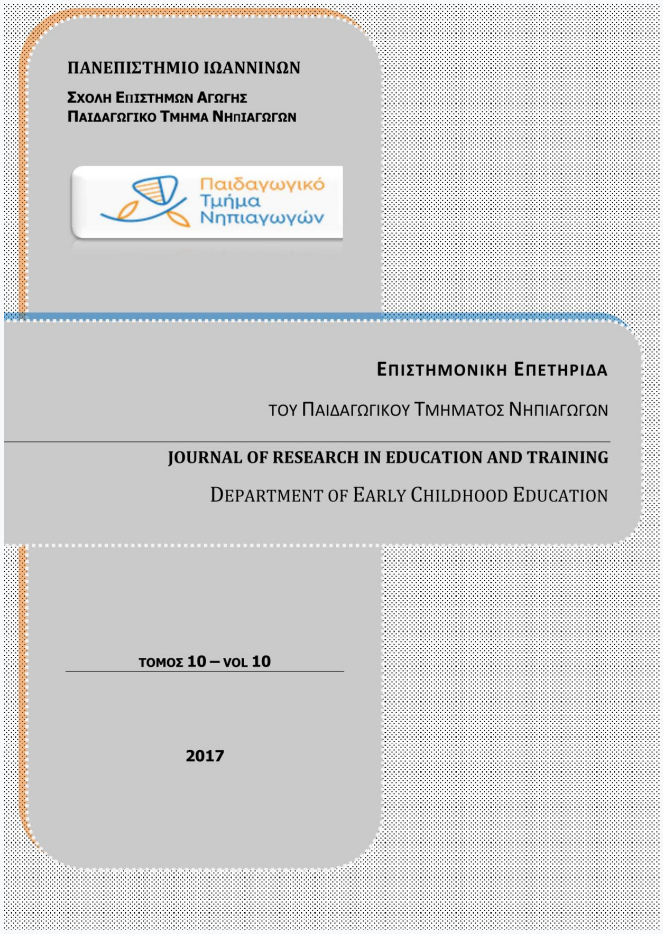
ePublishing
ΕΘΝΙΚΟ ΚΕΝΤΡΟ ΤΕΚΜΗΡΙΩΣΗΣ
NATIONAL DOCUMENTATION CENTRE

Επιστημονική Επετηρίδα Παιδαγωγικού Τμήματος Νηπιαγωγών Πανεπιστημίου Ιωαννίνων

Τόμ. 10, Αρ. 1 (2017)



Η κλινική συμπτωματολογία και η ψυχοκοινωνική υποστήριξη των πασχόντων με αλμπινισμό

Γεώργιος Μουτσινάς, Αθηνά Ντζιαβίδα

doi: 10.12681/jret.10406

Copyright © 2017, Γεώργιος Μουτσινάς, Αθηνά Ντζιαβίδα

Άδεια χρήσης Creative Commons Attribution-NonCommercial-ShareAlike 4.0.

Βιβλιογραφική αναφορά:

Μουτσινάς Γ., & Ντζιαβίδα Α. (2017). Η κλινική συμπτωματολογία και η ψυχοκοινωνική υποστήριξη των πασχόντων με αλμπινισμό. *Επιστημονική Επετηρίδα Παιδαγωγικού Τμήματος Νηπιαγωγών Πανεπιστημίου Ιωαννίνων*, *10*(1), 1–67. https://doi.org/10.12681/jret.10406

Η κλινική συμπτωματολογία και η ψυχοκοινωνική υποστήριξη των πασχόντων με αλμπινισμό.

Γεώργιος Μουτσινάς & Αθηνά Ντζιαβίδα,

Σχολή Τεχνών και Επιστημών της Αγωγής, Ευρωπαϊκό Πανεπιστήμιο Κύπρου

Περίληψη

Στην παρούσα εργασία, μέσω επικαιροποιημένης βιβλιογραφικής ανασκόπησης, περιγράφεται η συμπτωματολογία των πασχόντων με αλμπινισμό και η ψυχοκοινωνική τους υποστήριξη, σε ανταπόκριση στις διατυπωμένες ανάγκες συναφούς ενημέρωσης των εκπαιδευτικών. Ως μία σπάνια, γενετικά κληρονομούμενη πάθηση, στον αλμπινισμό παρατηρείται ποικίλου εύρους υποχρωματισμός της τριχοφυΐας, του δέρματος και των ματιών των ατόμων. Στα κλινικά χαρακτηριστικά του, περιλαμβάνονται πολλαπλά συγγενή προβλήματα όρασης και οφθαλμικές αλλοιώσεις, ενώ το νευροψυχολογικό του προφίλ πλειοψηφικά διακρίνεται από τυπικά επίπεδα νοημοσύνης, αναγνωστικά ελλείμματα, καθώς και από δυσχέρειες των επιτελικών και αισθητικο-αντιληπτικών λειτουργιών της μνήμης, της προσοχής, αλλά και της αδρής ή / και λεπτής κινητικότητας. Ακόμη, η πάθηση διέπεται από ένα σύνολο κοινωνικο-συναισθηματικών και προσαρμοστικών δυσκολιών της διαπροσωπικής αλληλεπίδρασης, καθώς και κλινικής ψυχοπαθολογίας. Αντισταθμίζοντας και το ανεπαρκές ευρύτερο κοινωνικοπολιτισμικό πλαίσιο των πασχόντων, νηπιακής έως εφηβικής ηλικίας, αλλά και ενηλίκων, έχουν υλοποιηθεί συγκεκριμένες εξατομικευμένες ή ομαδικές, διεπιστημονικές και μη, ψυχοκοινωνικές παρεμβάσεις, ενίοτε αυξημένης κοινωνικής εγκυρότητας. Στις προσεγγίσεις, συνδυάστηκαν δράσεις ψυχοεκπαίδευσης, συμβουλευτικής, προπονητικής, αθλητισμού, μουσικοθεραπείας, λογοθεραπείας και εργοθεραπείας, σε σχολικό, εξωσχολικό, κατ' οίκον, ή κλινικό επίπεδο. Πλειοψηφικά, διαπιστώθηκε βελτίωση των σκοπούμενων ενδοατομικών ελλειμμάτων, των διαπροσωπικών και συμπεριφορικών δεξιοτήτων, όπως και της ψυχιατρικής συννοσηρότητας των συμμετεχόντων. Εντούτοις, διευθετώντας τους επιμέρους μεθοδολογικούς περιορισμούς των διεξαχθέντων παρεμβατικών προγραμμάτων και παράλληλα προσαρμόζοντάς τα, ανάλογα με

Υπεύθυνος επικοινωνίας: Γεώργιος Μουτσινάς, Τμήμα: Παιδαγωγικό Τμήμα: *Σχολή Τεχνών και Επιστημών της Αγωγής* Πανεπιστήμιο: Ευρωπαϊκό Πανεπιστήμιο Κύπρου
e-mail: giorgio7_cool@hotmail.com
Ηλεκτρονικός εκδότης**:** Εθνικό Κέντρο Τεκμηρίωσης, Εθνικό Ίδρυμα Ερευνών
URL: http://ejournals.epublishing.ekt.gr/index.php/jret/index

την ηλικία και τη λειτουργικότητα των πασχόντων, διατυπώνονται σχετικές προτάσεις μελλοντικής έρευνας, στοχεύοντας στην ολιστική και ενταξιακή υποστήριξη των ατόμων.

Λέξεις-κλειδιά: Αλμπινισμός, κλινικά χαρακτηριστικά, νευροψυχολογικό προφίλ, προβλήματα συμπεριφοράς, ψυχοκοινωνικές παρεμβάσεις

Clinical symptomatology and psychosocial support of individuals with albinism

Γεώργιος Μουτσινάς & Αθηνά Ντζιαβίδα,

Σχολή Τεχνών και Επιστημών της Αγωγής, Ευρωπαϊκό Πανεπιστήμιο Κύπρου

Summary

The present paper attempts an updated literature review, describing the symptomatology and the psychosocial support of patients with albinism, aiming to meet the needs of educational society's corresponding information. Albinism represents a rare, genetically inherited condition, characterized by a varying extent of hypopigmentation of the individuals' hair, skin and eyes. Its clinical features include patients' multiple congenital visual impairments and ocular lesions, whereas, by majority, its neuropsychological profile is distinguished by the individuals' typical levels of intelligence, reading deficits, as well as the difficulties of certain executive and sensory-perceptual functions. Moreover, albinism is defined by a set of social-emotional and adaptive difficulties of interpersonal interaction, and of clinical psychopathology. Counterbalancing the patients' inadequate broader socio-cultural context, a number of personalized or group psychosocial interventions, occasionally interdisciplinary and of increased social validity, has been carried out in preschoolers, primary school-aged children, adolescents and adults with albinism. Combining psychoeducational, counseling, coaching, athletic, music therapy, speech therapy and occupational therapy activities at in-school, extracurricular, domestic, or clinical level, a majoritarian improvement of the targeted participants' intrapersonal deficits, interpersonal and behavioral skills, as well as of psychiatric comorbidity, was noted. Nevertheless, by arranging the weak methodological points of the conducted interventional programs, the implementation of a set of future research proposals is possible, contributing to the comprehensive and inclusive individuals' support.

Key-words: Albinism, clinical features, neuropsychological profile, behavioral problems, psychosocial interventions

Εισαγωγή

Πέραν του μορφωτικού χαρακτήρα των εκάστοτε δράσεων Ειδικής Αγωγής και Εκπαίδευσης (ΕΑΕ), ανάλογα δόκιμες αναδεικνύονται και οι κοινωνικο-συναισθηματικές τους προεκτάσεις (Polat, 2011). Υπό αυτό το σκεπτικό, παρά τη σχετικά περιορισμένη συχνότητα εμφάνισης των πασχόντων με αλμπινισμό, στο γενικό πληθυσμό, ο χαρακτηριστικός φαινότυπος και τα συγγενή προβλήματα όρασής τους οδηγούν σε σημαντικά ελλείμματα ποικίλων τομέων της καθημερινής κοινωνικής τους αλληλεπίδρασης, όπως η αυτοαντίληψη, η αυτοεπάρκεια και η κοινωνική λειτουργικότητα, αλλά και σε αυξημένη αγχώδη, καταθλιπτική και συμπεριφορική κλινική ψυχοπαθολογία. Δεδομένων των συγκεκριμένων επιπτώσεων, συναρτήσει και των νευροψυχολογικών αποκλίσεων και της συσχετιζόμενης χαμηλής μαθησιακής επίδοσης των μαθητών με αλμπινισμό, σημαντική κρίνεται η κοινωνικο-συναισθηματική και ψυχολογική τους υποστήριξη (Brilliant, 2015· Datta, 2014· Estrada-Hernández & Harper, 2007).

Ωστόσο, το 2012, επισκόπηση των Yalo, Indoshi, και Agak διαπίστωσε την ανεπαρκή κατάρτιση ποσοστών 82,1% και 67,4% 78 δασκάλων, όσον αφορά στην κλινική συμπτωματολογία και την ψυχοκοινωνική υποστήριξη μαθητών με αλμπινισμό, αντίστοιχα. Επιπλέον, οι Chitiyo, Hughes, Changara, Chitiyo, και Montgomery (2016), μέσω ημι-δομημένων συνεντεύξεων, κατέγραψαν τις σημαντικές επιμορφωτικές ανάγκες 204 δασκάλων, ως προς τη χαρακτηριστική συμπτωματολογία και την κοινωνικο-συναισθηματική υποστήριξη παιδιών με αλμπινισμό.

Αναλυτικότερα, ο Mnyanyi (2009), μέσω ημι-δομημένων συνεντεύξεων, εντόπισε, μεταξύ άλλων, τις σημαντικές δυσκολίες 53 δασκάλων στην παιδαγωγική διαχείριση των κοινωνικών-αλληλεπιδραστικών δυσκολιών 37 μαθητών (27 άρρενες) με

προβλήματα όρασης, 18 εξ αυτών με αλμπινισμό. Περαιτέρω, η επισκόπηση των Gathumbi, Ayot, Kimemia, και Ondigi (2015) διαπίστωσε την ανάλογα περιορισμένη διδακτική και συμβουλευτική ετοιμότητα του 68% 140 δασκάλων και του 42% 133 διευθυντών δημοτικών σχολείων, αντίστοιχα. Μάλιστα, σε επισκόπηση των Masanja, Mvena, και Kayunze (2014), η ανεπαρκής ενημέρωση ποσοστού 79,5% 156 δασκάλων, για το κλινικό προφίλ και τη συμπτωματολογία των παιδιών με αλμπινισμό, συσχετίστηκε θετικά με την περιορισμένη διεξαγωγή σχετικών ψυχοκοινωνικών και ενταξιακών παρεμβάσεων. Παράλληλα, ο Kapinga (2014), μέσω ημι-δομημένων συνεντεύξεων, παρατήρησε την ανασταλτική επίδραση των περιορισμένων γνώσεων 35 δασκάλων, αναφορικά με την κλινική συμπτωματολογία των πασχόντων μαθητών, στην υλοποίηση αντίστοιχων συμπεριληπτικών προγραμμάτων.

Συνεπώς, απαιτείται η ενημέρωση της εκπαιδευτικής κοινότητας, τόσο για τη συγκεκριμένη κλινική εικόνα / συμπτωματολογία του αλμπινισμού, όσο και για τα συναφώς υλοποιούμενα εναλλακτικά ή συμπληρωματικά ψυχοκοινωνικά προγράμματα παρέμβασης (Chitiyo et al., 2016· Gathumbi et al., 2015· Kapinga, 2014· Masanja et al., 2014· Mnyanyi, 2009· Yalo et al., 2012).

Για τους παραπάνω λόγους, η παρούσα εργασία στοχεύει στην επικαιροποιημένη περιγραφή της συμπτωματολογίας του αλμπινισμού, καθώς και την κριτική ανασκόπηση των διεξαχθεισών παρεμβάσεων, για την ψυχοκοινωνική του υποστήριξη. Μεθοδολογικά, διεξήχθη μία βιβλιογραφική ανασκόπηση διάρκειας 6 ημερολογιακών μηνών (Μάρτιος έως Αύγουστος του 2016). Μελετήθηκαν αγγλόγλωσσες εμπειρικές έρευνες, λόγω της απουσίας αντίστοιχων ελληνόγλωσσων, δημοσιευμένες στο χρονικό διάστημα από το 2000 έως και το 2016, δεδομένης της απόπειρας επικαιροποιημένης προσέγγισης των παραπάνω στόχων της εργασίας. Η

πρόσβαση στις μελετώμενες παραπομπές αποκτήθηκε μέσω των διεθνών βάσεων δεδομένων Academic Search Complete, EBSCO host, JSTOR, MEDLine, PsycINFO, Scopus και Web of Science (Citation Indexes), χρησιμοποιώντας τις λέξεις – κλειδιά των τίτλων των επιμέρους ενοτήτων της εργασίας, στην αγγλική γλώσσα.

Κατόπιν αυτών, στην πρώτη ενότητα της παρούσας ανασκόπησης, επιχειρείται η απόδοση ενός ορισμού του αλμπινισμού, παραθέτοντας τους επιμέρους υπότυπούς του και τη συχνότητα εμφάνισής τους. Στις ακόλουθες ενότητες, αναπτύσσονται τα κλινικά χαρακτηριστικά, το νευροψυχολογικό προφίλ, καθώς και τα προβλήματα συμπεριφοράς και η προσωπικότητα των πασχόντων με αλμπινισμό. Έπειτα, αναλύεται η ανάγκη της ψυχοκοινωνικής τους υποστήριξης και παρατίθεται ένα σύνολο διεξαχθέντων σχετικών παρεμβατικών προγραμμάτων. Επιλογικά, έχοντας συνοψίσει τα κυριότερα αποτελέσματα των εν λόγω παρεμβάσεων και βάσει των περιορισμών τους, διατυπώνονται αντίστοιχες προτάσεις μελλοντικής έρευνας.

Ορισμός, φαινότυποι και συχνότητα εμφάνισης του αλμπινισμού

Ο αλμπινισμός ή αλφισμός συνιστά μία γενετικά κληρονομούμενη πάθηση, που προκαλείται, είτε λόγω απουσίας, είτε λόγω ελάττωσης της βιοσύνθεσης μελανίνης στα μελανινοκύτταρα, με αποτέλεσμα τον υποχρωματισμό της τριχοφυΐας, του δέρματος και των ματιών (ΟφθαλμοΔερματικός Αλμπινισμός / ΟΔΑ), ή μόνο των ματιών (Οφθαλμικός Αλμπινισμός / ΟΑ) των πασχόντων (Dessinioti, Stratigos, Rigopoulos, & Katsambas, 2009· Hertle, 2013). Οι όροι προέρχονται από τον αντίστοιχο λατινικό «albus» και τον αρχαίο ελληνικό «αλφός», αποδίδοντας τους εν λόγω υποχρωματισμούς (Gargiulo et al., 2011). Πιο συγκεκριμένα, ο ΟΔΑ περιλαμβάνει 4 υπολειπόμενες αυτοσωματικές διαταραχές, αποδιδόμενες σε ισάριθμες γονιδιακές ανωμαλίες (TYR, P, TYRP1 και SLC45A2) και σε σύνθετη

γενωμική ετεροζυγωτία. Έτσι, κυμαίνεται από τον ΟΔΑ1Α, τη σοβαρότερη μορφή, που χαρακτηρίζεται από δια βίου πλήρη έλλειψη της παραγωγής μελανίνης, έως τις ηπιότερες μορφές, ΟΔΑ1Β, ΟΔΑ2, ΟΔΑ3 και ΟΔΑ4, όπου εμφανίζεται προοδευτική μερική μελάγχρωση, κατά τα πρώτα 1 έως 3 μεταγεννητικά έτη των πασχόντων. Προεκτείνοντας, στον αλμπινισμό συγκαταλέγονται το σύνδρομο Hermansky-Pudlak, το σύνδρομο Chediak-Higashi, το σύνδρομο Griscelli και το σύνδρομο Waardenburg τύπου ΙΙ (Grønskov, Ek, & Brondum-Nielsen, 2007· Levin & Stroh, 2011· Njuguna et al., 2009).

Λεπτομερέστερα, στον ΟΔΑ1Α, ανεξαρτήτως ηλικίας ή φυλής, οι ίριδες των πασχόντων είναι γαλάζιες, έως σχεδόν ροζ, και πλήρως διαφανείς, ενώ το δέρμα τους παρουσιάζει ενδεχομένως αμελανωτικούς σπίλους. Στον ΟΔΑ1Β, λόγω και της θερμοκρασιακής ευαισθησίας των ατόμων, οι γαλανές τους ίριδες ενδέχεται να εξελιχθούν σε πράσινες ή καστανές. Στον ΟΔΑ2, πλειοψηφικά, τα νεογέννητα έχουν έγχρωμη τριχοφυΐα, χρωματικά μεταβαλλόμενες ίριδες, σπίλους και δερματικές δυσχρωμίες. Στους Αφρικανούς, ο καστανός ΟΔΑ αποτυπώνεται με ανάλογου χρώματος τριχοφυΐα και δέρμα, καθώς και με γκρίζες ίριδες. Ακόμη, ο ΟΔΑ3 εκδηλώνεται ως καστανέρυθρος ή ερυθρός ΟΔΑ, σε άτομα αφρικανικής καταγωγής (τριχοφυΐα και δέρμα). Τέλος, ο κλινικός φαινότυπος του ΟΔΑ4 δεν μπορεί να διακριθεί από τον ΟΔΑ2. Αξιοσημείωτα, οι πάσχοντες με αλμπινισμό έως και 40 ετών, αντιπροσωπεύουν το 60-67% των ασθενών με πρωτογενή καρκίνο του δέρματος (Mártinez-García & Montoliu, 2013· Okulicz, Shah, Schwartz, & Janniger, 2003· Rooryck, Morice, Lacombe, Taieb, & Arveiler, 2009· Tandon, 2016).

Εκτός αυτών, το σύνδρομο Hermansky-Pudlak χαρακτηρίζεται από ΟΔΑ, αιμορραγικές ανωμαλίες και ατέλειες της λυσοσωματικής αποθήκευσης κηροειδούς πρωτεΐνης. Επίσης, στο σύνδρομο Chediak-Higashi αναπτύσσεται μερικός ΟΔΑ,

αργυρόχρωμη τριχοφυΐα, αιμορραγικές τάσεις, περιφερική νευροπάθεια και ανοσολογική ανεπάρκεια. Επιπλέον, στο σύνδρομο Griscelli εκδηλώνεται μερικός ΟΔΑ, αργυρόχρωμη τριχοφυΐα, μεγάλα συγκροτήματα χρωστικών στους άξονες της τριχοφυΐας και συσσώρευση των ώριμων μελανινοσφαιρίων εντός των μελανινοκυττάρων. Τέλος, το σύνδρομο Waardenburg τύπου ΙΙ εμφανίζει ποικίλης έκτασης κώφωση και υποχρωματισμό της τριχοφυΐας, των ματιών και του δέρματος (Kello & Gilbert, 2003· Summers, 2009).

Γενικά, ο αλμπινισμός εμφανίζεται σε συχνότητα 1:17.000, ανεξαρτήτως φύλου και εθνοτικής προέλευσης, ενώ περίπου 1 στα 70 άτομα φέρουν ένα γονίδιο του ΟΔΑ (Hatton, Schwietz, Boyer, & Rychwalski, 2007). Κατ' εξαίρεση, ο φυλοσύνδετος ΟΑ διαγιγνώσκεται μόνο στους άρρενες, συναρτήσει της μεταβολής του χρωμοσώματος Χp22.3. Πέραν αυτού, ο ΟΔΑ1 έχει συχνότητα 1:40.000. Εξίσου, στις Ηνωμένες Πολιτείες Αμερικής (ΗΠΑ), ο συνολικός επιπολασμός του ΟΔΑ2 υπολογίζεται στο 1:36.000 και συναντάται περίπου στο 1:10.000 των Αφρικανών Αμερικανών, ενώ επηρεάζει 1:3.900 Νοτιοαφρικανούς. Μάλιστα, 1 στους 100 πάσχοντες με σύνδρομο Prader-Willy ή Angelman εκδηλώνει ΟΔΑ2, δεδομένης της κοινής χρωμοσωμικής και γονιδιακής τους καταβολής (Tomita & Suzuki, 2004). Επιπλέον, ο ΟΔΑ3 επηρεάζει 1:8.500 άτομα στην αφρικανική ήπειρο, ενώ εμφανίζεται σε συχνότητα 2:2.000.000 σε καυκάσιους και 1:2.500.000 σε ασιατικούς πληθυσμούς (Rooryck, Roudaut, Robine, Müsebeck, & Arveiler, 2006). Τέλος, ο ΟΔΑ4 έχει καταγραφεί σε ποσοστό 5-8% του γερμανικού (Rundshagen, Zühlke, Opitz, Schwinger, & Käsmann-Kellner, 2004) και στο 18% του ιαπωνικού πληθυσμού (Inagaki et al., 2014).

Περαιτέρω, το σύνδρομο Hermansky-Pudlak προσβάλλει 1:500.000 έως 1:1.000.000 άτομα, συναντώμενο σε συχνότητα 1:2.000 και 1:1.800 στην Ελβετία και το Πουέρτο

Ρίκο, αντίστοιχα. Αξιοσημείωτα, στις ΗΠΑ, την εικοσαετία 1990-2010, το σύνδρομο Chediak-Higashi ταυτοποιήθηκε σε λιγότερα από 500 άτομα, ενώ το σύνδρομο Griscelli διαγνώστηκε σε περίπου 40 πάσχοντες. Καταλήγοντας, ο επιπολασμός του συνδρόμου Waardenburg τύπου ΙΙ ανάγεται σε 1:40.000 άτομα (Gittler & Marion, 2016· Montoliu et al., 2014).

Κλινικά χαρακτηριστικά των πασχόντων με αλμπινισμό

Καταρχάς, το 2010, η αναδρομική μελέτη των Mohamed, El-Sayed, και Seifeldin αξιολόγησε τα κλινικο-επιδημιολογικά οφθαλμικά, δερματολογικά και νευροψυχολογικά χαρακτηριστικά 113 πασχόντων με αλμπινισμό (62 άρρενες), ηλικιακού εύρους 1 μηνός έως 25 ετών, βάσει του ιατρικού τους ιστορικού. Στην εν λόγω έρευνα, ανιχνεύθηκαν ο πλήρης (48,67%), ο μερικός (41,59%), ο συνδρομικός οφθαλμοδερματικός (7,96%) και ο οφθαλμικός (1,76%) αλμπινισμός των ατόμων, αναγόμενοι στο αιμομικτικό (66,37%) ή / και το κληρονομικό τους ιστορικό (46,01%) και εντοπίζοντας πολλαπλές γενωμικές τους μεταλλάξεις (36,28%). Ακόμη, καταγράφηκε η ήπια νοητική αναπηρία (16,8%), οι επιληπτικές κρίσεις (12,38%), τα γλωσσικά ελλείμματα (9,86%), η τυφλοκώφωση (3,53%) και το σύνδρομο Down (1,76%) των μελετώμενων. Ανάλογα, οι Tunay, Çaliskan, İdil, και Öztuna (2016), εφάρμοσαν ένα σύνολο κλινικών οφθαλμολογικών δοκιμασιών (μέσω των κλιμάκων LogMAR, MNREAD, Kestenbaum και Worth) σε 150 παιδιά με προβλήματα όρασης (58,7% άρρενες), Μέσης Ηλικίας (ΜΗ) 10,6 χρόνων, 16 εκ των οποίων με αλμπινισμό. Στη συγκεκριμένη μελέτη, διαγνώστηκε ο νυσταγμός (35,3%), η κληρονομική δυστροφία της ωχράς κηλίδας (36,0%), ο στραβισμός (30,0%) και η σοβαρή βλάβη της οπτικής οξύτητας (20/160-20/400, 91,3%) των πασχόντων,

συναρτήσει του κατά 66,0% αιμομικτικού τους ιστορικού (29,3% εξ αυτού, γονικής φύσης).

Εντούτοις, οι Heinmiller, Holleschau, και Summers (2016), αξιολογώντας το ιατρικό ιστορικό 111 αδελφών (60 άρρενες), ΜΗ 12,9 ετών και μέσης ηλικιακής διαφοράς 11,5 μηνών, σε 54 οικογένειες με αλμπινισμό, επεσήμαναν τα τυπικά επίπεδα της νοημοσύνης τους (89%). Εκτός αυτών, στην προκείμενη μελέτη, ανεξαρτήτως της συγγένειάς τους, παρατηρήθηκαν η μέτρια οπτική (6/30-6/48, 80%) και διοφθαλμική στερεοπτική οξύτητα (6/24-6/30, 66%), η διαφάνεια (65%) και η εκφύλιση (34%) της ωχράς κηλίδας, η εκφύλιση του κεντρικού βοθρίου της (72%), όπως και ο νυσταγμός (96%) των πασχόντων.

Περαιτέρω, η αναδρομική μελέτη των Wolf, Rubin, και Kodsi (2005) συνέκρινε το ιατρικό ιστορικό 16 παιδιών (9 άρρενες), ΜΗ 10 χρόνων, με αλμπινισμό και χαμηλό μέσο νυσταγμό (0,3^{o}) και 22 πασχόντων συνομηλίκων τους (16 άρρενες) με αυξημένο μέσο νυσταγμό (2,7^{o}). Στην έρευνα αυτήν, διαπιστώθηκε η στατιστικά σημαντική φυσιολογική οπτική οξύτητα (20/10-20/20) και τα ποσοστά 37,5% ορθοφορίας και 62,5% στραβισμού της πρώτης ομάδας, έναντι της μέτριας οπτικής οξύτητας (20/80-20/100) και των ποσοστών 72,7% ορθοφορίας και 86,4% στραβισμού της δεύτερης. Επίσης, οι Huurneman και Boonstra (2013) διεξήγαν πολλαπλούς οφθαλμολογικούς ελέγχους (βάσει των κλιμάκων E-chart και Titmus Fly, μέσω οπτικής τομογραφίας συνοχής και χρησιμοποιώντας οπτικά προκλητά δυναμικά) σε 16 παιδιά (12 άρρενες) με ΟΑ ή ΟΔΑ, ΜΗ 6,6 ετών, 10 συνομήλικους πάσχοντες με σύνδρομο παιδικού νυσταγμού (6 άρρενες) και 72 Τυπικά Αναπτυσσόμενα (ΤΑ) άτομα (50 άρρενες), της ίδιας ηλικίας. Στην προκείμενη μελέτη, καταγράφηκε η ήπια βλάβη της διοφθαλμικής οξύτητας (20/40-20/50) των πρώτων ερευνώμενων και η ελαφρώς δυσχερέστερη οξύτητα όρασης (20/60-20/80) των δεύτερων, σε αντιπαραβολή με τις φυσιολογικές

οφθαλμικές επιδόσεις (20/20-20/25) των τρίτων. Μάλιστα, οι παραπάνω τιμές επηρεάστηκαν κατά 65,6% και 50,5% από τη διάγνωση στραβισμού σε ποσοστά 63,8% και 79,4%, ανά ομάδα πασχόντων.

Επίσης, η περιγραφική κλινική μελέτη της Udeh και των συνεργατών της (2014), χορήγησε ένα σύνολο οφθαλμολογικών κλιμάκων (LogMAR, MNREAD, Kestenbaum, Duochrome και Worth) σε 153 πάσχοντες με ΟΔΑ (54,2% θήλεα) ΜΗ 23,4 χρόνων. Έτσι, παρατηρήθηκε ο νυσταγμός (100%), η βοθρική υποπλασία (100%), η μέτρια απώλεια όρασης (70,9%), η μυωπία (23,9%), ο στραβισμός (16,4%), ο αστιγματισμός (73,2%), όπως και ο αποχρωματισμός (89,9%) και η διαφανοσκόπηση (81,7%) της ίριδας των ατόμων, ανεξαρτήτως του φύλου και της ηλικίας τους. Αντίστοιχη περιγραφική κλινική μελέτη των Khanal, Pokharel, και Kandel (2016), μέσω ποικίλων οφθαλμολογικών κλιμάκων (Balie Lovie LogMAR, Krimsky, Titmus Fly και Ishihara), διαπίστωσε το μυωπικό αστιγματισμό (34,0%), τον οριζόντιο εκκρεμοειδή νυσταγμό (68,0%), το στραβισμό (40,0%), τη μέτρια απώλεια όρασης (38,0%), τη διαφανοσκόπηση της ίριδας (88,4%), τη βοθρική υποπλασία (82,0%), τη χονδροειδή στερέοψη (32,0%), τη βλεφαρική πολίωση (73,0%), αλλά την τυπική διοφθαλμική χρωματική όραση (76,0%) 25 εφήβων (16 άρρενες) με ΟΔΑ, ΜΗ 16,2 ετών.

Συμπληρωματικά, η κλινική έρευνα των Kooiker, Pel, και van der Steen (2014), βάσει οπτικών προκλητών δυναμικών, κατέγραψε τις κατά 62-85% επιβραδυμένες αντανακλαστικές οφθαλμικές κινήσεις προσανατολισμού 57 πασχόντων με αλμπινισμό, ΜΗ 7,3 χρόνων, σε δείγμα 149 ατόμων (90 άρρενες) με σοβαρή βλάβη της οπτικής οξύτητας (20/200-20/400), έναντι 127 ΤΑ παιδιών (63 άρρενες), ΜΗ 7,9 ετών. Επιπρόσθετα, οι παραπάνω δυσχέρειες αποδόθηκαν στο ιστορικό διάγνωσης εγκεφαλικής οπτικής διαταραχής (42%), ήπιας νοητικής αναπηρίας (22%),

αντιληπτικής δυσλειτουργίας (35%), νυσταγμού (54%) και στραβισμού (39%) των μελετώμενων. Παράλληλα, μία κλινική, ορθοπτική και ηλεκτροφυσιολογική αξιολόγηση (Dorey, Neveu, Burton, Sloper, & Holder, 2003), μέσω οπτικών προκλητών δυναμικών, σε 40 παιδιά (26 άρρενες) με ΟΑ ή ΟΔΑ, ΜΗ 10,6 ετών, συσχέτισε θετικά τη συγκεκριμένη συμπτωματολογία με το αυξημένο εύρος της μεσοημισφαιρικής λανθάνουσας ασυμμετρίας των οφθαλμικών αντανακλαστικών (0,93-1,28) των συμμετεχόντων, κλιμακούμενη έως και την ηλικία των 7 ετών.

Υπό διαφορετική οπτική, μία σχετική γενωμική ανάλυση (Gargiulo et al., 2011) επεσήμανε 35 αιτιολογικές και 20 πολυμορφικές αλληλόμορφες μεταλλάξεις των γονιδίων TYR, P (OCA2), TYRP1 και SLC45A2 (MATP), σε ποσοστό 95,6% 45 πασχόντων με ΟΔΑ (23 άρρενες), ΜΗ 17,6 χρόνων. Ειδικότερα, ο Fang με τους συνεργάτες του (2008), μέσω γενωμικών αναλύσεων, οπτικών προκλητών δυναμικών και εξέτασης του ιατρικού ιστορικού 22 αρρένων με φυλοσύνδετο ΟΑ, ΜΗ 34 χρόνων, κατέγραψαν το νυσταγμό (68,2%) την ελλειμματική οπτική οξύτητα (6/30-6/48), τον ήπιο περιφερειακό οφθαλμικό υποχρωματισμό (40,9%), τη σοβαρή βοθρική υποπλασία (86,4%) και την τυπική μελάγχρωση του οφθαλμικού βυθού αυτών, συναρτήσει 6 μεταλλάξεων του γονιδίου GPR143, συγκριτικά με 100 ΤΑ άρρενες, ΜΗ 41 ετών. Εξίσου, οι Trebušak Podkrajšek, Stirn Kranjc, Hovnik, Kovač, και Battelino (2012), βάσει γενωμικών αναλύσεων και μελέτης του ιατρικού ιστορικού 16 αρρένων, ΜΗ 9,4 ετών, με φυλοσύνδετο ΟΑ, κατέγραψαν το νυσταγμό (83,9%), το στραβισμό (67,4%), τη μέτρια βλάβη της οπτικής οξύτητας (20/100-20/160), τη διαφανοσκόπηση της ίριδας (90,5%), τη βοθρική υποπλασία (82,2%) και τη φωτοευαισθησία (40%) αυτών. Ταυτόχρονα, η προκείμενη συμπτωματολογία ανάχθηκε κατά 26,6% σε 3 μεταλλάξεις του γονιδίου GPR143.

Τέλος, ο Kumar με τους συνεργάτες του (2011), μέσω τριών κλινικών δοκιμασιών (βάσει των κλιμάκων Snellen, LogMAR και Lang), αντιπαρέβαλλαν τα οφθαλμοκινητικά και κλινικά χαρακτηριστικά 52 πασχόντων με αλμπινισμό (34 άρρενες), ΜΗ 42 ετών, και 82 ατόμων διαγνωσμένων με μετάλλαξη του γονιδίου FRMD7 (61 άρρενες), ΜΗ 45,5 ετών. Στις δύο ομαδοποιήσεις, παρατηρήθηκαν τα ποσοστά νυσταγμού 66,7% και 85,4%, στραβισμού 71,2% και 7,8%, αρνητικής διοφθαλμικής στερέοψης 80,8% και 6,6% και ανώμαλης στάσης κεφαλιού 90,3% και 97,5%, καθώς και η ήπια (20/32-20/50) και η μέτρια βλάβη (20/80-20/100) της οπτικής οξύτητας, αντίστοιχα.

Συνοψίζοντας, ως οφθαλμικά κλινικά χαρακτηριστικά των πασχόντων με αλμπινισμό, έχουν καταγραφεί ο νυσταγμός, η ορθοφορία, η ποικίλης έκτασης βλάβη της οπτικής και διοφθαλμικής οξύτητας, καθώς και η κληρονομική δυστροφία, η διαφάνεια και η εκφύλιση της ωχράς κηλίδας, αλλά και του κεντρικού βοθρίου της (Heinmiller et al., 2016· Huurneman & Boonstra, 2013· Mohamed et al., 2010· Tunay et al., 2016· Wolf et al., 2005). Εκτός από τα παραπάνω, έχουν παρατηρηθεί η οφθαλμική φωτοευαισθησία, η αρνητική διοφθαλμική στερέοψη, η μέτρια απώλεια όρασης, η μυωπία, ο στραβισμός, ο αστιγματισμός, ο αποχρωματισμός και η διαφανοσκόπηση της ίριδας, η χονδροειδής στερέοψη και η βλεφαρική πολίωση των ατόμων (Khanal et al., 2016· Kooiker et al., 2014· Kumar et al., 2011· Trebušak Podkrajšek et al, 2012· Udeh et al., 2014). Τα συγκεκριμένα χαρακτηριστικά έχουν αναχθεί στις επιβραδυμένες αντανακλαστικές οφθαλμικές κινήσεις προσανατολισμού, την εγκεφαλική οπτική διαταραχή (Kooiker et al., 2014), το αυξημένο εύρος της μεσοημισφαιρικής λανθάνουσας ασυμμετρίας των οφθαλμικών αντανακλαστικών (Dorey et al., 2003), το αιμομικτικό ή / και κληρονομικό ιστορικό, όπως και τις

ποικίλες γονιδιακές μεταλλάξεις των πασχόντων (Gargiulo et al., 2011· Fang et al., 2008· Mohamed et al., 2010· Tunay et al, 2016).

Νευροψυχολογικό προφίλ των πασχόντων με αλμπινισμό

Οι Kutzbach, Summers, Holleschau, και MacDonald (2008), εξέτασαν το ιατρικό ιστορικό και διεξήγαν την τυποποιημένη αναγνωστική δοκιμασία Woodcock-Johnson III σε 78 παιδιά με αλμπινισμό (42 άρρενες), ΜΗ 11 ετών. Ταυτόχρονα, οι γονείς τους βαθμολόγησαν τις μαθηματικές τους επιδόσεις, βάσει της κλίμακας Conners. Στη συγκεκριμένη μελέτη, παρά τη μέτρια βλάβη της διοφθαλμικής οπτικής οξύτητας των ατόμων (20/100-20/160), αλλά και τη συννοσηρότητα Διαταραχής Ελλειματικής Προσοχής και Υπερκινητικότητας (ΔΕΠ-Υ) (21,8%) και Διάχυτης Αναπτυξιακής Διαταραχής (ΔΑΔ) (3,8%), καταγράφηκαν ο φυσιολογικός Δείκτης Νοημοσύνης (ΔΝ=83-104) των πασχόντων και οι εντός των τυπικών ορίων δεξιότητες ισορροπίας, λεπτής και αδρής τους κινητικότητας (80,2%). Ανάλογες ήταν και οι αναγνωστικές (74%) και μαθηματικές τους επιδόσεις (82%).

Αντίθετα, οι Ganesh, Sethi, Srivastav, Chaudhary, και Arora (2013), βάσει ενός γονικά αυτοσυμπληρούμενου ερωτηματολογίου, διαπίστωσαν τις αναγνωστικές δυσκολίες (72,8%), αλλά και τις δυσχέρειες λεπτής (77,2%) και αδρής κινητικότητας (68,6%) 6 παιδιών με ΟΔΑ (4 άρρενες), σε δείγμα 35 ατόμων με προβλήματα όρασης, ΜΗ 10,5 χρόνων. Εξίσου, η Cavézian με τους συνεργάτες της (2013), κατόπιν μελέτης του ιατρικού ιστορικού 8 δεξιόχειρων μαθητών με ΟΑ, σε δείγμα 24 ατόμων (13 άρρενες) με οφθαλμικές διαταραχές, ΜΗ 5,93 ετών, κατέγραψαν την ήπια νοητική αναπηρία αυτών (ΔΝ=58-70). Επίσης, μέσω τριών τυποποιημένων δοκιμασιών (Teddy Bear Cancellation Test, Bell Cancellation Test και Corkum Test), συγκριτικά με 60 ΤΑ συνομήλικούς τους (30 άρρενες), παρατηρήθηκαν οι δυσχέρειες

των πασχόντων στην επιλεκτική προσοχή (34,2%), την οπτικοχωρική εργαζόμενη μνήμη (22,6%), όπως και τη λεπτή (23,4%) και την αδρή (22,0%) οπτικοαντιληπτική επεξεργασία, ελαττούμενες συναρτήσει της ηλικιακής τους αύξησης. Συμπληρωματικά, οι Dale, Tadić, και Sonksen (2014), βάσει ενός γονικά συμπληρούμενου τυποποιημένου ερωτηματολογίου (Social Communication Interview for Young Children With Visual Impairment), σε 55 γονείς, κατέγραψαν τα ελλείμματα 13 νηπίων με αλμπινισμό, σε δείγμα 32 ατόμων (20 άρρενες) με σοβαρά προβλήματα όρασης και με ΔΝ=56-68, ΜΗ 22 μηνών, στην εστίαση (34%), την ανακατεύθυνση (41%) και το συντονισμό της προσοχής (48%), συγκριτικά με 23 ΤΑ συνομήλικούς τους (11 άρρενες), αναλόγως της συμπτωματολογίας τους, ωστόσο ανεξάρτητα από την ηλικία τους.

Περαιτέρω, οι Harris-Brown, Richmond, Della Maddalena, και Jaworski (2015), μέσω δυο τυποποιημένων εργαλείων (Detailed Assessment of Speed of Handwriting και Beery Visual-Motor Integration), διέγνωσαν τα στατιστικά σημαντικά ελλείμματα 21 μαθητών (12 άρρενες) με αλμπινισμό, νυσταγμό (57,6%), αμφιβληστροειδικές δυστροφίες (40,1%) και σοβαρή βλάβη της οπτικής οξύτητας (6/60-6/120), ΜΗ 14,86 χρόνων, στην ταχύτητα (13,26%) και την αναγνωσιμότητα (12,94%) της χειρόγραφης γραφής, αλλά και την οπτικοκινητική ενσωμάτωση (11,71%), σε σχέση με ισάριθμους ΤΑ συνομήλικούς τους, ανεξαρτήτως του φύλου τους. Ακόμη, οι Greenaway, Pring, Schepers, Isaacs, και Dale (2016), βάσει τριών τυποποιημένων νευροψυχολογικών δοκιμασιών (Children's Memory Scale, Child and Adolescent Social Perception Measure και Prosocial Tendencies Measure), επεσήμαναν τις δυσχέρειες 35 εφήβων με αλμπινισμό, σε δείγμα 81 ατόμων (64 άρρενες) με συγγενή προβλήματα όρασης και ΔΝ=80-119, ΜΗ 15,3 ετών, στην εργαζόμενη (21%) και τη

λεκτική μνήμη (19%), την κοινωνική επικοινωνία (27%), καθώς και την προσαρμοστική συμπεριφορά (34%), σε αντιπαραβολή με το γενικό πληθυσμό.

Επιπρόσθετα, οι van Bon, Adriaansen, Gompel, και Kouwenberg (2000), μέσω δυο τυποποιημένων τεστ (Verhoeven Three Minutes Test και Phonology of Dutch Spelling Test), διαπίστωσαν τις κατά 41% και 18,5% τυπικές επιδόσεις ανάγνωσης και συλλαβισμού 32 μαθητών με αλμπινισμό (22 άρρενες), νυσταγμό (68,7%) και στραβισμό (34,4%), σε δείγμα 134 μαθητών με προβλήματα όρασης, ΜΗ 8,9 ετών, συγκριτικά με το γενικό πληθυσμό, ανεξαρτήτως της συμπτωματολογίας τους και αναλογικά με τη σχολική τους φοίτηση. Παράλληλα, οι MacDonald, Kutzbach, Holleschau, Wyckoff, και Summers (2012), βάσει δυο ζευγών ηλικιακά κατάλληλων τυποποιημένων δοκιμασιών (One Minute Reading Test και Gates-MacGinitie Reading Tests, καθώς και Gray Oral Reading Test και Adult Reading Test), αξιολόγησαν την επίδραση των προβλημάτων όρασης 41 παιδιών (25 άρρενες) ΜΗ 11 ετών και 18 ενηλίκων (10 άρρενες) ΜΗ 32,5 χρόνων, πασχόντων με αλμπινισμό, στην απόκτηση τυπικών αναγνωστικών δεξιοτήτων. Στην εν λόγω έρευνα, δεν παρατηρήθηκε στατιστικά σημαντική διαομαδική ή ενδοομαδική συσχέτιση της χαμηλής διοφθαλμικής οπτικής οξύτητας των δύο ομάδων (20/160-20/200 και 20/80-20/100), με την τυπική αναγνωστική τους ευχέρεια (σε ποσοστό 74% και 76%, αντίστοιχα).

Εκτός αυτών, οι Gompel, Janssen, van Bon, και Schreuder (2003), μέσω του πολυμεσικού τεστ CELEX, συνέκριναν τις αναγνωστικές επιδόσεις 7 παιδιών με αλμπινισμό, σε δείγμα 20 ατόμων με προβλήματα όρασης (16 άρρενες), ισάριθμων με αναγνωστικές δυσκολίες (15 θήλεα) και 20 ΤΑ μαθητών (12 θήλεα), ΜΗ 8,9, 8,25 και 9 ετών, αντίστοιχα. Στη μελέτη αυτήν, καταγράφηκε το στατιστικά σημαντικό θετικό προβάδισμα της τρίτης ομαδοποίησης (25,7%) στην ταχύτητα κατονομασίας

λέξεων και το αρνητικό προβάδισμα της πρώτης (27,1%) στην ταχύτητα κατονομασίας εικόνων, καθώς και η διαομαδική συσχέτιση της χαμηλής ταχύτητας ανάγνωσης των συμμετεχόντων, με τα αυξημένα σφάλματά τους. Αξιοσημείωτα, η Merrill με τους συνεργάτες της (2011), βάσει ενός τυποποιημένου εργαλείου (Test of Word Reading Efficiency), προσδιόρισαν τη μέση μέγιστη ταχύτητα ανάγνωσης 63 πασχόντων με αλμπινισμό (38 θήλεα), νυσταγμό (65,8%) και στραβισμό (71,2%), ΜΗ 16 χρόνων, στις 150 λέξεις ανά λεπτό.

Εντούτοις, οι Barot, McLean, Gottlob, και Proudlock (2013), μέσω ενός τυποποιημένου τεστ (Radner Reading Charts), διαπίστωσαν την κατά 12,9% χαμηλότερη μέγιστη αναγνωστική ταχύτητα (114 λέξεις ανά λεπτό) 34 παιδιών με αλμπινισμό (23 άρρενες), ΜΗ 12,6 ετών, έναντι ισάριθμων ΤΑ συνομηλίκων τους (19 άρρενες, 131 λέξεις ανά λεπτό). Επιπλέον, η ήπια βλάβη της οπτικής οξύτητας (20/50-20/60) των πασχόντων συσχετίστηκε θετικά με τη μέση αναγνωστική τους οξύτητα (81 λέξεις ανά λεπτό), ενώ ο νυσταγμός τους (67,6%) συσχετίστηκε αρνητικά με τη μέγιστη αναγνωστική τους ταχύτητα.

Τέλος, οι Pijnacker, Vervloed, και Steenbergen (2012), βάσει τριών τυποποιημένων δοκιμασιών κατανόησης της θεωρίας του νου και της μη κυριολεκτικής γλώσσας (Sally-Ann task, Happe's Strange Stories και Children's Communication Checklist-2), συνέκριναν τις πραγματολογικές επιδόσεις 5 παιδιών με αλμπινισμό (3 άρρενες), σε δείγμα 24 ατόμων (11 άρρενες) με συγγενή προβλήματα όρασης και μέσο λεκτικό ΔΝ 101, ΜΗ 10,2 χρόνων, και 24 ΤΑ συνομηλίκων τους. Στην προκείμενη έρευνα, εξήχθησαν οι κατά 21% χαμηλότερες μέσες βαθμολογήσεις της πρώτης ομάδας, σε σχέση με τη δεύτερη, ανεξαρτήτως της χαμηλής οπτικής οξύτητας των πασχόντων (20/160-20/200), αλλά βελτιούμενες συναρτήσει της ηλικιακής τους ωρίμανσης.

Ανακεφαλαιώνοντας, το νευροψυχολογικό προφίλ των πασχόντων με αλμπινισμό διέπεται από πλειοψηφικά τυπικά επίπεδα νοημοσύνης (Greenaway et al., 2016· Pijnacker et al., 2012· Kutzbach et al., 2008· Pijnacker et al., 2012), ωστόσο και από ελλείμματα στην εστίαση, την ανακατεύθυνση και το συντονισμό της προσοχής, στην οπτικοχωρική εργαζόμενη και τη λεκτική μνήμη, την οπτικοκινητική ενσωμάτωση, αλλά και τη λεπτή και αδρή κινητικότητα και την οπτικοαντιληπτική επεξεργασία (Dale et al., 2014· Greenaway et al., 2016· van Bon et al., 2000). Πέραν αυτών, έχουν καταγραφεί οι δυσχέρειες των ατόμων στην ταχύτητα της ανάγνωσης και της κατονομασίας εικόνων, όπως και την αναγνωσιμότητα της χειρόγραφης γραφής (Barot et al., 2013· Cavézian et al., 2013· Ganesh et al., 2015· Gompel et al., 2003· Harris-Brown et al., 2012), κατά πλειοψηφία, ανεξαρτήτως της οφθαλμικής συμπτωματολογίας τους (Kutzbach et al., 2008· MacDonald et al., 2012· Pijnacker et al., 2012· van Bon et al., 2000), εντούτοις ελαττούμενες με την ηλικιακή τους ωρίμανση (Cavézian et al., 2013· Kutzbach et al., 2012· MacDonald et al.,· 2012Merrill et al., 2011).

Προβλήματα συμπεριφοράς και προσωπικότητα των πασχόντων με αλμπινισμό

Οι Pinquart και Pfeiffer (2012), μέσω ενός τυποποιημένου ερωτηματολογίου αυτοαναφορών (Strengths and Difficulties Questionnaire), διέγνωσαν τις στατιστικά σημαντικές αυξημένες συμπεριφορικές (18,3%), συναισθηματικές (17,1%) και κοινωνικές δυσκολίες (15,5%), όπως και την κατά 3,2% αυξημένη διάγνωση ΔΕΠ-Υ (21,6%) 64 εφήβων με ΟΑ, σε δείγμα 158 ατόμων με συγγενή προβλήματα όρασης (57,6% άρρενες), ΜΗ 16,01 ετών, έναντι ισάριθμων ΤΑ συνομηλίκων, εξισωμένου φύλου, ΜΗ 15,87 ετών, κλιμακούμενες συναρτήσει της ηλικιακής τους ωρίμανσης. Επίσης, κατέγραψαν το αρνητικό προβάδισμα των πασχόντων θηλέων στις

συναισθηματικές (27,5%) και το θετικό τους προβάδισμα στις συμπεριφορικές (7,42%) και τις κοινωνικές δυσκολίες (10,77%).

Αναλυτικότερα, οι Kutzbach, Summers, Holleschau, King, και MacDonald (2007), μέσω της γονικά βαθμολογούμενης κλίμακας Conners και κατόπιν κλινικής παρατήρησης, βάσει των κριτηρίων του Diagnostic and Statistical Manual of Mental Disorders (Fourth Edition), διερεύνησαν τον επιπολασμό της ΔΕΠ-Υ σε 78 παιδιά (42 άρρενες) ΜΗ 11,9 ετών και σε 44 ενήλικες (25 θήλεα) ΜΗ 49,2 ετών, με αλμπινισμό. Στη μελέτη αυτήν, ανεξάρτητα από τις τυπικές μαθηματικές (82%) και αναγνωστικές δεξιότητες (74%) των παιδιών, τη μέτρια βλάβη της διοφθαλμικής οπτικής οξύτητας αμφότερων των πασχόντων (20/60-20/80 και 20/100-20/160) και το γενότυπό τους, η ΔΕΠ-Υ διαγνώστηκε σε ποσοστό 22,7% στα παιδιά και 6,8% στους ενήλικες, 8% και 4,4% συχνότερα από ό,τι στο γενικό πληθυσμό, αντίστοιχα. Μάλιστα, στο 50% και των δύο ομαδοποιήσεων, διαγνώστηκε ο συμπεριφορικός υπότυπος της υπερκινητικότητας και παρορμητικότητας. Εξίσου, η DeCarlo με τους συνεργάτες της (2014) εξέτασαν το ιατρικό ιστορικό 245 παιδιών με προβλήματα όρασης (141 άρρενες), ΜΗ 10,7 χρόνων, 40 εκ των οποίων με αλμπινισμό. Ανεξαρτήτως ηλικίας, φύλου και εθνικότητας, διαπιστώθηκε ο επιπολασμός της ΔΕΠ-Υ σε ποσοστό 20% των πασχόντων, τιμή 2,3 φορές μεγαλύτερη από τη συχνότητα της ΔΕΠ-Υ στο γενικό πληθυσμό. Ακόμη, η συννοσηρότητα της ΔΕΠ-Υ συσχετίστηκε αρνητικά με το σύμπτωμα νυσταγμού (18,2%) και θετικά με την αυξημένη οπτική οξύτητα (20/16-20/25) του 65% των συμμετεχόντων.

Επιπρόσθετα, η 5ετής διαχρονική μελέτη των Ajose, Parker, Merrall, Adewuya, και Zachariah (2014), βάσει μίας τυποποιημένης κλίμακας (Hospital Anxiety and Depression Scale), ποσοτικοποίησε τον επιπολασμό της ψυχιατρικής συννοσηρότητας στο 26% 87 ατόμων με ΟΔΑ (53 άρρενες), ΜΗ 12,0 ετών, σε

σύγκριση με το 59% 102 πασχόντων με λεύκη (51 άρρενες), ΜΗ 10,9 ετών. Πιο συγκεκριμένα, παρατηρήθηκαν τα ποσοστά 19% και 48% αγχώδους διαταραχής και 10% και 29% κατάθλιψης, ανά ομάδα, αυξανόμενα ανάλογα με την ηλικιακή πρόοδο και το φύλο των ερευνώμενων (θήλεα). Αντίστοιχα, οι Attama, Uwakwe, Onyeama, και Igwe (2015), μέσω δυο τυποποιημένων εργαλείων (General Health Questionnaire-28 και Mini-International Neuropsychiatric Interview), διέγνωσαν το ποσοστό 41% ψυχιατρικής συννοσηρότητας σε 100 άτομα με αλμπινισμό (63 θήλεα), ΜΗ 36,7 χρόνων, συγκριτικά του 55% ισάριθμων πασχόντων με λέπρα (57 άρρενες), ΜΗ 43,2 ετών. Ειδικότερα, επισημάνθηκαν τα ποσοστά 51% και 49% κατάθλιψης, 27% και 18% διαταραχής γενικευμένου άγχους, όπως και 7% και 16% κατάχρησης εξαρτησιογόνων ουσιών, στην κάθε ομάδα, κλιμακούμενα συναρτήσει του φύλου (θήλεα) και του χαμηλού μορφωτικού επιπέδου των μελετώμενων.

Πέραν αυτών, η Gold (2002), βάσει δυο αυτοσυμπληρούμενων τυποποιημένων δοκιμασιών (Tennessee Self-Concept Scale: 2 και Self-Perception Inventory for African Americans), συνέκρινε την ανάπτυξη της αυτοεκτίμησης 10 πασχόντων (5 άρρενες) με ΟΔΑ, ισάριθμων (5 άρρενες) με προβλήματα όρασης άνευ αλμπινισμού, αμφότερων με περιορισμένη οπτική οξύτητα (20/50-20/400), και 10 ΤΑ ατόμων (4 θήλεα), ΜΗ 16,5 ετών. Στην προκείμενη μελέτη, καταγράφηκε το μη στατιστικά σημαντικό διαδοχικό προβάδισμα των μέσων βαθμολογήσεων της αυτοεκτίμησης της τρίτης (16,8%) και της δεύτερης ομαδοποίησης (11,4%), σε σχέση με την πρώτη.

Περαιτέρω, η Palmer (2007), μέσω ενός τυποποιημένου ψυχομετρικού τεστ (Coopersmith's Self-Esteem Inventories), εξήγε την κατά 12,9% ελαττωμένη μέση αυτοεκτίμηση 10 μαθητών (7 άρρενες) με αλμπινισμό, ΜΗ 11,3 ετών, ανεξαρτήτως της συμπτωματολογίας τους, έναντι 9 ΤΑ παιδιών (8 άρρενες) ΜΗ 10,7 χρόνων, άνευ στατιστικά σημαντικής διαομαδικής τους διαφοράς. Προγενέστερα, η ίδια ερευνήτρια

(Palmer, 2005), βάσει δομημένων συνεντεύξεων, σε ποσοστά 100% των εκπαιδευτικών και 86% των μητέρων τους, διαπίστωσε την επάρκεια 10 παιδιών (7 άρρενες) ΜΗ 8,5 ετών, διαγνωσμένων με αλμπινισμό, στην κοινή χρήση και την ανταλλαγή παιχνιδιών. Εντούτοις, σε διδασκαλικό και γονικό ποσοστό 70% και 35%, αντίστοιχα, παρά την αποδοχή προς τους ΤΑ συνομήλικούς τους, παρατηρήθηκε η ανωριμότητα και η δυσπροσαρμοστικότητα των πασχόντων.

Προεκτείνοντας, οι Papadopoulos, Montgomery, και Chronopoulou (2013), μέσω δυο αυτοσυμπληρούμενων τυποποιημένων κλιμάκων (Rosenberg Self-Esteem Scale και Rotter Internal-External Locus of Control Scale), κατέγραψαν τα κατά 46,2% και κατά 31,5% μειωμένα μέσα σκορ συμπεριφορικού αυτοελέγχου και αυτοεκτίμησης, αντίστοιχα, σε 47 πάσχοντες με αλμπινισμό, από ένα δείγμα 108 ατόμων (68 άρρενες) με σοβαρή βλάβη της οξύτητας όρασης (20/200-20/400), ΜΗ 41,5 ετών, σε αντιπαραβολή με 55 ΤΑ ενήλικες, ΜΗ 37,5 χρόνων, επιδόσεις ελαττούμενες συναρτήσει της συμπτωματολογίας και της ηλικιακής αύξησης των ερευνώμενων. Επιπλέον, οι Papadopoulos, Paralikas, Barouti, και Chronopoulou (2014), βάσει τριων διαγνωστικών εργαλείων (Rosenberg Self-Esteem Scale, Rotter Internal-External Locus of Control Scale και Symptoms Rating Scale for Depression and Anxiety), συσχέτισαν θετικά το χαμηλό μέσο συμπεριφορικό αυτοέλεγχο (48,3%) με τη χαμηλή μέση αυτοεκτίμηση (69,2%) και με τη διάγνωση καταθλιπτικής (38,9%), μανιοκαταθλιπτικής (25,2%) και αγχώδους διαταραχής (46,3%) σε 15 πάσχοντες με αλμπινισμό, από ένα δείγμα 55 ενηλίκων (35 άρρενες) με συγγενή προβλήματα όρασης, ΜΗ 37,4 χρόνων. Αξιοσημείωτα, η ανωτέρω ψυχοπαθολογία συσχετίστηκε θετικά με το φύλο (θήλεα), την ηλικιακή αύξηση και την περιορισμένη ανεξάρτητη κινητικότητα των συμμετεχόντων, ωστόσο άνευ στατιστικά σημαντικών διαομαδικών διαφορών, έναντι 93 ΤΑ ατόμων (49 άρρενες), ΜΗ 37,1 ετών.

Μολαταύτα, οι Garaigordobil και Bernarás (2009), μέσω τεσσάρων αξιολογικών τεστ (Adult and Adolescent Self-Concept Adjective Checklist, Rosenberg Self-Esteem Scale, Revised Symptom Checklist και Five-Factor Inventory), κατέγραψαν την κατά 10,3% ελαττωμένη μέση αυτοαντίληψη και την κατά 7,6% ελαττωμένη μέση αυτοεκτίμηση 11 εφήβων με αλμπινισμό, σε δείγμα 29 πασχόντων (16 άρρενες) με σοβαρή απώλεια οπτικής οξύτητας (6/48-6/60), ΜΗ 14,99 ετών, συγκριτικά με 61 ΤΑ άτομα (33 άρρενες), ΜΗ 13,55 ετών. Επίσης, ανεξαρτήτως του φύλου τους, διαπιστώθηκε το στατιστικά σημαντικό προβάδισμα των πασχόντων στη διάγνωση ιδεοψυχαναγκαστικής (12,00%), αγχωτικής (17,28%), νευρωτικής (21,41%) και καταθλιπτικής διαταραχής (11,76%).

Συμπληρωματικά, οι MacKay και Roy (2002), βάσει δυο αυτοσυμπληρούμενων τυποποιημένων κλιμάκων (Twenty Statements Test και Rotter Internal-External Locus of Control Scale), συγκριτικά με το γενικό πληθυσμό, κατέγραψαν τον κατά 15,78% μειωμένο μέσο συμπεριφορικό αυτοέλεγχο και την κατά 16,12% μειωμένη μέση αυτοαντίληψη 7 φοιτητών με αλμπινισμό, σε δείγμα 16 πασχόντων (9 θήλεα) με προβλήματα όρασης, ΜΗ 23,9 ετών, συναρτήσει της ηλικίας τους, και διαπιστώνοντας θετικό προβάδισμα των θηλέων (16,6%). Ακόμη, οι López-Justicia και del Carmen Pichardo (2001), μέσω δυο τυποποιημένων διαγνωστικών εργαλείων (Tennessee Self-Concept Scale και Minnesota Multiphasic Personality Inventory), σε σχέση με το γενικό πληθυσμό, εξήγαν τη στατιστικά σημαντική χαμηλότερη μέση εμφανισιακή (21,06%) και κοινωνική αυτοαντίληψη (21,60%), αλλά και την αντίστοιχα χαμηλότερη μέση οικογενειακή (21,68%) και ηθική αυτο-συμπεριφορά (23,63%) 12 εφήβων με αλμπινισμό, σε δείγμα 23 ατόμων (15 θήλεα) με συγγενή προβλήματα όρασης, ΜΗ 14,5 χρόνων. Στα ανωτέρω, καταγράφηκε το αρνητικό μέσο προβάδισμα των θηλέων (18,5%).

Τέλος, στην ποσοτική νατουραλιστική παρατήρηση των Javangwe και Mukondyo, το 2012, βάσει μίας τυποποιημένης κλίμακας (Interactive Peer Play Scale), ανεξαρτήτως του φύλου τους, διαπιστώθηκαν οι στατιστικά σημαντικές χαμηλότερες μέσες επιδόσεις 8 παιδιών με αλμπινισμό, ισοκατανεμημένου φύλου, ΜΗ 6,75 ετών, έναντι ισάριθμων ΤΑ συνομηλίκων τους, στις προκοινωνικές (47,2%) και τις κτητικές (50,4%), αλλά όχι και τις επιθετικές (29,4%) και τις κοινωνικά δεκτικές συμπεριφορές παιχνιδιού (31,8%).

Συνοψίζοντας, το συμπεριφορικό προφίλ των πασχόντων με αλμπινισμό χαρακτηρίζεται από την εμφάνιση ΔΕΠ-Υ, καθώς και τάσεων παρορμητικότητας, γενικευμένης αγχώδους, νευρωτικής, ιδεοψυχαναγκαστικής και καταθλιπτικής διαταραχής, όπως και κατάχρησης εξαρτησιογόνων ουσιών (Ajose et al., 2014· Attama et al., 2015· DeCarlo et al., 2014· Kutzbach et al., 2007· Pinquart & Pfeiffer, 2012). Η παραπάνω συννοσηρότητα έχει συσχετιστεί με τη χαμηλή αυτοεκτίμηση και την αντίστοιχη εμφανισιακή και κοινωνική αυτοαντίληψη και τον περιορισμένο αυτοέλεγχο, την κοινωνικο-συναισθηματική ανωριμότητα και την ευρύτερη διαπροσωπική δυσπροσαρμοστικότητα των ατόμων, κλιμακούμενη, κατά πλειοψηφία, και συναρτήσει του φύλου (θήλεα), του φαινότυπου και της ηλικιακής τους προόδου (Garaigordobil & Bernarás, 2009· Javangwe και Mukondyo, 2012· López-Justicia & del Carmen Pichardo, 2001· MacKay & Roy, 2002· Palmer, 2005, 2007· Papadopoulos et al., 2013, 2014).

Η ψυχοκοινωνική υποστήριξη των πασχόντων με αλμπινισμό

Στις έρευνες των Gaigher, Lund, και Makuya (2002) και των Lund και Gaigher (2002) μέσω δομημένων συνεντεύξεων, σε 32 παιδιά (18 θήλεα), ΜΗ 11,7 ετών και σε 38 παιδιά (20 θήλεα), ΜΗ 13,6 ετών, αντίστοιχα, αμφότερα διαγνωσμένα με

αλμπινισμό, καταγράφηκαν, μεταξύ άλλων, η ανεπαρκής κοινωνικο-συναισθηματική ανάπτυξη, αυτοαντίληψη και προσαρμογή τους, συναρτήσει των υφιστάμενων παρανοήσεων, προκαταλήψεων, του κοινωνικού στιγματισμού και της απόρριψής τους, όπως και των περιορισμένων επαγγελματικών τους ευκαιριών. Ακόμη, αφενός, οι πολλαπλές μελέτες περίπτωσης των Dart, Nkanotsang, Chizwe, και Kowa (2010), σε 2 πάσχοντες μαθητές (1 άρρεν και 1 θήλυ) 15 και 16 χρόνων αντίστοιχα, μέσω ημι-δομημένης παρατήρησης, και αφετέρου, οι ημι-δομημένες συνεντεύξεις με 60 μαθητές με αλμπινισμό (40 άρρενες), ΜΗ 12,4 ετών, των Lynch, Lund, και Massah (2014), διαπίστωσαν το ποιοτικά και ποσοτικά σημαντικά ανεπαρκές τρέχον σχολικό, ιατροπαιδαγωγικό, οικογενειακό και κοινωνικοπολιτισμικό πλαίσιο των ατόμων αυτών.

Μάλιστα, κατά τη φαινομενολογική ερμηνευτική ανάλυση δυο ημι-δομημένων συνεντεύξεων, που διεξήγε η Thurston (2014) με 1 16χρονη και 1 15χρονο με ΟΔΑ, εξήχθησαν, μεταξύ άλλων, τα εσωτερικευμένα τους συναισθήματα διαφορετικότητας, σε αντίθεση με τα υιοθετούμενα ιατροπαιδαγωγικά μοντέλα διδασκαλίας. Έτσι, επισημάνθηκε η ανάγκη της ολιστικής, διεπιστημονικής, αλληλεπιδραστικής και ενταξιακής ψυχοκοινωνικής υποστήριξης των συγκεκριμένων πασχόντων (Dart et al., 2010· Estrada-Hernández & Harper, 2007· Gaigher et al., 2002· Lund & Gaigher, 2002· Lynch et al., 2014· Thurston, 2014), τόσο προληπτικά, όσο και κατασταλτικά (Healey, McLoone, Saunders, Jackson, & McClelland, 2014).

Ψυχοκοινωνικά προγράμματα παρέμβασης

Αρχικά, στις πολλαπλές μελέτες περίπτωσης των Gumpel και Nativ-Ari-Am (2001), αξιολογήθηκε η επίδραση ενός μηνιαίου κοινωνικο-γνωστικού προγράμματος σε 4 εφήβους (3 θήλεα) με ΟΔΑ, σοβαρή βλάβη της οπτικής οξύτητας (6/60-6/120) και

ήπια νοητική αναπηρία (ΔΝ=56-61), ΜΗ 16,57 ετών. Υλοποιήθηκαν 16 30λεπτες συνεδρίες ψυχοεκπαίδευσης (4 ανά εβδομάδα), ανά δυάδες συμμετεχόντων, αποσκοπώντας στη διεκπεραίωση ενός συνόλου καθημερινών δραστηριοτήτων (επίσκεψη σε εμπορικά καταστήματα, αναζήτηση, επιλογή και αγορά προϊόντων). Σε 2 συμμετέχοντες πραγματοποιήθηκε χαρτογράφηση και αλληλούχιση επιμέρους κανονιστικών διαγραμμάτων ροής καθηκόντων, ενώ στους υπόλοιπους 2 δόθηκε ένα συναφές πρωτόκολλο συμπεριφορικής αυτο-διαχείρισης, μέσω οπτικών και απτικών βοηθημάτων. Βάσει συστηματικής παρατήρησης, σε έναν ερευνώμενο από κάθε δυάδα διαπιστώθηκε κατά 66,37% και 62,09% μέση βελτίωση των σκοπούμενων δεξιοτήτων αντίστοιχα, διατηρούμενες σε επανελέγχους εντός 3 (65,12% και 60,43%), 9 (65,01% και 59,88%) και 12 μηνών (54,10% και 46,00%).

Ανάλογα, στις πολλαπλές μελέτες περίπτωσης των Beilinson και Olswang (2003) διερευνήθηκε η επενέργεια ενός διεπιστημονικού κλινικού και σχολικού ψυχοκοινωνικού προγράμματος 5 εβδομάδων σε 3 νήπια (2 άρρενες) με ΟΔΑ, μέτρια βλάβη της οπτικής οξύτητας (20/80-20/100) και διαγνωσμένα ελλείμματα στην κοινωνική αλληλεπίδραση, ΜΗ 5,96 χρόνων. Οι ερευνώμενοι χωρίστηκαν σε ζεύγη, είτε με πάσχοντες, είτε με ΤΑ συνομήλικούς τους. Πραγματοποιήθηκαν 20 30λεπτες συνεδρίες (4 ανά εβδομάδα) λογοθεραπείας και ψυχοεκπαίδευσης, μέσω βαθμιαία αποκλιμακούμενης άμεσης διδασκαλίας και μοντελοποίησης, μίμησης, προτροπών και ανταμοιβών, βάσει οπτικών και χειραπτικών βοηθημάτων. Κατόπιν συστηματικής νατουραλιστικής παρατήρησης, πλην ενός άρρενος, καταγράφηκε η στατιστικά σημαντική μέση βελτίωση των συμπεριφορών εισδοχής σε ομάδες συνομηλίκων (25,83%) (αναμονή, περιπλάνηση, παράλληλο παιχνίδι και προφορικές δηλώσεις) και συνεργατικού παιχνιδιού (39,81%) των πασχόντων.

Ακόμη, η μελέτη περίπτωσης της Celeste (2007) εξέτασε την αποτελεσματικότητα ενός 3μηνου σχολικού ενταξιακού ψυχοκοινωνικού προγράμματος σε 1 θήλυ με ΟΑ και σοβαρή βλάβη της διοφθαλμικής οπτικής οξύτητας (20/400), ηλικίας 4,6 ετών. Εκπονήθηκαν 36 40λεπτες συνεδρίες ψυχοκοινωνικής προπονητικής (3 ανά εβδομάδα) σταδιακά ελαττούμενης άμεσης διδασκαλίας και μοντελοποίησης, προπονητικής, συνεργατικού παιχνιδιού ρόλων και δραματοποίησης, βάσει ενός εύρους κοινωνικών σεναρίων (εισδοχή σε ομάδες συνομηλίκων, επίλυση συγκρούσεων, κοινή χρήση και ανταλλαγή παιχνιδιών). Μέσω δομημένης παρατήρησης, παρατηρήθηκε βελτίωση των παιγνιωδών (32,71%) και των αλληλεπιδραστικών συμπεριφορών (25,90%) της ερευνώμενης, γενικεύοντάς τες κατά 26,55% και 19,30% αντίστοιχα, σε εξωσχολικά δίκτυα συνομηλίκων.

Υπό διαφορετικό πρίσμα, μία μελέτη περίπτωσης (Cervantes & Porretta, 2013) αξιολόγησε τα αποτελέσματα ενός διεπιστημονικού (αθλητικού και κοινωνικο-γνωστικού) σχολικού προγράμματος 5 εβδομάδων, σε 4 εφήβους (3 άρρενες) με ΟΑ και συγγενή αμφιβληστροειδοπάθεια, ΜΗ 16,51 χρόνων. Πραγματοποιήθηκαν 9 30λεπτες εξατομικευμένες συνεδρίες αερόβιας άσκησης και ψυχοεκπαίδευσης (1-2 ανά εβδομάδα), εστιασμένες στην ανάπτυξη δικτύων συνομηλίκων, δεξιοτήτων αυτό-ενημερότητας, αυτό-ενίσχυσης, αυτό-ρύθμισης και στρατηγικών επίλυσης προβλημάτων, μέσω μοντελοποίησης, αλλά και τον ορισμό συνεργατικών στόχων. Διανέμοντας ένα αυτοσυμπληρούμενο ερωτηματολόγιο στους συμμετέχοντες, διαπιστώθηκε πως όλες οι σκοπούμενες δεξιότητες 2 εξ αυτών βελτιώθηκαν κατά 56,47% και 36,30% αντίστοιχα, ενώ ενισχύθηκε μόνο η αυτό-ρύθμιση του τρίτου (41,82%) και η κοινωνική δεκτικότητα της τέταρτης (49,55%). Ωστόσο, τα ευρήματα δεν διατηρήθηκαν σε επανελέγχους εντός 1 και 3 εβδομάδων. Εντούτοις, χορηγώντας τους εκ νέου αυτοσυμπληρούμενα ερωτηματολόγια, εξήχθη η αυξημένη κοινωνική

εγκυρότητα της προσέγγισης για τους ερευνώμενους (93,8%), τους γονείς (95,1%) και τους διδάσκοντές τους (76,6%).

Αντίστοιχα, το 2014, η μελέτη περίπτωσης των Qasim, Ravenscroft, και Sproule εξέτασε την επίδραση ενός διεπιστημονικού (αθλητικού και ψυχοκοινωνικού) εξωσχολικού προγράμματος 10 εβδομάδων στη βελτίωση της σφαιρικής αυτοεκτίμησης 5 αρρένων με ΟΔΑ και μέτρια βλάβη της οπτικής οξύτητας (6/24 έως 6/30), ΜΗ 13,75 ετών. Υλοποιήθηκαν 20 60λεπτες εξατομικευμένες συνεδρίες καράτε και ψυχοεκπαίδευσης (2 ανά εβδομάδα), εδρασμένες στην προώθηση της κοινωνικο-συναισθηματικής αυτο-αποτελεσματικότητας και της εμφανισιακής-γυμναστικής αυτο-αντίληψης των ερευνώμενων. Μέσω 3 αυτυσυμπληρούμενων τυποποιημένων κριτηρίων (Exercise Self-Efficacy Scale, Physical Self-Description Questionnaire και Self-Perception Profile for Students), πλην 1 άρρενος, εξήχθη η μέση βελτίωση της κοινωνικής (68,68%), ηθικής (64,06%) και σωματικής αυτο-εικόνας (51,87%) των ατόμων. Επίσης, βάσει ημι-δομημένων συνεντεύξεων με τους συμμετέχοντες, διαπιστώθηκε η αυξημένη κοινωνική εγκυρότητα της προσέγγισης (86,56%).

Αξιοσημείωτα, σε μία μελέτη περίπτωσης (Sarıca, Akcamete, & Gurgur, 2015) διερευνήθηκε η αποτελεσματικότητα μίας 6μηνης κατ' οίκον παρέμβασης στις κοινωνικές δεξιότητες 2 μητέρων, 32 και 25 χρόνων, και των παιδιών τους, ηλικίας 16 και 23 μηνών αντίστοιχα, αμφότεροι άρρενες, με φυλοσύνδετο ΟΑ και ήπια βλάβη της οπτικής οξύτητας (0,32 και 0,40). Διεξήχθησαν 20 30λεπτες εξατομικευμένες συνεδρίες (3-4 ανά εβδομάδα), εστιασμένες στην ψυχοκοινωνική προπονητική, μέσω άμεσης μοντελοποίησης και βιντεο-μοντελοποίησης, την επίλυση προβλημάτων, όπως και τη λεκτική και μη λεκτική αλληλεπίδραση, συμπεριφορική αυτοδιαχείριση και αποκρισιμότητα. Βάσει της τήρησης ημερολογίων, της διεξαγωγής δομημένης

παρατήρησης, μέσω μίας τυποποιημένης κλίμακας (Maternal Interactional Behavior Checklist), και της πραγματοποίησης ημι-δομημένων συνεντεύξεων με τις μητέρες τους, παρατηρήθηκε κατά 51,4% και κατά 61,9% βελτίωση των αλληλεπιδραστικών δεξιοτήτων εκείνων και των πασχόντων αντίστοιχα, γενικεύοντάς τες οι δεύτεροι σε σχολικά (40,08%) και εξωσχολικά (25,10%) δίκτυα συνομηλίκων και ενηλίκων.

Προεκτείνοντας, η έρευνα δράσης της Conroy (2015) μελέτησε την επενέργεια ενός 3μηνου διεπιστημονικού (αθλητικού και ψυχοκοινωνικού) εξωσχολικού προγράμματος αναψυχής, 6 ωριαίων ομαδικών συνεδριών (2 ανά μήνα), στην αυτο-ενημερότητα, την αυτο-επάρκεια και την αυτο-εκτίμηση 20 παιδιών (12 άρρενες) με ήπια βλάβη της οφθαλμικής οξύτητας (20/50 έως 20/60), ΜΗ 13,85 ετών, 9 εκ των οποίων με αλμπινισμό (6 άρρενες). Υλοποιήθηκαν δραστηριότητες σκι και ψυχοεκπαίδευσης, εστιασμένες στον αυτο-στοχασμό και τον αυτο-προσδιορισμό των ερευνώμενων, για τις παθήσεις τους, την ανάπτυξη της αυτοπεποίθησης και της ψυχικής ανθεκτικότητάς τους, καθώς και των λεκτικών και μη λεκτικών επικοινωνιακών και συνεργατικών δεξιοτήτων της διαπροσωπικής τους αλληλεπίδρασης. Διεξάγοντας ημι-δομημένες συνεντεύξεις, διαπιστώθηκε η κατά 54,73% μέση βελτίωση των σκοπούμενων δεξιοτήτων των πασχόντων, αναπτύσσοντας κατά 63,88% δίκτυα συνομηλίκων, ποσοστά αναγόμενα στο 59,32% και 68,64% αντίστοιχα, σύμφωνα με τις εκτιμήσεις των γονέων τους.

Παράλληλα, ο Dursun με τους συνεργάτες του (2015), σε έρευνα δράσης, διερεύνησαν την επίδραση ενός 3μηνου διεπιστημονικού (αθλητικού και ψυχοκοινωνικού) εξωσχολικού προγράμματος σε 20 μαθητές (12 θήλεα) με σοβαρή βλάβη της διοφθαλμικής οπτικής οξύτητας (20/200), ΜΗ 12,2 χρόνων, 9 από αυτούς με ΟΑ ή ΟΔΑ (5 θήλεα). Διεξήχθησαν 24 ωριαίες εξατομικευμένες συνεδρίες παγοδρομίας και ψυχοεκπαίδευσης (2 ανά εβδομάδα), εδρασμένες στην ενημέρωση

και την αυτο-ενημερότητα των ατόμων για τις παθήσεις τους, όπως και την ανάπτυξη δεξιοτήτων αυτο-ενίσχυσης και παιγνιώδους διαπροσωπικής τους εμπλοκής και αλληλεπίδρασης, μέσω βιντεοσκοπούμενης αυτο-μοντελοποίησης. Χορηγώντας τρία αυτοσυμπληρούμενα τυποποιημένα εργαλεία (Strengths and Difficulties Questionnaire, Piers-Harris Children's Self-Concept Scale και Pittsburgh Sleep Quality Index), καταγράφηκε η στατιστικά σημαντική μέση ελάττωση του άγχους (18,65%) και της συναισθηματικής δυσφορίας (27,46%) των πασχόντων, αλλά και η σχετική βελτίωση της κοινωνικά δεκτικής συμπεριφοράς (35,15%) και της ποιότητας του ύπνου τους (52,95%). Ωστόσο, σημειώθηκε η ανάλογη μέση επιδείνωση της αυτο-αντίληψης (12,07%) και της υπερκινητικότητας-ελλειμματικής τους προσοχής (12,10%).

Περαιτέρω, σε έρευνα δράσης, οι Mohanty, Hankey, Pradhan, και Ranjita (2016) αξιολόγησαν την ψυχοφυσιολογική αποτελεσματικότητα ενός σχολικού διεπιστημονικού (αθλητικού και ψυχοκοινωνικού) προγράμματος 16 εβδομάδων, σε 33 μαθητές (18 άρρενες) με σοβαρή βλάβη της οπτικής οξύτητας (20/200-20/400), ΜΗ 11,97 ετών, 9 εξ αυτών με ΟΑ ή ΟΔΑ (4 άρρενες). Πραγματοποιήθηκαν 80 ωριαίες ομαδικές συνεδρίες γιόγκα, μουσικοθεραπείας και ψυχοεκπαίδευσης (5 ανά εβδομάδα), βασισμένες στην ανάπτυξη της εμφανισιακής και της γυμναστικής-σωματικής αυτο-αντίληψης, της ενσυναίσθησης και του αναστοχασμού των ατόμων, για τις παθήσεις τους, μέσω μοντελοποίησης. Διεξάγοντας ημι-δομημένες συνεντεύξεις με τους πάσχοντες, παρατηρήθηκε η ελάττωση της συναισθηματικής τους ευπάθειας (60,61%), όπως και η ενίσχυση της αυτό-εκτίμησης (57,23%) και της αυτο-επάρκειάς τους (52,94%).

Εξίσου, στην έρευνα δράσης των Mueller και Ackley-Holbrook (2016) διερευνήθηκε η επίδραση ενός σχολικού διεπιστημονικού (αθλητικού και ψυχοκοινωνικού)

προγράμματος 14 εβδομάδων, σε 11 εφήβους (8 άρρενες) με αισθητηριακές αναπηρίες, κατά 79,53% με μέτρια βλάβη της διοφθαλμικής οξύτητας (6/30-6/48), ΜΗ 14,62 χρόνων, 6 εκ των οποίων με ΟΔΑ (5 άρρενες). Εντός 56 ομαδικών εβδομαδιαίων συνεδριών (4 ανά εβδομάδα), υλοποιήθηκαν δράσεις αγωνισμάτων στίβου (βάδην και σκυταλοδρομίες) και ψυχοεκπαίδευσης, εστιασμένες στην ανάπτυξη των δεξιοτήτων αυτο-ενημερότητα, αυτο-αποδοχής, γνωστικής-συμπεριφορικής αυτοδιαχείρισης και συνεργατικής αλληλεπίδρασης των πασχόντων. Βάσει δυο αυτοσυμπληρούμενων τυποποιημένων διαγνωστικών κριτηρίων (Physical Activity Barriers Questionnaire for the Blind or Visually Impaired και Self-Efficacy for Exercise Questionnaire), επισημάνθηκε η μη στατιστικά σημαντική μέση βελτίωση της αυτο-επάρκειας (18,25%), της επικοινωνιακής δεκτικότητας (20,30%) και της προσαρμοστικότητάς τους (15,43%).

Εκτός αυτών, μέσω του πειραματικού σχεδίου των Rees, Keeffe, Hassell, Larizza, και Lamoureux (2010), εξετάστηκαν τα αποτελέσματα ενός πιλοτικού κλινικού προγράμματος κοινωνικο-συναισθηματικής αυτοδιαχείρισης 8 εβδομάδων, σε 15 πάσχοντες (8 θήλεα), κατά 53% με σοβαρή βλάβη της οπτικής οξύτητας (20/160-20/200) και με εκφύλιση της ωχράς κηλίδας (53%), ΜΗ 76,37 ετών, 4 από αυτούς με ΟΑ (3 άρρενες). Διεξήχθησαν 8 3ωρες ομαδικές συνεδρίες (1 ανά εβδομάδα), προωθώντας την ενημέρωση, την ανταλλαγή εμπειριών, την ενσυναίσθηση και τον αναστοχασμό των ατόμων, για τις παθήσεις τους, και αναπτύσσοντας σχέδια δράσης και γνωστικές-συμπεριφορικές στρατηγικές επίλυσης προβλημάτων, και μέσω υποστηρικτικού τεχνολογικού εξοπλισμού. Μέσω ημι-δομημένων συνεντεύξεων με τους μελετώμενους, διαπιστώθηκε η βελτίωση της αυτο-ενημερότητας (92%), της ενημερότητας (92%), της αυτοπεποίθησης (77%), της ανεξαρτησίας (54%), αλλά και η ελάττωση της συναισθηματικής τους ευπάθειας (92%).

Ανάλογα, ένα πειραματικό σχέδιο (Barr, Hodge, Leeven, Bowen, & Knox, 2012) αξιολόγησε την αποτελεσματικότητα ενός 11μηνου πιλοτικού κλινικού προγράμματος ψυχοκοινωνικής συμβουλευτικής σε 35 άτομα (23 θήλεα), κατά 82,7% με σοβαρή βλάβη της οφθαλμικής οξύτητας (6/24-6/60), ΜΗ 19,67 χρόνων, 19 εκ των οποίων με ΟΔΑ (13 θήλεα). Πραγματοποιήθηκαν 9 50λεπτες ομαδικές συνεδρίες (1 ανά μήνα), εκπονώντας δραστηριότητες αυτο-στοχασμού, αυτο-ενημερότητα, ανταλλαγής εμπειριών και ενσυναίσθησης, σχετικά με τις παθήσεις των μελετώμενων, καθώς και συναισθηματικής και διαπροσωπικής τους αυτοδιαχείρισης. Βάσει μίας τυποποιημένης κλίμακας (CORE Outcome Measure), καταγράφηκε η κατά 30,83% στατιστικά σημαντική μέση βελτίωση της κοινωνικο-συναισθηματικής λειτουργικότητας του 91% των πασχόντων, αλλά και η κατά 29,67% συναφής μέση βελτίωση της κλινικής ψυχοπαθολογίας (διαταραχές τραύματος, άγχους και κατάθλιψης) ποσοστού 83%, εξ αυτών.

Ακόμη, το πειραματικό σχέδιο των Alma, Melis-Dankers, Suurmeijer, και van der Mei (2013), αξιολόγησε την επενέργεια ενός πιλοτικού διεπιστημονικού (κλινικού και κατ' οίκον) ψυχοκοινωνικού προγράμματος 20 εβδομάδων, σε 26 άτομα (18 θήλεα) με ήπια βλάβη της διοφθαλμικής οπτικής οξύτητας (0,40-0,32) και εκφύλιση της ωχράς κηλίδας (54%), ΜΗ 71,3 ετών, 7 εκ των οποίων με ΟΑ (3 θήλεα). Εντός 20 2ωρων ομαδικών συνεδριών συμβουλευτικής και εργοθεραπείας (1 ανά εβδομάδα), εξασκήθηκαν οι δεξιότητες κοινωνικο-συναισθηματικής προσαρμογής, αλληλεπίδρασης, αυτο-ενίσχυσης και επίλυσης των επικοινωνιακών προβλημάτων των πασχόντων. Μέσω της χορήγησης τεσσάρων τυποποιημένων δοκιμασιών (Adaptation to Age-Related Vision Loss Scale, Illness Cognition Questionnaire, Self-Management Ability Scale-30 και Emotional Well-Being Scale-36), παρατηρήθηκε στατιστικά σημαντική βελτίωση της προσαρμοστικότητας (25,1%), της ανεξαρτησίας

(14,2%), της αυτο-επάρκειας (21,9%), ωστόσο όχι και της καταθλιπτικής (5,7%) και της αγχώδους συννοσηρότητάς τους (2,5%). Εντούτοις, σε 6μηνιαίο επανέλεγχο, παρά τη διεξαγωγή μίας ενισχυτικής συνεδρίας, κατόπιν 3 μηνών, η αυτο-επάρκειά τους ελαττώθηκε κατά 14,7%, ενώ τα υπόλοιπα αποτελέσματα διατηρήθηκαν για το 68,2% και ενισχύθηκαν περαιτέρω, κατά μέσο ποσοστό 13,6%, στο 31,8% των συμμετεχόντων.

Υιοθετώντας διαφορετική προσέγγιση, μία τυχαιοποιημένη ελεγχόμενη δοκιμή των Girdler, Boldy, Dhaliwal, Crowley, και Packer (2010) εξέτασε την αποτελεσματικότητα ενός 6μηνου διεπιστημονικού κλινικού προγράμματος κοινωνικο-συναισθηματικής αυτοδιαχείρισης, σε 36 άτομα (26 θήλεα) με ήπια βλάβη της διοφθαλμικής οξύτητας (6/12-6/18) και εκφύλιση της ωχράς κηλίδας (72,2%), ΜΗ 79,4 χρόνων, 11 εξ αυτών με ΟΑ (8 θήλεα). Υλοποιήθηκαν 24 εξατομικευμένες ωριαίες συνεδρίες συμβουλευτικής και εργοθεραπείας (1 ανά εβδομάδα), εστιασμένες στην ανάπτυξη δεξιοτήτων αυτο-ενημερότητας, αυτο-αποδοχής, αυτο-αποτελεσματικότητας και ψυχοκοινωνικής προσαρμογής σε ποικίλες επικοινωνιακές περιστάσεις, μέσω μοντελοποίησης. Στους συμμετέχοντες χορηγήθηκαν πέντε τυποποιημένες κλίμακες (Geriatric Depression Scale, Australia / New Zealand Version of the SF-36 Health Survey, Generalised Self-Efficacy Scale, Adaptation to Vision Loss Scale και Macular Degeneration Self-Efficacy Questionnaire). Έναντι μίας εξισωμένης Ομάδας Ελέγχου (ΟΕ) 41 πασχόντων (24 θήλεα) ΜΗ 80,4 ετών, εξήχθη η στατιστικά σημαντική μέση βελτίωση της αυτο-επάρκειας (31,55%) και της συμμετοχικότητας (22,75%), όπως και της αγχώδους (16,49%) και καταθλιπτικής συμπτωματολογίας (10,58%) των ερευνώμενων. Επιπλέον, σε επανέλεγχο κατόπιν 12 εβδομάδων, πλην της κατά 8,05% επιδεινούμενης ψυχοπαθολογίας τους, τα ευρήματα διατηρήθηκαν σε μέσο ποσοστό 62,10%.

Συμπληρωματικά, σε τυχαιοποιημένη ελεγχόμενη δοκιμή των Hajinia και Nasirian (2014) διερευνήθηκε η επίδραση ενός μηνιαίου κλινικού ψυχοκοινωνικού προγράμματος αυτο-ενημερότητας σε 12 ενήλικες (6 άρρενες) με αλμπινισμό και μέτρια βλάβη της οπτικής οξύτητας (0,25-0,20), ΜΗ 22,0 ετών. Διεξήχθησαν 8 90λεπτες ομαδικές συνεδρίες ψυχοεκπαίδευσης (2 ανά εβδομάδα), ενημερώνοντας τα άτομα, για την πάθησή τους, και εξασκώντας δεξιότητες αυτο-αποδοχής, γνωστικής-συμπεριφορικής και συναισθηματικής αυτοδιαχείρισης, αυτοσεβασμού και αυτο-ενίσχυσης, καθώς και λεκτικής και μη λεκτικής επικοινωνίας. Μέσω μίας αυτοσυμπληρούμενης τυποποιημένης δοκιμασίας (Watson and Frend's Social Anxiety Questionnaire), συγκριτικά με μία ισάριθμη ΟΕ πασχόντων ΜΗ 32,0 ετών (8 άρρενες), διαπιστώθηκε η στατιστικά σημαντική μέση ελάττωση της κοινωνικής αποφυγής (28,67%), του κοινωνικού άγχους (34,50%) και του φόβου της αρνητικής αξιολόγησης (32,08%) των μελετώμενων.

Εκ παραλλήλου, σε μία τυχαιοποιημένη ελεγχόμενη δοκιμή (Heppe, Kef, & Schuengel, 2015) αξιολογήθηκαν τα αποτελέσματα ενός 12μηνου κλινικού προγράμματος ψυχοκοινωνικής συμβουλευτικής και προπονητικής, στη βελτίωση της διαπροσωπικής συμμετοχικότητας, της λειτουργικότητας και του θετικού αυτο-προσδιορισμού 80 εφήβων (57 άρρενες), κατά 92,07% με ήπια βλάβη της οπτικής οξύτητας (6/15 έως 6/18), ΜΗ 17,3 χρόνων, 51 εκ των οποίων με ΟΑ ή ΟΔΑ (39 άρρενες). 40 συμμετέχοντες ανατέθηκαν σε συμβούλους με προβλήματα όρασης και ισάριθμοι σε ΤΑ καθοδηγητές, πραγματοποιώντας 12 ωριαίες ομαδικές συνεδρίες (1 συνεδρία το μήνα), ανά ομάδα. Τα άτομα πληροφορήθηκαν για τις παθήσεις τους και ανέπτυξαν δεξιότητες θετικής σκέψης και ορισμού προσωπικών στόχων, όπως και στρατηγικές κοινωνικοποίησης σε σχολικά, εξωσχολικά (αναψυχής) και εργασιακά πλαίσια, μέσω μοντελοποίησης. Χορηγώντας 8 τυποποιημένα εργαλεία, συγκριτικά

με μία 40μελή ΟΕ συνομήλικων πασχόντων (24 άρρενες), καταγράφηκε στατιστικά σημαντικό διαδοχικό προβάδισμα της πρώτης και της δεύτερης ομαδοποίησης στην αυτο-αντίληψη της κοινωνικής επάρκειας (36% και 31%), την αυτο-εκτίμηση (44% και 30%), την αυτο-αποδοχή (56% και 52%) και την ψυχική ανθεκτικότητα (47% και 23%). Μάλιστα, τα αποτελέσματα διατηρήθηκαν σε μέσο ποσοστό 34% και 29%, ανά ομάδα, σε 6μηνιαίο επανέλεγχο.

Εναλλακτικά, οι Atasavun Uysal και Düger (2012) μελέτησαν την αποτελεσματικότητα ενός 3μηνου σχολικού διεπιστημονικού (εργοθεραπευτικού και ψυχοκοινωνικού) προγράμματος, στη βελτίωση των κοινωνικο-γνωστικών συμπεριφορών και των διαπροσωπικών σχέσεων 40 παιδιών (23 άρρενες), κατά 78,3% με σοβαρή βλάβη της οπτικής οξύτητας (20/200-20/400), ΜΗ 10,93 ετών, 17 από αυτά με ΟΔΑ (11 άρρενες). Διεξήχθησαν 24 εβδομαδιαίες 45λεπτες συνεδρίες (2 ανά εβδομάδα), εστιάζοντας στην ερμηνεία ενός εύρους κοινωνικών περιστάσεων, την αυτο-ενημερότητα και την αυτο-αξιολόγηση της κοινωνικής επάρκειας, όπως και την προώθηση των αλληλεπιδραστικών δεξιοτήτων παιχνιδιού των ατόμων σε πολυμεσικά περιβάλλοντα μάθησης. Χορηγώντας δυο διαγνωστικά εργαλεία (Social Skills Assessment Tool for Children with Visual Impairments και Canadian Occupational Performance Measure), έναντι ισάριθμων πασχόντων της ίδιας ηλικίας (21 άρρενες), παρατηρήθηκε η στατιστικά σημαντική μέση βελτίωση των επικοινωνιακών (13,95%) και των συνεργατικών ικανοτήτων (23,87%) των ερευνώμενων. Επιπρόσθετα, η θετική τους αυτο-εικόνα αναπτύχθηκε σε μέσο ποσοστό 22,50%, συνάπτοντας περισσότερες κοινωνικές σχέσεις κατά 29,30%.

Εξίσου, η τυχαιοποιημένη ελεγχόμενη δοκιμή των Visagie, Loxton, και Silverman (2015) εξέτασε την επενέργεια ενός σχολικού γνωστικού-συμπεριφορικού προγράμματος 5 εβδομάδων, σε 30 μαθητές (22 άρρενες) με ήπια βλάβη της οπτικής

οξύτητας (0,32-0,25), ΜΗ 11,56 χρόνων, 14 εξ αυτών με ΟΔΑ (9 άρρενες). Εντός 10 ωριαίων ομαδικών συνεδριών ψυχοεκπαίδευσης και συμβουλευτικής (2 ανά εβδομάδα), υλοποιήθηκαν δραστηριότητες προώθησης της συναισθηματικής αυτο-αντίληψης, αναδιάρθρωσης, αυτο-ρύθμισης και αυτο-ανταμοιβής των ατόμων, καθώς και δράσεις χαλάρωσης, μέσω χειροτεχνιών και αλληλεπιδραστικών παιχνιδιών ρόλων. Παράλληλα, αναπτύχθηκαν συναφείς στρατηγικές ψυχικής ανθεκτικότητας και επίλυσης προβλημάτων. Στους μελετώμενους χορηγήθηκαν τρία τυποποιημένα κριτήρια (Revised Child Anxiety and Depression Scale, Penn State Worry Questionnaire for Children και Self-Efficacy Questionnaire for Children). Συγκριτικά με μία 30μελή ΟΕ συνομήλικων πασχόντων (19 άρρενες), διαπιστώθηκε η κατά 46,17% στατιστικά σημαντική μέση βελτίωση της συνολικής αγχώδους ψυχοπαθολογίας (κοινωνική φοβία, άγχος αποχωρισμού, ιδεοψυχαναγκαστική και καταθλιπτική διαταραχή και διαταραχή πανικού) και η κατά 42,89% σχετική βελτίωση της αθροιστικής αυτο-επάρκειας των συμμετεχόντων (κοινωνική, ακαδημαϊκή και συναισθηματική). Ταυτόχρονα, βάσει επισκόπησης στους διδάσκοντές τους, επισημάνθηκε η ανάλογη βελτίωση της ΔΕΠ-Υ τους (30,12%) και η αύξηση των δικτύων συνομηλίκων τους (24,91%). Μολαταύτα, σε 3μηνιαίο επανέλεγχο, καταγράφηκε μόνο η κατά 78,55% διατήρηση της βελτιωμένης αγχώδους συμπτωματολογίας των ερευνώμενων.

Σύνοψη

Συνοψίζοντας, στο χρονικό διάστημα από το 2001 έως και το 2016, πραγματοποιήθηκαν συνολικά 18 εναλλακτικές ή συμπληρωματικές ψυχοκοινωνικές παρεμβάσεις σε πάσχοντες με αλμπινισμό, τα συγκεντρωτικά στοιχεία των οποίων παρατίθενται στον Πίνακα 1.

Πιο συγκεκριμένα, διεξήχθησαν 4 κλινικές, σχολικές, κατ' οίκον, ή εξωσχολικές μελέτες περίπτωσης, διεπιστημονικού χαρακτήρα, διάρκειας 1-6 μηνών, κατά περίπτωση μέσω ψυχοεκπαίδευσης και συμβουλευτικής, ή και λογοθεραπείας (Beilinson & Olswang, 2003· Celeste, 2007· Gumpel & Nativ-Ari-Am, 2001· Sarıca et al., 2015). Ερευνήθηκαν πάσχοντες με φυλοσύνδετο ΟΑ ή ΟΔΑ, μέτρια έως σοβαρή βλάβη της οπτικής οξύτητας και ενίοτε με ήπια νοητική αναπηρία, νηπιακής έως και εφηβικής ηλικίας. Στις ανωτέρω μελέτες, διαπιστώθηκε πλειοψηφικά σημαντική βελτίωση των δεξιοτήτων αυτόνομης διαβίωσης, αλλά και των κοινωνικών-αλληλεπιδραστικών και παιγνιωδών συμπεριφορών των ατόμων.

Παράλληλα, υλοποιήθηκαν 2 διεπιστημονικές (αθλητικές και ψυχοκοινωνικές) εξατομικευμένες παρεμβάσεις (Cervantes & Porretta, 2013· Qasim et al., 2014) και 4 συναφείς ομαδικές έρευνες δράσης (Conroy, 2015· Dursun et al., 2015· Mohanty et al., 2016· Mueller & Ackley-Holbrook, 2016), διάρκειας 5-10 εβδομάδων και 3-4 μηνών αντίστοιχα. Μελετήθηκαν παιδιά και έφηβοι με ΟΑ ή ΟΔΑ, ήπια έως σοβαρά ελλείματα στην οφθαλμική οξύτητα και ενίοτε με συγγενή αμφιβληστροειδοπάθεια. Κατά περίπτωση, η ψυχοεκπαίδευση συνδυάστηκε με μουσικοθεραπεία, αερόβια άσκηση, σκι, καράτε, παγοδρομία, γιόγκα, ή αγωνίσματα στίβου. Πλειοψηφικά, καταγράφηκε σημαντική προώθηση των δεξιοτήτων αυτοστοχασμού, αυτο-ενίσχυσης και αυτο-ρύθμισης, του σφαιρικού θετικού αυτο-προσδιορισμού, της αυτο-ενημερότητας, της αυτοπεποίθησης, καθώς και της αθροιστικής αυτο-επάρκειας και της ανεξαρτησίας των συμμετεχόντων. Ακόμη, ενισχύθηκε η λεκτική και η μη λεκτική κοινωνική δεκτικότητα, συνεργατική αλληλεπιδραστικότητα, επικοινωνιακή προσαρμοστικότητα και συμμετοχικότητά τους. Εξίσου, προήχθη η ψυχική ανθεκτικότητα των ερευνώμενων, ελαττώνοντας τη συναισθηματική δυσφορία-

ευπάθεια και βελτιώνοντας τη συνολική κλινική ψυχοπαθολογία τους (Dursun et al., 2015· Mohanty et al., 2016).

Κατά πλειοψηφία, την προαναφερθείσα επίδραση είχαν και 3 ομαδικά πιλοτικά κλινικά προγράμματα (πειραματικά σχέδια), διάρκειας 2-11 μηνών, σε ενήλικες πάσχοντες με ΟΑ ή ΟΔΑ, ήπια ή σοβαρή βλάβη της οπτικής οξύτητας, ενίοτε και με εκφύλιση της ωχράς κηλίδας. Κατά περίπτωση, συνδυάστηκαν δράσεις ψυχοεκπαίδευσης και συμβουλευτικής, ή και εργοθεραπείας, και κατ' οίκον (Alma et al., 2013· Barr et al., 2012· Rees et al., 2010). Μάλιστα, τα παραπάνω αποτελέσματα επιβεβαιώθηκαν και μέσω 5 τυχαιοποιημένων ελεγχόμενων δοκιμών, διάρκειας 1-12 μηνών, όπου πραγματοποιήθηκε διεπιστημονική σύνθεση κοινωνικο-γνωστικής ψυχοεκπαίδευσης και συμβουλευτικής, προπονητικής, ή και εργοθεραπείας, σε παιδιά, εφήβους, ή ενήλικες πάσχοντες, όμοιας συμπτωματολογίας (Atasavun et al., 2012· Girdler et al., 2010· Hajinia & Nasirian, 2014· Heppe et al., 2015· Visagie et al., 2015).

Επιπλέον, πλειοψηφικά, τα ευρήματα συγκεκριμένων παρεμβάσεων σε εφήβους και ενήλικες διατηρήθηκαν και ενισχύθηκαν, ως ένα βαθμό, σε διεξαγόμενους επανελέγχους, εντός 3-12 μηνών (Alma et al., 2013· Girdler et al., 2010· Heppe et al., 2015· Gumpel & Nativ-Ari-Am, 2001). Ταυτόχρονα, οι σκοπούμενες δεξιότητες των κατά περίπτωση μελετώμενων νηπίων έως εφήβων γενικεύθηκαν σε σχολικά και εξωσχολικά δίκτυα συνομηλίκων και ενηλίκων (Atasavun Uysal & Düger, 2012· Celeste, 2007· Conroy, 2015· Sarıca et al., 2015· Visagie et al., 2015). Τέλος, ορισμένα προγράμματα χαρακτηρίστηκαν από αυξημένη κοινωνική εγκυρότητα, από μέρους των ερευνώμενων εφήβων, των γονέων και των εκπαιδευτικών τους (Cervantes & Porretta, 2013· Conroy, 2015· Qasim et al., 2014). (Βλ. Παράρτημα 1 Πίνακας 1)

Κριτική στις ανασκοπηθείσες έρευνες και μελλοντικοί ερευνητικοί προσανατολισμοί

Παρά τα αποτελέσματά τους, οι ανασκοπηθείσες έρευνες περιλάμβαναν και ορισμένους περιορισμούς. Αρχικά, η μεμονωμένη (Celeste, 2007) και οι πολλαπλές μελέτες περίπτωσης (Beilinson & Olswang, 2003· Cervantes & Porretta, 2013· Gumpel & Nativ-Ari-Am, 2001· Qasim et al., 2014· Sarıca et al., 2015), αλλά και τα προκαταρκτικά ευρήματα των πιλοτικών ερευνών (Alma et al., 2013· Barr et al., 2012· Rees et al., 2010), δεν επέτρεψαν τη γενίκευση των πορισμάτων τους, ενίοτε μη αναλυμένων στατιστικά (περιγραφικού χαρακτήρα). Επιπλέον, πλην των μελετών περίπτωσης και εκείνης των Hajinia και Nasirian (2014), οι υπόλοιπες διεξήχθησαν σε, εν μέρει, μικρού μεγέθους και χαμηλής αντιπροσωπευτικότητας δείγματα πασχόντων με αλμπινισμό, οριοθετημένης γεωγραφικής προέλευσης (Girdler et al., 2010· Visagie et al., 2015), μην εξετάζοντας και τις έμφυλες διαφοροποιήσεις τους. Αξιοσημείωτα, δεν πραγματοποιήθηκε διάκριση και αντιπαραβολή των ευρημάτων, ως προς τους επιμέρους υπότυπους της πάθησης (συνδρομικούς και μη), συναρτήσει της πρόθεσης εξασφάλισης της ομοιογένειας των προβλημάτων όρασης των συμμετεχόντων (Alma et al., 2013· Dursun et al., 2014· Heppe et al., 2015· Mohanty et al., 2016· Mueller & Ackley-Holbrook, 2016· Visagie et al., 2015) και της εκάστοτε μερικής αποχώρησής τους, από τις ερευνητικές διαδικασίες (Atasavun Uysal & Düger, 2012· Barr et al., 2012· Girdler et al., 2016). Μάλιστα, πέραν των 5 τυχαιοποιημένων ελεγχόμενων δοκιμών (Atasavun et al., 2012· Girdler et al., 2010· Hajinia & Nasirian, 2014· Heppe et al., 2015· Visagie et al., 2015), στις υπόλοιπες έρευνες δεν προβλέφθηκε η ύπαρξη μίας εξισωμένης Ομάδας Ελέγχου, για τη διασταύρωση των ευρημάτων τους. Συνεπώς, χαρακτηρίστηκαν από περιορισμένη εξωτερική εγκυρότητα.

Εκτός αυτών, κατά περίπτωση, επισημάνθηκε ανεπαρκής εσωτερική εγκυρότητα, λόγω της πιθανής μεροληψίας της μη τυχαιοποιημένης, σκόπιμης συμμετοχής των εθελοντών πασχόντων εφήβων και των γονέων τους, δεδομένων των εγγενών κινήτρων και της προθυμίας τους (Cervantes & Porretta, 2013· Conroy, 2015· Mueller & Ackley-Holbrook, 2016). Αντίστοιχες επιφυλάξεις διατυπώθηκαν και για τη μη τυχαιοποιημένη αξιολόγηση των μελετώμενων, από μέρους των ερευνητών-εκπαιδευτών τους (Barr et al., 2012· Celeste, 2007). Ακόμη, στις εκάστοτε διεξαγόμενες συνεντεύξεις, οι αυτοαναφορές των παιδιών και των ενηλίκων ενδεχομένως ήταν υποκείμενες σε κοινωνικές σκοπιμότητες και προκαταλήψεις, ενίοτε πιθανόν αποκαλύπτοντας ακούσια την ταυτότητά τους, στους συνεντευξιαστές τους (Alma et al., 2013· Conroy, 2015· Girdler et al., 2010· Mohanty et al., 2016· Rees et al., 2010). Εξίσου, σε συγκεκριμένες έρευνες, κατά τις αυτο-αξιολογήσεις των παιδιών και των εφήβων, κρίθηκε μεροληπτική ή ανεπαρκής η αντίληψη, η εξωτερίκευση και η αυτο-βαθμολόγηση της προόδου τους (Atasavun Uysal & Düger, 2012· Visagie et al., 2015), ενώ τους χορηγήθηκαν διαγνωστικά εργαλεία σταθμισμένα σε ΤΑ άτομα (Dursun et al., 2014· Heppe et al., 2015).

Περαιτέρω, μόνο δύο προγράμματα ήταν ετήσιας διάρκειας (Barr et al., 2012· Heppe et al., 2015), ενώ το τηρούμενο χρονοδιάγραμμα, η διάρθρωση και ο γυμναστικός προσανατολισμός κάποιων σχολικών (Cervantes & Porretta, 2013· Mueller & Ackley-Holbrook, 2016) ή εξωσχολικών παρεμβάσεων (Conroy, 2015· Qasim et al., 2014) περιορίστηκαν από τον υφιστάμενο προγραμματισμό των εκάστοτε σχολικών μονάδων φοίτησης των μελετώμενων. Ταυτόχρονα, σημειώθηκε η αριθμητική ανεπάρκεια, η έλλειψη της κατάρτισης ή / και της εμπειρίας, ο αυξημένος εργασιακός φόρτος και το άγχος ορισμένων εκπαιδευτών, όσον αφορά στη διαχείριση πασχόντων με οπτικές αναπηρίες. Ανάλογα, καταγράφηκαν οι επιφυλάξεις αυτών και κάποιων

ερευνώμενων, για την εφαρμογή συγκεκριμένων παρεμβατικών πρωτόκολλων (Atasavun et al., 2012· Dursun et al., 2014· Heppe et al., 2015), κάποια εξ αυτών πιλοτικού χαρακτήρα (Alma et al., 2013· Barr et al., 2012· Rees et al., 2010).

Επιπροσθέτως, δεν απομονώθηκε η επίδραση της ηλικιακής, αναπτυξιακής και ψυχοσυναισθηματικής ωρίμανσης, του ιατρικού ιστορικού (Girdler et al., 2010· Heppe et al., 2015· Sarıca et al., 2015), όπως και του οικογενειακού και κοινωνικοπολιτισμικού πλαισίου και ερεθισμάτων των συμμετεχόντων (Alma et al., 2013· Barr et al., 2012· Hajinia & Nasirian, 2014· Visagie et al., 2015) πριν, κατά τη διάρκεια, αλλά και κατόπιν ορισμένων προγραμμάτων, στα αποτελέσματά τους. Αντίστοιχα, δεν αποκλείστηκε η επίδραση ορισμένων παρεμβάσεων στις τιμές των εκάστοτε επανελέγχων, δεδομένης της κατά περίπτωση χρονικής τους εγγύτητας (Cervantes & Porretta, 2013· Girdler et al., 2010· Visagie et al., 2015).

Επίσης, διαπιστώθηκε η έλλειψη σαφούς διάκρισης μεταξύ των διεξαγόμενων δράσεων ψυχοεκπαίδευσης και συμβουλευτικής (Barr et al., 2012· Heppe et al., 2015· Rees et al., 2010· Visagie et al., 2015). Παράλληλα, δεν αντιπαραβλήθηκε λειτουργικά η μεμονωμένη επενέργεια των εκπονούμενων αθλητικών και ψυχοεκπαιδευτικών δραστηριοτήτων, όπως και ο ρυθμός παρακολούθησής τους, με τα αποτελέσματά τους, και δεν μελετήθηκε σχετικά η κοινωνική-διαπροσωπική αλληλεπίδραση των ερευνώμενων, με τους εκπαιδευτές-προπονητές τους (Cervantes & Porretta, 2013· Conroy, 2015· Dursun et al., 2015· Heppe et al., 2015· Qasim et al., 2014). Συνάμα, δεν αντιπαραβλήθηκαν τα αθλητικά και τα μη αθλητικά κοινωνικο-συναισθηματικά και συμπεριφορικά γνωρίσματα των ατόμων, ενώ επιλέχθηκαν μόνο πάσχοντες αναπτυγμένης φυσικής κατάστασης (Mohanty et al., 2016· Mueller & Ackley-Holbrook, 2016· Qasim et al., 2014).

Συμπληρωματικά, καταγράφηκαν ευρύτερα ελλείματα εγκυρότητας και αξιοπιστίας. Αναλυτικότερα, μεθοδολογική τριγωνοποίηση ή τριγωνοποίηση πηγών υλοποιήθηκε μόνο σε τρεις (μικτές) έρευνες (Cervantes & Porretta, 2013· Qasim et al., 2014· Sarıca et al., 2015). Ακόμη, πλην εξαιρέσεων, στις διεξαχθείσες παρατηρήσεις (Beilinson & Olswang, 2003· Celeste, 2007) και στα τηρούμενα ημερολόγια (Sarıca et al., 2015), τα ευρήματα των παρεμβάσεων δεν διασταυρώθηκαν, μέσω τριγωνοποίησης ερευνητών. Τέλος, πέραν μίας παρέμβασης (Alma et al., 2013), στις υπόλοιπες δεν εκπονήθηκαν συστηματικές ενισχυτικές συνεδρίες, ή ενδιάμεσες αξιολογήσεις, και στα πλείστα προγράμματα δεν πραγματοποιήθηκαν ανάλογοι επανέλεγχοι (χρονική τριγωνοποίηση) (Alma et al., 2013· Cervantes & Porretta, 2013· Girdler et al., 2010· Gumpel & Nativ-Ari-Am, 2001· Heppe et al., 2015· Visagie et al., 2015).

Με βάση τους περιορισμούς και τα αποτελέσματα των ανασκοπηθεισών ερευνών, είναι δυνατόν να διατυπωθεί ένα σύνολο αντίστοιχων προτάσεων. Καταρχάς, δεδομένων των αποτελεσμάτων των ψυχοκοινωνικών παρεμβάσεων και σε ενήλικες, και κατόπιν της ανάλογης προσαρμογής τους, συστήνεται η διεξαγωγή τυχαιοποιημένων ελεγχόμενων δοκιμών, διαχρονικών μελετών και πολλαπλών μελετών περίπτωσης, είτε σε νήπια (πρώιμες παρεμβάσεις), είτε σε παιδιά ηλικίας δημοτικού, είτε σε εφήβους. Οι έρευνες οφείλουν να είναι μεθοδολογικά και χρονικά τριγωνοποιημένες, εξετάζοντας τους υπότυπους των πασχόντων με αλμπινισμό (συνδρομικούς και μη), με αριθμητική, έμφυλη και γεωγραφική επάρκεια.

Ειδικότερα, μπορούν να αναπτυχθούν τεχνολογικά υποστηριζόμενες παρεμβάσεις, συνυπολογίζοντας το κόστος του απαιτούμενου εξοπλισμού (Atasavun Uysal & Düger, 2012· Barr et al., 2012· Rees et al., 2010), το οικογενειακό, σχολικό και εξωσχολικό κοινωνικοπολιτισμικό πλαίσιο, αλλά και τις συντονισμένες παράλληλες

υποστηρικτικές υπηρεσίες, παρεχόμενες στους συμμετέχοντες, υπό οικολογική προοπτική (Beilinson & Olswang, 2003· Cervantes & Porretta, 2013· Conroy, 2015· Dursun et al., 2014· Visagie et al., 2015). Μάλιστα, σε μελλοντικές προσεγγίσεις, είναι εφικτό να συσχετιστούν και οι αλληλεπιδραστικές (αποκριτικές και κατευθυντικές) συμπεριφορές, μεταξύ των μελετώμενων, των γονέων και των εκπαιδευτικών τους, με τη συμμόρφωση των πασχόντων στην εκάστοτε παρέμβαση (Cervantes & Porretta, 2013· Conroy, 2015· Sarıca et al., 2015· Visagie et al., 2015). Ακόμη, συναρτήσει της ηλικίας και της λειτουργικότητας των ερευνώμενων παιδιών ή εφήβων, προτείνεται η οργάνωση ποιοτικά και ποσοτικά ευέλικτων διεπιστημονικών ψυχοκοινωνικών και γυμναστικών προγραμμάτων. Σχετικά, είναι εφικτός ο συνδυασμός και η αντιπαραβολή μεμονωμένων αθλημάτων (Girdler et al., 2010), σε ανταπόκριση στο εύρος των προβλημάτων όρασης και της φυσικής κατάστασης των πασχόντων (Dursun et al., 2014· Mueller & Ackley-Holbrook, 2016· Qasim et al., 2014). Στην περίπτωση αυτήν, σημαντική κρίνεται η διεξαγωγή προκαταρκτικών δράσεων προθέρμανσης και η επιλογή ΤΑ συνομήλικων προπονητών (Cervantes & Porretta, 2013· Heppe et al., 2015), εστιάζοντας στη μοντελοποίηση και τη (βιντεοσκοπούμενη ή μη) αυτο-μοντελοποίηση (Mohanty et al., 2016· Sarıca et al., 2015). Εκ παραλλήλου, μέσω πειραματικών λειτουργικών αναλύσεων, είναι δυνατόν να αντιπαρατεθεί η επίδραση των κυριότερων προβλημάτων όρασης (εύρος οπτικής οξύτητας και νυσταγμός), καθώς και της κλινικής ψυχοπαθολογίας των ατόμων, στη σκοπούμενη σωματική και μη σωματική αυτο-αντίληψη, αυτο-επάρκεια και αυτοπεποίθησή τους, αλλά και το συμπεριφορικό τους προφίλ (Barr et al., 2012· Dursun et al., 2014· Qasim et al., 2014). Επίσης, μπορούν να διερευνηθούν συγκριτικά τα αποτελέσματα της χαρτογράφησης καθηκόντων και του πρωτοκόλλου συμπεριφορικής διαχείρισης, στους εκάστοτε

συμμετέχοντες (Gumpel & Nativ-Ari-Am, 2001), εισάγοντας συναφή οπτικά και απτικά βοηθήματα (Beilinson & Olswang, 2003).

Επιπλέον, συστήνεται η ευέλικτη διαχείριση της υποστηρικτικής ψυχοεκπαίδευσης και συμβουλευτικής (Beilinson & Olswang, 2003· Cervantes & Porretta, 2013· Hajinia & Nasirian, 2014), από μέρους καταρτισμένων και εξοικειωμένων εκπαιδευτών (Atasavun et al., 2012· Dursun et al., 2014· Rees et al., 2010), λαμβάνοντας υπόψη την εξελικτική πορεία και τις ανάλογα κλιμακούμενες απαιτήσεις της κοινωνικής αλληλεπίδρασης μεταξύ συνομηλίκων, πασχόντων ή ΤΑ (Celeste, 2007· Hajinia & Nasirian, 2014). Συνεπώς, οφείλουν να μελετηθούν όχι μόνο η τελική ποιότητα, αλλά και η απαιτούμενη χρονική διάρκεια, για την επίτευξη των κατά περίπτωση κοινωνικο-γνωστικών αποτελεσμάτων (Alma et al., 2013). Αξιοσημείωτα, βάσει περιοδικών ενισχυτικών συνεδριών, ανάμεσα στις παρεμβάσεις και τους επανελέγχους, αλλά και κατόπιν αυτών, αναμένεται η ελάττωση πιθανών παλινδρομήσεων, εμβαθύνοντας βαθμιαία σε συνθετότερες δεξιότητες (Girdler et al., 2010· Gumpel & Nativ-Ari-Am, 2001· Mueller & Ackley-Holbrook, 2016).

Πέραν αυτών, μεθοδολογικά και κατά περίπτωση, προτείνεται η χορήγηση (αυτοσυμπληρούμενων ή μη) διαγνωστικών εργαλείων, σταθμισμένων και προσβάσιμων σε άτομα με προβλήματα όρασης (Barr et al., 2012· Celeste, 2007· Heppe et al., 2015), και η διεξαγωγή συνεντεύξεων σε βάθος με τους ερευνώμενους, τους γονείς, ή και τους εκπαιδευτικούς τους (Mohanty et al., 2016· Qasim et al., 2014). Τέλος, συστήνεται η διεξαγωγή των εκάστοτε συνεδριών σε ελεγχόμενα κλινικά πλαίσια και η μέτρηση των επιδράσεών τους σε νατουραλιστικά περιβάλλοντα (σχολικά, εξωσχολικά, ή κατ' οίκον), και μέσω παρατήρησης, προωθώντας τη διατήρηση και τη γενίκευσή τους (Gumpel & Nativ-Ari-Am, 2001·

Rees et al., 2010· Sarıca et al., 2015), και παράλληλα προσδιορίζοντας και τις ενταξιακές τους προεκτάσεις (Celeste, 2007).

Συμπεράσματα

Η παρούσα εργασία αποτέλεσε μία απόπειρα επικαιροποιημένης βιβλιογραφικής ανασκόπησης, με σκοπό την περιγραφή της συμπτωματολογίας και της ψυχοκοινωνικής υποστήριξης των πασχόντων με αλμπινισμό, αποβλέποντας στην κάλυψη των διατυπωμένων αναγκών συναφούς ενημέρωσης της εκπαιδευτικής κοινότητας. Ο αλμπινισμός συνιστά μία γενετικά κληρονομούμενη πάθηση, γενικού επιπολασμού σε συχνότητα 1:17.000, ανεξαρτήτως φύλου και εθνοτικής προέλευσης. Η πάθηση περιλαμβάνει ένα εύρος υπότυπων (συνδρομικών και μη), διαφορετικής συχνότητας εμφάνισης, και χαρακτηρίζεται από ποικίλης έκτασης υποχρωματισμό της τριχοφυΐας, του δέρματος και των ματιών των ατόμων.

Αναλυτικότερα, στα κλινικά χαρακτηριστικά του αλμπινισμού συγκαταλέγονται πολλαπλά συγγενή προβλήματα όρασης και οφθαλμικές αλλοιώσεις των πασχόντων, ιδίως η χαμηλή οπτική οξύτητα, ο νυσταγμός, η βοθρική υποπλασία και ο στραβισμός τους, αναγόμενοι σε αντίστοιχες γενωμικές και φαινοτυπικές τους μεταλλάξεις. Περαιτέρω, κατά πλειοψηφία, το νευροψυχολογικό προφίλ της πάθησης διακρίνεται από τα τυπικά επίπεδα νοημοσύνης, τα αναγνωστικά ελλείμματα, καθώς και από τις συννοσηρές και αλληλεπιδρώσες δυσχέρειες των επιτελικών και αισθητικο-αντιληπτικών λειτουργιών της μνήμης, της προσοχής, αλλά και της αδρής και λεπτής κινητικότητας των ατόμων. Εκτός αυτών, ο αλμπινισμός διέπεται από ένα σύνολο κοινωνικοσυναισθηματικών δυσκολιών και κλινικής ψυχοπαθολογίας, με προβάδισμα της ΔΕΠ-Υ, της αγχώδους και της καταθλιπτικής διαταραχής. Μάλιστα, στους πάσχοντες παρατηρείται χαμηλή αυτο-αντίληψη, αυτο-εκτίμηση και αυτο-

επάρκεια, αλλά και μερικά ανεπαρκείς αλληλεπιδραστικές-προσαρμοστικές συμπεριφορές.

Κατόπιν αυτών, δεδομένων των περιορισμένων μαθησιακών επιδόσεων, καθώς και των ψυχοκοινωνικών και συμπεριφορικών δυσχερειών των συγκεκριμένων ατόμων, συναρτήσει και του ανεπαρκούς ευρύτερου κοινωνικοπολιτισμικού τους πλαισίου, κρίνεται σημαντική η ολιστική τους υποστήριξη. Έτσι, ένας αριθμός εξατομικευμένων ή ομαδικών, διεπιστημονικών και μη, ψυχοκοινωνικών παρεμβάσεων, ενίοτε αυξημένης κοινωνικής εγκυρότητας, έχει υλοποιηθεί σε πάσχοντες με αλμπινισμό, νηπιακής έως εφηβικής ηλικίας, καθώς και σε ενήλικες. Στις προσεγγίσεις, συνδυάστηκαν δράσεις ψυχοεκπαίδευσης, συμβουλευτικής, προπονητικής, αθλητισμού, μουσικοθεραπείας, λογοθεραπείας και εργοθεραπείας, σε σχολικό, εξωσχολικό, κατ' οίκον, ή κλινικό επίπεδο. Καταγράφηκε πλειοψηφική βελτίωση των σκοπούμενων ενδοατομικών ελλειμμάτων, των διαπροσωπικών και συμπεριφορικών δεξιοτήτων, όπως και της ψυχιατρικής συννοσηρότητας των συμμετεχόντων. Μολαταύτα, επισημαίνοντας και αντισταθμίζοντας τους επιμέρους μεθοδολογικούς περιορισμούς των διεξαχθέντων παρεμβατικών προγραμμάτων, και παράλληλα προβαίνοντας και σε ανάλογες προσαρμογές, βάσει της ηλικίας και της λειτουργικότητας των μελετώμενων, είναι εφικτή η υλοποίηση ενός συνόλου προτάσεων μελλοντικής έρευνας, με στόχο τη σφαιρική και ενταξιακή υποστήριξη των ατόμων.

Βιβλιογραφία

Ajose, F. O. A., Parker, R. A., Merrall, E. L. C., Adewuya, A. O., & Zachariah, M. P. (2014). Quantification and comparison of psychiatric distress in African patients with albinism and vitiligo: A 5-year prospective study. *Journal of the European Academy of Dermatology and Venereology, 28*(7), 925-932. DOI: http://dx.doi.org/10.1111/jdv.12216

Alma, M. A., Melis-Dankers, J. W. G. J., Suurmeijer, T. P., & van der Mei, S. F. (2013). The effectiveness of a multidisciplinary group rehabilitation program on the psychosocial functioning of elderly people who are visually impaired. *Journal of Visual Impairment & Blindness (JVIB), 107*(1), 5-16. Retrieved July 2016, from: http://eds.b.ebscohost.com/eds/pdfviewer/pdfviewer?sid=b02f7e4e-4c8e-454e-b814-fb2ee2f79af5%40sessionmgr105&vid=6&hid=122

Atasavun Uysal, S., & Düger, T. (2012). Visual perception training on social skills and activity performance in low-vision children. *Scandinavian Journal of Occupational Therapy, 19*(1), 33-41.

DOI: http://dx.doi.org/10.3109/11038128.2011.582512

Attama, C. M., Uwakwe, R., Onyeama, G. M., & Igwe, M. N. (2015). Psychiatric morbidity among subjects with leprosy and albinism in South East Nigeria: A comparative study. *Annals of Medical and Health Sciences Research, 5*(3), 197-204. DOI: http://dx.doi.org/10.4103/2141-9248.157503

Barot, N., McLean, R. J., Gottlob, I., & Proudlock, F. A. (2013). Reading performance in infantile nystagmus. *Ophthalmology, 120*(6), 1232-1238. DOI: http://dx.doi.org/10.1016/j.ophtha.2012.11.032

Barr, W., Hodge, S., Leeven, M., Bowen, L., & Knox, P. (2012). Emotional support and counselling for people with visual impairment: Quantitative findings from a

mixed methods pilot study. *Counselling and Psychotherapy Research, 12*(4), 294-302. DOI: http://dx.doi.org/10.1080/14733145.2012.663776

Beilinson, J. S., & Olswang, L. B. (2003). Facilitating peer-group entry in kindergartners with impairments in social communication. *Language, Speech, and Hearing Services in Schools, 34*(2), 154-166. DOI: http://dx.doi.org/10.1044/0161-1461(2003/013)

Brilliant, M. H. (2015). Albinism in Africa: A medical and social emergency. *International Health, 7*(4), 223-225.
DOI: http://dx.doi.org/10.1093/inthealth/ihv039

Cavézian, C., Vilayphonh, M., Vasseur, V., Caputo, G., Laloum, L., & Chokron, S. (2013). Ophthalmic disorder may affect visuo-attentional performance in childhood. *Child Neuropsychology, 19*(3), 292-312.
DOI: http://dx.doi.org/10.1080/09297049.2012.670214

Celeste, M. (2007). Social skills intervention for a child who is blind. *Journal of Visual Impairment & Blindness (JVIB), 101*(9), 521-533. Retrieved July 2016, from: http://eds.a.ebscohost.com/eds/pdfviewer/pdfviewer?sid=0ed92461-3e4f-48bf-a1e2-2ec9396e9fe6%40sessionmgr4008&vid=3&hid=4102

Cervantes, C. M., & Porretta, D. L. (2013). Impact of after school programming on physical activity among adolescents with visual impairments. *Adapted Physical Activity Quarterly, 30*(2), 127-146. Retrieved July 2016, from http://journals.humankinetics.com/AcuCustom/Sitename/Documents/DocumentItem/02Cervantes_127-146_ej.pdf

Chitiyo, M., Hughes, E. M., Changara, D. M., Chitiyo, G., & M. Montgomery, K. (2016). Special education professional development needs in Zimbabwe. *International Journal of Inclusive Education.* Advance online publication.

DOI: http://dx.doi.org/10.1080/13603116.2016.1184326

Conroy, P. (2015). Investigation of the impact of recreational ski program on children who are blind and visually disabled. *Palaestra, 29*(4), 36-39. DOI: http://dx.doi.org/10.18666/PALAESTRA-2015-V29-I4-7178

Dale, N. J., Tadić, V., & Sonksen, P. (2014). Social communicative variation in 1–3-year-olds with severe visual impairment. *Child: Care, Health and Development, 40*(2), 158-164. DOI: http://dx.doi.org/10.1111/cch.12065

Dart, G., Nkanotsang, T., Chizwe, O., & Kowa, L. (2010). Albinism in Botswana junior secondary schools – a double case study. *British Journal of Special Education, 37*(2), 77-86. DOI: http://dx.doi.org/10.1111/j.1467-8578.2010.00465.x

Datta, P. (2014). Self-concept and vision impairment: A review. *British Journal of Visual Impairment, 32*(3), 200-210.

DOI: http://dx.doi.org/10.1177/0264619614542661

DeCarlo, D. K., Bowman, E., Monroe, C., Kline, R., McGwin, G., & Owsley, C. (2014). Prevalence of attention-deficit/hyperactivity disorder among children with vision impairment. *Journal of American Association for Pediatric Ophthalmology and Strabismus, 18*(1), 10-14.

DOI: http://dx.doi.org/10.1016/j.jaapos.2013.10.013

Dessinioti, C., Stratigos, A. J., Rigopoulos, D., & Katsambas, A. D. (2009). A review of genetic disorders of hypopigmentation: Lessons learned from the biology of melanocytes. *Experimental Dermatology, 18*(9), 741-749.

DOI: http://dx.doi.org/10.1111/j.1600-0625.2009.00896.x

Dorey, S. E., Neveu, M. M., Burton, L. C., Sloper, J. J., & Holder, G. E. (2003). The clinical features of albinism and their correlation with visual evoked potentials.

British Journal of Ophthalmology, 87(6), 767-772. DOI: http://dx.doi.org/10.1136/bjo.87.6.767

Dursun, O. B., Erhan, S. E., Ibiş, E. Ö., Esin, I. S., Keleş, S., Şirinkan, A., … & Beyhun, N. E. (2015). The effect of ice skating on psychological well-being and sleep quality of children with visual or hearing impairment. *Disability and Rehabilitation, 37*(9), 783-789.
DOI: http://dx.doi.org/10.3109/09638288.2014.942002

Estrada-Hernández, N., & Harper, D. C. (2007). Research on psychological and personal aspects of albinism: A critical review. *Rehabilitation Psychology, 52*(3), 263-271. DOI: http://dx.doi.org/10.1037/0090-5550.52.3.263

Fang, S., Guo, X., Jia, X., Xiao, X., Li, S., & Zhang, Q. (2008). Novel GPR143 mutations and clinical characteristics in six Chinese families with X-linked ocular albinism. *Molecular Vision, 14*, 1974–1982. Retrieved July 2016, from http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC2576482/

Gaigher, R. J., Lund, P. M., & Makuya, E. (2002). A sociological study of children with albinism at a special school in the Limpopo province. *Curationis, 25*(4), 4-11. DOI: http://dx.doi.org/10.4102/curationis.v25i4.793

Ganesh, S., Sethi, S., Srivastav, S., Chaudhary, A., & Arora, P. (2013). Impact of low vision rehabilitation on functional vision performance of children with visual impairment. *Oman Journal of Ophthalmology, 6*(3), 170-174. DOI: http://dx.doi.org/10.4103/0974-620X.122271

Garaigordobil, M., & Bernarás, E. (2009). Self-concept, self-esteem, personality traits and psychopathological symptoms in adolescents with and without visual impairment. *The Spanish Journal of Psychology, 12*(01), 149-160. DOI: http://dx.doi.org/10.1017/S1138741600001566

Gargiulo, A., Testa, F., Rossi, S., Di Iorio, V., Fecarotta, S., de Berardinis, T., ... & Galantuomo, M. S. (2011). Molecular and clinical characterization of albinism in a large cohort of Italian patients. *Investigative Ophthalmology & Visual Science, 52*(3), 1281-1289. DOI: http://dx.doi.org/10.1167/iovs.10-6091

Gathumbi, A., Ayot, H., Kimemia, J., & Ondigi, S. (2015). Teachers' and school administrators' preparedness in handling students with special needs in inclusive education in Kenya. *Journal of Education and Practice, 6(24), 129-138.* Retrieved July 2016, from: http://files.eric.ed.gov/fulltext/EJ1078812.pdf

Girdler, S. J., Boldy, D. P., Dhaliwal, S. S., Crowley, M., & Packer, T. L. (2010). Vision self-management for older adults: A randomised controlled trial. *British Journal of Ophthalmology, 94*(2), 223-228. DOI: http://dx.doi.org/10.1136/bjo.2008.147538

Gittler, J. K., & Marion, R. (2016). More than skin deep: Genetics, clinical manifestations, and diagnosis of albinism. *Einstein Journal of Biology and Medicine, 30*(1&2), 41-47. Retrieved July 2016, from http://ojs.library.einstein.yu.edu/index.php/EJBM/article/view/640/613

Gold, M. E. (2002). The effects of the physical features associated with albinism on the self-esteem of African American youths. *Journal of Visual Impairment & Blindness (JVIB), 96*(3), 133-142. Retrieved July 2016, from: http://eds.a.ebscohost.com/eds/pdfviewer/pdfviewer?sid=0ed92461-3e4f-48bf-a1e2-2ec9396e9fe6%40sessionmgr4008&vid=6&hid=4102

Gompel, M., Janssen, N. M., van Bon, W. H. J., & Schreuder, R. (2003). Visual input and orthographic knowledge in word reading of children with low vision. *Journal of Visual Impairment & Blindness (JVIB), 97*(5), 273-284. Retrieved July 2016,

from: http://eds.b.ebscohost.com/eds/pdfviewer/pdfviewer?vid=8&sid=b02f7e4e-4c8e-454e-b814-fb2ee2f79af5%40sessionmgr105&hid=122

Greenaway, R., Pring, L., Schepers, A., Isaacs, D. P., & Dale, N. J. (2016). Neuropsychological presentation and adaptive skills in high-functioning adolescents with visual impairment: A preliminary investigation. *Applied Neuropsychology: Child.* Advance online publication. DOI: http://dx.doi.org/10.1080/21622965.2015.1129608

Grønskov, K., Ek, J., & Brondum-Nielsen, K. (2007). Oculocutaneous albinism. *Orphanet Journal of Rare Diseases, 2*(43). DOI: http://dx.doi.org/10.1186/1750-1172-2-43

Gumpel, T., & Nativ-Ari-Am, H. (2001). Evaluation of a technology for teaching complex social skills to young adults with visual and cognitive impairments. *Journal of Visual Impairment & Blindness (JVIB), 95*(02), 95-107. Retrieved July 2016,from: http://eds.b.ebscohost.com/eds/pdfviewer/pdfviewer?vid=10&sid=b02f7e4e-4c8e-454e-b814-fb2ee2f79af5%40sessionmgr105&hid=122

Hajinia, A., & Nasirian, M. (2014). Effect of self-awareness teaching on social anxiety in albino subjects. *Asian Journal of Medical and Pharmaceutical Researches, 4*(3), 139-144. Retrieved July 2016, from http://ajmpr.science-line.com/attachments/article/26/Asian%20J.%20Med.%20Pharm.%20Res.%204(3)%20139-144,%202014.pdf

Harris-Brown, T., Richmond, J., Della Maddalena, S., & Jaworski, A. (2015). A comparison of the handwriting abilities of secondary students with visual impairments and those of sighted students. *Journal of Visual Impairment & Blindness, 109*(5), 402-412. Retrieved July 2016, from

http://www.thefreelibrary.com/A+comparison+of+the+handwriting+abilities+of+secondary+students+with...-a0432894756

Hatton, D. D., Schwietz, E., Boyer, B., & Rychwalski, P. (2007). Babies count: The national registry for children with visual impairments, birth to 3 years. *Journal of American Association for Pediatric Ophthalmology and Strabismus, 11*(4), 351-355. DOI: http://dx.doi.org/10.1016/j.jaapos.2007.01.107

Healey, N., McLoone, E., Saunders, K. J., Jackson, A. J., & McClelland, J. F. (2014). Are worldwide albinism prevalence figures an accurate reflection? An incidental finding from a Northern Ireland study. *British Journal of Ophthalmology, 98*(7), 990. DOI: http://dx.doi.org/10.1136/bjophthalmol-2014-305136

Heinmiller, L. J., Holleschau, A., & Summers, C. G. (2016). Concordance of visual and structural features between siblings with albinism. *Journal of American Association for Pediatric Ophthalmology and Strabismus, 20*(1), 34-36. DOI: http://dx.doi.org/10.1016/j.jaapos.2015.10.009

Heppe, E. C., Kef, S., & Schuengel, C. (2015). Testing the effectiveness of a mentoring intervention to improve social participation of adolescents with visual impairments: Study protocol for a randomized controlled trial. *Trials, 16*(506). DOI: http://dx.doi.org/10.1186/s13063-015-1028-z

Hertle, R. W. (2013). Albinism: Particular attention to the ocular motor system. *Middle East African journal of Ophthalmology, 20*(3), 248-255. DOI: http://dx.doi.org/10.4103/0974-9233.114804

Huurneman, B., & Boonstra, F. N. (2013). Monocular and binocular development in children with albinism, infantile nystagmus syndrome, and normal vision. *Strabismus, 21*(4), 216-224.

DOI: http://dx.doi.org/10.3109/09273972.2013.833954

Inagaki, K., Suzuki, T., Shimizu, H., Ishii, N., Umezawa, Y., Tada, J., ... & Tanaka, M. (2004). Oculocutaneous albinism type 4 is one of the most common types of albinism in Japan. *The American Journal of Human Genetics, 74*(3), 466-471. DOI: http://dx.doi.org/10.1086/382195

Javangwe, G., & Mukondyo, R. Z. (2012). A comparison of the interactive play behaviours between children with albinism and their siblings and children without albinism and their non-albino siblings. *Early Child Development and Care, 182*(12), 1593-1610.

DOI: http://dx.doi.org/10.1080/03004430.2011.630074

Kapinga, O. S. (2014). The predicament of inclusive education and the realities of practice in Tanzania after two decades of education for all. *International Journal of Education, 6*(4), 146-156. DOI: http://dx.doi.org/10.5296/ije.v6i4.6424

Kello, A. B., & Gilbert, C. (2003). Causes of severe visual impairment and blindness in children in schools for the blind in Ethiopia. *British Journal of Ophthalmology, 87*(5), 526-530. DOI: http://dx.doi.org/10.1136/bjo.87.5.526

Khanal, S., Pokharel, A., & Kandel, H. (2016). Visual deficits in Nepalese patients with oculocutaneous albinism. *Journal of Optometry, 9*(2), 102-109. DOI: http://dx.doi.org/10.1016/j.optom.2015.01.002

Kooiker, M. J. G., Pel, J. J. M., & van der Steen, J. (2014). Viewing behavior and related clinical characteristics in a population of children with visual impairments in the Netherlands. *Research in Developmental Disabilities, 35*(6), 1393-1401. DOI: http://dx.doi.org/10.1016/j.ridd.2014.03.038

Kumar, A., Gottlob, I., Mclean, R. J., Thomas, S., Thomas, M. G., & Proudlock, F. A. (2011). Clinical and oculomotor characteristics of albinism compared to FRMD7

associated infantile nystagmus. *Investigative Ophthalmology & Visual Science, 52*(5), 2306-2313. DOI: http://dx.doi.org/10.1167/iovs.10-5685

Kutzbach, B. R., Summers, C. G., Holleschau, A. M., & MacDonald, J. T. (2008). Neurodevelopment in children with albinism. *Ophthalmology, 115*(10), 1805-1808. DOI: http://dx.doi.org/10.1016/j.ophtha.2008.03.006

Kutzbach, B., Summers, C. G., Holleschau, A. M., King, R. A., & MacDonald, J. T. (2007). The prevalence of attention-deficit/hyperactivity disorder among persons with albinism. *Journal of Child Neurology, 22*(12), 1342-1347. DOI: http://dx.doi.org/10.1177/0883073807307078

Levin, A. V., & Stroh, E. (2011). Albinism for the busy clinician. *Journal of American Association for Pediatric Ophthalmology and Strabismus, 15*(1), 59-66. DOI: http://dx.doi.org/10.1016/j.jaapos.2010.10.012

López-Justicia, D., & del Carmen Pichardo, M. (2001). Self-concept and gender in Spanish low-vision adolescents. *Visual Impairment Research, 3*(1), 7-16. DOI: http://dx.doi.org/10.1076/vimr.3.1.7.4417

Lund, P. M., & Gaigher, R. (2002). A health intervention programme for children with albinism at a special school in South Africa. *Health Education Research, 17*(3), 365-372. Retrieved July 2016, from http://her.oxfordjournals.org/content/17/3/365.full.pdf+html

Lynch, P., Lund, P., & Massah, B. (2014). Identifying strategies to enhance the educational inclusion of visually impaired children with albinism in Malawi. *International Journal of Educational Development, 39,* 216-224. DOI: http://dx.doi.org/10.1016/j.ijedudev.2014.07.002

MacDonald, J. T., Kutzbach, B. R., Holleschau, A. M., Wyckoff, S., & Summers, C. G. (2012). Reading skills in children and adults with albinism: The role of visual

impairment. *Journal of Pediatric Ophthalmology and Strabismus, 49*(3), 184-188. DOI: http://dx.doi.org/10.3928/01913913-20111101-03

MacKay, G., & N. Roy, A. (2002). Self-perception and locus of control in visually impaired college students with different types of vision loss. J*ournal of Visual Impairment & Blindness (JVIB), 96*(04), 254-266. Retrieved July 2016, from: http://eds.b.ebscohost.com/eds/pdfviewer/pdfviewer?vid=12&sid=b02f7e4e-4c8e-454e-b814-fb2ee2f79af5%40sessionmgr105&hid=122

Mártinez-García, M., & Montoliu, L. (2013). Albinism in Europe. *The Journal of Dermatology, 40*(5), 319-324. DOI: http://dx.doi.org/10.1111/1346-8138.12170

Masanja, M. M., Mvena, Z. S., & Kayunze, K. A. (2014). Albinism: Awareness, attitudes and level of albinos' predicament in Sukumaland, Tanzania. *Asian Journal of Applied Science and Engineering, 3*(4), 382-395. DOI: http://dx.doi.org/10.18034/ajase.v3i4.598

Merrill, K., Hogue, K., Downes, S., Holleschau, A. M., Kutzbach, B. R., MacDonald, J. T., & Summers, C. G. (2011). Reading acuity in albinism: Evaluation with MNREAD charts. *Journal of American Association for Pediatric Ophthalmology and Strabismus, 15*(1), 29-32.

DOI: http://dx.doi.org/10.1016/j.jaapos.2010.12.005

Mnyanyi, C. B. (2009). Developing teachers' work for improving teaching and learning of children with visual impairment accommodated in ordinary primary schools. *European Educational Research Journal, 8*(2), 336-351. DOI: http://dx.doi.org/10.2304/eerj.2009.8.2.336

Mohamed, A. F., El-Sayed, N. S., & Seifeldin, N. S. (2010). Clinico-epidemiologic features of oculocutaneous albinism in northeast section of Cairo–Egypt.

Egyptian Journal of Medical Human Genetics, 11(2), 167-172. DOI: http://dx.doi.org/10.1016/j.ejmhg.2010.03.001

Mohanty, S., Hankey, A., Pradhan, B., & Ranjita, R. (2016). Yoga-teaching protocol adapted for children with visual impairment. *International Journal of Yoga, 9*(2), 114-120. DOI: http://dx.doi.org/10.4103/0973-6131.183716

Montoliu, L., Grønskov, K., Wei, A. H., Martínez-García, M., Fernández, A., Arveiler, B., ... & Rosenberg, T. (2014). Increasing the complexity: New genes and new types of albinism. *Pigment Cell & Melanoma Research, 27*(1), 11-18. DOI: http://dx.doi.org/10.1111/pcmr.12167

Mueller, C., & Ackley-Holbrook, E. (2016). The impact of a school running program on health-related physical fitness and self-efficacy in youth with sensory impairments. *Palaestra, 30*(1), 13-17. Retrieved July 2016, from http://eds.b.ebscohost.com/eds/pdfviewer/pdfviewer?sid=df37be32-3b5a-45e0-95cb-5a776bb460c5%40sessionmgr120&vid=0&hid=103

Njuguna, M., Msukwa, G., Shilio, B., Tumwesigye, C., Courtright, P., & Lewallen, S. (2009). Causes of severe visual impairment and blindness in children in schools for the blind in eastern Africa: Changes in the last 14 years. *Ophthalmic Epidemiology, 16*(3), 151-155.

DOI: http://dx.doi.org/10.1080/09286580902738183

Okulicz, J. F., Shah, R. S., Schwartz, R. A., & Janniger, C. K. (2003). Oculocutaneous albinism. *Journal of the European Academy of Dermatology and Venereology, 17*(3), 251-256. DOI: http://dx.doi.org/10.1046/j.1468-3083.2003.00767.x

Palmer, C. (2005). The social competence of children with albinism. *International Congress Series, 1282*, 917-921. DOI: http://dx.doi.org/10.1016/j.ics.2005.05.084

Palmer, C. (2007). Myths, stereotypes and self-perception: The impact of albinism on self-esteem. *British Journal of Visual Impairment, 25*(2), 144-154. DOI: http://dx.doi.org/10. 1177/0264619607075998

Papadopoulos, K., Montgomery, A. J., & Chronopoulou, E. (2013). The impact of visual impairments in self-esteem and locus of control. *Research in Developmental Disabilities, 34*(12), 4565-4570.
DOI: http://dx.doi.org/10.1016/j.ridd.2013.09.036

Papadopoulos, K., Paralikas, T., Barouti, M., & Chronopoulou, E. (2014). Self-esteem, locus of control and various aspects of psychopathology of adults with visual impairments. *International Journal of Disability, Development and Education, 61*(4), 403-415.
DOI: http://dx.doi.org/10.1080/1034912X.2014.955785

Pijnacker, J., Vervloed, M. P., & Steenbergen, B. (2012). Pragmatic abilities in children with congenital visual impairment: An exploration of non-literal language and advanced theory of mind understanding. *Journal of Autism and Developmental Disorders, 42*(11), 2440-2449.
DOI: http://dx.doi.org/10.1007/s10803-012-1500-5

Pinquart, M., & Pfeiffer, J. P. (2012). Psychological adjustment in adolescents with vision impairment. *International Journal of Disability, Development and Education, 59*(2), 145-155.
DOI: http://dx.doi.org/10.1080/1034912X.2012.676416

Polat, F. (2011). Inclusion in education: A step towards social justice. *International Journal of Educational Development, 31*(1), 50-58.
DOI: http://dx.doi.org/10.1016/j.ijedudev.2010.06.009

Qasim, S., Ravenscroft, J., & Sproule, J. (2014). The effect of karate practice on self-esteem in young adults with visual impairment: A case study. *Australian Journal of Educational & Developmental Psychology, 14,* 167-185. Retrieved July 2016, from http://files.eric.ed.gov/fulltext/EJ1041674.pdf

Rees, G., Keeffe, J. E., Hassell, J., Larizza, M., & Lamoureux, E. (2010). A self-management program for low vision: Program overview and pilot evaluation. *Disability and Rehabilitation, 32*(10), 808-815. DOI: http://dx.doi.org/10.3109/09638280903304193

Rooryck, C., Morice, F., Lacombe, D., Taieb, A., & Arveiler, B. (2009). Genetic basis of oculocutaneous albinism. *Expert Review of Dermatology, 4*(6), 611-622. DOI: http://dx.doi.org/10.1586/edm.09.53

Rooryck, C., Roudaut, C., Robine, E., Müsebeck, J., & Arveiler, B. (2006). Oculocutaneous albinism with TYRP1 gene mutations in a Caucasian patient. *Pigment Cell Research, 19*(3), 239-242. DOI: http://dx.doi.org/10.1111/j.1600-0749.2006.00298.x

Rundshagen, U., Zühlke, C., Opitz, S., Schwinger, E., & Käsmann-Kellner, B. (2004). Mutations in the MATP gene in five German patients affected by oculocutaneous albinism type 4. *Human Mutation, 23*(2), 106-110. DOI: http://dx.doi.org/10.1002/humu.10311

Sarıca, A. D., Akcamete, A. G., & Gurgur, H. (2015). A mother-child interaction intervention for mothers of toddlers with visual impairments. *International Journal of Early Childhood Special Education, 7*(1), 151-169. DOI: http://dx.doi.org/10.20489/intjecse.76404

Summers, C. G. (2009). Albinism: classification, clinical characteristics, and recent findings. *Optometry & Vision Science, 86*(6), 659-662. DOI: http://dx.doi.org/10.1097/OPX.0b013e3181a5254c

Tandon, S. (2016). Know more about albinism. *International Journal of Multidisciplinary Approach & Studies, 3*(1), 60-64. Retrieved July 2016, from http://ijmas.com/upcomingissue/09.01.2016.pdf

Thurston, M. (2014). "They think they know what's best for me": An interpretative phenomenological analysis of the experience of inclusion and support in high school for vision-impaired students with albinism. *International Journal of Disability, Development and Education, 61*(2), 108-118. DOI: http://dx.doi.org/10.1080/1034912X.2014.905054

Tomita, Y., & Suzuki, T. (2004). Genetics of pigmentary disorders. *American Journal of Medical Genetics Part C: Seminars in Medical Genetics, 131*(1), 75-81. DOI: http://dx.doi.org/10.1002/ajmg.c.30036

Trebušak Podkrajšek, K., Stirn Kranjc, B., Hovnik, T., Kovač, J., & Battelino, T. (2012). GPR143 gene mutation analysis in pediatric patients with albinism. *Ophthalmic Genetics, 33*(3), 167-170.
DOI: http://dx.doi.org/10.3109/13816810.2011.559651

Tunay, Z. Ö., Çaliskan, D., İdil, A., & Öztuna, D. (2016). Clinical characteristics and low vision rehabilitation methods for partially sighted school-age children. *Turk Oftalmoloji Dergisi, 46*(2) 68-72. DOI: http://dx.doi.org/10.4274/tjo.82653

Udeh, N. N., Eze, B. I., Onwubiko, S. N., Arinze, O. C., Onwasigwe, E. N., & Umeh, R. E. (2014). Prevalence and profile of ophthalmic disorders in oculocutaneous albinism: A field report from South-Eastern Nigeria. *Journal of Community Health, 39*(6), 1193-1199. DOI: http://dx.doi.org/10.1007/s10900-014-9878-y

van Bon, W., Adriaansen, L., Gompel, M., & Kouwenberg, I. (2000). The reading and spelling performance of visually impaired Dutch elementary schoolchildren. *Visual Impairment Research, 2*(1), 17-31. DOI: http://dx.doi.org/10.1076/1388-235X(200004)211-YFT017

Visagie, L., Loxton, H., & Silverman, W. K. (2015). Research protocol: Development, implementation and evaluation of a cognitive behavioural therapy-based intervention programme for the management of anxiety symptoms in South African children with visual impairments. *African Journal of Disability, 4*(1). DOI: http://dx.doi.org/10.4102/ajod.v4i1.160

Wolf, A. B., Rubin, S. E., & Kodsi, S. R. (2005). Comparison of clinical findings in pediatric patients with albinism and different amplitudes of nystagmus. *Journal of American Association for Pediatric Ophthalmology and Strabismus, 9*(4), 363-368. DOI: http://dx.doi.org/10.1016/j.jaapos.2005.03.003

Yalo, J. A., Indoshi, F. C., & Agak, J. O. (2012). Challenges and strategies of working with learners with low vision: Implications for teacher training. *Educational Research and Reviews, 7*(10), 238-243. DOI: http://dx.doi.org/110.5897/ERR10.100

Παράρτημα

Πίνακας 1

Συγκεντρωτικά στοιχεία των εναλλακτικών ή συμπληρωματικών ψυχοκοινωνικών παρεμβάσεων σε πάσχοντες με αλμπινισμό (2001-2016)

Α/Α	Ερευνητές	Είδος έρευνας	Δείγμα	Είδος παρέμβασης	Διάρθρωση παρέμβασης	Περιεχόμενο παρέμβασης	Ερευνητικά εργαλεία	Αποτελέσματα
1.	Gumpel & Nativ-Ari-Am (2001)	Πολλαπλές μελέτες περίπτωσης	4 έφηβοι (3 θήλεα) με ΟΔΑ, σοβαρή βλάβη της οπτικής οξύτητας και ήπια νοητική αναπηρία, ΜΗ 16,57 ετών	Μηνιαίο κοινωνικο-γνωστικό πρόγραμμα	16 30λεπτες συνεδρίες ψυχοεκπαίδευσης (4 ανά εβδομάδα)	Κανονιστικά διαγράμματα ροής καθηκόντων, πρωτόκολλο συμπεριφορικής αυτο-διαχείρισης	Συστηματική παρατήρηση	Βελτίωση των κοινωνικο-γνωστικών δεξιοτήτων (62,09-66,37%) Διατήρησή τους, κατόπιν 3 (60,43-65,12%), 9 (59,88-65,01%) και 12 μηνών (54,10-46,00%)
2.	Beilinson & Olswang (2003)	Πολλαπλές μελέτες περίπτωσης	3 νήπια (2 άρρενες) με ΟΔΑ, μέτρια βλάβη της οπτικής οξύτητας και διαγνωσμένα ελλείμματα στην κοινωνική αλληλεπίδραση, ΜΗ 5,96 χρόνων	Διεπιστημονικό κλινικό και σχολικό ψυχοκοινωνικό πρόγραμμα 5 εβδομάδων	20 30λεπτες συνεδρίες λογοθεραπείας και ψυχοεκπαίδευσης (4 ανά εβδομάδα)	Βαθμιαία αποκλιμακούμενη άμεση διδασκαλία και μοντελοποίηση Μίμηση, προτροπές και ανταμοιβές, βάσει οπτικών και χειραπτικών βοηθημάτων	Συστηματική νατουραλιστική παρατήρηση	Βελτίωση των συμπεριφορών εισδοχής σε ομάδες συνομηλίκων (25,83%) και συνεργατικού παιχνιδιού (39,81%)
3.	Celeste (2007)	Μελέτη περίπτωσης	1 θήλυ με ΟΑ και σοβαρή βλάβη της διοφθαλμικής οπτικής οξύτητας, 4,6 ετών	3μηνο σχολικό ενταξιακό ψυχοκοινωνικό πρόγραμμα	36 40λεπτες συνεδρίες ψυχοκοινωνικής προπονητικής (3 ανά εβδομάδα)	Άμεση διδασκαλία και μοντελοποίηση, προπονητική, συνεργατικό παιχνίδι ρόλων και δραματοποίηση κοινωνικών σεναρίων	Δομημένη παρατήρηση	Βελτίωση των παιγνιωδών (32,71%) και των αλληλεπιδραστικών συμπεριφορών (25,90%) Γενίκευση σε εξωσχολικά δίκτυα συνομηλίκων (19,30-26,55%)
4.	Cervantes & Porretta (2013)	Μελέτη περίπτωσης	4 έφηβοι (3 άρρενες) με ΟΑ και συγγενή αμφιβληστροειδοπάθεια, ΜΗ 16,51 χρόνων	Διεπιστημονικό (αθλητικό και κοινωνικο-γνωστικό) σχολικό	9 30λεπτες εξατομικευμένες συνεδρίες αερόβιας	Ανάπτυξη δικτύων συνομηλίκων και δεξιοτήτων αυτεπίγνωσης, αυτο-ενίσχυσης και αυτο-	Αυτοσυμπληρούμενα ερωτηματολόγια	Βελτίωση των κοινωνικών δεξιοτήτων (36,30-56,47%) Αυξημένη κοινωνική

				πρόγραμμα 5 εβδομάδων	άσκησης και ψυχοεκπαίδευσης (1-2 ανά εβδομάδα)	ρύθμισης, όπως και στρατηγικών επίλυσης προβλημάτων, μέσω μοντελοποίησης Ορισμός συνεργατικών στόχων		εγκυρότητα της προσέγγισης για τους ερευνώμενους (93,8%), τους γονείς (95,1%) και τους διδάσκοντές τους (76,6%)
5.	Qasim et al. (2014)	Μελέτη περίπτωσης	5 άρρενες με ΟΔΑ και μέτρια βλάβη της οπτικής οξύτητας, ΜΗ 13,75 ετών	Διεπιστημονικό (αθλητικό και ψυχοκοινωνικό) εξωσχολικό πρόγραμμα 10 εβδομάδων	20 60λεπτες εξατομικευμένες συνεδρίες καράτε και ψυχοεκπαίδευσης (2 ανά εβδομάδα)	Προώθηση της κοινωνικο-συναισθηματικής αυτο-αποτελεσματικότητας και της εμφανισιακής-γυμναστικής αυτο-αντίληψης	Exercise Self-Efficacy Scale, Physical Self-Description Questionnaire και Self-Perception Profile for Students Ημι-δομημένες συνεντεύξεις	Βελτίωση της κοινωνικής (68,68%), ηθικής (64,06%) και σωματικής αυτο-εικόνας (51,87%) Αυξημένη κοινωνική εγκυρότητα της προσέγγισης (86,56%)
6.	Sarıca et al. (2015)	Μελέτη περίπτωσης	2 νήπια (άρρενες), 16 και 23 μηνών, με φυλοσύνδετο ΟΑ και ήπια βλάβη της οπτικής οξύτητας	6μηνη κατ' οίκον παρέμβαση κοινωνικών δεξιοτήτων	20 30λεπτες εξατομικευμένες συνεδρίες ψυχοκοινωνικής προπονητικής (3-4 ανά εβδομάδα)	Άμεση μοντελοποίηση και βιντεο-μοντελοποίηση Επίλυση προβλημάτων και λεκτική και μη λεκτική αλληλεπίδραση, συμπεριφορική αυτοδιαχείριση και αποκρισιμότητα	Τήρηση ημερολογίων, δομημένη παρατήρηση και ημι-δομημένες συνεντεύξεις με τις μητέρες	Βελτίωση των αλληλεπιδραστικών δεξιοτήτων (61,9%) Γενίκευση σε σχολικά (40,08%) και εξωσχολικά (25,10%) δίκτυα συνομηλίκων και ενηλίκων
7.	Conroy (2015)	Έρευνα δράσης	20 παιδιά (12 άρρενες) με ήπια βλάβη της οφθαλμικής οξύτητας, ΜΗ 13,85 ετών, 9 εκ των οποίων με αλμπινισμό (6 άρρενες)	3μηνο διεπιστημονικό (αθλητικό και ψυχοκοινωνικό) εξωσχολικό πρόγραμμα αναψυχής	6 ωριαίες ομαδικές συνεδρίες σκι και ψυχοεκπαίδευσης (2 ανά μήνα)	Αυτοστοχασμός και αυτο-προσδιορισμός των ερευνώμενων, για τις παθήσεις τους Ανάπτυξη της αυτοπεποίθησης και της ψυχικής ανθεκτικότητάς τους, καθώς και των επικοινωνιακών και συνεργατικών τους δεξιοτήτων	Ημι-δομημένες συνεντεύξεις	Βελτίωση των δεξιοτήτων των πασχόντων (54,73%) και ανάπτυξη δικτύων συνομηλίκων (63,88%)
8.	Dursun et al.	Έρευνα δράσης	20 μαθητές (12 θήλεα) με	3μηνο	24 ωριαίες	Ενημέρωση και αυτο-	Strengths and	Ελάττωση του άγχους

	(2015)		σοβαρή βλάβη της διοφθαλμικής οπτικής οξύτητας, ΜΗ 12,2 χρόνων, 9 από αυτούς με ΟΑ ή ΟΔΑ (5 θήλεα)	διεπιστημονικό (αθλητικό και ψυχοκοινωνικό) εξωσχολικό πρόγραμμα	εξατομικευμένες συνεδρίες παγοδρομίας και ψυχοεκπαίδευσης (2 ανά εβδομάδα)	ενημερότητα των ατόμων για τις παθήσεις τους Ανάπτυξη δεξιοτήτων αυτο-ενίσχυσης και παιγνιώδους διαπροσωπικής εμπλοκής και αλληλεπίδρασης, μέσω βιντεοσκοπούμενης αυτο-μοντελοποίησης	Difficulties Questionnaire, Piers-Harris Children's Self-Concept Scale και Pittsburgh Sleep Quality Index	(18,65%) και της συναισθηματικής δυσφορίας (27,46%) Βελτίωση της κοινωνικά δεκτικής συμπεριφοράς (35,15%) και της ποιότητας του ύπνου (52,95%)
9.	Mohanty et al. (2016)	Έρευνα δράσης	33 μαθητές (18 άρρενες) με σοβαρή βλάβη της οπτικής οξύτητας, ΜΗ 11,97 ετών, 9 εξ αυτών με ΟΑ ή ΟΔΑ (4 άρρενες)	Σχολικό διεπιστημονικό (αθλητικό και ψυχοκοινωνικό) πρόγραμμα 16 εβδομάδων	80 ωριαίες ομαδικές συνεδρίες γιόγκα, μουσικοθεραπείας και ψυχοεκπαίδευσης (5 ανά εβδομάδα)	Ανάπτυξη της εμφανισιακής και της γυμναστικής-σωματικής αυτο-αντίληψης, της ενσυναίσθησης και του αναστοχασμού των ατόμων, για τις παθήσεις τους, μέσω μοντελοποίησης	Ημι-δομημένες συνεντεύξεις	Ελάττωση της συναισθηματικής ευπάθειας (60,61%), ενίσχυση της αυτοεκτίμησης (57,23%) και της αυτο-επάρκειας (52,94%)
10.	Mueller & Ackley-Holbrook (2016)	Έρευνα δράσης	11 έφηβοι (8 άρρενες) με αισθητηριακές αναπηρίες και μέτρια βλάβη της διοφθαλμικής οξύτητας (79,53%), ΜΗ 14,62 χρόνων, 6 εκ των οποίων με ΟΔΑ (5 άρρενες)	Σχολικό διεπιστημονικό (αθλητικό και ψυχοκοινωνικό) πρόγραμμα 14 εβδομάδων	56 ομαδικές εβδομαδιαίες συνεδρίες αγωνισμάτων στίβου (βάδην και σκυταλοδρομίες) και ψυχοεκπαίδευσης (4 ανά εβδομάδα)	Ανάπτυξη των δεξιοτήτων αυτο-ενημερότητα, αυτοαποδοχής, γνωστικής-συμπεριφορικής αυτοδιαχείρισης και συνεργατικής αλληλεπίδρασης των πασχόντων	Physical Activity Barriers Questionnaire for the Blind or Visually Impaired και Self-Efficacy for Exercise Questionnaire	Βελτίωση της αυτοεπάρκειας (18,25%), της επικοινωνιακής δεκτικότητας (20,30%) και της προσαρμοστικότητας (15,43%)
11.	Rees et al. (2010)	Πειραματικό σχέδιο	15 πάσχοντες (8 θήλεα) με σοβαρή βλάβη της οπτικής οξύτητας (53%) και με εκφύλιση της ωχράς κηλίδας (53%), ΜΗ 76,37 ετών, 4 από αυτούς με ΟΑ (3 άρρενες)	Πιλοτικό κλινικό πρόγραμμα κοινωνικο-συναισθηματικής αυτοδιαχείρισης 8 εβδομάδων	8 3ωρες ομαδικές συνεδρίες ψυχοεκπαίδευσης (1 ανά εβδομάδα)	Ενημέρωση, ανταλλαγή εμπειριών, ενσυναίσθηση και αναστοχασμός των ατόμων, για τις παθήσεις τους Ανάπτυξη σχεδίων δράσης και γνωστικών-συμπεριφορικών	Ημι-δομημένες συνεντεύξεις	Βελτίωση της αυτο-ενημερότητας (92%), της ενημερότητας (92%), της αυτοπεποίθησης (77%) και της ανεξαρτησίας (54%) Ελάττωση της συναισθηματικής ευπάθειας (92%)

						στρατηγικών επίλυσης προβλημάτων, και μέσω υποστηρικτικού τεχνολογικού εξοπλισμού		
12.	Barr et al. (2012)	Πειραματικό σχέδιο	35 άτομα (23 θήλεα) με σοβαρή βλάβη της οφθαλμικής οξύτητας (82,7%), ΜΗ 19,67 χρόνων, 19 εκ των οποίων με ΟΔΑ (13 θήλεα)	11μηνο πιλοτικό κλινικό πρόγραμμα ψυχοκοινωνικής συμβουλευτικής	9 50λεπτες ομαδικές συνεδρίες ψυχοεκπαίδευσης (1 ανά μήνα)	Δραστηριότητες αυτοστοχασμού, αυτο-ενημερότητας, ανταλλαγής εμπειριών και ενσυναίσθησης, σχετικά με τις παθήσεις των μελετώμενων, καθώς και συναισθηματικής και διαπροσωπικής τους αυτοδιαχείρισης	CORE Outcome Measure	Κατά 30,83% βελτίωση της κοινωνικο-συναισθηματικής λειτουργικότητας του 91% των πασχόντων Κατά 29,67% βελτίωση της κλινικής ψυχοπαθολογίας ποσοστού 83%, εξ αυτών
13.	Alma et al. (2013)	Πειραματικό σχέδιο	26 άτομα (18 θήλεα) με ήπια βλάβη της διοφθαλμικής οπτικής οξύτητας και εκφύλιση της ωχράς κηλίδας (54%), ΜΗ 71,3 ετών, 7 εκ των οποίων με ΟΑ (3 θήλεα)	Πιλοτικό διεπιστημονικό (κλινικό και κατ' οίκον) ψυχοκοινωνικό πρόγραμμα 20 εβδομάδων	20 2ωρες ομαδικές συνεδρίες συμβουλευτικής και εργοθεραπείας (1 ανά εβδομάδα)	Εξάσκηση των δεξιοτήτων κοινωνικο-συναισθηματικής προσαρμογής, αλληλεπίδρασης, αυτο-ενίσχυσης και επίλυσης των επικοινωνιακών προβλημάτων των πασχόντων	Adaptation to Age-Related Vision Loss Scale, Illness Cognition Questionnaire, Self-Management Ability Scale-30 και Emotional Well-Being Scale-36	Βελτίωση της προσαρμοστικότητας (25,1%), της ανεξαρτησίας (14,2%) και της αυτο-επάρκειας (21,9%) Σε 6 μήνες, διατήρηση των αποτελεσμάτων για το 68,2% των συμμετεχόντων και ενίσχυσή τους, κατά 13,6%, στο 31,8%, από αυτούς
14.	Girdler et al. (2010)	Τυχαιοποιημένη ελεγχόμενη δοκιμή	36 άτομα (26 θήλεα) με ήπια βλάβη της διοφθαλμικής οξύτητας και εκφύλιση της ωχράς κηλίδας (72,2%), ΜΗ 79,4 χρόνων, 11 εξ αυτών με ΟΑ (8 θήλεα)	6μηνο διεπιστημονικό κλινικό πρόγραμμα κοινωνικο-συναισθηματικής αυτοδιαχείρισης	24 εξατομικευμένες ωριαίες συνεδρίες συμβουλευτικής και εργοθεραπείας (1 ανά εβδομάδα)	Ανάπτυξη δεξιοτήτων αυτο-ενημερότητας, αυτο-αποδοχής, αυτο-αποτελεσματικότητας και ψυχοκοινωνικής προσαρμογής σε ποικίλες επικοινωνιακές περιστάσεις, μέσω μοντελοποίησης	Geriatric Depression Scale, Australia / New Zealand Version of the SF-36 Health Survey, Generalised Self-Efficacy Scale, Adaptation to Vision Loss Scale και Macular	Βελτίωση της αυτο-επάρκειας (31,55%) και της συμμετοχικότητας (22,75%), όπως και της αγχώδους (16,49%) και καταθλιπτικής συμπτωματολογίας (10,58%) Κατόπιν 12 εβδομάδων, διατήρηση των ευρημάτων κατά 62,10%

							Degeneration Self-Efficacy Questionnaire	
15.	Hajinia & Nasirian (2014)	Τυχαιοποιημένη ελεγχόμενη δοκιμή	12 ενήλικες (6 άρρενες) με αλμπινισμό και μέτρια βλάβη της οπτικής οξύτητας, ΜΗ 22,0 ετών	Μηνιαίο κλινικό ψυχοκοινωνικό πρόγραμμα αυτεπίγνωσης	8 90λεπτες ομαδικές συνεδρίες ψυχοεκπαίδευσης (2 ανά εβδομάδα)	Ενημέρωση των ατόμων, για την πάθησή τους Εξάσκηση δεξιοτήτων αυτο-αποδοχής, γνωστικής-συμπεριφορικής και συναισθηματικής αυτοδιαχείρισης, αυτοσεβασμού και αυτο-ενίσχυσης, καθώς και λεκτικής και μη λεκτικής επικοινωνίας	Watson and Frend's Social Anxiety Questionnaire	Ελάττωση της κοινωνικής αποφυγής (28,67%), του κοινωνικού άγχους (34,50%) και του φόβου της αρνητικής αξιολόγησης (32,08%)
16.	Heppe et al. (2015)	Τυχαιοποιημένη ελεγχόμενη δοκιμή	80 έφηβοι (57 άρρενες) με ήπια βλάβη της οπτικής οξύτητας (92,07%), ΜΗ 17,3 χρόνων, 51 εκ των οποίων με ΟΑ ή ΟΔΑ (39 άρρενες)	12μηνο κλινικό πρόγραμμα ψυχοκοινωνικής συμβουλευτικής και προπονητικής	12 ωριαίες ομαδικές συνεδρίες (1 ανά μήνα)	Πληροφόρηση των ατόμων, για τις παθήσεις τους Ανάπτυξη δεξιοτήτων θετικής σκέψης και ορισμού προσωπικών στόχων, όπως και στρατηγικών κοινωνικοποίησης σε σχολικά, εξωσχολικά (αναψυχής) και εργασιακά πλαίσια, μέσω μοντελοποίησης	8 τυποποιημένα εργαλεία	Βελτίωση της αυτο-αντίληψης της κοινωνικής επάρκειας (31-36%), της αυτο-εκτίμησης (30-44%), της αυτο-αποδοχής (52-56%) και της ψυχικής ανθεκτικότητας (23-47%) Κατόπιν 6 μηνών, διατήρηση των αποτελεσμάτων κατά 29-34%
17.	Atasavun Uysal & Düger (2012)	Τυχαιοποιημένη ελεγχόμενη δοκιμή	40 παιδιά (23 άρρενες) με σοβαρή βλάβη της οπτικής οξύτητας (78,3%), ΜΗ 10,93 ετών, 17 από αυτά με ΟΔΑ (11 άρρενες)	3μηνο σχολικό διεπιστημονικό (εργοθεραπευτικό και ψυχοκοινωνικό) πρόγραμμα	24 εβδομαδιαίες 45λεπτες συνεδρίες (2 ανά εβδομάδα)	Ερμηνεία ενός εύρους κοινωνικών περιστάσεων, αυτο-ενημερότητα και αυτο-αξιολόγηση της κοινωνικής επάρκειας Προώθηση των αλληλεπιδραστικών δεξιοτήτων παιχνιδιού των ατόμων σε πολυμεσικά	Social Skills Assessment Tool for Children with Visual Impairments και Canadian Occupational Performance Measure	Βελτίωση των επικοινωνιακών (13,95%) και των συνεργατικών ικανοτήτων (23,87%) Ανάπτυξη της θετικής αυτο-εικόνας (22,50%) και αύξηση των κοινωνικών σχέσεων (29,30%)

						περιβάλλοντα μάθησης		
18.	Visagie et al. (2015)	Τυχαιοποιημένη ελεγχόμενη δοκιμή	30 μαθητές (22 άρρενες) με ήπια βλάβη της οπτικής οξύτητας, ΜΗ 11,56 χρόνων, 14 εξ αυτών με ΟΔΑ (9 άρρενες)	Σχολικό γνωστικό-συμπεριφορικό πρόγραμμα 5 εβδομάδων	10 ωριαίες ομαδικές συνεδρίες ψυχοεκπαίδευσης και συμβουλευτικής (2 ανά εβδομάδα)	Προώθηση της συναισθηματικής αυτο-αντίληψης, αναδιάρθρωσης, αυτο-ρύθμισης και αυτο-ανταμοιβής Δράσεις χαλάρωσης, μέσω χειροτεχνιών και αλληλεπιδραστικών παιχνιδιών ρόλων Ανάπτυξη συναφών στρατηγικών ψυχικής ανθεκτικότητας και επίλυσης προβλημάτων	Revised Child Anxiety and Depression Scale, Penn State Worry Questionnaire for Children και Self-Efficacy Questionnaire for Children Επισκόπηση στους εκπαιδευτικούς	Βελτίωση της συνολικής αγχώδους ψυχοπαθολογίας (46,17%) και της αθροιστικής αυτο-επάρκειας (42,89%) Βελτίωση της ΔΕΠ-Υ (30,12%) και αύξηση των δικτύων συνομηλίκων (24,91%) Κατόπιν 3 μηνών, κατά 78,55% διατήρηση της βελτιωμένης αγχώδους συμπτωματολογίας