



ΤΜΗΜΑ ΦΥΣΙΚΟΘΕΡΑΠΕΙΑΣ  
ΣΧΟΛΗ ΕΠΙΣΤΗΜΩΝ ΑΠΟΚΑΤΑΣΤΑΣΗΣ ΥΓΕΙΑΣ  
ΠΑΝΕΠΙΣΤΗΜΙΟ ΠΑΤΡΩΝ

ΠΤΥΧΙΑΚΗ ΕΡΓΑΣΙΑ

**«Πρώτα στάδια διαπολιτισμικής διασκευής κλίμακας Friedreich Ataxia Rating Scale (FARS) για την αξιολόγηση ατόμων με αταξία Friedreich στα Ελληνικά και σύγχρονα ερευνητικά δεδομένα για τη φυσικοθεραπευτική αντιμετώπιση»**

ΚΟΥΤΡΟΜΑΝΟΥ ΑΝΤΙΓΟΝΗ Α.Μ: 2446

ΚΩΝΣΤΑΝΤΗ ΑΓΓΕΛΙΚΗ Α.Μ: 2447

ΕΠΟΠΤΕΥΟΥΣΑ ΚΑΘΗΓΗΤΡΙΑ: ΛΑΜΠΡΟΠΟΥΛΟΥ ΣΟΦΙΑ, MSc (NeuroRehab), PhD

ΕΠΙΚ. ΚΑΘΗΓΗΤΡΙΑ ΤΜΗΜΑΤΟΣ ΦΥΣΙΚΟΘΕΡΑΠΕΙΑΣ

ΑΙΓΙΟ, 2021



**School of Health Rehabilitation Sciences**

**Physiotherapy Department**

**«Early stages of a cross-cultural adaptation of the  
Friedreich Ataxia Rating Scale (FARS) for the  
assessment of patients with Friedreich ataxia into  
Greek and evidenced – based physiotherapy  
management»**

**AIGIO, 2021**

## **ΕΥΧΑΡΙΣΤΙΕΣ**

Θα θέλαμε να ευχαριστήσουμε την εποπτεύουσα καθηγήτρια της παρούσας πτυχιακής εργασίας, κα. Λαμπροπούλου Σοφία για την πρόταση και ανάθεση του θέματος, καθώς και για τη συνεχή καθοδήγησή της προκειμένου να ολοκληρωθεί η έρευνά μας.

Έπειτα, θα θέλαμε να ευχαριστήσουμε τη Γεωργία Μιχαλοπούλου, η οποία ήταν το μοντέλο στις φωτογραφίες που τραβήξαμε για τη δημιουργία του φυλλαδίου, καθώς και το εργαστήριο φυσικοθεραπείας «Χάρος – Μπέης Γεώργιος» που μας προσέφερε τον χώρο για τη λήψη των φωτογραφιών.

Τέλος, θα θέλαμε να εκφράσουμε τις ευχαριστίες μας στις οικογένειές μας και στους φίλους μας για την κατανόηση και την υποστήριξη που μας προσέφεραν κατά το χρονικό διάστημα εκπόνησης της πτυχιακής εργασίας μας.

## ΠΕΡΙΛΗΨΗ

**Εισαγωγή:** Η αταξία του Friedreich είναι μία κληρονομική ασθένεια με ποικίλα κλινικά συμπτώματα και επηρεασμό τόσο του κεντρικού όσο και του περιφερικού νευρικού συστήματος. Η φυσικοθεραπευτική αξιολόγησή της τα τελευταία χρόνια έχει εμπλουτιστεί με εξειδικευμένες κλίμακες όπως η Friedreich Ataxia Rating Scale (FARS), που αν και συμβάλουν τα μέγιστα στην εκτίμηση της κλινικής εικόνας του ατόμου, ωστόσο δεν είναι διαθέσιμες στην Ελληνική γλώσσα. Ταυτόχρονα παρά το γεγονός ότι η φυσικοθεραπευτική αποκατάσταση στοχεύει στη διαχείριση των συμπτωμάτων των ασθενών, δεν έχουν μελετηθεί επαρκώς οι φυσικοθεραπευτικές παρεμβάσεις για τη βελτίωση της υγείας τους, αλλά ούτε και για την επανένταξή τους στις καθημερινές δραστηριότητες.

**Σκοπός:** Η μελέτη αυτή αποσκοπεί στη διαπολιτισμική διασκευή της κλίμακας FARS στην Ελληνική γλώσσα, στην παράθεση ενδεδειγμένων προγραμμάτων αντιμετώπισης που θα βασίζονται σε σύγχρονα ερευνητικά δεδομένα, καθώς και στη δημιουργία ενός πρωτότυπου φυλλαδίου ασκήσεων για το σπίτι.

**Μεθοδολογία:** Η διαπολιτισμική διασκευή της κλίμακας FARS ολοκληρώθηκε ως προς το πρώτο στάδιο της προς τα εμπρός μετάφρασης από τα αγγλικά στα Ελληνικά βάσει διεθνών οδηγιών. Η ανασκόπηση της αρθρογραφίας σε διεθνείς βάσεις δεδομένων, όπως το “Pubmed”, το “Science Direct” και το “Google Scholar” αφορούσε τις σύγχρονες φυσικοθεραπευτικές παρεμβάσεις που αποτέλεσαν το βασικό γνώμονα για τη δημιουργία ενός φυλλαδίου ασκήσεων για το σπίτι. Το φυλλάδιο αυτό περιλάμβανε ασκήσεις, οι οποίες ταξινομήθηκαν ανά θέση εκτέλεσης (ύπτια, καθιστή και όρθια) προκειμένου να είναι περισσότερο εύχρηστο στην εφαρμογή του.

**Αποτελέσματα:** Το πρώτο στάδιο της διαπολιτισμικής διασκευής της κλίμακας FARS περατώθηκε με επιτυχία χωρίς να υπάρξει κάποια ιδιαίτερη δυσκολία. Η συνεργασία των μεταφραστών ήταν άριστη και η εννοιολογική απόδοση των όρων δεν αποτέλεσε πρόβλημα. Ακόμα, έπειτα από ανασκόπηση της αρθρογραφίας οργανώθηκαν οι σύγχρονες φυσικοθεραπευτικές παρεμβάσεις, οι οποίες αποτελούνταν κυρίως από ασκήσεις ενδυνάμωσης των μυών των κάτω άκρων και του κορμού, διατάξεις και ασκήσεις για βελτίωση της στατικής και δυναμικής ισορροπίας.

**Συζήτηση – Συμπεράσματα:** Η κλίμακα FARS αποτελεί το πιο εύχρηστο και ειδικά σταθμισμένο εργαλείο αξιολόγησης για τα άτομα με αταξία Friedreich και η επιτυχής ολοκλήρωση των πρώτων σταδίων διασκευής της στην Ελληνική γλώσσα προτρέπει για την τελειοποίησή της σε επόμενα στάδια. Η φυσικοθεραπεία με νέες μεθόδους προσέγγισης είναι εξίσου σημαντική για την ολοκληρωμένη προσέγγιση των ασθενών αυτών.

**Λέξεις κλειδιά:** Αταξία Friedreich, Μέτρα έκβασης, Αξιολόγηση, Αποκατάσταση, Friedreich Ataxia Rating Scale (FARS).

# ΠΙΝΑΚΑΣ ΠΕΡΙΕΧΟΜΕΝΩΝ

ΕΥΧΑΡΙΣΤΙΕΣ .....	iii
ΠΕΡΙΛΗΨΗ .....	iv
ΚΑΤΑΛΟΓΟΣ ΠΙΝΑΚΩΝ .....	vi
ΚΑΤΑΛΟΓΟΣ ΕΙΚΟΝΩΝ .....	vi
ΠΙΝΑΚΑΣ ΣΥΝΤΟΜΟΓΡΑΦΙΩΝ .....	vii
ΕΙΣΑΓΩΓΗ .....	1
ΚΕΦΑΛΑΙΟ 1: ΑΤΑΞΙΑ ΤΟΥ FRIEDREICH .....	2
1.1 Ορισμός .....	2
1.2 Γενετικό υπόβαθρο .....	2
1.3 Παθοφυσιολογία .....	4
1.4 Τρόποι εκδήλωσης .....	6
1.5 Κλινική εικόνα .....	7
1.5.1 Συμπτώματα τυπικής εκδήλωσης .....	7
1.5.2 Συμπτώματα άτυπης εκδήλωσης .....	9
1.6 Διάγνωση .....	10
ΚΕΦΑΛΑΙΟ 2: ΦΥΣΙΚΟΘΕΡΑΠΕΥΤΙΚΗ ΑΞΙΟΛΟΓΗΣΗ ΣΕ ΑΤΟΜΑ ΜΕ ΑΤΑΞΙΑ FRIEDREICH .....	11
2.1 Αξιολόγηση σε δομικό επίπεδο .....	11
2.2 Αξιολόγηση σε λειτουργικό επίπεδο .....	12
2.2.1 Κλίμακες αξιολόγησης .....	13
2.3 Κλίμακα Αξιολόγησης Αταξίας Friedreich (FARS) .....	16
ΚΕΦΑΛΑΙΟ 3: ΦΥΣΙΚΟΘΕΡΑΠΕΥΤΙΚΗ ΑΝΤΙΜΕΤΩΠΙΣΗ .....	18
ΚΕΦΑΛΑΙΟ 4: ΣΚΟΠΟΣ ΤΗΣ ΜΕΛΕΤΗΣ .....	21
ΚΕΦΑΛΑΙΟ 5: ΜΕΘΟΔΟΛΟΓΙΑ .....	22
5.1 Διαπολιτισμική Διασκευή της κλίμακας .....	22
5.2 Διερεύνηση τεκμηριωμένων φυσικοθεραπευτικών παρεμβάσεων .....	23
5.2.1 Ανάλυση αποτελεσμάτων .....	23
ΚΕΦΑΛΑΙΟ 6: ΑΠΟΤΕΛΕΣΜΑΤΑ .....	25
6.1 Αποτελέσματα μετάφρασης .....	25
6.2 Σύγχρονα δεδομένα για τη Φυσικοθεραπευτική Αντιμετώπιση .....	27
ΚΕΦΑΛΑΙΟ 7: ΣΥΖΗΤΗΣΗ .....	40
ΚΕΦΑΛΑΙΟ 8: ΣΥΜΠΕΡΑΣΜΑΤΑ .....	45
ΒΙΒΛΙΟΓΡΑΦΙΑ .....	46
ΠΑΡΑΡΤΗΜΑ 1 .....	56

## ΚΑΤΑΛΟΓΟΣ ΠΙΝΑΚΩΝ

Πίνακας 1: Όροι με κοινή απόδοση στα Ελληνικά στην κλίμακα FARS.....	25
Πίνακας 2: Όροι με διαφορετική απόδοση στα Ελληνικά μεταξύ των δύο μεταφραστών στην κλίμακα FARS.....	26
Πίνακας 3: Ευρήματα κλινικών μελετών για τη φυσικοθεραπευτική αντιμετώπιση της αταξίας Friedreich.....	30
Πίνακας 4: Φυσικοθεραπευτικές παρεμβάσεις για την αταξία Friedreich βάσει ανασκόπησης της βιβλιογραφίας.....	34
Πίνακας 5: Ασκήσεις φυλλαδίου.....	38

## ΚΑΤΑΛΟΓΟΣ ΕΙΚΟΝΩΝ

Εικόνα 1. Αυτοσωμικό υπολειπόμενο μοτίβο κληρονομικότητας της αταξίας του Friedreich από <a href="http://www.aboutkidshealth.ca">www.aboutkidshealth.ca</a> .....	2
Εικόνα 2. Η υπερεπανάληψη της τριπλέτας GAA προκαλεί μειωμένη έκφραση της φραταξίνης από <a href="https://sites.uab.edu/thenapieralalab/">https://sites.uab.edu/thenapieralalab/</a> .....	3
Εικόνα 3. Σχηματική απεικόνιση αξονικού εκφυλισμού στο περιφερικό και κεντρικό νευρικό σύστημα (González-Cabo and Palau, 2013).....	5

## ΠΙΝΑΚΑΣ ΣΥΝΤΟΜΟΓΡΑΦΙΩΝ

<b>BBS</b>	<b>Berg Balance Scale</b>
<b>FAIS</b>	<b>Friedreich Ataxia Impact Scale</b>
<b>FARS</b>	<b>Friedreich Ataxia Rating Scale</b>
<b>FIM</b>	<b>Functional Independence Measure</b>
<b>FP1-6</b>	<b>Foot Posture Index</b>
<b>GAS</b>	<b>Goal Attainment Scale</b>
<b>MTS</b>	<b>Modified Tardieu Scale</b>
<b>PGIC</b>	<b>Patient Global Impression of Change</b>
<b>SARA</b>	<b>Scale for the Assessment and Rating of Ataxia</b>
<b>HΜΓ</b>	<b>Ηλεκτρομυογράφημα</b>

## ΕΙΣΑΓΩΓΗ

Τις τελευταίες δεκαετίες ένας μεγάλος αριθμός ερευνητών που ανήκουν στον τομέα της υγείας έχουν στραφεί στη διερεύνηση περισσότερων κληρονομικών ασθενειών που μέχρι πρότινος δεν είχαν μελετηθεί τόσο διεξοδικά. Μία εξ αυτών είναι και η αταξία Friedreich (FRDA), την οποία σε πρώτο χρόνο περιέγραψε ο Γερμανός νευρολόγος Nikolaus Friedreich το 1863 και στη συνέχεια η Anita Harding έθεσε τα διαγνωστικά κριτήρια, διευκρινίζοντας την κληρονομική φύση της νόσου το 1981 (Harding, 1981).

Η αταξία Friedreich, σύμφωνα με τον Nikolaus Friedreich είναι μια προοδευτική, αυτοσωμική υπολειπομένη νωτιαιοπαραγκεφαλική αταξία που επηρεάζει πολλαπλά όργανα λόγω της συστηματικής ανεπάρκειας της φραταξίνης, μιας μιτοχονδριακής πρωτεΐνης (Friedreich, 1863). Ο κλινικός φαινότυπός της ποικίλει, όμως τα νευρολογικά σημεία και συμπτώματα που εμφανίζονται προκύπτουν από παθολογικές αλλαγές που διαταράσσουν τόσο το κεντρικό όσο και το περιφερικό νευρικό σύστημα (Marmolino, 2011; Koerppen and Mazurkiewicz, 2013).

Επίσης, ο επιπολασμός της νόσου σε παγκόσμιο επίπεδο είναι 1 στους 40.000 (Williams and De Jesus, 2021) με μέση ηλικία εμφάνισης τα 10 – 15 έτη, δηλαδή την εφηβική περίοδο (Delatycki and Bidichandani, 2019). Οι περισσότερες μελέτες δείχνουν να εμφανίζεται περισσότερο στα άτομα που κατάγονται από την Ευρώπη, τη Μέση Ανατολή, τη Νότια Ασία και τη Βόρεια Αφρική (Yilmaz et al., 2006; Houshmand et al., 2006) και πιο συγκεκριμένα, στους Καυκάσιους κυμαίνεται από 1 στους 20.000 έως 1 στους 50.000 (Vankan, 2013). Ακόμα, η συχνότητα των ατόμων που φέρουν ένα μεταλλαγμένο αλληλόμορφο (FXN) αποτελεί το 1:60 με 1:100 του πληθυσμού. Τα άτομα αυτά είναι φορείς του γονιδίου και ταυτόχρονα ασυμπτωματικοί (Vankan, 2013; Zhang, 2019).

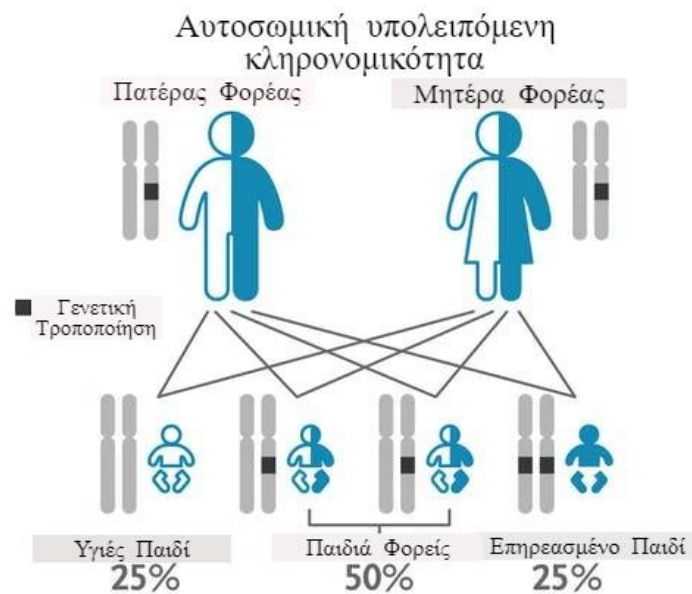
Η παρούσα μελέτη αποσκοπεί στην περιγραφή του γενετικού υποβάθρου και των κλινικών συμπτωμάτων της αταξίας Friedreich, δίνοντας όμως, περισσότερη έμφαση στη φυσικοθεραπευτική αξιολόγηση των ατόμων αυτών, καθώς και στην παράθεση τεκμηριωμένων προγραμμάτων αποκατάστασης, που θα συμβάλουν στην λειτουργική επανεκπαίδευσή τους. Έτσι, στα πλαίσια της φυσικοθεραπευτικής αξιολόγησης θα αναδειχθούν πολύτιμα εργαλεία για τη κλινική πράξη και θα οργανωθεί η διασκευή ενός από αυτά στην Ελληνική γλώσσα. Ταυτόχρονα, θα διερευνηθούν νέα επιστημονικά δεδομένα σχετικά με τη φυσικοθεραπευτική αντιμετώπιση στους ασθενείς αυτούς.



# ΚΕΦΑΛΑΙΟ 1: ΑΤΑΞΙΑ ΤΟΥ FRIEDREICH

## 1.1 Ορισμός

Η αταξία Friedreich είναι μία αυτοσωμική υπολειπόμενη νευροεκφυλιστική νόσος που χαρακτηρίζεται από εξελισσόμενη αταξία. Εκδηλώνεται μόνο στους ομοζυγώτες ή τους σύνθετους ετεροζυγώτες, δηλαδή σε άτομα που φέρουν δύο μεταλλαγμένα αλληλόμορφα και κανένα φυσιολογικό αλληλόμορφο του υπεύθυνου γονιδίου (Nussbaum et al., 2011) (Εικόνα 1).



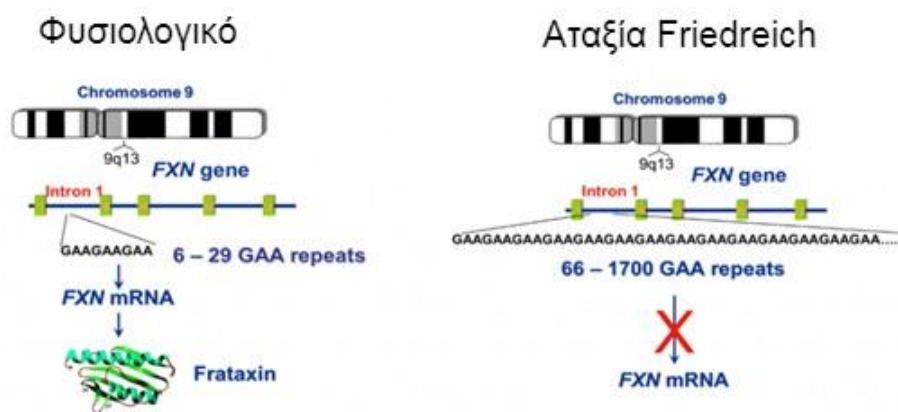
**Εικόνα 2.** Αυτοσωμικό υπολειπόμενο μοτίβο κληρονομικότητας της αταξίας του Friedreich από [www.aboutkidshealth.ca](http://www.aboutkidshealth.ca).

Προσβάλλει τον νωτιαίο μυελό (συγκεκριμένα τις ραχιαίες στήλες, το φλοιονωτιαίο και το νωτιαιοπαρεγκεφαλιδικό δεμάτιο), τα γάγγλια των ραχιαίων ριζών και τα εγκεφαλικά νεύρα VII, X και XII, προκαλώντας έναν συνδυασμό αισθητικής και παρεγκεφαλιδικής αταξίας (Nichols – Larsen et al., 2016; Netter et al., 2005).

## 1.2 Γενετικό υπόβαθρο

Ποσοστό μεγαλύτερο του 95% των ασθενών εμφανίζει ομόζυγη υπερεπανάληψη της τριπλέτας GAA στο πρώτο ιντρόνιο του γονιδίου που μεταλλάσσεται στην αταξία Friedreich. Το γονίδιο

αυτό ονομάζεται FXN και εντοπίζεται στο εγγύς τμήμα του μεγάλου βραχίονα του χρωμοσώματος 9 (Pandolfo 2009) (Εικόνα 2). Αποτελείται από 7 εξώνια με μήκος 95 χιλιάδες βάσεις DNA και μεταγράφεται από το κεντρομερές προς το τελομερές. Το μεγαλύτερο μέρος της μεταγραφής συμβαίνει από το εξώνιο 1 μέχρι το εξώνιο 5α και έχει μέγεθος 1,3 χιλιάδες βάσεις DNA. Από αυτό το γονίδιο κωδικοποιείται η φραταξίνη, μία μιτοχondριακή πρωτεΐνη που αποτελείται από 210 αμινοξέα και φαίνεται να παίζει σημαντικό ρόλο στην ομοιόσταση του σιδήρου (Patel et al., 2001). Φυσιολογικά υπάρχουν 6 – 34 επαναλήψεις της τριπλέτας GAA στο γονίδιο, ενώ σε έναν ασθενή με αταξία Friedreich αυτές επεκτείνονται σε 67 – 1700 (συνήθως 600 – 900 επαναλήψεις). Οι περισσότεροι από τους υπόλοιπους ασθενείς αποτελούν συνδυασμό ετεροζυγωτών με υπερεπανάληψη της τριπλέτας στο ένα αλληλόμορφο και σημειακές μεταλλάξεις στο άλλο. Πρέπει να σημειωθεί πως ενδέχεται να υπάρχει μικρή πιθανότητα μη ανιχνεύσιμων ανωμαλιών στα γονίδια που προκαλούν αταξία Friedreich (Pandolfo 1999).



**Εικόνα 2.** Η υπερεπανάληψη της τριπλέτας GAA προκαλεί μειωμένη έκφραση της φραταξίνης από <https://sites.uab.edu/thenapieralalab/>.

Το μέγεθος της επανάληψης της τριπλέτας φαίνεται να επηρεάζει τον κλινικό φαινότυπο, καθώς ο μεγαλύτερος αριθμός επαναλήψεων συνδέεται με πρωιμότερη έναρξη και πιο σοβαρή νόσο (Pandolfo, 1999). Ωστόσο, διαφορές στην επανάληψη της τριπλέτας αντιπροσωπεύουν μόνο το 50% της μεταβλητότητας στην ηλικία έναρξης της νόσου, υποδεικνύοντας ότι υπάρχουν και άλλοι παράγοντες που επηρεάζουν τον φαινότυπο, όπως οι πολυμορφισμοί εντός των επαναλαμβανόμενων τριπλετών και περιβαλλοντικοί παράγοντες. Οι ομόζυγες υπερεπανάληψεις GAA έχουν ως αποτέλεσμα μειωμένα επίπεδα φραταξίνης στους

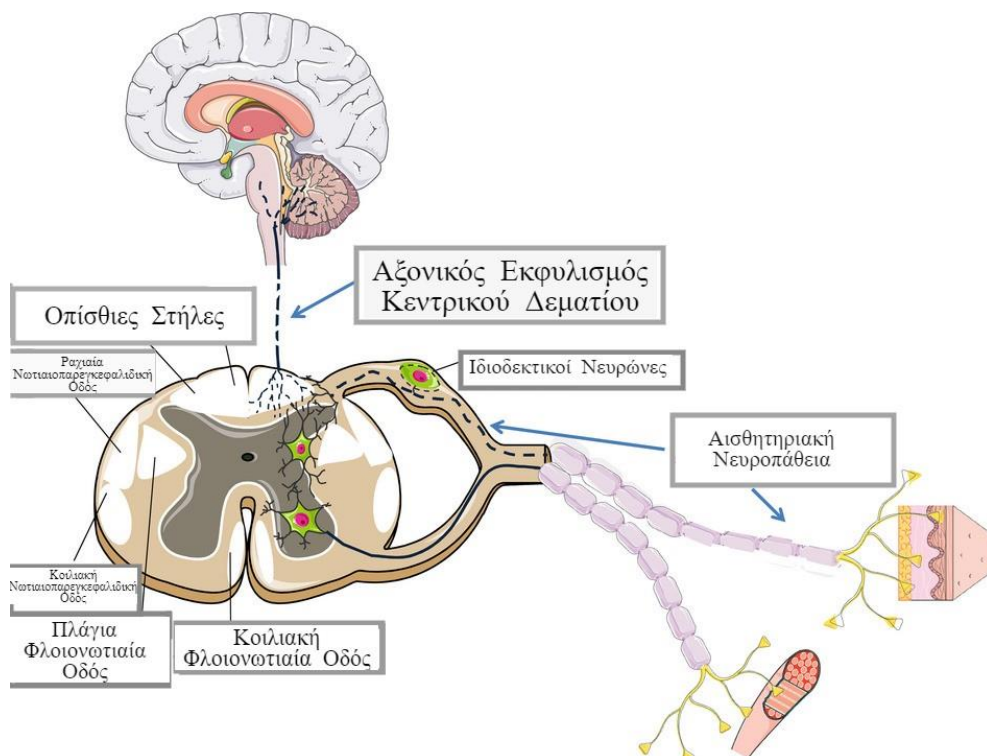
λεμφοβλάστες και ινοβλάστες των ασθενών, κάτι που συνάδει με το γεγονός ότι ανιχνεύονται χαμηλότερα επίπεδα φραταξίνης στους σκελετικούς μύες, στην παρεγκεφαλίδα και στον εγκεφαλικό φλοιό ασθενών με αταξία Friedreich. Επιπλέον, έχει αποδειχθεί πως τα επίπεδα της φραταξίνης στους λεμφοβλάστες των ασθενών είναι αντιστρόφως ανάλογα με το μέγεθος της επανάληψης GAA (Schmucker et al., 2010). Δεδομένα από τη διαδικασία απενεργοποίησης του γονιδίου της φραταξίνης (knockout) σε κύτταρα ζυμομυκήτων και ποντικών, εκτός από δείγματα ασθενών, έδειξαν ότι η ανεπάρκεια της φραταξίνης έχει ως αποτέλεσμα τη μειωμένη λειτουργία της μιτοχονδριακής αναπνευστικής αλυσίδας, τη συσσώρευση μιτοχονδριακού σιδήρου, μειωμένα επίπεδα μιτοχονδριακού DNA και αυξημένο οξειδωτικό στρες (Cooper et al., 2003).

### 1.3 Παθοφυσιολογία

Η παθοφυσιολογία της αταξίας Friedreich είναι συνέπεια της μερικής ανεπάρκειας φραταξίνης στους ασθενείς. Η νευροπαθολογία της νόσου παρουσιάζει έντονες διαφορές σε σχέση με άλλες κληρονομικές αταξίες, καθώς φαίνεται ότι αντιστοιχεί σε μία μεικτή αισθητική και παρεγκεφαλιδική αταξία, που επηρεάζει τα ιδιοδεκτικά μονοπάτια στον νωτιαίο μυελό, τα περιφερικά νεύρα και την παρεγκεφαλίδα (González-Cabo and Palau, 2013). Ο νευροεκφυλισμός εμφανίζεται πρώτα στα γάγγλια της ραχιαίας ρίζας με απώλεια μεγάλων αισθητικών νευρώνων. Συνεχίζεται στις οπίσθιες στήλες, τις φλοιονωτιαίες και νωτιαιοπαρεγκεφαλιδικές οδούς, καθώς και στον οδοντωτό πυρήνα της παρεγκεφαλίδας. Βιοψίες γαστροκνημίου νεύρου ασθενών με αταξία Friedreich παρουσιάζουν αξονική νευροπάθεια με έντονη μείωση του αριθμού των μεγάλων μυελινωμένων ινών. Ωστόσο, ο αριθμός των μικρών μυελινωμένων ινών μπορεί να είναι φυσιολογικός ή ελαφρώς μειωμένος. Οι ηλεκτροφυσιολογικές ανωμαλίες στα περιφερικά νεύρα περιλαμβάνουν σοβαρή μείωση ή πλήρη απώλεια αισθητηριακής νευρικής δράσης και ελαφρώς μειωμένες ταχύτητες νευρικής αγωγιμότητας. Σε κυτταρικό επίπεδο εικάζεται πως υπάρχει απώλεια των μεγάλων μυελινωμένων ινών, λόγω αξονικού εκφυλισμού και απομυελίνωσης, τόσο σε νευρώνες όσο και σε κύτταρα Schwann (Santos et al., 2010).

Η απεικόνιση μαγνητικού συντονισμού της αυχενικής μοίρας του νωτιαίου μυελού σε ασθενείς με αταξία Friedreich έδειξε λέπτυνση των οπίσθιων και πλάγιων στηλών. Η απώλεια των μυελινωμένων ινών και η γλοΐωση είναι χαρακτηριστικά αυτών των περιοχών του νωτιαίου μυελού. Σοβαρή νευρωνική απώλεια, επίσης, παρατηρείται στην στήλη του Clarke, με ατροφία

στις νωτιαιοπαρεγκεφαλιδικές οδούς. Η στήλη του Clarke αποτελεί σημαντική δομή για τη μη συνειδητή ιδιοδεκτικότητα, ενώ οι αισθητηριακές πληροφορίες μεταφέρονται στον παρεγκεφαλιδικό φλοιό από τις νωτιαιοπαρεγκεφαλιδικές οδούς. Ο εκφυλισμός σε αυτές τις περιοχές οδηγεί σε **απώλεια αίσθησης της θέσης και της δόνησης και καταργεί τα αντανακλαστικά** σε ασθενείς με αταξία Friedreich. Ατροφία παρατηρείται, επίσης, στις φλοιονωτιαίες οδούς που αποτελούνται από το πλάγιο και το πρόσθιο φλοιονωτιαίο δεμάτιο και είναι οι κινητικές οδοί των νωτιαίων νευρών. Ακόμη, το φλοιονωτιαίο δεμάτιο προέρχεται από μία ευρεία περιοχή του βρεγματικού και του μετωπιαίου λοβού και κατευθύνεται προς τη φαϊά ουσία του νωτιαίου μυελού. Πρέπει να σημειωθεί ότι είναι υπεύθυνο για τις επιδέξιες, εκούσιες κινήσεις όλου του σώματος (Nichols – Larsen et al., 2016). Ο εκφυλισμός αυτών και των πυραμιδικών οδών οδηγεί σε **μυϊκή αδυναμία και εκτατικές πελματιαίες αντιδράσεις**. Στην παρεγκεφαλίδα ο οδοντωτός πυρήνας επηρεάζεται σοβαρά, αλλά ο φλοιός είναι ανεπηρέαστος στα αρχικά στάδια της νόσου, μέχρι να αρχίσει να παρατηρείται απώλεια των κυττάρων Purkinje. Τα κύτταρα αυτά ανήκουν στη μία από τις τρεις στιβάδες του φλοιού της παρεγκεφαλίδας και φέρουν νευράξονες που προβάλλουν στους εν τω βάθει πυρήνες της, μία ομάδα δομών που εντοπίζεται μέσα στην παρεγκεφαλίδα. Η προοδευτική ατροφία των αισθητήριων και παρεγκεφαλιδικών οδών προκαλεί **αταξία, δυσαρθρία, αστάθεια στη βάδιση και εν τω βάθει αισθητηριακή απώλεια** (Santos et al., 2010) (Εικόνα 3).



**Εικόνα 3.** Σχηματική απεικόνιση αξονικού εκφυλισμού στο περιφερικό και κεντρικό νευρικό σύστημα (González-Cabo and Palau, 2013).

Σε ασθενείς με αταξία Friedreich επηρεάζονται και άλλα όργανα όπως είναι η καρδιά και το πάγκρεας, καθώς και το μυοσκελετικό σύστημα λόγω του ότι η νόσος είναι πολυσυστηματική. Η συνηθέστερη καρδιακή βλάβη είναι η υπερτροφική καρδιομυοπάθεια, στην οποία τα τοιχώματα του διαφράγματος είναι παχύτερα του φυσιολογικού. Επίσης, έχει αναφερθεί η εναπόθεση σιδήρου στο μυοκάρδιο. Τέλος, ο διαβήτης σε άτομα με αταξία Friedreich προκαλείται πιθανόν από απώλεια κυττάρων των παγκρεατικών νησιδίων που οδηγεί σε μειωμένη έκκριση ινσουλίνης και σε αντίσταση των περιφερικών ιστών σε αυτήν (Santos et al., 2010; Parkinson et al., 2013).

#### 1.4 Τρόποι εκδήλωσης

Η αταξία Friedreich μπορεί να εκδηλωθεί με **δύο τρόπους** ανάλογα τον φαινότυπο, οι οποίοι είναι ο τυπικός και ο άτυπος τρόπος. Όσον αφορά τον **τυπικό τρόπο εκδήλωσης**, η ηλικία έναρξης των συμπτωμάτων είναι στην εφηβεία ή λίγο πριν από αυτή, με έρευνες να υποδεικνύουν ως μέσο όρο ηλικίας έναρξης τα  $10.5 \pm 7.4$  χρόνια,  $11.6 \pm 4.5$  χρόνια και  $15.5 \pm 8$  χρόνια. Η ηλικία έναρξης συμπτωμάτων μελετάται πάντα αναδρομικά και γι' αυτό μπορεί να υπάρχει σημαντική διακύμανση μεταξύ των αποτελεσμάτων (Parkinson et al., 2013).

Στο 10% των ασθενών με αταξία Friedreich παρατηρούνται κάποιες παραλλαγές της τυπικής εκδήλωσης. Τα άτομα με **άτυπη εκδήλωση** μπορεί να εμφανίζουν όψιμη/πολύ όψιμη εγκατάσταση της νόσου ή να έχουν αταξία Friedreich με διατηρημένα αντανακλαστικά στα κάτω άκρα (Corroia et al., 1999). Όσον αφορά την πρώτη περίπτωση, η εγκατάσταση των συμπτωμάτων λαμβάνει χώρα μετά την ηλικία των 25 και των 40 ετών, αντίστοιχα (Parkinson et al., 2013). Επίσης, οι περιπτώσεις με όψιμη εγκατάσταση τείνουν να έχουν πιο αργή εξέλιξη της νόσου και έχουν συσχετιστεί με λιγότερες επαναλήψεις GAA στο γονίδιο. Σε έρευνα που διεξήχθη, φάνηκε ότι το επίπεδο της φραταξίνης ήταν 65,6% σε άτομα με όψιμη εγκατάσταση και 35,8% σε άτομα με τυπική εκδήλωση της νόσου (Saccà et al., 2011).

Περιστασιακά έχουν αναφερθεί και **ακόμα πιο άτυποι φαινότυποι** από τους προαναφερθέντες, όπως είναι η ξεκάθαρη αισθητική αταξία και η χορεία, η οποία χαρακτηρίζεται από μία ανώμαλη ακούσια κίνηση, συνήθως περιφερικής εντόπισης, σύντομη, άρρυθμη, απότομη και ακανόνιστη, που φαίνεται να κυλά από το ένα τμήμα του σώματος στο άλλο (Netter et al., 2005). Η ικανότητα μέτρησης των επιπέδων της φραταξίνης και της έκφρασης του mRNA αυτής, καθώς επίσης και η περαιτέρω ανάλυση του γονιδίου που την κωδικοποιεί, είναι πιθανό

να επιτρέψουν τον εντοπισμό περισσότερων άτυπων περιπτώσεων αταξίας Friedreich που δεν διαγιγνώσκονται με τις τρέχουσες γενετικές τεχνικές (Parkinson et al., 2013).

## 1.5 Κλινική εικόνα

### 1.5.1 Συμπτώματα τυπικής εκδήλωσης

Η αταξία Friedreich είναι μία πολυσυστηματική διαταραχή, που επηρεάζει το κεντρικό και το περιφερικό νευρικό σύστημα, το μυοσκελετικό σύστημα, το μυοκάρδιο και την ενδοκρινή μοίρα του παγκρέατος. Ενώ ο «κλασσικός» φαινότυπος ποικίλλει, η αταξία βάδισης και άκρων, η δυσαρθρία και η απώλεια αντανακλαστικών των κάτω άκρων είναι πάντα ανιχνεύσιμα (Delatycki et al., 2012).

Η **αταξία στη βάδιση** αναπτύσσεται αρκετά νωρίς κατά την εξέλιξη της νόσου και η βάδιση είναι χαρακτηριστικά ασταθής, αλλά όχι με υπερβολικά μεγάλη βάση στήριξης. Η απώλεια ισορροπίας και η αταξία του κορμού απαιτούν προοδευτικούς βαθμούς στήριξης, με τους περισσότερους ασθενείς να είναι σε αναπηρικά αμαξίδια έως την τρίτη δεκαετία της ζωής τους. Η **αταξία των άκρων** επηρεάζει την επιδεξιότητα και τον συντονισμό σε βαθμό που οι βασικές καθημερινές δραστηριότητες γίνονται όλο και πιο δύσκολες. Η αταξία μύτης – δείκτη, η δυσδιαδοχοκινήσια των άνω άκρων και η αταξία πτέρνας – κνήμης είναι κοινά πρώιμα σημάδια (Parkinson et al., 2013).

Η **δυσαρθρία** χαρακτηρίζεται από αργή και ασυνάρτητη ομιλία, εμφανίζεται εντός δύο χρόνων από την έναρξη της νόσου και εξελίσσεται σε αδυναμία κατανόησης του ασθενή στα προχωρημένα στάδια (Pandolfo 2009). Η **κατάργηση των αντανακλαστικών των κάτω άκρων** είναι επίσης ένα πρώιμο σύμπτωμα της νόσου και προκύπτει από τη βλάβη των περιφερικών νευρώνων, ενώ οι πελματιαίες αντιδράσεις είναι εκτατικές (αντανακλαστικό Babinski) λόγω προσβολής του φλοιονωτιαίου δωματίου.

Τα μεταγενέστερα στάδια της νόσου συνδέονται με **πυραμιδική αδυναμία**, η οποία είναι περισσότερο εμφανής στους μύες των κάτω άκρων. Έχει φανεί πως οι ασθενείς διατηρούν καλά τη δύναμη τους στα άνω άκρα, ακόμα και όταν περιορίζονται σε αναπηρικό αμαξίδιο και είναι σε πλήρη αναπηρία. Ωστόσο, είναι πιθανό να αναπτύξουν ήπια περιφερική αδυναμία στους μύες των άνω άκρων, γεγονός που μπορεί να τους δυσκολέψει σε κινήσεις που απαιτούν επιδεξιότητα. Επίσης, παρατηρείται **ατροφία** των μυών σε σημαντικό ποσοστό ασθενών, η οποία επιδεινώνει περαιτέρω την αναπηρία. Δευτερογενώς της σπαστικότητας ενδέχεται να

αναπτυχθούν ανώμαλες βραχύνσεις και επώδυνοι μυϊκοί σπασμοί (Pandolfo 1999; Parkinson et al., 2013).

Σύμφωνα με νευροφυσιολογικές μελέτες φαίνεται ότι η αταξία Friedreich χαρακτηρίζεται από μία σοβαρή **αισθητηριακή νευροπάθεια**. Η περιφερική αισθητηριακή απώλεια είναι σχεδόν καθολική σε ασθενείς με τυπική εκδήλωση της νόσου, με την αίσθηση της δόνησης και την κιναισθησία να έχουν χαθεί, συμβάλλοντας στην αισθητική αταξία. Οι εκτιμήσεις των περιπτώσεων απώλειας αίσθησης της δόνησης ποικίλουν από 73 – 88%. Κάποιες φορές υπάρχει έκπτωση ακόμη και στην αίσθηση του πόνου (Parkinson et al., 2013).

Επιπρόσθετα, στους ασθενείς με αταξία Friedreich εμφανίζονται κάποιες κοινές **οφθαλμοκινητικές ανωμαλίες**, όπως γρήγορες κινήσεις οφθαλμών χωρίς ικανότητα προσήλωσης και λιγότερο συχνά νυσταγμός. Περίπου τα δύο τρίτα των ασθενών παρουσιάζουν οπτική νευροπάθεια και η οπτική οξύτητα τείνει να μειώνεται προοδευτικά με την ασθένεια, με την τύφλωση να επέρχεται σε ένα μικρό αριθμό ατόμων. Μόνο σε μερικές εξαιρέσεις οι ασθενείς παρουσιάζουν ταχέως προοδευτική οπτική απώλεια (Cook et al., 2017).

Ένα ακόμη σχετικά κοινό σύμπτωμα είναι η δυσκολία ακοής λόγω **ακουστικής νευροπάθειας**. Είναι ένα υποτιμημένο πρόβλημα που μπορεί να καταστήσει το άτομο κοινωνικά ανάπηρο ακόμη και στα πρώτα στάδια της νόσου. Σχεδόν όλοι οι ασθενείς παρουσιάζουν διαταραχές σε κεντρικές ακουστικές οδούς, οι οποίες οδηγούν σε μειωμένη κατανόηση της ομιλίας σε συνθήκες θορύβων που υπάρχουν στην καθημερινότητα, με αποτέλεσμα να έχουν πρόσβαση μόνο στις μισές πληροφορίες σε σύγκριση με αυτές που έχει ένα ανεπηρέαστο άτομο. Σε ορισμένες μόνο περιπτώσεις το άτομο μπορεί να οδηγηθεί σε απώλεια ακοής (Parkinson et al., 2013).

Πρέπει να αναφερθούν σαν κοινά συμπτώματα η επιτακτική ανάγκη για ούρηση, καθώς και η αυξημένη συχνότητα αυτής, που φαίνεται να επηρεάζουν το 23 – 41% των ασθενών. Η **υπερδραστηριότητα της ουροδόχου κύστης** είναι πιθανό να αντικατοπτρίζει πυραμιδική εμπλοκή. Επιπλέον, είναι συχνά τα συμπτώματα που αφορούν το έντερο και πιθανότατα σχετίζονται με μειωμένη κινητικότητα και πυραμιδική παθολογία. Αυτά εμφανίζονται είτε υπό τη μορφή δυσκοιλιότητας, είτε υπό τη μορφή ακράτειας (Cook et al., 2017; Lad et al., 2017).

Στην αταξία Friedreich εμφανίζονται και άλλα συμπτώματα πέρα από εκείνα που είναι νευρολογικού περιεχομένου. Αυτά είναι καρδιακής φύσεως, σκελετικές ανωμαλίες και σακχαρώδης διαβήτης. Όσον αφορά τα **καρδιακά προβλήματα**, η ασθένεια συνδέεται έντονα με υπερτροφική καρδιομυοπάθεια και πιστεύεται ότι στους περισσότερους ασθενείς

εμφανίζονται ανωμαλίες στο καρδιακό τοίχωμα. Σε προχωρημένη νόσο παρατηρούνται αρρυθμίες, συνηθέστερα κολπική μαρμαρυγή, η οποία αν δεν αντιμετωπιστεί, μπορεί να εκδηλωθεί ως έντονο αίσθημα παλμών. Οι αρρυθμίες δύνανται να συμβάλλουν στην επιδείνωση της συστολικής λειτουργίας και τελικά να προκαλέσουν καρδιακή ανεπάρκεια, από την οποία χάνουν τη ζωή τους οι μισοί ασθενείς με αταξία Friedreich (Weidemann et al., 2013; Cook et al., 2017).

Οι μυοσκελετικές ανωμαλίες που παρατηρούνται είναι η **σκολίωση**, η **κοιλοποδία** και η **ραιβοϊποποδία**. Η σκολίωση εμφανίζεται στο μεγαλύτερο ποσοστό των ασθενών, με υψηλό επιπολασμό διπλών θωρακικών και οσφυϊκών καμπυλών. Μπορεί να αντιμετωπιστεί με τη χρήση κηδεμόνων ή με χειρουργείο σύντηξης της σπονδυλικής στήλης. Έπειτα, η κοιλοποδία παρουσιάζεται στο 55 – 75% των ασθενών, είτε μεμονωμένα είτε σε συνδυασμό με ραιβοϊποποδία, η οποία με τη σειρά της μπορεί να δυσκολέψει αρκετά την κινητικότητα (Delatycki et al., 2012).

Τέλος, ο **σακχαρώδης διαβήτης** είναι ένα μεταγενέστερο σύμπτωμα στην αταξία Friedreich και σε πολλές μελέτες έχει βρεθεί σε ποσοστό 6 – 19% των ασθενών (Andermann et al., 1976; Harding 1981; Filla et al., 1990; Schöls et al., 1997; Delatycki et al., 1999; McCabe et al., 2000). Στο 32% των ατόμων έχει βρεθεί μειωμένη ανοχή στη γλυκόζη. Αρκετές είναι οι φορές που οι ασθενείς χρειάζονται εγχύσεις ινσουλίνης (Parkinson et al., 2013).

### **1.5.2 Συμπτώματα άτυπης εκδήλωσης**

Η νόσος με όψιμη έναρξη χαρακτηρίζεται από έναν **ηπιότερο φαινότυπο** και από βραδύτερη εξέλιξη της νόσου. Η **αταξία της βάδισης και των άκρων** παραμένει το πιο κοινό σύμπτωμα. Η **δυσαρθρία** εμφανίζεται αργότερα χρονικά στην πορεία της νόσου. Η **σπαστικότητα** και τα διατηρημένα αντανακλαστικά παρουσιάζονται συχνότερα σε σχέση με την τυπική εκδήλωση. Τα μη νευρολογικά χαρακτηριστικά εμφανίζονται πιο σπάνια μεταξύ των περιπτώσεων καθυστερημένης έναρξης. Ως εκ τούτου, η θνησιμότητα αποδίδεται λιγότερο σε καρδιακές επιπλοκές απ' ό,τι στους ασθενείς με τυπική εκδήλωση της νόσου (Cook et al., 2017).



## 1.6 Διάγνωση

Το πρώτο βήμα για τη διάγνωση είναι η **νευρολογική εξέταση** και αποτελείται από δύο σκέλη. Το πρώτο σκέλος είναι η λήψη ιστορικού προκειμένου να δοθεί μία κατεύθυνση για τον προσδιορισμό της πάθησης. Μέσω των ερωτήσεων που γίνονται στον ασθενή διαμορφώνεται η κλινική του εικόνα, που πρόκειται να συγκριθεί με τον φαινότυπο της αταξίας Friedreich. Στο δεύτερο σκέλος πρέπει να αξιολογούνται κλινικά χαρακτηριστικά που επηρεάζονται από την αταξία Friedreich, τα οποία είναι η βάδιση, η δυνατότητα στάσης, η μυϊκή δύναμη και τροφικότητα, τα τενόντια αντανακλαστικά, η ακουστική ευαισθησία, η οπτική οξύτητα, η δυνατότητα κατάποσης και η λειτουργία του σφιγκτήρα (Schulz et al., 2009).

Το επόμενο βήμα είναι η πραγματοποίηση **διαφορικής διάγνωσης** μέσω της οποίας αποκλείονται παθήσεις με παρόμοια συμπτώματα, ώστε να υπάρξει μία επικρατέστερη διάγνωση. Όσον αφορά την αταξία Friedreich, η διαφορική διάγνωση πραγματοποιείται κλινικά μέσω μαγνητικής τομογραφίας και περιλαμβάνει τον αποκλεισμό παθήσεων όπως είναι η σκλήρυνση κατά πλάκας, οι όγκοι του οπίσθιου βόθρου της παρεγκεφαλίδας, οι μη μεταστατικές εκδηλώσεις κακοήθειας και η παρεγκεφαλιδική αταξία λόγω αλκοολισμού (Lennon et al. 2018).

Ακόμη, πραγματοποιείται **γενετικός έλεγχος** για την ανίχνευση της υπερεπανάληψης της τριπλέτας GAA στο πρώτο ιντρόνιο του γονιδίου FXN, που είναι χαρακτηριστικό στην αταξία Friedreich. Χρησιμοποιούνται τεχνικές όπως η αλυσιδωτή αντίδραση πολυμεράσης (PCR) και το στύπωμα Southern. Πρέπει να αναφερθεί ότι άλλος ένας τρόπος διάγνωσης είναι ο προγεννητικός έλεγχος, ο οποίος ζητείται είτε από γονείς που έχουν ήδη ένα προσβεβλημένο παιδί, είτε από ζευγάρια που γνωρίζουν πως οι ίδιοι είναι φορείς της νόσου (Schulz et al., 2009).

Όλα τα παραπάνω αποτελούν τρόπους διάγνωσης των ασθενών με αταξία Friedreich. Τέλος, αξίζει να σημειωθεί πως έπειτα από τη διάγνωση οφείλει να πραγματοποιείται φυσικοθεραπευτική αξιολόγηση για μια πιο ολιστική προσέγγιση των ασθενών αυτών.

## ΚΕΦΑΛΑΙΟ 2: ΦΥΣΙΚΟΘΕΡΑΠΕΥΤΙΚΗ ΑΞΙΟΛΟΓΗΣΗ ΣΕ ΑΤΟΜΑ ΜΕ ΑΤΑΞΙΑ FRIEDREICH

Οι κληρονομικές αταξίες και συγκεκριμένα η αταξία του Friedreich χρειάζεται μία ολιστική φυσικοθεραπευτική αξιολόγηση, που θα εξετάζει πλήρως όλα τα συμπτώματα που αναφέρθηκαν στο προηγούμενο κεφάλαιο με ακρίβεια. Σκοπός της αξιολόγησης αυτής είναι η διασαφήνιση των λειτουργικών περιορισμών, τόσο σε δομικό όσο και σε λειτουργικό επίπεδο, μέσω οπτικής παρατήρησης, λειτουργικών δοκιμασιών, αλλά και ειδικά κατασκευασμένων κλιμάκων αξιολόγησης, με απώτερο στόχο την ανάπτυξη ενός ενδεδειγμένου πλάνου φυσικοθεραπευτικής αντιμετώπισης βασισμένο στις ανάγκες κάθε ασθενή.

### 2.1 Αξιολόγηση σε δομικό επίπεδο

Πρωταρχικό μέλημα του φυσικοθεραπευτή είναι η αξιολόγηση της μυϊκής δύναμης και του μυϊκού τόνου, χαρακτηριστικά που επηρεάζονται από τα πρώιμα στάδια εμφάνισης της νόσου, όπως αναφέρθηκε και στο προηγούμενο κεφάλαιο. Στα άτομα με αταξία Friedreich παρατηρείται εμπλοκή και των δύο άκρων με ιδιαίτερη έμφαση στα κάτω άκρα. Συμφώνα με μελέτες, η αξιολόγηση της **μυϊκής δύναμης** και **τροφικότητας** πραγματοποιείται μέσω του “Manual Muscle Testing” (MMT) (Brandsma et al., 1995) τόσο στο άνω όσο και στο κάτω άκρο, το οποίο είναι ένα υποκειμενικό και ευρέως χρησιμοποιούμενο μέσο αξιολόγησης, καθώς και μέσω του “Handheld Dynamometer” (HHD). Η αξιολόγηση της μυϊκής τροφικότητας πραγματοποιείται μέσω οπτικής παρατήρησης, όπως αναφέρεται στο μέρος Δ της κλίμακας αξιολόγησης της αταξίας Friedreich “Friedreich Ataxia Rating Scale” (FARS) (Subramory et al., 2005). Σχετικά με την αξιολόγηση του **μυϊκού τόνου** ευρέως αποδεκτή από την επιστημονική κοινότητα φαίνεται να είναι η κλίμακα “Ashworth” (Pandyan et al., 1999) και η τροποποιημένη κλίμακα “Tardieu” (MTS) (Morris, 2002; Koeppen, Mazurkiewicz, 2013), όπου συμφώνα με μελέτες έχει χρησιμοποιηθεί ειδικά για την ποσοτικοποίηση της υπερτονίας, τόσο για το άνω (Corben et al., 2019), όσο και για το κάτω άκρο (Milne et al., 2016) σε άτομα με αταξία Friedreich.

Στη συνέχεια σε μία νευρολογική πάθηση, μείζονος σημασίας είναι και η αξιολόγηση της αισθητικότητας. Όπως αναφέρθηκε και στο προηγούμενο κεφάλαιο, τα άτομα με αταξία Friedreich παρουσιάζουν **μειωμένη αίσθηση της δόνησης** και **μειωμένη ιδιοδεκτικότητα των άκρων**. Η νευρολογική αξιολόγηση του πρώτου σημείου περιλαμβάνει τη χρήση ενός

ειδικού εργαλείου, του διαπασών, το οποίο πάλλεται με συχνότητα 250 Hz. Το μέσο αυτό, σύμφωνα με μελέτες, αποτελεί το πιο έγκυρο και αξιόπιστο εργαλείο για την αξιολόγηση της ακεραιότητας των ραχιαίων στηλών και του έσω λημνίσκου που μεταφέρουν προς το Κεντρικό Νευρικό Σύστημα (ΚΝΣ) πληροφορίες για την εν τω βάθει και επιπολής αισθητικότητα των άνω και κάτω άκρων, καθώς και του κορμού (Nichols – Larsen et al., 2016). Οι δοκιμασίες σχετικά με την αίσθηση της κίνησης και της θέσης των άκρων φαίνεται να δίνουν έγκυρα αποτελέσματα στη διεξαγωγή της κλινικής εξέτασης. Παρ’ όλα αυτά ίσως προκύπτουν κάποια μειονεκτήματα, όπως η δυσκολία ακριβούς περιγραφής της κίνησης από τον ασθενή και σωστής επικοινωνίας αυτού με τον θεραπευτή, καθώς και η πιθανή μη συμμετοχή του ατόμου, αφού οι δοκιμασίες απαιτούν την εκτέλεση ενεργητικών κινήσεων.

## 2.2 Αξιολόγηση σε λειτουργικό επίπεδο

Σε αρκετές μελέτες φαίνεται να γίνεται λόγος για τη συσχέτιση που υπάρχει ανάμεσα στα μέτρα έκβασης και αν αυτά επηρεάζουν το άτομο σε λειτουργικό επίπεδο (Corben et al., 2019; Milne et al., 2016; Stephenson et al., 2015). Συνεπώς, η αξιολόγηση των ατόμων μόνο σε δομικό επίπεδο δεν επαρκεί. Για το λόγο αυτό, δημιουργήθηκαν δοκιμασίες και ειδικές κλίμακες που ποσοτικοποιούν και δίνουν ακριβή αποτελέσματα σχετικά με την λειτουργικότητα αυτών των ασθενών. Συγκεκριμένα τα άτομα με αταξία Friedreich εκδηλώνουν προβλήματα ισορροπίας και βάρδισης. Μία πληθώρα ερευνητών σε πολλές μελέτες για την αξιολόγηση της **ισορροπίας**, χρησιμοποιούν τα πιο αξιόπιστα και κοινώς αποδεκτά μέτρα για την λειτουργία αυτή, όπως η κλίμακα “Berg” (Berg Balance Scale, BBS), η δοκιμασία “Romberg” και οι δοκιμασίες εκτίμησης των συστημάτων ισορροπίας (BEST και mini-BEST). Αν και η διαταραχή της ισορροπίας είναι ένα από τα κυρίαρχα κλινικά συμπτώματα της αταξίας Friedreich, καμία από τις παραπάνω κλίμακες δεν φαίνεται να έχει σταθμιστεί ειδικά για την πάθηση αυτή και να έχει μελετηθεί διεξοδικά η δυναμική ισορροπία των ασθενών. Συνεπώς, χρήζει ιδιαίτερου ενδιαφέροντος σε μελλοντικές μελέτες να υλοποιηθεί κάτι τέτοιο. Μία νευρομυϊκή πάθηση όπως αυτή χαρακτηρίζεται από δυσλειτουργία στη βάρδιση και συγκεκριμένα γίνεται λόγος για **αταξική βάρδιση**. Δεδομένα βασισμένα σε μελέτες δείχνουν ότι τα πιο ευρέως χρησιμοποιούμενα μέτρα αξιολόγησης της λειτουργίας αυτής είναι η αξιολόγηση βάρδισης απόστασης 25 ποδιών (25 Feet Walking Test – 25 FWT), η χρονομετρούμενη έγερση και βάρδιση (Time Up and Go – TUG) και η χρονομετρημένη βάρδιση 6 λεπτών (6 minute walk test). Πιο συγκεκριμένα σε μία ερευνά που πραγματοποιήθηκε (Fahey et al., 2007), οι ερευνητές συνέκριναν τις παραπάνω 3 δοκιμασίες ειδικά σε άτομα με αταξία Friedreich και κατέληξαν

στο συμπέρασμα ότι η δοκιμασία αξιολόγησης βάδισης απόστασης 25 ποδιών (25 FWT) φαίνεται να έχει την υψηλότερη συσχέτιση με τις τιμές που προέρχονται από δοκιμές σε επιταχυνσιόμετρο που θεωρούνται «χρυσός κανόνας» (“gold standard”) για τις μετρήσεις αυτές. Παρ’ όλα αυτά, αν και αυτές οι λειτουργικές δοκιμασίες αξιολόγησης βάδισης χρησιμοποιούνται ευρέως, βασίζονται κυρίως στις υποκειμενικές παρατηρήσεις του κάθε εξεταστή και στη βαθμολόγηση. Έτσι, είναι δύσκολο να εκτιμηθούν αντικειμενικά και με πληρότητα τα μη φυσιολογικά πρότυπα βάδισης των ατόμων με αταξία Friedreich χρησιμοποιώντας μόνο αυτές τις κλίμακες (Stephenson et al., 2015).

Ένα από τα κυρίαρχα συμπτώματα, όπως αναφέρθηκε και στο αντίστοιχο κεφάλαιο αποτελεί η **δυσαρθρία**. Αν και δεν αναφέρεται ως αμιγώς φυσικοθεραπευτικό σημείο αξιολόγησης, η εξέτασή της με ειδικές κλίμακες είναι ιδιαίτερης σημασίας. Έτσι, λοιπόν, σύμφωνα με μελέτες, μια από τις πιο εξειδικευμένες κλίμακες για αυτό το μέτρο έκβασης είναι η κλίμακα αξιολόγησης της δυσαρθρίας (Frenchay Dysarthria Assessment – FDA) (Enderby, 1991) που είναι η πιο εγκεκριμένη και κοινώς χρησιμοποιούμενη κλίμακα σχετικά με την δυσαρθρία. Η γλωσσική απόδοση όμως των ατόμων με αταξία απασχολεί κυρίως τους κλινικούς νευρολόγους, γι’ αυτό κρίθηκε αναγκαία η χρήση μιας άλλης κλίμακας πιο εύχρηστης και λιγότερο χρονοβόρας. Η ανάγκη λοιπόν για ένα μέσο αξιολόγησης που μπορεί να χρησιμοποιηθεί πιο εύκολα, χωρίς να χρειάζεται η συμβολή εξειδικευμένου λογοθεραπευτή οδήγησε στη δημιουργία της δυαδικής κλίμακας προσαρμοσμένης βαθμολόγησης δυσαρθρίας (Adapted Dysarthria Score – ADS), η οποία τεκμηριώνεται από αρκετές μελέτες για την χρησιμότητα και την απόδοση της σε άτομα με νευρομυϊκές παθήσεις (Kent et al., 2000; Singh et al., 2010).

### 2.2.1 Κλίμακες αξιολόγησης

Σύμφωνα με μελέτες, έχουν αναπτυχτεί ειδικές κλίμακες που ποσοτικοποιούν και εξετάζουν ειδικά τη νευρολογική λειτουργία, τη σοβαρότητα και την εξέλιξη στα άτομα με αταξία Friedreich (Delatycki, 2009). Οι κλίμακες αυτές είναι η διεθνής κλίμακα αξιολόγησης της αταξίας (International Cooperative Ataxia Rating Scale – ICARS), η κλίμακα για την αξιολόγηση και βαθμολόγηση της αταξίας (Scale for the Assessment and Rating of Ataxia – SARA) και η κλίμακα αξιολόγησης για την αταξία Friedreich (Friedreich Ataxia Rating Scale – FARS). Η **διεθνής κλίμακα αξιολόγησης της αταξίας (ICARS)** αξιολογεί κυρίως τη λειτουργική οργάνωση της παρεγκεφαλίδας και χωρίζεται σε τέσσερις υποκατηγορίες (στάση – βάδιση, αταξία άκρων, δυσαρθρία και οφθαλμοκινητική λειτουργία) (Trouillas et al., 1997).

Σε μία έρευνα σχετικά με την αξιοπιστία, την εγκυρότητα και την αποδοχή της σε άτομα με αταξία Friedreich (Cano et al., 2005) φάνηκε ότι έχει καλή αποδοχή στους ασθενείς αυτούς, τόσο η κλίμακα σαν σύνολο, όσο και η κάθε υποκλίμακά της ξεχωριστά. Επίσης, αν και τα αποτελέσματα των ερευνών έδειξαν ότι υπάρχει καλή αξιοπιστία, οι υποκλίμακες που σχετίζονται με την ομιλία και τις οφθαλμοκινητικές διαταραχές, δεν πληρούσαν όλες τις προϋποθέσεις ώστε να κριθούν αξιόπιστες. Επιπρόσθετα, παρ' όλο που σε αντίστοιχες μελέτες η κλίμακα αυτή φαίνεται να έχει καλή συσχέτιση, τόσο με την ηλικία εμφάνισης όσο και με τη διάρκεια της νόσου σε όλες τις υποκλίμακές της, εκτός από εκείνη που αξιολογεί τις διαταραχές ομιλίας, συνολικά τα αποτελέσματα των ερευνών θέτουν υπό αμφισβήτηση τη δομή και των τεσσάρων υποκλιμάκων της. Το γεγονός αυτό έρχεται να επιβεβαιώσει στη μελέτη του ο Metz (2013), όπου σε μια αξιολόγηση 603 ατόμων με αταξία Friedreich, κατέληξε στο συμπέρασμα ότι η δομή των υποκλιμάκων φαίνεται να είναι η κύρια αδυναμία της διεθνούς κλίμακας αξιολόγησης της αταξίας (ICARS). Αυτό αιτιολογείται μέσω της μειωμένης ευαισθησίας των υποκλιμάκων «στάση – βάδιση» και «αταξία άκρων» για τα άτομα που βρίσκονται σε προχωρημένο στάδιο αναπηρίας. Συνεπώς, αν και στο σύνολό της αποτελεί ένα ισχυρό εργαλείο αξιολόγησης, σε μελλοντικές μελέτες η πρωταρχική της χρήση σε άτομα με αταξία Friedreich παραμένει αμφισβητούμενη.

**Η κλίμακα για την αξιολόγηση και βαθμολόγηση της αταξίας (SARA)** δημιουργήθηκε με σκοπό την μέτρηση της σοβαρότητας της αταξίας (Schmitz – Hübsch et al., 2006), αποτελείται από 8 στοιχεία, τα οποία αξιολογούν τη βάδιση, τη στάση, την καθιστή θέση, την ομιλία και την κινητική λειτουργία των άκρων. Σύμφωνα με μελέτες είναι ένα εργαλείο μέτρησης με πολύ υψηλή εγκυρότητα κατασκευής (Bürk et al., 2013), καλή αξιοπιστία μεταξύ διαφορετικών βαθμολογητών (inter – rater reliability) και καλή αξιοπιστία σε επαναλαμβανόμενες μετρήσεις (test – retest reliability) (Delatycki, 2009). Παρ' όλα αυτά, δεν υπάρχουν δημοσιευμένες μελέτες για τη χρησιμότητά της στα άτομα με αταξία Friedreich, αν και έχει χρησιμοποιηθεί σε μια «ανοικτή» μελέτη, στην οποία τόσο ο ασθενής όσο και ο θεραπευτής γνωρίζουν τη θεραπεία που λαμβάνει ο πρώτος (Boesch et al., 2007). Επίσης, αν και είναι ένα εργαλείο εύκολο στη χρήση του, χωρίς να απαιτείται κάποια ειδική εκπαίδευση ή κάποιος εξειδικευμένος εξοπλισμός, περιορίζεται στα παρεγκεφαλιδικά κλινικά συμπτώματα και δεν λαμβάνει υπόψη τυχόν εξωεγκεφαλικά σημεία, με αποτέλεσμα να μετρά εξολοκλήρου τον παράγοντα αταξία. Σε μια μελέτη σύγκρισης μεταξύ κλιμάκων αξιολόγησης για τη χρήση τους σε άτομα με αταξία Friedreich φάνηκε ότι η κλίμακα για την αξιολόγηση και βαθμολόγηση της αταξίας (SARA) έχει μεγαλύτερη ευαισθησία στη διακύμανση των μεταβολών της ασθένειας

σε σχέση με τη διεθνή κλίμακα αξιολόγησης της αταξίας (ICARS) (Bürk et al., 2011), παρ' όλα αυτά μια αντίστοιχη έρευνα αμφισβητεί την καταλληλότητα της για την παρακολούθηση της εξέλιξης της νόσου, αν και κύριο χαρακτηριστικό της αταξίας Friedreich είναι τα ιδιοδεκτικά ελλείμματα (Bürk et al., 2011).

Η **κλίμακα αξιολόγησης για την αταξία Friedreich (FARS)** αποτελεί μία κλίμακα αξιολόγησης ειδικά κατασκευασμένη για άτομα με αταξία Friedreich, η οποία συνδυάζει χρονομετρημένα μέτρα απόδοσης, σταδιοποίηση της λειτουργικής αναπηρίας (FDS), έκβαση του ασθενούς σε δραστηριότητες της καθημερινότητας (ADL) και νευρολογική εξέταση (Subramory et al., 2005). Η κλίμακα αυτή φαίνεται να έχει εξαιρετική αξιοπιστία μεταξύ των βαθμολογητών (Subramory et al., 2005) και παρουσιάζει μεγάλη εγκυρότητα, τόσο μεταξύ των υποκλιμάκων της (Bürk et al., 2011), όσο και σε συσχέτιση με άλλα καθιερωμένα μέτρα αξιολόγησης της αναπηρίας, όπως είναι ο τροποποιημένος δείκτης Barthel (MBI) και η κλίμακα λειτουργικής ανεξαρτησίας (FIM) (Fahey et al., 2007). Επίσης, σύμφωνα με μελέτες η FARS φαίνεται να έχει καλή συσχέτιση με τη διάρκεια της νόσου (Fahey et al., 2000), γεγονός που επαληθεύεται και από την έρευνα του Lynch (2006), ο οποίος αναφέρει ότι η συσχέτιση αυτή υπάρχει, τόσο με τη συνολική κλίμακα, όσο και με τις υποκλίμακες αυτής. Ακόμα, σε μία έρευνα σύγκρισης μεταξύ των τριών κλιμάκων αξιολόγησης της αταξίας Friedreich, η κλίμακα αξιολόγησης για την αταξία Friedreich φάνηκε να είναι το πιο ευαίσθητο μέτρο αξιολόγησης για τη νόσο αυτή (Fahey et al., 2007), αφού έχει το μεγαλύτερο μέγεθος επίδρασης, απαιτώντας ταυτόχρονα τον μικρότερο αριθμό ατόμων για τα ίδια αποτελέσματα (Fahey et al., 2000). Τέλος, η συμβολή της κλίμακας αυτής ήταν σημαντική και με μεγάλη επιτυχία σε αρκετές θεραπευτικές δοκιμές (Boesch et al., 2007; Prospero et al., 2007; Meier et al., 2012).

Τα **χρονομετρημένα μέτρα απόδοσης της FARS** είναι εργαλεία μέτρησης που αξιολογούν την απόδοση ενός ασθενούς σε μια σειρά μετρήσιμων εργασιών. Πρώτη φορά χρησιμοποιήθηκαν για την αξιολόγηση της σκλήρυνσης κατά πλάκας με τη σύνθετη λειτουργική κλίμακα (Multiple Sclerosis Functional Composite – MSFC) (Fischer et al., 1999; Cutter et al., 1999), το οποίο αποτελείται από την δοκιμασία 9 οπών – ενσφηνωμάτων (9HPT), ως μέτρο λειτουργικότητας του άνω άκρου, τη χρονομετρημένη δοκιμασία βάδισης 25 ποδιών (25 FWT), ως μέτρο της λειτουργικότητας του κάτω άκρου και το Paced Auditory Serial Addition Test, ως μέτρο της γνωστικής λειτουργίας. Ύστερα από μελέτες το πλέον ενδεδειγμένο ειδικά για την αταξία Friedreich είναι η χρονομετρημένη δοκιμασία βάδισης 25 ποδιών, η δοκιμασία 9 οπών – ενσφηνωμάτων και το Sloan Contrast Letter Charts (SLCLC),

ως μέτρο αξιολόγησης της οπτικής οξύτητας (Cutter et al., 1999; Lynch et al., 2005). Τα χρονομετρημένα μέτρα απόδοσης, σύμφωνα με μελέτες, έχουν υψηλή αξιοπιστία και αντικειμενικά αποτελέσματα. Επίσης, αποτελούν έναν γρήγορο και εύκολο τρόπο αξιολόγησης, αφού απαιτούν ελάχιστη εκπαίδευση. Παρ' όλα αυτά, οι περιοχές που αξιολογούν είναι πολύ συγκεκριμένες με αποτέλεσμα να μην καλύπτουν όλο το εύρος της νοσηρότητας της νόσου (Delatycki, 2009). Ακόμα, έχει φανεί ότι υπάρχει μέτρια συσχέτιση μεταξύ τους, δίνοντας έτσι διαφορετικές διαστάσεις της νοσηρότητας της νόσου (Lynch et al., 2005; Lynch et al., 2006). Συνεπώς, αν και αποτελούν ένα εύχρηστο εργαλείο αξιολόγησης, η χρήση τους πρέπει να γίνεται μαζί με κάποια επικυρωμένη κλίμακα αξιολόγησης.

Συνοψίζοντας, αξίζει να σημειωθεί ότι το νευροεκφυλιστικό προφίλ της αταξίας Friedreich διαφέρει μεταξύ των διαφόρων τύπων αταξίας. Για τον λόγο αυτό, μια κλίμακα αξιολόγησης δεν πρέπει να συλλαμβάνει μόνο τη φαινοτυπική ποικιλία της νόσου, αλλά και να είναι ευαίσθητη ώστε να αντικατοπτρίζει την εξέλιξή της με την πάροδο του χρόνου. Έτσι, σύμφωνα με όσα προαναφέρθηκαν η πλέον καταλληλότερη κλίμακα για την αξιολόγηση που έχει σταθμιστεί ειδικά για την αταξία Friedreich είναι η κλίμακα αξιολόγησης για την αταξία Friedreich (FARS). Η διάθεση της κλίμακας αυτής στους κλινικούς θα ήταν σημαντική, καθώς θα διεξάγονταν πιο έγκυρα αποτελέσματα κατά την αξιολόγηση των ατόμων αυτών. Ανασταλτικός παράγοντας στην ευρεία εφαρμογή της και στην πραγματοποίηση περισσότερων ερευνών αποτελεί η απουσία διαπολιτισμικής μετάφρασης. Συνεπώς, χρήζει ιδιαίτερου ενδιαφέροντος η μετάφραση της κλίμακας FARS στην Ελληνική γλώσσα.

### **2.3 Κλίμακα Αξιολόγησης Αταξίας Friedreich (FARS)**

Η κλίμακα αξιολόγησης αταξίας Friedreich αναπτύχθηκε ειδικά για την αξιολόγηση ατόμων με τη νόσο αυτή, δίνοντας μεγαλύτερο βάρος στη στάση και στη βάδιση (Filla et al., 1993; Pourcher et al., 1980). Μορφολογικά αποτελείται από τέσσερα μέρη. Το πρώτο μέρος κατατάσσει το άτομο σε ένα από τα έξι λειτουργικά στάδια αταξίας. Το δεύτερο μέρος αξιολογεί τις καθημερινές δραστηριότητές του. Το τρίτο μέρος αποτελεί τη νευρολογική εξέταση, που χωρίζεται εκ νέου σε πέντε υπο-κλίμακες, οι οποίες ελέγχουν αντίστοιχα το εγκεφαλικό στέλεχος, τον συντονισμό των άνω και κάτω άκρων, το περιφερικό νευρικό σύστημα και τη σταθερότητα του ατόμου σε διάφορες θέσεις. Τέλος, το τέταρτο μέρος, αποτελείται από τα χρονομετρημένα μέτρα απόδοσης που απαρτίζονται από την επαναλαμβανόμενη δισύλλαβη λέξη «ΠΑΤΑ» και τη δοκιμασία 9 οπών – ενσφηνωμάτων. Η

συνολική βαθμολογία της κλίμακας αυτής είναι 159 και εκτιμάται ότι ο χρόνος ολοκλήρωσής της ανέρχεται περίπου στα 30 λεπτά (Sabramony et al., 2005).

Στο σύνολό της η κλίμακα αυτή, σύμφωνα με μελέτες φαίνεται να έχει καλή εγκυρότητα, γεγονός που προκύπτει από την καλή συσχέτιση μεταξύ των υπο-κλιμάκων της (Bürk et al., 2013). Επίσης, καλή φαίνεται να είναι και η αξιοπιστία μεταξύ διαφορετικών εκτιμητών (inter – rater reliability) (Sabramony et al., 2005), καθώς επίσης και η αξιοπιστία των επαναλαμβανόμενων μετρήσεων της (test – retest reliability) έδειξε να είναι εξαιρετική (Rummey et al., 2020). Αν και αποτελεί το πιο ευαίσθητο εργαλείο σε διακυμάνσεις (Fahey et al., 2007) και είναι ειδικά σταθμισμένο για την αξιολόγηση ατόμων με αταξία Friedreich, φαίνεται να μην έχει πραγματοποιηθεί διαπολιτισμική διασκευή της κλίμακας αυτής σε κάποια άλλη γλώσσα.

Ακόμα, αυτό το εργαλείο είναι ικανό να συλλέξει πληθώρα πληροφοριών σχετικά με την κατάσταση των επηρεασμένων οργάνων του ασθενή, επιτρέποντας με αυτόν τον τρόπο στους ερευνητές – κλινικούς να έχουν μια πληρέστερη εικόνα του σταδίου της νόσου (Rummey et al., 2019). Αυτό συμβάλλει σημαντικά στην κλινική προσέγγιση, βοηθώντας στην επιλογή του καταλληλότερου τρόπου αντιμετώπισης. Επιπρόσθετα, η ευαισθησία της σε αλλαγές επιτρέπει τον εντοπισμό διακυμάνσεων της νόσου πιο γρήγορα σε σχέση με άλλες αντίστοιχες κλίμακες αξιολόγησης, δίνοντας την δυνατότητα στους κλινικούς να δράσουν πιο άμεσα (Fahey et al., 2007).

Έτσι, γίνεται φανερό ότι η πραγματοποίηση διαπολιτισμικών διασκευών του εργαλείου αυτού σε περισσότερες χώρες θα βοηθούσε σε μεγάλο βαθμό την κλινική πράξη και μελέτη. Συνεπώς, χρήζει ιδιαίτερου ενδιαφέροντος να πραγματοποιηθεί μία διαπολιτισμική διασκευή της κλίμακας αξιολόγησης της αταξίας Friedreich στην Ελληνική γλώσσα.

Συνοψίζοντας, αξίζει να σημειωθεί πως μία πλήρης φυσικοθεραπευτική αξιολόγηση βοηθά τον κλινικό να αποκτήσει όλα τα στοιχεία που χρειάζονται, προκειμένου να οδηγηθεί στο σχεδιασμό ενός όσο το δυνατό καλύτερου προγράμματος αποκατάστασης.



### ΚΕΦΑΛΑΙΟ 3: ΦΥΣΙΚΟΘΕΡΑΠΕΥΤΙΚΗ ΑΝΤΙΜΕΤΩΠΙΣΗ

Η ολοκληρωμένη και έγκυρη αξιολόγηση που παρουσιάστηκε στο προηγούμενο κεφάλαιο είναι απαραίτητη προϋπόθεση για να οργανωθεί ένα στοχευμένο πρόγραμμα φυσικοθεραπευτικής αποκατάστασης. Η αποκατάσταση αποτελεί ακρογωνιαίο λίθο για την ανακούφιση των συμπτωμάτων και τη μειωμένη κινητικότητα που σχετίζονται με την αταξία Friedreich. Έχει φανεί πως η φυσικοθεραπεία βελτιώνει τα συμπτώματα της παρεγκεφαλιδικής εκφύλισης βραχυπρόθεσμα και τα οφέλη μπορούν να διατηρηθούν μακροπρόθεσμα μέσω συνεχούς άσκησης. Ακόμη, καθυστερεί την εξέλιξη της νόσου, βελτιώνει την ισορροπία και τη λειτουργικότητα του ασθενούς, καθώς και περιορίζει την αταξία έως ένα επίπεδο. Ωστόσο, έρευνες έχουν δείξει ότι διαταραχές με αισθητική αταξία, όπως είναι η αταξία Friedreich, δεν επιδέχονται σε τόσο μεγάλο βαθμό αποκατάσταση (Aranca et al., 2016; Milne et al., 2017; Williams et al., 2021).

Κατά την εξέλιξη της νόσου μειώνεται η **μυϊκή δύναμη** και επέρχεται **μυϊκή ατροφία**, όπως έχει αναφερθεί και σε προηγούμενο κεφάλαιο. Σύμφωνα με έρευνες έχει φανεί πως οι ασκήσεις ενδυνάμωσης των επηρεασμένων μυών, δηλαδή κυρίως αυτών του κορμού και των κάτω άκρων, αυξάνουν έστω και ελάχιστα τη μυϊκή τους δύναμη (Milne et al., 2012; Bidichandani et al., 2017; Milne et al., 2017; Williams et al., 2021). Ακόμα, φαίνεται να είναι ωφέλιμη η πραγματοποίηση αερόβιας άσκησης σε συνδυασμό με τις ασκήσεις ενδυνάμωσης προκειμένου να μειωθεί η κόπωση, καθώς και να βελτιωθεί η μυϊκή δύναμη και η ευεξία του ατόμου (Milne et al., 2012; Corben et al., 2014). Ωστόσο, δεν προκύπτει η ιδανική ένταση των παραπάνω, ούτε η απαραίτητη διάρκεια εφαρμογής τους, έτσι ώστε να προκύψουν τα καλύτερα δυνατά αποτελέσματα.

Όσον αφορά την αντιμετώπιση της **σπαστικότητας**, στις περισσότερες έρευνες αναφέρεται πως η φυσικοθεραπεία πρέπει να περιλαμβάνει κυρίως διατακτικές ασκήσεις, παθητικές από τον φυσικοθεραπευτή και ενεργητικές από τον ίδιο τον ασθενή στο σπίτι (Schulz et al., 2009; Corben et al., 2014; Bidichandani et al., 2017; Milne et al., 2017; Williams et al., 2021). Σε μερικές από αυτές τονίζεται η σημασία εφαρμογής **προσαρμοστικού εξοπλισμού**, όπως είναι οι ορθοστάτες και οι νάρθηκες, καθώς μειώνουν τη σπαστικότητα των μυών και βοηθούν τα άτομα να διατηρούν έναν ενεργό τρόπο ζωής. Σε πιο σύγχρονες έρευνες γίνεται αναφορά και στην παθητική κινητοποίηση ως μέσο αντιμετώπισης της σπαστικότητας (Milne et al., 2017; Dionyssiotis et al., 2018), καθώς και σε άλλες μεθόδους που είναι ακόμη υπό διερεύνηση.

Συμπερασματικά, ενώ οι διατάσεις είναι μία αρκετά καλά τεκμηριωμένη φυσικοθεραπευτική παρέμβαση, υπάρχουν και πιο σύγχρονα μέσα αποκατάστασης που χρήζουν περαιτέρω έρευνας.

Η βάδιση είναι εμφανώς αρκετά επηρεασμένη στους ασθενείς με αταξία Friedreich και εξαρτάται από την ισορροπιστική ικανότητά τους, με αποτέλεσμα να κρίνεται απαραίτητη η εφαρμογή ασκήσεων **ισορροπίας**. Στην αρθρογραφία προτείνονται κυρίως ασκήσεις δυναμικής και στατικής ισορροπίας (Milne et al., 2017; Tai et al., 2018), μέσω των οποίων βελτιώνεται η σταθερότητα και ο ασθενής εκπαιδεύεται να αποφεύγει τον κίνδυνο πτώσης. Τα τελευταία χρόνια γίνονται προσπάθειες για προτάσεις πιο συγκεκριμένων φυσικοθεραπευτικών πρωτοκόλλων που αφορούν τη βελτίωση της ισορροπίας, όμως δεν έχουν πλήρη αποδοχή και τεκμηρίωση για τον χρόνο εφαρμογής και τη διάρκεια των αποτελεσμάτων τους.

Για τη βελτίωση της **αταξικής βάδισης** των ασθενών με αταξία Friedreich φαίνεται ότι μπορούν να εφαρμοστούν διάφορες ασκήσεις. Πριν από μερικά χρόνια υπήρξε ομοφωνία των ερευνητών όσον αφορά τις ασκήσεις που μπορούν να βελτιώσουν την αταξία (Corben et al., 2014). Οι ασκήσεις αυτές επικεντρώνονταν στη βελτίωση της ισορροπίας και της ευλυγισίας, καθώς και στην αύξηση της μυϊκής δύναμης. Επίσης, γινόταν λόγος για τη σημαντικότητα της εφαρμογής ορθωτικών. Ωστόσο, την τελευταία τετραετία υπάρχουν έρευνες που αναφέρουν πως οι ασκήσεις συντονισμού των κάτω άκρων είναι εξίσου ωφέλιμες (Milne et al., 2017; Tai et al., 2018). Άλλες προτείνουν σε συνδυασμό με τις παραπάνω να πραγματοποιούνται και ασκήσεις επιλεκτικής κινητοποίησης της πύελου, του κορμού και της ωμοπλάτης (Milne et al., 2012; Milne et al., 2017). Από τα παραπάνω, λοιπόν, φαίνεται ότι η διεθνής αρθρογραφία δεν παρουσιάζει ομοιομορφία στα δεδομένα οδηγώντας στην ανάγκη για περαιτέρω διερεύνηση των σύγχρονων ερευνητικών δεδομένων.

Ολοκληρώνοντας την ανασκόπηση της αρθρογραφίας, η διερεύνηση της φυσικοθεραπευτικής αποκατάστασης σε ασθενείς με αταξία Friedreich κρίνεται ελλιπής. Παρά το γεγονός ότι οι φυσικοθεραπευτικές παρεμβάσεις θεωρούνται το θεμέλιο για τη διαχείριση των συμπτωμάτων στην αταξία Friedreich, υπάρχουν πολύ λίγες κλινικές μελέτες που τις διερευνούν, με αποτέλεσμα να μην υπάρχουν οριστικές απαντήσεις ως προς τον καλύτερο τρόπο αντιμετώπισης (Tai et al., 2018). Αυτό ενδέχεται να συμβαίνει εξαιτίας της κακής κατανόησης της νόσου από τους κλινικούς επιστήμονες και υποδηλώνει την ανάγκη να διερευνηθεί περαιτέρω με πιο ενδεδειγμένο τρόπο η νέα σύγχρονη αρθρογραφία σχετικά με τις φυσικοθεραπευτικές παρεμβάσεις. Επιπρόσθετα, ίσως θα μπορούσαν να δοθούν κατευθύνσεις στους ασθενείς για το πώς να διαχειρίζονται τα συμπτώματά τους και πώς να πραγματοποιούν

κάποιες ενδεικτικές λειτουργικές δραστηριότητες, προκειμένου να βελτιωθεί η αυτονομία και ανεξαρτησία τους.

## ΚΕΦΑΛΑΙΟ 4: ΣΚΟΠΟΣ ΤΗΣ ΜΕΛΕΤΗΣ

Ύστερα από ανασκόπηση της αρθρογραφίας γίνεται φανερό ότι υπάρχει μια πληθώρα εργαλείων που αξιολογούν την αταξία Friedreich. Έτσι, σύμφωνα με όσα παρατέθηκαν στο αντίστοιχο κεφάλαιο (Κεφάλαιο 2) φαίνεται ότι μία κλίμακα εξ αυτών και συγκεκριμένα η κλίμακα αξιολόγησης της αταξίας Friedreich (FARS) αξιολογεί διεξοδικά τη νόσο αυτή. Όμως, ένα έλλειμμα που παρουσιάζεται είναι η απουσία μετάφρασης της κλίμακας στην Ελληνική γλώσσα. Συνεπώς, η διαδικασία αυτή θα βοηθούσε ιδιαίτερα την επιστημονική κοινότητα να μελετήσει την αταξία Friedreich σε βάθος και με ακόμα πιο ευρεία συμμετοχή ερευνητών, με σκοπό τη διεξαγωγή μιας πληρέστερης και πιο αξιόπιστης αξιολογητικής διαδικασίας.

Επιπρόσθετα, ο τομέας της φυσικοθεραπευτικής αντιμετώπισης των ατόμων με αταξία Friedreich σύμφωνα με όσα προαναφέρθηκαν (Κεφάλαιο 3) φαίνεται να μην έχει αναπτυχθεί σε μεγάλο βαθμό. Αυτό γίνεται αντιληπτό από τα κενά, τα οποία προκύπτουν στην τρέχουσα αρθρογραφία που ενώ κάνει λόγο για την αποκατάσταση των ατόμων αυτών, δεν προτείνει ενδεδειγμένα πρωτόκολλα αντιμετώπισης. Συνεπώς, η παράθεση ενός ολιστικού προγράμματος αποκατάστασης με γνώμονα τα σύγχρονα ερευνητικά δεδομένα θα βοηθούσε ιδιαίτερα τον κλάδο της φυσικοθεραπείας και θα μπορούσε να αποτελέσει τη βάση για τη δημιουργία ενός φυλλαδίου ασκήσεων για το σπίτι.

Η παρούσα πτυχιακή εργασία, λοιπόν, εξυπηρετεί δύο σκοπούς προκειμένου να αντιμετωπιστούν τα ελλείμματα που βρέθηκαν στην αρθρογραφία. Αρχικά, αποσκοπεί στη διαπολιτισμική διασκευή (πρώτων σταδίων) της κλίμακας αξιολόγησης της αταξίας Friedreich (FARS) στην Ελληνική γλώσσα. Στη συνέχεια, στοχεύει στην παράθεση ολιστικών προγραμμάτων αντιμετώπισης, τα οποία θα βασίζονται σε σύγχρονα ερευνητικά δεδομένα, καθώς και στη δημιουργία ενός πρωτότυπου φυλλαδίου ασκήσεων με σκοπό τη λειτουργική ανεξαρτησία του ασθενή.

## ΚΕΦΑΛΑΙΟ 5: ΜΕΘΟΔΟΛΟΓΙΑ

Η παρούσα μελέτη εξυπνήρησε δύο σκοπούς, οπότε κρίθηκε αναγκαίος ο χωρισμός της σε δύο μέρη. Το πρώτο μέρος (5.1) σχετίστηκε με τη διαπολιτισμική διασκευή της κλίμακας αξιολόγησης της αταξίας Friedreich (FARS) στην Ελληνική γλώσσα, ενώ το δεύτερο (5.2) σχετίστηκε με την παρουσίαση τεκμηριωμένων προγραμμάτων φυσικοθεραπευτικής αποκατάστασης.

### 5.1 Διαπολιτισμική Διασκευή της κλίμακας

Η διαπολιτισμική διασκευή βάσει των διεθνών κατευθυντήριων οδηγιών (Souza et al., 2010) αποτελείται από 5 στάδια. Στο πρώτο στάδιο πραγματοποιείται η μετάφραση της κλίμακας από τα αγγλικά στα Ελληνικά από δύο ανεξάρτητα άτομα, τα οποία έχουν ως μητρική γλώσσα την Ελληνική, αλλά γνωρίζουν σε βάθος την αγγλική. Στο δεύτερο στάδιο γίνεται σύγκριση των δύο μεταφράσεων με το πρωτότυπο από ένα τρίτο ανεξάρτητο άτομο, το οποίο θα εντοπίσει τυχόν διαφοροποιήσεις και παρερμηνείες που προέκυψαν κατά τη διαδικασία. Στη συνέχεια, στο τρίτο στάδιο πραγματοποιείται η μετάφραση του ελληνικού πρωτοτύπου που προέκυψε από το προηγούμενο στάδιο πίσω στην αγγλική γλώσσα από δύο νέα ανεξάρτητα άτομα, τα οποία σε αυτή την περίπτωση έχουν ως μητρική γλώσσα την αγγλική, αλλά μιλούν άπταιστα την Ελληνική. Στο τέταρτο στάδιο γίνεται σύνθεση των δύο προς τα πίσω μεταφράσεων, αφού πρώτα συγκριθεί με την πρωτότυπη αρχική κλίμακα σχετικά με τη μορφή, τη διατύπωση των λέξεων και των προτάσεων, τη γραμματική και τη συνάφεια. Τέλος, στο πέμπτο στάδιο πραγματοποιείται πιλοτική δοκιμή της κλίμακας στα άτομα που απευθύνεται. Στόχος του σταδίου αυτού είναι η αξιολόγηση των οδηγιών, της μορφής, καθώς και της σαφήνειας του λόγου από τα άτομα αυτά, όπως επίσης και των ψυχομετρικών παραμέτρων, δηλαδή της εγκυρότητας και της αξιοπιστίας του εργαλείου.

Στα πλαίσια της παρούσα πτυχιακής εργασίας πραγματοποιήθηκε μόνο το πρώτο στάδιο που αφορούσε την προς τα εμπρός μετάφραση από τα αγγλικά στα Ελληνικά. Το πρώτο στάδιο της προς τα εμπρός μετάφρασης από τα αγγλικά στα Ελληνικά πραγματοποιήθηκε από δύο ανεξάρτητους μεταφραστές που ήξεραν άπταιστα την αγγλική γλώσσα και είχαν ως μητρική γλώσσα την Ελληνική. Κατά τη διαδικασία αυτή έγινε εννοιολογική μεταφορά στα Ελληνικά και ανεξάρτητη μετάφραση από δύο άτομα, στην οποία χρησιμοποιήθηκε Αγγλο-ελληνικό λεξικό που συνέβαλε στη διασαφήνιση ορισμένων λέξεων, καθώς και ιατρικών και ανατομικών

όρων. Οι λέξεις που δυσκόλεψαν περισσότερο τους μεταφραστές οργανώθηκαν σε δύο πίνακες που παρουσιάζονται παρακάτω.

## **5.2 Διερεύνηση τεκμηριωμένων φυσικοθεραπευτικών παρεμβάσεων**

Εξυπηρετώντας τον δεύτερο σκοπό της πτυχιακής αυτής πραγματοποιήθηκε μια ενδελεχής ανασκόπηση της αρθρογραφίας σχετικά με τους ενδεδειγμένους φυσικοθεραπευτικούς τρόπους αποκατάστασης. Η ανασκόπηση αυτή πραγματοποιήθηκε σε διεθνείς βάσεις δεδομένων, όπως είναι το PubMed, το Google Scholar και το Science Direct με λέξεις κλειδιά “Physiotherapy for Friedreich Ataxia”, “Rehabilitation management of Friedreich Ataxia”, “Clinical Management of Friedreich Ataxia”, “Treatments for Friedreich Ataxia”, “Physiotherapeutic Guidelines for Friedreich Ataxia”. Οι έρευνες που επιλέχθηκαν έπρεπε να πληρούν ορισμένα κριτήρια, έτσι κάθε άρθρο:

- ♦ Ήταν στην αγγλική γλώσσα.
- ♦ Υπήρχε σε πλήρη μορφή (full text).
- ♦ Ήταν της τελευταίας δεκαετίας.
- ♦ Αναφερόταν στις φυσικοθεραπευτικές παρεμβάσεις και όχι στις φαρμακολογικές.
- ♦ Γινόταν λόγος συγκεκριμένα για την αταξία Friedreich και όχι γενικότερα για την αταξία.

### **5.2.1 Ανάλυση αποτελεσμάτων**

Η ανασκόπηση της αρθρογραφίας οδήγησε στην παράθεση προτάσεων που αφορούν τη φυσικοθεραπευτική αντιμετώπιση των ασθενών με αταξία Friedreich στοχεύοντας στις ανάγκες κάθε ασθενή ξεχωριστά. Γι' αυτό το λόγο, παρακάτω παρουσιάζονται δύο πίνακες που παραθέτουν συνοπτικά τα αποτελέσματα της ανασκόπησης. Ο χωρισμός των πινάκων κρίθηκε αναγκαίος, αφού ο πρώτος παρουσιάζει δεδομένα από κλινικές μελέτες τις για τη διαχείριση ατόμων με αταξία Friedreich και ο δεύτερος δεδομένα που βασίζονται στη βιβλιογραφία. Στη συνέχεια, φάνηκε αναγκαία η διερεύνηση της τηλεαποκατάστασης με αφορμή την πανδημία του κορωνοϊού. Κρίθηκε λοιπόν σημαντικό να υπάρχει η δυνατότητα πραγματοποίησης ασκήσεων στο σπίτι σε περιόδους, κατά τις οποίες η πρόσβαση των ασθενών στο κέντρο φυσικοθεραπευτικής αποκατάστασης δεν είναι εφικτή ή απαιτείται μακροπρόθεσμη διαχείριση των συμπτωμάτων. Αυτή η διαπίστωση οδήγησε στη δημιουργία ενός πρωτότυπου φυλλαδίου ασκήσεων. Το φυλλάδιο αυτό αποσκοπεί στη συμβουλευτική των ασθενών, καθώς και στην

παράθεση ασκήσεων και σημείων προσοχής σχετικά με τη διευκόλυνση των ασθενών στις καθημερινές τους δραστηριότητες προάγοντας τη λειτουργική τους ανεξαρτησία. Αρχικά, δίνονται κάποιες βασικές πληροφορίες στον ασθενή όσον αφορά τη χρησιμότητα του φυλλαδίου, έπειτα πραγματοποιείται ο διαχωρισμός των ασκήσεων ανά θέση. Οι ασκήσεις είναι δομημένες με τέτοιο τρόπο ώστε να πραγματοποιούνται με προοδευτικότητα. Έτσι, λοιπόν, παρατίθενται πρώτα οι ασκήσεις με τον ασθενή να βρίσκεται τοποθετημένος στην ύπτια θέση στην οποία μπορεί να ανταποκριθεί με τον καλύτερο δυνατό τρόπο, αφού πραγματοποιεί τις ασκήσεις πιο εύκολα και με μεγαλύτερη ασφάλεια. Έπειτα προοδευτικά παρουσιάζονται ασκήσεις στις οποίες ο ασθενής βρίσκεται σε καθιστή θέση. Οι πιο δύσκολες ασκήσεις βρίσκονται προς το τέλος του φυλλαδίου καθώς πραγματοποιούνται στην όρθια θέση. Μέσω αυτών ο ασθενής αποκτά την ικανότητα της ορθοστάτισης και υπερνικά τη βαρύτητα, επομένως η εκτέλεσή τους κρίνεται απαραίτητη. Στη συνέχεια, προτείνονται κάποιες διατάσεις που μπορούν να πραγματοποιηθούν από διάφορες θέσεις, καθώς και κάποιες ασκήσεις για τη βελτίωση της λεπτής κινητικότητας, οι οποίες πραγματοποιούνται όλες από καθιστή. Στο τέλος του φυλλαδίου παρατίθεται το ημερολόγιο ασκήσεων, στο οποίο ο κάθε ασθενής μπορεί να συμπληρώσει την ημερομηνία που ασκήθηκε τελευταία φορά, να κρατήσει κάποιες σημειώσεις και να καταγράψει τις ασκήσεις που παρέλειψε.

## ΚΕΦΑΛΑΙΟ 6: ΑΠΟΤΕΛΕΣΜΑΤΑ

### 6.1 Αποτελέσματα μετάφρασης

Στα πλαίσια της παρούσας πτυχιακής και λόγω της πανδημίας του κορωνοϊού όπου η προσέγγιση των ασθενών, των μεταφραστών και των φυσικοθεραπευτών ήταν δύσκολη, η διαδικασία της διαπολιτισμικής διασκευής δεν ήταν εφικτό να περατωθεί ως προς όλα της τα στάδια. Συνεπώς, διεκπεραιώθηκε μόνο το 1<sup>ο</sup> στάδιο της προς τα εμπρός μετάφρασης από τα αγγλικά στα Ελληνικά από δύο ανεξάρτητους μεταφραστές. Κατά τη διαδικασία της μετάφρασης της κλίμακας FARS στα Ελληνικά, οι ερευνητές δεν συνάντησαν ιδιαίτερες δυσκολίες. Η κλίμακα FARS χωρίζεται σε τέσσερις κύριες υποκλίμακες. Το πρώτο μέρος σχετίζεται με τα λειτουργικά στάδια αταξίας, το δεύτερο αφορά τις καθημερινές δραστηριότητες του ατόμου, το τρίτο αποτελεί τη νευρολογική εξέταση και το τελευταίο εμπεριέχει λειτουργικές δοκιμασίες. Και για τους δύο μεταφραστές η δυσκολία ανάλογα την υποκλίμακα ήταν η ίδια, δηλαδή η μεγαλύτερη δυσκολία μετάφρασης παρουσιάστηκε στο δεύτερο μέρος και η μικρότερη στο πρώτο και το τέταρτο. Στο τρίτο μέρος το επίπεδο της δυσκολίας ήταν μέτριο. Παρακάτω παρουσιάζονται δύο πίνακες με τις λέξεις που δυσκόλεψαν περισσότερο τους δύο μεταφραστές. Ο πρώτος πίνακας (βλέπε Πίνακα 1) περιλαμβάνει όρους με κοινή μετάφραση στα Ελληνικά, ενώ ο δεύτερος (βλέπε Πίνακα 2) όρους με διαφοροποιήσεις ως προς την απόδοση στα Ελληνικά μεταξύ των δύο μεταφραστών.

**Πίνακας 1: Όροι με κοινή απόδοση στα Ελληνικά στην κλίμακα FARS**

Υποκλίμακα	Όροι στα Αγγλικά	Απόδοση στα Ελληνικά
1 <sup>ο</sup> Μέρος	Canadian crutches	Καναδικές πατερίτσες
	Walker	Περιπατητήρας
2 <sup>ο</sup> Μέρος	Unintelligible	Ακατανόητος
	NG tube	Ρινογαστρικός Σωλήνας
	Gastrostomy feedings	Σίσιτη μέσω γαστροστομίας
	Handling utensils	Διαχείριση σκευών
	Tub bench	Πάγκος μπάνιου
	Geriatric chair	Γηριατρική καρέκλα
	Retention	Κατακράτηση
	Incontinence	Ακράτεια



	Indwelling catheter	Καθετήρας
3 <sup>ο</sup> Μέρος	Bulbar	Αναφερόμενος στο εγκεφαλικό στέλεχος
	Fasciculation	Δεσμίδωση
	Oscillation	Ταλάντωση
	Amplitude	Πλάτος
	Interossei	Μεσόστεοι
	Tuning fork	Διαπασών
	Loose	Ολισθηρό
4 <sup>ο</sup> Μέρος	Instrumental testing	Λειτουργικές δοκιμασίες
	Nine – Hole Pegboard	Πίνακας εννέα οπών
	Decimal	Δεκαδικό ψηφίο

**Πίνακας 2: Όροι με διαφορετική απόδοση στα Ελληνικά μεταξύ των δύο μεταφραστών στην κλίμακα FARS**

Υποκλίμακα	Όροι στα Αγγλικά	Απόδοση 1 <sup>ο</sup> μεταφραστή	Απόδοση 2 <sup>ο</sup> μεταφραστή
1 <sup>ο</sup> Μέρος	Canes	Μπαστούνια	Βακτηρίες
	Wheelchair	Αναπηρικό καροτσάκι	Αναπηρικό αμαξίδιο
2 <sup>ο</sup> Μέρος	Grab bars	Ειδικές χειρολαβές	Ειδικές μπάρες στήριξης

## 6.2 Σύγχρονα δεδομένα για τη Φυσικοθεραπευτική Αντιμετώπιση

Τα σύγχρονα αρθρογραφικά και βιβλιογραφικά δεδομένα σχετικά με τις προτεινόμενες φυσικοθεραπευτικές παρεμβάσεις ομαδοποιήθηκαν σε 3 κατηγορίες: αυτά που προέκυψαν από **διεθνείς οδηγίες** και παρουσιάζονται στο παρακάτω κείμενο, αυτά που προέκυψαν από **κλινικές μελέτες** και παρουσιάζονται στον **Πίνακα 3** και τέλος αυτά που προέκυψαν από την **ανασκόπηση της βιβλιογραφίας** και παρουσιάζονται στον **Πίνακα 4**.

Οι Corben et al. 2014, μέσω συστηματικής ανασκόπησης της αρθρογραφίας και μέσω της εμπειρογνωμοσύνης τους, συνέβαλαν στη σύνταξη **διεθνών οδηγιών/κατευθυντήριων γραμμών** για την αντιμετώπιση των συμπτωμάτων των ατόμων με αταξία Friedreich. Η συγκεκριμένη μελέτη προτείνει παρεμβάσεις για όλα τα συμπτώματα, όμως στην παρούσα πτυχιακή θα γίνει αναφορά μόνο σε εκείνα που μπορούν να βελτιωθούν μέσω φυσικοθεραπευτικής αντιμετώπισης ή ορθωτικών, δηλαδή στη μυϊκή αδυναμία, στην ύπαρξη σπαστικότητας και αταξίας, καθώς και στη μειωμένη κινητικότητα του ατόμου. Αρχικά, όσον αφορά τη βελτίωση της **μυϊκής δύναμης** των ασθενών, οι συγγραφείς βασίστηκαν σε μία μόνο μελέτη για να προτείνουν φυσικοθεραπευτικές παρεμβάσεις. Από αυτή τη μελέτη φάνηκε, λοιπόν, πως οι ασκήσεις συντονισμού βελτιώνουν την κινητικότητα που σχετίζεται άμεσα με την αύξηση της μυϊκής δύναμης. Έπειτα, οι ασκήσεις ενδυνάμωσης που μπορούν να πραγματοποιηθούν με βαράκια και με συσκευές αντίστασης, καθώς και η αερόβια άσκηση αυξάνουν τη μυϊκή δύναμη. Ακόμη, αξίζει να σημειωθεί πως μειώνουν την κόπωση του ατόμου και ενισχύουν την ευημερία του.

Στη συνέχεια, σχετικά με τη μείωση της **σπαστικότητας** προτείνονται αρκετές παρεμβάσεις που είναι βασισμένες σε 35 μελέτες. Η πρώτη παρέμβαση είναι η εφαρμογή παθητικής διάταξης από τον φυσικοθεραπευτή με στόχο τη διατήρηση του εύρους τροχιάς και την πρόληψη σχηματισμού μυϊκού σπασμού. Τα παραπάνω επιτυγχάνονται για παρατεταμένο χρονικό διάστημα με την εφαρμογή ναρθήκων, ορθώσεων, χύτευσης και σωστής τοποθέτησης με τη χρήση σφηνών, μαξιλαριών και T – rolls. Μία άλλη χρήσιμη παρέμβαση είναι η πρόκληση σύσπασης των ανταγωνιστών μυών των υπερδραστήριων σπαστικών μυών με στόχο την αναχαίτιση των δεύτερων. Επίσης, σημαντικές παρεμβάσεις είναι η τοποθέτηση σε θέσεις αναχαίτισης της σπαστικότητας και η χρήση συσκευών ηλεκτρικής διέγερσης, όπως είναι ο Λειτουργικός Ηλεκτρικός Ερεθισμός (FES) η Διαδερμική Ηλεκτρική Νευρική Διέγερση (TENS) και οι Ηλεκτρικοί Διεγέρτες για πτώση του άκρου ποδός. Τέλος, κρίνεται αναγκαία η

αναγνώριση και αποφυγή καταστάσεων που επιδεινώνουν τη σπαστικότητα, όπως η χρήση σφιχτών ρούχων ή τα λάθος προσαρμοσμένα αναπηρικά αμαξίδια.

Αναφορικά με το σύμπτωμα της **αταξίας** δεν αναγράφεται στις διεθνείς οδηγίες σε πόσες έρευνες βασίστηκαν οι κλινικοί για την πρόταση παρεμβάσεων. Η φυσικοθεραπευτική αντιμετώπιση για τη μείωση της αταξίας επικεντρώνεται σε ασκήσεις ισορροπίας και ευλυγισίας, καθώς και σε ασκήσεις ενδυνάμωσης και ασκήσεις που βελτιώνουν την ακρίβεια των κινήσεων των άκρων. Όσον αφορά τον τομέα αποκατάστασης της **κινητικότητας** πρέπει να αναφερθεί πως υπάρχουν πολλοί παράγοντες που σχετίζονται με την απόδοσή της, επομένως υπάρχουν πολλά είδη ασκήσεων για τη βελτίωσή της. Οι κλινικοί βασίστηκαν σε πέντε έρευνες για να προτείνουν αποτελεσματικές παρεμβάσεις για αυτόν τον τομέα. Για τη βελτίωση της κινητικότητας είναι σημαντική η αντιμετώπιση τόσο των νευρολογικών συμπτωμάτων της αταξίας του Friedreich, όσο και των δευτερογενών μυοσκελετικών. Αυτή πραγματοποιείται μέσω εφαρμογής διατάσεων, ασκήσεων ενδυνάμωσης, ασκήσεων ισορροπίας από καθιστή και όρθια θέση, υδροθεραπείας, διαχείρισης της σπαστικότητας, επανεκπαίδευσης της βάδισης και στρατηγικών για πρόληψη πτώσεων. Συγκεκριμένα για την ενδυνάμωση, είναι σημαντική αυτή των μυών που σταθεροποιούν τον κορμό και πιο συγκεκριμένα των κοιλιακών, των γλουτιαίων, των μυών της πυελικής ζώνης, των παρασπονδυλικών μυών και άλλων μυών που παρέχουν σπονδυλική σταθερότητα. Έπειτα, φαίνεται πως η πραγματοποίηση ενεργητικής άσκησης είναι πιο αποτελεσματική από αυτήν της παθητικής, καθώς η αυξημένη καρδιαγγειακή ικανότητα βοηθά στην καταπολέμηση της κόπωσης και επιτρέπει την πραγματοποίηση περαιτέρω ασκήσεων. Επομένως, μπορεί να βελτιωθεί περαιτέρω η κινητικότητα. Τέλος, πρέπει να σημειωθεί πως κατά την εξέλιξη της νόσου και την επιδείνωση της βάδισης καθίσταται απαραίτητη η χρήση βοηθημάτων βάδισης (π.χ. μπαστούνι, τετράτροχος περιπατητήρας, βαριατρικό πλαίσιο βάδισης), μέσω των οποίων αυξάνεται η βάση στήριξης και η σταθερότητα κατά τη διάρκεια της κίνησης, για τη διατήρηση της ασφάλειας, της όρθιας θέσης, της κινητικότητας και για την πρόληψη των συνεπειών της ακινησίας.

Όσον αφορά τα δεδομένα που προέκυψαν από **κλινικές μελέτες**, αυτά παρουσιάζονται στον πρώτο πίνακα (βλέπε **Πίνακα 3**). Βασίζονται σε συνολικά τέσσερις διαφορετικές κλινικές μελέτες. Στόχος της πρώτης μελέτης, δηλαδή αυτής των Milne et al. 2012, ήταν να εξεταστούν τα αποτελέσματα των ενδονοσοκομειακών φυσικοθεραπευτικών παρεμβάσεων όσον αφορά τη λειτουργικότητα των ατόμων, όπως αυτή ορίζεται από την ικανότητά τους να εκτελούν τις δραστηριότητες της καθημερινής τους ζωής. Ένας ακόμα στόχος ήταν να προσδιοριστεί το κατά πόσο διατηρήθηκαν οι βελτιώσεις που προέκυψαν μέσω της αποκατάστασης μετά το

πέρας αυτής. Οι παρεμβάσεις που έγιναν περιλάμβαναν κυρίως ασκήσεις ενδυνάμωσης και ισορροπίας, διατάσεις, υδροθεραπεία και εξατομικευμένο πρόγραμμα ασκήσεων για το σπίτι. Το συμπέρασμα ήταν πως βελτιώθηκε η λειτουργικότητα των ασθενών μετά την αποκατάσταση και διατηρήθηκε ή συνέχισε να βελτιώνεται την περίοδο που ακολούθησε έπειτα από τις παρεμβάσεις. Αυτό υποδεικνύει ότι το όφελος ήταν κάτι παραπάνω από βραχυπρόθεσμο. Η δεύτερη έρευνα, αυτή των Dionyssiotis et al. 2018, διερεύνησε κατά πόσο η διαχείριση των συμπτωμάτων δύο αδερφών με αταξία Friedreich μπορεί να βελτιώσει τη λειτουργικότητά τους και την ποιότητα ζωής τους. Οι παρεμβάσεις που πραγματοποιήθηκαν, αφορούσαν κυρίως τη διαχείριση της σπαστικότητας καθώς και τη χρήση ορθωτικών. Από την έρευνα φάνηκε πως αν και δεν υπάρχει θεραπεία που μπορεί να μεταβάλει την φυσική πορεία της νόσου, τη διαχείριση της σπαστικότητας και του νευροπαθητικού πόνου, η συμπτωματική θεραπεία μπορεί να εγγυηθεί καλύτερη ποιότητα ζωής. Στη συνέχεια, στόχος της τρίτης έρευνας, αυτής των Tai et al. 2018, ήταν η αξιολόγηση της αποτελεσματικότητας κάποιων παρεμβάσεων αποκατάστασης σε ασθενείς με εκφυλιστικές παρεγκεφαλιδικές διαταραχές, μεταξύ των οποίων συμπεριλήφθηκε και η αταξία του Friedreich. Σε αυτήν την έρευνα οι παρεμβάσεις επικεντρώνονταν σε ασκήσεις στατικής και δυναμικής ισορροπίας, καθώς και σε ασκήσεις συντονισμού. Ένα χρόνο μετά τις παρεμβάσεις και έπειτα από την πραγματοποίηση ενός εξατομικευμένου προγράμματος ασκήσεων στο σπίτι παρατηρήθηκε μείωση του συμπτώματος της αταξίας, η οποία όμως ήταν λιγότερο σημαντική στους ασθενείς με προσαγωγική αταξία (συμπεριλαμβανομένης και της αταξίας Friedreich) σε σύγκριση με την παρεγκεφαλιδική αταξία. Η τελευταία έρευνα, δηλαδή αυτή των Milne et al. 2017, είχε δύο στόχους. Ο πρώτος ήταν να εξεταστούν τα αποτελέσματα ενός πολύπλευρου προγράμματος αποκατάστασης που εφαρμόστηκε σε ασθενείς με αταξία Friedreich και διήρκεσε έξι εβδομάδες. Ο δεύτερος στόχος ήταν η αξιολόγηση της επίδρασης ενός προγράμματος άσκησης έξι εβδομάδων στο σπίτι έπειτα από το προαναφερθέν πρόγραμμα αποκατάστασης. Οι παρεμβάσεις που πραγματοποιήθηκαν σε αυτήν τη μελέτη χωρίστηκαν σε επτά τομείς αποκατάστασης που ήταν οι εξής: *ασκήσεις ενδυνάμωσης, διατάσεις και κινητοποιήσεις, ισορροπιστικές ασκήσεις, ασκήσεις συντονισμού, ασκήσεις για βελτίωση ελέγχου κινήσεων στην όρθια θέση, λειτουργική επανεκπαίδευση και ασκήσεις για βελτίωση της καρδιαγγειακής κατάστασης*. Όσον αφορά τις *ασκήσεις ενδυνάμωσης*, αυτές πραγματοποιούνταν από ύπτια, καθιστή και όρθια θέση και επικεντρώνονταν στους μύες των κάτω άκρων και του κορμού. Ακόμη, γίνονταν με λάστιχα αντίστασης, εξοπλισμό γυμναστικής και μέσω υποβοηθούμενων κινήσεων. Πραγματοποιούνταν 2 – 3 σετ των 8 – 10 επαναλήψεων και απαραίτητη προϋπόθεση ήταν η κατάλληλη ένταση προκειμένου να εξασφαλίζονται σωστά πρότυπα κίνησης και ο

κατάλληλος έκκεντρος έλεγχος. Έπειτα, οι διατάσεις γίνονταν για επιμήκυνση των μυών με στόχο τη βέλτιστη τοποθέτηση κατά τη διάρκεια της λειτουργικής κινητικότητας. Συμπληρωματικά πραγματοποιούνταν κινητοποίηση στον άκρο πόδα για παροχή αισθητηριακής διέγερσης για την ενίσχυση της ιδιοδεκτικότητας. Για τις ασκήσεις συντονισμού πρέπει να σημειωθεί ότι επικεντρώνονταν κυρίως σε έκκεντρες και υποβοηθούμενες κινήσεις των κάτω άκρων. Στη συνέχεια, πραγματοποιούνταν ασκήσεις για καλύτερο έλεγχο στην όρθια στάση που περιλάμβαναν υποβοηθούμενες ή ανεξάρτητες επιλεκτικές κινητοποιήσεις της πυέλου, του κορμού και της ωμοπλάτης, καθώς και ασκήσεις για τη βελτίωση των στροφικών κινήσεων των αρθρώσεων σε πισίνα υδροθεραπείας. Όσον αφορά τις ασκήσεις για βελτίωση της λειτουργικής κινητικότητας, μερικές από αυτές ήταν βάδιση, ανέβασμα και κατέβασμα σε σκάλες και μεταφορά από ύπτια σε καθιστή θέση. Επίσης, έγινε εφαρμογή υδροθεραπείας για εξάσκηση δυναμικής βάδισης, όπως στροφή και ακαριαία ακινητοποίηση. Τέλος, καλές καρδιαγγειακές ασκήσεις αποτέλεσαν η στατική ποδηλασία, η κολύμβηση, το εργόμετρο βραχίονα και ασκήσεις αντοχής σε όρθια στάση. Το βασικό συμπέρασμα της έρευνας ήταν πως το πρόγραμμα αποκατάστασης παρείχε βελτίωση της λειτουργικότητας των ασθενών έπειτα από 4 εβδομάδες παρεμβάσεων. Ωστόσο, παρατηρούνται μεγαλύτερες βελτιώσεις όταν η διάρκεια των παρεμβάσεων είναι μεγαλύτερη.

### Πίνακας 3: Ευρήματα κλινικών μελετών για τη φυσικοθεραπευτική αντιμετώπιση της αταξίας Friedreich

Μελέτες	Δείγμα	Στόχος/Διάρκεια	Παρεμβάσεις	Μέσο αξιολόγησης	Συμπεράσματα
Milne et al. 2012	N = 29 (ασθενείς με αταξία Friedreich που έγιναν δεκτοί για ενδονοσοκομειακή	♦Στόχοι: •Βελτίωση του ελέγχου της κίνησης των ισχίων, της πυέλου και του κορμού.	♦Ασκήσεις ενδυνάμωσης. ♦Διατάσεις.	FIM	♦Βελτίωση της λειτουργικότητας και διατήρηση της βελτίωσης ή συνεχής βελτίωση έπειτα από τις παρεμβάσεις.

	αποκατάσταση από το 2003 – 2010)	<ul style="list-style-type: none"> <li>•Βελτίωση της λεπτής κινητικότητας.</li> <li>•Διαχείριση της σπαστικότητας.</li> <li>•Ενίσχυση της καρδιαγγειακής λειτουργίας.</li> <li>♦Οι παρεμβάσεις πραγματοποιήθηκαν για μεταβλητό χρόνο βάσει των στόχων του ασθενούς.</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>♦Ισορροπιστική και λειτουργική επανεκπαίδευση.</li> <li>♦Υδροθεραπεία.</li> <li>♦Εξατομικευμένο πρόγραμμα ασκήσεων για το σπίτι.</li> </ul>		
<b>Dionyssiotis et al. 2018</b>	N = 2 αδέρφια με αταξία Friedreich	<ul style="list-style-type: none"> <li>♦Συμπτωματική θεραπεία με στόχο τη διατήρηση της μέγιστης δυνατής λειτουργικότητας και την καλύτερη ποιότητα ζωής.</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>♦Ασκήσεις για τη διατήρηση της μυϊκής δύναμης, τη βελτίωση της ευλυγισίας και της ακρίβειας των κινήσεων των άκρων.</li> <li>♦Παθητικές κινήσεις και παθητικές διατάσεις.</li> <li>♦Χρήση ορθοπεδικών συσκευών και ναρθήκων για τις μυοσκελετικές ανωμαλίες.</li> <li>♦Κατάλληλη τοποθέτηση σε αναπηρικό αμαξίδιο για τη μείωση του πόνου στην πλάτη και του νευροπαθητικού πόνου.</li> </ul>	HMG	<ul style="list-style-type: none"> <li>♦Η συμπτωματική θεραπεία προσφέρει καλύτερη ποιότητα ζωής.</li> </ul>
<b>Tai et al. 2018</b>	N = 16 με εκφυλιστικές παρεγκεφαλιδικές αταξίες (3 άτομα με αταξία Friedreich)	Το πρόγραμμα διήρκεσε 4 εβδομάδες και πραγματοποιούνταν 3 συνεδρίες/εβδομάδα που διαρκούσαν μία ώρα η καθεμία.	<ul style="list-style-type: none"> <li>♦Ασκήσεις στατικής και δυναμικής ισορροπίας.</li> <li>♦Κινήσεις ολόκληρου του σώματος για συντονισμό κορμού και άκρων.</li> </ul>	SARA	<ul style="list-style-type: none"> <li>♦Παρατηρήθηκε μείωση του συμπτώματος της αταξίας.</li> <li>♦Η κινητική απόδοση βελτιώθηκε βραχυπρόθεσμα.</li> </ul>

			<ul style="list-style-type: none"> <li>♦ Ασκήσεις για πρόληψη πτώσεων.</li> <li>♦ Κινήσεις για διαχείριση και πρόληψη επώδυνων μυϊκών συσπάσεων.</li> </ul>		
<b>Milne et al. 2017</b>	N = 19 (9 στην ομάδα ελέγχου, 10 στην ομάδα παρέμβασης και 1 άτομο αποχώρησε από την έρευνα την 6 <sup>η</sup> εβδομάδα)	<ul style="list-style-type: none"> <li>♦ Ομάδα παρέμβασης: έξι εβδομάδες αποκατάστασης και έπειτα εξειδικευμένο πρόγραμμα ασκήσεων στο σπίτι 6 εβδομάδων με στόχο τη βελτίωση της λειτουργικότητας.</li> <li>♦ Το πρόγραμμα αποτελούνταν από 2 – 3 ώρες φυσικοθεραπείας, εποπτευόμενες ασκήσεις και υδροθεραπεία και πραγματοποιούνταν 3 φορές/εβδομάδα.</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>♦ Ασκήσεις ενδυνάμωσης (2 – 3 ώρες/εβδομάδα).</li> <li>♦ Διατάξεις και κινητοποίηση στον άκρο πόδα (16 λεπτά/εβδομάδα).</li> <li>♦ Ασκήσεις στατικής και δυναμικής ισορροπίας (50 λεπτά/εβδομάδα).</li> <li>♦ Ασκήσεις συντονισμού (40 λεπτά/εβδομάδα).</li> <li>♦ Ασκήσεις για καλύτερο έλεγχο στην όρθια στάση (1,5 ώρα/εβδομάδα).</li> <li>♦ Ασκήσεις για βελτίωση της λειτουργικής κινητικότητας (1 ώρα και 10 λεπτά/εβδομάδα).</li> <li>♦ Καρδιαγειακές ασκήσεις (8 λεπτά/εβδομάδα).</li> </ul> <p>Το πρόγραμμα ασκήσεων στο σπίτι περιλαμβάνει (0 – 153 λεπτά/εβδομάδα):</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>♦ ασκήσεις στο νερό</li> <li>♦ προσαρμοσμένες ασκήσεις για το σπίτι</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• FIM</li> <li>• FAIS</li> <li>• PGIC</li> <li>• GAS</li> <li>• FARS</li> <li>• BBS</li> <li>• MTS</li> <li>• FP1-6</li> <li>• GAITRite</li> <li>• Phone-FIT</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>♦ Βελτίωση της λειτουργικότητας των ασθενών έπειτα από 4 εβδομάδες παρεμβάσεων.</li> <li>♦ Ελάχιστη αύξηση της μυϊκής δύναμης, ενδεχομένως λόγω της διάρκειας του προγράμματος.</li> <li>♦ Το εξατομικευμένο πρόγραμμα 6 εβδομάδων ασκήσεων στο σπίτι φάνηκε να είναι αναποτελεσματικό όσον αφορά τη διατήρηση των αποτελεσμάτων.</li> </ul>

			♦και/ή ασκήσεις γυμναστηρίου βασισμένες στις προτιμήσεις του ασθενούς.		
--	--	--	--	--	--

Στον τέταρτο πίνακα (βλέπε Πίνακα 4) παρουσιάζονται κάποιες παρεμβάσεις που προτείνονται για ασθενείς με αταξία Friedreich σε κάποια βιβλία (ηλεκτρονικά και μη). Στο πρώτο βιβλίο προτείνονται παρεμβάσεις για τη βελτίωση της ιδιοδεκτικότητας, της σπαστικότητας, της αταξίας και γενικότερα της λειτουργικότητας, καθώς και ασκήσεις για τη μείωση της ενεργειακής δαπάνης του σώματος. Στο δεύτερο οι παρεμβάσεις αφορούν τη διαχείριση της σπαστικότητας και τη χρήση ορθοπεδικών βοηθημάτων. Στο τρίτο βιβλίο αναφέρονται παρεμβάσεις που ενισχύουν την λεπτή κινητικότητα, την επιδεξιότητα και γενικότερα τη λειτουργικότητα του άνω άκρου προκειμένου ο ασθενής να είναι όσο το δυνατόν πιο ανεξάρτητος όσον αφορά κινήσεις που απαιτούν τα παραπάνω.



**Πίνακας 4: Φυσικοθεραπευτικές παρεμβάσεις για την αταξία Friedreich βάσει ανασκόπησης της βιβλιογραφίας**

Συγγραφείς βιβλίου	Παρεμβάσεις
Williams and De Jesus, 2021	<ul style="list-style-type: none"> <li>◆ Ασκήσεις ενδυνάμωσης χαμηλής έντασης, συντονισμού, ισορροπίας και σταθεροποίησης, οι οποίες βελτιώνουν τη λειτουργικότητα των ασθενών και την αταξία.</li> <li>◆ Ασκήσεις Frenkel και Ιδιοδεκτική Νευρομυϊκή Διευκόλυνση (P.N.F.) για τη βελτίωση της ιδιοδεκτικότητας.</li> <li>◆ Οι διατάσεις, οι ασκήσεις μυϊκής χαλάρωσης, ο Λειτουργικός Ηλεκτρικός Ερεθισμός (FES) και η Διαδερμική Νευρική Διέγερση (TENS) βελτιώνουν τη σπαστικότητα και αποτρέπουν τις παραμορφώσεις στην πλάτη και τον άκρο πόδα. Το ίδιο επιτυγχάνεται μέσω της εφαρμογής ορθοπεδικών παπουτσιών και σωστά προσαρμοσμένων περιπατητικών συσκευών.</li> <li>◆ Σημαντικές είναι οι ασκήσεις αναπνοής, όπως οι τεχνικές για τη μείωση της ενεργειακής δαπάνης του σώματος.</li> </ul>
Bidichandani and Delatycki, 2017	<ul style="list-style-type: none"> <li>◆ Διατάσεις, εφαρμογή ορθοστατών και ναρθήκων για τη διαχείριση της σπαστικότητας.</li> <li>◆ Χρήση προθέσεων, βοηθημάτων βάδισης και αναπηρικών αμαξιδίων για τη διατήρηση ενός πιο ενεργού τρόπου ζωής.</li> </ul>
Lennon et al. 2018	<ul style="list-style-type: none"> <li>◆ Χρήση διαφορετικών μολυβιών και στασική υποστήριξη της κεφαλής, του κορμού και του αντιβραχίου για βελτίωση του γρανίματος.</li> <li>◆ Υπαρξη μεγαλύτερων κουμπιών στα τηλέφωνα, αντιολισθητικές επιφάνειες για τον περιορισμό των κινήσεων πιάτων ή ποτηριών, βαριά μαχαιροπήρουνα ή κούπες με καπάκι για τη βελτίωση της λειτουργικότητας του άνω άκρου και τη διατήρηση της ανεξαρτησίας του ατόμου εντός της οικίας.</li> </ul>

Με βάση τα παραπάνω προκύπτει ότι υπάρχουν ασκήσεις που προτείνονται σε όλες τις έρευνες για τη βελτίωση της λειτουργικότητας του ατόμου με αταξία Friedreich. Αυτές φαίνεται να είναι οι εξής:

- ◆ Ασκήσεις ενδυνάμωσης συγκεκριμένα των μυών των κάτω άκρων και του κορμού.
- ◆ Διατάσεις για τη μείωση της σπαστικότητας, τη βελτίωση της ευλυγισίας και τη διαχείριση και πρόληψη επώδυνων μυϊκών σπασμών.
- ◆ Ασκήσεις για τη βελτίωση της στατικής και δυναμικής ισορροπίας.
- ◆ Ασκήσεις συντονισμού άνω και κάτω άκρων.

- ♦ Ασκήσεις για τη βελτίωση της στάσης.
- ♦ Ασκήσεις επανεκπαίδευσης της βάρδισης.
- ♦ Ασκήσεις για τη βελτίωση της λεπτής κινητικότητας και της ακρίβειας των κινήσεων.

Σε αρκετές από τις παραπάνω έρευνες φαίνεται πως η πραγματοποίηση ενός εξατομικευμένου προγράμματος ασκήσεων στο σπίτι είναι αρκετά επωφελής. Επομένως, θα ήταν σημαντικό να ενταχθούν στη ζωή του ασθενή κάποιες θεραπευτικές ασκήσεις, οι οποίες θα στοχεύουν στη λειτουργική ανεξαρτησία του. Αυτό θα μπορούσε να επιτευχθεί είτε μέσω τηλεαποκατάστασης, όπου ο φυσικοθεραπευτής θα είχε τη δυνατότητα επίδειξης ασκήσεων στον ασθενή, είτε μέσω κάποιου φυλλαδίου ασκήσεων για το σπίτι.

### 6.3 Τηλεαποκατάσταση και δημιουργία φυλλαδίου

Τον Μάρτιο του 2020, ο Παγκόσμιος Οργανισμός Υγείας κήρυξε τη νόσο του κορωνοϊού (COVID-19) ως πανδημία. Έπειτα, συνέστησε την παροχή μόνο των βασικών υπηρεσιών αποκατάστασης και την αναστολή των μη βασικών προκειμένου να διασφαλιστεί η διατήρηση της υγείας κατά τη διάρκεια της πανδημίας. Αυτές οι κατευθυντήριες γραμμές οδήγησαν, τουλάχιστον για ένα χρονικό διάστημα, στην αναστολή των περισσότερων φυσικοθεραπευτικών παρεμβάσεων σε όλον τον κόσμο (Dantas et al., 2020). Η διακοπή της φυσικοθεραπευτικής αποκατάστασης θα μπορούσε να έχει αρνητικό αντίκτυπο στην υγεία χιλιάδων ασθενών, καθώς θα σταματούσε η πρόοδός τους και θα επιδεινώνονταν τα συμπτώματά τους, καθώς και οποιαδήποτε μορφή αναπηρίας. Για να ξεπεραστεί αυτή η κατάσταση, η Παγκόσμια Συνομοσπονδία Φυσικοθεραπείας (WCPT) σε συνεργασία με το Διεθνές Δίκτυο Ρυθμιστικών Αρχών Φυσικοθεραπείας (INPTRA) πρότεινε την εφαρμογή της τηλεαποκατάστασης (Aloyuni et al., 2020).

Η τηλεαποκατάσταση είναι μία ιατρική υπηρεσία που παρέχεται από απόσταση με τη χρήση ψηφιακών μέσων. Μπορεί να περιλαμβάνει αξιολόγηση, διάγνωση, πρόγνωση και θεραπεία μέσω της εκπαίδευσης των ασθενών και των μελών της οικογένειάς τους (Aloyuni et al., 2020). Ακόμη, φαίνεται ότι είναι ένα πολλά υποσχόμενο εργαλείο υγειονομικής περίθαλψης, καθώς εγγυάται τη συνέχεια της περίθαλψης με την πάροδο του χρόνου και επιτρέπει την αύξηση της συχνότητας και της έντασης των προγραμματιών αποκατάστασης, την παροχή εξατομικευμένης θεραπείας σε άνετο και οικείο περιβάλλον για τον ασθενή, την παρακολούθηση και την αξιολόγηση των αναγκών και της προόδου του, την τόνωση των κινήτρων του ασθενή, καθώς και την επίτευξη μεγαλύτερης ικανοποίησής του (Maresca et al., 2020). Η εφαρμογή της τηλεαποκατάστασης μπορεί να γίνει είτε μέσω ειδικά σχεδιασμένων και επί πληρωμή πλατφορμών είτε μέσω δωρεάν λογισμικών τηλεδιάσκεψης (π.χ. Zoom, Skype, Google Hangouts κ.ά.), αν και τα τελευταία εργαλεία δεν προσφέρουν την απαραίτητη ασφάλεια όσον αφορά την ανταλλαγή δεδομένων υγείας (Dantas et al., 2020).

Η πανδημία έχει καταστήσει την τηλεαποκατάσταση την καλύτερη μέθοδο για την παροχή ιατρικών υπηρεσιών, όπως είναι η φυσικοθεραπεία, και για την αποφυγή της εξάπλωσης του κορωνοϊού. Ωστόσο, αυτού του είδους η αποκατάσταση θα ήταν ωφέλιμο να χρησιμοποιηθεί ευρύτερα και σε άτομα που ζουν σε γεωγραφικά απομακρυσμένες περιοχές ή σε άτομα που δεν είναι σε θέση να φτάσουν εύκολα στα κέντρα αποκατάστασης λόγω αναπηρίας και

οικονομικών παραγόντων. Κάτι τέτοιο θα ανακούφιζε και τα υπόλοιπα μέλη της οικογένειας που δεν θα έπρεπε πλέον να αφιερώνουν ενδεχομένως χρόνο από την εργασία τους για να συνοδεύουν τους ασθενείς (Manto et al., 2020). Ωστόσο, υπάρχουν κάποια εμπόδια στην αποτελεσματική εφαρμογή της τηλεαποκατάστασης μεταξύ των οποίων είναι η κακή ποιότητα και η αργή ταχύτητα του Διαδικτύου και η έλλειψη του απαραίτητου εξοπλισμού, καθώς και γνώσεων ή δεξιοτήτων που αφορούν τη χρήση της τεχνολογίας. Ένα εύλογο ερώτημα θα ήταν, επίσης, αν οι φυσικοθεραπευτές έχουν τις απαραίτητες γνώσεις και κατευθυντήριες οδηγίες για να εφαρμόσουν αυτήν την ψηφιακή πρακτική (Uppal et al., 2020; Minghelli et al., 2020; Dantas et al., 2020).

Η απαγόρευση της κυκλοφορίας λόγω του κορωνοϊού είχε συνέπειες σε όλες τις προγραμματισμένες δραστηριότητες των ασθενών, όπως τα προγράμματα αποκατάστασης και τη σωματική άσκηση, τα οποία αποτελούν βασικά στοιχεία για την υγεία ειδικά των ασθενών με αταξία Friedreich. Σύμφωνα με την έρευνα των Schirinzi et al. 2021, που είχε ως δείγμα 20 συμμετέχοντες, φάνηκε πως ο αριθμός των ασθενών που υποβάλλονταν σε φυσικοθεραπεία μειώθηκε κατά 72,2%. Ωστόσο, ο αριθμός των ατόμων που πραγματοποιούν σωματική άσκηση αυξήθηκε ξαφνικά. Όλοι οι ασθενείς εκπαιδεύτηκαν προκειμένου να ασκούνται σε εσωτερικούς χώρους και πιο συγκεκριμένα το 78,6% έκανε ασκήσεις γυμναστικής, το 53,3% περπατούσε, το 35,7% χρησιμοποίησε στατικό ποδήλατο ή διάδρομο και το 21% ανέβαινε σκάλες. Η τακτική φυσικοθεραπεία διακόπηκε για τους περισσότερους ασθενείς και περίπου το 60% ανέφερε πως η υγεία του επιδεινώθηκε. Σε αυτό ενδέχεται να συνέβαλαν πολλοί παράγοντες, όπως η διακοπή τακτικών φυσικοθεραπευτικών παρεμβάσεων και σωματικών δραστηριοτήτων, αλλά και η ψυχολογική ευπάθεια των συγκεκριμένων ασθενών. Ωστόσο, ασθενείς με αταξία Friedreich (ειδικά αυτοί που εμφανίζουν ήπια συμπτώματα) υιοθέτησαν οικειοθελώς στρατηγικές γυμναστικής στο σπίτι και το 30% των περιπτώσεων χρησιμοποίησε εργαλεία βασισμένα στην τεχνολογία (π.χ. εξάσκηση μέσω βίντεο, βιντεοπαιχνίδια, διάφορες εφαρμογές και φορητές συσκευές) για άσκηση. Η κρίση του κορωνοϊού αμφισβήτησε το σημερινό σύστημα περίθαλψης των αταξικών ασθενών και άνοιξε το δρόμο για τη διερεύνηση νέων τεχνολογιών.

Κατά συνέπεια, προκύπτει επιτακτική ανάγκη για ανάπτυξη συστημάτων για τη σωματική άσκηση στο σπίτι και την εξ αποστάσεως αξιολόγηση των ασθενών. Με αφορμή την παραπάνω διαπίστωση κρίθηκε ωφέλιμη η δημιουργία ενός φυλλαδίου ασκήσεων για το σπίτι, ειδικά διαμορφωμένου για ασθενείς με αταξία Friedreich.

Στο φυλλάδιο αυτό περιλαμβάνονται συνολικά 29 ασκήσεις και παρουσιάζονται αναλυτικά στον παρακάτω πίνακα (Πίνακας 5):

**Πίνακας 5: Ασκήσεις φυλλαδίου**

<b>ΥΠΤΙΑ</b>	<b>ΠΛΑΓΙΑ</b>	<b>ΚΑΘΙΣΤΗ</b>	<b>ΟΡΘΙΑ</b>
Κοιλιακοί	Διάταση τετρακεφάλου	Σήκωμα στις πτέρνες	Όρθια στάση σε τοίχο
Ενεργοποίηση κέντρου		Συντονισμός άνω άκρων (2 ασκήσεις)	Ψηλά γόνατα
Πλάγιοι κοιλιακοί		Συντονισμός κάτω άκρων	Σήκωμα στις μύτες
Έκταση γόνατος		Διάταση οπίσθιων μηριαίων	Ορθοστάτιση με ανοιχτή βάση στήριξης
Γέφυρα		Διάταση πελματιαίων καμπτήρων	Ορθοστάτιση με κλειστή βάση στήριξης
Συντονισμός κάτω άκρων		Άνοιγμα και κλείσιμο δοχείων	Στάση Romberg
Προσομοίωση βάδισης από ύπτια θέση		Χρήση νομισμάτων	Ορθοστάτιση στο ένα σκέλος
Διάταση οπίσθιων μηριαίων		Χρήση μαρκαδόρου	Βήμα προς τα εμπρός και βήμα προς τα πίσω
			Βάδιση πτέρνα – δάκτυλα
			Ανέβασμα σε σκαλοπάτι
			Πέρασμα πάνω από εμπόδιο
			Διάταση πελματιαίων καμπτήρων

Οι παραπάνω ασκήσεις στοχεύουν:

- ⇒ Στην ενεργοποίηση και ενδυνάμωση των μυών του κορμού και των κάτω άκρων.
- ⇒ Στη βελτίωση του συντονισμού των άνω και των κάτω άκρων.
- ⇒ Στην υπόδειξη της σωστής στάσης του σώματος.
- ⇒ Στη βελτίωση της ισορροπιστικής ικανότητας.
- ⇒ Στη μείωση της σπαστικότητας.
- ⇒ Στην αύξηση του εύρους τροχιάς των αρθρώσεων.
- ⇒ Στη βελτίωση της λεπτής κινητικότητας.
- ⇒ Στην επανεκπαίδευση της βάρδισης.

Η επίτευξη των παραπάνω στόχων θα οδηγήσει στη βελτίωση της λειτουργικής ανεξαρτησίας του ασθενή και κατ' επέκταση σε έναν πιο ενεργό τρόπο ζωής, συμβάλλοντας έως ένα βαθμό στην επανένταξή του στην κοινωνία.

## ΚΕΦΑΛΑΙΟ 7: ΣΥΖΗΤΗΣΗ

Η παρούσα πτυχιακή εργασία είχε δύο στόχους. Ο πρώτος αφορούσε την παράθεση ενός ειδικά σταθμισμένου εργαλείου αξιολόγησης για την αταξία Friedreich, που είναι η κλίμακα “Friedreich Ataxia Rating Scale” (FARS). Στα πλαίσια αυτής της μελέτης πραγματοποιήθηκαν το πρώτο στάδιο της διαπολιτισμικής διασκευής της κλίμακας αυτής στην Ελληνική γλώσσα. Όσον αφορά τον δεύτερο στόχο, οργανώθηκαν προτάσεις και ενδεικτικές θεραπευτικές ασκήσεις για τη λειτουργική ανεξαρτησία και την αυτοδιαχείριση των ασθενών αυτών με τη μορφή ενός πρωτότυπου φυλλαδίου.

Σχετικά με τη διαδικασία της **διαπολιτισμικής διασκευής της κλίμακας FARS** στα Ελληνικά, πραγματοποιήθηκε μόνο το πρώτο στάδιο, δηλαδή της προς τα εμπρός μετάφρασης από τα αγγλικά στα Ελληνικά από δύο ανεξάρτητους μεταφραστές, σύμφωνα με τους διεθνείς κανόνες (Souza et al., 2010). Η διαδικασία πραγματοποιήθηκε ομαλά, χωρίς να υπάρξει κάποια δυσκολία. Από το πρώτο στάδιο της διασκευής φάνηκε ότι η μετάφραση της κλίμακας δεν ήταν δύσκολη, αφού κανένας από τους μεταφραστές δεν παρουσίασε ιδιαίτερο πρόβλημα στην απόδοση των εννοιών. Παρ’ όλα αυτά, παρατηρήθηκαν ορισμένες διαφορές μεταξύ των δύο μεταφράσεων σχετικά με την ερμηνεία κάποιων λέξεων/όρων.

Έπειτα από αναζήτηση μελετών για την επικύρωση της κλίμακας FARS σε άλλες χώρες φάνηκε πως δεν υπάρχουν μελέτες που να σχετίζονται με τη διαπολιτισμική διασκευή της σε άλλες γλώσσες πέραν της πρωτότυπης. Επομένως, δεν ήταν εφικτή η διαδικασία σύγκρισης όσον αφορά τα ψυχομετρικά χαρακτηριστικά μεταξύ πιθανών ερευνών. Η υιοθέτηση και η επικύρωση της κλίμακας FARS στην Ελληνική γλώσσα πρέπει να συνεχιστεί, προκειμένου να διαπιστωθεί αν η Ελληνική διασκευή διατηρεί τα ίδια ψυχομετρικά χαρακτηριστικά με την πρωτότυπη αγγλική κλίμακα. Επίσης, η διαδικασία αυτή θα αποτελέσει έναυσμα για την πραγματοποίηση διαπολιτισμικών διασκευών και σε άλλες γλώσσες.

Ύστερα από ενδελεχή ανασκόπηση της αρθρογραφίας, η μελέτη αυτή κατέληξε στο συμπέρασμα ότι οι **φυσικοθεραπευτικές παρεμβάσεις** στα άτομα με αταξία Friedreich αφορούν κατά κύριο λόγο τη διαχείριση των βασικών συμπτωμάτων της νόσου. Έτσι, συστήνονται διάφορες ασκήσεις και προγράμματα αποκατάστασης που στοχεύουν στην αύξηση της μυϊκής δύναμης, στη μείωση της σπαστικότητα και της αταξίας και στη βελτίωση της κινητικότητας με τελικό στόχο τη λειτουργική ανεξαρτησία του ασθενή.

Αρχικά, σύμφωνα με τις διεθνείς οδηγίες η αύξηση της *μυϊκής δύναμης* επιτυγχάνεται μέσω ασκήσεων ενδυνάμωσης με βάρακια, συσκευές αντίστασης καθώς και μέσω αερόβιας άσκησης. Στα πλαίσια της αερόβιας άσκησης η έρευνα των Schulz et al. 2009 προτείνει την πραγματοποίηση της στατικής ποδηλασίας για 20 – 25 λεπτά στο 70 – 85% του μέγιστου καρδιακού ρυθμού ιδιαίτερα σε ασθενείς που βρίσκονται στα αρχικά στάδια της νόσου. Έπειτα, ενώ η έρευνα των Milne et al. 2017 συμφωνεί πως η ενδυνάμωση πραγματοποιείται μέσω χρήσης εξοπλισμού γυμναστικής, δεν αναφέρει την αερόβια άσκηση ως μέσο ενδυνάμωσης. Από την τελευταία έρευνα προκύπτει ελάχιστη αύξηση της μυϊκής δύναμης έπειτα από έξι εβδομάδες αποκατάστασης. Αυτό εικάζεται ότι οφείλεται στη διάρκεια των παρεμβάσεων, καθώς σύμφωνα με άλλες έρευνες φαίνεται να επέρχονται καλύτερα αποτελέσματα έπειτα από εφαρμογή παρεμβάσεων για μεγαλύτερο διάστημα από 8 εβδομάδες. Ακόμη, υπάρχουν και άλλες έρευνες που υποστηρίζουν ότι οι ασκήσεις ενδυνάμωσης είναι επωφελείς, χωρίς όμως περαιτέρω αναφορά ως προς τα χαρακτηριστικά του προγράμματος αποκατάστασης (Milne et al. 2012; Dionyssiotis et al. 2018). Επομένως, κρίνεται αναγκαία η πληρέστερη τεκμηρίωση της μυϊκής ενδυνάμωσης σε μελλοντικές μελέτες μιας και χρειάζεται περαιτέρω διερεύνηση το κομμάτι της έντασης και της διάρκειας εφαρμογής.

Στη συνέχεια, οι παρεμβάσεις για τη διαχείριση της *σπαστικότητας* φαίνεται να έχουν μελετηθεί αρκετά από την επιστημονική κοινότητα. Έτσι, με ομοφωνία οι συγγραφείς των διεθνών οδηγιών, οι Dionyssiotis et al. 2018 και οι Bidichandani et al. 2017 προτείνουν την εφαρμογή παθητικών διατάσεων με σκοπό τη διατήρηση του εύρους τροχιάς των αρθρώσεων και την πρόληψη σχηματισμού μυϊκών βραχύνσεων. Αυτή η παρέμβαση μπορεί να ενισχυθεί με τη χρήση ναρθήκων, ορθοστατών και κηδεμόνων για παρατεταμένο χρονικό διάστημα. Σύμφωνα με τις διεθνείς οδηγίες, η εφαρμογή ηλεκτροθεραπείας και συγκεκριμένα ο Λειτουργικός Ηλεκτρικός Ερεθισμός (FES) και η Διαδερμική Νευρική Διέγερση (TENS) φαίνεται να έχει ευεργετικά αποτελέσματα στη διαχείριση της σπαστικότητας. Επίσης, επωφελείς για τη μείωση της σπαστικότητας δείχνουν να είναι η τοποθέτηση σε θέσεις αναχαίτισης και η σύσπαση των ανταγωνιστών μυών με στόχο την αναχαίτιση των σπαστικών αγωνιστών. Έπειτα, η έρευνα των Tai et al. 2018 υποστηρίζει ότι πρέπει να εφαρμόζονται ασκήσεις για τη διαχείριση και την πρόληψη επώδυνων μυϊκών σπασμών, χωρίς όμως να προτείνει συγκεκριμένες φυσικοθεραπευτικές παρεμβάσεις. Είναι σημαντικό να αναφερθεί ότι οι φυσικοθεραπευτές διαδραματίζουν κρίσιμο ρόλο στην εκπαίδευση των ασθενών και των φροντιστών ως προς τη σωστή στάση του σώματος και την αναγνώριση και αποφυγή χαρακτηριστικών που επιδεινώνουν τη σπαστικότητα. Σύμφωνα με τα παραπάνω διεξάγεται το συμπέρασμα ότι η



συμπτωματική θεραπεία της σπαστικότητας βοηθά σε μεγάλο ποσοστό τόσο στην αντιμετώπιση όσο και στην πρόληψη, δημιουργώντας έτσι καλύτερη ποιότητα ζωής για τα άτομα αυτά. Παρ' όλα αυτά, δεν υπάρχει θεραπεία που να έχει καταφέρει να μεταβάλει τη φυσική πορεία της νόσου, αλλά ούτε και τη διαχείριση της σπαστικότητας.

Έπειτα, η ύπαρξη της *αταξίας* είναι ένα από τα κυριότερα συμπτώματα στα άτομα με αταξία Friedreich. Σύμφωνα με τις διεθνείς οδηγίες φάνηκε ότι οι ασκήσεις ισορροπίας, ενδυνάμωσης, ευλυγισίας και λεπτής κινητικότητας συμβάλουν στη μείωση της αταξίας. Τα παραπάνω επιβεβαιώνει και η έρευνα των Tai et al. 2018, στην οποία έπειτα από ένα χρόνο παρεμβάσεων και εξατομικευμένου προγράμματος στο σπίτι φάνηκε να υπάρχει βελτίωση στο σύμπτωμα της αταξίας. Η συγκεκριμένη έρευνα έρχεται να προσθέσει και τις ασκήσεις συντονισμού μεταξύ του κορμού και των άκρων ως σημαντική παρέμβαση. Ωστόσο, ως συμπέρασμα της έρευνας προκύπτει ότι τα άτομα με παρεγκεφαλιδική αταξία είχαν μεγαλύτερη βελτίωση από τα άτομα με προσαγωγική αταξία (στην οποία ανήκει και η αταξία Friedreich). Αυτό πιθανόν να οφείλεται στο γεγονός ότι το δείγμα των συμμετεχόντων με αταξία Friedreich ήταν μικρό και παρουσίαζε αρκετή ετερογένεια στα συμπτώματά του. Παρά το γεγονός ότι υπάρχει ομοφωνία ως προς την αντιμετώπιση της αταξίας, δεν επαρκούν τα αποτελέσματα μόνο από τις διεθνείς οδηγίες και τη μελέτη των Tai et al. 2018 προκειμένου να προκύψει ένα ασφαλές συμπέρασμα. Επομένως, η αποκατάσταση γύρω από το σύμπτωμα της αταξίας χρήζει περαιτέρω διερεύνησης, καθώς πρέπει να αποσαφηνιστεί ποιες είναι οι πιο ενδεδειγμένες παρεμβάσεις.

Σημαντικό κομμάτι της φυσικοθεραπευτικής αποκατάστασης ενός ασθενούς με αταξία Friedreich αποτελεί η βελτίωση της *κινητικότητας* με απώτερο σκοπό την ενίσχυση της λειτουργικότητας. Αρχικά, όπως στις περισσότερες νευρολογικές παθήσεις έτσι και σε αυτήν, η ενίσχυση της κινητικότητας επιτυγχάνεται με την εφαρμογή διατάσεων, ασκήσεων ενδυνάμωσης (ειδικά των σταθεροποιών μυών του κορμού και της πυελικής ζώνης), ισορροπίας από καθιστή και όρθια θέση, συντονισμού, ασκήσεις για τη διαχείριση της σπαστικότητας, επανεκπαίδευση της βάδισης και στρατηγικές για την πρόληψη των πτώσεων. Στη μελέτη των Ilg et al. 2014 σημειώνεται ότι η βάδιση και η ισορροπία φαίνεται να βελτιώνονται μετά από εντατική αγωγή διάρκειας τουλάχιστον 3 – 12 ωρών εβδομαδιαίως για 4 εβδομάδες. Με αυτό φαίνεται να συμφωνεί και η μελέτη των Daker – White et al. 2013, στην οποία αναφέρεται πως η εκπαίδευση σε χαμηλότερη ένταση δε φαίνεται να είναι αποτελεσματική. Έπειτα, οι Miyai et al. 2012 υποστηρίζουν ότι η αποκατάσταση πρέπει να είναι συνεχής, αφού η επίδρασή της χάνεται σε διάστημα 6 μηνών αδρανοποίησης του ασθενούς. Ακόμα, λόγω της φυσικής εξέλιξης της νόσου κρίνεται απαραίτητη η χρήση

βοηθημάτων βάρδισης. Σύμφωνα με τη μελέτη των Schulz et al. 2009 τα βοηθήματα μειώνουν τη συχνότητα πτώσεων στα αρχικά στάδια της νόσου, αφού προσφέρουν αυξημένη βάση στήριξης και μεγαλύτερη σταθερότητα κατά την κίνηση, αλλά ενδέχεται να μειώσουν τη περιπατητική ασφάλεια στα τελευταία στάδια. Επίσης, η χρήση του αναπηρικού αμαξιδίου, το οποίο φαίνεται να είναι απαραίτητο σχεδόν σε όλες τις περιπτώσεις, μπορεί να μειωθεί με την παράλληλη χρήση ενός ορθοστάτη (Williams et al., 2011). Στη συνέχεια, στη μελέτη των Tai et al. 2018 φάνηκε πως η εφαρμογή ασκήσεων στο σπίτι βελτίωσε την κινητική απόδοση βραχυπρόθεσμα. Με αυτό συμφωνεί και η έρευνα των Milne et al. 2017, όπου μετά από ένα εξατομικευμένο πρόγραμμα στο σπίτι με σκοπό τη βελτίωση της κινητικότητας δεν παρατηρήθηκε κάποιο αποτέλεσμα στη διατήρηση των βελτιώσεων. Πιθανολογείται ότι αυτή η παρατήρηση μπορεί να οφείλεται στο γεγονός ότι η εκτέλεση των προγραμμάτων δεν γινόταν με σταθερή συχνότητα και ο αριθμός των συμμετεχόντων ήταν αρκετά μικρός, περιορίζοντας τη γενίκευση του αποτελέσματος. Συνεπώς, αν και υπάρχουν ενδεδειγμένα προγράμματα που φαίνεται να συμβάλλουν σημαντικά στη βελτίωση της κινητικότητας των ατόμων, το κομμάτι των εξατομικευμένων προγραμμάτων στο σπίτι χρειάζεται περισσότερη διερεύνηση, ώστε να αναδειχθούν τα πιο αποτελεσματικά εξ αυτών.

Η ενίσχυση της *λειτουργικότητας* φαίνεται να έχει απασχολήσει αρκετά την επιστημονική κοινότητα. Οι Milne et al. 2012 μελετώντας την επίδραση της ενδονοσοκομειακής αποκατάστασης σε σχέση με τη λειτουργικότητα των ατόμων με αταξία Friedreich παρατήρησαν θετικά αποτελέσματα, τα οποία φάνηκαν να διατηρούνται και μετά το πέρας των παρεμβάσεων. Σύμφωνα σε αυτό είναι και η έρευνα των Tai et al. 2018, στην οποία διαπιστώθηκε πως οι ενδονοσοκομειακές παρεμβάσεις συνέβαλαν καταλυτικά τόσο στη βελτίωση της λειτουργικότητας όσο και στην πρόληψη προκειμένου να μην μειωθεί. Στη συνέχεια, στη μελέτη των Milne et al. 2017 παρατηρήθηκε πως τα οφέλη στη λειτουργικότητα του ατόμου άρχισαν να εμφανίζονται μετά από τέσσερις εβδομάδες εφαρμογής ασκήσεων στο σπίτι. Ωστόσο, σημειώθηκε πως παρά το γεγονός ότι τα οφέλη παρουσιάστηκαν αρκετά νωρίς, υπήρξε μεγαλύτερη βελτίωση με το πέρας του προγράμματος που διήρκησε έξι εβδομάδες. Η μελέτη αυτή παρουσίασε πρώτη τα οφέλη ενός βραχυπρόθεσμου προγράμματος αποκατάστασης στη λειτουργικότητα, χωρίς όμως να μπορεί να προτείνει με σιγουριά συγκεκριμένο χρονικό διάστημα εφαρμογής. Ένα χρόνο αργότερα οι Tai et al. 2018 παρατήρησαν να υπάρχει βελτίωση της λειτουργικότητας μετά από ένα πρόγραμμα ασκήσεων στο σπίτι, που διήρκησε τέσσερις εβδομάδες και συνέβαλε στην ενίσχυσή της. Οι δύο παραπάνω έρευνες συγκλίνουν στο γεγονός ότι η λειτουργικότητα βελτιώνεται έπειτα από

τέσσερις εβδομάδες ασκήσεων στο σπίτι. Ωστόσο, δε μπορεί να προκύψει κάποιο βέβαιο συμπέρασμα όσον αφορά το βέλτιστο χρόνο εφαρμογής, καθώς και οι δύο έρευνες υλοποιήθηκαν με μικρό αριθμό συμμετεχόντων και πολλαπλά αξιολογητικά εργαλεία, τα οποία αυξάνουν τις πιθανότητες ψευδώς θετικών ευρημάτων. Συνεπώς, αν και φαίνεται να προκύπτει βελτίωση της λειτουργικότητας ύστερα από ένα σύντομο πρόγραμμα αποκατάστασης, κρίνεται αναγκαία η περαιτέρω διερεύνηση της βραχυπρόθεσμης αντιμετώπισης των ασθενών.

Κατά τη διάρκεια της μελέτης αυτής παρουσιάστηκαν ορισμένοι *περιορισμοί* που είναι αναγκαίο να αναφερθούν. Αρχικά η διαπολιτισμική διασκευή βάσει των διεθνών κανόνων δεν ολοκληρώθηκε πλήρως, αφού λόγω της παρεμβολής της πανδημίας του κορωνοϊού δεν ήταν δυνατή η συνεργασία με άλλους ερευνητές και μεταφραστές για την υλοποίηση του δεύτερου, τρίτου και τετάρτου σταδίου. Για τον ίδιο λόγο η προσέγγιση ασθενών με αταξία Friedreich ήταν ανέφικτη, οπότε δεν πραγματοποιήθηκε ούτε το πέμπτο στάδιο της πιλοτικής δοκιμής. Έτσι, δεν υπήρξε η δυνατότητα να καταγραφεί η τελική σύγκριση και η απόδοση των ψυχομετρικών παραμέτρων της κλίμακας, ώστε να ολοκληρωθεί η διαδικασία και να επικυρωθεί η κλίμακα στην Ελληνική γλώσσα. Στη συνέχεια, ύστερα από ανασκόπηση της σύγχρονης αρθρογραφίας παρατηρήθηκε ότι η επιστημονική κοινότητα έχει κάνει αρκετές προσπάθειες για την ανάδειξη των καταλληλότερων και πιο ενδεδειγμένων παρεμβάσεων την τελευταία δεκαετία. Ωστόσο, η παρούσα μελέτη δε μπόρεσε να πραγματοποιηθεί υπό τη μορφή συστηματικής ανασκόπησης, ούτε ήταν εφικτή η εφαρμογή των ασκήσεων στους ασθενείς.

Συμπερασματικά, αξίζει να σημειωθεί ότι σε *μελλοντικές μελέτες* κρίνεται ιδιαίτερου ενδιαφέροντος η ολοκλήρωση της διαπολιτισμικής διασκευής της κλίμακας FARS στην Ελληνική γλώσσα. Μιας και αποτελεί το πιο ευαίσθητο, έγκυρο και ειδικά σταθμισμένο εργαλείο αξιολόγησης για τα άτομα με αταξία Friedreich. Επιπρόσθετα, η φυσικοθεραπευτική αποκατάσταση των ασθενών αυτών θα ήταν ωφέλιμο να διερευνηθεί σε βάθος, με μεγαλύτερο αριθμό συμμετεχόντων και με την μορφή της τηλεαποκατάστασης. Η διαδικασία αυτή θα βοηθούσε αρκετά όλη την επιστημονική κοινότητα για την εφαρμογή των πιο αποτελεσματικών μεθόδων αλλά και για την καλύτερη κατανόηση της εξ αποστάσεως αποκατάστασης.

## ΚΕΦΑΛΑΙΟ 8: ΣΥΜΠΕΡΑΣΜΑΤΑ

Ανακεφαλαιώνοντας, με βάση την παρούσα μελέτη κρίνεται απαραίτητη η ολοκλήρωση της διαπολιτισμικής διασκευής της κλίμακας FARS στα Ελληνικά, καθώς αυτή αποτελεί ένα πολύ χρήσιμο, ευαίσθητο, έγκυρο και ειδικά σταθμισμένο εργαλείο αξιολόγησης για άτομα με αταξία Friedreich. Σε αυτήν τη μελέτη πραγματοποιήθηκε αποτελεσματικά το πρώτο στάδιο της μεταφραστικής διαδικασίας, οπότε μένει η πραγματοποίηση των υπολοίπων.

Στη συνέχεια, έπειτα από ενδελεχή ανασκόπηση της σύγχρονης αρθρογραφίας προέκυψε το συμπέρασμα ότι συστήνονται συγκεκριμένα θεραπευτικά πρωτόκολλα για την επίτευξη της λειτουργικής ανεξαρτησίας του ασθενούς. Αυτά στοχεύουν κυρίως στη διαχείριση των βασικών συμπτωμάτων της νόσου και αποτελούνται από ασκήσεις ενδυνάμωσης, παρεμβάσεις για την πρόληψη και τη διαχείριση της σπαστικότητας, καθώς και ασκήσεις για τη βελτίωση της αταξίας και της κινητικότητας.

Ωστόσο, κρίνεται αναγκαία η περαιτέρω διερεύνηση των πιο αποτελεσματικών τρόπων φυσικοθεραπευτικής αντιμετώπισης για ασθενείς με αταξία Friedreich. Αυτό προκύπτει καθώς η συγκεκριμένη έρευνα δεν κατάφερε να πραγματοποιηθεί υπό τη μορφή συστηματικής ανασκόπησης και γιατί η έρευνα στον τομέα της αποκατάστασης της συγκεκριμένης νόσου έχει αρχίσει να αναπτύσσεται τα τελευταία χρόνια.

## BIBΛΙΟΓΡΑΦΙΑ

1. **Aloyuni, S., Alharbi, R., Kashoo, F., Alqahtani, M., Alanazi, A., Alzhrani, M., Ahmad, M.** 2020, Knowledge, Attitude, and Barriers to Telerehabilitation-Based Physical Therapy Practice in Saudi Arabia. *Healthcare*, 8(4), 460-470. doi:10.3390/healthcare8040460.
2. **Andermann, E., Remillard, G. M., Goyer, C., Blitzer, L., Andermann, F., Barbeau, A.** 1976, Genetic and Family Studies in Friedreich's Ataxia, *Canadian Journal of Neurological Sciences*, 3:287–301. doi:10.1017/S0317167100025476.
3. **Aranca, T. V., Jones, T. M., Shaw, J. D., Staffetti, J. S., Ashizawa, T., Kuo, S. H., Fogel, B. L., Wilmot, G. R., Perlman, S. L., Onyike, C. U., Ying, S. H., Zesiewicz, T. A.** 2016, Emerging therapies in Friedreich's ataxia. *Neurodegenerative Disease Management*, 6(1), 49 – 65. doi:10.2217/nmt.15.73.
4. **Bidichandani, S. I., Delatycki, M. B.** 2017, Friedreich Ataxia. *GeneReviews* (<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1281/>).
5. **Boesch, S., Sturm, B., Hering, S., Goldenberg, H., Poewe, W., Scheiber – Mojdehkar, B.** 2007, Friedreich's ataxia: clinical pilot trial with recombinant human erythropoietin. *Annals of Neurology*, 62(5): 521–524. doi: 10.1002/ana.21177.
6. **Bonney, H., de Silva, R., Bates, C., Baxter, P., Bremner, F., Bunn, L., Perez – Tome, M. C., Chung, M., Cipolotti, L., Duberley, K., Ealing, J., Emmanuel, A., Giunti, P., Greenfield, J., Hadjivassiliou, M., Harshavardhana, N. S., Hayward, K., Hendriksz, C., Henderson, J., Horvath, R., Hurford, J., Jaffer, F., Killbride, C., Lowit, A., Marsden, J., Nemeth, A., Noorden, M. H. H., Panicker, J., Pantazis, A., Parkinson, M. H., Redmond, L., Uus, K.** 2016, Management of the ataxias: towards best clinical practice, third ed. *Clinical Guidelines*.
7. **Brandsma, J. W., Schreuders, T. A., Birke, J. A., Piefer, A., Oostendorp, R.** 1995, Manual muscle strength testing: intraobserver and interobserver reliabilities for the intrinsic muscles of the hand. *J Hand Ther*, 8(3):185 – 190. doi: 10.1016/s0894-1130(12)80014-7.
8. **Bürk, K., Schulz, S. R., Schulz, J. B.** 2013, Monitoring progression in Friedreich ataxia (FRDA): the use of clinical scales. *Journal of Neurochemistry*, 126: 118 – 124. doi: 10.1111/jnc.12318.

9. **Cano, S. J., Hobart, J. C., Hart, P. E., Korlipara, L. V. P., Schapira, A. H. V., Cooper, J. M.** 2005, International cooperative ataxia rating scale (ICARS): Appropriate for studies of Friedreich's ataxia? *Movement Disorders*. 20(12): 1585 – 1591. doi: 10.1002/mds.20651.
10. **Cook, A., Giunti, P.** 2017, Friedreich's ataxia: clinical features, pathogenesis and management. *British Medical Bulletin*, 124(1): 19 – 30. doi: 10.1093/bmb/ldx034.
11. **Cooper, J. M., Schapira, A. H. V.** 2003, Friedreich's Ataxia: Disease mechanisms, antioxidant and Coenzyme Q10therapy. *BioFactors*, 18(1 – 4): 163–171. doi: 10.1002/biof.5520180219.
12. **Cooper, J. M.** 2005, International cooperative ataxia rating scale (ICARS): Appropriate for studies of Friedreich's ataxia? *Movement Disorders*. 20(12): 1585 – 1591. doi: 10.1002/mds.20651.
13. **Coppola, G., De Michele, G., Cavalcanti, F., Pianese, L., Perretti, A., Santoro, L., Vita, G., Toscano, A., Amboni, M., Grimaldi, G., Salvatore, E., Caruso, G., Filla, A.** 1999, Why do some Friedreich's ataxia patients retain tendon reflexes? *Journal of Neurology*, 246(5), 353–357. doi:10.1007/s004150050362.
14. **Corben, L. A., Lynch, D., Pandolfo, M., Schulz, J. B., Delatycki, M. B.** 2014, Consensus clinical management guidelines for Friedreich ataxia. *Orphanet Journal of Rare Diseases*, 9(1). doi:10.1186/s13023-014-0184-7.
15. **Corben, L. A., Yiu, E. M., Tai, G., Milne, S. C., Lynch, B., Delatycki, M. B.** 2019, Probing the multifactorial source of hand dysfunction in Friedreich ataxia. *Journal of Clinical Neuroscience*, 64: 71 – 76. doi: 10.1016/j.jocn.2019.04.009.
16. **Cutter, G. R., Baier, M. L., Rudick, R. A., Cookfair, D. L., Fischer, J. S, Petkau, J., Syndulko, K., Weinshenker, B. G., Antel, J. P., Confavreux, C., Ellison, G. W., Lublin, F., Miller, A. E., Rao, S. M., Reingold, S., Thompson, A., Willoughby, E.** 1999, Development of a multiple sclerosis functional composite as a clinical trial outcome measure. *Brain* 122:871 – 882.
17. **Daker – White, G., Greenfield, J., Ealing, J.** 2013, “Six sessions is a drop in the ocean”: an exploratory study of neurological physiotherapy in idiopathic and inherited ataxias. *Physiotherapy*, 99(4), 335–340. doi: 10.1016/j.physio.2013.02.001.

18. **Dantas, L. O., Barreto, R. P. G., Ferreira, C. H. J.** 2020, Digital physical therapy in the COVID-19 pandemic. *Brazilian Journal of Physical Therapy*, 24(5), 381 – 383. doi:10.1016/j.bjpt.2020.04.006.
19. **Delatycki, M. B., Paris, D. B. B. P., Gardner, R. J. M., Nicholson, G. A., Nassif, N., Storey, E., MacMillan, J. C., Collins, V., Williamson, R., Forrest, S. M.** 1999, Clinical and genetic study of Friedreich ataxia in an Australian population. *American Journal of Medical Genetics*, 87(2), 168 – 174. doi:10.1002/(sici)1096-8628(19991119)87:2<168::aid-ajmg8>3.0.co;2-2.
20. **Delatycki, M. B.** 2009, Evaluating the progression of Friedreich ataxia and its treatment. *Journal of Neurology*, 256(S1): 36 – 41. doi: 10.1007/s00415-009-1007-y.
21. **Delatycki, M. B., Corben, L. A.** 2012, Clinical Features of Friedreich Ataxia. *Journal of Child Neurology*, 27(9): 1133 – 1137. doi: 10.1177/0883073812448230.
22. **Dionysiotis, Y., Kapsokoulou, A., Danopoulou, A., Kokolaki, M., Vadalouka, A.** 2018, Clinical management of Friedreich's Ataxia: a report of two cases. *Spinal Cord Series and Cases*, 4(1). doi: 10.1038/s41394-018-0071-x.
23. **Eigentler, A., Rhomberg, J., Nachbauer, W., Ritzer, I., Poewe, W., Boesch, S.** 2011, The scale for the assessment and rating of ataxia correlates with dysarthria assessment in Friedreich's ataxia. *Journal of Neurology*, 259(3): 420 – 426. doi: 10.1007/s00415-011-6192-9.
24. **Enderby, P. M.** 1991, *Frenchay Dysarthrie-Untersuchung*. Gustav Fischer Verlag, Stuttgart.
25. **Fahey, M. C., Corben, L., Collins, V., Churchyard, A. J., Delatycki, M. B.** 2006, How is disease progress in Friedreich's ataxia best measured? A study of four rating scales. *Journal of Neurology, Neurosurgery & Psychiatry*, 78(4): 411 – 413. doi: 10.1136/jnnp.2006.096008.
26. **Filla, A., De Michele, G., Orefice, G., Santarelli, F., Trombetta, L., Banfi, S., Campanella, G.** 1993, A Double-Blind Cross-over Trial of Amantadine Hydrochloride in Friedreich's Ataxia. *Canadian Journal of Neurological Sciences / Journal Canadien Des Sciences Neurologiques*, 20(01): 52–55. doi: 10.1017/s0317167100047417.
27. **Fischer, J. S., Rudick, R. A., Cutter, G. R., Reingold, S. C.** 1999, The Multiple Sclerosis Functional Composite measure (MSFC): an integrated approach to MS

- clinical outcome assessment. *Multiple Sclerosis Journal*, 5(4): 244 – 250. doi: 10.1177/135245859900500409.
28. **Friedreich, N.** 1863, Ueber Degenerative Atrophie der Spinalen Hinterstränge. *Arch Pathol Anat Phys Klin Med*, 26: 391 – 419.
29. **González - Cabo, P., Palau, F.** 2013, Mitochondrial pathophysiology in Friedreich's ataxia. *Journal of Neurochemistry*, 126: 53 – 64. doi: 10.1111/jnc.12303.
30. **Harding, A. E.** 1981, Early onset cerebellar ataxia with retained tendon reflexes: a clinical and genetic study of a disorder distinct from Friedreich's ataxia. *J. Neurol. Neurosurg. Psychiatry* 44: 503–508. doi: 10.1136/jnnp.44.6.503.
31. **Houshmand, M., Shafa Shariat Panahi, M., Nafisi, S., Soltanzadeh, A., M. Alkandari, F.** 2006, Identification and sizing of GAA trinucleotide repeat expansion, investigation for D-loop variations and mitochondrial deletions in Iranian patients with Friedreich's ataxia. *Mitochondrion*, 6(2): 87 – 93. doi: 10.1016/j.mito.2006.01.005.
32. **Ilg, W., Bastian, A. J., Boesch, S., Burciu, R. G., Celnik, P., Claßen, J., Feil, K., Kalla, R., Miyai, L., Nachbauer, W., Schöls, L., Strupp, M., Synofzik, M., Teufel, J., Timmann, D.** 2014, Consensus Paper: Management of Degenerative Cerebellar Disorders. *The Cerebellum*, 13(2), 248 – 268. doi: 10.1007/s12311-013-0531-6.
33. **Kent, R. D., Kent, J. F., Duffy, J. R., Thomas, J. E., Weismer, G., Stuntebeck, S.** 2000, Ataxic Dysarthria. *Journal of Speech Language and Hearing Research*, 43(5): 1275 – 1289. doi: 10.1044/jslhr.4305.1275.
34. **Koeppen, A. H., Mazurkiewicz, J. E.** 2013, Friedreich ataxia: neuropathology revised. *J Neuropathol Exp Neurol*, 72:78–90. doi: 10.1097/NEN.0b013e31827e5762.
35. **Lad, M., Parkinson, M. H., Rai, M., Pandolfo, M., Bogdanova-Mihaylova, P., Walsh, R. A., Murphy, S., Emmanuel, A., Panicker, J., Giunti, P.** 2017, Urinary, bowel and sexual symptoms in a cohort of patients with Friedreich's ataxia. *Orphanet Journal of Rare Diseases*, 12(1). doi: 10.1186/s13023-017-0709-y.
36. **Lennon, S., Ramdharry, G., Verheyden, G.** 2018, ΦΥΣΙΚΟΘΕΡΑΠΕΥΤΙΚΗ ΔΙΑΧΕΙΡΙΣΗ για ΑΣΘΕΝΕΙΣ με ΝΕΥΡΟΛΟΓΙΚΕΣ ΔΙΑΤΑΡΑΧΕΣ. Μετάφραση – Επιμέλεια από τα Αγγλικά από Κοτταράς, Σ. Ι., Μαυρομούστακος, Σ. Π. *Λευκωσία: Ιατρικές Εκδόσεις Π.Χ. Πασχαλίδης*, pp. 356 – 363.



37. **Llorens, J.V., Soriano, S., Calap – Quintana, P., Gonzalez – Cabo, P., Moltó, M.D.** 2019, The Role of Iron in Friedreich’s Ataxia: Insights From Studies in Human Tissues and Cellular and Animal Models. *Frontiers in Neuroscience* 13:75. doi: 10.3389/fnins.2019.00075.
38. **Lynch, D. R., Farmer, J. M., Wilson, R. L., Balcer, L. J.** 2005, Performance measures in Friedreich ataxia: Potential utility as clinical outcome tools. *Movement Disorders*, 20(7): 777 – 782. doi: 10.1002/mds.20449.
39. **Lynch, D. R., Farmer, J. M., Tsou, A. Y., Perlman, S., Subramony, S. H., Gomez, C. M., Ashizawa, T., Wilmot, G. R., Wilson, R. B., Balcer, L. J.** 2006, Measuring Friedreich ataxia: Complementary features of examination and performance measures. *Neurology*, 66(11): 1711–1716. doi:10.1212/01.wnl.0000218155.46739.
40. **Manto, M., Dupre, N., Hadjivassiliou, M., Louis, E. D., Mitoma, H., Molinari, M., Shaikh, A. G., Soong, B., Strupp, M., Overwalle, F. V., Schmahmann, J. D.** 2020, Management of Patients with Cerebellar Ataxia During the COVID-19 Pandemic: Current Concerns and Future Implications. *The Cerebellum*. doi:10.1007/s12311-020-01139-1.
41. **Maresca, G., Maggio, M. G., De Luca, R., Manuli, A., Tonin, P., Pignolo, L., Calabrò, R. S.** 2020, Tele-Neuro-Rehabilitation in Italy: State of the Art and Future Perspectives. *Frontiers in Neurology*, 11, Article 563375. doi:10.3389/fneur.2020.563375.
42. **Marmolino, D.** 2011, Friedreich’s ataxia: past, present and future. *Brain Res. Rev.* 67: 311 – 330. doi: 10.1016/j.brainresrev.2011.04.001.
43. **McCabe, D. J. H., Ryan, F., Moore, D. P., McQuaid, S., King, M. D., Kelly, A., Daly, K., Barton, D. E., Murphy, R. P.** 2000, Typical Friedreich’s ataxia without GAA expansions and GAA expansions without typical Friedreich’s ataxia. *Journal of Neurology*, 247(5), 346 – 355. doi: 10.1007/s004150050601.
44. **Metz, G., Coppard, N., Cooper, J. M., Delatycki, M. B., Dürr, A., Di Prospero, N. A., Giunti P., Lynch, D. R., Schulz, J. B., Rummey C., Meier, T.** 2013, Rating disease progression of Friedreich’s ataxia by the International Cooperative Ataxia Rating Scale: analysis of a 603-patient database. *Brain*, 136(1): 259 – 268. doi:10.1093/brain/aws309.

45. **Milne, S. C., Campagna, E. J., Corben, L. A., Delatycki, M. B., Teo, K., Churchyard, A. J., Haines, T. P.** 2012, Retrospective Study of the Effects of Inpatient Rehabilitation on Improving and Maintaining Functional Independence in People With Friedreich Ataxia. *Archives of Physical Medicine and Rehabilitation*, 93(10), 1860 – 1863. doi: 10.1016/j.apmr.2012.03.026.
46. **Milne, S. C., Corben, L. A., Yiu, E., Delatycki, M. B., Georgiou-Karistianis, N.** 2016, Gastrocnemius and soleus spasticity and muscle length in Friedreich's ataxia. *Journal of Clinical Neuroscience*, 29: 29 – 24. doi: 10.1016/j.jocn.2016.01.011.
47. **Milne, S.C., Corben, L.A., Roberts, M., Murphy, A., Tai, G., Georgiou - Karistianis, N., Yiu, E.M., Delatycki, M.B.** 2017, Can rehabilitation improve the health and well-being in Friedreich's ataxia: a randomized controlled trial? *Clinical Rehabilitation*, 32(5), 630 – 643. doi: 10.1177/0269215517736903.
48. **Minghelli, B., Soares, A., Guerreiro, A., Ribeiro, A., Cabrita, C., Vitoria, C., Nunes, C., Martins, C., Gomes, D., Goulart, F., Dos Santos, R. M., Antunes, R.** 2020, Physiotherapy services in the face of a pandemic. *Rev Assoc Med Bras*, 66(4), 491-497. doi: 10.1590/1806-9282.66.4.491.
49. **Miyai, I., Ito, M., Hattori, N., Mihara, M., Hatakenaka, M., Yagura, H., Sobue, G., Nishizawa, M.** 2012, Cerebellar Ataxia Rehabilitation Trial in Degenerative Cerebellar Diseases. *Neurorehabilitation and Neural Repair*, 26(5), 515 – 522. doi: 10.1177/1545968311425918.
50. **Morris, S.** 2002, Ashworth and Tardieu Scales: Their Clinical Relevance for Measuring Spasticity in Adult and Pediatric Neurological Populations. *Physical Therapy Reviews*, 7: 53 – 62. doi.org/10.1179/108331902125001770.
51. **Netter, F. H., Jones, H. R.** 2005, *Netter Παθολογία – Νευρικό Σύστημα. Μετάφραση – Επιμέλεια από τα Αγγλικά από Σπέγγος, Κ.* Αθήνα: Ιατρικές Εκδόσεις Π.Χ. Πασχαλίδης, pp. 592 – 594.
52. **Nichols - Larsen, D. S., Kegelmeyer, D. A., Buford, J. A., Kloos, A. D., Heathcock, J. C., Basso, D. M.** 2016, ΝΕΥΡΟΛΟΓΙΚΗ ΑΠΟΚΑΤΑΣΤΑΣΗ Νευροεπιστήμη και Νευροπλαστικότητα στην Εφαρμοσμένη Φυσικοθεραπεία. Μετάφραση – Επιμέλεια από τα Αγγλικά από Μπακαλίδου, Δ. Αθήνα: Ιατρικές Εκδόσεις Κωνσταντάρας, pp. 531.

53. **Nussbaum, R. L., McInnes, R. R., Willard, H. F.** 2011, Ιατρική Γενετική, Μετάφραση – Επιμέλεια από τα Αγγλικά από Μοσχονάς, Ν. Κ. Λευκωσία: Ιατρικές Εκδόσεις Π.Χ. Πασχαλίδης, pp. 156 – 164.
54. **Pandolfo, M.** 1999, Friedreich’s Ataxia: Clinical Aspects and Pathogenesis. *Seminars in Neurology*, 19(03), 311 – 321. doi: 10.1055/s-2008-1040847.
55. **Pandolfo, M.** 1999, Molecular Pathogenesis of Friedreich Ataxia. *Archives of Neurology*, 56(10): 1201. doi: 10.1001/archneur.56.10.120.
56. **Pandolfo, M.** 2009, Friedreich ataxia: The clinical picture. *Journal of Neurology*, 256(S1): 3 – 8. doi: 10.1007/s00415-009-1002-3.
57. **Pandyan, A. D., Johnson, G. R., Price, C. I. M., Curless, R. H., Barnes, M. P., Rodgers, H.** 1999, A review of the properties and limitations of the Ashworth and modified Ashworth Scales as measures of spasticity. *Clinical Rehabilitation*, 13(5), 373 – 383. doi: 10.1191/026921599677595404.
58. **Parkinson, M. H., Boesch, S., Nachbauer, W., Mariotti, C., Giunti, P.** 2013, Clinical features of Friedreich’s ataxia: classical and atypical phenotypes. *Journal of Neurochemistry*, 126: 103 – 117. doi: 10.1111/jnc.12317.
59. **Patel, P. I., Isaya, G.** 2001, Friedreich Ataxia: From GAA Triplet–Repeat Expansion to Frataxin Deficiency. *The American Journal of Human Genetics*, 69(1): 15 – 24. doi: 10.1086/321283.
60. **Pourcher, E., Barbeau, A.** 1980, Field testing of an ataxia scoring and staging system. *Canadian Journal of Neurological Sciences* , 7(4): 339 – 344. doi: 10.1017/S031716710002285X.
61. **Rummey, C., Corben, L. A., Delatycki, M. B., Subramony, S. H., Bushara, K., Gomez, C. M., Holey, C., Yoon, G., Ravina, B., Mathews, K. D., Wilmot, G., Zesiewicz, T., Perlman, S., Farmer, J. M., Lynch, D. R.** 2019, Psychometric properties of the Friedreich Ataxia Rating Scale. *Neurology Genetics*, 5(6): 371. doi: 10.1212/nxg.0000000000000371.
62. **Rummey, C., Zesiewicz, T. A., Perez-Lloret, S., Farmer, J. M., Pandolfo, M., Lynch, D. R.** 2020, ‘Test–retest reliability of the Friedreich’s ataxia rating scale’.

Annals of Clinical and Translational Neurology, 7(9): pp. 1708 – 1712. doi: 10.1002/acn3.51118.

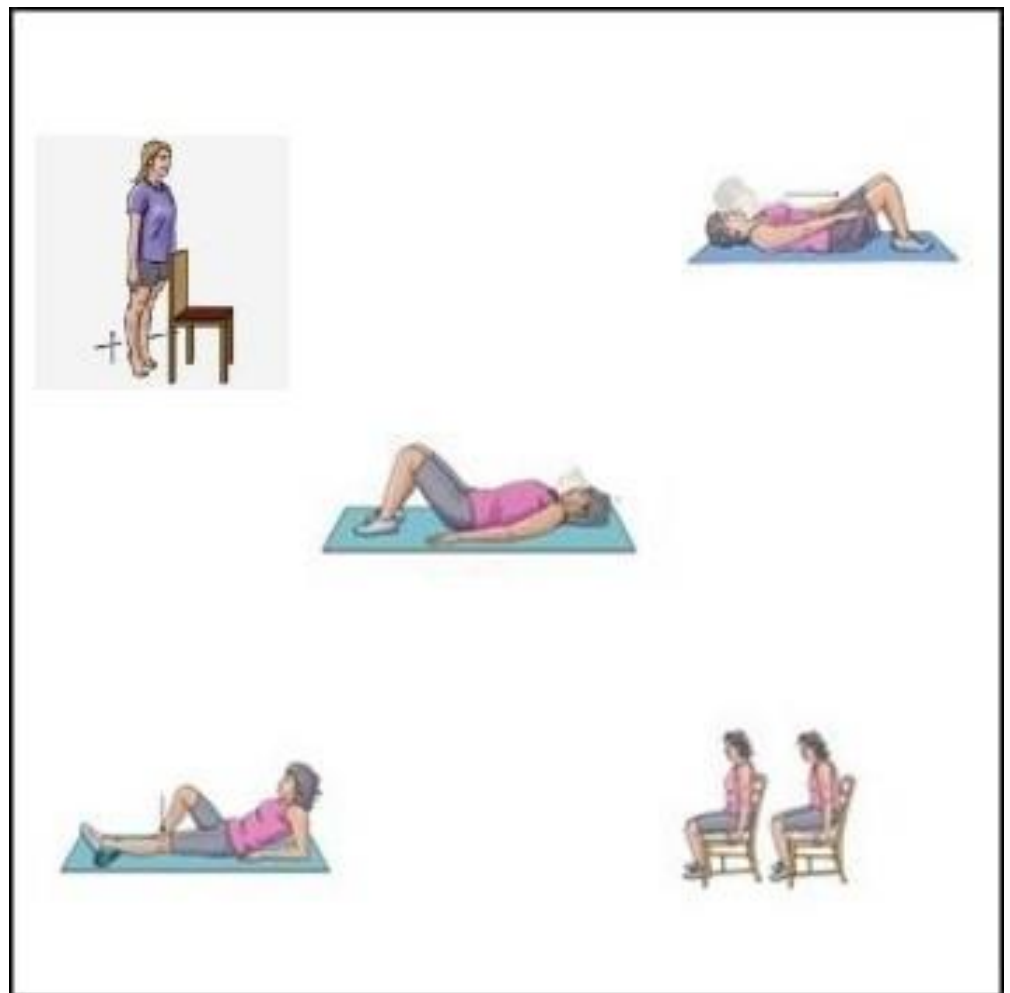
63. **Saccà, F., Puorro, G., Antenora, A., Marsili, A., Denaro, A., Piro, R., Sorrentino, P., Pane, C., Tessa, A., Morra, V. B., Coccozza, S., De Michele, G., Santorelli, F. M., Filla, A.** 2011, A Combined Nucleic Acid and Protein Analysis in Friedreich Ataxia: Implications for Diagnosis, Pathogenesis and Clinical Trial Design. *PLoS ONE*, 6(3), e17627. doi:10.1371/journal.pone.0017627.
64. **Santos, R., Lefevre, S., Sliwa, D., Seguin, A., Camadro, J.-M., Lesuisse, E.** 2010, Friedreich Ataxia: Molecular Mechanisms, Redox Considerations, and Therapeutic Opportunities. *Antioxidants & Redox Signaling*, 13(5): 651 – 690. doi: 10.1089/ars.2009.3015.
65. **Schirinzi, T., Sancesario, A., Castelli, E., Bertini, E., Vasco, G.** 2021, Friedreich ataxia in COVID-19 time: current impact and future possibilities. *Cerebellum & Ataxias*, 8(4). doi:10.1186/s40673-020-00127-9.
66. **Schmitz – Hübsch, T., du Montcel, S. T., Baliko, L., Berciano, J., Boesch, S., Depondt, C., Giunti, P., Globas, C., Infante, J., Kang, J. S., Kremer, B., Mariotti, C., Melegh, B., Pandolfo, M., Rakowicz, M., Ribai, P., Rola, R., Schöls, L., Szymanski, S., Van de Warrenburg, B. P., Dürr, A., Klockgether, T.** 2006, Scale for the assessment and rating of ataxia: Development of a new clinical scale. *Neurology*, 66(11): 1717–1720. doi:10.1212/01.wnl.0000219042.60538.92.
67. **Schmucker, S., Puccio, H.** 2010, Understanding the molecular mechanisms of Friedreich’s ataxia to develop therapeutic approaches, *Human Molecular Genetics*, 19 (1), 103 – 110. doi: 10.1093/hmg/ddq165.
68. **Schöls, L., Amoiridis, G., Przuntek, H., Frank, G., Epplen, J. T., Epplen, C.** 1997, Friedreich’s ataxia. Revision of the phenotype according to molecular genetics, *Brain*, 120(12), 2131 – 2140. doi: 10.1093/brain/120.12.2131.
69. **Schulz, J. B., Boesch, S., Bürk, K., Dürr, A., Giunti, P., Mariotti, C., Pousset, F., Schöls, L., Vankan, P., Pandolfo, M.** 2009, Diagnosis and treatment of Friedreich ataxia: a European perspective. *Nature Reviews Neurology*, 5(4): 222 – 234. doi: 10.1038/nrneurol.2009.26.

70. **Singh, A., Epstein, E., Myers, L. M., Farmer, J. M., Lynch, D. R.** 2009, Clinical measures of dysarthria in Friedreich Ataxia. *Movement Disorders*, 25(1): 108 – 111. doi: 10.1002/mds.22776.
71. **Sousa, V. D., Rojjanasrirat, W.** 2010, Translation, adaptation and validation of instruments or scales for use in cross-cultural health care research: a clear and user-friendly guideline. *Journal of Evaluation in Clinical Practice*, 17(2): 268 – 274. doi: 10.1111/j.1365-2753.2010.01434.x.
72. **Stephenson, J., Zesiewicz, T., Gooch, C., Wecker, L., Sullivan, K., Jahan, I., Kim, S. H.** 2015, Gait and balance in adults with Friedreich's ataxia. *Gait & Posture*, 41(2): 603 – 607. doi: 10.1016/j.gaitpost.2015.01.002.
73. **Subramony, S. H., May, W., Lynch, D., Gomez, C., Fischbeck, K., Hallett, M., Taylor, P., Wilson, R., Ashizawa, T., Hallett, M.** 2005, Measuring Friedreich ataxia: Interrater reliability of a neurologic rating scale. *Neurology*, 64(7): 1261 – 1262. doi: 10.1212/01.wnl.0000156802.15466.79.
74. **Tai, G., Corben, L. A., Yiu, E. M., Milne, S. C., Delatycki, M. B.** 2018, Progress in the treatment of Friedreich ataxia. *Neurologia i Neurochirurgia Polska*, 52(2), 129 – 139. doi: 10.1016/j.pjnns.2018.02.003.
75. **Trouillas, P., Takayanagi, T., Hallett, M., Currier, R. D., Subramony, S. H., Wessel, K., Bryer, A., Diener, H.C, Massaquoi, S., Gomez, C.M, Coutinho, P., Ben Hamida, M., Campanella, G., Filla, A., Schut, L., Timann, D., Honnorat, J., Nighoghossian, N., Manyam, B.** 1997, International Cooperative Ataxia Rating Scale for pharmacological assessment of the cerebellar syndrome. *Journal of the Neurological Sciences*, 145(2): 205 – 211. doi: 10.1016/s0022-510x(96)00231-6.
76. **Uppal, H., Rai, S.** 2020, Role of Rehabilitation during COVID-19 pandemic: An Indian Perspective. *Disaster Medicine and Public Health Preparedness*, 1–11. doi:10.1017/dmp.2020.316.
77. **Vankan, P.** 2013, Prevalence gradients of Friedreich's Ataxia and R1b haplotype in Europe co-localize, suggesting a common Palaeolithic origin in the Franco-Cantabrian ice age refuge. *Journal of Neurochemistry*, 126: 11 – 20. doi:10.1111/jnc.12215.

78. **Weidemann, F., Störk, S., Liu, D., Hu, K., Herrmann, S., Ertl, G., Niemann, M.** 2013, Cardiomyopathy of Friedreich Ataxia. *Journal of Neurochemistry*, 126, 88 – 93. doi: 10.1111/jnc.12217.
79. **Williams C. T., De Jesus O.** 2021, Friedreich Ataxia, StatPearls (<https://www.statpearls.com/ArticleLibrary/viewarticle/21969>).
80. **Yilmaz, M. B , Koç, A. F., Kasap, H., Güzel, A. I., Sarica, Y., Süleymanova, D.** 2006, GAA repeat polymorphism in Turkish Friedreich's ataxia patients. *International Journal of Neuroscience*, 116(5): 565–574. doi:10.1080/00207450600592099.
81. **Zhang, S., Napierala, M., Napierala, J.S.** 2019, Therapeutic Prospects for Friedreich's Ataxia. *Trends in Pharmacological Sciences*, 40(4), 229 – 233. doi: 10.1016/j.tips.2019.02.001.

## **ΠΑΡΑΡΤΗΜΑ 1**

## “ΑΤΑΞΙΑ FRIEDREICH”



ΕΝΔΕΙΚΤΙΚΟ ΦΥΛΛΑΔΙΟ ΑΣΚΗΣΕΩΝ ΓΙΑ  
ΒΕΛΤΙΩΣΗ ΤΗΣ ΛΕΙΤΟΥΡΓΙΚΟΤΗΤΑΣ ΑΣΘΕΝΩΝ  
ΜΕ ΑΤΑΞΙΑ FRIEDREICH



## ΛΙΓΑ ΛΟΓΙΑ ΠΡΟΣ ΤΟΝ ΑΣΘΕΝΗ

Στα πλαίσια αυτής της πτυχιακής εργασίας προτάθηκε το παρόν φυλλάδιο, στο οποίο καταγράφονται ενδεικτικές θεραπευτικές ασκήσεις που στοχεύουν στη λειτουργική ανεξαρτησία των ασθενών με αταξία Friedreich. Βασικός σκοπός του φυλλαδίου είναι να ενθαρρύνει και να καθοδηγήσει τους ασθενείς στην ασφαλή και αποτελεσματική άσκηση στο σπίτι. Η τελευταία μπορεί να συνδυαστεί και με την επίσκεψη των ασθενών στο κέντρο φυσικοθεραπευτικής αποκατάστασης, ωστόσο η μετακίνηση σε αυτό δεν είναι πάντοτε εφικτή. Ο ασθενής μπορεί να συμβουλευτεί το φυλλάδιο προκειμένου να παραμένει ενεργός και στο σπίτι μέχρι την επόμενη προγραμματισμένη συνάντηση με τον φυσικοθεραπευτή του.

Οι παρακάτω ενδεικτικές ασκήσεις προτείνεται να εκτελούνται από τον ασθενή καθημερινά και να ακολουθείται η καθορισμένη σειρά αυτών. Σε περίπτωση που ο ασθενής νιώσει δυσφορία ή πόνο, μπορεί να παραλείψει την άσκηση που του προκαλεί αυτό το αίσθημα και να επιλέξει κάποια άλλη, καθώς και να αλλάξει τη διάρκεια αυτής ή τη συχνότητα εκτέλεσής της. Η δομή του φυλλαδίου είναι τέτοια ώστε ο ασθενής να κατευθύνεται σωστά ως προς την εκτέλεση των ασκήσεων. Αρχικά αναγράφεται ο τίτλος της κάθε άσκησης, έπειτα δίνονται οδηγίες για την πραγματοποίησής της και προτείνονται τα σετ και οι επαναλήψεις. Τέλος, σε ορισμένες ασκήσεις αναγράφονται παραλλαγές και τρόποι αύξησης της δυσκολίας τους.

Οι παρακάτω ασκήσεις:

- ✓ Απευθύνονται σε ασθενείς με συμπτώματα μεσαίας βαρύτητας.
- ✓ Για την εκτέλεσή τους δε χρειάζεται η βοήθεια τρίτου ατόμου.
- ✓ Για την πραγματοποίησή τους θα χρειαστείτε:
  - Ένα κρεβάτι ή ένα στρώμα αν κάνετε τις ασκήσεις στο πάτωμα.
  - Μία καρέκλα.
  - Μία πετσέτα ή ένα σκληρό λάστιχο.
  - Ένα μαξιλάρι.
  - Ένα αντικείμενο για να χρησιμοποιηθεί σαν σκαλί και σαν εμπόδιο.
  - Νομίσματα διαφόρων μεγεθών, έναν κουμπάρα, ένα δοχείο, ένα χαρτί και ένα μαρκαδόρο.
- ✓ Προτείνεται να πραγματοποιούνται 2 – 3 φορές την εβδομάδα.



Αν αισθανθείτε δυσφορία κατά την πραγματοποίηση οποιασδήποτε από τις παρακάτω ασκήσεις, τότε σταματήστε την άσκηση και προχωρήστε στην επόμενη.



Ανάπαυση για 2 – 3 λεπτά ανάμεσα στα σετ όλων των ασκήσεων.

## Ασκήσεις από ύπτια θέση

### 1. Κοιλιακοί



**Στόχος:**

Ενδυνάμωση καμπτήρων μυών του κορμού.

**Οδηγίες:**

Ξαπλώστε, έτσι ώστε η πλάτη σας να έχει καλή επαφή με την κάτω επιφάνεια. Λυγίστε τα γόνατά σας και φέρτε τα χέρια σας μπροστά πάνω από την πρόσθια επιφάνεια των μηρών σας. Τα χέρια πρέπει να είναι τεντωμένα και οι παλάμες να ακουμπούν πάνω στα πόδια σας. Στη συνέχεια, σύρετε τα χέρια σας κατά μήκος των ποδιών σας προς τα μπροστά και σιγά σιγά ξεκολλήστε το κεφάλι και τους ώμους σας από την κάτω επιφάνεια.

**Σετ / επαναλήψεις:**

2 – 3 σετ / 8 – 10 επαναλήψεις.

### 2. Ενεργοποίηση κέντρου



☑ **Στόχος:**  
Ενεργοποίηση εγκάρσιου κοιλιακού.

☑ **Οδηγίες:**  
Ξαπλώστε, έτσι ώστε η πλάτη σας να εφάπτεται καλά στην κάτω επιφάνεια. Τοποθετήστε τα χέρια σας στο πλάι του κορμού σας. Λυγίστε τα γόνατά σας και στη συνέχεια τραβήξτε την κοιλιά σας μέσα και πίσω, σαν να θέλετε να τραβήξετε την κοιλιά σας μακριά από τη ζώνη του παντελονιού σας. Κρατήστε αυτή τη θέση για 10 δευτερόλεπτα και επιστρέψτε στην αρχική.

☑ **Σετ / επαναλήψεις:**  
2 σετ / 5 επαναλήψεις.

### 3. Πλάγιοι κοιλιακοί

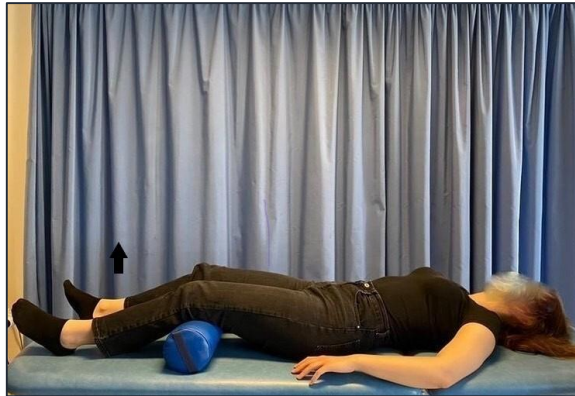


☑ **Στόχος:**  
Ενδυνάμωση πλάγιων μυών του κορμού.

☑ **Οδηγίες:**  
Ξαπλώστε, έτσι ώστε η πλάτη σας να ακουμπά καλά στην κάτω επιφάνεια. Τοποθετήστε τα χέρια σας στο πλάι του κορμού σας. Λυγίστε τα γόνατά σας και τοποθετήστε καλά τα πέλματά στην κάτω επιφάνεια. Στη συνέχεια, χωρίς να σηκώσετε το κεφάλι σας και την πλάτη σας από την επιφάνεια, μετακινήστε τον κορμό σας πλάγια με σκοπό το χέρι σας να ακουμπήσει την έξω επιφάνεια του ποδιού σας, όσο πιο κοντά στον αστράγαλο γίνεται. Επαναλάβετε την ίδια διαδικασία και από την άλλη πλευρά.

☑ **Σετ / επαναλήψεις:**  
2 – 3 σετ / 8 – 10 επαναλήψεις.

#### 4. Έκταση γόνατος



**Στόχος:**

Ενδυνάμωση εκτεινόντων γόνατος.

**Εξοπλισμός:**

Ένα μαξιλάρι.

**Οδηγίες:**

Ξαπλώστε, έτσι ώστε η πλάτη σας να εφάπτεται καλά με την κάτω επιφάνεια. Τοποθετήστε τα χέρια σας στο πλάι του κορμού σας. Τοποθετείστε κάτω από το γόνατό σας ένα μαξιλάρι και στη συνέχεια προσπαθήστε να τεντώσετε το γόνατο σας και να συμπιέσετε το μαξιλάρι προς τα κάτω. Κρατήστε αυτή τη θέση για 10 δευτερόλεπτα και επιστρέψτε στην αρχική θέση.

**Σετ / επαναλήψεις:**

2 – 3 σετ / 8 – 10 επαναλήψεις για κάθε πόδι.

#### 5. Γέφυρα



**Στόχος:**

Ενδυνάμωση εκτεινόντων ισχίου.

**Οδηγίες:**

Ξαπλώστε, έτσι ώστε η πλάτη σας να έχει καλή επαφή με την κάτω επιφάνεια. Τοποθετείστε τα χέρια σας στο πλάι του κορμού σας. Λυγίστε τα γόνατά σας και στη συνέχεια ανασηκώστε την πύελο σας από την επιφάνεια και μείνετε στη θέση αυτή για 8 – 10 δευτερόλεπτα.

**Σετ / επαναλήψεις:**

2 σετ / 5 επαναλήψεις.

**Προοδευτικότητα και διαβάθμιση:**

Η άσκηση αυτή μπορεί να γίνει με μεγαλύτερη δυσκολία αν τεντώσετε το ένα σας γόνατο και ακουμπήσετε την πτέρνα σας στην κάτω επιφάνεια.

## 6. Συντονισμός κάτω άκρων



**Στόχος:**

Συντονισμός κάτω άκρων.

**Οδηγίες:**

Ξαπλώστε, έτσι ώστε η πλάτη σας να εφάπτεται καλά με την κάτω επιφάνεια. Τοποθετήστε τα χέρια σας στο πλάι του κορμού σας. Λυγίστε το ένα σας γόνατο ενώ ταυτόχρονα εκτείνετε το άλλο και αντίστροφα. Προσέξτε κατά τη διάρκεια της κίνησης το πέλμα σας μην χάνει την επαφή με την επιφάνεια.

**Σετ / επαναλήψεις:**

1 σετ / 10 – 15 επαναλήψεις.

**Προοδευτικότητα και διαβάθμιση:**

Η άσκηση μπορεί να γίνει πιο δύσκολη αν αυξηθεί η ταχύτητα εκτέλεσής της.

## 7. Προσομοίωση βάρδισης από ύπτια θέση



**Στόχος:**

Συντονισμός άνω και κάτω άκρων μεταξύ τους και προσομοίωση βάρδισης.

**Οδηγίες:**

Ξαπλώστε, έτσι ώστε η πλάτη σας να έχει καλή επαφή με την κάτω επιφάνεια. Τοποθετήστε τα χέρια σας στο πλάι του κορμού σας. Λυγίστε το ένα σας ισχίο και γόνατο ταυτόχρονα. Την ίδια στιγμή σηκώστε το αντίθετο χέρι σας προς τα πάνω. Έπειτα, κατεβάστε το χέρι σας και ταυτόχρονα τεντώστε το πόδι σας. Επαναλάβετε την παραπάνω διαδικασία για το αντίστοιχο χέρι και πόδι της άλλης πλευράς.

**Σετ / επαναλήψεις:**

1 σετ / 10 επαναλήψεις.



Καλό θα ήταν οι παρακάτω ασκήσεις συντονισμού να γίνονται μπροστά από έναν καθρέπτη, ώστε να υπάρχει βιοανατροφοδότηση.

## Ασκήσεις από καθιστή θέση

### 8. Σήκωμα στις πτέρνες



**Στόχος:**

Ενδυνάμωση ραχιαίων καμπτήρων ποδοκνημικής.

**Οδηγίες:**

Καθίστε σε μία καρέκλα με τα πέλματά σας να ακουμπούν στο έδαφος. Στη συνέχεια, ξεκολλήστε τα δάκτυλα και το πέλμα σας από το έδαφος διατηρώντας την επαφή της πτέρνας με αυτό. Επαναλάβετε την ίδια διαδικασία και με το άλλο πόδι.

**Σετ / επαναλήψεις:**

2 – 3 σετ / 8 – 10 επαναλήψεις.

## 9. Συντονισμός άνω άκρων (1)



**Στόχος:**

Συντονισμός κάμψης – έκτασης αγκώνων.

**Οδηγίες:**

Καθίστε σε μία καρέκλα κατά προτίμηση χωρίς βραχίονες. Τοποθετήστε τα χέρια σας στο πλάι του κορμού σας. Λυγίστε τον ένα σας αγκώνα, ενώ ταυτόχρονα τεντώστε τον άλλον και αντίστροφα. Η άσκηση αυτή πραγματοποιείται επίσης για τους καρπούς και τους ώμους.

**Σετ / επαναλήψεις:**

1 σετ / 10 – 15 επαναλήψεις.

**Προοδευτικότητα και διαβάθμιση:**

Η άσκηση μπορεί να γίνει πιο δύσκολη αν αυξηθεί η ταχύτητα εκτέλεσής της.



## 10. Συντονισμός άνω άκρων (2)



- ☑ **Στόχος:**  
Συντονισμός υπτιασμού – πρηνισμού αντιβραχίου.
- ☑ **Οδηγίες:**  
Καθίστε σε μια καρέκλα. Λυγίστε του αγκώνες και στρίψτε το ένα αντιβράχιό σας αντίθετα από το άλλο και αντίστροφα.
- ☑ **Σετ / επαναλήψεις:**  
1 σετ / 10 – 15 επαναλήψεις.
- ☑ **Προοδευτικότητα και διαβάθμιση:**  
Η άσκηση μπορεί να γίνει πιο δύσκολη αν αυξηθεί η ταχύτητα εκτέλεσής της.

## 11. Συντονισμός κάτω άκρων



**Στόχος:**

Συντονισμός ραχιαίας – πελματιαίας κάμψης.

**Οδηγίες:**

Καθίστε σε μια καρέκλα με τα πόδια σας να ακουμπούν στο έδαφος. Σηκώστε αρχικά το ένα σας πόδι από το έδαφος χωρίς να ξεκολλήσει η πτέρνα ενώ ταυτόχρονα ακουμπάτε το άλλο πόδι σε αυτό. Πραγματοποιήστε αυτήν την άσκηση εναλλάξ.

**Σετ / επαναλήψεις:**

1 σετ / 10 – 15 επαναλήψεις.

**Προοδευτικότητα και διαβάθμιση:**

Η άσκηση μπορεί να γίνει πιο δύσκολη αν αυξηθεί η ταχύτητα εκτέλεσής της.

## 12. Έγερση από την καθιστή στην όρθια θέση



- ☑ **Στόχος:** Έγερση από την καθιστή στην όρθια θέση και βελτίωση της ισορροπίας.
- ☑ **Οδηγίες:** Καθίστε σε μία καρέκλα ή σε ένα κρεβάτι με τα χέρια σας να βρίσκονται στα στηρίγματα της καρέκλας ή αν είστε σε κρεβάτι δίπλα στον κορμό σας. Τα πόδια σας να βρίσκονται σε θέση βηματισμού. Σιγά σιγά μεταφερθείτε στην άκρη της επιφάνειας που έχετε καθίσει, ξεκολλήστε τη λεκάνη σας από αυτή και σηκωθείτε σε όρθια θέση. Μπορείτε να χρησιμοποιείτε τα χέρια σας για υποστήριξη αν αυτό είναι απαραίτητο. Αφού σηκωθείτε, ξανακαθίστε με ελεγχόμενο τρόπο χρησιμοποιώντας τα χέρια σας.
- ☑ **Σετ / επαναλήψεις:** 1 σετ / 10 επαναλήψεις.
- ☑ **Προοδευτικότητα και διαβάθμιση:** Πραγματοποιήστε την άσκηση χωρίς να υποστηρίξετε στα χέρια σας.

## Ασκήσεις από όρθια θέση



Προτείνεται οι παρακάτω ασκήσεις να εκτελούνται κοντά σε μία σταθερή επιφάνεια για μεγαλύτερη ασφάλεια.



Συνίσταται η ύπαρξη κάποιας καρέκλας κοντά σας σε περίπτωση που αισθανθείτε δυσφορία ή αστάθεια και χρειαστεί να καθίσετε.

### 13. Όρθια στάση σε τοίχο



**Στόχος:**

Βελτίωση της στάσης/υπόδειξη σωστής στάσης.

**Οδηγίες:**

Σταθείτε όρθιοι μπροστά από έναν τοίχο και ακουμπήστε την πλάτη σας σε αυτόν με τα χέρια σας να βρίσκονται στο πλάι του κορμού σας. Έπειτα, πιέστε την πλάτη και τη λεκάνη σας προς τον τοίχο για 10 δευτερόλεπτα.

**Σετ / επαναλήψεις:**

1 σετ / 10 επαναλήψεις.

## 14. Ψηλά γόνατα



**Στόχος:**

Ενδυνάμωση καμπτήρων ισχίου και βελτίωση της ισορροπίας.

**Οδηγίες:**

Σταθείτε όρθιοι με την πλάτη σας να ακουμπά σε έναν τοίχο και τα χέρια σας να είναι παράλληλα με το σώμα σας. Από αυτή τη θέση σηκώστε το πόδι σας με το γόνατο σας να είναι λυγισμένο μπροστά. Επαναλάβετε την ίδια διαδικασία και για το άλλο πόδι.

**Σετ / επαναλήψεις:**

2 – 3 σετ / 8 επαναλήψεις.

## 15. Σήκωμα στις μύτες



☑ **Στόχος:**

Ενδυνάμωση των μυών της οπίσθιας επιφάνειας της γαστροκνημίας.

☑ **Οδηγίες:**

Σταθείτε μπροστά από μια σταθερή επιφάνεια (π.χ. τραπέζι ή καρέκλα) ώστε να στηρίζεστε. Στη συνέχεια ξεκολλήστε τις πτέρνες σας από το έδαφος και σηκωθείτε στις μύτες των ποδιών σας.

☑ **Σετ / επαναλήψεις:**

2 – 3 σετ / 8 επαναλήψεις.

☑ **Προοδευτικότητα και διαβάθμιση:**

- ♦ Η ίδια άσκηση μπορεί να εκτελεστεί με μεγαλύτερη δυσκολία αν δεν υπάρχει κάποια υποστήριξη.
- ♦ Η ίδια άσκηση μπορεί να εκτελεστεί κινώντας τα πόδια εναλλάξ.

## 16. Ορθοστάτιση με ανοιχτή βάση στήριξης



☑ **Στόχος:**

Βελτίωση στατικής ισορροπίας.

☑ **Οδηγίες:**

Υποστηριχθείτε σε μία σταθερή επιφάνεια. Ανοίξτε τα πόδια σας στο ύψος της λεκάνης και των ώμων σας. Διατηρήστε αυτή τη θέση κοιτάζοντας ευθεία μπροστά σε κάποιο στόχο.

**Δευτερόλεπτα:**

Προσπαθήστε να διατηρήσετε την ισορροπία σας για 60 δευτερόλεπτα.

**Παραλλαγές:**

Αν χρειάζεστε περισσότερη υποστήριξη, μπορείτε να στηριχθείτε και με τα δύο χέρια σε μία σταθερή επιφάνεια. Αν θέλετε να αυξήσετε τη δυσκολία της άσκησης, μπορείτε να την πραγματοποιήσετε και με κλειστά μάτια ή με ταυτόχρονες στροφές κεφαλής.

## 17. Ορθοστάτιση με κλειστή βάση στήριξης



**Στόχος:**

Βελτίωση στατικής ισορροπίας.

**Οδηγίες:**

Υποστηριχθείτε σε μία σταθερή επιφάνεια και ενώστε τα πόδια σας. Διατηρήστε αυτή τη θέση κοιτάζοντας ευθεία μπροστά σε κάποιο στόχο.

**Δευτερόλεπτα:**

Προσπαθήστε να διατηρήσετε την ισορροπία σας για 20 δευτερόλεπτα.

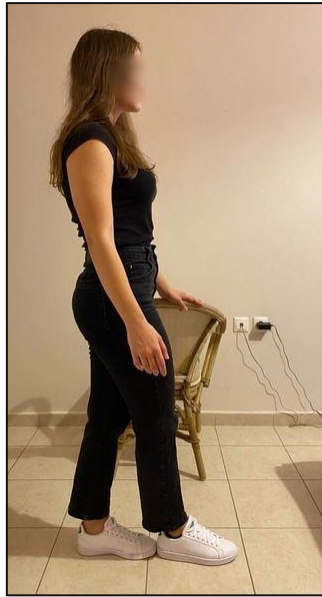
**Παραλλαγές:**

Αν χρειάζεστε περισσότερη υποστήριξη, μπορείτε να στηριχθείτε και με τα δύο χέρια σε μία σταθερή επιφάνεια. Αν θέλετε να αυξήσετε τη δυσκολία της άσκησης, μπορείτε να την εκτελέσετε και με κλειστά μάτια ή με ταυτόχρονες στροφές της κεφαλής.



*Σε περίπτωση που αισθανθείτε αστάθεια, τότε στηριχθείτε στην καρέκλα και αυξήστε το άνοιγμα των ποδιών σας, αλλιώς καθίστε.*

**18. Τοποθέτηση ποδιών σε ευθεία γραμμή – το ένα μπροστά από το άλλο (πτέρνα – δάκτυλα)**



**☑ Στόχος:**

Βελτίωση στατικής ισορροπίας.

**☑ Οδηγίες:**

Σταθείτε με το ένα σας πόδι μπροστά από το άλλο, έτσι ώστε η πτέρνα του μπροστινού ποδιού να αγγίζει τα δάκτυλα του πίσω.

**☑ Δευτερόλεπτα:**

Προσπαθήστε να διατηρήσετε την ισορροπία σας για 10 δευτερόλεπτα.

**☑ Παραλλαγές:**

Αν χρειάζεστε περισσότερη υποστήριξη, μπορείτε να στηριχθείτε και με τα δύο χέρια σε μία σταθερή επιφάνεια. Αν θέλετε να αυξήσετε τη δυσκολία της άσκησης, μπορείτε να την εκτελέσετε και με κλειστά μάτια ή με ταυτόχρονες στροφές της κεφαλής.



*Σε περίπτωση που αισθανθείτε αστάθεια, τότε επιστρέψτε στην ουδέτερη θέση ή καθίστε.*



## 19. Ορθοστάτιση στο ένα σκέλος



**Στόχος:**

Βελτίωση στατικής ισοροπίας.

**Οδηγίες:**

Σταθείτε στο ένα σας πόδι δίπλα από μία σταθερή επιφάνεια και διατηρήστε τη στάση.

**Δευτερόλεπτα:**

Προσπαθήστε να διατηρήσετε τη στάση για 15 δευτερόλεπτα.

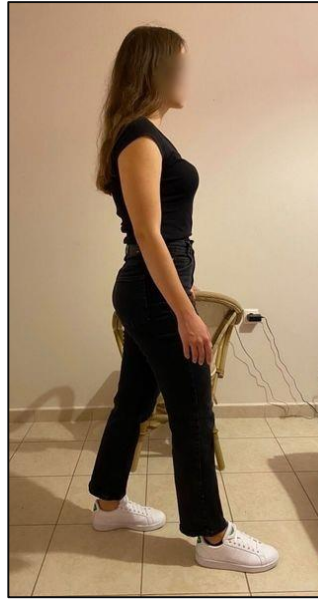
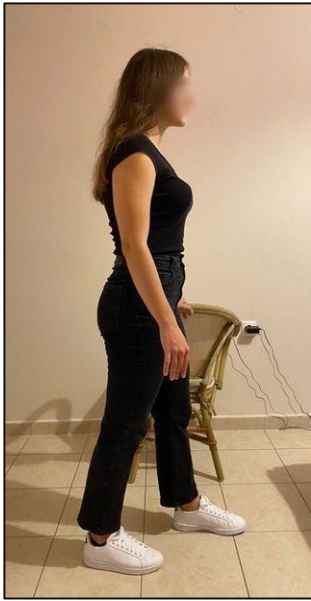
**Παραλλαγές:**

Αν χρειάζεστε περισσότερη υποστήριξη, μπορείτε να στηριχθείτε και με τα δύο χέρια σε μία σταθερή επιφάνεια. Αν θέλετε να αυξήσετε τη δυσκολία της άσκησης, μπορείτε να την εκτελέσετε και με κλειστά μάτια ή με ταυτόχρονες στροφές της κεφαλής.



*Σε περίπτωση που αισθανθείτε αστάθεια, τότε επιστρέψτε στην ουδέτερη θέση ή καθίστε.*

## 20. Βήμα προς τα εμπρός και βήμα προς τα πίσω



**Στόχος:**

Βελτίωση δυναμικής ισορροπίας.

**Οδηγίες:**

Πραγματοποιήστε το πρώτο βήμα προς τα εμπρός, έπειτα επαναφέρετε το πόδι σας σε ουδέτερη θέση και τέλος κάνετε ένα βήμα προς τα πίσω με το ίδιο πόδι και το επαναφέρετε ξανά στην ουδέτερη θέση. Επαναλάβετε τη διαδικασία και με το άλλο πόδι.

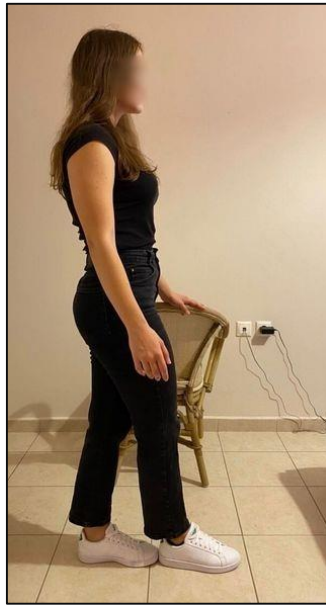
**Σετ / επαναλήψεις:**

2 – 3 σετ / 5 – 6 επαναλήψεις για κάθε πόδι.



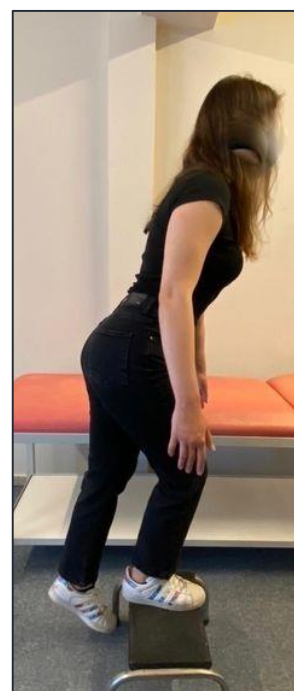
*Σε περίπτωση που αισθανθείτε αστάθεια, τότε επιστρέψτε στην ουδέτερη θέση ή καθίστε.*

## 21. Βάδιση πτέρνα – δάκτυλα



- ☑ **Στόχος:**  
Βελτίωση δυναμικής ισορροπίας.
- ☑ **Οδηγίες:**  
Περπατήστε τοποθετώντας το ένα πόδι αμέσως μπροστά από το άλλο, με τα δάκτυλα του πίσω ποδιού να ακουμπούν την πτέρνα του μπροστινού.
- ☑ **Αριθμός βημάτων:**  
25 βήματα.

## 22. Ανέβασμα σε σκαλοπάτι



**Στόχος:**

βελτίωση δυναμικής ισορροπίας και επανεκπαίδευση βάρδισης.

**Οδηγίες:**

Τοποθετήστε ένα χαμηλό σκαλοπάτι κοντά σε μία σταθερή επιφάνεια όπως φαίνεται στην εικόνα.

Υποστηριχθείτε και με τα δύο χέρια στη σταθερή επιφάνεια, μετακινήστε το ένα σας πόδι πάνω στο σκαλοπάτι και μετατοπίστε το βάρος σας σε αυτό.

Έπειτα, ανασηκώστε το άλλο σας πόδι από το έδαφος, αιωρώντας πρώτα την πτέρνα και μετά τα δάκτυλα.

**Δευτερόλεπτα:**

Διατηρήστε κάθε μία από τις παραπάνω θέσεις για 5 δευτερόλεπτα. Επαναλάβετε 2 – 3 φορές για κάθε πόδι.

**Παραλλαγές:**

Σε περίπτωση που δε μπορείτε να αιωρήσετε όλο το πέλμα σας, εκτελέστε τις πρώτες δύο θέσεις της άσκησης.

## Διατάσεις



Όλες οι διατάσεις πραγματοποιούνται για 15 – 30 δευτερόλεπτα / 3 – 4 επαναλήψεις για κάθε πόδι.



Στόχος εφαρμογής διατάσεων: Μείωση της σπαστικότητας και αύξηση του εύρους τροχιάς.

### 23. Διάταση οπίσθιων μηριαίων

#### Από ύπτια θέση



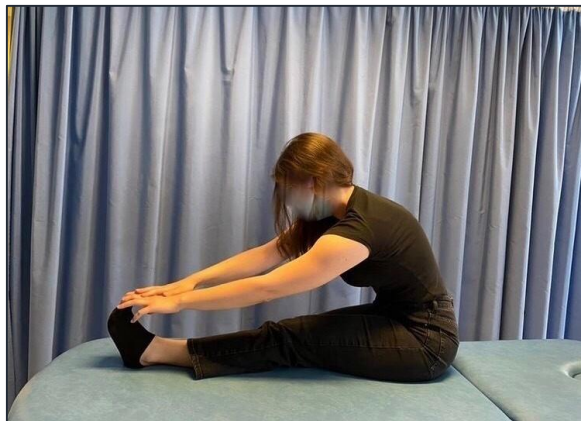
#### Εξοπλισμός:

Μία πετσέτα ή ένα σκληρό λάστιχο.

#### Οδηγίες:

Ξαπλώστε και λυγίστε το γόνατο του ενός ποδιού και στη συνέχεια περάστε από κάτω την πετσέτα/λάστιχο. Έπειτα, τραβήξτε την πετσέτα/λάστιχο μπρος τα επάνω. Πραγματοποιήστε την ίδια διαδικασία και για το άλλο πόδι.

#### Από καθιστή θέση



☑ **Οδηγίες:**

Καθίστε στο κρεβάτι ή στο έδαφος και τεντώστε τα πόδια σας ευθεία μπροστά. Στη συνέχεια, φέρτε τα χέρια σας ευθεία και σκύψτε, ώστε να ακουμπήσετε τα πόδια σας όσο πιο χαμηλά γίνεται.

## 24. Διάταση τετρακεφάλου

### Από πλάγια θέση



☑ **Οδηγίες:**

Ξαπλώστε πλάγια, λυγίστε το πάνω γόνατό σας και στη συνέχεια με το χέρι σας πιάστε το πόδι σας λίγο πιο πάνω από τα δάκτυλα. Τραβήξτε το πόδι σας προς τα πίσω. Επαναλάβετε τη διαδικασία και για το κάτω πόδι, αφού αλλάξετε την πλευρά που έχετε ξαπλώσει.



*Είναι σημαντικό η κίνηση αυτή να μην συμπαράσχει και την άρθρωση του ισχίου. Το ισχίο θα πρέπει να παραμένει σταθερό.*

## 25. Διάταση πελματιαίοι καμπτήρες

### Από καθιστή θέση



☑ **Εξοπλισμός:**

Μία πετσέτα ή ένα σκληρό λάστιχο.

☑ **Οδηγίες:**

Καθίστε σε ένα κρεβάτι ή στο πάτωμα με το πόδι το οποίο πρόκειται να διαταθεί τεντωμένο ευθεία μπροστά. Περάστε την πετσέτα/λάστιχο κάτω από τα δάκτυλα του ποδιού αυτού και τραβήξτε προς τα επάνω. Πραγματοποιήστε τη διαδικασία αυτή και για το άλλο πόδι.

**Από όρθια θέση**



☑ **Οδηγίες:**

Καθίστε όρθιοι μπροστά από έναν τοίχο. Ελάτε σε θέση βηματισμού (το ένα πόδι μπροστά από το άλλο) και ακουμπήστε τον τοίχο με τα χέρια σας. Στη συνέχεια, λυγίστε το πόδι που έχετε μπροστά και κρατήστε σε επαφή με το έδαφος το πέλμα του πίσω ποδιού. Πραγματοποιήστε τη διαδικασία αυτή και για το άλλο πόδι.

## Ασκήσεις για τη βελτίωση της λεπτής κινητικότητας

### 26. Άνοιγμα και κλείσιμο δοχείων



**Εξοπλισμός:**

Ένα δοχείο.

**Οδηγίες:**

Καθίστε σε μία καρέκλα και τοποθετήστε στο τραπέζι μπροστά σας ένα δοχείο. Εξασκηθείτε ανοίγοντας και κλείνοντας το καπάκι του δοχείου, δηλαδή ξεβιδώστε και βιδώστε το.

**Προοδευτικότητα και διαβάθμιση:**

Αν θέλετε να αυξήσετε τη δυσκολία της άσκησης, μπορείτε να χρησιμοποιήσετε αντικείμενα όπως ένα μπουκάλι ή μία οδοντόκρεμα.



## 27. Χρήση νομισμάτων

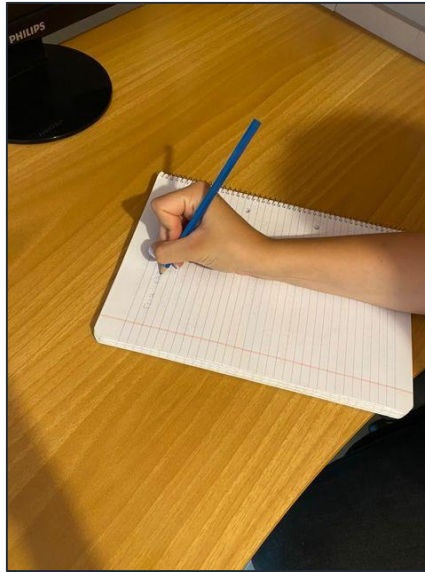


**Εξοπλισμός:**  
Νομίσματα.

**Οδηγίες:**  
Καθίστε σε μία καρέκλα και τοποθετήστε στο τραπέζι μπροστά σας νομίσματα. Ξεκινήστε να πιάνετε και να αφήνετε τα νομίσματα χρησιμοποιώντας τον αντίχειρα και το δείκτη σας.

**Προοδευτικότητα και διαβάθμιση:**  
Μπορείτε να χρησιμοποιείτε νομίσματα διαφορετικού μεγέθους ώστε να αυξήσετε ή να μειώσετε τη δυσκολία της άσκησης (όσο μικρότερο είναι ένα νόμισμα, τόσο πιο δύσκολη γίνεται η άσκηση).

## 28. Χρήση μαρκαδόρου



**Εξοπλισμός:**

Ένα χαρτί και ένας μαρκαδόρος.

**Οδηγίες:**

Καθίστε σε μία καρέκλα, πιάστε ένα μαρκαδόρο και αρχίστε να γράφετε λέξεις και προτάσεις σε ένα χαρτί. Προσπαθήστε να διατηρείτε τα γράμματα σε ευθεία γραμμή.

**Προοδευτικότητα και διαβάθμιση:**

Αν θέλετε να αυξήσετε τη δυσκολία της άσκησης, μπορείτε να χρησιμοποιήσετε ένα στυλό.



Το παρόν φυλλάδιο δημιουργήθηκε στα πλαίσια Ερευνητικής Διπλωματικής Εργασίας στο Τμήμα Φυσικοθεραπείας υπό την επίβλεψη της καθηγήτριας Δρ. Λαμπροπούλου Σοφίας κατά το ακαδημαϊκό έτος 2020 – 21.

ΣΥΓΓΡΑΦΙΚΗ ΟΜΑΔΑ: Κουτρομάνου Αντιγόνη  
Κωνσταντή Αγγελική

ΕΠΙΜΕΛΕΙΑ: Λαμπροπούλου Σοφία, MSc (Neuro Rehab), PhD  
Επίκουρη Καθηγήτρια Τμήματος Φυσικοθεραπείας  
Σχολή Επιστημών Αποκατάστασης Υγείας  
Πανεπιστήμιο Πατρών

©Το φυλλάδιο υποπίπτει σε πνευματικά δικαιώματα. Απαγορεύεται η οποιαδήποτε επανεκτύπωση, λογοκλοπή, δημοσίευση χωρίς άδεια από τη συγγραφική ομάδα και το Τμήμα Φυσικοθεραπείας του Πανεπιστημίου Πατρών.