



ΕΘΝΙΚΟ ΚΑΙ ΚΑΠΟΔΙΣΤΡΙΑΚΟ ΠΑΝΕΠΙΣΤΗΜΙΟ ΑΘΗΝΩΝ ΙΑΤΡΙΚΗ ΣΧΟΛΗ

ΜΕΤΑΠΤΥΧΙΑΚΟ ΠΡΟΓΡΑΜΜΑ ΣΠΟΥΔΩΝ

«ΜΕΤΑΒΟΛΙΚΑ ΝΟΣΗΜΑΤΑ ΤΩΝ ΟΣΤΩΝ»

ΕΡΓΑΣΤΗΡΙΟ ΕΡΕΥΝΑΣ ΠΑΘΗΣΕΩΝ ΜΥΟΣΚΕΛΕΤΙΚΟΥ ΣΥΣΤΗΜΑΤΟΣ «Θ. ΓΑΡΟΦΑΛΙΔΗΣ»

ΔΙΕΥΘΥΝΤΡΙΑ: ΚΑΘΗΓΗΤΡΙΑ ΙΣΜΗΝΗ ΔΟΝΤΑ

ΔΙΠΛΩΜΑΤΙΚΗ ΕΡΓΑΣΙΑ

ΝΙΚΟΛΑΟΣ ΚΑΝΕΛΛΟΠΟΥΛΟΣ

ΦΥΣΙΚΟΘΕΡΑΠΕΥΤΗΣ

«ΦΥΣΙΚΟΘΕΡΑΠΕΙΑ ΣΕ ΠΑΙΔΙΑ ΜΕ ΜΥΟΠΑΘΕΙΕΣ»

ΕΠΙΒΛΕΠΩΝ:

ΛΥΡΙΤΗΣ ΓΕΩΡΓΙΟΣ

ΟΜΟΤΙΜΟΣ ΚΑΘΗΓΗΤΗΣ ΟΡΘΟΠΕΔΙΚΗΣ

ΙΑΤΡΙΚΗΣ ΣΧΟΛΗΣ ΠΑΝΕΠΙΣΤΗΜΙΟΥ ΑΘΗΝΩΝ

ΑΘΗΝΑ 2018



**NATIONAL AND KAPODISTRIAN
UNIVERSITY OF ATHENS
MEDICAL SCHOOL**

**POST-GRADUATE PROGRAM
METABOLIC BONE DISEASES**

PHYSIOTHERAPY IN CHILDREN WITH MYOPATHIES

NICKOLAS KANELLOPOULOS

Supervisor: George Lyritis, Professor of Orthopedics, University of Athens, Medical School

ATHENS 2018

Βιογραφικό σημείωμα

ΟΝΟΜΑ: Νικόλαος

ΕΠΩΝΥΜΟ: Κανελλόπουλος

ΟΝΟΜΑ ΠΑΤΡΟΣ: Αντώνιος

ΟΝΟΜΑ ΜΗΤΡΟΣ: Φερενίκη

ΗΜΕΡΟΜΗΝΙΑ ΓΕΝΝΗΣΕΩΣ: 09/03/1978

ΕΠΑΓΓΕΛΜΑ: Φυσικοθεραπευτής

ΤΟΠΟΣ ΔΙΑΜΟΝΗΣ: Αθήνα

ΠΕΡΙΟΧΗ: Ηλιούπολη

ΔΙΕΥΘΥΝΣΗ: Πάφου 3, Τ.Κ.: 16346

ΤΗΛ.: 6974-680571, 210-9707008

ΣΠΟΥΔΕΣ

1996-2000: Πτυχιούχος του Τμήματος Επισκεπτών και Επισκεπτριών Υγείας της Σχολής Επαγγελματιών Υγείας και Πρόνοιας του Ανώτατου Τεχνολογικού Εκπαιδευτικού Ιδρύματος Αθήνας

2001-2005: Πτυχιούχος του Τμήματος Φυσικοθεραπείας της Σχολής Επαγγελματιών Υγείας και Πρόνοιας του Ανώτατου Τεχνολογικού Εκπαιδευτικού Ιδρύματος Αθήνας

2013 Διεκπεραίωση μεταπτυχιακών σπουδών στην Ιατρική Σχολή Αθηνών στο πρόγραμμα των μεταβολικών νοσημάτων των οστών.

ΕΠΑΓΓΕΛΜΑΤΙΚΗ ΔΡΑΣΤΗΡΙΟΤΗΤΑ

01/10/2003 – 10/02/2006 : Απασχόληση ως εκπαιδευόμενος φυσικοθεραπευτής σε κέντρο φυσικοθεραπείας και οστεοπαθολογίας του κυρίου Σουρβίνου Αριστείδη.

15/10/2007 – σήμερα: Απασχόληση ως καθηγητής μαθημάτων φυσικοθεραπείας σε ιδιωτικά Ι.Ε.Κ. στο τμήμα βοηθός φυσικοθεραπευτή-υπάλληλος εργαστηρίου φυσικοθεραπείας στα εξής μαθήματα: Ορθοπεδικές παθήσεις και αποκατάσταση, καρδιοαναπνευστικές παθήσεις και φυσικοθεραπεία, κινησιολογία, κινησιοθεραπεία, φυσικά μέσα – ηλεκτροθεραπεία.

30/10/2009 - σήμερα: Ιδιωτικό εργαστήριο Φυσικοθεραπείας

Περίληψη

Ως μυϊκή δυστροφία αναφέρεται μια ομάδα μυϊκών ασθενειών γενετικής αιτιολόγησης, με σταθερά προοδευτική εκφυλιστική πορεία και χαρακτηριστικές εκφυλιστικές λειτουργίες. Τα παιδιά με μυοπάθειες αντιμετωπίζουν πολλά προβλήματα στην καθημερινότητά τους που σχετίζονται με τη διατήρηση των λειτουργικών επιπέδων των δραστηριοτήτων τους. Σε αυτή τους την προσπάθεια πολύτιμος αρωγός αποδεικνύεται ο φυσικοθεραπευτής. Η φυσικοθεραπεία έχει αποδειχθεί ότι είναι ιδιαίτερα αποτελεσματική στην αντιμετώπιση των μυοπαθειών σε παιδιά και για τον σκοπό αυτό έχουν αναπτυχθεί ειδικά προγράμματα.

Λέξεις Κλειδιά:

Μυϊκή δυστροφία Duchenne

Φυσικοθεραπεία σε μυϊκή δυστροφία

Μιτοχονδριακές μυοπάθειες και μυϊκή ατροφία

Φυσικοθεραπεία στη δερματομυοσίτιδα

Νεανική δερματομυοσίτιδα

Abstract

As muscular dystrophy a group of genetic illnesses with a progressive degenerative course and characteristic degenerative functions is mentioned. Children with myopathies face many problems in their daily lives that are related to maintaining the functional levels of their activities. In this effort, a valuable aid is the physiotherapist. Physiotherapy has proven to be particularly effective in treating myopathies in children and special programs have been developed for this purpose.

Key Words

Duchenne muscular dystrophy

Physiotherapy in muscular dystrophy

Mitochondrial myopathies and muscular atrophy

Physiotherapy in dermatomyositis

Juvenile dermatomyositis

Περιεχόμενα

Βιογραφικό σημείωμα	III
Περίληψη.....	IV
Λέξεις κλειδιά	IV
Abstract.....	V
Key Words.....	V
Περιεχόμενα	VI
Πίνακας πινάκων	VIII
Πρόλογος	IX
Εισαγωγή	1
1. Γενικά περί μυοπαθειών	2
1.1 Διαχωρισμός μυοπάθειας και μυϊκής δυστροφίας.....	2
1.2 Η παθογένεια των μυοδυστροφιών	2
1.2.1 Μυϊκή δυστροφία Duchenne.....	3
1.2.2 Μυϊκή δυστροφία τύπου Becker	5
1.2.3 Προσωπομοβραχιόνιος τύπος μυϊκής δυστροφίας Landouzy - Dejerine	5
1.2.4 Ζωνιαία μυϊκή δυστροφία	7
1.2.5 Οφθαλμική μυοπάθεια – Οφθαλμική μυϊκή δυστροφία	7
1.3 Μυοτονικές νόσοι	8
1.3.1 Μυοτονική δυστροφία ή νόσος του Steinert.....	8
1.3.1.1 Κλινικές εκδηλώσεις.....	9
1.3.1.2 Πρόγνωση.....	11
1.3.2 Συγγενής μυοτονία	11
1.3.3 Συγγενής παραμυοτονία.....	12
1.4 Συγγενείς μυοπάθειες.....	12
1.4.1 Μυοπάθεια με κεντρικό σωματίο	13
1.4.2 Μυοπάθεια με ραβδία ή μυοπάθεια του Nemaline	13
1.4.3 Μυοσωληναριακή ή κεντροπυρηνική μυοπάθεια	14
1.4.4 Μιτοχονδριακές μυοπάθειες	14
1.5 Μεταβολικές και ενδοκρινικές μυοπάθειες	16
1.5.1 Μεταβολικές μυοπάθειες	16
1.5.1.1 Μυοπάθειες από διαταραχή του μεταβολισμού των υδατανθράκων.....	16
1.5.1.2 Μυοπάθειες από διαταραχή του μεταβολισμού των λιπιδίων.....	18
1.5.2 Ενδοκρινικές μυοπάθειες	18
1.5.2.1 Μυοπάθειες λόγω υπερθυρεοειδισμού.....	18
1.5.2.2 Μυοπάθεια λόγω υποθυρεοειδισμού.....	19
1.5.2.3 Υποπαραθυρεοειδισμός και μυοπάθειες	20
1.5.2.4 Υπερπαραθυρεοειδισμός και μυοπάθειες	20
1.5.3 Διαταραχές των επινεφριδίων και μυοπάθειες	20
1.5.3.1 Σύνδρομο Cushing και μυοπάθεια.....	20
1.5.3.2 Μυοπάθεια και πρωτοπαθής υπεραλδοστερονισμός	20
1.5.3.3 Νόσος του Addison	21
1.6.1 Δερματομυοσίτιδα (DM)	21
1.7 Μυϊκές παθήσεις από διαταραχές της νευρομυϊκής σύναψης	22
1.7.1 Βαριά μυασθένεια	22
1.7.2 Οικογενής μυασθένεια	23
1.7.3 Συγγενή μυασθενικά σύνδρομα	23
1.7.4 Μυασθενικό – Μυοπαθητικό σύνδρομο	23
1.7.5 Οικογενείς περιοδικές παραλύσεις	23
1.7.5.1 Οικογενής υποκαλιαιμική περιοδική παράλυση.....	23
1.7.5.2 Υπερκαλιαιμική περιοδική παράλυση	24

1.7.6 Φυσικοθεραπευτική αντιμετώπιση	26
1.7.7 Μακρόχρονη στρατηγική	27
2. Φυσικοθεραπευτική αξιολόγηση	28
2.1 Κινητική αξιολόγηση	28
2.2 Φυσικοθεραπευτική αξιολόγηση μυοτονικών δυστροφιών.....	30
2.3 Αξιολόγηση δυστροφίας Duchenne	34
2.4 Αξιολόγηση στις Ιδιοπαθείς Φλεγμονώδεις Μυοπάθειες (IIM)	38
2.4.1 Διάγνωση του τύπου της φλεγμονώδους μυοπάθειας	38
2.4.2 Κλινικά χαρακτηριστικά φλεγμονωδών μυοπαθειών.....	39
2.4.3 Συνύπαρξη φλεγμονωδών μυοπαθειών με κακοήθειες.....	41
3. Φυσικοθεραπευτική παρέμβαση	44
3.1 Φυσικοθεραπευτική παρέμβαση σε δυστροφία Duchenne (DMD)	44
3.2 Πρόγραμμα στο σπίτι	45
3.3 Πρόληψη παραμόρφωσης	46
3.4 Ελαχιστοποίηση σπονδυλικής παραμόρφωσης.....	47
3.5 Επίπεδο δραστηριότητας / ενεργητική άσκηση.....	49
3.6 Ενδυνάμωση.....	49
3.7 Παρατείνοντας το περπάτημα	51
3.8 Αναπνευστική παρέμβαση	52
Αρθρογραφία - Βιβλιογραφία	63

Πίνακας Πινάκων

Πίνακας 1.1 Παθήσεις των μυών.....24

Πίνακας 2.1: Κλινικά και ιστοπαθολογικά χαρακτηριστικά των τριών μεγάλων μορφών
φλεγμονώδους μυοπάθειας.....41

Πίνακας 3.1: Φυσικοθεραπευτική παρέμβαση στα διάφορα στάδια της ασθένειας54

Πρόλογος

Στην παρούσα εργασία γίνεται μια λεπτομερής αναφορά στα είδη της μυοπάθειας που εμφανίζονται κατά την παιδική ηλικία και στη φυσικοθεραπευτική τους αντιμετώπιση πέρα από τη φαρμακευτική υποστήριξη που συνιστάται. Με δεδομένο ότι σε κάποιες μορφές μυοπάθειας ο ασθενής στην προεφηβική-εφηβική του ηλικία θα καθηλωθεί στην αναπηρική καρέκλα, τα μυοσκελετικά και καρδιαγγειακά προβλήματα που θα προκληθούν λόγω της περιορισμένης κινητικότητας είναι ιδιαίτερα σοβαρά για την επιβίωσή του. Έτσι, λοιπόν, ο σκοπός του συγκεκριμένου συγγράμματος είναι η ευαισθητοποίηση των επαγγελματιών υγείας σχετικά με τον ρόλο της φυσικοθεραπείας στην επιβράδυνση των επικείμενων μυοσκελετικών βλαβών και των λειτουργικών ανικανοτήτων του παιδιού που εμφανίζονται από την προοδευτική μείωση της μυϊκής δύναμης και αντοχής λόγω κάποιου συγκεκριμένου είδους μυοπάθειας.

Εισαγωγή

Τα παιδιά με νευρομυϊκές διαταραχές έχουν μια διά βίου πρόκληση να διατηρήσουν τα λειτουργικά τους επίπεδα. Αυτή η πρόκληση μπορεί να αντιμετωπιστεί με τη βοήθεια ενός πεπειραμένου φυσικοθεραπευτή. Ο όρος νευρομυϊκή ασθένεια αναφέρεται σε διαταραχές των οποίων η κύρια παθολογία επηρεάζει οποιοδήποτε μέρος της κινητήριας μονάδας (του μυός), από το πρόσθιο κυτταρικό κέρας έως τον ίδιο τον μυ. Κοινό στοιχείο σε όλες από αυτές τις διαταραχές είναι η μυϊκή αδυναμία, η οποία μπορεί να παραχθεί με παθολογία σε οποιοδήποτε μέρος της κινητήριας μονάδας. Όταν χαρακτηρίζονται οι νευρομυϊκές διαταραχές και η παθολογία τους, είναι βολικό να εξετάζονται οι διάφορες ανατομικές διαιρέσεις της κινητήριας μονάδας: το πρόσθιο κυτταρικό κέρας, το περιφερικό νεύρο, η νευρομυϊκή σύναψη και ο μυς.

Οι νευρομυϊκές παθήσεις των μυών μπορεί να είναι είτε κληρονομικές είτε επίκτητες και ποικιλοτρόπως έχουν χαρακτηριστεί ως μυοπάθεια ή δυστροφία, στην οποία η αιτία της μυϊκής αδυναμίας εντοπίζεται σε παθολογία που περιορίζεται στον ίδιο τον μυ. Ομοίως, νευροπάθεια, στην οποία η μυϊκή αδυναμία είναι δευτεροπαθής σε μια ανωμαλία είτε του πρόσθιου κυτταρικού κέρατος είτε του περιφερικού νεύρου, μπορεί να χαρακτηριστεί με βάση την πρωτογενή ανεπάρκεια μιας συγκεκριμένης διαταραχής του νευράξονα ή της αξονικής μυελίνωσης.

Ο όρος μυϊκή δυστροφία περιγράφει μια ομάδα μυϊκών ασθενειών που καθορίζονται γενετικά και έχουν μια σταθερά προοδευτική εκφυλιστική πορεία και χαρακτηριστικές εκφυλιστικές λειτουργίες στη μικροσκοπική εξέταση του μυός.

Οι νευρομυϊκές διαταραχές διαφέρουν σημαντικά στην παρουσίασή τους, την παθολογία και την εξέλιξη, αλλά συνδέονται σε σχέση με τη φυσικοθεραπευτική παρέμβαση με το κοινό τους χαρακτηριστικό, τη μυϊκή αδυναμία που οδηγεί σε απώλεια της λειτουργίας και σε σωματική δυσμορφία. Ένας φυσικοθεραπευτής που κατανοεί τις διαταραχές αυτές μπορεί να βοηθήσει στον εντοπισμό και την πρόβλεψη, να παρέμβει και ενδεχομένως να βοηθήσει να αποφεύγονται οι άσκοπες επιπλοκές καθ' όλη τη διάρκεια της κάθε διαταραχής. Ο σκοπός αυτής της εργασίας είναι να παράσχει μια επισκόπηση των νευρομυϊκών παθήσεων, συμπεριλαμβανομένης της κλινικής παρουσίασης, της παθολογίας, της διάγνωσης, της εξέλιξης της νόσου και φυσικά της φυσικοθεραπευτικής παρέμβασης.

1. Γενικά περί μυοπαθειών

1.1 Διαχωρισμός μυοπάθειας και μυϊκής δυστροφίας

Οι παθήσεις των μυών χαρακτηρίζονται από έντονη μυϊκή αδυναμία και μυϊκή ατροφία ιδιαίτερα στα κεντρικά τμήματα του περιφερικού σκελετού⁽¹⁾. Να σημειωθεί ότι έντονη παρουσία των παραπάνω συμπτωμάτων παρατηρείται στην πυελική και την ωμική ζώνη. Με τον όρο μυοπάθεια περιγράφονται οι παθήσεις των μυών που οφείλονται σε ανατομική, ηλεκτροφυσιολογική ή βιοχημική διαταραχή των μυϊκών ινών και των υποστηρικτικών τους ιστών. Βέβαια, διαταραχές στη λειτουργία του κεντρικού ή του περιφερικού νευρικού συστήματος δεν σχετίζονται καθόλου με τα συμπτώματα της μυοπάθειας^(1,2). Οι μυοπάθειες διακρίνονται σε κληρονομικές και μη κληρονομικές.

Συνήθως παρατηρείται σύγχυση μεταξύ μυοπάθειας και μυϊκής δυστροφίας. Θα πρέπει να αποσαφηνιστεί ότι οι μυϊκές δυστροφίες είναι κληρονομικές μυοπάθειες οι οποίες χαρακτηρίζονται από πρωτοπαθή εκφύλιση των μυϊκών ινών λόγω γενετικού σφάλματος^(1,2). Έτσι λοιπόν η γενετική διαταραχή που παρατηρείται στις μυϊκές δυστροφίες είναι υπεύθυνη για τον πρόωρο θάνατο και την εξαφάνιση των μυϊκών ινών. Οι μυοδυστροφίες θα μπορούσαν να ονομαστούν ακόμη και πρωτοπαθείς μυοπάθειες λόγω πρωτοπαθούς εκφύλισης των μυϊκών ινών⁽²⁾. Αυτές οι πρωτοπαθείς μυοπάθειες διαφέρουν από τις δευτεροπαθείς, στις οποίες η καταστροφή των μυϊκών ινών οφείλεται σε βλάβη του συνδετικού ιστού ή των αγγείων. Όλες οι μυοπάθειες δεν είναι μυϊκές δυστροφίες αλλά όλες οι μυϊκές δυστροφίες είναι μυοπάθειες⁽²⁾.

Ωστόσο, χαρακτηριστικά γνωρίσματα των μυοδυστροφιών είναι η κληρονομικότητα, η πρωτοπαθής μυϊκή αλλοίωση αλλά και η προοδευτική τους εξέλιξη⁽²⁾. Η προοδευτική εξέλιξη των μυϊκών δυστροφιών αποτελεί μια σημαντική διαφορά τους από τις λεγόμενες συγγενείς μυοπάθειες, οι οποίες διακρίνονται από στασιμότητα ή πολύ βραδεία εξέλιξη.

1.2 Η παθογένεια των μυοδυστροφιών

Η παθογένεια των μυοδυστροφιών βασίζεται στο γονίδιο της δυστροφίνης⁽²⁾. Στο βραχύ σκέλος του X χρωμοσώματος παρατηρείται η περιοχή που είναι υπεύθυνη για

τη νόσο. Το γονίδιο (Χρ 21) ονομάζεται γονίδιο δυστροφίνης και ευθύνεται για την παραγωγή της δυστροφίνης (πρόκειται για μεγαλομοριακή πρωτεΐνη). Στη θέση αυτή του Χ χρωμοσώματος σε ασθενείς με μυϊκή δυστροφία Duchenne και Becker παρατηρούνται γονιδιακές παραλείψεις.

Στην καταστροφή των μυϊκών κυττάρων σημαντικό ρόλο διαδραματίζουν τα αυτολυτικά ένζυμα ή ακόμη και η δυσλειτουργία του αναγεννητικού μηχανισμού διαμέσου του οποίου ο φυσιολογικός σκελετικός μυς αντικαθιστά τον μεγάλο αριθμό των μυϊκών ινών που φθείρονται καθημερινά.

Η δυστροφίνη στο μυϊκό κύτταρο βρίσκεται στη βασική μεμβράνη του σαρκείλημματος και μάλιστα αποτελεί βασικό δομικό ή λειτουργικό στοιχείο. Η έλλειψή της από το σαρκείλημα των μυϊκών κυττάρων ή η ισχυρή μείωση έχει αποτέλεσμα την αποδιοργάνωση της μυϊκής μεμβράνης, με συνέπεια να διευκολύνεται κατά πολύ η διέλευση διαφόρων μεγαλομορίων (όπως είναι η κρεατινοφωσφοκινάση) στα πρώιμα στάδια της νόσου και έπειτα να εκφυλίζεται ολόκληρο το μυϊκό κύτταρο.

Η ταξινόμηση των μυϊκών δυστροφιών πραγματοποιείται με βάση τον τύπο της κληρονομικότητας και την τοπογραφία των μυϊκών παραλύσεων⁽²⁾. Έτσι, λοιπόν, οι μυϊκές δυστροφίες διακρίνονται στις φυλοσύνδετες, όπως είναι η μυϊκή δυστροφία τύπου Duchenne και Becker, στις αυτοσωματικές υποχωρητικές, όπως είναι η συγγενής μυοδυστροφία, η αυτοσωματική μυοδυστροφία των παιδιών, η ζωνιαία ή limb-girdle και οι αυτοσωματικές επικρατητικές, όπως η προσωπομοβραχιόνιος, η περιφερική, η οφθαλμική και η οφθαλμοφαρυγγική⁽²⁾.

1.2.1 Μυϊκή δυστροφία Duchenne

Ανήκει στις φυλοσύνδετες μυϊκές δυστροφίες. Προσβάλλει σχεδόν αποκλειστικά τα αγόρια, ενώ τα κορίτσια είναι φορείς. Συγκεκριμένα, υπολογίζεται ότι πλήττει 1/4.200 αγόρια. Πρωτοεμφανίζεται στην πρώτη παιδική ηλικία, συνήθως πριν από τα τρία έτη ζωής, με έντονη δυσκολία στη βάδιση⁽²⁾. Βέβαια η στήριξη της κεφαλής και του κορμού έχει επιτευχθεί σε φυσιολογικό χρονικό διάστημα. Αυτά που χαρακτηρίζουν το παιδί είναι το χήνιο βάδισμα με αμφιταλαντεύσεις από το ένα πλάγιο στο άλλο και η ισχυρή δυσκολία που παρατηρείται στην προσπάθειά του να εγερθεί από το δάπεδο ή το βαθύ κάθισμα. Για να κατορθώσει να ανεγερθεί, απαιτείται αναρρίχηση

στα κάτω άκρα, δηλαδή να χρησιμοποιήσει τα χέρια του και να τα στηρίξει στα γόνατα, ώστε να μεγαλώσει η βάση στήριξης (σημείο Gower)^(1,2).

Οι σκελετικοί μύες που προσβάλλονται στα κάτω άκρα είναι ο τετρακέφαλος, ο λαγονοψοϊτής, οι γλουτιαίοι, οι περονιαίοι και ο πρόσθιος κνημιαίος. Εξαιτίας των ανωτέρω προσβεβλημένων μυών σωματικές δραστηριότητες που απαιτούν άλματα ή τρέξιμο είναι σχεδόν αδύνατες⁽²⁾.

Στην περιοχή της γαστροκνημιάας αξιοσημείωτη είναι η ψευδοϋπερτροφία λόγω εναπόθεσης λιπώδους και ινώδους ιστού. Καθώς εξελίσσεται η νόσος, η μυϊκή αδυναμία επεκτείνεται στους μυς της ωμικής, της πυελικής ζώνης και στους μυς των κεντρικών τμημάτων των άκρων. Στους μυς της ωμικής ζώνης ο δελτοειδής στα αρχικά στάδια της νόσου διατηρεί φυσιολογική ισχύ, στοιχείο το οποίο χαρακτηρίζει τη συγκεκριμένη μυοδυστροφία διότι οι κεντρομελικοί μύες του ώμου στις υπόλοιπες μυοπάθειες προσβάλλονται όλοι μαζί. Ο βραχιονιοκερκιδικός και ο δικέφαλος βραχιόνιος διακρίνονται για την πρώιμη προσβολή τους. Έπειτα προσβάλλονται οι περιφερικοί μύες των άκρων και οι μύες του προσώπου, εκτός από τους οφθαλμικούς⁽²⁾.

Ωστόσο, η κινητική αναπηρία του ασθενούς εξελίσσεται με την αύξηση μυϊκών συρρικνώσεων (βραχύνσεων)⁽²⁾. Ο ασθενής στηρίζεται στα δάκτυλα του άκρου ποδός, ενώ η πτέρνα δεν εφάπτεται με το έδαφος λόγω έντονης πελματιαίας κάμψης που οφείλεται στη βράχυνση των γαστροκνημίων. Χαρακτηριστική είναι η λόρδωση της Ο.Μ.Σ.Σ., ώστε να αντισταθμίζεται η κάμψη του ισχίου που προκαλείται από παθολογικές βραχύνσεις των καμπτήρων του. Η εξέλιξη της νόσου είναι γρήγορη και στην ηλικία των 9-10 ετών οι ασθενείς καθelώνονται σε αναπηρική καρέκλα. Στα τελικά στάδια δεν έχουν την ικανότητα να καθίσουν ακόμα και στην αναπηρική καρέκλα και περιορίζονται στο κρεβάτι. Οι αναπνευστικές κινήσεις, ιδιαίτερα οι διαφραγματικές, η μάσηση, η κατάποση και η ομιλία διατηρούνται μέχρι το τέλος του ασθενούς⁽²⁾. Ήπιες κινήσεις των μυών του προσώπου και των μικρών μυών, ιδιαίτερα των καμπτήρων των δακτύλων των χεριών και των ποδιών, διατηρούνται επίσης μέχρι το τέλος. Στη δεύτερη δεκαετία της ζωής των ασθενών επέρχεται ο θάνατος.

Χαρακτηριστικές είναι η κυφοσκολίωση, η αυξημένη οστεοπόρωση και η λέπτυνση των μακρών οστών. Ωστόσο, αξιοσημείωτη είναι και η αποδιοργάνωση του οστίτη

ιστού. Οι αλλοιώσεις των οστών οφείλονται κυρίως στην ελάττωση της κινητικότητας, στην έλλειψη της φυσιολογικής τάσης που ασκείται από τους μυς στα οστά και στις παθολογικές στάσεις του σώματος λόγω της μυϊκής δυστροφίας. Η ελαφρά διανοητική καθυστέρηση είναι συχνή, όμως δεν επιδεινώνεται με την πρόοδο της ηλικίας του ασθενούς, ούτε η βαρύτητά της καθορίζεται από τη βαρύτητα των μυϊκών παραλύσεων^(2,3).

Το ηλεκτρομυογράφημα είναι μυοπαθητικού τύπου με χαμηλό ύψος και μικρής διάρκειας κινητικές μονάδες. Η μεγάλη αύξηση της κρεατινοφωσφοκινάσης χαρακτηρίζει τη μυϊκή δυστροφία Duchenne και αυτό οφείλεται στο ότι στις μυοπάθειες παρατηρείται οργανική βλάβη των μυϊκών ινών και διαταράσσεται η διαπερατότητα της μυϊκής μεμβράνης, με αποτέλεσμα στον ορό του αίματος να εισέρχονται σε μεγάλες ποσότητες ενδομυϊκά ένζυμα όπως η κρεατινοφωσφοκινάση. Άλλα ένζυμα που εισέρχονται στον ορό του αίματος είναι η αλδολάση και οι τρανσαμινάσες^(1,2).

1.2.2 Μυϊκή δυστροφία τύπου Becker

Πρόκειται για καλοήγη φυλοσύνδετη μυϊκή δυστροφία, ηπιότερη παραλλαγή της μυϊκής δυστροφίας Duchenne⁽¹⁾. Σε σχέση με αυτήν εμφανίζει βραδύτερη πορεία και επέρχεται σε μεγαλύτερη ηλικία (5ο-25ο έτος). Σημαντική διαφορά μεταξύ καλοήθους και κακοήθους φυλοσύνδετης μυϊκής δυστροφίας είναι ο ρυθμός εξέλιξης⁽²⁾.

1.2.3 Προσωπομοβραχιόνιος τύπος μυϊκής δυστροφίας Landouzy - Dejerine

Περιγράφηκε για πρώτη φορά από δύο Γάλλους νευρολόγους, τους Landouzy και Dejerine, στα τέλη του 19^{ου} αιώνα και συγκεκριμένα το 1885. Το κλινικό σύνδρομο χαρακτηρίστηκε περαιτέρω από μια μετέπειτα μελέτη μεγάλων οικογενειών Μορμόνων στη Γιούτα από τους Tyler και Stephens. Η πιο ολοκληρωμένη μελέτη που περιγράφει τα κύρια χαρακτηριστικά της προσωπομοβραχιονίου μυϊκής δυστροφίας γράφτηκε από τον George Padberg το 1982 ως διατριβή (<http://hdl.handle.net/1887/25818>)⁽⁴⁾. Είναι μια αυτοσωματική κυρίαρχη μυοπάθεια με επιπολασμό 1/20.000, η οποία χαρακτηρίζεται από εξαιρετικά επιλεκτική και προοδευτική συμμετοχή των μυών⁽⁵⁾. Οι γυναίκες επηρεάζονται λιγότερο σοβαρά και

τείνουν να έχουν μεταγενέστερη ηλικία εμφάνισης της ασθένειας. Η πρόοδος της νόσου γενικά είναι σχετικά αργή με εκτιμήσεις μέσης απώλειας 5% της συνολικής ισχύος ανά έτος όπως μετράται με χειροκίνητο έλεγχο των μυών.

Η ηλικία του ασθενούς κατά την έναρξη της ασθένειας κυμαίνεται από τη βρεφική έως τη μέση, ενώ στην πλειονότητα των περιπτώσεων γίνεται συμπτωματική στη δεύτερη και την τρίτη δεκαετία της ζωής. Οι πρώιμες εκτιμήσεις για την εισβολή της ασθένειας ήταν 95% έως την ηλικία των 20 ετών, αλλά πρόσφατες μελέτες υποδηλώνουν ότι η εισβολή μπορεί να είναι χαμηλότερη σε αυτή την ηλικία⁽⁴⁾.

Περίπου το 20% των ασθενών με FSHD ηλικίας άνω των 50 ετών καθίστανται εξαρτημένοι από την αναπηρική πολυθρόνα. Γενικά, το προσδόκιμο ζωής δεν μειώνεται στη FSHD, αν και περίπου το 1% των ατόμων μπορεί να αναπτύξει σοβαρή περιοριστική πνευμονική νόσο που απαιτεί τη χρήση αναπνευστήρα. Η συγκεκριμένη μυϊκή δυστροφία παρουσιάζεται με αδυναμία των μυών του προσώπου, στη συνέχεια επεκτείνεται σε μυς της ωμικής ζώνης και του βραχιονίου, στους κοιλιακούς μυς και στην προσθιοπλάγια περιοχή του κάτω άκρου. Η εξέλιξη της νόσου είναι πολύ αργή αλλά και η σοβαρότητά της πολύ μεταβλητή. Ο βαθμός αδυναμίας ή αναπηρίας είναι δυνατόν να ποικίλλει σημαντικά μεταξύ των διαφόρων προσβεβλημένων μελών μιας οικογένειας, αλλά μπορεί να εμφανιστούν ακόμα μεγαλύτερες αποκλίσεις μεταξύ των ανθρώπων που προέρχονται από διαφορετικές οικογένειες^(4,7,2).

Ο μυϊκός πόνος είναι συχνό παράπονο στα πρώιμα στάδια. Η αδυναμία ίσως να επηρεάσει όχι μόνο τους μυς του προσώπου, του ώμου και του βραχιονίου αλλά και τους μυς του τραχήλου, τους μυς στην περιοχή του αντιβραχίου, του καρπού, των δακτύλων της άκρας χειρός, του ισχίου του μηριαίου, του αστραγάλου και της οπίσθιας επιφάνειας του κορμού. Η αδυναμία μπορεί να είναι ασύμμετρη. Η ασθένεια τείνει να εξελιχθεί από το πρόσωπο προς τα κάτω, με αρχική αδυναμία των μυών γύρω από τους οφθαλμούς, το στόμα και τα μάγουλα. Οι μύες του φάρυγγα δεν πλήττονται από αδυναμία.

Η πτερυγοειδής ωμοπλάτη είναι ιδιαίτερο σημείο και παρατηρείται επιλεκτική αδυναμία των ωμοθωρακικών μυών όπου υπάρχει η δυνατότητα να χρησιμοποιηθούν άλλοι μύες του ώμου όπως είναι ο δελτοειδής. Ο υπερβολικός

πόνος γύρω από τους ώμους και τα λεπτά άνω άκρα μπορεί να είναι το πρώτο σύμπτωμα ή σημάδι που παρουσιάζεται σε εφήβους και ενηλίκους⁽⁶⁾.

Χαρακτηριστική είναι η αδυναμία ραχιαίας κάμψης του άκρου ποδός και η πτώση του άκρου ποδός εξαιτίας της αδυναμίας του πρόσθιου κνημιαίου μυός. Οι μύες της οπίσθιας επιφάνειας του μηριαίου, της κνήμης και της πυέλου δεν επηρεάζονται⁽²⁾.

Οι εξωσκελετικές εκδηλώσεις περιλαμβάνουν την απώλεια της ακοής υψηλών συχνοτήτων καθώς και τηλεαγγειεκτασίες του αμφιβληστροειδούς. Συγκεκριμένα, πρόκειται για εξίδρωση του αμφιβληστροειδούς (ασθένεια Coats), η οποία, αν δεν θεραπευτεί, μπορεί να οδηγήσει σε τύφλωση^(4,8).

1.2.4 Ζωνιαία μυϊκή δυστροφία

Κληρονομείται με τον αυτοσωματικό υπολειπόμενο χαρακτήρα ή συχνά εμφανίζεται σποραδικά. Παρουσιάζεται αρχικά στους μυς της πυέλου και του ώμου, και εν συνεχεία επεκτείνεται και σε άλλες περιοχές. Προσβάλλει τους ασθενείς κατά τη δεύτερη και τρίτη δεκαετία της ζωής τους και πιο σπάνια κατά την πρώτη δεκαετία ή και κατά την ώριμη ηλικία⁽¹⁾. Η σοβαρή κινητική αναπηρία επέρχεται σε 20 χρόνια από τη στιγμή που εμφανίζεται η ασθένεια και είναι υπεύθυνη για τη μικρής διάρκειας ζωή του ασθενούς.

Οι καρδιακές εκδηλώσεις, οι σκελετικές παραμορφώσεις, οι βραχύνσεις των μυών και η ψευδοϋπερτροφία δεν είναι συχνά σημεία. Η προσβολή του τετρακέφαλου μηριαίου μυός για πολλά χρόνια είναι σπάνια. Οι εκτείνοντες των δακτύλων προσβάλλονται περισσότερο από τους καμπτήρες των δακτύλων της άκρας χειρός, οι μύες της Α.Μ.Σ.Σ. προσβάλλονται πιο συχνά σε σχέση με τους μυς του προσώπου⁽⁴⁾.

1.2.5 Οφθαλμική μυοπάθεια – Οφθαλμική μυϊκή δυστροφία

Είναι κληρονομική πάθηση που εμφανίζεται από την παιδική μέχρι την ώριμη ηλικία και η ιδιαιτερότητά της είναι η αργή εξέλιξή της. Αρχικά προσβάλλονται οι ανελκτήρες των βλεφάρων, με αποτέλεσμα η μεσοβλεφαρική σχισμή να στενεύει λόγω πτώσης των άνω βλεφάρων. Για τον παραπάνω λόγο ο ασθενής προκειμένου να κατορθώσει

να βλέπει εκτελεί μια ελαφρά υπερέκταση της Α.Μ.Σ.Σ. με ταυτόχρονη σύσπαση των μετωπιαίων μυών, μήπως πετύχει να κινήσει τα άνω βλέφαρα προς τα επάνω⁽²⁾.

1.3 Μυοτονικές νόσοι

Στις μυοτονικές νόσους ανήκουν τρεις κληρονομικές παθήσεις:

1. Η μυοτονική δυστροφία ή νόσος του Steinert.
2. Η συγγενής μυοτονία ή νόσος του Thomsen.
3. Η συγγενής παραμυοτονία ή νόσος του Eulenburg.

Η μυοτονία είναι μια παθολογική μυϊκή σύσπαση όπου παρατηρείται δυσκολία στη μυϊκή χαλάρωση έπειτα από μυϊκή σύσπαση, που βελτιώνεται με επαναληπτικές προσπάθειες. Πιο συγκεκριμένα, η συστολή του μυός πραγματοποιείται με φυσιολογική ταχύτητα αλλά η χάλασή του επέρχεται με καθυστέρηση ολίγων δευτερολέπτων, γεγονός που προκαλεί τη διαταραχή των κινήσεων του ασθενούς⁽²⁾.

1.3.1 Μυοτονική δυστροφία ή νόσος του Steinert

Ένα χαρακτηριστικό της μυοτονικής δυστροφίας είναι η μεγάλη αστάθεια της έκφρασής της. Είναι κληρονομική και το παθογόνο γονίδιο μεταβιβάζεται επικρατητικά. Ορισμένα άτομα θα επηρεαστούν πολύ από την ασθένεια, ενώ άλλα θα δείξουν πολύ λίγα σημάδια της⁽¹⁾. Η μυοτονική δυστροφία διακρίνεται σε τύπου 1 και 2. Η μυοτονική δυστροφία τύπου 1 (DM1) και η μυοτονική δυστροφία τύπου 2 (DM2) είναι σύνθετες πολυσυστηματικές ασθένειες που επηρεάζουν πολλούς ιστούς αλλά κυρίως προκαλούν ελαττώματα στον σκελετικό μυ. Η σοβαρότητα των κλινικών σημείων και στις δύο ασθένειες είναι αξιοσημείωτη και παρουσιάζει ποικιλία μεταξύ των ασθενών. Υπάρχουν τέσσερις κύριες κλινικές μορφές του DM1, που διαφέρουν ως προς τη σοβαρότητα του μυϊκού φαινοτύπου και την ηλικία έναρξης⁽⁹⁾.

Η πιο σοβαρή μορφή DM1 είναι μια συγγενής μορφή που επηρεάζει τα νεογέννητα παιδιά. Ο σκελετικός μυς των ασθενών με συγγενή DM1 παρουσιάζει καθυστέρηση στην ανάπτυξη, με σοβαρή μυϊκή αδυναμία που χαρακτηρίζεται από μειωμένο μυϊκό τόνο. Η DM1 στην παιδική ηλικία χαρακτηρίζεται από γνωσιακές και συμπεριφοριστικές ανωμαλίες. Οι ασθενείς με ασυμπτωματική μορφή DM1 δεν

παρουσιάζουν μυϊκά συμπτώματα, ενώ οι ασθενείς με ενήλικη έναρξη DM1 αναπτύσσουν προοδευτική μυοτονία, μυϊκή απώλεια και αδυναμία⁽⁹⁾.

Η DM2 είναι μια ασθένεια με καθυστερημένη έναρξη που επηρεάζει κυρίως τους εγγύς μυς, προκαλώντας μυϊκή αδυναμία, μυϊκό πόνο και μυοτονία. Δεν υπάρχει συγγενής μορφή DM2. Χαρακτηρίζεται ως πολύ ηπιότερη ασθένεια συγκριτικά με την DM1. Διαφορετικοί τύποι μυϊκών ινών είναι ατροφικοί στην DM1 και στην DM2: Υπάρχει αυξημένη ατροφία των μυϊκών ινών τύπου 1 στην DM1 και των ινών τύπου 2 στην DM2⁽⁹⁾.

Ένα κέντρο παραπομπής στην Αγγλία διαπίστωσε ότι η DM1 είναι η συνηθέστερη γενετική ασθένεια των σκελετικών μυών και αντιστοιχεί στο 29% του πληθυσμού σε κλινική ειδική σε μυϊκές παθήσεις. Οι εκτιμήσεις για τον επιπολασμό της DM1 στην Ευρώπη κυμαίνονται από 1 σε 8.300 έως 1 σε 10.700. Μελέτες σε μη ευρωπαϊκούς πληθυσμούς έδειξαν ότι η μυοτονική δυστροφία τύπου 1 είναι σπάνια στην Ταϊβάν και στην υποσαχάρια Αφρική, εκτός από τους απογόνους Ευρωπαίων που ζουν στη Νότια Αφρική.

Υπάρχουν λιγότερες επιδημιολογικές μελέτες για τη μυοτονική δυστροφία 2. Στις Η.Π.Α. η κλινική εμπειρία αποδεικνύει ότι η DM2 είναι περίπου πέντε φορές λιγότερο κοινή από την DM1⁽¹⁰⁾.

Η μέση ηλικία έναρξης της νόσου είναι 20-40 ετών, ενώ σε σπάνιες περιπτώσεις υπάρχουν συμπτώματα από τη γέννηση (μυοτονική δυστροφία των νεογνών). Η νόσος προσβάλλει και τα δύο φύλα με την ίδια συχνότητα⁽²⁾.

1.3.1.1 Κλινικές εκδηλώσεις

Η μυϊκή αδυναμία και η ατροφία παρουσιάζονται προοδευτικά στους μυς του προσώπου και του αυχένα, του οποίου οι μύες επηρεάζονται νωρίς, και στη συνέχεια μετακινούνται προς τα άκρα. Η αδυναμία και η ατροφία παρατηρείται και στους στοματοφαρυγγικούς μυς. Λόγω προσβολής των κροταφικών και των μαστηρίων μυών διαταράσσεται η μάσηση και σε σοβαρές περιπτώσεις παρατηρείται χαλαρό σαγόι, ενώ το στόμα μένει ανοιχτό. Συνήθως η μυϊκή αδυναμία και η ατροφία του προσώπου είναι υπεύθυνη για την πτώση των βλεφάρων^(1,2), ενώ η αδυναμία της γλώσσας και των φωνητικών χορδών προκαλεί αλλαγές στην ποιότητα της φωνής,

που στη συνέχεια γίνεται ένρινη. Αδυναμία των μυών του φάρυγγα μπορεί να προκαλέσει δυσφαγία σε διαφορετικούς βαθμούς⁽¹¹⁾.

Στον αυχένα χαρακτηριστική είναι η ατροφία των στερνοκλειδομαστοειδών μυών και άλλων μικρότερων μυών όπου η Α.Μ.Σ.Σ. μοιάζει με λαιμό κύκνου. Στα άκρα οι περιφερικότεροι μύες πλήττονται πιο έντονα από τους κεντρικούς, σε αντίθεση με τις άλλες δυστροφίες. Όταν επηρεάζονται οι αναπνευστικοί μύες, μειώνεται η ζωτική χωρητικότητα των πνευμόνων. Η αδυναμία του διαφράγματος ίσως συμβεί πριν από τη μυϊκή αδυναμία των άκρων. Έτσι, λοιπόν, συχνές είναι οι αναπνευστικές λοιμώξεις οι οποίες απειλούν τη ζωή του ασθενούς^(2,10).

Η μυοτονία στις εκούσιες κινήσεις συνήθως δεν είναι πολύ έντονη, ενώ υπάρχει η τάση να μειώνεται με την πάροδο του χρόνου όσο επιδεινώνεται η μυϊκή αδυναμία και η ατροφία. Η κύρια οφθαλμική εκδήλωση που εντοπίζεται σε αυτή τη νόσο είναι ο καταρράκτης. Οι οφθαλμικές εκδηλώσεις αφορούν σχεδόν το 100% των ασθενών και ίσως να είναι το μόνο σημάδι της νόσου⁽¹⁾. Όσον αφορά τις καρδιακές εκδηλώσεις, παρουσιάζονται προβλήματα του καρδιακού ρυθμού⁽¹²⁾.

Επίσης, η μετωπιαία φαλάκρα εμφανίζεται συχνά στους άνδρες και πολύ σπάνια στις γυναίκες. Στους άνδρες συχνά παρουσιάζεται ατροφία των όρχεων που δεν οδηγεί σε στειρότητα, ενώ στις γυναίκες παρουσιάζεται ατροφία των ωοθηκών^(1,2).

Η μειωμένη ακοή είναι συχνή αλλά συνήθως παραβλέπεται⁽¹⁾. Η αυξημένη συχνότητα της χολολιθίασης οφείλεται στην εμπλοκή των λείων μυών της χοληδόχου. Η εντερική δυσκινητικότητα είναι συνήθης, προκαλώντας εναλλαγή φαινομένων διάρροιας και δυσκοιλιότητας. Δεν έχει προσδιοριστεί εάν τα συμπτώματα αυτά οφείλονται στη συμμετοχή του λείου μυός ή των εντερικών νεύρων ή και των δύο. Επιδημιολογικές μελέτες επιβεβαιώνουν ότι η DM1 σχετίζεται με υψηλότερο κίνδυνο καρκίνου, κυρίως στον θυρεοειδή, στο κόλον, στο ενδομήτριο, στον εγκέφαλο και στους οφθαλμούς. Η μυοτονική δυστροφία τύπου Ι σχετίζεται με μεταβολικές διαταραχές συμπεριλαμβανομένης της αντίστασης στην ινσουλίνη, της αυξημένης χοληστερόλης και της υπερτριγλυκεριδαιμίας^(10,12).

Επίσης οι ασθενείς παρουσιάζουν διανοητική καθυστέρηση. Τα παιδιά με έναρξη της DM1 μετά το πρώτο έτος αλλά πριν από τα 10 έτη ζωής παρουσιάζουν συχνά έντονα γνωστικά και συμπεριφορικά χαρακτηριστικά που δεν συνοδεύονται από εμφανή μυϊκή νόσο. Περίπου τα μισά από αυτά τα παιδιά έχουν διανοητική

καθυστέρηση (IQ πλήρους κλίμακας στην κλίμακα των 50-70). Ίσως να εμφανιστεί μια σειρά ψυχιατρικών συμπτωμάτων, όπως η διαταραχή έλλειψης προσοχής, το άγχος και η διαταραχή της διάθεσης, αλλά ο αυτισμός είναι ασυνήθιστος⁽¹⁰⁾. Τέλος, η άπνοια του ύπνου μερικές φορές είναι παρούσα αλλά δεν φαίνεται να προκύπτει από την κόπωση ή την υπνηλία που παρατηρείται στην πλειονότητα των ατόμων με άπνοια⁽¹³⁾.

1.3.1.2 Πρόγνωση

Η πρόγνωση είναι βαριά· 15-20 χρόνια μετά την έναρξη ο ασθενής παρουσιάζει κινητική αναπηρία. Η αδυναμία και η ατροφία των μυών με την πάροδο του χρόνου αυξάνεται και υπάρχει περιορισμός του ασθενούς σε αναπηρική καρέκλα στα 40-50 χρόνια του, ενώ σε ηλικία 50-60 ετών καταλήγει, κυρίως λόγω αναπνευστικών λοιμώξεων ή από καρδιακή αρρυθμία^(1,2).

1.3.2 Συγγενής μυοτονία

Είναι κληρονομική νόσος, ονομάζεται και νόσος του Thomsen, κληρονομείται με αυτοσωματικό επικρατητικό χαρακτήρα και συνήθως αρχίζει σε ηλικία 5-6 ετών. Χαρακτηριστική είναι η υπερτροφία των μυϊκών μαζών παρά την υπάρχουσα αδυναμία και μυοτονία, ενώ απουσιάζουν οι άλλες εκδηλώσεις της μυοτονικής δυστροφίας⁽¹⁾. Να σημειωθεί ότι με την πάροδο του χρόνου η μυοτονία υποχωρεί, ενώ η μυϊκή υπερτροφία παραμένει σταθερή. Λόγω παρατεταμένης μυϊκής σύσπασης οι κινήσεις του ασθενούς κατά την έναρξή τους εκτελούνται με αρκετή δυσκολία. Η μυοτονία βελτιώνεται με επαναληπτικές συσπάσεις, ενώ επιδεινώνεται με την πτώση της θερμοκρασίας⁽²⁾.

Μια χειρότερη μορφή της νόσου του Thomsen είναι η συγγενής μυοτονία Becker, η οποία εμφανίζεται σε μεγαλύτερη ηλικία. Αρχικά προσβάλλει τα κάτω άκρα και ακολουθείται από αδυναμία και μικρή ατροφία των περιφερικών τμημάτων των άκρων⁽²⁾.

1.3.3 Συγγενής παραμυοτονία

Είναι κληρονομική νόσος και κληρονομείται με αυτοσωματικό επικρατητικό χαρακτήρα. Παρατηρείται έντονη μυοτονία, η οποία συνήθως εμφανίζεται σε ψυχρό περιβάλλον.

Αντίθετα με τις υπόλοιπες μυοτονίες, στην παραμυοτονία η μυοτονία τείνει να επιδεινώνεται με την επανάληψη των κινήσεων, ενώ η μυϊκή υπερτροφία υφίσταται, σε μικρότερο όμως βαθμό σε σχέση με τη συγγενή μυοτονία. Η συγγενής παραμυοτονία διακρίνεται για περιοδική παράλυση με την πτώση της θερμοκρασίας. Παρατηρείται προσβολή των μυών του προσώπου, του αντιβραχίου και της άκρας χειρός⁽²⁾.

1.4 Συγγενείς μυοπάθειες

Οι συγγενείς μυοπάθειες είναι σπάνιες διαταραχές που χαρακτηρίζονται από πρώιμη μυϊκή αδυναμία και ταξινομούνται με βάση την επικράτηση συγκεκριμένων ιστολογικών ανωμαλιών σε βιοψίες μυών. Ο εκτιμώμενος επιπολασμός της είναι 1/25.000. Συνδέεται με προοδευτική ή μη προοδευτική μυϊκή αδυναμία, δυσκολία στην αναπνοή και καθυστερημένη κινητικότητα. Παρά το γεγονός ότι πολλά γονίδια έχουν συσχετιστεί με συγγενείς μυοπάθειες τα τελευταία χρόνια, μια πρόσφατη μελέτη ανέφερε ότι μόνο σε 16 από 46 ασθενείς στις Η.Π.Α. έγινε μοριακή διάγνωση. Αυτό οφείλεται στο γεγονός ότι, παρά τις κλινικές και ιστολογικές εξετάσεις, η πλειονότητα των ασθενών παρουσιάζει μη ειδικά χαρακτηριστικά. Η διάγνωση των συγγενών μυοπαθειών διακρίνεται για την ισχυρή κλινική και γενετική ετερογένεια⁽¹⁴⁾.

Πρόκειται για κληρονομικές μυοπάθειες με ιδιάζουσες δομικές αλλοιώσεις και τα συμπτώματά τους εντοπίζονται αμέσως μετά τη γέννηση. Οι συγγενείς μυοπάθειες δεν διακρίνονται για την προοδευτική επιδείνωσή τους αλλά πρέπει να σημειωθεί ότι με την πάροδο του χρόνου επέρχεται η κλινική βελτίωση των ασθενών. Παρατηρείται υποτονία του βρέφους, υποπλασία των σκελετικών μυών, ελάττωση ή και κατάργηση ακόμη των τενοντίων αντανακλαστικών και σκελετικές ανωμαλίες. Επίσης, ευδιάκριτη είναι η αδυναμία των κεντρομελικών μυών των άκρων, όμως οι προσωπικοί μύες συνήθως δεν προσβάλλονται⁽²⁾. Κλινικά, η πρόωρη εμφάνιση της νόσου, η σταθερή ή η αργή προοδευτική μυϊκή αδυναμία, η υποτονία και η

καθυστερημένη κινητική ανάπτυξη είναι κοινά σημεία στις περισσότερες μορφές της^(1,2,15).

1.4.1 Μυοπάθεια με κεντρικό σωματίο

Πρόκειται για συγγενή μυοπάθεια μη εξελικτική, όπου παρατηρείται αλλοίωση της κεντρικής περιοχής των μυϊκών ινών. Αρχίζει στη νηπιακή ηλικία με χαρακτηριστικό γνώρισμα την υποτονία. Η στατικοκινητική εξέλιξη παρουσιάζει καθυστέρηση, η μυϊκή ισχύς είναι μειωμένη, ιδιαίτερα στα κεντρικά τμήματα των άκρων, και τα τενόντια αντανακλαστικά ελαττώνονται ή καταργούνται, ενώ μπορεί να είναι ακόμα και φυσιολογικά.

Αξιοσημείωτες είναι και οι διαταραχές του σκελετικού συστήματος στις οποίες πρωταγωνιστικό ρόλο κατέχει το συγγενές εξάρθρωμα του ισχίου, ενώ ακολουθούν η λόρδωση και η κυφοσκολίωση. Υπάρχουν περιπτώσεις ασθενών στους οποίους η κοιλοποδία και οι ρικνοί αχίλλειοι τένοντες αποτελούν το μοναδικό κλινικό στοιχείο. Η στάσιμη εικόνα της νόσου είναι χαρακτηριστικό στοιχείο, ενώ με την πάροδο των ετών σημειώνεται κλινική βελτίωση^(1,2,16).

1.4.2 Μυοπάθεια με ραβδία ή μυοπάθεια του Nemaline

Πρόκειται για νόσο που κληρονομείται αυτοσωματικά (επικρατητικά ή υποχωρητικά). Χαρακτηρίζεται ιστοπαθολογικά από ανάπτυξη ραβδίων μέσα στις ίνες των μυών⁽²⁾. Η μυοπάθεια με ραβδία είναι μία από τις συνηθέστερες μη δυστροφικές συγγενείς μυοπάθειες (επίπτωση 1/50.000 στη Φινλανδία). Καθώς εμπλέκονται και οι αναπνευστικοί μύες, οι ασθενείς που επηρεάζονται σοβαρά εξαρτώνται από τον αναπνευστήρα. Οι μηχανισμοί στους οποίους οφείλεται η μυϊκή αδυναμία στη συγκεκριμένη μυοπάθεια είναι επί του παρόντος ελάχιστα κατανοητοί. Συνεπώς, δεν υπάρχει ακόμη θεραπευτική αγωγή⁽¹⁷⁾.

Χαρακτηριστικό της κλινικής εικόνας της νόσου είναι οι συχνές σκελετικές ανωμαλίες όπως είναι ο τροπιδοειδής θώρακας, η κυφοσκολίωση, ο προγναθισμός και η επιμήκυνση του σπλαχνικού κρανίου. Η μυοπάθεια με ραβδία ομοιάζει κλινικά με τη μυοπάθεια με κεντρικό σωματίο. Συνήθως δεν εξελίσσεται και σπάνια παρουσιάζεται

αρνητική πορεία που καταλήγει στον θάνατο λόγω αναπνευστικών διαταραχών στην πρώιμη παιδική ηλικία⁽²⁾.

1.4.3 Μυοσωληναριακή ή κεντροπυρηνική μυοπάθεια

Η κεντροπυρηνική μυοπάθεια είναι μια ομάδα κληρονομικών νευρομυϊκών διαταραχών που ταξινομείται στις συγγενείς μυοπάθειες. Παρόλο που εντοπίστηκαν αρκετά ενοχοποιητικά γονίδια, μερικοί ασθενείς δεν φέρουν καμία από τις σημερινές γνωστές μεταλλάξεις. Στη μυοσωληναριακή μυοπάθεια οι μυϊκές ίνες έχουν εμβρυϊκή μυοσωληνωτή διαμόρφωση και κεντρική διάταξη των πυρήνων. Πέρα από την αδυναμία των μυών χαρακτηριστική είναι η αναπνευστική ανεπάρκεια, η οποία αρχικά μπορεί να εκδηλωθεί κατά τη διάρκεια του ύπνου⁽¹⁸⁾.

Η επίπτωση όλων των συγγενών μυοπαθειών (συμπεριλαμβανομένης και της κεντροπυρηνικής μυοπάθειας) εκτιμάται σε περίπου 0,06/1.000 ζώσες γεννήσεις ή το ένα δέκατο όλων των περιπτώσεων νευρομυϊκών διαταραχών. Οι μελέτες στη Βόρεια Ιρλανδία και τη Δυτική Σουηδία υποδηλώνουν επικράτηση 3,5-5/100.000 σε παιδιατρικό πληθυσμό. Αυτοί οι αριθμοί είναι πιθανό να υποτιμηθούν, καθώς η ιστοπαθολογική έκφραση συγκεκριμένων γενετικών ελαττωμάτων μπορεί να είναι μεταβλητή και συχνά μη ειδική, ιδιαίτερα σε νεαρή ηλικία⁽¹⁹⁾.

Η αδυναμία εμφανίζεται συνήθως κεντρικά, αλλά μπορεί να εντοπιστεί και στα κάτω άκρα σε συνδυασμό με παραμορφώσεις αυτών. Άλλες σκελετικές παραμορφώσεις περιλαμβάνουν υψηλό τοξωτό ουρανίσκο και τη σκολίωση. Η μυαλγία κατά την άσκηση αποτελεί ένα ιδιαίτερο σημείο⁽¹⁹⁾. Η μη εξέλιξη της νόσου και η πρώιμη παρουσία της είναι κοινά χαρακτηριστικά με τις υπόλοιπες συγγενείς μυοπάθειες. Η μυοσωληναριακή μυοπάθεια διαφέρει στο ότι παρατηρούνται παραλύσεις των οφθαλμικών μυών και προσβάλλονται οι κεντρικοί και περιφερειακοί μύες. Η έναρξή της σημειώνεται στη νηπιακή ή παιδική ηλικία με αδυναμία και ατροφία στο πρόσωπο και στα κεντρικά τμήματα των άκρων^(1,2).

1.4.4 Μιτοχονδριακές μυοπάθειες

Οι μιτοχονδριακές μυοπάθειες περιλαμβάνουν μια μεγάλη ετερογενή ομάδα διαταραχών που προκύπτουν από την πρωτογενή δυσλειτουργία της μιτοχονδριακής

αναπνευστικής αλυσίδας και προκαλούν μυϊκή ασθένεια. Αυτές οι διαταραχές χαρακτηρίζονται από δυσλειτουργία σε πολλά συστήματα-όργανα⁽²⁰⁾.

Οι δομικές και λειτουργικές διαταραχές των μιτοχονδρίων δεν αποτελούν βασικό κριτήριο για τη διάγνωση των μιτοχονδρικών μυοπαθειών διότι έχει παρατηρηθεί ότι οι παραπάνω διαταραχές εντοπίζονται και σε άλλες παθήσεις^(2,21). Οι μιτοχονδριακές διαταραχές είναι η πιο κοινή μορφή κληρονομικών μεταβολικών διαταραχών με συχνότητα 1/4.000. Το 1966 ο Engel αναφέρθηκε για πρώτη φορά στην ασθένεια αυτή⁽²²⁾.

Η έναρξη μπορεί να γίνει σε οποιαδήποτε ηλικία, αν και συνήθως οι πιο σοβαροί φαινότυποι παρουσιάζονται νωρίτερα στη ζωή ενώ οι ηπιότεροι παρουσιάζονται αργότερα⁽²⁰⁾. Η συμμετοχή του σκελετικού μυός μπορεί να παραμείνει υποκλινική, μπορεί να εκδηλωθεί ως μεμονωμένη άνοδος της κρεατινίνης της κινάσης ή ως αδυναμία και εξασθένηση μίας ή περισσότερων μυϊκών ομάδων. Η πορεία των μιτοχονδριακών μυοπαθειών είναι αργή και προοδευτική και μόνο σπάνια εξελίσσεται ταχέως και οδηγεί σε περιορισμό της κινητικότητας και απαίτηση για αναπηρική καρέκλα ή ακόμα και σε μυϊκή αναπνευστική ανεπάρκεια⁽²³⁾. Η κλινική εικόνα ασθενών με μιτοχονδριακή μυοπάθεια μπορεί να είναι η ινομυαλγία, η αδυναμία των σκελετικών μυών, οι πτώσεις, η μόνιμη και εύκολη κόπωση, ο μυϊκός πόνος σε κατάσταση ηρεμίας ή έπειτα από μέτρια άσκηση, οι μυϊκές κράμπες, οι μυϊκές συσπάσεις και η μυϊκή αδυναμία⁽²³⁾.

Η διάγνωση βασίζεται στο ιστορικό, την κλινική νευρολογική εξέταση, τις εξετάσεις αίματος, το τεστ γαλακτικού stress, το ηλεκτρομυογράφημα, τη μαγνητική τομογραφία, τη φασματοσκοπική μαγνητική τομογραφία, τη μυϊκή βιοψία, τις βιοχημικές έρευνες των σκελετικών μυών και τις γενετικές έρευνες⁽²³⁾. Δεν υπάρχουν ειδικές θεραπευτικές στρατηγικές για τις μιτοχονδριακές μυοπάθειες⁽²⁰⁾. Διαθέσιμη είναι μόνο η συμπτωματική θεραπεία, η οποία περιλαμβάνει τις ορθοπεδικές υποστηρικτικές συσκευές, τη φυσικοθεραπεία, τη διατροφή και τη φαρμακοθεραπεία που περιέχει τα αναλγητικά, τα φάρμακα για απαλλαγή από τις κράμπες και τα αντιοξειδωτικά. Επίσης, πρέπει να αποφεύγονται τοξικά φάρμακα για τα μιτοχόνδρια. Συνιστώνται χειρουργικές επεμβάσεις για τη διόρθωση των ορθοπεδικών προβλημάτων⁽²³⁾.

1.5 Μεταβολικές και ενδοκρινικές μυοπάθειες

1.5.1 Μεταβολικές μυοπάθειες

Οι μεταβολικές μυοπάθειες είναι σπάνιες γενετικές ασθένειες που προκαλούν μυϊκά προβλήματα. Συγκεκριμένα, πρόκειται για γενετικά ελαττώματα του μεταβολισμού που έχουν ως αποτέλεσμα την εξασθένηση της παραγωγής ενέργειας λόγω ελαττωμάτων στον μεταβολισμό των γλυκογόνων, των λιπιδίων, λόγω των διαταραχών των μιτοχονδρίων και πιθανότατα λόγω ελαττωματικού μεταβολισμού των νουκλεοτιδίων της αδερίνης. Οι διαταραχές στην οξείδωση των λιπαρών οξέων (FAOD), η παθολογική αποθήκευση γλυκογόνου, καθώς επίσης και οι μιτοχονδριακές μυοπάθειες αντιπροσωπεύουν τις τρεις κύριες ομάδες των μεταβολικών μυοπαθειών (παρόλο που στη συγκεκριμένη εργασία οι μιτοχονδριακές μυοπάθειες εντάσσονται στις συγγενείς μυοπάθειες). Ορισμένοι θεωρούν, όμως, ότι στις μεταβολικές μυοπάθειες ανήκει και η ανεπάρκεια της μυαδενυλικής δεαμινάσης (AMPD1)^(24,25).

Παρατηρείται μια ποικιλία κλινικών εκδηλώσεων σε διαφορετικές ηλικίες. Τα νεογνά και τα βρέφη συνήθως εμφανίζουν υποτονία, ενώ προσβάλλονται και άλλα συστήματα, όπως το ήπαρ και ο εγκέφαλος. Επίσης, η εμφάνιση της ασθένειας σε μεγαλύτερη ηλικία προκαλεί συνήθως δυσανεξία στην άσκηση με ή χωρίς προοδευτική αδυναμία των μυών και μιοσφαιρινουρία. Γενικά οι ασθένειες αποθήκευσης γλυκογόνου καταλήγουν σε δυσανεξία στην άσκηση υψηλής έντασης, ενώ οι ασθένειες που οφείλονται σε διαταραχή της οξείδωσης των λιπαρών οξέων εμφανίζονται κυρίως κατά τη διάρκεια δραστηριοτήτων τύπου αντοχής ή υπό συνθήκες νηστείας ή άλλων μεταβολικά στρεσογόνων καταστάσεων^(24,26).

1.5.1.1 Μυοπάθειες από διαταραχή του μεταβολισμού των υδατανθράκων

Πρόκειται για μυοπάθειες που η αιτία τους είναι η ανεπάρκεια ή η συγγενής έλλειψη πρωτεϊνών που ονομάζονται ένζυμα, τα οποία είναι απαραίτητα για τον μεταβολισμό του γλυκογόνου⁽²⁾. Ως εκ τούτου το γλυκογόνο αποθηκεύεται στα κύτταρα και ο μυς στερείται τις βασικές πηγές ενέργειας. Ανάλογα με το αν υπάρχει παντελής έλλειψη ή ανεπάρκεια του ενζύμου, η κλινική εικόνα περιλαμβάνει αδυναμία, κράμπες και μιοσφαιρινουρία με καφεόχρωμα ούρα έπειτα από μυϊκή κόπωση.

Στις γλυκογονιάσεις, λοιπόν, ανήκουν οι εξής τύποι⁽²⁾:

Ο τύπος I, που οφείλεται σε έλλειψη ενζύμου γλυκόζη-6-φωσφατάση. Προσβάλλονται το ήπαρ και οι νεφροί (νόσος Von Gierke).

Ο τύπος II, που οφείλεται σε έλλειψη ενζύμου 1,4 γλυκοσιδάση. Προσβάλλονται οι γραμμωτοί μύες, η καρδιά και άλλα όργανα (νόσος Pompe, που μπορεί να εμφανιστεί στη βρεφική ηλικία και το βρέφος προσβάλλεται από κυάνωση, δύσπνοια, υποτονία και στα άκρα παρατηρείται κεντρομελική αδυναμία. Αρκετά συχνά παρατηρούνται αναπνευστικές λοιμώξεις εξαιτίας των οποίων μέσα στο δεύτερο έτος ζωής το βρέφος καταλήγει. Η νόσος μπορεί να εμφανιστεί στην πρώτη παιδική ηλικία με καλύτερη πρόγνωση).

Ο τύπος III, που οφείλεται σε έλλειψη του ενζύμου άμυλο-1,6-γλυκοσιδάση. Προσβάλλονται το ήπαρ, η καρδιά και οι γραμμωτοί μύες (νόσος Cori Forbes).

Ο τύπος IV, που οφείλεται σε έλλειψη του ενζύμου άμυλο-1,4-1,6 τρανσγλυκοσιδάση. Προσβάλλονται το ήπαρ και οι γραμμωτοί μύες (νόσος του Andersen).

Ο τύπος V, που οφείλεται σε έλλειψη του ενζύμου μυϊκή φωσφορυλάση. Προσβάλλονται οι γραμμωτοί μύες (νόσος Mc Ardle). Η νόσος εισβάλλει στην παιδική ηλικία με ακαμψία, αδυναμία και μυαλγίες κατά τη μυϊκή άσκηση. Επίσης, αν οι ασθενείς εκτελέσουν κάποια μυϊκή άσκηση, εμφανίζουν καταβολή δυνάμεων, δύσπνοια και ταχυκαρδία.

Ο τύπος VI, που οφείλεται σε έλλειψη ηπατικής φωσφορυλάσης. Προσβάλλεται το ήπαρ (νόσος Hers).

Ο τύπος VII, που οφείλεται σε έλλειψη της φωσφοφρουκτοκινάσης. Προσβάλλονται οι γραμμωτοί μύες.

Ο τύπος VIII, που οφείλεται σε έλλειψη φωσφοεξοζοϊσομεράσης. Προσβάλλονται οι γραμμωτοί μύες.

Ο τύπος IX, που οφείλεται σε έλλειψη φωσφογλυκερικής κινάσης και, τέλος, ο τύπος X, που οφείλεται σε έλλειψη της φωσφογλυκομουτάσης. Και στους δύο τελευταίους τύπους προσβάλλονται οι γραμμωτοί μύες.

1.5.1.2 Μυοπάθειες από διαταραχή του μεταβολισμού των λιπιδίων

Η β οξείδωση των λιπαρών οξέων αποτελεί τη βασική πηγή ενέργειας των μυϊκών ινών. Τα μιτοχόνδρια είναι τα οργανίδια μέσα στα οποία γίνεται η οξείδωση των λιπαρών οξέων αφού πρώτα ενωθούν με καρνιτίνη. Να σημειωθεί ότι για την παραπάνω σύνδεση απαιτείται η συμμετοχή του ενζύμου karnitine palmitoyl transferase⁽²⁾.

Η μυοπάθεια λόγω συγκέντρωσης λίπους στους σκελετικούς μυς οφείλεται σε ανεπάρκεια της καρνιτίνης. Εξελίσσεται με αργό ρυθμό, παρουσιάζεται στη βρεφική ή στην παιδική ηλικία και επιφέρει μυϊκή αδυναμία κυρίως στους κεντρομελικούς μυς των άκρων⁽²⁾.

1.5.2 Ενδοκρινικές μυοπάθειες

Η υπερβολική αύξηση ή η υπερβολική ελάττωση των θυρεοειδικών ορμονών μπορεί να οδηγήσει σε μυοπάθεια που εμφανίζεται στο 5-10% του γενικού πληθυσμού με υποθυρεοειδισμό, ο οποίος εντοπίζεται συχνότερα από τον υπερθυρεοειδισμό. Αυτές οι ορμόνες μέσω της αιματικής κυκλοφορίας πορεύονται και μπορούν να επηρεάσουν τον μεταβολισμό σε μια ποικιλία ιστών, συμπεριλαμβανομένων και των μυών⁽²⁷⁾.

1.5.2.1 Μυοπάθειες λόγω υπερθυρεοειδισμού

Πρόκειται για μη κληρονομικές μυοπάθειες που οφείλονται σε υπερλειτουργία του θυρεοειδούς. Στις μυοπάθειες λόγω υπερθυρεοειδισμού ανήκουν η χρόνια θυρεοειδοτοξική μυοπάθεια, η οξεία θυρεοειδοτοξική μυοπάθεια, η ενδοκρινική οφθαλμοπάθεια, η βαριά μυασθένεια και η υποκαλιαιμική περιοδική παράλυση. Τόσο η βαριά μυασθένεια όσο και η υποκαλιαιμική περιοδική παράλυση δεν είναι ειδικές θυρεοειδοτοξικές μυοπάθειες αλλά εμφανίζονται στον υπερθυρεοειδισμό με αυξημένη συχνότητα⁽²⁾.

Κλινικά στη χρόνια θυρεοειδοτοξική μυοπάθεια παρατηρούνται μυϊκή αδυναμία σε συνδυασμό με ατροφία των μυών της ωμικής ζώνης, της περιοχής του ισχίου και των κεντρομελικών μυών. Στην οξεία θυρεοειδοτοξική μυοπάθεια παρατηρείται παράλυση των προμηκικών μυών. Η ενδοκρινική οφθαλμοπάθεια (εξωφθαλμική

οφθαλμοπληγία) χαρακτηρίζεται από επώδυνο εξώφθαλμο και διπλωπία. Επίσης, πολλοί ασθενείς αναπτύσσουν τη νόσο Graves, βλάβη των μυών που ελέγχουν την κίνηση των ματιών και των βλεφάρων η οποία μπορεί να οδηγήσει σε απώλεια όρασης. Η θυρεοειδοτοξική μυοπάθεια εμφανίζεται σε ηλικιωμένα άτομα, ως επί το πλείστον άνδρες, ενώ η ενδοκρινική μυοπάθεια εμφανίζεται επίσης σε άνδρες προχωρημένης ηλικίας.

1.5.2.2 Μυοπάθεια λόγω υποθυρεοειδισμού

Η έλλειψη των θυρεοειδικών ορμονών προκαλεί υποθυρεοειδική μυοπάθεια. Δεν είναι κληρονομική και η κλινική της εικόνα περιλαμβάνει αδυναμία των μυών της ωμικής ζώνης, των μυών στην περιοχή του ισχίου και επιβράδυνση των αντανακλαστικών. Επίσης, παρατηρούνται μυαλγίες, επώδυνες μυϊκές συσπάσεις, μυϊκή δυσκαμψία και ψευδομυοτονικό φαινόμενο. Μερικές φορές παρατηρείται υπερτροφία των μυών μαζί με μυϊκή αδυναμία⁽¹⁾.

Τα κλινικά συμπτώματα και τα σημάρδια είναι συχνά μη ειδικά, ιδιαίτερα στον υποθυρεοειδισμό. Τα μυϊκά συμπτώματα (δυσκαμψία, μυαλγίες, κράμπες, εύκολη κόπωση) αναφέρονται στην πλειονότητα των ασθενών με αληθή υποθυρεοειδισμό. Συχνά υποτιμάται το γεγονός ότι τα μυϊκά συμπτώματα μπορεί να αντιπροσωπεύουν την κυρίαρχη ή τη μοναδική κλινική εκδήλωση του υποθυρεοειδισμού, αυξάνοντας το ζήτημα της διαφορικής διάγνωσης με άλλες αιτίες μυοπάθειας, οι οποίες μερικές φορές μπορεί να είναι δύσκολες⁽²⁷⁾.

Η αυξημένη κρεατινική κινάση του ορού, η οποία δεν συσχετίζεται κατ' ανάγκη με τη σοβαρότητα των μυοπαθητικών συμπτωμάτων, υποδηλώνει σίγουρα τη μυϊκή δυσλειτουργία, αν και δεν εξηγεί την αιτία. Σπάνιες μυϊκές εκδηλώσεις που σχετίζονται με υποθυρεοειδισμό είναι η ραβδομυόλυση, το σύνδρομο Hoffman και το σύνδρομο Kocher-Debré-Sémélaigne. Αν και η παθογένεση της υποθυρεοειδούς μυοπάθειας δεν είναι εξ ολοκλήρου γνωστή, οι προτεινόμενοι μηχανισμοί περιλαμβάνουν τροποποιημένο γλυκογονολυτικό και οξειδωτικό μεταβολισμό, αλλοιωμένη έκφραση συστατικών πρωτεϊνών και νευρομεσολαβούμενη βλάβη⁽²⁷⁾.

Η ασθένεια εμφανίζεται στην παιδική ηλικία ή μετά την ενηλικίωση και μπορεί να υποχωρήσει σχεδόν εξ ολοκλήρου με την αποκατάσταση της θυρεοειδικής λειτουργίας.

1.5.2.3 Υποπαραθυρεοειδισμός και μυοπάθειες

Η υπασβεσταιμία που εμφανίζεται στον υποπαραθυρεοειδισμό είναι υπεύθυνη για νευρομυϊκές διαταραχές. Σε αυτές τις διαταραχές ανήκουν η τετανία με καρποποδικό σπασμό και οι γενικευμένοι τονικοκλονικοί σπασμοί.

1.5.2.4 Υπερπαραθυρεοειδισμός και μυοπάθειες

Οι νευρομυϊκές διαταραχές στην περίπτωση αυτή οφείλονται στην υπερασβεσταιμία και σε αυτές ανήκει η κεντρομελική παράλυση, ένα μυοπαθητικό μυαλγικό σύνδρομο με αδυναμία, μυϊκή υποτονία και άλγος στη ράχη και τα άκρα.

1.5.3 Διαταραχές των επινεφριδίων και μυοπάθειες

1.5.3.1 Σύνδρομο Cushing και μυοπάθεια

Η παρατεταμένη χορήγηση κορτικοειδών, η υπερπλασία των επινεφριδίων από αδένωμα του πρόσθιου λοβού της υπόφυσης και το αδένωμα ή αδеноκαρκίνωμα των επινεφριδίων αποτελούν τους ενοχοποιητικούς παράγοντες για το σύνδρομο Cushing. Παρατηρείται αδυναμία και ατροφία των ριζομελικών μυών, κυρίως των πτελικών και των τετρακεφάλων.

1.5.3.2 Μυοπάθεια και πρωτοπαθής υπεραλδοστερονισμός

Σε περιπτώσεις όγκου του φλοιού των επινεφριδίων ή υπερλειτουργίας των επινεφριδίων παρατηρείται υπερβολική έκκριση αλδοστερόνης. Η υπερέκκριση της αλδοστερόνης ευθύνεται για περιοδικές παραλυτικές κρίσεις και τετανία.

1.5.3.3 Νόσος του Addison

Πρόκειται για χρόνια επινεφριδική ανεπάρκεια η οποία στο μυϊκό σύστημα εκδηλώνεται με επώδυνες μυϊκές συσπάσεις των κάτω άκρων και των κοιλιακών μυών, με αποτέλεσμα να προκαλούνται δυσκολίες στην ορθοστάτηση και τη βάδιση.

1.6 Ιδιοπαθείς φλεγμονώδεις μυοπάθειες

Οι ιδιοπαθείς φλεγμονώδεις μυοπάθειες είναι συστηματικές ασθένειες του συνδετικού ιστού οι οποίες χαρακτηρίζονται από συμμετρική μυϊκή αδυναμία, μειωμένη μυϊκή αντοχή και χρονίζουσα φλεγμονή στον μυϊκό ιστό. Είναι η μεγαλύτερη ομάδα των αποκτώμενων και ενδεχομένως θεραπεύσιμων μυοπαθειών. Με βάση τα μοναδικά κλινικά, ιστοπαθολογικά, ανοσολογικά και δημογραφικά χαρακτηριστικά μπορούν να διαφοροποιηθούν σε τρία κύρια και ξεχωριστά υποσύνολα: δερματομυοσίτιδα, πολυμυοσίτιδα και μυοσίτιδα εγκλείστου σώματος^(28,1).

1.6.1 Δερματομυοσίτιδα (DM)

Η δερματομυοσίτιδα είναι μία από τις ιδιοπαθείς φλεγμονώδεις μυοπάθειες με χαρακτηριστικές δερματικές εκδηλώσεις. Συγκεκριμένα, είναι μια μικροαγγειοπάθεια που επηρεάζει τους μυς και το δέρμα· πιο αναλυτικά εντοπίζεται μια συμμετρική κεντρική αδυναμία των μυών που αναπτύσσεται μέσα σε εβδομάδες ή μήνες μαζί με τυπικές ερυθηματώδεις μεταβολές. Οι αλλαγές του δέρματος ενδέχεται να προηγηθούν της μυοπάθειας ή να την ακολουθήσουν. Χαρακτηριστικά σημεία είναι το εξάνθημα ηλιοτροπίου, το οίδημα των βλεφάρων και η υποδόρια ασβεστοποίηση^(28,29).

Ωστόσο οι ασθενείς ίσως να παρουσιάζουν αρθραλγίες, αρθρίτιδα, οισοφαγικές διαταραχές ή ακόμα και καρδιοπνευμονικές δυσλειτουργίες. Έχει συνδεθεί με τον καρκίνο, ιδιαίτερα των ωοθηκών. Σε ηλικιωμένους ασθενείς η δερματομυοσίτιδα σχετίζεται με τον καρκίνο. Υπάρχει και **παιδική** μορφή της ασθένειας, η οποία συχνά περιπλέκεται από την ανάπτυξη της φλεγμονής^(28,29).

Η συχνότητα εμφάνισής της στις Η.Π.Α. είναι 1,4 και 5,8 περιπτώσεις μεταξύ 100.000 ατόμων. Παρουσιάζει μια υπεροχή στις γυναίκες και υψηλότερη επικράτηση στους ηλικιωμένους. Ως νεανική DM (JDM, νεανική δερματομυοσίτιδα) μπορεί να

εμφανιστεί σε παιδιά, με επιπολασμό που στο Ηνωμένο Βασίλειο είναι 3,2 σε 1.000.000 παιδιά, και είναι πιο συχνή στα κορίτσια⁽³⁰⁾.

Κατά την παιδική ηλικία η πολυμυοσίτιδα χαρακτηρίζεται από βαριά κλινική εικόνα με μυϊκές ατροφίες και βραχύνσεις, δερματικές εκδηλώσεις και αιμορραγίες του πεπτικού σωλήνα⁽²⁾.

1.7 Μυϊκές παθήσεις από διαταραχές της νευρομυϊκής σύναψης

Στις παθήσεις αυτές ιδιαίτερο ενδιαφέρον έχουν η βαριά μυασθένεια, η οικογενής μυασθένεια, τα συγγενή μυασθενικά σύνδρομα, το μυασθενικό-μυοπαθητικό σύνδρομο και οι οικογενείς περιοδικές παραλύσεις, στις οποίες ανήκουν η οικογενής υποκαλιαιμική και η υπερκαλιαιμική περιοδική παράλυση.

1.7.1 Βαριά μυασθένεια

Χαρακτηρίζεται από έντονη μυϊκή αδυναμία η οποία εμφανίζεται κυρίως στους οφθαλμικούς, τους προμηκικούς μυς, στους μυς των άκρων και του κορμού. Με την προσβολή των προμηκικών μυών παρατηρείται δυσκολία στην ομιλία, την κατάποση και τη μάσηση. Η προσβολή των αναπνευστικών μυών, η οποία χαρακτηρίζεται κυρίως από δύσπνοια και κυάνωση, είναι δυνατόν να θέσει σε κίνδυνο τη ζωή του ασθενούς. Η βαριά μυασθένεια διακρίνεται για την ταχεία εξάντληση των σκελετικών μυών κατά την εκτέλεση μιας σωματικής δραστηριότητας-προσπάθειας. Παρατηρείται, λοιπόν, γρήγορος παθολογικός μυϊκός κάματος.

Προσβάλλει συχνότερα τις γυναίκες και εκδηλώνεται γύρω στα 20 χρόνια ζωής, ενώ σπάνια αρχίζει πριν από τα 10 ή μετά τα 70 έτη ζωής⁽²⁾. Στην περίπτωση που από την αρχή εντοπίζεται βαριά μυϊκή αδυναμία η πρόγνωση είναι βαρύτερη. Γενικά η πορεία της πάθησης δεν είναι σταθερή· μπορεί να παρατηρείται στην περιοχή που πρωτοξεκίνησε ή να διασπείρεται με διαφορετική ταχύτητα και να προσβάλλει πολλές μυϊκές ομάδες. Οι περισσότεροι ασθενείς στη διάρκεια του πρώτου έτους από τη χρονική στιγμή που εμφανίστηκε η νόσος καταλήγουν λόγω αναπνευστικών προβλημάτων ή λόγω της εξέλιξης της πάθησης στα 4-7 χρόνια από την έναρξή της⁽¹⁾. Το μεγαλύτερο ποσοστό των ασθενών επιδεινώνεται ή παραμένει αμετάβλητο.

1.7.2 Οικογενής μυασθένεια

Πρόκειται για σπάνια μορφή μυασθένειας, η οποία εμφανίζεται στην πρωϊμότερη ηλικία κυρίως στο αρσενικό φύλο. Κλινικά δεν διαφέρει από τη συνήθη μυασθένεια⁽²⁾.

1.7.3 Συγγενή μυασθενικά σύνδρομα

Πρόκειται για κληρονομικές παθήσεις των οποίων τα συμπτώματα, κατά βάση, είναι σχεδόν ίδια με τα συμπτώματα της γενικευμένης μυασθένειας. Παρατηρούνται ήπιες διακυμάνσεις της μυϊκής αδυναμίας δίχως ιδιαίτερη επιδείνωση με την πάροδο του χρόνου.

1.7.4 Μυασθενικό – Μυοπαθητικό σύνδρομο

Διαφέρει από τη βαριά μυασθένεια στο ότι η μυϊκή αδυναμία ελαττώνεται κατά την εκτέλεση μιας μυϊκής προσπάθειας μόνο για μερικά λεπτά και έπειτα πάλι επιδεινώνεται. Η μυϊκή αδυναμία παρατηρείται στα άκρα και συνοδεύεται από άλγη και ατροφία. Επίσης εντοπίζεται κατάργηση ή ελάττωση των τενοντίων αντανεκλαστικών. Συνήθως παρατηρείται σε άνδρες μετά τα 40 έτη ζωής, αν και έχει παρατηρηθεί και σε ηλικίες μέχρι 9 ετών⁽²⁾.

1.7.5 Οικογενείς περιοδικές παραλύσεις

1.7.5.1 Οικογενής υποκαλιαμική περιοδική παράλυση

Πρόκειται για νόσο που σημειώνει έναρξη κατά το 10ο με 20ό έτος ζωής και κληρονομείται με τον αυτοσωματικό επικρατητικό χαρακτήρα. Εμφανίζεται κυρίως σε αρσενικά άτομα, ενώ το ιδιαίτερο χαρακτηριστικό της νόσου είναι τα κατά περιόδους επεισόδια χαλαρής παράλυσης με εξαφάνιση των τενοντίων αντανεκλαστικών. Στην κρίση παρατηρείται υποκαλιαμμία, αλλοιώσεις στο ηλεκτροκαρδιογράφημα και σιγή στο ηλεκτρομυογράφημα. Η κρίση διαρκεί κάποιες ώρες, ενώ η αιτία της είναι η ανάπαυση έπειτα από έντονη κόπωση και έπειτα από υπερκατανάλωση υδατανθράκων⁽¹⁾.

1.7.5.2 Υπερκαλιαιμική περιοδική παράλυση

Κληρονομείται με τον αυτοσωματικό επικρατητικό χαρακτήρα. Πριν από τα παραλυτικά επεισόδια, που είναι χαρακτηριστικό γνώρισμα και διαρκούν μία έως δύο ώρες, παρατηρούνται μυοτονικά φαινόμενα. Η αιτία του επεισοδίου είναι το ψυχρό περιβάλλον και κατά τη διάρκειά του εντοπίζεται υπερκαλιαιμία, το ηλεκτροκαρδιογράφημα φέρει χαρακτηριστικά υπερκαλιαιμίας, ενώ το ηλεκτρομυογράφημα παρουσιάζει μειωμένο αριθμό κινητικών μονάδων στη μυϊκή δραστηριότητα.

Πίνακας 1.1: Παθήσεις των μυών

Μυϊκές δυστροφίες:	Μυϊκή δυστροφία Duchenne
	Μυϊκή δυστροφία τύπου Becker
	Προσωπομοβραχιόνιος τύπος μυϊκής δυστροφίας Landouzy - Dejerine
	Ζωνιαία μυϊκή δυστροφία
	Οφθαλμική μυοπάθεια – Οφθαλμική μυϊκή δυστροφία

Μυοτονικές νόσοι:	Μυοτονική δυστροφία του Steinert
	Συγγενής μυοτονία ή νόσος του Thomsen
	Συγγενής παραμυοτονία ή νόσος του Eulenburg

Συγγενείς μυοπάθειες:	Μυοπάθεια με κεντρικό σωματίο
	Μυοπάθεια με ραβδία

	Μυοσωληναριακή μυοπάθεια
	Μιτοχονδριακές μυοπάθειες

Μεταβολικές μυοπάθειες:	Μυοπάθειες από διαταραχές του μεταβολισμού των υδατανθράκων
	Μυοπάθειες από διαταραχές του μεταβολισμού των λιπιδίων

Ενδοκρινικές μυοπάθειες:	Μυοπάθειες λόγω υπερθυρεοειδισμού
	Μυοπάθειες λόγω υποθυρεοειδισμού
	Υποπαραθυρεοειδισμός και μυοπάθειες
	Υπερπαραθυρεοειδισμός και μυοπάθειες
	Νόσοι επινεφριδίων και μυοπάθειες

Μυοσίτιδες – Φλεγμονώδεις μυοπάθειες:	Πολυμυοσίτιδα των παιδών
--	--------------------------

Μυϊκές παθήσεις λόγω διαταραχής της νευρομυϊκής σύναψης:	Βαριά μυασθένεια
	Οικογενής μυασθένεια
	Συγγενή μυασθενικά σύνδρομα
	Μυασθενικό – Μυοπαθητικό σύνδρομο
	Οικογενείς περιοδικές παραλύσεις (Υποκαλιαιμική περιοδική παράλυση –

	Υπερκαλιαιμική περιοδική παράλυση)
--	------------------------------------

1.7.6 Φυσικοθεραπευτική αντιμετώπιση

Πριν ξεκινήσει οποιαδήποτε φυσικοθεραπευτική αγωγή επιβάλλεται η σχολαστική φυσικοθεραπευτική αξιολόγηση των ευρημάτων.

Στόχος της φυσικοθεραπείας σε παιδιά με μυοπάθειες, σε συνδυασμό πάντα με την κατάλληλη φαρμακευτική αγωγή, είναι να καταπολεμήσει και κυρίως να επιβραδύνει τις μυοσκελετικές βλάβες και την ελάττωση των λειτουργικών ικανοτήτων του παιδιού που προκύπτουν από την προοδευτική μείωση της μυϊκής δύναμης και αντοχής.

Δεδομένου ότι περίπου στα 10-12 έτη ζωής το παιδί καθλώνεται στην αναπηρική καρέκλα και καθώς η νόσος εξελίσσεται με γοργό ρυθμό, η «αχρησία» που προκύπτει λόγω της μειωμένης κινητικότητας δημιουργεί μυοσκελετικά και καρδιοαναπνευστικά προβλήματα. Οι μυϊκές συρρικνώσεις είναι δυνατόν να προληφθούν με απλή παθητική κινητοποίηση των άνω και κάτω άκρων⁽³¹⁾.

Ο συνδυασμός παθητικών και ενεργητικών κινήσεων θεωρείται πολύ ευεργετικός όταν εκτελείται από τα αρχικά στάδια της νόσου προκειμένου να διατηρηθεί ο μυϊκός όγκος και η μυϊκή ισχύς όσο γίνεται περισσότερο και να επιβραδυνθούν οι μυοσκελετικές παραμορφώσεις⁽³²⁾. Στο πρόγραμμα της μυϊκής ενδυνάμωσης η αεροβική άσκηση μπορεί να βελτιστοποιήσει την καρδιοαναπνευστική και τη μυϊκή λειτουργία. Η κινησιοθεραπεία είναι αυτή που πέρα από τη βελτίωση της μυϊκής δύναμης, της αντοχής και του μυϊκού όγκου θα περιορίσει όσο το δυνατόν την κυφοσκολίωση της σπονδυλικής στήλης, η οποία είναι βασική αιτία πρόκλησης αναπνευστικών διαταραχών περιοριστικού τύπου. Ωστόσο, η πρόληψη μόνιμων μυϊκών συρρικνώσεων και η αξιοποίηση των ικανοτήτων του ασθενούς επιτυγχάνεται με τη χρήση κηδεμόνων και άλλων υποστηρικτικών μέσων.

1.7.7 Μακρόχρονη στρατηγική

Η μακρόχρονη στρατηγική της φυσικοθεραπείας αποσκοπεί στην επιβράδυνση των διαταραχών που προκύπτουν από τις μυοπάθειες. Προϋπόθεση είναι η σωστή συνεργασία του νευρολόγου, του ορθοπεδικού και του φυσικοθεραπευτή με την οικογένεια και ιδιαίτερα με τους γονείς του παιδιού.

Θα πρέπει οι γονείς του παιδιού να γνωρίζουν ότι η κατάσταση είναι συνεχώς φθίνουσα και η φυσικοθεραπεία, σε συνδυασμό με τα φάρμακα, στοχεύει στην όσο το δυνατόν μεγαλύτερη καθυστέρηση των μυοσκελετικών και καρδιοαναπνευστικών επιπλοκών.

2. Φυσικοθεραπευτική αξιολόγηση

2.1 Κινητική αξιολόγηση

Οι μέθοδοι κινητικής αξιολόγησης μπορούν να ταξινομηθούν σε γενικές γραμμές σύμφωνα με τον προορισμό τους ως εξής⁽³³⁾:

- Διακριτές μέθοδοι, που χρησιμοποιούνται για τη διάκριση μεταξύ παιδιών με και χωρίς ένα συγκεκριμένο χαρακτηριστικό ή λειτουργία σε ένα συγκεκριμένο χρονικό σημείο.
- Μέθοδοι πρόβλεψης, που χρησιμοποιούνται για την πρόβλεψη κινητικής καθυστέρησης ή εγκεφαλικής παράλυσης σε μεγαλύτερη ηλικία ή την ταξινόμηση τύπων της εγκεφαλικής παράλυσης με βάση την προβλεπόμενη μελλοντική κατάσταση.
- Αξιολογικές μέθοδοι, που χρησιμοποιούνται για να τεκμηριώσουν το μέγεθος της αλλαγής σε συνάρτηση με την πάροδο του χρόνου ή μετά την παρέμβαση. Οι αξιολογικές μέθοδοι μπορεί να χρησιμεύσουν ως βασική γραμμή μέτρησης για τον σχεδιασμό της θεραπείας ή ως μέτρα έκβασης για μελέτες παρέμβασης.

Ορισμένες μέθοδοι αξιολόγησης έχουν σχεδιαστεί για έναν και μόνο σκοπό, ενώ άλλες μπορούν να χρησιμοποιηθούν με περισσότερους από έναν τρόπους. Σε ορισμένες περιπτώσεις, μια συγκεκριμένη μέθοδος αξιολόγησης μπορεί να είναι χρήσιμη για ορισμένους σκοπούς και όχι για άλλους⁽³⁴⁾. Για παράδειγμα, μια μέθοδος αξιολόγησης που είναι χρήσιμη για την πρόβλεψη του μελλοντικού κινητικού καθεστώτος ενός παιδιού δεν μπορεί να είναι χρήσιμη στη μέτρηση της αλλαγής σε συνάρτηση με τον χρόνο.

Γενικότερα, η αξιολόγηση πρέπει να είναι συνεχής και ολοκληρωμένη, έτσι ώστε η παρέμβαση να μπορεί να είναι έγκαιρη και προληπτική⁽³³⁾. Οι ειδικές περιοχές αδυναμίας, σύσφιξης και αντιστάθμισης θα πρέπει να καθορίζονται, ώστε να επιτρέπουν την παρέμβαση που μεγιστοποιεί τη δύναμη, αποτρέπει την παραμόρφωση και παρέχει την αποτελεσματική προσαρμοστική λειτουργία στον μεγαλύτερο δυνατό βαθμό. Η αξιολόγηση περιλαμβάνει⁽³⁴⁾:

- Το εύρος της κίνησης (ROM).
- Την ορθοστατική ευθυγράμμιση.

- Την αξιολόγηση της σπονδυλικής στήλης: Συνήθης αξιολόγηση συν την παρουσία ή απουσία λειτουργικών αντισταθμιστικών κλίσεων, την επιρροή της πυέλου και την τοποθέτηση/σύσπαση των κάτω άκρων σε όλα τα επίπεδα σε καθιστή και όρθια θέση, την τάση προς την υπερέκταση ή προς την κύφωση και την τοποθέτηση και στήριξη που απαιτείται σε αναπηρική καρέκλα, εφόσον συντρέχει περίπτωση.
- Την αξιολόγηση της αναπτυξιακής/λειτουργικής κατάστασης: Αξιολόγηση σε όλες τις θέσεις και τις μεταβάσεις μεταξύ των θέσεων, πρότυπα αντισταθμιστικής κίνησης και αντίστοιχοι κίνδυνοι, δραστηριότητες ανύψωσης, λειτουργία αντιβαρύτητας, έλεγχος μυών των χεριών (Manual Muscle Test/MMT).
- Την αξιολόγηση της αναπνευστικής κατάστασης: Ζωτική χωρητικότητα, πρότυπα της αναπνοής, βήχας, γνώση της πνευμονικής υγιεινής.
- Την κατάσταση βαδίσματος/κινητικότητας: Αξιολόγηση της βάδισης συμπεριλαμβανομένων των προτύπων που χρησιμοποιούνται για την αντιστάθμιση της αδυναμίας, των ασυμμετριών, της επιρροής της σύσφιξης/σύσπασης.
- Αξιολόγηση της λειτουργικής κινητικότητας σε όλες τις περιπτώσεις.
- Αξιολόγηση αντοχής.
- Αξιολόγηση κατάστασης λεπτής κινητικότητας.
- Ύπαρξη υποστηρικτικού εξοπλισμού, συμπεριλαμβανομένου του αναπηρικού αμαξιδίου.
- Μέτρηση βάρους.
- Αξιολόγηση λειτουργικής ανεξαρτησίας και κατάστασης στο σπίτι.
- Δραστηριότητες της καθημερινής ζωής (Actions of Daily Life/ADL).
- Λειτουργία στο σπίτι και στο σχολείο.
- Έλεγχο περιβάλλοντος και προσβασιμότητας.
- Άνεση (π.χ. ύπνος).
- Βαθμό κατανόησης της διάγνωσης από το παιδί και την οικογένεια.

Ειδικότερα για την κινητική και λειτουργική κατάσταση των ατόμων με μυοπάθειες έχουν διαμορφωθεί διάφοροι έλεγχοι και κλίμακες μέτρησης⁽³¹⁾. Για παράδειγμα, μερικές κλίμακες που έχουν αναπτυχθεί για την αξιολόγηση συγκεκριμένων

νευρομυϊκών ασθενειών είναι η Βαθμολόγηση της Κινητικότητας Hammersmith (Hammersmith Motor Ability Score/HMAS), που χρησιμοποιείται για τη νωτιαία μυϊκή ατροφία (SMA) και τη δυστροφία Duchenne (Duchenne Muscular Dystrophy/DMD), η βαθμολόγηση Brooke για DMD, η κλίμακα Vignos και το Egen Klassifikation (EK) για DMD και SMA. Το MMT για εγγύς ομάδες μυών ή το ολικό MMT περιλαμβάνει τους εγγύς, άπω και αξονικούς μύες και έχει χρησιμοποιηθεί ως ένα σημαντικό εργαλείο μέτρησης για θεραπευτικές δοκιμές σε ασθενείς με ιδιοπαθείς φλεγμονώδεις μυοπάθειες (Idiopathic Inflammatory Myopathies/IIM) και στην κλινική πρακτική για να παρακολουθήσει τους ασθενείς σε βάθος χρόνου. Παραδοσιακά, το MMT έχει αξιολογηθεί με τη χρήση κλίμακας MMT πέντε σημείων, συμπεριλαμβανομένου του Medical Research Council Scale. Μια διευρυμένη κλίμακα MMT 0-10 σημείων έχει επίσης χρησιμοποιηθεί σε πρόσφατες θεραπευτικές δοκιμές και έχει τεκμηριωθεί ότι είναι πιο ευαίσθητη στην οριοθέτηση της αδυναμίας. Ο Διεθνής Όμιλος Αξιολόγησης και Κλινικών Δοκιμών Μυοσίτιδας (International Myositis Assessment and Clinical Trials Group/IMACS) και ο Οργανισμός Κλινικών Δοκιμών Παιδιατρικής Ρευματολογίας (Pediatric Rheumatology Clinical Trials Organization/PRINTO) έχουν υιοθετήσει το MMT σύμφωνα με την κλίμακα 0-10 σημείων Kendall ως το βασικό μέτρο έκβασης για θεραπευτικές δοκιμές. Το MMT έχει επικυρωθεί σε ορισμένες νευρομυϊκές και μυοσκελετικές παθήσεις. Η κλίμακα MMT 0-10 σημείων έχει αποδειχθεί ότι έχει καλή αξιοπιστία στη νεανική ιδιοπαθή φλεγμονώδη μυοπάθεια (Juvenile Idiopathic Inflammatory Myopathy/JIIM)⁽³¹⁾.

2.2 Φυσικοθεραπευτική αξιολόγηση μυοτονικών δυστροφιών

Η μυοτονική δυστροφία (Myotonic Dystrophy/DM) είναι μέρος μιας ομάδας κληρονομικών διαταραχών που ονομάζονται μυϊκές δυστροφίες. Η μυοτονική δυστροφία χαρακτηρίζεται από προοδευτική απώλεια μυϊκής μάζας και αδυναμία⁽³⁵⁾. Υπάρχουν δύο κύριοι τύποι μυοτονικής δυστροφίας: τύπου 1 (DM1) και τύπου 2 (DM2). Τα σημεία και τα συμπτώματά τους επικαλύπτονται, αν και η τύπου 2 τείνει να είναι πιο ήπια από ό,τι η τύπου 1. Η μυϊκή αδυναμία που σχετίζεται με μυοτονική δυστροφία τύπου 1 πλήττει ιδιαίτερα τα κάτω άκρα, τα χέρια, τον λαιμό και το πρόσωπο. Η μυϊκή αδυναμία τύπου 2 αφορά κυρίως τους μύς του αυχένα, του ώμου, των αγκώνων και των ισχίων⁽³⁶⁾. Οι δύο τύποι μυοτονικής δυστροφίας προκαλούνται από μεταλλάξεις σε διαφορετικά γονίδια. Υπάρχουν συγγενείς,

νεανική και ενήλικη εμφάνιση μορφών DM1, ενώ μόνο η ενήλικη εκδήλωση της μορφής DM2 αναγνωρίζεται⁽³⁶⁾.

Κατά τη διάρκεια μιας αρχικής αξιολόγησης ο φυσικοθεραπευτής θα λάβει ένα λεπτομερές ιστορικό των συμπτωμάτων και/ή προβλημάτων, το πώς έχουν αλλάξει με την πάροδο του χρόνου, των παραγόντων που κάνουν τους ασθενείς να αισθάνονται καλύτερα ή χειρότερα και πώς επηρεάζουν τις καθημερινές δραστηριότητες και τη ζωή του προσβεβλημένου ατόμου⁽³⁷⁾. Πληροφορίες σχετικά με το επάγγελμα του ατόμου, τον τρόπο ζωής, τις δραστηριότητες αναψυχής, καθώς και τον ρόλο του στην οικογένεια είναι απαραίτητες για τη διαδικασία της αξιολόγησης.

Όπως αναφέρθηκε προηγουμένως, η μυοτονική δυστροφία είναι μια συστημική κατάσταση. Επομένως, είναι σημαντικό για τον φυσικοθεραπευτή να προβεί σε μια αξιολόγηση των συστημάτων, συμπεριλαμβανομένης της αξιολόγησης της γνωστικής λειτουργίας/επικοινωνίας, του μυοσκελετικού συστήματος, του νευρομυϊκού συστήματος, του καρδιαγγειακού/πνευμονικού συστήματος και του δέρματος⁽³⁵⁾. Τα άτομα με σακχαρώδη διαβήτη μπορεί να έχουν δυσκολίες τόσο στη γνωστική λειτουργία όσο και στην επικοινωνία⁽³⁷⁾. Τα συμπτώματα περιλαμβάνουν υπνηλία, απάθεια, ειδικά χαρακτηριστικά της προσωπικότητας, έλλειμμα σε εκτελεστικές λειτουργίες, κατάθλιψη και κούραση. Αυτά τα γνωστικά ελλείμματα μπορεί να επηρεάσουν την ικανότητα ενός ατόμου να συμμορφωθεί με τις συστάσεις και είναι σημαντικό να ληφθούν υπόψη κατά τον σχεδιασμό του προγράμματος θεραπευτικής παρέμβασης.

Δυσκολίες επικοινωνίας μπορούν να προκύψουν ως αποτέλεσμα της αδυναμίας των μυών του προσώπου, καθώς και της παρουσίας μυοτονίας στο σαγόι και τη γλώσσα⁽³⁷⁾. Αυτό δεν επηρεάζει μόνο τη σωστή επικοινωνία μεταξύ των ασθενών και των φορέων παροχής περίθαλψης, αλλά επίσης έχει επίδραση στην κοινωνική επικοινωνία που οδηγεί σε κάποια από τα ψυχοκοινωνικά ζητήματα που αναφέρθηκαν προηγουμένως.

Το νευρομυϊκό και το μυοσκελετικό σύστημα είναι συχνά το επίκεντρο της εξέτασης, καθώς η αδυναμία και προκύπτουσες λειτουργικές δυσκολίες είναι σε πολλές περιπτώσεις τα πιο σοβαρά επιβαρυντικά χαρακτηριστικά της διαταραχής. Η πιο κοινή μορφή της συμμετοχής των μυών στην DM1 περιλαμβάνει τους μύς του προσώπου (μασητήρας και κροταφίτης), τους μύς του λαιμού

(στερνοκλειδομαστοειδής), τους μακρούς καμπτήρες των δακτύλων του χεριού και τους οπίσθιους καμπτήρες της κνήμης και/ή τους πελματιαίους καμπτήρες⁽³⁷⁾. Η συμμετοχή των μυών συνήθως αρχίζει στην εφηβεία και εξελίσσεται με αργό ρυθμό. Η αδυναμία προχωρεί από τους απώτατους προς τους εγγύς μυς. Η μυϊκή αδυναμία σε συγγενή μυοτονική δυστροφία παρουσιάζεται κατά τη νεογνική περίοδο με γενικευμένη υποτονία. Είναι κρίσιμο οι φυσικοθεραπευτές να είναι γνώστες των ελέγχων χρήσης των μυών για όλους τους μυς, καθώς το πρότυπο της αδυναμίας μπορεί να είναι προγνωστικό τόσο για την ίδια τη νόσο όσο και τις ανησυχίες της κινητικότητας που μπορεί να προκύψουν⁽³⁸⁾. Η δύναμη μπορεί, επίσης, να μετρηθεί πιο αντικειμενικά από δυναμόμετρα χειρός, καθώς και ακριβά συστήματα όπως ένα σύστημα Ποσοτικής Μυϊκής Αξιολόγησης (Quantitative Muscle Assessment/QMA). Τα συστήματα QMA συχνά χρησιμοποιούνται στην έρευνα^(38,43). Τα κανονιστικά δεδομένα για τις δύο αυτές μεθόδους έχουν τεκμηριωθεί τόσο στα παιδιά όσο και στους ενήλικους⁽³⁸⁾.

Η μυοτονία είναι μια άλλη μυοσκελετική εκδήλωση της μυοτονικής δυστροφίας. Η μυοτονία είναι η ανικανότητα ενός μυός να χαλαρώσει έπειτα από μια έντονη σύσπαση. Τα άτομα με μυοτονία που επηρεάζει τους μυς του χεριού συχνά αναφέρουν δυσκολία στο να απελευθερώσουν τη λαβή τους έπειτα από μια έντονη χειραψία, γεγονός που δημιουργεί μια δυσάρεστη κοινωνική κατάσταση. Παράπονα για μυοτονία αναφέρονται επίσης στο σαγόνι και τη γλώσσα, που οδηγεί σε δυσκολίες στην ομιλία, την κατάποση και τη μάσηση. Η μυοτονία στους μυς των ποδιών μπορεί να οδηγήσει σε δυσκολία σε κινήσεις όπως το ανέβασμα σκάλας, το τρέξιμο, κ.λπ., ενώ συμπτώματα της μυοτονίας μπορεί επίσης να υπάρχουν σε άλλα μέρη του σώματος⁽⁴⁴⁾. Συχνά οι ασθενείς αναφέρουν ότι τα συμπτώματα μυοτονίας είναι χειρότερα σε χαμηλότερες θερμοκρασίες.

Η DM1 είναι μια βραδέως εξελισσόμενη νόσος και όσο η αντοχή μειώνεται, τα άτομα μπορούν να γίνουν ειδήμονες στο να ενεργοποιούν τους μυς που επηρεάζονται λιγότερο για να εκτελέσουν μια κίνηση. Ως εκ τούτου, είναι σημαντικό να εκτιμηθούν απλές λειτουργικές δραστηριότητες, συμπεριλαμβανομένης της δυνατότητας να σηκωθούν από την καρέκλα, να περπατήσουν και να ανέβουν σκάλες^(45,47). Αυτές οι λειτουργικές εργασίες μπορούν επίσης να προγραμματιστούν και να χρησιμοποιηθούν ως μέτρα έκβασης για να τεκμηριώσουν τα οφέλη των παρεμβάσεων ή για την παρακολούθηση της εξέλιξης της νόσου⁽³⁸⁾. Η αξιολόγηση

της λειτουργίας του χεριού, συμπεριλαμβανομένης της δύναμης λαβής και τσιμπήματος, είναι επίσης σημαντική σε αυτόν τον πληθυσμό.

Το καρδιαγγειακό σύστημα μπορεί να τεθεί σε κίνδυνο από την παρουσία καρδιακών αρρυθμιών και ελαττωμάτων αγωγιμότητας, καθώς και τη συμμετοχή του ίδιου του καρδιακού μυός⁽³⁷⁾. Η ανεπάρκεια του αναπνευστικού συστήματος μπορεί να είναι αποτέλεσμα τόσο της μυοτονίας όσο και της αδυναμίας στους μυς που ελέγχουν την αναπνοή. Η αναπνευστική εμπλοκή των μυών οδηγεί συχνά σε μειωμένη ζωτική χωρητικότητα με την πάροδο του χρόνου. Τα άτομα με DM1 που έχουν μειωμένη αναπνευστική λειτουργία διατρέχουν συχνά μεγαλύτερο κίνδυνο για πνευμονικές επιπλοκές, όπως η πνευμονία. Κατά τη διατύπωση συστάσεων άσκησης για ένα πρόγραμμα στο σπίτι, είναι σημαντικό να εκπαιδευτεί το άτομο στο πώς να παρακολουθεί την καρδιοαναπνευστική λειτουργία του με απλά εργαλεία, όπως οι οθόνες παλμού, η κλίμακα Borg, κ.λπ. Είναι σημαντικό οι ασθενείς να αναφέρουν τις παρατηρήσεις τους στα άτομα που επιβλέπουν το πρόγραμμα στο σπίτι⁽³⁸⁾. Ανάλογα με την εξέλιξη της νόσου τους, τα άτομα με μυοτονική δυστροφία μπορεί να έχουν περιορισμένη αντοχή στην άσκηση και θα πρέπει να παρακολουθούνται προσεκτικά.

Το δερματικό σύστημα συνήθως δεν συμμετέχει, καθώς το αισθητήριο σύστημα δεν πλήττεται από τη μυοτονική δυστροφία. Ωστόσο, εάν υπάρχει κακή κινητικότητα και οστικές προεξοχές που εκτίθενται ως δευτερεύον αποτέλεσμα σε απώλεια μυϊκής μάζας, το δερματικό σύστημα μπορεί να απαιτεί προσοχή.

Ο πόνος και η κόπωση είναι κοινά παράπονα μεταξύ των ατόμων με DM1 και DM2. Σε μια μελέτη των Jensen et al.⁽⁴⁸⁾, τα παράπονα για πόνο αναφέρονταν πιο συχνά χαμηλά στην πλάτη και τα πόδια. Περισσότερο από το 60% των ασθενών με νευρομυϊκές διαταραχές παραπονούνται για κούραση. Η κόπωση μπορεί να έχει σημαντικές επιπτώσεις στην ικανότητα των ασθενών να εργαστούν. Ως εκ τούτου, ο πόνος και η κόπωση θα πρέπει να αξιολογούνται και να αντιμετωπίζονται στο σχέδιο θεραπείας ανάλογα με τις ανάγκες.

Τέλος, θα πρέπει επίσης να αναφερθεί ότι πολλά από αυτά τα άτομα έχουν γαστρεντερικά ενοχλήματα που μπορεί να εντοπίζονται οπουδήποτε κατά μήκος του πεπτικού σωλήνα⁽⁴⁹⁾. Τα συμπτώματα που αναφέρθηκαν καλύπτουν όλο το φάσμα της δυσφαγίας και της καούρας, το κοιλιακό άλγος και τις αλλαγές στη λειτουργία του εντέρου. Η συμμετοχή του γαστρεντερικού συστήματος μπορεί να επιφέρει μεγάλη

επιβάρυνση στο άτομο και, επίσης, μπορεί να επηρεάσει την ικανότητά του να συμμετάσχει σε προγράμματα άσκησης.

2.3 Αξιολόγηση δυστροφίας Duchenne

Η μυϊκή δυστροφία Duchenne (DMD) είναι μια σοβαρή γενετική φυλοσύνδετη ασθένεια που επηρεάζει 1 στις 3.600 γεννήσεις αγοριών^(63,65). Το κυρίαρχο χαρακτηριστικό της νόσου είναι η προοδευτική μυϊκή αδυναμία, που στα πρώτα χρόνια εκδηλώνεται ως καθυστερημένη ανάπτυξη της κινητικότητας και αδυναμία του ατόμου να τρέξει και να εκτελέσει άλματα σωστά. Η αδυναμία εξελίσσεται έτσι ώστε άτομα που δεν αντιμετωπίζονται σωστά έχουν χάσει τη δυνατότητα να περπατήσουν κατά μέσο όρο στην ηλικία των 9 ετών, αλλά αυτό μπορεί να καθυστερήσει με θεραπεία με κορτικοστεροειδή^(66,67).

Η ανάγκη για τη μέτρηση της σωματικής ικανότητας με ακρίβεια στην DMD έχει γίνει ολοένα και πιο μεγάλη, ιδίως αφού οι θεραπείες όπως η καθημερινή ή διαλείπουσα λήψη στεροειδών είναι πλέον αποδεκτό μέρος του προτύπου περίθαλψης⁽⁶⁶⁾ και έχουν δοκιμαστεί τα καινοτόμα φάρμακα. Αυτό έχει κάνει τις κλίμακες αξιολόγησης κεντρικής σημασίας για τη λήψη κλινικών αποφάσεων για αυτή την ομάδα των ασθενών. Η Περιπατητική Αξιολόγηση North Star (North Star Ambulatory Assessment/NSAA) είναι μια ευρέως χρησιμοποιούμενη κλίμακα αξιολόγησης 17 σημείων που αναπτύχθηκε από το Κλινικό Δίκτυο North Star για τις Παιδιατρικές Νευρομυϊκές Ασθένειες για τη μέτρηση της λειτουργίας σε περιπατητικά παιδιά με μυϊκή δυστροφία Duchenne⁽⁶⁸⁾.

Το Κλινικό Δίκτυο North Star για τις Παιδιατρικές Νευρομυϊκές Ασθένειες είναι μια συνεργασία 17 εξειδικευμένων κέντρων νευρομυϊκών νόσων στο Ηνωμένο Βασίλειο, της οποίας γενικός στόχος είναι η βελτιστοποίηση της διαχείρισης των παιδιών με μυϊκή δυστροφία Duchenne⁽⁶⁹⁾. Ο βασικός στόχος του δικτύου ήταν η τυποποίηση κλινικών πρωτοκόλλων αξιολόγησης και φαρμακολογικών παρεμβάσεων, όπως η χρήση κορτικοστεροειδών για περιπατητικά αγόρια με DMD. Οι κλινικοί ιατροί και οι θεραπευτές από το κλινικό δίκτυο εντόπισαν τη μέτρηση της λειτουργικότητας ως την πιο σχετική κλινικά έκβαση στην παρακολούθηση της εξέλιξης της νόσου, ενώ και οι ασθενείς και οι συγγενείς τους ενδιαφέρονται περισσότερο για τη μυϊκή δύναμη.

Πολλές κλίμακες είχαν αναπτυχθεί στο παρελθόν για την αξιολόγηση των λειτουργικών ικανοτήτων των αγοριών με DMD και άλλες νευρομυϊκές καταστάσεις. Ωστόσο, καθεμία από αυτές τις κλίμακες είχε περιορισμούς ως προς τα μέσα αξιολόγησης για τη στεροειδή θεραπεία περιπατητικών αγοριών με αυτή την ασθένεια. Αυτοί περιλάμβαναν την έλλειψη ευαισθησίας στην αλλαγή και την έλλειψη στοιχείων σχετικά με την αξιοπιστία, την πρακτικότητα και την ευκολία χρήσης σε πολλαπλά κλινικά κέντρα. Οι κλίμακες που αναπτύχθηκαν ειδικά για DMD από τους Vignos et al. (1963)⁽⁷⁰⁾ και Brooke et al. (1981)⁽⁷¹⁾ παρέχουν απλά δεδομένα τακτικού επιπέδου, τα οποία δεν προσφέρουν τον βαθμό ευαισθησίας που απαιτείται για την αξιολόγηση της επίδρασης των νέων θεραπειών. Η κλίμακα Egen Klassifikation (EK)^(72,73) και η κλίμακα μέτρησης κινητικής λειτουργίας (Motor Function Measure/MFM)^(74,75) είναι και οι δύο παραδείγματα ουσιαστικών, συνολικά ανεπτυγμένων μετρήσεων για την αξιολόγηση των νευρομυϊκών διαταραχών. Ωστόσο, η κλίμακα EK αφορά μόνο μη περιπατητική λειτουργία και η Motor Function Measure είναι χρονοβόρα και δεν αφορά συγκεκριμένη ασθένεια ή στάδιο. Η πιο συχνά χρησιμοποιούμενη λειτουργική κλίμακα είναι η HMAS⁽⁷⁶⁾ που χρησιμοποιείται ικανοποιητικά μέσα σε ένα κλινικό περιβάλλον, αλλά η αξιοπιστία και η εγκυρότητά της δεν έχουν ποτέ τεκμηριωθεί. Επιπλέον, η κλίμακα αναπτύχθηκε πριν χρησιμοποιηθούν ευρέως τα κορτικοστεροειδή, από τη θετική επίδραση των οποίων επωφελούνται τα παιδιά.

Η κλίμακα NSAA αποτελείται από 17 σημεία, που κυμαίνονται από τη στάση (σημείο 1) έως το τρέξιμο (σημείο 17), και περιλαμβάνει διάφορα αντικείμενα αξιολόγησης των ικανοτήτων που είναι απαραίτητες για να παραμείνουν οι ασθενείς λειτουργικά περιπατητικοί, δηλαδή την ικανότητα να σηκωθούν από το πάτωμα, τη δυνατότητα να μεταβούν από την ύπτια στην καθιστή και από την καθιστή στην όρθια θέση και οι οποίες είναι γνωστό ότι επιδεινώνονται σταδιακά σε ασθενείς με DMD χωρίς θεραπεία⁽⁷⁷⁾. Η κλίμακα περιλαμβάνει, επίσης, σημεία αξιολόγησης όπως το να σηκώνει το κεφάλι και να στέκεται πάνω στις φτέρνες, που μπορεί να είναι εν μέρει παρόντα στα πρώτα στάδια της νόσου, καθώς και μια σειρά από δραστηριότητες, όπως το κουτσό, το άλμα και το τρέξιμο, που γενικά ποτέ δεν επιτυγχάνονται πλήρως σε αγόρια με DMD χωρίς θεραπεία, αλλά έχουν παρατηρηθεί σε παιδιά που λάμβαναν καθημερινά στεροειδή. Κάθε στοιχείο μπορεί να βαθμολογηθεί σε μια κλίμακα τριών σημείων, χρησιμοποιώντας απλά κριτήρια: 2 –Κανονική, δηλαδή

επιτυγχάνει τον στόχο χωρίς καμία βοήθεια, 1 –Τροποποιημένη, αλλά επιτυγχάνει τον στόχο ανεξάρτητα από τη φυσική βοήθεια από άλλο άτομο, 0 – Δεν είναι δυνατή η επίτευξη του στόχου ανεξάρτητα⁽⁷⁷⁾. Μία συνολική βαθμολογία μπορεί να επιτευχθεί αθροίζοντας τις βαθμολογίες για όλα τα μεμονωμένα στοιχεία. Η βαθμολογία μπορεί να κυμαίνεται από 0, εάν δεν έχουν επιτευχθεί όλες οι δραστηριότητες, έως 34, εάν έχουν επιτευχθεί όλες οι δραστηριότητες. Όλα τα στοιχεία πρέπει να υποβάλλονται σε δοκιμή χωρίς νάρθηκα θώρακα ή ποδιού. Η κλίμακα γενικά ολοκληρώνεται το πολύ σε 15 λεπτά.

Η αρχική έκδοση της κλίμακας Egen Klassifikation (EK) αναπτύχθηκε από τους Steffensen et al. το 2001⁽⁷²⁾, για να ανταποκριθεί σε μεγάλο βαθμό στην ανάγκη για μια λεπτομερή λειτουργική κλίμακα που θα συμπεριλάμβανε τις καθημερινές δραστηριότητες για τους ασθενείς στα μη περιπατητικά στάδια των DMD και SMA. Έχει ενημερωθεί με την προσθήκη νέων κατηγοριών, καλύπτοντας την ανάγκη για αξιολόγηση της καθημερινής λειτουργίας. Οι δραστηριότητες της καθημερινής ζωής που αξιολογούνται με την κλίμακα EK είναι η χρήση αναπηρικών αμαξιδίων, η δυνατότητα μεταφοράς, η λειτουργία του βραχίονα και η σίτιση, η αλλαγή θέσης στο κρεβάτι, ο βήχας, η ομιλία και η ποιότητας ζωής σχετιζόμενη με την υγεία⁽⁷²⁾. Η EK2 βρέθηκε να είναι έγκυρη και αξιόπιστη, και οι κατηγορίες της συνολικής βαθμολογίας EK2 βρέθηκαν να είναι διακριτές τόσο μεταξύ των επιπέδων των λειτουργικών βλαβών όσο και της πρόγνωσης για τις δύο γενετικές διαταραχές.

Η MFM αναπτύχθηκε από μια ομάδα Γάλλων ερευνητών το 2005⁽⁷⁴⁾. Η τεχνική αυτή επιτρέπει την αξιολόγηση των ασθενών ηλικίας 6 ετών ή και περισσότερο που εμφανίζουν διαφορετικές νευρομυοπάθειες. Η κλίμακα έχει σχεδιαστεί για την αξιολόγηση της κινητικής λειτουργίας και την πρόοδο της αδυναμίας σε μια ποικιλία νευρομυϊκών διαταραχών. Είναι εφαρμόσιμη τόσο σε περιπατητικούς όσο και σε μη περιπατητικούς ασθενείς με ένα μεγάλο εύρος σοβαρότητας της ασθένειας⁽⁷⁴⁾. Η κλίμακα υποδιαιρείται σε τρεις διαστάσεις: τη διάσταση 1 (D1), που μελετά την όρθια θέση και τις μετακινήσεις (13 στοιχεία), τη διάσταση 2 (D2) που διερευνά την αξονική και εγγύς κινητική λειτουργία των άκρων (12 στοιχεία), και τη διάσταση 3 (D3), που αξιολογεί την περιφερική κινητική λειτουργία των άκρων (7 στοιχεία). Κάθε στοιχείο δίνει ένα σημείο από μηδέν έως τρία και οι τιμές προστίθενται σε ένα ποσοστό για κάθε διάσταση και λαμβάνεται συνολική ποσοστιαία τιμή της κλίμακας.

2.4 Αξιολόγηση στις Ιδιοπαθείς Φλεγμονώδεις Μυοπάθειες (IIM)

Η κύρια εκδήλωση στις ιδιοπαθείς φλεγμονώδεις μυοπάθειες (IIM) στα παιδιά είναι η μυϊκή αδυναμία, η οποία είναι συχνά επίμονη και προοδευτική. Οι δύο πιο συχνές διαταραχές στην ομάδα των IIM στα παιδιά είναι η δερματομυοσίτιδα (DM) και η πολυμυοσίτιδα (PM)⁽⁵⁰⁾.

Δεδομένου ότι οι αιτιολογικοί παράγοντες είναι άγνωστοι για τη συντριπτική πλειονότητα των IIM⁽⁵¹⁾, η φαρμακολογική θεραπεία είναι η μη ειδική καταστολή της φλεγμονώδους αντίδρασης⁽⁵²⁾. Μια κρίσιμη πτυχή της παρακολούθησης της κλινικής κατάστασης, της προσαρμογής της θεραπείας σε κάθε ασθενή και της αξιολόγησης της αποτελεσματικότητας των θεραπειών είναι η ικανότητα να μετρηθεί με ακρίβεια η σοβαρότητα της μυϊκής αδυναμίας.

Μια ποικιλία μεθόδων έχουν χρησιμοποιηθεί για την κλινική αξιολόγηση της μυϊκής δύναμης σε παιδιά με IIM⁽⁵³⁾. Όπως αναφέραμε, το MMT έχει χρησιμοποιηθεί τόσο στην καθημερινή κλινική αντιμετώπιση όσο και σε κλινικές δοκιμές. Όταν χρησιμοποιείται μια κλίμακα MMT 5 ή 10 σημείων^(54,55) έχει αποδειχθεί ότι είναι ευαίσθητη στην ανίχνευση της αλλαγής στη μυϊκή δύναμη όταν οι μύες είναι μετρίως αδύναμοι, αλλά όχι σε μικρότερου βαθμού μυϊκή αδυναμία, και έχει καλή αξιοπιστία σε παιδιά μεγαλύτερα από 5 ετών και εφήβους⁽⁵⁶⁾. Ωστόσο, το MMT δεν είναι αξιόπιστο σε παιδιά μικρότερα των 5 ετών.

Ο έλεγχος ποσοτικής μυϊκής δύναμης (Quantitative Muscle Strength/QMS) έχει επίσης χρησιμοποιηθεί και είναι πιο αντικειμενικός και ευαίσθητος από ό,τι το MMT στην ανίχνευση διαφορών στη δύναμη όταν οι ασθενείς είναι τουλάχιστον αρκετά ισχυροί για να ωθήσουν μια συσκευή μέτρησης. Μια ποικιλία μεθόδων, όπως είναι η χρήση μιας συσκευής μέτρησης τάσης ή δυναμόμετρου χειρός, έχουν χρησιμοποιηθεί για δοκιμές ισομετρικής αντοχής^(57,58). Τα μηχανήματα Cybex και Biodex έχουν αξιολογηθεί για τη μέτρηση ισοκινητικής δύναμης⁽⁵³⁾. Ωστόσο, λόγω της δαπάνης, του απαιτούμενου χρόνου και της έλλειψης συσχέτισης με το MMT, αυτές οι μέθοδοι QMS για την αξιολόγηση της εγγύς μυϊκής δύναμης περιορίζονται γενικά σε ερευνητικά πρωτόκολλα⁽⁵⁵⁾.

Το Ερωτηματολόγιο Αξιολόγησης Παιδικής Υγείας (Childhood Health Assessment Questionnaire/CHAQ) συμπληρώνεται από τον γονέα ή τον ασθενή και συγκεντρώνει δεδομένα σχετικά με την ικανότητά του να εκτελεί δραστηριότητες της

καθημερινής ζωής, αν χρειάζεται βοήθεια από τους άλλους και αν χρησιμοποιεί βοηθήματα και συσκευές. Το CHAQ έχει αποδειχθεί ότι σχετίζεται ισχυρά με την εγγύς μυϊκή δύναμη και τη συνολική δραστηριότητα της νόσου και παρουσίασε καλή ευαισθησία σε σειριακή παρακολούθηση της συνολικής δραστηριότητας της νόσου IIM στην παιδική ηλικία⁽⁵⁹⁾. Χρονικές δοκιμές λειτουργίας έχουν χρησιμοποιηθεί σε διαμήκεις κλινικές δοκιμές (π.χ., ο χρόνος για να σηκωθεί από την καρέκλα δέκα φορές, ο αριθμός των «καθισμάτων» που πραγματοποιήθηκε σε ένα λεπτό). Οι χρόνοι βάδισης έχουν χρησιμοποιηθεί σε παιδιά με IIM ως λειτουργική μέτρηση της μυϊκής δύναμης των κάτω άκρων⁽⁶⁰⁾. Μια δυσκολία τόσο με το CHAQ όσο και με τις χρονικές δοκιμές λειτουργίας είναι η αδυναμία του βαθιά αδύναμου ασθενούς να εκτελέσει τις λειτουργικές δοκιμές που περιλαμβάνονται σε αυτές. Οι παγκόσμιες κλίμακες αξιολόγησης (κλίμακα Likert και οπτική αναλογική κλίμακα [VAS]) έχουν δείξει καλή αξιοπιστία κατά τη μέτρηση της δραστηριότητας και των βλαβών⁽⁶¹⁾ στην JIIM, αλλά δεν είναι ειδικές για τη συμμετοχή των μυών σε IIMs.

Η κλίμακα αξιολόγησης παιδικής μυοσίτιδας (Childhood Myositis Assessment Scale/CMAS) είναι μια ποσοτική, μη επεμβατική, εύκολη στη χρήση αξιολόγηση, που έχει σχεδιαστεί για χρήση στην τυπική κλινική φροντίδα για την εκτίμηση της σοβαρότητας της συμμετοχής των μυών σε παιδιά με IIM. Η CMAS έχει σχεδιαστεί ειδικά για να αξιολογήσει την εγγύς μυϊκή δύναμη, τη λειτουργία και την αντοχή σε ασθενείς σε ένα ευρύ ηλικιακό φάσμα (δύο χρόνια για τους ενηλίκους)⁽⁶²⁾.

2.4.1 Διάγνωση του τύπου της φλεγμονώδους μυοπάθειας

Η ακριβής διάγνωση του τύπου της φλεγμονώδους μυοπάθειας είναι σημαντική, καθώς παρέχει έναν οδηγό για την ανταπόκριση στη θεραπεία και την πρόγνωση για συγκεκριμένο ασθενή. Επιπλέον, το σύνολο των διαγνωστικών κριτηρίων για DM, PM και μυοσίτιδα σωμάτων εγκλεισμού (Inclusion Body Myositis/IBM) βασίζεται σε έναν συνδυασμό κλινικών και παθολογικών ευρημάτων που έχουν προταθεί για χρήση σε κλινικές δοκιμές και ερευνητικές μελέτες^(78,79).

Τα αυξημένα επίπεδα κινάσης της κρεατίνης (CK) στον ορό στηρίζουν τη διάγνωση μιας φλεγμονώδους μυοπάθειας, αλλά είναι μη ειδικά και το επίπεδο της CK μπορεί να είναι φυσιολογικό ή μόνο ήπια αυξημένο σε ορισμένες περιπτώσεις DM και σε πολλές περιπτώσεις της IBM. Το ηλεκτρομυογράφημα είναι επίσης χρήσιμο για την επίτευξη διάγνωσης και μπορεί και αυτό να παράσχει μια ένδειξη της σοβαρότητας

και της έκτασης της μυοσίτιδας. Η εύρεση αντισωμάτων ειδικών για μυοσίτιδα (όπως αντι-Jo-1 ή σωματίδια αντισωμάτων αναγνώρισης αντι-σήματος) είναι χρήσιμα ως δείκτες για μορφές μυοσίτιδας που είναι συχνά πιο ανθεκτικές στη θεραπεία και έχουν χειρότερη πρόγνωση, αλλά η διαγνωστική ευαισθησία τους είναι σχετικά χαμηλή⁽⁸⁰⁾. Το αντίσωμα αντι-ριβονουκλεοπρωτεΐνης είναι ένας δείκτης για την ύπαρξη μεικτής νόσου του συνδετικού ιστού και το αντι-PM-Scl, το οποίο χαρακτηρίζει πυρηνίσκους, έχει υψηλή ειδικότητα για το σύνδρομο επικάλυψης σκληροδερμίας-μυοσίτιδας.

Η οριστική διαγνωστική διαδικασία είναι η βιοψία μύος, που θα πρέπει ιδανικά να πραγματοποιείται πριν από την έναρξη της θεραπείας και συνήθως λαμβάνεται από τον έξω πλατύ μηριαίο, τον δελτοειδή ή τον δικέφαλο βραχιόνιο μυ, υπό την προϋπόθεση ότι ο μυς που επιλέγεται δεν έχει ατροφήσει πάρα πολύ σοβαρά. Για καλύτερη πληροφόρηση και μέγιστη διαγνωστική αξία, η βιοψία θα πρέπει να υποβάλλεται σε επεξεργασία σε εργαστήριο όπου είναι διαθέσιμο το πλήρες φάσμα των τεχνικών ιστολογικών και ιστοχημικών χρώσεων, καθώς και η ανοσοϊστοχημική χρώση για το συμπλήρωμα (C5b-9) και τα αντιγόνα MHC. Τα πρότυπα νέκρωσης των μυϊκών ινών, οι φλεγμονώδεις διηθήσεις κυττάρων και άλλες ιστολογικές αλλαγές διαφέρουν ως προς τους τρεις κύριους τύπους φλεγμονώδους μυοπάθειας (Πίνακας 2.1) και η προσεκτική εξέταση της βιοψίας συνήθως επιτρέπει μια οριστική διάγνωση στις περισσότερες περιπτώσεις υπό την προϋπόθεση ότι τα δείγματα ιστού είναι επαρκούς μεγέθους και ότι χρησιμοποιούνται οι κατάλληλες διαδικασίες χρώσης. Η βιοψία θα επιτρέψει, επίσης, την αναγνώριση των άλλων λιγότερο κοινών τύπων μυοσίτιδας, όπως η ηωσινοφιλική, η κοκκιωματώδης και η αγγειοιτιδική μυοσίτιδα.

2.4.2 Κλινικά χαρακτηριστικά φλεγμονωδών μυοπαθειών

Αν και οι σκελετικοί μύες εμπλέκονται διάχυτα σε καθεμία από τις τρεις κύριες μορφές της φλεγμονώδους μυοπάθειας, διαφορετικά πρότυπα εμπλοκής μυών είναι αναγνωρίσιμα και μπορεί να είναι χρήσιμα διαγνωστικά. Στις DM και PM, η αδυναμία των μυών που συνήθως αναπτύσσεται είναι υποξεία, διάχυτη και μη επιλεκτική, αλλά με μια εγγύς έμφαση, και είναι πιο σοβαρή στα άνω άκρα, σε ορισμένες περιπτώσεις DM. Ο μυϊκός πόνος και η ευαισθησία είναι μερικές φορές παρόντες σε DM, αλλά

συνήθως απουσιάζουν. Μια πιο περιορισμένη μορφή μυοσίτιδας, που αφορά τους μυς της ωμοπλάτης, τους αυχενικούς ή χαμηλότερους παρασπονδυλικούς μυς, μπορεί να εμφανιστεί σε σκληρόδερμα και αυτοί οι ασθενείς μπορεί να παρουσιάσουν συμπτώματα «πτώσης του κεφαλιού» ή καμπτοκορμία. Η συμμετοχή των προσωπικών και οφθαλμικών μυών είναι ασυνήθιστη σε οποιαδήποτε από τις φλεγμονώδεις μυοπάθειες, αλλά η συμμετοχή των προμηκικών και αναπνευστικών μυών μπορεί να εμφανιστεί σε σοβαρές περιπτώσεις. Η δυσφαγία είναι κοινή, ιδιαίτερα σε ασθενείς με IBM⁽⁸¹⁾. Σε αντίθεση με τις άλλες μορφές φλεγμονώδους μυοπάθειας, που είναι πιο συχνές σε γυναίκες, η IBM επηρεάζει συχνότερα τους άνδρες και έχει πιο αργή και ύπουλη κλινική πορεία με προδιάθεση για ορισμένες ομάδες μυών^(81,82). Αυτές περιλαμβάνουν τον τετρακέφαλο μηριαίο και τους καμπτήρες μυς του αντιβραχίου, οι οποίοι υφίστανται προοδευτική αδυναμία και ατροφία κατά την πορεία της νόσου και συνήθως επηρεάζονται περισσότερο σοβαρά στη μη κυρίαρχη πλευρά του σώματος^(81,83). Τα υπάρχοντα συμπτώματα περιλαμβάνουν δυσκολία έγερσης από την καρέκλα ή ανάβασης σκάλας, πτώσεις και δυσκολία στον χειρισμό αντικειμένων με τα δάκτυλα. Η σειρά με την οποία επηρεάζονται οι εν λόγω ομάδες μυών είναι μεταβλητή και, με την εξέλιξη της νόσου, και άλλες ομάδες μυών επηρεάζονται επίσης με αυξημένη αναπηρία και δυσλειτουργία της κινητικότητας που οδηγεί στην ανάγκη να χρησιμοποιηθεί ένα βοήθημα βαδίσματος ή αναπηρική καρέκλα έπειτα από 10-15 χρόνια.

Όταν είναι παρούσες οι δερματικές αλλαγές της DM στο πρόσωπο (ηλιοτροπικό εξάνθημα), τα χέρια, τους αγκώνες (Gotttron's patches) και τον κορμό, είναι ευδιάκριτες και διαγνωστικές της κατάστασης. Ωστόσο, μπορεί να είναι δυσδιάκριτες ή ακόμα και απύσες κατά τη στιγμή της εμφάνισης της ασθένειας και εύκολα παραβλέπονται, ειδικά σε άτομα με σκούρα απόχρωση δέρματος. Αντίθετα, σε ορισμένες περιπτώσεις DM οι δερματικές αλλαγές κυριαρχούν και η συμμετοχή των μυών είναι ελάχιστη ή απουσιάζει («αμυοπαθητική» DM). Υποδόρια ασβέστωση μπορεί επίσης να εμφανιστεί –ιδιαίτερα σε περιπτώσεις DM σε ανηλίκους, αλλά και σε ενηλίκους– και μπορεί να είναι σοβαρή και ευρέως διαδεδομένη.

2.4.3 Συνύπαρξη φλεγμονωδών μυοπαθειών με κακοήθειες

Η συνύπαρξη με κακοήθειες διαφόρων τύπων παρατηρείται ιδιαίτερα σε ενήλικες ασθενείς με DM. Ο κίνδυνος κακοήθειας είναι μεγαλύτερος κατά την περίοδο των πέντε ετών που προηγούνται της εμφάνισης της νόσου και κατά τα πρώτα πέντε χρόνια μετά τη διάγνωση της μυοσίτιδας^(84,85). Είναι, επομένως, σημαντικό το γεγονός ότι αυτοί οι ασθενείς θα πρέπει να υποβάλλονται σε ενδελεχή έλεγχο για κακοήθεια κατά τη στιγμή της εμφάνισης και τουλάχιστον σε ετήσια βάση, στη συνέχεια, ή αν προκύψει υποτροπή κατά τη διάρκεια της θεραπείας της μυοσίτιδας. Αυτός θα πρέπει να περιλαμβάνει μια προσεκτική κλινική εξέταση, με εξέταση του ορθού και του κόλπου, μαστογραφία και υπερηχογράφημα πυέλου στις γυναίκες, και ακτινογραφία θώρακος. Επιπλέον, αν υπάρχουν συγκεκριμένα γαστρεντερικά, ουροποιητικά ή κοιλιακά συμπτώματα, θα πρέπει να γίνεται κοιλιακή αξονική τομογραφία και ενδοσκοπική μελέτη. Είναι επίσης σημαντικός ο έλεγχος για κακοήθεια σε περιπτώσεις «νεκρωτικής μυοπάθειας», στην οποία οι φλεγμονώδεις μεταβολές στη βιοψία του μυός απουσιάζουν ή είναι δυσδιάκριτες, καθώς αυτή η μορφή μυοπάθειας είναι συχνά παρανεοπλασματική⁽⁸⁶⁾. Τέλος, δεν υπάρχει καμία αναγνωρισμένη σύνδεση μεταξύ IBM και κακοήθειας, αλλά έως και 20% των ασθενών αυτών μπορεί να έχει μια παραπρωτεΐναιμία ή ένα συναφές νόσημα του συνδετικού ιστού ή άλλη αυτοάνοση ασθένεια και η κατάσταση μπορεί επίσης να εμφανιστεί σε άτομα με HIV, λοίμωξη HTLV-1^(87,88).

Πίνακας 2.1: Κλινικά και ιστοπαθολογικά χαρακτηριστικά των τριών μεγάλων μορφών φλεγμονώδους μυοπάθειας

	Δερματομυοσίτιδα (DM)	Πολυμυοσίτιδα (PM)	Μυοσίτιδα σωμάτων εγκλεισμού (IBM)
Κλινικά			
Δερματικές αλλαγές	Ναι	Όχι	Όχι
Αδυναμία	Εγγύς > άπω	Εγγύς > άπω	Εγγύς + άπω

Υποδόρια ασβέστωση	Ναι	Όχι	Όχι
Νεκρωτική αγγειίτιδα	Ναι (ανήλικη μορφή)	Όχι	Όχι
Συσχέτιση με ασθένειες συνδετικού ιστού	Ασυνήθης	Ναι	Σπάνια
Συσχέτιση με κακοήθειες	Ναι (ενήλικη μορφή)	Ναι	Όχι
Συσχέτιση με HIV	Σπάνια	Ναι	Ναι
Ιστοπαθολογικά			
Νέκρωση μυϊκών ινών	Μεμονωμένες ίνες ή ομάδες	Μεμονωμένες ίνες	Μεμονωμένες ίνες
Μικροέμφρακτα	Ναι (ανήλικη μορφή)	Όχι	Όχι
Εκφύλιση τριχοειδών	Ναι	Όχι	Όχι
Περιδεσμική ατροφία	Ναι	Όχι	Όχι
Φλεγμονώδη κύτταρα (επικρατούντες τύποι)	B κύτταρα, CD4+ κύτταρα, δενδριτικά κύτταρα	CD8+ κύτταρα, δενδριτικά κύτταρα, μακροφάγα	CD8+ κύτταρα, δενδριτικά κύτταρα, μακροφάγα
Αρνητικές ίνες κυτοχρώματος οξειδάσης	Όχι	Όχι	Ναι
Απόθεση συμπληρώματος C5b-9	Ναι	Όχι	Όχι
Αναρρύθμιση MHC-I/II	Ναι	Ναι	Ναι
Χειλικά κενοτόπια	Σπάνια	Σπάνια	Ναι
Σωληνονηματοειδή εγκλείσματα	Όχι	Όχι	Ναι

Απόθεση β- αμυλοειδούς	Όχι	Όχι	Ναι
---------------------------	-----	-----	-----

3. Φυσικοθεραπευτική παρέμβαση

3.1 Φυσικοθεραπευτική παρέμβαση σε δυστροφία Duchenne (DMD)

Στα πρωτογενή προβλήματα που αντιμετωπίζουν τα παιδιά με μυϊκή δυστροφία Duchenne περιλαμβάνονται τα ακόλουθα⁽⁴¹⁾:

1. Αδυναμία.
2. Μειωμένο ενεργητικό και παθητικό εύρος κίνησης (ROM).
3. Δυσλειτουργία στο περπάτημα.
4. Μειωμένη λειτουργική ικανότητα.
5. Μειωμένη πνευμονική λειτουργία.
6. Συναισθηματικό τραύμα (για το άτομο και την οικογένεια).
7. Προοδευτική σκολίωση.
8. Πόνος.

Έπειτα από μια φυσική εξέταση του ασθενούς, ο φυσικοθεραπευτής μπορεί να προσδιορίσει τα τρέχοντα προβλήματα και, με βάση μια εις βάθος κατανόηση της φυσικής ιστορίας της εξέλιξης της νόσου, θα πρέπει να είναι σε θέση να προβλέψει την τροχιά της λειτουργικής εκφύλισης. Με βάση τις συγκεκριμένες περιοχές της ανησυχίας για κάθε οικογένεια, είναι δυνατόν να εντοπιστούν πέντε κύριοι στόχοι της αντιμετώπισης, κοινοί για όλα τα παιδιά με μυϊκή δυστροφία Duchenne⁽⁴¹⁾:

1. Αποτροπή της παραμόρφωσης.
2. Παράταση της λειτουργικής ικανότητας.
3. Βελτίωση της πνευμονικής λειτουργίας.
4. Διευκόλυνση της ανάπτυξης και ενίσχυση της στήριξης της οικογένειας και της υποστήριξης των άλλων.
5. Έλεγχος πόνου, εάν είναι απαραίτητο.

Δεδομένου ότι οι πέντε προηγούμενοι στόχοι επιτυγχάνονται, εκπληρώνεται ο γενικός στόχος για όλα τα άτομα με νευρομυϊκές παθήσεις: η παροχή βοήθειας προς αυτούς, ώστε να είναι τόσο ανεξάρτητοι και άνετοι όσο γίνεται εντός των ορίων της αναπηρίας τους.

Οι ασκήσεις ROM και οι διατάσεις, βοηθήματα ορθοστάτησης και νάρθηκες, η αξιολόγηση και η διαχείριση του υποστηρικτικού εξοπλισμού και η κατάλληλη τοποθέτησή του, η παράταση της λειτουργικής ικανότητας με διασφάλιση της ασφάλειας του ασθενούς, που μπορεί να απαιτήσει τη συνταγογράφηση ειδικών ορθωτικών ή προσαρμοστικού εξοπλισμού, όλα μπορούν να είναι χρήσιμα στην αντιμετώπιση των στόχων της πρόληψης της δυσμορφίας και της παράτασης της λειτουργικής ικανότητας⁽⁸⁸⁾.

Η υποστήριξη για την οικογένεια μπορεί να ενισχυθεί από την καλή σχέση με το ιατρικό προσωπικό, την εκπαίδευση της οικογένειας σε σχέση με την πορεία της νόσου και τις επιπτώσεις της, την παραπομπή σε συλλόγους ατόμων με μυϊκή δυστροφία, όπου θα μπορούν να έρθουν σε επαφή με άλλες οικογένειες που αντιμετωπίζουν παρόμοια προβλήματα και τις εκπαιδευτικές, κοινωνικές, οικονομικές, και ιατρικής περίθαλψης ευκαιρίες που προσφέρονται από τους σχετικούς φορείς. Το παιδί και η οικογένεια μπορούν να βοηθηθούν με την κατάλληλη χρονικά παραπομπή σε άλλο συναφές παραϊατρικό προσωπικό, συμπεριλαμβανομένων εργοθεραπευτή και διατροφολόγου, με κλινικό εξοπλισμό που να μπορεί να προσαρμοστεί στις ανάγκες του ασθενούς, κοινωνικό λειτουργό ή ειδικούς ιατρούς, όπως ορθοπεδικό χειρουργό, πνευμονολόγο, ειδικό γενικής ιατρικής, ή καρδιολόγο⁽⁸⁵⁾.

Ο έλεγχος του πόνου μπορεί να είναι ή να μην είναι απαραίτητος και συχνά εξαρτάται από το πόσο επιτυχείς ήταν οι στρατηγικές διάτασης και αντιστήριξης κατά τα προηγούμενα έτη ζωής του παιδιού. Οι κατάλληλες διατάσεις, η εφαρμογή και η τοποθέτηση σε αναπηρικές καρέκλες, μαξιλάρια εναλλασσόμενης πίεσης, ή εξειδικευμένα στρώματα και νοσοκομειακές κλίνες μπορούν να βοηθήσουν σε μεγάλο βαθμό στην ενίσχυση του ελέγχου της ταλαιπωρίας αυτών των παιδιών.

3.2 Πρόγραμμα στο σπίτι

Επειδή μεγάλο μέρος της ευθύνης για την καθημερινή θεραπεία έχει η οικογένεια ή οι φίλοι του ασθενούς με μυϊκή δυστροφία Duchenne, ένα αποτελεσματικό πρόγραμμα φροντίδας στο σπίτι είναι απαραίτητο. Παρά το γεγονός ότι η διατήρηση του ενθουσιασμού και της προσήλωσης στο πρόγραμμα στο σπίτι μπορεί να είναι δύσκολη, η πιθανότητα επιτυχίας μπορεί να αυξηθεί, δίνοντας απλές οδηγίες,

ζητώντας έναν περιορισμένο αριθμό ασκήσεων και επαναλήψεων κάθε μέρα και προσφέροντας εκτενή σχόλια και θετική ενίσχυση στους ανθρώπους που συμμετέχουν στο σύστημα υποστήριξης. Η κατά καιρούς επίσκεψη στα εξωτερικά ιατρεία φυσικοθεραπείας μία ή δύο φορές κάθε εβδομάδα μπορεί να υποδεικνύεται με πρωταρχικό στόχο την καθοδήγηση μελών της οικογένειας σε ένα κατάλληλο πρόγραμμα στο σπίτι, παρέχοντας ασφαλείς κατευθυντήριες γραμμές για την άσκηση και την παρακολούθηση των αναγκών των ορθοστατικών ή των ναρθήκων. Η εξωνοσοκομειακή φυσικοθεραπεία, καθώς και η υδρόβια θεραπεία μπορεί επίσης να είναι αναγκαία στην περίπτωση ενός συντρέχοντος κατάγματος. Η πρώτη φυσικοθεραπευτική παρέμβαση μπορεί να ενδείκνυται για το μικρότερο παιδί, αν διαγνωστεί έγκαιρα, με τη μετάβαση σε φυσικοθεραπεία στο σχολικό περιβάλλον, όταν φτάσει σε σχολική ηλικία. Οι περιοδικές επαναξιολογήσεις, η επανεκπαίδευση και οι συνεδρίες παροχής κινήτρου για τους γονείς συνιστώνται.

3.3 Πρόληψη παραμόρφωσης

Η τάση για την ανάπτυξη συσπάσεων του πέλματος είναι συνήθως το πρωταρχικό πρόβλημα. Η καθημερινή διάταση των αχίλλειων τενόντων θα πρέπει να επιβραδύνει την ανάπτυξη αυτής της παραμόρφωσης. Η χρήση ναρθήκων κατά τη διάρκεια της νύχτας σε συνδυασμό με διάταση του αχιλλείου τένοντα έχει αποδειχθεί ότι παίζει σημαντικό ρόλο στην πρόληψη της παραμόρφωσης ραιβοϊπποποδίας που σχετίζεται με DMD⁽⁸⁹⁾. Η χρήση ναρθήκων τη νύχτα έχει αποδειχθεί ότι είναι πιο αποτελεσματική στην πρόληψη της παραμόρφωσης του αχίλλειου τένοντα από τη διάταση και μόνο⁽⁹⁰⁾. Τα αγόρια με DMD που χρησιμοποιούν νάρθηκες τη νύχτα από νωρίς (πριν από την απώλεια της βάδισης) περπατούν ανεξάρτητα περισσότερο από ό,τι τα αγόρια που δεν χρησιμοποιούν νάρθηκες⁽⁹¹⁾.

Δεν υπάρχουν διαθέσιμες μελέτες στις οποίες μπορεί να βασιστεί μια συνταγή για παθητική διάταση, αλλά η αγωγή που συνταγογραφείται συχνά είναι 10 έως 15 επαναλήψεις, με διάλειμμα τουλάχιστον 15 δευτερόλεπτα, που εκτελούνται τουλάχιστον μία φορά, και κατά προτίμηση δύο φορές, καθημερινά⁽⁹²⁾. Από τη στιγμή που ο φυσικοθεραπευτής διαπιστώνει κάποια αλλαγή στο μήκος των τενόντων κατά τη διάρκεια μιας περιοδικής αξιολόγησης, η παθητική διάταση προστίθεται στο πρόγραμμα στο σπίτι. Η λαγονοκνημιαία ταινία, οι καμπτήρες του ισχίου και οι

πρηνιστές-υππιαστές του αστραγάλου είναι άλλες δομές που θα πρέπει να παρακολουθούνται προσεκτικά για τυχόν απώλεια του ROM, η οποία συνήθως συμβαίνει σε όλες αυτές τις δομές, ως αποτέλεσμα είτε αδυναμίας είτε στατικής θέσης.

Εάν οι συσπάσεις του πέλματος και οι προκύπτουσες συσπάσεις του γόνατος, του λαγονοκνημιαίου και των καμπτήρων του ισχίου επιτραπεί να συνεχιστούν ανεξέλεγκτες, το παιδί θα προχωρήσει πολύ νωρίτερα από ό,τι είναι απαραίτητο στο στάδιο αργής βάδισης και θα χάσει την ικανότητα να περπατά σε μικρότερη ηλικία από ό,τι αν υπήρχε παρέμβαση. Τουλάχιστον δύο έως τρεις ώρες ορθοστασία ή περπάτημα είναι η συνιστώμενη ημερήσια στρατηγική, εκτός από τη διάταση, που θα βοηθήσει στην πρόληψη του σχηματισμού σύσπασης⁽⁹²⁾. Ως εκ τούτου, ένας ορθοστάτης μπορεί να χρησιμοποιηθεί για να βοηθήσει στην πρόληψη της συσπάσεων όταν η βάδιση γίνεται αδύναμη.

Οι διαδοχικοί νάρθηκες για τη διαχείριση συσπάσεων πελματιαίας κάμψης έχουν επίσης χρησιμοποιηθεί επιτυχώς χωρίς απώλεια της λειτουργίας σε περιπατητικά αγόρια με DMD⁽⁹³⁾, ωστόσο είναι επιτακτική ανάγκη η προσεκτική επιλογή των κατάλληλων υποψηφίων και η παρακολούθηση των λειτουργικών δραστηριοτήτων μεταξύ των αλλαγών νάρθηκα.

3.4 Ελαχιστοποίηση σπονδυλικής παραμόρφωσης

Καθώς ο χρόνος που κάθεται το παιδί αυξάνεται, επιδεινώνεται και η κυφωσκολίωση. Προηγούμενες κλινικές παρατηρήσεις έχουν τεκμηριώσει ότι η κυρτότητα θα είναι πιθανότατα προς το κυρίαρχο άκρο⁽⁹⁴⁾.

Λόγω αυτής της σχέσης, έχει προταθεί το παιδί με κατάλληλες διμερείς χειρωνακτικές δεξιότητες να μετακινεί την αναπηρική καρέκλα από την μια άκρη στην άλλη σε τακτά χρονικά διαστήματα. Πολλά παιδιά, ωστόσο, αντιτίθενται σε αυτή την ιδέα για πρακτικούς λόγους και προτιμήσεις, ενώ δεν έχει αποδειχθεί και σε ελεγχόμενες δοκιμές ότι έχει αντίκτυπο στην εμφάνιση της κυφωσκολίωσης⁽⁸⁵⁾.

Μια πλευρική στήριξη και μαξιλάρια γεμάτα παχύρρευστο υγρό ή αέρα έχουν χρησιμοποιηθεί σε αναπηρικές καρέκλες σε μια προσπάθεια να παράσχουν την κατάλληλη εκτόνωση της πίεσης και τοποθέτηση της σπονδυλικής στήλης, ενώ ο

ασθενής κάθεται στο αναπηρικό καροτσάκι, αλλά δεν υπάρχουν διαθέσιμες μελέτες που να αποδεικνύουν την κλινική τους αποτελεσματικότητα. Τυπικά, οι ορθοστάτες σπονδυλικής στήλης δεν χρησιμοποιούνται σε ασθενείς με μυϊκή δυστροφία Duchenne, δεδομένου ότι δεν έχει αποδειχθεί ότι καθυστερούν την ανάπτυξη της κλίσης της σπονδυλικής στήλης και μπορούν να αυξήσουν το έργο της αναπνοής.

Η αυξανόμενη πολυπλοκότητα της σπονδυλικής δομής στον τομέα της ορθοπεδικής έχει κάνει τη σπονδυλική στερέωση μια επιλογή για τα παιδιά με μυϊκή δυστροφία Duchenne. Η φυσικοθεραπεία παίζει σημαντικό ρόλο στο να κάνει αυτά τα παιδιά «να σηκωθούν και να κινηθούν» μέσα σε λίγες μέρες μετά την επέμβαση, ανάλογα με την ιατρική τους κατάσταση. Πρόσθετες μετεγχειρητικές ανησυχίες που θα πρέπει να εξετάσει ο φυσικοθεραπευτής σχετίζονται με την ακαμψία του κορμού έπειτα από ένωση σπονδύλων (σπονδυλοδεσία). Οι ασθενείς θα είναι πλέον πιο ψηλοί και η πρόσβαση στο όχημά τους, καθώς και σε άλλα μέρη, θα πρέπει να επανεξεταστεί και να γίνει επανεκπαίδευση, εάν χρειάζεται⁽⁸²⁾.

Πρέπει, επίσης, να εξεταστεί η δυσκολία του ασθενούς να γευματίσει μόνος του, που προκύπτει από τον περιορισμό της ευελιξίας του κορμού. Πολλοί ασθενείς θα ωφεληθούν από μια προεγχειρητική αξιολόγηση για κινητή υποστήριξη του βραχίονα, έτσι ώστε να μπορούν να συνεχίσουν να είναι ανεξάρτητοι ως προς τη διατροφή έπειτα από χειρουργική επέμβαση. Η άλλη ανησυχία είναι το κάθισμα και η τοποθέτηση. Η στήριξη του κεφαλιού και η πλάτη της αναπηρικής καρέκλας θα πρέπει να προσαρμοστούν έπειτα από χειρουργική επέμβαση για να φιλοξενήσουν το αυξημένο μήκος του κορμού και αν η χειρουργική διόρθωση έχει ως αποτελέσματα πυελική λόξωση και ασύμμετρη κατανομή βάρους, μπορεί να είναι απαραίτητη η διευκόλυνση με μαξιλάρι στην αναπηρική καρέκλα⁽⁸²⁾.

Συνήθως ένα μαξιλάρι γεμάτο με αέρα, ειδικά τοποθετημένο για να ελέγχει την πίεση σε διαφορετικές περιοχές του μαξιλαριού, είναι η βέλτιστη λύση, ωστόσο κάποιοι βρίσκουν την αστάθεια που προέρχεται με αυτό το είδος του μαξιλαριού απαράδεκτη, θεωρώντας ότι μπορεί να είναι προτιμότερη μια ασύμμετρη βάση κάτω από ένα μαξιλάρι ανακούφισης-πίεσης γεμάτο με παχύρρευστο υγρό. Συνήθως μαξιλάρια με αφρό ή γέλη παρέχουν ανεπαρκή ανακούφιση από την πίεση σε αυτόν τον πληθυσμό.

Αρχικά, οι παραπομπές για σπονδυλική σταθεροποίηση ήταν προσπάθειες για τη βελτίωση ή τη σταθεροποίηση της αναπνευστικής λειτουργίας του ασθενούς, για την ανακούφιση από τα μηχανικά μειονεκτήματα που έθετε στους ήδη αδύναμους αναπνευστικούς μυς η κυφωσκολίωση, καθώς και για την πρόληψη της δυνητικά επιβλαβούς επίδρασης αυτής της σκολίωσης στην αναπνευστική λειτουργία. Πρόσφατες μελέτες, βασισμένες είτε σε βραχυπρόθεσμη είτε σε μακροπρόθεσμη παρακολούθηση, έχουν δείξει ότι δεν υπάρχει καμία ευεργετική επίδραση της τμηματικής σπονδυλικής σταθεροποίησης στην αναπνευστική λειτουργία, αλλά όλες οι μελέτες τεκμηριώνουν βελτιωμένη άνεση στο κάθισμα, τη σταθεροποίηση ή βελτίωση της κυφωσκολίωσης⁽⁹⁵⁻⁹⁷⁾.

3.5 Επίπεδο δραστηριότητας / ενεργητική άσκηση

Οι κανονικές, ηλικιακά κατάλληλες δραστηριότητες για ένα νεαρό αγόρι με DMD ενθαρρύνονται. Η οικογένεια θα πρέπει να καθοδηγείται ώστε να επιτρέψει στο παιδί να αυτοπεριορίσει τις δραστηριότητές του και να επιτρέψει στιγμές ξεκούρασης όταν χρειαστεί. Θα πρέπει να ληφθεί μέριμνα ώστε να αποφεύγεται η υπερβολική χρήση των μυών και η πρόκληση κόπωσης. Σημάδια αδυναμίας λόγω κατάχρησης είναι το αίσθημα εξασθένησης 30 λεπτά μετά την άσκηση ή υπερβολική ευαισθησία 24 έως 48 ώρες έπειτα από αυτή⁽⁹⁸⁾. Άλλες ενδείξεις περιλαμβάνουν σοβαρές μυϊκές κράμπες, αίσθημα βάρους στα άκρα και παρατεταμένη δύσπνοια⁽⁹⁸⁾. Σε γενικές γραμμές, η έκκεντρη μυϊκή δραστηριότητα, όπως το περπάτημα ή το κατηφορικό τρέξιμο και οι ασκήσεις κλειστής αλυσίδας, όπως τα βαθιά καθίσματα, θα πρέπει να αποφεύγονται αν είναι δυνατόν, δεδομένου ότι τείνουν να προκαλούν περισσότερο πόνο των μυών. Η μυϊκή ενδυνάμωση με αντίσταση δεν συνιστάται σε παιδιά με μυϊκή δυστροφία Duchenne λόγω του κινδύνου τραυματισμού από σύσπαση των μυών.

3.6 Ενδυνάμωση

Η προπόνηση ενδυνάμωσης σε αγόρια με DMD έχει αποτελέσει αντικείμενο διαμάχης. Η έρευνα σχετικά με την ενδυνάμωση και τα προγράμματα άσκησης σε ανθρώπους με μυϊκή δυστροφία Duchenne είναι περιορισμένη και έχει ανάμεικτα

αποτελέσματα. Υπάρχουν μερικές καλές ελεγχόμενες, τυχαιοποιημένες μελέτες, και οι περισσότερες είχαν ετερογενείς ομάδες συμμετεχόντων που περιλαμβάνουν διάφορες μορφές μυϊκής δυστροφίας με πολύ διαφορετικές παθολογίες και κλινική εικόνα. Οι περισσότερες από τις μελέτες εξέτασαν τα βραχυπρόθεσμα οφέλη ενδυνάμωσης σε επιμέρους μυς, αλλά λίγες διερεύνησαν τις μακροπρόθεσμες επιπτώσεις και τα λειτουργικά οφέλη μετά τα προγράμματα άσκησης.

Σε μια πρώιμη μελέτη του 1966, οι Vignos και Watkins διαπίστωσαν βελτιώσεις στην ικανότητα άρσης βαρών σε άτομα με διάφορες μορφές μυϊκής δυστροφίας κατά τη διάρκεια μιας προπόνησης διάρκειας ενός έτους. Τα οφέλη της ενδυνάμωσης σταθεροποιήθηκαν στα άτομα με μυϊκή δυστροφία Duchenne έπειτα από περίπου τέσσερις μήνες και τα αποτελέσματα δεν επέτρεπαν την επιβίωση σε σχέση με ασθενείς με άλλες δυστροφίες^(99,100). Μικρά λειτουργικά οφέλη παρατηρήθηκαν στα άτομα με DMD, αν και μεγαλύτερη αύξηση της αντοχής και λειτουργικά οφέλη διαπιστώθηκαν σε άτομα με άλλες μορφές μυϊκής δυστροφίας⁽⁹⁹⁾. Το 1979, οι de Lateur και Giacconi διαπίστωσαν ότι η ισοκινητική υπομέγιστη προπόνηση ενδυνάμωσης ελάχιστα βελτίωσε την αντοχή σε τέσσερα αγόρια με DMD, χωρίς αρνητικές παρενέργειες⁽¹⁰¹⁾. Οι Scott et al.⁽¹⁰²⁾, επίσης, διαπίστωσαν απουσία επιδείνωσης με ήπια έως μέτρια άσκηση σε σύντομο χρονικό διάστημα. Οι περισσότεροι από τους ερευνητές συνιστούν τα προγράμματα άσκησης να ξεκινούν νωρίς στην πορεία της νόσου, καθώς τα άτομα με τη λιγότερη μυϊκή απομείωση επωφελήθηκαν περισσότερο από αυτά^(100,103). Έχει γίνει πολύ λίγη έρευνα για την άσκηση σε μη περιπατητικούς ασθενείς με μυϊκή δυστροφία Duchenne⁽⁷⁵⁾.

Δεν υπάρχουν αποδείξεις ότι στον άνθρωπο η αυξημένη δραστηριότητα ή η άσκηση αντίστασης προκαλούν φυσική υποβάθμιση⁽¹⁰³⁾. Ωστόσο, υπάρχουν ηθικά ζητήματα που σχετίζονται με τη μελέτη αυτή στα αγόρια, δεδομένου ότι μελέτες σε ποντίκια με μυϊκή δυστροφία (mdx), δηλαδή ποντίκια με ανεπάρκεια δυστροφίνης, έχουν δείξει βλάβη σε μεμβράνες των κυττάρων των μυών, η οποία αυξάνεται κατά τη διάρκεια της άσκησης⁽¹⁰⁴⁾. Η έκκεντρη άσκηση, ιδίως, μπορεί να προκαλέσει μυϊκή βλάβη των κυττάρων, όπως αποδείχθηκε σε ένα πρωτόκολλο τρεξίματος σε κατηφορικό διάδρομο σε ποντίκια mdx⁽¹⁰⁵⁾.

Οι Connolly et al. έδειξαν ότι υπάρχει 40% έως 45% κόπωση κατά τη σύγκριση των δύο πρώτων και των δύο τελευταίων έλξεων κατά τη μέτρηση της επαναλαμβανόμενης δύναμης λαβής των ποντικών με mdx⁽¹⁰⁶⁾. Διάφορες άλλες

μελέτες σε mdx ποντίκια έχουν συμβάλει στη θεωρία της βλάβης των μυϊκών κυττάρων που προκαλείται από τη συστολή. Η έλλειψη δυστροφίνης αυξάνει την ευαισθησία σε βλάβη των μυϊκών κυττάρων. Τα μικροσχισίματα στην κυτταρική μεμβράνη του μυός αυξάνονται με τις συσπάσεις των μυών και προκαλούν μια αύξηση στη δραστηριότητα του καναλιού διαρροής ασβεστίου, το οποίο με τη σειρά του προκαλεί αύξηση του ενδοκυτταρικού ασβεστίου. Η αύξηση αυτή προκαλεί εξαρτώμενη από ασβέστιο πρωτεόλυση, η οποία τελικά οδηγεί σε κυτταρικό θάνατο^(104,107).

Η άσκηση αντοχής, όπως το κολύμπι, έχει βρεθεί ότι είναι επωφελής σε mdx ποντίκια με την αύξηση της αντοχής των μυών στην κόπωση με αύξηση του ποσοστού των τύπου 1 (αργή οξειδωτική) ινών⁽¹⁰⁸⁾.

Πρέπει να λαμβάνεται μέριμνα κατά την ερμηνεία και τη μεταφορά δεδομένων από το μοντέλο mdx ποντικίου στον άνθρωπο. Τα μεγέθη των μυών και των δυνάμεων που δέχονται οι μυϊκές ομάδες ποικίλλουν, ενώ η στάση του ποντικίου είναι αρκετά διαφορετική από αυτή του ανθρώπου. Επιπλέον, η φυσική εξέλιξη του ποντικού mdx είναι διαφορετική από την πορεία της DMD σε ανθρώπους⁽¹⁰³⁾.

Απαιτείται περισσότερη έρευνα στον τομέα της άσκησης ενδυνάμωσης. Ωστόσο, με δεδομένη την τρέχουσα έρευνα σε ποντίκια και ανθρώπους, γενικές συστάσεις μπορούν να γίνουν. Αποφυγή της προπόνησης μέγιστης δύναμης αντίστασης και έκκεντρη άσκηση συνιστώνται σε αγόρια με DMD. Η υπομέγιστη προπόνηση αντοχής, όπως το κολύμπι ή το ποδήλατο, μπορεί να είναι ευεργετική, ιδιαίτερα στα μικρότερα παιδιά με μυϊκή δυστροφία Duchenne^(109,110).

3.7 Παρατείνοντας το περπάτημα

Καθώς οι ασθενείς με DMD εξασθενούν, το πρότυπο βηματισμού τους μεταβάλλεται σε μια προσπάθεια να βελτιωθεί η σταθερότητα κατά το περπάτημα. Το μήκος διασκελισμού ελαττώνεται και το πλάτος της βάσης αυξάνει την υποστήριξη, για να παράσχει μια πιο σταθερή βάση. Η λαγονοκνημιαία ταινία προσαρμόζεται στη νέα, μικρότερη θέση που σχετίζεται με την ευρύτερη βάση στήριξης. Η αδυναμία του γλουτιαίου μυός γίνεται πιο έντονη και το παιδί αποκτά το χαρακτηριστικό βάδισμα waddling που συνδέεται με ένα ισοδύναμο trendelenberg.

Η καμπύλη λόρδωσης αυξάνεται με προοδευτική αδυναμία του μείζονος γλουτιαίου. Καθώς ο μυς εξασθενεί, το παιδί προσπαθεί να αυξήσει τη σταθερότητα, τη μετακίνηση του κέντρου βάρους πίσω από το υπομόχλιο της άρθρωσης του ισχίου, τραβώντας τα χέρια πίσω και με υπερβολή της λόρδωσης. Η σταθερότητα στην άρθρωση του ισχίου κατά τη διάρκεια της ορθοστασίας παρέχεται τώρα παθητικά από τις δομές πρόσθια στην άρθρωση του ισχίου, κυρίως του λαγονομηριαίου συνδέσμου.

Η παρουσία μιας ήπιας κάμψης του γόνατος ή η εφαρμογή ενός νάρθηκα ποδοκνημικής-ποδίου (AFO) με τη γωνία να βρίσκεται σε πολύ ραχιαία κάμψη θα κάνει τη βάδιση δύσκολη ή αδύνατη, λόγω των επιπτώσεων στον άξονα βαρύτητας του παιδιού.

Τα προγράμματα θεραπείας που συνδυάζουν παθητική διάταση και αντιστήριξη των κάτω άκρων το βράδυ δείχνουν μείωση του ρυθμού εξέλιξης των συσπάσεων των κάτω άκρων και συμβάλλουν στην παρατεταμένη βάδιση^(91,111). Διάφορες χειρουργικές επεμβάσεις, όπως η επιμήκυνση του αχίλλειου τένοντα και οι περιτονοτομίες Yount⁽¹¹²⁾, οι μεταθέσεις οπίσθιου κνημιαίου⁽¹¹³⁾ και οι διαδερμικές τενοτομίες^(114,115), σε συνδυασμό με έντονη φυσικοθεραπεία και ορθωτική παρέμβαση, έχει αναφερθεί ότι βελτιώνουν και παρατείνουν τη βάδιση⁽¹¹⁶⁻¹¹⁸⁾.

Όποια και αν είναι η χειρουργική μέθοδος, ένα έντονο μετεγχειρητικό πρόγραμμα φυσικοθεραπείας θα πρέπει να στοχεύει στο να ορθοστατήσει τον ασθενή και να τον κάνει περιπατητικό, το συντομότερο δυνατό. Η ενεργή διάταση των αρθρώσεων θα βοηθήσει να διατηρηθεί, και μπορεί ακόμη και να αυξηθεί το ROM σε εκείνους τους μυς που έχουν διανοιχθεί. Ο στόχος του μετεγχειρητικού προγράμματος φυσικοθεραπείας είναι η ανεξάρτητη βάδιση με ένα ελάχιστο τριών έως πέντε ωρών ανά ημέρα κατά το οποίο ο ασθενής θα στέκεται και/ή θα περπατά. Ακόμα και όταν δεν είναι δυνατά τα βήματα, το παιδί καλείται να σταθεί τουλάχιστον μία ώρα την ημέρα (σε ορθοστάτη εάν είναι απαραίτητο). Η βέλτιστη θέση είναι με την πλάτη σε έκταση, έτσι ώστε το κέντρο βάρους να πέφτει πίσω από την άρθρωση του ισχίου.

Πριν αποφασιστεί οποιαδήποτε χειρουργική επέμβαση επιμήκυνσης, οι οικογένειες πρέπει να σταθμίσουν προσεκτικά τα οφέλη και τους κινδύνους που σχετίζονται με τη χειρουργική επέμβαση. Όταν οι ασθενείς είναι ακόμη περιπατητικοί, μια υπερδιόρθωση ενός συσπασμένου τένοντα της πτέρνας μπορεί να οδηγήσει σε

άμεση απώλεια της ικανότητας βαδίσματος⁽⁹²⁾ ή μπορεί να οδηγήσει σε βάδιση με μακριά «σιδεράκια» ποδιού, που μπορεί να είναι περίπλοκη και δεν είναι πολύ λειτουργική. Με την αυξημένη χρήση κορτικοστεροειδών, πολλά αγόρια αντλούν οφέλη από την παρατεταμένη βάδιση χωρίς τους κινδύνους της χειρουργικής επέμβασης, και πολλά κέντρα δεν συνιστούν ορθοπεδική επέμβαση για όλους τους ασθενείς με μυϊκή δυστροφία Duchenne⁽¹¹⁹⁾. Μια εναλλακτική λύση στη χειρουργική διόρθωση για τους ασθενείς με συσπάσεις στον αστράγαλο που περιορίζουν τη βάδιση είναι η διαδοχική χρήση νάρθηκα. Αυτό είναι το καλύτερο για τους ασθενείς που έχουν αναπτύξει από νωρίς συσπάσεις, είναι ακόμα περιπατητικοί και είναι σε θέση να σηκωθούν από το πάτωμα χωρίς βοήθεια. Είναι ζωτικής σημασίας να διασφαλιστεί ότι ο ασθενής είναι σε θέση να περπατά με τον νάρθηκα, και τα εκμαγεία θα πρέπει να αλλάζουν, είτε μία είτε δύο φορές την εβδομάδα, για να εξασφαλιστεί ότι η περίοδος στον νάρθηκα θα είναι όσο το δυνατόν συντομότερη⁽⁹³⁾.

3.8 Αναπνευστική παρέμβαση

Ο ρόλος του φυσικοθεραπευτή στην πνευμονική φροντίδα των ασθενών με DMD ποικίλλει ανάλογα με το πρόγραμμα άσκησης του καθενός. Όλοι οι φυσικοθεραπευτές που εργάζονται με αγόρια με DMD, ωστόσο, θα πρέπει να γνωρίζουν τη σημασία της διατήρησης της καλής πνευμονικής υγείας, είτε εμπλέκονται άμεσα είτε έμμεσα με την αναπνευστική φροντίδα τους.

Καθώς το διάφραγμα, ο κορμός και οι κοιλιακοί μύες αποδυναμώνονται, ο αναπνεόμενος όγκος και η ικανότητα του ασθενούς για εκκρίσεις αποτελεσματικά μειώνεται. Η αυθόρμητη περιοδική βαθιά ανάσα, όπως συμβαίνει με τους στεναγμούς και τα χασμουρητά, τα οποία βοηθούν να επανακάμπτουν οι ατελεκτικές ζώνες και εξαπλώνουν την επιφανειοδραστικότητα, απουσιάζουν⁽¹²⁰⁾.

Ένα καλό ιστορικό και περιοδικές μελέτες ύπνου και έλεγχος της πνευμονικής λειτουργίας με το παιδί και σε καθιστή και σε ύπτια θέση είναι τα πιο αποτελεσματικά μέσα για την παρακολούθηση της αναπνευστικής ανεπάρκειας. Επιπλέον, τα μέλη της οικογένειας θα πρέπει να εκπαιδεύονται στις τεχνικές της βρογχικής αποστράγγισης, την κρούση στήθους και τον υποβοηθούμενο βήχα⁽¹²¹⁾.

Η χρήση βοηθημάτων εισπνοής και εκπνοής έχει αποδειχθεί ότι παρατείνει την επιβίωση, ενώ και οι νοσηλείες μειώνονται σημαντικά έπειτα από ένα εντατικό

πρωτόκολλο⁽¹²²⁾. Στη μελέτη των Bach et al., οι ασθενείς με μυϊκή δυστροφία Duchenne χρησιμοποιούν μη επεμβατικό αερισμό διαλείπουσας θετικής πίεσης (IPPV), χειροκίνητα υποβοηθούμενο βήχα και μηχανικά υποβοηθούμενο βήχα. Χρησιμοποίησαν τις παραπάνω τεχνικές, όταν χρειάστηκε, όπως υποδεικνυόταν από ένα οξύμετρο, για να διατηρήσουν την οξυαιμοσφαιρίνη κορεσμού (SaO₂) μεγαλύτερη ή ίση με 95%. Οι ασθενείς του πρωτοκόλλου απαιτούσαν λιγότερες νοσηλείες και ημέρες στο νοσοκομείο όταν συγκρίνονταν με ασθενείς στους οποίους το πρόβλημα συνήθως διαχειριζόταν με τραχειοστομία και IPPV μόνο⁽⁹⁴⁾. Η πνευμονική λειτουργία μετά την εκτέλεση της άσκησης των αναπνευστικών μυών έχει αποδειχθεί ότι βελτιώνεται σε αγόρια με DMD⁽¹²³⁾. Οι Wanke et al. διαπίστωσαν βελτιώσεις στην αναπνευστική μυϊκή δύναμη σε δέκα από τα δεκαπέντε αγόρια με DMD, και οι βελτιώσεις παρέμειναν έξι μήνες μετά το πέρας των ασκήσεων των αναπνευστικών μυών. Οι πέντε ασθενείς που δεν έδειξαν βελτίωση έπειτα από έναν μήνα άσκησης είχαν λιγότερο από το 25% της προβλεπόμενης ζωτικής χωρητικότητας. Ως εκ τούτου, οι συγγραφείς κατέληξαν στο συμπέρασμα ότι η άσκηση των αναπνευστικών μυών ήταν ευεργετική στο πρώιμο στάδιο της DMD⁽¹²⁴⁾. Σε μια μελέτη της μακροχρόνιας επίδρασης της άσκησης των αναπνευστικών μυών (RMT) σε 21 ασθενείς με μυϊκή δυστροφία Duchenne και SMA τύπου III, οι συγγραφείς κατέληξαν στο συμπέρασμα ότι, παρά την ταχέως αναστρέψιμη RMT που προκαλείται από τα οφέλη της ενδυνάμωσης, μακράς διάρκειας βελτιώσεις στην αντίληψη του αναπνευστικού φορτίου συνεχίστηκαν και έπειτα από 12 μήνες⁽¹²⁵⁾.

Πίνακας 3.1: Φυσικοθεραπευτική παρέμβαση στα διάφορα στάδια της ασθένειας

ΦΑΣΗ Ι – ΠΡΩΙΜΟ ΣΤΑΔΙΟ			
Περιγραφή	Αξιολόγηση	Φυσικοθεραπευτική παρέμβαση	Αναπνευστική παρέμβαση
Καθυστέρηση στην ομιλία / γνωστική καθυστέρηση Περπάτημα στις	Γενική φυσικοθεραπευτική αξιολόγηση (πριν από την οριστική διάγνωση, ο φυσικοθεραπευτής θα πρέπει να	Παραπομπή σε παιδιατρικό νευρολόγο Ενθάρρυνση δραστηριοτήτων	Συνήθως δεν απαιτείται σε αυτό το στάδιο

«μύτες» των ποδιών	χρησιμοποιήσει μια γενική εκτίμηση και μπορεί να τη συνεχίσει στα πρώτα στάδια, αν το παιδί δεν είναι σε θέση να ακολουθήσει μια πιο εξειδικευμένη αξιολόγηση)	που είναι σε θέση να εκτελέσει το παιδί	
Ασταθές βάδισμα / ανωμαλίες στο βάδισμα		Αποφυγή της έκκεντρης άσκησης (σε συνθήκες όπου υπάρχει αστάθεια της μυϊκής κυτταρικής μεμβράνης, καλό είναι να αποφεύγονται οι ασκήσεις ενδυνάμωσης και η έκκεντρη άσκηση των μυών, καθώς αυτό μπορεί να προκαλέσει περαιτέρω βλάβη στο μυϊκό κύτταρο)	
Αναπτυξιακή καθυστέρηση			
Έντονη σύσφιξη γαστροκνημίου			
Διευρυμένη περιφέρεια γαστροκνημίας			
Ελιγμός Gower – το παιδί θα σηκωθεί από το πάτωμα μέσω πρηνούς θέσης χρησιμοποιώντας τα χέρια του για να «περπατήσει» προς τα επάνω το σώμα του.		Εισαγωγή και παροχή συμβουλών σχετικά με τις διατάσεις για τις ομάδες μυών και αρθρώσεων με σύσφιξη	
Μυϊκή αδυναμία			

ΦΑΣΗ II – ΠΡΩΙΜΗ ΚΙΝΗΤΟΠΟΙΗΣΗ			
Περιγραφή	Αξιολόγηση	Φυσικοθεραπευτική παρέμβαση	Αναπνευστική

			παρέμβαση
Προοδευτική μυϊκή αδυναμία Ψευδο-υπερτροφία των μυών, π.χ. γαστροκνήμιος / δελτοειδής Κίνδυνος σύσπασης και σύσφιξης στο μέγιστο εύρος κίνησης, ιδιαίτερα στους αστραγάλους, τα ισχία και τους καμπτήρες του καρπού Δυσκολία σε άλμα, τρέξιμο, αναπήδηση, καθώς και συχνές πτώσεις Δυσκολία στις σκάλες και την άρση από την καρέκλα Αυξημένη οσφυϊκή λόρδωση και βάδισμα τύπου	North Star Ambulatory Assessment Αξιολόγηση κάθε 6-12 μήνες	Ενθάρρυνση δραστηριοτήτων (π.χ. κολύμπι), εφόσον είναι σε θέση να τις εκτελέσουν Αποφυγή κόπωσης των μυών Αποφυγή ασκήσεων ενδυνάμωσης / αντίστασης και ιδιαίτερα της έκκεντρης άσκησης των μυών Συνέχιση των διατάσεων που είναι κατάλληλες για αυτό το στάδιο της προόδου	Ενθάρρυνση της καρδιαγγειακής υγείας Βασικές δοκιμές λειτουργίας του πνεύμονα

Trendelenberg			
Μυϊκές κράμπες και πόνος μετά τη δραστηριότητα. Αυτό μπορεί να είναι ιδιαίτερα ενοχλητικό το βράδυ στο κρεβάτι			

ΦΑΣΗ ΙΙΙ – ΣΤΗΡΙΞΗ			
Περιγραφή	Αξιολόγηση	Φυσικοθεραπευτική παρέμβαση	Αναπνευστική παρέμβαση
Κακή σταθερότητα κορμού	North Star Ambulatory Assessment	Συνέχιση των διατάσεων/παθητικών κινήσεων και ασκήσεων, εφόσον είναι σε θέση να τις εκτελέσουν	Παιχνίδια για την προώθηση της αποτελεσματικής αναπνοής
Αυξημένη προσπάθεια και χρόνος για να σηκωθούν από την καρέκλα ή το πάτωμα	Αξιολόγηση του κινδύνου μετακίνησης	Υδροθεραπεία	Χρήση πνευστών οργάνων
Αύξηση της συχνότητας των πτώσεων		Χρήση ορθοστάτη, εφόσον μπορούν (δεν υπάρχει κοινή άποψη για το πόση ώρα ή πόσο συχνά - ατομική αξιολόγηση όπως απαιτείται. Ιδιαίτερη προσοχή στα παιδιά που παραπονούνται για πόνο στην πλάτη, ιδίως με την αύξηση της οσφυϊκής	Φύσημα σαπουνόφουσκων
Απαιτεί μια ευρεία βάση στήριξης			Χρήση σπιρόμετρου ως κινήτρου για την προώθηση καλής τεχνικής εκπνοής
			Η εκγύμναση των εισπνευστικών

Δυσκολία να στέκεται με τις φτέρνες κάτω Δυσκολία να στέκεται ακόμα για > 3s Κουράζονται εύκολα με τη σωματική δραστηριότητα Αυξημένη αδυναμία των άνω άκρων Ασυμμετρία σημειώνεται στη στάση και την καθιστή θέση		λόρδωσης, καθώς τα κατάγματα της σπονδυλικής στήλης δεν είναι ασυνήθιστα σε αγόρια με DMD) Οι σφήνες φτέρνας μπορεί να είναι κατάλληλες για να βοηθήσουν στην όρθια στάση, εάν υπάρχει κίνδυνος ραχιαίας κάμψης.	μυών δεν συνιστάται λόγω του ότι απαιτεί άσκηση αντίστασης Παρακολούθηση με σπιρομέτρηση
--	--	--	--

ΦΑΣΗ IV – ΠΡΩΙΜΗ ΧΡΗΣΗ ΚΑΡΕΚΛΑΣ			
Περιγραφή	Αξιολόγηση	Φυσικοθεραπευτική παρέμβαση	Αναπνευστική παρέμβαση
Αυξημένος κίνδυνος σκολίωσης Δεν υπάρχει στατική ισορροπία κατά τη στάση	North Star Ambulatory Assessment Egen Klassification	Συνέχιση παρακολούθησης της λειτουργίας των άνω άκρων 24ωρη διαχείριση της όρθιας στάσης	Τεχνικές απόχρεμψης Τεχνικές αύξησης του όγκου του πνεύμονα όπως η χρήση ambu

Ασταθής ισορροπία στην καθιστή θέση Μερική ικανότητα να βοηθήσουν στις όρθιες μεταφορές Ελαττωμένη δυνατότητα να αυτο-ωθήσουν το αναπηρικό αμαξίδιο, αλλά υπάρχει κίνδυνος κόπωσης και επαναλαμβανόμενης καταπόνησης Δυσκολία να σηκώσουν τα χέρια πάνω από το κεφάλι		Ενεργές υποβοηθούμενες ασκήσεις/παθητικές κινήσεις και διατάσεις Ιδιαίτερη προσοχή στη χρήση του αναπηρικού αμαξιδίου και στις μετακινήσεις ιδιαίτερα σε περίπτωση σπονδυλοδεσίας	Υποβοηθούμενος βήχας Διδασκαλία στους γονιούς / φροντιστές των τεχνικών απόχρεμψης (όταν δεν υπάρχει λοίμωξη)
---	--	---	---

ΦΑΣΗ V – ΜΑΚΡΟΧΡΟΝΙΑ ΧΡΗΣΗ ΑΝΑΠΗΡΙΚΟΥ ΑΜΑΞΙΔΙΟΥ			
Περιγραφή	Αξιολόγηση	Φυσικοθεραπευτική παρέμβαση	Αναπνευστική παρέμβαση
Ανίκανοι να βοηθήσουν στις μεταφορές Επιδεινούμενος έλεγχος της κεφαλής Χρήση ηλεκτρικού	Egen Klassification Κλίμακα υπνηλίας Erworth Ποιότητα ζωής	Παθητική κινητοποίηση και διατάσεις Διαχείριση της στάσης Συχνή αλλαγή θέσης	Όχι επεμβατικός αερισμός Γλωσσοφαρυγγική αναπνοή εφόσον επιτρέπεται Διδασκαλία τεχνικών αύξησης του όγκου του

αναπηρικού αμαξιδίου για ανεξάρτητη κινητοποίηση Αυξημένος κίνδυνος σκολίωσης εάν δεν υπάρχει σπονδυλοδεσία Λιγότερο παραγωγικός βήχας Κακή κυκλοφορία στα άκρα Οιδηματώδεις αστράγαλοι Μπορεί να συνιστάται γαστροστομία Φόβος να αποκοιμηθούν		Ξεκούραση για τουλάχιστον 10 λεπτά ανά μία ώρα, εάν γίνεται, ιδιαίτερα για να χαλαρώσουν οι μύες του αυχένα Παρακολούθηση περιοχών πίεσης και πτυχών του δέρματος, ιδιαίτερα εάν δεν υπάρχει σπονδυλοδεσία	πνεύμονα
--	--	--	----------

ΦΑΣΗ VI – ΠΑΡΗΓΟΡΗΤΙΚΗ ΠΕΡΙΟΔΟΣ			
Περιγραφή	Αξιολόγηση	Φυσικοθεραπευτική παρέμβαση	Αναπνευστική παρέμβαση
Απολύτως εξαρτώμενη	Πόνου και	Παθητική κινητοποίηση και	Αύξηση του βήχα και τεχνικές

φροντίδα	άνεσης	συχνή αλλαγή θέσεων για ανακούφιση του πόνου	απόχρεμψης εάν τις ανέχεται
Η λειτουργική μυϊκή δύναμη μπορεί να περιορίζεται σε κινήσεις των δακτύλων	Αναπνευστική προσπάθεια		Συχνότερη χρήση αερισμού κατά αυτό το στάδιο
	Κυκλοφορία	Συμπληρωματικές θεραπείες	
Δυσκολία στη μάσηση και την κατάποση, απώλεια όρεξης και βάρους	Ποιότητα ζωής		
Συχνές λοιμώξεις αναπνευστικού			
Πολλαπλές συσπάσεις			
Αναπνευστική βοήθεια κατά τη διάρκεια της ημέρας			
Δυσκολία διατήρησης όρθιου κορμού στην καθιστή θέση – περνούν πολλές ώρες στο κρεβάτι			

Πόνος			
-------	--	--	--

Αρθρογραφία - Βιβλιογραφία

- [1] Λογοθέτης, Ι. *Νευρολογία* (Β' εκδ.). Θεσσαλονίκη: University Studio Press. 1988.
- [2] Παπαπετρόπουλος, Θ.Α. *Μυοπάθειες*. Αθήνα: Εκδόσεις Παρισιάνου. 1990.
- [3] Tsao, CY. Muscle disease. *Pediatr Rev* 2014;35(2):49-61.
- [4] Tawil, R., van der Maarel, SM, Tapscott, SJ. Facioscapulohumeral dystrophy: the path to consensus on pathophysiology. *Skeletal Muscle*. 2014;4(1):12.
- [5] Lareau-Trudel, E, Le Troter, A, Ghattas, B, Pouget, J, Attarian, S, Bendahan, D, Salort-Campana, E. Muscle Quantitative MR Imaging and Clustering Analysis in Patients with Facioscapulohumeral Muscular Dystrophy Type 1. *PLoS One*. 2015;10(7):e0132717.
- [6] Giannini, S., Faldini, C., Pagkrati, S., Grandi, G., Digennaro, V., Luciani, D., & Merlini, L. Fixation of Winged Scapula in Facioscapulohumeral Muscular Dystrophy. *Clinical Medicine & Research*, 2007;5(3):155-162.
- [7] Ricci, G, Zatz, M, Tupler, R. Facioscapulohumeral Muscular Dystrophy: More Complex than it Appears. *Current Molecular Medicine*, 2014;14(8):1052-1068.
- [8] Brouwer OF, Padberg GW, Ruys CJ, Brand R, de Laat JA, Grote JJ. Hearing loss in facioscapulohumeral muscular dystrophy. *Neurology*. 1991;41(12):1878-1881.
- [9] Timchenko, L. Molecular mechanisms of muscle atrophy in myotonic dystrophies. *Int J Biochem Cell Biol*. 2013;45(10):2280-2287.
- [10] Thornton, C. A. Myotonic Dystrophy. *Neurologic Clinics*, 2014;32(3):705-719.
- [11] Nigro, G., Papa, A.A., Politano, L. The heart and cardiac pacing in Steinert disease. *Acta Myologica*, 2012;31(2):110-116.
- [12] Mateos-Aierdi, A. J., Goicoechea, M., Aiausti, A., Fernández-Torrón, R., Garcia-Puga, M., Matheu, A., & López de Munain, A. Muscle wasting in myotonic dystrophies: a model of premature aging. *Frontiers in Aging Neuroscience*, 2015;7,125.
- [13] Hoque R. Sleep-Disordered Breathing in Duchenne Muscular Dystrophy: An Assessment of the Literature. *Journal of Clinical Sleep Medicine : JCSM: Official Publication of the American Academy of Sleep Medicine*. 2016;12(6):905-911.
- [14] Böhm, J, Vasli, N, Malfatti, E, Le Gras, S, Feger, C, Jost, B, et al. An Integrated Diagnosis Strategy for Congenital Myopathies. *PLoS One*. 2013;8(6):e67527.

- [15] Romero, NB, Clarke, NF. Congenital myopathies. *Handb Clin Neurol*. 2013;113:1321-1336.
- [16] Jungbluth, H. Central core disease. *Orphanet Journal of Rare Diseases*. 2007;2:25.
- [17] de Winter, JM, Ottenheijm, CAC. Sarcomere Dysfunction in Nemaline Myopathy. *J Neuromuscul Dis*. 2017;4(2):99-113.
- [18] Smith, B. K., Goddard, M., Childers, M. K. Respiratory assessment in centronuclear myopathies. *Muscle & Nerve*, 2014;50(3):315-326.
- [19] Jungbluth, H., Wallgren-Pettersson, C., Laporte, J. Centronuclear (myotubular) myopathy. *Orphanet Journal of Rare Diseases*, 2008;3:26.
- [20] Pfeffer, G., Chinnery, P. F. Diagnosis and treatment of mitochondrial myopathies. *Annals of Medicine*, 2013;45(1):4-16.
- [21] Magner, M, Kolářová, H, Honzik, T, Švandová, I, Zeman, J. Clinical manifestation of mitochondrial diseases. *Dev Period Med*. 2015;19(4):441-449.
- [22] Li, Z., Shen, J., Liang, J. Scoliosis in Mitochondrial Myopathy: Case Report and Review of the Literature. *Medicine*, 2015;94(6), e513.
- [23] Finsterer, J. [Mitochondrial myopathies]. *Fortschr Neurol Psychiatr*. 2009;77(11):631-638. [Article in German]
- [24] van Adel, BA, Tarnopolsky, MA. Metabolic myopathies: update 2009. *J Clin Neuromuscul Dis*. 2009;10(3):97-121.
- [25] Olpin, SE, Murphy, E, Kirk, RJ, Taylor, RW, Quinlivan, R. The investigation and management of metabolic myopathies. *J Clin Pathol*. 2015;68(6):410-417.
- [26] Darras, BT, Friedman, NR. Metabolic myopathies: a clinical approach; part I. *Pediatr Neurol*. 2000;22(2):87-97.
- [27] Sindoni, A, Rodolico, C, Pappalardo, MA, Portaro, S, Benvenga, S. Hypothyroid myopathy: A peculiar clinical presentation of thyroid failure. Review of the literature. *Rev Endocr Metab Disord*. 2016;17(4):499-519.
- [28] Dalakas, MC, Hohlfeld, R. Polymyositis and dermatomyositis. *Lancet*. 2003;362(9388):971-982.
- [29] Callen, JP. Dermatomyositis. *Lancet*. 2000;355(9197):53-57.

- [30] Carstens, PO., Schmidt, J. Diagnosis, pathogenesis and treatment of myositis: recent advances. *Clin Exp Immunol*. 2014;175(3):349-358.
- [31] Flanigan KM. Duchenne and Becker muscular dystrophies. *NeuroClin*. Aug2014;32(3):671-688.
- [32] Brandsema JF., Darras BT. Dystrophinopathies. *Semin Neurol*. Aug2015;35(4):369-684.
- [33] Wicklund MP. The muscular dystrophies. *Continuum (MinneapMinn)*. 2013;19(6 Muscle Disease):1535-1570.
- [34] Le Rumeur E. Dystrophin and the two related genetic diseases, Duchenne and Becker muscular dystrophies. *Bosn J Basic Med Sci*. 2015;15(3):14-20.
- [35] Anthony K., Corak S., Torelli S., Tasca G., Feng L., Gomeza VA., et al. Dystrophin quantification and clinical correlations in Becker muscular dystrophy: implications for clinical trials. *Brain*. 2011;134(12):3544-3556.
- [36] Anderson JL., Head SI., Rae c., Morley JW. Brain function in Duchenne muscular dystrophy. *Brain*. 2002;125(Pt 1):4-13.
- [37] Lori A. K. Scoliosis in Patients with Duchenne Muscular Dystrophy. *J Bone Joint Surg Am*. 2007;89 (suppl 1):155-162.
- [38] Monforte M., Mercuri E., Laschena F., Ricci E., Tasca G. Galf muscle involvement in Becker muscular dystrophy: when size does not matter. *J Neurol Sci*. 2014;347(1-2):301-304.
- [39] Taglia A., Petillo R., D' Amprosio P., Picillo E., Torella A., Orsini C., et al. Clinical features of patients with dystrophinopathy sharing the 45-55 exon deletion of DMD gene. *Acta Myol*. 2015;34(1):9-13.
- [40] Liewluck T., Tian X., Wong LJ., Pestronk A. Dystrophinopathy mimicking metabolic myopathies. *Neuromuscul Disord*. 2015;25(8):653-657.
- [41] Park HJ., Choi YC. Treatment of Duchenne Muscular Dystrophy: A Comprehensive Review. *J Korean Neurol Assoc*. 2012;30(4):257-266.
- [42] Pandya S., King WM., Tawil R. Facioscapulohumeral dystrophy. *Phys Ther*. 2008;88(1):105-113.

- [43] Yiu EM., Komberg AJ. Duchenne muscular dystrophy. *Neurol India*. 2008;56(3):236-247.
- [44] Yoon J., Kim SH., Kwon MJ., Lim MJ., Kwon SR., Joo K., Moon CG., Park W. Carrier woman of Duchenne muscular dystrophy mimicking inflammatory myositis. *J Korean Med Sci*. 2011;26(4):587-591.
- [45] New York State Department of Health. *Clinical Practice Guideline: The Guideline Technical Report. Motor Disorders, Assessment and Intervention for Young Children (Age 0-3 Years)*. New York State Department of Health, Albany, New York. 2006.
- [46] Case LE. *Physical therapy management of Dystrophinopathies (Duchenne and Becker Muscular Dystrophy)*. Presented at Parent Project Muscular Dystrophy Annual Conference Cincinnati, Ohio, 2006.
- [47] Pandya S, Eichinger K. *Role of Physical Therapy in the Assessment and Management of Individuals with Myotonic Dystrophy*. Myotonic Dystrophy Foundation. 2015.
- [48] Turner C, Hilton-Jones D. The myotonic dystrophies: diagnosis and management. *J Neurol Neurosurg Psychiatry*. 2010;81:358-367.
- [49] Harper PS, van Engelen B, Eymard B, Wilcox DE. (eds.) *Myotonic Dystrophy. Present management, future therapy*. Oxford University Press, 2004.
- [50] American Physical Therapy Association. *Guide to Physical Therapist Practice*. 2nd ed. APTA, 2003.
- [51] [No authors listed]. Muscular weakness assessment: Use of normal isometric strength data. The National Isometric Muscle Strength (NIMS) Database Consortium. *Archives of Physical Medicine & Rehabilitation*. 1996;77:1251-1255.
- [52] Hogrel JY, Payan CA, Ollivier G, et al. Development of a French isometric strength normative database for adults using quantitative muscle testing. *Archives of Physical Medicine & Rehabilitation*. 2007; 88:1289-1297.
- [53] Andrews AW, Thomas MW, Bohannon RW. Normative values for isometric muscle force measurements obtained with hand-held dynamometers. *Phys Ther*. 1996;76:248-259.

- [54] Beenakker EA, van der Hoeven JH, Fock JM, Maurits NM. Reference values of maximum isometric muscle force obtained in 270 children aged 4-16 years by hand-held dynamometry. *Neuromuscular Disorders*. 2001;11:441-446.
- [55] Moxley 3rd RT, Logigan EL, Martens WB et al. Computerized hand grip myometry reliably measures myotonia and muscle strength in myotonic dystrophy (DM1). *Muscle and Nerve*. 2007;36(3):320-328.
- [56] George A, Schneider-Gold C, Zier S, Reiners K, Sommer C. Musculoskeletal pain in patients with myotonic dystrophy type 2. *Arch Neurol*. 2004; 61:1938-1942.
- [57] Guy-Coichard C, Nguyen DT, Delorme T, Boureau F. Pain in hereditary neuromuscular disorders and myasthenia gravis: A national survey of frequency, characteristics, and impact. *J Pain Symptom Manage*. 2008;35:40-50.
- [58] Kalkman JS, Zwarts MJ, Schillings ML et al. Different types of Fatigue in patients with Facioscapulohumeral dystrophy, myotonic dystrophy and HMSN-1. Experienced fatigue and physiological fatigue. *Neurol Sci*. 2008;29(Suppl 2): S238-240.
- [59] Minis MA, Kalkman JS, Akkermans RP et al. Employment status of patients with neuromuscular diseases in relation to personal factors, fatigue and health status; a secondary analysis. *J Rehabil Med*. 2010;42(1):60-65.
- [60] Jensen MP, Hoffman AJ, Stoelb BL, Abresch RT, Carter GT, McDonald CM. Chronic pain in persons with myotonic dystrophy and facioscapulohumeral dystrophy. *Am J Phys Med Rehabil*. 2008;89:320-328.
- [61] Bellini M, Biagi S, Stasi C, et al. Gastrointestinal manifestations in myotonic muscular dystrophy. *World J Gastroenterol*. 2016;12:1821-1828.
- [62] Bowyer SL, Blane CE, Sullivan DB, Cassidy JT. Childhood dermatomyositis: factors predicting functional outcome and development of dystrophic calcification. *J Pediatr*. 1983;103:882-888.
- [63] Crowe WE, Bove KE, Levinson JE, Hilton PK. Clinical and pathogenetic implications of histopathology in childhood polydermatomyositis. *Arthritis Rheum*. 1982;25:126-139.
- [64] Spencer CH, Hanson V, Singen BH, Bernstein BH, Kornreich HK, King KK. Course of treated dermatomyositis. *J Pediatr*. 1986;105:399-408.

- [65] Rider LG. Assessment of disease activity and its sequelae in children and adults with myositis. *Curr Opin Rheumatol*. 1996;8:495-506.
- [66] Kendall FP, McCreary EK, Provance PG. *Muscles: testing and function*. 4th ed. Baltimore: Williams and Wilkins; 1993.
- [67] Watkins MP, Harris BA. *Evaluation of skeletal muscle performance*. In: Harms-Ringdahl K, editor. *Muscle strength*. Edinburgh: Churchill Livingstone; 1993, p. 19-36.
- [68] Hinderer KA, Hinderer SR. *Muscle strength development and assessment in children and adolescents*. In: Harms-Ringdahl K, editor. *Muscle strength*. Edinburgh: Churchill Livingstone; 1993, p. 93-140.
- [69] Stoll T, Bruhlmann P, Stucki G, Seifert B, Michel BA. Muscle strength assessment in polymyositis and dermatomyositis: evaluation of the reliability and clinical use of a new, quantitative, easily applicable method. *J Rheumatol*. 1995;22:473-477.
- [70] Kroll MA, Otis JC, Kagen LI. Abnormalities in quadriceps-hamstring strength: relationships in polymyositis and dermatomyositis. *J Rheumatol*. 1988;15:1782-1788.
- [71] Feldman BM, Ayling-Campos A, Luy L, Stevens D, Silverman ED, Laxer RM. Measuring disability in juvenile dermatomyositis: validity of the Childhood Health Assessment Questionnaire. *J Rheumatol*. 1995;22:326-331.
- [72] Hicks JE, Siegel KL, Miller FW, Rider LG. Muscle strength in key lower extremity muscles predicts walking speed in juvenile idiopathic inflammatory myopathy [abstract]. *Arthritis Rheum*. 1996;39 Suppl 9:S192.
- [73] Rider LG, Feldman BM, Perez MD, Rennebohm RM, Lindsley CB, Zemel LS, et al. Development of validated disease activity and damage indices for the juvenile idiopathic inflammatory myopathies. I. Physician, parent, and patient global assessments. *Arthritis Rheum*. 1997;40:1976-1983.
- [74] Lovell D, Lindsley CB, Rennebohm RM, Ballinger SH, Bowyer SL, Giannini EH, et al. Development of Validated Disease Activity and Damage Indices for the Juvenile Idiopathic Inflammatory Myopathies. *Arthritis & Rheumatism*. 1999;42(10):2213-2219.

- [75] Drousiotou A, Ioannou P, Georgiou T, et al. Neonatal screening for Duchenne muscular dystrophy: a novel semiquantitative application of the bioluminescence test for creatine kinase in a pilot national program in Cyprus. *Genet Test* 1998; 2:55-60.
- [76] Bradley D, Parsons E. Newborn screening for Duchenne muscular dystrophy. *Semin Neonatol* 1998; 3:27-34.
- [77] Emery AE. Population frequencies of inherited neuromuscular diseases – a world survey. *Neuromuscul Disord* 1991; 1:19-29.
- [78] Bushby K, Finkel R, Birnkrant DJ, et al. Diagnosis and management of Duchenne muscular dystrophy, part 1: diagnosis, pharmacological and psychosocial management. *Lancet Neurol* 2010; 9: 77-93.
- [79] Manzur AY, Kuntzer T, Pike M, Swan AV. Glucocorticoid corticosteroids for Duchenne muscular dystrophy. *Cochrane Database Syst Rev* 2008; 1.
- [80] Scott E, Eagle M, Main M, Sheehan J. The North Star Ambulatory Assessment. Poster presented at the Annual Meeting of the British Paediatric Neurology Association, 2006. *Dev Med Child Neurol* 2006; 48: (Suppl. 104) 27.
- [81] Scott E, Mayhew A, Muntoni F, Manzur AY. NorthStar and SMARTnet: development of paediatric neuromuscular disease networks in the UK. *Developmental Medicine and Child Neurology* 2007; 49(Supplement No. 108):29.
- [82] Vignos PJ, Jr, Spencer GE, Jr, Archibald KC. Management of progressive muscular dystrophy in childhood. *JAMA* 1963; 184:89-96.
- [83] Brooke MH, Griggs RC, Mendell JR, Fenichel GM, Shumate JB, Pellegrino RJ. Clinical trial in Duchenne dystrophy. I. The design of the protocol. *Muscle & Nerve* 1981; 4(3):186-197.
- [84] Steffensen B, Hyde S, Lyager S, Mattsson E. Validity of the EK Scale: a functional assessment of non-ambulatory individuals with Duchenne muscular dystrophy or spinal muscular atrophy. *Physiotherapy Research International* 2001; 6(3):119-134.
- [85] Steffensen BF, Lyager S, Werge B, Rahbek J, Mattson E. Physical capacity in non-ambulatory people with Duchenne muscular dystrophy or spinal muscular atrophy: a longitudinal study. *Developmental Medicine and Child Neurology* 2002; 44(9):623-632.

- [86] Bérard C, Payan C, Hodgkinson I, Fermanian J, MFM Collaborative Study Group. A motor function measure for neuromuscular diseases. Construction and validation study. *Neuromuscular Disorders* 2005; 15(7):463-470.
- [87] Scott E, Mawson SJ. Measurement in Duchenne muscular dystrophy: considerations in the development of a neuromuscular assessment tool. *Developmental Medicine and Child Neurology* 2006; 48(6):540-544.
- [88] Scott OM, Hyde SA, Goddard C, Dubowitz, V. Quantitation of muscle function in children: a prospective study in Duchenne muscular dystrophy. *Muscle & Nerve* 1982; 5(4):291-301.
- [89] De Sanctis R, Pane M, Sivo S, Ricotti V, Baranello G, Frosini S, et al. Suitability of North Star Ambulatory Assessment in young boys with Duchenne muscular dystrophy. *Neur Dis* 2015;25:14-18.
- [90] Mastaglia FL, Phillips BA. Idiopathic inflammatory myopathies: Epidemiology, classification, and diagnostic criteria. *Rheum Dis Clin North Am* 2002;28:723-41.
- [91] Hoogendijk JE, Amato AA, Lecky BR, Choy EH, Lundberg IE, Rose MR, et al. 119th ENMC international workshop: Trial design in adult idiopathic inflammatory myopathies, with the exception of inclusion body myositis, 10-12 October 2003, Naarden, The Netherlands. *Neuromuscul Disord* 2004;14:337-345.
- [92] Garlepp MJ, Mastaglia FL. Autoantibodies in inflammatory myopathies. *Am J Med Sci* 2000;319:227-333.
- [93] Needham M, James I, Corbett A, Day T, Christiansen F, Phillips B, et al. Sporadic inclusion body myositis: Phenotypic variability and influence of HLA-DR3 in a cohort of 57 Australian cases. *J Neurol Neurosurg Psychiatry* 2008;79:1056-1060.
- [94] Badrising UA, Maat-Schieman ML, van Houwelingen JC, van Doorn PA, van Duinen SG, van Engelen BG, et al. Inclusion body myositis: Clinical features and clinical course of the disease in 64 patients. *J Neurol* 2005;252:1448-1454.
- [95] Phillips BA, Cala LA, Thickbroom GW, Melsom A, Zilko PJ, Mastaglia FL. Patterns of muscle involvement in inclusion body myositis: Clinical and magnetic resonance imaging study. *Muscle Nerve* 2001;24:1526-1534.
- [96] Yazici Y, Kagen LJ. The association of malignancy with myositis. *Curr Opin Rheumatol* 2000;12:498-500.

- [97] Zantos D, Zhang Y, Felson D. The overall and temporal association of cancer with polymyositis and dermatomyositis. *J Rheumatol* 1994;21:1855-1859.
- [98] Levin MI, Mozaffar T, Al-Lozi MT, Pestronk A. Paraneoplastic necrotizing myopathy: Clinical and pathological features. *Neurology* 1998;50:764-767.
- [99] Cupler EJ, Leon-Monzon M, Miller J, Semino-Mora C, Anderson TL, Dalakas MC. Inclusion body myositis in HIV-1 and HTLV-1 infected patients. *Brain* 1996;119:1887-1893.
- [100] Needham M, Mastaglia FL. Inclusion body myositis: Current pathogenetic concepts and diagnostic and therapeutic approaches. *Lancet Neurol* 2007;6:620-631.
- [101] Jansen M, de Groot IJM, van Alfen N, Geurts ACH. Physical training in boys with Duchenne Muscular Dystrophy: the protocol of the No Use is Disuse study *BMC Pediatrics* 2010, 10:55.
- [102] Schilling L, Forst R, Forst J, Fujak A. Orthopaedic Disorders in Myotonic Dystrophy Type 1: descriptive clinical study of 21 patients. *BMC Musculoskeletal Disorders* 2013;14:338.
- [103] Effgen SK. *Meeting the Physical Therapy Needs of Children*. F. A. Davis Company. Philadelphia, 2013.
- [104] New York State Department of Health. *Clinical Practice Guideline: The Guideline Technical Report. Motor Disorders, Assessment and Intervention for Young Children (Age 0-3 Years)*. Διαθέσιμο από: <https://www.health.ny.gov/publications/4961.pdf>
- [105] Case LE. *Physical therapy management of Dystrophinopathies (Duchenne and Becker Muscular Dystrophy)*. Presented at Parent Project Muscular Dystrophy Annual Conference Cincinnati, Ohio, 2006.
- [106] Pandya S, Eichinger K. *Role of Physical Therapy in the Assessment and Management of Individuals with Myotonic Dystrophy*. Myotonic Dystrophy Foundation, 2015.
- [107] Turner C, Hilton-Jones D. The myotonic dystrophies: diagnosis and management. *J Neurol Neurosurg Psychiatry* 2010; 81:358-367.
- [108] Harper PS, van Engelen B, Eymard B, Wilcox DE. eds. *Myotonic Dystrophy. Present management, future therapy*. Oxford University Press 2004.

- [109] American Physical Therapy Association. *Guide to Physical Therapist Practice*. 2nd ed.; 2003.
- [110] Muscular weakness assessment: Use of normal isometric strength data. The National Isometric Muscle Strength (NIMS) Database Consortium. *Archives of Physical Medicine & Rehabilitation*. 1996; 77:1251-1255.
- [111] Beenakker EA, van der Hoeven JH, Fock JM, Maurits NM. Reference values of maximum isometric muscle force obtained in 270 children aged 4-16 years by hand-held dynamometry. *Neuromuscular Disorders*. 2001; 11:441-446.
- [112] Moxley 3rd RT, Logigan EL, Martens WB et al. Computerized hand grip myometry reliably measures myotonia and muscle strength in myotonic dystrophy (DM1). *Muscle and Nerve* 2007;36 (3):320-328.
- [113] George A, Schneider-Gold C, Zier S, Reiners K, Sommer C. Musculoskeletal pain in patients with myotonic dystrophy type 2. *Arch Neurol*. 2004; 61:1938-1942.
- [114] Guy-Coichard C, Nguyen DT, Delorme T, Boureau F. Pain in hereditary neuromuscular disorders and myasthenia gravis: A national survey of frequency, characteristics, and impact. *J Pain Symptom Manage*. 2008; 35:40-50.
- [115] Minis MA, Kalkman JS, Akkermans RP et al *Employment status of patients with neuromuscular diseases in relation to personal factors, fatigue and health status; a secondary analysis*.
- [116] Jensen MP, Hoffman AJ, Stoelb BL, Abresch RT, Carter GT, McDonald CM. Chronic pain in persons with myotonic dystrophy and facioscapulohumeral dystrophy. *Am J Phys Med Rehabil*. 2008; 89:320-328.
- [117] Bowyer SL, Blane CE, Sullivan DB, Cassidy JT. Childhood dermatomyositis: factors predicting functional outcome and development of dystrophic calcification. *J Pediatr* 1983;103:882-888.
- [118] Crowe WE, Bove KE, Levinson JE, Hilton PK. Clinical and pathogenetic implications of histopathology in childhood polydermatomyositis. *Arthritis Rheum* 1982;25:126-139.
- [119] Rider LG. Assessment of disease activity and its sequelae in children and adults with myositis. *Curr Opin Rheumatol* 1996;8:495-506.

- [120] Kendall FP, McCreary EK, Provance PG. *Muscles: testing and function*. 4th ed. Baltimore: Williams and Wilkins; 1993.
- [121] Watkins MP, Harris BA. *Evaluation of skeletal muscle performance*. In: Harms-Ringdahl K, editor. *Muscle strength*. Edinburgh: Churchill Livingstone; 1993, p. 19-36.
- [122] Stoll T, Bruhlmann P, Stucki G, Seifert B, Michel BA. Muscle strength assessment in polymyositis and dermatomyositis: evaluation of the reliability and clinical use of a new, quantitative, easily applicable method. *J Rheumatol* 1995;22:473-477.
- [123] Drousiotou A, Ioannou P, Georgiou T, et al. Neonatal screening for Duchenne muscular dystrophy: a novel semiquantitative application of the bioluminescence test for creatine kinase in a pilot national program in Cyprus. *Genet Test* 1998; 2:55-60.
- [124] Bradley D, Parsons E. Newborn screening for Duchenne muscular dystrophy. *Semin Neonatol* 1998; 3:27-34.
- [125] Emery AE. Population frequencies of inherited neuromuscular diseases – a world survey. *Neuromuscul Disord* 1991; 1:19-29.