

## Słowniczek

**aberracja** – termin ten oznacza tyle, co zboczenie, odchylenie od normy. Aberracje chromosomowe, o jakich mówi się w sytuacji zakłóceń (odchyień) rozwoju u osób z diagnozą zespołu Downa, polegają na zmianach w strukturze chromosomów. Zmiany te powstają wskutek ich samorzutnych pęknięć, które mają miejsce w warunkach naturalnych, mogą być także wywoływane sztucznie za sprawą działania promieni jonizujących różnych związków chemicznych i łączenia się ich fragmentów w nowe układy.

**chromasopatie** – choroby uwarunkowane genetycznie (choroby dziedziczne) spowodowane aberracją chromosomalną.

**chromosomy** – stałe składniki jądra komórkowego u organizmów wyższych, zbudowane z kwasu dezoksyrybonukleinowego (DNA) i białek, będące nosicielami czynników dziedzicznych, czyli genów, które przy każdym podziale komórki są odtwarzane i rozdzielane między jądra komórek potomnych. Są one istotnym nośnikiem informacji genetycznej człowieka. Garnitur chromosomów składa się z 44 autosomów (które tworzą 22 pary) i jednej pary chromosomów płciowych (u kobiety XX, a u mężczyzny XY).

**delecja** – utrata jakiegoś odcinka chromosomu wskutek jego pęknięcia.

**dziecko niepełnosprawne** – każde dziecko, które bez specjalnych ulg i specjalnej pomocy z zewnątrz jest długotrwale, całkowicie lub w znacznym stopniu niezdolne do uczestnictwa w grupie normalnie rozwiniętych i zdrowych rówieśników.

**dzieci specjalnej troski** – dzieci z objawami fizycznej (w tym sensorycznej) i/lub intelektualnej niepełnosprawności będącej następstwem uszkodzeń bądź dysfunkcji narządowo-tkankowych. Są to np. dzieci z dysfunkcją narządu ruchu, wadą wzroku, słuchu, z różnego stopnia niepełnosprawnością

intelektualną, z zespołem Downa, autyzmem. Ze względu na swój stan zdrowia, potrzeby i często ograniczone możliwości rozwoju często wymagają one pomocy osób trzecich.

**dziecko z upośledzeniem sprzężonym (niepełnosprawnością o charakterze sprzężonym lub ze sprzężonymi zaburzeniami rozwoju)** – dziecko, u którego zdiagnozowano nie jedno, ale dwa, trzy, a nawet więcej różnego rodzaju upośledzeń jednocześnie nakładających się na siebie, spowodowanych przez jeden lub więcej czynników endogennych lub/i egzogennych, działających jednocześnie lub kolejno w różnych okresach jego życia.

**echolalia** – zjawisko polegające na automatycznym powtarzaniu usłyszanych pojedynczych dźwięków, słów bądź nawet całych zwrotów, pytań, które najprawdopodobniej nie mają charakteru komunikacyjnego.

**geny** – jednostki funkcjonalne materiału dziedzicznego zawarte w chromosomach. Każdy z tych nośników informacji genetycznej zakodowany jest w postaci specjalnej sekwencji DNA. DNA zbudowane jest z różnych elementów, głównie zasad i cukrów. Kolejność ich występowania (sekwencja) koduje informację genetyczną (nazywaną kodem genetycznym).

**kariotyp** – charakterystyczny zespół chromosomów osobnika lub grupy osobników spokrewnionych. O podstawowych cechach kariotypu decyduje liczba i morfologia chromosomów, które w obrębie kariotypu mogą się różnić bezwzględną długością, położeniem centromeru, obecnością przewężeń wtórnych i satelitów oraz rozmieszczeniem hetero- i euchromatyny. Kariotyp może ulegać zmianom ewolucyjnym w wyniku mutacji strukturalnych chromosomów, czyli aberracji chromosomowych.

**klinodaktylia** – wada wrodzona, która charakteryzuje się bocznym lub przyśrodkowym skrzywieniem palca dłoni bądź stopy. Najczęściej dotyczy piątego, małego palca, który

jest wtedy zgięty w stronę dośrodkową. Klinodaktylia może się wiązać z różnymi zespołami genetycznymi, np. z zespołem Downa.

**szpotawość kończyn dolnych** – wada kończyn dolnych przejawiająca się w postaci pałkowatych, wygiętych w kształt elipsy i skręconych do wewnątrz stóp, spowodowana niedomaganiem całego aparatu mięśniowo-wiązadłowego oraz nieprawidłowym rozwojem kości.

**sygnały parafoniczne** – sygnały pojawiające się na prelingwalnym etapie rozwoju języka dziecka (czyli na etapie poprzedzającym rozwój prawidłowego mówienia). Te mogą mieć postać apeli (płacz bądź okrzyki naturalne: pojękiwanie, posapywanie, popiskiwanie) lub sygnałów semantycznych sytuacyjnych stałych bądź zmiennych. W sytuacji dzieci z zespołem Downa, u których mowa nie rozwinęła się lub rozwinęła się w stopniu uniemożliwiającym efektywne porozumiewanie się przy pomocy języka mówionego (językowo-słowny sposób porozumiewania się), sygnały te mają charakter emocjonalny. Po jakości brzmienia owych sygnałów matka lub inne osoba opiekująca się nim na stałe potrafi rozpoznawać ich treść i znaczenie (np. w ten sposób dziecko może informować otoczenie, że jest mokre, głodne, zmęczone, że chce mu się spać lub chce się bawić).

**trisomia** – obecność w komórce jednego chromosomu więcej niż normalnie (czyli 47 zamiast 46). „Tri” oznacza „trzy” – na jednym odcinku zamiast dwóch chromosomów obecne są trzy. Do najbardziej znanych trisomii należy trisomia 21, w której stwierdza się dodatkowy chromosom oznaczony numerem 21. Trisomia chromosomu 21 jest przyczyną zespołu Downa.