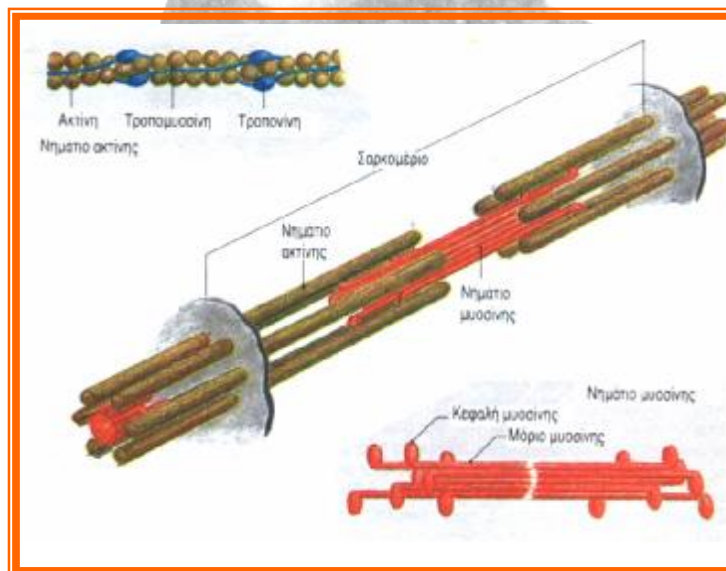


ΑΝΩΤΑΤΟ ΤΕΧΝΟΛΟΓΙΚΟ ΕΚΠΑΙΔΕΥΤΙΚΟ ΙΔΡΥΜΑ ΠΑΤΡΑΣ  
ΣΧΟΛΗ ΕΠΑΓΓΕΛΜΑΤΩΝ ΥΓΕΙΑΣ ΚΑΙ ΠΡΟΝΟΙΑΣ  
ΤΜΗΜΑ ΝΟΣΗΛΕΥΤΙΚΗΣ

ΠΤΥΧΙΑΚΗ ΕΡΓΑΣΙΑ  
«ΜΥΟΤΟΝΙΚΗ ΔΥΣΤΡΟΦΙΑ»

~ΙΣΤΟΡΙΚΟ ΠΑΡΕΛΘΟΝ  
ΝΟΣΗΛΕΥΤΙΚΟ ΜΕΛΛΟΝ~



ΣΠΟΥΔΑΣΤΡΙΑ:  
Κόλλια Ιουλία

ΕΙΣΗΓΗΤΡΙΑ:  
κ Μόσχου-Κάκκου Αθηνά, Msc

ΠΑΤΡΑ  
Σεπτέμβριος 2005

<b>Περιεχόμενα</b>	1
<b>Πρόλογος</b>	4
<b>Εισαγωγή</b>	6
<b>ΚΕΦΑΛΑΙΟ 1<sup>ο</sup></b>	
1.1. ΜΥΟΤΟΝΙΚΗ ΔΥΣΤΡΟΦΙΑ: Υποθέσεις και Γεγονότα για την ασθένεια των Αδελφών Υψηλάντη	8
1.2. ΙΣΤΟΡΙΚΗ ΑΝΑΔΡΟΜΗ ΤΩΝ ΜΥΟΠΑΘΕΙΩΝ	12
1.2.1. Αφορμή Καταγραφής των Συμπτωμάτων από τον Thomsen	14
1.2.2. Πρώτη περιγραφή Μυοτονίας και Δυστροφίας	14
<b>ΚΕΦΑΛΑΙΟ 2<sup>ο</sup></b>	
2.1. ΑΝΑΤΟΜΙΑ-ΦΥΣΙΟΛΟΓΙΑ ΜΥΪΚΩΝ ΚΥΤΤΑΡΩΝ-ΜΥΩΝ	16
2.1.α. Στοιχεία Ανατομικής	16
2.1.β. Στοιχεία Φυσιολογίας	18
2.2. ΠΑΘΗΣΕΙΣ ΤΩΝ ΜΥΩΝ-ΟΡΙΣΜΟΙ	20
2.2.α. Μυϊκές Δυστροφίες	20
2.2.β. Μυοτονικά Σύνδρομα	22
2.2.γ. Ταξινόμηση Μυϊκών Παθήσεων	22
2.3. ΜΥΟΤΟΝΙΚΗ ΔΥΣΤΡΟΦΙΑ-ΜΥΟΤΟΝΙΑ (Ορισμοί)	25
2.4. ΑΙΤΙΟΛΟΓΙΑ-ΠΑΘΟΓΕΝΕΙΑ	26
2.5. ΣΥΧΝΟΤΗΤΑ-ΕΠΙΔΗΜΙΟΛΟΓΙΑ	27
<b>ΚΕΦΑΛΑΙΟ 3<sup>ο</sup></b>	
3.1. ΚΛΙΝΙΚΕΣ ΕΚΔΗΛΩΣΕΙΣ ΤΗΣ ΜΥΟΤΟΝΙΚΗΣ ΔΥΣΤΡΟΦΙΑΣ	29
3.2. ΠΟΡΕΙΑ	32
3.3. ΠΡΟΓΝΩΣΗ	33
<b>ΚΕΦΑΛΑΙΟ 4<sup>ο</sup></b>	
4.1. ΔΙΑΓΝΩΣΗ-Κλινική Εξέταση	34
4.1.1. Συμπτώματα Μυϊκής Νόσου	34

4.2.	ΕΡΓΑΣΤΗΡΙΑΚΗ ΔΙΕΡΕΥΝΗΣΗ	37
4.2.1.	Ηλεκτρομυογραφία	38
4.2.2.	Ηλεκτροεγκεφαλογραφία	39
4.2.3.	Βιοψία μυών	40
4.3.	ΔΙΑΦΟΡΙΚΗ ΔΙΑΓΝΩΣΗ	41
4.4.	ΘΕΡΑΠΕΙΑ	43
4.4.1.	Δράση και Ανεπιθύμητες Ενέργειες Φαρμάκων στην Αντιμετώπιση της Μυοτονίας	45
<b>ΚΕΦΑΛΑΙΟ 5<sup>ο</sup></b>		
5.1.	ΠΡΟΓΕΝΝΗΤΙΚΗ ΔΙΑΓΝΩΣΗ	47
5.1.1.	Εκφραστικότητα	48
5.2.	ΓΕΝΕΤΙΚΟΣ ΕΛΕΓΧΟΣ ΚΑΙ ΝΟΣΗΛΕΥΤΙΚΗ	49
5.3.	ΟΡΙΣΜΟΙ: Υγείας, Υγιούς Οικογένειας, Αυτοφροντίδας, Χρόνιας Ασθένειας, Αναπηρίας, Βλάβης, Ανικανότητας, Αποκατάστασης	51
<b>ΚΕΦΑΛΑΙΟ 6<sup>ο</sup></b>		
6.1.	ΣΥΝΝΟΣΗΣΗ: Κατάθλιψη με Νευρολογικές Παθήσεις	55
6.1.1.	Αλλαγή στο Σωματικό Εγώ λόγω Διαταραχής της Εικόνας του Σώματος	56
6.2.	ΧΡΟΝΙΑ ΑΣΘΕΝΕΙΑ ΚΑΙ ΟΙΚΟΓΕΝΕΙΑ	59
6.2.1.	Η Οικογένεια ως Χορηγός Φροντίδας	60
6.2.2.	Νοσηλευτικές Παρεμβάσεις στην Οικογένεια	62
<b>ΚΕΦΑΛΑΙΟ 7<sup>ο</sup></b>		
7.1.	ΑΠΟΚΑΤΑΣΤΑΣΗ-ΣΤΟΧΟΙ	66
7.1.1.	Αξιολόγηση Ασθενούς	66
7.2.	ΘΕΩΡΙΕΣ ΑΠΟΚΑΤΑΣΤΑΣΗΣ:	68
7.2.1.	Για τα Άτομα	68
7.2.2.	Για την Οικογένεια-Υπηρεσία Κατ' Οίκον Νοσηλείας (Υ.Κ.Ο.Ν.)	69
7.2.3.	Για το Περιβάλλον	71
7.2.4.	Για την Κοινότητα	72
7.3.	ΒΟΗΘΗΤΙΚΑ ΜΕΣΑ ΚΑΙ ΣΥΣΚΕΥΕΣ	74
7.4.	ΠΕΔΙΟ ΕΦΑΡΜΟΓΗΣ ΤΗΣ ΑΠΟΚΑΤΑΣΤΑΣΗΣ	75

## **ΚΕΦΑΛΑΙΟ 8<sup>ο</sup>**

8.1. ΘΕΩΡΗΤΙΚΟ ΠΛΑΙΣΙΟ ΝΟΣΗΛΕΥΤΙΚΩΝ ΠΑΡΕΜΒΑΣΕΩΝ ΣΤΗΝ ΑΠΟΚΑΤΑΣΤΑΣΗ	77
8.1.1. Θεωρία της Dorothea Orem	77
8.1.1.α. Θεωρία της Αυτοφροντίδας	77
8.1.2. Θεωρία της Henderson	79
8.1.2.α. Οι 14 Δραστηριότητες Υποστήριξης του Νοσηλευόμενου κατά Henderson	80
8.1.3. Θεωρία της Callista Roy	81
8.2. Η ΕΠΙΚΟΙΝΩΝΙΑ ΩΣ ΝΟΣΗΛΕΥΤΙΚΗ ΠΑΡΕΜΒΑΣΗ ΣΤΗΝ ΦΡΟΝΤΙΔΑ ΧΡΟΝΙΩΝ ΑΣΘΕΝΩΝ	82
8.2.1. Η Νοσηλευτική ως Διαπροσωπική Σχέση	82
8.2.2. Η Επικοινωνία στη Νοσηλευτική	84
8.3. Η ΣΥΜΒΟΥΛΕΥΤΙΚΗ ΚΑΙ ΟΙ ΣΥΜΒΟΥΛΕΥΤΙΚΕΣ ΔΕΞΙΟΤΗΤΕΣ ΣΤΗΝ ΑΣΚΗΣΗ ΤΗΣ ΝΟΣΗΛΕΥΤΙΚΗΣ	
8.3.1. Οδηγός Συμβουλευτικής	88

## **ΚΕΦΑΛΑΙΟ 9<sup>ο</sup>**

9.1. Κλινικό Ιστορικό-ΝΟΣΗΛΕΥΤΙΚΗ ΔΙΕΡΓΑΣΙΑ	89
---------------------------------------------	----

## **ΚΕΦΑΛΑΙΟ 10<sup>ο</sup>**

10.1. ΣΥΜΠΕΡΑΣΜΑΤΑ-ΠΡΟΤΑΣΕΙΣ	96
------------------------------	----

<b>ΒΙΒΛΙΟΓΡΑΦΙΑ</b>	99
---------------------	----

<b>ΠΑΡΑΡΤΗΜΑ</b>	103
------------------	-----

## ΠΡΟΛΟΓΟΣ...

Η παρούσα πτυχιακή εργασία “Μυοτονική Δυστροφία ~Ιστορικό Παρελθόν~ Νοσηλευτικό Μέλλον”, πραγματοποιήθηκε με αφορμή αφ’ ενός λόγω προσωπικής αναζήτησης και προβληματισμού για το τι συμβαίνει στον ελλαδικό χώρο με την εφαρμογή προγραμμάτων Κοινωνικής Νοσηλευτικής, και αφ’ ετέρου, με την μελέτη και συμπτωματική διαπίστωση ότι η νόσος είχε ταιριασμένη μια οικογένεια ιστορική αφού ανέτρεψε τα δρώμενα της νεότερης ελληνικής ιστορίας.

Στις μέρες μας πολύ συχνό είναι το φαινόμενο της υπερπληρότητας των νοσοκομείων καθώς και των αναφορών στο όνομα της Κοινωνικής Νοσηλευτικής. Ο προβληματισμός είναι κατά πόσον εφαρμόζεται η Κοινωνική Νοσηλευτική στην μορφή που της πρέπει και κατά πόσον ο Νοσηλευτής έχουν εξειδικευθεί και λάβει κατάρτιση ως Κοινωνικοί Νοσηλευτές. Θεωρητικά, απαριθμούνται σε όγκο πολλά άρθρα, συγγράμματα και βιβλία περί Νοσηλευτικής στην Κοινότητα. Επιπλέον, μεγάλος όγκος διατίθεται για νευρομυϊκές παθήσεις όμως η πλειοψηφία είναι ξενόγλωσσα. Επίσης κοινή διαπίστωση και δυσάρεστη ταυτόχρονα, είναι το γεγονός ότι λιγοστά είναι τα άτομα που ασχολούνται με χρόνιες παθήσεις ή με θέματα αποκατάστασης.

Στο πρώτο κεφάλαιο δίδονται πολύτιμα ιστορικά δεδομένα και στοιχεία για τις πρώτες καταγραφές και παρατηρήσεις για την πάθηση. Στο δεύτερο κεφάλαιο, δίδονται οι σύγχρονοι ορισμοί καθώς και στοιχεία ανατομικής- φυσιολογίας. Ακολουθούν τα κεφάλαια που αναφέρονται σε επιδημιολογικά δεδομένα, την κλινική συμπτωματολογία και τις σύγχρονες διαγνωστικές μεθόδους. Ακόμη, γίνεται λόγος για την πρόγνωση και τον προγεννητικό έλεγχο.

Στο έκτο κεφάλαιο αναλύονται οι ψυχικές εκδηλώσεις και τα προβλήματα που προκύπτουν στο ίδιο το άτομο και στην οικογένεια η οποία είναι αυτή που αναλαμβάνει το ρόλο του φροντιστή. Λίγο πριν ολοκληρωθεί η εργασία, γίνεται αναλυτική αναφορά στην έννοια της αποκατάστασης, τα μέσα

που χρησιμοποιούνται καθώς και θεωρίες αποκατάστασης στην κοινότητα, και για το θεωρητικό πλαίσιο των νοσηλευτικών παρεμβάσεων. Ολοκληρώνοντας, παρατίθεται πλάνο νοσηλευτικής διεργασίας με βασικές νοσηλευτικές διαγνώσεις.

Στο σημείο αυτό θα ήθελα να εκφράσω τις ευχαριστίες μου στην κ. Σωτηριάδου, Ιατρό Νευρολόγο του Κέντρου Ψυχικής Υγείας - Παράρτημα του Νοσοκομείου Αγ. Ανδρέα Πατρών για το πολύτιμο υλικό που με μεγάλη ευαισθησία μου προσέφερε. Επίσης, στην συνάδελφο Καλαμίδα Μαρία, Νοσηλεύτρια Α.Τ.Ε.Ι. ΑΘΗΝΩΝ, Νοσοκομείου "ΕΥΑΓΓΕΛΙΣΜΟΣ" για την βοήθεια της στην συγκέντρωση του υλικού. Επιπρόσθετα, ένα μεγάλο Ευχαριστώ στην αδελφή μου Χαραλαμπία- Νοσηλεύτρια Α.Τ.Ε.Ι. Πατρών, που με ώθησε στο χώρο της Νοσηλευτικής και για την ουσιαστική βοήθεια της στην περάτωση των σπουδών μου.

## **ΕΙΣΑΓΩΓΗ...**

Η διαρκής εξέλιξη της τεχνολογίας και των ιατρικών επιστημών συντέλεσαν στην επίτευξη θεραπειών και λύση των προβλημάτων που προκαλούν οι οξείες καταστάσεις. Όμως, σε επίπεδο χρονιότητας δεν έχουν αντιμετωπισθεί ικανοποιητικά τα προβλήματα που ταλανίζουν τον ίδιο τον πάσχοντα, την οικογένειά του, το ιατρικό και νοσηλευτικό προσωπικό- την κοινότητα γενικότερα.

Η εξάρτηση του αρρώστου και το ζήτημα της ποιότητας της ζωής του που προκύπτουν από την χρονιότητα της νόσου, απαιτούν διαρκή παρακολούθηση και ειδική φροντίδα από πλήρως καταρτισμένο προσωπικό. Έτσι το νοσηλευτικό προσωπικό που βρίσκεται κοντά στον άρρωστο και αφουγκράζεται τους προβληματισμούς, τις σκέψεις και τις απόψεις του για τον εαυτό του, την πάθηση και για την έκβαση της ασθένειάς του, φέρει ευθύνη και πρέπει να λάβει ενεργή θέση προκειμένου να εργαστεί αποτελεσματικά και να βοηθήσει το άτομο να φτάσει στο επίπεδο αυτοφροντίδας και αυτονομίας. Εκ των πραγμάτων αυτό είναι αναφαίρετο δικαίωμα κάθε ατόμου, όπως να αποφασίζει, να συμμετέχει ενεργά σε θέματα που αφορούν την φροντίδα του, ή την επιλογή νεότερης θεραπείας που μπορεί να ενισχύσει την ελπίδα.

Για να επιτευχθεί η επανένταξη του ατόμου, πρέπει να εφαρμοσθεί η Κατ' Οίκον Νοσηλεία από ειδικευμένους Νοσηλευτές αφού υλοποιηθούν προγράμματα εκπαίδευσης σε θέματα Κοινωνικής Νοσηλευτικής και να αναγνωρισθεί ο κλάδος με τις ειδικότητες που πρέπει έχουν οι νεότεροι Νοσηλευτές επίσημα. Επιπλέον, επιτακτική ανάγκη είναι, η εκπαίδευση να εμπλουτιστεί με την διδασκαλία τεχνικών επικοινωνίας, συμβουλευτικής καθώς και ικανοτήτων διασύνδεσης, δηλαδή συντονισμό των επαγγελματιών και υπηρεσιών υγείας με απώτερο σκοπό την όσο το δυνατόν περισσότερο ομαλή προσαρμογή του αρρώστου στις αλλαγές της ζωής του.

*Αφιερώνεται στους  
συναδέλφους – συμφοιτητές,  
που μαζί ξεκινούμε το «ταξίδι» μας  
στον πολυδιάστατο χώρο της νοσηλευτικής...*



# ΚΕΦΑΛΑΙΟ 1<sup>ο</sup>

## 1.1. ΜΥΟΤΟΝΙΚΗ ΔΥΣΤΡΟΦΙΑ:

### Υποθέσεις και γεγονότα για την ασθένεια των αδελφών Υψηλάντη

Στον πρόλογο της μονογραφίας «Μυοτονική Δυστροφία και άλλες συγγενείς διαταραχές» ο καθηγητής J.E.Caughey υποθέτει ότι ο αρχηγός της Ελληνικής Επανάστασης, Αλέξανδρος Υψηλάντης και πιθανώς κάποιοι από τους αδελφούς του Αλέξανδρου, υπέφεραν από μυοτονική δυστροφία. Αυτή η υπόθεση στηρίχθηκε στο γεγονός ότι ο Dr. Caughey, ο ίδιος εξέτασε στο Λονδίνο το 1932 μια απόγονο της οικογένειας Υψηλάντη μια ανύπαντρη γυναίκα, 44 ετών, σε ένα προχωρημένο στάδιο μυοτονικής δυστροφίας. Ήταν ένα από τα 8 παιδιά, 5 εκ των οποίων έπασχαν από μυοτονική δυστροφία. Ο πατέρας της που είχε μυοτονία της αφής ήταν ελεύθερος επαγγελματίας στο Λονδίνο, ο παππούς της ήταν καθηγητής ελληνικών σε βορεινό πανεπιστήμιο και η προγιαγιά της ήταν πριγκίπισσα Υψηλάντη, αδελφή του πρίγκιπα Αλέξανδρου Υψηλάντη, οδηγητή της Ελληνικής Επανάστασης.

Η υπόθεση του Dr.Caughey ήταν το αρχικό σημείο και η έμπνευση μιας λεπτομερούς μελέτης της ιατρικής ιστορίας της οικογένειας Υψηλάντη. Την μελέτη ανέλαβε στην Ελλάδα και βασίστηκε σε ζωντανές περιγραφές, αντιστοιχίες, επίσημα αρχεία και ιατρικά (ντοκουμέντα) έγγραφα που βρέθηκαν στην Ελλάδα, την Ρουμανία και την Αυστρία. Οι αδελφοί Υψηλάντη έπαιξαν ρόλο-κλειδί στην Ελληνική Επανάσταση του 1821. Γεννημένος στην Κωνσταντινούπολη το 1792 από διακεκριμένη ελληνική οικογένεια ο πρίγκιπας Αλέξανδρος Υψηλάντης μεγάλωσε στο Βουκουρέστι και αργότερα στη Ρωσία όπου έλαβε την στρατιωτική του εκπαίδευση. (CAUGHEY & MYRIANTH., 1991) Ο ενδοξότερος από τους Υψηλάντηδες. Ως αξιωματικός του ρωσικού στρατού διακρίθηκε στη μάχη της Δρέστης το 1823 εναντίον του Ναπολέοντα και εκεί έχασε το δεξί του χέρι. Φλογιζόταν από το πόθο να δει την Ελλάδα ελεύθερη. Μυήθηκε στα μυστικά της Φιλικής Εταιρείας και δέχτηκε την αρχι-

γία του αγώνα που του πρόσφερε η εταιρεία το 1820. Πριν πεθάνει είχε πάει φυλακή, απ'όπου βγήκε το 1827. Όμως οι κακουχίες και οι στεναχώριες της φυλακής, είχαν υποσκάψει την υγεία του και πέθανε μετά από ένα χρόνο στην Βιέννη (ΒΑΒΑΚΟΥ Α., 2005).

Ο Αλέξανδρος ήταν ήδη άρρωστος όταν ανέλαβε την αρχηγία της Ελληνικής Επανάστασης του 1821. Τα νεότερα αδέρφια του Γεώργιος και Νικόλαος που τον ακολούθησαν ήταν επίσης προσβεβλημένοι από την ίδια ύπουλη και προοδευτική ασθένεια που του προκάλεσαν λειτουργικά κινητικά προβλήματα και τον κράτησαν μακριά από τις ετοιμασίες της επαναστατικής κίνησης που ήταν έτοιμη να ξεσπάσει.

Η επανάσταση ξεκίνησε τον Φεβρουάριο του 1821 στις βόρειες επαρχίες της οθωμανικής αυτοκρατορίας (σήμερα Ρουμανικά εδάφη) αλλά πολύ σύντομα έγινε φανερό ότι δεν θα πετύχαινε. Μετά από 3 μήνες μάχης και απελπισμένης περιπλάνησης στα βουνά, ο Αλέξανδρος και τ'αδέρφια του αναζήτησαν καταφύγιο στα Αυστριακά σύνορα. Οι Αυστριακές αρχές συνέλαβαν τα αδέρφια Υψηλάντη και τους φυλάκισαν σε ένα απομακρυσμένο φρούριο.

Εξαιτίας των συνθηκών αιχμαλωσίας τους, η ευπαθής υγεία του Αλέξανδρου, όπως και των αδελφών του υποτροπίασε. Ο Αλέξανδρος εξετάστηκε πολλές φορές από γιατρούς, συμπεριλαμβανομένου του διάσημου οφθαλμίατρου Henrich Gottlieb Schmalz και ενός χειρουργού του Joseph Hauer που έδωσε μια λεπτομερή περιγραφή της ασθένειάς του. Τα κύρια συμπτώματα ήταν συχνές πνευμονικές λοιμώξεις, προβλήματα όρασης και μυϊκές ατροφίες με πολλαπλή απώλεια μυϊκής δύναμης. Η διάγνωση, ήταν «ρευματισμοί και αρθριτικά». Οι ασθένειες των μυών τότε, θεωρούνταν ως μια ειδική κατηγορία ρευματισμών και έτσι αποκαλούνταν «μυϊκοί ρευματισμοί».

Προς το τέλος της αιχμαλωσίας του, ο Αλέξανδρος ήταν σχεδόν πλήρως ασθενής με καρδιακή ανεπάρκεια. Το τέλος ήταν ζήτημα χρόνου και οι Αυστριακοί αποφάσισαν να τον ελευθερώσουν. Σύμφωνα με μια περιγραφή στα έγγραφα απελευθέρωσής του, ο Αλέξανδρος Υψηλάντης είχε μετωπιαία

φαλάκρα (αλωπεκία), ήταν απισχνασμένος και είχε σοβαρά κινητικά προβλήματα. Πέθανε σε ηλικία 36 ετών στην Βιέννη, λίγο μετά την απελευθέρωσή του τον Ιανουάριο του 1828. Η ασθένεια του έμεινε αδιάγνωστη παρά το γεγονός ότι είχε πραγματοποιηθεί αυτοψία. (CAUGHEY & MYRIANTH.,1991)

### ~ Το τέλος του Αρχηγού

Το Γενάρη του 1828, ο Αλέξανδρος Υψηλάντης, άρρωστος από βαριά καρδιακή πάθηση, κληρονομιά της φυλάκισής του, κείται σε κάποιο κρεβάτι του ξενοδοχείου «Χρυσό Αχλάδι» στην Βιέννη. Όσο πάει μέρα με τη μέρα όλο και βαραίνει η αρρώστια του. Το καταλαβαίνει και τη στερνή του παραγγελία δίνει στον υπασπιστή του Λασάνη που τον παραστέκει.

«Να στείλετε τουλάχιστον, την καρδιά μου στην Ελλάδα, άνηκε πάντοτε στην πατρίδα μου κι επιθυμώ ν'αποδοθεί στο ελεύθερο χώμα της».

Είναι ένα χειμωνιάτικο δειλινό στις 19 Γενάρη. Τώρα πια ο Υψηλάντης με κόπο μπορεί να μιλάει. Σε κάποια στιγμή ο Λασάνης μπαίνει στο δωμάτιο κρατώντας την εφημερίδα «Αυστριακός Παρατηρητής» και ολόχαρος διαβάζει την είδηση πως ο Καποδίστριας έφτασε στην Μάλτα και μ' εγγλέζικη φρεγάτα έφυγε για την Ελλάδα.

«δόςα σοι ο Θεός...!» κατορθώνει να πει με σβησμένη φωνή ο Αρχηγός. Ύστερα προσπάθησε να ανασηκωθεί λίγο. Δεν τα καταφέρνει. Νιώθει εξάντληση και γι'αυτό ζητάει από τον υπασπιστή του να του τρίψει λίγο το χέρι. Τότε αρχίζει να σιγοψιθυρίζει:

«πάτερ ημών, ο εν τοις ουρανοίς...»

Δεν πρόκανε όμως ν'αποτελειώσει την προσευχή του. Θόλωσε ο νους του, η γλώσσα του μπλέχτηκε, κι ο άτυχος μονόχειρας της Ελληνικής Επανάστασης γέρνει νεκρός το κεφάλι του. (ΒΑΒΑΚΟΥ Α., 2005)

Τα νεότερα αδέρφια του Γεώργιος και Νικόλαος, πέθαναν λίγα χρόνια αργότερα από την ίδια προοδευτική, καχεκτική ασθένεια που τους βασάνισε κατά την διάρκεια της φυλάκισής τους. Ο πρίγκιπας Δημήτριος Υψηλάντης, ο δεύτερος μεγαλύτερος από τους αδελφούς Υψηλάντη και ένας αξι-

ωματικός του Ρωσικού στρατού ήρθαν στην Ελλάδα τον Ιούνιο του 1821 με σκοπό να αναλάβουν την ηγεσία του πολέμου ανεξαρτησίας στην ηπειρωτική χώρα της Ελλάδας. Παρά το γεγονός ότι η φύση του είχε αποστερήσει από τις ικανότητες ενός αρχηγού, ο Δημήτριος αποδείχθηκε να είναι ένα θαρραλέο άτομο και ένας ειλικρινής πατριώτης. Ήταν μόλις 28 ετών αλλά το παρουσιαστικό του έδινε την εντύπωση ενός πρόωρα γηρασμένου. Ήταν χαμηλού αναστήματος, φαλακρός, με ένα προσωπίο που έμοιαζε με σκελετού και απίσχυρα μέλη. Οι κινήσεις του ήταν άκαμπτες, παράξενες και δυσχερείς, η φωνή του ασθενική, έρρινη και δυσαρθρική. Η εμφάνισή του ήταν νυσταλέα και είχε προβλήματα όρασης.

Συνοδεύονταν πάντα από ένα γιατρό κι όμως η ασθένειά του δεν διαγνώστηκε ποτέ. Πέθανε κατά την διάρκεια αναπνευστικής κρίσης το 1832 σε ηλικία 38 ετών.

Η ασθένεια των αδελφών Υψηλάντη παρέμεινε ένα ιστορικό ερώτημα για παραπάνω από ένα και μισό αιώνα (150 έτη). Τρία από τα πέντε αδέλφια πέθαναν μεταξύ των ηλικιών των 36 και 38 χωρίς να αφήσουν απογόνους. Ο Γεώργιος Υψηλάντης που είχε προσβληθεί φαινομενικά από της ίδια ασθένεια πέθανε σε μεγαλύτερη ηλικία.

Η κόρη του Σοφία Ρωμά, μια γυναίκα ασθενική από την φύση της πέθανε πολύ νέα χωρίς να αφήσει απογόνους. Μια συσχέτιση των συμπτωμάτων της ασθένειας των αδελφών Υψηλάντη και αυτών της μυοτονικής δυστροφίας φανερώνουν πολλές ομοιότητες μεταξύ τους. Αυτό το γεγονός, σε συνδυασμό με τη διάγνωση της μυοτονικής δυστροφίας σε απογόνους της οικογένειας 100 χρόνια μετά στο Λονδίνο επιβεβαιώνουν την υπόθεση του Dr Caughey ότι η ασθένεια των αδελφών Υψηλάντη ήταν η Μυοτονική Δυστροφία. (CAUGHEY & MYRIANTH.,1991)

## 1.2. ΙΣΤΟΡΙΚΗ ΑΝΑΔΡΟΜΗ ΤΩΝ ΜΥΟΠΑΘΕΙΩΝ

Ο Thomsen στην ιστορική πραγματεία του, στην συγγενή μυοτονία (1876) αναγνώρισε τον Sir Charles Bell (1836) για την πρώτη περιγραφή σε μυοτονική αντίδραση σε έναν ασθενή όπου περιέγραψε λεπτομερέστατα στο «Το Νευρικό Σύστημα του Ανθρώπινου Σώματος». Το σχετικό απόσπασμα είναι αυτό που ακολουθεί.

*«Το πιο χαρακτηριστικό παράδειγμα αυτού είναι η δυσχέρεια του λόγου η συνέργεια των μυών είναι ατελής, αλλά αυτό μερικές φορές επεκτείνεται σε όλους τους επικουρικούς μύες του σώματος. Βρήκα ότι μερικοί είναι ικανοί στο να σηκώνουν ένα βαρύ φορτίο ή να περπατούν 15 ή 20 μίλια και ακόμη δεν έχουν την κατάλληλη κυριαρχία των άκρων τους: Υπάρχει μια ανασφάλεια και έλλειψη αυτοπεποίθησης στις κινήσεις του σώματος που τους καταλαμβάνει σε κάθε ενθουσιασμό, μια παράλυση στα γόνατα που τους εμποδίζει να βάλουν το ένα πόδι πριν το άλλο και τους βάζει δε κίνδυνο να πέσουν. Έτσι ένας κύριος ικανός να χρησιμοποιεί μεγάλο μέρος του σώματος συνοδεύοντας από το χέρι μια κυρία στην τραπεζαρία, θα στρεκλίζει σαν ένας μεθυσμένος και στους δρόμους κάθε ξαφνικός θόρυβος ή περίπτωση βιαστικής εξόδου από το δρόμο θα προκαλέσει την πτώση του και έτσι με αυτό τον τρόπο η έλλειψη αυτοπεποίθησης προκαλεί μια νευρική αναστάτωση που αυξάνει την βλάβη.*

*Με αυτοπεποίθηση η δύναμη της θέλησης επιδρά επαρκώς: δεν υπάρχει δυσχέρεια του λόγου, είτε διστακτικότητα στην κίνηση των άκρων όταν το άτομο βρίσκεται σε άνεση, είτε κάτω από την επίδραση της πνευματικής διάθεσης».*

Αυτή η περιγραφή αναφέρθηκε πολύ συχνά από πρώιμους Γερμανούς συγγραφείς που συμφώνησαν με τον Thomsen, Βρετανοί συγγραφείς χρονολογούμενοι από τον Charman είναι λιγότερο έτοιμοι να δεχθούν την αναφορά του Bell ότι ανήκει στην μυοτονία.

Κάτω από τον τίτλο «Κριτικές Περιλήψεις και Αποσπάσματα» από μια σειρά περιοδικών, ο Charpman (το 1883) σχολίασε την νόσο του Thomsen και επανέλαβε τα μέχρι τότε Γερμανικά και Γαλλικά έντυπα χωρίς να προσθέσει άλλο περιστατικό.

Έκανε μια ενδιαφέρουσα συσχέτιση στην αναφορά του Sir Charles Bell και αυτή του Peters ο οποίος δίνει μια λεπτομερή αναφορά για μια αναμφίβολη περίπτωση νόσου του Thomsen «αν ήταν κάποια ώρα σε ξεκούραση, πρέπει να χρησιμοποιήσει μεγάλες δυνάμεις πριν πετύχει εθελοντική κίνηση. Αυτό το φαινόμενο είναι αξιοσημείωτο στην προσπάθεια βάρδισης, αρχικά μένει σταθερά ριζωμένος στο έδαφος, μη αντιστεκόμενος σε ορατή προσπάθεια, τόσο περισσότερο όταν γνωρίζει ότι επιβλέπεται. Στο τέλος, πετυχαίνει να συρθεί μπροστά, στην αρχή στο ένα πόδι και έπειτα στο άλλο. Σταδιακά χάνει την ακαμψία και αδεξιότητα και τελικά το βάρδισμα του δεν μπορεί να ξεχωρίσει από ενός υγιούς ατόμου». Ο Charpman μετά υποστηρίζει σε σχέση με το είδος των περιπτώσεων στις οποίες ο Sir Charles Bell αναφέρεται, είναι χωρίς αμφιβολία πασιφανές ότι είχε να κάνει με νόσο του Thomsen.

Ο Kinnier Wilson (1940) θεώρησε την αναφορά του Bell πολύ πεινυρή για σίγουρη, και η Julia Bell προτείνει ότι είναι πιο πιθανό η διάγνωση του Bell να ήταν ναρκοληψία. Αυτό το ζήτημα είναι ασήμαντο, αλλά είναι ενδιαφέρον να κάνουμε υποθέσεις πάνω σε αυτό το τόσο πολυσυζητημένο ιστορικό του Bell. Μπορεί να λεχθεί ότι απρόσμενες πτώσεις σε δημόσια μέρη είναι κοινά ορατές σε ασθενείς με μυοτονική δυστροφία, και προκαλεί σημαντικό άγχος. Η φράση του Bell «κάτω από την επίδραση της διάθεσης», μπορεί να ερμηνευθεί γενικά, αλλά είναι παλαιό και καλά καθορισμένο γεγονός ότι τα αλκοολούχα ποτά δίνουν ανακούφιση από την μυοτονία και αναμφίβολα ο ίδιος, ο Thomsen ήταν ενήμερος αυτής της πλευράς της διαταραχής.

Η πρώτη σίγουρη αναφορά της συγγενούς μυοτονίας ήταν του Leyden (1874). Η αναφορά του ήταν πλήρης και ακριβής και αξιόπιστος προάγγελος της κλασικής διατριβής του Thomsen (1876), που παρουσιάστηκε 2 χρόνια μετά, στην οποία ο συγγραφέας έδωσε πλήρως λεπτομέρειες

της δικής του ανικανότητας και περιέγραψε 20 μέλη της οικογένειας Thomsen, πάνω από 4 γενεές οι οποίες είχε παρεμφερώς προσβληθεί. (CAUGHEY & MYRIANTH.,1991)

### 1.2.1. Αφορμή καταγραφής των συμπτωμάτων από τον Thomassen

Ο Thomassen (1948) έδωσε ένα ενδιαφέρον βιογραφικό διάγραμμα του συγγραφέα και ενός συναδέλφου. Ο Dr Asmus Julius Thomas Thomsen ήταν Δανικής καταγωγής αλλά έγινε Γερμανός υπήκοος όταν το 1864 η Πρωσία εισέβαλε και κατέκτησε στο Lowlands τα Δανικά εδάφη στο Slesvig. Η απόφασή του να καταγράψει την πλήρη περιγραφή της ασθένειας της οικογένειάς του, υποβλήθηκε από την άρνηση από μέρος του Ιατρικού Σώματος Στρατού της Πρωσίας να δεθεί ένα πιστοποιητικό αναπηρίας, δοσμένο εκ μέρους ενός από τους γιούς του που υπέφερε από μυοτονία.

Χωρίς αμφιβολία ο Ιατρικός Αξιωματικός υποψιάστηκε ότι η βάση της πάθησης ήταν λειτουργική. Η προσωπική περιγραφή του Thomsen των τονικών κραμπών, υπερτροφία των εκούσιων μυών και η σχετιζόμενη ψυχική διάθεση δίνει έμφαση στην ψυχολογική τάση στην οικογένεια. Είναι πολύ ενδιαφέρον ότι ο ίδιος ο Thomsen έζησε μέχρι τα 81 χρόνια και στα 36 χρόνια της ιατρικής άσκησης του δεν συνάντησε κάποια παρόμοια εκτός της δικής του οικογένειας.

### 1.2.2. Πρώτη περιγραφή μυοτονίας και δυστροφίας

Ο Dana (1888) ήταν πιθανώς ο πρώτος που ανέφερε περιπτώσεις μη μυοτονικής δυστροφίας σε ασθενή ο οποίος ανέπτυξε μυοτονία στην ηλικία των 20 ετών. Είχε βλεφαρόπτωση, αδυναμία των δικεφάλων μυών, ψευδοϋπερτροφία μυϊκών ινών των κνημιαίων μυών και έκπτωση σεξουαλικής λειτουργίας. Παρατηρήθηκαν μηχανική μυοτονία και καταθλιπτικές αντιδρά-

σεις. Η αναφορά του Dana για την βιοψία μυών έδειξε υπερτροφία μυϊκών ινών και πολυπλοκότητα του πυρήνα.

Ο Steinert (1909) στην Γερμανία ανεξάρτητα, έδωσε έμφαση στο νέο και οριστικό σύμπλεγμα συμπτωμάτων, με απώλεια του ομοιόμορφου χαρακτήρα, η μυοτονία ευρύτατα εκφραζόμενη η οποία ήταν διαφορετική απ' αυτή σε οποιαδήποτε μορφή μυοπάθειας. Θεώρησε την μυοτονία ως ύπαρξη εξαιρετής σημασίας και ήταν ο πρώτος που κατέγραψε την ύπαρξη ορισμένων δυστροφιών όπως μετωπιαία φαλάκρα, γονιδιακές ατροφίες και αγγειοκινητικές ενοχλήσεις. Επίσης, παρατήρησε διαταραχές του πνευματικού επιπέδου σε ορισμένους ασθενείς. (CAUGHEY & MYRIANTH., 1991)



## ΚΕΦΑΛΑΙΟ 2<sup>ο</sup>

### 2.1. ΑΝΑΤΟΜΙΑ – ΦΥΣΙΟΛΟΓΙΑ ΜΥΪΚΩΝ ΚΥΤΤΑΡΩΝ – ΜΥΩΝ

#### 2.1.A. ΣΤΟΙΧΕΙΑ ΑΝΑΤΟΜΙΚΗΣ

Ο μυϊκός ιστός χαρακτηρίζεται από την παρουσία μυϊκών ινιδίων στα επιμηκυσμένα κύτταρά του. Σ'αυτά τα μυϊκά ινίδια οφείλεται η συσταλτικότητα των μυϊκών κυττάρων. Ανάλογα με την μικροσκοπική τους κατασκευή και τα φυσιολογικά τους χαρακτηριστικά διακρίνονται τρεις μορφές μυϊκού ιστού: λείος, γραμμωτός και καρδιακός.

##### *- Λείος Μυϊκός ιστός.*

Ο λείος μυϊκός ιστός αποτελείται από ατρακτοειδή κύτταρα, μήκους 40-200μm και πάχους 4-20μm με κεντρικό πυρήνα. Τα μυϊκά ινίδια διακρίνονται δύσκολα και δεν έχουν εγκάρσιες ραβδώσεις. Ο λείος μυϊκός ιστός δεν υπόκεινται στην θέλησή μας.

##### *- Γραμμωτός Μυϊκός ιστός*

Ο γραμμωτός μυϊκός ιστός αποτελείται από κύτταρα (μυϊκές ίνες) που το πάχος τους είναι 10-100μm και το μήκος τους μέχρι 15cm. Οι πυρήνες βρίσκονται ακριβώς κάτω από την επιφάνεια των κυττάρων διατεταγμένοι κατά μήκος του επιμήκη άξονα των μυϊκών ινών. Τα μυϊκά ινίδια φαίνονται εύκολα και σ'αυτά οφείλονται οι επιμήκεις ραβδώσεις.

Κάθε γραμμωτή μυϊκή ίνα περιέχει πολλούς πυρήνες, η δε ισχύς εξαρτάται από την λειτουργικότητα της, το πρωτόπλασμα (σαρκόπλασμα) περιέχει πολλά μιτοχόνδρια. Οι γραμμωτοί ή σκελετικοί μύες υπόκεινται στην θέλησή μας νευρωμένοι διά των τελικών κινητικών πλακών ή νευρομυϊκών συνδέσμων.

- Γραμμωτός Μυϊκός ιστός της Καρδιάς

Οι μυϊκές ίνες που περιέχουν μεγάλο ποσό σαρκοπλάσματος σχηματίζουν δίκτυα. υπάρχουν εγκάρσιες ραβδώσεις αλλά τα σαρκομερίδια είναι βραχύτερα. Οι πυρήνες των καρδιακών μυϊκών ινών βρίσκονται κεντρικά. Τα μιτοχόνδρια είναι αφθονότερα από ότι στους σκελετικούς μύες.

Σε όλους τους σκελετικούς μύες διακρίνουμε μια έκφυση και μια κατάφυση. Η έκφυση προσφύεται πάντα στο λιγότερο κινητό οστό και η κατάφυση στο πιο κινητό οστό. Στα άκρα οι εκφύσεις είναι πλησιέστερα προς τον κορμό και οι καταφύσεις περιφερικότερα. Η κύρια μάζα του μυός αποτελεί τη γαστέρα, απολήγει δε στον τένοντα. Η μυϊκή δύναμη εξαρτάται από την φυσιολογική επιφάνεια διατομής που είναι το άθροισμα των επιφανειών των εγκάρσιων διατομών όλων των μυϊκών ινών. Έτσι υπολογίζεται η απόλυτη μυϊκή δύναμη.

Ανάλογα με τον αριθμό των εκφυτικών κεφαλών διακρίνουμε δικέφαλους, τρικέφαλους και τετρακέφαλους μυς, στους οποίους όμως όλες οι κεφαλές συνενώνονται σε κοινή γαστέρα με κοινό καταφυτικό τένοντα.

Εάν ένας μυς παρουσιάζει διάμεσους τένοντες μιλάμε για διγάστορα ή πολυγάστορα μυ. Οι πλατείς μύες έχουν αποπλατυσμένο τένοντα που λέγεται απονεύρωση.

Μύες που σε μια περιοχή προκαλούν ίδια κίνηση καλούνται συναγωνιστές μύες και όταν προκαλούν αντίθετη κίνηση καλούνται ανταγωνιστές.

Για την λειτουργία των μυών είναι απαραίτητος ο μυϊκός τόνος, ακόμα και κατά την ανάπαυση. Σε ένα μυ διακρίνουμε επίσης ενεργητική ή παθητική ανικανότητα. Στην ενεργητική ανικανότητα ο μυς παθαίνει εξάντληση όταν πετύχει το μέγιστο της βράχυνσής του. Στην παθητική ανικανότητα δεν μπορούν να εκτελεσθούν ορισμένες κινήσεις σε ορισμένες θέσεις.

Στην ενέργεια του μυός διακρίνουμε ενεργητική κίνηση και παθητική δράση περιορισμού της κίνησης. Έτσι ένας μυς προκαλεί κίνηση ενεργητικά αλλά μπορεί να περιορίζει άλλες κινήσεις παθητικά. (PLATZER W., 1984)

## **2.1.B. ΣΤΟΙΧΕΙΑ ΦΥΣΙΟΛΟΓΙΑΣ**

Το διεγέρσιμο κύτταρο ανταποκρίνεται σ'ένα ερέθισμα μεταβάλλοντας τις ηλεκτρικές ιδιότητες της κυτταρικής μεμβράνης. Ο άνθρωπος έχει δύο τύπους διεγέρσιμων κυττάρων:

- A) νευρικά κύτταρα, για τη μεταβίβαση των ώσεων (ερεθισμάτων) και
- B) μυϊκά κύτταρα, που αντιδρούν στο ερέθισμα με συστολή.

Ο νευρώνας αποτελεί τη λειτουργική μονάδα του νευρικού συστήματος. Ο τυπικός κινητικός νευρώνας αποτελείται από το κυτταρικό σώμα, ένα νευράξονα και δενδρίτες.

Η λειτουργική μονάδα του σκελετικού μυός είναι η κινητική μονάδα του, που αποτελείται από έναν κινητικό νευρώνα και τις μυϊκές ίνες που νευρώνονται από αυτόν. Επειδή οι μυϊκές ίνες μιας και μόνο κινητικής μονάδας είναι δυνατόν να κατανέμονται σε ολόκληρο το μυ, ο νευράξονας του κινητικού νευρώνα διαιρείται σε πολλούς παράπλευρους άξονες για να καλύψει τη νεύρωση. Μπορούν να διακριθούν δύο διαφορετικοί τύποι κινητικής μονάδας, ταχείας και βραδείας (απλής) συστολικής (twitch).

Η κυτταρική μεμβράνη του σώματος του νευρικού κυττάρου εκτείνεται κατά μήκος του νευράξονα ως αξόλημμα. Ο νευράξονας περιβάλλεται από κύτταρα του Schwann μαζί με τα οποία αποτελεί μια νευρική ίνα. Η σύναψη είναι η περιοχή στην οποία μεταδίδονται σήματα από το νευράξονα ενός νευρώνα, και τις παράπλευρες ίνες του, στο νευράξονα, του δενδρίτη ή το σώμα ενός άλλου, ή σε μυϊκά κύτταρα. Τους δυο νευρώνες χωρίζει η συναπτική σχισμή (10-40nm), που λειτουργεί ως μονωτής. Για να μεταδοθεί ένα σήμα, η ηλεκτρική ώση που φθάνει στην προσυναπτική μεμβράνη πρέπει να

απελευθερώσει ένα χημικό μετατροπέα, το νευροδιαβιβαστή (διαβιβαστική ουσία), μέσα στη σύναψη. Η διαβιβαστική ουσία, που απελευθερώνεται από τα προσυναπτικά κυστίδια με εξωκυττάρωση, διαχέεται προς τη μετασυναπτική μεμβράνη και δημιουργεί ένα νέο ηλεκτρικό σήμα.

Το αντίστοιχο της σύναψης στους μυς είναι η νευρομυϊκή σύνδεση, που επιτρέπει τη μετάδοση νευρικών ώσεων από το νεύρο στο μυ.

Η νευρομυϊκή σύνδεση μεταξύ της απόληξης του κινητικού νευρώνα και της τελικής κινητικής πλάκας του μυός έχει λειτουργία μετατροπέα όμοια με της σύναψης. Εδώ νευροδιαβιβαστής είναι η ακετυλχολίνη (ACh), που βρίσκεται αποθηκευμένη στα κυστίδια της νευρικής απόληξης.

Οι μύες μετατρέπουν την χημική ενέργεια του ATP κατευθείαν σε μηχανική ενέργεια. Γι'αυτό το λόγο το μυϊκό κύτταρο αποτελείται από στοιχεία ταυτοχρόνως δομικά και ενζυμικά. Το γραμμικό μυϊκό κύτταρο είναι μια ίνα διαμέτρου 50-200μm και μέχρι 15cm. η κυτταρική μεμβράνη της μυϊκής ίνας είναι το σαρκείλημα, που περιβάλλει τα μυοϊνίδια (μυϊκά ινίδια), το σαρκόπλασμα (κυτταρόπλασμα), μερικούς κυτταρικούς πυρήνες, σαρκοσώματα (μιτοχόνδρια), λυσοσώματα, σταγονίδια λίπους, κοκκία γλυκογόνου και διάφορα άλλα έγκλειστα. Κάθε μυϊκή ίνα περιέχει μερικές εκατοντάδες μυοϊνιδίων καθένα από τα οποία υποδιαιρείται σε διαμερίσματα, τα σαρκομέρια. Το μήκος τους είναι γενικά, 1,5-3,0μm ανάλογα με τη μυϊκή τάση που έχει προηγηθεί. Στο μικροσκόπιο τα σαρκομέρια φαίνονται να αποτελούνται από εναλλασσόμενες φωτεινές και σκοτεινές ταινίες και γραμμές, που οφείλονται στον τρόπο που διατάσσονται τα νημάτια μυοσίνης και τα νημάτια ακτίνης.

Το μόριο της μυοσίνης αποτελείται από μια μακριά ουρά (που την αποτελεί ένα ζεύγος ταινιών πλεγμένων μεταξύ τους) που ενώνεται με την περιοχή του αυχένα με μια διπλή κεφαλή της οποίας καθένα από τα δύο τμήματα περιέχει μίαν ATPάση, επιτρέπει στη μυοσίνη να σχηματίζει αναστρέψιμο σύμπλεγμα με την ακτίνη και δίνει τη δυνατότητα στα νημάτια της ακτίνης και της μυοσίνης να διολισθαίνουν το ένα πάνω στο άλλο.

Η ακτίνη είναι σφαιρικό πρωτεϊνικό μόριο (ακτίνη G). 400 τέτοια μόρια σχηματίζουν μια αλυσίδα από σφαιρίδια την ακτίνη F. Δύο αλυσίδες διαπλέκονται και αποτελούν το νημάτιο της ακτίνης.

Η τροπομυοσίνη, επίσης νηματοειδής, τυλίγεται γύρω από το νημάτιο της ακτίνης, εκεί που κάθε 40 nm συνδέεται με ένα μόριο τροπονίνης.

Η τροπονίνη αποτελείται από τρεις υπομονάδες:

A) την τροπονίνη-C που συνδέεται με  $Ca^{2+}$

B) την τροπονίνη-T που συνδέει την τροπονίνη με την τροπομυοσίνη

Γ) την τροπονίνη-I, που αναστέλλει το σχηματισμό γεφυρών μεταξύ μυοσίνης και ακτίνης στην κατάσταση ηρεμίας.

Σύσπαση (contracture): πρόκειται για μια κατάσταση συστολής που δεν οφείλεται στην αγωγή ΔΕ, αλλά εκλύεται από, μια παρατεταμένη τοπική εκπόλωση, είτε από φαρμακογενή απελευθέρωση  $Ca^{2+}$  στο εσωτερικό του κυττάρου. (DESPOPOYLOS A., 1989)

## 2.2. ΠΑΘΗΣΕΙΣ ΤΩΝ ΜΥΩΝ

### - Ορισμοί

#### 2.2.A. ΜΥΪΚΕΣ ΔΥΣΤΡΟΦΙΕΣ ΚΑΙ ΜΥΟΤΟΝΙΚΑ ΣΥΝΔΡΟΜΑ

Οι μυϊκές δυστροφίες είναι κληρονομικές παθήσεις των μυών, οι οποίες χαρακτηρίζονται από πρωτοπαθή εκφύλιση των μυϊκών ινών. Αποτελούν το βασικότερο εκπρόσωπο των μυοπαθειών και ορισμένοι συγγραφείς ταυτίζουν την έννοια της μυοδυστροφίας με εκείνη της μυοπάθειας. Στον όρο μυοπάθεια περιλαμβάνονται γενικότερα όλες οι παθήσεις που οφείλονται σε ανατομική, βιοχημική ή ηλεκτροφυσιολογική διαταραχή των μυϊκών ινών ή των υποστηρικτικών ιστών, στις οποίες τα συμπτώματα δεν μπορεί να αποδοθούν σε διαταραχή της λειτουργίας του κεντρικού ή περιφερικού νευρικού συστήματος. (ΠΑΠΑΠΕΤΡΟΠΟΥΛΟΣ Θ., 1980)

Η μυοπάθεια, επίσης γνωστή ως μυϊκή δυστροφία ή ιδιοπαθής μυϊκή ατροφία είναι μια κατάσταση στην οποία η εξασθένηση λαμβάνει χώρα σε ορισμένους μύες με ή χωρίς προηγούμενη αύξηση του όγκου των μυών και προφανώς χωρίς επίδραση του νευρικού συστήματος. Η αιτία αυτής της κατάστασης είναι ακόμη δυσνόητη αν και η ασθένεια εμφανίζεται να διαχέεται σε οικογένειες κληρονομούμενη σαν άλλες κληρονομικές ασθένειες από την μητέρα. Γενικά η ασθένεια εκδηλώνεται στην παιδική ηλικία. (BLACK,1992)

Το κύριο κλινικό χαρακτηριστικό των μυοπαθειών είναι η μυϊκή αδυναμία που κατά κανόνα, επικρατεί στα κεντρικά τμήματα των άκρων. Συχνά την αδυναμία συνοδεύουν μυϊκές ατροφίες, που σχεδόν πάντα, είναι αμφοτερόπλευρες και συμμετρικές. (ΡΑΠΤΗΣ Σ.,1996)

Οι μυοδυστροφίες είναι ειδικές μυοπάθειες, στις οποίες η γενετική ανωμαλία οδηγεί στον πρόωρο θάνατο και την εξαφάνιση, των μυϊκών ινών. Η πρωτοπαθής αυτή αλλοίωση των μυϊκών ινών αντιδιαστέλλει τις μυοδυστροφίες που ονομάζονται και πρωτοπαθείς μυοπάθειες, από τις μυοπάθειες στις οποίες η καταστροφή των μυϊκών ινών είναι αποτέλεσμα βλάβης του συνδετικού ιστού ή των αγγείων (δευτεροπαθείς μυοπάθειες).

Οι μυοδυστροφίες, εκτός από την κληρονομικότητα και την πρωτοπαθή μυϊκή εκφύλιση, χαρακτηρίζονται κλινικά από την προοδευτική τους εξέλιξη. Το τελευταίο στοιχείο αποτελεί και τη βασική τους διαφορά από μια άλλη ομάδα μυοπαθειών, τις συγγενείς μυοπάθειες. Οι συγγενείς μυοπάθειες, στις οποίες υπάρχει επίσης κληρονομική πρωτοπαθής μυϊκή εκφύλιση, χαρακτηρίζονται κλινικά από στασιμότητα ή πολύ βραδεία εξέλιξη. Ο ορισμός συνεπώς των μυοδυστροφιών ως «προοδευτικών κληρονομικών πρωτοπαθών εκφυλιστικών μυοπαθειών» σκιαγραφεί καλύτερα τα όρια τους σ'αυτή την περίοδο που η παθογένειά τους παραμένει άγνωστη. (ΠΑΠΑΠΕΤΡΟΠΟΥΛΟΣ Θ.,1980)

## **2.2.B. ΜΥΟΤΟΝΙΚΑ ΣΥΝΔΡΟΜΑ**

Κάθε μια πάθηση της ομάδας των διαταραχών χαρακτηριζόμενη από αύξηση του τόνου των σκελετικών μυών και ελαττωμένη χαλάρωση του μυ μετά την σύσπαση. Στα είδη μυοτονικών μυοπαθειών συμπεριλαμβάνονται συγγενής μυοτονία, μυοτονική μυϊκή δυστροφία. (MOSBY'S, 1998)

Κοινό κλινικό χαρακτηριστικό των συνδρόμων αυτών είναι η μυοτονία. Το πιο συνηθισμένο μυοτονικό σύνδρομο είναι η μυοτονική δυστροφία (Νόσος του Steinert).

Πρόκειται για πολυσυστηματική νόσο που συνήθως εμφανίζεται μετά την εφηβεία. Η πορεία της νόσου είναι συνήθως βραδέως προοδευτική. Στα μυοτονικά σύνδρομα περιλαμβάνεται και η συγγενής μυοτονία (Νόσος του Thomsen).

Δεν παρουσιάζει προοδευτική πορεία. (ΡΑΠΤΗ Σ.,1996)

## **2.2.Γ. ΤΑΞΙΝΟΜΗΣΗ ΜΥΪΚΩΝ ΠΑΘΗΣΕΩΝ**

Οι νευρομυϊκές παθήσεις βρίσκονται στην πρώτη γραμμή της μεταμόρφωσης των κλινικών νευροεπιστημόνων από περιγραφικές σε μηχανιστικές. Οι κληρονομικές μυϊκές δυστροφίες αποτελούν γόνιμο έδαφος για να καθορίσει η σύγχρονη μοριακή γενετική την αιτιολογία και η κυτταρική βιολογία την παθογένεια. Παρόμοια, πρόοδος έχει γίνει στις κανναλοπάθειες και μυοτονίες. Πολυάριθμες μεταβολικές διαταραχές μπορούν να προκαλέσουν μυϊκή νόσο και έχουν ήδη αναγνωριστεί αρκετές φλεγμονώδεις μυοπάθειες.

- Μυϊκές δυστροφίες

Duchenne

Becker

Προσωπομοβραχιόνιος

Ζωνιαία (Limb-Girdle)

Emery-Dreifuss

Οφθαλμοφαρυγγική

ΑΕ: αυτοσωματική επικρατητική

ΑΥ: αυτοσωματική υπολειπόμενη

- Μυοτονίες

Μυοτονική δυστροφία (ΑΕ)

Συγγενής μυοτονία

~ Thomsen (ΑΕ)

~ Becker (ΑΥ)

Σύνδρομο Schwarz – Jampel (ΑΥ)

- Κανναλοπάθειες

Οικογένης υποκαλιαϊκή περιοδική παράλυση (ΑΕ)

Υπερκαλιαϊκή περιοδική παράλυση (ΑΕ)

Συγγενής παραμυοτονία (ΑΕ)

- Μεταβολικές παθήσεις μυών

Νόσοι συσσώρευσης γλυκογόνου

Ανεπάρκεια όξινης μαλτάσης

Ανεπάρκεια μυοφωσφορυλάσης

Διαταραχές μεταβολισμού λιπαρών οξέων

Ανεπάρκεια καρνιτίνης – παλμιτυλ τρανσφεράσης

Ανεπάρκεια ακυλ-συνενζύμου Α δεϋδρογενάσης

Μποχονδριακές μυοπάθειες

Χρόνια προοδευτική εξωτερική οφθαλμοπληγία

Σύνδρομο Kearns – Sayre

Μυοπάθεια, εγκεφαλοπάθεια, γαλακτική οξέωση και επεισόδια προσομοιάζοντα με αγγειακά

(myopathy, encephalopathy, lactic acidosis and stroke – like episodes – MELAS).



Μυοκλονική επιληψία με αποδιοργανωμένες ερυθρές ίνες (myoclonic epilepsy with ragged red fibres – MERRF).

- Φλεγμονώδεις μυϊκές παθήσεις

Πολυμυοσίτις:

~πολυμυοσίτις συνοδευόμενη με δερματικές αλλοιώσεις – δερματομυοσίτιδα

~ πολυμυοσίτις συνδεόμενη με νόσους του συνδετικού ιστού.

~πολυμυοσίτις συνδεόμενη με νεοπλασία

Μυοσίτις με έγκλειστα σωμάτια

Οι συγγενείς μυοπάθειες συγκροτούν την ομάδα με τα σπανιότερα αίτια μυϊκών νόσων. Τέλος, οι νόσοι της νευρομυϊκής μεταβίβασης αποτελούν το κύριο αίτιο κόπωσης και μυϊκής αδυναμίας.

- Συγγενείς μυοπάθειες

Νόσος με κεντρικό σωμάτιο

Μυοπάθεια με ραβδία

Κεντροπυρηνική μυοπάθεια

- Παθήσεις νευρομυϊκής συνάψεως

Βαριά μυσθένεια

Σύνδρομο Lambert-Eaton

Οι νευρομυϊκές παθήσεις έχουν γίνει ένας από τους πιο συναρπαστικούς και ταχύτερα εξελισσόμενους τομείς της κλινικής νευρολογίας.

Ενώ η μοριακή γενετική ανάλυση έχει ήδη επιτρέψει την παροχή γενετικών συμβουλών, οι αναπτυσσόμενες εξειδικευμένες θεραπείες αναπτύσσονται πιο αργά. Εν τούτοις, στον αναδυόμενο τομέα της «γονιδιακής θεραπείας» οι μυϊκές παθήσεις για μια ακόμα φορά οδηγούν προς το μέλλον. Υπάρχει βάσιμη αισιοδοξία ότι τα επόμενα 20 χρόνια θα έχουμε αποτελεσματικές θεραπείες για πολλές από αυτές τις εκφυλιστικές διεργασίες. (MARSDEN D., 2001)

## 2.3. ΜΥΟΤΟΝΙΚΗ ΔΥΣΤΡΟΦΙΑ

### ~Ορισμοί

Οι μυοτονικές δυστροφίες (DMs) είναι κλινικά και γενετικά πολύπλοκες διαταραχές που εμφανίζουν πολύ περισσότερο από απλή μια σύμπτωση των μυϊκών δυστροφιών και μυοτονικών διαταραχών. Στην πραγματικότητα, ξεχωριστά από τις μη μυοτονικές μυϊκές δυστροφίες και τις μη δυστροφικές μυοτονίες, οι DMs επιπλέκουν άμεσα σχεδόν όλα τα οργανικά συστήματα στο σώμα. Αν και το όνομα **μυοτονική δυστροφία** δεν υποδηλώνει την πολυσυστηματική φύση αυτών των παθήσεων, είναι ιστορικά καλά καθορισμένη ονομασία και ορθώς προσδιορίζει δυο χαρακτηριστικές εκδηλώσεις αυτών των διαταραχών.

Σύμφωνα με την επαναξεταζόμενη ονοματολογία που υιοθετήθηκε από το Διεθνές Συμβούλιο Μυοτονικής Δυστροφίας και του Οργανισμού του Ανθρώπινου Γονιδίου, οι DMs αναγνωρίζονται ως αυτές οι μορφές μυϊκής δυστροφίας που σχετίζονται με μυοτονία και χαρακτηριστικές επιδράσεις σε άλλα οργανικά συστήματα.

Είναι γνώστη και σαν νόσος του Steihert (KATIRJI B., 2002, ΠΑΠΑΠΕΤΡΟΠΟΥΛΟΣ Θ., 1980). Επίσης, είναι γνωστή ως Dystrophia Myotonica (DM). Αυτή η κατάσταση αποτελείται από τουλάχιστον δυο κλινικές διαταραχές με συμπίπτοντες φαινότυπους και χαρακτηριστικές μοριακές γενετικές αλλοιώσεις: Μυοτονική Δυστροφία Τύπου (DM1), και η κλασσική ασθένεια αρχικά περιγραφόμενη από τον Steinert, και η μυοτονική δυστροφία Τύπου 2 (DM2). Επίσης ονομαζόμενη Πρωτοπαθής Μυοτονική Μυοπάθεια (PROMM). (KASPER D., 2005)

### ΜΥΟΤΟΝΙΑ

Η Μυοτονία είναι το πιο συχνό κλινικό χαρακτηριστικό των μυοτονικών διαταραχών, αλλά έχει φτάσει να θεωρείται υπερβολικές αναλογίες στην τάξη των πραγμάτων, όπως θα φανεί όταν προσπαθήσουμε να ενώ-

σουμε το όλο χάσμα της ασθένειας. Μπορεί να προσδιοριστεί ως μια κατάσταση καθυστερημένης χαλάρωσης των σκελετικών μυών, η οποία ακολουθεί μια εθελοντική σύσπαση επαρκούς δύναμης, και παρομοίως μπορεί να ακολουθεί μηχανική, ηλεκτρική, και χημική διέγερση. Ενεργητική μυοτονία είναι αυτή που ακολουθεί την εθελοντική σύσπαση των σκελετικών μυών. Η μηχανική μυοτονία παρακινείται από σταθερό χτύπημα στο μυ. Ηλεκτρική μυοτονία ακολουθεί ηλεκτρική διέγερση ενός μυ ή ενός νεύρου, και χημική μυοτονία είναι αυτή που παρακινείται από μια αλλαγή στις ηλεκτρολυτικές συγκεντρώσεις. (CAYGHEY & MYRIANTH.,1991)

## 2.4. ΑΙΤΙΟΛΟΓΙΑ – ΠΑΘΟΓΕΝΕΙΑ

Πρόκειται για αυτοσωματική επικρατητική πάθηση προκαλούμενη από σειρά επαναλήψεων ενός τρινουκλεοτιδίου (κυτοσίνη θυμίνη γουανίνη – CTG) σε γονίδιο του χρωμοσώματος 19.

Εντόπιση γονιδίου 19q13.2. Τα φυσιολογικά άτομα έχουν από 5 έως 37 επαναλήψεις, ενώ τα άτομα με μυοτονική δυστροφία πάνω από 50. Γενικά υπάρχει συσχέτιση μεταξύ της έκτασης των επαναλήψεων και τα βαρύτητας της νόσου αλλά αυτό δεν επιτρέπει ακριβή πρόγνωση σε εξατομικευμένη βάση. Η έκταση των επαναλήψεων δεν είναι σταθερή αλλά ποικίλλει από τον έναν ιστό στον άλλο. Η μυοτονική δυστροφία δείχνει επίσης το φαινόμενο της επίσπευσης (anticipation), δηλαδή οι επόμενες γενεές, είναι πιο βαριά προσβεβλημένες από τις προηγούμενες και αυτό προφανώς οφείλεται στη μεταξύ των γενεών αστάθεια στην έκταση των επαναλήψεων.

Είναι πολύ ασυνήθιστο να βρεθεί περίπτωση μυοτονικής δυστροφίας χωρίς οικογενειακό ιστορικό, που σημαίνει ότι οι αυτόματες μεταλλάξεις είναι σπάνιες. Είναι πιθανό ότι υπάρχει δεξαμενή ατόμων στο φυσιολογικό πληθυσμό στην οποία το τρινουκλεοτίδιο CTG είναι ασταθές εξελισσόμενο κατά τη μεταβίβαση σε μυοτονικό. Φαίνεται ότι οι περισσότερο βαριές, νεανικής έναρξης περιπτώσεις της μυοτονικής δυστροφίας, κληρονομούν το σφάλμα από την μητέρα τους. (MARSDEN D., 2001)

Οι πρόσφατες εξελίξεις στην μοριακή γενετική έχει επαυξάνει σημαντικά την κατανόηση της παθογένειας των μυϊκών δυστροφιών. Η δυστροφίνη είναι μια μεγάλη πρωτεΐνη που ανευρίσκεται στην κυτταροπλασματική επιφάνεια του σκελετικού και καρδιακού μυ. Η δυστροφίνη είναι επίσης παρούσα στον εγκέφαλο μετασυναπτική συγκέντρωση (PSD), μια δομή σχήματος δίσκου ανάμεσα στη μετασυναπτική μεμβράνη στις χημικές συνάψεις. (AMINOFF M., 2003) Η πρωτεΐνη έχει αρκετές διακριτές περιοχές μερικές από τις οποίες παρουσιάζουν ομολογία με άλλες δομικές πρωτεΐνες. Θεωρείται ότι η δυστροφίνη είναι απαραίτητη για τη συντήρηση και τη δομική ακεραιότητα της μυϊκής μεμβράνης. (THOMPSON M., 2001)

## 2.5. ΣΥΧΝΟΤΗΤΑ - ΕΠΙΔΗΜΙΟΛΟΓΙΑ

### **ΣΥΧΝΟΤΗΤΑ:**

Η συχνότης της νόσου έχει υπολογισθεί μεταξύ 2,4 και 4,9 ανά 100.000 πληθυσμού. Και τα δύο φύλα φαίνεται να προσβάλλονται με την ίδια συχνότητα (ΠΑΠΑΠΕΤΡΟΠΟΥΛΟΣ Θ.,1980). Η συνηθέστερη αυτοσωματική επικρατής μυϊκή δυστροφία που παρουσιάζει ποικιλία στην ηλικία εμφάνισης και τη σοβαρότητα:1/10.000 έως 1/1000 σε μερικούς πληθυσμούς .(THOMPSON M., 2001)

### **ΕΠΙΔΗΜΙΟΛΟΓΙΑ:**

Είναι πολύ γνωστό ότι μερικές νευρολογικές παθήσεις είναι κληρονομικές, όπως η μυϊκή δυστροφία. Περίπου το 20% των οξέων παθολογικών εισαγωγών σε ένα γενικό Νοσοκομείο αφορά σε νευρολογικές παθήσεις. Οι σύγχρονες εξελίξεις στη γενετική έχουν επιτρέψει την καλύτερη κατανόηση μερικών κληρονομικών παθήσεων. Στον πίνακα καταχωρείται κατάλογος μερικών συχνών νευρολογικών παθήσεων, οφειλομένων σε μεμονωμένο γονίδιο.

## ΕΠΙΠΟΛΑΣΜΟΣ ΜΟΝΟΓΟΝΙΔΙΑΚΩΝ ΝΕΥΡΟΛΟΓΙΚΩΝ ΠΑΘΗΣΕΩΝ ΣΤΗ ΝΟΤΙΟΑΝΑΤΟΛΙΚΗ ΟΥΑΛΙΑ

<u>Νόσος</u>	<u>Επιπολασμός ανά 100.000</u>
Νευροϊνωμάτωση	13,3
Κληρονομικές κινητικές αισθητικές νευροπάθειες I,II,III,IV	12,9
Μυϊκή Δυστροφία Duchenne *	9,6
Νόσος Huntington	8,4
<b>Μυοτονική Δυστροφία</b>	<b>7,0</b>
Μυϊκή Δυστροφία του Becker *	5,0
Κληρονομική σπαστική παραπληγία	3,4
Προσωπο-ωμοβραχιόνιος μυϊκή δυστροφία	2,9
Ηβώδης Σκλήρυνση	1,6
*άνδρες	(MARSDEN D., 2001)

Στην Γερμανία και στην Μινεσότα, πολλές οικογένειες με Μυοτονική Δυστροφία Τύπου 2 έχουν ανιχνευθεί, τονίζοντας ότι η ασθένεια δεν είναι ασυνήθιστη, τουλάχιστον σε πληθυσμούς καταγωγής από Βόρεια Ευρώπη. (KATIRJI B., 2002) Η συχνότητα μερικών αυτοσωματικών επικρατών διαταραχών είναι πολύ υψηλή, τουλάχιστον σε ορισμένες γεωγραφικές περιοχές: όπως πάνω από 1/1000 για την μυοτονική δυστροφία σε κάποιες περιοχές της Βόρειας Αμερικής. (THOMPSON M., 2001)

Η μυοτονική δυστροφία είναι μια από τις πιο συχνές νευρομυϊκές διαταραχές με επιπολασμό περίπου 5:100.000. (MARSDEN D., 2001)

## ΚΕΦΑΛΑΙΟ 3<sup>ο</sup>

### 3.1. ΚΛΙΝΙΚΕΣ ΕΚΔΗΛΩΣΕΙΣ ΤΗΣ ΜΥΟΤΟΝΙΚΗΣ ΔΥΣΤΡΟΦΙΑΣ

Σε μέτρια ή βαριά προσβεβλημένα άτομα, η Μυοτονική Δυστροφία είναι εύκολα αναγνωρίσιμη σε κλινική βάση. Ακόμα και σε ελαφρά προσβεβλημένα άτομα ο κλινικός φαινότυπος είναι πολύ υποδηλωτικός για την διάγνωση. Οι ασθενείς συχνά φθάνουν σε ιατρική αγωγή λόγω της αδυναμίας, μυοτονίας ή μυαλγίας, αν και η πολυσυστηματική φύση της πάθησης μπορεί να καταλήξει σε αρχικά συμπτώματα οφειλόμενα σε οφθαλμικές, ενδοκρινικές, καρδιακές, αναπαραγωγικές γαστρεντερικές ή δερματικές διαταραχές. (KATIRJI B,2002)

Εξαιτίας της εκσεσημασμένης **αδυναμίας των μυών του κορμού** και των κεντρικών τμημάτων των κάτω άκρων προκαλείται χαρακτηριστική στάση του σώματος και ιδιαίτερο βάδισμα. Κατά την προσπάθεια του να σηκωθεί από το κάθισμα, ο ασθενής σκύβει μπροστά, με κάμψη του κορμού κατά τα ισχία, τοποθετεί τα χέρια του προς τα πάνω στα γόνατα, και ωθεί τον κορμό προς τα πάνω κατά μήκος των μηρών του. Η όρθια στάση του σώματος επιτυγχάνεται με εκσεσημασμένη οσφυϊκή λόρδωση και με την κοιλιά προεξέχουσα, εξαιτίας της αδυναμίας των μυών του κοιλιακού τοιχώματος και την παρασπονδυλίων μυών.

Ο ασθενής βαδίζει με τα πόδια πολύ ανοικτά, και εμφανίζει χαρακτηριστική κίνηση της πυέλου (σαν πάπια), (WILSON t al., 1995), **νήσσειο, λικνιστικό βάδισμα** (MARSDEN D., 2001) που οφείλεται σε αδυναμία των γλουτιαίων μυών. Οι ώμοι συχνά κάμπτονται προς τα εμπρός, μπορεί δε κατά το βάδισμα να διακρίνονται οι κινήσεις των δύο ωμοπλατών που μοιάζουν με φτερούγισμα.(WILSON et al., 1995)

Παρατηρείται προοδευτική δυσχέρεια στη βάδιση. Υπάρχει **μετωπιαία φαλάκρα** (στον άνδρα),**ανικανότητα** και **ατροφία των όρχεων**,

**καταρράκτης, ατροφία των στερνοκλειδομαστοειδών, των μυών του προσώπου και των κροταφιδών, αδυναμία και ατροφία των περιφερικών μυών των άκρων, προσβάλλει ειδικότερα τους μακρούς καμπτήρες και εκτείνοντες** (KASPER D., 2005, WALTON J.,1982), ενώ στα αρχικά τουλάχιστον στάδια αφήνει ανοικτούς τους μικρούς μυς των χεριών και ποδιών. Οι αλλοιώσεις αυτές οφείλονται στη συνύπαρξη μυϊκής δυστροφίας που είναι ένα ουσιώδες μέρος της νοσηρής διεργασίας. Συνήθως υπάρχει **αμφοτερόπλευρη πτώση των βλεφάρων** και ένα **χαρακτηριστικό** για τη νόσο **μακρό σκυθρωπό πρόσωπο, το μυοπαθητικό προσώπείο**.(WALTON J., 1982, MARSDEN D., 2001)

Ο αυχένας με την ατροφία των στερνοκλειδομαστοειδών και των υπόλοιπων μικρότερων μυών υπενθυμίζει το **λαιμό του κύκνου**. (ΠΑΠΑΠΕΤΡΟΠΟΥΛΟΣ Θ., 1980)

Η κατάσταση προοδευτικά επιδεινώνεται και προκαλείται βαριά αναπηρία που οδηγεί στην αναπηρική καρέκλα. Οι άρρωστοι πεθαίνουν στη μέση ηλικία από καρδιακή κάμψη (που οφείλεται σε εκφύλιση του μυοκαρδίου) ή φλεγμονές του αναπνευστικού, ενώ η μυοτονία μπορεί να ανακουφισθεί με τα φάρμακα η δυστροφική διεργασία στους περιφερικούς μυς των άκρων που είναι και η κύρια αιτία της προοδευτικής σωματικής ανικανότητας δεν ανταποκρίνεται σε καμιά θεραπευτική αγωγή.

Το φαινόμενο της μυοτονίας συνίσταται σε έκδηλη καθυστέρηση της αποσύσπασης των σκελετικών μυών, που συνοδεύεται με επιμονή ηλεκτρική εκφόρτιση ακόμα και μετά τη διακοπή της σωματικής εννεύρωσης των σκελετικών μυών. Αν και έχει διαπιστωθεί ανωμαλία στην αγωγή του χλωρίου στη μυϊκή μεμβράνη η ακριβής φύση της διαταραχής, που υπάρχει στην πάθηση, μένει ακόμα άγνωστη. Η χαρακτηριστική εικόνα της πάθησης είναι που έπιασε στο χέρι του με δύναμη. Τα δάκτυλα ξεσφίγγουν σιγά-σιγά και πρώτα ο δείκτης και ο μέσος και θα χρειαστούν αρκετά δευτερόλεπτα για να γίνει η χάλαση όλων των μυών. (WALTON J.,1982)

**Η μυοτονία συνήθως επιδεινώνεται με το κρύο.** Η εξέταση αποκαλύπτει μυϊκή αδυναμία που συχνά είναι πιο βαριά στα περιφερικά τμήματα των άκρων. Η μυοτονία μπορεί να εκλυθεί είτε μετά από εκούσια σύσπασση ή με πλήξη. Η μυοτονία μπορεί να αναδειχθεί με πλήξη του θέναρος με το εξεταστικό σφυράκι.

Αυτό έχει σαν αποτέλεσμα προσαγωγή του αντίχειρα προς την παλάμη με ακόλουθη βραδεία αποσύσταση. Η **μυοτονία στη γλώσσα** παράγεται με τη χρήση γλωσσοπίεστρου και εξεταστικού σφυριού. Η μυϊκή αδυναμία μπορεί να εμφανιστεί στους μύς του προσώπου αν και συμπτωματικά είναι συνήθως πιο εμφανής στις άκρες χείρες. Η αμφοτερόπλευρη βλεφαρόπτωση είναι συχνή και ενίοτε συνδυάζεται με **οφθαλμοπληγία**. Η κάτω γνάθος μπορεί να κρέμεται ανοικτή, να **υπάρχει λαρυγγική αδυναμία** και **δυσαρθρία** και αυξημένος κίνδυνος πνευμονίας από εισρόφηση. Συνυπάρχουν **ινσουλινοάντοχος σακχαρώδης διαβήτης**, δυσλειτουργία της υπόφυσης και πρόπτωση της μπροειδούς βαλβίδας. (MARSDEN D.,2001)

Ο καρδιακός μύς προσβάλλεται στα προχωρημένα συνήθως στάδια. **Το καρδιακό μπλοκ και οι αρρυθμίες** είναι από τα συχνότερα ευρήματα, ενώ η καρδιακή ανεπάρκεια δεν είναι συχνή. Από την προσβολή των αναπνευστικών μυών η ζωτική χωρητικότητα του πνεύμονος βρίσκεται ελαττωμένη. Ο **κυψελιδικός υποαερισμός** είναι υπεύθυνος για την **αστάθεια** και τη **σχετική υπνηλία** των αρρώστων. Οι αναπνευστικές λοιμώξεις είναι συχνές και απειλούν τη ζωή του αρρώστου και η γενική αναισθησία είναι πολύ επικίνδυνη. Ιδιαίτερα επικίνδυνα φαίνεται ότι είναι τα βαρβιτουρικά. Η βλαπτική επίδραση των αναισθητικών φαρμάκων φαίνεται να ασκείται στους μύς και όχι στο αναπνευστικό κέντρο.

Η ατροφία των όρχεων στους άνδρες και στις γυναίκες οι διαταραχές του κύκλου αποτελούν σταθερές εκδηλώσεις από την προσβολή των ενδοκρινών αδένων. Ο καταρράκτης εάν αναζητηθεί με ειδική σχισμοειδή λυχνία, βρίσκεται στο 90% των αρρώστων και πολλές φορές αποτελεί τη μοναδική εκδήλωση της αρρώστιας.



Στα αρχικά στάδια διαπιστώνονται σωμάτια κρυσταλλοειδή σπινθηροβόλα (υποπράσινα) στην οπισθία επιφάνεια του φακού. Αργότερα ο καταρράκτης παίρνει μορφή αστεροειδή (άσπρες γραμμές που ακτινοβολούν από τον οπίσθιο και σπανιότερα τον πρόσθιο πόλο).

Η φαλάκρα (μετωποβρεγματική) τέλος μαζί με τη μυϊκή ατροφία, τη μυοτονία, την ατροφία των γεννητικών αδένων και του καταρράκτη συμπληρώνει την **ΚΛΑΣΣΙΚΗ ΠΕΝΤΑΔΑ ΤΩΝ ΕΥΡΗΜΑΤΩΝ** στις ολοκληρωμένες μορφές της νόσου. (ΠΑΠΑΠΕΤΡΟΠΟΥΛΟΣ Θ., 1980)

### 3.2. ΠΟΡΕΙΑ

Η πορεία της νόσου είναι συνήθως βραδέως προοδευτική. (ΠΑΠΤΗΣ Σ.,1996) Η πρόγνωση εξαρτάται από την μορφή της συγγενούς μυοπάθειας:

- Βαριά μορφή ασθένειας συχνά καταλήγει σε θάνατο στην νεογνική περίοδο. (LOPATE G., 2005)

Περίπου το 25% των προσβεβλημένων βρεφών πεθαίνει πριν την ηλικία των 18 μηνών και μόνο το 50% επιβιώνει μέχρι την Τρίτη δεκαετία. (MARSDEN D., 2001)

- Λιγότερο βαριά μορφή ασθένειας μπορεί να έχει αποτέλεσμα αναπηρίας εφ'όρου ζωής. (LOPATE G., 2005) Μια σοβαρή μορφή της νόσου, η συγγενής μυοτονική δυστροφία, παρατηρείται σε ορισμένα παιδιά προσβεβλημένων μητέρων και χαρακτηρίζεται από βαριά προσβολή των προμηκικών μυών του προσώπου (WILSON et al., 1995), υποτονία, φτωχή σίτιση και αναπνευστικό κίνδυνο με πιθανότητα για νεογνικό θάνατο οφειλόμενη σε αναπνευστική ανεπάρκεια. (KATIRJI B.,2002) Τα παιδιά που επιβιώνουν είναι συνήθως βαριά προσβεβλημένα. (MARSDEN D.,2001)

Η μυοτονία μπορεί να είναι εμφανής μέχρι την ηλικία των 10 ετών και τα πιο πολλά παιδιά έχουν ήπια ή μέτρια πνευματική καθυστέρηση. Οδηγεί σε προοδευτική απώλεια λειτουργίας και κινητικές ικανότητες κατά την διάρκεια της ενηλικίωσης. (KATIRJI B., 2002)

### 3.3. ΠΡΟΓΝΩΣΗ

Η πρόγνωση ή «ηλικία θανάτου» σε μελέτες από τον Thomasen (1948) βρήκε ένα μέσο όρο 43,5 ετών, συγκρινόμενες με αυτές του Bell(1948) 85 περιπτώσεων με μέσο όρο τα 44,7 χρόνια. Ο Harper (1970) που είχε συμπεριλάβει θνησιμότητα ανάμεσα και στις περιπτώσεις στην παιδική ηλικία, σημειώνει ότι υπό αυτές τις συνθήκες η κατανομή της «ηλικίας θανάτου» είναι σημαντικά ευρύτερα από αυτή που γενικά έχει αναγνωρισθεί. (CAUGHEY & MYRIANTH.,1991)

Στην μυοτονική δυστροφία, ο θάνατος μπορεί να συμβεί νωρίτερα στην δεύτερη ή τρίτη δεκαετία οφειλόμενη σε καρδιακή αρρυθμία ή αναπνευστική ανεπάρκεια. Το προσδόκιμο επιβίωσης είναι σημαντικά μειωμένο εξαιτίας μεγάλου ρίσκου μοιραίων αρρυθμιών, αναπνευστικής δυσχέρειας, νεοπλασίας, και ασθένεια των στεφανιαίων αγγείων. (KATIRJI B., 2002)

## ΚΕΦΑΛΑΙΟ 4<sup>ο</sup>

### 4.1. ΚΛΙΝΙΚΗ ΕΞΕΤΑΣΗ

Ο μυς διαθέτει περιορισμένο φάσμα εκδηλώσεων με τις οποίες εκφράζεται η δυσλειτουργία του. Οι μυϊκές νόσοι ουσιαστικά εμφανίζονται με ατροφία, αδυναμία, μερικές φορές το άλγος και σπανιότερα με ψευδοϋπερτροφία ή ανώμαλη μυϊκή σύσπαση.

Το **κλινικό ιστορικό** και η **παρατήρηση** παραμένουν τα βασικά εργαλεία στη διάγνωση των μυϊκών νόσων. Το ιστορικό είναι σε θέση να αναδείξει τύπους αδυναμίας που να είναι περισσότερο συμβατοί με κεντρομελική παρά με περιφερική προσβολή.

#### **4.1.1. Συμπτώματα Μυϊκής Νόσου**

Κεντρομελική αδυναμία:	εκδηλώνεται στη χειρονακτική εργασία που απαιτεί ανύψωση των άνω άκρων, στην άνοδο κλίμακας, στην έξοδο από την μπανιέρα, στην έγερση από το έδαφος.
Πρόσωπο:	μυοπαθητικό προσωπείο
Προμήκης:	δυσχέρεια ομιλίας και κατάποσης
Θώρακας:	δύσπνοια, μείωση ζωτικής χωρητικότητας
Καρδιά:	μειωμένη αντοχή σε κόπωση – ΗΚΓ ευρήματα.

Για παράδειγμα, η **αδυναμία της ωμικής ζώνης** μπορεί να προκαλέσει δυσκολία στους ασθενείς να σηκώσουν τα άνω άκρα πάνω από το κεφάλι τους. Έτσι παραπονιούνται για δυσκολία στο λούσιμο ή στο στέ-

γνωμα των μαλλιών, στην τοποθέτηση αντικειμένων σε ντουλάπια πάνω από το κεφάλι και σε παλαιότερες εποχές, στο κρέμασμα των ρούχων για στέγνωμα. Η **αδυναμία στην πνευλική ζώνη** συχνά εκδηλώνεται με δυσκολία στην έγερση από καρέκλα, στην άνοδο κλίμακας, και στην είσοδο ή έξοδο από τη μπανιέρα.

**Περιφερική αδυναμία** στα άνω άκρα, από την άλλη πλευρά, έχει σαν αποτέλεσμα τη δυσκολία στο άνοιγμα μπουκαλιού, βάζων και στην αφαίρεση βουλωμάτων, ενώ στα πόδια συχνά έχει σαν αποτέλεσμα την πτώση του άκρου ποδός. Την **αδυναμία των μυών του προσώπου** μπορεί να την υποπτευθούμε από το ιστορικό όπου αναφέρεται δυσκολία στο σφύριγμα, ρούφηγμα με καλαμάκι ή στο φούσκωμα μπαλονιών.

Είναι σημαντικό να καθοριστεί η **έναρξη της μυϊκής αδυναμίας** ειδικότερα η **διάρκεια της** και να διευκρινιστεί εάν υπήρχε μυϊκή αδυναμία από την πρώτη παιδική ηλικία. Η μυϊκή αδυναμία στα παιδιά συχνά παρατηρείται καλύτερα ενώ αυτά παίζουν και βλέποντας τα να σηκώνονται από το έδαφος. Αυτό μπορεί να αποκαλύψει την τυπική μανούβρα του Gower που παρατηρείται σε αδυναμία της πνευλικής ζώνης όπου το παιδί αναρριχάται στηριζόμενο στα ευρισκόμενα σε έκταση κάτω άκρα του. Είναι συχνά χρήσιμο το **ιστορικό της κινητικής εξέλιξης** εάν είναι διαθέσιμο από το έναν ή τον άλλο γονιό αφού η δυσκολία στην σίτιση, καθυστέρηση στην κάθιση ή στην βάδιση μπορεί να είναι ενδεικτικό συγγενούς μυϊκής νόσου. Η ικανότητα για συμμετοχή στην άθληση, και για συναγωνισμό με τους συνομήλικους είναι συχνά σημαντικά κριτήρια για να εντοπιστούν τα πρώιμα μυϊκά προβλήματα.

Το **οικογενειακό ιστορικό** είναι σημαντικό στοιχείο για τη διάγνωση στις μυϊκές νόσους και είναι συχνά χρήσιμο να καταγράφεται το οικογενειακό δένδρο. Φαίνεται απαραίτητος ο **έλεγχος των συστημάτων** αφού πολλές νόσοι μπορεί να παρουσιαστούν με μυϊκή αδυναμία ή κάματο.

Η ακριβής διάγνωση βασίζεται στην **πλήρη εξέταση** και η αναγνώριση των μυϊκών παθήσεων δεν αποτελεί εξαίρεση. Η **απλή παρατήρηση** του ασθενούς θα επιτρέψει τη διαπίστωση της μετωπιαίας φαλάκρας ενός

ασθενούς με μυοτονική δυστροφία. Το **τυπικό μυοπαθητικό προσωπείο** περιλαμβάνει εγκάρσιο χαμόγελο, αμφοτερόπλευρη πτώση των βλεφάρων.

Η εξέταση των κρανιακών νεύρων μπορεί να επιτρέψει την αναγνώριση ειδικών ανωμαλιών.

Η **οπτική οξύτητα** δεν επηρεάζεται στις μυϊκές διαταραχές εκτός από την ανάπτυξη καταρράκτη που παρουσιάζεται στη μυοτονική δυστροφία. Η **πτώση του βλεφάρου** μπορεί να είναι **μονο- ή αμφοτερόπλευρη, συμμετρική ή ασύμμετρη**. Είναι ενδεικτική αδυναμίας του ανελκτήρα του άνω βλεφάρου και είναι σύνηθες εύρημα σε μυοπαθητικές διαταραχές ή νόσους της νευρομυϊκής συνάψεως. Το τελευταίο μπορεί να εμφανιστεί με την κόπωση και να επιδειχθεί με το να ζητηθεί από τον ασθενή να κοιτάζει σε ένα συγκεκριμένο σημείο πάνω από το κεφάλι του οπότε παρατηρείται προοδευτική πτώση του βλεφάρου.

Μπορεί να υπάρχει **ατροφία και αδυναμία του κροταφίτη , του στερνοκλειδομαστοειδούς ή του τραπεζοειδούς**. Η αδυναμία των μυών του προσώπου διαπιστώνεται με προσπάθεια διάνοιξης του στόματος ενώ ο ασθενής προτάσσει κλειστά τα χείλη του. Η αδυναμία των προμηκικών μυών μπορεί να εκφρασθεί με ένρινη χροιά στη φωνή και βήχα ή ρινική ανάρροια στην προσπάθεια κατάποσης υγρών προσφερόμενων από τον εξεταστή. **Μυοτονία στη γλώσσα** μπορεί να εκλυθεί στη μυοτονική δυστροφία με πλήξη με το νευρολογικό σφυράκι, ενός γλωσσοπίεστρου που είναι κάθετα τοποθετημένο στην προεξέχουσα, έξω από το στόμα, γλώσσα. Ο μυϊκός τόνος είναι είτε φυσιολογικός ή μειωμένος στις μυϊκές νόσους. Οι βραχύνσεις των μυών είναι ένδειξη μακροχρόνιας μυϊκής αδυναμίας. Τα αποτελέσματα της εξέτασης της μυϊκής ισχύος θα πρέπει να καταγραφούν σύμφωνα με το βαθμολογικό σύστημα Medical Research Council (MRC). (MARS DEN D., 2001)

## 4.2. ΕΡΓΑΣΤΗΡΙΑΚΗ ΔΙΕΡΕΥΝΗΣΗ

Η γενική αίματος είναι τυπικά φυσιολογική σε μυοπαθητικές παθήσεις. Οι ηλεκτρολύτες είναι τυπικά φυσιολογικοί εκτός αν υπάρχει υποκείμενη ενδοκρινολογική διαταραχή. Μπορεί να υπάρχει σακχαρώδης διαβήτης στη μυοτονική δυστροφία. Τα επίπεδα του ασβεστίου είναι τυπικά φυσιολογικά. Οι εξετάσεις της λειτουργίας του ήπατος μπορεί να αποκαλύψουν ήπια αύξηση της τρανσαμινάσης του ασπαρτικού (aspartate transaminase-AST) ή σπάνια της τρανσαμινάσης της αλανίνης (alanine transaminase- ALT) αλλά το εύρημα αυτό, έχει μυϊκή παρά ηπατική προέλευση. Η πιο χρήσιμη εξέταση αίματος είναι η μέτρηση της κρεατοκινάσης (creatine kinase-CK). Αυτό το μυϊκό ένζυμο εισέρχεται στο αίμα όταν υπάρχει μυϊκή καταστροφή ή ελάττωμα της κυτταροπλασματικής μεμβράνης. Η τιμή της CK φθάνει σε ύψος πολλών εκατοντάδων ή χιλιάδων στις μυϊκές δυστροφίες.

### Διερεύνηση ασθενών με πιθανολογούμενη νόσο των μυών

Αίμα:	Γενική αίματος, ουρία, ηλεκτρολύτες, Ca+, CK, Ηπατικά ένζυμα Ενδοκρινολογικά (θυρεοειδής, Cushing's, σακχαρώδης διαβήτης) Αντισώματα (διαταραχές συνδετικού ιστού) Εξέταση DNA (Duchenne, Μυοτονική δυστροφία)
ΗΚΓ:	Καρδιακή συμμετοχή
ΗΜΓ:	Δειγματοληψία μυών Ταχύτητες αγωγής νεύρων
Βιοψία:	Βιοψία με βελόνα Ανοικτή βιοψία
Ειδικές Δοκιμασίες:	Μυϊκή άσκηση υπό συνθήκες ισχαιμίας όπου τα επίπεδα του γαλακτικού οξέος δεν ανεβαίνουν όσο αναμένεται (MARSDEN D., 2001)

### 4.2.1. ΗΛΕΚΤΡΟΜΥΟΓΡΑΦΙΑ (EMG)

Ο όρος αναφέρεται σε διάφορες διαγνωστικές τεχνικές , με τις οποίες μελετάται η ηλεκτρική δραστηριότητα των νεύρων και των μυών. Με τη στενή έννοια, ο όρος **ηλεκτρομυογραφία (EMG)** χρησιμοποιείται όταν η ηλεκτρομυογραφική βελόνη εισάγεται στο σκελετικό μυ, ώστε να καταγραφούν οι μεταβολές του ηλεκτρικού δυναμικού κατά την διάρκεια της πλήρους χάλασης και της βαθμιαίας εκούσιας δραστηριότητάς του. Δεν υπάρχουν κυματομορφές διαγνωστικές για τις επιμέρους παθήσεις και δεν είναι δυνατό να εξετασθεί κάθε μυς του σώματος. Η ηλεκτρομυογραφία αποτελεί επέκταση της κλινικής εξέτασης και από μόνη της δεν οδηγεί σε συγκεκριμένη διάγνωση. (WILSON et al.,1995)

Στο ΗΜΓ χρησιμοποιούνται ομοαξονικές βελόνες και εξετάζονται οι μύες για δραστηριότητα κατά την είσοδο της βελόνας, αυτόματη δραστηριότητα και τα δυναμικά των κινητικών μονάδων στην εκούσια σύσπαση. Θεωρείται φυσιολογική η μικρής διάρκειας παροξυσμική ηλεκτρική δραστηριότητα που ακολουθεί την είσοδο της βελόνας. Αυτή η δραστηριότητα μπορεί να είναι μειωμένη όταν οι μύες αντικαθίστανται από λίπος.

**Στο μυοτονικό σύνδρομο μπορεί να παράγεται χαρακτηριστικός ήχος «καταδυόμενου βομβαρδιστικού» όταν μετακινείται η βελόνα.** (MARSDEN D., 2001)

Οι μυοτονικές εκφορτίσεις χαρακτηρίζονται από τη διακύμανση του ύψους και της συχνότητας των δυναμικών τους. Σε αρκετές περιπτώσεις έχει βρεθεί μείωση της κινητικής ταχύτητας αγωγής των περιφερικών νεύρων και αυτό επιβεβαιώνει τη συμμετοχή του Ν.Σ. στη νόσο. Διανοητική έκπτωση παρατηρείται συχνά και αποτελεί κλινική εκδήλωση της προσβολής του Κ.Ν.Σ. Ηλεκτροεγκεφαλικές ανωμαλίες και διάταση των κοιλιών επίσης αναφέρονται. (ΠΑΠΑΠΕΤΡΟΠΟΥΛΟΣ Θ., 1980)

#### 4.2.2. ΗΛΕΚΤΡΟΕΓΚΕΦΑΛΟΓΡΑΦΙΑ (EEG)

Η ηλεκτροεγκεφαλογραφική εξέταση (EEG), αποτελεί τμήμα της κλινικής μελέτης ασθενών για τους οποίους υπάρχει υποψία ότι πάσχουν από νόσο του ΚΝΣ είτε πρωτοπαθή είτε δευτεροπαθή από κάποια συστηματική νόσο. Εκτός από την καταγραφή σε ηρεμία, εφαρμόζονται και ορισμένες τεχνικές που ονομάζονται *ενεργοποιητικές*:

1. Ζητείται από τον ασθενή να αναπνέει βαθιά 20 φορές ανά min, επί 3 λεπτά. Η αλκάλωση που προκαλείται και ο αγγειόσπασμος του εγκεφάλου μπορεί να ενεργοποιήσουν άλλες ανωμαλίες.
2. Ένα ισχυρό φως (στροβοσκόπιο) τοποθετείται πάνω από το πρόσωπο του αρρώστου και ανάβει με συχνότητες που κυμαίνονται από 1 έως 20/sec, ενώ τα μάτια του ασθενή ανοίγουν και κλείνουν. Το EEG μπορεί να αποκαλύψει τότε ανώμαλες εκφορτίσεις σε ασθενείς με φωτοευαισθησία.
3. Το EEG καταγράφεται αφού ο ασθενής αφεθεί να αποκοιμηθεί φυσιολογικά ή μετά από λήψη ηρεμιστικών φαρμάκων που χορηγούνται από το στόμα ή ενδοφλεβίως. (WILSON et al.,1995)

#### -Μυοτονική Δυστροφία και ΗΕΓ

Αυτή η γνωστή νόσος δεν περιορίζεται σε νευρομυϊκό επίπεδο.Αυτόνομες και ενδοκρινικές λειτουργίες διαταράσσονται και υπάρχουν στοιχεία πνευματικής αλλαγής: εγκεφαλική ατροφία είναι συχνά αποδείξιμη. Αυτή η αυτοσωματική επικρατητική πάθηση μπορεί να διαγνωστεί νωρίς στην εφηβική ηλικία η ενηλικίωση.(Schubert et al.,1980)

Περίπου το 50% των ασθενών παρουσιάζουν ΗΕΓ ανωμαλίες αποτελούμενα κυρίως από υπερβολικά χαμηλή δραστηριότητα (Lundervold et al., 1969) Οι ΗΕΓ ανωμαλίες μπορούν να συσχετισθούν με πνευματικές αλλαγές (Okuma et al., 1970)



Ο άλφα-ρυθμός βρέθηκε να είναι αργός από το κανονικό, μονότονο και χαμηλού δυναμικού. (Beijersbergen et al., 1980) Μια αύξηση των θ-συχνοτήτων είχε αναφερθεί από τον Murri et al.,(1990). (NIEDERMEYER E.,1999)

### 4.2.3. ΒΙΟΨΙΑ ΜΥΩΝ

Η βιοψία του μυός είναι χρήσιμη:

1. **στο διαχωρισμό** μεταξύ των νευρογενών και μυοπαθητικών διεργασιών
2. **στην αναγνώριση** ειδικών νόσων των μυών, όπως η μυϊκή δυστροφία ή οι συγγενείς μυοπάθειες
3. **στην πιστοποίηση** ειδικών μεταβολικών βλαβών στους μυς με ιστοχημικές και βιοχημικές τεχνικές και
4. **στη διάγνωση** των νόσων του συνδετικού ιστού και των αιμοφόρων αγγείων

Η βιοψία μυός γίνεται με **τοπική αναισθησία**. (WILSON et al., 1995)

Έχει πολύ μεγάλη σημασία να επιλεγεί ο κατάλληλος μυς για βιοψία. Ο μυς θα πρέπει να είναι προσβεβλημένος αλλά όχι πολύ σοβαρά, αφού σε τέτοιες συνθήκες οι μυϊκές ίνες μπορεί να έχουν αντικατασταθεί από λίπος και συνδετικό ιστό. Ο **δικέφαλος**, ο **τρικέφαλος** ή ο **έξω πλατύς του τετρακεφάλου** είναι οι μύες που χρησιμοποιούνται συχνότερα για βιοψία. Σε κάθε περίπτωση είναι ουσιώδες στο υλικό της βιοψίας να γίνεται το πλήρες φάσμα των ιστοχημικών εξετάσεων. Η ανοσο-ιστοχημεία συμπεριλαμβανομένων των αντισωμάτων έναντι της δυστροφίνης ή των σαρκογλυκανικών πρωτεϊνών έχει γίνει ήδη μια σημαντική εξέταση στη διάγνωση των μυϊκών νόσων. Οι πιο συχνοί τύποι ανωμαλιών στη μυϊκή βιοψία είναι αυτοί που περιλαμβάνουν δυστροφική διεργασία. (MARS DEN D., 2001)

Η βιοψία σκελετικού μυός εκτός από τις ήπιες συνήθως μυοδυστροφικές αλλοιώσεις χαρακτηρίζεται από τις ίνες που περιβάλλονται με δακτύλιο (ring binden), από τις περιοχές των ινών που στερούνται ινιδίων (sarcolemmal masses) και από την αφθονία των μυϊκών πυρήνων που διατάσσονται

νται σε μακρές σειρές. Ιστοχημικά παρατηρείται ατροφία των ινών του συστήματος 1. (ΠΑΠΑΠΕΤΡΟΠΟΥΛΟΣ Θ.,1980)

**Ακτινολογικά** διαπιστώνονται πολύ συχνά σκελετικές αλλοιώσεις, όπως εσωτερική μετωπιαία υπερόστωση, μεγάλοι μετωπιαίοι κόλποι (ΠΑΠΑΠΕΤΡΟΠΟΥΛΟΣ Θ., 1980) ο οστέινος θόλος είναι παχύς το εφίππιο μικρό. (WALTON J., 1982)

### 4.3. ΔΙΑΦΟΡΙΚΗ ΔΙΑΓΝΩΣΗ

Πολλές νόσοι μπορεί να παρουσιαστούν με μυϊκή αδυναμία ή κάματο.

Ενδοκриноπάθειες, όπως η **θυρεοτοξίκωση, μυξοίδημα, νόσοι Cushing ή Addison** μπορεί να παρουσιάσουν κάματο ή κεντρομυελική αδυναμία. Νευρογενείς διαταραχές όπως η νόσος του κινητικού νευρώνα ή το **σύνδρομο Guillain-Barre** μπορεί να παρουσιαστούν γενικευμένη αδυναμία. Η μυϊκή αδυναμία μπορεί να δείχνει ημερήσια διακύμανση όπως στη βαριά μυασθένεια όπου ο ασθενής μπορεί να ξυπνά και να αισθάνεται καλά αλλά να αναπτύσσει κόπωση όσο προχωρά η ημέρα και να ανακτά τις δυνάμεις του μετά από ανάπαυση κατά την διάρκεια της ημέρας. Οι **επώδυνες μυϊκές συσπάσεις (κράμπες)** ή η **μυαλγία** μπορεί να συνηγορούν για **μεταβολική μυοπάθεια**.

Η **χρήση στεροειδών** μπορεί να οδηγήσει σε κεντρομυελική μυοπάθεια, η πενικιλλαμίνη μπορεί να οδηγήσει σε **σύνδρομο μυασθένειας**. Το **εξάνθημα του ηλιοτροπίου** στα βλέφαρα είναι χαρακτηριστικό **δερματομυοσίτιδας**, ενώ το **κρέμασμα της κεφαλής** είναι **τυπικό βαριάς μυασθένειας**. Η πτερυγοειδής ωμοπλάτη υποδεικνύει βαριά αδυναμία των μυών της ωμικής ζώνης, υπαινισσόμενη συνήθως δυστροφική διεργασία. Μπορεί να υπάρχει γενικευμένη λέπτυνση των μυών σε όλα τα άκρα αν και μπορεί να παρουσιαστεί **τοπική ατροφία** όπως στη **μυοσίτιδα με έγκλειστα σωματίδια**. Εναλλακτικά μπορεί να υπάρχει **ψευδοϋπερτροφία** όπως αυτή που παρατηρείται

στις γαστροκνημίες ασθενών με **μυϊκή δυστροφία Baker** ή **μακρογλωσσία** στην **ανεπάρκεια της όξινης μαλάσης**. Μπορεί να υπάρχουν σημεία πολυσυστηματικής νόσου όπως στο μυξοίδημα ή στη νόσο του Cushing.

Η **εξέταση του αμφιβληστροειδούς** μπορεί να αποκαλύψει μελαγχρωματική αμφιβληστροειδοπάθεια του τύπου «αλατοπίπερου» που παρατηρείται σε μερικές **μιτοχονδριακές διαταραχές** ή **μικροαγγειοπάθεια** στην **προσωπομοβραχιόνιο δυστροφία**.

Η **εξέταση της γλώσσας** μπορεί να αποκαλύψει ατροφία που είναι πιο συνήθης σε **νευρογενείς διαταραχές** ή **διόγκωση** που μπορεί να παρατηρηθεί σε **αμυλοείδωση** ή **ανεπάρκεια της όξινης μαλάσης**. **Δεσμιδώσεις στη γλώσσα** είναι πάλι πιο συχνές σε νευρογενείς διαταραχές όπως σε **νόσο του κινητικού νευρώνα** ή στη **φυλοσύνδετη προμηκικονωτιαία νευροπάθεια**.

Στις **φλεγμονώδεις μυοπάθειες**, μπορεί να υπάρχει μυϊκή ατροφία ή αλλιώς οι μύες να φαίνονται φυσιολογικοί σε όγκο αλλά είναι «σκληροί» λόγω οίδηματος. Η **μυοσίτιδα** με έγκλειστα σωματίδια μπορεί να οδηγήσει σε εστιακή και συχνά περιφερική ατροφία ασύμμετρης κατανομής. Η **μυοκυμία** που είναι μια επίμονη, σκληροειδής κίνηση των μυϊκών ινών κάτω από το δέρμα είναι επίσης συνήθως νευρογενής . Μπορεί να εμφανίζεται στην κόπωση γύρω από τους οφθαλμούς ή στη **νόσο του Whipple** οπότε είναι γενικευμένη και συνδυάζεται με μυϊκή ακαμψία.

Κάματος με επαναλαμβανόμενες κινήσεις μπορεί να παρατηρηθεί στη βαριά μυασθένεια ή στη συγγενή μυασθένεια. Αντίθετα η **αύξηση της δύναμης** με τις επαναλαμβανόμενες κινήσεις είναι ενδεικτική **μυασθενικού συνδρόμου Lambert-Eaton**. Τα **τενόντια αντανάκλαστικά** είναι συχνά **νωθρά** στις μυϊκές νόσους αν και έχει αναφερθεί ότι μπορεί να είναι αυξημένα στη βαριά μυασθένεια. Ισομετρική σύσπαση θα αυξήσει τα **τενόντια αντανάκλαστικά** στο μυασθενικό σύνδρομο Lambert-Eaton. (MARSDEN D., 2001)

## 4.4. ΘΕΡΑΠΕΙΑ

Εξαιτίας της έλλειψης της γνώσης μας, για την βαθύτερη βάση των μυοτονικών δυστροφιών, δεν υπάρχει ειδική θεραπεία γνωστή και η αντιμετώπιση έχει στόχο στην συμπτωματική **ανακούφιση της μυοτονίας**. Στην μυοτονική δυστροφία σπάνια είναι σοβαρή τόσο που να επέμβει στις συνήθεις δραστηριότητες του ασθενή όπως το ντύσιμο, η σίτιση ή με την απασχόληση του ασθενή. Η ανακούφιση της μυοτονίας μπορεί να ικανοποιεί τον γιατρό, αλλά δεν απασχολεί συχνά τον ασθενή και από αυτή την πλευρά, ο ίδιος αποτυγχάνει συχνά να εξακολουθεί την θεραπεία.

Ο Thomasen (1948) επανεξέτασε τα θεραπευτικά μέτρα που είχαν δοκιμαστεί στις μυϊκές δυστροφίες πριν από την ημερομηνία της δημοσίευσης της εργασίας του. Προσπάθειες στον επηρεασμό του **μεταβολισμού της κρεατίνης** με την λήψη γλυκίνης ήταν ανεπιτυχείς. Οι Russel και Stedman(1936) συμπέραναν ότι η μυοτονία μπορεί να οφείλεται σε υπερβολική παραγωγή και συσσώρευση ακετυλχολίνης. Ο Wolff(1936) ανέφερε για την **αποτελεσματικότητα της κινίνης** στην ανακούφιση της μυοτονίας. Διάφορα παρασκευάσματα είχαν χρησιμοποιηθεί με επιτυχία.

Η κινίνη (Quinine Sulphate), 10 με 30 mg ελαττώνει την μυοτονία στις περισσότερες περιπτώσεις, αλλά συχνά προκαλεί ανεπιθύμητες παρενέργειες. Συμμόρφωση στην κινίνη αναφέρεται από τον Thomasen. Λίγοι ασθενείς, ωστόσο εξακολουθούν την θεραπευτική αγωγή με κινίνη.

Η **φαινυτοΐνη** 100 mg τρεις ημερησίως έχει γίνει η αγαπημένη αγωγή για ανακούφιση της μυοτονίας εάν η θεραπεία είναι απαραίτητη. (CAUGHEY & MYRIANTH.,1991)

Η **αντιμετώπιση** περιλαμβάνει την **θεραπεία των διαταραχών** που συνυπάρχουν με τις συνήθεις μεθόδους, Είναι σημαντική η **συχνή εξέταση γλυκόζης αίματος** και καθώς και ο **έλεγχος για καταρράκτη και καρδιακή προσβολή**. Θα πρέπει να εφαρμόζεται με ιδιαίτερη προσοχή η γενική

αναισθησία σε ασθενείς με μυοτονική δυστροφία και να αποφεύγονται ή μη απαραίτητες εγχειρήσεις. (MARSDEN D., 2001)

Εισαγωγή καρδιακού βηματοδότη θα πρέπει να ληφθεί υπ' όψιν σε ασθενείς με ανεξήγητη συγκοπή ή προοδευτικές ανωμαλίες καρδιακής αγωγιμότητας με στοιχεία Β' βαθμού καρδιακό αποκλεισμό. Διαμόρφωση όρθωσης ποδοκνημικής βοηθά στην αποτροπή πτώσης σε ασθενείς με υπερβολικά χαμηλή αδυναμία των άκρων. (KASPER D., 2005)

**Αναπνευστική ανεπάρκεια** οφειλούμενη σε διαφραγματική αδυναμία μπορεί να συμβεί σε οποιαδήποτε ηλικία και μπορεί να είναι ανεξάρτητη της μορφής αδυναμίας. Πρώιμα συμπτώματα **νυκτερινής υποξίας** μπορεί να εμπεριέχει άσχημο ύπνο, εφιάλτες, πρωινό πονοκέφαλο, υπνηλία κατά την διάρκεια της ημέρας, απώλεια βάρους.

Οι επιλογές για την αντιμετώπιση αυτών, εμπεριέχουν φυσιοθεραπεία θώρακα, βοηθητικός βήχας με το χέρι, πρώιμη αντιμετώπιση αναπνευστικών λοιμώξεων, τραχειοστομία με μόνιμο αερισμό. Σκελετικές ανωμαλίες είναι συχνές. Η αντιμετώπιση για αποφυγή συστολών περιλαμβάνει επιθετική χρήση παθητικής έκτασης, τονωτικές ασκήσεις και χειρουργικές επεμβάσεις. Αυτά επιτρέπουν στον ασθενή να ανεξαρτητοποιηθεί για όσο το δυνατό περισσότερο.

Η **ανάπτυξη σκολίωσης ή κύφωσης** μπορεί να παρακωλύσει την στάση, το κάθισμα, το περπάτημα, και την αναπνευστική λειτουργία. **Χειρουργική διόρθωση** για τόνωση των μυών είναι η προτεινόμενη αντιμετώπιση.

Η χειρουργική φροντίδα: ορθοπεδικά χειρουργεία μπορεί να χρειαστούν για να διορθωθούν ή να αποτραπούν συσπάσεις, δυσμορφίες ποδιών και σκολίωση. Ένας **σωλήνας γαστροστομίας** μπορεί να χρειασθεί για τα νεογέννητα που έχουν επιμένουσες δυσκολίες σίτισης. Καθώς, καμία διαιτητική απαγόρευση δεν περιλαμβάνεται στις μυοπάθειες, η δίαιτα θα πρέ-

πει να είναι ρυθμισμένη στις θερμιδικές ανάγκες του ασθενή και μπορεί να περιλαμβάνει όριο θερμίδων, ειδικά σε παιδιά με ελάχιστη κινητικότητα.

Περαιτέρω παρακολούθηση μια φορά τουλάχιστον ετησίως:

- Μυϊκής λειτουργίας
- Συσπάσεων
- Ικανότητας να εκτελεί δραστηριότητες καθημερινής ζωής
- Καρδιοαναπνευστικής λειτουργίας. (LOPATE G., 2005)

#### **4.4.1. ΔΡΑΣΗ ΚΑΙ ΑΝΕΠΙΘΥΜΗΤΕΣ ΕΝΕΡΓΕΙΕΣ ΦΑΡΜΑΚΩΝ ΣΤΗΝ ΑΝΤΙΜΕΤΩΠΙΣΗ ΤΗΣ ΜΥΟΤΟΝΙΑΣ**

##### **ΦΑΙΝΥΤΟΪΝΗ:**

Η φαινυτοΐνη σταθεροποιεί τις μεμβράνες των νευρώνων γεγονός που ελαττώνει τα ρεύματα νατρίου και καλίου κατά την διάρκεια ενός δυναμικού ενεργείας. Καταστέλλει την επαναλαμβανόμενη εκφόρτιση των νευρώνων. Οι θεραπευτικές συγκεντρώσεις στον ορό είναι 10-20 μg/ml. Η τοξικότητα προκαλεί νυσταγμό, αταξία, άλλες διαταραχές του ΚΝΣ, καταστολή του μυελού των οστών, υπερπλασία των ούλων, ηπατοτοξικότητα, διαταραχές γαστρεντερικού. Ενδοφλέβια χορήγηση μπορεί να προκαλέσει καταστολή του ΚΝΣ, μεγάλη υπόταση, αρρυθμίες και υπερκινησίες.

Μεταβολισμός: Κατά 90% συνδέεται με πρωτεΐνες, μεταβολίζεται στο ήπαρ.(OLSON J., 1994)

Η θεραπεία με φαινυτοΐνη δεν θα πρέπει να διακόπτεται απότομα.

Η φαινυτοΐνη προκαλεί τερατογένεση σε κυήματα μητέρων που παίρνουν το φάρμακο κατά τη διάρκεια της εγκυμοσύνης. Μείωση της συγκέντρωσης της φαινυτοΐνης στο πλάσμα προκαλείται από την καρβαμαζεπίνη, η οποία αυξάνει τον μεταβολισμό της φαινυτοΐνης. (ΜΥΣΕΚ Μ., 1997)

### **ΚΑΡΒΑΜΑΖΕΠΙΝΗ:**

Η καρβαμαζεπίνη ελαττώνει τη διάδοση των ανώμαλων νευρικών ώσεων στον εγκέφαλο, αποκλείοντας τους διαύλους του νατρίου και αναστέλλοντας με τον τρόπο αυτό την παραγωγή των επαναληπτικών δυναμικών ενεργείας. (ΜΥΣΕΚ Μ., 1997)

Οι δράσεις και οι ενδείξεις μοιάζουν με της φαινυτοΐνης. Τα θεραπευτικά επίπεδα στον ορό είναι 4-12 µg/ml.

Τοξικότητα: ίλιγγος, ναυτία, έμετος, απλαστική αναιμία και ακοκκιοκυτταραιμία (σπάνια αλλά επικίνδυνη). (OLSON J., 1994)

### **ΚΙΝΙΝΗ:**

Η κινίνη χρησιμοποιείται επί του παρόντος για στελέχη πλασμωδίων που είναι ανθεκτικά σε άλλα φάρμακα. Το φάρμακο μπορεί να επηρεάσει τη σύνθεση του DNA.

Χορηγούμενη από το στόμα, η κινίνη κατανέμεται καλά σε όλο το σώμα και μπορεί να φθάσει στο έμβρυο διαμέσου του πλακούντα. Η κύρια ανεπιθύμητη ενέργεια της κινίνης είναι ο κινχονισμός, ένα σύνδρομο που προκαλεί ναυτία, έμετο, εμβοές και ίλιγγο. Αυτές οι παρενέργειες είναι αναστρέψιμες και δεν αποτελούν λόγο διακοπής της θεραπείας.

Ορισμένες από τις αλληλεπιδράσεις μεταξύ φαρμάκων είναι οι εξής:

1. Καθυστέρηση της απορρόφησης, όταν η κινίνη λαμβάνεται με αντιόξινα που περιέχουν αλουμίνιο,
2. Ενίσχυση των παραγόντων που δρουν ως νευρομυϊκοί αποκλειστές και
3. Αύξηση των επιπέδων της διγοξίνης, εάν λαμβάνεται παράλληλα με την κινίνη. Η κινίνη είναι τοξική για το έμβρυο. (ΜΥΣΕΚ Μ., 1997)

# ΚΕΦΑΛΑΙΟ 5<sup>ο</sup>

## 5.1. ΠΡΟΓΕΝΝΗΤΙΚΗ ΔΙΑΓΝΩΣΗ

Περίπου το 2,5% των νεογνών παρουσιάζουν συγγενείς ανωμαλίες ή κληρονομικά νοσήματα, γεγονός το οποίο κάνει σαφή το σημαντικό ρόλο τον οποίο έχει στη Γενετική η προγεννητική διάγνωση η ανάδειξη δηλαδή ενός παθολογικού εμβρύου. Οι ενδείξεις της προγεννητικής διάγνωσης στηρίζονται στο ατομικό και οικογενειακό ιστορικό. Η ηλικία της μητέρας, η ύπαρξη στην οικογένεια ατόμων με συγγενείς ανωμαλίες ή κληρονομικά, οι πρόωροι θάνατοι, η συγγένεια των γονέων, οι καθ' έξιν αποβολές ή παλίνδρομες κύσεις, αποτελούν βασικά στοιχεία τα οποία επιβάλλουν περαιτέρω γενετική διερεύνηση.

Η προγεννητική διάγνωση εφαρμόζεται ευρέως την τελευταία εικοσιπενταετία, οι χρησιμοποιούμενοι δε διαγνωστικές τεχνικές, ως αναφέρονται παρακάτω περιλαμβάνουν τη **χρήση υπερήχων**, την **αμνιοπαρακέντηση**, τη **βιοψία χοριακής λάχνης** και την **εμβρυοσκόπηση** με τη σύγχρονη δυνατή **λήψη εμβρυϊκών ιστών**.

### **ΔΙΑΓΝΩΣΤΙΚΕΣ ΜΕΘΟΔΟΙ ΠΡΟΓΕΝΝΗΤΙΚΗΣ ΔΙΑΓΝΩΣΗΣ**

**A. Υπέρηχοι:** Η χρήση υπερήχων συμβάλλει σημαντικά στην προγεννητική διάγνωση διαφόρων συγγενών ανωμαλιών του εμβρύου.

**B. Αμνιοπαρακέντηση:** Λήψη μικρής ποσότητας αμνιακού υγρού κατά την 16<sup>η</sup> εβδομάδα της κύησης και καλλιέργεια των εμβρυϊκών κυττάρων σε κατάλληλα θρεπτικά υλικά επί 10-14 ημέρες.

**Γ. Λήψη δείγματος χοριακής λάχνης:** Η λήψη γίνεται κατά την 9<sup>η</sup> εβδομάδα κύησης και επιτυγχάνεται άμεσα, χωρίς να απαιτείται προηγουμένως καλλιέργεια των κυττάρων, χρωμοσωματική ανάλυση, βιοχημική μελέτη η ανάλυση του DNA.



**Δ. Εμβρυοσκόπηση:** Γίνεται κατά το δεύτερο τρίμηνο της κύησης και μ' αυτή επιτυγχάνεται η προγεννητική διάγνωση ορισμένων γενετικών διαταραχών. (ΡΑΠΤΗΣ Σ., 1996)

Για την πρόληψη της νόσου είναι απαραίτητο να γίνεται μελέτη όλων των μελών της οικογένειας στην οποία διαπιστώνεται περίπτωση της νόσου και να προσφέρονται οι κατάλληλες **γενετικές συμβουλές**. Στον τομέα της προγεννητικής διάγνωσης της νόσου υπάρχει πρόοδος.

Έχει διαπιστωθεί ότι υπάρχει στενός **γενετικός δεσμός μεταξύ της μυοτονικής δυστροφίας και του εκκριτικού Status ABH**, το οποίο μπορεί με αμνιοκέντηση να προσδιορισθεί προγεννητικά και να αποφασισθεί η διακοπή της εγκυμοσύνης. (ΠΑΠΑΠΕΤΡΟΠΟΥΛΟΣ Θ., 1980)

### **5.1.1. Εκφραστικότητα**

Όταν η εκδήλωση ενός φαινότυπου παρουσιάζει διαφορές μεταξύ ατόμων που έχουν τον ίδιο γονότυπο, τότε ο φαινότυπος θεωρείται ότι έχει ποικίλη **εκφραστικότητα**. Ακόμη και μέσα στην ίδια εκτεταμένη οικογένεια, η κλινική έκφραση μιας διαταραχής μπορεί να ποικίλλει. Πολλές μονογονιδιακές διαταραχές χαρακτηρίζονται από πολλαπλές φαινοτυπικές ανωμαλίες και οι ασθενείς με μία από αυτές τις διαταραχές μπορεί να διαφέρουν τόσο ως προς το φάσμα των ανωμαλιών που εμφανίζουν όσο και ως προς την σοβαρότητα κάθε μιας από τις ανωμαλίες αυτές.

Ένα σύνολο χαρακτηριστικών που εμφανίζονται από κοινού και, επομένως, θεωρείται ότι έχουν κοινή αιτιολογία συνιστούν ένα **σύνδρομο**. Η **μυοτονική δυστροφία** είναι μια αυτοσωματική επικρατής μυοπάθεια, γνωστή για την ποικίλη εκφραστικότητά της, ως προς την κλινική σοβαρότητα και την ηλικία εμφάνισης.

Τα γενεαλογικά δένδρα της μυοτονικής δυστροφίας λέγεται ότι εμφανίζουν **κακή πρόβλεψη-επιβάρυνση**, δηλαδή εμφανή επιδείνωση της κατάστασης από γενεά σε γενεά. Μπορεί όμως, η διαπίστωση της επιδείνω-

σης να οφείλεται σε σφάλματα διαγνωστικής φύσεως και να μην πρόκειται για αληθινό βιολογικό φαινόμενο. Οι ασθενείς με ήπια έκφραση της ασθένειας και με εμφάνιση των συμπτωμάτων της σε μεγάλη ηλικία, έχουν μικρότερη πιθανότητα διάγνωσης και μεγαλύτερη πιθανότητα να μεταβιβάσουν την ασθένεια στους απογόνους τους, σε σύγκριση με τους ασθενείς που πάσχουν από σοβαρότερη μορφή της νόσου η οποία εκδηλώθηκε σε μικρότερη ηλικία. Πριν αρχίσουν να χρησιμοποιούνται τεχνικές Μοριακής Γενετικής, η διάγνωση της νόσου σε πολλά μέλη οικογενειών που κληρονομούσαν το γονίδιο της μυοτονικής δυστροφίας δεν γινόταν ποτέ.

Μια μορφή μυοτονικής δυστροφίας, η συγγενής μορφή, είναι εξαιρετικά σοβαρή και μπορεί να συνδέεται με διανοητική καθυστέρηση ή ακόμα και να συνιστά κίνδυνο για τη ζωή του ασθενούς. Σχεδόν κάθε παιδί με τη συγγενή μορφή της νόσου είναι απόγονος προσβεβλημένης μητέρας, που η ίδια μπορεί να παρουσιάζει ήπια μόνο εκδήλωση της νόσου ή να μη γνωρίζει καν ότι είναι προσβεβλημένη. Αυτό το συγκεκριμένο γνώρισμα, η αποκλειστικά μητρική μεταβίβαση των σοβαρότερων περιπτώσεων, ισχύει μόνο για τη μυοτονική δυστροφία. **Η προγεννητική διάγνωση της μυοτονικής δυστροφίας, με της μοριακής γενετικής είναι πλέον εφικτή για πολλές οικογένειες.** (THOMPSON M., 2001)

## 5.2. ΓΕΝΕΤΙΚΟΣ ΕΛΕΓΧΟΣ ΚΑΙ ΝΟΣΗΛΕΥΤΙΚΗ

Η αντίληψη των νόμων της κληρονομικότητας αποτέλεσε τη βάση για την κατανόηση των τρόπων με τους οποίους τα γενετικά νοσήματα περνούν από γενιά σε γενιά. Η χαρτογράφηση του ανθρώπινου γονιδιώματος και γενικά η ραγδαία ανάπτυξη της μοριακής γενετικής, προσέφεραν τη δυνατότητα διάγνωσης πολλών κληρονομικών νόσων, γεγονός που μέχρι πριν από λίγο ήταν ανέφικτο.

Μια από τις μεγαλύτερες προκλήσεις στις επιστήμες υγείας ήταν και παραμένει η πρόληψη των κληρονομικών νοσημάτων, κάτι που στις μέρες

μας μπορεί να επιτευχθεί με τη βοήθεια **του γενετικού ελέγχου** και **την εφαρμογή της γενετικής συμβουλευτικής**.

Οι εργαστηριακές εξετάσεις γενετικού ελέγχου, αφορούν στον καρυότυπο (κυτταρογενετική), στην ανάλυση του DNA (μοριακή γενετική) και στον βιοχημικό έλεγχο (βιοχημική γενετική). Η ανάπτυξη και τελειοποίηση εργαστηριακών τεχνικών, έδωσε την δυνατότητα εξέλιξης διαγνωστικών εξετάσεων στους τομείς της κλινικής γενετικής, του προγεννητικού ελέγχου και της πληθυσμιακής διαλογής (screening).

Παράλληλα με την ανάπτυξη εργαστηριακών τεχνικών γενετικού ελέγχου η ανάγκη για εκπαίδευση επιστημόνων υγείας στον τομέα της γενετικής καθώς και στην ενημέρωση του κοινού ή του ασθενή, ανάλογα με την περίπτωση, οδήγησαν στην ανάπτυξη μιας από τις υποειδικότητες της γενετικής, τη γενετική συμβουλευτική.

Η γενετική συμβουλευτική παρέχεται: **α.** Κατά την διάρκεια της κύησης, (σε προχωρημένη ηλικία μητέρες, θετικές ανιχνευτικές εξετάσεις, ιστορικό κληρονομικών νόσων ή αποβολών, σε συγγένεια ανάμεσα στους γονείς, και έκθεση σε τερατογόνους παράγοντες), **β.** Μεταγεννητικά (σε συγγενείς ανατομικές ανωμαλίες, μεταβολικά νοσήματα, νοητική καθυστέρηση, νευρολογικές ή νευρομυϊκές παθήσεις κ.λ.π.)

Η διαδικασία της συμβουλευτικής συνδέεται άμεσα με τα επαγγέλματα υγείας και οι επαγγελματίες υγείας βρίσκονται συχνά στην θέση του συμβούλου. Στην επαγγελματική παροχή συμβουλής η κατάλληλη εκπαίδευση κρίνεται απαραίτητη για την αποφυγή λαθών με σημαντικές επιπτώσεις.

**Άτομα με γνώσεις νοσηλευτικής** θεωρούνται πολύ καλοί υποψήφιοι **σύμβουλοι γενετικής**. Οι νοσηλευτές βρίσκονται πολύ πιο κοντά στον ασθενή απ' όλους τους άλλους επιστήμονες υγείας. Έχουν την δυνατότητα να προσεγγίζουν τους αρρώστους πολύ πιο εύκολα και αποτελεσματικά, ενώ η προσωπική επαφή μαζί τους, τους κάνει πιο ευαίσθητοποιημένους στις ανάγκες και στα προβλήματα των ατόμων που νοσηλεύουν.

Ο ρόλος του Νοσηλευτή στην απόκτηση του οικογενειακού ιστορικού από τους ασθενείς είναι καίριος, λόγω της καθημερινής και της άμεσης επαφής με αυτούς και την οικογένειά τους. Ο Νοσηλευτής, ως μέλος της διεπιστημονικής ομάδας που δίνει την γενετική συμβουλή, παρέχει υπηρεσίες που περιλαμβάνουν:

A. Προσδιορισμό του σχετικού κινδύνου με στοιχεία που προκύπτουν από το ατομικό αναμνηστικό του ενδιαφερόμενου, το οικογενειακό του ιστορικό, την συνέντευξη και το γενεαλογικό δέντρο.

B. Ενημέρωση του ατόμου και εκπαίδευση

Γ. Προγραμματισμό παρακλινικών εξετάσεων και γενετικών τεστ.

Δ. Συμβουλευτική του ατόμου και της οικογένειας πριν και μετά τις παρακλινικές εξετάσεις

Ε. Διδασκαλία του ατόμου και της οικογένειας

ΣΤ. Ψυχολογική υποστήριξη

Z. Ενημέρωση και ενεργοποίηση υποστηρικτικών υπηρεσιών (ψυχολόγου και κοινωνικού λειτουργού)

H. Συντονισμό ερευνητικών πρωτοκόλλων. (ΓΙΑΝΝΑΚΟΠΟΥΛΟΥ Μ., 2003)

## 5.3. ΧΡΗΣΙΜΟΙ ΟΡΙΣΜΟΙ

### ΥΓΕΙΑ:

Προκειμένου οι νοσηλευτές, οι επισκέπτες υγείας αλλά και οι άλλοι επαγγελματίες να παρέχουν φροντίδες αποκατάστασης, απαιτείται να έχουν σαν κοινό σημείο αναφοράς ένα κοινά αποδεκτό ορισμό του όρου "υγεία". Η Π.Ο.Υ. ορίζει την υγεία σαν "μία κατάσταση πλήρους φυσικής, πνευματικής και κοινωνικής ευεξίας και όχι μόνο την απουσία νόσου ή αναπηρίας (W.H.O., 1980).

Οι Twaddle και Hessler (1997) δίνουν μια βελτιωμένη προσέγγιση στον όρο παρουσιάζοντας ένα μοντέλο για την υγεία και προσδιορίζοντας τότε το άτομο περιέρχεται στο καθεστώς της "μη υγείας". Σύμφωνα με το αυ-

τό το μοντέλο η υγεία έχει τρεις διαστάσεις: 1. Βιολογική υγεία 2. Ψυχολογική υγεία 3. Κοινωνική υγεία

Η “μη υγεία” προσδιορίζεται στο βιολογικό επίπεδο από την παρουσία συμπτωμάτων μιας νόσου, στο ψυχολογικό επίπεδο από την εμφάνιση κατάθλιψης και στο κοινωνικό επίπεδο από την μειωμένη ικανότητα εκπλήρωσης κοινωνικών ρόλων. Η προσέγγιση αυτή κάνει το επίπεδο υγείας μετρήσιμο με διάφορες μεθόδους.

### ΥΓΙΗΣ ΟΙΚΟΓΕΝΕΙΑ:

Ο όρος υγιής οικογένεια αφορά στην ικανότητα της οικογένειας να λειτουργεί και να προσαρμόζεται κατάλληλα ώστε να καλύπτει τις ανάγκες των μελών της. Η υγιής οικογένεια είναι μια έννοια που βρίσκεται σε διαρκή εξέλιξη και ο ορισμός της στοχεύει στο να προσδιορίσει την παρούσα κατάσταση της οικογένειας και τυχόν διαβλεπόμενες τάσεις για το μέλλον.

Η υγιής οικογένεια κατά τους Kenney-Weeks and O'Connor (1994) αποτελεί μια αντίληψη των φυσικών, συναισθηματικών, κοινωνικών και πνευματικών υποχρεώσεων ή ενεργειών που έχουν μεταξύ τους τα μέλη μιας οικογένειας και που ποικίλλουν ανάλογα με την κουλτούρα, τις αξίες και το χρόνο. Οι υποχρεώσεις αυτές βασίζονται στους δεσμούς που υπάρχουν μεταξύ των μελών μιας οικογένειας.

### ΑΥΤΟΦΡΟΝΤΙΔΑ:

Η Orem (1991) προσδιορίζει την αυτοφροντίδα ως: “Η ακολουθούμενη πρακτική σχετικά με ενέργειες που ενστερνίζονται και ακολουθούν τα ώριμα άτομα, με χρονικούς περιορισμούς. Οι ενέργειες αυτές κατευθύνονται προς τους ίδιους με σκοπό τη διατήρηση της ζωής, την υγιή λειτουργία και της προσωπικής ανάπτυξης και ευημερίας”. (ΣΑΠΟΥΝΤΖΗ Δ., 1998)

## ΧΡΟΝΙΑ ΑΣΘΕΝΕΙΑ:

Χρόνια ασθένεια, σύμφωνα με τον ορισμό της Commission of Chronic Illness, είναι όλες οι βλάβες ή αποκλίσεις από το φυσιολογικό που έχει κάποιο άτομο με ένα ή περισσότερα από τα εξής χαρακτηριστικά:

- A. Είναι διαρκείς
- B. Αφήνουν υπόλοιπο ανικανότητας
- Γ. Προκλήθηκαν από μη αναστρέψιμες παθολογικές αλλοιώσεις
- Δ. Απαιτούν ειδική μέριμνα για αποκατάσταση
- Ε. Το άτομο χρειάζεται για μια μεγάλη χρονική περίοδο επίβλεψη, παρακολούθηση και φροντίδα.

Σύμφωνα με τον ορισμό της Coe, Χρόνια Ασθένεια είναι μια κατάσταση που αντιμετωπίζεται από κάποιο άτομο σαν αποτέλεσμα πολλών αιτιών που επιδρούν άνω στο άτομο στην πορεία του χρόνου και επηρεάζει ένα σχετικά σημαντικό τμήμα του σώματός του. Αυτά τα πολλαπλά αίτια και η αντίδραση του ατόμου σε αυτά έχουν τις ρίζες τους:

1. Στην ίδια την αρρώστια
2. Στο περιβάλλον
3. Στον ανθρώπινο πληθυσμό

Αν και όλοι οι χρόνιοι ασθενείς δεν χαρακτηρίζονται ανάπηροι, εν τούτοις η χρόνια ασθένεια μπορεί να οδηγήσει σταδιακά τα άτομα στην κατάσταση της αναπηρίας η οποία αποτελεί μια κοινωνική και όχι μια βιολογική κατάσταση του ατόμου.

ΑΝΑΠΗΡΙΑ= είναι μια κοινωνική κατάσταση που εμφανίζεται στο άτομο λόγω της συσσώρευσης πραγματικών και υποτιθέμενων βλαβών.

Όμως η αναπηρία δεν εμφανίζεται ξαφνικά. Υπάρχουν σύμφωνα με την Παγκόσμια Οργάνωση Υγείας τρία στάδια, που ακολουθούν εξελικτική πορεία, τα οποία περνά ένα άτομο μέχρι να φθάσει στην αναπηρία. Τα τρία αυτά στάδια είναι **η βλάβη, η ανικανότητα και η αναπηρία.**

### Βλάβη:

Σύμφωνα με τον ορισμό της W.H.O., είναι η απώλεια ή διαταραχή της φυσιολογικής λειτουργίας ενός οργάνου ή της ανατομικής του δομής, καθώς επίσης και κάθε ψυχολογική διαταραχή.

### Ανικανότητα:

Σύμφωνα με τον ορισμό της W.H.O., είναι κάθε περιορισμός της ικανότητας ενός ατόμου να εκτελεί κινητικές, αισθητικές ή διανοητικές λειτουργίες που θεωρούνται φυσιολογικές για τον άνθρωπο.

### Αναπηρία:

Σύμφωνα με τον ορισμό της W.H.O., είναι η κατάσταση που περιορίζει ή εμποδίζει το άτομο να εκπληρώσει τον κοινωνικό του ρόλο ανάλογα με το φύλο, την ηλικία και το κοινωνικό και πολιτιστικό περιβάλλον στο οποίο ζει. (ΣΑΠΟΥΝΤΖΗ Δ., 1996)

### ΑΠΟΚΑΤΑΣΤΑΣΗ:

Αποκατάσταση είναι μια δυναμική διαδικασία που πραγματοποιείται μέσα από συντονισμένη εφαρμογή ιατρικών, κοινωνικών, εκπαιδευτικών και επαγγελματικών μέτρων για να βοηθήσουν το ανάπηρο να φθάσει το μέγιστο δυνατό επίπεδο λειτουργικότητας και να ενταχθεί κοινωνικά (W.H.O.,1984).

Η αποκατάσταση περιλαμβάνει όλα τα μέτρα που αποσκοπούν στη μείωση των αρνητικών επιδράσεων της αναπηρίας, έτσι ώστε το ανάπηρο άτομο να επιτύχει την κοινωνική του επανένταξη. Σαν κοινωνική επανένταξη ορίζεται η ενεργός συμμετοχή των αναπήρων στη ζωή της κοινότητας. Επειδή η αναπηρία επηρεάζει εκτός από το άτομο την οικογένειά του και σε μια ευρεία έννοια την κοινότητα μέσα στην οποία ζει το ανάπηρο άτομο η αποκατάσταση απευθύνεται και στην κοινότητα. (ΣΑΠΟΥΝΤΖΗ Δ., 1998)

## ΚΕΦΑΛΑΙΟ 6<sup>ο</sup>

### 6.1. ΣΥΝΝΟΣΗΣΗ: Κατάθλιψη με νευρολογικές παθήσεις

Τα καταθλιπτικά συμπτώματα και σύνδρομα είναι συνήθη και στους σωματικά ασθενείς, παρ' όλο που συχνά υποδιαγιγνώσκονται και υποθεραπεύονται. Ψυχική και σωματική νόσος είναι ουσιαστικά οι δύο όψεις του ίδιου νομίσματος, εφ' όσον χρησιμοποιούν τους ίδιους φυσιολογικούς και χημικούς διαύλους για να εκφραστούν και δεν διαφέρουν μεταξύ τους παρά μόνο στον τρόπο έκφρασης. Τα ψυχιατρικά νοσήματα εκφράζονται από την ψυχική σφαίρα, ενώ τα σωματικά από τη σωματική σφαίρα. Μια κατηγορία νοσημάτων που συχνά **συνυπάρχουν με καταθλιπτικές διαταραχές** είναι τα νευρολογικά νοσήματα. (ΗΓΟΥΜΕΝΟΥ Α., 2003)

Η κατανόηση της έννοιας του **προσώπου** είναι πολύ σημαντική για την κατανόηση αυτής της εμπειρίας. Το πρόσωπο είναι το σύνολο όλων αυτών των στοιχείων που συνιστούν κάθε διαφορετική ανθρώπινη ύπαρξη και την ξεχωρίζουν από τις άλλες.

Κάθε πρόσωπο έχει ένα **παρελθόν**, ένα σύνολο εμπειριών που επηρεάζουν τόσο το παρόν όσο και το μέλλον. Τα **προηγούμενα βιώματα** – ειδικά αυτά που αφορούν την αρρώστια, την επαφή με το ιατρικό σύστημα, προηγούμενες παρόμοιες εμπειρίες άλλων μελών της οικογένειας ή του οικείου περιβάλλοντος – όλα επιδρούν στο προσωπικό νόημα που θα αποδοθεί στην αρρώστια.

Κάθε πρόσωπο έχει **ρόλους** οι οποίοι το καθορίζουν. Είναι μητέρα, κόρη, δασκάλα, αδελφή, σύζυγος, θεία, φίλη. Στη μέση ηλικία ειδικά αυτοί οι ρόλοι είναι τόσο σταθεροί και παγιωμένοι, ώστε η αρρώστια κάνοντας αδύνατη την εκτέλεση αυτών των ρόλων, να μπορεί να οδηγήσει σε καταστροφή του προσώπου.

Κάθε πρόσωπο έχει **σχέσεις** και βρίσκεται σε συνεχή αλληλεπίδραση και επικοινωνία με τους άλλους. Μέσα από αυτές τις σχέσεις εκφράζει



τον εαυτό, το συναισθηματικό του κόσμο, ικανοποιεί την ανάγκη του για συντροφικότητα. Η αρρώστια μπορεί να δυσχεράνει την ανθρώπινη επικοινωνία και αλληλεπίδραση.

Κάθε πρόσωπο έχει ένα **επάγγελμα, γνώσεις, ικανότητες**, ένα **σύνολο συνηθειών**, χαρακτηριστικά μέσα από τα οποία αναγνωρίζει τον εαυτό του και αναγνωρίζεται από τους άλλους. Όταν η αρρώστια δεν επιτρέπει στο άτομο να εκτελέσει αυτές τις δραστηριότητες, τότε παύει να είναι ο εαυτός του.

Κάθε πρόσωπο έχει μια **σχέση με τον εαυτό του**, έχει μια άποψη για το χαρακτήρα και τις δυνατότητές του, έχει απαιτήσεις και προσδοκίες. Ο ψυχικός πόνος θα μπορούσε να προέλθει από το αίσθημα απογοήτευσης από τον ίδιο τον εαυτό του και το γεγονός ότι δεν ανταποκρίθηκε στις προσωπικές προσδοκίες.

Έχει επίσης μια **σχέση με το σώμα του**. Η αρρώστια μπορεί να αλλάξει την εικόνα του σώματος του ατόμου και να διαταράξει σε τέτοιο βαθμό τη σχέση με το σώμα, ώστε αυτό από πιστός υπηρέτης, να γίνει ξαφνικά ένας ύπουλος εχθρός που υπονομεύει τις επιθυμίες του ατόμου. (ΠΑΠΑΖΟΓΛΟΥ Ε., 1998)

### **6.1.1. ΑΛΛΑΓΗ ΣΤΟ ΣΩΜΑΤΙΚΟ ΕΓΩ ΛΟΓΩ ΤΗΣ ΔΙΑΤΑΡΑΧΗΣ ΤΗΣ ΕΙΚΟΝΑΣ ΤΟΥ ΣΩΜΑΤΟΣ**

Η Dieckmann αναφέρει ότι ο Dropkin, ορίζει τη φυσιολογική σωματική εικόνα ως μια νοητική ομοίωση. Ως προσαρμοστικός μηχανισμός, διατηρεί ισορροπία μεταξύ φυσιολογικών, ψυχολογικών και κοινωνικοπολιτιστικών στοιχείων του σώματος.

Είναι ένας συντελεστής υγείας. Η σωματική εικόνα ενός ατόμου είναι η βάση της ταυτότητάς του και σχεδόν οποιαδήποτε αλλαγή στη δομή της ή τη λειτουργία της θεωρείται **απειλή**. (ΚΥΡΙΤΣΗ Ε., 2002)

Το **σωματικό Εγώ** ή **αυτοεικόνα** περιλαμβάνει ένα ευρύ φάσμα από κοινωνικοψυχολογικούς παράγοντες και αφορά όχι μόνο το πώς ο άνθρωπος φαίνεται στους άλλους ανθρώπους, αλλά ουσιαστικά το πώς εκείνος νομίζει ότι φαίνεται. Οι αλλαγές στο σωματικό εγώ δεν αφορούν μόνο εξωτερικά σωματικά χαρακτηριστικά, αλλά και **απώλειες σε κινητικές ή αισθητικές λειτουργίες**.

Η συνήθης περιγραφή των ατόμων για τον εαυτό τους είναι **είμαι μισός άνθρωπος ή είμαι σακατεμένος**. Όταν η σωματική δυσλειτουργία είναι ορατή, οι αντιδράσεις ποικίλλουν και εκδηλώνονται με συμπεριφορές όπως ντροπή, θλίψη, θυμό, μνησικακία και σε ακραίες περιπτώσεις παρατηρείται άρνηση να ξεπεράσουν το πρόβλημα. Όταν οι αλλαγές στη σωματική εικόνα γίνονται προοδευτικά ακολουθώντας την φυσική πορεία της νόσου, η αργή αυτή διαδικασία αφήνει περιθώρια στο άτομο για προσαρμογή, και πιθανόν να είναι λιγότερο τραυματική από την ξαφνική σωματική αλλαγή που συμβαίνει εξ' αιτίας ενός ατυχήματος.

Η αλλαγή στο σωματικό Εγώ στο άτομο ενεργοποιεί μηχανισμούς άμυνας για να αρνηθεί ή να απωθήσει το γεγονός. Η άρνηση και η απώθηση λειτουργούν ανασταλτικά για την αποκατάστασή του, δεν έχει πλέον κίνητρα για να προσπαθήσει. (ΛΑΖΑΡΙΔΟΥ Ι., 2004)

Σύμφωνα με τη Brown, οι αντιδράσεις στις αλλαγές του σώματος επηρεάζονται σημαντικά από τους ακόλουθους παράγοντες :

- Την ηλικία
- Τη λειτουργική σπουδαιότητα του μέλους του σώματος
- Τη φυσική εμφάνιση και γόητρο του ατόμου
- Κατά πόσον το πάσχον μέλος είναι ορατό στους άλλους
- Κατά πόσον η αποκατάσταση είναι εφικτή
- Η ταχύτητα με την οποία έγινε η αλλαγή
- Η προ της αλλαγής ικανότητα να αντιμετωπίζει δύσκολες καταστάσεις

- Η αντίδραση σε μια αλλαγή σχετίζεται και με τη σημασία που έχει το μέλος του σώματος για το άτομο. Για ένα μικρό παιδί η κινητικότητα και η ανεξαρτησία θεωρούνται απαραίτητα για την φυσιολογική του ανάπτυξη.

Ο έφηβος ενδιαφέρεται για την εμφάνισή του, ενώ οι ενήλικες θέτουν λιγότερη έμφαση στο φυσικό εαυτό και μεγαλύτερη στις ψυχοκοινωνικές ικανοποιήσεις. (ΚΥΡΙΤΣΗ Ε., 2002)

Η Kay Toombs (1992), αναλύοντας το βίωμα της αρρώστιας, υποστηρίζει ότι η αρρώστια για τον ασθενή είναι κάτι περισσότερο από ένα απλό άθροισμα κλινικών ενδείξεων και συμπτωμάτων. Βιώνεται πρωταρχικά ως μια **καθολική αίσθηση διαταραχής** η οποία εμπεριέχει ορισμένα τυπικά χαρακτηριστικά.

Τα βασικότερα τυπικά χαρακτηριστικά του βιώματος της αρρώστιας είναι η **απώλεια της ολότητας** (αίσθηση διαταραχής της συνοχής και της ακεραιότητας του προσώπου), η **απώλεια της βεβαιότητας** (συνειδητοποίηση ότι είναι θνητό και ευάλωτο), η **απώλεια του ελέγχου** (αίσθηση του ασθενή ότι δεν μπορεί να ελέγξει την παρούσα κατάσταση), η **απώλεια του οικείου κόσμου** (νέα, ιδιαίτερη υπαρξιακή κατάσταση, του απομονώνει από τον έως τώρα γνωστό κόσμο της δουλειάς και των ενασχολήσεων).

Η αναπόφευκτη ενασχόληση με τον πόνο και την αρρώστια καθλώνει τον άρρωστο στο παρόν, και αλλοιώνει την αντίληψη του μέλλοντος.

Ο Klagsbrun (1994) υποστηρίζει ότι τα εγγενή χαρακτηριστικά της εμπειρίας του υποφέρουν είναι επίσης η αίσθηση ότι δεν υπάρχει κάποιο χρονικό τέλος (*endlessness*) και την αίσθηση του αβοήθητου (*helplessness*). Όταν μια οδυνηρή εμπειρία τη βιώνουμε σαν να μην έχει κάποιο ορατό χρονικό τέλος, τότε υποφέρουμε.. Σύμφωνα με τους Charman και Gavrin (1993), κεντρικό στοιχείο της εμπειρίας του υποφέρουν εκτός από την απειλή κατά της ακεραιότητας του εαυτού είναι η αίσθηση αδυναμίας μπροστά σε αυτή την απειλή και η εξάντληση των ψυχοκοινωνικών μηχανισμών αντιμετώπισης και των πηγών στήριξης του ατόμου. (ΠΑΠΑΖΟΓΛΟΥ Ε., 1998)

Η κατάθλιψη είναι μια νοσολογική οντότητα που συχνά **συνυπάρχει** με πληθώρα οργανικών νόσων. Στην περίπτωση των **νευρολογικών νοσημάτων**, διαφαίνεται έντονα η κοινή τους αιτιοπαθογένεια, η διαρκής αλληλεπίδρασή τους αλλά και η αναγκαιότητα εφαρμογής κοινής θεραπείας τόσο για τη σωματική όσο και την ψυχική νόσο. Οι μελέτες **συννοσηρότητας** έρχονται να αποδείξουν πως, θεραπεύοντας την ψυχική νόσο, συμβάλλουμε καταλυτικά στη θεραπεία και των οργανικών προβλημάτων.

Η σωστή ενημέρωση του συνόλου των επαγγελματιών υγείας για τα ψυχιατρικά προβλήματα που μπορούν να συνυπάρχουν με οργανικά θα συνεισφέρει, στη διασφάλιση καλύτερης ποιότητας ζωής για τους ασθενείς. (ΗΓΟΥΜΕΝΟΥ Α., 2003)

## 6.2. ΧΡΟΝΙΑ ΑΣΘΕΝΕΙΑ & ΟΙΚΟΓΕΝΕΙΑ

Η παροχή φροντίδας με επίκεντρο την οικογένεια αποτελούσε πάντοτε τμήμα της νοσηλευτικής γιατί αυτή η προσέγγιση συνδέεται παραδοσιακά με θεμελιώδη στοιχεία της νοσηλευτικής φροντίδας. Η νοσηλευτική επιστήμη αναγνωρίζοντας αυτήν την αμεσότητα στη σχέση μεταξύ νοσηλευτή και οικογένειας, ανέπτυξε την ειδικότητα της οικογενειακής νοσηλευτικής, (Family Nursing). (ΣΑΠΟΥΝΤΖΗ Δ., 1997)

Οι χρόνιες ασθένειες και η αντιμετώπισή τους αποτελούν ένα από τα σπουδαιότερα προβλήματα που αντιμετωπίζουν οι σύγχρονες κοινωνίες, καθώς λόγω των αυξημένων αναγκών τους οι χρόνιοι ασθενείς επιβαρύνουν τις υπηρεσίες υγείας και ανεβάζουν το κόστος τους. Δεν απειλούνται με άμεσο θάνατο όμως βιώνουν ένα συνεχές στρες καθώς για μια μεγάλη περίοδο της ζωής τους αντιμετωπίζουν φυσικούς περιορισμούς, συναισθηματική απομόνωση εξ' αιτίας της έκπτωσης ζωτικών τους λειτουργιών.

Ενώ κάθε ασθένεια έχει διαφορετική εκδήλωση συμπτωμάτων και κάθε ασθενής βιώνει διαφορετικά τη νόσο του, υπάρχει μια πλειάδα κοινών προβλημάτων που βιώνουν οι χρόνιοι ασθενείς ανεξάρτητα από τη νόσο

από την οποία πάσχουν. Η μεγάλη διάρκεια της χρόνιας ασθένειας αναγκάζει σε πολλούς συμβιβασμούς τον ασθενή και την οικογένεια.

Η μελέτη και η κατανόηση του πως διάφοροι παράγοντες παρεμβαίνουν και επηρεάζουν την πορεία της υγείας του ασθενούς, θα μπορούσε να διευκολύνει την ανάπτυξη της φροντίδας και να εισαγάγει εναλλακτικές επιλογές ώστε να γίνεται πιο εύκολη η προσαρμογή του ασθενούς και της οικογένειάς του στη χρόνια ασθένεια.

Η νοσηλευτική φροντίδα της οικογένειας μπορεί και πρέπει να εφαρμόζεται από όλους τους νοσηλευτές γιατί αυτοί, λόγω της θέσης τους μέσα στο σύστημα παροχής υπηρεσιών υγείας, έχουν άμεση πρόσβαση στις οικογένειες που αντιμετωπίζουν πρόβλημα υγείας ενός μέλους τους. Επί πλέον οι νοσηλευτές μπορούν να παίξουν σημαντικό ρόλο στη φροντίδα και των οικογενειών τους. (ΣΑΠΟΥΝΤΖΗ Δ., 1996)

### **6.2.1. Η οικογένεια ως χορηγός φροντίδας**

Η δημιουργία της έννοιας «οικογένεια» έχει τις ρίζες της στο πολύ μακρινό παρελθόν, όταν οι πρόγονοι μας συνασπίζονταν σε ομάδες για την αμοιβαία προστασία τους από επιθέσεις. Θα μπορούσε να θεωρηθεί ότι η φροντίδα κάποιου άρρωστου μέλους είναι ο σύγχρονος παραλληλισμός της ομαδικής συγκέντρωσης με την παρουσία μιας μεγάλης απειλής και η αναζήτηση προστασίας, ασφάλειας και άνεσης. Στον σημερινό πολιτισμό οι οικογένειες αποτελούν τα καλύτερα μοντέλα μικρών κοινοτήτων. Μοιράζονται ανησυχίες, υποχρεώσεις και αλληλεξαρτήσεις. Ακόμη και σε εκείνες τις οικογένειες που υφίστανται συγκρούσεις και δύσκολες σχέσεις, φαίνονται ότι διατηρούνται τα δομικά στοιχεία που διαμορφώνουν ισχυρά κίνητρα παροχής φροντίδας στο άρρωστο μέλος τους.

Η ανακουφιστική φροντίδα θεωρεί την οικογένεια βασικό μέλος της ομάδας παροχής υπηρεσιών προς το ασθενές μέλος και από την ίδρυση της την συμπεριέλαβε στους κόλπους της ως «συνεργάτη» για την κάλυψη

των συναισθηματικών και σωματικών αναγκών του ασθενούς, προκειμένου οι ασθενείς να παραμείνουν στο οικείο περιβάλλον τους.

Ως συγγενείς-φροντιστές (Family Caregivers), ορίζονται τα άτομα που εκπληρώνουν την πλειοψηφία των αναγκών του ασθενούς στο σπίτι ή συντονίζουν την παρεχόμενη φροντίδα, χωρίς να λαμβάνουν οικονομική αποζημίωση. Οι φροντιστές μπορεί να είναι μέλη της οικογένειας –όπως σύζυγοι, γονείς, αδέρφια και παιδιά – ή άτομα του ευρύτερου κοινωνικού κύκλου του ασθενούς.

Τα μέλη της οικογένειας συχνά δρουν ως «φυσικοί » φροντιστές, συμπληρώνοντας τις δεξιότητες των επαγγελματιών υγείας και παρέχοντας σημαντική υποστήριξη στο ασθενές μέλος τους. Οι ίδιοι οι φροντιστές περιγράφουν τους εαυτούς τους ως τα πρόσωπα που πρωτίστως φέρουν την ευθύνη και παρέχουν την απαιτούμενη φροντίδα στους συγγενείς τους. Επιπλέον προσφέρουν ενθάρρυνση, επιβεβαίωση, ακρόαση, άνεση, προστασία, αλλά και απλή συντροφιά με έναν εντελώς διαφορετικό τρόπο από εκείνον των επαγγελματιών ή των άλλων «απλών γνωστών», γιατί οι δεσμοί με το πρόσωπο που πάσχει είναι διαφορετικής ποιότητας. Με αυτή την έννοια, ο ρόλος των συγγενών-φροντιστών είναι πολύ σημαντικός, ανεξάρτητα από το χώρο νοσηλείας του ασθενούς. Στο σπίτι, ο ρόλος της οικογένειας στην παροχή φροντίδας είναι ευκρινέστερος και σημαντικότερος. Σε πολλές χώρες η πολιτική των κυβερνήσεων προωθεί την κατ' οίκον παροχή ανακουφιστικής φροντίδας.

Ένα από τα κύρια χαρακτηριστικά της οικογενειακής φροντίδας είναι ότι, επειδή λαμβάνει χώρα στο σπίτι, δεν επιδέχεται χρονικούς και τοπικούς περιορισμούς. Εξοπλισμός και μηχανήματα δίνουν στο σπίτι την εμφάνιση νοσοκομείου. Το κρεβάτι συχνά καταλαμβάνει μια σημαντική κεντρική περιοχή, όπως για παράδειγμα στο καθιστικό, με αποτέλεσμα η υπόλοιπη οικογένεια να περιορίζεται στον χώρο που απομένει. Επιπλέον, ο φροντιστής μπορεί να κληθεί να παράσχει βοήθεια οποιαδήποτε χρονική στιγμή κατά τη διάρκεια της ημέρας και της νύχτας. (ΓΚΟΒΙΝΑ Ο., 2005)

## 6.2.2. Νοσηλευτικές Παρεμβάσεις στην Οικογένεια

Η χρόνια ασθένεια έχει μεγάλες επιπτώσεις στη ζωή των ασθενών και των οικογενειών τους. Στα πλαίσια της κοινοτικής νοσηλευτικής, ο νοσηλευτικός ρόλος στη φροντίδα χρόνιων ασθενών και των οικογενειών τους βασίζεται στην αναγνώριση των επιπλοκών που προκαλούνται εξ' αιτίας της μακροχρονιότητας και της φύσης της χρόνιας ασθένειας, καθώς επίσης και στην υποστήριξη που παρέχεται στο άτομο και την οικογένεια για την αντιμετώπιση της όλης κατάστασης. Ο ρόλος του νοσηλευτή στη χρόνια ασθένεια επικεντρώνεται στο ρόλο του υποστηρικτή καθοδηγητή και διδασκάλου παρά τον παραδοσιακό νοσηλευτικό ρόλο που είναι η παροχή άμεσης φροντίδας και θεραπείας. (ΣΑΠΟΥΝΤΖΗ Δ., 1996)

Ο ρόλος του νοσηλευτή που εργάζεται με χρόνιους ασθενείς είναι λιγότερο του ατόμου που παρέχει άμεση φροντίδα και θεραπεία αλλά τείνει περισσότερο να είναι του επαγγελματία που παρέχει διευκολύνσεις, υποστηρίζει και ενδυναμώνει τις συμπεριφορές που στοχεύουν στην αποτελεσματική αυτοφροντίδα.

Υπάρχουν τρεις κύριοι στόχοι στις νοσηλευτικές παρεμβάσεις που απευθύνονται στους χρόνιους ασθενείς:

1. Υποκίνηση και αύξηση της αποτελεσματικής φροντίδας,
2. Μείωση των εμποδίων αυτοφροντίδας,
3. Ενδυνάμωση και υποστήριξη των αποτελεσματικών συμπεριφορών και πρακτικών αυτοφροντίδας που ακολουθούνται από τους χρόνιους ασθενείς.

Οι συμπεριφορές αυτοφροντίδας εμπίπτουν σε τέσσερις κατηγορίες. Οι κατηγορίες αυτές περικλείουν όχι μόνο συμπεριφορές που εφαρμόζονται στη χρόνια ασθένεια, όλους τους τύπους συμπεριφορών που προάγουν και υποστηρίζουν την υγεία και την ευημερία του ατόμου.

- Εφαρμογή γενικών κανόνων υγιούς συμπεριφοράς ή εφαρμογή αναγνωρισμένων πρακτικών που προάγουν την υγεία
- Προσδιορισμός συμπτωμάτων σε προβλήματα υγείας
- Αναζήτηση συμβουλής για τα προβλήματα υγείας, όταν αυτό ενδείκνυται
- Εφαρμογή ειδικών θεραπευτικών κανόνων αυτοφροντίδας, όταν αυτό συνίσταται

Υπάρχουν κάποιοι προδιαθεσικοί παράγοντες που επηρεάζουν την πιθανότητα ένας ασθενής να ακολουθήσει συμπεριφορές αυτοφροντίδας. Οι παράγοντες αυτοί είναι:

- A. Η αυτοεικόνα του ατόμου
- B. Αντιλήψεις και στάσεις
- Γ. Κίνητρα
- Δ. Επιτεύξεις
- E. Επίπεδα επιδιώξεων

Η αυτοεικόνα του ατόμου είναι ένας βασικός προσδιοριστικός παράγοντας της αυτοφροντίδας. Τα κίνητρα αναφέρονται στην αντίληψη του ατόμου σχετικά με την σημαντικότητα της υγείας και την εν γένει επιθυμία του να ακολουθεί υγιείς συμπεριφορές. Οι αντιλήψεις και στάσεις του ατόμου περικλείουν και την αντίληψη του ατόμου για την σοβαρότητα της κατάστασής του και για την ευπάθειά του στις επιπλοκές. (ΣΑΠΟΥΝΤΖΗ Δ., 1998)

Η Armstrong υποστηρίζει ότι υπάρχουν μερικοί βασικοί κανόνες, τους οποίους πρέπει να γνωρίζει κάθε νοσηλεύτης, που διέπουν την επαγγελματική σχέση του νοσηλευτή με τον χρόνια ασθενή και την οικογένειά του.

1. Ο νοσηλεύτης πρέπει να διαθέτει επαρκή γνώση για το νόσημα από το οποίο πάσχει ο ασθενής και να διαθέτει γνώσεις εφαρμογής αγωγής υγείας και συμβουλευτικής
2. Να έχει ικανότητες να συνεργάζεται με τον ασθενή και την οικογένεια για τη θέσπιση εφικτών στόχων υγείας
3. Να έχει ικανότητες να ανταποκρίνεται θετικά στις ανάγκες του ασθενούς για επαναδιαπραγμάτευση θεσπιθέντων στόχων όταν αυτοί δεν είναι εφικτοί



4. Να συνεργάζεται με τον ασθενή και την οικογένεια για την υιοθέτηση αλλαγών στον τρόπο ζωής

5. Να διαθέτει υπομονή και ικανότητες για ανίχνευση των δυνατοτήτων των ασθενών να προβούν σε αλλαγές συμπεριφοράς και τρόπου ζωής. Η γνώση των κανόνων αυτών ενδυναμώνουν το νοσηλευτικό ρόλο και βοηθούν το νοσηλεύτη στο σχεδιασμό εξατομικευμένης φροντίδας για τον κάθε ασθενή και την οικογένειά του.

Οι νοσηλευτικές παρεμβάσεις στην οικογένεια του ασθενούς συνοψίζονται στις παρακάτω γενικές κατηγορίες:

- Ανάπτυξη ενός καλού επιπέδου επικοινωνίας με την οικογένεια, παροχή πληροφοριών και διάθεση χρόνου για ακρόαση
- Αγωγή υγείας
- Συμβουλευτική
- Παραπομπή σε ειδικούς

Η ανάπτυξη καλής επικοινωνίας έχει θεραπευτικό χαρακτήρα γιατί ενδυναμώνει τους μηχανισμούς προσαρμογής, ανταπόκρισης και συμμόρφωσης του ασθενούς και της οικογένειας.

Η παροχή συμβουλευτικής και αγωγής υγείας είναι νοσηλευτικές παρεμβάσεις συνυφασμένες με την αντιμετώπιση της χρόνιας ασθένειας. Για το λόγο αυτό οι νοσηλευτές θα πρέπει να εξοικειωθούν με τη χρήση των νοσηλευτικών παρεμβάσεων και να μην αυτοπεριορίζονται επαγγελματικά. Είναι απαραίτητο να αναπτύξουν υψηλά επίπεδα αυτογνωσίας ώστε να επιτύχουν πλήρη επίγνωση των δυνατοτήτων που έχουν σαν επαγγελματίες και σαν άνθρωποι, ώστε να μην διστάζουν να κάνουν παραπομπή σε ειδικούς όταν αυτό απαιτείται. Εξ' άλλου η πολυπλοκότητα των προβλημάτων που αναφύονται από τη χρόνια ασθένεια αλλά και οι σύγχρονες τάσεις όσον αφορά στη φροντίδα απαιτούν την ανάπτυξη αποτελεσματικής διεπαγγελματικής συνεργασίας και επιδίωξη της λειτουργίας της ομάδας υγείας.

Γενικότερα, η νοσηλευτική σαν επιστήμη και τέχνη υποστηρίζει μια ανθρωποκεντρική και ολιστική θεώρηση της φροντίδας. Οι νοσηλευτές έ-

χουν υποχρέωση να παρέχουν φροντίδες και στα μέλη των οικογενειών των νοσηλευομένων ασθενών. Άλλωστε οι σύγχρονες τάσεις για τη λειτουργία των νοσοκομείων συνηγορούν για το άνοιγμα των νοσοκομείων προς τις οικογένειες.

Οι Griego et al., χαρακτηριστικά αναφέρουν,  
*«Τα νοσοκομεία πρέπει να προσαρμοσθούν ώστε όχι μόνο να επιτρέπουν αλλά να επιζητούν την παρουσία των μελών των οικογενειών των ασθενών, έχουν ανάγκες φροντίδας, γιατί περνούν μια δύσκολη περίοδο»* (ΣΑΠΟΥΝΤΖΗ Δ., 1997)

## ΚΕΦΑΛΑΙΟ 7<sup>ο</sup>

### 7.1. ΑΠΟΚΑΤΑΣΤΑΣΗ

Η *νευροαποκατάσταση* ή η αντιμετώπιση των νευρολογικών διαταραχών είναι βασικό στοιχείο της καθημερινής κλινικής πρακτικής. Απαιτεί ξεκάθαρη φιλοσοφία, εμπειρία, λεπτομερή εκτίμηση, επαρκή διανομή της φροντίδας και προσεκτική καταγραφή του αποτελέσματος.

#### ΣΤΟΧΟΙ ΑΠΟΚΑΤΑΣΤΑΣΗΣ

Ο πρωταρχικός στόχος της αποκατάστασης αποβλέπει στη *μεγιστοποίηση της λειτουργικής ανεξαρτησίας* και τη *βελτίωση της ποιότητας της ζωής*, όπως ιεραρχείται στη συνέχεια:

1. **Πρόβλεψη** και **πρωταρχική αξιολόγηση** των σωματικών, κοινωνικών και ψυχολογικών αναγκών.
2. **Βελτίωση** της οργανικής, ψυχολογικής και κοινωνικής προσαρμογής στην ανικανότητα και την αναπηρία.
3. **Διευκόλυνση** της **αυτονομίας** για τις καθημερινές δραστηριότητες, όπου είναι δυνατόν.
4. **Μεγιστοποίηση** της **ικανοποίησης** για τους αρρώστους και τους φροντίζοντες.
5. **Ενθάρρυνση** για αυτονομία.
6. **Πρόληψη δευτεροπαθών επιπλοκών** όπως ρικνώσεων (βραχύνοις), κατακλίσεων και πόνου. (MARS DEN D., 2001)

#### 7.1.1. Αξιολόγηση Ασθενούς

Το βασικό και πρώτο στάδιο στην διαδικασία της αποκατάστασης είναι να γίνει μία **αναλυτική εκτίμηση του περιστατικού**. Η διαδικασία της εκτίμησης έχει ορισμένους στόχους:

1. Να διευκρινίσει και ποσοτικοποιήσει το λειτουργικό έλλειμμα.
2. Να εντοπίσει περιοχές με δυνητική λειτουργική βελτίωση.

3. Να προσδιορισθεί η απαραίτητη βοήθεια, ώστε να μεγιστοποιηθεί η λειτουργική ανεξαρτησία του ασθενούς.
4. Να διασφαλιστεί η επαρκής κοινωνική υποστήριξη του ασθενούς.

Η επιτυχία της αξιολόγησης του ασθενούς έχει άμεση σχέση με το επίπεδο και τον ενθουσιασμό των ειδικών, που έχουν αναλάβει το έργο. Αυτό προϋποθέτει πολύπλευρη ομάδα ειδικών, η οποία συνεργάζεται στενά.

Συνήθως περιλαμβάνει **ιατρική συμβουλή** (είτε ένα νευρολόγο με ενδιαφέρον στην αποκατάσταση ή ένα ψυχίατρο), **νοσηλεύτη, φυσιοθεραπευτή**, απασχολησιοθεραπευτή (εργασιοθεραπευτή), **λογοθεραπευτή** και **ψυχολόγο**. Άλλες ειδικότητες που ενδέχεται να χρειασθούν στη φάση της αξιολόγησης του ασθενούς ή στα επόμενα στάδια της αξιολόγησης του ασθενούς ή στα επόμενα στάδια της αντιμετώπισης περιλαμβάνουν διαιτολόγο, σύμβουλο για την ακράτεια σφιγκτήρων, **κοινωνικό λειτουργό** και **ειδικό για βοηθητικές μηχανικές συσκευές**. Κάθε ειδικότητα αξιολογεί τον ασθενή στα πλαίσια του εξειδικευμένου πεδίου της, επειδή, όμως, συχνά υπάρχει σημαντική αλληλοεπικάλυψη και αλληλεπίδραση μεταξύ διαφόρων προβλημάτων είναι απαραίτητο η ομάδα των ειδικών να συνεργάζεται στενά.

Οι ειδικότητες που συμμετέχουν έχουν η κάθε μία το πεδίο της. Ο **φυσιοθεραπευτής** εργάζεται για την καλύτερη αποκατάσταση των διαφόρων κινητικών λειτουργιών, καταναλώνοντας αρκετό χρόνο στο να διδάξει τον τρόπο ελέγχου του μυϊκού τόνου, να βελτιώσει τη θέση και τη στάση και να μεγιστοποιήσει τη δυνατότητα μετακίνησης του ασθενούς, εφόσον είναι δυνατόν από το κρεβάτι. Ο **εργασιοθεραπευτής** αναλαμβάνει να βοηθήσει τον ασθενή, ώστε να επιτύχει το καλύτερο επίπεδο λειτουργικότητας στις καθημερινές ανάγκες του (προσωπική περιποίηση, εργασία και ψυχαγωγία). Οι **λογοθεραπευτές** εκτός από την ειδική θεραπεία που παρέχουν σε περιπτώσεις δυσφασίας και δυσarthρίας έχουν επίσης αναπτύξει ενδιαφέρον και σε προβλήματα κατάπωσης (δυσφαγία). Ο ρόλος του **ψυχολόγου** είναι σημαντικός στο να εντοπίσει και ποσοτικοποιήσει τις γνωστικές (γνωσιακές) δυσκολίες, ώστε να ενημερωθούν οι φροντίζοντες και οι θεραπεύοντες. Ο **νοσηλεύτης** εκτός από την εξειδικευμένη βοήθεια που παρέχει σε σχέση με τις διαταραχές

των σφιγκτήρων, των κατακλίσεων και της διατροφής είναι το άτομο που **θα διασφαλίσει τη συνεργασία** στην εξελισσόμενη διαδικασία της αποκατάστασης. (MARSDEN D., 2001)

## 7.2. ΘΕΩΡΙΕΣ ΑΠΟΚΑΤΑΣΤΑΣΗΣ:

### 7.2.1. Για τα Άτομα

Κάθε άτομο είναι μοναδικό και πολύπλοκο. Κάθε άτομο έχει τη δυνατότητα να διατηρήσει ή να επανακτήσει τον αυτοσεβασμό του και την ψυχολογική του ακεραιότητα, υπερνικώντας τα εμπόδια που του έχει θέσει η αναπηρία του. Φυσικοί, συναισθηματικοί, κοινωνικοί και οικονομικοί παράγοντες δρουν συνεργικά και αποδίδουν από κοινού την ταυτότητα στο κάθε άτομο. Όταν ένα άτομο έχει προσβληθεί από μια ασθένεια που του προκαλεί αναπηρία, η συμπεριφορά του μπορεί να είναι είτε αποτέλεσμα της προσπάθειάς του να επανακτήσει τον έλεγχο πάνω στο περιβάλλον του, είτε τη δυσφορία του και τον εκνευρισμό του και από την αποτυχία του σ' αυτή την προσπάθεια.

Κοινό χαρακτηριστικό των ανθρώπων είναι η μοναδική για το είδος μας ανάγκη να ελπίζουμε. Κάθε πράξη ενός ανθρώπου κατά την διάρκεια της ζωής του, αν θέλουμε να επεκτείνουμε την έννοια της ελπίδας, γίνεται με την προσδοκία ότι θα αποφέρει το επιθυμητό αποτέλεσμα. Είναι αυτονόητο ότι η ελπίδα είναι απαραίτητη τόσο για τα άτομα και τις οικογένειες τους, όσο και για τα μέλη της ομάδας αποκατάστασης, προκειμένου να προχωρήσει η διαδικασία αποκατάστασης.

Τα ακόλουθα αποτελούν **δικαιώματα των ασθενών** που ακολουθούν μια διαδικασία αποκατάστασης:

- Ακριβής και επαρκής γνώση σχετικά με τις διαδικασίες που θα ακολουθηθούν.

- Ισότιμη συμμετοχή στην κατάσχεση σχεδίου και στη λήψη αποφάσεων που αφορούν την φροντίδα του –ισότιμο μέλος της ομάδας αποκατάστασης, της οικογένειας και της κοινότητας.
- Τόνωση της ελπίδας και υποστήριξη.
- Παροχή δικαιώματος ανάπτυξης αυτόνομης βούλησης.
- Ευκαιρίες για να διευρύνει την ανεξαρτησία του σε ότι αφορά την αυτοφροντίδα.
- Ευκαιρίες για να αποκτά κοινωνικούς ρόλους. (ΛΙΑΡΜΑΚΟΠΟΥΛΟΣ Ι., 1998)

## 7.2.2. ΘΕΩΡΙΕΣ ΓΙΑ ΤΗΝ ΟΙΚΟΓΕΝΕΙΑ –Υ.Κ.Ο.Ν.

### Τί είναι οικογένεια:

Οικογένεια είναι ο θεσμός που εξασφαλίζει τη βιολογική και κοινωνική αναπαραγωγή της κοινωνίας (γέννηση παιδιών - ανατροφή) και παράλληλα την αμοιβαία προστασία και βοήθεια μεταξύ των προσώπων που συνδέονται με συγγενικούς δεσμούς.

Η Brooks (1994) προσδιόρισε τρεις τύπους οικογενειών που έχουν στους κόλπους τους ανάπηρο μέλος.

- Η απορριπτική οικογένεια
- Η υπερπροστατευτική οικογένεια
- Προσαρμοστική οικογένεια (ΛΑΖΑΡΙΔΟΥ Ι., 2004)

### Ποια είναι τα χαρακτηριστικά της οικογένειας:

1. Κάθε οικογένεια είναι μοναδική, διαφέρει από οποιαδήποτε άλλη. Χρειάζεται λοιπόν συγκεκριμένες πληροφορίες για την κάθε οικογένεια ξεχωριστά, με σκοπό να διαπιστωθούν και να αντιμετωπισθούν οι δικές της ανάγκες.
2. Κάθε οικογένεια έχει ομοιότητες με οποιαδήποτε άλλη οικογένεια. Οι ομοιότητες αυτές είναι:
  - Αποτελεί μια μικρή ομάδα
  - Έχει τα δικά της πιστεύω, πεποιθήσεις, κανόνες λειτουργίας

- Έχει κάποια συγκρότηση και ιεραρχία
  - Διεκπεραιώνει συγκεκριμένες δραστηριότητες
3. Μερικές οικογένειες μοιάζουν περισσότερο μεταξύ τους με άλλες.

Έχουν κάποιο κοινό ιδιαίτερο χαρακτηριστικό.

Οι σημαντικότεροι παράγοντες που πρέπει να αξιολογήσουμε πριν προσεγγίσουμε την οικογένεια του ασθενούς είναι:

1. Η κουλτούρα της οικογένειας (μόρφωση, θρησκεία, έθνος, φυλή)
2. Η δομή της οικογένειας
3. Ο ρόλος του ασθενούς στην οικογένεια
4. Ο παράγων ηλικία
5. Το στάδιο και η εξέλιξη της νόσου
6. Η οικονομική κατάσταση

Αρχή της Υπηρεσίας Κατ' Οίκον Νοσηλείας είναι η διερεύνηση του οικογενειακού περιβάλλοντος. Στόχος μας είναι να κερδίσουμε την εμπιστοσύνη τους και ν' ακούσουμε τί έχουν να μας πουν , όποιο θέμα κι αν είναι αυτό και ανάλογα τους κατευθύνουμε τους αρρώστους. Αρχή της ομάδας μας είναι η ειλικρίνεια, ο αυθορμητισμός, η αλήθεια (πολλές φορές καλυμμένη), να είμαστε στη διάθεσή τους, όταν μας χρειάζονται και να διαθέτουμε αρκετό χρόνο να τους ακούμε, έστω κι αν εμείς εξ' ορισμού δεν θα μπορούσαμε να λύσουμε κοινωνικά, ψυχιατρικά κ.λ.π. προβλήματα παρά μόνο νοσηλευτικά.

Ο νοσηλευτής της Υ.Κ.Ο.Ν., λόγω της στενής σχέσης με τον ασθενή και την οικογένεια τις περισσότερες φορές, αντιμετωπίζεται σαν νέο μέλος της οικογένειας και αυτό του δίνει τη δυνατότητα αφ' ενός βιώνει πραγματικά τα προβλήματα αφ' ετέρου ν' αντιδρά με αυθορμητισμό και ιδιαιτερότητα στην κάθε περίπτωση. (ΔΕΛΗΔΑΚΗ Α., 1999)

Τα άτομα που συμπεριλαμβάνονται στον όρο «οικογένεια» επηρεάζονται από την αναπηρία ή από την αδυναμία ενός εκ των μελών της, αλλά επηρεάζουν και την πορεία της φροντίδας, και επομένως το ποσοστό αποκατάστασης. Η οικογένεια πρέπει να συμπεριλαμβάνεται ευθύς εξ' αρχής στην

ομάδα αποκατάστασης, από τη φάση σχεδιασμού της φροντίδας. Τα παρακάτω αποτελούν τόσο δικαιώματα όσο και υποχρεώσεις της οικογένειας κατά τη διαδικασία της αποκατάστασης.

- Επαρκής γνώση των διαστάσεων της χρόνιας ασθένειας και της αναπηρίας.
- Συνεχής επανεκτίμηση της κατάστασης του ασθενούς συγγενούς. Τα μέλη της οικογένειας, εξ' αιτίας αυτής ακριβώς της ιδιότητάς τους έχουν τη δυνατότητα να εκτιμούν την κατάσταση του ασθενούς, μέσα σε κάποια πλαίσια βεβαίως, και εφόσον είναι επιδεκτικοί κάποιας διδασκαλίας και έχουν διδαχθεί να το κάνουν.
- Επαρκής γνώση της χρησιμότητας αλλά και του τρόπου που επιδρούν στον άρρωστό τους οι διάφορες τεχνικές που έχουν διδαχθεί για να τον βοηθούν.
- Επίδειξη των τεχνικών αυτών από πεπειραμένο λειτουργό υγείας και απάντηση σε όλες τις απορίες τους.
- Επιβεβαίωση των ελπίδων τους και κατανόηση των φόβων τους για το μέλλον, καθώς και αναζήτηση της πηγής αυτών.
- Βοήθεια στο να δουν τις δυνατότητες για βελτίωση της κατάστασης του αρρώστου τους.
- Παροχή πληροφοριών για προοπτικές απασχόλησης ή και εκπαίδευσης ακόμη, για άλλες πηγές υπηρεσιών από την κοινότητα ή την πολιτεία.
- Παροχή ευκαιριών για επαφή και κοινωνική συναναστροφή, με άλλες οικογένειες που αντιμετώπισαν στο παρελθόν, ή και αντιμετωπίζουν τώρα παρόμοια προβλήματα.

### **7.2.3. ΘΕΩΡΙΕΣ ΓΙΑ ΤΟ ΠΕΡΙΒΑΛΛΟΝ**

Το φυσικό περιβάλλον, ως, έννοια, έχει πολλές διαστάσεις, οι οποίες με διαφορετικό τρόπο μπορεί να παρεμβαίνουν στη διαδικασία της αποκατάστασης. Έτσι παράμετροι όπως η θερμοκρασία, η υγρασία, η ατμοσφαιρική ρύπανση ή η ηχορύπανση οι άνεμοι, η βροχόπτωση, η ηλιοφάνεια μπορούν να επηρεάζουν σε μικρότερο ή μεγαλύτερο βαθμό την πορεία της νόσου, των συμπτωμάτων (κάτι που αντιμετωπίζουν οι ειδικοί της παρηγορη-



τικής αγωγής) ή και τη συναισθηματική κατάσταση του ατόμου, που είναι εξ' ίσου σημαντική.

Ακόμη, στοιχεία του περιβάλλοντος χώρου όπως σκάλες, κράσπεδα πεζοδρομίων ή άλλα στοιχεία που συναντούμε μέσα στο σπίτι όπως θέση της τηλεφωνικής συσκευής, παροχές ηλεκτρικού ρεύματος, καθρέπτες, φωτιστικά σώματα, βρύσες και άλλα, μπορεί να βοηθούν την προσπάθεια για αποκατάσταση της ανεξαρτησίας του ασθενούς μας, ή να την τροχοπεδίσουν.

Πέρα από τα φυσικά του χαρακτηριστικά, το περιβάλλον ορίζεται και από ψυχοκοινωνικά στοιχεία, όπως συνηθίζεται στη ξενόγλωσση βιβλιογραφία να αναφέρονται τα πρόσωπα, τα ζώα, η τεχνολογία που μας περιβάλλει, καθώς και οι πληροφορίες που, σχεδόν μόνιμα, μας κατακλύζουν. Ακόμη και η συμπεριφορά του προσωπικού υγείας που περιλαμβάνεται στην ομάδα αποκατάστασης, παίζει μεγάλο ρόλο στη διάθεση του ατόμου να συνεργαστεί και να καταβάλλει προσπάθειες για να συμμορφωθεί με τις οδηγίες τους. (ΛΙ-ΑΡΜΑΚΟΠΟΥΛΟΣ Ι., 1998)

#### **7.2.4. ΘΕΩΡΙΕΣ ΓΙΑ ΤΗΝ ΚΟΙΝΟΤΗΤΑ**

##### **A. Τί είναι κοινότητα**

Το ετυμολογικό της λέξεως κοινότητα σημαίνει «να ανήκει σε όλους». Έτσι, λοιπόν, γενικότερα θα μπορούσε κανείς ορίσει σαν κοινότητα ένα σύνολο ανθρώπων που ζουν στον ίδιο γεωγραφικό χώρο και απολαμβάνουν το αυτό κοινωνικό σύστημα. Η κοινότητα σαν σταθερός παράγοντας της ανθρώπινης ζωής παίζει σημαντικό ρόλο στην υγεία και ευεξία των ατόμων που την απαρτίζουν γι' αυτό και

Έχει άμεση σχέση με την Π.Φ.Υ.

Για να γίνει κατανοητή η σχέση της κοινότητας με την Π.Φ.Υ. και κατ' ακολουθία με την κοινοτική νοσηλευτική θα πρέπει να γνωρίζουμε ορισμένους βασικούς παράγοντες που χαρακτηρίζουν την κοινότητα και που θα

πρέπει να λάβει υπόψη ο κοινοτικός νοσηλευτής για την καλύτερη δυνατή παροχή υπηρεσιών στην κοινότητα.

## **ΒΑΣΙΚΟΙ ΠΑΡΑΓΟΝΤΕΣ ΠΟΥ ΧΑΡΑΚΤΗΡΙΖΟΥΝ ΤΗΝ ΚΟΙΝΟΤΗΤΑ**

Αυτοί θα μπορούσαν να χωρισθούν ως εξής:

1. Περιβάλλον (γεωγρ. όρια, γεωγρ. χαρακτηριστικά, κλιματολογικές συνθήκες)
2. Τύπος περιοχής (Profil) (αστική, βιομηχανική, ποσοστό ανεργίας)
3. Κατάσταση των υγειονομικών υπηρεσιών (καταγραφή ανθρώπινου δυναμικού, καταγραφή υπηρεσιών και ιδρυμάτων)
4. Πληθυσμός (το σύνολο των κατοίκων της κοινότητας)

## **Β. ΠΡΩΤΟΒΑΘΜΙΑ ΦΡΟΝΤΙΔΑ ΥΓΕΙΑΣ**

### Ορισμός – σκοπός

Πρωτοβάθμια Φροντίδα Υγείας ( Π.Φ.Υ. ) είναι η ικανοποίηση όλων των αναγκών υγείας με υπηρεσίες που βρίσκονται στο χώρο και που σκοπό έχουν:

- α. τη διατήρηση και προαγωγή της υγείας
- β. έγκαιρη διάγνωση και θεραπεία
- γ. την κοινωνική μέριμνα

## **Γ. ΚΟΙΝΟΤΙΚΗ ΝΟΣΗΛΕΥΤΙΚΗ**

### Ορισμός

Κοινοτική Νοσηλευτική είναι ο συνδυασμός γνώσεων και δεξιοτεχνιών νοσηλευτικής και δημόσιας υγιεινής.

### Σκοπός:

- α. προαγωγή υγείας και πρόληψη της αρρώστιας
- β. υγειονομική διαφώτιση του κοινού
- γ. νοσηλευτική φροντίδα αρρώστων στην κοινότητα
- δ. αποκατάσταση και κοινωνική επανένταξη

ε. σεβασμός και περιφρούρηση της ανθρώπινης αξιοπρέπειας για ποιότητα ζωής

Χαρακτηριστικά γνωρίσματα

- A) Είναι ειδικότητα της Γενικής Νοσηλευτικής με χώρο δράσης την κοινότητα.
- B) Δίνει έμφαση στη διατήρηση της υγείας του συνόλου και όχι κάθε ατόμου σαν μονάδα.
- Γ) Βασίζεται στη συνεργασία με όλους τους φορείς υγείας.
- Δ) Ενεργοποιεί το κοινό να συμμετάσχει στις διαδικασίες.
- E) Μειώνει τις δαπάνες για την υγεία, διατηρώντας την υγεία της κοινότητας σε πολύ καλά επίπεδα. (ΧΑΛΑΣΤΑΝΗ Β., 1999)

### 7.3. ΒΟΗΘΗΤΙΚΑ ΜΕΣΑ ΚΑΙ ΣΥΣΚΕΥΕΣ

Ένα άλλο σημαντικό τμήμα της διαδικασίας της αποκατάστασης είναι η ενθάρρυνση του ασθενούς να δεχθεί τη χρήση βοηθητικών μέσων και συσκευών, που μπορεί να βελτιώσουν την ανεξαρτητοποίησή του.

Αυτά μπορεί να αφορούν από απλά αντικείμενα, όπως κατάλληλα μαχαιροπίρουνα, ειδικές συσκευές για να υποβοηθήση του γραψίματος, όταν υπάρχει αδυναμία ή τρόμος των άκρων, νάρθηκες οι οποίοι βελτιώνουν ουσιαστικά τη βάδιση. Μερικές φορές υπάρχει ανάγκη για αναπηρικό τροχήλατο (καροτσάκι) και σε αυτή την περίπτωση είναι απαραίτητη η λεπτομερής αξιολόγηση προκειμένου να επιλεγεί ο κατάλληλος για τον ασθενή τύπος και να διασφαλιστεί η σωστή του θέση πάνω σε αυτό. Τα βοηθητικά μέσα επικοινωνίας βοηθούν ασθενείς με βαριά δυσαρθρία, όπως και ειδικές συσκευές που ελέγχουν το περιβάλλον του ασθενούς και οι οποίες μπορεί να συνδεθούν με σύστημα ηλεκτρονικών υπολογιστών που δίνει τη δυνατότητα επικοινωνίας και επιτρέπει στον βαριά ανάπηρο ασθενή να διατηρεί κάποιου βαθμού ανεξαρτησία. Σε ευρύτερη κλίμακα η διαδικασία της αποκατάστασης περιλαμβάνει και συμβουλές για αλλαγές στο περιβάλλον της κατοικίας του ασθενούς, που αφορούν από την απλή τοποθέτηση χειρολαβών σε στρατηγικά σημεία της κατοικίας μέχρι και ανυψωτήρες δαπέδου. Αυτού του είδους οι

τροποποιήσεις πρέπει να γίνουν σε συνεννόηση με τις υπηρεσίες κοινότητας.  
(MARSDEN D., 2001)

## 7.4. ΠΕΔΙΟ ΕΦΑΡΜΟΓΗΣ ΤΗΣ ΑΠΟΚΑΤΑΣΤΑΣΗΣ

Η μακροχρόνια αντιμετώπιση ασθενών με **χρόνιο προοδευτικό νόσημα** είναι πιο πολύπλοκη. Αυτοί οι ασθενείς κατά περιόδους χρειάζονται αποκατάσταση με παραμονή σε ειδικό κέντρο, προκειμένου να τύχουν εντατικής βοήθειας. Οι ασθενείς αυτοί έχουν μεγαλύτερη ανάγκη για συχνή θεραπευτική βοήθεια, ώστε να μπορούν να διατηρήσουν το επίπεδο λειτουργικότητας. Αυτό **απαιτεί την ύπαρξη ενός καλού κοινοτικού προγράμματος αποκατάστασης** το οποίο στηρίζεται και από εξειδικευμένες εξωνοσοκομειακές υπηρεσίες αποκατάστασης, οι οποίες και θα περιλαμβάνουν και τη διασυνδετική, δουλειά μεταξύ των τριών υπηρεσιών (ενδονοσοκομειακές / εξωνοσοκομειακών/ κοινοτικών ). Ένας τρόπος για να διασφαλισθεί η συνέχεια της φροντίδας είναι η πρόσληψη **διασυνδετικής νοσηλεύτριας** που θα παρακολουθεί όλα τα βήματα της αποκατάστασης. Θα καταγράφει την πορεία της αποκατάστασης και θα διευκολύνει το συντονισμό των διαφόρων υπηρεσιών και ειδικών που εμπλέκονται.

Το εάν ένας ασθενής επιστρέψει στην κοινότητα, συνήθως δεν εξαρτάται από το βαθμό της ανικανότητας, αλλά πιο πολύ από το βαθμό της υποστήριξης που η κοινότητα έχει τη δυνατότητα να προσφέρει στον ασθενή και στον φροντίζοντα.

Εφόσον υπάρχει **επαρκής κοινοτική φροντίδα** και παρέχεται η απαραίτητη υποστήριξη, μειώνεται η ανάγκη για εισαγωγές στα νοσοκομεία, περιορίζονται η διάρκεια παραμονής στα κέντρα αποκατάστασης, μειώνεται η εξάρτηση του και βελτιώνεται η ποιότητα ζωής του. (MARSDEN D., 2001)

Σύμφωνα με την Μακ Έαχρον:

*...η αποκατάσταση κατευθύνεται προς την ανάκτηση των δυνάμεων, αλλά αναγνωρίζει την αδυναμία...*

*Κυριολεκτικά παλεύει για δύναμη μέσα στην αδυναμία. Μετά την δύναμη, την αντοχή, την πρόοδο σε χιλιοστά αντί σε μέτρα, σε μέτρα αντί σε μίλια, σε δευτερόλεπτα αντί σε λεπτά, σε εβδομάδες αντί σε ημέρες...*

*(ΛΙΑΡΜΑΚΟΠΟΥΛΟΣ Ι., 1998)*

## ΚΕΦΑΛΑΙΟ 8<sup>ο</sup>

### 8.1. ΘΕΩΡΗΤΙΚΟ ΠΛΑΙΣΙΟ ΝΟΣΗΛΕΥΤΙΚΩΝ ΠΑΡΕΜΒΑΣΕΩΝ ΣΤΗΝ ΑΠΟΚΑΤΑΣΤΑΣΗ

#### 8.1.1. ΘΕΩΡΙΑ ΤΗΣ DOROTHEA OREM

Η Orem περιγράφει τρεις αλληλοεπηρεαζόμενες θεωρίες: τη θεωρία της αυτοφροντίδας, του ελλείματος αυτοφροντίδας, και των νοσηλευτικών συστημάτων.

Η Orem (1995) παραθέτει τους παρακάτω ορισμούς του γενικότερου υποδείγματος:

*Η νοσηλευτική αντιμετωπίζεται ως μια τέχνη μέσω της οποίας ο λειτουργός προσφέρει εξειδικευμένη βοήθεια σε άτομα με αδυναμία να αυτοεξυπηρετηθούν, καλύπτοντας τις ανάγκες τους τα ίδια. Ο νοσηλευτής επίσης συμμετέχει στην ιατρική φροντίδα που το άτομο δέχεται από τον ιατρό.*

*Ο άνθρωπος ορίζεται ως «άνδρας, γυναίκα ή παιδί που δέχεται τη νοσηλευτική φροντίδα, είτε μεμονωμένα είτε ως μέρος του κοινωνικού συνόλου » και αποτελεί «το υλικό αντικείμενο» του νοσηλευτή και άλλων που προσφέρουν άμεση φροντίδα.*

*Το περιβάλλον έχει φυσικά, χημικά και βιολογικά χαρακτηριστικά. συμπεριλαμβάνει την οικογένεια, την κοινωνία και τον πολιτισμό.*

*Η υγεία είναι «η δομική και λειτουργική ολότητα ή ακεραιότητα». Είναι ακόμα η κατάσταση που περικλείει την υγεία του ατόμου και της ομάδας, ενώ η υγεία του ατόμου είναι η ικανότητά του να σκέπτεται τον εαυτό του, να ερμηνεύει συμβολικά την εμπειρία του και να επικοινωνεί με τους ομοίους του. (Mc EWEN M., 2004)*

##### 8.1.1.α. Θεωρία της Αυτοφροντίδας

Η Orem ορίζει ότι «αυτοφροντίδα είναι οι πρακτικές και οι δραστηριότητες τις οποίες ένα άτομο ενστερνίζεται και εφαρμόζει προκειμένου να

διατηρήσει τη ζωή του, την υγεία και την ευημερία του. Είναι η διαρκής συμβολή του ενηλίκου για τη συνέχιση της ύπαρξής του».

Η Orem παρουσιάζει τρεις κατηγορίες αυτοφροντίδας:

**A. Γενική αυτοφροντίδα** η οποία υποστηρίζει τις βασικές ανάγκες για αέρα, νερό και τροφή. Επίσης για ανάπαυση, συντροφικότητα και κοινωνικές σχέσεις, για ευημερία και φυσιολογική ζωή, καθώς και για αποφυγή κινδύνων που απειλούν τη ζωή.

**B. Ανάπτυξη δραστηριοτήτων αυτοφροντίδας** οι οποίες αναπτύσσουν διαδικασίες προαγωγής και ανάπτυξης του επιπέδου ποιότητας ζωής του ατόμου σε όλη τη διάρκεια της ζωής του.

**Γ. Δραστηριότητες αυτοφροντίδας** που σχετίζονται με αποκλίσεις της υγείας και που είναι αποτέλεσμα προφανών αλλαγών στη σωματική διάπλαση, στις φυσικές λειτουργίες, στη συμπεριφορά και τις καθημερινές συνήθειες. (ΣΑΠΟΥΝΤΖΗ Δ., 1998)

Κατά την D.Orem οκτώ είναι τα Γενικά προαπαιτούμενα στοιχεία της αυτοφροντίδας:

1. Η διατήρηση επαρκούς ποσότητας αέρα.
2. Η διατήρηση επαρκούς ποσότητας νερού στον οργανισμό.
3. Η διατήρηση επαρκούς ποσότητας τροφής στον οργανισμό.
4. Η παροχή φροντίδας που έχει σχέση με τις διεργασίες της απέκκρισης και των περιπτώματων.
5. Η ισορροπία μεταξύ δραστηριότητας και της ανάπαυσης.
6. Η ισορροπία μεταξύ απομόνωσης και κοινωνικών σχέσεων του ατόμου.
7. Η πρόληψη επικίνδυνων καταστάσεων και παραγόντων για την ανθρώπινη ζωή, την λειτουργικότητα και την ευεξία του ατόμου.
8. Η προαγωγή της ανθρώπινης λειτουργικότητας και ανάπτυξης του ατόμου μέσα στις κοινωνικές ομάδες.

Αναπτυξιακά απαιτούμενα στοιχεία αυτοφροντίδας:

Έχουν σχέση με τις διεργασίες της ανάπτυξης και των καταστάσεων που συμβαίνουν/ προκύπτουν κατά την διάρκεια του κύκλου της ζωής.

Κατά την Orem τα στοιχεία αυτά εμπίπτουν σε δύο κατηγορίες:

A. Στην πρώτη κατηγορία ανήκουν τα στοιχεία που έχουν σχέση με την διατήρηση συνθηκών και καταστάσεων που υποστηρίζουν τις διεργασίες της ζωής και προάγουν την ανάπτυξη.

B. Στην δεύτερη κατηγορία ανήκουν τα στοιχεία που έχουν σχέση με την πρόληψη δυσμενών επιδράσεων στην ανθρώπινη ανάπτυξη και την παροχή φροντίδας στην υπερπήδηση/ αντιμετώπιση αυτών των επιδράσεων.

Απαιτούμενα στοιχεία αυτοφροντίδας σε Παρεκκλίσεις της Υγείας:

Έχουν σχέση με άτομα που είναι άρρωστα, τραυματισμένα, ή έχουν ένα οποιοδήποτε παθολογικό πρόβλημα και δέχονται ιατρική φροντίδα.

Κατά την D. Orem για τα άτομα με παρεκκλίσεις στην υγεία τους υπάρχουν κάποια απαραίτητα στοιχεία όπως:

1. Η αναζήτηση και η εξασφάλιση κατάλληλης ιατρικής βοήθειας.
2. Η αναγνώριση και η φροντίδα αυτών των καταστάσεων.
3. Η εφαρμογή και η εκτέλεση διαγνωστικών και θεραπευτικών μεθόδων και μέτρων αποκατάστασης.
4. Η αναγνώριση και η ρύθμιση των επιδράσεων της θεραπείας.
5. Η τροποποίηση της αυτοαντίληψης του ατόμου και η αποδοχή της κατάστασής.
6. Η εκμάθηση του να ζει το άτομο με μια κατάσταση, με ένα τρόπο ζωής που να προάγει την συνέχιση της ανάπτυξης. (ΣΑΒΒΟΠΟΥΛΟΥ Γ., 1999)

### **8.1.2. ΘΕΩΡΙΑ ΤΗΣ HENDERSON**

Η θεωρία της αντιμετωπίζει τον ασθενή ως ένα σύνολο μερών με βιοψυχο-κοινωνικές ανάγκες που δεν είναι πελάτης ούτε καταναλωτής. Κύρια παραδοχή της θεωρίας είναι ότι ο νοσηλευτής φροντίζει τον ασθενή έως ότου μπορέσει ο ίδιος και πάλι να φροντίσει τον εαυτό του. Ακόμη, δεδομένη θεωρεί τη θέληση του νοσηλευτή να προσφέρει και ότι «ο νοσηλευτής αφιερώνεται στον ασθενή του ημέρα και νύχτα». Η Henderson υποστηρίζει ότι «μοναδική λειτουργία του νοσηλευτή είναι να βοηθά το άτομο, υγιές ή ασθενές, στην επιτέλεση των δραστηριοτήτων που συμβάλλουν στην διατήρηση ή ανά-



*κτηση της υγείας του (ή σ' έναν ειρηνικό θάνατο), που θα πραγματοποιούσε αβοήθητος αν του το επέτρεπαν οι δυνάμεις του, η θέληση ή οι γνώσεις του. Το έργο αυτό πρέπει να επιτελείται με τέτοιο τρόπο ώστε να του επιτρέπει ν' ανακτήσει την αυτονομία του το ταχύτερο δυνατό». Ορίζει τον ασθενή ως κάποιον που έχει ανάγκη τη νοσηλευτική φροντίδα, την οποία δεν περιορίζει στην φροντίδα του ασθενούς.*

#### **8.1.2. α. ΟΙ 14 ΔΡΑΣΤΗΡΙΟΤΗΤΕΣ ΥΠΟΣΤΗΡΙΞΗΣ ΤΟΥ ΝΟΣΗΛΕΥΟΜΕΝΟΥ ΚΑΤΑ HENDERSON**

1. Κανονική αναπνοή
2. Κατάλληλη θρέψη
3. Εξάλειψη των σωματικών αποβλήτων
4. Κινητοποίηση και διατήρηση των επιθυμητών στάσεων
5. Εξασφάλιση ύπνου και ανάπαυσης
6. Επιλογή κατάλληλων ενδυμάτων και τεχνικής ένδυσης
7. Διατήρηση της σωματικής θερμοκρασίας εντός φυσιολογικών ορίων με προσαρμογές της ένδυσης και του περιβάλλοντος
8. Διατήρηση του σώματος καθαρού και περιποιημένου και προστασία του δέρματος
9. Αποφυγή των κινδύνων του περιβάλλοντος και αποφυγή τραυματισμού άλλων
10. Εξασφάλιση κοινωνικής επικοινωνίας και έκφρασης συναισθημάτων, φόβων και απόψεων
11. Διευκόλυνση στην εκτέλεση των όποιων θρησκευτικών καθηκόντων
12. Εξασφάλιση κατάλληλης εργασίας, ώστε να προσφέρει αίσθημα ικανοποίησης
13. Συμμετοχή σε παιχνίδια ή άλλες μορφές διασκέδασης
14. Μάθηση, ανακάλυψη ή ικανοποίηση της περιέργειας που οδηγεί σε ομαλή ανάπτυξη κι υγεία, και χρήση των διατιθέμενων υγιεινών εγκαταστάσεων. (Mc EWEN M., 2004)

### 8.1.3. ΘΕΩΡΙΑ ΤΗΣ CALLISTA ROY

“Προσαρμογή” κατά την Roy καλείται η θετική αντίδραση σε μια ποικιλία ερεθισμάτων, με την έννοια ότι η αντίδραση αυτή διατηρεί την βιψυχοκοινωνική συνοχή του ατόμου.

Σκοπός της Νοσηλευτικής είναι να διευκολύνει την προσαρμογή αυτού του ατόμου, οι δε νοσηλευτικές παρεμβάσεις σκοπεύουν στα ερεθίσματα τα οποία προσπαθούν να αμβλύνουν, ελαττώσουν, αυξήσουν ή και να διατηρήσουν σταθερά, ανάλογα με τις συνθήκες.

Η θεωρία της Roy αποδεικνύει την σπουδαιότητα και ιδιαιτερότητα της Νοσηλευτικής Επιστήμης αφού έχει τη δυνατότητα να χειρίζεται και αντιμετωπίζει τα ερεθίσματα αυτά που επιδρούν στο άτομο, ενώ αυτό κινείται στον άξονα “υγεία-αρρώστια”, και να το επαναφέρει ή να το διατηρεί στην κατάσταση προσαρμογής, που αποτελεί την βασική έννοια στην θεωρία αυτή. (ΚΥΡΙΑΚΙΔΟΥ Ε., 2004)

Το προσαρμοστικό μοντέλο της Roy αποτελείται από τέσσερα προσαρμοστικά επίπεδα, που αποτελούν και τις ειδικές κατηγορίες οι οποίες εξυπηρετούν την αξιολόγηση. Μέσα από τα τέσσερα επίπεδα «επιτελούνται οι αποκρίσεις και αλληλεπιδράσεις του ασθενούς με το περιβάλλον και διαπιστώνεται η προσαρμογή».

Αυτές είναι:

1. Το φυσιολογικό-φυσικό επίπεδο: Οι φυσικές και χημικές διαδικασίες που αποτελούν τις λειτουργίες και δραστηριότητες των ζώντων οργανισμών. Αυτές προϋποθέτουν τη φυσιολογική ακεραιότητα, όπως αυτή διαπιστώνεται στον βαθμό της ολότητας που επιτυγχάνεται μέσω της προσαρμογής στις μεταβολές των αναγκών. Σε ομάδες, πρόκειται για τον τρόπο με τον οποίο τα ανθρώπινα συστήματα εκδηλώνουν την προσαρμογή σε σχέση με τους βασικούς πόρους λειτουργίας.

2. Το επίπεδο ταυτότητας εαυτού-έννοιας-ομάδας: Εστιάζει στην ψυχολογική και πνευματική ακεραιότητα και αίσθηση ενότητας, νοήματος, σκοπού του σύμπαντος.
3. Το επίπεδο λειτουργίας ρόλων: Αναφέρεται στο ρόλο που κάθε άτομο αναλαμβάνει στην κοινωνία, εκπληρώνοντας την ανάγκη της κοινωνικής ακεραιότητας. Με τον τρόπο αυτό αναγνωρίζει ποιος είναι σε σχέση με τους άλλους.
4. Το επίπεδο αλληλεξάρτησης: Οι στενές σχέσεις των ανθρώπων και οι σκοποί, δομές και ανάπτυξη, ατομικά και ως σύνολα, και το προσαρμοστικό δυναμικό των σχέσεων αυτών. (Mc EWEN M., 2004)

Δύο μηχανισμοί βοηθούν στη προσαρμογή: ο **ρυθμιστικός** και ο **γνωσιολογικός**. Ο ρυθμιστικός μηχανισμός αναφέρεται στις ενδοκρινικές και ψυχοκινητικές λειτουργίες. Ο γνωσιολογικός μηχανισμός αναφέρεται στις λειτουργίες αντίληψης, μάθησης, κρίσης και αισθημάτων. Η προσαρμογή και η ισορροπία του ατόμου επιτυγχάνεται με ενδογενείς και επίκτητους μηχανισμούς, που είναι βιολογικής, ψυχολογικής και κοινωνικής προέλευσης. (ΚΥΡΙΑΚΙΔΟΥ Ε., 2004)

## 8.2. Η ΕΠΙΚΟΙΝΩΝΙΑ ΩΣ ΝΟΣΗΛΕΥΤΙΚΗ ΠΑΡΕΜΒΑΣΗ ΣΤΗ ΦΡΟΝΤΙΔΑ ΧΡΟΝΙΩΝ ΑΣΘΕΝΩΝ

### 8.2.1. Η Νοσηλευτική ως Διαπροσωπική Σχέση

Η νοσηλευτική σαν επιστήμη και τέχνη διαδραματίζει ουσιαστικό ρόλο στη φροντίδα των ανθρώπων και οι συμβουλευτικές δεξιότητες αποτελούν αναπόσπαστο τμήμα της νοσηλευτικής φροντίδας. (ΣΑΠΟΥΝΤΖΗ Δ., vol 2, 1998) Η νοσηλευτική ως υπηρεσία προς τον άνθρωπο είναι διαπροσωπικό έργο, κοινωνικό λειτούργημα, διανθρώπινη επικοινωνία με αδιάκοπη προσφορά και βοήθεια στον πάσχοντα συνάνθρωπο. Οι νοσηλευτές λειτουργούν και εκπληρώνουν την υψηλή αποστολή τους όταν εργάζονται σε θετικό εργασιακό περιβάλλον και αναπτύσσουν θετικές και γόνιμες διαπροσωπικές σχέσεις τόσο με τους συνεργάτες τους όσο και με τους ασθενείς τους. Η σημαντικότερη

ίσως νοσηλευτική πράξη κατά την διαδικασία προσφοράς της φροντίδας είναι η επικοινωνία. Η διαμόρφωση θετικού διαπροσωπικού κλίματος στο χώρο εργασίας, αλλά και μετά την παροχή φροντίδας, συμβάλλει στην ανάπτυξη θεραπευτικής επικοινωνίας και εμπιστευτικής σχέσης με τον ασθενή και την οικογένειά του.

Η διαπροσωπική σχέση που αναπτύσσεται μεταξύ νοσηλευτή και αρρώστου δημιουργεί άνετο, ασφαλές, εμπιστευτικό κλίμα όπου ο ασθενής μπορεί να εκφράζει τις ανησυχίες και τους φόβους του. Εκφράζει ακόμη αποδοχή του αρρώστου, σεβασμό της προσωπικότητάς ειλκρινές ενδιαφέρον και την διάθεση του νοσηλευτή να τον βοηθήσει να προσαρμοστεί στα νέα δεδομένα της κατάστασής του.

Ο νοσηλευτής μέσω της προσωπικής διεργασίας αναγνωρίζει:

- Τον ασθενή ως βιοψυχοκοινωνική οντότητα
- Την φύση του προβλήματος της υγείας του (υπαρκτό ή δυνητικό)
- Τις γνώσεις του αρρώστου σχετικά με την κατάσταση της υγείας του
- Την επίπτωση του προβλήματος στην οικογένειά του και την ψυχοκοινωνική του ζωή
- Τις αντιδράσεις του ασθενούς και της οικογένειάς του απέναντι στο πρόβλημα υγείας
- Τις εκπαιδευτικές ανάγκες του ασθενούς και της οικογένειάς του
- Τις ικανότητες αυτοφροντίδας για την αντιμετώπιση της αρρώστιας του
- Προγραμματίζει εξατομικευμένη νοσηλευτική φροντίδα σε συνεργασία με τον ασθενή
- Αξιολογεί το αποτέλεσμα της νοσηλευτικής φροντίδας

Η νοσηλευτική ως διαπροσωπική διεργασία επηρεάζει ευμενώς την ψυχική υγεία του αρρώστου καθώς τον ενθαρρύνει να εξωτερικεύσει τις επιθυμίες του, τις ανησυχίες του και να εκφράσει τους φόβους και την αγωνία του που σχετίζεται με το πρόβλημά του. (MATZIOY B., 2003)

## 8.2.2. Η Επικοινωνία στην Νοσηλευτική

Η επικοινωνία είναι μια βασική ανθρώπινη λειτουργία, μια πρωταρχική ανάγκη του ανθρώπου που σαν κοινωνικό ον θέλει να δίνει και να παίρνει μηνύματα, να εκφράζει τις σκέψεις του και να συναλλάσσεται με τους συνανθρώπους του. Ο άνθρωπος για την επιτέλεση της επικοινωνίας χρησιμοποιεί τις αισθήσεις του, την όραση, την ακοή, τη γεύση, την όσφρηση, την αφή, τον προφορικό και γραπτό λόγο καθώς και την αντίληψη του, μια διανοητική λειτουργία που δίνει νόημα στην επικοινωνία.

Οι καλές επικοινωνιακές δεξιότητες του νοσηλευτή αποτελούν ύψιστη προϋπόθεση για την εκπλήρωση του επαγγελματικού του ρόλου που είναι κύρια, ρόλος παροχής φροντίδας. Η εκπλήρωση του νοσηλευτικού ρόλου απαιτεί ένα καλό επίπεδο επικοινωνίας νοσηλευτού-ασθενούς που επιτυγχάνεται με την εφαρμογή από μέρους του νοσηλευτή απλών και εξειδικευμένων τεχνικών επικοινωνίας.

Η επικοινωνία σύμφωνα με την Cole συνίστανται από:

- α. το άτομο που στέλνει (εκπέμπει) το μήνυμα
- β. το μήνυμα το οποίο περιλαμβάνει την πληροφορία που μεταφέρεται από το ένα άτομο στο άλλο λεκτικά ή μη λεκτικά, ενώ το λεξιλόγιο, η χροιά της φωνής, η έκφραση προσώπου, γλώσσα του σώματος καθώς και άλλο επικοινωνιακό στοιχείο που παρεμβαίνει, συντελούν στη διαμόρφωση του τελικού μηνύματος.
- γ. το άτομο που αποτελεί το στόχο του μηνύματος
- δ. το περιβάλλον μέσα στον οποίο επιτελείται η επικοινωνία, φυσικό, πολιτισμικό, κοινωνικό και προσωπικό.
- ε. το περιεχόμενο του μηνύματος

Ένας τομέας που δεν έχει τύχει της δέουσας προσοχής σε μορφή επικοινωνίας από πλευράς νοσηλευτών, είναι η απτική επαφή, στην οποία λόγω της φύσης του νοσηλευτικού επαγγέλματος έχουν οι νοσηλευτές σε μεγαλύτερο βαθμό από άλλους επαγγελματίες υγείας με τα άτομα στα οποία παρέχουν υπηρεσίες υγείας. Είναι ακόμα σημαντικό για τους νοσηλευτές να

λαμβάνουν υπόψη τους ότι τους επιτρέπεται αυτός ο μεγαλύτερος βαθμός απτικής επαφής και η παραβίαση της ιδιωτικής ζώνης που κάθε άτομο απαιτεί για τον εαυτό εξ' αιτίας ακριβώς του επαγγελματικού τους ρόλου.

Η Weiss υποστηρίζει ότι η αφή αποτελεί ένα σημαντικό μέσο επικοινωνίας στη νοσηλευτική πράξη το νόημα της προσδιορίζεται με τους ακόλουθους τρόπους.

#### **A) Διάρκεια της απτικής επαφής.**

Η διάρκεια της επαφής αναφέρεται στη χρονική διάρκεια της αφής από τη στιγμή έναρξης της απτικής κίνησης μέχρι το πέρας της.

#### **B) Σημεία της απτικής επαφής.**

Ένα άλλο κριτήριο για την αξιολόγηση της επαφής είναι ο εντοπισμός των σημείων που εφαρμόζεται η απτική επαφή. Για την επιλογή των σημείων απτικής επαφής ο νοσηλευτής πρέπει να λαμβάνει υπόψη του πολιτισμικά στοιχεία και σεξουαλικές συσχετίσεις με συγκεκριμένες περιοχές του σώματος.

#### **Γ) Ταχύτητα και ένταση της απτικής επαφής**

Η ταχύτητα με την οποία εφαρμόζεται μια απτική κίνηση μπορεί να επηρεάσει την ανταπόκριση του ασθενούς. Μια απότομη επαφή μπορεί να προκαλέσει μια μυϊκή σύσπαση.

#### **Δ) Συχνότητα της απτικής επαφής**

Η συχνότητα της επαφής αναφέρεται στο συνολικό αριθμό απτικών επαφών τις οποίες βιώνει ένα άτομο στην καθημερινή του ζωή. Συχνά η απτική επαφή βρέθηκε να έχει θετική επίδραση σε ψυχολογικό και συναισθηματικό επίπεδο. Συχνές απτικές επαφές συνδέονται με υψηλά επίπεδα αυτοεκτίμησης.

#### **Ε) Αίσθηση της απτικής επαφής**

Ο βαθμός ευεξίας που βιώνει το άτομο από την απτική επαφή προσδιορίζει την αίσθηση της απτικής επαφής και μπορεί να χωρισθεί σε δυο κατηγορίες.

1. Αισθήσεις απτικής επαφής που προειδοποιούν για πιθανό τραυματισμό προκαλώντας δυσφορία ή πόνο.
2. Αισθήσεις απτικής επαφής που σχετίζονται με αισθήματα απόλαυσης. Ευχάριστες απτικές επαφής συμβάλλουν στην βελτίωση της σωματικής αυτοεικόνας και αυτοεκτίμησης ενώ δυσάρεστες επαφές μειώνουν το αίσθημα αυτοεκτίμησης. (ΣΑΠΟΥΝΤΖΗ-ΚΑΛΟΚΑΙΡΙΝΟΥ, 1998)

Η συμβουλευτική και συμβουλευτικές δεξιότητες στην άσκηση νοσηλευτικού έργου.

Οι νοσηλευτές στην καθημερινή επικοινωνία τους με τους υγιείς ή ασθενείς πελάτες του και τις οικογένειες τους, αντιμετωπίζουν περιπτώσεις που χρήζουν συμβουλευτικών παρεμβάσεων.

Η παροχή για άτομα και οικογένειες καθώς και η χρήση συμβουλευτικών δεξιοτήτων στην καθημερινή παροχή νοσηλευτικής φροντίδας, είναι ένας τομέας που δεν έτυχε της δέουσας προσοχής στη χώρα μας να προετοιμασθούν κατάλληλα ώστε όχι μόνο να συμπεριλαμβάνουν συμβουλευτικές δεξιότητες στην παροχή φροντίδας στα άτομα και τις οικογένειες τους, αλλά να συνειδητοποιούν αυτές τις συμβουλευτικές παρεμβάσεις όταν τις χρησιμοποιούν ώστε οι φροντίδες αυτές να μην παρέχονται αποσπασματικά.

Η British Association of Counselling, δίνει τον ακόλουθο ορισμό. «σκοπός της συμβουλευτικής είναι να δώσει στον πελάτη μια ευκαιρία να διερευνήσει, να ανακαλύψει και να ξεκαθαρίσει τρόπους που θα τον βοηθήσουν να ζει πιο ικανοποιητικά και πιο αποτελεσματικά».

Η Altschul, ορίζει τη συμβουλευτική ως εξής:

«Η συμβουλευτική είναι μια μέθοδος παροχής κατευθύνσεως εκ μέρους του συμβούλου προς τον πελάτη, για εξερεύνηση αισθημάτων και καταστάσεων χωρίς όμως να παίρνονται αποφάσεις για λογαριασμό του πελάτη, έτσι ώστε μέσα από την όλη διαδικασία ο πελάτης να ανακαλύψει και να χρησιμοποιήσει μηχανισμούς που θα τον βοηθήσουν να αντιμετωπίσει τα ζητήματά του». (ΣΑΠΟΥΝΤΖΗ Δ., vol. 2, 1998)

Στη συμβουλευτική δίνεται μεγάλο βάρος στη συνέντευξη, όμως οι νοσηλευτές στην καθημερινή πράξη χωρίς να ενεργούν σα σύμβουλοι χρησιμοποιούν τεχνικές της συμβουλευτικής, τις λεγόμενες συμβουλευτικές δεξιότητες. Η δομή, η μορφή και το περιεχόμενο τόσο της συνέντευξης, όσο και των συμβουλευτικών παρεμβάσεων υπαγορεύονται από πολλούς παράγοντες που επηρεάζουν και το σύμβουλο και το συμβουλευόμενο. (Burnard,1985).

- A) αυτοαντίληψη του καθενός
- B) αξίες και αυτοαξιολογήσεις
- Γ) συνείδηση της ποικιλίας των στοιχείων
- Δ) διαδικασίες και μηχανισμοί αυτόματους
- E) σχέσεις αιτίου – αποτελέσματος
- Στ) προσδοκίες, αντίληψη, αισθήματα.

Η παρατήρηση είναι μια απ'τις συμβουλευτικές τεχνικές, αλλά αποτελεί επίσης τεχνική και όλων των επαγγελματιών υγείας. Η παρατήρηση αφορά το άτομο σ' όλες του τις εκφράσεις. Ντύσιμο, τρόπος που κάθεται, περπατά, χειρονομεί, τρόπος που μιλάει, λεξιλόγιο που χρησιμοποιεί, έκφραση προσώπου, κινήσεις χεριών, ποδιών, νευρικήτητα, απάθεια, αγωνία κ.α. Η χρήση της παρατήρησης βοηθά τον επαγγελματία υγείας να κατανοήσει καλύτερα του ασθενή πελάτη (Nurse 1980).

Η ακρόαση και η σιωπή είναι επίσης σημαντική τεχνική στη συμβουλευτική. Το να μάθουμε να ακούμε είναι σημαντικό. Η σιωπή είναι μια δύσκολη άσκηση. Η ενεργός ακρόαση είναι επίμονη. Η σιωπή είναι μια δεξιότητα που διδάσκεται και μαθαίνεται και είναι μια από τις δυσκολότερες τεχνικές τόσο για να μαθευτεί, όσο και για να εφαρμοστεί. Το συμβουλευόμενο άτομο μέσω της σιωπής ικανοποιεί κάποια ανάγκη του ερμηνεύει, κάνει αντιπρόταση με το σύμβουλο κ.α (ΣΑΠΟΥΝΤΖΗ Δ., 1998)



### 8.3.1. Οδηγός Συμβουλευτικής

Ένας απλός οδηγός συμβουλευτικής για νοσηλευτές είναι ο ακόλουθος:

#### Αρχίστε απλά

Συστηθείτε, προσδιορίστε πόσο χρόνο θα διαρκέσει η συνεδρία, προσδιορίστε το σκοπό της συνέντευξης και ρωτήστε τον πελάτη πως αισθάνεται.

#### Συμβουλευτικές δεξιότητες

Ακρόαση, λεκτική και μη λεκτική επικοινωνία. Ανταπόκριση, προσδιορισμός του προβλήματος, επίλυση του προβλήματος.

Συναισθηματική υποστήριξη του συμβούλου νοσηλευτή ή νοσηλευτή που χρησιμοποιεί τις συμβουλευτικές δεξιότητες

Εξασφάλιση της επίβλεψης και υποστήριξης του νοσηλευτή από έναν έμπειρο συνάδελφο στον οποίο θα απευθύνεται για κάθε πρόβλημα.  
(ΣΑΠΟΥΝΤΖΗ Δ., vol. 2, 1998)

## ΚΕΦΑΛΑΙΟ 9<sup>ο</sup>

### 9.1. ΚΛΙΝΙΚΟ ΙΣΤΟΡΙΚΟ ΑΣΘΕΝΩΝ ΜΕ ΜΥΟΤΟΝΙΚΗ ΔΥΣΤΡΟΦΙΑ

Το κλινικό ιστορικό ανέφερε δυσχέρεια βάδισης από την ηλικία των 10 ετών. Ο ασθενής Ι.Κ. είναι σήμερα 40 ετών και υποφέρει από μυϊκή υπερτροφία και μυοτονία που βελτιώνεται με την άνοδο της θερμοκρασίας. Τα μυοτονικά συμπτώματα ξεκίνησαν στην αδελφή του Χ.Κ. στην ηλικία των 9 ετών. Παρουσίασε μυοτονία και ακαμψία στους μύες των κάτω άκρων αλλά όχι υπερτροφία. Η μητέρα Π.Κ. εμφάνισε πολύ ήπια συμπτώματα που βελτιώθηκαν με την θερμότητα και επιδεινώθηκαν με το κρύο, και η μυϊκή υπερευρεθιστότητα ανακαλυφθείσα με ΗΜΓ, υπέβαλλε μειωμένη εκφραστικότητα. Το φυσιολογικό ΗΜΓ του πατέρα και η απουσία παροδικής αδυναμίας υπέβαλλε τον επικρατητικό χαρακτήρα της κληρονομικότητας. (DIEGO et al., 1999)

**ΣΧΕΔΙΟ ΝΟΣΗΛΕΥΤΙΚΗΣ ΦΡΟΝΤΙΔΑΣ ΤΟΥ ΑΡΡΩΣΤΟΥ (PATIENT'S CARE PLAN)  
ΜΕ ΜΥΟΤΟΝΙΚΗ ΔΥΣΤΡΟΦΙΑ  
ΝΟΣΗΛΕΥΤΙΚΗ ΔΙΕΡΓΑΣΙΑ**

<b>ΑΞΙΟΛΟΓΗΣΗ ΑΤΟΜΟΥ / ΑΡΡΩΣΤΟΥ</b> <b>Ανάγκες Προβλήματα</b> <b>Νοσηλευτική Διάγνωση</b>	<b>ΑΝΤΙΚΕΙΜΕΝΙΚΟΣ ΣΚΟΠΟΣ</b>	<b>ΠΡΟΓΡΑΜΜΑΤΙΣΜΟΣ ΝΟΣΗΛΕΥΤΙΚΗΣ ΦΡΟΝΤΙΔΑΣ</b>	<b>ΕΦΑΡΜΟΓΗ ΝΟΣΗΛΕΥΤΙΚΗΣ ΦΡΟΝΤΙΔΑΣ</b>	<b>ΕΚΤΙΜΗΣΗ ΑΠΟΤΕΛΕΣΜΑΤΟΣ</b>
<ul style="list-style-type: none"> <li>•Αναποτελεσματική αντιμετώπιση μυοτονίας λόγω δυσπροσαρμοστικής αντίδρασης.</li> <li>•Διαταραχές στις συνήθειες ύπνου και όρεξης λόγω άγχους.</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>•Οι άρρωστοι να αντιμετωπίζουν αποτελεσματικά την εκδήλωση μυοτονίας στο τέλος της αγωγής.</li> <li>•Η οικογένεια να μην εκδηλώνει σημάδια ή συμπτώματα άγχους στο τέλος της αγωγής.</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>•Εκτίμηση του επιπέδου κατάθλιψης.</li> <li>•Εκτίμηση του επιπέδου άγχους.</li> <li>•Εκτίμηση της όρεξης κα της απώλειας βάρους.</li> <li>•Εκτίμηση των συνηθειών ύπνου.</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>•Παροχή υποστηρικτικών σχέσεων με το προσωπικό και ενθάρρυνση της εξερεύνησης θετικών και αποτελεσματικών μηχανισμών αντιμετώπισης.</li> <li>•Συζήτηση για την εξερεύνηση των αιτιών του άγχους.</li> <li>•Εφαρμογή διαιτητικής συμβουλευτικής και προγραμματισμός γευμάτων.</li> <li>•Βοήθεια στην οικογένεια να επανέλθουν στις φυσιολογικές τους συνήθειες με εφαρμογές τεχνικών</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>•Οι ασθενείς έδειξαν να εμπιστεύονται τους επαγγελματίες, εξέφρασαν τις αιτίες του άγχους τους, εξερευνούν θετικούς μηχανισμούς αντιμετώπισης.</li> <li>•Άρνηση των ασθενών να εκφράσουν τα βαθύτερα αίτια. επαναπροσδιορισμός της παρέμβασης.</li> <li>•Συμμόρφωση των ασθενών με τις διατροφικές αλλαγές.</li> <li>•Σταδιακή αποτελεσματικότητα, οι ασθενείς ξυπνούν και κοιμούνται σε τακτή ώρα.</li> </ul>

**ΣΧΕΔΙΟ ΝΟΣΗΛΕΥΤΙΚΗΣ ΦΡΟΝΤΙΔΑΣ ΤΟΥ ΑΡΡΩΣΤΟΥ (PATIENT'S CARE PLAN)  
ΜΕ ΜΥΟΤΟΝΙΚΗ ΔΥΣΤΡΟΦΙΑ  
ΝΟΣΗΛΕΥΤΙΚΗ ΔΙΕΡΓΑΣΙΑ**

<b>ΑΞΙΟΛΟΓΗΣΗ ΑΤΟΜΟΥ / ΑΡΡΩΣΤΟΥ</b> Ανάγκες Προβλήματα Νοσηλευτική Διάγνωση	<b>ΑΝΤΙΚΕΙΜΕΝΙΚΟΣ ΣΚΟΠΟΣ</b>	<b>ΠΡΟΓΡΑΜΜΑΤΙΣΜΟΣ ΝΟΣΗΛΕΥΤΙΚΗΣ ΦΡΟΝΤΙΔΑΣ</b>	<b>ΕΦΑΡΜΟΓΗ ΝΟΣΗΛΕΥΤΙΚΗΣ ΦΡΟΝΤΙΔΑΣ</b>	<b>ΕΚΤΙΜΗΣΗ ΑΠΟΤΕΛΕΣΜΑΤΟΣ</b>
<ul style="list-style-type: none"> <li>• Έκπτωση της κοινωνικής συναλλαγής και απομόνωση λόγω περιστασιακής κρίσης</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Ο ασθενής να επιδείξει θετικούς τρόπους κοινωνικοποίησης στο τέλος της αγωγής.</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Εκτίμηση του διαθέσιμου συστήματος υποστήριξης του ασθενούς.</li> <li>• Ανάπτυξη κοινωνικών διεξόδων και συστημάτων στήριξης.</li> </ul>	χαλάρωσης προ του ύπνου.  <ul style="list-style-type: none"> <li>• Εφαρμογή σειράς συναντήσεων με το νοσηλευτή, την οικογένεια των ασθενών και άλλα σημαντικά πρόσωπα.</li> <li>• Συμμετοχή σε ομάδα εργοθεραπείας.</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Στις πρώτες συναντήσεις οι ασθενείς δεν έδειξαν σημαντική αλλαγή στις κοινωνικές αλλαγές.</li> <li>• Σταδιακή μείωση των αρνητικών συμπτωμάτων, ενθάρρυνση για επανάληψη στο άμεσο μέλλον, συναντήσεων με συγγενείς καθώς και επιθυμία να ξαναβρεθούν στο εργαστήριο εργοθεραπείας. (COLER M., 2001).</li> </ul>

**ΣΧΕΔΙΟ ΝΟΣΗΛΕΥΤΙΚΗΣ ΦΡΟΝΤΙΔΑΣ ΤΟΥ ΑΡΡΩΣΤΟΥ (PATIENT'S CARE PLAN)  
ΜΕ ΜΥΟΤΟΝΙΚΗ ΔΥΣΤΡΟΦΙΑ  
ΝΟΣΗΛΕΥΤΙΚΗ ΔΙΕΡΓΑΣΙΑ**

<b>ΑΞΙΟΛΟΓΗΣΗ ΑΤΟΜΟΥ / ΑΡΡΩΣΤΟΥ</b> Ανάγκες Προβλήματα Νοσηλευτική Διάγνωση	<b>ΑΝΤΙΚΕΙΜΕΝΙΚΟΣ ΣΚΟΠΟΣ</b>	<b>ΠΡΟΓΡΑΜΜΑΤΙΣΜΟΣ ΝΟΣΗΛΕΥΤΙΚΗΣ ΦΡΟΝΤΙΔΑΣ</b>	<b>ΕΦΑΡΜΟΓΗ ΝΟΣΗΛΕΥΤΙΚΗΣ ΦΡΟΝΤΙΔΑΣ</b>	<b>ΕΚΤΙΜΗΣΗ ΑΠΟΤΕΛΕΣΜΑΤΟΣ</b>
<ul style="list-style-type: none"> <li>• Διατήρηση της εικόνας του σώματος και έκφραση αρνητικών συναισθημάτων για τις σωματικές ικανότητες λόγω των νευρολογικών συμπτωμάτων.</li> <li>• Ελάττωση της μυϊκής δύναμης, επιδείνωση του συντονισμού και απροθυμία στην επιχειρούμενη μετακίνηση που οφείλεται στην εκδήλωση της μυοτονίας.</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Τα άτομα αναγνωρίζουν πλέον την επελθούσα μεταβολή στο σώμα τους και να εκφράζουν κατά ρητό τρόπο το παρατηρούμενο αποτέλεσμα στο τέλος της αγωγής.</li> <li>• Τα άτομα να εκτελέσουν επαρκώς τις διάφορες καθημερινές δραστηριότητες, ανεξάρτητα αν χρησιμοποιούν ή όχι βοηθητικές συσκευές σε ένα μήνα.</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Συνεχής παρακολούθηση των αιτιών της εμφάνισης των σωματικών διαταραχών.</li> <li>• Προγραμματισμός διδασκαλίας για τρόπους βελτίωσης της λειτουργίας των προσβληθέντων τμημάτων του σώματος.</li> <li>• Πρόληψη συσπάσεων και ελάττωση της μυϊκής ατροφίας (GETTRUST K., 1997).</li> <li>• Με προαγωγή της αυτονομίας και βελτίωση της κινητικότητας. (ΣΑΠΟΥΝΤΖΗ Δ., 1998).</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Ενθάρρυνση για καθημερινή συζήτηση για τον πάσχον τμήμα και εξασφάλιση στους ασθενείς όλων των απαραίτητων διδακτικών υλικών και υλικών για τη φροντίδα τους.</li> <li>• Ενθάρρυνση για χρησιμοποίηση του προσβληθέντος τμήματος.</li> <li>• Παρατήρηση και αναφορά ότι τα άτομα περπάτησαν 20m. (GETTRUST K., 1997).</li> <li>• Παροχή σχολαστικής σωματικής καθαριότητας στους ασθενείς (λουτρό).</li> <li>• Πραγματοποιήθηκε η</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Εξαιτίας του μειωμένου επιπέδου γνώσης της κατάστασης και των εφαρμογών, οι ασθενείς αδυνατούν να διδαχθούν την τεχνική αυτοφροντίδας. Επαναπροσδιορισμός της παρέμβασης.</li> <li>• Οι ασθενείς αρχικά αρνήθηκαν να προσπαθήσουν να περπατήσουν. Όμως μέσα από την επεξήγηση του σκοπού, συμφώνησαν ομαδικά να παρακολουθήσουν το πρόγραμμα και έδειξαν</li> </ul>

**ΣΧΕΔΙΟ ΝΟΣΗΛΕΥΤΙΚΗΣ ΦΡΟΝΤΙΔΑΣ ΤΟΥ ΑΡΡΩΣΤΟΥ (PATIENT'S CARE PLAN)  
ΜΕ ΜΥΟΤΟΝΙΚΗ ΔΥΣΤΡΟΦΙΑ  
ΝΟΣΗΛΕΥΤΙΚΗ ΔΙΕΡΓΑΣΙΑ**

<b>ΑΞΙΟΛΟΓΗΣΗ ΑΤΟΜΟΥ / ΑΡΡΩΣΤΟΥ</b> Ανάγκες Προβλήματα Νοσηλευτική Διάγνωση	<b>ΑΝΤΙΚΕΙΜΕΝΙΚΟΣ ΣΚΟΠΟΣ</b>	<b>ΠΡΟΓΡΑΜΜΑΤΙΣΜΟΣ ΝΟΣΗΛΕΥΤΙΚΗΣ ΦΡΟΝΤΙΔΑΣ</b>	<b>ΕΦΑΡΜΟΓΗ ΝΟΣΗΛΕΥΤΙΚΗΣ ΦΡΟΝΤΙΔΑΣ</b>	<b>ΕΚΤΙΜΗΣΗ ΑΠΟΤΕΛΕΣΜΑΤΟΣ</b>
		<ul style="list-style-type: none"> <li>• Προγραμματισμός και συνέντευξη για εντατικοποίηση του προγράμματος αυτοεξυπηρέτησης που παρακολουθούν οι ασθενείς.</li> </ul>	<p>κανονισμένη επίσκεψη και συζήτηση με την οικογένεια και συναίνεσαν για καθημερινή αποδοχή της παρέμβασης από τη νοσηλεύτρια Ι.Κ.</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• Αξιολόγηση και κατοχύρωση όλων των παραγόντων που επιδεινώνουν την κινητικότητα.</li> <li>• Παρατήρηση των αρρώστων για τις επιδράσεις των φαρμάκων.</li> </ul>	<p>προθυμία να συνεργαστούν με την ομάδα υγείας.</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• Μετατροπή και διαμόρφωση του χώρου του σπιτιού. τοποθετήθηκαν ειδικές λαβές. Μετά από στενή παρακολούθηση αναγνωρίστηκε η μη σωστή λήψη των φαρμάκων.</li> </ul>

**ΣΧΕΔΙΟ ΝΟΣΗΛΕΥΤΙΚΗΣ ΦΡΟΝΤΙΔΑΣ ΤΟΥ ΑΡΡΩΣΤΟΥ (PATIENT'S CARE PLAN)  
ΜΕ ΜΥΟΤΟΝΙΚΗ ΔΥΣΤΡΟΦΙΑ  
ΝΟΣΗΛΕΥΤΙΚΗ ΔΙΕΡΓΑΣΙΑ**

<b>ΑΞΙΟΛΟΓΗΣΗ ΑΤΟΜΟΥ / ΑΡΡΩΣΤΟΥ</b> Ανάγκες Προβλήματα Νοσηλευτική Διάγνωση	<b>ΑΝΤΙΚΕΙΜΕΝΙΚΟΣ ΣΚΟΠΟΣ</b>	<b>ΠΡΟΓΡΑΜΜΑΤΙΣΜΟΣ ΝΟΣΗΛΕΥΤΙΚΗΣ ΦΡΟΝΤΙΔΑΣ</b>	<b>ΕΦΑΡΜΟΓΗ ΝΟΣΗΛΕΥΤΙΚΗΣ ΦΡΟΝΤΙΔΑΣ</b>	<b>ΕΚΤΙΜΗΣΗ ΑΠΟΤΕΛΕΣΜΑΤΟΣ</b>
<ul style="list-style-type: none"> <li>Υπάρχει ανεπαρκής επίτευξη των επιθυμητών επιδράσεων και ανεπαρκής λήψη του αναγραφέντος φαρμάκου λόγω της συχνούς εμφάνισης της μυοτονίας.</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>Τα άτομα να λαμβάνουν τα φάρμακά τους όπως έχει αναγραφεί τρεις ημερησίως και με το σωστό τρόπο, άμεσα.</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>Απλοποίηση όσο το δυνατόν του φαρμακευτικού προγράμματος.</li> <li>Αξιολόγηση των λόγων για αμέλεια ως προς τη συμμόρφωση της ορθής λήψης των φαρμάκων.</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>Δόθηκαν προφορικές και μη προφορικές οδηγίες στις οποίες συμπεριλήφθηκαν τα ονόματα, οι δόσεις, η συχνότητα, επιθυμητά αποτελέσματα και ανεπιθύμητες ενέργειες του φαρμάκου.</li> <li>Διδασκαλία του σωστού τρόπου λήψης του φαρμάκου.</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>Παρατηρήθηκαν, η συμπεριφορά των ασθενών μετά τη λήψη του φαρμάκου, καθώς και οι τυχόν εκδηλώσεις που θα εκδήλωναν με τη μη σωστή λήψη των φαρμάκων.</li> <li>Μετά τη διδασκαλία και επίδειξη απλούστερου τρόπου και σύσταση λήψης του φαρμάκου μετά από κάθε γεύμα σε τακτή ώρα, οι άρρωστοι την 1<sup>η</sup> εβδομάδα έδειξαν συμμόρφωση. Προτείνεται παράταση της παρέμβασης για επιβεβαίωση της αποτελεσματικότητας για επιπλέον 2 μήνες.</li> </ul>

**ΣΧΕΔΙΟ ΝΟΣΗΛΕΥΤΙΚΗΣ ΦΡΟΝΤΙΔΑΣ ΤΟΥ ΑΡΡΩΣΤΟΥ (PATIENT'S CARE PLAN)  
ΜΕ ΜΥΟΤΟΝΙΚΗ ΔΥΣΤΡΟΦΙΑ  
ΝΟΣΗΛΕΥΤΙΚΗ ΔΙΕΡΓΑΣΙΑ**

<b>ΑΞΙΟΛΟΓΗΣΗ ΑΤΟΜΟΥ / ΑΡΡΩΣΤΟΥ</b> Ανάγκες Προβλήματα Νοσηλευτική Διάγνωση	<b>ΑΝΤΙΚΕΙΜΕΝΙΚΟΣ ΣΚΟΠΟΣ</b>	<b>ΠΡΟΓΡΑΜΜΑΤΙΣΜΟΣ ΝΟΣΗΛΕΥΤΙΚΗΣ ΦΡΟΝΤΙΔΑΣ</b>	<b>ΕΦΑΡΜΟΓΗ ΝΟΣΗΛΕΥΤΙΚΗΣ ΦΡΟΝΤΙΔΑΣ</b>	<b>ΕΚΤΙΜΗΣΗ ΑΠΟΤΕΛΕΣΜΑΤΟΣ</b>
<ul style="list-style-type: none"> <li>•Ελάττωση της ψυχικής και φυσικής δραστηριότητας λόγω μονότονης επανάληψης των δραστηριοτήτων.</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>•Να υπάρχει βελτίωση της εγρηγορησιμότητας και τα άτομα να εμφανίζουν επαρκώς αυξημένα επίπεδα ενέργειας και δραστηριότητας.</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>•Αξιολόγηση της φυσικής και ψυχολογικής κόπωσης μετά από προγραμματισμένη συνεδρία.</li> <li>•Πρόληψη παχυσαρκίας.</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>•Ενθάρρυνση της φυσικής άσκησης εκτός σπιτιού.</li> <li>•Παροχή κατάλληλων πληροφοριών για έλεγχο παχυσαρκίας.</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>•Οι ασθενείς έδειξαν βελτίωση της προσωπικότητάς τους και περιόρισαν τις μη αναγκαίες δραστηριότητες.</li> <li>•Μετά από επεξήγηση του θερμιδικού ισοζυγίου και τη σημασία διατήρησης του σωματικού βάρους εκτός των φυσιολογικών ορίων. Έτσι, οι άρρωστοι προθυμοποιήθηκαν να βελτιώσουν τις διατροφικές συνήθειές τους και έδειξαν ιδιαίτερη προσοχή και ενδιαφέρον για πρόγραμμα φυσικής κατάστασης.</li> </ul>



## ΚΕΦΑΛΑΙΟ 10<sup>ο</sup>

### 10.1. ΣΥΜΠΕΡΑΣΜΑΤΑ-ΠΡΟΤΑΣΕΙΣ

Οι νευρομυϊκές παθήσεις έχουν γίνει ένας από τους πιο συναρπαστικούς και ταχύτερα εξελισσόμενους τομείς της κλινικής νευρολογίας. Ενώ η μοριακή γενετική ανάλυση έχει ήδη επιτρέψει την παροχή γενετικών συμβουλών, οι αναμενόμενες εξειδικευμένες θεραπείες αναπτύσσονται πιο αργά. (MARS DEN D., 2001)

Αρκετές περιπτώσεις παραμένουν αδιάγνωστες. (WILSON et al., 1994) Εν τούτοις στον αναδυόμενο τομέα της «γονιδιακής θεραπείας», οι μυϊκές παθήσεις για μια ακόμα φορά οδηγούν προς το μέλλον! Υπάρχει βασίμη αισιοδοξία ότι τα επόμενα 20 χρόνια θα έχουμε αποτελεσματικές θεραπείες για πολλές από αυτές τις εκφυλιστικές διεργασίες. (MARS DEN D., 2001)

Ο ρόλος της ελληνικής οικογένειας στην παροχή φροντίδας και η πραγματική της επιλογή για την ανάληψη αυτού του ρόλου μπορούν να αποτελέσουν ένα ευρύτατο πεδίο έρευνας για τη νοσηλευτική επιστημονική κοινότητα. (ΓΚΟΒΙΝΑ Ο., 2005)

Πολύ σημαντικό στοιχείο για την παροχή νοσηλευτικής φροντίδας προς τους συγγενείς των νοσηλευόμενων ασθενών είναι η στελέχωση των νοσηλευτικών τμημάτων με ικανοποιητικό ποιοτικά και ποσοτικά, νοσηλευτικό προσωπικό. (ΣΑΠΟΥΝΤΖΗ Δ., 1997)

Οι νοσηλευτές θα πρέπει να κάνουν πράξη τη στροφή προς την ολιστική φροντίδα στον ασθενή και να μην αυτοπεριορίζονται επαγγελματικά στο ρόλο του φροντιστή σώματος ή του διεκπεραιωτή ιατρικών εντολών, αλλά να εκπληρώνουν έναν ολοκληρωμένο νοσηλευτικό ρόλο, στοχεύοντας στην ολιστική φροντίδα των ασθενών. (ΣΑΠΟΥΝΤΖΗ Δ., VOL.2, 1998)

Τα νοσηλευτικά τμήματα τριτοβάθμιας εκπαίδευσης πρέπει να στραφούν προς την προετοιμασία μεταπτυχιακών προγραμμάτων στη συμβουλευτική, στην οικογενειακή νοσηλευτική (family nursing), (ΣΑΠΟΥΝΤΖΗ Δ., 1997), στις επικοινωνιακές τεχνικές. (ΣΑΠΟΥΝΤΖΗ-ΚΑΛΟΚΑΙΡΙΝΟΥ, 1998)

Η Υπηρεσία Κατ' Οίκον Νοσηλείας προσφέρει:

- στον ασθενή σωστή νοσηλευτική φροντίδα και ψυχολογική υποστήριξη του ίδιου και της οικογένειας.
- στην πολιτεία, σημαντικό οικονομικό όφελος.
- στη νοσηλεύτρια, η φροντίδα αυτής της κατηγορίας ασθενών αποτελεί πρόκληση. (ΧΑΛΑΣΤΑΝΗ Β., 1999)

Στο μέλλον οι οικογένειες αναμένεται να παρέχουν στο σπίτι στα ασθενή μέλη τους όλο και περισσότερο σύνθετη φροντίδα η οποία προϋποθέτει υψηλό επίπεδο γνώσης και δεξιοτήτων. (ΓΚΟΒΙΝΑ Ο., 2005)

«...Η αποκατάσταση είναι διδασκαλία και μάθηση ταυτόχρονα. Είναι η ανακάλυψη ότι η διδασκαλία είναι καλή, η μάθηση ακόμη καλύτερη, αλλά και το να εφαρμόζουμε είναι καλύτερο από όλα τα προηγούμενα, και ίσως και δυσκολότερο...», Μακ Έαχρον (ΛΙΑΡΜΑΚΟΠΟΥΛΟΣ Ι., 1998)

## **ΣΥΖΗΤΗΣΗ...**

Μέσα από την εκπόνηση της παρούσας εργασίας, φαίνεται ότι η Νοσηλευτική είναι ανεξάντλητη, οι εφαρμογές της βρίσκονται παντού, όπου υπάρχει ανθρώπινη ανάγκη και δεν περιορίζεται στα στενά πλαίσια ενός νοσοκομειακού θαλάμου, σε νούμερα και επιπολασμούς, δηλαδή κατά πόσον είναι κοινή ή συχνή μια πάθηση. Θα αναιρούσαμε έτσι την έννοια της «εξατομίκευσης της φροντίδας». Και ουσιαστικά έχει να δώσει πολύ περισσότερα ειδικά σε παθήσεις όπως η Μυοτονική Δυστροφία, αν απλά συλλογισθούμε ότι ένα μέρος των περιπτώσεων παραμένουν αδιάγνωστες. Απ' την στιγμή της διάγνωσης και της μελέτης της φύσης της ασθένειας καθώς και των αναγκών που προκύπτουν, ο κάθε νοσηλευτής που θα καλείται να ανταποκριθεί στις απαιτήσεις, θα πρέπει να θεωρεί πρόκληση την αντιμετώπιση του όχι-τόσο συχνού ή του διαφορετικού περιστατικού.

Οι απόψεις αυτές με προβληματισμό και ελπίδα ότι η προσπάθεια αυτή θα αποτελέσει μελλοντικά, κίνητρο για τους νεότερους συναδέλφους να δοκιμάσουν και να προσθέσουν νέα δεδομένα σε ανάλογα θέματα. Λόγω του ότι η Νευρολογία έχει πολλές πλευρές της υπό μελέτη κι εξέλιξη, οι Νευρολόγοι βλέπουν αισιόδοξα την επιστήμη να οδεύει προς το μέλλον. Συνάμα και η Νοσηλευτική θα ακολουθεί τις εξελίξεις.

Όπως οι αδελφοί Υψηλάντη συνετέλεσαν στην «αναγέννηση» του ελληνικού έθνους παρόλες τις αντιξοότητες λόγω της πάθησής τους, έτσι οι νοσηλευτές επιθυμούν να δουν την «αναγέννηση» της Νοσηλευτικής έξω από τα προκαθορισμένα όρια του νοσοκομείου, εκεί που η απλή καθημερινότητα μπορεί να φαντάζει αρκετά πολύπλοκη για κάποιους-στην Κοινότητα...

"If you give a man a fish  
he will have a single meal;  
If you teach him how to fish,  
he will eat all his life."-Kuan Tzer

(GEORGE J., 1995)

## **ΒΙΒΛΙΟΓΡΑΦΙΑ:**

*AMINOFF MICHEAL J.*, Encyclopedia of The Neurological Sciences, Volume 3, "ACADEMIC PRESS", U.S.A.,2003, p. 292

*ΒΑΒΑΚΟΥ ANNA*, Αλέξανδρος Υψηλάντης, (1792-1828), ΑΘΗΝΑ, 2005,  
σελ. 1 <http://www.haef.gr/chilias/greek/gre/history/1821/yphsilantis.htm>.

*BLACK'S* Medical Dictionary, 37<sup>th</sup> Edition, "BATH PRESS", GREAT BRITAIN, 1992, p. 396

*ΓΙΑΝΝΑΚΟΠΟΥΛΟΥ ΜΑΡΓΑΡΙΤΑ*, Γενετικός Έλεγχος και Νοσηλευτική, ΜΕΤΕΚΠΑΙΔΕΥΤΙΚΑ ΣΕΜΙΝΑΡΙΑ ΝΟΣΗΛΕΥΤΙΚΗΣ ΚΑΙ ΨΥΧΟΚΟΙΝΩΝΙΚΗΣ ΟΓΚΟΛΟΓΙΑΣ, "ΕΛΛΗΝΙΚΗ ΑΝΤΙΚΑΡΚΙΝΙΚΗ ΕΤΑΙΡΕΙΑ", ΑΘΗΝΑ, 2003, σελ. 73-75

*ΓΚΟΒΙΝΑ ΟΥΡΑΝΙΑ-ΠΑΤΗΡΑΚΗ ΕΛΙΣΣΑΒΕΤ*, Η Οικογένεια ως Χορηγός Φροντίδας Ασθενών με Καρκίνο Προχωρημένου Σταδίου, ΝΟΣΗΛΕΥΤΙΚΗ, Τόμος 44, Τεύχος 1, ΑΘΗΝΑ, 2005, σελ.64-69

*CAUGHEY & MYRIANTHOPOYLOS*, Dystrophia Myotonica & Related Disorders, Second Edition, "J.E.CAUGHEY", NEW ZEALAND, 1991, p. ix, x, xii, 1-4, 8, 26, 161-164, 180-181

*COLER SIMON MARGA, VINCENT GOYETTE KAREN*, Ψυχιατρική Νοσηλευτική Φροντίδα, ΕΠΙΜΕΛΕΙΑ: ΜΟΥΓΙΑ ΒΑΣΙΛΙΚΗ, ΕΚΔΟΣΕΙΣ: "ΕΛΛΗΝ", ΑΘΗΝΑ, 2001, σελ. 251-255

*ΔΕΛΗΔΑΚΗ ΑΘΗΝΑ*, Μέθοδοι Προσέγγισης Οικογενειακού Περιβάλλοντος, ΜΕΤΕΚΠΑΙΔΕΥΤΙΚΑ ΣΕΜΙΝΑΡΙΑ ΝΟΣΗΛΕΥΤΙΚΗΣ ΚΑΙ ΨΥΧΟ-ΚΟΙΝΩΝΙΚΗΣ ΟΓΚΟΛΟΓΙΑΣ, Τόμος Β', "ΕΛΛΗΝΙΚΗ ΑΝΤΙΚΑΡΚΙΝΙΚΗ ΕΤΑΙΡΕΙΑ", ΑΘΗΝΑ,1999, σελ. 232-235

*DESPOPOYLOS AGAMEMNON, SILBERNAGL STEFAN*, Εγχειρίδιο Φυσιολογίας του Ανθρώπου με Έγχρωμο Άτλαντα, ΜΕΤΑΦΡΑΣΗ-ΕΠΙΜΕΛΕΙΑ: ΚΩΣΤΟΠΟΥΛΟΣ Γ., ΕΚΔΟΣΕΙΣ: "ΛΙΤΣΑΣ", ΑΘΗΝΑ, 1989, σελ. 22,32,34,40

*DIEGO DE C., GAMEZ J., et al.*, Novel Mutations in the Muscle Chloride Channel CLCN1 Gene causing Myotonia Congenita in Spanish Families, J. NEUROLOGY, Volume 246, STEINKOPFF VERLAG,1999, p. 827

*GEORGE JULIA B.*, Nursing Theories The Base for Professional Nursing Practice, Fourth Edition, "APPLETON & LANGE", U.S.A., 1995, p. 99

GETTRUST KATHY V., BRABEC PAYLA D., Νοσηλευτική Διαγνωστική & Κλινική Πρακτική, ΕΠΙΜΕΛΕΙΑ: ΚΑΡΑΧΑΛΙΟΣ ΓΕΩΡΓΙΟΣ, ΕΚΔΟΣΕΙΣ: "ΕΛΛΗΝ", ΑΘΗΝΑ, 1997, σελ. 39-41, 43-47, 54-55, 493-496

ΗΓΟΥΜΕΝΟΥ ΑΡΤΕΜΙΣ, Συννόσηση: Κατάθλιψη με Νευρολογικές Παθήσεις, ΝΟΣΗΛΕΥΤΙΚΗ, Τόμος 42, Τεύχος 3, ΑΘΗΝΑ, 2003, σελ. 317, 322

KASPER DENNIS L., FAUCI ANTONY S., et al., Harrison's Principles of Internal Medicine, 16<sup>th</sup> Edition, Volume 2, "McGRAW-HILL PUBLISHING DIVISION", U.S.A., 2005, p. 2530-2531

KATIRJI BASHAR, KAMINSKI HENRY J., et al., Neuromuscular Disorders in Clinical Practice, "BUTTERWORTH-HEINMANN", U.S.A., 2002, p. 1078-1079, 1084

ΚΥΡΙΑΚΙΔΟΥ ΕΛΕΝΗ Θ., Κοινωνική Νοσηλευτική, 5<sup>η</sup> Έκδοση Βελτιωμένη, ΕΚΔΟΣΕΙΣ: "Η ΤΑΒΙΘΑ", ΑΘΗΝΑ, 2004, σελ. 174-175

ΚΥΡΙΤΣΗ Ε., Διαταραχή της Ιδέας του Σώματος, ΜΕΤΕΚΠΑΙΔΕΥΤΙΚΑ ΣΕΜΙΝΑΡΙΑ ΝΟΣΗΛΕΥΤΙΚΗΣ ΚΑΙ ΨΥΧΟ-ΟΓΚΟΛΟΓΙΑΣ, Τόμος Β', "ΕΛΛΗΝΙΚΗ ΑΝΤΙΚΑΡΚΙΝΙΚΗ ΕΤΑΙΡΕΙΑ", ΑΘΗΝΑ, 2002, σελ. 97-99

ΛΑΖΑΡΙΔΟΥ ΙΩΑΝΝΑ, Αλλαγές στο Σωματικό Εγώ λόγω Χρόνιας Ασθένειας ή Αναπηρίας, ΜΕΤΕΚΠΑΙΔΕΥΤΙΚΑ ΣΕΜΙΝΑΡΙΑ ΝΟΣΗΛΕΥΤΙΚΗΣ ΚΑΙ ΨΥΧΟ-ΚΟΙΝΩΝΙΚΗΣ ΟΓΚΟΛΟΓΙΑΣ, "ΕΛΛΗΝΙΚΗ ΑΝΤΙΚΑΡΚΙΝΙΚΗ ΕΤΑΙΡΕΙΑ" ΑΘΗΝΑ, 2004, σελ. 451-454

ΛΙΑΡΜΑΚΟΠΟΥΛΟΣ ΙΩΑΝΝΗΣ, Η Έννοια της Αποκατάστασης, ΜΕΤΕΚΠΑΙΔΕΥΤΙΚΑ ΣΕΜΙΝΑΡΙΑ ΝΟΣΗΛΕΥΤΙΚΗΣ ΚΑΙ ΨΥΧΟ-ΟΓΚΟΛΟΓΙΑΣ, "ΕΛΛΗΝΙΚΗ ΑΝΤΙΚΑΡΚΙΝΙΚΗ ΕΤΑΙΡΕΙΑ", ΑΘΗΝΑ, 1998, σελ. 262-270

LOPATE GLENN, Congenital Myopathies, WASHINGTON UNIVERCITY SCHOOL OF MEDICINE, 2005, <http://www.emedicine.com/NEURO/topic76.htm>. p. 12-13, 15

ΜΑΤΖΙΟΥ ΒΑΣΙΛΙΚΗ, Η Νοσηλευτική ως Διαπροσωπική Σχέση, ΜΕΤΕΚΠΑΙΔΕΥΤΙΚΑ ΣΕΜΙΝΑΡΙΑ ΝΟΣΗΛΕΥΤΙΚΗΣ ΚΑΙ ΨΥΧΟΚΟΙΝΩΝΙΚΗΣ ΟΓΚΟΛΟΓΙΑΣ, "ΕΛΛΗΝΙΚΗ ΑΝΤΙΚΑΡΚΙΝΙΚΗ ΕΤΑΙΡΕΙΑ" ΑΘΗΝΑ, 2003, σελ. 61-64

MARSDEN DAVID C., FOWLER TIMOTHY J., Κλινική Νευρολογία, ΕΠΙΜΕΛΕΙΑ: ΠΑΠΑΠΕΤΡΟΠΟΥΛΟΣ Θ., ΕΚΔΟΣΕΙΣ: "ΛΙΤΣΑΣ", ΑΘΗΝΑ, 2001, σελ. 2-4, 73, 141-148, 156-158, 577-583, 589

McEWEN MELANIE, WILLIS EVELYN M., Νοσηλευτικές Θεωρίες, ΕΠΙΜΕΛΕΙΑ: ΚΟΤΡΩΤΣΙΟΥ Ε., ΕΚΔΟΣΕΙΣ: "ΒΗΤΑ", ΑΘΗΝΑ, 2004, σελ. 167-168, 170, 205-207

MOSBY'S Medical Nursing & Allied Health Dictionary, 5<sup>th</sup> Edition, "MOSBY YEAR BOOK", U.S.A., 1998, p. 1075

MYCEK MARY J., HARVEY RICHARD A., et al., Φαρμακολογία, 2<sup>η</sup> Έκδοση, ΕΠΙΜΕΛΕΙΑ: ΠΑΠΑΔΟΠΟΥΛΟΣ Ι. ΣΤ., ΕΚΔΟΣΕΙΣ: "ΓΡ. ΠΑΡΙΣΙΑΝΟΣ", ΑΘΗΝΑ, 1997, σελ. 163, 398

NIEDERMEYER ERNST, et al., Electroencephalography, Basic Principles, Clinical Applications and Related Fields, 4<sup>th</sup> Edition, "WILLIAMS & WILLIAMS" U.S.A., 1999, p. 374

OLSON JAMES, Κλινική Φαρμακολογία διασκεδαστικά απλή, ΕΠΙΜΕΛΕΙΑ: ΣΠΥΡΑΚΗ ΧΡΙΣΤΙΝΑ, "ΠΑΝΕΠΙΣΤΗΜΙΑΚΕΣ ΕΚΔΟΣΕΙΣ ΚΡΗΤΗΣ", ΗΡΑΚΛΕΙΟ, 1994, σελ. 69

ΠΑΠΑΖΟΓΛΟΥ ΕΙΡΗΝΗ, Η Ψυχική Διάσταση του Πόνου, ΜΕΤΕΚΠΑΙΔΕΥΤΙΚΑ ΣΕΜΙΝΑΡΙΑ ΟΓΚΟΛΟΓΙΑΣ ΚΑΙ ΨΥΧΟ-ΟΓΚΟΛΟΓΙΑΣ, "ΕΛΛΗΝΙΚΗ ΑΝΤΙΚΑΡΚΙΝΙΚΗ ΕΤΑΙΡΕΙΑ", ΑΘΗΝΑ, 1998, σελ. 142-145

ΠΑΠΑΠΕΤΡΟΠΟΥΛΟΣ ΘΟΔΩΡΟΣ Α., Μυσπάθειες, ΕΚΔΟΣΕΙΣ: "ΓΡ. ΠΑΡΙΣΙΑΝΟΣ", ΑΘΗΝΑ, 1980, σελ. 19, 46-49

PLATZER WERNER, Εγχειρίδιο Ανατομικής του Ανθρώπου με Έγχρωμο Άτλαντα, Μυοσκελετικό Σύστημα, Τόμος 1, ΜΕΤΑΦΡΑΣΗ-ΕΠΙΜΕΛΕΙΑ: ΠΑΠΑΔΟΠΟΥΛΟΣ Ν., ΕΚΔΟΣΕΙΣ: "ΛΙΤΣΑΣ", ΑΘΗΝΑ, 1985, σελ. 18,30

ΡΑΠΤΗΣ ΣΩΤΗΡΙΟΣ Α., Εσωτερική Παθολογία, Τόμος 1<sup>ος</sup>, ΕΚΔΟΣΕΙΣ: "ΓΡ. ΠΑΡΙΣΙΑΝΟΣ", ΑΘΗΝΑ, 1998, σελ. 130-131, 315-316

ΣΑΒΒΟΠΟΥΛΟΥ ΓΕΩΡΓΙΑ, Βασική Νοσηλευτική, Μια βιο-ψυχο-κοινωνική προσέγγιση, Έκδοση 2<sup>η</sup> βελτιωμένη, ΕΚΔΟΣΕΙΣ: "Η ΤΑΒΙΘΑ", ΑΘΗΝΑ, 1999, σελ. 257, 258

ΣΑΠΟΥΝΤΖΗ-ΚΡΕΠΙΑ ΔΕΣΠΟΙΝΑ, Χρόνια Ασθένεια και Νοσηλευτική Φροντίδα, ΕΚΔΟΣΕΙΣ: "ΕΛΛΗΝ", ΑΘΗΝΑ, 1998, σελ. 21-22, 24, 54-55, 92, 101-102

ΣΑΠΟΥΝΤΖΗ-ΚΡΕΠΙΑ ΔΕΣΠΟΙΝΑ, Χρόνια Ασθένεια και Οικογένεια: Νοσηλευτικές Παρεμβάσεις, ΝΟΣΗΛΕΥΤΙΚΗ, Τόμος 35, Τεύχος 3, ΑΘΗΝΑ, 1996, σελ. 152-156

ΣΑΠΟΥΝΤΖΗ-ΚΡΕΠΙΑ ΔΕΣΠΟΙΝΑ, Νοσηλευτική Φροντίδα της Οικογένειας, Αιφνίδια Ασθένεια και Οικογένεια, ΝΟΣΗΛΕΥΤΙΚΗ, Τόμος 36, Τεύχος 2, ΑΘΗΝΑ, 1997, σελ. 148-152

ΣΑΠΟΥΝΤΖΗ-ΚΡΕΠΙΑ ΔΕΣΠΟΙΝΑ, Συμβουλευτική, Συμβουλευτικές Δεξιότητες και Νοσηλευτές, ΝΟΣΗΛΕΥΤΙΚΗ, Τόμος 37, Τεύχος 2, ΑΘΗΝΑ, 1998, σελ. 139-145

ΣΑΠΟΥΝΤΖΗ-ΚΡΕΠΙΑ ΔΕΣΠΟΙΝΑ, ΚΑΛΟΚΑΙΡΙΝΟΥ-ΑΝΑΓΝΩΣΤΟΠΟΥΛΟΥ ΑΘΗΝΑ, Η Επικοινωνία στη Νοσηλευτική, ΝΟΣΗΛΕΥΤΙΚΗ, Τόμος 37, Τεύχος 3, ΑΘΗΝΑ, 1998, σελ. 273-280

THOMPSON MARGARET W., et al., Ιατρική Γενετική, ΜΕΤΑΦΡΑΣΗ: ΜΟΣΧΟΝΑΣ ΝΙΚΟΣ κ.α., "ΠΑΝΕΠΙΣΤΗΜΙΑΚΕΣ ΕΚΔΟΣΕΙΣ ΚΡΗΤΗΣ" ΗΡΑΚΛΕΙΟ, 2001, σελ. 6, 66, 93-95, 331

WALTON JOHN, Νευρολογία, 5<sup>η</sup> Έκδοση, ΜΕΤΑΦΡΑΣΗ-ΕΠΙΜΕΛΕΙΑ: ΠΑΠΑΠΕΤΡΟΠΟΥΛΟΣ Θ.,κ.α., ΕΚΔΟΣΕΙΣ: "ΛΙΤΣΑΣ", 1982, ΑΘΗΝΑ, σελ. 397-398

WILSON et al., Harrison Εσωτερική Παθολογία, 12<sup>η</sup> Έκδοση, Τόμος 1<sup>ος</sup>, ΕΚΔΟΣΕΙΣ: "ΓΡ. ΠΑΡΙΣΙΑΝΟΣ", ΑΘΗΝΑ, 1994, σελ. 226

WILSON et al., Harrison Εσωτερική Παθολογία, 12<sup>η</sup> Έκδοση, Τόμος 3<sup>ος</sup>, ΕΚΔΟΣΕΙΣ: "ΓΡ. ΠΑΡΙΣΙΑΝΟΣ", ΑΘΗΝΑ, 1995, σελ. 2553-2554, 2719, 2744

ΧΑΛΑΣΤΑΝΗ ΒΑΣΩ, Στοιχειώδεις Γνώσεις Κοινωνικής Νοσηλευτικής- Υπηρεσία Κατ' Οίκον Νοσηλείας (Υ.Κ.Ο.Ν.) Καρκινοπαθών Τελικού Σταδίου Γ.Ο.Ν.Κ. "ΑΓΙΟΙ ΑΝΑΡΓΥΡΟΙ", ΜΕΤΕΚΠΑΙΔΕΥΤΙΚΑ ΣΕΜΙΝΑΡΙΑ ΝΟΣΗΛΕΥΤΙΚΗΣ ΚΑΙ ΨΥΧΟ-ΟΓΚΟΛΟΓΙΑΣ, Τόμος Β', "ΕΛΛΗΝΙΚΗ ΑΝΤΙΚΑΡΚΙΝΙΚΗ ΕΤΑΙΡΕΙΑ", ΑΘΗΝΑ, 1999, σελ. 222-224, 231