



**ΠΑΝΕΠΙΣΤΗΜΙΟ ΠΑΤΡΩΝ
ΣΧΟΛΗ ΕΠΙΣΤΗΜΩΝ ΑΠΟΚΑΤΑΣΤΑΣΗΣ ΥΓΕΙΑΣ
ΤΜΗΜΑ ΦΥΣΙΚΟΘΕΡΑΠΕΙΑΣ**

ΠΤΥΧΙΑΚΗ ΕΡΓΑΣΙΑ

ΣΥΝΔΡΟΜΟ “BALLER-GEROLD”: ΜΕΛΕΤΗ ΠΕΡΙΠΤΩΣΗΣ

ΓΙΑΣΙΡΑΝΗ ΚΩΝΣΤΑΝΤΙΝΑ

ΑΜ:2140

**Εποπτεύουσα καθηγήτρια:
Δρ.ΜΠΑΝΙΑ ΘΕΟΦΑΝΗ**

ΑΙΓΙΟ-2020



UNIVERSITY OF PATRAS
SCHOOL OF HEALTH SCIENCES
DEPARTMENT OF PHYSIOTHERAPY

THESIS

BALLER – GEROLD SYNDROME: CASE STUDY

GIASIRANI KONSTANTINA

RN:2140

Supervising professor:

Dr. BANIAMATHEOFANI

AIGIO-2020

ΕΥΧΑΡΙΣΤΙΕΣ

Με την πραγματοποίηση της παρούσας μελέτης θα ήθελα να ευχαριστήσω την υπεύθυνη καθηγήτρια κ. Θεοφανή Μπανιά για την πολύτιμη καθοδήγηση και συμβολή της στην εκπόνηση της εργασίας, το Κέντρο Κοινωνικής Πρόνοιας της Περιφέρειας Νοτίου Αιγαίου, Παράρτημα ΑΜΕΑ ανηλίκων (τέως Θεραπευτήριο Χρόνιων Παθήσεων Παίδων Άγιος Ανδρέας) και το προσωπικό του για την παροχή του δείγματος της μελέτης και του χώρου διεξαγωγής, καθώς και την οικογένεια μου για την συνεχή στήριξη τους καθ' όλη την διάρκεια των σπουδών μου.

ΠΡΟΛΟΓΟΣ

Η παρούσα πτυχιακή εργασία με τίτλο «Σύνδρομο “Baller-Gerold” : Μελέτη Περίπτωσης» εκπονήθηκε στα πλαίσια της ολοκλήρωσης των προϋποθέσεων για την λήψη του πτυχίου μου από το τμήμα Φυσικοθεραπείας του Πανεπιστημίου Πατρών με έδρα το Αίγιο. Θέμα της αποτελεί ένα σπάνιο σύνδρομο, ονόματι “Baller – GeroldSyndrome” και έχει σκοπό να μελετήσει την αποτελεσματικότητα της φυσικοθεραπείας σε αυτό.

Η δομή της εργασίας έχει ως εξής:

- ◆ Στο **πρώτο κεφάλαιο** γίνεται μια εισαγωγή στο θέμα της μελέτης
- ◆ Στο **δεύτερο κεφάλαιο** γίνεται η εισαγωγή στις κλινικές περιγραφές του συνδρόμου, δηλαδή στα βασικά στοιχεία ανατομικών δομών και πως αυτές επηρεάζονται σε ένα άτομο που πάσχει από το Σύνδρομο Baller–Gerold, στα βιολογικά αίτια, στην επιδημιολογία, στην διάγνωση καθώς και στην αντιμετώπιση του, επεμβατική ή μη.
- ◆ Στο **τρίτο κεφάλαιο** παρατίθενται ο σκοπός και οι επιμέρους στόχοι της μελέτης.
- ◆ Το **τέταρτο κεφάλαιο** αφορά στην μεθοδολογία της μελέτης περίπτωσης, δηλαδή παρατίθεται το είδος της μελέτης, το δείγμα, ο σχεδιασμός της μελέτης και η διαδικασία που ακολουθήθηκε για την εκπόνησή της.
- ◆ Το **πέμπτο κεφάλαιο** πραγματεύεται την εμπειρική ανάλυση των αποτελεσμάτων, συμπεριλαμβάνοντας πίνακες, γραφήματα και συμπεράσματα που τυχόν εξάγονται από αυτά.
- ◆ Η εργασία ολοκληρώνεται στο **έκτο κεφάλαιο**, στο οποίο γίνεται συζήτηση των αποτελεσμάτων της μελέτης περίπτωσης και συσχετισμός αυτών με αποτελέσματα άλλων ερευνών, αναφέρονται τυχόν περιορισμοί της μελέτης και υπογραμμίζονται τα κενά που εξακολουθούν να υπάρχουν, τροχοδρομώντας μία μελλοντική έρευνα, παρουσιάζονται προτάσεις για πρακτική εφαρμογή των αποτελεσμάτων της μελέτης και πραγματοποιείται εκτίμηση των συμπερασμάτων.

ΠΕΡΙΛΗΨΗ

Εισαγωγή: Το Σύνδρομο Baller-Gerold είναι μια σπάνια κατάσταση που χαρακτηρίζεται από πρόωρη συνοστέωση των ραφών του κρανίου (κρανιοσυνοστέωση) και από σκελετικές ανωμαλίες των άνω άκρων. Συνήθως επηρεάζεται η στεφανιαία ραφή, μπορεί όμως να εμπλέκονται, μόνες ή σε συνδυασμό, η οβελιαία, η μετωπιαία και η λαμδοειδής ραφή. Η ανωμαλία των άνω άκρων μπορεί να περιλαμβάνει συνδυασμό υπανάπτυξης (υποπλασίας) ή απουσία (απλασία) του αντίχειρα και της κερκίδας. Έχουν επίσης περιγραφεί δυσπλασίες ή απλασία καρπικών ή μετακαρπικών οστών. Συστηματικές ανωμαλίες μπορεί επίσης να είναι εμφανείς. Αιτία του συνδρόμου είναι η μετάλλαξη στο γονίδιο RecQL4, γονίδιο απαραίτητο κατά την αναπαραγωγή και την επισκευή του DNA, ευρέως διαδεδομένο ως το γονίδιο «καταστολέας του όγκου». Η μεταβίβαση του στους απογόνους γίνεται με αυτοσωμικό υπολειπόμενο τρόπο. Οι σκελετικές ανωμαλίες που παρουσιάζονται στο σύνδρομο έχουν ως επακόλουθο την εμφάνιση κινητικών προβλημάτων, κυρίως αστάθεια κατά την όρθια στάση και βάδιση και διαφοροποίηση και δυσκολίες στην σύλληψη. Για αυτό το λόγο, κρίνεται σκόπιμη η ανάγκη για φυσικοθεραπεία.

Σκοπός: Σκοπός αυτής της μελέτης περίπτωσης ήταν να διερευνηθεί η αποτελεσματικότητα ενός προγράμματος φυσικοθεραπείας σε ένα παιδί με σύνδρομο Baller-Gerold.

Μεθοδολογία: Βρέθηκε άτομο που πάσχει από το σύνδρομο Baller-Gerold, το οποίο αποτέλεσε και το δείγμα της έρευνας. Χώρος διεξαγωγής της παρέμβασης ήταν το Κέντρο Κοινωνικής Πρόνοιας της Περιφέρειας Νοτίου Αιγαίου, Παράρτημα ΑΜΕΑ ανηλίκων (τέως Θεραπευτήριο Χρόνιων Παθήσεων Παίδων Άγιος Ανδρέας). Για την φυσιοθεραπευτική αξιολόγηση πριν και μετά την παρέμβαση χρησιμοποιήθηκαν οι δοκιμασίες χρονομέτρηση σε σκαλοπάτια, βάδισης 1 λεπτού, αξιολόγηση κανονικής ταχύτητας βάδισης, αξιολόγηση στάσης.

Αποτελέσματα/Συμπεράσματα: Οι περισσότερες από τις παραμέτρους που αξιολογήθηκαν μετά την εφαρμογή του θεραπευτικού προγράμματος σημείωσαν σημαντική διαφορά, σε σχέση με τις τιμές που συλλέχθηκαν στην πρώτη αξιολόγηση.

Λέξεις κλειδιά: Σύνδρομο Baller-Gerold, φυσιοθεραπευτική αξιολόγηση, φυσιοθεραπευτική παρέμβαση.

ΠΙΝΑΚΑΣ ΠΕΡΙΕΧΟΜΕΝΩΝ

ΚΕΦΑΛΑΙΟ 1	1
<i>ΕΙΣΑΓΩΓΗ</i>	1
ΚΕΦΑΛΑΙΟ 2	4
<i>ΓΕΝΙΚΗ ΑΝΑΣΚΟΠΗΣΗ</i>	4
2.1 ΙΣΤΟΡΙΚΗ ΑΝΑΔΡΟΜΗ	4
2.2 ΣΥΜΠΤΩΜΑΤΟΛΟΓΙΑ.....	4
2.3 ΒΙΟΛΟΓΙΚΑ ΑΙΤΙΑ ΤΟΥ ΣΥΝΔΡΟΜΟΥ	27
2.4 ΕΠΙΔΗΜΙΟΛΟΓΙΑ	29
2.5 ΔΙΑΓΝΩΣΤΙΚΑ ΚΡΙΤΗΡΙΑ	29
2.6 ΔΙΑΓΝΩΣΗ.....	29
2.7 ΔΙΑΦΟΡΟΔΙΑΓΝΩΣΗ	30
2.8 ΙΑΤΡΙΚΗ ΑΝΤΙΜΕΤΩΠΙΣΗ.....	31
2.9 ΦΥΣΙΚΟΘΕΡΑΠΕΥΤΙΚΗ ΑΝΤΙΜΕΤΩΠΙΣΗ.....	32
ΚΕΦΑΛΑΙΟ 3	33
<i>ΣΚΟΠΟΣ ΜΕΛΕΤΗΣ</i>	33
ΚΕΦΑΛΑΙΟ 4	34
<i>ΜΕΘΟΔΟΛΟΓΙΑ</i>	34
4.1 ΕΙΔΟΣ ΜΕΛΕΤΗΣ.....	34
4.2 ΔΕΙΓΜΑ	34
4.3 ΣΧΕΔΙΑΣΜΟΣ ΤΗΣ ΜΕΛΕΤΗΣ	34
ΚΕΦΑΛΑΙΟ 5	47
<i>ΑΠΟΤΕΛΕΣΜΑΤΑ</i>	47
5.1 ΠΕΡΙΓΡΑΦΗ ΠΑΙΔΙΟΥ	47
5.2 ΑΠΟΤΕΛΕΣΜΑΤΑ	51
ΚΕΦΑΛΑΙΟ 6	54
<i>ΣΥΖΗΤΗΣΗ</i>	54
ΒΙΒΛΙΟΓΡΑΦΙΑ/ΑΡΘΡΟΓΡΑΦΙΑ	58
Ελληνική.....	58
Ξενόγλωσση.....	58
ΠΑΡΑΡΤΗΜΑΤΑ	61

ΚΑΤΑΛΟΓΟΣ ΠΙΝΑΚΩΝ

Πίνακας 1. Αποτελέσματα των δοκιμασιών Timed Stair Test, 1 Minute Walk Test, Self-Selected Speed Test	51
Πίνακας 2. Αποτελέσματα των Γωνιομετρήσεων	51
Πίνακας 3. Αποτελέσματα της Κλίμακας Chailey Levels Of Standing Ability	52

ΚΑΤΑΛΟΓΟΣ ΕΙΚΟΝΩΝ

Εικόνα 1. Οστά κρανίου στο μετωπιαίο επίπεδο (HTTPS://BIT.LY/37PUN5A).....	5
Εικόνα 2. Οστά κρανίου στο οβελιαίο επίπεδο (HTTPS://BIT.LY/39S13BT).....	5
Εικόνα 3. Ραφές κρανίου (HTTPS://BIT.LY/2V3CCCD).....	6
Εικόνα 4. Κρανιοπροσωπικές ανωμαλίες (HTTPS://BIT.LY/39BMBRA).....	7
Εικόνα 5. Στεφανιαία κρανιοσυνοστέωση (HTTPS://BIT.LY/35DHUAL).....	7
Εικόνα 6. Μοίρες σπονδυλικής στήλης (HTTPS://BIT.LY/2ZLLZJD)	8
Εικόνα 7. Αναπαράσταση ενός τυπικού σπονδύλου (HTTPS://BIT.LY/36GRUNA)	9
Εικόνα 8. Κυρτώματα Σπονδυλικής Στήλης (HTTPS://BIT.LY/37OR9NK)	10
Εικόνα 9. Σκελετός Θώρακα (HTTPS://BIT.LY/35LCRXV)	11
Εικόνα 10. Κυφοσκολίωση Σπονδυλικής Στήλης (HTTPS://BIT.LY/2ZOPK7C)	12
Εικόνα 11. Φυσιολογική Σπονδυλική Στήλη σε σύγκριση με Σκολίωση (HTTPS://BIT.LY/2SEED4k)	12
Εικόνα 12. Το ελεύθερο άνω άκρο (HTTPS://CUTT.LY/ARYSOKL)	13
Εικόνα 13. Το Βραχιόνιο Οστό – Πρόσθια Άποψη (HTTPS://CUTT.LY/WRUCQYD).....	14
Εικόνα 14. Το βραχιόνιο Οστό - Οπίσθια Άποψη (HTTPS://CUTT.LY/TRUVDVL)	15
Εικόνα 15. Τα οστά του πήχη (HTTPS://CUTT.LY/CRUCHAQ).....	16
Εικόνα 16. Τα οστά του καρπού (HTTPS://CUTT.LY/PRYS8QF)	17
Εικόνα 17. Μετακάρπια Οστά & Φάλαγγες των δαχτύλων (HTTPS://CUTT.LY/LRUC7CC)	18
Εικόνα 18. Εικόνα παιδιού που παρουσιάζει παραμορφωμένα άνω άκρα με απουσία των αντίχειρων (HTTPS://BIT.LY/2QIQIHD).....	19
Εικόνα 19. Ακτινολογική απεικόνιση της δεξιάς άκρας χείρας. Εμφανής είναι η απουσία του αντίχειρα. (HTTPS://CUTT.LY/NRUVLUS).....	19
Εικόνα 20. Ακτινολογική απεικόνιση του θώρακα και των άνω άκρων. Εμφανής είναι η αμφίπλευρη απουσία της κερκίδας. (HTTPS://BIT.LY/2MN4OIR)	19
Εικόνα 21. Ανατομία άρθρωσης του γόνατος (HTTPS://CUTT.LY/DRUBE0Z)	20
Εικόνα 22. Επιγονατίδα: το μεγαλύτερο σηματοειδές οστό (HTTPS://CUTT.LY/LRUBPYS)	21
Εικόνα 23. Το ανάκυρτο γόνατο (HTTPS://CUTT.LY/SRUBSAU).....	21
Εικόνα 24. Τα μέρη του δέρματος (HTTPS://CUTT.LY/2RUBFIZ)	22
Εικόνα 25. Ερύθημα προσώπου (HTTPS://CUTT.LY/XRUBHRF)	23
Εικόνα 26. Η θέση της καρδιάς στο ανθρώπινο σώμα. (HTTPS://CUTT.LY/IRUBZPX).....	24

Εικόνα 27. Δεξιοκαρδία. Η καρδιά είναι τοποθετημένη αντίστροφα. Τα ανώτερα κοιλιακά όργανα (και πιθανώς και οι πνεύμονες) είναι στην κανονική τους θέση. (HTTPS://CUTT.LY/5RUBICA)	24
Εικόνα 28. Τοπογραφική θέση νεφρών (HTTPS://CUTT.LY/VRUBJT6).....	26
Εικόνα 29. Άρρεν νεογνό με πρόσθια μετατόπιση πρωκτού (HTTPS://BIT.LY/2QIOMZ1)	26
Εικόνα 30. Μεταλλάξεις στο γονίδιο RecQL4 (HTTPS://CUTT.LY/IRUBCCI)	27
Εικόνα 31. Μεταβίβαση στους απογόνους (HTTPS://BIT.LY/2TSURXV).....	28
Εικόνα 32. Διάγραμμα των κύριων χαρακτηριστικών των τριών συνδρόμων. Εάν υποθέσουμε μία αλληλουχία μεταξύ τους, τότε τα βασικά (επικαλυπτόμενα) κριτήρια θα περιλαμβάνουν ανεπάρκεια ανάπτυξης, δυσμορφία προσώπου και γαστρεντερική διαταραχή. (HTTPS://BIT.LY/37CKXDA).....	31
Εικόνα 33. Γωνιόμετρο SAEHAN (HTTPS://BIT.LY/30R1RMO).....	36
Εικόνα 34. Διάταση αριστερού άνω άκρου.....	38
Εικόνα 35. Μετατόπιση βάρους πάνω στο αριστερό άνω άκρο	39
Εικόνα 36. Επίτευξη ενεργητικής έκτασης του αγκώνα	39
Εικόνα 37. Προσέγγιση παιχνιδιού από το παιδί με το υποπλαστικό άνω άκρο.....	40
Εικόνα 38. Προσέγγιση παιχνιδιού από το παιδί, ενώ κάθεται πάνω σε μπάλα θεραπείας ..	40
Εικόνα 39. Μεταφορά Βάρους προς το πλάι.....	41
Εικόνα 40. Σχηματική αναπαράσταση της μετατόπισης βάρους. α) Ήσυχη στάση: στην ήσυχη στάση και τα δύο πόδια είναι σκιασμένα γκρίζα, καθώς το άτομο φέρει το βάρος και στα δύο πόδια όσο το δυνατόν πιο ισάξια. β) Πλάγια μετατόπιση βάρους στο αριστερό πόδι. γ) Πλάγια μετατόπιση βάρους στο δεξί πόδι. δ) Μετατόπιση βάρους προς τα εμπρός στο δεξί πόδι. ε) Μετατόπιση βάρους στο αριστερό πόδι. Κατά τη διάρκεια της πλευρικής, μπροστινής και οπίσθιας μετατόπισης βάρους το σκιασμένο πόδι αντιπροσωπεύει την κατεύθυνση της μέγιστης μετατόπισης βάρους. (HTTPS://BIT.LY/2UHYX0Z)	42
Εικόνα 41. Ώθηση μπάλας με το αριστερό κάτω άκρο	43
Εικόνα 42. Ανέβασμα σκάλας.....	43
Εικόνα 43. Υπερπήδηση εμποδίων	44
Εικόνα 44. Αναπήδηση πάνω σε θεραπευτική μπάλα	45
Εικόνα 45. Μετατόπιση βάρους προς τα δεξιά. Το παιδί αντισταθμίζει με αριστερή πλάγια κάμψη κορμού.....	46

ΣΥΝΤΟΜΟΓΡΑΦΙΕΣ

- **BGS:** Baller – Gerold Syndrome
- **Et.al:** και συνεργάτες
- **RecQL4:** γονίδιο
- **DNA:** Deoxyribonucleic Acid (νουκλεϊκό οξύ που περιέχει το γενετικό υλικό)
- **RTS:** Rothmud Thomson Syndrome
- **Π.χ.:** παραδείγματος χάρη
- **Δηλ.:** δηλαδή
- **Σ.Σ / σ.σ.:** σπονδυλική στήλη
- **A.M:** αυχενική μοίρα
- **Θ.M:** θωρακική μοίρα
- **O.M:** Οσφυϊκή μοίρα
- **I.M:** Ιερή μοίρα
- **K.M:** κοκκυγική μοίρα
- **N.μ:** νωτιαίος μυελός
- **A.α:** άνω άκρο
- **ToF:** Tetralogy of Fallot (Τετραλογία Fallot)
- **3D – CT:** τριών διαστάσεων – αξονική τομογραφία
- **Βλ.:** βλέπε
- **Roberts SC Phocomelia:** ηπιότερη μορφή του συνδρόμου Roberts
- **ΑΜΕΑ:** Άτομα Με Αναπηρία
- **ΘΧΠΠ:** Θεραπευτήριο Χρόνιων Παθήσεων Παίδων
- **A' MENN:** Α Μονάδα Εντατικής Νοσηλείας Νεογνών
- **ΠΔΚ / πδκ:** Ποδοκνημική
- **Αρ.:** Αριστερό
- **ROM:** Range of Motion
- **ΑΧΕΠΑ:** American Hellenic Educational Progressive Association = Αμερικανικός Ελληνικός Εκπαιδευτικός Προοδευτικός Σύνδεσμος (Νοσοκομείο της Θεσσαλονίκης)
- **Β.Σ:** Βάρος Σώματος
- **Γρ/kgf:** γραμμάρια
- **Π.Κ:** Περίμετρος Κεφαλής

- **M.Σ:** Μήκος Σώματος
- **Cm:** centimeter (εκατοστόμετρο)
- **O₂:** Οξυγόνο
- **ΕΘ:** Εκατοστιαία θέση
- **ΗΕΓ:** Ηλεκτροεγκεφαλογράφημα
- **U/S:** Ultrasound (υπέρηχος)
- **A/a:** ακτινογραφία
- **T1 & T2:** T1 και T2 χαρτογράφηση σε καρδιολογική εξέταση
- **ΗΚΓ:** Ηλεκτροκαρδιογράφημα
- **Κ.φ:** κατά φύση
- **ECHO:** Δυναμικό ηχοκαρδιογράφημα ή δυναμική υπερηχοκαρδιογραφία (υπέρηχος καρδιάς)
- **ASD:** Atrial Septal Defect (ελλειμματικό μεσοκοιλιακό διάφραγμα)
- **CT:** Computerized Tomography (Αξονική Τομογραφία)
- **Θ-ΟΜΣΣ:** θωρακοσφύϊκή μοίρα σπονδυλικής στήλης
- **ΩΡΛ:** Ωτορινολαρυγγολογική
- **Sec.:** second
- **m/s.:** Metra/second
- **3-D:** τρισδιάστατη

ΚΕΦΑΛΑΙΟ 1

ΕΙΣΑΓΩΓΗ

Το Baller–Gerold Syndrome (BGS) είναι ένα σπάνιο σύνδρομο, για το οποίο δεν έχουν γίνει αρκετές έρευνες ή και ανασκοπήσεις, καθώς σε βάσεις δεδομένων ο αριθμός των αποτελεσμάτων αναζήτησης βγαίνει μικρός, σε σύγκριση με άλλα πιο διαδεδομένα σύνδρομα, ενώ στην Ελλάδα η σχετική αρθρογραφία είναι μηδαμινή.

Αναφορές στο σύνδρομο αυτό δίνονται κυρίως σε ιατρική βιβλιογραφία. Αρχικά, ο όρος «σύνδρομο» διατυπώνεται ως ένα σύνολο κλινικών σημείων και συμπτωμάτων που σχετίζονται με την ίδια την κλινική εικόνα. Το “Baller – Gerold” ανήκει και αυτό στην κατηγορία των συνδρόμων, καθώς παρουσιάζει συνδυασμό συγκεκριμένων συμπτωμάτων.

Το BGS είναι μια σπάνια κατάσταση που χαρακτηρίζεται κυρίως από πρόωρη συνοστέωση των ραφών του κρανίου (κρανιοσυνοστέωση) και από σκελετικές ανωμαλίες των άκρων. Συστηματικές ανωμαλίες μπορεί επίσης να είναι εμφανείς. Η αρχική περιγραφή του έγινε από τους Baller (1950) και Gerold (1959), ενώ το όνομα “Baller – Gerold” δόθηκε από τον Cohen (1975), με βάση τις περιγραφές των τριών περιστατικών που αναφέρθηκαν από τους ανωτέρω στην γερμανική βιβλιογραφία. Ο Baller περιέγραψε μια γυναίκα με μικρό ανάστημα, οξυκεφαλία, υποπλασία της αριστερής και απλασία της δεξιάς κερκίδας, της οποίας οι γονείς ήταν συγγενείς εξ αίματος, ενώ ο Gerold περιέγραψε δύο αδέρφια, ένα κορίτσι και ένα αγόρι, με στεφανιαία κρανιοσυνοστέωση, κλίση των αυτιών και απλασία του αντίχειρα. Από τότε, έχουν αναφερθεί λιγότερα από σαράντα περιστατικά ως σήμερα. (Mégarbané et al., 2000; Van Maldergem et al., 2006; Debeljak et al., 2009; Siitonen et al., 2009; Piard et al., 2015; Kaneko et al., 2017).

Αιτία του συνδρόμου είναι η μετάλλαξη στο γονίδιο RecQL4 (Colombo et al., 2019). Είναι ήδη γνωστό πως για την δημιουργία του γενετικού υλικού (DNA) είναι απαραίτητα κάποια γονίδια. (Lu et al., 2016). Η ελικάση RecQ κατέχει κρίσιμο ρόλο σε ποικίλες βιολογικές δραστηριότητες, όπως αυτές της αντιγραφής, της μεταγραφής, του ανασυνδυασμού και της επισκευής του DNA. Δεδομένου ότι η ελικάση αυτή ενεργεί σχεδόν σε όλες τις πτυχές του μεταβολισμού του DNA, η διαταραχή της βιοχημικής της δραστηριότητας οδηγεί σε γονιδιωματική αστάθεια, με αποτέλεσμα την προδιάθεση ασθενειών και καρκίνου (Bochman, 2014). Μεταλλάξεις σε τρεις από τις πέντε ελικάσεις RecQ (RecQ1, WRN, BLM, RecQL4, RecQ5) έχουν ως αποτέλεσμα την εμφάνιση αυτοσωμικών υπολειπόμενων συνδρόμων που σχετίζονται με την επιτάχυνση της γήρανσης και με την εμφάνιση καρκίνου. Συγκεκριμένα, η μετάλλαξη στο γονίδιο RecQL4 καταλήγει σε τρία σύνδρομα: (I) σύνδρομο Rothmund – Thomson (RTS) (II) σύνδρομο Rapadilino και (III) σύνδρομο Baller – Gerold (BGS), των

οποίων τα κλινικά χαρακτηριστικά αλληλοκαλύπτονται μεταξύ τους, γεγονός που οδηγεί σε σύγχυση κατά την διαφοροδιάγνωση τους (Moetal.,2018).Το RTS είναι το πιο διαδεδομένο σύνδρομο όσον αφορά τις μεταλλάξεις στο γονίδιο RecQL4, καθώς αναφέρονται περισσότερες από τριακόσιες περιπτώσεις στην βιβλιογραφία μέχρι στιγμής (Piardetal., 2015).

Στο σύνδρομο Baller – Geroldσυνήθως επηρεάζεται η στεφαναία ραφή, μπορεί όμως να εμπλέκονται, μόνες ή σε συνδυασμό, η οβελιαία, η μετωπιαία και η λαμδοειδής ραφή. Αυτό έχει ως αποτέλεσμα την δημιουργία κρανιοπροσωπικών ανωμαλιών, όπως βραχυκεφαλία, προεξοχή μετώπου, μεγάλη πηγή κρανίου, κοίλο έπαρμα έμπροσθεν του προσθίου άκρου της μέσης ρινικής κόγχης, μικρή μύτη, στενό στόμα με λεπτό όριο των χειλιών μεταξύ του βλεννογόνου (vermilion), υψηλός τοξωτός ουρανίσκος. Επίσης, το παιδί με το συγκεκριμένο σύνδρομο εμφανίζει καθυστερημένη ανάπτυξη. Τα άνω άκρα μπορεί να παρουσιάζουν συνδυασμό υπανάπτυξης (υποπλασίας) ή απουσία (απλασία) του αντίχειρα και της κερκίδας. Έχουν επίσης περιγραφή δυσπλασίες ή απλασία καρπικών ή μετακαρπικών οστών. Στην παιδική ηλικία γίνεται εμφανής και η υποπλασία ή απλασία της επιγονατίδας, ενώ η καθυστερημένη οστεοποίηση της μπορεί να παρερμηνευθεί ως απουσία της επιγονατίδας στα βρέφη με το σύνδρομο (Van Maldergem et al., 2018). Η απουσία της έχει ως αποτέλεσμα την δημιουργία καμπυλότητας του γονάτου προς τα πίσω (επίκυρτο γόνατο) με συνέπεια αστάθεια στην κίνηση.

Εμφανείς είναι και οι δερματικές αλλοιώσεις, οι οποίες αρχίζουν με ερύθημα στο πρόσωπο και στα άκρα και αργότερα εξελίσσονται σε ποικιλοδερμία αποτελούμενη από υπέρ- και υπό-χρώση του δέρματος με σημειακή ατροφία και τελαγγειεκτασίες(Piard et al., 2015). Καρδιαγγειακά προβλήματα επίσης, όπως δεξτροκαρδία (Ceylan et al., 2011), αποφρακτικό κοιλιακό διάφραγμα, υποαορτική στένωση (Gurta et al., 2011), τετραλογία του Fallot και συγγενείς φλεβικές δυσπλασίες (Van Maldergem et al., 2018). Σε κάποιες περιπτώσεις έχει αναφερθεί πρόσθια μετατόπιση του πρωκτού και εκτοπία του νεφρού. (VanMaldergemetal., 1992;Savarirayanetal.,1998). Τέλος, η διαταραχή στο γονίδιο RecQL4 επιφέρει αυξημένο κίνδυνο εμφάνισης οστεοσαρκώματος και λεμφώματος (VanMaldergemetal, 2018).

Υπόνοια ύπαρξης του συνδρόμου υπάρχει σε άτομα τα οποία εμφανίζουν συνδυασμό κρανιοσυνοστώσεως, ανωμαλίες άνω άκρου, περιορισμένη ανάπτυξη και ποικιλοδερμία. Η διάγνωση επιβεβαιώνεται με μοριακές γενετικές εξετάσεις και γονιδιακές εξετάσεις(Van Maldergem et al., 2018).

Η θεραπεία της κρανιοσυνοστώσεως γίνεται από ειδικούς νευροχειρουργούς, συνήθως πριν την ηλικία των έξι μηνών. Για την αποκατάσταση της σύλληψης η χειρουργική

αποκατάσταση του δείκτη έχει ικανοποιητικά αποτελέσματα σε άτομα χωρίς αντίχειρα (Foucher et al., 2005). Ωστόσο, πολλά παιδιά μπορούν να έχουν λειτουργική σύλληψη και χωρίς επέμβαση. Η χρήση αντηλιακής προστασίας κρίνεται απαραίτητη για την αποφυγή εκδήλωσης καρκίνου του δέρματος, διαφορετικά πρέπει να αναζητηθεί ιατρική φροντίδα από ογκολόγο (Van Maldergem et al., 2018).

Οι σκελετικές ανωμαλίες που παρουσιάζονται στο σύνδρομο έχουν ως επακόλουθο την εμφάνιση κινητικών προβλημάτων. Η απλασία της κερκίδας συνοδεύεται με απουσία παλαμιαίων και ραχιαίων καμπτήρων του καρπού, με αποτέλεσμα να επηρεάζεται η κινητικότητα του χεριού, π.χ. στήριξη στο άνω άκρο ή σύλληψη. Διαφοροποιήσεις στην σύλληψη γίνονται επίσης ορατές λόγω απουσίας του αντίχειρα. Επιπλέον, εξαιτίας του ανάκρτου γόνατος (γεγονός που οφείλεται στην απουσία της επιγονατίδας) εκδηλώνεται αστάθεια κατά την κίνηση και κυρίως στην όρθια στάση-βάδιση. Η σύντηξη των πλευρών και των σπονδύλων έχει ως συνέπεια την παραμόρφωση του θώρακα και της σπονδυλικής στήλης (σοβαρή σκολίωση, κυφο-σκολίωση και λόρδωση). Αυτή η παραμόρφωση οδηγεί σε διαφοροποιήσεις στην ευθυγράμμιση των κάτω άκρων και επομένως εμφάνιση κινητικών διαταραχών, π.χ. δυσκολία στην όρθια στάση και στις μετακινήσεις με αποτέλεσμα δυσκολίες για ανεξαρτησία του παιδιού. Λαμβάνοντας υπόψιν τα παραπάνω κινητικά προβλήματα που εμφανίζονται στο σύνδρομο, κρίνεται σκόπιμη η ανάγκη για φυσικοθεραπεία.

Στην αγγλική αρθρογραφία δεν υπάρχουν αναφορές για φυσικοθεραπευτική αντιμετώπιση. Επειδή δεν έχει βρεθεί άρθρο που να μελετά την φυσικοθεραπευτική αντιμετώπιση του συνδρόμου αυτού, θεωρήθηκε σκόπιμο να γίνει μια μελέτη που να αφορά σε αυτό το σύνδρομο. Η σπανιότητα του συνδρόμου παρακίνησε το ενδιαφέρον της σπουδάστριάς για την πραγματοποίηση της έρευνας. Επίσης, η ελάχιστη ως μηδαμινή αρθρογραφία για αυτό το σύνδρομο και κυρίως για το ποιες ασκήσεις μπορεί να είναι οι πιο κατάλληλες για να αντιμετωπιστούν τα ποικίλα κινητικά προβλήματα του παιδιού καθιστά σημαντική την ανάγκη να διερευνηθεί ποια είναι η πιο κατάλληλη φυσικοθεραπεία για αυτό το σύνδρομο. Πιστεύεται ότι η παρούσα ερευνητική εργασία θα συμβάλει στην δημιουργία νέας γνώσης για την φυσικοθεραπευτική παρέμβαση σε αυτό το σύνδρομο που προκαλεί αρκετά προβλήματα συμπεριλαμβανομένων των κινητικών σε αυτά τα παιδιά. Αξίζει επίσης να σημειωθεί ότι και στην Ελλάδα δεν έχουν δημοσιευθεί σχετικά άρθρα, γεγονός που καθιστά την μελέτη σημαντική για την κλινική πρακτική καθώς και την θεωρητική βάση της επιστήμης της φυσικοθεραπείας στον Ελληνικό χώρο.

ΚΕΦΑΛΑΙΟ 2

ΓΕΝΙΚΗ ΑΝΑΣΚΟΠΗΣΗ

2.1 ΙΣΤΟΡΙΚΗ ΑΝΑΔΡΟΜΗ

Η αρχική περιγραφή του έγινε από τους Baller (1950) και Gerold (1959), ενώ το όνομα “Baller – Gerold” δόθηκε από τον Cohen (1975), με βάση τις περιγραφές των τριών περιστατικών που αναφέρθηκαν από τους ανωτέρω στην γερμανική βιβλιογραφία. Ο Baller περιέγραψε μια γυναίκα με μικρό ανάστημα, οξυκεφαλία, υποπλασία της αριστερής και απλασία της δεξιάς κερκίδας, της οποίας οι γονείς ήταν συγγενείς εξ αίματος, ενώ ο Gerold περιέγραψε δύο αδέρφια, ένα κορίτσι και ένα αγόρι, με στεφανιαία κρανιοσυστοστέωση, κλίση των αυτιών και απλασία του αντίχειρα. Από τότε, έχουν αναφερθεί λιγότερα από σαράντα περιστατικά ως σήμερα. (Mégarbané et al., 2000; Van Maldergem et al., 2006; Debeljak et al., 2009; Siitonen et al., 2009; Piard et al., 2015; Kaneko et al., 2017).

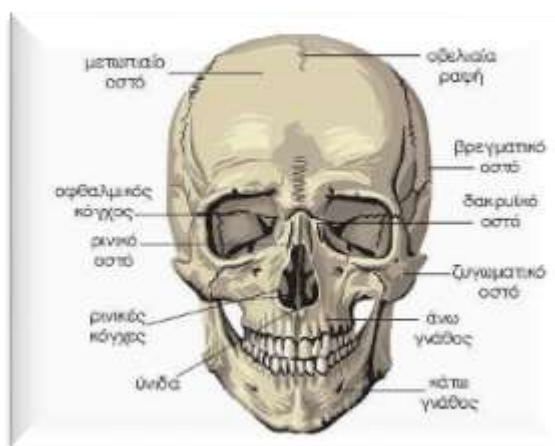
2.2 ΣΥΜΠΤΩΜΑΤΟΛΟΓΙΑ

Κρανιοπροσωπικά χαρακτηριστικά

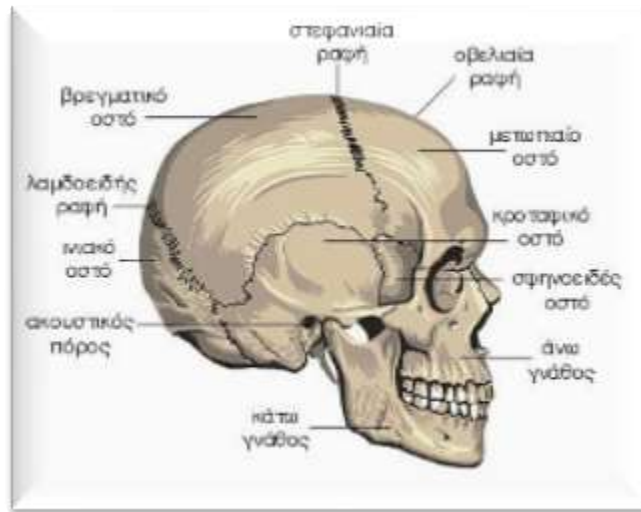
Το κρανίο είναι η οστέινη μοίρα της κεφαλής, το οποίο δρα ως ένα προστατευτικό κουτί για τον εγκέφαλο και τα αισθητήρια όργανα. Αποτελείται από δύο μέρη, το εγκεφαλικό κρανίο που περιέχει τον εγκέφαλο και το σπλαχνικό κρανίο, δηλ. τον σκελετό του προσώπου.

Το εγκεφαλικό κρανίο αποτελείται από το ινιακό οστό, το σφηνοειδές οστό, το κροταφικό οστό, τα βρεγματικά οστά και το μετωπιαίο οστό.

Το σπλαχνικό κρανίο αποτελείται από το ηθμοειδές οστό, τις κάτω ρινικές κόγχες, τα δακρυϊκά οστά, τα ρινικά οστά, την ύνιδα, την άνω γνάθο με το τομικό οστό, τα υπερώια οστά, τα ζυγωματικά οστά, την τυμπανική μοίρα και την στυλοειδή απόφυση των κροταφικών οστών, την κάτω γνάθο και το υοειδές οστό.



Εικόνα 1. Οστά κρανίου στο μετωπιαίο επίπεδο ([HTTPS://BIT.LY/37PUN5A](https://bit.ly/37pUn5A))



Εικόνα 2. Οστά κρανίου στο οβελιαίο επίπεδο ([HTTPS://BIT.LY/39S13BT](https://bit.ly/39s13bt))

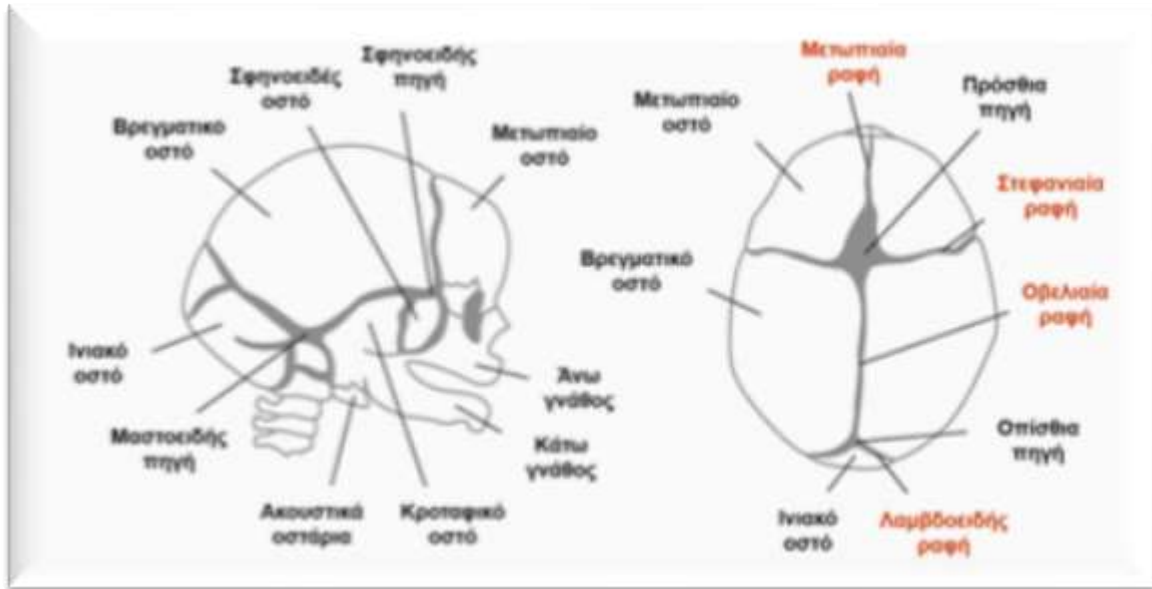
Μεταξύ των οστών του κρανίου υπάρχει συνδετικός ιστός, ο οποίος σχηματίζει ινώδεις αρθρώσεις, δηλ. κρανιακές συνδεσμώσεις που ονομάζονται ραφές, οι οποίες επιτρέπουν την συνεχή αύξηση των οστών. Μόνο όταν η αύξηση των οστών συμπληρώνεται πλήρως κλείνονται οι συνδεσμώσεις με συνοστέωση και παύει η αύξηση του κρανίου.

Οι ραφές ταξινομούνται ανάλογα με το σχήμα τους. Έτσι έχουμε την πριονωτή ραφή με δόντια όπως το πριόνι (π.χ. οβελιαία ραφή), την λεπιδοειδή ραφή, όπου ένα οστό υπερκαλύπτει το άλλο (π.χ. μεταξύ του βρεγματικού και του κροταφικού οστού) και τέλος την απλή ραφή (π.χ. μεταξύ των ρινικών οστών).

Οι ραφές του κρανίου είναι οι ακόλουθες:

- Στεφανιαία ραφή (μεταξύ μετωπιαίου και βρεγματικών οστών)
- Μετωποσφηνοειδής ραφή (μεταξύ σφηνοειδούς και μετωπιαίου οστού)
- Μετωποζυγωματική ραφή (μεταξύ μετωπιαίου και ζυγωματικών)
- Γναθοζυγωματική ραφή (μεταξύ ζυγωματικού και άνω γνάθου)
- Κροταφοζυγωματική ραφή (μεταξύ ζυγωματικού και κροταφικού οστού)
- Γναθομετωπιαία ραφή (μεταξύ μετωπιαίου οστού και άνω γνάθου)
- Γναθορινική ραφή (μεταξύ άνω γνάθου και ρινικού οστού)
- Σφηνολεπιδοειδής ραφή (μεταξύ σφηνοειδούς οστού και λεπιδοειδούς μοίρας του κροταφικού οστού)

- Λεπιδοειδής ραφή (ενώνει το κροταφικό οστό με το βρεγματικό). Μπορεί να εκτείνεται μέχρι την μαστοειδή απόφυση ως λιθολεπιδοειδής ραφή (μεταξύ των λιθοειδών μοιρών του κροταφικού οστού)
- Λαμδοειδής ραφή (χωρίζει τα βρεγματικά οστά από το ινιακό)
- Σφηνοβρεγματική ραφή (μεταξύ σφηνοειδούς και βρεγματικού οστού)
- Βρεγματομαστοειδής ραφή (μεταξύ βρεγματικού οστού και μαστοειδούς απόφυσης)
- Μαστοειδοϊνιακή ραφή (μεταξύ μαστοειδούς απόφυσης και ινιακού οστού)

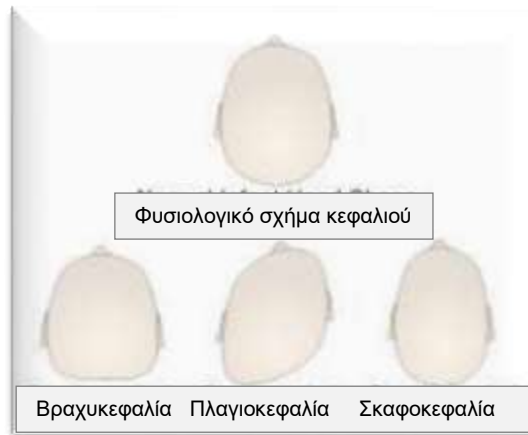


Εικόνα 3. Ραφές κρανίου ([HTTPS://BIT.LY/2V3CCCD](https://bit.ly/2v3cccd))

Η σύγκλειση των ραφών συνήθως αρχίζει μεταξύ των 30 και 40 ετών της ζωής από την έσω επιφάνεια και περίπου 10 έτη αργότερα από την έξω επιφάνεια. Συνήθως αρχίζει από το βρέγμα και συνεχίζεται διαδοχικά προς την οβελιαία, στεφανιαία και λαμδοειδή ραφή.

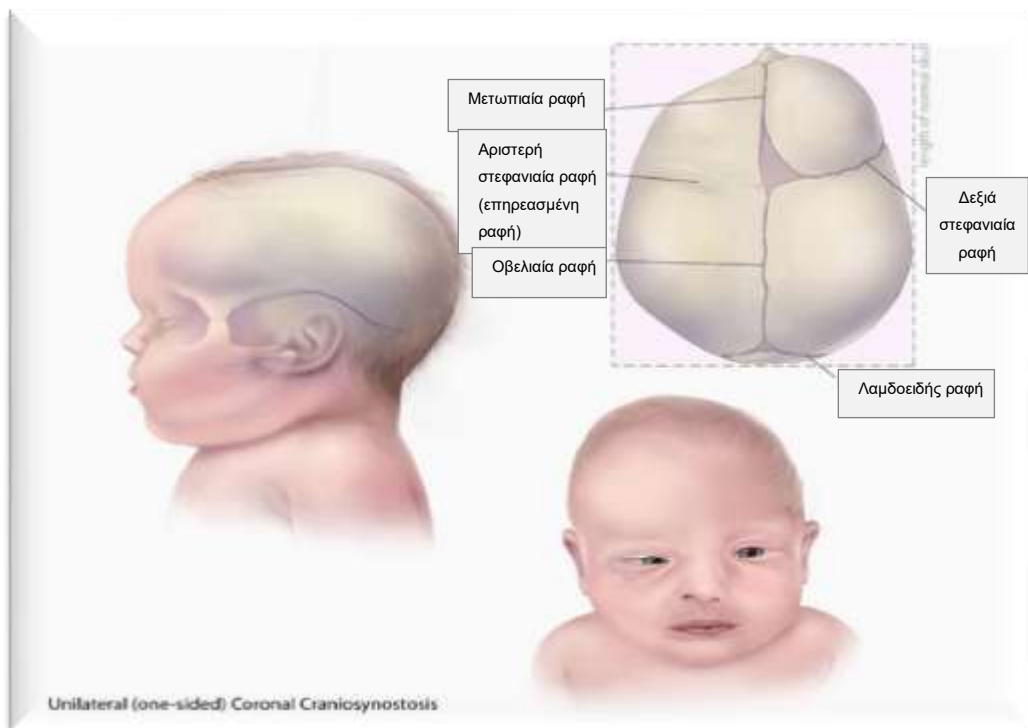
Η πρόωρη σύγκλειση των ραφών του κρανίου (πρωτογενής κρανιοσυστοστέωση) προκαλεί αρκετές ανωμαλίες διάπλασης του κρανίου. Η αιτία είναι άγνωστη, αλλά σημαντικοί φαίνονται να είναι οι γενετικοί παράγοντες. Ο τύπος του παραμορφωμένου κρανίου εξαρτάται από το ποιες ραφές κλείνονται πρόωρα.

Συγκεκριμένα, η πρόωρη σύγκλειση της οβελιαίας ραφής δημιουργεί ένα μακρόστενο, σφηνοειδούς σχήματος, κρανίο, μια κατάσταση ονομαζόμενη σκαφοκεφαλία (scaphocephaly). Από την άλλη, όταν η πρόωρη σύγκλειση της στεφανιαίας ή της λαμδοειδούς ραφής γίνεται μόνο στην μία πλευρά, το κρανίο στρέφεται και είναι ασύμμετρο, προκαλώντας πλαγιοκεφαλία (plagiocephaly). Τέλος, η πρόωρη σύγκλειση της στεφανιαίας ραφής καταλήγει σε ένα ψηλό, δίκην πύργου κρανίο, την λεγόμενη οζυκεφαλία ή πυργοκεφαλία.



Εικόνα 4. Κраниοπροσωπικές ανωμαλίες ([HTTPS://BIT.LY/39BMBRA](https://bit.ly/39BMBRA))

Στο σύνδρομο Baller–Gerold συνήθως, επηρεάζεται η στεφανιαία ραφή, μπορεί όμως να εμπλέκονται, μόνες ή σε συνδυασμό, η οβελιαία, η μετωπιαία και η λαμδοειδής ραφή. (Van Maldergem et al., 2018). Αυτό έχει ως αποτέλεσμα την δημιουργία κраниοπροσωπικών ανωμαλιών, όπως βραχυκεφαλία, προεξοχή μετώπου (στην περίπτωση σύγκλεισης της στεφανιαίας ή τη λαμδοειδούς ραφής μόνο στην μία πλευρά του κρανίου – πλαγιοκεφαλία), μεγάλη πηγή κρανίου, κοίλο έπαρμα έμπροσθεν του προσθίου άκρου της μέσης ρινικής κόγχης, μικρή μύτη, στενό στόμα με λεπτό όριο των χειλιών μεταξύ του βλεννογόνου (vermilion), υψηλός τοξωτός ουρανίσκος.

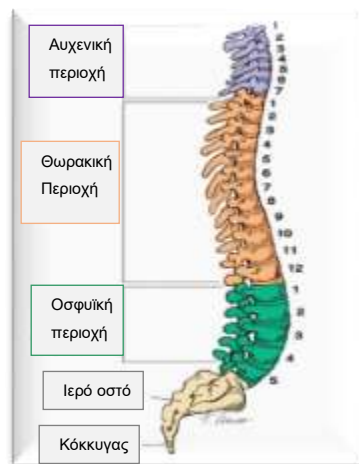


Εικόνα 5. Στεφανιαία κраниοσυνουστέωση ([HTTPS://BIT.LY/35DHUAL](https://bit.ly/35DHUAL))

Χαρακτηριστικά Κορμού (Σπονδυλική Στήλη και Σκελετός θώρακα)

Η Σπονδυλική Στήλη (Σ.Σ) σχηματίζει τον βασικό σκελετό του κορμού. Διακρίνεται σε 5 μοίρες, την αυχενική (Α.Μ), την θωρακική (Θ.Μ), την οσφυϊκή (Ο.Μ), την ιερά (Ι.Μ) και την κοκκυγική (Κ.Μ). Κάθε μοίρα αποτελείται από συγκεκριμένο αριθμό σπονδύλων και μεσοσπονδύλιων δίσκων, 33-34 στο σύνολο. Συγκεκριμένα αποτελείται από:

- 7 αυχενικούς
- 12 θωρακικούς
- 5 οσφυϊκούς
- 5 ιερούς
- 4-5 κοκκυγικούς σπονδύλους



Εικόνα 6. Μοίρες σπονδυλικής στήλης ([HTTPS://BIT.LY/2ZLLzJD](https://bit.ly/2ZLLzJD))

Οι σπόνδυλοι ποικίλουν σε μέγεθος και σε άλλα χαρακτηριστικά από την μία μοίρα της σ.σ. προς την άλλη, όμως η βασική κατασκευή τους είναι ίδια. Ένας τυπικός σπόνδυλος αποτελείται από ένα σπονδυλικό σώμα, ένα σπονδυλικό τόξο και επτά αποφύσεις.

Το σπονδυλικό σώμα έχει κυλινδρικό σχήμα και φέρει το βάρος του σώματος. Το μέγεθος των σπονδυλικών σωμάτων αυξάνεται καθώς η σ.σ. κατέρχεται, περισσότερο έντονα από τον Θ4 και κάτω, καθώς κάθε σπόνδυλος φέρει προοδευτικά μεγαλύτερο βάρος του σώματος.

Το σπονδυλικό τόξο βρίσκεται πίσω από το σπονδυλικό σώμα και αποτελείται από δύο (δεξιό και αριστερό) μίσχους και πέταλα. Οι μίσχοι είναι βραχείες κυλινδρικές αποφύσεις οι οποίες προβάλλουν προς τα πίσω από το κυλινδρικό σώμα και ενώνονται με τα πέταλα.

Το σπονδυλικό τόξο και η οπίσθια επιφάνεια του σπονδυλικού σώματος σχηματίζουν τα τοιχώματα του σπονδυλικού τρήματος. Η αλληλουχία των σπονδυλικών

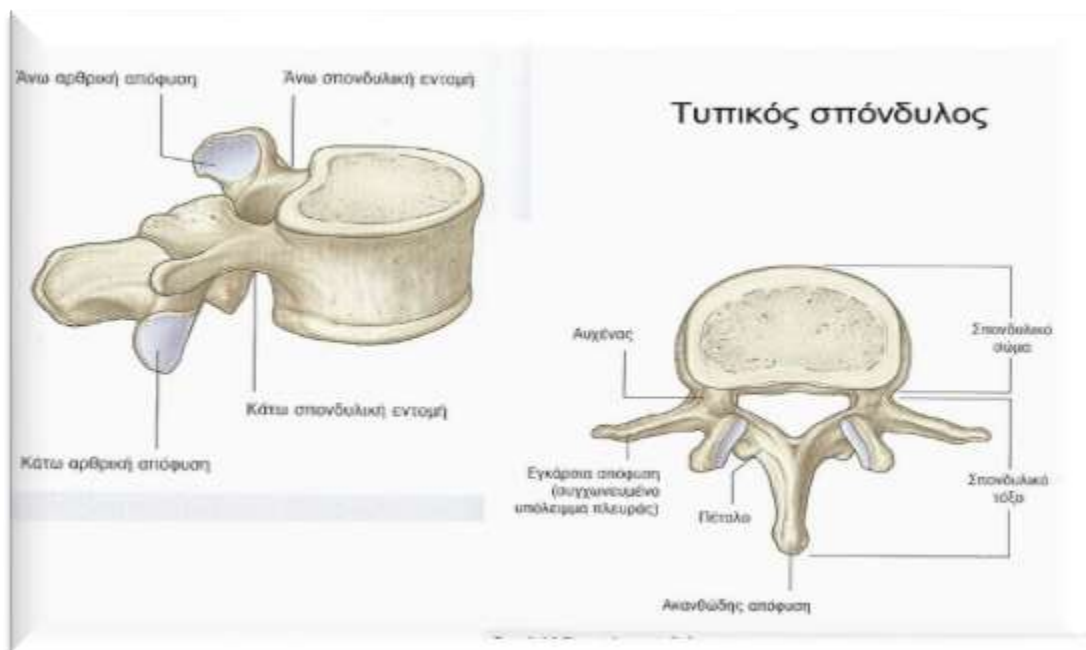
τρημάτων σχηματίζει τον σπονδυλικό σωλήνα (νωτιαίο σωλήνα), ο οποίος περιέχει τον νωτιαίο μυελό (ν.μ) και τις ρίζες των νωτιαίων νεύρων.

Επτά αποφύσεις εκφύονται από το σπονδυλικό τόξο ενός τυπικού σπονδύλου:

- μία μέση ακανθώδης απόφυση προβάλλει προς τα πίσω από το σπονδυλικό τόξο (και συνήθως προς τα κάτω, υπερκαλύπτοντας τον υποκείμενο σπόνδυλο)
- δύο εγκάρσιες αποφύσεις προβάλλουν προς τα πίσω και έξω και
- τέσσερις αρθρικές αποφύσεις (ζυγοαποφύσεις) – δύο άνω (άναντες) και δύο κάτω (κατάντες) – όπου η κάθε μία φέρει μία επίπεδη αρθρική επιφάνεια για την άρθρωση με τις αντίστοιχες αποφύσεις των παρακείμενων σπονδύλων (άνω και κάτω) σχηματίζοντας τις ζυγοαποφυσιακές διαρθρώσεις.

Αυτές οι αποφύσεις καθορίζουν τους τύπους της κίνησης που επιτρέπονται και περιορίζονται μεταξύ των παρακείμενων σπονδύλων κάθε περιοχής. Οι αρθρικές αποφύσεις επίσης βοηθούν στην διατήρηση της ευθυγράμμισης των παρακείμενων σπονδύλων.

Κάθε ένας από τους 33 σπονδύλους είναι μοναδικός, όμως οι περισσότεροι παρουσιάζουν ιδιαίτερα χαρακτηριστικά που τους ταυτοποιούν ότι ανήκουν σε μία από τις πέντε μοίρες της σ.σ.



Εικόνα 7. Αναπαράσταση ενός τυπικού σπονδύλου (<https://bit.ly/36GRUNA>)

Οι ανωμαλίες διαπλάσεως των σπονδύλων μπορεί να σχετίζονται με περισσότερες ή λιγότερες σοβαρές διαταραχές της σ.σ. Διάφορες σχισμές ή άλλες ανωμαλίες, οι οποίες

μπορεί να είναι ασυμπτωματικές, μπορεί μερικές φορές να αποτελούν τυχαίο εύρημα στις ακτινογραφίες, στους υπερήχους, στην αξονική ή στην μαγνητική τομογραφία.

Μία από τις πιο συχνές ανωμαλίες διαπλάσεως είναι η ύπαρξη των ενωμένων σπονδύλων, π.χ. η ένωση δύο ή περισσότερων σπονδυλικών σωμάτων, όπως συμβαίνει φυσιολογικά στο ιερό οστό. Συνοστεωμένοι σπόνδυλοι παρατηρούνται πιο συχνά στον αυχένα, στην άνω θωρακική και στην οσφυϊκή μοίρα. Συνενωμένοι σπόνδυλοι μπορεί να είναι το αποτέλεσμα διαφόρων παραγόντων, αλλά η διαταραχή γίνεται πάντοτε στη μεσεγχυματική φάση ανάπτυξης της σπονδυλικής στήλης.

Το άθροισμα των σπονδύλων δημιουργεί τον σκελετό της σπονδυλικής στήλης. Η σ.σ. σαν σύνολο παρουσιάζει κυρτώματα, δύο πρόσθια (λορδώσεις) και δύο οπίσθια (κυφώσεις). Οι λορδώσεις βρίσκονται στην αυχενική και στην οσφυϊκή μοίρα σχηματίζοντας την αυχενική και οσφυϊκή λόρδωση αντίστοιχα, και οι κυφώσεις στην θωρακική και στην ιερά μοίρα σχηματίζοντας την θωρακική και ιερά κύφωση αντίστοιχα.

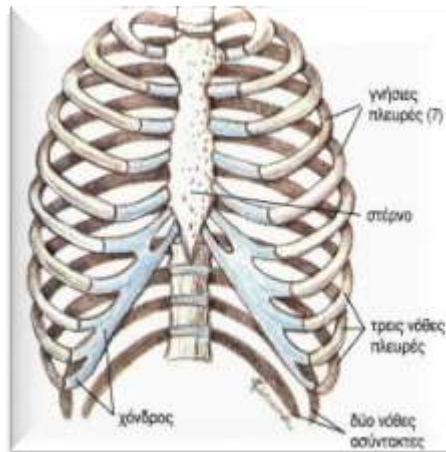


Εικόνα 8. Κυρτώματα Σπονδυλικής Στήλης ([HTTPS://BIT.LY/37OR9NK](https://bit.ly/37or9nk))

Η θωρακική μοίρα της σ.σ. πήρε το όνομα της από τον θώρακα, ο οποίος είναι το μέρος του σώματος μεταξύ του λαιμού και της κοιλίας. Ο θωρακικός σκελετός σχηματίζει τον θωρακικό κλωβό ο οποίος προστατεύει τα θωρακικά σπλάχνα και μερικά κοιλιακά όργανα. Ο θωρακικός σκελετός αποτελείται από 12 ζεύγη πλευρών και αντίστοιχων πλευρικών χόνδρων, από 12 θωρακικούς σπονδύλους και μεσοσπονδύλιους δίσκους και από το στέρνο.

Οι πλευρές είναι κυρτά οστά τα οποία σχηματίζουν το μεγαλύτερο μέρος του θωρακικού κλωβού. Υπάρχουν τρεις τύποι πλευρών που μπορούν να ταξινομηθούν σαν τυπικές ή άτυπες:

1. Γνήσιες πλευρές (1^η – 7^η πλευρά), ενώνονται άμεσα με το στέρνο μέσω των δικών τους πλευρικών χόνδρων.
2. Νόθες πλευρές (8^η , 9^η και συνήθως 10^η πλευρά), έμμεση σύνδεση με το στέρνο, καθώς ο χόνδρος τους συνδέεται με το χόνδρο της υπερκείμενης πλευράς.
3. Νόθες ασύντακτες πλευρές (11^η , 12^η και μερικές φορές η 10^η πλευρά), οι χόνδροι τους δεν συνδέονται ούτε και έμμεσα με το στέρνο, αντίθετα αυτές απολήγουν μέσα στους μυς του οπίσθιου κοιλιακού τοιχώματος.



Εικόνα 9. Σκελετός Θώρακα ([HTTPS://BIT.LY/35LCRXV](https://bit.ly/35LCRXV))

Στο σύνδρομο Baller – Gerold παρουσιάζεται σύντηξη πλευρών και σπονδύλων, με αποτέλεσμα να παραμορφώνεται η σπονδυλική στήλη και ο θώρακας, δημιουργώντας διαφοροποιήσεις στα φυσιολογικά κυρτώματα (Van Maldergem et al., 1992).

Σύντηξη είναι μία κατάσταση στην οποία μία πλευρά ή ένας σπόνδυλος ενώνεται με την/ον παρακείμενη/ο πλευρά ή σπόνδυλο αντίστοιχα αποκλίνοντας από την φυσιολογική σκελετική δομή. Έτσι η ένωση αυτή οδηγεί σε σοβαρή σκολίωση, κυφοσκολίωση και λόρδωση (υπέρμετρη οσφυϊκή λόρδωση).

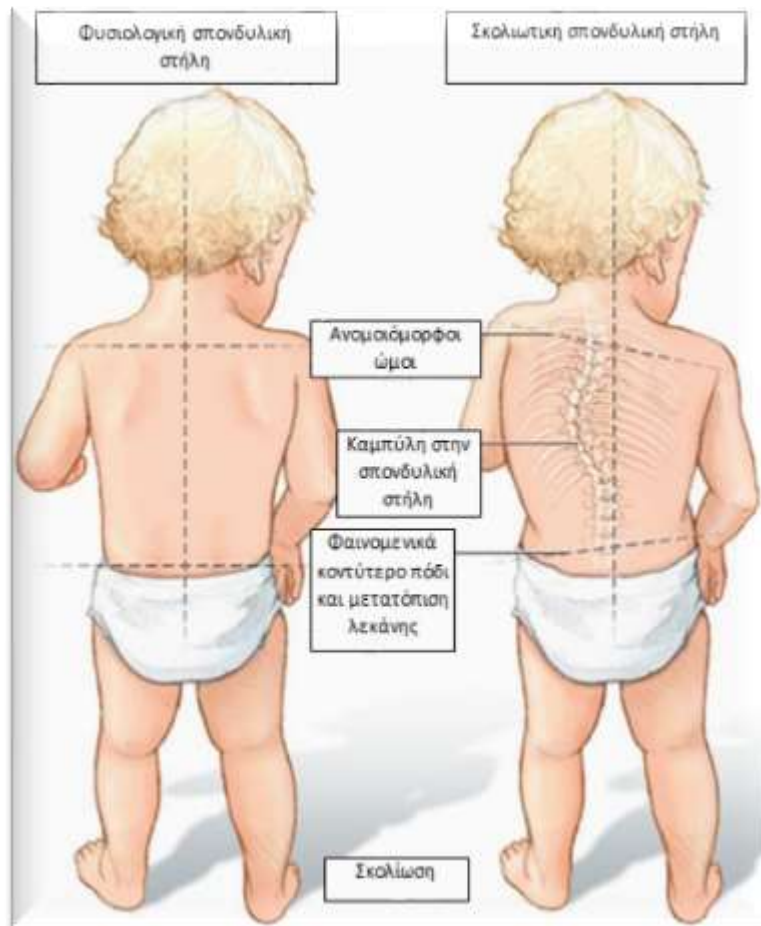
Σκολίωση ορίζεται η πλάγια κάμψη της σ.σ. στο μετωπιαίο επίπεδο. Υπάρχουν δύο είδη σκολίωσης, η οργανική, όπου υπάρχει παραμόρφωση των σπονδύλων και η μη οργανική, στην οποία οι σπόνδυλοι είναι φυσιολογικοί. Στο BGSη σκολίωση είναι οργανική καθώς η παραμόρφωση οφείλεται στην συνοστέωση των σπονδύλων.

Κύφωση είναι η αυξημένη κυρτότητα της θωρακικής μοίρας της σ.σ. Σε περίπτωση που συνυπάρχει σκολίωση ονομάζεται κυφοσκολίωση.



Εικόνα 10.Κυφοσκολίωση Σπονδυλικής Στήλης ([HTTPS://BIT.LY/2ZOPK7C](https://bit.ly/2ZOPK7C))

Αξίζει να σημειωθεί ότι οι παραμορφώσεις της σπονδυλικής στήλης οδηγούν σε διαφοροποιήσεις στην ευθυγράμμιση των άνω και κάτω άκρων (Márkusetal., 2018)και αντίστροφα (Nordmarketal., 2009).



Εικόνα 11. Φυσιολογική Σπονδυλική Στήλη σε σύγκριση με Σκολίωση

([HTTPS://BIT.LY/2SEED4K](https://bit.ly/2SEED4K))

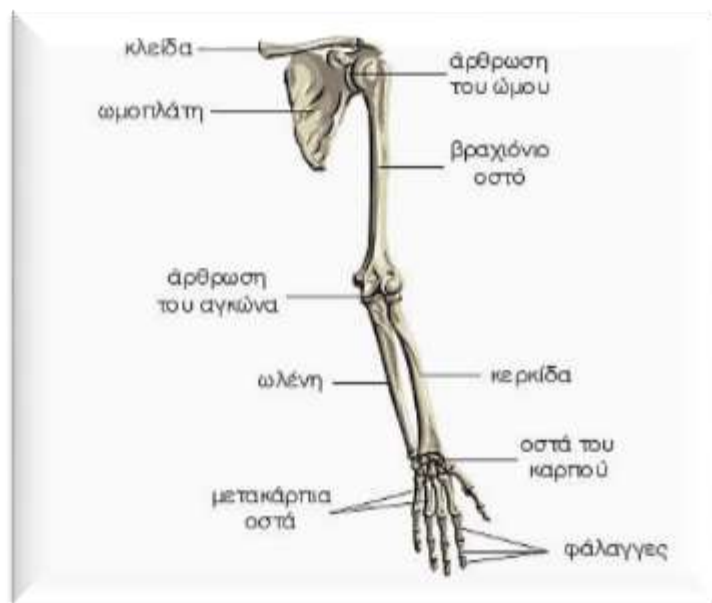
Χαρακτηριστικά Άνω Άκρου

Το άνω άκρο (α.α) χαρακτηρίζεται από την κινητικότητα του και την ικανότητα του να πιάνει, να χτυπάει και να επιτελεί λεπτές κινητικές ασκήσεις (χειρισμούς). Αυτά τα χαρακτηριστικά είναι ιδιαίτερα αξιοσημείωτα στην άκρα χείρα κατά την επιτέλεση δραστηριοτήτων.

Το α.α διαιρείται στην ωμική ζώνη και στο ελεύθερο άνω άκρο. Στην παρούσα εργασία θα γίνει αναφορά μόνο στο ελεύθερο άνω άκρο καθώς σε αυτό παρουσιάζονται διαφοροποιήσεις στο σύνδρομο Baller–Gerold.

Το ελεύθερο α.α αποτελείται από τα ακόλουθα οστά:

- Το βραχιόνιο
- Τα οστά του πήχη(κερκίδα και ωλένη)
- Τα οστά του καρπού
- Τα μετακάρπια οστά
- Τις φάλαγγες των δακτύλων



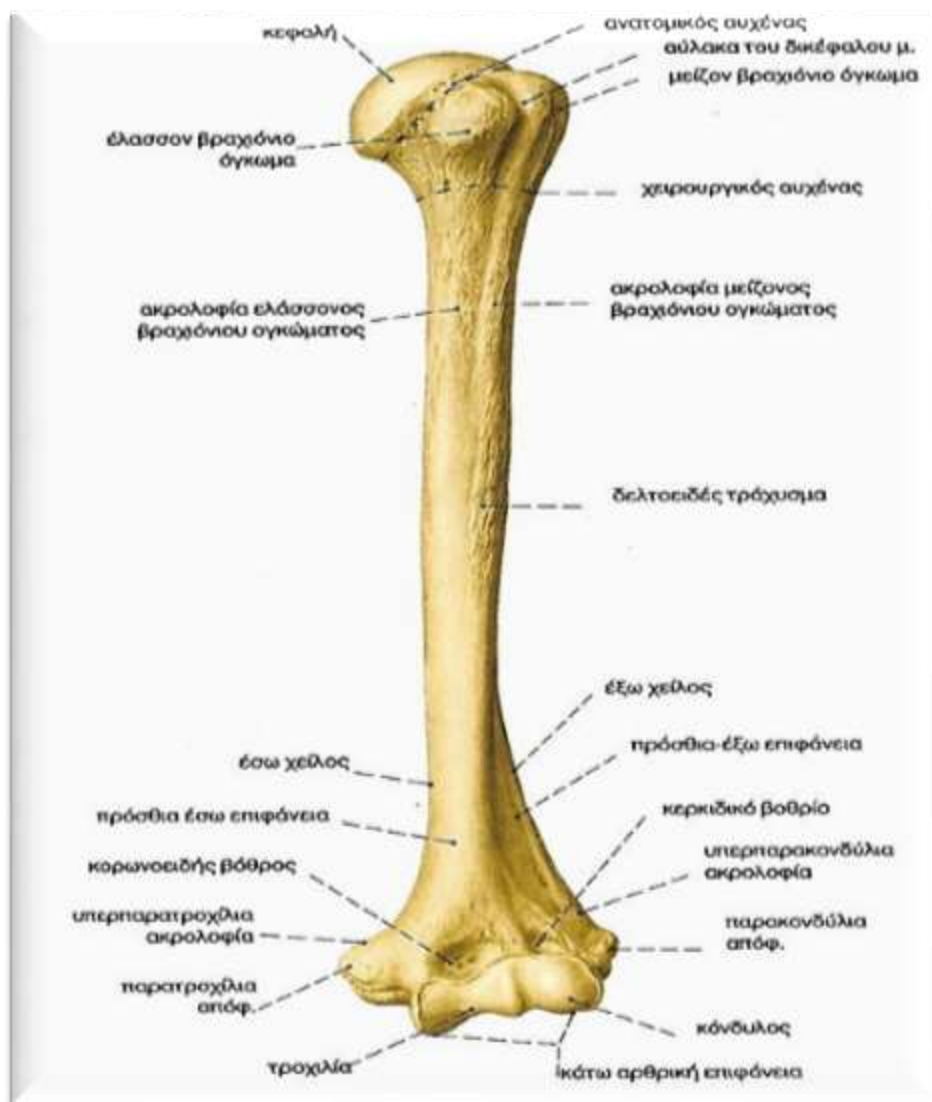
Εικόνα 12. Το ελεύθερο άνω άκρο ([HTTPS://CUTT.LY/ARYSOKL](https://cutt.ly/ARYSOKL))

Το **βραχιόνιο οστό** είναι το μεγαλύτερο αστό του άνω άκρου. Αρθρώνεται με την ωμοπλάτη, την κερκίδα και την ωλένη. Θα μπορούσε να χωριστεί σε τρία μέρη, το σώμα, το άνω (εγγύς) και κάτω (άπω) άκρο.

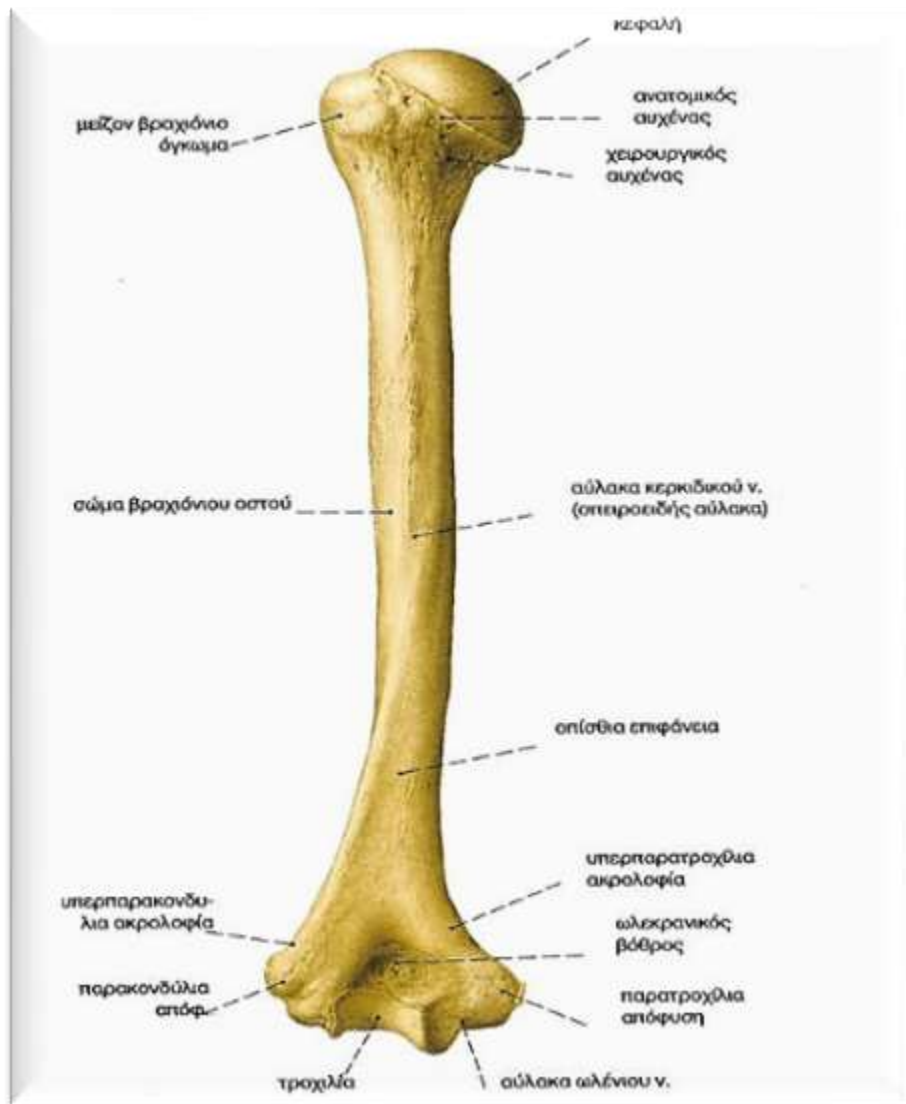
Το εγγύς άκρο του βραχιόνιου σχηματίζεται από την κεφαλή, τον συνεχόμενο ανατομικό αυχένα, τον χειρουργικό αυχένα και ένα μείζον και ένα ελάσσον βραχιόνιο όγκωμα.

Το σώμα, ή αλλιώς διάφυση του βραχιόνιου, μπορεί να διαιρεθεί σε μία πρόσθια έσω επιφάνεια με ένα έσω χείλος και σε μία πρόσθια έξω επιφάνεια με ένα έξω χείλος, το οποίο γίνεται οξύτερο προς τα κάτω και ονομάζεται έξω ή υπερκονδύλιο χείλος.

Το κάτω άκρο του βραχιόνιου φέρει στην έσω πλευρά (σε σχέση με την ανατομική θέση) την παρατροχύλια απόφυση και προς τα έξω την μικρότερη παρακονδύλια απόφυση. Έχει δύο αρθρικές επιφάνειες, μία έξω τον κόνδυλο για την άρθρωση με την κεφαλή της κερκίδας και μία έσω, την τροχίλια για την άρθρωση με την ωλένη. Προς τα εμπρός βρίσκεται ο κορωνοειδής βόθρος, ο οποίος δέχεται την κορωνοειδή απόφυση της ωλένης κατά την διάρκεια πλήρους κάμψης του αγκώνα, και προς τα πίσω ο ωλεκρανικός βόθρος, ο οποίος δέχεται το ωλέκραιο της ωλένης κατά την πλήρη έκταση του αγκώνα.



Εικόνα 13. Το Βραχιόνιο Οστό– Πρόσθια Άποψη (<https://cutt.ly/wrucqyd>)



Εικόνα 14. Το βραχιόνιο Οστό - Οπίσθια Άποψη (<https://cutt.ly/TruvDVL>)

Ο πήχης σχηματίζεται από δύο παράλληλα οστά, την κερκίδα και την ωλένη.

Η **κερκίδα** βρίσκεται προς τα έξω και είναι το βραχύτερο από τα δύο οστά του πήχη. Αυτή αποτελείται από το σώμα, το άνω (εγγύς) και το κάτω άκρο.

Το άνω άκρο περιέχει την κεφαλή, τον αυχένα και το προς τα έξω κατευθυνόμενο κερκιδικό όγκωμα. Η κεφαλή της κερκίδας προς τα πάνω φέρει μια κοίλη αρθρική επιφάνεια για την άρθρωση με τον κόνδυλο του βραχιόνιου οστού, και προς τα έξω αρθρώνεται με την κερκδική εντομή της ωλένης. Το κερκιδικό όγκωμα βρίσκεται κάτω από την έξω μοίρα του αυχένα και διαχωρίζει το εγγύς άκρο (κεφαλή και αυχένα) από το σώμα της κερκίδας.

Το σώμα της κερκίδας αυξάνει το μέγεθος του βαθμιαία καθώς φέρεται προς τα κάτω. Έχει σχεδόν τριγωνικό σχήμα και αποτελείται από το έξω χείλος, την πρόσθια

επιφάνεια, το πρόσθιο χείλος, την έξω επιφάνεια, το οπίσθιο χείλος και την οπίσθια επιφάνεια.

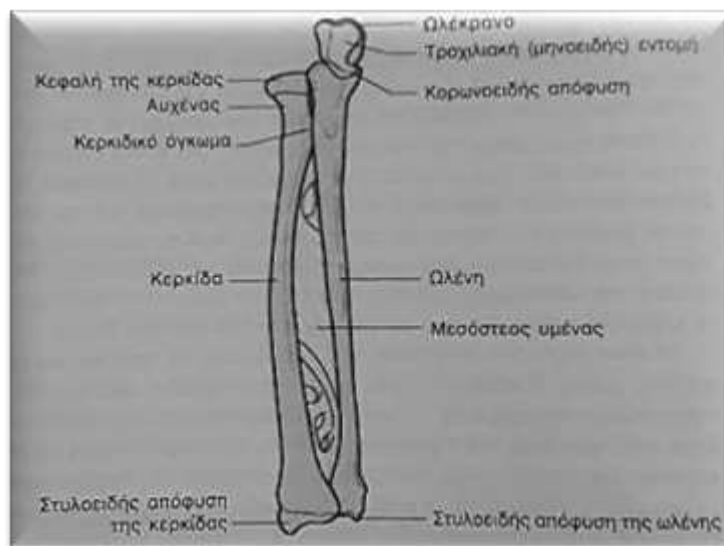
Το κάτω άκρο αποτελείται από την στυλοειδή απόφυση, την ωλένια εντομή και την καρπική αρθρική επιφάνεια. Η ωλένια εντομή είναι μια κοιλότητα η οποία δέχεται την κεφαλή της ωλένης. Η στυλοειδής απόφυση της κερκίδας είναι μεγαλύτερη από αυτή της ωλένης και εκτείνεται περισσότερο προς τα κάτω.

Η **ωλένη** αποτελεί το σταθεροποιό οστό του πήχη, βρίσκεται προς τα έσω και είναι το μακρύτερο από τα δύο οστά του πήχη. Έχει σώμα, άνω (εγγύς) και κάτω άκρο.

Στο άνω άκρο φέρει το ωλέκρανο, μία απόφυση αγκιστροειδούς σχήματος, και την κορωνοειδή απόφυση, η οποία προβάλλει προς τα εμπρός, για την άρθρωση με το βραχιόνιο. Επίσης φέρει μια αρθρική επιφάνεια προς τα έξω, την κερκιδική εντομή, για την ένωση με την περιφέρεια της κεφαλής της κερκίδας.

Το σώμα της ωλένης είναι παχύ και κυλινδρικό προς τα πάνω και καθώς πηγαίνει προς τα κάτω μειώνεται σε διάμετρο.

Στο κάτω άκρο της ωλένης βρίσκεται η κεφαλή της ωλένης με μία μικρή στυλοειδή απόφυση. Η ωλένη δεν συμμετέχει στην διάρθρωση του καρπού ή αλλιώς κερκιδοκαρπική άρθρωση.



Εικόνα 15. Τα οστά του πήχη ([HTTPS://CUTT.LY/CRUCHAQ](https://cutt.ly/cruchaq))

Το τελικό τμήμα του άνω άκρου σχηματίζεται από τον **σκελετό της άκρας χείρας**, ο οποίος αποτελείται από 27 οστά που διακρίνονται σε τρεις ομάδες:

1. Τα οστά του καρπού

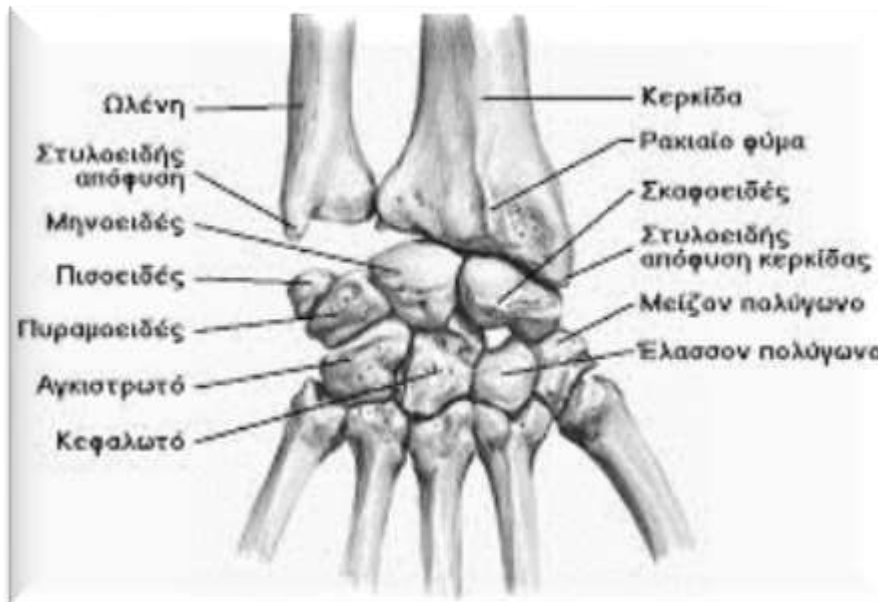
2. Τα μετακάρπια οστά
3. Τα οστά των δακτύλων

Ο **καρπός** αποτελείται από οκτώ οστά, τα οποία διατάσσονται σε δύο σειρές/στοίχους. Αυτά τα μικρά οστά δίδουν ευκαμψία στον καρπό.

Στην άνω σειρά από έξω προς τα έσω βρίσκονται το σκαφοειδές, το μηνοειδές, το πυραμοειδές και το πισοειδές.

Στην κάτω σειρά από έξω προς τα έσω βρίσκονται το μείζον πολύγωνο, το έλασσον πολύγωνο, το κεφαλωτό και το αγκιστρωτό.

Κάθε οστό του καρπού έχει αρκετές αρθρικές επιφάνειες για την άρθρωση με τα γειτονικά του οστά.

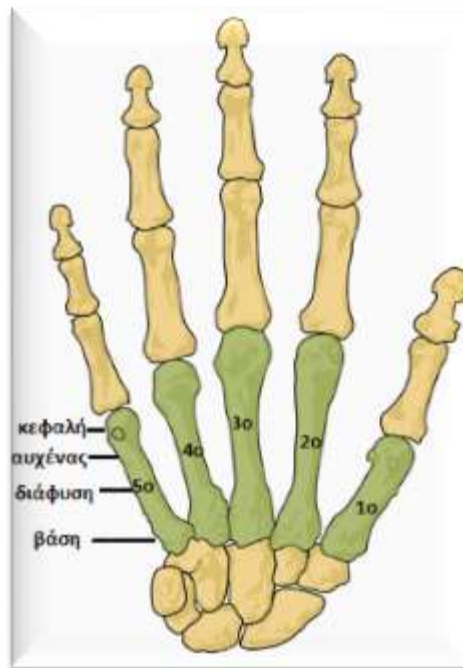


Εικόνα 16. Τα οστά του καρπού ([HTTPS://CUTT.LY/PRYS8QF](https://cutt.ly/PRYS8QF))

Τα **μετακάρπια οστά**, πέντε σε αριθμό, έχουν μια κεφαλή, ένα σώμα και μια βάση. Σε όλα υπάρχουν αρθρικές επιφάνειες, στο ένα άκρο (βάση) για την άρθρωση με τα οστά του καρπού και στο άλλο άκρο (κεφαλή) για τις φάλαγγες των δακτύλων.

Κάθε δάκτυλο αποτελείται από περισσότερα του ενός **δακτυλικά οστά**, δηλ. μια πρώτη φάλαγγα, μια δεύτερη (μέση) και μία τρίτη ή ονυχοφόρο φάλαγγα. Ο αντίχειρας αποτελεί εξαίρεση, καθώς έχει μόνο δύο φάλαγγες, όμως οι φάλαγγες του είναι ισχυρότερες από αυτές των άλλων δακτύλων.

Κάθε φάλαγγα έχει μία βάση προς τα πάνω, ένα σώμα (διάφυση) και μία κεφαλή προς τα κάτω. Οι εγγύς φάλαγγες είναι οι μεγαλύτερες, οι μέσες φάλαγγες είναι ενδιάμεσες σε μέγεθος και οι ονυχοφόρες είναι οι μικρότερες.



Εικόνα 17.Μετακάρπια Οστά & Φάλαγγες των δαχτύλων ([HTTPS://CUTT.LY/LRUC7CC](https://cutt.ly/LRUC7CC))

Ένα από τα βασικά χαρακτηριστικά του συνδρόμου είναι οι ανωμαλίες του άνω άκρου. Συγκεκριμένα, τα άτομα με σύνδρομο Baller – Gerold παρουσιάζουν καθυστερημένη οστική ανάπτυξη του άνω άκρου σε συνδυασμό με υπανάπτυξη (υποπλασία) ή απουσία (απλασία) της κερκίδας, του αντίχειρα, των καρπικών και μετακαρπικών οστών (VanMaldergemetal., 2018). Αυτό συνεπάγεται και την απουσία μυών της περιοχής με αποτέλεσμα απουσία κινήσεων και διαταραχή της λειτουργικότητας του άκρου.

Φυσιολογικά η ανάπτυξη των οστών γίνεται σε συγκεκριμένη χρονική περίοδο της ζωής του ατόμου. Η οστέωση του βραχιόνιου εμφανίζεται μεταξύ 2^{ου} – 3^{ου} ενδομήτριου μήνα, ενώ η οστέωση της κερκίδας και της ωλένης αρχίζει την 7^η ενδομήτρια εβδομάδα και η οστέωση του καρπού εμφανίζεται μόνο μετά την γέννηση. Αν για οποιοδήποτε λόγο, όπως π.χ. στην περίπτωση του συνδρόμου (γονιδιακό) η ανάπτυξη αυτή καθυστερήσει, το οστό θα είναι υποπλαστικό ή απλαστικό. Στην πρώτη περίπτωση το οστό υπάρχει αλλά δεν έχει ολοκληρωθεί αναπτυξιακά, ενώ στην δεύτερη περίπτωση το οστό απουσιάζει πλήρως.

Όταν απουσιάζουν οστά ή μέρη αυτών, επακόλουθο είναι να απουσιάζουν και μυϊκές ομάδες οι οποίες προσφύονται σε αυτά. Στο σύνδρομο Baller – Gerold με την υποπλασία ή απλασία της κερκίδας, του αντίχειρα, των καρπικών και μετακαρπικών οστών

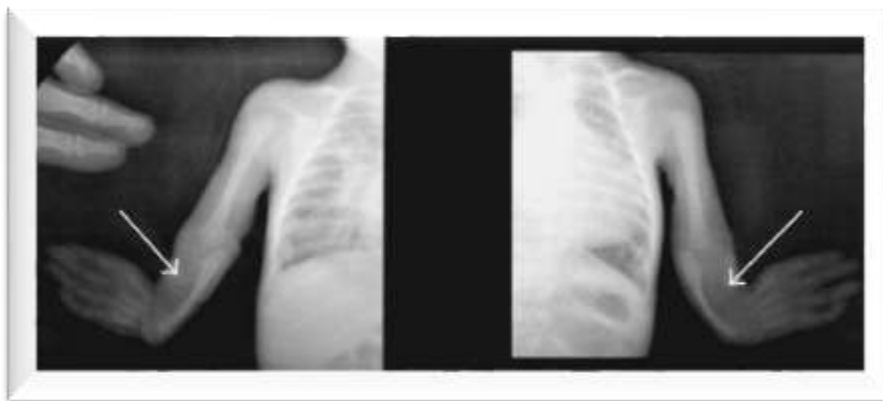
απουσιάζουν μυσ της άκρας χείρας, σημαντικοί για την επιτέλεση λειτουργιών και λεπτών χειρισμών.



Εικόνα 18.Εικόνα παιδιού που παρουσιάζει παραμορφωμένα άνω άκρα με απουσία των αντίχειρων ([HTTPS://BIT.LY/2QIQiHD](https://bit.ly/2QIQiHD))



Εικόνα 19.Ακτινολογική απεικόνιση της δεξιάς άκρας χείρας. Εμφανής είναι η απουσία του αντίχειρα. ([HTTPS://CUTT.LY/NRUVLU5](https://cutt.ly/NRUVLU5))



Εικόνα 20.Ακτινολογική απεικόνιση του θώρακα και των άνω άκρων. Εμφανής είναι η αμφίπλευρη απουσία της κερκίδας. ([HTTPS://BIT.LY/2MN4OIR](https://bit.ly/2MN4OIR))

Χαρακτηριστικά Άρθρωσης του Γόνατος / Κνημομηριαίας Διάρθρωσης

Η διάρθρωση του γόνατος είναι η μεγαλύτερη άρθρωση του ανθρώπινου σώματος. Οι αρθρικές της επιφάνειες αποτελούνται από τους μηριαίους κονδύλους και της κνημιαίες γλίνες. Όταν αυτές δεν προσφύονται επαρκώς, το κενό αυτό αντισταθμίζεται από τους αρθρικούς χόνδρους και από τους μηνίσκους. Επιπρόσθετα, μέρος της άρθρωσης του γόνατος σχηματίζεται και από την διάρθρωση μεταξύ της επιγονατίδας και του μηριαίου οστού, δηλ. της επιγονατιδομηριαίας διάρθρωσης.



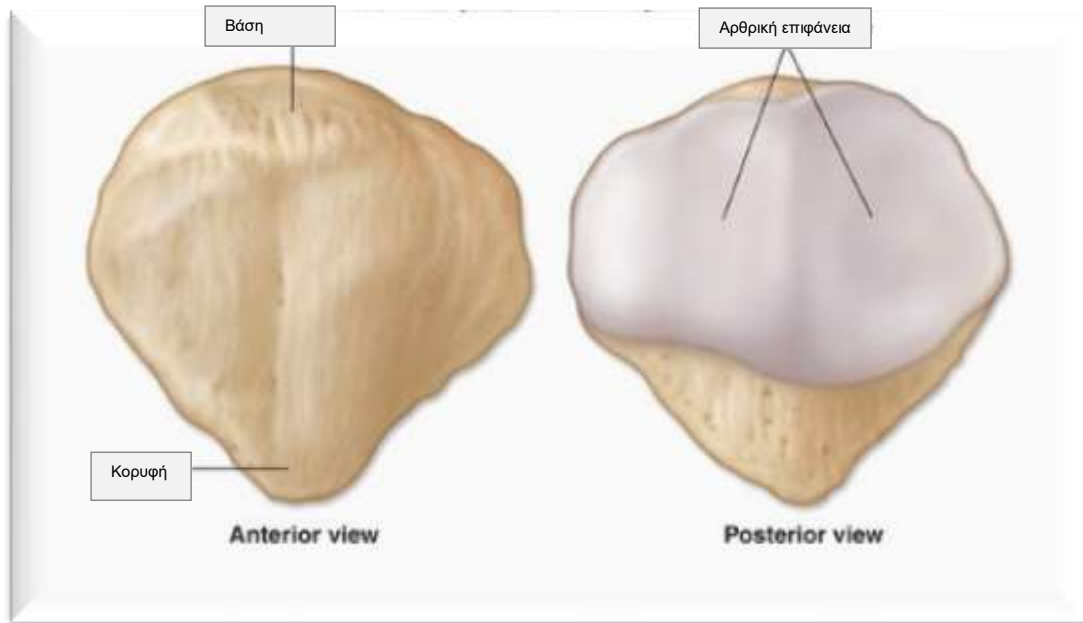
Εικόνα 21.Ανατομία άρθρωσης του γόνατος (<https://cutt.ly/DRUBE0Z>)

Η επιγονατιδομηριαία διάρθρωση σχηματίζεται μεταξύ της επιγονατίδας και της μηριαίας τροχιλίας.

Η επιγονατίδα είναι το μεγαλύτερο σησαμοειδές οστό του ανθρώπινου σώματος. Το σχήμα της είναι τριγωνικό, με την κορυφή της να βλέπει προς τα κάτω και την βάση της να βλέπει προς τα πάνω. Αποτελείται από δύο επιφάνειες, μία πρόσθια και μία οπίσθια. Η οπίσθια επιφάνεια μπορεί να διαιρεθεί σε μία αρθρική επιφάνεια και μία άπω επιφάνεια με αγγειακούς πόρους. Η αρθρική διαχωρίζεται σε μία έξω και μία έσω από μία κάθετη ακρολοφία.

Έχουν αναφερθεί τέσσερις διαφορετικοί τύποι αρθρικής επιφάνειας. Συγκεκριμένα:

- 1) Όταν έχει μία μεγαλύτερη έξω και μία μικρότερη έσω αρθρική επιφάνεια (ο συχνότερος τύπος)
- 2) Όταν έχει σχεδόν δύο αρθρικές επιφάνειες ίσου μεγέθους
- 3) Όταν έχει μια υποπλαστική (ιδιαίτερα μικρή) έσω αρθρική επιφάνεια
- 4) Όταν η ακρολοφία που χωρίζει τις δύο επιφάνειες είναι η μόνη που φαίνεται.



Εικόνα 22.Επιγονατίδα: το μεγαλύτερο σησαμοειδές οστό ([HTTPS://CUTT.LY/LRUBPYS](https://cutt.ly/LRUBPYS))

Η ανάπτυξη της επιγονατίδας γίνεται από ένα πυρήνα οστέωσης, ο οποίος αναπτύσσεται κατά τον τρίτο έως τέταρτο χρόνο της ζωής.

Στο σύνδρομο Baller – Geroldη επιγονατίδα μπορεί να απουσιάζει (απλασία) ή να μην αναπτύσσεται πλήρως (υποπλασία). (Van Maldergem et al., 2018). Η κατάσταση αυτή οδηγεί το γόνατο σε υπερέκταση και συνεπώς σε περιορισμένη κάμψη, δημιουργώντας το λεγόμενο ανάκυρτο γόνατο. Το ανάκυρτο γόνατο έχει ως αποτέλεσμα αστάθεια κατά την όρθια στάση και κίνηση-βάδιση (Maloney et al., 2018).



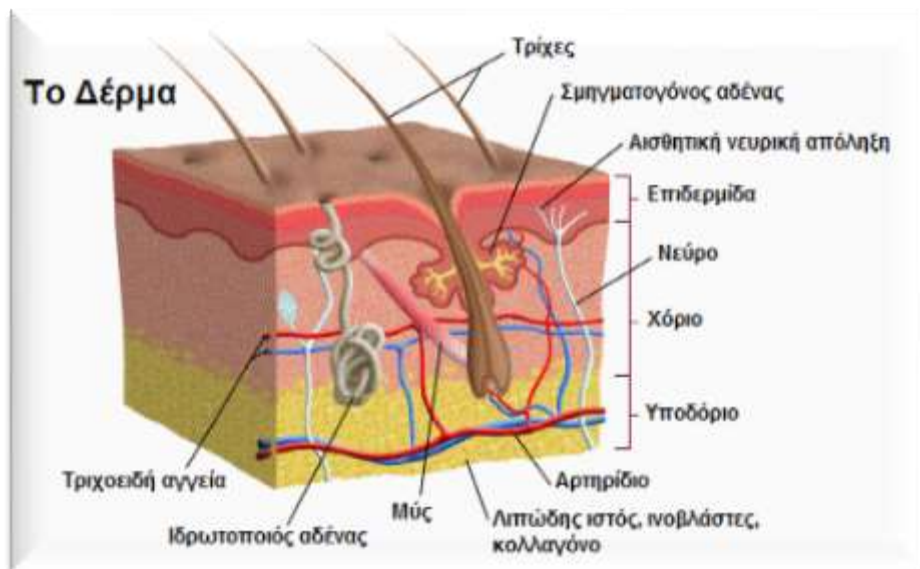
Εικόνα 23.Το ανάκυρτο γόνατο ([HTTPS://CUTT.LY/SRUBSAU](https://cutt.ly/SRUBSAU))

Δερματολογικά Χαρακτηριστικά

Το δέρμα είναι το μεγαλύτερο όργανο του σώματος και αποτελείται από μία επιπολής κυτταρική στοιβάδα, την επιδερμίδα, και μία βαθύτερη στοιβάδα συνδετικού ιστού, την δερμίδα.

Οι λειτουργίες του δέρματος είναι ποικίλες. Συγκεκριμένα παρέχει:

- Περίβλημα για τις δομές του σώματος (π.χ. τους ιστούς και τα όργανα) και για τις ζωτικές ουσίες.
- Προστασία από τις περιβαλλοντικές επιδράσεις, όπως αμυχές, βλαβερές ουσίες, απώλεια υγρών, την υπεριώδη ακτινοβολία και την διείσδυση των μικροοργανισμών.
- Ρύθμιση της θερμότητας διαμέσου της εξάτμισης του ιδρώτα και/ή της διαστολής ή της συστολής των επιπολής αιμοφόρων αγγείων.
- Αισθητικότητα (π.χ. πόνος) μέσω των επιπολής νεύρων και των αισθητικών τους απολήξεων που παρέχει το δέρμα και
- Την σύνθεση και την αποθήκευση της βιταμίνης D



Εικόνα 24. Τα μέρη του δέρματος (<https://cutt.ly/2RUBFIZ>)

Το χρώμα του δέρματος επηρεάζεται από την ροή του αίματος διαμέσου των τριχοειδών αγγείων της δερμίδας. Όταν το αίμα δεν μεταφέρει αρκετό οξυγόνο από τους πνεύμονες, όπως σε ένα άτομο που έχει σταματήσει να αναπνέει ή σε ένα άτομο με ελαττωματική κυκλοφορία, δηλ. στέλνει μια ανεπαρκή ποσότητα αίματος διαμέσου των πνευμόνων, το δέρμα μπορεί να εμφανιστεί γαλάζιο ή κυανωτικό. Η βλάβη του δέρματος, η έκθεση σε υπερβολική θερμότητα, η λοίμωξη, η φλεγμονή ή οι αλλεργικές αντιδράσεις μπορούν να προκαλέσουν συμφόρηση των τριχοειδών αγγείων, κάνοντας το δέρμα να

φαίνεται ανώμαλο και ερυθρό. Η κατάσταση αυτή ονομάζεται ερύθημα. Από την άλλη, σε προβλήματα του ήπατος η χολερυθρίνη, μια κίτρινη χρωστική, συσσωρεύεται στο αίμα κάνοντας το δέρμα και το λευκό των ματιών να φαίνεται κιτρινωπό, ένα σημείο ονομαζόμενο ίκτερος.

Οι μεταβολές στο χρώμα του δέρματος παρατηρούνται πιο εύκολα στα άτομα με ανοιχτόχρωμο δέρμα και είναι δύσκολο να διακριθούν στα άτομα με σκούρο δέρμα.

Δερματολογικές αλλοιώσεις παρουσιάζονται και στο σύνδρομο Baller – Gerold. Συγκεκριμένα, η συμφόρηση των τριχοειδών αγγείων του προσώπου προκαλεί ερύθημα της περιοχής. Επίσης, επηρεάζονται και τα άκρα, καθώς εμφανίζεται ποικιλοδερμία με υπέρ- και υπό-χρώση του δέρματος. (Piardetal., 2015). Η ποικιλοδερμία είναι μια σπάνια δερματοπάθεια της εφηβικής ηλικίας, χαρακτηριζόμενη από δικτυοειδούς σημειακή ατροφία μετά τελαγγειεκτασιών και εναποθέσεως χρωστικής ουσίας.



Εικόνα 25. Ερύθημα προσώπου ([HTTPS://CUTT.LY/XRUBHRF](https://cutt.ly/xrUBHRF))

Καρδιαγγειακά Χαρακτηριστικά

Η καρδιά είναι ένα μυώδες όργανο με κωνικό σχήμα. Βρίσκεται στο μεσοθωράκιο, μια μέση περιοχή του θώρακος, και είναι τοποθετημένη πλάγιως, έτσι ώστε η κορυφή της καρδιάς να στρέφεται προς τα αριστερά, κάτω και εμπρός, ενώ η βάση της να στρέφεται προς τα δεξιά άνω και πίσω.

Το μεσοθωράκιο οριοθετείται κρανιακά στο επίπεδο του άνω θωρακικού στομίου και κοιλιακά από το διάφραγμα. Εκτείνεται από την οπίσθια επιφάνεια του στέρνου μέχρι την πρόσθια επιφάνεια της θωρακικής μοίρας της σπονδυλικής στήλης.

Το μέγεθος της καρδιάς εξαρτάται από διάφορους παράγοντες, όπως το φύλο, η ηλικία και η φυσική κατάσταση. Οι διαστάσεις που περιγράφονται εδώ αφορούν έναν μέσο ενήλικα. Στην κανονική θέση, τα δύο τρίτημια της καρδιάς βρίσκονται αριστερά της μέσης γραμμής.



Εικόνα 26. Η θέση της καρδιάς στο ανθρώπινο σώμα. ([HTTPS://CUTT.LY/IRUBZPX](https://cutt.ly/IRUBZPX))

Το τοίχωμα της καρδιάς αποτελείται από τρεις διαφορετικές στοιβάδες: το επικάρδιο, το μυοκάρδιο και το ενδοκάρδιο.

Οι κοιλότητες της καρδιάς, σύμφωνα με την κατεύθυνση της αιματικής ροής, είναι ο δεξιός κόλπος, η δεξιά κοιλία, ο αριστερός κόλπος και η αριστερή κοιλία.

Στο σύνδρομο Baller- Gerold έχουν παρατηρηθεί κάποιες καρδιαγγειακές ανωμαλίες. Μία από αυτές είναι η **δεξιοκαρδία**. Δεξιοκαρδία είναι μια κατάσταση στην οποία η καρδιά δεν βρίσκεται στην φυσιολογική ανατομική της θέση, αλλά το μεγαλύτερο τμήμα της εκτείνεται προς τα δεξιά. Η δεξιοκαρδία δεν είχε συσχετιστεί παλιά με το σύνδρομο αυτό (Ceylanetal, 2011).



Εικόνα 27. Δεξιοκαρδία. Η καρδιά είναι τοποθετημένη αντίστροφα. Τα ανώτερα κοιλιακά όργανα (και πιθανώς και οι πνεύμονες) είναι στην κανονική τους θέση.

([HTTPS://CUTT.LY/5RUBICA](https://cutt.ly/5RUBICA))

Επίσης, έχουν περιγραφεί περιστασιακά καρδιαγγειακά ελαττώματα όπως **αποφρακτικό κοιλιακό διάφραγμα** και **υποαορτική στένωση**(Guptaetal, 2011), **τετραλογία του Fallot** και **συγγενείς φλεβικές δυσπλασίες** (VanMaldergemetal, 2018).

Το **ελαττωματικό κοιλιακό διάφραγμα** είναι η συνηθέστερη συγγενής καρδιακή δυσπλασία. Μπορεί να υπάρχει μόνο ή σε συνδυασμό με άλλες καρδιακές ανωμαλίες. Ορίζεται ως μια οπή μεταξύ των κοιλιών της καρδιάς, αλλά έχει επίσης αναφερθεί και ως μεσοκοιλιακή επικοινωνία (Spiceretal, 2014).

Η αορτή είναι ένα αιμοφόρο αγγείο το οποίο μεταφέρει το αίμα κάτω από σχετικά υψηλή πίεση από την καρδιά και το κατανέμει στο σώμα. Ανήκει στις μεγάλες ελαστικές αρτηρίες, οι οποίες δέχονται αρχικά την καρδιακή παροχή. Η **υποαορτική στένωση** είναι ο δεύτερος συνηθέστερος τύπος στένωσης της αορτής. Θεωρείται επίκτητη ασθένεια και σπάνια διαγιγνώσκεται κατά την βρεφική ηλικία, αλλά εκδηλώνεται συχνά κατά την πρώτη δεκαετία της ζωής(Devabhaktunietal, 2018).

Η **τετραλογία του Fallot (ToF)** είναι μία από τις πιο συχνά διαγνωσμένες συγγενείς καρδιακές ανωμαλίες. Ωστόσο, η συσχέτιση με την δεξιοκαρδία αναφέρεται μόνο σπάνια.(DiLorenzoetal, 2013).

Οι **φλεβικές δυσμορφίες** είναι συγγενείς δυσμορφίες βραδείας ροής και οφείλονται σε ελλείμματα στην ανάπτυξη του φλεβικού δικτύου. Οι φλεβικές δυσμορφίες μπορεί να είναι είτε επιφανειακές είτε να περιλαμβάνουν βαθύτερες δομές. Οι ασθενείς με φλεβικές δυσμορφίες είναι συχνά συμπτωματικοί. Το πιο συνηθισμένο παράπονο είναι ο πόνος από τη συμφόρηση ή τη συμπίεση των νευρικών δομών (Dasgupta&Patel, 2014).

Χαρακτηριστικά νεφρού και πρωκτού

Τα **νεφρά** είναι όργανα του ουροποιητικού συστήματος. Τα όργανα του ουροποιητικού συστήματος ταξινομούνται σε αυτά που σχετίζονται με την παραγωγή των ούρων και σε αυτά που σχετίζονται με την απόκριση των ούρων. Τα ούρα παράγονται και συμπυκνώνονται στους νεφρούς.

Οι νεφροί τοπογραφικά βρίσκονται εκατέρωθεν της σπονδυλικής στήλης, στην οσφυϊκή αύλακα. Ο άνω πόλος βρίσκεται στο επίπεδο του Θ12 (12^{ος} θωρακικός σπόνδυλος) και ο κάτω πόλος στον Ο3 (3^{ος} οσφυϊκός σπόνδυλος). Ο δεξιός νεφρός βρίσκεται συνήθως περίπου μισό σπόνδυλο χαμηλότερα από τον αριστερό νεφρό. Η θέση τους ποικίλει ανάλογα με την αναπνοή και την στάση του σώματος.



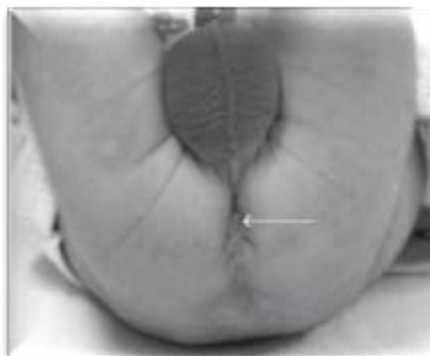
Εικόνα 28. Τοπογραφική θέση νεφρών ([HTTPS://CUTT.LY/VRUBJT6](https://cutt.ly/vrubjt6))

Νεφρικές ανωμαλίες και ανατομικές παραλλαγές είναι συχνές. Μία από αυτές είναι και η μετατόπιση/εκτοπία των νεφρών.

Στο Baller – Gerold Syndrome, σε κάποιες περιπτώσεις, οι νεφροί εντοπίζονται σε έκτοπη θέση, δηλ. αποκλίνουν από την φυσιολογική ανατομική θέση (Van Maldergem et al., 1992; Savarirayan et al., 1998).

Ο **πρωκτός** αποτελεί το εξωτερικό στόμιο/έξοδο του πρωκτικού σωλήνα. Ο πρωκτικός σωλήνας είναι η τελική μοίρα του παχέος εντέρου και ολόκληρου του πεπτικού σωλήνα και εκτείνεται από την άνω επιφάνεια του πυελικού διαφράγματος μέχρι τον πρωκτό.

Όπως και οι νεφροί, στο σύνδρομο που μελετάται, υπάρχει περίπτωση ο πρωκτός να μετατοπιστεί. Συνήθως παρουσιάζεται πρόσθια μετατόπιση του πρωκτού (Van Maldergem et al., 1992; Savarirayan et al., 1998)



Εικόνα 29. Άρρεν νεογνό με πρόσθια μετατόπιση πρωκτού ([HTTPS://BIT.LY/2QIOMZ1](https://bit.ly/2QIOMZ1))

Αυξημένος κίνδυνος καρκίνου

Σε διαταραχές που σχετίζονται με παθολογικές παραλλαγές στο γονίδιο RECQL4 έχει αναφερθεί αυξημένος κίνδυνος οστεοσαρκώματος, λεμφώματος και καρκίνου του δέρματος (Suhasini & Brosh, 2013; Alvin et al., 2015; Mo et al., 2018).

Ωστόσο, μόνο μία περίπτωση λεμφώματος αναφέρθηκε σε ένα άτομο με σύνδρομο Baller-Gerold (Debeljak et al., 2009) και άλλη μία περίπτωση οστεοσαρκώματος (Preisetal., 1995). Επομένως, τα άτομα με σύνδρομο Baller-Gerold με συμπτώματα που υποδηλώνουν καρκίνο θα πρέπει να έχουν άμεση αξιολόγηση (Van Maldergem et al., 2018).

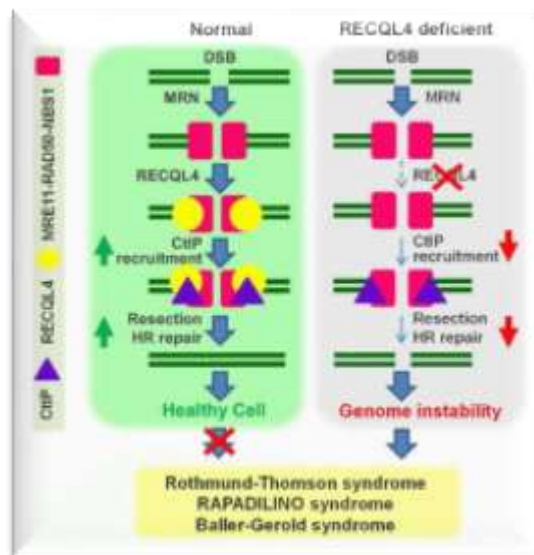
2.3 ΒΙΟΛΟΓΙΚΑ ΑΙΤΙΑ ΤΟΥ ΣΥΝΔΡΟΜΟΥ

Αιτία του συνδρόμου είναι η μετάλλαξη στο γονίδιο RecQL4 (Colomboetal., 2019).

Σύμφωνα με την γενετική, για την δημιουργία του γενετικού υλικού (DNA) είναι απαραίτητα κάποια γονίδια(Luetal., 2016).

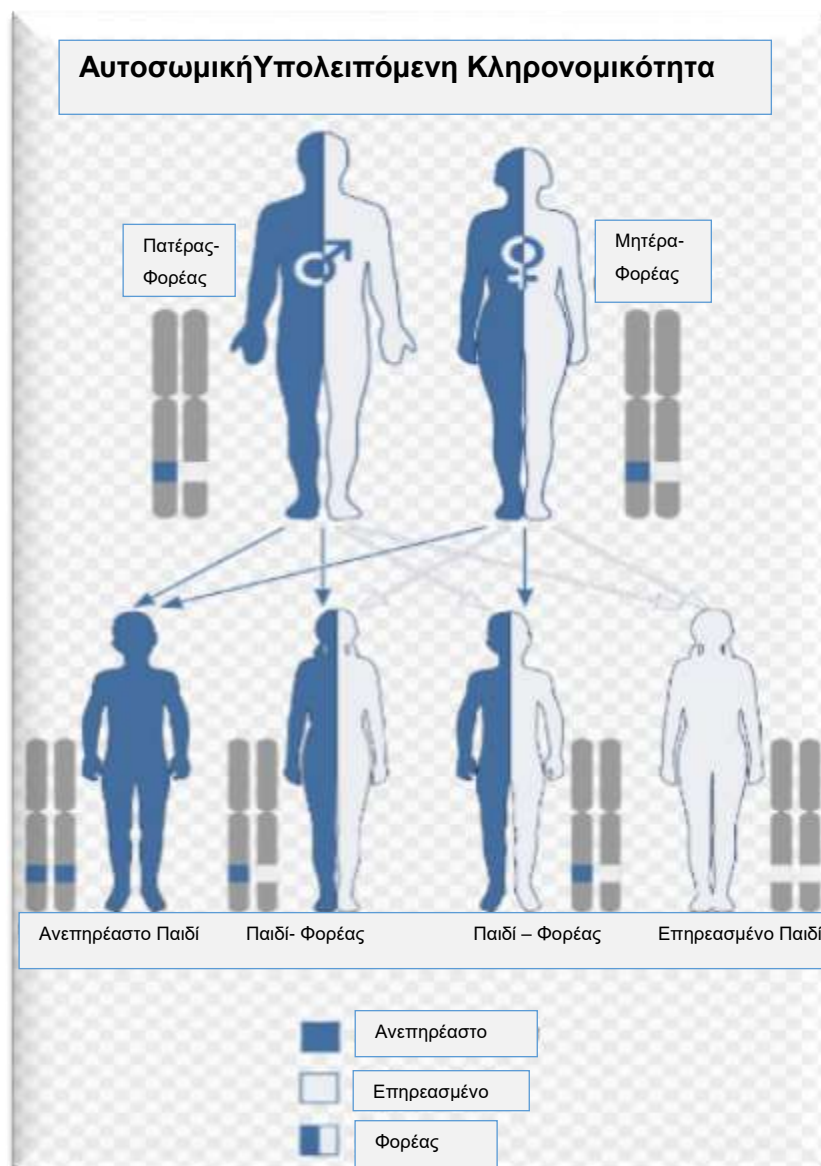
Η ελικάση RecQ κατέχει κρίσιμο ρόλο σε ποικίλες βιολογικές δραστηριότητες, όπως αυτές της αντιγραφής, της μεταγραφής, του ανασυνδυασμού και της επισκευής του DNA.

Μεταλλάξεις σε τρεις από τις πέντε ελικάσεις RecQ (RecQ1, WRN, BLM, RecQL4, RecQ5) έχουν ως αποτέλεσμα την εμφάνιση αυτοσωμικών υπολειπόμενων συνδρόμων που σχετίζονται με την επιτάχυνση της γήρανσης και με την εμφάνιση καρκίνου. Συγκεκριμένα, η μετάλλαξη στο γονίδιο RecQL4 καταλήγει σε τρία σύνδρομα: (I) σύνδρομο Rothmund – Thomson (RTS) (II) σύνδρομο RAPADILINO και (III) σύνδρομο Baller – Gerold (BGS), των οποίων τα κλινικά χαρακτηριστικά αλληλοκαλύπτονται μεταξύ τους, γεγονός που οδηγεί σε σύγχυση κατά την διαφοροδιάγνωση τους (Moetal., 2018). Το RTS είναι το πιο διαδεδομένο φαινότυπο όσον αφορά τις μεταλλάξεις στο γονίδιο RecQL4, καθώς σημειώνονται περισσότερες από τριακόσιες περιπτώσεις στην βιβλιογραφία μέχρι στιγμής (Piard et al., 2015).



Εικόνα 30.Μεταλλάξεις στο γονίδιο RecQL4 ([HTTPS://CUTT.LY/RUBCCI](https://cutt.ly/rubCCI))

Η μεταβίβαση του στους απογόνους γίνεται με αυτοσωμικό υπολειπόμενο τρόπο. Οι γονείς είναι ετεροζυγωτές και φέρουν μία παθολόγο παραλλαγή. Οι ετεροζυγωτές (φορείς) είναι ασυμπτωματικοί. Κατά την σύλληψη, κάθε συγγενής ενός προσβεβλημένου ατόμου έχει 25% πιθανότητα να επηρεαστεί, 50% να είναι ασυμπτωματικός φορέας και 25% να μην επηρεάζεται και να μην είναι φορέας. Αν εντοπιστούν δύο παθολόγες παραλλαγές στην οικογένεια, τότε γίνονται εξετάσεις των φορέων. Συγκεκριμένα γίνεται προγεννητική διάγνωση στην διάρκεια του δεύτερου τριμήνου, που αφορά την ηχογραφική ανίχνευση των δυσμορφιών του κρανίου και των άκρων και προεμφυτευτική γενετική διάγνωση (Van Maldergemetal., 1992; VanMaldergemetal., 2018).



Εικόνα 31. Μεταβίβαση στους απογόνους (<https://bit.ly/2tsurxv>)

2.4 ΕΠΙΔΗΜΙΟΛΟΓΙΑ

Η επικράτηση του Baller–Gerold είναι άγνωστη. Πιθανόν είναι λιγότερη από 1:1,000,000 γεννήσεις (Moetal., 2018).

2.5 ΔΙΑΓΝΩΣΤΙΚΑ ΚΡΙΤΗΡΙΑ

Υπόνοια του συνδρόμου θα πρέπει να υπάρχει σε άτομα τα οποία εμφανίζουν συνδυασμό των ακόλουθων ευρημάτων:

- Συνοστέωση της στεφανιαίας ραφής του κρανίου. Κλινικά εμφανίζεται ως βραχυκεφαλία με προεξέχων μέτωπο και οφθαλμική πρόπτωση. Αυτό επιβεβαιώνεται με ακτινογραφία κρανίου, αλλά προτείνεται καλύτερα η 3D-CT. Τα ακτινογραφικά ευρήματα είναι η απουσία της στεφανιαίας, συνήθως, ραφής και της λαμδοειδούς.
- Απλασία ή υποπλασία του αντίχειρα και/ ή της κερκίδας. Ίσως χρειαστούν ακτινογραφίες για να δείξουν περεταίρω δυσπλασίες της κερκίδας.
- Περιορισμένη ανάπτυξη
- Ποικιλοδερμία, αποτελούμενη από υπερ- και υπο-χρώση του δέρματος με σημειακές ατροφίες και τελαγγειεκτασίες

(Van Maldergem etal., 2018).

2.6 ΔΙΑΓΝΩΣΗ

Η διάγνωση του συνδρόμου καθιερώνεται από το «proband» (δηλ. το αρχικό πρόσωπο που παρουσιάζει ψυχική ή φυσική ανωμαλία και χρησιμεύει ως βάση για την μελέτη της κληρονομικότητας ή της γενετικής) και / ή από την ταυτοποίηση παθογόνων παραλλαγών στο γονίδιο RECQL4 μέσω μοριακών γενετικών εξετάσεων.

Οι μοριακές γενετικές εξετάσεις περιλαμβάνουν συνδυασμό στοχευμένων γενετικά δοκιμών και διεξοδικού γονιδιακού ελέγχου ανάλογα με το φαινότυπο.

Οι γενετικές δοκιμές απαιτούν από τον κλινικό ιατρό να προσδιορίσει ποιο γονίδιο πιθανόν εμπλέκεται, ενώ ο γονιδιακός έλεγχος δεν το απαιτεί.

Τα άτομα που παρουσιάζουν διαγνωστικά κριτήρια (βλ. 2.5) είναι πιθανόν να διαγνωσθούν με γενετικά στοχευμένες δοκιμές, ενώ οι ασθενείς με κρανιοσυνοστέωση που δεν είναι ευδιάκριτο αν έχουν κάποια κληρονομική διαταραχή ή αυτοί στους οποίους δεν έχει εξεταστεί η διάγνωση του συνδρόμου είναι πιθανόν να διαγνωσθούν με διεξοδικό γονιδιακό έλεγχο.

(Van Maldergemetal., 2018)

2.7 ΔΙΑΦΟΡΟΔΙΑΓΝΩΣΗ

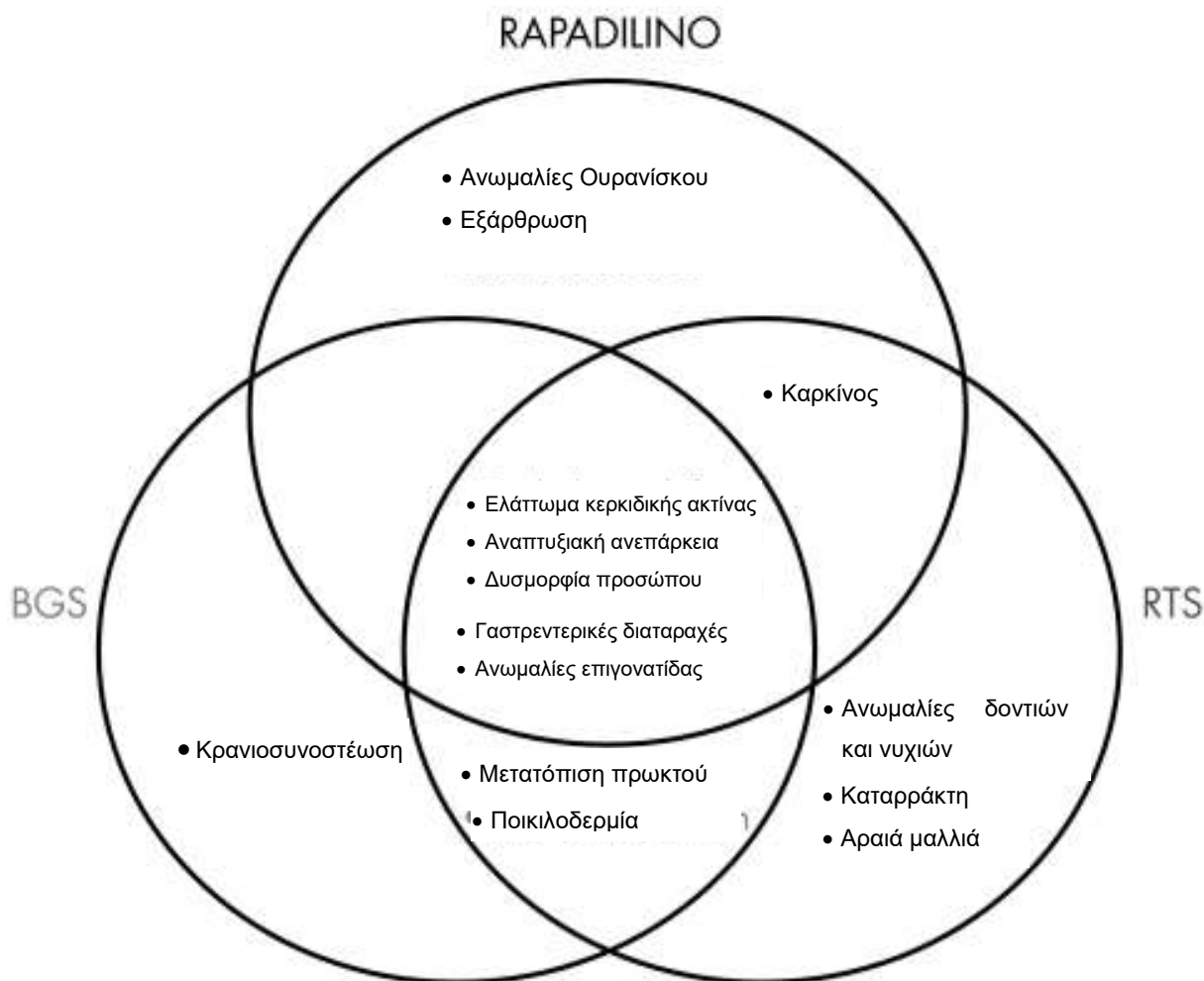
Με τον όρο διαφοροδιάγνωση ή αλλιώς διαφορική διάγνωση, εννοείται η διαδικασία διάκρισης μιας διαταραχής από άλλες, οι οποίες θα μπορούσαν να εμφανίσουν τα ίδια συμπτώματα.

Από τις >20 περιπτώσεις που έχουν αναφερθεί μέχρι σήμερα, μερικές εμφανίζονται άτυπες και έχουν ανακαταταξιωθεί σε άλλες νοσολογικές οντότητες, συμπεριλαμβανομένης της αναιμίας Fanconi, της Roberts SC phocomelia(=φοομελλία: μια σπάνια συγγενή παραμόρφωση στην οποία τα χέρια ή τα πόδια συνδέονται κοντά στον κορμό, τα άκρα είναι τελείως υπανάπτυκτα ή απουσιάζουν. Αυτή η κατάσταση είναι μια παρενέργεια του φαρμάκου θαλιδομίδης που ελήφθη κατά την πρώιμη εγκυμοσύνη) και του συνδρόμουPfeiffer μετά από επίδειξη αντίστοιχων κυτταρογενετικών ή μοριακών ανωμαλιών. (Van Maldergem et al., 2006).

Το Baller – Gerold συσχετίζεται με το σύνδρομο Rothmund – Thomson(Kitaoetal., 1999) και το σύνδρομο Rapadilino (Siitonenetal., 2003), καθώς παραλλαγές στο γονίδιο RECQL4 έχουν επίσης αναγνωρισθεί στα άτομα που πάσχουν από τα εν λόγω σύνδρομα.

Πολλά από τα κλινικά χαρακτηριστικά των συνδρόμων αυτών αλληλοκαλύπτονται μεταξύ τους δημιουργώντας σύγχυση κατά την διάγνωση. Και τα τρία σύνδρομα εμφανίζουν επιβράδυνση της προ και μεταγεννητικής οστικής ανάπτυξης, χρόνια διάρροια και απουσία / υποπλασία της επιγονατίδας. Αντιθέτως η απουσία / υποπλασία της κερκίδας είναι σχεδόν πάντα παρούσα σε άτομα με Rapadilinoκαι BGSκαι λιγότερο συχνά εμφανίζεται σε άτομα με Rothmund–ThomsonSyndrome (RTS). Επιπλέον, η πρόωρη συνοστέωση των κρανιακών ραφών, ιδιαίτερα της στεφανιαίας, αποτελεί διαγνωστικό χαρακτηριστικό του BGS και σπάνια παρατηρείται στοRTS. Αυτός είναι και ο λόγος που το BGSαλλιώς αποκαλείται και «craniosynostosis–radialaplasiasyndrome» (Anyane-Yeboaset al., 1980). Η ποικιλοδερμία απουσιάζει από το Rapadilino, ωστόσο η απουσία της δεν μπορεί να επιβεβαιωθεί πριν την ηλικία του ενός έτους λόγω της καθυστερημένης έναρξης της. Τέλος, η πτώση μαλλιών και η απουσία φρυδιών και βλεφαρίδων αποτελούν αποκλειστικά χαρακτηριστικά του RTS, καθώς δεν έχουν παρατηρηθεί σε άτομα με BGSκαι Rapadilino (Van Maldergem et al., 2018).

Το RTS είναι το πιο διαδεδομένο σύνδρομο όσον αφορά τις μεταλλάξεις στο γονίδιο RecQL4, καθώς αναφέρονται περισσότερες από τριακόσιες περιπτώσεις στην βιβλιογραφία μέχρι στιγμής(Piardetal.,2015).



Εικόνα 32. Διάγραμμα των κύριων χαρακτηριστικών των τριών συνδρόμων. Εάν υποθέσουμε μία αλληλουχία μεταξύ τους, τότε τα βασικά (επικαλυπτόμενα) κριτήρια θα περιλαμβάνουν ανεπάρκεια ανάπτυξης, δυσμορφία προσώπου και γαστρεντερική διαταραχή. ([HTTPS://BIT.LY/37CKxDA](https://bit.ly/37CKxDA))

2.8 ΙΑΤΡΙΚΗ ΑΝΤΙΜΕΤΩΠΙΣΗ

Η κρανιοσυσνοστέωση θα πρέπει να αντιμετωπίζεται από ειδικούς νευροχειρουργικούς. Όταν η κρανιοσυσνοστέωση είναι διμερής, η χειρουργική επέμβαση συνήθως εκτελείται πριν από την ηλικία των έξι μηνών.

Για την αποκατάσταση της σύλληψης η χειρουργική αποκατάσταση του δείκτη έχει ικανοποιητικά αποτελέσματα σε άτομα χωρίς αντίχειρα (Foucher et al., 2005). Ωστόσο, πολλά παιδιά με απλασία του αντίχειρα μπορούν να έχουν λειτουργική σύλληψη και χωρίς ορθοπεδική χειρουργική επέμβαση.

Εάν εμφανιστεί καρκίνος, θα πρέπει να αναζητηθεί ιατρική φροντίδα από έναν ογκολόγο εξοικειωμένο με τον τύπο του καρκίνου.

Εάν υπάρχει ποικιλοδερμία, η υπερβολική έκθεση στον ήλιο πρέπει να αποφεύγεται και η χρήση αντηλιακής προστασίας κρίνεται απαραίτητη καθώς μπορεί να προστατεύσει από πιθανό κίνδυνο για καρκίνο του δέρματος λόγω της έκθεσης σε υπεριώδη ακτινοβολία.

(Van Maldergem et al., 2018).

2.9 ΦΥΣΙΚΟΘΕΡΑΠΕΥΤΙΚΗ ΑΝΤΙΜΕΤΩΠΙΣΗ

Στην αγγλική αρθρογραφία δεν υπήρχαν αναφορές για φυσικοθεραπευτική αντιμετώπιση. Η ελάχιστη ως μηδαμινή αρθρογραφία για αυτό το σύνδρομο και κυρίως για το ποιες ασκήσεις μπορεί να είναι οι πιο κατάλληλες για να αντιμετωπιστούν τα ποικίλα κινητικά προβλήματα του παιδιού κατέστησε σημαντική την ανάγκη να διερευνηθεί ποια είναι η πιο κατάλληλη φυσικοθεραπεία για αυτό το σύνδρομο.

ΚΕΦΑΛΑΙΟ 3

ΣΚΟΠΟΣ ΜΕΛΕΤΗΣ

Σκοπός αυτής της μελέτης περίπτωσης είναι να διερευνηθεί η αποτελεσματικότητα ενός προγράμματος φυσικοθεραπείας σε ένα παιδί με σύνδρομο Baller–Gerold.

Επιμέρους στόχοι είναι:

- να γίνει περιγραφή των κύριων σημείων και συμπτωμάτων του παιδιού (κλινική εικόνα του)
- να δημιουργηθεί ένα πρόγραμμα ασκήσεων με βάση τα συμπτώματα του και με βοήθεια από την βιβλιογραφία/αρθρογραφία
- να αξιολογηθεί το πρόγραμμα αυτό των ασκήσεων με μετρήσεις πριν την έναρξη και μετά το τέλος του για να βρεθεί αν υπάρχουν διαφορές μετά την εφαρμογή του προγράμματος και
- να ενισχύσει τις γνώσεις πάνω στο τομέα της φυσιοθεραπευτικής παρέμβασης για το BGS.

ΚΕΦΑΛΑΙΟ 4

ΜΕΘΟΔΟΛΟΓΙΑ

4.1 ΕΙΔΟΣ ΜΕΛΕΤΗΣ

Το είδος της εργασίας που εκπονήθηκε είναι μελέτη περίπτωσης και διεξήχθη στο Κέντρο Κοινωνικής Πρόνοιας της Περιφέρειας Νοτίου Αιγαίου, Παράρτημα ΑΜΕΑ ανηλίκων (τέως Θεραπευτήριο Χρόνιων Παθήσεων Παιδών (ΘΧΠΠ) - Άγιος Ανδρέας) από τον Οκτώβριο του 2019 ως τον Ιανουάριο του 2020.

4.2 ΔΕΙΓΜΑ

Λόγω της σπανιότητας του Baller–Geroldto δείγμα της έρευνας αποτέλεσε μόνο ένα κορίτσι οχτώ ετών (μελέτη περίπτωσης), το οποίο διεγνώσθη με το εν λόγω σύνδρομο σε ηλικία επτά μηνών στην Μονάδα Εντατικής Νοσηλείας Νεογνών (Α' ΜΕΝΝ) του Ιπποκράτειου Νοσοκομείου Θεσσαλονίκης.

Επαφή με το Κέντρο Κοινωνικής Πρόνοιας Περιφέρειας Νοτίου Αιγαίου, Παράρτημα Α.Μ.Ε.Α Ανηλίκων (τέως ΘΧΠΠ Άγιος Ανδρέας) που βρίσκεται το παιδί έγινε από την ερευνήτρια (σπουδάστρια) μέσω τηλεφώνου αλλά και με προσωπική επαφή με την κοινωνική λειτουργό και τους φυσικοθεραπευτές του τμήματος.

Για την συμμετοχή στην μελέτη έπρεπε να τηρείται μόνο ένα κριτήριο, να πάσχει το άτομο από το σύνδρομο Baller–Gerold.

4.3 ΣΧΕΔΙΑΣΜΟΣ ΤΗΣ ΜΕΛΕΤΗΣ

Χώρος και χρόνος διεξαγωγής

Χώρος διεξαγωγής της έρευνας αποτέλεσε το Κέντρο Κοινωνικής Πρόνοιας της Περιφέρειας Νοτίου Αιγαίου, Παράρτημα ΑΜΕΑ ανηλίκων (τέως ΘΧΠΠ Άγιος Ανδρέας). Συγκεκριμένα παραχωρήθηκε το γυμναστήριο του ιδρύματος για την εκπόνηση των φυσιοθεραπευτικών αξιολογήσεων και ασκήσεων.

Η διάρκεια της θεραπευτικής παρέμβασης διήρκησε 3 μήνες, από τον Οκτώβριο του 2019 μέχρι τον Ιανουάριο του 2020. Έγινε με συχνότητα 2 φορές την εβδομάδα με διάρκεια συνεδρίας περίπου 30 λεπτά.

Ηθικά Θέματα

Κατετέθη αίτηση δεοντολογίας μαζί με το πρωτόκολλο, πληροφορίες για κηδεμόνες παιδιού και φόρμα αποδοχής συμμετοχής στη μελέτη στην επιτροπή βιοηθικής του Πανεπιστημίου Πατρών και δόθηκε άδεια για την μελέτη. Επίσης, ελήφθη υπογεγραμμένη φόρμα αποδοχής συμμετοχής στην μελέτη από τον διευθυντή του Ιδρύματος.

Εργαλεία Αξιολόγησης και Εργαστηριακός Εξοπλισμός

Για την φυσιοθεραπευτική αξιολόγηση πριν και αμέσως μετά την παρέμβαση χρησιμοποιήθηκαν οι ακόλουθες δοκιμασίες:

▪ Timedstairtest – Χρονομέτρηση σε σκαλοπάτια: Η δοκιμασία μέτρησε την ικανότητα να ανεβαίνει και να κατεβαίνει το παιδί σκάλες, μια δύσκολη δραστηριότητα συνήθως για άτομα με κινητικά προβλήματα. Κατά την διάρκεια το παιδί ανέβηκε τρία σκαλοπάτια όσο πιο γρήγορα μπόρεσε και μετρήθηκε ο χρόνος που χρειάστηκε για να το εκτελέσει. Ακολούθως μετρήθηκε και στο κατέβασμα. Η δοκιμασία έχει βρεθεί αξιόπιστη και έγκυρη σε παιδιά με κινητικές διαταραχές (Zaino et al., 2004; Chrysagisetal.,2014;Martinetal., 2017)

▪ 1 MinuteWalkTest – Αξιολόγηση βάρδισης ενός λεπτού: Κατά την δοκιμασία το παιδί φορώντας τα ρούχα και τα παπούτσια του και με επιτρεπόμενα τυχόν βοηθήματα, βάρδισε μία ευθεία διαδρομή σε ομαλό έδαφος για ένα λεπτό και υπολογίστηκε η απόσταση που διανύθηκε. Η δοκιμασία έχει βρεθεί αξιόπιστη και έγκυρη σε παιδιά με κινητικές διαταραχές (McDowelletal., 2009; Chrysagisetal., 2014).

▪ Self-selectedspeedtest- αξιολόγηση κανονικής ταχύτητας βάρδισης: χρονομετρήθηκε η βάρδιση του παιδιού με κανονική ταχύτητα για δέκα μέτρα. Η δοκιμασία αυτή είναι μια ένδειξη για το κατά πόσο είναι λειτουργική η βάρδιση. (Kempnetal., 2011)

▪ Γωνιομέτρηση ραχιαίας και πελματιαίας κάμψης ποδοκνημικής (πδκ) και έκτασης αγκώνα αριστερού (αρ.) χεριού: Η γωνιομέτρηση έγινε με την χρήση γωνιομέτρου SAEHAN. Για την έκταση του αγκώνα ο άξονας του γωνιομέτρου τοποθετήθηκε στην παρακονδύλια απόφυση του βραχιόνιου, με τον σταθερό βραχίονα του ευθυγραμμισμένο με την μέση γραμμή του βραχιόνιου οστού και τον κινούμενο ευθυγραμμισμένο με την κερκίδα. Για την ΠΔΚ ο άξονας του γωνιομέτρου τοποθετήθηκε στο έξω σφυρό, με τον σταθερό βραχίονα του ευθυγραμμισμένο με την κεφαλή της περόνης και τον κινούμενο παράλληλο με το πέμπτο μετατόρσιο (Nordmarketal., 2009). Αυτή η γωνιομέτρηση θεωρήθηκε σημαντική, γιατί συνήθως υπάρχει περιορισμός στην κίνηση στην πδκ άρθρωση σε παιδιά με κινητικά προβλήματα, με αποτέλεσμα να επηρεάζεται η βάρδιση και η σταθερότητα τους (Alligtonetal., 2002; Nordmarketal., 2009). Οι γωνιομετρήσεις έχουν καλή έως άριστη αξιοπιστία και ταυτόχρονα καλή εγκυρότητα ($ICC \geq 0,85$) (Norkin&White, 2009.)



Εικόνα 33. Γωνιόμετρο SAEHAN (<https://bit.ly/30r1Rmo>)

•Αξιολόγηση στάσης: κατά την δοκιμασία αυτήν αξιολογήθηκε η θέση της σπονδυλικής στήλης και των άκρων του παιδιού καθώς στεκόταν στην όρθια θέση, με την χρήση της κλίμακας Chailey Levels of Standing Ability. Η αξιολόγηση αυτή έχει βρεθεί έγκυρη σε παιδιά με εγκεφαλική παράλυση (Pountney et al., 1999)

Διαδικασία Μετρήσεων

•Timed stair test – Χρονομέτρηση σε σκαλοπάτια: Για την εξέταση του παιδιού στην συγκεκριμένη δοκιμασία χρειάστηκε βοήθεια από την κοινωνική λειτουργό του ιδρύματος στο ανέβασμα – κατέβασμα σκαλοπατιών.

•1 Minute Walk Test – Αξιολόγηση βάρδισης ενός λεπτού: Αρχικά χρησιμοποιήθηκε χαρτοταινία για να υποδηλώνει το σημείο έναρξης. Για την συγκεκριμένη δοκιμασία το παιδί χρειάστηκε την βοήθεια της ερευνήτριας. Το τέλος της διαδρομής πάλι σημειώθηκε με μία χαρτοταινία. Έπειτα υπολογίστηκε η απόσταση που διανύθηκε με την χρήση μετροταινίας. Όλη η διαδικασία έγινε σε ομαλό έδαφος χωρίς την χρήση βοηθητικών ναρθήκων.

•Self-selected speed test- αξιολόγηση κανονικής ταχύτητας βάρδισης: Μετρήθηκε μία απόσταση 14 μέτρων. Μετά τα δύο μέτρα διαδρομής άρχισε η χρονομέτρηση της βάρδισης του παιδιού και δύο μέτρα πριν το τέλος της διαδρομής η ερευνήτρια σταμάτησε το χρονόμετρο. Δηλαδή η χρονομετρούμενη διαδρομή ήταν 10 μέτρα. Για την εξέταση του παιδιού στην δοκιμασία αυτήν χρειάστηκε βοήθεια από την κοινωνική λειτουργό του ιδρύματος για να μην φύγει το παιδί από την ευθεία διαδρομή. Στο τέλος υπολογίστηκε με μαθηματική εξίσωση η ταχύτητα βάρδισης.

▪ Γωνιομέτρηση ραχιαίας και πελματιαίας κάμψης ποδοκνημικής (πδκ) και έκτασης αγκώνα αριστερού (αρ.) χεριού: Η μέτρηση της έκτασης του αγκώνα έγινε με το παιδί σε καθιστή θέση. Για την ραχιαία κάμψη ΠΔΚς το παιδί τοποθετήθηκε σε πρηνή θέση με το γόνατο σε κάμψη 90° και για την πελματιαία κάμψη ΠΔΚς σε ύπτια θέση. Για όλες τις κινήσεις μετρήθηκε το παθητικό εύρος.

▪ Αξιολόγηση στάσης: Όλες οι μετρήσεις της κλίμακας έγιναν σε ομαλό έδαφος χωρίς την χρήση βοηθητικού εξοπλισμού. Η κλίμακα επισυνάπτεται στα παραρτήματα στο τέλος.

Διαδικασία Ασκήσεων

Το πρόγραμμα των ασκήσεων επιλέχθηκε βάσει των κύριων προβλημάτων του παιδιού και βάσει του τι υποστηρίζεται από την αρθρογραφία – βιβλιογραφία ότι χρειάζονται αυτά τα προβλήματα ως αντιμετώπιση. Επειδή υπάρχει έλλειψη αρθρογραφίας όσον αφορά σε ασκήσεις για το σύνδρομο Baller–Gerold, κάποιες από τις ασκήσεις που επιλέχθηκαν είναι ασκήσεις που εφαρμόστηκαν σε παρεμφερή πληθυσμό, όπως παιδιά με αρθρογρύπωση. Συγκεκριμένα, οι ασκήσεις που επιλέχθηκαν ήταν οι ακόλουθες:

Ασκήσεις αρ. Άνω άκρου

▪ Συνδυασμός Παθητικών Διατάσεων έσω στροφών ώμου, προσαγωγών ώμου, καμπτήρων αγκώνα, πρηνιστών αντιβραχίου και παλαμιαίων καμπτήρων για προετοιμασία μυών άνω άκρου:

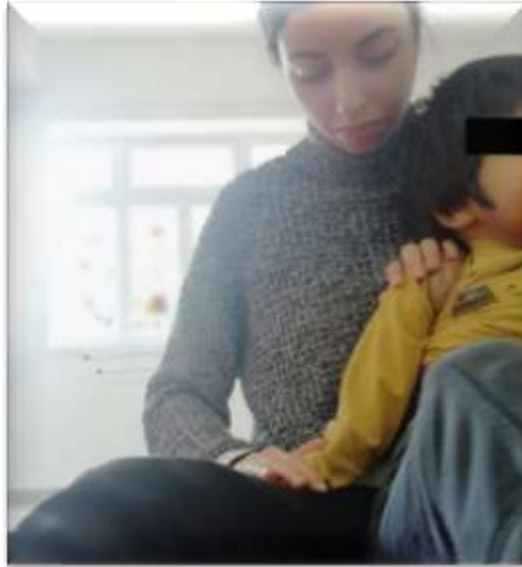
Το παιδί βρισκόταν σε καθιστή θέση πάνω σε ένα στρώμα, ανάμεσα στα πόδια της θεραπεύτριας. Η τελευταία κρατώντας το αρ. χέρι του παιδιού εφαρμόζε ταυτόχρονα απαγωγή και έξω στροφή ώμου, έκταση αγκώνα, υπτιασμό αντιβραχίου και ραχιαία κάμψη άκρας χειρός. Η διάταση διατηρήθηκε για 30” επαναλαμβάνοντας 10 φορές. (Azbell&Dannemiller, 2015)



Εικόνα 34. Διάταση αριστερού άνω άκρου

▪ Φόρτιση α.α:

Στην ίδια θέση με πριν, η θεραπεύτρια τοποθέτησε το αρ. χέρι του παιδιού πάνω στο πόδι της (και όχι στο στρώμα γιατί το χέρι του παιδιού είναι υποπλαστικό). Πριν την εφαρμογή της συμπίεσης με τα χέρια, τα μέρη του σώματος του παιδιού ήταν ευθυγραμμισμένα. Το άνω άκρο βρισκόταν σε ουδέτερη στροφή και απαγωγή περίπου 30°, με τον αγκώνα, τον καρπό και τα δάκτυλα σε έκταση. Αποφεύχθηκε η υπέρμετρη έξω στροφή του ώμου για να αποτραπεί το ανατομικό κλείδωμα του αγκώνα. Η φυσικοθεραπεύτρια με λαβή από τον ώμο και σταθεροποιώντας τον αγκώνα και τα δάκτυλα του παιδιού σε έκταση, εφάρμοσε μεταφορά βάρους πάνω στο χέρι του παιδιού. Η φόρτιση διέγειρε τους ιδιοδεκτικούς υποδοχείς των αρθρώσεων και των μυών για την ανάπτυξη του μυϊκού ελέγχου. Η άσκηση αυτή βρέθηκε ιδιαίτερα χρήσιμη στους ασθενείς που εμφανίζουν χαλαρή παράλυση ή υποτονία στους μυς του άνω άκρου. (Martin&Kessler, 2007)



Εικόνα 35. Μετατόπιση βάρους πάνω στο αριστερό άνω άκρο

▪ Ενεργητικές ασκήσεις Range Of Motion (ROM) (active ROM exercises):

- 1) Η θεραπεύτρια τοποθέτησε σε τραπέζι ένα παγούρι σε πλάγια θέση, ώστε να έχει δυνατότητα κύλισης. Το παιδί σε όρθια θέση δίπλα από το τραπέζι και με ακινητοποιημένο -από τη θεραπεύτρια- το δεξί χέρι έπιανε με το αρ. του χέρι το παγούρι. Σκοπός ήταν η επίτευξη ενεργητικής έκτασης του αγκώνα. Κάθε φορά που το παιδί έπιανε το παγούρι, η θεραπεύτρια το απομάκρυνε πάλι. Όλη η διαδικασία επαναλήφθηκε 10 φορές. (Lake&Oishi, 2015)



Εικόνα 36. Επίτευξη ενεργητικής έκτασης του αγκώνα

2) Σύλληψη διαφορετικού μεγέθους αντικειμένων σε διάφορα ύψη. Το παιδί βρισκόταν σε καθιστή θέση. Η θεραπεύτρια κρατούσε διαφορετικά παιχνίδια κάθε φορά, που να έχουν οπτικό ενδιαφέρον για το παιδί, ή απλά σήκωνε το χέρι της σε ύψος πάνω από το επίπεδο της κεφαλής του παιδιού, ώστε να σηκώσει το αρ. χέρι και να πραγματοποιήσει ενεργητικές κινήσεις του άνω άκρου. Η ανύψωση του άνω άκρου προήγαγε την επιμήκυνση του κορμού και την έξω στροφή του άκρου. (Martin&Kessler, 2007)



Εικόνα 37. Προσέγγιση παιχνιδιού από το παιδί με το υποπλαστικό άνω άκρο



Εικόνα 38. Προσέγγιση παιχνιδιού από το παιδί, ενώ κάθεται πάνω σε μπάλα θεραπείας

Ασκήσεις κάτω άκρων

- Συνδυασμός Παθητικών Διατάσεων έσω στροφών ισχίου, προσαγωγών ισχίου,εκτεινόντων γονάτου και πελματιαίων καμπτήρων ΠΔΚς:

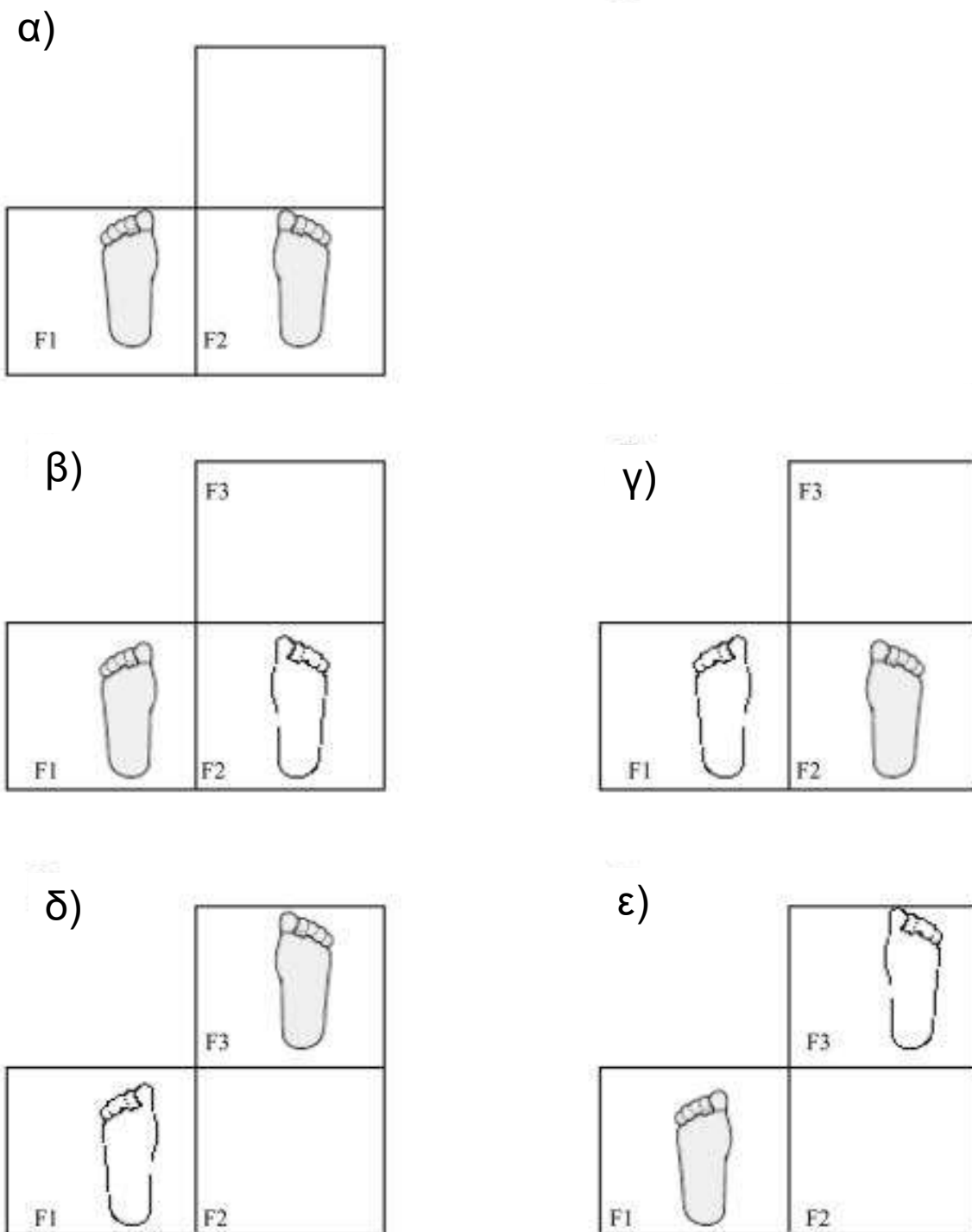
Το παιδί βρισκόταν σε καθιστή θέση πάνω στο στρώμα. Η θεραπεύτρια εφαρμόζει ταυτόχρονα ραχιαία κάμψη ΠΔΚς, απαγωγή ισχίου και έξω στροφή ισχίου, κρατώντας το γόνατο σε ελαφριά κάμψη για να αποφεύγεται η υπερέκταση. Ο συνδυασμός διατάσεων επαναλήφθηκε 5 φορές στο κάθε πόδι, κρατώντας την διάταση για 30” και αφήνοντας χρονικό διάστημα 30” ανάμεσα στις διατάσεις.(Martin&Kessler, 2007; Lampasietal., 2012).

- Μετατόπιση του βάρους σώματος (μετακίνηση του κέντρου βάρους) προς τα πλάγια και σε προσθιοπίσθια κατεύθυνση:

Το παιδί βρισκόταν σε όρθια θέση. Η θεραπεύτρια πίσω από το παιδί έφερνε τα πόδια του στο άνοιγμα των ώμων. Η τελευταία, ακινητοποιούσε με τον ώμο της την λεκάνη του παιδιού και με τα χέρια διόρθωνε την θέση των ποδιών του, ώστε να μην έρχονται σε έσω στροφή. Επιδιδιωκόταν η έκταση του ισχίου με την πύελο σε ουδέτερη θέση ή ελαφρά πρόσθια κλίση. Η θεραπεύτρια παρακολουθούσε τη θέση των ισχίων, των γονάτων και της πδκ καθ’ όλη την διάρκεια της δραστηριότητας. Στη συνέχεια πραγματοποιούσε μεταφορά βάρους από το ένα πόδι στο άλλο, κρατώντας τους μηρούς του παιδιού. Ακολούθησε μεταφορά βάρους με το παιδί σε θέση βηματισμού. Η μετατόπιση βάρους σε θέση βηματισμού αποτελεί χρήσιμη δραστηριότητα για την εξάσκηση της αποσύνδεσης των κάτω άκρων από τον κορμό (Martin&Kessler, 2007)



Εικόνα 39.Μεταφορά Βάρους προς το πλάι.



Εικόνα 40. Σχηματική αναπαράσταση της μετατόπισης βάρους. α) Ήσυχη στάση: στην ήσυχη στάση και τα δύο πόδια είναι σκιασμένα γκριζα, καθώς το άτομο φέρει το βάρος και στα δύο πόδια όσο το δυνατόν πιο ισάξια. β) Πλάγια μετατόπιση βάρους στο αριστερό πόδι. γ) Πλάγια μετατόπιση βάρους στο δεξί πόδι. δ) Μετατόπιση βάρους προς τα εμπρός στο δεξί πόδι. ε) Μετατόπιση βάρους στο αριστερό πόδι. Κατά τη διάρκεια της πλευρικής, μπροστινής και οπίσθιας μετατόπισης βάρους το σκιασμένο πόδι αντιπροσωπεύει την κατεύθυνση της μέγιστης μετατόπισης βάρους. ([HTTPS://BIT.LY/2UHx0Z](https://bit.ly/2UHx0Z))

▪ Ενεργητικές ασκήσεις ROM (active ROM exercises):

- 1) Η θεραπεύτρια τοποθετούσε μία μπάλα μπροστά από το παιδί και αυτό την κλωτσούσε, πότε με το ένα πόδι και πότε με το άλλο. Οι Martin και Kessler (2007) έδειξαν ότι η ώθηση ενός παιχνιδιού αποτελεί χρήσιμη δραστηριότητα για την εξάσκηση της αποσύνδεσης των κάτω άκρων από των κορμό.
- 2) Η θεραπεύτρια τοποθετούσε διάφορα αντικείμενα που να έχουν οπτικό ενδιαφέρον στο έδαφος, ώστε το παιδί να σκύψει με τα γόνατα και να τα πιάσει. Η μετάβαση από το βαθύ κάθισμα στην όρθια θέση απαιτεί καλή μυϊκή ισχύ και ισορροπία στα κάτω άκρα. (Martin & Kessler, 2007)
- 3) Ανεβοκατέβασμα σκαλοπατιών: Με την θεραπεύτρια πίσω από το παιδί, το παιδί ανέβαινε 10 σκαλοπάτια με διαφορετικό πόδι κάθε φορά και έπειτα κατέβαινε, με την θεραπεύτρια μπροστά από το παιδί.



Εικόνα 41.Ωθηση μπάλας με το αριστερό κάτω άκρο



Εικόνα 42.Ανέβασμα σκάλας

▪ Ασκήσεις Ισορροπίας – Βάδισης:

- 1) Βάδιση σε βοηθητικές ράβδους.
- 2) Υπερπήδηση εμποδίων μέσα σε βοηθητικές ράβδους. Η θεραπεύτρια τοποθετούσε στεφάνια ανάμεσα στις ράβδους, ώστε το παιδί να εξασκηθεί την υπερπήδηση χαμηλών αντικειμένων, αρχικά με στήριξη με τα άνω άκρα που ακολουθείται από σταδιακή κατάργησή της.
- 3) Υπερπήδηση εμποδίων χωρίς βοηθητικές ράβδους: Η θεραπεύτρια τοποθετούσε στεφάνια στο έδαφος. Κρατώντας το παιδί από το χέρι, το βοηθούσε να διασχίσει τα εμπόδια.



Εικόνα 43.Υπερπήδηση εμποδίων

Ασκήσεις Κορμού

▪ Παθητική διάταση στροφένων κορμού:

Το παιδί βρισκόταν σε καθιστή θέση πάνω σε ένα στρώμα, ανάμεσα στα πόδια της ερευνήτριας. Η τελευταία ακινητοποιούσε με τα πόδια της την λεκάνη του παιδιού και αγκαλιάζοντας τον κορμό του πραγματοποιούσε παθητική δεξιά στροφή κορμού. Η διάταση διατηρήθηκε για 30” επαναλαμβάνοντας 10 φορές.

▪ Προσέγγιση σ.σ.:

Το παιδί καθόταν πάνω σε μία θεραπευτική μπάλα, με την θεραπεύτρια μπροστά από το παιδί. Η τελευταία, κρατούσε τις λαγόνιες ακρολοφίες του παιδιού με ελμινθοειδή λαβή, εξασφαλίζοντας την ουδέτερη θέση της πυέλου, χωρίς πρόσθια ή οπίσθια κλίση. Τότε η θεραπεύτρια εφάρμοζε αναπήδηση πάνω στην μπάλα, ώστε να παραχθούν ιδιοδεκτικά ερεθίσματα στους μύες που ελέγχουν την στάση για την στήριξη του σώματος. Όπως είπαν οι Martin και Kessler (2007), η συμπίεση κατά μήκος της σ.σ. επιτυγχάνεται απλά με την καθιστή θέση ως αποτέλεσμα της βαρύτητας, αλλά μπορεί να αυξηθεί με την αναπήδηση.



Εικόνα 44. Αναπήδηση πάνω σε θεραπευτική μπάλα

▪ Πρόκληση εξισοροποιητικών αντιδράσεων (active ROM exercises):

Στην ίδια θέση με πριν, η θεραπεύτρια αντί αναπήδηση εφάρμοζε μετατόπιση βάρους αρχικά προς την μία πλευρά, διατηρώντας το στο ισχίο του παιδιού που βρισκόταν χαμηλότερα. Αυτό επέτρεπε στο παιδί να αντιδράσει με πλάγια διόρθωση της κεφαλής και του κορμού. Η εξάσκηση των πλάγιων εξισοροποιητικών αντιδράσεων του κορμού μπορεί να οδηγήσει αυτόματα στην αποσύνδεση των κάτω άκρων από τον κορμό, καθώς το σκέλος που βρίσκεται στην αντίθετη πλευρά από εκείνη της μετατόπισης του βάρους φέρεται αυτομάτως σε απαγωγή (Martin&Kessler, 2007). Η όλη διαδικασία επαναλήφθηκε 10 φορές. Στη συνέχεια μετέφερε το βάρος του παιδιού προς τα εμπρός. Η διαδικασία αυτή ακολουθήθηκε 10 φορές. (Güretal., 2016)



***Εικόνα 45.**Μετατόπιση βάρους προς τα δεξιά. Το παιδί αντισταθμίζει με αριστερή πλάγια κάμψη κορμού*

Στατιστική Ανάλυση

Τα δεδομένα που συλλέχθηκαν αναλύθηκαν αρχικά περιγραφικά. Κατόπιν αναφέρθηκαν ποιοτικές διαφορές πριν και μετά την παρέμβαση. Επίσης η επί τις εκατό (%) διαφορά πριν και μετά το πρόγραμμα ασκήσεων υπολογίστηκε για ποσοτικές μετρήσεις. Διαφορά με ποσοστό πάνω από 10% κρίνεται ως κλινικά σημαντική διαφορά.

ΚΕΦΑΛΑΙΟ 5

ΑΠΟΤΕΛΕΣΜΑΤΑ

5.1 ΠΕΡΙΓΡΑΦΗ ΠΑΙΔΙΟΥ

Η περιγραφή της κλινικής εικόνας του παιδιού αποτελεί μέρος της παρούσας μελέτης και για την περιγραφή της ελήφθη υλικό από τον φάκελο του, που βρίσκεται στο ίδρυμα, το οποίο είχε καταγραφεί αρχικά από ιατρούς της Μονάδας Εντατικής Νοσηλείας Νεογνών (Α' ΜΕΝΝ) του Ιπποκράτειου Νοσοκομείου Θεσσαλονίκης και αργότερα από ιατρούς του Πανεπιστημιακού Γενικού Νοσοκομείου Θεσσαλονίκης ΑΧΕΠΑ.

Ενημερωτικό σημείωμα

Ιστορικό

Το κορίτσι γεννήθηκε 37 εβδομάδων με φυσιολογικό τοκετό στο Ιπποκράτειο Νοσοκομείο Θεσσαλονίκης από τεταρτοτόκο μητέρα με Apgarscore 1'8 5'9. Λίγο μετά την γέννηση μεταφέρθηκε στην Α' ΜΕΝΝ για διερεύνηση λόγω συγγενών ανωμαλιών. Εκεί διαπιστώθηκαν:

- Ασυμμετρία προσώπου
- Χαμηλή πρόσφυση αυτιών
- Έντονη υποπλασία κερκίδας
- Υποπλασία-κύρτωση ωλένης
- Παντελής έλλειψη 1^{ου} μετακαρπίου
- Έλλειψη αντίχειρα (αριστερά)
- Έντονη σκολίωση της Θ.Μ της Σ.Σ., παρουσία ημισπονδύλου στο επίπεδο Θ7
- Πιθανή δυσπλασία ανώτερων θωρακικών σπονδύλων
- 12 θωρακικές πλευρές δεξιά – 9 θωρακικές πλευρές αριστερά
- Πρώιμη σύγκλειση των ραφών του κρανίου - εφίππευση στην οπίσθια πηγή
- Δεξιός νεφρός στα ανώτερα φυσιολογικά όρια
- Αριστερός νεφρός σε έκτοπη θέση (πιθανή L-εκτοπία), σε επαφή με τον κάτω πόλο του δεξιού νεφρού

Κατά την διάρκεια της νοσηλείας του στη ΜΕΝΝ δεν αναφέρθηκαν ιδιαίτερα προβλήματα, εκτός από μειωμένο ρυθμό αύξησης τη περιμέτρου της κεφαλής.

Σε ηλικία τριών μηνών (2-3-2012) πήρε εξιτήριο με οδηγίες και προγραμματισμένους επανελέγχους (κατά την εξαγωγή: Βάρος Σώματος (ΒΣ): 4090γρ, Περίμετρος Κεφαλής (ΠΚ): 37.5 c.m, Μήκος Σώματος (ΜΣ): 56 cm), όμως δύο μέρες αργότερα (5-3-2012) σε εφημερία

του ΑΧΕΠΑ προσήλθε λόγω αναφερόμενου εμπύρετου, μειωμένης σίτισης και σπασμών. Λόγω του ιστορικού και της ηλικίας έγινε εισαγωγή για περαιτέρω διερεύνηση.

Κατά τις πρώτες ημέρες της νοσηλείας του δεν διαπιστώθηκε εμπύρετο, ήταν σε καλή κατάσταση και η σίτιση ήταν ικανοποιητική. Την 5^η ημέρα νοσηλείας του εμφάνισε βρογχιολίτιδα με σταδιακά επιδεινούμενη αναπνευστική δυσχέρεια. Αντιμετωπίστηκε με ενδοφλέβια ενυδάτωση, χορήγηση οξυγόνου (O₂) και χρήση άλλων φαρμάκων και σταδιακά βελτιώθηκε. Η αγωγή διακόπηκε μετά από 14 ημέρες οπότε το παιδί ήταν πλέον σε καλή γενική κατάσταση με ήρεμο αναπνευστικό. Την 30^η ημέρα νοσηλείας του εμφάνισε και πάλι εικόνα ήπιας βρογχιολίτιδας που αντιμετωπίστηκε με εισπνεόμενα. Η γενική του κατάσταση και η σίτιση δεν επηρεάστηκαν και μέσα σε 24 ώρες η κλινική του εικόνα βελτιώθηκε.

Σχετικά με την μειωμένη αύξηση της περιμέτρου της κεφαλής έγινε νευροχειρουργική εκτίμηση και συστήθηκε παρακολούθηση. Κατά την διάρκεια των τεσσάρων μηνών νοσηλείας στο ΑΧΕΠΑ η αύξηση της περιμέτρου της κεφαλής ήταν ικανοποιητική (3^η-10^η Εκατοστιαία θέση (ΕΘ)).

2-7-2012ΒΣ:5,1kg (<3^η ΕΘ)**ΠΚ:**40cm (3^η-10^η ΕΘ) **ΜΣ:**65cm (25^η-50^η ΕΘ)

Το παιδί έκανε όλα τα απαραίτητα εμβόλια (DTaP, Polio, Hib, HepB, PCV).

Διατροφή

- Γάλα 1^{ης} βρεφικής ηλικίας
- Σε ηλικία 5,5 μηνών εισαγωγή ρυζάλευρου
- Σε ηλικία 6 μηνών εισαγωγή φρουτόκρεμας
- Σε ηλικία 6,5 μηνών εισαγωγή FarineLacte
- Έλαβεεπίσηςdrops Ferrum Hausmann S: 5x1

Υπόλοιπος Έλεγχος

- Καρυότυπος: αρνητικός για νόσο Fanconi(αποτέλεσμα από δείγμα που στάλθηκε από ΜΕΝΝ Ιπποκράτειου)
- ΗΕΓ (6-3-2012): απουσία παροξυντικών ανωμαλιών σε διάφραγμα ύπνου
- U/S νεφρών (9-3-2012): Δεν απεικονίζεται ο αριστερός νεφρός στην ανατομική θέση. Το μέγεθος του δεξιού νεφρού είναι 6,6 εκ.
- Α/α θώρακος (12-3-2012): Σκολίωση ΘΜΣΣ, συνοστέωση 3 ανώτερων πλευρών αριστερά, διηθητικά στοιχεία (αριστερά) παρακαρδιακά
- Καρδιολογικός έλεγχος (2-4-2012):
–Κλινικώς: T1 και T2 που ακούγονται περισσότερο δεξιά, χωρίς «ακουστό» ιδιαίτερο φύσημα, μηριαίες (++)

- ΗΚΓ: Φλεβοκομβικός ρυθμός, δεξιά επικράτηση, λοιπά κατά φύση (κφ)
- ECHO: Δεξιά θέση καρδιάς (χωρίς να είναι δεξιοκαρδία)
- Καλή καρδιά και αγγεία (ΠΑ-ΑΟ), με ανατομικές παραλλαγές εκβολής του φλεβικού συστήματος και δεξιά θέση της καρδιάς. Μικρή ASD (δ~ 3-4 χιλ). Καμία αιμοδυναμική επιβάρυνση
- CT εγκεφάλου – 3DCT κρανίου (11-5-2012): Φυσιολογική απεικόνιση εγκεφαλικού παρεγχύματος. Σχετική διεύρυνση των φλοιϊκών υπαραχνοειδών χωρών μετωπιαία που σχετίζεται με την ηλικία του παιδιού. Μερική συνοστέωση της (δεξιάς) λαμδοειδούς ραφής (πλαγιοκεφαλία)
- Α/α κρανίου (15-5-2012): Οι λαμδοειδείς και η μέση οβελιαία ραφή απεικονίζονται
- Νευροχειρουργική εκτίμηση (16-5-2012): δεξιά πλαγιοκεφαλία θέσης. Συστάθηκε φυσικοθεραπεία για αντιμετώπιση ραιβόκρανου, τοποθέτηση της κεφαλής στο αντίθετο πλάγιο κα επανέλεγχος μετά από δύο μήνες (με α/α κρανίου). Από τότε υποβάλλεται σε φυσικοθεραπεία με καλά αποτελέσματα (βελτίωση του ραιβόκρανου, καλή στήριξη κεφαλής, βελτίωση του μυϊκού τόνου).
- Ορθοπεδική εκτίμηση (16-5-2012): Συγγενής βρεφική σκολίωση (ημισπόνδυλοι ΘΜΣΣ – συνοστέωση σπονδύλων). Σκολίωση 25° ΘΜΣΣ, κυρτό δεξιά, κοίλο αριστερά. Ο βαθμός σκολίωσης στην παρούσα φάση δεν προκαλούσε αναπνευστική δυσχέρεια. Συστάθηκε χειρουργική αποκατάσταση της πηχεοκαρπικής (αντιστοίχιση με την ωλένη) μετά την ηλικία των δύο ετών.
- ΩΡΛ εκτίμηση (6-6-2012): εκκριτική μέση ωτίτιδα, αντιμετώπιση με ρινική αποσυμφόρηση. Ακουστικά προκλητά δυναμικά: δεν παρατηρήθηκε νευροαισθητηριακού τύπου βαρηκοΐα.

Προβλήματα που επισυνάφτηκαν στο ενημερωτικό σημείωμα του παιδιού

- Ανάγκη για φυσικοθεραπεία
- Παιδοορθοπεδική εκτίμηση για αντιμετώπιση της σκολίωσης και των ανωμαλιών της (αρ) άκρας χειρός
- Παρακολούθηση αύξησης της περιμέτρου κεφαλής – Νευροχειρουργική επανεκτίμηση
- Ακουσολογικός επανέλεγχος σε 1 χρόνο
- Συνέχιση των εμβολιασμών σύμφωνα με το Εθνικό Πρόγραμμα

Παρούσα κλινική εικόνα

Το οχτώ ετών κορίτσι εισήχθη στο Κέντρο Κοινωνικής Πρόνοιας της Περιφέρειας Νοτίου Αιγαίου, Παράρτημα ΑΜΕΑ ανηλίκων (τέως ΘΧΠΠ Άγιος Ανδρέας) το 2014. Είναι περιπατητικό και δεν έχει υποβληθεί σε ορθοπεδική επέμβαση για διόρθωση κάποιας παραμόρφωσης. Η κλινική του εικόνα εμφανίζει τα ακόλουθα χαρακτηριστικά:

- Ασυμμετρία προσώπου
- Χαμηλή πρόσφυση αυτιών
- Έντονη σκολίωση Θ-ΟΜΣΣ, κοίλο αριστερά και κυρτό δεξιά (χρήση κηδεμόνα Θωρακοσφυϊκής Μοίρας)
- Σοβαρό πρόβλημα στροφής κορμού μέχρι ισχίο και ωμική ζώνη
- Έντονη υποπλασία κερκίδας
- Υποπλασία- κύρτωση ωλένης
- Έλλειψη του 1^{ου} μετακαρπίου οστού στο αριστερό χέρι
- Έλλειψη αντίχειρα αριστερά
- Σύγκαψη του αριστερού αγκώνα
- Έσω στροφή ισχίων (περισσότερη στο αριστερό πόδι)
- Βλαισή αριστερή και δεξιά ποδοκνημική (χρήση ναρθήκων ποδοκνημικής, μπορεί να σταθεί και ανεξάρτητα)
- Πτώση ποδικής καμάρας και στα δύο πόδια
- Αστάθεια κατά την βάρδιση
- Φυσιολογικός μυϊκός τόνος

Το παιδί δεν λαμβάνει κάποια φαρμακευτική αγωγή. Τρέφεται με αλεσμένη τροφή.

5.2 ΑΠΟΤΕΛΕΣΜΑΤΑ

Τα αποτελέσματα των αξιολογήσεων που έγιναν στο παιδί πριν και μετά την φυσικοθεραπευτική παρέμβαση, καθώς και η επί τις εκατό διαφορά μετά την παρέμβαση παρατίθενται στους Πίνακες 1-5.

Πίνακας 1.Αποτελέσματα των δοκιμασιών Timed Stair Test, 1 Minute Walk Test, Self-Selected Speed Test

TIMED STAIR TEST					
ΑΝΕΒΑΣΜΑ			ΚΑΤΕΒΑΣΜΑ		
1 ^η Αξιολόγηση (sec.)	2 ^η Αξιολόγηση (sec.)	Διαφορά (%)	1 ^η Αξιολόγηση (sec.)	2 ^η Αξιολόγηση (sec.)	Διαφορά (%)
4	3	25(>10%)	12	5	58,33 (>10%)
1 MINUTE WALK TEST					
1 ^η Αξιολόγηση (Μετρα)		2 ^η Αξιολόγηση (Μετρα)		Διαφορά (%)	
31,53		47,20		49,69 (>10%)	
SELF-SELECTED SPEED TEST					
1 ^η Αξιολόγηση (m/s)		2 ^η Αξιολόγηση (m/s)		Διαφορά (%)	
0,86		0,87		1,16 (<10%)	

Πίνακας 2.Αποτελέσματα των Γωνιομετρήσεων

ΓΩΝΙΟΜΕΤΡΗΣΗ						
	1 ^η Αξιολόγηση (°)		2 ^η Αξιολόγηση (°)		Διαφορά (%)	
Έκταση αριστερού αγκώνα	138		140		1,44 (<10%)	
	ΔΕΞΙΑ ΠΔΚ			ΑΡΙΣΤΕΡΗ ΠΔΚ		
Ποδοκνημική	1 ^η Αξιολόγηση (°)	2 ^η Αξιολόγηση(°)	Διαφορά (%)	1 ^η Αξιολόγηση (°)	2 ^η Αξιολόγηση(°)	Διαφορά (%)
Ραχιαία Κάμψη	10	18	80(>10%)	5	18	260 (>10%)
Πελματιαία Κάμψη	40	40	0	45	45	0

Πίνακας 3. Αποτελέσματα της Κλίμακας Chailey Levels Of Standing Ability

CHAILEY LEVELS OF STANDING ABILITY						
	1 ^η Αξιολόγηση		2 ^η Αξιολόγηση		Διαφορά (%)	
Ability to be position	8		8		0	
Loadbearing	8		8		0	
Loadshifts	Able to attain position: 6		Able to attain position: 6		0	
Shoulder girdle position	Protracted: 8		Protracted: 8		0	
Pelvic girdle position	Neutral: 3		Anteriorly tilted: 4		33,33 (>10%)	
Head position	8		8		0	
Arm and hand position	ΔΕΞΙ α.α	ΑΡΙΣΤΕΡΟ α.α	ΔΕΞΙ α.α	ΑΡΙΣΤΕΡΟ α.α	ΔΕΞΙ α.α	ΑΡΙΣΤΕΡΟ α.α
	8 Πιο ψηλά από το αρ. α.α	8 Όχι πολύ ψηλά	8 Πιο ψηλά από το αρ. α.α	8 Πιο ψηλά από την πρώτη αξιολόγηση	0	0
Width of standing base	Wider than pelvis: 4		Wider than pelvis: 7		75 (>10%)	
Overall Level of Ability	3		4		33,33 (>10%)	

Από τους πίνακες φαίνεται, ότι σχεδόν σε όλες τις παραμέτρους -αν όχι σε όλες, καθώς δεν επιδέχονταν περιθώρια βελτίωσης- τα αποτελέσματα αναδεικνύουν σημαντική διαφορά (>10%). Συγκεκριμένα, στο TimedStair Test αναδεικνύεται σημαντική διαφορά τόσο στο ανέβασμα όσο και στο κατέβασμα, καθώς το ποσοστό(%) ήταν 25% και 58,33% αντίστοιχα, δηλ. διαφορά >10% που θεωρείται σημαντική. Και στο 1MinuteWalkTest σημειώθηκε σημαντική διαφορά, καθώς πάλι ήταν >10%. Αντίθετα, στη δοκιμασία Self-SelectedSpeedTest σημειώθηκε μικρή διαφορά της δεύτερης αξιολόγησης συγκριτικά με την πρώτη. Επιπλέον, είναι εμφανές πως στην παθητική γωνιομέτρηση κάποια αποτελέσματα ήταν σημαντικά. Συγκεκριμένα, σημαντική διαφορά εντοπίστηκε στην ραχιαία κάμψη της δεξιάς και της αριστερής ΠΔΚς με ποσοστά 80% και 260% αντίστοιχα. Θετικό είναι επίσης το γεγονός πως εξισορροπήθηκε το εύρος κίνησης της ραχιαίας κάμψης (18°)

και στα δύο κάτω άκρα. Τέλος, στην κλίμακα Chailey Levels of Standing Ability σε ελάχιστες παραμέτρους εντοπίστηκε θετική αλλαγή, καθώς οι περισσότερες δεν επιδέχονταν περαιτέρω βελτίωση. Ειδικά η κλίση της λεκάνης σημείωσε ποσοστό 33,33% δηλαδή σημαντική διαφορά (>10%) μετά την ολοκλήρωση του θεραπευτικού προγράμματος. Επίσης, διαφορά σημαντική έδειξε και το εύρος της βάσης στήριξης με ποσοστό 75%. Αξίζει να σημειωθεί πως παρ' όλο που στην θέση των α.α δεν παρατηρήθηκε κάποια ποσοτική αλλαγή, παρατηρήθηκε ποιοτική, καθώς το αρ. άνω άκρο μετά το πέρας των τριών μηνών έφτανε πιο ψηλά σε σχέση με την πρώτη αξιολόγηση. Τέλος, σύμφωνα με την λογοθεραπεύτρια που παρακολουθεί το κορίτσι, φάνηκε κάποια αλλαγή στην συμπεριφορά του μετά την τρίμηνη θεραπευτική παρέμβαση. Συγκεκριμένα, επισήμανε πως το παιδί είναι πιο κοινωνικό και υπάκουο σε εξωτερικά ερεθίσματα και επίσης έχει αρχίσει να αρθρώνει κάποιες κραυγές.

ΚΕΦΑΛΑΙΟ 6

ΣΥΖΗΤΗΣΗ

Τα αποτελέσματα της ερευνητικής εργασίας έχουν δείξει πως η θεραπευτική άσκηση μπορεί να δράσει θετικά σε άτομα με BGS, καθώς μπορεί να βελτιώσει την λειτουργικότητά τους.

Όπως φάνηκε από τις λειτουργικές αξιολογήσεις που έγιναν στο παιδί μετά το πέρας του τρίμηνου θεραπευτικού προγράμματος, σημαντική βελτίωση υπήρξε στο χρόνο που χρειαζόταν το παιδί τόσο για να ανέβει, όσο και για να κατεβεί τα σκαλοπάτια. Το αποτέλεσμα αυτό ήταν ενδεχομένως αναμενόμενο, καθώς μέσα από το θεραπευτικό πρόγραμμα το παιδί εξασκήθηκε σε αυτή τη δραστηριότητα, δηλ. στο πως να ανεβοκατεβαίνει μια σκάλα. Επίσης, μέσα από τις ενεργητικές ασκήσεις ενδυναμώθηκαν οι μυϊκές ομάδες των κάτω άκρων του παιδιού, γεγονός που ίσως βοήθησε στην ανάβαση και στην κατάβαση σκαλοπατιών. Οι παθητικές διατάσεις επιπρόσθετα, πιστεύεται ότι συνέβαλλαν στην βελτίωση αυτή, καθώς αύξησαν το εύρος κίνησης των αρθρώσεων. Το γεγονός ότι στην παρούσα μελέτη αυξήθηκε το εύρος της ραχιαίας κάμψης πδκς του παιδιού, ενδέχεται επίσης να συνέβαλε στην καλύτερη εκτέλεση της δραστηριότητας ανέβασμα-κατέβασμα σκαλοπατιών, καθώς, το εύρος αυτό θεωρείται σημαντικό για μία τέτοια δραστηριότητα (Rasmussenetal., 2018). Επίσης, υποστηρίζεται ότι το φυσιολογικό ενεργητικό εύρος κίνησης της ραχιαίας κάμψης είναι αποφασιστικής σημασίας για να μπορέσει κάποιος να λειτουργήσει σωστά στις καθημερινές δραστηριότητες (Linetal., 2009). Τα αποτελέσματα της μελέτης αυτής για τον χρόνο εκτέλεσης της ανάβασης και κατάβασης σκαλοπατιών έρχονται σε συμφωνία με τα αποτελέσματα μιας μελέτης που έγινε σε παρεμφερή πληθυσμό όπως παιδιά με Down Syndrome (Cowleyetal., 2010). Και η μελέτη των Cowleyetal. βρήκε σημαντική διαφορά στο χρόνο ανάβασης (25%) και στο χρόνο κατάβασης (27%). Βέβαια η έρευνα, χρησιμοποίησε δείγμα μεγαλύτερης ηλικίας (27 ± 7 χρόνια).

Η αύξηση του εύρους της ραχιαίας κάμψης και των δύο ποδιών του παιδιού φάνηκε ουσιαστικά στα αποτελέσματα των γωνιομετρήσεων. Το αποτέλεσμα αυτό συμφωνεί με μία άλλη έρευνα που έγινε σε δώδεκα παιδιά ηλικίας 5-15 ετών με εγκεφαλική παράλυση (Wuetal., 2011). Στην μελέτη εκείνη, σε κάθε συνεδρία εφαρμόστηκε 20λεπτο πρόγραμμα παθητικών διατάσεων ακολουθούμενο από 15 λεπτά υποβοηθούμενης κίνησης, 15 λεπτά άσκησης με αντίσταση, τελειώνοντας με 10 λεπτά διάταση. Το πρόγραμμα είχε συχνότητα 3 φορές/εβδομάδα και διήρκησε 6 εβδομάδες. Όλες οι διατάσεις και οι κινήσεις έγιναν από μία φορητή ρομποτική μηχανή αποκατάστασης, η οποία ρύθμιζε την ταχύτητα και τα επίπεδα αντίστασης ανάλογα με την ικανότητα του κάθε παιδιού. Η τελική αξιολόγηση έδειξε

σημαντική αλλαγή στο παθητικό και στο ενεργητικό εύρος κίνησης της ραχιαίας κάμψης. Παρόλα αυτά, μελέτες υποστηρίζουν ότι το βάδισμα στις μύτες που είχε το παιδί της παρούσας μελέτης δεν αποτελεί ιδιαίτερο πρόβλημα. Για παράδειγμα, μια έρευνα που έγινε σε παιδιά με ιδιοπαθή περπάτημα στις μύτες των ποδιών (idiopathic toe-walking) (Engstrom & Tedroff, 2018), έδειξε ότι το 79% των υγιών παιδιών με αυτό το είδος περπατήματος θα προχωρήσει φυσιολογικά χωρίς να λάβει κάποια θεραπεία και ότι το περπάτημα στις μύτες των ποδιών δεν οδηγεί σε μείωση του ROM της ραχιαίας κάμψης με την πάροδο του χρόνου. Η ίδια έρευνα μελέτησε και παιδιά με νευρολογικά προβλήματα και έδειξε αποτελέσματα, καθώς το 71% αυτών έπαυσε να υιοθετεί αυτόν τον τρόπο περπατήματος μέχρι την ηλικία των 10. Ωστόσο, επειδή στη συγκεκριμένη έρευνα η ομάδα παιδιών με νευρολογικά προβλήματα ήταν μικρή για να βγει κάποιο ουσιαστικό συμπέρασμα, οι Engstrom & Tedroff (2018) παραθέσαν ότι ακόμη και σε αυτήν την υποομάδα το περπάτημα στις μύτες των ποδιών φαίνεται να είναι μια παροδική κατάσταση. Ως εκ τούτου, επειδή το παιδί της παρούσας μελέτης ήταν ακόμη 8 χρονών ίσως να επιδέχεται βελτίωση και η αύξηση του ROM της ραχιαίας κάμψης ενδεχομένως να οφείλεται στο 12 εβδομάδων πρόγραμμα ασκήσεων που εφαρμόστηκε.

Αντιθέτως, τα αποτελέσματα των μετρήσεων της έκτασης του αριστερού αγκώνα δεν σημείωσαν σημαντική διαφορά. Το γεγονός αυτό ίσως οφείλεται στο ότι δεν εφαρμόστηκε πρόγραμμα φυσικοθεραπείας στο παιδί όταν ήταν ακόμα σε μικρή ηλικία, εφόσον έρευνες έδειξαν ότι η ταχύτητα ανάπτυξης είναι υψηλότερη κατά τη διάρκεια των πρώτων ετών, γεγονός που θα μπορούσε να εξηγήσει την μείωση του ROM (Nodurmarketal., 2009). Επίσης, ίσως η υποπλασία των οστών της περιοχής να συνέβαλε στη μη σωστή εκτέλεση της κίνησης και επομένως στην μη αύξηση του εύρους. Τα αποτελέσματα της μελέτης αυτής για την έκταση του αγκώνα έρχονται σε αντίθεση με τα αποτελέσματα μιας μελέτης που εφάρμοσε πρόγραμμα ασκήσεων σε παιδιά με εγκεφαλική παράλυση ηλικίας <5 ετών (Hungetal., 2017). Η μελέτη εκείνη βρήκε μεγαλύτερη διαφορά στην έκταση του αγκώνα, συγκεκριμένα ποσοστό 25% για την πληγείσα πλευρά. Αυτό ενδεχομένως οφείλεται στο ότι το πρόγραμμα της μελέτης ήταν πιο εντατικό (2 ώρες/ημέρα, 5 ημέρες/εβδομάδα για 9 συνεχόμενες εβδομάδες) και έγινε από εκπαιδευμένους φροντιστές. Επίσης τα αποτελέσματα της ίσως είναι πιο αξιόπιστα από αυτά της παρούσης έρευνας, καθώς χρησιμοποιήθηκε μέτρηση με την χρήση οχτώ 3-Dυπέρευθρων καμερών.

Σημαντική διαφορά σημειώθηκε και στην απόσταση που διανύθηκε στο 1 Minute Walk Test (1 λεπτό βάδισμα). Το αποτέλεσμα αυτό ενδεχομένως οφείλεται στο γεγονός ότι το παιδί μέσα από το θεραπευτικό πρόγραμμα εξασκήθηκε στη βάδιση μέσα σε ράβδους στήριξης, δηλαδή στη βάδιση σε μία ευθεία πορεία και έτσι στην τελική αξιολόγηση η πορεία του ήταν πιο ευθυγραμμισμένη και συνεπώς διάνυσε περισσότερα μέτρα. Τα αποτελέσματα

της μελέτης αυτής για την διαφορά στην διανυόμενη απόσταση δεν συμφωνούν με τα αποτελέσματα μιας μελέτης που έγινε σε παιδιά με εγκεφαλική παράλυση (Rasmussen et al., 2018). Η μελέτη εκείνη υπέθεσε πως θα υπήρχε κάποια συσχέτιση στο εύρος της ραχιαίας κάμψης της πδκς και στην συνολική κινητική λειτουργεία. Τα αποτελέσματά της έδειξαν βελτίωση του ROM ραχιαίας κάμψης αλλά δεν παρατηρήθηκε συσχέτιση ή διαφορές στις λειτουργικές δοκιμασίες, συμπεριλαμβανομένης και της δοκιμασίας 1 Minute Walk Test και έτσι συμπέραναν ότι η ραχιαία κάμψη έχει περιορισμένη κλινική αξία στην αξιολόγηση των κινητικών δεξιοτήτων στην καθημερινή ζωή. Αντιθέτως, στην παρούσα μελέτη βελτιώθηκαν με στατιστικά σημαντική διαφορά τόσο το εύρος κίνησης της ραχιαίας κάμψης της πδκς, όσο και η απόσταση που διανύθηκε στο 1 Minute Walk Test.

Όσον αφορά την ταχύτητα που αξιολογήθηκε, δεν υπήρξε κάποια σημαντική βελτίωση στο παιδί της παρούσας μελέτης περίπτωσης. Το αποτέλεσμα αυτό συμφωνεί με εκείνο μιας άλλης μελέτης που έγινε σε άτομα με σύνδρομο Down (Cowley et al., 2010). Και εκείνη η μελέτη δεν βρήκε σημαντική διαφορά στην αξιολόγηση της ταχύτητας. Αντιθέτως, οι Valentin – Gudioletal. (2017) που αξιολόγησαν μελέτες που έκαναν παρέμβαση με την χρήση ηλεκτρικού διαδρόμου σε πληθυσμό παιδιών με σύνδρομο Down, εγκεφαλική παράλυση, αναπτυξιακή καθυστέρηση ή με μέτριο κίνδυνο νευροκινητικής καθυστέρησης < 6 ετών με καθυστερήσεις στην ανάπτυξη βάρδισης, βρήκαν ότι ο ηλεκτρικός διάδρομος μπορεί να επιταχύνει την κινητική ικανότητα των παιδιών με εγκεφαλική παράλυση και γενική καθυστερημένη ανάπτυξη. Ενδεχομένως τα διαφορετικά αποτελέσματα οφείλονται στο ότι η παρέμβαση εκείνη χρησιμοποίησε ηλεκτρικό διάδρομο, ο οποίος συχνά εκπαιδεύει μαζί με την βάρδιση και την ταχύτητα.

Σημαντική διαφορά στην παρούσα μελέτη υπήρξε και στην αύξηση της βάσης στήριξης στην κλίμακα αξιολόγησης Chailey Level of standing Ability. Στο αποτέλεσμα αυτό φαίνεται να βοήθησαν οι παθητικές διατάξεις των προσαγωγών του ισχίου. Σε μελέτη που έγινε σε παιδιά με εγκεφαλική παράλυση που συμμετείχαν σε ένα πρόγραμμα διαχείρισης στάσης με υποστήριξη από το Chailey Standing support (Green et al., 1993) φάνηκαν επίσης διαφορές στην κλίμακα αυτήν. Όμως η μελέτη αυτή δεν αξιολόγησε την ικανότητα όρθιας θέσης, αλλά άλλες παραμέτρους της κλίμακας.

Το BGS όπως έχει αναφερθεί αποτελεί ένα σύνδρομο το οποίο δεν έχει αναπτυχθεί μέχρι σήμερα στο τομέα της φυσικοθεραπευτικής παρέμβασης, καθώς σε διεθνείς βάσεις δεδομένων δεν υπήρχε κάποιο σχετικό άρθρο. Για το λόγο αυτόν τα αποτελέσματα της έρευνας συγκρίθηκαν με αυτά παρόμοιων μελετών που έγιναν σε παρεμφερή πληθυσμό.

Ως εκ τούτου, μέσα από την έρευνα εκπληρώθηκε ο σκοπός της εργασίας, που δεν ήταν άλλος από το να μελετηθεί η αποτελεσματικότητα της φυσικοθεραπείας σε άτομα με το σύνδρομο Baller–Gerold.

Εν κατακλείδι, περιορισμός της έρευνας ήταν η έλλειψη ιατρικού προσωπικού για την παροχή ολοκληρωμένου ιατρικού ιστορικού του παιδιού την παρούσα χρονική περίοδο. Ένας άλλος περιορισμός είναι ότι η εξετάστρια των αποτελεσμάτων ήταν αυτή που εφάρμοσε και την παρέμβαση στο παιδί και το γεγονός ότι η εξετάστρια γνώριζε ότι το παιδί έλαβε θεραπεία σημαίνει ότι ίσως υπήρξαν προκαταλήψεις υπέρ θετικού αποτελέσματος. Ωστόσο, προτερήματα της μελέτης ήταν ότι το παιδί ήταν συνεργάσιμο και πραγματοποίησε όλο το πρόγραμμα των 12 εβδομάδων καθώς και όλες τις απαιτούμενες αξιολογήσεις.

Με την πραγματοποίηση της παρούσας εργασίας ελπίζω να έγινε γνωστό πως το BGS χρειάζεται να διερευνηθεί περισσότερο στο κομμάτι της φυσικοθεραπείας. Η μελέτη περίπτωσης που διεξήχθη αναδεικνύει τις παραμέτρους που θα μπορούσαν να βελτιωθούν σε ένα άτομο που πάσχει από το σύνδρομο αυτό και θέτει την φυσικοθεραπευτική παρέμβαση ως αναπόσπαστο κομμάτι της ζωής του, με σκοπό την καλύτερη πρόγνωση και πορεία της πάθησης του. Γενικά, η φυσικοθεραπεία θα πρέπει να ξεκινά σε μικρή ηλικία σε παθήσεις που υφίστανται παραμορφώσεις στις αρθρώσεις, ώστε να μπορούν τα αποτελέσματα να είναι σημαντικά και να μην χρειαστούν χειρουργικές επεμβάσεις (Lampasietai., 2012). Το γεγονός πως δεν υπάρχουν δημοσιεύματα σχετικά με την φυσικοθεραπευτική παρέμβαση των ατόμων με Baller – Gerold Syndrome, θέτει την φυσικοθεραπεία τομέα για ανάπτυξη και εξερεύνηση προς όφελος των ασθενών που πάσχουν από το σύνδρομο. Αναμφίβολα, η διεξαγωγή περαιτέρω ερευνών με μεγαλύτερο δείγμα και με τυφλή εξέταση επιπλέον παραμέτρων ενδέχεται να παρουσιάσει με σαφέστερο και πιο ξεκάθαρο τρόπο την επίδραση της φυσικοθεραπείας στη λειτουργικότητα ατόμων με BGS.

Συμπερασματικά, με την παρούσα εργασία είναι εμφανής η αποτελεσματικότητα της φυσικοθεραπείας στην βελτίωση της κατάστασης των ατόμων με BGS. Το ενδεδειγμένο θεραπευτικό πρόγραμμα απεδείχθη πλήρως αποτελεσματικό στο άτομο που μελετήθηκε, με αποτέλεσμα να θέτει την εφαρμογή του ωφέλιμη στους ασθενείς με την συμπτωματολογία που διέπει το σύνδρομο. Ομολογουμένως, ελπίζω αυτή η εργασία να προτρέψει και άλλους να εξερευνήσουν και να αναπτύξουν περαιτέρω τον τομέα της φυσικοθεραπευτικής άσκησης για αυτήν την πληθυσμιακή μονάδα. Χωρίς αμφιβολία, η πραγματοποίηση ερευνών με περισσότερο δείγμα και με αξιολόγηση άλλων παραμέτρων, θα μπορούσε να προσθέσει στα αποτελέσματα της παρούσης μελέτης περίπτωσης και να λειτουργήσει για την θέσπιση της φυσικοθεραπείας ως τρόπο βελτίωσης της πορείας του BGS.

ΒΙΒΛΙΟΓΡΑΦΙΑ/ΑΡΘΡΟΓΡΑΦΙΑ

Ελληνική

1. **Martin, S., T., Kessler, M.**, 2000. Φυσικοθεραπευτικές παρεμβάσεις σε ασθενείς με νευρολογικές παθήσεις. Μετάφραση-Επιμέλεια από τα αγγλικά από Τριανταφυλλόπουλος, Γ.-Μπακαλίδου, Δ. Αθήνα: Ιατρικές Εκδόσεις Κωνσταντάρας.
2. **Moore, K., L., Dalley, A., F., Agur, A., M., R.**, 2012. Κλινική ανατομία. Μετάφραση-Επιμέλεια από τα αγγλικά από Αρβανίτης, Λ., Δ. Αθήνα: Ιατρικές Εκδόσεις Π.Χ. Πασχαλίδης.
3. **Platzer, W., Fritsch, H., Kuhnel, W., Kahle, W., Frotscher, M.**, 2011. Εγχειρίδιο Περιγραφικής Ανατομικής. Μετάφραση-Επιμέλεια από τα γερμανικά από Αρβανίτης, Λ., Δ. Αθήνα: Ιατρικές Εκδόσεις Π.Χ. Πασχαλίδης.

Ξενόγλωσση

1. **Allington, N.J., Leroy, N., & Doneux, C.** 2002, Ankle Joint Range of Motion Measurements in Spastic Cerebral Palsy Children: Intraobserver and Interobserver Reliability and Reproducibility of Goniometry and Visual Estimation. *J PediatrOrthop B.*, 11(3):236-239.
2. **Anyane-Yeboah, K., Gunning, L., & Bloom, A.D.** 1980, Baller - Gerold syndrome Craniosynostosis - radial aplasia syndrome. *Clin Genet.*, 17(2):161-166.
3. **Azbell, K., & Dannemiller, L.** 2015, A Case Report of an Infant With Arthrogryposis. *Pediatr Phys Ther.*, 27(3):293-301.
4. **Bochman, M.L.** 2014, Roles of DNA helicases in the maintenance of genome integrity. *Mol Cell Oncol.*, 1(3):e963429.
5. **Ceylan, A., Peker, E., Dogan, M., Tuncer, O., & Kirimi, E.** 2011, Baller-Gerold syndrome associated with dextrocardia. *GeuetCouns.*, 22(1): 69-74.
6. **Chrysagis, N., Skordilis, E.K., & Koutsouki, D.** 2014, Validity and clinical utility of functional assessments in children with cerebral palsy. *Arch Phys Med Rehabil.*, 95(2):369-374.
7. **Colombo, E.A., Mutlu-Albayrak, H., Shafeghati, Y., Balasar, M., Piard, J., Gentilini, D., Di Blasio, A.M., Gervasini, C., Van Maldergem, L., & Larizza, L.** 2019, Phenotypic Overlap of Roberts and Baller-Gerold Syndromes in Two Patients With Craniosynostosis, Limb Reductions, and ESCO2 Mutations. *Front Pediatr.*, 7:210.
8. **Cowley, P.M., Ploutz-Snyder, L.L., Baynard, T., Heffernan, K., Jae, S.Y., Hsu, S., Lee, M., Pitetti, K.H., Reiman, M.P., & Fernhall, B.** 2010, Physical fitness predicts functional tasks in individuals with Down syndrome. *Med Sci Sports Exerc.*, 42(2):388-393.
9. **Dasgupta, R., & Patel, M.** 2014, Venous malformations. *Semin Pediatr Surg.*, 23(4):198-202.
10. **Debeljak, M., Zver, A., & Jazbec, J.** 2009, A patient with Baller-Gerold syndrome and midline NK/T lymphoma. *Am J Med Genet A.*, 149A(4):755-759.
11. **Devabhaktuni, S.R., Chakfeh, E., Malik, A.O., Pengson, J.A., Rana, J., & Ahsan, C.H.** 2018, Subvalvular aortic stenosis: a review of current literature. *Clin Cardiol.*, 41(1):131-136.
12. **Dilorenzo, M., Weinstein, S., & Shenoy, R.** 2013, Tetralogy of fallot with dextrocardia and situs inversus in a 7-year-old boy. *Tex Heart Inst J.*, 40(4):481-483.
13. **Engström, P., & Tedroff, K.** 2018, Idiopathic Toe-Walking: Prevalence and Natural History from Birth to Ten Years of Age. *J Bone Joint Surg Am.*, 100(8):640-647.
14. **Foucher, G., Medina, J., Lorea, P., & Pivato, G.** 2005, Principalization of pollicization of the index finger in congenital absence of the thumb. *Tech Hand Up Extrem Surg.*, 9(2):96-104.
15. **Green, E.M., Mulcahy, C.M., Pountney, T.E., & Ablett, R.H.** 1993, The Chailey Standing Support for Children and Young Adults with Motor Impairment: A Developmental Approach. *British Journal of Occupational Therapy.*, 56(1).

16. **Gupta, M.D., M, P.G., Mukhopadhyay, S., Yusuf, J., & Tyagi, S.** 2011, Baller-gerold syndrome a rare cause of heart-hand syndrome. *ISRN Cardiol.*, 2011:962084.
17. **Gür, G., Ayhan, C., & Yakut, Y.** 2017, The effectiveness of core stabilization exercise in adolescent idiopathic scoliosis: A randomized controlled trial. *ProsthetOrthot Int.*, 41(3):303-310.
18. **Hung, Y.C., Ferre, C.L., & Gordon A.M.** 2018, Improvements in Kinematic Performance After Home-Based Bimanual Intensive Training for Children with Unilateral Cerebral Palsy. *Phys OccupTherPediatr.*, 38(4):370-381.
19. **Kaneko, H., Izumi, R., Oda, H., Ohara, O., Sameshima, K., Ohnishi, H., Fukao, T., & Funato, M.** 2017, Nationwide survey of Baller-Gerold syndrome in Japanese population. *Mol Med Rep.*, 15(5):3222-3224.
20. **Kempen, J.C., de Groot, V., Knol, D.L., Polman, C.H., Lankhorst, G.J., & Beckerman, H.** 2011, Community walking can be assessed using a 10-metre timed walk test. *MultScler.*, 17(8):980-990.
21. **Kitao, S., Shimamoto, A., Goto, M., Miller, R.W., Smithson, W.A., Lindor, N.M., & Furuichi, Y.** 1999, Mutations in RECQL4 cause a subset of cases of Rothmund-Thomson syndrome. *Nat Genet.*, 22(1):82-84.
22. **Lake, A.L., & Oishi, S.N.** 2015, Hand therapy following elbow release for passive elbow flexion and long head of the triceps transfer for active elbow flexion in children with amyoplasia. *J Hand Ther.*, 28(2):222-226.
23. **Lampasi, M., Antonioli, D., & Donzelli, O.** 2012, Management of knee deformities in children with arthrogyposis. *Musculoskelet Surg.*, 96(3):161-169.
24. **Lin, C.W., Moseley, A.M., Herbert, R.D., & Refshauge K.M.** 2009, Pain and dorsiflexion range of motion predict short- and medium-term activity limitation in people receiving physiotherapy intervention after ankle fracture: an observational study. *Aust J Physiother.*, 55(1):31-37.
25. **Lu, H., Shamanna, R.A., Keijzers, G., Anand, R., Rasmussen, L.J., Cejka, P., Croteau, D.L., & Bohr, V.A.** 2016, RECQL4 Promotes DNA End Resection in Repair of DNA Double-Strand Breaks. *Cell Rep.*, 16(1):161-173.
26. **Maloney, E., Stanescu, A.L., Ngo, A.V., Parisi, M.T., & Iyer, R.S.** 2018, The Pediatric Patella: Normal Development, Anatomical Variants and Malformations, Stability, Imaging, and Injury Patterns. *SeminMusculoskeletRadiol.*, 22(1):81-94.
27. **Márkus, I., Schlégl, Á.T., Burkus, M., József, K., Niklai, B., Than, P., & Tunyogi-Csapó, M.** 2018, The effect of coronal decompensation on the biomechanical parameters in lower limbs in adolescent idiopathic scoliosis. *OrthopTraumatol Surg Res.*, 104(5):609-616.
28. **Martin, K., Natarus, M., Martin, J., & Henderson, S.** 2017, Minimal Detectable Change for TUG and TUDS Tests for Children With Down Syndrome. *Pediatr Phys Ther.*, 29(1):77-82.
29. **McDowell, B.C., Humphreys, L., Kerr, C., & Stevenson, M.** 2009, Test-retest reliability of a 1-min walk test in children with bilateral spastic cerebral palsy (BSCP). *Gait Posture.*, 29(2):267-269.
30. **Megarbane, A., Melki, I., Souraty, N., Gerbaka, J., El Ghouzzi, V., Bonaventure, J., Mornand, A., & Loiselet, J.** 2000, Overlap between Baller-Gerold and Rothmund-Thomson Syndrome. *Clin Dysmorphol.*, 9(4):303-305.
31. **Mo, D., Zhao, Y., & Balajee, A.S.** 2018, Human RecQL4 helicase plays multifaceted roles in the genomic stability of normal and cancer cells. *Cancer Lett.*, 413:1-10.
32. **Ng, A.J., Walia, M.K., Smeets, M.F., Mutsaers, A.J., Sims, N.A., Purton, L.E., Walsh, N.C., Martin, T.J., & Walkley, C.R.** 2015, The DNA helicase recql4 is required for normal osteoblast expansion and osteosarcoma formation. *PLoS Genet.*, 11(4):e1005160.
33. **Nordmark, E., Hägglund, G., Lauge-Pedersen, H., Wagner, P., & Westbom, L.** 2009, Development of lower limb range of motion from early childhood to adolescence in cerebral palsy: a population-based study. *BMC Med.*, 7:65.

34. **Norkin, C., & White, D.** 2009. *Measurement of Joint Motion*, Philadelphia, PA: F.A. Davis.
35. **Piard, J., Aral, B., Vabres, P., Holder-Espinasse, M., Mégarbané, A., Gauthier, S., Capra, V., Pierquin, G., Callier, P., Baumann, C., Pasquier, L., Baujat, G., Martorell, L., Rodriguez, A., Brady, A.F., Boralevi, F., González-Enseñat, M.A., Rio, M., Bodemer, C., Philip, N., Cordier, M.P., Goldenberg, A., Demeer, B., Wright, M., Blair, E., Puzenat, E., Parent, P., Sznajer, Y., Francannet, C., DiDonato, N., Boute, O., Barlogis, V., Moldovan, O., Bessis, D., Coubes, C., Tardieu, M., Cormier-Daire, V., Sousa, A.B., Franques, J., Toutain, A., Tajir, M., Elalaoui, S.C., Geneviève, D., Thevenon, J., Courcet, J.B., Rivière, J.B., Collet, C., Gigot, N., Faivre, L., & Thauvin-Robinet, C.** 2015, Search for ReCQL4 mutations in 39 patients genotyped for suspected Rothmund-Thomson/Baller-Gerold syndromes. *Clin Genet.*, 87(3):244-251.
36. **Pountney, T.E., Cheek, L., Green, E., Mulcahy, C., & Nelham, R.** 1999, Content and Criterion Validation of the Chailey Levels of Ability. *Physiotherapy.*, 85(8):410-416.
37. **Preis, S., Majewski, F., Korholz, D., Gobel, U.** 1995, Osteosarcoma in a 16-year-old boy with Baller-Gerold syndrome. *Clin Dysmorphol.*, 4(2):161-168.
38. **Rasmussen, H.M., Svensson, J., Thorning, M., Pedersen, N.W., Overgaard, S., & Holsgaard-Larsen, A.** 2018, Threshold values of ankle dorsiflexion and gross motor function in 60 children with cerebral palsy. *Acta Orthopaedica.*, 89(4):437-442.
39. **Savarirayan, R., Tomlinson, P., & Thompson, E.** 1998, Baller-Gerold syndrome associated with congenital portal venous malformation. *J Med Genet.*, 35(9):767-769.
40. **Siitonen, H.A., Kopra, O., Kaariainen, H., Haravuori, H., Winter, R.M., Saamanen, A., Peltonen, L., & Kestila, M.** 2003, "Molecular defect of RAPADILINO syndrome expands the phenotype spectrum of RECQL diseases", in Oxford University Press. *Human Molecular Genetics (Volume 12)*, No. 21, pp. 2837-2844.
41. **Siitonen, H.A., Sotkasiira, J., Biervliet, M., Benmansour, A., Capri, Y., Cormier-Daire, V., Crandall, B., Hannula-Jouppi, K., Hennekam, R., Herzog, D., Keymolen, K., Lipsanen-Nyman, M., Miny, P., Plon, S.E., Riedl, S., Sarkar, A., Vargas, F.R., Verloes, A., Wang, L.L., Kääriäinen, H., & Kestilä, M.** 2009, The mutation spectrum in RECQL4 diseases. *Eur J Hum Genet.*, 17(2):151-158.
42. **Spicer, D.E., Hsu, H.H., Co-Vu, J., Anderson, R.H., & Fricker, F.J.** 2014, Ventricular septal defect. *Orphanet J Rare Dis.*, 9:144.
43. **Sahasini, A.N., & Brosh, R.M. Jr.** 2013, DNA helicases associated with genetic instability, cancer, and aging. *Adv Exp Med Biol.*, 767:123-144.
44. **Valentín-Gudiol, M., Mattern-Baxter, K., Girabent-Farrés, M., Bagur-Calafat, C., Hadders-Algra, M., & Angulo-Barroso, R.M.** 2017, Treadmill interventions in children under six years of age at risk of neuromotor delay. *Cochrane Database Syst Rev.*, 7:CD009242.
45. **Van Maldergem, L., Verloes, A., Lejeune, L., & Gillerot, Y.** 1992, The Baller-Gerold syndrome. *J Med Genet.*, 29(4):266-268.
46. **Van Maldergem, L., Siitonen, H.A., Jalkh, N., Chouery, E., De Roy, M., Delague, V., Muenke, M., Jabs, E.W., Cai, J., Wang, L.L., Plon, S.E., Fourneau, C., Kestilä, M., Gillerot, Y., Mégarbané, A., & Verloes, A.** 2006, Revisiting the craniosynostosis-radial ray hypoplasia association: Baller-Gerold syndrome caused by mutations in the RECQL4 gene. *J Med Genet.*, 43(2):148-152.
47. **Van Maldergem, L., Piard, J., Larizza, L., & Wang, L.L.** 2018. *Baller-Gerold Syndrome*, Seattle (WA): University of Washington.
48. **Wu, Y.N., Hwang, M., Ren, Y., Gaebler-Spira, D., & Zhang, L.Q.** 2011, Combined passive stretching and active movement rehabilitation of lower-limb impairments in children with cerebral palsy using a portable robot. *Neurorehabil Neural Repair.*, 25(4):378-385.
49. **Zaino, C.A., Marchese, V.G., & Westcott, S.L.** 2004, Timed Up and Down Stairs Test: Preliminary Reliability and Validity of a New Measure of Functional Mobility. *Pediatr Phys Ther.*, 16(2):90-98.

ΠΑΡΑΡΤΗΜΑΤΑ

ΦΟΡΜΑ ΑΠΟΔΟΧΗΣ ΣΥΜΜΕΤΟΧΗΣ ΣΕ ΕΡΕΥΝΗΤΙΚΗ ΜΕΛΕΤΗ

Τίτλος μελέτης: Σύνδρομο "Baller-Gerold"- Μιάλετη περίπτωσης

Ερευνητές: Γεωργιάνη Κωνσταντίνη

Όνομα Υπεύθυνου Ιδρύματος: Κυρίτσος Βασίλειος του Κοντασταντίνου

Συμφωνώ να λάβει μέρος το παιδί που στεγάζεται στο ίδρυμα μας στην παραπάνω μελέτη η οποία μου εξηγήθηκε

- Πιστεύω ότι κατάλαβα τον σκοπό και την έκταση της συγκεκριμένης μελέτης
- Μου δόθηκε αντίγραφο των πληροφοριών της μελέτης.
- Είχα την ευκαιρία να κάνω ερωτήσεις και είχα ικανοποιημένους/η από τις απαντήσεις που έλαβα.
- Καταλαβαίνω ότι η κοινή/ήρια συμφωνία να μην αποκαλύψει πληροφορίες όσον αφορά την ταυτότητα του παιδιού σε οποιαδήποτε παρουσίαση ή δημοσίευση.



Κοντασταντίνου

Ημερομηνία 22/10/2019

ΚΥΡΙΤΣΗΣ ΒΑΣΙΛΗΣ
ΔΙΕΥΘΥΝΤΗΣ
ΚΕΝΤΡΟΥ ΚΟΙΝΩΝΙΚΗΣ ΠΡΟΝΟΙΑΣ
ΠΕΡΙΦΕΡΕΙΑΣ ΝΟΤΙΟΥ ΑΙΓΑΙΟΥ

Έχω εξηγήσει τη μελέτη στον υπεύθυνο του ιδρύματος που υπέγραψε παραπάνω, και πιστεύω κατάλαβε τον σκοπό και την έκταση της συγκεκριμένης μελέτης.

Υπογραφή
ερευνητή

[Signature]

Ημερομηνία 22/10/2019

Σημείωση: να βάλετε ημερομηνία δίπλα στην υπογραφή σας

ΑΞΙΟΛΟΓΗΣΕΙΣ

♦ Timed Stair Test –χρονομέτρηση σε σκαλοπάτια

Το τεστ μετρά την ικανότητα να ανεβαίνει και να κατεβαίνει το παιδί σκάλες, μια δύσκολη δραστηριότητα συνήθως για άτομα με εγκεφαλική παράλυση ή άλλες κινητικές δυσκολίες. Βασίζεται στις δραστηριότητες 84 και 87 του GMFM.

Το παιδί ανεβαίνει 3 σκαλοπάτια (φυσιολογικού ύψους περίπου 17.5 εκ) όσο πιο γρήγορα μπορεί και μετρείται ο χρόνος που χρειάστηκε να τα εκτελέσει. (χρειάζεται χρονόμετρο για να μετρηθεί ο χρόνος ακριβώς και τα δευτερόλεπτα με λεπτομέρεια). Αν δεν μπορεί να ανέβει τα σκαλοπάτια χωρίς να πιάνεται από το κιγκλίδωμα της σκάλας μπορεί να πιαστεί από το κιγκλίδωμα προκειμένου να εκτελέσει τη δραστηριότητα. Το σημειώνει ο εξεταστής ότι το παιδί χρειάστηκε να πιαστεί από το κιγκλίδωμα για να εκτελέσει τη δραστηριότητα.

Επίσης το παιδί κατεβαίνει 3 σκαλοπάτια (φυσιολογικού ύψους περίπου 17.5 εκ), μετρείται ο χρόνος που χρειάστηκε να το εκτελέσει. Αν χρειάζεται να πιαστεί για να εκτελέσει τη δραστηριότητα το εκτελεί έτσι.

♦ 1 minute walk test –αξιολόγηση βάρδισης 1 λεπτού

Το παιδί φορά τα ρούχα του και τα παπούτσια του. Επιτρέπεται να φορά νάρθηκες και να χρησιμοποιεί τα βοηθήματα του (π.χ. μπαστούνι). Ξεκουράζεται 5 λεπτά πριν το τεστ και κατόπιν κάθεται σε σημείο έναρξης της ευθείας διαδρομής. Του εξηγούμε ότι μόλις του πούμε πρέπει να ξεκινήσει να βαδίζει στην ευθεία διαδρομή όσο πιο γρήγορα μπορεί για 1 λεπτό. Δεν του επιτρέπουμε να τρέχει. Υπολογίζεται η απόσταση που διανύθηκε χρησιμοποιώντας τα σημειωμένα μέτρα στην διαδρομή.

♦ Self-selected speed test- αξιολόγηση κανονικής ταχύτητας βάρδισης

Είναι μια ένδειξη για το κατά πόσο είναι λειτουργική η βάρδιση. Δίνονται οδηγίες στο παιδί: «βάρδισε έως το τέλος της διαδρομής με την κανονική σου ταχύτητα, δεν είναι αγώνας δρόμου, μην τρέχεις». Το παιδί χρησιμοποιεί το βοήθημα του αν αυτό είναι απαραίτητο. Η βάρδιση χρονομετρείται για τα ενδιάμεσα 10 μέτρα σε μια 14-μέτρων διαδρομή σε ομαλά δάπεδο χρησιμοποιώντας χρονόμετρο. Τα ενδιάμεσα 10 μέτρα ξεκινούν 2μέτρα μετά την έναρξη βάρδισης (προσημειωμένο σημείο) και τελειώνουν 2 μέτρα πριν το τέλος βάρδισης (προσημειωμένο σημείο) στα 14 μέτρα για να εξαλειφθούν παράγοντες όπως επιτάχυνση και επιβράδυνση κατά τη βάρδιση.

♦ Γωνιομέτρηση

Άρθρωσης αγκώνα

- Έκταση



Ο άξονας του γωνιομέτρου τοποθετείται στον έξω επικόνδυλο

Οι βραχίονες ευθυγραμμισμένοι με:

Σταθερός βραχίονας: μέση γραμμή του βραχιόνιου οστού

Κινούμενος βραχίονας: κερκίδα

Ποδοκνημικής άρθρωσης

- Ραχιαία κάμψη



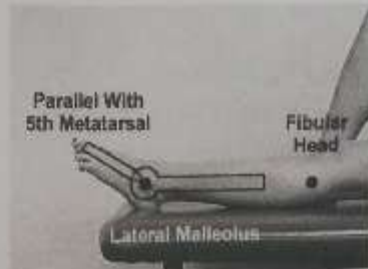
Ο άξονας του γωνιομέτρου τοποθετείται στο έξω σφυρό (lateral malleolus)

Οι βραχίονες ευθυγραμμισμένοι με:

Σταθερός βραχίονας: κεφαλή περόνης (Fibular head)

Κινούμενος βραχίονας: Παράλληλος με 5^η μετατάρσιο (5th Metatarsal)

- Πελματιαία κάμψη



Ο άξονας του γωνιομέτρου τοποθετείται στο έξω σφυρό (lateral malleolus)

Οι βραχίονες ευθυγραμμισμένοι με:

-Σταθερός βραχίονας: κεφαλή περόνης (Fibular head)

-Κινοούμενος βραχίονας: Παράλληλος με 5^η μετατόσια (5th Metatarsal)

Σημείωση: Μην ξεχνάτε ότι κατά την γωνιομέτρηση τα μάτια του εξεταστή βρίσκονται στο ύψος του γωνιομέτρου (προσαρμόζει ο εξεταστής ανάλογα τη θέση του).

The Chailey
Levels of Ability
Assessment Charts

Assessment details

NAME

D.O.B.

DIAGNOSIS

DATE OF ASSESSMENT

ASSESSMENT CENTRE

NAME OF ASSESSOR

Notes

CHAILEY HERITAGE CLINICAL SERVICES
Beggars Wood Road
North Chailey, East Sussex BN8 4JN

Tel: 01825 722112 Fax: 01825 724729
Web: www.southdowns.nhs.uk

ACTIVE DESIGN LTD

68K Wyrley Road, Wotton,
Birmingham B7 7BN

Tel: 0121 327 7506 Fax: 0121 327 8807
E-mail: enquiries@activedesign.co.uk
Web: www.activedesign.co.uk

© Chailey Heritage Clinical Services 2004

Illustrations:
Liz Roberts and Coral Mula

Graphic design:
www.Fordite.com/active

How to use the assessment charts

The analysis of the child's movement is more important than ascribing a level.

To reach a level of ability all components of that level must be achieved.

There may be a difference between the level of ability a child can achieve when trying his best and his consistent level. The consistent level should be identified and recorded, ability at 'best' should be noted separately. A child who rests in an asymmetrical position is at risk of developing deformity so his resting position also needs to be checked.

A child needs to achieve each component of a level before they can be said to have reached it. The charts will help provide a detailed analysis of areas which may be limiting a child's progress, and where he is doing well.

The following items should be noted on the assessment chart: if the child was assessed in or out of any equipment, and what that equipment was; the type of surface used for the assessment e.g. mat or floor, ramped cushion, and if orthoses were worn.

These charts can be used to record a child's ability in a number of situations. It is important to use each sheet only once. You can photocopy or print them out as you need them.

During the Assessment

- Encourage a child through movement and play to achieve his highest level of ability without assistance
- Observe a child, considering each of the sections on the side of the chart separately
- In each section, mark the items you observe a child achieving consistently by placing a tick in the box under the 'Achieved' heading
- Record any notes or specific observations in the assessment notes section

Scoring the Components Groups

- Score the level for each Component Group separately.
- Match the components achieved with the numbers and record the highest corresponding level of ability. All components indicated by solid black numbers must be present to achieve a level of ability.
- Some components, indicated by bracketed numbers, may be observed but are not essential when scoring a level of ability.
- Occasionally, the components achieved may not correspond with those required for any level of ability. In this case, place a dash in the box.
- Careful analysis of any Component Groups with a dash will be needed to determine the reason.

Ascribing an overall Level of Ability

- Record the lowest Level of Ability observed for any Component Group.
- This is a child's Overall Level of Ability.

Points for clarification

Below are some common mistakes and confusions which are made when assessing a child's Chailey Level of Ability. These points may help you with your assessments:

- At higher levels of ability a range of movement, particularly at the pelvis, needs to be present for a child to achieve that level. For example, a child with an anteriorly tilted pelvis who cannot achieve a neutral or posterior tilt would not be able to achieve a Level 4 prone or supine.
- The details of symmetry, position and movement of the limbs are essential in determining the Chailey Level of Ability and identifying the risk of deformity. Functional skills are not sufficient evidence of a level of ability, e.g. independent sitting with posteriorly tilted pelvis does not represent a Level 3 sitting position.

The example shown opposite looks at an illustration of supine lying. It is not possible to make an accurate assessment of a child's ability from a still picture. For the purposes of the example, not all of the sections have been shown. All sections should be completed when assessing the level of ability. The example shows part of an assessment chart that would result in the child achieving a Chailey Level of Ability 2 in supine.

Worked example

- 1 Observe each Component Group
- 2 Tick the box to record that you have observed the component and the child has achieved it
- 3 Record the level achieved of each Component Group
- 4 Record the LOWEST level achieved from all the Component Groups in the Overall Level of Ability box.
- 5 Record other details of the assessment including use of equipment, supporting surface and use of orthoses

Below is an extract from a Supine Lying assessment chart.

COMPONENT GROUP	COMPONENT		CHAILEY LEVEL OF ABILITY*						GROUP SCORE
			1	2	(3)	(4)	(5)	(6)	
Shoulder Girdle Position	Retracted	<input type="checkbox"/>	1	2	(3)	(4)	(5)	(6)	3
	Neutral	<input checked="" type="checkbox"/>			3	4	5	6	
	Protracted	<input type="checkbox"/>				4	5	6	
Pelvic Girdle Position	Posterolory tilted	<input checked="" type="checkbox"/>	1	2	(3)	4	5	6	2
	Neutral	<input type="checkbox"/>			3	4	5	6	
	Anteriorly tilted	<input type="checkbox"/>				4	5	6	
Leg Position	Asymmetrical position and movement	<input type="checkbox"/>	1	2					-
	Hips abducted and externally rotated	<input type="checkbox"/>			3	4	5	6	
	Hips extended, knees straight	<input checked="" type="checkbox"/>				4	5	6	
	Hips and knees both flexed at 90°	<input type="checkbox"/>				4	5	6	
	Feet touching midline	<input checked="" type="checkbox"/>				4	(5)	(6)	
	Hips flexed, knees straight	<input type="checkbox"/>					(5)	(6)	
<input type="checkbox"/> IN EQUIPMENT <input checked="" type="checkbox"/> OUT OF EQUIPMENT TYPE OF SURFACE <i>Mat</i>			OVERALL LEVEL OF ABILITY					2	

She is achieving Level 3 in her shoulder girdle position as it is in neutral. Her pelvis and leg position, however, are still at Level 2. She has two of the components required for Level 4 as her feet are touching in midline and her hips are extended with the knees straight. She does not have her hips abducted and externally rotated or hips and knees both flexed at 90°.

The dash on 'Leg Position' indicates she does not yet have the variety of movement required to achieve Level 3 or 4 (or it was not observed during the assessment).



Chailey Levels of Supine Lying Ability

LEVEL 1

- Unable to maintain position when placed except momentarily and very asymmetrical
- Settles into sidelying - body follows head turning in a total body movement
- Loadbearing through lateral aspect of head, trunk, upper arm and thigh
- Neck extended with chin poking
- Shoulder girdle retracted and pelvis posteriorly tilted
- Arm movement random



LEVEL 2

- Asymmetrical posture
- Settles on back when placed
- Loadbearing through head, shoulder girdle, trunk and posteriorly tilted pelvis
- Chin poking
- Shoulder girdle retracted, shoulders externally rotated and abducted
- Arms to side
- Head to one side, pelvis and legs to opposite side
- Head movement followed by pelvic movement in the opposite direction
- Arm movement random



LEVEL 3

- Maintains symmetrical posture
- Loadbearing through head, shoulder girdle, pelvis and feet
- Neutral pelvic tilt and shoulder girdle neutral giving general trunk curvature
- Hips abducted and externally rotated
- Chin tucked but not retracted and head able to turn freely from side to side
- Controlled eye movements possible
- Beginning of unilateral grasp to side of body, takes fist and objects to mouth



LEVEL 4

- Symmetrical posture
- Loadbearing through anteriorly tilted pelvis, protracted shoulder girdle and upper trunk
- Ability to change loadbearing to head and trunk only
- Able to retract chin and turn head freely
- Definite lumbar curve
- Shoulders able to flex and adduct allowing midline hand play above chest
- Free pelvic movement beginning allowing child to touch knees with flexed hips or extend hips and knees
- Feet to midline
- Beginning of lateral load shift
- Unilateral leg raise



LEVEL 5

- Loadbearing on shoulder girdle and pelvis or only on centre of trunk
- Free movement of shoulder girdle and pelvis on trunk
- Able to retract chin
- Pelvis has full range of movement, is free able to play with toes with hips flexed and knees extended and roll into sidelying
- Can return to supine
- Hand and foot play crossing midline



LEVEL 6

- As for level 5
- Pelvis and shoulder girdle moving freely
- Consistent ability to roll into prone by achieving sidelying as in level 5 and then anteriorly tilting pelvis on trunk and extending hips



Supine Lying assessment notes	
COMPONENT GROUP	NOTES AND OBSERVATIONS
Symmetry	
Loadbearing	
Shoulder Girdle Position	
Pelvic Girdle Position	
Lateral Spinal Profile	
Head Movement	
Chin Position	
Arm and Hand Position	
Leg Position	

Name

Date

Supine Lying Assessment Chart

Record only the components you observe the child achieving consistently by placing a tick in the box. To assess the child's level of ability, place him in supine on a firm but compliant surface.

COMPONENT GROUP	COMPONENT		CHAILEY LEVEL OF ABILITY						GROUP SCORE
			1	2	3	4	5	6	
Symmetry	Unable to maintain symmetrical position	<input type="checkbox"/>	1	2					
	Able to maintain symmetrical position	<input type="checkbox"/>			3	4	5	6	
	Able to move in and out of symmetry actively	<input type="checkbox"/>				4	5	6	
Loadbearing	In sidelying (obligatory)	<input type="checkbox"/>	1						
	Head	<input type="checkbox"/>		2	3	4	5	6	
	Shoulder girdle	<input type="checkbox"/>		2	3	4	5	6	
	Trunk	<input type="checkbox"/>		2	(3)	4	5	6	
	Pelvis	<input type="checkbox"/>		2	3	4	5	6	
	Feet	<input type="checkbox"/>		(2)	(3)	4	(5)	(6)	
Shoulder Girdle Position	Retracted	<input type="checkbox"/>	1	2	(3)	(4)	(5)	(6)	
	Neutral	<input type="checkbox"/>			3	4	5	6	
	Protracted	<input type="checkbox"/>				4	5	6	
Pelvic Girdle Position	Posteriorly tilted	<input type="checkbox"/>	1	2	(3)	4	5	6	
	Neutral	<input type="checkbox"/>			3	4	5	6	
	Anteriorly tilted	<input type="checkbox"/>				4	5	6	
Lateral Spinal Profile	Flat back	<input type="checkbox"/>	1	2	(3)	(4)	(5)	(6)	
	Long curve	<input type="checkbox"/>			3	(4)	(5)	(6)	
	Lordotic	<input type="checkbox"/>				4	5	6	
Head Movement	Trunk follows head movement	<input type="checkbox"/>	1	(2)	(3)	(4)	(5)	(6)	
	Head movement followed by pelvic movement in opposite direction	<input type="checkbox"/>		2	(3)	(4)	(5)	(6)	
	Turns head freely	<input type="checkbox"/>			3	4	5	6	
		<input type="checkbox"/>							
Chin Position	Proxed	<input type="checkbox"/>	1	2	(3)	(4)	(5)	(6)	
	Tucked	<input type="checkbox"/>			3	4	5	6	
	Retracted	<input type="checkbox"/>				4	5	6	
Arm and Hand Position	Random	<input type="checkbox"/>	1						
	Out to side, away from body	<input type="checkbox"/>		2	(3)	(4)	(5)	(6)	
	Unilateral grasp to side	<input type="checkbox"/>			3	(4)	(5)	(6)	
	Takes hand to mouth	<input type="checkbox"/>			3	(4)	(5)	(6)	
	To midline	<input type="checkbox"/>				4	5	6	
	Playing with both hands above chest	<input type="checkbox"/>				4	5	6	
Leg Position	Cross midline	<input type="checkbox"/>					5	6	
	Asymmetrical position and movement	<input type="checkbox"/>	1	2					
	Hips abducted and externally rotated	<input type="checkbox"/>			3	4	5	6	
	Hips extended, knees straight	<input type="checkbox"/>				4	5	6	
	Hips and knees both flexed at 90°	<input type="checkbox"/>				4	5	6	
	Feet touching midline	<input type="checkbox"/>				4	(5)	(6)	
Activities	Hips flexed, knees straight	<input type="checkbox"/>					(5)	(6)	
	Turns head to look	<input type="checkbox"/>		2	(3)	(4)	(5)	(6)	
	Unilateral hand play	<input type="checkbox"/>			3	(4)	(5)	(6)	
	Able to touch knees with hands	<input type="checkbox"/>				4	(5)	(6)	
	Able to touch feet with hands	<input type="checkbox"/>					5	6	
	Able to roll into sidelying	<input type="checkbox"/>					5	6	
	Able to roll into prone	<input type="checkbox"/>						6	
OVERALL LEVEL OF ABILITY:									

Chailey Levels of Prone Lying Ability

LEVEL 1

- Right-retiral top-heavy posture
- Loadbearing through face, chest, shoulders, forearms and knees and feet
- Pelvis posteriorly tilted
- Hips and knees flexed
- Head to one side
- Chin poked
- Shoulder girdle retracted, shoulders flexed and adducted
- Flat back profile
- Mouthing hand is possible in this position



LEVEL 2

- Asymmetrical posture
- Settles when placed
- More gross axial loadbearing through face, chest, upper abdomen, forearms, knees and feet
- Pelvis posteriorly tilted
- Shoulder girdle retracted
- Shoulders flexed and adducted with elbows resting behind shoulders
- Hand and arm to side, hips and knees slightly flexed
- Head to one side
- Chin poked
- Beginning to lift head from floor with flat back profile and associated lateral pelvic movement



LEVEL 3

- Symmetrical posture
- Load bearing through lower chest, abdomen, thighs, knees and forearms
- Pelvis and shoulder girdle in neutral
- Propped on forearms
- Long curve back profile
- Head in line with spine
- Chin tucked
- Uncontrolled lateral load shift so may topple into supine



LEVEL 4

- Loadbearing through abdomen, thighs and feet, with either hand or forearm propping
- Pelvis anteriorly tilted but not anchoring
- Shoulder girdle protracted
- Angular back profile of upper chest and lower back
- Able to retract chin
- Free head movement
- Head and upper trunk movement can be dissociated from lower trunk allowing pivoting
- Hand and foot play in midline



LEVEL 5

- Loadbearing through ribs, chest, thighs and lower abdomen with hand propping on extended elbows
- Pelvis anteriorly, neutral or posteriorly tilted
- Shoulder girdle protracted
- Angular profile between pelvis and lower back and upper trunk and head
- Able to retract chin
- Free head movement
- Pelvis anchoring enabling efficient pivoting and backward movement
- Able to roll into supine



LEVEL 6

- Free movement of pelvis and shoulder girdle
- Beginning to load bear on hands and knees
- Rocking backwards and forwards in this position



Prone Lying assessment notes	
COMPONENT GROUP	NOTES AND OBSERVATIONS
Symmetry	
Loadbearing	
Shoulder Girdle Position	
Pelvic Girdle Position	
Lateral Spinal Profile	
Head Movement	
Chin Position	
Arm and Hand Position	
Leg Position	

Name _____	Date _____
------------	------------

Prone Lying Assessment Chart

Record only the components you observe the child achieving consistently by placing a tick in the box.
 To assess the child's level of ability, place *him* in supine on a firm but compliant surface.

COMPONENT GROUP	COMPONENT	CHAILEY LEVEL OF ABILITY						GROUP SCORE
		1	2	3	4	5	6	
Symmetry	Unable to maintain symmetrical position	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	
	Able to maintain symmetrical position	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	
	Able to move in and out of symmetry actively	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	
Loadbearing	Face	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	(3)	(4)	(5)	(6)	
	Shoulders	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	(3)	(4)	(5)	(6)	
	Chest	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	(4)	(5)	(6)	
	Abdomen	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	(6)	
	Forearm and hand	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	(5)	(6)	
	Hands, elbows extended	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	
	Pelvis	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	(6)	
	Thighs	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	(6)	
Shoulder Girdle Position	Retracted	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	(3)	(4)	(5)	(6)	
	Neutral	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	(4)	(5)	(6)	
	Protracted	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	
Pelvic Girdle Position	Posteriorly tilted	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	(3)	(4)	(5)	<input type="checkbox"/>	
	Neutral	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	(4)	(5)	<input type="checkbox"/>	
	Anteriorly tilted	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	
	Anteriorly tilted and anchoring	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	(6)	
Lateral Spinal Profile	Flat back	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	(3)	(4)	(5)	(6)	
	Long curve	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	(4)	(5)	(6)	
	Lordotic	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	
Head Movement	Unable to move	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	
	Difficulty turning head side to side	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	
	Able to turn side to side	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	(4)	(5)	(6)	
	Moves head freely	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	
Chin Position	Poked	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	(3)	(4)	(5)	(6)	
	Tucked	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	
	Retracted	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	
Arm and Hand Position	Tucked under chest	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	
	To side	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	(3)	(4)	(5)	(6)	
	Elbows bent shoulders	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	(3)	(4)	(5)	(6)	
	Propping on forearms	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	(4)	(5)	(6)	
	Propping on hands, elbows flexed	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	(5)	(6)	
	Propping on hands, elbows extended	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	
Leg Position	Unable to release for one hand play	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	
	Asymmetrical position and movement	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	
	Symmetrical midline leg position	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	
Activities	Four point kneeling	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	
	Lifts head with flat back	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	
	Lifts head with curved back	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	(5)	(6)	
	Able to pivot to left and right	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	(6)	
	Able to move backwards	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	
	Able to roll into supine	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	
	Able to attain all fours	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	
OVERALL LEVEL OF ABILITY:								

Chailey Levels of Floor Sitting Ability

LEVEL 1

- Originally observed during work with children who had cerebral palsy
- Not observed in our study of normal infants
- Cannot be placed in a sitting position
- Trunk weight cannot be brought forward over his sitting base
- This may be for a variety of reasons, including a strong tendency to extend, extreme flaccidity or fixed deformities

LEVEL 2

- Can be placed in a sitting position
- Needs holding to stay in position
- Trunk weight can be brought forward over his sitting base
- Pelvis is posteriorly tilted
- Hips are abducted and externally rotated
- Loadbearing through the buttock and lateral aspect of the feet
- Shoulder girdle is retracted or in neutral
- The back profile is rounded



LEVEL 3

- Can be placed in a symmetrical sitting position
- Can maintain this as long as he does not move
- Pelvis is in neutral tilt
- Hips abducted and externally rotated
- Loadbearing through the buttocks and lateral aspect of the legs and feet
- Chin is tucked
- Shoulder girdle is protracted
- Hands propping or otherwise supporting his head
- Weight is forward over the sitting base



LEVEL 4

- Can be placed in a symmetrical sitting position
- Able to move his trunk forward within his base
- Able to return to upright
- Able to move laterally within base
- Able to rotate trunk within base
- Pelvis is anteriorly tilted
- Hips mainly abducted and externally rotated but can move to a more neutral position
- Can relax chin
- Shoulder girdle is protracted
- Arms can move to shoulder height
- The back profile is upright
- Hands can be brought to midline



LEVEL 5

- As Level 4
- Able to lift the pelvis anteriorly and posteriorly enabling balance with the trunk behind the base
- This allows unilateral leg movement
- Can reach forward out of his base
- Can recover balance after leaning to either side



- Hips are predominantly neutral
- Loadbearing through the buttocks and back of thighs
- Arms can move above shoulder height

LEVEL 6

- As Level 5
- Can move from the sitting position forward into prone
- This is by 'off-loading' a buttock and leaning forward and sideways in a controlled way



LEVEL 7

- As Level 6
- Child can regain sitting position from prone



Floor Sitting assessment notes

COMPONENT GROUP	NOTES AND OBSERVATIONS
Ability to be positioned	
Loadbearing	
Shoulder Girdle Position	
Pelvic Girdle Position	
Spinal Profile	
Chin Position	
Trunk Position and Movement	
Arm Position	

Name

Date

Floor Sitting Assessment Chart

Record only the components you observe the child achieving consistently by placing a tick in the box.
To assess the child's level of ability, place him on the floor in either long or cross-legged sitting.

COMPONENT GROUP	COMPONENT	CHABLEY LEVEL OF ABILITY							GROUP SCORE	
		1	2	3	4	5	6	7		
Ability to be positioned	Cannot be placed	<input type="checkbox"/>	1							
	Placeable but not able to maintain position	<input type="checkbox"/>		2						
	Able to maintain position but not move	<input type="checkbox"/>			3					
	Able to maintain position and move within base	<input type="checkbox"/>				4				
	Able to maintain position and move outside base	<input type="checkbox"/>					5			
	Able to move out of position	<input type="checkbox"/>						6		
Loadbearing	Buttocks	<input type="checkbox"/>		2	3	4	5	6	7	
	Feet	<input type="checkbox"/>		2	3	4	5	6	7	
	Lateral aspect of legs	<input type="checkbox"/>		2	3	4	5	6	7	
Shoulder Girdle Position	Retracted	<input type="checkbox"/>	1	2	(3)	(4)	(5)	(6)	(7)	
	Neutral	<input type="checkbox"/>			3	(4)	(5)	(6)	(7)	
	Protracted	<input type="checkbox"/>			3	4	5	6	7	
Pelvic Girdle Position	Posteriorly tilted (uncontrolled)	<input type="checkbox"/>	1	2	(3)					
	Neutral	<input type="checkbox"/>			3	(4)	5	6	7	
	Anteriorly tilted	<input type="checkbox"/>				4	5	6	7	
	Posteriorly tilted (controlled)	<input type="checkbox"/>				(4)	5	6	7	
Spinal Profile	Rounded	<input type="checkbox"/>		2	3	(4)	(5)	(6)	(7)	
	Upright	<input type="checkbox"/>				4	5	6	7	
Chin Position	Poked	<input type="checkbox"/>	1	2	(3)	(4)	(5)	(6)	(7)	
	Tucked	<input type="checkbox"/>			3	4	5	6	7	
	Retracted	<input type="checkbox"/>				4	5	6	7	
Trunk Position and Movement	Behind base	<input type="checkbox"/>	1							
	Forward over base	<input type="checkbox"/>		2	3	4	(5)	(6)	(7)	
	Rotate trunk within base	<input type="checkbox"/>				4	(5)	(6)	(7)	
	Forwards and laterally within base	<input type="checkbox"/>				4	(5)	(6)	(7)	
	Forwards and laterally outside base	<input type="checkbox"/>					5	6	7	
	Recovers balance from behind base	<input type="checkbox"/>					5	6	7	
Hip Position	Abduction and external rotation	<input type="checkbox"/>		2	3	4	5	6	7	
Activities	Variable, uncontrolled, none	<input type="checkbox"/>	1	2						
	Propping to balance	<input type="checkbox"/>			3	(4)	(5)	(6)	(7)	
	Able to raise to shoulder height	<input type="checkbox"/>				4	(5)	(6)	(7)	
	Able to bring hands into midline	<input type="checkbox"/>				4	5	6	7	
	Able to raise above shoulder height	<input type="checkbox"/>					5	6	7	
OVERALL LEVEL OF ABILITY:										

Chailey Levels of Box Sitting Ability

LEVEL 1

- Originally described during work with children who had cerebral palsy
- Not observed in the study of normal infants
- Child cannot be placed in the sitting position
- Trunk weight cannot be brought forwards over sitting base
- This may be for a variety of reasons including a strong tendency to extend, extreme floppiness or fixed deformities.



LEVEL 2

- Can be placed in a sitting position
- Needs holding to stay in position
- Trunk weight can be brought forward over his sitting base
- Pelvis is posteriorly tilted
- Shoulder girdle is retracted or in neutral
- The back profile is rounded



LEVEL 3

- Can be placed in a symmetrical sitting position
- Can maintain it as long as he does not move
- Pelvis is in neutral tilt
- Chin is tucked
- Shoulder girdle is retracted
- Hands propping or otherwise aiding balance
- Weight is forward over the sitting base



LEVEL 4

- Can be placed in a symmetrical sitting position
- Able to move trunk forward within base
- Able to return to upright
- Able to move laterally within base both ways
- Able to rotate trunk within base
- Pelvis is anteriorly tilted
- Can retract chin
- Shoulder girdle is protracted
- Arms can move to shoulder height
- The back profile is upright
- Hands can be brought to midline



LEVEL 5

- As Level 4
- Able to tilt the pelvis anteriorly and posteriorly enabling the trunk weight to fall behind the base
- This allows unilateral leg movement
- Arms can move above shoulder height
- Can use hands freely
- Can recover balance after leaning to either side



LEVEL 6

- As for level 5
- Can sit independently
- Can transfer weight outside of sitting base to leave the position



LEVEL 7

- As for level 6
- Can move into the sitting position



Box Sitting assessment notes

COMPONENT GROUP	NOTES AND OBSERVATIONS
Ability to be Positioned	
Loadbearing	
Shoulder Girdle Position	
Pelvic Girdle Position	
Spinal Profile	
Head Movement	
Chin Position	
Trunk Position and Movement	
Arm Position	

Name

Date

Box Sitting Assessment Chart

Record only the components you observe the child achieving consistently by placing a tick in the box. To assess the child's level of ability, place him in sitting on a flat box, ideally with the femora supported, hips in a neutral position, knees flexed at 90°, and feet flat on the floor spaced apart at the width of the pelvis.

COMPONENT GROUP	COMPONENT	CHAILEY LEVEL OF ABILITY							GROUP SCORE
		1	2	3	4	5	6	7	
Ability to be positioned	Cannot be placed	<input type="checkbox"/>							
	Placeable but not able to maintain position	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>						
	Able to maintain position but not move	<input type="checkbox"/>		<input type="checkbox"/>					
	Able to maintain position and move within base	<input type="checkbox"/>			<input type="checkbox"/>				
	Able to maintain position and move outside base	<input type="checkbox"/>				<input type="checkbox"/>			
	Able to move out of position	<input type="checkbox"/>					<input type="checkbox"/>		
	Able to attain position	<input type="checkbox"/>						<input type="checkbox"/>	
Loadbearing	Buttocks	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	
	Feet	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	
	Posterior aspect of legs	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	
Shoulder Girdle Position	Retracted	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	
	Neutral	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	
	Protracted	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	
Pelvic Girdle Position	Posteriorly tilted (uncontrolled)	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>					
	Neutral	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	
	Anteriorly tilted	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	
	Posteriorly tilted (controlled)	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	
Spinal Profile	Rounded	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	
	Upright	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	
Chin Position	Poked	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	
	Tucked	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	
	Retracted	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	
Trunk Position and Movement	Behind base	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>						
	Forward over base	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	
	Rotate trunk within base	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	
	Forwards and laterally within base	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	
	Forwards and laterally outside base	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	
	Recovers balance from behind base	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	
Hip Position	Neutral abduction	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	
	Neutral int/external rotation	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	
Activities	Variable, uncontrolled, none	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>						
	Propping to balance	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	
	Able to raise to shoulder height	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	
	Able to bring hands into midline	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	
	Able to raise above shoulder height	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	
OVERALL LEVEL OF ABILITY:									

Chailey Levels of Standing Ability

LEVEL 1

- Unable to achieve or maintain position independently
- Needs to be fully supported under axillae
- Minimal loadbearing through side of forefoot
- Kneeing reflex may be elicited
- Unable to maintain head upright
- Shoulder retracted
- Pelvis posteriorly tilted



LEVEL 2

- Unable to achieve or maintain position independently
- Needs to be held under axillae or held onto support
- Using support, knee-walking through trunk, forearms, hands and toes or plantargrade feet
- Standing base wider than or as wide as pelvis
- Able to maintain head upright
- Pelvis posteriorly tilted
- Shoulder girdle protracted
- May bend and straighten knees



LEVEL 3

- When placed at support is able to maintain standing
- Not able to move
- Loadbearing through trunk, forearm or hands and plantargrade feet
- Standing base width of pelvis
- Pelvis in neutral tilt
- Shoulder girdle protracted
- Uncontrolled low velocity walking movement
- Flat back posture



LEVEL 4

- When placed at support able to maintain position
- Able to move within base
- Loadbearing through hands and plantargrade feet
- Trunk upright and able to move away from support
- Standing base as wide or wider than pelvis
- Pelvis anteriorly tilted
- Shoulder girdle protracted
- Can free one hand for play
- Single leg movements may occur



LEVEL 5

- Able to achieve standing using support usually through hand-creeping
- Able to move outside of base
- Loadbearing through hand and plantargrade feet
- Trunk upright
- Able to lean backwards and rotate whole trunk
- Free pelvic movement and lumbar lordosis
- Can reach above shoulder height
- Stepping within position
- Lower position in controlled way using support



LEVEL 6

- Moving freely into and out of position using support
- Creeping initially using three points of support with broad standing base
- Progressing to two points with narrow base
- Free pelvic movement and lumbar lordosis
- Loadbearing through plantargrade feet, occasionally fingers
- Decreasing amount of hand support, which is mainly used for balance



LEVEL 7

- Able to stand independently by releasing hands from support for a few seconds
- Able to leave position without support
- Standing base as wide or slightly wider than pelvis
- Arms in median to high guard position
- Toe grasping



LEVEL 8

- Assumes standing independently from quadruped or squatting position using hands



Standing Ability assessment notes

COMPONENT GROUP	NOTES AND OBSERVATIONS
Ability to be positioned	
Loadbearing	
Leads/tilts	
Shoulder Girdle Position	
Pelvic Girdle Position	
Head position	
Arm and hand position	

Name

Date

Standing Assessment Chart

Record only the components you observe the child achieving consistently by placing a tick in the box. To assess the child's level of standing ability, place the child in a standing position against a support at elbow height unless they require full support under axillae or can achieve standing independently.

COMPONENT GROUP	COMPONENT	CHAILEY LEVEL OF ABILITY								GROUP SCORE		
		1	2	3	4	5	6	7	8			
Ability to be Positioned	Fully held under axillae, unable to maintain head upright	<input type="checkbox"/>	1									
	Fully held under axillae, able to maintain head upright	<input type="checkbox"/>		2								
	Needs to be held onto support	<input type="checkbox"/>		3								
	Holds on to support if placed	<input type="checkbox"/>			4	5						
	Holds support with one hand	<input type="checkbox"/>					6					
	Able to achieve standing position using a support	<input type="checkbox"/>						7				
	Stands alone	<input type="checkbox"/>							8			
	Assumes standing independently	<input type="checkbox"/>										
Loadbearing	Minimal or through side or forefoot	<input type="checkbox"/>	1									
	Trunk on to support	<input type="checkbox"/>		2	3							
	Forearms on to support	<input type="checkbox"/>		2	3							
	Hands on to support	<input type="checkbox"/>		(2)	3	4	5	6				
	Tip toes	<input type="checkbox"/>		(2)	(3)	(4)	(5)	(6)				
	Plantargrade feet	<input type="checkbox"/>		2	3	4	5	6	7	8		
Loadshifts	No load shift	<input type="checkbox"/>	1	2								
	Uncontrolled	<input type="checkbox"/>			3							
	Able to move within base	<input type="checkbox"/>				4	(5)	(6)	(7)	(8)		
	Steps within base	<input type="checkbox"/>					5	(6)	(7)	(8)		
	Able to move outside base	<input type="checkbox"/>						5	6	7	8	
	Able to leave position in controlled way	<input type="checkbox"/>							5	6	7	8
	Able to attain position	<input type="checkbox"/>								6	7	8
Able to cruise	<input type="checkbox"/>											
Shoulder Girdle Position	Retracted	<input type="checkbox"/>	1									
	Neutral	<input type="checkbox"/>		(2)	(3)	(4)	(5)	(6)	(7)	(8)		
	Protracted	<input type="checkbox"/>		2	3	4	5	6	7	8		
Pelvic Girdle Position	Posteriorly tilted	<input type="checkbox"/>	1	2	(3)	(4)	(5)	(6)	(7)	(8)		
	Neutral	<input type="checkbox"/>			3	(4)	(5)	(6)	(7)	(8)		
	Anteriorly tilted	<input type="checkbox"/>				4	(5)	(6)	(7)	(8)		
	Free pelvic movement	<input type="checkbox"/>						5	6	7	8	
Head Position	Unable to maintain upright	<input type="checkbox"/>	1									
	Able to maintain upright	<input type="checkbox"/>		2	3	4	5	6	7	8		
Arm and Hand Position	Unable to release hands for play	<input type="checkbox"/>	1	2	3							
	One hand free for play	<input type="checkbox"/>				4	5	6	7	8		
Width of Standing Base	Narrower than pelvis	<input type="checkbox"/>						5	6	(7)	(8)	
	Same as pelvis	<input type="checkbox"/>	1	2	(3)	(4)	(5)	(6)	(7)	(8)		
Width of Standing Base	Wider than pelvis	<input type="checkbox"/>				4	5	6	7	8		
		<input type="checkbox"/>										
OVERALL LEVEL OF ABILITY:												