

ΝΟΗΤΙΚΗ ΥΣΤΕΡΗΣΗ ΣΤΗΝ ΤΡΙΤΗ ΗΛΙΚΙΑ ΚΑΙ ΑΝΟΙΑ

Συγγραφή – Επιμέλεια:

Ι. Παπατριανταφύλου, Ε. Λύκου, Α. Βλαχογιάννη

Επικεφαλής Φορέας: ΚΕΝΤΡΟ ΚΟΙΝΩΝΙΚΗΣ ΦΡΟΝΤΙΔΑΣ ΑΤΟΜΩΝ ΜΕ ΝΟΗΤΙΚΗ ΥΣΤΕΡΗΣΗ «ΕΣΤΙΑ»

Εταίροι:

- ΕΛΛΗΝΙΚΗ ΕΤΑΙΡΕΙΑ ΑΝΟΙΑΣ
- ΕΡΓΑΣΤΗΡΙ ΕΙΔΙΚΗΣ ΑΓΩΓΗΣ «ΜΑΡΓΑΡΙΤΑ»
- ΠΑΝΕΛΛΗΝΙΑ ΕΝΩΣΗ ΓΟΝΕΩΝ ΚΑΙ ΚΗΔΕΜΟΝΩΝ ΑΤΟΜΩΝ ΠΑΙΔΙΩΝ ΝΟΗΤΙΚΑ ΥΣΤΕΡΟΥΝΤΩΝ - ΠΕΓΚΑΠ-ΝΥ

Αθήνα 2015

Το Έργο «Δημιουργία Δικτύου υποστήριξης της μετάβασης στην Τρίτη Ηλικία των Νοητικά Υστερούντων ανθρώπων» χρηματοδοτείται από την Ισλανδία, το Λιχτενστάιν και τη Νορβηγία στο πλαίσιο του Προγράμματος «Είμαστε όλοι Πολίτες», το οποίο είναι μέρος του συνολικού Χρηματοδοτικού Μηχανισμού του ΕΟΧ για την Ελλάδα, γνωστού ως **ΕΕΑ Grants**. Διαχειριστής Επιχορήγησης του Προγράμματος είναι το **Ίδρυμα Μποδοσάκη**. Στόχος του Προγράμματος είναι η ενδυνάμωση της κοινωνίας των πολιτών στην χώρα μας και η ενίσχυση της κοινωνικής δικαιοσύνης, της δημοκρατίας και της βιώσιμης ανάπτυξης.

Η παρούσα έκδοση αποτελεί μέρος του έργου < Δημιουργία Δικτύου υποστήριξης της μετάβασης στην Τρίτη Ηλικία των Νοητικά Υστερούντων ανθρώπων >, το οποίο υλοποιεί η ΜΚΟ < ΕΣΤΙΑ – ΚΕΝΤΡΟ ΚΟΙΝΩΝΙΚΗΣ ΦΡΟΝΤΙΔΑΣ ΑΤΟΜΩΝ ΜΕ ΝΟΗΤΙΚΗ ΥΣΤΕΡΗΣΗ, σε συνεργασία με την ΕΛΛΗΝΙΚΗ ΕΤΑΙΡΕΙΑ ΑΝΟΙΑΣ το ΕΡΓΑΣΤΗΡΙ ΕΙΔΙΚΗΣ ΑΓΩΓΗΣ «ΜΑΡΓΑΡΙΤΑ» και την ΠΑΝΕΛΛΗΝΙΑ ΕΝΩΣΗ ΓΟΝΕΩΝ ΚΑΙ ΚΗΔΕΜΟΝΩΝ ΑΤΟΜΩΝ ΠΑΙΔΙΩΝ ΝΟΗΤΙΚΑ ΥΣΤΕΡΟΥΝΤΩΝ - ΠΕΓΚΑΠ-ΝΥ > με επιχορήγηση από το Πρόγραμμα Επιχορήγησης ΜΚΟ στην Ελλάδα «Είμαστε όλοι Πολίτες», που εντάσσεται στον Χρηματοδοτικό Μηχανισμό του Ευρωπαϊκού Οικονομικού Χώρου Περίοδου 2009 – 2014 και χρηματοδοτείται από την Ισλανδία, το Λιχτενστάιν και τη Νορβηγία. Διαχειριστής Επιχορήγησης του Προγράμματος είναι το Ίδρυμα Μποδοσάκη.

Οι απόψεις που εκφράζονται στην παρούσα έκδοση είναι των συγγραφέων και δεν απηχούν απαραίτητα τις απόψεις του Χρηματοδοτικού Μηχανισμού του ΕΟΧ ή του Ίδρυματος Μποδοσάκη.

ΠΕΡΙΕΧΟΜΕΝΑ

Περιεχόμενα

1. Άνοια-Ήπια Νοητική Διαταραχή και παθήσεις	3
1.1. Άνοια: ορισμός και στάδια	3
1.2. Ήπια Νοητική Διαταραχή ή Ελάσσονα Νευρο-νοητική Διαταραχή	4
1.3. Συνήθεις παθήσεις που οδηγούν σε άνοια	5
2. Νοητική Υστέρηση (ΝΥ) και Άνοια	6
2.1. Επιδημιολογικά δεδομένα	7
2.2. Η εμφάνιση της άνοιας στη νοητική υστέρηση	8
2.3. Η σχέση του συνδρόμου Down με τη νόσο Alzheimer	9
2.4. Νευροψυχολογική Εκτίμηση της Άνοιας στην Νοητική Υστέρηση	10
2.4.1. Εργαλεία ανίχνευσης που συμπληρώνονται από ή με φροντιστές.....	11
2.4.2. Εργαλεία που βασίζονται στην ατομική επίδοση	12
2.4.3. Συνδυαστική Προσέγγιση.....	12
2.4.4. Προτεινόμενα εργαλεία ανίχνευσης.....	13
2.5. Διαφορική διάγνωση.....	14
2.6. Διαγνωστικά κριτήρια	15
2.7. Εργαστηριακός έλεγχος.....	16
2.8. Φαρμακολογική παρέμβαση	16
2.9. Μη φαρμακευτικές παρεμβάσεις	17
2.10. Φροντιστές ατόμων με άνοια και νοητική υστέρηση.....	19
Οδηγός για τον φροντιστή ενός ατόμου με Νοητική υστέρηση και Άνοια	20
ΒΙΒΛΙΟΓΡΑΦΙΑ	25

1. Άνοια-Ήπια Νοητική Διαταραχή και παθήσεις

1.1. Άνοια: ορισμός και στάδια

Σύμφωνα με τα νέα κριτήρια του DSM-5 η άνοια αναφέρεται ως Μείζονα Νευρονοητική Διαταραχή.

Αποτελεί ένα σύνδρομο, σύνολο συμπτωμάτων, που απαντώνται σε παθήσεις οι οποίες προσβάλλουν τις νοητικές λειτουργίες.

Κριτήρια ανοϊκής συνδρομής

Απαιτείται τουλάχιστον ένα από τα παρακάτω συμπτώματα

1. Διαταραχή μνήμης
2. Διαταραχή στο λόγο, γραφή, ανάγνωση
3. Διαταραχή στον προγραμματισμό, την προσοχή, την κρίση
4. Διαταραχή στην οπτικοχωρική ικανότητα : αναγνώριση αντικειμένων (σε τι χρησιμεύουν), του χώρου, δυσκολία στο χειρισμό των αντικειμένων ή στο ντύσιμο
5. Διαταραχή στην κοινωνική νόηση: προσωπικότητα και κοινωνική συμπεριφορά

Οι νοητικές αυτές διαταραχές πρέπει να είναι σε τέτοιο βαθμό ώστε να δυσκολεύεται ο ασθενής στην καθημερινότητα του/της και να υπάρχει έκπτωση από προηγούμενο καλό επίπεδο λειτουργικότητας.

Η συχνότητα της άνοιας έχει σχέση με την ηλικία. Σε ηλικία των 65 ετών αφορά 1-2% του πληθυσμού. Για τις μεγαλύτερες ηλικίες η συχνότητα διπλασιάζεται για κάθε 5ετία. Έτσι στις ηλικίες των 85-90 ετών περισσότερο από το 32% εμφανίζει άνοια (~1/3).

Στάδια άνοιας

Υπάρχουν πολλές κατατάξεις. Η πιο εύχρηστη είναι ο διαχωρισμός σε 3 στάδια: ήπιο, μέτριο και σοβαρό

A) **Ήπιο στάδιο** : ήπια διαταραχή των νοητικών λειτουργιών, εγκατάλειψη πιο σύνθετων χόμπι κι ενδιαφερόντων, μέτρια δυσκολία σε κοινωνικά θέματα και δραστηριότητες (αν και στην απλή παρατήρηση ο ασθενής φαίνεται φυσιολογικός), χρειάζεται παρακίνηση για την προσωπική του φροντίδα.

B) **Μέτριο στάδιο** : μέτρια έως σοβαρή διαταραχή των νοητικών λειτουργιών, δυσκολία στην ανεξάρτητη λειτουργία εκτός σπιτιού, αν κι είναι ικανός να συμμετέχει με βοήθεια, διατηρούνται μόνο απλά ενδιαφέροντα και για μικρό χρονικό διάστημα, χρειάζεται βοήθεια για την προσωπική του φροντίδα, ενδεχομένως ήπια έως μέτρια δυσκολία στην κίνηση (πτώσεις)

Γ) **Σοβαρό στάδιο** : σοβαρή διαταραχή νοητικών λειτουργιών (πιθανά διατηρείται προσανατολισμός μόνο προς άτομα), απουσία λειτουργικότητας και μέσα στο σπίτι, χρειάζεται αρκετή βοήθεια για την προσωπική του φροντίδα, ακράτεια, σημαντική κινητική δυσκολία ή παραμένει εν πολλοίς κλινήρης.

1.2. Ήπια Νοητική Διαταραχή ή Ελάσσονα Νευρο-νοητική Διαταραχή

Πολλά άτομα εμφανίζουν νοητικές διαταραχές σε τέτοιο όμως βαθμό που διατηρείται καλή η εν γένει λειτουργικότητά τους.

Σε αυτές τις περιπτώσεις τίθεται η διάγνωση της Ήπιας Νοητικής διαταραχής.

Τα άτομα αυτά είναι υψηλού κινδύνου και ένα μεγάλο ποσοστό (άνω του 50%) σε 4-6 χρόνια μεταπίπτει σε άνοια.

Συνιστάται τακτική παρακολούθηση αυτών των ατόμων και προσπάθεια αποκατάστασης επιβαρυντικών για την άνοια παραγόντων κινδύνου (πχ αγγειακοί παράγοντες).

Η νοητική ενδυνάμωση, η αεροβική γυμναστική και η κοινωνικότητα φαίνεται ότι παίζουν σημαντικό ρόλο στην παρεμπόδιση μετάπτωσης στο βαρύτερο στάδιο της άνοιας.

1.3. Συνήθεις παθήσεις που οδηγούν σε άνοια

Η άνοια είναι κατάσταση κι όχι συγκεκριμένη πάθηση . Πολλές διαφορετικές παθήσεις μπορούν να οδηγήσουν σε άνοια.

Παθήσεις που οδηγούν στην άνοια

1. Η συνηθέστερη πάθηση (50-60%) είναι η **νόσος Alzheimer**.

Τα πρώτα συμπτώματα αφορούν συνήθως την πρόσφατη μνήμη. Αυτό συμβαίνει γιατί η πάθηση προσβάλλει από τα αρχικά στάδια τους ιππόκαμπους του εγκεφάλου στον κροταφικό λοβό, περιοχές με σημαντικό ρόλο στη λειτουργία της μνήμης.

Οφείλεται στη καθίζηση δύο πρωτεϊνών, του β-αμυλοειδούς στο εξωτερικό των νευρικών κυττάρων και της τ-πρωτεΐνης στο εσωτερικό του κυττάρου. Η διαδικασία αυτή οδηγεί στην απώλεια νευρικών κυττάρων και στην ατροφία του εγκεφάλου.

Η έρευνα δείχνει ότι είναι διαδικασία πολλών ετών- πάνω από 10 χρόνια πριν την εμφάνιση των συμπτωμάτων. Δυστυχώς δεν υπάρχει ακόμα σήμερα μέθοδος ανίχνευσης σε προωμότερα στάδια αλλά ούτε και τρόπος να σταματήσουμε την εκφύλιση του εγκεφάλου.

2. **Άνοια με σωμάτια του Lewy**: αφορά το 10-15% των ανοιών.

Πρώτα συμπτώματα είναι οι ψευδαισθήσεις, δυσκολίες στην κίνηση τύπου Parkinson, και διακυμάνσεις στην εγρήγορση-καθαρότητα της σκέψης.

Οφείλεται στην καθίζηση της πρωτεΐνης α-συνουκλεΐνης

Η πάθηση αυτή σήμερα θεωρούμε ότι είναι κοντά στην νόσο Parkinson. Η μία πιθανώς είναι παραλλαγή της άλλης.

3. **Μετωποκροταφική εκφύλιση**: αφορά περίπου το 7% των ανοιών.

Τα πρώτα συμπτώματα είναι διαταραχές συμπεριφοράς και λόγου. Εμφανίζεται σε νεαρότερες ηλικίες από τις παραπάνω παθήσεις . Οφείλεται στην καθίζηση της τ-πρωτεΐνης ή της πρωτεΐνης TDP43.

4. **Αγγειακή άνοια**: αφορά μέχρι και 10% των ανοιών.

Οφείλεται σε εγκεφαλικά επεισόδια ή στην υποφλοιώδη ισχαιμία μικρών αγγείων σε εκτεταμένη περιοχή του εγκεφάλου. Σημαντικό παράγοντα παίζουν οι αγγειακοί παράγοντες κινδύνου (αυξημένη χοληστερόλη, αρτηριακή πίεση,

διαβήτη, κάπνισμα). Πολλές φορές συνυπάρχει με κάποιες από τις παραπάνω παθήσεις (σε ποσοστό μέχρι και 40%) και χειροτερεύει την πρόγνωση τους.

5. Άνοια από νόσο Πάρκινσον: αφορά περίπου το 4% του συνόλου των ανοιών. Η νόσος προσβάλλει άτομα όλων των ηλικιών, συνηθέστερα μετά τα 50 έτη. Η συχνότητα της στο γενικό πληθυσμό είναι μικρή (0,3%), αλλά σημαντική ανάμεσα στους ανθρώπους της τρίτης ηλικίας (ανεβαίνει στο 4%).

Οφείλεται στην καθίζηση της πρωτεΐνης α-συνουκλείνης, με αποτέλεσμα την εκφύλιση των νευρικών κυττάρων.

Ο τρόμος κι η βραδυκίνησια είναι χαρακτηριστικά σημεία της νόσου.

Το 30-40% των ασθενών με νόσο Parkinson αναπτύσσει άνοια με την πάροδο των ετών.

- Περίπου **10%** οφείλεται σε πολλές άλλες παθήσεις (πχ. όγκοι και)
- Περίπου **4%** των ανοιών αφορά αναστρέψιμες καταστάσεις (πχ διαταραχές από τον θυρεοειδή)

2. Νοητική Υστέρηση (ΝΥ) και Άνοια

Σήμερα λόγω πολλών παραγόντων (υγειονομικές συνθήκες, προγράμματα υποστήριξης, ιατροφαρμακευτική περίθαλψη κά) τα άτομα με νοητική υστέρηση επιζούν πολύ περισσότερο ώστε να εισέρχεται μεγάλος αριθμός αυτών στην Τρίτη ηλικία. Η αύξηση των ορίων ηλικίας συνεπάγεται και την εμφάνιση νέων καταστάσεων και προκλήσεων όπως εκείνης της άνοιας.

Υπάρχουν πολλές δυσκολίες στην ανίχνευση της άνοιας σε άτομα με νοητική υστέρηση.

Τα υπάρχοντα κριτήρια δεν είναι απαραίτητα και τα πλέον κατάλληλα για την αξιολόγηση αυτών των ατόμων. Υπάρχουν σημαντικές διαφορές αν χρησιμοποιηθούν τα κριτήρια του ICD-10 ή DSM-IV.

Στα άτομα με νοητική υστέρηση φαίνεται ότι η έναρξη δεν γίνεται πάντα αντιληπτή με νοητικές διαταραχές αλλά και με αλλαγές στη συμπεριφορά και πλέον αξιόπιστα με μεταβολές στη λειτουργικότητα. Ενδεχομένως και άλλα άτυπα συμπτώματα να παίζουν ρόλο.

Το γενικό νοητικό πηλίκιο φαίνεται να παίζει ρόλο στον τρόπο εμφάνισης της ανοϊκής συνδρομής, το προηγούμενο λειτουργικό επίπεδο αλλά και οι απαιτήσεις του περιβάλλοντος στο οποίο βρίσκεται το άτομο.

Πολλά σύνδρομα σχετίζονται με αυξημένο ποσοστό ανοιών όπως το σύνδρομο Down ή με καταστάσεις που περιπλέκουν τη διάγνωση (πχ επιληψία, αταξία κα).

2.1 Επιδημιολογικά δεδομένα

Σε άτομα που δεν εμφανίζουν το σύνδρομο Down

Υπάρχει σημαντική διαφοροποίηση μεταξύ των αποτελεσμάτων ως προς την επίπτωση άνοιας στην νοητική υστέρηση. Η διαφοροποίηση αυτή πιθανόν οφείλεται στον πληθυσμό που επιλέγεται να αξιολογηθεί αλλά και σε μεθοδολογικές διαφορές μεταξύ των μελετών.

Στην μελέτη των Strydom et al. (2007) ο επιπολασμός σε άτομα άνω των 60 ετών είναι 13.1% και άνω των 65 ετών 18.3%. Η νόσος Alzheimer είναι η πλέον συχνή, 12% για άτομα άνω των 65, περίπου 3πλάσιο ποσοστό από το γενικό πληθυσμό. Στην μελέτη αυτή τα ποσοστά της άνοιας με σωματία Lewy και της μετωποκορταφικής εκφύλισης ήταν μεγαλύτερα της αγγειακής άνοιας.

Στην μελέτη των Zigman et al. (2004) τα ποσοστά της νόσου Alzheimer είναι 9% για την ηλικία άνω των 65 ετών και 12% για ηλικίες άνω των 75 ετών. Τα ποσοστά αυτά συγκρίνονται με αυτά του γενικού πληθυσμού.

Η επίπτωση για τη νόσο Alzheimer σε άτομα με νοητική υστέρηση εξαιρώντας το σύνδρομο Down, ανέρχεται σε 3.1% ανά έτος.

Σε άτομα με το σύνδρομο Down

Είναι γνωστή η συσχέτιση του συνδρόμου με τη νόσο Alzheimer.

Στη μεγαλύτερη μέχρι σήμερα επιδημιολογική μελέτη Coppus, et al., 2006, ο επιπολασμός 2πλασιάζεται ανά 5ετία μέχρι της ηλικίας των 60 ετών. Μέχρι την ηλικία των 49 ετών ο επιπολασμός ανέρχεται στο 9%, στην ηλικία των 50-54 ετών στο 17,7% και στην ηλικία των 55-60 στο 32,1%.

Υπάρχει αριετή διαφοροποίηση στα αποτελέσματα των μελετών για μεγαλύτερες ηλικίες. Οι Tyrrell and al., 2001, αναφέρουν ποσοστά 50% για ηλικία άνω των

70% ενώ οι Corrus et al. (2006) περιγράφουν μείωση του επιπολασμού για ηλικίες άνω των 60 ετών.

Δεν φαίνεται να υπάρχουν διαφορές ως προς το φύλο. Η ηλικία όμως εμφάνισης άνοιας τις γυναίκες σχετίζεται με την ηλικία εμμηνόπαυσης. Στο σύνδρομο Down οι γυναίκες εμφανίζουν κατά μέσο όρο νεαρότερη ηλικία εμμηνόπαυσης σε σχέση με το γενικό πληθυσμό.

Η επίπτωση ανέρχεται στο 36% για ηλικία μεγαλύτερη των 40 ετών. Ο μέσος χρόνος ζωής αναφέρεται στα 3.5 έτη για ιδρυματοποιημένους ασθενείς και η μέση ηλικία θανάτου τα 59.3 έτη (sd 10.2 έτη).

Η άνοια σε άλλα σύνδρομα

Πολλά σύνδρομα τα οποία συνοδεύονται με νοητική υστέρηση αναφέρεται ότι οδηγούν σε άνοια. Δυστυχώς δεν υπάρχουν πολλές μελέτες και η βιβλιογραφία είναι μικρή.

Σύνδρομο Rett: αναφέρεται ότι οδηγεί σε άνοια. Υπάρχει αρκετή αμφιβολία αν πρόκειται για εξελικτική εκφυλιστική διαδικασία ή για αναπτυξιακή διαταραχή.

Σύνδρομο Sanfilippo ή βλεννοπολυσακχαρίδωση: μεγάλο ποσοστό των ασθενών εμφανίζει άνοια ιδιαίτερα του τύπου Α (18/20 περιστατικά ηλικίας 20-76 ετών).

2.2 Η εμφάνιση της άνοιας στη νοητική υστέρηση

Συμπτώματα στην άνοια του συνδρόμου Down

Οι νεότερες μελέτες επιβεβαιώνουν παλαιότερες, για την πλειάδα και ατυπία των συμπτωμάτων με την εμφάνιση της άνοιας. Εν γένει δυσκολίες στην μνήμη, σύγχυση, επιδείνωση στο λόγο, συμπεριφορική διαταραχή και λειτουργική επιδείνωση αποτελούν τα συνήθη συμπτώματα σε όλες τις μελέτες.

Μέχρι και στο 50% των περιπτώσεων η εμφάνιση της άνοιας γίνεται αντιληπτή με επιληπτικές κρίσεις και ακράτεια (συμπτώματα τα οποία εν γένει αφορούν σοβαρότερο στάδιο άνοιας στο γενικό πληθυσμό). Πιθανώς αυτό να είναι αποτέλεσμα ατυπίας των συμπτωμάτων στο σύνδρομο Down ή της δυσκολίας αναγνώρισης άλλων συμπτωμάτων, ιδιαίτερα σε άτομα με σοβαρότερη νοητική υστέρηση.

Η δυσκολία στην μνήμη, η σύγχυση και η συμπεριφορική διαταραχή αποτελούν συνήθη πρώτα συμπτώματα στην άνοια. Η συμπεριφορική διαταραχή αφορά συνήθως μετωπιαία συμπεριφορά (οφείλεται σε δυσλειτουργία των μετωπιαίων λοβών). Αφορά ή ερεθιστική διαταραχή (ευερεθιστότητα, επιθετικότητα, αυτό-

τραυματισμούς) ή συμπεριφορά απόσυρσης (απάθεια, βραδύτητα σκέψης, ελάττωση της κοινωνικότητας).

Η επιδείνωση της λειτουργικότητας αναφέρεται σε ποσοστό μέχρι και 48% σαν πρώτο σύμπτωμα. Ανάμεσα στην συμπεριφορική διαταραχή και στην λειτουργική επιδείνωση, η δεύτερη αποτελεί καλύτερο διαγνωστικό κριτήριο για την διάγνωση της άνοιας.

Συμπτώματα στην άνοια νοητικής υστέρησης εκτός συνδρόμου Down

Μέχρι και σε ποσοστό 50% η λειτουργική επιδείνωση είναι από τα συχνότερα συμπτώματα με τη συμπεριφορική διαταραχή να ακολουθεί σε ποσοστό 15%. Νοητικά συμπτώματα εμφανίζονται με μικρότερη συχνότητα. Συμπτώματα βαρύτερης διαταραχής αναφέρονται συχνά όπως ακράτεια και δυσκολία στη βάρδιση.

Σε σχέση με το σύνδρομο Down η επιθετικότητα εμφανίζεται σε μεγαλύτερα ποσοστά στα άτομα τα οποία δεν έχουν το σύνδρομο .

2.3 Η σχέση του συνδρόμου Down με τη νόσο Alzheimer

Το σύνδρομο Down οφείλεται στην ύπαρξη ενός επιπλέον χρωμοσώματος, του 21, κι είναι ευρέως γνωστό σαν τρισωμία 21.

Η σχέση του συνδρόμου με τη νόσο Alzheimer είναι γνωστή από το 1876.

Συνήθως οι πρώτες αλλαγές εμφανίζονται από της ηλικίας των 40 ετών (ενδεχομένως και νωρίτερα ή αργότερα)

Στον εγκέφαλο των ασθενών με το σύνδρομο και νόσο Alzheimer βρίσκονται οι χαρακτηριστικές αλλοιώσεις, πλάκες αμυλοειδούς, συσσώρευση της τ-πρωτεΐνης και ατροφία.

Δεν είναι επακριβώς γνωστό αν πρόκειται για την ίδια νόσο με αυτή του γενικού πληθυσμού ή αν απλώς υπάρχουν ομοιότητες στην παθολογο-ανατομική και κλινική εικόνα. Η νόσος Alzheimer στο σύνδρομο Down δεν θεωρείται σήμερα η ίδια με αυτή του γενικού πληθυσμού.

Παθολογία

Δεν είναι ακόμα ακριβώς γνωστή η αιτιολογική σχέση του συνδρόμου με την παθολογία της νόσου Alzheimer.

Υπάρχουν αρκετές υποθέσεις οι οποίες χρήζουν περαιτέρω έρευνας.

Στο χρωμόσωμα 21 (που είναι σε περίσσεια στο σύνδρομο) ευρίσκονται και τα γονίδια τα οποία κωδικοποιούν την πρόδρομη πρωτεΐνη του αμυλοειδούς (APP) από την οποία προκύπτει το β-αμυλοειδές της νόσου Alzheimer.

Στο ίδιο χρωμόσωμα ανευρίσκονται και τα γονίδια κωδικοποίησης του ενζύμου SOD-1. Η υπερδραστικότητα του ενζύμου οδηγεί σε οξειδωτικό στρες και σε απόπτωση και θάνατο των νευρικών κυττάρων.

Από την άλλη ο εγκέφαλος των ατόμων με Down εμφανίζει διαφορές με αυτόν των ατόμων χωρίς το σύνδρομο. Μικρότερο βάρος, ελαττωμένο βάθος ελίκων, μικρότερη πυκνότητα συνάψεων και δενδριτών. Οι διαφορές αυτές ενδεχομένως εξηγούν και την πρόωμη έναρξη της νόσου.

Άτομα με χαμηλότερη μόρφωση έχουν μεγαλύτερο κίνδυνο για εμφάνιση νόσου Alzheimer. Πιθανώς και άτομα με σύνδρομο Down και νοητική υστέρηση έχουν τον ίδιο αυξημένο κίνδυνο.

2.4 Νευροψυχολογική Εκτίμηση της Άνοιας στην Νοητική Υστέρηση

Προσπαθώντας κανείς να διερευνήσει την ύπαρξη άνοιας σε ενήλικες με νοητική υστέρηση, έρχεται αντιμέτωπος με έναν σημαντικό αριθμό προβλημάτων. Αρχικά, την έλλειψη «χρυσού κανόνα», έως σήμερα, για τέτοια διάγνωση. Λόγω της ιδιαιτερότητας του πληθυσμού αλλά και του σχετικά πρόσφατου (και με όχι ακόμα επαρκώς τεκμηριωμένα αποτελέσματα) ενδιαφέροντος για την έρευνα σε αυτό τον τομέα, τα διαφορετικά εργαλεία και κριτήρια αφθονούν και καθιστούν τη διάγνωση ιδιαίτερα δύσκολη.

Ταυτόχρονα, η ελλιπής ανάπτυξη των κοινωνικών και γνωστικών δεξιοτήτων που συχνά παρουσιάζουν άτομα με νοητική υστέρηση καθιστά δύσκολη την αξιολόγηση, ειδικότερα αν ανατρέξει κανείς σε δοκιμασίες που είχαν αρχικά σχεδιαστεί για τον γενικό πληθυσμό, ενώ η συννοσηρότητα που συχνά

παρουσιάζουν (π.χ. με κατάθλιψη ή υποθυρεοειδισμό) δυσχεραίνει τον προσδιορισμό της αιτίας τυχόν έκπτωσης που παρατηρείται.

Πρόσθετη δυσκολία αποτελεί το γεγονός πως τα πρώτα συμπτώματα της νόσου φαίνεται να διαφέρουν σε σύγκριση με τον γενικό πληθυσμό (με τα μετωπιαία συμπτώματα να είναι συχνότερα σε πρώιμα στάδια), ενώ τέλος, πρέπει να λαμβάνονται πάντα υπόψη παράγοντες όπως οι συνθήκες διαβίωσης του ατόμου, καθώς άτομα που ζουν σε ιδρύματα τείνουν να αποδίδουν εξαρχής λιγότερο ικανοποιητικά (τόσο γνωστικά όσο και σε επίπεδο λειτουργικότητας) από άτομα που ζουν στην κοινότητα, καθιστώντας δυσκολότερη την ανίχνευση τυχόν αλλαγών στην επίδοσή τους.

Τα εργαλεία ανίχνευσης που χρησιμοποιούνται πρέπει να είναι σύντομα και εύκολα στη χορήγησή τους, ανέξοδα και εύκολα αποδεκτά από τους εξεταζόμενους, ενώ είναι φυσικά απαραίτητο να έχουν καλές ψυχομετρικές και διαγνωστικές ιδιότητες.

Δυο τύποι εργαλείων προκύπτουν μέσω ανασκόπησης των χρησιμοποιούμενων τεστ ανίχνευσης της άνοιας σε ενήλικες με νοητική υστέρηση: εκείνα που συμπληρώνονται από ή με φροντιστές, και εκείνα που βασίζονται στην άμεση αξιολόγηση του ατόμου με νοητική υστέρηση. Και οι δυο τύποι είναι ικανοί να διακρίνουν την ύπαρξη άνοιας στον συγκεκριμένο πληθυσμό, ειδικά εάν χρησιμοποιηθούν συνδυαστικά.

2.4.1. Εργαλεία ανίχνευσης που συμπληρώνονται από ή με φροντιστές

Τα εργαλεία ανίχνευσης που συμπληρώνονται από ή με φροντιστές παρουσιάζουν περιορισμούς που αφορούν στην αξιοπιστία των πληροφοριοδοτών, ενώ υποκειμενικότητα και μεροληψία στην ανάκληση των πληροφοριών μπορεί να αποτελέσει πρόβλημα. Ωστόσο, παραμένουν ουσιώδη για τη διάγνωση της άνοιας σε ενήλικες με νοητική υστέρηση, λόγω των δυσκολιών που παρουσιάζουν οι τελευταίοι σε επίπεδο επικοινωνίας και μνήμης. Έρευνες αναδεικνύουν τη δυνατότητα συμφωνίας μεταξύ των αποτελεσμάτων τέτοιων ετεροσυμπληρούμενων εργαλείων ανίχνευσης και εργαλείων άμεσης αξιολόγησης των ασθενών, αποδεικνύοντας τη χρησιμότητά τους. Τα Dementia questionnaire for persons with Mental Retardation (DMR), Dementia Scale for Down syndrome (DSDS) είναι ίσως τα εργαλεία συμπλήρωσης από ή με φροντιστές που χρησιμοποιούνται

συνηθέστερα, παρουσιάζοντας ωστόσο περιορισμούς, κυρίως σε επίπεδο ευαισθησίας.

2.4.2. Εργαλεία που βασίζονται στην ατομική επίδοση

Εργαλεία που βασίζονται στην επίδοση του ατόμου, όπως π.χ. το the Mini-mental state examination (MMSE) χρησιμοποιούνται ευρέως για την ανίχνευση της άνοιας στον γενικό πληθυσμό, αλλά δύσκολα μπορεί να χρησιμεύσουν ως εργαλεία ανίχνευσης σε άτομα με νοητική υστέρηση λόγω των διαφοροποιήσεων στα επίπεδα ικανοτήτων. Έχει βρεθεί πως μόνο ένας μέσος όρος 55% αυτού του πληθυσμού μπορεί να ανταποκριθεί στις απαιτήσεις χορήγησης του MMSE. Ερευνητές δανειζόμενοι εργαλεία από τον γενικό πληθυσμό, συναντούν περιορισμούς ακριβώς λόγω της προέλευσης αυτών, καθώς δεν ανταποκρίνονται επαρκώς στις ιδιαιτερότητες των ατόμων με νοητική υστέρηση. Επιπλέον, τυχόν στοιχεία που θα μπορούσαν να προκύψουν από παλαιότερες μετρήσεις Δείκτη Ευφυΐας δεν είναι συχνά διαθέσιμα, καθώς πολλοί από τους ενήλικες με νοητική υστέρηση είτε δεν έχουν αξιολογηθεί είτε δεν ήταν σε θέση να ολοκληρώσουν μια τέτοιου είδους αξιολόγηση. Για τον λόγο αυτό, πλέον αραιά εργαλεία έχουν προσαρμοστεί για τον συγκεκριμένο πληθυσμό, χωρίς ωστόσο μέχρι σήμερα να παρέχουν κατώφλι βαθμολογίας, με αποτέλεσμα να μη μπορούν να χρησιμοποιηθούν με τεκμηριωμένο τρόπο για μεμονωμένες αξιολογήσεις. Εργαλεία όπως το Test for Severe Impairment Battery (TSI) και το Severe Impairment Battery (SIB) φαίνονται πολλά υποσχόμενα ως εργαλεία ανίχνευσης της άνοιας σε αυτό τον πληθυσμό, αλλά φαίνεται να χρησιμεύουν περισσότερο σε άτομα με σοβαρή νοητική υστέρηση και χρήζουν περαιτέρω αξιολόγησης. Επί του παρόντος, όλα τα υπάρχοντα και ευρέως χρησιμοποιούμενα εργαλεία άμεσης αξιολόγησης φαίνεται να είναι περισσότερο χρήσιμα για διαδοχικές αξιολογήσεις ώστε να διαπιστώνονται τυχόν αλλαγές στις νοητικές ικανότητες των εξεταζομένων με το πέρασμα του χρόνου, ενώ κανένα δεν έχει για την ώρα δημοσιευμένα στοιχεία ειδικότητας και ευαισθησίας για την ανίχνευση νοητικής έκπτωσης στον συγκεκριμένο πληθυσμό.

2.4.3. Συνδυαστική Προσέγγιση

Δεδομένου ότι η χρήση μεμονωμένων ετεροσυμπληρούμενων εργαλείων ανίχνευσης της άνοιας σε αυτό τον πληθυσμό, παρά τις καλές τους ψυχομετρικές

ιδιότητες, έχει φανεί να μην έχει πάντα ικανοποιητική συσχέτιση με την κλινική διάγνωση, σύμφωνα με έρευνες, διερευνήθηκε η χρησιμότητα παράλληλης χορήγησης εργαλείων αξιολόγησης μέσω φροντιστών αλλά και ατομικής επίδοσης, η οποία φάνηκε να βελτιώνει την ευαισθησία τους στο 100% για την ανίχνευση της άνοιας σε ενήλικες με νοητική υστέρηση.

Για την έγκαιρη ανίχνευση άνοιας σε ενήλικες με νοητική υστέρηση, θεωρείται απαραίτητη η παρακολούθηση και αξιολόγησή τους μακροπρόθεσμα, από την ηλικία των 35 ετών και σε ετήσια βάση, με τη χρήση συνδυαστικά εργαλείων ανίχνευσης που συμπληρώνονται από ή με φροντιστές που γνωρίζουν πολύ καλά το άτομο (τουλάχιστον 6 μήνες στενής επαφής) και εργαλείων άμεσης αξιολόγησης της επίδοσης του ατόμου.

2.4.4. Προτεινόμενα εργαλεία ανίχνευσης

Το Adaptive Behaviour Dementia Questionnaire (ABDQ) είναι ένα απλό εργαλείο ανίχνευσης της άνοιας, 15 ερωτήσεων, το οποίο βασίζεται στη βαθμολόγηση της λειτουργικής έκπτωσης και άλλων συμπτωμάτων της άνοιας, και παρουσιάζει καλή αξιοπιστία και εγκυρότητα. Η ευαισθησία του στην ανίχνευση της νόσου Alzheimer είναι 89%, με ειδικότητα 94%. Με θετική προγνωστική αξία 89% και αρνητική προγνωστική αξία 94%, η συνολική του ακρίβεια βρέθηκε να φτάνει το 92% σε ενήλικες με σύνδρομο Down.

Εξίσου ευρέως χρησιμοποιούμενο εργαλείο, το Dementia Screening Questionnaire for Individuals with Intellectual Disabilities (DSQIID) βρέθηκε επίσης να παρουσιάζει καλή εσωτερική συνοχή, άριστη αξιοπιστία ελέγχου-επανελέγχου (95%) αλλά και μεταξύ βαθμολογητών (90%), ευαισθησία 92% και ειδικότητα 97% σε ενήλικες με σύνδρομο Down.

Πρόκειται για ερωτηματολόγιο ετεροαναφοράς, το οποίο συμπληρώνεται από συγγενείς/φροντιστές ατόμων με σύνδρομο Down (και γενικότερα Νοητική Υστέρηση), οι οποίοι γνωρίζουν καλά το άτομο και για επαρκές χρονικό διάστημα. Οι ερωτήσεις του αξιολογούν τομείς όπως έκπτωση μνήμης, διαταραχές λόγου, σύγχυση, απώλεια δεξιοτήτων, κοινωνική απομόνωση, συμπεριφορικές αλλαγές, σωματικά και ψυχολογικά συμπτώματα, διαταραχές ύπνου. Η χορήγησή του διαρκεί περίπου 10-15 λεπτά.

Τα δύο αυτά ετεροσυμπληρούμενα εργαλεία ανίχνευσης μπορούν να χρησιμοποιηθούν τόσο μεμονωμένα όσο και συνδυαστικά σύμφωνα με τις έρευνες, για την εκτίμηση μέσω φροντιστών τυχόν αλλαγών ενηλίκων με νοητική υστέρηση σε επίπεδο λειτουργικότητας, οι οποίες οφείλονται σε συμπτώματα που συσχετίζονται με άνοια στο συγκεκριμένο πληθυσμό.

Η Alzheimer's Disease Cooperative Study – Activities of Daily Living (ADCS-ADL) προέκυψε για χρήση σε κλινικές μελέτες για τη νόσο Alzheimer και αποτελεί ένα από τα πιο ευρέως χρησιμοποιούμενα εργαλεία αξιολόγησης της λειτουργικότητας σε ένα ευρύ φάσμα σοβαρότητας. Αποτελείται από 23 σημεία, η χορήγησή της διαρκεί περίπου 20 λεπτά και βασίζεται σε πληροφορίες που λαμβάνονται κυρίως από τον φροντιστή. Οι βαθμολογίες της κυμαίνονται από 0 έως 78 βαθμούς, με υψηλότερες βαθμολογίες να σημαίνουν μικρότερη λειτουργική έκπτωση.

Το Prudhoe Cognitive Function Test (PCFT) είναι ένα εργαλείο συνέντευξης που έχει στοχεύει στην αξιολόγηση της γνωστικής λειτουργίας σε ενήλικες με νοητική υστέρηση, το οποίο δεν απαιτεί χορήγηση από άτομα με εξειδικευμένες γνώσεις, και απευθύνεται σε άτομα με κάθε βαθμό νοητικής υστέρησης. Οι δοκιμασίες που περιέχει χορηγούνται απευθείας στον εξεταζόμενο, καθώς δε βασίζεται σε πληροφορίες που συγκεντρώνονται από τους φροντιστές. Η πλήρης έκδοσή του έχει επικυρωθεί σε σχέση με το Kaufman Brief Intelligence Test (K-Bit), με τη σύγκριση των επιδόσεων ατόμων με ίση εκπροσώπηση ήπιας, μέτριας και σοβαρής νοητικής υστέρησης, να λαμβάνει υψηλούς συντελεστές συσχέτισης τόσο με το λεκτικό όσο και μη λεκτικό μέρος του K-bit. Όπως για κάθε εργαλείο ανίχνευσης που βασίζεται στην ατομική επίδοση, συνιστάται η επαναλαμβανόμενη χορήγησή του με την πάροδο του χρόνου ως μέσο ανίχνευσης τυχόν νοητικής έκπτωσης. Οι δυο σύντομες μορφές του (CPFT form A, PCFT form B), προτείνονται ως πλήρως εναλλάξιμες με την πλήρη έκδοσή του και προτιμούνται λόγω της σύντομης διάρκειάς τους (10-15 λεπτά) που περιορίζει την επίπτωση της κόπωσης ή διάσπασης της προσοχής σε αυτό τον πληθυσμό.

2.5 Διαφορική διάγνωση

Πολλές παθήσεις και καταστάσεις θα πρέπει να ληφθούν υπόψη και να αποκλεισθούν πριν την διάγνωση της άνοιας.

Ορισμένες όμως εμφανίζονται με ιδιαίτερη συχνότητα στην νοητική υστέρηση και ενδέχεται να δώσουν συμπτωματολογία που προσομοιάζει με την άνοια.

Η οξεία συγχυτική κατάσταση (delirium) είναι μία από αυτές. Ο ασθενής εμφανίζει σύγχυση, ευερεθιστότητα-επιθετικότητα, πιθανές οπτικές ψευδαισθήσεις, διακύμανση συμπτωμάτων (επιδείνωση συνήθως το απόγευμα και βράδυ) λόγω άλλης πάθησης ή κατάστασης. Η συμπτωματολογία αναπτύσσεται σε χρόνο σχετικό με την υποκείμενη κατάσταση. Σύγχυση μπορούν να προκαλέσουν, χειρουργικές επεμβάσεις, πυρετός, φάρμακα, λοιμώξεις αλλά και η ίδια η νόσος Alzheimer.

Διαταραχές του θυρεοειδούς (υποθυρεοειδισμός) αλλά και διαταραχές από την λειτουργία των αισθητηριακών οργάνων (βαρηκοΐα, διαταραχές στην όραση) μπορεί να εμφανισθούν με νοητικά συμπτώματα.

Η κατάθλιψη είναι συχνή σε άτομα με νοητική υστέρηση. Πολλές φορές αυτή μπορεί να εμφανισθεί με προεξάρχοντα νοητικά συμπτώματα κι όχι συναισθηματικά (πχ αργή σκέψη, ελάττωση όγκου ομιλίας, απόσυρση, διαταραχές μνήμης κτ). Η ιδιαίτερη αυτή εικόνα κατάθλιψης αναφέρεται παλαιότερα στη βιβλιογραφία ως ψευδο-άνοια.

Από την άλλη ασθενείς με νόσο Alzheimer μπορεί να εμφανισθούν με καταθλιπτικά συμπτώματα δυσκολεύοντας τη διάγνωση.

Συνήθως η χρήση αντικαταθλιπτικών προσφέρει βελτίωση στα καταθλιπτικά συμπτώματα όχι όμως και στην άνοια.

2.6 Διαγνωστικά κριτήρια

Τα πλέον ευρέως χρησιμοποιούμενα κριτήρια για την άνοια είναι το διεθνές ταξινομικό σύστημα ICD-10 και αυτό της Αμερικάνικης Ψυχιατρικής Εταιρείας DSM-5.

Το ICD-10 λαμβάνει υπόψη του και μη γνωστικά συμπτώματα όπως απάθεια και συναισθηματική διακύμανση. Ιδιαίτερα για την ΝΥ προτάθηκε το ταξινομητικό σύστημα DC-LD το οποίο στηρίζεται σε τροποποίηση του ICD-10.

Παρ' όλα αυτά σε σύγκριση των συστημάτων φάνηκε ότι υπερέχει το DSM-IV στην διάγνωση της άνοιας στη ΝΥ.

(Το DSM-IV είναι η προηγούμενη έκδοση του DSM : απαιτεί διαταραχή σε 2 νοητικές λειτουργίες εκ των οποίων η μία πρέπει να είναι η μνήμη και δεν περιλαμβάνει διαταραχές στην κοινωνική νόηση).

2.7 Εργαστηριακός έλεγχος

- 1) Γενικός αιματολογικός έλεγχος, έλεγχος θυρεοειδικών ορμονών, βιταμίνη B12, φυλλικό οξύ μπορεί να συμβάλλουν στην αναγνώριση καταστάσεων που μιμούνται ή επιδεινώνουν την άνοια.
- 2) Η αξονική ή η μαγνητική τομογραφία εγκεφάλου είναι δυνατόν να βοηθήσει στη διαφορική διάγνωση της υποκείμενης πάθησης
- 3) Το ΗΕΓράφημα μπορεί να βοηθήσει στην διερεύνηση επιληπτικής δραστηριότητας.

2.8 Φαρμακολογική παρέμβαση

Η ιατρική παρακολούθηση απαιτεί:

α) τη συστηματική θεραπευτική αντιμετώπιση όλων των πιθανών ιατρικών-οργανικών παθήσεων, όπως προβλημάτων ακοής και όρασης, επιληψίας, υπο-θυρεοειδισμού κα.

β) Τα φάρμακα που χρησιμοποιούνται στην άνοια και ιδιαίτερα στην νόσο Alzheimer και στην νόσο με σωματία Lewy

Αυτά είναι οι αναστολείς χολινεστεράσης : donepezil, ριβαστιγμίνη, γαλανταμίνη. Στην νόσο Alzheimer χρησιμοποιείται από το μέτριο στάδιο και ο αναστολέας των NMDA υποδοχέων , η μεμαντίνη.

Τα φάρμακα αυτά δεν επιβραδύνουν την εξέλιξη της νόσου αλλά βελτιώνουν συμπτωματικά τα νοητικά συμπτώματα. Επίσης βελτιώνουν και πολλά νευρο-ψυχιατρικά συμπτώματα όπως επιθετικότητα, κατάθλιψη, ψευδαισθήσεις κα.

Οι μελέτες με τους αναστολείς χολινεστεράσης στη ΝΥ αφορούν μικρό αριθμό ασθενών. Λίγες έχουν δείξει μικρή βελτίωση των νοητικών συμπτωμάτων, μικρή επιβράδυνση στην νοητική έκπτωση και βελτίωση των νευρο-ψυχιατρικών συμπτωμάτων. Κάποιες άλλες πάλι απέτυχαν να δείξουν κλινική βελτίωση.

Η χρήση τους συνοδεύεται ενίοτε και από παρενέργειες που θα πρέπει να ανακοινωθούν στους φροντιστές. Γαστρεντερικά συμπτώματα. ευερεθιστότητα, επίσχεση ούρων έχουν αναφερθεί σε άτομα με ΝΥ.

Εν κατακλείδι τα αντι-ανοϊκά φάρμακα μπορεί να χρησιμοποιηθούν με προσοχή στην άνοια της ΝΥ. Καλό είναι να εκτιμάται σε σύντομο χρονικό διάστημα η αποτελεσματικότητά τους.

γ) Ακόμη περιλαμβάνει τη φαρμακολογική θεραπεία των διαταραχών συμπεριφοράς, η οποία όμως πρέπει να περιορίζεται σε οξείες καταστάσεις και να εφαρμόζεται μετά την αναποτελεσματική αντιμετώπιση μέσω συμπεριφορικών ή περιβαλλοντικών χειρισμών.

Χρησιμοποιούνται κατά περίπτωση φάρμακα από άλλες κατηγορίες. Αντικαταθλιπτικά για τα καταθλιπτικά συμπτώματα, νεώτερα αντι-ψυχωσικά για καταστολή. Δεν υπάρχει πάντοτε τεκμηριωμένη χρήση τους στην άνοια κι ακόμη περισσότερο στην άνοια της ΝΥ.

Καλό είναι να αποφεύγονται οι βενζοδιαζεπίνες λόγω πιθανής πρόκλησης σύγχυσης.

2.9 Μη φαρμακευτικές παρεμβάσεις

Αν και η διεθνής βιβλιογραφία παρέχει σημαντικό ερευνητικό υλικό σχετικά με τις παρεμβάσεις για τα άτομα με νόσο Αλτσχάιμερ στο γενικό πληθυσμό, λίγα είναι τα διαθέσιμα στοιχεία σχετικά με την εφαρμογή αυτών των παρεμβάσεων σε ενήλικες με νοητική υστέρηση και άνοια (Marler & Cunningham, 1994, TheArc, 1995).

Οι κατευθυντήριες οδηγίες καλής πρακτικής που θεσπίστηκαν από την American Association on Mental Retardation προτείνουν για την αποτελεσματική αντιμετώπιση της νόσου την ενημέρωση σχετικά με τις δυνατότητες και τις αλλαγές στη συμπεριφορά που σχετίζονται με την παθολογική διεργασία της νόσου, την ανταπόκριση σε αυτές τις αλλαγές, μέσω τακτικών αξιολογήσεων και συγκριτικών εκτιμήσεων καθώς και την ιατρική κάλυψη, την παροχή υποστηρικτικών υπηρεσιών και την προσαρμογή του περιβάλλοντος.

Το τελευταίο βήμα της προτεινόμενης διαδικασίας περιλαμβάνει δυο αλληλοσυνδεόμενες υπο-διαδικασίες : την φαρμακευτική και ιατρική παρακολούθηση και τη **διαχείριση της φροντίδας**.

Η διαχείριση της φροντίδας απαιτεί την εφαρμογή γενικών και ειδικών στρατηγικών αντιμετώπισης, κατάλληλων για κάθε στάδιο της νόσου με σκοπό να βοηθήσουν το άτομο να διατηρήσει τη λειτουργικότητά του, να χρησιμοποιήσει

βοηθήματα και να λάβει υπηρεσίες ανάλογα με τις ανάγκες του και να λάβει περίθαλψη σε εξατομικευμένο πλαίσιο. Καθώς η νόσος εξελίσσεται, οι πρακτικές θα πρέπει να τροποποιούνται ώστε να ανταποκρίνονται στις μεταβαλλόμενες ανάγκες του ατόμου. Αυτές οι αλλαγές είναι απαραίτητες για να καλύψουν τη μειωμένη αυτο-φροντίδα, τα ελλείμματα στην επικοινωνία και τις δεξιότητες προσανατολισμού. Είναι σημαντικό να διατηρηθεί μια ισορροπία μεταξύ της καθοδήγησης και της υποστήριξης που δίνεται, ως αντιστάθμισμα για την απώλεια των δεξιοτήτων και την εκτέλεση δραστηριοτήτων από την πλευρά του ατόμου για τη διατήρηση της λειτουργικότητας. Προσοχή επίσης πρέπει να δοθεί στην αντιμετώπιση των διατροφικών προβλημάτων, την αστάθεια βάρους και τις κινητικές δυσκολίες, καθώς και τα προβλήματα με τον έλεγχο των σφικτήρων και την άσκοπη περιπλάνηση. Η απλοποίηση του περιβάλλοντος, η εγκαθίδρυση μιας καθημερινής ρουτίνας και η επίβλεψη βοηθούν στην αντιμετώπιση αυτών των αλλαγών.

Η άνοια ως μια προοδευτική νόσος συνδέεται με αυξανόμενες ανάγκες φροντίδας και ποσοστά επιβάρυνσης και η γενική βιβλιογραφία προτείνει αρκετές παρεμβάσεις που θα μπορούσαν να είναι αποτελεσματικές βελτιώνοντας την ποιότητα ζωής ασθενούς και φροντιστή, επιβραδύνοντας την εξέλιξη και μειώνοντας της επιβάρυνση του φροντιστή.

Οι μη φαρμακευτικές παρεμβάσεις απευθύνονται στα ίδια τα άτομα με άνοια και νοητική υστέρηση, για να ενισχύσουν τις γνωστικές λειτουργίες, την αυτοεκτίμηση και τη γενική αίσθηση ευεξίας. Δεν υπάρχουν μελέτες που να αξιολογούν την αποτελεσματικότητα τέτοιων παρεμβάσεων σε άτομα με νοητική υστέρηση και άνοια. Ωστόσο οι μη φαρμακευτικές παρεμβάσεις για τα άτομα με άνοια περιλαμβάνουν τη θεραπεία δι' αναμνήσεων (Woods et al., 2005), τη γνωστική αποκατάσταση (Acebedo & Loewenstein 2007), τη γνωστική διέγερση (Spector et al., 2008), την αρωματοθεραπεία (Holt et al., 2009), τη μουσικοθεραπεία (Vink et al., 2009), καθώς και προγράμματα σωματικής άσκησης (Forbes et al., 2008). Οι κατευθυντήριες οδηγίες καλής πρακτικής δίνουν έμφαση στην ολιστική φροντίδα και το συνδυαστικό μοντέλο παρέμβασης.

Πιο αναλυτικά, η νοητική ενδυνάμωση περιλαμβάνει ασκήσεις που στοχεύουν σε συγκεκριμένες γνωστικές λειτουργίες, όπως είναι η προσοχή και η μνήμη και προσαρμόζονται στις ικανότητες του κάθε ασθενούς. Η παρέμβαση αυτή είναι πιο αποτελεσματική, όταν εφαρμόζεται σε ασθενείς που βρίσκονται σε αρχικά στάδια

της ασθένειας, ωστόσο μπορούν να εφαρμοστούν και σε σχετικά προχωρημένο στάδιο της νόσου, αν απλοποιηθούν οι μέθοδοι που χρησιμοποιούνται και προσαρμοσθούν στις ικανότητες και τις ανάγκες του ασθενούς.

Η θεραπεία δι’ αναμνήσεων ενθαρρύνει τους ασθενείς να ανασύρουν αναμνήσεις από το παρελθόν με σκοπό την κοινωνικοποίηση και την ενίσχυση της ταυτότητας τους. Η κάθε συνεδρία επικεντρώνεται σε συγκεκριμένο θέμα χρησιμοποιώντας μια ποικιλία ερεθισμάτων.

Ο προσανατολισμός στην πραγματικότητα εφαρμόζεται προκειμένου να μειωθεί η σύγχυση και να βελτιωθεί η ποιότητα ζωής των ατόμων με άνοια, παρέχοντας πληροφορίες σχετικά με τον χρόνο, τον τόπο και τα πρόσωπα της πραγματικότητας του ασθενούς.

Η εργοθεραπεία περιλαμβάνει παρεμβάσεις προαγωγής υγείας, αποκατάστασης, διατήρησης καθημερινών δεξιοτήτων και τροποποίησης του περιβάλλοντος μέσω αντισταθμιστικών τεχνικών και στρατηγιών αποκατάστασης.

Τα προγράμματα σωματικής άσκησης για ασθενείς με άνοια περιλαμβάνουν περπάτημα, ποδηλασία, αεροβική γυμναστική, ασκήσεις ισορροπίας και συντονισμού καθώς και μυϊκή ενδυνάμωση, και συντελούν στη βελτίωση της φυσικής, νοητικής και λειτουργικής κατάστασης των ασθενών.

Η θεραπεία μέσω τέχνης και η μουσικοθεραπεία έχουν προταθεί ως θεραπευτική παρέμβαση των ατόμων με άνοια, καθώς τους παρέχει ερεθίσματα, βελτιώνει την κοινωνική τους αλληλεπίδραση, την ευεξία και την αυτοεκτίμηση τους.

Ακόμη ένας αριθμός εναλλακτικών θεραπειών, όπως μασάζ, ρεφλεξολογία, φυτοθεραπεία και αρωματοθεραπεία έχουν προταθεί για την αντιμετώπιση της άνοιας, χωρίς όμως να υποστηρίζονται ερευνητικά.

Οι μη φαρμακευτικές παρεμβάσεις μεγιστοποιούν το θετικό αποτέλεσμα σε συνδυασμό με τη φαρμακευτική αγωγή και μπορούν να προσαρμοστούν στις ιδιαίτερες ανάγκες και το στάδιο της νόσου στο οποίο βρίσκεται ο ασθενής.

2.10 Φροντιστές ατόμων με άνοια και νοητική υστέρηση

Η φροντίδα ενός ατόμου με νοητική υστέρηση και άνοια επηρεάζει σημαντικά τις οικογένειες των ατόμων που πάσχουν, το φιλικό περιβάλλον αλλά και τους επαγγελματίες υγείας. Στη βιβλιογραφία γίνονται αναφορές φροντιστών σχετικά με

τις δυσκολίες που αντιμετωπίζουν στην παροχή της φροντίδας, όμως παρατηρείται έλλειψη ερευνητικών δεδομένων σχετικά με τις ανάγκες του και την αποτελεσματικότητα των παρεμβάσεων που στοχεύουν στην ικανοποίηση αυτών των αναγκών (Jokinen 2005).

Καθ' όλη την πορεία της νόσου οι φροντιστές είναι σημαντικό να κατανοήσουν και να αντιμετωπίσουν τις δυσκολίες που προκύπτουν καθώς και να βοηθήσουν το άτομο με άνοια και νοητική υστέρηση να διατηρήσει την ανεξαρτησία του και τη λειτουργικότητά του. Η βιβλιογραφία εστιάζει κυρίως στους επαγγελματίες υγείας που εργάζονται σε αντίστοιχες δομές (Janicki & Dalton 2000) και υπογραμμίζει τη σημασία της συνεργασίας μεταξύ των οργανισμών για την νοητική υστέρηση και των οργανώσεων για την άνοια. Οι μη φαρμακευτικές παρεμβάσεις που απευθύνονται στην οικογένεια των ατόμων με άνοια στο γενικό πληθυσμό περιλαμβάνουν ομάδες υποστήριξης, ψυχοεκπαίδευσης, συμβουλευτικής, διαχείρισης άγχους και ομάδες αυτοβοήθειας.

Οδηγός για τον φροντιστή ενός ατόμου με Νοητική υστέρηση και Άνοια

Σημείο κλειδί για την αποτελεσματική αντιμετώπιση της άνοιας αποτελεί η κατάλληλη υποστήριξη του ατόμου που πάσχει, καθώς η νόσος εξελίσσεται. Η ενημέρωση των φροντιστών σχετικά με γενικές αρχές αλλά και ειδικές στρατηγικές παροχής φροντίδας για τις συνεχώς μεταβαλλόμενες ανάγκες του ατόμου με άνοια και νοητική υστέρηση είναι εξαιρετικής σημασίας.

Η άνοια και ειδικότερα η νόσος Alzheimer δεν αποτελεί φυσιολογικό μέρος της διαδικασίας της γήρανσης. Είναι μια εξελικτική νόσος συνεχώς επιδεινούμενη. Δυστυχώς, δεν υπάρχει θεραπεία για τη νόσο του Alzheimer, αλλά είναι δυνατόν οι φροντιστές να διατηρήσουν την ανεξαρτησία και να βελτιώσουν την ποιότητα ζωής του ατόμου με άνοια και Νοητική Υστέρηση. Η φροντίδα ενός τέτοιου ατόμου απαιτεί τεράστια υποστήριξη, γι αυτό είναι σημαντικό οι φροντιστές να αξιοποιούν κάθε διαθέσιμη πηγή βοήθειας και να την αποδέχονται.

Ένα από τα βασικά χαρακτηριστικά της νόσου Alzheimer είναι η απώλεια της βραχυπρόθεσμης μνήμης, η αδυναμία δηλαδή να μάθουν και να θυμούνται τις νέες πληροφορίες. Έτσι, οι προσδοκίες σας θα πρέπει να αναπροσαρμοστούν και να αποδεχτείτε ότι πλέον ο στόχος δεν είναι να αποκτήσει το άτομο νέες

δεξιότητες ή να γίνει πιο ανεξάρτητο, αλλά να διατηρήσει το επίπεδο λειτουργικότητας που έχει κατακτήσει, για όσο δυνατόν μεγαλύτερο διάστημα γίνεται.

Συχνές Παγίδες

Οι παραδοσιακές μέθοδοι παροχής κινήτρων ή ανταμοιβών είναι αναποτελεσματικές, δεδομένου ότι απαιτούν το άτομο να θυμάται το κίνητρο βραχυπρόθεσμα. Για παράδειγμα, μια τακτική όπως αυτή, «αν παραμείνεις ήσυχος, όσο είμαστε στο αυτοκίνητο, θα σου πάρω παγωτό», είναι ανεπιτυχής. Η ικανότητα να μαθαίνουν και να θυμούνται νέους κανόνες δεν είναι πλέον δυνατή για κάποιον με νόσο Alzheimer, και τέτοιες προσπάθειες οδηγούν σε απογοήτευση όλων. Παρομοίως, η διαπραγμάτευση χρησιμοποιώντας τη λογική ή το λόγο είναι συχνά μια άκαρπη προσπάθεια και απογοητευτική εμπειρία, καθώς οι δεξιότητες αυτές εξασθενούν προοδευτικά. Οι αλλαγές στη συμπεριφορά του ατόμου είναι συχνά πέρα από τον έλεγχο του. Δεν γίνονται εσκεμμένα εναντίον του φροντιστή, αν και είναι φυσιολογικό κάποιες στιγμές οι φροντιστές να νιώθουν ότι οι συμπεριφορές αυτές απευθύνονται σε εκείνους προσωπικά.

Δίνοντας έμφαση στη θετική προσέγγιση

Η μη-λεκτική επικοινωνία παίζει σημαντικό ρόλο κατά την επαφή με ένα άτομο με άνοια και νοητική υστέρηση. Καθώς η άνοια εξελίσσεται, το άτομο βασίζεται περισσότερο σε συναισθηματικές αποχρώσεις για να ερμηνεύσει την επικοινωνία, όπως είναι ο τόνος της φωνής, οι εκφράσεις του προσώπου και η γλώσσα του σώματος. Είναι σημαντικό η μη λεκτική επικοινωνία να δημιουργεί μια ατμόσφαιρα που αποπνέει ασφάλεια και φροντίδα. Το χαμόγελο και η αποφυγή αρνητικού τόνου στη φωνή παίζουν σημαντικό ρόλο, καθώς στην αντίθετη περίπτωση το άτομο μπορεί να αισθάνεται ότι απειλείται ή να φοβάται και να αντιδράσει αρνητικά. Καλό είναι να αποφεύγονται αρνητικές/αποφατικές λέξεις όπως "Όχι", "Σταμάτα" ή "Μην" και να χρησιμοποιείται θετική ή ουδέτερη γλώσσα για να αλλάξει ο φροντιστής το θέμα της συζήτησης. Εξίσου σημαντικό είναι οι φροντιστές να αφουγκράζονται το συναίσθημα του ατόμου και να επικοινωνούν σε αυτό το επίπεδο. Τι είναι αυτό που πραγματικά προσπαθεί να πει;

Είναι ανήσυχος; Μπερδεμένος; Θλιμμένος; Φοβισμένος; Απογοητευμένος; Θυμωμένος;

Πρώτα βήματα για τη βελτίωση της επικοινωνίας

- Αναζητάτε ευκαιρίες που θα του προσφέρουν άνεση και σιγουριά.
- Συμμετέχετε στην πραγματικότητα του ατόμου, όποια κι αν είναι αυτή.
- Πάντα ψάξτε για τα συναισθήματα πίσω από τις λέξεις και συντονιστείτε με αυτά.
- Μην χρησιμοποιείτε τη λογική για να τον πείσετε ή να διαπραγματευτείτε.
- Μην περιμένετε από εκείνον να ακολουθήσει νέους κανόνες ή οδηγίες.
- Μην έρχεστε σε αντιπαράθεση μαζί του
- Μην τον διορθώνετε

Γενικές συμβουλές για τη λειτική επικοινωνία

- Χρησιμοποιείτε σύντομες και απλές λέξεις και φράσεις
- Δίνετε οδηγίες βήμα προς βήμα και επαναλάβετε αν χρειαστεί
- Διατυπώνετε μια ερώτηση τη φορά
- Περιμένετε υπομονετικά για την απάντηση
- Αποφύγετε τις ανοιχτές ερωτήσεις αλλά δίνετε επιλογές ή προτάσεις:
Για παράδειγμα, αντί του: "Τι θέλεις για πρωινό;"
Πείτε: «Θέλεις κουλούρι ή τοστ;»
- Μπορεί να επαναλάβετε πληροφορίες ή ερωτήσεις.
- Μετατρέπετε τις αρνητικές δηλώσεις σε θετικές. Για παράδειγμα, αντί του "Μην πας στην κουζίνα." Πείτε: «Έλα μαζί μου, χρειάζομαι τη βοήθειά σου».
- Χρησιμοποιείτε καταφατικές δηλώσεις παρά ερωτήσεις. Για παράδειγμα, αντί του: "Θέλετε να πάτε;" Πείτε: "Πάμε!"
- Πλησιάζετε το άτομο και συνοδεύετε την επικοινωνία με χαμόγελα

- Θυμίζετε συχνά το όνομα και την ταυτότητά σας, είναι σημαντικό να συστήνετε τον εαυτό σας συχνά
- Χρησιμοποιείτε το όνομα του ατόμου κάθε φορά που απευθύνεστε σε εκείνον
- Αν είναι δυνατόν, σταθείτε στο ύψος των ματιών του και διατηρήστε βλεμματική επαφή
- Χρησιμοποιείτε το χιούμορ
- Μείνετε χαλαροί, υπομονετικοί και υποστηρικτικοί
- Μιλάτε αργά και με σαφήνεια
- Χρησιμοποιείτε ευγενικό και χαλαρό τόνο στη φωνή σας
- Αποφύγετε τις ξαφνικές κινήσεις κατά τη διάρκεια της ομιλίας
- Παραμείνετε ήρεμοι και με αυτοπεποίθηση για να τον καθησυχάζετε όταν χρειάζεται
- Συνοδεύετε αν είναι δυνατόν την ομιλία σας με χειρονομίες και οπτικές ενδείξεις

Η Τέχνη του να αλλάζεις συζήτηση

Η ανακατεύθυνση της συζήτησης είναι ένα σημαντικό και ισχυρό εργαλείο επικοινωνίας σε στιγμές απογοήτευσης, θυμού και άγχους. Η τεχνική αυτή ανακατευθύνει τον τόνο ή το επίκεντρο της συνομιλίας σε κάτι θετικό ή ευχάριστο που θα αποσπάσει την προσοχή. Δεν είναι καλό να δημιουργηθεί μια εντελώς ψεύτικη ιστορία αλλά να περιοριστούν οι λεπτομέρειες που δεν θα βοηθήσουν το άτομο ή που μπορεί να του προκαλέσουν άγχος, φόβο ή αμυντικότητα και να εστιάσει η συζήτηση σε εκείνες τις πληροφορίες που θα κάνουν το άτομο να νιώσει καλά.

Παρεμβαίνοντας στη συμπεριφορά

Η συμπεριφορά είναι μια μορφή επικοινωνίας, αν και δεν είναι πάντα σαφές τι ακριβώς θέλει να επικοινωνήσει το άτομο.

Οι προβληματικές συμπεριφορές ορίζονται ως αυτές που δυνητικά μπορούν να θέσουν σε κίνδυνο την ασφάλεια του ίδιου ή των άλλων και πρέπει να

διαχωρίζονται από τις ενοχλητικές συμπεριφορές. Οι προβληματικές συμπεριφορές περιλαμβάνουν τη σωματική και λεκτική επιθετικότητα, τον αυτοτραυματισμό, την ανάρμοστη σεξουαλική συμπεριφορά, την περιπλάνηση και τη φυγή.

Οι ενοχλητικές συμπεριφορές αυξάνουν την απογοήτευση και το άγχος τόσο του ίδιου όσο και των άλλων, αλλά γενικά δεν αποτελούν κίνδυνο για την ασφάλεια. Αυτές περιλαμβάνουν τον άσκοπο βηματισμό, το κρύψιμο και τη συλλογή αντικειμένων, το ψάξιμο ή την εξάρτηση από τον κύριο φροντιστή.

Οι συμπεριφορές αυτές μερικές φορές εκφράζονται ως αντίδραση σε κάτι συγκεκριμένο. Αυτό συνήθως αναφέρεται ως ειλυτικός παράγοντας και μπορεί να είναι προβλήματα επικοινωνίας (δε γίνεται αντιληπτό αυτό που προσπαθεί να πει), απογοήτευση λόγω του ότι τα καθήκοντα του είναι πάρα πολύ δύσκολα ή πιεστικά, περιβαλλοντικοί στρεσογόνοι παράγοντες (δυνατοί ήχοι, συμπεριλαμβανομένων των δυνατών φωνών, κακός φωτισμός, διασπαστικοί συγγάτοικοι), προσωπική αναστάτωση (οικογενειακή ασθένεια, θάνατος αγαπημένου προσώπου, αλλαγή φροντιστή), ιατρική κατάσταση (σωματικός πόνος, δυσφορία, ασθένεια), το άγχος του φροντιστή ή του περιβάλλοντος.

Όλες αυτές οι πιθανές παράμετροι μπορούν να προξενήσουν αλλαγές στη συμπεριφορά του ατόμου.

Οι φροντιστές πρέπει να προσπαθούν να τροποποιήσουν τους ειλυτικούς παράγοντες, παρεμβαίνοντας είτε πριν ή κατά την έναρξη της δύσκολης συμπεριφοράς. Είναι σημαντικό σε τέτοιες περιπτώσεις να παρέχουν διαβεβαίωση και, ενδεχομένως, ένα απαλό υποστηρικτικό άγγιγμα για καθησυχασμό καθώς και να χρησιμοποιούν τεχνικές ανακατεύθυνσης της συζήτησης ή απόσπασης προσοχής σε κάτι ευχάριστο. Η υπομονή και η ευελιξία καθώς και η αποφυγή της αντιπαράθεσης παίζουν καθοριστικό ρόλο στην επιτυχή αντιμετώπιση της κατάστασης. Τέλος η δοκιμή πολλών προσεγγίσεων θα αναδείξει την αποτελεσματική τεχνική, αλλά να θυμάστε ότι διαφορετικές προσεγγίσεις μπορεί να λειτουργήσουν διαφορετικά σε διαφορετικές χρονικές στιγμές.

ΒΙΒΛΙΟΓΡΑΦΙΑ

- [1] Acevedo A. & Loewenstein D. A. (2007). Nonpharmacological Cognitive Interventions in Aging and Dementia. *Journal Geriatric Psychiatry Neurology* 20 (4), 239-249.
- [2] Acton G. J. & Kang J. (2001). Interventions to reduce the burden of caregiving for an adult with dementia: A meta-analysis. *Research in Nursing & Health* 24 (5), 349-360.
- [3] Adams, D., Oliver, C., Kalsy, S., Peters, S., Broquard, M., Basra, T., et al. (2008). Behavioural characteristics associated with dementia assessment referrals in adults with Down syndrome. *Journal of Intellectual Disability Research*, 52(Pt 4), 358-368.
- [4] American Psychiatric Association Diagnostic and Statistical Manual, 4th Ed, APA Press, Washington DC, 1994.
- [5] Aylward, E., Burt, D. B., Thorpe, L. U., & Lai, F. (1997). Diagnosis of dementia in individuals with intellectual disability. *Journal of Intellectual Disability Research*, 41(2), 152-164.
- [6] Ball, S. L., Holland, A. J., Hon, J., Huppert, F. A., Treppner, P., & Watson, P. C. (2006). Personality and behaviour changes mark the early stages of Alzheimer's disease in adults with Down's syndrome: findings from a prospective population-based study. *International Journal of Geriatric Psychiatry*, 21(7), 661-673.
- [7] Ball, S. L., Holland, A. J., Treppner, P., Watson, P. C., & Huppert, F. A. (2008). Executive dysfunction and its association with personality and behaviour changes in the development of Alzheimer's disease in adults with Down syndrome and mild to moderate learning disabilities. *British Journal of Clinical Psychology*, 47(Pt 1), 1-29.
- [8] Ballard, C. G., O'Brien, J. T., Reichelt, K. & Perry E. K. (2002). Aromatherapy as a safe and effective treatment for the management of agitation in severe dementia: the results of a double blind, placebo controlled trial. *Journal of Clinical Psychiatry*, 63, 553–558.
- [9] Begeman, G., & Duggan, R. (1976). The Cornelia de Lange syndrome: a study of 9 affected individuals. *South African Medical Journal. Suid-Afrikaanse Tydskrif Vir Geneeskunde*, 50(38), 1475-1478.

- [10] Bird, L. M., Billman, G. F., Lacro, R. V., Spicer, R. L., Jariwala, L. K., Hoyme, H. E., et al. (1996).
- [11] Sudden death in Williams syndrome: report of ten cases. *J Pediatr*, 129(6), 926-931.
- [12] Bjerre, I., Fagher, B., Ryding, E., & Rosen, I. (1984). The Angelman or "happy puppet" syndrome. Clinical and electroencephalographic features and cerebral blood flow. *Acta Paediatr Scand*, 73(3), 398-402.
- [13] Bojesen, A., Juul, S., Birkebaek, N., & Gravholt, C. H. (2004). Increased mortality in Klinefelter syndrome. *Journal of Clinical Endocrinology & Metabolism*, 89(8), 3830-3834.
- [14] Brodaty, H., Draper, B. and Low, L. Behavioural and psychological symptoms of dementia: a seven-tiered model of service delivery. *Medical Journal of Australia* (2003); 178(5): 231-234.
- [15] Brodaty H., Green A. & Koschera A. (2003). Meta-Analysis of Psychosocial Interventions for Caregivers of People with Dementia. *Journal of the American Geriatrics Society*, 51 (5), 657-664.
- [16] Burt, D., Loveland, K., Primeaux-Hart, S., Chen, Y., Phillips, N., Cleveland, L., et al. (1998). Dementia in adults with Down syndrome: Diagnostic challenges. *American Journal on Mental Retardation*, 103(2), 130-145.
- [17] Burt, D., Primeaux-Hart, S., Loveland, K., Cleveland, L., Lewis, K., Lesser, J., et al. (2005a). Comparing Dementia Diagnostic Methods Used with People with Intellectual Disabilities. *Journal of Policy and Practice in Intellectual Disabilities*, 2(2), 94- 115.
- [18] Burt, D., Primeaux-Hart, S., Loveland, K., Cleveland, L., Lewis, K., Lesser, J., et al. (2005b). Tests and Medical Conditions Associated with Dementia Diagnosis. *Journal of Policy and Practice in Intellectual Disabilities*, 2(1), 47-56.
- [19] Burt, D. B., & Aylward, E. H. (2000). Test battery for the diagnosis of dementia in individuals with intellectual disability. Working Group for the Establishment of Criteria for the Diagnosis of Dementia in Individuals with Intellectual Disability. *Journal of Intellectual Disability Research*, 44(Pt 2), 175-180.
- [20] Burt, D. B., Primeaux-Hart, S., Phillips, N. B., Greene, T., Loveland, K. A., Cummings, E., et al. (1999). Assessment of orientation:

- relationship between informant report and direct measures. *Mental Retardation*, 37(5), 364-370.
- [21] Carr, J. (2003). Patterns of ageing in 30-35-year-olds with Down's syndrome. *Journal of Applied Research in Intellectual Disabilities*, 16(1), 29-40.
- [22] Carr, J. (2005). Stability and change in cognitive ability over the life span: a comparison of populations with and without Down's syndrome. *Journal of Intellectual Disability Research*, 49(Pt 12), 915-928.
- [23] Chaput J. (2002). Adults with Down Syndrome and Alzheimer's Disease: Comparison of Services Received in Group Homes and in Special Care Units. *Journal of Gerontological Social Work* 38 (1-2), 197-211.
- [24] Cipriani G., Bianchetti A. & Trabucchi M. (2003). Donepezil use in the treatment of dementia associated with Down's syndrome. *Archive of Neurology* 60(2), 292.
- [25] Cooper, S. (1997). High prevalence of dementia among people with learning disabilities not attributable to Down's syndrome. *Psychological Medicine*, 27(3), 609-616.
- [26] Cooper, S., & Prasher, V. P. (1998). Maladaptive behaviours and symptoms of dementia in adults with Down's syndrome compared with adults with intellectual disability of other aetiologies. *Journal of Intellectual Disability Research*, 42(4), 293-300.
- [27] Cooper, S. A., Melville, C. A., & Einfeld, S. L. (2003). Psychiatric diagnosis, intellectual disabilities and Diagnostic Criteria for Psychiatric Disorders for Use with Adults with Learning Disabilities/Mental Retardation (DC-LD). *J Intellect Disabil Res*, 47 Suppl 1, 3-15.38.
- [28] Coppus, A., Evenhuis, H., Verberne, G. J., Visser, F., Van Gool, P., Eikelenboom, P., et al. (2006). Dementia and mortality in persons with Down's syndrome. *Journal of Intellectual Disability Research*, 50(Pt 10), 768-777.
- [29] Cosgrave, M., McCarron, M., Anderson, M., Tyrrell, J., Gill, M., & Lawlor, B. (1998). Cognitive decline in Down syndrome: A validity/reliability study of the test for severe impairment. *American Journal on Mental Retardation*, 103(2), 193-197.

- [30] Cosgrave, M., Tyrrell, J., McCarron, M., Gill, M., & Lawlor, B. (2000). A five year follow-up study of dementia in persons with Down's syndrome: Early symptoms and patterns of deterioration. *Irish Journal of Psychological Medicine*, 17(1), 5-11.
- [31] Cosgrave, M., Tyrrell, J., McCarron, M., Gill, M., & Lawlor, B. A. (1999). Determinants of aggression, and adaptive and maladaptive behaviour in older people with Down's syndrome with and without dementia. *Journal of Intellectual Disability Research*, 43(5), 393-399.
- [32] Crayton, L., Oliver, C., Holland, A., Bradbury, J., & Hall, S. (1998). The neuropsychological assessment of age related cognitive deficits in adults with Down's syndrome. *Journal of Applied Research in Intellectual Disabilities*, 11(3), 272.
- [33] Dalton, A.J., & McMurray, K. (1995). Dalton/McMurray Visual Memory Test. Ontario: Byte Craft.
- [34] Dalton, A., & Fedor, B. (1998). Onset of dyspraxia in aging persons with Down syndrome: Longitudinal studies. *Journal of Intellectual and Developmental Disability*, 23(1), 13-24.
- [35] Dalton, A., Fedor, B., Patti, P., Tsiouris, J., & Mehta, P. D. (2002). The Multidimensional Observation Scale for Elderly Subjects (MOSES): Studies in adults with intellectual disability. *Journal of Intellectual and Developmental Disability*, 27(4), 310-324.
- [36] Dalton, A., Mehta, P., Fedor, B., & Patti, P. (1999). Cognitive changes in memory precede those in praxis in aging persons with Down Syndrome. *Journal of Intellectual and Developmental Disability*, 24(2), 169-187.
- [37] Deb, S., & Braganza, J. (1999). Comparison of rating scales for the diagnosis of dementia in adults with Down's syndrome. *Journal of Intellectual Disability Research*, 43(Pt 5), 400-407.
- [38] Deb, S., Hare, M., & Prior, L. (2007). Symptoms of dementia among adults with Down's syndrome: a qualitative study. *Journal of Intellectual Disability Research*, 51(Pt 9), 726-739.
- [39] Deb, S., Hare, M., Prior, L., & Bhaumik, S. (2007). Dementia screening questionnaire for individuals with intellectual disabilities. *British Journal of Psychiatry*, 190, 440-444.
- [40] Devenny, D. A., Krinsky-Mchale, S. J., Sersen, G., & Silverman, W. P. (2000). Sequence of cognitive decline in dementia in adults with

- Down's syndrome. *Journal of Intellectual Disability Research*, 44(Pt 6), 654-665.
- [41] Devenny, D. A., Zimmerli, E. J., Kittler, P., & Krinsky-Mchale, S. J. (2002). Cued recall in early-39 Dementia in older adults with ID stage dementia in adults with Down's syndrome. *Journal of Intellectual Disability Research*, 46(Pt 6), 472-483.
- [42] Donaldson S. (2002). Work stress and people with Down syndrome and dementia. *Down Syndrome: Research and Practice*, 8(2), 74-78.
- [43] Douglas Galasko et al., An Inventory to Assess Activities of Daily Living for Clinical Trials in Alzheimer's Disease, *Alzheimer Disease and Associated Disorders Vol. 11, Suppl. 2*, S33-S39.
- [44] Einfeld, S. L., Kavanagh, S. J., Smith, A., Evans, E. J., Tonge, B. J., & Taffe, J. (2006). Mortality in Prader-Willi syndrome. *American Journal of Mental Retardation*, 111(3), 193-198.
- [45] Einspieler, C., Kerr, A. M., & Prechtl, H. F. (2005). Is the early development of girls with Rett disorder really normal? *Pediatr Res*, 57(5 Pt 1), 696-700.
- [46] Evenhuis, H. (1997). The natural history of dementia in ageing people with intellectual disability. *Journal of Intellectual Disability Research*, 41(1), 92-96.
- [47] Evenhuis, H. M. (1990). The natural history of dementia in Down's syndrome. *Arch Neurol*, 47(3), 263-267.
- [48] Evenhuis, H. M. (1996). Further evaluation of the Dementia Questionnaire for Persons with Mental Retardation (DMR). *J Intellect Disabil Res*, 40 (Pt 4), 369-373.
- [49] Evers, L. J., Vermaak, M. P., Engelen, J. J., & Curfs, L. M. (2006). The velocardiofacial syndrome in older age: dementia and autistic features. *Genet Couns*, 17(3), 333-340.
- [50] Folstein, M. F., Folstein, S. E., & McHugh, P. R. (1975). "Minimal state". A practical method for grading the cognitive state of patients for the clinician. *J Psychiatr Res*, 12(3), 189-198.
- [51] Forbes D., Forbes S., Morgan D. G., Markle-Reid M., Wood J. & Culum I. (2008) Physical activity programs for persons with dementia. *Cochrane Database of Systematic Reviews* 2008, Issue 3.

- [52] Gangadharan, S., & Bhaumik, S. (2006). A retrospective study of the use of neuroimaging in the assessment of dementia in adults with learning disability. *British Journal of Developmental Disabilities*, 52(103, Pt 2), 97-104.
- [53] Gedye, A. (1995). *Dementia Scale for Down Syndrome*. Vancouver: A. Gedye.
- [54] Guideri, F., & Acampa, M. (2005). Sudden death and cardiac arrhythmias in Rett syndrome. *Pediatr Cardiol*, 26(1), 111.
- [55] Hagberg, B. (2005). Rett syndrome: long-term clinical follow-up experiences over four decades. *J Child Neurol*, 20(9), 722-727.
- [56] Hagberg, B., Aicardi, J., Dias, K., & Ramos, O. (1983). A progressive syndrome of autism, dementia, ataxia, and loss of purposeful hand use in girls: Rett's syndrome: report of 35 cases. *Ann Neurol*, 14(4), 471-479.
- [57] Hagerman, P. J., & Hagerman, R. J. (2004). Fragile X-associated tremor/ataxia syndrome (FXTAS). *Ment Retard Dev Disabil Res Rev*, 10(1), 25-30.
- [58] Halbach, N. S., Smeets, E. E., Schrandt-Stumpel, C. T., Van Schrojenstein Lantman de Valk, H. H., Maaskant, M. A., & Curfs, L. M. (2008). Aging in people with specific genetic syndromes: Rett syndrome. *Am J Med Genet A*, 146A(15), 1925-1932.
- [59] Hassiotis, A., Strydom, A., Allen, K., & Walker, Z. (2003). A memory clinic for older people with intellectual disabilities. *Aging Ment Health*, 7(6), 418-423.
- [60] Hemingway-Eltomey J. M. & Lerner A. J. (1999). Adverse effects of donepezil in treating Alzheimer's disease associated with Down's syndrome. *American Journal of Psychiatry* 156, 1470.
- [61] Hoekman, J., & Maaskant, M. (2002). Comparison of instruments for the diagnosis of dementia in individuals with intellectual disability. *Journal of Intellectual and Developmental Disability*, 27(4), 296-309.
- [62] Hogan D.B., Bailey P., Black S., Carswell A., Chertkow H., Clarke B., Cohen C., Fisk J.D., Forbes D., Man-Son-Hing M., Lanctôt K., Morgan D., Thorpe L. (2008). Diagnosis and treatment of dementia: 5. Nonpharmacologic and pharmacologic therapy for mild to moderate dementia. *CMAJ*. 179(10), 1019-26.

- [63] Holland, A., Hon, J., Huppert, F. A., Stevens, F., & Watson, P. (1998). Population-based study of the prevalence and presentation of dementia in adults with Down's syndrome. *British Journal of Psychiatry*, 172(6), 493-498.
- [64] Holland, A. J., Hon, J., Huppert, F. A., & Stevens, F. (2000). Incidence and course of dementia in people with Down's syndrome: findings from a population-based study. *Journal of Intellectual Disability Research*, 44(Pt 2), 138-146.
- [65] Holt F. E., Birks T. P .H., Thorgrimsen L. M., Spector A. E., Wiles A. & Orrell M. (2009). Aromatherapy for dementia. *Cochrane Database of Systematic Reviews* 2009, Issue 1.
- [66] Hon, J., Huppert, F. A., Holland, A. J., & Watson, P. (1998). The value of the Rivermead Behavioural Memory Test (Children's Version) in an epidemiological study of older adults with Down syndrome. *British Journal of Clinical Psychology*, 37(Pt 1), 15-29.
- [67] Hon, J., Huppert, F. A., Holland, A. J., & Watson, P. (1999). Neuropsychological assessment of older adults with Down's syndrome: an epidemiological study using the Cambridge Cognitive Examination (CAMCOG). *British Journal of Clinical Psychology*, 38(Pt 2), 155-165.
- [68] Hunter, A. G. (2002). Coffin-Lowry syndrome: a 20-year follow-up and review of long-term outcomes. *Am J Med Genet*, 111(4), 345-355.
- [69] Huxley, A., Van Schaik, P., & Witts, P. (2005). A comparison of challenging behaviour in an adult group with Down's syndrome and dementia compared with an adult Down's syndrome group without dementia. *British Journal of Learning Disabilities*, 33(4), 188-193.
- [70] Janicki M. & Wilkinson H. (2007). A report on an international survey of National Alzheimer's Organisations related to intellectual disabilities. London UK: Alzheimer's Disease International.
- [71] Janicki M., Dalton A., McCallion P., Baxley D. & Zendell A. (2005). Group home care for adults with intellectual disabilities and Alzheimer's disease. *Dementia: The International Journal of Social Research and Practice* 4(3), 361-385.

- [72] Janicki M. P., McCallion P. & Dalton A. J. (2002). Dementia related care decision-making in group homes for persons with intellectual disability. *Journal of Gerontological Social Work* 38(1/2), 179-196.
- [73] Janicki M. P. & Dalton A. J. (2000). Prevalence of dementia and impact on intellectual disability services. *Mental Retardation* 38, 276-288.
- [74] Janicki, M. P., Heller, T., Seltzer, G. B., & Hogg, J. (1996). Practice guidelines for the clinical assessment and care management of Alzheimer's disease and other dementias among adults with intellectual disability. AAMR-IASSID Workgroup on Practice Guidelines for Care Management of Alzheimer's Disease among Adults with Intellectual Disability. *J Intellect Disabil Res*, 40 (Pt 4), 374-382.
- [75] Johansson, P., & Terenius, O. (2002). Development of an instrument for early detection of dementia in people with Down syndrome. *Journal of Intellectual and Developmental Disability*, 27(4), 325-345.
- [76] Johnson N., Fahey C., Chicoine B., Chong G. & Gitelman D. (2003). Effects of Donepezil on Cognitive Functioning in Downs Syndrome. *American Journal on Mental Retardation* 108(6), 367-372
- [77] Jokinen N. (2005). The content of available practice literature in dementia and intellectual disability. *Dementia* 4(3), 327-339.
- [78] Kabuki-Syndrome-Network (2008). Facts about Kabuki Retrieved July 28, 2008, from <http://www.kabukisyndrome.com/kabuki.html>
- [79] Kalsy S., Heath R., Adams D. & Oliver C. (2007). Effects of Training on Controllability Attributions of Behavioural Excesses and Deficits Shown by Adults with Down Syndrome and Dementia. *Journal of Applied Research in Intellectual Disabilities* 20(1), 64-68.
- [80] Kalsy, S., McQuillan, S., Adams, D., Basra, T., Konstantinidi, E., Broquard, M., et al. (2005). A Proactive Psychological Strategy for Determining the Presence of Dementia in Adults with Down Syndrome: Preliminary Description of Service Use and Evaluation. *Journal of Policy and Practice in Intellectual Disabilities*, 2(2), 116-125.
- [81] Kerr D., Cunningham C. & Wilkinson H. (2006). Responding to the pain experiences of older people with a learning difficulty and

- dementia. Retrieved July 27, 2007 from <http://www.jrf.org.uk/bookshop/eBooks/9781859354599.pdf>
- [82] Kishnani P. S., Spiridigliozzi G. A., Heller J. H., Sullivan J. A., Doraiswamy M. P. & Krishnan K. R. (2001). Donepezil for Down's Syndrome *American Journal of Psychiatry* 158, 143.
- [83] Kittler, P., Krinsky-McHale, S. J., & Devenny, D. A. (2006). Verbal intrusions precede memory decline in adults with Down syndrome. *J Intellect Disabil Res*, 50(Pt 1), 1-10.
- [84] Krinsky-Mchale, S. J., Devenny, D. A., & Silverman, W. P. (2002). Changes in explicit memory associated with early dementia in adults with Down's syndrome. *Journal of Intellectual Disability Research*, 46(Pt 3), 198-208.
- [85] Krinsky-McHale, S. J., Kittler, P., Brown, W. T., Jenkins, E. C., & Devenny, D. A. (2005). Repetition priming in adults with Williams syndrome: age-related dissociation between implicit and explicit memory. *Am J Ment Retard*, 110(6), 482-496.
- [86] Lahiri D. K., Rogers, J.T., Grieg, N.H., Sambamurti, K. (2004). Rationale for the development of cholinesterase inhibitors as anti-Alzheimer agents. *Current pharmaceutical design* 10(25), 3111-9.
- [87] Lai, F., & Williams, R. S. (1989). A prospective study of Alzheimer disease in Down syndrome. *Arch Neurol*, 46(8), 849-853.
- [88] Laurvick, C. L., de Klerk, N., Bower, C., Christodoulou, J., Ravine, D., Ellaway, C., et al. (2006). Rett syndrome in Australia: a review of the epidemiology. *J Pediatr*, 148(3), 347-352.
- [89] Lazenby, T. (2008). The impact of aging on eating, drinking, and swallowing function in people with Down's syndrome. *Dysphagia*, 23(1), 88-97.
- [90] Lloyd V., Kalsy S. & Gatherer A. (2008). Impact of dementia upon residential care for individuals with Down syndrome. *Journal of Policy and Practice in Intellectual Disabilities* 5(1), 33- 38.
- [91] Lott I. T., Osann K., Doran E. & Nelson L. (2002). Down Syndrome and Alzheimer Disease: Response to Donepezil *Archives of Neurology* 59, 1133 -1136.
- [92] Lynggaard H. & Alexander N. (2004). 'Why are my friends changing?' Explaining dementia to people with learning disabilities. *British Journal of Learning Disabilities* 32(1), 30-34.

- [93] Maaskant, M. Hoekman, J. Lansbergen, M. (2008). Assessing validity and reliability of the Dementia Scale for Down Syndrome (abstract). *Journal of Intellectual Disability Research* 52 (8&9), 647.
- [94] Mainardi, P. C., Pastore, G., Castronovo, C., Godi, M., Guala, A., Tamiazzo, S., et al. (2006). The natural history of Cri du Chat Syndrome. A report from the Italian Register. *Eur J Med Genet*, 49(5), 363-383.
- [95] Margallo-Lana, M. L., Moore, P. B., Kay, D. W. K., Perry, R. H., Reid, B. E., Berney, T. P., et al. (2007). Fifteen-year follow-up of 92 hospitalized adults with Down's syndrome: Incidence of cognitive decline, its relationship to age and neuropathology. *Journal of Intellectual Disability Research*, 51(6), 463-477.
- [96] Markar, T. N., Cruz, R., Yeoh, H., & Elliott, M. (2006). A pilot project on a specialist memory clinic for people with learning disabilities. *British Journal of Developmental Disabilities*, 52 prt1(102), 37-46.
- [97] McCallion P. & McCarron M. (2007) Perspective on quality of life in dementia care. *Intellectual and Developmental Disabilities* 45(1), 56-59.
- [98] McCallion P., McCarron M. & Force L. (2005). A measure of subjective burden for dementia care: The Care-giving Difficulty Scale - Intellectual Disability. *Journal of Intellectual Disability Research* 49(5), 364-371.
- [99] McCallion P., Nickle T. & McCarron M. (2005). A comparison of reports of care-giver burden between foster family care providers and staff care-givers in other settings: A pilot study. *Dementia: The International Journal of Social Research and Practice* 4(3), 401-412.
- [100] McCarron M., Gill M., Lawlor B. & Beagly C. (2002). A pilot study of the reliability and validity of the Care-giver Activity Survey - Intellectual Disability (CAS-ID). *Journal of Intellectual Disability Research* 46(8), 605-612.
- [101] McCarron M. & McCallion P. (2005). A Revised Stress and Coping Framework for Staff Carers of Persons with Intellectual Disabilities and Dementia. *Journal of Policy and Practice in Intellectual Disabilities* 2(2), 139-148.

- [102] McCarron, M., Gill, M., McCallion, P., & Begley, C. (2005). Health co-morbidities in ageing persons with Down syndrome and Alzheimer's dementia. *Journal of Intellectual Disabilities Research*, 49(Pt 7), 560-566.
- [103] McCarron M. & McCallion P. (2007). End-of-life care challenges for persons with intellectual disability and dementia: making decisions about tube feeding. *Intellectual and Developmental Disabilities* 45(2), 128-131.
- [104] McDaniel, W. F., & McLaughlin, T. (2000). Further support for using the dementia rating scale in the assessment of neuro-cognitive functions of individuals with mental retardation. *The Clinical Neuropsychologist*, 14(1), 72-75.
- [105] McKechnie R. (2006). What does the literature tell us about death, dying and palliative care for people with intellectual disabilities? *Progress in Palliative Care* 14 (6), 255-259.
- [106] McKenzie, K., Harte, C., Sinclair, E., Matheson, E., Patrick, S., & Murray, G. (2002). An examination of the Severe Impairment Battery as a measure of cognitive decline in clients with Down's syndrome. *Journal of Learning Disabilities*, 6(1), 89-96.
- [107] Medaglini, S., Locatelli, T., Fornara, C., & Alberoni, M. (1997). P300 and EEG mapping in Down's syndrome. *Journal of Psychophysiology*, 11(1), 48-58.
- [108] Menendez, M. (2005). Down syndrome, Alzheimer's disease and seizures. *Brain & Development*, 27(4), 246-252.
- [109] Mijuskovic, Z. J., Karadagic, D., & Stojanov, L. (2006). Rubinstein-Taybi Syndrome Retrieved July 28, 2008, from <http://www.emedicine.com/derm/topic711.htm>
- [110] Millichap D., Oliver C., McQuillan S., Kalsy S., Lloyd V. & Hall S. (2003). Descriptive functional analysis of behavioural excesses shown by adults with Down syndrome and dementia. *International Journal of Geriatric Psychiatry* 18 (9): 844–854.
- [111] Moog, U., Van Mierlo, I., Van Schrojenstein Lantman-de Valk, H. M., Spaapen, L., Maaskant, M. A., & Curfs, L. M. (2007). Is Sanfilippo type B in your mind when you see adults with mental retardation and behavioral problems? *Am J Med Genet C Semin Med Genet*, 145C(3), 293-301.

- [112] National Institute for Health and Clinical Excellence (NICE) (2007). Donepezil, galantamine, rivastigmine (review) and memantine for the treatment of Alzheimer's disease www.nice.org.uk/TA111
- [113] National – Institute – of – Neurological - Disorders - and - Stroke (2007). Sotos Syndrome Information Page Retrieved July 28, 2008, from <http://www.ninds.nih.gov/disorders/sotos/sotos.htm>
- [114] Nelson, L., Johnson, J. K., Freedman, M., Lott, I., Groot, J., Chang, M., et al. (2005). Learning and memory as a function of age in Down syndrome: a study using animal-based tasks. *Progress in Neuropsychopharmacology and Biological Psychiatry*, 29(3), 443-453.
- [115] Nelson, L. D., Orme, D., Osann, K., & Lott, I. T. (2001). Neurological changes and emotional functioning in adults with Down Syndrome. *Journal of Intellectual Disability Research*, 45(Pt 5), 450-456.
- [116] Nelson, L. D., Scheibel, K. E., Ringman, J. M., & Sayre, J. W. (2007). An experimental approach to detecting dementia in Down syndrome: a paradigm for Alzheimer's disease. *Brain and Cognition*, 64(1), 92-103.
- [117] Oliver, C., Crayton, L., Holland, A., Hall, S., & Bradbury, J. (1998). A four-year prospective study of age-related cognitive change in adults with Down's syndrome. *Psychological Medicine*, 28(6), 1365-1377.
- [118] Palmer, G. A. (2006). Neuropsychological profiles of persons with mental retardation and dementia. *Research in Developmental Disabilities*, 27(3), 299-308.
- [119] Parmenter, T. R. (2008). The dementia screening questionnaire for individuals with intellectual disabilities has high sensitivity and specificity in adults with Down's syndrome. *Evidence Based Mental Health*, 11(1), 11. Partington, M. W., Robinson, H., Laing, S., & Turner, G. (1992). Mortality in the fragile X syndrome: preliminary data. *Am J Med Genet*, 43(1-2), 120-123.
- [120] Prasher V. P., Adams C. & Holder R. (2003) Long term safety and efficacy of Donepezil in the treatment of dementia in Alzheimer's disease in adults with Down syndrome: open label study. *International Journal of Geriatric Psychiatry* 18, 549–551.
- [121] Prasher, V. P., Chung, M. C., & Haque, M. S. (1998). Longitudinal changes in adaptive behavior in adults with Down syndrome: interim

- findings from a longitudinal study. *American Journal on Mental Retardation*, 103(1), 40-46.
- [122] Prasher, V., Cumella, S., Natarajan, K., Rolfe, E., Shah, S., & Haque, M. S. (2003). Magnetic resonance imaging, Down's syndrome and Alzheimer's disease: Research and clinical implications. *Journal of Intellectual Disability Research*, 47(2), 90-100.
- [123] Prasher, V., Farooq, A., & Holder, R. (2004). The Adaptive Behaviour Dementia Questionnaire (ABDQ): screening questionnaire for dementia in Alzheimer's disease in adults with Down syndrome. *Research in Developmental Disabilities*, 25(4), 385-397.
- [124] Prasher V. P., Fung N. & Adams C. (2005) Rivastigmine in the treatment of dementia in Alzheimer's disease in adults with Down syndrome. *International Journal of Geriatric Psychiatry* 20, 496–497.
- [125] Prasher, V. P., Metsegharun, T., & Haque, S. (2004). Weight loss in adults with Down syndrome and with dementia in Alzheimer's disease. *Research in Developmental Disabilities*, 25(1), Feb. Puri, B. K., Ho, K. W., & Singh, I. (2001). Age of seizure onset in adults with Down's syndrome. *International Journal of Clinical Practice*, 55(7), 442-444.
- [126] Pyo, G., Kripakaran, K., Curtis, K., Curtis, R., & Markwell, S. (2007). A preliminary study of the validity of memory tests recommended by the Working Group for individuals with moderate to severe intellectual disability. *Journal of Intellectual Disability Research*, 51(5), 377-386.
- [127] Rapin, -. I., Weidenheim, K., Lindenbaum, Y., Rosenbaum, P., Merchant, S. N., Krishna, S., et al. (2006). Cockayne syndrome in adults: review with clinical and pathologic study of a new case. *J-Child-Neurol.*, 21(11): (11), 991-1006.
- [128] Riise, R. (1996). The cause of death in Laurence-Moon-Bardet-Biedl syndrome. *Acta Ophthalmol Scand Suppl*(219), 45-47.
- [129] Rosewarne M. (2001) Learning disabilities and dementia: A pilot therapy group. *Journal of Dementia Care* 9(4), 18-20.
- [130] Sano, M., Aisen, P., Dalton, A., Andrews, H., & Tsai, W. (2005). Assessment of Aging Individuals with Down Syndrome in Clinical

- Trials: Results of Baseline Measures. *Journal of Policy and Practice in Intellectual Disabilities*, 2(2), 126-138.
- [131] Sekijima, Y., Ikeda, S., Tokuda, T., Satoh, S., Hidaka, H., Hidaka, E., et al. (1998). Prevalence of dementia of Alzheimer type and apolipoprotein E phenotypes in aged patients with Down's syndrome. *European Neurology*, 39(4), 234-237.
- [132] Service K. (2002). Considerations in care for individuals with intellectual disability with advanced dementia. *Journal of Gerontological Social Work* 38(1-2), 213-224.
- [133] Shannon, N. L., Maltby, E. L., Rigby, A. S., & Quarrell, O. W. (2001). An epidemiological study of Wolf-Hirschhorn syndrome: life expectancy and cause of mortality. *J Med Genet*, 38(10), 674-679.
- [134] Spector A., Woods B. & Orrell M. Cognitive stimulation for the treatment of Alzheimer's disease. *Expert Review of Neurotherapeutics* 8 (5), 751-757(7)
- [135] Shultz, J., Aman, M., Kelbley, T., Leclear-Wallace, C., Burt, D., Primeaux-Hart, S., et al. (2004). Evaluation of screening tools for Dementia in older adults with mental retardation. *American Journal on Mental Retardation*, 109(2), 98-110.
- [136] Silverman, W., Schupf, N., Zigman, W., Devenny, D., Mizejeski, C., Schubert, R., et al. (2004). Dementia in adults with mental retardation: Assessment at a single point in time. *American Journal on Mental Retardation*, 109(2), 111-125.
- [137] Sinnema, M., Maaskant, M. A., Van Schrojenstein Lantman-de Valk, H. M. J., Schrande-Stumpel, C. T. R. M., & Curfs, L. M. G. (2008). Ageing in Prader-Willi syndrome. *Journal of Intellectual Disability Research*, 52 (8&9), 644.
- [138] Skandar, A., Schoonbrood-Lenssen, A., Van den Akker, M., & Maaskant, M. (2005). Verouderingskenmerken bij mensen met het syndroom van Sanfilippo. *Tijdschrift voor Artsen voor Verstandelijk Gehandicapten*, 23(4), 3-5.
- [139] Strydom, A., & Hassiotis, A. (2003). Diagnostic instruments for dementia in older people with intellectual disability in clinical practice. *Aging and Mental Health*, 7(6), 431-437.

- [140] Strydom, A., Livingston, G., King, M., & Hassiotis, A. (2007). Prevalence of dementia in intellectual disability using different diagnostic criteria. *British Journal of Psychiatry*, 191, 150-157.
- [141] Sturmey, P., Tsiouris, J. A., & Patti, P. (2003). The psychometric properties of the Multi- Dimensional Observation Scale for Elderly Subjects (MOSES) in middle aged and older populations of people with mental retardation. *International Journal of Geriatric Psychiatry*, 18(2), 131-134.
- [142] Swerdlow, A. J., Higgins, C. D., Schoemaker, M. J., Wright, A. F., & Jacobs, P. A. (2005). Mortality in patients with Klinefelter syndrome in Britain: a cohort study. *J Clin Endocrinol Metab*, 90(12), 6516-6522.
- [143] Teipel, S. J., & Hampel, H. (2006). Neuroanatomy of Down syndrome in vivo: a model of preclinical Alzheimer's disease. *Behavior Genetics*, 36(3), 405-415.
- [144] Temple, V., & Konstantareas, M. M. (2005). A comparison of the behavioural and emotional characteristics of Alzheimer's dementia in individuals with and without Down syndrome. *Canadian Journal on Aging*, 24(2), 179-189.
- [145] The-Cornelia-de-Lange-Syndrome-Association (2008). FAQ Retrieved July 28, 2008, from <http://www.cdlsa.us.org/?page=faq>
- [146] Thorpe, L., Davidson, P., & Janicki, M. (2001). Healthy Ageing - Adults with Intellectual Disabilities: Biobehavioural Issues. *Journal of Applied Research in Intellectual Disabilities*, 14(3), 218-228.
- [147] Tomka, H., Huber, B., & Seidel, M. (2004). Atypical Epilepsy Symptomatology as Cause of a Dementia Like State in a Mentally and Physically Retarded Patient. *Fortschritte der Neurologie Psychiatrie*, 72(3), 160-163.
- [148] Tsiouris, J., Patti, P., Tipu, O., & Raguthu, S. (2002). Adverse effects of phenytoin given for lateonset seizures in adults with Down syndrome. *Neurology*, 59(5), 779-780.
- [149] Tsiouris, J. A., & Patti, P. (1997). Drug treatment of depression associated with dementia or presented as "pseudodementia" in older adults with Down syndrome. *Journal of Applied Research in Intellectual Disabilities*, 10(4), 322.

- [150] Tyrrell, J., Cosgrave, M., McCarron, M., McPherson, J., Calvert, J., Kelly, A., et al. (2001). Dementia in people with Down's syndrome. *International Journal of Geriatric Psychiatry*, 16(12), 1168-1174.
- [151] Urv, T. K., Zigman, W. B., & Silverman, W. (2008). Maladaptive behaviors related to dementia status in adults with down syndrome. *American Journal on Mental Retardation*, 113(2), 73-86.
- [152] Van Buggenhout, G. J., Trommelen, J. C., Schoemaker, A., De Bal, C., Verbeek, J. J., Smeets, D. F., et al. (1999). Down syndrome in a population of elderly mentally retarded patients: genetic-diagnostic survey and implications for medical care. *American Journal of Medical Genetics*, 85(4), 376-384.
- [153] Van den Veyver, I. B., & Zoghbi, H. Y. (2002). Genetic basis of Rett syndrome. *Ment Retard Dev Disabil Res Rev*, 8(2), 82-86.
- [154] Van Schrojenstein Lantman de Valk, Van den Akker, M., Maaskant, M. A., & Haveman, M. J. (1997). Prevalence and incidence of health problems in people with intellectual disability. *Journal of Intellectual Disability Research*, 41(1), 42-51.
- [155] Van Waarde, J., & Van der Mast, R. (2004). Delirium in learning disability: Case series and literature review. *British Journal of Learning Disabilities*, 32, 123-127.
- [156] Vink A. C., Birks J., Bruinsma M. S., & Scholten R. J. P. M. (2009). *Cochrane Database of Systematic Reviews 2009, Issue 1.*
- [157] Visser, F. E., Aldenkamp, A. P., Van Huffelen, A. C., & Kuilman, M. (1997). Prospective study of the prevalence of Alzheimer-type dementia in institutionalized individuals with Down syndrome. *American Journal on Mental Retardation*, 101(4), 412.
- [158] Watchman K. (2003). Why wait for dementia? *Journal of Learning Disabilities* 7(3), 230.
- [159] Watchman K. (2005). Practitioner-Raised Issues and End-of-Life Care for Adults with Down Syndrome and Dementia. *Journal of Policy and Practice in Intellectual Disabilities* 2(2),156-162.
- [160] Watchman K. (2008). Changes in accommodation experienced by people with Down syndrome and dementia in the first five years after diagnosis. *Journal of Policy and Practice in Intellectual Disabilities* 5(1), 68.

- [161] Wessel, A., Gravenhorst, V., Buchhorn, R., Gosch, A., Partsch, C. J., & Pankau, R. (2004). Risk of sudden death in the Williams-Beuren syndrome. *American Journal of Medical Genetics. Part A*, 127(3), 234-237.
- [162] Wilkinson H. & Janicki M. (2002). The Edinburgh Principles with accompanying guidelines and recommendations. *Journal of Intellectual Disability Research* 46(3), 279-284.
- [163] Wilkinson H., Kerr D., Cunningham C. & Rae C. (2004). Home for good? Preparing to support people with a learning disability in a residential setting when they develop dementia from <http://www.jrf.org.uk/bookshop/eBooks/1841961272.pdf>
- [164] Witts, P., & Elders, S. (1998). The "Severe Impairment Battery": Assessing cognitive ability in adults with Down syndrome. *British Journal of Clinical Psychology*, 37(2), 216.
- [165] Woods B., Spector A., Jones C., Orrell M., & Davies S. (2005). Reminiscence therapy for dementia. *Cochrane Database of Systematic Reviews* 2005, Issue 2.
- [166] Yogalingam, G., & Hopwood, J. J. (2001). Molecular genetics of mucopolysaccharidosis type IIIA and IIIB: Diagnostic, clinical, and biological implications. *Hum Mutat*, 18(4), 264-281.
- [167] Zigman, W., Schupf, N., Devenny, D., Mizejeski, C., Ryan, R., Urv, T. K., et al. (2004). Incidence and prevalence of Dementia in elderly adults with mental retardation without Down syndrome. *American Journal on Mental Retardation*, 109(2), 126-141.
- [168] Zigman, W., Schupf, N., Haveman, M., & Silverman, W. (1997). The epidemiology of Alzheimer disease in intellectual disability: results and recommendations from an international conference. *J Intellect Disabil Res*, 41 (Pt 1), 76-80.