



ΠΑΝΕΠΙΣΤΗΜΙΟ ΔΥΤΙΚΗΣ ΜΑΚΕΔΟΝΙΑΣ

ΣΧΟΛΗ ΕΠΑΓΓΕΛΜΑΤΩΝ ΥΓΕΙΑΣ

ΤΜΗΜΑ ΜΑΙΕΥΤΙΚΗΣ

ΠΤΥΧΙΑΚΗ ΕΡΓΑΣΙΑ
ΣΥΝΔΡΟΜΟ DOWN ΚΑΙ
ΜΗΤΡΙΚΟΣ ΘΗΛΑΣΜΟΣ

ΦΟΙΤΗΤΡΙΕΣ

ΠΑΠΑΜΑΤΘΑΙΟΥ ΓΕΩΡΓΙΑ

ΠΑΡΑΣΚΕΥΑ ΡΑΦΑΕΛΑ

M.W. 115

M.W. 162

ΕΠΙΒΛΕΠΟΥΣΑ ΚΑΘΗΓΗΤΡΙΑ

ΟΡΟΒΟΥ ΕΙΡΗΝΗ

ΠΤΟΛΕΜΑΪΔΑ, ΙΟΥΝΙΟΣ 2023

Contents

ΠΕΡΙΛΗΨΗ	4
ΕΙΣΑΓΩΓΗ.....	6
ΕΥΧΑΡΙΣΤΙΕΣ	7
ΙΣΤΟΡΙΚΗ ΑΝΑΔΡΟΜΗ ΜΗΤΡΙΚΟΣ ΘΗΛΑΣΜΟΣ & ΣΥΝΔΡΟΜΟ DOWN	7
ΚΕΦΑΛΑΙΟ 1 ^ο	13
ΑΝΑΤΟΜΙΑ-ΦΥΣΙΟΛΟΓΙΑ ΜΑΣΤΟΥ	13
ΑΝΑΤΟΜΙΑ ΤΟΥ ΜΑΣΤΟΥ	13
1.1 ΑΝΑΠΤΥΞΗ ΤΩΝ ΜΑΣΤΩΝ	22
1.2 ΦΥΣΙΟΛΟΓΙΑ ΜΑΣΤΩΝ	24
1.4 ΦΥΣΙΟΛΟΓΙΑ ΘΗΛΑΣΜΟΥ	27
1.4.1 ΜΑΣΤΟΓΕΝΕΣΗ.....	28
1.4.2 ΓΑΛΑΚΤΟΓΕΝΕΣΗ.....	30
1.5 ΚΥΗΣΗ ΚΑΙ ΓΑΛΑΚΤΟΠΑΡΑΓΩΓΗ.....	34
ΚΕΦΑΛΑΙΟ 2 ^ο	36
ΑΝΑΛΥΣΗ ΜΗΤΡΙΚΟΥ ΓΑΛΑΚΤΟΣ.....	36
2.1 ΟΡΙΣΜΟΣ	36
2.2 ΣΥΝΘΕΣΗ ΜΗΤΡΙΚΟΥ ΓΑΛΑΚΤΟΣ (ΓΕΝΙΚΑ ΣΥΣΤΑΤΙΚΑ)	36
2.2.1 ΠΥΡ Η ΠΡΩΤΟΓΑΛΑ	41
2.2.2 ΜΕΤΑΒΑΤΙΚΟ ΚΑΙ ΩΡΙΜΟ ΓΑΛΑ.....	41
2.3. ΑΜΥΝΤΙΚΟΙ ΠΑΡΑΓΟΝΤΕΣ ΜΗΤΡΙΚΟΥ ΓΑΛΑΚΤΟΣ	43
2.4 ΜΗΤΡΙΚΟ ΓΑΛΑ ΚΑΙ ΒΛΑΣΤΟΚΥΤΤΑΡΑ	48
2.5 ΣΥΓΚΡΙΣΗ ΜΗΤΡΙΚΟ ΜΕ ΤΕΧΝΗΤΟ ΓΑΛΑ	50
ΚΕΦΑΛΑΙΟ 3 ^ο	52
ΜΗΤΡΙΚΟΣ ΘΗΛΑΣΜΟΣ.....	52
3.1 ΠΛΕΟΝΕΚΤΗΜΑΤΑ ΟΦΕΛΗ ΜΗΤΡΙΚΟΥ ΘΗΛΑΣΜΟΥ ΓΙΑ ΤΟ ΝΕΟΓΝΟ	52
3.2 ΠΛΕΟΝΕΚΤΗΜΑΤΑ - ΟΦΕΛΗ ΜΗΤΡΙΚΟΥ ΘΗΛΑΣΜΟΥ ΓΙΑ ΤΗΝ ΜΗΤΕΡΑ .	64
3.3 ΟΦΕΛΗ ΜΗΤΡΙΚΟΥ ΘΗΛΑΣΜΟΥ ΓΙΑ ΤΗΝ ΚΟΙΝΩΝΙΑ	72
3.4 ΔΥΣΚΟΛΙΕΣ ΜΗΤΡΙΚΟΥ ΘΗΛΑΣΜΟΥ	73
3.5 ΑΝΤΕΝΔΕΙΞΕΙΣ ΜΗΤΡΙΚΟΥ ΘΗΛΑΣΜΟΥ	85
3.6 ΤΟΠΟΘΕΤΗΣΗ & ΘΕΣΕΙΣ ΘΗΛΑΣΜΟΥ	88
ΚΕΦΑΛΑΙΟ 4 ^ο	93
ΧΡΩΜΟΣΩΜΙΚΕΣ ΑΝΩΜΑΛΙΕΣ.....	93
4.1 ΟΡΙΣΜΟΣ ΧΡΩΜΟΣΩΜΙΚΩΝ ΑΝΩΜΑΛΙΩΝ	93
4.2 ΧΡΩΜΟΣΩΜΑΤΑ ΚΑΙ ΧΡΩΜΟΣΩΜΙΚΕΣ ΑΝΩΜΑΛΙΕΣ.....	94
4.3. ΑΙΤΙΟΛΟΓΙΑ ΧΡΩΜΟΣΩΜΙΚΩΝ ΑΝΩΜΑΛΙΩΝ	100
4.3.1 ΗΛΙΚΙΑ ΓΟΝΕΩΝ	100

4.3.2 ΕΠΙΡΡΟΗ ΠΕΡΙΒΑΛΛΟΝΤΟΣ.....	102
4.4 ΔΙΑΚΡΙΣΗ ΧΡΩΜΟΣΩΜΙΚΩΝ ΑΝΩΜΑΛΙΩΝ	104
4.4.1 ΔΟΜΙΚΕΣ ΑΥΤΟΣΩΜΙΚΕΣ ΦΥΛΟΣΥΝΔΕΤΕΣ ΑΝΩΜΑΛΙΕΣ	104
4.4.2 ΑΡΙΘΜΗΤΙΚΕΣ ΧΡΩΜΟΣΩΜΙΚΕΣ ΦΥΛΟΣΥΝΔΕΤΕΣ ΑΝΩΜΑΛΙΕΣ.....	106
ΚΕΦΑΛΑΙΟ 5Ο	114
ΤΡΙΣΩΜΙΑ 21 ΣΥΝΔΡΟΜΟ DOWN	114
5.1. ΟΡΙΣΜΟΣ DS	114
5.2 ΤΥΠΟΙ – ΚΑΤΗΓΟΡΙΕΣ – ΜΟΡΦΕΣ ΣΥΝΔΡΟΜΟΥ DOWN	114
5.3 ΧΑΡΑΚΤΗΡΙΣΤΙΚΑ (ΦΥΣΙΚΑ) ΣΥΝΔΡΟΜΟΥ DOWN	117
5.4 ΟΡΓΑΝΙΚΑ ΠΡΟΒΛΗΜΑΤΑ ΣΥΝΔΡΟΜΟΥ DOWN	120
5.5 ΨΥΧΟΚΙΝΗΤΙΚΑ ΚΑΙ ΣΥΜΠΕΡΙΦΟΡΙΚΑ ΧΑΡΑΚΤΗΡΙΣΤΙΚΑ ΣΥΝΔΡΟΜΟΥ DOWN.....	123
5.6 ΑΙΤΙΑ-ΠΡΟΔΙΑΘΕΣΙΚΟΙ ΠΑΡΑΓΟΝΤΕΣ ΣΥΝΔΡΟΜΟΥ DOWN	127
5.7 ΣΥΧΝΟΤΗΤΑ ΣΥΝΔΡΟΜΟΥ DOWN	129
5.8 ΔΙΑΓΝΩΣΗ ΣΥΝΔΡΟΜΟΥ DOWN	130
5.8.1 ΠΡΟΓΕΝΝΗΤΙΚΟΣ ΕΛΕΓΧΟΣ.....	130
5.8.2 ΜΕΤΑΓΕΝΝΗΤΙΚΟΣ ΕΛΕΓΧΟΣ	136
5.9 ΑΝΑΠΤΥΞΗ ΔΕΞΙΟΤΗΤΩΝ - ΙΚΑΝΟΤΗΤΩΝ ΑΤΟΜΩΝ ΜΕ ΣΥΝΔΡΟΜΟ DOWN.....	138
5.9.1 ΝΕΟΓΝΟ 4 ΕΒΔΟΜΑΔΑ ΖΩΗΣ.....	138
5.9.2 ΠΡΩΤΟΣ ΧΡΟΝΟΣ ΖΩΗΣ.....	139
5.9.3 ΔΕΥΤΕΡΟΣ ΧΡΟΝΟΣ ΖΩΗΣ	141
5.9.4 ΝΗΠΙΟ 2-3 ΕΤΩΝ	143
5.9.5 ΝΗΠΙΟ ΠΡΟΣΧΟΛΙΚΗΣ ΗΛΙΚΙΑΣ 3-5 ΕΤΩΝ	145
5.9.6 ΣΧΟΛΙΚΗ ΗΛΙΚΙΑ 5-12 ΕΤΩΝ.....	147
5.9.7 ΕΦΗΒΕΙΑ	149
5.9.8 ΕΝΗΛΙΚΙΩΣΗ	150
ΚΕΦΑΛΑΙΟ 6 “ΣΥΝΔΡΟΜΟ DOWN ΚΑΙ ΘΗΛΑΣΜΟΣ ”	152
6.1 ΜΗΤΡΙΚΟΣ ΘΗΛΑΣΜΟΣ ΣΕ ΠΑΙΔΙΑ ΜΕ ΣΥΝΔΡΟΜΟ DOWN ΣΤΑΤΙΣΤΙΚΑ 152	
6.2 ΠΡΟΓΡΑΜΜΑ ΘΗΛΑΣΜΟΥ ΣΕ ΠΑΙΔΙΑ ΜΕ ΣΥΝΔΡΟΜΟ DOWN	153
6.3 ΟΦΕΛΗ ΜΗΤΡΙΚΟΥ ΘΗΛΑΣΜΟΥ ΣΕ ΠΑΙΔΙΑ ΜΕ ΣΥΝΔΡΟΜΟ DOWN... 156	
ΡΟΛΟΣ ΤΗΣ ΜΑΙΑΣ/ΜΑΙΕΥΤΗ.....	157
ΣΥΜΠΕΡΑΣΜΑΤΑ.....	158
ΒΙΒΛΙΟΓΡΑΦΙΑ.....	159

ΠΕΡΙΛΗΨΗ

Η ομαδική αυτή εργασία έγινε με κύριο και αντικειμενικό σκοπό να αναδείξει και να τονίσει την ανεκτίμητη αξία του μητρικού θηλασμού προσαρμοσμένη στα ιδιαίτερα χαρακτηριστικά και ανάγκες των ατόμων με σύνδρομο Down . Ο μητρικός θηλασμός αποτελεί μια προσφορά ζωής και ένα ανεκτίμητο δώρο για τα νεογνά αυτά . Ο μητρικός θηλασμός σε παιδιά με σύνδρομο Down είναι μια διαδικασία που απαιτεί ισχυρή θέληση , ηρεμία και υπομονή από τη μητέρα αλλά και τους επαγγελματίες υγείας που καλούνται με τον τρόπο τους να την στηρίζουν , να την συμβουλέψουν και να είναι δίπλα της σε αυτή την δύσκολη και ευάλωτη ομολογουμένως στιγμή της ζωής της . Το μητρικό γάλα είναι η ιδανική και κυρίαρχη τροφή ενός νεογνού η βρέφους καθώς έχει ιδιαίτερη σημασία όχι μόνο για την σωματική αλλά και για την πνευματική και ψυχοκοινωνική ανάπτυξη του .Ειδικότερα για τα νεογνά με σύνδρομο Down που είναι ευάλωτα και παρουσιάζουν ιδιαίτερα προβλήματα ο μητρικός θηλασμός είναι πολύ σημαντικός και αποτελεί πολλά περισσότερα από μια απλή διαδικασία σίτισης .

Λέξεις κλειδιά : μητρικός θηλασμός ,γάλα ,σύνδρομο Down , νεογνό

ABSTRACT

This group work was done with a primary and objective purpose to highlight and emphasize the invaluable importance of breastfeeding adapted to the specific characteristics and needs of invaluables with Down syndrome. Breastfeeding is a life offering and a priceless gift for these newborns. Breastfeeding in children with Down syndrome is a process that requires strong will, calmness and patience from the mother and the health professionals who are called upon to support her in their own way, to advise her and to be by her side during this difficult and admittedly vulnerable moment of her life. Breast milk is the ideal and predominant nutrition of a newborn or instant as it is of particular importance not only for the physical but also for the mental and psychosocial development of the baby. Especially for newborns with Down's syndrome who are vulnerable and have particular difficulties, breastfeeding is very crucial and is much more than just a feeding process.

Key words: breastfeeding, milk, Down's syndrome, newborn

ΕΙΣΑΓΩΓΗ

Η εν λόγω πτυχιακή εργασία εκπονείται με το πέρας των προπτυχιακών μας σπουδών στο τμήμα Μαιευτικής του Πανεπιστημίου Δυτικής Μακεδονίας που υπάγεται στην Σχολή Επαγγελματιών Υγείας και Πρόνοιας και πραγματεύεται την αξία και την προσαρμογή του μητρικού θηλασμού στα νεογνά με σύνδρομο Down . Βασικός σκοπός της εργασίας είναι να τις αναδείξουμε τονίζοντας παράλληλα την ανάγκη για την προαγωγή του θηλασμού ως μέθοδο σίτισης στα βρέφη αυτά όσο και ως γενικότερη στάση ζωής των γυναικών . Συγκεκριμένα , αυτή η πτυχιακή εργασία χωρίζεται σε δυο σκέλη . Στο πρώτο σκέλος παρουσιάζονται τα ανατομικά , φυσιολογικά στοιχεία των μαστών από την εμβρυϊκή ηλικία έως και την περίοδο της γαλουχίας . Στην συνέχεια παρατίθεται ο ορισμός του μητρικού γάλακτος , τα είδη η σύνθεση του ενώ γίνεται σύγκριση με το τεχνητό γάλα που αναδεικνύει την υπεροχή και την μοναδικότητα του ως τροφή για το νεογνό . Κατόπιν παρουσιάζονται διεξοδικά τα οφέλη του θηλασμού για το θηλάζον ζεύγος , το κοινωνικό σύνολο , οι δυσκολίες που μπορεί να εμφανιστούν , οι αντενδείξεις αλλά και η σωστή τεχνική που είναι σημαντική για την επιτυχία του θηλασμού . Στο δεύτερο μέρος της εργασίας αρχικά δίνεται ο ορισμός των χρωμοσωμικών ανωμαλιών , οι αιτιολογίες τους αναφορικά με την ηλικία της μητέρας και τους περιβαλλοντικούς παράγοντες ενώ αναλύεται και η διάκρισή τους σε δομικές και αριθμητικές . Σχετικά με το σύνδρομο Down γίνεται αναφορά στον ορισμό του , τους τύπους-παραλλαγές τα ιδιαίτερα χαρακτηριστικά αλλά και τα οργανικά προβλήματα που παρουσιάζουν τα άτομα με τρισωμία 21 . Στην συνέχεια αναγράφονται τα αίτια και η συχνότητα εμφάνισης του και περιγράφονται οι διαδικασίες που ακολουθούνται για τη διάγνυσή του στην κύηση αλλά και μετά τον τοκετό . Οι ιδιαίτερες δεξιότητες και ικανότητες των ατόμων αυτών αναλύονται στη συνέχεια από τη γέννηση έως τον 1^ο χρόνο ζωής τους . Στο τελευταίο κεφάλαιο παρουσιάζονται στατιστικά δεδομένα για τον μητρικό θηλασμό στην συγκεκριμένη ομάδα νεογνών , το πρόγραμμα θηλασμού που ακολουθείται αλλά και τα οφέλη του που αποτελούν και το κυρίαρχο σημείο και νόημα της εργασίας . Η ολοκλήρωση της πτυχιακής εργασίας γίνεται με τη συμβολή και την σημασία της προαγωγής του μητρικού θηλασμού σε νεογνά με σύνδρομο Down .

ΕΥΧΑΡΙΣΤΙΕΣ

Θα θέλαμε να εκφράσουμε τις θερμές μας ευχαριστίες στην επιβλέπουσα καθηγήτρια Οροβού Ειρήνη για την αρωγή, την υποστήριξη της και την συμβολή της στην εκπονηση της πτυχιακής μας εργασίας. Τελος θα θέλαμε να ευχαριστήσουμε τις οικογένειες μας για την αγάπη τους και την ουσιαστική στήριξη και βοήθεια ώστε να επιτύχουμε την υλοποίηση των στόχων μας και των ονείρων μας .

ΙΣΤΟΡΙΚΗ ΑΝΑΔΡΟΜΗ ΜΗΤΡΙΚΟΣ ΘΗΛΑΣΜΟΣ & ΣΥΝΔΡΟΜΟ DOWN

Δεν υπάρχουν επαρκή ιστορικά δεδομένα που να περιγράφουν την πορεία και εξέλιξη του μητρικού θηλασμού νεογνών με σύνδρομο Down στην διάρκεια των χρόνων οπότε θα παρουσιάσουμε την ιστορική ανασκόπηση του θηλασμού και των ατόμων με σύνδρομο Down ξεχωριστά .

ΙΣΤΟΡΙΚΗ ΑΝΑΔΡΟΜΗ ΜΗΤΡΙΚΟΥ ΘΗΛΑΣΜΟΥ

Η άξια και η αναγκαιότητα του μητρικού θηλασμού γίνεται εμφανής σε όλη την διάρκεια εξέλιξης του ανθρώπινου είδους καθώς για την επιβίωση του ο μοναδικός τρόπος τροφής των νεογνών όπως και για τα υπόλοιπα θηλαστικά είδη ήταν ο μητρικός θηλασμός . Ο τρόπος που επέλεξαν οι μητέρες να σιτίσουν τα βρέφη τους καθορίζεται σε σημαντικό βαθμό από παράγοντες όπως οι κοινωνικές συνθήκες και ο τρόπος διαβίωσης . Ιδιαίτερα σημαντική είναι επίσης και η παροχή ενημέρωσης στον γυναικείο πληθυσμό για την σίτιση και τις ανάγκες των νεογνών από ειδήμονες επαγγελματίες

υγείας αλλά και το υπάρχον νομοθετικό πλαίσιο . Στην πλειοψηφία των κρατών δεν υπάρχουν αντιπροσωπευτικά στοιχεία όσον αφορά τη σίτιση του βρέφους ενώ είναι ιδιαίτερα περιορισμένα τα δεδομένα μελετών που αποσκοπούν την διαδρομή των μοντέλων σίτισης στο χρόνο . Ειδικότερα για την Ελλάδα δεν έχουν γίνει μελέτες για την διερεύνηση των διατροφικών συνθηκών των βρεφών στον 20^ο αιώνα .^{[1][2][3][4][5]}

Αρχαιότητα : Από την αρχαιότητα ακόμα είχε διαπιστωθεί η αξία του μητρικού θηλασμού στην Ελλάδα . Αυτό γίνεται εμφανές από το πλήθος των γλυπτών και αγαλματιδίων που εμφανίζουν θεές να θηλάζουν . Στον Μινωικό πολιτισμό επιπλέον , οι γυναικείοι μαστοί διαφαίνονται στην περιβολή τους .

Στον θηλασμό είχε κάνει αναφορά και ο Ιπποκράτης , που είχε παρατηρήσει την αυξημένη νοσηρότητα σε μωρά που είχε διακοπεί ο θηλασμός ή σε αυτά που σιτίζονταν με ξένο γάλα .

Στην αρχαία Σπάρτη κάθε γυναίκα ακόμα και η βασίλισσα είχε υποχρέωση να θηλάσει τον πρωτότοκο υιό ενώ οι πληβείες είχαν τον ρόλο των τροφών περιποιόντανε και θηλάζανε τα επόμενα τέκνα .^[3]



Θηλασμός στην αρχαιότητα

Πηγή https://www.greeklanguage.gr/digitalResources/ancient_greek/mythology/lexicon/metamorfoseis/page_069.html

Ρωμαϊκή Περίοδος : Κατά την ρωμαϊκή περίοδο υπήρχε ο θεσμός της <<τροφού >> που συνήθως κάποια σκλάβα που αναλάμβανε αυτό το ρόλο . Ο Σωρανός (98 μΧ-117μΧ) υποστήριξε έντονα τον μητρικό θηλασμό και μάλιστα στην γραμματεία που συνέταξε περιέγραφε ένα πρότυπο για την βρεφική διατροφή . ^{[2] [5]}

Βυζαντινή Περίοδος : Υπάρχουν περιορισμένα δεδομένα για το θηλασμό σε αυτήν την χρονική περίοδο φαίνεται όμως πως οι μητέρες συχνά θηλάζανε αποκλειστικά τα μωρά τους τόσο για την καλύτερη θρέψη τους αλλά και την προφύλαξη τους από τις επιβλαβείς επιπτώσεις του εξωτερικού περιβάλλοντος . Οι ιατροί την περίοδο αυτή περιέγραψαν την τεχνική του θηλασμού αλλά και τις ευεργετικές του ιδιότητες ιδίως στα χαμηλού βάρους γέννησης νεογνά .

Στην βυζαντινή εποχή επιπλέον , ο θηλασμός επηρεαζόταν άμεσα από το κοινωνικοοικονομικό επίπεδο της κάθε γυναίκας . Οι γυναίκες της αριστοκρατικής τάξης διέθεταν μία ή και ακόμα και παραπάνω τροφούς που θηλάζανε τα μωρά τους και τις οποίες διάλεγαν με συγκεκριμένα κριτήρια . ^{[2] [3] [5]}

Μεσαίωνας : Κατά το Μεσαίωνα πιστεύανε πως το μητρικό γάλα διέθετε παραφυσικές ιδιότητες και μέσω αυτού μεταφέρονταν κάποια σωματικά και ψυχολογικά στοιχεία της τροφού . Κατά συνέπεια , αποτελούσε μητρικό καθήκον της γυναίκας ο θηλασμός του βρέφους και αποφεύγονταν η χρήση τροφού . Το 1565 ο Surion de Vallembert συνέστησε την χορήγηση γάλακτος αγελάδας ή κατσίκας χρησιμοποιώντας ένα κέρασ αγελάδας . Η απεικόνιση δυο ενδεικτικών έργων τέχνης σε δημόσια μέρη και χώρους εκκλησιών η <<θηλάζουσα Παναγία >> και η << θηλάζουσα Εύα >> φανερώνουν την υπόληψη που υπήρχε για αυτή την πτυχή του μητρικού ρόλου.

16^{ος} -18^{ος} Αιώνας : Σε αυτό το χρονικό σημείο αρχίζει να υποστηρίζεται η επαφή δέρμα με δέρμα του νεογνού με την γυναίκα αμέσως μετά τον τοκετό , ενώ σπουδαίοι ανθρωπιστές έκαναν απόπειρα να προωθήσουν και να ενθαρρύνουν τον μητρικό θηλασμό . Επιπλέον , διαπιστώνεται και η άποψη πως ο θηλασμός αποτελεί για τη γυναίκα δικαίωμα και όχι υποχρέωση λόγω της βιολογικής της λειτουργίας . Το 1705 εξασφαλίστηκα από την νομοθεσία η προστασία των παιδιών και τα δικαιώματα των γυναικών τροφών . Ο θεσμός της τροφού με την πάροδο αναδείχτηκε σε επάγγελμα κερδοφόρο ιδίως για γυναίκες χαμηλών οικονομικών και κοινωνικών στρωμάτων . Εντούτοις , υπήρξαν πολλές άσχημες επιπτώσεις καθώς οι περισσότερες από τις τροφούς παρατούσαν τα ίδια τους τα παιδιά με συνέπεια να μεγαλώσουν σημαντικά η παιδική νοσηρότητα και θνητότητα .

Στη Γαλλική επανάσταση αναδείχθηκε ξανά η σημασία του θηλασμού από την ίδια την μητέρα του βρέφους . Στο τέλος του 18^{ου} αιώνα παρατηρείται στην Ευρώπη και το δίλλημα σίτισης του βρέφους με μητρικό θηλασμό ή με μπουκάλι και εμφανίζονται τα πρώτα θήλαστρα που κατασκευάζονταν από διάφορα υλικά. Λόγω έλλειψης καθαρισμού και των άσχημων συνθηκών υγιεινής αυξήθηκε σε μεγάλο βαθμό η βρεφική θνητότητα . Εκτός του θηλασμού είτε από την φυσική μητέρα ή από κάποια τροφό εναλλακτικά για την διατροφή των παιδιών χορηγούνταν γάλα ζώων και άλλα παρασκευάσματα όπως το rap και panada . [2] [3] [5]

Βιομηχανική Περίοδος : Η βιομηχανική επανάσταση συντέλεσε σε ραγδαίες εξελίξεις στη ζωή και τον ρόλο των γυναικών . Οι γυναίκες εισέρχονται στην αγορά εργασίας με συνέπεια ο θηλασμός να γίνεται αδύνατος και να χρησιμοποιείται η τεχνητή διατροφή .

Ταυτόχρονα ιδρύονται οι πρώτες τράπεζες μητρικού γάλακτος και δημιουργούνται τα γυάλινα μπουκάλια σίτισης . Η παραγωγή επιπλέον τύπων γάλακτος και παιδικών

τροφών σε αποστειρωμένα σφραγισμένα κουτιά τα κατέστησε την πρωταρχική επιλογή σίτισης που προήγαγαν και οι παιδίατροι το 1930-1950 .

Η ορθότητα της χρήσης τους αμφισβητήθηκε ιδίως σε βρέφη ηλικίας κάτω των 6 μηνών ενώ δεν μπορούσαν να καλυφτούν πλήρως οι διατροφικές ανάγκες των μωρών με αποτέλεσμα τη συχνή εμφάνιση σκορβούτου και ραχίτιδας . Επιπλέον , ξεκινήσανε οι αρχικές χημικές αναλύσεις στο ανθρώπινο γάλα και στο γάλα από άλλα γαλακτοπαραγωγά ζώα ,

Η υπεροχή του μητρικού γάλακτος εμφανίζεται ακόμα μια φορά έπειτα από τη σύγκριση μεταξύ τους . Ακόμα , έγιναν πολλές απόπειρες να τροποποιηθεί το μη ανθρώπινο γάλα ώστε να μιμείται το μητρικό . Ο θεσμός της τροφού εξαλείφθηκε μέσα στον 20^ο αιώνα και επικύρωσε την αξία του μητρικού γάλακτος με αποτέλεσμα την δημιουργία των τραπεζών μητρικού θηλασμού . Ενδεικτικά η πρώτη από αυτές ιδρύθηκε το 1910 με έδρα τη Βοστώνη .

Με την βιομηχανοποίηση η τεχνητή διατροφή εισχώρησε στο θηλασμό των παιδιών οδηγώντας τον σε μαρασμό που αποτέλεσε και αιτία να γίνει ευρέως αποδεκτή η σπουδαιότητα του μητρικού γάλακτος .^{[3][5]}

20^{ος} αιώνας : Τον 20^ο αιώνα ιδρύθηκαν οργανισμοί για την προαγωγή του θηλασμού τονίζοντας τις θετικές επιδράσεις του . Το 1956 κάποιες γυναίκες από το Ιλινόις τω ΗΠΑ δημιούργησαν τον διεθνή οργανισμό La Leche League λόγω της ελάττωσης του θηλασμού και προσέφερε στήριξη σε όσες μητέρες επιθυμούσαν να θηλάσουν .

Ο Παγκόσμιος Οργανισμός Υγείας σε συνεργασία με τη UNICEF θέσπασε τον Διεθνή Κώδικα Υποκατάστατων Μητρικού Γάλακτος προφυλάσσοντας τα μωρά . Πλέον , διάφορες υποστηρικτικές ομάδες από ειδικούς επαγγελματίες υγείας δρουν στα μέσα κοινωνικής δικτύωσης και μέσω από τηλεφωνικές γραμμές παρέχουν ενημέρωση ,υποστήριξη στις μητέρες και το κοντινό τους περιβάλλον δίνοντας λύση σε πιθανά θέματα και επεξηγήσεις σχετικά με την διαδικασία του θηλασμού .^{[1][2][3][5]}

ΙΣΤΟΡΙΚΗ ΑΝΑΔΡΟΜΗ ΣΥΝΔΡΟΜΟΥ

DOWN

Τα άτομα με το Σ. Down υπάρχουν σε όλα τα μέρη παγκοσμίως και δεν έχουν φυλετικά , πολιτισμικά , κοινωνικά και ιστορικά όρια . Αποτελούνε τμήμα του παγκόσμιου πολιτισμού εδώ και αιώνες καθώς ορισμένα χαρακτηριστικά του συνδρόμου αναφέρονται στο αρχαίο Μεξικό . Παρόλα αυτά για πρώτη φορά καταγράφηκε και περιεγράφηκε λεπτομερώς πολύ καιρό πιο μετά . Ο Άγγλος γιατρός

John Langdon Down από τον οποίο ονομάστηκε το σύνδρομο παρατήρησε πως πλήθος ατόμων που δεν σχετίζονταν μεταξύ τους σε διάφορα ιδρύματα εμφάνιζαν παρόμοια χαρακτηριστικά στην εξωτερική τους εμφάνιση . Από αυτά τα στοιχεία προέκυψε και ο αρχικός χαρακτηρισμός των ατόμων με Σ. Down ως << μογγολοειδείς ιδιώτες>>. Ο ορισμός άλλαξε το 1960 και μετονομάστηκε σε Σύνδρομο Down .

Οι Esquirol (1838) και Seguin (1846) ήταν οι πρώτοι που δημοσίευσαν περιγραφές αυτών των ατόμων .

Το 1958 ο Γάλλος Jerome Lejeune έθεσε τη διάγνωση του συνδρόμου βάσει της χρωμοσωματικής ανωμαλίας . Ουσιαστικά , αποκάλυψε πως το Σ. Down αποτελεί μια χρωμοσωματική ανωμαλία που είναι αποτέλεσμα ενός επιπλέον χρωμοσώματος που οδηγεί στην τελική ύπαρξη 47 χρωμοσωμάτων και όχι 46 που φυσιολογικά διαθέτει το κύτταρο. Η κατανόηση του συνδρόμου και της αιτιολογίας του δεν μετέβαλλε την κοινωνική αντίληψη για τα άτομα με Σ . Down κατευθείαν, αλλά χάραξε την πορεία για αυτούς που συμμερίζονταν την άποψη πως τα άτομα αυτά με εξειδικευμένη εκπαίδευση θα μπορούσαν να βοηθηθούν και να καλλιεργήσουν τις δυνατότητές τους.

ΚΕΦΑΛΑΙΟ 1^ο

ΑΝΑΤΟΜΙΑ-ΦΥΣΙΟΛΟΓΙΑ ΜΑΣΤΟΥ

ΑΝΑΤΟΜΙΑ ΤΟΥ ΜΑΣΤΟΥ

Δομικά τον μαστό συγκροτούνε α) το αδενικό παρέγχυμα β) το στρώμα γ) το δέρμα που τον περιβάλλει.

ΑΔΕΝΙΚΟ ΠΑΡΕΓΧΥΜΑ

Το λειτουργικό τμήμα του αδένου είναι το παρέγχυμα. Οι μαστικοί αδένες αποτελούν δύο τροποποιημένους εξωκρινείς ιδρωτοποιούς αδένες που βρίσκονται σε ζεύγη σε κάθε πλευρά του πρόσθιου τοιχώματος και στα δύο φύλα όμως παραμένουν λειτουργικοί μόνο στα θηλυκά άτομα. Ο μαστός στις ενήλικες γυναίκες εκτείνεται από την 2 έως και την 6 πλευρά και από το πλάγιο χείλος του στέρνου έως την πρόσθια μασχαλιαία γραμμή που αποτελεί μια πυραμοειδή προσεκβολή (ουρά του spencer) που διατρύπει την μασχαλιαία περιτονία εκτεινόμενο προς την μασχάλη. Οι μύες που επικαλύπτει ο μαστός και βρίσκονται κάτω από μια λεπτή περιτονία είναι :^[25]

α) ο μείζων θωρακικός μυς που εκφύεται από το στερνικό άκρο της κλείδας, το στέρνο, τους χόνδρους της 6 ης και 7 ης πλευράς και από την απονεύρωση του έξω λοξού κοιλιακού μυ.

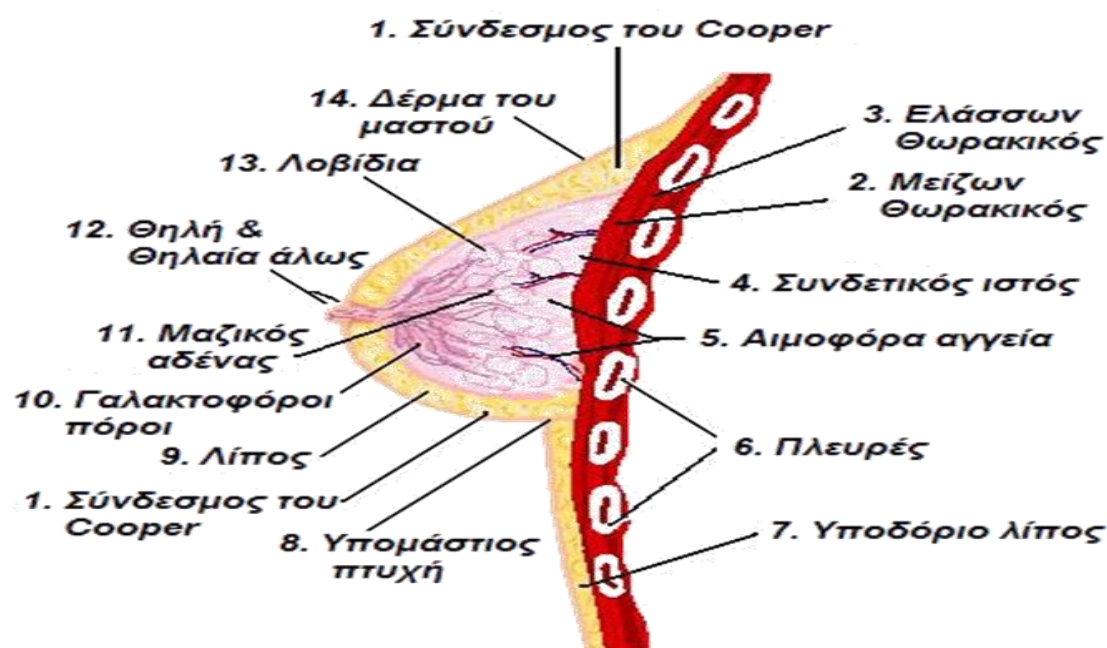
β) ο ελάσσων θωρακικός μυς ο οποίος εκφύεται με οδοντώματα από την εξωτερική επιφάνεια των 9 πρώτων πλευρών. Όπως και ορισμένα τμήματα του

γ) πρόσθιου οδοντωτού όπου εκφύεται με οδοντώματα από την εξωτερική επιφάνεια των 9 πρώτων πλευρών και του

δ) έξω λοξού μύος και κοιλιακού μύος.^[18]

Ο μαστικός αδένας στο εσωτερικό του διαθέτει 15-25 πυραμοειδείς λοβούς αυτόνομους που ο καθένας αποτελεί ένα μοναδικό σύνθετο κυψελοειδή αδένου που εκβάλλει στην θηλή. Ο κάθε λοβός του μαστού εκβάλλει με τον δικό του εκφορητικό

πόρο στην θηλή και αποτελείται από επιμέρους μονάδες τα λόβια. Με την σειρά τους τα λόβια αποτελούνται από ένα σύνολο συναθροιζόμενων αδενοκυψελών (10-100) δίκην τσαμπιών από σταφύλια. Τα τοιχώματα που υπάρχουν στις αδενοκυψέλες συγκροτούνται από απλά κυβοειδή επιθηλιακά κύτταρα που εκκρίνουν το γάλα. Το γάλα από τις αδενοκυψέλες μεταφέρεται σε όλο και μεγαλύτερου μεγέθους πόρους ώσπου να καταλήξει στους πιο μεγάλους όλων που είναι οι γαλακτοφόροι πόροι. Οι γαλακτοφόροι πόροι παρουσιάζουν σύγκλιση προς την θηλή και εκβάλλουν στην κορυφή της είτε μεμονωμένα ή μαζί με άλλους. Πριν την εκβολή του στην θηλή σε κάθε γαλακτοφόρο πόρο παρουσιάζεται μια διευρυμένη μοίρα στην οποία συλλέγεται το γάλα τον λεγόμενο γαλακτοφόρο πόρο ή λήκυθο. Η λήκυθος παρουσιάζει εκ νέου στένωση με αποτέλεσμα τον σχηματισμό του εκφορητικού πόρου που με την σειρά του καταλήγει σε οπή της θηλής. ^{(11) (12) (15) (16) (17) [20] [21] [22] [24]}



Ανατομία μαστού Πηγή : <https://www.xn--mxamaafdh3ap1bdeegl.com/organosi-afksitikis-stithous/prin-tin-afksitiki/anatomia-mastou>

ΣΤΡΩΜΑ ΜΑΣΤΟΥ

Το στρώμα αποτελείται από 1. Συνδετικό ιστό 2. Λιπώδη ιστό(Λίπος) 3. Τα αιμοφόρα αγγεία 4. Τα λεμφαγγεία και τα νεύρα

1. Ο συνδετικός ιστός που υπάρχει στον μαστικό αδένα διαχωρίζει τους αδενικούς λοβούς με μια σημαντική ποσότητα από λιπώδη ιστό και ινώδεις ταινίες συνδετικού ιστού που αρχίζουν από την οπίσθια επιφάνεια του αδένα συνεχίζουν στον οπισθομαζικό χώρο και στο τέλος τους ενώνονται με την θωρακική περιτονία και το δέρμα. (Κρεμαστήρες σύνδεσμοι του Cooper).Οι πυραμοειδούς σχήματος αυτοί σύνδεσμοι εκτείνονται από τους εγγείς σκελετικούς μυς κατευθυνόμενοι προς το υπερκείμενο χόριο στηρίζοντας τους μαστούς. ^{[22] [23]}
2. Λιπώδης ιστός (λίπος) : Ο μαστικός αδένας περιβάλλεται από το δέρμα και το περιμαστικό λίπος το οποίο προσδίδει τον όγκο και σχηματοποιεί τον μαστό. Αποτελεί επέκταση του υποδόριου λίπους υπάρχει άφθονο στην πρόσθια επιφάνεια του μαστού και πιο λίγο κάτω από την θηλή και την θηλαία άλω. ⁽¹⁷⁾
^{[22] [23]}
3. Τα αιμοφόρα αγγεία: Ο μαστός αγγειώνεται με την συμβολή των αρτηριών των φλεβών και των λεμφαγγείων που διανέμονται στο πρόσθιο και στο πλάγιο τοίχωμα του θώρακα.

ΑΡΤΗΡΙΕΣ

Οι μαστοί αγγειώνονται από αρτηρίες που προέρχονται από

- α) Την έσω μαστική
- β) Την πλάγια και ανώτερη θωρακική
- γ) Το θωρακικό κλάδο της ακρομοιοθωρακικής

- δ) Τους διατιτρώντες κλάδους των μεσοπλεύριων αρτηριών και
- ε) Την υποπλάτιο αρτηρία .

Η άφθονη αιμάτωση των μαστών επιτελείται από 3 κύριους αρτηριακούς κλάδους.

Τους διατιτρώντες κλάδους της έσω μαστικής αρτηρίας η οποία εκφύεται από το κάτω τοίχωμα της υποκλείδιας αρτηρίας αλλά και από τους πρόσθιους διατιτρώντες κλάδους δημιουργώντας δίκτυο γύρω από τους πόρους και τις αδενοκυψέλες. Οι κλάδοι αυτοί διέρχονται από το 1^ο- 4^ο μεσοπλεύριο διάστημα , διαπερνούν την κατάφυση του μείζονος θωρακικού μυός και εισχωρούν στο έσω χείλος τους μαστού, παρέχοντας αιμάτωση στο 50% του οργάνου. ^{[13] [14] [21] [23]}

- a) Την πλάγια η έξω θωρακική αρτηρία που αποτελεί κλάδο της μασχालιαίας αρτηρίας και εκφύεται από αυτήν πίσω από τον ελάσσονα θωρακικό μυ. Εκτείνεται μέχρι τον οδοντωτό μυ και το δέρμα του μαστού.
- b) Μια επιπλέον ουσιώδη αρτηρία αποτελεί ο θωρακικός κλάδος της ακρομοθωρακικής αρτηρίας (κλάδος της μασχालιαίας αρτηρίας.) Ακολουθεί μια πορεία ενδιάμεσα από τους δύο θωρακικούς μυς αρματώνοντας την οπίσθια επιφάνεια του αδένα. Η ακρομοθωρακική αρτηρία θεωρείται αμφισβητούμενη καθώς φαίνεται ότι οι κλάδοι της εκτείνονται μονάχα μέχρι τον μείζονα θωρακικό μυ.

Ορισμένοι επιπλέον κλάδοι παρέχουν αιμάτωση στον μαστό όμως σε πολύ μικρό ποσοστό είναι:

- c) Η ανώτατη θωρακική αρτηρία (κλάδος της μασχालιαίας) και
- d) Η υποπλάτιος αρτηρία είναι ο μεγαλύτερος κλάδος της μασχालιαίας αρτηρίας με πορεία στο πλάγιο θωρακικό τοίχωμα. Παρέχει κλάδους τόσο

στο πλατύ ραχιαίο όσο και στον οδοντωτό μυ χωρίς όμως να έχει ιδιαίτερη συμβολή στην αγγείωση του μαστού. ^{[21] [23]}

ΦΛΕΒΕΣ

Ο μαστός διαθέτει ένα πλούσιο αναστομωτικό δίκτυο επιπολής και υποδόριων φλεβών με τις περισσότερες να εκβάλλουν στην έσω μαστική φλέβα συνεχίζοντας στην ανώνυμο φλέβα. Η εν τω βάθει φλέβες του μαστού διέρχονται από οδούς αντίστοιχες με τα αρτηριακά στελέχη. Επιπλέον απομακρύνουν το ένα από το μαστό και χωρίζονται σε τρεις ομάδες :

1. Έσω μαστικές φλέβες η οποίες ακολουθούν πορεία πίσω από το θωρακικό τοίχωμα και εφάπτονται άμεσα με τους πλευρικούς χόνδρους.
2. Μασχαλιαίες φλέβες σε αυτές καταλήγουν κλάδοι από το θωρακικό τοίχωμα, τους θωρακικούς μυς αλλά και την οπίσθια επιφάνεια του μαστού.
3. Μεσοπλευριοι φλέβες αποτελούν την κυριότερη οδό απαγωγής του αίματος από τους μαστούς και αναστομώνονται με τις σπονδυλικές καταλήγοντας στην άζυγο φλέβα. Η τελευταία οδηγεί στην άνω κοίλη φλέβα και τους πνεύμονες δικαιολογώντας την παρουσία μεταστάσεων του καρκίνου του μαστού στους πνεύμονες, στην σπονδυλική στήλη ή και στο ιερό οστόν.

^a Σπονδυλικές φλέβες: Δια μέσω αυτών απομακρύνεται το αίμα από την σπονδυλική στήλη , τους εγγύς μυς και τον νωτιαίο μυελό. Συνιστούν φλεβικά πλέγματα που υπάρχουν τόσο στο εσωτερικό όσο και στο εξωτερικό του σπονδυλικού σωλήνα. ^{[14] [15] [17] [21] [23]}

4. Λεμφαγγεία και νεύρα: Το ιδιαίτερα πλούσιο λεμφικό σύστημα που διαθέτει ο μαστός επιτελεί την αποχέτευση του δέρματος και του μαζικού αδένος προς δύο βασικές κατευθύνσεις στα μασχαλιαία και τα έσω μαστικά λεμφογάγγλια. Οι μαστικοί αδένες αποτελούνται από 5 αθροίσεις λεμφοαδένων. Ξεχωριστά κάθε

μια από αυτές διαθέτει συνολικά 5-10 λεμφαδένες που χωρίζονται ως παρακάτω: ^[23]

1) Μασχαλιαίοι λεμφαδένες:

a) Έξω μαστικοί (βραχιόνιοι λεμφαδένες) (4 έως 5) εντοπίζονται στο οπίσθιο μέρος από το έξω χείλος του μείζονος θωρακικού μυός και κατά μήκος της πλάγιας θωρακικής αρτηρίας. ^[17] ^[22]

b) Έσω μαστικοί (θωρακικοί λεμφαδένες) (5 έως 6) συναντώνται παραστερνικά ανάμεσα στο 2^ο και το 5^ο μεσοπλεύριο διάστημα.

c) Κεντρικοί λεμφαδένες (3 έως 4) παρευρίσκονται στην κύρια κοιλότητα της μασχάλης.

d) Κορυφαίοι (υποκλείδιοι λεμφαδένες) (6 έως 12) που βρίσκονται στην κορυφή της μασχάλης πίσω από τον ελάσσονα θωρακικό μυ.

e) Οπίσθιοι (υποπλάτιοι λεμφαδένες) (6 έως 7) εντοπίζονται στο μπροστινό τοίχωμα του πλατέως ραχιαίου μυ κατά μήκος με τα υποπλάτια αγγεία, πολύ κοντά στο θωρακοραχιαίο νεύρο.

1) Στους μασχαλιαίους λεμφαδένες (20 έως 50 στον αριθμό) γίνεται η λεμφική αποχέτευση από λεμφαγγεία σε ποσοστό κατά προσέγγιση 75%. Στην πλειοψηφία της το υπόλοιπο της αποχέτευσης επιτελείται στους παραστερνικούς λεμφαδένες που βρίσκονται στο βάθος του πρόσθιου θωρακικού τοιχώματος σε συσχέτιση με την έσω μασχαλιαία αρτηρία. ^[13] ^[14] ^[17]

^[19] ^[21] ^[22] ^[23]

- 2) Έσω μαστικοί λεμφαδένες (3 έως 4) : Επιτελούν το 20% της παροχέτευσης και αποτελούνται περίπου από 4 λεμφαδένες σε κάθε πλευρά που γίνεται παροχέτευση από τα 2 έσω τεταρτημόρια. Εντοπίζονται ανάμεσα στα μεσοπλεύρια διαστήματα στο μήκος των έσω μαστικών αγγείων. Επιπλέον λαμβάνουν λέμφο κατά κύριο λόγο από το εσωτερικό τμήμα του μαστού και αποχετεύουν προς τις μεγάλες φλέβες του τραχήλου. ^{[13] [14] [17] [19] [21] [22] [23]}
- 3) Λεμφαδένες Rotter ή διαθωρακικοί (1 έως 4) βρίσκονται ενδιάμεσα στο μείζον και ελάσσονα θωρακικό μύ. Αυτοί οι λεμφαδένες λαμβάνουν λέμφο κατά κύριο λόγο από το άνω τμήμα του μαστού και στην συνέχεια αποχετεύουν την λέμφο σε λεμφαδένες ανάμεσα στους θωρακικούς μυς. ^{[13] [19]}
- 4) Κοιλιακοί και παρασπονδυλιακοί λεμφαδένες : Παροχετεύουν κατά προσέγγιση το 5% της λέμφου του μαστού.

Αξίζει να αναφερθεί πως οι μασχαλιαίοι και οι μαστικοί λεμφαδένες λαμβάνουν λέμφο από όλα τα τεταρτημόρια του μαστού.

Νεύρα

Ο μαστός είναι όργανο που διαθέτει πλούσια νεύρωση. Την νεύρωση του μαστού αναφορικά επιτελούν

- a) Το μεσοπλευροβραχιόνιο νεύρων
- b) Το θωρακοραχιαίο (μέσο υποπλάτιο νεύρο)
- c) Το μακρύ θωρακικό νεύρο (νεύρο του Bell) και από
- d) Το αυτόνομο νευρικό σύστημα.

Πιο συγκεκριμένα:

- a) Μεσοπλευροβραχιόνιο νεύρο: Η έκφυση του γίνεται από το Θ1 – Θ3 και συγκροτείται από κλάδους του αυχενικού πλέγματος και δερματικούς κλάδους των μεσοπλεύριων νεύρων. Πιο αναλυτικά σχηματίζεται από τον πλάγιο δερματικό κλάδο του μεσοπλεύριου νεύρου καθώς αυτό διέρχεται πλάγιως με το μεσοβραχιόνιο νεύρο και με τον τρίτο πλάγιο δερματικό κλάδο. Επιπλέον διέρχεται από την μασχάλη και διατέμνεται δημιουργώντας μειωμένη αισθητικότητα στην δερματική περιτονία της έσω και πίσω επιφάνειας του βραχίονα στην ίδια σειρά. Εκτός από την νεύρωση του βραχίονα μέρος του νεύρου συμμετέχει και στην νεύρωση του δέρματος του ανώτερου τμήματος του μαστού μέσα από τον 3^ο και 4^ο κλάδο του αυχενικού αλλά και του κατώτερου πλάγιου δερματικού κλάδου των μεσοπλεύριων νεύρων. Το 4^ο από τα μεσοπλεύρια νεύρα νευρώνει την θηλή ενώ ο κατώτερος κλάδος του νεύρωνει επιπλέον την πολύ κοντινή επιφάνεια στην θηλαία άνω και το έξω και κάτω τεταρτημόριο του μαστού. Η κατάληξη αυτού του κλάδου είναι στην περιοχή της 5^{ης} ώρας στον αριστερό μαστό και στην 7^{ης} ώρα στον δεξιό . [13] [14] [15] [17] [22]
- b) Θωρακοραχιαίο (μέσο υποπλάτιο νεύρο) : Εκφύεται από τα Α6- Α8 και ελέγχει την νεύρωση του πλατύ ραχιαίου μυ . Αυτό συμβαίνει γιατί το νεύρο αναδυόμενο υπό την μασχαλιαία φλέβα ενώνεται με τα θωρακοραχιαία αγγεία με πορεία επί του πλατέως ραχιαίου μυ . Η διατομή του νεύρου συνεπάγεται την υπολειτουργία των μυών του βραχίονα.
- c) Μακρύ θωρακικό νεύρο (Bell) εκφύεται από κλάδους των Α5-Α7. Συμμετέχει στην νεύρωση του πρόσθιου οδοντωτού μυ και πορεύομενο πάνω του αναδύεται υπό το μέσο τρίτο της μασχαλιαίας φλέβας. Πιθανή κάκωση του επιφέρει την ονομαζόμενη πτερυγοειδή ωμοπλάτη κατά την οποία δεν υπάρχει πρόσσωση της ωμοπλάτης στο θωρακικό τοίχωμα αλλά μετακινείται προς τα έξω δίκην πτερυγίου. Αυτό οφείλεται στην ελάττωση της αποτελεσματικότητας της

λειτουργίας των μυών του βραχίονα αλλά και στην αδυναμία να ακινητοποιηθεί η ωμοπλάτη. ^{[13] [14] [15] [17] [22]}

- d) Αυτόνομο συμπαθητικό σύστημα : Καλύπτει την νευρώση του μαζικού παρεγχύματος σε μεγαλύτερο βαθμό. Αυτό γίνεται μέσω δικτύων συμπαθητικών ινών που σχηματίζονται γύρω από τα τριχοειδή και τα αδενικά κύτταρα.

ΔΕΡΜΑ ΚΑΙ ΘΗΛΗ

Το δέρμα που επικαλύπτει τον μαστό έχει μικρό πάχος και περιέχει σμηγματογόνους αδένες, ιδρωτοποιούς αδένες και θύλακες τριχών. Βρίσκεται σε στενή σύνδεση με το περιμαστικό λίπος και τον υποκείμενο ιστό του μαστού μέσω των συνδέσμων Cooper. Επιπλέον σε αυτό υπάρχουν και οι φυσικές γραμμές τάσεως (γραμμές Langer). Αυτές οι γραμμές εκτός των άλλων αποτελούν και αποδεικτικό σημείο αναφοράς κατά την κλινική εξέταση μαστού από τον γυναικολόγο- μαστολόγο. ^{[12] [15] [16] [17] [18] [20] [22] [23] [4]}

Σχεδόν στο μέσο της πρόσθιας επιφάνειας του μαστού εντοπίζεται και η θηλή.

Η θηλή του μαστού είναι ένα κυλινδροειδές ή κωνοειδές δερματικό έπαρμα που στην κορυφή του εμφανίζονται ρωγμές και βρίσκεται λίγο πιο κάτω και έξω από το μέσο του μαστού . Η θηλή αποτελείται από 3 μέρη το πρόσωπο το μίσχο και την βάση και εμφανίζει μέσο ύψος 1 έως 1.5 εκατοστό που αυξάνεται στον θηλασμό και έχει καστανέρυθρο χρώμα που της προσδίδει η άφθονη μελανίνη που περιέχει. ^{[12] [17] [18] [20] [21] [22] [23]}

Η θηλαία άλω περιβάλλει την θηλή και είναι μια καστανέρυθρή υποστρόγγυλη ελαφρά επηρμένη περιοχή με μέση διάμετρο 1.5 έως 6 εκατοστά. Στο εξωτερικό της απαντώνται 10 έως 15 μικρά επάρματα υπό τα οποία υπάρχουν οι αδένες του Montgomery . Οι αδένες αυτοί θεωρούνται τροποποιημένοι σμηγματογόνοι αδένες που στον θηλασμό εκκρίνουν μια λιπαρή ουσία η οποία λιπαίνει της θηλές και τις προστατεύει από εκδορές και λύσεις της συνέχειας του δέρματος λόγω του μηχανικού ερεθισμού. ^{[15] [16] [17] [18] [22] [23]}

Τόσο στην θηλή όσο και στην θηλαία άλω το χόριο του δέρματος περιέχει λείες μυϊκές ίνες που οδηγούν στην σκλήρυνση (στύση) κατά την τριβή ή τον θηλασμό. ^{[20] [21] [22]}

1.1 ΑΝΑΠΤΥΞΗ ΤΩΝ ΜΑΣΤΩΝ

Η ανάπτυξη του γυναικείου μαστού αποτελεί μια σταδιακή διαδικασία που ξεκινάει από την εμβρυϊκή ζωή. Μολονότι η περίοδος της εφηβείας σηματοδοτεί την αρχή της ωρίμανσης η ολοκλήρωση της διαφοροποίησης του μαστού συμβαίνει μόνο στην διάρκεια της κύησης και της γαλουχίας. Η παραγωγή του μαζικού αδένα στα νεογνά και των δύο φύλων γίνεται μέσα από την επίδραση πλακουντιακών ορμονών που διαμορφώνουν ορατές προεξοχές επιφανειακά στο σώμα. Ο μαστός κατά τον τοκετό δηλαδή συγκροτείται από 10-12 πρωτογενείς πόρους κάτω από το σύμπλεγμα θηλής – άλω. ^{[18] [19] [25]}

Στην αρχική παιδική ηλικία εμφανίζεται ένας ιδιαίτερα βραδύς και σταθερός ρυθμός ανάπτυξης που περιλαμβάνει την καναλοποίηση σε ειδικές δομές. Πέρα από αυτό το στάδιο δεν διαδραματίζεται ουδέ μια περαιτέρω εξέλιξη των μαστών στους άνδρες.

Αντιθέτως στα θηλυκά άτομα με την εφηβεία που ξεκινάει περίπου στα 10-12 έτη ο μαζικός αδένας βρίσκεται υπό την επίδραση των μεταβολών στην συγκέντρωση συγκεκριμένων ορμονών όσο και κατά τον εμμηνορρυσιακό κύκλο. Συγκεκριμένα στο 10 έτος της ζωής επιτελείται η πρώτη ανάπτυξη των μαστών με την επίδραση της υποθαλαμικής γοναδοτρόπου ορμόνης (GnRH). Στην πρόσθια μοίρα της υπόφυσης από τα κύτταρα παράγεται η θυλακιοτροπίνη και η γοναδοτροπίνη. Αυτές οι ορμόνες στην συνέχεια συμβάλλουν στην ωρίμανση των ωοθυλακίων και την έκκριση οιστρογόνων κατά κύριο λόγο σαν 17- β οιστραδιόλη. Τα οιστρογόνα οδηγούν σε αύξηση της εναπόθεσης λίπους στην περιοχή του μαστού και σε ανάπτυξη των ιστών και των πόρων τους. Η ταχεία ανάπτυξη των μαζικών αδένων κατά την εφηβεία επιτελείται με την περαιτέρω διακλάδωση των πόρων, των αυξημένο σχηματισμό των λοβίων και το ραγδαίο πολλαπλασιασμό του στρώματος ενδιάμεσα στους πόρους. Ειδικά καθώς οι πόροι αναπτύσσονται σχηματίζονται κλάδοι τα άκρα των οποίων αρχίζουν να μεταβάλλονται σε σφαιροειδείς μάζες κυττάρων που μετέπειτα θα εξελιχθούν στα λόβια και τις κυψελίδες. Η προγεστερόνη από την πλευρά της εκκρίνεται από τις ωοθήκες, προωθεί την ανάπτυξη των λοβίων και των αδενοκυψελών των μαζικών αδένων βοηθώντας στην αλλαγή των αδενικών κυττάρων σε εκκριτικά .

[4] [19] [25]

Το αρχικό στάδιο της εφηβείας στα κορίτσια συχνά είναι η θηλαρχή (80%) και χωρίζεται σε 5 στάδια : [4] [15]

1. Στάδιο 1 : Προεφηβικό □ Εξέχουσα θηλή
2. Στάδιο 2 : Μπουμπούκιασμα στήθους :Μικρή διόγκωση των θηλών και των μαστών καθώς διακρίνεται και μια μικρή αύξηση διαμέτρου της θηλαίας άλω
3. Στάδιο 3 : Μεγάλη αύξηση μαστών και της θηλαίας άλω συγκριτικά με το 2 στάδιο χωρίς να φαίνεται η διαφορά μεταξύ τους σε πλάγια οπτική όψη.
4. Στάδιο 4 : Η θηλή καθώς και η άλως σχηματίζουν ένα δεύτερο έπαρμα επικαθήμενο του στήθους
5. Στάδιο 5: Ωριμο στάδιο: Η διόγκωση της θηλής και της άλω έχει υποχωρήσει. Το στήθος έχει διαμορφωθεί σε ένα ομαλό περίγραμμα ενός μαστού μιας ενήλικης γυναίκας

1.2 ΦΥΣΙΟΛΟΓΙΑ ΜΑΣΤΩΝ

Ορισμένα ορμονικά ερεθίσματα που συμβάλλουν στην απαρχή της λειτουργίας και της ανάπτυξης του μαστού είναι οι εξείς: ^{[4] [13]}

- a. οιστρογόνα
- b. Η προγεστερόνη
- c. Η προλακτίνη
- d. Η ωκυτοκίνη
- e. Η κορτιζόλη
- f. Η θυροξίνη
- g. Η αυξητική ορμόνη

Ιδιαίτερη σημασία για την φυσιολογική ανάπτυξη αλλά και λειτουργία του μαστού έχουν τα οιστρογόνα ,η προγεστερόνη και η προλακτίνη . Η βιολογική δράση των οιστρογόνων σχετίζεται κατά κύριο λόγο με την ανάπτυξη των δευτερογενών χαρακτηριστικών του φύλου στο γεννητικό σύστημα και τους ιστούς .Σε αυτούς ανάμεσα συγκαταλέγονται και οι μαστοί των οποίων την ανάπτυξη προάγουν σε όλα τα στοιχεία τους και κυρίως στους γαλακτοφόρους πόρους . Η επίδραση των οιστρογόνων γίνεται είτε άμεσα μέσω των οιστρογονικών υποδοχέων (ERα , ERβ) ή με έμμεσο τρόπο αυξάνοντας την έκφραση άλλων αυξητικών παραγόντων και των υποδοχέων τους όπως είναι οι IGF1 και οι EGF. Η ωθήκη στην αναπαραγωγική περίοδο της γυναίκας αποτελεί την βασική πηγή προέλευσης των οιστρογόνων για τους μαστούς. Με επιπλέον πηγή οιστρογόνων είναι ο περιφερικός μεταβολισμός των ανδρογόνων (Δ4 ανδροστενδιόνη , τεστοστερόνη , DHEA / - 5) με την αρωματάση. Μεγάλη είναι και η ποσότητα των οιστρογονικών μορίων που παράγονται εντός του αδένου με αρωματοποίηση των ανδρογόνων της περιφέρειας. ^{[15] [4] [16]}

Η προγεστερόνη με τη σειρά της ευθύνεται για την τελική διαφοροποίηση των μαστών σε εκκριτικά όργανα από τα οποία παράγεται γάλα. Πιο συγκεκριμένα συμβάλλει στην

διαφοροποίηση του επιθηλίου αλλά και στην ανάπτυξη των λοβίων . Έχει καταλυτική δράση παράλληλα με τα οιστρογόνα και λοιπές ορμόνες στην ανάπτυξη των λοβίων και τη διαμόρφωση των εκκριτικών χαρακτηριστικών των αδενοκυψελών. Η επίδραση της προγεστερόνης στο μαστό γίνεται εμφανής με τη δράση της στα επιθηλιακά κύτταρα και τους ινοβλάστες του στρώματος. Η ύπαρξή της σε μικρές δόσεις στο μαστό οδηγεί σε ανάπτυξη των αδενοκυψελών ενώ σε μεγάλες δόσεις επιφέρει την παραγωγή έκκρισης παρόμοιας με το πύαρ. Η έλλειψή της από την άλλη οδηγεί σε μείωση των διακλαδώσεων των εκφορητικών πόρων και μειωμένη ανάπτυξη της αδενοκυψελιδικής μονάδας. ^{[13] [4] [16]}

Μία ακόμα ορμόνη που φαίνεται ότι συμβάλλει στην διαμόρφωση και ωρίμανση του μαζικού αδένου είναι η προλακτίνη .Συγκεκριμένα είναι σημαντική για την ανάπτυξη των γαλακτοφόρων πόρων ,των αδενοκυψελών και των τελικών λοβιδίων του μαστού. Βασική προϋπόθεση για την ορθή ανάπτυξη των τελικών λοβιδίων είναι η παράλληλη παρουσία της προγεστερόνης . Η ορμόνη αυτή παράγεται από την υπόφυση και η κύρια δράση της είναι η συμβολή στην έκκριση και παραγωγή γάλακτος από τα επιθηλιακά κύτταρα. ^[1]

Σε γενικές γραμμές θεωρείται ένας αυξητικός, πολλαπλασιαστικός και διαφοροποιητικός παράγοντας για τον μαστό που επιδρά σημαντικά στην συμπεριφορά του αν και ο ακριβής τρόπος δράσης της παραμένει άγνωστος .

Κατά την κύηση εκκρίνεται και η ανθρώπινη πλακουντικάκη γαλακτογόνο ορμόνη που περιλαμβάνει τις γαλακτογόνες ορμόνες. Η δράση που επιτελεί είναι σχεδόν ίδια με της προλακτίνης δηλαδή προκαλεί επιπλέον αύξηση των μαστών ενώ μετά τον τοκετό τα επίπεδά της ελαττώνονται απότομα . ^[13]

Ο μαζικός αδένας κατά τον αναπαραγωγικό κύκλο της γυναίκας υφίσταται αλλαγές λόγω των περιοδικών μεταβολών των επιπέδων των ωοθηκικών στεροειδών ή με την χορήγηση ορμονικών αγωγών,

Η οιστραδιόλη αποτελεί βασικό παράγοντα και προϋπόθεση για την ορθή ανάπτυξη του μαστικού αδένος κατά την εφηβική ηλικία. Η επίδραση της στο επιθήλιο των αδενοκυψελών αλλά και των εκφορητικών πόρων κατά την ωοθηλακική φάση γίνεται σε πολύ μεγαλύτερο βαθμό κατά στην ωχρινική φάση με την δράση της προγεστερόνης

Η απελευθέρωση των οιστρογόνων και της προγεστερόνης από τις ωοθήκες ελέγχονται από την ωχρινοποιητική ορμόνη (LH) και την θυλακιοτρόπο ορμόνη (FSH). Η απελευθέρωσή τους από τα βασεόφυλα κύτταρα της πρόσθιας υπόφυσης ρυθμίζεται με τη σειρά της από την έκκριση της εκλυτικής ορμόνης της γοναδοτροπίνης (GnRH) από τον υποθάλαμο. Η θετική ή αρνητική αλληλορύθμιση των οιστρογόνων και της προγεστερόνης ελέγχει την παραγωγή των LH, FSH και GnRH. ^[4]

Η επίδραση της αυξητικής ορμόνης σε συνεργασία με την προλακτίνη και τα οιστρογόνα συμβάλλει στην επιπλέον ανάπτυξη του μαστού και ειδικά των γαλακτοφόρων πόρων. ^[13]

Ορισμένες επιπλέον ορμόνες που επιτελούν σημαντικό ρόλο και υποβοηθούν την ανάπτυξη των μαστών και την παραγωγή γάλακτος στην κύηση και την γαλουχία είναι η c σωματομεδίνη, η ινσουλίνη, τα γλυκοκορτικοειδή, η ωκυτοκίνη και η θυροξίνη. ^[4]

1.4 ΦΥΣΙΟΛΟΓΙΑ ΘΗΛΑΣΜΟΥ

Ο θηλασμός ως διαδικασία επέρχεται ομαλά και αυτοματοποιημένα στους πρώτους μήνες της ζωής του νεογνού .Αυτό οφείλεται στα νεογνικά αντανακλαστικά της αναζήτησης και του θηλασμού.

Τοποθετώντας το νεογνό σε σωστή θέση στο μαστό ,το νεογνό από ένστικτο θα εκτείνει την κεφαλή του προς τα πίσω και με οδηγό των πώγωνα θα κινηθεί κατευθυνόμενο προς τα μπροστά για να αποκτήσει επαφή με το στήθος και κατόπιν να αναζητήσει τη θηλή .Η ενεργοποίηση του αντανακλαστικού της αναζήτησης γίνεται όταν έρχεται σε επαφή η παρειά ή το άνω χείλος του νεογνού με τη θηλή .

Στη συνέχεια ,το νεογνό γυρίζει προς την κατεύθυνση του ερεθίσματος με διάπλατα ανοιχτό το στόμα του και την γλώσσα να είναι προβάλλουσα πέρα από τα ούλα της κάτω γνάθου . Η γλώσσα παράλληλα κινείται προς τα κάτω ώστε να επιτευχθεί η ανίχνευση και η σύλληψη της θηλής κατά την οποία η γλώσσα αποκτά σχηματισμό ενός κοιλώματος. Η σύλληψη της θηλής γίνεται με τα χείλη και τη γλώσσα και γεμίζοντας τη στοματική κοιλότητα ασκείται αρνητική πίεση. Το αντανακλαστικό του θηλασμού ενεργοποιείται καθώς η θηλή έρχεται σε επαφή με τη σκληρή υπερώα και η άνω επιφάνειά της πιέζει τον ουρανίσκο. [23] [25] [26]

Μέσω του θηλασμού επιτυγχάνεται η μεταφορά γάλακτος από τη μητέρα στο νεογνό. Η έκκριση του μητρικού γάλακτος και η εξώθηση του από το μαστό γίνεται με την ενεργοποίηση του αντανακλαστικού εκροής του γάλακτος. (MER-milk ejection reflex). Το αντανακλαστικό εκροής προσδιορίζεται ως η απελευθέρωση γάλακτος από το μαστό και ενεργοποιείται με τον ερεθισμό της θηλής ,με ακουστικά ή οπτικά ερεθίσματα της μητέρας ακόμα και με την σκέψη του βρέφους. Η ενεργοποίηση του αντανακλαστικού αυτού έχει σημαντικό ρόλο τόσο στην έναρξη όσο και στην διατήρηση της γαλουχίας διαμέσου νευροορμονικού μηχανισμού. Ειδικότερα ,

διεγείροντας την θηλή και την θηλαία άλω ερεθίζονται οι κατώτεροι κλάδοι του 4 ου μεσοπλευρίου νεύρου .Στην συνέχεια , το ερέθισμα αυτό μεταφέρεται στον υποθάλαμο και επιφέρει την έκκριση της ωκυτοκίνης από τον οπίσθιο λοβό της υπόφυσης αλλά και της προλακτίνης που παράγεται από τον πρόσθιο λοβό της υπόφυσης. Τα προυσφόμενα μυεπιθηλιακά κύτταρα στην βασική μεμβράνη των αδενοκυψελών κατά μήκος των γαλακτοφόρων πόρων αντιδράνε με την ωκυτοκίνη. Η φωσφοριλίωση της μυωσίνης που προκαλείται έχει ως συνέπεια την σύσπαση των μυοεπιθηλιακών κυττάρων και την απελευθέρωση του γάλακτος .^{[14] [23] [25] [26]}

1.4.1 ΜΑΣΤΟΓΕΝΕΣΗ

Ο μαζικός αδένας αποτελεί το μοναδικό όργανο που κατά την γέννηση δεν είναι πλήρως ανεπτυγμένο. Παρόλα αυτά η ανάπτυξη του ξεκινάει από την 7^η εβδομάδα κύησης ακόμα. Αναλυτικά στην 4^η εβδομάδα κύησης ο μαζικός ιστός του εμβρύου καθίσταται ορατός με την μορφή ενός βλαστού ή οζιδίου από επιθηλιακό ιστό που επεκτείνεται στο μήκος μιας γραμμής (μαστικοί γαλακτοφόρος γραμμή) . Σε ένα ανεπτυγμένο έμβρυο η έκταση της μαστικής γραμμής είναι από την μέση μασχαλαία χώρα ως και την βουβωνική περιοχή. Τα επιθηλιακά κύτταρα πολλαπλασιάζονται συνεχόμενα ενώ μεγαλώνουν οι καταβολές των γαλακτοφόρων από την βάση της αρχέγονης θηλής . Από τις καταβολές αυτές περί τον 5^η μήνα σχηματίζονται οι γαλακτοφόροι πόροι, οι αδενοκυψέλες γενικότερα δηλαδή οι μαζικοί αδένες. Κατά τον τοκετό ο μαζικός αδένας είναι στοιχειωδώς ανεπτυγμένος και συνίσταται σχεδόν αποκλειστικά από γαλακτοφόρους πόρους.^{[28] [25] [23] [12] [15]}

Η ανάπτυξη του εμβρυϊκού μαστού γίνεται υπό την επίδραση των ορμονών που απελευθερώνονται στην κύηση και είναι οι κάτωθι: ^[29] ^[12] ^[1]

- ✓ ACTH (φλοιοεπινεφριδιοτρόπος) – κορτικοστεροειδή
- ✓ EGF(επιδερμικός αυξητικός παράγοντας)
- ✓ GH (αυξητική ορμόνη)
- ✓ IGF-1 (Ινσουλινοειδής αυξητικός παράγοντας)
- ✓ PRL (Προλακτίνη)
- ✓ Οιστρογόνα
- ✓ Προγεστερόνη

Οι πόροι του μαζικού αδένου αναπτύσσονται υπό την επίδραση των οιστρογόνων και της αυξητικής ορμόνης . Από την άλλη η ανάπτυξη των αδενοκυψελών προϋποθέτει την δράση της προγεστερόνης , προλακτίνης και του πλακουντιακού γαλακτογόνου . Η προλακτίνη με την δράση της συμμετέχει ουσιαστικά στην ανάπτυξη του μαστού και ελέγχει την παραγωγή γάλακτος στα διαφοροποιημένα από αυτήν κύτταρα των τελικών γαλακτοφόρων πόρων. Κατά την κύηση παρατηρούνται αυξημένα επίπεδα προγεστερόνης τα οποία συγκρατούνε την προλακτίνη σε χαμηλά επίπεδα. Στην λοχεία όμως , μειώνονται τα επίπεδα της προγεστερόνης ενώ παράλληλα αυξάνεται η δραστηριότητα της προλακτίνης. ^[27] ^[29] ^[23]

1.4.2 ΓΑΛΑΚΤΟΓΕΝΕΣΗ

Η αρχή της διαδικασίας της γαλακτογένεσης συμβαίνει περίπου στο μέσο της κύησης στην πλειοψηφία των ειδών. Περιλαμβάνει τρία στάδια τα οποία αναφορικά είναι

- ❖ Γαλακτογένεση I ή εκκριτική διαφοροποίηση
- ❖ Γαλακτογένεση II ή εκκριτική ενεργοποίηση
- ❖ Γαλακτογένεση III ή γαλακτοποίηση

Και μετά επέρχεται η εδραίωση της γαλουχίας.

Γαλακτογένεση I

Αρχίζει την 16^η – 20^η εβδομάδα κύησης μέχρι την 40^η – 50^η ώρα μετά το πέρας του τοκετού. Σε αυτό το στάδιο πραγματοποιείται διαφοροποίηση των μαστικών επιθηλιακών κυττάρων σε γαλακτοκύτταρα που έχουν την δυνατότητα σύνθεσης των συστατικών του γάλακτος. Συγκεκριμένα, η εκκριτική διαφοροποίηση χαρακτηρίζεται από αυξημένη έκφραση ορισμένων πρωτεϊνών γάλακτος και βιοσυνθετικών ενζύμων ενώ παρατηρείται συσσώρευση σταγονιδίων λίπους και πρωτεϊνών για την δημιουργία του πρωτογάλακτος. Κατά το πρώτο μισό της εγκυμοσύνης επαναρροφούνται από την μητρική κυκλοφορία ουσίες όπως η λακτόζη, καζεΐνη και η α-λακταβουλμίνη εξαιτίας των χαλαρών συνδέσεων των γαλακτοκυττάρων. Αυτό παύει να υφίσταται στο δεύτερο μισό της κύησης κατά τον οποίον παράγεται το πύαρ (16^η εβδομάδα). Η απέκκριση του αναστέλλεται έως και πριν τον τοκετό παρόλα αυτά η γαλουχία με αυτόν τον τρόπο είναι εξασφαλισμένη ακόμα και σε περιπτώσεις πρόωρου τοκετού. [25] [28] [12] [29] [27]

Γαλακτογένεση II

Η φάση της γαλακτογένεσης II εκκινεί 30 – 40 έως 70 ώρες έπειτα από τον τοκετό και την απομάκρυνση του πλακούντα. Με την έξοδο του πλακούντα επέρχεται έντονη πτώση των επιπέδων της προγεστερόνης, των οιστρογόνων και του πλακουντιακού

γαλακτογόνου σε συνδυασμό με σταδιακή αύξηση των επιπέδων της προλακτίνης από την υπόφυση.

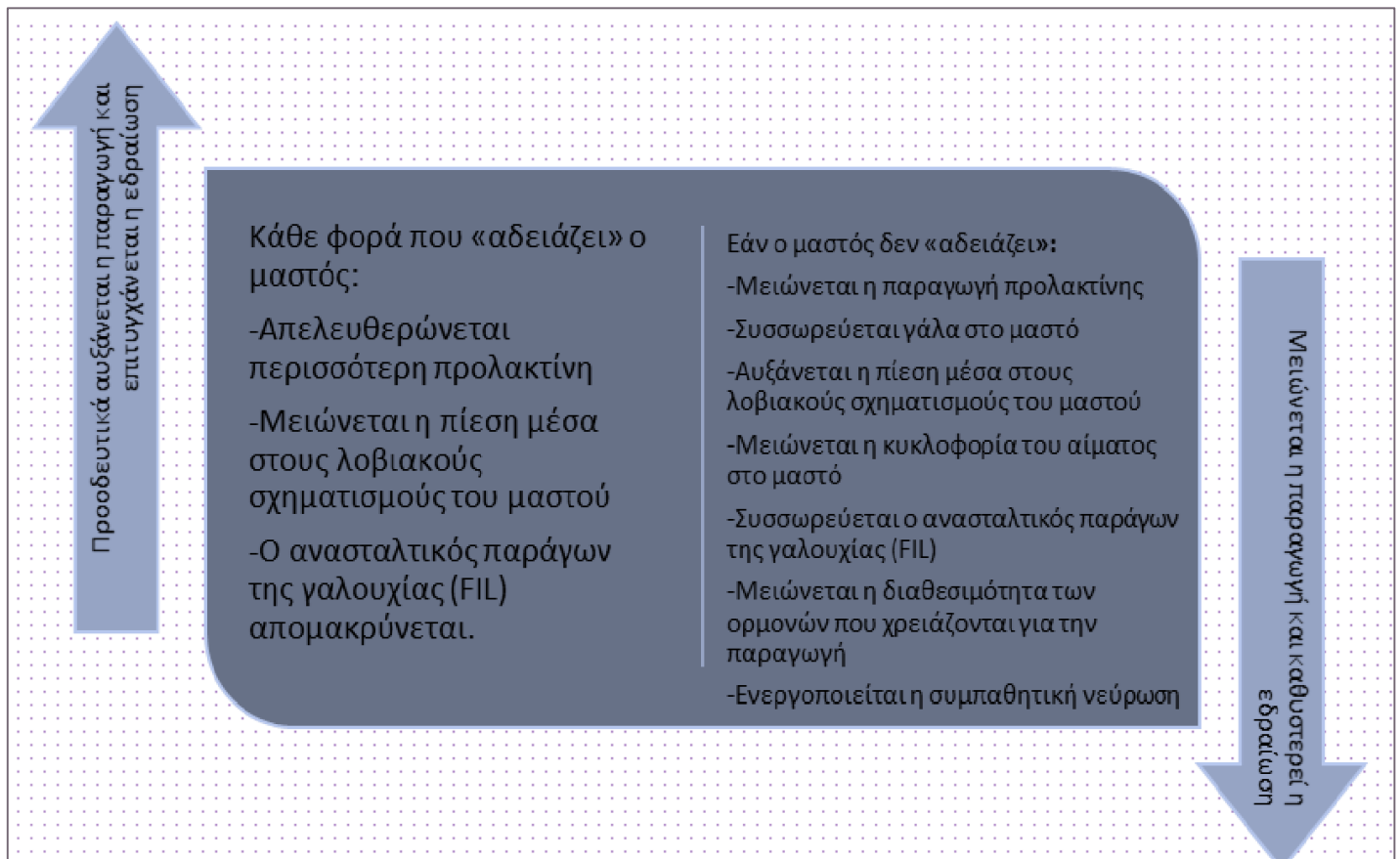
Η έναρξη της γαλακτογένεσης II δεν επηρεάζεται και γίνεται ανεξάρτητα από το «άδειασμα» των μαστών. Μετά το τέλος της γαλακτογένεσης I παρατηρείται ραγδαία αυξημένη παραγωγή γάλακτος σε όγκο από τους μαστούς που γίνεται αισθητή. Κατά το στάδιο αυτό οι κυτταρικές συνδέσεις ανάμεσα στα γαλακτοκύτταρα κλείνουν σταδιακά. Ουσιαστικά σταματάει να λειτουργεί η παρακυτταρική οδός μεταφορά συστατικών ανάμεσα στα τριχοειδή αιμοφόρα αγγεία και τις γαλακτοφόρες κυψελίδες. Συνεπώς, μεταβάλλεται η σύσταση του γάλακτος και ειδικότερα αυξάνονται τα επίπεδα λιπιδίων και λακτόζης, ενώ ελαττώνονται τα επίπεδα νατρίου, λευκωμάτων και χλωριούχων. [25] [28] [12] [29] [27]

Γαλακτογένεση III

Αρχίζει μετά την 3^η μέρα της λοχείας. Στην φάση αυτή γίνεται εδραίωση και διατήρηση της γαλουχίας που ελέγχονται από αυτοκρινείς μηχανισμούς με ανεξάρτητη δράση σε κάθε μαστό. Η έκκριση της προλακτίνης από τον πρόσθιο λοβό της υπόφυσης (λακτοτρόφα κύτταρα) δεν είναι πλέον αυτόματη αλλά έχει άμεση συσχέτιση με την συχνότητα ερεθισμού της θηλής. Η προλακτίνη είναι ιδιαίτερα σημαντική μέχρι την εδραίωση της γαλουχίας καθώς δρα διεγείροντας τα επιθηλιακά κύτταρα να παράγουν γάλα. Αξίζει να σημειωθεί πως στον μαστό συναντιούνται 4 είδη υποδοχέων της προλακτίνης. [25] [28] [12] [29] [27]

Αναλυτικά κατά τον θηλασμό γίνεται διέγερση των νευρικών απολήξεων της θηλής και της θηλαίας άλω που αποτελούν κλάδους του 4^{ου} μεσοπλευρίου νεύρου. Η ώση έπειτα μεταφέρεται στο κεντρικό νευρικό σύστημα προάγοντας την παραγωγή ωκυτοκίνης από τον οπίσθιο λοβό της υπόφυσης. Η ωκυτοκίνη μέσω της κυκλοφορίας μεταφέρεται στο μαστό και διεγείρει τα μυοεπιθηλιακά κύτταρα συσπώντας τα να απελευθερώσουν το γάλα. [25] [28] [12] [29] [27]

Η παραγωγή γάλακτος κατά το στάδιο της γαλακτογένεσης III και στην εδραίωση ακολουθεί τον νόμο της προσφοράς και της ζήτησης όπως φαίνεται και στην παρά κάτω διαφάνεια :



[12]

Καθυστερημένη ή αποτυχημένη γαλακτογένεση μπορεί να οφείλεται σε αίτια :

- ✓ Προαδενικά πχ. Ορμονικό υπόβαθρο (ανεπάρκεια υπόφυσης)
- ✓ Αδενικά ελλιπώς ανεπτυγμένος μαζικός αδένας και
- ✓ Με τα αδενικά πχ. μη επαρκές «άδειασμα» των μαστών.

Υποστροφή: Η υποστροφή του μαστού έπεται τον αποθηλασμό και κατά τη διάρκεια της ο μαστός τείνει να επανέλθει στο φυσιολογικό του μέγεθος στην πριν της εγκυμοσύνης κατάσταση. Σε περίπτωση που δεν υπάρξει απομάκρυνση του γάλακτος, δημιουργείται αυξημένη ενδοιαστική πίεση και συσσωρεύεται ο αναστολέας ανατροφοδότησης της γαλουχίας (FIL) που διατείνει τις αδenoκυψέλες ελαπτόνοντας τοπικά την προλακτίνη. Έτσι μειώνεται η παραγωγή του γάλακτος ξεκινάει υποστροφή του μαστού. Η διαδικασία αυτή περιλαμβάνει την απομάκρυνση των επιθηλιακών κυττάρων που εκκρίνουν γάλα, όταν αυτά είναι πλέον περιττά στον απογαλακτισμό και γίνεται σε δύο στάδια:

Στα στάδια αυτά συμπεριλαμβάνονται ο θάνατος του εκκριτικού επιθηλίου και η αντικατάσταση του από τα λιποκύτταρα. ^[29]

1.5 ΚΥΗΣΗ ΚΑΙ ΓΑΛΑΚΤΟΠΑΡΑΓΩΓΗ

Κατά την περίοδο της κύησης συντελείται η πλήρης ωρίμανση των μαστών σε δομικό και λειτουργικό επίπεδο. Υπό την ορμονική επίδραση της κύησης γίνονται αλλαγές στο αδενικό επιθήλιο του μαστού ώστε να υπάρξει η δυνατότητα παραγωγή γάλακτος. Σε αυτό τον χρόνο παρουσιάζεται η μέγιστη ικανότητα διακλάδωσης του μαστού με μια τερματική υπερανάπτυξη που αποτελεί το απόγειο της αδενικής διαφοροποίησης. ^{[1][15]}

ΠΡΩΙΜΗ ΚΥΗΣΗ

Με την δράση της χοριακής γοναδοτροπίνης αναπτύσσεται πλήθος εκκριτικών αδένων από τον κάθε λοβό με αποτέλεσμα το σχηματισμό λοβίων τύπου 3 . Τα τελευταία με περαιτέρω εξέλιξη διαμορφώνονται από λοβία τύπου 3 σε τύπου 4 . Σε αυτού του τύπου τα λοβία τα επιθηλιακά κύτταρα δεν έχουν μόνο μια μεγάλη αύξηση στον αριθμό τους αλλά και στο μέγεθος, κυρίως λόγω κυτταροπλασματικής διόγκωσης. Τα λοβία μεγαλώνουν στο μέσο της κύησης επιπλέον σε αριθμό και μέγεθος περιβάλλοντας τους πόρους. Η κεντρική διακλάδωση των πόρων συνεχίζει με τέτοιο πάχος ώστε ο κύριος (αρχικός) πόρος πλέον καθίσταται μη αναγνωρίσιμος . Η σταδιακή μετατροπή των τερματικών πόρων δημιουργεί δυσκολία στην ιστολογική τους διάκριση . ^{[15][18][19]}

ΟΨΙΜΗ ΚΥΗΣΗ

Στο δεύτερο ήμισυ της κύησης οι μεταβολές των μαστών αφορούν κατά κύριο λόγο διατήρηση της αύξησης της εκκριτικής δραστηριότητας. Υπάρχει συνέχεια της σταδιακής διακλάδωσης ενώ η σχηματισμένες και πλήρες διαφοροποιημένες εκκριτικές μονάδες καθίσταται εμφανείς . ^{[15][18][19]}

Κατά τη γαλουχία παρατηρείται το απόγειο της ανάπτυξης των μαστών και της λειτουργικής τους δραστηριότητας. Αυτό συμβαίνει με τη συνεργική δράση των

οιστρογόνων, της προγεστερόνης, της κορτιζόλης, κυρίως όμως της προλακτίνης.^[25]

[14] [2]

Στο πρώτο τρίμηνο της κύησης υπάρχουν υψηλά επίπεδα οιστρογόνων και προγεστερόνης επιφέρουν τον πολλαπλασιασμό του συστήματος των αγωγών και διεγείρουν την διαμόρφωση των αδενοκυψελών και των λοβίων . Συγκεκριμένα στο πρώτο τρίμηνο γίνεται εκβλάστηση των πόρων ενώ στο δεύτερο πραγματοποιούνται περαιτέρω μεταβολές από την εκβλάστηση των αγωγών. Στα δύο αυτά τρίμηνα επιτελείται ουσιαστικά η ανάπτυξη των ελάσσονων πόρων. Το μητρικό γάλα παράγεται τις αδενοκυψέλες και στην συνέχεια διοχετεύεται στους γαλακτοφόρους πόρους που η κατάληξη τους βρίσκεται στην θηλή. Τα υψηλά επίπεδα της προλακτίνης και χοριονικής σωματοτροπίνης προάγουν την σύνθεση των ενζύμων που συμμετέχουν στην γαλακτοπαραγωγή. Στο τρίτο τρίμηνο υπάρχει συσσώρευση λιπιδίων στο επιθήλιο και τα διαστήματα ανάμεσα στα λόβια και τους πόρους γεμίζουν με πρωτόγαλα ενώ η θηλαία άλω και η θηλή σκουραίνουν και αυξάνονται σε μέγεθος. Ο ρυθμός έκκρισης του πύατος αντιστοιχεί στο 1/100 του ρυθμού παραγωγής γάλακτος στη λοχεία. Στο τέρμα της κύησης η ορμόνη προλακτίνη ελέγχει την σύνθεση των λιπαρών ουσιών και των λευκωμάτων του γάλακτος. Η γαλακτοπαραγωγή ρυθμίζεται από νευρικά αντανακλαστικά τόξα που σχηματίζονται στις νευρικές απολήξεις της θηλής και της άλω . Η μη δυνατότητα παραγωγής γάλακτος στην κύηση σχετίζεται με την κατασταλτική συνεργατική δράση των οιστρογόνων και της προγεστερόνης που υποστρέφει τις πρώτες μέρες της λοχείας. Η προγεστερόνη συμβάλει στην γαλακτογένεση προάγοντας αύξηση των λοβών, των λοβίων και των κυψελίδων.^{[16][18]}

[25] [15] [14]

Η κορτιζόλη σαν ορμόνη είναι σημαντική για την έναρξη αλλά και την διατήρηση της γαλουχίας ενώ η ινσουλίνη συνεισφέρει σημαντικά στη σύνθεση των λιπιδίων των μαστικών κυττάρων καθώς ελέγχει την μεταφορά γλυκόζης στα κύτταρα. Αντίθετα προσταγλανδίνες μπορεί να έχουν ανασταλτικό ρόλο στη γαλουχία πριν το τοκετό .^[14]

[18]

ΚΕΦΑΛΑΙΟ 2^ο

ΑΝΑΛΥΣΗ ΜΗΤΡΙΚΟΥ ΓΑΛΑΚΤΟΣ

2.1 ΟΡΙΣΜΟΣ

Το γάλα είναι το υγρό που παράγεται από τον μαστό της γυναίκας με την διαδικασία θηλασμού του βρέφους. Αποτελεί ένα ζωντανό ιστό και αδιαμφισβήτητα την ιδανική τροφή για το νεογνό – βρέφος. Ο χαρακτηρισμός του ως λευκό αίμα περιγράφει και αναδεικνύει την σημασία του μητρικού γάλακτος. Επιπλέον, είναι ένα δυναμικά μεταβαλλόμενο υγρό όσον αφορά την σύστασή του ανάλογα με την ηλικιακές – αναπτυξιακές ανάγκες του βρέφους. Αλλαγές στην σύστασή του παρατηρούνται ακόμα και κατά τον θηλασμό. ^{[15] [30] [31] [4] [29]}

2.2 ΣΥΝΘΕΣΗ ΜΗΤΡΙΚΟΥ ΓΑΛΑΚΤΟΣ (ΓΕΝΙΚΑ ΣΥΣΤΑΤΙΚΑ)

Το μητρικό γάλα είναι ένας σπουδαίος ζωντανός ιστός που καλείται να ανταποκριθεί και να καλύψει όλες τις ανάγκες του νεογέννητου σε ενέργεια και θρεπτικά συστατικά ως και τον 6^ο μήνα της ζωής που εισάγονται και στερεές τροφές στην διατροφή του. Η ποιοτική σύσταση του γάλακτος αποτελείται συγκεκριμένα από: ^{[1] [4]}

- 🚰 Νερό: Αποτελεί το μεγαλύτερο μέρος του μητρικού γάλακτος συνιστά το 87% της σύστασης του. Ακόμα και σε ιδιαίτερες κλιματολογικές συνθήκες στο περιβάλλον της μητέρας και του νεογνού αν η μητέρα λαμβάνει επαρκή ποσότητα υγρών το μητρικό γάλα καλύπτει απόλυτα τις ανάγκες του μωρού και προλαμβάνει τυχόν αφυδάτωση του χωρίς άλλα συμπληρώματα, Επιπλέον στο νερό βρίσκονται διαλυμένα και όλα τα υπόλοιπα θρεπτικά συστατικά του γάλακτος το οποίο είναι ισοτονικός προς το πλάσμα. Τα συστατικά αυτά διαπερνούν ανά πάσα στιγμή την μεμβράνη της θηλαίας άλω με διάχυση ή

μεταφορά. Μετά τους πρώτους 6 μήνες και υπό την επίβλεψη παιδίατρου το βρέφος τρέφεται με στερεές τροφές υψηλής περιεκτικότητας σε σίδηρο. Ο θηλασμός μπορεί να συνεχιστεί αν υφίσταται ευνοϊκές συνθήκες και αν υπάρχει αμοιβαία θέληση και η μητέρα και το παιδί. [32] [33] [34] [25] [2] [4] [15]

✚ **Λίπη:** Βρίσκονται υπό την μορφή γαλακτώματος καλύπτουν τις ενεργειακές ανάγκες του νεογνού και συμβάλλουν στην δομή του οστίτη ιστού του νευρικού ιστού, την μεταφορά λιποδιαλυτών βιταμινών, την θερμορύθμιση, την ανάπτυξη του εγκεφάλου και την καλή λειτουργία του εντερικού σωλήνα και της όρασης. Το ποσοστό των λιπών στο μητρικό γάλα κυμαίνεται από 3,5-4.5% και μεταβάλλεται όχι μόνο από μητέρα σε μητέρα αλλά και στην ίδια γυναίκα ανά ώρα ή ανά στάδιο θηλασμού. Για παράδειγμα τις πρωινές ώρες το γάλα έχει μεγαλύτερη περιεκτικότητα σε λίπος από ότι τις βραδινές και στην έναρξη του θηλασμού έχει λιγότερο λίπος από ότι στο τέλος του γεύματος. Στο σύνολο τους τα λίπη αποτελούνται κατά 44% από κορεσμένα λιπαρά οξέα και κατά 55% από ακόρεστα λιπαρά οξέα. Τα λιπίδια του μητρικού γάλακτος είναι πιο εύπεπτα από τα αντίστοιχα του αγελαδινού καθώς το ένζυμο λιπάση συμβάλλει στην διάσπασή τους. Η απορρόφησή του από τον οργανισμό γίνεται απευθείας χωρίς να αφήνει μεγάλο υπόλειμμα γεγονός που προσδίδει συγκεκριμένα χαρακτηριστικά στις κενώσεις βρεφών που θηλάζουν αποκλειστικά. [32] [34] [25] [2] [1] [24] [4] [15]

✚ **Πρωτεΐνες:** Το μητρικό γάλα έχει υψηλή περιεκτικότητα σε πρωτεΐνες συνιστούν περίπου το 0.9% των συστατικών του. Η σύσταση των πρωτεϊνών αυτών είναι η καλύτερη δυνατή για το ανώριμο πεπτικό σύστημα του βρέφους, γεγονός που τις καθιστά εύπεπτες και άμεσα απορροφήσιμες. Έτσι δεν καταπονούνται τα νεφρά και το ήπαρ του νεογνού με επιπλέον επιβάρυνση. Τα μωρά που θηλάζουν αποκλειστικά καλύπτουν τις ενεργειακές τους ανάγκες και αυξάνουν το βάρος τους με μικρότερη ποσότητα γάλακτος σε σχέση με αυτά που λαμβάνουν ξένο γάλα. Στις πρωτεΐνες του γάλακτος περιλαμβάνονται

βασικοί αμυντικοί παράγοντες (νουκλεοτίδια) και αντισώματα τα οποία προστατεύουν το βρέφος από μολύνσεις και παθογόνους μικροοργανισμούς. Ιδιαίτερα σημαντικές πρότείνες είναι και τα ένζυμα που συμμετέχουν ουσιαστικά σε αντιδράσεις της πέψης του γάλακτος και πλήρη αξιοποίηση των θρεπτικών συστατικών. Είναι αξιοσημείωτο πως το μητρικό γάλα συγκροτείται κατά 60% από λακταλβουμίνη (πρωτεΐνη ορού γάλακτος) και 40% από καζεΐνη. Η καζεΐνη και η πρωτεΐνες ορού του γάλακτος ανευρίσκονται επίσης στο γάλα. Η καζεΐνη συγκεκριμένα υπάρχει με την μορφή μικυλίων. Με την φωσφοριλίωση των μορίων καζεϊνών δημιουργούνται δεσμοί του ασβεστίου με φωσφορούχες ομάδες και ξεκινάνε να πολυμερίζονται τα μόρια των μικυλίων. Η κυρίαρχη μορφή από τις καζεΐνες στο γάλα είναι η β καζεΐνη που σχηματίζει ένα μαλακό πήγμα. Στην πρωτεΐνη ορού γάλακτος περιλαμβάνονται πέντε βασικά συστατικά : [32] [33] [34] [25] [2][1] [24] [4] [15]

- Η α- γαλακτοαλβουμίνη
- Η αλβουμίνη ορού
- Η λακτοφερρίνη
- Η ανοσοσφαιρίνες (IgM, IgG, IgA)

Η λακτοφερρίνη, οι ανοσοσφαιρίνες και η λυσοζύμη έχουν ουσιαστικό ρόλο στην ανοσολογική άμυνα. Οι πρωτεΐνες ορού του γάλακτος στο στομάχι γίνονται όξινες δημιουργώντας μαλακά, κροκιδωτά πήγματα. [32] [33] [25] [4]

✚ Υδατάνθρακες: Άλλη μια ομάδα θρεπτικών συστατικών του μητρικού γάλακτος είναι και οι υδατάνθρακες που αποτελούν την ιδανική και κυριότερη πηγή ενέργειας για το νεογνό μετά το λίπος. Συγκεκριμένα το κλάσμα υδατανθράκων του μητρικού γάλακτος περιλαμβάνει σύνθετους υδατάνθρακες, ολιγοσακχαρίτες και απλούς υδατάνθρακες ενώ συμπληρωματικά υπάρχουν η γαλακτόζη και η φρουκτόζη. Ο κυρίαρχος υδατάνθρακας είναι η λακτόζη που αποτελεί ένα δισακχαρίτη που σχηματίζεται από δύο μονοσακχαρίτες , την γλυκόζη και την γαλακτόζη οι οποίες ενώνονται με ένα ομοιοπολικό δεσμό. Αξίζει να αναφερθεί, πως το μητρικό γάλα είναι πιο πλούσιο σε λακτόζη σε σχέση με το γάλα άλλων

θηλαστικών όπως πχ. της αγελάδας (7 gr /dl) . Αν και η ποσότητα αυτή έχει σχετική σταθερότητα μεταβάλλεται από την διατροφή της μητέρας. Η γλυκόζη διασπάται από το νεογνό με το υδρολυτικό ένζυμο λακτάση που διασπά την λακτόζη σε γλυκόζη και γαλακτόζη . Η τελευταία, αποτελεί το πιο βασικό καύσιμω για τον εγκέφαλο που αναπτύσσεται και του παρέχει την απαιτούμενη ενέργεια που χρειάζεται (40% της ολικής ανάγκης σε ενέργεια) . Ορισμένες επιπλέον ευεργετικές τις δράσεις είναι πως ευνοεί την απορρόφηση του ασβεστίου και των άνω θρεπτικών συστατικών αλλά επιδρά και στην ανάπτυξη της χλωρίδας του εντέρου (παράγοντας Bifidus) . Αναλυτικά προάγει την ανάπτυξη των γαλακτοβάκιλλων που δρουν προστατευτικά στο έντερο προλαμβάνοντας την ανάπτυξη δυνητικά παθογόνων βακτηρίων. Αυτό προκαλείται με την δημιουργία ενός όξινου περιβάλλοντος που αποτρέπει την ανάπτυξη τέτοιου είδους μικροβίων . Λόγω της ώσμωσης η παραγωγή λακτόζης απαιτεί και την ταυτόχρονη έκκριση σημαντικής ποσότητας ύδατος που επαρκεί για τις βρεφικές ανάγκες για την παραγωγή του ιδρώτα και των ούρων. [32] [33] [34] [25] [2] [1] [24] [4] [15][35]

- ✚ Βιταμίνες - Μέταλλα και Ιχνοστοιχεία: Το μητρικό γάλα περιέχει σημαντικές ποσότητες βιταμίνης A , E αλλά και του συμπλέγματος B. Ειδικότερα η βιταμίνη A βρίσκεται με κύρια μορφή την ρετινόλη. Η βιταμίνη A συμβάλλει στην όραση και στην διατήρηση των επιθηλιακών δομών. Αγγίζει τα υψηλότερα επίπεδα της στο γάλα την πρώτη εβδομάδα μετά τον τοκετό και ελαττώνεται βαθμιαία. Το πρωτόγαλα κυρίως είναι πλούσιο σε βιταμίνη E (τοκοφερόλη) . Εντοπίζεται σε παρόμοια επίπεδα στο γάλα μητέρων με πρόωρα και τελειόμηνα βρέφη ενώ τα επίπεδα καρετονοειδών είναι πιο αυξημένα από το αντίστοιχα στο βόειο και το ξανά τροποποιημένο γάλα. Η βιταμίνη E έχει αντιοξειδωτικό ρόλο και προφυλάσσει τις κυτταρικές μεμβράνες του αμφιβληστροειδούς και των πνευμόνων. Από την επιβλαβή δράση των οξειδωτικών παραγόντων . Είναι αξιοσημείωτο πως η ανάγκες σε βιταμίνη E αυξάνονται όταν γίνεται πρόσληψη πολυακόρεστων λιπαρών στο μητρικό γάλα. Στο μητρικό γάλα περιέχεται μικρή ποσότητα της λιποδιαλυτής

βιταμίνης D αποτελώντας εξαίρεση του κανόνα πως τα επίπεδα των μακροθρεπτικών συστατικών στο μητρικό γάλα εξασφαλίζονται με την μητρική ανεπάρκεια. Επιστήμονες θεωρούν την βιταμίνη D όχι ως απλά μια απαραίτητη βιταμίνη αλλά ως μια σύνθετη προορμόνη και πιθανό συστατικό μεσάζων του ανοσοποιητικού παράγοντα που σχετίζεται με φλεγμονώδεις η μακροχρόνιες ασθένειες . [32] [34] [25] [2] [1] [24] [4] [35]

Αναφορικά με τα μεταλλικά στοιχεία τα κυριότερα είναι ο σίδηρος με τον ψευδάργυρο που διασπώνται και απορροφώνται σε ικανοποιητικά επίπεδα. Ειδικότερα μολονότι στο μητρικό γάλα ανευρίσκεται μια χαμηλή ποσότητα σιδήρου Fe (0,5 – 1 mg/L) τα νεογνά που θηλάζουν σπάνια εμφανίζουν ανεπάρκεια σιδήρου. Αυτό συμβαίνει διότι υποστηρίζονται από τις ικανοποιητικές αποθήκες σιδήρου που δημιουργούνται κατά την ενδομήτρια ζωή. Επιπλέον τα αυξημένα επίπεδα λακτόζης και η βιταμίνη C στο μητρικό γάλα προάγουν την απορρόφηση σιδήρου η οποία γίνεται σε πενταπλάσιο βαθμό από τι αυτήν του σιδήρου σε αντίστοιχη ποσότητα αγελαδινού γάλακτος. Υπάρχει ενεργή μεταφορά του ψευδάργυρου στον μαζικό αδένα και η βιοδιαθεσιμότητα του προσαρμόζεται στις ανάγκες του βρέφους. Τα επίπεδα του αυξάνονται και μεγιστοποιούνται την δεύτερη μέρα γαλουχίας και έπειτα μειώνονται . Στα βρέφη που θηλάζουν αποκλειστικά η παράλληλη αυξημένη απορρόφηση και η επαρκής διατήρηση του εντερικού ενδογενούς ψευδαργύρου επαρκεί για την ανάπτυξη του βρέφους ακόμα και με μέτρια πρόσληψη του από την μητέρα. [32] [34] [25] [2] [1] [24] [4] [35]

- ✚ Άλατα : Το κυρίαρχο από τα άλατα του μητρικού γάλακτος είναι το ασβέστιο που όπως και ο σίδηρος υπάρχει σε μικρές ποσότητες σε αυτό. Αυτό αντισταθμίζεται από την ικανότητα των βρεφών να απορροφούν το 67% του ασβεστίου στο μητρικό γάλα σε αντίθεση με το 25% που απορροφάται στο ξένο αγελαδινό γάλα . [2] [1]

2.2.1 ΠΥΑΡ Η ΠΡΩΤΟΓΑΛΛΑ

Το πύαρ είναι το πρώτο γάλα που λαμβάνει το βρέφος και του χαρίζει προστασία και ανοσία για την πρώτη και ιδιαίτερη φάση της ζωής του . Αποτελεί ένα πηχτό κίτρινο υγρό (λόγω της καροτίνης που παράγεται και παραμένει στους γαλακτοφόρους πόρους από τις τελευταίες εβδομάδες της κύησης. Επίσημα εμφανίζεται 1-4 μέρες μετά τον τοκετό . Αν και παράγεται σε μικρή ποσότητα (7 – 122.5 ml) Είναι ιδιαίτερα σημαντικό γιατί είναι πλούσιο σε λευκώματα, άλατα , πρωτεΐνες , γλάριο , νάτριο και επιδερμικό αυξητικό παράγοντα. Έχει επιπλέον μικρή συγκέντρωση σε λίπος γεγονός που το καθιστά πολύ εύπεπτο. Το πιο σημαντικό όλων όμως είναι ότι περιέχει μεγάλο αριθμόν αιμοσφαιρίων και αντισωμάτων που ενισχύουν το ανοσοποιητικό σύστημα του βρέφους και το προστατεύουν από λοιμώξεις. Συγκεκριμένα είναι ιδιαίτερα πλούσιο σε ανοσοσφαιρίνη Α (IgA) που επικαλύπτει την επένδυση του ανώριμου εντέρου του βρέφους αποτρέποντας την εμφάνιση παθογόνων μικροοργανισμών αλλά και τροφικών αλλεργιών. Στο πύαρ υπάρχουν πολυμορφοπύρηνα, μονοπύρηνα επιθηλιακά κύτταρα αλλά και τα σώματα του πύατος , δηλαδή εμπύρηνα κύτταρα πλήρη σε λιποσφαίρια αρκετά μεγαλύτερα από τα λεμφοκύτταρα . Μια επιπλέον ευεργητική δράση του πύατος είναι πως συμβάλλει στην κένωση του εντερικού σωλήνα με την αποβολή του μηκωνίου . Η φυσική διατροφή του βρέφους με πύαρ διαρκεί τις τρεις πρώτες μέρες της ζωής του βρέφους καθώς μετά την τρίτη μέρα μεταβάλλεται σε μεταβατικό και έπειτα σε ώριμο γάλα . ^{[32] [17][34] [5] [29] [1]}

[15]

2.2.2 ΜΕΤΑΒΑΤΙΚΟ ΚΑΙ ΩΡΙΜΟ ΓΑΛΛΑ

ΜΕΤΑΒΑΤΙΚΟ ΓΑΛΛΑ

Είναι το γάλα που εκκρίνεται από το στήθος της μητέρας στην 4 -14η εβδομάδα της λοχείας και αποτελεί το δεύτερο στάδιο παραγωγής του μητρικού γάλακτος που συνδυάζει το πύαρ και το ώριμο γάλα . Η σύσταση του διαφέρει από αυτή του πύατος καθώς τα επίπεδα νατρίου πρωτεΐνης και ανοσοσφαιρινών μειώνονται βαθμιαία ,ενώ αυξάνονται τα επίπεδα της λακτόζης, του λίπους και των υδατοδιαλυτών βιταμινών που προσφέρουν περισσότερη ενέργεια στο βρέφος . Το χρώμα του είναι λευκό παράγεται σε μεγαλύτερη ποσότητα από το πύαρ (600-900ml) και σταδιακά

αραιώνεται . Συγκεκριμένα η περιεκτικότητα σε νερό αυξάνεται και έτσι δεν υπάρχει ανάγκη λήψης επιπλέον υγρών για την ενυδάτωση του νεογνού . [32] [17] [34] [29] [1] [15] [36]

ΩΡΙΜΟ ΓΑΛΑ

Από την 21 η ημέρα της ζωής του νεογνού το γάλα λαμβάνει την τελική του σύσταση(ώριμο γάλα)η οποία υφίσταται αργή αλλαγή που σταματάει έως το πρώτο μήνα προσαρμοζόμενο στις ανάγκες του βρέφους. Το χρώμα του είναι λευκό έχει λεπτόρρευστη υφή και παρουσιάζει την ιδανική αναλογία και ποιότητα σε λευκώματα, λίπη , υδατάνθρακες, άλατα , βιταμίνες και αντισώματα που είναι μοναδικά για το βρέφος και καθιστούν το μητρικό γάλα αναντικατάστατο . Η ποσότητά του κυμαίνεται στα 600-900ml και αυξάνεται κατά πολύ τις βραδινές ώρες . Ειδικά υπάρχουν δυο είδη ώριμου γάλακτος : [32] [17] [34] [29] [1] [15] [36]

A) Το πρό γάλα: που εκκρίνεται στην έναρξη του θηλασμού και αποτελείται από νερό , βιταμίνες και πρωτεΐνη.

B)Πίσω γάλα (Hind-milk-) : παράγεται έπειτα από την αρχική έκκριση του γάλακτος και είναι πιο πλούσιο σε λίπος που το καθιστά αναγκαίο για την πρόσληψη βάρους.

Και τα δυο αυτά είδη του ώριμου γάλακτος είναι αναγκαία στο θηλασμό και εξασφαλίζει την επαρκή διατροφή και ορθή ανάπτυξη του βρέφους. [32] [17] [34] [29] [1] [15] [36]

2.3. ΑΜΥΝΤΙΚΟΙ ΠΑΡΑΓΟΝΤΕΣ ΜΗΤΡΙΚΟΥ ΓΑΛΑΚΤΟΣ

Στο μητρικό γάλα περιέχονται και ορισμένοι αμυντικοί παράγοντες που συμβάλλουν σημαντικά στην άμυνα του βρέφους και του δίνουν μια ουσιαστική υπεροχή σε σύγκριση με τα υποκατάστατα του. ^[17]

- Λακτοφερρίνη : Είναι μια σιδηρόσυνδεδεμένη πρωτεΐνη που προστατεύει το βρέφος από πολλές διαδεδομένες και σοβαρές λοιμώξεις . Δρα βακτηριοστατικά , ανταγωνιστικά και αποτρέπει την ανάπτυξη βακτηριδίων όπως είναι για παράδειγμα ο σταφυλόκοκκος , το E.Coli και η Candida Albicans δεσμεύονται στον απαραίτητο σίδηρο . Επιπλέον , ανακόπτει την είσοδο ιών όπως του απλού έρπητα , του μεγαλοκυτταροϊού (CMV) και του HIV . Κατά την διάσπαση της λακτοφερρίνης που έχει και την ιδιότητα της διατροφικής πηγής παράγονται άμεσα απορροφήσιμα αμινοξέα. Αν χορηγηθεί όμως σίδηρος στο νεογνό η δράση της λακτοφερρίνης καταργείται καθώς δεσμεύεται με τον σίδηρο . Είναι αποδεδειγμένο πως επιπλέον δρα και ως αυξητικός παράγοντας για τα Β και Τ λεμφοκύτταρα αποτρέποντας την ανάπτυξη μυκήτων που διαμορφώνουν κάποιες φλεγμονώδεις διαταραχές . Αποτελεί την κύρια πρωτεΐνη του μητρικού γάλακτος που υπάρχει σε μικρή συγκέντρωση και στο αγελαδινό γάλα . ^{[37] [4] [33] [2]}
- Λυσοζύμη : Αποτελεί ένα σημαντικό συστατικό του κλάσματος ορού στο μητρικό γάλα με βακτηριοκτόνο και αντιφλεγμονώδη δράση . Η λειτουργία της υποβοηθείται με το υπεροξειδίο και το ασκορβικό οξύ για την εξάλειψη του E . Coli και ορισμένων στελεχών σαλμονέλας . Επιπλέον , λειτουργούν συνεργατικά με την λακτοφερρίνη για την καταστροφή Gram (+) θετικών ή στην καταπολέμηση συγκεκριμένων βακτηρίων προάγοντας την ανάπτυξη άλλων που δρουν ανταγωνιστικά. Αξίζει να αναφερθεί πως η λυσοζύμη παράλληλα έχει αντιφλεγμονώδη δράση ενώ τα bifidobacteria του βρέφους διαθέτουν αποδεδειγμένη ανθεκτικότητα σε αυξημένα επίπεδα λυσοζύμης

συμβάλλοντας στην ανάπτυξη της χλωρίδας του εντέρου . Το μητρικό γάλα είναι πιο πλούσιο σε λυσοζύμη σε σχέση με το αντίστοιχο βόιο (κατά 30 φορές). Με την πάροδο της γαλουχίας σε κάθε στάδιο θηλασμού η συγκέντρωση και η δραστηριότητα της εντείνεται βαθμιαία αρχίζοντας σχεδόν 6 μήνες μετά τον τοκετό . [37] [33]

- Ανοσοσφαιρίνες : Τα αντισώματα αποτελούν ανοσοσφαιρίνες που αναγνωρίζουν και δρουν σε ένα ειδικό αντιγόνο. Οι ανοσοσφαιρίνες είναι ένα είδος πρωτεϊνών που παράγουν κύτταρα του πλάσματος ως αντίδραση σε ένα αντιγόνο . Διακρίνονται 5 τύποι ανοσοσφαιρινών (IgG , IgA ,IgM . IgE και IgD) με τις IgA και IgD να έχουνε πρωτεύουσα σημασία στην βιολογική ιδιαιτερότητα του γάλακτος για το μωρό . Η κυριότερη ανοσοσφαιρίνη στις ανθρώπινες εκκρίσεις και στο μητρικό γάλα κατ' επέκταση είναι η εκκριτική IgA (SIgA) που αντιστοιχεί στο 90% των ανοσοσφαιρινών . Πολλά αντισώματα IgA του μητρικού γάλακτος θεωρείται ότι έχουνε αντιαλλεργικό χαρακτήρα και δρουν κατά ιών ή βακτηριδίων που ευθύνονται για λοιμώξεις του αναπνευστικού και γαστρεντερικού σωλήνα . Ορισμένα από αυτά τα αντιγόνα ενδεικτικά είναι τα : [37] [4] [2] [33] [29]

- ✓ E . Coli
- ✓ Vibrio cholerae
- ✓ Clostridium difficile
- ✓ Salmonella
- ✓ Giardia lamblia
- ✓ Entamoeba histolytica
- ✓ Campylobacter
- ✓ Rotavirus
- ✓ Poliovirus

Η IgA που διαθέτει το βρέφος δεν επαρκεί και αυξάνεται με αργό ρυθμό τους πρώτους μήνες της ζωής του . Αυτό το γεγονός καθιστά την SIgA του μητρικού γάλακτος πολύ σημαντική για την παθητική ανοσολογική προστασία της πεπτικής οδού του νεογνού και ολόκληρου του γαστρεντερικού συστήματος . Είναι ιδιαίτερο πως η SIgA απορροφάται σε ελάχιστο βαθμό από το έντερο επειδή δεσμεύεται στην μεμβράνη των λιπιδίων του μητρικού γάλακτος . Στην συνέχεια διέρχεται από ολόκληρο τον εντερικό σωλήνα του νεογνού και καταλήγει αναλλοίωτη στις κενώσεις (κόπρανα) του . Μια επιπλέον από τις ευεργετικές δράσεις των IgA αντισωμάτων ιδίως στα πρόωρα νεογνά είναι που συμβάλλει στην ανάπτυξη του νευρικού συστήματος και του εγκεφάλου καθώς και στην πρόληψη της νεκρωτικής εντεροκολίτιδας αφού διεγείρει την ανάπτυξη του ανοσοποιητικού του συστήματος . Η SIgA του μητρικού γάλακτος προσφέρει το στήριγμα που συμπληρώνει τις ανοσοσφαιρίνες που μεταφέρονται από το πλακούντα στο έμβρυο ενώ εμφανίζει ανοχή στα πρωτεολυτικά ένζυμα και τις αρνητικές περιβαλλοντικές επιδράσεις . Συμπερασματικά , η SIgA αποτελεί την πλέον βασική ανοσοσφαιρίνη με ανοσολογική σημασία για το βρέφος .

[37] [29]

- Ολιγοσακχαρίτες : Αποτελούν μεγάλο μέρος του μη πρωτεϊνικού κλάσματος του μητρικού γάλακτος (τουλάχιστον 200) που δεν είναι εύπεπτο από τον νεογνικό γαστρεντερικό σωλήνα . Ειδικότερα τα επίπεδα των HMOS παρουσιάζουν καθημερινές παραλλαγές και πλήθος ομοιοτήτων . Θρέφουν τα ωφέλιμα βακτήρια και συμβάλλουν στην ανάπτυξή τους στο έντερο του μωρού επιδρώντας θετικά στην ανοσολογική του ωρίμανση . Επίσης , τα HMOS δρύνε ανταγωνιστικά με τις γλυκάνες στην επιφάνεια των επιθηλιακών κυττάρων για την προσκόλληση μικροβίων όπως ο νοροϊός , ο ροταϊός , ο HIV η χολέρα , η σαλμονέλα και το E. Coli . Δρύνε δεσμεύοντας τα μικρόβια πριν συνδεθούν στους ειδικούς υποδοχείς του εντερικού βλεννογόνου και απεκκρίνονται με τα κόπρανα αποτρέποντας των περεταίρω πολλαπλασιασμό τους . Πιθανώς δρύνε ως αυξητικοί παράγοντες για τους γαλακτοβάκιλλους του γαστρεντερικού σωλήνα προστατεύοντας το βρέφος ενδεχομένως από πολλές βακτηριακές τοξίνες . [37] [4] [33]

- Αυξητικοί παράγοντες ή ρυθμιστές ανάπτυξης : Αποτελούν συστατικά του μητρικού γάλακτος που συμβάλλουν στην ανάπτυξη του νεογνού . Αντίστοιχα και με άλλα συστατικά με αντιμολυσματική δράση στο μητρικό γάλα βρίσκονται σε υψηλότερα επίπεδα στο πρωτόγαλα από ότι στο ώριμο γάλα . Η βιολογική του σημασία και ο μηχανισμός δράσης τους δεν έχουν αποσαφηνιστεί ως τώρα όμως καθώς φαίνεται συνδυαζόμενες μεταξύ τους έχουν αποτελεσματικότερη συνεργατική δράση . Οι αυξητικοί παράγοντες παράγονται από τα επιθηλιακά , τα στρωματικά κύτταρα αλλά και από τα μακροφάγα του μαστού . Οι κύριοι αυξητικοί παράγοντες είναι ο επιδερμικός παράγοντας EGF και οι ιστικοί αυξητικοί παράγοντες TGF1 και TGF2 . Ειδικότερα ο επιδερμικός αυξητικός παράγοντας έχει σημαντικό ρόλο στην προστασία και ωρίμανση του εντερικού επιθηλίου και βλεννογόνου όπως και στα πρόωρα νεογνά ενώ προλαμβάνει την εμφάνιση της νεκρωτικής εντεροκολίτιδας . Οι αυξητικές και προστατευτικές τους δράσεις στην γαστρεντερική οδό έγκειται στην ωρίμανση του γαστρεντερικού βλεννογόνου και την περιορισμένη είσοδο παθολογικών μικροβίων . Οι λειτουργίες διαφορών αυξητικών παραγόντων μπορεί να αλληλοκαλύπτονται μεταξύ τους διεγείροντας την κυτταρική ανάπτυξη αλλά και επηρεάζοντας με έμμεσο τρόπο τους αμυντικούς μηχανισμούς του νεογνού έναντι κάποιων νόσων .^[37]
- Αντιοξειδωτικοί παράγοντες : Συνήθως βρίσκονται σε υψηλότερα επίπεδα στο πύαρ σε σύγκριση με το ώριμο γάλα . Κάποια από αυτούς τους παράγοντες είναι το ουρικό οξύ αλλά και οι βιταμίνες A , C και E που ασκούν οξειδωτική δράση στις ελεύθερες ρίζες του O₂ .^[37]^[4]
- Προσταγλανδίνες : Αποτελούν μια ξεχωριστή ομάδα λιπιδίων που παράγονται από πλήθος ιστών του σώματος . Ασκούνε επίδραση σε πολλές από τις φυσιολογικές λειτουργίες όπως η τοπική κυκλοφορία , η γαστρική βλεννώδης έκκριση , η ηλεκτρολυτική ισορροπία , η απορρόφηση ψευδαργύρου αλλά και η παραγωγή ενζύμων από τις μικρολάχνες . Υπάρχει η άποψη πως δύο προσταγλανδίνες η PGE₂ και η PGF₂α βρίσκονται στο πρωτόγαλα και στο ώριμο γάλα σε συγκεντρώσεις 100πλάσιες από τις συγκεντρώσεις στο πλάσμα ενήλικων ατόμων . Συγκεκριμένα , η PGE₂ θεωρείται ότι έχει κύτταροπροστατευτικές ιδιότητες δηλαδή ότι προστατεύει από φλεγμονή και

νέκρωση το γαστρικό βλεννογόνο συμβάλλοντας στην συσσώρευση φωσφολιπιδίων στο στομάχι του βρέφους . Οι ευεργετικές τους δράσεις ακόμα είναι αντικείμενο επιστημονικών ερευνών .^{[37][4]}

- Νουκλεοτίδια : Αποτελούν ενώσεις με χαμηλό μοριακό βάρος που έχουν μια αζωτούχο βάση . Είναι αναγκαία για τον ενεργειακό μεταβολισμό και τις ενζυμικές αντιδράσεις . Σημαντικό ρόλο έχουν και στην ανάπτυξη και ωρίμανση της αναπτυσσόμενης γαστρεντερικής οδού. Παράλληλα συμβάλλουν στην επούλωση του βλεννογόνου μετά από διάρροια . Επιδρούν ποικιλοτρόπως στην ανοσολογική λειτουργία όπως είναι για παράδειγμα με την ενίσχυση του λεμφοκυτταρικού πολλαπλασιασμού, την διέγερση της παράγωγης ανοσοσφαιρινών στα λεμφοκύτταρα ή με την προαγωγή της δράσης των κυττάρων φυσικών φονιάδων .^[37]
- Καζεΐνη : Είναι μια φωσφοπρωτεΐνη που συναντιέται αποκλειστικά στο μητρικό γάλα με την μορφή μικυλίων και έχει ανοσολογικό χαρακτήρα καθώς παρακωλύει την σύνδεση μικροβίων με τις μεμβράνες των βλεννογόνων .^{[37][4]}
^[33]
- Λευκοκύτταρα : Ένας αριθμός λευκοκυττάρων που ελαττώνονται ραγδαία στην 1^η εβδομάδα και μειώνεται περαιτέρω με σταθερό ρυθμό , τα T λεμφοκύτταρα αποτελούν μοναδικά και ξεχωριστά ανοσοποιητικά συστατικά που μπορεί να δραστηριοποιηθούν ως T κύτταρα μνήμης . Τα συγκεκριμένα κύτταρα έχουν βασικό ρόλο στην ενεργή ανοσία . Ενώ τα αντισώματα υπάρχουν στην κυκλοφορία για διάστημα λίγων εβδομάδων και καταστρέφονται τα κύτταρα μνήμης να έχουν διάστημα ζωής αρκετά χρόνια προσφέροντας μακροχρόνια προστασία και δρώντας ως κυτταροτοξικά . Τα B κύτταρα λειτουργούν με τρόπο όμοιο με τα T λεμφοκύτταρα . Υφίστανται ωρίμανση σε πλασματοκύτταρα που διέρχονται στους επιθηλιακούς ιστούς στο μαστό παράγοντας αντισώματα . Τα μακροφάγα κύτταρα από την πλευρά τους αυξάνουν την φαγοκυττάρωση των μικροβίων ενώ τα πολυμορφοπύρηνα αυξάνουν την κυτταροκτονία .^{[37][4]}

2.4 ΜΗΤΡΙΚΟ ΓΑΛΑ ΚΑΙ ΒΛΑΣΤΟΚΥΤΤΑΡΑ

Ο Αυστραλός μοριακός βιολόγος Mark Cregan ανακάλυψε το 2007 για πρώτη φορά την ύπαρξη βλαστοκυττάρων στο μητρικό γάλα . Ειδικά , η ερευνητική του ομάδα καλλιέργησε κύτταρα του μητρικού γάλακτος παρατήρησαν πως κάποια από εκείνα έφεραν μια συγκεκριμένη πρωτεΐνη , την νεστίνη .Η πρωτεΐνη αυτή αποτελεί δείκτη και κάνει δυνατή την αναγνώριση και απομόνωση των βλαστοκυττάρων που η ύπαρξή τους ήταν γνωστή στα αμνιακό υγρό και στον ομφάλιο λώρο ωστόσο για πρώτη φορά εντοπίστηκαν και σε ενήλικα . ^{[40] [42] [41]}

Αξίζει να αναφερθεί πως η Δρ. Ελένη Χασιώτου το 2012 αφού απομόνωσε καλλιέργησε τα βλαστικά κύτταρα του μητρικού γάλακτος σε άλλες καταστάσεις στρέφοντας στην διαφοροποίησή τους σε συγκεκριμένα είδη κυττάρων. Τα είδη αυτά εκφράζοντας γονίδια πολυδυναμίας διαφοροποιούνται σε τρία εμβρυϊκά στρώματα βλαστοκυττάρων : ^{[40] [41] [42]}

- Το ενδόδερμα
- Το μεσόδερμα και
- Το εξώδερμα

[40]

Από την έρευνα των Cregan et al φάνηκε πως τα εμβρυϊκά βλαστικά κύτταρα αποτελούν κατά προσέγγιση το 2% του συνόλου των κυττάρων στο μητρικό γάλα . Συγκεκριμένα υπολογίζεται πως 1 ml πρωτογάλακτος περιέχει 4 εκ ζωντανά βλαστοκύτταρα ενός 1 ml γάλακτος μετά τον 6^ο μήνα από τον τοκετό υπάρχουν περίπου 2 εκ ζωντανά βλαστοκύτταρα . Διαφαίνεται δηλαδή πως το πρωτόγαλα και το γάλα στην αρχή της γαλουχίας είναι συνηθώς πιο πλούσιο σε λευκοκύτταρα σε σχέση με το ώριμο γάλα . Το βρέφος με την κατανάλωση του μητρικού γάλακτος λαμβάνει ζωντανά βλαστοκύτταρα . Αυτό καταδεικνύει πως τα βλαστοκύτταρα μπορεί να ωφελούν το βρέφος με τρόπους που παραμένουν άγνωστοι ως και σήμερα . Είναι αποδεδειγμένο πως τα βλαστοκύτταρα όπως και τα υπόλοιπα κύτταρα του

ανοσοποιητικού συστήματος που μεταφέρονται από το μητρικό γάλα επιβιώνουν στην γαστρεντερική οδό των νεογνών. Από αυτό το γεγονός διαφαίνεται πως τα βλαστοκύτταρα ελέγχουν την ανάπτυξη του βρέφους και την ανοχή του σε νόσους ex utero αφού οι μαστοί της λεχώνας επιτελούν την λειτουργία του πλακούντα . Τα βλαστοκύτταρα του μητρικού γάλακτος παράγονται από τα τοιχώματα των γαλακτοφόρων πόρων του μαστού και απελευθερώνονται με το θηλασμό . Επιπλέον ,περνάνε στην κυκλοφορία του αίματος και διαφοροποιούνται καθώς ενσωματώνονται in vivo σε διάφορους ιστούς με την διαδικασία του μικροχιμερισμού . Κατά τον μικροχιμερισμό , τα κύτταρα της μητέρας με πλήρες το γενετικό τους υλικό και άλλα επιπρόσθετα συστατικά υπάρχουν στους απογόνους ικανά να παραμείνουν ζωντανά για μεγάλο χρονικό διάστημα. Σαν διαδικασία επιτελείται με την ανταλλαγή βλαστικών κυττάρων που διέρχονται τον πλακούντα . Η μεταφορά κυττάρων συνεχίζεται μετά τον τοκετό με τον θηλασμό και καθιστά ακόμα πιο αβίαστη τη δημιουργία ανοχής ανάμεσα στην μητέρα και το μωρό. Ακόμη, εμφανίζεται μεγαλύτερη αποδοχή μητρικών μοσχευμάτων σε άτομα που είχαν θηλάσει εξαιτίας της μοναδικής επικοινωνίας και ανοχής μεταξύ της μητέρας και του νεογνού που αναπτύσσεται με τον θηλασμό . Τα βλαστοκύτταρα είναι ιδιαίτερος σημαντικά καθώς προάγουν την ανάπτυξη του νεογνού στην πρώιμη ζωή του και παράλληλα ενδυναμώνουν το ανοσοποιητικό του σύστημα . Πιθανότατα τα βλαστοκύτταρα σχετίζονται με την ανάπτυξη του εντερικού νευρικού συστήματος που είναι βασικό τμήμα του νευρικού συστήματος . Αυτό είναι πολύ σημαντικό ειδικά για τα πρόωρα βρέφη που διατρέχουν μεγάλο κίνδυνο ανάπτυξης ασθενειών όπως η διάρροια και η νεκρωτική εντεροκολίτιδα . Αποδεδειγμένα , τα βλαστοκύτταρα του μητρικού γάλακτος έχουν την δυνατότητα να αυτοανανεώνονται και να διαφοροποιηθούν in vitro σε : ^[42]

- ✚ Σε λιπώδη κύτταρα
- ✚ Χονδροκύτταρα
- ✚ Οστεοβλάστες
- ✚ Νευρωνικά κύτταρα
- ✚ Ηπατοκύτταρα και
- ✚ Β – παγκρεατικά κύτταρα

Επιπλέον μπορούν να διαφοροποιηθούν σε γαλακτοκύτταρα αλλά και μυοεπιθηλιακά κύτταρα . Τα μαστικά βλαστοκύτταρα είναι ικανά να εμπλουτιστούν σε καλλιέργειες σε εναιωρήματος (mammospheres) και πιθανώς συμβάλλουν στην διαμόρφωση του μαστού σε εκκριτικό όργανο. Συνεισφέρουν επίσης στην ανάπτυξη και γενετική ρύθμιση των βρεφικών ιστών. Τα εμβρυικά βλαστικά κύτταρα χωρίζονται σε ολοδύναμα και πολυδύναμα κύτταρα που μπορούν να παραχθούν από προεμφυτευμένα έμβρυα από εξωσωματική γονιμοποίηση. Τα ολοδύναμα εμβρυικά κύτταρα προκύπτουν από την απομάκρυνση ενός βλαστομεριδίου με διαδικασία παρόμοιας με την προεμφυτευτική γενετική διάγνωση , ενώ τα πολυδύναμα απομονώνονται από την έσω εμβρυϊκή κυτταρική μάζα με την καταστροφή της βλαστοκύστης . Συνεπώς πλέον υπάρχει η δυνατότητα μη εμβρυϊκής πηγής βλαστοκυττάρων που δημιουργεί νέες ευκαιρίες για την έρευνα της βιολογικής ρύθμισης των βλαστοκυττάρων και την εξέταση της πιθανότητας για την χρήση τους στην αναγεννητική ιατρική σε καταστάσεις όπως ο σακχαρώδης διαβήτης , η νόσος Parkinson αλλά και τραυματισμοί της σπονδυλικής στήλης . [41] [42] [39] [38] [17]

2.5 ΣΥΓΚΡΙΣΗ ΜΗΤΡΙΚΟ ΜΕ ΤΕΧΝΗΤΟ ΓΑΛΑ

Εκτός της σωματικής αύξησης το μητρικό γάλα ευεργετεί επιπλέον με ποικίλους τρόπους το νεογνό και μολονότι συστήνεται στις περισσότερες περιπτώσεις δεν είναι κάθε φορά εφικτός ,ορθός ή αρκετός . Η ειδική φόρμουλα γάλακτος αποτελεί τεχνητό υποκατάστατο του μητρικού γάλακτος και η σύστασή τους προσπαθεί να ομοιάζει με την αντίστοιχη του μητρικού γάλακτος στο μεγαλύτερο δυνατό βαθμό . Η διατροφική σύσταση των υποκατάστατων μητρικού γάλακτος στηρίζεται κατά κύριο λόγο στο

αγελαδινό γάλα με ή χωρίς την προσθήκη πρωτεΐνης ορού και εμφανίζουν πολλές παραλλαγές . Στο λίπος του αγελαδινού γάλακτος προστίθενται λιπαρά οξέα , προβιοτικά και πρεβιοτικά , νουκλεοτίδια , λακτόζη , βιταμίνες και άλλα ανόργανα στοιχεία ώστε να μιμηθούν στο μεγαλύτερο δυνατό βαθμό το μητρικό γάλα . Οι πρωτεΐνες που περιέχει το μητρικό γάλα είναι η πρωτεΐνη ορού και η καζεΐνη και οι ποσότητές τους εμφανίζονται σε λόγο 20 /80 . Ορισμένα τεχνητά γάλατα διατηρούν αυτή την αναλογία πρωτεϊνών σε αντίθεση με κάποια άλλα που εμπλουτίζονται με επιπλέον πρωτεΐνη ορού . Το μητρικό γάλα διαθέτει μεγάλη ποσότητα ενός αμινοξέως της ταυρίνης η σύσταση του οποίου εμπλουτίζεται και σε αρκετά τεχνητά γάλατα . Οι βιταμίνες και τα ανόργανα στοιχεία του μητρικού γάλακτος απορροφώνται σε μεγαλύτερο βαθμό σε σχέση με τα αντίστοιχα της βρεφικής φόρμουλας . Για να αντιστραφεί η ελαττωμένη τους βιοθεσιμότητα αυξάνονται τα επίπεδά τους στα τεχνητά γάλατα . Τα στοιχεία που προστίθενται τις περισσότερες φορές είναι ο σίδηρος (Fe) , ο ψευδάργυρος (Zn) , και η βιταμίνη D . Η επιπρόσθετη ποσότητα σιδήρου στα ειδικά βρεφικά γάλατα ελαττώνει τον κίνδυνο αναιμίας στα μωρά ενώ δεν είναι αποδεδειγμένο κλινικά πως μπορεί να ευθύνονται για ευθύνονται για δυσκοιλιότητα, υδαρείς κενώσεις και αναγωγές . Υπάρχουν πολλοί τύποι τεχνητού γάλακτος με τους περισσότερους να έχουν ως βάση τις πρωτεΐνες του αγελαδινού γάλακτος με τα περισσότερα να έχουν ως βάση τις πρωτεΐνες του αγελαδινού γάλακτος ωστόσο υπάρχουν και άλλα που περιέχουν πρωτεΐνες σόγιας . Στο εμπόριο ακόμα , υπάρχουν και ειδικά παρασκευάσματα , υποαλλεργικά για περιπτώσεις δυσανεξίας που έχουν τροποποιημένη (υδρολυμένη) λακτόζη . Διατίθενται ειδικά υποκατάστατα γάλακτος για περιπτώσεις όπως η προωρότητα , γαστρεντερικά προβλήματα , ανεπάρκεια νεφρών και διαταραχές της μεταβολικής διαδικασίας του λίπους . Αυτά τα νεογνά βρίσκονται υπό στενή επίβλεψη γιατρού . Ανάλογα με τη μορφή της κάθε φόρμουλας (υγρή ή σκόνη) θα πρέπει να ακολουθείται η απαραίτητη διαδικασία κατά την παρασκευή . Η φυσιολογική χλωρίδα του γαστρεντερικού σωλήνα διαφέρει ανάμεσα στα βρέφη που θήλαζαν και αυτά που σιτίζονταν με που σιτίζονταν με τεχνητό γάλα . Αυτό συμβαίνει διότι το μητρικό γάλα σε αντίθεση με τη φόρμουλα έχει μεγάλη ποσότητα από πρεβιοτικούς ολιγοσακχαρίτες αλλά και χαμηλή ποσότητα προβιοτικών . Το υποκατάστατο μητρικού γάλακτος εμπλουτίζεται με διάφορους προβιοτικούς ολιγοσακχαρίτες μεμονωμένα ή σε μείγματα (γαλακτοολιγοσακχαρίτες , φρουτοολιγοσακχαρίτες , πολυδεξτρόζη που φαίνεται να έχουν δράση αντίστοιχη με αυτούς του μητρικού γάλακτος . Αυτό συμβάλλει ώστε τα μωρά να εμφανίζουν μειωμένο PH κοπράνων με βελτιωμένη συνοχή και συχνότητα .

Επιπλέον , αυξάνεται η συγκέντρωση των <<καλών βακτηρίων >> του εντέρου δηλαδή από τα bifidobacteria σε συσχέτιση με όσα βρέφη δεν λαμβάνανε τους πρεβιοτικούς ολιγοσακχαρίτες . Σπανίως εμφανίζονται παρενέργειες , γενικά θεωρείται ότι είναι ασφαλή καθώς τα οφέλη υπερτερούν . Εντούτοις , τα πρόωρα ή χαμηλού βάρους γέννησης νεογνά έχει φανεί επωφελούνται περισσότερο από το μητρικό θηλασμό από ότι με την φόρμουλα . Αναμφισβήτητα , το μητρικό γάλα υπερέχει από κάθε άλλο τύπο σίτισης για το νεογνό προσδίδοντας στο θηλασμό αναντικατάστατη αξία . Παρ' όλα αυτά η τεχνητή φόρμουλα πλέον απέχει λιγότερο από το μητρικό γάλα και το λεγόμενο << χρυσό πρότυπο >> και ανταποκρίνεται στις ανάγκες των μη θηλάζοντων βρεφών ως αποκλειστική τροφή έως τον 6^ο μήνα και συνεχίζονται και μετέπειτα . ^{[24] [34] [36] [43]}

ΚΕΦΑΛΑΙΟ 3ο

ΜΗΤΡΙΚΟΣ ΘΗΛΑΣΜΟΣ

3.1 ΠΛΕΟΝΕΚΤΗΜΑΤΑ ΟΦΕΛΗ ΜΗΤΡΙΚΟΥ ΘΗΛΑΣΜΟΥ ΓΙΑ ΤΟ ΝΕΟΓΝΟ

Αναπνευστικό σύστημα

Ο μητρικός θηλασμός ως γνωστόν προσφέρει στο νεογνό πολλαπλά οφέλη τόσο στο άμεσο όσο και στο έμμεσο μέλλον του . Οι ευεργετικές επιπτώσεις του μητρικού θηλασμού θεωρούνται ότι είναι ανάλογες με τη χρονική του διάρκεια δηλαδή δοσοεξαρτώμενες . Αρχικά η πρώιμη επαφή δέρμα με δέρμα ανάμεσα στη μητέρα και το παιδί βοηθάει στην εδραίωση του θηλασμού και παράλληλα ενισχύει την αποτελεσματικότητά του . Η σημασία του μητρικού θηλασμού φαίνεται από το γεγονός ότι τα νεογνά που ακολουθούν αποκλειστικό θηλασμό στους πρώτους έξι μήνες έχουν 20-50% λιγότερες πιθανότητες να νοσήσουν και σε περίπτωση που νοσήσουν έχουν 10-15 φορές μικρότερη πιθανότητα νοσηλείας . Πιο συγκεκριμένα , εμφανίζουν πιο σπάνια αναπνευστικές λοιμώξεις και μέση ωτίτιδα . Η πιθανότητα νοσηλείας από λοιμώξεις του κατώτερου αναπνευστικού ελαττώνονται κατά 72% αν το νεογνό κάνει αποκλειστικό θηλασμό για πάνω από 4 μήνες . Αν τρέφονται αποκλειστικά με μητρικό

θηλασμό για 4-6 μήνες παρουσιάζουν τετραπλάσια πιθανότητα για εμφάνιση πνευμονίας σε σχέση με βρέφη που θηλάζουν αποκλειστικά για διάστημα μεγαλύτερο από 6 μήνες . Είναι αξιοσημείωτο πως με βάση αποτελέσματα ερευνών τα βρέφη που δεν θηλάσανε παρουσιάζουν διπλάσια θνητότητα από πνευμονία σε σύγκριση με αυτά που θηλάσαν . Επιπλέον , η βαρύτητα της βρογχιολίτιδας που προκαλείται από το αναπνευστικό συγκυτιακό ιό (RSV) είναι ελαττωμένη κατά 74% σε μωρά με διατροφή αποκλειστικού μητρικού θηλασμού συγκριτικά με άλλα που δεν θηλάσαν καθόλου ή είχαν θηλάσει μερικώς . Αξίζει να αναφερθεί πως ο μητρικός θηλασμός σε σχέση με την αποκλειστική διατροφή με φόρμουλα έχει καταδειχθεί πως ελαττώνει την εμφάνιση μέσης ωτίτιδας κατά 23% . [24] [44] [15] [25]

Πεπτικό σύστημα

Αναφορικά με τις λοιμώξεις του γαστρεντερικού σωλήνα με τον αποκλειστικό μητρικό θηλασμό μειώνεται κατά 64% και η επίδραση αυτή συνεχίζεται έως και δυο μήνες έπειτα από τον απογαλακτισμό του βρέφους . Ειδικότερα , ο μητρικός θηλασμός σχετίζεται με μείωση κατά 31 % του κινδύνου για φλεγμονώδη νόσο του εντέρου σε παιδιά . Στα μωρά που χορηγείται μητρικό γάλα υπάρχει μικρότερη πιθανότητα να εμφανίσει διάρροια όπως και γαστροοισοφαγική παλινδρόμηση που εκδηλώνεται σπάνια . Ο θηλασμός επιπλέον , μειώνει την επίπτωση της δυσκοιλιότητας και γαστρεντερίτιδας ενώ παράλληλα προστατεύει το βρέφος από χρόνιες ασθένειες του πεπτικού συστήματος , όπως ελκώδης κολίτιδα , νόσο του Crohn αλλά και από βαριές μολύνσεις του εντέρου όπως νεκρωτική εντεροκολίτιδα και βακτηριαιμία . [3] [24] [44] [15][23] [28] [1] [17]

Το μητρικό γάλα εκτός των άλλων είναι εύκολο να χωνευτεί σε σύντομο χρονικό διάστημα (3 ώρες) δίχως να καταπονούνται τα νεφρά και το ήπαρ ενώ παράλληλα συμβάλλει στην ανάπτυξη των γαλακτοβάκιλλων στο βρεφικό έντερο . Έτσι , τα μωρά παρουσιάζουν σπανιότερα κωλικούς και δερματολογικούς ερεθισμούς στην περιοχή της πάνας , καθώς το PH των κοπράνων είναι όξινο . Επιπλέον , ο μητρικός θηλασμός αποδεδειγμένα παρέχει προστασία στα βρέφη από ουρολοιμώξεις και γενικότερα έχουν

πολύ λιγότερες πιθανότητες να εμφανίσουν νόσους της αρχικής παιδικής ηλικίας . [24]
[44] [15] [25] [23] [28] [1] [17]

Κυκλοφορικό σύστημα

Ο μητρικός θηλασμός εμφανίζει θετικές επιδράσεις και στο κυκλοφορικό σύστημα του βρέφους . Αναλυτικά τα βρέφη που τρέφονται με μητρικό γάλα έχουν αυξημένα επίπεδα χοληστερίνης σε βρεφική ηλικία σε σχέση με αυτά που τρέφονται με αγελαδινό ή τεχνητό γάλα εμπορίου , καθώς το μητρικό γάλα έχει υψηλή συγκέντρωση χοληστερόλης και λίπους που είναι ιδιαίτερα ωφέλιμα . Μακροπρόθεσμα , στα νεογνά που τρέφονται με μητρικό γάλα παρατηρήθηκαν μικρότερα επίπεδα χοληστερόλης στην εφηβεία και την ενήλικη ζωή συγκριτικά με όσα δεν θήλασαν . Επίσης δρα προστατευτικά στα μωρά ενάντια σε μολύνσεις του αίματος όπως η μηνιγγίτιδα ενώ ταυτόχρονα έχουν μικρότερες πιθανότητες να εμφανίσουν υψηλή αρτηριακή πίεση αίματος , καρδιοπάθειες , δυσλιπιδαιμία και στεφανιαία νόσο σχετικά με αυτά που τρέφονται με άλλα είδη γάλακτος . [24] [44] [15] [23]

Ανοσολογικό σύστημα

Το πύαρ αποτελεί όντως τον πρώτο φυσικό εμβολιασμό για το βρέφος που του παρέχει ένα σημαντικό σύνολο αντισωμάτων που ενεργοποιούν το ανοσοποιητικό του σύστημα , το προστατεύουν από λοιμώξεις διαμορφώνοντας παράλληλα τις ανοσολογικές αντιδράσεις των βλεννογόνων . Συγκεκριμένα , τα αντισώματα της εκκριτικής ανοσοσφαιρίνης Α παράγονται σε τοπικό επίπεδο στον μαστό και αντιστοιχούν σε 0,5 -1 gr . Η δράση των αντισωμάτων αυτών πολλές επίκειται στις πρωτεΐνες των τροφών και σε μικροοργανισμούς που συχνά συναντώνται στο έντερο . Η παραγωγή της εκκριτικής ανοσοσφαιρίνης Α ενεργοποιείται ως απάντηση σε ορισμένους μικροοργανισμούς και μεταφέρεται μέσα από το γάλα της . [4] [24] [15] [25] [26] [28] [1] [17]

Η ευεργετική επίδραση στην πρόληψη λοιμώξεων αποτελεί το πλέον ουσιαστικό όφελος του μητρικού θηλασμού για την βρεφική υγεία . Ειδικότερα κατά την κύηση το έμβρυο εκτίθεται δια μέσω του πλακούντα στα μικρόβια του μητρικού περιβάλλοντος παράγοντας αντισώματα για κάποια από αυτά όμως σε πολύ μειωμένη ποσότητα . Με το μητρικό γάλα , το νεογνό λαμβάνει έτοιμα αντισώματα και προστατεύεται από λοιμώξεις αλλά και μολύνσεις . Έτσι το νεογνό βαθμιαία χτίζει το

ανοσοποιητικό του σύστημα έναντι στους παθογόνους μικροοργανισμούς που έρχονται σε επαφή . Εκτός από αντισώματα , το μητρικό γάλα παρέχει ορμόνες , ένζυμα , αυξητικούς παράγοντες , αντιφλεγμονώδεις παράγοντες , αντισώματα και λεμφοκύτταρα . Έχει αποδειχτεί πλέον , πως τα βρέφη που θηλάζουν μακροχρόνια αρρωσταίνουν πολύ σπανιότερα και ελαφρύτερα , ενώ προστατεύει με άμεσο τρόπο από τις προσχολικές λοιμώξεις . Η σύσταση του μητρικού γάλακτος που ενισχύει το βρεφικό ανοσοποιητικό σύστημα μεταβάλλεται με το χρόνο . Στα πρώιμα στάδια της γαλουχίας LgA αντισώματα , αντιφλεγμονώδεις παράγοντες και πιθανώς ανοσολογικά ενεργά κύτταρα στηρίζουν περαιτέρω το ανώριμο ανοσοποιητικό σύστημα του νεογνού . Έπειτα το μητρικό γάλα εξακολουθεί να προσαρμόζεται στις ανοσολογικές ανάγκες του βρέφους καθώς και στη διατροφή του . Τα IgM αντισώματα αποτελούν την 2 κυρίαρχη ανοσοσφαιρίνη του πύατος που φτάνει σε επίπεδα μέχρι 2.5 mg/ml. Τα αντισώματα αυτά αλληλοεπιδρούν με ιούς και βακτήρια και πιθανώς συμβάλλουν ουσιαστικά στην προστασία επιφανειών των βλεννογόνων του μωρού . [4] [24] [15] [25] [26] [28] [1] [17]

Η ανοσοσφαιρίνη IgG εντοπίζεται σε μικρή ποσότητα στο μητρικό γάλα κατά προσέγγιση 0,1 mg/ ml . Διαθέτει εξουδετερωτική αλλά και οψωνοποιητική δράση είναι ικανή να δραστηριοποιήσει το σύστημα του συμπληρώματος και την κυτταροτοξικότητα . Η κυτταροτοξικότητα συσχετίζεται με τα αντισώματα και δεν υπάρχει η άποψη πως παρατηρείται φανερά στις επιφανειακά στους βρεφικούς βλεννογόνους . Απεναντίας κατά προσέγγιση το 70% - 80% των ανοσοσφαιρινών αποτελεί IgG , η μοναδική ανοσοσφαιρίνη που διαπερνά τον πλακούντα . [24] [25] [28] [1] [17]

Εκτός των άλλων , πλήθος μελετών καταδεικνύουν πως το μητρικό γάλα φαίνεται να ελαττώνει την συχνότητα εκδήλωσης αλλεργικών αντιδράσεων ακόμα και όταν υπάρχει οικογενειακό υπόβαθρο όπως είναι η : [3] [24] [44] [28]

- ❖ Ατοπική δερματίτιδα
- ❖ Άσθμα
- ❖ Έκζεμα
- ❖ Αλλεργική ρινίτιδα
- ❖ Σύγκαμα και δερματικοί ερεθισμοί

❖ Κνίδωση

Αυτό συμβαίνει διότι το μωρό ευαισθητοποιείται σε διάφορους αλλεργιογόνους παράγοντες και επίσης δεν χρειάζεται η λήψη υποκατάστατων γάλακτος . Ειδικά στο αγελαδινό γάλα έχει φανερωθεί από μελέτη πως βρίσκονται 20 πρωτεΐνες που σχετίζονται με αλλεργίες που έχουν πιθανότητα εμφάνισης 70 -100% μεγαλύτερη . Η συσχέτιση του αγελαδινού γάλακτος και των τεχνητών γαλάτων με την ανάπτυξη τροφικών αλλεργιών οφείλεται στην σύσταση τους όπως πχ η β- λακταλβουμίνη του αγελαδινού γάλακτος ή οι πρωτεΐνες σόγιας σε τεχνητά γάλατα . Η πρωτεΐνη των τεχνητών γαλάτων αποτελεί ξένο σώμα που οδηγεί το βρέφος σε παραγωγή αντισωμάτων . Είναι σημαντικό πως ο χρόνος παραμονής των αλλεργιογόνων συστατικών από τα τροποποιημένα γάλατα και το γάλα σόγιας είναι 60 λεπτά σε αντίθεση με την πρωτεΐνη από το μητρικό γάλα που αφομοιώνεται μέσα σε 15 λεπτά . Οι ξένες πρωτεΐνες των τεχνητών γαλάτων διέρχονται από το στομάχι , καταλήγουν στο έντερο ανεπηρέαστες και η έκθεση του βρέφους σε αυτές ίσως προδιαθέτει το μωρό για εκδήλωση αλλεργικού άσθματος ή εκζέματος . Ο αποκλειστικός θηλασμός για του τρις έως τέσσερις πρώτους μήνες ζωής συνεισφέρει στη προστασία τους από την εμφάνιση εκζέματος και δερματίτιδας . Συγκεκριμένα , σχετίζεται με ελάττωση εμφάνισης άσθματος , ατοπικής δερματίτιδας και εκζέματος κατά 27 % σε άτομα χαμηλού κινδύνου και κατά 42 % αντίστοιχα και σε νεογνά με οικογενειακό ιστορικό . Ορισμένες νεογνικές παθήσεις όπως η ραχίτιδα , το έκζεμα ή η νεκρωτική εντεροκολίτιδα δεν παρουσιάζονται με τον θηλασμό . [3] [24] [15] [17]

Όσον αφορά τα αυτοάνοσα νοσήματα , (πχ νόσος Crohn , ρευματοειδής αρθρίτιδα , διαβήτη τύπου I και II , κοιλιοκάκη) . Αποδεδειγμένα υπάρχει ελάττωση κατά 52 % της πιθανότητας εκδήλωσης κοιλιοκάκης σε μωρά που θηλάζουν παράλληλα με έκθεση στη γλουτένη . Ο θηλασμός ή η κατανάλωση γλουτένης στη διαδικασία του θηλασμού δεν παρέχουν προστασία για κοιλιοκάκη σε νεογνά που είναι σε κίνδυνο . Με την έγκαιρη πρόσληψη ιχνών γλουτένης από τα βρέφη για πιθανή ανοχή δεν ελαττώνει τον κίνδυνο εμφάνισης της κοιλιοκάκης . Από την άλλη η καθυστερημένη

παραγωγή της γλουτένης παρακωλύει αλλά σχετίζεται με μεταγενέστερη εμφάνιση της νόσου . Επιπλέον είναι αποδεδειγμένο πως η δράση των εμβολίων είναι καλύτερη σε βρέφη που θηλάσανε .^{[44] [15]}

Οστά και στοματική κοιλότητα

Η διαδικασία του μητρικού θηλασμού συμβάλει στην ανάπτυξη των οστών , των μυών του προσώπου , της γνάθου αλλά και της οδοντοφυΐας λόγω της προσπάθειας που κάνει για να θηλάσει αποτελεσματικά . Όπως φαίνεται και από μια μελέτη του 1998 τα βρέφη που θηλάζουν είναι πιο πιθανό να έχουν ορθή οδοντική υγεία σε σχέση με εκείνα που τρέφονται με άλλους τρόπους λόγω της συμβολής του μητρικού θηλασμού στη στοματική κοιλότητα και των αεραγωγών . Από την ένδειξη φάνηκε πως τα παιδιά με μια καλοσχηματισμένη οδοντική αψίδα είναι συχνότερη σε παιδιά που θηλάζουν , πιθανώς να εμφανίσουν προβλήματα με ροχαλητό και αυπνία μετέπειτα. Επιπλέον διευρύνεται ο χώρος της ρινικής κοιλότητας που συμβάλλει στην αποφυγή εμφάνιση μελλοντικής άπνοιας . Έτσι , αποφεύγεται και η ατελής σύγκληση των γνάθων και η μην ορθή στοίχιση των δοντιών . Κατά τον θηλασμό , η γλώσσα , το κάτω χείλος και η κάτω γνάθος δρουνε συνεργικά για να απομυζήσει γάλα το μωρό και ο ουρανίσκος να σκληρύνει για να μην συμβεί κάποια ανώμαλη διαμόρφωση των δοντιών όπως πχ η μερική απόφραξη της πρωτογενούς οδοντοστοιχίας , ενώ διευκολύνεται και η ομιλία κυρίως σε παιδιά με σχιστίες . Οι ιδιαίτερες θηλαστικές κινήσεις αναρρόφησης του βρέφους ενδυναμώνουν παράλληλα τους μύες των γνάθων προστατεύοντας περισσότερο από ορθοδοντικά προβλήματα στην συνέχεια της ζωής του . Στο μητρικό γάλα δεν ανευρίσκεται ζάχαρη και προστατεύει τα δόντια κατά την παιδική ηλικία από την ανάπτυξη τερηδόνας . Σημαντική είναι επίσης και η συμβολή του θηλασμού στο ερειστικό σύστημα του βρέφους και τα δόντια καθώς αποτελεί βασική πηγή ασβεστίου . Ενδεικτικά , έπειτα από 12 μήνες θηλασμού , 448 ml μητρικού γάλακτος προσδίδουν στο βρέφος το 46 % του απαιτούμενου ασβεστίου .^{[23] [1] [17]}

Κακοήθειες

Ενδεχομένως το μητρικό γάλα συμβάλλει στην πρόληψη ορισμένων κακοηθειών , νόσου του Hodgkin , λεμφωμάτων καθώς ενεργοποιεί ή μεταβάλλει την ανοσολογική απόκριση προάγοντας την ανάπτυξη της στην αρχική φάση της ζωής . Ειδικότερα , η

προστατευτική επίδραση του θηλασμού που υφίσταται για 6 μήνες ή και περισσότερο μειώνει κατά 20 % την πιθανότητα εμφάνισης οξείας λεμφικής λευχαιμίας και κατά 15 % αντίστοιχα για την παρουσία οξείας μυελογενούς λευχαιμίας . Σύμφωνα με μία ανάλυση η επίδραση του θηλασμού αποφυγή εμφάνισης κακοήθειας συσχετίζεται με τη χρονική του διάρκεια αν και έχει διασαφηνιστεί ο προστατευτικός της μηχανισμός . [24] [25] [23] [1]

Ουσιαστικά , μακροπρόθεσμα ο θηλασμός προστατεύει επιπλέον το μωρό από κακοήθειες . Αυτό φαίνεται από το γεγονός πως τα βρέφη που θηλάσανε για ένα μήνα το λιγότερο εμφανίζουν 21% μικρότερες πιθανότητες ανάπτυξης καρκίνου ενώ αντίστοιχα όσα θηλάσανε για 6 μήνες έχουν 30 % λιγότερες πιθανότητες για νόσηση από κακοήθεια . Τέλος , αξίζει να αναφερθεί πως τα θήλα βρέφη που θηλάζουν έχουν 25 % ελαττωμένο κίνδυνο για ανάπτυξη καρκίνου των μαστών . [24] [15] [25] [23] [1]

Παχυσαρκία

Η παχυσαρκία που αποτελεί διαδεδομένη μάστιγα για τα παιδιά , εμφανίζει μειωμένη επίπτωση σε βρέφη που σιτίζονται με αποκλειστικό θηλασμό . Αν και η παχυσαρκία είναι πολυπαραγοντική νόσος ο θηλασμός συνδέεται με ελαττωμένη πιθανότητα εμφάνισης κατά 30 % σε έφηβα και ενήλικα άτομα ιδίως στις ανεπτυγμένες χώρες . Ειδικότερα τα παιδιά που είχαν θηλάσει για χρονικό διάστημα πέρα από τους 7 μήνες είχε κατά 20 % μικρότερη πιθανότητα για παχυσαρκία . Όσο μεγαλύτερη είναι η διάρκεια της διαδικασίας του θηλασμού είναι ανάλογη με την μείωση της πιθανότητας για πρόσληψη περίσσιου βάρους καθώς για κάθε μήνα θηλασμού συσχετίζεται με ελάττωση του κινδύνου παχυσαρκίας κατά 4 % . Στον πρώτο χρόνο ζωής τα βρέφη που θηλάσανε έχουν την τάση να είναι λεπτότερα σε σχέση με αυτά που τους χορηγείται φόρμουλα . Αυτό επιδρά θετικά μακροπρόθεσμα στην υγεία τους λόγω της λεπτήνης και της γρελίνης . Σύμφωνα με προσφάτως εκπονημένες έρευνες τα βρέφη που σιτίστηκαν με μητρικό γάλα παρουσιάζουν ελαττωμένο κίνδυνο κατά 70-80% να αναπτύξουν παχυσαρκία ως έφηβοι και ενήλικες . Επιπλέον με το μητρικό θηλασμό έχουν 34% μικρότερο κίνδυνο να νοσήσουν από διαβήτη τύπου I και II . Αναφορικά με τις μακροχρόνιες επιδράσεις ο διαβήτης I εμφανίζεται με μικρότερη συχνότητα κατά

30% σε μωρά που τρέφονταν αποκλειστικά με μητρικό γάλα για διάστημα 3 μηνών και περισσότερο . Μια μελέτη συγκρίνοντας τα μωρά που θηλάσανε με αυτά που δεν τράφηκαν με μητρικό γάλα έδειξε πως τα τελευταία όταν λαμβάνανε εξιτήριο αντιμετώπιζανε 33% μεγαλύτερη πιθανότητα για ανάπτυξη διαβήτη στα αρχικά 20 χρόνια της ζωής του . Τα μωρά που ακολουθούν μητρικό θηλασμό για διάστημα 12 εβδομάδων και περισσότερο εμφανίζουν μειωμένο κίνδυνο κατά 30% για ανάπτυξη ινσουλινοεξαρτώμενου διαβήτη (ΣΔ Ι). Αντίστοιχα ο μητρικός θηλασμός για 3 μήνες προστατεύει το βρέφος από την ανάπτυξη ΣΔ ΙΙ μειώνοντας τον κίνδυνο εμφάνισης κατά 40%. Αυτό πιθανότατά οφείλεται στην μακροχρόνια συμβολή του θηλασμού στην ελεγχόμενη πρόσληψη σωματικού βάρους και στην αυτορρύθμιση της σίτισης .
[4] [24] [15] [25] [23] [1]

Οφθαλμοί

Από έρευνες έχει παρατηρηθεί πως τα βρέφη που θηλάσανε ως παιδιά παρουσιάζουν καλύτερη οπτική ανάπτυξη και οξύτητα . Είναι σημαντικό πως το πύαρ είναι ιδιαίτερα πλούσιο σε βιταμίνη Α που προστατεύει το νεογέννητο από οφθαλμολογικές λοιμώξεις. Από την παγκόσμια βιβλιογραφία διαπιστώνεται ότι το δοκοσαεξανοϊκό οξύ έχει ουσιαστικό ρόλο στην νευρική και οπτική ανάπτυξη στα πρόωρα βρέφη .

Θερμορύθμιση

Τα νεογνά κατά τον θηλασμό βρίσκονται σε επαφή με το σώμα της μητέρας τους και εμφανίζουν μια σταθερή και καλή θερμοκρασία . Λόγω της σύστασής τους το μητρικό γάλα είναι ευδιάλυτο χωρίς να καταπονεί τα νεφρά του βρέφους . Αυτό οφείλεται στο γεγονός πως η συγκέντρωση των πρωτεϊνών , του ασβεστίου , του νατρίου και άλλων ιόντων είναι μικρότερη . Τα ελαττωμένα επίπεδα ιόντων στο μητρικό γάλα οδηγούν σε μικρότερη απαιτούμενη ποσότητα νερού για να απεκκριθούν . Κατ' επέκταση από το βρέφος χάνεται λιγότερη ποσότητα νερού κατά την μεταφορά του μητρικού γάλακτος από τον μαστό . Η συγκράτηση του ύδατος που αποτελεί βασικό θερμορυθμιστικό παράγοντα οδηγεί στην διατήρηση της θερμοκρασίας του σώματος του μωρού . Τέλος το μητρικό γάλα έχει πάντα την κατάλληλη θερμοκρασία για το βρέφος γεγονός που το καθιστά και ιδιαίτερα πρακτικό . [24] [44] [28] [17]

Ίκτερος

Ο ίκτερος ή υπερχολυρεθριναιμία αποτελεί ένα από τα συχνότερα νεογνικά προβλήματα . Ο ίκτερος μητρικού γάλακτος στις περισσότερες περιπτώσεις παρατηρείται την 1^η η 2^η εβδομάδα ζωής και συχνά υποστρέφει δίχως να χρειαστεί η διακοπή του θηλασμού . Παρ' όλ' αυτά πιθανώς να συνεχιστεί έως και τις 8^η – 12^η πρώτες εβδομάδες ζωής . Τα νεογνά που παρουσιάζουν ίκτερο που οφείλεται στο μητρικό γάλα συνήθως εμφανίζουν πιο αυξημένα επίπεδα χολερυθρίνης ορού και πιο αργό ρυθμό ελάττωσης σε σχέση με την προδιάθεση υπερχολυρεθριναιμίας από άλλους παράγοντες . Ωστόσο πριν τεθεί η διάγνωση του ίκτερου μητρικού γάλακτος είναι απαραίτητο να εξασφαλιστεί πως δεν υποκρύπτονται άλλα παθολογικά αίτια . Εντούτοις είναι αποδεδειγμένα η αυξημένη συχνότητα μητρικού θηλασμού ελαττώνει τον κίνδυνο για ανάπτυξη σοβαρού ίκτερου στο βρέφος ιδίως όταν αρχίζει αμέσως μετά τον τοκετό . Η σύνθεση του πύατος του προσδίδει καθαρτική ιδιότητα και συμβάλλει στην απομάκρυνση του μηκωνίου που είναι πλούσιο σε χολερυθρίνη μικραίνοντας τον κίνδυνο ανάπτυξης νεογνικού ίκτερου .^[17]

Θνησιμότητα- αιφνίδιος νεογνικός θάνατος

Ο μητρικός θηλασμός έχει σημαντικό ρόλο στην καταπολέμηση της συνολικής βρεφικής θνησιμότητας και νοσηρότητας μεταξύ των πλεονεκτημάτων που το καθιστούν ιδανικό τρόπο σίτισης . Ειδικότερα τα βρέφη που δεν θηλάζουν αντιμετωπίζουν 6 φορές μεγαλύτερο κίνδυνο θνησιμότητας μέχρι τον πρώτο μήνα ζωής σε σχέση με εκείνα που θηλάστηκαν μερικώς ή αποκλειστικά . Ο μητρικός θηλασμός μπορεί να εμποδίσει πάνω από 1 εκατομμύριο θανάτους βρεφών σε ανά έτος σε αναπτυσσόμενες χώρες που ισοδυναμεί με ελάττωση της παγκόσμιας βρεφικής θνησιμότητας κατά 13 % . Αξίζει να σημειωθεί πως η βρεφική θνησιμότητα στην διατροφή με φόρμουλα είναι πιο αυξημένη από ότι στο μητρικό θηλασμό . Εκτός των άλλων ο μητρικός θηλασμός συσχετίζεται με μειωμένο κίνδυνο εμφάνισης του συνδρόμου αιφνιδίου βρεφικού θανάτου (SIDS) . Συγκεκριμένα η πιθανότητα του μικραίνει κατά 45% ανά θηλασμό και 73% με την αποκλειστική σίτιση με μητρικό γάλα . Σε αυτό το σημείο να τονιστεί πως ακόμη δεν γνωρίζουμε τα ακριβή αίτια του ξαφνικού νεογνικού θανάτου .^{[3] [15] [25] [23] [1] [17]}

Πρόωρα και χαμηλού βάρους γέννησης νεογνά

Το μητρικό γάλα έχει μεταβαλλόμενη σύσταση και προσαρμόζεται στις ανάγκες του νεογνού και έπειτα του αναπτυσσόμενου βρέφους . Το μητρικό γάλα μητέρας με πρόωρο ή χαμηλού βάρους νεογνά είναι πλουσιότερο σε θερμίδες και έχει αυξημένη συγκέντρωση πρωτεϊνών, λίπους σε σχέση με το γάλα που προορίζεται για τελειόμηνο νεογνό . Σύμφωνα με πρόσφατη μελέτη η πλειοψηφία των πρόωρων και χαμηλού βάρους νεογνών που τρέφονται με μητρικό γάλα παρουσίασαν καλύτερη ανάπτυξη του νευρικού τους συστήματος , ελαττωμένα νευροαναπτυξιακά προβλήματα αλλά και αυξημένα δείκτη ευφυΐας . Σε μια έρευνα που εκπονήθηκε με την συμμετοχή 152 πρόωρων νεογνών με βάρος γέννησης μικρότερο του 1 κιλού το μητρικό γάλα συσχετίστηκε με καλύτερα ποσοστά επιβίωσης , αλλά και με αυξημένο δείκτη νοημοσύνης. Επιπλέον ο μητρικός θηλασμός προάγει την ωρίμανση του ανοσοποιητικού συστήματος με αποτέλεσμα την ελάττωση πιθανότητας για εμφάνιση σήψης και νεκρωτικής εντεροκολίτιδας κατά 77% . Το μητρικό γάλα είναι πιο εύκολα ανεκτό από πρόωρα νεογνά και η μετάβαση τους σε πλήρη εντερική διατροφή κατορθώνεται με τον θηλασμό . Ο μητρικός θηλασμός , ενισχύει το νεογνό σύμφωνα με τις ανάγκες του έχει χαμηλό βάρος γέννησης κάτω από 1,5 kg . Επιπρόσθετα είναι ουσιαστική η συμβολή του θηλασμού γιατί προσφέρει τα αναγκαία θρεπτικά και ανοσολογικά συστατικά ενώ προάγει την ψυχολογική και νευρολογική ανάπτυξη τους. Τα πρόωρα νεογνά έχουν χαμηλούς καρδιακούς παλμούς , αναπνοές και κορεσμό οξυγόνου. Έτσι τα πρόωρα θηλάζοντα βρέφη λόγω των θηλαστικών κινήσεων εμφανίζουν σπάνια άπνοια και βραδυκαρδία συγκριτικά με όσα τρέφονται με μπιμπερό. Με τον θηλασμό τα πρόωρα νεογνά συμβάλλουν στην αυξημένη παραγωγή γάλακτος. Κατά συνέπεια το μητρικό γάλα γίνεται πιο πλούσιο σε αντισώματα προκειμένου να προφυλάξει το νεογέννητο από μικροοργανισμούς του περιβάλλοντος του. Επιπλέον από την παγκόσμια βιβλιογραφία φαίνεται πως το δοκοσανοϊκό οξύ συμβάλλει καθοριστικά στην νευρική και οπτική ανάπτυξη των πρόωρων βρεφών . [3]

[15]

Ανάπτυξη βρέφους

Το μητρικό γάλα προσφέρει την ιδανική αναλογία θρεπτικών συστατικών (υγρά , ενέργεια , υδατάνθρακες , πρωτεΐνες , λίπη ,μέταλλα , βιταμίνες) που αξιοποιούνται

σε μεγάλο βαθμό από τον οργανισμό . Ταυτόχρονα συμβάλλει στην ορθή ανάπτυξη του βρέφους καθώς τους παρέχει αυξητικές ορμόνες δίχως όμως να περιλαμβάνει επιζήμια γενετικά τροποποιημένα προϊόντα και αυξητικές ορμόνες όπως το τεχνητό γάλα . [4] [15] [23] [28]

Εγκεφαλική ανάπτυξη

Είναι φανερό πως με το θηλασμό προάγεται η βελτίωση των γνωστικών λειτουργιών , του νοητικού επιπέδου IQ (αυξάνεται κατά 10 μονάδες) αλλά και της γνωστικής αντίληψης . Σχετικά με την νευροανάπτυξη των μωρών αυτά που θηλάζουν για διάστημα 3 μηνών μεγαλύτερο εμφανίζει μεγαλύτερο δείκτη νοημοσύνης από αυτά που δεν θηλάζουν . Ο μητρικός θηλασμός επίσης συμβάλλει στην καλύτερη μαθητική επίδοση κατά την παιδική ηλικία. Τα αποτελέσματα μίας έρευνας που διενεργήθηκε σε παιδιά με ηλικία 6,5 ετών που θήλασαν για περισσότερα από 5 μήνες σε σχέση που είχαν θηλάσει για μικρότερο χρόνο . Έρευνες έδειξαν πως το μητρικό γάλα υποβοηθά την καλύτερη εγκεφαλική ανάπτυξη και λειτουργία ενώ σχετίζεται με λιγότερες μαθησιακές δυσκολίες και αυξημένη νοημοσύνη λόγω της σύστασής του σε σιαλικό οξύ . Η εγκεφαλική λειτουργία βελτιώνεται επίσης λόγω της περιεκτικότητας του μητρικού γάλακτος σε λακτόζη . Η ανάπτυξη του εγκεφάλου από την άλλη , προάγεται από τα λιπαρά οξέα λόγω της σύστασής τους. Το μητρικό γάλα εκτός των άλλων δρα προστατευτικά για το κεντρικό νευρικό σύστημα του νεογνού λόγω των υψηλών επιπέδων ουσιών όπως η κυστίνη και η ταυρίνη . Η ευεργετική επίδραση του θηλασμού στη νοημοσύνη σχετίζεται με τη διάρκειά του ενώ επηρεάζεται και η δυνατότητα του ατόμου για κοινωνική συνεισφορά . Κάποιες άλλες μελέτες έδειξαν πως η προαγωγή της γνωστικής ανάπτυξης από τον μητρικό θηλασμό στη παιδική ηλικία πιθανώς να είναι αποτέλεσμα της έντονης αλληλεπίδρασης ανάμεσα στη μητέρα και το παιδί . Κατά τα πρώτα δυο χρόνια ο εγκέφαλος των μωρών αναπτύσσεται ταχέως και ο καθημερινός θηλασμός υποβοηθά τη διαδικασία αυτή . Τα βρεφικά εγκεφαλικά κύτταρα πολλαπλασιάζονται και συνδέονται με ερεθίσματα όπως η επαφή με τη μητέρα , η αναζήτηση της θηλής . Η ευεργετική επίδραση του θηλασμού στην νευροαναπτυξιακή ωρίμανση γίνεται φανερή και απεικονιστικά . Ειδικότερα οι περιοχές του εγκεφάλου με τις γνωστικές λειτουργίες και ο νοητικό επίπεδο έχουν μεγαλύτερη ανάπτυξη λευκής , φαιάς ουσίας αλλά και καλύτερη μυελίνωση . Επίσης το μητρικό γάλα δίνει στο βρέφος μοναδικούς αυξητικούς παράγοντες και ορμόνες που

επιδρούν στην βιοχημεία του εγκεφάλου και την λειτουργική του ανάπτυξη και δεν περιέχονται στο τεχνητό γάλα . [3] [24] [44] [5] [15] [25] [23] [28] [1] [17]

Πρακτικά

Ο μητρικός θηλασμός αποτελεί τον μοναδικό τρόπο φυσικής σίτισης του μωρού και εκτός όλων των άλλων έχει και ορισμένα πρακτικά πλεονεκτήματα για το βρέφος . Αρχικά το μητρικό γάλα είναι φυσικά περιορισμένο για το νεογνό , που παρέχεται ανα πάσα στιγμή και είναι δωρεάν . Επιπλέον , είναι πάντα στείρο μικροβίων υπό άσηπτες συνθήκες φρέσκο και στην ορθή θερμοκρασία καθώς μεταφέρεται απευθείας από το στήθος της μητέρας . [4] [15] [1] [17]

Ψυχολογικά οφέλη του θηλασμού

Ο μητρικός θηλασμός βεβαίως δεν αποτελεί μια απλή τροφή αλλά προσφέρει ουσιαστικά και στην ψυχική του ανάπτυξη καθώς μέσα από αυτόν το νεογνό παίρνει πολύτιμες ουσίες και δέχεται πλήθος ερεθισμάτων . Τα βρέφη που έχουν συνεχόμενη ή αυξημένη σωματική επαφή με τη μητέρα , φαίνεται να έχουν γρηγορότερη ανάπτυξη τόσο σωματικά όσο και κινητικά ή νοητικά . Για παράδειγμα , τα βρέφη που θηλάζουν σε αντίθεση με αυτά που τρέφονται συμπληρωματικά για τους 4 πρώτους μήνες , μπουσουλάνε πιο νωρίς , κάθονται και βαδίζουν συνήθως στους 12 μήνες. Η μελατονίνη , μια ορμόνη που παράγεται από την υπόφυση , συμβάλλει στον έλεγχο του ύπνου και έχει φυσική υπνωτική ηρεμιστική δράση . Η συγκέντρωσή της στο μητρικό γάλα αυξάνεται ιδιαίτερα τις βραδινές ώρες και ηρεμεί το βρέφος . Αντίστοιχα , κατά τη νύχτα το μητρικό γάλα είναι πλούσιο σε νουκλεοτίδια που δρουν επίσης ως υπνωτικά . Οι ενδορφίνες από την πλευρά τους εκκρίνονται από τον εγκέφαλο της μητέρας και έχουν αναλγητική και κατασταλτική δράση στο νεογνό. Με βάση το Sigmund Freud τα μωρά που θηλάζουν κατά μέσο όρο γίνονται πιο ώριμοι, αποφασιστικοί και ανεξάρτητοι ενήλικες λόγω της φυσικής επαφής του βρέφους με τη μητέρα σε συνδυασμό με την ταυτόχρονη ενίσχυση του ψυχικού δεσμού μεταξύ τους . Τα θηλάζοντα βρέφη επίσης , υπερέχουν σε ψυχοκοινωνικό και κοινωνικό επίπεδο ενώ διαμορφώνουν υγιή προσωπικότητα και ψυχική υγεία. Το θηλάζον νεογνό παρουσιάζει πολύ σημαντικά συναισθηματικά οφέλη, καθώς ο μητρικός θηλασμός προσφέρει ζεστασιά στοργή και ασφάλεια . Επιπλέον, μέσω της δερματικής επαφής

προάγεται ο συναισθηματικός δεσμός μητέρας και παιδιού, ενώ παράλληλα παρέχεται αγάπη και τρυφερότητα. Η πλειοψηφία των θηλάζοντων βρεφών κλαίει λιγότερο συχνά . Σύμφωνα με έρευνες μωρά που θηλάζουν έχουν μεγαλύτερη αυτοεκτίμηση μέσα από τη στοργή και ασφάλεια που του παρέχεται , αλλά και αυτοπεποίθηση . [3] [15] [25] [1]

3.2 ΠΛΕΟΝΕΚΤΗΜΑΤΑ - ΟΦΕΛΗ ΜΗΤΡΙΚΟΥ ΘΗΛΑΣΜΟΥ ΓΙΑ ΤΗΝ ΜΗΤΕΡΑ

Οι θετικές επιδράσεις του θηλασμού δεν υφίστανται μόνο στο νεογνό αλλά και στην ίδια την μητέρα , ενώ σχετίζονται τόσο με την υγεία όσο και με την ψυχολογία της .

Αρχικά με τον μητρικό θηλασμό εκκρίνεται μια ορμόνη η ωκυτοκίνη που υποβοηθά την παλλινδρόμηση της μήτρας , δηλαδή την επαναφορά της στην φυσιολογική προ της κύησης κατάσταση . Έτσι , μικραίνει η πιθανότητα αιμορραγίας μετά τον τοκετό καθώς προκαλούνται συσπάσεις της μήτρας που συμβάλλουν στην έξοδο του πλακούντα με λιγότερη απώλεια αίματος . Επίσης προάγεται η ανάρρωση της μητέρας από τη διαδικασία του τοκετού αλλά και η βελτίωση της επούλωσης . Η ορμόνη ωκυτοκίνη εκτός από τις συσπάσεις της μήτρας συντελεί και στην έκκριση του μητρικού γάλακτος ενεργοποιώντας το αντανακλαστικό εκτίναξης του γάλακτος. [4] [3] [24] [44] [5] [15] [25] [28] [1]

Ο μητρικός θηλασμός πέρα από την αιμορραγία μετά τον τοκετό προστατεύει τα αποθέματα σιδήρου και προλαμβάνει την εμφάνιση αναιμίας (40% της μητρικής περιγεννητικής θνησιμότητας) καθώς ελαττώνει την απώλεια αίματος λόγω της έλλειψης εμμήνου ρύσεως (γαλακτική αμηνόρροια) . Ειδικότερα , οι ποσότητες σιδήρου που μεταβιβάζονται από τον οργανισμό της μητέρας στο μητρικό γάλα είναι

σημαντικά λιγότερες από αυτές που χάνονται στον εμμηνορρυσιακό κύκλο . [4] [3] [24] [44]
[15]

Αμηνόρροια -Αντισύλληψη

Είναι αναγνωρισμένη η συμβολή του μητρικού θηλασμού στην αναστολή της γονιμότητας και την αύξηση των χρονικών διαστημάτων μεταξύ συνεχόμενων κυήσεων λόγω της γαλακτικής αμηνόρροιας . Αυτό συμβαίνει καθώς εμποδίζεται η δυνατότητα ωορρηξίας των μητέρων καθώς και η ύπαρξη κανονικών περιόδων στην γαλουχία ελαττώνοντας την γονιμότητα . Ιδίως ο επικρατής και ο αποκλειστικός θηλασμός συνδέονται με διευρυνμένο χρονικό διάστημα αμηνόρροιας . Ωστόσο η διάρκεια της γαλακτικής αμηνόρροιας διαφέρει ανά άτομο και η χρήση της ως φυσική μέθοδος αντισύλληψης έχει υψηλή αποτελεσματικότητα (πάνω από 98%) στους πρώτους 6 μήνες έπειτα από τον τοκετό με την υιοθέτηση ορισμένων νοσηλευτικών συμπεριφορών . Τα αποτελέσματα μιας τυχαιοποιημένης ελεγχόμενης δοκιμής που μελετούσε την αποτελεσματικότητα των παρεμβάσεων για την προαγωγή του μητρικού θηλασμού με τη σειρά τους επιβεβαίωσαν την συμβολή του στην αύξηση του χρονικού διαστήματος ανάμεσα σε συνεχόμενες κυήσεις . Το κατάλληλο χρονικό διάστημα μεταξύ των διαδοχικών κυήσεων φαίνεται να ελαττώνει τα συμπτώματα εξάντλησης της μητέρας από το θηλασμό . [4] [3][24] [44] [15] [25] [23] [1]

Ειδικότερα , η παραγωγή γάλακτος αναστέλλεται κατά την κύηση εξαιτίας της αυξημένης συγκέντρωσης προγεστερόνης στο αίμα με συνέπεια την πλήρωση των μαστών με πρωτόγαλα και επεκτείνεται έπειτα από τον τοκετό . Ανεξαρτήτως από την αναρρόφηση του μητρικού γάλακτος από το μωρό , οι μαστοί αυξάνονται σε όγκο πολύ μεταγεννητικά . [4] [3] [24] [44] [15] [23] [1]

Από πρόσθετες ορμόνες όπως η κορτιζόλη, η ινσουλίνη, θυρεοειδικές, παραθυρεοειδικές ορμόνες και αυξητικές ορμόνες που εμπλέκονται στην γαλουχία, η προλακτίνη είναι η βασική ορμόνη και επιδρά πρόσθετα στις ωοθήκες σταματώντας την ωορρηξία και συνεχίζοντας την αμηνόρροια . Τα ερεθίσματα από την απομύζηση και η αύξηση της προλακτίνης αναστέλλουν την γοναδοτροπίνη και σταματούν την ωορρηξία στη γαλουχία με ένα μηχανισμό που δεν έχει διασαφηνιστεί πλήρως . [3] [24]
[44] [15] [23] [1]

Ανάκτηση βάρους

Η τεκνοποίηση συσχετίζεται με αύξηση του σωματικού βάρους μακροπρόθεσμα και η διατήρηση του βάρους μετά τον τοκετό συνδέεται με αρνητικές επιδράσεις σε επόμενες κύσεις . Αντιθέτως ο μητρικός θηλασμός συμβάλλει στην ελάττωση του βάρους μετά τον τοκετό και την επαναφορά του στο προ της κύησης επίπεδο διότι αποθηκεύεται λίπος που θα χρησιμοποιηθεί για το θηλασμό. Η παραγωγή του μητρικού γάλακτος από τους μαστούς της μητέρας αποτελεί μια ενεργή μεταβολική διαδικασία που οδηγεί στην κατανάλωση 500 θερμίδων ανά ημέρα κατά μέσο όρο . Αυτό έχει ως λογική συνέπεια να χάνουν το σωματικό βάρος που πήρανε στη κύηση ταχύτερα ενώ δεν ενισχύεται το αίσθημα της πείνας. Η αυξημένη ένταση και χρονική διάρκεια του θηλασμού συνδέεται με ελάττωση επιπλέον βάρους σε 6 και 18 μήνες έπειτα από τον τοκετό σε όλες τις κατηγορίες γυναικών . Επιπρόσθετα , οι μητέρες που θηλάζουν για 6 μήνες ή και περισσότερο μειώνουν το βάρος τους ταχύτερα σε σχέση με εκείνες που είχαν θηλάσει για μικρότερο διάστημα από 6 μήνες. Αξίζει επίσης να αναφερθεί πως αποδεδειγμένα η ελάττωση σωματικού βάρους γυναικών που θηλάζουν αποκλειστικά μπορεί να είναι έως και 500 gr κάθε εβδομάδα από την 4^η -14^η εβδομάδα ενώ δεν έχει καμία δυσμενή συνέπεια στην βρεφική ανάπτυξη . ^{[3] [24] [5] [15] [25] [28]}

Ψυχολογία

Εκτός των άλλων θετικών επιδράσεων του μητρικού θηλασμού υπάρχουν πολλές θετικές επιπτώσεις και στην ψυχολογία της μητέρας . Ειδικότερα με βάση έρευνες ο μητρικός θηλασμός συμβάλλει στην καλύτερη ψυχική υγεία της μητέρας όπου υπάρχει και η πιθανότητα για εμφάνιση επιλόχειας κατάθλιψης . Η επιλόχεια κατάθλιψη είναι μια ψυχολογική διαταραχή που παρουσιάζεται κατά προσέγγιση σε 1 στις 5 γυναίκες στον πρώτο χρόνο από τον τοκετό και έχει ορμονικό υπόβαθρο . Οι επιπτώσεις της επιλόχειας κατάθλιψης είναι ιδιαίτερα δυσμενείς καθώς διαταράσσουν την συμπεριφορά των γονέων . Ένας από τους κυριότερους παράγοντες κινδύνου για έντονο άγχος και κατάθλιψη στην εγκυμοσύνη είναι ο πρόωρος αποθηλασμός που εντείνει τον κίνδυνο επιδείνωσης των ψυχολογικών διαταραχών . Επιπλέον φαίνεται πως ο θηλασμός παρέχει μεγαλύτερη προστασία από την επιλόχεια κατάθλιψη σε σχέση με όσες με όσες δεν θηλάσανε ή σταματήσανε τον θηλασμό πρόωρα . ^{[3] [44] [15] [25] [23] [28] [1]}

Στην έρευνα που διεξήγαγαν οι Hamdan και Tanim φάνηκε πως οι μητέρες που θηλάσανε είχαν λιγότερες πιθανότητες να εμφανίσουν επιλόχειο κατάθλιψη 4 μήνες έπειτα από τον τοκετό . Το αίσθημα του στρες που νιώθει η γυναίκα ακόμη μειώνεται και ελέγχεται καθώς γνωρίζει ότι το βρέφος σιτίζεται σωστά και υγιεινά ενώ ταυτόχρονα ενισχύεται η ικανοποίηση και η αίσθηση ολοκλήρωσης του ρόλου της . Η ορμόνη προλακτίνη , προάγει την χαλάρωση , ευχαρίστηση της μητέρας , την θετική εστίαση στο μωρό της . Ο μητρικός θηλασμός ανανεώνει την σεξουαλική σχέση της γυναίκας με τον σύζυγο της .^{[3] [44] [15] [25] [23] [28] [1]}

Ο θηλασμός ενισχύει το συναισθηματικό δεσμό της μητέρας με το βρέφος και συνειδητοποιεί τον μητρικό της ρόλο . Επιπλέον βελτιώνεται ο αυτοσεβασμός της , η αυτοπεποίθησής της γυναίκας και προσαρμόζεται πιο αποτελεσματικά στον νέο ρόλο της . Συχνά μάλιστα οι μητέρες που θηλάζουν δεν ταλαιπωρούνται από αυπνία , εκφράζουν λιγότερα παράπονα για την περιποίηση και το τάισμα του βρέφους τη νύχτα , ενώ είναι πιο ασυνήθιστο να παραμελήσουν ή να κακοποιήσουν το παιδί τους .^{[3] [44] [15] [25] [23] [28] [1]}

Καρκίνος

Οι γυναίκες που θηλάσανε στο παρελθόν ή θηλάζουν το νεογέννητό τους εμφανίζουν μικρότερη πιθανότητα ανάπτυξης καρκίνου των μαστών , του ενδομητρίου αλλά και των ωοθηκών .^{[4] [3] [24] [44] [5] [15] [25] [23] [1]}

Αναφορικά με τον καρκίνο του μαστού ,οι μητέρες που θηλάζαν αντιμετωπίζουν μειωμένο κίνδυνο κατά 30 % να νοσήσουν. Ακόμα εκείνες που θηλάσανε και αναπτύξανε καρκίνο μαστού έχουν 30 % μικρότερη πιθανότητα υποτροπής και 28 % μεγαλύτερο ποσοστό επιβίωσης . Από μια επιπλέον μελέτη φάνηκε πως οι γυναίκες που θηλάζαν με παρατεταμένη χρονική διάρκεια όπως για παράδειγμα 24-35 μήνες αντιμετώπιζαν 94%μικρότερο κίνδυνο συγκριτικά με όσες θηλάσαν για 12-23 μήνες και είχαν ελαττωμένη πιθανότητα 66.3% .^{[4] [3] [24] [44] [5] [15] [25] [23] [1]}

Από μια ανάλυση 47 επιδημιολογικών ερευνών φάνηκε πως η πιθανότητα νόσησης από κακοήθεια μαστών ελαττώνεται κατά 4.3 για κάθε 12 μήνες θηλασμού και 7% ανά τοκετό αντίστοιχα . Με βάση μια έρευνα με τον αποκλειστικό θηλασμό των μητέρων

θα γίνεται να αποφευχθούν έως και 20.000 θανάτους ετησίως λόγω καρκίνου του μαστού . [4] [3] [24] [44] [5] [15] [25] [23] [1]

Ακόμη, οι γυναίκες που θηλάσανε έχουν ελαττωμένη πιθανότητα να νοσήσουν από κακοήθεια του μαστού , των ωοθηκών και του ενδομητρίου κατά 28% με βασική προϋπόθεση η χρονική περίοδος του θηλασμού να ξεπερνάει τον 1 χρόνο . Για το γεγονός αυτό ευθύνεται η γαλακτική αμηνόρροια που μειώνει την έκθεση στα οιστρογόνα σε όλη τη ζωή της γυναίκας . Η περιορισμένη ολική έκθεση σε οιστρογόνα ελαττώνει την πιθανότητα για καρκίνο του μαστού καθώς επιταχύνουν το πολλαπλασιασμό και την διαφοροποίηση των μαστικών κυττάρων αυξάνοντας τις πιθανές μεταλλάξεις οι οποίες αν συμβούν συμβάλλουν στην ανάπτυξη του . [4] [3] [24] [44] [5] [15] [25] [23] [1]

Μία πρόσφατη έρευνα έχει ξεκινήσει να μελετά την επίδραση του θηλασμού σε θήλαα άτομα με κληρονομική προδιάθεση νόσησης από καρκίνο των μαστών με διπλά συμπεράσματα . Ορισμένα στοιχεία καταδεικνύουν πως για τις γυναίκες που έχουν την μετάλλαξη BRCA1 οι ευεργετικές επιπτώσεις του θηλασμού ήταν ακόμα εντονότερες . Από μία ανάλυση βγήκε το συμπέρασμα πως οι μητέρες φορείς της μετάλλαξης BRCA1 που θηλάσανε για ένα έτος και περισσότερο εμφανίζουν 37 % ελαττωμένη πιθανότητα καρκίνου των μαστών . Από την άλλη οι μελέτες που διεξήγαγαν οι Andrieu et al (2006) και Lee (2008) δεν παρατήρησαν καμία συσχέτιση ανάμεσα στο θηλασμό και την πιθανότητα καρκίνου των μαστών σε μητέρες που έφεραν την μετάλλαξη BRCA1 ή BRCA 2 . [4] [3] [24] [44] [5] [15] [25] [23] [1]

Αντίστοιχα ο καρκίνος των ωοθηκών εμφανίζεται και αυτός με μεγαλύτερη συχνότητα σε μη θηλάζουσες γυναίκες . Σύμφωνα με πλήθος ερευνών ο θηλασμός ελαττώνει την πιθανότητα ανάπτυξης καρκίνου ωοθηκών κατά περίπου 30 % . Από τα συμπεράσματα μιας μετανάλυσης πέντε μελετών τύπου κόορτις και 30 μελετών περίπτωσης οι μη θηλάζουσες γυναίκες αντιμετώπιζαν 32 % αυξημένο κίνδυνο να εμφανίσουν καρκίνο των ωοθηκών. Επιπλέον, οι Danforth et al το 2007 ανακαλύψανε πως με κάθε επιπρόσθετο μήνα θηλασμού, η πιθανότητα επιθηλιακού καρκίνου των ωοθηκών ελαττώθηκε κατά 2 % . Αξίζει να αναφερθεί πως εκτός από την μείωση των ποσοστών ανάπτυξης καρκίνου των ωοθηκών, ο θηλασμός αυξάνει το προσδόκιμο επιβίωσης σε γυναίκες που ήδη νοσούν. Αυτό φαίνεται και από μια μελέτη η οποία έδειξε πως οι διαγνωσμένες γυναίκες με καρκίνο ωοθηκών ζούσαν πιο πολύ αν είχαν θηλάσει ακόμη

για ορισμένο διάστημα συγκριτικά με όσες δεν θηλάσανε καθόλου. Από αυτή την μελέτη επίσης δεν φάνηκε κάποια συσχέτιση της διάρκειας ή της συχνότητας του θηλασμού και της της καλύτερης έκβασης του καρκίνου των ωοθηκών . Σύμφωνα με μελέτη του Παγκόσμιου Οργανισμού Υγείας οι θηλάζουσες γυναίκες αντιμετωπίζουν μειωμένο κίνδυνο για ανάπτυξη καρκίνου του ενδομητρίου . [4] [3] [24] [44] [5] [15] [25] [23] [1]

Οστεοπόρωση

Ένα ακόμη στοιχείο που χρησιμοποιείται κατά την γαλακτοπαραγωγή από το σώμα της γυναίκας είναι το ασβέστιο . Στη διάρκεια του θηλασμού , οι ποσότητες του ελαττώνονται καθώς μεταβιβάζονται στο γάλα . Μολονότι υπάρχει εμφανής μείωση της οστικής μάζας στις μητέρες κατά τον θηλασμό θεωρείται πως επιδιορθώνεται έπειτα από τον αποθηλασμό χωρίς να οδηγεί μακροπρόθεσμα σε οστική απώλεια . Αντίστοιχα και τα επίπεδα ασβεστίου παραμένουν ίδια ή και αυξάνονται από αυτά της κύησης . Η περιορισμένη αποβολή ασβεστίου από τα ούρα και η καλύτερη απορροφησιμότητα από τα οστά με τον θηλασμό, ευθύνεται πιθανών για τις ευεργετικές του επιπτώσεις στην οστική υγεία μικραίνοντας κατά 4 φορές την πιθανότητα οστεοπόρωσης και αυτόματων καταγμάτων . Οι θετικές επιδράσεις αυτές επεκτείνονται και στην μετεμηνόπαυσιακή περίοδο καθώς οι γυναίκες που θηλάσανε προστατεύονται από την εμφάνιση καταγμάτων σπονδυλικής στήλης και ισχίων . [4] [3] [24] [5] [15] [1]

Έχει διαπιστωθεί ακόμη από μελέτες πως οι θηλάζουσες γυναίκες βρίσκονται σε μειωμένο κίνδυνο για ανάπτυξη ερυθματώδους λύκου και ρευματοειδούς αρθρίτιδας . Ειδικότερα συμπεράναν πως αν η συνολική χρονική διάρκεια του θηλασμού στην ζωή της μητέρας ξεπερνάει τους 12 μήνες , η σχετική πιθανότητα εμφάνιση ρευματοειδούς αρθρίτιδας είναι 0,8 ενώ σε ακόμα παρατεταμένο διάστημα θηλασμού (πάνω από 2 χρόνια) ο κίνδυνος εκδήλωσής της είναι 0.5 . [4] [3] [24] [5] [15] [1]

Σακχαρώδης Διαβήτης

Κατά το θηλασμό μεταβάλλεται το μεταβολικό προφίλ των γυναικών και επηρεάζεται ο μεταβολισμός της γλυκόζης και των λιπιδίων προλαμβάνοντας πιθανώς μελλοντική εμφάνιση σακχαρώδους διαβήτη τύπου 1, 2 και καρδιαγγειακών παθήσεων. [3] [24] [25]

Αναφορικά με τις καρδιακές παθήσεις ο θηλασμός επιδρά στην πιθανότητα ανάπτυξης υπέρτασης λόγω των ορμονών που συμμετέχουν όπως είναι η ωκυτοκίνη, η προλακτίνη και η κορτιζόλη που επηρεάζουν την αρτηριακή πίεση. Ειδικότερα η ορμόνη ωκυτοκίνη ρίχνει την αρτηριακή πίεση και κατ' επέκταση και τον κίνδυνο εκδήλωσης καρδιολογικών νοσημάτων. Σύμφωνα με μια μελέτη κόορτις οι θηλάζουσες μητέρες βρίσκονται σε 29 % μεγαλύτερο κίνδυνο να εμφανίσουν υπέρταση σε σχέση με εκείνες που θήλασαν ακόμα και με την επίδραση παραγόντων όπως ο τρόπος ζωής και το οικογενειακό ιστορικό. Αυτές οι επιδράσεις στην αρτηριακή πίεση συνεχίζονται έως και την εμμηνόπαυση. Από μια μελέτη του μεταβολισμού της χοληστερόλης σε αποκλειστικά θηλάζουσες γυναίκες για διάστημα μέχρι 12 μήνες στη διάρκεια του θηλασμού οι τιμές της ολικής χοληστερόλης, χαμηλής πυκνότητας λιποπρωτεΐνη και τα τριγλυκερίδια ελαττώθηκαν ουσιαστικά σχετικά με τις αντίστοιχες πριν την κύηση και τον θηλασμό και έπειτα επανέρχονται σε φυσιολογικά επίπεδα μετά τη διακοπή του. Οι ανοσολογικές μεταβολές στο αίμα της μητέρας κατά τον θηλασμό συμβάλλουν στην παραγωγή χοληστερόλης στο γάλα και πιθανώς βελτιώνουν το λιπιδαιμικό προφίλ σχετικά με τον κίνδυνο καρδιαγγειακής νόσου. Οι συνεχόμενοι παρατεταμένοι θηλασμοί πιθανώς επιβραδύνουν την ανάπτυξη αθηροσκληρωτικής βλάβης. Ακόμα έχει διαπιστωθεί πως μικραίνει η πιθανότητα ανάπτυξης σακχαρώδους διαβήτη τύπου 2 κατά 15 % σε γυναίκες δίχως προδιάθεση ή ιστορικό διαβήτη με κάθε χρόνο διάρκειας μητρικού θηλασμού. Επιπρόσθετα, σε γυναίκες με ιστορικό θηλασμού για περισσότερο από 1 έτος βρίσκονται σε μικρότερο κίνδυνο για ανάπτυξη μεταβολικού συνδρόμου και καρδιαγγειακών νοσημάτων. Σύμφωνα με την «υπόθεση επαναφοράς» ο θηλασμός συμβάλλει στην μεταβολική αποτελεσματικότητα του οργανισμού καθώς δρα αποτρεπτικά στην αυξημένη ποσότητα αποθηκευμένου λίπους στη κύηση, την ανοχή στην ινσουλίνη αλλά και επίπεδα λιπιδίων και τριγλυκεριδίων. Ειδικότερα κατά τη λοχεία, σε διαβητικές θηλάζουσες γυναίκες διαπιστώθηκε πως είχαν μικρότερες απαιτήσεις για ινσουλίνη. Συνεπώς, η διαδικασία επαναφοράς έχει ευεργετικές μακροχρόνιες επιδράσεις στην υγεία των γυναικών καθώς τις προστατεύει από σακχαρώδη διαβήτη τύπου 2 και

καρδιαγγειακές παθήσεις . Αναφορικά με τις μητέρες με σακχαρώδη διαβήτη κύησης ο θηλασμός έχει ουσιαστική σημασία για τον περιορισμό της πιθανότητας ανάπτυξης διαβήτη . Μια μελέτη που εξέτασε τη συσχέτιση του διαβήτη τύπου και του θηλασμού σε δυο ομάδες με περισσότερες από 70,000 γυναίκες συμπέρανε πως μολονότι η ολική διάρκεια του θηλασμού συνδέθηκε με μικρότερο κίνδυνο διαβήτη τύπου 2 ,τη μεγαλύτερη προστασία προσφέρει η διάρκεια θηλασμού ανά σε πολλά τέκνα . Στο ίδιο δείγμα ο συνεχόμενος θηλασμός ενός τέκνου για 1 έτος μείωσε κατά 44 % την πιθανότητα ανάπτυξης διαβήτη μετέπειτα ενώ η ίδια διάρκεια θηλασμού αθροιστικά σε δυο παιδιά οδήγησε σε μείωση κατά 24% . Δεν έχει διασαφηνιστεί σε πιο βαθμό ευθύνεται η υπόθεση επαναφοράς για τη διαπίστωση αυτή αν και πιθανώς το σώμα της μητέρας απαιτεί μεγαλύτερο διάστημα από 6 μήνες θηλασμού έπειτα από κάθε κύηση για να επανέλθει τελείως η μεταβολική δράση . ^[3] ^[24] ^[25]

Επίδραση σε άλλες νόσους

Εκτός από όλες τις θετικές επιδράσεις του θηλασμού πιθανώς δρα προστατευτικά για τις γυναίκες έναντι διάφορων λοιμώξεων όπως αυτές τις ουροδόχου κύστης . Από ορισμένες έρευνες επιπλέον φάνηκε πως η γαλουχία αναστέλλει προσωρινά την εξέλιξη της ενδομητρίωσης .

Πρακτικά οφέλη

Ο μητρικός θηλασμός εκτός των άλλων έχει και πολλά πρακτικά οφέλη για τη μητέρα . Αρχικά το μητρικό γάλα είναι συνέχεια και άμεσα διαθέσιμο στην κατάλληλη θερμοκρασία . Ακόμα το νεογνό αποκτά την ικανότητα να θηλάζει με ορθό τρόπο και να τρώει ακολουθώντας μια βελτιωμένη διατροφή . Σημαντικά ευνοείται και η ευημερία της οικογένειας διότι εξοικονομούνται χρήματα που δεν είναι ανάγκη να διατεθούν για αγορά τεχνητού γάλακτος. Είναι σημαντικό πως απομένει σημαντικός χρόνος για τη μητέρα καθώς δεν απαιτείται χρόνος για προετοιμασία , αποστείρωση και οδηγίες παρασκευής προτού χορηγηθεί στο μωρό. Συμπερασματικά , το γεγονός ότι το μητρικό γάλα είναι άμεσα διαθέσιμο, στείρο μικροβίων και με σωστή θερμοκρασία καθιστά πιο πρακτική την εφαρμογή του από τις γυναίκες αφού δεν

χρειάζεται κάποια προπαρασκευή σε αντίθεση με το έτοιμο γάλα στο εμπόριο . [4] [44]
[5] [15] [28] [1]

3.3 ΟΦΕΛΗ ΜΗΤΡΙΚΟΥ ΘΗΛΑΣΜΟΥ ΓΙΑ ΤΗΝ ΚΟΙΝΩΝΙΑ

Ο θηλασμός εκτιμάται γενικώς πως είναι ο ιδανικός τρόπος σίτισης για τα βρέφη και προσφέρει ουσιαστικά οφέλη στη κοινωνία . Αποδεδειγμένα ο θηλασμός συμβάλει στη καλύτερη υγεία των μητέρων και των μωρών τους ελαττώνει σημαντικά το κόστος για την κοινωνία γεγονός που του προσδίδει μεγάλη ιατρική αλλά και οικονομική αξία .Τα απαιτούμενα έξοδα περίθαλψης (πχ για νεογνικές λοιμώξεις) και για αγορά τεχνητού γάλακτος επιπλέον μετριάζονται σημαντικά .Έχει υπολογιστεί πως το κόστος για την τεχνητή σίτιση ξεπερνάει κατά 4 φορές το αντίστοιχο του θηλασμού. [3] [29] [44]
[1] [25] [2]

Οικογένεια

Επιπλέον συντομεύει η επιστροφή των γυναικών στην δουλειά τους και ελαττώνονται οι απουσίες των γονέων από την εργασία τους με επιδοτούμενη άδεια . Η ευημερία και η οικονομική κατάσταση της οικογένειας με τον θηλασμό βελτιώνεται λόγω της μείωσης εξόδων για προμήθεια γάλακτος αλλά και για φάρμακο-νοσοκομειακή περίθαλψη καθώς ελαττώνεται η βρεφική νοσηρότητα και μελλοντικά ,ο θηλασμός θέτει τις βάσεις για υγιείς ενήλικες ,παραγωγικούς που απουσιάζουν σπανιότερα από την εργασία τους χωρίς να χρειάζονται τις υπηρεσίες υγείας εξοικονομώντας πόρους της πολιτείας . [3] [29] [44] [1] [25] [2]

Κοινωνικό επίπεδο

Σε κοινωνικό επίπεδο με το θηλασμό ενισχύεται ο δεσμός ανάμεσα στα μέλη της οικογένειας και επικρατεί ένα πιο ζεστό και ήρεμο κλίμα . Είναι ενδεικτικό πως όπως φάνηκε και από μια μελέτη ήταν λιγότερο πιθανό να συμβούν περιστατικά σεξουαλικής κακοποίησης αλλά και ενδοοικογενειακής βίας σε οικογένειες με μητέρες που θήλασαν . Ακόμα ,οι μητέρες που θήλασαν ήταν πιο σπάνιο να εγκαταλείψουν τα νεογνά τους . Με το χρόνο που εξοικονομείται επιπλέον ,υπάρχει η ευκαιρία για να

δεθεί η οικογένεια επιπλέον και να ασχοληθούν με τη φροντίδα των παιδιών τους .^[3]

[29] [44] [1] [25] [2]

Περιβάλλον -Οικολογία

Ο μητρικός θηλασμός αδιαμφισβήτητα αποτελεί τον πιο οικολογικό φυσικό τρόπο σίτισης και δεν επιβαρύνει το περιβάλλον. Απεναντίας ,η παραγωγή γάλακτος σε μορφή σκόνης και των βρεφικών τροφών είναι ιδιαίτερα επιζήμια για το περιβάλλον ,καθώς απαιτούν μεγάλες ενεργειακές δαπάνες, απελευθερώνονται ρύποι και παράγεται αυξημένος αριθμός σκουπιδιών .^[3] [29] [44] [1] [25] [2]

3.4 ΔΥΣΚΟΛΙΕΣ ΜΗΤΡΙΚΟΥ ΘΗΛΑΣΜΟΥ

Αν και ο θηλασμός αποτελεί μια φυσική και ενστικτώδη διαδικασία στη πορεία μπορεί να εμφανιστούν πολλές δυσκολίες που πιθανώς να εμποδίσουν κάποια γυναίκα να θηλάσει και να οδηγήσουν σε μη επιτυχή θηλασμό . Τα συχνότερα και κυριότερα προβλήματα που παρατηρούνται σε θηλάζουσες γυναίκες αναπτύσσονται στην συνέχεια .^[47] [51]

1) **Εισέχουσες / επίπεδες θηλές** : Αν και ο μαστός διαφέρει σε κάθε γυναίκα κάποιες ορισμένες παραλλαγές της μορφής των θηλών μπορεί να παρακωλύσει τον θηλασμό τις αρχικές του μέρες . Εισέχουσες χαρακτηρίζονται οι θηλές που σε συνθήκη ηρεμίας προβάλλουν προς τα έξω ενώ όταν διεγερθούν στρέφονται προς το εσωτερικό . Υπάρχουν δυο είδη εισολκής (αναστροφής) της θηλής^[49] [46] [48] [51]

- a. Οι θηλές που εμφανίζουν εγκολεασμό «γνήσια εισολκή» που δεν γίνεται να ανασυρθούν ή η ανασυρση τους είναι ιδιαίτερα απαιτητική .
- b. Οι ανασυρόμενες –ομφαλοειδείς που μπορούν να ανασυρθούν και να στραφούν προς το εξωτερικό .

Η ανασυρόμενη συχνά υποστρέφει από μόνη της στην διάρκεια της εγκυμοσύνης . Πολλές φορές ο βαθμός της εισολκής δεν είναι ικανός να παρεμποδίσει το βρέφος να συλλάβει την αλωιαίο ιστό και να αποσπά τη θηλή στο στόμα του αν και αυτό πιθανώς χρειαστεί επιπλέον χρόνος και υπομονή . Έχει παρατηρηθεί πως γυναίκες με σοβαρή εισολκή θηλών στην πρώτη κύηση και θηλάσανε εμφανίσα πολύ μικρότερη εισολκή στις ακόλουθες κυήσεις. Στο εμπόριο υπάρχουν ορισμένα συστήματα για την ανάσυρση των θηλών . Πιθανώς να κριθεί αναγκαία η χρησιμοποίηση βοηθημάτων θηλασμού (πχ ψευδοθηλές από σιλικόνη ή ειδικών τεχνικών πιασίματος της θηλής από το βρέφος . Η ήπια τριβή και η πίεση της θηλαίας άλω με τα δυο δάχτυλα συντείνονται για την ανάσυρση των θηλών . ^{[1] [2]}
^{[49] [46] [51]}

2) **Επίπεδες Θηλές** : Επίπεδες χαρακτηρίζονται οι θηλές που σε συνθήκη ηρεμίας παραμένουν επίπεδες ενώ με την διέγερση στρέφονται προς τα έξω . Για να επιτευχθεί σωστή τοποθέτηση –προσκόλληση του βρέφους σε ένα μαστό με επίπεδες θηλές πρέπει : ^{[49] [46] [48] [51]}

- Η μητέρα να υποστηρίζει το μαστό με το χέρι της σε σχήμα C ή U και να συμπιέζει ή χρησιμοποιώντας τον δείκτη και τον αντίχειρα της να υποστηρίζει την θηλαία άλω - αερόλα όπως πιάνει ένα φλιτζάνι καφέ . ^{[1] [2] [51]}

3) **Υπερφόρτωση μαστών** : Για την υπερφόρτωση στους μαστούς ευθύνεται ιδίως αυξημένη παραγωγή γάλακτος και παρατηρείται τις περισσότερες φορές κατά το 3^ο - 4^ο 24ωρό . Είναι μια από τις συνηθέστερες δυσκολίες του θηλασμού που ταλαιπωρούν τις γυναίκες . Αμφότεροι οι μαστοί παρουσιάζουν ερυθρότητα και θερμότητα . Το δέρμα του μαστού είναι τεντωμένο , λεπτό , γυαλιστερό και δημιουργεί ιδιαίτερη ενόχληση ή αίσθημα πόνου . ^{[1] [2] [28] [46] [48] [51]}

Ο μαστός και η θηλαία άλως εμφανίζουν οίδημα γεγονός που δυσκολεύει τη σωστή προσκόλληση του βρέφους και τον θηλασμό . Οι αυξημένες ποσότητες γάλακτος προκαλούν πνιγμονή στο βρέφος , ενώ το τεντωμένο δέρμα δυσκολεύει το νεογνό στην ορθή τοποθέτηση του στόματός του . Έτσι , στο

βρέφος προκαλείται νευρική, διακόπτει πολλάκις τον θηλασμό και αφού απομακρυνθεί από το μαστό κλαίει αφού η πείνα του παραμένει ακόρεστη . Επιπλέον , η γυναίκα παρατηρεί γαλακτόρροια από τα στήθη , αίσθημα << ότι το στήθος είναι γεμάτο >>, θερμότητας ή μωδιάσματος . [1] [2] [28] [46] [48] [51]

Η υπερφόρτωση μαστών παρατηρείται με μεγαλύτερη συχνότητα σε γυναίκες που κάνουν υπερβολική ή αναίτια χρήση θηλάστρου ή γαλακταγωγών φαρμάκων . Αντιθέτως εμφανίζεται σπανίως σε μητέρες που θηλάζουν για παρατεταμένο χρονικό διάστημα. [1] [2] [28] [46] [48] [51]

Τα δυνητικά προβλήματα της υπερφόρτωσης μαστών στην μητέρα και το νεογνό παρουσιάζονται στον παρακάτω πίνακα :

ΜΗΤΕΡΑ	ΜΩΡΟ
Σπάργωση μαστών	Άρνηση θηλασμού
Απόφραξη Γαλακτοφόρου Πόρου	Διακοπτόμενος θηλασμός
Μαστίτιδα	Κακή πρόσφυση στο μαστό
	Συχνές αναγωγές
	Σημεία πνιγμονής
	Και άλλα...

[45]

Η υπερφόρτωση μαστών δεν αποτελεί ένδειξη για διακοπή του θηλασμού . Για την διαχείριση της σπάργωσης συνίσταται στη γυναίκα από κάποιον έμπειρο επαγγελματία υγείας που εκτιμά τον θηλασμό [1] [2] [28] [45] [46] [48] [51]

- Ενθάρρυνση για συχνούς αποτελεσματικούς θηλασμούς ώστε να αδειάζει ο μαστός .
- Ήπια μάλαξη στους μαστούς από τη θηλή με κατεύθυνση προς το στέρνο για την αποσυμφόρηση της περιοχής κυκλοτερώς της θηλής .
- Ζεστό ντουζ ή χρήση θερμών επιθεμάτων πριν τον θηλασμό και κρύων μετά το θηλασμό για διευκόλυνση της ροής του γάλακτος .
- Η άμελξη ορισμένης ποσότητας γάλακτος από την γυναίκα με το χέρι μπορεί να βοηθήσει το βρέφος να πιάσει την θηλή ευκολότερα .

Η αυξημένη συχνότητα θηλασμών και η άμελξη με το χέρι αποτελούν τις συστάσεις πρώτης γραμμής . Κάποιες επιπλέον συστάσεις για την αντιμετώπιση της κατάστασης αυτής είναι :

- Ο θηλασμός να ξεκινάει όσο πιο σύντομα γίνεται έπειτα από τον τοκετό .
- Αντίστροφο μασάζ στην περιοχή της θηλαίας άλω για μείωση του υπάρχοντος οιδήματος .
- Εκλεκτική λήψη μη στεροειδών αντιφλεγμονώδων φαρμάκων .
- Βελονισμό

Σε περίπτωση που η κατάσταση επιμένει και δεν βελτιώνεται στη γυναίκα προτείνεται :

- Να χρησιμοποιείται ψευδοθηλή
- Να κάνει επανάληψη των μεθόδων που βοηθούν αυτή και το νεογνό .

Οι στάσεις θηλασμού που προτιμώνται για τις μητέρες με υπερφόρτωση μαστών είναι:

[51]

- a. Καθιστή με τον κορμό να έχει κλίση με κατεύθυνση προς τα πίσω .
- b. Ξαπλωμένη

4) **Μαστίτιδα** : Η μαστίτιδα κατά την γαλουχία (lactation mastitis) αποτελεί μια φλεγμονή ή λοίμωξη του στήθους που εμφανίζεται ετερόπλευρα με την μορφή ενός ευαίσθητου , ζεστού , οίδηματώδους σφηνοειδούς τμήματος του μαστού . Αυτά συνυπάρχουν με σημεία συστηματικής λοίμωξης όπως : ^{[1] [28] [49] [45] [46] [48] [51]}

- Πυρετική κίνηση (38ο C ή και υψηλότερη)
- Ρίγος
- Μυαλγίες αλλά και ευαίσθητοι λεμφαδένες που ψηλαφούνται

Η πάθηση αυτή μπορεί να παρατηρηθεί στις πρώτες εβδομάδες μετά τον τοκετό και γενικότερα αφορά συνήθως τους αρχικούς 3-6 μήνες της γαλουχίας . ^{[1] [28] [49] [45] [46] [49]}

Η πυώδης μαστίτιδα εμφανίζεται με σημεία όπως :

- Τοπική ευαισθησία του στήθους
- Κεφαλαλγία
- Μυαλγίες
- Καταβολή

Η κεφαλαλγία, η κόπωση και οι μυαλγίες συνήθως συνοδεύονται με πυρετό, ταχυπαλμία και την ύπαρξη μια ζεστής, εξέρυθρης περιοχής που παρουσιάζει ευαισθησία.

Τα κυριότερα μικρόβια που ευθύνονται για την μαστίτιδα είναι : ^{[1] [28] [49] [45] [48] [51]}

- Χρυσίζων σταφυλόκοκκος. Εντούτοις, με την καλλιέργεια οι μοναδικοί μικροοργανισμοί που υπάρχει δυνατότητα να απομονωθούν είναι τα βακτήρια της φυσιολογικής χλωρίδας που αποικίζει το δέρμα .
- Στρεπτόκοκκος : Η ύπαρξη του παρατηρείται σπάνια . Τότε , ο στρεπτόκοκκος πιθανώς υπάρχει στο γάλα και παραμένει μη παθογόνος .
- E Coli

Για την αντιμετώπιση της μαστίτιδας συντείνεται η μη διακοπή του θηλασμού και αποτελεσματική απομάκρυνση του γάλακτος , η εφαρμογή υγρών , ζεστών επιθεμάτων , καλή ενυδάτωση , ξεκούραση , χορήγηση αναλγητικών και αντιβιοτικών σε περίπτωση που τα συμπτώματα συνεχίζονται ή χειροτερεύουν.

[1] [28] [49] [45] [48] [51]

Η μαστίτιδα διακρίνεται ανάλογα με την βαρύτητα των συμπτωμάτων με τα οποία εμφανίζεται σε α) Κυτταρίτιδα και β) Αδενίτιδα ^{[46] [48] [51]}

α) Η κυτταρίτιδα φαίνεται πως αφορά και προσβάλλει το μεταλοβιδιακό συνδετικό ιστό που υφίσταται μόλυνση λόγω της εισχώρησης μικροβίων από ρωγμές στην θηλή . Η αντιμετώπιση γίνεται με την χορήγηση αντιβιοτικών σκευασμάτων . ^{[28] [45] [51]}

β) Η αδενίτιδα αποτελεί την απόφραξη της των πόρων του στήθους και έχει ηπιότερα κλινικά σημεία . Η αντιμετώπιση της γίνεται υποβοηθώντας την εκροή του γάλακτος με τη χρήση θερμότητας και άντλησης ενώ αντιβιοτικά λαμβάνονται μονάχα εφόσον η λοίμωξη συνεχίζεται . ^{[28] [45] [51]}

Απόστημα μαστού : Ένα μικρό ποσοστό (5-10 %) από τις μαστίτιδες οδηγεί σε μια άλλη επιπλοκή τα αποστήματα . Το απόστημα αποτελεί ουσιαστικά τη συλλογή πύου που είναι ιδιαίτερα επίπονη και πρέπει να αντιμετωπιστεί συνήθως με χειρουργική παροχέτευση χορηγώντας γενική αναισθησία . ^{[1] [28] [49] [45] [51]}

5) **Τραυματισμός θηλής** : Αποτελεί ένα πρόβλημα που παρατηρείται συχνά σε γυναίκες που θηλάζουν . Συνήθως οφείλεται σε λάθος τοποθέτηση του μωρού στο μαστό και μη ορθή σύλληψη της θηλής . ^{[1] [2] [28] [45] [46] [51]}

Η αντιμετώπισή της συνίσταται στην επιδιόρθωση της θέσης θηλασμού , της προσκόλλησης και της σύλληψης της θηλής . Όταν συμβεί αυτό δεν προκαλούνται επιπλέον πληγές και το σημείο του τραυματισμού επουλώνεται .

Ο τραυματισμός της θηλής είναι μία επίπονη κατάσταση και για την ανακούφιση των συμπτωμάτων της γυναίκας συστήνεται : [45] [46] [51]

- Να φοράει άνετα , ελαφριά και βαμβακερά ρούχα ακόμα και καθόλου μπλούζα αν γίνεται ανάμεσα στους θηλασμούς για να στεγνώνει η θηλή με τον αέρα .
- Να εφαρμόζει επιθέματα ανάμεσα στους θηλασμούς αν υπάρχει μεγάλη ροή γάλακτος .
- Να επαλείφει την θηλή με μικρή ποσότητα από το γάλα της μετά από κάθε φορά που θηλάζει .
- Να χρησιμοποιεί κομπρέσες εμποτισμένες με φυσιολογικό ορό
- Να χρησιμοποιεί κρέμες που βοηθούνε στην διαδικασία επούλωσης όπως η λανολίνη . Να σημειωθεί πως για να επιταχυνθεί η επούλωση σημαντική προϋπόθεση είναι η θηλή να διατηρείται καθαρή και χωρίς υγρασία . [2] [46] [51]

6) **Φυσαλίδα γάλακτος (BLEB)** : Είναι μια σπάνια επιπλοκή κατά την οποία στο επάνω τμήμα της θηλής δημιουργείται μια φυσαλίδα γάλακτος με την μορφή μιας λευκής επώδυνης περιοχής. Η πάθηση πιθανότατα οφείλεται στην ύπαρξη παγιδευμένου γάλακτος στους πόρους της θηλής λόγω της επιδερμίδας που οδηγεί σε φλεγμονή. Η απόφραξη δυσκολεύει την παροχέτευση των πόρων που οδηγεί σε συσσώρευση γάλακτος με σημεία απόφραξης . Το χρώμα στο σημείο ανάλογα με το χρονικό διάστημα που υπάρχει η πάθηση είναι λευκό ή κίτρινο ενώ το σημείο στην παρακείμενη περιοχή πιθανώς να είναι εξέρυθρη. Η φυσαλίδα γάλακτος μπορεί να εμφανίσει πόνο στη διαδικασία του θηλασμού και να επιμείνει για αρκετό διάστημα (αρκετές μέρες ή εβδομάδες) ώσπου να υποστρέψει μόνη της με απομάκρυνση του επιθηλίου από το οποίο επικαλύπτεται η περιοχή . Σε περίπτωση που δεν γίνει κάτι τέτοιο προαιρετική θεραπεία αποτελεί η διάσπαση του επιθηλίου με αποστειρωμένη βελόνα ή λαβίδα και ένα αιχμηρό ψαλίδι για την ολική απομάκρυνση του περιττού δέρματος . Μπορεί επίσης , να κριθεί απαραίτητη η

αναρρόφηση του υγρού για την απομάκρυνση του. Η εφαρμογή πίεσης γύρω από τη θηλαία άλω ίσως οδηγεί στην πρόληψη εμφάνισης φυσαλίδας καθώς απομακρύνονται βύσματα που πιθανώς υπάρχουν στην περιοχή . Μια λιγότερο επεμβατική μέθοδος θεραπείας είναι το τρίψιμο της περιοχής με βρεγμένο πανί για αφαίρεση της μεμβράνης του δέρματος προτού θηλάσει η γυναίκα καθώς και οι συχνοί θηλασμοί . Έχει φανεί πως με εφαρμογή παγοκύστεων , τοπικών αντιβιοτικών και με τη λήψη αναλγητικών υπάρχει δυνατότητα συνέχισης του θηλασμού και η επούλωση επιταχύνεται . [49] [45] [46] [48] [51]

7) **Δερματοπάθειες:** Οι δερματικές παθήσεις του μαστού είναι συχνές και δημιουργούν σημαντική δυσφορία όταν συνοδεύονται με πόνο ενώ πολλές φορές είναι δύσκολο να τεθεί η διάγνωση τους . [49] [51]

✚ Έκζεμα : Το έκζεμα τις περισσότερες φορές επηρεάζει την περιοχή της θηλαίας άλω σε θηλάζουσες γυναίκες . Αυτός ο τύπος δερματίτιδας δημιουργεί πόνο , κάψιμο και κνησμό ενώ ακολουθείται από ερυθρότητα , μικρές διαβρωμένες φυσαλίδες , εφελκιδωποιημένους πομφούς και ξηρότητα .

Οι εκζεματικές δερματοπάθειες διακρίνονται σε τρεις βασικούς τύπους :

- Ενδογενή τοπική δερματίτιδα
- Ερεθιστική δερματίτιδα από επαφή
- Αλλεργική δερματίτιδα

Η τοπική επάλειψη αλοιφών κορτικοστεροειδών είναι η βασική μέθοδος αντιμετώπισης της πάθησης . Η αλλοιφή πρέπει να καθαρίζεται σχολαστικά από τη θηλή πριν τη διαδικασία του θηλασμού . Τοπική αντιβιοτική αλοιφή φαίνεται να ελαττώνει το βακτηριακό φορτίο και τα συμπτώματα . Σε περίπτωση που η εμφάνιση των συμπτωμάτων συμπίπτει με την έναρξη διατροφής του βρέφους με

στερεές τροφές η γυναίκα θα πρέπει να καταλάβει και να μην προτιμά τις τροφές που μπορεί να ευθύνονται για την εμφάνιση του εκζέματος .^{[49] [51]}

- a. Καντιντίαση: Αν υπάρχει ευαισθησία των θηλών που επιμένει σε μια θηλάζουσα γυναίκα πιθανότατα να οφείλεται σε καντιντίαση . Όταν η λοίμωξη βρίσκεται στην περιοχή του στόματος έχει ως πιθανότερη αιτιολογία τον μύκητα *Candida Albicans* . Η υπόνοια για την ύπαρξη καντιντίαςης υπάρχει εφόσον η μητέρα θήλαζε έως πρόσφατα φυσιολογικά και ξαφνικά εμφανίζεται έντονο διαξιφιστικό άλγος συνήθως και στους δυο μαστούς είτε με καυσαλγία είτε με κνησμό που ακτινοβολεί στην ράχη ενώ η μητέρα θηλάζει ή έπεται του θηλασμού .^{[49] [46] [48] [51]}

Η θεραπεία της καντιντίαςης εφόσον συνυπάρχει στη μητέρα και το βρέφος γίνεται παράλληλα . Η συχνότερη επιλογή θεραπείας για την καντιντίαση είναι το φάρμακο νυστατίνη αν και φαίνεται να εμφανίζει ελατωμένη αποτελεσματικότητα. Ένα ακόμα φάρμακο που χρησιμοποιείται για την επίσημη ή εμμένουσα καντιντίαση είναι η φλουκοναζόλη που εμφανίζει καλύτερα αποτελέσματα , μεγαλύτερη ασφάλεια ενώ χορηγείται στη μητέρα αλλά και στο μωρό . Η μεταφερόμενη ποσότητα του φαρμάκου στο μητρικό γάλα δεν επαρκεί για να θεραπεύσει το βρέφος. Εναλλακτικά, μια άλλη θεραπευτική μέθοδος συνιστά η εφαρμογή διαλύματος κετοκοναζόλης στο στήθος δυο φορές ημερησίως για 5 ημέρες σε συνδυασμό με επακόλουθη και παρατεταμένη εφαρμογή νυστατίνης. Είναι σημαντικό να πλένονται σχολαστικά τα χέρια πριν αλλά και έπειτα από κάθε θηλασμό . Συστήνεται επίσης να μην χρησιμοποιούνται επιθέματα θηλών που συγκρατούν την υγρασία και συμβάλλουν στον πολλαπλασιασμό των μυκήτων . Το πλύσιμο των θηλών με φυσικό αντισηπτικό παράγοντα ή σοδόνηρο μπορεί επίσης να βοηθήσει .^{[49] [48] [51]}

- b. Βακτηριακή λοίμωξη : Στην περίπτωση βακτηριακών λοιμώξεων του μαστού εμφανίζεται βύθιο και αμβλύ άλγος για όσο διαρκούν οι θηλασμοί ή μετέπειτα. Αυτά τα συμπτώματα συνοδεύονται επίσης με ευαισθησία κατά την ψηλάφηση του , πόνο και αίσθηση καψίματος και στους δυο μαστούς ενώ παρατηρείται και πυώδες έκκριμα . [49] [51]

Σε ένδειξη ύπαρξης λοίμωξης που οφείλεται σε χρυσίζων σταφυλόκοκκο χορηγείται θεραπεία με αντιβιοτικά peros ώστε να προληφθεί η ύπαρξη μαστίτιδας και να ανακουφίσουν την γυναίκα από τον πόνο. Συστήνεται επιπλέον να γίνεται συχνός καθαρισμός των μαστών 2- φορές ημερησίως χρησιμοποιώντας σαπούνι και νερό. Αλλιώς , χορηγείται τοπικά αγωγή έπειτα από τον θηλασμό με την οδηγία του ιατρού . Η αλοιφή θα πρέπει να ξεπλένεται σχολαστικά πριν κάθε θηλασμό ή άμελξη του μαστού . Αν τα συμπτώματα δεν υποχωρήσουν ή χειροτερέψουν , διενεργείται καλλιέργεια . [49] [51]

- c. Ιός του απλού έρπητα : Σπάνια παρατηρείται λοίμωξη του συστήματος θηλής – θηλαίας άλω που οφείλεται συνήθως στον ιό του απλού έρπητα (HSV1) . Τις περισσότερες φορές εμφανίζεται με μικρές συρρέουσες φυσαλίδες στο ανώτερο τμήμα μια εξέρυθρης θηλής ή θηλαίας άλω, μια ιδιαίτερα επίπονη κατάσταση. Κατά τη διάρκεια επούλωσης των φυσαλίδων δημιουργούνται εσχάρες . Όσο η νόσος είναι στην αρχική της φάση καλό είναι να διεξάγονται καλλιέργειες από την περιοχή της βλάβης πριν στεγνώσει και αφυδατωθεί . Αν η λοίμωξη οφείλεται στον ιό του απλού έρπητα συνίσταται να γίνεται άντληση του γάλακτος από τη μητέρα μέχρι να γίνει η επούλωση των πληγών έως ως τότε δεν ενδείκνυται και ο θηλασμός από τον πάσχον μαστό. Για την θεραπεία χορηγείται τοπική αγωγή με τις οδηγίες ιατρού με βάση την σοβαρότητα αλλά και την έκταση της βλάβης , αλλά και ακυκλοβύρη , ένα αντιαϊικό σκεύασμα (Zovirax) . [49] [51]

8) Κερνίκτερος : Η σημαντικά αυξημένη τιμή χολερυθρίνης στο αίμα του μωρού πιθανώς να οδηγήσουν στην εμφάνιση του κερνίκτερου , μια πάθηση που παρατηρείται σπάνια όμως είναι ιδιαίτερα επικίνδυνη και προκαλεί μόνιμες

νευρολογικές βλάβες . Πολλές φορές ο κερνίκτερος συσχετίζεται με τον επονομαζόμενο << ίκτερο του μη θηλασμού >> . Επηρεάζει γυναίκες που δεν ξεκινήσανε σωστά ή δεν θηλάσανε κατευθείαν το νεογέννητο . Πιθανώς δεν έγινε ορθή εκμάθηση των τεχνικών τοποθέτησης του βρέφους στο μαστό και την σύλληψη της θηλής ή να τους δόθηκαν λανθασμένες συστάσεις από τους αρμόδιους επαγγελματίες υγείας και οι μητέρες αποχωρήσανε από την κλινική δίχως το μωρό να λαμβάνει ουσιαστικά γάλα από το μαστό αλλά και δίχως την επίβλεψη κάποιου ειδικού γαλουχίας κατ' οίκον . Σύντομα τα βρέφη αυτά νοσηλεύονται βαριά με αφυδάτωση και βρίσκονται σε μεγάλο κίνδυνο να εμφανίσουν κερνίκτερο . Στις περιπτώσεις αυτές δεν ευθύνεται ο θηλασμός αλλά η έλλειψη υποστήριξης της γυναίκας από το σύστημα υγείας που είχε ως αποτέλεσμα τον μην επιτυχή θηλασμό , την σημαντική μείωση του βάρους και ένα μωρό που νοσεί . [1] [2] [51]

- 9) **Απόφραξη γαλακτοφόρων πόρων** : Η αιτιολογία της απόφραξης των γαλακτοφόρων πόρων κάποιες φορές παραμένει άγνωστη και επηρεάζει σε μεγαλύτερο βαθμό μητέρες με υπερβολική παραγωγή γάλακτος όταν δεν γίνεται επαρκής αποστράγγιση και στα δυο στήθη . Πιθανά παθολογικά αίτια που προκαλούν απόφραξη είναι ενδεικτικά η στάση γάλακτος ,και η τοπική συσσώρευση γάλακτος . Ακόμη , η πρηνής στάση ύπνου και η εφαρμογή στενού στηθόδεσμου καθώς και η άσκηση πίεσης σε ένα μέρος προάγει την ανάπτυξη παθογόνων μικροοργανισμών που προκαλούν μαστίτιδα και απόστημα . Η μη επαρκής αποστράγγιση , η κακή διατροφή και το άγχος πιθανώς οφείλονται για την απόφραξη των γαλακτοφόρων πόρων . [49] [45] [46] [48] [51]

Η παθολογία αυτή εμφανίζεται με σημεία όπως :

- Ευαισθησία , τοπικά αυξημένη θερμοκρασία , και ίσως ερυθρότητα σε ένα τμήμα του στήθους . Στην περίπτωση που γίνεται σε ένα γαλακτοφόρο πόρο σε απόσταση από την επιφάνεια του δέρματος

δημιουργείται ένα οξίδιο που ψηλαφάται με σαφώς καθορισμένα όρια και δίχως εμπύρετο. Ορισμένα επιπλέον συμπτώματα της υπερφόρτωσης μαστών είναι η ύπαρξη εμπύρετου και η ελαττωμένη παραγωγή γάλακτος από το στήθος που έχει την παθολογία . Τα συμπτώματα μπορεί να ανακουφίζονται έπειτα από τον θηλασμό . [49] [45] [48] [51]

- Σε σοβαρές περιπτώσεις με έντονες μαλάξεις στο μαστό είναι δυνατόν να αφαιρεθεί το γάλα με αποτελεσματικό τρόπο . Άλλες θεραπευτικές μέθοδοι για την αντιμετώπιση της απόφραξης είναι οι θεραπευτικοί υπέρηχοι ενώ σε ορισμένες περιπτώσεις γίνεται διάνοιξη με αποστειρωμένο εργαλείο . Για την καλύτερη διαχείριση της απόφραξης γαλακτοφόρου πόρου συνίσταται συνήθως : [49] [45] [48] [51]

- I. Η συχνή αλλαγή στάσεων θηλασμού .
- II. Θερμά επιθέματα προτού γίνει θηλασμός ή μάλαξη του στήθους .
- III. Διάνοιξη της φυσαλίδας γάλακτος χωρίς την χρήση βελόνας .
- IV. Η λήψη συμπληρώματος λεκιθίνης σε περίπτωση που υποτροπιάζει η απόφραξη του γαλακτοφόρου πόρου .

10) Ανεπάρκεια γαλουγίας : Το αρχικό διάστημα των θηλασμών που γίνονται με αυξημένη συχνότητα και απρογραμμάτιστα πολλές μητέρες ανησυχούν πως διότι νιώθουν ότι δεν έχουν επαρκή ποσότητα γάλακτος . Αυτό οφείλεται ουσιαστικά στο γεγονός ότι αδειάζει ο μαστός με τους πολλούς συχνούς θηλασμούς . Λόγω του νόμου προσφοράς – ζήτησης ο μαστός γεμίζει με ταχύ ρυθμό με αποτέλεσμα την αυξημένη γαλακτοπαραγωγή . Αντίστοιχα , αν δεν δοθεί στο μωρό άδειος μαστός αλλά αντικατασταθεί πιθανώς από ένα μπουκάλι ο μαστός δεν θα γεμίσει πάλι . Ορισμένες μέθοδοι που πιθανώς είναι αποτελεσματικές στην βελτίωση της γαλακτοπαραγωγής σε γυναίκες που δεν μπόρεσαν να εδραιώσουν το θηλασμό είναι : [45] [46] [48] [51]

- i. Συχνή χρήση αντλίας γάλακτος για ανάμεσα στους θηλασμούς .

- ii. Λήψη προγεστερόνης σε υποπλαστικούς μαστούς για αύξηση του αδενικού ιστού .
- iii. Χορήγηση φυτικών γαλακτοπαραγωγών σκευασμάτων .
- iv. Διατροφή του νεογνού από το στήθος με χρήση βοηθημάτων για ταυτόχρονη επαφή δέρμα με δέρμα με την μητέρα .
- v. Εφαρμογή επιθεμάτων θηλασμού που καθιστούν ευκολότερη την προσκόλληση στον μαστό .
- vi. Ήπιο μασάζ και εφαρμογή θερμότητας προτού ξεκινήσει ο θηλασμός ώστε να διευκολύνεται η ροή του γάλακτος.
- vii. Το στρες οδηγεί σε ελάττωση του γάλακτος . Η γυναίκα θα πρέπει να αφιερώνει χρόνο στον εαυτό της ώστε να χαλαρώσει και να ξεκουράζεται. Ιδιαίτερα βασικό είναι να υπάρχει και η απαραίτητη βοήθεια που χρειάζεται από το υποστηρικτικό της περιβάλλον .

3.5 ΑΝΤΕΝΔΕΙΞΕΙΣ ΜΗΤΡΙΚΟΥ ΘΗΛΑΣΜΟΥ

Μολονότι ο μητρικός θηλασμός είναι ιδιαίτερα ευεργετικός για την μητέρα και το νεογνό σε ορισμένες ελάχιστες περιπτώσεις λόγω ιατρικών προβλημάτων αντενδείκνυται . Αντενδείξεις του θηλασμού για την μητέρα και το βρέφος ενδεικτικά αποτελούν : [52] [28] [2] [51][53] [4]

Από την μητέρα :

1) Νοσεί από φυματίωση (υπάρχει η δυνατότητα προσφοράς γάλακτος με τη μέθοδο άντλησης αφού φαίνεται πως το μυκοβακτηρίδιο δεν περνάει στο γάλα και ο θηλασμός ξεκινάει αμέσως έπειτα από 2 εβδομάδες από όταν άρχισε η θεραπεία .

ΙΟΙ

2) Η μητέρα να πάσχει από τον ιό HIV

- 3) Δερματική πάθηση του μαστού από τον ιό απλού έρπητα Ι . Ο θηλασμός σε αυτή την περίπτωση αναστέλλεται για όσο υφίστανται βλάβες αλλά το γάλα αντλείται με θηλασμό αφού ο ιός δεν βρίσκεται στο μητρικό γάλα .
- 4) Γυναίκες που νοσούν από τον T λεμφοτρόπο ιό Ι και ΙΙ .
- 5) Ενεργός λοίμωξη από τον ιό της ανεμοβλογιάς που εμφανίζεται απο 5 μέρες πριν έως και την 2η ημέρα της λοχείας . [52] [28] [2] [51][53] [4]
- 6) Λήψη ναρκωτικών ουσιών ή διάφορες μακροχρόνιες νόσους που άγουν την γυναίκα σε υποθρεψία .
- 7) Ψυχικά νοσήματα που καθιστούν την μητέρα πιθανώς ακόμα και επικίνδυνη για το βρέφος .
- 8) Διάφορες λοιμώδεις ή μεταδοτικές ασθένειες .
- 9) Γυναίκες που πάσχουν από βουρκέλλωση χωρίς να έχουν λάβει θεραπεία .
- 10) Λήψη φαρμάκων που μεταφέρονται στο μητρικό γάλα όπως πχ φάρμακα κυτταροστατικά , για τον υποθυρεοειδισμό ,ραδιενεργό ιώδιο ή θειουρακίλη
- 11) Χορήγηση αντιμεταβολιτών ή χημειοθεραπεία
- 12) Καθημερινή σε μεγάλο βαθμό χρήση ουσιών (αλκοόλ , καφεΐνη και νικοτίνη)
- 13) Ύπαρξη καρδιοπάθειας

Μερική αντένδειξη για τον μητρικό θηλασμό αποτελούν οι καταστάσεις όπως : [52] [28]
[2] [51][53] [4]

a. Λοίμωξη από τον ιό της ηπατίτιδας C με ταυτόχρονη ύπαρξη βλαβών στις θηλές . Ορθή κρίνεται η αναστολή του θηλασμού μέχρι να ολοκληρωθεί η διαδικασία επούλωσης τους καθώς η ηπατίτιδα C μεταδίδεται μόνο μέσω του αίματος . Στην περίπτωση λοίμωξης της μητέρας από τον ιό της ηπατίτιδας B χορηγείται στο νεογνό ανοσοσφαιρίνη γ και εμβολιάζεται έπειτα από τον τοκετό οπότε γίνεται και να θηλάσει .

b. Μητέρες πρόωρων βρεφών θετικές στον κυτταρομεγαλοϊό (CMV) καθώς διέρχεται στο μητρικό γάλα και πλήττει το ανώριμο, ευάλωτο ανοσοποιητικό τους σύστημα .

c. Εμφάνιση αποστήματος μαστού με το σημείο εκροής του πύου πλησίον της θηλής ή την θηλαία άλω . Η μητέρα δεν χρειάζεται να διακόψει τον θηλασμό αλλά μπορεί να θηλάζει από τον άλλο μαστό . Είναι σημαντικό όμως , ο μαστός που έχει την πάθηση να αδειάζει συχνά . [52] [28] [2] [51][53] [4]

Από την πλευρά του νεογνού αντενδείξεις θηλασμού αποτελούν οι κάτωθι καταστάσεις : [52] [28] [2] [51][53] [4]

I. Προωρότητα : Ο θηλασμός είναι δύσκολος σε πρόωρα νεογνά ιδίως αν έχουν γεννηθεί πριν κλείσουν την τις 34 εβδομάδες κυήσεις καθώς είναι πιο μικρόσωμα και δεν διαθέτουν την απαιτούμενη δύναμη .

II. Ασθένειες : όταν στο βρέφος παρατηρούνται για παράδειγμα συγγενείς νευρολογικές ή νευρομυικές παθήσεις .

III. Ανωμαλίες στην ανατομία της στοματικής κοιλότητας (λυκόστομα, λαγώχειλο ,ατρησία χοανών ή βραχύς χαλινός της γλώσσας)

IV. Ψυχολογικά ή παθολογικά αίτια που οδηγούν σε νευρικότητα , υπνηλία , και νωθρότητα .

V. Όταν το νεογνό νοσεί από γαλακτοζαιμία μια πάθηση κατά την οποία υπάρχει έλλειψη του ενζύμου που μεταβάλλει την γαλακτόζη σε γλυκόζη . Αυτό έχει ως συνέπεια το βρέφος να μην μπορεί να χωνέψει την ζάχαρη που περιέχει το γάλα .

VI. Όταν το νεογνό έχει την μεταβολική πάθηση της φαινυλκετονουρίας . Στην φαινυλκετονουρία , ελλείπεται το ένζυμο που μετατρέπει την φαινυλαλανίνη σε τυροσίνη (υδρολάση της φαινυλαλανίνης) . Αυτό οδηγεί σε συγκέντρωση της φαινυλαλανίνης με τοξικές επιδράσεις για τον εγκέφαλο . [52] [28] [2] [51][53] [4]

3.6 ΤΟΠΟΘΕΤΗΣΗ & ΘΕΣΕΙΣ ΘΗΛΑΣΜΟΥ

Δεν υφίσταται κάποιος διαχωρισμός των στάσεων θηλασμού ως ορθές ή λανθασμένες καθώς όλες τους πιθανώς να εξυπηρετούν ορισμένες γυναίκες και τα νεογνά τους . Ωστόσο , είναι ιδιαίτερα σημαντικές και θα πρέπει να παρέχεται η απαραίτητη συμβουλευτική στη γυναίκα ιδίως στους αρχικούς θηλασμούς . [46] [48] [50]

1. Ξαπλωτή στάση και θέση : Προσφέρει σημαντική ανάπαυση κυρίως τη νύχτα . Σε αυτή την στάση η μητέρα και το βρέφος είναι ξαπλωμένοι πλαγίως και διατηρούν βλεμματική επαφή . Η χρήση μαξιλαριών που τοποθετούνται μεταξύ των γονάτων ή στην πλάτη πιθανώς προσφέρουν επιπλέον άνεση . Η σταθεροποίηση του νεογνού για να μην γυρίζει επιτυγχάνεται με την τοποθέτηση ενός μαξιλαριού ή διπλωμένης κουβέρτας πίσω από την πλάτη του . Αλλιώς , η γυναίκα μπορεί να το υποστηρίξει βάζοντας την πλάτη του στο μήκος του πήχη της ενώ βρίσκεται στην αγκαλιά της για να είναι στο ίδιο ύψος με τη θηλή . Οι γοφοί του βρέφους θα πρέπει να είναι λυγισμένοι ενώ το αυτί , ο ώμος και οι γοφοί είναι ευθειασμένα . Επίσης , το πρόσωπο του νεογνού

βρίσκεται γυρισμένο στο μαστό ενώ η κοιλιά του είναι πάνω σε αυτήν της μητέρας . Θεωρείται η καλύτερη στάση για γυναίκες με επώδυνο περίνεο λόγω περινεοτομής , καισαρική τομή ή ανάγκη για ξεκούραση . Πιθανώς είναι υποβοηθητική για τις γυναίκες στις αρχικές καθώς αντιμετωπίζουν δυσκολία στην ανακάθιση σε ορθή στάση αρκεί όμως να είναι σε θέση να ξεχωρίσουν τότε γίνεται λανθασμένη σύλληψη της θηλής. Αυτή η στάση θηλασμού συνίσταται επίσης όταν υπάρχει μεγάλη ροή γάλακτος.

[28] [2] [51] [1] [4] [48] [50] [12]

2. Κλασική θέση θηλασμού/αγκαλιάς : Η στάση αυτή χρησιμοποιείται από τις περισσότερες γυναίκες κυρίως έπειτα από τις αρχικές εβδομάδες θηλασμού . Κατά τη στάση αυτή η γυναίκα μπορεί να κάθεται ή να βρίσκεται όρθια . Η γυναίκα τοποθετεί μαξιλάρια για την στήριξη του σώματος του νεογνού ή το μπράτσο της σε περίπτωση που είναι αναγκαίο. Το βρέφος πρέπει να είναι τοποθετημένο πλαγίως υποστηριζόμενο σε έναν από τους ώμους ή τους γοφούς ενώ το στόμα του και η θηλή του μαστού βρίσκονται στο ίδιο ύψος . Η κοιλιά του νεογνού έρχεται σε επαφή με αυτή της μητέρας και η πλάτη του βρίσκεται κατά μήκος της της εσωτερικής πλευράς του βραχίονα και της παλάμης της γυναίκας . Η θηλάζουσα παράλληλα κρατάει το μαστό της με τα 4 δαχτυλα στην κάτω πλευρά του και τον αντίχειρα στην επάνω , δόπλα στην περιοχή της θηλαίας άλω . Δεν κατευθύνουμε το μαστό στο βρέφος , αλλά το κεφάλι του βρέφους προς το μαστό , έτσι ώστε το μωρό να συλλαμβάνει την θηλαία άλω χωρίς όμως να πιάνει και τη θηλή . Συγκεκριμένα με το στόμα του το νεογνό καλό είναι να επικαλύπτει 1-1.5 εκ από την θηλαία άλω . [28] [2] [51] [1] [4] [48] [50] [12]

3. Θέση χιαστής αγκαλιάς : Αποτελεί μια παραλλαγή της στάσης αγκαλιάς που τις αρχικές εβδομάδες γαλουχίας ευνοεί ιδίως τις πρωτοτόκες γυναίκες γιατί το χέρι τους υποστηρίζει σε μεγάλο βαθμό το κεφάλι του νεογνού και είναι εύκολο να το κατευθύνει ελεγχόμενα προς την θηλή . Η μητέρα τοποθετεί ένα μαξιλάρι στα πόδια της για την στήριξη του βρέφους ώστε να είναι στο ίδιο επίπεδο με τη θηλή . Η μητέρα υποστηρίζει τους αγκώνες της χρησιμοποιώντας μαξιλάρια ώστε να είναι μην εξαντληθεί πριν την ολοκλήρωση της διαδικασίας από το βάρος του βρέφους . Για παράδειγμα αν η γυναίκα θηλάζει από τον αριστερό μαστό θα πιάνει τον μαστό της με το αντίστοιχο αριστερό χέρι με το λεγόμενο << πιάσιμο του του χορευτή >> . Παράλληλα , η θηλάζουσα συγκρατεί το μωρό με τα δάχτυλα του άλλου χεριού . [28] [2] [51] [1] [4] [48] [50] [12]

4. Ημικλινής : Θεωρείται η πιο κατάλληλη θέση θηλασμού για τις αρχικές ώρες της λοχείας αλλά και για μητέρες με υπερπαραγωγή γάλακτος . Κατά αυτή τη στάση θηλασμού η γυναίκα είναι ξαπλωμένη . Το μωρό τοποθετείται σε πρηνή θέση στο σώμα της διεγείροντας τα νεογνικά αντανακλαστικά και διευκολύνοντας την καλή αρχή του θηλασμού . Μπορεί να γίνει και χρήση μαξιλαριών για την υποστήριξη της πλάτης και των χεριών της θηλάζουσας . [28] [2] [51] [1] [4] [48] [50] [12]

5. Πλάγια θέση (υπό μάλης) : Αποτελεί την πιο κατάλληλη στάση θηλασμού για γυναίκες με καισαρική τομή ενώ καθιστά ευκολότερο το θηλασμό σε περιπτώσεις μητέρων με μεγάλο μέγεθος μαστών ή παράλληλου θηλασμού διδύμων και πολύ μικρά βρέφη . Το μωρό τοποθετείται υπό τον βραχιόνιο της μητέρας πλαγίως με τον αυχένα και το πίσω μέρος του κεφαλιού τους στην παλάμη της και το σώμα τους στο μήκος του μπράτσου της . Κατόπιν τα πόδια του μωρού σταθεροποιούνται στο κάτω μέρος της μασχάλης της . Η μύτη και ο πώγωνας του θα πρέπει να είναι στραμμένα προς το μαστό . Χρειάζεται προσεκτική τοποθέτηση μαξιλαριού θηλασμού κάτω από το χέρι της γυναίκας ώστε να γίνεται λιγότερο κουραστική η διαδικασία χωρίς όμως να παρεμποδίζει τα πόδια του μωρού . [28] [2] [51] [1] [4] [48] [50] [12]

6. Δίδυμα βρέφη : Σε περίπτωση διδύμων υπάρχει η δυνατότητα ταυτόχρονου θηλασμού αλλά και εναλλάξ σε άλλες περιπτώσεις . Η γυναίκα στηρίζει τα μωρά χρησιμοποιώντας δυο μαξιλάρια και τα πόδια τους στην μασχάλη της ενώ παράλληλα υποστηρίζει τα κεφάλια τους με τα χέρια . Σε περίπτωση αποτυχίας της απόπειρας γίνεται εναλλάξ ο θηλασμός των δυο βρεφών από κάθε μαστό . Είναι πιθανό να υπάρξει κάποια συγκεκριμένη προτίμηση για το ένα στήθος ή να θηλάζουν από άλλο μαστό σε κάθε σίτιση. [28] [2] [51] [1] [4] [48] [50] [12]



Στάσεις θηλασμού

Πηγή : <https://www.paidorama.com/theseis-thilasmoy-tropoi-gia-na-thilasete>

ΑΝΑΓΚΑΙΟΤΗΤΑ ΘΗΛΑΣΜΟΥ ΓΙΑ ΒΡΕΦΗ ΜΕ ΣΥΓΓΕΝΕΙΣ ΑΝΩΜΑΛΙΕΣ

Αποτελεί αδιαμφισβήτητο γεγονός ότι ο μητρικός θηλασμός προσφέρει μοναδικά και ανεκτίμητα οφέλη στα νεογνά σε πολλά επίπεδα τα οποία έχουν αναπτυχθεί εκτενώς στο κεφάλαιο 3.1 της πτυχιακής εργασίας . Σε ιδιαίτερες περιπτώσεις όπως είναι για παράδειγμα τα νεογνά με συγγενείς ανωμαλίες γίνεται κατανοητό πως ο θηλασμός και οι ευεργετικές επιδράσεις του καθίστανται ακόμα πιο σημαντικά . Οι συγγενείς ανωμαλίες είναι πρωταρχική αιτία θανάτου κατά τη βρεφική ηλικία στη Δύση και δεύτερη αντίστοιχα για ηλικίες από 1-5 ετών . Συνεπώς , με το θηλασμό θα μπορούσαν να μειωθούν οι θάνατοι βρεφών και παιδιών με συγγενείς ανωμαλίες και κατά συνέπεια και τα ποσοστά βρεφικής θνησιμότητας παγκοσμίως που οφείλονται για παράδειγμα σε λοιμώξεις ή υποσιτισμό. Επιπλέον από μια προοπτική μελέτη φάνηκε πως οι συνηθέστερες θανατηφόρες ανωμαλίες στα θνησιγενή νεογνά με συγγενείς ανωμαλίες σχετίζονται με σειρά συχνότητας : ^[54] ^[55]

- 1) Με το Κεντρικό Νευρικό Σύστημα
- 2) Το Καρδιαγγειακό Σύστημα
- 3) Τους πνεύμονες
- 4) Το ουροποιητικό σύστημα και
- 5) Ανωμαλίες πεπτικού συστήματος

Ο θηλασμός σε αυτά τα βρέφη μπορεί να ενισχύσει και να προστατεύσει τουλάχιστον τα εύαλωτα αυτά συστήματα του νεογνού από εμφάνιση επιπλέον προβλημάτων και επιπλοκών. Οι συγγενείς ανωμαλίες επηρεάζουν αρνητικά την υγεία, την λειτουργικότητα αλλά και την κοινωνική αποδοχή αυτών των ατόμων σε μεγαλύτερη ηλικία. Αυτές οι επιδράσεις μπορούν να μετριαστούν με το μητρικό θηλασμό προσφέροντάς τους μια καλύτερη ποιότητα ζωής. Η επαφή με τη μητέρα κατά τον

θηλασμό και τα πνευματικά , ψυχοκοινωνικά της οφέλη μπορούν να διαδραματίσουν σημαντικό ρόλο στην μετέπειτα κατάστασή τους. Ο θηλασμός θα μπορούσε να αποτελέσει την αρχή και την βάση για την επαρκέστερη και αποτελεσματικότερη περίθαλψη αυτής της ομάδας βρεφών .^[54]^[55]

ΚΕΦΑΛΑΙΟ 4^ο

ΧΡΩΜΟΣΩΜΙΚΕΣ ΑΝΩΜΑΛΙΕΣ

4.1 ΟΡΙΣΜΟΣ ΧΡΩΜΟΣΩΜΙΚΩΝ ΑΝΩΜΑΛΙΩΝ

Χρωμοσωμικές ανωμαλίες ονομάζονται όταν κατά την κυτταρική διαίρεση που εκτελείται προκύπτει σφάλμα με αποτέλεσμα να υπάρξουν αλλαγές , όπως η προσθήκη ή η έλλειψη κάποιου χρωμοσώματος καθώς και κάποιες διάφορες παραλλαγές όπως για παράδειγμα ένα τμήμα κάποιου χρωμοσώματος να προσκολλιέται με ένα άλλο χρωμόσωμα. Ουσιαστικά οτιδήποτε πέραν του κανονικού γονοτύπου αποτελεί χρωμοσωμική ανωμαλία . Αυτές οι αλλαγές στον γονότυπο του οργανισμού μπορεί να αποφέρει ζημίες , κάποτε σε ελαφριά μορφή και άλλοτε σε βαριά . Μια τέτοια μετάλλαξη όμως είναι ικανή να αποφέρει κινδύνους και δυσκολίες στον καινούργιο οργανισμό όπως μαθησιακές δυσκολίες , καθυστέρηση ως προς την ανάπτυξη του και διαφορά προβλήματα υγείας . Εδώ αξίζει να αναφερθεί πως οι μεταλλάξεις οι οποίες γίνονται ως προς την μεγάλη ή μικρή αλλαγή στο γονιδίωμα διαχωρίζονται σε γονιδιακή μετάλλαξη και χρωμοσωμική ανωμαλία . Ειδικότερα μια γονιδιακή μετάλλαξη θεωρείται μικρή αλλαγή σε προσθήκες ή ελλείψεις αλλά και αντικατάστασης κάποιων χημικών βάσεων (νουκλεοτίδια) . Ενώ από την άλλη οι χρωμοσωμικές ανωμαλίες αποτελούν ένα μεγαλύτερο πλαίσιο αλλαγών στα χρωμοσώματα και αυτές διαχωρίζονται σε αριθμητικές και δομικές χρωμοσωμικές ανωμαλίες .^[56]^[57]

- ✓ Αριθμητικές ανωμαλίες

Αριθμητικές ανωμαλίες ονομάζονται αυτές που αριθμητικά είναι εσφαλμένες , τέτοιες ανωμαλίες διαχωρίζονται σε 3 κατηγορίες .

- ✓ Δομικές ανωμαλίες: Δομικές ανωμαλίες ονομάζονται αυτές που έχουν διαφορετική δομή χρωμοσωμάτων .

4.2 ΧΡΩΜΟΣΩΜΑΤΑ ΚΑΙ ΧΡΩΜΟΣΩΜΙΚΕΣ ΑΝΩΜΑΛΙΕΣ

Για να γίνει πιο κατανοητό και εύληπτο τί είναι το χρωμόσωμα και έπειτα οι χρωμοσωμικές ανωμαλίες σε αυτό το κεφάλαιο θα διευκρινιστεί τι είναι το γενετικό υλικό πως διαχωρίζονται τα χρωμοσώματα και τι αποτελεί ένα φυσιολογικό χρωμόσωμα .

Το DNA

Το δεοξυριβονουκλεϊκό οξύ είναι ουσιαστικά ένα νουκλεϊνικό οξύ που μέσα του έχει τις γενετικές πληροφορίες που ορίζουν όλα τα χαρακτηριστικά ενός ατόμου . Το DNA παρουσιάζεται ως δύο έλικες δεξιόστροφες , που αγκαλιάζονται μεταξύ τους . Οι δεσμοί αυτοί που διασφαλίζουν την ένωση τους ονομάζονται φωσφοδιεστερικοί και σχηματίζονται από μόρια φωσφορολιπιδίων . Οι αζωτούχες βάσεις από την άλλη βρίσκονται εσωτερικά ανάμεσα σε αυτές τις δύο έλικες λόγω του ότι είναι υδρόφοβες . Αυτές οι αζωτούχες βάσεις λοιπόν βρίσκονται συγχρονισμένα με ένα συγκεκριμένο

μοτίβο αζωτούχων βάσεων στην μια πλευρά της έλικας και έπειτα ενώνονται με την άλλη με δεσμούς υδρογόνου και έτσι ακολουθούν τον κανόνα της συμπληρωματικότητας . Ο όρος συμπληρωματικότητας έχει την έννοια ότι μεταξύ των δύο ελίκων στηριζόμενα με ένα συγκεκριμένο μοτίβο αζωτούχων βάσεων , η ύπαρξη έστω μιας μικρή τους αλλαγή ως προς τα ζευγάρια των νουκλεοτιδίων μπορεί να αποφέρει πολλά προβλήματα αν δεν διορθωθεί μετέπειτα . Επιλογικά αξίζει να αναφερθεί πως το DNA έχει την ιδιότητα έκφρασης κληρονομικών χαρακτηριστικών όπως για παράδειγμα το χρώμα των ματιών που αποτελεί κληρονομικό παράγοντα . [56]

Αζωτούχες βάσεις του DNA:

Αναφέρονται ως συμπληρωματικά ζευγάρια [57]

- Άδενίνη (A) = Θυμίνη (T)
- Γουανίνη (G) = Κυτοσίνη (C)

Γονίδια

Τα γονίδια προκαθορίζουν τον τρόπο που συμπεριφέρεται το σώμα καθώς και την ανάπτυξη αυτού . Επιπλέον είναι υπεύθυνα για την λειτουργία του κυττάρου . Τα γονίδια είναι εφαρμοσμένα πάνω σε χρωμοσώματα . Μελέτες υποστηρίζουν πως άτομα έχουν 50.000 -100.000 γονίδια . Εντούτοις όλα τα κληρονομικά στοιχεία επιβάλλονται από τα γονίδια . Τέλος μπορεί ένα στοιχείο να ακολουθεί μονογονιδιακό τρόπο κληρονόμησης δηλαδή να κληρονομείται ενός μόνου γονίδιου από το οποίο και καθορίζεται . [56] [8]

Διαφορετικές μορφές γονιδίων : Αυτές οι μορφές γονιδίων ονομάζονται αλληλόμορφα γονίδια . Για να διασαφηνιστεί καλύτερα η σημασία αυτού του όρου θα τεθεί σε παράδειγμα

πχ. το ύψος κάποιου ατόμου θεωρείται ένα μόνο αλληλόμορφο γόνιδιο και παίρνει θέση πάνω σε ένα ανάλογο χρωμόσωμα . Αυτά τα γονίδια κληρονομούνται και από

τους δύο γονείς για αυτό και υπάρχουν τα δύο ζεύγη ομόλογων χρωμοσωμάτων . Η αιτιολογία στο γιατί υπερτερεί ένα συγκεκριμένο γονίδιο αφορά στο υπολειπόμενο και στο επικρατή αλληλόμορφο γονίδιο . Στην προκειμένη περίπτωση το επικρατές είναι το γονίδιο για το ύψος ενός από τους δύο γονείς . Η μόνη περίπτωση για να επικρατήσει το υπολειπόμενο γονίδιο είναι όταν και οι δύο γονείς έχουν το ίδιο υπολειπόμενο γονίδιο στο ομόλογο αντίστοιχο χρωμόσωμα . Επιπρόσθετα στα γονίδια μπορεί να προκύψουν μεταλλάξεις (που στις πλείστες φορές συμβαίνει τυχαία) τέτοιες μεταλλάξεις δεν ευθύνονται τα κληρονομικά γονίδια αλλά από σφάλματα κατά την διαίρεση των κυττάρων . [56] [58]

Γονότυπος

Είναι ουσιαστικά τα σταθερά γονίδια που διαμορφώνουν το DNA του . Δεν είναι αντιληπτό και εμφανές . Αποτελεί κάποιο συγκεκριμένο γονίδιο στον οργανισμό του ατόμου που είναι κάτι πολύ συγκεκριμένο π.χ για το γονίδιο της αιμοσφαινοπάθειας ένας γονότυπος μπορεί να εμφανίσει 3 εκδοχές . AA (επικρατές γονίδιο) Aa (ετερωζυγοτικό γονίδιο) aa (υπολειπόμενο γονίδιο) . [56] [58]

Φαινότυπος

Τα συνολικά εξωτερικά και βιοχημικά φυσιολογικά ή μορφολογικά γνωρίσματα ενός οργανισμού που καθορίζεται από την αλληλεπίδραση του γονότυπου με τους περιβαλλοντικούς παράγοντες . [56] [58]

Πως είναι ένα φυσιολογικό χρωμόσωμα

Το χρωμόσωμα είναι μια δομή του DNA και πρωτεΐνες που ανευρίσκονται πάνω στα κύτταρα . Τα χρωμοσώματα περιέχουν τις πρωτεΐνες που είναι υπεύθυνες για την δημιουργία του DNA . Η λέξη χρωμόσωμα βγαίνει ουσιαστικά από το χρώμα και το σώμα που έχει , επίσης έχει το χαρακτηριστικό του έντονου χρώματος από τα χρωστικά στοιχεία εξού και το όνομα του . Ένα ανθρώπινο κύτταρο φυσιολογικά διαθέτει 23 ζεύγη χρωμοσώματα εξαιρούνται οι γαμέτες δηλαδή τα σπερματοζώαρια του άνδρα και τα ωάρια της γυναίκας που διαθέτουν άλλα 23 χρωμοσώματα . [56] [8]

Μετά την γονιμοποίηση με το ζευγάριωμα σπερματοζωαρίου - ωαρίου δημιουργείται το ζυγωτό σε αναλογία 23 χρωμοσώματα από τον άντρα και άλλα αντίστοιχα 23 στην γυναίκα . Τα μόνα κοινά χρωμοσώματα είναι τα αρχικά 22 χρωμοσώματα και έχουν πάρει το όνομα αυτοσωμικά . Επιπλέον τα χρωμοσώματα κατατάσσονται μεγαλύτερα από το πρώτο χρωμόσωμα μικραίνοντάς σιγά σιγά μέχρι το εικοστό δεύτερο χρωμόσωμα . Παράλληλα έχει ξεχωρισθεί το τελευταίο χρωμόσωμα το 23ο για τον λόγο ότι αποτελεί φυλετικό κομμάτι , πιο συγκεκριμένα το χρωμόσωμα αυτό προσδιορίζει το φύλο του παιδιού σε κορίτσι ή αγόρι . Σε ανάλυση καρυότυπου παρουσιάζεται ως XX που είναι η γέννηση του θηλυκού ενώ του αρρενος παρουσιάζεται ως XY . Κατά την κυτταρική διαίρεση το στάδιο της μετάφασης , τα χρωμοσώματα κολλάνε τόσο μεταξύ τους που έχει σαν αποτέλεσμα να εντοπίζονται μόνο από μικροσκόπιο . Επιπλέον κάθε χρωμόσωμα χωρίζεται σε δύο μέρη , αυτά ονομάζονται ως αδερφές χρωματίδες και κολλάνε στο κεντρομερίδιο τους δηλαδή το κοινό σημείο ένωσης. Καρυότυπος είναι μια μέθοδος για την παρατήρηση των χρωμοσωμάτων. Έχει την δυνατότητα να περιγράψει την χρωστική σύσταση που περιέχει ένα χρωμόσωμα και την φυσιολογική αναλογία του κυττάρου . Η ανάλυση τους γίνεται ανά δύο ομόλογα ζευγάρια χρωμοσωμάτων .^{[56] [8]}

Καρυότυπος

Είναι η απεικόνιση των χρωμοσωμάτων ενός κυττάρου σε ζεύγη ανά ελαττωμένο μέγεθος . Ένας φυσιολογικός τύπος καρυότυπου που είναι κορίτσι έχει εμφάνιση 46XX χρωμοσώματα και του αγοριού 46XY. Οτιδήποτε άλλο δεν είναι φυσιολογικό και απαρτίζεται στο κομμάτι των χρωμοσωμικών ανωμαλιών .^{[56] [8]}

Ανωμαλίες χρωμοσωμάτων

Όπως προαναφέρθηκε πιο πάνω φυσιολογικό γονότυπο ονομάζεται όταν το άτομο έχει 46 χρωμοσώματα (σε κάθε ένα από τα κύτταρα του) και το ένα να οφείλεται στο φυλετικό χρωμόσωμα είτε είναι XX ή XY . Οτιδήποτε άλλο ονομάζεται χρωμοσωμική ανωμαλία . Ο βαθμός της ζημίας που θα προκαλέσει η χρωμοσωμική ανωμαλία στον φαινότυπο αλλά και στο γονότυπό του ατόμου εξαρτάται από το σφάλμα που

προκλήθηκε κατά την κυτταρική διαίρεση . Πιο αναλυτικά κατά την διαδικασία της μείωσης αν δεν έχει πραγματοποιηθεί ο ορθός διαχωρισμός των ομόλογων χρωμοσωμάτων δηλαδή ο μη αποχωρισμός τους θα υπάρξουν γαμέτες διάφορων αριθμών . Οι οργανισμοί οι οποίοι έχουν αυτήν την ιδιαιτερότητα δεν παρουσιάζουν φυσιολογική ανάπτυξη . Επιπρόσθετα υπάρχουν μερικές αριθμητικές και δομικές διαφορές ως προς τις αλλαγές των χρωμοσωμάτων . ^{[56] [8]}

Αριθμητικές

Τα άτομα αυτά με την μη σωστή διαχώριση των χρωμοσωμάτων αφορά και τα φυλετικά χρωμοσώματα . Παρουσιάζονται σε 3 κατηγορίες. ^{[56] [8]}

1. Ανευπλοειδή : : Που είναι τα άτομα που έχουν μη πολλαπλάσιο αριθμό χρωμοσωμάτων από τον απλοειδή .
2. Μονωσωμία : παρουσία ενός αντίγραφου ζεύγους χρωμοσωμάτων σε ένα διπλοειδές κύτταρο
3. Τρισωμία : παρουσία τριών αντιγράφων από ένα χρωμόσωμα σε διπλοειδές κύτταρο.

Σημαντικό είναι να αναφερθεί πως η πιο επικίνδυνη χρωμοσωμική ανωμαλία αποτελεί η Μονωσωμία , λόγω της έλλειψης κάποιου αυτοσωματικού χρωμοσώματος , χρήζει απαραίτητη για τον οργανισμό και είναι η αιτία που τα άτομα αυτά καταλήγουν σε θάνατο ή είτε έχουν χαμηλό προσδόκιμο ζωής . ^{[56] [8]}

Δομικές

Αφορά το κομμάτι ως προς την δομή των χρωμοσωμάτων. Η θραύση κάποιου χρωμοσώματος έχει σαν αποτέλεσμα να αποκοπεί και να ενσωματωθεί σε ένα άλλο χρωμόσωμα και να αλλάξει η δομή του γονιδίου . Μπορεί να σπάσει ένα πολύ μικρό κομμάτι του χρωμοσώματος με αποτέλεσμα να υπάρχουν πολλές βαθμίδες ως προς το επίπεδο ανωμαλίας που προκάλεσε αυτός ο διαχωρισμός . ^{[56] [8]}

Όπως προαναφέρθηκε πιο πάνω το είδος της δομικής αλλαγής που προκαλεί χρωμοσωμικές ανωμαλίες χωρίζονται σε 4 κατηγορίες : ^[56] ^[8]

✚ Ελλείψεις .

✚ Αναστροφές .

✚ Διπλασιασμός .

✚ Μετατοπίσεις .

✚ Ελλείψεις : Παρουσιάζει έλλειψη γονιδιακού υλικού , εφόσον απουσιάζει ένα κομμάτι του χρωμοσώματος . ^[56]

✚ Αναστροφές: Ονομάζονται έτσι γιατί αναστρέφεται ένα μέρος του χρωμοσώματος και συνδέεται ξανά στο ίδιο χρωμόσωμα συνεπάγοντας και την αλλαγή σε δομικό επίπεδο του γονιδίου . ^[56]

✚ Διπλασιασμός : Περισσότερο γονιδιακό υλικό λόγω του ότι διπλασιάζεται το συγκεκριμένο κομμάτι του χρωμοσώματος . ^[56]

✚ Μετατοπίσεις : Είναι το σπάσιμο κομματιού από το χρωμόσωμα και εφάπτεται με ένα άλλο χρωμόσωμα . Σημαντικό να αναφερθεί πως δεν εξαφανίζεται γενετικό υλικό άλλα θα υπάρξει αλλαγή ως προς την δομή του . Δεν αποτελεί σοβαρό κίνδυνο μα αποτελεί πιθανότητα όταν κάνουν παιδιά να μεταφέρουν το γονίδιο αυτό . ^[56]

4.3. ΑΙΤΙΟΛΟΓΙΑ ΧΡΩΜΟΣΩΜΙΚΩΝ ΑΝΩΜΑΛΙΩΝ

- ✓ Οι χρωμοσωμικές ανωμαλίες έχουν ποικίλες αιτιολογίες . Η πιο συχνή αιτία είναι το σφάλμα που συμβαίνει κατά την κυτταρική διαίρεση και συνδέεται με ακατάλληλη ανάπτυξη του σπέρματος αλλά και του ωαρίου (θηλυκό αναπαραγωγικό κύτταρο) . Αρκετές κυήσεις που παρουσιάζουν χρωμοσωμικές ανωμαλίες δεν καταφέρνουν να εξελιχθούν πέρα του 1ο τριμήνου αφού πολλές από αυτές προκαλούν μη βιώσιμο έμβρυο . ^[59]

4.3.1 ΗΛΙΚΙΑ ΓΟΝΕΩΝ

- ✓ Τα ωάρια της γυναίκας και τα ηλικιακά όρια :

Μεγάλη ηλικία γυναίκας

Αρχικά ένα ωάριο με υψηλή ποιότητα παρουσιάζεται με ομαλό σφαιρικό , καθαρό και ομοιότυπο κυτταρόπλασμα μεσαίου μεγέθους κοκκιώδες , περιλαμβάνει επίσης μικρό περιλεκίθιο διάστημα και διαθέτει μια καθαρή διαυγή ζώνη . Τα ωάρια που παρουσιάζουν χαμηλά ποσοστά γονιμοποίησης αποτελούν αυτά που περιέχουν μεγαλύτερο περιλεκίθιο διάστημα από ότι πρέπει ή ποικίλα κυτταροπλασματικά θραύσματα από πολικά σωματία στον περιλεκίθιο διάστημα και τέλος τα ωάρια που δεν είναι σφαιρικά . Υπάρχει όμως και η δυνατότητα ακόμα και από αυτά τα ωάρια "κακής ποιότητας" να συμβεί γονιμοποίηση . Ωστόσο τα ωάρια με μορφολογικές ανωμαλίες έχουν μεγάλες πιθανότητες για ανευπλοϊδία . Συγκεκριμένα τα ανευπλοειδή ωάρια είναι αυτά που υπερβαίνουν τον ορθό αριθμό χρωμοσωμάτων και δεν έχουν μια

φυσιολογική ανάπτυξη . Ιδιαίτερα σημαντικό να αναφερθεί πως όσο μεγαλύτερη είναι η ηλικία της γυναίκας τόσο αυξάνεται και το ποσοστό χρωμοσωμικών ανωμαλιών . Πράγματι μελέτες του Angell (1997) και του Pellestor et all . (2003) έδειξαν ότι γυναίκες πάνω από 35 χρονών παρουσιάζουν χρωμοσωμικές ανωμαλίες στα ωάρια τους . [60] [61]

Μικρή ηλικία γυναίκας

Επιπλέον αυξημένες πιθανότητες για χρωμοσωμικές ανωμαλίες και κυρίως για τρισωμίες παρουσιάζουν και γυναίκες μικρότερης ηλικίας κάτω από 20 ετών . [60] [61]

- ✓ Μεγάλη ηλικία του άνδρα

Το σπέρμα του άντρα και ηλικιακά όρια :

Το σπέρμα του άντρα κανονικά αξιολογείται με βάση 4 παραμέτρους [62]

- ❖ Ο όγκος του σπέρματος .
- ❖ Συγκέντρωση σπερματοζωαρίων.
- ❖ Κινητικότητα και
- ❖ Μορφολογία .

Έχει παρατηρηθεί ένα κάποιο ποσοστό (όχι τόσο αυξημένο όσο της γυναίκας) να παρουσιάζονται ανωμαλίες στα χρωμοσώματα (ανευπλοιδία) . Έρευνές καταδεικνύουν την ηλικία του άντρα σχετικά με κάποια σύνδρομα από τον (Penrose , 1995) . [62]

4.3.2 ΕΠΙΡΡΟΗ ΠΕΡΙΒΑΛΛΟΝΤΟΣ

Αρχικά πολλές σημαντικές μεταλλάξεις προκαλούνται φυσικά και αυτό οφείλεται στα σφάλματα που εκτελούνται κατά την αντιγραφή του γενετικού υλικού (DNA) . Εκτός των εσωτερικών αιτιών για τις μεταλλάξεις που υπόκειται τυχαία , φαίνεται να λαμβάνει χώρα και ο περιβαλλοντικός παράγοντας (επαγόμενες) .

- Κάποιες ακτινοβολίες είναι ιοντίζουσες προκαλούν βλάβη και μεταλλάξεις στο DNA. ^[63]

Ιοντίζουσα ακτινοβολία ορισμός :

Είναι η ακτινοβολία που μεταδίδει υψηλή ενέργεια και έχει συχνότητα μεγαλύτερη από ορατό φως . Είναι ικανή να αφαιρέσει τα ηλεκτρόνια από τον οργανισμό και να τα μετατρέψει σε ιόντα εξού και το όνομα της «ιοντίζουσα» προκαλώντας έτσι πολλά καρκινικά κύτταρα και μεταλλάξεις των γονιδίων . ^[64]

Περιβαλλοντικοί λόγοι για χρωμοσωμικές ανωμαλίες είναι :

- Ακτινοβολία
- Τερατογόνες ουσίες

Ακτινοβολία:

Υπάρχουν αρκετές βαθμίδες ακτινοβολιών που ουσιαστικά επηρεάζουν το γενετικό υλικό , αλλά σημαντικά απειλητικές για το ίδιο το γενετικό υλικό είναι η ακτίνα X (X-rays), η ακτινοβολία γ και τέλος υπεριώδης ακτινοβολία (UV). Αυτές οι ακτινοβολίες επιδρούν αρνητικά στο μόριο του DNA σπάζοντας τους χημικούς δεσμούς του γενετικού υλικού . ^{[64][65]}

Όπως προαναφέρθηκε πιο πάνω η ιοντίζουσα ακτινοβολία μπορεί να επιφέρει μέχρι και καρκίνους αν επηρεάσει το DNA . Άλλες ακτινοβολίες είναι η α- ακτινοβολία η β- ακτινοβολία καθώς και ακτίνες νετρονίων . [63] [64]

Παράλληλα η ακτίνα X-ray αν και είναι μια από τις επικίνδυνες ακτινοβολίες , διεξάγεται για διαγνωστικούς σκοπούς , είναι ιοντίζουσα ακτινοβολία επομένως αν έρθει το άτομο σε άμεση επαφή μπορεί να προκαλέσει βλάβες σε ζωντανούς οργανισμούς λόγω του ότι διεισδύει στο γεννητικό υλικό και το αλλάζει . [63] [64]

Τερατογόνες ουσίες:

Τερατογόνες ουσίες αποκαλούνται οι ουσίες οι οποίες επιδρούν αρνητικά στο γεννητικό υλικό των εμβρύων προκαλώντας τους ανωμαλίες κατά τη διάρκεια του πρώτου τρίμηνου κύησης όπου πραγματοποιείται η οργανογένεση . [65]

Παραδείγματα τερατογόνων ουσιών :

- Φάρμακα
- Αλκοόλ
- Μεγάλα επίπεδα ραδιενέργειας
- Βαριά μέταλλα
- Μολυσματικοί παράγοντες (πχ τοξόπλασμα και ο ιός της ερυθράς)

Η συστηματική έκθεση από κάποιον παράγοντα (ή και όλους) από τους παραπάνω είναι δυνατόν να προκαλέσουν σοβαρές ανωμαλίες στο έμβρυο όπου θα (διερευνηθούν μέσω υπερηχογραφικών ευρημάτων) και στην χειρίστη περίπτωση η αποβολή του . [65]

4.4 ΔΙΑΚΡΙΣΗ ΧΡΩΜΟΣΩΜΙΚΩΝ ΑΝΩΜΑΛΙΩΝ

Όπως έχει αναφερθεί και σε προηγούμενο κεφάλαιο οι χρωμοσωμικές ανωμαλίες χωρίζονται σε κυρίως 2 τύπους οι αριθμητικές αυτοσωμικές φυλοσύνδετες ανωμαλίες και αντίστοιχα οι δομικές αυτοσωμικές φυλοσύνδετες ανωμαλίες .^[60]

4.4.1 ΔΟΜΙΚΕΣ ΑΥΤΟΣΩΜΙΚΕΣ ΦΥΛΟΣΥΝΔΕΤΕΣ ΑΝΩΜΑΛΙΕΣ

Αποτελούν μικρό ποσοστό εμφάνισης 1/375 παιδιά σε σχέση με τις αριθμητικές χρωμοσωμικές ανωμαλίες .^[60]

Το σύνδρομο cri du chat (κραυγή της γάτας) .

Το σύνδρομό cri du chat

Το σύνδρομο cri du chat υπόκειται στις σπάνιες γενετικές διαταραχές . Υπάρχει ένα ευμετάβλητο κομμάτι του βράχιονός του χρωμοσώματος 5 που μπορεί να απουσιάζει ή να διαγράφεται . Επιπλέον τα χαρακτηριστικά που θα εκδηλώσει το κάθε άτομο διαφέρουν ανά περίπτωση καθώς εξαρτάται από το μέγεθος και την θέση που έχει αποκοπεί το γενετικό υλικό .^{[60][8][7]}

Κοινά συμπτώματα με άτομα συνδρόμου cri du chat

- Διακριτική κραυγή που θυμίζει αυτή της γάτας
- Αργή ανάπτυξη

- Μικρός εγκέφαλος ανάλογα με την ηλικία και φύλο του μωρού.

Επιπλέον τα άτομα αυτά εκδηλώνουν μια μορφή καθυστέρησης βασικών δεξιοτήτων όπως συντονισμός του μυϊκού τόνου καθώς και δυσκολίες πνευματικών δραστηριοτήτων . Σημαντικό είναι να αναφερθεί πως τα άτομα με αυτήν την πάθηση μπορεί να διαγνωστούν με σοβαρά προβλήματα στα όργανα τους . Η ακριβής περιγραφή αυτής της πάθησης έχει διατυπωθεί από τον ιατρό Lejeune ο οποίος ήταν ο πρώτος που διερεύνησε το cri du chat και γράφθηκε στην ιατρική βιβλιογραφία το 1963 . Ο Lejeune έχει ονοματίσει την πάθηση αυτή επειδή η κραυγή του βρέφους ομοιάζει με κραυγή γάτας . Το όνομα αυτής της πάθησης γράφθηκε στα γαλλικά . Επιπλέον έχει αποδειχθεί πως ο χαρακτηριστικός αυτός ήχος που βγαίνει από το μωρό γίνεται αντιληπτό από τις πρώτες εβδομάδες της ζωής του . ^{[60] [8] [7]}

Χαρακτηριστικά cri du chat

Μπορεί να παρουσιάζουν πολύ στρογγυλό πρόσωπο , στραβισμό , βλέφαρα να κοιτάνε προς τα κάτω . Επίσης παρατηρείται λανθασμένη σειρά των δοντιών κάτω και πάνω . Επιπλέον εντοπίζεται χαρακτηριστική κοντινή απόσταση μύτης με χείλη . Σημαντικό είναι να αναφερθεί πως αν και τα παιδιά αυτά αργούνε να μιλήσουν έχουν ανεπτυγμένη την ικανότητα στο να καταλαβαίνουν την ομιλία . Τα παιδιά αυτά έχουν δυσκολία με την κατάποσή εξαιτίας του χαμηλού μυϊκού τόνου , επίσης παρουσιάζουν συχνά αναρροφήσεις που επιφέρει το κίνδυνο για πνευμονία . Μια μελέτη καταδεικνύει ότι το 50% των βρεφών με την πάθηση αυτήν κατάφεραν να σιτιστούν με κουτάλι στην ηλικία 3,5 χρόνων . Πολλά ακόμα προβλήματα προκαλεί αυτή η πάθηση όπως το ότι 15 – 20% παρουσιάζουν συγγενείς καρδιακά προβλήματα . ^{[60] [8] [7]}

Επιλογικά η πάθηση αυτή διαγιγνώσκεται μέσω του καρυότυπου που εντοπίζει την χρωμοσωμική ανωμαλία στο συγκεκριμένο χρωμόσωμα 5 . Υπάρχει ένα κατάλληλο τεστ για την διάγνωση της πάθησης , το λεγόμενο τεστ (FISH) υβριδισμός in situ φθορισμού . ^{[60] [8] [7]}

4.4.2 ΑΡΙΘΜΗΤΙΚΕΣ ΧΡΟΜΟΣΩΜΙΚΕΣ ΦΥΛΟΣΥΝΔΕΤΕΣ ΑΝΩΜΑΛΙΕΣ

Όπως αναφέρθηκε και σε προηγούμενο κεφάλαιο αριθμητικές χρωμοσωμικές ανωμαλίες αποτελούνται από 3 μέρη την ανευπλοιδία, μονοσωμία και τέλος την πιο ευρεία πάθηση η τρισωμία .^[60]

1. Τρισωμία 21
2. Το σύνδρομο Patau 13
3. Το σύνδρομο Edwards (Τρισωμία 18)

Πιο κάτω θα επεξηγηθούν ξεχωριστά το κάθε ένα σύνδρομο εξαιρείται η Τρισωμία 21 επειδή θα γίνει η σχετική ανάλυση του σε επόμενο κεφάλαιο .

Τρισωμία 21

Περιληπτικά αποτελεί συχνή πάθηση η οποία παρουσιάζονται 3 αντίγραφα του 21ου. χρωμοσώματος με αποτέλεσμα την ύπαρξη ανευπλοιδίας . Το γεγονός αυτό συμβαίνει τυχαία κατά την κυτταρική διαίρεση και δεν εμπλέκεται το κληρονομικό υπόβαθρο .^[56]

Το σύνδρομο Patau

Το σύνδρομο Patau αναφέρεται και ως τρισωμία 13 , αποτελεί σε αναλογία 1/10.000 γεννήσεις παιδιών. Όπως και η τρισωμία 21 έτσι και το σύνδρομο Patau ανευρίσκονται 3 αντίγραφα χρωμοσώματος αντί 2 που είναι το φυσιολογικό με την μόνη χρωμοσωμική αριθμητική διαφορά σε αυτήν την πάθηση (ανευπλοιδία) ότι βρίσκεται στο 13ο χρωμόσωμα και αυτό έχει σαν αποτέλεσμα το συνολικό αριθμό

χρωμοσωμάτων να είναι 47ο και όχι 46ο όπως οι κανονικοί καρυότυποι . Αυτή η αλλαγή στο χρωμόσωμα δημιουργεί αναπτυξιακά προβλήματα. ^{[56] [67] [66]}

Προβλήματα του συνδρόμου ^{[66] [67]}

- Καρδιακές ανωμαλίες
- Ανωμαλίες του εγκεφάλου και του νωτιαίου μυελού
- Περισσότερα δάχτυλα χεριών ή ποδιών
- Οφθαλμολογικά και ακουστικά προβλήματα
- Επιληψίες

Όσα παιδιά επιβιώνουν παρατηρείται σοβαρή νοητική καθυστέρηση . ^{[56] [60] [8]}

Επιπλέον να σημειωθεί πως υπάρχουν 3 κατηγορίες που μπορεί να εκδηλώνεται η τρισωμία 13 .

- ✚ Η πλήρης Τρισωμία 13 : Ουσιαστικά είναι τα 3 αντίγραφα στο 13ο χρωμόσωμα και όλα τα κύτταρα έχουν πάρει την μορφή αυτή . Αποτελεί 95% των παιδιών με τρισωμία 13 .
- ✚ Μωσαϊκό 13 : Είναι και πάλι η αντιγραφή του χρωμοσώματος 13ο με την μόνη διαφορά μερικά κύτταρα να παρουσιάζουν φυσιολογική μορφή και εμφανίζεται σε ποσοστό 5%
- ✚ Μερική Τρισωμία 13 : Είναι η εμφάνιση του ενός μέρους του αντίγραφου της τρισωμία 13 στα κύτταρα και είναι πολύ σπάνιο, πιο λίγο από 1% .

Προδιαθεσικοί παράγοντες μπορεί να την οδηγήσουν σε αυτό τον συνδρόμου είναι , συνήθως η ηλικία της μητέρας και πιο συγκεκριμένα η αυξημένη ηλικία μητέρας . Μπορεί να κληρονομηθεί σε κάποιες περιπτώσεις όταν συνυπάρχει και η μορφή της μετατόπισης , όπου το άτομο αυτό δεν νοσεί αλλά φέρει το γονίδιο της τρισωμίας 13 . Είναι σημαντικό να αναφερθεί ότι το φαινόμενο αυτό προκύπτει πάντοτε τυχαία, δηλαδή δεν φέρουν ευθνή τα πατρικά και μητρικά γονίδια όταν τα ίδια τα άτομα παρουσιάζουν φυσιολογικό καρυότυπο . Οι κυοφορούσες γυναίκες μπορούν να προβούν σε τέτοιο έλεγχο όταν βρίσκονται σε μεγαλύτερη ηλικία . Έχει μεγάλη

ακρίβεια γύρω στο 99% με την μέθοδο λήψης χοριακών λαχνών (CVS) ή αμνιοκέντηση . Η διάγνωση του παιδιού μπορεί να τεθεί σαφώς και μεταγενέστερα με μια εξέταση αίματος . ^{[60] [8] [66] [56] [67]}

Σύνδρομο Edward

Είναι μια σοβαρή μορφή τρισωμίας καθώς τα παιδιά αυτά δεν πρόκειται να επιβιώσουν πέραν του 1 τριμήνου κύησης ή αν τα καταφέρουν το προσδόκιμο ζωής τους σταματάει ακριβώς μετά την γέννηση . Επιπλέον τα παιδιά αυτά παρουσιάζουν ανωμαλίες στο σώμα τους . Δεν υπάρχει κάποια αντιμετώπιση αυτής της πάθησης . Επίσης το σύνδρομο Edward αναφέρεται και ως τρισωμία 18 που σημαίνει η ύπαρξη 3 αντίγραφου στο 18ο χρωμόσωμα και αυξάνονται οι πιθανότητες ανάλογα με την ηλικία της γυναίκας , πιο συγκεκριμένα παρατηρείται σε γυναίκες μεγαλύτερης ηλικίας . Δεν έχει ευθινή το κληρονομικό υπόβαθρο αν και το λάθος φαίνεται να είναι στην παραγωγή του σπέρματος ή του ωαρίου . Το παιδί παρουσιάζει αρκετά προβλήματα πχ , μικρό κεφάλι , μικρό σαγόνι από το κανονικό , αναπτυξιακά προβλήματα στην καρδιά - πνεύμονες καθώς και στην σπονδυλική του στήλη . ^{[60] [8]}

- Μερική τρισωμία 18 : Αποτελεί την λιγότερη σοβαρή μορφή της πάθησης . Μερική τρισωμία 18 ονομάζεται όταν τα μισά χρωμοσώματα που υπάρχουν στα κύτταρα κ παρουσιάζουν φυσιολογική μορφή και τα άλλα μισά κύτταρα την τρισωμία αυτή . Η τρισωμία αυτή μπορεί να κληρονομηθεί όταν η μητέρα ή ο πατέρας φέρει το γονίδιο αλλά δεν νοσεί (ισορροπημένη μετατόπιση) . ^[60]

- Τρισωμία μωσαϊκού 18 : Μια σχετικά ηπιότερη κατάσταση αυτής της πάθησης . Παρουσιάζει και αυτό ένα ακόμα χρωμόσωμα στο 18ο και ο βαθμός σοβαρότητας ποικίλει από βρέφος σε βρέφος ανάλογα από ποια κύτταρα έχουν την πάθηση καθώς και το ποιοι αριθμοί χρωμοσωμάτων επηρεάστηκαν. Σε αναλογία 7/10 βρέφη θα τα καταφέρουν για 1 χρόνο ή και λίγο παραπάνω . Υπάρχει και μια σπάνια βεβαία περίπτωση που παιδιά μπορεί να επιβιώσουν λίγο πριν να ενηλικιωθούν , δυστυχώς όμως δεν θα είναι ανεξάρτητα . ^[60]

Δομικές-Αριθμητικές χρωμοσωμικές ανωμαλίες

1. Το σύνδρομο Turner
2. Το σύνδρομο Klinefelter

Το σύνδρομο Turner

Ανήκει στις φυλετικές χρωμοσωμικές ανωμαλίες . Πιο συγκεκριμένα παρουσιάζεται σαν 45X λείπει το δεύτερο X που δηλώνει κορίτσι . Επιπλέον το 50% από τον πληθυσμό που έχουν σύνδρομο Turner παρουσιάζουν ξεχωριστό καρυότυπο. Οι περισσότεροι τύποι turner έχουν μωσαϊκό χαρακτήρα που σημαίνει ότι μερικά κύτταρα έχουν την χρωμοσωμική ιδιότητα 45X .^[56]

Χαρακτηριστικά του συνδρόμου Turner

Τα άτομα με σύνδρομο Turner έχουν κοντό ανάστημα , στείρωση λόγω ανεπάρκειας ωοθηκών, δερματικές πτυχές στα πλάγια του λαιμού , χαμηλή μετωπική γραμμή των τριχών της κεφαλής καθώς και καρδιαγγειακά και νεφρικά προβλήματα . Αν και δεν έχουν ωοθυλάκια το υπόλοιπο γενετικό τους σύστημα είναι κανονικό . Η νοητική κατάσταση τους είναι αρκετά καλή σε σχέση με το μέσο όρο. Ο καρυότυπος των 45X έχει αποσαφηνισθεί πως ευθύνεται για το 18% των αποβολών στο πλαίσιο χρωμοσωμικών ανωμαλιών . Επίσης το X έχει παρθεί από την μητέρα που σημαίνει πως το λάθος υπόκειται στην πατρική μείωση . Αξίζει να αναφερθεί ότι παιδιά με σύνδρομο turner είναι πάντοτε κορίτσια λόγω του ότι το χρωμόσωμα X υπάρχει και δεν ανευρίσκεται το χρωμόσωμα Y . Εκείνο που έχει ιδιαίτερη σημασία είναι πως υπάρχει δυνατότητα της προγεννητικής ανακάλυψης , αλλά εννοείται και στην βρεφική και στην παιδική ηλικία . Άτομα με σύνδρομο turner μπορεί να φθάσουν στην εφηβεία και να μην έχουν παρατηρήσει καμία διαφορά όποτε είναι λογικό να καθυστερήσει η διάγνωση , αυτό οφείλεται στην μικρή αλλαγή (φαινόμενο Μωσαϊκισμού) των χρωμοσωμάτων με αποτέλεσμα να μην εντοπίζεται ευκολά η ανωμαλία αυτή . Τα κορίτσια αυτά τους επιβάλλεται η παρακολούθηση από τους απαραίτητους ιατρούς π.χ καρδιολόγο , γυναικολόγο . Επιπρόσθετα με τον

προγεννητικό έλεγχο DNA χωρίς κύτταρα σε ανεπτυγμένο μωρό παίρνοντας αίμα από την μητέρα καθώς και η διάγνωση του προγεννητικού υπέρηχου. ^[56] ^[60]

Προγεννητικός έλεγχος του παιδιού με σύνδρομο Turner : ^[66]

- Συλλογής μιας γενναιόδωρης ποσότητα υγρού στον αυχένα ή σε κάποιο μέρος που περιέχει οίδημα .
- Καρδιακές δυσλειτουργίες
- Παθολογικά νεφρά

Χαρακτηριστικά μετά γέννησης του παιδιού με σύνδρομο Turner ^[66]

1. Κοντός λαιμός
2. Χαμηλή πρόσφυση αυτιών
3. Θηλές με μεγάλη απόσταση αναμεσά τους
4. Ο ουρανίσκος βρίσκεται ψηλά και στενά
5. Αργοπορημένη ανάπτυξη
6. Καρδιακά προβλήματα
7. Κοντά δάχτυλα
8. Συσσώρευση υγρού στα πόδια και χέρια ειδικότερα αμέσως μετά την γέννηση

Τέλος το βασικό πρόβλημα σε αυτά τα κορίτσια – γυναίκες είναι σαφώς η ανεπάρκεια των ωοθηκών . Αυτές οι γυναίκες χωρίς βοήθεια σύλληψης αντιμετωπίζουν πρόβλημα υπογονιμότητας .

Σύνδρομο Klinefelter

Βρίσκεται και αυτό στο κομμάτι φυλοσύνδετο χρωμόσωμα όπως και το Turner μόνο που σε αυτή την χρωμοσωμική ανωμαλία αφορά αγόρια και άνδρες . Παρουσιάζουν προβλήματα στην ανάπτυξη τους πνευματική αλλά και σωματική . Αυτά τα άτομα που πάσχουν από το σύνδρομο Klinefelter οι πλείστοι αδυνατούν να τεκνοποιήσουν (στείοι) . Οπωσδήποτε τα χαρακτηριστικά που εκδηλώνονται σε αυτό το σύνδρομο από άτομο σε άτομο διαφέρουν . Πιο συγκεκριμένα υπάρχουν περιπτώσεις που εκδηλώνονται σε ήπια μορφή με αποτέλεσμα να μην ανιχνεύονται εγκαίρως καθώς μπορεί να φθάσει μέχρι και την ενηλικίωση για να εντοπίσουν το σύνδρομο . Με την αφορμή αυτή ερευνητές πιστεύουν πως γύρω στο 75% δεν θα το έχουν μάθει ποτέ . Τα αγόρια και οι άνδρες με αυτήν την πάθηση παρουσιάζουν μικρότερο μέγεθος όρχεων συνεπάγοντας και μικρότερη ποσότητα τεστοστερόνης (πρωτοπαθούς ανεπάρκειας όρχεων) . Αξίζει να αναφερθεί πως με την παραγωγή της τεστοστερόνη στα αγόρια λαμβάνει χώρα πριν την γέννηση αλλά και μετά στην ήβη καθώς είναι υπεύθυνη για την σεξουαλική ανάπτυξη . Ένα δεν αντιμετωπισθεί η μειωμένη παραγωγή τεστοστερόνης θα οδηγήσει στην καθυστέρηση των δευτερογενών χαρακτηριστικών του άρρενος . Άλλα προβλήματα που θα προκαλέσει στο παιδί είναι η γυναικομαστία (διογκωμένοι μαστοί) , ελαχιστοποιημένη μυϊκή μάζα , ελαττωμένη οστική πυκνότητα και τέλος αραιωμένες τρίχες στο τριχωτό της κεφαλής καθώς στο πρόσωπο . Όπως προαναφέρθηκε πριν στα αγόρια με την πάθηση αυτή δεν έχουν επαρκή παραγωγή τεστοστερόνης με αποτέλεσμα την στειρότητα , βέβαια λόγω της προχωρημένης τεχνολογίας υποβοηθούμενης αναπαραγωγής μπορούν να βοηθηθούν και τελικά να τεκνοποιήσουν . Επιπρόσθετα άλλα σημαντικά ευρήματα που μπορεί να έχει το αγόρι είναι μικρό πέος , υποσπαδία και κρυπτορχιδισμό .^[60]

Άλλα χαρακτηριστικά του συνδρόμου Klinefelter Αγόρια και άνδρες έχουν συνήθως ψηλό ανάστημα συγκριτικά με άλλα άτομα της ηλικίας τους . Επίσης παρουσιάζουν υποτονία και έχουν προβλήματα συντονισμού πράγμα που μπορεί να καθυστερήσει

την αναπτυξιακή τους κινητικότητα όπως για παράδειγμα το κάθισμα ή όρθια στάση και το περπάτημα .^[60]

Λίγα ακόμη χαρακτηριστικά των ατόμων με σύνδρομο Klinefelter^[60]

- Υπερκινητικότητα (ADHD)
- Αδυναμία επίλυσης προβλημάτων
- Σημάδια κατάθλιψης
- Προβληματική και ανώριμη συμπεριφορά
- Περίσσιο άγχος

Το 10% των ατόμων με αυτόν τον σύνδρομο έχουν υψηλή θνητότητα για αυτισμό .

Δεν μπορεί να παραληφθεί το γεγονός ότι πολλοί άνδρες με την πάθηση αυτή αποκτούν σακχαρώδη διαβήτη τύπου 2, αυξημένη αρτηριακή πίεση , περίσσιο λίπος στην κοιλιακή χώρα και τέλος πολύ αυξημένες τιμές τριγλυκεριδίων κα χοληστερίνης στο αίμα . Επιλογικά πρέπει να τονισθεί πως τα αγόρια – άνδρες έχουν αυξημένο ποσοστό για ανάπτυξη κάποιου αυτοάνοσου νοσήματος όπως για παράδειγμα :

- Ερυθματώδεις λύκος
- Ρευματοειδής αρθρίτιδα

Τα αυτοάνοσα ονομάζονται όταν τα κύτταρα στρέφονται ενάντια στον ίδιο τον οργανισμό.^[60]

ΧΡΟΜΩΣΩΜΙΚΕΣ ΑΝΩΜΑΛΙΕΣ ΚΑΙ ΣΥΝΔΡΟΜΟ DOWN

Στον ανθρώπινο οργανισμό ένα παραπάνω χρωμόσωμα ή απουσία κάποιου αυτού προκαλεί πολλαπλά προβλήματα στον ίδιο τον οργανισμό . Οι χρωμοσωμικές ανωμαλίες μπορεί να προκύψουν κατά την γαμετογένεση . Μια πιθανότητα είναι να έχουν κληρονομηθεί από ένα γονέα ή και από τους δύο οι οποίοι να εμφανίζουν την μορφή μωσαϊκισμού με αποτέλεσμα να μην νοσούν οι ίδιοι . Η τεχνολογία έχει βοηθήσει ως προς την πρόωμη διάγνωση χρωμοσωμικών ανωμαλιών καθώς υπάρχουν οι προγεννητικοί έλεγχοι. Επιπλέον με την χρωμοσωμική διερεύνηση (αμνιοπαρακέντηση και λήψη χοριακών λαχνών) μπορεί να διαπιστωθεί η κατάσταση στην οποία βρίσκεται το μωρό , δηλαδή αν είναι αντιμετωπίσιμη για παράδειγμα το σύνδρομο Turner , ή αν πάσχει από μια πιο σοβαρή χρωμοσωμική ανωμαλία που δεν του δίνει μεγάλο ποσοστό προσδόκιμου ζωής (τρισωμία 18) . Η τρισωμία 21 ή αλλιώς σύνδρομο Down προκύπτει συνήθως από την αυξημένη ηλικία της μητέρας . Αποτελεί την πιο συχνή χρωμοσωμική ανωμαλία . Μετά την σύλληψη στην διαδικασία της μείωσης συμβαίνει το λάθος και αντί να χωρισθούν ισόποσα , ο ένας από τους δύο γονείς προσφέρει ένα ακόμα χρωμόσωμα και το πρωτότυπο αυτό κύτταρο δίνει την εντολή και ακολουθούν τα υπόλοιπα με την διαδικασία της μίτωσης , με αποτέλεσμα το μωρό αυτό να έχει 3 αντίγραφα του 21ο . Οι γονείς καλούνται να αντιμετωπίσουν την ιδιαιτερότητα αυτής της κατάστασης και η σωστή ενημέρωση καθίσταται απαραίτητη από τους ειδικούς και αν βέβαια το επιθυμούν και οι ίδιοι γονείς καθώς η απόφαση παίρνετε εξ ολοκλήρου από αυτούς .^[68]

ΚΕΦΑΛΑΙΟ 50

ΤΡΙΣΩΜΙΑ 21 ΣΥΝΔΡΟΜΟ DOWN

5.1. ΟΡΙΣΜΟΣ DS

Στον ανθρώπινο οργανισμό υπάρχουν τα ανθρώπινα κύτταρα τα οποία περιέχουν πυρήνα. Ο πυρήνας αυτός περιλαμβάνει το γενετικό υλικό (DNA) δηλαδή τα κληρονομούμενα γονίδια . Σε κάθε πυρήνα του ανθρώπινου κυττάρου βρίσκονται συνολικά 46 χρωμοσώματα και χωρίζονται σε 23ο χρωμοσώματα από την μητέρα και αντίστοιχα 23ο χρωμοσώματα από τον πατέρα , στο σύνδρομο Down όμως αυτό αλλάζει . Το σύνδρομο Down αποτελεί την πιο συχνή χρωμοσωμική ανωμαλία στον ανθρώπινο οργανισμό . Αναφέρεται και ως τρισωμία του 21, λόγω του ότι εντοπίζεται η ύπαρξη ενός επιπλέον χρωμοσώματος στο 21ο ζεύγος με αποτέλεσμα στο σύνολο των χρωμοσωμάτων να είναι 47 και όχι 46 όπως είναι σε ένα φυσιολογικό καρυότυπο. Το επιπλέον αυτό χρωμόσωμα που περιέχει στο γενετικό υλικό του παιδιού , δεν έχει εξακριβωθεί με ακρίβεια ακόμα στο γιατί προκαλεί τόσα πολλά προβλήματα στην ψυχοκοινωνική και νευρολογική ανάπτυξη του ατόμου με σύνδρομο Down . ^{[68][7]}

5.2 ΤΥΠΟΙ – ΚΑΤΗΓΟΡΙΕΣ – ΜΟΡΦΕΣ ΣΥΝΔΡΟΜΟΥ DOWN

Το σύνδρομο Down προκύπτει κατά την κυτταρική διαίρεση . Η χρωμοσωμική ανωμαλία στο 21ο χρωμόσωμα έχει σημαντική επίπτωση στην ανάπτυξη του μωρού, άλλοτε βαριάς μορφής και άλλοτε ήπιας αυτό συμβαίνει γιατί η πάθηση αυτή μπορεί να συνυπάρξει με ένα συγκεκριμένο τύπο . Υπάρχουν 3 τύποι Σύνδρομού Down . Επιπρόσθετα η βασική διαφορά μεταξύ των 3 τύπων εντοπίζεται στα κύτταρα του χρωμοσώματος 21ο που προσκολλούνται μαζί με άλλα χρωμοσώματα . ^{[7][8][9]}

3 Τύποι Συνδρόμου Down ^{[7][9]}

Τρισωμία 21 .

Ο Μωσαϊκισμός ή Μωσαϊσμός και

Μετατόπιση ή Μετάθεση .

ΤΡΙΣΩΜΙΑ 21

Εντοπίζεται στο χρωμόσωμα 21ο που εκτελέσθηκε λανθασμένα ο διαχωρισμός τους . Σε φυσιολογικές συνθήκες στο 21ο χρωμόσωμα γίνεται η διαίρεση και αποτελείται από 2 αντίγραφα που χωρίζονται κατά την κυτταρική διαίρεση (μίτωση και μείωση) . Η διαφορά στην τρισωμία 21 είναι ότι στο 21ο χρωμόσωμα ανευρίσκονται 3 αντίγραφα και αυτό ονομάζεται ανευπλοειδία . Φαίνεται ότι το ωάριο της γυναίκας αποτελεί βασικό παράγοντα για το 3 αντίγραφο του χρωμοσώματος 21 και ανέρχεται σε ένα υψηλό ποσοστό (90% - 95%) ενώ ένα (5 – 10%) να προκύπτει από το σπερματοζωάριο του άντρα . Συγκριτικά με τις υπόλοιπες κατηγορίες του συνδρόμου Down αυτή είναι η πιο βαριά μορφή καθώς τα παιδιά αυτά συνήθως παρουσιάζουν νόσο Αλτσχάιμερ , καρδιολογικά και πνευμονολογικά προβλήματα καθώς και νοητική στέρηση κ .α. Τέλος είναι η πιο συχνή μορφή σύνδρομο Down και φθάνει γύρω στο 95% . [68] [8] [9] [70]

Ο ΜΩΣΑΙΚΙΣΜΟΣ

Ο μωσαϊκισμός είναι ένας τύπος συνδρόμου Down που διαφέρει σημαντικά από την Τρισωμία 21 . Έχει ονοματιστεί έτσι λόγω των 2 διαφορετικών ειδών κυττάρων . Στα φυσιολογικά κύτταρα περιλαμβάνουν 46 χρωμοσώματα και σε αυτά στα οποία παρουσιάζεται η διαταραχή είναι 47 καθώς σε εκείνα τα κύτταρα εντοπίζεται ένα ακόμη χρωμόσωμα στο 21ο . Συγκεκριμένα μετά την γονιμοποίηση και κατά την μιτωτική διαίρεση τυγχάνει να συμβαίνει ο μη διαχωρισμός του κυττάρου , ή ακόμα και στην μείωση αργότερα όταν αντιγράφεται , καταλήγει στην τελική τροποποίηση τους και έχει ως αποτέλεσμα σε μερικά κύτταρα να προκύπτει αυτή η τρισωμία και σε άλλα να κρατάνε την φυσιολογική τους μορφή . Αν και ανήκει μια από τις μορφές συνδρόμου Down αποτελεί την πιο ελαφριά μορφή από όλες . Επίσης οι συμπεριφορές

των ατόμων αυτών δεν αποκλείουν κατά πολύ από τα άτομα που έχουν μια κοινή νοητική ανάπτυξη , βέβαια δεν ορίζονται ως εντελώς υγιή άτομα άλλα έχουν αυξημένο προσδόκιμο ζωής σε σχέση με την τρισωμία 21 . Τέλος στατιστικά αφορά το 1% του συνόλου ατόμων με σύνδρομο Down πράγμα που καθιστά την σπανιότερη μορφή .^[68]
[8] [9] [70]

ΜΕΤΑΤΟΠΙΣΗ

Η μορφή αυτή συνυπάρχει επίσης με τον Σύνδρομο Down , παρουσιάζει και ένα μικρό ποσοστό (2-4%) του συνόλου των παιδιών . Είναι γεγονός ότι φυσιολογικά αυτός ο τύπος συνδρόμου Down ομοιάζει πολύ με την Τρισωμία 21 . Με την μετατόπιση μολονότι τα κύτταρα διαθέτουν 46 χρωμοσώματα , στο άτομο υπάρχει DNA συνολικά 47ο χρωμοσώματων . Αναλυτικά η μετατόπιση είναι όταν εφαρμόζεται ένα τμήμα ή και το πλήρες χρωμόσωμα του 21ο πάνω σε ένα άλλο χρωμόσωμα . Στο κομμάτι που ενσωματώνεται τείνει να είναι στις πλείστες περιπτώσεις στο 14ο χρωμόσωμα παράλληλα δεν αποκλείει το ενδεχόμενο να τύχει και σε διαφορετικά χρωμοσώματα όπως για παράδειγμα στο 13ο , 15ο και 22ο χρωμόσωμα . Αξίζει να αναφερθεί πως στο 5% των περιπτώσεων αποτελεί τυχαίο συμβάν . Κατά συνέπεια είναι ανάγκη τα άτομα αυτά να προβούν σε έναν έλεγχο για προσδιορισμό του τύπου του συνδρόμου Down . Ωστόσο το άτομο αυτό υπάρχει πιθανότητα να είναι μόνο φορέας δηλαδή δεν σημαίνει ότι πάσχει από το σύνδρομο, συνεπάγοντας δεν θα υπάρξει και καμία εκδήλωση της διαταραχής απλά φέρει το γονίδιο της μετατόπισης . Αυτός ο τύπος έχει κληρονομική φύση και έχει αυξημένη πιθανότητα να κάνει μελλοντικά παιδί και να έχει σύνδρομο Down ειδικά αν και οι δύο γονείς του παιδιού είναι φορείς της πάθησης , διότι θα μεταφέρουν μόνο τα προσκολλημένα χρωμοσώματα του 21ο και έτσι το παιδί θα γεννηθεί με το σύνδρομο Down .^[68] [8] [9] [70]

5.3 ΧΑΡΑΚΤΗΡΙΣΤΙΚΑ (ΦΥΣΙΚΑ) ΣΥΝΔΡΟΜΟΥ DOWN

Το κάθε παιδί παίρνει φυσικά χαρακτηριστικά καθώς και συμπεριφορές από τα μητρικά και πατρικά γονίδια . Αυτός είναι ο λόγος που στο σύνδρομο Down τα παιδιά διαφέρουν μεταξύ τους , όπως για παράδειγμα στο χρώμα των ματιών που έχουν κληρονομήσει το γονίδιο από έναν από τους δύο γονείς . Σημαντικό είναι να αναφερθεί πως λόγω αυτής της ιδιαίτερης πάθησης τα παιδιά αυτά διαφέρουν σε σωματικά χαρακτηριστικά από άλλα παιδιά με φυσιολογική κατανομή χρωμοσωμάτων . Επίσης ακόμα και από αδέρφια με φυσιολογικό καρυότυπο που διαθέτουν τα ίδια γονίδια διαφέρουν σημαντικά πολύ . Πολλά παιδιά λόγω αυτής της χρωμοσωμικής ανωμαλίας μοιάζουν μεταξύ τους σε συγκεκριμένα φυσικά χαρακτηριστικά που θα επεξηγηθούν αναλυτικά πιο κάτω : ^[8] ^[10] ^[7]

1. Πίσω μέρος του κεφαλιού είναι φαρδύ και κοντό: Παρουσιάζουν στρογγυλό και μικρό κεφάλι σε σχέση με άλλα παιδιά με φυσιολογικό καρυότυπο .
2. Πρόσωπο που φαίνεται επίπεδο : Λόγω μειωμένης ανάπτυξης των οστών του προσώπου (hypoplastic) . Τα παιδιά αυτά παρουσιάζουν πρόσωπο επίπεδο λόγω πλατιάς μύτης .
3. Το σύνολο των παιδιών με σύνδρομο Down παρουσιάζουν μικρά αυτιά καθώς και χαμηλή πρόσφυση αυτών . ^[8] ^[10] ^[7]
4. Μικρότερο στόμα και μικρά χείλη

5. Δυσανάλογο σώμα (μεγαλύτερα χέρια σε σχέση με τα κοντά δάχτυλα)
6. Χαλαρή γλώσσα, προβάλλει ελάχιστα προς τα έξω
7. Μαλλιά λεπτά, ίσια : Παιδιά με την τρισωμία 21 μπορεί και να χάσουν εντελώς τα μαλλιά τους (alopecia areata)
8. Δαχτυλικά αποτυπώματα σε σχήμα L : Σημαντικές διαφορές στα δάχτυλα των παιδιών με σύνδρομο Down σε σχέση με τα παιδιά με κανονικό καρυότυπο , παλιότερα αποτελούσε βασικό εύρημα για διάγνωση συνδρόμου Down . ^{[8] [10] [7]}
9. Το δέρμα : Κατά την παιδική ηλικία το δέρμα των παιδιών είναι λείο και απαλό, μετέπειτα στην ενήλικη τους ζωή αυτό αλλάζει και γίνεται σκληρό. Τον χειμώνα παρατηρείται ξηροδερμία και ξεφλούδισμα .
10. Ύψος: Στην συγκεκριμένη πάθηση παρατηρείται ότι το ύψος των παιδιών αυτών είναι κάτω του φυσιολογικού αναμενομένου για ηλικία ύψους . Σημαντικό είναι να αναφερθεί πως τα παιδιά με φυσιολογική σωματική ανάπτυξη και τα παιδιά με σύνδρομο Down υλοποιείται περισσότερο κατά την εφηβεία , μόνο που τα παιδιά με την πάθηση αυτή δεν παρατηρούνται μεγάλες αλλαγές συγκριτικά με τα παιδιά φυσιολογικής ανάπτυξης . ^{[8] [10] [7]}

11. Μάτια : Μικρό μήκος της σχισμής των ματιών καθώς και στενά .

12. Βάρος: Αν και τα παιδιά με την συγκεκριμένη πάθηση γεννιούνται με ένα χαμηλό βάρος μέχρι τα 3 έτη (λόγω δυσκολίας σύλληψης τροφών) μετά το πέρας των 3 ετών όπου ανέρχονται σε ένα φυσιολογικό βάρος , στην εφηβεία παρατηρείται παχυσαρκία συνεπάγοντας και άλλα προβλήματα στην υγεία τους. Πρόσφατες μελέτες έχουν επισημάνει πως στην εφηβεία και μετέπειτα τα άτομα με σύνδρομο Down παρουσιάζουν πιο αργό μεταβολισμό από τα άλλα παιδιά, με σωστή διατροφή και άσκηση αυτό διορθώνεται σημαντικά . Επιπλέον λόγος για ύπαρξη παχυσαρκίας είναι ο ενδοκρινικός παράγοντας (πχ υποθυρεοειδισμός) . ^{[8] [10] [7]}

Δεν μπορεί να παραληφθεί το γεγονός πως αυτά τα παιδιά παρουσιάζουν περισσότερες πιθανότητες για ανάπτυξη των πιο κάτω προβλημάτων υγείας : ^{[8] [10] [7]}

- ✓ Αναπνευστικά προβλήματα
- ✓ Παιδική λευχαιμία
- ✓ Γαστρεντερικά προβλήματα
- ✓ Συμφύσεις στην καρδιά
- ✓ Επιρρεπείς στις λοιμώξεις

Τέλος το πιο συχνό και κοινό χαρακτηριστικό στα παιδιά σύνδρομο Down είναι η νοητική καθυστέρηση. Παρόλα αυτά ο βαθμός της νοητικής καθυστέρησης φαίνεται πως παιδί με παιδί διαφέρει και εξαρτάται πολύ από το οικογενειακό περιβάλλον που συναναστρέφονται . Επίσης, αξίζει να αναφερθεί ότι όπως και τα παιδιά με τυπική νοητική ανάπτυξη μετριέται σε επίπεδα (το IQ τους) έτσι και στα παιδιά με την πάθηση αυτή ελέγχεται και διαχωρίζεται σε «ήπια», «μέτρια», «βάρια» νοητική καθυστέρηση ^{[8] [10] [7]}.

5.4 ΟΡΓΑΝΙΚΑ ΠΡΟΒΛΗΜΑΤΑ ΣΥΝΔΡΟΜΟΥ DOWN




Έκτος από τα (φυσικά) χαρακτηριστικά του σωματικού συστήματος υπάρχουν και τα οργανικά χαρακτηριστικά τα οποία προκαλούν διάφορα προβλήματα στην υγεία ενός παιδιού με σύνδρομο Down και είναι τα πάρα κάτω :

1. Καρδιά : Αποτελεί το πιο σοβαρό οργανικό πρόβλημα στα παιδιά με σύνδρομο Down . Συγκεκριμένα , τα καρδιακά νοσήματα που προκαλεί αυτή η πάθηση εμφανίζονται στο 1/3 των παιδιών που γεννιούνται με σύνδρομο Down. Από ένα ποσοστό 40-50% των παιδιών (με σύνδρομο Down) που θα παρουσιάζουν καρδιακά νοσήματα, τα μισά τελικά θα χρειαστούν χειρουργική επέμβαση στην καρδιά. Είναι σημαντικό και συστήνονται οι συχνοί έλεγχοι για την καρδιακή λειτουργία καθώς και ειδικές ασκήσεις που θα πρέπει να εφαρμόζονται σε συγκεκριμένες περιπτώσεις. Παράλληλα δεν αντενδείκνυνται η ενασχόληση με το παιχνίδι ή η άσκηση. Κατά την γνώμη του Hallidie – Smith σε ορισμένες περιπτώσεις απαγορεύεται η άσκηση , όπως για παράδειγμα στην στένωση της αορτής αν και ένα τέτοιο πρόβλημα αντιμετωπίζεται με χειρουργική επέμβαση. Επιπλέον πιστεύει ότι τα παιδιά με τον καιρό συνειδητοποιούν τα προσωπικά τους όρια και ξέρουν πότε πρέπει να τερματίζουν την δραστηριότητα αυτή. Υπάρχει μια ιδιαιτερότητα στο οστό του στέρνου (προεξέχει) και χρήζει προσοχής αλλά σε καμία περίπτωση δεν χρειάζεται να διακόψουν τις δραστηριότητες τους. Δεν θα μπορούσε να παραληφθεί το γεγονός ότι στο παρελθόν τα καρδιολογικά προβλήματα οδηγούσαν σε πολύ μεγάλο αριθμό από θανάτους, ενώ πλέον με τα τωρινά δεδομένα είναι αντιμετωπίσιμα και έχουν φθάσει σχετικά σε φυσιολογικό όριο ζωής με τα υπόλοιπα άτομα . [8] [68]
2. Ίστον άξονα και τον λαιμό : Εμφανίζεται μεγαλύτερη κινητικότητα των 2 οστών του λαιμού από το φυσιολογικό, με αποτέλεσμα το παιδί αυτό να εκδηλώνει αστάθεια. Η έλλειψη σταθερότητας του ατλαντοαξονικό συνδέσμου αποτελεί

κύριο πρόβλημα, λόγω του ότι υπάρχει κίνδυνος να προκαλέσει μετατόπιση σπονδύλου συνεπάγοντας και προβλήματα στην σπονδυλική στήλη. Τα ποσοστά καταδεικνύουν ότι η αστάθεια στα παιδιά με σύνδρομο Down εντοπίζεται σε 9-22% καθώς το 2% παρουσιάζουν νευρολογικό τραυματισμό στην σπονδυλική στήλη. Χαρακτηριστικά αυτού του τραυματισμού μπορεί να είναι νευρολογικές αλλοιώσεις όπως : [8] [68]

- I. Θετικά αντανακλαστικά Babinski
- II. Κλώνος αρθρώσεων
- III. Ανώμαλο βήμα
- IV. Αδυναμία στο βάδισμα
- V. Προοδευτική τετραπέραση και ακαμψία του κεφαλιού

Τι πρέπει να αποφεύγουν τα παιδιά με νευρολογικό πρόβλημα στην σπονδυλική στήλη:
[8] [68]

-  Οι βαθιές βυθίσεις μέσα στο νερό
-  Ύπτια θέση στην κολύμβηση
-  Γυμναστική

Και οποιαδήποτε άθληση που επιβαρύνει τον λαιμό αλλά και τους μυς στην περιοχή του κεφαλιού αντενδεικνύεται .

Η χειρουργική επέμβαση σε άτομα που έχουν πρόβλημα του ατλαντοαξονικού συνδέσμου ενθαρρύνεται, καθώς βελτιώνει πολύ το αποτέλεσμα παρόλο που μετά την επέμβαση παρουσιάζεται μικρότερη κινητικότητα. Αυτό όμως δεν παρεμποδίζει την κινητικότητα του στο σύνολο . [8] [68]

3. Ακοή : Τα παιδιά με την πάθηση αυτή παρουσιάζουν συχνά υποτροπιάζουσες ωτίτιδες λόγω περίσσειας και εκτεταμένης ποσότητας υγρού , που εκχύνεται από τα κανάλια των αυτιών . Για το λόγο αυτό υπάρχουν σοβαρά προβλήματα ακοής που συχνά καταλήγουν στην ολική τους απώλεια συνεπάγοντας την αργοπορημένη γλωσσική και λεξιλογική ανάπτυξη του παιδιού. Μελέτες έχουν δείξει πως το 53% των ατόμων πάνω από 18 χρονών με την πάθηση αυτή παρουσιάζουν μέση απώλεια ακοής, το άλλο 17% σε πιο υψηλή απώλεια ακοής και τέλος, το 2% δεν έχουν καθόλου ακοή . [8] [68]

4. Όραση: Στο σύνδρομο Down 70% των παιδιών αναπτύσσουν πολλά προβλήματα όρασης , εκ των οποίων 57% εκδηλώνουν στραβισμό , το 20-22% έχουν μυωπία, το 22% αποκτούν αστιγματισμό καθώς και το 3% με σύνδρομο Down γεννιούνται με καταρράκτη . Επιπλέον , τα άτομα αυτά εμφανίζουν ευαισθησία στο δυνατό φως. Μια μελέτη του Child Developmental Center καταδεικνύει ότι σε 68 άτομα που νοσούν από σύνδρομο Down ηλικίας 5-18 χρονών, οι 12 από τους 68 εκδήλωσαν μειωμένη όραση και άλλοι 15 παρουσίασαν αμβλυωπία. Αβίαστα βγαίνει το συμπέρασμα πως τα παιδιά με σύνδρομο Down είναι ευάλωτα σε οφθαλμολογικές βλάβες. Επίσης, λόγω αυτών των οφθαλμολογικών προβλημάτων το παιδί παίρνει συγκεκριμένες στάσεις όπως για παράδειγμα σκύβει κοντά στο περιεχόμενο του βιβλίου για να διαβάσει . [8] [68]

Επιπλέον οργανικά προβλήματα ενός ενήλικα που προκαλούνται από το σύνδρομο Down:

Παρουσιάζουν πρόωμη γήρανση ακόλουθη από δερματικά νοσήματα επίσης, παρατηρείται απώλεια μαλλιών. Σχετικά με τα δερματικά προβλήματα , τα πιο ηπία συμπτώματα που εκδηλώνονται είναι οι ρυτίδες και η ξηροδερμία του δέρματος. Τα σημαντικά προβλήματα που εκδηλώνονται είναι μυκητησιακές λοιμώξεις καθώς , η ατοπική αλλά και η σμηγματοροϊκή δερματίτιδα που φαίνεται να προκύπτει περισσότερο στους ηλικιωμένους .^{[8] [68]}

Οι λοιμώξεις αποτελούν σοβαρό θέμα για τα παιδιά αυτά καθώς προϋπάρχουν άλλα νοσήματα και αυτό τα καθιστά ευάλωτα. Εντούτοις , τον πρώτο χρόνο ζωής τα μωρά αυτά έχουν αυξημένο κίνδυνο για πνευμονία. Επιπλέον αξίζει να αναφερθεί πως αν αυτά τα παιδιά εκδηλώσουν λοιμώξεις και δεν θεραπευθούν νωρίς και με τον ιδανικότερο τρόπο , μπορούν να ρίξουν το ανοσοποιητικό σύστημα. Σχετικά με τις γυναίκες που έχουν σύνδρομο Down η διακοπή περιόδου επέρχεται 4-6 χρόνια αργότερα από τον τυπικό γυναικείο πληθυσμό . Πιο συγκεκριμένα παρατηρείται η μέση ηλικία εμμηνόπαυση σε αυτές τις γυναίκες στην ηλικία 47 ετών .^{[8] [68]}

5.5 ΨΥΧΟΚΙΝΗΤΙΚΑ ΚΑΙ ΣΥΜΠΕΡΙΦΟΡΙΚΑ ΧΑΡΑΚΤΗΡΙΣΤΙΚΑ ΣΥΝΔΡΟΜΟΥ DOWN

Ψυχοκινητικά χαρακτηριστικά συνδρόμου Down

Η κίνηση του σώματος λαμβάνει χώρα πριν την γέννηση, καθώς συνοδεύεται με το άτομο. Για να καταφέρει να γίνει ένα πολυπαραγοντικό μοντέλο, χρειάζεται να αναπτύσσονται σωματικές αποκρίσεις και η δεξιότητα της αντίληψης να λειτουργεί άψογα . Η κίνηση του ανθρώπινου σώματος είναι ένα έμφυτο χαρακτηριστικό της ζωής. Παρόλα αυτά προηγείται ένα βασικό κριτήριο, η αντίληψη του κορμιού και η κατανόηση της κίνησης του δηλαδή στο τι του επιτρέπει να κάνει. Η ψυχοκοινωνική ανάπτυξη στην παιδική ηλικία ενός παιδιού, του δίνει την δυνατότητα απόκτησης

πλήρους ελέγχου του κορμιού καθώς και άλλες διάφορες ικανότητες της κίνησης. Οι βασικές ικανότητες ενός ατόμου που βρίσκεται στην παιδική ηλικία είναι το περπάτημα, το τρέξιμο και επιπλέον, η μεταχείριση των αντικειμένων που είναι πολύ σημαντική για την αποτελεσματικότητα της καθημερινής του ρουτίνας. Αποτελεί μια από τις κύριες δεξιότητες του παιδιού διότι αντανακλά την ανάπτυξη και ωρίμανση που απαιτεί η ηλικία του. Ως αποτέλεσμα της ανάπτυξης και της ολοκλήρωσης αυτών των ικανοτήτων, δίνεται έμφαση στον τόνο, στην ισορροπία του κορμιού, στη πλάγια θέση, η χωροχρονική δομή, η πράξη και η σημασία του σώματος. Η ψυχοκινητικότητα εξελίσσεται με το πέρασ του χρόνου , από τις πιο λιτές έως τις πιο εκλεπτυσμένες και λεπτομερείς κινητικές ικανότητες . Η αργοπορημένη ανάπτυξη και έλλειψη δεξιοτήτων ενός παιδιού διαπιστώνεται όταν ενσωματώνονται μετά από μεγαλύτερο χρονικό διάστημα από το φυσιολογικό ή λανθασμένα. Το παιδί αντιλαμβάνεται το σώμα του μέσω των αισθητηριακών ερεθισμάτων που προέρχονται από το περιβάλλον. Μέσα από τα ερεθίσματα δίνεται η δυνατότητα να συνειδητοποιήσει την λειτουργία του σώματος με διάφορους τρόπους. Σε περίπτωση που η ένταση μιας εμπειρίας είναι μειωμένη τότε ενδέχεται να επηρεάσει την ολοκληρωτική ανάπτυξη του σώματος. Είναι γνωστό ότι η φθίνουσα κινητικότητα και λειτουργικότητα ενός παιδιού δεν μεταβάλλεται σε περιβάλλον άτυπης ανάπτυξης. Διάφορες γενετικών ανωμαλιών, όπως το σύνδρομο Down που είναι ένας από τους πιο συχνούς λόγους άτυπης ανάπτυξης στα παιδιά και αποτελούν την πιο συχνή αιτία γνωστικής αναπηρίας. Τα παιδιά με την πάθηση αυτή έχουν αναπτυξιακές καθυστερήσεις και διακυβεύεται η καθυστέρηση των κινητικών αποκτήσεων, που σε ένα παιδί με κανονική ανάπτυξη πραγματοποιείται 1 έως και 2 φορές τον χρόνο. ^[9]

Χαρακτηριστικά κινητικής ικανότητας

Στα παιδιά με σύνδρομο Down οι κινητικές τους δεξιότητες παρουσιάζουν συνήθως αποσυντονισμό, βραδύτητα, απρόβλεπτες και δισταχτικές κινήσεις , καθώς και προβλήματα ανταπόκρισης στις περιβαλλοντικές αλλαγές. Μελέτες δείχνουν ότι τα παιδιά με σύνδρομο Down βρίσκονται σε μειονεκτική θέση σε σχέση με τα άλλα παιδιά καθώς μέσα από πολλαπλά συστήματα και προσεγγίσεις παρουσίασαν φτωχές κινητικές δεξιότητες. Επιπλέον, ακόμη μια μελέτη καταδεικνύει το γεγονός ότι ανάμεσα σε βρέφη υπήρχε διαφορά στην ηλικία απόκτησης κινητικών ικανοτήτων σε

όλες τις δραστηριότητες μεταξύ της τυπικής ομάδας και της ομάδας με σύνδρομο Down. Ωστόσο ανεξάρτητα από τις έρευνες κινητικών δεξιοτήτων, η σημασία της αντίληψης του σώματος σε παιδιά με σύνδρομο Down εξακολουθεί να έχει ελάχιστα ερευνηθεί. [9]

Συμπεριφορικά χαρακτηριστικά συνδρόμου Down

Συμπεριφορικά χαρακτηριστικά παιδικής ηλικίας με σύνδρομο Down :

Τα παιδιά με την πάθηση αυτή περιγράφονται συχνά ως ευγενικά, ευχάριστα, θελκτικά και κοινωνικά. Απεναντίας όμως μπορεί να είναι λυπημένα , πείσμα καθώς και προκλητικά όπως και κάθε άλλο άτομο . Σύμφωνα με προγενέστερες έρευνες τα παιδιά με νοητικές αναπηρίες παρουσιάζουν έως και πέντε φορές μεγαλύτερες πιθανότητες για συναισθηματικά και συμπεριφορικά προβλήματα από τα παιδιά με τυπική ανάπτυξη. Αυτό το γεγονός συνεχίζει να υφίσταται και σε αναπτυξιακό επίπεδο. Επιπλέον, τα παιδιά και τα νεαρά άτομα με την πάθηση αυτή παρουσιάζουν μη παθολογικές προκλήσεις συμπεριφοράς (25- 35%) σχετικά με τους τυπικά αναπτυσσόμενους συνομήλικους (5-25%) μέχρι την παιδική ηλικία και την ήβη. Τα παιδιά με την πάθηση αυτή παρουσιάζουν αυξημένη πιθανότητα για επανάληψη των κινήσεων, ταραχών, υπερκινητικότητας και διέγερσης. Επίσης, μελέτες έχουν δείξει ότι τα παιδιά αυτά παρουσιάζουν στην παιδική και εφηβική ηλικία ιδεοψυχαναγκαστική διαταραχή. Η ανάπτυξη και συντήρηση της ερεθιστικής συμπεριφοράς υπάρχει πιθανότητα να σχετίζεται με το πως καταλαβαίνει το παιδί την σημασία της ανταμοιβής, είτε με την απόκτηση της προσοχής ή για αποφυγή κάποιων ζόρικων πραγμάτων που καλούνται να υλοποιήσουν π.χ νοητική πρόκληση. Όλα τα παιδιά και τα νεαρά άτομα με σύνδρομο Down που έρχονται αντιμέτωπα με σοβαρές συμπεριφορικές προκλήσεις δέχονται κλινική διάγνωση. Τα νεαρά άτομα (που πάσχουν από σύνδρομο down) εμφανίζουν διαταραχή ελλειμματικής προσοχής υπερκινητικότητας και παρουσιάζεται με ποσοστό 6-8%. Επίσης, το 10-15% φαίνεται να πάσχουν από διαταραχές συμπεριφοράς καθώς και το 10% αναφέρεται ο αυτισμός.

Συμπεριφορικά χαρακτηριστικά εφηβικής ηλικίας με σύνδρομο Down

Στους έφηβους με σύνδρομο Down τους εφαρμόστηκε το σύστημα αξιολόγησης συμπεριφοράς για παιδιά (BASC-2) και παρουσίασαν κοινωνική αναχώρηση (10-17%) και δυσκολίες προσοχής (16-25%). Η ηλικία, το φύλο, οι υποδοχείς 5-HT (υποδοχείς σεροτονίνης), το στρες και ο ύπνος είναι όλοι ενδεχόμενοι λόγοι κινδύνου που θα μπορούσαν να χειροτερέψουν τα ψυχικά προβλήματα σε άτομα με σύνδρομο Down. Η διαταραχή συμπεριφοράς μπορεί να συνδέεται με τις αδύναμες εκφραστικές γλωσσικές δεξιότητες του εφήβου ή την απαρέσκεια σχετικά με τις ιατρικές παθήσεις που μπορεί να έχει. Επιπλέον, στους εφήβους παρουσιάζεται μια αύξηση εσωτερίκευσης της συμπεριφοράς τους με αποτέλεσμα την απόσυρση. ^[9]

Συμπεριφορικά χαρακτηριστικά ενήλικής ηλικίας με σύνδρομο Down

Είναι σημαντικό να μην υποτιμάται η συναισθηματική ευαλωτότητα των ατόμων με σύνδρομο Down. Οι αλλαγές που σχετίζονται με την ενηλικίωση στη συναισθηματική/συμπεριφορική λειτουργία συνδέονται συνήθως με νευροεκφυλισμό. Οι λόγοι για κατάθλιψη φαίνεται να εξαρτώνται από πολλούς παράγοντες και αναμένεται ότι έχει επηρεάσει το 11,1% των ατόμων με σύνδρομο Down. Σύμφωνα με εκτιμήσεις, οι νευροψυχιατρικές εκδηλώσεις επηρεάζουν περίπου το 26% των ενήλικων ατόμων με σύνδρομο Down. Τα πιο κύρια συμπτώματα της διαταραχής συμπεριφοράς είναι τα κάτωθι: ^[9]

- Η επιθετικότητα
- Τα στερεότυπα και
- Η διαταραχή ελλειμματικής προσοχής.

Σε ενήλικες με σύνδρομο Down, μια συμβατική κλινική συμπεριφορική εκτίμηση μπορεί να αυξήσει την βεβαιότητα της διάγνωσης της άνοιας. Τα ψυχολογικά συμπτώματα ανακαλύφθηκε ότι είναι ένα εγγενές χαρακτηριστικό της συνυπάρχουσας άνοιας και σύμφωνα με μελέτες φαίνεται να επηρεάζει ηλικίες πάνω από 45 ετών με

την συγκεκριμένη πάθηση. Επιπλέον τα ψυχιατρικά συμπτώματα φαίνεται να κυμαίνονται ανάλογα με το στάδιο της άνοιας, αλλά δεν επηρεάζονται από τον βαθμό της βασικής νοητικής δυσλειτουργίας. Η δομημένη κλινική αξιολόγηση της συμπεριφοράς σε ηλικιωμένους ενήλικες με την πάθηση αυτή μπορεί να βοηθήσει στη διαγνωστική ακρίβεια της άνοιας. Στους ενήλικες δυσκολεύει η αξιολόγηση τους γνωστικά, αντιθέτως τα συμπεριφορικά σκαμπανεβάσματα μπορεί να αποτελούν καλύτεροι δείκτες αξιολόγησης, καθώς οι λεπτές μεταβολές σε διάφορες συμπεριφορές είναι οι πρώτες εκδηλώσεις που παρατηρούν οι φροντιστές. ^[9]

5.6 ΑΙΤΙΑ-ΠΡΟΔΙΑΘΕΣΙΚΟΙ ΠΑΡΑΓΟΝΤΕΣ ΣΥΝΔΡΟΜΟΥ DOWN

Πολλές φορές, τα διαφορετικά χαρακτηριστικά των γονέων, όπως η μεγάλη ηλικία της μητέρας, διάφορες ασθένειες π.χ καρδιακές παθήσεις, διαβήτη, καθώς και ψυχικές διαταραχές όπως για παράδειγμα σχιζοφρένεια, επιληψία και νόσος του Huntington, επηρεάζουν και περιπλέκουν την εγκυμοσύνη με αποτέλεσμα να θέτουν μεγάλους κινδύνους στο αναπτυσσόμενο έμβρυο. Κατά την γνώμη του Αμερικάνου C. E. Benda τα κύρια αίτια για εμφάνιση του συνδρόμου down είναι τα κάτωθι: ^{[8] [10] [7][56]}

1. Η μερική ή και πλήρης στέρωση της μητέρας
2. Οι επαναλαμβανόμενες εκτρώσεις ή η απόπειρα εκτρώσεων από την μητέρα
3. Η γέννηση του πρώτου παιδιού με ηλικία μητέρας άνω των 35 ετών
4. Διαταραχές ορμονών πχ. διαταραχή του θυροειδή και
5. Σεξουαλικά μεταδιδόμενα νοσήματα όπως η σύφιλη.

Το σύνδρομο Down σχετίζεται με την ηλικία της γυναίκας καθώς μετά τα 25 χρόνια μεγαλώνει η πιθανότητα ανά κάθε πενταετία που περνάει. Επιπλέον, και οι μικρές ηλικίες γυναικών κάτω των 20 ετών ενδέχεται να αποκτήσουν μωρό με σύνδρομο down. Εκτός από την ηλικία της μητέρας, παράγοντας αποτελεί και η ηλικία του άνδρα (πιο συγκεκριμένα το σπέρμα) και ανέρχεται σε ποσοστό 20%. Ωστόσο δεν υπάρχουν

αρκετές μελέτες που να δείχνουν το αν προέρχεται η χρωμοσωμική ανωμαλία αυτή από το σπέρμα του άνδρα. Το σίγουρο όμως ότι η ηλικία της μητέρας αποτελεί σημαντικό παράγοντα, για τον λόγο ότι καθώς γεννιέται το κορίτσι, τα ωάρια στις ωοθήκες είναι σε μια μη ενεργοποιημένη φάση μέχρι ότου φθάσει στην ήβη όπου ενεργοποιούνται. Έπειτα ξεκινάει η έμμηνος ρύση, καθώς και η ωοθηλακιορρηξία με αποτέλεσμα τα ωάρια να παραμένουν ολοκληρωμένα για 20-40 χρόνια συνεπάγοντας και περισσότερες πιθανότητες για λάθη κατά την κυτταρική διαίρεση μετά την γονιμοποίηση. Αντιθέτως με τις γυναίκες η παραγωγή του σπέρματος στους άνδρες ξεκινάει στην ήβη, όπου ακολουθείται ένα συγκεκριμένο μοτίβο. Το μοτίβο αυτό περικλείει την νέα παραγωγή σπέρματος κάθε δέκα εβδομάδες, άρα το σπέρμα δεν μένει στην ίδια μορφή και χρονική διάρκεια με αποτέλεσμα αυτού παρουσιάζονται ελαττωμένες πιθανότητες για σύνδρομο down από πατρικά αίτια. Επιπλέον, η ανίχνευση του λανθασμένου διαμερισμού χρωμοσώματος μπορεί να ανευρεθεί από που προήλθε, με μια ειδική εξέταση η οποία είναι πολύ δύσκολη να πραγματοποιηθεί. ^[8]
[10] [56]

- Η ηλικία μητέρας κάτω των 35 ετών εμφανίζει ποσοστά για σύνδρομο down γύρω στο 65-68% και οφείλεται στο γεγονός ότι οι γυναίκες αυτές συνήθως δεν συμμετέχουν στον προγεννητικό έλεγχο. ^{[8] [7] [56]}

Έρευνες έχουν δείξει ότι αν μια γυναίκα είχε προηγούμενο ιστορικό κύησης με τρισωμία 18, 21 ή 13, τριπλασιάζεται ο κίνδυνος σε νέα κύηση για σύνδρομο down.

Σημαντικό είναι να αναφερθεί πως το σύνδρομο down δεν αποτελεί κληρονομικό παράγοντα εκτός από ορισμένες περιπτώσεις. Ο μοναδικός τρόπος που μπορεί να κληρονομηθεί το σύνδρομο down είναι με τον τρόπο της μετάθεσης. Αυτό μπορεί να μεταδοθεί όταν ο γονέας είναι φορέας παρόλο που έχει 46ο χρωμοσώματα μεταφέρει το προσκολλημένο χρωμόσωμα (συνήθως το 14ο) και τελικά γεννιέται το παιδί με σύνδρομο down. Επιπλέον, προδιαθεσικοί παράγοντες είναι η τοξικομανία, οι απαγορευμένες ουσίες καθώς και σπερματοξικά διαλύματα. ^{[8] [10] [56]}

5.7 ΣΥΧΝΟΤΗΤΑ ΣΥΝΔΡΟΜΟΥ DOWN

Σε προηγούμενο κεφάλαιο έχει ειπωθεί ότι το σύνδρομο down είναι η πιο συχνή χρωμοσωμική ανωμαλία σε όλο τον κόσμο καθώς και η πιο σοβαρή νοητική αναπηρία. Επιπλέον, έχουν εκτιμηθεί ποσοστά σε διάφορες χώρες μεμονωμένα και για να πραγματοποιηθούν αυτοί οι υπολογισμοί πρέπει να ληφθούν υπόψιν 3 παράμετροι :
[10]

1. Με ποια συχνότητα γεννιούνται παιδιά με σύνδρομο down
2. Ο αριθμός των παιδιών με σύνδρομο down (πληθυσμός)
3. Πόσο κοινή είναι η γονιμοποίηση παιδιού με σύνδρομο down

Έχει εντοπιστεί πως στο 5% των συλλήψεων διακρίνονται διάφορες χρωμοσωμικές ανωμαλίες οι οποίες συχνά οδηγούν σε αυτόματη διακοπή κύησης σε ποσοστό που ανέρχεται σε 80%. Αξίζει να αναφερθεί πως εμφανίζονται διάφορα ποσοστά αυτόματη διακοπή της κύησης σε κάθε τρίμηνο της εγκυμοσύνης. Η αυτόματη αποβολή στον πρώτο μήνα μετά την γονιμοποίηση αποτελεί σε ποσοστό 15-20%. Η πιο συχνά αυτόματη αποβολή συμβαίνει κατά το πρώτο τρίμηνο της κύησης σε ποσοστό 30-40% και τέλος η αυτόματη αποβολή του εμβρύου στο δεύτερο τρίμηνο εγκυμοσύνης εντοπίζεται σε ποσοστό 10%. [10]

Σε παγκόσμιο επίπεδο τα στατιστικά δεδομένα δείχνουν ότι τα άτομα με σύνδρομο down υπολογίζονται σε 25 εκ,. Σημαντικό είναι να αναφερθεί πως ο αριθμός αυτός έχει υπολογιστεί από τα άτομα που κατάφεραν και επιβίωσαν. Η γενική συχνότητα αυτού του συνδρόμου εκτιμάται περίπου 1/700 γεννήσεις, καθώς χώρα με χώρα αυτή η συχνότητα μεταβάλλεται όπως για παράδειγμα στην Ελβετία που με βάση τα στατιστικά 1/650-700 γεννήσεις φέρει το σύνδρομο αυτό. Επιπλέον χώρες είναι η Μεγάλη Βρετανία που ανέρχεται σε ποσοστό 1,4% του πληθυσμού καθώς και η Ρωσία 1/500-600 γεννήσεις. Οι γεννήσεις των παιδιών με σύνδρομο down που έχουν διερευνηθεί στις χώρες που προαναφέρθηκαν μεμονωμένα αλλά και παγκοσμίως δεν

εξαρτώνται από κοινωνικές ομάδες και τάξεις. Τα ποσοστά αυτά μεταβάλλονται ανάλογα με την ηλικία της μητέρας, πιο συγκεκριμένα η ηλικίες κάτω των 20 ετών έχει παρουσιασθεί σε 1/2000 γεννήσεις και αντίστοιχα στις ηλικίες των 40 άνω ετών ανευρίσκεται ο αριθμός 1/100 γεννήσεις. Τέλος στην εκτιμάται ότι στις 1/770-800 γεννήσεις υπάρχει το σύνδρομο down. ^[10]

5.8 ΔΙΑΓΝΩΣΗ ΣΥΝΔΡΟΜΟΥ DOWN

5.8.1 ΠΡΟΓΕΝΝΗΤΙΚΟΣ ΕΛΕΓΧΟΣ

Παλιότερα οι γονείς μάθαιναν το φύλο του μωρού την ώρα της γέννησης του, καθώς δεν υπήρχε άλλη μέθοδος συνεπάγοντας την ελλιπής πληροφόρηση προγεννητικά. Πλέον, η τεχνολογία έχει προχωρήσει με την μέθοδο της υπερηχογραφίας και άλλων βασικών παραμέτρων και δίνουν την δυνατότητα στο ζευγάρι να αποφασίσει για την συνέχεια της κύησης ανάλογα με την πληροφορία που παρέχεται και αναγνωρίζεται από τους ειδικούς όπως για παράδειγμα η εμβρυομητρική ιατρική που είναι εξειδικευμένοι για τον προγεννητικό έλεγχο. ^{[56] [8] [10]}

Η προγεννητική διάγνωση έχει εφαρμοσθεί από το 1996, όταν οι Steele και Berg ανακάλυψαν ότι χρωμοσωμικές ανωμαλίες μπορούν να εντοπισθούν με την ανάλυση καλλιεργούμενων κύτταρων στο αμνιακό υγρό. Ο προγεννητικός έλεγχος είναι ο έλεγχος που στοχεύει στην έγκαιρη διάγνωση συγκεκριμένων νόσων και συνδρόμων του εμβρύου και έχει ως σκοπό να συλλέξει πολλές πληροφορίες για τους γονείς, σε σχέση με την ύπαρξη μιας πάθησης, την πρόβλεψη και τις πιθανές επιδράσεις στο έμβryo. ^{[56] [8] [10]}

Ενδείξεις για προγεννητικό έλεγχο

Σημαντικοί λόγοι για να υποβληθεί το ζευγάρι σε προγεννητικό έλεγχο είναι τα κάτωθι:

1. Μεγάλη ηλικία της μητέρας: Όταν δεν υπάρχει προηγούμενο ιστορικό παιδιού με χρωμοσωμική ανωμαλία, τότε συστήνεται μόνο σε προχωρημένη ηλικία καθώς αυξάνονται οι πιθανότητες για γέννηση παιδιού με κάποια χρωμοσωμική ανωμαλία και η πιο συχνή αποτελεί το σύνδρομο down. Το όριο ηλικίας για απόκτηση παιδιού με

σύνδρομο διαφέρει μεταξύ των κέντρων γενετικής αν και το σύνθητες είναι από 33 χρόνια και άνω. ^{[56] [8] [10]}

2. Προηγούμενο παιδί με χρωμοσωμική ανωμαλία: Οι γονείς που έχουν αποκτήσει παιδί με χρωμοσωμική ανωμαλία υπάρχει πιθανότητα να επαναληφθεί και σε επόμενη κύηση (η ίδια χρωμοσωμική ανωμαλία) γιατί ενδέχεται να συμμετέχει και στους δύο γονείς η μορφή μωσαϊκισμού.

3. Ύπαρξη δομικής χρωμοσωμικής ανωμαλίας σε έναν από τους δύο γονείς: Ο κίνδυνος για γέννηση παιδιού χρωμοσωμικής ανωμαλίας σε αυτήν την περίπτωση κυμαίνεται περίπου 20%.

4. Οικογενειακό ιστορικό γενετικής ανωμαλίας, η οποία μπορεί να διαγνωσθεί ή να αποκλεισθεί με βιοχημική ανάλυση, ή και ανάλυση του DNA: Ο συνηθισμένος λόγος για χρωμοσωμική ανωμαλία υπόκειται στις μονογονιδιακές βλάβες και έχουν αυξημένο κίνδυνο να εμφανιστούν ξανά σε επόμενη κύηση κατά 20%-25% . Επιπλέον, αν οι γονείς είναι φορείς κάποιας χρωμοσωμικής ανωμαλίας ανήκουν και αυτοί στην ίδια κατηγορία. ^{[56] [8] [10]}

5. Οικογενειακό υπόβαθρο συνδεδεμένη το X της διαταραχής, για την οποία δεν έχει βρεθεί ειδικευμένος διαγνωστικός έλεγχος: Σε περίπτωση που δεν υπάρχει άλλος τρόπος διερεύνησης αυτής της διαταραχής, οι γονείς αναμένουν να μάθουν το φύλο του παιδιού ούτως ώστε να πάρουν την απόφαση αν θα προχωρήσουν ή να διακόψουν την εγκυμοσύνη. ^{[56] [8] [10]}

Υπάρχει μια βασική ταξινόμηση για τον προγεννητικό έλεγχο, ανάλογα ποιόν τρόπο χρησιμοποιείται κάθε φορά και χωρίζεται σε δύο παράμετρους: ^{[56] [8] [10]}

- Άμεσο τρόπο: Δηλαδή επεμβατικό κάνοντας ενέργειες πάνω στο ίδιο το έμβρυο.
- Έμμεσο τρόπο: μη επεμβατικός τρόπος προς το έμβρυο κάνοντας τις οποιοσδήποτε ενέργειες στην μητέρα για την διάγνωση του εμβρύου.

Οι κύριοι άμεσοι μέθοδοι για ανίχνευση ανωμαλιών του εμβρύου αποτελούν οι πιο κάτω:

- ❖ Αμνιοπαρακέντηση
- ❖ Δειγματοληψία χοριακών λαχνών

Οι κύριοι έμμεσοι μέθοδοι για ανίχνευση ανωμαλιών του εμβρύου αποτελούν οι πιο κάτω: ^{[56] [8] [10]}

1. Α-εμβρυϊκή πρωτεΐνη
2. Παρακέντηση ομφάλιου λώρου
3. Αυχενική διαφάνεια

Αυχενική διαφάνεια

Αποτελεί μια καλή μέθοδο διάγνωσης του συνδρόμου down και είναι η διαδικασία ανίχνευσής υγρού στον αυχένα του εμβρύου. Σημαντικό είναι να αναφερθεί πως η εξέταση αυτή πραγματοποιείται σε συγκεκριμένες εβδομάδες της κύησης, ανάμεσα της 10ης-14ης εβδομάδας. Έχει αξιοπιστία γύρω στο 80% και έχει θετικότητα ως προς την προγνωστική αξία 36% σε τρισωμίες όπως είναι η 21, 13 και 18. Τα στατιστικά καταδεικνύουν πως εάν η αυχενική διαφάνεια εμφανίζει κάτω από 2.5 ml υγρού η πιθανότητα για σύνδρομο down μειώνονται στο πενταπλάσιο από τον γενικό κίνδυνο. Από την άλλη εάν η μέτρηση από την αυχενική διαφάνεια είναι άνω των 6ml υγρού στον αυχένα τότε δεκαπλασιάζεται η πιθανότητα για σύνδρομο down. Επίσης, σε περιπτώσεις που είναι αρκετά αυξημένη η αυχενική διαφάνεια, με τυπικό καρυότυπο σε ένα μικρότερο ποσοστό μπορεί να παρουσιάσουν ανωμαλίες διάπλασης όπως για παράδειγμα ανωμαλίες στην καρδιά, νεφροπάθεια, εξομφαλός κ.α. ^{[56] [8] [10]}

A-εμβρυϊκή πρωτεΐνη (AFP)

Η α-εμβρυϊκή πρωτεΐνη είναι μια πρωτεΐνη που παράγουν όλα τα αναπτυσσόμενα έμβρυα. Η πρωτεΐνη αυτή πρέπει να βρίσκεται σε καθορισμένες ποσότητες, διαφορετικά μπορεί να είναι ένδειξη αρκετών νόσων. Επιπλέον, όταν το έμβρυο έχει μια βλάβη ανοικτού νευρικού σωλήνα ο υπολογισμός της α-εμβρυϊκής πρωτεΐνης το υπολογίζει ανάλογα αν βρίσκεται σε χαμηλές ή υψηλές ποσότητες στον ορό της μητέρας αλλά και στο αμνιακό υγρό. Επίσης αναφέρεται ότι το 95% των παιδιών με τέτοια ζημιά στο νευρικό σωλήνα εντοπίζονται σε οικογένειες που δεν είχαν κανένα προηγούμενο ιστορικό αυτής της διαταραχής που σημαίνει ότι αυτή η μέθοδος προγεννητικής αναγνώρισης των παθήσεων αποτελεί απλή εφαρμογή καθώς και καλή προγνωστική αξία. Σημαντικό είναι να αναφερθεί πως ακόμα και οι χαμηλές ποσότητες της εμβρυϊκής πρωτεΐνης είναι αρκετά επίφοβες καθώς για την διάγνωση συνδρόμου down ανευρίσκονται χαμηλές ποσότητες της εμβρυϊκής πρωτεΐνης. ^{[56] [8] [10]}

Παρακέντηση ομφάλιου λώρου

Όπως οι περισσότερες διαγνωστικές μέθοδοι ενέχουν κινδύνους για αποβολές έτσι και αυτή. Η παρακέντηση ομφάλιου λώρου είναι μια διαδικασία λήψης από εμβρυϊκού αίματος κατευθείαν από τον ομφάλιο λώρο με μόνο βοήθημα τους υπερήχους. Η παρακέντηση αυτή γίνεται μετά την 24η εβδομάδα της εγκυμοσύνης. Ο λόγος που πραγματοποιείται η τεχνική αυτή είναι σε περιπτώσεις γρήγορων αποτελεσμάτων μετά από κάποια υπερηχογραφική ανωμαλία του εμβρύου ή σε περιπτώσεις που έχει αποτύχει η καλλιέργεια κύτταρων αμνιακού υγρού. Επιπλέον λόγω αποτελεί η διερεύνηση διαφορετικού ιστού για την πιθανότητα συνύπαρξης μωσαϊκισμού στο έμβρυο καθώς και πόσοι ιστοί έχουν επηρεασθεί. ^{[56] [8] [10]}

Αμνιοπαρακέντηση

Αποτελεί την πιο συχνή μέθοδο που χρησιμοποιείται. Γίνεται ανάμεσα της 15ης-18ης εβδομάδας και πραγματοποιείται σε εκείνες τις εβδομάδες λόγω του ότι το έμβρυο περικλείεται με ικανοποιητική ποσότητα αμνιακού υγρού. Η αμνιοπαρακέντηση είναι η διακοιλιακή λήψη του αμνιακού υγρού με μια σύριγγα. Κατά το πρώτο τρίμηνο της εγκυμοσύνης, το αναπτυσσόμενο έμβρυο περιβάλλεται από αμνιακό υγρό. Λαμβάνεται δείγμα από το αμνιακό υγρό καθώς εκεί ανευρίσκονται κύτταρα που προέρχονται από

το εμβρυϊκό δέρμα καθώς και άλλα προϊόντα του εμβρύου. Μετέπειτα κατά την κύηση, ο όγκος του αμνιακού υγρού πληθύνεται λόγω του ότι γεμίζει με ούρα του εμβρύου. Η υπερηχογραφία βοηθάει στην τοποθέτηση της σύριγγας σε συγκεκριμένο σημείο ούτως ώστε να μην τραυματιστεί το έμβρυο και ο πλακούντας. Αμέσως μετά, μέσα στο κοιλιακό τοίχωμα θα εισέλθει μια σύριγγα στον αμνιακό σάκο και θα συλλεχθεί 10-20 χιλιοστόλιτρα υγρό. ^{[56] [8] [10]}

Επιπλοκές που προκαλεί η αμνιοπαρακέντηση

Είναι σχετικά μικρή η πιθανότητα βλάβης στο έμβρυο και στην μητέρα. Αυτοί οι κίνδυνοι είναι η μόλυνση, ο τραυματισμός της μητέρας όσο και του εμβρύου αλλά και ο κίνδυνος αποβολής. Επιπλέον, ο κίνδυνος αποβολής εξαρτάται από τον έμπειρο γιατρό που κάνει την λήψη και από την εβδομάδα κύησης. Πιο συγκεκριμένα ποσοστά καταδεικνύουν ότι λήψη αμνιακού υγρού την 16η-20η εβδομάδα κύησης από έμπειρο γιατρό ανέρχεται σε 0.3% . Ενώ από την άλλη αν η λήψη υγρού γίνει την 12η -15η εβδομάδα κύησης η πιθανότητα για αποβολής μεγαθύνεται γύρω στο 2%. Επίσης σημαντικό είναι να αναφερθεί πως αν η αμνιοπαρακέντηση διενεργηθεί από μη έμπειρο γιατρό τότε τα ποσοστά αποβολής μεγαθύνονται. ^{[56] [8] [10]}

Ενδείξεις για αμνιοπαρακέντηση: ^{[56] [8] [10]}

- 1) Όταν η ηλικία της γυναίκας είναι προχωρημένη (άνω των 35 ετών).
- 2) Όταν οι γονείς είναι φορείς χρωμοσωμικών ανωμαλιών.
- 3) Όταν προϋπάρχουν λοιμώδη νοσήματα που επηρεάζουν τον έμβryo.
- 4) Όταν η αυχενική διαφάνεια ξεπερνάει το όριο των τιμών.
- 5) Ιστορικό προηγούμενου παιδιού με χρωμοσωμική ανωμαλία.
- 6) Ιστορικό γέννησης νεογνού με ανοικτές βλάβες στο κεντρικό νευρικό σύστημα.
- 7) Αυξημένος κίνδυνος παθήσεων του αίματος.
- 8) Προηγούμενο παιδί με φυλοσύνδετη ανωμαλία.
- 9) Παθολογικό τριπλό τεστ

Δειγματοληψία χοριακών λαχνών (CVS)

Η λήψη χοριακών λαχνών ή βιοψία τροφοβλάστης είναι μια επεμβατική μέθοδος για την προγεννητική διάγνωση για συγκεκριμένες παθήσεις του εμβρύου. Η εξέταση αυτή πραγματοποιείται την 10η -15η εβδομάδα κύησης και γίνεται λήψη χοριακών λαχνών του πλακούντα από τον χώρο πρόσφυσης του στο τοίχωμα της μήτρας. Οι χοριακές λάχνες, οι οποίες είναι μικροσκοπικές προεξοχές του πλακούντα, έχουν κύτταρα που μοιράζονται το ίδιο DNA (γενετικό υλικό) με το έμβρυο επειδή σχηματίστηκαν από το ίδιο γονιμοποιημένο ωάριο. Ο όρος «κυτταροτροφοβλάστη» ή «εμβρυοβλάστη» αναφέρεται σε κύτταρα που διαφοροποιούνται για να σχηματίσουν τους ιστούς του εμβρύου, ενώ οι «τροφοβλάστες» αναφέρονται σε κύτταρα που σχηματίζουν τον πλακούντα. Αν και δεν είναι συνηθισμένη πρακτική στην προγεννητική διάγνωση, η λήψη χοριακών λαχνών προτιμάται σε περιπτώσεις όπου υπάρχουν επιβαρυντικοί παράγοντες από το ιστορικό ή τρέχοντα ευρήματα. Αποτελεί παρόμοια εξυπηρέτηση με την αμνιοπαρακέντηση ή οποία πραγματοποιείται σε μεταγενέστερη εβδομάδα κύησης. Μπορεί να διαγνώσει γενετικές ανωμαλίες όπως χρωμοσωμικές ανωμαλίες, την κυστική ίνωση καθώς και τον σύνδρομο down. Έχει διαγνωστική προγεννητική αξία 98%. ^{[56] [8] [10]}

Η λήψη χοριακών λαχνών μπορεί να πραγματοποιηθεί με δύο τρόπους:

- Διακολπικά
- Διακοιλιακά

Είναι πανομοιότυπη τεχνική και στους δύο τρόπους. Για αποφυγή κάποιου τραυματισμού ελέγχεται η θέση του εμβρύου και του πλακούντα και προκειμένου να υπάρχει καλή απεικόνιση της εικόνας προτιμάται γεμάτη η ουροδόχος κύστη της γυναίκας. ^{[56] [8] [10]}

Διακοιλιακή λήψη: Μπαίνει μέσα στην κοιλιακή χώρα μια βελόνα (17G-18G) και ελέγχεται μέσω υπερηχογραφίας, το δέρμα έως το σημείο πρόσφυσης του πλακούντα στο εσωτερικό της μητριαίας κοιλότητας. Με αυτήν την βελόνα σαν οδηγό εισέρχεται μια άλλη πιο λεπτή βελόνα (19G-20G) με προσαρμοσμένη σύριγγα που αναρροφά τα ιστοτεμάχια που η βελόνα με τις κατάλληλες ενέργειες αποκολλάει. ^[8]

Διακολπική λήψη: Μπαίνει το μητροσκόπιο και μέσω αυτού με συνεχή υπερηχογραφικό έλεγχο οδηγείται ένας μακρόστενος λεπτός καθετήρας με εύκαμπτο στειλεό μέσα από στον τράχηλο. Ο στειλεός αφαιρείται και εισέρχεται μέσα η σύριγγα, η οποία είναι εμποτισμένη με καλλιεργητικό υγρό, με μακριά βελόνα και εφαρμοσμένη αρνητική πίεση λαμβάνεται το απαραίτητο δείγμα. Σαν μια επιπλέον μέθοδο για την λήψη μπορεί να πραγματοποιηθεί με χρήση λαβίδα ιστοληψίας.^[8]

Είναι αποτελεσματική σε ποσοστό 99,7% και η συχνότητα αποβολής λόγω αυτής της μεθόδου ανέρχεται σε 0.3% όταν η λήψη πραγματοποιηθεί από την 9η έως την 14η εβδομάδα κύησης και από έμπειρο γιατρό. Σημαντικό είναι να αναφερθεί πως ένα μικρό ποσοστό αποτυγχάνει ή δεν προσφέρει ξεκάθαρα αποτελέσματα, όποτε σε αυτήν την περίπτωση, δίνεται η λύση της αμνιοπαρακέντησης. Το πιο κύριο πλεονέκτημα αυτής της μεθόδου είναι ότι πραγματοποιείται και δίνεται αποτέλεσμα σε πρώιμα στάδια της κύησης.^[8]

5.8.2 ΜΕΤΑΓΕΝΝΗΤΙΚΟΣ ΕΛΕΓΧΟΣ

Κατά την γέννηση του παιδιού οι ειδικοί (ιατροί, νοσηλευτές και μαίες) συνήθως είναι γνώστες για την πιθανότητα του μωρού να πάσχει από σύνδρομο down με δεδομένο

την εμφάνιση του. Η φυσική εξέταση είναι η πιο εξακριβωμένη πρώτη διαγνωστική διερεύνηση και με ένα έμπειρο κλινικό γιατρό θα μπορέσουν να αναγνωριστούν τα φυσιολογικά χαρακτηριστικά του συνδρόμου αυτού όπως είναι η μυϊκή υποτονία, που θέτουν διάγνωση του συνδρόμου down. Επιπλέον, όταν υπάρχει υποψία για σύνδρομο down η πιο κατάλληλη μέθοδος είναι η ανάλυση του καρυότυπου. Υπάρχει πιο γρήγορη μέθοδος για επείγουσα επιβεβαίωση με τον τρόπο του υβριδικού φθορισμού in situ (FISH) του χρωμοσώματος και πραγματοποιείται σε μια ημέρα συνήθως. Τέλος ο έλεγχος αυτός γίνεται και σε περιπτώσεις που οι γονείς έχουν αποκτήσει προηγούμενο παιδί με σύνδρομο down και ο κίνδυνος για να ξανά αποκτήσουν παιδί με τον σύνδρομο οφείλεται στην ηλικία της γυναίκας καθώς και θετικά αποτελέσματα από την ανάλυση του καρυότυπου αλλά τον τύπο της μετατόπισης, αν υφίσταται. [71]



Φυσικά χαρακτηριστικά νεογνού με σύνδρομο Down

Πηγή : <https://www.cdc.gov/ncbddd/birthdefects/surveillancemanual/quick-reference-handbook/trisomy-21-down-syndrome.html>

5.9 ΑΝΑΠΤΥΞΗ ΔΕΞΙΟΤΗΤΩΝ - ΙΚΑΝΟΤΗΤΩΝ ΑΤΟΜΩΝ ΜΕ ΣΥΝΔΡΟΜΟ DOWN

5.9.1 ΝΕΟΓΝΟ 4 ΕΒΔΟΜΑΔΑ ΖΩΗΣ

Στις πρώτες εβδομάδες της ζωής το μωρό εξαρτάται εξ ολοκλήρου από τους γονείς ή φροντιστές του. Χρειάζεται προστασία, ανάγκη για σίτιση και την απαραίτητη φροντίδα. Είναι τα πρώτα βήματα σύνδεσης μωρού-γονέων που συνεχίζεται και στην παιδική του ηλικία (νηπιακή και προσχολική ηλικία). ^{[10] [56]}

Ανάπτυξη μεγάλων μυών και κάτω άκρων: Το παιδί με σύνδρομο down παρουσιάζει διαφορετικές κινήσεις και χαρακτηριστικά από τα τυπικά παιδιά. Λόγω της μυϊκής αδυναμίας, καθυστερούν να αναπτύξουν τις απαραίτητες ικανότητες για την ηλικία τους.

Ανάπτυξη λεπτών κινητικών δεξιοτήτων στα πάνω άκρα: Τα τυπικά μωρά και τα μωρά με σύνδρομο έχουν την ικανότητα να σφίγγουν τα χέρια τους σε διάφορες ώρες μέσα στην ημέρα. Αυτή η ενέργεια γίνεται ακούσια από το βρέφος. Δεν έχουν δυνατό μυϊκό έλεγχο με αποτέλεσμα όταν μετακινούνε τα χέρια τους προς το πρόσωπο να γδέρνονται. ^{[10] [56]}

Κοινωνική ανάπτυξη: Δεν υπάρχουν συγκεκριμένες συνήθειες στα άτομα με σύνδρομο down καθώς τα βρέφη μεταξύ τους διαφέρουν. Υπάρχουν νεογνά που κοιμούνται πολλές ώρες και νεογνά που είναι πολύ ενεργητικά, αυτό ίσως να οφείλεται στο ότι είναι πολύ ευερέθιστα και κλαίνε χωρίς σημαντικό λόγο. ^{[10] [56]}

Γλωσσικό επίπεδο: Τα νεογνά με την πάθηση αυτή δεν φαίνονται να διαφέρουν σε σχέση με τα νεογνά που έχουν τυπική ανάπτυξη. Αναλυτικότερα τα παιδιά με τυπική

ανάπτυξη και τα παιδιά με σύνδρομο down έχουν την ικανότητα να ακούνε ήχους καθώς και να ανταποκρίνονται σε αυτούς με σπασμωδικές κινήσεις (κούνημα χεριών-ποδιών) πράγμα πολύ φυσιολογικό. Επίσης, χαρακτηριστική δεξιότητα του μωρού είναι για παράδειγμα όταν του μιλάει ένας ενήλικας, το μωρό διακόπτει την δραστηριότητα του και στρέφει την προσοχή του στο άτομο που του απευθύνθηκε. Όταν όμως η φωνή του ατόμου σταματάει το μωρό αντιδράει, κάνει ήχους με το στόμα και κουνάει τα χείλη του. Μια ακόμη συμπεριφορά του βρέφους είναι όταν το άτομο διακόπτει την επικοινωνία μαζί του, το μωρό από την πλευρά του προσπαθώντας να του ξανά κερδίσει την προσοχή αλλάζει την στάση του σώματος του. ^{[10] [56]}

5.9.2 ΠΡΩΤΟΣ ΧΡΟΝΟΣ ΖΩΗΣ

Το βρέφος με σύνδρομο down κατά τον πρώτο χρόνο ζωής εμφανίζει τεράστιες αλλαγές κυρίως κατά την διάρκεια των 6-12 μηνών σε όλες τις εκφάνσεις ανάπτυξης του.

✚ Ανάπτυξη μεγάλων μυών-και κάτω άκρων: Υπάρχει μυϊκή υποτονία τους πρώτους 6 μήνες και αυτό έχει σαν αποτέλεσμα την αργή ανάπτυξη και βράδυνση της κίνησης. Μετά τους 6 μήνες η ανάπτυξη των μεγάλων μυών και κάτω άκρων φαίνεται να ισοδυναμεί με την ανάπτυξη άλλων περιοχών αν και παραμένει ακόμα χαμηλή από τις υπόλοιπες δεξιότητες. Επίσης, το βρέφος μέχρι το τέλος του πρώτου χρόνου έχει την ικανότητα να κάθεται μόνο του χωρίς καμία βοήθεια. ^{[10] [56]}

✚ Ανάπτυξη λεπτών κινητικών δεξιοτήτων στα άνω άκρα: Το βρέφος με σύνδρομο down εφόσον πλησιάζει την ηλικία των έξι μηνών αρχίζει να τεντώνει τα χέρια του σε διάφορα αντικείμενα με στόχο να τα πιάσει. Στο στάδιο αυτό ουσιαστικά το μωρό παίζει, πιο συγκεκριμένα τοποθετεί διάφορα αντικείμενα που κρατάει στα χέρια του, μετακινώντας τα κυρίως προς το στόμα του ή τα χτυπάει. Στο στάδιο αυτό το μωρό καλείται να αναπτύξει την

ικανότητα να κρατά και να ελέγχει αντικείμενα. Προς το τέλος του πρώτου έτους το μωρό έχει την δεξιότητα να κρατάει ένα αντικείμενο και με τα δύο του χέρια καθώς και να τα μεταφέρει από το ένα χέρι στο άλλο. Επίσης, μπορεί να πιάνει μικρά αντικείμενα διαχειρίζοντας τα με την παλάμη και τα δάχτυλα του. Όταν πλέον φθάσει στο τέλος του πρώτου έτους το βρέφος αναπτύσσει την ικανότητα της αντίληψης για τα αντικείμενα, που όταν δεν βρίσκονται στο οπτικό του πεδίο τα αναζητάει σε σχέση με τους πρώτους μήνες της ζωής του που νόμιζε ότι το αντικείμενο εξαφανίστηκε. ^{[10] [56]}

✚ Προσωπική και Κοινωνική ανάπτυξη: Είναι ένα στάδιο ενδυνάμωσης της αντίδρασης. Το βρέφος τους πρώτους δύο με τρεις μήνες όταν αντικρίζει κάποιον ενήλικα χαμογελάει, όμως μετά τον τρίτο μήνα θα αρχίζει να αναγνωρίζει τα οικεία για αυτόν άτομα μέχρι και το δωδέκατο μήνα ζωής το βρέφος θα ξεκινήσει να εκδηλώνει την δυσανασχέτηση του όταν βρίσκεται στα χέρια ενός αγνώστου. Οι όλες αυτές οι αντιδράσεις διαφέρουν από μωρό σε μωρό και εξαρτώνται από την συχνότητα που συναναστρέφεται το μωρό με τα άτομα κατά τον πρώτο χρόνο της ζωής του. Σημαντικό είναι να αναφερθεί πως σε αυτό το στάδιο αναπτύσσει δεξιότητες και ικανότητες όπως για παράδειγμα το να κρατάει ένα ποτήρι αν αυτό συγκρατείται από κάποιο άλλο άτομο. ^{[10] [56]}

✚ Γλωσσικός τομέας: Τα μωρά εκδηλώνουν τις ανάγκες τους με το κλάμα και διαφέρει ανάλογα με την ανάγκη τους. Στους πρώτους μήνες οι γονείς μαθαίνουν να ξεχωρίζουν το κλάμα του παιδιού τους από τα άλλα. Επιπλέον, μαθαίνουν να αναγνωρίζουν την διαφορά του κλάματος για κάθε του ανάγκη δηλαδή, πότε νιώθει κουρασμένο ή όταν πεινάει. Το κλάμα αυξάνεται σε αυτό το διάστημα στο σύνδρομο down και αποτελεί την φάση πριν τα βρέφη αυτά αρχίσουν να αρθρώνουν λέξεις. ^{[10] [56]}

- ✚ Γνωστική λειτουργία: Στην ηλικία των 6ο μηνών το παιδί με σύνδρομο down θα αρχίσει να αναπτύσσει την μνημονική του ικανότητα, δηλαδή να θυμάται πρόσωπα και αντικείμενα. ^{[10] [56]}

5.9.3 ΔΕΥΤΕΡΟΣ ΧΡΟΝΟΣ ΖΩΗΣ

Κατά τη διάρκεια του δευτέρου χρόνου ζωής στο παιδί με σύνδρομο down παρουσιάζεται ευκινησία και κινητικότητα καθώς στην φάση αυτή είναι απασχολημένο με αυτήν την δεξιότητα και παρατηρείται πιο λίγη ευκινησία στην νηπιακή ηλικία. Η ανάπτυξη της δεξιότητας του χειρισμού της γλώσσας αρχίζει να καλλιεργείται σταδιακά αν και βρίσκεται ακόμα σε αρχική φάση. ^{[10] [56]}

- ✚ Ανάπτυξη μεγάλων μυών και κάτω άκρων: Το παιδί με σύνδρομο Down μαθαίνει τελικά να μπουσουλάει και να σηκώνεται μόνο του κατά το δεύτερο έτος της ζωής του. Το μπουσούλημα συχνά είναι υπερεκτιμημένο από τους γονείς των παιδιών με το σύνδρομο καθώς και τα τυπικά παιδιά μερικές φορές παρακάμπτουν το στάδιο αυτό και δεν αποτελεί σημαντικό βήμα. Το μπουσούλημα μπορεί να εμφανισθεί με ποικίλες μορφές. Επιπλέον, λόγω της μυϊκής αδυναμίας τα παιδιά με σύνδρομο down αναγκάζονται να σέρνουν τα πόδια τους και να σπρώχνουν το κορμί τους προς τα χέρια. Στην άλλη περίπτωση τα παιδιά περιστρέφονται από την κοιλιά στην πλάτη και αντίθετα, για να κινηθούν από το ένα σημείο στο άλλο. ^{[10] [56]}

- ✚ Ανάπτυξη λεπτών κινητικών δεξιοτήτων άνω άκρων: Στην έναρξη του δεύτερου έτους της ζωής του παιδιού έχει αναπτύξει την ικανότητα να κρατά μικρά αντικείμενα χρησιμοποιώντας τον δείκτη του χεριού του. Σε ένα παιδί με τυπική ανάπτυξη σε αυτό το στάδιο είναι ικανό να αντιλαμβάνεται πως με μια μικρή ώθηση μπορεί να ρίξει το αντικείμενο και αντίθετα καθώς και τον τρόπο να το κρατάει χωρίς βοήθεια. Στα παιδιά με την πάθηση, αυτό το χρονικό

διάστημα παρατείνεται με αποτέλεσμα της προσκόλλησης αυτής καθυστερούν άλλες απαραίτητες κινητικές δεξιότητες των άνω άκρων. ^{[10] [56]}

✚ Προσωπική και κοινωνική ανάπτυξη: Πριν την ολοκλήρωση του πρώτου έτους τα παιδιά με τον σύνδρομο συχνά είναι ευχαριστημένα στα χέρια των αγνώστων. Όταν το παιδί ολοκληρώσει το 1ο του έτος αυτό αλλάζει και εκφράζουν την δυσαρέσκεια τους σε χέρια αγνώστων όπως συμβαίνει και σε τυπικά παιδιά. Ορισμένα παιδιά εκδηλώνουν μια υπερβολική στάση απέναντι σε κάποιο άτομο το οποίο δεν γνωρίζουν και οι γονείς είναι καλό να τα έχουν σε στενή επαφή μέχρι να νιώσουν οικεία με το περιβάλλον καθώς και τα άτομα. Λίγο πριν ολοκληρωθεί το δεύτερο έτος ζωής του το παιδί με το σύνδρομο είναι ικανό να υποβαστάζει το ποτήρι μισογεμάτο καθώς και να τρώει με τα δάχτυλα του. Επίσης, θα μπορεί να συμμετέχει σε παιχνίδια, να χειροκροτάει και να χαιρετάει. ^{[10] [56]}

✚ Γλωσσικός τομέας: Κατά το δεύτερο έτος το παιδί δείχνει να καταλαβαίνει την γλώσσα. Στο σημείο αυτό αρχίζει να εκφράζεται με την δική του ακατανόητη γλώσσα, ιδιαίτερα όταν βρίσκεται μόνο του. Η ηλικία που ένα παιδί με σύνδρομο down λέει την πρώτη του λέξη είναι ιδιαίτερα σημαντική όπως και σε παιδιά με τυπική ανάπτυξη. Η πρώτη λέξη ορίζεται όταν το παιδί ξέρει την έννοια της λέξης αυτής και την εκφράζει συχνά, για παράδειγμα ακολουθεί ήχους όπως ήχους ζώων «γαβ-γαβ» που κάνει ο σκύλος. Σημαντικό είναι να αναφερθεί ότι το παιδί με το σύνδρομο θα πει την πρώτη του λέξη μόλις ολοκληρώσει τα δεύτερα του γενέθλια. Τέλος, κάθε παιδί μπορεί αντιλαμβάνεται περισσότερο όταν ακούει από όταν είναι σε θέση να μιλήσει. Για αυτό τον λόγο είναι πολύ βοηθητικό για το παιδί όταν στρέφει την προσοχή του σε ένα αντικείμενο οι γονείς να το καταλάβουν και να του επεξηγήσουν το αντικείμενο που βλέπει. ^{[10] [56]}

✚ Γνωστικός τομέας: Το παιδί με το σύνδρομο δίνει την προσοχή του στο αντικείμενο στο τέλος του δεύτερου έτους. Η δεξιότητα του να κατανοεί τα σχήματα από τα αντικείμενα που έχει στα χέρια του φαίνεται από το ότι προσπαθεί να ενσωματώσει ένα στρογγυλό αντικείμενο σε μια στρογγυλή οπή. Σε αυτό το σημείο συνεχίζει να χτυπά τα αντικείμενα και να τα μετακινεί προς το στόμα του. Επίσης, η ικανότητα να καταλαβαίνει και να ψάχνει αντικείμενα φαίνεται από το γεγονός πως τα αναζητά ακόμα και αν δεν είναι στο οπτικό του πεδίο. Επιπλέον, σημαντική δεξιότητα αποτελεί το γεγονός ότι προς το τέλος του δεύτερου έτους το παιδί μπορεί να χρησιμοποιεί ως εργαλεία τα αντικείμενα, ενδεικτικά θα χρησιμοποιεί ένα κουτάλι ως μακρύ εργαλείο για να σπρώξει ένα αντικείμενο που δεν μπορεί να προσεγγίσει προς το μέρος του. ^[10]
[56]

5.9.4 ΝΗΠΙΟ 2-3 ΕΤΩΝ

Με την έναρξη του βαδίσματος το νήπιο γίνεται κατά ένα μεγάλο βαθμό ανεξάρτητο. Η απόκτηση της ικανότητας να ενεργεί αυτόνομα, ακολουθώντας εντολές από άλλους είναι μια ιδιάζουσα πρόκληση αυτής της ηλικίας. ^[10]

✚ Ανάπτυξη μεγάλων μυών κάτω άκρων: Ανάμεσα στην ηλικία των 2-3 ετών το παιδί με το σύνδρομο αποκτά μεγαλύτερη ανάπτυξη των κάτω άκρων και έως το 3ο έτος μπορεί να βαδίζει επιτυχώς και σταθερά. Επίσης, έχει την ικανότητα να μετακινεί αντικείμενα μαζί του ή κάποιο συρόμενο παιχνίδι. Έως ότου ολοκληρώσει την ηλικία των 3 ετών μπορεί να λακτίσει μια μικρή μπάλα επιτυχώς καθώς και να κάτσει μόνο του σε μια μικρή καρέκλα. Το παιδί ενθουσιάζεται και είναι ενεργητικό αποκτώντας αυτές τις ικανότητες, όμως δεν συνειδητοποιεί τους κινδύνους που υπάρχουν γύρω του πράγμα που καθιστά απαραίτητη προσοχή από τους γονείς. ^[10]

✚ Ανάπτυξη λεπτών κινητικών δεξιοτήτων των άνω άκρων: Στην ηλικία αυτή το παιδί με το σύνδρομο αφαιρείται εύκολα η προσοχή του και δεν είναι εφικτή η συγκέντρωση του σε μια δραστηριότητα για μεγάλο χρονικό διάστημα, όπως όλα τα παιδιά αυτό καλύτερεύει καθώς μεγαλώνει. Η ρίψη των αντικείμενων καθώς και η μετακίνηση αυτών προς στο στόμα σε αυτήν την ηλικία παύει να υφίσταται. Το νήπιο μέχρι το τέλος του δεύτερου χρόνου ζωής είναι ικανό να συναρμολογήσει επιτυχώς ένα μεγάλο παζλ με δύο κομμάτια. Στην αρχή του 2ου χρόνου ζωής του έχει την ικανότητα να τοποθετεί τα παιχνίδια του το ένα πάνω στο άλλο και έπειτα στο τέλος του χρόνου να στήνει μερικούς κύβους σχηματίζοντας πύργους. Προς το τέλος του 3ου έτους το παιδί έχει την επιδεξιότητα να μετακινεί ποτήρι με νερό χωρίς να το χύνει. Έχοντας αποκτήσει όλες αυτές τις ικανότητες το παιδί μπορεί εύκολα να αντιγράψει συμπεριφορές των υπολοίπων ατόμων. ^[10]

✚ Προσωπική και κοινωνική ανάπτυξη: Όσο αυξάνονται οι ικανότητες του παιδιού οδηγείται η ανάγκη για μεγαλύτερη αυτονομία και σκοπιμότητα, μεταξύ των 2-3 ετών. Επιπλέον, σε αυτήν την ηλικία τα παιδιά διαθέτουν υπερβολικό αρνητισμό ακούσια δίχως σκέψη λέγοντας σε όλα «όχι». Τα πλείστα παιδιά έχουν τέτοια συμπεριφορά, αυτό είναι απόλυτα φυσιολογικό και οι γονείς δεν πρέπει να βγάζουν το συμπέρασμα πως το παιδί τους έχει προβληματική συμπεριφορά. Είναι μια φάση που τα νήπια καλούνται να ζήσουν για να καλλιεργήσουν μετέπειτα την αίσθηση πληρότητας αντλούμενη από τον εαυτό τους, έπειτα μεγαλώνοντας θα γίνουν περισσότερο λογικά. Τα νήπια με σύνδρομο down αργούνε να σιτιστούν με πιο σκληρές τροφές, αν και στο μέσο του τρίτου έτους ξεκινάνε να συνηθίζουν κάποιες σκληρές τροφές. Πολλά παιδιά με τον σύνδρομο απορρίπτουν τις σκληρές τροφές όπως είναι το κρέας μέχρι και την ηλικία των 5-6 ετών. Στα μέσα του δευτέρου έτους και έπειτα, ο έλεγχος των σφιγκτήρων της ουροδόχου κύστης είναι εφικτός. Βέβαια είναι σημαντικό οι γονείς να επιβλέπουν το παιδί τότε και αν επιθυμεί να χρησιμοποιήσει την τουαλέτα. Παράλληλα, εάν το παιδί δείξει άρνηση για την σωστή χρήση της τουαλέτας, οι γονείς καλό είναι να μην το κατακρίνουν και

να το αφήσουν κάποιες εβδομάδες ή και μήνες εάν χρειαστεί, έως ότου είναι έτοιμο το ίδιο το παιδί. ^[10]

- ✚ Γλωσσικός τομέας: Στο παιδί με το σύνδρομο η ικανότητα της ομιλίας αναπτύσσεται με ταχείς ρυθμούς κατά την διάρκεια του 3ου έτους. Το παιδί έχει καλλιεργημένη την γλωσσική αντίληψη. Μέχρι το τέλος του 3ου έτους έχει την δεξιότητα να σχηματίσει μια πρόταση από δύο λέξεις . Οι προτάσεις βέβαια θα συνεχίζουν να είναι πολύ λιτές, όμως υποδηλώνουν μια βελτίωση της έκφρασης. Οι αρχικές του προτάσεις συνήθως περιορίζονται σε ρήμα και ουσιαστικό. Σε πολλά παιδιά με σύνδρομο down η γλωσσική ανάπτυξη αργεί εξαιτίας των άλλων περιοχών ανάπτυξης. ^[10]

5.9.5 ΝΗΠΙΟ ΠΡΟΣΧΟΛΙΚΗΣ ΗΛΙΚΙΑΣ 3-5 ΕΤΩΝ

Στην ηλικία αυτή το παιδί με τον σύνδρομο ξεκινά να αποζητά την παρέα με άλλα παιδιά της ηλικίας του. Πρέπει να είναι σε θέση να μοιράζεται τα παιχνίδια του και αυτό μπορεί μόνο να το διδαχθεί από άλλα παιδιά και από τους γονείς. Επίσης, το παιδί αρχίζει να μαθαίνει νέα πράγματα ακολουθώντας ότι κάνουν και τα άλλα παιδιά της ηλικίας του. ^[10]

- ✚ Ανάπτυξη μεγάλων μυών και κάτω άκρων: Το παιδί με τον σύνδρομο στα 3 του χρόνια ζωής καταφέρνει να ανεβαίνει τα σκαλοπάτια μόνο του. Καταρχάς, ένα παιδί ξεκινάει να ανεβαίνει ένα-ένα σκαλί συμμετέχοντας και τα δύο του πόδια, έως την ηλικία των 5 ετών που ανεβαίνει και εναλλάσσει τα πόδια του σε κάθε διαφορετικό σκαλί. Στο κατέβασμα των σκαλοπατιών δεν πραγματοποιείται η εναλλαγή των ποδιών ως την ηλικία των 7 ετών. Επιπλέον, στα μέσα του 3ου έτους ζωής του έχει την ικανότητα να μετακινεί μια καρέκλα και να κάθεται

μόνο του. Στα μέσα του 4ου έτους μπορεί να σταυρώνει τα πόδια του και να τα ξεσταυρώνει. Σε αυτήν την ηλικία μπορεί με πολύ επιδεξιότητα να κλωστήσει μια μπάλα στοχεύοντας ακριβώς. Μέχρι την ηλικία των 5 ετών είναι ικανό να τρέχει και να αλλάζει κατεύθυνση προκειμένου να μην σκοντάψει σε εμπόδια. [10]

✚ Ανάπτυξη λεπτών δεξιοτήτων των άνω άκρων: Το παιδί με την πάθηση μέχρι τα 3 του έτη έχει την ικανότητα να αποσφραγίσει ένα βάζο κινούμενο περιστροφικά. Επίσης, στην ηλικία των 3 χρονών μπορεί να γυρίζει μια σελίδα τη φορά ενός βιβλίου. Μετά από εξάσκηση το παιδί έχει την ικανότητα στην ηλικία 4 ετών να αποστηθίσει προσευχές καθώς και μικρά ποιήματα. [10]

✚ Προσωπικές και κοινωνικές δεξιότητες: Πλέον το παιδί με το σύνδρομο στην ηλικία των 3-4 ετών μπορεί να καλύψει μόνο του τις ανάγκες του και είναι δεκτικό σε κοινωνικές συναναστροφές. Σε αυτήν την ηλικία το παιδί μαθαίνει να χρησιμοποιεί ορθά την τουαλέτα. Στην ηλικία των 5 ετών το παιδί αρχίζει να πλένει τα χέρια του μετά την τουαλέτα καθώς και να κατεβάζει-ανεβάζει το παντελόνι του. Στην ηλικία των 4 ετών είναι ικανό να τρώει μόνο του στο τραπέζι αλλά να βοηθιέται με το τεμάχισμα της τροφής. Στην ηλικία των 3-4 ετών τα παιδιά με την πάθηση είναι δεκτικά στο να μένουν μακριά από τους γονείς τους γεγονός που υποδουλώνει πως μπορούν να μεταφερθούν σε νηπιαγωγείο ή σε κάποια τάξη. [10]

✚ Γλωσσικός τομέας: Το παιδί με την πάθηση μπορεί να αυτοσυστήνεται λέγοντας το όνομα του έπειτα από ενθάρρυνση αλλά και να ονοματίζει διάφορα αντικείμενα. Όσον αφορά το λεξιλόγιο του, το παιδί σιγά-σιγά εντάσσει στις προτάσεις του αντωνυμίες και επίθετα, τα επιρρήματα προσθέτονται μετέπειτα. Συνεχίζει να κάνει σφάλματα στην γραμματική και η προφορά των λέξεων είναι συχνά λανθασμένη. Το παιδί βρίσκεται σε θέση να παρακολουθεί συζητήσεις με ενήλικες και κατανοεί τις λέξεις που χρησιμοποιούν και τις υιοθετεί. ^[10]

✚ Γνωστικός τομέας: Η πνευματική λειτουργία ενός παιδιού με σύνδρομο Down μπαίνει στο παιχνίδι σε αυτήν την ηλικία καθώς αναπτύσσεται η μνήμη και μπορεί να επαναλάβει μερικές από τις προτάσεις που ακούει. Επίσης, ξεκινά να κατανοεί την διαφορά των μεγεθών και να τις διακρίνει. Έχει την επιδεξιότητα να λύνει πνευματικά προβλήματα και αυτό διαφαίνεται από τον τρόπο που διαμορφώνει τα κομμάτια από το παζλ πριν τα εναποθέσει. ^[10]

5.9.6 ΣΧΟΛΙΚΗ ΗΛΙΚΙΑ 5-12 ΕΤΩΝ

Αυτό το στάδιο αρχίζει από την ηλικία των 5 ετών μέχρι και στην αρχή της εφηβικής ηλικίας. Όταν ένα παιδί με σύνδρομο down φτάνει στην προσχολική ηλικία, αρχίζει να νιώθει ώριμο και θέλει να είναι ανεξάρτητο. Η ικανότητα διαχείρισης των ενδοσχολικών του ευθυνών έχει ως αποτέλεσμα την τόνωση της αυτοπεποίθησής του, η οποία με τη σειρά του του επιτρέπει να έχει θετική ανάπτυξη κοινωνικών ικανοτήτων με το κοινωνικό του περίγυρο. ^[10]

✚ Ανάπτυξη μεγάλων μυών και κάτω άκρων: Σε αυτό το σημείο, οι δεξιότητες των κάτω άκρων προοδεύουν περεταίρω. Λόγω της

βελτίωσης του μυϊκού τόνου, φθάνει στο φυσιολογικό επίπεδο ευκινησίας ενός παιδιού. Μπορεί να σκαρφαλώσει, να κολυμπήσει και να κυλάει πάνω στην τσουλήθρα μέχρι τα δέκα του χρόνια. Πλέον, μπορεί να είναι ενεργός σε ομαδικά παιχνίδια πχ μπάσκετ. Με βάση τα παραπάνω, βελτιώνεται η ισχύς, η αντοχή και ο σταθερός συγχρονισμός των κινήσεων. ^[10]

✚ Ανάπτυξη λεπτών κινητικών δεξιοτήτων των άνω άκρων: Έως τα 10 του έτη, το παιδί με την πάθηση μπορεί να αντιλαμβάνεται ένα ανθρωπόμορφο σώμα στο χαρτί. Επίσης, ανάμεσα των 5-10 ετών, το παιδί μπορεί να σχηματίζει ακόμα μεγαλύτερο αριθμό σχημάτων και μπορεί να αναγνωρίσει και να αντιγράψει κάποια γράμματα και αριθμούς. ^[10]

✚ Προσωπικές και κοινωνικές δεξιότητες: Τα παιδιά με το σύνδρομο συνήθως τα καταφέρνουν καλά στις καθημερινές δραστηριότητες και συναναστρέφονται καλά με άλλα άτομα. Επίσης, μπορεί να χρησιμοποιήσει μαχαίρι για να τεμαχίσει το φαγητό του στην ηλικία των 10. Επιπλέον, μπορεί να ντύνεται μόνο του αλλά ενδέχεται να χρειάζεται περισσότερη ώρα προετοιμασίας. Εκτός αυτού στην ηλικία των 10 μπορεί να κουμπώσει τα κουμπιά του μόνο του. Αξιοσημείωτο είναι στην ηλικία αυτή μπορεί να λούζεται με επιτυχία μόνο του καθώς και να χρησιμοποιεί την οδοντόβουρτσα, να φυσάει την μύτη του και να χτενίζει τα μαλλιά του. ^[10]

- ✚ Γλωσσικός τομέας: Ενώ εισέρχεται στο σχολικό περιβάλλον, ο λόγος του γίνεται πιο σταθερό και αποκτά την ικανότητα να γράφει πιο μακροσκελείς φράσεις. Στην ηλικία των 12 ετών, το προσβεβλημένο παιδί έχει ένα λεξιλόγιο που έχει επεκταθεί κατά περίπου 2000 λέξεις. Υπάρχει πιθανότητα να είναι ντροπαλό με αποτέλεσμα να μην είναι ιδιαίτερα ομιλητικό. Φυσικά στο οικείο σπιτικό περιβάλλον μιλάει περισσότερο. Η γλωσσική ανάπτυξη είναι η πιο μεταβλητή και τις περισσότερες φορές η αναπτυξιακή ομάδα με το μικρότερο βαθμό εξέλιξης.^[10]

- ✚ Γνωστικός τομέας: Στην ηλικία αυτή δεν μεταβάλλεται ο τρόπος σκέψης του παιδιού καθώς αντιλαμβάνεται όσα ειπώνονται κυριολεκτικά. Το παιδί αναγνωρίζει ότι για οτιδήποτε γίνεται γύρω του έχει κάποιου είδους εξήγηση γιατί το βλέπει ως μια εσωτερική αναπαράσταση του κόσμου χωρίς ωστόσο να κάνει καμία σύγκριση με τα δικά του βιώματα.^[10]

5.9.7 ΕΦΗΒΕΙΑ

Η μετάβαση της παιδικής ηλικίας προς την ενηλικίωση συμβαίνει κατά την εφηβεία. Οι σωματικές, νοητικές καθώς και οι συναισθηματικές μεταβολές που διενεργούνται στο άτομο σηματοδοτούν την έναρξη της ήβης. Οι φυσικές διαφοροποιήσεις που συμβαίνουν κατά την έναρξη της εφηβείας στο σύνολο των ατόμων με σύνδρομο down, γίνονται σχεδόν ταυτόχρονα με αυτές των υπόλοιπων συνομήλικων τους. Ωστόσο, στο σύνδρομο αυτό οι ορμονικές αλλαγές και οι σχετικές σωματικές και συναισθηματικές επιπτώσεις λαμβάνουν χώρα σε ένα άτομο που νοητικά είναι ανώριμο και δεν μοιράζεται αντίστοιχα εφηβικά βιώματα με αυτά των ατόμων της ίδιας ηλικίας . Παλαιότερα, στο σύνδρομο down και στα δύο φύλα η ήβη ξεκινούσε αργότερα από ότι στα τυπικά παιδιά. Επιπλέον, χαρακτηριστικά των παιδιών που βρίσκονται στην ήβη

είναι η συναισθηματική μεταβλητότητα, όπως η εναντίωση προς τους γονείς και η αποξένωση τους από το οικογενειακό περίγυρο, θλίψη αλλά και ντροπή. Επίσης, παρατηρείται χαμηλή αυτοπεποίθηση αλλά και αυτοεκτίμηση. Αυτά τα στοιχεία συμβάλλουν στην εικόνα της ανωριμότητας του εφήβου, η οποία συχνά οδηγεί σε σκληρές διαμάχες μεταξύ του εφήβου και των γονιών του. Επιπλέον, είναι φυσιολογικό για κάποιους έφηβους να εκδηλώνουν αυτά τα χαρακτηριστικά σε μεγάλο βαθμό ο οποίος μπορεί να ποικίλει μεταξύ των εφήβων. Όπως και οι υπόλοιποι έφηβοι, έτσι και το άτομο με σύνδρομο down μαθαίνει για το σώμα του και τις σεξουαλικές του επιθυμίες κατά την εφηβεία. Εδώ, οι γονείς πρέπει να χειριστούν τα ζητήματα που αντιμετωπίζουν και να βοηθήσουν το έφηβο άτομο όσο το δυνατόν περισσότερο με προσεκτικό και επιδέξιο τρόπο. ^[10]

Καθώς πλησιάζει η εφηβεία, τα άτομα με σύνδρομο Down συνειδητοποιούν συχνά για πρώτη φορά πώς διαφέρουν από τους υπόλοιπους συνομήλικους τους. Από σχετικά μικρή ηλικία μέχρι την εφηβεία, τα παιδιά αρχίζουν να συγκρίνονται με τους συνομηλικούς τους και έπειτα να αναρωτιούνται τους λόγους που διαφέρουν. Σημαντικό είναι οι γονείς να είναι σε θέση να μπορούν να διευκρινίσουν στον έφηβο την κατάσταση, δίνοντας φυσικά προσοχή στα θετικά γνωρίσματα του παιδιού τους. Επιπλέον, οι γονείς πρέπει να έχουν εξηγήσει στο παιδί τις ιδιαιτερότητες του συνδρόμου αυτού, πριν μάθει με ακατάλληλους όρους από υπόλοιπους συνομήλικους του καθώς έτσι θα αποκτήσει μια κακή εντύπωση για τον πραγματικό όρο του συνδρόμου down. ^[10]

5.9.8 ΕΝΗΛΙΚΙΩΣΗ

Πλέον τα άτομα με σύνδρομο down έχουν μεγαλύτερο προσδόκιμο ζωής και καλύτερη υγεία. Πιο συγκεκριμένα στην δεκαετία του 1930 κατά μέσο όρο τα άτομα αυτά ζούσαν 9 χρόνια. Λόγω πολλών καρδιακών ανωμαλιών τα παιδιά με την πάθηση παλιότερα πεθαίναν σε πιο νεαρή ηλικία καθώς δεν ήταν δυνατή η εξέλιξη της τεχνολογίας. Μετέπειτα με την εξέλιξη της τεχνολογίας το ποσοστό θανάτων με τον σύνδρομο μειώθηκε καθώς το 1990 ο μέσος όρος έφθανε στα 30 χρόνια ζωής και πιθανότατα ακόμα περισσότερο. Επιπλέον, μια μελέτη παρουσιάζεται στο βιβλίο των Sue Buckley και Ben Sacks και διενήργησε ο Gath το 1985 καταδεικνύονται ποσοστά από παιδιά που γεννήθηκαν το 1970-71 καθώς το 10% των παιδιών με την πάθηση επιβίωσαν

μέχρι τους 2 μήνες εξωμήτριας ζωής, το 12,5% απεβίωσαν στα πρώτα δύο χρόνια ζωής και το 5% επιβίωσαν έως τα 9 χρόνια ζωής. Με αποτέλεσμα το 27,5% των παιδιών με την πάθηση ζούσαν έως τα πρώτα 8-9 χρόνια ζωής. Επίσης, στα τωρινά δεδομένα πολλά άτομα με την πάθηση αυτή ζούνε τη 5η και 6η δεκαετία ζωής τους, καθώς η ποιότητα ζωής έχει βελτιωθεί σημαντικά για αυτά τα άτομα. Ευνοείται η δια βίου μάθηση, ο ελεύθερος χρόνος, η επαγγελματική επανεκπαίδευση και η ποιότητα ζωής έχει αναβαθμιστεί σημαντικά. ^[10]

Μελλοντικά, οι γονείς των παιδιών με σύνδρομο down πολλές φορές προβληματίζονται σχετικά με την ενήλικη ζωή των παιδιών τους. Αυτό, όμως δεν μπορεί να προβλεφθεί καθώς όπως και όλα τα παιδιά διαμορφώνουν το δικό τους χαρακτήρα με τα μοναδικά χαρακτηριστικά όπως η ανατροφή που έχει πάρει το παιδί, η προσωπική ιδιοσυγκρασία, η ευφυΐα καθώς και οι ευκαιρίες που θα του παρουσιαστούν στην μετέπειτα ενήλικη του ζωή. Όλα αυτά τα στοιχεία συγκροτούν τον καθοριστικό ρόλο στην εξέλιξη αυτού του ατόμου. Επίσης, ιδιοσυγκρασία και οι δεξιότητες των ενηλίκων με σύνδρομο down μεταβάλλονται από άτομο σε άτομο. Ωστόσο, θέλουν περισσότερη υποστήριξη από το τυπικό άτομο για να αφομοιωθούν στο κοινωνικό σύνολο. Ο τύπος της απαιτούμενης βοήθειας μεταβάλλονται. Όπως προαναφέρθηκε δεν είναι δυνατόν να προβλεφθεί το μέλλον ενός συγκεκριμένου παιδιού με την πάθηση, παρόλα αυτά τα πιο πολλά παιδιά έχουν την ικανότητα να ανταπεξέλθουν στις απαιτήσεις της καθημερινότητας και δεν απαιτείται καθημερινός έλεγχος. ^[10]

Το οικογενειακό του περιβάλλον καλό είναι να του φέρονται ως ενήλικας που είναι: Ο άνθρωπος με την πάθηση έχει δύο ηλικίες 1. Χρονολογική ηλικία και την 2. Νοητική-πνευματική ηλικία η οποία αντανακλά το πνευματικό και νοητικό του υπόβαθρο. Είναι γεγονός ότι η δεξιότητα ενός ατόμου για την αντίληψη του κόσμου θα μεταβληθεί ανάλογα με τα βιώματα που έχει. Παλιότερα, οι γονείς παιδιών με σύνδρομο down έλαβαν καθοδηγήσεις ως προς το να ανάλογα με τη προσαρμόζουν την στάση απέναντι τους ανάλογα με το νοητικό τους επίπεδο. ^[10]

ΚΕΦΑΛΑΙΟ 6 ’’ΣΥΝΔΡΟΜΟ DOWN ΚΑΙ ΘΗΛΑΣΜΟΣ ’’

6.1 ΜΗΤΡΙΚΟΣ ΘΗΛΑΣΜΟΣ ΣΕ ΠΑΙΔΙΑ ΜΕ ΣΥΝΔΡΟΜΟ DOWN ΣΤΑΤΙΣΤΙΚΑ

Παρά τα στοιχεία που υποδηλώνουν ότι είναι εφικτό για αυτά τα παιδιά να θηλάζουν αποτελεσματικά, τα παιδιά με σύνδρομο down (ΣΣ) θηλάζουν σπανιότερα από τα υπόλοιπα φυσιολογικά νεογνά. Κάποια από τα χαρακτηριστικά που συνδέονται με το DS είναι ο μεγάλος μυς της γλώσσας, αδύναμος μυϊκός τόνος, η ψηλή υπερώα και η αποδυναμωμένη ικανότητα αναρρόφησης. Αυτό έχει σαν αποτέλεσμα, τα εμπόδια σίτισης να είναι συχνά για τα βρέφη με σύνδρομο down και η έναρξη του θηλασμού ενδέχεται να παρεμποδίζεται. Σημαντικό, είναι να αναφερθεί πως ο ΟΠΥ υποστηρίζει ότι, ο αποκλειστικός θηλασμός προτείνεται κατά τους πρώτους 6 μήνες του μωρού. Η Σουηδία υλοποιεί αυτές τις οδηγίες, ενισχύοντας και ενθαρρύνοντας το θηλασμό. Επιπλέον, αυτές οι συστάσεις αφορούν τους πληθυσμούς όλων των κρατών καθώς δεν επηρεάζονται από την αναπτυξιακό και οικονομικό επίπεδο. ^{[72] [73]}

Οι διάφοροι λόγοι που ο μητρικός θηλασμός σε παιδιά με σύνδρομο down δυσκολεύει έχει αποδειχθεί με μελέτες και στατιστικά δεδομένα. Πιο συγκεκριμένα συμπεριλήφθηκαν 16 έρευνες με συνολικό αριθμό δείγματος 2022 παιδιών με σύνδρομο Down. Η συχνότητα του αποκλειστικού θηλασμού έφθανε σε 31,6 -55,4%, με 5 έρευνες να καταδεικνύουν ότι τα παιδιά θήλαζαν για παραπάνω από 6 μήνες. Επίσης, ο θηλασμός έλαβε χώρα από τη γέννηση και αναφέρεται σε ποσοστό 48-92,5% των παιδιών με την πάθηση αυτή σε 6 έρευνες. Άλλες 2 μελέτες έχουν δείξει πως σχεδόν το 50% και το 23,3% των παιδιών με την πάθηση αυτή δεν θήλασαν καθόλου καθώς τα ποσοστά θηλασμού για αυτήν την πάθηση είναι χαμηλότερα όπως αποδεικνύονται και σε 3 ερευνές. ^{[72] [73]}

6.2 ΠΡΟΓΡΑΜΜΑ ΘΗΛΑΣΜΟΥ ΣΕ ΠΑΙΔΙΑ ΜΕ ΣΥΝΔΡΟΜΟ DOWN

Δεδομένων των τεράστιων πλεονεκτημάτων για την υγεία που έχει ο θηλασμός για τα νεογνά, θεωρείται η ιδανική πρακτική σίτισης του μωρού. Λόγω του αυξημένου κινδύνου για λοιμώξεις και πεπτικά προβλήματα, τα μωρά με σύνδρομο Down επωφελούνται ακόμη περισσότερο από το θηλασμό. Ωστόσο, επειδή τα βρέφη με σύνδρομο Down έχουν συχνά ιδιαίτερες δυσκολίες που μπορεί να υπονομεύσουν την αποτελεσματικότητα του θηλασμού, το νοσοκομείο χρησιμοποιεί μεθόδους θηλασμού για να εξασφαλίσει ότι οι μητέρες γνωρίζουν πως να ξεκινήσουν τον θηλασμό και να χειριστούν δυσκολίες που μπορεί να εμφανιστούν. Ο λήθαργος, η υπνηλία και τα προβλήματα με το σπρώξιμο της γλώσσας προς την θηλή είναι πολύ κοινά σε βρέφη με σύνδρομο Down, αλλά μπορούν να αντιμετωπιστούν με τις μεθόδους που περιγράφονται εδώ. Τα βρέφη με χαμηλό μυϊκό τόνο επωφελούνται από την πρόσθετη διέγερση με την επαφή δέρμα με δέρμα και την ιδιαίτερη κίνηση του πιπίλισματος που απαιτούνται για να μπορέσουν να θηλάσουν. Επιπλέον αυτές οι μέθοδοι, μπορεί να συνδράμουν στην ικανότητα της ομιλίας και την γλωσσική ανάπτυξη. Η έναρξη και η διατήρηση του θηλασμού μπορεί να επηρεαστεί σημαντικά από τις δυσκολίες που μπορεί να αντιμετωπίσουν τα μωρά με σύνδρομο Down. Μία από τις πιο χαρακτηριστικές προκλήσεις είναι η δυσκολία των μωρών στο πιπίλισμα. Όπως προαναφέρθηκε, ως μέρος της ανελλιπούς φροντίδας, η επαφή δέρμα με δέρμα αρχίζει άμεσα μετά την γέννηση του παιδιού και αυτό ισχύει για όλα τα μωρά. Ο πρώτος θηλασμός θα πραγματοποιηθεί εντός της ώρας, με παρότρυνση από τους ειδικούς επαγγελματίες υγείας.^{[74] [75]}

Κάποιες χρήσιμες συμβουλές που μπορεί να βοηθήσουν για τις παραπάνω ιδιαιτερότητες του παιδιού είναι: ^[74] ^[75]

Λήθαργος/υπνηλία

- Να υπάρχει χαμηλός φωτισμός στον χώρο, για να μην έχει το μωρό την ανάγκη να κλείνει τα μάτια του .
- Αφαίρεση των ρούχων του μωρού και διατήρηση της πάνας και εφαρμογή επαφής δέρμα με δέρμα για το μεγαλύτερο δυνατό χρονικό διάστημα.
- Ήπιο χάδι του μωρού είτε σκούπισμα στο πρόσωπό του με ένα βρεγμένο πανί.
- Ήπιες μαλάξεις και εφαρμογή πίεσης στο στήθος για διατήρηση της ροής του γάλακτος.
- Μικρές παύσεις κατά το θηλασμό για να υπάρξει επικοινωνία με το μωρό.

Αδύναμος μυϊκός τόνος ^[74] ^[75]

- Ένα παιδί με σύνδρομο down έχει συνήθως αδύναμο μυϊκό τόνο και οι δυσκολίες στη διατροφή μπορεί να οφείλονται σε ανεπαρκή δύναμη της γλώσσας και των χειλιών. Για να μπορέσει ενθαρρυνθεί και να επιτευχθεί η αποτελεσματική τεχνική του μάνδαλου είναι σημαντικό να παρέχεται η απαραίτητη υποστήριξη του κεφαλιού, του λαιμού και του πώγωνα ώστε το μωρό να μπορεί να συγκεντρωθεί στις θηλαστικές κινήσεις δίχως να ξοδεύει πολλές δυνάμεις αυξάνοντας παράλληλα την παραγωγή του μητρικού γάλακτος. Παρ ότι οι μητέρες εκπαιδεύονται να χρησιμοποιούν τις κοινές στάσεις θηλασμού, όπως η στάση χιαστί και η στάση ποδοσφαίρου, αλλά προτρέπονται επίσης να εφαρμόζουν το χέρι του χορευτή (τα δάχτυλα να σχηματίζουν το γράμμα C)

για επιπλέον στήριξη του βρέφους όσο πιπιλίζει . Η στάση της μητέρας ξαπλωμένη στο πλάι ή ημιανορθωμένη σε περίπτωση που η όρθια στάση δεν βολεύει μπορεί να είναι βοηθητική για ένα βρέφος υποτονικό ή με μικρού μεγέθους γνάθο. Η συγκράτηση του μωρού σε ανορθωμένη στάση ενεργοποιεί το κέντρο εγρήγορσής του και βελτιώνει την ικανότητα του να κρατάει την θηλή. Η γνώση της μητέρας πως να πιέζει ήπια και με ταχύ ρυθμό γύρω από τα χείλη του παιδιού ευνοεί την κινητικότητα του στόματος βελτιώνοντας την σύλληψη της θηλής και την θηλαστική ικανότητα. Σε περίπτωση που η μητέρα δεν παράγει αρκετή ποσότητα γάλακτος, το μωρό σιτίζεται υποτονικά και είναι το πρώτο μωρό της μητέρας που θηλάζει προτού τοποθετηθεί στο στήθος συστήνεται η χρήση νοσοκομειακής ηλεκτρικής αντλίας μισή ώρα για κάθε μαστό κάθε δυο ώρες την μέρα και ανά 3 ώρες το βράδυ αντίστοιχα ώστε να βελτιωθεί η παραγωγή του γάλακτος . Εναλλακτικά γίνεται χρήση άλλων μέσων σίτισης ή φόρμουλα .

Προώθηση της γλώσσας ^[74] ^[75]

- Στα μωρά με σύνδρομο down συνήθως οι γλώσσες του προεξέχουν προς τα έξω με αποτέλεσμα να είναι δύσκολη η εφαρμογή της τεχνικής του μαντάλου. Οι μητέρες μαθαίνουν πως να εκπαιδεύσουν το μωρό να συγκρατεί την γλώσσα του υποστηρίζοντας περεταίρω την γνάθο και το πιγούνι για την στήριξη της γλώσσας.

6.3 ΟΦΕΛΗ ΜΗΤΡΙΚΟΥ ΘΗΛΑΣΜΟΥ ΣΕ ΠΑΙΔΙΑ ΜΕ ΣΥΝΔΡΟΜΟ DOWN

Δεν είναι μόνο εφικτό αλλά είναι και ωφέλιμο για τη μητέρα αλλά για το παιδί που έχει σύνδρομο down να θηλάσουν. Το μητρικό γάλα ενισχύει το ανοσοποιητικό σύστημα του παιδιού και προστατεύει από πολλές αυτοάνοσες ασθένειες όπως η κοιλιοκάκη (παρατηρείται έως και το 7% των ατόμων με σύνδρομο down) , το άσθμα και οι αλλεργίες. Αυτό είναι ιδιαίτερα σημαντικό για παιδιά με σύνδρομο down, τα οποία είναι επιρρεπή σε αναπνευστικές και ιογενείς λοιμώξεις. Οι συγγενείς καρδιοπάθειες εμφανίζονται με μεγάλη συχνότητα σε βρέφη με σύνδρομο Down και η σίτιση με θηλασμό αυξάνει την συγκέντρωση αιμοσφαιρίνης και του οξυγόνου τους. Επιπρόσθετα, τα χείλη, η γλώσσα και τους μυς του προσώπου του παιδιού θα δυναμώσουν ως αποτέλεσμα της επαναλαμβανόμενης δράσης του πιπίλισματος ενώ θηλάζεται. Για την ανάπτυξη του λόγου στο μέλλον, αυτό λειτουργεί ως σκαλοπάτι. Το μητρικό γάλα περιέχει νερό, πρωτεΐνες και κάποια αλλά βασικά συστατικά που είναι κατάλληλο για τον συγκεκριμένο οργανισμό. Κατά τη διάρκεια των πρώτων ημερών του θηλασμού, τόσο οι μητέρες όσο και τα βρέφη θα πρέπει να γνωριστούν και να αναπτύξουν επιτυχημένες τεχνικές θηλασμού. Αυτό συμβαίνει επειδή το κάθε βρέφος είναι διαφορετικό και ανάλογα τις ιδιαιτερότητες του κάθε μωρού γίνονται οι κατάλληλες τροποποιήσεις. Συχνά τα βρέφη με σύνδρομο down μπορεί να χρειαστεί να υποβληθούν σε χειρουργικές επεμβάσεις. Η διαδικασία του θηλασμού θα τα βοηθήσει να ανταπεξέλθουν πιο αποτελεσματικά στην εγχείρηση να ανακουφιστούν από το άλγος και να έχουν ταχύτερη ανάρρωση. Εκτός από τις παραπάνω θετικές επιδράσεις του θηλασμού στα βρέφη με σύνδρομο down το μητρικό γάλα έχει επίσης συσχετιστεί με μειωμένο κίνδυνο για εμφάνιση ευσαρκίας. ^{[76] [77] [78]}

ΡΟΛΟΣ ΤΗΣ ΜΑΙΑΣ/ΜΑΙΕΥΤΗ

Εκτός από τα ανατομικά προβλήματα που μπορεί να έχουν τα βρέφη αυτά υπάρχει και ο μητρικός παράγοντας δηλαδή οι αντιλήψεις της μητέρας σχετικά με τον μητρικό θηλασμό και κατά πόσο είναι διατεθειμένη να προβεί σε αυτό. Ειδικότερα οι μητέρες βρεφών με σύνδρομο down έχει καταδειχθεί και από έρευνες (Esdaile, 2009 Lenhard, Breitenbach, Ebert, Schindelbauer Deutscher και Henn, 2005) πως εμφανίζουν μειωμένα επίπεδα αυτοπεποίθησης/αυτοεκτίμησης, αυξημένο άγχος και αίσθηση πως το γάλα είναι ανεπαρκές για τις ιδιαίτερες ανάγκες του παιδιού της. Επίσης αντιμετωπίζουν έντονη ψυχολογική εξουθένωση συνοδευόμενη με συναισθήματα απογοήτευσης και κατάθλιψης τα οποία πηγάζουν σε μεγάλο βαθμό από την ελλιπή υποστήριξη που τους παρέχεται από τους αρμόδιους επαγγελματίες υγείας. Η μαία/μαιευτής διαδραματίζει ουσιαστικό ρόλο στην προαγωγή και εδραίωση του θηλασμού των βρεφών με σύνδρομο down καθώς συχνά είναι ο πρωταρχικός πάροχος φροντίδας στην οικογένεια για τον τοκετό και για την απαραίτητη προσαρμογή τους μετά την γέννηση του παιδιού. Μεγάλη σημασίας είναι να εξασφαλιστεί η σωστή έναρξη του θηλασμού καθώς το νεογνό με σύνδρομο down συχνά είναι ανίσχυρο και ανίκανο να τραφεί αποτελεσματικά γεγονός που οδηγεί σε ελαττωμένη παραγωγή γάλακτος και μειωμένο σωματικό βάρος. Απευθείας έπειτα από την γέννηση το μωρό θα πρέπει να τοποθετείται από την μαία στο στήθος και το μεγαλύτερο δυνατό διάστημα. Κάποιες μέθοδοι που θα μπορούσαν να βελτιώσουν την σίτιση του παιδιού που είναι αδύναμο για να θηλάσει είναι για παράδειγμα η τοποθέτηση μιας μικρής ποσότητας γάλακτος στον μαστό ή η χρήση ηλεκτρικής αντλίας προκειμένου να μην εξαντληθεί στην προσπάθεια να κατεβάσει γάλα και να έχει δυνάμεις να σιτιστεί αποτελεσματικά. Ο επαγγελματίας υγείας συχνά μπορεί να παραπέμψει την οικογένεια σε έναν σύμβουλο θηλασμού ο οποίος μπορεί να βοηθήσει με τις ιδιαίτερες προκλήσεις σίτισης του μωρού τους. Ιδιαίτερα αν η μη αποτελεσματική σίτιση οδηγήσει σε καθυστέρηση της ανάπτυξης η χορήγηση συμπληρωμάτων μπορεί να αποβεί χρήσιμη. Πολύ σημαντική είναι επίσης η παροχή της απαιτούμενης πληροφόρησης στους γονείς ώστε να είναι ενήμεροι και σε εγρήγορση για την έγκαιρη αναγνώριση ορισμένων χαρακτηριστικών στο βρέφος όπως αναπνευστική δυσχέρεια, οι

δευτερογενείς αλλαγές χρώματος, τα καρδιοαναπνευστικά προβλήματα, το κοκκινωπό χρώμα λόγω πολυκυτταραιμίας, η εμφάνιση σχηματισμών δίκην μαρμάρου και η υποτονία. Η μαία οφείλει επιπλέον να ενημερώσει την οικογένεια πως θετικές αλληλεπιδράσεις όπως το χαμόγελο, τα επιφωνήματα και οι μιμήσεις μπορεί να συμβάλλουν στην εξέλιξη του μωρού μεταβάλλοντας τις προσδοκίες και τα όνειρα της για αυτό. Οι γονείς θα μπορούσαν να επωφεληθούν πολύ αν ο πάροχος υγείας τους φέρει σε επαφή με κοινοτικές υπηρεσίες για συνεχή επακόλουθο έλεγχο καθώς και με κοινότητες ατόμων με σύνδρομο Down. Μαζί με τις φυσικές απαιτούμενες εκτιμήσεις είναι δόκιμο να βρει χρόνο για να συγχαρεί τους γονείς να μιλήσει θετικά για το νεογνό καλώντας το με το όνομα του ώστε να συμβάλλει στην αποτελεσματικότερη προσαρμογή τους στα νέα δεδομένα. Ο επαγγελματίας υγείας πρέπει να αντιμετωπίζει αμερόληπτα την οικογένεια σχολιάζοντας με θετικά λόγια το μωρό παρέχοντας παράλληλα συναισθηματική υποστήριξη με ευαισθησία και αισιοδοξία. Συμπερασματικά η μαία έχει την δύναμη να επηρεάσει και να μεταβάλλει την γέννηση ενός βρέφους με σύνδρομο Down ως συνολική εμπειρία για την οικογένεια. ^[79] ^[80]

ΣΥΜΠΕΡΑΣΜΑΤΑ

Εν κατακλείδι θα θέλαμε να τονίσουμε πως η πτυχιακή μας εργασία πραγματεύεται το θέμα <<Σύνδρομο Down και μητρικός θηλασμός>>. Από το σύνολο των πληροφοριών που παρατέθηκαν αξίζει να υπογραμμιστούν και να συγκρατηθούν πως το μητρικό γάλα αποτελεί την ιδανική τροφή και το ύψιστο δώρο που μια μητέρα μπορεί να παρέχει στο νεογνό της. Τα οφέλη του μητρικού θηλασμού είναι πολύπλευρα και επηρεάζουν ποικιλοτρόπως τη σωματική, ψυχική και πνευματική υγεία τόσο της μητέρας όσο και του νεογνού. Οι θετικές επιδράσεις του θηλασμού βέβαια δεν περιορίζονται εδώ αλλά επεκτείνονται σε κοινωνικό, οικονομικό αλλά και περιβαλλοντικό επίπεδο. Η διαδικασία του θηλασμού παρουσιάζει προκλήσεις σε άτομα όπως αυτά με σύνδρομο Down μια χρωμοσωμική ανωμαλία που χαρακτηρίζεται από την ύπαρξη τριών αντιγράφων του 21ο χρωμοσώματος και διακρίνεται σε τρεις τύπους (Τρισωμία 21, Μετατόπιση και Μωσαϊκισμός). Η συχνή αυτή πάθηση εμφανίζεται ανά 1:700 έως 1:800 γεννήσεις). Αποτελεί μια από τις κυριότερες αιτίες νοητικής στέρησης που ποικίλλει ως προς την βαρύτητα της μορφής που παρουσιάζεται. Ορισμένες από τις βασικότερες επιπλοκές που εμφανίζονται στα βρέφη

με σύνδρομο Down είναι 1) Συγγενείς καρδιοπάθειες 2) Υποτροπιάζουσες λοιμώξεις 3) Αναπνευστική δυσχέρεια 4) Γαστρεντερικά προβλήματα 5) Χαμηλός μυϊκός τόνος 6) Καθυστέρηση σωματικής ανάπτυξης 7) Ψυχοκοινωνική υστέρηση. Οι ιδιαιτερότητες αυτές καθιστούν τον μητρικό θηλασμό μια μεγάλη πρόκληση για τα βρέφη αυτά γεγονός που προσδίδει μείζονα σημασία στο ρόλο της μαίας για την προαγωγή και εδραίωσή του. Είναι αποδεκτό πως ο επαγγελματίας υγείας μπορεί να συμβάλλει και να επηρεάσει ουσιαστικά την εξέλιξη του μωρού με σύνδρομο Down αλλά και ένα βοηθήσει το ευρύτερο οικογενειακό περιβάλλον στηρίζοντας το στις δυσκολίες και προκλήσεις που καλείται να ανταπεξέλθει. Τέλος, αξίζει να τονισθεί η ανάγκη το προσωπικό υγείας να είναι συνεπές σε αυτό το ρόλο του καλύπτοντας επαρκώς και με σεβασμό τις ανάγκες αυτής της ευαίσθητης κοινωνικής ομάδας.

ΒΙΒΛΙΟΓΡΑΦΙΑ

- 1) Μαρίνογλου, Α. (2012). <<Μητρικός Θηλασμός>> [Πτυχιακή Εργασία]. Ανώτατο Τεχνολογικό Εκπαιδευτικό Ίδρυμα Καβάλας.
- 2) Μπασδέκη, Σ. (2016). Μητρικός θηλασμός σε δίδυμα βρέφη [Διπλωματική εργασία]. Πανεπιστήμιο Θεσσαλίας.
- 3) Αθανασιάδου, Χ. Ρ. (2020). Στρατηγικός σχεδιασμός για τον μητρικό θηλασμό στην Ελλάδα [Διπλωματική εργασία]. Πανεπιστήμιο Πειραιά
- 4) Λεβέντη, Φ., & Μάρρα, Α. (2015). <<Μητρικός Θηλασμός >> [Πτυχιακή εργασία]. ΤΕΙ Δυτικής Ελλάδας.
- 5) Φερφελή, Η. (2019). <<Η επίδραση του μητρικού θηλασμού στην νοσηρότητα των βρεφών >> [Διπλωματική εργασία]. Πανεπιστήμιο Θεσσαλίας.
- 6) Φιλιππίδης, Σ. (2017). Σύνδρομο Down και αθλητισμός [Πτυχιακή εργασία]. Αριστοτέλειο Πανεπιστήμιο Θεσσαλονίκης.

- 7) Δραγάνη, Μ. (2017). Νευροψυχολογία και Σύνδρομο Down [Πτυχιακή εργασία]. Πανεπιστήμιο Θεσσαλίας
- 8) Ζειμπέκη, Φ. (2012). <<Σύνδρομο Down -Μελέτη περιστατικών και ο ρόλος της λογοθεραπευτικής παρέμβασης σε άτομα με τρισωμία 21 [Πτυχιακή εργασία]. Τεχνολογικό Εκπαιδευτικό Ίδρυμα Ηπείρου.
- 9) Παπουτσάκη, Α., Τριανταφύλλη, Π., & Τσιρίκου, Α. (2021). Άτομα με Σύνδρομο Down ιδιαιτερότητες ανάγκες και προοπτικές [Πτυχιακή εργασία]. Πανεπιστήμιο Πατρών.
- 10) Μπίρμπα, Γ. (2016). <<Νοσηλευτική φροντίδα σε παιδιά με σύνδρομο Down >> [Πτυχιακή εργασία]. ΤΕΙ Δυτικής Ελλάδας.
- 11) N. Marieb, E., Brady Wilhelm, P., & Mallatt, J. (2018). Ανατομία. ΛΑΓΟΣ ΔΗΜΗΤΡΙΟΣ σελ 793-794.
- 12) 12
- 13) Βάσιου, Α. (2018). Παθήσεις Μαστού [Πτυχιακή εργασία]. Αλεξάνδρειο Τεχνολογικό Εκπαιδευτικό Ίδρυμα Θεσσαλονίκης.
- 14) Μπούτου, Α. (2015). <<Καρκίνος του μαστού μετεγχειρητική αποκατάσταση>> [Πτυχιακή εργασία]. Τ.Ε.Ι Δυτικής Ελλάδας
- 15) Καδούλα, Μ., & Παπαχρήστου, Χ. (2020). <<Μητρικός θηλασμός και ο ρόλος του νοσηλευτή>> [Πτυχιακή εργασία]. Πανεπιστήμιο Πατρών
- 16) Καραβά, Α. (2016). Καρκίνος μαστού και εγκυμοσύνη : νοσηλευτικοί ρόλοι και παρεμβάσεις [Πτυχιακή εργασία]. Τεχνολογικό Εκπαιδευτικό Ίδρυμα Πατρών.
- 17) Φλώρου, Λ. (2019). <<Μητρικός Θηλασμός -το θαύμα της φύσης>> [Μεταπτυχιακή Διπλωματική Διατριβή]. Δημοκρίτειο Πανεπιστήμιο Θράκης.
- 18) Καραμάλης, Χ. (2019). Ανοσοιστοχημική μελέτη της έκφρασης και παράλληλη ανίχνευση της μεθυλίωσης του γονιδίου GATA-3 στον καρκίνο του μαστού:συσχετισμός με κλινικοιστοπαθολογικές παραμέτρους [Πτυχιακή εργασία]. Δημοκρίτειο Πανεπιστήμιο Θράκης.

- 19) Αλεξιάδης, Τ. (2019). Ανοσοϊστοχημική μελέτη της έκφρασης και παράλληλη ανίχνευση της μεθυλίωσης του γονιδίου CB1 στο καρκίνο του μαστού: συσχέτισμός με κλινικοϊστοπαθολογικές παραμέτρους [Πτυχιακή εργασία]. Δημοκρίτειο Πανεπιστήμιο Θράκης.
- 20) Πρινωτάκη, Α. (2020). Καρκίνος του μαστού και ο ρόλος του νοσηλευτή στην ψυχοσωματική υποστήριξη του ασθενή [Πτυχιακή εργασία]. Πανεπιστήμιο Πατρών
- 21) Κοντός, Μ. (n.d.). ΜΑΣΤΟΣ. <https://eclass.uoa.gr/modules/document/file.php/MED853/9%CE%99%20%CE%A0%CE%91%CE%98%CE%97%CE%A3%CE%95%CE%99%CE%A3%20%CE%9C%CE%91%CE%A3%CE%A4%CE%9F%CE%A5%20%CE%91%CE%9D.%20%CE%9A%CE%91%CE%98.%20%CE%BA%20%CE%9C.%20%CE%9A%CE%9F%CE%9D%CE%A4%CE%9F%CE%A3/u039Cu03B1u03C3u03C4u03CCu03C2%20ful1%20chapter%20Oct%202014.pdf>
- 22) Λιάκου, Ε. (2019). <<Γνώσεις και εφαρμογή των κατευθυντήριων οδηγιών από τους επαγγελματίες υγείας σε σχέση με τον μητρικό θηλασμό >> [Διπλωματική εργασία]. Εθνικόν και Καποδιστριακόν Πανεπιστήμιον Αθηνών.
- 23) Ηρακλείδου, Κ., & Τσελεπή, Θ. (2019). 'Αξιολόγηση της επίδρασης του βαθμού υιοθέτησης της Μεσογειακής Διατροφής στην αποτελεσματικότητα του μητρικού θηλασμού όσον αφορά στα ανθρωπομετρικά χαρακτηριστικά μητέρων και παιδιών ηλικίας 2-5 ετών'' [Διπλωματική εργασία]. Πανεπιστήμιο Αιγαίου
- 24) Λεκάκου, Α. (2013). Μητρικό Γάλα [Πτυχιακή εργασία]. ΤΕΙ Αθήνας.
- 25) Πούλου, Θ. (2020). <<Όταν η φύση διδάσκει αρχές οικονομίας: Ο οικονομικός αντίκτυπος του μητρικού θηλασμού και η επίδρασή του στην βελτίωση της ποιότητας ζωής και στην κοινωνική πρόοδο σε εθνικό και Διεθνές επίπεδο >> [Διπλωματική εργασία]. Πανεπιστήμιο Πελοποννήσου
- 26) ΙΝΣΤΙΤΟΥΤΟ ΥΓΕΙΑΣ ΤΟΥ ΠΑΙΔΙΟΥ. (n.d.-a). 2.2 Η φυσιολογία του θηλασμού. <http://epilegothilasma.gr/wp-content/uploads/HTML/files/assets/common/downloads/page0024.pdf>
- 27) Αδαμίδης, Δ. (n.d.). Μηχανισμοί Λακτογένεσης. . <https://pgna.gr/wp-content/uploads/2017/02/%CE%91%CE%94%CE%91%CE%9C%CE%99%CE%94>

%CE%97%CE%A3-

%CE%9C%CE%97%CE%A7%CE%91%CE%9D%CE%99%CE%A3%CE%9C%CE%9F%CE%99-

%CE%9B%CE%91%CE%9A%CE%A4%CE%9F%CE%93%CE%95%CE%9D%CE%95%CE%A3%CE%97%CE%A3.pdf

28) Βασιλακάκη, Ε., & Χότζα, Σ. (2016). Μητρικός θηλασμός μετά τον πρώτο χρόνο-οφέλη και νοσηλευτική παρέμβαση [Πτυχιακή εργασία]. ΤΕΙ Δυτικής Ελλάδας.

29) Διονυσίου, Ε. (2020). Τα οφέλη του μητρικού θηλασμού και οι ψυχοκοινωνικοί παράγοντες που τον επηρεάζουν [Διπλωματική εργασία]. Ελληνικό Ανοικτό Πανεπιστήμιο.

30) Εθνική Επιτροπή Μητρικού Θηλασμού Κύπρου. (n.d.). ΜΗΤΡΙΚΟΣ ΘΗΛΑΣΜΟΣ Στάση ζωής και υγείας-θεμέλιο ζωής. [https://www.moh.gov.cy/moh/moh.nsf/47B8275FF734E065C22579030040B48C/\\$file/%CE%9C%CE%97%CE%A4%CE%A1%CE%99%CE%9A%CE%9F%CE%A3%20%CE%98%CE%97%CE%9B%CE%91%CE%A3%CE%9C%CE%9F%CE%A3%20-%20A5%20Booklet.pdf](https://www.moh.gov.cy/moh/moh.nsf/47B8275FF734E065C22579030040B48C/$file/%CE%9C%CE%97%CE%A4%CE%A1%CE%99%CE%9A%CE%9F%CE%A3%20%CE%98%CE%97%CE%9B%CE%91%CE%A3%CE%9C%CE%9F%CE%A3%20-%20A5%20Booklet.pdf)

31) Παπαθωμά, Ε. (n.d.). ΜΗΤΡΙΚΟΣ ΘΗΛΑΣΜΟΣ ΣΤΗ ΣΥΓΧΡΟΝΗ ΕΛΛΑΔΑ Μητρικό γάλα-ιδιότητες-χρήση Ο ρόλος του Παιδιάτρου. <http://www.socped.gr/uploads/editorfiles/files/5Papathoma%281%29.pdf>

32) Σουρίλα, Δ. (2014). <<Μελέτη της συχνότητας και των προσδιοριστικών παραγόντων μητρικού θηλασμού σε λεχвіδες έως 5 ημερών στο Γενικό Νοσοκομείο Μεσσηνίας >> [Μεταπτυχιακή διπλωματική εργασία]. Πανεπιστήμιο Πελοποννήσου.

33) Κατσουγιάννη, Η. (2017). Συσχέτιση μητρικού θηλασμού και νοσηρότητας παιδιών προσχολικής ηλικίας [Διπλωματική εργασία]. Εθνικό Καποδιστριακό Πανεπιστήμιο Αθηνών.

34) Γεωργίου, Α. (2007). Δίαιτα και σύσταση των λιπιδίων στο μητρικό γάλα [Πτυχιακή εργασία]. Χαροκόπειο Πανεπιστήμιο.

35) Wambach, K., & Spencer, B. (2021a). ΜΗΤΡΙΚΟΣ ΘΗΛΑΣΜΟΣ ΚΑΙ ΓΑΛΟΥΧΙΑ. ΚΩΣΤΑΝΤΑΡΑΣ ΙΑΤΡΙΚΕΣ ΕΚΔΟΣΕΙΣ. Σελ 101 ,111,112,113

- 36) Κίτσα, Ε. Π. (2022). <<Ο Ρόλος του Μητρικού Θηλασμού και του Μητρικού Γάλακτος στην Άμυνα του Οργανισμού>> [Πτυχιακή εργασία]. Χαροκόπειο Πανεπιστήμιο.
- 37) Wambach, K., & Spencer, B. (2021b). ΜΗΤΡΙΚΟΣ ΘΗΛΑΣΜΟΣ ΚΑΙ ΓΑΛΟΥΧΙΑ. ΚΩΣΤΑΝΤΑΡΑΣ ΙΑΤΡΙΚΕΣ ΕΚΔΟΣΕΙΣ σελ 102,104-105,107 ,108-109,110, 116, 120
- 38) Πολίτου, Ι. (2018). Το μητρικό γάλα στο μικροσκόπιο του μοριακού βιολόγου. <http://neognologiaekpa.edu.gr/wp-content/uploads/2018/05/POLITOU.pdf>
- 39) Κατσιάνη, Ε. (2015). Μελέτη έκφρασης γονιδίων αρχέγονων βλαστικών κυττάρων σε τροφοβλαστικά κύτταρα [Διδακτορική διατριβή]. Πανεπιστήμιο Θεσσαλίας.
- 40) Witkowska- Zimny, M., & Kaminska -El-Hassan, E. (2017). Κύτταρα ανθρώπινου μητρικού γάλακτος. <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC5508878/>
- 41) Hassiotou, F., Heath, B., Ocal, O., Filgueira, L., Geddes, D., Hartmann, P., & Wilkie, T. (2014). Breastmilk stem cell transfer from mother to neonatal organs. <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/?term=transfer+of+breast+milk+stem+cells+from+maternal+to+neonatal+organs&filter=pubt.booksdocs>
- 42) Wambach, K., & Spencer, B. (2021c). ΜΗΤΡΙΚΟΣ ΘΗΛΑΣΜΟΣ ΚΑΙ ΓΑΛΟΥΧΙΑ. ΚΩΣΤΑΝΤΑΡΑΣ ΙΑΤΡΙΚΕΣ ΕΚΔΟΣΕΙΣ σελ 117-118
- 43) Σκατζούρη, Π.-Α. (2011). <<Βιοενεργά συστατικά του βρεφικού γάλακτος >> [Πτυχιακή]. Ανώτατο Τεχνολογικό Εκπαιδευτικό Ίδρυμα Καλαμάτας.
- 44) Ράπτου, Μ. (2020). Διερεύνηση στάσης γυναικών στο μητρικό θηλασμό στην Ελλάδα [Μεταπτυχιακή εργασία]. Πανεπιστήμιο Μακεδονίας.
- 45) Τρουβά, Θ. (2023). Μητρικός θηλασμός κεφάλαιο 5. <https://eclass.uowm.gr/modules/document/file.php/MW242/%CE%9C%CE%97%CE%A4%CE%A1%CE%99%CE%9A%CE%9F%CE%A3%20%CE%98%CE%97%CE>

%9B%CE%91%CE%A3%CE%9C%CE%9F%CE%A3%205%20%CE%9C%CE%91
%CE%98%CE%97%CE%9C%CE%91.pptx

46) ΙΝΣΤΙΤΟΥΤΟ ΥΓΕΙΑΣ ΤΟΥ ΠΑΙΔΙΟΥ. (n.d.-b). Μητρικός θηλασμός οδηγός για γονείς επιλέγω θηλασμό <https://www.spitithilasmou.gr/images/arthra/loxeia-thilasmou/brochure.pdf>

47) Φωτιάδης, Ν. (2017). Προβλήματα θηλασμού σε σχέση με το βρέφος. <https://pgna.gr/wp-content/uploads/2017/02/%CE%A6%CE%A9%CE%A4%CE%99%CE%91%CE%94%CE%97%CE%A3-%CE%A0%CE%A1%CE%9F%CE%92%CE%9B%CE%97%CE%9C%CE%91%CE%A4%CE%91-%CE%98%CE%97%CE%9B%CE%91%CE%A3%CE%9C%CE%9F%CE%A5-%CE%A3%CE%A7%CE%95%CE%A4%CE%99%CE%9A%CE%91-%CE%9C%CE%95-%CE%92%CE%A1%CE%95%CE%A6%CE%9F%CE%A3.pdf>

48) ΑΛΚΥΟΝΗ. (n.d.). Μητρικός θηλασμός οδηγίες για γονείς επιλέγω θηλασμό. <https://docplayer.gr/1114621-Mitrikos-thilasmou-odigies-gia-goneis.html>

49) Wambach, K., & Spencer, B. (2021d). ΜΗΤΡΙΚΟΣ ΘΗΛΑΣΜΟΣ ΚΑΙ ΓΑΛΟΥΧΙΑ. ΚΩΣΤΑΝΤΑΡΑΣ ΙΑΤΡΙΚΕΣ ΕΚΔΟΣΕΙΣ Κεφ 10 Προβλήματα του μαστού

50) ΙΝΣΤΙΤΟΥΤΟ ΥΓΕΙΑΣ ΤΟΥ ΠΑΙΔΙΟΥ. (n.d.-c). Μητρικός θηλασμός οδηγός για επαγγελματίες υγείας. <https://epilegothilasmou.gr/wp-content/uploads/2018/07/publication.pdf>

51) Ευστρατουδάκη, Ε., & Ράπτη, Μ. (2021). Μητρικός θηλασμός [Πτυχιακή εργασία]. Πανεπιστήμιο Ιωαννίνων.

52) Σιάθα, Μ. (n.d.). Τα οφέλη του μητρικού θηλασμού και η άρνηση των σύγχρονων γυναικών για το θηλασμό . . <https://docplayer.gr/3139699-Ptyhiaki-ergasia-ta-ofeli-toy-mitrikoy-thilasmoy-kai-i-arnisi-ton-syghronon-gynaikon-gia-to-thilasmou.html>

53) Σακλαμάκη-Κοντού, Μ. (2009). ΜΗΤΡΙΚΟ ΓΑΛΑ ΚΑΙ ΔΙΑΤΡΟΦΗ ΠΡΟΩΡΩΝ ΝΕΟΓΝΩΝ ΝΕΟΓΝΩΝ ΑΝΤΕΝΔΕΙΞΕΙΣ ΜΗΤΡΙΚΟΥ ΘΗΛΑΣΜΟΥ

,ΦΑΡΜΑΚΑ ΚΑΙ ΓΑΛΟΥΧΙΑ,ΠΡΟΩΘΗΣΗ ΤΟΥ ΜΗΤΡΙΚΟΥ ΘΗΛΑΣΜΟΥ.
https://www.iatrikionline.gr/8emata_4_2009/3.pdf

54) Καραβιτάκης, Ε. Μ., & Φρυσίρα, Ε. (2009). Επιπολασμός,αιτιολογία και ταξινόμηση των συγγενών ανωμαλιών.
https://www.iatrikionline.gr/Deltio_56a_2009/1.pdf

55) Σύρμου, Α. (2017). Έλεγχος ασθενών με συγγενείς ανωμαλίες με τη μέθοδο του μοριακού καρυότυπου /Array-CGH:Συσχέτιση γονότυπου και φαινότυπου [Διδακτορική διατριβή]. Εθνικό και Καποδιστριακό Πανεπιστήμιο Αθηνών.

56) Μολυβιάτη, Α., & Μουτζουρούλια, Ν. (2015). Χρωμοσωμικές ανωμαλίες -Ο ρόλος του νοσηλευτή στην πρόληψή τους [Πτυχιακή εργασία]. Τεχνολογικό Εκπαιδευτικό Ίδρυμα Δυτικής Ελλάδας ΤΕΙ.

57) Μακρή, Α. Ζ. (2019). <<Ανίχνευση σύνθετων βλαβών DNA μέσω της μεθόδου συνεντοπισμού επιδιορθωτικών πρωτεϊνών Pclc>> [Διπλωματική εργασία]. Εθνικό Μετσόβειο Πολυτεχνείο.

58) Αλεπόρου -Μαρίνου, Β., Αργυροκαστρίτης, Α., Κομητοπούλου, Α., Πιαλόγλου, Π., Σγουρίτσα, Β., & ΙΝΣΤΙΤΟΥΤΟ ΤΕΧΝΟΛΟΓΙΑΣ ΥΠΟΛΟΓΙΣΤΩΝ ΚΑΙ ΕΚΔΟΣΕΩΝ >>. (n.d.). <<Βιολογία Γ Γενικού Λυκείου Ομάδα Προσανατολισμού Σπουδών Υγείας.>>
http://ebooks.edu.gr/ebooks/v/html/8547/2726/Biologia-T2_G-Lykeiou-ThSp-SpYg_html-empl/

59) Χ. Χριστοπίκου, Δ. (2013). Η συμβολή της προεμφυτευτικής διάγνωσης αριθμητικών χρωμοσωμικών ανωμαλιών στην υποβοηθούμενη αναπαραγωγή [Διδακτορική διατριβή]. Εθνικό & Καποδιστριακό Πανεπιστήμιο Αθηνών.

60) Ανάσταση, Π., Άμουντσον, Σ.-Θ., & Καρανικόλα, Α. (2020). <<Γενετικά νοσήματα που οφείλονται σε χρωμοσωμικές ανωμαλίες.Αιτιολογία ,κλινική εικόνα και νοσηλευτικές παρεμβάσεις >> [Πτυχιακή εργασία]. Ελληνικό Μεσογειακό Πανεπιστήμιο.

61) Γρυλλιά, Σ. (2017). <<Η ηλικία της γυναίκας και γονιμότητα >> [Διπλωματική εργασία]. Δημοκρίτειο Πανεπιστήμιο Θράκης.

- 62) Λαιλισίδης, Σ. (2021). <<Αποτελεί η προχωρημένη ηλικία του πατέρα κίνδυνο για την υγεία των απογόνων;>> [Διπλωματική εργασία]. Δημοκρίτειο Πανεπιστήμιο Θράκης.
- 63) Τσόκος, Δ. (2019). Στατιστική ανάλυση πειραματικών δεδομένων από αυτοματοποιημένη και υπερευαίσθητη ποσοτικοποίηση θραύσης DNA σε ευκαρυωτικά κύτταρα για την βιολογική εκτίμηση της επικινδυνότητας της ιοντίζουσας ακτινοβολίας χαμηλής δόσης [Μεταπτυχιακή εργασία]. Πανεπιστήμιο Πειραιώς
- 64) Δελληγιάννη, Α. (2021). Μέθοδοι προσδιορισμού μεταλλάξεων. Διαγνωστικές εφαρμογές στην μοριακή ογκολογία [Μεταπτυχιακή εργασία]. Ελληνικό Ανοικτό Πανεπιστήμιο.
- 65) Χατζή, Σ. (2007). <<Γενετικά νοσήματα του αιμοποιητικού συστήματος ,αιτιολογία , κλινική εικόνα ,θεραπεία >>>> [Πτυχιακή εργασία]. Αλεξάνδρειο Τεχνολογικό Εκπαιδευτικό Ίδρυμα Θεσσαλίας
- 66) Σταματόπουλος, Γ. (2020). <<Screening χρωμοσωμικών ανωμαλιών στη κύηση >> [Μεταπτυχιακή εργασία]. Εθνικό και Καποδιστριακό Πανεπιστήμιο Αθηνών.
- 67) Ευθυμίου, Χ. (2017). Καταγραφή χρωμοσωμικών ανωμαλιών σε έμβρυα, νεογνά και παιδιά του Πανεπιστημιακού Νοσοκομείου της Λάρισας την πενταετία του 2012-1017 [Μεταπτυχιακή εργασία]. Πανεπιστήμιο Θεσσαλίας.
- 68) Καμπανάου, Ο., & Αναγνωστάκου, Κ. (2021). <<Το σύνδρομο Down και η εξέλιξή του από την παιδική ηλικία έως την ενηλικίωση του ατόμου και περαιτέρω. Σύγχρονη νοσηλευτική προσέγγιση >>> [Πτυχιακή εργασία]. Πανεπιστήμιο Πατρών.
- 69) E. Antonarakis, S., G. Skotko, B., S. Rafii, M., Strydom, A., E. Pape, S., W. Bianchi, D., L. Sherman, S., & H. Reeves, R. (2020). Down Syndrome. <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/32029743/>
- 70) Λ. Φίτση, Ε. (2019). Μελέτη χρωμοσωμικών ανωμαλιών σε δείγματα προγεννητικού ελέγχου [Διπλωματική εργασία]. Εθνικό και Καποδιστριακό Πανεπιστήμιο Αθηνών.

- 71) Δαμβακεράκη, Σ., Παναγιωτοπούλου, Π., & Ευτυχίου, Ν. (2021). Το σύνδρομο Down και ο ρόλος του νοσηλευτή [Πτυχιακή εργασία]. Πανεπιστήμιο Πατρών.
- 72) Jonsson, L., Olsson, C., Hullfors, S., & Lundqvist, P. (2022). Mothers of children with Down syndrome : A qualitative study of experiences of breastfeeding and breastfeeding support. <https://onlinelibrary.wiley.com/doi/full/10.1111/scs.13088>
- 73) Lummertz Magenis, M., De Faveri, W., & Schweigert Perry, I. (2020). Down syndrome and breastfeeding : A systymatic review. <https://journals.sagepub.com/doi/full/10.1177/1744629520970078?fbclid=IwAR0a6qPRGLnjlSnSPjcwujIBKjOUHjgbfQL6k7Qs2ZlibjZvkeixKapgQk>
- 74) White, M. (2013). Providing Breastfeeding Support in the Hospital Setting for Mothers who have infants With Down Syndrome h. <https://journals.sagepub.com/doi/full/10.1177/1941406413496568?fbclid=IwAR1YhxkgUIGTniSR0t7T92o230G5SR8nNEDr31pB3BvFQHajSnQpcbNF60#con>
- 75) Wambach, K., & Spencer, B. (2021e). ΜΗΤΡΙΚΟΣ ΘΗΜΑΣΜΟΣ ΚΑΙ ΓΑΛΟΥΧΙΑ. ΚΩΣΤΑΝΤΑΡΑΣ ΙΑΤΡΙΚΕΣ ΕΚΔΟΣΕΙΣ. Κεφ 20 Το παιδί που πάσχει επιπτώσεις στον θηλασμό σελ 661 .
- 76) Canadian Down Syndrome Society. (2021). Breastfeeding a Baby with Down Syndrome. https://www.ndscenter.org/wp-content/uploads/CDSS_breastfeeding_brochure.pdf
- 77) Ανδριακοπούλου Χρυσή, Σ. (2018). Μητρικός θηλασμός στο υποτονικό νεογνό. <http://neognologiaekpa.edu.gr/wp-content/uploads/2018/07/16.pdf>
- 78) Πατσούρου, Ά. (2019). Παγκύπριος Σύνδεσμος Σύνδρομο Down. <https://www.downsyndromecyprus.com/%CE%B8%CE%B7%CE%BB%CE%B1%CF%83%CE%BC%CF%8C%CF%82-%CE%BA%CE%B1%CE%B9-%CF%83%CF%8D%CE%BD%CE%B4%CF%81%CE%BF%CE%BC%CE%BF-down/>
- 79) Perinatal Services BC. (2018). Management of Pregnancies Diagnosed with Down Syndrome. <http://www.perinatalservicesbc.ca/Documents/Guidelines-Standards/Maternal/DownSyndromePracticeResource.pdf>

80) Μαρκοδημητράκη, Μ., & Κυπριωτάκη, Μ. (2014). Εμπειρίες και βιώματα μητέρας παιδού με σύνδρομο Down: Μια μελέτη περίπτωσης . . .
<https://9b9ec758578b3ee0d46b-305404f9eb35eaf4130aa2d106c6a91c.ssl.cf3.rackcdn.com/638/publications/822/8P5DXVhRx7r87hahF6d5a1C6bVs7DK.pdf>

