



ΠΑΝΕΠΙΣΤΗΜΙΟ
ΠΑΤΡΩΝ
UNIVERSITY OF PATRAS

ΣΧΟΛΗ ΕΠΙΣΤΗΜΩΝ ΑΠΟΚΑΤΑΣΤΑΣΗΣ ΥΓΕΙΑΣ

ΤΜΗΜΑ ΦΥΣΙΚΟΘΕΡΑΠΕΙΑΣ

ΠΤΥΧΙΑΚΗ ΕΡΓΑΣΙΑ

**Αξιολογητικά φυσικοθεραπευτικά εργαλεία και
προτεινόμενο πρόγραμμα θεραπευτικών ασκήσεων για
βελτίωση της λειτουργικότητας ενηλίκων ασθενών με
Νωτιαία Μυϊκή Ατροφία**

ΗΛΙΟΠΟΥΛΟΥ ΜΑΡΙΑ-ΜΑΡΓΑΡΙΤΑ

ΤΣΙΝΑΡΗ ΑΝΑΣΤΑΣΙΑ

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

Επικ. Καθηγήτρια Τμήματος Φυσικοθεραπείας

ΑΙΓΙΟ -2020

ΕΥΧΑΡΙΣΤΙΕΣ

Θα θέλαμε να εκφράσουμε τις ευχαριστίες μας στην εποπτεύουσα καθηγήτρια της πτυχιακής αυτής, κα. Λαμπροπούλου Σοφία για την πρόταση και ανάθεση του θέματος της παρούσας πτυχιακής εργασίας.

Επίσης, θα θέλαμε να ευχαριστήσουμε τον Τάσο Κουμπέτσο, ο οποίος ήταν το μοντέλο στις φωτογραφίες που τραβήξαμε για την δημιουργία του φυλλαδίου.

Τέλος, οφείλουμε ένα μεγάλο ευχαριστώ στις οικογένειές μας για την υποστήριξη και την συμπαράσταση που μας προσέφεραν κατά το διάστημα εκπόνησης της πτυχιακής μας εργασίας.

ΠΙΝΑΚΑΣ ΠΕΡΙΕΧΟΜΕΝΩΝ

ΠΕΡΙΛΗΨΗ	iv
ΕΙΣΑΓΩΓΗ	1
ΚΕΦΑΛΑΙΟ 1: Νωτιαία Μυϊκή Ατροφία (NMA)	3
1.1 Ανατομικές δομές.....	4
1.2 Παθοφυσιολογία.....	6
1.3 Τύποι της Νωτιαίας Μυϊκής Ατροφίας	9
1.3.1 Τύποι σύμφωνα με τις γονιδιακές μεταλλάξεις	9
1.3.2 Τύποι σύμφωνα με τη κλινική εικόνα.....	10
1.4 Διάγνωση.....	16
1.5 Ιατρική αντιμετώπιση.....	18
ΚΕΦΑΛΑΙΟ 2: Φυσικοθεραπευτικά εργαλεία αξιολόγησης της λειτουργικότητας του ασθενούς με NMA	21
2.1 Αξιολόγηση σε δομικό επίπεδο.....	21
2.2 Αξιολόγηση σε λειτουργικό επίπεδο.....	22
ΚΕΦΑΛΑΙΟ 3: Φυσικοθεραπευτική αντιμετώπιση	27
3.1 Φυσικοθεραπευτική αντιμετώπιση σε δομικό επίπεδο	27
3.2 Φυσικοθεραπευτική αντιμετώπιση σε λειτουργικό επίπεδο	32
ΚΕΦΑΛΑΙΟ 4: Σκοπός της μελέτης	34
ΚΕΦΑΛΑΙΟ 5: Μεθοδολογία	36
5.1 Διασκευή κλιμάκων στα Ελληνικά	36
5.1.1 Αξιολογητικά εργαλεία.....	37
5.2 Τεκμηριωμένες φυσικοθεραπευτικές παρεμβάσεις στη NMA-Δημιουργία πρότυπου φυλλαδίου ασκήσεων	39
5.2.1 Ανάλυση αποτελεσμάτων.....	40
ΚΕΦΑΛΑΙΟ 6: Αποτελέσματα	41
6.1 Διαδικασία μετάφρασης.....	41
6.2 Ευρήματα για στοιχειοθέτηση προγράμματος αποκατάστασης σε ασθενείς με NMA	41
6.2.2 Δημιουργία Φυλλαδίου.....	46
ΚΕΦΑΛΑΙΟ 7: Συζήτηση	49
7.1 Κλινική σημασία και περιορισμοί μελέτης.....	52
7.2 Προτάσεις για μελλοντικές μελέτες.....	53
ΚΕΦΑΛΑΙΟ 8: Συμπεράσματα	54

ΒΙΒΛΙΟΓΡΑΦΙΑ.....	55
ΠΑΡΑΡΤΗΜΑΤΑ.....	67
Παράρτημα 1. Hammersmith Functional Motor Scale Expanded (HF MSE).....	67
Παράρτημα 2. Revised Upper Limb Module (RULM)	70
Παράρτημα 3. Πρότυπο φυλλάδιο ασκήσεων	73

ΠΕΡΙΕΧΟΜΕΝΑ ΕΙΚΟΝΩΝ

Εικόνα 1. Αυτοσωμικό υπολειπόμενο μοτίβο κληρονομικότητας της NMA από www.togetherinsma.com	4
Εικόνα 2. Φυσιολογικός κινητικός νευρώνας/ Προσβεβλημένος από NMA κινητικός νευρώνας από www.togetherinsma.com	5
Εικόνα 3. Μεταβολές στο κινητικό κύτταρο (Ferrar and Kiernan, 2015).	6
Εικόνα 4. Τα γονίδια της NMA (Farrar et al., 2017).	9
Εικόνα 5. Διαγνωστικός αλγόριθμος για τη NMA (Mercuri et al., 2018).	17
Εικόνα 6. Συσκευές δόνησης του σώματος (Stark et al., 2018).....	28
Εικόνα 7. Παράδειγμα ασκήσεων από το φυλλάδιο	48

ΠΕΡΙΛΗΨΗ

Εισαγωγή: Κύριο θέμα από την εκπόνηση της παρούσας πτυχιακής εργασίας αποτελεί η αναλυτική περιγραφή της Νωτιαίας Μυϊκής Ατροφίας (NMA), η οποία ανήκει στη μεγάλη οικογένεια των νευρομυϊκών παθήσεων και θεωρείται μετά την κυστική ίνωση η δεύτερη θανατηφόρα νόσος. Στους ασθενείς λοιπόν της NMA κρίνονται ιδιαίτερα χρήσιμα τόσο η αξιολόγηση της λειτουργικής κινητικότητας όσο και η βελτίωση αυτής για την επίτευξη της λειτουργικής τους ανεξαρτησίας. Ωστόσο, αξιολογητικές κλίμακες όπως οι “Hammersmith Functional Motor Scale Expanded” (HFMSSE) και “Revised Upper Limb Module” (RULM) δεν είναι σταθμισμένες στην Ελληνική γλώσσα, γεγονός που όχι μόνο δυσκολεύει τους Έλληνες κλινικούς στην αξιολογητική διαδικασία αλλά αποτελεί τροχοπέδη στην οργάνωση και πρόταση στοχευμένων θεραπευτικών προγραμμάτων.

Σκοπός: Σκοπός της μελέτης είναι η μετάφραση δύο φυσικοθεραπευτικών αξιολογητικών εργαλείων “Hammersmith Functional Motor Scale Expanded” (HFMSSE) και “Revised Upper Limb Module” (RULM) στην Ελληνική γλώσσα και η πρόταση ενός ενδεικτικού φυλλαδίου με εξειδικευμένο πρόγραμμα θεραπευτικών ασκήσεων με στόχο την λειτουργική επανεκπαίδευση των ενηλίκων ασθενών με NMA. Η στοιχειοθέτηση και η οργάνωση ενός πρότυπου φυλλαδίου αποτελεί σημαντική κατευθυντήρια γραμμή στην φυσικοθεραπευτική παρέμβαση, καθώς ενθαρρύνεται ο αυτόνομος τρόπος εκτέλεσης των ασκήσεων και η διατήρηση του λειτουργικού επιπέδου των ασθενών με NMA.

Μεθοδολογία: Η στρατηγική αναζήτησης της αρθρογραφίας και βιβλιογραφίας για την πραγματοποίηση της έρευνας έχει ως επιστημονικές βάσεις δεδομένων τους ιστότοπους “Pubmed”, “GoogleScholar”, “Medline”, “Scopus” και την παραπομπή σε βιβλία με νευρομυϊκές παθήσεις, αντίστοιχα. Τα κριτήρια εισόδου, με τα οποία θα επιλεχτεί η καταλληλότητα της αρθρογραφίας και βιβλιογραφίας είναι το περιεχόμενο τους να συνάδει με το θέμα της πτυχιακής, να ανταποκρίνεται στους δύο σκοπούς της μελέτης και ως διαθέσιμη γλώσσα γραφής να είναι η Ελληνική και η Αγγλική. Τα άρθρα που θα αναζητηθούν δημοσιεύτηκαν από το 2015 μέχρι το 2020. Η αξιολόγηση και καταγραφή των ελλειμμάτων των ασθενών με NMA επιτυγχάνεται με την χρήση της κλίμακας HFMSSE ενώ η αξιολόγηση των λειτουργικών δεξιοτήτων της άκρας χείρας με την κλίμακα RULM. Σχετικά με την οργάνωση του φυλλαδίου, οι ασκήσεις ταξινομούνται άνα θέση (ύπτια,καθιστή,όρθια), ώστε να είναι φιλικό για εκτέλεση από τον ασθενή, ενώ η δυσκολία των ασκήσεων προοδευτικά αυξάνεται, αντικατοπτρίζοντας έτσι ένα ευρύτερο φάσμα ασθενών με NMA.

Αποτελέσματα: Στα πλαίσια της διαπολιτισμικής διασκευής περατώθηκε το 1^ο στάδιο της μεταφραστικής διαδικασίας των δύο κλιμάκων HFMSSE και RULM κατά το οποίο ήταν άψογη η συνεργασία των δύο μεταφραστών και δεν παρουσιάστηκαν ιδιαίτερες δυσκολίες κατά την διεκπεραίωση του. Για να διαχωριστεί εννοιολογικά το άνω ή κάτω άκρο από μεμονωμένα το τμήμα της άκρας χείρας ή του άκρου ποδιού αντίστοιχα, η λέξη «χέρι» χρησιμοποιήθηκε για να αποδώσει το άνω άκρο και η λέξη «πόδι» για το κάτω άκρο. Επιπρόσθετα, η λέξη “hand” αποδόθηκε ως «άκρα χείρα» και η λέξη “foot” αποδόθηκε ως «άκρο πόδι». Στη συνέχεια, οργανώθηκε και προτάθηκε ένα φυλλάδιο με ενδεικτικές θεραπευτικές ασκήσεις για την βελτίωση της λειτουργικότητας των ενηλίκων ασθενών με NMA. Οι ασκήσεις στοιχειοθετήθηκαν βάσει αρθρογραφικής αναζήτησης από προτάσεις ερευνών και

δημιουργήθηκαν με γνώμονα τα ελλείμματα και τους περιορισμούς των ασθενών, οι οποίοι συμβουλεύονται και παρατρύνονται για την ασφαλή και αποτελεσματική άσκηση στο σπίτι.

Συζήτηση-Συμπεράσματα: Οι σταθμισμένες κλίμακες HFMSE και RULM στην NMA αποτελούν εύχρηστα και αποτελεσματικά εργαλεία αξιολόγησης, ωστόσο ο λεπτομερής έλεγχος των ψυχομετρικών χαρακτηριστικών τους σε ένα ευρύτερο δείγμα ασθενών καθίσταται αναγκαίος για την καθιέρωση τους στο Ελληνικό κλινικό περιβάλλον. Η πρόταση του ενδεικτικού φυλλαδίου φαίνεται να αποτελεί σημαντικό βήμα στην φυσικοθεραπευτική παρέμβαση, ωστόσο μια περαιτέρω διερεύνηση θα συμβάλλει περαιτέρω στην αξιοπιστία και εγκυρότητα των ασκήσεων.

Λέξεις κλειδιά: “Spinal Muscular Atrophy”, “Diagnosis” AND “Spinal Muscular Atrophy” “Physiotherapy” AND “Spinal Muscular Atrophy”, “Gait” OR “Balance” AND “Spinal Muscular Atrophy”.

ΕΙΣΑΓΩΓΗ

Οι νευρομυϊκές παθήσεις είναι κλινικά και γενετικά ετερογενείς και περιλαμβάνουν μια ευρεία ποικιλία διαφορετικών συνδρόμων (Efthymiou et al.,2016). Οι κύριες νευρομυϊκές παθήσεις είναι η Νωτιαία Μυϊκή Ατροφία, η Charcot-Marie-Tooth, οι συγγενείς και προοδευτικές μυϊκές δυστροφίες, κατά τις οποίες η μυϊκή αδυναμία αποτελεί κοινό σύμπτωμα. Η καλή γνώση του φυσικοθεραπευτή για το φυσικό ιστορικό της νευρομυϊκής νόσου είναι απαραίτητη για την εξασφάλιση του βέλτιστου χρονικού διαστήματος των θεραπευτικών παρεμβάσεων, οι οποίες πρέπει να διεξάγονται υπό τις καλύτερες δυνατές συνθήκες, ειδικά στην περίπτωση αυτών των ασθενών. Έτσι, λόγω της ιδιαίτερης φύσης των παθήσεων αυτών, απαιτείται πάντα μια πολυπαραγοντική προσέγγιση τόσο ως προς τον τρόπο αξιολόγησης όσο και ως προς τον τρόπο αντιμετώπισης (Pierre et al.,2018).

Η Νωτιαία Μυϊκή Ατροφία (NMA) αποτελεί μια προοδευτική πάθηση του νευρικού συστήματος με αυτοσωμικό υπολειπόμενο τρόπο κληρονομικότητας και η βλάβη αφορά τα κύτταρα του πρόσθιου κέρατος του Νωτιαίου Μυελού που υφίστανται προοδευτική εκφύλιση. Ένα συχνό σύμπτωμα σε παιδιά με NMA είναι η υποτονία περιφερικής και όχι κεντρικής προέλευσης. Η μυϊκή αδυναμία που παρουσιάζεται είναι αποτέλεσμα της βλάβης των κυττάρων, καθώς υπάρχει μικρή ή και καθόλου νεύρωση των μυϊκών ινών από τα νωτιαία νεύρα ενώ η αισθητικότητα και οι γνωσιακές λειτουργίες είναι οι μόνες που διατηρούνται (Farrar and Kiernan,2015). Η NMA συνίσταται από πολλούς τύπους ωστόσο επικρατέστεροι είναι οι τύποι I,II,III με κοινό χαρακτηριστικό την γονιδιακή μετάλλαξη στο 5^ο χρωμόσωμα. Κλινικά, οι ασθενείς με NMA ταξινομούνται σε 5 τύπους με βάση την ηλικία έναρξης και την αδυναμία επίτευξης ορόσημων (Lunn and Wang,2008). Ο κάθε τύπος αποτελεί παραλλαγή της ίδιας διαταραχής. Τύπος I NMA ή αλλιώς νόσος Werdnig-Hoffman που εκδηλώνεται από πολύ νωρίς είναι η βρεφική NMA και χαρακτηρίζεται ως η πιο σοβαρή μορφή της NMA. Η NMA τύπου II αποτελεί μια χρόνια ή ενδιάμεση μορφή της νόσου Werdnig-Hoffman. Ο τύπος III ονομάζεται νόσος Kugelberg-Welander (Martin and Kessler,2015). Αποτελεί, μετά τη κυστική ίνωση, τη δεύτερη συχνότερη αυτοσωμική υπολειπόμενη γενετική πάθηση στα παιδιά και ο επιπολασμός της στον πληθυσμό

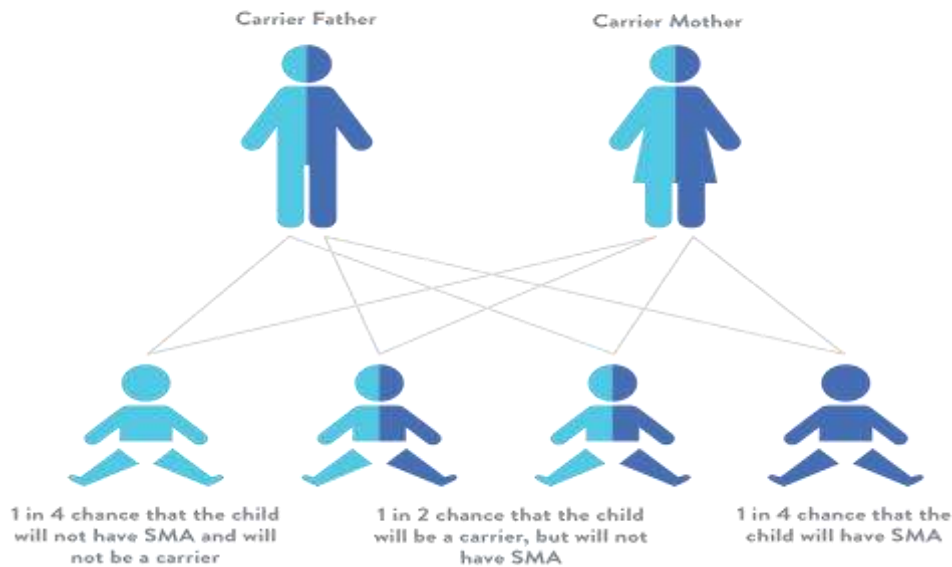
είναι 1:15.000 έως 1:20.000 με 1 στους 80 ανθρώπους να φέρει το γονίδιο (Haaker and Fujak, 2013).

Στην εργασία αυτή θα πραγματοποιηθεί μία εκτενής αναφορά της νόσου της Νωτιαίας Μυϊκής Ατροφίας ως προς τα γενετικά και κλινικά χαρακτηριστικά της. Η εργασία θα πραγματωθεί τη διερεύνηση των μέσων της φυσικοθεραπευτικής αξιολόγησης στους ασθενείς που πάσχουν από ΝΜΑ και αναφορικά με αυτή θα προταθούν τεκμηριωμένες πρακτικές αποκατάστασης με στόχο την λειτουργική επανεκπαίδευση των ασθενών.

ΚΕΦΑΛΑΙΟ 1: Νωτιαία Μυϊκή Ατροφία (NMA)

Η Νωτιαία Μυϊκή Ατροφία ανήκει στις νευρομυϊκές παθήσεις, οι οποίες επηρεάζουν το Περιφερικό Νευρικό Σύστημα (ΠΝΣ) και όπως αναφέρθηκε και στην εισαγωγή κύριο χαρακτηριστικό που εμφανίζουν τα άτομα αυτά είναι ο μειωμένος μυϊκός τόνος και η απώλεια μυϊκής δύναμης. Ο τρόπος με τον οποίο η νόσος κληρονομείται είναι κυρίως αυτοσωμικός υπολειπόμενος, αλλά χαρακτηρίζεται από ποικιλομορφία, με επικρατή ή φυλοσύνδετα χαρακτηριστικά (Emery,1971). Το γενετικό ελάττωμα για την αυτοσωμική μορφή είναι μια διαγραφή στο εξόνιο 7 ή/και στο εξόνιο 8 του γονιδίου SMN1 στο χρωμόσωμα 5q (Ogino et al.,2004). Η NMA στο 96% των ασθενών προκαλείται λόγω της ομόζυγης απουσίας των εξονίων 7 και 8 ή μόνο 7 του SMN1 (Lefebvre et al.,1995; Simard et al.,1997; Rodrigues et al.,1995; Velasco et al.,1996; Wirth, 2000). Το μεγαλύτερο ποσοστό των NMA ασθενών κληρονομεί το γονίδιο από τους γονείς του, υπάρχει όμως και ένα μικρό ποσοστό στο οποίο η νόσος έχει εμφανιστεί λόγω μετάλλαξης. Το 2% οφείλεται σε πρόωμη διαγραφή ενός από τα δύο αλληλόμορφα γονίδια (Wirth et al.,1997) και στο 3-4% μπορεί να συμβεί μια μετάλλαξη στο SMN1 (Wirth et al.,1999). Αναλυτικότερα, ένα παιδί βρίσκεται σε κίνδυνο και μπορεί να κληρονομήσει ένα μεταλλαγμένο SMN1 γονίδιο από κάθε γονέα. Αν το παιδί κληρονομήσει μόνο ένα μεταλλαγμένο SMN1 γονίδιο, τότε θεωρείται φορέας της νόσου και συνήθως δεν εμφανίζει τα συμπτώματα της NMA. Αν και οι δύο γονείς είναι φορείς ενός μεταλλαγμένου SMN1 γονιδίου τότε 1 στις 4 πιθανότητες το παιδί δεν θα εμφανίσει NMA ούτε θα είναι φορέας της, 1 στις 2 θα είναι φορέας αλλά δεν θα εμφανίσει NMA και 1 στις 4 θα εμφανίσει NMA. Τα προαναφερθέντα στοιχεία επεξηγούνται παραστατικά στην παρακάτω εικόνα.

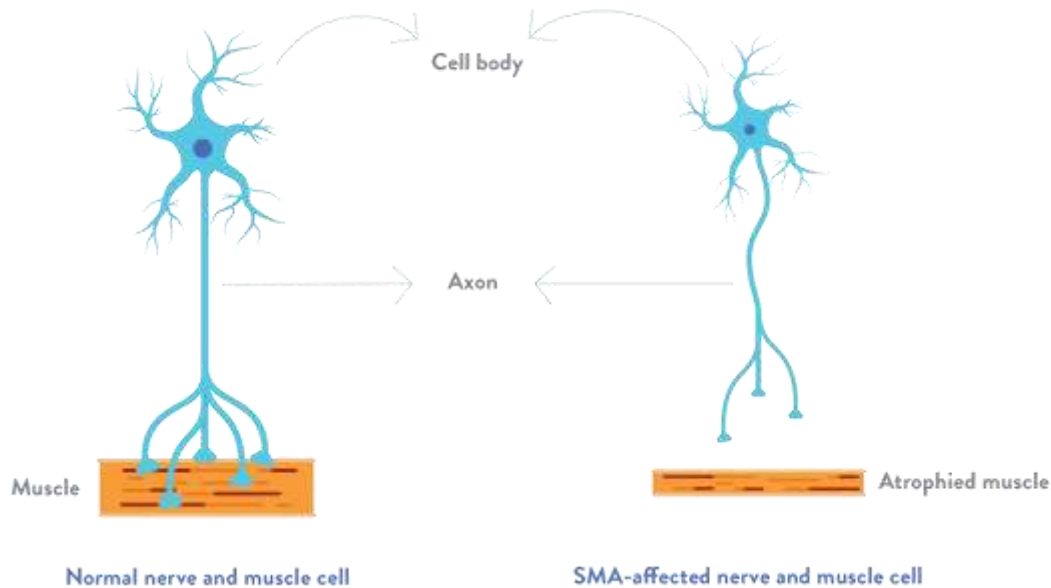
If 2 carriers of a mutated *SMN1* gene have a child there is a:



Εικόνα 1. Αυτοσωμικό υπολειπόμενο μοτίβο κληρονομικότητας της NMA από www.togetherinsma.com

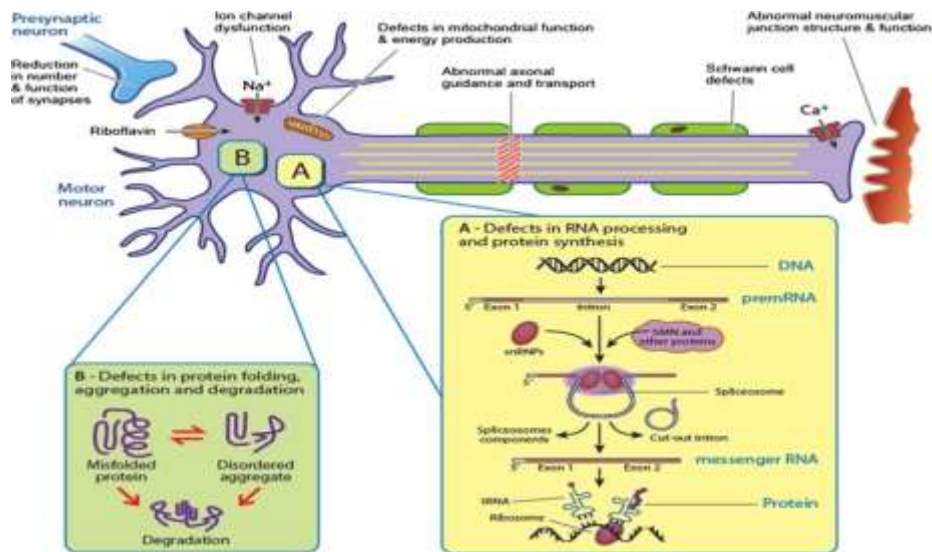
1.1 Ανατομικές δομές

Από έρευνες που εφαρμόστηκαν σε ποντικά με NMA διαπιστώθηκε, ότι εμφανίζεται απώλεια στον αριθμό των κινητικών νευρώνων στα τελικά στάδια της ασθένειας και αυτό ποικίλλει ανάλογα με την περιοχή του Νωτιαίου Μυελού. Ωστόσο, συνολικά αυτό δεν είναι επαρκές για να προσδιοριστεί το μέγεθος της αδυναμίας (Mentis et al.,2011; Kariya et al.,2008). Έτσι και η απονεύρωση του μυός περιορίζεται σε λίγες μυϊκές ομάδες (Ling et al.,2012). Αυτό υποδεικνύει ότι η δυσλειτουργία των κινητικών νευρώνων οδηγεί σε κλινικές εκδηλώσεις στα πρώιμα στάδια της νόσου. Έχει αποδειχθεί ότι οι νευρομυϊκές διασταυρώσεις (Kariya et al.,2008; Murray et al.,2007; Kong et al.,2009; Ling et al.,2010; Ruiz et al.,2010; Lee et al.,2011) και η συναπτική οδός στους κινητικούς νευρώνες του Νωτιαίου Μυελού (Mentis et al.,2011; Ling et al.,2010) παρουσιάζουν ανωμαλίες από δομική και λειτουργική άποψη. Αυτές οι λειτουργικές μεταβολές συσχετίζονται με την παρουσία εκτεταμένων υποτροφικών μυϊκών ινών που συνάδουν με την έλλειψη της ωρίμανσης των μυοϊνιδίων (Kong et al.,2009; Lee et al.,2011) (Εικόνα 3).



Εικόνα 2. Φυσιολογικός κινητικός νευρώνας/ Προσβεβλημένος από NMA κινητικός νευρώνας από www.togetherinsma.com

Το γονιδιακό ελάττωμα οδηγεί σε εκφυλισμό των κυττάρων του πρόσθιου κέρατος του Νωτιαίου Μυελού και περιστασιακά στους κινητικούς νευρώνες των κρανιακών νεύρων V έως XII (Haaker and Fujak,2013) (Εικόνα 2). Το σώμα του αισθητήριου νευρώνα βρίσκεται στο γάγγλιο της ραχιαίας ρίζας, όπου δέχεται τις προσαγωγές ίνες ή την νευρομυϊκή σύνδεση. Ακόμα, η ανεπάρκεια του SMN προέρχεται από δυσλειτουργίες στα κύτταρα Schwann, στους σκελετικούς μύες, στην καρδιά, στα οστά, στο πάγκρεας, στο ήπαρ, στον ιπόκαμπο, στο θάλαμο και στο αγγειακό σύστημα (Hua et al.,2011; Menke et al.,2008; Mutsaers et al.,2011; Wishart et al.,2010; Bowerman et al.,2012; Vitte et al.2004; Shanmugarajan et al.,2009; Shanmugarajan et al.,2007). Στις σοβαρές μορφές της NMA, δηλαδή στον τύπο 0 και I, τα μειωμένα επίπεδα SMN προκαλούν ατελή ωρίμανση στην κινητική μονάδα. Η ατελής ανάπτυξη των συναπτικών εισροών των κινητικών νευρώνων στον Νωτιαίο Μυελό και η μερική ανάπτυξη των νευρομυϊκών κόμβων (NMJs) προκαλούν σοβαρή μυϊκή αδυναμία και πρόωρο θάνατο. Στις πιο ήπιες μορφές, δηλαδή στον τύπο II, III και IV, η κινητική μονάδα είναι πλήρως αναπτυγμένη, όμως τα επίπεδα SMN είναι πολύ χαμηλά και έτσι δεν καθίστανται ικανά να διατηρήσουν την δομική και λειτουργική ακεραιότητα της κινητικής μονάδας και να αντιμετωπίσουν τραυματισμούς των νεύρων (Ydewalle and Sumner,2015).



Εικόνα 3. Μεταβολές στο κινητικό κύτταρο (Ferrar and Kiernan, 2015).

1.2 Παθοφυσιολογία

Η NMA είναι μια νευροεκφυλιστική νόσος που χαρακτηρίζεται ευρέως ως μια νόσος κινητικών νευρώνων και προκαλείται από μεταλλάξεις στο γονίδιο “Survival Motor Neuron 1” (SMN1), οι οποίες έχουν ως αποτέλεσμα τη λειτουργική ανεπάρκεια της πρωτεΐνης SMN, οδηγώντας έτσι στον εκφυλισμό των κινητικών νευρώνων (Simone et al.,2016).

Το γονίδιο SMN, του οποίου η ανεπάρκεια όπως θα εξηγηθεί παρακάτω διαδραματίζει σημαντικό ρόλο στην παρουσία της Νωτιαίας Μυϊκής Ατροφίας, είναι ένα πολυπεπτίδιο με 294 αμινοξέα με προβλεπόμενο μέγεθος 38 kDa (Ydewalle and Sumner,2015) και βρίσκεται στο κυτταρόπλασμα και στον πυρήνα, όπου λειτουργεί ως ένα μέρος ενός συμπλέγματος πολυπρωτεΐνης, το σύμπλεγμα SMN. Αυτό έχει καθοριστικό ρόλο στο μικρό πυρήνα του σπλανοσώματος της ριβονουκλεϊκής πρωτεΐνης (snRNP) κατά την βιογένεση και την διαδικασία της συναρμογής του RNA (Kolb and Kissel,2015). Ο σημαντικότερος ρόλος του συμπλέγματος SMN είναι ο σχηματισμός Sn πρωτεϊνών σε μικρά RNAs με αποτέλεσμα την σύνθεση των ριβονουκλεοπρωτεϊνών (snRNPs), οι οποίες είναι απαραίτητες για τη συναρμογή του προ-mRNA στα κύτταρα (Liu et al.,1997). Η ανεπάρκεια του SMN και ως επακόλουθο η μειωμένη ικανότητα σχηματισμού snRNPs μπορούν να προκαλέσουν μη φυσιολογική δημιουργία συναρμογής ή μεταφορά των snRNPs σε βάρος των κινητικών νευρώνων (Zhang et al.,2013). Μια διαφορετική άποψη για την παθοφυσιολογία της νόσου NMA υποστηρίζει ότι το SMN

κατέχει μια ανεξάρτητη λειτουργία όσον αφορά τη συναρμογή του RNA το οποίο μπορεί να διαταραχτεί στην NMA. Συνεπώς, η έλλειψη του SMN είναι δυνατόν να αποτρέψει την στόχευση και την μετάφραση του mRNA, οι οποίες καθίστανται απαραίτητες για την ανάπτυξη και συντήρηση των κινητικών νευρώνων (Akten et al.,2011; Fallini et al.,2016). Επιπρόσθετα, το SMN είναι ρυθμιστής θεμελιωδών κυτταρικών διεργασιών στο κυτταρόπλασμα, οι οποίες είναι σημαντικές για την διατήρηση των νευραξόνων και της συναπτικής υγείας (Powis et al.,2016; Sanchez et al.,2013; Wishart et al.,2014; Xu et al.,2016; Hosseinibarkooie et al.,2016; Dimitriadi et al.,2016).

Επιπλέον μεταλλάξεις όπως αυτές που θα αναφερθούν παρακάτω είναι σημαντικές γιατί καθορίζουν την κατάταξη της NMA σε τύπους. Υπάρχουν 5 τύποι NMA που χωρίζονται ανάλογα με την σοβαρότητα της νόσου και την ηλικία έναρξης (Russman,2007).

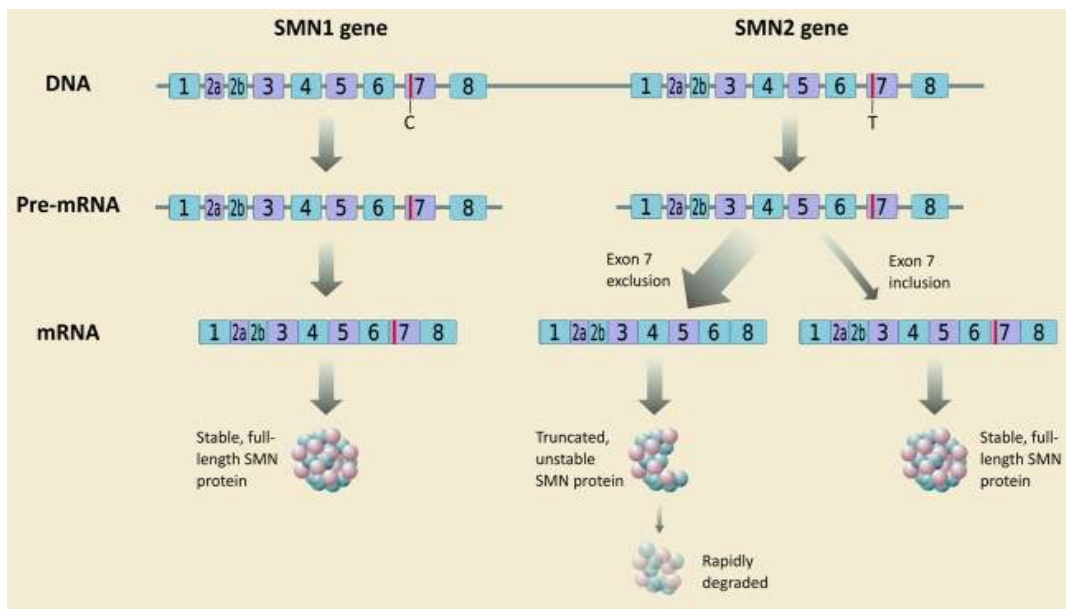
Στο ανθρώπινο σώμα παράγεται φυσιολογικά η πρωτεΐνη SMN, η οποία κωδικοποιείται από δύο γονίδια το SMN1 και SMN2 (Εικόνα 4). Τα δύο αυτά γονίδια είναι πανομοιότυπα αν εξαιρέσουμε τη σιωπηλή μετάλλαξη που συμβαίνει στο SMN2 γονίδιο. Το γονίδιο SMN1 είναι αυτό που ευθύνεται φυσιολογικά για την παραγωγή της πρωτεΐνης SMN, όμως στους ασθενείς με NMA λόγω της ομόζυγης μετάλλαξης το γονίδιο αυτό είναι κατεστραμμένο και δεν μπορεί να παράξει την πρωτεΐνη. Επομένως, το γονίδιο SMN2 είναι το μόνο που μπορεί να παράξει την πρωτεΐνη αυτή όμως παράγει μόνο το 10% της SMN (Monani et al.,1999). Αυτό προκύπτει από το γεγονός ότι κατά τη μετάφραση του γονιδίου συμβαίνει μια σιωπηλή μετάλλαξη η οποία έχει ως αποτέλεσμα την υποκατάσταση των νουκλεοτιδίων C προς T στο εξόνιο 7, παράγοντας μια κολοβωμένη και ασταθή μορφή της πρωτεΐνης SMN. Έτσι τα περισσότερα αντίγραφα που προέρχονται από το SMN2 δεν έχουν το εξόνιο 7 (Farrar et al.,2017). Ο αριθμός αντιγράφων του SMN2 κυμαίνεται από 0 έως 4 ανά χρωμόσωμα 5 στον γενικό πληθυσμό, ενώ στους ασθενείς με NMA υπάρχει πάντα 1 τουλάχιστον αντίγραφο (Mercuri et al.,2018).

Όπως θα αναφερθεί παρακάτω τα αστροκύτταρα που βρίσκονται σε αφθονία στο Κεντρικό Νευρικό Σύστημα (ΚΝΣ) συμβάλλουν στην παθογένεση της Νωτιαίας Μυϊκής Ατροφίας. Μελέτες έχουν δείξει ότι τα αστροκύτταρα συμμετέχουν στη ρύθμιση της συναπτικής λειτουργίας παρέχοντας ένα βέλτιστο προσυναπτικό περιβάλλον, ενεργοποιώντας τη συναπτική ωρίμανση και διατηρώντας τη συναπτική δραστηριότητα και σταθερότητα. Ωστόσο, η ανεπάρκεια του SMN στα αστροκύτταρα υποδεικνύει ότι η διακοπή της λειτουργίας τους μπορεί να οφείλεται σε αυτήν την απώλεια (Simone et al.,2016). Για το λόγο αυτό, στην

παθοφυσιολογία της NMA αναφέρεται ότι ενεργοποιούνται πρώτα τα αστροκύτταρα που οδηγούν στον δευτερογενή εκφυλισμό των κινητικών νευρώνων και ύστερα επέρχεται ο θάνατος του κινητικού νευρώνα (Wang DD and Bordey A,2008).

Άλλοι τύποι κυττάρων που εμπλέκονται στην NMA εκτός του ΚΝΣ είναι τα κύτταρα Schwann, τα οποία αποτελούν τα κύρια γλοιακά κύτταρα του Περιφερικού Νευρικού Συστήματος (ΠΝΣ) (Chernousov et al.,2008; McKee et al.,2012).Υπάρχουν δύο τύποι κυττάρων Schwann, το μυελινωτικό και το μη μυελινωτικό, που είναι και τα δύο απαραίτητα για τη σταθερότητα του άξονα και τη νευρωνική επιβίωση. Τα μυελινωτικά κύτταρα Schwann σχηματίζουν επίσης το προστατευτικό περίβλημα μυελίνης που τυλίγεται γύρω από τους άξονες κινητικών και αισθητικών νευρώνων, γεγονός που επιτρέπει τη σημαντική αύξηση της ταχύτητας αγωγιμότητας των νευρών. Τα χαμηλά όμως επίπεδα του SMN φαίνεται ότι προκαλούν αλλαγές στα κύτταρα Schwann με αποτέλεσμα να οδηγούν στην ανώμαλη μυελίνωση του άξονα (Hunter et al.,2014).

Όπως αναφέρθηκε και στην ενότητα με τις ανατομικές δομές η μειωμένη παραγωγή πρωτεΐνης SMN έχει ως αποτέλεσμα είτε την ατελή ωρίμανση του κινητικού νευρώνα όπως στο τύπο 0 και I είτε την μειωμένη ικανότητα συντήρησης του ήδη υπάρχοντα κινητικού νευρώνα από τραυματισμούς που μπορούν να προκύψουν όπως στο τύπο II,III (Ydewalle and Sumner,2015). Η σοβαρότητα της νόσου αλλάζει ανάλογα με τον αριθμό των γονιδίων του SMN2, όπου το SMN2 που είναι το κύριο μέσο τροποποίησης του φαινοτύπου της νόσου μαζί με την αυξημένη ρύθμιση των τροποποιημένων πρωτεϊνών, όπως είναι η πλαστίνη 3, συμβάλλουν θετικά στη τροποποίηση του φαινοτύπου (Oprea et al.,2008; Prior et al.,2009; Bernal et al.,2010). Αυτή η τροποποίηση του φαινοτύπου της NMA είναι σημαντική για την ευκολότερη διαστρωμάτωση των ασθενών σε κλινικές δοκιμασίες, για την εμφάνιση καλύτερης πρόγνωσης στο άτομο και για την καθιέρωση πρόωρου προγεννητικού ελέγχου (Farrar et al.,2017). Σε γενικές γραμμές, η παρουσία ενός πλήρους λειτουργικού γονιδίου SMN1 είναι επαρκής για να μην πάσχει το άτομο από NMA. Αν υπάρχει παρουσία ενός γονιδίου SMN1 και ομόζυγη απουσία του SMN2, τότε το άτομο δεν θα εμφανίσει φαινοτυπικές συνέπειες και θα θεωρηθεί φορέας της νόσου (Lefebvre et al.,1995; Wirth,2000).



Εικόνα 4. Τα γονίδια της NMA (Farrar et al., 2017).

1.3 Τύποι της Νωτιαίας Μυϊκής Ατροφίας

Στη Νωτιαία Μυϊκή Ατροφία έχουν αναφερθεί διάφοροι τρόποι κατάταξης της νόσου. Η πρώτη κατάταξη πραγματοποιείται με γνώμονα τις γονιδιακές μεταλλάξεις και η δεύτερη προκύπτει βάσει της κλινικής εικόνας που εμφανίζει ο ασθενής. Στα πλαίσια της παρούσας πτυχιακής και για τους σκοπούς της μελέτης αυτής θα γίνει επικέντρωση και λεπτομερή παρουσίαση στην κατάταξη με βάση την κλινική εικόνα.

1.3.1 Τύποι σύμφωνα με τις γονιδιακές μεταλλάξεις

Οι τύποι της NMA με βάση το φαινότυπο διαφέρουν μεταξύ τους ανάλογα με τον αριθμό των αντιγράφων που εμφανίζουν στο γονότυπο τους. Στον τύπο I της NMA, οι ασθενείς έχουν μόνο 1-2 αντίγραφα του SMN2, ενώ στους τύπους II και III έχουν 2-4 αντίγραφα του SMN2 (Mailman et al., 2002). Η σοβαρότητα της νόσου μπορεί να συσχετιστεί με τον αριθμό των αντιγράφων του SMN2, δηλαδή όσα περισσότερα αντίγραφα υπάρχουν τόσο καλύτερο

φαινότυπο εμφανίζει. Υπάρχουν, ωστόσο, κάποιες περιπτώσεις όπου ο αριθμός των αντιγράφων του SMN2 δεν δίνει την δυνατότητα για πρόβλεψη της σοβαρότητας της NMA.

1.3.2 Τύποι σύμφωνα με τη κλινική εικόνα

Η ταξινόμηση της 5q NMA, για καλύτερη χρησιμότητα βασίζεται στην κλινική σοβαρότητα (Dubowitz, 1995) :

- Σοβαρή (τύπου I)- δεν μπορεί να καθίσει χωρίς υποστήριξη.
- Ενδιάμεση (τύπου II)- μπορεί να καθίσει χωρίς υποστήριξη.
- Ήπια (τύπου III)- μπορεί να ορθοστατήσει και να βαδίσει.

Υπάρχουν ακόμα 2 τύποι NMA, ο 0, ο οποίος αποτελεί πιο σοβαρή μορφή του I και ο τύπος IV, όπου είναι η πιο ήπια μορφή NMA και εμφανίζει καλύτερη πρόγνωση από τον III.

ΤΥΠΟΣ 0

Το προσδόκιμο ζωής αυτού του τύπου είναι το μικρότερο από όλους τους τύπους με τα βρέφη να μην μπορούν να επιβιώσουν πέραν των 6 μηνών. Ο τύπος αυτός περιγράφει τα νεογνά, τα οποία παρουσιάζουν υποτονία, μειωμένες εμβρυϊκές κινήσεις και σοβαρή μυϊκή αδυναμία, η οποία ξεκινάει από την προγεννητική περίοδο. Τα βρέφη εμφανίζουν διπληγία στο πρόσωπο, συγκάμψεις στις αρθρώσεις, μειωμένα αντανακλαστικά και αναπνευστική ανεπάρκεια από πολύ νωρίς (Dubowitz,1999; MacLeod et al.,1999).

ΤΥΠΟΣ I

Η δεύτερη πιο σοβαρή μορφή της Νωτιαίας Μυϊκής Ατροφίας είναι ο τύπος I, δηλαδή η οξεία βρεφική NMA, η οποία αντιπροσωπεύει το 45% των περιπτώσεων (Zerres and Rudnik-Schöneborn,1995). Η επίπτωση είναι 1 στις 15.000 έως 1 στις 25.000 γεννήσεις (Goodman and Glanzman,2003) και η νόσος εμφανίζεται από την προγεννητική περίοδο έως και τους 6 πρώτους μήνες της ζωής του ατόμου (Haaker and Fujak,2013). Ο τύπος I υποδιαιρείται σε Ia, ο οποίος έχει διάρκεια ζωής μέχρι τα 2,5 έτη και σε Ib, ο οποίος έχει διάρκεια ζωής από τα 2,5 μέχρι τα 20 έτη ή και περισσότερο (Haaker and Fujak,2013). Υπάρχει ραγδαία εξέλιξη της NMA

που έχει ως συνέπειες την σοβαρή **μυϊκή αδυναμία**, δηλαδή βαθιά υποτονία και την εμφανή έντονη αναπνευστική και προμηκική προσβολή, όπου η πρώτη μπορεί να προέρχεται πριν από την γέννηση (Kolb and Kissel,2015). Επίπτωση αυτής της εξέλιξης είναι ότι τα βρέφη δεν επιβιώνουν μέχρι την ηλικία των 2 ετών (Stokes and Stack,2010).

Το προσβεβλημένο βρέφος δεν θα αποκτήσει ποτέ την ικανότητα της καθιστής θέσης χωρίς υποστήριξη και την ικανότητα ελέγχου της κεφαλής (Thomas and Dubowitz,1994), γι' αυτό εκτελεί κινήσεις μόνο στην ύπτια θέση, υιοθετώντας μια θέση έσω στροφής των άνω άκρων και μια θέση απαγωγής και κάμψης των κάτω άκρων, ονομαζόμενη και ως «βατραχοειδής στάση» (Stokes and Stack,2010). Ακόμα, είναι πολύ πιθανή η ύπαρξη **συγκάμψεων των άκρων** λόγω των θέσεων αυτών, οι οποίες αν δεν αντιμετωπιστούν εγκαίρως θα εμφανίσουν δυσκολίες σε δραστηριότητες όπως η ένδυση και η άρση του βρέφους. Είναι λοιπόν δυνατόν να δημιουργηθούν προσαρμογές εάν τον βρέφος παραμένει τοποθετημένο για μεγάλο διάστημα στη μία πλευρά (Stokes and Stack,2010).

Η δυσχέρεια της **αναπνευστικής ικανότητας** είναι κάτι που συναντάται πολύ συχνά στα βρέφη αυτά, οπότε συνίσταται η συχνή αλλαγή θέσεων κατά τη διάρκεια του ύπνου. Επικρατέστερος τύπος αναπνοής είναι η διαφραγματική καθώς υπάρχει προσβολή των μεσοπλεύριων μυών και το σχήμα του θώρακά τους είναι κωδωνοειδές (Stokes and Stack,2010). Η αναπνευστική ανεπάρκεια θα εμφανιστεί πολύ νωρίς, πριν από τα 2 πρώτα έτη της ζωής τους (Kolb and Kissel,2015). Ακόμα, άλλα προβλήματα που μπορεί να εμφανίζει ένα βρέφος είναι τόσο ο αδύναμος βήχας και η δυσκολία στην κατάποση και τον θηλασμό εξαιτίας της προμηκικής προσβολής όσο και η επιρρέπεια του παιδιού σε υποτροπιάζουσες αναπνευστικές λοιμώξεις (Stokes and Stack,2010).

Οι εμβρυϊκές κινήσεις είναι μειωμένες στα περισσότερα παιδιά με εμφανή τη διπληγία του προσώπου και ακόμη, λόγω της αδυναμίας, είναι μειωμένα ή απουσιάζουν τα εν τω βάθει τενόντια αντανακλαστικά και η γλώσσα εμφανίζει δεσμιδώσεις (τρεμοπαίζει). Μία ακόμα επιπλοκή που παρουσιάζουν αυτά τα βρέφη είναι τα **γαστρεντερικά προβλήματα** τα οποία δεν είναι σαφές αν προέρχονται λόγω της ακινησίας και διατροφικής ανεπάρκειας ή υπάρχει κάποιο ελάττωμα στην κινητικότητα του εντέρου, δυσκοιλιότητα. Η γαστρεντερική δυσλειτουργία περιλαμβάνει δυσκολία στην σίτιση και την κατάποση, αυξάνει την διάρκεια της σίτισης και

εκδηλώνεται με αδυναμία της γλώσσας και δυσκολία στο άνοιγμα του στόματος (Kolb and Kissel, 2015).

Συνοδά προβλήματα του πνευμονογαστρικού συστήματος που εμφανίζονται στα παιδιά αυτά είναι η γαστροοισοφαγική παλινδρόμηση, ο εμετός και η καθυστερημένη γαστρική κένωση. Υπάρχει ακόμα αυξημένος κίνδυνος υποσιτισμού και μειωμένη πρόσληψη θερμίδων λόγω της μυϊκής αδυναμίας, της δυσφαγίας και των αναπνευστικών προβλημάτων, καθώς για την αναπνοή απαιτείται αυξημένη κατανάλωση ενέργειας και θερμίδων (Mercuri et al.,2018). Η πλειοψηφία των παιδιών αυτών χαρακτηρίζεται από την κοινωνικότητα και την αλληλεπίδραση τους με άλλα άτομα (Goodman and Glanzman,2003) παρόλο που μικρό ποσοστό αυτών επιβιώνει μέχρι τα 10 έτη (Russman et al.,1996; Martin and Kessler,2015).

ΤΥΠΟΣ II

Η χρόνια NMA τύπου II εκδηλώνεται μεταξύ 2 και 18 μηνών, η οποία αντιπροσωπεύει το 20% των περιπτώσεων (Zerres and Rudnik-Schöneborn,1995) και χαρακτηρίζεται από κεντρική αδυναμία παρόμοια με αυτή του βρεφικού τύπου με την ίδια αρνητική επίδραση στον πληθυσμό. Το προσδόκιμο ζωής ποικίλλει με ορισμένα άτομα να ενηλικιώνονται και άλλα να επιβιώνουν μέχρι την παιδική ηλικία. Για τα παιδιά αυτά καθίσταται δύσκολη η παραμονή στην καθιστή θέση χωρίς την υποστήριξη από κάποιο κηδεμόνα (Martin and Kessler,2015) και ενδέχεται να μην μπορέσουν ποτέ να αποκτήσουν την περιπατητική ικανότητα (Haaker and Fujak,2013).

Ακόμα στα προβλήματα που αντιμετωπίζουν τα άτομα με NMA συγκαταλέγονται οι συγκάμψεις των άκρων, ο περιορισμός του εύρους τροχιάς και η μυϊκή αδυναμία. Κατά την ηλικία των 2 ετών εμφανίζεται μεγάλη απώλεια του εύρους τροχιάς της κίνησης των κάτω άκρων (Fujak et al.,2010) και αυξημένη είναι η συχνότητα εμφάνισης διαταραχών του ισχίου, όπως είναι η εξάρθρωση που εμφανίζεται σε ποσοστό 30% (Sporer et al.,2003; Zenios et al.,2005; Granata et al.,1990; Thompson and Larsen,1990). Ακόμα εγκυμονεί ο κίνδυνος εμφάνισης καταγμάτων κυρίως λόγω της οστεοπενίας στις περιοχές των υπερκονδύλων και εκείνων του άκρου πόδα (Haaker and Fujak,2013). Αυτό συμβαίνει καθώς υπάρχει μυϊκή αδυναμία των σταθεροποιητών του ισχίου και μη φυσιολογικό βάρος του ασθενούς. Όσον αφορά τα άνω άκρα υπάρχει περιορισμένο εύρος τροχιάς και πλήττονται περισσότερο οι αρθρώσεις των ώμων και των καρπών σε σχέση με αυτές του αγκώνα και της άκρας χείρας

(Fujak et al.,2010; Groot and Witte,2005). Η έλλειψη επαρκούς ελέγχου της κεφαλής είναι ένα ακόμα χαρακτηριστικό των ασθενών που εμφανίζεται λόγω της μυϊκής αδυναμίας (Martin and Kessler,2015).

Η **σκολίωση** αποτελεί μείζον πρόβλημα της πάθησης αυτής και προκύπτει λόγω της αδυναμίας των μυών του κορμού γι'αυτό και σε αρκετές περιπτώσεις αναγκαία κρίνεται η χειρουργική αντιμετώπιση (Martin and Kessler,2015). Η παραμόρφωση αυτή εμφανίζεται με το σχήμα C και η γωνία Cobb μπορεί να κυμαίνεται από 5-15° (Haaker and Fujak,2013). Εξαιτίας της ραγδαίας εξελισσόμενης σκολίωσης σημαντική καθίσταται η γρήγορη τοποθέτηση κηδεμόνα για την σπονδυλική στήλη, με σκοπό τον έλεγχο της προόδου της ενώ σε κάποιες περιπτώσεις απαραίτητη κρίνεται ακόμα και η σπονδυλοδεσία (Stokes and Stack,2010). Στη σκολίωση εμφανίζεται παραμόρφωση του θωρακικού κλωβού και αυτό έχει ως επίπτωση την πρόσκρουση των πλευρών και την κλίση της πυέλου. Στον τύπο αυτό, τα παιδιά αναπτύσσουν σκολίωση από την ηλικία των 3 ετών, η οποία στο 80% των περιπτώσεων παίρνει την μορφή χαμηλής θωρακικής καμπύλης. Το 83% παρουσιάζουν μία και μοναδική καμπύλη, ενώ το 17% διπλή καμπύλη (Mullender et al.,2008). Τέτοιες παραμορφώσεις της σπονδυλικής στήλης επηρεάζουν τους αναπνευστικούς μύες με αυτό να έχει ως αποτέλεσμα τη δυσχέρεια της αναπνευστικής λειτουργίας (Haaker and Fujak,2013).

Όπως σε όλους τους τύπους της NMA έτσι και στο τύπο II φαίνεται οι ασθενείς να αντιμετωπίζουν σοβαρά **αναπνευστικά προβλήματα** και αυτό έχει ως συνέπεια τη σημαντική μείωση της ζωτικής χωρητικότητας με την πάροδο του χρόνου και μέχρι την ηλικία των 4-6 ετών την απώλεια αυτής κατά μέσο όρο το 54% (Fujak et al., 2012). Ως κύρια αιτία θανάτου θεωρούνται οι αναπνευστικές διαταραχές και έπονται οι καρδιακές επιπλοκές με το προσδόκιμο ζωής των ατόμων αυτών να μην είναι προκαθορισμένο αλλά να εξαρτάται τόσο από το βαθμό, όσο και από τη συχνότητα εμφάνισης των πνευμονικών επιπλοκών (Martin and Kessler,2015). Η παραμόρφωση του θώρακα, η αδυναμία των αναπνευστικών μυών σε συνδυασμό με την παράδοξη αναπνοή αποτελούν κύριους παράγοντες που δυσχεραίνουν την αναπνευστική λειτουργία και δημιουργούν προβλήματα όπως είναι η δυσκολία στην απομάκρυνση των εκκρίσεων, ο υποαερισμός, οι υποτροπιάζουσες λοιμώξεις και η ατελεκτασία (Fujak et al.,2012). Συνοδά προβλήματα που εμφανίζονται είναι η αδυναμία στον μυ της γλώσσας, κατά την κατάποση και γενικά σε όλους τους μύες του προσώπου και παρατηρείται επίσης αγκύλωση της κάτω γνάθου (Kolb and Kissel.,2015). Αυτή η αδυναμία επιφέρει δυσκολίες στην μάσηση,

γεγονός που μπορεί να προκαλέσει αναρρόφηση (Messina et al.,2008; Chen et al.,2012). Αν υπάρχει ιστορικό με πνιγμό ή βήχα κατά την διάρκεια της κατάποσης κρίνεται απαραίτητη η στενή παρακολούθηση του παιδιού (Mercuri et al.,2018). Σε συνδυασμό με τα παραπάνω προβλήματα είναι πιθανόν να εμφανιστούν διαταραχές στο δείκτη μάζας σώματος (BMI) γι' αυτό απαιτείται συνεχή αξιολόγηση και παρακολούθηση του παιδιού (Davis et al.,2015). Ακόμα ο ασθενής ενδέχεται να παρουσιάσει δυσκοιλιότητα και γι' αυτό σημαντική είναι η αξιολόγηση της πρόσληψης υγρών και ινών (Mercuri et al.,2018). Τέλος, το νοητικό τους επίπεδο δεν φαίνεται να είναι επηρεασμένο και κινείται στα φυσιολογικά επίπεδα (Gontard et al.,2002).

ΤΥΠΟΣ ΙΙΙ

Ο τρίτος τύπος NMA, η νόσος Kugelberg-Welander, που εκδηλώνεται μετά τους 12 μήνες έως και την 3η δεκαετία της ζωής (Haaker and Fujak,2013) και αντιπροσωπεύει το 30% των περιπτώσεων (Zerres and Rudnik-Schöneborn,1995) συγκαταλέγεται ως η σπανιότερη μορφή με επίπτωση 6 ανά 100.000 ζωντανές γεννήσεις κυρίως ανάμεσα στα 2-15 χρόνια ζωής (Martin and Kessler,2015). Ο τύπος αυτός υποδιαιρείται στο τύπο IIIa, ο οποίος εμφανίζεται πριν από την ηλικία των 3 ετών με ελαφρώς μειωμένη διάρκεια ζωής και καθυστερημένη κινητική ανάπτυξη και στον τύπο IIIb, ο οποίος εμφανίζεται μετά την ηλικία των 3 ετών και έχει φυσιολογική διάρκεια ζωής και κινητική ανάπτυξη (Zerres et al.,1997; Zerres and Rudnik-Schöneborn,1995). Μεταξύ των χαρακτηριστικών του τύπου αυτού, η μυϊκή αδυναμία είναι πιο έκδηλη ειδικά στο κορμό ενώ σε μεγάλο βαθμό επηρεασμένα είναι τα κάτω άκρα και κυρίως τα γόνατα και οι απαγωγοί του ισχίου (Martin and Kessler,2015; Stokes and Stack,2010) με τα τενόντια αντανάκλαστικά να είναι μειωμένα ή να απουσιάζουν (Kolb and Kissel,2015). Όπως και στο τύπο II έτσι και σε αυτά τα παιδιά η πιθανότητα τόσο της εμφάνισης καταγμάτων όσο και του εξαρθήματος ισχίου είναι αυξημένη. Τα κατάγματα των άνω άκρων εμφανίζονται σε μεγάλο βαθμό στον τύπο αυτό με το ποσοστό να φτάνει το 30% και αυτό εξηγείται λόγω της μεγαλύτερης κινητικότητας άρα και αστάθειας (Haaker and Fujak,2013). Η αναπτυξιακή πρόοδος καθίσταται βραδεία και το παιδί έχει την ικανότητα της ανεξάρτητης καθιστής θέσης μέχρι το 1^ο έτος και της βάδισης μέχρι την ηλικία των 3^{ων} ετών, ενώ κατά την εφηβική ανάπτυξη μπορεί να εμφανίσει εκφύλιση των κινητικών δεξιοτήτων του. Τα παιδιά με τύπου III NMA εμφανίζουν παθολογική βάδιση με κύριο χαρακτηριστικό το σημείο Trendelenburg

(Martin and Kessler,2015) και λόγω της κεντρικής αδυναμίας η προώθηση προς τα εμπρός είναι απόρροια της αντισταθμιστικής κίνησης του κορμού και της πυέλου (Stack and Stokes,2010).

Οι παραμορφώσεις της σπονδυλικής στήλης υπάρχουν και σε αυτό τον τύπο, όπως η **σκολίωση**, που προκαλεί αλλαγές στο θωρακικό κλωβό και στην αναπνευστική λειτουργία. Όπως και στο τύπο II η γωνία Cobb μπορεί να φτάσει από 5-15°, η σκολίωση παρουσιάζεται στην θωρακοσφυϊκή περιοχή, με σχήμα C και υπάρχει ανάπτυξη της πυελικής λοξότητας (Granata et al.,1989; Rodillo et al.,1989; Fujak et al.,2012). Η αυξημένη κύφωση και η θωρακική λόρδωση μπορούν να περιλαμβάνονται στην παραμόρφωση, της οποίας οι επιπτώσεις είναι η απώλεια της καθιστής θέσης και η μείωση του συνολικού όγκου του κορμού. Η κινητικότητα επίσης των πλευρών μειώνεται με την στροφή και την παραμόρφωση του κορμού, προκαλώντας την δυσχέρεια της πνευμονικής λειτουργίας (Mullender et al.,2008). Η ραγδαία ανάπτυξη μπορεί να επιφέρει την απώλεια της ικανότητας βάδισης η οποία μπορεί να αποκατασταθεί με τη χρήση ναρθήκων γόνατος-ποδοκνημικής (ΓΚΠΟ) (Stokes and Stack,2010). Ένα μεγάλο μέρος των παιδιών θα χάσει την δυνατότητα βάδισης μέχρι την ηλικία των 10 ετών ενώ μέχρι την μέση ηλικία θα γίνεται αποκλειστική χρήση αμαξιδίου (Goodman and Glanzman,2003).

Η αναπνευστική ικανότητα επηρεάζεται σε όλους τους τύπους της NMA, όμως στον τύπο αυτό εμφανίζει την καλύτερη πρόγνωση. Η ζωτική χωρητικότητα εμφανίζει μείωση με την αναπτυξιακή πρόοδο και κυρίως προσβάλλονται οι βοηθητικοί αναπνευστικοί μύες ώσπου στο τέλος θα μείνει σαν αναπνευστικός μύς μόνο το διάφραγμα (Fujak et al.,2012). Τα **αναπνευστικά προβλήματα** που παρουσιάζονται στον τύπο II εμφανίζονται εδώ σε ηπιότερη μορφή και προστίθενται ο κίνδυνος της αποφρακτικής άπνοιας κατά την διάρκεια του ύπνου και ο παραξυσμός, ενώ μετεγχειρητικά ο υποαερισμός κατά την ενηλικίωση (Schroth et al.,2009).

Η **σίτιση** σε αυτή την μορφή θεωρείται μείζονος σημασίας και για το λόγο αυτό τα άτομα πρέπει να παρακολουθούνται στενά. Αυτό συμβαίνει διότι μια μεγάλη περίοδος υποσιτισμού μπορεί να αποβεί μοιραία με το άτομο να χάσει ποσοστό από τη μυϊκή του μάζα (Kolb and Kissel, 2015) ή να υπάρξει κίνδυνος παχυσαρκίας με αποτέλεσμα την μειωμένη κινητικότητα και την εμφάνιση συνοδών παθήσεων, όπως είναι το μεταβολικό σύνδρομο, η υψηλή αρτηριακή πίεση και ο διαβήτης (Mercuri et al., 2018). Τέλος, σε αυτό τον τύπο η γνωσιακή ικανότητα παραμένει ανεπηρέαστη (Kolb and Kissel,2015).

ΤΥΠΟΣ IV

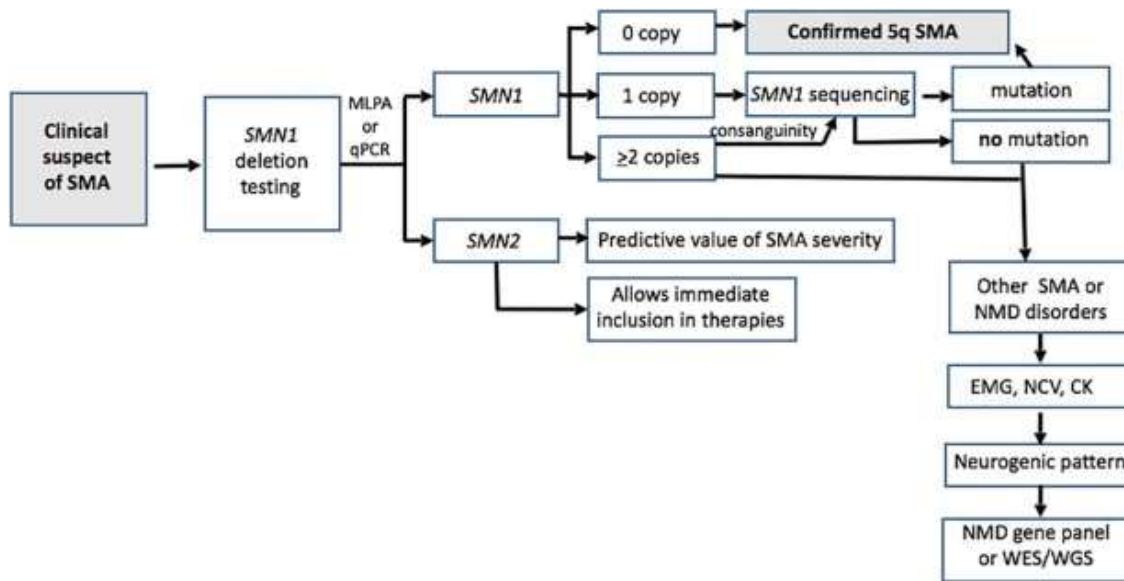
Ο τύπος IV αποτελεί την πιο ήπια μορφή της νόσου και το ποσοστό των ατόμων που ανήκουν στο τύπο αυτό είναι μικρότερο του 5%. Τα άτομα αυτά εμφανίζουν παρόμοια χαρακτηριστικά με το τύπο III, είναι περιπατητικά και τα συμπτώματα της νόσου μπορούν να εμφανιστούν στην ηλικία των 30 ετών ή και αργότερα (Zerres and Rudnik-Schöneborn,1995; Piepers et al.,2008).

1.4 Διάγνωση

Οι τεχνικές για την διάγνωση της NMA θεωρούνται σημαντικά εργαλεία για τον εντοπισμό των προσβεβλημένων βρεφών από το πρώιμο στάδιο. Η σπουδαιότητα της πρόωρης αυτής διάγνωσης απορρέει από το γεγονός ότι πολλοί ασθενείς δεν εμφανίζουν κλινικά συμπτώματα αμέσως μετά την γέννηση και η πορεία της νόσου χαρακτηρίζεται ήπια με καθυστερημένη εμφάνιση συμπτωμάτων και μυϊκή αδυναμία (Saffari et al.,2019). Η διάγνωση της NMA μπορεί να πραγματοποιηθεί μέσω προγεννητικών και μοριακών γενετικών εξετάσεων, μυϊκής βιοψίας, ηλεκτρομυογραφήματος και των ενζύμων των μυών.

Οι γενετικές εξετάσεις SMN1/SMN2 είναι εξαιρετικά αξιόπιστες και αποτελούν πρώτη μέθοδο εξέτασης της νόσου. Αυτές οι εξετάσεις αποτελούν ποσοτική ανάλυση του SMN1 και SMN2 και χρησιμοποιούν την ενίσχυση πολλαπλασιασμού εξαρτώμενη από πολλαπλή σύνδεση (MLPA), την αλυσιδωτή αντίδραση πολυμερασής (qPCR) και τη μέθοδο αλληλούχισης νέας γενιάς (NGS) (Feng et al.,2017; Arkblad et al.,2009; Feldkotter et al.,2002; Tiziano et al.,2010). Αυτή η μέθοδος μας δίνει την δυνατότητα να έχουμε ταχύτερα αποτελέσματα και σε σχέση με άλλες μεθόδους είναι λιγότερο δαπανηρή και εύκολα διαθέσιμη στα περισσότερα εργαστήρια. Ως μειονέκτημα θεωρείται η μη ποσοτικοποίηση του αριθμού αντιγράφων SMN1 ή SMN2. Στα νεογέννητα με NMA έγινε ανάλυση του γονιδίου SMN1 και εξετάστηκε σύμφωνα με τα αποξηραμένα σημεία του αίματος. Έτσι, η ομάδα εργασίας “SMA NBS Multidisciplinary Working Group” μέσα από διαγνωστικό έλεγχο στα νεογέννητα βρέφη, ο οποίος βασίστηκε στην έλλειψη του SMN1 και την ανάλυσή του με αποξηραμένα σημεία αίματος, πρότεινε έναν αλγόριθμο διάγνωσης για τα παιδιά με NMA (Glascock et al.,2018) (Εικόνα 5). Ο αλγόριθμος αυτός περιλάμβανε την συσχέτιση των αριθμών αντιγράφων SMN2 και του κλινικού φαινοτύπου. Συγκεκριμένα, η ομάδα αναφέρει ότι όλα τα παιδιά με 1 αντίγραφο τα οποία είναι

ασυμπτωματικά κατά την γέννηση θα πρέπει να υποβληθούν σε θεραπεία. Στα παιδιά με 2-3 αντίγραφα πρέπει να υπάρξει άμεση παρέμβαση ενώ τα παιδιά με 4 ή και παραπάνω αντίγραφα θα εμφανίσουν μια πολύ ήπια μορφή της νόσου και έτσι δεν κρίνεται αναγκαία η άμεση παρέμβαση.



Εικόνα 5. Διαγνωστικός αλγόριθμος για τη NMA (Mercuri et al., 2018).

Επιπλέον, μια άλλη μέθοδος στο κομμάτι αυτό είναι οι προγεννητικές εξετάσεις, οι οποίες μπορούν να εντοπίσουν ένα προσβεβλημένο βρέφος με την χρήση χοριακής δειγματοληψίας ή αμνιοπαρακέντησης στις 10-14 ή 15-20 εβδομάδες κύησης αντίστοιχα. Ως πλεονέκτημα αυτής της μεθόδου είναι η διαθεσιμότητα και η υψηλή ακρίβεια της, ενώ σαν αρνητικό στοιχείο θεωρείται η παρουσία σοβαρών κινδύνων τόσο στην μητέρα όσο και στο νεογνό (Saffari et al.,2018).

Στις διαγνωστικές τεχνικές συγκαταλέγεται ακόμα, το ηλεκτρομυογράφημα, το οποίο μελετά την απόκριση των μυών μετά από ηλεκτρική διέγερση του νεύρου ή εκούσια συστολή και μετράει τη ταχύτητα αγωγιμότητας εντός του νεύρου (Fardeau and Desguerre,2013). Τα αποτελέσματα που προκύπτουν διακρίνονται στη μη φυσιολογική ανταπόκριση των μυών δηλαδή σε ασθένειες που αφορούν μόνο τους μύες και στην απώλεια κινητικών νευρικών ινών που σχετίζεται μόνο με ασθένειες των κινητικών νευρώνων. Το ηλεκτρομυογράφημα μέσω των

μετρήσεων της ταχύτητας αγωγιμότητας του νεύρου μπορεί να διαχωρήσει τις γνήσιες κινητικές νευροπάθειες από τις απομυελινωτικές αισθητοκινητικές νευροπάθειες και τις αξονικές αισθητοκινητικές νευροπάθειες (Pierre et al.,2018). Αυτό μπορεί να εφαρμοστεί σε άτομα με NMA τύπου III και όχι τόσο συχνά σε άτομα με τύπο I και II, καθώς ο φαινότυπος τους είναι λιγότερο παραποιημένος σε σχέση με τους φαινότυπους των άλλων τύπων (Mercuri et al.,2018).

Ακόμα, ένας διαγνωστικός δείκτης για τη νόσο NMA είναι τα ένζυμα των μυών. Το ένζυμο κινάση κρεατίνη (CK) που βρίσκεται στους σκελετικούς μύες και το μυοκάρδιο έχει φυσιολογικό επίπεδο CK πλάσματος κάτω από 200IU/L. Αν αυξηθεί η φυσιολογική τιμή της κατά 3 φορές περισσότερο τότε υποδηλώνει την εμφάνιση της νόσου NMA (Sabouraud et al.,2009). Υπάρχουν βέβαια και κάποιες εξαιρέσεις στις οποίες το επίπεδο της CK μπορεί να φτάσει μέχρι και 10 φορές περισσότερο από το φυσιολογικό. Το γεγονός αυτό όμως δεν αποκλείει την πιθανότητα το παιδί να πάσχει από NMA (Muqit et al.,2004). Ωστόσο, αυτή η αύξηση απαιτεί την συναίνεση νευροπαθητικού γιατρού, ο οποίος θα κρίνει αν ο γενετικός έλεγχος ή η μυϊκή βιοψία βρίσκονται σε φυσιολογικά επίπεδα (Pierre et al.,2018).

Τέλος, άλλη μια μέθοδος διάγνωσης είναι η βιοψία των μυών, η οποία συνίσταται στην εργαστηριακή ανάλυση αντιπροσωπευτικού δείγματος που λαμβάνεται από το μυ ένα μικρό δείγμα μυϊκού ιστού για εξέταση στο μικροσκόπιο. Το δείγμα τυπικά συλλέγεται από έναν μυ που επηρεάζεται και η διαδικασία ολοκληρώνεται με τοπική αναισθησία η οποία μπορεί να εφαρμοστεί τόσο σε ενήλικες όσο και σε παιδιά. Τα δείγματα μπορούν να συλλεχθούν είτε με βιοψία βελόνας είτε με ανοικτή βιοψία και τοποθετούνται σε δίσκο φελλού και καταψύχονται με άζωτο ισοπεντάνιο (Malfatti and Romero,2018). Είναι σημαντικό να αναφερθεί ότι για την μυϊκή βιοψία χρειάζεται η παραπομπή του ασθενούς από γιατρό και για την εφαρμογή της απαιτείται εξειδίκευση (Pierre et al.,2018).

1.5 Ιατρική αντιμετώπιση

Διάφορες μελέτες έχουν πραγματοποιηθεί για την εύρεση ιατρικής και φαρμακευτικής αγωγής με σκοπό την θεραπεία της νόσου. Ένα από τα φάρμακα που χορηγήθηκε στους ασθενείς ήταν η ολεσοξίμη, η οποία χορηγείται από το στόμα και έχει ευεργετικά αποτελέσματα βιοενέργειας. Δρά στην εξωτερική μιτοχονδριακή μεμβράνη με σκοπό την ρύθμιση του ανοίγματος της

διάχυσης για αύξηση της διαπερατότητας ως απάντηση στο οξειδωτικό στρες (Bowerman et al.,2017). Μια άλλη μελέτη έδειξε ότι το μεγαλύτερο ποσοστό των ασθενών ήταν σταθερό ή εμφάνισε βελτίωση από την χορήγηση του φαρμάκου (Farrar et al.,2017). Μία ακόμα θεωρία βασίζεται στην ενεργοποίηση της τροπονίνης, η οποία συμβαίνει από τον σκελετικό ενεργοποιητή CK-2127107 και προκαλεί συστολή των μυών (Gresslien and Agewall,2016), στους οποίους είναι ανώμαλα κατανομημένη σε ασθενείς των τριών τύπων της NMA (Stevens et al.,2008). Παρόλο που το CK-2127107 δεν έχει εξεταστεί σε προκλινικό ή κλινικό στάδιο, εφαρμόστηκε σε ένα μοντέλο καρδιακής ανεπάρκειας αρουραίου, όπου είχε ως αποτέλεσμα την βελτίωση της αντοχής των μυών και των επιδόσεων ύστερα από την άσκηση (Hwee et al.,2015). Εν τέλει , ο οργανισμός “Food and Drug Administration” (FDA) υποστήριξε ότι για την θεραπεία της NMA ευεργετική είναι η συνδυασμένη χορήγηση του CK-2127107 με άλλα ορφανά φάρμακα (Bowerman et al.,2017).

Τον τελευταίο καιρό ανακαλύφθηκε στην κλινική πράξη ένα νέο φάρμακο το “Nusinersen”, το οποίο είχε σημαντική επίδραση στο 70% των βρεφών με αποτέλεσμα την βελτιωμένη κινητική λειτουργία. Αρχικά, η προέλευση του “Nusinersen” είναι από ένα 2’-0-μεθοξυ-αιθυλο φωσφοροθειϊκό αντιπληροφοριακό φάρμακο, όπου γίνεται ενδορραχιαία από την πρώιμη βρεφική ηλικία και έχει εμφανίσει διαφορετικό φαινότυπο σε ασθενείς τύπου I της NMA. Έχει αποδειχθεί ότι μπορεί να αυξήσει το προσδόκιμο ζωής σε πολλούς ασθενείς (Finkel et al.,2016), καθώς υποστηρίζεται ότι αυξάνει την ποσότητα της λειτουργικής πρωτεΐνης SMN που λείπει από τους ασθενείς της NMA. Κατά την φάση II, έγινε μια μελέτη σε 20 προσυμπτωματικά βρέφη, στα οποία χορηγήθηκε το φάρμακο από τον 1^ο μήνα μέχρι τα 2,5 έτη, όπου δεν αναφέρθηκαν θάνατοι και παρατηρήθηκε πρόοδος στα ορόσημα της κινητικής λειτουργίας (Finkel et al.,2016). Ύστερα, έγινε μια επόμενη μελέτη που περιείχε 122 συμπτωματικά βρέφη με ηλικία λιγότερο ή ίσο των 7 μηνών, τα οποία παρουσίασαν βελτίωση στα ορόσημα της κινητικής λειτουργίας μετά από 13 μήνες της μελέτης (Finkel et al.,2017; Kuntz et al.,2017). Κατά την φάση III, η μελέτη που έγινε συμπεριλάμβανε 179 παιδιά σε ηλικία 2-12 ετών τα οποία παρουσίασαν και αυτά βελτίωση στους 13 μήνες (Mercuri et al.,2018). Σε όλες τις έρευνες παρουσιάστηκαν κάποιες παρενέργειες οι οποίες όμως δεν θεωρήθηκαν σοβαρές ούτε απειλητικές για την ζωή των ασθενών (Finkel et al.,2017). Συνεπώς, προτείνεται η πρώιμη χορήγηση του φαρμάκου για την καλύτερη πρόγνωση της νόσου και την βελτίωση της μυϊκής δύναμης (Fitzgerald et al.,2016).

Συνοψίζοντας, στο κεφάλαιο αυτό αναλύθηκε η Νωτιαία Μυϊκή Ατροφία με βάση την ταξινόμηση των 5 τύπων, τα γονιδιακά και κλινικά χαρακτηριστικά, την προόδο της ασθένειας και την ιατρική διάγνωση. Προκύπτει λοιπόν, ότι τόσο η ιατρική διάγνωση όσο και η φυσικοθεραπευτική αντιμετώπιση που θα παρουσιαστεί εκτενώς στο κεφάλαιο 3 είναι πολύ σημαντικά ώστε ο ασθενής με NMA να έχει μια οργανωμένη προσέγγιση την οποία θα μοιραστεί με την υπόλοιπη ομάδα αποκατάστασης. Στο επόμενο κεφάλαιο, ο φυσικοθεραπευτής της ομάδας θα συνεχίσει την προσέγγιση αυτή προσθέτοντας στον φάκελο του ασθενή τα στοιχεία από τη φυσικοθεραπευτική αξιολόγηση, η οποία θα εξεταστεί με εξειδικευμένα αξιολογητικά εργαλεία για τον εντοπισμό των ελλειμμάτων του ασθενούς. Με γνώμονα τα ελλείμματα αυτά θα παρουσιαστούν λεπτομερή στοιχεία για την φυσικοθεραπευτική προσέγγιση στα επόμενα κεφάλαια της ανασκόπησης έτσι ώστε να αναπτυχθεί ο σκοπός της παρούσας μελέτης.

ΚΕΦΑΛΑΙΟ 2: Φυσικοθεραπευτικά εργαλεία αξιολόγησης της λειτουργικότητας του ασθενούς με ΝΜΑ

Στα άτομα με Νωτιαία Μυϊκή Ατροφία κρίνεται αναγκαία η αξιολόγηση τους, έτσι ώστε να διαπιστωθεί ο βαθμός βλάβης και σύμφωνα με αυτόν να εφαρμοστεί κατάλληλο πρόγραμμα θεραπείας. Για την φυσικοθεραπευτική αξιολόγηση των ασθενών με ΝΜΑ υπάρχει πληθώρα μέσων που μπορούν να χωριστούν σε κατηγορίες με κυριότερη αυτή που στηρίζεται σε δεδομένα παρατήρησης της λειτουργικής ικανότητας του ασθενούς, τα οποία καταγράφονται με σταθμισμένες για τη νόσο κλίμακες αξιολόγησης.

2.1 Αξιολόγηση σε δομικό επίπεδο

Στους ασθενείς με Νωτιαία Μυϊκή Ατροφία εμφανίζεται ως κοινό χαρακτηριστικό, όπως αναφέρθηκε και στην κλινική εικόνα της νόσου, η μειωμένη μυϊκή δύναμη. Επομένως, πρωταρχικό μέλημα του εξεταστή κατά τη φυσικοθεραπευτική αξιολόγηση αποτελεί η κλινική εξέταση τόσο της μυϊκής δύναμης όσο και του μυϊκού τόνου. Μερικά από τα βασικά αξιολογητικά μέσα που υπάρχουν και είναι ευρέως χρησιμοποιούμενα και αποδεκτά από την επιστημονική κοινότητα είναι το “Handheld Dynamometer”(HHD) (Garra et al.,2010), το “Manual Muscle Testing” (MMT) (Werlauff et al.,2012) και η κλίμακα “Ashworth scale” (Bohannon and Smith,1987). Στην συνέχεια, επακόλουθη επίπτωση από τη μείωση της μυϊκής δυναμής και του μυϊκού τόνου είναι η ελάττωση της αντοχής του ασθενούς. Ένα τελευταίο κομμάτι στο οποίο βασίζεται η αρχική αξιολόγηση είναι η εξέταση του εύρους τροχιάς της κίνησης και των παραμορφώσεων της σπονδυλικής στήλης. Τα ελλείμματα αυτά αξιολογούνται με τις εξής κλινικές δοκιμασίες “Cervical Rotation test” (CR), “Supine Angle of Trunk Rotation test” (SATR), “Hip Extension test” (HE) και “Pelvic Obliquity test” (PO) με την βοήθεια σκωλιομέτρου και του “Rippstein plurimeter” (Norkin and White,2016) (Stepień et al.,2019).

Σε άτομα τα οποία είναι προσβεβλημένα από κάποια νευρομυϊκή νόσο, η καλή μυϊκή δύναμη τόσο στα άνω όσο και στα κάτω άκρα, μαζί με το φυσιολογικό μυϊκό τόνο συνεισφέρουν στην λειτουργική ικανότητα του ατόμου. Το φορητό δυναμόμετρο (HHD) είναι εξειδικευμένο στην αξιολόγηση της μυϊκής δύναμης της άκρας χείρας το οποίο δεν μπορεί να δώσει μια

ολοκληρωμένη αξιολόγηση για τη μυϊκή δύναμη σε ολόκληρο το σώμα. Αυτή την έλλειψη μπορεί να την καλύψει η δοκιμασία MMT η οποία ανταποκρίνεται καλύτερα στις απαιτήσεις της κλινικής εξέτασης αφού συμπεριλαμβάνει την αξιολόγηση και των άνω και των κάτω άκρων των ασθενών (Werlauff et al.,2012). Στην αξιολόγηση του μυϊκού τόνου συναντάται η τετραβάθμια τροποποιημένη κλίμακα Ashworth, μια ευρέως αποδεκτή και υποκειμενική κλίμακα εφαρμόσιμη σε όλες τις νευρολογικές διαταραχές (Bohannon and Smith,1987). Τέλος για την αξιολόγηση της αντοχής υπάρχουν διαθέσιμα και ευρέως χρησιμοποιούμενα αξιολογητικά εργαλεία όπως η δοκιμασία “Shuttle Walk Test” (Kennedy et al.,2020) και η κλίμακα OMNI (Lewelt et al.,2015). Τα εργαλεία αυτά έχουν σχεδιαστεί έτσι ώστε να μετρούν την αντοχή των εξεταζόμενων με την παρουσία ή όχι κάποιας νευρολογικής πάθησης. Σε αρκετές έρευνες οι δοκιμασίες αυτές έχουν χρησιμοποιηθεί για την αξιολόγηση των ατόμων με NMA.

2.2 Αξιολόγηση σε λειτουργικό επίπεδο

Πέρα από την αρχική αξιολόγηση της μυϊκής δύναμης, του μυϊκού τόνου και της αντοχής καθίσταται αναγκαία η αξιολόγηση σε μεγαλύτερες λειτουργικές δραστηριότητες οι οποίες θα συμβάλλουν στην αυτονομία και ανεξαρτησία του ασθενούς. Τέτοιες δραστηριότητες είναι η **βάδιση** και η **ισορροπία** οι οποίες προϋποθέτουν την ύπαρξη των παραπάνω δομικών λειτουργιών.

Αξιόπιστα αξιολογητικά μέσα της **βάδισης** αποτελούν οι δοκιμασίες “6MWT” (Crapo et al.,2002), “10mwalk/run” (Brooke et al.,2016), “100m timed test” (Alfano et al.,2017) και “2MWT” (Montes et al.,2011). Για την αξιολόγηση της βάδισης σε ασθενείς με νευρομυϊκές παθήσεις είναι ευρέως χρησιμοποιούμενη η χρονομετρημένη δοκιμασία 10 μέτρων “10m walk/run”, η οποία αντανακλά την κοινή χρήση της ως προγνωστικός δείκτης της νόσου σε παιδιά που πάσχουν από μυϊκή δυστροφία Duchenne και όχι τόσο συχνά στις υπόλοιπες παθήσεις όπως στην NMA, την CMT και την Pompe (Kennedy et al.,2020). Αντιστοίχως και η χρονομετρούμενη δοκιμή των 100 μέτρων, “100m timed test” ενώ αποτελεί αξιόπιστο μέτρο έκβασης για τις νευρομυϊκές παθήσεις, δεν εμφανίζει τόση μεγάλη εγκυρότητα στη νόσο NMA (Dunaway et al.,2014). Για το λόγο αυτό κρίνεται αναγκαία η ύπαρξη μιας άλλης δοκιμασίας η οποία εντοπίζει ευκολότερα τα ελλείμματα για τη νόσο. Η παρακάτω μελέτη σταθμίζει τη

δοκιμή του 6MWT για τον πληθυσμό με NMA δίνοντας πολύ υψηλά νούμερα για την δομική εγκυρότητα της κλίμακας και καλύπτοντας έτσι το κενό που παρουσιάζουν οι προαναφερθείσες δοκιμασίες.

Το 6MWT αποτελεί μία από τις πιο δημοφιλείς κλινικές δοκιμές που χρησιμοποιούνται για την αξιολόγηση της λειτουργικής ικανότητας και αξιολογεί τις παγκόσμιες και ολοκληρωμένες απαντήσεις όλων των συστημάτων που ασχολούνται με τη βάδιση. Είναι ένα καλά εδραιωμένο μέτρο κλινικής έκβασης που αντικατοπτρίζει με ακρίβεια τις δραστηριότητες καθημερινής ζωής των ασθενών και χρησιμοποιείται σε πολλούς διαφορετικούς ενήλικους και παιδιατρικούς πληθυσμούς, όπως στη μυοτονική δυστροφία, στην ασθένεια Pompe, στη μυϊκή δυστροφία Duchenne, στις διαβητικές νευροπάθειες και στην ασθένεια Charcot-Marie-Tooth (Vita et al., 2019; Goodwin et al., 2020). Η δοκιμή 6 λεπτών βάδισης (6MWT) είναι μια καθιερωμένη κλινική εκτίμηση της λειτουργικής αντοχής, επικυρωμένη και αξιόπιστη ως μέτρο της ικανότητας βάδισης στη NMA (Goodwin et al., 2020), όπου μετριέται η μέγιστη απόσταση που μπορεί να διανύσει το άτομο σε 6 λεπτά (McDonald et al., 2013). Σύμφωνα με τη μελέτη των Goodwin et al. (2020) κατά την οποία πραγματοποιήθηκε σύγκριση υγιών ατόμων με ασθενείς προκύπτει ότι λόγω της τρέχουσας διαθεσιμότητας θεραπειών για την τροποποίηση της νόσου κρίνεται αναγκαία η εύρεση νέων δεδομένων αναφοράς στη σύγκριση αυτή. Αυτό συμβαίνει διότι με την πάροδο του χρόνου και την εξέλιξη των θεραπειών, τα άτομα με NMA εμφανίζουν βελτίωση με αποτέλεσμα να υπάρχει μεγαλύτερη ανάγκη για σύγκριση των δύο πληθυσμών έτσι ώστε να αξιολογηθούν οι επιπτώσεις των θεραπειών.

Η δοκιμή των 6 λεπτών μπορεί να μην ανταποκρίνεται εύκολα σε άτομα με απόσπαση προσοχής και με συμπεριφορικά προβλήματα και γι' αυτό ως εναλλακτική λύση φαίνεται να χρησιμοποιείται η 2MWT, η οποία ειδικεύεται αντιστοίχα σε προβλήματα που αφορούν την αντοχή και την κόπωση στη βάδιση. Επομένως, το κενό που προκύπτει από την πρώτη κλίμακα καλύπτεται από τη δημιουργία της 2MWT (Montes et al., 2011).

Στις νευρομυϊκές νόσους όπως αυτή της Νωτιαίας Μυϊκής Ατροφίας φαίνεται και από τα προηγούμενα κεφάλαια ότι η βάδιση και η ισορροπία των ασθενών είναι επηρεασμένες. Παράλληλα με την αξιολόγηση της βάδισης περατώνεται και η αξιολόγηση της ισορροπίας με κλίμακες που είναι ευρέως χρησιμοποιούμενες και αποτελούν έμπιστα αξιολογητικά εργαλεία σε πολλές παθήσεις. Μερικές από αυτές είναι οι “Berg Balance scale”, “Mini –BESTest”, “Timed Up and Go” (TUG) κτλ.

Οι “Berg Balance scale” και “Mini –BESTest” αποτελούν επιστημονικά αποδεκτές κλίμακες και χρησιμοποιούνται από ένα ευρύ φάσμα ερευνητών. Παρ’όλα αυτά, φαίνεται ότι δεν έχουν σταθμιστεί για την πάθηση της NMA. Θα ήταν ενδιαφέρον αν κάποια στιγμή υπάρξει κάποια μελέτη που να αποσκοπεί στην αξιολόγηση της ισορροπίας, χρησιμοποιώντας αυτές τις δύο κλίμακες και ταυτόχρονα αποδεικνύοντας την αξιοπιστία και εγκυρότητα τους στην NMA.

Ένα ακόμα πολύ χρήσιμο εργαλείο αξιολόγησης είναι το “Timed Up and Go” (TUG) που περιλαμβάνει την αξιολόγηση της ισορροπίας, της συνολικής δύναμης του σώματος, της μυϊκής δύναμης και της ευελιξίας, και έχει αναγνωριστεί ως αξιόπιστο αξιολογητικό μέτρο σε πολλές νευρολογικές διαταραχές, όπως είναι αυτή του Parkinson (Garber et al.,2003). Για την αξιολόγηση της ισορροπίας στο περπάτημα οι συγγραφείς του άρθρου Kennedy et al. (2020), χρησιμοποίησαν το TUG, ως ένα αξιόπιστο μέτρο έκβασης των νευρομυϊκών παθήσεων και ειδικότερα αναφέρθηκε στη μελέτη των Dunaway et al. (2014) πως είναι σταθμισμένο στη NMA. Ωστόσο λόγω του ότι η δοκιμασία TUG εξετάζει την ισορροπία κατά τη διάρκεια της βάρδισης, δηλαδή τη δυναμική ισορροπία, εξάγεται το συμπέρασμα ότι αναγκαία είναι η εύρεση κάποιου κατάλληλου μέσου εξέτασης της στατικής ισορροπίας (Podsiadlo and Richardson S,1991).

Μετά την αξιολόγηση όλων των παραπάνω ελλειμμάτων παροτρύνεται η εξέταση των ασθενών με βάση τις καθημερινές λειτουργικές δραστηριότητες τους, όπως για παράδειγμα οι μεταφορές τους στο κρεβάτι, από την ύπτια στην εδραία θέση, οι ασκήσεις ενεργοποίησης της άκρας χείρας, απαγωγή και ανύψωση του άνω άκρου, η τοποθέτηση στην καθιστή θέση χωρίς υποστήριξη και η ορθοστάτηση.

Οι λειτουργικές αυτές δραστηριότητες αποτελούν το σημαντικότερο κομμάτι της φυσικοθεραπευτικής αξιολόγησης και μπορούν να εξεταστούν με κλίμακες για την **λειτουργική ικανότητα** του ατόμου που είναι σταθμισμένες στην NMA. Σε αυτές συγκαταλέγονται οι “Hammersmith Functional Motor Scale” (HFMS) (Main et al.,2003), “Modified Hammersmith Functional Motor Scale-Extend” (MHFMS-Extend) (Kissel et al.,2011), “Revised Upper Limb Module” (RULM) (Mazzone et al.,2017), “Motor Functional Measure” (MFM) (Berard et al.,2005) και “Gross Motor Functional Measure” (GMFM) (Nelson et al.,2006).

Η κινητική λειτουργία όπως εκτιμάται από MFM ή άλλες επικυρωμένες κλίμακες, όπως η MHFMS-Extend, είναι το κύριο αποτέλεσμα επιλογής σε προγραμματισμένες και ολοκληρωμένες κλινικές δοκιμές στη NMA. Από τη μία πλευρά, η MFM αποτελεί ένα αξιόπιστο

αξιολογητικό εργαλείο, το οποίο μπορεί να χρησιμοποιηθεί σε μεγάλο πληθυσμό ασθενών με νευρομυϊκές παθήσεις όπως η Charcot-Marie-Tooth (CMT). Αναφέρεται όμως περισσότερο στα βαριά περιστατικά της NMA γεγονός που την διαφοροποιεί από άλλες κλίμακες όπως η HFMS και η GMFM, οι οποίες αξιολογούν λιγότερο επηρεασμένο πληθυσμό. Από την άλλη πλευρά, αυτό υποδηλώνει την ανάγκη για επαναπροσδιορισμό της κλίμακας, έτσι ώστε να συμπεριληφθούν κλινικές δοκιμασίες οι οποίες να μπορούν να εξετάσουν ασθενείς με καλύτερο λειτουργικό επίπεδο (Cano et al.,2014). Η GMFM είναι μια κλίμακα η οποία αρχικά δημιουργήθηκε για την αξιολόγηση της λειτουργικότητας παιδιών με εγκεφαλική παράλυση. Σύμφωνα με την έρευνα που πραγματοποιήθηκε από τους Nelson et al. (2006) αποδείχθηκε ότι η κλίμακα αυτή αποτελεί ένα ευαίσθητο και έγκυρο μέτρο έκβασης και για την αξιολόγηση ασθενών με NMA. Παρά την μεγάλη αξιοπιστία της κλίμακας φαίνεται να εφαρμόζεται σε ηλικίες 5 έως 18 ετών, να περιλαμβάνει δοκιμασίες οι οποίες απαιτούν την πρηνή θέση και με αυτόν τον τρόπο να αποκλείονται ασθενείς με βραχύνσεις στους καμπτήρες των ισχίων και με σκολίωση.

Η λειτουργική κλίμακα HFMS και η εκτεταμένη της μορφή MHFMS-Extend χαρακτηρίζονται από μεγάλη εγκυρότητα, αποτελεσματικότητα, αξιοπιστία και μπορούν να εφαρμοστούν σε λειτουργικά ικανούς ασθενείς της NMA (Kissel et al.,2011). Η HFMS περιλαμβάνει δοκιμασίες αδρής κινητικότητας, οι οποίες προαπαιτούν την ικανότητα του ασθενούς να μπορεί να σταθεί σε μια συγκεκριμένη θέση, όπως παραδείγματος χάρη στην δεξιά πλάγια κατάκλιση, όπου σε περίπτωση κατά την οποία ο ασθενής δεν κατέχει τη θέση αυτή δεν μπορεί να εκτελέσει την δοκιμασία. Παρ'όλα αυτά δεν τίθεται θέμα αμφισβήτησης της εγκυρότητας της κλίμακας αλλά υποδεικνύεται ότι χρειάζεται περαιτέρω διερεύνηση (Cano et al.,2014). Η τροποποιημένη μορφή της κλίμακας HFMS δημιουργήθηκε ώστε να αποφευχθεί το φαινόμενο της κόπωσης λόγω των συχνών αλλαγών θέσεων που παρουσιάζονται στη προηγούμενη μορφή της (Krosschell et al.,2006; Krosschell et al.,2011). Παρά την ολιστική προσέγγιση της κλίμακας αυτής φαίνεται ότι ο έλεγχος της λεπτής κινητικότητας είναι ένα στοιχείο που απουσιάζει. Το κενό αυτό έρχεται να καλύψει η κλίμακα RULM, η οποία είναι εξειδικευμένη στην αξιολόγηση και ενεργοποίηση της άκρας χείρας με υψηλή αξιοπιστία και εγκυρότητα.

Η RULM αποτελεί μια αποδεκτή κλίμακα της NMA, η οποία εξετάζει την λεπτή κινητικότητα του άνω άκρου. Η κλίμακα αυτή εκπροσωπεί ένα φύλλο βαθμολογίας και ένα εγχειρίδιο που παρέχει καλύτερες, τυποποιημένες διαδικασίες που σχετίζονται με γενικές δοκιμασίες, όπως τα

παραγγέλματα του φυσικοθεραπευτή, η τοποθέτηση του ασθενούς, ο ειδικός εξοπλισμός, οι θέσεις έναρξης και τερματισμού και οι λεπτομερείς βαθμολογικές επιλογές (Mazzone et al.,2017).

Συναθροίζοντας όλα τα δεδομένα των παραπάνω κλιμάκων φαίνεται ότι δεν μπορεί να πραγματοποιηθεί μια ολοκληρωμένη αξιολόγηση ενός ασθενή με τη χρήση μόνο μίας κλίμακας, και προκύπτει το γεγονός ότι αν συνδυαστούν περισσότερες κλίμακες μπορούν να συμβάλλουν στην πληρέστερη αξιολόγηση. Ειδικότερα δεν υπάρχει κάποια κλίμακα η οποία να περιλαμβάνει την αξιολόγηση της αδρής και λεπτής κινητικότητας και για το λόγο αυτό θα ήταν καλό οι φυσικοθεραπευτές κατά την εξέταση να χρησιμοποιούν συνδυαστικά τις δύο κλίμακες. Παρά το γεγονός ότι τόσο η HFMS όσο και η RULM αποτελούν σταθμισμένα αξιολογητικά μέσα που κατασκευάστηκαν ειδικά για την NMA φαίνεται ότι η απουσία κατάλληλης διαπολιτισμικής μετάφρασης αποτελεί τροχοπέδη στην ευρεία εφαρμογή τους. Μεγάλη κλινική σημασία λοιπόν κατέχει η μετάφραση των κλιμάκων στην Ελληνική γλώσσα, έτσι ώστε ο Έλληνας ερευνητής να μπορεί να τις χρησιμοποιήσει στη φυσικοθεραπευτική του αξιολόγηση.

ΚΕΦΑΛΑΙΟ 3: Φυσικοθεραπευτική αντιμετώπιση

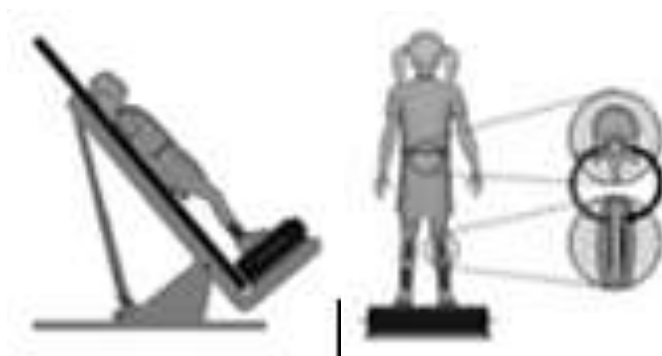
Η πληθώρα της κλινικής εικόνας που παρουσιάστηκε στο προηγούμενο κεφάλαιο χρήζει μιας πολυπαραγοντικής και πολυσύνθετης αντιμετώπισης, με στόχο τη διατήρηση των ασθενών σε καλό δομικό και λειτουργικό επίπεδο. Στο κεφάλαιο αυτό θα προταθούν ενδεικτικά πρωτόκολλα θεραπευτικής άσκησης, τα οποία θα επικεντρώνονται στην λειτουργική επανεκπαίδευση των ασθενών.

3.1 Φυσικοθεραπευτική αντιμετώπιση σε δομικό επίπεδο

Η Νωτιαία Μυϊκή Ατροφία εμφανίζει μεγάλο ποσοστό νοσηρότητας και θνησιμότητας και επιδρά σημαντικά στην ποιότητα ζωής των ατόμων, χωρίς την ύπαρξη αποδεδειγμένης θεραπείας. Είναι ευρέως γνωστό ότι με την πάροδο του χρόνου και την εξέλιξη της νόσου παρατηρείται μείωση της μυϊκής δύναμης και της κινητικής λειτουργίας, με τα νεότερα άτομα να εμφανίζουν καλύτερα προγνωστικά στοιχεία σε αυτά τα δύο. Για το λόγο αυτό, η πρόωπη και έγκαιρη παρέμβαση θεωρείται αποτελεσματική.

Για την αύξηση της μυϊκής δύναμης, αντοχής και του μυϊκού τόνου προτάθηκαν κάποια ενδεικτικά φυσικοθεραπευτικά προγράμματα σε ασθενείς με NMA. Σύμφωνα με την έρευνα των Lewelt et al. (2015), τα άτομα με NMA τύπου II και III ακολούθησαν ένα πρόγραμμα ασκήσεων με αυξανόμενη αντίσταση (PRT) σε καμπτήρες και εκτείνοντες των μεγάλων μυϊκών ομάδων. Ενδεικτικά, πραγματοποιήθηκε ένα πρόγραμμα 3 φορές την εβδομάδα σε διάρκεια 12 εβδομάδων, κατά το οποίο όταν το άτομο μπορούσε να εκτελέσει 2-3 σετ των 8-15 επαναλήψεων τότε αυξανόταν η αντίσταση. Ως συμπεράσματα από αυτή την έρευνα εξάγεται η μικρή αύξηση της μυϊκής δύναμης και η ικανοποιητική βελτίωση της αντοχής, γεγονός που βοήθησε στην αύξηση της κινητικής λειτουργίας των ατόμων. Με τον αρχικό σκοπό, δηλαδή την αύξηση της δύναμης, της αντοχής και τη διατήρηση του μυϊκού τόνου, έρχεται να συμφωνήσει η έρευνα των Stark et al. (2018), οι οποίοι διατυπώνουν μια διαφορετική προσέγγιση. Στη μελέτη αυτή παρουσιάζεται η σύνθεση ενός προγράμματος δόνησης με ένα ατομικό φυσικοθεραπευτικό πρόγραμμα. Η δόνηση ολόκληρου του σώματος (Εικόνα 6) πραγματοποιήθηκε με την χρήση μιας ειδικής συσκευής, η οποία προκαλεί αντανακλαστικές συσπάσεις, παράγοντας έτσι ακούσιες μυϊκές συστολές. Η θεραπεία αυτή εφαρμόζεται στο σπίτι 3 φορές την ημέρα και οι

προτεινόμενες θέσεις μπορεί να είναι η όρθια αν ο ασθενής μπορεί να σταθεί, η καθιστή και η τετραποδική ή θέση τεσσάρων σημείων. Το ατομικό πρόγραμμα αποκατάστασης προσαρμοσμένο στο κάθε ασθενή αποτελούταν από άσκηση με τη χρήση αντίστασης και εφαρμοζόταν 10 φορές την εβδομάδα για 3 λεπτά σε συνδυασμό με υδροθεραπεία και εκπαίδευση στο διάδρομο με ή χωρίς υποστήριξη του σωματικού βάρους.



Εικόνα 6. Συσκευές δόνησης του σώματος (Stark et al., 2018).

Αναφορικά με την προηγούμενη έρευνα μία πιο πρόσφατη έρχεται να υποστηρίξει την θετική επίδραση της αερόβιας άσκησης στους πληθυσμούς της NMA. Σε αυτή λοιπόν παρουσιάζονται οι ευεργετικές επιδράσεις της εφαρμογής της υδροθεραπείας και του εργομετρικού ποδηλάτου για 12 εβδομάδες, όπου και οι δύο μέθοδοι συνδυάστηκαν με συμβατική φυσικοθεραπεία για 3 φορές την εβδομάδα συμβάλλοντας στον αρχικό σκοπό όλων των ερευνών, την βελτίωση της μυϊκής δύναμης, της αντοχής και του μυϊκού τόνου. Βέβαια, είναι σημαντικό να αναφερθεί ότι η εφαρμογή της υδροθεραπείας πιστεύεται πως εμφανίζει θετικά αποτελέσματα και στις πνευμονικές λειτουργίες. Ενδεικτικά προτείνεται για την υδροθεραπεία η μέθοδος “Halliwick”, η οποία εφαρμόζεται 45 λεπτά, 2 φορές την εβδομάδα και περιλαμβάνει τη προθέρμανση, τις διατάσεις και στο τέλος την αποθεραπεία. Η δεύτερη μέθοδος περιέχει την εκπαίδευση με εργομετρικό ποδήλατο 30 λεπτών στο 60-70% του μέγιστου καρδιακού ρυθμού συμπεριλαμβανομένης της προθέρμανσης και της αποθεραπείας (Bulut et al.,2019).

Η αναπνευστική ικανότητα του ατόμου δεν αποτελεί πρωταρχικό μέλημα όταν εφαρμόζονται τέτοιου είδους θεραπευτικά προγράμματα, παρ’όλα αυτά είναι ένα πολύ σημαντικό κομμάτι που δεν μπορεί να παραληφθεί. Δεν υπάρχουν, ωστόσο πολλές μελέτες που να εξετάζουν την αναπνευστική λειτουργία κατά την εφαρμογή προγραμμάτων ενδυνάμωσης, όμως κρίνεται μείζονος σημασίας η περαιτέρω διερεύνηση στο κομμάτι αυτό, καθώς η οξειδωτική ικανότητα

είναι αλληλένδετη με την δύναμη και αντοχή για την διατήρηση της καλής φυσικής κατάστασης του ασθενούς.

Η παραπάνω έρευνα έρχεται σε αντιπαράθεση με την έρευνα των Madsen et al. (2015), η οποία απέδειξε ότι η χρήση εργομετρικού ποδηλάτου δεν επέφερε τις επιθυμητές ευεργετικές επιδράσεις στους ασθενείς με NMA καθώς η χρήση του ως μορφή θεραπείας παρουσίασε υπέρμετρη κόπωση, με αποτέλεσμα πολλοί ασθενείς να μην μπορέσουν να ανταπεξέλθουν στο πρόγραμμα και κάποιοι από αυτούς να αποχωρήσουν. Είναι άξιο να σημειωθεί ότι και αυτή η έρευνα είχε τις ίδιες παραμέτρους ως προς τη διάρκεια και τις φορές προπόνησης, δηλαδή 30 λεπτά, 2-4 φορές την εβδομάδα.

Μέχρι στιγμής φαίνεται ότι η άσκηση με αντίσταση, η δόνηση ολόκληρου του σώματος και η υδατοθεραπεία αποτελούν κατάλληλες μεθόδους για τη διατήρηση του μυϊκού τόνου και τη βελτίωση της μυϊκής δύναμης και αντοχής. Ωστόσο θα ήταν ενδιαφέρον αν πραγματοποιούνταν περαιτέρω διερεύνηση για το εργομετρικό ποδήλατο καθώς σύμφωνα με την τελευταία έρευνα η αποτελεσματικότητα του αμφισβητείται λόγω της εμφάνισης υπερβολικής κόπωσης και δεν προκύπτουν ακριβή αποτελέσματα. Όλα τα προαναφερθέντα δομικά στοιχεία για τα οποία προτάθηκαν ενδεικτικά προγράμματα αντιμετώπισης αποτελούν απαραίτητη προϋπόθεση για την ανάπτυξη ενός καλού λειτουργικού επιπέδου του ασθενούς.

Συμπληρωματικά με τα παραπάνω, έρχονται να προσθέσουν οι Hawkins-Malerba and Tecklin (2013) ότι η **μυϊκή ενδυνάμωση** είναι καλό για τον ασθενή να πραγματοποιείται από θέσεις με εξουδετερωμένη βαρύτητα σε συνδυασμό τόσο με τη παθητική όσο και με την ενεργητική **κινητοποίηση** των αρθρώσεων για την διατήρηση του εύρους τροχιάς των κινήσεων. Λόγω της κόπωσης που παρουσιάζουν οι ασθενείς αυτοί, πρέπει να δίνεται μεγάλη προσοχή κατά την ενεργητική προπόνηση των μυών, διότι αυξημένα είναι τα ποσοστά εμφάνισης αναπνευστικών επιπλοκών (Zerres and Rudnik-Schoneborn,1995). Παράλληλα με την μυϊκή ενδυνάμωση σημαντικό κομμάτι της φυσικοθεραπευτικής αντιμετώπισης για την καλή πνευμονική λειτουργία αποτελεί η **αναπνευστική φυσικοθεραπεία**. Πρωταρχικό βήμα στην αντιμετώπιση των αναπνευστικών λοιμώξεων είναι η απελευθέρωση των αεραγωγών με την χρήση επεμβατικού ή μη επεμβατικού εξοπλισμού. Αυτή η μυϊκή αδυναμία που παρουσιάζεται στην κλινική εικόνα των ασθενών δεν επηρεάζει μόνο τους μυοσκελετικούς μύες αλλά έχει αποδειχτεί ότι παραλύει τους αναπνευστικούς, με το διάφραγμα να είναι το μόνο που μένει ανεπηρέαστο. Για το λόγο αυτό, προτείνεται τόσο η ενδυνάμωση και η βελτιστοποίηση των υπόλοιπων βοηθητικών

αναπνευστικών μυών όσο και η εφαρμογή καθημερινής αναπνευστικής φυσικοθεραπείας με σκοπό την σταθεροποίηση της πνευμονικής λειτουργίας σε τύπους όπως ο I και II ενώ στο τύπο III η αναπνευστική λειτουργία σε γενικές γραμμές καθίσταται φυσιολογική και η προληπτική παρέμβαση δεν συνίσταται εκτός αν εμφανιστούν ενοχοποιητικά σημάδια στην κλινική εξέταση (Richard et al.,2018).

Πέρα από το μυϊκό σύστημα πρέπει να δοθεί σημασία κατά την φυσικοθεραπευτική αντιμετώπιση και στη καλή δομή των αρθρώσεων, διότι λόγω της χρόνιας ακινητοποίησης δημιουργούνται δυσκαμψίες. Οι ασθενείς με Νωτιαία Μυϊκή Ατροφία εμφανίζουν πολύ συχνά όπως έχει αναφερθεί και σε προηγούμενο κεφάλαιο παραμορφώσεις και συγκάμψεις τόσο στη σπονδυλική στήλη, όπως η σκολίωση, όσο και στα άκρα αντίστοιχα. Γι' αυτό σημαντική κρίνεται και η ένταξη των διατάσεων και η εφαρμογή ορθωτικών μέσων στη καθημερινή ζωή μαζί με όλες τις ασκήσεις βελτίωσης της μυϊκής δύναμης και αντοχής που ανεφέρθηκαν παραπάνω. Ένα ενδεικτικό πρόγραμμα διατάσεων το οποίο προτάθηκε από τους Skalsky and McDonald (2012) αναφέρει ότι οι διατάσεις σε άτομα με νευρομυϊκές παθήσεις είναι αποτελεσματικές αν εφαρμοστούν με διάρκεια 15” για 10-15 φορές την ημέρα σε όλες τις μεγάλες μυϊκές ομάδες. Για τον τύπο I που αποτελεί την πιο βαριά μορφή της νόσου αναφέρεται ότι συνιστώνται καθημερινές παθητικές διατάσεις καθ' όλη τη διάρκεια της ημέρας κατά το μπάνιο ή την ένδυση (Martin and Kessler,2015). Η πρόταση αυτή έρχεται σε σύγκρουση με την άποψη που εκφράζει ότι οι διατάσεις έχουν εφαρμογή για τον τύπο I μόνο 3-5 φορές την εβδομάδα, για τον τύπο II 5-7 φορές το ελάχιστο, ενώ για τον τύπο III αναφέρει ότι καλό είναι να εφαρμόζονται τουλάχιστον 2-3 φορές την εβδομάδα με σκοπό την αύξηση του εύρους τροχιάς και της ελαστικότητας των αρθρώσεων (Mercuri et al.,2018). Ωστόσο οι διατάσεις από μόνες τους δεν μπορούν να επιφέρουν το επιθυμητό αποτέλεσμα. Για το λόγο αυτό συνίσταται να συνδυάζονται με την εφαρμογή ορθώσεων στα άνω και κάτω άκρα ώστε να αποφευχθούν οι συγκάμψεις και να διατηρηθεί σταθερό το εύρος τροχιάς της κίνησης.

Παράλληλα με όλα τα προαναφερθέντα στοιχεία, η σκολίωση αποτελεί συχνό φαινόμενο σε όλους τους τύπους της Νωτιαίας Μυϊκής Ατροφίας, όπως έχει διατυπωθεί στο πρώτο κεφάλαιο και ποικίλλει ως προς τον τρόπο αντιμετώπισής της. Συγκεκριμένα, εκτός από την φυσικοθεραπευτική παρέμβαση μπορεί να συμβάλλει στην αργή εξέλιξή της και η χρήση ορθωτικών μέσων. Είναι σημαντικό όμως να αναφερθεί ότι όσον αφορά την φυσικοθεραπευτική αντιμετώπιση της σκολίωσης σε άτομα με NMA δεν υπάρχουν κάποια προτεινόμενα

πρωτόκολλα θεραπείας με κατάλληλο ασκησιολόγιο, καθώς τα περισσότερα άρθρα επικεντρώνονται στη πρόιμη χειρουργική παρέμβαση σε περίπτωση που η γωνία Cobb ξεπεράσει τις 20° (Cunin,2015; Fujak et al.,2005). Υπάρχουν ωστόσο πρωτόκολλα που προτείνουν συγκεκριμένες θεραπευτικές ασκήσεις στο γενικό πληθυσμό, οι οποίες όμως δεν έχουν σταθμιστεί σε νευρομυϊκές παθήσεις όπως αυτή της NMA (Berdishevsky et al.,2016). Γι'αυτό κρίνεται απαραίτητο να σχεδιαστούν μελέτες που να περιλαμβάνουν κατάλληλες λειτουργικές ασκήσεις για την πρόληψη της σκολίωσης σε αυτούς τους πληθυσμούς.

Αρχικά, στον τύπο I σημαντική καθίσταται η καθημερινή χρήση συστημάτων για την υποστήριξη των ασθενών στην καθιστή θέση με σκοπό τη σωστή τοποθέτηση και στάση του σώματος και τη μείωση των σκελετικών παραμορφώσεων. Λόγω του μειωμένου ελέγχου της κεφαλής, που παρουσιάζουν οι ασθενείς αυτοί σύμφωνα με την κλινική εικόνα, συνίσταται η στήριξη της αυχενικής και θωρακικής μοίρας με ειδικές ορθώσεις. Για την αποτελεσματικότητα των ορθώσεων αυτών συστήνεται η εφαρμογή τους για περισσότερο από 60 λεπτά σε μια νύχτα. Για τον τύπο II της NMA, προτείνονται τόσο η θωρακική όρθωση για τη σωστή στάση του σώματος και τη προωθητική λειτουργία όσο και η αυχενική όρθωση για την υποστήριξη της κεφαλής για ασφάλεια και μεταφορά. Οι ορθώσεις και εδώ συνιστανται ενδεικτικά να τοποθετούνται για περισσότερο από 60 λεπτά σε μια νύχτα και τουλάχιστον 5 φορές την εβδομάδα. Στον τύπο III της NMA λόγω της καλύτερης πρόγνωσης αν είναι απαραίτητο μπορεί να εφαρμοστεί η θωρακική όρθωση για προώθηση της θέσης του σώματος κατά την καθιστή θέση (Montes et al.,2018). Συνδυαστικά με την εφαρμογή των ορθωτικών μέσων, προτείνεται φυσικοθεραπεία, η οποία να περιλαμβάνει την αναπνευστική, την ήπια ενδυνάμωση του κορμού και τις διατάσεις. Όλα αυτά θα συντελέσουν στην σωστή έκπτυξη του θώρακα, στην διατήρηση του εύρους και στην αποφυγή των παραμορφώσεων της σπονδυλικής στήλης.

Συναθροίζοντας όλα τα δεδομένα, καταλήγουμε ότι καταλληλότερη φυσικοθεραπευτική αντιμετώπιση για την ανάπτυξη της λειτουργικής ικανότητας του ασθενούς αποτελεί ο συνδυασμός όλων των παραπάνω στοιχείων. Δηλαδή εμφανής είναι η ανάγκη αλληλεπίδρασης όλων των μέσων που συνθέτουν την φυσικοθεραπεία σε δομικό επίπεδο, έτσι ώστε να αντιμετωπιστούν τα ελλείμματα πριν την επιδείνωσή τους και με την σειρά τους να οδηγήσουν στην βελτιστοποίηση του λειτουργικού επιπέδου του ασθενούς που θα αναλυθεί παρακάτω.

3.2 Φυσικοθεραπευτική αντιμετώπιση σε λειτουργικό επίπεδο

Όλες οι δομές που αναφέρθηκαν παραπάνω συνδυάζονται μεταξύ τους έτσι ώστε οι ασθενείς να μπορέσουν να επιτελέσουν πιο σύνθετες δραστηριότητες, όπως είναι η βάδιση, η ισορροπία και η λειτουργική κινητικότητα. Η βάδιση είναι μία σύνθετη δραστηριότητα, η οποία επηρεάζεται άμεσα από την μυϊκή αδυναμία κυρίως των κάτω άκρων που παρουσιάζεται ως κύριο σύμπτωμα σε όλους τους ασθενείς με Νωτιαία Μυϊκή Ατροφία. Η τελευταία μπορεί να επηρεαστεί από την μυϊκή σύσπαση, τις μυοσκελετικές παραμορφώσεις, την μειωμένη αντοχή και τις μεταβολές της ισορροπίας. Οι σοβαρές επιπτώσεις στην στάση του σώματος και στο περπάτημα, οι συχνές πτώσεις, η κόπωση και η γενική δυσλειτουργία στις καθημερινές δραστηριότητες εμφανίζουν σημαντικό αντίκτυπο στην λειτουργικότητα των ασθενών (Kennedy,2020).

Η φυσικοθεραπευτική αντιμετώπιση όσον αφορά τη **βάδιση** στοχεύει στην διατήρηση και βελτίωση της κινητικότητας με κατάλληλο ασκησιολόγιο και τη χρήση ορθωτικών μέσων όπως τύπου KAFO, κηδεμόνες εναλλασσόμενου βήματος και λειτουργικούς ορθοστάτες (Martin and Kessler,2015). Η χρήση των μέσων αυτών είναι πολύ σημαντική καθώς ορισμένα άτομα δεν θα μπορούσαν χωρίς αυτά να εκτελέσουν τη δραστηριότητα της βάδισης. Δεν πρέπει όμως να παραλείπεται ότι η όρθωση προσφέρει μόνο υποστήριξη, γι'αυτό ένα άτομο χρειάζεται να έχει φυσιολογικό μυϊκό τόνο και δύναμη στο μυϊκό του σύστημα έτσι ώστε να μπορέσει να περπατήσει. Ειδικότερα, η επίτευξη της ορθοστάτησης εξαρτάται από την υπολειπόμενη μυϊκή δύναμη του ασθενούς, κυρίως στο κορμό και την πυελική ζώνη. Ωστόσο, οι Stokes and Stack (2010) παραθέτουν μια διαφορετική άποψη, λέγοντας ότι η χρήση κηδεμόνων σπονδυλικής στήλης για την αποφυγή της σκολίωσης και των συγκάμψεων και η ταυτόχρονη χρήση κηδεμόνων στα κάτω άκρα μπορεί να έχει σαν αποτέλεσμα τον περιορισμό της βάδισης.

Η βάδιση είναι μια δραστηριότητα η οποία εξαρτάται από την ισορροπιστική ικανότητα των ασθενών, με αποτέλεσμα η εκπαίδευση τους σε ασκήσεις **ισορροπίας** να κρίνεται αναγκαία για την σταθεροποίηση του σώματος. Η φυσικοθεραπευτική παρέμβαση μπορεί να επιτευχθεί είτε με ορθωτικά μέσα στους πιο σοβαρούς τύπους της NMA ώστε να υπάρξει στήριξη του κορμού και των άκρων είτε με την εφαρμογή ασκήσεων (Mercuri et al.,2018). Αν και γενικά παρουσιάζεται μια πληθώρα ασκήσεων που στοχεύουν στην διατήρηση και ανάπτυξη της ισορροπιστικής ικανότητας των ατόμων φαίνεται ότι δεν υπάρχει κάποια μελέτη που να

προτείνει αποδεδειγμένο πρωτόκολλο ασκήσεων για βελτίωση της ισορροπίας το οποίο να σταθμίζεται στην πάθηση της ΝΜΑ.

Για περιπατικούς ασθενείς ή ασθενείς σε αμαξίδιο αλλά με καλή πρόγνωση προτείνεται για την διατήρησή τους σε καλό λειτουργικό επίπεδο πέρα από την εφαρμογή της φυσικοθεραπευτικής αντιμετώπισης και η συμμετοχή σε θεραπευτικές δραστηριότητες. Οι δραστηριότητες αυτές είναι η κολύμβηση, η ιπποθεραπεία και τα αθλήματα με την χρήση αναπηρικών αμαξιδίων (Mercuri et al.,2017). Αυτές προτείνονται τόσο στον τύπο II όσο και στο τύπο III. Ειδικότερα, στο τύπο III που είναι η πιο ελαφριά μορφή και τα άτομα εμφανίζουν μεγαλύτερο προσδόκιμο ζωής σε σχέση με τους άλλους τύπους, συστήνονται οι ασκήσεις ισορροπίας καθώς και η αερόβια και αναερόβια άσκηση, όπως το κολύμπι, το περπάτημα, η ποδηλασία, η γιόγκα, η ιπποθεραπεία, η κωπηλασία, τα ελλειπτικά και η προπόνηση “crossfit” (Mercuri et al.,2018).

Συνοψίζοντας, γίνεται φανερό μέσα από την παράθεση όλων των παραπάνω στοιχείων πως το καλό δομικό επίπεδο αναφορικά με την βάρδια και την ισορροπία συντελούν στην βελτίωση της **λειτουργικότητας** του ασθενούς. Έτσι, με βάση την ανασκόπηση του κεφαλαίου φαίνεται ότι τα άτομα με Νωτιαία Μυϊκή Ατροφία θα πρέπει να αντιμετωπίζονται με τέτοιο τρόπο, έτσι ώστε να ενεργοποιείται σωστά το μυϊκό και αναπνευστικό τους σύστημα και να επανεκπαιδεύονται σε καθημερινές λειτουργικές δραστηριότητες. Η εκπαίδευση αυτή πρέπει να πραγματοποιείται με γνώμονα την ασφάλεια, την αποφυγή του πόνου, τη φυσική κατάσταση του ασθενούς, τη σοβαρότητα των συμπτωμάτων και την εξοικονόμηση ενέργειας. Όπως αναφέρθηκε και παραπάνω, υπάρχουν ποικίλες απόψεις σχετικά με τον τρόπο με τον οποίον πρέπει να γίνεται η σύνθεση των ασκήσεων και η οργάνωση των προγραμμάτων. Παρ'όλα αυτά δεν υπάρχουν σταθμισμένες μελέτες για την ΝΜΑ που να παρουσιάζουν εξειδικευμένο ασησιολόγιο για την ανάπτυξη της λειτουργικής ικανότητας. Προτείνεται λοιπόν να υπάρξει μια ομαδοποίηση κάποιων ενδεικτικών δραστηριοτήτων με την πρόταση ενός φυλλαδίου, το οποίο θα επικεντρώνεται στην εξασφάλιση της λειτουργικής ανεξαρτησίας του ασθενούς και την λειτουργική επανεκπαίδευση του στις καθημερινές δραστηριότητες.

ΚΕΦΑΛΑΙΟ 4: Σκοπός της μελέτης

Μέσα από την ανασκόπηση της αρθρογραφίας φάνηκε ότι υπάρχει μία πληθώρα εργαλείων, τα οποία χρησιμοποιούνται και είναι διαθέσιμα για την αξιολόγηση της λειτουργικότητας των ασθενών με Νωτιαία Μυϊκή Ατροφία. Εντοπίζεται, ωστόσο ότι δεν υπάρχει κανένα φυσικοθεραπευτικό εργαλείο που να συνδυάζει και να αξιολογεί πλήρως την αδρή και λεπτή κινητικότητα καθώς και τα περισσότερα από αυτά δεν είναι διαθέσιμα στην Ελληνική γλώσσα. Συνεπώς, η μετάφραση των κλιμάκων στην Ελληνική γλώσσα θα διευκολύνει την διεπιστημονική ομάδα να δημιουργήσει πιο εξειδικευμένα και εξατομικευμένα προγράμματα αποκατάστασης για τον κάθε ασθενή που επιβλέπει. Έτσι, θα εντοπιστούν και αντιμετωπιστούν πιο στοχευμένα τα προβλήματα του κάθε ασθενή, βοηθώντας στη βελτίωση της ποιότητας ζωής του. Τέλος, με τον τρόπο αυτό δίνεται η δυνατότητα σε όλους τους ασθενείς να αναπτύξουν μια πιο σφαιρική γνώση των λειτουργικών τους ικανοτήτων.

Επιπρόσθετα μέσα από την βιβλιογραφική ανασκόπηση φαίνεται ότι και τα προγράμματα επανεκπαίδευσης των ασθενών δεν συμφωνούν μεταξύ τους όσον αφορά τους χρόνους θεραπείας και τον τρόπο φυσικοθεραπευτικής αντιμετώπισης. Ακόμα παρατηρείται ότι δεν υπάρχουν πολλές μελέτες στις οποίες εντοπίζονται πρωτόκολλα που να προτείνουν συγκεκριμένα προγράμματα θεραπείας τα οποία να συμβάλλουν στη συνολική αντιμετώπιση των προβλημάτων που εμφανίζει ένας ασθενής με NMA δηλαδή να παρουσιάζονται ασκήσεις που να αφορούν τόσο το μυοσκελετικό όσο και το αναπνευστικό σύστημα. Επομένως, σημαντική κρίνεται η δημιουργία ενός ενδεδειγμένου και σταθμισμένου προγράμματος λειτουργικής δραστηριοποίησης για τους ασθενείς της NMA.

Μέσα από τα κενά που προκύπτουν κατά την μελέτη της αρθρογραφίας, εξάγεται το συμπέρασμα ότι επιτακτική κρίνεται η ανάγκη για εύρεση καινοτόμων μελετών. Ειδικότερα, σημαντικό βήμα αποτελεί η εφαρμογή μιας διαπολιτισμικής μετάφρασης στην Ελληνική γλώσσα στις κλίμακες “Hammersmith Functional Motor Scale Expanded for SMA Type II and III” (HFMSE) και “Revised Upper Limb Module” (RULM). Οι κλίμακες αυτές έχουν δημιουργηθεί ειδικά για τους ασθενείς της NMA, όμως η έλλειψη κατάλληλης μετάφρασης δυσκολεύει ένα ευρύ φάσμα φυσικοθεραπευτών στην κατανόηση και εφαρμογή τους. Η

μετάφραση αυτή θα συμβάλει τόσο στον έλεγχο της σωστής απόδοσης των παραγγελμάτων στα Ελληνικά όσο και στην αρχική στάθμιση της Ελληνικής έκδοσης.

Στην ανασκόπηση αυτή προκύπτουν δύο βασικοί σκοποί όπου σύμφωνα με αυτούς διεξάγεται η οργάνωση της μελέτης. **Πρώτος σκοπός** αυτής της μελέτης είναι η μετάφραση στην Ελληνική γλώσσα των κλιμάκων “Hammersmith Functional Motor Scale Expanded for SMA Type II and III” (HFMSE) και “Revised Upper Limb Module” (RULM) που αξιολογούν την λειτουργική κινητικότητα του ασθενούς. **Δεύτερο σκοπό**, βάσει της ανασκόπησης της αρθρογραφίας αποτελεί η παρουσίαση ενός ενδεικτικού φυλλαδίου με προγράμματα θεραπευτικών ασκήσεων για την λειτουργική δραστηριοποίηση και επανεκπαίδευση των ενηλίκων ασθενών με Νωτιαία Μυϊκή Ατροφία.

ΚΕΦΑΛΑΙΟ 5: Μεθοδολογία

Εξυπηρετώντας τους δύο σκοπούς της, η παρούσα μελέτη χωρίστηκε σε δύο μέρη και η μεθοδολογία της παρουσιάζεται αντίστοιχα για το κάθε μέρος ξεχωριστά. Στο πρώτο μέρος (Βλέπε 5.1) αναπτύσσονται οι τρόποι υλοποίησης της διαπολιτισμικής διασκευής των επιλεγμένων κλιμάκων στην Ελληνική γλώσσα. Στο δεύτερο μέρος (Βλέπε 5.2) παρουσιάζονται οι τρόποι σύνθεσης της φυσικοθεραπευτικής αντιμετώπισης των ενηλίκων ασθενών με Νωτιαία Μυϊκή Ατροφία βάσει αρθρογραφίας και ο τρόπος σχεδιασμού του πρότυπου φυλλαδίου με λειτουργικές ασκήσεις προς χρήση από τους ασθενείς αυτούς.

5.1 Διασκευή κλιμάκων στα Ελληνικά

Η διαπολιτισμική διασκευή σε μια κλίμακα ξεκινά πάντα από τις διαδικασίες μετάφρασης και προσαρμογής της κλίμακας στη γλώσσα εφαρμογής. Η μετάφραση της κλίμακας πραγματοποιείται σε 5 στάδια βάσει διεθνών κανόνων (Lampropoulou et al.,2016).

Τα στάδια που παρουσιάζονται παρακάτω είναι απαραίτητα για την υλοποίηση μιας διαπολιτισμικής διασκευής. Στο πρώτο στάδιο γίνεται η μετάφραση από τα Αγγλικά στα Ελληνικά από δύο ανεξάρτητα άτομα, τα οποία έχουν ως μητρική τους γλώσσα την Ελληνική ενώ μιλούν άπταιστα και την Αγγλική γλώσσα. Στο δεύτερο στάδιο πραγματοποιείται η σύνθεση των δύο αυτών ελληνικών μεταφράσεων και εξομαλύνονται οι διαφοροποιήσεις και διευκρινίζονται παρερμηνείες, οι οποίες τυχόν προκύπτουν κατά τη διαδικασία. Κατά το τρίτο στάδιο πραγματοποιείται η μετάφραση της αρχικής ελληνικής έκδοσης των κλιμάκων του προηγούμενου σταδίου, προς τα πίσω, ξανά στα Αγγλικά, από δύο καινούριους ανεξάρτητους μεταφραστές, οι οποίοι έχουν ως μητρική γλώσσα την Αγγλική και μιλούν άπταιστα και την Ελληνική. Στο τέταρτο στάδιο γίνεται η σύνθεση των δύο προς τα πίσω μεταφράσεων, μετά από σύγκριση μεταξύ τους αλλά και με την πρωτότυπη Αγγλική τόσο για εννοιολογικές διαφορές όσο και για διαφορές στην διάταξη, διατύπωση, γραμματική και συνάφεια. Με τη συνεργασία όλων των μεταφραστών και με την συγγραφική ομάδα της πρωτότυπης έκδοσης των κλιμάκων, για διευκρινήσεις στο περιεχόμενο της κλίμακας και τυχόν απορίες, προκύπτουν οι Ελληνικές κλίμακες. Στόχος της μεταφραστικής διαδικασίας είναι η Ελληνική έκδοση των κλιμάκων να

δοθεί πιλοτικά σε ένα δείγμα ασθενών με Νωτιαία Μυϊκή Ατροφία και σε ένα δείγμα φυσικοθεραπευτών ώστε να εξεταστούν η σαφήνεια, η κατανόηση του περιεχομένου τους και τα βασικά ψυχομετρικά χαρακτηριστικά, δηλαδή η εγκυρότητα και η αξιοπιστία των κλιμάκων.

5.1.1 Αξιολογητικά εργαλεία

Τα εργαλεία τα οποία χρησιμοποιήθηκαν στη μελέτη αυτή, για την αξιολόγηση της λειτουργικής κινητικότητας των ασθενών με Νωτιαία Μυϊκή Ατροφία είναι οι κλίμακες “Hammersmith Functional Motor Scale-Expanded” (HFMSSE) και “Revised Upper Limb Module” (RULM). Τα αξιολογητικά αυτά μέσα χρησιμοποιούνται συνεργατικά κατά την αξιολόγηση του ασθενή και αυτό έχει ως αποτέλεσμα την πλήρη και λεπτομερή καταγραφή των ελλειμμάτων του.

5.1.1.1 Hammersmith Functional Motor Scale-Expanded (HFMSSE)

Η κλίμακα “Hammersmith Functional Motor Scale” (HFMS) δημιουργήθηκε από την Marion Main και τους συνεργάτες της στο νοσοκομείο Hammersmith του Λονδίνου με σκοπό να ενθαρρυνθεί η περαιτέρω διερεύνηση της Νωτιαίας Μυϊκής Ατροφίας (O’Hagen et al.,2007). Η κλίμακα **“Hammersmith Functional Motor Scale-Expanded (HFMSSE)”** (βλέπε Παράρτημα 1) που προαναφέρθηκε παραπάνω έρχεται να συμπληρώσει την αρχική κλίμακα HFMS αποτελώντας έτσι μετέπειτα εξέλιξή της. Αυτό συμβαίνει διότι επιτακτική θεωρήθηκε η ανάγκη για τη δημιουργία μιας κλίμακας με περισσότερες δραστηριότητες οι οποίες θα μπορούν να εντοπίσουν τα ελλείμματα των ασθενών με μεγαλύτερη ακρίβεια. Η κλίμακα αυτή (HFMS) εφαρμόζεται σε ασθενείς με NMA τύπου II και III. Αρχικά περιλαμβάνει δραστηριότητες τόσο για τα άνω και κάτω άκρα, όσο και για τον κορμό και τον έλεγχο της κεφαλής. Οι δοκιμασίες που αξιολογούνται είναι το ρολάρισμα, το κάθισμα, ο έλεγχος της κεφαλής από πρηνή και ύπτια θέση, οι μεταφορές στο κρεβάτι, η έγερση από το κρεβάτι, η στήριξη στα χέρια, η τετραποδική θέση, ο ερπυσμός και η όρθια θέση. Η εκτεταμένη μορφή της κλίμακας αυτής (HFMSSE) χωρίζεται σε δύο μέρη. Το πρώτο μέρος περιέχει την αρχική μορφή της κλίμακας που αποτελείται από 20 δοκιμασίες, οι οποίες βαθμολογούνται από το 0 έως το 2, όπου αποτελεί τη μέγιστη βαθμολογία που μπορεί να επιτευχθεί. Το 0 αντιπροσωπεύει την ανικανότητα του ασθενούς να εκτελέσει την άσκηση, το 1 την ανικανότητα του ασθενούς να εκτελέσει την άσκηση χωρίς τη βοήθεια του θεραπευτή, ενώ το 2 υποδεικνύει την ικανότητα του να εκτελέσει μόνος του σωστά την άσκηση (Main et al. 2003). Το δεύτερο μέρος αποτελείται από 13 νέες

δραστηριότητες, οι οποίες εμπνεύστηκαν από την κλίμακα “Gross Motor Function Measure” (GMFM) και βαθμολογούνται αντίστοιχα από το 0 έως το 2, όπως και στο πρώτο μέρος της κλίμακας. Στο μέρος αυτό αξιολογούνται πιο σύνθετες δοκιμασίες όπως το ανεβοκατέβασμα σκαλοπατιών, τα καθίσματα και οι μεταφορές από την καθιστή στην όρθια θέση (O’Hagen et al.,2007). Στο σημείο αυτό είναι σημαντικό να αναφερθεί ότι το πρώτο μέρος της κλίμακας απευθύνεται στα άτομα που διατηρούν ή όχι την περιπατητική τους ικανότητα ενώ το δεύτερο μέρος επικεντρώνεται στα άτομα με καλύτερο λειτουργικό επίπεδο καθώς περιλαμβάνει λειτουργικές κινήσεις των κάτω άκρων. Συναθροίζοντας όλες τις βαθμολογίες βγαίνει το τελικό και ανώτερο σκόρ που είναι το 66. Είναι άξιο να σημειωθεί ότι όλες οι δραστηριότητες πρέπει να πραγματοποιηθούν με όσο το δυνατόν λιγότερα ρούχα και ορθωτικά μέσα. Ο χρόνος που απαιτείται για την αξιολόγηση εξαρτάται από την ηλικία, την κατανόηση και την συνεργασία με τον ασθενή. Εκτιμώμενος χρόνος για την ολοκλήρωση της διαδικασίας είναι 10-15 λεπτά για έναν αρκετά συνεργάσιμο ασθενή. Φαίνεται ότι η κλίμακα HFMSE χρησιμοποιείται στο χώρο της φυσικοθεραπείας από πολλούς θεραπευτές και καθίσταται ένα χρήσιμο και αξιόπιστο μέσο για τον εντοπισμό των ελλειμμάτων των ασθενών με NMA. Ακόμα έρευνες έχουν αποδείξει ότι τα πρόσθετα στοιχεία από την GMFM έχουν επικυρωθεί για την αξιολόγηση των ασθενών με NMA, γεγονός που αποδεικνύει την εγκυρότητα της κλίμακας αυτής (Main et al. 2003). Όλα αυτά τα στοιχεία συντελούν στην απόδειξη ότι η HFMSE αποτελεί ένα αξιόπιστο μέτρο έκβασης για την εξέταση ενός ευρύτερου φάσματος ασθενών τύπου II και III με NMA.

5.1.1.2 Revised Upper Limb Module (RULM)

Εντούτοις, παρά το γεγονός ότι η HFMSE είναι μια κλίμακα σταθμισμένη για την πάθηση της NMA παρουσιάζονται ελλείμματα ως προς την αξιολόγηση του άνω άκρου, τα οποία έρχεται να τα καλύψει μία άλλη κλίμακα, που παρουσιάζει εξειδικευμένες ασκήσεις για τη λεπτή κινητικότητα της άκρας χείρας με την παρουσία ειδικού εξοπλισμού και κατάλληλων παραγγελμάτων. Η κλίμακα αυτή είναι η “**Revised Upper Limb Module (RULM)**” (βλέπε Παράρτημα 2). Η πρωτότυπη έκδοση της κλίμακας αυτής είναι η Upper Limb Module (ULM) η οποία αναπτύχθηκε ως μια παγκόσμια προσπάθεια από κλινικούς ερευνητές για την εντοπισμένη αξιολόγηση της άκρας χείρας. Ωστόσο από τα αποτελέσματα ερευνών που διεξήχθησαν, δεν παρατηρήθηκε διαφοροποίηση μεταξύ των αδύναμων και δυνατών ασθενών περιπατητικών και μη. Για το λόγο αυτό οδηγήθηκαν στην ανάπτυξη μιας καλύτερης έκδοσης της ULM, την

RULM η οποία ανταποκρίνεται σε ένα ευρύτερο πληθυσμό της NMA και ξεχωρίζει πρωτίστως το λειτουργικό επίπεδο των ασθενών. Η τελευταία αποτελείται από 20 δοκιμασίες με μία εισαγωγική δοκιμασία να μην συνυπολογίζεται στη τελική βαθμολογία, καθώς υποδεικνύει το λειτουργικό επίπεδο του ασθενούς. Οι εναπομείνουσες 19 δοκιμασίες αντιπροσωπεύουν διαφορετικές λειτουργικές κινήσεις των άνω άκρων και βαθμολογούνται από το 0 έως το 2. Το 2 κατοχύρωνεται όταν ο ασθενής είναι απόλυτα ικανός να εκτελέσει την δοκιμασία, το 1 όταν την εκτελεί με αντισταθμίσεις και το 0 όταν είναι ανίκανος να την εκτελέσει. Η μέγιστη βαθμολογία που μπορεί να επιτευχθεί είναι το 37. Η αξιολόγηση εφαρμόζεται σε ένα από τα δύο άκρα, αλλά ο ασθενής είναι αυτός που επιλέγει το άκρο που θέλει να εξεταστεί, αυτό που χρησιμοποιεί δηλαδή περισσότερο. Συνοψίζοντας, φαίνεται ότι η RULM παρουσιάζει αξιόπιστα και ικανοποιητικά αποτελέσματα στην αξιολόγηση των ασθενών με NMA, καθώς αντικατοπτρίζει χρήσιμες δραστηριότητες της καθημερινής ζωής των ασθενών και αφορά ασθενείς περιπατητικούς και μη. Έτσι στις κλινικές δοκιμασίες, σε συνδυασμό με την κλίμακα HFMSE η RULM αποτελεί κατάλληλη και έγκυρη προσθήκη στην ολιστική αξιολόγηση ενός ασθενούς με NMA (Mazzone et al.,2017).

5.2 Τεκμηριωμένες φυσικοθεραπευτικές παρεμβάσεις στη NMA-Δημιουργία πρότυπου φυλλαδίου ασκήσεων

Στην υπάρχουσα αρθρογραφία, πραγματοποιήθηκε ανασκόπηση για νέα δεδομένα σχετικά με την φυσικοθεραπευτική αντιμετώπιση των ασθενών με Νωτιαία Μυϊκή Ατροφία. Διερευνήθηκαν δηλαδή προγράμματα με εξειδικευμένες ασκήσεις για τους ενήλικες ασθενείς της NMA και προτάθηκε ένα πρότυπο φυλλαδίου που περιλαμβάνει ένα ενδεικτικό πρόγραμμα θεραπευτικών ασκήσεων με σκοπό την λειτουργική δραστηριοποίηση και επανεκπαίδευση των ενηλίκων ασθενών της NMA.

Η διερεύνηση της αρθρογραφίας έγινε σε διεθνείς βάσεις δεδομένων όπως Pubmed, Google Scholar, PEDRO, MEDLINE με λέξεις κλειδιά “Spinal Muscular Atrophy”, “Diagnosis” και “Spinal Muscular Atrophy” “Physiotherapy” και “Spinal Muscular Atrophy”, “Gait” ή “Balance” και “Spinal Muscular Atrophy”. **Κριτήρια επιλογής των μελετών** ήταν να υπάρχει πλήρες το άρθρο, να είναι στην Αγγλική γλώσσα, να είναι της τελευταίας πενταετίας και να σχετίζονται με θεραπείες φυσικοθεραπευτικής αποκατάστασης και όχι με φαρμακευτικές και χειρουργικές θεραπείες ασθενών με Νωτιαία Μυϊκή Ατροφία. Συγκεκριμένα αναζητήθηκαν

φυσικοθεραπευτικές παρεμβάσεις σχετικές με τη μυϊκή ενδυνάμωση, την αύξηση της αντοχής, την βελτίωση της αναπνευστικής ικανότητας, της ισορροπίας και το συντονισμό των κινήσεων, την επανεκπαίδευση της βάδισης, τη βελτίωση της λεπτής κινητικότητας που όπως φάνηκε και από τα προηγούμενα κεφάλαια της ανασκόπησης αυτής της πτυχιακής αφορούν τα βασικότερα ελλείμματα των ασθενών αυτών.

5.2.1 Ανάλυση αποτελεσμάτων

Τα αποτελέσματα από την ανασκόπηση της αρθρογραφίας παρουσιάζονται σε πίνακες όπου αναγράφονται τα στοιχεία της κάθε μελέτης, δηλαδή το όνομα των συγγραφέων, η χρονολογία, ο τίτλος και τα πιο βασικά αποτελέσματα και συμπεράσματα της εκάστοτε μελέτης.

Σκοπός της περαιτέρω διερεύνησης των πρόσφατων κατευθυντήριων γραμμών στην αποκατάσταση και των τεκμηριωμένων παρεμβάσεων ήταν επιπρόσθετα να δημιουργηθεί ένα φυλλάδιο προς χρήση από τους ασθενείς, σε περιπτώσεις όπως αυτή με την πανδημία του κορονοϊού που δεν μπορούν να έρθουν συστηματικά σε επαφή με το φυσικοθεραπευτή τους. Είναι λοιπόν πολύ σημαντικό να δοθεί κατάλληλη σημασία στην επίτευξη των ασκήσεων καθώς ασθενείς με τέτοιου είδους νευρολογικές παθήσεις μπορούν να οδηγηθούν γρήγορα στην έκπτωση της λειτουργικής ικανότητάς τους. Άρα, η δημιουργία του πρότυπου φυλλαδίου αποτελεί έναν εύκολο και αυτόνομο τρόπο εκτέλεσης των απαραίτητων για την πάθηση αυτή ασκήσεων, με σκοπό την διατήρηση και βελτίωση του λειτουργικού επιπέδου των ασθενών και της φυσικοθεραπευτικής κατεύθυνσης που πρέπει να ακολουθηθεί.

Το φυλλάδιο στοιχειοθετήθηκε και οργανώθηκε με βάση μιας σειράς ασκήσεων από διάφορες θέσεις, στις οποίες προοδευτικά αυξάνεται η δυσκολία, από την πιο εύκολη για τον ασθενή θέση στην πιο δύσκολη. Οι ασκήσεις είναι σχεδιασμένες για την επίτευξη της λειτουργικής ανεξαρτησίας του ασθενούς καθώς ο ίδιος μπορεί να τις πραγματοποιήσει μόνος του χωρίς να είναι απαραίτητη η βοήθεια από κάποιο θεραπευτή και είναι χωρισμένες σε ενότητες. Η πρώτη θέση που επιλέχθηκε είναι η ύπτια, η οποία θεωρείται η πιο ασφαλής για την εφαρμογή ασκήσεων. Η αμέσως επόμενη θέση είναι η καθιστή και τέλος η όρθια. Σε όλες τις θέσεις εκτελούνται ασκήσεις που προαπαιτούν τη βελτίωση της βάδισης και της οξειδωτικής ικανότητας, στοιχεία που αποτελούν τον κύριο στόχο της φυσικοθεραπευτικής αντιμετώπισης ενός ασθενούς με NMA.

ΚΕΦΑΛΑΙΟ 6: Αποτελέσματα

6.1 Διαδικασία μετάφρασης

Στα πλαίσια της παρούσας πτυχιακής και λόγω της παρεμβολής της πανδημίας του κορονοϊού όπου ασθενείς, μεταφραστές και φυσικοθεραπευτές ήταν δύσκολο να προσεγγιστούν, η διαδικασία της διαπολιτισμικής διασκευής δεν ήταν δυνατό να περατωθεί. Κατά συνέπεια διεκπεραιώθηκε μόνο το 1^ο στάδιο της προς τα εμπρός μετάφρασης δηλαδή, από τα Αγγλικά στα Ελληνικά, κατά το οποίο η συνεργασία των δύο μεταφραστών ήταν άψογη και δεν παρουσιάστηκαν ιδιαίτερες δυσκολίες κατά την διεκπεραίωση του. Για να διαχωριστεί εννοιολογικά το άνω ή κάτω άκρο από μεμονωμένα το τμήμα της άκρας χείρας ή του άκρου ποδιού αντίστοιχα, η λέξη «χέρι» χρησιμοποιήθηκε για να αποδώσει το άνω άκρο και η λέξη «πόδι» για το κάτω άκρο. Επιπρόσθετα, η λέξη “hand” αποδόθηκε ως «άκρα χείρα» και η λέξη “foot” αποδόθηκε ως «άκρος πόδας».

6.2 Ευρήματα για στοιχειοθέτηση προγράμματος αποκατάστασης σε ασθενείς με NMA

Τα νέα αρθρογραφικά δεδομένα σχετικά με τις προτεινόμενες φυσικοθεραπευτικές παρεμβάσεις ομαδοποιήθηκαν σε 2 κατηγορίες: αυτά που προέκυψαν από **διεθνείς οδηγίες** και παρουσιάζονται στον **Πίνακα 1** και σε αυτά που προέκυψαν από **κλινικές μελέτες** και παρουσιάζονται στον **Πίνακα 2**.

Σύμφωνα με τον πρώτο πίνακα (βλέπε Πίνακα 1), οι μελέτες οι οποίες παρουσιάζονται είναι δύο, εκ των οποίων η μία αφορά την αναπνευστική ικανότητα και η άλλη την λειτουργική κινητικότητα του κορμού, των άνω και κάτω άκρων. Η πρώτη προτείνει την καθημερινή αναπνευστική φυσικοθεραπεία και την κλινική αξιολόγηση της αναπνευστικής ικανότητας του ασθενούς κάθε έξι μήνες. Η δεύτερη μελέτη διαπραγματεύεται την τοποθέτηση αυχενικών και θωρακικών ορθώσεων, την τακτική εφαρμογή διατάσεων, την εφαρμογή ασκήσεων ισορροπίας και τέλος τη συμμετοχή του ασθενούς σε μορφές λειτουργικής και αερόβιας άσκησης.

Πίνακας 1: ΠΙΝΑΚΑΣ ΔΙΕΘΝΩΝ ΟΔΗΓΙΩΝ

Μελέτη	Πλάσμα/Μέτρο	Αξιολόγηση ελλειμμάτων	Παρεμβάσεις	Ειδικευτικά προγράμματα	Οδηγία/Προστασία
Finkel et al., 2018					
Αναπνευστική ικανότητα	Ασθενείς με NMA τύπου II (καθιστικοί)	<ul style="list-style-type: none"> • Απόφραξη αεραγωγίων • Μειωμένη πρόληψη οξυγόνου και υποαερισμός 	<ul style="list-style-type: none"> • Αναπνευστική φυσικοθεραπεία • Καθαρισμός των αεραγωγίων • Υποβήθηση και εκμάθηση βήχα • Υποστήριξη του εξερισμού με ειδικό εξοπλισμό 	<ul style="list-style-type: none"> • Καθημερινή αναπνευστική φυσικοθεραπεία που περιλαμβάνει εκμάθηση της διαφραγματικής αναπνοής και βήχα, πιέσεις πλήξεις και δονήσεις σε συνδυασμό με την χρήση μη επεμβατικού εξοπλισμού 	<ul style="list-style-type: none"> • Καθημερινή αναπνευστική φ/θ (εκμάθηση διαφραγματικής αναπνοής, βήχα, πιέσεις πλήξεις, δονήσεις κτλ) • Αξιολόγηση αναπνευστικής ικανότητας (σπιρομέτρηση) κάθε 6 μήνες • Εφαρμογή αναπνευστικού προγράμματος σε συμπτωματικούς και ασυμπτωματικούς ασθενείς
	Ασθενείς με NMA τύπου III (περπατητικοί)	<ul style="list-style-type: none"> • Φυσιολογική πνευμονική λειτουργία • Εγκυμονεί κίνδυνος λοιμώσεων του ανώτερου αναπνευστικού συστήματος 	<ul style="list-style-type: none"> • Όχι προληπτικές παρεμβάσεις • Παροχή υποστηρικτικής φροντίδας σε περίπτωση εμφάνισης ύποπτων συμπτωμάτων που εντοπίζονται κατά τη κλινική αξιολόγηση 	<ul style="list-style-type: none"> • Σε περίπτωση λοιμώξης ενδείκνυται αναπνευστική φυσικοθεραπεία σε συνδυασμό με μη επεμβατικό εξερισμό. 	<ul style="list-style-type: none"> • Κλινική αξιολόγηση αυτών των ασθενών πρέπει να περιλαμβάνει προσεκτική εξέταση του βήχα σε περίπτωση λοιμώξης του ανώτερου αναπνευστικού συστήματος και αναζήτηση συμπτωμάτων άπνοιας ή υποαερισμού (ροχαλητό, πρωίνοι πονοκέφαλοι, υπνηλία κατά τη διάρκεια της ημέρας) • Σε περίπτωση λοιμώξης αναπνευστική φ/θ (εκμάθηση διαφραγματικής αναπνοής, βήχα, πιέσεις πλήξεις, δονήσεις κτλ)
Mercuri et al., 2018					
Κόπωση	Ασθενείς με NMA τύπου II (καθιστικοί)	<ul style="list-style-type: none"> • Στάση σώματος • Σκολίωση και πνευλική λοξότητα • Παραμορφώσεις θώρακα 	<ul style="list-style-type: none"> • Τοποθέτηση • Υποστήριξη • Διάρθρωση παραμορφώσεων μέσω ορθώσεων 	<ul style="list-style-type: none"> • Εφαρμογή ορθώσεων > 60 λεπτά κατά τη διάρκεια της νύχτας για > 5φ/εβδ. 	<ul style="list-style-type: none"> • Θωρακικές ορθώσεις: στάση του σώματος, προωθητική λειτουργία • Αυχενικές ορθώσεις: στήριξη κεφαλής, ασφάλεια κατά τη μεταφορά * και στις δύο περιπτώσεις εφαρμογή για > 60 λ. Κατά τη διάρκεια της νύχτας για > 5φ/εβδ. (δυναμικές, στατικές, λειτουργικές)
	Ασθενείς με NMA τύπου III (περπατητικοί)	<ul style="list-style-type: none"> • Στάση σώματος • Σκολίωση και πνευλική λοξότητα 	<ul style="list-style-type: none"> • Τοποθέτηση • Υποστήριξη • Διάρθρωση παραμορφώσεων μέσω ορθώσεων 	<ul style="list-style-type: none"> • Εφαρμογή ορθώσεων > 60 λεπτά κατά τη διάρκεια της νύχτας για > 5φ/εβδ. 	<ul style="list-style-type: none"> • Θωρακικές ορθώσεις: προώθηση της στάσης του σώματος από τη καθιστή θέση και όχι κατά τη διάρκεια της βάδισης καθώς μπορεί να την επηρεάσει αρνητικά και να δημιουργήσει αντιπαθίσεις. * για > 60 λ. κατά τη διάρκεια της νύχτας για > 5φ/εβδ. • Προτείνονται ασκήσεις στατικής και δυναμικής ισορροπίας

Άνω και κάτω άκρο	Ασθενείς με NMA τύπου II (καθιστικοί)	<ul style="list-style-type: none"> • Συγκάμφεις • ↓ ROM 	<ul style="list-style-type: none"> • Ήπιες διατάσεις • Ορθώσεις 	<ul style="list-style-type: none"> • Εφαρμογή ήπιων διατάσεων 5-7 φ/εβδ. • Εφαρμογή ορθώσεων 60 λεπτά και το ελάχιστο 3-5 φ/εβδ, μέγιστο 5-7 φ/εβδ. 	<ul style="list-style-type: none"> • Τακτική εφαρμογή ήπιων διατάσεων σε άνω και κάτω άκρα για την πρόληψη συγκάμφσεων * * εφαρμογή για 5-7 φ/εβδ. • Τοποθέτηση ορθώσεων σε άνω και κάτω άκρα για προωθητική λειτουργία και διατήρηση/αύξηση του ROM (π.χ. νάρθηκες τύπου KAFO, AFO, RGO, TLSO) * εφαρμογή για 60 λ. έως 5-7 φ/εβδ.
	Ασθενείς με NMA τύπου III (περιπατητικοί)	<ul style="list-style-type: none"> • Συγκάμφεις • ↓ ROM 	<ul style="list-style-type: none"> • Ήπιες διατάσεις • Ορθώσεις 	<ul style="list-style-type: none"> • Εφαρμογή ορθώσεων • Ενεργητικές υποβοηθούμενες διατάσεις ή παθητικές > 2-3 φ/εβδ., ιδανικά 3-5. 	<ul style="list-style-type: none"> • Τακτική εφαρμογή ήπιων διατάσεων για πρόληψη συγκάμφσεων και διατήρηση του ROM των αρθρώσεων (ενεργητικές υποβοηθούμενες διατάσεις ή παθητικές) * εφαρμογή για > 2-3 φ/εβδ. • Τοποθέτηση ορθώσεων ανάλογα με τις ανάγκες των ασθενών (προώθηση ή διατήρηση ROM)
Λειτουργική κινητικότητα	Ασθενείς με NMA τύπου II (καθιστικοί)	<ul style="list-style-type: none"> • Δύναμη • Αντοχή • Βάδιση 	<ul style="list-style-type: none"> • Ασκήσεις για διατήρηση και αύξηση <ul style="list-style-type: none"> - της δύναμης - της αντοχής - του ROM - της ισορροπίας • Ενθάρρυνση της συμμετοχής σε δραστηριότητες της καθημερινότητας και της λειτουργικής κινητικότητας • Χρήση βοηθητικών μέσων 	<ul style="list-style-type: none"> • Προτείνονται μορφές λειτουργικής άσκησης, αερόβια άσκηση, σύγκεντρη και έκκεντρη προπόνηση με ή χωρίς αντίσταση. Μερικά παραδείγματα είναι η κολύμβηση, υποθεραπεία και αθλήματα που επιτρέπουν τη χρήση αναπηρικού αμαξιδίου. 	<ul style="list-style-type: none"> • Ορθωτικά μέσα που βοηθούν στην διατήρηση της σωστής στάσης, προώθηση και στη βελτίωση της κινητικότητας • Συμμετοχή σε καθημερινές δραστηριότητες και βελτίωση λειτουργικής κινητικότητας με αερόβια άσκηση, με ή χωρίς αντίσταση και σύγκεντρη-έκκεντρη άσκηση. • Για την ανεξαρτησία των ασθενών συνιστώνται ελαφριά αμαξίδια ή αμαξίδια υποβοήθησης της δύναμης για την αυτοπροώθηση τους μόνο σε αυτούς που εμφανίζουν καλύτερη πρόγνωση.
	Ασθενείς με NMA τύπου III (περιπατητικοί)	<ul style="list-style-type: none"> • Δύναμη • Αντοχή • Βάδιση 	<ul style="list-style-type: none"> • Ασκήσεις για βελτίωση και αύξηση <ul style="list-style-type: none"> - της μυϊκής δύναμης - της αντοχής - του ROM - της ισορροπίας (στατική και δυναμική) • Χρήση ορθώσεων για τα κάτω άκρα 	<ul style="list-style-type: none"> • Προτείνεται αερόβια μορφή άσκησης >30 λεπτά, όπως κολύμπι, περπάτημα, ποδηλάτο, γορμ, υποθεραπεία, ελλειπτικό, προπόνηση crossfit και κωπηλασία 	<ul style="list-style-type: none"> • Διατήρηση και βελτίωση της λειτουργικής κινητικότητας (αερόβια άσκηση > 30 λ.) • Για την ανεξαρτησία των ασθενών προτείνεται η χρήση αμαξιδίου, το οποίο θα είναι ελαφρύ και εύκολο στη χρήση του. *Ιδανικά το πρόγραμμα πρέπει να σχεδιάζεται από φυσικοθεραπευτή ο οποίος να έχει γνώση για την πάθηση της NMA.

Σύμφωνα με τον δεύτερο πίνακα (βλέπε Πίνακα 2), παρουσιάζονται διάφορες έρευνες οι οποίες προτείνουν διαφορετικά στοχευμένα και εξατομικευμένα θεραπευτικά προγράμματα αποκατάστασης για την αύξηση της μυϊκής δύναμης όπως προγράμματα αυξανόμενης αντίστασης, προγράμματα με τη βοήθεια συσκευής δόνησης, υδατοθεραπεία και πρόγραμμα αποκατάστασης με τη χρήση εργομετρικού ποδηλάτου. Όσον αφορά τη βελτίωση της αναπνευστικής ικανότητας προτείνονται ασκήσεις που περιλαμβάνουν πλήξεις, δονήσεις, εκμάθηση βήχα ή ενδυνάμωση των αναπνευστικών μυών μέσω αερόβιας άσκησης. Οι 6 έρευνες που παρουσιάζονται στο πίνακα αυτό σχετίζονται με την αύξηση της μυϊκής δύναμης, της μυϊκής αντοχής και του μυϊκού τόνου και τη βελτίωση της αναπνευστικής ικανότητας. Τα μέτρα έκβασης που χρησιμοποιήθηκαν από τους ερευνητές για τη μέτρηση της μυϊκής ικανότητας ήταν η σκοπιμότητα, η ασφάλεια, η δύναμη, η κινητική λειτουργία, η δοκιμή-επαναδοκιμή (HHD και QMA), οι λειτουργικές δοκιμασίες και οι αυτοαναφερόμενες δραστηριότητες της καθημερινής ζωής. Για την αναπνευστική ικανότητα τα μέτρα έκβασης που χρησιμοποιήθηκαν ήταν η

αξιολόγηση της πνευμονικής λειτουργίας, η ποιότητα ζωής, ο προσδιορισμός της μέγιστης χωρητικότητας της εμφύσησης (MIC), η ικανότητα καρδιοπνευμονικής άσκησης/VO₂ max, η κόπωση και η σωματική δραστηριότητα.

Πίνακας 2: ΠΙΝΑΚΑΣ ΜΕΛΕΤΩΝ

Μελέτες	Δείγμα	Παρέμβαση/ Διάρκεια	Μέτρα έκβασης	Αποτελέσματα	Συμπεράσματα/Σχόλια
Μυϊκή δύναμη/ Μυϊκή αντοχή/ Μυϊκός τόνος					
Lewelt et al. 2015	N:9 με NMA τύπου II και III 5-21 ετών	Πρόγραμμα ασκήσεων αυξανόμενης αντίστασης (PRT) για καμπήρες και εκτείνοντες. 3 φορές/εβδομάδα για 12 εβδομάδες. 2-3 σετ των 8-10 επαναλήψεων	<ul style="list-style-type: none"> •Σκοπιμότητα και ασφάλεια •Δύναμη και κινητική λειτουργία •Δοκιμή-Επαναδοκιμή HHD και QMA 	<p>Σκοπιμότητα: ↑ του % βάρους που σηκώνει, ενώ το αντιληπτό επίπεδο άσκησης παρέμεινε ανεπηρέαστο.</p> <p>Ασφάλεια: Κλίμακα πόνου Wong-Baker όπου μόνο 2 συμμετέχοντες είχαν διαφορετικό σκορ από το 0 και το σκορ αυτό κυμαινόταν από 1-4/10.</p> <p>Δύναμη: MMT→ σημαντική αλλαγή, QMA→ μη σημαντική αύξηση, HHD→ καμία αλλαγή</p> <p>Κινητική λειτουργία: MHFMS-Extend→5 συμμετέχοντες παρουσίασαν αύξηση, 2 συμμετέχοντες μείωση και 1 καμία αλλαγή</p> <p>Δοκιμή αξιοπιστίας: QMA→ υψηλή αξιοπιστία σε όλους τους μύες εκτός από δύο του κάτω άκρου, HHD→ υψηλή αξιοπιστία στους εκτείνοντες του αγκώνα, δεν μετρήθηκαν οι εκτείνοντες του γόνατος</p>	<ul style="list-style-type: none"> •Θετικά αποτελέσματα της PRT χωρίς να παρατηρείται μείωση στη μυϊκή δύναμη ή στην κινητική λειτουργία. •Απαραίτητη η δημιουργία ερευνών που να εξετάζουν το μακροπρόθεσμο όφελος και τη διατήρηση της δύναμης και της κινητικής λειτουργίας.
Bulut et al. 2019	N:1 Αγόρι 5 ετών	<p>Υδροθεραπεία: 2 φορ /εβδ. για 45 λεπτά για 12 εβδ.& προθέρμανση&διατάσεις&αποθεραπεία</p> <p>Εργόμετρο: 3 φορ /εβδ. για 30 λεπτά για 12 εβδ. &συμβατική φυσικοθεραπεία 3 φορ/ εβδ.</p>	<ul style="list-style-type: none"> •Κινητική λειτουργία •Πνευμονική λειτουργία •Ποιότητα ζωής 	<p>BMI: ↓ κατά 1,4 μονάδες</p> <p>ROM: δεν υπήρχε περιορισμός στο ROM των αρθρώσεων, εκτός από αυτή της ποδοκνημικής</p> <p>Κινητική λειτουργία: GMFm→ βελτίωση HFMS→ ↑ και στις δύο μεθόδους με το εργόμετρο να υπερτερεί.</p> <p>Πνευμονική λειτουργία και ποιότητα ζωής: σημαντική βελτίωση</p>	<ul style="list-style-type: none"> •Βελτίωση κινητικών και πνευμονικών λειτουργιών και της ποιότητας ζωής.

Madsen et al.2015	N:8 ασθενείς με NMA τύπου III και 9 υγιείς	Εκπαιδευτικό πρόγραμμα 12 εβδομάδων, 42 συνεδρίες 30 λεπτών με την χρήση εργόμετρου.	<ul style="list-style-type: none"> •Πνευμονική λειτουργία •Μυϊκή δύναμη •Λειτουργικές δοκιμασίες και αυτοαναφερόμενες δραστηριότητες της καθημερινής ζωής 	Πνευμονική λειτουργία: βελτίωση και στις δύο ομάδες Δραστηριότητες καθημερινής ζωής: Δεν παρατηρήθηκε καμία σημαντική αλλαγή ή αύξηση της κόπωσης, στις δοκιμασίες βάρδισης, στην δύσπνοια και στο σωματικό βάρος του ασθενούς Μυϊκή δύναμη: Δεν παρατηρήθηκε καμία αλλαγή στην ομάδα των ασθενών ενώ στους υγιείς υπήρξε βελτίωση στο γαστροκνήμιο	<ul style="list-style-type: none"> •Υπέρμετρα ποσοστά κόπωσης→αποχώρηση ασθενών. •Συνίσταται η δημιουργία άλλων ερευνών με εναλλακτικές μεθόδους αερόβιας άσκησης που θα αποτρέπουν την κόπωση.
Stark et al.,2018	N: 38 παιδιά με NMA τύπου II και III, και ηλικία 4,64 ± 1,95 έτη	6μηνο πρόγραμμα αποκατάστασης με τη χρήση συσκευής δόνησης&καθημερινό ατομικό πρόγραμμα φυσικοθεραπείας 60 λεπτών	<ul style="list-style-type: none"> •Κινητική λειτουργία 	HFMS → σημαντική βελτίωση GMFM →σημαντικές λειτουργικές βελτιώσεις	<ul style="list-style-type: none"> •Σημαντικές ευεργετικές αλλαγές στην κινητική λειτουργία και παροχή ασφάλειας. •Το μακροπρόθεσμο όφελος του προγράμματος αυτού δεν είναι αποδεδειγμένο και κρίνεται αναγκαία η διερεύνησή του.
Αναπνευστική ικανότητα					
Marques et al.,2014	N:18 10-γυναίκες, 8-άνδρες, ηλικίας 7-23 ετών. 10-CMD, 4-NMA τύπου II , 4-NMA τύπου III	4 έως 6 μήνες, καθημερινή συσσώρευση αέρα με τη χρήση χειροκίνητων αναζωογονητών (10 σειρές από 3, 4 διαδοχικές MIC) & λειτουργικές πνευμονικές δοκιμασίες , οι οποίες εφαρμόστηκαν πριν και μετά τη παρέμβαση.	<ul style="list-style-type: none"> •Αξιολόγηση πνευμονικής λειτουργίας •Προσδιορισμός της μέγιστης χωρητικότητας της εμφύσησης (MIC) 	Όχι σημαντικές αλλαγές στη μέγιστη ζωτική χωρητικότητα (FVC) σε ασθενείς χωρίς σκολίωση, μέγιστη χωρητικότητα εμφύσησης (MIC) και μέγιστη εκπνευστική ροή (PEF), ενώ υπήρξαν σημαντικές ↑ στην "ανεμπόδιστη μέγιστη ροή βήχα" (UPCF) και "υποβοηθούμενη μέγιστη ροή βήχα" (APCF), όχι τόσο μεγάλη αλλαγή στα άτομα με σκολίωση.	<ul style="list-style-type: none"> •Η MIC φαίνεται να βοηθάει περισσότερο όσον αφορά το βήχα και όχι τόσο στην αύξηση της ζωτικής χωρητικότητας.
Montes et.,2015	N: 14, ηλικία 8-50 ετών, NMA τύπου III	Εφαρμόστηκε εξατομικευμένο πρόγραμμα ενδυνάμωσης των μυών&ένα πρόγραμμα εργομετρικής αερόβιας άσκησης επαναλαμβανόμενο υ κύκλου . Η αερόβια άσκηση→ 5 φορές την εβδομάδα 30 λεπτά/ημέρα. Το πρόγραμμα ενδυνάμωσης → 3 φορές την εβδομάδα 30 λεπτά/ημέρα.	<ul style="list-style-type: none"> •Λειτουργική απόδοση • Ικανότητα καρδιοπνευμονικής άσκησης/ VO2 max •Μυϊκή δύναμη-ισχύς •Κόπωση •Σωματική δραστηριότητα •Ποιότητα ζωής 	Υπήρξε σημαντική βελτίωση στο VO2 max εντός 6 μηνών από την άσκηση σε όλους τους ασθενείς και αυτή η βελτίωση ήταν ακόμη μεγαλύτερη στους συμμετέχοντες που ακολουθούσαν πιο πιστά το πρόγραμμα.	<ul style="list-style-type: none"> •Βελτίωση της σωματικής άσκησης. •Θετικά αποτελέσματα μετά τους πρώτους 6 μήνες εφαρμογής της ενώ σε άλλες μελέτες έχουν αποδείξει ότι εμφανίζεται ξανά αύξηση απλά σε μεγαλύτερο διάστημα.

6.2.2 Δημιουργία Φυλλαδίου

Το φυλλάδιο των ασκήσεων (βλέπε Παράρτημα 3) οργανώθηκε με γνώμονα την επίτευξη της λειτουργικής ανεξαρτησίας και δραστηριοποίησης του ασθενούς και βάσει των προαναφερθέντων βιβλιογραφικών ευρημάτων. Αφού στην αρχή γίνεται μια ενημέρωση του ασθενούς για την πάθηση της ΝΜΑ, στη συνέχεια συντελείται ο διαχωρισμός των ασκήσεων ανά θέση. Παρουσιάζονται πρώτα οι ασκήσεις με τον ασθενή να βρίσκεται τοποθετημένος στην ύπτια θέση στην οποία μπορεί να ανταποκριθεί ένα μεγαλύτερο φάσμα ασθενών, περιπατητικοί και μη, καθώς από αυτή τη θέση εκτελούνται ευκολότερα οι περισσότερες προτεινόμενες δραστηριότητες. Προοδευτικά και διαβαθμίζοντας την δυσκολία, τοποθετείται ο ασθενής στην καθιστή θέση, στην οποία περιπατητικοί και μη δύνανται να επιτελέσουν αντίστοιχες δοκιμασίες. Ύστερα στην όρθια, μια θέση μέγιστης δυσκολίας, κρίνεται σημαντική η ικανότητα ορθοστάτησης καθώς μεταξύ άλλων πρέπει να επιτευχθεί η υπερνίκηση της βαρύτητας. Οι ασκήσεις που περιλαμβάνονται στο φυλλάδιο στοχεύουν στην διατήρηση και βελτίωση της μυϊκής δύναμης και αντοχής τόσο του κορμού όσο και των άκρων, της ζωτικής χωρητικότητας, της ισορροπιστικής ικανότητας και του συντονισμού του ατόμου. Ενδεικτικά ασκήσεις που δίνονται είναι από την ύπτια, τη καθιστή και την όρθια θέση. Αναλυτικά παρουσιάζονται στο πίνακα 3.

Πίνακας 3: ΑΣΚΗΣΕΙΣ ΦΥΛΛΑΔΙΟΥ

ΥΠΤΙΑ	ΚΑΘΙΣΤΗ	ΟΡΘΙΑ
Λύγισμα γόνατος με επαφή πέλματος	Έκταση γόνατος	Όρθια θέση σε τοίχο
Πλάγια μετατόπιση κορμού	Ανασήκωμα λεκάνης και πλάγιες μετατοπίσεις	Ψηλά γόνατα

Ανασήκωμα κεφαλής	Ώθηση από την καθιστή θέση	Βήμα πάνω από εμπόδιο
Άρση λυγισμένων στα γόνατα ποδιών προς την κοιλιά	Προσεγγίσεις προς διάφορες κατευθύνσεις	Ακροστασία
Διαγώνια άρση ποδιών προς την κοιλιά	Έγερση από την καθιστή στην όρθια	Ανεβοκατέβασμα σκαλοπατιών
Ενεργοποίηση κέντρου		Βάδιση
Προσαγωγή ισχίων με ταυτόχρονη συμπίεση ενός μαξιλαριού		
Έκταση γόνατος		
Προσομίωση βάδισης		
Γέφυρα		
Διαφραγματική αναπνοή		
Διαφραγματική με κινητοποίηση άκρων		
Ρολλάρισμα από ύπτια σε πλάγια θέση		



Εικόνα 7. Παράδειγμα ασκήσεων από το φυλλάδιο.

Στο τέλος του φυλλαδίου παρατίθενται συμβουλές για την ανάπτυξη των λειτουργικών δεξιοτήτων της άκρας χείρας με δραστηριότητες προσαρμοσμένες στη καθημερινότητα όπως για παράδειγμα η γραφή, το άνοιγμα δοχείων, η καταμέτρηση νομισμάτων κ.α.

Συνδυαστικά όλες οι ασκήσεις αποσκοπούν στην ανάπτυξη της λειτουργικής κινητικότητας των αδύναμων αλλά και δυνατών ασθενών της ΝΜΑ. Σημειώνεται ότι οι ασκήσεις αυτές δύναται να τροποποιηθούν ανάλογα με το στάδιο της ΝΜΑ και το λειτουργικό επίπεδο του κάθε ασθενούς. Συνεπώς, βασικό πλεονέκτημα και ταυτόχρονα πρωταρχικός σκοπός της δημιουργίας του φυλλαδίου αποτελεί η δυνατότητα του ασθενή να εκτελέσει μόνος του τις ασκήσεις χωρίς να χρειάζεται καθοδήγηση από το θεραπευτή.

ΚΕΦΑΛΑΙΟ 7: Συζήτηση

Η παρούσα πτυχιακή εργασία είχε ως δύο βασικούς στόχους την παράθεση δύο σταθμισμένων αξιολογητικών εργαλείων για τη πάθηση της Νωτιαίας Μυϊκής Ατροφίας και την οργάνωση ενός πρότυπου φυλλαδίου με ενδεικτικές θεραπευτικές ασκήσεις για τη βελτίωση της λειτουργικότητας των ενηλίκων ασθενών με NMA. Παράλληλα επιμέρους στόχο αποτέλεσε η διασκευή των δύο λειτουργικών κλιμάκων “Hammersmith Functional Motor Scale Expanded” (HFMSSE) και “Revised Upper Limb Module” (RULM) στην Ελληνική γλώσσα. Εντούτοις, λόγω της πανδημίας του κορονοϊού ολοκληρώθηκε μόνο η προς τα εμπρός μετάφραση χωρίς κανένα πρόβλημα και η Ελληνική σύνθεση των προς τα εμπρός μεταφράσεων είναι έτοιμη για το επόμενο στάδιο, την προς τα πίσω μετάφραση.

Σύμφωνα με την ανασκόπηση που πραγματοποιήθηκε στην αρθρογραφία προκύπτουν κάποια βασικά ελλείμματα στα οποία οφείλει να επικεντρωθεί ο φυσικοθεραπευτής για την καλύτερη αποκατάσταση των ασθενών με NMA και συστήνονται ενδεικτικές ασκήσεις με διάφορες θεραπευτικές παρεμβάσεις, οι οποίες στοχεύουν στη βελτίωση της λειτουργικότητας τους. Πιο συγκεκριμένα αποτυπώνεται η σημασία της φυσικοθεραπευτικής αντιμετώπισης τόσο στο μυοσκελετικό όσο και στο αναπνευστικό σύστημα. Φαίνεται δηλαδή από την παράθεση των ερευνών ότι καταλυτική σημασία καταλαμβάνει η καθημερινή αναπνευστική φυσικοθεραπεία με σκοπό την αύξηση της οξειδωτικής ικανότητας των ασθενών, η τοποθέτηση ορθώσεων τόσο στα άνω όσο και στα κάτω άκρα με σκοπό την αποφυγή σκελετικών παραμορφώσεων, η τακτική εφαρμογή διατάσεων για τον περιορισμό των συγκάμψεων και η συμμετοχή σε δραστηριότητες αερόβιας μορφής για τη βελτίωση της μυϊκής δύναμης, αντοχής και της γενικότερης λειτουργικής κινητικότητας του ατόμου.

Παρά το γεγονός ότι σύμφωνα με την κλινική εικόνα των ασθενών με NMA τύπου II και III δεν κρίνεται τόσο αναγκαία η αναπνευστική φυσικοθεραπεία για την επιβίωσή τους, έρευνες ωστόσο έχουν δείξει ότι είναι πολύ σημαντική για την πρόληψη αναπνευστικών λοιμώξεων και για τη διατήρηση ενός καλού βιοτικού επιπέδου. Ειδικότερα, οι γενικές οδηγίες τις οποίες προτείνουν οι Finkel et al., 2018 στην έρευνα τους για την βελτίωση της οξειδωτικής ικανότητας των ασθενών με NMA τύπου II και III είναι η εφαρμογή καθημερινής αναπνευστικής

φυσικοθεραπείας. Η τελευταία περιλαμβάνει την εκμάθηση διαφραγματικής αναπνοής και βήχα και με τη βοήθεια ενός θεραπευτή την εφαρμογή τεχνικών πιέσεων, δονήσεων και πλήξεων σε συνδυασμό με τη χρήση μη επεμβατικού εξοπλισμού. Επιπροσθέτως, ομοφωνία εντοπίζεται στην μελέτη των Richard et al., 2018 κατά την οποία υπογραμμίζεται η σημασία της καθημερινής αναπνευστικής φυσικοθεραπείας για την πρόληψη και αντιμετώπιση των αναπνευστικών λοιμώξεων. Συγκεκριμένα, προτείνεται η απελευθέρωση των αεραγωγών με την χρήση ειδικού εξοπλισμού επεμβατικού ή μη και η μυϊκή ενδυνάμωση όλων των αναπνευστικών μυών με σκοπό την σταθεροποίηση και βελτιστοποίηση της πνευμονικής λειτουργίας. Στα παραπάνω αποτελέσματα έρχεται να προσθέσει δεδομένα η έρευνα των Marques et al., 2014, της οποίας η παρέμβαση περιλαμβάνει τη καθημερινή συσσώρευση αέρα με την χρήση χειροκίνητων αναζωογονητών (MIC) σε συνδυασμό με λειτουργικές πνευμονικές δοκιμασίες. Μέσα από τα συμπεράσματα, προκύπτει ότι η MIC βοηθάει περισσότερο στην ενδυνάμωση των εκπνευστικών μυών και όχι τόσο στην αύξηση της ζωτικής χωρητικότητας, σημειώνοντας και εδώ την αναγκαιότητα της καθημερινής αναπνευστικής φυσικοθεραπείας.

Αναφορικά με τα προαναφερθέντα ευρήματα, παρατηρήθηκε σε παρόμοιες έρευνες ότι η αερόβια μορφή άσκησης παρουσιάζει ευεργετικές επιδράσεις και στην πνευμονική λειτουργία. Συγκεκριμένα, η έρευνα των Bulut et al., 2019 στόχευε στην βελτίωση της κινητικής λειτουργίας εκπαιδύοντας τους ασθενείς με τεχνικές όπως είναι η υδροθεραπεία και το εργομετρικό ποδήλατο. Ωστόσο φαίνεται να εμφανίζει θεραπευτικά αποτελέσματα τόσο στις πνευμονικές λειτουργίες όσο και στην ποιότητα ζωής των ασθενών αυτών. Αξιοσημείωτη επίσης ομοιότητα παρουσιάζεται και στην έρευνα των Montes et al., 2015, οι οποίοι απέδειξαν τη βελτίωση στην καρδιοπνευμονική ικανότητα έπειτα από εφαρμογή εξατομικευμένου προγράμματος μυϊκής ενδυνάμωσης σε συνδυασμό με πρόγραμμα εργομετρικής αερόβιας άσκησης. Εντούτοις, μία έρευνα παρόμοιας δομής των Madsen et al., 2015 υποστηρίζει ότι το εργομετρικό ποδήλατο παρόλο που εμφανίζει ευεργετικές ιδιότητες όσον αφορά την αναπνευστική ικανότητα, μπορεί να συντελέσει στην αύξηση της κόπωσης των ασθενών και εν τέλει στον αποκλεισμό τους από την άσκηση αυτή. Συνεπώς, παρόλο που η χρήση εργομετρικού ποδηλάτου εμφανίζει θετικά αποτελέσματα στην αναπνευστική ικανότητα των ασθενών δεν αποτελεί τη πιο ασφαλή μέθοδο καθώς μπορεί συχνά να εμφανίσει αρνητικές επιπτώσεις όπως είναι η υπέρμετρη κόπωση.

Εν κατακλείδι, φαίνεται ότι αποτελεσματικότερες και ασφαλέστερες τεχνικές της αναπνευστικής φυσικοθεραπείας αποτελούν η διαφραγματική αναπνοή, ο βήχας και η χειροκίνητη φυσικοθεραπεία καθώς καμία έρευνα δεν έχει αναδείξει αρνητικά αποτελέσματα. Είναι ενδιαφέρον να σημειωθεί ότι οι προαναφερθείσες απλές τεχνικές εκμάθησης της διαφραγματικής αναπνοής και η αναπνοή με κινητοποίηση των άκρων αποτέλεσαν μέρος του πρότυπου φυλλαδίου. Η αναπνευστική ικανότητα είναι αλληλένδετη με την λειτουργική ικανότητα του ατόμου, καθώς σε όλες τις μελέτες που στοχεύουν στην αύξηση της μυϊκής δύναμης, αντοχής, μυϊκού τόνου και γενικότερα της κινητικής λειτουργίας του, παρεμβάλλεται πάντα το κομμάτι της αναπνοής λόγω της άρρηκτης σύνδεσης της με όλες τις λειτουργικές δραστηριότητες του ατόμου με τις οποίες έρχεται αντιμέτωπος σε καθημερινή βάση.

Ένα από τα βασικότερα κομμάτια που περιλαμβάνει η φυσικοθεραπευτική παρέμβαση είναι η αύξηση της μυϊκής δύναμης, της αντοχής και η διατήρηση του μυϊκού τόνου, καθώς βασικά συμπτώματα στη Νωτιαία Μυϊκή Ατροφία είναι η σταδιακή μείωση της μυϊκής δύναμης και της κινητικής λειτουργίας. Ο συνδυασμός της μυϊκής δύναμης, αντοχής και μυϊκού τόνου μαζί με την αναπνευστική ικανότητα συμβάλλει στη βελτιστοποίηση και διατήρηση της λειτουργικής κινητικότητας του ασθενούς. Τα παραπάνω λοιπόν στοιχεία έρχεται να υποστηρίξει η έρευνα των Lewelt et al., 2015 όπου εφαρμόζεται ένα πρόγραμμα αποκατάστασης με αυξανόμενη αντίσταση (PRT) για την ενδυνάμωση των καμπτήρων και εκτεινόντων μυών του κορμού και των άκρων, αποδεικνύοντας την αποτελεσματικότητα της PRT στο πληθυσμό της NMA. Ωστόσο, παρά την εμφάνιση των θετικών επιδράσεων δεν γνωστοποιείται αν τα αποτελέσματα αυτά επιφέρουν θετικές ιδιότητες και σε μακροπρόθεσμο χρόνο. Για το λόγο αυτό, η εκτέλεση των προγραμμάτων πρέπει να γίνεται με επιφυλάξεις μέχρι την επιβεβαίωση τους από καινοτόμες μελέτες. Στην συνέχεια, το κομμάτι της μυϊκής ενδυνάμωσης έρχεται να συμπληρώσει η έρευνα των Hawkins-Malerba and Tecklin (2013) κατά την οποία προτείνεται ο συνδυασμός της μυϊκής ενδυνάμωσης από θέσεις με εξουδετερωμένη βαρύτητα με παθητική και ενεργητική κινητοποίηση των αρθρώσεων με στόχο τη διατήρηση του εύρους τροχιάς των κινήσεων. Επιπρόσθετα, ένα ακόμα έλλειμμα που εμφανίζουν οι ασθενείς με NMA όσον αφορά το εύρος τροχιάς των κινήσεων και τις συγκάμψεις που δημιουργούνται, μπορεί να αντιμετωπιστεί με τη τακτική εφαρμογή διατάσεων των άκρων καθώς και με τη χρήση

ορθώσεων σε κορμό και άκρα (Mercuri et al., 2018). Ακόμα παρόμοια ήταν και τα αποτελέσματα της έρευνας των Stark et al., 2018 οι οποίοι απέδειξαν βελτίωση σε σημαντικές λειτουργικές δεξιότητες μέσω ενός προγράμματος αποκατάστασης με τη χρήση συσκευής δόνησης ολόκληρου του σώματος σε συνδυασμό με καθημερινό φυσικοθεραπευτικό πρόγραμμα ασκήσεων. Επομένως, προκύπτει το ζήτημα ότι παρόλο που μπορεί να εμφανίζει πολύ καλά αποτελέσματα ο συνδυασμός αυτός δεν είναι εύκολα εφαρμόσιμος σε όλους τους ασθενείς σε σχέση με ένα απλό πρόγραμμα αποκατάστασης. Είναι ενδιαφέρον να σημειωθεί ότι όπως και στη πρώτη έρευνα των Lewelt et al., 2015 έτσι και σε αυτή πρέπει να διερευνηθούν τα μακροπρόθεσμα οφέλη της μεθόδου αυτής. Ένα τέτοιο λοιπόν απλό πρόγραμμα αποκατάστασης με κατάλληλο ασκησιολόγιο προτείνεται στο πρότυπο φυλλάδιο που οργανώθηκε κατά την παρούσα μελέτη και περιλαμβάνει ασκήσεις μυϊκής ενδυνάμωσης και αύξησης της αντοχής από διάφορες θέσεις. Συνδυαστικά με όλες τις υπόλοιπες τεχνικές και έχοντας αποκτήσει ένα ικανοποιητικό λειτουργικό επίπεδο πρέπει να ενθαρρυνθεί ο ασθενής να συμμετέχει σε μορφές λειτουργικής και αερόβιας άσκησης όπως το περπάτημα, το κολύμπι και η ιπποθεραπεία, συμβουλές οι οποίες προτείνονται και στο φυλλάδιο ασκήσεων που δημιουργήθηκε. Βασική προϋπόθεση για τις λειτουργίες αυτές αποτελεί ο ασθενής να έχει την ικανότητα διατήρησης της ισορροπίας του, γεγονός που επιτυγχάνεται με ασκήσεις στατικής και δυναμικής ισορροπίας (Mercuri et al., 2018).

Συνοψίζοντας, όλα τα προαναφερθέντα δεδομένα και τα αποτελέσματα τα οποία εξήγαγαν οι εκάστοτε έρευνες θα συμβάλλουν στον απώτερο σκοπό όλων των θεραπειών τη λειτουργική ανεξαρτησία του ασθενούς. Προτείνεται λοιπόν η εφαρμογή ενός στοχευμένου και εξατομικευμένου προγράμματος αποκατάστασης το οποίο με γνώμονα τα ελλείμματα και τις δυσλειτουργίες του κάθε ασθενούς θα αντικατοπτρίζει τις κατάλληλες θεραπευτικές μεθόδους για την ομαλή λειτουργική επανεκπαίδευση του και την επανένταξη του στις συλλογικές δραστηριότητες.

7.1 Κλινική σημασία και περιορισμοί μελέτης

Η παρούσα μελέτη πιστεύεται ότι μέσα από την παράθεση των δύο αξιολογητικών κλιμάκων και την δημιουργία του φυλλαδίου θα αποτελέσει το έναυσμα τόσο για την συνεχή αξιολόγηση όσο και για την οργάνωση ενός ολοκληρωμένου και στοχευμένου προγράμματος αποκατάστασης των ασθενών με Νωτιαία Μυϊκή Ατροφία. Με την πάροδο του χρόνου και την εξέλιξη της

πάθησης, οι θεραπευτές θα είναι σε θέση να εντοπίζουν τις συνεχείς μεταβολές που θα παρουσιάζονται κατά την πορεία αυτή και να τις αντιμετωπίζουν έχοντας υπόψιν όλες τις κατευθυντήριες γραμμές που τους έχουν δοθεί. Κατά συνέπεια, λόγω της υψηλής αξιοπιστίας και εγκυρότητας που χαρακτηρίζουν τα σταθμισμένα για τον πληθυσμό της NMA αξιολογητικά εργαλεία, θεωρείται φλέγον ζήτημα η διαπολιτισμική προσαρμογή τους στην Ελληνική γλώσσα, έτσι ώστε να βοηθήσει όλους τους Έλληνες κλινικούς να τα υιοθετήσουν και να τα εντάξουν στα θεραπευτικά προγράμματα αποκατάστασης των ασθενών τους.

Εντούτοις, κάποιοι περιορισμοί της παρούσας μελέτης ήταν η παρεμβολή της πανδημίας του κορονοϊού η οποία δεν επέτρεψε την ολοκλήρωση των σταδίων της μετάφρασης των κλιμάκων και της πιλοτικής εφαρμογής τους σε ασθενείς ώστε να ελεγχθούν τα ψυχομετρικά χαρακτηριστικά τους. Ένας ακόμα περιορισμός είναι ότι η μελέτη αυτή δεν πραγματοποιήθηκε με τη μορφή συστηματικής ανασκόπησης και οι ασκήσεις λόγω της πανδημίας του κορονοϊού δεν εφαρμόστηκαν σε ασθενείς, κάτι που ήταν αρχικά στο πλάνο της μελέτης αυτής.

7.2 Προτάσεις για μελλοντικές μελέτες

Θα ήταν ευεργετικό σε μελλοντικό χρόνο να διερευνηθούν περαιτέρω μελέτες που να προτείνουν εξ'αποστάσεως μεθόδους θεραπευτικών παρεμβάσεων για τις περιπτώσεις όπως αυτής της πανδημίας του κορονοϊού όπου ο ασθενής θα μπορεί να συνεχίσει τις ασκήσεις του απ'όπου και αν βρίσκεται. Για το λόγο αυτό, η δημιουργία του φυλλαδίου καθίσταται μείζονος σημασίας για την διατήρηση του λειτουργικού επιπέδου του ασθενούς και αποτέλεσε τη βάση ώστε μελλοντικές έρευνες να το ενισχύσουν με περισσότερες ασκήσεις και τεχνικές μέσω μιας συστηματικής ανασκόπησης. Η ιδέα λοιπόν του πρότυπου φυλλαδίου είναι πολύ καλή και για το λόγο αυτό θα ήταν πολύ σημαντικό να προταθεί ένα τέτοιο φυλλάδιο και για άλλες παθήσεις και από άλλους ερευνητές καθώς διευκολύνει τον ασθενή να συνεχίσει το θεραπευτικό πρόγραμμα ασκήσεων από το σπίτι του όταν δεν είναι δυνατόν είτε λόγω μιας πανδημίας, είτε λόγω δικής του ασθένειας, είτε λόγω της μεγάλης απόστασης του από το κέντρο αποκατάστασης και γενικά όταν κρίνεται δύσκολη η επαφή του με το φυσικοθεραπευτή.

ΚΕΦΑΛΑΙΟ 8: Συμπεράσματα

Ανακεφαλαιώνοντας, φαίνεται ότι το μεγαλύτερο έλλειμμα των ασθενών με Νωτιαία Μυϊκή Ατροφία (NMA) εντοπίζεται στις λειτουργικές δραστηριότητες του κορμού και των κάτω άκρων, όπως παρουσιάζεται στην κλινική εικόνα και διαπιστώνεται και από όλες τις έρευνες που παρατέθηκαν. Από την παρούσα λοιπόν μελέτη προκύπτει ότι επιτακτική ανάγκη αποτελεί η διαπολιτισμική προσαρμογή των αξιολογητικών κλιμάκων στις τελικές Ελληνικές διασκευές των “Hammersmith Functional Motor Scale Expanded” (HFMSSE) και “Revised Upper Limb Module” (RULM). Η πρώτη προσπάθεια μετάφρασης των εργαλείων αυτών κρίθηκε αποτελεσματική και μένει μόνο να συνεχιστεί η υπόλοιπη μεταφραστική διαδικασία. Με βάση τις κατευθυντήριες οδηγίες και τις πρόσφατες τεκμηριωμένες πηγές βρέθηκε ότι κατάλληλα θεραπευτικά προγράμματα για την βελτίωση της λειτουργικής κινητικότητας των ασθενών περιέχουν ασκήσεις μυϊκής ενδυνάμωσης, αντοχής, αναπνευστικής ικανότητας, ισορροπίας και βάδισης. Μολοταύτα, περαιτέρω έρευνες συνίστανται για την εύρεση τόσο ολοκληρωμένων και συστηματικά δομημένων πηγών όσο και τρόπων φυσικοθεραπευτικής αντιμετώπισης των ασθενών με NMA.

ΒΙΒΛΙΟΓΡΑΦΙΑ

1. Akten, B., Kye, M. J., Hao, L. T., Wertz, M. H., Singh, S., Nie, D., Huang, J., Merianda, T. T., Twiss, J. L., Beattie, C. E., Steen, J. A. J., & Sahin, M. (2011). Interaction of survival of motor neuron (SMN) and HuD proteins with mRNA cpg15 rescues motor neuron axonal deficits. *Proceedings of the National Academy of Sciences of the United States of America*. <https://doi.org/10.1073/pnas.1104928108>
2. Alfano, L. N., Miller, N. F., Berry, K. M., Yin, H., Rolf, K. E., Flanigan, K. M., Mendell, J. R., & Lowes, L. P. (2017). The 100-meter timed test: Normative data in healthy males and comparative pilot outcome data for use in Duchenne muscular dystrophy clinical trials. *Neuromuscular Disorders*. <https://doi.org/10.1016/j.nmd.2017.02.007>
3. Arkblad, E., Tulinius, M., Kroksmark, A. K., Henricsson, M., & Darin, N. (2009). A population-based study of genotypic and phenotypic variability in children with spinal muscular atrophy. *Acta Paediatrica, International Journal of Paediatrics*. <https://doi.org/10.1111/j.1651-2227.2008.01201.x>
4. Berard C, Payan C, Hodgkinson I, Fermanian J. 2005, A motor function measure for neuromuscular diseases. Construction and validation study. *Neuromuscul Disord*. 10.1016/j.nmd.2005.03.004.
5. Bernal S, Alias L, Barcelo MJ, E also -Rallo , R Martínez-Hernández , J Gámez , E Guillén-Navarro , J Rosell , I Hernando , FJ Rodríguez-Alvarez , S Borrego , JM Millán , C Hernández-Chico , M Baiget , P Fuentes-Prior , EF Tizzano. 2010, The c.859G>C variant in the SMN2 gene is associated with types II and III SMA and originates from a common ancestor. *J Med Genet*. <https://doi.10.1136/jmg.2010.079004>.
6. Bartels, B., Montes, J., Van Der Pol, W. L., & De Groot, J. F. (2019). Physical exercise training for type 3 spinal muscular atrophy. In *Cochrane Database of Systematic Reviews*. <https://doi.org/10.1002/14651858.CD012120.pub2>
7. Berdishevsky, H., Lebel, V. A., Bettany-Saltikov, J., Rigo, M., Lebel, A., Hennes, A., Romano, M., Bialek, M., M'hango, A., Betts, T., de Mauroy, J. C., & Durmala, J. (2016). Physiotherapy scoliosis-specific exercises - a comprehensive review of seven major schools. In *Scoliosis and Spinal Disorders*. <https://doi.org/10.1186/s13013-016-0076-9>
8. Bohannon, R. W., & Smith, M. B. (1987). Interrater reliability of a modified Ashworth scale of muscle spasticity. *Physical Therapy*. <https://doi.org/10.1093/ptj/67.2.206>
9. Bowerman, M., Becker, C. G., Yáñez-Muñoz, R. J., Ning, K., Wood, M. J. A., Gillingwater, T. H., & Talbot, K. (2017). Therapeutic strategies for spinal muscular atrophy: SMN and beyond. In *DMM Disease Models and Mechanisms*. <https://doi.org/10.1242/dmm.030148>
10. Bowerman, M., Swoboda, K. J., Michalski, J. P., Wang, G. S., Reeks, C., Beauvais, A., Murphy, K., Woulfe, J., Sreaton, R. A., Scott, F. W., & Kothary, R. (2012). Glucose metabolism and pancreatic defects in spinal muscular atrophy. *Annals of Neurology*. <https://doi.org/10.1002/ana.23582>
11. Brooke, M. H., Griggs, R. C., Mendell, J. R., Fenichel, G. M., Shumate, J. B., & Pellegrino, R. J. (1981). Clinical trial in duchenne dystrophy. I. The design of the protocol. *Muscle & Nerve*. <https://doi.org/10.1002/mus.880040304>

12. **Bulut, N., Yardimci, B. N., Ayvat, E., Aran, O. T., Yilmaz, Ö., & Karaduman, A.** (2019). The effect of two different aerobic training modalities in a child with spinal muscular atrophy type II: A case report. *Journal of Exercise Rehabilitation*. <https://doi.org/10.12965/jer.1836604.302>
13. **Cano, S. J., Mayhew, A., Glanzman, A. M., Krosschell, K. J., Swoboda, K. J., Main, M., Steffensen, B. F., Bérard, C., Girardot, F., Payan, C. A. M., Mercuri, E., Mazzone, E., Elsheikh, B., Florence, J., Hynan, L. S., Iannaccone, S. T., Nelson, L. L., Pandya, S., Rose, M., ... Kissel, J. T.** (2014). Rasch analysis of clinical outcome measures in spinal muscular atrophy. *Muscle and Nerve*. <https://doi.org/10.1002/mus.23937>
14. **CE, G., & JH, F.** (2003). Effects of fatigue on physical activity and function in patients with Parkinson's disease. *Neurology*.
15. **Chen, Y. S., Shih, H. H., Chen, T. H., Kuo, C. H., & Jong, Y. J.** (2012). Prevalence and risk factors for feeding and swallowing difficulties in spinal muscular atrophy types II and III. *Journal of Pediatrics*. <https://doi.org/10.1016/j.jpeds.2011.08.016>
16. **Chernousov, M. A., Yu, W. M., Chen, Z. L., Carey, D. J., & Strickland, S.** (2008). Regulation of schwann cell function by the extracellular matrix. *GLIA*. <https://doi.org/10.1002/glia.20740>
17. **d'Ydewalle, C., & Sumner, C. J.** (2015). Spinal Muscular Atrophy Therapeutics: Where do we Stand? In *Neurotherapeutics*. <https://doi.org/10.1007/s13311-015-0337-y>
18. **Davis, R. H., Miller, E. A., Zhang, R. Z., & Swoboda, K. J.** (2015). Responses to Fasting and Glucose Loading in a Cohort of Well Children with Spinal Muscular Atrophy Type II. *The Journal of Pediatrics*. <https://doi.org/10.1016/j.jpeds.2015.09.023>
19. **de Groot, I. J. M., & de Witte, L. P.** (2005). Physical complaints in ageing persons with spinal muscular atrophy. *Journal of Rehabilitation Medicine*. <https://doi.org/10.1080/16501970510030156>
20. **Dimitriadi, M., Derdowski, A., Kallou, G., Maginnis, M. S., O'hern, P., Bliska, B., Sorkaç, A., Nguyen, K. C. Q., Cook, S. J., Poulogiannis, G., Atwood, W. J., Hall, D. H., & Hart, A. C.** (2016). Decreased function of survival motor neuron protein impairs endocytic pathways. *Proceedings of the National Academy of Sciences of the United States of America*. <https://doi.org/10.1073/pnas>. <https://doi.org/10.1073/pnas.1600015113>
21. **Dubowitz V.** 1999, Very severe spinal muscular atrophy (SMA type 0): an expanding clinical phenotype. *Eur J Paediatr Neurol*. 10.1053 / ejpn.1999.0181.
22. **Dunaway, S., Montes, J., Garber, C. E., Carr, B., Kramer, S. S., Kamil-Rosenberg, S., Strauss, N., Sproule, D., & De Vivo, D. C.** (2014). Performance of the timed “up & go” test in spinal muscular atrophy. *Muscle and Nerve*. <https://doi.org/10.1002/mus.24153>
23. **Edoardo Malfatti Norma Beatriz Romero,** 2008, The astrocyte odyssey. *Prog Neurobiol*, [online] Διαθέσιμο από: <https://doi.org/10.1016/j.pneurobio.2008.09.015>.
24. **Emery , A.E.H.,** 1971. The nosology of the spinal muscular atrophies. *J. Med. Genet*. <https://doi.org/10.1136/jmg.8.4>.
25. **Escolar, D. M., Henricson, E. K., Mayhew, J., Florence, J., Leshner, R., Patel, K. M., & Clemens, P. R.** (2001). Clinical evaluator reliability for quantitative and manual muscle testing measures of strength in children. *Muscle and Nerve*. <https://doi.org/10.1002/mus.1070>
26. **Fallini, C., Donlin-Asp, P. G., Rouanet, J. P., Bassell, G. J., & Rossoll, W.** (2016).

- Deficiency of the survival of motor neuron protein impairs mrna localization and local translation in the growth cone of motor neurons. *Journal of Neuroscience*. <https://doi.org/10.1523/JNEUROSCI.2396-15.2016>
27. **Fardeau, M., & Desguerre, I.** (2013). Diagnostic workup for neuromuscular diseases. In *Handbook of Clinical Neurology*. <https://doi.org/10.1016/B978-0-444-59565-2.00001-0>
 28. **Farrar, M. A., & Kiernan, M. C.** (2015). The Genetics of Spinal Muscular Atrophy: Progress and Challenges. In *Neurotherapeutics*. <https://doi.org/10.1007/s13311-014-0314-x>
 29. **Farrar, M. A., Park, S. B., Vucic, S., Carey, K. A., Turner, B. J., Gillingwater, T. H., Swoboda, K. J., & Kiernan, M. C.** (2017). Emerging therapies and challenges in spinal muscular atrophy. In *Annals of Neurology*. <https://doi.org/10.1002/ana.24864>
 30. **Feldkötter, M., Schwarzer, V., Wirth, R., Wienker, T. F., & Wirth, B.** (2002). Quantitative analyses of SMN1 and SMN2 based on real-time lightcycler PCR: Fast and highly reliable carrier testing and prediction of severity of spinal muscular atrophy. *American Journal of Human Genetics*. <https://doi.org/10.1086/338627>
 31. **Feng, Y., Ge, X., Meng, L., Scull, J., Li, J., Tian, X., Zhang, T., Jin, W., Cheng, H., Wang, X., Tokita, M., Liu, P., Mei, H., Wang, Y., Li, F., Schmitt, E. S., Zhang, W. V., Muzny, D., Wen, S., ... Zhang, J.** (2017). The next generation of population-based spinal muscular atrophy carrier screening: Comprehensive pan-ethnic SMN1 copy-number and sequence variant analysis by massively parallel sequencing. *Genetics in Medicine*. <https://doi.org/10.1038/gim.2016.215>
 32. **Finkel, R. S., Chiriboga, C. A., Vajsar, J., Day, J. W., Montes, J., De Vivo, D. C., Yamashita, M., Rigo, F., Hung, G., Schneider, E., Norris, D. A., Xia, S., Bennett, C. F., & Bishop, K. M.** (2016). Treatment of infantile-onset spinal muscular atrophy with nusinersen: a phase 2, open-label, dose-escalation study. *The Lancet*. [https://doi.org/10.1016/S0140-6736\(16\)31408-8](https://doi.org/10.1016/S0140-6736(16)31408-8)
 33. **Finkel, R. S., Mercuri, E., Darras, B. T., Connolly, A. M., Kuntz, N. L., Kirschner, J., Chiriboga, C. A., Saito, K., Servais, L., Tizzano, E., Topaloglu, H., Tulinius, M., Montes, J., Glanzman, A. M., Bishop, K., Zhong, Z. J., Gheuens, S., Bennett, C. F., Schneider, E., ... Zeng, Y. S.** (2017). Nusinersen versus sham control in infantile-onset spinal muscular atrophy. *New England Journal of Medicine*. <https://doi.org/10.1056/NEJMoa1702752>
 34. **Finkel, R. S., Mercuri, E., Meyer, O. H., Simonds, A. K., Schroth, M. K., Graham, R. J., Kirschner, J., Iannaccone, S. T., Crawford, T. O., Woods, S., Muntoni, F., Wirth, B., Montes, J., Main, M., Mazzone, E. S., Vitale, M., Snyder, B., Quijano-Roy, S., Bertini, E., ... Sejersen, T.** (2018). Diagnosis and management of spinal muscular atrophy: Part 2: Pulmonary and acute care; medications, supplements and immunizations; other organ systems; and ethics. *Neuromuscular Disorders*. <https://doi.org/10.1016/j.nmd.2017.11.004>
 35. **Fitzgerald, D. A., Doumit, M., & Abel, F.** 2018,. Changing respiratory expectations with the new disease trajectory of nusinersen treated spinal muscular atrophy [SMA] type 1. *Paediatric Respiratory Reviews*. *Ann N Y Acad Sci*. <https://doi.org/10.1016/j.prrv.2018.07.002>.
 36. **Fujak, A., Ingenhorst, A., Heuser, K., Forst, R., & Forst, J.** (2005). Treatment of scoliosis in intermediate spinal muscular atrophy (SMA type II) in childhood. In *Ortopedia Traumatologia Rehabilitacja*.

37. **Fujak, A., Kopschina, C., Gras, F., Forst, R., & Forst, J.** (2010). Contractures of the upper extremities in spinal muscular atrophy type II. Descriptive clinical study with retrospective data collection. *Ortopedia Traumatologia Rehabilitacja*.
38. **Fujak, A., Raab, W., Schuh, A., Kre, A., Forst, R., & Forst, J.** (2012). Operative treatment of scoliosis in proximal spinal muscular atrophy: Results of 41 patients. *Archives of Orthopaedic and Trauma Surgery*. <https://doi.org/10.1007/s00402-012-1610-8>
39. **Garra, G., Singer, A. J., Taira, B. R., Chohan, J., Cardoz, H., Chisena, E., & Thode, H. C.** (2010). Validation of the Wong-Baker FACES pain rating scale in pediatric emergency department patients. *Academic Emergency Medicine*. <https://doi.org/10.1111/j.1553-2712.2009.00620.x>
40. **Glascok, J., Sampson, J., Haidet-Phillips, A., Connolly, A., Darras, B., Day, J., Finkel, R., Howell, R. R., Klinger, K., Kuntz, N., Prior, T., Shieh, P. B., Crawford, T. O., Kerr, D., & Jarecki, J.** (2018). Treatment Algorithm for Infants Diagnosed with Spinal Muscular Atrophy through Newborn Screening. *Journal of Neuromuscular Diseases*. <https://doi.org/10.3233/JND-180304>
41. **Goodwin, A. M., Cornett, K. M. D., McKay, M. J., Burns, J., Garber, C. E., De Vivo, D. C., & Montes, J.** (2020). Limitations of 6-minute walk test reference values for spinal muscular atrophy. *Muscle and Nerve*. <https://doi.org/10.1002/mus.26794>
42. **Goodman CC, Glanzman A.** 2003, Genetic and developmental disorders. In Goodman CC, Boissonnault WG, Fuller KS (eds). *Pathology: Implications for the Physical Therapist*, 2nd ed. Philadelphia, WB Saunders, 2003, pp 829-870.
43. **Granata, C., Magni, E., Merlini, L., & Cervellati, S.** (1990). Hip dislocation in spinal muscular atrophy. *La Chirurgia Degli Organi Di Movimento*.
44. **Granata, Claudia, Merlini, L., Magni, E., Marini, M. L., & Stagni, S. B.** (1989). Spinal muscular atrophy: Natural history and orthopaedic treatment of scoliosis. *Spine*. <https://doi.org/10.1097/00007632-198907000-00019>
45. **Gresslien, T., & Agewall, S.** (2016). Troponin and exercise. In *International Journal of Cardiology*. <https://doi.org/10.1016/j.ijcard.2016.06.243>
46. **Haaker, G., & Fujak, A.** (2013). Proximal spinal muscular atrophy: Current orthopedic perspective. In *Application of Clinical Genetics*. <https://doi.org/10.2147/TACG.S53615>
47. **HosseiniBarkooie, S., Peters, M., Torres-Benito, L., Rastetter, R. H. H., Hupperich, K., Hoffmann, A., Mendoza-Ferreira, N., Kaczmarek, A., Janzen, E., Milbradt, J., Lamkemeyer, T., Rigo, F., Bennett, C. F., Guschlbauer, C., Büschges, A., Hammerschmidt, M., Riessland, M., Kye, M. J. J., Clemen, C. S. S., & Wirth, B.** (2016). The Power of Human Protective Modifiers: PLS3 and CORO1C Unravel Impaired Endocytosis in Spinal Muscular Atrophy and Rescue SMA Phenotype. *American Journal of Human Genetics*. <https://doi.org/10.1016/j.ajhg.2016.07.014>
48. **Hua, Y., Sahashi, K., Rigo, F., Hung, G., Horev, G., Bennett, C. F., & Krainer, A. R.** (2011). Peripheral SMN restoration is essential for long-term rescue of a severe spinal muscular atrophy mouse model. *Nature*. <https://doi.org/10.1038/nature10485>
49. **Hunter, G., Sarvestany, A. A., Roche, S. L., Symes, R. C., & Gillingwater, T. H.** (2014). SMN-dependent intrinsic defects in Schwann cells in mouse models of spinal muscular atrophy. *Human Molecular Genetics*. <https://doi.org/10.1093/hmg/ddt612>
50. **Hwee, D. T., Kennedy, A. R., Hartman, J. J., Ryans, J., Durham, N., Malik, F. I., & Jasper, J. R.** (2015). The small-molecule fast skeletal troponin activator, CK-2127107,

- improves exercise tolerance in a rat model of heart failure. *Journal of Pharmacology and Experimental Therapeutics*. <https://doi.org/10.1124/jpet.114.222224>
51. **Kariya, S., Park, G. H., Maeno-Hikichi, Y., Leykekhman, O., Lutz, C., Arkovitz, M. S., Landmesser, L. T., & Monani, U. R.** (2008). Reduced SMN protein impairs maturation of the neuromuscular junctions in mouse models of spinal muscular atrophy. *Human Molecular Genetics*. <https://doi.org/10.1093/hmg/ddn156>
 52. **Kennedy, R. A., Carroll, K., McGinley, J. L., & Paterson, K. L.** (2020). Walking and weakness in children: A narrative review of gait and functional ambulation in paediatric neuromuscular disease. In *Journal of Foot and Ankle Research*. <https://doi.org/10.1186/s13047-020-0378-2>
 53. **Kissel, J. T., Scott, C. B., Reyna, S. P., Crawford, T. O., Simard, L. R., Krosschell, K. J., Acsadi, G., Elsheik, B., Schroth, M. K., D'Anjou, G., LaSalle, B., Prior, T. W., Sorenson, S., Maczulski, J. A., Bromberg, M. B., Chan, G. M., & Swoboda, K. J.** (2011). SMA CARNI-VAL TRIAL PART II: A prospective, single-armed trial of L-carnitine and valproic acid in ambulatory children with spinal muscular atrophy. *PLoS ONE*. <https://doi.org/10.1371/journal.pone.0021296>
 54. **Kong, L., Wang, X., Choe, D. W., Polley, M., Burnett, B. G., Bosch-Marcé, M., Griffin, J. W., Rich, M. M., & Sumner, C. J.** (2009). Impaired synaptic vesicle release and immaturity of neuromuscular junctions in spinal muscular atrophy mice. *Journal of Neuroscience*. <https://doi.org/10.1523/JNEUROSCI.4434-08.2009>
 55. **Krosschell, K. J., Maczulski, J. A., Crawford, T. O., Scott, C., & Swoboda, K. J.** (2006). A modified Hammersmith functional motor scale for use in multi-center research on spinal muscular atrophy. *Neuromuscular Disorders*. <https://doi.org/10.1016/j.nmd.2006.03.015>
 56. **Krosschell, K. J., Scott, C. B., Maczulski, J. A., Lewelt, A. J., Reyna, S. P., & Swoboda, K. J.** (2011). Reliability of the modified Hammersmith functional motor scale in young children with spinal muscular atrophy. *Muscle and Nerve*. <https://doi.org/10.1002/mus.22040>
 57. **Lampropoulou, S., Vardoulakis S., Miraka E. , Gedikoglou I. A. & Billis E.,**2016. Cross Cultural Adaptation and Pilot Use of the Motor Assessment Scale (MAS) into Greek. *Journal of Physical Activity, Nutrition and Rehabilitation*.
 58. **Lee, Y. il, Mikesh, M., Smith, I., Rimer, M., & Thompson, W.** (2011). Muscles in a mouse model of spinal muscular atrophy show profound defects in neuromuscular development even in the absence of failure in neuromuscular transmission or loss of motor neurons. *Developmental Biology*. <https://doi.org/10.1016/j.ydbio.2011.05.667>
 59. **Lelieveld, O. T. H. M., Armbrust, W., Geertzen, J. H. B., De Graaf, I., Van Leeuwen, M. A., Sauer, P. J. J., Van Weert, E., & Bouma, J.** (2010). Promoting physical activity in children with juvenile idiopathic arthritis through an internet-based program: Results of a pilot randomized controlled trial. *Arthritis Care and Research*. <https://doi.org/10.1002/acr.20085>
 60. **Leth-Petersen, S., & Rotger, G. P.** (2009). Long-term labour-market performance of whiplash claimants. *Journal of Health Economics*. <https://doi.org/10.1016/j.jhealeco.2009.06.013>
 61. **Lewelt, A., Krosschell, K. J., Stoddard, G. J., Weng, C., Xue, M., Marcus, R. L., Gappmaier, E., Viollet, L., Johnson, B. A., White, A. T., Viazzo-Trussell, D., Lopes, P., Lane, R. H., Carey, J. C., & Swoboda, K. J.** (2015). Resistance strength training

- exercise in children with spinal muscular atrophy. *Muscle and Nerve*. <https://doi.org/10.1002/mus.24568>
62. **Ling, K. K. Y., Lin, M. Y., Zingg, B., Feng, Z., & Ko, C. P.** (2010). Synaptic defects in the spinal and neuromuscular circuitry in a mouse model of spinal muscular atrophy. *PLoS ONE*. <https://doi.org/10.1371/journal.pone.0015457>
 63. **Liu, Q., Fischer, U., Wang, F., & Dreyfuss, G.** (1997). The spinal muscular atrophy disease gene product, SMN, and its associated protein SIP1 are in a complex with spliceosomal snRNP proteins. *Cell*. [https://doi.org/10.1016/S0092-8674\(00\)80367-0](https://doi.org/10.1016/S0092-8674(00)80367-0)
 64. **Lunn, M. R., & Wang, C. H.** (2008). Spinal muscular atrophy. In *The Lancet*. [https://doi.org/10.1016/S0140-6736\(08\)60921-6](https://doi.org/10.1016/S0140-6736(08)60921-6)
 65. **Macleod, M. J., Taylor, J. E., Lunt, P. W., Mathew, C. G., & Robb, S. A.** (1999). Prenatal onset spinal muscular atrophy. *European Journal of Paediatric Neurology*. [https://doi.org/10.1016/S1090-3798\(99\)80015-4](https://doi.org/10.1016/S1090-3798(99)80015-4)
 66. **Madsen, K. L., Hansen, R. S., Preisler, N., Thøgersen, F., Berthelsen, M. P., & Vissing, J.** (2015). Training improves oxidative capacity, but not function, in spinal muscular atrophy type III. *Muscle and Nerve*. <https://doi.org/10.1002/mus.24527>
 67. **Mailman, M. D., Heinz, J. W., Papp, A. C., Snyder, P. J., Sedra, M. S., Wirth, B., Burghes, A. H. M., & Prior, T. W.** (2002). Molecular analysis of spinal muscular atrophy and modification of the phenotype by SMN2. *Genetics in Medicine*. <https://doi.org/10.1097/00125817-200201000-00004>
 68. **Main, M., Kairon, H., Mercuri, E., & Muntoni, F.** (2003). The Hammersmith functional motor scale for children with spinal muscular atrophy: A scale to test ability and monitor progress in children with limited ambulation. *European Journal of Paediatric Neurology*. [https://doi.org/10.1016/S1090-3798\(03\)00060-6](https://doi.org/10.1016/S1090-3798(03)00060-6)
 69. **Malerba, K. H., & Tecklin, J. S.** (2013). Clinical Decision Making in Hypotonia and Gross Motor Delay: A Case Report of Type 1 Spinal Muscular Atrophy in an Infant. *Physical Therapy*. <https://doi.org/10.2522/ptj.20110376>
 70. **Marques, T. B. C., Neves, J. de C., Portes, L. A., Salge, J. M., Zanoteli, E., & Reed, U. C.** (2014). Air stacking: effects on pulmonary function in patients with spinal muscular atrophy and in patients with congenital muscular dystrophy. *Jornal Brasileiro de Pneumologia*. <https://doi.org/10.1590/s1806-37132014000500009>
 71. **Mary, P., Servais, L., & Vialle, R.** (2018). Neuromuscular diseases: Diagnosis and management. In *Orthopaedics and Traumatology: Surgery and Research*. <https://doi.org/10.1016/j.otsr.2017.04.019>
 72. **MartinS, KesslerM.**,2015. Φυσικοθεραπευτικές παρεμβάσεις σε ασθενείς με νευρολογικές παθήσεις. Μετάφραση-Επιμέλεια από τα Αγγλικά από Τριανταφυλλόπουλος Γ. Αθήνα: Ιατρικές εκδόσεις Κωνσταντάρας.
 73. **Mazzone, E. S., Mayhew, A., Montes, J., Ramsey, D., Fanelli, L., Young, S. D., Salazar, R., De Sanctis, R., Pasternak, A., Glanzman, A., Coratti, G., Civitello, M., Forcina, N., Gee, R., Duong, T., Pane, M., Scoto, M., Pera, M. C., Messina, S., ... Mercuri, E.** (2017). Revised upper limb module for spinal muscular atrophy: Development of a new module. *Muscle and Nerve*. <https://doi.org/10.1002/mus.25430>
 74. **McDonald, C. M., Henricson, E. K., Abresch, R. T., Florence, J. M., Eagle, M., Gappmaier, E., Glanzman, A., Spiegel, R., Barth, J., Elfring, G., Reha, A., Peltz, S. W., & P.T.C. Study Group.** (2013). P.2.8 The 6-min walk test and clinical endpoints in Duchenne MD: Reliability, validity, and clinically-important differences. *Neuromuscular*

Disorders. <https://doi.org/10.1016/j.nmd.2013.06.413>

75. **McKee, K. K., Yang, D.-H., Patel, R., Chen, Z.-L., Strickland, S., Takagi, J., Sekiguchi, K., & Yurchenco, P. D.** (2013). Schwann cell myelination requires integration of laminin activities. *Development*. <https://doi.org/10.1242/dev.092197>
76. **Menke, L. A., Poll-The, B. T., Clur, S. A., Bilardo, C. M., Van Der Wal, A. C., Lemmink, H. H., & Cobben, J. M.** (2008). Congenital heart defects in spinal muscular atrophy type I: A clinical report of two siblings and a review of the literature. *American Journal of Medical Genetics, Part A*. <https://doi.org/10.1002/ajmg.a.32233>
77. **Mentis, G. Z., Blivis, D., Liu, W., Drobac, E., Crowder, M. E., Kong, L., Alvarez, F. J., Sumner, C. J., & O'Donovan, M. J.** (2011). Early Functional Impairment of Sensory-Motor Connectivity in a Mouse Model of Spinal Muscular Atrophy. *Neuron*. <https://doi.org/10.1016/j.neuron.2010.12.032>
78. **Mercuri, E., Finkel, R. S., Muntoni, F., Wirth, B., Montes, J., Main, M., Mazzone, E., Vitale, M., Snyder, B., Quijano-Roy, S., Bertini, E., Davis, R. H., Meyer, O. H., Simonds, A. K., Schroth, M. K., Graham, R. J., Kirschner, J., Iannaccone, S. T., Crawford, T., ... Szlagatys-Sidorkiewicz, A.** (2018). Diagnosis and management of spinal muscular atrophy: Part 1: Recommendations for diagnosis, rehabilitation, orthopedic and nutritional care. *Neuromuscular Disorders*. <https://doi.org/10.1016/j.nmd.2017.11.005>
79. **Messina, S., Pane, M., De Rose, P., Vasta, I., Sorletti, D., Aloysius, A., Sciarra, F., Mangiola, F., Kinali, M., Bertini, E., & Mercuri, E.** (2008). Feeding problems and malnutrition in spinal muscular atrophy type II. *Neuromuscular Disorders*. <https://doi.org/10.1016/j.nmd.2008.02.008>
80. **Michener, L. A., McClure, P. W., & Sennett, B. J.** (2002). American Shoulder and Elbow Surgeons Standardized Shoulder Assessment Form, patient self-report section: Reliability, validity, and responsiveness. *Journal of Shoulder and Elbow Surgery*. <https://doi.org/10.1067/mse.2002.127096>
81. **Mitra, S., & Shakespeare, T.** (2019). Remodeling the ICF. In *Disability and Health Journal*. <https://doi.org/10.1016/j.dhjo.2019.01.008>
82. **Monani, U. R., Lorson, C. L., Parsons, D. W., Prior, T. W., Androphy, E. J., Burghes, A. H. M., & McPherson, J. D.** (1999). A single nucleotide difference that alters splicing patterns distinguishes the SMA gene SMN1 from the copy gene SMN2. *Human Molecular Genetics*. <https://doi.org/10.1093/hmg/8.7.1177>
83. **Montes, J., Dunaway, S., Montgomery, M. J., Sproule, D., Kaufmann, P., De Vivo, D. C., & Rao, A. K.** (2011). Fatigue leads to gait changes in spinal muscular atrophy. *Muscle and Nerve*. <https://doi.org/10.1002/mus.21917>
84. **Montes, J., McDermott, M. P., Mirek, E., Mazzone, E. S., Main, M., Glanzman, A. M., Duong, T., Young, S. D., Salazar, R., Pasternak, A., Gee, R., De Sanctis, R., Coratti, G., Forcina, N., Fanelli, L., Ramsey, D., Milev, E., Civitello, M., Pane, M., ... Mercuri, E.** (2018). Ambulatory function in spinal muscular atrophy: Age-related patterns of progression. *PLoS ONE*. <https://doi.org/10.1371/journal.pone.0199657>
85. **Mullender, M. G., Blom, N. A., De Kleuver, M., Fock, J. M., Hitters, W. M. G. C., Horemans, A. M. C., Kalkman, C. J., Pruijs, J. E. H., Timmer, R. R., Titarsolej, P. J., Van Haasteren, N. C., Jager, M. J. V. T. De, Van Vught, A. J., & Van Royen, B. J.** (2008). A Dutch guideline for the treatment of scoliosis in neuromuscular disorders. In *Scoliosis*. <https://doi.org/10.1186/1748-7161-3-14>

86. **Muqit, M. M. K., Moss, J., Sewry, C., & Lane, R. J. M.** (2004). Phenotypic variability in siblings with type III spinal muscular atrophy. *Journal of Neurology, Neurosurgery and Psychiatry*. <https://doi.org/10.1136/jnnp.2003.018614>
87. **Mutsaers, C. A., Wishart, T. M., Lamont, D. J., Riessland, M., Schreml, J., Comley, L. H., Murray, L. M., Parson, S. H., Lochmüller, H., Wirth, B., Talbot, K., & Gillingwater, T. H.** (2011). Reversible molecular pathology of skeletal muscle in spinal muscular atrophy. *Human Molecular Genetics*. <https://doi.org/10.1093/hmg/ddr360>
88. **N., K., W., F., Z.J., Z., P., S., S., G., & E., S.** (2017). Nusinersen in Infants Diagnosed with Spinal Muscular Atrophy (SMA): Study Design and Initial Interim Efficacy and Safety Findings from the Phase 3 International ENDEAR Study. *Neurology*.
89. **Nelson, L., Owens, H., Hynan, L. S., Iannaccone, S. T., & AmSMART Group.** (2006). The gross motor function measureTM is a valid and sensitive outcome measure for spinal muscular atrophy. *Neuromuscular Disorders*. <https://doi.org/10.1016/j.nmd.2006.03.005>
90. **Norkin, C. C.** (2016). Measurement of Joint Motion: A Guide to Goniometry, Fifth Edition. In *Physiotherapy Canada*.
91. **Ogino, S., Wilson, R. B., & Gold, B.** (2004). New insights on the evolution of the SMN1 and SMN2 region: Simulation and meta-analysis for allele and haplotype frequency calculations. *European Journal of Human Genetics*. <https://doi.org/10.1038/sj.ejhg.5201288>
92. **Oprea, G. E., Kröber, S., McWhorter, M. L., Rossoll, W., Müller, S., Krawczak, M., Bassell, G. J., Beattie, C. E., & Wirth, B.** (2008). Plastin 3 is a protective modifier of autosomal recessive spinal muscular atrophy. *Science*. <https://doi.org/10.1126/science.1155085>
93. **P. Sabouraud, J.M. Cuisset, C. Cances, S Chabrier, J C Antoine, C Richelme, B Chabrol, I Desguerre, F Rivier, Commission Maladies Neuromusculaires de la Société Française de Neurologie Pédiatrique.**2009. Diagnostic approach of hyperCKemia in childhood, *Arch Pediatr*, [https://doi: 10.1016/S0929-693X\(09\)74109-0](https://doi: 10.1016/S0929-693X(09)74109-0).
94. **Piepers, S., Van Den Berg, L. H., Brugman, F., Scheffer, H., Ruiterkamp-Versteeg, M., Van Engelen, B. G., Faber, C. G., De Visser, M., Van Der Pol, W. L., & Wokke, J. H. J.** (2008). A natural history study of late onset spinal muscular atrophy types 3b and 4. *Journal of Neurology*. <https://doi.org/10.1007/s00415-008-0929-0>
95. **Powis, R. A., Karyka, E., Boyd, P., Côme, J., Jones, R. A., Zheng, Y., Szunyogova, E., Groen, E. J. N., Hunter, G., Thomson, D., Wishart, T. M., Becker, C. G., Parson, S. H., Martinat, C., Azzouz, M., & Gillingwater, T. H.** (2016). Systemic restoration of UBA1 ameliorates disease in spinal muscular atrophy. *JCI Insight*. <https://doi.org/10.1172/jci.insight.87908>
96. **Prior, T. W., Krainer, A. R., Hua, Y., Swoboda, K. J., Snyder, P. C., Bridgeman, S. J., Burghes, A. H. M., & Kissel, J. T.** (2009). A Positive Modifier of Spinal Muscular Atrophy in the SMN2 Gene. *American Journal of Human Genetics*. <https://doi.org/10.1016/j.ajhg.2009.08.002>
97. **Podsiadlo D, Richardson S.** 1991. The timed "up & go": a test of basic functional mobility for frail elderly persons, *J Am Geriatr Soc*, <https://doi: 10.1111/j.1532-5415.1991.tb01616.x>.

98. **R., R., J.J., C., L., T.-B., R., C., & L., T.** (2010). Altered intracellular Ca²⁺ homeostasis in nerve terminals of severe spinal muscular atrophy mice. *Journal of Neuroscience*. <https://doi.org/10.1523/JNEUROSCI.4496-09.2010> LK - [https://usc-primo.hosted.exlibrisgroup.com/openurl/01USC/01USC_SP??sid=EMBASE&sid=EMBASE&issn=02706474&id=doi:10.1523%2FJNEUROSCI.4496-09.2010&atitle=Altered+intracellular+Ca²⁺+homeostasis+in+nerve+terminals+of+severe+spinal+muscular+atrophy+mice&stitle=J.+Neurosci.&title=Journal+of+Neuroscience&volume=30&issue=3&spage=849&epage=857&aualast=Ruiz&aufirst=Roc%20C3%ADo&aunit=R.&aufull=Ruiz+R.&coden=JNRSD&isbn=&pages=849-857&date=2010&aunit1=R&aunitm=](https://usc-primo.hosted.exlibrisgroup.com/openurl/01USC/01USC_SP??sid=EMBASE&sid=EMBASE&issn=02706474&id=doi:10.1523%2FJNEUROSCI.4496-09.2010&atitle=Altered+intracellular+Ca2%2B+homeostasis+in+nerve+terminals+of+severe+spinal+muscular+atrophy+mice&stitle=J.+Neurosci.&title=Journal+of+Neuroscience&volume=30&issue=3&spage=849&epage=857&aualast=Ruiz&aufirst=Roc%20C3%ADo&aunit=R.&aufull=Ruiz+R.&coden=JNRSD&isbn=&pages=849-857&date=2010&aunit1=R&aunitm=)
99. **Robert O. Crapo, M.D., Chair Richard Casaburi, PH.D, M.D. Allan L. Coates, M.D. Paul L. Enright, M.D. Neil R. Macintyre, M.D. Roy T. McKay, PH.D. Douglas Johnson, M.D. Jack S. Wanger, M.S. R. Jorge Zeballos, M.D,**2002, *American Journal of Respiratory and Critical Care Medicine*, <https://doi.org/10.1164/ajrccm.166.1.at1102>.
100. **Rodillo, E., Marini, M. L., Heckmatt, J. Z., & Dubowitz, V.** (1989). Scoliosis in Spinal Muscular Atrophy: Review of 63 Cases. In *Journal of Child Neurology*. <https://doi.org/10.1177/088307388900400208>
101. **Rodrigues, N. R., Owen, N., Talbot, K., Ignatius, J., Dubowitz, V., & Davies, K. E.** (1995). Deletions in the survival motor neuron gene on 5q13 in autosomal recessive spinal muscular atrophy. *Human Molecular Genetics*. <https://doi.org/10.1093/hmg/4.4.631>
102. **Russman, B. S., Buncher, C. R., White, M., Samaha, F. J., Iannaccone, S. T., Perkins, B., Zimmerman, L., Smith, C., Burhans, K., & Barker, L.** (1996). Function changes in spinal muscular atrophy II and III. *Neurology*. <https://doi.org/10.1212/WNL.47.4.973>
103. **Russman, Barry S.** (2007). Spinal muscular atrophy: Clinical classification and disease heterogeneity. *Journal of Child Neurology*. <https://doi.org/10.1177/0883073807305673>
104. **S Efthymiou, A Manole,1 and H Houlden.**2016. Next generation sequencing in neuromuscular diseases, *Curr Opin Neurol*, [https:// doi: 10.1097/WCO.0000000000000374](https://doi:10.1097/WCO.0000000000000374).
105. **S. Lefebvre, L. Burglen, S. Reboullet, O. Clermont, P. Bulet, L. Viollet, B Benichou, C Cruaud, P Millasseau, M Zeviani,** et al. 1995. Identification and characterization of a spinal muscular atrophy-determining gene, *Cell*, [https://doi: 10.1016/0092-8674\(95\)90460-3](https://doi:10.1016/0092-8674(95)90460-3).
106. **Saffari, A., Kölker, S., Hoffmann, G. F., Weiler, M., & Ziegler, A.** (2019). Novel challenges in spinal muscular atrophy – How to screen and whom to treat? In *Annals of Clinical and Translational Neurology*. <https://doi.org/10.1002/acn3.689>
107. **Sanchez, G., Dury, A. Y., Murray, L. M., Biondi, O., Tadesse, H., El fatimy, R., Kothary, R., Charbonnier, F., Khandjian, E. W., & Côté, J.** (2013). A novel function for the survival motoneuron protein as a translational regulator. *Human Molecular Genetics*. <https://doi.org/10.1093/hmg/dds474>
108. **Schroth, M. K.** (2009). Special considerations in the respiratory management of spinal muscular atrophy. *Pediatrics*. <https://doi.org/10.1542/peds.2008-2952K>
109. **Shanmugarajan, S., Swoboda, K. J., Iannaccone, S. T., Ries, W. L., Maria, B. L., & Reddy, S. V.** (2007). Congenital bone fractures in spinal muscular atrophy:

- Functional role for SMN protein in bone remodeling. *Journal of Child Neurology*.
<https://doi.org/10.1177/0883073807305664>
110. **Shanmugarajan S, Tsuruga E, Swoboda KJ, Maria BL, Ries WL, Reddy SV.**2009. Bone loss in survival motor neuron (Smn(-/-) SMN2) genetic mouse model of spinal muscular atrophy, *J Pathol*, doi: 10.1002/path.2566.
 111. **Stephen J. Kolb, M.D., Ph.D., Assistant Professor and John T. Kissel, M.D., Professor and Chairman.**2015. Spinal Muscular Atrophy, *Neurol Clin*, doi: 10.1016/j.ncl.2015.07.004.
 112. **Simard, L. R., Rochette, C., Semionov, A., Morgan, K., & Vanasse, M.** (1997). SMNT and NAIP mutations in Canadian families with spinal muscular atrophy (SMA): Genotype/phenotype correlations with disease severity. *American Journal of Medical Genetics*. [https://doi.org/10.1002/\(sici\)1096-8628\(19971003\)72:1<51::aid-ajmg11>3.0.co;2-t](https://doi.org/10.1002/(sici)1096-8628(19971003)72:1<51::aid-ajmg11>3.0.co;2-t)
 113. **Simone, C., Ramirez, A., Bucchia, M., Rinchetti, P., Rideout, H., Papadimitriou, D., Re, D. B., & Corti, S.** (2016). Is spinal muscular atrophy a disease of the motor neurons only: Pathogenesis and therapeutic implications? *Cellular and Molecular Life Sciences*. <https://doi.org/10.1007/s00018-015-2106-9>
 114. **Skalsky, A. J., & McDonald, C. M.** (2012). Prevention and management of limb contractures in neuromuscular diseases. In *Physical Medicine and Rehabilitation Clinics of North America*. <https://doi.org/10.1016/j.pmr.2012.06.009>
 115. **Sporer, S. M., & Smith, B. G.** (2003). Hip dislocation in patients with spinal muscular atrophy. *Journal of Pediatric Orthopaedics*. <https://doi.org/10.1097/00004694-200301000-00002>
 116. **Stark, C., Duran, I., Cirak, S., Hamacher, S., Hoyer-Kuhn, H.-K., Semler, O., & Schoenau, E.** (2018). Vibration-Assisted Home Training Program for Children With Spinal Muscular Atrophy. *Child Neurology Open*. <https://doi.org/10.1177/2329048x18780477>
 117. **Stępień, A., Jędrzejowska, M., Guzek, K., Rekowski, W., & Stębowska, J.** (2019). Reliability of four tests to assess body posture and the range of selected movements in individuals with spinal muscular atrophy. *BMC Musculoskeletal Disorders*. <https://doi.org/10.1186/s12891-018-2389-8>
 118. **Stevens, L., Bastide, B., Mauraige, C. A., Dupont, E., Montel, V., Cieniewski-Bernard, C., Cuisset, J. M., Vallée, L., & Mounier, Y.** (2008). Childhood spinal muscular atrophy induces alterations in contractile and regulatory protein isoform expressions. *Neuropathology and Applied Neurobiology*. <https://doi.org/10.1111/j.1365-2990.2008.00950.x>
 119. **Stokes M, Stack E,** 2010. *Κλινική διαχείριση για νευρολογικές καταστάσεις. Μετάφραση-Επιμέλεια από τα Αγγλικά από Μαυρομούστακος Σ, Κοτταράς Σ, Αθήνα: Επιστημονικές εκδόσεις Παρισιάνου Α.Ε.*
 120. **Stokes, E. K.** (2009) ‘Outcome measurement’, in Pocketbook of Neurological
 121. **Physiotherapy.** [online] Διαθέσιμο από: doi: 10.1016/B978-044306854-6.500164.
 122. **Thomas, N. H., & Dubowitz, V.** (1994). The natural history of type I (severe) spinal muscular atrophy. *Neuromuscular Disorders*. [https://doi.org/10.1016/0960-8966\(94\)90090-6](https://doi.org/10.1016/0960-8966(94)90090-6)
 123. **Thompson, C. E., & Larsen, L. J.** (1990). Recurrent hip dislocation in intermediate spinal atrophy. *Journal of Pediatric Orthopaedics*.

<https://doi.org/10.1097/01241398-199009000-00013>

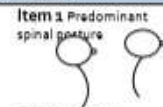
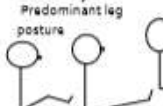
124. **V Cunin.** 2015. Early-onset Scoliosis: Current Treatment, *Orthop Traumatol Surg Res.* <https://doi: 10.1016/j.otsr.2014.06.032>.
125. **Tiziano, F. D., Pinto, A. M., Fiori, S., Lomastro, R., Messina, S., Bruno, C., Pini, A., Pane, M., D'Amico, A., Ghezzi, A., Bertini, E., Mercuri, E., Neri, G., & Brahe, C.** (2010). SMN transcript levels in leukocytes of SMA patients determined by absolute real-time PCR. *European Journal of Human Genetics.* <https://doi.org/10.1038/ejhg.2009.116>
126. **Velasco, E., Valero, C., Valero, A., Moreno, F., & Hernández-Chico, C.** (1996). Molecular analysis of the SMN and NAIP genes in Spanish spinal muscular atrophy (SMA) families and correlation between number of copies of cBCD541 and SMA phenotype. *Human Molecular Genetics.* <https://doi.org/10.1093/hmg/5.2.257>
127. **Vita, G. L., Stancanelli, C., Gentile, L., Barcellona, C., Russo, M., Di Bella, G., Vita, G., & Mazzeo, A.** (2019). 6MWT performance correlates with peripheral neuropathy but not with cardiac involvement in patients with hereditary transthyretin amyloidosis (hATTR). *Neuromuscular Disorders.* <https://doi.org/10.1016/j.nmd.2018.11.002>
128. **Vitte, J. M., Davout, B., Roblot, N., Mayer, M., Joshi, V., Courageot, S., Tronche, F., Vadrot, J., Moreau, M. H., Kemeny, F., & Melki, J.** (2004). Deletion of murine Smn exon 7 directed to liver leads to severe defect of liver development associated with iron overload. *American Journal of Pathology.* [https://doi.org/10.1016/S0002-9440\(10\)63428-1](https://doi.org/10.1016/S0002-9440(10)63428-1)
129. **von Gontard, A., Zerres, K., Backes, M., Laufersweiler-Plass, C., Wendland, C., Melchers, P., Lehmkuhl, G., & Rudnik-Schöneborn, S.** (2002). Intelligence and cognitive function in children and adolescents with spinal muscular atrophy. *Neuromuscular Disorders.* [https://doi.org/10.1016/S0960-8966\(01\)00274-7](https://doi.org/10.1016/S0960-8966(01)00274-7)
130. **Werlauff, U., Vissing, J., & Steffensen, B. F.** (2012). Change in muscle strength over time in spinal muscular atrophy types II and III. A long-term follow-up study. *Neuromuscular Disorders.* <https://doi.org/10.1016/j.nmd.2012.06.352>
131. **Wirth, B.** (2000). An update of the mutation spectrum of the survival motor neuron gene (SMN1) in autosomal recessive spinal muscular atrophy (SMA). In *Human Mutation.* [https://doi.org/10.1002/\(SICI\)1098-1004\(200003\)15:3<228::AID-HUMU3>3.0.CO;2-9](https://doi.org/10.1002/(SICI)1098-1004(200003)15:3<228::AID-HUMU3>3.0.CO;2-9)
132. **Wirth, B., Herz, M., Wetter, A., Moskau, S., Hahnen, E., Rudnik-Schöneborn, S., Wienker, T., & Zerres, K.** (1999). Quantitative analysis of survival motor neuron copies: Identification of subtle SMN1 mutations in patients with spinal muscular atrophy, genotype- phenotype correlation, and implications for genetic counseling. *American Journal of Human Genetics.* <https://doi.org/10.1086/302369>
133. **Wirth, B., Schmidt, T., Hahnen, E., Rudnik-Schöneborn, S., Krawczak, M., Müller-Myhsok, B., Schönling, J., & Zerres, K.** (1997). De novo rearrangements found in 2% of index patients with spinal muscular atrophy: Mutational mechanisms, parental origin, mutation rate, and implications for genetic counseling. *American Journal of Human Genetics.* <https://doi.org/10.1086/301608>
134. **Wishart, T. M., Huang, J. P. W., Murray, L. M., Lamont, D. J., Mutsaers, C. A., Ross, J., Geldsetzer, P., Anson, O., Talbot, K., Parson, S. H., & Gillingwater, T. H.** (2010). SMN deficiency disrupts brain development in a mouse model of severe

spinal muscular atrophy. *Human Molecular Genetics*.
<https://doi.org/10.1093/hmg/ddq340>

135. **Wishart, T. M., Mutsaers, C. A., Riessland, M., Reimer, M. M., Hunter, G., Hannam, M. L., Eaton, S. L., Fuller, H. R., Roche, S. L., Somers, E., Morse, R., Young, P. J., Lamont, D. J., Hammerschmidt, M., Joshi, A., Hohenstein, P., Morris, G. E., Parson, S. H., Skehel, P. A., ... Gillingwater, T. H.** (2014). Dysregulation of ubiquitin homeostasis and β -catenin signaling promote spinal muscular atrophy. *Journal of Clinical Investigation*. <https://doi.org/10.1172/JCI71318>
136. **Xu, C. C., Denton, K. R., Wang, Z. B., Zhang, X., & Li, X. J.** (2016). Abnormal mitochondrial transport and morphology as early pathological changes in human models of spinal muscular atrophy. *DMM Disease Models and Mechanisms*. <https://doi.org/10.1242/dmm.021766>
137. **Zenios, M., Sampath, J., Cole, C., Khan, T., & Galasko, C. S. B.** (2005). Operative treatment for hip subluxation in spinal muscular atrophy. *Journal of Bone and Joint Surgery - Series B*. <https://doi.org/10.1302/0301-620X.87B11.16216>
138. **Zerres K, Rudnik-Schoneborn S, Forrest E, Lusakowska A, Borkowska J, Hausmanowa-Petrusewicz I.**1997. A collaborative study on the natural history of childhood and juvenile onset proximal spinal muscular atrophy (type II and III SMA): 569 patients, *J Neurol Sci*. [https://doi.org/10.1016/s0022-510x\(96\)00284-5](https://doi.org/10.1016/s0022-510x(96)00284-5).
139. **Zerres, K., & Schöneborn, S. R.** (1995). Natural History in Proximal Spinal Muscular Atrophy: Clinical Analysis of 445 Patients and Suggestions for a Modification of Existing Classifications. *Archives of Neurology*. <https://doi.org/10.1001/archneur.1995.00540290108025>
140. **Zhang, Z., Pinto, A. M., Wan, L., Wang, W., Berg, M. G., Oliva, I., Singh, L. N., Dengler, C., Wei, Z., & Dreyfuss, G.** (2013). Dysregulation of synaptogenesis genes antecedes motor neuron pathology in spinal muscular atrophy. *Proceedings of the National Academy of Sciences of the United States of America*. <https://doi.org/10.1073/pnas.1319280110>

ΠΑΡΑΡΤΗΜΑΤΑ

Παράρτημα 1. Hammersmith Functional Motor Scale Expanded (HFMSSE)

Smartnet & PNCR		Hammersmith Functional Motor Scale for SMA (HFMS)					07/03/09	
Name		DOB						
Date of assessment		Time taken to complete						
Date of spinal surgery		Evaluator						
Please circle highest current level of independent mobility							LBC = Limited by contracture	
None		Rolls		Bottom shuffles		creeps /crawls		
		Walks with crutches / frame /rollator		Walks with KAFO's / AFO's		Independent walking		
Comment.....								
Test	Instruction	2	1	0	L B C	S =	Comments	
						S = score		
1 Plinth /chair sitting Can be over edge of plinth or on plinth / floor. Record best you see	Can you sit on the plinth /chair without using your hands for support for a count of 3?(Back unsupported /feet +/- support)	Able to sit using no hand support for a count of 3 or more	Needs one hand support to maintain balance for a count of 3	Needs two hand support to maintain balance Unable to sit			Item 1. Predominant spinal posture  Predominant leg posture  Circle predominant spinal posture and leg position	
2 Long sitting Legs straight = knees maybe flexed, knee caps pointing upwards, ankles <10cm apart	Can you sit on the floor/plinth without using your hands for support and with your legs straight for a count of 3?	Able to sit on floor/plinth with legs straight without hand support for a count of 3	Able to sit on floor/plinth with legs straight propping with one hand support for a count of 3	Able to long sit using two hands for a count of 3 Or unable to sit with straight legs				
3 One hand to head in sitting Hand touch head above level of ears	Can you get one hand to your head without bending your neck	Able to bring one hand to head. Head and trunk remain stable	Can only bring hand to head by flexing head	Unable to bring hand to head even using head and trunk movement			R/L	
4 Two hands to head in sitting Hands touch head above level of ear	Can you lift both hands up at the same time, to your head, without bending your neck?	Able to place both hands on head arms free from side. Head and trunk remain stable	Able to place hands on head but only using head flexion or side tilt or crawling hands up or one at a time	Unable to place both hands on head				
5 Supine to side-lying	Can you roll onto your side in both directions? Try not to use your hands	Able to ¼ roll from supine both ways	Can ½ roll only one way R / L	Unable to half roll either way			Shoulders perpendicular to floor. Trunk and hips in line with body	
6 Rolls prone to supine over R	Can you roll from your tummy to your back in both directions?	Turns to supine with free arms to the right	Turns to supine using arms to push/ pull with	Unable to turn into supine				
7 Rolls prone to supine over L		Turns into supine with free arms to the left	Turns to supine using arms to push/ pull with	Unable to turn into supine				
8 Rolls supine to prone over R	Can you roll from your back to your front in both directions?	Turns to prone with free arms to the right	Turns to prone by pulling/ pushing on arms	Unable to turn into prone				
9 Rolls supine to prone over L		Turns to prone with free arms to the left	Turns to prone by pulling/ pushing on arms	Unable to turn into prone				
10 Sitting to lying	Can you lie down in a controlled way from sitting?	Able to lie down in a controlled fashion through side lying or using clothes	Able to lie down by flopping forwards and rolling sideways	Unable or falls over				
11 Props on forearms	Can you prop yourself on your forearms and hold for a count of 3?	Able to achieve prop on elbows with head up for a count of 3	Holds position when placed for a count of 3	Unable				
12 Lifts head from prone	Can you lift your head up keeping your arms by your side for a count of 3?	Able to lift head up in prone arms by side for a count of 3	Lift head with arms in a forward position for a count of 3	Unable				
13 Prop on extended arms	Can you prop yourself up with straight arms for a count of 3?	Able to prop on extended arms, head up for a count of 3	Can prop on extended arms if placed for a count of 3	Unable				
14 Lying to sitting	Can you get from lying to sitting without rolling to your tummy?	Able by using side lying	Turns into prone or towards floor	Unable				
15 Four-point kneeling	Can you get onto your hands and knees with your head up and hold for a count of 3?	Achieves four-point kneeling – head up for a count of 3	Holds position when placed for a count of 3	Unable				

Test	Instruction	2	1	0	L B C	S =	Comments
							S = score
16 Crawling	Can you crawl forwards?	Able to crawl forwards – moves all four points twice or more	Moves all four points only once	Unable			
17 Lifts head from supine	Can you lift your head to look at your toes keeping your arms folded for a count of 3	In supine, head must be lifted in mid-line. Chin moves towards chest. Held for a count of 3	Head is lifted but through side flexion or with no neck flexion. Held for a count of 3	Unable			
18 Supported standing	Can you stand using one hand for support for a count of 3?	Can stand using one hand support for a count of 3	Able to stand with minimal trunk support (not hip) for a count of 3	Can stand with hand support but needs knee/hip support in addition for a count of 3 Or unable			
19 Stand unsupported	Can you stand without holding onto anything for a count of 3?	Can stand independently for the more than a count of 3	Stands independently for a count of 3	Stands only momentarily (less than a count of 3) Or unable			
20 Stepping	Can you walk without using any help or aids? Show me	Able to take more than 4 steps unaided	Able to take 2 – 4 steps unaided	Unable			
SCORE		No of 2's =	No of 1's =	No of 0's =	TOTAL =		/40
Comments							

PNCR		Expanded Hammersmith Functional Motor Scale for SMA (HF MSE) <i>add-on module</i>			07/03/09		
Test	Instruction	2	1	0	L B C	S =	Comments S = score
21 Right hip flexion in supine	Can you bring your right knee to your chest?	Full hip flexion achieved	Initiates right hip and knee flexion (more than 10% of available range of motion)	Unable			
22 Left hip flexion in supine	Can you bring your left knee to your chest?	Full hip flexion achieved	Initiates left hip and knee flexion (more than 10% of available range of motion)	Unable			
23 High kneeling to right half kneel	Can you bring your left leg up so that your foot is flat on the ground without using your arms and hold for a count of 10?	Arms used for transition, maintains arms free in half kneel for a count of 10	Maintains half kneel with arm support for a count of 10	Unable			
24 High kneeling to left half kneel	Can you bring your right leg up so that your foot is flat on the ground without using your arms and hold for a count of 10?	Arms used for transition, maintains arms free in half kneel for a count of 10	Maintains half kneel with arm support for a count of 10	Unable			
25 High kneeling to stand leading with left leg	Can you stand up from this position starting with your left leg without using your hands? May need demonstration	Able with arms free	Able to shift weight off both knees (with or without arm support)	Unable			
26 High kneeling to stand leading with right leg	Can you stand up from this position starting with your right leg without using your hands? May need demonstration	Able with arms free	Able to shift weight off both knees (with or without arm support)	Unable			
27 Stand to sit	Can you sit on the floor, in a controlled way? Try not to use your arms.	Able to sit down with arms free and no collapse	Sits on floor but uses arms or crashes	Unable			
28 Squat	Can you squat? Pretend you are going to sit in a very low seat.	Squats with arms free (at least 90° of hip and knee flexion)	Initiates squat (more than 10%), uses arm support	Unable to initiate			
29 Jump 12" forward	Can you jump as far as you can, with both feet, from this line all of the way to the other line?	Jumps at least 12", both feet simultaneously	Jumps between 2-11", both feet simultaneously	Unable to initiate jump with both feet simultaneously			
30 Ascends stairs with rail	Can you walk up the steps? You can use one railing	Ascends 4 stairs with railing, alternating feet	Ascends 2-4 stairs, one rail, any pattern	Unable to ascend 2 stairs one rail			
31 Descends stairs with rail	Can you walk down the steps? You can use one railing	Descends four stairs, with railing, alternating feet	Descends 2-4 stairs, one rail, any pattern	Unable to descend 2 stairs with one rail			
32 Ascends stairs without rail	Can you walk up the steps? This time try not to use the railing	Ascends four stairs, arms free, alternating feet	Ascends 2-4 stairs, arms free, any pattern	Unable to ascend 2 stairs arms free			
33 Descends stairs without rail	Can you walk down the steps? This time try not to use the railing	Descends four stairs, arms free, alternating feet	Descends 2-4 stairs, arms free, any pattern	Unable to descend 2 stairs arms free			
SCORE		No of 2's =	No of 1's =	No of 0's =			TOTAL = /66




Παράρτημα 2. Revised Upper Limb Module (RULM)

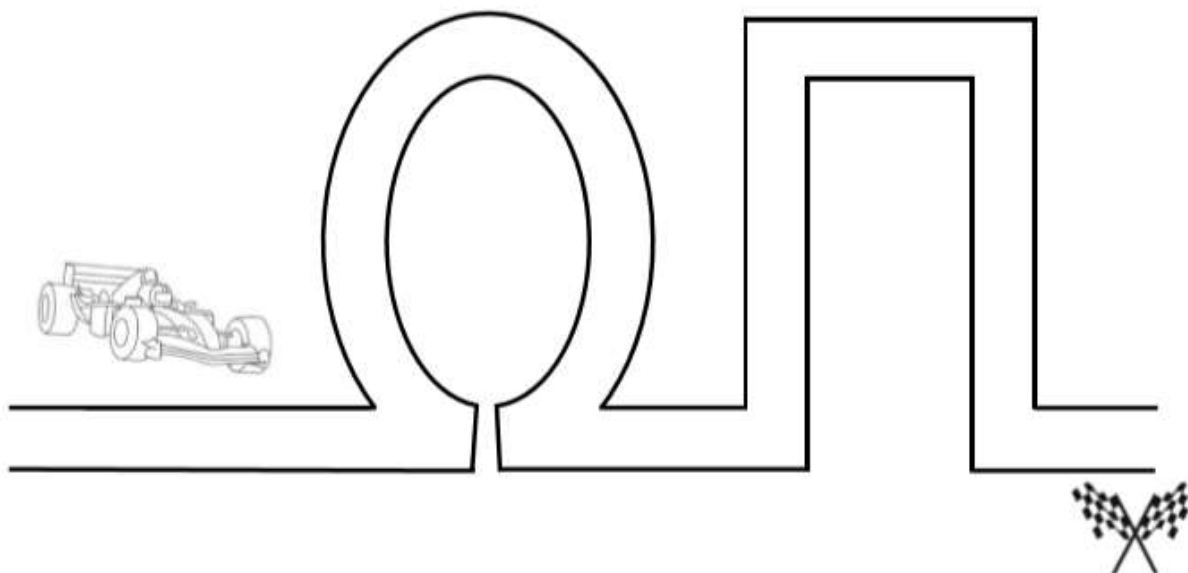
REVISED UPPER LIMB MODULE FOR SMA

<p>Date of assessment: <input type="text"/> <input type="text"/> / <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> / <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/></p> <p style="text-align: center; font-size: small;">D D M M M Y Y Y Y</p> <p>Preferred arm: <input type="checkbox"/> Right <input type="checkbox"/> Left <input type="checkbox"/> Ambidextrous</p> <p>TLSO worn: <input type="checkbox"/> Yes* <input type="checkbox"/> No *If Yes, specify type: _____</p> <p>Right elbow contracture <input type="checkbox"/> Yes <input type="checkbox"/> No Left elbow contracture <input type="checkbox"/> Yes <input type="checkbox"/> No</p> <p>Salbutamol <input type="checkbox"/> Yes <input type="checkbox"/> No</p> <p>Spinal surgery <input type="checkbox"/> Yes <input type="checkbox"/> No</p> <p>Tested side <input type="checkbox"/> Right <input type="checkbox"/> Left</p>	<p>Start Time: (HH:MM): _____ : _____ 24-hour clock</p> <p>Patient Name / ID:</p> <p>Assessor Name:</p> <p>Assessor Signature:</p>
---	--

Comments:


A.ENTRY ITEM	0	1	2	3	4	5	6
No useful function of hands.	Can use hands to hold pencil or pick up a coin/token or drive a powered chair, use phone key pad	Can raise 1 or 2 hands to mouth but cannot raise a cup with a 200g weight in it to mouth	Can raise standardized plastic cup with 200g weight in it to mouth using both hands if necessary.	Can raise both arms simultaneously to shoulder height with or without compensation. Elbows bent or in extension	Can raise both arms simultaneously above head only by flexing the elbows, shortening circumference of the movement /using accessory muscles	Can abduct both arms simultaneously elbows in extension in a full circle until they touch above the head	

	Description	0	1	2	SCORE	
					R	L
B	Bring hands from lap to table	Unable to bring 1 hand to table	Brings one hand completely to table	Brings two hands completely to table, either together or one at a time	LBC	LBC
C	Complete the path bringing the car to the finish line without stopping or taking pencil off of paper?	With pencil in hand unable to hold it or make a mark	Able to complete the path but needs to stop or raises pencil from paper	Able to complete the path without stops or raising pencil from paper	LBC	LBC
D	Pick up coins/tokens	Cannot pick up one coin/token	Can pick up one coin/token	Can pick up and hold 2 coins/tokens	LBC	LBC
E	Place coin/token into cup <ul style="list-style-type: none"> • On table: horizontal • At shoulder height: vertical 	Unable to bring coin/token  Cup horizontal on table at wrist length with 90° shoulder flexion from the patient	Able to bring coin/token to cup lying horizontally  Cup horizontal on table at wrist length with 90° shoulder flexion from the patient	Able to bring coin/token into cup placed at shoulder level  Cup vertical at arm length and 90° shoulder flexion from the patient with cup's upper rim at shoulder height under hand	LBC	LBC



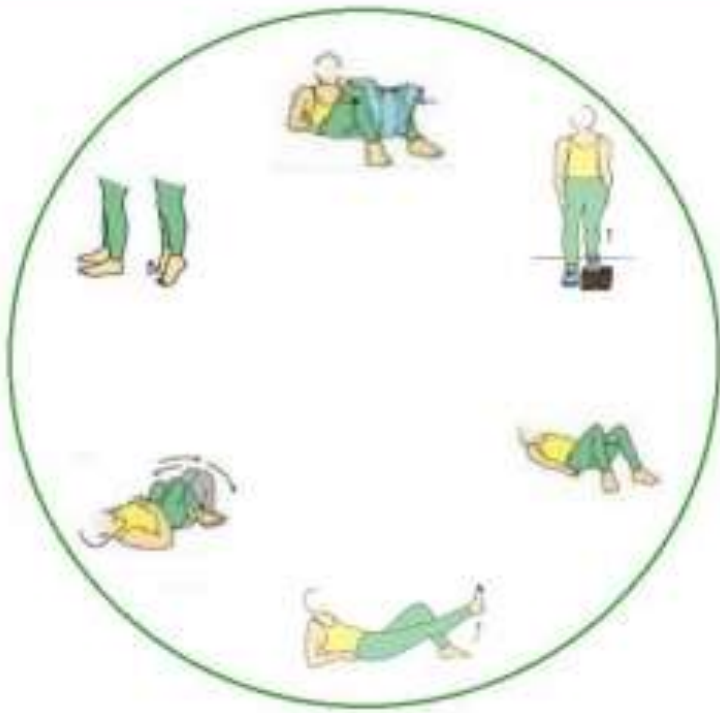
	Description	0	1	2	SCORE	
F	Reach to the side and touch the coin/token Bring hand at shoulder height and above	Target: Shoulder 90° abduction with coin/token at arm wrist length Can't bring hand to shoulder height	Target: Shoulder 90° abduction with coin/token at arm wrist length Brings hand to shoulder height, elbow can be bent or extended	Target: Shoulder 135° abduction, coin/token at fingertip length Brings hand above shoulder height, elbow at least at eye level	LBC	LBC
G	Push button light with one hand	Unable to turn the light on with one hand	Able to turn the light on momentarily with fingers and/or thumb of one hand. <i>Elbow cannot be higher than the wrist</i>	Able to turn the light on permanently with fingers and/or thumb of one hand. <i>Elbow cannot be higher than the wrist</i>	LBC	LBC
H	Tearing paper	Cannot tear piece of paper folded in two	Tears the sheet of paper folded in 2, beginning from the folded edge	Tears the sheet of paper folded in 4, beginning from the folded edge	LBC	
I	Open Ziploc container	Unable to open.	Able to completely open container on table or against body		LBC	LBC
J	Raise cup with 200g to mouth	Unable to get cup to mouth	Cup with 200g to mouth with 2 hands	Cup with 200 g to mouth with 1 hand	LBC	LBC
K	Lift weight and bring it from one circle to the other without sliding <u>Between horizontal circles</u> MIDLINE CIRCLE to OUTER on tested side	Unable	Slide 200g	Lift 200g weight	LBC	LBC
L	Lift weight and bring it from one circle to the other without sliding <u>Between horizontal circles</u> MIDLINE to OUTER CIRCLE on tested side	Unable	Slide 500g	Lift 500g weight	LBC	LBC

Παράρτημα 3. Πρότυπο φυλλάδιο ασκήσεων

 ΠΑΝΕΠΙΣΤΗΜΙΟ ΠΑΤΡΩΝ
UNIVERSITY OF PATRAS

ΤΜΗΜΑ ΦΥΣΙΚΟΘΕΡΑΠΕΙΑΣ
ΨΑΡΩΝ 6, 25100, ΑΙΓΙΟ 2020

Νωτιαία Μυϊκή Ατροφία



ΕΝΔΕΙΚΤΙΚΟ ΠΡΟΓΡΑΜΜΑ ΑΣΚΗΣΕΩΝ ΓΙΑ ΒΕΛΤΙΩΣΗ ΤΗΣ ΛΕΙΤΟΥΡΓΙΚΟΤΗΤΑΣ ΤΩΝ ΕΝΗΛΙΚΩΝ ΑΣΘΕΝΩΝ ΜΕ ΝΩΤΙΑΙΑ ΜΥΪΚΗ ΑΤΡΟΦΙΑ

Λίγα λόγια προς τον ασθενή

→ Στα πλαίσια της πτυχιακής εργασίας με τίτλο «Αξιολογητικά φυσικοθεραπευτικά εργαλεία και προτεινόμενο πρόγραμμα θεραπευτικών ασκήσεων για βελτίωση της λειτουργικότητας ενήλικων ασθενών με Νωτιαία Μυϊκή Ατροφία» προτάθηκε το παρόν φυλλάδιο, το οποίο καταγράφει ενδεικτικές θεραπευτικές ασκήσεις με στόχο την λειτουργική επανεκπαίδευση των ενήλικων ασθενών με ΝΜΑ.

→ Το φυλλάδιο αυτό αποτελεί μια μορφή ενημέρωσης και ευαισθητοποίησης προς ένα ευρύ κοινό που πάσχει από την ασθένεια της Νωτιαίας Μυϊκής Ατροφίας (ΝΜΑ) και έχει ως βασικό στόχο να ενθαρρύνει, να συμβουλεύσει και να καθοδηγήσει τον ασθενή στην ασφαλή και αποτελεσματική άσκηση στο σπίτι. Η τελευταία δύναται να συνδυαστεί με επισκέψεις του ίδιου στο εκάστοτε κέντρο φυσικοθεραπευτικής αποκατάστασης. Οι παρακάτω ενδεικτικές ασκήσεις προτείνονται να εκτελεστούν από τον ασθενή **σε καθημερινή βάση** και να ακολουθείται η σειρά αυτών. Εντούτοις, σε περίπτωση παρουσίας κάποιας δυσκαμίας ή δυσφορίας δίνεται η δυνατότητα τόσο της επιλογής των ασκήσεων που επιθυμεί όσο και της αλλαγής της διάρκειας και της συχνότητας εκτέλεσης.

→ Το φυλλάδιο είναι δομημένο με τέτοιο τρόπο ώστε να κατευθύνει τον ασθενή να εκτελέσει σωστά την κάθε προταθείσα δοκιμασία. Αρχικά, όπως θα διαπιστώσετε στην συνέχεια, αναγράφεται ο **τίτλος** της κάθε άσκησης, έπειτα γίνεται η επεξήγηση του **στόχου** της, δηλαδή ποιοι μύες θα ενδυναμωθούν και στο τέλος δίνονται τα κατάλληλα παραγγέλματα για την επίτευξη της και τονίζονται τα **σετ** και οι **επαναλήψεις** που πρέπει να πραγματοποιηθούν

→ Για το πρόγραμμα αυτό θα χρειαστείτε:

- Ένα κρεβάτι με σκληρό στρώμα ή ένα στρωματάκι αν κάνετε τις ασκήσεις στο πάτωμα
- Μια καρέκλα με μπράτσα
- Ένα πολύ ελαφρύ βιβλίο
- Ένα ρυθμιζόμενο βαράκι που μπορείτε να αυξομειώσετε το βάρος του κατά βούληση
- Ένα μαξιλάρι ή μία μπάλα
- Ένα βαζάκι, ένα στυλό/μαρκαδάφο, ένα φύλλο χαρτιού, δύο δοχεία, νομίσματα και όσπρα

Δημιουργοί φυλλαδίου: Άνναστασία Τσινάρη, Μαρία-Μαργαρίτα Ηλιοπούλου

Εποπτεύουσα καθηγήτρια: Σοφία Λαμπροπούλου MSc (Neuro Rehab), PhD

Επικ. Καθηγήτρια Τμήματος Φυσικοθεραπείας

ΑΣΚΗΣΕΙΣ ΑΠΟ ΥΠΤΙΑ ΘΕΣΗ

ΔΙΑΦΡΑΓΜΑΤΙΚΗ ΑΝΑΠΝΟΗ



Στόχος: Εκμάθηση σωστής αναπνοής.

Οδηγίες: Ξαπλώστε ώστε η πλάτη σας να έχει πλήρη επαφή με το έδαφος με τα γόνατα λυγισμένα, τα πέλματα να ακουμπούν στο έδαφος και τα χέρια σας να βρίσκονται τοποθετημένα στο πλάι του κορμού σας. Τοποθετείστε ένα βιβλίο μικρού βάρους πάνω στην κοιλιά σας και πάρτε μία βαθιά εισπνοή από την μύτη προσπαθώντας να φουσκώσετε την κοιλιά και όχι το θώρακά σας ώστε να κουνηθεί το βιβλίο προς τα πάνω. Ύστερα κατά την εκπνοή, αφαιρέστε τον αέρα από το στόμα σας και παρατηρήστε το βιβλίο να κατεβαίνει και να επιστρέφει στην αρχική του θέση.

→Εκτελέστε 10 τέτοιες αναπνοές

ΑΝΑΠΝΟΗ ΜΕ ΚΙΝΗΤΟΠΟΙΗΣΗ ΑΚΡΩΝ



Στόχος: Καλύτερη έκπτυξη του θώρακα.

Οδηγίες: Σε καθιστή ή σε όρθια θέση εισπνεύστε και κατά την εισπνοή ανυψώστε τα χέρια σας είτε από τα πλάγια είτε προς τα μπροστά και εκπνεύστε κατεβάζοντας τα χέρια σας.

→Επαναλάβετε 8-10 φορές, 2-3 σετ.

ΛΥΨΜΑ ΓΟΝΑΤΟΣ ΜΕ ΕΠΑΦΗ ΠΕΛΜΑΤΟΣ



Στόχος: Ενδυνάμωση των μυών του κάτω άκρου.

Οδηγίες: Ξαπλώστε ώστε η πλάτη και τα πόδια σας να έχουν πλήρη επαφή με το έδαφος και τα χέρια σας να βρίσκονται τοποθετημένα στο πλάι του κορμού σας. Λυγίστε το ένα γόνατό σας όσο περισσότερο μπορείτε ενώ διατηρείτε το πέλμα πάντα σε επαφή με το έδαφος. Επιστρέψτε στη αρχική θέση.

→ Επαναλάβετε 8-10 φορές για το κάθε πόδι, 2-3 σετ.

Προοδευτικότητα και διαβάθμιση δυσκολίας:

1. Γρήγορη εναλλαγή του ενός ποδιού και του άλλου.
2. Κατά το σύρσιμο της πατούσας να μην ακουμπάει ολόκληρο το πέλμα αλλά μόνο η πτέρνα (με τα δάχτυλα να δείχνουν προς το ταβάνι), ασκώντας πίεση στο κρεβάτι.

ΠΛΑΠΑ ΜΕΤΑΤΟΠΙΣΗ ΚΟΡΜΟΥ



Στόχος: Ενδυνάμωση των πλάγιων μυών του κορμού.

Οδηγίες: Ξαπλώστε ώστε η πλάτη σας να έχει πλήρη επαφή με το έδαφος, τα γόνατά σας να είναι λυγισμένα και τα πέλματά σας να ακουμπάνε στο έδαφος. Τα χέρια σας να βρίσκονται τοποθετημένα στο πλάι του κορμού. Χωρίς να ξεκολλήσετε το σώμα σας από το έδαφος μετατοπίστε τον κορμό πλάγια προσπαθώντας να φτάσετε με την παλάμη σας την έξω επιφάνεια του ποδιού (όσο

πιο κοντά στους αστραγάλους) χωρίς να σηκώσετε το κεφάλι σας από το έδαφος.

→ Επαναλάβετε 8-10 φορές για την κάθε πλευρά 2-3 σετ.

ΑΝΑΣΗΚΩΜΑ ΚΕΦΑΛΗΣ



Στόχος: Ενδυνάμωση των καμπτήρων μυών του κορμού (ανώτεροι κοιλιακοί και καμπτήρες κεφαλής).

Οδηγίες: Ξαπλώστε ώστε η πλάτη και τα πόδια σας να έχουν πλήρη επαφή με το έδαφος. Τα χέρια σας να βρίσκονται τοποθετημένα στο πλάι του κορμού σας.

Ανασηκώστε το κεφάλι σας μέχρι να ξεκολλήσουν οι ώμοι σας από το έδαφος ώστε να μπορείτε να δείτε τις μύτες των ποδιών σας. Πρέπει να νιώσετε την κοιλιά σας να σφίγγει.

→ Κρατείστε αυτή τη θέση 10-15 δευτερόλεπτα και επαναλάβετε 5-7 φορές.

ΑΡΣΗ ΛΥΓΙΣΜΕΝΩΝ ΣΤΑ ΓΟΝΑΤΑ ΠΟΔΙΩΝ ΠΡΟΣ ΤΗΝ ΚΟΙΛΙΑ



Στόχος: Ενδυνάμωση των καμπτήρων μυών του κορμού (κατώτεροι κοιλιακοί).

Οδηγίες: Ξαπλώστε ώστε η πλάτη σας να έχει πλήρη επαφή με το έδαφος, τα γονατά σας να είναι λυγισμένα και τα πέλματά σας να ακουμπάνε στο έδαφος. Τα χέρια σας να βρίσκονται τοποθετημένα στο πλάι του κορμού σας. Φέρτε τα γονατά σας προς την κοιλιά σας (διατηρώντας ορθή γωνία κάμψης) και έπειτα επιστρέψτε τα πόδια σας στην αρχική θέση αργά.

→ Επαναλάβετε 8-10 φορές, 2-3 σετ.

Προοδευτικότητα και διαβάθμιση δυσκολίας:

Κάντε την ίδια κίνηση αλλά προσπαθήστε να διατηρήσετε, σφίγγοντας ανάμεσα στα γόνατά σας ένα μαξιλάρι ή μια μικρή μπάλα.

ΔΙΑΓΩΝΙΑ ΑΡΣΗ ΠΟΔΙΩΝ ΠΡΟΣ ΤΗΝ ΚΟΙΛΙΑ



Στόχος: Ενδυνάμωση των πλάγιων μυών του κορμού (πλάγιοι κοιλιακοί).

Οδηγίες: Ξαπλώστε ώστε η πλάτη σας να έχει πλήρη επαφή με το έδαφος, τα γόνατά σας να είναι λυγισμένα σε 90° και τα πέλματά σας να ακουμπάνε στο έδαφος. Τα χέρια σας να βρίσκονται τοποθετημένα στο πλάι του κορμού σας.

Ανασηκώστε τα πόδια να ξεκολλήσουν από το έδαφος έτσι ώστε να διατηρούν κάμψη στα ισχία και στα γόνατα 90° και από αυτή τη θέση στρίψτε τα γόνατά σας διαγώνια προς τη μία πλευρά και επαναφέρετε στην αρχική θέση. Έπειτα κάντε την ίδια κίνηση και προς την άλλη πλευρά.

→ Επαναλάβετε 6 φορές για τη κάθε πλευρά, 2-3 σετ

Προοδευτικότητα και διαβάθμιση δυσκολίας:

Κάντε την ίδια κίνηση αλλά προσπαθήστε να τη διατηρήσετε, σφίγγοντας ανάμεσα στα γόνατά σας ένα μαξιλάρι ή μια μικρή μπάλα.

ΕΝΕΡΓΟΠΟΙΗΣΗ ΚΕΝΤΡΟΥ



Στόχος: Ενδυνάμωση των μυών του κορμού (εγκάρσιο καλκικό).

Οδηγίες: Ξαπλώστε ώστε η πλάτη σας να έχει πλήρη επαφή με το έδαφος, τα γόνατά σας να είναι λυγισμένα και τα πέλματά σας να ακουμπάνε στο έδαφος. Τα χέρια σας να βρίσκονται τοποθετημένα στο πλάι του κορμού σας. Μιαξέψτε την κοιλιά σας σαν να θέλετε να κλείσετε το κουμπί στο παντελόνι σας και κρατήστε σε αυτή τη θέση για 10-15 δευτερόλεπτα και χαλαρώστε.

→ Επαναλάβετε την άσκηση αυτή για 5 φορές.

ΠΡΟΣΑΓΩΓΗ ΙΣΧΙΩΝ ΜΕ ΤΑΥΤΟΧΡΟΝΗ ΣΥΜΠΙΕΣΗ ΕΝΟΣ ΜΑΞΙΛΑΡΙΟΥ



Στόχος: Ενδυνάμωση των μυών των κάτω άκρων (προσαγωγή).

Οδηγίες: Ξαπλώστε ώστε η πλάτη να έχει πλήρη επαφή με το έδαφος, τα χέρια σας να βρίσκονται τοποθετημένα στο πλάι του κορμού σας, τα γόνατα σας να είναι λυγισμένα και τα πέλματά σας να ακουμπάνε στο έδαφος. Τοποθετήστε μια μικρή μπάλα ανάμεσα στα γόνατα και συμπιέστε την.

→ Κρατείστε για 10-15 δευτερόλεπτα για 5-7 φορές.

ΕΚΤΑΣΗ ΓΟΝΑΤΟΣ



Στόχος: Ενδυνάμωση των μυών κάτω άκρου.

Οδηγίες: Ξαπλώστε ώστε η πλάτη σας και τα πόδια σας να έχουν πλήρη επαφή με το έδαφος και τα χέρια σας να βρίσκονται τοποθετημένα στο πλάι του κορμού σας. Τοποθετείστε ένα μαξιλάρι κάτω από το γόνατό σας και προσπαθήστε να τεντώσετε το γόνατό σας από τη θέση αυτή.

→ Κρατήστε για 8-10 δευτερόλεπτα και επαναφέρετε στην αρχική θέση. Επαναλάβετε 5-7 φορές το κάθε πόδι.

Προοδευτικότητα και διαβάθμιση δυσκολίας:

Εκτελέστε την άσκηση αφού τοποθετείστε ένα βαράκι στον αστράγαλο.

ΠΡΟΣΟΜΙΩΣΗ ΒΑΔΙΣΗΣ ΑΠΟ ΥΠΤΙΑ ΘΕΣΗ



Στόχος: Εκμάθηση βάρδωσης και ενδυνάμωση άνω και κάτω άκρων.

Οδηγίες: Ξαπλώστε ώστε η πλάτη και τα πόδια σας να έχουν πλήρη επαφή με το έδαφος. Τα χέρια σας να βρίσκονται τοποθετημένα στο πλάι του κορμού σας.

Πραγματοποιείτε ταυτόχρονη ανύψωση άνω άκρου και αντίθετου κάτω άκρου με τέτοιο τρόπο ώστε το άνω άκρο να έρχεται τεντωμένο μέχρι το επίπεδο των ώμων και το αντίθετο κάτω άκρο να ανυψώνεται με λυγισμένο γόνατο.

→ Επαναλάβετε 10 φορές για κάθε πόδι.

Προοδευτικότητα και διαβάθμιση δυσκολίας:

1. Κάντε την ίδια άσκηση αλλά με εναλλαγές των άνω και κάτω άκρων, σαν να περπατάτε από την ύπτια θέση.

ΓΕΦΥΡΑ



Στόχος: Ενδυνάμωση των εκτεινόντων μυών των κάτω άκρων.

Οδηγίες: Ξαπλώστε ώστε η πλάτη σας να έχει πλήρη επαφή με το έδαφος, τα γόνατα σας να είναι λυγισμένα και τα πέλματα σας να ακουμπούν στο έδαφος. Τα χέρια σας να βρίσκονται τοποθετημένα στο πλάι του κορμού σας. Σηκώστε την λεκάνη σας από το έδαφος και κρατήστε τη θέση αυτή για 10-15 δευτερόλεπτα.

→ Επαναλάβετε την άσκηση αυτή 8-10 φορές.

Προοδευτικότητα και διαβάθμιση δυσκολίας:

1. Τοποθετείστε ένα μαξιλάρι ή μια μικρή μπάλα ανάμεσα στα γόνατα σας και επαναλάβετε την ίδια άσκηση.

2. Ανύψωση του ενός ποδιού τεντωμένου ενώ είστε ανασηκωμένοι σε γέφυρα. Προσπαθήστε να διατηρήσετε τη λεκάνη σας σε ευθυγράμμιση, ώστε να μην πέφτει πλάγια.

ΑΣΚΗΣΕΙΣ ΑΠΟ ΚΑΘΙΣΤΗ ΘΕΣΗ

ΕΚΤΑΣΗ ΓΟΝΑΤΟΣ ΑΠΟ ΤΗΝ ΚΑΘΙΣΤΗ ΘΕΣΗ



Στόχος: Ενδυνάμωση των μυών της πρόσθιας επιφάνειας του μηρού και των μυών του κορμού.

Οδηγίες: Καθίστε στο κρεβάτι ή σε μια καρέκλα χωρίς να υποστηρίζεται η πλάση σας. Στην συνέχεια, τεντώστε το γόνατο έτσι ώστε να έρθει στην ίδια ευθεία με το ισχίο σας. Κρατήστε την θέση αυτή για 10-15 δευτερόλεπτα.

→ Επαναλάβετε την άσκηση αυτή 8-10 φορές πριν αλλάξετε πόδι.

Προδευτικότητα και διαβάθμιση δυσκολίας:

1. Τοποθετήστε ένα βεράκι στον αστράγαλο σας και εκτελέστε την ίδια άσκηση.

ΑΝΑΣΗΚΩΜΑ ΛΕΚΑΝΗΣ ΚΑΙ ΠΛΑΠΕΣ ΜΕΤΑΤΟΠΙΣΕΙΣ ΣΕ ΚΑΘΙΣΤΗ ΘΕΣΗ



Στόχος: Ενδυνάμωση των μυών της λεκάνης. Αποτελεί πρώτο βήμα που θα βοηθήσει στην ώθηση από την καθιστή θέση.

Οδηγίες: Καθίστε σε μια καρέκλα ή στο κρεβάτι σας και ξεκινήστε να μετακινείτε την λεκάνη σας προς τα εμπρός σαν να θέλετε να έρθετε μπροστά στο κάθισμα με σκοπό να σηκωθείτε. Όταν φτάσετε στην άκρη της καρέκλας ή του κρεβατιού, ξεκινήστε να πηγαίνετε προς τα πίσω, στην αρχική σας θέση, με τον ίδιο τρόπο που κάνατε στην αρχή. Μπορείτε να μετακινηθείτε και προς τα αριστερά και τα δεξιά της καρέκλας ή του

κρεβατιού ακολουθώντας την ίδια τεχνική. Να σημειωθεί ότι μπορείτε να χρησιμοποιήσετε τα χέρια σας για υποστήριξη σε περίπτωση που το χρειαστείτε.

→Επαναλάβετε 3 φορές προς κάθε κατεύθυνση (εμπρός,πίσω,πλάγια).

ΩΘΗΣΗ ΑΠΟ ΤΗΝ ΚΑΘΙΣΤΗ ΘΕΣΗ



Στόχος: Ενδυνάμωση των άνω και κάτω άκρων. Αποτελεί πρώτο βήμα που θα βοηθήσει στην έγερση από την καθιστή θέση.

Οδηγίες: Καθίστε σε μια καρέκλα ή στο κρεβάτι σας με τα πόδια σας να βρίσκονται σε θέση βηματισμού στο έδαφος, μετακινηθείτε στην άκρη της καρέκλας ή του κρεβατιού και προσπαθήστε να ξεκολλήσετε την λεκάνη σας από την θέση αυτή σαν να θέλετε να σηκωθείτε. Μπορείτε να χρησιμοποιήσετε τα χέρια σας για υποστήριξη.

→Εκτελέστε την άσκηση αυτή 8-10 φορές.

Προοδευτικότητα και διαβάθμιση δυσκολίας: Προσπαθήστε να μην χρησιμοποιήσετε τα χέρια σας για υποστήριξη κατά την εκτέλεση της άσκησης.

ΠΡΟΣΕΓΓΙΣΕΙΣ ΠΡΟΣ ΔΙΑΦΟΡΕΣ ΚΑΤΕΥΘΥΝΣΕΙΣ



Στόχος: Ενδυνάμωση των μυών του κορμού.

Οδηγίες: Καθίστε σε μια καρέκλα σε απόσταση 20 εκατοστά από τον τοίχο και προσπαθήστε να ακουμπήσετε με το χέρι σας τεντωμένο τον τοίχο. Μπορείτε να σχηματίσετε ένα νοητό τετράγωνο στο τοίχο και να ακουμπάτε όλες τις γωνίες του όπως για παράδειγμα, αριστερά πάνω και δεξιά κάτω.

→ Επανολάβετε την άσκηση αυτή πρώτα με το ένα χέρι και μετά με το άλλο 8-10 φορές αντίστοιχα.

Προοδευτικότητα και διαβάθμιση δυσκολίας:

Προσπαθήστε να σχηματίσετε ένα μεγαλύτερο τετράγωνο ώστε να εκτελέσετε μεγαλύτερου εύρους κινήσεις.

ΑΣΚΗΣΕΙΣ ΑΠΟ ΟΡΘΙΑ ΘΕΣΗ

ΟΡΘΙΑ ΘΕΣΗ ΣΕ ΤΟΙΧΟ



Στόχος: Υπόδειξη σωστής στάσης του σώματος.

Οδηγίες: Σταθείτε όρθ.οι σε ένα τοίχο και ακουμπήστε την πλάτη σας σε αυτόν με τα χέρια να βρίσκονται παράλληλα στο σώμα σας. Από αυτή τη θέση πιέστε για 10 δευτερόλεπτα την πλάτη ταυτόχρονα με τη λεκάνη σας προς το τοίχο χωρίς να μετακινηθεί το υπόλοιπο σώμα.
→ Επαναλάβετε την άσκηση αυτή 8-10 φορές.

ΨΗΛΑ ΓΟΝΑΤΑ



Στόχος: Ενδυνάμωση των καμπτήρων μυών του ισχίου και βελτίωση της ισορροπίας.

Οδηγίες: Σταθείτε όρθιοι, σε ένα τοίχο και διατηρήστε την πλάτη και τη λεκάνη σας σε επαφή με αυτόν ενώ τα χέρια σας βρίσκονται παράλληλα στο σώμα σας. Από αυτή τη θέση ξεκινήστε να σηκώνετε το πόδι σας με λυγισμένο το γόνατο προς την κοιλιά σας εναλλάξ μία το ένα μία το άλλο. Μείνετε προσκολλημένοι στο τοίχο και αν χρειαστεί χρησιμοποιήστε τα χέρια σας για περαιτέρω υποστήριξη.

→ Επαναλάβετε την άσκηση αργά, 8-10 φορές για το κάθε πόδι.

Προοδευτικότητα και διαβάθμιση δυσκολίας:

1. Σταδιακά μπορείτε να ξεκολλήσετε την πλάτη σας από το τοίχο και να πραγματοποιήσετε την άσκηση χωρίς υποστήριξη.
2. Σηκώστε τα χέρια σας στο ύψος των ώμων και εκτελέστε την άσκηση με αντίθετο χέρι-πόδι. Είναι σημαντική η αργή εκτέλεση της άσκησης.

ΒΗΜΑ ΠΑΝΩ ΑΠΟ ΕΜΠΟΔΙΟ



Στόχος: Ενδυνάμωση των καμπτήρων μυών του ισχίου, βελτίωση της ισορροπίας και προσομοίωση βάρδισης σε σκαλοπάτια.

Οδηγίες: Σταθείτε όρθιοι δίπλα σε μια σταθερή επιφάνεια (π.χ τραπέζι) ώστε να υποστηρίξετε και τοποθετήστε στο έδαφος ένα εμπόδιο. Εκτελέστε ένα μεγάλο βήμα ώστε να προσπεράσετε το εμπόδιο (από πάνω και όχι γύρω απ' αυτό) και επανέρθετε στην αρχική θέση. Για την εκτέλεση της άσκησης μετατοπίστε το βάρος σας στο πόδι που υποστηρίζεται στο έδαφος και στηρίζετε στο τραπέζι για να μην χάσετε την ισορροπία σας.

→ Επαναλάβετε την άσκηση αυτή 8-10 φορές για το κάθε πόδι, 2-3 σετ.

ΑΚΡΟΣΤΑΣΙΑ



Στόχος: Ενδυνάμωση των μυών της οπίσθιας επιφάνειας της γαστροκνημίας.

Οδηγίες: Σταθείτε όρθιοι έχοντας μια σταθερή επιφάνεια (π.χ τραπέζι) μπροστά σας στην οποία θα στηρίζετε τα χέρια σας. Ξεκινήστε με τα πέλματα σας να ακουμπάνε στο έδαφος και στην συνέχεια ανυψωθείτε στις μύτες των ποδιών σας.

→ Εκτελέστε την άσκηση αυτή 8-10 φορές.

Προσδευτικότητα και διαβάθμιση της δυσκολίας: Για αύξηση της δυσκολίας μπορείτε να μην ακουμπάτε στην καρέκλα και να εκτελείτε την άσκηση μόνοι σας.

ΑΝΕΒΟΚΑΤΕΒΑΣΜΑ ΣΚΑΛΟΠΑΤΙΩΝ



Στόχος: Ενδυνάμωση όλων των μυών των άκρων ποδιών και βελτίωση της ισορροπίας.

Οδηγίες: Σταθείτε όρθιοι μπροστά από μια σκάλα και εκτελέστε ανέβασμα κατέβασμα ενός σκαλοπατιού ενώ στηρίζετε στην κουπαστή της σκάλας ή σε μια σταθερή επιφάνεια. Ανυψώστε ένα πόδι τη φορά..

Προοδευτικότητα και διαβάθμιση της δυσκολίας: Σταδιακά και ενώ θα νιώθετε πιο σταθερός μπορείτε να μειώνετε την υποστήριξή σας με το χέρι και να ανεβαίνετε το σκαλοπάτι με μεγαλύτερη ανεξαρτησία. Επιπλέον, αντί να χρησιμοποιείτε το ένα πόδι κάθε φορά, μπορείτε να χρησιμοποιείτε εναλλάξ τα πόδια σας για το ανέβοκατέβασμα του σκαλοπατιού ή και να αυξήσετε προοδευτικά την ταχύτητα σας.

ΡΟΛΛΑΡΙΣΜΑ ΑΠΟ ΥΠΤΙΑ ΠΡΟΣ ΠΛΑΓΙΑ ΘΕΣΗ



Στόχος: Ενδυνάμωση των μυών του κορμού.

Οδηγίες: Ξαπλώστε με την πλάτη και τα πόδια σας να έχουν πλήρη επαφή με το έδαφος και τα χέρια σας να βρίσκονται τοποθετημένα στο γλάι του κορμού σας. Λυγίστε τα γόνατα, απάγεται το χέρι (απομακρυνετέ το από τον κορμό ώστε να μην εγκλωβιστεί κάτω από το σώμα σας κατά το ρολλάρισμα) και προσπαθήστε να ρολλάρετε προς τα πλάγια. Φέρτε το άλλο σας χέρι μπροστά εκτεταμένο σαν να προσπαθείτε να πιάσετε κάτι. Επιστρέψτε στην αρχική σας θέση και κάντε το ίδιο και από την άλλη πλευρά.

→ Ρολλάρετε 8-10 φορές στην κάθε πλευρά.

**Ιδανικά το ρολλάρισμα θα πρέπει να πραγματοποιηθεί σε μεγάλη επιφάνεια (π.χ διπλό κρεβάτι ή στρώμα) για να μην υπάρχει κίνδυνος πτώσης.

ΕΓΕΡΣΗ ΑΠΟ ΤΗΝ ΚΑΘΙΣΤΗ ΣΤΗΝ ΟΡΘΙΑ ΘΕΣΗ



Στόχος: Εγερση από καθιστή στην όρθια και βελτίωση ισορροπίας.

Οδηγίες: Καθίστε σε μια καρέκλα ή σε ένα κρεβάτι με τα πόδια σας να βρίσκονται σε θέση βηματισμού και τα χέρια σας στα στηρίγματα της καρέκλας ή αν είστε στο κρεβάτι τοποθετήστε τα στο γ.λάι του κορμού σας. Μεταφερθείτε στην άκρη της καρέκλας ή του κρεβατιού και ξεκολλήστε την λεκάνη σας από το κάθισμα και σηκωθείτε όρθιος/α. Μπορείτε να χρησιμοποιήσετε τα χέρια σας για υποστήριξη αν αυτό είναι απαραίτητο. Αφού σηκωθείτε, ξανακαθίστε αργά και ελεγχόμενα χρησιμοποιώντας τα χέρια σας.

→ Επαναλάβετε την άσκηση αυτή για 8-10 φορές.

Προοδευτικότητα και αύξηση της δυσκολίας:

Πραγματοποιήστε την ίδια άσκηση χωρίς όμως να χρησιμοποιείτε τα χέρια σας για υποστήριξη.

ΒΑΔΙΣΗ



Στόχος: Βελτίωση της βάρδισης και της ισορροπίας.

Οδηγίες: Σταθείτε όρθιοι με άνοιγμα ίδιο με το άνοιγμα των ώμων σας και τα χέρια σας να βρίσκονται τοποθετημένα στο πλάι του κορμού σας. Ξεκινήστε να εκτελείτε μικρά βήματα για να περπατήσετε προς τα εμπρός συγχρονίζοντας κατά τη βάρδιση αντίθετο χέρι-πόδι. Προσπαθείτε να βαδίζετε σε μια ευθεία γραμμή και κοιτώντας ευθεία μπροστά και όχι τα πόδια σας.

ΣΥΜΒΟΥΛΕΣ

1. Καλό είναι να πραγματοποιείτε καθημερινά δραστηριότητες για βελτίωση της φυσικής κατάστασης όπως περπάτημα, κηπουρική, κολύμπι (αν αυτό είναι εφικτό), στατικό ποδήλατο κτλ για περίπου 30 λεπτά.
2. Χρησιμοποιείτε δραστηριότητες λεπτής κινητικότητας με την άκρα χείρας όπως:

ΣΚΙΣΙΜΟ ΧΑΡΤΙΟΥ



Στόχος: Ενδυνάμωση των δακτύλων της άκρας χείρας.

Οδηγίες: Κρατήστε στα χέρια σας ένα χαρτί και προσπαθήστε να το σκίσετε.

Προοδευτικότητα και διαβάθμιση δυσκολίας: Προσπαθήστε το σκίσιμο να είναι σε ευθεία γραμμή και το χαρτί να είναι είτε διπλωμένο είτε πιο ανθεκτικό (π.χ χαρτόνι).

ΑΝΟΙΓΜΑ ΔΟΧΕΙΩΝ



Στόχος: Βελτίωση της λεπτής δεξιότητας.

Οδηγίες: Καθίστε σε μια καρέκλα και κρατήστε με τα χέρια σας ένα δοχείο ή ένα βάζο. Εξασκηθείτε ανοίγοντας και κλείνοντας το καπάκι του δοχείου ή στρίβοντας το καπάκι του βάζου για να το ανοίξετε.

Προοδευτικότητα και διαβάθμιση δυσκολίας: Προοδευτικά μπορείτε να

χρησιμοποιήσετε κουμπώματα από μικρότερα αντικείμενα (π.χ οδοντόκρεμα).

ΝΟΜΙΣΜΑΤΑ



Στόχος: Βελτίωση της σύλληψης αντικειμένων

Οδηγίες: Καθίστε σε μια καρέκλα και τοποθετήστε στο τραπέζι νομίσματα. Ξεκινήστε να πιάνετε και να αφήνετε τα νομίσματα με τα δάχτυλα σας χρησιμοποιώντας τον αντίχειρα και τον δείκτη.

Προοδευτικότητα και διαβάθμιση δυσκολίας:

Προσπαθήστε να πιάνετε τα νομίσματα και να τα κρατάτε στην παλάμη σας ενώ προσπαθείτε να πιάνετε και άλλο ένα νόμισμα κάθε φορά.

*Μπορείτε να χρησιμοποιήσετε νομίσματα διαφορετικού μεγέθους ώστε να αυξήσετε ή να μειώσετε την δυσκολία. Για παράδειγμα είναι πιο δύσκολη η σύλληψη ενός μικρού νομίσματος από ένα μεγαλύτερο.

ΜΕΤΑΚΙΝΗΣΗ ΑΝΤΙΚΕΙΜΕΝΩΝ ΜΕΤΑΞΥ ΔΥΟ ΔΟΧΕΙΩΝ



Στόχος: Βελτίωση της σύλληψης αντικειμένων.

Οδηγίες: Καθίστε σε μια καρέκλα και τοποθετήστε στο τραπέζι δύο δοχεία στα οποία μέσα να έχετε μικρά αντικείμενα όπως για παράδειγμα όσπρια. Ξεκινήστε να μετακινείτε τα αντικείμενα από το

ένα δοχείο στο άλλο χρησιμοποιώντας τα δάχτυλά σας.

Προδευτικότητα και διαβάθμιση δυσκολίας:

Μπορείτε να αυξήσετε την απόσταση μεταξύ των δοχείων ή να χρησιμοποιήσετε δοχεία με μικρότερη διάμετρο.

*Μπορείτε να χρησιμοποιήσετε διαφορετικά όσπρια έτσι ώστε να αυξήσετε ή να μειώσετε την δυσκολία. Για παράδειγμα είναι πιο δύσκολη η σύλληψη ενός μικρού όσπριου από ένα μεγαλύτερο.

ΧΡΗΣΗ ΣΤΥΛΟ



Στόχος: Βελτίωση της σύλληψης και της δεξιότητας της άκρας χείρας.

Οδηγίες: Καθίστε σε μια καρέκλα, πιάστε ένα στυλό ή ένα μαρκαδόρο και ξεκινήστε σε ένα χαρτί να σχεδιάζετε, να ζωγραφίζετε και να γράφετε σχήματα και γράμματα δική σας προτίμησης. Προσπαθείστε να διατηρείται τα γράμματα σε ευθεία γραμμή καθώς γράφετε.

Προδευτικότητα και διαβάθμιση δυσκολίας: Χρησιμοποιήστε πιο λεπτό στυλό ή μαρκαδόρο.