



ΠΑΝΕΠΙΣΤΗΜΙΟ  
ΠΑΤΡΩΝ  
UNIVERSITY OF PATRAS

**ΣΧΟΛΗ ΕΠΙΣΤΗΜΩΝ ΑΠΟΚΑΤΑΣΤΑΣΗΣ ΥΓΕΙΑΣ  
ΤΜΗΜΑ ΛΟΓΟΘΕΡΑΠΕΙΑΣ**

**ΠΤΥΧΙΑΚΗ ΕΡΓΑΣΙΑ**

Αντιληπτικά και συγκριτικά χαρακτηριστικά επικοινωνίας και κατάποσης σε γυναίκες με Αμυατροφική Πλάγια Σκλήρυνση: Πιλοτικά στοιχεία σε 4 ασθενείς

Perceptual and comparative characteristics of communication and swallowing in women with Amyotrophic Lateral Sclerosis: Pilot evidence in 4 patients

Ρούσσου Παρασκευή

Σταμάτη Μαρία - Στυλιανή

**Εποπτεύουσα Καθηγήτρια:** Δρ Μίχου Αιμιλία, PhD, Επίκουρη Καθηγήτρια

**Πάτρα, 2020**

## **ΕΥΧΑΡΙΣΤΙΕΣ**

Ολοκληρώνοντας την παρούσα εργασία, θεωρούμε υποχρέωσή μας να ευχαριστήσουμε θερμά την καθηγήτριά μας, Dr. Μίχου Αιμιλία, επίκουρη καθηγήτρια του Τμήματος Λογοθεραπείας, για την πολύτιμη βοήθειά της, για την καθοδήγησή της και την εμπιστοσύνη που μας έδειξε στην διεκπεραίωση αυτού του πνοήματος.

Επίσης θα θέλαμε να ευχαριστήσουμε την Dr, Χρόνη Ελισάβετ, Ιατρός - Νευρολόγος και καθηγήτρια Νευρολογίας του Πανεπιστημίου Πατρών, τους ασθενείς της νευρολογικής κλινικής του Πανεπιστημιακού Νοσοκομείου Ρίου “Παναγία η Βοήθεια”, για την εμπιστοσύνη και την συνεργασία, τηρώντας πάντα απέναντί τους τους κανόνες ηθικής και δεοντολογίας.

Τέλος θα θέλαμε να ευχαριστήσουμε το Τμήμα Λογοθεραπείας Πανεπιστημίου Πατρών για τις γνώσεις που μας προσέφερε όλα αυτά τα χρόνια.

## ΠΡΟΛΟΓΟΣ

Η πτυχιακή μας εργασία γράφτηκε στα πλαίσια της φοίτησής μας στο Τμήμα Λογοθεραπείας Πατρών με θέμα την Πλάγια Μυατροφική Σκλήρυνση και τις επιπτώσεις της νόσου σε τομείς όπου μπορεί να παρέμβει ένας Λογοθεραπευτής.

Διαλέξαμε αυτό το θέμα με αφορμή την παρακολούθηση των μαθημάτων της “Δυσφαγίας” και των “Νευρογενών Κινητικών Διαταραχών Ομιλίας” και βρήκαμε πολύ ενδιαφέρουσα τη σύνδεση αυτών των δύο τομέων υπό το πρήσμα μίας νευρομυϊκής διαταραχής.

Ο λόγος είναι μία μοναδική, πολύπλοκη, δυναμική κινητική δραστηριότητα, μέσω της οποίας τα άτομα αποκρίνονται, εκφράζουν τις σκέψεις και τα συναισθήματά τους και ελέγχουν το περιβάλλον τους. Παράλληλα η ικανότητα για ασφαλή μάσηση και κατάποση της τροφής είναι ζωτικής σημασίας αλλά και σύμμαχος για μία λειτουργική και κοινωνική ζωή των ατόμων. Με γνώμονα τις παραπάνω δεδομένες γνώσεις, επιλέξαμε μέσω της πτυχιακής αυτής εργασίας να πλοηγηθούμε βαθύτερα στην κλινική εικόνα των ατόμων, που λόγω της νευρομυϊκής πάθησής τους, έχασαν την πολυτέλεια στα δύο αυτά αγαθά και να συμβάλλουμε στην περαιτέρω έρευνα στο συγκεκριμένο κρίσιμο -για τη ζωή πολλών συνανθρώπων και φροντιστών- θέμα.

## Π Ε Ρ Ι Ε Χ Ο Μ Ε Ν Α

ΠΕΡΙΛΗΨΗ.....	
ΕΙΣΑΓΩΓΗ.....	
Σκοπός και Μεθοδολογία .....	
<b>ΚΕΦΑΛΑΙΟ 1. Θεωρητικό υπόβαθρο.....</b>	<b>4</b>
1.1 Ορισμός: Νόσος Κινητικού Νευρώνα - Πλάγια Μυατροφική Σκλήρυνση (Amyotrophic Lateral Sclerosis - ALS).....	4
1.2 Επιδημιολογικά χαρακτηριστικά.....	4
1.3 Αιτιολογία ALS.....	5
1.4 Κλινικά χαρακτηριστικά - Διάγνωση.....	5
1.5 Εξέλιξη νόσου - Αντιμετώπιση.....	8
<b>ΚΕΦΑΛΑΙΟ 2. Δυσαρθρία.....</b>	<b>9</b>
2.1 Ορισμός Δυσαρθρίας.....	9
2.2 Δυσαρθρία και ALS.....	9
<b>ΚΕΦΑΛΑΙΟ 3. Δυσφαγία.....</b>	<b>12</b>
3.1 Ορισμός Δυσφαγίας.....	12
3.2 Δυσφαγία και ALS .....	12
<b>ΚΕΦΑΛΑΙΟ 4. Δυσαρθρία και Δυσφαγία στο ALS και σκοπός της πτυχιακής εργασίας.....</b>	<b>14</b>
<b>ΚΕΦΑΛΑΙΟ 5. Ανάλυση και σύγκριση κλινικών περιπτώσεων.....</b>	<b>15</b>
5.1 Παρουσίαση κλινικών περιστατικών.....	15
5.2 Αποτελέσματα αξιολόγησης στοματοπροσωπικών δομών .....	15
5.3 Γνωστικές ικανότητες.....	16
5.4 Αξιολόγηση κατάποσης - Δυσφαγία.....	16
5.5 Ομιλία.....	17
5.5.1 Διαδοχοκίνηση.....	
5.5.2 Αναπνοή.....	
5.5.3 Φώνηση.....	
5.5.4 Περιγραφή εικόνας .....	
5.5.5 Ανάγνωση κειμένου “Ουράνιο τόξο” .....	
5.5.6 Επανάληψη λέξεων-φράσεων .....	
5.5.7 Προσωδία.....	
5.5.8 Αντήχηση.....	
<b>ΚΕΦΑΛΑΙΟ 6. Ανάλυση αποτελεσμάτων αξιολόγησης και διάγνωση δυσαρθρίας.....</b>	<b>23</b>

6.1 Υποκείμενο 1 - Υποκείμενο 3 .....	23
6.2 Υποκείμενο 2.....	25
6.3 Υποκείμενο 4.....	26
<b>ΚΕΦΑΛΑΙΟ 7. Συμπεράσματα.....</b>	<b>28</b>
Βιβλιογραφία.....	30
Παραρτήματα.....	32

## ΠΕΡΙΛΗΨΗ

Το πρώτο κεφάλαιο αυτής της πτυχιακής εργασίας εμπεριέχει το θεωρητικό υπόβαθρο και τους απαραίτητους ορισμούς, επιδημιολογικά στοιχεία, αιτιολογία, κλινικά χαρακτηριστικά και πληροφορίες που αφορούν την εξέλιξη της Πλάγιας Μυατροφικής Σκλήρυνσης, γνώσεις, οι οποίες απαιτούνται, ώστε οι αξιολογήσεις, οι αναλύσεις και οι διαγνώσεις να είναι κατανοητές, αλληλένδετες και δικαιολογήσιμες.

Στο δεύτερο κεφάλαιο παρουσιάζεται η δυσαρθρία μεμονωμένα καθώς και η συνουρότητά της με την Πλάγια Μυατροφική Σκλήρυνση.

Στο τρίτο κεφάλαιο, δίνεται ο ορισμός της δυσφαγίας ταυτόχρονα και η σύνδεσή της με την Πλάγια Μυατροφική Σκλήρυνση.

Το τέταρτο κεφάλαιο, γίνεται αναφορά στη σχέση μεταξύ δύο προαναφερθέντων διαταραχών (Δυσαρθρία - Δυσφαγία), οι οποίες εμπεριέχονται στην κλινική εικόνα του ALS.

Στο πέμπτο κεφάλαιο, παρουσιάζονται αναλυτικά τα αποτελέσματα της αξιολόγησης, στην οποία υπεβλήθησαν 4 υποκείμενα.

Το κεφάλαιο 6 αποτελείται από την ανάλυση των αποτελεσμάτων η οποία οδηγεί στη διάγνωση του τύπου δυσαρθρίας για κάθε ξεχωριστό υποκείμενο.

Στο κεφάλαιο 7 τοποθετούνται τα συμπεράσματα που προκύπτουν από τη συγκεκριμένη εργασία.

Τέλος, παρατίθεται η βιβλιογραφία.

**Λέξεις κλειδιά:** ALS, Πλάγια Αμυατροφική Σκλήρυνση, Δυσαρθρία, Δυσφαγία, Αξιολόγηση

## ΕΙΣΑΓΩΓΗ

### **Σκοπός και Μεθοδολογία**

Ο σκοπός της πτυχιακής εργασίας είναι να διαπιστωθεί πως τέσσερις ασθενείς με ALS σε διαφορετικά στάδια εξέλιξης στην νόσου βιώνουν τις επιπτώσεις και τις αλλαγές που αυτή επιφέρει στους τομείς στους οποίους εμπλέκεται η επιστήμη της λογοθεραπείας (Δυσarthρία, δυσφαγία, γνωστικά ελλείμματα).

Η εργασία αυτή υλοποιήθηκε σε νοσοκομειακό πλαίσιο και πιο συγκεκριμένα στο Πανεπιστημιακό Γενικό νοσοκομείο του Ρίου “Παναγία η Βοήθεια” στη νευρολογική κλινική κατά την περίοδο Σεπτεμβρίου - Δεκεμβρίου του 2019. Η έρευνα, είχε ως θεμέλιο λίθο τις συναντήσεις πρόσωπο-με-πρόσωπο προπτυχικών φοιτητών με ασθενείς νοσούντες του ALS.

Τα υλικά που χρησιμοποιήθηκαν ήταν σταθμισμένα διαγνωστικά τεστ όπως το *EAT-10* (Belafsky PC et al.,2008;μτφρ Printza et al) , *Voice Handicap Index* (Jacobson et al.,1997; μτφρ Helidoni et al.,2010), *MoCa* (Nasreddine Z., 2004,. επιμ.,μτφ: Κουντή Φ., Τσολάκη Μ, 2006.), *MMSE* (Folstein, Folstein & Mchugh, 1975,. επιμ.,μτφ: Φουντουλάκης και συν.,1994), CRT, περιγραφή εικόνας *Cookie theft from Boston Diagnostic Aphasia Examination - BDAE* (Goodglass and Kaplan,1972), *Aphasia Screening test* (Whurr, R., 2011) ανάγνωση κειμένου “Ουράνιο τόξο”. Χρησιμοποιήθηκαν ακόμη μη σταθμισμένες δοκιμασίες αξιολόγησης, όπως είναι η επανάληψη λέξεων και η αξιολόγηση της διαδοχοκίνησης, της προσωδίας και του στοματοπροσωπικού μηχανισμού. Επιπρόσθετα έλαβαν χώρα ατομικές συνεντεύξεις σε βάθος καθώς και παρατήρηση των ασθενών. Το πεδίο της έρευνας αφορά στα επίπεδα τα οποία η νόσος του κινητικού νευρώνα επηρεάζει τομείς που μπορούν να αξιολογηθούν από την επιστήμη της λογοθεραπείας. Ο πληθυσμός αποτελούνταν από 4 άτομα-γυναίκες και τα κριτήρια επιλογής αυτών ήταν το διαφορετικό σημείο εξέλιξης της νόσου τη στιγμή της αξιολόγησης. Η μέθοδος συλλογής των δεδομένων πραγματοποιήθηκε με τη χρήση ερωτηματολογίων, με τη καταγραφή των αποτελεσμάτων της παρατήρησης και με την μέθοδο της ηχογράφησης των ασθενών. Τα δεδομένα επεξεργάστηκαν και αξιολογήθηκαν βάσει της τρέχουσας βιβλιογραφίας που συνδέει την επιστήμη της λογοθεραπείας με τη νόσο του κινητικού νευρώνα αλλά και με συναφείς μελέτες.

## **ΚΕΦΑΛΑΙΟ 1. ΘΕΩΡΗΤΙΚΟ ΥΠΟΒΡΑΘΡΟ**

### **1.1 Ορισμός: Πλάγια μυατροφική σκλήρυνση ή Νόσος Κινητικού Νευρώνα (Amyotrophic Lateral Sclerosis - ALS)**

**ICD-10 code: G12.21**

Πρόκειται για ομάδα νόσων άγνωστης αιτιολογίας που πλήττουν τα νεύρα εγκεφάλου, εγκεφαλικού στελέχους και νωτιαίου μυελού που ελέγχουν εκούσιες κινήσεις και ουσιαστικά χάνεται η δυνατότητα μετάδοσης νευρικών σημάτων από τα παραπάνω όργανα στους μύες (MDA Hellas). Πρόκειται για μία νευροεκφυλιστική διαταραχή που χαρακτηρίζεται από προοδευτική μυϊκή παράλυση. Η λέξη “μυατροφική” (amyotrophic) αναφέρεται στην ατροφία των μυϊκών ινών και η λέξη “πλάγια σκλήρυνση” (lateral sclerosis) αναφέρεται στην σκλήρυνση κορτικοσπονδυλικών οδών καθώς οι κινητικοί νευρώνες σε αυτές τις περιοχές εκφυλίζονται και αντικαθιστώνται από γλοιώση.

Το ALS αποτελεί νόσο τόσο των άνω κινητικών νευρώνων (UMN) όσο και των κατώτερων κινητικών νευρώνων (LMN) στα άκρα και του προμηκικού μύς, ή και στα δύο και νευροπαθολογοανατομικά από απώλεια κινητικών νευρώνων στον προκεντρικό και μετακεντρικό φλοιό, στις φλοιονωτιαίες οδούς, στους κινητικούς πυρήνες των κраниακών νεύρων και στα πρόσθια κέρατα του νωτιαίου μυελού. Ωστόσο οι αρχικές της εκδηλώσεις ενδεχομένως να περιορίζονται στους κατώτερους κινητικούς νευρώνες των προμηκικών μυών (Bulbar ALS). Ανάλογα της επίδραση της νόσου στους νευρώνες υπάρχει διαφοροποίηση στις δυσκολίες των ασθενών.

### **1.2 Επιδημιολογικά χαρακτηριστικά**

Η πλάγια μυατροφική σκλήρυνση εμφανίζεται κατά 20% συχνότερα στους άντρες και συνήθως τα συμπτώματά της παρουσιάζονται σε ηλικίες μεταξύ 55-65 ετών με μέσο όρο την ηλικία των 64. Σε ηλικία κάτω των 30 ετών, η εμφάνιση της νόσου αποτελεί μόνο το 5% των περιπτώσεων (Lokesh C.W, P.N Leigh,2009).

Το 1990 η εμφάνιση του ALS έχει αναφερθεί μεταξύ 1.5 - 2.7 ανά 100.000 άτομα/ χρόνο (μέσο όρο 1.89/100.000) στην Ευρώπη και τη Νότιο Αμερική. Ο κύριος επιπολασμός της νόσου την ίδια χρονική περίοδο κυμαίνεται από 2.7 - 7.4 ανά 100.000 άτομα/ χρόνο (μέσο όρο 5.2 ανά 100.000).



Σύμφωνα με επιδημιολογικά στοιχεία του 2019, ο επιπολασμός είναι 4.1-8.4/100.000 άτομα, ενώ παγκοσμίως η επίπτωση είναι 0.6-3.8/100.000 άτομα, με την Ευρώπη να έχει υψηλότερη επίπτωση και να ανέρχεται σε 2.1-3.8/100.000 (MDA Hellas).

Η νόσος φαίνεται να επηρεάζει περισσότερο του άνδρες με αναλογία Α:Γ 1.5 : 1. Νεότερα στοιχεία δείχνουν εξισορρόπηση της εμφάνισης της νόσου μεταξύ των δύο φύλων.

### **1.3 Αιτιολογία ALS**

Η αιτιολογία της νόσου δεν έχει αποσαφηνιστεί έως σήμερα. Το 90-95% των περιπτώσεων είναι σποραδικό, δηλαδή δεν υπάρχει οικογενειακό ιστορικό ή έκθεση σε παράγοντες κινδύνου. Το 5-10% περίπου των υπόλοιπων περιπτώσεων είναι κληρονομικές αυτοσωμικά είτε με επικρατή κυρίως είτε με υπολειπόμενο τρόπο. Αν ο τρόπος είναι επικρατής, τα συμπτώματα γίνονται εμφανή από την εφηβεία ή την ενήλικη ζωή, ενώ αν ο τρόπος είναι υπολειπόμενος τα συμπτώματα παρουσιάζονται από την παιδική ή την εφηβική ηλικία. Υπάρχουν ενδείξεις γενετικών (μεταλλάξεις γονιδίων) και περιβαλλοντικών παραγόντων, όπως έκθεση σε τοξικές ουσίες, τραύματα, διατροφή, άγνωστοι ιοί – παθογόνοι παράγοντες, συμπεριφορικοί και επαγγελματικοί παράγοντες ή ακόμα και αυτοάνοσοι μηχανισμοί. Είναι προοδευτική η εξέλιξη της επηρεάζοντας σημαντικά το προσδόκιμο ζωής (MDA Hellas).

Οι περισσότεροι ερευνητές είναι υπέρμαχοι της άποψης ότι η αιτία είναι μία σύμπτυξη γενετικών και περιβαλλοντολογικών παραγόντων (Lokesh C.W, P.N Leigh, 2009). Είναι σημαντικό να αναφερθεί ότι οι ασθενείς με οικογενειακό ιστορικό σχετιζόμενο με τη νόσο, μπορεί να εμφανίσουν τα συμπτώματα αυτής έως και 10 χρόνια νωρίτερα από τους ασθενείς που η νόσος αυτών δεν σχετίζεται με κληρονομικούς παράγοντες.

### **1.4 Κλινικά χαρακτηριστικά - Διάγνωση**

Η πρώτη αναφορά στα χαρακτηριστικά του ALS έγινε από τον Jean Martin Charcot το 1869. Ωστόσο από το 1824 κι έπειτα, αρκετοί ερευνητές είχαν προβεί στην παρατήρηση και στην προσπάθεια κατανόησης της νόσου.

Τα συμπτώματα της νόσου περιλαμβάνουν μυϊκές συγκάμψεις και μυϊκές κράμπες σε άκρα, ώμους ή γλώσσα (MDA Hellas). Ταυτόχρονα οι μύες αποκτούν σκληρότητα και ακαμψία και η μυϊκή αδυναμία και ατροφία οδηγούν σε προβλήματα λεπτής κινητικότητας ή/και πτώσης. Σε επίπεδο ομιλίας, εμφανίζονται προβλήματα (δυσarthρία) καθώς έντονες γίνονται οι δυσκολίες στις διαδικασίες της μάσησης και της κατάποσης με αποτέλεσμα της

απώλεια βάρους. Οι αλλαγές στην κίνηση και την αναπνοή ελοχεύουν κίνδυνο αναπνευστικών λοιμώξεων, εισρόφησης ακόμη και αναπνευστικής ανεπάρκειας.

Περίπου 5% των περιπτώσεων παρουσιάζουν αναπνευστική αδυναμία χωρίς άλλα συμπτώματα της νόσου. Η αναπνευστική αυτή αδυναμία περιλαμβάνει αναπνευστική αποτυχία ή νυχτερινό υποαερισμό όπως δύσπνοια, διαταραγμένο ύπνο, πρωϊνούς πονοκεφάλους, έντονη υπνηλία κατά τη διάρκεια της ημέρας, ανορεξία, μειωμένη συγκέντρωση, ευερεθιστότητα και αλλαγές στη διάθεση.

Παρά το γεγονός ότι τα πρώτα συμπτώματα εντοπίζονται στα άκρα, περίπου το 25-30% των ασθενών εμφανίζουν τα αρχικά του προβλήματα στους προμηκικούς μύες (Bulbar ALS), τα οποία αντιπροσωπεύονται από δυσαρθρία ή/και δυσφαγία ενώ σχεδόν όλοι οι ασθενείς με ALS στα τελευταία στάδια βιώνουν τα συμπτώματα του προμηκικού ALS.

Το προμηκικό ALS (bulbar onset) καταστρέφει τους κινητικούς νευρώνες που σχετίζονται με τον έλεγχο των μυών του προσώπου, της κεφαλής και του λαιμού (κάτω κινητικός νευρώνας) και συνήθως εξελίσσεται γρηγορότερα συγκριτικά με την βλάβη στον άνω κινητικού νευρώνα και κατ' επέκταση τη βλάβη στα άκρα (limb onset). Επιπλέον, επηρεάζει τον λόγο με συμπτώματα πέραν των τυπικών που εμφανίζονται αρχικά στο ALS (limb onset) με επιπρόσθετες αλλαγές στη φωνή και την ομιλία. Παρουσιάζεται τραχύτητα, βραχνάδα και πίεση στη φωνή καθώς και αναπνευστικότητα. Εμφανίζεται ακόμη ανακριβής άρθρωση και μείωση στην ένταση και το ύψος της φωνής. Τα γνωστικά ελλείμματα τείνουν να είναι πιο σημαντικά και πιο συχνά εμφανή στους ανθρώπους στους οποίους η νόσος ξεκίνησε με προμηκικά συμπτώματα.

Επιπρόσθετα συμπτώματα του προμηκικού ALS είναι η σπαστικότητα των μυών της σιαγόνας, του προσώπου, της φωνητικής οδού και της γλώσσας. Εμφανίζονται επίσης δεσμιδώσεις, ακατάλληλα αντανακλαστικά καθώς και ακατάλληλο γέλιο ή κλάμα. Σπασμοί ακόμη διαταράσσουν τις φωνητικές χορδές, δίνοντας την εντύπωση πως ο αέρας αδυνατεί να κινηθεί ανεμπόδιστα.

Παρόλ' αυτά, δεν βιώνουν όλοι οι ασθενείς με προμηκικό ALS τα συμπτώματα με τον ίδιο τρόπο και ένταση. Περίπου το 93% των ασθενών χάνουν την ικανότητα ομιλίας, το 86% αντιμετωπίζουν προβλήματα στην κατάποση, 64% των ασθενών εμφανίζουν ακούσια κίνηση της γλώσσας και η σπαστικότητα των φωνητικών χορδών εμφανίζεται στο 19% (ALS, Society of Canada).

Η διάγνωση περιλαμβάνει κλινική και γενετική εξέταση, ηλεκτρομυογράφημα, αξονική και μαγνητική τομογραφία, ακτινογραφίες, κινητική ταχύτητα αγωγής νεύρων, αιματολογικές εξετάσεις και εξετάσεις ούρων, βιοψία μυός, μυελογράφημα αυχενικής περιοχής και οσφυονωτιαία παρακέντηση. Για τη διάγνωση είναι σημαντική ο αποκλεισμός άλλων διαταραχών.

Για τη διάγνωση του ALS, έχουν αναπτυχθεί και εφαρμόζονται τα κριτήρια El escorial revised και τα νευροφυσιολογικά Awaji (Brooks, Amyotroph Lateral Scler Other Motor Neuron Disord 2000; Carvalho, Amyotroph Lateral Scler 2009).

Τα κριτήρια El escorial revised χρησιμοποιούνται για να εκφράσουν για κάθε ασθενή την έκταση της εμπλοκής της νόσου της στιγμή της εξέτασης. Το διαγνωστικά κριτήρια του El escorial revised χρησιμοποιούνται για να διαχωρίσουν τους ασθενείς σε τέσσερις κατηγορίες:

1. Clinically definite: Δυσλειτουργία/βλάβη άνω και κάτω κινητικού νευρώνα σε 3 περιοχές.
2. Clinically probable: Δυσλειτουργία/βλάβη άνω και κάτω κινητικού νευρώνα σε 2 περιοχές
3. Clinically probable - Laboratory supported: Δυσλειτουργία άνω κινητικού νευρώνα σε 1 ή περισσότερες περιοχές και δυσλειτουργία κάτω κινητικού νευρώνα που καθορίζονται από ηλεκτρομυογράφημα (EMG) σε τουλάχιστον 2 περιοχές.
4. Clinically possible: α) Δυσλειτουργία άνω κινητικού νευρώνα και κάτω κινητικού νευρώνα σε 1 περιοχή ταυτόχρονα  
β) Δυσλειτουργία άνω κινητικού νευρώνα σε 2 ή περισσότερες περιοχές  
γ) Δυσλειτουργία άνω και κάτω κινητικού νευρώνα σε 2 περιοχές (with no UMN signs rostral to LMN signs)

Επιπλέον, υπάρχουν 9 μιμητικά σύνδρομα ως προς το ALS και γι αυτό είναι σημαντική η διαφοροδιάγνωση της νόσου από αυτά. Σε αυτά περιλαμβάνονται οι εγκεφαλικές αλλοιώσεις, οι αλλοιώσεις στη βάση του κρανίου, αυχενική σπονδυλωτική μυελοπάθεια, άλλες αυχενικές μυελοπάθειες (πχ. Εσωτερικοί και εξωτερικοί όγκοι), γωνιακές αλλοιώσεις και οσφυϊκή έως το ιερό οστό ριζοπάθεια, μυοσίτιδα σώματος (IBM), σύνδρομα με κράμπες/ συσπάσεις /μυοκυμία, πολυεστιακή κινητική νευροπάθεια (MFMN) και νόσος του Kennedy (Lokesh C.W, P.N Leigh,2009; Modified from Kato et al).

## 1.5 Εξέλιξη νόσου - Αντιμετώπιση

Είναι δύσκολο να προσδιοριστεί ο ακριβής χρόνος έναρξης της νόσου, αφενός γιατί θα πρέπει να απολεσθούν περισσότερα από τα μισά κύτταρα των προσθίων κεράτων για να εκδηλωθεί η αδυναμία και αφετέρου γιατί οι ασθενείς πιθανότατα να προσαρμοστούν ικανοποιητικά στις αδυναμίες τους.

Η εξέλιξη της ασθένειας φαίνεται να είναι επιβραδυμένη σε άτομα που παρουσιάζουν συμπτώματα σε ηλικίες μικρότερες των 40 ετών, ελαφρώς παχύσαρκα, με διαταραχή περιορισμένη στο ένα κάτω άκρο και σε όσους έχουν συμπτώματα προερχόμενα από ανώτερους κινητικούς νευρώνες (MDA Hellas). Επιπλέον, το 50% των περιπτώσεων πεθαίνουν στους επόμενους 30 μήνες και το 20 % επιζούν μεταξύ 5-10 χρόνια μετά την έναρξη των συμπτωμάτων (Gordon PH, Cheng B, Katz IB, et al., 2006)

Δεν υπάρχει θεραπεία για τη νόσο του Κινητικού νευρώνα. Όμως, υπάρχει αντιμετώπιση των επιμέρους συμπτωμάτων με κατάλληλη φαρμακευτική αγωγή, φυσικοθεραπεία, εργοθεραπεία, λογοθεραπεία, διατροφική υποστήριξη, αναπνευστική υποστήριξη και χρήση βοηθητικών συσκευών ομιλίας και κίνησης.

Η αντιμετώπιση των συμπτωμάτων που σχετίζονται με τον τομέα της λογοθεραπείας αφορούν τις επικοινωνιακές διαταραχές τη σπαστικότητα, τον λαρυγγοσπασμό, την εκτεταμένη παραγωγή σιέλου, εκτεταμένο ή βίαιο χασμουρητό ακόμη και δυσκοιλιότητα. Επιπλέον, πολυσυμπεριφορικά μοντέλα φροντίδας μειώνουν τις πιθανότητες θανάτου κατά 45% στα 5 χρόνια. Το αναπνευστικό σύστημα και η θρεπτικότητα είναι τα συμπτώματα που πρέπει να βρίσκονται στο επίκεντρο καθώς μπορεί να αποτελούν την βασική αιτία θανάτου. Οι ειδικοί ομόφωνα δημιουργούν κατευθυντήριες οδηγίες για τη νόσο , περιλαμβάνοντας τη φροντίδα του αναπνευστικού συστήματος, τη θρεπτικότητα και την παρηγορητική φροντίδα.

## **ΚΕΦΑΛΑΙΟ 2. Δυσarthρία**

### **2.1 Ορισμός Δυσarthρίας**

Η δυσarthρία ορίζεται ως ένα συλλογικό όνομα για μία ομάδα γλωσσικών διαταραχών που προκύπτουν από ανωμαλίες στη δύναμη, ταχύτητα, το εύρος, τη σταθερότητα, τον τόνο ή την ακρίβεια των κινήσεων που απαιτούνται για τον έλεγχο των αναπνευστικών, φωνητικών, αντηχητικών, αρθρωτικών και προσωδιακών πτυχών της παραγωγής ομιλίας (Duffy J., 2012) Οι παθοφυσιολογικές διαταραχές προκαλούνται εξαιτίας διαταραχών του κεντρικού και περιφερικού νευρικού συστήματος και πολύ συχνά αντανakλούν αδυναμία, σπαστικότητα, έλλειψη συντονισμού, ακούσιες κινήσεις ή υπερβολικό, μειωμένο, ή ποικίλο μυϊκό τόνο..

### **2.2 Δυσarthρία και ALS**

Η δυσarthρία εμφανίζεται στο 80% των περιπτώσεων με ALS και μπορεί να προκαλέσει εκτεταμένα συμπτώματα και να μειώσουν τη δυνατότητα για επικοινωνία. Ειδικότερα οι ασθενείς με προμηκική έναρξη, μπορεί να χάσουν εντελώς την ικανότητα έναρθρης ομιλίας. Η δυσarthρία στο ALS μπορεί να είναι ταχύτατα προοδευτική και δύναται να υποβιβάσει σημαντικά την ποιότητα ζωής των ασθενών. Τα κύρια ευρήματα λόγου που συνδέονται με το ALS οδηγούν στο συμπέρασμα πως η νόσος ενδεχομένως να συνδέεται με χαλαρή, σπαστική ή πιο συχνά μεικτή χαλαρή-σπαστική(Duffy J., 2012).

Οι χαλαρές δυσarthρίες ορίζονται ως μία αντιληπτικά διακριτική ομάδα των κινητικών διαταραχών της ομιλίας. Μπορεί να εκδηλώνονται σε οποιοδήποτε ή σε όλα τα συστατικά του λόγου. Χαρακτηρίζονται από μυϊκή αδυναμία, ελαττωμένο μυϊκό τόνο και επιδράσεις στην ταχύτητα, το εύρος και στην ακρίβεια των κινήσεων του λόγου. Η επικράτηση της αδυναμίας οδηγεί στην περιγραφή του ως χαλαρές δυσarthρίες.

Οι χαλαρές δυσarthρίες μπορούν να προκληθούν από οποιαδήποτε διαδικασία που προκαλεί βλάβη στην κινητική μονάδα. Στις διαδικασίες αυτές περιλαμβάνονται και οι εκφυλιστικές παθήσεις. Οι νόσοι του κινητικού νεύρου αποτελούν μία ομάδα παθήσεων που περιλαμβάνει εκφύλιση των κινητικών νεύρων. Η πλάγια μυατροφική σκλήρυνση (ALS) αποτελεί την πιο κοινή νόσο κινητικού νεύρου. Ακριβώς επειδή το ALS αποτελεί νόσο τόσο των ανώτερων όσο και των κατώτερων κινητικών νεύρων, ενδεχομένως να προκαλεί χαλαρές δυσarthρίες, δευτερογενείς της συμμετοχής πολλαπλών κρανιακών νεύρων. Η Mayo Clinic χρησιμοποιώντας δεδομένα από το 1969

– 1990 και 1999 - 2001 ημιτυχαίων ασθενών (154) που επισκέφθηκαν την κλινική με χαλαρή δυσαρθρία κατέληξε στο ότι το 13% αυτών έπασχε από μια εκφυλιστική νόσο.

Η σπαστική δυσαρθρία αποτελεί μία αντιληπτικά διακριτή διαταραχή κινητικότητας του λόγου. Πιθανώς να εκδηλώνεται σε οποιοδήποτε ή σε όλα τα συστατικά του λόγου. Τα χαρακτηριστικά της αντανakλούν τις συνδυασμένες επιδράσεις της αδυναμίας και της σπαστικότητας, με τέτοιο τρόπο, που επιβραδύνουν την κίνηση και μειώνουν το εύρος και τη δύναμη. Η σπαστικότητα, το προεξέχον σημείο της νόσου του ανώτερου κινητικού νευρώνα φαίνεται να αποτελεί κρίσιμο καθοριστικό παράγοντα των διακριτών χαρακτηριστικών της νόσου, γι' αυτό και περιγράφεται ως σπαστική.

Οι σπαστικές δυσαρθρίες είναι αποτέλεσμα της καταστροφής της άμεσης και της έμμεσης ενεργοποιητικής οδού μεταξύ των εκφυλιστικών νόσων PLS – ALS καθώς αυτές διαφέρουν τόσο ως προς τη διάρκεια της νόσου μέχρι τον θάνατο, όσο και στο είδος της δυσαρθρίας του ασθενούς. Η δυσαρθρία στο PLS είναι καθαρά και μόνο σπαστική ενώ η δυσαρθρία στο ALS μπορεί να παρουσιαστεί ως μεικτή σπαστική - χαλαρή. Η Mayo Clinic χρησιμοποιώντας δεδομένα από το 1969 – 1990 και 1999 - 2001 ημιτυχαίων ασθενών (164) που επισκέφθηκαν την κλινική με σπαστική δυσαρθρία κατέληξε στο ότι το 14% αυτών έπασχε από ALS και το 5% από PLS.

Οι μεικτές δυσαρθρίες αντιπροσωπεύουν μία ετερογενή ομάδα διαταραχών του λόγου και νευρολογικών παθήσεων. Ουσιαστικά, είναι δυνατός οποιοσδήποτε συνδυασμός δύο ή περισσότερων από τους τύπους μεμονωμένης δυσαρθρίας και σε κάθε συγκεκριμένο συνδυασμό μπορεί να επικρατεί οποιοδήποτε από τα συστατικά της.

Οι μεικτές δυσαρθρίες είναι δυνατόν να εμφανιστούν λόγω συνδυασμένων νευρολογικών γεγονότων και γι' αυτό εκδηλώνονται συχνά σε ασθενείς με εκφυλιστικές παθήσεις, οι οποίες προσβάλλουν περισσότερα από ένα τμήματα του νευρικού συστήματος. Το ALS φέρει μία φυσική και κοινή σύνδεση με τη μεικτή σπαστική - χαλαρή παράλυση καθώς χαρακτηρίζεται από κλινικά σημεία στον άνω και κάτω κινητικό νευρώνα. Η Mayo Clinic χρησιμοποιώντας δεδομένα από το 1969 – 1990 και 1999 - 2001 ημιτυχαίων ασθενών (406) που επισκέφθηκαν την κλινική με μεικτή δυσαρθρία κατέληξε στο ότι το ALS ήταν μακράν η πιο συχνή εκφυλιστική νευρολογική νόσος που σχετιζόταν με τη δυσαρθρία αυτή (43% των περιστατικών).

Οι ασθενείς με ALS πάσχουν πιο συχνά από μεικτή δυσαρθρία(χαλαρή-σπαστική). Χαρακτηρίζεται από διαταραγμένη άρθρωση, αργή και κοπιώδη ομιλία,

ανακριβή παραγωγή συμφώνων και υπερρινικότητα με ρινική διαφυγή αέρα κατά τη διάρκεια της ομιλίας και τραχύτητα. Μπορεί να εμφανίζεται επίσης πιεσμένη φωνή και προσωδιακές διαταραχές καθώς και χαμηλή ένταση φωνής - αδυναμία.

Ο στόχος της διαχείρισης της δυσαρθρίας στο ALS είναι να βελτιστοποιήσει την ομιλία όσο το δυνατόν περισσότερο αλλά και την επικέντρωση όχι μόνο στον ίδιο τον ασθενή αλλά και την επικοινωνία με άλλα άτομα. Δεν υπάρχει θεραπεία για την προοδευτική δυσαρθρία στο ALS. Ωστόσο συμπτωματικές στρατηγικές μπορούν προσωρινά να βελτιώσουν την επικοινωνία του ασθενούς ( καθώς και το αντίκτυπο στην ποιότητα της ζωής του (Murphy J., 2004).

## **ΚΕΦΑΛΑΙΟ 3. Δυσφαγία**

### **3.1 Ορισμός Δυσφαγίας**

Η δυσφαγία είναι μια διαταραχή κατάποσης, που χαρακτηρίζεται από δυσκολία στη μετακίνηση της τροφής από το στόμα, στο στομάχι, συμπεριλαμβανομένων όλων των συμπεριφορικών και φυσιολογικών πλευρών αυτής της διαδικασίας (Becker et al., 2011; Clark et al., 2009; Groher & Crary, 2009). Η δυσφαγία παρουσιάζεται σε όλες τις ηλικιακές ομάδες και μπορεί να προκληθεί από μία ποικιλία δομικών ή φυσιολογικών παθολογιών. Η έναρξη της δυσφαγίας μπορεί να είναι οξεία (πχ. από εγκεφαλικό επεισόδιο) ή να χαρακτηρίζεται από σταδιακή επιδείνωση (πχ. από μία προοδευτική νόσο όπως η πλάγια μυατροφική σκλήρυνση).

### **3.2 Δυσφαγία και ALS**

Η πλάγια μυατροφική σκλήρυνση αποτελεί μία νόσο που αντικατοπτρίζει τη σχέση μεταξύ δυσφαγίας και των διαταραχών του κατώτερου κινητικού νευρώνα. Η κλινική εικόνα της νόσου είναι προοδευτική αδυναμία με περίπου 30% των ασθενών να εμφανίζουν τα πρώτα συμπτώματα της νόσου στους φλοιοπρομηκικούς μυς. Όταν υπάρχει φλοιοπρομηκική αδυναμία παρατηρείται σημαντική και επιδεινούμενη δυσφαγία.

Οι διαταραχές κατάποσης είναι προϊούσες και γενικευμένες, αντικατοπτρίζουν την πάρεση των μυϊκών ομάδων που μετέχουν στην προετοιμασία και στην μεταφορά του βλωμού. Στα πρώιμα στάδια της νόσου, η δυσφαγία μπορεί να χαρακτηρίζεται από στοματικούς περιορισμούς λόγω της αδυναμίας της γλώσσας. Ταυτόχρονα υπάρχουν φαρυγγικά υπολλείματα τροφής, ακόμη κι όταν δεν υπάρχουν προμηκικά συμπτώματα. Η άπνοια (άπνοια κατάποσης) ήταν αυξημένη σε ασθενείς με ALS καθώς και οι ασθενείς με σημαντική αναπνευστική επιβάρυνση ή εισρόφηση κατά της βιντεοακτινοσκόπηση είχαν τις μεγαλύτερες περιόδους άπνοιας (Nozaki et al., 2008). Γενικώς οι διαταραχές αυτές αντικατοπτρίζουν περιορισμούς στον έλεγχο του στοματικού βλωμού, μειωμένη ικανότητα μεταφοράς του βλωμού, με επακόλουθα υπολείμματα τροφής, καθώς και μειωμένη προστασία του αεραγωγού. Καθώς η γλωσσική αδυναμία αποτελεί πρώιμο χαρακτηριστικό της δυσφαγίας, επηρεάζεται και η παραγωγή της ομιλίας. Έχει παρατηρηθεί πως η κατάποση και η ομιλία στο ALS παρουσιάζουν μία παράλληλη



πορεία επιδείνωσης. Στα πρώιμα στάδια της νόσου δεν αναφέρεται σημαντική δυσφαγία καθώς όμως εξελίσσεται η αδυναμία στον μηχανισμό κατάποσης, οι ασθενείς περιγράφουν όλο και περισσότερες δυσκολίες στη μάσηση και στην κατάποση.

Συνοψίζοντας, οι μυοπάθειες χαρακτηρίζονται από έντονη χαλαρή παράλυση των πασχόντων μυϊκών ομάδων και επιφέρουν αισθητική απώλεια. Αυτή με τη σειρά της θεωρείται ιδιαίτερα σημαντική για την κατάποση και τις διαταραχές αυτής, καθώς μπορεί να προκαλέσει αδυναμία αντίληψης των υπολειμμάτων τροφής εντός του μηχανισμού κατάποσης ή μπορεί να οδηγήσει σε άμεση εισρόφηση.

## **ΚΕΦΑΛΑΙΟ 4. Δυσαρθρία και δυσφαγία στο ALS και σκοπός της πτυχιακής**

Συστηματικά παθολογικά δεδομένα έχουν καταγραφεί για τη λειτουργία των κρανιακών νεύρων στο ALS. Έχει αποδειχθεί πως το υπογλώσσιο νεύρο είναι το πρώτο που επηρεάζεται μετά την έναρξη της νόσου ενώ το προσωπικό δεν επηρεάζεται εξ αρχής. Το τρίδυμο νεύρο είναι το λιγότερο εμπλεκόμενο. Επομένως φαίνεται πως η νόσος έχει πρώτα αντίκτυπο σε γλώσσα και λάρυγγα και αργότερα στο πρόσωπο ή την κάτω γνάθο. Οι αλλαγές στη λειτουργία των κρανιακών νεύρων καταγράφονται πριν την εμφάνιση κάποιας αλλαγής στην ομιλία (Duffy J, 2012).

Η αναπνευστική έκπτωση αναμένεται σε όλους τους ασθενείς με ALS και δυστυχώς η βαριά προσβολή των προμηκικών λειτουργιών συνδέεται με σοβαρή προσβολή της αναπνευστικής κατάστασης, μια σχέση που εντείνει την δυσαρθρία και τη δυσφαγία.

Τόσο η δυσφαγία όσο και η δυσαρθρία δύναται να προσβάλλουν κοινούς μύες και να εμφανιστούν αποκλίνουσες συμπεριφορές στον λόγο και την κατάποση ταυτχόχρονα. Ένα παράδειγμα είναι η βλάβη του πνευμονογαστρικού νεύρου (X κρανιακό νεύρο) όπου σε επίπεδο λόγου προκαλεί ήπια προς μέτρια υπερρηνικότητα και ρινική διαφυγή κατά τη διάρκεια παραγωγής πιεστικών συμφώνων ενώ σε επίπεδο κατάποσης προκαλεί πιθανή ρινική παλινδρόμηση κατά την διάρκειά της.

Στην παρούσα πτυχιακή, θα θέλαμε να ερευνήσουμε τα διακριτά χαρακτηριστικά που αναφέρθηκαν παραπάνω και στην κλινική καθημερινότητα κυρίως σε μία ομάδα ασθενών με διάγνωση ALS. Όπως αναφέρθηκε και παραπάνω υπάρχουν πολλά χαρακτηριστικά της νόσου που διαφέρουν στα διάφορα άτομα, από το επίπεδο της βλάβης μέχρι το επίπεδο της έκτασης της βλάβης. Ενώ χρειάζεται μεγάλος πληθυσμός ασθενών για να προβούμε σε ομαδοποιημένες συγκρίσεις, με αυτή την πτυχιακή ερευνούμε την ετερογένεια και τα διαφορετικά χαρακτηριστικά της νόσου με ότι αφορά την επικοινωνία (συμπεριλαμβανομένου της ομιλίας) και την κατάποση.

## **ΚΕΦΑΛΑΙΟ 5. Ανάλυση και σύγκριση κλινικών περιπτώσεων**

### **5.1 Παρουσίαση κλινικών περιπτώσεων**

Η πτυχιακή εργασία βασίστηκε στην αξιολόγηση 4 διαφορετικών περιπτώσεων με ALS, τα οποία για λόγους απορρήτου θα ονομαστούν ως υποκείμενο 1, υποκείμενο 2, υποκείμενο 3, υποκείμενο 4. Όλες είναι γυναίκες. Όλα τα υποκείμενα συναίνεσαν στις διαδικασίες αξιολόγησης. Συγκεκριμένες πληροφορίες όπως χώρος διαμονής και ημερομηνία εξέτασης αποκρύπτονται για την προστασία των προσωπικών δεδομένων των ασθενών.

Το υποκείμενο 1, κατά την αξιολόγηση ήταν 52 ετών ενώ στην ίδια ηλικία έγινε η διάγνωσή της. Δεν υπήρχε προηγούμενο παθολογικό ιατρικό ιστορικό.

Το υποκείμενο 2, κατά την αξιολόγηση ήταν 68 ετών ενώ στην ηλικία των 67 ετών έγινε η διάγνωσή του ALS. Από την ηλικία των 13 ετών, πάσχει από σκληρόδερμα.

Το υποκείμενο 3 είναι δίγλωσση με δεύτερη γλώσσα την ελληνική. Κατά την αξιολόγηση, ήταν 54 ετών ενώ η διάγνωση έγινε στην ίδια ηλικία. Δεν υπήρχε γνωστό προηγούμενο παθολογικό ιστορικό. Ωστόσο, μετά τη διάγνωση, λόγω αδυναμίας σίτισης τοποθετήθηκε γαστροστόμιο (PEG).

Το υποκείμενο 4, αξιολογήθηκε στην ηλικία των 56 ετών ενώ η διάγνωσή της νόσου έγινε στα 54 έτη. Η ίδια πάσχει ακόμη από μυασθένεια Gravis (6 έτη από την ημέρα της αξιολόγησης) αλλά και Χρόνια Αποφρακτική Πνευμονοπάθεια. Υπεβλήθη σε γαστροσκόπηση, η οποία δεν ανέδειξε κάποιο πρόβλημα, ωστόσο ο γαστρεντελόγος αναφέρει πως η ασθενής έχει ΓΟΠ, η οποία δεν απαιτεί τη χορήγηση φαρμακευτικής αγωγής. Το υποκείμενο λαμβάνει κορτιζόνη και κάνει εισπνοές για βρογχίτιδα. Η ίδια αναφέρει επίσης εκτεταμένη παραγωγή βήχα κατά την κατάποση ψωμιού ή σαλάτας. Έχει καταγραφεί επιπλέον περιστατικό ρινόρροιας.

### **5.2 Αποτελέσματα αξιολόγησης στοματοπροσωπικών δομών**

Το υποκείμενο 1 μετά τον στοματοπροσωπικό έλεγχο που διεξήχθη, φάνηκε να αντιμετωπίζει μειωμένη δύναμη χειλέων καθώς υπήρξε μερική διαφυγή αέρα κατά την εντολή “ Φουσκώστε τα μάγουλά σας και συγκρατείστε τον αέρα μέσα στο στόμα, ενώ εγώ πιέζω τα μάγουλά σας”. Δεν εντοπίστηκε κάποιο άλλο παθολογικό εύρημα. Το υποκείμενο 2 κατά τον στοματοπροσωπικό έλεγχο που διεξήχθη

έδειξε καθυστέρηση στην κίνηση των δομών, αφού ολοκλήρωνε τις εντολές με μειωμένη ταχύτητα, καθώς και μειωμένο μυϊκό τόνο (υποτονία) και αδυναμία.

Ο στοματοπροσωπικός έλεγχος στο υποκείμενο 3 υπέδειξε τα εξής παθολογικά ευρήματα: μειωμένη δύναμη, μειωμένο εύρος και μειωμένο τόνο τόσο των χειλέων όσο και της γλώσσας, της μαλακής υπερώας και της γνάθου. Επιπρόσθετα, η υπερρινικότητα ήταν εμφανής κατά τη διάρκεια της αξιολόγησης.

Το υποκείμενο 4 υπεβλήθη σε στοματοπροσωπικό έλεγχο, τον οποίο και ολοκλήρωσε χωρίς σημαντικά παθολογικά ευρήματα. Ωστόσο παρουσιάστηκε αδυναμία στη δεξιά πλευρά της γλώσσας κατά την εντολή “Σπρώξτε το γλωσσοπίεστρο με τη γλώσσα σας προς τη δεξιά πλευρά”.

### 5.3 Γνωστικές ικανότητες

Για την αξιολόγηση των γνωστικών ικανοτήτων, χορηγήθηκε και στα 4 υποκείμενα το Montreal - Cognitive Assessment / MoCA Test (Nasreddine Z., 2004) στα ελληνικά (επιμ.,μτφ: Κουντή Φ., Τσολάκη Μ, 2006.) , ενώ το Mini Mental State Examination / MMSE (Folstein, Folstein & Mchugh, 1975) χορηγήθηκε στα 3 από αυτά (υποκείμενα 2,3,4) (επιμ.,μτφ: Φουντουλάκης και συν.,1994). Οι βαθμολογίες που επέτυχε το κάθε υποκείμενο στα χορηγηθέντα τεστ παρουσιάζονται αναλυτικά στον πίνακα 1 που ακολουθεί.

#### **Πίνακας 1**

	MMSE	MoCa
1	1*	29/30
2.	10/30	19/30
3.	26/30	24/30
4.	27/30	25/30

### 5.4 Αξιολόγηση κατάποσης - Δυσφαγία

Για την αξιολόγηση της κατάποσης δόθηκε σε 3 από τους συμμετέχοντες ερωτηματολόγιο EAT-10 (Belafsky PC et al.,2008;μτφρ Printza et al), το οποίο περιλαμβάνει 10 ερωτήσεις σχετικά με την εμπειρία αυτών για την διαδικασία της

---

<sup>1</sup> \*Ελλειπή στοιχεία

σίτισης. Επιπρόσθετα, πραγματοποιήθηκε Cough Reflex - CRT test με νεφελοποιητή με νερό και κιτρικό οξύ σε 2 από τα 4 υποκείμενα. Αναφορικά με το υποκείμενο 4, δεν υπεβλήθη στη διαδικασία CRT λόγω χρόνιας πνευμονοπάθειας. Τα αποτελέσματα αυτών των δοκιμασιών παρατίθενται στον παρακάτω πίνακα.

### **Πίνακας 5**

	EAT-10	M.O. CRT (φυσιολογικός ορός)	M.O. CRT (κιτρικό οξύ)	Βήχας
1.	18	*	*	*
2.	0	16,17 sec.	5,91 sec.	Δυνατός / φυσιολογικός
3.	*	-	5,46 sec.	*
4.	23	-	-	έντονος

### **5.5 Ομιλία**

Επιπρόσθετα, τα υποκείμενα 1,2 και 4 διέθεταν συνολική ευκρίνεια, δηλαδή ο λόγος τους είχε την ιδιότητα να γίνεται επαρκώς αντιληπτός. Το υποκείμενο 1 διατύπωσε σύντομες φράσεις και υπήρχαν διακοπτόμενες, μη συστημικές παύσεις στην ακρίβεια της άρθρωσης μαζί με ανακριβή σύμφωνα. Ταυτόχρονα ο λόγος των υποκειμένων 1 και 3 χαρακτηρίζεται από παραδοξότητα, δηλαδή ότι ο ίδιος προκαλεί την προσοχή λόγω των ασυνήθιστων ή παράξενων ή παράδοξων χαρακτηριστικών του.

Όσον αφορά τον ρυθμό του λόγου των συμμετεχόντων, το υποκείμενο 4 εμφάνισε παθολογικά γρήγορο ρυθμό πραγματικού λόγου. Το υποκείμενο 3 εμφάνισε παθολογικά αργό ρυθμό πραγματικού λόγου και παρατεταμένα ακατάλληλα μεσοδιαστήματα. Τα υποκείμενα 1 και 2 δεν εμφάνισαν παθολογικά ευρήματα στο ρυθμό του πραγματικού λόγου.

#### **5.5.1 Διαδοχοκίνηση**

Ο ρυθμός διαδοχικής κίνησης (διαδοχοκίνηση) αποτελεί μία μέτρηση της ικανότητας κίνησης με ταχύ ρυθμό και σωστή διαδοχή από τη μία στάση της άρθρωσης σε μία άλλη. Δώσαμε στα υποκείμενα την εντολή: “Πάρε μία ανάσα και επανέλαβε ‘*ruh,tuh,kuh*’ ξανά και ξανά μέχρι να σου πω να σταματήσεις”. Η

απόδοση στη δραστηριότητα αυτή παρουσιάζονται αναλυτικά στον Πίνακα 2 που ακολουθεί.

### **Πίνακας 2**

	/pa/	/ta/	/ka/	/pataka/	/kala/
1	2,34 sec	2,97 sec	3,05 sec	5,47 sec	3,18 sec
2.	*	*	*	*	*
3.	4,36 sec	4,86 sec	5,33 sec	8,30 sec	5,12 sec
4.	2,46 sec	2,49 sec	2,36 sec	3,53 sec	3,07 sec

### **5.5.2 Αναπνοή**

Τα υποκείμενα αξιολογήθηκαν στην ικανότητα της αναπνοής. Για την αξιολόγηση της αναπνοής χρησιμοποιήθηκε η δοκιμασία παρατεταμένης εκφοράς φωνημάτων (/a/, /s/, /z/) αλλά και το μέτρημα αριθμών από το 1 έως το 20 για την παρατήρηση των αναπνοών κατά τη διάρκεια αυτού. Παρακάτω παρατίθενται αναλυτικά οι μετρήσεις.

### **Πίνακας 3**

	/a/ (sec)	/s/ (sec)	/z/ (sec)	Μέτρημα 1 έως 20
1	10.65	10.05	11,45	1 αναπνοές
2.	9,7	16,17	20,18	1 αναπνοές
3.	7,36	10,46	8,84	*
4.	4,73	6,81	9,47	2 αναπνοές

### **5.5.3 Φώνηση**

Για την αξιολόγηση της φώνησης δόθηκε το ερωτηματολόγιο Voice Handicap Index - VHI (Jacobson, et al., 1997,. μτφρ Helidoni et al.,2010) σε 2 από τα υποκείμενα.

Ταυτόχρονα, από τις διαδικασίες ομιλίας, συμπληρώθηκε η κλίμακα GRBAS (Hirano, 1981) βάσει αντιληπτικής αξιολόγησης. Η συγκεκριμένη κλίμακα βαθμολογεί το βαθμό σοβαρότητας του φωντικού προβλήματος (Grade=G), την τραχύτητα της φωνής (Roughness=R), την διαφυγή αέρα από τη γλωττίδα (Breathness=B), την αδύναμη φωνή (Asthenia=A) και την υπερβολική προσάθεια/ζορισμένη φωνή (Strain=S). Κάθε παράμετρος βαθμολογείται σε κλίμακα από 0 -

φυσιολογική έως 4 - υπερβολική. Τα αποτελέσματα παρατίθενται στον κάτωθεν πίνακα 4.

#### **Πίνακας 4**

	G	R	B	A	S	Voice Handicap Index
1.	3	1	1	3	2	*
2.	2	0	1	2	1	0
3.	3	1	2	3	2	*
4.	3	3	0	0	0	4

Το υποκείμενο 1 παρουσίασε υγρή φωνή με “ρευστού ήχου” βραχνότητα. Ταυτόχρονα η φωνή ήταν αναπνευστική, αδύναμη και λεπτή ενώ ορισμένες φορές ακουγόταν πνιχτή.

Το υποκείμενο 2 εμφάνισε αστάθεια στη φωνή και μονοτονία στην ένταση καθώς δεν διέθετε τη φυσιολογική ποικιλία αυτής.

Το υποκείμενο 3 διέθετε έντονο τρέμουλο φωνής με αρκετές αστάθειες. Επίσης, όπως και το υποκείμενο 1, παρουσιάστη υγρή, με “ρευστού ήχου” / γάργαρη βραχνότητα με συνεχής αναπνευστικότητα και αδυναμία. Παράλληλα, σημειώθηκε εξελικτική ελάττωση της έντασης.

Το υποκείμενο 4 είχε υπερβολικά δυνατή φωνή αλλά και τραχύτητα, σκληρότητα και οξύτητα σε αυτήν.

Ο τόνος της φωνής του υποκειμένου 1 ακουγόταν συνεχώς πολύ χαμηλός για την ηλικία για το φύλο του υποκειμένου. Η φωνή χαρακτηρίστηκε από μονοτονικότητα/μονο-ύψος και δεν διέθετε φυσιολογικό τόνο και κλιτές αλλαγές. Έτεινε να παραμένει σε ένα επίπεδο τόνου. Ταυτόχρονα εμφανιζόταν μονοτονία στην ένταση, αφού δεν διέθετε την φυσιολογική ποικιλία αυτής.

Το υποκείμενο 3, παρόμοια με το υποκείμενο 1, διέθετε φωνή με έντονη μονοτονικότητα/μονο-ύψος χωρίς τον φυσιολογικό τόνο και τις επαρκείς αλλαγές. Παράλληλα εμφάνισε μονοτονία στην ένταση χωρίς ποικιλία.

#### 5.5.4 Περιγραφή εικόνας

Για την αξιολόγηση της ομιλίας αλλά και της ικανότητας περιγραφικού λόγου δόθηκε η εικόνα Cookie Theft στους συμμετέχοντες 2 και 4 και στο υποκείμενο 1 δόθηκε εικόνα από το Aphasia Screening test (Whurr, R., 2011).

Παραθέτοντας τις βασικές προτάσεις-στόχους για την εικόνα Cookie Theft και την εικόνα από το Aphasia Screening test, εντοπίζονται τα ακόλουθα στοιχεία στους πίνακα 6α, 6β.

#### Πίνακας 6α

Φράσεις - στόχοι	2.	3.	4.
<i>Γυναίκα / πλένει πιάτα</i>	<input checked="" type="checkbox"/>	*	<input checked="" type="checkbox"/>
<i>Νεροχύτης πλυμμύρισε</i>	<input checked="" type="checkbox"/>	*	<input checked="" type="checkbox"/>
<i>Αγόρι στο σκαμνί / σκαμπό</i>	<input checked="" type="checkbox"/>	*	<input checked="" type="checkbox"/>
<i>Παιδιά κλέβουν μπισκότα</i>	<input checked="" type="checkbox"/>	*	-
<i>Κορίτσι φτάνει μπισκότο</i>	-	*	-
<i>Βάζο πέφτει</i>	-	*	-
<i>Γυναίκα δε το παρατηρεί</i>	-	*	<input checked="" type="checkbox"/>

#### Πίνακας 6β

Φράσεις - στόχοι	1.
<i>Άντρας κοιμάται στην πολυθρόνα</i>	<input checked="" type="checkbox"/>
<i>Παιδί παίζει με αυτοκίνητο</i>	<input checked="" type="checkbox"/>
<i>Γάτα πάει να πιάσει το ψάρι</i>	<input checked="" type="checkbox"/>
<i>Βιβλία πέφτουν στο κεφάλι του άντρα</i>	<input checked="" type="checkbox"/>
<i>Παιδί προειδοποιεί τον άντρα</i>	-



Ο άντρας δε δίνει σημασία

-

### 5.5.5 Ανάγνωση κειμένου “Ουράνιο τόξο”

Κατά την αξιολόγηση της ομιλίας σε 3 από τα 4 υποκείμενα δόθηκε κείμενο προς ανάγνωση. Από αυτή τη δοκιμασία αναγνωρίστηκαν οι αναπνευστικές ομάδες των υποκειμένων, ο μέσος όρος συλλαβών ανά αναπνευστική ομάδα, ο συνολικός χρόνος που χρειάστηκε για την ολοκλήρωση της ανάγνωσης του κειμένου, οι λέξεις ανά λεπτό για κάθε υποκείμενο αλλά και οι συνολικές αναπνοές αυτών κατά την ανάγνωση. Τα στοιχεία αυτά παρουσιάζονται στον πίνακα 7.

#### Πίνακας 7

	Αναπνευστικές ομάδες	Μ.Ο. συλλαβών/α.ο.	sec	Λέξεις/ min	Αναπνοές
1	*	*	*	*	*
2.	15	13,1 συλ/α.ο.	49.09 sec	123,4 λέξεις	14
3.	22	8.7 συλ/α.ο.	68.39 sec	88.6 λέξεις	21
4.	11	17,9 συλ/α.ο.	30,49 sec	198,8 λέξεις	12

Είναι σημαντικό να αναφερθεί ότι το υποκείμενο 3 ολοκλήρωσε την δραστηριότητα με εμφανείς ακανόνιστες παύσεις στην άρθρωση κατά την ανάγνωση.

### 5.5.6 Επανάληψη λέξεων-φράσεων

Κατά την αξιολόγηση δόθηκαν στα υποκείμενα λέξεις προς επανάληψη (3 φορές). Οι λέξεις που δόθηκαν ήταν τρισύλλαβες / πολυσύλλαβες και σταδιακά αυξανόταν η περιπλοκότητα της δομής τους. Ταυτόχρονα δόθηκαν και φράσεις για επανάληψη ώστε να αξιολογηθεί η ακρίβεια στην άρθρωση των υποκειμένων.

Το υποκείμενο 1 ολοκλήρωσε την δοκιμασία αυτή με αργή ομιλία και φανερή αλλοίωση των υπερωϊκών ήχων. Το χαρακτηριστικό που έγινε έντονα αντιληπτό στη συγκεκριμένη δοκιμασία ήταν οι βραδείες διαδοχοκινήσεις του λόγου(όπως και το υποκείμενο 3). Το υποκείμενο 3 υπέδειξε και δυσκολία στην άρθρωση των πολυσύλλαβων και των δομικά σύνθετων λέξεων με ανακρίβεια στα σύμφωνα, ενώ ταυτόχρονα η αργή ομιλία και η χαμηλή ένταση επηρέαζαν την καταληπτότητά του. Τα υποκείμενα 2 και 4 ολοκλήρωσαν την δοκιμασία χωρίς κάποιο παθολογικό εύρημα.

### **5.5.7 Προσωδία**

Τα προσωδιακά χαρακτηριστικά των υποκειμένων παρατηρήθηκαν μέσω αντιληπτικής αξιολόγησης καθόλη τη διάρκεια της εξέτασης. Επίσης έγινε αξιολόγηση μέσω μίας δοκιμασίας κατά την οποία τα υποκείμενα έπρεπε να επαναλάβουν μία φράση, με συγκεκριμένο συναίθημα-στόχο που έθετε ο εξεταστής κάθε φορά.

Το υποκείμενο 1 παρουσίασε ελαφρώς διαταραγμένη προσωδία με ελαφρώς μειωμένο χρωματισμό φωνής ενώ τα υποκείμενα 2 και 4 είχαν άκρως φυσιολογική. Το υποκείμενο 3 παρουσίασε επίπεδη φωνή με έντονη δυσκολία στον χρωματισμό αυτής, μειωμένο επιτονισμό και μεγάλη δυσκολία στην απόδοση των συναισθημάτων επαρκώς.

### **5.5.8 Αντήχηση**

Από το πλαίσιο ομιλίας των υποκειμένων αξιολογήθηκε η ύπαρξη ρινικότητας στη φωνή. Η φωνή του υποκειμένου 1 ακούστηκε ένρνη καθώς μεγάλη ποσότητα αέρα αντηχούσε από τις ρινικές κοιλότητες. Η φωνή του υποκειμένου 3 ακούστηκε υπερβολικά ένρνη καθώς υπερβολική ποσότητα αέρα αντηχούσε από τις ρινικές κοιλότητες. Όσον αφορά το υποκείμενο 2, η φωνή του διέθετε ελαφρά ρινικότητα. Η φωνή του υποκειμένου 4 βρισκόταν σε φυσιολογικά επίπεδα ρινικότητας.

## Κεφάλαιο 6. Ανάλυση αποτελεσμάτων αξιολόγησης και διάγνωση δυσαρθρίας

### 6.1 Υποκείμενο 1 - Υποκείμενο 3

Η *μικτή χαλαρή - σπαστική δυσαρθρία* είναι η πιο συχνή μικτή δυσαρθρία και η μεγαλύτερη πλειοψηφία που πάσχουν από αυτήν, πάσχουν ταυτόχρονα και από ALS, όπως ακριβώς συμβαίνει και στις περιπτώσεις των υποκειμένων 1 και 3. Η διάγνωση της μικτής χαλαρής - σπαστικής δυσαρθρίας στη νόσο αυτή συχνά είναι δυσνόητη και μπορεί ανά διαστήματα κατά τη διάρκεια της νόσου να παρουσιάζεται είτε ως μεμονωμένα χαλαρή είτε ως μεμονωμένα σπαστική.

Η σχέση ανάμεσα στην μυϊκή αδυναμία και στην ανικανότητα ομιλίας σε ασθενείς με ALS δεν είναι απλή ούτε άμεση, καθώς οι ασθενείς αυτοί εμφανίζουν σημαντικά μειωμένη μυϊκή δύναμη, όπως τα υποκείμενα 1 και 3, ακόμα και πριν αυτή γίνει εμφανής στον λόγο, διότι μόνο το 10% των μυϊκών συσπαστικών δυνάμεων στρατολογούνται κατά τη διάρκεια της ομιλίας.

Η διαταραχές στο επίπεδο τόνου, δηλαδή ένας σταθερά χαμηλός τόνος φωνής είναι χαρακτηριστικό της σπαστικής δυσαρθρίας και αποτέλεσμα της αξιολόγησης και των 2 υποκειμένων. Η μονοτονικότητα και η μονή ένταση που παρατηρήθηκαν στα άτομα αποτελούν συνιστώσες και των δύο ειδών δυσαρθρίας. Η φωνητική τραχύτητα στη μικτή χαλαρή - σπαστική δυσαρθρία εμφανίζεται συνήθως με έναν “υγρό” ή “γάργαρο” χαρακτήρα. Αυτό συνήθως συμβαίνει διότι τα υποκείμενα έχουν μειωμένη συχνότητα κατάποσης ή ανεπαρκή εκκαθάριση των εκκρίσεων με αποτέλεσμα κατά τη διάρκεια του λόγου να συμβαίνει στροβιλισμός του σιέλου που έχει συσσωρευτεί.

Μελέτες αναπνοής σε ασθενείς με μικτή δυσαρθρία, κατέγραψαν μειωμένη ζωτική χωρητικότητα και αδυναμία των μυών του θωρακικού τοιχώματος, με αποτέλεσμα αναπνευστικότητα στη φωνή, μικρές φράσεις, ακανόνιστες παύσεις στην άρθρωση και αδυναμία στον βήχα (Putnam AHB, Hixon TJ, 1984).

Συγκεκριμένες κινητικές ανωμαλίες, λόγω συνδυασμένων επιδράσεων των ελλειμάτων σε ανώτερους ή κατώτερους κινητικούς νευρώνες, είναι συμβατές με ανακριβή άρθρωση (Darley FL, Aronson AE, Brown JR., 1975), υπερρινικότητα και βραδείες διαδοχοκινήσεις, χαρακτηριστικά που συνάδουν και με τα δύο υποκείμενα. Επίσης συνάδουν με διαταραχές στον ρυθμό (παθολογικά αργός ρυθμός), που εμφανίζεται μόνο στο

υποκείμενο 3, όπως και με την εξελικτική ελάττωση ή εξασθένηση της έντασης κατά την ομιλία. Το γεγονός ότι οι ασθενείς με ALS είναι ικανοί να αυξήσουν τον ρυθμό ομιλίας έναν του ζητηθεί από τον κλινικό, αλλά ο ρυθμός θα παραμείνει βραδύς σε σχέση με το φυσιολογικό, αποδεικνύει πως ο αργός αυτός ρυθμός δεν αποτελεί προϊόν αντιστάθμισης.

Σε μία έρευνα 300 περιστατικών (Mayo Clinic Department of Neurology, 1998) το 76% παρουσίαζε μειωμένη ευκρίνεια, όπως ακριβώς το υποκείμενο 1 και 3. Ωστόσο είναι σημαντικό να αναφερθεί πως το υποκείμενο 1 είχε σαφώς μεγαλύτερη καταληπτότητα από το υποκείμενο 3, το οποίο αντιμετώπιζε και μεγαλύτερα αρθρωτικά προβλήματα. Οι διαταραχές άρθρωσης είναι κυρίαρχες ως αίτια της μειωμένης ευκρίνειας σε ασθενείς με ALS. Οι ασθενείς μεταξύ τους παρουσιάζουν ποικίλους βαθμούς έκπτωσης ευκρίνειας. Κάποιες αρθρωτικές δυσκολίες, τις οποίες αντιμετωπίζει και το υποκείμενο 3, είναι η δυσκολία στον τρόπο άρθρωσης η ρύθμιση του ύψους της γλώσσας για τα φωνήεντα καθώς και η παραγωγή των τελικών συμφώνων των συλλαβών. Ωστόσο δεν είναι γνωστή η επιρροή της διγλωσσίας, που διαθέτει το υποκείμενο 3, στα αρθρωτικά αυτά λάθη.

Κατά την αξιολόγηση, εμφανής έγινε ο τρόμος φωνής, ο οποίος δεν αποτελεί χαρακτηριστικό της μικτής σπαστικής - χαλαρής δυσαρθρίας, ωστόσο σύμφωνα με παρατήρηση του Aronson (Aronson, 1990) υπάρχει παρουσία ταχέως τρόμου ή πτερυγισμού σε μερικούς ασθενείς με ALS. Ο πτερυγισμός είναι αποτέλεσμα της απουσίας πυροδότητησης των κινητικών μονάδων όταν έχουν προσβληθεί οι μύες του λάρυγγα. Ταυτόχρονα ελλείμματα στους κατώτερους κινητικούς νευρώνες αιτιολογούν τον φωνητικό πτερυγισμό του υποκειμένου 3 και όχι έναν κεντρικό τρόμο ο οποίος αποτελεί συνιστώσα της υποκινητικής δυσαρθρίας.

Τα τρία χαρακτηριστικά που εξυπηρετούν στην διαφοροδιάγνωση αυτού του τύπου δυσαρθρίας και δεν συναντώνται στην μεμονωμένη χαλαρή ή σπαστική είναι τα εξής κυρίως προσωδιακά χαρακτηριστικά. Πρώτον, τα παρατεταμένα μεσοδιαστήματα, δεύτερον τα παρατεταμένα φωνήματα και τρίτον τα ακατάλληλα διαστήματα σιωπής που παρουσιάστηκαν στην αξιολόγηση του πλαισίου ομιλίας του υποκειμένου 3.

Όλες οι παραπάνω δυσκολίες που αντιμετωπίζουν τα υποκείμενα είναι αρκετές ώστε ο συνολικός λόγος τους να προκαλεί την προσοχή λόγω των ασυνήθων χαρακτηριστικών του. Γι' αυτό το λόγο τα υποκείμενα διαθέτουν ολική παραδοξότητα, μία βασική αποκλίνουσα διάσταση της δυσαρθρίας.

Οι ανωμαλίες του στοματικού μηχανισμού που συναντώνται στην ALS παρατηρούνται και σε ασθενείς με χαλαρή ή/ και σπαστική δυσαρθρία. Η σπαστικότητα αυτή επηρεάζει σε επίπεδο δυσφαγίας τα άτομα, καθώς ενδεχομένως θα εμφανίζεται παθολογικό αντανακλαστικό του εμετού, αργές στοματοπροσωπικές κινήσεις, αδύναμος βήχας και ελαττωμένος μυϊκός τόνος προσώπου (Duffy J, 2012). Η δυσφαγία εμφανίζεται στις βάσεις είτε σε ανώτερους είτε σε κατώτερους κινητικούς νευρώνες. Τις παραπάνω δυσκολίες αντιμετωπίζει το υποκείμενο 3 και για αυτό τον λόγο έγινε η τοποθέτηση γαστροστομίας (PEG), η οποία πρέπει να γίνει νωρίς, όταν υπάρχει κίνδυνος προοδευτικής απώλειας βάρους ή εισρόφησης (El Escorial revised, 2009).

Τα αποτελέσματα της αξιολόγησης της κατάποσης του υποκειμένου 1 στο EAT-10 ήταν 18>3, γεγονός που αποδεικνύει τις δυσκολίες που αντιμετωπίζει στην καθημερινότητα σχετικά με τη διαδικασία σίτισης και κατάποσης.

Εξαιτίας της σχέσης της μικτής δυσαρθρίας με βλάβες σε περισσότερα από ένα τμήματα στο νευρικό σύστημα, αναμένεται πως ορισμένοι άνθρωποι με μικτές δυσαρθρίες θα εμφανίζουν γνωστικές διαταραχές. Ωστόσο, η αξιολόγηση των υποκειμένων σε επίπεδο γνωστικών ικανοτήτων δεν υπέδειξε κάποιο παθολογικό εύρημα (Υποκείμενο 1: MoCA 29/30) - Υποκείμενο 3: MoCA: 24/30 & MMSE:26/30).

## 6.2 Υποκείμενο 2

Το υποκείμενο 2 φαίνεται να πάσχει από *χαλαρή δυσαρθρία* καθώς τα αποτελέσματα της αξιολόγησης συνάδουν με τα κλινικά χαρακτηριστικά της χαλαρής παράλυσης. Το υποκείμενο κατά τον στοματοπροσωπικό έλεγχο ανέδειξε μυϊκή αδυναμία και υποτονία καθώς και καθυστέρημένη κίνηση των μυών. Η μυϊκή αδυναμία μπορεί να προκληθεί από μία μυϊκή νόσο, όπως είναι το ALS, όπου η ικανότητα των μυών να συσπώνται χάνεται ή ελαττώνεται.

Τα ευρήματα της αξιολόγησης υπέδειξαν μία ήπια υπερρινικότητα, μειωμένο τόνο και μειωμένη ένταση, τα οποία συνδέονται άμεσα με μονόπλευρη αδυναμία στο πνευμονογαστρικό (X κρανιακό νεύρο) και οδηγούν στην διάγνωση της χαλαρής παράλυσης. Επιπρόσθετα, το υποκείμενο παρουσίασε μία ελαφριά αστάθεια στη φωνή, χαρακτηριστικό το οποίο κατηγοριοποιείται στις αποκλίνουσες διαστάσεις του λόγου που αφορούν τις δυσαρθρίες.

Στη χαλαρή δυσαρθρία δύναται να εντοπιστεί μονόπλευρη βλάβη στο πνευμονογαστρικό κρανιακό νεύρο, με αποτέλεσμα τον μειωμένο τόνο του ατόμου, τη μειωμένη ένταση και έναν ταχύ φωνητικό πτερυγισμό, ο οποίος γίνεται αντιληπτός κατά τη παρατεταμένη εκφορά φωνηέντων, χαρακτηριστικά που απαντώνται στα αποτελέσματα της αξιολόγησης του υποκειμένου. Ταυτόχρονα, το υποκείμενο χρειάστηκε 14 αναπνοές για να φέρει εις πέρας την ανάγνωση του κειμένου, γεγονός που δικαιολογείται από τη χαλαρή παράλυση, καθώς υπάρχει διαρροή αέρα μέσω της ατελούς προσαχθείσας γλωττίδας οπότε οι φράσεις τείνουν να είναι μικρές καθώς διακόπτονται από την ανάγκη για αναπνοή.

Οι αεροδυναμικές μελέτες οι οποίες έχουν διεξαχθεί σε δυσαρθρικά άτομα που εμφάνιζαν αδυναμία στις φωνητικές πτυχές, έχουν εντοπίσει αυξημένες συχνότητες ροής αέρα κατά τη διάρκεια της ομιλίας των ατόμων αυτών. Ίσως το υποκείμενο 2 να αντιμετωπίζει παρόμοια αδυναμία καθώς εξέπνεε μεγαλύτερη από το φυσιολογικό ποσότητα αέρα κατά τον λόγο και η επίδραση ήταν προφανής στα σύμφωνα /s/, /ps/ , όπου η συρρίστικότητά τους ήταν έντονη και παρατεταμένη.

Τα αποτελέσματα του υποκειμένου 2 στον γνωστικό τομέα κρίθηκαν μη φυσιολογικά με σκορ στο MoCA test 19/30 και στο MMSE 10/30 (<25). Η έκπτωση των γνωστικών ικανοτήτων δεν είναι συνήθης στη χαλαρή παράλυση, ωστόσο σε μία έρευνα που διεξήχθη με 47 ασθενείς επισημάνθηκε γνωστική έκπτωση στο 11% αυτών.

Όσον αφορά στην αξιολόγηση δυσφαγίας του υποκειμένου, δεν αναφέρθηκε κάποια αλλαγή στη διαδικασία σίτισης που να την καθιστά επικίνδυνη ή παθολογική.

### **6.3 Υποκείμενο 4**

Το υποκείμενο 4 φαίνεται να πάσχει από *χαλαρή δυσαρθρία*, καθώς τα αποτελέσματα της αξιολόγησης συνάδουν με τα κλινικά χαρακτηριστικά της χαλαρής παράλυσης. Αναλυτικότερα, παρατηρήθηκε στο υποκείμενο αδυναμία μυών με μονόπλευρη αδυναμία στη γλώσσα (XII κρανιακό νεύρο) και εξελικτική αδυναμία με τη χρήση, δηλαδή αποδυνάμωση και επαναφορά με την ανάπαυση, χαρακτηριστικό που παρατηρείται συνήθως στη μυασθένεια Gravis. Επιπρόσθετα, όσον αφορά στους μη ομιλητικούς στοματικούς μηχανισμούς, το υποκείμενο ανέφερε ενόχληση που σχετίζεται με την δυσκαταποσία, επίσης χαρακτηριστικό της χαλαρής δυσαρθρίας ενώ κατά τη διάρκεια της κατάποσης το υποκείμενο τόνισε πως έχει εμφανίσει και ρινική παλλινδρόμηση και γενικότερη δυσφαγία, όπως αποδείχθηκε και στο σχετικό ερωτηματολόγιο EAT-10(23 >3).

Οι βλάβες του άνω λαρυγγικού κλάδου που δεν προσβάλλουν το φαρυγγικό και το παλίνδρομο λαρυγγικό νεύρο προκαλούν ήπιες μεταβολές στη φώνηση (Duffy J., 2012). Στην περίπτωση του υποκειμένου 4, η οποία παρουσιάζει τραχύτητα στη φωνή, ενδεχομένως να παρουσιάζει μονόπλευρη βλάβη, η οποία έχει ως αποτέλεσμα είτε την βραχνάδα είτε την ήπια αναπνευστικότητα και ήπια ανικανότητα μεταβολής του τόνου.

Στο τομέα του λόγου, τα ευρήματα υποστηρίζουν το είδος αυτής της δυσαρθρίας, αφού παρατηρήθηκε προοδευτική αδυναμία των κινήσεων της κάτω γνάθου κατά τη διάρκεια της ομιλίας. Η μεμονωμένη βλάβη το XII κρανιακό νεύρο συχνά αντισταθμίζεται. Όπως ακριβώς συμβαίνει στο υποκείμενο 4, σε έναν βαθμό που επιτρέπει έναν αντιληπτικά φυσιολογικό λόγο καθώς και τις ήπιες αρθρωτικές παραμορφώσεις που δεν επηρεάζουν την ακρίβεια.

Η διάρκεια φώνησης των φωνημάτων /a/ , /s/ , /z/ δεν ήταν φυσιολογική. Η διάρκεια φώνησης του /a/ ήταν <9 sec (4,73 sec) ενώ τα φωνήματα /s/ και /z/ ήταν <15 sec (6,81 sec και 9,47 sec αντίστοιχα), κάτι που δικαιολογείται από την χαλαρή δυσαρθρία αφού περιλαμβάνει αναπνευστικές διαταραχές, καθώς νόσοι όπως είναι η μυασθένεια Gravis και το ALS επηρεάζουν την αναπνοή μέσω αποδυνάμωσης των μυών ή μέσω παρεμβολής στη νεύρωσή τους. Πιθανό είναι, η χαμηλή απόδοση στη δοκιμασία αυτή να είναι απόρροια της συνοσηρότητας με τη Χρόνια Αποφρακτική Πνευμονοπάθεια.

Το υποκείμενο, όπως προαναφέρθηκε, παρουσίασε παθολογικά γρήγορο ρυθμό ομιλίας, γεγονός που αποδεικνύεται από την ανάγνωση κειμένου όπου ο μέσος όρος λέξεων/min ήταν περίπου 199 ενώ τα φυσιολογικά όρια είναι 160-180 λέξεις/min (Calvert & Silverman, 1983). Ο ταχύς αυτός ρυθμός δεν αποτελεί ξεκάθαρο κλινικό χαρακτηριστικό της δυσαρθρίας, ωστόσο εμπεριέχεται στις αποκλίνοσες διαστάσεις του λόγου που συναντώνται στις δυσαρθρίες.

Η γνωστική έκπτωση δεν είναι συνηθισμένη στις χαλαρές δυσαρθρίες, κάτι που δικαιολογεί τη φυσιολογική απόδοση του υποκειμένου στα γνωστικά τεστ MoCA, MMSE.

## ΚΕΦΑΛΑΙΟ 7: Συμπεράσματα - Συζήτηση

Φτάνοντας στο τέλος αυτής της εργασίας, καταλήγουμε σε ορισμένα συμπεράσματα. Οι άνθρωποι που νοσούν από Πλάγια Μυατροφική Σκλήρυνση, έχουν να αντιμετωπίσουν δυσκολίες λόγου, ομιλίας και κατάποσης, με αποτέλεσμα να επηρεάζεται η ζωή τους σημαντικά.

Ένας ενδεδειγμένος έλεγχος στα επίπεδα του λόγου, της ομιλίας και της κατάποσης που επηρεάζονται παθολογικά από τη νόσο, κρίνεται απαραίτητος για τρεις λόγους. Πρώτα, διότι η κλινική εικόνα των ασθενών διαφέρει καθώς η νόσος μπορεί να προκαλέσει βλάβες σε διαφορετικές δομές του εγκεφάλου, μύες και κρανιακά νεύρα. Δεύτερον, επειδή η κλινική εικόνα των ατόμων με ALS διαφοροποιείται καθώς η νόσος εξελίσσεται. Τρίτον, ένας αναλυτικός έλεγχος στις στοματοπροσωπικές δομές, για παράδειγμα, αποτελεί ένα χρήσιμο αξιολογητικό κομμάτι, το οποίο δύναται να ενημερώνει και την νευρολογική ομάδα του ασθενή. Ως αποτέλεσμα η διεπιστημονική αντιμετώπιση των συμπεριφορών των ατόμων και η σφαιρική εικόνα, θα βοηθήσει ακόμη περισσότερο τα άτομα και θα οδηγήσει αναπόφευκτα σε διαγνώσεις, οι οποίες είναι ο θεμέλιος λίθος για αντισταθμιστικά προγράμματα, εναλλακτικούς τρόπους σίτισης και επικοινωνίας, όπου αυτά κριθούν απαραίτητα, προκειμένου η ζωή των ατόμων να βρίσκεται στο καλύτερο δυνατό λειτουργικό και επικοινωνιακό επίπεδο.

Από την εμπειρία αυτής της πτυχιακής εργασίας είναι προφανές πως απαιτείται ένα σταθμισμένο πρωτόκολλο για τα άτομα με ALS. Υπάρχουν ήδη αξιόλογα πρωτόκολλα, τα οποία ξεκινούν με τον έλεγχο της λειτουργίας των κρανιακών νεύρων και χρησιμοποιούν νευροαπεικονιστικές μεθόδους για την διάγνωση της νόσου. Σε αυτά περιλαμβάνονται και εργαλεία, όπως είναι η βιντεοακτινοσκόπηση, το ερωτηματολόγιο EAT-10 και δοκιμασίες κατάποσης για την αξιολόγηση αυτής. Η αντιληπτική - ακουστική αξιολόγηση περιέχεται ακόμη με ασκήσεις διαδοχικής κίνησης και αναπνοής, που αποσκοπούν στην αξιολόγηση της δυσαρθρίας. Όλα τα παραπάνω, σε συνδυασμό με επιπρόσθετες δοκιμασίες, αποτελούν σημαντικά εργαλεία για τους επιστήμονες που ασχολούνται με τη νόσο του ALS.

Ιδανικά στο μέλλον, τα πρωτόκολλα αυτά θα αποτελούσαν ακόμη μεγαλύτερη βοήθεια για τους κλινικούς, εφόσον ήταν εύκολα προσαρμόσιμα στις ανάγκες του εκάστοτε ασθενή, με αποτέλεσμα να αξιολογούνται συντομότερα ορισμένοι τομείς άθικτων περιοχών και να υπάρχει εξοικονόμηση χρόνου, καθώς τα άτομα που αξιολογούνται συχνά φθάνουν



στο αίσθημα της κόπωσης κατά τη διάρκεια του ελέγχου. Όπως παρατηρήθηκε από την δική μας αξιολόγηση, τα άτομα ένιωθαν κούραση περίπου στα 30 λεπτά.

Το χρονικό όριο αυτό στάθηκε περιοριστικός παράγοντας και στις αξιολογήσεις που παρουσιάστηκαν σε αυτή τη πτυχιακή εργασία. Μία πιο αναλυτική αξιολόγηση των προβλημάτων κατάποσης - δυσφαγίας που αντιμετωπίζουν τα υποκείμενα, θα θεωρούνταν ο ιδανικός στόχος. Θα μπορούσαν επίσης να χορηγηθούν ερωτηματολόγια που ελέγχουν την σοβαρότητα και την εξέλιξη της νόσου συγκεκριμένα, όπως είναι το Oral Secretion Scale(OSS), ALSFRS-R score και Center for Neurologic Study, Bulbar Function Scale (CNS-BFS).

## Βιβλιογραφικές αναφορές

- Καμπανάρου,Μ. (2007) Διαγνωστικά Θέματα Λογοθεραπείας. Αθήνα: Εκδόσεις Έλλην.
- Χρόνη, Ε.; ΠΡΩΤΟΚΟΛΛΟ ΘΕΡΑΠΕΙΑΣ ΚΑΙ ΠΑΡΑΚΟΛΟΥΘΗΣΗΣ ΑΣΘΕΝΩΝ ΜΕ ALS. Μονάδα νευρομυϊκών παθήσεων.
- Aronson AE: Clinical voice disorders, New York, 1990, Thieme.
- Duffy,J. (2012) Νευρογενείς Κινητικές Διαταραχές Ομιλίας: Υποστρώματα,Διαφορική Διάγνωση & Αντιμετώπιση (Γ.Νάσιος & Μ.Ιγνατίου, Επιμ.) Λευκωσία: BROKEN HILL Publishers LTD.
- Baehr,M. & Frotscher,M. (2009) Duus Εντοπιστική Διάγνωση στη Νευρολογία (Σ.Βασιλοπούλου, Μτφ.) Αθήνα: Ιατρικές Εκδόσεις Κωνσταντάρας.
- Crary,M. & Groher,M. (2010) Δυσφαγία Κλινική Αντιμετώπιση σε Ενήλικες και Παιδιά (Η.Παπαθανασίου & Β.Παπανικολάου, Επιμ.) Αθήνα: Επιστημονικές Εκδόσεις ΠΑΡΙΣΙΑΝΟΥ.
- Darley FL, Aronson AE, Brown JR: Motor speech disorders, Philadelphia, 1975, WB Saunders.
- Gordon PH, Cheng B, Katz IB, et al. The natural history of primary lateral sclerosis. Neurology 2006; **66**: 647–53
- Mayo Clinic Department of Neurology: Mayo Clinic examinations in neurology, ed 7, St Louis, 1998, Mosby.
- Murphy J. Communication strategies of people with ALS and their partners. Amyotroph Lateral Scler Other Motor Neuron Disord. 2004;5:1216.
- Putnam AHB, Hixon TJ: Respiratory kinematics in speakers with motor neuron disease. In Mcneil MR, Rosenbek JC, Aronson AE, editors: The dysarthrias: physiology, acoustics, perception, management, San Diego, 1984, College - Hill Press.
- Roth,F. & Worthington,C. (2016) Εγχειρίδιο Λογοθεραπείας (Ν.Τρίμμη & Ν.Ζιάβρα & Μ.Νησιώτη, Επιμ.) Λευκωσία: BROKEN HILL Publishers LTD.
- Thomasma,D. & Kushner,T. (2007) Ιατρική Ηθική και Δεοντολογία (Α.Αντωνίου & Σ.Τριανταφυλλίδου, Επιμ.) Αθήνα: Επιστημονικές Εκδόσεις ΠΑΡΙΣΙΑΝΟΥ.

El esocial revised and Awaji :Brooks, Amyotroph Lateral Scler Other Motor Neuron Disord 2000; Carvalho, Amyotroph Lateral Scler, 2009.

Kiernan C.M. , Vucic S., Cheah C.B. , Turner R.M. , Eisen A., Hardiman O., Burrell J.R. , Zoing M.C. (2011, February 7), Amyotrophic lateral sclerosis.

Printza A., Goutsikas C., Triaridis S., Kyrgidis A., Haidopoulou K. ,Constantinidis J. , Pavlou E. (2019), Dysphagia diagnosis with questionnaire, tongue strength measurement and FEES in patients with childhood-onset muscular dystrophy.

Printza A., Kyrgidis A., Pavlidou E. , Triaridis S. , Constantinidis J. (2018, May 14), Reliability and Validity of the Eating Assessment Tool-10 (Greek adaptation) in neurogenic and head and neck cancer-related oropharyngeal dysphagia.

Tomik B. , Guiloff J.R. (2010, February 26), Dysarthria in amyotrophic lateral sclerosis, A review.

Wijesekera C.L. ,Leigh N.P. (2009, February 3), Amyotrophic lateral sclerosis.

Yunusova, Y.,Plowman, E., Green, J., Barnett, C., Bede, P. (2019). Clinical measures of Bulbar Dysfunction in ALS. Frontiers in Neurology.

Bulbar ALS (χ.χ), Ανακτήθηκε 2 Μαΐου 2020 από το Amyotrophic lateral sclerosi, Society of Canada: <https://als.ca/wp-content/uploads/2017/02/BulbarALS-English.pdf>

MDA Hellas (χ.χ), Ανακτήθηκε 2 Μαΐου 2020 από το MDA Hellas:

<https://mdahellas.gr/plagia-myatrofiki-sklirynsi-als/>

Πετροπούλου, Π. Πετράκου, Γ.Ε. Παναγιώτου, Σ.Δ. (2019). Πολυπλοκότητα αφήγησης και περιγραφής εικόνας σε υγιή ενήλικο πληθυσμό :πιλοτική έρευνα (Πτυχιακή εργασία). Τεχνολογικό Εκπαιδευτικό Ίδρυμα, Πάτρα.

## ΠΑΡΑΡΤΗΜΑΤΑ

Aphasia Screening test (AST), A Multi-Dimensional Assessment Procedure for Adults with Acquired Aphasia, Whurr R., 2011.

Belafsky PC, Mouadeb DA, Rees CJ, Pryor JC, Postma GN, Allen J and Leonard RJ. Validity and reliability of the Eating Assessment Tool (EAT-10) Ann Otol Rhinol Laryngol 117: 919-924,2008; Μτφρ Printza et al..

Boston Cookie Theft picture, Boston Diagnostic Aphasia Examination (BDAE), Goodglass & Kaplan, 1972.

Mini-mental State Examination (MMSE), Folstein, Folstein & Mchugh, 1975

Montreal Cognitive Assessment (MoCA), Z. Nasreddine, MD. 2004 (Επιμέλεια-Μετάφραση: Κουντή Φ., Τσολάκη Μ., 2006).

Voice Handicap Index (VHI), Jacobson et al. ,1997 (Μτφρ: Helidoni, Murry, Moschandreas, Lionis, & Velegrakis, 2010).