



ΤΕΧΝΟΛΟΓΙΚΟ ΕΚΠΑΙΔΕΥΤΙΚΟ ΙΔΡΥΜΑ ΔΥΤΙΚΗΣ ΕΛΛΑΔΑΣ

ΣΧΟΛΗ ΕΠΑΓΓΕΛΜΑΤΩΝ ΥΓΕΙΑΣ & ΠΡΟΝΟΙΑΣ

ΤΜΗΜΑ ΦΥΣΙΚΟΘΕΡΑΠΕΙΑΣ

ΠΤΥΧΙΑΚΗ ΕΡΓΑΣΙΑ

**Ο ΡΟΛΟΣ ΤΗΣ ΘΕΡΑΠΕΥΤΙΚΗΣ ΑΣΚΗΣΗΣ ΣΕ
ΑΣΘΕΝΕΙΣ ΜΕ ΜΥΟΠΑΘΕΙΑ**

**THE ROLE OF THERAPIC EXERCISE IN
PATIENTS WITH MYOPATHY**

ΣΠΟΥΔΑΣΤΡΙΕΣ:

ΓΙΑΚΕΡ ΠΑΜΕΛΑ Α.Μ 1300

Elona Banagjis Α.Μ 1500

ΕΠΙΒΛΕΠΩΝ ΚΑΘΗΓΗΤΗΣ: κ. ΘΕΟΔΩΡΙΤΣΗ ΜΑΡΙΝΑ

ΑΙΓΙΟ-2016

ΕΥΧΑΡΙΣΤΙΕΣ

Εκφράζουμε τις θερμές ευχαριστίες, προς την κυρία Θεοδωρίτση Μαρίνα, επιβλέπουσα καθηγήτρια της πτυχιακής εργασίας για την πολύτιμη βοήθεια και καθοδήγηση που μας παρείχε. Επίσης θέλαμε να ευχαριστήσουμε τους καθηγητές-τριες της σχολής μας για τις γνώσεις που μας πρόσφεραν καθόλη την διάρκεια των σπουδών μας. Τέλος ένα μεγάλο ευχαριστώ στις οικογένειες μας που είναι πάντα δίπλα μας και μας στηρίζουν.

ΠΡΟΛΟΓΟΣ

Ένας σοφός άνθρωπος θα πρέπει να θεωρεί ότι η υγεία είναι το σπουδαιότερο της ανθρώπινης ευλογίας. Η φυσική θεραπεία, που είναι γνωστή σε ορισμένες χώρες ως φυσικοθεραπεία, είχε τις απαρχές της στην εποχή των αρχαίων Ελλήνων. Κατάλαβαν ότι η ικανότητα να κινηθούν αποτελεί ζωτικό στοιχείο για την υγεία και την ευεξία και σήμερα η φυσικοθεραπεία αποτελεί ουσιαστικό μέρος των υπηρεσιών υγείας σε όλο τον κόσμο.

Ο ρόλος του φυσικοθεραπευτή περιλαμβάνει την αναγνώριση, αξιολόγηση και την θεραπεία ή την βελτίωση μιας κινητικής δυσλειτουργίας. Πολλές είναι οι παθήσεις που μπορούν να επηρεάσουν την κινητικότητα του ανθρώπου, μια από αυτές είναι η μυοπάθεια.

Η μυοπάθεια είναι μια μυϊκή πάθηση στην οποία οι μυϊκές ίνες δεν λειτουργούν για κάποιον από τους πολλούς υπάρχοντες λόγους, με αποτέλεσμα να υπάρχει μυϊκή αδυναμία ως κύριο σύμπτωμα. Οι ασθενείς με μυοπάθεια έχουν αναγκή διαφορετικού τύπου αποκατάστασης κατά τη διάρκεια της ζωής τους. Το μεγαλύτερο μέρος της αναγκαίας ενίσχυσης θα χορηγηθεί μέσω φυσικοθεραπείας. Ο στόχος της φυσικοθεραπείας είναι η διατήρηση της κινητικότητας και της ανέσης των ασθενών, καθώς η φυσικοθεραπεία θα γίνει μέρος της καθημερινότητας τους.

Διάφορες έρευνες έχουν αποδείξει ότι ένα πρόγραμμα φυσικοθεραπείας με ασκήσεις ελαστικότητας, και ενδυνάμωσης καθώς και αερόβια άσκηση μέτριας έντασης, βελτιώνει την μυϊκή δύναμη των ασθενών με μυοπάθεια χωρίς να προκαλέσει περαιτέρω βλάβη, επίσης βοηθάει στην βελτίωση της καρδιοαναπνευστικής και καρδιοαγγειακής ικανότητάς τους. (Phillips, et al 2000)

Η παρούσα πτυχιακή εργασία, η οποία βασίζεται σε ανασκόπηση, επικεντρώνεται στη θεραπευτική άσκηση σε ασθενείς με μυοπάθεια.

ΠΕΡΙΛΗΨΗ

Η μελέτη αναφέρεται σε παθήσεις του μυϊκού συστήματος, οφειλόμενες σε διάφορα αίτια, τα οποία συχνότερα είναι κληρονομικής, μεταβολικής και φλεγμονώδους φύσεως. Η συμπτωματολογία κυρίως είναι η μυϊκή αδυναμία, κόπωση και μυϊκά άλγη, αλλά μπορεί να εμφανιστούν άλλα συμπτώματα όπως είναι η υπερτροφία, ψευδοϋπερτροφία, μυαλγίες, κράμπες και μυοτονία ανάλογα το είδος της μυοπάθειας. Τα αίτια ποικίλλουν και αναφέρονται σε κληρονομικά και επίκτητα, στις κληρονομικές παθήσεις συντάσσονται οι μυϊκές δυστροφίες (Duchenne, Becker, distal, κ.α), οι μυοτονίες (N.steinert, N Thomsem, κ.α), οι μεταβολικές μυοπάθειες (διαταραχή του γλυκογόνου, του μεταβολισμού, κ.α), συγγενείς μυοπάθειες (central core disease, κ.α), καθώς και οι μιτοχονδριακές μυοπάθειες.

Στις επίκτητες μυοπάθειες αναφέρονται οι ενδοκρινικές μυοπάθειες (θυρεοειδούς, υπόφυσης, κ.α), οι φλεγμονώδεις μυοπάθειες (πολυμυοσίτιδα, δερματομυοσίτιδα) και τέλος οι τοξικές μυοπάθειες. Όσο αφορά την παθογένεια ο μηχανισμός βλάβης των μυών είναι διαφορετικός ανάλογα με το αίτιο, για παράδειγμα το αίτιο της κληρονομικής μυοπάθειας εντοπίζεται σε βλάβες γονιδίων.

Σε ασθενείς με μυοπάθεια, η θεραπεία βασίζεται σε προγράμματα φυσικής αποκατάστασης, και στοχεύουν συντήρησης της καρδιοαναπνευστικής λειτουργίας, βελτίωση λειτουργίας των ασθενών για καλύτερη ποιότητα ζωής και ορισμένες μυοπάθειες αντιμετωπίζονται με συνδυασμό φαρμάκων και ενός ήπιου προγράμματος αποκατάστασης.

ΚΑΤΑΛΟΓΟΣ ΕΙΚΟΝΩΝ

Εικόνα 1: Οι κυρίαρχες αλλοιώσεις για την κάθε μια από τις πιο συχνές μορφές δυστροφίες .

(Πηγή: <http://www.meeidikhmatia.gr/2012/09/muscle-dystrophy.html>) (σελίδα 5)

Εικόνα 2: Μυϊκή δυστροφία τύπου Duchenne με σκολίωση (Πηγή <http://comd281-summerwiki.wikispaces.com>) (σελίδα 9)

Εικόνα 3: Distal δυστροφία όπου δείχνει παραμορφώσεις στα κάτω άκρα και στα άνω άκρα περιφερικών μυών (Πηγή <http://www.ijpmonline.org/articles/2011/54/2/images>) (σελίδα 13)

Εικόνα 4 : έχουμε 2 εικόνες στην πρώτη έχουμε ένα φυσιολογικό κύτταρο και στην δεύτερη έχουμε ένα κύτταρο με τη νόσο Pompe όπου τα μυϊκά κύτταρα ομαδοποιούνται σε δεμάτια, κάθε κύτταρο αποτελείται από ζώνες μυϊκών ινών, το γλυκογόνο συσσωρεύεται στο λυσοσώματιο που βρίσκεται μέσα στο μυϊκό κύτταρο, αυτό έχει σαν αποτέλεσμα τη διογκώση των λυσοσωμάτων γεγονός ότι προκαλεί βλάβη στο μυϊκό κύτταρο (νοσος Pompe) (Πηγή http://quest.mda.org/files/images/Quest_News/GlycogenBuildup.jpg) (σελίδα 15)

εικόνα 5 : α) σύνδρομο Thomsens σε ένα παιδί όπου παρουσιάζει μυϊκή αδυναμία και μυοτονία β) μυοτονική δυστροφία σε έναν ενήλικα με χαρακτηριστικά προσώπιο με μετωπιαία αλωπεκία, αμφοτερόπλευρη βλεφαρόπτωση και αδυναμία μυών προσώπου, και ανέκφραστο πρόσωπο. (Πηγή <https://netterimages.com/images/vpv/000/000/008/8165-0550x0475.jpg>) (σελίδα 18)

εικόνα 6 : Νεμαλίνη μυοπάθεια α) βρέφος με υποτονία, αδυναμία στήριξης κορμού και κεφαλής, με αναπνευστικά προβλήματα β) εφήβη κοπέλα με χαρακτηριστικά ήπιας μορφής αδυναμίας με προοδευτική εμφάνιση σκολίωση. (Πηγή <https://www.netterimages.com/images/vpv/000/000/008/8166-0550x0475.jpg>) (σελίδα 20)

εικόνα 7 : Σοβαρή πτώση του βλεφάρου και σοβαρή μείωση των οφθαλμικών κινήσεων σε έναν ασθενή με σύνδρομο Kearns sayre/εξωτερική οφθαλμοπληγία (πηγή https://www.dovepress.com/cr_data/article_fulltext/s74000/74179/img/OPTH-74179-F01.jpg) (σελίδα 23)

εικόνα 8 : Δερματομυοσίτιδα α) δυσκολία του ασθενή στο κάθισμα πάνω σε μια καρέκλα λόγω αδυναμίας μυών κάτω άκρων β) αδυναμία μυών του άνω άκρων που οδηγεί σε δυσκολία στον ασθενή στο χτένισμα των μαλλιών του γ) οίδημα γύρω από τα μάτια του ασθενή δ) δυσφαγία στ) βιοψία όπου δείχνει την ατροφία ενός μύ. (Πηγή www.netterimages.com/s) (σελίδα 27)

εικόνα 9 : Αδυναμία κεντρικών μυών των κάτω άκρων που οδηγεί σε δυσκολία στον ασθενή στο ανέβασμα σκάλας. (Πηγή <https://www.netterimages.com/images/vpn/000/000/060/60992-0550x0475.jpg>) (σελίδα 27)

Εικόνα 10: Παιδί με μυϊκή δυστροφία τύπου duchenne όπου μπορούμε να παρατηρήσουμε την υπερτροφία στο κάτω άκρο, ήπια ιπποποδία, και ήπια πτερυγοειδής ωμοπλάτης. (Σελίδα 40) (πηγή www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC3482409)

Εικόνα 11: Ψευδουπερτροφία στην οπίσθια μοίρα του δελτοειδή μύ σε DMD(πηγή www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC3482409/figure/F1/) (σελίδα 41)

Εικόνα 12: α) Ενήλικας με χαρακτηριστικά μυοτονικής δυστροφίας ανέκφραστο πρόσωπο, μετωπιαία αλωπεκία. β) Κορίτσι τεσσάρων ετών με μυοτονική δυστροφία, ατροφία μαστητήρων μυών και λέπτυνση του κατωτέρου ημίσεος του προσώπου (σελίδα 41) (πηγή <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC3482409/figure/F3/>)

Εικόνα 13: Νεαρή κοπέλα με δυστροφία τύπου πρόσωπο-ωμοπλατοβραχίονια παρατηρείται πτερυγοειδής ωμοπλάτης, και ασυμμετρία ωμοπλάτης (πηγή: <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC3482409>) (σελίδα 41)

Εικόνα 14: Εξέταση μυϊκής δύναμης καμπτήρων του αυχένα σε παιδί με δυστροφία Duchenne (Πηγή: <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC3482409/figure/F8/>) (σελίδα 43)

Εικόνα 15: Έλεγχος δύναμης δελτοειδή μύ (πηγή <https://zandbelt.files.wordpress.com/2012/02/mmt.png>) (σελίδα 44)

Εικόνα 16: αξιολόγηση έκταση του αντίχειρα (πηγή <http://www.osceskills.com/resources/Thumb-abduction.jpg>) (σελίδα 44)

Εικόνα 17: Αξιολόγηση λαγονοψοϊτης μύς (Πηγή <http://sportsdancemedicine.gr>) (σελίδα 45)

Εικόνα 18: φυσιολογικός κύκλος βάδισης (Πηγή:http://www.oandp.org/jpo/library/images/1997_01_010/9110f2.gif) (σελίδα 46)

Εικόνα 19: χήννεια βάδιση, χαρακτηριστικό πρότυπο βάδισης στις μυοπάθειες όπου υπάρχει αδυναμία κεντρικών μυών με ταλαντεύσεις από πλάγιο σε πλάγιο (Πηγή: http://ic.pics.livejournal.com/pooh_kawaii/13926225/1534/1534_original.jpg) (σελίδα 47)

Εικόνα 20 Αξιολόγηση βάδισης σε παιδί με μυϊκή δυστροφία τύπου Duchenne (Πηγή : <http://o.elobot.pl/img/i477.jpg>) (σελίδα 49)

Εικόνα 21: Δοκιμασία Romberg όπου ο φυσικοθεραπευτής αξιολογεί την ισορροπία του ασθενή

(Πηγή: <https://informatics.med.nyu.edu/modules/pub/neurosurgery/Img0047.jpg>) (σελίδα 49)

Εικόνα 22: Εξέταση οπτικών νEURων

(Πηγή : <http://www.osceskills.com/resources/Oculomotor-examination.jpg>) (σελίδα 50)

Εικόνα 23: Α) ζάρωμα του μετώπου, β) κλείσιμο των ματιών, γ) χαμόγελο δ)ο ασθενής γεμίζει τα μάγουλα του με αέρα

(Πηγή : <http://epomedicine.com/wp-content/uploads/2014/05/facial-nerve-examination.p>) (σελίδα 51)

Εικόνα 24 : Χαρακτηριστικό σημείο Gowers σε παιδιά με μυϊκή δυστροφία DMD

(Πηγή: <http://ak0.pinimg.com/736x/de/e0/66/dee066a4b0f9c5c34e8c5827d10f3f02.jpg>) (σελίδα 53)

Εικόνα 25: Αξιολόγηση τενόντια αντανακλαστικά α) βραχιονιοκερκιδικής β) αντανακλαστικό του δικεφάλου γ) αντανακλαστικού του τρικεφάλου δ) αντανακλαστικό του τετρακεφάλου ε) αντανακλαστικό του αχίλλεο τένοντα

(Πηγή:<http://image.slidesharecdn.com/the-neurological-system-2-neurological>) (σελίδα 55)

Εικόνα 26: Σπυρομέτρηση ενός ασθενή

(Πηγή: http://biology-forums.com/gallery/14755_11_11_12_7_25_46_100661572.jpeg (σελίδα 57)

Εικόνα 27: Παθητική διάταση του γαστροκνημίου μυ (αχίλλεο τένοντα)

(Πηγή: <http://calder.med.miami.edu/pointis/images/ankle1.gif>) (σελίδα 61)

Εικόνα 28: αξιολόγηση λαγονοψοϊτης σε παιδί με μυϊκή δυστροφία τύπου DMD

(Πηγή: http://www.runningnews.gr/userfiles/image/arthra/2011_09_28_Vouvoniki) (σελίδα 62)

Εικόνα 29 : Παθητική διάταση του τετρακεφάλου μYός

(Πηγή : http://www.chiro.org/LINKS/GRAPHICS/Quadricept_Stretch.jpg) (σελίδα 63)

εικόνα 30: : Παθητική διάταση του τρικεφάλου μYός

(Πηγή:<http://www.meddean.luc.edu/lumen/MedEd/medicine/pulmonar/phydx/s4b.jpg>) (σελίδα 63)

Εικόνα 31 : Παθητική διάταση του καρπού

(Πηγή: <http://www.massagetoday.com/content/images/benjamin02>) (σελίδα 64)

Εικόνα 32: Αυτοδιάταση του αυχένα, πλάγια διάταση και στροφή του αυχένα

(Πηγή: <http://agiotokos-kappadokia.gr/wp-content/uploads/2015/01/lateral> (σελίδα 64)

Εικόνα 33: Αυτοδιάταση γαστροκνημίου από όρθια θέση ενός παιδιού με DMD

(Πηγή: <http://i.ytimg.com/vi/0ecVd3kNtQ/0.jpg>) (σελίδα 65)

Εικόνα 34: Αυτοδιάταση οπισθίων μηριαίων ενός παιδίου με DMD

(Πηγή: <http://i.ytimg.com/vi/0ecVd3kNtQ/0.jpg>) (σελίδα 65)

Εικόνα 35: Ισομετρική άσκηση τετρακεφάλου για βελτίωση μυϊκής αδυναμίας

(Πηγή <http://www.piskopakis.gr/wp>) (σελίδα 69)

Εικόνα 36: Ενδυνάμωση με ισομετρική ασκήση γλουτιαίων μύων

(Πηγή: <http://www.piskopakis.gr>) (σελίδα 70)

Εικόνα 37: Κάμψη οπισθίων μηριαίων για βελτίωση μυϊκής δύναμης

(Πηγή: <http://www.piskopakis.gr/wp>) (σελίδα 70)

Εικόνα 38: Ενδυνάμωση απαγωγών ισχίου από όρθια θέση

(Πηγή: <http://www.eemmo.gr>) (σελίδα 72)

Εικόνα 39: Άσκηση με λάστιχο για ενδυνάμωση απαγωγών των άνω ακρών

(Πηγή: <http://www.seestudio.gr/>) (σελίδα 72)

Εικόνα 40: Αερόβια άσκηση σε στατικό ποδήλατο για ενδυνάμωση κάτω άκρων

(Πηγή: <http://docplayer.gr>) (σελίδα 75)

Εικόνα 41 Δεξία σκολιώςη σε παιδί με DMD (Πηγή: <http://www.elsevier.es>) (σελίδα 76)

Εικόνα 42: Παδί με ιπποποδία

(Πηγη: <http://www.iator.gr/wp-content/uploads/2011/11/ippopodia.jpg>) (σελίδα 77)

Εικόνα 43: Λειτουργικός νάρθηκας αστράγαλου

(Πηγή : <http://anorthosis.com.gr/images/D/jura-air-walker-AIR-EQUALIZER.jpg>) (σελίδα 78)

εικόνα 44: κάποιες μέθοδοι ανάκτησης της ικανότητας εκτέλεσης απλών δραστηριοτήτων α) ο ασθενής εξασκείται να κοιτάζει για να εντοπίσει έναν στόχο στον τοίχο και ακουμπά σε αυτόν με τα χέρια ενώ βρίσκεται σε όρθια θέση. β)πάνω σε μια καρέκλα ο ασθενής προσπαθεί να ενώσει τα χέρια του μπροστά γ) αυτή η άσκηση είναι για ασθενείς που έχουν αδύναμη και δυσκάμπτη πλάτη δ) προσεγγίζει προς την καρέκλα και προσπαθεί να κάνει άρση στις μύτες και στις πτέρνες των ποδιών προσπαθώντας να κάνει μεταφορά βάρους. (σελίδα 80)

Εικόνα 45: Εκπαίδευση βάρδισης με εμπόδια (Πηγή : <http://www.amsvans.com/blog/wp>) (σελίδα 83)

Εικόνα 46-50: Θέσεις χαλάρωσης για τους ασθενείς (ηπιύπτια-ύπτια, ημηπρηνή-πρηνή θέση. ημικαθιστή-καθιστή θέση, πλάγια θέση)

Πηγές : <http://www.disabled.gr/images> (σελίδες 84-85)

<http://4.bp.blogspot.com/->

<http://4.bp.blogspot.com/->

<http://www.neiyanggong.us/images>

Εικόνα 51: Προκλητός βήχας από τον ασθενή

(Πηγή:<http://3.bp.blogspot.com/V8hPgQ8xvNA/Ts1HMvgJRrI/AAAAAAAAABgA/GgIj5714Dc0/s1600/cough.jp>) (σελίδα 86)

Εικόνα 52: Άσκηση θωρακικής αναπνοής

(Πηγή : <http://www.physiostirixis.gr/usrImages/pathisis/anapnoi.jpg>)(σελίδα 87)

Εικόνα 53: Άσκηση σε ύπτια θέση πάνω σε θεραπευτική μπάλα σε ένα παιδί με DMD

(Πηγή : <http://files.mychildphysiocenter-gr.webnode.gr/200000029-81826827bb/229.jpg>)
(σελίδα 87)

Εικόνα 54: Άσκηση σε πρηνή θέση πάνω σε θεραπευτική μπάλα σε παιδί με DMD

(Πηγή <http://files.mychildphysiocenter-gr.webnode.gr/200000062-cd7c9cfc9e/256.>)
(Σελίδα 87)

ΣΥΝΤΟΜΟΓΡΑΦΙΕΣ

DMD : Μυϊκή δυστροφία duchenne

CK : Κρεατινική Κινάση

BMD : Μυϊκή Δυστροφία Becker

FSHD1 : Προσωπο-ωμοβραχιόνια Μυϊκή Δυστροφία Τυπου I

FSHD2 : Προσωπο-ωμοβραχιόνια Μυϊκή Δυστροφία Τυπου II

EDMD : Μυϊκή Δυστροφία Emery-Dreifuss

LGMD : Ζωνιαία Μυϊκή Δυστροφία

OPDM : Μυϊκή Δυστροφία οφθαλμοφαρρυγική

D.D : Μυϊκή Δυστροφία Distal

PFK : Φωσφοφορουκτοκινάση

CCP : Νόσος κεντρικού πυρήνα

CNS : Κεντροπυρηνική Μυοπάθεια

ETC : Αλυσίδα μεταφοράς ηλεκτρονίων

AZT : Ζιδοβουδίνη

MRS : Μαγνητική τομογραφία

KSS : Σύνδρομο Kearns-sage

MELAS : Μιτοχρονδριακή μυοπάθεια εγκεφαλοπάθεια γαλακτική οξέωση και επεισόδια τύπου εγκεφαλικού (MELAS)

CKP : Κρεατινοφωσφοκίνα

CK : Κρεατινική κινάση

SBE : Εκτίμηση των αερίων αίματος

ΠΕΡΙΕΧΟΜΕΝΑ

ΕΥΧΑΡΙΣΤΙΕΣ	II
ΠΡΟΛΟΓΟΣ	III
ΠΕΡΙΛΗΨΗ	IV
ΚΑΤΑΛΟΓΟΣ ΕΙΚΟΝΩΝ	V
ΣΥΝΤΟΜΟΓΡΑΦΙΕΣ	X
ΕΙΣΑΓΩΓΗ	1
ΚΕΦΑΛΑΙΟ 1	2
ΟΡΙΣΜΟΣ ΜΥΟΠΑΘΕΙΑ	2
ΣΥΜΠΤΩΜΑΤΟΛΟΓΙΑ	2
ΕΠΙΔΗΜΙΟΛΟΓΙΚΑ ΣΤΟΙΧΕΙΑ	2
ΕΙΔΗ ΜΥΟΠΑΘΕΙΑΣ	2
ΚΛΗΡΟΝΟΜΙΚΕΣ ΜΥΟΠΑΘΕΙΕΣ	2
Ορισμός μυοπάθειας	3
1.1 Συμπτώματα μυοπάθειας	3
1.3 Επιδημιολογικά στοιχεία	3
2. Είδη μυοπάθειας	4
2.1 Συγγενείς μυοπάθειας	4
2.1.1 Μυϊκές δυστροφίες	4
2.1.1.1 Η μυϊκή δυστροφία τύπου Duchenne	6
2.1.1.2 Μυϊκή δυστροφία Becker	7
2.1.1.3 Πρόσωπο-ωμό-βραχίονα Μυϊκή Δυστροφία	9
2.1.1.4 Μυϊκή δυστροφία Emery-Dreifuss	11
2.1.1.5 Δυστροφία limb-girdle (LGMD)	11
2.1.1.6 Μυϊκή Δυστροφία Οοφθαλμό-φαρυγγική (OPMD)	11
2.1.1.7 Δυστροφία distal (D.D)	12
2.1.2 Μεταβολική μυοπάθεια	13
2.1.2.1 Διαταραχές του μεταβολισμού του γλυκογόνου	13
2.1.2.2 Ανεπάρκεια φωσφοφρουκτοκινάση (PFK):	15
2.1.2.3 Διαταραχές του μεταβολισμού των λιπιδίων	15
2.1.3 Μυοτονικά σύνδρομα	16
2.1.3.1 Μυοτονική δυστροφία η νόσος Steinert	16
2.1.3.2 Συγγενή μυοτονία (Mc)	17
2.1.3.3 Παραμυοτονία	18
2.1.3.4 Υπερκαλιαιμικής περιοδική παράλυση με μυοτονία	18
2.1.4 Συγγενής Μυοπάθεια	19
2.1.4.1 Νόσος του κεντρικού πυρήνα (CCD)	19
2.1.4.2 Μυοπάθεια των ραβδίων νημαλίνης	19
2.1.4.3 Η κεντροπυρηνική μυοπάθεια (CNS) :	20
2.1.5 Μιτοχρονδριακή μυοπάθεια	20
2.1.5.1 Σύνδρομο Kearns-Sayre/ εξωτερική οφθαλμοπληγία (KSS/CPEO)	22
2.1.5.2 Σύνδρομο Leigh	22
2.1.5.3 Μιτοχρονδριακή μυοπάθεια εγκεφαλοπάθεια γαλακτική οξέωση και επεισόδια τύπου εγκεφαλικού (MELAS)	23
ΚΕΦΑΛΑΙΟ 2	24
ΕΠΙΚΤΗΤΕΣ ΜΥΟΠΑΘΕΙΕΣ	24

ΦΑΡΜΑΚΕΥΤΙΚΗ ΑΝΤΙΜΕΤΩΠΙΣΗ	24
ΧΕΙΡΟΥΡΓΙΚΗ ΑΝΤΙΜΕΤΩΠΙΣΗ	24
ΕΝΖΥΜΑ ΠΟΥ ΣΧΕΤΙΖΟΝΤΑΙ ΜΕ ΤΗΝ ΜΥΟΠΑΘΕΙΑ	24
2.1 Επίκτητες μυοπάθειες.....	25
2.1.1 Φλεγμονώδεις μυοπάθειες.....	25
2.1.2 Οστεοποιός μυΐτιδα	25
2.1.3 Ραβδομύδωση (RM):	26
2.2. Ενδοκρινικές μυοπάθειες	27
2.2.1 Στατίνη μυοπάθεια	27
2.2.2 Γλυκοκορτικοειδή μυοπάθεια	27
2.2.3 Υποθυρεοειδισμός Μυοπάθεια	28
2.2.4 Υπερθυρεοειδισμός	28
2.3 Τοξική μυοπάθεια	29
2.4 Αντιμετώπιση με φάρμακα	29
2.5 Χειρουργική αντιμετώπιση	30
2.6 Ενζυμα που σχετίζονται με την μυοπάθεια	30
ΚΕΦΑΛΑΙΟ 3	32
ΦΥΣΙΚΟΘΕΡΑΠΕΥΤΙΚΗ ΑΞΙΟΛΟΓΗΣΗ	33
3.1 Φυσιοθεραπευτική Αξιολόγηση.....	34
3.1.2 Στόχοι φυσιοθεραπευτικής αξιολόγησης	34
3.2 Υποκειμενική αξιολόγηση	34
3.2.1 Διαφορική διάγνωση μυοπάθειας ανάλογα την ηλικία έναρξης.....	35
3.2.2 Τα συμπτώματα του ασθενή είναι πολύ σημαντικά κατά την αξιολόγηση του ασθενή ...	36
3.3 Αντικειμενική αξιολόγηση.....	38
3.3.1 Επισκόπηση.....	39
3.3.2 Έλεγχος εύρος τροχίας.....	41
3.3.3 Έλεγχος μυϊκής δύναμης.....	42
3.3.4 Κατανομή της μυϊκής δύναμης	43
3.3.5 Αξιολόγηση μυϊκής δύναμης και μυοτομία	44
3.3.6 Αξιολόγηση της βάδισης.....	45
3.3.6.1 Βάδιση ορισμός.....	45
3.3.6.2. Μη φυσιολογική βάδιση	46
3.3.6.3 Χήνεια ή νήσσεια βάδιση.....	46
3.3.6.4 Εξέταση της βάδισης και της ισορροπίας	47
3.3.6.5 Εξέταση σε λειτουργικό επίπεδο.....	48
3.3.6.6 Δοκιμασία Romberg.....	49
3.3.7 Αξιολόγηση κρανιακών νευρών.....	50
3.3.7.1 Έλεγχος οπτικών νευρών II και κινητικό νεύρο	50
3.3.8 Λειτουργική αξιολόγηση.....	51
3.3.8.1 Λειτουργική αξιολόγηση άνω άκρων.....	51
3.3.8.2 Λειτουργική αξιολόγηση κάτω άκρων.....	52
3.3.9 Αξιολόγηση εντώ βάθου τενόντια αντανακλαστικά	53
3.3.10 Αξιολόγηση αναπνευστικών μυών.....	55
ΚΕΦΑΛΑΙΟ 4	58
ΡΟΛΟΣ ΤΗΣ ΘΕΡΑΠΕΥΤΙΚΗΣ ΑΣΚΗΣΗΣ ΣΕ ΑΣΘΕΝΕΙΣ ΜΕ ΜΥΟΠΑΘΕΙΑ ΚΑΙ ΑΠΟΤΕΛΕΣΜΑΤΑ ΑΠΟ ΕΡΕΥΝΕΣ	58
4.1 Ο ρόλος της θεραπευτικής άσκησης	59

4.1.1 Στόχοι φυσικοθεραπείας	60
4.2 Τεχνικές φυσικοθεραπείας	60
4.2.1 Ασκήσεις ελαστικότητας.....	60
4.3 Μέθοδος ιδιοδεκτικής νευρομυϊκής διευκόλυνσης PNF	65
4.3.1 Τεχνικές διάτασης	66
4.3.2 Τεχνικές ενδυνάμωσης.....	67
4.4 Ασκήσεις ενδυνάμωσης	68
4.4.1 Είδη συστολής.....	69
4.5 Αερόβια άσκηση	73
4.5.1 Τα οφέλη της αερόβιας άσκηση είναι	73
4.6 Πρόληψη και διόρθωση κακών στάσεων και μυοσκελετικών παραμορφώσεων	75
4.6.1 Ο κύριος σκοπός είναι η πρόληψη της βράχυνσης των μυών και της αύξησης της παθητικής μυϊκής τάσης μέσω :	75
4.6.2 Ασκήσεις για σκολίωση	76
4.6.3 Ασκήσεις για ιπποπόδια	77
4.6.4 Ασκήσεις για χωνοειδούς θώρακα	77
4.6.5 Εξαρτήματα για τη σωστή στάση στην όρθια θέση, την φόρτιση βάρους, τον έλεγχο του κορμού και τη σωστή τοποθέτηση των ορθώσεων	78
4.7 Εκπαίδευση ισορροπίας	79
4.8 Εκπαίδευση βάδισης.....	81
4.8.1 Ασκήσεις για εκπαίδευση βάδισης.....	81
4.9 Αναπνευστική φυσικοθεραπεία.....	83
4.9.1 Αναπνευστικές τεχνικές	84
Συμπεράσματα.....	93
ΒΙΒΛΙΟΓΡΑΦΙΑ.....	94
ΑΡΘΡΟΓΡΑΦΙΑ	94
Ξένη βιβλιογραφία	103
Ελληνική βιβλιογραφία	104

ΕΙΣΑΓΩΓΗ

Η μυοπάθεια είναι μια πάθηση των μυών όπου ανεξάρτητα από ποικίλες αιτίες συνδεεται με την μυϊκή βλάβη και συχνά εμπλέκονται και άλλα συστήματα οργάνων, προκαλώντας σωματική βλάβη, με αποτέλεσμα να προκύπτουν αρνητικές επιπτώσεις στην κινητικότητα, στην καθημερινή δραστηριότητα της ζωής, την επικοινωνία και την καρδιοαναπνευστική λειτουργία. Η έκταση της λειτουργικής επίδρασης εξαρτάται από τον τύπο της μυοπάθειας που πάσχει ο ασθενής, τον χρόνο για την διάγνωση, τη θεραπεία και τον ρυθμό εξέλιξης και τέλος την ανταπόκριση στην φυσιοθεραπευτική αντιμετώπιση.

Η φυσικοθεραπεία είναι απαραίτητη σε κάθε νευρολογική πάθηση, βοηθώντας τον ασθενή να επιστρέψει στις λειτουργικές και ψυχαγωγικές δραστηριότητες που εκτελούσε πριν νοσήσει. Συμβάλει στην πρόληψη και θεραπεία των αναπνευστικών διαταραχών και οδηγεί σε μια καλύτερη ποιότητα ζωής των ασθενών με μυοπάθεια και των οικογενειών τους (Furlaneto B, et al 2014)

Μια θεραπευτική άσκηση από έναν φυσικοθεραπευτή, είναι πολύ σημαντική παρέμβαση σε ασθενή με μυϊκή αδυναμία και κόπωση, που είναι κοινά χαρακτηριστικά συμπτώματα σε όλες τις μυοπάθειες. Αυτά τα συμπτώματα μπορεί να οδηγήσουν τον ασθενή σε καθιστική ζωή με αποτέλεσμα να εμφανίζονται άλλες αρνητικές επιπλοκές. Η άσκηση μπορεί να αποτρέψει την εξέλιξη της νόσου (Bushby K, et al 2010)

Η παρούσα πτυχιακή εργασία επικεντρώνεται στο ρόλο της θεραπευτικής άσκησης σε ασθενείς με μυοπάθεια, στην επίδραση της στην ποιότητα ζωής, καθώς στην μυϊκή ισχύ και λειτουργική ικανότητα τους.

ΚΕΦΑΛΑΙΟ 1

ΟΡΙΣΜΟΣ ΜΥΟΠΑΘΕΙΑ

ΣΥΜΠΤΩΜΑΤΟΛΟΓΙΑ

ΕΠΙΔΗΜΙΟΛΟΓΙΚΑ ΣΤΟΙΧΕΙΑ

ΕΙΔΗ ΜΥΟΠΑΘΕΙΑΣ

ΚΛΗΡΟΝΟΜΙΚΕΣ ΜΥΟΠΑΘΕΙΕΣ

Ορισμός μυοπάθειας

Η μυοπάθεια ορίζεται ως μια πάθηση του μυός, κατά την οποία οι μυϊκές ίνες δεν λειτουργούν, γεγονός που οδηγεί στην μυϊκή αδυναμία. Με άλλα λόγια πρόκειται για μια κλινική νευρομυϊκή διαταραχή των σκελετικών μυών, με κύριο σύμπτωμα τη μυϊκή αδυναμία λόγω δυσλειτουργίας των μυϊκών ινών. Ο ορισμός της πάθησης αναδεικνύει ότι το κύριο πρόβλημα βρίσκεται εντός του μυός, και συνεπώς δεν πρόκειται για νευροπάθειες ή νεκρογενείς διαταραχές ή και διαταραχές που σχετίζονται με τον εγκέφαλο (Rider & Miller, 2011). Οι μυϊκές κράμπες η δυσκαμψία και οι σπασμοί μπορούν επίσης να σχετίζονται με τη μυοπάθεια. Ανωμαλίες στη δομή των κυττάρων των μυών αλλά και στο μεταβολισμό μπορούν να οδηγήσουν σε διάφορες καταστάσεις αδυναμίας και δυσλειτουργίας. Σε ορισμένες περιπτώσεις, η παθολογία τείνει να αναφέρει καρδιακές μυϊκές ίνες, γεγονός που οδηγεί σε μυοκαρδιοπάθεια (Rider & Miller, 2011).

Η μυοπάθεια μπορεί να προκληθεί από ενδοκρινικές διαταραχές, συμπεριλαμβανομένου του διαβήτη, μεταβολικές διαταραχές, λοίμωξη ή φλεγμονή του μυός, ορισμένη φαρμακευτική αγωγή αλλά και μεταλλάξεις στα γονίδια. Γενικά τα συμπτώματα της μυοπάθειας περιλαμβάνουν μυϊκή αδυναμία των άκρων. Ανάλογα με τον τύπο της μυοπάθειας, μία ομάδα μυών μπορεί να επηρεάζονται περισσότερο από άλλες (Dalakas, 2010).

1.1 Συμπτώματα μυοπάθειας

Τα συμπτώματα της μυοπάθειας μπορεί να διαιρεθούν σε αρνητικά όπου περιλαμβάνουν γενική αδυναμία, κόπωση, αδυναμία άσκησης, μυϊκή ατροφία, και σε θετικά συμπτώματα περιλαμβάνοντας συσπάσεις, μυαλγία, μυϊκή δυσκαμψία και μυοσφαιρινουρία. (Barohn et al, 2014), άλλα το κύριο σύμπτωμα είναι η αδυναμία (Kon-Ping Lin. et,al 2010)

1.3 Επιδημιολογικά στοιχεία

Η μυοπάθεια θεωρείται σπάνια πάθηση των μυών (Sergio Prieto, Josep M. Grau 2009), η πιο συχνή μορφή μυοπάθειας στα παιδιά είναι η μυϊκή δυστροφία Duchenne 1:3, 500 γεννήσεις αρρένων (Bushby, et al 2012), η πιο συχνή δυστροφία σε ενήλικες είναι η μυοτονική δυστροφία, 2 περιπτώσεις ανά 100.000 πληθυσμού ανά χρόνο (Fuller, et.al 2010). Ενώ στις επίκτητες μυοπάθειες η πιο συχνή είναι η μυοσίτιδα σε ασθενείς άνω των 50 ετών 4-9 περιπτώσεις ανά 100.000 πληθυσμού το χρόνο (Prieto & Grau 2009).

2. Είδη μυοπάθειας

Η μυοπάθεια αναφέρεται σε έναν γενικό όρο, ο οποίος διακρίνεται σε αρκετές ομάδες. Ειδικότερα, υπάρχουν δύο μεγάλες κατηγορίες οι συγγενείς και επίκτητες μυοπάθειες.

2.1 Συγγενείς μυοπάθειες

Συγγενείς μυοπάθειες είναι μια ομάδα με νευρομυϊκές παθήσεις των οποίων τα συμπτώματα εμφανίζονται συνήθως κατά τη γέννηση ενός ατόμου ή κατά τη διάρκεια της νηπιακής ηλικίας. Οι λόγοι εμφάνισης και εξέλιξης των συγγενών μυοπαθειών είναι σε γενικές γραμμές άγνωστοι (North, 2008). Ο προσδιορισμός της σωστής γενετικής διάγνωσης ενός ασθενή είναι πολύπλοκη, καθώς μια μετάλλαξη ενός γονιδίου μπορεί να επηρεάσει διαφορετικά ιστολογικά χαρακτηριστικά και διαφορετικές μεταλλάξεις γονιδίων μπορούν να επηρεάσουν το ίδιο ιστολογικό χαρακτηριστικό (Wang, 2012).

Τα κλασικά χαρακτηριστικά των διαφορετικών τύπων συγγενούς μυοπάθειας είναι η μειωμένη μυϊκή δύναμη και η καθυστέρηση της κινητικής ανάπτυξης του ατόμου από τη γέννηση ή την πρώιμη παιδική ηλικία (Ryan 2001, Jungbluth, 2005). Είναι σημαντικό να σημειωθεί ωστόσο ότι υπάρχει μεγάλη διακύμανση των συμπτωμάτων, καθώς ο βαθμός και το εύρος των κλινικών συμπτωμάτων αλλά και η φυσική πορεία των νόσων δεν έχουν γίνει ακόμα καλά κατανοητοί (Wang, 2012).

2.1.1 Μυϊκές δυστροφίες

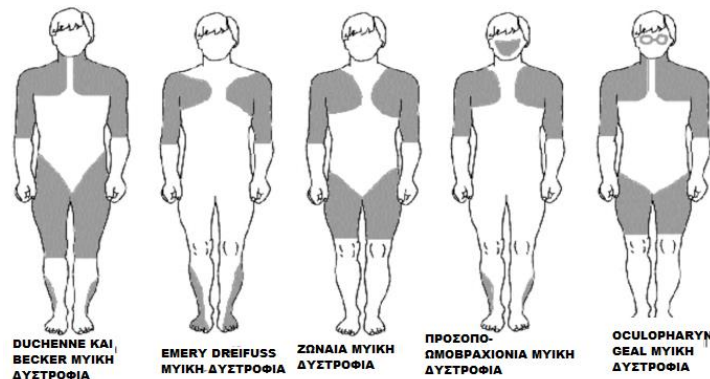
Όταν γίνεται λόγος για μυϊκές δυστροφίες, πρόκειται για ένα σύνολο κληρονομούμενων ασθενειών στις οποίες διάφορα γονίδια είναι υπεύθυνα για τον έλεγχο της μυϊκής λειτουργίας που έχουν υποστεί αλλοιώσεις. Πιο συγκεκριμένα, ο όρος μυϊκές δυστροφίες αποδίδεται σε ένα σύνολο γενετικών παθήσεων στις οποίες εμπλέκονται πρωτίστως οι μύες, η προοδευτική εξασθένιση και αδυναμία των οποίων δημιουργούν χαρακτηριστικές αλλοιώσεις, ορατές σε μικροσκοπικό και μακροσκοπικό επίπεδο (Emery, 2002).

Στις ασθένειες αυτές η ιστολογία των μυών διαφοροποιείται, ενώ συγχρόνως στις διάφορες μορφές τους ποικίλλει το μέγεθος των νευρών, η έκταση της μυϊκής νέκρωσης καθώς επίσης και η ποσότητα του λίπους και του συνδετικού ιστού που περιβάλλει τις προσβεβλημένες περιοχές. Έως σήμερα έχουν αναγνωριστεί πάνω από τριάντα (30) διαφορετικοί τύποι, μερικοί από τους οποίους είναι πολύ σπάνιοι. Η αναγνώριση του κάθε τύπου σχετίζεται με την κλινική εικόνα, τον τρόπο κληρονομικότητας, την ηλικία εμφάνισης, τον τρόπο κληρονομικότητας, την ηλικία

εμφάνισης της νόσου και κυρίως με τις ομάδες μυών που προσβάλλονται. Ωστόσο, τόσο στην έναρξη της νόσου, όσο και στα πολύ προχωρημένα στάδια, είναι δύσκολο να γίνει ακριβής διάγνωση. Αυτό συμβαίνει γιατί στην πρώτη περίπτωση η αρχική εξασθένηση αφορά μια συγκεκριμένη ομάδα μυών που ενδέχεται (X2) να επεκταθεί στη συνέχεια, ενώ στη δεύτερη η εξασθένηση μπορεί να είναι τόσο εκτεταμένη που να μην διαφαίνονται οι χαρακτηριστικές για τον κάθε τύπο αλλοιώσεις. Για διαγνωστικούς σκοπούς οι μυϊκές δυστροφίες έχουν κατηγοριοποιηθεί σε έξι (6) μεγάλες ομάδες, ανάλογα με την έκταση που καταλαμβάνουν οι πρωταρχικές μυϊκές αλλοιώσεις (Emery, 2002). Ειδικότερα, οι κυριότεροι τύποι είναι:

1. Μυϊκή δυστροφία Duchenne (DMD)
2. Μυϊκή δυστροφία Becker (BMD)
3. Μυϊκή δυστροφία Emery-Dreifuss (EDMD)
4. Μυϊκή δυστροφία Limb-Girdle (LGMD)
5. Μυϊκή δυστροφία Facioscapulohumeral (FSH or FSHD)
6. Μυϊκή δυστροφία Oculopharyngeal (OPMD)
7. Μυϊκή δυστροφία Distal (DD)
8. Μυϊκή δυστροφία Congenital

Στην εικόνα 1, διαφαίνονται οι κυρίαρχες αλλοιώσεις για την κάθε μια από τις συνηθέστερες μορφές δυστροφίας



Εικόνα 1: Προσβεβλημένοι μύες στις μυϊκές δυστροφίες
Πηγή: <http://www.meeidikhmatia.gr/2012/09/muscle-dystrophy.html>

2.1.1.1 Η μυϊκή δυστροφία τύπου Duchenne

Η μυϊκή δυστροφία τύπου Duchenne, αποτελεί τη συχνότερη και σοβαρότερη μορφή μυϊκής δυστροφίας. Κληρονομείται με φυλοσύνδετο υπολειπόμενο γονίδιο και εμφανίζεται με συχνότητα 1:3.500 γεννήσεις αρρένων. Το υπεύθυνο γονίδιο εντοπίζεται στο βραχύ σκέλος του Χ χρωμοσώματος (Xp21). Το προϊόν του γονιδίου, η πρωτεΐνη δυστροφίνη, εντοπίζεται στη μεμβράνη των μυϊκών κυττάρων και απουσιάζει στους ασθενείς με δυστροφία Duchenne. Ως αποτέλεσμα, η κυτταρική μεμβράνη των μυϊκών κυττάρων των ασθενών καταστρέφεται και τα μυϊκά κύτταρα συνεχώς νεκρώνονται και αναγεννώνται έως την τελική τους εκφύλιση. Σποραδικώς, μπορεί να συμπεριλαμβάνονται στην έλλειψη και άλλα παρακείμενα γονίδια, όπως αυτό που ευθύνεται για τη συγγενή επινεφριδιακή υποπλασία. Τα θήλεα άτομα είναι συνήθως φορείς της νόσου και μεταδίδουν τη νόσο στην επόμενη γενιά αρρένων. Στο 30% των περιπτώσεων η νόσος οφείλεται σε νέα μετάλλαξη. Πέρα από τις συνέπειες που έχει η απουσία της δυστροφίνης στις μυϊκές ίνες του οργανισμού, υπάρχει η πιθανότητα εμφάνισης νοητικής υστέρησης (IQ < 70 στο 20-30% των περιπτώσεων), λόγω της απουσίας της πρωτεΐνης από τις συναπτικές περιοχές των εγκεφαλικών φλοιικών νευρώνων. Η δυστροφία Duchenne εκδηλώνεται συχνότερα κατά την πρώτη πενταετία της ζωής του ασθενούς. Οι πρώιμες ενδείξεις του νόσου είναι (Mah & Biggar, 2012; Bushby et al., 2010).

1. Εύκολη κόπωση
2. Δυσκολία ανόδου κλιμάκων
3. Βάδιση στα δάχτυλα των ποδιών
4. Λικνιστικός βαδισμός
5. Ανικανότητα στο τρέξιμο

Η μυϊκή αδυναμία εντοπίζεται στα κεντρικά τμήματα των άκρων καθώς και στους μύες της ωμικής και πυελικής ζώνης. Πολύ χαρακτηριστική είναι η από του εδάφους ανάληψη της όρθιας θέσης με αναρρίχηση στα κάτω άκρα (σημείο Gower), καθώς και η ψευδοϋπερτροφία των γαστροκνημίων μυών, λόγω της εναπόθεσης λιπώδους και ινώδους ιστού. Η μυϊκή αδυναμία είναι συμμετρική και προοδευτική με απώλεια της ικανότητας για ελεύθερη βάδιση περίπου στην ηλικία των 10 ετών. Επέρχονται μυοσκελετικές παραμορφώσεις, όπως σκολίωση και λόρδωση. Φυσική κατάληξη είναι ο θάνατος περίπου στην ηλικία των 20 ετών, εξαιτίας της προσβολής του

μυοκαρδίου και των αναπνευστικών μυών και της σταδιακής καρδιοαναπνευστικής κατάρρευσης (Mah & Biggar, 2012; Bushby et al., 2010).

Υπάρχουν αξιόπιστοι έλεγχοι που μπορούν να βοηθήσουν την επίσημη διάγνωση της μυϊκής δυστροφίας τύπου Duchenne. Ο πρώτος και απλούστερος έλεγχος που μπορεί να γίνει, είναι ο έλεγχος των επιπέδων ενός ενζύμου στο αίμα που ονομάζεται Κρεατίνη Κινάση (Creatine Kinase - CK). Το σώμα παράγει αυτό το ένζυμο που κανονικά υπάρχει μέσα στους μυς. Όταν οι μύες εργάζονται κανονικά, τα επίπεδα CK στο αίμα είναι συνήθως χαμηλά. Στην αντίθετη περίπτωση όμως, τα μυϊκά κύτταρα καταστρέφονται, αφήνοντας το περιεχόμενό τους να εισέλθει στο αίμα. Αυτό προκαλεί μια αύξηση στα επίπεδα του CK. Σημειώνεται ωστόσο ότι η μέτρηση των επιπέδων του CK στο αίμα δεν αποτελεί από μόνη της διάγνωση για DMD, αλλά απλώς μια ένδειξη. Έτσι απαιτείται μια πιο επεμβατική μέθοδος που ονομάζεται Βιοψία Μυός. Για να εξακριβωθεί η αιτία της καταστροφής των μυών, συνήθως πραγματοποιείται μια βιοψία μυός. Αυτό απαιτεί την λήψη χειρουργικά ενός μικρού δείγματος μυός και την εξέταση του στο μικροσκόπιο για να εντοπιστεί τι ακριβώς συμβαίνει μέσα στα μυϊκά κύτταρα. Αυτή είναι και η πιο ακριβής μέθοδος διάγνωσης της μυϊκής δυστροφίας τύπου Duchenne (Bushby et al, 2010).

Άλλη μια πιο εξελιγμένη μέθοδος διάγνωσης είναι η εξέταση DNA (από δείγμα αίματος), που είναι και η καλύτερη μέθοδος για να ληφθούν ακριβείς γενετικές πληροφορίες για την μυϊκή δυστροφία τύπου Duchenne. Η εξέταση DNA μπορεί να καταδείξει ακριβώς την μετάλλαξη που μπορεί να είναι πολύ χρήσιμη πληροφορία σε μια μελλοντική γενετική θεραπεία της πάθησης. Αυτό το είδος διάγνωσης γίνεται όλο και πιο διαδεδομένο και θα οδηγήσει σε πιο γρήγορη διάγνωση των μυϊκών παθήσεων (Bushby et al, 2010).

Σημειώνεται ωστόσο πως καθώς η μυϊκή δυστροφία τύπου Duchenne συνιστά μια σχετικά μη κοινή νόσο, αν και τη συχνότερη από τις μυϊκές δυστροφίες, έχει παρατηρηθεί ότι η διάγνωσή της συχνά καθυστερεί, παρά την ανησυχία των γονέων και την παραπομπή του παιδιού για εξετάσεις. Η έγκαιρη διάγνωση καθίσταται εξαιρετικά σημαντική για πολλούς, κυρίως όμως για τη δυνατότητα γενετικής συμβουλευτικής στην οικογένεια πριν γεννηθούν και άλλα παιδιά που να πάσχουν από την ίδια νόσο (Bushby et al, 2010).

2.1.1.2 Μυϊκή δυστροφία Becker

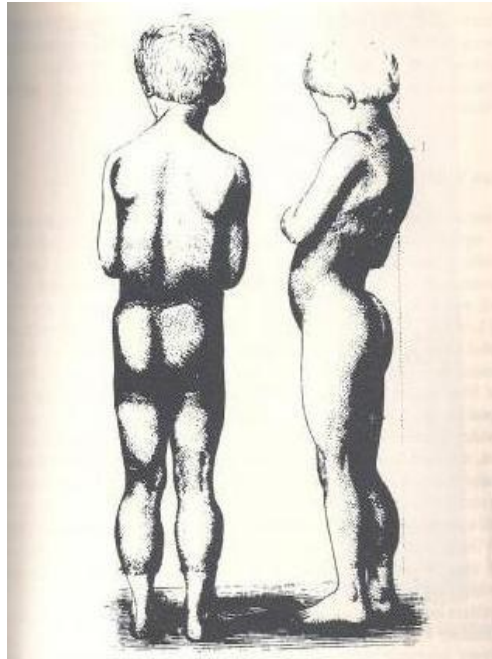
Είναι μια κληρονομική νόσος με ένα αρσενικό πρότυπο κατανομής και μία κλινική εικόνα παρόμοια με την μυϊκή δυστροφία τύπου Duchenne (DMD). Η δυστροφία τύπου Becker είναι

ηπιότερη και η εμφάνιση των συμπτωμάτων σε μεταγενέστερο στάδιο. (Mandac 2011). Η μυϊκή δυστροφία BMD είναι ένα νευρομυϊκό νόσημα που χαρακτηρίζεται από προοδευτική απώλεια της μυϊκής μάζας και αδυναμία λόγω εκφύλισης των σκελετικών λείων και καρδιακών μυών. Η BMD προσβάλλει κυρίως άρρενες με εκτιμώμενη επίπτωση 1/18.000 έως 1/31.000 γεννήσεις αρρένων. Οι γυναίκες είναι συνήθως συμπτωματικές αλλά ένα μικρό ποσοστό των γυναικών φορέων εκδηλώνουν ηπιότερες μορφές της νόσου. Η εμφάνιση της BDM γίνεται συνήθως στην παιδική ηλικία, το πρώτο χαρακτηριστικό σύμπτωμα είναι το περπάτημα με τις μύτες των ποδιών ή εμφάνιση κραμπών που σχετίζονται με άσκηση με ή χωρίς μυσφοαιρινουρία. Καθώς η νόσος εξελίσσεται, η μυϊκή αδυναμία οδηγεί σε λειτουργικές δυσκολίες όπως δυσκολία στο ανέβασμα σκάλας ή στην έγερση από την καρέκλα.

Η κλινική εξέταση δείχνει ψευδοϋπερτροφία των γαστροκνημίων και μπορεί να υπάρχει ατροφία των εγγύς μυών, όπως ο τετρακέφαλος. Υπάρχει συμμετρική και εγγύς μυϊκή αδυναμία, με τα κάτω άκρα να είναι πιο σοβαρά προσβεβλημένα σε σχέση με τα άνω άκρα. Μπορεί να υπάρχουν συγκάμψεις των αρθρώσεων, ιδιαίτερα του Αχίλλειου τένοντα. (Rosaline Q. 2009). Επίσης επηρεάζονται οι μύες του προσώπου, της ομιλίας και της κατάποσης. Η κατάσταση εξελίσσεται αργά και περίπου το 40% των πασχόντων θα χρειαστούν αναπηρική καρέκλα, επίσης στους ασθενείς που εξαρτώνται από την αναπηρική καρέκλα, εμφανίζονται αναπνευστικά προβλήματα λόγω της αδυναμίας των μεσοπλεύριων μυών και του διαφράγματος. Ένα σφάλμα σε ένα συγκεκριμένο γονίδιο (δυστροφίνης) μεταφέρονται στο X χρωμόσωμα που οδηγεί στον σχηματισμό μιας ελαττωματικής πρωτεΐνης σε μυϊκές ίνες. Αυτή η πρωτεΐνη ονομάζεται επίσης δυστροφίνη (Bushby 2002).

Η BMD είναι φυλοσύνδετη υπολειπόμενη νόσος και προκαλείται από ανεπάρκεια της δυστροφίνης, που οφείλεται σε εντός πλαισίου ανάγνωσης ελλείμματα, σε μεταλλάξεις ή διπλασιασμούς στο DMD γονίδιο (Xp21.2). Υποπτευόμαστε την διάγνωση με βάση την κλινική εικόνα, το οικογενειακό ιστορικό και τα εργαστηριακά ευρήματα (αυξημένα επίπεδα κινάσης της κρεατίνης ορού 10-100 πλάσια των φυσιολογικών επιπέδων). Η διάγνωση επιβεβαιώνεται με βιοψία μυός (η οποία δείχνει χαρακτηριστικά δυστροφίας και μειωμένη χρώση δυστροφίνης) ή / και εξέταση DNA για διαταραχές του γονιδίου DMD. Η διαφορική διάγνωση περιλαμβάνει τις ζωνιαίες μυϊκές δυστροφίες, την μυϊκή δυστροφία Duchenne, την κακοήθη υπερθερμία και τις μεταβολικές παθήσεις των μυών, αν η διάγνωση έχει επιβεβαιωθεί με γενετικές εξετάσεις των φορέων, τότε η προγεννητική διάγνωση είναι δυνατή. Η γενετική συμβουλευτική συνιστάται,

καθότι όλες οι κόρες ενός πάσχοντα θα είναι φορείς. Οι φορείς έχουν κίνδυνο 50% να νοσήσουν τα άρρενα τέκνα τους. (Rosaline Q. 2009)



Εικόνα 2

Μυϊκή δυστροφία του τύπου Duchenne και σκολίωση

Πηγή : <http://comd281-summerwiki.wikispaces.com>

2.1.1.3 Πρόσωπο-ωμόπλατοβραχίονα Μυϊκή Δυστροφία

Είναι μια αυτοσωματική νευρομυϊκή διαταραχή, είναι η Τρίτη πιο συχνή μορφή κληρονομικής μυοπάθειας μετά τη δυστροφία Duchenne και την μυοτονική δυστροφία, επηρεάζει 4-5 από 100.000 άτομα με μια συχνότητα 1 στις 20.000 καθιστώντας την ως την πιο συχνή στις δυτικές χώρες (Sinanovic O, 2012). Η ηλικία είναι μεταβλητή με το 95% να είναι συμπτωματική κατά τη δεύτερη δεκαετία επίσης μια ήπια επίδραση του φύλου έχει σημειωθεί από αρκετούς συγγραφείς, οι γυναίκες τείνουν να είναι πιο ασυμπτωματικές με ελαφρώς μεταγενέστερη έναρξη και πιο ήπια εξέλιξη της νόσου (Silvère M et al, 2006). Αιτιολογία: το γονίδιο της FSHD βρίσκεται στο χρωμόσωμα 4q35, εγκαθίσταται ως μερική διαγραφή ενός τμήματος kpn1 που ορίζεται ως D4Z4. Η συστολή της επανάληψης D4Z4 σε ποσοστό μεταξύ 1 και 10 επαναλήψεων συνδέεται με την υποθεμελίωση του DNA και την χαλάρωση της βασικής

δομής της χρωματίνης. Όλα αυτά παρατηρούνται στο 95% των ασθενών με την κλασσική προσωποωμοπλατικοβραχιονία μυϊκή δυστροφία τύπου FSHD1 το υπόλοιπο 5% ανήκει στον τύπο FSHD2 είναι κλινικά ίδια, αλλά με έλλειψη της συρρίκνωσης της επανάληψης D4Z4 στο 4q35 (Statland et al, 2011).

Τα κλινικά συμπτώματα, τα οποία χαρακτηρίζονται από μυϊκή αδυναμία και ατροφία αρχικά στους μύες του προσώπου και της ωμοπλάτης, μετά προχωρούν στους μύες του βραχιονίου που εμφανίζουν μια ασυμμετρία και αργότερα εμπλέκονται οι κοιλιακοί μύες και οι μύες του κάτω άκρου. Η σοβαρότητα της νόσου είναι μεταβλητή και η εξέλιξη της είναι σχετικά αργή. Οι μύες του προσώπου που επηρεάζονται περισσότερο είναι οι μύες που περιβάλλουν τα μάτια και το στόμα. Οι ασθενείς εμφανίζουν ενοχλήσεις της άνω και κάτω γνάθου και στο κλείσιμο των ματιών. Η αδυναμία που εμφανίζεται στο πρόσωπο μπορεί να είναι πολύ λεπτή και μερικές φορές είναι αισθητή από ασυμμετρία των εκφράσεων του προσώπου. Στους μύες της ωμοπλάτης εμφανίζεται μια παραμόρφωση «πτερυγοειδείς ωμοπλάτης» και ασυμμετρία. Η αδυναμία που εμφανίζεται δεν είναι ίδια και στις δυο πλευρές, αδυναμία δικεφάλων και τρικέφαλων μπορεί να παρατηρηθεί από τον ασθενή όταν πάει να ρίξει μια μπάλα και μετά στο σήκωμα των χεριών πάνω από το ύψος της κεφαλής, αλλά ο δελτοειδής μύς παραμένει φυσιολογικός, ίσως επηρεαστεί με την πάροδο του χρόνου (Sinanovic O, 2012). Σε μερικούς ασθενείς μπορεί να εμφανιστούν και καρδιακές διαταραχές όπως αρρυθμίες. Η αδυναμία στους κοιλιακούς μύες προκαλεί μια εξέχων κοιλιά και συμβάλλουν στην οσφυϊκή λόρδωση σαν τελικό στάδιο (Silvere M et al, 2006). Η αδυναμία στους μύες της κνήμης προκαλεί πτώση του άκρου ποδός (droop foot). Οι μύες που επηρεάζονται περισσότερο είναι ο πρόσθιος μηριαίος και ο γαστροκνήμιος (έσω), ο ασθενής παρουσιάζει δυσκολία στην βάρδιση και στο περπάτημα με τις μύτες των ποδιών. Ο ρυθμός εξέλιξης είναι αργός και σταθερός, πολλοί ασθενείς αναφέρουν μια υποτροπιάζουσα πορεία με μεγάλες περιόδους ησυχίας που διακόπτονται από περιόδους ταχείας επιδείνωσης που αφορούν μια συγκεκριμένη ομάδα μυών. Τα επηρεαζόμενα άτομα αναπτύσσουν διάφορους βαθμούς αναπηρίας, με το 20% να είναι καθηλωμένα σε αναπηρική καρέκλα (Silvere M. et al, 2006).

2.1.1.4 Μυϊκή δυστροφία Emery-Dreifuss

Είναι μια σπάνια κληρονομική νόσος που χαρακτηρίζεται από μυϊκή αδυναμία, από ατροφία και συγκάψεις των αρθρώσεων με πρόωμη έναρξη και μυοκαρδιοπάθεια. Η EDMD χαρακτηρίζεται από τρία βασικά συμπτώματα: 1) συγκάψεις του αχίλλειο τένοντα 2) του αγκώνα 3) και άκαμπτη σπονδυλική στήλη. Με έναρξη κατά την παιδική ηλικία και επιδείνωση που οδηγεί σε περιορισμό της άρθρωσης, προοδευτική μυϊκή αδυναμία και εξασθένηση του ασθενή, συνήθως με ωμοπερονιαία κατανομή αλλά αργότερα όλο και πιο διάχυτη και καρδιακές ανωμαλίες στους ενήλικες όπως διαταραχές της καρδιακής αγωγιμότητας, διαταραχές του ρυθμού (Gueneau Lucie et al., 2009). Αποδεικτικό στοιχείο καρδιακής νόσου είναι συνήθως πέραν από την ηλικία των 30 ετών και μπορεί να οδηγήσει σε αιφνίδιο θάνατο και ισχαιμικά επεισόδια που οφείλονται σε εμβολή. Η πορεία και η σοβαρότητα της νόσου διαφέρουν μεταξύ των οικογενειών και μεταξύ των ασθενών της ίδιας οικογένειας (Emery 2002).

Έχουν εντοπιστεί πολλά αιτιολογικά γονίδια που κωδικοποιούν πρωτεΐνες που βρίσκονται παντού, η εμερίνη (EMD: Xq28 και FHL1: Xq26.3) και η λαμίνη για την φυλοσύνθετη μορφή και την λαμίνη A / C (LMNA: 1q21.2). Στις παραλλαγές στα γονίδια SYNE1 και SYNE2 αναφέρθηκαν σε ασθενείς με νόσο παρόμοια με EDMD, η εμερίνη και η λαμίνη είναι πρωτεΐνες της κάψας του πυρήνα. Περίπου 50% των ασθενών δεν φέρουν μεταλλάξεις σε αυτά τα γονίδια κάτι που υποδηλώνει πως και άλλα αιτιολογικά γονίδια μένει να προσδιοριστούν (Gueneau Lucie et al, 2009).

2.1.1.5 Δυστροφία limb-girdle (LGMD)

Είναι μια αυτοσωματική επικρατική δυστροφία, όπου ηλικία έναρξης είναι μεταξύ 10-30 ετών και προσβάλλει τους κεντρομελικούς μύες, χωρίς συμμετοχή του προσώπου, ενώ παρατηρείται ήπια προσβολή (Fuller & Manford, 2010).

2.1.1.6 Μυϊκή Δυστροφία Οοφθαλμό-φαρυγγική (OPMD)

Είναι μια αυτοσωματική επικρατική νόσος η οποία προσβάλλει συνήθως άτομα μεταξύ 30 και 40 ετών. Έχει αναγνωριστεί εδώ και πολλά χρόνια ότι μερικοί ασθενείς με αυτή τη μυϊκή νόσο έχουν ιδιαίτερα προβλήματα με τους μύες γύρω από τα μάτια, αν και άλλα μέρη του σώματος μπορεί επίσης να εμπλέκονται. Τα πιο βασικά συμπτώματα είναι 1) πτώση των βλεφάρων 2) δυσφαγία 3) αδυναμία μυών του προσώπου 4) και σε σπάνιες περιπτώσεις διπλωπία. Υπάρχει προοδευτικός περιορισμός των οφθαλμικών κινήσεων και σε σπάνιες

περιπτώσεις, αυτό μπορεί να οδηγήσει σε διπλωπία. Δυσφαγία, η οποία είναι αρχικά κυρίως για τα στερεά και τα ξηρά τροφίματα, εξελίσσεται αργά και τελικά ακόμη και την κατάποση υγρών, συμπεριλαμβανομένων σιέλου, μπορεί να γίνει ένα πρόβλημα. Αν είναι σοβαρή δυσφαγία, υπάρχει κίνδυνος εισρόφησης (φαγητό, ποτό ή της σιέλου "ακολουθεί λανθασμένο δρόμο» στους πνεύμονες και όχι στο στομάχι), Μετά από πολλά χρόνια, το άτομο μπορεί να αντιλαμβάνεται την αδυναμία των άκρων, πρώτα γύρω από τους ώμους και αργότερα γύρω από τους γοφούς. Αρχικά αυτή η αδυναμία μπορεί να είναι ήπια αλλά χρόνια αργότερα μετά την εμφάνιση των πρώτων συμπτωμάτων μπορεί να είναι πιο σοβαρή (Hilton, 2011).

3.1.1.7 Δυστροφία distal (D.D)

Είναι μια περιφερική μυϊκή δυστροφία (DD), ή άπω μυοπάθεια, είναι το όνομα μιας ομάδας διαταραχών που επηρεάζουν κυρίως άπω μύες (μύες που βρίσκονται στα χέρια και στα πόδια), το κύριο σύμπτωμα είναι η αδυναμία, επίσης μπορεί άλλες ομάδες μυών να προσβληθούν. Ταξινομείται σε :

- **Welander's distal** : Είναι μια αυτοσωματική μυοπάθεια με όψιμη εμφάνιση των ενηλίκων χαρακτηρίζεται από την αργή εξέλιξη της μυϊκής αδυναμίας στους άπω μύες (Malicdan M et al, 2008).
- **Miyoshi distal μυοπάθεια**: Εκφυλιστική κατάσταση που χαρακτηρίζεται από αδυναμία στο κάτω άκρο κυρίως στον γαστροκνήμιο μυ. Τα συμπτώματα και η έναρξη της νόσου μπορεί να είναι μεταβλητή, αλλά οι περισσότεροι ασθενείς συνειδητοποιούν τη δυσκολία στο περπάτημα σε ηλικία μεταξύ 20 και 40 ετών. Στα πρώτα στάδια της νόσου, οι ασθενείς εμφανίζουν μυϊκή ατροφία και αδυναμία στα περιφερικά τμήματα των ποδιών, κυρίως των μυών του γαστροκνημίου και υποκνημιδίου αυτό οδηγεί σε δυσκολία να στέκεται ο ασθενής με τις μύτες των ποδιών. Η νόσος εξελίσσεται γρήγορα με αποτέλεσμα την ατροφία των μυών, η αδυναμία γίνεται πιο εμφανή και μπορεί να επεκταθεί στους εγγύς μύες (Malicdan M. et al, 2008).
- **Nonaka distal μυοπάθεια** : Η ηλικία κατά την έναρξη της νόσου κυμαίνεται από 15 έως 40 χρονών, με μέσο όρο ηλικίας να είναι τα 26 χρόνια. Επηρεάζονται συνήθως οι μύες που βρίσκονται στην πρόσθια επιφάνεια της κνήμης. Το αρχικό σύμπτωμα είναι η διαταραχή της βάδισης, συνήθως με δυσκολία στο ανέβασμα σκαλοπατιών και το τρέξιμο. Επίσης η νόσος είναι ταχέως προοδευτική και καθιστά τους ασθενείς μη περιπατηκούς μεταξύ 26 και 57 χρόνων (Malicdan M. et al, 2008).



Εικόνα 3

Παραμορφώσεις στο α) κάτω άκρο και στο β) άνω άκρων στους άπω μυς

Πηγή:

http://www.ijpmonline.org/articles/2011/54/2/images/IndianJPatholMicrobiol_2011_54_2_350_81636_u3.jpg

2.1.2 Μεταβολική μυοπάθεια

Είναι μια ετερογενής ομάδα διαταραχών που μοιράζονται το κοινό χαρακτηριστικό της ανεπαρκούς παραγωγής κυτταρικής ενέργειας στον μυ. Αυτά ταξινομούνται σε τρεις ομάδες :

- A. Μυοπάθειες από αλλαγές του μεταβολισμού του γλυκογόνου (GSD).
- B. Μυοπάθειες από διαταραχές του μεταβολισμού των λιπιδίων.
- C. Μυοπάθειες που οφείλονται σε ενζυμικές ανεπάρκειες και μιτοχοντριακή αναπνευστική αλυσίδα (Wojtek Rakowicz, 2002).

Οι πρώιμες ενδείξεις της νόσου είναι : δυσλειτουργία των μυών, πρόωρη κόπωση των μυών (επηρεάζονται περισσότερο οι μύες του άνω άκρου), έντονους μυϊκούς πόνους συσπάσεις και ραβδομύοληση, αν και στα νεογνά και τα βρέφη συχνά εμφανίζονται τα συμπτώματα με υποτονία και πολυσυστηματική συμμετοχή (ήπαρ και ο εγκέφαλος) και θάνατος μέχρι την ηλικία των 2 ετών εξαιτίας καρδιακής ανεπάρκειας ή αναπνευστικής ανεπάρκειας (Perez, & Mulas M 2008)

2.1.2.1 Διαταραχές του μεταβολισμού του γλυκογόνου

- *Νόσος του McArdle*

Χαρακτηρίζεται από έλλειψη της φωσφορυλάσης του γλυκογόνου στους μύες, είναι η συχνότερη ανωμαλία που επηρεάζει τον μεταβολισμό των μυών των υδατανθράκων. Η φωσφορυλάση είναι υπεύθυνη για γλυκογενόλυση στα πρώτα στάδια της έντονης άσκησης, έτσι

τα προσβεβλημένα άτομα αναφέρουν κούραση και πόνο μέσα στα πρώτα λεπτά της έντονης δραστηριότητας, άλλα χαρακτηριστικά συμπτώματα που εμφανίζει ο ασθενής είναι μυϊκή δυσκαμψία και μυϊκή αδυναμία. Περίπου των 50% των ασθενών παρουσιάζουν κρίση μυοσφαιρινουρίας η οποία εμφανίζεται μετά από εντατική άσκηση. Στους περισσότερους ασθενείς μπορεί να προκληθεί οξεία νεφρική ανεπάρκεια (Wojtek Rakowicz, 2002).

Οι μύες που επηρεάζονται περισσότερο είναι οι μύες του άνω άκρου και οι μασητήρες μύες, οι περισσότεροι ασθενείς παραπονιούνται από έντονη κόπωση ακόμα και σε καθημερινές δραστηριότητες και δυσανεξία ασκήσης (Perez & Mulas L, 2008). Οι ισομετρικές ασκήσεις που απαιτούν αντοχή, όπως η άρση βαρέων αντικειμένων, ή το να στέκεται το άτομο στις μύτες των ποδιών μπορεί επίσης να προκαλέσει μυϊκή βλάβη. Η σοβαρότητα των συμπτωμάτων της νόσου του McArdle ποικίλλουν μεταξύ των ατόμων και ακόμη και στο ίδιο άτομο κάθε μέρα. Τα συμπτώματα συνήθως βελτιώνονται με γεύμα με υψηλή περιεκτικότητα σε υδατάνθρακες ή γλυκόζη και με αερόβια άσκηση (Keith Stout, 2010).

- ***Νόσος Pompe***

Είναι ένα σπάνιο εξελισσόμενο κληρονομικό νόσημα, αυτοσωματική διαταραχή, όπου υπάρχει ανεπάρκεια παραγωγής του ένζυμου όξινη α-γλυκοσιδάση. Το νόσημα κληρονομείται όταν και οι δυο γονείς έχουν παθολογική βλάβη (μετάλλαξη) στο γονίδιο που είναι υπεύθυνο για την παραγωγή του ενζύμου. Όταν συσσωρεύεται υπερβολική ποσότητα γλυκογόνου στα μυϊκά κύτταρα, αυτά καταστρέφονται και οι μύς δεν μπορούν να λειτουργήσουν σωστά. Επειδή το ένζυμο βρίσκεται στα λυσοσώματα (μικρά σωμάτια που βρίσκονται μέσα στο κύτταρο), η νόσος Pompe συχνά αναφέρεται ως αθροιστικό λυσοσωμικό νόσημα (Priya S et al, 2006). Ταξινομείται σε τρεις κατηγορίες :

- A. Βρεφική νόσος Pompe: είναι η πιο σοβαρή μορφή, η οποία εμφανίζεται σε ηλικία 6 μηνών με συμπτώματα γενικής μυϊκής αδυναμίας, καθυστέρηση κινητικές δεξιότητες, υποτονία, και άλλα συμπτώματα όπως μεγαλοκαρδία, ηπατομεγαλία, και σοβαρά αναπνευστικά προβλήματα, καθυστέρηση φυσιολογής ανάπτυξης, υπάρχει κίνδυνος θνησιμότητας (Ans & Reuser, 2008).
- B. Μη κλασική βρεφική μορφή: εμφανίζεται αργότερα όπου εμφανίζονται συμπτώματα όπως καθυστέρηση κινητικών δεξιοτήτων, μυϊκή αδυναμία, αναπνευστικά προβλήματα, ηπιότερα συμπτώματα και λιγότερη προοδευτική μορφή (Priya S et al, 2006).

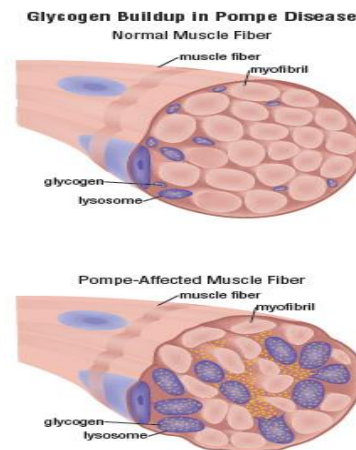
C. Μορφή ενηλίκων: είναι αργά προοδευτική διαταραχή, μπορεί τα πρώτα συμπτώματα να εμφανίζονται στην παιδική ηλικία. Οι ασθενείς εμφανίζουν προοδευτική μυϊκή αδυναμία, μυϊκός πόνος, εύκολη κόπωση και με την πάροδο του χρόνου αναπνευστικά προβλήματα (Ans et al, 2008).

2.1.2.2 Ανεπάρκεια φωσφοφρουκτοκινάση (PFK):

Τα συμπτώματα είναι παρόμοια με την νόσο McArdle, αδυναμία των μυών κατά την έντονη άσκηση, πόνος, κράμπες, μυαλγία και άλλα συμπτώματα όπως ναυτία και εμετός όπου εμφανίζονται πιο συχνά. Έχουμε απουσία ή μείωση της PFK στους μύες η οποία μπορεί να προσδιορίζεται με ιστοχημικές μεθόδους (Wojtek Rakowicz, 2002).

2.1.2.3 Διαταραχές του μεταβολισμού των λιπιδίων

- **Ανεπάρκεια L-Καρνεΐνη:** Η καρνεΐνη είναι υπεύθυνη στην μεταφορά λιπαρών οξέων στα μιτοχόνδρια, τα συμπτώματα που παρουσιάζονται είναι 50% των περιπτώσεων εμφανίζουν προοδευτική μυοκαρδιοπάθεια, εγκεφαλοπάθεια και προοδευτική αδυναμία των μυών (Wojtek Rakowicz, 2002).
- **Ανεπάρκεια L-καρνεΐνη τύπου CPT I:** Τα συμπτώματα εδώ εμφανίζονται μετά από έντονη άσκηση, έχουμε μυαλγίες, αδυναμία μυών, ακαμψία με μυοσφαιρινουρία, τα συμπτώματα επίσης μπορούν να εμφανιστούν με το stress ή το άγχος, καθώς και με το κρύο και τον πυρετό (Keith Stout, 2010).



Εικόνα 4

1)εικόνα φυσιολογικό μυϊκό κύτταρο και 2) εικόνα Νόσος Pompe

Τα μυϊκά κύτταρα (ίνες) ομαδοποιούνται σε δεμάτια. Κάθε κύτταρο αποτελούνται από ζώνες μυϊκών ινιδίων , το γλυκογόνο συσσωρεύεται στο λυσοσωμάτιο που βρίσκεται μέσα στο μυϊκό κύτταρο. Αυτό έχει σαν αποτέλεσμα τη διόγκωση των λυσοσωμάτων γεγονός ότι προκαλεί βλάβη στο μυϊκό κύτταρο

Πηγή : http://quest.mda.org/files/images/Quest_News/GlycogenBuildup.jpg

2.1.3 Μυοτονικά σύνδρομα

Η Μυοτονία είναι η καθυστερημένη χαλάρωση των σκελετικών μυϊκών ινών μετά την εκούσια συστολή των μυών. Οι Ασθενείς με μυοτονία μπορούν να αναφέρουν ανώδυνη μυϊκή δυσκαμψία, αμέσως μετά την έναρξη της μυϊκής δραστηριότητας μετά από μια περίοδο ανάπαυσης. Για παράδειγμα, η αδυναμία να απελευθερώσει το χέρι μετά από μια ισχυρή χειραψία ή προβλήματα στο ανέβασμα σκάλας (Emery, 2001). Τα μυοτονικά σύνδρομα ταξινομούνται σε:

2.1.3.1 Μυοτονική δυστροφία η νόσος Steinert

Είναι η πιο διαδεδομένη μορφή της μυϊκής δυστροφίας με συχνότητα 1 σε 8.000 άτομα σε όλο τον κόσμο. Είναι μια αυτοσωματική επικρατική διαταραχή μιας πρωτεϊνικής κινάσης του μυός, που εμφανίζει ποικιλομορφία ως προς τη βαρύτητα και την ηλικία έναρξης και έχει προοδευτική πορεία. Οι ασθενείς εμφανίζουν κράμπες που εκλύονται με έκθεση στο ψύχος, αδυναμία των άκρων χειρών ή δυσκολία στην αποσύσπαση των δακτύλων. Συνυπάρχει χαρακτηριστικό προσωπείο, με μετωπιαία αλωπεκία, έκδηλη ατροφία των κροταφιδίων και των στερνοκλειδομαστοειδίων, αμφοτερόπλευρη βλεφαρόπτωση και αδυναμία μυών του προσώπου, που καθιστούν το πρόσωπο ανέκφραστο, με εικόνα μυοπάθειας. Η αδυναμία των άκρων είναι πιο έντονη στις άκρες χείρες ενώ συνήθως υπάρχει κατάργηση αντανακλαστικών. Ο ασθενής δεν μπορεί να ανοίξει απότομα τη γροθιά του ούτε να απελευθερώσει το χέρι του μετά από χειραψία. Στις περισσότερες περιπτώσεις έχουμε επιπλοκές όπως διαταραχές της καρδιακής αγωγιμότητας και της αναπνευστικής λειτουργίας (που μπορεί να είναι κίνδυνο για τη ζωή του ασθενή), σακχαρώδη διαβήτη, καταρράκτη, υποθυρεοειδισμό, στείρωση στους άντρες και νοητική καθυστέρηση (Fuller & Manford, 2011). Η βαρύτητα της νόσου συνήθως συσχετίζεται με το μήκος επανάληψης. Η πρώτη εικόνα του μοριακού μηχανισμού της διαταραχής αυτής προήλθε από σύνδεση του στο χρωμόσωμα 19q13.3 (Diane H.Cho et al, 2007).

2.1.3.2 Συγγενή μυοτονία (Mc)

Ανήκει στην ομάδα της μη-δυστροφικής μυοτονίας που προκαλείται από μεταλλάξεις γονιδίου CLCN1, το οποίο κωδικοποιεί ανθρώπινο σκελετικό μυ διάυλος χλωριούχου 1. (Liu XL, Huang XJ et al, 2015) χαρακτηρίζεται από συνεχή μυοτονία και υπερτροφία των μυών με αργή προοδευτικότητα, και αποτελείται από δυο κατηγορίες:

- ***Thomsens Συγγενή Μυοτονία***

Τα συμπτώματα αρχίζουν κατά τη βρεφική ή παιδική ηλικία, οι ασθενείς αναφέρουν ανώδυνη μυϊκή δυσκαμψία στην ενεργοποίηση των μυών μετά την ανάπαυση. Η μυοτονία μπορεί να μειωθεί σε επαναλαμβανόμενες προσπάθειες των μυών, το λεγόμενο φαινόμενο προθέρμανσης. Οι συναισθηματικές εκπλήξεις, το κρύο, και η εγκυμοσύνη μπορούν να επιδεινώσουν τη μυοτονία. Η φυσική εξέταση μπορεί να αποκαλύψει την εμφάνιση της υπερτροφίας των μυών των άνω και κάτω άκρων και των μυών του προσώπου σε ορισμένους ασθενείς. Σε κάποιες περιπτώσεις οι ασθενείς μπορούν να παρουσιάσουν πρόβλημα όταν βρίσκονται σε ύπτια θέση και έρχονται σε καθιστή θέση για αρκετά λεπτά αντανακλώντας μυοτονία σε παρασπονδυλικούς μυς και εγγύς μύες των άκρων (Mankodi, 2008).

- ***Μυοτονία Becker's***

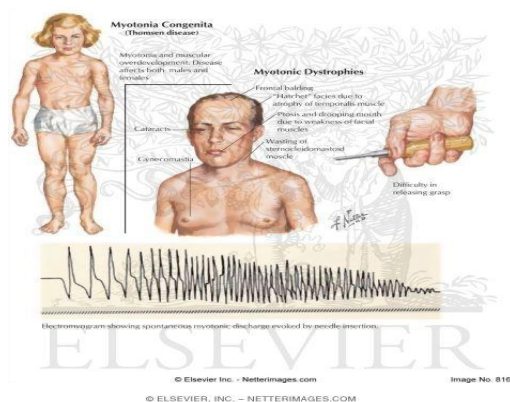
Η κλινική εικόνα είναι παρόμοια με την μυοτονία Thomsen's υπερτροφία των μυών και μυοτονία. Ωστόσο υπάρχουν σημαντικές διαφορές η έναρξη είναι ύπουλη και συνήθως εμφανίζεται μετά την παιδική ηλικία, τα συμπτώματα είναι συχνά στα κάτω άκρα, έχουμε προοδευτική αδυναμία σε μερικούς ασθενείς, Παροδικά επεισόδια εγγύς μυϊκή αδυναμία που διαρκεί λίγα δευτερόλεπτα ή λεπτά, πιο έντονη υπερτροφία των μυών στα κάτω άκρα (Mankodi, 2008). Η έκθεση στο κρύο, η παρατεταμένη μυϊκή ένταση, η εγκυμοσύνη, και η έμμηνος ρύση μπορούν να επιδεινώσουν την ένταση της μυοτονίας. Κατά την κλινική εξέταση έχουμε εμφάνιση υπερτροφίας στους μύες των κάτω άκρων και γύρω από τους ώμους, μερικοί ασθενείς μπορούν να εμφανίζουν μυϊκή ατροφία στους βραχίονες, χέρια και στην πρόσθια επιφάνεια του λαιμού. Οι περισσότεροι ασθενείς παρατηρούν μυϊκή αδυναμία κατά τη δραστηριότητα μετά από μια περίοδο ανάπαυσης. Οι περισσότεροι ασθενείς έχουν καλή ποιότητα ζωής, η μυοτονία αυτή έχει αργή προοδευτικότητα και μπορεί να σταθεροποιηθεί όταν ο ασθενής φτάσει στην τρίτη ηλικία (Mankodi, 2008).

2.1.3.3 Παραμυοτονία

Αναφέρεται σε μυοτονία η οποία επειδεινώνεται με την άσκηση ιδιαίτερα σε αυξημένες θερμοκρασίες. Τα συμπτώματα αρχίζουν κατά την βρεφική ή παιδική ηλικία τυπική παρουσίαση είναι κλείσιμο ματιών παρατεταμένα μετά από κλάμα στα βρέφη ή όταν πλένει κάποιος το πρόσωπο του. Η μυοτονία επίσης εμφανίζεται στους μύες του προσώπου, και της γλώσσας. Μερικοί ασθενείς αναφέρουν αδυναμία μετά την άσκηση σε χαμηλές θερμοκρασίες (Mankodi, 2008).

2.1.3.4 Υπερκαλιαιμικής περιοδική παράλυση με μυοτονία

Τα συμπτώματα ξεκινούν κατά τη διάρκεια της παιδικής ηλικίας με επεισόδια είτε με εστιακή μυϊκή αδυναμία είτε με γενικευμένη αδυναμία, προσβάλλει τους μύες του προσώπου και τους αναπνευστικούς μυς. Τα συμπτώματα συνήθως διαρκούν από λίγα λεπτά έως ώρες και προκαλούνται από χαμηλές θερμοκρασίες ή κατάποση καλίου, ανάπαυση μετά την άσκηση, νηστεία ή συναισθηματική ένταση. Η μυοτονία είναι εύκολα εμφανής στην κλινική εξέταση και στο ΗΜΓ. Η μυοτονία ανακουφίζεται μετά από επανειλημμένη άσκηση, όσο αφορά τα επίπεδα καλίου στον ορό μπορεί να είναι αυξημένα κατά τη διάρκεια των επεισοδίων. Επίσης τα επίπεδα της CK μπορεί να είναι αυξημένα (Mankodi 2008).



Εικόνα 5

- Α) εικόνα μυοπαθεια τύπου Thomsens σε ένα παιδί όπου παρουσιάζει μυοτονία και μυϊκή αδυναμία και
β) μυοτονική δυστροφία προσωπείο, με μετωπιαία αλωπεκία, , αμφοτερόπλευρη βλεφαρόπτωση και
αδυναμία μιμικών μυών, που καθιστούν το πρόσωπο ανέκφραστο.

Πηγή : <https://netterimages.com/images/vpn/000/000/008/8165-0550x0475.jpg>

2.1.4 Συγγενής Μυοπάθεια

Οι συγγενείς μυοπάθειες είναι κληρονομικές, δομικές διαταραχές των σκελετικών μυών, που εμφανίζονται συνήθως στη νεογνική ή βρεφική ηλικία με υποτονία και συνοδό μυϊκή αδυναμία, συνήθως των εγγύς μυών, και έχουν χαρακτηριστικές δομικές ανωμαλίες στα μυϊκά ανοσοϊστοχημεία. Η εξέλιξη της γίνεται με αργούς ρυθμούς ή μπορεί να είναι και μη προοδευτική (Wojtek Rakowicz 2003). Οι συχνότερες συγγενείς μυοπάθειες είναι:

2.1.4.1 Νόσος του κεντρικού πυρήνα (CCD)

Είναι μια κληρονομική αυτοσωματική νόσο με μεταλλάξεις στο γονίδιο του υποδοχέα ρυανοδίνης, αντιπροσωπεύουν μέχρι 50% των περιπτώσεων, το γονίδιο κωδικοποιεί ένα σαρκοπλασματικό δίκτυο διαύλων ασβεστίου που απελευθερώνει ενδοκυτταρικό ασβέστιο ως ένα βήμα στη σύζευξη συστολή διεγέρσεως. Τα συμπτώματα εμφανίζονται κατά την περίοδο της κύησης του μωρού ή μετά την γέννα τα οποία είναι υποτονία, απώλεια αντανακλαστικών, καθυστέρηση στα κινητικά ορόσημα, εγγύς αδυναμία των άκρων και συχνά ήπια αδυναμία του προσώπου. Επίσης έχουμε σκελετικές ανωμαλίες κύφωση και σκολίωση, ιπποποδία και συγγενείς εξάρθρωση του ισχίου, παρόλα αυτά η κατάσταση συνήθως είναι μη προοδευτική. Η CCD μπορεί να εμφανιστεί στην ενήλικη ζωή με μυϊκές κράμπες και αδυναμία στους κεντρομελικούς μύες (Wojtek Rakowicz, 2003). Η διάγνωση συχνά γίνεται μόνο με βιοψία μυός και μερικοί ασθενείς έχουν πολύ ήπια κλινικά συμπτώματα.

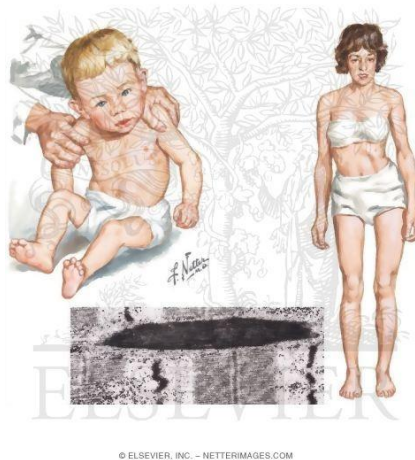
2.1.4.2 Μυοπάθεια των ραβδίων νημαλίνης

Είναι μια γενετική κατάσταση των μυών που έχει χαρακτηριστεί ως συγγενής μυοπάθεια, η οποία είναι ένας γενικός όρος για διάφορες καταστάσεις με διακριτικές αλλαγές στην βιοψία μυός και σχετικά σταθερή μυϊκή αδυναμία. Τα συμπτώματα ποικίλλουν από άτομο σε άτομο, στην πιο σοβαρή μορφή, μερικά παιδιά με νηματοειδής είναι τόσο αδύναμα από τη γέννηση τους που εμφανίζουν πρόβλημα με την αναπνοή, ακόμη και με εντατική ιατρική φροντίδα, μερικά παιδιά πεθαίνουν κατά τις πρώτες εβδομάδες ή μήνες της ζωής, υπάρχει και η πιο απλή μορφή όπου το βρέφος παρουσιάζει μυϊκή αδυναμία και χαλαρότητα. Η εξέλιξη της νόσου μπορεί να είναι αργά προοδευτική ή μη προοδευτική όπου οι περισσότεροι ασθενείς είναι σε θέση να περπατήσουν. Οι μύες που επηρεάζονται είναι οι μύες του προσώπου, οι μασητήρες μύες και οι αναπνευστικοί μύες σε σοβαρή μορφή της νόσου (Wojtek Rakowicz, 2003).

2.1.4.3 Η κεντροπυρηνική μυοπάθεια (CNS) :

Η νόσος αυτή εμφανίζεται περισσότερο στα αγόρια (X-χρωμόσωμα) με σοβαρή μορφή κατά τη γέννηση. Παρουσιάζουν υποτονία, αδυναμία, αναπνευστική ανεπάρκεια και δυσκολία στη σίτιση, όλα αυτά μπορούν να οδηγήσουν στο θάνατο. Όπως και στη νηματοειδή μυοπάθεια, τα βρέφη έχουν ένα ανέκφραστο πρόσωπο, μικρή παραμόρφωση στο στόμα και τοξωτή υπερώα, αδυναμία προσώπου σαν βασικό χαρακτηριστικό, οφθαλμοπληγία, βλεφαρόπτωση και εγγύς μυϊκή αδυναμία (Wojtek Rakowicz 2003).

Τα ιστολογικά χαρακτηριστικά της κεντροπυρηνικής μυοπάθειας είναι η παρουσία των μικρών μυϊκών ινών, που βρίσκονται περιφερικά μέσα στους πυρήνες. Η κεντροπυρηνική μυοπάθεια έχει συνδεθεί με μεταλλάξεις στο γονίδιο MTM1 (Wojtek Rakowicz 2003).



Εικόνα 6

Α) βρέφος με υποτονία, αδυναμία στήριξης β) εφηβική κοπέλα με χαρακτηριστικά ήπια μυϊκής αδυναμίας, και προοδευτική σκολίωση.

NEMΑΛΗΝΗ ΜΥΟΠΑΘΕΙΑ

Πηγή : <https://www.netterimages.com/images/vpv/000/000/008/8166-0550x0475.jpg>

2.1.5 Μιτοχρονδριακή μυοπάθεια

Οι μιτοχρονδριακές ασθένειες είναι διαταραχές που οφείλονται σε ελαττώματα της μιτοχρονδριακής αναπνευστικής αλυσίδας, είναι εμφανώς ετερογενής, τόσο κλινικά όσο και γενετικά. Η μιτοχρονδριακή μυοπάθεια επηρεάζουν κατά κύριο λόγο τους σκελετικούς μύες και το νευρικό σύστημα. Καθώς η αναπνευστική αλυσίδα είναι υπό διπλό γενετικό έλεγχο, θεωρούμε πρώτα μυοπάθειες που οφείλονται σε βλάβες στο μιτοχρονδριακό DNA (mtDNA), με διάκριση αυτών που οφείλονται σε ελαττώματα των μιτοχρονδριακών πρωτεϊνικής σύνθεσης στο σύνολό

της από εκείνες που οφείλονται σε μεταλλάξεις γονιδίων που κωδικοποιούν πρωτεΐνες (Salvatore et al, 2003).

Εκτιμάται ότι 1 από 8.000 ανθρώπους που έχουν αυτή την μυοπάθεια επάγουν μεταλλάξεις που επηρεάζουν την μιτοχονδριακή λειτουργία (Tarnopolski et al, 2005), τα κοινά χαρακτηριστικά των μιτοχονδριακών μυοπαθειών είναι:

1. Μύες (εύκολη κόπωση κατά την άσκηση, αδυναμία ή δυσανεξία άσκησης, υποτονία, μυϊκός πόνος, οφθαλμοπάρεση, βλεφαρόπτωση)
2. Καρδία (καρδιακές αρρυθμίες, υπερτροφική καρδιοπάθεια)
3. Κεντρικό νευρικό σύστημα (οπτική ατροφία, χρωστική αμφιβληστροειδοπάθεια, μυοκλονίες, άνοια, επιλεκτικές κρίσεις, νευροαισθητήρια κώφωση, αταξία, εγκεφαλικό επεισόδιο, ψυχικές διαταραχές)
4. Περιφερικό νευρικό σύστημα (αξονική νευροπάθεια, γαστρεντερική διαταραχή)
5. Ενδοκρινικό σύστημα (διαβήτης, υποπαραθυρεοειδισμός, εξωκρινών, δυσλειτουργία του παγκρέατος, επηρεάζει την ανάπτυξη του σώματος.

Αυτή η κλινική ετερογένεια αντικατοπτρίζει εν μέρει τις σύνθετες γενετικών βάσεων αυτών των διαταραχών και το γεγονός ότι οι ιστοί με υψηλή ενεργειακή ζήτηση, όπως οι μύες και τα νεύρα, είναι πιο ευαίσθητα σε μειωμένη παροχή ενέργειας που προκύπτει από μία διαταραχή οξειδωτική φωσφορυλίωση. Μια μιτοχονδριακή διαταραχή μπορεί επίσης να αναπτυχθεί ως αποτέλεσμα της φαρμακευτικής θεραπείας όπως με τη Ζιδοβουδίνη (AZT), που χρησιμοποιείται στην θεραπεία των ασθενών με λοίμωξη HIV, μπορεί να προκαλέσει μυοπάθεια εγγύς και RRF (Schmiedel, et al 2003). Η διάγνωση απαιτεί συχνά μια πολύπλευρη προσέγγιση με τις μετρήσεις του γαλακτικού ορού και πυροσταφυλικό, ούρα οργανικά οξέα, φασματοσκοπία μαγνητικού συντονισμού (MRS), μυϊκή ιστολογία και υπερδομή, ενζυμολογία, γενετική ανάλυση και δοκιμασία κόπωσης. Η κατανομή των μιτοχονδρίων στο ανθρώπινο σώμα εξηγεί την εμπλοκή πολλαπλών οργάνων (Tarnopolski, et al, 2005). Οι μιτοχονδριακές μυοπάθειες ταξινομούνται σε διάφορα σύνδρομα:

2.1.5.1 Σύνδρομο Kearns-Sayre/ εξωτερική οφθαλμοπληγία (KSS/CPEO)

Το Σύνδρομο Kearns-Sayre (KSS) αποτελεί μία σπάνια διαταραχή που οφείλεται σε δυσλειτουργία των μιτοχονδρίων. Εμφανίζεται πριν από την ηλικία των 20 ετών και χαρακτηρίζεται από μελαγχρωστική, αμφιβληστροειδοπάθεια και προϊούσα εξωτερική οφθαλμοπληγία, καθώς και ένα από τα ακόλουθα : διαταραχές του καρδιακού ρυθμού, παρεγκεφαλιδική σημειολογία, αύξηση του λευκόματος του εγκεφαλονωτιαίου υγρού. Πρόκειται για νευροεκφυλιστικό νόσημα με συμπτώματα και εκτός του νευρικού συστήματος. Ασθενείς με KSS μπορεί να εμφανίσουν μυϊκή αδυναμία, ενδοκρινολογικές διαταραχές, νευροασθητήρια κώφωση, νοητική στέρωση. Χαρακτηρίζεται επίσης από προοδευτικώς επιδεινούμενη βλεφαρόπτωση και εξωτερική οφθαλμοπληγία άλλα συχνά συνυπάρχει συμμετοχή μυϊκών ομάδων της ωμικής ζώνης, των λαρυγγικών μυών και των μυών του προσώπου (Αναγνώστου E. et al, 2013).

2.1.5.2 Συνδρομο Leigh

Είναι μια προοδευτική νευροεκφυλιστική ασθένεια, η οποία επηρεάζει συνήθως τα βρέφη, αλλά έχει επίσης περιγραφεί σε ενήλικες. Η κλασική μορφή της νόσου του Leigh εκδηλώνεται με συμπτώματα που εμφανίζονται συνήθως πριν την ηλικία των 2 ετών. Τα αρχικά συμπτώματα μπορεί να περιλαμβάνουν απώλεια ικανοτήτων που είχαν αποκτηθεί προγενέστερα όπως ο έλεγχος της κεφαλής και η ικανότητα του θηλασμού (Schmiedel et al, 2003). Μπορεί επίσης να υπάρξει απώλεια όρεξης, εμετοί, γενική ευερεθιστότητα και υπερβολικό κλάμα, αν η εκδήλωση της νόσου γίνει αργότερα στην παιδική ηλικία, τα συμπτώματα που μπορεί να παρουσιαστούν είναι δυσκολίες στην άρθρωση λέξεων, απώλεια διανοητικών ικανοτήτων και δυσκολία στο συντονισμό κινήσεων (αταξία). Καθώς η νόσος εξελίσσεται περαιτέρω συμπτώματα περιλαμβάνουν την αδυναμία, υποτονία, αδεξιότητα και ρίγη. Τα άτομα μπορεί να αναπτύξουν αναπνευστικά προβλήματα και μερικές φορές προβλήματα κατάποσης, επίσης προβλήματα όρασης, που μπορεί να εμφανιστούν είναι γρήγορη κίνηση των ματιών (νυσταγμός), παρέκκλιση των ματιών (στραβισμός) και εκφυλισμό του νεύρου των ματιών (οπτική ατροφία). Η περαιτέρω νευρολογική ανάπτυξη καθυστερείται, ενώ άλλα όργανα που μπορεί να προσβληθούν είναι η καρδιά με υπερτροφική καρδιομυοπάθεια (Dinesh et al, 2014). Στους ενήλικες τα συμπτώματα εμφανίζονται κατά την εφηβική ηλικία ή την ενήλικη ζωή με διαταραχή στην όραση όπως είναι η θολότητα, η αχρωματοψία και/ή σταδιακή απώλεια όρασης. Αυτό οφείλεται στον εκφυλισμό των

οπτικών νεύρων (οπτική ατροφία). Αργότερα στη μέση ηλικία μπορεί να εμφανιστούν άλλα συμπτώματα συμπεριλαμβανομένων αταξία, μυϊκοί σπασμοί, κρίσεις, άνοια (Dinesh et al, 2014).

2.1.5.3 Μιτοχρονδριακή μυοπάθεια εγκεφαλοπάθεια γαλακτική οξέωση και επεισόδια τύπου εγκεφαλικού (MELAS)

Είναι μια προοδευτική, πολυσυστηματική μιτοχονδριακή νόσος που σχετίζεται με έναν αριθμό ασθενειών που σχετίζονται με ελαττωματικά γονίδια (Wang YX, Le WD, 2015). Τα συμπτώματα είναι κεφαλαλγίες, ημικρανίες, εμετοί, μυϊκή αδυναμία, πρόβλημα ακοής, διαβήτης, και πρόβλημα με την φυσιολογική ανάπτυξη. Σε μια πρόσφατη έρευνα που έγινε έδειξε ότι η MELAS περιλαμβάνει πολλαπλά συστήματα με μεταβλητά κλινικά συμπτώματα και επαναλαμβανόμενα επεισόδια. Η πρόγνωση των ασθενών εξαρτάται από την έγκαιρη διάγνωση, ως εκ τούτου, η συνολική διάγνωση της, θα πρέπει να βασίζεται στην κληρονομικότητα που γίνεται μέσω της μητέρας (οικογενειακό ιστορικό), την κλινική εκδήλωση και τα ευρήματα από την MRL σειριακή και την γενική βιοψία μυός. (Wang YX Le WD, 2015)



Εικόνα 7

Σύνδρομο Kearns-Sayre/ εξωτερική οφθαλμοπληγία (KSS/CPEO)

σοβαρή πτώση βλεφάρου και σοβαρή μείωση των οφθαλμικών κινήσεων σε έναν ασθενή με KSS/CPEO

α) κανονικό βλέμμα, β) βλέμμα προς τα πάνω γ) βλέμμα προς τα κάτω δ) απόφραξη του βλέφαρου.

Πηγή : https://www.dovepress.com/cr_data/article_fulltext/s74000/74179/img/OPTH-74179-F01.jpg

ΚΕΦΑΛΑΙΟ 2

ΕΠΙΚΤΗΤΕΣ ΜΥΟΠΑΘΕΙΕΣ

ΦΑΡΜΑΚΕΥΤΙΚΗ ΑΝΤΙΜΕΤΩΠΙΣΗ

ΧΕΙΡΟΥΡΓΙΚΗ ΑΝΤΙΜΕΤΩΠΙΣΗ

ΕΝΖΥΜΑ ΠΟΥ ΣΧΕΤΙΖΟΝΤΑΙ ΜΕ ΤΗΝ ΜΥΟΠΑΘΕΙΑ

2.1 Επίκτητες μυοπάθειες

Οι παθήσεις αυτές εκδηλώνονται συνήθως με προοδευτική κεντρομελική αδυναμία, οφείλονται συνήθως σε μεταβολικές διαταραχές, φλεγμονώδεις παθήσεις, λοιμώξεις ή τοξικές ουσίες. Πολλές από αυτές είναι θεραπεύσιμες (Geraint & Manford, 2011) και ταξινομούνται σε:

2.1.1 Φλεγμονώδεις μυοπάθειες

Χαρακτηρίζονται από χρόνια φλεγμονή των μυών και την εμπλοκή των εσωτερικών οργάνων, όπου συμβάλλουν σημαντικά στην νοσηρότητα και τη θνησιμότητα της νόσου (Katalin Danko 2004). Αποτελούν κύριες ασθένειες των μυών καθώς περιλαμβάνουν τρεις βασικές υποκατηγορίες : πολυμυοσίτιδα (PM) , δερματομυοσίτιδα (DM) και μυοσίτιδα από έγκλειστα (IBM).

Οι ασθένειες PM και της IBM αφορούν μόνο τους ενήλικες (Eymard B, 2003). Η ταξινόμηση παραμένει δύσκολη αλλά πολλές κατηγορίες ξεχωρίζουν την δερματομυοσίτιδα (DM), την επικάλυψη μυοσίτιδα (OM), και την πολυμυοσίτιδα (Rheumatol, 2013).

Η πολυμυοσίτιδα έχει ταξινομηθεί ως ξεχωριστή οντότητα στις ιδιοπαθείς φλεγμονώδεις μυοπάθειες (Milisenda JC et al 2014). Όσον αφορά την κλινική εικόνα του ασθενή έχουμε στην νεανική δερματομυοσίτιδα μείωση στην μεταβλητότητα του καρδιακού ρυθμού όπου σχετίζεται με την καρδιακή δυσλειτουργία. Ενώ η πολυμυοσίτιδα παρουσιάζεται συνήθως με υπόξια-χρόνια συμμετρική εγγύς αδυναμία των άκρων (Milisenda JC et al, 2014).

Οι ιδιοπαθείς φλεγμονώδεις μυοπάθειες χαρακτηρίζονται από διαταραχές σκελετικών μυών όπως μυϊκή αδυναμία, υπερβολική μυϊκή κόπωση και μειωμένη αερόβια ικανότητα. Η προπόνηση θα μπορούσε να είναι ένας τρόπος για να αποτρέψει ή να καθυστερήσει τις αρνητικές επιπτώσεις της ασθένειας και τα προβλήματα που παρατηρούνται σε αυτούς τους ασθενείς (Habers & Takken, 2011). Μια ευρεία διαφορική διάγνωση είναι πάντα απαραίτητη, οι κύριες κατηγορίες που πρέπει να αποκλειστούν είναι: μυοσίτιδα σωμάτων εγκλεισμού, τοξικά, ενδοκρινικές και μεταβολικές μυοπάθειες, καθώς και μυϊκές δυστροφίες. Καθώς επίσης θα πρέπει να προτείνεται και ένας διαγνωστικός αλγόριθμος για περιπτώσεις που υπάρχουν υποψίες PM (Milisenda JC et al, 2014).

2.1.2 Οστεοποϊός μυΐτιδα

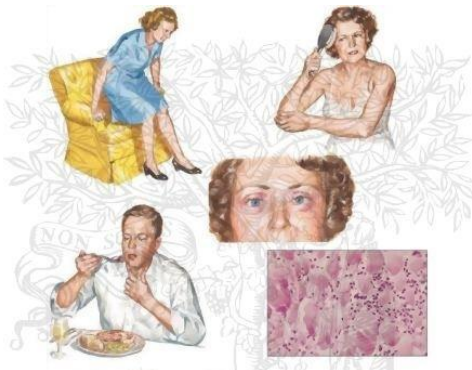
Είναι μια φλεγμονή η οποία μπορεί να επηρεάσει οποιοδήποτε τύπο μαλακού ιστού, συμπεριλαμβανομένων του υποδόριου λίπους, των τενόντων, και των νεύρων. Είναι μια σπάνια

γενετική ασθένεια η οποία εμφανίζεται στην πρώιμη παιδική ηλικία καθώς επηρεάζει και τη σπονδυλική στήλη. Η οστεοποιός μυοσίτιδα μπορεί να ταξινομηθεί σε κληρονομικές μορφές. Η αιτιολογία της οστεοποιούς μυοσίτιδας είναι μεταβλητή.

Κλινική εικόνα χαρακτηρίζεται από μια οστεοποιούμενη μάζα μαλακού ιστού (Walczak B. E 2015). Η αξιολόγηση μιας ύποπτης μάζας μαλακών μορίων απαιτεί συχνά πολλαπλές μορφές απεικόνισης για την ακριβή διάγνωση. Όταν η απεικόνιση είναι απροσδιόριστη, μπορεί να απαιτείται βιοψία για ιστολογική διάγνωση, ενώ η ιστοπαθολογική εξέταση ποικίλλει με βάση το στάδιο της εξέλιξης (Walczak BE et al, 2015).

2.1.3.Ραβδομύωση (RM):

Είναι μια μυϊκή συμπτωματολογία με συνοδό την παθολογική αύξηση της κρεατινικής κινάσης (CK) >10 φορές της ανώτερης φυσιολογικής τιμής, ως αποτέλεσμα σοβαρής μυϊκής καταστροφής, που μπορεί να συνοδεύεται από μυοσφαιρινουρία και να είναι απειλητική για τη ζωή του ασθενή (Παληός, και Κουταλάς, 2007). Η RM είναι ένα δυνητικό θανατηφόρο σύνδρομο. Εμφανίζεται σε υψηλό ποσοστό σε οξεία δηλητηρίαση αλλά δεν υπάρχουν αρκετά δημοσιευμένα στοιχεία για τη συχνότητα και τα χαρακτηριστικά της οξείας δηλητηρίασης. Σε σοβαρές επιπλοκές της μπορεί να επηρεάσει σημαντικά την κλινική πορεία και την πρόγνωση της δηλητηρίασης (Snezana R, 2013).



Εικόνα 8

Δερματομυοσίτιδα

A) δυσκολία του ασθενή στο κάθισμα λόγω αδυναμίας μυών κάτω άκρο β) αδυναμία κεντρικών μυών του άνω άκρου, δυσκολία στο χτένισμα των μαλλιών γ) οίδημα και ηλιοτρόπιο αποχρωματισμό γύρω από τα μάτια δ) δυσφαγία στ) ατροφία μυών

Πηγή : www.netterimages.com



Εικόνα 9

Δερματομυοσίτιδα και πολυμυοσίτιδα

Αδυναμία κεντρικών μυών στο κάτω άκρο, που οδηγεί σε δυσκολία στο ανέβασμα σκάλας

Πηγή : <https://www.netterimages.com/images/vpn/000/000/060/60992-0550x0475.jpg>

2.2. Ενδοκρινικές μυοπάθειες

Οι μυοπάθειες του ενδοκρινικού συστήματος είναι μια ομάδα παθήσεων στις οποίες η διάγνωση τους αφορά την μυϊκή αδυναμία (Hasan H Yeter, 2015). Οι διαταραχές του ενδοκρινικού συστήματος μπορεί να ευθύνονται για το 20-30% όλων των περιπτώσεων οστεοπόρωσης ή οστεοπενίας σε ενήλικες. Οι κύριες αιτίες είναι ο υπερθυρεοειδισμός και υπερπαραθυρεοειδισμός (Liot Frederic, 2000).

2.2.1 Στατίνη μυοπάθεια

Οι στατίνες είναι ευρέως χρησιμοποιούμενα φάρμακα για την ελάττωση της χοληστερόλης έτσι ώστε να μειώνουν τον κίνδυνο εμφάνισης καρδιαγγειακής νόσου. Οι στατίνες μπορούν να μεταβάλλουν τις ιδιότητες της κυτταρικής μεμβράνης των μυϊκών κυττάρων και να αναστέλλουν την παραγωγή μιτοχονδριακής τριφωσφορικής αδενοσίνης (ATP). Ενώ η χορήγηση των στατινών γενικά ανεκτή, ένα μικρό ποσοστό ασθενών μπορεί να αναπτύξει μυοπάθεια (Παληός, και Κουταλάς, 2007).

2.2.2 Γλυκοκορτικοειδή μυοπάθεια

Η γλυκοκορτικοειδή μυοπάθεια, χαρακτηρίζεται από μυϊκή αδυναμία, χωρίς πόνο, κούραση και ατροφία, είναι ένα αποτέλεσμα χρήσης των γλυκοκορτικοειδών και είναι ο πιο κοινός τύπος φαρμάκου που προκαλείται από μυοπάθεια γλυκοκορτικοειδή έχουν άμεση επίδραση στην

καταβολή μυός, μειώνοντας την πρωτεϊνική σύνθεση και την αύξηση του ποσοστού της καταβολισμού πρωτεΐνης που οδηγεί σε μυϊκή ατροφία (Apostolopoulou M et al, 2015).

2.2.3 Υποθυρεοειδισμός Μυοπάθεια

Είναι μια κοινή διαταραχή που χαρακτηρίζεται από αυξημένα επίπεδα ορμονών θυρεοειδούς διεγέρσεως σε συνδυασμό με ελεύθερη θυροξίνη όπου οι συγκεντρώσεις είναι εντός της κανονικής περιοχής. Ένα συγκεκριμένο πρότυπο της υποθυρεοειδισμικής μυοπάθειας, είναι το σύνδρομο Hoffmann. Χαρακτηρίζεται από αυξημένη μυϊκή μάζα (ψευδοϋπερτροφία), εγγύς μυϊκή αδυναμία, μυϊκή δυσκαμψία και κράμπες. Ο υποθυρεοειδισμός θα πρέπει να λαμβάνεται υπόψη στη διαφορική διάγνωση των μυοσκελετικών συμπτωμάτων, ακόμη και σε απουσία φανεράς εκδηλώσεως του υποθυρεοειδισμού (LeeKW & KimKJ, 2015). Σχετίζεται με την αντίσταση στην ινσουλίνη, την παχυσαρκία, υπέρταση, νεφροπάθεια καθώς έχει και αρνητικές επιπτώσεις και για το καρδιαγγειακό σύστημα. Ωστόσο οι αλλαγές αυτές είναι αναστρέψιμες με τη θεραπεία θυροξίνης (TRT).

Διάγνωση: Αναφέρετε ότι ο υποθυρεοειδισμός μπορεί να οφείλεται σε διάφορες λειτουργικές και δομικές μεταβολές στα περιφερικά νεύρα που συνδέονται με την ανεπάρκεια των θυρεοειδικών ορμονών (Mahadule A,A et al, 2015).

2.2.4 Υπερθυρεοειδισμός

Είναι το σύνδρομο που προκαλείται από τα αυξημένα επίπεδα θυρεοειδικών ορμονών στο αίμα. Η θυρεοτοξίκωση είναι μια από τις συχνές ενδοκρινικές παθήσεις και αφορά κυρίως γυναίκες μεταξύ 20-40 ετών. Ο υπερθυρεοειδισμός παρουσιάζει συμπτώματα όπως ανησυχία, ευερεθιστότητα και εύκολη κόπωση. Ο ασθενής χάνει βάρος παρά το γεγονός ότι έχει μεγάλη όρεξη. Εφίδρωση, τρόμος στα δάκτυλα, έλλειψη συντονισμού των λεπτών κινήσεων και έντονη δυσφορία στην ζέστη είναι ακόμη μερικά από τα χαρακτηριστικά της νόσου (Παπαγιαννόπουλος Φώτης, 2001). Σύμφωνα με μια αξιολόγηση που πραγματοποιήθηκε σε 23 ασθενείς (3 άνδρες και 20 γυναίκες), τα δεδομένα έδειξαν ότι ο ενδογενής υπερθυρεοειδισμός έχει σχετικά κλινικές επιπτώσεις και ότι επηρεάζει την καρδιακή μορφολογία και λειτουργία. Επιπλέον έδειξαν ότι αναλόγως τα συγκεκριμένα συμπτώματα και τα σημάδια του θυρεοειδούς, θα πρέπει να γίνει και κατάλληλη θεραπεία σε νέους και μεσήλικες ασθενείς. Η κοιλιακή μαρμαρυγή επίσης είναι μία πολύ γνωστή εκδήλωση του υπερθυρεοειδισμού (Auer J et al, 2001). Η κατάλληλη θεραπεία απαιτεί μια ακριβή διάγνωση. Σύμφωνα με οδηγίες της κλινικής Αμερικανικής Ένωσης οι

ενδοκρινολόγοι συνοψίζουν ότι η ευαίσθητη θυρεοειδή ορμόνης(TSH ή ορμόνη) έχει γίνει η ενιαία καλύτερη διαγνωστική εξέταση για υπερθυρεοειδισμό και υποθυρεοειδισμό. Η συνειδητοποίηση της υποκλινικής νόσου του θυρεοειδούς, η οποία συχνά παραμένει αδιάγνωστη, τονίζεται ότι, είναι ένα σύστημα φροντίδας που ενσωματώνει τακτική παρακολούθηση επιτήρησης από ένα γιατρό, καθώς και η εκπαίδευση και η συμμετοχή του ασθενή (Baskin, & Cobin, 2001).

2.3 Τοξική μυοπάθεια

Οι στατίνες είναι φάρμακα με πολύ υψηλή απόδοση, προσφέρει ασφάλεια στους σκελετικούς μύες, καθώς προσφέρει την ελπίδα για ακόμα λιγότερο κίνδυνο τοξικής μυοπάθειας (Kuncl, 2009). Η χρόνια μυοπάθεια λόγω κατανάλωσης αλκοόλ αποτελεί συχνό φαινόμενο, προσβάλλοντας περίπου το 50% των εξαρτημένων από αλκοόλ. Τα συμπτώματα είναι μυϊκή αδυναμία και ατροφία στους εγγύς μύες των άνω και κάτω άκρων με φυσιολογικά ή ελαφρώς αυξημένα επίπεδα CK. Η έναρξη είναι προοδευτική και προσβάλλει κατά κύριο λόγο τα κάτω άκρα. Η εκτεταμένη κατανάλωση αλκοόλ μπορεί να οδηγήσει σε μυϊκή αδυναμία, οξεία νεκρωτική μυοπάθεια χαρακτηριζόμενη από μυϊκά άλγη και ευαισθησία έναρξης της νόσου, κράμπες που διαρκούν αρκετές ημέρες, οίδημα και μια άλλη οξεία εκδήλωση που χαρακτηρίζεται από μυϊκή αδυναμία και οφείλεται στην προκαλούμενη από το αλκοόλ υποκαλιαιμία, αλλά είναι ανώδυνη (Kuncl, 2009).

2.4 Αντιμετώπιση με φάρμακα

Η χρήση στεροειδών είναι ευρεία όχι μόνο στη τοξική μυοπάθεια αλλά και σε άλλες ιατρικές περιπτώσεις και η εμπειρία που υπάρχει γύρω από τη χρήση τους είναι διεθνώς πολύ μεγάλη. Αναμφίβολα, τα στεροειδή μπορούν να ωφελήσουν πολλά παιδιά που πάσχουν από τη νόσο, αλλά είναι σημαντικό το όφελος αυτό να συνοδεύεται από πρόωμη αντιμετώπιση των πιθανών παρενεργειών τους. Η χρήση στεροειδών είναι μεγάλης σημασίας στη θεραπεία και θα πρέπει να συζητείται από νωρίς με όλες τις οικογένειες. Τα στεροειδή είναι τα μόνα φάρμακα τα οποία έχει αποδειχθεί ότι μπορούν να επιβραδύνουν την εξέλιξη της μυϊκής αδυναμίας. Η χρήση των κορτικοστεροειδών είναι προαιρετική πλέον σήμερα από την DMD. Τα κορτικοστεροειδή έχουν δύο κύριες λειτουργίες. Σχηματισμός γλυκογόνου από πρωτεΐνες, αυξάνει τον καταβολισμό των πρωτεϊνών και τα επίπεδα γλυκόζης στο αίμα (Escobar Leños , 2009, Bushby K et al, 2010).

2.5 Χειρουργική αντιμετώπιση

Μπορεί να υπάρξουν περιπτώσεις που σχετίζονται με τη νόσο (π.χ. βιοψία μυός, χειρουργική επέμβαση για αντιμετώπιση συγκάμψεων, χειρουργική επέμβαση της σπονδυλικής στήλης ή γαστροστομία) και άλλες που δε σχετίζονται (π.χ. οξεία χειρουργικά γεγονότα), όπου μπορεί να απαιτηθεί γενική αναισθησία. Υπάρχουν συγκεκριμένα ζητήματα τα οποία σχετίζονται με τη νόσο και που πρέπει να λαμβάνονται υπόψη για μια ασφαλή χειρουργική επέμβαση. Η αναισθησία πάντα επιφυλάσσει κινδύνους παρόλα αυτά στη μυοπάθεια μπορούν να πάρουν μέτρα που να κάνουν την διαδικασία πιο ασφαλή με τη χρήση ολικών ενδοφλέβιων αναισθητικών (Bushby K et al, 2010).

2.6 Ενζυμα που σχετίζονται με την μυοπάθεια

- ***Η Κρεατινική κίνηση***

Ένζυμο που βρίσκεται σε υψηλές συγκεντρώσεις στους σκελετικούς μύες, και στην καρδιά και μικρότερες συγκεντρώσεις στον εγκεφαλικό ιστό, και είναι ένας σημαντικός ρυθμιστής ενζύμου παραγωγής φωσφορικού οξέος υψηλής ενέργειας (Rinsho Biori et al, 2001). Η κρεατινίνη βρίσκεται μειωμένη σε ασθενείς με μυοπάθειες όπως φλεγμονώδης μυοπάθεια, μιτοχονδριακή μυοπάθεια, συγγενής μυοπάθεια και στις μυϊκές δυστροφίες (Rinsho Biori et al, 2001). Η δραστηριότητα της κρεατινικής κινάσης αυξάνεται υπερβολικά σε όλους τους τύπους της μυϊκής δυστροφίας ιδιαίτερα στη δυστροφία Duchenne, όπου το σώμα παράγει αυτό το ένζυμο που κανονικά υπάρχει μέσα στους μύες. Όταν οι μύες εργάζονται κανονικά, τα επίπεδα CK στο αίμα είναι συνήθως χαμηλά. Στην αντίθετη περίπτωση όμως, τα μυϊκά κύτταρα καταστρέφονται, αφήνοντας το περιεχόμενό τους να εισέλθει στο αίμα. Αυτό προκαλεί μια αύξηση στα επίπεδα του CK. (Bushby et al, 2010). Η δραστηριότητα της κρεατινικής κινάσης είναι επίσης αυξημένη σε προϊούσες μυϊκές νόσους. Αντίθετα οι τιμές είναι φυσιολογικές σε νευρογενείς μυϊκές νόσους όπως η μυασθένεια Gravis και η πολλαπλή σκλήρυνση.

- ***Η Κρεατινοφωσφοκίνα (CKP)***

Αποτελεί ενεργειακή εφεδρεία αποθήκη ενέργειας για τους σκελετικούς μύες, μπορεί γρήγορα να χρησιμοποιηθεί για την αναγέννηση του ATP. Αύξηση της παρατηρείται σε διάφορες παθολογικές καταστάσεις, όπως σε περιπτώσεις μυϊκής δυστροφίας, νόσοι του κεντρικού νευρικού συστήματος σε συγγενή μυοπάθεια και στην ραβδομύωση (D'Octavio, 2008).

- ***Ενζυμο α-γλυκοσιδάση ή οξίνη μαλτάση***

Είναι το ένζυμο που είναι υπεύθυνο για την απόδοση του γλυκογόνου σε γλυκόζη στο όξινο περιβάλλον των λυσοσωμάτων. Οι καρδιακοί μύες, και οι μυοσκελετικοί μύες είναι οι βασικοί ιστοί που επηρεάζονται από τη συσσώρευση του γλυκογόνου στα λυσοσώματα, τόσο καρδιοπάθεια και μυοπάθεια παρατηρούνται σε έλλειψη αυτού του ενζύμου. Η μυοπάθεια των σκελετικών μυών που τελικά οδηγεί σε αναπνευστική ανεπάρκεια είναι η κύρια εκδήλωση της μερικής ανεπάρκειας ενζύμου (Fukuda et al, 2007). Ανεπάρκεια του ενζύμου οδηγεί σε συσσώρευση του γλυκογόνου εντός λυσοσωμάτων και σε κυτταρόπλασμα οδηγώντας τελικά σε καταστροφή του ιστού. Το ένζυμο α-γλυκοσιδάση εμπλέκεται στην πέψη των υδατανθράκων, μπορεί να μειώσει σημαντικά την μεταγευματική αύξηση της γλυκόζης του αίματος μετά από μια μικτή διατροφή σε υδατάνθρακες και μπορεί επίσης να είναι σημαντική για την διαχείριση του επιπέδου γλυκόζης στο αίμα σε ασθενείς με διαβήτη τύπου II (Fukuda et al, 2007). Σε μια έρευνα που πραγματοποιήθηκε σε 3 ασθενείς με θεραπεία με α-γλυκοσιδάση έδειξε στους 2 πρώτους ασθενείς με σοβαρά μυοσκελετικά και αναπνευστικά συμπτώματα, μια σταθεροποίηση της πνευμονικής και της μυϊκής λειτουργίας κατά τα 3 πρώτα έτη. Επιπλέον οι ασθενείς έγιναν πιο ανεξάρτητοι στις καθημερινές δραστηριότητες και η ποιότητα ζωής τους βελτιώθηκε. Στον τρίτο ασθενή με ηπιότερα συμπτώματα έδειξαν τα αποτελέσματα μια βελτίωση στην μυϊκή δύναμη και περεταίρω βελτίωση της αντοχής. Αυτό μας οδηγεί σαν αποτέλεσμα ότι τόσο η μακροπρόθεσμη παρακολούθηση όσο και ο χρόνος θεραπείας είναι σημαντικά θέματα για τις μελλοντικές μελέτες (Capelle et al, 2008).

- ***Συνένζυμο Q10***

Είναι ένα βασικό συστατικό της μιτοχονδριακής αναπνευστικής αλυσίδας, παίζει ρόλο στην οξειδωτική φωσφορυλίωση και σε άλλα υποκυτταρικά κλάσματα (Littarru et al, 2009). Το συνένζυμο Q10 βρίσκεται σε όλες τις κυτταρικές μεμβράνες, και παίζει μεγάλο ρόλο στην παραγωγή ενέργειας εντός των κυττάρων, επίπεδα χαμηλά σε CoQ10 φαίνονται σε κληρονομικές παθήσεις, όπως στον διαβήτη, στατίνη που σχετίζονται με μυοπάθεια, μιτοχονδριακή μυοπάθεια και μυοτονική δυστροφία. Το συνένζυμο Q10 είναι αποτελεσματικό για την θεραπεία σε πολλές περιπτώσεις μιτοχονδριακής μυοπάθειας που μερικές φορές συνδεεται με χαμηλά μυϊκά CoQ 10 επίπεδα (Littarru et al, 2009). Σε μια έρευνα όπου μετρήθηκαν σε 76 άτομα με μιτοχονδριακή μυοπάθεια τα επίπεδα CoQ10 μών, έδειξε ότι σε 28 ασθενείς από τους 76 παρουσίαζαν

ανεπάρκεια CoQ10, σαφώς ότι ήταν δευτερεύουσα σε εννέα ασθενείς, οι οποίοι φιλοξενούσαν παθολόγο μετάλλαξη του μιτοχονδριακού DNA. Αυτή η μελέτη παρέχει μια λογική για μελλοντικές θεραπευτικές δοκιμές για την επίδραση των συμπληρωμάτων CoQ10 σε ασθενείς που παρουσιάζουν ασθένειες με μιτοχονδριακή μυοπάθεια ανάμεσα με κλινικά χαρακτηριστικά (Sacconi et al, 2010).

ΚΕΦΑΛΑΙΟ 3

ΦΥΣΙΚΟΘΕΡΑΠΕΥΤΙΚΗ ΑΞΙΟΛΟΓΗΣΗ

3.1 Φυσικοθεραπευτική Αξιολόγηση

Η αξιολόγηση είναι ένα πολύ σημαντικό και μεγάλο κομμάτι στην φυσικοθεραπεία. Η φυσιοθεραπευτική αξιολόγηση είναι η διαδικασία της μεθοδικής έγκυρης και αξιόπιστης συλλογής όλων των απαραίτητων υποκειμενικών συμπτωμάτων, των γενικών και ειδικών αντικειμενικών ευρημάτων καθώς και η ταξινόμηση, επεξεργασία και καταγραφή αυτών προκειμένου να συνεκτιμηθούν και να αξιοποιηθούν σε μια συστηματική οργάνωση και αποτελεσματική εφαρμογή της θεραπείας (Σακελλάρη Β, 2010).

Ο φυσικοθεραπευτής υποχρεούται να γνωρίζει πάρα πολύ καλά πως να γίνεται μια σωστή αξιολόγηση και να την εφαρμόζει σε κάθε ασθενή του, όχι μόνο στην αρχή της θεραπείας αλλά κατά διάστημα, κατά την διάρκεια της θεραπείας. Θα πρέπει να γίνει μια πολύ καλή αξιολόγηση του ασθενή με μυσπάθεια και των συμπτωμάτων του, ώστε έτσι να διαχωριστεί και από οποιαδήποτε άλλη πάθηση.

3.1.2 Στόχοι φυσικοθεραπευτικής αξιολόγησης

- Δημιουργία βάσης δεδομένων που αφορούν την γενικότερη κατάσταση της υγείας του ασθενή
- Δημιουργία βάσης δεδομένων από την οποία παίρνουμε πληροφορίες για το επίπεδο λειτουργίας και τα προβλήματα του ασθενή με βάση το ιδιαίτερο πρόβλημα του
- Αξιολόγηση του πρόγραμματος θεραπείας
- Τροποποίηση του προγράμματος θεραπείας σύμφωνα με καινούρια δεδομένα
- Πρόγνωση της πορείας του ασθενή
- Κωδικοποίηση στοιχείων για την καλύτερη επικοινωνία με όλα τα μέλη της ομάδας αποκατάστασης

3.2 Υποκειμενική αξιολόγηση

Πραγματοποιείται από τον φυσικοθεραπευτή αξιοποιώντας τις πληροφορίες που συλλέγονται μέσα από τη λήψη του ιστορικού, τη συμπλήρωση ερωτηματολογίων, κλιμάκων για την αξιολόγηση του πόνου, και του επιπέδου της λειτουργικότητας, την παρατήρηση και την κλινική εικόνα. Οι υποκειμενικές πληροφορίες που λαμβάνονται από τον ίδιο τον ασθενή δίνουν μια κατεύθυνση για το πώς ο ίδιος νιώθει με την πάθηση, στοιχεία όπως το ιστορικό του ασθενή, το κληρονομικό ιστορικό, ο τύπος εμμηνόπαυσης για τις γυναίκες, το ιστορικό απώλειας ύψους, πως και πότε δημιουργήθηκε το πρόβλημα, υπάρχει πόνος και πόσο διαρκεί, εμφανίζεται κατά

την ανάπαυση η κατά τη διάρκεια της εργασίας, είναι ουσιώδεις για την καθοδήγηση του εξεταστή. Ιδιαίτερες πληροφορίες που αφορούν τον φυσικοθεραπευτή είναι ο τρόπος ζωής του ατόμου, η χρήση πιθανών βοηθημάτων, η φαρμακευτική αγωγή. (Σακελλάρη Β, 2010).

Τα στοιχεία του ιστορικού με ιδιαίτερη σημασία σε έναν ασθενή με μυοπάθεια είναι :

- Η κληρονομικότητα : υπάρχουν μυοπάθειες που είναι κληρονομικές όπως οι μυϊκές δυστροφίες, συγγενής μυοπάθεια, μιτοχονδριακή μυοπάθεια, μυοτονικά σύνδρομα.
- Λήψη φαρμάκων όπως κορτικοστεροειδή, ζιδοβουδίνη, υπολιδαμική αγωγή
- Κατάχρηση αλκοόλ
- Ενδοκρινική διαταραχή
- Νόσος του συνδετικού ιστού (αυτά τα 4 μπορεί να μας οδηγήσουν σε μυοπάθειες που προκαλούνται από τοξικές ουσίες)
- Στο ιστορικό είναι επίσης σημαντικό να γνωρίζει ο φυσικοθεραπευτής, το πότε άρχισαν τα συμπτώματα και σε ποια ηλικία (η δυστροφία Duchenne εμφανίζεται περίπου στην ηλικία των 5 ετών, ενώ οι μιτοχονδριακές εμφανίζονται σε οποιαδήποτε ηλικία, δερματομυοσίτιδα είναι πιο συχνή πλέον από την πολυμυοσίτιδα στην παιδική ηλικία) (Gruis Kirsten, 2010).

3.2.1 Διαφορική διάγνωση μυοπάθειας ανάλογα την ηλικία έναρξης

Μυοπάθειες που εμφανίζονται κατά την γέννηση

- Κεντρικό πυρήνα της νόσου
- Κεντροπυρηνική (myotubular)
- Συγγενής μυϊκή δυστροφία
- Συγγενής μυοτονική δυστροφία
- Ασθένειες αποθήκευσης
 - γλυκογόνου
- Ασθένειες αποθήκευσης των λιπιδίων
- Νηματοειδής μυοπάθεια

Μυοπάθειες που εμφανίζονται κατά την παιδική ηλικία

- Φλεγμονώδης μυοπάθεια
 - Δερματομυοσίτιδα- πολυμυοσίτιδα (σπάνια)
- Λοιμώδης μυοπάθεια
- Μιτοχονδριακές μυοπάθειες
- Μυϊκές δυστροφίες
 - Δυστροφία Duchenne

- Δυστροφία Bercker
- Δυστροφία ζωνιαία
- Δυστροφία
- πρόσωπο-ωμοπλατοβραχιόνια

Μυοπάθειες που εμφανίζονται στην ενηλικίωση

- Φλεγμονώδης μυοπάθεια
 - Δερματομυοσίτιδα-πολυμυοσίτιδα
- Ενδοκρινικής μυοπάθεια
- Τοξικές μυοπάθειες
- Μεταβολικές μυοπάθειες
- Κεντροπυρηνική μυοπάθεια
- Μυϊκές δυστροφίες emery-dreifuss
- Μυοτονική δυστροφία
- Distal μυοπάθεια

(Barohn et al, 2014)

3.2.2. Τα συμπτώματα του ασθενή είναι πολύ σημαντικά κατά την αξιολόγηση του ασθενή

- ***Η αδυναμία***

Στις περισσότερες μυοπάθειες η αδυναμία συμβαίνει σε ένα συμμετρικό και εγγύς μοτίβο με μικρή η καθόλου ατροφία με διατηρημένα ή ήπια αντανακλαστικά και φυσιολογική αίσθηση, η περιφερική αδυναμία είναι πιο δύσκολα να συμβεί και εμφανίζονται σε ορισμένες μυοπάθειες όπως μυοτονική δυστροφία και μυοσίτιδα (Dimberg, 2011). Το είδος και το στάδιο στο οποίο εμφανίζεται η αδυναμία εξαρτάται από τον τρόπο ζωής, άλλα και από την μορφή και βαρύτητα της αδυναμίας και τη συμμετρικότητα. Χρήσιμη ένδειξη για κεντρομελική αδυναμία κάτω άκρων είναι η δυσκολία του ασθενή να βγει από το μπάνιο ή να σηκωθεί από την καρέκλα και να κατέβει (αδυναμία τετρακέφαλων) ή να ανέβει σκάλες (αδυναμία εκτεινόντων μυών του ισχίου). Η κεντρομελική αδυναμία του κάτω άκρων, θα επηρεάσει το χτένισμα και την μετακίνηση βαρειών αντικειμένων από ψηλά ράφια. Περιφερική αδυναμία στα άνω άκρα θα προκαλέσει πρόβλημα στο άνοιγμα σφαιρικών λαβών πόρτας και στη χρησιμοποίηση ενός κλειδιού (Barohn et al, 2014).

- ***Πόνος***

Ο πόνος προκύπτει σαν άμεση συνέπεια ενός μεταβολικού ή φλεγμονώδους μυϊκού νοσήματος, συνήθως εμφανίζεται με ακρίβεια από τον ασθενή στον μυ, διαχωρίζοντας τον εύκολα από τον πόνο της άρθρωσης ή τον μη ειδικό εν τω βάθει πόνο. Συνήθως μυαλγίες παρατηρούνται στις φλεγμονώδεις μεταβολικές μυοπάθειες (Merrison & Hanna, 2009).

- ***Μυαλγία***

Μερικοί ασθενείς παρουσιάζουν μυαλγίες σε ορισμένες μορφές μυοπάθειας όπως φλεγμονώδεις μυοπάθειες, μυοτονική δυστροφία, και μυοπάθειες που προκαλούνται από φάρμακα (Merrison & Hanna, 2009).

- ***Μυϊκή δυσκαμψία***

Οι ασθενείς μπορεί να παραπονούνται για μυϊκή δυσκαμψία ή σφίξιμο με αποτέλεσμα την δυσκολία στην απελευθέρωση της λαβής τους μετά από μια χειραψία, ξεβιδώνοντας ένα καπάκι από ένα μπουκάλι. Οι μυϊκές διαταραχές που συνδέονται με τη δυσκαμψία είναι η μυοτονική δυστροφία, η παραμυοτονία, υποθυρεοειδισμό μυοπάθεια (Jackson, 2008).

- ***Παροξυσμικά συμπτώματα: επεισόδια αδυναμίας και κράμπες***

Η αδυναμία που συνδυάζεται με τις παροδικές παραλύσεις, είναι συνήθως πολύ εντυπωσιακή και μέσα στο πλαίσιο ενός γνωστού γενεαλογικού δέντρου, που δεν αφήνει αμφιβολία για τη διάγνωση. Στις βαριές ή χρόνιες περιπτώσεις μπορεί να αναπτυχθεί μια κεντρομελική μυϊκή αδυναμία (Merrison & Hanna, 2009).

- ***Οι κράμπες των μυών:***

Είναι συχνότερες στους γαστροκνήμιους και μπορεί να εμφανιστούν και σε φυσιολογικά άτομα, κατά κανόνα εμφανίζονται σε νοσήματα του κινητικού νευρώνα και σε μεταβολικές μυοπάθειες (Merrison & Hanna 2009). Συσπάσεις των μυών είναι σπάνιες, αλλά μπορεί να μοιάζουν επιφανειακά με μια κράμπα. Συνήθως προκαλούνται από την άσκηση σε ασθενείς με ελαττώματα σε γλυκολυτικό ένζυμο (Barohn et al, 2014).

- ***Ευκολοκοπωσία***

Είναι ένα συχνό σύμπτωμα στα νοσήματα των μυών, ειδικότερα στις μιτοχονδριακές μυοπάθειες, μυοτονική δυστροφία, πρόσωπο-ωμοπλατοβραχιόνιες δυστροφίες και μερικές φορές

είναι πολύ έντονη. Επίσης οι ασθενείς με μυοπάθεια παραπονιούνται για εύκολη κόπωση μετά από προσπάθεια και στον υποθυρεοειδισμό (Kon-Ping Lin et al, 2010).

- ***Μυοσφαιρινουρία***

Είναι μια σχετικά σπάνια εκδήλωση του μυός και προκαλείται από την υπερβολική απελευθέρωση της μυοσφαιρίνης από τους μύες, κατά τη διάρκεια περιόδων ταχείας καταστροφής των μυών (ραβδομύολυση). Σε ασθενείς που παραπονιούνται από μυαλγία και αδυναμία άσκησης θα πρέπει να ερωτηθούν από τον φυσικοθεραπευτή, εάν τα ούρα τους έχουν σκούρο ή κόκκινο χρώμα, κατά τη διάρκεια ή και μετά των αναφερομένων συμπτωμάτων. Η μυοσφαιρινουρία συνήθως οφείλεται σε μεταβολική μυοπάθεια (Jackson, 2008). Επίσης είναι σημαντικό να ρωτήσουμε τον ασθενή για τα αναπνευστικά και καρδιακά προβλήματα που έχει, διότι εκτός από τη συμμετοχή των μυών στην μυοπάθεια, έχουμε και τη συμμετοχή άλλων οργάνων ή ιστών.

- ***Η αναπνευστική ανεπάρκεια***

Μπορεί να είναι παρουσίαση συμπτωμάτων σε μυοτονική δυστροφία, μυοπάθεια κεντροπυρηνική, νηματοειδής μυοπάθεια, ή ανεπάρκεια όξινης μαλάτσης. Τελικά, οι περισσότερες μυοπάθειες θα επηρεάσουν την αντοχή των αναπνευστικών μυών (Jackson Carlayne E., 2008), τονίζοντας την ανάγκη για συνεπή παρακολούθηση των μελετών πνευμονικής λειτουργίας σε όλη την πορεία της νόσου. Μόλις τα συμπτώματα του υπεραερισμού είναι εμφανή, υποστηρικτική φροντίδα θα πρέπει να ξεκινήσει με μη επεμβατικό αερισμό θετικής πίεσης και βοηθητικές συσκευές για την εκκαθάριση των άνω εκκρίσεων των αναπνευστικών οδών (Barohn et al, 2014).

- ***Καρδιακά συμπτώματα***

Οι αρρυθμίες και καρδιακή ανεπάρκεια είναι επίσης κοινό χαρακτηριστικό πολλών μυοπαθειών όπως στη δυστροφία Duchenne, δυστροφία becker, μυοτονική δυστροφία, μιτοχονδριακές μυοπάθειες, πολυμυοσίτιδα-δερματομυοσίτιδα (Merrison & Hanna 2009).

3.3 Αντικειμενική αξιολόγηση

Εαν τα αποτελέσματα της υποκειμενικής αξιολόγησης καταλήγουν ότι η πιθανή πηγή προέλευσης των συμπτωμάτων είναι η μυοπάθεια (μυϊκή βλάβη), θα πρέπει να γίνει μια εξέταση

του ασθενή για να αποκλείσουμε άλλες παθήσεις που μπορεί να σχετίζονται με την μυϊκή και την νευρομυϊκή βλάβη. Στη συνέχεια γίνεται η εξέταση του ασθενή, η οποία πρέπει να γίνει με μια προσεκτική οπτική επισκόπηση, ακολουθούμενη από μια λεπτομερή ψηλάφηση των οστών και των μαλακών ιστών, καθώς και αξιολόγηση του εύρους τροχιάς (ROM) της κίνησης, του μυϊκού ελέγχου, νευρολογικός έλεγχος, και ειδικές και λειτουργικές δοκιμασίες.

3.3.1 Επισκόπηση

Η εξέταση του ασθενή μπορεί να γίνει τόσο στην όρθια θέση όσο και στην ύπτια-πρηνή και πλάγια θέση. Γίνεται μια πολύ καλή παρατήρηση του ασθενή σε όρθια θέση, των άνω και των κάτω άκρων αν υπάρχει κάποια υπερτροφία των μυών, ψευδοϋπερτροφία, νευρομυοτονία, δεσμιδώσεις, συσπάσεις μυών, και κάποια σκελετική παραμόρφωση (ιπποποδία-κυφοσκολίωση) (Merrison & Hanna 2009).

Παρατηρούμε τον ασθενή να περπατάει και μπορούμε να παρατηρήσουμε αδυναμία, ατροφίες και βραχύνσεις μυών. Ζητούμε από τον ασθενή να σηκωθεί από θέση οκλαδόν ή να σηκωθεί από την πολυθρόνα αναζητώντας κεντρομελική αδυναμία, μια κλασική προσπάθεια του ασθενή με μυοπάθεια είναι να στρέψει το πρόσωπο του προς τα κάτω και χρησιμοποιώντας τα χέρια του να στηρηχθεί πάνω στα γόνατα του κατά την έγερση ή να χρησιμοποιήσει έπιπλα στην προσπάθεια ανέγερσης.

Η ατροφία των εγγύς μυών των άνω και των κάτω άκρων, είναι κοινό χαρακτηριστικό σε χρόνιες μυοπάθειες, ωστόσο ορισμένες μυοπάθειες μπορεί να παρουσιάζουν ατροφία σε συγκεκριμένες ομάδες μυών που οδηγούν σε σοβαρές αδυναμίες. Για παράδειγμα η ατροφία των μυών της ωμοπλάτης είναι χαρακτηριστικό της πρόσωπο-ωμοπλατοβραχίονιας δυστροφίας και ζωνιαίας δυστροφίας η ατροφία παρατηρείται κυρίως στον πλατύ ραχιαίο, στην κάτω μοίρα του τραπεζοειδή, στους ρομβοειδείς και στον πρόσθιο οδοντωτό. Η συμμετοχή των μυών της ωμικής ζώνης σε FSHD μπορεί επίσης να είναι αρκετά ασύμμετρη (McDonald et al, 2012). Η επιλεκτική ατροφία του τετρακεφάλου μύος είναι ενδεικτικό στοιχείο μυοσίτιδας από έγκλειστα (Barohn et al, 2014). Επίσης οι μύες με υπερτροφία χαρακτηρίζονται στις μυοτονικές μυοπάθειες και στην υποθυρεοειδισμική μυοπάθεια. Ψευδουπερτροφία παρατηρείται σε μυϊκές δυστροφίες Duchenne και Becker, στη DMD παρατηρείται ψευδουπερτροφία στους γαστροκνίμιους μύες άλλα μπορεί να εμφανιστεί και σε άλλες μυϊκές ομάδες μυών όπως στον δελτοειδή (McDonald et al, 2012). Καθώς εμφανίζεται και σε μυοπάθειες όπως την υποθυρεοειδισμική μυοπάθεια (νόσος Hoffman) επίσης στις δυστροφίες Duchenne και Becker, παρατηρούνται σκελετικές παραμορφώσεις όπως

σκολίωση Με την ψηλάφηση μπορεί να καταλάβει ο φυσικοθεραπευτής αν υπάρχει κάποια ευαισθησία που συνήθως εμφανίζεται στις μεταβολικές μυοπάθειες όπως στις νόσους του McArdle, βοήθαι στην διαπίστωση της ύπαρξης μυοτονίας, όπου είναι μια ανώμαλη έλλειψη χαλάρωσης μετά από σύσπαση των μυών και είναι χαρακτηριστικό στη μυοτονική δυστροφία, επίσης είναι σημαντική η παρατήρηση σε ασθενείς με μυοτονική δυστροφία γιατί έχουν συγκεκριμένα χαρακτηριστικά στο πρόσωπο όπως μακρύ λεπτό πρόσωπο, μετωπιαία αλωπεκία, αδυναμία μιμικών μυών που καθιστούν το πρόσωπο ανέκφραστο (McDonald et al, 2012). Η ατροφία των μαστηρών μυών οδηγεί σε λέπτυνση του κατωτέρου ημίσεως του προσώπου ενώ η κάτω γνάθος είναι λεπτότερη και σε κακή θέση έτσι ώστε τα δόντια να μη συγκλίνουν σωστά (McDonald et al, 2012). Είναι σημαντικό ακόμη η αξιολόγηση των αναπνευστικών μυών κατά την επισκόπηση, ο φυσικοθεραπευτής πρέπει να επικεντρωθεί στο αν ο ασθενής χρησιμοποιεί επικουρικούς μύες της εισπνοής για να αναπνέει κατά την ηρεμία (τραπεζοειδής, στερνοκλειδομαστοειδής, σκαληνοί), την κίνηση του θώρακα του ασθενή και ποιο είναι το σχήμα του θωρακικού τοιχώματος αν είναι συμμετρικό, ποιο είναι το πρότυπο αναπνοής του ασθενή, και τέλος αν υπάρχει αυξημένη αναπνευστική προσπάθεια ή κούραση όπως φαίνεται από την υψηλή αναπνευστική συχνότητα, αν είναι μεγαλύτερα από 30 αναπνοές το λεπτό, και την ασύγχρονη κίνηση του θωρακικού κλωβού, το οποίο μπορεί να είναι ένδειξη για κόπωση των εισπνευστικών μυών (Darlene et al, 2009).



Εικόνα 10-11

A) Παιδί με μυϊκή δυστροφία τύπου Duchenne με υπερτροφία κάτω άκρο, ήπια ιπποποδία, ήπια περυγοειδής ωμοπλάτη. B) ψευδουπερτροφία στην οπίσθια μοίρα του δελτοειδή μυ σε DMD.

Πηγή : <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC3482409/figure/F1/>



A.

B.

Εικόνα 12

A) Ενήλικας με χαρακτηριστικά μυοτονικής δυστροφίας ανέκφραστο πρόσωπο, μετωπιαία αλωπεκία. B) Κορίτσι τεσσάρων ετών με μυοτονική δυστροφία ατροφία μασητήρων μυών και λέπτυνση του κατωτέρου ημίσεως του προσώπου

Πηγή : <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC3482409/figure/F1/>



Εικόνα 13

Νεαρή κοπέλα με δυστροφία τύπου πρόσωπο-ωμοπλατοβραχίονια παρατηρείται πτερυγοειδής ωμοπλάτης, και ασυμμετρία ωμοπλάτης

Πηγή : <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC3482409>

3.3.2 Έλεγχος εύρους τροχιάς

Είναι απαραίτητο να αξιολογήσουμε το εύρος τροχιάς της κίνησης των αρθρώσεων για να διαπιστώσουμε τυχόν παραμορφώσεις, συρρικνώσεις, ατροφίες των μών (Gruis Kirsten, 2010).

άνω άκρο

- Απαγωγή-προσαγωγή ώμου
- Έσω και έξω στροφή του ώμου

- Κάμψη-έκταση του αγκώνα
- Κάμψη-έκταση καρπού
- Κάμψη-έκταση δακτύλων
- Κάμψη-έκταση και απαγωγή του αντίχειρα

Κάτω άκρο

- Κάμψη ισχίου
- Έκταση και κάμψη-απαγωγή γόνατος
- Ραχιαία και πελματιαία κάμψη της ποδοκνημικής

Στην αρχή γίνεται παθητικός έλεγχος εύρους τροχιάς και στην συνέχεια ενεργητικός έλεγχος. Όλες οι ομάδες μυών πρέπει να εξεταστούν σε διμερές επίπεδο και κατά προτίμηση ενάντια στην βαρύτητα. Οι καμπτήρες του αυχένα πρέπει να αξιολογούνται σε ύπτια θέση, και οι εκτεινόντες του αυχένα σε πρηνή θέση και τέλος απαγωγή του ισχίου σε πλάγια κατάκλιση. Εάν δεν εξεταστούν οι μύες ενάντια στην βαρύτητα παρουσία βασικών συμπτωμάτων της μυοπάθειας (μυϊκή αδυναμία) μπορεί να ξεφύγουν (Jackson, 2008). Επίσης με τον έλεγχο του εύρους τροχιάς γίνεται η αξιολόγηση της μυοτονίας, όπου οι μύες συχνά εμφανίζουν έντονο σπασμό ύστερα από μια απότομη κίνηση και γενικά δύσκολα χαλαρώνουν ύστερα από μια εκούσια σύσπαση. Η μυοτονία εμφανίζεται στα μυοτονικά σύνδρομα (μυοτονική δυστροφία ή νόσος steinert, παραμυοτονία, μυοπάθεια becker (McDonald et al, 2012).

3.3.3 Έλεγχος μυϊκής δύναμης

Ο μυϊκός έλεγχος περιλαμβάνει αξιολόγηση της μυϊκής δύναμης, αντοχής και ελαστικότητας των μυών (Shultz Sandra J., 2000). Ο φυσικοθεραπευτής αξιολογεί την ικανότητα του ασθενή, όπου ο ασθενής μετακινεί τον μυ ενάντια στην αντίσταση που εφαρμόζει ο φυσικοθεραπευτής. Η αδυναμία που θα παρουσιάσει ο ασθενής ποικίλει από ασθενή σε ασθενή ανάλογα το μέγεθος των προβλημάτων (Miller 2011). Η εξέταση της μυϊκής ισχύος μπορεί να γίνει με πολλούς διαφορετικούς τρόπους ώστε να δούμε αν η δύναμη η οποία παράγεται σε συγκεκριμένες αρθρώσεις αλλάζει με τη πάροδο του χρόνου (Bushby K et al, 2010). Για την αντικειμενική εκτίμηση της μυϊκής ισχύος ενός μυός ή μυϊκής ομάδας χρησιμοποιείται στην

κλινική πράξη η κλίμακα βαθμονόμησης μυϊκής ισχύος κατά MRC (Medical research council scale).

Βαθμολόγηση μυών	Κλινική αντίδραση
0	Δεν έχουμε καμία μυϊκή σύσπαση
1	Έχουμε μυϊκή σύσπαση χωρίς να προκαλείται κίνηση
2	Έχουμε κίνηση με εξουδετερωμένη τη βαρύτητα
3	Έχουμε κίνηση εναντίον της βαρύτητας με λίγη αντίσταση
4	Έχουμε κίνηση εναντίον της βαρύτητας με λίγη αντίσταση
5	Έχουμε κίνηση εναντίον της βαρύτητας με μέγιστη αντίσταση

Πίνακας 3.3.3: κλίμακα Medical research council



Εικόνα 14

Εξέταση μυϊκής δύναμης καμπτηρών του αυχένα σε παιδί με δυστροφία Duchenne

Πηγή: <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC3482409/figure/F8/>

3.3.4 Κατανομή της μυϊκής δύναμης

Η κατανομή της μυϊκής δύναμης είναι ένα κρίσιμο κομμάτι πληροφοριών που επιτρέπει στον φυσικοθεραπευτή να κατατάξει τον ασθενή σε μια συγκεκριμένη νευρομυϊκή διάγνωση (MCDonald et al, 2011). Ο φυσικοθεραπευτής ψάχνει αν είναι συμμετρική αδυναμία ή ασύμμετρη αδυναμία. Γενικά η μυοπάθεια θα οδηγήσει σε συμμετρική αδυναμία των εγγύς μυών. Τα πρότυπα αδυναμίας είναι η ασυμμετρική αδυναμία, άπω αδυναμία, αναπνευστική αδυναμία, αδυναμία προσώπου και οφθαλμική αδυναμία (Gruis Kristen, 2010). Το κοινό χαρακτηριστικό πρότυπο αδυναμίας σε μυοπάθειες είναι η συμμετρική, εγγύς > άπω αδυναμία

στα άνω και στα κάτω άκρα, και τις περισσότερες φορές εμπλέκονται και οι μύες του αυχένα (Jackson, 2008, Distad et al, 2011).

3.3.5 Αξιολόγηση μυϊκής δύναμης και μυοτομία

Τα μυοτόμια εξετάζονται με τον έλεγχο της μυϊκής δύναμης των μυών που νευρώνονται από τις νωτιαίες ρίζες. Η εξέταση κινητικότητας για το αυχενικό πλέγμα γίνεται με τον έλεγχο της μυϊκής δύναμης για την κάμψη του αυχένα (A1),(επιμήκης τραχηλικός, στερνοκλειδομαστοειδής, ορθός κεφαλικός) (A2), για την πλάγια κάμψη του αυχένα (A3), και για την ανύψωση του ώμου (A4) (Shultz Sandra J et al, 2000).

Η εξέταση της κινητικότητας για το βραχίονιο πλέγμα γίνεται με τον έλεγχο της μυϊκής δύναμης για την απαγωγή του ώμου (A5), για την κάμψη του αγκώνα (A6), για την έκταση του αγκώνα (A7), για την ωλένια απόκλιση (A8), για την απαγωγή δακτύλων (Θ1) (Shultz Sandra J, et al 2000). Για το κάτω άκρο η εξέταση της κινητικότητας για το οσφυϊκό και το ιερό πλέγμα γίνεται με τον έλεγχο της μυϊκής δύναμης για την κάμψη του ισχίου (O1-O2), την έκταση του γόνατος (O3-O4), τη ραχιαία κάμψη ποδοκνημικής (O4), την έκταση του μεγάλου δακτύλου (O5), την ανάσπαση εξω χείλους ή την έκταση ισχίου (I1), και την κάμψη γόνατος (I2) (Shultz Sandra J et al, 2000).



Εικόνα 15

Έλεγχος μυϊκής δύναμης δελτοειδής (A5) έλεγχος μυϊκής δύναμης του αντιχειρα (A8)



εικόνα 16

Πηγή : <https://zandbelt.files.wordpress.com>

Πηγή: <http://www.osceskills.com/resources/Thumb-abduction.jpg>



Εικόνα 17

Αξιολόγηση λαγονοψοίτης (O1-O2)

Πηγή : <http://sportsdancemedicine.gr/wp-content/uploads/2013/04/clinical-tests-image-8.jpg>

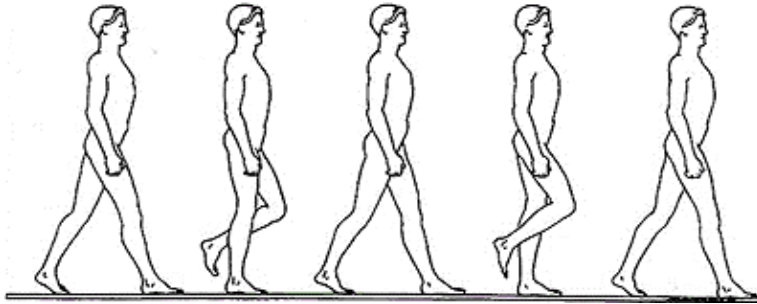
3.3.6 Αξιολόγηση της βάδισης

Το πρώτο βήμα για την αξιολόγηση των ασθενών με διαταραχές στη βάδιση είναι μια κλινική αξιολόγηση με βάση την διεθνή ταξινόμηση λειτουργικότητας (αναπηρία και υγεία). Σε κάθε ασθενή πρέπει να αξιολογείται η δομή του σώματος του, συμμετοχή του ασθενή σε δραστηριότητες, περιβαλλοντικούς παράγοντες (φυσικούς και ανθρώπινους παράγοντες), επίσης και ποιοτικές και ποσοτικές εκτιμήσεις της βάδισης.

Οι στόχοι της αξιολόγησης της βάδισης είναι να κατανοήσουμε τους μηχανισμούς που καθορίζουν το πρόβλημα και την αιτιολογία των διαταραχών, για να ληφθούν ποσοτικοποιημένοι παραμέτροι βαδίσματος, και για να γίνει η σωστή επιλογή των κατάλληλων θεραπευτικών μεθόδων (Bensoussan L et al, 2008).

3.3.6.1 Βάδιση ορισμός

Η μετακίνηση του σώματος είναι ένας λειτουργικός στόχος που απαιτεί τον συντονισμό των περισσότερων αρθρώσεων του ανθρώπινου σώματος. Ως βάδιση μπορεί να οριστεί μια ρυθμική, αμοιβαία μετακίνηση των κάτω άκρων του σώματος, όπου το ένα μέλος βρίσκεται πάντοτε σε επαφή με το έδαφος και το άλλο μέρος αιωρείται, έχοντας σαν στόχο την μετακίνηση τους σε κάποιο συγκεκριμένο σημείο (Πουλμέντης, 2007).



Εικόνα 18

Φυσιολογική βάδιση

Πηγή : http://www.oandp.org/jpo/library/images/1997_01_010/9110f2.gif

3.3.6.2 Μη φυσιολογική βάδιση

Είναι ένα κοινό χαρακτηριστικό πολλών νευρολογικών διαταραχών, το σύνολο των προβλημάτων που προκαλεί τη διαταραχή της βάδισης διαφέρει από ασθενή σε ασθενή, ακόμη και μεταξύ ασθενών με την ίδια παθολογία. Ο τύπος της παρατηρούμενης ανωμαλίας της βάδισης εξαρτάται από τον τύπο και την έκταση της παθολογίας του κεντρικού νευρικού συστήματος (ΚΝΣ), το σύνολο των ελλειμμάτων που ανακύπτουν και τον βαθμό, στον οποίο ο ασθενής μπορεί να αντισταθμίσει τα ελλείμματα αυτά (Shumway et al, 2007).

3.3.6.3 Χήνεια ή νήσσεια βάδιση

Είναι χαρακτηριστικό βάδισμα σε μυοπάθειες και κυρίως σε μυϊκές δυστροφίες Duchenne, Becker και ζωνιαία (McDonald et al, 2012). Όταν υπάρχει αδυναμία κεντρικών μυών των κάτω άκρων αυτό οδηγεί σε κακή σταθεροποίηση των μυών της λεκάνης, του κάτω άκρου και του κορμού (Bradley et al 2004). Η αδυναμία των καμπτηρών του ισχίου οδηγεί σε υπερβολική λόρδωση της σπονδυλικής στήλης. Όταν η αδυναμία είναι διμερές υπάρχει μια υπερβολική ταλάντευση της πυέλου, ο ασθενής περπατάει με ευρεία βάδιση μαζί με μια υπερβολική περιστροφή της λεκάνης ρίχνοντας τους γοφούς από μια πλευρά στην άλλη σε κάθε βήμα για να μετατοπίσει το βάρος του σώματος, επίσης περπατάει με προπέτεια της κοιλιάς ρίχνοντας ώθηση προς τα εμπρός στον ώμο, στην πλάτη και τη λεκάνη (Campell William, 2005).



Εικόνα 19

Χήνια βάδιση

Πηγή : <https://encrypted-tbn2.gstatic.com/images?q=tbn:ANd9GcREE>

3.3.6.4 Εξέταση της βάδισης και της ισορροπίας

Η εκτίμηση της βάδισης μπορεί να παρέχει σημαντικές πληροφορίες για την καθοδήγηση της εστίασης του υπολοίπου των εξετάσεων και να εξαλείψει την ανάγκη για συγκεκριμένες δοκιμές (Glass Alan et al, 2011).

Η ισορροπία είναι επίσης σημαντικό κομμάτι της αξιολόγησης η οποία σχετίζεται με τις νευρομυϊκές διαταραχές, η οποία οφείλεται σε μυϊκή αδυναμία των μυών, κυρίως των κάτω άκρων όπως στη μυϊκή δυστροφία τύπου Duchenne (Kaya, et al 2014).

Ο φυσικοθεραπευτής αξιολογεί τον ασθενή μόλις μπαίνει στο γιατρείο παρακολουθώντας τον τρόπο βάδισης του. Κατά την εξέταση του ασθενή πρέπει να δώσει έμφαση ο φυσικοθεραπευτή σε αυτά τα σημεία:

- Αν είναι λειτουργικός ο ασθενής και αν έχει την ικανότητα να βαδίζει
- Στη στάση του σώματος του ασθενή και στα άκρα του, όταν ο ασθενής εκτελεί κάποια κίνηση όπως να σηκώσει κάποιο αντικείμενο.
- Συμμετρία και συντονισμό κινήσεων των άνω άκρων και κάτω άκρων κατά το περπάτημα
- Μήκος, ταχύτητα και ρυθμό βημάτων, μήπως υπάρχει κάποιο δύσκαμπτο άκρο
- Βάση στήριξης του ασθενή κατά το περπάτημα
- Ισορροπία

3.3.6.5 Εξέταση σε λειτουργικό επίπεδο

- Παράγοντες χρόνου και απόσταση: ο φυσικοθεραπευτής ζητάει από τον ασθενή να περπατήσει μια συγκεκριμένη απόσταση (π.χ. 30 μέτρα) και να καταγράψει το χρόνο που χρειάστηκε για να διανυθεί η απόσταση αυτή (Shumway et al, 2007).
- Ταχύτητα βάδισης: ο φυσικοθεραπευτής ζητάει από τον ασθενή να περπατήσει και να αυξάνει την ταχύτητα ή να μειώσει την ταχύτητα κατά το περπάτημα, και καθώς περπατάει ο ασθενής ο φυσικοθεραπευτής παρατηρεί τη στάση του σώματος του ασθενούς και την ισορροπία του (Bensoussan et al, 2008).
- Περπάτημα σε ίσια γραμμή, καθώς περπατάει ο ασθενής, ο φυσικοθεραπευτής παρατηρεί την ισορροπία του ασθενούς. (Willacy, 2014).
- Περπάτημα στις μύτες των ποδιών για παρατήρηση αδυναμία μυών του κάτω άκρο γαστροκνήμιο (Willacy, 2014).
- Περπάτημα στις πτέρνες των ποδιών για παρατήρηση αδυναμία τετρακέφαλου (Willacy, 2014).
- Έγερση του ασθενή από την πολυθρόνα για παρατήρηση αδυναμία εκτεινόντων μυών.
- Ζητήστε από τον ασθενή να καθίσει στη καρέκλα για εξέταση αδυναμία καμπτηρών μυών κάτω άκρων. (Willacy 2014).
- Ανέβασμα και κατέβασμα σκαλοπατιών.
- Μάζεμα από το έδαφος : μπορεί ο ασθενής να περπατήσει 5 μέτρα να σηκώσει κάτι από το έδαφος και να περπατήσει πίσω (Shumway et al, 2007).
- Περπάτημα με εμπόδια και χρονομέτρηση.
- Ο φυσικοθεραπευτής μπορεί να ζητήσει από τον ασθενή να καθίσει πάνω σε μια καρέκλα και να του ζητήσει να πιάσει ένα αντικείμενο που βρίσκεται δεξιά ή αριστερά κάνοντας στροφή του κορμού για έλεγχο ισορροπίας και συντονισμού κινήσεων (Pinar et al, 2014).



Εικόνα 20

Αξιολόγηση βάδισης σε παιδί με μυϊκή δυστροφία τύπου *Duchenne*

Πηγή : <http://o.elobot.pl/img/i477.jpg>

3.3.6.6. Δοκιμασία *Romberg*

Με αυτή τη δοκιμασία εξετάζεται η δυσλειτουργία της παρεγκεφαλίδας μέσω του ελέγχου της ισορροπίας και της εξισορρόπησης. Ο ασθενής εκτελεί τη δοκιμασία με τα πόδια ενωμένα, τα μάτια κλειστά και τα άνω άκρα στο πλάι, στη θέση αυτή ο ασθενής θα πρέπει να σταθεί ακίνητος με ελάχιστο στατικό λίκνισμα. Η δοκιμασία είναι θετική όταν ο ασθενής λικνιστεί σε σημαντικό βαθμό ή χάσει την ισορροπία του.



Εικόνα 21

Δοκιμασία *Romberg* όπου ο φυσικοθεραπευτής αξιολογεί την ισορροπία του ασθενή

Πηγή : <https://informatics.med.nyu.edu/modules/pub/neurosurgery/Img0047.jpg>

3.3.7 Αξιολόγηση κρανιακών νευρών

Η αξιολόγηση κρανιακών νευρών είναι πολύ σημαντική διότι οφθαλμικές διαταραχές εμφανίζονται στις μυοπάθειες, όπως στις μυοτονίες όπου οι ασθενείς παρουσιάζουν καταρράκτη στα μάτια με αποτέλεσμα να έχουμε σοβαρές διαταραχές. Άλλες οφθαλμικές διαταραχές είναι οφθαλμοπληγία, βλεφαρόπτωση, βλεφαρίτιδα (Seefeldt, 2015).

3.3.7.1 Έλεγχος οπτικών νευρών II και κινητικό νεύρο

Ο φυσικοθεραπευτής εξετάζει την κίνηση των ματιών, δίνοντας στον ασθενή οδηγίες όπως να παρακολουθήσει την κίνηση του δακτύλου (πάνω-κάτω, δεξιά-αριστερά), ώστε να παρατηρήσει την κίνηση των ματιών. Στη συνέχεια ζητάει από τον ασθενή να κλείσει τα μάτια του, και ο φυσικοθεραπευτής πιέζει ελαφρά τα βλέφαρα του, καθώς ο ασθενής προσπαθεί να τα ανοίξει. Το τεστ είναι θετικό αν ο ασθενής δεν είναι θέση να το πράξει (Bombard, 2014).



Εικόνα 22

Εξέταση οπτικών νευρών

Πηγή : <http://www.osceskills.com/resources/Oculomotor-examination.jpg>

Αξιολόγηση κρανιακών νευρών VII ελέγχει τις κινήσεις του προσώπου και την έκφραση. Ο φυσικοθεραπευτής θα πρέπει να εκτιμήσει για την συμμετρία του προσώπου, δίνοντας του εντολές όπως να ζαρώσει το μέτωπο, να κλείσει τα μάτια, να χαμογελάει και να δείξει τα δοντία του, να σφυρίζει δυνατά. Ο φυσικοθεραπευτής πρέπει να ελεγχεί και τις δυο πλευρές του προσώπου που θα πρέπει να κινηθούν με τον ίδιο τρόπο, σε περίπτωση αδυναμίας ο ασθενής δεν θα μπορέσει να εκτελέσει σωστά τις οδηγίες του φυσικοθεραπευτή (Bombard, 2014).



Εικόνα 23

Α) ζάρωμα του μετώπου, β) κλείσιμο των ματιών, γ) χαμόγελο δ) ο ασθενής γεμίζει τα μάγουλα του με αέρα
 Πηγή : <http://epomedicine.com/wp-content/uploads/2014/05/facial-nerve-examination.p>

3.3.8 Λειτουργική αξιολόγηση

Μια λειτουργική εξέταση είναι απαραίτητη για τη διαγνωστική αξιολόγηση ενός ασθενή με υποψία μυοπάθειας. Αυτό περιλαμβάνει την αξιολόγηση του έλεγχου του κεφαλιού, κινητικότητας άνω και κάτω άκρο, μεταφορές του ασθενή από ύπτια θέση σε καθιστή, από καθιστή σε όρθια θέση, από όρθια θέση σε καθιστή, ισορροπία σε όρθια θέση και τη βάρδια (McDonald et al, 2012), όπου θα παρατηρήσουμε την αδυναμία του ασθενή σε κάθε δραστηριότητα.

3.3.8.1 Λειτουργική αξιολόγηση άνω άκρων

- Η ωμική ζώνη είναι πολύ σημαντική κατά την αξιολόγηση των σταθεροπιών μυών και στροφών μυών (υπερακάνθιος). Ο φυσικοθεραπευτής δίνει εντολές στον ασθενή σε διάφορες λειτουργικές δραστηριότητες όπου μέσα από αυτές θα αξιολογήσει την αδυναμία που υπάρχει. Όπως την ανυψώση κάποιου αντικειμένου ψηλά, να χτενίσει τα μαλλιά του, την τοποθέτηση κάποιου αντικειμένου, να πετάξει μια μπάλα (Merrison, & Hanna, 2009).
- Χρησιμοποιώντας ένα χρονόμετρο ο φυσικοθεραπευτής μπορεί να αξιολογήσει την ασθενή, για παράδειγμα πόση ώρα κάνει για να φορέσει ένα πουκάμισο.
- Αντιβράχιο : Ο ασθενής εξετάζεται σε δραστηριότητες όπως το να κάνει μια σφιχτεί γροθιά, να πιάσει και να ανοίξει το χερούλι της πόρτας, να πιάσει κάποιο αντικείμενο, να κρατήσει ένα

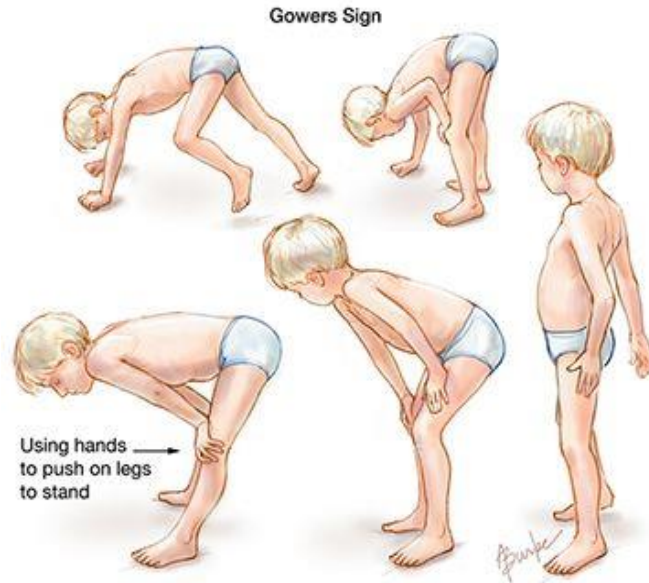
δίσκο με 2 ποτήρια, σε όλες αυτές τις δραστηριότητες ο ασθενής θα εμφανίζει αδυναμία. (Barohn et al, 2014).

- Κορμός : Η αδυναμία του ασθενή να στέκεται πολύ ώρα όρθιος, δυσκολία στο να έρθει σε καθιστή θέση (Gruis Kirsten, 2010)

3.3.8.2 Λειτουργική αξιολόγηση κάτω άκρων

- Πυελική ζώνη: Ο ασθενής θα εξεταστεί σε δραστηριότητες όπως στο ανέβασμα σκάλας, κατέβασμα σκάλας (λειτουργία τετρακέφαλου), το να περπατήσει και μετά από όρθια θέση να καθίσει, από καθιστή θέση να έρθει στην όρθια θέση. Επίσης ο ασθενής μπορεί να εξετασθεί με την χρήση ενός χρονομέτρου από τον φυσικοθεραπευτή (Barohn et al, 2014).
- Δοκιμασία βάδισης 6 λεπτών του ασθενή είναι ένα σημαντικό μέτρο αξιολόγησης που χρησιμοποιείται τα τελευταία χρόνια σε μελέτες σε ασθενείς με μυϊκή δυστροφία Duchenne, όπου αξιολογείται η λειτουργική ικανότητα και η αντοχή στις δραστηριότητες τις καθημερινής ζωής του ασθενή (Pinar et al, 2014).
- Το σημείο gower είναι πολύ σημαντικό για την αξιολόγηση των κάτω άκρων όπου δείχνει τον τρόπο μετάβασης από το πάτωμα στην όρθια θέση. Λόγω αδυναμίας των εκτεινόντων της οσφύος και των μυών του κάτω άκρου, το παιδί στηριζόμενο στα χέρια και στα πόδια του, σε τετραποδική θέση, με ευρεία βάση στήριξης, ωθεί αρχικά προς τα πάνω τους γλουτούς. Κατόπιν, στηρίζει τα χέρια του στα γόνατα και στους μηρούς για να σηκωθεί. Η ηλικία εμφάνισης του σημείου αυτού είναι περίπου τα πέντε έτη (Bushby et al, 2010).

Το σημείο gower περιλαμβάνει μυοπάθειες όπως την μυϊκή δυστροφία Duchenne, Becker, μυοτονική δυστροφία, συγγενή δυστροφία και σε άλλες νευρομυϊκές διαταραχές όπου περιλαμβάνουν εγγύς αδυναμία (McDonald et al, 2012).



Εικόνα 24

Σημείο Gowers

Πηγή : [https://s-media-cache-](https://s-media-cache-ak0.pinimg.com/736x/de/e0/66/dee066a4b0f9c5c34e8c5827d10f3f02.jpg)

[ak0.pinimg.com/736x/de/e0/66/dee066a4b0f9c5c34e8c5827d10f3f02.jpg](https://s-media-cache-ak0.pinimg.com/736x/de/e0/66/dee066a4b0f9c5c34e8c5827d10f3f02.jpg)

Ποδοκνημική: ο ασθενής εξετάζεται σε δοκιμασίες όπως να περπατήσει με τις μύτες των ποδιών, να περπατήσει με εμπόδια, να τρέξει (Barohn et al, 2014).

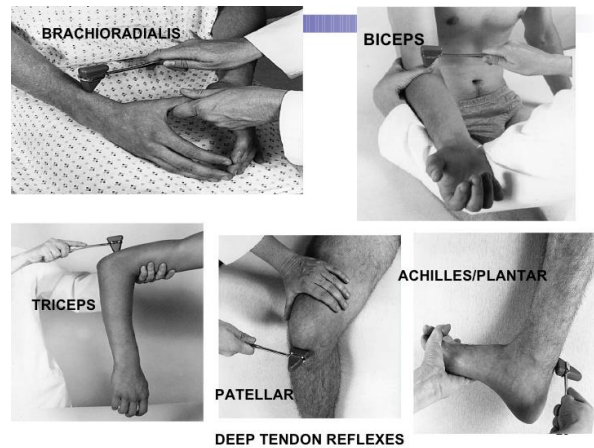
3.3.9 Αξιολόγηση εν τώ βάθου τενόντιων αντανακλαστικών

Εκλύονται από τον ερεθισμό μιας άθικτης μυοτενόντιας μονάδας βαθιά κάτω από το δέρμα. Τα εν τώ βάθου τενόντια αντανακλαστικά εξετάζονται για την ύπαρξη βλάβης στον κατώτερο κινητικό νευρώνα (Shultz Sandra J, et al 2000). Τα αντανακλαστικά συνήθως είναι απόντα ή μειωμένα στις μυοπάθειες και σε νευρομυϊκές παθήσεις (McDonald et al, 2012). Τα αντανακλαστικά αξιολογούνται μέσω μιας κλίμακας:

Βαθμος	Ερμηνεία	Ένδειξη
0	Απουσία αντανακλαστικού	Πλήρης έκπτωση της νευρομυϊκής ακεραιότητας (κάκωση νωτιαίος ρίζας η περιφερικού νεύρου)
+1	Ελαττωμένο αντανακλαστικό	Έκπτωση νευρολογικής λειτουργίας (ατελής κάκωση Νευρικής ρίζας η περιφερικού νεύρου)

+2	Φυσιολογικό αντανακλαστικό	Φυσιολογική νευρολογική λειτουργία
+3	Υπερδραστήριο	Βλάβη ανώτερου κινητικού νευρώνα
	αντανακλαστικό	(κάκωση νωτιαίο μυελού η εγκεφάλου)
+4	Κλώνος	Βλάβη ανώτερου κινητικού νευρώνα

- **Αντανακλαστικό του γόνατο** : (O2-O4) ο ασθενής βρίσκεται σε καθιστή θέση, ενώ τα πόδια του κρέμονται στην άκρη της καρέκλας ή του κρεβατιού. Ο φυσικοθεραπευτής φέρνει το πόδι σε ελαφριά έκταση και με ένα εξεταστικό σφυρί χτυπάει ελαφρά πάνω στον επιγονατιδικό τένοντα. Σε φυσιολογικό μυ παρατηρείται μια έκταση του γόνατος (Shultz Sandra J. et al, 2000).
- **Αντανακλαστικό του αχίλλειο τένοντα I** : ο ασθενής βρίσκεται σε καθιστή θέση με τα πόδια τα κρέμονται έξω από το κρεβάτι, ενώ ο φυσικοθεραπευτής φέρνει ελαφριά το πόδι σε ραχιαία κάμψη και με το εξεταστικό σφυρί χτυπάει πάνω στον αχίλλειο τένοντα. η φυσιολογική αντίδραση που παρατηρείται είναι πελματιαία κάμψη του άκρο ποδός (Williams, 2008).
- **Αντανακλαστικό του δικεφάλου**: ο ασθενής βρίσκεται σε καθιστή θέση με λυγισμένο αγκώνα ενώ ο φυσικοθεραπευτής με το εξεταστικό σφυρί χτυπάει ελαφρά τον τένοντα του δικεφάλου, σε φυσιολογικό μυ παρατηρείται κάμψη του αγκώνα (Oompe, 2013).
- **Αντανακλαστικό του τρικεφάλου**: Ο ασθενής βρίσκεται σε καθιστή θέση, ο φυσικοθεραπευτής υποστηρίζει το χέρι του ασθενή, το οποίο βρίσκεται σε απαγωγή και έσω στροφή. Ο φυσικοθεραπευτής χτυπάει ελαφρά τον τένοντα του τρικεφάλου με το εξεταστικό σφυρί, σε φυσιολογική λειτουργία παρατηρείται κίνηση στο αντιβράχιο (Williams, 2008).



Εικόνα 25

Αξιολόγηση τενόντια αντανακλαστικά α) βραχιονιοκερκιδικής β) αντανακλαστικό του δικεφάλου γ) αντανακλαστικού του τρικέφαλου δ) αντανακλαστικό του τετρακέφαλου ε) αντανακλαστικό του αχιλλείου τένοντα

Πηγή : <http://image.slidesharecdn.com/the-neurological-system-2-neurological-exam-5>

3.3.10 Αξιολόγηση αναπνευστικών μυών

Γενικευμένη μυϊκή αδυναμία προκαλεί την υποψία νευρομυϊκής ασθένειας ως αιτία αναπνευστικών συμπτωμάτων. Εναλλακτικά, αναπνευστική ανεπάρκεια μπορεί να είναι η αποκλειστική εκδήλωση της νευρομυϊκής νόσου. Τα συμπτώματα που οφείλονται στην αδυναμία των αναπνευστικών μυών περιλαμβάνουν δύσπνοια, τις περισσότερες φορές με την άσκηση. Ωστόσο, με σοβαρή μυϊκή αδυναμία των άκρων, μπορεί να είναι ανεπαρκής για να εκμαιεύσει δύσπνοια. Καθώς η νόσος εξελίσσεται, η δύσπνοια μπορεί να συμβεί σε κατάσταση ηρεμίας, ένα σημάδι ότι η αναπνευστική ανεπάρκεια μπορεί να είναι επικείμενη (DePalo Vera A. et al, 2002). Όταν η μυϊκή αδυναμία γίνεται όλο και πιο προφανής, τα συμπτώματα μπορεί εμφανιστούν ακόμα και σε κατάσταση ηρεμίας,. Σε περίπτωση σοβαρής εκπνοής μυϊκής αδυναμίας, μειωμένη αποτελεσματικότητα στον βήχα μπορεί να γίνει ένα σημαντικό μειονέκτημα και οι ασθενείς μπορεί να εξαρτώνται από τον αναπνευστήρα (Troosters T et al, 2005). Οι διαταραχές που μπορεί να εμφανιστούν είναι μειωμένος εκπνεόμενος όγκος σε ένα δευτερόλεπτο (FEV1), (λιγότερο από το 80% του προβλεπόμενου), μειωμένη βίαιη ζωτική χωρητικότητα (FVC), κανονική αναλογία FEV1 / FVC (μεγαλύτερη από 70 % της προβλεπόμενης), και μειωμένη ολική πνευμονική χωρητικότητα (TLC). Οι ασθενείς με κυρίως εκπνοής μυϊκής αδυναμίας αποδεικνύουν επίσης έναν αυξημένο υπολειπόμενο όγκο (RV) (Epstein, 2011).

Οι Αναπνευστικοί μύες διακρίνονται σε εισπνευστικούς και σε εκπνευστικούς μύες. Οι εισπνευστικοί μύες είναι το διάφραγμα, έξω μεσοπλεύριοι μύες, οι σκαληνοί μύες και ο στερνοκλειδομαστοειδής μυ. Οι εκπνευστικοί μύες είναι οι έσω μεσοπλεύριοι, και ο ορθός κοιλιακός (G. L Daniela et al, 2011).

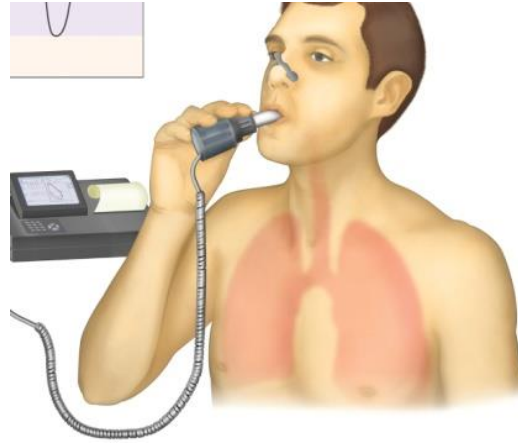
Δύσπνοια: είναι το βασικό σύμπτωμα της αδυναμίας των αναπνευστικών μυών, όταν η αναπνευστική μυϊκή δύναμη είναι μέτρια έως σοβαρή η οποία μας οδηγεί στην αξιολόγηση της (Troosters T et al, 2005).

Το σχήμα του θώρακα και η κίνησή του: ο φυσικοθεραπευτής εξετάζει αν το θωρακικό τοίχωμα είναι συμμετρικό, (Springer Joseph Z, 2015). Επίσης ποιό είναι το πρότυπο αναπνοής αν είναι βαθιά, ρηχή, ρυθμική, αν υπάρχει αναπνευστική προσπάθεια που μπορεί να φαίνεται στο επίπεδο του διαφράγματος ή στα μεσοπλεύρια διαστήματα, στην υψηλή αναπνευστική και την ασύγχρονη κίνηση του θωρακικού κλωβού και του κοιλιακού τοιχώματος το οποίο μπορεί να είναι ένδειξη κόπωσης των εισπνευστικών μυών (Darlene Reid W, 2009). Διαφορετικά πρότυπα αναπνοής μπορεί να είναι ένδειξη για ασθένειες των πολλαπλών διαφορετικών συστημάτων (Epstein, 2011).

Οι όγκοι των πνευμόνων και οι τιμές ροής εκπνοής: Οι μετρήσεις της συνολικής χωρητικότητας των πνευμόνων (TLC) και ζωτικής χωρητικότητας (VC) παρέχουν μια συνολική αξιολόγηση της λειτουργίας των αναπνευστικών μυών, επειδή βασίζονται στην ολοκληρωμένη λειτουργία της αναπνευστικής αντλίας (DePalo Vera et al, 2002).

Η μέγιστη εισπνοή και εκπνοή: Μετρήσεις της μέγιστης εισπνοής και εκπνοής μπορεί να είναι χρήσιμες στην αξιολόγηση του ασθενούς με μυοπάθεια (DePalo Vera et al, 2002). Οι μετρήσεις γίνονται με την χρήση σπυρομέτρησης, ακολουθώντας μια μέγιστη εισπνοή, ο ασθενής εκτελεί μια μέγιστη εκπνοή το δυνατόν πιο γρήγορα και δυνατά. Τρεις κύριες μετρήσεις πραγματοποιούνται με αυτή τη δοκιμασία (βεβιασμένη ζωτική χωρητικότητα, μέγιστη εκπνευστική ικανότητα στη μονάδα του χρόνου και ο λόγος FEV1/FVC (Darlene, 2009).

Βήχας: είναι σημαντική η αξιολόγηση του βήχα, ο μη αποτελεσματικός βήχας προκαλείται από την αδυναμία του άνω αεραγωγού και των αναπνευστικών μυών. Ο φυσικοθεραπευτής ζητάει από τον ασθενή να βήξει ενώ παρατηρεί τη χρονική διάρκεια του βήχα, αν υπάρχουν εκκρίσεις, παρουσία ή απουσία πόνου και τη συχνότητα (Epstein, 2011).



Εικόνα 26

Σπυρομέτρηση ενός ασθενή

Πηγή: http://biology-forums.com/gallery/14755_11_11_12_7_25_46_100661572.jpeg

ΚΕΦΑΛΑΙΟ 4

ΡΟΛΟΣ ΤΗΣ ΘΕΡΑΠΕΥΤΙΚΗΣ ΑΣΚΗΣΗΣ ΣΕ ΑΣΘΕΝΕΙΣ ΜΕ ΜΥΟΠΑΘΕΙΑ ΚΑΙ ΑΠΟΤΕΛΕΣΜΑΤΑ ΑΠΟ ΕΡΕΥΝΕΣ

4.1 Ο ρόλος της θεραπευτικής άσκησης

Τα τρία πιο συχνά συμπτώματα που αναφέρουν οι ασθενείς με μυοπάθεια είναι η μυϊκή αδυναμία (53%), δυσανεξία στην άσκηση (43%) και κόπωση (40%) (Mc Donald 2002). Η θεραπευτική άσκηση παίζει σημαντικό ρόλο στην θεραπευτική αντιμετώπιση του ασθενή, επειδή συμβάλλει στην επιστροφή του ασθενή στις λειτουργικές και ψυχαγωγικές δραστηριότητες που εκτελούσε πριν νοσήσει (Furlaneto et al, 2014).

Η άσκηση βελτιώνει την λειτουργική ικανότητα των ασθενών με μυοπάθεια με την μείωση περιοριστικών συμπτωμάτων της μυϊκής αδυναμίας, και των αναπνευστικών προβλημάτων (δύσπνοια). Η βελτίωση της αναπνευστικής λειτουργίας εκτιμάται με την αύξηση της μέγιστης πρόληψης οξυγόνου, καθώς και με την αύξηση χρόνου άσκησης. επίσης η άσκηση αυξάνει την επιβίωση των ασθενών (Τζάνης et al, 2009).

Οι ασθενείς με μυοπάθεια με την θεραπευτική άσκηση βελτιώνονται προοδευτικά καθώς αυξάνεται η μυϊκή δύναμη και η αερόβια ικανότητα. Υπάρχουν τέσσερις μορφές ασκήσεων που είναι βασικές για την αποκατάσταση των ασθενών, και είναι οι ασκήσεις ελαστικότητας, ενδυνάμωσης, αερόβια άσκηση και ασκήσεις ισορροπίας (Krivickas, 2003).

Η άσκηση είναι μια προσέγγιση για την διατήρηση της ευελιξίας για την πρόληψη του πόνου καθώς και για την ψυχολογική υποστήριξη του ασθενή που είναι επίσης πολύ σημαντική (Nergini S. 2006). Τα τελευταία χρόνια διάφορες έρευνες έχουν εξετάσει ορισμένες πτυχές που αφορούν την φυσική δραστηριότητα με την ψυχολογική ευεξία. Η άσκηση συμβάλλει στην ψυχική υγεία, την ποιότητα ζωής, τη μείωση του άγχους και το στρες, με αποτέλεσμα να υπάρχει αλλαγή στις συναισθηματικές καταστάσεις και διάθεση του ασθενή προς το καλύτερο. Επίσης βοηθά στην βελτίωση της αυτοπεποίθησης, της αυτό-αντίληψης, του αυτοσεβασμού και τέλος της πνευματικής λειτουργίας των ασθενών με μυοπάθεια (Salguero et al, 2011).

Ένα κατάλληλο πρόγραμμα σωματικής άσκησης, βελτιώνει την λειτουργική ικανότητα και την ποιότητα ζωής των ατόμων που έχουν νευρομυϊκές διαταραχές. Η τακτική άσκηση και μυϊκή αντοχή πρόπονησης δύναμης μπορεί επίσης να μειώσει τους παράγοντες κινδύνου της αθηροσκληρωτικής νόσου. Η άσκηση μειώνει την θνησιμότητα μεταξύ ατόμων με ασθένεια στεφανιαίας αρτηρίας ή καρδιακής ανεπάρκειας. Στην πράξη η άσκηση περιλαμβάνεται ως μέρος της διαχείρισης της νόσου και την καθοδήγηση του τρόπου ζωής, αυτό απαιτεί γνώσεις, και το χρόνο μέσα απο τον φυσικοθεραπευτή. Επιπλέον η κλινική πορεία της συμμετοχής των

επαγγελματιών υγείας υποστηρίζει ότι η άσκηση είναι απαραίτητη για την υποστήριξη της εφαρμογής των προγραμμάτων ασκήσεων (Cooper CB et al, 2015).

4.1.1 Στόχοι φυσικοθεραπείας

- Διατήρηση εύρος τροχιάς των αρθρώσεων και δύναμης των μυών
- Πρόληψη συμφύσεων, παραμορφώσεων και συγκαψεών.
- Διατήρηση μιας όσο καλύτερης στάση του σώματος
- Βελτίωση της αναπνευστικής λειτουργίας ώστε να διατηρηθούν οι πνεύμονες καθαροί
- Εκπαίδευση ισορροπίας
- Εκπαίδευση βάδισης
- Διατήρηση όσο το δυνατόν φυσιολογική ποιότητας ζωής
- Συμβουλές στους γονείς και στους φροντιστές υγείας ώστε να επιτευχθούν οι κατάλληλες και σωστές τεχνικές (όπως τοποθέτηση του ασθενή στο αμαξίδιο, στο κρεβάτι, στην καρέκλα, κ.α)

4.2 Τεχνικές φυσικοθεραπείας

4.2.1 Ασκήσεις ελαστικότητας

Η αποκατάσταση ή βελτίωση της κίνησης στο φυσιολογικό εύρος κίνησης, είναι ένας σημαντικός στόχος του προγράμματος αποκατάστασης. Η απώλεια κινητικότητα μπορεί να οφείλεται στον πόνο, σε μυϊκό σπασμό, στην έλλειψη δραστηριοποίησης που επιφέρει βράχυνση του συνδετικού ιστού και των μυών (Prentice, 2007). Ένα βασικό στοιχείο της αποκατάστασης είναι βελτίωση ή διατήρηση της ελαστικότητας των μυών και των αρθρώσεων. Ο στόχος των διατάσεων είναι η λειτουργικότητα και η άνεση των αρθρώσεων. Υπάρχουν πολλοί παράγοντες στις μυοπάθειες όπως στη δυστροφία Duchenne που συμβάλλουν για δημιουργία συγκαψεών των αρθρώσεων. Οι μύες χάνουν όλο και περισσότερο την ελαστικότητα τους λόγω της περιορισμένης χρήσης και της παραμονής σε συγκεκριμένες θέσεις ή επειδή ένας μυς γύρω από μια άρθρωση είναι εκτός ισορροπίας (Bushby K et al, 2010). Οι ασκήσεις ελαστικότητας (διατάσεις) είναι χρήσιμες για την μείωση της δυσκαμψίας, βραχύνσεις και κράμπες σε ασθενείς με μυοπάθεια (Niedziocha, 2010). Οι μύες που προσβάλλονται περισσότερο στις μυοπάθειες είναι οι κεντρομελικοί μύες του άνω άκρου και του κάτω άκρου, ανάλογα τον τύπο της μυοπάθειας (Barohn et al, 2014). Ο φυσικοθεραπευτής διατείνει τους μύες που βρίσκονται στην

ωμική ζώνη, στους αγκώνες, στο ισχίο, στο γόνατο και στην ποδοκνημική. Η κάθε διάταση πρέπει να κρατήσει 30 δευτερόλεπτα, ο φυσικοθεραπευτής πρέπει να προσέχει κάποια σημεία όπως τη διατήρηση της σωστής στάσης του σώματος του ασθενή πριν τη διάταση, να σταθεροποιήσει καλά τις αρθρώσεις που δεν θέλει να κινηθούν και την άνεση του ασθενή. Οι διατάσεις γίνονται μέχρι τα όρια του πόνου (Escobar Leañes, 2009).

- **Διατάσεις κάτω άκρων**

Διάταση του γαστροκνημίου μυ (αχίλλειο τένοντα)

Ο ασθενής βρίσκεται σε ύπτια θέση με το κάτω άκρο σε πλήρη έκταση, ενώ ο φυσικοθεραπευτής με το ένα του χέρι σταθεροποιεί το γόνατο και με το άλλο χέρι του τοποθετημένο στην πελματιαία και την πίσω επιφάνεια της πτέρνας, καθώς το πέλμα και τα δάκτυλα σταθεροποιούνται από την έσω επιφάνεια του αντιβραχίου του φυσικοθεραπευτή, πιέζει και φέρνει παθητικά την ποδοκνημική σε ραχιαία κάμψη και κρατά σταθερά τη στάση αυτή για 10-15 δευτερόλεπτα.



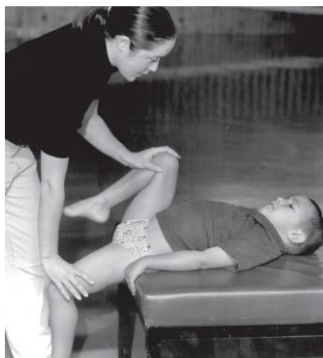
Εικόνα 27

Παθητική διάταση του αχίλλειου τένοντα

Πηγή : <http://calder.med.miami.edu/pointis/images/ankle1.gif>

Διάταση καμπτήρων του ισχίου (λαγονοψοϊτης, ορθός μηριαίος)

Ο ασθενής βρίσκεται σε ύπτια θέση με τα πόδια έξω από το κρεβάτι, ο φυσικοθεραπευτής λυγίζει το ένα πόδι του ασθενή και στο άλλο εφαρμόζει δύναμη προς τα κάτω για να διαταθεί ο λαγονοψοϊτης, το τράβηγμα της διάτασης μπορεί να το νιώσει ο ασθενής στην βουβωνική χώρα (Ruetz, 2008).



Εικόνα 28

Παθητική διάταση του λαγονοψοϊτης

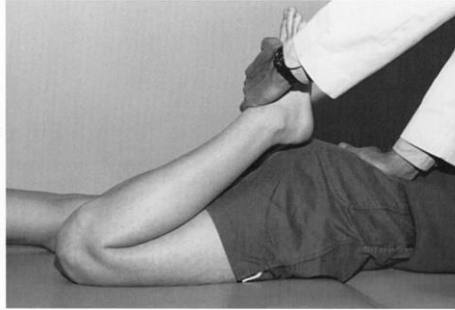
Πηγή : http://www.runningnews.gr/userfiles/image/arthra/2011_09_28_Vouvoniki1

Διάταση των οπισθίων μηραίων

Ο ασθενής βρίσκεται σε ύπτια θέση πάνω σε ένα στρώμα, ο φυσικοθεραπευτής γονατισμένος φέρνει το δεξιό άκρο του ασθενή στον δεξιό του ώμο, ο φυσικοθεραπευτής με το αριστερό του χέρι πιάνει την σύστοιχη λαγόνια ακρολοφία του ασθενή και σταθεροποιεί την λεκάνη του σε ουδέτερη θέση, με το δεξιό του χέρι διατηρεί το γόνατο του ασθενή σε έκταση, φέρνει παθητικά το δεξιό κάτω άκρο του ασθενή σε κάμψη στα όρια του πόνου, ώσπου να διαταθούν οι οπίσθιοι μηριαίοι μύες (διάταση του δεξιού σκέλους) (Κοτζαηλίας, 2011).

Διάταση εκτεινόντων μυών του γόνατος (τετρακέφαλος)

Ο ασθενής βρίσκεται σε πρηνή θέση, ο φυσικοθεραπευτής με το ένα του χέρι σταθεροποιεί τη λεκάνη του ασθενή και με το άλλο χέρι κάμπτει το πόδι του ασθενή που θέλει να αξιολογήσει, ώστε να διαταθεί ο τετρακέφαλος μυς. (Ruetz Med Axel, 2008)



Εικόνα 29

Παθητική διάταση του τετρακεφάλου μύος

Πηγή : http://www.chiro.org/LINKS/GRAPHICS/Quadriceps_Stretch.jpg

- **Διατάσεις άνω άκρων**

Διάταση αγκώνα

Ο ασθενής είναι σε ύπτια θέση, με τον αγκώνα λυγισμένο 90 μοίρες, ενώ ο φυσικοθεραπευτής που βρίσκεται στο πλάι του ασθενή με το ένα χέρι του, σταθεροποιεί λίγο πιο πάνω από τον αγκώνα και με το άλλο χέρι τοποθετημένο στον καρπό του ασθενή ανοίγει το χέρι του ασθενή προς την έκταση μέχρι τα όρια του πόνου, για να διαταθεί ο δικέφαλος βραχιόνιος.



Εικόνα 30

Παθητική διάταση του τρκεφάλου μύος

Πηγή : <http://www.meddean.luc.edu/lumen/MedEd/medicine/pulmonar/phydx/s4b.jpg>

Διάταση καμπτήρων μυών τον καρπό και τα δακτύλα

Ο φυσικοθεραπευτής σταθεροποιεί με τη μια παλάμη το κάτω τριτημόριο του αντιβραχίου και με την άλλη εκτελεί ραχιαία κάμψη του καρπού και των αρθρώσεων των δακτύλων (Κοτζαηλίας, 2011).



Εικόνα 31

Παθητική διάταση τον καρπό

Πηγή : <http://www.massagetoday.com/content/images/benjamin02>

Διάταση των εκτεινόντων μυών τον καρπο και τα δάκτυλα

Ο φυσικοθεραπευτής με τη μια παλάμη σταθεροποιεί το κάτω τριτημόριο του αντιβραχίου και με την άλλη εκτελεί παλαμιαία κάμψη του καρπού και των αρθρώσεων των δακτύλων (Κοτζαηλίας, 2011).

Αυτοδιατάσεις

Είναι οι διατάσεις που γίνονται από τον ίδιο τον ασθενή



Εικόνα 32

Αυτοδιάταση του αυχένα, πλαγία κάμψη (δεξιά-αριστερά) β) στροφή του αυχένα (δεξιά-αριστερά)

Πηγή: http://agiotokos-kappadokia.gr/wp-content/uploads/2015/01/lateral_neck_bending_exercise_image_title_kdt3w.jpg



Εικόνα 33

Αυτοδιάταση γαστροκνήμιος μυς



εικόνα 34

Αυτοδιάταση οπισθίων μηριαίων μύων

Πηγή : <http://i.ytimg.com/vi/0ecVd3kNtQ/0.jpg> Πηγή : <http://i.ytimg.com/vi/0ecVd3kNtQ/0.jpg>

4.3 Μέθοδος ιδιοδεκτικής νευρομυϊκής διευκόλυνσης PNF

Η νευρομυϊκή ιδιοδεκτική διευκόλυνση είναι μια προσέγγιση στη θεραπευτική άσκηση, η οποία βασίζεται στις αρχές της λειτουργικής ανθρώπινης ανατομίας και νευροφυσιολογίας όπου χρησιμοποιεί τα ιδιοδεκτικά, δερματικά και ακουστικά ερεθίσματα για την παραγωγή λειτουργικής βελτίωσης της κινητικής απόκρισης (Pretince, 2007). Οι τεχνικές PNF βοήθησαν στην ανάπτυξη της μυϊκής δύναμης, της αντοχής, της σταθερότητας, της κινητικότητας, του νευρομυϊκού ελέγχου και του συντονισμού των ασθενών με νευρομυϊκές παθήσεις. Οι τεχνικές αυτές έχουν στόχο την βελτίωση της συνολικής λειτουργικότητας του ασθενή (Scifers, 2004).

Οι τεχνικές PNF βοηθάνε τους ασθενείς με μυϊκή αδυναμία, με την βελτίωση της μυϊκής δύναμης μέσω των βελτιωμένων μηχανισμών διέγερσης στον εξασθετισμένο μυ (Sharman et al, 2006). Αυτές οι τεχνικές προτείνονται για αύξηση εύρους τροχιάς, ενδυνάμωση και αύξηση ευκαμψίας (Pretince, 2007), και τέλος αυτές οι τεχνικές χρησιμοποιούνται επίσης για χαλάρωση του μυ, και για αναχαίτιση (Scifers, 2004).

Όσο αφορά την αποτελεσματικότητα της τεχνικής PNF σύμφωνα με έρευνα που πραγματοποιήθηκε σε ασθενή με μιτοχονδριακή μυοπάθεια, όπου ο σκοπός ήταν η διερεύνηση των επιδράσεων του εξατομικευμένου προγράμματος που βασίζεται στις τεχνικές της ιδιοδεκτικής νευρομυϊκής διευκόλυνσης (PNF), η μέθοδος περιλάμβανε αξιολόγηση της ικανότητας αντοχής και μυϊκή λειτουργικότητα πριν και μετά από 12 εβδομάδες θεραπείας, το πρόγραμμα αποτελούταν από ασκήσεις ήπιας/μέτριας έντασης με διάρκεια 60 λεπτών, 2

συνεδρίες άνα εβδομάδα. Τα αποτελέσματα έδειξαν βελτίωση δύναμης στον τρικέφαλο βραχιόνιο, στον κορακοβραχιόνιο, στους καμπτήρες των δακτύλων, στους γλουτιαίους, στους πελματιαίους καμπτήρες της ποδοκνημικής, και το επίπεδο της λειτουργικής ανεξαρτησίας δεν υπέστη μετατροπές μετά την θεραπευτική μέθοδο. Συμπερασματικά η τεχνική PNF βοηθάει στην βελτίωση της μυϊκής δύναμης επειδή μειώνει τις επιπλοκές που προκαλούνται από την μυϊκή αδυναμία, καθώς βοηθάει και στην βελτιστοποίηση των καθημερινών δραστηριοτήτων του ασθενούς (Orsini et al, 2009). Σε μια δεύτερη έρευνα που πραγματοποιήθηκε σε ασθενείς με μυοτονική δυστροφία, όπου 7 ασθενείς έλαβαν μέρος της μελέτης, στον κάθε ασθενή εφαρμόστηκαν τεχνικές PNF για βαθιά αναπνοή σε σχετικά υψηλές εντάσεις, PNF σε βαθιά αναπνοή στην αριστερή πλευρά μόνο του ασθενή, εκτίμηση αερίων αίματος σε υψηλή υποστήριξη, και τα μέτρα έκβασης που χρησιμοποιήθηκαν ήταν (SpO2) και ο καρδιακός ρυθμός, οποίος μετριέται με οξυμετρία και με θωρακο-κοιλιακή κίνηση και τέλος τον αναπνευστικό ρυθμό, τα αποτελέσματα έδειξαν ότι η τεχνική PNF βοηθάει στην βελτίωση της SpO2 σε ασθενείς με μυοτονική δυστροφία, παρατηρήθηκε μείωση του αναπνευστικού ρυθμού κατά 15%-30% αμεσώς μετά την εφαρμογή της θεραπείας και ο καρδιακός ρυθμός μειώθηκε κατά 0,2%-0,4%. Συμπερασματικά η μελέτη παρέχει αντικειμενική απόδειξη ότι η εφαρμογή αυτών των τεχνικών βοηθάει στην αναπνευστική φυσικοθεραπεία (Nitz et al, 2006).

4.3.1 Τεχνικές διάτασης

Τεχνική σφίξε-χαλάρωση

Σε αυτή την τεχνική διάτασης το τμήμα του σώματος κινείται παθητικά στο πρότυπο αγωνιστή. Ζητείται από τον ασθενή να σπρώξει μέσω της συστολή του ανταγωνιστεί (μυ που θα διαταθεί), ισοτονικά ενάντια στην εξωτερική αντίσταση. Ο ασθενής στη συνέχεια χαλαρώνει τον ανταγωνιστή μυ και ο θεραπευτής κινεί το άκρο παθητικά στο μεγαλύτερο εύρος τροχιάς μέχρι να νιώσει ο ίδιος τον περιορισμό. Αυτή η τεχνική βοηθάει όταν υπάρχει μειωμένη ελαστικότητα των μυών (Pretince, 2007).

Τεχνική κράτα-χαλάρωση

Αυτή η τεχνική είναι αρκετά παρόμοια με την προηγούμενη. Καθώς αρχίζει με μια ισομετρική συστολή του ανταγωνιστή (μυ που θα διαταθεί), ενάντια σε αντίσταση, ενώ στη συνέχεια ακολουθεί μια μειομετρική συστολή του αγωνιστή μύος σε συνδυασμό με ελαφριά

πίεση από τον φυσικοθεραπευτή για την μέγιστη διάταση του ανταγωνιστή. Αυτή η τεχνική είναι κατάλληλη σε περιπτώσεις όπου υπάρχει έντονη μυϊκή τάση από την μια πλευρά της άρθρωσης και μπορεί να χρησιμοποιηθεί όσο στον αγωνιστή τόσο και στον ανταγωνιστή (Pretince, 2007).

4.3.2 Τεχνικές ενδυνάμωσης

Ρυθμική έναρξη

Αυτή η τεχνική αρχίζει όταν ο φυσικοθεραπευτής εφαρμόζει μια παθητική κίνηση στον ασθενή, και στη συνέχεια ακόλουθι μια ενεργητική υποβοηθούμενη από τον ασθενή, και τέλος μια ενεργητική με αντίσταση, ανάλογα το πρότυπο των αγωνιστών μυών (Gidu Diana et al, 2013).

Αργή αντιστροφή

Αυτή η τεχνική περιλαμβάνει μια ισοτονική σύσπαση του αγωνιστή και αμέσως μετά μια δευτερή συστολή του ανταγωνιστή μυός. Η τεχνική αυτή προωθεί την ταχεία και αμοιβαία δραστηριότητα των αγωνιστών και των ανταγωνιστών μυϊκών ομάδων που χρειάζονται για πολλές λειτουργικές δραστηριότητες (Scifers, 2004).

Ρυθμική σταθεροποίηση

Αυτή η τεχνική χρησιμοποιεί μια ισομετρική συστολή του αγωνιστή και αμέσως μετά μια ισομετρική συστολή του ανταγωνιστή για την παραγωγή συνσύσπασης και σταθεροποίησης μεταξύ των δυο ανταγωνιστικών ομάδων. Αύτη η τεχνική επιφέρει αύξηση της δύναμης, ώστε να μην είναι εφικτή η μετακίνηση από αυτή τη θέση (Pretince, 2007).

Αργή αντιστροφή

Αυτή η τεχνική περιλαμβάνει μια ισοτονική συστολή του αγωνιστή μυός και αμέσως μετά μια ισοτονική συστολή του ανταγωνιστή, η τεχνική αυτή μπορεί να χρησιμοποιηθεί για βελτιώσει εύρος τροχίας των αγωνιστών μυών και του φυσιολογικού συγχρονισμού αγωνιστών-ανταγωνιστών (Pretince, 2007).

Αργή αντιστροφή κράτημα

Η τεχνική αυτή περιλαμβάνει μια ισοτονική συστολή και στη συνέχεια μια ισομετρική συστολή στο τέλος κάθε ενεργητικής κίνησης, είναι μια ιδιαίτερη επωφελής τεχνική για την ενίσχυση της δυναμικής σταθερότητας των μυών (Scifers, 2004).

Επαναλαμβανόμενη συστολή

Η τεχνική αυτή περιλαμβάνει μια ισοτονική σύσπαση από τον ασθενή ενάντια στη μέγιστη αντίσταση συνεχόμενα μέχρι να εκδηλωθεί κόπωση στα πιο αδύναμα στοιχεία της κίνησης. Η τεχνική αυτή μπορεί να χρησιμοποιηθεί όταν υπάρχει αδυναμία σε ένα συγκεκριμένο σημείο ή σε όλο το εύρος τροχιάς (Pretince, 2007).

4.4 Ασκήσεις ενδυνάμωσης

Η μυοπάθεια χαρακτηρίζεται από μυϊκή αδυναμία, η κατάρτιση της δύναμης είναι ένα σημαντικό μέρος της θεραπείας. Η προπόνηση δύναμης θα πρέπει να γίνει σε μια ανεκτή ένταση, επειδή το είδος αυτών των ασκήσεων απαιτούν ενέργεια και δύναμη (Niedziocha Laura, 2010). Η προπόνηση δύναμης, πραγματοποιείται για τη βελτίωση της μυϊκής δύναμης και της αντοχής των μυών (Voet Nicoline et al, 2010). Έρευνες έχουν δείξει ότι ασθενείς με μυοπάθεια τύπου δερματομυοσίτιδας και πολυμυοσίτιδας μετά από ήπιο πρόγραμμα ενδυνάμωσης, έδειξαν ότι η ενεργή άσκηση προσαρμοσμένη στις ανάγκες των ασθενών βοηθούν στην βελτίωση της μυϊκής δύναμης (Alexanderson et al, 2005). Σε μία άλλη έρευνα που πραγματοποιήθηκε με συνδυασμό ισομετρικών και ισοτονικών ασκήσεων των άνω και κάτω άκρων ήπιας έντασης 6 με 15 επαναλήψεις, τα αποτελέσματα έδειξαν αύξηση της μυϊκής δύναμης των μυών κατά 16% των απαγωγών του ισχίου, κατά 39,8% στους καμπτήρες του ώμου 35,6%, και τέλος κατά 10,5% καμπτήρες του γόνατος, σε ασθενείς με μυοπάθεια τύπου μυοσίτιδας (Johnson et al, 2009). Οι ασκήσεις ενδυνάμωσης μπορούν να περιλαμβάνουν άρση μικρού βάρους ή ασκήσεις με λάστιχο, το κάθε πρόγραμμα αποκατάστασης είναι διαφορετικό για τον κάθε ασθενή, εξαρτάται από τον βαθμό μυϊκής αδυναμίας που υπάρχει.

Η ενδυνάμωση συνήθως περιλαμβάνει ασκήσεις στους κεντρομελικούς μύες που είναι πιο επιρρεπής στην μυοπάθεια (Reffin Jo, et al 2014). Οι ασκήσεις μυϊκής ενδυνάμωσης θα πρέπει να είναι πρόκληση, αλλά δεν πρέπει να είναι επώδυνες. Ασκήσεις όπως η κάμψη των ποδιών, η έκταση, προσαγωγή και απαγωγή είναι χρήσιμες για τα πόδια και τους γοφούς. Κοιλιακοί και ασκήσεις γεφύρωσης μπορεί να γίνουν για την ενδυνάμωση γλουτιαίων, ασκήσεις για το άνω άκρο όπως για τον δικέφαλο βραχιόνιο, τρικέφαλο, για τον δελτοειδή και για τους μύες του στήθους όπως τον μείζων θωρακικό. Οι ασθενείς μπορούν να ξεκινήσουν με ένα σύνολο 10 με

15 επαναλήψεις και να αυξήσουν έως και τρία σετ ανάλογα το πως αισθάνεται πάντα με οδηγίες από τον φυσικοθεραπευτή. Το κλειδί για την κατάρτιση της αντίστασης είναι να πάρει τον χρόνο του ο ασθενής και να ακούσει το σώμα του (Niedziocha, 2010).

4.4.1 Είδη συστολής

Ισομετρικές συστολή : Ο μυς συστέλλεται για την παραγωγή δύναμης, άλλα δεν υπάρχει μεταβολή μυϊκούς του μυός, μπορεί να παράγεται σημαντική δύναμη ενάντια σε κάποια αμετακίνητη αντίσταση, ακόμη και αν δεν υπάρχει κίνηση. Αυτό το είδος συστολής είναι χρήσιμο σε καταστάσεις που υπάρχει ακινητοποίηση, αφού μπορεί να καθυστερήσει την μυϊκή ατροφία (Χατζηπάυλου Α et al, 2006).

Ισοτονική συστολή : Είναι η συστολή κατά την οποία το μήκος του μυός αυξάνεται η μειώνεται. Η αύξηση στο μήκος ονομάζεται πλειομετρική συστολή ενώ αντίθετα η συστολή κατά την οποία οι προσφύσεις πλησιάζουν μεταξύ τους λέγεται μειομετρική.

Ισομετρική άσκηση κάτω άκρο

- **Ισομετρική άσκηση τετρακέφαλου**

Τοποθετήστε ένα μαξιλάρι κατά μήκος και κάτω από το γόνατο. Στη συνέχεια τραβάει ο ασθενής τα δάχτυλα των ποδιών του προς τα πίσω και σπρώχνει το πόδι του προς τα πάνω για να πιέζει το μαξιλάρι. Πρέπει να κρατήσει αυτή τη θέση για 10 δευτερόλεπτα, 10-15 επαναλήψεις. Ο ασθενής πρέπει να νιώσει ότι διατείνονται οι γλουτιαίοι και τον μηρό κατά την διάρκεια της άσκησης. (<http://www.piskopakis.gr>)



Εικόνα 35

Ισομετρική τετρακεφάλου

Πηγή: <http://www.piskopakis.gr/wp>

- **Ισομετρική άσκηση γλουτιαίων**

Ο ασθενής βρίσκεται σε ύπτια θέση με τα γόνατα λυγισμένα και τα πόδια ακουμπούν στο πάτωμα, τοποθετεί ο φυσικοθεραπευτής ένα μαξιλάρι στη μέση του ασθενή και ανάμεσα στα γόνατα, στη συνέχεια πιέζει ο ασθενής το μαξιλάρι και προσπαθεί να το κρατήσει σφιχτά, καθώς

σφίγγει τους γλουτούς και σηκώνει τη μέση ψηλά δημιουργώντας μια γέφυρα. Πρέπει να κρατήσει αυτή τη θέση για 5-10 δευτερόλεπτα, 6-8 επαναλήψεις. (Gibson Beth E et al, 2002)



Εικόνα 36

Ισομετρική άσκηση γλουτιαίων
Πηγή : <http://www.piskopakis.gr>

- **Κάμψη οπίσθιων μηριαίων**

Ο ασθενής βρίσκεται σε όρθια θέση με τα γόνατα σε ευθεία γραμμή, σηκώνει τη φτέρνα όσο πιο ψηλά γίνεται, ώστε να αισθανθεί τους οπίσθιους μοιριαίους μύες να ασκούνται κατά τη διάρκεια της άσκησης, επαναλαμβάνει την άσκηση έως 15 φορρές. (Gibson et al, 2002)



Εικόνα 37

Ενδυνάμωση οπίσθιων μηριαίων
Πηγή : <http://www.piskopakis.gr>

- **Ισομετρική έκταση του γόνατο και της ποδοκνημικής**

Ο ασθενής βρίσκεται σε καθιστή θέση πάνω σε μια καρέκλα με ίσια πλάτη και με τα πόδια να ακουμπάνε στο πάτωμα, στη συνέχεια εκτείνει το γόνατο και προσπαθεί να σφίξει τον μηρό ενώ κάνει ραχαία κάμψη της ποδοκνημικής. (Gibson et al, 2002)

Ισομετρικές ασκήσεις για το άνω άκρο

- ***Ισομετρική άσκηση εκτεινόντων μυών***

Ο φυσικοθεραπευτής τοποθετεί τη μια παλάμη κάτω από τον αγκώνα του ασθενή και με την άλλη κάτω από την παλάμη του και ζητά να πιέσει δυνατά στο στρώμα τον αγκώνα και την παλάμη του. (Κοτζαηλίας 2011)

- ***Ισομετρική καμπτήρων μυών***

Ο φυσικοθεραπευτής με τη μια παλάμη σταθεροποιεί την πρόσθια επιφάνεια του ώμου και με την άλλη πιάνει το κάτω τριτημόριο του αντιβραχίου του ασθενή, και του ζητά να εκτελέσει κάμψη του άνω άκρου με τον αγκώνα σε έκταση, χωρίς να παρουσιαστεί κάποια κίνηση. (Κοτζαηλίας 2011)

- ***Ισομετρική άσκηση για τους καμπτήρες του αγκώνα***

Ο φυσικοθεραπευτής τοποθετεί τη μια παλάμη κάτω από την άρθρωση του αγκώνα και με την άλλη παλάμη πιάνει την παλάμη του ασθενή σε χειραψία, του ζητά να εκτελέσει κάμψη του αγκώνα, χωρίς αυτός να επιτρέψει να παρουσιαστεί κίνηση. (Κοτζαηλίας 2011)

Ασκήσεις ενδυνάμωσης

- ***Ενδυνάμωση καμπτήρων μυών του αγκώνα με βαράκια***

Ο ασθενής βρίσκεται σε όρθια θέση με τα πόδια στο άνοιγμα της λεκάνης, κρατά δυο βαράκια με τα χέρια τεντωμένα στο πλάι και φέρνει τα χέρια του από την αρχική τους θέση προς πλήρη κάμψη του αγκώνα και στο τέλος τα επαναφέρει στην αρχική τους θέση, επαναλαμβάνετε η άσκηση 10 φορές και έπειτα ο ασθενής πρέπει να ξεκουραστεί ένα λεπτό. (Gibson et al, 2002)

- ***Ενδυνάμωση απαγωγών μυών του ώμου με λάστιχο***

Ο ασθενής βρίσκεται σε όρθια θέση ή σε καθιστή θέση, κρατάει τη σπονδυλική στήλη του ευθεία, κρατώντας ένα λάστιχο με τα χέρια του, οι αγκώνες βρίσκονται σε 90 μοίρες κάμψη και τραβάει το λάστιχο προς τα έξω μέχρι το τέλος της κίνησης και μετά επιστρέφει αργά στην αρχική θέση (Gibson et al, 2002) (εικόνα 39)

- ***Ενδυνάμωση με λάστιχο για τα δάκτυλα των χεριών***

Ο ασθενής χρησιμοποιώντας ένα λάστιχο το παίρνει από όλα τα δάκτυλα στη συνέχεια απάγει τα δάκτυλα με δύναμη και στο τέλος τα επαναφέρει στην αρχική τους θέση, επίσης μπορεί να εκτελέσει παρόμοια άσκηση για ενδυνάμωση του αντίχειρα. (Gordos, 2011)

- **Ενδυνάμωση καμπτήρων μυών του ώμου με βαράκια**

Ο ασθενής βρίσκεται σε όρθια θέση η σε καθιστή με το χέρι σε πλήρη έκταση στο πλάι κρατάει το βαράκι και σηκώνει το ένα χέρι του προς πλήρη κάμψη του ώμου και στη συνέχεια το φέρνει στην αρχική του θέση. και μετά επαναλαμβάνεται η ίδια διαδικασία για το αντίθετο άκρο 10 με 15 επαναλήψεις. (Gordos, 2011)

- **Ενδυνάμωση απαγωγών ισχίου**

Ο ασθενής είναι σε όρθια θέση κρατώντας την πλάτη μιας καρέκλας χωρίς να λυγίζει τα γόνατα, βάζει το ένα χέρι στο ύψος της λεκάνης και απάγει το πόδι και στη συνέχεια το επανάφέρει στην αρχική του θέση, καθώς εκτελεί την άσκηση πρέπει να διατηρεί μια σωστή στάση του σώματος χωρίς να ανασηκώνει τη μέση του. (Gibson E et al, 2002) (εικόνα 38)

- **Άρση στις μύτες και στις πτέρνες των ποδιών**

Ο ασθενής κάθεται ίσια κρατώντας την πλάτη μιας καρέκλας χωρίς να λυγίζει τη μέση ή τα γόνατα, ανασηκώνεται αργά στις μύτες των ποδιών και μετά στις πτέρνες, κατά την εκτελέσει ο ασθενής προσπαθεί να κοιτάζει ευθεία. (<http://www.piskorakis.gr>)



Εικόνα 38

Ενδυνάμωση απαγωγών μυών του ισχίου

Πηγή : <http://www.eemmo.gr>



εικόνα 39

Ενδυνάμωση απαγωγών μυών του ώμου

πηγή : <http://www.seestudio.gr/>

4.5 Αερόβια άσκηση

Αναφέρεται την άσκηση που περιλαμβάνει τη βελτιωμένη κατανάλωση οξυγόνου από το σώμα. Η αερόβια άσκηση είναι αποτελεσματική στην βελτίωση της καρδιοαναπνευστικής αντοχής και στην βελτιώσει μυϊκής δύναμης. (Kang Jie et al, 2014).

4.5.1 Τα οφέλη της αερόβιας άσκησης είναι

- δυνατότερη καρδιά
- αύξηση του συνολικού αριθμού ερυθρών αιμοσφαιρίων
- βελτιωμένη αναπνοή
- βελτιωμένη μυϊκή δύναμη
- μείωση κινδύνου για διάφορες ασθένειες
- βελτιωμένο ανοσοποιητικό σύστημα
- βελτιωμένη πνευματική υγεία
- αυξημένη αντοχή

Μια καλή εναλλακτική λύση, είναι η δοκιμή σε αερόβια άσκηση ως ένα ευαίσθητο εργαλείο για την εντόπιση και την αναγνώριση του μειωμένου μυϊκού οξειδοτικού μεταβολισμού σε ασθενείς με μιτοχονδριακή μυοπάθεια. (Kang Jie et al, 2014).

Συμφώνα με μια έρευνα που πραγματοποιήθηκε σε παιδιά μη-περιπατητικά με δυστροφία Duchenne, τα οποία υποβλήθηκαν σε ένα πρόγραμμα ήπιας έντασης αερόβιας άσκηση για το άνω και κάτω άκρο σε στατικό εργομετρικό ποδήλατο 5 φορές την εβδομάδα για 24 εβδομάδες, έδειξαν τα αποτελέσματα σημαντική βελτίωση στην αερόβια και στην αναπνευστική ικανότητα των ασθενών. (Jansen et al, 2010).

Για την αερόβια ικανότητα μπορεί να χρησιμοποιηθούν ορισμένες οδηγίες όπως 15-60 λεπτά αερόβιας άσκησης, 3 με 5 φορές την εβδομάδα για να διατηρηθεί η καρδιακή συχνότητα μεταξύ 55%-90% της μέγιστης καρδιακής συχνότητας σε σχέση με την ηλικία. (Chaustre R Diego et al, 2011). Σύμφωνα με έρευνα όπου ασθενείς με DMB υποβλήθηκαν σε ένα πρόγραμμα ασκήσεων σε κυκλοεργόμετρο διάρκειας 30 λεπτών στο σπίτι τους για 12 εβδομάδες, τα αποτελέσματα έδειξαν ότι η αερόβια ικανότητα μέτριας έντασης είναι ασφαλής και αποτελεσματική μέθοδο για την βελτίωση αντοχής και λειτουργικής ικανότητας σε ασθενείς με DMB. (Sveen, 2008).

Πραγματοποιήθηκε η εξέταση μιας έρευνας σε 7 ασθενείς με σποραδική μυοσίτιδα από έγκλειστα (IBM) όπου το πρόγραμμα ασκήσεων περιλάμβανε ένα συνδυασμό από ασκήσεις ενδυνάμωσης και αερόβια άσκησης με στατικό ποδήλατο, και εκτίμηση καθημερινής δραστηριότητας των ασθενών, 3 φορές την εβδομάδα για 12 εβδομάδες, όπου παρατηρήθηκε σημαντική βελτίωση της αερόβιας ικανότητας κατά 38%, και βελτίωση μυϊκής δύναμης ($P < 0.05$). το πρόγραμμα ασκήσεων ήταν ανεκτό από τους συμμετεχόντες ασθενείς και δεν υπήρχε σημαντική αλλαγή στο επίπεδο της CK μετά την περίοδο άσκησης. Τα αποτελέσματα μας οδηγούν ότι ένα αερόβιο πρόγραμμα ασκήσεων σε συνδυασμό με ασκήσεις ενδυνάμωσης με ασφάλεια είναι επίσης αποτελεσματικό. (Johnson et al, 2009). Και τέλος το ήπιο περπάτημα σαν αερόβια άσκηση είναι επίσης σημαντικό για την αύξηση καρδιακού ρυθμού σε ασθενείς με μυοπάθεια, με συχνότητα 30 λεπτών. (Niedziocza, 2010)

Τυπος	στόχοι	Ένταση/συχνότητα διάρκειας	Χρόνος για την επιτυχία
Αεροβική <ul style="list-style-type: none"> • Ποδηλασία • Περπάτημα διάδρομος • Ελλειπτικό μηχάνημα • Εργομετρία χειρός 	<ul style="list-style-type: none"> • Διατήρηση αύξηση αεροβικής ικανότητας • Μείωση καρδιακών παραγόντων κινδύνου 	4-5 φορές την εβδομάδα 50-80% ΚΣ εφεδρία Μέχρι εξαντλήσεως Στόχος πάνω απο 20 λεπτά	
Ενδυνάμωση <ul style="list-style-type: none"> • Διάταση 	<ul style="list-style-type: none"> • Αύξηση τροχιάς κίνησης • Αποφυγή αγκυλώσεων 	Καθημερινά Κρατήστε 20-30 δευτερόλεπτα/ διάταση	4 με 12 μήνες
Λειτουργική δοκιμασίες σχετικά με την δραστηροποίηση	<ul style="list-style-type: none"> • Αύξηση και διατήρηση ικανότητας στο ADLs 	Καθημερινά όσο αντέχει	

(Dustine Larry & Moore Geoffrey 2005)



Εικόνα 40

Αερόβια άσκηση σε στατικό ποδήλατο

πηγή : <http://docplayer.gr>

4.6 Πρόληψη και διόρθωση κακών στάσεων και μυοσκελετικών παραμορφώσεων

Οι μυοσκελετικές παραμορφώσεις είναι συχνές στους ασθενείς με μυοπάθεια. Η σκολίωση είναι η πιο συχνή επιπλοκή (68%-90%) της μϋκής δυστροφίας Duchenne (DMD) (εικόνα 41). Άλλη συχνή παραμόρφωση είναι η πτώση του άκρου ποδός και η ιπποποδία συνήθως στις μϋικες δυστροφίες. (Sackley, 2009). Καθώς και οι παραμορφώσεις στη θωρακική περιοχή όπως χωνοειδής θώρακα κυρίως στην συγγενή μυοπάθεια. (Laing Nigel et al, 2007) Η πρόληψη παραμορφώσεων στα άκρα και η διόρθωση της στάσης του σώματος ενδέχονται να μειώσουν την σκολίωση. (Kinali M et al, 2007). μια προσεκτική εκτίμηση των παραμορφώσεων βοηθά στο σχεδιασμό της θεραπείας που στοχεύει στην βελτίωση της λειτουργικότητας των ασθενών. (Mehta J.S et al, 2003).

Πολλές φορές η στάση του σώματος περιγράφεται βάσει του επιπέδου της βλάβης στους ασθενείς (Shepherd, 2004). Υπάρχουν πολλές μέθοδοι για την πρόληψη και διόρθωση των κακών στάσεων.

4.6.1 Ο κύριος σκοπός είναι η πρόληψη της βράχυνσης των μυών και της αύξησης της παθητικής μυϊκής τάσης μέσω :

- Της διατήρησης μαλακών μορίων και των ύποπτων μυών σε θέση επιμήκυνσης κατά τη διάρκεια της ημέρας
- Της φόρτισης χόντρου και οστών

- Της κίνησης των άκρων για την διατήρηση της ευκαμψίας των αρθρώσεων, των μυών και των μαλακών μορίων. (Shepherd, 2004).



Εικόνα 41

Πηγή: Δεξία σκολίωση σε παιδί με DMD

<http://www.elsevier.es>

4.6.2 Ασκήσεις για σκολίωση

- Ζητάμε από τον ασθενή να κάτσει στο πάτωμα στα τέσσερα με τα γόνατά κάτω από τους γοφούς και τα χέρια ακριβώς κάτω από τους ώμους . Καθώς γίνεται η εκπνοή , η κοιλιά ωθήσει το στομάχι προς τη σπονδυλική στήλη , κάμπτοντας την πλάτη προς το ταβάνι. (<http://www.stack.com/a/scoliosis-stretches>)
- Ο ασθενής γονατίζει, στη συνέχεια ωθεί τα ισχία προς τα πίσω, έτσι ώστε να είναι πάνω στις πτέρνες. Προσεγγίζει τα χέρια προς τα εμπρός μέχρι να ακουμπούν στο πάτωμα (<http://www.stack.com/a/scoliosis-stretches>)
- Ο ασθενής κάθεται με τα πόδια σταυρωμένα και την πλάτη ενάντια σε έναν τοίχο ζητάμε να κρατήσει μια μικρή μπάλα ή μια τυλιγμένη πετσέτα ανάμεσα στα χέρια. Φέρνει την πετσέτα ή μπάλα πάνω από το κεφάλι για να τεντώσει προς τα πάνω , κρατώντας τους αγκώνες στον τοίχο. (<http://www.stack.com/a/scoliosis-stretches>)
- Κάθεται κοντά στην άκρη μιας καρέκλας, σκύβει μπροστά κρατώντας τους αγκώνες με το αντίθετο χέρι μέχρι η κορυφή του κεφαλιού να αντιμετωπίζει το πάτωμα. Σιγά-σιγά να επιτρέψει τη σπονδυλική στήλη να τεντώσει έξω προς τα εμπρός και να κρεμαστεί. Λέμε να πάρει βαθιές ανάσες καθώς η έκταση επεκτείνεται αργά.

4.6.3 Ασκήσεις για ιπποπόδια

Σύμφωνα με μια μελέτη ένα πρόγραμμα ασκήσεων με διατάσεις του γαστροκνιμίου και του αχίλλειο τένοντα οδηγεί σε αύξηση της ραχιαίας κάμψης της ποδοκνημικής. (Macklin K et al 2012).



Εικόνα 42

Παδί με ιπποπόδια

Πηγή: <http://www.iator.gr/wp-content/uploads/2011/11/ippopodia.jpg>

4.6.4 Ασκήσεις για χωνοειδούς θώρακα

- Ο φυσικοθεραπευτής τοποθετεί τις παλάμες του στον θώρακα του ασθενή που βρίσκεται σε ύπτια θέση, του ζητά να πάρει μια βαθιά εισπνοή, να στείλει τον αέρα στο στήθος και συγχρόνως να εκτελέσει κάμψη των άνω άκρων στις 180 μοίρες, αυτός ασκεί ελεγχόμενη αντίσταση. Καθώς ο ασθενής κρατά λίγο την εισπνοή στη συνέχεια εκπνέει και επανέρχεται στην αρχική του θέση (κοτζαηλίας, 2011).
- Ο φυσικοθεραπευτής ζητά από τον ασθενή που βρίσκεται σε τετραποδική θέση να πάρει βαθιά εισπνοή, να στείλει τον αέρα στο στήθος και με κάμψη των αγκώνων να χαμηλώσει τον κορμό στο έδαφος, το παιδί εκπνέει, ενώ ο φυσικοθεραπευτής ασκεί ελεγχόμενη αντίσταση στην έκταση των αγκώνων (Κοτζαηλίας, 2011).
- Χρησιμοποιώντας έναν καθρέπτη ενώ και οι 2 βρίσκονται μπροστά, ο φυσικοθεραπευτής ζητάει από το ασθενή να εκτελέσει απαγωγή των άνω άκρων, ενώ αυτός ασκεί ελεγχόμενη αντίσταση, στη συνέχεια του ζητά να κάνει οριζόντια απαγωγή των άνω άκρων, ενώ αυτός ασκεί ελεγχόμενη αντίσταση στις οπίσθιες επιφάνειες των αγκώνων (Κοτζαηλίας, 2011).

4.6.5 Εξαρτήματα για τη σωστή στάση στην όρθια θέση, την φόρτιση βάρους, τον έλεγχο του κορμού και τη σωστή τοποθέτηση των ορθώσεων

- Υφασμάτινοι νάρθηκες για τον αγκώνα όπου διατηρούν σταθερά τον αγκώνα τεντωμένο για σωστή σύλληψη και ώθηση (Shepherd, 2004).
- Υφασμάτινοι νάρθηκες για το γόνατο, καλούπια από θερμοπλαστικό υλικό ή οπίσθιοι γυψονάρθηκες όπου διατηρούν τα γόνατα τεντωμένα. Οι μπότες (ενδύματα) μπορεί να έχουν μια εξωτερική προέκταση της πτέρνας στην έσω πλευρά της σόλας για την βλαιοσοποδία και αντίθετα για την πρόληψη ραιβοποδίας στην έξω πλευρά της σόλας, να είναι καλά και σωστά φοδραρισμένες για να ταιριάζουν καλά γύρω από την ποδοκνημική, να υπάρχει ένας μάντας κατά μήκος της πρόσθιας πλευράς της ποδοκνημικής για να εφαρμόζεται καλή πίεση της πτέρνας προς τα κάτω, να έχει ανυψωμένη σόλα έτσι ώστε να γίνεται η μετατόπιση του βάρους προς τα εμπρός για την εκτέλεση βήματος και για την διάταση του αχίλλειου τένοντα. και τέλος πρέπει να προστατεύονται με πλαστικές επενδύσεις για να αποφευχθεί η φθορά του δέρματος κατά τη διάρκεια της βάδισης (Shepherd, 2004).



Εικόνα 43

Λειτουργικός νάρθηκας αστράγαλου

Πηγή : <http://anorthosis.com.gr/images/D/jura-air-walker-AIR-EQUALIZER.jpg>

- οι ορθοστάτες για την υποστηριζόμενη όρθια θέση, βόηθανε στην βίωση μιας όρθιας στάσης και ανάπτυξης της φόρτισης βάρους και έλεγχου της κεφαλής, στην ελάττωση παραμορφώσεων του κορμού, της λεκάνης και των άκρων, καλύτερη βελτίωση εύρος τροχιάς, και τέλος είναι πολύ χρήσιμο για τις μυϊκές δυστροφίες σε πρώιμο στάδιο.

- Ειδικά καθίσματα
- Αμαξίδια επιτρέπει την μεταφορά του ασθενή με μεγαλύτερη διευκόλυνση τόσο μέσα στο σπίτι όσο και εκτός σπιτιού. (Levitt, 1995). Όσο αφορά την χρήση είναι σημαντικό βοήθημα και αναπόφευκτα στις ασθενείς με μυοπάθεια και συγκεκριμένα σε ασθενείς με DMD, ο σωστός εξοπλισμός μπορεί να βελτιώσει την λειτουργία των ασθενών και την ποιότητα ζωής (Chaustre M et al, 2011).

4.7 Εκπαίδευση ισορροπίας

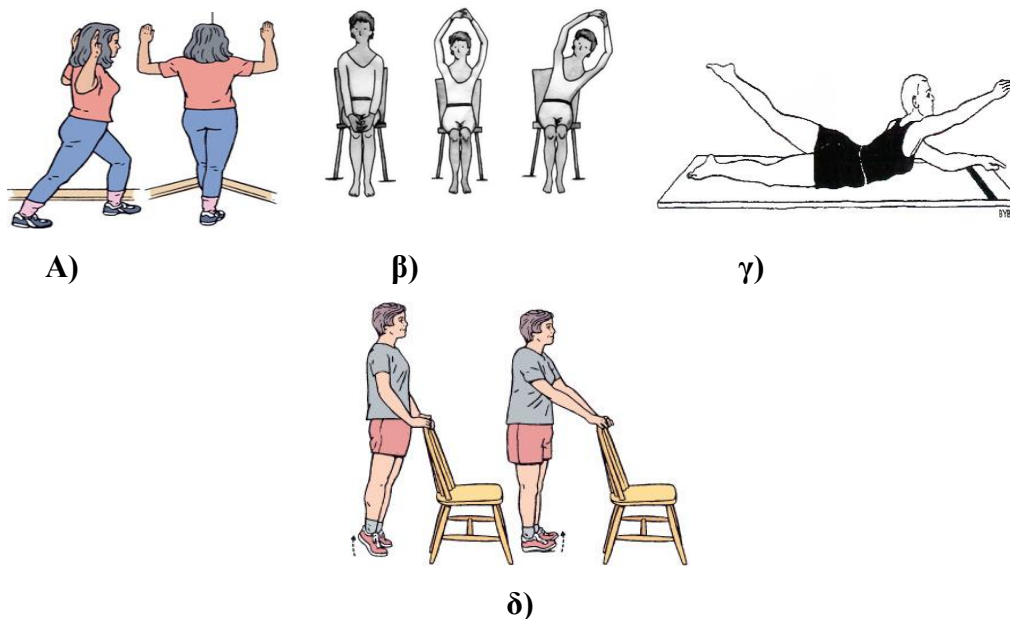
Για τους περισσότερους ασθενείς οι δυσκολίες στην ισορροπία μπορούν να αντιμετωπιστούν με την εκπαίδευση σε δραστηριότητες της καθημερινής ζωής, όπως η έγερση και η επαναφορά πάνω σε μια καρέκλα, η βάδιση σε σκάλες, η βάδιση σε ευθεία γραμμή και η προσέγγιση για τη σύλληψη αντικειμένων. Ένας πολύ χρήσιμος τρόπος εκπαίδευσης στην όρθια θέση είναι η έγερση του ασθενή και επαναφορά στην καρέκλα χωρίς όμως την χρήση των άνω άκρων για υποστήριξη. Οι δραστηριότητες μπορούν να χρειαστούν τροποποίηση αρχικά έτσι ώστε οι απαιτούμενες στατικές προσαρμογές να είναι σχετικά μικρές για παράδειγμα το αντικείμενο προς σύλληψη να είναι εκτός της ακτίνας δράσης του άνω άκρου, το αντικείμενο μπορεί να μεταφερθεί όλο και πιο κοντά στην περίμετρο της βάσης στήριξης (Λάζου Ζωή, 2009).

Κάθισμα-έγερση από την καρέκλα

- Ο ασθενής πρέπει να πλησιάζει από μπροστά χρησιμοποιώντας το βοήθημα πιάνει το κάθισμα ή τα δύο μπράτσα της καρεκλάς με τα χέρια, σκύβει ελαφρά προς τα εμπρός ρίχνοντας το βάρος στα πέλματα των ποδιών, στη συνέχεια λυγίζει τα γόνατα και τα ισχία και μεταφέρει προοδευτικά το βάρος από τα πόδια στα χέρια και στο κάθισμα (douglas et al, 2005).
- Για να σηκωθεί ο ασθενής κάμπει τον κορμό προς τα εμπρός με την πλάτη ίσια και τα πέλματα τοποθετημένα στο έδαφος και παράλληλα σε μικρή απόσταση μεταξύ τους, μεταφέρει το βάρος του σώματος στα κάτω άκρα και πιέζει με τα χέρια τα μπράτσα της καρέκλας ωθώντας το σώμα του προς τα εμπρός. Εκτείνει τα γόνατα, ορθοστατεί και ισορροπώντας με το βοήθημα απομακρύνεται από την καρέκλα (douglas et al, 2005).

Σήκωμα αντικειμένων από το πάτωμα

Μέσα από αυτή τη δραστηριότητα στοχεύουμε στην βελτίωση της ισορροπίας του ασθενή. Τα πόδια του ασθενή πρέπει να βρίσκονται σε μικρή απόσταση μεταξύ τους έτσι ώστε να πετύχουμε την διεύρυνση της βάσης στήριξης επομένως και καλύτερη ισορροπία, είναι χρήσιμα τα αντικείμενα σύλληψης να είναι στην αρχή μεγάλα, και προοδευτικά μπορούν να αντικατασταθούν με πιο μικρά για περισσότερη δυσκολία ασκήσεων (Σχοινιάς Ευθύμιος, 2010).



εικόνα 44

κάποιες μέθοδοι ανάκτησης της ικανότητας εκτέλεσης απλών δραστηριοτήτων α) ο ασθενής εξασκείται να κοιτάζει για να εντοπίσει έναν στόχο στον τοίχο και ακουμπάει σε αυτόν με τα χέρια ενώ βρίσκεται σε όρθια θέση. β) πάνω σε μια καρέκλα ο ασθενής προσπαθεί να ενώσει τα χέρια του μπροστά γ) αυτή η άσκηση είναι για ασθενείς που έχουν αδύναμη και δυσκάμπτη πλάτη δ) προσεγγίζει προς την καρέκλα και προσπαθεί να κάνει άρση στις μύτες και στις πτέρνες των ποδιών προσπαθώντας να κάνει μεταφορά βάρους.

Πηγή : http://www.eemmo.gr/PLHROFORIES_GIA_ASTHENEIS/1.png

Πηγή : <http://www.lemphoidima.gr/main/wp-content/uploads/2015/03/4.jpg>

4.8 Εκπαίδευση βάρδισης

Η εκπαίδευση της βάρδισης μπορεί να αυξήσει την λειτουργική δυνατότητα των ασθενών, κατά την εκπαίδευση της βάρδισης πρέπει να διορθωθούν τα πρότυπα βάρδισης όπως η πτώση του άκρου πόδος, αδυναμία γλουτιαίων που μας οδηγεί σε trendelenburg βάρδιση, την χηννεία βάρδιση, υπερέκταση του γόνατος και άλλα πρότυπα που σχετίζονται με νευρομυϊκές διαταραχές. Είναι σημαντικό η ενθάρρυνση του ασθενή στην βάρδιση ώστε να ξεπέρασει τον φόβο της πτώσης και να αποκτήσει περισσότερη αυτοπεποίθηση (Taylor-Kevin Isaacs, 2005). Η μεταφορά βάρους του ασθενή από πλευρά σε πλευρά με τον κορμό όρθιο βοηθά τον ασθενή να αισθανθεί την μετατόπιση της λεκάνης από το ένα πόδι στο άλλο και τον διδάσκει να χρησιμοποιεί τους απαγωγούς μύς του ισχίου, ώστε να διατηρεί τη σταθερότητα της λεκάνης κατά τη βάρδιση (shumway et al, 2012).

4.8.1 Ασκήσεις για εκπαίδευση βάρδισης

Μετατόπιση βάρους από πλευρά σε πλευρά

Ο ασθενής βρίσκεται σε όρθια θέση με στήριξη στα χέρια, στις παράλληλες μπάρες όπου μεταφέρει το βάρος από πλευρά σε πλευρά, ενώ ο φυσικοθεραπευτής βρίσκεται πίσω του και τα χέρια του στην λεκάνη του ασθενή για να καθοδηγήσει την κίνηση, τα πόδια του ασθενή πρέπει να είναι σε μια μικρή απόσταση μεταξύ τους για καλύτερη βάση στήριξης, με πλήρη έκταση του γόνατος και με τον κορμό ίσιο (shumway et al, 2012).

Μετατόπιση βάρους εμπρός-πίσω

Ο ασθενής με το ένα πόδι μπροστά (δεξί) και το άλλο πίσω σε θέση βηματισμού με στηρίζει στα χέρια στις παράλληλες μπάρες διατηρεί όσο το δυνατόν μια σωστή στάση του σώματος, μεταφέρει βάρος στο πόδι μπροστά, ενώ ξεκολλάει η πτέρνα από το έδαφος και το πόδι βρίσκεται σε πλήρη έκταση, στη συνέχεια αλλάζει πόδι (αριστερό) και επαναλαμβάνεται η ίδια διαδικασία ώστε να μεταφέρουμε βάρος και στα 2 άκρα (Rodriguez et al 2001, Bernudez et al, 2000).

Μεταφορά του αιωρουμένου άκρου προς εμπρός

Απαιτεί την ενεργοποίηση των πελματιαίων καμπτηρών κατά την προώθηση σε συνδυασμό με τους καμπτήρες του ισχίου κατά την έναρξη της αιώρησης. Χρησιμοποιώντας την κάμψη του ισχίου και του γόνατος, μπορεί να τοποθετηθεί μια πετσέτα κάτω από το πόδι η εναλλακτικά ένας ελαστικός επίδεσμος για να εμποδιστεί η πελματιαία κάμψη της ποδοκνημικής και σύρσιμο των δακτύλων (shumway et al, 2012).

- Ο ασθενής μεταφέρει το ένα πόδι μπροστά και το άλλο πίσω σε θέση βηματισμού διατηρεί ίδιο τον κορμό, κατά όλη την διάρκεια της κίνησης
- Μεταφέρει το βάρος στο πόδι που είναι μπροστά, το οποίο είναι σε πλήρη έκταση, στη συνέχεια κάμπτει το πόδι που βρίσκεται πίσω για να το μεταφέρει μπροστά, ξεκολλήσει τη πτέρνα, ενώ τα δάκτυλα βρίσκονται ακόμα σε επαφή με το έδαφος. (Rodriguez et al, 2001).
- Μεταφέρει το βάρος στο πίσω πόδι στη συνέχεια κάμπτει το πόδι και το μεταφέρει μπροστά
- Ο ασθενής κάνει ένα βήμα μπροστά, και ένα βήμα πίσω διατηρώντας πάντα τη σωστή στάση του σώματος και τον ρυθμό της κίνησης. (Bernudez et al, 2000)
- Μπορεί ο ασθενής να επαναλαμβάνει όλες τις ασκήσεις χωρίς την χρήση από τις παράλληλες μπάρες και χρησιμοποιώντας και τα χέρια κατά την βάδιση (Bernudez et al, 2000).
- Ο ασθενής περπατάει στο πλάι, κρατώντας σωστή στάση του σώματος, κάμπτει το πόδι το φέρνει στο πλάι, προσπαθώντας να ακουμπήσει την πτέρνα του ποδιού στο έδαφος στη συνέχεια φέρνει και το άλλο πόδι ακολουθώντας την ίδια διαδικασία (Rodriguez et al, 2001).
- Ο ασθενής κάνει πίσω βήματα, κάμπτει το πόδι το μεταφέρει προς τα πίσω, πρώτα έρχονται σε επαφή τα δάκτυλα των ποδιών και στη συνέχεια την πτέρνα ώστε το πόδι να έρθει σε πλήρη έκταση και στη συνέχεια φέρνει και το άλλο πόδι ακολουθώντας την ίδια διαδικασία βήματα προς τα πίσω (Bernudez et al, 2000).
- Ο ασθενής προσπαθεί να περπατήσει με τις πτέρνες η τα δάκτυλα των ποδιών με τη βοήθεια του φυσικοθεραπευτή.

Ο φυσικοθεραπευτής μπορεί να προσθέσει στο πάτωμα σήματα, σχέδια ώστε να βοηθήσει στον ρυθμό της βάρδισης και να είναι πιο ενδιαφέρον στα παιδιά με μυοπάθεια (εικόνα 45). Επίσης ο ασθενής αν χρειαστεί μπορεί να χρησιμοποιήσει κατά τη διάρκεια της βάρδισης βοηθητικές συσκευές όπως μαστούνια, περπατούρες, βακτηρίες, ορθωστάτες και άλλες συσκευές πάντα με την βοήθεια του φυσικοθεραπευτή (Cerda A, 2014).

Εκπαίδευση σε σκάλες

Ο ασθενής προσπαθεί να ανέβει τις σκάλες ενώ στηρίζεται με τα χέρια, και πάντα ο φυσικοθεραπευτής βρίσκεται κοντά του για να τον καθοδηγήσει. Ασθενής με μειωμένο μειομετρικό έλεγχο θα παρουσιάζει πρόβλημα κατά το ανέβασμα της σκάλας ενώ ο ασθενής που δυσκολεύεται με το κατέβασμα παρουσιάζει μειωμένο πλειομετρικό έλεγχο (shumway et al, 2012).



Εικόνα 45

Εκπαίδευση βάρδισης με εμπόδια

Πηγή : <http://www.amsvans.com/blog/wp>

4.9 Αναπνευστική φυσικοθεραπεία

Η μυοπάθεια καθώς εξελίσσεται, οι μύες της αναπνοής επηρεάζονται με αποτέλεσμα οι ασθενείς να αποκτήσουν και άλλες δυσκολίες όπως δυσκολία παραγωγής βήχας, ύπραξη κίνδυνος για μολύνσεις των πνεμόνων, και άργότερα εμφανίζουν δυσκολία στην αναπνοή κατά τη διάρκεια του ύπνου (Bushby K et al, 2010). Για μια αποτελεσματική αναπνευστική

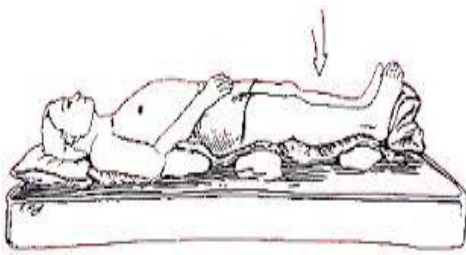
φυσικοθεραπεία χρειάζεται ο φυσικοθεραπευτής να εξατομικεύει τη θεραπεία ανάλογα με την ηλικία, την υποκειμενική νόσο, την κλινική κατάσταση και σωστές τεχνικές (Lopez et al, 2004). Σύμφωνα με μελέτες που πραγματοποιήθηκαν σε παιδιά με μυϊκή δυστροφία, τα αποτελέσματα έδειξαν ότι η άσκηση υψηλής έντασης, βοηθούν στην καλύτερη ρύθμιση της οξειδωτικής ισορροπίας, βελτίωση της αναπνευστικής λειτουργίας, ταχύτερη ανασύνθεση της φωσφοκρεατινης, και υψηλότερη απομάκρυνση των μεταβολιτών υποπροϊόντων των μυών στα παιδιά (Rate, et al 2006).

4.9.1 Αναπνευστικές τεχνικές

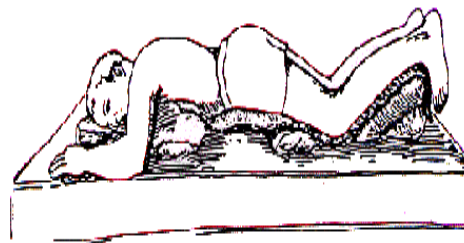
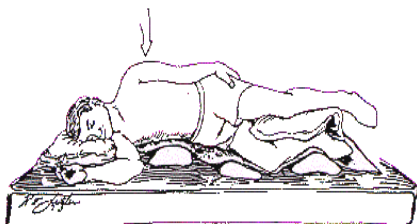
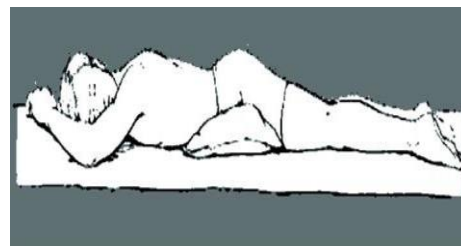
Χαλάρωση αναπνευστικών μυών

Είναι τεχνικές που αποσκοπούν σε πιο αποδοτική λειτουργία των αναπνευστικών μυών, ειδικά του διαφράγματος, οι παρακάτω θέσεις χαλάρωσης μπορούν να εφαρμοστούν για την διευκόλυνση του αερισμού και τον έλεγχο της αναπνοής.

Υπτια –ημηύπτια θέση



Ημηπρηνής-πρηνή θέση



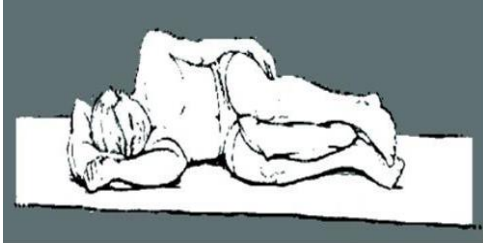
Εικόνα 46

εικόνα 47

Πηγή : <http://www.disabled.gr/images>

Πηγή : <http://4.bp.blogspot.com/>

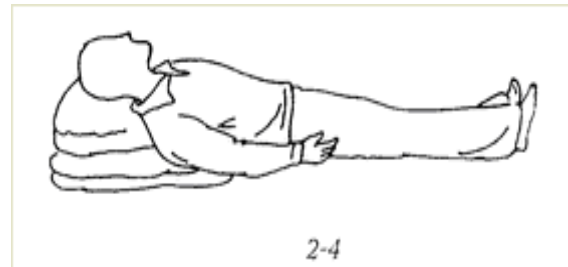
Πλάγια θέση



Εικόνα 48

Πηγή: <http://4.bp.blogspot.com/>

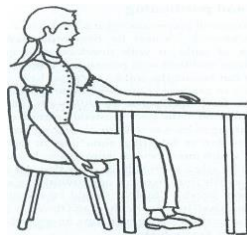
υψηλή ημικαθιστή θέση



εικόνα 49

πηγή: <http://www.neiyanggong.us/images>

Καθιστή θέση



Εικόνα 50

Πηγή : <http://www.nikikattou.com/wp-content/uploads/2014/06/2.png>

Αλλαγή θέσεων

Θα πρέπει να δοθεί μεγάλη σημασία στην αλλαγή θέσης ειδικά αν αναφερόμαστε σε βρέφη για την βελτίωση του αερισμού, μειώσει αναπνευστικών επεισοδίων, την απομάκρυνση εκκρίσεων και την μείωση δυσφορίας (Παπαδοπούλου Α, 2014).

Ελεγχόμενος τρόπος του βήχα

Ο απλούστερος χειρισμός που μπορεί να εφαρμοστεί στο αναπνευστικό σύστημα είναι ο προκλητός βήχας δηλαδή μια προσπάθεια με βαθιά εισπνοή που ακολουθείται από βίαιη εκπνευστική όπου καταλήγει σε απομάκρυνση των πτυέλων που υπάρχουν στους αεραγωγούς (Χαράλαμπος Τιγγινάγκας 2003). Επίσης οι κρούσεις είναι μια καλή τεχνική για την διέγερση

του βήχα, η οποία θα πρέπει να αποφεύγεται σε οστικές προεξοχές και στα νεύρα (Παπαδοπούλου Α, 2009).



Εικόνα 51

Προκλητός βήχας από τον ασθενή

Πηγή : <http://3.bp.blogspot.com/-V8hPgQ8xvNA/Ts1HMvgJRrI/AAAAAAAAABgA/GgIj5714Dc0/s1600/cough.jp>

Ασκήσεις διαφραγματική αναπνοής

Ο ασθενής βρίσκεται σε ημικαθιστή ή καθιστή θέση, ο φυσικοθεραπευτής τοποθετεί το ένα χέρι πάνω στο στήθος του ασθενή και το άλλο χέρι στην κοιλία του, του ζητά να πάρει μια αναπνοή και παρατηρεί πιο χέρι κινείται πιο πολύ πάνω κάτω με την αναπνοή, σε ασθενείς με μυοπάθεια και συγκεκριμένα με δυστροφία όπου ο ασθενής δυσκολεύεται να αναπνέψει λόγω της προχωρημένης πάθησης ο ασθενής εκτελεί υπερβολική θωρακική αναπνοή και έτσι σηκώνεται πιο πολύ το χέρι τοποθετημένο στο στήθος (Αλέπη Καρόλα 2014, Tarradellas Josep 2010).

Ασκήσεις θωρακική αναπνοής

Ο ασθενής βρίσκεται σε καθιστή ή ημικαθιστή θέση, ο φυσικοθεραπευτής τοποθετεί τις παλάμες του να ακουμπούν δεξιά και αριστερά το θώρακα στο ύψος των θηλών του ασθενή, στη συνέχεια του ζητά να εισπνέει εκτείνοντας μόνο το θωρακικό τόιχωμα και παρατηρεί ο φυσικοθεραπευτής ότι τα χέρια του απομακρύνονται το ένα από το άλλο. Στη συνέχεια του ζητά να εκπνεύσει και να κοιτάζει αν τα χέρια του φυσικοθεραπευτή θα ακολουθήσουν την σύμπτυξη του θώρακα και θα ξανα πλησιάζουν (Παπαδοπούλου Α, 2009).



Εικόνα 52

Άσκηση θωρακικής αναπνοής

Πηγή : <http://www.physiostrixis.gr/usrImages/pathisis/anapnoi.jpg>

Ασκήσεις με θεραπευτική μπάλα

Με την χρήση μιας θεραπευτικής μπάλας γίνονται ασκήσεις διάτασεις καθώς διευκολύνεται ο αερισμός. Ο φυσικοθεραπευτής εφαρμόζει πίεση κατά την εκπνοή (Παπαδοπούλου Α, 2014)



Εικόνα 53

Ασκήσεις σε ύπτια θέση πάνω σε θεραπευτική μπάλα

Πηγή : <http://files.mychildphysiocenter-gr.webnode.gr/200000029-81826827bb/229.jpg>



Εικόνα 54

Ασκήσεις σε τετραποδική θέση πάνω σε θεραπευτική μπάλα

Πηγή : <http://files.mychildphysiocenter-gr.webnode.gr/200000062-cd7c9cfc9e/256>.

Αποτελέσματα από έρευνες

1. Προκειμένου να διερευνηθεί η επίδραση της τακτικής αερόβιας άσκησης σε ασθενείς με προσωπο-ωμοπλατοβραχιόνια μυϊκή δυστροφία (FSHD), πραγματοποιήθηκε μια μελέτη όπου 20 γυναίκες και 21 άντρες με (FSHD), ηλικίες από 19 έως 65 ετών. 18 ασθενείς υποβλήθηκαν σε ένα πρόγραμμα κατάρτισης δύναμης με συνδυασμό με συμπλήρωμα πρωτεΐνης, 13 ασθενείς υποβλήθηκαν επίσης σε παρόμοιο πρόγραμμα με διαφορά εικονικό συμπλήρωμα φαρμάκων, και 10 ασθενείς χωρίς επέμβαση ελέγχου όπου σε όλους αυτούς τους ασθενείς αξιολόγησαν την φυσική τους κατάσταση, την ταχύτητα στο βάδισμα, και την μυϊκή δύναμη χρησιμοποιώντας ερωτηματολόγια και αξιολόγηση της καθημερινής δραστηριότητας τους. Ασκήσεις για κατάρτισης δύναμης και εργόμετρο για 12 εβδομάδες, συνολικά 36 συνεδρίες με διάρκεια 30 λεπτών. Τα αποτελέσματα έδειξαν βελτίωση κατάρτισης δύναμης κατά 10 % στους συμμετέχοντες ασθενείς και καμία περαιτέρω βελτίωση δύναμης στους συμμετέχοντες με συμπλήρωμα πρωτεΐνων. Η ελεγχόμενη μελέτη έδειξε ότι η τακτική προπόνηση αντοχής βελτιώνει τη φυσική κατάσταση, ταχύτητα βαδίσματος και αυτοαντίληψη της υγείας σε ασθενείς με FSHD χωρίς να προκαλεί βλάβη των μυών (Andersen G et al, 2015).
2. Σε αυτή την μελέτη 6 περιπατηκούς ασθενείς με (LGMD) επιλέχθηκαν προκειμένου να αξιολογηθούν. Οι ασθενείς υποβλήθηκαν σε ασκήσεις σε εργομετρικό κύκλο μέσα στο σπίτι τους, η διάρκεια των ασκήσεων ήταν 30 λεπτά, 3 φορές την εβδομάδα, για 10 εβδομάδες, με μέτρια ένταση, επίσης αξιολογήθηκε το επίπεδο CK σαν δείκτης μυϊκής βλάβης και VO₂max, επίσης χρησιμοποιήθηκε το τεστ (FRSTST), όπου ο ασθενής πρέπει να σηκώνεται και να κάθεται πάνω στην καρέκλα όσο το δυνατό γρηγορότερα. Παρατηρήθηκε σημαντική βελτίωση στην οξειδωτική ικανότητα και στην λειτουργία των μυών. Συμπερασματικά η άσκηση μπορεί να αντισταθμίσει την απώλεια του μυϊκού ιστού και να βελτιώσει την μυϊκή δύναμη σε ασθενείς με LGMD, μια εκπαίδευση με μέτρια ένταση αερόβιας άσκησης (κάτω από το 70% της προβλεπόμενης αερόβιας άσκησης) φαίνεται ότι προσφέρει ένα χρήσιμο και ασφαλές αποτέλεσμα σε ασθενείς με μυϊκές δυστροφίες (Vissing j et al, 2014).
3. Σύμφωνα με μια έρευνα όπου υποβλήθηκαν 12 ασθενείς με πρώιμο στάδιο DMD σε ένα πρόγραμμα κυκλό εργόμετρο για τα άνω άκρα υπό την επίβλεψη των φυσικοθεραπευτών και επίσης ένα πρόγραμμα άσκησης αντοχής υπό την επίβλεψη των οικογενιών τους στο σπίτι για 8

εβδομάδες, όπου αξιολογήσαν την λειτουργική απόδοση, τη δύναμη, την αντοχή και την περιπατητική κατάσταση πριν και μετά την εκπαίδευση. Τα αποτελέσματα έδειξαν αύξηση μυϊκής δύναμης για τα άνω άκρα και αντοχής κάτω (p <0,05). Τα συμπεράσματα μας οδηγούν ότι η άσκηση με εργόμετρο για τα άνω άκρα είναι μια αποτελεσματική μέθοδος στη διατήρηση του λειτουργικού επιπέδου των ασθενών με πρώιμο στάδιο DMD σε σύγκριση με μόνο ασκήσεις ROM. (Alemdaroglou I, et al 2015)

4. Σύμφωνα με έρευνα όπου 4 μελέτες επικεντρώθηκαν στην αξιολόγηση της αντίστασης, δυο μελέτες στην αντοχή και οκτώ μελέτες στην συνδυασμένη προπόνηση. Με συμπεράσματα ότι η άσκηση φαίνεται να είναι μια ασφαλή και αποτελεσματική παρέμβαση στους ασθενείς με φλεγμονώδεις μυοπάθειες (
5. Ανέλησαν την επίδραση της χαμηλής έντασης αερόβιας άσκησης σε 9 ασθενείς με (LGMD) τύπου 2 η οποία προκαλείται από μετάλλαξη των πρωτεϊνών. Το πρόγραμμα περιλάμβανε ασκήσεις σε εργομετρικό κύκλο για 12 εβδομάδες, με διάρκεια 30 λεπτά σε ένα καρδιακό ρυθμό στο 65% της VO₂max, μετρήθηκε το επίπεδο CK πριν και μετά από μια περίοδο εκπαίδευσης 12 εβδομάδων 24 έως 48 ώρες μετά την τελική προπόνηση. Τα αποτελέσματα έδειξαν σημαντική βελτίωση της μυϊκής δύναμης και δεν παρατηρήθηκαν καμία ανεπιθύμητη ενέργεια (Sveen ML et al, 2007).
6. Σύμφωνα με μέλετη που πραγματοποιήθηκε σε ασθενείς με ζωνιαία δυστροφία (LGMD). Η ικανότητα άσκησης επηρεάζεται είτε ως άμεσα συνέπεια της απώλειας των μυϊκών ινών, ή δευτερεύουσα προς την καθιστική ζωή, λόγω δυσλειτουργίας του κινητήρα. Έχει συζητηθεί για πολλά χρόνια ότι η μυϊκή άσκηση είναι ωφέλιμη για τους ασθενείς με μυοπάθεια. Αρκετές αναφορές έχουν δείξει ότι η πρακτική της επιτηρούμενης αερόβιας άσκησης είναι ασφαλές και μπορεί να θεωρηθεί αποτελεσματική για την βελτίωση της ικανότητας και της οξειδωτικής λειτουργίας των μυών σε ασθενείς με LGMD. Ωστόσο είναι σημαντικό να σημειωθεί ότι οι διαθέσιμες δοκιμές αξιολόγησης άσκησης των μυών σε ασθενείς με LGMD έχουν συχνά ένα μικρό αριθμό ασθενών με μια ευρεία κλινική ετερογένεια και ένα διαφορετικό πειραματικό σχεδιασμό. Με βάση αυτές τις εκτιμήσεις η κατάρτιση αντίστασης μπορεί να θεωρηθεί ως μέρος του προγράμματος αποκατάστασης για ασθενείς με LGMD, αλλά θα πρέπει να παρακολουθούνται στενά για να αξιολογηθούν τις επιπτώσεις του και να αποτρέψει την πιθανή ανάπτυξη της μυϊκής βλάβης (Siciliano G, et al 2015)

7. Μελέτες έχουν δείξει ότι η άσκηση είναι η πιο αποτελεσματική θεραπεία για την πρόληψη μεταβολικών και καρδιαγγειακών ασθενειών σε μυοπάθεια προκαλούμενη από στατίνες (Kawak HB, et al 2014).
8. Η διατήρηση των σκελετικών μυών και η μιτοχονδριακή λειτουργία είναι σημαντικά για την υγεία του ανθρώπου. Η άσκηση διεγείρει σημαντικά τα σήματα του στρες που ελεγχουν την μιτοχονδριακή βιογένεση και την λειτουργία τους, διαταραχές στο μιτοχονδριακό περιεχόμενο και στην λειτουργία μπορούν να επηρεάσουν άμεσα και έμμεσα την λειτουργία των σκελετικών μυών και κατά συνέπεια την υγεία του ατόμου. Σε αυτή την έρευνα μελέτησαν την επίδραση της άσκησης σε ασθενείς με μιτοχονδριακή μυοπάθεια και άλλες νευρομυϊκές διαταραχές με συμπέρασμα ότι η άσκηση ενεργοποιεί τα σήματα του άγχους που επηρεάζει θετικά τις αρτηρίες των γονιδίων που μεταφέρονται και εμπλέκονται στην βιογένεση των μιτοχονδρίων στους σκελετικούς μύς. Η άσκηση βελτιώνει όχι μόνο την υγεία των σκελετικών μυών αλλά επιτρέπει τον προσδιορισμό των μοριακών μηχανισμών που μπορεί να είναι ελκυστικούς στόχους για θεραπευτικούς χειρισμούς (Russell AP, et al 2014).
9. Μελετήθηκε η επίδραση της αερόβια άσκησης σε 13 ασθενείς με μιτοχονδριακή μυοπάθεια για 8 εβδομάδες διάρκειας 30 λεπτών όπου αξιολογήθηκαν για τη VO₂max, την μυϊκή δύναμη, την ποσότητα mtDNA και την ενζυματική δραστηριότητα. Μετά από 12 εβδομάδες προπόνησης παρατηρήθηκε αύξηση της VO₂max κατά 67% και αύξηση της ποσότητας mtDNA στους μύες. Τα ευρήματα αυτά δείχνουν ότι η αερόβια άσκηση με τακτική παρακολούθηση συνιστάται σε ασθενείς με μιτοχονδριακή μυοπάθεια (Jeppensen Tina et al 2007).
10. Μελέτησαν την επίδραση της προπόνησης αντοχής σε 11 ασθενείς με BMD, με 30 λεπτά διάρκειας σε κάθε συνεδρία και με 65% της VO₂max, επί 12 εβδομάδες, όπου 6 ασθενείς συνέχισαν το ποδήλατο για ένα χρόνο, όπου το επίπεδο της CK, VO₂max, υπερηχογράφημα καρδιάς, μυϊκή δύναμη στα κάτω άκρα αξιολογήθηκαν πριν και μετά από 12 εβδομάδες για 1 χρόνο, η προπόνησης αντοχής επί 12 εβδομάδες βελτίωσε την VO₂max κατά 11% και κατά 81% για τον φόρτο εργασίας (P <0,005) και αύξηση αντοχής στην έκταση του γόνατος και την ραχιαία και πελματιαία κάμψη κατά 13-40%. Συμπερασματικά η προπόνηση αντοχής είναι μια ασφαλής μέθοδος για την αύξηση τις επίδοσεις και την καθημερινή λειτουργία των ασθενών με BMD (Sveen M et al 2008)
11. Στόχος αυτής της μελέτης ήταν να διερευνηθεί η σκοπιμότητα και τις επιπτώσεις ενός προγράμματος φυσικής άσκησης για την λειτουργία και την υγεία που σχετίζονται με την

ποιότητα ζωής σε ενήλικες με μυοτονική δυστροφία. Όπου 35 ασθενείς υποβλήθηκαν σε ένα πρόγραμμα 60 λεπτών για το άνω και το κάτω άκρο,αερόβια ασκήση με την μέθοδο Friskis&Svettis Open Doors δυο φορές την εβδομάδα για 14 εβδομάδες. Τα αποτελέσματα ανάλυσης αποκάλυψαν σημαντικές διαφορές σε όλα τα μέτρα έκβασης και αύξηση κατά 36% της ψυχικής υγείας. Το πρόγραμμα ήταν καλά ανεκτό για τους περισσότερους συμμετέχοντες της αύξησης μυϊκής δύναμης, και σημαντικές αλλαγές προς το καλύτερο χωρίς να αναφερθούν αρνητικές επιπτώσεις. (Kierkegaard Marie, et al 2011)

12. Σύμφωνα με μελέτη 11 ασθενείς με PM και DM υποβλήθηκαν σε ένα πρόγραμμα αερόβιας άσκησης για 12 εβδομάδες όπου οι ασθενείς περπάταγαν για 15 λεπτά, 5 φορές την εβδομάδα. Μετά την περίοδο άσκησης δεν υπήρχε καμία ένδειξη αυξημένη φλεγμονή στους μύες επίσης παρατηρήθηκε βελτιωμένη λειτουργία και ποιότητα ζωής σε συγκρίση με την έναρξη της μελέτης. Φαίνεται ότι ένα πρόγραμμα αερόβιας άσκησης με ασφάλεια μπορεί να χρησιμοποιηθεί σε ασθενείς με ενεργό PM ή DM και προτείνουν ότι η σωματική άσκηση θα πρέπει να περιλαμβάνεται στην αποκατάσταση των ασθενών αυτών (Alexanderson et al 2000).
13. Τα προγράμματα άσκησης έχουν αποδειχθεί ότι αυξάνουν την αντοχή και τη δύναμη σε ασθενείς με μυοπάθειες. Ερευνήσαν την επίδραση της αερόβιας άσκησης σε ασθενείς με FSHD, 12 εβδομάδες, χαμηλής έντασης αερόβιας άσκησης όπου βελτιώθηκε η μέγιστη πρόσληψη οξυγόνου κατά 60% και αύξηση της δύναμης 10% των μυών, χωρίς ενδείξεις μυϊκής βλάβης. Τα συμπεράσματα είναι ότι η αερόβια προπόνηση είναι μια ασφαλής μέθοδος για την αύξηση της απόδοσης της άσκησης σε ασθενής με FSHD (Olsen David et al 2005).
14. Σύμφωνα με έρευνα όπου αξιολογήθηκαν 20 ασθενείς με μιτοχονδριακή μυοπάθεια για 12 εβδομάδες με ένα τυχαίο προγραμμα αποκατάστασης που αφορά την κατάρτιση αντοχής, οι συμμετέχοντες υποβλήθηκαν σε ασκήσεις με στατικό ποδήλατο για τα κάτω άκρα με 70% της μέγιστης δύναμης και ασκήσεις με βαράκια για τα άνω άκρα με 50% της μέγιστης δύναμης, για τρεις φορές την εβδομάδα όπου τα αποτελέσματα έδειξαν αύξηση της VOmax 28,5%, απόδοση εργασίας 15,5%, και μυϊκή δύναμη 32%. Συμπερασματικά το πρόγραμμα ασκήσεων είναι η κατάλληλη στρατηγική κατάρτισης για ασθενείς με μιτοχονδριακή μυοπάθεια (Cejudo Pilar et al, 2005).
15. Ο στόχος της μελέτης είναι η διερεύνηση μιας συνδυασμένης λειτουργίας και πρόγραμμα αερόβιας άσκησης σε ασθενείς με σποραδική μυοσίτιδα. Η μέθοδος περιλάμβανε αερόβια ικανότητα, μυϊκή δύναμη και εκτίμηση της λειτουργικής ικανότητας, έλαβαν μέρος 7 ασθενείς με

σποραδική μυοσίτιδα, υποβλήθηκαν σε ασκήσεις αντίστασης και στατικό ποδήλατο 3 φορές την εβδομάδα για 12 εβδομάδες. Τα αποτελέσματα έδειξαν κατά 38% αύξηση της αερόβιας ικανότητας και αύξηση της δύναμης σε συγκεκριμένες μυϊκές ομάδες. Συμπερασματικά ένα πρόγραμμα αποκατάστασης μπορεί να είναι ανεκτό σε ασθενείς με σποραδική μυοσίτιδα με ασφάλεια, και μπορεί να βελτιώσει την αερόβια ικανότητα και την μυϊκή δύναμη όταν συνδυάζεται με την κατάρτιση αντίστασης. Τα εύρηματα αυτά δείχνουν ότι η αερόβια και η λειτουργική ενίσχυσης ασκήσεων πρέπει να περιλαμβάνονται στην φυσικοθεραπευτική αντιμετώπιση αυτών των ασθενών (Johnson L et al, 2009).

16. Μελετήθηκε η επίδραση της αερόβιας άσκησης σε 12 ασθενείς με μυοτονική δυστροφία το πρόγραμμα περιλάμβανε ασκήσεις στο κυκλοέργομετρο, αξιολογήθηκε η δοκιμή κύκλου η μορφολογία των μυών και η αερόβια ικανότητα. Παρατηρήθηκε στους ασθενείς αύξηση VO_{max} 14%, μέγιστο φόρτο εργασίας 11% και αύξηση διαμέτρου των μυϊκών ινών. Συμπερασματικά η μελέτη δείχνει ότι η αερόβια προπόνηση είναι ασφαλής και μπορεί να βελτιώσει την φυσική κατάσταση αποτελεσματικά σε ασθενείς με μυοτονική δυστροφία. (Orngreen M et al 2005)

Συμπεράσματα

Ο σκοπός αυτής της προσπάθειας είναι να γίνει κατανοητός, ο ρόλος της θεραπευτικής άσκησης σε ασθενείς με μυοπάθεια και όχι μόνο. Η θεραπευτική άσκηση έχει σημαντικό ρόλο σε πολλές περιπτώσεις νευρολογικών ασθενών και πολλές φορές αποτελεί μονόδρομο για μια αποτελεσματική θεραπεία. Στην εποχή μας η θεραπευτική άσκηση είναι αποδεκτή και επιστημονικά αποδεδειγμένη μέθοδος και έχει να αποδείξει θεαματικά αποτελέσματα στην αποκατάσταση των ασθενών. Για αυτόν τον λόγο βρίσκεται συνεχώς σε εξέλιξη, με αποτέλεσμα οι τρόποι παρέμβασης να γίνονται καλύτεροι και πιο αποτελεσματικοί.

Σε έρευνές που χρησιμοποιήσαμε στην επιστημονική αρθρογραφία διαπιστώσαμε ότι η θεραπευτική άσκηση χρησιμοποιείται όχι μόνο για την πρόληψη επιπλοκών αλλά για την διατήρηση και βελτίωση λειτουργικότητας των ασθενών με μυοπάθεια.

Η μυοπάθεια είναι μια σπάνια νευρολογική πάθηση, η οποία δεν έχει μια συγκεκριμένη θεραπεία, αλλά μέσω της θεραπευτικής άσκησης μπορούμε να βοηθήσουμε ώστε να μειωθεί η ταχύτητα εξέλιξης της. Η θεραπευτική άσκηση περιλαμβάνει αεροβια άσκηση, ασκήσεις ενδυνάμωσης, ελαστικότητας και PNF για διατήρηση εύρους τροχίας των ασθενών, πάντα όμως το πρόγραμμα πρέπει να είναι μέτριας έντασης για να αποφύγουμε την υπερβολική κόπωση των ασθενών. Σύμφωνα με μερικές έρευνες το καλύτερο κατά την θεραπεία είναι να αποφύγουμε τις πλειομετρικές ασκήσεις που μπορεί να επιβαρύνουν την κατάσταση των ασθενών. Μπορούμε επίσης να συνδυάσουμε τις ασκήσεις για καλύτερα αποτελέσματα ή να χρησιμοποιήσουμε παιχνίδια σε περίπτωση που ο ασθενής είναι παιδί, ώστε να το ενθαρρύνουμε περισσότερο. Τέλος, η θεραπευτική άσκηση βοηθάει στην ψυχολογία του ασθενή, αποκτώντας περισσότερη αυτοπεποίθηση και σιγουριά για την καλύτερη αντιμετώπιση της νόσου.

ΒΙΒΛΙΟΓΡΑΦΙΑ

ΑΡΘΡΟΓΡΑΦΙΑ

1. Alemdaroğlu, I., Karaduman, A., Yilmaz, Ö. T., & Topaloğlu, H. (2015). Different types of upper extremity exercise training in Duchenne muscular dystrophy: effects on functional performance, strength, endurance, and ambulation. *Muscle & nerve*, 51(5), 697-705.
2. Alexanderson, H. (2009). Exercise effects in patients with adult idiopathic inflammatory myopathies. *Current opinion in rheumatology*, 21(2), 158-163.
3. Alexanderson, H., Stenström, C. H., Jenner, G., & Lundberg, I. (2000). The safety of a resistive home exercise program in patients with recent onset active polymyositis or dermatomyositis. *Scandinavian journal of rheumatology*, 29(5), 295-301
4. Andersen, G., Prahm, K. P., Dahlqvist, J. R., Citirak, G., & Vissing, J. (2015). Aerobic training and postexercise protein in facioscapulohumeral muscular dystrophy RCT study. *Neurology*, 85(5), 396-403.
5. Ans T van der Ploeg, MD Arnold JJ Reuser, PhD 2008. Pompe's Disease, the lancet
6. Apostolopoulou, M., Corsini, A., & Roden, M. (2015). The role of mitochondria in statin-induced myopathy. *European journal of clinical investigation*, 45(7), 745-754.
7. Auer, J., Scheibner, P., Mische, T., Langsteger, W., Eber, O., & Eber, B. (2001). Subclinical hyperthyroidism as a risk factor for atrial fibrillation. *American heart journal*, 142(5), 838-842.
8. Barohn, R. J., Dimachkie, M. M., & Jackson, C. E. (2014). A Pattern recognition approach to patients with a suspected myopathy. *Neurologic clinics*, 32(3), 569-593.
9. Baskin, H. J., Cobin, R. H., Duick, D. S., Gharib, H., Guttler, R. B., Kaplan, M. M., & Segal, R. L. (2001). American Association of Clinical Endocrinologists medical guidelines for clinical practice for the evaluation and treatment of hyperthyroidism and hypothyroidism. *Endocrine practice: official journal of the American College of Endocrinology and the American Association of Clinical Endocrinologists*, 8(6), 457-469.
10. Bensoussan, L., Viton, J. M., Barotsis, N., & Delarque, A. (2008). Evaluation of patients with gait abnormalities in physical and rehabilitation medicine settings. *Journal of rehabilitation medicine*, 40(7), 497-507.
11. Bombard Tiffani MD (2014), Evaluate the cranial nerves, from <http://www.emsworld.com/article/11245200/cranial-nerve-exam-to-detect-brain-injury>

12. Bushby K, Finkel R, Birnkrant DJ, Case LE, Clemens PR, Cripe L, Kaul A, Kinnett K, McDonald C, Pandya S, Poysky J, Shapiro F, Tomezsko J, Constantin C; DMD Care Considerations Working Group (2010). Diagnosis and management of Duchenne muscular dystrophy, part 1: diagnosis, and pharmacological and psychosocial management. *The Lancet Neurology*. 9(1):77-93
13. Cerda, L. (2010). Evaluación del paciente con trastorno de la marcha. *Rev HospClínUniv Chile*, 21, 326-36.
14. Cejudo, P., Bautista, J., Montemayor, T., Villagómez, R., Jiménez, L., Ortega, F., ... & Arenas, J. (2005). Exercise training in mitochondrial myopathy: a randomized controlled trial. *Muscle & nerve*, 32(3), 342-350.
15. Cho, D. H., & Tapscott, S. J. (2007). Myotonic dystrophy: emerging mechanisms for DM1 and DM2. *Biochimica et Biophysica Acta (BBA)-Molecular Basis of Disease*, 1772(2), 195-204.
16. Dalakas, M. (2010). Inflammatory muscle diseases: a critical review on pathogenesis and therapies. *COPHAR*, 10, 1-7
17. De Groot, I. J., van den Engel-Hoek, L., Jansen, M., & Voet, N. B. (2012). *Rehabilitation in Muscular Dystrophies: Changing Approach*. INTECH Open Access Publisher.
18. Dankó, K., Ponyi, A., Constantin, T., Borgulya, G., & Szegedi, G. (2004). Long-term survival of patients with idiopathic inflammatory myopathies according to clinical features: a longitudinal study of 162 cases. *Medicine*, 83(1), 35-42
19. DePalo, V. A., & McCool, F. D. (2002). Respiratory muscle evaluation of the patient with neuromuscular disease. In *Seminars in respiratory and critical care medicine* (Vol. 23, No. 3, pp. 201-210). New York: Thieme Medical Publishers, c1994-.
20. De Paleville, D. G. T., McKay, W. B., Folz, R. J., & Ovechkin, A. V. (2011). Respiratory motor control disrupted by spinal cord injury: mechanisms, evaluation, and restoration. *Translational stroke research*, 2(4), 463-473.
21. Dinesh, P., Raj, M. M., & Gita, S. Leigh Syndrome (2014): An Unusual Rare Case Report.
22. DiMauro, S., Bonilla, E., Mancuso, M., Filosto, M., Sacconi, S., Salviati, L., & Hirano, M. (2003). Mitochondrial myopathies. *BAM-PADOVA*, 13(3), 145-155.
23. D'OTTAVIO, G., Parodi, R., MONTERO, M., Egri, N., Carlson, D., & Greca, A. (2008). Creatinfosfoquinasa y su aplicación clínica. *Anuario Fundación Dr. JR Villavicencio*, 16, 156-159.

24. Disler, P., Turner-Stokes, L., Wade, D., & Sackley, C. Rehabilitation interventions for foot drop in neuromuscular disease. *The Cochrane Library*.
25. Elliot L. Dimberg, M.D. (2011). The Office Evaluation of Weakness, DOI: <http://dx.doi.org/10.1055/s-0031-1271307>. ISSN 0271-8235.
26. Emery, A. (2002) The muscular dystrophies. *The Lancet*, 359(23), 687-695
27. Escobar Leños, Lorena (2009). Rehabilitacion in patients with dystrophy Duchenne.
28. Epstein Scott K, MD (2011). Respiratory muscle weakness due to neuromuscular disease: clinical manifestations and evaluation. *Last literature review version 19.3: Fri Sep 30*
29. Ferraro, E., Giammarioli, A. M., Chiandotto, S., Spoletini, I., & Rosano, G. (2014). Exercise-induced skeletal muscle remodeling and metabolic adaptation: redox signaling and role of autophagy. *Antioxidants & redox signaling*, 21(1), 154-176.
30. Fukuda, T., Roberts, A., Plotz, P. H., & Raben, N. (2007). Acid alpha-glucosidase deficiency (Pompe disease). *Current neurology and neuroscience reports*, 7(1), 71-77.
31. Glass Alan, MD, Zazulia Allyson R, MD (2011), Clinical Skills: clinical examination , lecture notes.
32. Beth E. Gibson, PT (2002). Ejercicios practicos de estiramiento para pacientes con esclerosis multiples. ES 6049 04/02
33. Gordos Chris, DPT, Eric Parrish, MPT (2011), Hand/ wrist stretching and strengthening home exercise sheet. 805 N. Richmond St., Suite 103Fleetwood, PA 19522
34. Gueneau, L., Bertrand, A. T., Jais, J. P., Salih, M. A., Stojkovic, T., Wehnert, M., ... & Tranchant, C. (2009). Mutations of the FHL1 gene cause Emery-Dreifuss muscular dystrophy. *The American Journal of Human Genetics*, 85(3), 338-353.
35. Gueita Rodriguez Javier and rocio Lozano Magdalene (2001). Esclerosis Multiple ejercicios de fioterapia.
36. Gruis Kirsten, MD (2010), MYOPATHY Evaluation and Diagnosis
37. Habers, G. E., & Takken, T. (2011). Safety and efficacy of exercise training in patients with an idiopathic inflammatory myopathy—a systematic review. *Rheumatology*, ker292.
38. Hilton-Jones 2006. Consultant Neurologist, Oxford, Oculopharyngeal muscular dystrophy (OPMD), *MC35*

39. Jansen, M., de Groot, I. J., van Alfen, N., & Geurts, A. C. (2010). Physical training in boys with Duchenne Muscular Dystrophy: the protocol of the No Use is Disuse study. *BMC pediatrics*, *10*(1),
40. Jackson, C. E. (2008, April). A clinical approach to muscle diseases. In *Seminars in neurology* (Vol. 28, No. 2, pp. 228-240). [New York]: Thieme-Stratton Inc.
41. Janković, S. R., Jović-Stošić, J., Vučinić, S., Perković-Vukčević, N., & Vuković-Ercegović, G. (2013). Causes of rhabdomyolysis in acute poisonings. *Vojnosanitetski pregled*, *70*(11), 1039-1045.
42. Jeppesen, T. D., Schwartz, M., Olsen, D. B., Wibrand, F., Krag, T., Dunø, M., ... & Vissing, J. (2006). Aerobic training is safe and improves exercise capacity in patients with mitochondrial myopathy. *Brain*, *129*(12), 3402-3412.
43. Johnson, L. G., Collier, K. E., Edwards, D. J., Philippe, D. L., Eastwood, P. R., Walters, S. E., ... & Mastaglia, F. L. (2009). Improvement in aerobic capacity after an exercise program in sporadic inclusion body myositis. *Journal of clinical neuromuscular disease*, *10*(4), 178-184.
44. Kang, J., & Ratamess, N. (2014). Which Comes First? Resistance Before Aerobic Exercise or Vice Versa?. *ACSM's Health & Fitness Journal*, *18*(1), 9-14.
45. Kaya, P., Alemdaroğlu, İ., Yılmaz, Ö., Karaduman, A., & Topaloğlu, H. (2015). Effect of muscle weakness distribution on balance in neuromuscular disease. *Pediatrics International*, *57*(1), 92-97.
46. Kierkegaard, M., Harms-Ringdahl, K., Edström, L., Holmqvist, L. W., & Tollbäck, A. (2011). Feasibility and effects of a physical exercise programme in adults with myotonic dystrophy type 1: a randomized controlled pilot study. *Journal of rehabilitation medicine*, *43*(8), 695-702.
47. Kinali, M., Main, M., Eliahoo, J., Messina, S., Knight, R. K., Lehovsky, J., ... & Muntoni, F. (2007). Predictive factors for the development of scoliosis in Duchenne muscular dystrophy. *European Journal of Paediatric Neurology*, *11*(3), 160-166.
48. Kishnani, P. S., Steiner, R. D., Bali, D., Berger, K., Byrne, B. J., Case, L. E., ... & Mackey, J. (2006). Pompe disease diagnosis and management guideline. *Genetics in Medicine*, *8*(5), 267-288.
49. Kuncl, R. W. (2009). Agents and mechanisms of toxic myopathy. *Current opinion in neurology*, *22*(5), 506-515.
50. Kwak, H. B. (2014). Statin-induced myopathy in skeletal muscle: the role of exercise. *Journal of Lifestyle Medicine*, *4*(2), 71.

51. Lin, K. P., Lo, Y. C., Lin, C. Y., Chen, J. T., Lin, Y. Y., Lee, Y. C., & Liao, K. K. (2010). Fatigue in Colchicine Myopathy: A Study of Transcranial Magnetic Stimulation. *Journal of the Chinese Medical Association*, 73(12), 623-627.
52. Lioté, F., & Orcel, P. (2000). Osteoarticular disorders of endocrine origin. *Best Practice & Research Clinical Rheumatology*, 14(2), 251-276.
53. Lin, K. P., Lo, Y. C., Lin, C. Y., Chen, J. T., Lin, Y. Y., Lee, Y. C., & Liao, K. K. (2010). Fatigue in Colchicine Myopathy: A Study of Transcranial Magnetic Stimulation. *Journal of the Chinese Medical Association*, 73(12), 623-627.
54. Littarru, G. P., & Tiano, L. (2010). Clinical aspects of coenzyme Q 10: an update. *Nutrition*, 26(3), 250-254.
55. Liu, X. L., Huang, X. J., Shen, J. Y., Zhou, H. Y., Luan, X. H., Wang, T., ... & Cao, L. (2015). Myotonia congenita: novel mutations in CLCN1 gene. *Channels*, 9(5), 292-298.
56. Louise Marie Sveen, Tina, D. Jeppesen, Simon Hauerslev, Lars Kober, Thomas O. Krang and John Vissing (2008). El entrenamiento de Resistencia mejora la capacidad funcional y la fuerza en pacientes con distrofia Becker. *Brain* (2008), 131. 2824-2831.
57. López, J. A., & Morant, P. (2004). Fisioterapia respiratoria: indicaciones y técnica. *Anales de Pediatría Continuada*, 2(5), 303-306.
58. Mah, J.K. & Biggar, D. (2012). Psychosocial Support Needs of Families of Boys with Duchenne Muscular Dystrophy, *Neuromuscular Disorders*, Dr. Ashraf Zaher (Ed.), ISBN: 978-953-51-0696-8, InTech, DOI: 10.5772/34647. Malicdan, M. C. V., & Nonaka, I. (2008). Distal myopathies a review: Highlights on distal myopathies with rimmed vacuoles. *Neurology India*, 56(3), 314.
59. Macklin, K., Healy, A., & Chockalingam, N. (2012). The effect of calf muscle stretching exercises on ankle joint dorsiflexion and dynamic foot pressures, force and related temporal parameters. *The Foot*, 22(1), 10-17
60. Mehta, J. S., and M. J. Gibson. "The treatment of neuromuscular scoliosis." *Current Orthopaedics* 17.4 (2003): 313-321.
61. McDonald, C. M. (2012). Clinical approach to the diagnostic evaluation of hereditary and acquired neuromuscular diseases. *Physical medicine and rehabilitation clinics of North America*, 23(3), 495-563.

62. Md, D. M. C. R., & Md, W. C. S. (2011). Distrofia muscular de duchenne. Perspectivas desde la rehabilitación. *Revista Med*, 19(1), 45-55.
63. Mankodi Ami (2008), Myotonic disorders. Department of Neurology, Johns Hopkins University, Baltimore, MD, USA
64. Merrison, A. F. A., & Hanna, M. G. (2009). Muscle disease. *Practical neurology*, 9(1), 54-65.
65. Milisenda JC, Selva-O Callaghan A, Grau JM (2014). The diagnosis and classification of polymyositis. 48-49:118-21. doi: 10.1016/j.jaut.2014.01.025.
66. Miller Marc L, MD (2011). Approach to the patient with muscle weakness.
67. Niedziocha Laura (2010) Myopathy and exercise, update [online], from: <http://www.livestrong.com/article/332951-myopathy-exercise>
68. Nilsson, M. I., MacNeil, L. G., Kitaoka, Y., Suri, R., Young, S. P., Kaczor, J. J., ... & Brandt, L. (2015). Combined aerobic exercise and enzyme replacement therapy rejuvenates the mitochondrial–lysosomal axis and alleviates autophagic blockage in Pompe disease. *Free Radical Biology and Medicine*, 87, 98-112.
69. Nitz, J., & Burke, B. (2002). A study of the facilitation of respiration in myotonic dystrophy. *Physiotherapy research international*, 7(4), 228-238.
70. Olsen, D. B., Ørngreen, M. C., & Vissing, J. (2005). Aerobic training improves exercise performance in facioscapulohumeral muscular dystrophy. *Neurology*, 64(6), 1064-1066.
71. Oommen Kalarickal J, MD (2013), Neurological history and physical examination, *update [online] from* : <http://emedicine.medscape.com/article/1147993-overview>
72. Ørngreen, M. C., Olsen, D. B., & Vissing, J. (2005). Aerobic training in patients with myotonic dystrophy type 1. *Annals of neurology*, 57(5), 754-757.
73. Orsini, M., Mello, M. P., Reis, C. H. M., Nascimento, O. J. M., Neves, N. K., & de Freitas, M. R. G. (2009). Facilitacao Neuromuscular Proprioceptiva (FNP) na miopatia mitocondrial: Estudo de caso. *Fisioter Mov*, 22, 169-176
74. Παλιός Ι.Μ & Κουταλάς Π.Α, (2007). Στατίνες και μυοπάθεια, βραχεία ανασκόπηση
ARCHIVES OF HELLENIC MEDICINE: ISSN 11-05-3992
75. Phillips, B. A., & Mastaglia, F. L. (2000). Exercise therapy in patients with myopathy. *Current opinion in neurology*, 13(5), 547-552.
76. Prieto, S., & Grau, J. M. (2010). The geoepidemiology of autoimmune muscle disease. *Autoimmunity reviews*, 9(5), A330-A334.

77. Pfister, P. B., de Bruin, E. D., Tobler-Ammann, B. C., Maurer, B., & Knols, R. H. (2015). The relevance of applying exercise training principles when designing therapeutic interventions for patients with inflammatory myopathies: a systematic review. *Rheumatology international*, 35(10), 1641-1654.
78. Quinlivan Rosaline 2009. Becker muscular dystrophy *update [online] from* :http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?Expert=98895
79. Ratel, S., Duché, P., & Williams, C. A. (2006). Muscle fatigue during high-intensity exercise in children. *Sports Medicine*, 36(12), 1031-1065.
80. Reffin, J., Dewar, L., Di Marco, M., Doran, N., Eagle, M., Freebody, J., ... & Lavalee, G. (2014). Exercise advice for adults with muscle-wasting conditions. *Muscular Dystrophy Campaign Support and Resources Hub*.
81. Rider, L. & Miller, F. (2011). Deciphering the Clinical Presentations, Pathogenesis, and Treatment of the Idiopathic Inflammatory Myopathies. *JAMA*, 305 (2), 183-190
82. Ruiz Perez Margarita, Mulas Lucia Alejandro (2008). Metabolic myopathies :clinical manifestations, diagnosis, and treatment of myopathies associated with exercise intolerance.
83. Richard J. Barohn, MD, Mazen M. Dimachkie, MD, Carlayne E. Jackson, MD (2010) A Pattern Recognition Approach to Patients with a Suspected Myopathy
84. Russell, A. P., Foletta, V. C., Snow, R. J., & Wadley, G. D. (2014). Skeletal muscle mitochondria: a major player in exercise, health and disease. *Biochimica et Biophysica Acta (BBA)-General Subjects*, 1840(4), 1276-1284.
85. Sacconi, S., Trevisson, E., Salviati, L., Aymé, S., Rigal, O., Redondo, A. G., ... & Auré, K. (2010). Coenzyme Q 10 is frequently reduced in muscle of patients with mitochondrial myopathy. *Neuromuscular Disorders*, 20(1), 44-48.
86. Σακελλάρη Βασιλική M.SC, P.HD (2010), εισαγωγή στην φυσικοθεραπευτική αξιολόγηση των μυοσκελετικών παθήσεων.
87. Scifers James R, DScPT, SCS, LAT, ATC (2004). The Truth About PNF techniques, Proprioceptive neuromuscular rehabilitation.
88. Seefeldt Erin, MD, Aditya Mehta, MD (2015), Ocular Manifestations of Myotonic Dystrophy
89. Sinanović O. (2012). Facioscapulohumeral muscular dystrophy UDK 616.8-009.5
90. Schmiedel, J., Jackson, S., Schäfer, J., & Reichmann, H. (2003). Mitochondrial cytopathies. *Journal of neurology*, 250(3), 267-277.

91. SICILIANO, G., SIMONCINI, C., GIANNOTTI, S., ZAMPA, V., ANGELINI, C., & RICCI, G. (2015). Muscle exercise in limb girdle muscular dystrophies: pitfall and advantages. *Acta Myologica*, 34(1), 3.
92. Springer Joseph Z, MD (2015). Pulmonary examination technique, *update [online]*, from : <http://emedicine.medscape.com/article/1909159-technique>.
93. Statland, J. M., & Tawil, R. (2011). Facioscapulohumeral muscular dystrophy: molecular pathological advances and future directions. *Current opinion in neurology*, 24(5), 423-428.
94. Synetou M., Anagnostou E., Papadimas G., Manta P., Kalfakis N., Stamboulis E., Kararizou E Eginio (2013), Kearns Sayre syndrome: Case report and review of the literature.
95. Sveen, M. L., Jeppesen, T. D., Hauerslev, S., Krag, T. O., & Vissing, J. (2007). Endurance training An effective and safe treatment for patients with LGMD2I. *Neurology*, 68(1), 59-61.
96. Sveen, M. L., Jeppesen, T. D., Hauerslev, S., Køber, L., Krag, T. O., & Vissing, J. (2008). Endurance training improves fitness and strength in patients with Becker muscular dystrophy. *Brain*, 131(11), 2824-2831.
97. Σχοινάς Ευθύμιος (2010) Λειτουργική Αποκατάσταση μετά από Αγγειακό Εγκεφαλικό Επεισόδιο
98. Takagi, Y., Yasuhara, T., & Gomi, K. (2001). [Creatine kinase and its isozymes]. *Rinsho byori. The Japanese journal of clinical pathology*, 52-61.
99. Tarnopolsky, M. A., & Raha, S. A. N. D. E. E. P. (2005). Mitochondrial myopathies: diagnosis, exercise intolerance, and treatment options. *Medicine and science in sports and exercise*, 37(12), 2086-2093.
100. Tawil, R., & Van Der Maarel, S. M. (2006). Facioscapulohumeral muscular dystrophy. *Muscle & nerve*, 34(1), 1-15.
101. Taylor-Kevin Isaacs, MS, FACSM (2005). Training Clients With Neuromuscular disorders.
102. Τιγγινάγκας Χαράλαμπος, MT, CST, MNT (2003), φυσικοθεραπεία σε παθήσεις του αναπνευστικού συστήματος, *update [online] available: <http://www.physio.gr/index.php/treatments/>*
103. Van Capelle, C. I., Winkel, L. P. F., Hagemans, M. L. C., Shapira, S. K., Arts, W. F. M., Van Doorn, P. A., ... & van der Ploeg, A. T. (2008). Eight years experience with enzyme

replacement therapy in two children and one adult with Pompe disease. *Neuromuscular Disorders*, 18(6), 447-452.

104. Victoria, G. D., Carmen, E. V., Alexandru, S., Antoanela, O., Florin, C., & Daniel, D. (2013). THE PNF (PROPRIOCEPTIVE NEUROMUSCULAR FACILITATION) STRETCHING TECHNIQUE—A BRIEF REVIEW. *Ovidius University Annals, Series Physical Education and Sport/Science, Movement and Health*, 13(2), 623-629.
105. Vissing, C. R., Preisler, N., Husu, E., Prahm, K. P., & Vissing, J. (2014). Aerobic training in patients with anoctamin 5 myopathy and hyperckemia. *Muscle & nerve*, 50(1), 119-123.
106. Willacy Hayley (2014), Gait Abnormalities in Children, View this article online at: patient.info/doctor/gait-abnormalities-in-children.
107. Walczak, B. E., Johnson, C. N., & Howe, B. M. (2015). Myositis Ossificans. *Journal of the American Academy of Orthopaedic Surgeons*, 23(10), 612-622.
108. Wielinski, C. L., Erickson-Davis, C., Wichmann, R., Walde-Douglas, M., & Parashos, S. A. (2005). Falls and injuries resulting from falls among patients with Parkinson's disease and other parkinsonian syndromes. *Movement Disorders*, 20(4), 410-415.
109. Wojtek Rakowicz (2002). Metabolic Myopathy, Conference Department, Royal College of Physicians.
110. Wojtek Rakowicz (2003). Congenital Myopathy, Conference Department, Royal College of Physicians.
111. ZEVIANI, M., SVEEN, M. L., JEPPESEN, T. D., HAUERSLEV, S., KØBER, L., KRAG, T. O., & VISSING, J. (2008). Endurance training improves fitness and strength in patients with Becker muscular dystrophy. Commentary. *Brain*, 131.

Βιβλιογραφία

Ξένη βιβλιογραφία

1. Anne shumway-Cook, Marjorie Woollancott (2012), Κινητικός Έλεγχος από την έρευνα στην κλινική πράξη. Εκδόσεις Π.Χ Πασχαλίδης-Broken hill publishers LTD
2. Bradley Walter G, D.M, Daroff Robert B, MD, Fenochel Gerald M, MD, Jankovic Joseph, MD (2004), Neurologic in clinical practice, philadelphia USA, Elsevier Inc.
3. Campbell William W (2005), The Neurological Examination, Philadelphia USA, Linppicott CO.
4. Dustine Larry & Moore Geoffrey (2005), Άσκηση χρόνιες παθήσεις και αναπηρίες, εκδόθηκε στην Ελλάδα από τις Ιατρικές Εκδόσεις Π.Χ Πασχαλίδης
5. Fuller Geraint, Manford Mark (2010), Νευρολογία, επιστημονικές εκδόσεις Παρισιανού, Αθήνα.
6. Levitt Sophie (1995), Θεραπεία της εγκεφαλικής παράλυσης και της κινητικής καθυστέρησης. Ελληνική έκδοση Παρισιανού Αθήνα.
7. Pretince William E. (2007). Τεχνικές Αποκατάστασης Αθλητικών Κακώσεων. Επιστημονικές εκδόσεις παρισιανού Α.Ε. Αθήνα
8. Sandra J. Shultz, Peggy A. Houglum, David H. Perrin (2005), επιστημονικές Εκδόσεις Παρισιανού. Α.Ε
9. Shepherd Roberta, Carr Janet (2004), Neurological rehabilitacion, optimizing motor permance, ελληνική έκδοση Παρισιανού Α.Ε επιστημονικες εκδοσεις
10. W.Darlene Reid, Frank Chung (2009). Κλινική Προσεγγιση στην Καρδιοαναπνευστική φυσικοθεραπεία, εκδοσεις Π.Χ Πασχαλίδης.
11. Williams Mark E, MD. (2008), Geriatric physical diagnosis: a guide to observation and assessment. North Carolina and London, MCFarland & company, Inc

Ελληνική βιβλιογραφία

1. Πουλμέντης Πέτρος Α (2007). Βιολογική Μηχανική και Εργονομία
2. Κοτζαηλίας Διομήδης Α. (2011), Φυσικοθεραπεία παθήσεις του μυοσκελετικού συστήματος, έκδοση University studio press θεσσαλονίκη.
3. Χατζηπαύλου Αλέξανδρος Γ, Κόντακης Γεώργιος Μ. (2006), Παθήσεις των οστών και των αρθρώσεων των άκρων. Ιατρικές εκδόσεις Π.Χ. Πασχαλίδης
4. Χριστάρα-Παπαδοπούλου Αλεξάνδρα (2009), Αναπνευστική φυσικοθεραπεία, εκδόσεις Α.Τ.Ε.Ι.Θ.

Αναφορές από ίντερνετ

1. <http://www.stack.com/a/scoliosis-stretches>
2. <http://www.piskopakis.gr/>