



**ΠΑΝΕΠΙΣΤΗΜΙΟ
ΠΑΤΡΩΝ**
UNIVERSITY OF PATRAS

ΣΧΟΛΗ ΕΠΙΣΤΗΜΩΝ ΑΠΟΚΑΤΑΣΤΑΣΗΣ ΥΓΕΙΑΣ
ΤΜΗΜΑ ΦΥΣΙΚΟΘΕΡΑΠΕΙΑΣ

ΠΤΥΧΙΑΚΗ ΕΡΓΑΣΙΑ

**«Αρχικά Στάδια Διαπολιτισμικής Διασκευής της
Τροποποιημένης Κλίμακας North Star για την Αξιολόγηση της
Ικανότητας Μετακίνησης (“Revised North Star Ambulatory
Assessment”) ατόμων με Μυϊκή Δυστροφία Duchenne και
Οργάνωση Κατευθύνσεων για τον ασθενή βάσει σύγχρονων
ερευνητικών δεδομένων για τη φυσικοθεραπευτική
αντιμετώπιση»**

ΠΑΡΑΣΧΟΠΟΥΛΟΣ ΠΑΝΑΓΙΩΤΗΣ 2449

ΤΣΑΓΚΑΡΑΚΗΣ ΑΝΤΩΝΙΟΣ 2518

ΕΠΟΠΤΕΥΟΥΣΑ ΚΑΘΗΓΗΤΡΙΑ:

ΛΑΜΠΡΟΠΟΥΛΟΥ ΣΟΦΙΑ MSc (Neuro Rehab), PhD
Επίκουρη Καθηγήτρια Τμήματος Φυσικοθεραπείας, Πανεπιστήμιο Πατρών

ΑΙΓΙΟ-2021



ΠΑΝΕΠΙΣΤΗΜΙΟ
ΠΑΤΡΩΝ
UNIVERSITY OF PATRAS

SCHOOL OF HEALTH REHABILITATION SCIENCES

PHYSIOTHERAPY DEPARTMENT

«Initial stages of a cross-cultural adaptation of the Revised North Star Ambulatory Assessment in Duchenne muscular dystrophy and current evidence-based patient guidelines for rehabilitation»

ΕΥΧΑΡΙΣΤΙΕΣ

Θα θέλαμε να ευχαριστήσουμε βαθύτατα την υπεύθυνη εποπτεύουσα καθηγήτρια μας, κα Σοφία Λαμπροπούλου για την ανάθεση του θέματος, καθώς και για την καθοδήγηση της καθόλη την διάρκεια εκπόνησης της πτυχιακής αυτής εργασίας.

Επίσης, ευχαριστίες πρέπει να αποδοθούν και στο συγγενικό και φιλικό μας περιβάλλον που μας υποστήριξε θερμά όσο χρονικό διάστημα διήρκησε η διεξαγωγή της εργασίας μας.

Περιεχόμενα

ΕΥΧΑΡΙΣΤΙΕΣ	iii
ΕΙΚΟΝΕΣ	vi
ΠΕΡΙΛΗΨΗ	vii
ΕΙΣΑΓΩΓΗ	1
ΚΕΦΑΛΑΙΟ 1: Η Νόσος	2
1.1 Παθοφυσιολογία	2
1.1.1 Επιδράσεις μυοσκελετικού συστήματος	2
1.1.2 Επιδράσεις καρδιαγγειακού συστήματος.....	3
1.1.3 Επιδράσεις αναπνευστικού συστήματος.....	3
1.2 Κλινική εικόνα-Συμπτώματα.....	4
1.2.1 Μυοσκελετικές επιπλοκές	4
1.2.2 Καρδιαγγειακές επιπλοκές.....	6
1.2.3 Αναπνευστικές επιπλοκές	7
ΚΕΦΑΛΑΙΟ 2: Φυσικοθεραπευτική Αξιολόγηση στη Μυϊκή Δυστροφία Duchenne (DMD)	8
2.1 Κλινικά σημεία προς αξιολόγηση.....	8
2.2 Αξιολογητικά Εργαλεία.....	8
2.2.1. Γενικά αξιολογητικά εργαλεία	8
2.2.2. Αξιολογητικά εργαλεία εξειδικευμένα για την νόσο DMD	10
2.3 Τροποποιημένη North Star	12
ΚΕΦΑΛΑΙΟ 3: Φυσικοθεραπευτική Παρέμβαση	14
3.1 Θεραπευτική Άσκηση	15
3.2 Παρεμβάσεις αναπνευστικού συστήματος	16
ΚΕΦΑΛΑΙΟ 4: Σκοπός.....	18
ΚΕΦΑΛΑΙΟ 5: Μεθοδολογία	19
5.1 Διαπολιτισμική Προσαρμογή.....	19
5.2 Σύγχρονες φυσικοθεραπευτικές παρεμβάσεις στη DMD & Δημιουργία πρότυπου φυλλαδίου ασκήσεων	20
5.2.1 Διερεύνηση φυσικοθεραπευτικών παρεμβάσεων.....	20
5.2.2 Οργάνωση φυλλαδίου	21
ΚΕΦΑΛΑΙΟ 6: Αποτελέσματα	23
6.1 Μετάφραση της κλίμακας	23
6.2 Διερεύνηση φυσικοθεραπευτικών παρεμβάσεων	27
6.2.1 Κατευθυντήριες οδηγίες.....	27

6.2.2 Κλινικές μελέτες	28
6.3 Περιεχόμενο φυλλαδίου κατευθύνσεων για ασθενείς με μυϊκή δυστροφία Duchenne	36
ΚΕΦΑΛΑΙΟ 7: Συζήτηση	40
ΚΕΦΑΛΑΙΟ 8: Συμπεράσματα	45
Βιβλιογραφία.....	46
Παραρτήματα	52
Παράρτημα 1. Revised North Star Ambulatory Assessment (Revised NSAA)	52
Παράρτημα 2. Πρότυπο φυλλάδιο ασκήσεων	53

ΕΙΚΟΝΕΣ

Εικόνα 1: δυστροφίνη (https://www.haydarbagis.com/tr/news/desc/7464/crispr-kopeklerde-duchenne-muskuler-distrofi-ilerlemesini-durdurdu.html).....	2
Εικόνα 2: ύπαρξη ψευδοϋπερτροφίας σε : (A) αγόρι 8 χρονών, (B) αγόρι 11,5 ετών (Darras et al.,2015).....	5
Εικόνα 3: μανούβρα Gower (Darras et al.,2015).....	5
Εικόνα 4: περιοχή κατανομής μυϊκής αδυναμίας στην DMD (βαθύ κόκκινο) (https://www.mda.org/disease/duchenne-muscular-dystrophy).....	6
Εικόνα 5: ορθοστάτης για μη περιπατητικούς ασθενείς (Townsend et al.,2016).....	15
Εικόνα 6: στατικό ποδήλατο άκρου ποδός και άκρα χείρας (Jansen et al., 2010).....	16
Εικόνα 7: μέθοδος γλωσσοφαρυγγικής αναπνοής (Haruyama et al., 2020).....	16
Εικόνα 8i: γραφική αναπαράσταση με χρήση Kinect®.....	35
Εικόνα 8ii: γραφική αναπαράσταση με χρήση LeapMotion®.....	35
Εικόνα 8iii: γραφική αναπαράσταση με χρήση οθόνης αφής.....	35
Εικόνα 9: παράδειγμα άσκησης από το φυλλάδιο.....	39

ΠΕΡΙΛΗΨΗ

Εισαγωγή: Η μυϊκή δυστροφία Duchenne (DMD) αποτελεί μία ραγδαίως εξελισσόμενη φυλοσύνδετη νόσο με βασικότερα συμπτώματα τη μυϊκή αδυναμία, το μειωμένο εύρος τροχιάς, την καρδιοαναπνευστική ανεπάρκεια και κάποιου βαθμού νοητική υστέρηση. Τα πρώτα σημάδια ύπαρξης της νόσου εμφανίζονται μεταξύ 3 και 5 ετών, γεγονός που καθιστά απαραίτητη την έγκυρη και έγκαιρη αξιολόγηση των παιδιών με DMD σε αυτές τις ηλικίες, οδηγώντας, έτσι, σε ένα αποτελεσματικό πρόγραμμα αποκατάστασης.

Σκοπός: Η παρούσα πτυχιακή εργασία είχε ως σκοπό την αρχική απόδοση της Τροποποιημένης Κλίμακας North Star για την Αξιολόγηση της Ικανότητας Μετακίνησης (Revised North Star Assessment) στην Ελληνική γλώσσα, προκειμένου να μπορέσει να εφαρμοστεί από επαγγελματίες υγείας στο Ελληνικό κλινικό περιβάλλον, καθώς και την δημιουργία ενός ενδεικτικού φυλλαδίου ασκήσεων για κατ' οίκον εφαρμογή.

Μεθοδολογία: Η διαδικασία προσαρμογής της Τροποποιημένης Κλίμακας North Star περιέλαβε ένα αρχικό στάδιο απόδοσης της από την αγγλική γλώσσα στην ελληνική («εμπρός» μετάφραση) και τη σύνθεση μιας ενιαίας μετάφρασης, σύμφωνα με τις διεθνείς οδηγίες και έπειτα από έγκριση από τους δημιουργούς της. Συμπληρωματικά, διεξάχθηκε μια ανασκόπηση της αρθρογραφίας σε διεθνείς επιστημονικές βάσεις δεδομένων (PubMed, Google Scholar, Scopus) σχετικά με τις ήδη υπάρχουσες κατευθυντήριες γραμμές.

Αποτελέσματα: Καταγράφηκαν σχόλια εννοιολογικού ενδιαφέροντος και συντέθηκε μία τελική ελληνική έκδοση της Τροποποιημένης Κλίμακας North Star. Επίσης, από την αρθρογραφική ανασκόπηση, συμπεράθηκε πως η αποφυγή συγκάμψεων, καθώς και η διατήρηση της μυϊκής δύναμης-ελαστικότητας και της καρδιοαναπνευστικής λειτουργίας αποτελούν βασικούς πυλώνες αποκατάστασης των ασθενών με DMD. Συνεπώς, το περιεχόμενο του φυλλαδίου στηρίχθηκε σε παρεμβάσεις που θα εκπλήρωναν επιτυχώς τις παραπάνω αρχές.

Συζήτηση-Συμπεράσματα: Η Τροποποιημένη Κλίμακα North Star φαίνεται να πληροί όλες τις προδιαγραφές για μία ορθή αξιολόγηση ασθενών με DMD, ωστόσο μένει να τελειοποιηθεί η διαπολιτισμική της διασκευή στην Ελληνική γλώσσα για να καταγραφούν πλήρως τα ψυχομετρικά χαρακτηριστικά της μέσω περαιτέρω μελετών. Επίσης, το φυλλάδιο ασκήσεων που δημιουργήθηκε δείχνει πολλά υποσχόμενο σχετικά με την αποτελεσματική φυσικοθεραπευτική παρέμβαση σε τέτοιους ασθενείς, παρόλαυτα θα ήταν απαραίτητη η περαιτέρω διερεύνηση του για να ελεγχθεί η εγκυρότητα και η αξιοπιστία του.

Λέξεις - Κλειδιά: διαπολιτισμική διασκευή, Revised NSAA, αξιολόγηση, φυσικοθεραπευτική αποκατάσταση

ABSTRACT

Introduction: Duchenne Muscular Dystrophy (DMD) is a rapid evolving X-linked disease characterized by symptoms such as muscle weakness, reduced range of motion, cardiorespiratory insufficiency and some degree of mental retardation. The first signs of the disease emerge at the age of 3-5 years, which makes necessary an early and valid evaluation of these kids, leading to an effective rehabilitation program.

Purpose: This thesis had as a primary purpose the initial rendering of the Revised North Star Ambulatory Assessment in the Greek language, in order to be applied by health professionals in the Greek clinical environment, as well as the creation of an indicative exercise brochure for home application.

Methods: The adjustment process of the Revised NSAA included an initial stage of rendering from the English language to the Greek language (“forward” translation) and the composition of a uniform translation, in accordance to the international guidelines and after the approval of its creators. In addition, a review of the articles was conducted in international scientific databases (PubMed, Google Scholar, Scopus) concerning the existing guidelines.

Results: Comments of conceptual interest were recorded and a final Greek version of the Revised NSAA was composed. Furthermore, from the articles review, was concluded that avoiding contractures, as well as preserving muscle strength-elasticity and cardiorespiratory function are the key pillars of rehabilitation in DMD patients. Therefore, the content of this brochure was based on these principles.

Discussion-Conclusion: The Revised NSAA seems to fulfill all the requirements for a multifaceted evaluation of patients with DMD, but it remains to complete its intercultural adaptation in Greek to fully record its psychometric characteristics through further studies. Also, the exercise brochure that has been created seems to be promising as an effective physiotherapeutical intervention, although further investigation would be necessary in order to check its validity and reliability.

Key words: cross-cultural adaptation, Revised NSAA, evaluation, physiotherapeutical rehabilitation

ΕΙΣΑΓΩΓΗ

Οι μυϊκές δυστροφίες είναι μια ετερογενής ομάδα από γενετικά καθοριζόμενες διαταραχές που σχετίζονται με την προοδευτική εκφύλιση των σκελετικών μυών. Οι δυστροφιοπάθειες είναι οι πιο συχνές μυϊκές δυστροφίες και σε αυτές περιλαμβάνονται η μυϊκή δυστροφία Duchenne, η μυϊκή δυστροφία Becker και η φυλοσύνδετη διατακτική μυοκαρδιοπάθεια (Lennon et al., 2018).

Η **μυϊκή δυστροφία Duchenne (DMD)** αποτελεί μία φυλοσύνδετη κληρονομούμενη νόσο και την πιο σοβαρή από όλες τις μυϊκές δυστροφίες. Προσβάλλει 1 στις 3.500-6.000 γεννήσεις αγοριών και ο επιπολασμός της είναι 1,9 ως 4,8 ανά 100.000. Στα προσβεβλημένα αγόρια υπάρχει πλήρης απουσία της πρωτεΐνης δυστροφίνης στον κυτταρικό σκελετό, κάτι που οδηγεί σε μυϊκή βλάβη και αντικατάσταση των μυϊκών ινών από λίπος και συνδετικό ιστό (Lennon et al., 2018). Η κύρια συμπτωματολογία περιλαμβάνει μυϊκή αδυναμία, περιορισμό του παθητικού και ενεργητικού εύρους τροχιάς, καρδιοαναπνευστική ανεπάρκεια και κάποιου βαθμού νοητική υστέρηση. Η διάγνωση, συνήθως, λαμβάνει χώρα στο ηλικιακό διάστημα των 3 έως και 5 ετών, καθώς τότε παρατηρούνται τα πρώτα σημάδια ύπαρξης της νόσου. Με την προσβολή των αναπνευστικών μυών, επιδεινώνεται η αναπνευστική λειτουργία και ο θάνατος λόγω αναπνευστικής ή καρδιακής ανεπάρκειας συνήθως επέρχεται πριν την ηλικία των 25 ετών (Martin and Kessler, 2015). Συνεπώς, γίνεται κατανοητό πως η ορθή αξιολόγηση των παιδιών αυτών σε πρώιμη ηλικία διαδραματίζει μείζονα ρόλο στην πρόληψη και αντιμετώπιση της DMD.

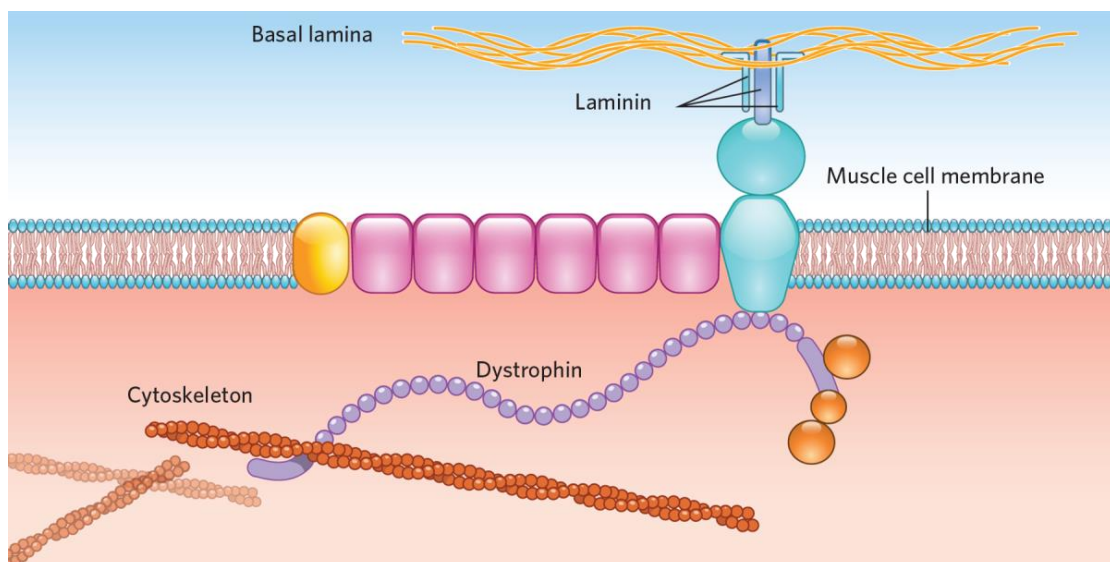
Στα πλαίσια αυτής της ερευνητικής εργασίας, θα παρουσιαστεί το πλήρες κλινικό υπόβαθρο της νόσου, θα εξετασθούν και θα αναλυθούν τα επικυρωμένα και πιο αξιόπιστα εργαλεία αξιολόγησης της, προκειμένου να διεξαχθεί μία διαπολιτισμική διασκευή ενός εξ αυτών στα ελληνικά και θα καταγραφούν οι πιο αποτελεσματικές και επιστημονικά τεκμηριωμένες φυσικοθεραπευτικές μέθοδοι αποκατάστασης της, σύμφωνα με τις διεθνείς κατευθυντήριες οδηγίες, με τελικό αποτέλεσμα τη δημιουργία ενός φυλλαδίου ασκήσεων που θα λειτουργήσει ως οδηγός για ασθενείς με DMD.

ΚΕΦΑΛΑΙΟ 1: Η Νόσος

Η μυϊκή δυστροφία Duchenne αποτελεί μέρος μιας μεγάλης ομάδας παθολογιών, επονομαζόμενες ως δυστροφινοπάθειες, όπου παρατηρείται πλήρης απώλεια της πρωτεΐνης δυστροφίνης (Meyers, Townsend, 2019). Η φυσιολογική πρωτεΐνη δυστροφίνη εδράζεται στο σαρκεύλημμα των σκελετικών μυών, του μυοκαρδίου και των λείων μυών και σε φυσιολογικές συνθήκες δρα ως σύνδεσμος μεταξύ του κυτταρικού σκελετού με τον εξωκυττάριο χώρο και ως απορροφητής των μηχανικών μικροκακώσεων που συμβαίνουν κατά την μυϊκή συστολή.

1.1 Παθοφυσιολογία

Η παθοφυσιολογία της νόσου αν και έχει αναλυθεί σε μεγάλο βαθμό, ακόμα δεν έχει βρεθεί μια ακριβής αιτιολογία για το πως η ανεπάρκεια της δυστροφίνης οδηγεί στην εκφύλιση του μυοκυττάρου (Εικ. 1). Γι' αυτό τον λόγο, γίνεται μια επιμέρους παρατήρηση των δομών που επηρεάζονται, προκειμένου να ληφθούν συμπεράσματα για τον πολύπλοκο μηχανισμό της DMD.



Εικόνα 1: *δυστροφίνη* (<https://www.haydarbagis.com/tr/news/desc/7464/crispr-kopeklerde-duchenne-muskuler-distrofi-ilerlemesini-durdurdu.html>)

1.1.1 Επιδράσεις μυοσκελετικού συστήματος

Η ακριβής αιτιολογία για το πως η ανεπάρκεια της δυστροφίνης οδηγεί σε εκφύλιση των μυϊκών ινών, παραμένει ασαφής. Ωστόσο, η διάρρηξη του κυτταρικού σκελετού, η αστάθεια του σαρκεύληματος και η μη φυσιολογική ομοίωση στα επίπεδα ασβεστίου, θεωρούνται ότι διαδραματίζουν κυρίαρχο ρόλο στην παθοφυσιολογία της νόσου. Η δυστροφίνη με την βοήθεια και άλλων πρωτεϊνών, σχηματίζει ένα μεγάλο γλυκοπρωτεϊνικό σύμπλεγμα (Yiu, Kornberg, 2015), το οποίο ως ρόλο έχει την σταθεροποίηση των μυϊκών ινών, μέσω της σύνδεσης των νηματιών ακτίνης στην μεμβράνη του σαρκεύληματος, προστατεύοντας έτσι τις μυϊκές ίνες από μηχανικές βλάβες κατά την διάρκεια της μυϊκής σύσπασης,

ιδιαίτερα κατά την έκκεντρη συστολή του μυός (White et al.,2019). Σε αυτό το σύμπλεγμα συμπεριλαμβάνεται και η νευρωνική συνθετάση νιτρικού οξειδίου (nNOS), η οποία με την σειρά της είναι σημαντική στην παραγωγή νιτρικού οξειδίου (NO), το οποίο ρυθμίζει την αγγειοδιαστολή και αυξάνει την αιματική ροή ενδομυϊκά (Morreira, Marconi, 2017). Η απώλεια της δυστροφίνης καθιστά τις σκελετικές μυϊκές ίνες ευάλωτες σε βλάβη, καθώς γίνονται πιο ασταθείς δομικά. Αυτό οφείλεται στην υπέρμετρη εισροή ιόντων ασβεστίου Ca^{2+} , ενεργοποίηση πρωτεασών και λιπάσεων και μιτοχονδριακή υπερφόρτωση ιόντων ασβεστίου Ca^{2+} , οδηγώντας σε μυϊκή εκφύλιση. Με την πρόοδο της νόσου, το σαρκείλημα αποδυναμώνεται, και ο μυϊκός ιστός αντικαθίσταται από ινολιπώδη ιστό (Timpani et al.,2015; DeSouza et al.,2020).

1.1.2 Επιδράσεις καρδιαγγειακού συστήματος

Το μυοκάρδιο εμφανίζει παρόμοια παθοφυσιολογία με τον σκελετικό μυ. Η απουσία της δυστροφίνης αποδιοργανώνει και αποδυναμώνει το σαρκείλημα, με αποτέλεσμα να επέρχεται κυτταρική εκφύλιση. Οι συγκεκριμένοι μηχανισμοί αυτής της εκφύλισης ακολουθούν τα ίδιο μοτίβο με τους σκελετικούς μύες και περιλαμβάνουν την ενδοκυτταρική υπερφόρτωση σε ασβέστιο με μεταγενέστερη ενεργοποίηση πρωτεασών. Όσο ο φυσιολογικός ιστός αντικαθίσταται από ινολιπώδη, επιδεινώνεται η λειτουργία της αριστερής κοιλίας, η οποία οδηγεί σε αύξηση του καρδιακού φορτίου, ενεργοποίηση του συστήματος ρενίνης-αγγειοτασίνης-αλδοστερόνης και του συμπαθητικού συστήματος (DeSouza et al.,2020; Faysssoil et al.,2017). Όπως και στους σκελετικούς μύες, έτσι και εδώ, αρχίζει να εναποθέεται ινολιπώδης ιστός, που αρχίζει από το οπισθοπλάγιο τοίχωμα της αριστερής κοιλίας. Ως αποτέλεσμα αυτής της διεργασίας, παρουσιάζεται λέπτυνση του κοιλιακού τοιχώματος, κοιλιακή διαστολή και προοδευτική ύφεση στο κλάσμα εξώθησης (James et al.,2020; Judge et al.,2011).

1.1.3 Επιδράσεις αναπνευστικού συστήματος

Οι αναπνευστικοί μύες αποτελούν μια υποκατηγορία των σκελετικών μυών, επομένως εμφανίζουν την ίδια παθοφυσιολογία με αυτούς, δηλαδή την ινολιπώδη διήθηση. Στο συγκεκριμένο σύστημα, οι κύριοι λόγοι της αναπνευστικής δυσχέρειας που προκαλείται, οφείλονται κυρίως σε δυσλειτουργία της αναπνευστικής αντλίας λόγω μειωμένης μυϊκής δύναμης και μηχανικών διαταραχών του θωρακικού κλωβού, καθώς και παρεγχυματικές παθήσεις (χρόνια αναρρόφηση ή πνευμονία). Πιο συγκεκριμένα, η ανισορροπία ανάμεσα στους αναπνευστικούς μύες και το αυξημένο αναπνευστικό φορτίο συμβάλλει στην μη διατήρηση του αυθόρμητου αερισμού. Η αύξηση αυτή του αναπνευστικού φορτίου οφείλεται στην προοδευτική ακαμψία του θωρακικού κλωβού και της ατελεκτασίας των πνευμόνων (Gogou et al.,2019).

1.2 Κλινική εικόνα-Συμπτώματα

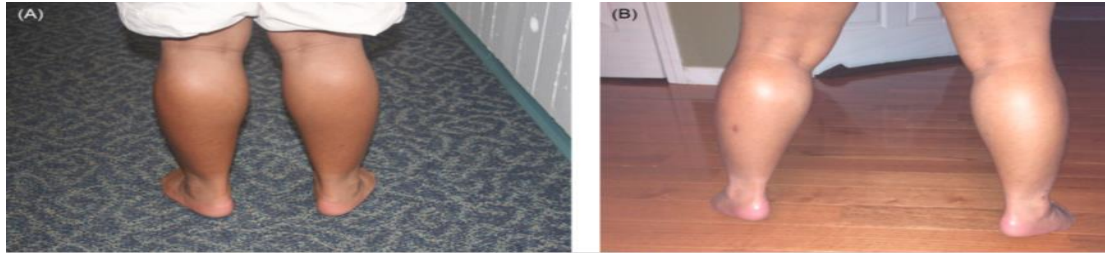
Τα κλινικά συμπτώματα της DMD, αν και εμφανίζουν μια ετερογένεια, εκδηλώνονται σε διαφορετικές δομές του σώματος χαρακτηρίζοντας την πάθηση πολυσυστηματική (Εικ. 3). Εμφανίζονται από μικρή ηλικία και αποτελούν ένα επιπλέον στοιχείο για την ακριβή διάγνωση της νόσου.

1.2.1 Μυοσκελετικές επιπλοκές

Παρόλο που τα παιδιά με DMD γεννιούνται χωρίς επιπλοκές κατά την γέννα, τα κλινικά συμπτώματα εμφανίζονται περίπου κατά το 1^ο έτος της ηλικίας τους, ωστόσο γίνονται αντιληπτά από τους γονείς περίπου κατά το 2^ο με 3^ο έτος της ηλικίας τους, όταν αυτά αρχίζουν να πραγματοποιούν ανεξάρτητη βάδιση (Mutlu et al.,2018). Γενικά, οι γονείς αναφέρουν ότι το παιδί τους έχει μια δυσκολία όσον αφορά την επίτευξη των κινητικών ικανοτήτων, η οποία περιλαμβάνει μια καθυστέρηση στην βάδιση, μια δυσκολία στην έγερση από το έδαφος, στην αναπήδηση, στο τρέξιμο και στο ανέβασμα σκαλοπατιών (Thangarajh,2019; Darras et al.,2015). Επίσης, τα παιδιά αναπτύσσουν ένα προοδευτικό πατέντο μυϊκής αδυναμίας με κατεύθυνση από τα εγγύτερα μέρη του σώματος προς την περιφέρεια, με τους μύες του ισχίου και της λεκάνης να εμφανίζουν αρχικά τις επιπλοκές σε σχέση με τις υπόλοιπες μυϊκές ομάδες (Εικ. 5) (Fox et al.,2020).

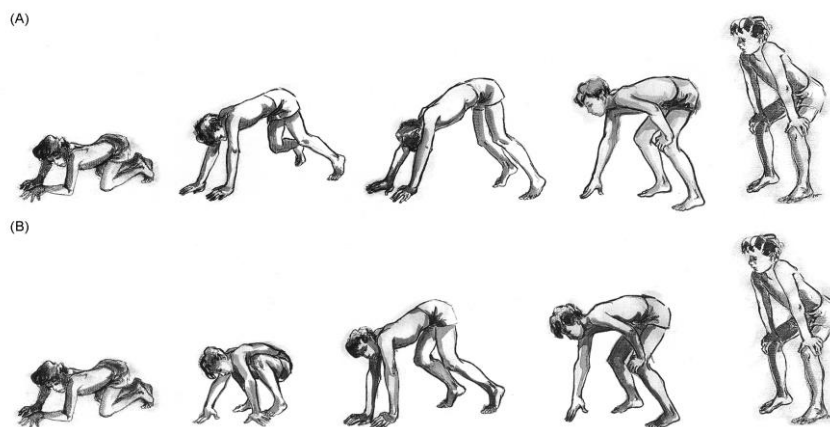
Πιο συγκεκριμένα, η βάδιση του παιδιού είναι δρεπανοειδής και χαρακτηρίζεται από συχνές πτώσεις, λόγω αδυναμίας των εκτεινόντων μυών του ισχίου και των εκτεινόντων μυών του γόνατος (Mutlu et al.,2018). Επίσης, λόγω της αδυναμίας των περνιαίων μυών και του πρόσθιου κνημιαίου, ο αχίλλειος τένοντας βρίσκεται σε σύγκαμψη, με αποτέλεσμα να παρατηρείται βάδισμα στις μύτες των ποδιών. Από την άλλη πλευρά, οι πελματιαίοι καμπήρες και ο οπίσθιος κνημιαίος διατηρούν μια σχετική δύναμη μέχρι το τελικό στάδιο της νόσου. Επομένως, λόγω της μυϊκής ανισορροπίας είναι πολύ πιθανό να εμφανιστούν παραμορφώσεις ιπποποδίας (Εικ. 1B). Επιπλέον, παρατηρείται έλλειμμα στην κάμψη του ισχίου λόγω συγκάμψεων στην άρθρωση και στην λαγονοκνημιαία ταινία, ενώ σε μετέπειτα στάδια θα επηρεαστεί και η άρθρωση του γόνατος (Darras et al.,2015).

Ένα άλλο σύνηθες κλινικό σύμπτωμα που είναι επακόλουθο της εναπόθεσης του ινολιπώδους ιστού στους μύες είναι η **ψευδοϋπερτροφία**. Ενώ οπτικά δημιουργείται η ψευδαίσθηση ενός υπερμεγέθους μυ, κατά την ψηλάφηση του χαρακτηρίζεται ως ελαστικός και πλαδαρός. Στην συντριπτική πλειοψηφία, εμφανίζεται πρώτα στον γαστροκνήμιο και στον υποκνημίδιο (Εικ. 3), ενώ σε μερικές περιπτώσεις παρατηρείται στους γλουτιαίους και στον τετρακέφαλο μηριαίο (Darras et al.,2015). Στο άνω άκρο είναι πιθανό να εμφανιστεί ψευδοϋπερτροφία στον δελτοειδή, στον υπακάνθιο, στον υπερακάνθιο, και στον βραχιονοκερκιδικό μυ, κατά την έναρξη ωστόσο της εφηβικής ηλικίας (Suthar and Sankhyan, 2017).



Εικόνα 2: ύπαρξη ψευδοϋπερτροφίας σε : (A) αγόρι 8 χρονών, (B) αγόρι 11,5 ετών (Darras et al.,2015)

Επιπροσθέτως, ένα κλινικό χαρακτηριστικό το οποίο και αυτό οφείλεται σε αδυναμία των μυών του κάτω άκρου και που εμφανίζεται στην πλειοψηφία των πασχόντων είναι το **μανούβρα Gower** (Εικ. 4). Το συγκεκριμένο σημείο γίνεται αντιληπτό όταν ο ασθενής προσπαθεί να σηκωθεί στην όρθια θέση, όπου τείνει να κοιτά προς το έδαφος, υποστηρίζοντας τα χέρια του στα γόνατα του και έχοντας τα κάτω άκρα του σε θέση απαγωγής για να μην χάσει την ισορροπία του (Suthar and Sankhyan, 2017; Meyers and Townsend, 2019).



Εικόνα 3: μανούβρα Gower (Darras et al.,2015)

Η μυϊκή αδυναμία των άνω άκρων και του κορμού ξεκινά τυπικά κατά την έναρξη της εφηβικής ηλικίας του ασθενούς και εκδηλώνεται ως μια δυσκολία στην ανύψωση των άνω άκρων πάνω από το επίπεδο των ώμων και στην ανεξάρτητη σίτιση. Επίσης, παρατηρείται πτωχός έλεγχος του αυχένα, λόγω αδυναμίας των καμπτήρων, αλλά και αδυναμία στον δικέφαλο και τρικέφαλο βραχιόνιο. Από την άλλη πλευρά, η μυϊκή δύναμη της άκρας χείρας και της ωμικής ζώνης διατηρείται μέχρι και τα τελευταία στάδια της νόσου (Darras et al., 2015; Thangarajh, 2019). Όσον αφορά τον κορμό, λόγω της αδυναμίας του μείζονος γλουτιαίου, παρατηρείται αντισταθμιστικά οσφυϊκή λόρδωση, η οποία και εξαφανίζεται όταν ο ασθενής μεταφερθεί σε καθιστή θέση. Τα σοβαρότερα συμπτώματα εμφανίζονται κυρίως όταν έχει επέλθει η απώλεια της βάδισης και η επακόλουθη καθήλωση σε αναπηρικό αμαξίδιο, περίπου στα 12 έτη, με τα παιδιά να τείνουν να εμφανίζουν

σκολίωση νευρομυϊκού τύπου, λόγω της αδυναμίας των παρασπονδυλικών μυών και της πυελικής ανισορροπίας (Darras et al., 2015; Lennon et al., 2020).

Όσον αφορά τα μυοτενόντια αντανακλαστικά του δικέφαλου βραχιονίου, του τρικέφαλου βραχιονίου και του τετρακεφάλου φαίνεται να είναι απόντα, ενώ αυτά του βραχιονοκερκιδικού και του αχιλλείου τένοντα διατηρούνται μέχρι και τα τελευταία στάδια της πάθησης (Suthar and Sankhyan, 2017). Με εξαίρεση τον στερνοκλειδομαστοειδή, οι μύες που νευρώνονται από τα κρανιακά νεύρα παραμένουν αισθητικά ανεπηρέαστοι (Darras et al., 2015).



Εικόνα 4: περιοχή κατανομής μυϊκής αδυναμίας στην DMD (βαθύ κόκκινο)
(<https://www.mda.org/disease/duchenne-muscular-dystrophy>)

1.2.2 Καρδιαγγειακές επιπλοκές

Ωστόσο, αν και οι επιπλοκές του μυοκαρδίου οδηγούν σε θάνατο στην πλειονότητα των ασθενών, μπορεί αυτές να εκλείπουν ή να καθυστερήσουν να εμφανιστούν σε σχέση με τις μυοσκελετικές. Αυτό συμβαίνει, διότι ο ασθενής τείνει να αποφεύγει την σωματική άσκηση λόγω της σχετικά εύκολης κόπωσης του (Mavrogeni et al., 2015). Με την πάροδο του χρόνου, επηρεάζεται όλη η αριστερή κοιλία, μέχρι τα τέλη της εφηβικής ηλικίας του ασθενούς (Fayssoil et al., 2017). Έτσι, όσο η νόσος προοδεύει, το μυοκάρδιο αποτυγχάνει να εκπληρώσει τις βασικές λειτουργίες του, με αποτέλεσμα ο ασθενής να κινδυνεύει από καρδιακή ανεπάρκεια (Birnkranz et al., 2018).

Οι κλινικές εκδηλώσεις περιλαμβάνουν κατά κύριο λόγο την διατακτική μυοκαρδιοπάθεια, η οποία γίνεται πρώτα αντιληπτή περίπου στην ηλικία των 10 ετών, και είναι παρούσα σε όλους τους ασθενείς άνω των 18 ετών, καθώς και τις αρρυθμίες (Yiu and Kornberg, 2015). Επίσης, έχει παρατηρηθεί ότι -αν και σπανιότερα- μπορεί να εμφανιστούν καρδιακές αρρυθμίες με την μορφή κολπικής μαρμαρυγής/πτερυγισμού, κοιλιακής ταχυκαρδίας και κοιλιακής μαρμαρυγής (McNally et al., 2015). Άλλα συμπτώματα, τα οποία εμφανίζονται σε μικρότερο ποσοστό αλλά είναι ενδεικτικά καρδιακής ανεπάρκειας είναι η ταχυκαρδία, η περικαρδιακή διάχυση, ο καρδιακός επιπωματισμός, η δύσπνοια μετά από άσκηση, το θωρακικό άλγος, η ορθόπνοια και τα οιδήματα στα κάτω άκρα (Thangarajh, 2019).

1.2.3 Αναπνευστικές επιπλοκές

Οι αναπνευστικοί μύες επηρεάζονται σε πολύ μεγάλο βαθμό λόγω της διήθησης του ινολιπώδους ιστού. Αν και δεν επηρεάζονται σε τόσο αρχικό στάδιο όσο οι μυοσκελετικές δομές, αποτελούν μαζί με την καρδιακή ανεπάρκεια, τους κυριότερους λόγους θανάτου από την νόσο της DMD.

Οι επιπλοκές που εμφανίζονται αποτελούνται κυρίως από: α) ανεπάρκεια αερισμού των πνευμόνων, β) μειωμένη ικανότητα πραγματοποίησης βήχα, γ) λοίμωξη των αναπνευστικών οδών και δ) αναπνευστικές παθήσεις ύπνου (Tsuda, 2017). Ιδιαίτερα, ο μειωμένος αερισμός λόγω αδυναμίας των αναπνευστικών μυών-ειδικότερα κατά το περιπατητικό στάδιο- οφείλεται για τα υψηλά ποσοστά θνητότητας των εν λόγω ασθενών. Επίσης, η παρουσία σκολίωσης νευρομυϊκού τύπου, οδηγεί σε απώλεια του αναπνευστικού όγκου, η οποία συνεπικουρεί στην εμφάνιση περιοριστικής πνευμονοπάθειας. Η ανικανότητα πραγματοποίησης αποτελεσματικού βήχα οδηγεί σε κατακράτηση των βρογχικών εκκρίσεων, με αποτέλεσμα ο ασθενής να ενδέχεται να εμφανίσει πνευμονία, ατελεκτασία ή ακόμα και καλοήγη μόλυνση του ανώτερου αναπνευστικού.

Επίσης, ένα ζήτημα κριτικής σημασίας είναι αυτό του μειωμένου αερισμού κατά την διάρκεια του ύπνου του ασθενούς, ο οποίος εμφανίζεται μέσω του συνδρόμου αποφρακτικής υπνικής άπνοιας (OSA) ή της νυχτερινής ανεπάρκειας αερισμού. Τα συμπτώματα που περιλαμβάνονται μπορεί να είναι η αύπνια, ο ρόγχος, η αυξημένη κούραση, η υπνηλία, ο λήθαργος και ο πονοκέφαλος κατά την διάρκεια της επόμενης ημέρας, αλλά και προβλήματα όσον αφορά την προσοχή και την συγκέντρωση του παιδιού (Polat et al., 2012; Tsuda, 2017).

Συμπερασματικά, από τα παραπάνω φαίνεται η πολυπλοκότητα της νόσου, η οποία απαιτεί τη συνεργασία φυσικοθεραπευτή και γιατρού ώστε μετά από την επίτευξη μιας έγκυρης και έγκαιρης διάγνωσης να οργανωθεί ένα εξειδικευμένο πλάνο θεραπείας. Συνδυαστικά με τα ιατρικά διαγνωστικά εργαλεία και εξετάσεις ο φυσικοθεραπευτής θα πραγματοποιήσει μια πλήρη αξιολόγηση που παρουσιάζεται στο επόμενο κεφάλαιο ώστε να εντοπιστούν ελλείμματα και δυσλειτουργίες που χρήζουν περαιτέρω βοήθειας.

ΚΕΦΑΛΑΙΟ 2: Φυσικοθεραπευτική Αξιολόγηση στη Μυϊκή Δυστροφία Duchenne (DMD)

Κύρια μελήματα του φυσικοθεραπευτή για μία ορθή και καίρια εκτίμηση του ασθενή θα πρέπει να αποτελούν, αφενός η συνεχής παρακολούθηση και επαναξιολόγηση του ασθενή ανά συγκεκριμένα χρονικά διαστήματα (τουλάχιστον κάθε 4 με 6 μήνες) με στόχο την καταγραφή της πορείας του με την πάροδο του χρόνου και αφετέρου η χρήση επικυρωμένων εργαλείων αξιολόγησης προκειμένου να επιβεβαιωθούν η εγκυρότητα και η αξιοπιστία των κλινικών ευρημάτων (Birnkranz et al., 2018). Γι' αυτό το λόγο, στο κεφάλαιο αυτής της πτυχιακής θα γίνει μια παρουσίαση των σημαντικότερων μέσων αξιολόγησης για την DMD και θα αναδειχθεί εκείνο που συλλέγει τα περισσότερα αξιολογικά χαρακτηριστικά για να αποδοθεί στα ελληνικά.

2.1 Κλινικά σημεία προς αξιολόγηση

Σύμφωνα με τις διεθνείς κατευθυντήριες οδηγίες που δημοσιεύθηκαν το 2010 για τη φροντίδα ασθενών με DMD, οι κλινικές δοκιμασίες που πρέπει να συμπεριλαμβάνει η αξιολόγηση από τη διεπιστημονική ομάδα- συνεπώς και από τον φυσικοθεραπευτή- είναι προκαθορισμένες και υποστηρίζονται ακόμη και σήμερα (Case et al., 2018). Πιο συγκεκριμένα, περιλαμβάνονται μετρήσεις παθητικού εύρους τροχιάς, μυϊκής ελαστικότητας, στάσης και ευθυγράμμισης του κορμού, μυϊκής δύναμης, λειτουργικότητας, ποιότητας ζωής και συμμετοχής σε απλές καθημερινές δραστηριότητες. Επίσης, μέσω εξειδικευμένων λειτουργικών κλιμάκων αξιολόγησης περιλαμβάνονται η ανάλυση προτύπων κίνησης, καθώς και τυποποιημένες αξιολογήσεις ειδικά για ασθενείς με DMD (Birnkranz et al., 2018).

2.2 Αξιολογητικά Εργαλεία

Υπάρχει μία πληθώρα από αξιολογητικά εργαλεία, που θα καταγράψουν τα μέτρα έκβασης βάσει της κλινικής εικόνας που παρουσιάστηκε στο προηγούμενο κεφάλαιο.

2.2.1. Γενικά αξιολογητικά εργαλεία

Η αξιολόγηση των ασθενών με μυϊκή δυστροφία Duchenne θα ξεκινήσει με μια γενική εκτίμηση των βασικότερων συμπτωμάτων χρησιμοποιώντας εργαλεία τα οποία εντάσσονται στις εξής επιμέρους κατηγορίες:

α) μετρήσεις εύρους τροχιάς, οι οποίες κρίνονται ζωτικής σημασίας για την αποφυγή ανάπτυξης συγκάμψεων με το συχνότερα χρησιμοποιούμενο εργαλείο να είναι το γωνιόμετρο. Η γωνιομέτρηση θα πρέπει να εκτελείται από τον ίδιο αξιολογητή και με τις αρθρώσεις του ασθενούς να βρίσκονται στις ίδιες θέσεις κάθε φορά που γίνεται επαναξιολόγηση.

β) μετρήσεις μυϊκής δύναμης, οι οποίες αποτελούν σημαντικά στοιχεία στον προσδιορισμό των προτύπων της μυϊκής αδυναμίας. Κατά κύριο λόγο, εφαρμόζονται η κλίμακα του Medical Research Council (MRC) και η δυναμομέτρηση.

γ) κλίμακες αυτοαξιολόγησης, οι οποίες συμπληρώνονται από το ίδιο το άτομο και αφορούν στην αξιολόγηση της συμμετοχής του σε δραστηριότητες, στο βαθμό αναπηρίας του, στην ποιότητα ζωής του, αλλά και σε άλλα δευτερογενή συμπτώματα όπως πόνος ή δύσπνοια (Case et al., 2018). Ωστόσο, έχουν ως επίκεντρο την υποκειμενική αντίληψη του θεραπευόμενου και το πώς αντιλαμβάνεται και εκτιμά ο ίδιος την κατάσταση του, γεγονός που καθιστά τα αξιολογητικά ευρήματα τους σε ένα βαθμό, αν όχι αναξιόπιστα, ίσως περιορισμένης κλινικής σημασίας. Συνεπώς, δεν θα γίνει περαιτέρω ανάλυση τους στα πλαίσια αυτής της πτυχιακής εργασίας. (ενδεικτικά αναφέρονται οι Pediatric Evaluation of Disability Index, School Function Assessment, Children's Assessment of Participation and Enjoyment and Preferences for Activities of Children, Borg Dyspnea Scale, Pain Scales)

δ) μεμονωμένες δοκιμασίες λειτουργικής αξιολόγησης, οι οποίες στοχεύουν στην εκτίμηση της επίδοσης των ασθενών στα πλαίσια κάποιας λειτουργικής δοκιμασίας (πχ. χρόνος, ταχύτητα εκτέλεσης). Κύριοι εκπρόσωποι αυτής της κατηγορίας μέσω αξιολόγησης αποτελούν η **χρονομετρούμενη δοκιμασία βάρδισης 6 λεπτών** (6-minute walk test/6MWT) και οι **χρονομετρούμενες δοκιμασίες λειτουργικότητας** (timed function tests), όπως για παράδειγμα η βάρδιση απόστασης 10 μέτρων (10m walk and/or run), το ανέβασμα 4 σκαλοπατιών (4-stair climb), η μεταφορά από καθιστή θέση σε όρθια (sit to stand), η μεταφορά από ύπτια θέση σε όρθια (supine to stand) και η μεταφορά από ύπτια θέση σε καθιστή (supine to sit). Ειδικότερα, η ικανότητα μεταφοράς από το έδαφος στην όρθια θέση, το ανέβασμα σκάλας και η βάρδιση αποτελούν ορόσημα για τους ασθενείς με DMD. Συνεπώς, τα συγκεκριμένα εργαλεία, κατέχοντας υψηλή προβλεπτική ικανότητα σχετικά με την απώλεια τέτοιου είδους δεξιοτήτων, κρίνονται υψίστης σημασίας στο πλαίσιο της αξιολόγησης (Aroga et al., 2018).

Πιο συγκεκριμένα, το 6MWT θεωρείται ένα καθιερωμένο και αποτελεσματικό μέσο αξιολόγησης σε μια ποικιλία ασθενειών. Είναι ακριβές, αναπαραγώγιμο, απλό στη χρήση και ανεκτό από τους ασθενείς. Εξετάζει τη λειτουργικότητα και την αντοχή, οι οποίοι είναι σημαντικοί παράγοντες εκτίμησης της κατάστασης των ασθενών με DMD (McDonald et al., 2013). Χρησιμοποιείται συχνά συνδυαστικά με τις χρονομετρούμενες δοκιμασίες λειτουργικότητας ως κλινικά τελικά σημεία σε κλινικές μελέτες για περιπατητικούς ασθενείς με DMD, αν και τα τελευταία χρόνια έχει επιδεχθεί κριτικής, αφού εκτός του πλαισίου αναφοράς των κλινικών δοκιμών δεν προσθέτει πολλές πληροφορίες για την καθοδήγηση της κλινικής διαχείρισης.

Ωστόσο, οι χρονομετρούμενες δοκιμασίες λειτουργικότητας αποδεικνύονται ελαφρώς ισχυρότεροι προγνωστικοί παράγοντες, διατηρώντας, όμως, τον συμπληρωματικό τους χαρακτήρα (Agora et al., 2018; McDonald et al., 2013).

Μία, επίσης, χρήσιμη μέτρηση για την αξιολόγηση της μεταβολής της λειτουργικότητας είναι η **χρονομέτρηση του ελιγμού Gower**, με τη δοκιμασία να αναπαράγεται πιο εύκολα όταν ο ελιγμός ξεκινά από ύπτια θέση παρά από καθιστή (Lennon et al., 2018).

Παρ' ολ' αυτά, όλες οι προαναφερθείσες δοκιμασίες δεν αξιολογούν πολύπλευρα και ως σύνολο τον ασθενή και δίνουν αποτελέσματα τα οποία επικεντρώνονται μονάχα σε μία λειτουργική δοκιμασία.

ε) τυποποιημένες κλίμακες λειτουργικής αξιολόγησης, οι οποίες χρησιμεύουν στην αντικειμενική εκτίμηση του ασθενή από τον θεραπευτή μέσω στοχευμένων για την πάθηση του δραστηριοτήτων. Αυτές οι λειτουργικές κλίμακες αξιολόγησης έχουν επεκταθεί, κατέχοντας πλέον περισσότερη εγκυρότητα, αξιοπιστία, προβλεπτική ικανότητα και ελάχιστες διαφορές κλινικής σημασίας, μέσω των ανανεωμένων διεθνών κατευθυντήριων γραμμών για την φροντίδα ασθενών με DMD που ανακοινώθηκαν το 2018 (Case et al., 2018). Επίσης, εξετάζουν μεγαλύτερη ποικιλία δραστηριοτήτων σε σχέση με τις προηγούμενες κατηγορίες μέσων αξιολόγησης. Τέτοιες περιπτώσεις κλιμάκων αποτελούν η **Κλίμακα Κινητικής Λειτουργίας Hammersmith** (Hammersmith Functional Motor Scale), η οποία είναι επικυρωμένη για άτομα με Νωτιαία Μυϊκή Ατροφία (SMA) (Glanzman et al., 2011;) και η **Κλίμακα Αξιολόγησης της Αδρής Κινητικής Λειτουργίας** (Gross Motor Function Measure), η οποία χρησιμοποιείται σε ασθενείς με Εγκεφαλική Παράλυση (Cerebral Palsy) (Hanna et al., 2008). Αυτές οι κλίμακες, παρόλο που η πρωταρχική τους εφαρμογή αφορά σε άλλου είδους παθολογίες, χρησιμοποιούνται κατά κόρον στην εκτίμηση ασθενών με DMD ως γενικευμένα μέσα αξιολόγησης.

2.2.2. Αξιολογητικά εργαλεία εξειδικευμένα για την νόσο DMD

Επικυρωμένες και εξειδικευμένες λειτουργικές κλίμακες για την DMD αποτελούν η **Κλίμακα North Star για την Αξιολόγηση της Ικανότητας Μετακίνησης** (North Star Ambulatory Assessment)-καθώς και η τροποποιημένη της έκδοση (Revised North Star Ambulatory Assessment)- και η **Κλίμακα Ταξινόμησης Egen** (Egen Klassifikation Scale)(Case et al., 2018; Brunherotti et al., 2007). Επίσης, υπάρχουν κλίμακες που στοχεύουν στην αξιολόγηση της λειτουργίας μονάχα μίας ανατομικής δομής, όπως η **Κλίμακα Brooke για την Αξιολόγηση του Άνω Άκρου** (Brooke Upper Extremity Scale), η **Κλίμακα Vignos για την Αξιολόγηση του Κάτω Άκρου** (Vignos Lower Extremity Scale) και η **Κλίμακα για την Απόδοση του Άνω Άκρου** (Performance of Upper Limb Module for DMD) (Case et al., 2018; Pane et al., 2018; Lord et al., 1987).

Η κλίμακα Brooke για την Αξιολόγηση του Άνω Άκρου έχει χρησιμοποιηθεί με επιτυχία στην κλινική πρακτική για πάνω από τρεις δεκαετίες. Αναπτύχθηκε για να κατηγοριοποιήσει τα άτομα σύμφωνα με το μέγιστο επίπεδο δραστηριότητάς τους στα άνω άκρα. Ωστόσο, περιορίζεται σε μόλις έξι δοκιμασίες λειτουργικότητας και επομένως δεν είναι ευαίσθητη σε σχετικά μικρές λειτουργικές αλλαγές. Επιπλέον, δεν αξιολογεί συγκεκριμένα τη λειτουργία της άκρας χείρας (Mazzone et al., 2012).

Η Κλίμακα Vignos για την Αξιολόγηση του Κάτω Άκρου αξιολογεί την προοδευτικότητα της νόσου και επικεντρώνεται σε λειτουργικές δραστηριότητες που αφορούν κυρίως τα κάτω άκρα, τα οποία θεωρούνται ορόσημα στην εξέλιξη της νόσου. Αυτή η κλασική κλίμακα ήταν η βάση για τη δημιουργία άλλων κλιμάκων που αποσκοπούν στην εκτέλεση μιας πιο λεπτομερούς αξιολόγησης της λειτουργικής ικανότητας των ατόμων με νευρομυϊκές παθήσεις (Fernandez et al., 2014). Συνεπώς, πρόκειται για μια κλίμακα, η οποία αν και εφαρμόζεται συχνά, θεωρείται σχετικά παλιά (Vignos et al., 1963).

Η Κλίμακα για την Απόδοση του Άνω Άκρου σχεδιάστηκε με στόχο να παρουσιάσει την κεντρικότερη και αργότερα περιφερικότερη εξέλιξη της μυϊκής αδυναμίας που παρατηρείται συνήθως στους ασθενείς με DMD, είτε περιπατητικούς είτε μη περιπατητικούς. Περιλαμβάνει 22 δοκιμασίες που χωρίζονται σε τρεις τομείς (ωμική, μεσαία και περιφερική ζώνη), καθένας από τους οποίους περιλαμβάνει δοκιμασίες που προσομοιάζουν δραστηριότητες καθημερινής ζωής. Η κλίμακα σχεδιάστηκε χρησιμοποιώντας την ανάλυση Rasch, μια ψυχομετρική μέθοδο που αποσκοπούσε στη βελτίωση της εγκυρότητας και της αξιοπιστίας της (Pane et al., 2018; Lee et al., 2016).

Εκτός των άλλων, το γεγονός ότι οι προαναφερθείσες κλίμακες αφορούν στην αξιολόγηση είτε μόνο του άνω άκρου είτε μόνο του κάτω άκρου, τους προσδίδει αυτομάτως ένα κλινικό μειονέκτημα έναντι των άλλων 2 κλιμάκων, οι οποίες εκτιμούν τη λειτουργικότητα των ασθενών πιο ολοκληρωμένα.

Ειδικότερα, η Κλίμακα Ταξινόμησης Egen είναι μία αντικειμενική μέτρηση 10 δραστηριοτήτων για μη περιπατητικούς ασθενείς με DMD ή Νωτιαία Μυϊκή Ατροφία και φαίνεται να είναι αξιόπιστη (Steffensen et al, 2002; Martinez et al., 2006). Αυτό σημαίνει ότι μπορεί να εφαρμοστεί σε ασθενείς ηλικίας άνω των 10 ετών, καθώς όπως αναφέρθηκε στο προηγούμενο κεφάλαιο, η περιπατητική ικανότητα των ασθενών με DMD ξεκινάει να εκλείπει από την ηλικία των 10 ετών και μετά. Συνεπώς, φαίνεται να παρουσιάζει ένα κλινικό ελάττωμα όσον αφορά την εκτίμηση νεαρότερων ηλικιών, στις οποίες δεν έχει προοδεύσει ακόμη η νόσος.

Αντιθέτως, η Κλίμακα North Star περιλαμβάνει 17 λειτουργικές δραστηριότητες που έχουν σχεδιαστεί για την αξιολόγηση περιπατητικών ασθενών και διαθέτει άριστη αξιοπιστία μεταξύ των ερευνητών (Mazzone et al., 2014) και στο αξιολογητικό της

πλαίσιο εντάσσονται παιδιά ηλικίας 5 ετών και άνω. Ωστόσο, ούτε αυτή η κλίμακα δείχνει να λαμβάνει υπόψιν της όλο το ηλικιακό φάσμα, αφού οι δραστηριότητες της δεν είναι προσαρμοσμένες για μικρότερα παιδιά.

Σχετικά πρόσφατα έγινε μία τροποποίηση στην αρχική μορφή της, η οποία προσαρμόζει τις 17 αυτές δραστηριότητες σύμφωνα με την ηλικία των ασθενών που αξιολογεί, δημιουργώντας έτσι την **Τροποποιημένη Κλίμακα North Star για την Αξιολόγηση της Ικανότητας Μετακίνησης** (Παράρτημα 1). Πιο συγκεκριμένα, η Τροποποιημένη North Star ενέταξε στον αξιολογητικό πληθυσμό της και παιδιά ηλικίας 3 με 5 ετών, ηλικία που αποτελεί κομβικό σημείο της νόσου αφού τότε γίνεται κατά κύριο λόγο η διάγνωση (Mercuri et al. 2016). Σε σχέση με όλες τις προαναφερθείσες κλίμακες αποτελεί την πιο πλήρη και πιο πρόσφατα επικυρωμένη κλίμακα για την DMD.

Όσον αφορά διαπολιτισμικές διασκευές των κλιμάκων αυτών, βρέθηκε ότι η Egen είναι διαθέσιμη σε περισσότερες γλώσσες απ' ό,τι η North Star. Ειδικότερα, η αυθεντική μορφή της πρώτης ήταν στα δανέζικα, έπειτα μεταφράστηκε στα αγγλικά, στα ισπανικά, στα πορτογαλικά και στα τούρκικα (Martinez et al., 2006; Fagoaga et al., 2013; Alemdaroglu et al., 2014). Από την άλλη η αυθεντική μορφή της North Star είναι στην αγγλική γλώσσα και έχει μεταφραστεί μόνο στα πορτογαλικά (Okama et al., 2017), ενώ η τροποποιημένη της έκδοση δεν έχει μεταφραστεί σε κάποια άλλη γλώσσα και είναι διαθέσιμη μόνο στα αγγλικά. Σε αυτό το σημείο, ως σημειωθεί ότι καμία από τις κλίμακες δεν υπάρχει στα ελληνικά, γεγονός που δηλώνει την επιτακτική ανάγκη περαιτέρω μελέτης τέτοιων κλιμάκων στο ελληνικό κλινικό περιβάλλον.

Εν κατακλείδι, φαίνεται πως η κλίμακα που αξίζει να διασκευασθεί στην ελληνική γλώσσα και, κατά συνέπεια, να αποτελέσει το βασικό αντικείμενο απασχόλησης αυτής της πτυχιακής εργασίας, είναι η Τροποποιημένη North Star, διότι καταφέρνει να αξιολογήσει ένα μεγαλύτερο ηλικιακό φάσμα ασθενών και συμπεριλαμβανόμενης της ηλικιακής ομάδας των 3 με 5 ετών. Αυτό σημαίνει ότι θα μπορούν να αξιολογούνται παιδιά από πιο νεαρές ηλικίες, γεγονός που θα συμβάλλει στην βελτίωση της ποιότητας της μετέπειτα ζωής τους.

Για να γίνουν, λοιπόν, πλήρως κατανοητά η δομή και τα χαρακτηριστικά της Τροποποιημένης North Star πρέπει να γίνει πρώτα μία αναφορά στην αρχική της έκδοση.

2.3 Τροποποιημένη North Star

Η Κλίμακα North Star για την Αξιολόγηση της Ικανότητας Μετακίνησης (NSAA) δημιουργήθηκε από θεραπευτές εξειδικευμένους στην παιδιατρική φυσικοθεραπεία αποκλειστικά για χρήση σε περιπατητικά παιδιά με DMD, επιβεβαιώνοντας έτσι την κλινική σημαντικότητα και καταλληλότητα της. Απαιτεί 10

λεπτά για να εφαρμοστεί και είναι εύκολη στη χρήση (Scott et al., 2011). Ωστόσο, η αρχική αυτή μορφή της συμπεριλαμβάνει 17 λειτουργικές δραστηριότητες οι οποίες απευθύνονται σε παιδιά ηλικίας 5 ετών και άνω, έχοντας έτσι σημαντικό κλινικό μειονέκτημα στην εφαρμογή της σε νεαρότερες ηλικίες. Για αυτό το λόγο, δημοσιεύθηκε μία ανανεωμένη μορφή της αρχικής κλίμακας -Revised NSAA- προκειμένου να γίνει εφαρμόσιμη και σε μικρότερα παιδιά. Συνεπώς, πρόκειται για έναν συνδυασμό της τυπικής μορφής της NSAA με νευροαναπτυξιακές κλίμακες (Bayley's/Griffith's scale- οι οποίες εφαρμόζονται σε ηλικίες έως 36 μηνών) και δημιουργήθηκε προκειμένου να καλύψει το ηλικιακό χάσμα (36 μήνες με 5 έτη) που υπήρχε στο κομμάτι της αξιολόγησης παιδιών με DMD. Ειδικότερα, μέχρι και το 2016 που δημοσιεύθηκε η Τροποποιημένη NSAA, υπήρχαν λίγα στοιχεία που να αναφέρονται στον τρόπο αξιολόγησης των νεαρών αγοριών με DMD πριν από την ηλικία των 5 ετών και γενικότερα στα πρώιμα νευροαναπτυξιακά και κινητικά πρότυπα που παρουσιάζουν. Αυτό οφείλεται κυρίως στο γεγονός ότι παρόλο που τα παιδιά με DMD παρουσιάζουν ήδη κάποια σημάδια αναπτυξιακής καθυστέρησης και ανικανότητας στο να αναπτύξουν νέες κινητικές ικανότητες μέχρι την ηλικία των 2 ετών, η ηλικία κατά τη διάγνωση εξακολουθούσε να είναι κατά μέσο όρο πάνω από την ηλικία των τεσσάρων ετών (Mercuri et al, 2016).

Έτσι, για να καλυφθεί αυτό το κενό στην αξιολόγηση, προσαρμόστηκαν οι 17 δραστηριότητες που περιλαμβάνει η τυπική NSAA με στόχο να είναι εφαρμόσιμες και σε παιδιά κάτω των 5 ετών. Ως εκ τούτου, δημιουργήθηκε μία κλίμακα που περιέχει 8 από τις 17 δραστηριότητες για παιδιά έως 3 ετών, 13 από τις 17 δραστηριότητες για παιδιά έως 3,5 ετών και όλες τις 17 δραστηριότητες για παιδιά άνω των 4 ετών. Άρα, η Τροποποιημένη Κλίμακα North Star καταφέρνει να συνδυάσει τα πλεονεκτήματα των νευροαναπτυξιακών κλιμάκων με τις δραστηριότητες της κλασικής NSAA, επιτρέποντας έτσι να εκτιμηθεί η λειτουργικότητα σε σχέση με την ηλικία μέσω δραστηριοτήτων ειδικά προσαρμοσμένων σε παιδιά με DMD (Mercuri et al, 2016).

Συμπεραίνεται, λοιπόν, ότι η Τροποποιημένη NSAA αποτελεί ένα ιδιαίτερα πολύτιμο εργαλείο αξιολόγησης στα χέρια κάθε φυσικοθεραπευτή, προκειμένου να μπορέσει να αξιολογήσει επαρκώς την λειτουργικότητα ενός παιδιού με DMD από 3 ετών και άνω, προτού εκείνο χάσει την περιπατητική του ικανότητα, αφού είναι κατασκευασμένη ειδικά για παιδιά με DMD, με δραστηριότητες βασισμένες στα μυϊκά τους ελλείμματα εξετάζοντας συνολικά το σώμα. Συνεπώς, η μελέτη και η εφαρμογή αυτού του εργαλείου από θεραπευτές που ασχολούνται και αναλαμβάνουν παιδιά με DMD στην Ελλάδα είναι απαραίτητη για να μπορέσουν να οργανώσουν ορθά ένα αποτελεσματικό θεραπευτικό πλάνο.

ΚΕΦΑΛΑΙΟ 3: Φυσικοθεραπευτική Παρέμβαση

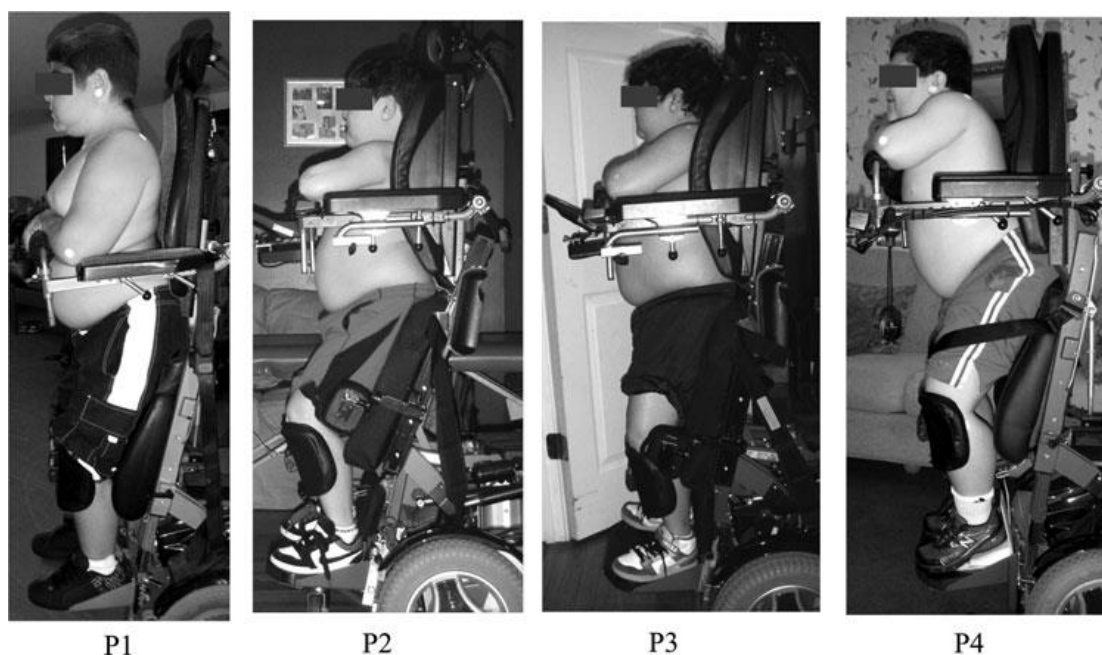
Η βέλτιστη διαχείριση της DMD απαιτεί μια πολυτομεακή προσέγγιση που στοχεύει στην καθυστέρηση των σοβαρών επιπλοκών, με τον ρόλο της φυσικοθεραπείας να χαρακτηρίζεται αναπόσπαστος στην συγκρότηση ενός ολοκληρωμένου θεραπευτικού πλάνου (Bushby et al.,2010). Σύμφωνα με τις οδηγίες φροντίδας ασθενών με DMD των Birnkrant et al. 2018, οι φυσικοθεραπευτικές παρεμβάσεις, με την χρήση εξειδικευμένων αξιολογητικών εργαλείων που αναφέρθηκαν στο προηγούμενο κεφάλαιο, έχουν ως γνώμονα την επιμήκυνση του χρονικού διαστήματος της ανεξάρτητης βάδισης, την καθυστέρηση εμφάνισης συγκάμψεων και παραμορφώσεων, αλλά κυρίως την βελτίωση της λειτουργικότητας και της συμμετοχής του παιδιού σε όλες τις εκφάνσεις της ζωής.

Ωστόσο, αν και κατά καιρούς έχουν προσπαθήσει αρκετοί ερευνητές, ειδικοί στην νευρολογική αποκατάσταση, να εφαρμόσουν συγκεκριμένα πρωτόκολλα θεραπείας, τα στοιχεία που λαμβάνουν είναι ελλιπή. Επομένως, οι κατευθυντήριες γραμμές που προτείνονται για την φυσικοθεραπευτική παρέμβαση στην DMD, ακολουθούν κυρίως την διαχείριση των συμπτωμάτων που παρουσιάζονται στο μυϊκό και καρδιοαναπνευστικό σύστημα και στις αρθρώσεις των ασθενών (Ansved, 2003; Case et al.,2018).

Ο φυσικοθεραπευτής καλείται να παρακινήσει τους ασθενείς να επιδιώξουν ένα δραστήριο τρόπο ζωής, καθώς αυτός δεν επιφέρει οφέλη μόνο στο μυοσκελετικό και καρδιοαναπνευστικό σύστημα, αλλά επιδρά κίολας στον ψυχισμό του ασθενούς, καθώς τον εντάσσει ομαλά στο κοινωνικό σύνολο. Οι στόχοι ενός φυσικοθεραπευτή είναι συντηρητικοί και περιλαμβάνουν κυρίως την διατήρηση μιας συμμετρίας στην όρθια θέση, και την πρόληψη εμφάνισης συγκάμψεων, ειδικότερα στον αχίλλειο τένοντα, στους καμπτήρες του ισχίου και του γόνατος (Bushby et al., 2010; Lennon et al., 2018). Η αντιμετώπιση περιλαμβάνει την χρήση ενεργητικών και παθητικών διατάξεων 4-6 φορές την εβδομάδα για όλες τις αρθρώσεις και τους μύες, ενώ θα πρέπει ο ασθενής να τις πραγματοποιεί και μόνος του (ή με την βοήθεια των γονέων του) στο σπίτι ή/και στον σχολικό χώρο.

Επίσης, ένα άλλο απαραίτητο βοηθητικό εργαλείο είναι η χρήση βοηθητικών συσκευών, όπως οι ορθώσεις και οι νάρθηκες, για την αντιμετώπιση των συγκάμψεων. Ειδικότερα για τις ορθώσεις, οι πλέον διαδεδομένες για την DMD είναι η κνημοποδική όρθωση, η οποία όταν χρησιμοποιείται ειδικά την νύκτα, μπορεί να ελαχιστοποιήσει τις συγκάμψεις ιπποποδίας (DeSouza et al, 2016), διότι μέσω της διόρθωσης της θέσης του άκρου ποδός θα αποσταθεροποιήσει εμβιομηχανικά το γόνατο (Bushby et al., 2010). Μια άλλη όρθωση που χρησιμοποιείται κυρίως κατά τα τελευταία στάδια περιπατητικότητας και τα αρχικά στάδια μη περιπατητικότητας είναι η μηροκνημοποδική όρθωση. Επιπλέον, σε ασθενείς που έχει επηρεαστεί και η λειτουργικότητα της άκρας χείρας λόγω μη

περιπατητικότητας, μπορούν να χρησιμοποιηθούν νάρθηκες ανάπαυσης (Bushby et al., 2010). Ωστόσο, όταν απολεσθεί η ανεξάρτητη βάδιση, προτείνεται η χρήση ενός **ορθοστάτη** (Εικ. 6) για την διατήρηση μιας αξιοπρεπούς στάσης, τον περιορισμό ανάπτυξης των συγκάμψεων, ιδιαίτερα στους καμπτήρες του ισχίου και του γόνατος (Bushby et al., 2010; Townsend et al., 2016).



Εικόνα 5: ορθοστάτης για μη περιπατητικούς ασθενείς (Townsend et al., 2016)

3.1 Θεραπευτική Άσκηση

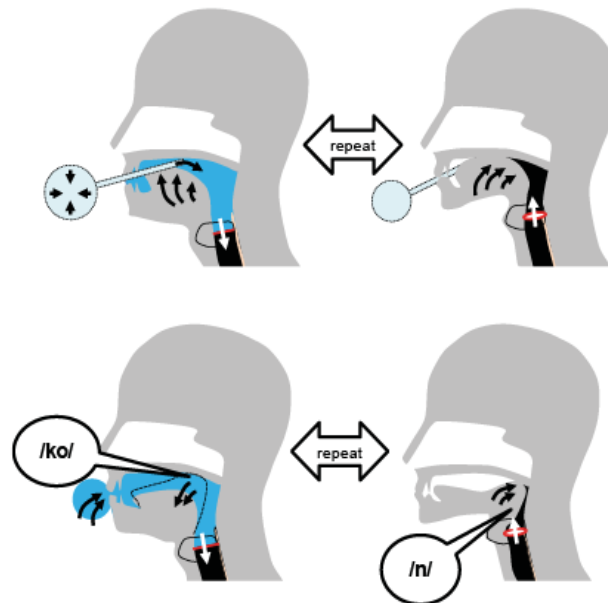
Η θεραπευτική άσκηση αποσκοπεί στην αντιμετώπιση των μυϊκών αδυναμιών που εμφανίζονται στον ασθενή, των ελλειμμάτων στη ισορροπία και στην βάδιση, αλλά και να οδηγήσει τα παιδιά στην αποφυγή της καθιστικής ζωής και των συνοδών προβλημάτων της κοινωνικής απομόνωσης και της παχυσαρκίας (Birnkranz et al., 2018). Βέβαια, λόγω της αναπόφευκτης μυϊκής εκφύλισης που επιφέρει η απουσία της δυστροφίνης, η σωματική άσκηση και ιδιαίτερα αυτή που περιλαμβάνει την χρήση έκκεντρων μυϊκών συστολών ή/και ασκήσεις με υψηλή αντίσταση πρέπει να αποφεύγονται. Ωστόσο, την τελευταία δεκαετία γίνεται λόγος για ένταξη της **αερόβιας άσκησης υπομέγιστου έργου** (Jansen et al., 2010; Alemdaroglu et al., 2015), όπως την κολύμβηση και το στατικό ποδήλατο (Εικ. 7), καθώς και της **ισομετρικής μυϊκής ενδυνάμωσης** (Lott et al., 2020), στο πλαίσιο της θεραπευτικής άσκησης. Αν και αυτές οι τεχνικές δείχνουν αρκετά θετικά αποτελέσματα στην καθυστέρηση των επιπλοκών και στην παράταση του χρονικού ορίου της ανεξάρτητης βάδισης, χρειάζεται περαιτέρω διερεύνηση, καθώς τα αρθρογραφικά δεδομένα δεν είναι αρκετά για να υποστηρίξουν την χρήση των συγκεκριμένων προπονητικών μεθόδων.



Εικόνα 6: στατικό ποδήλατο άκρου ποδός και άκρα χείρας (Jansen et al., 2010)

3.2 Παρεμβάσεις αναπνευστικού συστήματος

Όσον αφορά τις φυσικοθεραπευτικές παρεμβάσεις στο αναπνευστικό σύστημα, ο στόχος είναι η αποβολή των εκκρίσεων αποτελεσματικά, χωρίς να προκληθεί κόπωση. Τεχνικές όπως οι ασκήσεις θωρακικής έκπτυξης, η χρήση αναπνοής διακοπτόμενης θετικής πίεσης και ο υποβοηθούμενος βήχας συμβάλλουν στον καθαρισμό των εκκρίσεων (Webber, 1988). Επίσης, η αδυναμία του διαφράγματος μπορεί να αντισταθμιστεί από ύπτιες ή ανάρροπες θέσεις για βρογχική παροχέτευση, καθώς και μέσω αναπνοής με αντίσταση ή/και προσπάθειας ενάντια σε αναπνευστική αντίσταση (Wanke et al., 1994; Lennon et al., 2018). Επιπλέον, φαίνεται ότι η εκμάθηση της γλωσσοφαρυγγικής αναπνοής αποδίδει θετικά αποτελέσματα στην καθυστέρηση των θανατηφόρων επιπλοκών. Πιο συγκεκριμένα, η γλωσσοφαρυγγική αναπνοή είναι μια ενεργητική αναπνευστική άσκηση που περιλαμβάνει την προώθηση όγκου αέρα στους πνεύμονες χωρίς την χρήση εξωτερικής συσκευής (Εικ. 8)(Matrais, 2011; LoMauro et al., 2019; Haruyama et al., 2020).



Εικόνα 7: μέθοδος γλωσσοφαρυγγικής αναπνοής (Haruyama et al., 2020)

Εν κατακλείδι, η εφαρμογή θεραπευτικής άσκησης υπομέγιστου αερόβιου έργου, το πρόγραμμα μυϊκής ενδυνάμωσης με χρήση ισομετρικών συσπάσεων και η εκμάθηση της γλωσσοφαρυγγικής αναπνοής, μπορούν να επιφέρουν θετικά αποτελέσματα στην αποκατάσταση ασθενών με DMD. Παρόλα αυτά, έπειτα από ανασκόπηση των κλινικών μελετών, δεν βρέθηκε εφαρμογή πρωτοκόλλων τα οποία να έχουν κοινή μεθοδολογία και να στοχεύουν στην ολιστική αντιμετώπιση της συμπτωματολογίας της νόσου. Επιπλέον, φάνηκε πως υπάρχουν ελλείμματα όσον αφορά την εφαρμογή θεραπευτικών ασκήσεων με σκοπό την βελτίωση της ισορροπίας αλλά και ασκήσεων λειτουργικής επανεκπαίδευσης. Ωστόσο, δεδομένης της παρούσας κατάστασης, όπου ο Sars-Cov-2 έχει καθηλώσει όλη την ανθρωπότητα σε συνθήκες απομόνωσης, κρίνεται άκρως απαραίτητο να θεσπιστούν συγκεκριμένα πρωτόκολλα τηλεαποκατάστασης, τα οποία αφενός θα τηρούν τα μέτρα που συνιστά ο ΠΟΥ, και αφετέρου θα στοχεύουν στην μείωση των επιπλοκών που εμφανίζει η DMD.

ΚΕΦΑΛΑΙΟ 4: Σκοπός

Μέσα από την αρθρογραφική ανασκόπηση φαίνεται η σημαντικότητα στην μεταφορά στην Ελληνική γλώσσα ενός εργαλείου που είναι ίσως από τα πιο πλήρη κι οργανωμένα για τον έλεγχο της λειτουργικής ικανότητας μετακίνησης ασθενών με DMD σε ένα εύρος ηλικιών. Η κλίμακα αυτή είναι η Τροποποιημένη Κλίμακα North Star για την αξιολόγηση της Ικανότητας Μετακίνησης και η απουσία της στον Ελλαδικό κλινικό χώρο δυσχεραίνει την έγκυρη και ολοκληρωμένη αξιολόγηση των ασθενών αυτών. Επιπρόσθετα μέσα από την αρθρογραφική ανασκόπηση φάνηκε ότι τα διαθέσιμα φυσικοθεραπευτικά προγράμματα αποκατάστασης χρήζουν περεταίρω διερεύνησης προκειμένου να προταθούν νέες τεκμηριωμένες παρεμβάσεις που να καλύπτουν την ανάγκη των ασθενών για αυτοδιαχείριση και εξ αποστάσεως αντιμετώπιση των συμπτωμάτων τους.

Ο σκοπός, λοιπόν, που προκύπτει από τα προηγούμενα κεφάλαια και που θα απασχολήσει την παρούσα ερευνητική εργασία χωρίζεται σε 2 επιμέρους στόχους:

α) Ως πρώτος στόχος αυτής της πτυχιακής είναι η έναρξη της διαπολιτισμικής διασκευής της Τροποποιημένης North Star στα ελληνικά. Η μεταφορά ενός τέτοιου εργαλείου στην ελληνική γλώσσα θα βοηθήσει τους Έλληνες κλινικούς να αποκτήσουν πρόσβαση σε ένα πολύτιμο μέσο που θα βελτιώσει, αφενός το αξιολογητικό τους έργο και αφετέρου την ποιότητα της θεραπείας των ασθενών τους.

β) Ως δεύτερος στόχος αυτής της πτυχιακής ορίζεται η δημιουργία ενός ενδεικτικού φυλλαδίου ασκήσεων για κατ' οίκον εφαρμογή για ασθενείς με DMD, το οποίο θα λειτουργεί για εκείνους ως βασικός οδηγός βελτίωσης και διατήρησης της φυσικής τους κατάστασης σε συνθήκες εγκλεισμού, όπως για παράδειγμα εν μέσω πανδημίας, όπου μπορεί να μην τους δίνεται η δυνατότητα πρόσβασης σε κάποιο φορέα υγείας για να εκτελεσθεί το φυσικοθεραπευτικό πρόγραμμα αποκατάστασης τους.

ΚΕΦΑΛΑΙΟ 5: Μεθοδολογία

Τα δύο αντικείμενα απασχόλησης, στα οποία επικεντρώθηκε η παρούσα ερευνητική εργασία, απαιτούσαν συγκεκριμένη μεθοδολογία για την επίτευξη τους. Αφενός, η αρχική απόδοση της Τροποποιημένης Κλίμακας North Star για την Αξιολόγηση της Ικανότητας Μετακίνησης στην Ελληνική γλώσσα έγινε σύμφωνα με τις διεθνείς κατευθυντήριες οδηγίες, ακολουθώντας την τυποποιημένη διαδικασία διαπολιτισμικής διασκευής ενός εργαλείου αξιολόγησης από την Αγγλική γλώσσα σε κάποια άλλη και μετά από σχετική έγκριση της συγγραφικής ομάδας της αυθεντικής κλίμακας. Αφετέρου, έγινε διερεύνηση της διεθνούς πρόσφατης αρθρογραφίας σχετικά με σύγχρονες μεθόδους αποκατάστασης πάνω στη μυϊκή δυστροφία Duchenne και βάσει κατευθυντήριων οδηγιών οργανώθηκαν, υπό τη μορφή φυλλαδίου, συμβουλές προς τους ασθενείς για την αυτοδιαχείριση των συμπτωμάτων τους.

5.1 Διαπολιτισμική Προσαρμογή

Η διαδικασία διαπολιτισμικής προσαρμογής μίας κλίμακας, η οποία θα μπορέσει να τεθεί σε εφαρμογή και να χρησιμοποιηθεί ευρέως στον κλινικό χώρο, προϋποθέτει την επιτυχή ολοκλήρωση ορισμένων σταδίων.

Στο πρώτο στάδιο, γίνεται η «προς τα εμπρός» μετάφραση (Αγγλο-Ελληνική) από μία ομάδα μεταφραστών. Στο δεύτερο στάδιο οι τελικές μεταφράσεις συντίθενται σε μία ενιαία, προκειμένου να εξομαλυνθούν τυχόν διαφοροποιήσεις και να εντοπιστούν πιθανές παρερμηνείες. Στο τρίτο στάδιο η αρχική ελληνική έκδοση της κλίμακας, του προηγούμενου σταδίου, μεταφράζεται «προς τα πίσω» (Ελληνο-Αγγλική) από διαφορετική ομάδα μεταφραστών. Στο τέταρτο στάδιο γίνεται σύνθεση των επιμέρους «προς τα πίσω» μεταφράσεων, μετά από σύγκριση μεταξύ τους αλλά και με την πρωτότυπη τόσο για εννοιολογικές διαφορές όσο και για διαφορές στην διατύπωση, στη γραμματική και στη συνάφεια. Στο πέμπτο στάδιο το τελικό αποτέλεσμα δίνεται πιλοτικά σε ένα δείγμα ασθενών και σε ένα δείγμα επαγγελματιών υγείας, ώστε να εξεταστεί η σαφήνεια και η κατανόηση του περιεχομένου της. Ταυτόχρονα, πραγματοποιείται προκαταρκτικός έλεγχος των βασικών ψυχομετρικών χαρακτηριστικών της (εγκυρότητα, αξιοπιστία) (Sousa and Rojjanasrirat, 2010).

Ωστόσο, στα πλαίσια αυτής της πτυχιακής εργασίας, στη διαδικασία προσαρμογής της Τροποποιημένης Κλίμακας North Star για την Αξιολόγηση της Ικανότητας Μετακίνησης συμπεριλήφθηκαν μονάχα το 1^ο στάδιο απόδοσης της από την αγγλική γλώσσα στην ελληνική («προς τα εμπρός» μετάφραση) και το 2^ο στάδιο σύνθεσης μίας ενιαίας μετάφρασης, σύμφωνα με τις διεθνείς οδηγίες και έπειτα από σχετική έγκριση από τους δημιουργούς της.

Πιο συγκεκριμένα, αναφορικά με το 1^ο στάδιο της διαπολιτισμικής προσαρμογής, δύο μεταφραστές Ελληνικής καταγωγής με άριστη γνώση της Αγγλικής γλώσσας εργάστηκαν ανεξάρτητα και χωρίς επικοινωνία μεταξύ τους πάνω στην αρχική απόδοση των αντικειμένων-δραστηριοτήτων της κλίμακας, διατηρώντας πιστά το περιεχόμενο της, αλλά κάνοντας και απαραίτητες προσαρμογές για την καλύτερη απόδοση του νοήματος στην ελληνική γλώσσα. Οι μεταφραστές είχαν τη δυνατότητα αναζήτησης τυχόν βοήθειας από λεξικά και ηλεκτρονικές πλατφόρμες μετάφρασης, σε περίπτωση που είτε ήθελαν κάποια συμβουλή είτε αδυνατούσαν να αποδώσουν επακριβώς το περιεχόμενο της κλίμακας. Κατά τη διάρκεια της μετάφρασης, ζητήθηκε από τους 2 μεταφραστές να καταγράψουν τυχόν σχόλια και παρατηρήσεις που είχαν πάνω σε κάποια ορολογία ή γενικότερα στο περιεχόμενο της κλίμακας. Επίσης, χρησιμοποιήθηκε μία κλίμακα αξιολόγησης της δυσκολίας που αντιμετώπισε ο κάθε μεταφραστής σχετικά με την ερμηνεία κάθε αντικειμένου-δραστηριότητας. Η κλίμακα αυτή είχε εύρος από το 1 έως το 5, όπου «1» = «καμία δυσκολία στην μετάφραση», «2» = «ελάχιστη δυσκολία στην μετάφραση», «3» = «μέτρια δυσκολία στην μετάφραση», «4» = «αυξημένη δυσκολία στην μετάφραση» και «5» = «μεγάλη δυσκολία στην μετάφραση».

Στο 2^ο στάδιο της διαπολιτισμικής προσαρμογής, οι 2 ανεξάρτητες μεταφράσεις, όπως και τα σχόλια-παρατηρήσεις των μεταφραστών, συντέθηκαν σαν ένα ενιαίο αποτέλεσμα. Ειδικότερα, συνδυάστηκαν διαφορετικά κομμάτια και στοιχεία της εκάστοτε μετάφρασης, προκειμένου να αποδοθεί κατάλληλα και ορθά το νόημα του περιεχομένου της κλίμακας στην Ελληνική γλώσσα. Συνεπώς, δημιουργήθηκε μία τελική καταχωρημένη και συμφωνημένη πρώτη μετάφραση της Τροποποιημένης Κλίμακας North Star για την Αξιολόγηση της Ικανότητας Μετακίνησης.

5.2 Σύγχρονες φυσικοθεραπευτικές παρεμβάσεις στη DMD & Δημιουργία πρότυπου φυλλαδίου ασκήσεων

5.2.1 Διερεύνηση φυσικοθεραπευτικών παρεμβάσεων

Μέσω της ανασκόπησης της διεθνούς αρθρογραφίας των τελευταίων 10 ετών, πραγματοποιήθηκε καταγραφή νέων ερευνητικών δεδομένων όσον αφορά την φυσικοθεραπευτική παρέμβαση των ασθενών με μυϊκή δυστροφία Duchenne. Η διερεύνηση αυτή έγινε μέσα από διεθνείς βάσεις δεδομένων όπως PubMed, Google Scholar, PEDRO, MEDLINE. Ειδικότερα, αναζητήθηκαν φυσικοθεραπευτικές παρεμβάσεις σχετικές με την θεραπευτική άσκηση, την μυϊκή ενδυνάμωση, την αερόβια άσκηση, την βελτίωση της αναπνευστικής ικανότητας, την προαγωγή, παράταση και βελτίωση της ανεξάρτητης βάδισης. Οι λέξεις κλειδιά που χρησιμοποιήθηκαν ήταν "Duchenne Muscular Dystrophy" σε συνδυασμό με "Physiotherapy", "Aerobic exercise", "Assistant-devices", "New technologies", "Rehabilitation", "Respiratory Physiotherapy", "Stretching". **Κριτήρια επιλογής των**

μελετών ήταν να υπάρχει πλήρες το άρθρο στην εκάστοτε βάση δεδομένων, να είναι στην αγγλική γλώσσα, να είναι της τελευταίας δεκαετίας και να σχετίζεται με θεραπείες φυσικοθεραπευτικού ενδιαφέροντος και όχι με φαρμακευτικές ή/και χειρουργικές θεραπείες ασθενών με DMD. Τα αποτελέσματα από την ανασκόπηση της αρθρογραφίας παρουσιάζονται σε πίνακες όπου καταγράφονται τα στοιχεία της κάθε μελέτης, δηλαδή το όνομα των συγγραφέων, η χρονολογία, ο τίτλος και τα βασικότερα αποτελέσματα και συμπεράσματα της εκάστοτε μελέτης.

5.2.2 Οργάνωση φυλλαδίου

Σκοπός της εν τω βάθει διερεύνησης των πρόσφατων κατευθυντήριων γραμμών στην αποκατάσταση και των τεκμηριωμένων παρεμβάσεων πάνω στη μυϊκή δυστροφία Duchenne ήταν επιπρόσθετα να δημιουργηθεί ένα ενδεικτικό φυλλάδιο που να απευθύνεται τόσο σε παιδιά με DMD όσο και στους γονείς τους, οι οποίοι αδυνατούν να συνεχίσουν τις επισκέψεις τους σε φυσικοθεραπευτή λόγω συνθηκών εγκλεισμού, πχ. πανδημία του SARS-CoV 2. Πιο συγκεκριμένα, εξετάστηκαν προγράμματα με εξειδικευμένες ασκήσεις-τεχνικές για νεαρά άτομα με DMD και στην συνέχεια προτάθηκε η δημιουργία ενός πρότυπου φυλλαδίου, το οποίο περιλαμβάνει ένα ενδεικτικό πρόγραμμα θεραπευτικών ασκήσεων με στόχο αφενός την καθυστέρηση των επιπλοκών και την παράταση της ανεξάρτητης βάρδισης και αφετέρου την εφαρμογή τους κατ' οίκον.

Κρίνεται, λοιπόν, υψίστης σημασίας να δοθεί κατάλληλη σημασία στο περιεχόμενο του φυλλαδίου, καθώς οι ασθενείς με DMD είναι επιρρεπείς σε σταδιακή ανάπτυξη συγκάμψεων, μείωση αναπνευστικής ικανότητας και μυϊκής δύναμης, αλλά και έκπτωση της περιπατητικής τους ικανότητας. Συνεπώς, η δημιουργία ενός τέτοιου πρότυπου φυλλαδίου αποτελεί έναν εύκολο, απλό και καινοτόμο τρόπο εκτέλεσης των απαραίτητων διαδικασιών που απαιτούνται για να αποφευχθεί οποιαδήποτε αρνητική μετάπτωση στην υγεία του ασθενή.

Το φυλλάδιο οργανώθηκε, αρχικά, με βάση μια σειρά από βασικές διατάσεις που συμπεριλαμβάνουν όλο το σώμα, διαθέτουν δυνατότητα εκτέλεσης είτε από το ίδιο το παιδί είτε με υποβοήθηση από κάποιον γονέα και έχουν χωριστεί με βάση την ανατομική περιοχή που διατείνεται. Πρώτα, περιγράφονται οι διατάσεις για τα κάτω άκρα, οι οποίες θεωρούνται οι σημαντικότερες για την διατήρηση της περιπατητικής ικανότητας του παιδιού και, στη συνέχεια, ακολουθούν διατάσεις για τον κορμό και για τα άνω άκρα, οι οποίες εφαρμόζονται κυρίως σε ασθενείς που έχουν, πλέον, χάσει την περιπατητική τους ικανότητα και βασίζονται σε άλλου είδους μεταφορές. Στη συνέχεια, παρουσιάζονται ασκήσεις και τεχνικές αναπνευστικής φυσικοθεραπείας, οι οποίες συμβάλλουν στην διατήρηση της ορθής κινητικότητας του θωρακικού κλωβού και της αναπνευστικής λειτουργίας, καθώς και ασκήσεις ισομετρικής ενδυνάμωσης για τα κάτω άκρα. Τέλος, δίνονται κάποιες οδηγίες βελτίωσης/διατήρησης της φυσικής κατάστασης και του

καρδιοαναπνευστικού έργου του ατόμου, αλλά και συμβουλές για διευκόλυνση της καθημερινότητας, στοιχεία που χρήζουν προσοχής στη φυσικοθεραπευτική αντιμετώπιση ενός ασθενούς με DMD.

ΚΕΦΑΛΑΙΟ 6: Αποτελέσματα

Τα αποτελέσματα που θα παρουσιαστούν σε αυτό το κεφάλαιο προέκυψαν έπειτα από: α) την επιτυχή ολοκλήρωση των 2 αρχικών σταδίων διαπολιτισμικής προσαρμογής της Τροποποιημένης Κλίμακας North Star, β) την εν τω βάθει διερεύνηση της πρόσφατης αρθρογραφίας για σύγχρονες μεθόδους αποκατάστασης στη μυϊκή δυστροφία Duchenne και γ) την οργάνωση συμβουλών, προτάσεων αυτοδιαχείρισης συμπτωμάτων και κατευθύνσεων για τους ασθενείς υπό μορφή φυλλαδίου.

6.1 Μετάφραση της κλίμακας

Σε αυτό το σημείο, θα παρουσιαστούν αναλυτικά τα σχόλια-παρατηρήσεις που συγκεντρώθηκαν κατά την διάρκεια την μετάφρασης της κλίμακας από τον εκάστοτε μεταφραστή, καθώς και ο βαθμός δυσκολίας που προσωπικά αντιμετώπισαν στην απόδοση κάθε δραστηριότητας.

ΔΡΑΣΤΗΡΙΟΤΗΤΑ 1

Αρχικά, υπήρξε δυσκολία στην ορθή μετάφραση της λέξης "*stand*" ως τίτλο της δραστηριότητας, καθώς υπήρχαν πολλοί εναλλακτικοί τρόποι απόδοσης της (όρθια θέση, ορθοστασία, στάση, ορθοστάτηση, διατήρηση όρθια θέσης). Ο όρος αποδόθηκε από τους δύο μεταφραστές ως «Στάση στην όρθια θέση» και «Όρθια θέση» αλλά τελικά κατά τη σύνθεση των μεταφράσεων από την υπεύθυνη, με βάσει το κείμενο της κλίμακας φαίνεται ότι ο όρος αποδίδει το ρήμα που ορίζει τη δραστηριότητα κατά την έγερση προς την όρθια θέση οπότε, τελικά, επιλέχθηκε ο περιφραστικός όρος "*ορθοστάτηση*" ως πιο δόκιμη ορολογία. Επίσης, παρατηρήθηκε μια δυσκολία στην ακριβή μετάφραση της λέξης "*compensation*", ωστόσο θεωρούμε ότι το νόημα της λέξης σχετίζεται με τον όρο "*αντιστάθμιση*", όπου ο ασθενής αντισταθμιστικά (ή αλλιώς και προσαρμοστικά) υιοθετεί μια θέση προκειμένου να πραγματοποιήσει την δοκιμασία, η οποία είναι λανθασμένη. Επιπλέον, η λέξη "*neutral*" πιστεύεται ότι αποδίδεται καλύτερα με τον όρο "*ανατομική θέση*", καθώς και η λέξη "*leg*" στα ελληνικά δεδομένα μεταφράζεται ορθότερα ως "*κάτω άκρο*" και όχι ως "*πόδι*" που έχει διατηρηθεί ίσως λανθασμένα από την αγγλική γλώσσα. Τέλος, η έκφραση "*bottom stuck out*" η οποία χρησιμοποιείται στην καθομιλουμένη αγγλική γλώσσα και όχι στην ανατομική ορολογία, από τα συμφραζόμενα και από την μελέτη του εγχειριδίου (manual) της North Star Ambulatory Assessment, θεωρούμε ότι ταιριάζει στον όρο "*οπίσθια κλίση λεκάνης*". Όμως για τη μη αλλοίωση του κειμένου κατά τη σύνθεση των μεταφράσεων στο τελικά αποδιδόμενο κείμενο κρατήθηκε η μετάφραση ως «προβολή οπισθίων» με συνολική απόδοση της πρότασης ως «Στέκεται σταθερός, αλλά με κάποιου βαθμού αντισταθμίσεις (πχ. στις μύτες των ποδιών ή με τα κάτω άκρα σε απαγωγή ή με τα οπίσθια να προεξέχουν) για χρονικό διάστημα τουλάχιστον 3 δευτερολέπτων». (βαθμός δυσκολίας μετάφρασης: 4/5)

ΔΡΑΣΤΗΡΙΟΤΗΤΑ 2

Παρατηρήθηκε δυσκολία στην μετάφραση των όρων *“heel-toe/flat-footed gait pattern”*, γι’ αυτό επιλέχθηκε η περιφραστική μετάφραση τους και κατά συνέπεια η συνολική απόδοση της πρότασης δόθηκε ως «Βαδίζει με πρότυπο ακολουθίας πτέρνας-δακτύλων ή με το άκρο πόδι σε επίπεδη θέση». Επίσης, οι λέξεις *“habitual”* και *“gait pattern”* αποδόθηκαν αντίστοιχα στις λέξεις *“συνήθης”* και *“πρότυπο βάδισης”*. (βαθμός δυσκολίας μετάφρασης: 2/5)

ΔΡΑΣΤΗΡΙΟΤΗΤΑ 3

Παρόμοια δυσκολία με τον τίτλο της Δραστηριότητας 1 για τον όρο *“stand up”* ως ουσιαστικό, γι’ αυτό και επιλέχθηκε ο πιο λόγιος όρος *“έγερση στην όρθια θέση”*. Επίσης, δεν υπήρξε δυσκολία τόσο στην απόδοση ανατομικών όρων, όσο στην ακριβή περιγραφή του ασθενούς με βαθμολογία= 1, η οποία ωστόσο με την βοήθεια εικόνων από το εγχειρίδιο, πιστεύουμε ότι μεταφράστηκε με σχετική ακρίβεια. (βαθμός δυσκολίας μετάφρασης: 2/5)

ΔΡΑΣΤΗΡΙΟΤΗΤΑ 4-5

Σε αυτή την περίπτωση, ο όρος *“fixation”* μεταφράστηκε από τον πρώτο μεταφραστή μέσω της αποκωδικοποίησης του παραδείγματος που ακολούθησε αυτή την λέξη, ως *“αντιστάθμιση”* κι από τον δεύτερο μεταφραστή ως *“στήριξη”*. Στην τελική σύνθεση των μεταφράσεων από την υπεύθυνη, ωστόσο, διατηρήθηκε ο όρος *«στήριξη»* και κατά συνέπεια η συνολική απόδοση της πρότασης δόθηκε ως *«Στέκεται (στο ένα πόδι) αλλά είτε στιγμιαία είτε χρειάζεται μεγάλη στήριξη πχ. με τα γόνατα σφιχτά σε προσαγωγή ή με άλλο κόλπο»*. (βαθμός δυσκολίας μετάφρασης: 2/5)

ΔΡΑΣΤΗΡΙΟΤΗΤΑ 6-7

Η μόνη δυσκολία στην προκειμένη περίπτωση ήταν η ακριβής μετάφραση των όρων *“box step”* και *“faces step”*. Όσον αφορά τον πρώτο όρο, κυρίως εμπειρικά, χρησιμοποιήθηκε η λέξη *“σανίδα”* από τον πρώτο μεταφραστή και ο όρος *«ανέβασμα σκαλοπατιού»* από τον δεύτερο μεταφραστή, ενώ για τον δεύτερο όρο απλά αναφέρθηκε ότι πραγματοποιείται κανονικά η άσκηση χωρίς καμία δυσκολία. Κατά τον έλεγχο και σύνθεση των μεταφράσεων από την υπεύθυνη οι όροι κατέληξαν με την εξής χρήση, η οποία αποδίδεται και από τα συμφραζόμενα *«Ανέβασμα Σκαλοπατιού»* και *«Ανέβασμα με πρόσωπο προς το σκαλοπάτι»* θέλοντας να διαφοροποιήσει την επίδοση αυτή (ως σωστή) από την επίδοση με ανέβασμα πλάγια (ως επίδοση με χαμηλότερη βαθμολογία). Τελικά η ερμηνεία της δραστηριότητας αποδίδεται στα Ελληνικά ως εξής: *«Ανεβαίνει με πρόσωπο προς το*

σκαλοπάτι— δεν χρειάζεται υποστήριξη» και «Ανεβαίνει πλάγια ή χρειάζεται υποστήριξη» (βαθμός δυσκολίας μετάφρασης: 3/5)

ΔΡΑΣΤΗΡΙΟΤΗΤΑ 8-9

Δεν συναντήθηκε κάποιου είδους δυσκολία σε αυτή την δοκιμασία, με την φράση "*weight bearing leg*" να αποδίδεται ως το κάτω άκρο που δέχεται πρώτα το σωματικό βάρος κατά το κατέβασμα του σκαλοπατιού και την φράση "*face forward*" ως προσανατολισμού του προσώπου προς τα εμπρός όπως και στις Δραστηριότητες 6 και 7. Η τελική απόδοση του κειμένου δίνεται ως «Πρόσωπο προς τα εμπρός, κατεβαίνει ελέγχοντας το πόδι που φέρει το βάρος. Δεν χρειάζεται υποστήριξη» και «Κατεβαίνει πλάγια, παραπατάει ή χρειάζεται υποστήριξη». (βαθμός δυσκολίας μετάφρασης: 2/5)

ΔΡΑΣΤΗΡΙΟΤΗΤΑ 10

Σε αυτή την δοκιμασία προέκυψε δυσκολία στην απόδοση του τίτλου "*Gets to sitting*", η οποία μέσω της μελέτης του εγχειριδίου και των συνακόλουθων φωτογραφιών της μπορούσε να εξαχθεί το συμπέρασμα ότι ο ασθενής έρχεται από την ύπτια στην καθιστή θέση, εδραία με τα πόδια τεντωμένα πάνω στο στρώμα και όχι στην καθιστή με τα πόδια λυγισμένα όπως εκ παραδρομής μπορεί να μεταφραστεί. Η συγκεκριμένη δραστηριότητα, λοιπόν, απαιτεί την προσεκτική μελέτη των οδηγιών γιατί η μετάφραση του τίτλου «μετάβαση προς την καθιστή θέση» δεν αποδίδει την ακριβή θέση. Επίσης, η ακριβής περιγραφή του ασθενούς με βαθμολογία=1, έγινε κυρίως μέσω μελέτης του εγχειριδίου, όπου η λέξη "*self assistance*" μεταφράζεται ως "*αυτοβοήθεια*", δηλαδή την υιοθέτηση πατέντων ή κινήσεων, χωρίς την βοήθεια εξωτερικών εργαλείων, προκειμένου να πραγματοποιήσει την δοκιμασία. (βαθμός δυσκολίας μετάφρασης: 4/5)

ΔΡΑΣΤΗΡΙΟΤΗΤΑ 11

Ο τίτλος της δοκιμασίας στα αγγλικά είναι περιφραστικός, επομένως για να μεταφραστεί με ακρίβεια, πρέπει να μελετηθεί συνωδά και το εγχειρίδιο. Ο τίτλος μεταφράστηκε από τον πρώτο μεταφραστή ως «έγερση από την ύπτια στην όρθια θέση» και από τον δεύτερο μεταφραστή ως "έγερση από το πάτωμα" ο οποίος όρος και τελικά διατηρήθηκε κατά τη σύνθεση των μεταφράσεων. Επιπλέον, ο όρος "*Gower's manoeuvre*" δεν μεταφράζεται, καθώς οφείλεται στο όνομα εκείνου που την παρατήρησε διεξοδικά πρώτη φορά. (βαθμός δυσκολίας μετάφρασης: 2/5)

ΔΡΑΣΤΗΡΙΟΤΗΤΑ 12

Στην δοκιμασία "*Lifts head*" εξετάστηκαν οι όροι "*in midline*" και "*chin*" και δίνεται σημασία στην σωστή (μέση γραμμή) έγερση της κεφαλής από την ύπτια θέση. Κατά τη μετάφραση από τον πρώτο μεταφραστή ο πρώτος όρος αποδόθηκε ως το

"οβελιαίο επίπεδο" (αυτό που χωρίζει το ανθρώπινο σώμα σε δεξί και αριστερό μέρος), ενώ ο δεύτερος όρος μεταφράστηκε ως "πώγωνας" και όχι ως η "κάτω σιαγόνα" η οποία ταιριάζει καλύτερα σε ανατομική ορολογία. Στην τελική απόδοση, διατηρήθηκαν οι όροι όπως δόθηκαν από τον δεύτερο μεταφραστή ως «μέση γραμμή» και «πιγούνι». Η τελική απόδοση του κειμένου μετά τη σύνθεση των μεταφράσεων έχει ως: «Στην ύπτια θέση, η κεφαλή πρέπει να ανυψώνεται στη μέση γραμμή. Το πηγούνι κινείται προς το στήθος» και «Η κεφαλή ανυψώνεται αλλά μέσω πλάγιας κάμψης ή χωρίς κάμψη αυχένα». (βαθμός δυσκολίας μετάφρασης: 3/5)

ΔΡΑΣΤΗΡΙΟΤΗΤΑ 13

Δεν υπήρξε κάποιου είδους δυσκολία στην μετάφραση αυτής της δοκιμασίας. (βαθμός δυσκολίας μετάφρασης: 1/5)

ΔΡΑΣΤΗΡΙΟΤΗΤΑ 14

Η μετάφραση αυτής της δοκιμασίας "Jump/Άλμα" προέβαλε κάποια δυσκολία, με τον όρο "skip" να αποδίδεται δάνεια από την προπονητική άσκηση-μέθοδο ως την "μη ταυτόχρονη αναπήδηση των κάτω άκρων" από τον 1ο μεταφραστή, ενώ ο 2ος τη μεταφράζει ως "χοροπηδώ" με τελική μετάφραση την "εναλλάξ αναπήδηση". Στην τελική απόδοση που διορθώθηκε από την υπεύθυνη μεταφράσεων και σύνθεσης, δόθηκε η μετάφραση της δραστηριότητας ως «Και τα δύο πόδια αφήνουν το έδαφος ταυτόχρονα» και «Το ένα πόδι μετά το άλλο (εναλλάξ αναπήδηση)». (βαθμός δυσκολίας μετάφρασης: 3/5)

ΔΡΑΣΤΗΡΙΟΤΗΤΑ 15-16

Στις δραστηριότητες "Hop Right,Left/Αναπήδηση-δεξί,αριστερό" η λέξη "forefoot" για την οποία δεν υπάρχει αντίστοιχη λέξη στην ελληνική γλώσσα, μεταφράστηκε από τον πρώτο μεταφραστή περιφραστικά ως το πρόσθιο 1/3 του άκρου ποδός, δηλαδή από τα μετατόρσια μέχρι και τις φάλαγγες και από τον δεύτερο μεταφραστή ως ταρσός. Η σωστή απόδοση δόθηκε κατά τη σύνθεση των μεταφράσεων ως «πρόσθιο πόδι». Η τελική μετάφραση της δραστηριότητας δίδεται ως «Πρόσθιο πόδι και πτέρνα αφήνουν το έδαφος» και «Μπορεί να λυγίσει το γόνατο και να σηκώσει την πτέρνα, δεν αφήνει το έδαφος» (βαθμός δυσκολίας μετάφρασης: 2/5)

ΔΡΑΣΤΗΡΙΟΤΗΤΑ 17

Στην δραστηριότητα αυτή "Run/Τρέξιμο" ο όρος "Duchenne jog", που θέλει να δηλώσει το χαρακτηριστικό τρόπο τρεξίματος στους ασθενείς Duchenne όπου δεν παρατηρείται η χαρακτηριστική απουσία διπλής στήριξης που κανονικά αναμένεται

στο φυσιολογικό τρέξιμο, αποδόθηκε περιφραστικά ως “Τρέξιμο τύπου Duchenne”, λόγω της απουσίας της ορολογίας στα ελληνικά. (βαθμός δυσκολίας μετάφρασης: 2/5)

Γενικά σχόλια

Οι διάφορες ανατομικές δομές που αναφέρονταν στις δραστηριότητες μεταφράστηκαν ως εξής:

Heel (πτέρνα), Leg (ανάλογα το νοηματικό πλαίσιο, μεταφράστηκε άλλοτε ως κάτω άκρο (πχ. δραστηριότητα 1 και 8) και άλλοτε ως πόδι (πχ. δραστηριότητα 10), Hip (ισχίο), Knee (γόνατο), Thigh (μηρός), Toes (μύτες ποδιών), Head (κεφαλή), Neck (αιχένας), Arm/Hand (δεν χρειάστηκε εννοιολογικός διαχωρισμός των όρων, οπότε σε κάθε περίπτωση μεταφράστηκαν και οι 2 ως χέρι), Chin (πηγούνι), Chest (στήθος).

Επίσης, ο χαρακτηρισμός “Unable” αποδόθηκε περιφραστικά ως “Αδυναμία εκτέλεσης”, καθώς η πιστή μετάφραση της λέξης στα ελληνικά (ανίκανος, που δεν μπορεί να κάνει κάτι) δεν αποτελεί δόκιμο όρο. Τέλος, ο όρος “box step” αποδόθηκε ως “σκαλοπάτι”.

Σε γενικότερο πλαίσιο, η μετάφραση κρίθηκε από τους δύο μεταφραστές ως βατή, εύκολη, χωρίς ιδιαίτερα προβλήματα και περιορισμούς καθ’ όλη την διάρκεια της.

6.2 Διερεύνηση φυσικοθεραπευτικών παρεμβάσεων

Έπειτα από ανασκόπηση της διεθνούς αρθρογραφίας των τελευταίων 10 ετών, ομαδοποιήθηκαν τα αρθρογραφικά δεδομένα σχετικά με τις προτεινόμενες φυσικοθεραπευτικές παρεμβάσεις σε 2 κατηγορίες: αυτά που προέκυψαν από διεθνείς κατευθυντήριες οδηγίες, και σε αυτά που προέκυψαν από κλινικές μελέτες και παρουσιάζονται στον Πίνακα 1.

6.2.1 Κατευθυντήριες οδηγίες

Όσον αφορά τις κατευθυντήριες οδηγίες, αυτές συνοψίζονται σε μια αρθρογραφική έρευνα (Birnkranz et al., 2018), η οποία αναφέρεται κυρίως στην πρόληψη των συγκάμψεων καθώς και στην σωματική άσκηση, εν ολίγοις.

Για την πρόληψη των συγκάμψεων, και ως επακόλουθο των παραμορφώσεων που ενδέχεται να εμφανιστούν στην συγκεκριμένη κατηγορία ασθενών, η πρωταρχική παρέμβαση θεωρείται η υιοθέτηση ενός καθημερινού προγράμματος διατάσεων, ιδιαίτερα στις αρθρώσεις του κάτω άκρου. Στην πορεία της νόσου, όταν σταδιακά παρατηρείται έκπτωση στην βάρδιση του ασθενούς, ενδείκνυνται και διατάσεις στα άνω άκρα, προκειμένου να διατηρηθεί σχετικά η λειτουργικότητα του, ακόμα και

μετά την καθήλωση του στο αναπηρικό αμαξίδιο. Επιπλέον, η προσθήκη ορθοτικών βοηθημάτων, όπως νάρθηκες και γύψοι, βοηθά στην πρόληψη των συγκάμψεων και στην υιοθέτηση ενός αποδοτικότερου προτύπου βάδισης. Πιο συγκεκριμένα, μπορούν να εφαρμοστούν ορθώσεις νυκτός στην ποδοκνημική από την νεαρή ηλικία, ενώ κατά τα στάδια απώλειας της περιπατητικότητας εφαρμόζονται ορθώσεις ποδοκνημικής ή/και ποδοκνημικής-γόνατος κατά την διάρκεια της ημέρας, καθώς και νάρθηκες καρπού και άκρας χείρας. Με την πάροδο του χρόνου, ανάλογα με την σοβαρότητα, μπορεί να τοποθετηθεί γύψος ως μια πιο επιθετική προσέγγιση στον περιορισμό των συγκάμψεων. Επίσης, η χρήση παθητικών υποστηρικτικών μηχανημάτων, όπως ο ορθοστάτης, όχι μόνο θα βοηθήσει στην καλύτερη κυκλοφορία του αίματος και σε ομοιόμορφη κατανομή του σωματικού βάρους στα κάτω άκρα, αλλά και θα βοηθήσει ψυχολογικά τον ασθενή καθώς αυτός θα μπορεί να βρίσκεται σε όρθια θέση, έστω και υποβοηθούμενα.

Στα πλαίσια της σωματικής άσκησης και της φυσικής δραστηριότητας, τα δεδομένα μέχρι τώρα δυστυχώς δεν επαρκούν. Ωστόσο, οι συγκεκριμένες κατευθυντήριες οδηγίες αναφέρουν ότι η συχνή αερόβια άσκηση υπομέγιστου έργου, όπως το ποδήλατο και η κολύμβηση, φαίνεται να έχουν ευεργετικά αποτελέσματα, τόσο στην αποτροπή πρόωρων επιπλοκών όσο και στην κοινωνικότητα και ψυχολογία του νεαρού παιδιού. Βέβαια, πρέπει να τονιστεί η αποφυγή ασκήσεων έκκεντρης συστολής και υψηλών αντιστάσεων, διότι είναι αρκετά πιθανό να προκαλέσουν δυσμενή αποτελέσματα, δεδομένου της παθοφυσιολογίας της νόσου και της άμεσης προσβολής του μυϊκού συστήματος (*Birnkrant et al., 2018*).

6.2.2 Κλινικές μελέτες

Ωστόσο, πέραν των κατευθυντήριων γραμμών που αναφέρθηκαν παραπάνω, υπάρχουν έρευνες της τελευταίας δεκαετίας, που παρουσιάζουν εξειδικευμένα προγράμματα θεραπευτικής αποκατάστασης, και που ενδέχεται να αποτελέσουν σημαντικά εργαλεία μελλοντικά, για την εφαρμογή μιας σφαιρικότερης τακτικής σε αυτή την νόσο (*Jansen et al., 2013, Alemdaroglu et al., 2015, Lott et al., 2020*). Τα συγκεκριμένα προγράμματα χωρίζονται σε δύο κύριες ομάδες, με την μια να εξετάζει την συντήρηση και βελτίωση της μυϊκής δύναμης και την αερόβια άσκηση, και την άλλη την διατήρηση της αναπνευστικής ικανότητας, και παρουσιάζονται ενδελεχώς στον Πίνακα 1.

Η πρώτη έρευνα (*Jansen et al., 2013*) παρουσιάζει ένα προπονητικό πρόγραμμα διάρκειας 24 εβδομάδων με την χρήση ενός εργομετρικού ποδήλατου άνω και κάτω άκρου. Τα κύρια μέτρα έκβασης ήταν η κλίμακα MFM (Motor Function Measure) όπου τα αποτελέσματα έδειξαν ότι η συνολική βαθμολογία παρέμεινε σταθερή στην ομάδα παρέμβασης, και η δοκιμασία υποβοηθούμενης 6λεπτης ποδηλασίας (*assisted 6-minute cycling test/A6MCT*) όπου δεν παρατηρήθηκαν σημαντικές αλλαγές στις δύο ομάδες του προγράμματος. Τα δευτερεύοντα μέτρα έκβασης ήταν

η κλίμακα παιδιατρικής αξιολόγησης ανικανότητας (PEDI), οι χρονικές δοκιμασίες, η μυϊκή δύναμη, το παθητικό εύρος τροχιάς και ο μυϊκός υπέρηχος, στα οποία επίσης δεν αναφέρθηκαν αξιολογικές αλλαγές. Ο στόχος αυτής της μελέτης, ακολουθώντας το πρωτόκολλο «use it or lose it» («χρησιμοποίησε το ή χάσε το»), ήταν να παρουσιάσει ότι το εργομετρικό ποδήλατο ως μορφή αερόβιας άσκησης, μπορεί να διατηρήσει την αερόβια ικανότητα παρά να την βελτιώσει, καθώς έτσι θα απαιτείται μια προπόνηση αντοχής με αυξημένες απαιτήσεις για έναν ασθενή με DMD.

Η δεύτερη μελέτη (Alemdaroglu et al.,2015), παρουσιάζει ένα πρόγραμμα διάρκειας 8 εβδομάδων με την χρήση ενός εργομέτρου χειρός. Τα μέτρα έκβασης ήταν η μυϊκή δύναμη, η δύναμη λαβής, η λειτουργικότητα του άνω άκρου, οι χρονικές δοκιμασίες, η αντοχή του άνω άκρου και η αξιολόγηση της περιπατητικότητας. Μέσω της ανάλυσης των συγκεκριμένων μέτρων έκβασης, οι ερευνητές οδηγήθηκαν στο πόρισμα ότι το εργομέτρο χειρός προκάλεσε σημαντικές αλλαγές στην ομάδα παρέμβασης σε όλους τους τομείς αξιολόγησης, σε σχέση με την ομάδα ελέγχου όπου υπήρξαν βελτιώσεις μόνο στην μυϊκή δύναμη και στην δύναμη λαβής. Η τρίτη μελέτη (Lott et al.,2020), παρουσιάζει ήπιο ένα πρόγραμμα ισομετρικής ενδυνάμωσης κάτω άκρων με την χρήση ενός μηχανήματος γυμναστικής, συνολικής διάρκειας 12 εβδομάδων. Τα μέτρα έκβασης αποτέλεσαν η απεικόνιση μέσω μαγνητικής τομογραφίας των καμπτήρων και εκτεινόντων μυών του γόνατος, τα επίπεδα κρεατινικής κινάσης στο αίμα, η εμφάνιση πόνου, η μυϊκή δύναμη και η λειτουργική ικανότητα, και έδειξαν ότι η εκπόνηση ενός προγράμματος με την χρήση ισομετρικών συστολών, μπορεί να προκαλέσει σημαντικά οφέλη στην μυϊκή ενδυνάμωση του ασθενούς, καθώς δεν προκαλεί μυϊκή βλάβη ή πόνο και βελτιώνει την λειτουργική ικανότητα.

Όσον αφορά την αναπνευστική ικανότητα, παρουσιάζεται αρχικά η κλινική μελέτη που εξετάζει την μέθοδο της γλωσσοφαρυγγικής αναπνοής (Haruyama et al.,2020), η οποία αναφέρεται λεπτομερέστερα στο κεφάλαιο 3. Πιο συγκεκριμένα, οι ασθενείς συμμετείχαν σε ένα πρόγραμμα συνολικής διάρκειας 4 εβδομάδων, κατά το οποίο μυήθηκαν στην γλωσσοφαρυγγική αναπνοή μέσω 2 μεθόδων (μέθοδος μίμησης και μέθοδος εκμάθησης). Τα μέτρα έκβασης ήταν ο υπολογισμός του κλάσματος ζωτικής χωρητικότητας γλωσσοφαρυγγικής εμφύσησης προς την ζωτική χωρητικότητα (VC_{GI}/VC) καθώς και η σκοπιμότητα (αριθμός αποχωρήσεων, χρόνος εκμάθησης, αυτοαναφερόμενα αποτελέσματα, κόπωση, δυσκολία, κίνητρο). Η συγκεκριμένη μελέτη είναι η πρώτη που διδάσκει αυτή την μέθοδο, και παρά την σημαντικών περιορισμών, έδειξε ότι η γλωσσοφαρυγγική αναπνοή μπορεί να βελτιώσει την αναπνευστική ικανότητα του ασθενούς.

Η επόμενη μελέτη εξετάζει την αποτελεσματικότητα των αναπνοών yoga αυξημένης δυσκολίας (Rodrigues et al.,2014), συνολικής διάρκειας 10 μηνών, κατ' οίκον. Πιο συγκεκριμένα, το πρόγραμμα παρουσίασε 3 διαφορετικές αναπνευστικές

ασκήσεις (karalabhati,uddiyana,agnisara), οι οποίες εισάγονταν προοδευτικά με την πάροδο του προγράμματος. Το μέτρο έκβασης αποτέλεσε η σπιρομέτρηση των FEV₁, FVC, MEP, MIP, TLC πριν την έναρξη και μετά την πραγματοποίηση του προγράμματος. Τα αποτελέσματα έδειξαν, παρά τους περιορισμούς και τις αποχωρήσεις συμμετεχόντων, ότι υπήρξε σημαντική βελτίωση σε όλα τα στοιχεία όγκου και ροής αέρα στους ασθενείς. Επομένως, οι ερευνητές οδηγήθηκαν στο συμπέρασμα ότι οι αναπνοές μέσω της τεχνικής yoga μπορούν να αποτελέσουν ένα βοηθητικό εργαλείο στην καθυστέρηση των αναπνευστικών επιπλοκών σε ασθενείς με DMD.

Πίνακας 1

Μελέτη	Δείγμα	Διάρκεια / Παρέμβαση	Μέτρα έκβασης	Αποτελέσματα	Συμπεράσματα/Σχόλια
Μυϊκή Ενδυνάμωση / Αερόβια Άσκηση					
Jansen et al.,2013	N:30 άτομα με DMD (17 άτομα σε ομάδα παρέμβασης, και 13 άτομα σε ομάδα ελέγχου)	Προπονητικό πρόγραμμα με εργομετρικό ποδήλατο κάτω και άνω άκρου 24 εβδομάδων, 5 μέρες/εβδ., με 15 λεπτά ανά συνεδρία (ομάδα παρέμβασης)	<ul style="list-style-type: none"> • Λειτουργική ικανότητα (μέσω κλίμακας MFM) • Αντοχή (μέσω της υποβοηθούμενης βλεπτικής δοκιμασίας ποδηλάτου-A6MCT) • Κλίμακα παιδιατρικής αξιολόγησης ανικανότητας (PEDI) • Χρονικές δοκιμασίες • Μυϊκή δύναμη • Παθητικό εύρος τροχιάς • Ποσοτικός μυϊκός υπέρηχος 	<ul style="list-style-type: none"> • Σημαντική διατήρηση της λειτουργικής ικανότητας • Δεν παρατηρήθηκαν σημαντικές αλλαγές στα υπόλοιπα μέτρα έκβασης 	<ul style="list-style-type: none"> • Το συγκεκριμένο προπονητικό πρόγραμμα είναι εφικτό και ασφαλές στα τελευταία στάδια περιπατητικότητας αλλά και μετά την απώλεια βάδισης • Ο στόχος ήταν η καθυστέρηση της μείωσης της λειτουργικής ικανότητας και όχι η βελτίωση της • Απαιτούνται και άλλες έρευνες προκειμένου να ισχυροποιηθούν αυτά τα αποτελέσματα, και να καθοριστούν πιο συγκεκριμένα πρωτόκολλα

<p>Alemda roglu et al.,2015</p>	<p>N: 24 με DMD περιπατητικοί, ηλικίας 8-12 ετών (12 άτομα σε ομάδα παρέμβασης, και 12 άτομα σε ομάδα ελέγχου)</p>	<ul style="list-style-type: none"> • Προπονητικό πρόγραμμα 8 εβδομάδων, 24 συνεδρίες 40 λεπτών με την χρήση εργομέτρου χειρός (ομάδα παρέμβασης) • Πρόγραμμα ασκήσεων εύρους τροχιάς στο σπίτι 8 εβδομάδων, 5 μέρες/εβδ., με 40 λεπτά ανά συνεδρία 	<ul style="list-style-type: none"> • Μυϊκή δύναμη (μέσω δυναμόμετρου άκρας χειρός) • Δύναμη λαβής (μέσω J-Tech) • Λειτουργικότητα του άνω άκρου (μέσω AREA) • Χρονικές δοκιμασίες (δοκιμασία όρθιας στάσης μετά από ύπτια θέση, και διάρκεια αφαίρεσης μπλούζας) • Αντοχή του άνω άκρου (μέσω της MMDT) • Αξιολόγηση περιπατητικότητας (μέσω κλίμακας NSAA) 	<ul style="list-style-type: none"> • Σημαντικές αλλαγές βρέθηκαν στην μυϊκή δύναμη των δεξιών καμπτήρων του καρπού και όλων των μυών του αντιβραχίου για την ομάδα ελέγχου • Υπήρξε αύξηση στην δύναμη λαβής της δεξιάς άκρας χείρας μόνο στην ομάδα ελέγχου • Υπήρξε αύξηση σε όλες τις παραμέτρους για την ομάδα παρέμβασης 	<ul style="list-style-type: none"> • Θετικά αποτελέσματα στην μυϊκή αντοχή, στην απόδοση στις λειτουργικές δραστηριότητες • Δεν υπήρξε αλλαγή στην μυϊκή δύναμη • Ευχάριστη και απλή μορφή άσκησης
<p>Lott et al.,2020</p>	<p>N:7 περιπατητικοί ασθενείς με DMD</p>	<p>Ήπιο πρόγραμμα ισομετρικής ενδυνάμωσης κάτω άκρων μέσω μηχανήματος γυμναστικής (Valor Fitness leg curl machine®), κατ' οίκον για 12 εβδομάδες, 3 φορές/εβδ., με διάρκεια 90 λεπτά ανά συνεδρία, με ένταση στο 50% της μέγιστης εθελούσιας σύσπασης (τις πρώτες 6 εβδ.) και στο 60% (τις υπόλοιπες 6 εβδ.)</p>	<ul style="list-style-type: none"> • Απεικόνιση MRI των καμπτήρων και εκτεινόντων μυών γόνατος • Επίπεδα κρεατινικής κινάσης ορού αίματος • Αξιολόγηση πόνου (μέσω της κλίμακας Wong-Baker FACES) • Αξιολόγηση μυϊκής δύναμης (μέσω δυναμόμετρου Biodex) • Λειτουργική ικανότητα (χρόνος ανόδου και καθόδου 4 σκαλοπατιών) 	<ul style="list-style-type: none"> • Η MRI δεν υπέδειξε μυϊκή βλάβη σε κανένα συμμετέχοντα • Υπήρξε αύξηση στα επίπεδα κρεατινικής κινάσης σε ένα μόνο συμμετέχοντα, αλλά χωρίς να καταγράφεται πόνος μέσω της κλίμακας Wong-Baker • Υπήρξε σημαντική βελτίωση στην μυϊκή δύναμη και στην λειτουργική ικανότητα για όλους τους συμμετέχοντες 	<ul style="list-style-type: none"> • Η διατήρηση ή/και ενδυνάμωση των κάτω άκρων μπορεί να είναι ο σημαντικότερος στόχος για την διατήρηση της βάδισης σε ασθενείς με DMD • Η μελέτη έδειξε ότι ο συγκεκριμένος τρόπος άσκησης είναι ασφαλής και προσφέρει σημαντικά οφέλη στην δύναμη και την λειτουργικότητα στους περιπατητικούς ασθενείς • Περιορισμό αποτελεί η μη ένταξη ομάδας ελέγχου • Απαιτείται η πραγματοποίηση τυχαιοποιημένης μελέτης για την επικύρωση αυτών των αποτελεσμάτων

Αναπνευστική Ικανότητα

<p>Haruyama et al., 2020</p>	<p>N: 5 άτομα με DMD(DMD group-μ.ο: 17,8 ετών) και 7 άτομα (health group-μ.ο:28,4 ετών)</p>	<ul style="list-style-type: none"> • Εκμάθηση γλωσσοφαρυγγικής αναπνοής μέσω 2 μεθόδων (μέθοδος μίμησης και μέθοδος εκμάθησης) • Το DMD group πραγματοποίησε 6 συνεδρίες των 10 λεπτών , ενώ το health group πραγματοποίησε 4 συνεδρίες των 15 λεπτών. Και οι δύο ομάδες συμμετείχαν συνολικά για 4 εβδομάδες 	<ul style="list-style-type: none"> • Μέσω υπολογισμού της αναλογίας ζωτικής χωρητικότητας με την γλωσσοφαρυγγική εμφύσηση προς την ζωτική χωρητικότητα (VC_G/VC) (VC_G=ζωτική χωρητικότητα +γλωσσοφαρυγγική εμφύσηση) • Σκοπιμότητα [αριθμός αποχωρήσεων, χρόνος εκμάθησης, αυτοαναφερόμενα αποτελέσματα (κόπωση, δυσκολία, κίνητρο)] 	<ul style="list-style-type: none"> • Υπήρξε βελτίωση στην αναλογία και για τις 2 ομάδες • Όσον αφορά την σκοπιμότητα, κανένας ασθενής δεν αποχώρησε, η μέση κόπωση αυξήθηκε ελάχιστα μέσω της κλίμακας Borg CR-10, η δυσκολία μειώθηκε και το κίνητρο αυξήθηκε και για τις 2 ομάδες 	<ul style="list-style-type: none"> • Περιορισμοί αποτελούν ο μικρός αριθμός συμμετεχόντων, η έλλειψη περιόδου παρακολούθησης (follow-up) και των καθιερωμένων μέτρων έκβασης σκοπιμότητας • Ωστόσο, η συγκεκριμένη μελέτη παρέχει σημαντικά δεδομένα για την υιοθέτηση αυτής της μεθόδου αναπνευστικής άσκησης
<p>Rodrigues et al.,2014</p>	<p>N:76 άτομα με DMD ηλικίας 6-14 ετών</p>	<ul style="list-style-type: none"> • Εκμάθηση 3 αναπνευστικών ασκήσεων yoga αυξημένης δυσκολίας (karalabhati,uddiyana,agnisara) 3 φορές/ημέρα καθημερινά σε περίοδο 10 μηνών, κατ' οίκον • Τους πρώτους 3 μήνες εξασκήθηκαν στην αναπνοή «karalabhati» (3 σετ με 120 επαναλήψεις) • Στο διάστημα 3-6 μήνες προστέθηκε η αναπνοή «uddiyana» (3 επαναλήψεις των 10'') • Στο διάστημα 6-10 μήνες προστέθηκε η αναπνοή «agnisara» (3 σετ με 5 επαναλήψεις) 	<ul style="list-style-type: none"> • Σπυρομέτρηση των FEV₁ ,FVC,MEP,MIP,TLC πριν την έναρξη και μετά την πραγματοποίηση της μελέτης 	<ul style="list-style-type: none"> • Υπήρξε αποχώρηση 35 ασθενών λόγω εξωτερικών παραγόντων και 15 ασθενών λόγω αδυναμίας εκτέλεσης σπυρομετρίας • Υπήρξε σημαντική βελτίωση σε όλα τα στοιχεία όγκου και ροής αέρα 	<ul style="list-style-type: none"> • Οι συγκεκριμένες τεχνικές αποτελούν ένα βοηθητικό εργαλείο, καθώς είναι εύκολες, βελτιώνουν την αναπνευστική λειτουργία και δεν απαιτούν επιπλέον εξοπλισμό ή συνεχή παρακολούθηση από ειδικό • Ωστόσο, για να επικυρωποιηθούν τα αποτελέσματα, απαιτούνται και τυχαιοποιημένες μελέτες ελέγχου

Ωστόσο, πέραν των φυσικοθεραπευτικών παρεμβάσεων που αναφέρθηκαν παραπάνω, υπάρχει και μια αρκετά πρόσφατη μελέτη των *Sobierajska et al., 2020*, η οποία μέσω ερωτηματολογίων μελετά την αποτελεσματικότητα που μπορεί να έχει η **τηλεαποκατάσταση**, ειδικά με τις σημερινές συνθήκες, όπου λόγω του εγκλεισμού οι ασθενείς αλλά και οι επαγγελματίες υγείας καλούνται να προσαρμοστούν. Πιο συγκεκριμένα, η έρευνα αποτελούταν από ένα διαδικτυακό ερωτηματολόγιο 14 ερωτήσεων, με τις ερωτήσεις να ομαδοποιούνται σε 3 επιμέρους κομμάτια. Το πρώτο μέρος αφορούσε την φυσικοθεραπεία την προ κορωνοϊού εποχή και την συνέχιση της στις τωρινές συνθήκες. Στο δεύτερο μέρος, οι γονείς ερωτήθηκαν σχετικά με τις δυσκολίες και τα εμπόδια που προκάλεσε αυτή η εποχή (εξ αποστάσεως εργασία, οικιακές υποχρεώσεις, βοήθεια παιδιών στα μαθήματα μέσω Η/Υ), ενώ στο τρίτο μέρος υπήρξαν ερωτήσεις που αφορούσαν τις προσδοκίες σχετικά με την ιδέα της τηλεαποκατάστασης.

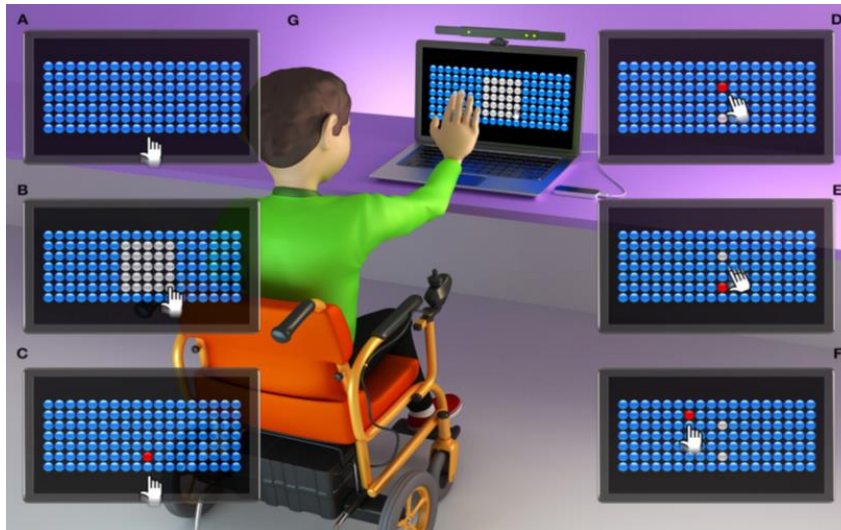
Έπειτα από το ερωτηματολόγιο υλοποιήθηκαν ορισμένες συνεδρίες διαδικτυακά διάρκειας 60 λεπτών για τα περιπατητικά παιδιά (1^η ομάδα-47 άτομα), καθώς και για τα μη περιπατητικά παιδιά (2^η ομάδα-22 άτομα), όπου οι φυσικοθεραπευτές, με την βοήθεια μιας κούκλας, υπέδειξαν τις ασκήσεις στα παιδιά, σύμφωνα με τις κατευθυντήριες οδηγίες των *Birnkrant et al., 2018*, και στην συνέχεια το δημοσίευσαν και στο διαδίκτυο. Και για τις δύο ομάδες, οι συνεδρίες αποτελούνταν από 3 μέρη. Στο πρώτο μέρος δόθηκε έμφαση στην αναπνευστική φυσικοθεραπεία (αναπνευστικές ασκήσεις, αναπνοή με αντίσταση, αυτογενής παροχέτευση, δόνηση θώρακα, διέγερση μηχανοϋποδοχέων θώρακα, ενεργοποίηση μεσοπλεύριων μυών), ιδιαίτερα για την ομάδα των μη περιπατητικών ατόμων. Στο δεύτερο μέρος, οι φυσικοθεραπευτές έδειξαν τεχνικές διατάσεων και αυτοδιατάσεων, όπου για την 1^η ομάδα δόθηκε έμφαση στα κάτω άκρα, ενώ για την 2^η στα άνω άκρα. Το τρίτο μέρος, αποτελούταν από ασκήσεις για όλο το σώμα σε πρηνή, ύπτια και πλάγια θέση. Ειδικότερα για την 2^η ομάδα, παρουσιάστηκαν ασκήσεις με την χρήση αναπηρικού αμαξιδίου και μηχανημάτων υποβοήθησης στάσης.

Η τελευταία παρέμβαση αφορούσε την καθιέρωση ενός εργαλείου που θα αξιολογούσε την κινητική κατάσταση των ασθενών. Για αυτό τον λόγο, οι ασθενείς καθώς και οι γονείς τους έπρεπε μια φορά τον μήνα να πραγματοποιήσουν 6 δοκιμασίες χρησιμοποιώντας την εφαρμογή MDMS (medical data management system, P-System, Gdansk, Poland). Αυτές οι δοκιμασίες ήταν: α) αναρρίχηση και κατάβαση 4 σκαλοπατιών, β) έγερση από καρέκλα, γ) έγερση από το έδαφος, δ) ανασήκωμα κεφαλής από ύπτια θέση, ε) μεταφορά πλαστικού ποτηριού στο στόμα, στ) μάζεμα 6 κερμάτων με το ένα χέρι. Όσον αφορά τα αποτελέσματα της έρευνας, το ερωτηματολόγιο απαντήθηκε από 45 συμμετέχοντες (65,2% των συμμετεχόντων) όπου οι 44 βρίσκονταν ήδη σε πρόγραμμα αποκατάστασης πριν την πανδημία. Οι περισσότεροι συμμετέχοντες (43) σταμάτησαν τις φυσικοθεραπευτικές συνεδρίες λόγω των συστάσεων για κατ' οίκον εγκλεισμό, ενώ οι 36 από αυτούς (83,7%)

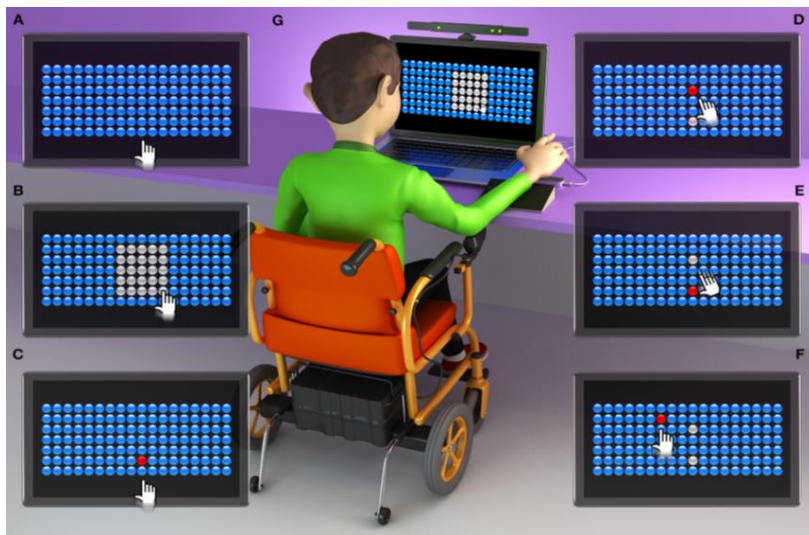
δήλωσαν ότι ήθελαν να συνεχίσουν το πρόγραμμα αποκατάστασης στο σπίτι. Επειδή αυτή η έρευνα είναι αρκετά πρόσφατη, υπάρχουν κάποιοι περιορισμοί, όπως το ότι τα αποτελέσματα για την αξιολόγηση της κινητικής κατάστασης δεν έχουν ακόμα δημοσιευθεί, καθώς και για το γεγονός ότι αυτοχαρακτηρίζεται από τους συγγραφείς της ως πιλοτική, δηλαδή απαιτείται μεγαλύτερο δείγμα συμμετεχόντων καθώς και μεγαλύτερη κατανόηση όσον αφορά τις συνθήκες εγκλεισμού σε συνδυασμό με την ιδιαίτερη αυτή κατηγορία ασθενών.

Σε συνδυασμό με την έννοια της τηλεαποκατάστασης, τα τελευταία χρόνια ολοένα και περισσότερο φαίνεται ότι τα **τεχνολογικά μέσα** μπορούν να αποτελέσουν ένα βοηθητικό εργαλείο στην εξαγωγή ενός προγράμματος φυσικοθεραπείας, εντάσσοντας και το παιχνίδι ως ένα πιο ευχάριστο τρόπο άσκησης, ιδιαίτερα στην προκειμένη περίπτωση όπου υπάρχει προσβολή από την νεαρή ηλικία. Σε συνάρτηση με αυτά, φαίνεται ειδικά ότι το παιχνίδι με την χρήση VR (εικονική πραγματικότητα) συνιστά έναν αποτελεσματικό τρόπο εξάσκησης, ιδιαίτερα σε άτομα μη περιπατητικά, τα οποία εξαρτώνται αποκλειστικά από τα άνω άκρα τους. Για αυτό τον λόγο, η ομάδα των Defreitas et al., 2019, μελέτησε την επίδραση της εικονικής πραγματικότητας, μέσω τριών διαφορετικών προγραμματιστικών περιβαλλόντων. Ειδικότερα, η μελέτη αυτή περιελάμβανε 120 άτομα, από τα οποία τα 60 έπασχαν από DMD (ομάδα DMD) και τα υπόλοιπα 60 ήταν υγιή (ομάδα ελέγχου). Οι συμμετέχοντες διαχωρίστηκαν σε τρεις υποομάδες των 20 ατόμων αντίστοιχα και πραγματοποίησαν μια «εικονική δοκιμασία» στα εξής προγραμματιστικά περιβάλλοντα: Kinect®, οθόνη αφής H/Y και στο Leap Motion®. Όλοι οι συμμετέχοντες χρησιμοποίησαν τα παρόντα ηλεκτρονικά μέσα, με τα κύρια **μέτρα έκβασης** της κινητικής ικανότητας να είναι η κλίμακα MFM και η κλίμακα Vignos. Το παιχνίδι περιελάμβανε την χρήση μιας οθόνης όπου θα εμφανιζόταν 126 κουκίδες, όπου το παιδί ανάλογα με το εύρος τροχιάς που είχε θα οριοθετούσε τον χώρο στον οποίο θα μπορούσε στην συνέχεια να επιλέξει κάθε κόκκινη κουκίδα που θα εμφανιζόταν στιγμιαία σε αυτό, και επιλέχθηκε από τους ερευνητές λόγω την ελάχιστων γνωστικών του απαιτήσεων.

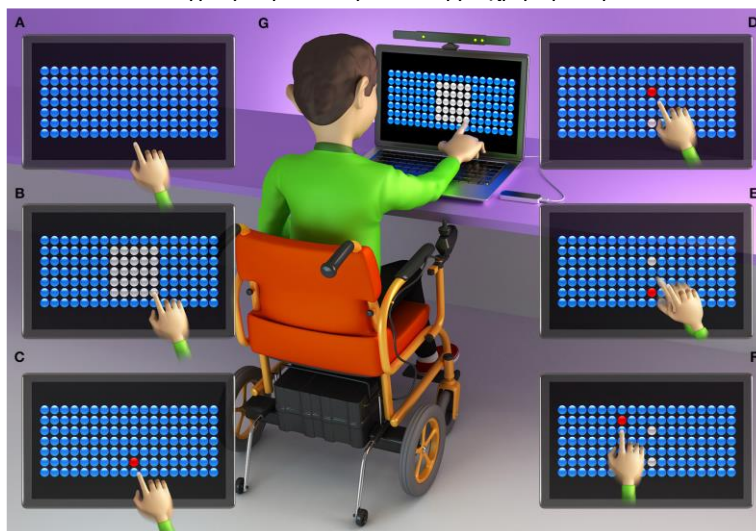
Όσον αφορά τα προγραμματιστικά περιβάλλοντα, τα δύο από αυτά δεν απαιτούσαν ακούμπημα στην οθόνη (Kinect®, Leap Motion®), ενώ η οθόνη αφής απαιτούσε από τον ασθενή το ακούμπημα με το δάχτυλό του. Το Kinect® περιελάμβανε έναν αισθητήρα που συλλάμβανε τις κινήσεις του παιδιού στον χώρο (εικόνα 8i), το Leap Motion® είχε έναν αισθητήρα που συλλάμβανε μόνο τις κινήσεις της άκρας χείρας και των δαχτύλων (εικόνα 8ii), ενώ η οθόνη αφής δεν είχε κάποιο επιπρόσθετο εργαλείο (εικόνα 8iii).



Εικόνα 8i: γραφική αναπαράσταση με χρήση Kinect®



Εικόνα 8ii: γραφική αναπαράσταση με χρήση LeapMotion®



Εικόνα 8iii: γραφική αναπαράσταση με χρήση οδόντης αφής

Προκειμένου να αξιολογηθεί η προσπάθεια των συμμετεχόντων σε κάθε συσκευή, οι ερευνητές εκπόνησαν ένα πρόγραμμα το οποίο περιελάμβανε **3 φάσεις** συνολικής διάρκειας 30 λεπτών περίπου. Για την πρώτη φάση ή αλλιώς φάση απόκτησης, οι συμμετέχοντες εξασκήθηκαν στην δοκιμασία αρκετές φορές έτσι ώστε να βελτιωθεί η επίδοσή τους. Στην δεύτερη φάση, αξιολογήθηκαν στην διατήρηση της επίδοσής τους μετά από μια περίοδο διαλλείματος 5 λεπτών (φάση κράτησης), ενώ η τρίτη φάση (φάση μεταφοράς) αξιολόγησε την επίδοσή τους με την αλλαγή των χαρακτηριστικών της δοκιμασίας. Έπειτα από την ανάλυση των φάσεων και των μέτρων έκβασης, φάνηκε ότι η πλατφόρμα Leap Motion® επέφερε μεγαλύτερη βελτίωση στην επίδοσή της δοκιμασίας σε σχέση με τις υπόλοιπες πλατφόρμες, καθώς ενεργοποιούσε την καλύτερη κίνηση και απόδοση των περιφερικών μυών του άνω άκρου, γεγονός που συμβαδίζει με την πορεία της νόσου όπου οι μύες της άκρας χείρας φαίνεται να επηρεάζονται σε αρκετά μετέπειτα στάδια. Ωστόσο, η εν λόγω μελέτη εμφανίζει κάποιους **περιορισμούς**, όπως το ότι τα δεδομένα δεν συνάδουν απόλυτα με τις καθημερινές δραστηριότητες, και για το ότι χρησιμοποιήθηκε ένα συγκεκριμένο παιχνίδι και για τις τρεις πλατφόρμες. Παρ' όλα αυτά, οι ερευνητές προτείνουν στο μέλλον οι έρευνες να ασχοληθούν με την συγκεκριμένη μέθοδο προκειμένου να εξαχθούν ακόμα πιο ολοκληρωμένα συμπεράσματα όσον αφορά την λειτουργικότητα της άκρας χείρας, ιδιαίτερα για τους μη περιπατητικούς ασθενείς.

Συμπερασματικά, από τα παραπάνω ευρήματα φαίνεται ότι βασικό κομμάτι της αποκατάστασης ασθενών με DMD, αποτελούν ασκήσεις οι οποίες θα στοχεύουν στην επιμήκυνση του χρονικού ορίου πριν την αναπόφευκτη εκφύλιση του μυϊκού ιστού και της αναπνευστικής ικανότητας, και οι οποίες θα είναι εύκολα προσβάσιμες στον ασθενή, όπως για παράδειγμα με την μορφή ενός φυλλαδίου, το οποίο θα είναι συνυφασμένο με τα πρότυπα που αναδεικνύει η τρέχουσα βιβλιογραφία, καθώς και ότι δεν θα απαιτεί την καθημερινή επικοινωνία του ασθενούς με τον φυσικοθεραπευτή, ιδιαίτερα στα τωρινά δεδομένα, όπου μία πανδημία επιβάλλει τον κατ' οίκον περιορισμό.

6.3 Περιεχόμενο φυλλαδίου κατευθύνσεων για ασθενείς με μυϊκή δυστροφία Duchenne

Στο περιεχόμενο του ενδεικτικού αυτού φυλλαδίου (Παράρτημα 2) για ασθενείς με μυϊκή δυστροφία Duchenne συγκεντρώθηκαν στοιχεία από σύγχρονες και επιστημονικά τεκμηριωμένες μεθόδους αποκατάστασης, τα οποία προέκυψαν έπειτα από εν τω βάθει διερεύνηση της διεθνούς πρόσφατης αρθρογραφίας, καθώς και στοιχεία από πιο συμβατικές και κλασικές φυσικοθεραπευτικές μεθόδους, τα οποία προέκυψαν από μελέτη των τυποποιημένων κατευθυντήριων γραμμών για την φροντίδα τέτοιων ασθενών. Σ' αυτό το σημείο αξίζει να σημειωθεί το γεγονός ότι παρατηρήθηκαν ελάχιστα ευρήματα μελετών που να παρουσιάζουν

εξειδικευμένα ασκησιολόγια και προγράμματα αποκατάστασης γύρω από την μυϊκή δυστροφία Duchenne.

Συμπερασματικά, ως βασικά κομμάτια στο πλαίσιο της αποκατάστασης αυτών των ασθενών κρίθηκαν παρεμβάσεις όπως **α) στατικές διατάσεις, β) τεχνικές αναπνευστικής φυσικοθεραπείας, γ) ασκήσεις εύρους τροχιάς, δ) ισομετρική ενδυνάμωση των κάτω άκρων και ε) υπομέγιστη αερόβια άσκηση**. Ειδικότερα, λεπτομέρειες γύρω από την κάθε παρέμβαση παρουσιάζονται στον Πίνακα 2.

Πίνακας 2

ΚΑΤΗΓΟΡΙΑ ΠΑΡΕΜΒΑΣΗΣ	ΠΑΡΕΜΒΑΣΗ
1. ΣΤΑΤΙΚΕΣ ΔΙΑΤΑΣΕΙΣ	<ul style="list-style-type: none">- <u>Διατάσεις για τα κάτω άκρα</u><ul style="list-style-type: none">i. Διάταση δακτύλων άκρου ποδός (από ύπτια θέση)ii. Διάταση ποδοκνημικής άρθρωσης (από ύπτια θέση με βοήθεια, όρθια σε τοίχο, με σκαλοπάτι)iii. Διάταση γόνατος (από καθιστή θέση, από ύπτια θέση με βοήθεια)iv. Διάταση ισχίου (από πρηνή θέση με βοήθεια, πλάγια διάταση από πρηνή θέση) - <u>Διατάσεις για τα άνω άκρα</u><ul style="list-style-type: none">i. Διάταση δακτύλων άκρας χείρας-πηχεοκαρπικής άρθρωσης (σε τοίχο, με βοήθεια)ii. Διάταση αγκώνα (με βοήθεια)iii. Διάταση ωμικής ζώνης (με βοήθεια) - <u>Διατάσεις σπονδυλικής στήλης</u><ul style="list-style-type: none">i. Διατάσεις κορμού (από καθιστή θέση)

<p>2. ΤΕΧΝΙΚΕΣ ΑΝΑΠΝΕΥΣΤΙΚΗΣ ΦΥΣΙΚΟΘΕΡΑΠΕΙΑΣ</p>	<ul style="list-style-type: none"> i. Οδηγίες για εκτέλεση διαφραγματικής αναπνοής ii. Οδηγίες για εκτέλεση γλωσσοφαρυγγικής αναπνοής iii. Τεχνικές παροχέτευσης (πλήξεις, δονήσεις) iv. Ενδυνάμωση αναπνευστικών μυών με <i>triflow</i> v. Ασκήσεις έκπτυξης θώρακα
<p>3. ΑΣΚΗΣΕΙΣ ΕΥΡΟΥΣ ΤΡΟΧΙΑΣ</p>	<ul style="list-style-type: none"> i. Άνω άκρα ii. Κάτω άκρα iii. Κορμός-κεφαλή
<p>4. ΙΣΟΜΕΤΡΙΚΗ ΕΝΔΥΝΑΜΩΣΗ ΚΑΤΩ ΑΚΡΩΝ</p>	<ul style="list-style-type: none"> i. Γέφυρα ii. Σύσπαση προσαγωγών με αντικείμενο iii. Μονοποδική στήριξη iv. Άρση τεντωμένου σκέλους v. Στάση στις μύτες vi. Στάση στις πτέρνες vii. Βαθύ κάθισμα
<p>5. ΥΠΟΜΕΓΙΣΤΗ ΑΕΡΟΒΙΑ ΑΣΚΗΣΗ</p>	<ul style="list-style-type: none"> i. Περπάτημα ii. Χαλαρό τρέξιμο iii. Άλματα



Εικόνα 9: παράδειγμα άσκησης από το φυλλάδιο

Στο τέλος του φυλλαδίου (Παράρτημα 2), δίνονται συμβουλές σχετικά με την διευκόλυνση της καθημερινότητας των ασθενών, όπως πχ. για την χρήση και εφαρμογή των ορθώσεων, αλλά και σημεία προσοχής σχετικά με την πρακτική εφαρμογή των παραπάνω παρεμβάσεων.

Συνδυαστικά, οι παραπάνω παρεμβάσεις έχουν ως κύριους στόχους την διατήρηση του εύρους τροχιάς και της κινητικότητας των αρθρώσεων όλου του σώματος, την διατήρηση της ελαστικότητας και της δύναμης των μυϊκών ομάδων και την διατήρηση της καρδιακής και αναπνευστικής λειτουργίας έως ότου μπορέσει ο ασθενής να έρθει σε επαφή και πάλι με τον υπεύθυνο φυσικοθεραπευτή του.

ΚΕΦΑΛΑΙΟ 7: Συζήτηση

Κατά την διεξαγωγή της παρούσας πτυχιακής εργασίας τέθηκαν δύο βασικοί στόχοι προς εκτέλεση, οι οποίοι και ολοκληρώθηκαν επιτυχώς. Αρχικά, περατώθηκαν τα πρώτα στάδια της προς τα εμπρός μετάφρασης και σύνθεσης της Τροποποιημένης Κλίμακας North Star για την Αξιολόγηση της Περιπατητικής Ικανότητας (Revised North Star Ambulatory Assessment) για ασθενείς με DMD στην Ελληνική γλώσσα. Συνάμα, περατώθηκε η δημιουργία ενός πρότυπου φυλλαδίου με κατευθύνσεις και οδηγίες προς τους ασθενείς για την αντιμετώπιση των συμπτωμάτων τους, ύστερα από ενδελεχή μελέτη της διεθνούς πρόσφατης αρθρογραφίας.

Σχετικά με τον πρώτο στόχο της πτυχιακής αυτής και τη μετάφραση της κλίμακας στα Ελληνικά, αυτή ολοκληρώθηκε χωρίς ιδιαίτερες δυσκολίες και η Ελληνική σύνθεση της κλίμακας κρίθηκε κατανοητή από τη μεταφραστική ομάδα. Η συγκεκριμένη κλίμακα στην αυθεντική της έκδοση (Αγγλική) έχει αναδείξει υψηλού βαθμού αξιοπιστία και εγκυρότητα, αφού έχει υποδείξει υψηλή εσωτερική συνέπεια, αποδεικνύοντας έτσι επαρκή ομοιογένεια ως αντικείμενο (Scott et al., 2011; Mercuri et al, 2016; Okama et al., 2017). Εκτός των άλλων, η διασκευή της σε άλλες γλώσσες έχει κριθεί εξαιρετικά σημαντική και από άλλες ερευνητικές ομάδες.

Για παράδειγμα, η ερευνητική ομάδα των Okama et al., 2017 διασκεύασε την κλίμακα στην πορτογαλική γλώσσα, ακολουθώντας και ολοκληρώνοντας όλα τα απαραίτητα στάδια της διαδικασίας της μετάφρασης. Μέσω της μελέτης τους, τονίστηκε η σημαντικότητα διεξαγωγής μελλοντικών ερευνών που με τη σειρά τους θα μελετήσουν και θα εξετάσουν εκ νέου την κλίμακα και θα καταλήξουν σε διάφορες εκδοχές μεταφράσεων στην μητρική τους γλώσσα, αυξάνοντας έτσι την ευαισθησία της. Συνεπώς, γίνεται κατανοητό ότι το γεγονός αυτό υποδηλώνει τη σημαντικότητα της χρήσης μέσω αξιολόγησης στην εκάστοτε γλώσσα χρήσης, αφού έτσι οι επαγγελματίες υγείας κατανοούν πλήρως το περιεχόμενο της κλίμακας, με αποτέλεσμα την ταχύτερη αναγνώριση της προοδευτικότητας της ασθένειας και την άμεση ανταπόκριση σε θεραπεία και αποκατάσταση των ασθενών. Επίσης, μέσω της μελέτης τους φάνηκε και η ομαλότητα στη διαδικασία της μετάφρασης, όπως και στην παρούσα έρευνα, αν και ιδιαίτερες συγκρίσεις δεν μπορούν να γίνουν λόγω μη ολοκλήρωσης της διαδικασίας της διαπολιτισμικής διασκευής στην παρούσα μελέτη.

Παρομοίως, γίνεται αντιληπτό ότι υπάρχει ολοένα κι αυξανόμενη ανάγκη για μελέτες και στον ελλαδικό χώρο που θα βασιστούν στην απόδοση κλιμάκων και εργαλείων αξιολόγησης και στην Ελληνική γλώσσα και που θα εφαρμοστούν σε ένα ευρύ φάσμα ασθενών, γεγονός που θα βελτιώσει την ευαισθησία τους.

Όσον αφορά τον δεύτερο στόχο, μέσω της ανασκόπησης της διεθνούς αρθρογραφίας συστήνονται ενδεικτικές ασκήσεις με διάφορες θεραπευτικές

παρεμβάσεις, οι οποίες στοχεύουν στην διατήρηση ή/και βελτίωση της λειτουργικότητας των ασθενών με DMD. Οι φυσικοθεραπευτικές παρεμβάσεις στόχευσαν στο μυοσκελετικό και αναπνευστικό σύστημα (*Jansen et al., 2013; Alemдарoglu et al.,2015; Lott et al.,2020; Haruyama et al., 2020; Rodrigues et al., 2014*), αλλά και στην γενικότερη έννοια της τηλεαποκατάστασης (*Sobierajska et al., 2020*) και των τεχνολογικών-βοηθητικών μέσων (*Defreitas et al.,2019*) στην σύγχρονη εποχή. Όσον αφορά την αναπνευστική φυσικοθεραπεία, εκτός των κλασικών συντηρητικών τεχνικών διαχείρισης, παρατίθενται και καινοτόμες παρεμβάσεις, οι οποίες οδηγούν σε αύξηση της ζωτικής χωρητικότητας του ασθενούς αλλά και όλων των στοιχείων όγκου και ροής αέρα (*Haruyama et al., 2020, Rodrigues et al., 2014*). Επίσης, για το μυοσκελετικό σύστημα, η καθημερινή εφαρμογή διατακτικών ασκήσεων για τον περιορισμό των συγκάμψεων, η εφαρμογή ορθώσεων στα άνω και κάτω άκρα για την ελαχιστοποίηση των σκελετικών παραμορφώσεων, η χρήση ορθοστάτη για την φόρτιση των κάτω άκρων στο μη περιπατητικό στάδιο αλλά και η ενεργής και συνάμα προσεκτική ενασχόληση του ασθενούς σε δραστηριότητες αερόβιου τύπου, βελτιώνει την μυϊκή δύναμη και αντοχή και συνολικά την λειτουργική ικανότητα του ασθενούς (*Jansen et al., 2013, Alemдарoglu et al.,2015, Lott et al.,2020*). Στο κομμάτι της τηλεαποκατάστασης (*Sobierajska et al.,2020*) , υπήρξε ένα ερωτηματολόγιο καθώς και η χρήση βίντεο από εξειδικευμένους φυσικοθεραπευτές, προκειμένου να αξιολογηθεί η ετοιμότητα αλλά και θέληση των ασθενών και του οικογενειακού τους περιβάλλον, όσον αφορά την φυσικοθεραπευτική αντιμετώπιση στα πλαίσια του οικιακού χώρου. Στην συνέχεια, μέσω της εικονικής πραγματικότητας ως τεχνολογικού μέσου, αξιολογήθηκε η λειτουργικότητα του άνω άκρου σε μη περιπατητικά άτομα (*Defreitas et al.,2019*).

Η εν λόγω κατηγορία νοσούντων αν και μπορεί να μην επιβάλλει την χρήση της αναπνευστικής φυσικοθεραπείας από τα αρχικά στάδια, λόγω του ότι ο ασθενής είναι περιπατητικός και οι αναπνευστικοί του μύες διατηρούνται σε ένα σχετικά ικανοποιητικό επίπεδο, εντούτοις οι έρευνες καθώς και η κλινική εμπειρία έχουν δείξει ότι είναι ιδιαίτερα σημαντική για την πρόληψη των αναπνευστικών λοιμώξεων και την βελτίωση της καθημερινότητας του ασθενούς. Πιο συγκεκριμένα, οι κατευθυντήριες οδηγίες των *Birnkrant et al., 2018* προτείνουν την εκμάθηση βήχα και διαφραγματικής αναπνοής, αλλά και την εφαρμογή τεχνικών πιέσεων, δονήσεων και πλήξεων σε συνδυασμό με την χρήση μη επεμβατικού εξοπλισμού. Συνδυαστικά, οι έρευνες των *Haruyama et al.,2020* και *Rodrigues et al.,2014* προτείνουν την εκμάθηση της γλωσσοφαρυγγικής αναπνοής και αναπνευστικών τεχνικών τύπου yoga, αντίστοιχα, όπου φαίνεται ότι υπάρχει σημαντική βελτίωση τόσο στα επίπεδα ζωτικής χωρητικότητας όσο και στα υπόλοιπα στοιχεία όγκου και ροής αέρα.

Σχετικά με την αερόβια άσκηση, οι κατευθυντήριες οδηγίες των *Birnkrant et al., 2018*, προτείνουν δραστηριότητες υπομέγιστου έργου, όπως το ποδήλατο και την κολύμβηση, οι οποίες έχουν ευεργετικά αποτελέσματα τόσο στην διατήρηση της κινητικότητας τους όσο και της κοινωνικότητας τους. Σε συμφωνία με αυτές τις οδηγίες, η έρευνα των *Jansen et al., 2013* παρουσιάζει ένα θεραπευτικό πρόγραμμα με την χρήση ενός εργομετρικού ποδήλατου, όπου αν και δεν παρατηρήθηκαν αξιοσημείωτες αλλαγές στην μυϊκή δύναμη και το εύρος τροχιάς, η λειτουργική ικανότητα των ασθενών διατηρήθηκε για μεγαλύτερο χρονικό διάστημα σε σχέση με την μη χρήση του. Επίσης, παρόμοια θετικά αποτελέσματα παρουσιάζει και η έρευνα των *Alemdaroglu et al., 2015*, οι οποίοι εισήγαγαν το εργόμετρο χειρός, ως μια μορφή αερόβιας άσκησης. Σε αυτήν την περίπτωση μελέτης, υπήρξε αύξηση σε παραμέτρους, όπως την μυϊκή αντοχή και την λειτουργικότητα των άνω άκρων.

Επιπλέον, η φυσικοθεραπευτική παρέμβαση περιλαμβάνει σε ένα θεραπευτικό πρόγραμμα αποκατάστασης και την διατήρηση της μυϊκής δύναμης και αντοχής για έναν ασθενή με μυϊκή δυστροφία Duchenne. Αν και υπάρχει σημαντική έλλειψη δεδομένων, οι κατευθυντήριες οδηγίες αναφέρουν ότι πρέπει να αποφεύγονται ασκήσεις έκκεντρου ελέγχου και υψηλών αντιστάσεων. Ωστόσο, η έρευνα των *Lott et al., 2020*, προτείνει ένα ήπιο θεραπευτικό πρόγραμμα μυϊκής ενδυνάμωσης με την χρήση ισομετρικών συστολών. Ειδικότερα, με την βοήθεια ενός μηχανήματος γυμναστικής, οι ασθενείς εξασκήθηκαν σε διαφορετικά επίπεδα έντασης της μέγιστης εθελούσιας σύσπασης, με τα αποτελέσματα να δείχνουν σημαντική βελτίωση στην μυϊκή δύναμη και την λειτουργική ικανότητα σε όλους τους συμμετέχοντες. Βέβαια, πρέπει να τονιστεί ότι επειδή η συγκεκριμένη έρευνα είναι πρόσφατη, απαιτείται περαιτέρω έλεγχος προκειμένου να επικυρωθούν τα αποτελέσματα της.

Επιπροσθέτως, συμβαδίζοντας με τις απαιτήσεις της σύγχρονης εποχής καθώς και το φαινόμενο του εγκλεισμού λόγω της πανδημίας, οι *Sobierajska et al., 2020* εκπόνησαν ένα ερωτηματολόγιο όπου οι ασθενείς και οι γονείς τους ερωτήθηκαν για την σημασία της τηλεαποκατάστασης και τις δυσκολίες που επέφερε η πανδημία στα πλαίσια του οικογενειακού περιβάλλοντος, και στην συνέχεια δημιούργησαν ένα βίντεο το οποίο περιελάμβανε ένα ενδεικτικό θεραπευτικό πρόγραμμα στο σπίτι. Από την εξαγωγή των αποτελεσμάτων, φάνηκε μια θετική προσέγγιση (83,7%) όσον αφορά την ιδέα της τηλεαποκατάστασης. Έπειτα, μια άλλη μελέτη των *Defreitas et al., 2019* εισήγαγε την εικονική πραγματικότητα ως έναν ασφαλή και ευχάριστο τρόπο παιχνιδιού-άσκησης. Πιο συγκεκριμένα, οι ερευνητές με την χρήση διαφορετικών προγραμματιστικών περιβαλλόντων, αξιολόγησαν την λειτουργικότητα των άνω άκρων σε μη περιπατητικούς ασθενείς, και βρήκαν ότι η πλατφόρμα Leap Motion® βοηθά περισσότερο στην διατήρηση της λειτουργικότητας του άνω άκρου σε σχέση με τις υπόλοιπες πλατφόρμες.

Συνοψίζοντας, οι έρευνες και τα αποτελέσματα που αυτές εξήγαγαν, μπορούν να αποτελέσουν σημαντικό εφόδιο για την βελτιστοποίηση του λειτουργικού επιπέδου σε αυτήν την ιδιαίτερη κατηγορία ασθενών. Ως εκ τούτου, η δημιουργία ενός εξατομικευμένου προγράμματος αποκατάστασης που θα λαμβάνει υπόψη τα ελλείμματα και τις ιδιαιτερότητες του εκάστοτε ασθενούς, θεωρείται ο πυλώνας όσον αφορά την φυσικοθεραπευτική αντιμετώπιση, προκειμένου εκείνος να αποτελέσει ένα αναπόσπαστο μέρος του ευρύτερου κοινωνικού συνόλου.

Κατά τη διάρκεια της συγγραφής της έρευνας εντοπίστηκαν κάποιοι περιορισμοί, οι οποίοι και έπαιξαν ρόλο στη διαμόρφωση των τελικών ευρημάτων. Ένα από τα ελλείμματα της παρούσας έρευνας αποτελεί η ημιτελής διασκευή της Τροποποιημένης Κλίμακας North Star στην Ελληνική γλώσσα. Όπως αναφέρθηκε και προηγουμένως, η διαδικασία της διασκευής της κλίμακας οριοθετήθηκε στα αρχικά στάδια της μετάφρασης (προς τα εμπρός μετάφραση), δίχως την ολοκλήρωση των απαραίτητων μετέπειτα σταδίων (προς τα πίσω μετάφραση, πιλοτικός έλεγχος της μεταφρασμένης κλίμακας). Συνεπώς, δεν υπάρχει μια ολοκληρωμένη και καθολική εικόνα γύρω από την αξιοπιστία και την αποτελεσματικότητα της Ελληνικής εκδοχής της Τροποποιημένης North Star. Παράλληλα, η συγκεκριμένη μελέτη αποτέλεσε μια απλή ερευνητική εργασία, χωρίς να έχει το χαρακτήρα και την μεθοδολογία μίας συστηματικής ανασκόπησης, κατά την οποία τα ερευνητικά αποτελέσματα είναι πιο ποιοτικά και μαζικά. Ως τελευταίος περιορισμός της παρούσας πτυχιακής εργασίας, ορίζεται η αδυναμία πρακτικής εφαρμογής του συμβουλευτικού φυλλαδίου σε πραγματικούς ασθενείς και, συνεπώς ο έλεγχος της αποδοτικότητας του λόγω των δυσμενών συνθηκών της πανδημίας του κορωνοϊού.

Μελλοντικά, θα ήταν χρήσιμη η διεξαγωγή όλο και περισσότερων ερευνών, όπως η παρούσα πτυχιακή, που θα μπορέσουν να ολοκληρώσουν όλα τα απαραίτητα στάδια της διαπολιτισμικής διασκευής κλιμάκων αξιολόγησης- που αφορούν την DMD- στην Ελληνική γλώσσα, έτσι ώστε να υπάρχει πληθώρα επιλογών για τον εκάστοτε επαγγελματία υγείας για να διαλέξει ποιο εργαλείο θα εντάξει στο πλαίσιο της αξιολόγησης των ασθενών του.

Επίσης, χρήζει κριτικής σημασίας η διερεύνηση περαιτέρω μελετών που θα προτείνουν εξ' αποστάσεως μεθόδους θεραπευτικών παρεμβάσεων για τις περιπτώσεις όπως αυτής της πανδημίας του κορωνοϊού, όπου ο ασθενής θα μπορεί να συνεχίσει τις ασκήσεις του, χωρίς να κρίνεται απαραίτητη η συνεχής παρακολούθηση από φυσικοθεραπευτή. Επομένως, η δημιουργία του πρότυπου φυλλαδίου που παρουσιάζει αυτή η πτυχιακή εργασία, αποτελεί αφενός ένα ιδιαίτερα σημαντικό βοηθητικό εργαλείο για την διατήρηση ενός φυσιολογικού λειτουργικού επιπέδου για τα δεδομένα της μυϊκής δυστροφίας Duchenne και αφετέρου την βάση έτσι ώστε μελλοντικές έρευνες να το εμπλουτίσουν με διαφορετικές και πιο εξειδικευμένες ασκήσεις και τεχνικές, μέσω μιας

συστηματικής ανασκόπησης. Ωστόσο, η ιδέα ενός πρότυπου φυλλαδίου δεν περιορίζεται μόνο στην συγκεκριμένη πάθηση, απεναντίας μπορεί να εφαρμοστεί σε μια μεγάλη γκάμα παθήσεων, καθώς έτσι διευκολύνεται ο ασθενής στην συνεχή επαφή του με το θεραπευτικό πρόγραμμα ασκήσεων στο σπίτι του, όταν δεν κρίνεται δυνατό είτε λόγω μιας πανδημίας είτε λόγω προσωπικών δυσκολιών του.

ΚΕΦΑΛΑΙΟ 8: Συμπεράσματα

Με το πέρας της παρούσας έρευνας συμπεραίνεται ότι κρίνεται αναγκαία η καθιέρωση της χρήσης των πιο επικυρωμένων και εξειδικευμένων κλιμάκων αξιολόγησης (Τροποποιημένη Κλίμακα North Star) από φυσικοθεραπευτές που ασχολούνται με τέτοιου είδους περιστατικά, προκειμένου να μπορούν να συλλεχθούν όλα τα σημαντικά κλινικά ευρήματα από την αξιολόγηση. Επίσης, φαίνεται πως ένα πρόγραμμα αποκατάστασης που επικεντρώνεται εξατομικευμένα σε κάθε ασθενή και περιλαμβάνει συνδυαστικά τόσο κλασικές παρεμβάσεις, όπως οι διατάσεις όσο και νεότερες, πιο σύγχρονες παρεμβάσεις, όπως η εκμάθηση της γλωσσοφαρυγγικής αναπνοής, αποτελεί ένα σημαντικό εργαλείο για την φροντίδα ενός ασθενούς με μυϊκή δυστροφία Duchenne και καταφέρνει να φέρει ύφεση στα συμπτώματα του.

Ωστόσο, είναι ζωτικής σημασίας να αναφερθεί το γεγονός ότι σχετικά με τη συγκεκριμένη νόσο έχουν καταγραφεί ελάχιστες βιβλιογραφικές πηγές σχετικά με εξειδικευμένες φυσικοθεραπευτικές μεθόδους αποκατάστασης. Πέρα από τις βασικές κατευθυντήριες οδηγίες σχετικά με την αξιολόγηση και την αποκατάσταση, δεν υπάρχουν διαθέσιμες πολλές έρευνες υψηλού βεληνεκού που να έχουν καταλήξει σε σημαντικά κλινικά ευρήματα. Συνεπώς, διαπιστώνεται ότι είναι απαραίτητη η περαιτέρω διερεύνηση γύρω από την φυσικοθεραπευτική αντιμετώπιση της νόσου και η καταγραφή στοχευμένων και επικυρωμένων ασκησιολόγιων και προγραμμάτων αποκατάστασης με στόχο την επιβράδυνση εκδήλωσης των σοβαρών συμπτωμάτων αυτών των ασθενών.

Βιβλιογραφία

Aartsma-rus, A., Ginjaar, I. B. and Bushby, K. (2016) 'The importance of genetic diagnosis for Duchenne muscular dystrophy', pp. 1–7. doi: 10.1136/jmedgenet-2015-103387.

Alemdaroğlu, İ., Karaduman, A., İyigün-Yatar, G., Tunca-Yılmaz, Ö., & Topaloglu, H. (2014). Turkish version of the Egen Klassifikation scale version 2: validity and reliability in the Turkish population. *Turkish Journal of Pediatrics*, 56(6).

Alemdaroğlu, İ., Karaduman, A., Yılmaz, Ö. T., & Topaloglu, H. (2015). Different types of upper extremity exercise training in Duchenne muscular dystrophy: effects on functional performance, strength, endurance, and ambulation. *Muscle & nerve*, 51(5), 697-705.

Arora, H., Willcocks, R.J., Lott, D.J., Harrington, A.T., Senesac, C.R., Zilke, K.L., Daniels, M.J., Xu, D., Tennekoon, G.I., Finanger, E.L. and Russman, B.S., 2018. Longitudinal timed function tests in Duchenne muscular dystrophy: ImagingDMD cohort natural history. *Muscle & nerve*, 58(5), pp.631-638.

Birnkrant, D. J. *et al.* (2018) 'Review Diagnosis and management of Duchenne muscular dystrophy , part 1 : diagnosis , and neuromuscular , rehabilitation , endocrine , and gastrointestinal and nutritional management', *The Lancet Global Health*. Elsevier Ltd, 4422(18). doi: 10.1016/S1474-4422(18)30024-3.

Birnkrant, D. J., Bushby, K., Bann, C. M., Alman, B. A., Apkon, S. D., Blackwell, A., ... & DMD Care Considerations Working Group. (2018). Diagnosis and management of Duchenne muscular dystrophy, part 2: respiratory, cardiac, bone health, and orthopaedic management. *The Lancet Neurology*, 17(4), 347-361.

Brunherotti, M. A., Sobreira, C., Rodrigues-Júnior, A. L., de Assis, M. R., Terra Filho, J., & Martinez, J. A. B. (2007). Correlations of Egen Klassifikation and Barthel Index scores with pulmonary function parameters in Duchenne muscular dystrophy. *Heart & Lung*, 36(2), 132-139.

Bushby, K. *et al.* (2010) 'Diagnosis and management of Duchenne muscular dystrophy , part 1 : diagnosis , and pharmacological and psychosocial management'. Elsevier Ltd. doi: 10.1016/S1474-4422(09)70271-6.

Case, L.E., Apkon, S.D., Eagle, M., Gulyas, A., Juel, L., Matthews, D., Newton, R.A. and Posselt, H.F., 2018. Rehabilitation management of the patient with Duchenne muscular dystrophy. *Pediatrics*, 142(Supplement 2), pp.S17-S33.

Darras, B. T. *et al.* (2015) *Dystrophinopathies, Neuromuscular Disorders of Infancy, Childhood, and Adolescence: A Clinician's Approach*. Elsevier Inc. doi: 10.1016/B978-0-12-417044-5.00030-5.

De Freitas, B. L. *et al.* (2019) 'Analysis of different device interactions in a virtual reality task in individuals with Duchenne muscular dystrophy-a randomized controlled trial', *Frontiers in Neurology*. doi: 10.3389/fneur.2019.00024.

Fagoaga, J., Girabent-Farrés, M., Bagur-Calafat, C., Febrer, A., & Steffensen, B. F. (2013). Translation and validation of the Egen Klassifikation scale for the Spanish population: functional assessment for non-ambulatory individuals with Duchenne's muscular dystrophy and spinal muscular atrophy. *Revista de neurologia*, 56(11), 555-561.

Fayssoil, A., Abasse, S. and Silverston, K. (2017) 'Cardiac Involvement Classification and Therapeutic Management in Patients with Duchenne Muscular Dystrophy', 4, pp. 17–23. doi: 10.3233/JND-160194.

Fernandes, L. A., Caromano, F. A., Assis, S. M., Hukuda, M. E., Voos, M. C., & Carvalho, E. V. (2014). Relationship between the climbing up and climbing down stairs domain scores on the FES-DMD, the score on the Vignos Scale, age and timed performance of functional activities in boys with Duchenne muscular dystrophy. *Brazilian journal of physical therapy*, 18(6), 513–520. <https://doi.org/10.1590/bjpt-rbf.2014.0063>

Fox, H., Millington, L., Mahabeer, I., & van Ruiten, H. (2020). Duchenne muscular dystrophy. *BMJ (Clinical research ed.)*, 368, l7012. <https://doi.org/10.1136/bmj.l7012>

Glanzman, A.M., O'Hagen, J.M., McDermott, M.P., Martens, W.B., Flickinger, J., Riley, S., Quigley, J., Montes, J., Dunaway, S., Deng, L. and Chung, W.K., (2011). Validation of the Expanded Hammersmith Functional Motor Scale in spinal muscular atrophy type II and III. *Journal of child neurology*, 26(12), pp.1499-1507.

Gogou, M., Pavlou, E., & Haidopoulou, K. (2020). Therapies that are available and under development for Duchenne muscular dystrophy: What about lung function?. *Pediatric pulmonology*, 55(2), 300-315.

Hanna, S. E., Bartlett, D. J., Rivard, L. M., & Russell, D. J. (2008). Reference curves for the Gross Motor Function Measure: percentiles for clinical description and tracking over time among children with cerebral palsy. *Physical therapy*, 88(5), 596-607.

Haruyama, K., Yamaha, Y., Ito, M., Otsuka, T., & Kawakami, M. (2020). Strategies for learning glossopharyngeal breathing in boys with Duchenne muscular dystrophy: A feasibility case series. *Journal of rehabilitation medicine*, 52(9), jrm00102-jrm00102.

James, K. A., Gralla, J., Ridall, L. A., Do, T. N., Czaja, A. S., Mourani, P. M., ... & Auerbach, S. R. (2020). Left ventricular dysfunction in Duchenne muscular dystrophy. *Cardiol Young*, 1-6.

Jansen, M., de Groot, I. J., van Alfen, N., & Geurts, A. C. (2010). Physical training in boys with Duchenne Muscular Dystrophy: the protocol of the No Use is Disuse study. *BMC pediatrics*, 10(1), 1-15.

Jansen, M., van Alfen, N., Geurts, A. C., & de Groot, I. J. (2013). Assisted bicycle training delays functional deterioration in boys with Duchenne muscular dystrophy: the randomized controlled trial "no use is disuse". *Neurorehabilitation and neural repair*, 27(9), 816-827.

Judge, D. P., Kass, D. A., Thompson, W. R., & Wagner, K. R. (2011). Pathophysiology and therapy of cardiac dysfunction in Duchenne muscular dystrophy. *American Journal of Cardiovascular Drugs*, 11(5), 287-294.

Lee, H.N., Sawnani, H., Horn, P.S., Rybalsky, I., Relucio, L. and Wong, B.L., 2016. The performance of the upper limb scores correlate with pulmonary function test measures and Egen Klassifikation scores in Duchenne muscular dystrophy. *Neuromuscular Disorders*, 26(4-5), pp.264-271.

Lennon S., Ramdharry G., Verheyden G., (2018), Physical Management for Neurological Conditions, Μετάφραση από Κατσουλάκη Δ. Κωνσταντίνο, Εκδόσεις Broken Hill Publishers LTD.

LoMauro, A., Banfi, P., D'Angelo, M. G., & Aliverti, A. (2019). Glossopharyngeal breathing can allow a lung expansion greater than inspiratory capacity in muscular dystrophy. *European Respiratory Journal*, 54(2).

Lord, J. P., Portwood, M. M., Lieberman, J. S., Fowler Jr, W. M., & Berck, P. (1987). Upper extremity functional rating for patients with Duchenne muscular dystrophy. *Archives of physical medicine and rehabilitation*, 68(3), 151-154.

Lott, D. J. *et al.* (2021) 'Safety, feasibility, and efficacy of strengthening exercise in Duchenne muscular dystrophy', *Muscle and Nerve*, 63(3), pp. 320–326. doi: 10.1002/mus.27137.

Maltais, F. (2011) 'Glossopharyngeal breathing', *American Journal of Respiratory and Critical Care Medicine*, 184(3), p. 381. doi: 10.1164/rccm.201012-2031IM.

Martin S. and Kessler M., (2015), Neurologic Interventions for physical therapy, Μετάφραση-Επιμέλεια Ελληνικής Έκδοσης από Μπακαλίδου Δάφνη, Ιατρικές Εκδόσεις Κωνσταντάρας.

Martinez, J. A. B., Brunherotti, M. A., Assis, M. R. D., & Sobreira, C. F. D. R. (2006). Validation of the EK functional motor scale in the Portuguese language. *Revista da Associação Médica Brasileira*, 52(5), 347-351.

Mazzone, E.S., Vasco, G., Palermo, C., Bianco, F., Galluccio, C., Ricotti, V., Castronovo, A.D., Mauro, M.S.D., Pane, M., Mayhew, A. and Mercuri, E., (2012). A critical review of functional assessment tools for upper limbs in Duchenne muscular dystrophy. *Developmental Medicine & Child Neurology*, 54(10), pp.879-885.

Mazzone, E., De Sanctis, R., Fanelli, L., Bianco, F., Main, M., Van den Hauwe, M., Ash, M., De Vries, R., Mata, J.F., Schaefer, K. and D'Amico, A., (2014). Hammersmith functional motor scale and motor function measure-20 in non ambulant SMA patients. *Neuromuscular Disorders*, 24(4), pp.347-352.

McDonald, C. M., Henricson, E. K., Abresch, R. T., Florence, J., Eagle, M., Gappmaier, E., ... & Peltz, S. W. (2013). The 6-minute walk test and other clinical endpoints in Duchenne muscular dystrophy: reliability, concurrent validity, and minimal clinically important differences from a multicenter study. *Muscle & nerve*, 48(3), 357-368.

McNally, E. M., Kaltman, J. R., Benson, D. W., Canter, C. E., Cripe, L. H., Duan, D., Finder, J. D., Groh, W. J., Hoffman, E. P., Judge, D. P., Kertesz, N., Kinnett, K., Kirsch, R., Metzger, J. M., Pearson, G. D., Rafael-Fortney, J. A., Raman, S. V., Spurney, C. F., Targum, S. L., Wagner, K. R., ... Parent Project Muscular Dystrophy (2015). Contemporary cardiac issues in Duchenne muscular dystrophy. Working Group of the National Heart, Lung, and Blood Institute in collaboration with Parent Project Muscular Dystrophy. *Circulation*, *131*(18), 1590–1598. <https://doi.org/10.1161/CIRCULATIONAHA.114.015151>

Mercuri, E., Coratti, G., Messina, S., Ricotti, V., Baranello, G., D'Amico, A., Pera, M.C., Albamonte, E., Sivo, S., Mazzone, E.S. and Arnoldi, M.T., (2016). Revised North Star Ambulatory Assessment for young boys with Duchenne muscular dystrophy. *PLoS One*, *11*(8), p.e0160195.

Meyers, T. A., & Townsend, D. (2019). Cardiac pathophysiology and the future of cardiac therapies in Duchenne muscular dystrophy. *International journal of molecular sciences*, *20*(17), 4098.

Moreira-Marconi, E., Sá-Caputo, D. C., Dionello, C. F., Guedes-Aguiar, E. O., Sousa-Gonçalves, C. R., Morel, D. S., ... & Bernardo-Filho, M. (2017). Whole-body vibration exercise is well tolerated in patients with Duchenne muscular dystrophy: a systematic review. *African Journal of Traditional, Complementary and Alternative Medicines*, *14*(4S), 2-10.

Mutlu, A., Alkan, H., Firat, T., Karaduman, A. A., & Yılmaz, Ö. T. (2018). How do physical capacity, fatigue and performance differ in children with duchenne muscular dystrophy compared with their healthy peers?. *Neurosciences Journal*, *23*(1), 39-45.

Okama, L. O., Zampieri, L. M., Ramos, C. L., Toledo, F. O., Alves, C. R., Mattiello-Sverzut, A. C., ... & Sobreira, C. F. (2017). Reliability and validity analyses of the North Star Ambulatory assessment in Brazilian Portuguese. *Neuromuscular Disorders*, *27*(8), 723-729.

Pane, M., Coratti, G., Brogna, C., Mazzone, E. S., Mayhew, A., Fanelli, L., ... & Mercuri, E. (2018). Upper limb function in Duchenne muscular dystrophy: 24 month longitudinal data. *PLoS One*, *13*(6), e0199223.

Polat, M., Sakinci, O., Ersoy, B., Sezer, R. G., & Yilmaz, H. (2012). Assessment of sleep-related breathing disorders in patients with duchenne muscular dystrophy. *Journal of clinical medicine research*, *4*(5), 332.

Rodrigues, Marcos Rojo et al. "Effects of yoga breathing exercises on pulmonary function in patients with Duchenne muscular dystrophy: an exploratory analysis." *Jornal brasileiro de pneumologia : publicacao oficial da Sociedade Brasileira de Pneumologia e Tisiologia* vol. 40,2 (2014): 128-33. doi:10.1590/s1806-37132014000200005

Scott, E., Eagle, M., Mayhew, A., Freeman, J., Main, M., Sheehan, J., Manzur, A., Muntoni, F. and North Star Clinical Network for Paediatric Neuromuscular Disease, (2012). Development of a functional assessment scale for ambulatory boys with Duchenne muscular dystrophy. *Physiotherapy Research International*, *17*(2), pp.101-109.

Sobierajska-Rek, A. *et al.* (2021) 'Establishing a telerehabilitation program for patients with Duchenne muscular dystrophy in the COVID-19 pandemic', *Wiener Klinische Wochenschrift*. doi: 10.1007/s00508-020-01786-8.

Sousa, V. D., & Rojjanasrirat, W. (2011). Translation, adaptation and validation of instruments or scales for use in cross-cultural health care research: a clear and user-friendly guideline. *Journal of evaluation in clinical practice*, 17(2), 268-274.

de Souza, F., Bittar Braune, C., & Dos Santos Nucera, A. P. C. (2020). Duchenne Muscular Dystrophy: an overview to the Cardiologist. *Expert Review of Cardiovascular Therapy*, 18(12), 867-872.

Steffensen, B. F., Lyager, S., Werge, B., Rahbek, J., & Mattsson, E. (2002). Physical capacity in non-ambulatory people with Duchenne muscular dystrophy or spinal muscular atrophy: a longitudinal study. *Developmental Medicine & Child Neurology*, 44(9), 623-632.

Suthar, R., & Sankhyan, N. (2018). Duchenne muscular dystrophy: A practice update. *The Indian Journal of Pediatrics*, 85(4), 276-281.

Tadayoni, R., Rendon, A., Soria-Jasso, L. E., & Cisneros, B. (2012). Dystrophin Dp71: the smallest but multifunctional product of the Duchenne muscular dystrophy gene. *Molecular neurobiology*, 45(1), 43-60.

Thangarajh M. (2019). The Dystrophinopathies. *Continuum (Minneapolis, Minn.)*, 25(6), 1619–1639. <https://doi.org/10.1212/CON.0000000000000791>

Timpani, C. A., Hayes, A., & Rybalka, E. (2015). Revisiting the dystrophin-ATP connection: How half a century of research still implicates mitochondrial dysfunction in Duchenne Muscular Dystrophy aetiology. *Medical hypotheses*, 85(6), 1021-1033.

Tsuda, T. (2018). Clinical manifestations and overall management strategies for Duchenne muscular dystrophy. *Duchenne Muscular Dystrophy*, 19-28.

Townsend, E. L., Bibeau, C., & Holmes, T. M. (2016). Supported standing in boys with Duchenne muscular dystrophy. *Pediatric physical therapy: the official publication of the Section on Pediatrics of the American Physical Therapy Association*, 28(3), 320.

Vignos, P. J., Jr, Spencer, G. E., Jr, & Archibald, K. C. (1963). Management of progressive muscular dystrophy in childhood. *JAMA*, 184, 89–96. <https://doi.org/10.1001/jama.1963.03700150043007>

Wanke, T., Toifl, K., Merkle, M., Formanek, D., Lahrmann, H., & Zwick, H. (1994). Inspiratory muscle training in patients with Duchenne muscular dystrophy. *Chest*, 105(2), 475–482. <https://doi.org/10.1378/chest.105.2.475>

Webber, B.A., 1988. *The Brompton Hospital Guide to Chest Physiotherapy*. Blackwell Scientific Publications, Oxford.

White, M. K., Leffler, M., Rychlec, K., Jones, C., McSherry, C., Walker, L., & Kosinski, M. (2019). Adapting traditional content validation methods to fit purpose: an example with a novel video assessment and training materials in Duchenne muscular dystrophy (DMD). *Quality of Life Research*, 28(11), 2979-2988.

Yiu, E. M., & Kornberg, A. J. (2015). Duchenne muscular dystrophy. *Journal of paediatrics and child health*, 51(8), 759-764.

Παράρτημα

Παράρτημα 1. Revised North Star Ambulatory Assessment (Revised NSAA)

	ACTIVITY	2	1	0
1	Stand	Stands upright, still and symmetrically, without compensation (with heels flat and legs in neutral) for minimum count of 3 secs	Stands still but with some degree of compensation (e.g. on toes or with legs abducted or with bottom stuck out) for minimum count of 3 secs	Cannot stand still or independently, needs support (even minimal)
2	Walk	Walks with heel-toe or flat-footed gait pattern	Persistent or habitual toe walker, unable to heel-toe consistently	Loss of independent ambulation—may use KAFOs or walk short distances with assistance
3	Stand up from chair	Keeping arms folded. Starting position 90o hips and knees, feet on floor/supported on a box step.	With help from thighs or push on chair or prone turn	Unable
6	Climb box step-Right	Faces step—no support needed	Goes up sideways or needs support	Unable
7	Climb box step- Left	Faces step—no support needed	Goes up sideways or needs support	Unable
10	Gets to sitting	Starts in supine—may use one hand to assist	Self assistance e.g. –pulls on legs or uses head-on- hands or head flexed to floor	Unable
14	Jump	Both feet at the same time, clear the ground simultaneously	One foot after the other (skip)	Unable
17	Run	Both feet off the ground (no double stance phase during running)	‘Duchenne jog’	Unable
			TOTAL 3 years (max score 16)	
4	Stand on one leg—Right	Able to stand in a relaxed manner (no fixation) for count of 3 seconds	Stands but either momentarily or needs a lot of fixation e.g. by knees tightly adducted or other trick	Unable
5	Stand on one leg—Left	Able to stand in a relaxed manner (no fixation) for count of 3 seconds	Stands but either momentarily or needs a lot of fixation e.g. by knees tightly adducted or other trick	Unable
8	Descend box —Right	Faces forward, climbs down controlling weight bearing leg. No support needed	Sideways, skips down or needs support	Unable
9	Descend box —Left	Faces forward, climbs down controlling weight bearing leg. No support needed	Sideways, skips down or needs support	Unable
13	Stands on heels	Both feet at the same time, clearly standing on heels only (acceptable to move a few steps to keep balance) for count of 3	Flexes hip and only raises forefoot	Unable
			TOTAL 3.5years (max score 26)	
11	Rise from floor	From supine—no evidence of Gowers' manoeuvre*	Gowers' evident	(a) NEEDS to use external support object e.g. chair OR (b) Unable
12	Lifts head	In supine, head must be lifted in mid-line. Chin moves towards chest	Head is lifted but through side flexion or with no neck flexion	
15	Hop—Right	Clears forefoot and heel off floor	Clears forefoot and heel off floor	Unable
16	Hop—Left	Clears forefoot and heel off floor	Clears forefoot and heel off floor	Unable
			TOTAL 4 years and above (max score 34)	

doi:10.1371/journal.pone.0160195.t002

Παράρτημα 2. Πρότυπο φυλλάδιο ασκήσεων



ΠΑΝΕΠΙΣΤΗΜΙΟ
ΠΑΤΡΩΝ
UNIVERSITY OF PATRAS

ΤΜΗΜΑ ΦΥΣΙΚΟΘΕΡΑΠΕΙΑΣ

ΨΑΡΩΝ 6, ΑΙΓΙΟ 2021

Φυλλάδιο ενδεικτικών ασκήσεων και συμβουλών για ασθενείς με Μυϊκή Δυστροφία Duchenne



Αγαπητέ αναγνώστη/αναγνώστρια,

το παρόν φυλλάδιο δημιουργήθηκε στα πλαίσια της πτυχιακής εργασίας με τίτλο **«Αρχικά Στάδια Διαπολιτισμικής Διασκευής της Τροποποιημένης Κλίμακας North Star για την Αξιολόγηση της Ικανότητας Μετακίνησης (“Revised North Star Ambulatory Assessment”)** ατόμων με **Μυϊκή Δυστροφία Duchenne και Οργάνωση Κατευθύνσεων για τον ασθενή βάσει σύγχρονων ερευνητικών δεδομένων για τη φυσικοθεραπευτική αντιμετώπιση»** από φοιτητές του τμήματος Φυσικοθεραπείας του Πανεπιστημίου Πατρών και απευθύνεται σε ασθενείς, γονείς, συνοδούς και επαγγελματίες υγείας που ενδιαφέρονται να ενημερωθούν σχετικά με κάποιες βασικές αρχές γύρω από την αποκατάσταση ατόμων με Μυϊκή Δυστροφία Duchenne (DMD) και, ειδικότερα, ασθενών που μπορεί να βρίσκονται σε περιβάλλον εγκλεισμού για υγειονομικούς λόγους, πχ. εν μέσω της πανδημίας της COVID-19 και αδυνατούν να επισκεφθούν τον υπεύθυνο φυσικοθεραπευτή τους.

Στο φυλλάδιο αυτό θα βρείτε ενδεικτικές ασκήσεις που μπορούν να εφαρμοστούν είτε από το ίδιο το άτομο είτε με την βοήθεια κάποιου γονέα/συνοδού κατ’ οίκον χωρίς να υπάρχει ανάγκη για την χρήση ιδιαίτερου εξοπλισμού. Για κάθε άσκηση παρατίθενται λεπτομερείς οδηγίες για τον ορθό τρόπο και την συχνότητα εκτέλεση τους, καθώς και φωτογραφίες για την πλήρη κατανόηση τους. Επίσης, συμπεριλαμβάνονται συμβουλές και κατευθύνσεις σχετικά με την βελτίωση της καθημερινότητας και της ποιότητας ζωής των ασθενών, όπως για παράδειγμα, οδηγίες για την χρήση ορθώσεων.

Ο εξοπλισμός που θα χρειαστείτε για την εκτέλεση των ασκήσεων είναι ο εξής:

- ένα κρεβάτι με σκληρό στρώμα
- μία καρέκλα
- ένα στρώμα για τις ασκήσεις στο πάτωμα
- ένα βιβλίο και ένα κουτί
- έναν εξασκητή αναπνοής triflow

Σημεία προσοχής: Οι ασκήσεις που περιγράφονται είναι ενδεικτικές και μπορεί να μην είναι εφαρμόσιμες σε κάποιους ασθενείς. Σε κάθε περίπτωση όλες οι δραστηριότητες θα πρέπει να εξατομικεύονται στις ανάγκες και στις ικανότητες κάθε ασθενή. Επίσης, το παρόν φυλλάδιο δεν αντικαθιστά το οποιοδήποτε πρόγραμμα αποκατάστασης που, ενδεχομένως, ακολουθεί κάποιος ασθενής και πρέπει σε κάθε περίπτωση να εκτελείται σε συμφωνία με τον υπεύθυνο επαγγελματία υγείας που τον παρακολουθεί.

ΣΤΑΤΙΚΕΣ ΔΙΑΤΑΣΕΙΣ

- Οι στατικές διατάσεις είναι μία ειδική κατηγορία διατάσεων, κατά τις οποίες μία μυϊκή ομάδα επιμηκύνεται σε μία συγκεκριμένη θέση είτε ενεργητικά (από το ίδιο το άτομο) είτε παθητικά (με εξωτερική βοήθεια από κάποιο άλλο άτομο) και παραμένει σε αυτήν για μερικά δευτερόλεπτα.
- Τα οφέλη μετά από μία τέτοια διάταση είναι η **αύξηση της ελαστικότητας των μυών**, με αποτέλεσμα την αύξηση της ευλυγισίας, καθώς και η **αποφυγή βραχύνσεων** που αποτελεί σημαντικό στόχο στην αποκατάσταση ασθενών με DMD.
- Ο συνιστώμενος χρόνος εφαρμογής των στατικών διατάσεων κυμαίνεται από **4-5 φορές την εβδομάδα** και για **τουλάχιστον 15-30 δευτερόλεπτα**.

ΔΙΑΤΑΣΕΙΣ ΚΑΤΩ ΑΚΡΩΝ

«Διάταση δακτύλων ποδιού»

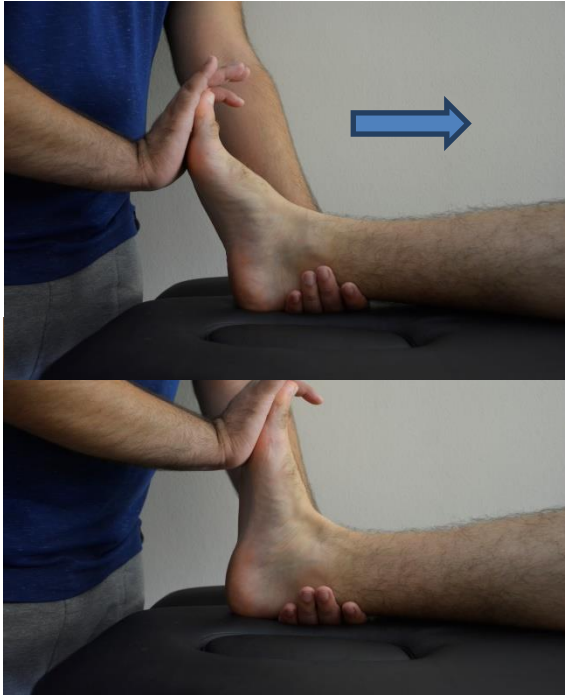


Ενεργητική διάταση: Ξαπλώστε ανάσκελα στο κρεβάτι. Κινήστε τα δάχτυλα σας αρχικά προς τα κάτω και στην συνέχεια προς τα πάνω και πίσω. Διατηρήστε την εκάστοτε θέση.



Παθητική διάταση: Ξαπλώστε τον ασθενή ανάσκελα στο κρεβάτι. Τοποθετήστε το ένα σας χέρι κάτω από την πτέρνα του και το άλλο στα δάχτυλα του, όπως φαίνεται στις εικόνες. Πιέστε τα δάχτυλα, έτσι ώστε αρχικά να έχουν κατεύθυνση προς τα πίσω και κάτω και, στη συνέχεια, προς τα μπροστά και πάνω, όπως δείχνουν τα βελάκια. Διατηρήστε την εκάστοτε θέση.

«Διάταση ποδιού-αστραγάλου στο κρεβάτι»



Ενεργητική διάταση: Ξαπλώστε ανάσκελα στο κρεβάτι. Κινήστε την πατούσα σας να θέλετε να φέρετε τα δάχτυλα των ποδιών σας προς τα πίσω. Διατηρήστε αυτήν τη θέση.

Παθητική διάταση: Ξαπλώστε τον ασθενή ανάσκελα στο κρεβάτι. Τοποθετήστε το ένα σας χέρι κάτω από την πτέρνα του και το άλλο στα δάχτυλα του, όπως φαίνεται στις εικόνες. Πιέστε προς την κατεύθυνση που δείχνει το βελάκι. Διατηρήστε αυτήν τη θέση.

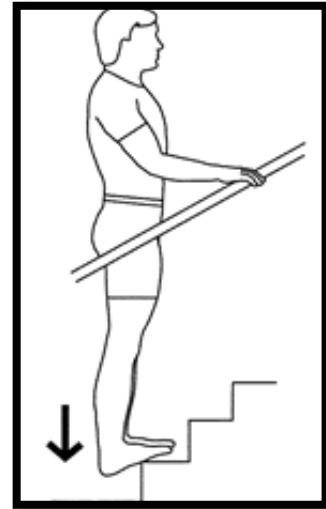
«Διάταση ποδιού-αστραγάλου σε όρθια θέση»



Σταθείτε όρθιος με τα χέρια σας τεντωμένα μπροστά σε έναν τοίχο και με το ένα σας πόδι μπροστά και λυγισμένο, ενώ το άλλο βρίσκεται πίσω και τεντωμένο, όπως φαίνεται στην φωτογραφία. Έπειτα, γείρετε τον κορμό σας προς τα εμπρός, μέχρι να νιώσετε ένα "τράβηγμα" στο πίσω σας πόδι. Διατηρείστε αυτή τη θέση και επαναλάβετε και για το άλλο πόδι.

«Διάταση ποδιού-αστραγάλου σε σκαλοπάτι»

Σταθείτε στην άκρη ενός σκαλοπατιού, όπως φαίνεται στην εικόνα, ενώ στηρίζετε στην κουπαστή ή σε κάποιον τοίχο. “Αφήστε” το βάρος σας προς τα πίσω, έτσι ώστε να έρθει η πατούσα στην επιθυμητή θέση. Διατηρήστε αυτήν τη θέση.



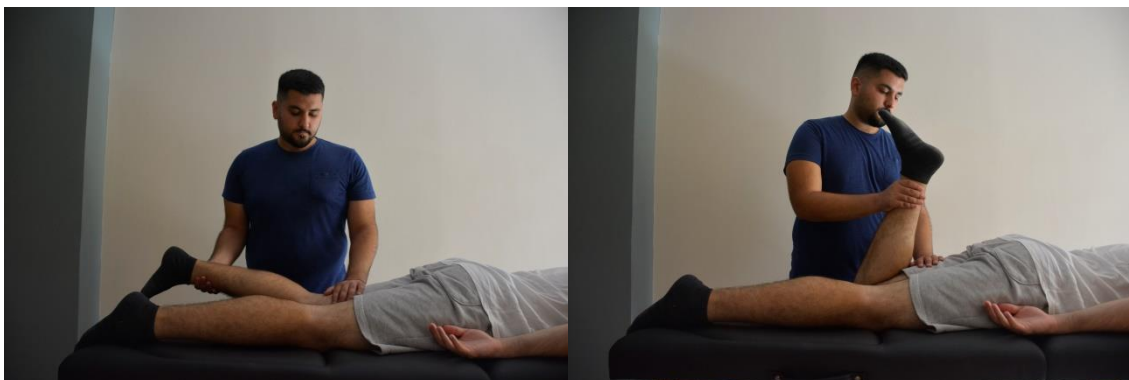
«Διάταση γόνατος στο κρεβάτι»

- 1) Ξαπλώστε τον ασθενή ανάσκελα στο κρεβάτι. Λυγίστε το γόνατο του, έτσι ώστε να σχηματίζει ορθή γωνία με το κρεβάτι και, στη συνέχεια ζητήστε του να το τεντώσει ψηλά σαν κλωτσιά. Αν δεν μπορεί ο ίδιος, φέρτε το εσείς στη θέση αυτή, όπως φαίνεται στην εικόνα. Διατηρήστε αυτήν τη θέση.



2) **Ενεργητική διάταση:** Ξαπλώστε μπρούμυτα στο κρεβάτι. Λυγίστε το πόδι σας, ώστε να ξεπεράσει τις 90 μοίρες. Διατηρήστε αυτήν τη θέση.

Παθητική διάταση: Ξαπλώστε τον ασθενή μπρούμυτα στο κρεβάτι. Τοποθετήστε το ένα σας χέρι στον μηρό του ασθενή και το άλλο στο κάτω μέρος του ποδιού του, όπως φαίνεται στην εικόνα. Λυγίστε το γόνατο, ώστε να ξεπεράσει τις 90 μοίρες. Διατηρήστε αυτήν τη θέση.

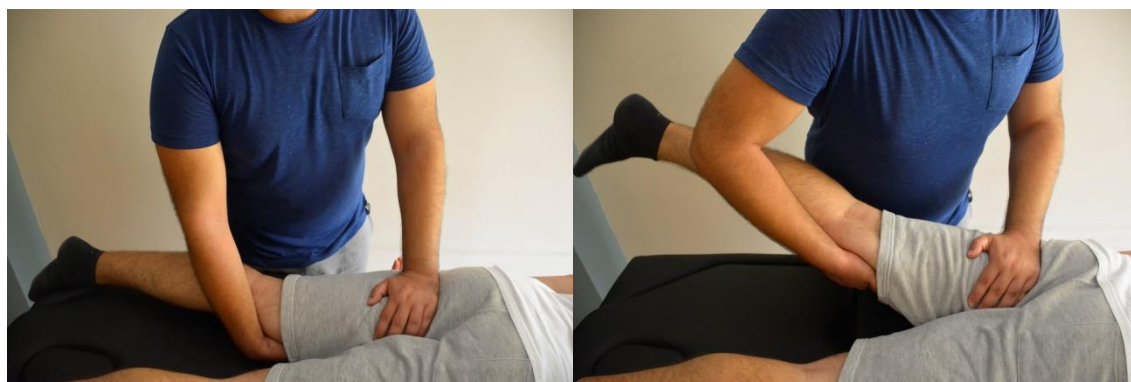


«Διάταση γόνατος στο πάτωμα»

Καθίστε στο πάτωμα με το ένα σας πόδι λυγισμένο στο πλάι, έτσι ώστε το πέλμα σας να ακουμπά στο αντίθετο γόνατο, ενώ έχετε το άλλο πόδι τεντωμένο. Μπορείτε να στηρίξετε με τα χέρια σας προς τα πίσω, όπως φαίνεται στην εικόνα, ενώ διατηρείτε αυτήν τη θέση.

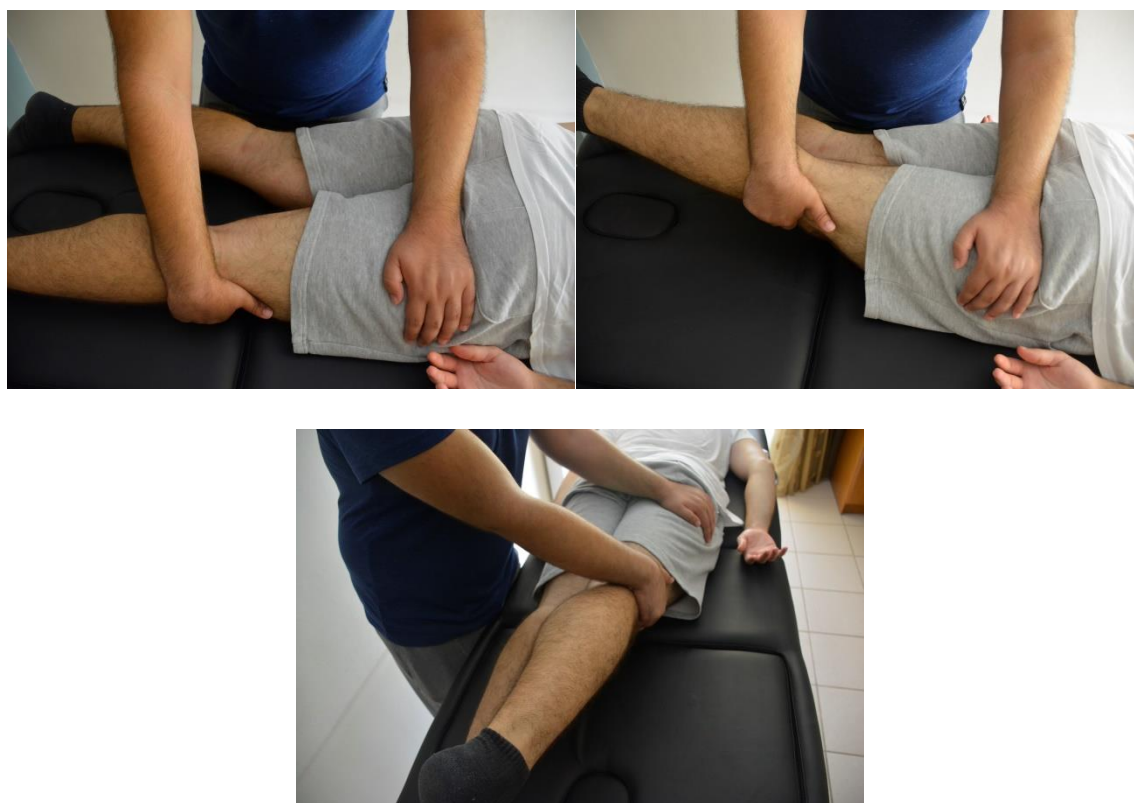


«Διάταση ισχίου στο κρεβάτι»



Ξαπλώστε τον ασθενή μπρούμυτα στο κρεβάτι. Τοποθετήστε το ένα σας χέρι κάτω από το γόνατο του και το άλλο στο μηρό του. Ανασηκώστε το πόδι και διατηρήστε αυτή τη θέση.

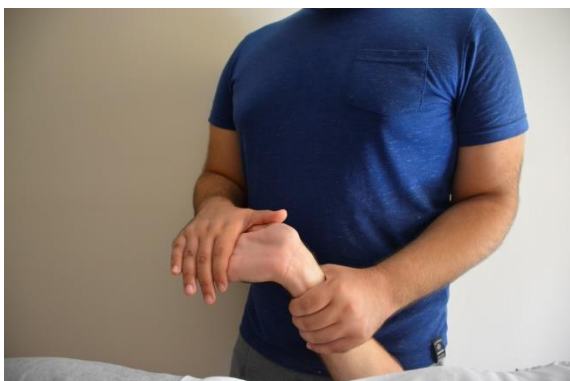
«Πλάγια διάταση ισχίου στο κρεβάτι»



Τοποθετήστε τον ασθενή μπρούμυτα στο κρεβάτι. Σταθείτε στην αντίθετη πλευρά από το μέλος που θέλετε να διατείνετε. Τοποθετήστε το ένα σας χέρι κάτω από το γόνατο και το άλλο στο μηρό, όπως φαίνεται στις εικόνες. Ανασηκώστε και φέρετε το πόδι στο πλάι, προς τη μεριά που στέκεστε. Διατηρήστε αυτήν τη θέση.

ΔΙΑΤΑΣΕΙΣ ΑΝΩ ΑΚΡΩΝ

«Διάταση καρπού-δακτύλων στο κρεβάτι»



Ενεργητική διάταση: Λυγίστε την παλάμη και τα δάκτυλα προς τα πίσω. Διατηρήστε αυτήν τη θέση.

Παθητική διάταση: Λυγίστε την παλάμη και τα δάκτυλα του ασθενή, όπως φαίνεται στην εικόνα. Διατηρήστε αυτή τη θέση.

«Διάταση καρπού-δακτύλων σε τοίχο»*



Από καθιστή θέση: Καθίστε μπροστά από ένα τοίχο με το χέρι τεντωμένο και με την παλάμη, όπως φαίνεται στην εικόνα. Διατηρήστε αυτήν τη θέση.

Η ίδια διάταση μπορεί να εφαρμοστεί και από **όρθια θέση**.

*Η συγκεκριμένη διάταση, πέρα από τον καρπό, διατείνει ταυτόχρονα και τον αγκώνα, ωστόσο θα παρουσιαστεί κι άλλο παράδειγμα διάτασης για την άρθρωση του αγκώνα.



«Διάταση αγκώνα»



1) **Ενεργητική διάταση:** Ξαπλώστε ανάσκελα στο κρεβάτι και τεντώστε τον αγκώνα σας. Διατηρήστε αυτήν τη θέση.

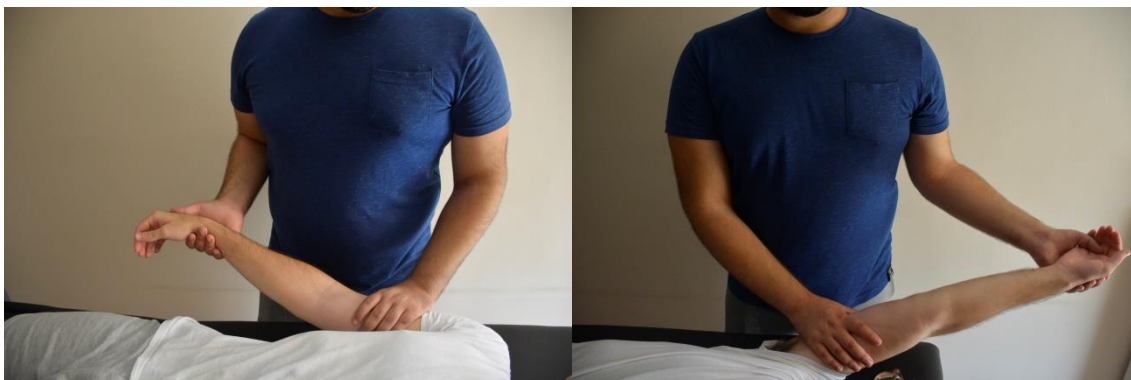
Παθητική διάταση: Ξαπλώστε τον ασθενή ανάσκελα στο κρεβάτι. Τοποθετήστε το ένα σας χέρι στο μπράτσο του και το άλλο στον καρπό του και τεντώστε τον αγκώνα του. Διατηρήστε αυτήν τη θέση.



2) **Ενεργητική διάταση:** Με το χέρι σας τεντωμένο και την παλάμη στραμμένη προς το πάτωμα, στρίψτε το χέρι σας έτσι ώστε η παλάμη να είναι στραμμένη προς το ταβάνι (σα να ξεκλειδώνετε μία πόρτα). Διατηρήστε αυτήν τη θέση.

Παθητική διάταση: Με το ένα σας χέρι στο μπράτσο του ασθενή και το άλλο στον καρπό, στρίψτε το χέρι του, όπως φαίνεται στην εικόνα. Διατηρήστε αυτήν τη θέση.

«Διάταση ωμικής ζώνης»

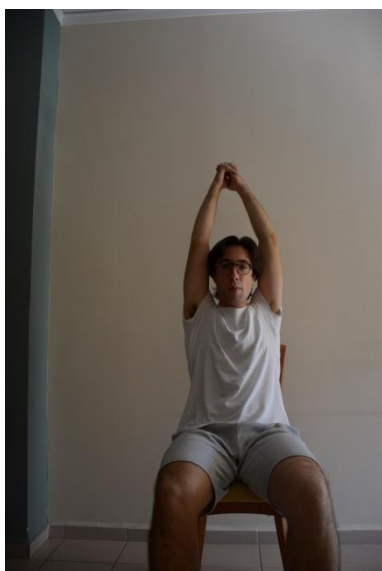


Ενεργητική διάταση: Φέρετε το χέρι σας τεντωμένο από το πλάι σας ψηλά και πίσω από το κεφάλι σας. Διατηρήστε αυτήν τη θέση.

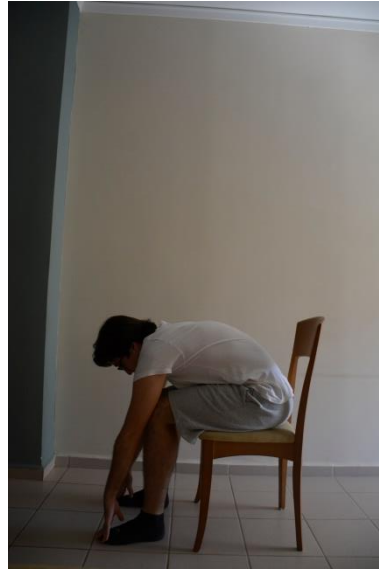
Παθητική διάταση: Με τα χέρια σας στο μπράτσο και τον καρπό του ασθενή, φέρετε το χέρι του ψηλά και πίσω από το κεφάλι του, όπως φαίνεται στην εικόνα. Διατηρήστε αυτήν την θέση.

ΔΙΑΤΑΣΕΙΣ ΣΠΟΝΔΥΛΙΚΗΣ ΣΤΗΛΗΣ

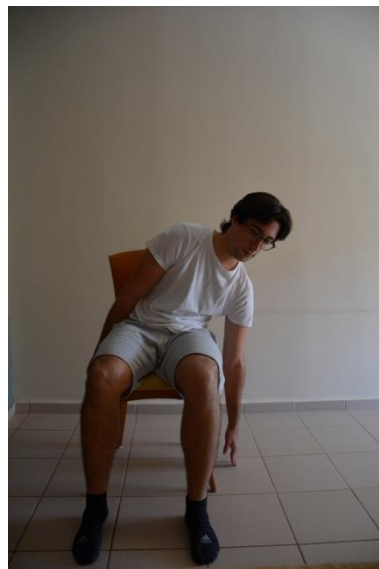
- 1) Καθίστε σε μία καρέκλα, σταυρώστε τα χέρια σας και σηκώστε τα πάνω από το κεφάλι σας. Διατηρήστε αυτήν τη θέση.



- 2) Καθίστε σε μία καρέκλα και σκύψτε μέχρι να ακουμπήσετε τα δάχτυλα των ποδιών σας.



- 3) Καθίστε σε μία καρέκλα και σκύψτε στο πλάι μέχρι να ακουμπήσετε το πάτωμα, όπως φαίνεται στις εικόνες. Διατηρήστε αυτήν την θέση.



- 4) Καθίστε σε μία καρέκλα, σταυρώστε τα χέρια στο στήθος σας και στρίψτε τον κορμό σας. Διατηρήστε αυτήν τη θέση.

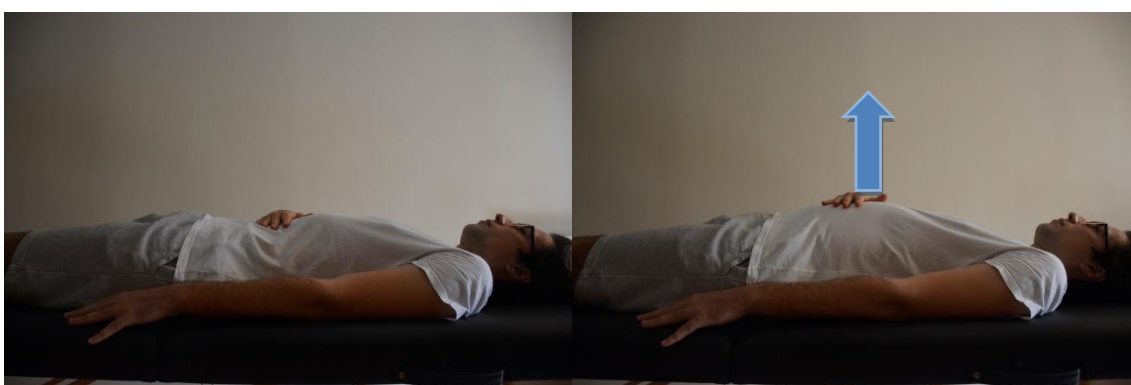


ΤΕΧΝΙΚΕΣ ΑΝΑΠΝΕΥΣΤΙΚΗΣ ΦΥΣΙΚΟΘΕΡΑΠΕΙΑΣ

Οι κύριοι στόχοι που πρέπει να κατακτηθούν μέσω της αναπνευστικής φυσικοθεραπείας για έναν ασθενή με DMD είναι:

- α) η **διευκόλυνση της αναπνοής** (μέσω εκμάθησης της διαφραγματικής αναπνοής)
- β) η **κινητοποίηση και απομάκρυνση πιθανών εκκρίσεων από τους πνεύμονες** (μέσω τεχνικών παροχέτευσης)
- γ) η **ενδυνάμωση των αναπνευστικών μυών** (μέσω της συσκευής triflow)
- δ) η **πλήρης κίνηση του θώρακα κατά την αναπνοή** (μέσω ασκήσεων έκπτυξης θώρακα)

Διαφραγματική αναπνοή



Ξαπλώστε ανάσκελα στο κρεβάτι και τοποθετείστε το χέρι σας (ή ένα ελαφρύ βιβλίο) πάνω στην κοιλιά σας. Πάρτε μια βαθιά εισπνοή από την μύτη προσπαθώντας να φουσκώσετε την κοιλιά και όχι των θώρακα σας, έτσι ώστε να μετακινηθεί το χέρι (ή το βιβλίο) προς τα πάνω. Έπειτα κατά την εκπνοή, αφαιρέστε αέρα από το στόμα σας και παρατηρήστε το χέρι σας να κατεβαίνει και να επιστρέφει στην αρχική του θέση. Εκτελέστε 10 τέτοιες αναπνοές.

ΕΝΔΥΝΑΜΩΣΗ ΑΝΑΠΝΕΥΣΤΙΚΩΝ ΜΥΩΝ ΜΕ TRIFLOW

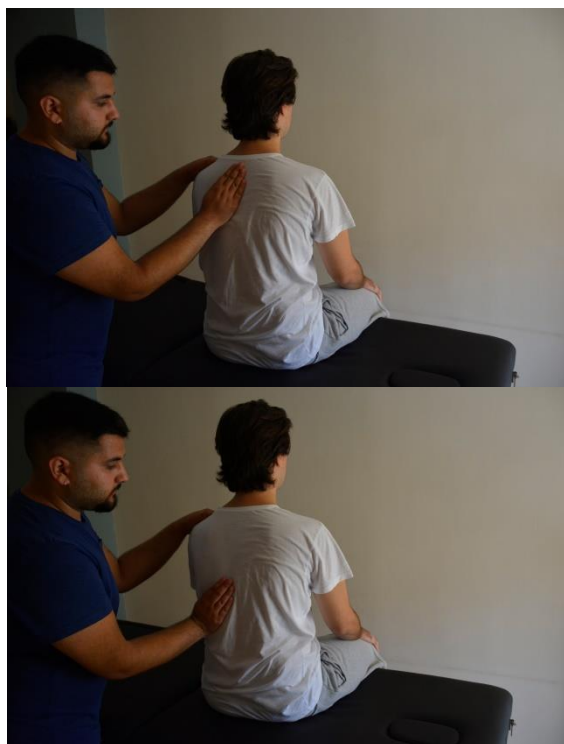
Μέσω του σωλήνα του triflow (βλέπετε εικόνα), προσπαθήστε αρχικά να εισπνεύσετε (ρουφήξετε) όσο περισσότερο αέρα γίνεται έτσι ώστε τα μπαλάκια που βρίσκονται μέσα του να ανεβαίνουν όσο γίνεται προς τα επάνω. Έπειτα, γυρίστε τη συσκευή ανάποδα και πραγματοποιήστε εκπνοή (φύσημα) αέρα όσο πιο δυνατά μπορείτε έτσι ώστε τα μπαλάκια να πάνε πάλι προς τα πάνω. Εκτελέστε 10 εισπνοές και 10 εκπνοές των τριών σετ.



Τεχνικές παροχέτευσης

«Πλήξεις»

Με την βοήθεια ενός ακόμα ατόμου, τοποθετηθείτε σε καθιστή θέση με τα χέρια σας χαλαρά πάνω στα γόνατα σας. Έπειτα, το άτομο αυτό **με προσοχή** θα κάνει ελαφριά χτυπήματα με τα χέρια του (μορφή κούπας) στην πλάτη σας στο ύψος του πνεύμονα σας και όχι στην σπονδυλική στήλη και την ωμοπλάτη. Κατά τη διάρκεια της τεχνικής, βήξτε δυνατά. Έπειτα, πραγματοποιεί την ίδια διαδικασία και από την άλλη μεριά. Εκτελέστε την τεχνική από κάθε μεριά για περίπου 1 λεπτό.



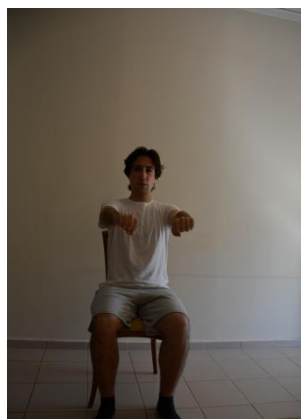
«Δονήσεις»

Με την βοήθεια ενός ακόμα ατόμου, τοποθετηθείτε σε πλάγια θέση, με το επάνω πόδι να είναι ελαφρά λυγισμένο, και τα χέρια χαλαρά έξω από το κρεβάτι. Έπειτα, το άτομο αυτό **με προσοχή** θα κάνει ελαφρές δονήσεις με τα χέρια του στο θώρακα σας στο ύψος του πνεύμονα σας και όχι στην σπονδυλική στήλη και την ωμοπλάτη. Έπειτα, πραγματοποιεί την ίδια τεχνική και από την άλλη μεριά. Εκτελέστε την τεχνική από κάθε μεριά για περίπου 1 λεπτό.



ΑΣΚΗΣΕΙΣ ΕΚΠΤΥΞΗΣ ΘΩΡΑΚΑ

Καθίστε χαλαρά σε μία καρέκλα. Πάρτε εισπνοή από την μύτη και ταυτόχρονα σηκώστε τα χέρια σας στο πλάι, πάνω από το ύψος των ώμων σας. Στη συνέχεια βγάλτε τον αέρα από το στόμα, ενώ ταυτόχρονα κατεβάζετε τα χέρια σας. Επαναλάβετε την άσκηση φέρνοντας τα χέρια μπροστά και με τα χέρια λυγισμένα στο πλάι, όπως φαίνεται στις εικόνες.



ΕΚΜΑΘΗΣΗ ΓΛΩΣΣΟΦΑΡΥΓΓΙΚΗΣ ΑΝΑΠΝΟΗΣ

- Πρόκειται για μία σύγχρονη τεχνική αναπνευστικής φυσικοθεραπείας, κατά την οποία η γλώσσα και οι μύες του φάρυγγα χρησιμοποιούνται για να προωθήσουν αέρα προς τους πνεύμονες με αποτέλεσμα την βαθύτερη αναπνοή. Λέγεται αλλιώς και “βατραχοειδής αναπνοή”, καθώς προσομοιάζει αρκετά τον ήχο που κάνει ένας βάτραχος, όταν αναπνέει.
- Η τεχνική αυτή περιλαμβάνει τα εξής βήματα:
 - A) Κλείνετε το στόμα σας, εγκλωβίζοντας τον αέρα μέσα σε αυτό
 - B) Τοποθετείτε τη γλώσσα σας στο πάνω και μπροστά μέρος της στοματικής κοιλότητας
 - Γ) Προσπαθείτε ουσιαστικά να “καταπιείτε” τον αέρα, κάνοντας τον χαρακτηριστικό ήχο “γκουλπ”
 - Δ) Νιώθετε τα πνευμόνια σας να γεμίζουν με όλο και περισσότερο αέρα
- Επαναλαμβάνετε αργά στην αρχή μέχρι να βεβαιωθείτε ότι κάνετε σωστά την κίνηση και στην συνέχεια πιο γρήγορα.

ΑΣΚΗΣΕΙΣ ΕΥΡΟΥΣ ΤΡΟΧΙΑΣ

Σημαντικό στόχο αποτελεί η διατήρηση της κινητικότητας των αρθρώσεων του ασθενή για την αποφυγή μόνιμων παραμορφώσεων και συρρικνώσεων, γεγονός που ενισχύεται σε συνθήκες εγκλεισμού.

Άνω άκρα

«Απαγωγή δακτύλων από καθιστή θέση»



Από καθιστή θέση και την παλάμη σας να κοιτάει προς το ταβάνι, ανοίγετε τα δάκτυλα σας, σαν να θέλετε να τα απομακρύνετε το ένα από το άλλο. Εκτελέστε την άσκηση για 3 σετ των 10 επαναλήψεων για το κάθε χέρι.

«Κάμψη καρπού από καθιστή θέση»

Από καθιστή θέση και έχοντας το χέρι σας με την μορφή μπουνιάς προσπαθήστε να λυγίσετε τον καρπό σας προς τα πάνω. Εκτελέστε την άσκηση για 3 σετ των 10 επαναλήψεων για το κάθε χέρι.



«Ωλένια απόκλιση καρπού από καθιστή θέση»

Από καθιστή θέση και έχοντας το χέρι σας με την μορφή μπουνιάς προσπαθήστε να λυγίσετε τον καρπό σας προς τα κάτω. Εκτελέστε την άσκηση για 3 σετ των 10 επαναλήψεων για το κάθε χέρι.



«Κερκιδική απόκλιση καρπού από καθιστή θέση»



Από καθιστή θέση και έχοντας το χέρι σας με την μορφή μπουινιάς προσπαθήστε να λυγίσετε τον καρπό σας προς τα πάνω. Εκτελέστε την άσκηση για 3 σετ των 10 επαναλήψεων για το κάθε χέρι.

«Υπτιασμός αντιβραχίου από καθιστή θέση»

Από καθιστή θέση προσπαθήστε να στρέψετε τον πήχη σας έτσι ώστε αυτός να κοιτάει προς τα πάνω. Εκτελέστε την άσκηση για 3 σετ των 10 επαναλήψεων για το κάθε χέρι.



«Πρηνισμός αντιβραχίου από καθιστή θέση»

Από καθιστή θέση προσπαθήστε να στρέψετε τον πήχη σας έτσι ώστε αυτός να κοιτάει προς τα κάτω. Εκτελέστε την άσκηση για 3 σετ των 10 επαναλήψεων για το κάθε χέρι.



«Κάμψη αγκώνα από καθιστή θέση»

Από καθιστή θέση και με το χέρι σας να έχει την μορφή μπουνιάς, προσπαθήστε να λυγίσετε τον αγκώνα σας μέχρι το σημείο που μπορείτε. Εκτελέστε την άσκηση για 3 σετ των 10 επαναλήψεων για το κάθε χέρι.



«Έξω στροφή ώμου από καθιστή θέση»

Από καθιστή θέση και με το χέρι σας να έχει την μορφή μπουνιάς, προσπαθήστε να στρέψετε το χέρι σας αντίθετα από το στήθος σας. Εκτελέστε την άσκηση για 3 σετ των 10 επαναλήψεων για το κάθε χέρι.



«Έσω στροφή ώμου από καθιστή θέση»

Από καθιστή θέση και με το χέρι σας να έχει την μορφή μπουνιάς, προσπαθήστε να στρέψετε το χέρι σας προς το στήθος σας. Εκτελέστε την άσκηση για 3 σετ των 10 επαναλήψεων για το κάθε χέρι.



«Απαγωγή ώμου από καθιστή θέση»

Από καθιστή θέση και έχοντας το χέρι σας κρεμασμένα προς τα κάτω, προσπαθήστε να το σηκώσετε προς τα πλάγια στο ύψος περίπου του ματιού σας. Εκτελέστε την άσκηση για 3 σετ των 10 επαναλήψεων για το κάθε χέρι.



«Κάμψη ώμου από καθιστή θέση»

Από καθιστή θέση και έχοντας το χέρι σας κρεμασμένα προς τα κάτω, προσπαθήστε να το σηκώσετε προς τα μπροστά στο ύψος περίπου του ματιού σας. Εκτελέστε την άσκηση για 3 σετ των 10 επαναλήψεων για το κάθε χέρι.



Κεφαλή

«Κάμψη αυχένα από καθιστή θέση»

Από καθιστή θέση προσπαθήστε να λυγίσετε το κεφάλι σας έτσι ώστε να κοιτάτε προς τα κάτω. Εκτελέστε την άσκηση για 3 σετ των 10 επαναλήψεων.



«Έκταση αυχένα από καθιστή θέση»

Από καθιστή θέση προσπαθήστε να λυγίσετε το κεφάλι σας έτσι ώστε να κοιτάτε προς τα πάνω. Εκτελέστε την άσκηση για 3 σετ των 10 επαναλήψεων.



«Πλάγια κάμψη αυχένα από καθιστή θέση»

Από καθιστή θέση προσπαθήστε να λυγίσετε το κεφάλι σας δεξιά και έπειτα αριστερά. Εκτελέστε την άσκηση για 3 σετ των 10 επαναλήψεων.



«Στροφή κεφαλής από καθιστή θέση»

Από καθιστή θέση προσπαθήστε να στρέψετε το κεφάλι σας δεξιά και έπειτα αριστερά. Εκτελέστε την άσκηση για 3 σετ των 10 επαναλήψεων.



Κορμός

«Κάμψη κορμού από καθιστή θέση»

Από καθιστή θέση και έχοντας τα χέρια σας σηκωμένα προς τα πάνω, λυγίστε τον κορμό σας και προσπαθήστε να ακουμπήσετε τα δάχτυλα των ποδιών σας. Εκτελέστε την άσκηση για 3 σετ των 10 επαναλήψεων.



«Πλάγια κάμψη κορμού από καθιστή θέση»

Από καθιστή θέση και έχοντας τα χέρια σας κρεμασμένα προς τα κάτω, λυγίστε τον κορμό σας δεξιά και έπειτα αριστερά, προσπαθώντας να ακουμπήσετε προς το πάτωμα. Εκτελέστε την άσκηση για 3 σετ των 10 επαναλήψεων.



«Στροφή κορμού από καθιστή θέση»

Από καθιστή θέση και έχοντας τα χέρια σας διπλωμένα στον θώρακα σας, προσπαθήστε να στραφείτε δεξιά και έπειτα αριστερά, έχοντας το υπόλοιπο σώμα σας σε σταθερή θέση. Εκτελέστε την άσκηση για 3 σετ των 10 επαναλήψεων.



Κάτω άκρα

«Έκταση ισχίου από όρθια θέση»

Από όρθια θέση προσπαθήστε να φέρετε προς τα πίσω το πόδι σας τεντωμένο, σαν να θέλετε να σουτάρετε μια μπάλα. Μπορείτε να ακουμπάτε τον τοίχο για να ισορροπήσετε. Εκτελέστε την άσκηση για 3 σετ των 10 επαναλήψεων για το κάθε πόδι.



«Κάμψη ισχίου από όρθια θέση»

Από όρθια θέση προσπαθήστε να φέρετε προς τα πάνω το γόνατο σας έτσι ώστε να είναι περίπου στο ίδιο ύψος με την κοιλιά σας. Μπορείτε να ακουμπάτε τον τοίχο για να ισορροπήσετε. Εκτελέστε την άσκηση για 3 σετ των 10 επαναλήψεων για το κάθε πόδι.



«Απαγωγή ισχίου από όρθια θέση»

Από όρθια θέση προσπαθήστε να φέρεται προς τα πλάγια το πόδι σας τεντωμένο. Μπορείτε να ακουμπάτε τον τοίχο για να ισορροπήσετε. Εκτελέστε την άσκηση για 3 σετ των 10 επαναλήψεων για το κάθε πόδι.



«Κάμψη γόνατος από όρθια θέση»

Από όρθια θέση προσπαθήστε λυγίσετε το γόνατο σας, παίρνοντας την στάση όπως το «κουτσό». Μπορείτε να ακουμπάτε τον τοίχο για να ισορροπήσετε. Εκτελέστε την άσκηση για 3 σετ των 10 επαναλήψεων για το κάθε πόδι.

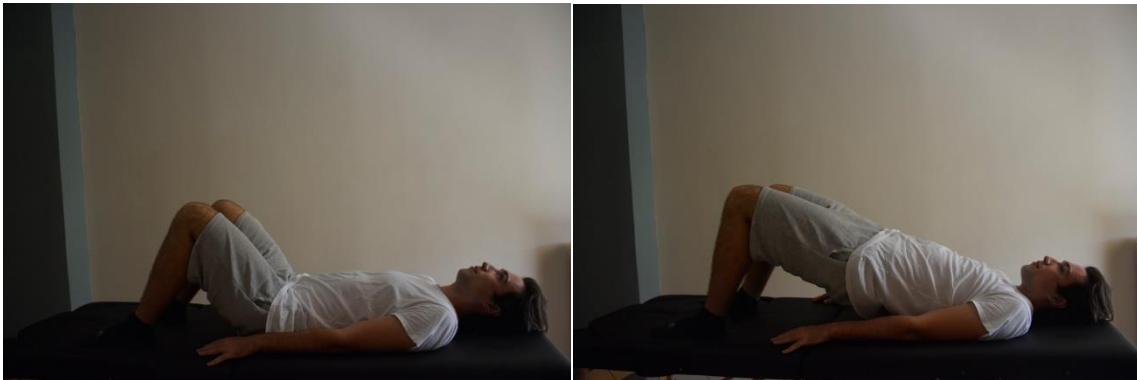


ΕΝΔΥΝΑΜΩΣΗ ΚΑΤΩ ΑΚΡΩΝ

Ένα αναπόφευκτο μέρος της εξέλιξης των ασθενών με DMD είναι η προοδευτική αδυναμία των κάτω άκρων και, επομένως, ο περιορισμός της ικανότητας για βάδιση. Γι' αυτό είναι πολύ σημαντικό να διατηρείται όσο γίνεται η δύναμη και αντοχή μυϊκών ομάδων των κάτω άκρων, έτσι ώστε να επιτύχουμε την καθυστέρηση εκδήλωσης αυτών των συμπτωμάτων. Επομένως, θα παρουσιαστούν κάποιες ενδεικτικές ασκήσεις που θα βοηθήσουν τον ασθενή να διατηρήσει σε ένα καλό επίπεδο το μυϊκό σύστημα των κάτω άκρων του.

«Γέφυρα»

Ξαπλώστε ανάσκελα στο κρεβάτι, με τα πόδια σας λυγισμένα, όπως φαίνεται στις εικόνες. Ανασηκώστε την λεκάνη, έτσι ώστε να «ξεκολλήσει» από το κρεβάτι. Μείνετε σε αυτήν την θέση για όσο μπορείτε κι έπειτα χαλαρώστε. Επαναλάβετε για περίπου 10 φορές.



«Σύσπαση προσαγωγών με αντικείμενο»

Ξαπλώστε ανάσκελα στο κρεβάτι με τα πόδια λυγισμένα, όπως φαίνεται στην εικόνα. Τοποθετήστε ένα βιβλίο (ή κάποιο άλλο αντικείμενο) ανάμεσα στα γόνατα σας και προσπαθήστε να το κρατήσετε για όσο περισσότερο μπορείτε. Επαναλάβετε γύρω στις 10 φορές.



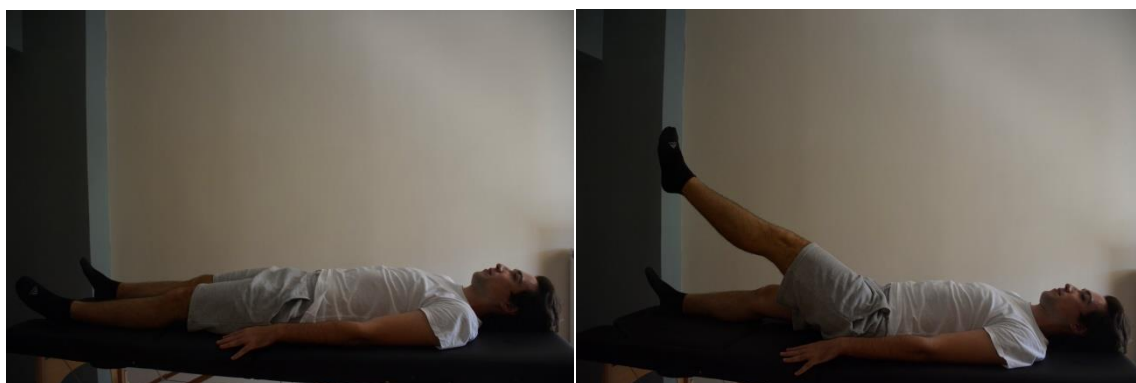
«Μονοποδική στήριξη»

Σταθείτε δίπλα σε κάποιον τοίχο ή κάποια καρέκλα και λυγίστε το ένα σας πόδι, όπως φαίνεται στις εικόνες. Στηριχτείτε κάπου μονάχα όταν πιστεύετε ότι χάνετε την ισορροπία σας. Διατηρείστε αυτή την θέση για όσο περισσότερο μπορείτε και επαναλάβετε περίπου 10 φορές.



«Άρση τεντωμένου σκέλους»

Ξαπλώστε ανάσκελα στο κρεβάτι και σηκώστε όσο πιο ψηλά μπορείτε το πόδι σας, ενώ το διατηρείτε τεντωμένο. Επαναλάβετε περίπου 10 φορές.



«Στάση στις μύτες»

Σταθείτε δίπλα σε κάποιο τοίχο ή σε μία καρέκλα και ανασηκωθείτε στις μύτες των ποδιών σας, όπως φαίνεται στις εικόνες. Στηριχτείτε κάπου μονάχα όταν πιστεύετε ότι χάνετε την ισορροπία σας. Διατηρείστε αυτή την θέση για όσο περισσότερο μπορείτε και επαναλάβετε περίπου 10 φορές.



«Στάση στις πτέρνες»

Σταθείτε δίπλα σε κάποιο τοίχο ή σε μία καρέκλα και ανασηκωθείτε στις πτέρνες σας, όπως φαίνεται στις εικόνες. Στηριχτείτε κάπου μονάχα όταν πιστεύετε ότι χάνετε την ισορροπία σας. Διατηρείστε αυτή την θέση για όσο περισσότερο μπορείτε και επαναλάβετε περίπου 10 φορές.



«Βαθύ κάθισμα»

Σταθείτε με τα χέρια σας τεντωμένα μπροστά, όπως φαίνεται στις εικόνες. Λυγίστε τα γόνατα σας, ενώ διατηρείτε τα οπίσθια σας προς τα πίσω και το στήθος εμπρός. Κατεβείτε όσο πιο χαμηλά μπορείτε κι έπειτα ανεβείτε στην αρχική σας θέση. Επαναλάβετε για περίπου 10 φορές.



ΑΕΡΟΒΙΑ ΑΣΚΗΣΗ

Συχνά η καρδιοαναπνευστική ικανότητα των ασθενών με DMD φθίνει ολοένα και περισσότερο κατά την πορεία της νόσου, με αποτέλεσμα μειωμένη αντοχή και, γενικότερα, φυσική κατάσταση. Γι' αυτό είναι απαραίτητη η συχνή αερόβια άσκηση του ατόμου, λαμβάνοντας πάντα υπόψη την αυξημένη τάση για κόπωση που παρουσιάζεται συχνά και την αποφυγή υπερβολών.

Αυτό που συστήνεται, λοιπόν, εφόσον ο ασθενής διαθέτει επαρκή ικανότητα για βάρδια είναι: α) **περπάτημα** καθημερινά (με βοήθημα ή χωρίς) είτε έξω από το σπίτι σε ελεγχόμενο περιβάλλον είτε εντός σπιτιού σε κάποιο διάδρομο γύρω στη 1 ώρα με αρκετά ενδιάμεσα διαλλείματα για την αποφυγή κόπωσης, β) **χαλαρό τρέξιμο**, 3-4 φορές την εβδομάδα, σε ελεγχόμενο περιβάλλον για 30 λεπτά με αρκετά ενδιάμεσα διαλλείματα, γ) **άλματα** πάνω από εμπόδια, όπως κάποιο κουτί, τα οποία θα έχετε τοποθετήσει σε μία ευθεία είτε σε κύκλο μέσα στο σπίτι.

ΧΡΗΣΙΜΕΣ ΣΥΜΒΟΥΛΕΣ

- Στην περίπτωση που ο ασθενής είναι κλινήρης, είναι σημαντικό να αλλάζει συχνά θέσεις στο κρεβάτι και να τοποθετείται στο πλάι για αρκετή ώρα για την αποφυγή κατακλίσεων.
- Είναι πιο αποτελεσματικό να φοράτε τους νάρθηκες κατά τη διάρκεια της νύχτας.
- Βεβαιωθείτε ότι ξεκουράζεστε μετά το πέρας του προγράμματος σας και ότι ενυδατώνεστε επαρκώς.
- Αν έχετε παιδί με DMD, μπορείτε να συνδυάσετε τις παραπάνω ασκήσεις με παιχνίδι, χρησιμοποιώντας διάφορα αντικείμενα ως κίνητρο για να εκτελέσει το παιδί τις απαραίτητες κινήσεις και να διατηρηθεί σε θέσεις.
- Σε περίπτωση που κάποια μέρα νιώθετε ότι δεν έχετε διάθεση, δεν πειράζει να παραλείψετε κάποια άσκηση, αρκεί να μην βγείτε τελείως εκτός του προγράμματος σας.

Το φυλλάδιο αυτό δημιουργήθηκε στα πλαίσια Ερευνητικής Διπλωματικής Πτυχιακής Εργασίας από φοιτητές του Τμήματος Φυσικοθεραπείας του Πανεπιστημίου Πατρών υπό την επίβλεψη της Δρ. Λαμπροπούλου Σοφίας κατά το ακαδημαϊκό έτος 2020-2021.

ΣΥΓΓΡΑΦΙΚΗ ΟΜΑΔΑ: Παρασχόπουλος Παναγιώτης - Τσαγκαράκης Αντώνιος

ΕΠΙΜΕΛΕΙΑ: Λαμπροπούλου Σοφία, MSc (Neuro Rehab), PhD

Επίκουρη Καθηγήτρια Τμήματος Φυσικοθεραπείας, Πανεπιστήμιο Πατρών

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