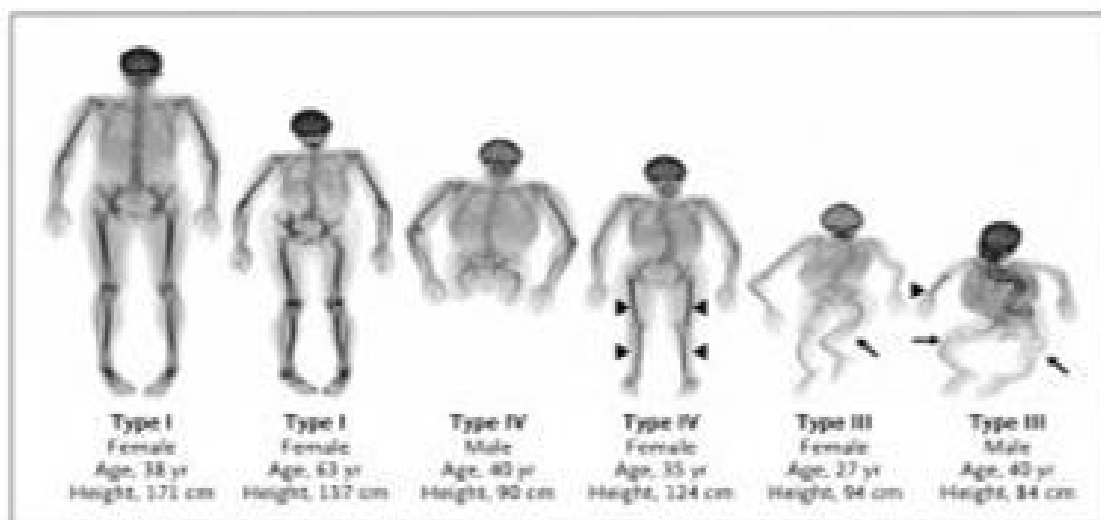


ΤΕΧΝΟΛΟΓΙΚΟ ΕΚΠΑΙΔΕΥΤΙΚΟ ΙΔΡΥΜΑ ΔΥΤΙΚΗΣ ΕΛΛΑΔΑΣ
ΣΧΟΛΗ ΕΠΑΓΓΕΛΜΑΤΩΝ ΥΓΕΙΑΣ ΚΑΙ ΠΡΟΝΟΙΑΣ
ΤΜΗΜΑ ΦΥΣΙΚΟΘΕΡΑΠΕΙΑΣ

ΠΤΥΧΙΑΚΗ ΕΡΓΑΣΙΑ

ΑΤΕΛΗΣ ΟΣΤΕΟΓΕΝΕΣΗ ΣΕ ΠΑΙΔΙΑ, ΠΡΟΛΗΨΗ ΚΑΙ ΑΠΟΚΑΤΑΣΤΑΣΗ



ΦΟΙΤΗΤΗΣ:

KENNENTY ΟΛΙΒΕΡ

ΕΠΟΠΤΕΥΟΥΣΑ ΚΑΘΗΓΗΤΡΙΑ:

ΦΑΡΑΝΤΟΥ ΧΑΡΙΚΛΕΙΑ

Αίγιο, 2013

Ευχαριστίες

Θα ήθελα αρχικά να ευχαριστήσω πολύ την καθηγήτρια μου Χαρίκλεια Φαράντου, για την πολύτιμη της βοήθεια. Επίσης, ευχαριστώ πολύ τους συγγενείς και φίλους για την σημαντική τους υποστήριξη.

Όλιβερ Κέννεντυ

ΠΕΡΙΛΗΨΗ

Η ατελής οστεογένεση αποτελεί μια γενετική διαταραχή η οποία χαρακτηρίζεται από αυξημένη ευθραυστότητα των οστών σε συνδυασμό με χαμηλή οστική μάζα. Η κλινική εικόνα της νόσου είναι εξαιρετικά ποικίλη και μπορεί να περιλαμβάνει από κατάγματα κατά την εμβρυική περίοδο και περιγενετική θνητότητα μέχρι ήπιες μορφές χωρίς κατάγματα και σχεδόν φυσιολογική οστική μάζα. Εξίσου ποικίλες είναι και οι εξωσκελετικές εκδηλώσεις που σχετίζονται με την πάθηση. Η πλειονότητα των ασθενών με ατελή οστεογένεση έχουν μετάλλαξη σε ένα από τα δύο γονίδια υπεύθυνα για την δημιουργία του κολλαγόνου. Στην παρούσα ανασκόπηση θα παρουσιαστούν οι τύποι ατελούς οστεογένεσης και τα κλινικά χαρακτηριστικά τους καθώς και οι διάφορες μορφές θεραπείας. Στο ειδικό μέρος της ανασκόπησης θα παρουσιαστούν αναλυτικά οι στόχοι και μέθοδοι φυσικοθεραπευτικών παρεμβάσεων για την αντιμετώπιση της νόσου και των επιπλοκών της στα παιδιά. Οι πυλώνες της φυσιοθεραπευτικής αντιμετώπισης της ατελούς οστεογένεσης είναι η μυϊκή ενδυνάμωση (και γενικότερα η αύξηση της φυσικής κατάστασης), η υδροθεραπεία και η αναπνευστική φυσικοθεραπεία. Η γνώση των δυνατοτήτων και των περιορισμών καθεμίας από αυτές τις παρεμβάσεις επιτρέπει στο θεραπευτή να σχεδιάσει το ιδανικό πρόγραμμα για κάθε ασθενή.

Πίνακας περιεχομένων

ΕΙΣΑΓΩΓΗ	1
ΓΕΝΙΚΟ ΜΕΡΟΣ.....	2
Ορισμός.....	2
Συνώνυμες έννοιες στην Ελληνική Βιβλιογραφία	2
Επιδημιολογικά στοιχεία.....	2
Τύποι	3
Αίτια	5
Συμπτώματα	5
Διάγνωση.....	5
Θεραπεία	6
Χειρουργική θεραπεία.....	8
Πρόγνωση - προγεννητικός έλεγχος	10
Κληρονομικότητα.....	11
Μωσαϊκισμός	12
Η ζωή με ατελή οστεογένεση.....	12
ΕΙΔΙΚΟ ΜΕΡΟΣ	13
Εισαγωγή.....	13
Γενικές αρχές αποκατάστασης σε παιδιά με ατελή οστεογένεση	14
Χαρακτηριστικά θεραπευτικής παρέμβασης/εξάσκησης σε παιδιά με ατελή οστεογένεση	16
Η σημασία της μυϊκής ενδυνάμωσης/φυσικής κατάστασης στην αντιμετώπιση ατελούς οστεογένεσης σε παιδιά: βιβλιογραφική ανασκόπηση	20
Ο ρόλος της υδροθεραπείας στην αντιμετώπιση της ατελούς οστεογένεσης	30
Αρχές αναπνευστικής φυσικοθεραπείας σε παιδιά με ατελή οστεογένεση	35
ΣΥΜΠΕΡΑΣΜΑΤΑ.....	47
ΞΕΝΗ ΑΡΘΡΟΓΡΑΦΙΑ	48
ΕΛΛΗΝΙΚΗ ΒΙΒΛΙΟΓΡΑΦΙΑ	51
ΞΕΝΗ ΒΙΒΛΙΟΓΡΑΦΙΑ.....	51
ΠΗΓΕΣ ΑΠΟ ΤΟ ΔΙΑΔΙΚΤΥΟ	53
ΕΙΚΟΝΕΣ.....	53
ΠΑΡΑΡΤΗΜΑ ΠΙΝΑΚΕΣ	54

ΕΙΣΑΓΩΓΗ

Η ατελής οστεογένεση (Α.Ο.) είναι μια γενετική διαταραχή του συνδετικού ιστού με συχνότητα 1/10000-20000 γεννήσεις χωρίς φυλετική ή εθνική προτίμηση. Τα κύρια κλινικά χαρακτηριστικά της νόσου είναι ευθραυστότητα των οστών, οστεοπενία, ποικίλου βαθμού χαμηλό ανάστημα, προοδευτικές σκελετικές παραμορφώσεις, μπλε σκληρός χιτώνας, ατελή οδοντογένεση, αρθρική αστάθεια και κώφωση κατά την ενήλικη ζωή. Επειδή δεν υπάρχει ίαση για την νόσο, η αντιμετώπιση στηρίζεται συντηρητικές παρεμβάσεις και χειρουργικές επεμβάσεις για τον χειρισμό των επιπλοκών. Πρόσφατα το θεραπευτικό πλάνο συμπεριλαμβάνει και φαρμακευτική αγωγή. Τα αποτελέσματα μιας σφαιρικής θεραπευτικής αντιμετώπισης χαρακτηρίζονται από βελτίωση της κλινικής εικόνας και αύξηση της οστικής πυκνότητας. Σήμερα η ιατρική αντιμετώπιση καθορίζεται από την γνώση και πρόγνωση της φυσικής πορείας της νόσου. Το ιατρικό προφίλ των ασθενών το οποίο και καθορίζει σε μεγάλο βαθμό το πρόγραμμα παρέμβασης συνίσταται σε αξιολόγηση της μυϊκής δύναμης, του εύρους κίνησης, της λειτουργικής ικανότητας, της κινητικής ανάπτυξης καθώς και της ικανότητας ανεξάρτητης βάδισης. Στην παρούσα ανασκόπηση θα παρουσιαστούν οι τύποι ατελούς οστεογένεσης και τα κλινικά χαρακτηριστικά τους καθώς και οι διάφορες μορφές θεραπειάς. Στο ειδικό μέρος της ανασκόπησης θα παρουσιαστούν αναλυτικά οι στόχοι και μέθοδοι φυσικοθεραπευτικών παρεμβάσεων για την αντιμετώπιση της νόσου και των επιπλοκών της στα παιδιά. Οι πυλώνες της φυσιοθεραπευτικής αντιμετώπισης της ατελούς οστεογένεσης είναι η μυϊκή ενδυνάμωση (και γενικότερα η αύξηση της φυσικής κατάστασης), η υδροθεραπεία και η αναπνευστική φυσικοθεραπεία. Η γνώση των δυνατοτήτων και των περιορισμών καθεμίας από αυτές τις παρεμβάσεις επιτρέπει στο θεραπευτή να σχεδιάσει το ιδανικό πρόγραμμα για κάθε ασθενή.

ΓΕΝΙΚΟ ΜΕΡΟΣ

Ορισμός

Η Ατελής Οστεογένεση (Α.Ο.) είναι μία σπάνια κληρονομήσιμη διαταραχή του συνδετικού ιστού. Κυριολεκτικά, Α.Ο. σημαίνει “μη τέλεια δομή – κατασκευή των οστών”. Αυτή η ετυμολογική ερμηνεία παραπέμπει στο πιο σημαντικό χαρακτηριστικό της Α.Ο., την ευθραυστότητα των οστών (τα οστά σπάνε εύκολα). Τα οστά ενός ατόμου με Α.Ο. μπορούν να σπάσουν, χωρίς κανένα εμφανές αίτιο. Αυτό μπορεί να συμβεί σε όλες τις ηλικίες, ακόμη και πριν την γέννηση (Atkinson K, et.al., 2005) .

Συνώνυμες έννοιες στην Ελληνική Βιβλιογραφία

Υπάρχουν διάφορα συνώνυμα του όρου Α.Ο. Συνώνυμες έννοιες στην βιβλιογραφία (Hefti F,2007):

- ü Οστεομυοπάθεια
- ü Σύνδρομο Ekman – Lobstein
- ü Σύνδρομο Ekman
- ü Ψευδοραχίτιδα
- ü Σύνδρομο Spurway – Eddowes
- ü Σύνδρομο Van der Hoeve – De Kleyn
- ü Εμβρυακή Οστεοψαθύρωση
- ü Σύνδρομο του Μπλε Σκληρού
- ü Κληρονομική Ινώδης Οστεοδυσπλασία
- ü Εμβρυακή Οστεοπόρωση(www.oif.gr)
- ü Ιδιοπαθής Οστεοψαθύρωση
- ü Νόσος των εύθραυστων οστών
- ü Νόσος Lobstein’s
- ü Νόσος Vrolik (Hefti F,2007)

Επιδημιολογικά στοιχεία

Στοιχεία ερευνών έχουν δείξει ότι η συχνότητα που εμφανίζεται η Α.Ο. είναι 1:20.000 και 1:30.000 παρόλο που είναι μια σπάνια διαταραχή(Cassidy B.S, Allanson E.J, 2011).

Τύποι

Τα χαρακτηριστικά της Ατελούς Οστεογένεσης (Α.Ο.) διαφέρουν αρκετά από άτομο σε άτομο, ακόμη και μεταξύ αυτών που εμφανίζουν τον ίδιο τύπο ατελούς οστεογένεσης. Επίσης έχει παρατηρηθεί ποικιλομορφία στα χαρακτηριστικά των άτομα που πάσχουν από Α.Ο. μέσα στην ίδια οικογένεια ενώ είναι δύσκολο να αναγνωριστούν αυτά σε κάθε περίπτωση (Cheung M.S, Glorieux F.H,2008).

Έχουν αναγνωριστεί τέσσερις τύποι Α.Ο. τα χαρακτηριστικά των οποίων παρουσιάζονται παρακάτω :

Τύπος I

- Û Αυτός ο τύπος κάνει την εμφάνισή του πιο συχνά και είναι σχετικά πιο ήπιος από τους υπόλοιπους
- Û Παράλληλα εμφανίζεται και ευθραυστότητα των δοντιών λόγω της συνύπαρξης ατελούς οδοντογένεσης
- Û Η δομή του κολλαγόνου είναι κανονική, αλλά η ποσότητα του είναι λιγότερη από την κανονική (Ortner J.D, 2003).
- Û Τα οστά τους πάσχοντος έχουν προδιάθεση για κατάγματα
- Û Το ανάστημα είναι φυσιολογικό ή σχεδόν φυσιολογικό
- Û Η τάση για σκολίωση είναι σπάνια
- Û Παρατηρείται ελάχιστη έως καθόλου παραμόρφωση των οστών
- Û Ο σκληρός χιτώνας (το λευκό των ματιών) έχει την απόχρωση του μπλε (Warrell D.A, Cox T.M, 2003)
- Û Το σχήμα του προσώπου είναι τριγωνικό
- Û Παρατηρείται χαλαρότητα στους συνδέσμους ενώ ο τόνος των μυών είναι χαμηλός (www.oif.gr)
- Û Προβλήματα ακοής παρατηρούνται στην 2^η και 3^η δεκαετία της ζωής τους
- Û Εμφάνιση παθολογικών καταγμάτων εμφανίζονται μόνο όταν το παιδί αρχίζει να περπατά
- Û Παρατηρείται δυσαναλογία στο μέγεθος του κρανίου σε σχέση με αυτό του υπόλοιπου σώματος
- Û Τα άκρα είναι παραμορφωμένα
- Û Μετά την εφηβεία τα οστά φαίνονται να είναι δυνατότερα και τα κατάγματα δεν συμβαίνουν με την ίδια συχνότητα (Salter B.R, 1999).

Τύπος II

- Û Είναι ο πιο σοβαρός τύπος από τους 4
- Û Παρατηρούνται πολλά κατάγματα ενώ η παραμόρφωση των οστών είναι σοβαρή
- Û Το κολλαγόνο σχηματίζεται λανθασμένα
- Û Το σκληρό των ματιών είναι μπλε (Salter B.R, 1999)
- Û Τα άκρα είναι κοντά (Warrell D.A, Cox T.M, 2003)
- Û Το ανάστημα δεν συνάδει με το φυσιολογικό της ηλικίας

- Παρατηρείται δυσκολία ανάπτυξης των πνευμόνων λόγω των καταγμάτων στα πλευρά (Ortner J.D, 2003)
- Μειωμένη σκελετική μάζα
- Ενδομήτρια κατάγματα
- Εγκεφαλικό τραύμα
- Παρατηρείται ακόμα και διαμελισμός κατά την γέννηση
- Μεγάλο και παραμορφωμένο κρανίο
- Πλατιά άκρα
- Κατάγματα στους σπονδύλους
- Ύπαρξη υποτονίας
- Αναπνευστική ανεπάρκεια λίγο μετά την γέννηση
- Η πλειονότητα των παιδιών αυτών υποκύπτει μέσα στις πρώτες μέρες ή εβδομάδες από πνευμονικές βλάβες (Avioli V.L, Krane M.S, 1998)

Τύπος III

- Οι σύνδεσμοι είναι χαλαροί και η ανάπτυξη των μυών είναι περιορισμένη στα χέρια και στα πόδια
- Εμφανίζονται αναπνευστικά προβλήματα
- Τα οστά σπάνε πολύ εύκολα και ο αριθμός τους μπορεί να ξεπεράσει και τα 100 πριν την ενηλικίωση (Rauch F, Glorieux F.H,2004)
- Παρατηρείται τριγωνικό σχήμα προσώπου και σχετική μακροκεφαλία (Cassidy B.S, Allanson E.J, 2011)
- Στα πλευρά παρατηρείται πολύ καμπυλωτό σχήμα
- Το ανάστημα είναι πολύ πιο μικρό από το φυσιολογικό
- Η παραμόρφωση των οστών είναι εμφανής και ιδιαίτερα σοβαρή
- Ο σκληρός χιτώνας έχει την απόχρωση του μπλε σκούρου ή του γκρι
- Τα δόντια είναι εύθραυστα λόγω της συνύπαρξης ατελούς οδοντογένεσης (Warrell D.A, Cox M.T, 2003)
- Καθυστέρηση της ανάπτυξης
- Σκολίωση με παραμόρφωση του θώρακα που πιθανόν να οδηγήσει σε πνευμονική ανεπάρκεια
- Καθιλωμένοι σε αναπηρικό αμαξίδιο
- Χαλαρότητα των αρθρώσεων περισσότερη σε σχέση με τους άλλους μη θανατηφόρους τύπους
- Απώλεια της ακοής μπορεί να εμφανιστεί νωρίτερα σε σχέση με τους άλλους τύπους λόγω του μεγαλύτερου βαθμού παραμόρφωσης του κρανίου (Avioli V.L, Krane M.S, 1998)
- Κύφωση
- Μεγάλος αριθμός καταγμάτων κατά την γέννηση και πριν από την ηλικία που αρχίζει να περπατά (Salter B.R, 1999)

Τύπος IV

- Τα περισσότερα κατάγματα παρατηρούνται πριν την εφηβεία ενώ τα οστά είναι ιδιαίτερα εύθραυστα
- Η δυσπλασία των οστών είναι ήπια
- Οι πάσχοντες έχουν τάση για σκολίωση

- Û Τα πλευρά έχουν πολύ καμπυλωτό σχήμα
- Û Το πρόσωπο έχει σχήμα τριγωνικό
- Û Μερική απώλεια ακοής
- Û Το κολλαγόνο σχηματίζεται λανθασμένα (Rauch F, Glorieux F.H,2006)
- Û Το ανάστημα είναι μικρότερο από το μέσο – φυσιολογικό ανάστημα (Warrell D.A, Cox M.T, 2003)
- Û Πρόβλημα στα δόντια με εμφάνιση ατελούς οδοντογένεσης (Salter B.R, 1999)
- Û Το σκληρό του ματιού είναι μπλε όταν είναι νεογέννητα ,αλλά μειώνεται σε ελαφρότερη απόχρωση στην παιδική ηλικία και καταλήγει σε φυσιολογικό λευκό χρώμα στην ενήλικη ζωή (Avioli V.L, Krane M.S, 1998).

Αίτια

Η ατελής οστεογένεση οφείλεται σε κάποια μετάλλαξη, η οποία διαταράσσει την παραγωγή του κολλαγόνου, ενώ παρατηρείται έλλειμμα στην σύνθεση των ινών της πρωτεΐνης που βρίσκεται στα οστά, στον χόνδρο, στους μυς και σε άλλους ιστούς του μυοσκελετικού συστήματος (Iwegbu G, 2012). Αυτό συμβαίνει σε κάποιο από τα δύο γονίδια που κωδικοποιούν το κολλαγόνο I, για παράδειγμα το COL1A1 και COL1A2 που κωδικοποιούνται στα χρωμοσώματα 7 και 17 (Kuivaniemi et al., 1997 in Cassidy B.S, Allanson E.J, 2011) . Στον τύπο I της Α.Ο. η παραγωγή του κολλαγόνου είναι ελάχιστη παρόλο που είναι φυσιολογικό στην δομή του, σε αντίθεση με τους άλλους τύπους όπου αυτό είναι κακής δομικής ποιότητας και η ποσότητά του είναι μειωμένη (Cassidy B.S, Allanson E.J, 2011).

Συμπτώματα

Όπως αναφέρθηκε αναλυτικότερα και παραπάνω στους τύπους της Α. Ο. τα συμπτώματα κάνουν την εμφάνισή τους κατά την διάρκεια της κύησης, στην βρεφική ηλικία και κατά την διάρκεια της ζωής των πασχόντων. Αναλόγως του τύπου της Α.Ο. τα άτομα εμφανίζουν ευθραυστότητα των οστών η οποία προκαλείται από την μετάλλαξη της δομής του κολλαγόνου και αυτό έχει σαν επακόλουθο τα πολλαπλά κατάγματα (Ortner J.D, 2003) . Ο σκληρός χιτώνας αλλάζει το χρώμα (μπλε ή γκρι) (Warrell A.D, Cox M.T, 2003), το πρόσωπο παραμορφώνεται παίρνοντας τριγωνικό σχήμα, ενώ το ανάστημα αποκλίνει από το φυσιολογικό της κάθε ηλικίας. Επίσης σε κάποιους τύπους Α.Ο. παρατηρούνται προβλήματα ακοής (Cassidy B.S, Allanson E.J, 2011).

Διάγνωση

Οι ειδικοί σε βάθος χρόνου έχουν ομαδοποιήσει κάποια χαρακτηριστικά τα οποία οδηγούν στην διάγνωση της Α.Ο. ενώ παράλληλα με αυτόν τον τρόπο τους δίνεται η δυνατότητα να προτείνουν και την καλύτερη πιθανή θεραπεία η οποία θα αναφερθεί παρακάτω. Χαρακτηριστικά συμπτώματα που διευκολύνουν την διάγνωση είναι η παρουσία της οστεοπενίας, των καταγμάτων, το μπλε χρώμα στον σκληρό χιτώνα (το λευκό των ματιών) ενώ στα χαρακτηριστικά συμπεριλαμβάνεται και η απώλεια της ακοής. Σημαντικό σε αυτό το σημείο είναι να αναφερθεί πως τα παραπάνω χαρακτηριστικά ορίζουν την Α.Ο.

ειδικότερα εάν υπάρχει ιστορικό της πάθησης στην οικογένεια (Wilson G.N, Cooley C.W, 2006). Επίσης υπάρχουν και ειδικά διαγνωστικά τεστ (βιοχημικά) τα οποία χρησιμοποιούνται για τον εντοπισμό της πάθησης εξετάζοντας την ποσότητα του κολλαγόνου που βρίσκεται στα οστά (Cassidy B.S, Allanson E.J,2011).

Θεραπεία

Η θεραπεία της Α.Ο. είναι πολύπλευρη και περιλαμβάνει φαρμακευτική αγωγή και χειρουργικές επεμβάσεις

Διφωσφονικά: Η δομή των κυττάρων των οστών συνεχώς αντικαθίσταται. Φυσιολογικά υπάρχει ισορροπία μεταξύ της ποσότητας των παλιών κυττάρων των οστών που αφαιρούνται και των καινούριων κυττάρων που σχηματίζονται. Οι οστεοβλάστες είναι υπεύθυνοι για την αναδόμηση των καινούριων κυττάρων των οστών, ενώ οι οστεοκλάστες είναι υπεύθυνοι για την αποδόμηση των παλιών. Η διαδικασία αυτή είναι γνωστή ως οστική απορρόφηση.

Στους ασθενείς της Α.Ο. παρατηρείται διαταραχή της διαδικασίας αυτής. Τα διφωσφονικά είναι υπεύθυνα για την επανόρθωση της διαταραχής αυτής. (www.brittlebone.org). Η χορήγηση των διφωσφονικών (bisphosphonates) φαρμάκων, που έγινε από τα μέσα της δεκαετίας του '90, δοκιμάστηκε σε πάσχοντες με Α.Ο., έχοντας πολύ καλά αποτελέσματα ειδικά όταν αυτά χορηγήθηκαν από την βρεφική ηλικία. Γενικά τα φάρμακα αυτά συστήνονται από τους γιατρούς και για την αντιμετώπιση διαφόρων παθήσεων όπως της οστεοπόρωσης και της ασθένειας Paget των οστών (Chevrel G,Cimaz R,2006).

Υπάρχουν πολλά διφωσφονικά που διαφέρουν ως προς την επίδραση τους καθώς και τον τρόπο λήψης τους. Επιπρόσθετα υπάρχουν διφωσφονικά που λαμβάνονται με την μορφή ταμπλέτας μια φορά την εβδομάδα, αλλά αυτά μπορεί να δημιουργήσουν στομαχικό ερεθισμό. Το Alendronate (με το εμπορικό όνομα Fosamax®) είναι ένα τέτοιο διφωσφονικό.

Υπάρχουν επίσης και αυτά τα διφωσφονικά που χορηγούνται ενδοφλέβια και που ο ασθενής πρέπει να πηγαίνει στο νοσοκομείο για τρεις συνεχόμενες μέρες κάθε 3 μήνες. Το πιο γνωστό ενδοφλέβιο διφωσφονικό είναι το Pamidronate (με το εμπορικό όνομα Aredia®). Συνήθως οι ταμπλέτες χορηγούνται στους ενήλικες και οι ενέσεις γίνονται στα παιδιά, αλλά αυτό δεν αποτελεί κανόνα.

Η χρήση αυτών των φαρμάκων έχει δείξει μείωση του πόνου, βελτίωση στην οστική πυκνότητα και σε κάποιες περιπτώσεις έχει φανεί μείωση των αριθμών των καταγμάτων.(Chevrel G,Cimaz R,2006). Παρόλη την χορήγηση των φαρμάκων αυτών οι οστεοβλάστες εξακολουθούν να παράγουν μεταλλαγμένο κολλαγόνο και αυτό έχει ως συνέπεια τα οστά να παραμένουν εύθραυστα λόγω της ασθένειας. Αυτός είναι ένας από τους λόγους που αμφισβητείται η αποτελεσματικότητά τους.

Σκοπός των ερευνητών είναι να βρουν κατά πόσο τα φάρμακα έχουν θετική επίδραση στα παιδιά με Α.Ο. και για αυτό το λόγο πραγματοποιούν έρευνες όπως ο Land και οι συνάδελφοί του.

Σε έρευνα που έγινε από το Land και τους συνεργάτες του (2006) φαίνεται πως η χρήση των διφωσφονικών έχει θετικά αποτελέσματα σε παιδιά με Α.Ο., σε αντίθεση με μια ομάδα παιδιών τα οποία είχαν τα ίδια συμπτώματα, χωρίς να έχουν λάβει την θεραπεία.

Συγκεκριμένα έγινε χορήγηση για 3 χρόνια Παμιδρονάτης (Pamidronate) ενδοφλέβιας σε 59 παιδιά με Α.Ο. στο νοσοκομείο «Shriners» του Μόντρεαλ στον Καναδά.

Οι συμμετέχοντες που επιλέχθηκαν είχαν δυσμορφίες στα μακρά οστά ή είχαν τουλάχιστον τρία κατάγματα το χρόνο, συμπεριλαμβανομένων και των σπονδύλων, τα δύο τελευταία έτη. Αναλυτικότερα, στην έρευνα αυτή τα 16 παιδιά είχαν τον τύπο I, τα 12 είχαν τον τύπο III και τα 29 είχαν τον τύπο IV της Α.Ο. Από αυτά 30 ήταν κορίτσια και 29 ήταν αγόρια ενώ η ηλικία τους κυμαινόταν από 6 έως 15 χρονών. Σκοπός της έρευνας ήταν να μετρηθούν οι

λειτουργικές ικανότητες (κινητικότητα και αυτό - φροντίδα), η βάδιση και η ικανότητα της λαβής των παιδιών αυτών.

Τα αποτελέσματα της έρευνας έδειξαν πως η κινητικότητα αυξήθηκε 43% και η αυτό - φροντίδα αυξήθηκε 30% κατά την τριχρονή περίοδο μελέτης. Επίσης ο μέσος όρος της βάδισης άλλαξε ευνοϊκά από 0,8 σε 1,9 και η μέγιστη ισομετρική δύναμη της λαβής αυξήθηκε 63%.

Τέλος, η μελέτη αυτή προτείνει πως η κυκλική θεραπεία μέσω παμιδρονάτης (Pamidronate) βελτιώνει την κινητικότητα, το επίπεδο της βάδισης και την μυϊκή δύναμη σε παιδιά με ήπια προς σοβαρή μορφή Α.Ο.

Επιπροσθέτως, χειρουργοί στον Καναδά και την Αυστραλία κάνουν λόγο για καθυστερημένη επούλωση ύστερα από οστεοτομίες σε μακρά οστά σε άτομα που έχουν λάβει διφωσφονικά για αρκετό καιρό (Cassidy B.S, Allanson E.J,2011).

Τέλος είναι σημαντικό να επισημανθεί πως παρόλο που στην Αμερική ο Αμερικανικός Οργανισμός Τροφίμων και Φαρμάκων (FDA) έχει εγκρίνει αυτά τα φάρμακα, η αποτελεσματικότητά τους μελετάται μέχρι και σήμερα (Glorieux F.H,2007).

Ερευνητικές μελέτες παγκοσμίως κάνουν σημαντικές προσπάθειες να συλλέξουν στοιχεία για το ποια είναι τα πιο κατάλληλα διφωσφονικά για την θεραπεία της Α.Ο., συμβάλλοντας έτσι στην βελτίωση της ζωής των πασχόντων.

Για αυτό το λόγο εκτός της Παμιδρονάτης (Pamidronate) χορηγούν και Ζολεδρονικό οξύ (Zoledronic acid) σε ενδοφλέβια μορφή.

Συγκεκριμένα έρευνα που έγινε από τον Vuorimies και τους συνεργάτες του (2011) έδειξε πως η χορήγηση Ζολεδρονικού οξέος (Zoledronic acid) με ενδοφλέβιο τρόπο, έχει θετικά αποτελέσματα επισημαίνοντας όμως ότι απαιτείται περαιτέρω έρευνα.

Η έρευνα πραγματοποιήθηκε στο νοσοκομείο Ενδοκρινολογίας και Μεταβολικών νοσημάτων των οστών για παιδιά και ενήλικες, με 17 συμμετέχοντες ηλικίας από 1,5 έως 17 ετών.

Τα στοιχεία που συλλέχθηκαν έδειξαν πως οι ασθενείς υπέστησαν συνολικά 73 κατάγματα. Χαρακτηριστικά, κατά την διάρκεια της θεραπείας 6 ασθενείς υπέστησαν δέκα καινούργια κατάγματα στα μακρά τους οστά. Παρατηρήθηκε αύξηση της οστικής πυκνότητας της οσφυϊκής μοίρας της σπονδυλικής στήλης, ενώ οι εγχύσεις συνδέθηκαν με μία παροδική μείωση στον ορό ασβεστίου και φωσφόρου και μια σημαντική αύξηση στον ορό PTH. Επίσης 2 ασθενείς ανέπτυξαν συμπτωματική υπασβεστιαμία και οι δείκτες αλλαγής των οστών μειώθηκαν κατά τη διάρκεια της θεραπείας.

Καταλήγοντας, η χορήγηση ενδοφλεβίως ζολεδρονικού Οξέος είναι ένας αποτελεσματικός τρόπος θεραπείας για τα παιδιά με ΑΟ. Η ανταπόκριση στη θεραπεία είναι συγκρίσιμη με την θεραπεία μέσω παμιδρονάτης αλλά το πρωτόκολλο έγχυσης είναι πιο βολικό. Περαιτέρω μελέτες χρειάζονται για τη δημιουργία βέλτιστης δοσολογίας και μακροχρόνιας ασφάλειας ώστε να χρησιμοποιείται πιο ευρέως το συγκεκριμένο φάρμακο.

Χειρουργική θεραπεία



Εικόνα 1.

Ειδικά Χειρουργεία (Rodding) για παιδιά με Α.Ο. Από :

http://www.hss.edu/conditions_osteogenesis-imperfecta-approach-to-treatment.asp

Ένας άλλος πολύ σημαντικός τρόπος θεραπείας για τα άτομα με Α.Ο. είναι η χειρουργική επέμβαση της ενδομυελικής ήλωσης. Συγκεκριμένα γίνεται τοποθέτηση μιας μεταλλικής συσκευής, που λέγεται ράβδος ή ήλος, στην εσωτερική κοιλότητα ενός μακρού οστού ενισχύοντας έτσι την δομή του.

Η επέμβαση της ενδομυελικής ήλωσης χρησιμοποιείται πιο συχνά με σκοπό να βοηθήσει παιδιά μέτριας ή σοβαρής μορφής ΑΟ, σε αντίθεση με τους εφήβους οι οποίοι υποβάλλονται σε αυτήν σε περιπτώσεις συνήθως δύσκολων καταγμάτων τα οποία δεν έχουν επουλωθεί.

Συνεχίζοντας, δεν χρειάζονται όλοι οι ασθενείς με ΑΟ χειρουργείο με ενδομυελικές ράβδους. Δηλαδή τα παιδιά που δεν έχουν συχνά κατάγματα και έχουν ευθεία οστά δεν υπόκεινται στην συγκεκριμένη χειρουργική επέμβαση.

Ένδειξη για την χειρουργική επέμβαση αποτελούν παιδιά που έχουν καμπυλωτά οστά και επαναλαμβανόμενα κατάγματα στα μακρά οστά. Βέβαια τα καμπυλωτά και παραμορφωμένα οστά δεν είναι από μόνα τους λόγος για να γίνει το χειρουργείο, εκτός και αν χειροτερέψουν μέσω επαναλαμβανόμενων καταγμάτων, πόνου ή αν εμποδίζουν την λειτουργικότητα (Glorieux F.H,2007).

Η επέμβαση δεν προλαμβάνει πάντα τα κατάγματα, αλλά η ράβδος θα προσφέρει έναν εσωτερικό νάρθηκα που μπορεί να μειώσει τον κίνδυνο μετατόπισης του οστού. Το πλεονέκτημα της επέμβασης είναι πως μπορεί να προσφέρει στο άτομο να είναι πιο δραστήριο έπειτα από ένα κάταγμα και να αποφευχθούν παρατεταμένοι περίοδοι ακινητοποίησης και αδράνειας. Αναφέρεται επίσης πως κατάγματα μπορεί να εμφανιστούν σε μια περιοχή του οστού που μεγαλώνει πέρα από το τέλος της ράβδου.

Προτιμώνται ράβδοι έναντι πλακών και βιδών για την επιδιόρθωση των καταγμάτων σε άτομα με Α.Ο. Συγκεκριμένα, οι πλάκες και οι βίδες δημιουργούν ένα πολύ σκληρό, μικρό τμήμα εντός του οστού. Το οστό είναι πιθανόν να υποστεί κάταγμα πάνω ή κάτω από την

πλάκα . Επίσης η μακροχρόνια χρήση της πλάκας μπορεί να οδηγήσει σε λέπτυνση του οστού κάτω από αυτή (Chevrel G, Cimaz R,2006).

Παρατηρούνται δύο είδη ράβδων, οι μη τηλεσκοπικές και οι τηλεσκοπικές. Συγκεκριμένα, οι μη τηλεσκοπικές (non- telescopic) δεν επεκτείνονται και είναι κατάλληλες για παιδιά με κοντά και λεπτά οστά. Εισάγονται για να υποστηρίξουν όλο το μήκος των μακρών οστών. Βέβαια αυτός ο τύπος ράβδου είναι πιθανόν να αντικατασταθεί καθώς αναπτύσσονται τα οστά ή ακόμα αν παρατηρηθούν παραμορφώσεις πέραν του σημείου που είναι τοποθετημένη.

Συνεχίζοντας, οι τηλεσκοπικές (telescopic) είναι λεπτότερες στο μήκος και επιμηκύνονται καθώς το οστό αναπτύσσεται. Έτσι μπορεί να αναβληθεί η αντικατάστασή τους. Είναι κατάλληλες μόνο για τα μακρά οστά και για οστά που είναι αρκετά δυνατά για να στηριχθούν μέσα σε αυτά. Αυτό το είδος του χειρουργείου συχνά απαιτεί τομές γύρω από τις αρθρώσεις.

Η βάδιση μπορεί να βελτιωθεί ύστερα από την επέμβαση ,σε ένα παιδί που είναι έτοιμο να περπατήσει αλλά εμποδίζεται από τα πολλαπλά κατάγματα. Βέβαια αναλόγως και με την σοβαρότητα της Α.Ο. η βάδιση μπορεί να μην είναι κατάλληλος στόχος για κάθε παιδί. Έτσι η χειρουργική επέμβαση δεν μπορεί να εγγυηθεί πως ένα παιδί με σοβαρή μορφή Α.Ο. θα μάθει να περπατάει (Chevrel G, Cimaz R,2006).

Σε έρευνα που έγινε από τον Wilkinson και τους συνεργάτες του (1998) φαίνεται πως η χειρουργική επέμβαση με ενδομυελικές ράβδους αποτελεί σημαντικό παράγοντα για την βελτίωση της ζωής παιδιών με Α.Ο. Συγκεκριμένα στο διάστημα μεταξύ Ιανουαρίου του 1986 και Μαρτίου το 1996, έγινε χειρουργική επέμβαση σε 74 οστά των κάτω άκρων σε 28 παιδιά με Α.Ο. στο νοσοκομείο "Sheffield Children's" της Αγγλίας.

Από αυτά τα 28 παιδιά έγινε αξιολόγηση μόνο σε 24 παιδιά (13 κορίτσια και 11 αγόρια), τα οποία συνολικά είχαν 60 ράβδους (35 στα μηριαία οστά και 25 στα κνημιαία οστά). Χωρίστηκαν σε δύο ομάδες, στην πρώτη εισήχθησαν 49 ράβδοι συνολικά (29 στα μηριαία οστά και 20 στα κνημιαία οστά), όπου οι κύριοι στόχοι ήταν να μειωθεί ο πόνος ,να επιτευχθεί η βάδιση καθώς και να αποτραπούν μελλοντικά επαναλαμβανόμενα κατάγματα και παραμορφώσεις των οστών. Στην δεύτερη ομάδα εισήχθησαν 11 ράβδοι συνολικά (6 στα μηριαία οστά και 5 στα κνημιαία οστά) και στόχος των επεμβάσεων ήταν να γίνει αναθεώρηση προηγούμενων εμφυτευμάτων που είχαν μετατοπισθεί και προκαλούσαν πόνο και δυσλειτουργία.

Συνεχίζοντας, σε οχτώ παιδιά έγινε χειρουργική επέμβαση και στα 4 οστά των δύο κάτω άκρων (2 μηριαία οστά και 2 κνημιαία οστά) ,σε δώδεκα παιδιά έγινε επέμβαση μόνο σε 2 οστά των κάτω άκρων και τέλος σε τέσσερα παιδιά έγινε επέμβαση μόνο στο 1 οστό των κάτω άκρων. Έπειτα από τις επεμβάσεις που πραγματοποιήθηκαν, παρατηρήθηκε σημαντική μείωση στον αριθμό καθώς και στην σοβαρότητα των καταγμάτων στα οστά που είχαν χειρουργηθεί.

Επίσης, πριν από το χειρουργείο μόνο 3 παιδιά ήταν ικανά να περπατήσουν ενώ όλα τα υπόλοιπα ήταν καθηλωμένα σε αναπηρικά αμαξίδια. Όμως έπειτα από το χειρουργείο παρατηρήθηκε ένας σημαντικός αριθμός ασθενών, οι οποίοι είχαν την ικανότητα της αναπτυξιακής σύλληψης από πριν, οι οποίοι κατάφεραν ύστερα από το χειρουργείο να βαδίζουν.

Τέλος, δεν παρατηρήθηκε σε κανένα ασθενή χειροτέρευση της κινητικότητας του έπειτα από το χειρουργείο. Μάλιστα οι ασθενείς που είχαν του σοβαρότερους τύπους Α.Ο. φαίνεται να είχαν παρόμοια βελτίωση στην κινητικότητα τους μετά το χειρουργείο με τους ασθενείς που είχαν ηπιότερης μορφής τύπους Α.Ο. (Wilkinson J.M,et al., 1998).

Το πότε θα γίνει η χειρουργική επέμβαση εξαρτάται από το μέγεθος του οστού που πρόκειται να τοποθετηθεί η ενδομυελική ράβδος. Πρέπει το οστό να έχει μια αρκετά μεγάλη διάμετρο για να δεχτεί τη ράβδο. Τα οστά των ατόμων με Ατελή Οστεογένεση μπορούν να είναι λεπτά

και πλατιά, έτσι μπορούν να εμφανιστούν ευρύτερα στη διάμετρο στις ακτίνες X από ότι είναι πραγματικά.

Η επέμβαση συνήθως είναι μια προγραμματισμένη προαιρετική διαδικασία. Εντούτοις, μπορεί επίσης να πραγματοποιηθεί εκτάκτως αμέσως μετά από ένα κάταγμα για να αποφευχθεί μια ενδεχόμενη δεύτερη περίοδος ακινητοποίησης του ατόμου σε γύψο. Το κάταγμα μπορεί να δώσει την ευκαιρία να γίνει η επέμβαση rodding χωρίς το άνοιγμα της περιοχής του κατάγματος.

Επίσης καθώς το παιδί μεγαλώνει μπορεί κάποια στιγμή στη ζωή του να χρειαστεί αναθεώρηση η ράβδος. Κάτι τέτοιο θα γίνει εάν και εφόσον η ράβδος προκαλεί πόνο στο σημείο που έχει εισαχθεί, εάν έχει μετατοπισθεί και προεξέχει ή αν προκληθεί κάταγμα στο απροστάτευτο σημείο του οστού από την ράβδο. (Glorieux F.H,2007)

Τέλος, μία ακόμη θεραπευτική μέθοδος που χρησιμοποιείται για την βελτίωση της ζωής των ατόμων με Α.Ο. είναι η αποκατάσταση μέσω της φυσικοθεραπείας.

Είναι σημαντικό η αποκατάσταση να γίνεται από άτομα που έχουν εξειδικευτεί στην συγκεκριμένη ασθένεια έτσι ώστε να έχουν τα απαραίτητα προσόντα για να σχεδιάσουν ένα πρόγραμμα ασκήσεων ξεχωριστά για το κάθε παιδί. Τα προγράμματα εκτός των άλλων, έχουν σκοπό να ενθαρρύνουν τους γονείς να συμμετέχουν στην διαδικασία αυτή μαζί με τα παιδιά τους και να δυναμώσουν τους δεσμούς τους.

Επιπροσθέτως, στόχος των προγραμμάτων είναι αρχικά να απασχολήσουν τα παιδιά με ασκήσεις και να ενισχύσουν την συμμετοχή τους στα σχολεία και στις κοινωνικές τους επαφές. Αποτελέσματα των προγραμμάτων αποκατάστασης έχουν δείξει ότι η «επιθετική» φυσικοθεραπεία και αποκατάσταση έχει συνδράμει σε μια συνολική φροντίδα των βρεφών και παιδιών μεγαλύτερης ηλικίας με Α.Ο.(Glorieux F, et. al., 2012).

Αναλυτικότερη αναφορά για την αποκατάσταση των παιδιών με Α.Ο. μέσω φυσικοθεραπείας θα γίνει στο κομμάτι του ειδικού μέρους της παρούσας διπλωματικής εργασίας καθώς θα παρατεθούν και επιστημονικά άρθρα για μια πιο ολοκληρωμένη εικόνα.

Πρόγνωση - προγεννητικός έλεγχος

Ο προγεννητικός έλεγχος μπορεί να γίνει με πολλούς τρόπους εξέτασης σε διαφορετικά χρονικά διαστήματα. Συνιστάται γενικά στις έγκυες γυναίκες οι οποίες έχουν την Α.Ο. και σε γυναίκες που έχουν συλλάβει παιδί από κάποιον άντρα με Α.Ο (Cheung M.S, Glorieux F.H,2008).

Στο πρώτο τρίμηνο της κύησης γίνεται εξέταση μέσω αμνιοκέντησης με σκοπό την ιστολογική ανάλυση (DNA) των κυττάρων του εμβρύου (βιοψία chorionic villus) και στο δεύτερο τρίμηνο μέσω υπερήχου και κατάλληλων ακτινογραφιών.

Κατά την ιστολογική εξέταση (αμνιοκέντηση), συλλέγεται δείγμα μικρής ποσότητας αμνιακού υγρού, μέσω μιας πολύ λεπτής βελόνας που εισχωρεί στον αμνιακό σάκο, η οποία περιέχει εμβρυακά κύτταρα. Τα κύτταρα αυτά καλλιεργούνται (βιοψία) και το συντεθέν κολλαγόνο εξετάζεται για πιθανές ανωμαλίες (Warrell A.D, Cox M.T, 2003).

Στην διαδικασία της ιστολογικής εξέτασης, συμμετέχουν και τα μέλη της οικογένειας συμβάλλοντας έτσι στην πιο έγκυρη διάγνωση της ασθένειας. Αναλυτικότερα, εάν η ιστολογική εξέταση δείξει πως υπάρχει η μετάλλαξη του γονιδίου σε κάποιο προσβεβλημένο μέλος της οικογένειας, τότε αυτομάτως επιβεβαιώνει την παρουσία της μετάλλαξης του γονιδίου στο έμβρυο (Warrell A.D, Cox M.T, 2003).

Ένας άλλος τρόπος εξέτασης που γίνεται για την διάγνωση της ασθένειας, είναι μέσω υπερήχου, στο δεύτερο τρίμηνο της κύησης. Τα χαρακτηριστικά που εντοπίζονται σε αυτή

την εξέταση υποδηλώνουν πως υπάρχει υποψία της ασθένειας, ενώ διαγιγνώσκονται οι πιο σοβαρές μορφές τύπου I και III.

Αυτά είναι η βραχύτητα, η παραμόρφωση, τα κατάγματα των άκρων και το μη φυσιολογικό σχήμα του κρανίου, έχοντας έλλειψη ορυκτοποίησης, κάτι που κάνει τις ενδοκρανιακές δομές ασυνήθιστα ορατές.

Τέλος ένα ακόμα χαρακτηριστικό που φαίνεται στον υπέρηχο είναι η παραμόρφωση των πλευρών που παρουσιάζονται σαν «φελλός σαμπάνιας» στην προσθιοπίσθια προβολή (Warrell A.D, Cox M.T, 2003).

Είναι σημαντικό να τονισθεί ότι πολλές φορές τα ενδομητριάκα κατάγματα του εμβρύου, που εμφανίζονται ως χαρακτηριστικά στον υπέρηχο, δεν είναι απόδειξη ότι το έμβρυο έχει την Α.Ο. καθώς αυτά τα κατάγματα μπορεί να οφείλονται σε άλλες γενετικές διαταραχές (Cheung M.S, Glorieux F.H, 2008).

Επίσης η πρόγνωση για την Α.Ο. θα πρέπει να επικεντρώνεται στον σκελετό, στα νεύρα και στο αγγειακό σύστημα. Όταν υπάρχει υποψία διάγνωσης της Α.Ο. θα πρέπει να γίνεται μια ολοκληρωμένη σκελετική ακτινολογική έρευνα, τόσο για μια πιο έγκυρη διάγνωση όσο και για μια πιο ακριβή αξιολόγηση, που αφορά τις παραμορφώσεις των οστών που θα χρειαστούν θεραπεία.

Συνοψίζοντας για την Α.Ο. προτείνεται γρήγορη παρέμβαση, που περιλαμβάνει κατάλληλη στήριξη των παιδιών με τάση για κατάγματα, την αποφυγή των χώρων εμβολιασμού σε περιοχές επιρρεπείς σε κατάγματα. Ακόμη απαιτείται στενή οδοντιατρική παρακολούθηση στα δόντια με υπερβολική φθορά ή κακή ευθυγράμμιση, λόγω της ευθραυστότητας τους (Wilson G.N, Cooley C.W, 2006).

Κληρονομικότητα

Όπως προηγούμενα έχει αναφερθεί η Α.Ο. είναι μια κληρονομήσιμη ασθένεια όπου το μεταλλαγμένο γονίδιο του κολλαγόνου μεταβιβάζεται από γενιά σε γενιά.

Οι τύποι I και IV συνήθως εμφανίζονται στις οικογένειες διαμέσω διάφορων γενεών. Η ασθένεια κληρονομείται με τον επικρατών τρόπο, όπου υπάρχει 50% πιθανότητα να μεταβιβαστεί το υπεύθυνο γονίδιο καθώς και 50% πιθανότητα να μεταβιβαστεί το φυσιολογικό αλληλόμορφο γονίδιο από έναν/μία ασθενή στον απόγονο του/της.

Ανάμεσα σε ασθενείς που είναι συγγενείς μεταξύ τους παρατηρείται κάποιου βαθμού ποικιλότητα, για παράδειγμα στον αριθμό των καταγμάτων που αυτοί οι ασθενείς θα έχουν. Όμως ο κλινικός τύπος παραμένει ο ίδιος μέσα στην οικογένεια, κάτι που γίνεται μέσω του γονέα που μεταβιβάζει στο παιδί του το ίδιο βασικό γενετικό ελάττωμα (www.oife.org).

Συνεχίζοντας, όταν γίνεται λόγος για τις μη συσχετιζόμενες περιπτώσεις, η Α.Ο. φαίνεται πως είναι πολύ ετερογενής. Συγκεκριμένα η κάθε περίπτωση ενός ατόμου είναι διαφορετική, αφού μπορεί αυτό το άτομο να έχει διαφορετικό γενετικό ελάττωμα στα γονίδια που παράγουν το κολλαγόνο.

Επιπρόσθετα όπως και άλλες επικρατούσες γενετικές παθήσεις, έτσι και η Α.Ο. μπορεί να κάνει την εμφάνισή της αυτόματο τρόπο. Συνήθως κάτι τέτοιο συμβαίνει στις πιο σοβαρές μορφές Α.Ο. που είναι ο τύπος II και ο τύπος III. Αναφορικά, όταν υπάρχει γέννηση παιδιού με Α.Ο. από υγιείς γονείς τότε υπάρχει υποψία μετάλλαξης σε ένα γονίδιο του κολλαγόνου. Αυτή η μετάλλαξη συνήθως συμβαίνει σε γαμέτη, δηλαδή στο ωάριο ή στο σπερματοζωάριο όπου μετέπειτα θα μεταβιβαστεί στο γεννηθέν παιδί που θα έχει την Α.Ο.

Σε οικογένειες όπου υπάρχουν περιπτώσεις Α.Ο. με αυτόματο τρόπο, οι υγιείς συγγενείς μη έχοντας την μετάλλαξη αποκτούν υγιείς απογόνους ενώ ο/η ασθενής έχει 50% πιθανότητα να μεταβιβάσει το μεταλλαγμένο γονίδιο, δηλαδή την ασθένεια, στους απογόνους του/της

ξεκινώντας έτσι μια ακόμη αλυσίδα κληρονομήσιμης Α.Ο. διαμέσω των γενεών (Rauch F, Glorieux F.H,2004).

Μωσαϊκισμός

Το φαινόμενο του μωσαϊκισμού εστιάζεται σε περιπτώσεις οικογενειών όπου οι γονείς είναι και οι δύο υγείς αλλά το παιδί γεννιέται προσβεβλημένο με την Α.Ο. συνήθως με τύπο II που είναι και ο θανατηφόρος. Συγκεκριμένα, μωσαϊκισμός παρατηρείται όταν το σπέρμα ή το ωάριο ενός φαινομενικά φυσιολογικού ατόμου περιέχει ένα ποσοστό των μεταλλαγμένων γονιδίων για την Α.Ο. (Warrell A.D, Cox M.T, 2003). Επίσης παρατηρείται πως μπορεί να υπάρχει η μετάλλαξη στα βλαστικά κύτταρα στις ωοθήκες ή στους όρχεις. Συνήθως κανένα άλλο σωματικό κύτταρο δεν φαίνεται να έχει την μετάλλαξη. Αυτό σημαίνει ότι ένας από τους δυο γονείς δεν θα έχει καμία ένδειξη ότι έχει την μετάλλαξη στις ωοθήκες ή στους όρχεις του, αλλά μπορεί να αποκτήσει παραπάνω από ένα προσβεβλημένο παιδί. Ενώ είναι σπάνια περίπτωση, όταν συμβαίνει κάτι τέτοιο τα προσβεβλημένα παιδιά αυτών των οικογενειών έχουν υψηλή πιθανότητα (50%) να αποκτήσουν και αυτά προσβεβλημένα παιδιά με Α.Ο. Αυτό το φαινόμενο ονομάζεται Μωσαϊκισμός (Mosaicism) (Sillence D, Ault J,2011). Όταν γίνει ταυτοποίηση της μετάλλαξης στο προσβεβλημένο παιδί, μόνο τότε μπορούν να φτιαχτούν εξειδικευμένα μοριακά αντιδραστήρια οπότε και μπορούν να εξεταστούν οι γονείς και να γίνει εκτίμηση του κινδύνου επανεμφάνισης της Α.Ο. Ο μωσαϊκισμός συνήθως συμβαίνει στον τύπο II, όπου και η συχνότητα του κυμαίνεται μεταξύ 5-7%. Λόγω λοιπόν της πολυπλοκότητας του ζητήματος, προτείνεται η αναζήτηση ειδικού γενετιστή (www.oif.gr).

Η ζωή με ατελή οστεογένεση

Παρατηρείται το γεγονός πως όταν ένα παιδί με Α.Ο. γεννιέται μέσα σε μια υγιή οικογένεια υπάρχει η ανησυχία από τους γονείς πως δεν θα μπορέσουν να του προσφέρουν επαρκή φροντίδα. Ενώ αντίθετα όταν υπάρχει ήδη ένα προσβεβλημένο μέλος σε μια οικογένεια πιθανότατα η είσοδος ενός ακόμα προσβεβλημένου μέλους να αποτελέσει ένα πιο ασφαλές περιβάλλον για αυτό το παιδί αφού υπάρχει η εμπειρία στην διαχείριση της ασθένειας αυτής από τους γονείς. Επίσης μπορεί να υπάρξουν σημάδια υπέρ-προστατευτικότητας στο παιδί με την Α.Ο. από την μητέρα του.

Ο περίγυρος του προσβεβλημένου παιδιού, κυρίως οι γονείς, πρέπει να μάθει από πολύ νωρίς τους σωστούς και ασφαλείς τρόπους στο πώς να αγκαλιάζει, μεταφέρει, πλένει, ταΐζει και να παίζει με το παιδάκι αυτό, αφού υπάρχει μεγάλος κίνδυνος για κατάγματα και παραμορφώσεις.

Η ζωή του παιδιού με Α.Ο. περιλαμβάνει δυσκολίες καθώς θα πρέπει να συνειδητοποιήσει από πολύ νεαρή ηλικία την σοβαρότητα της κατάστασης του, που περιλαμβάνει πολλά κατάγματα καθώς και την συχνή εισαγωγή του στο νοσοκομείο, αναλόγως βέβαια και με τον τύπο της Α.Ο. που έχει. Ακόμα το παιδί αυτό θα επιλέξει, με την βοήθεια των συγγενών του καθώς και ειδικών, κάποια ενασχόληση που θα είναι προς όφελος του ίδιου και της γενικότερης κατάστασης του (π.χ. κολύμβηση) αποφεύγοντας έτσι αθλήματα με σωματική επαφή και δραστηριότητες που πιθανόν να του δημιουργήσουν κατάγματα, πόνο και συνεπακόλουθα απογοήτευση.

Πρέπει να γίνονται συχνά εξετάσεις από καρδιολόγο για εύρεση πιθανών προβλημάτων εξαιτίας της ήδη ιδιαίτερης κατάστασης της υγείας τους, όπως επίσης καλό είναι να γίνονται και εξετάσεις για την ακοή των ατόμων αυτών (Shea- Landry L.G, Cole E.C.D, 1986).

ΕΙΔΙΚΟ ΜΕΡΟΣ

Εισαγωγή

Με βάση τα όσα αναφέρθηκαν στο γενικό μέρος η ατελής οστεογένεση (Α.Ο.) χαρακτηρίζεται από δυσλειτουργία του συνδετικού ιστού και το κυριότερο χαρακτηριστικό της είναι η εξαιρετικά ποικίλη κλινική της εικόνα. Οι νεαροί ασθενείς εμφανίζουν μειωμένη οστική μάζα, το ανάστημα επηρεάζεται σε ποικίλους βαθμούς, εμφανίζονται προοδευτικές σκελετικές ανωμαλίες, ανωμαλίες στην οδοντογένεση και υπερκινητικότητα των αρθρώσεων ενώ είναι ευάλωτοι σε κατάγματα ακόμα και με ελάχιστη φόρτιση. Η πρόγνωση ποικίλει εξίσου με την κλινική εικόνα και περιλαμβάνει από θάνατο στην περί-βρεφική ηλικία ή σοβαρότατες οστικές παραμορφώσεις μέχρι φυσιολογικό προσδόκιμο ζωής με ελαφρά μειωμένη οστική μάζα και ελαφρά αυξημένη οστική ευαισθησία. Η πρόγνωση και ο βαθμός αυτονομίας του νεαρού ασθενούς επηρεάζεται από τον αριθμό των καταγμάτων και των συνοδών παραμορφώσεων καθώς και από την ηλικία στην οποία εμφανίζονται. Με βάση την αρχική κατάταξη των Sillence D.O, et. al., 1979 αναγνωρίζονται τέσσερις τυπικές μορφές ατελούς οστεογένεσης, καθεμία από τις οποίες έχει συγκεκριμένα προβλήματα και επομένως και συγκεκριμένους θεραπευτικούς στόχους.

Το θεραπευτικό πλαίσιο της Α.Ο. καθορίζεται σε μεγάλο βαθμό από την σοβαρότητα της ασθένειας, ωστόσο σε κάθε περίπτωση η όποια στρατηγική πρέπει να στοχεύει στο μέγιστο δυνατό βαθμό λειτουργικότητας και αυτονομίας (Antoniazzi F, et. al., 2000; Rauch F. & Glorieux F.H, 2005; Glorieux F.H, 2007). Οι απώτεροι στόχοι της θεραπευτικής προσέγγισης καθορίζονται από τον τύπο της Α.Ο. στην ήπια μορφή Α.Ο. το ζητούμενο είναι ο ασθενής να προσεγγίσει την “φυσιολογική” ζωή, στις μέτριες και σοβαρές μορφές η θεραπευτική προσέγγιση προσπαθεί να επιτύχει όσο το δυνατό μεγαλύτερη αυτονομία, ενώ τέλος στη θανατηφόρα περιγενετική μορφή το πρόβλημα είναι η επιβίωση κατά την γέννηση (Πίνακας 1).

Η προσέγγιση σε μία τόσο ετερογενής και ποικιλόμορφη κλινική οντότητα θα πρέπει να είναι σφαιρική και να απασχολεί πολλές ειδικότητες (Antoniazzi F, et. al., 2000). Η αντιμετώπιση της νόσου απαιτεί την συνεργασία ορθοπεδικών, παιδιάτρων, φυσιοθεραπευτών, γενετιστών, βιοχημικών και πιθανώς οδοντιάτρων και Ω.Ρ.Λ. Επίσης η καταγραφή της φυσικής πορείας της νόσου απαιτεί την λήψη ακτινογραφιών και κοινών φωτογραφιών. Η προσέγγιση αυτή επιτρέπει την ολιστική προσέγγιση των προβλημάτων του νεαρού ασθενούς και δεδομένου της σπανιότητας της νόσου είναι ο μόνος τρόπος ώστε να συσσωρευτεί κλινική εμπειρία και ικανός αριθμός ασθενών για την εκτέλεση ελεγχόμενων κλινικών δοκιμών.

Γενικές αρχές αποκατάστασης σε παιδιά με ατελή οστεογένεση

Παλαιότερα επικρατούσε η αντίληψη ότι οι γονείς θα έπρεπε να προστατέψουν τα παιδιά τους και αυτό οδήγησε σε πρακτικές όπως η μεταφορά με μαξιλάρια καθώς και η αποφυγή δραστηριοτήτων αναψυχής. Ωστόσο ακόμα και στις περιπτώσεις αυτές τα παιδιά με Α.Ο. δεν απέφευγαν τα κατάγματα ενώ παράλληλα ο περιορισμός της φυσικής δραστηριότητας επιδρούσε αρνητικά στην ανάπτυξή τους και στην επίτευξη ανεξάρτητης λειτουργίας (Montpetit K, Ruck-Gibis J, 2004; Cintas H.L, 2005). Η οστική ανάπτυξη εξαρτάται από την εφαρμογή δυνάμεων διάτμησης καθώς και φορτίσεων κατά την όρθια θέση, τη βάδιση και την άρση αντικειμένων. Η παρατεταμένη ακινητοποίηση οδηγεί σε απώλεια τόσο μυϊκής όσο και οστικής μάζας. Η απώλεια οστικής μάζας που συντελείται κατά την ακινητοποίηση μέσα σε μια σχετικά σύντομη περίοδο μηνών μπορεί να χρειαστεί μέχρι και 1 χρόνο ώστε να αποκατασταθεί. Για τους παραπάνω λόγους έγινε σταδιακά αντιληπτό ότι η φυσική δραστηριότητα είναι πολύ σημαντικός παράγοντας στην αντιμετώπιση της Α.Ο. σε παιδιά.

Η περαιτέρω σημασία της φυσικής δραστηριότητας στην αντιμετώπιση της Α.Ο. οφείλεται και στο ότι βελτιώνει την καρδιοαναπνευστική αντοχή (Van Brussel M, et. al., 2006), βελτιώνει τον έλεγχο της σωματικής μάζας, βελτιώνει την ποιότητα ύπνου, ενισχύει το ανοσοποιητικό, αυξάνει την οστική πυκνότητα, βοηθά στην ανεξαρτητοποίηση κατά την εκτέλεση καθημερινών δραστηριοτήτων και τέλος βελτιώνει την αυτοπεποίθηση του νεαρού ασθενούς και την ικανότητά του να αλληλεπιδρά με συνομήλικούς του (Montpetit K, Ruck-Gibis J, 2004; Cintas H.L, 2005). Επομένως τα παιδιά με Α.Ο. θα ωφεληθούν από ένα τακτικό πρόγραμμα φυσικής δραστηριότητας το οποίο στοχεύει στην μυϊκή ενδυνάμωση, στη αύξηση της αερόβιας αντοχής και στην εκτέλεση δραστηριοτήτων αναψυχής. Οι επιμέρους παράμετροι του προγράμματος θα ποικίλουν ανάλογα με την ηλικία του ασθενούς, τα επίπεδα δραστηριότητας του, την σοβαρότητα της Α.Ο. και τις ανάγκες και επιθυμίες του. Ένα καλά σχεδιασμένο πρόγραμμα θα πρέπει να στοχεύει τόσο στην αντιμετώπιση των προβλημάτων όσο και στην λειτουργική αποκατάσταση (Antoniazzi F, et. al., 2000).

Το πρόγραμμα φυσικής δραστηριότητας μπορεί να περιλαμβάνει ειδικές ασκήσεις για μυϊκή ενδυνάμωση, εκμάθηση-βελτιστοποίηση κινητικών προτύπων/δεξιοτήτων (Κίτσιος Α. και Συκάρας Ε, 2011) καθώς και αθλητικές δραστηριότητες ή άλλες δραστηριότητες αναψυχής. Η ψυχική ευεξία και η αίσθηση επιτυχίας μέσω εκμάθησης νέων δεξιοτήτων είναι πολύ σημαντικοί παράμετροι ενός προγράμματος εξάσκησης/αποκατάστασης (Montpetit K, Ruck-Gibis J, 2004). Επιπρόσθετα η κατάλληλη διαιτητική αγωγή, ο έλεγχος του σωματικού βάρους και η διατήρηση ενός υγιεινού τρόπου ζωής είναι σημαντικά στοιχεία για την μακροπρόθεσμη επιτυχία του προγράμματος καθώς ο νεαρός ασθενής αναπτύσσεται. Ο απώτερος μακροπρόθεσμος στόχος για παιδιά με Α.Ο. είναι η καλή κατάσταση υγείας και η ανεξαρτητοποίηση σε όσο το δυνατό περισσότερες λειτουργικές περιοχές (κοινωνικές, εκπαιδευτικές, αυτό-εξυπηρέτηση, κίνηση και αναψυχή) με την χρήση βοηθητικών και προσαρμοστικών μέσων/συσκευών εφόσον κρίνεται απαραίτητο.

Πρέπει να αναφερθεί ότι στα πρώτα 5 έτη ζωής συντελούνται πολλές μεταβάσεις-εκμαθήσεις και κινητικές δεξιότητες και αποτελούν ένα “κριτικό” παράθυρο ευκαιρίας για βρέφη που γεννιούνται με μυϊκή αδυναμία, παραμορφώσεις και ευαισθησία. Η φυσικοθεραπεία/αποκατάσταση πρέπει να ξεκινήσει από την στιγμή που θα διαπιστωθούν αδυναμίες ή καθυστερήσεις στην εκμάθηση/εκτέλεση κινητικών δεξιοτήτων σε σύγκριση με υγιή βρέφη παρόμοιας ηλικίας. Το πρώτο σημείο που να υποδεικνύει αδυναμία ή έλλειψη κινητικών δεξιοτήτων μπορεί να είναι η αδυναμία ανεξάρτητης διατήρησης της κεφαλής στην όρθια θέση ή η αδυναμία ανεξάρτητης σταθεροποίησης στην όρθια θέση (Montpetit K, Ruck-Gibis J, 2004; Cintas H.L, 2005). Η αντιμετώπιση τέτοιων καταστάσεων συχνά στοχεύει στην σωστή τοποθέτηση του βρέφους σε θέση τέτοια που να ενθαρρύνει την χρησιμοποίηση/ενεργοποίηση συγκεκριμένων μυϊκών ομάδων. Η σωστή στάση οδηγεί σε

μυϊκές δράσεις αντιρρόπησης της βαρύτητας και αυτό αποτελεί την βάση για την εκμάθηση της ανεξάρτητης καθιστής στάσης και αργότερα την εκμάθηση της όρθιας θέσης (Κίτσιος Α. και Συκάρας Ε, 2011).

Βρέφη με ευμεγέθεις κεφαλές θα αντιμετωπίσουν επιπρόσθετα προβλήματα στην ανάπτυξη της ικανότητας κίνησης ενάντια στη βαρύτητα. Ένα βρέφος ή παιδί με αδυναμία ή καθυστέρηση στις κινητικές δεξιότητες θα πρέπει να εξασκείται μόνο για σύντομες περιόδους ημερησίως και τουλάχιστον 5 φορές/εβδομάδα για να βελτιώσει την μυϊκή δύναμη και τις κινητικές του ικανότητες (Montpetit K, Ruck-Gibis J, 2004; Cintas H.L, 2005). Στην πορεία το παιδί αναπτύσσει αντοχή και γίνεται ανεξάρτητο στις δραστηριότητες αυτό-εξυπηρέτησης. Πρέπει να σημειωθεί ότι η θεραπεία πρέπει να περιοριστεί σε συγκεκριμένες “ώρες-θεραπείας”. Πολύ σύντομες ασκήσεις κατά την διάρκεια της ημέρας –ακόμα και διάρκειας μόλις 5 λεπτών- πολύ συχνά θα οδηγήσουν σε βελτίωση πιο γρήγορα από ότι μια συνεδρία διάρκειας 1 ώρας η οποία λαμβάνει χώρα 1-2 φορές την εβδομάδα.

Με βάση την ηλικία του ασθενούς οι θεραπευτικές παρεμβάσεις μπορούν να λάβουν διάφορες μορφές όπως εκμάθηση σωστής στάσης, ειδικές ασκήσεις και αναπτυξιακές δραστηριότητες (όπως η διατήρηση όρθιας θέσης με την βοήθεια συσκευής). Ιδανικά η παρέμβαση θα πρέπει να λαμβάνει χώρα φυσικά μέσα στην καθημερινότητα του νεαρού ασθενούς. Τα παιδιά με Α.Ο. μπορούν να αριστεύουν μέσα στο νερό, ειδικά εάν η δραστηριότητα παρουσιαστεί ως μια ευκαιρία για αναψυχή και ανεξάρτητη εξερεύνηση, παρά ως μια υποχρεωτική μορφή άσκησης. Η άσκηση στο νερό μπορεί να ξεκινήσει κατά την βρεφική ηλικία με τον ασθενή να κείτεται στην ράχη του μέσα 4-5 cm θερμού νερού ώστε να μπορεί να χρησιμοποιεί ανεξάρτητα τα πόδια του. Με την πάροδο του χρόνου ο ασθενής θα προοδεύσει σε κίνηση μέσα στο νερό αρχικά με την χρήση κολυμβητικού γιλέκου ή άλλης υποστηρικτικής συσκευής και τελικά χωρίς υποστήριξη (Montpetit K, Ruck-Gibis J, 2004; Cintas H.L, 2005). Η βάδιση μέσα στο νερό μπορεί να είναι εφικτή για ασθενείς που δεν μπορούν να βαδίσουν εκτός νερού.

Σήμερα είναι αποδεκτό ότι παιδιά-ασθενείς οποιασδήποτε ηλικίας μπορούν αν ασκηθούν με ασφάλεια. Παράμετροι που θα ληφθούν υπόψη συμπεριλαμβάνουν το ιστορικό καταγμάτων, το βαθμό κάμψης των μακρών οστών, το βαθμό μυϊκής αδυναμίας, την ακαμψία ή αντίθετα την χαλαρότητα των αρθρώσεων, την ανατομική τοποθέτηση των αρθρώσεων, την έλλειψη αντοχής. Επίσης η αδυναμία εκτέλεσης καθημερινών δραστηριοτήτων χωρίς την βοήθεια ειδικών συσκευών μπορεί να καθορίσει ποιες δραστηριότητες μπορούν να εκτελεστούν με ασφάλεια. Για παράδειγμα η μακροχρόνια καθήλωση σε αναπηρικό καροτσάκι μπορεί να συνοδεύεται από κάμψη στα ισχία με αντιρροπιστική αλλαγή στη ράχη και να συνοδεύεται από οσφυαλγία, αρθρική ακαμψία, οστεοπόρωση και παχυσαρκία. Σε μία τέτοια περίπτωση ένα ασφαλές πρόγραμμα εξάσκησης/ενδυνάμωσης θα αποτελούσε η άρση από το αναπηρικό καροτσάκι και οι αλλαγές στη στάση του σώματος τουλάχιστο κάθε 2 ώρες όποτε αυτό είναι εφικτό.

Πρέπει φυσικά να αναφερθεί ότι οι νεαροί ασθενείς με Α.Ο. πρέπει να αποφεύγουν κάποιες δραστηριότητες. Αυτές περιλαμβάνουν τα άλματα, τις καταδύσεις, αθλήματα επαφής και δραστηριότητες που προάγουν τις πτώσεις, τις απότομες συμπιεστικές δυνάμεις επί των αρθρώσεων και την εφαρμογή υψηλών περιστροφικών δυνάμεων στα οστά (Montpetit K, Ruck-Gibis J, 2004; Cintas H.L, 2005). Τα βήματα για τον καθορισμό ενός σωστά δομημένου και ασφαλούς προγράμματος αποκατάστασης/εξάσκησης σε παιδί με Α.Ο. περιλαμβάνουν 1) τον καθορισμό των δυνατοτήτων του παιδιού (“Τι μπορεί να κάνει το παιδί?”), 2) τους στόχους του προγράμματος (“Τι θα προσπαθήσει να επιτύχει το παιδί?”), 3) καθορισμό των περιοριστικών παραγόντων οι οποίοι μπορεί να χρειαστεί να αντιμετωπιστούν προτού επιτευχθεί ο στόχος του προγράμματος (“Υπάρχει μειωμένο εύρος κίνησης, μειωμένη δύναμη, αρθρική αστάθεια ή παραμορφώσεις?”), 4) καθορισμός των διαθέσιμων εξοπλισμών ή άλλων βοηθητικών μέσων (μέσα ασφάλειας στο μπάνιο, περιπατητικά βοηθητικά, μέσα και

συσκευές λήψης αντικειμένων σε πολύ ψηλές ή χαμηλές θέσεις). Στην περίπτωση αυτή η βοήθεια ενός εργοθεραπευτή μπορεί να είναι απαραίτητη.

Τέλος θα πρέπει να αναφερθεί ότι δεν είναι ποτέ αργά για ένα παιδί με Α.Ο. να ξεκινήσει ένα πρόγραμμα εξάσκησης. Στην πραγματικότητα ο θεραπευτής θα πρέπει να ενθαρρύνει ακόμα και παιδιά μεγαλύτερης ηλικίας που δεν εξασκούνται ώστε να υιοθετήσουν ένα νέο πιο υγιή τρόπο ζωής και να γίνουν πιο φυσικά ενεργά. Οι νεαροί ασθενείς θα πρέπει να συμπεριλάβουν στο πρόγραμμά τους ασκήσεις που θα βελτιώσουν την δύναμή τους, την ισορροπία τους, την αντοχή τους και πιθανώς θα προάγουν και την κοινωνικοποίησή τους. Οι θεραπευτές παιδιών με Α.Ο. θα πρέπει να σχεδιάσουν το πρόγραμμα εξάσκησης/αποκατάστασης έχοντας υπόψη ότι λειτουργική βελτίωση και ευεξία μέσω φυσικής δραστηριότητας μπορεί να επιτευχθεί σε οποιοδήποτε στάδιο της παιδικής ηλικίας.

Χαρακτηριστικά θεραπευτικής παρέμβασης/εξάσκησης σε παιδιά με ατελή οστεογένεση

Είναι πλέον αποδεκτό ότι η φυσιοθεραπευτική παρέμβαση πρέπει να ξεκινήσει από την στιγμή που σε ένα νεογέννητο ή νεαρό παιδί τεθεί η διάγνωση της Α.Ο. (Jaffe K.M, 1995). Είναι επίσης σημαντικό να σημειωθεί ότι η παθολογία της Α.Ο. είναι μια καθαρά φυσική αναπηρία (Bleck E.E, 1981). Το γεγονός αυτό κάνει ακόμα πιο σημαντική την πρώιμη έναρξη της φυσικοθεραπευτικής παρέμβασης. Γενικά η παρέμβαση θα πρέπει να “προβλέπει” κατά κάποιο τρόπο για τις μελλοντικές ανάγκες του νεαρού ασθενούς καθώς η νόσος αλλάζει ή επιδεινώνεται, ενώ την ίδια στιγμή θα πρέπει να διατηρεί την αυτοδυναμία και λειτουργικότητα του ασθενούς στο μέγιστο βαθμό (Jaffe K.M, 1995). Ο Jaffe και οι συνεργάτες του ανέπτυξαν μια λίστα με 6 στόχους ώστε να καθοριστούν τα πλάνα αποκατάστασης για ασθενείς με Α.Ο. (Πίνακας 2).

Οι τρεις πρώτοι θεραπευτικοί στόχοι αφορούν την πρόληψη/διόρθωση υπάρχουσας βλάβης και την ενίσχυση της λειτουργικότητας συστημάτων που δεν έχουν επηρεαστεί από τη νόσο. Αυτοί οι στόχοι στρέφουν την παρέμβαση αφενός προς την αποθεραπεία ήδη υπάρχοντος προβλήματος αλλά και ταυτόχρονα στη λήψη προφυλάξεων ώστε να αποφευχθεί μελλοντική παθολογία. Επιπρόσθετα προσπαθούν να ενισχύσουν στο μέγιστο δυνατό βαθμό τα υγιή συστήματα του οργανισμού και ενθαρρύνουν την φυσική δραστηριότητα που προάγει την ανεξαρτητοποίηση και λειτουργικότητα του ασθενούς (Jaffe K.M, 1995). Οι επόμενοι δύο στόχοι (χρήση βοηθητικών μέσων-τροποποίηση περιβάλλοντος) αλληλοσυμπληρώνουν ο ένας τον άλλο. Οι νεαροί ασθενείς με Α.Ο. είναι ικανοί για ένα υψηλότερο λειτουργικό επίπεδο όταν διαθέτουν περιπατητικά βοηθήματα όπως π.χ. νάρθηκες ώστε να μετακινούνται στο περιβάλλον τους. Επιπρόσθετα όταν ο περιβάλλον χώρος προσαρμόζεται στις ανάγκες του ασθενούς τότε και ο ασθενής μέσω της κατάλληλης κοινωνικής υποστήριξης μπορεί να φτάσει στα μέγιστα επίπεδα λειτουργικότητας. Τέλος ιδιαίτερη αξία δίνεται και στην ψυχολογική υποστήριξη των νεαρών ασθενών με Α.Ο. δεδομένου τα παιδιά πρέπει να προσπαθούν συνεχώς για ανεξαρτητοποίηση έναντι σε μια ασθένεια που επιδρά αποκλειστικά στην φυσική ικανότητα (Jaffe K.M, 1995). Όταν ο ασθενής ξεκινά πρόγραμμα φυσικοθεραπείας, οι ασκήσεις πρέπει να εισαχθούν με προοδευτικό και αναπτυξιακό τρόπο. Για το σκοπό αυτό υπάρχουν οδηγίες για την εισαγωγή ασκήσεων σε παιδιά με Α.Ο. (Jaffe K.M, 1995). Οι οδηγίες αυτές εμπεριέχουν αναπτυξιακές ασκήσεις με σκοπό την αύξηση της οστικής πυκνότητας και παράλληλα την πρόληψη καταγμάτων και παραμορφώσεων.

Επιπρόσθετα η θεραπεία θα πρέπει να επικεντρώνεται και στην εξοικείωση του παιδιού με το περιβάλλον και στο πώς να λειτουργεί χωρίς να προκαλεί τραυματισμούς.

Κεντρικό ρόλο στην φυσικοθεραπευτική παρέμβαση έχει η πρόληψη των παραμορφώσεων. Οι παραμορφώσεις προκαλούνται λόγω συγκάμψεων οι οποίες με την σειρά τους οφείλονται σε μη φυσιολογική ελαστικότητα των μυϊκών ινών και απώλεια του εύρους κίνησης. Στη βρεφική ηλικία οι πιο συχνές συγκάμψεις είναι αυτές της απαγωγής του ισχίου και των μυών του αυχένα (Binder H, et. al.,1993). Οι παραμορφώσεις αυτές είναι πιο πιθανό να εμφανιστούν όταν οι νεαροί ασθενείς τοποθετούνται σε ύπτια θέση για παρατεταμένο χρονικό διάστημα. Η πιο συχνή κατάσταση είναι όταν τα παιδιά τοποθετούνται στη ράχη τους για να κοιμηθούν. Η θέση αυτή εξωθεί τα ισχία σε απαγωγή και την κεφαλή να πέσει προς την μία πλευρά. Υγιείς ασθενείς χωρίς επηρεασμό του μυϊκού τόνο και της ελαστικότητας των μυϊκών ινών γενικά δεν επηρεάζονται από την στάση κατά την διάρκεια του ύπνου. Οι πρώιμες θεραπευτικές παρεμβάσεις αποσκοπούν στην ενημέρωση των γονέων σχετικά με τη σημασία της σωστή τοποθέτησης.

Η σωστή τοποθέτηση έχει εξαιρετικά μεγάλη μελλοντική αξία διότι όταν οι νεαροί ασθενείς φτάσουν σε ηλικία που θα είναι ικανοί για την όρθια στάση και βάδιση, τα οστά των κάτω άκρων θα είναι ευθεία χωρίς παραμορφώσεις ενώ και οι μύες δεν εμφανίζουν συγκάμψεις. Ήδη από πολύ νωρίς ορισμένοι συγγραφείς πρότειναν την χρήση πετσέτων για την διατήρηση της σωστής θέσης (Binder H, et. al., 1993). Εάν ο νεαρός ασθενής είναι πιο άνετος στην ύπτια θέση, τότε οι πετσέτες μπορούν να τοποθετηθούν σε κάθε πλευρά από το ύψος του αυτιού έως το ύψος του γόνατος ενώ μία πετσέτα θα τοποθετηθεί κάτω από κεκαμένα γόνατα του ασθενούς (Εικόνα 1). Οι κατακόρυφα τοποθετημένες σε κάθε πλευρά του ασθενούς πετσέτες από αυτί έως γόνατο εξασφαλίζουν την παραμονή της κεφαλής σε ευθεία γραμμή ενώ παράλληλα αποτρέπουν την απαγωγή των ισχίων. Επιπρόσθετα η τοποθέτηση μια πετσέτας κάτω από τα γόνατα του ασθενούς τα οποία βρίσκονται σε κάμψη, βοηθά επιπρόσθετα στην αποφυγή της απαγωγής και ισχίων και επιπλέον μειώνει την φόρτιση των σπονδύλων (Εικόνα 2).



Εικόνα 2. Τοποθέτηση του νεαρού ασθενούς στην ύπτια θέση για αποφυγή συγκάμψεων. Τροποποίηση με βάση οδηγίες από Binder H, et. al., 1993.

Για την διατήρηση της σωστής στάσης κατά την τοποθέτηση προς την μία πλευρά τα ισχία και τα γόνατα του ασθενούς θα πρέπει να βρίσκονται σε κάμψη 90°. Οι πετσέτες θα πρέπει να τοποθετηθούν κατά μήκος της σπονδυλικής στήλης και των γλουτών του ασθενούς σχηματίζοντας ένα “L”. Επίσης μια πετσέτα θα πρέπει να τοποθετηθεί μεταξύ των γονάτων του ασθενούς ώστε να διατηρήσει την σωστή διάταξη των ισχίων (Εικόνα 3).



Εικόνα 3. Τοποθέτηση του νεαρού ασθενούς στην πλάγια θέση για αποφυγή συγκάμψεων. Τροποποίηση με βάση οδηγίες από Binder H, et. al., 1993.

Επίσης όταν το βρέφος τοποθετείται σε καρότσι ή κάθισμα αυτοκινήτου θα πρέπει να επιλέγεται μια θέση παρόμοια με αυτή της Εικόνας 1. Με αυτό τον τρόπο το παιδί μπορεί να διατηρήσει μία όρθια στάση ενώ παράλληλα μειώνεται και ο κίνδυνος τραυματισμού (Binder H, et. al., 1993). Επιπρόσθετα ο έλεγχος της κεφαλής μπορεί να επιτευχθεί με το βρέφος να ξαπλώνει σε ύπτια θέση. Οι αλλαγές στις πάνες πρέπει να γίνονται με κύλισμα του βρέφους και όχι με σήκωμα των κάτω άκρων (Binder H, et. al., 1993). Η άρση του βρέφους θα πρέπει να γίνεται με ευρεία βάση (με τα χέρια απλωμένα) και όχι κάτω από τα χέρια (Εικόνα 4).



Εικόνα 4. Για την άρση του βρέφους με Α.Ο. απαιτείται υποστήριξη του αυχένα και των ώμων καθώς και της λεκάνης. Δεν θα πρέπει να ανασηκώνεται το βρέφος κάτω από τα χέρια. Τροποποίηση με βάση οδηγίες από Saunders Manual of Physical Therapy Practice, 1995.

Η θέση του βρέφους θα πρέπει να αλλάζει συχνά και δεν θα πρέπει να παρεμποδίζει τις ενεργητικές αυθόρμητες κινήσεις διότι αυτές προάγουν την μυϊκή ενδυνάμωση και ασβεστοποίηση των οστών (Binder H, et. al., 1993). Επιπρόσθετα ο θεραπευτής θα πρέπει να έχει υπόψη του την προαγωγή των σωματοαισθητικών αναπτυξιακών δεξιοτήτων του νεαρού ασθενούς. Η τοποθέτηση σε άνετη θέση για παιχνίδι ειδικά όταν επιτρέπει την χρήση των χεριών με συν-σύσπαση των ώμων προάγει τον ενεργητικό έλεγχο του αυχένα και των εκτεινόντων της ράχης (Εικόνα 5).



Εικόνα 5. Η τοποθέτηση του νεαρού ασθενούς σε πρηνή θέση σε υποβοηθητική επιφάνεια ενθαρρύνει τις κινήσεις του αυχένα καθώς και την κίνηση των άνω άκρων έναντι στη βαρύτητα. Τροποποίηση με βάση οδηγίες από Saunders Manual of Physical Therapy Practice, 1995.

Καθώς ο ασθενής μεγαλώνει (1,5-2 ετών), ο θεραπευτής μπορεί να εισαγάγει ασκήσεις στο πρόγραμμα παρέμβασης (Binder H, et. al., 1993). Οι ασκήσεις αυτές θα προετοιμάσουν τον ασθενή για την βάδιση, θα συνεχίσουν να δυναμώνουν σημαντικές μυϊκές ομάδες εφόσον ο ασθενής ξεκινήσει την βάδιση και τέλος θα προλάβουν τον σχηματισμό συγκάμψεων. Συγκάμψεις των καμπτήρων του ισχίου γίνονται ιδιαίτερα επικίνδυνες καθώς ο ασθενής μεγαλώνει και παραμένει καθιστός για μεγαλύτερες χρονικές περιόδους. Στην ηλικία των 2

ετών ο νεαρός ασθενής είναι έτοιμος να εκτελέσει ενεργητικά ασκήσεις που ενδυναμώνουν τους εκτεινόντες του ισχίου και τους κοιλιακούς μύες και μειώνουν τον κίνδυνο συγκάμψεων. Οι ασκήσεις αυτές συμπεριλαμβάνουν έκταση ισχίου στην πρηνή θέση και προσαγωγή και απαγωγή ισχίου στην ύπτια θέση. Επιπρόσθετα προτείνονται κάμψεις των κοιλιακών μυών με τον ασθενή στην ύπτια θέση, έκταση των ώμων για την αύξηση του εύρους κίνησης στην ωμική ζώνη καθώς και τροποποιημένα push-ups για την ενδυνάμωση των μυών του άνω μέρους του κορμού (Binder H, et. al., 1993), (Πίνακας 3)

Το έλλειμμα στην κάμψη και απαγωγή της ωμικής ζώνης είναι συχνό σε παιδιά με Α.Ο. (Binder H, et. al., 1993). Η μείωση του εύρους κίνησης οδηγεί σε θυλακίτιδες κατάσταση που είναι γνωστή ως σύνδρομο “παγωμένου ώμου”. Είναι εξαιρετικής σημασίας για τον ασθενή με Α.Ο. να διατηρήσει πλήρη χρήση των άνω άκρων και γενικότερα του άνω μέρος του κορμού, ειδικά εάν αυτός δεν μπορεί να βαδίσει. Για τον λόγο αυτό ο θεραπευτής πρέπει να εισάγει στην παρέμβαση λειτουργικές δραστηριότητες οι οποίες προάγουν των έκταση του ώμου ακόμα και πάνω από το επίπεδο της κεφαλής. Ενδυνάμωση των άνω άκρων μπορεί να επιτευχθεί με αλτήρες 0,5-1kg τα οποία μπορούν να στερεωθούν στον ώμο ή τον αγκώνα. Η στερέωση των αλτήρων κεντρικότερα στο άνω άκρο είναι ιδιαίτερα σημαντική διότι δεν επιτρέπει την δημιουργία μακρού μοχλοβραχίονα ο οποίος θα μπορούσε να δημιουργήσει παραμόρφωση ή ακόμα και κάταγμα στο βραχιόνιο οστό (Binder H, et. al., 1993).

Η σημασία της μυϊκής ενδυνάμωσης/φυσικής κατάστασης στην αντιμετώπιση ατελούς οστεογένεσης σε παιδιά: βιβλιογραφική ανασκόπηση

Κεντρικό ρόλο σε όλα τα προγράμματα αποκατάστασης παιδιών με Α.Ο. έχει η μυϊκή ενδυνάμωση. Με τον ρόλο μυϊκή ενδυνάμωση εννοούμε οποιαδήποτε μορφή παρέμβασης έχει στόχο στην βελτίωση της μυϊκής δύναμης. Σκοπός στην παρούσα ανασκόπηση είναι η αναγνώριση μελετών όπου εξετάζεται η σημασία και η εφαρμογή προγραμμάτων μυϊκής ενδυνάμωσης σε παιδιά με Α.Ο. Για τον λόγο αυτό έγινε βιβλιογραφική αναζήτηση σε βάσεις δεδομένων (PubMed, Heal-link, GoogleScholar) χρησιμοποιώντας τους όρους “ατελής οστεογένεση” και “παιδιά” και “μυϊκή ενδυνάμωση”. Γλώσσα αναζήτησης ήταν η Αγγλική. Ανευρέθηκαν ποσοτικές ερευνητικές μελέτες, ποιοτικές ερευνητικές μελέτες καθώς και απόψεις ευρέως αναγνωρισμένων στο συγκεκριμένο αντικείμενο ερευνητών. Από τα ανευρεθέντα άρθρα έγινε προσπάθεια να αναγνωριστούν και νέες αναφορές μέσω “cross-referencing”.

Οι Binder H, et. al., 1984 ήταν οι πρώτοι που ξεκίνησαν ένα πιλοτικό πρόγραμμα αποκατάστασης το οποίο περιελάμβανε ασκήσεις ενδυνάμωσης τόσο λειτουργικές όσο και “επίσημες” ασκήσεις μυϊκής ενδυνάμωσης. Το πρώτο αυτό πιλοτικό πρόγραμμα είχε πολύ περιορισμένο δείγμα ασθενών (μόλις 4 παιδιά με Α.Ο.). Επίσης τα παιδιά ποικίλλαν εξαιρετικά σε ηλικία (εύρος 3-11 έτη). Οι συγγραφείς αναφέρουν αύξηση της δύναμης και της κινητικότητας γεγονός που οδήγησε τους νεαρούς ασθενείς σε δραστηριότητες και συμπεριφορές που ταίριαζαν περισσότερο στην ηλικίας τους. Επιπρόσθετα το σημαντικό σε αυτή την πρώιμη μελέτη είναι το ότι οι συγγραφείς αναγνωρίζουν ότι τα οφέλη της εφαρμογής ενός προγράμματος αύξησης της μυϊκής δύναμης υπερτερούν του σχετικού κινδύνου για κάταγμα εξαιτίας της αυξημένης δραστηριότητας (Binder H, et. al., 1984).

Σε μία επόμενη μελέτη από την ίδια ερευνητική ομάδα παρουσιάστηκαν τα αποτελέσματα στους κλινικής εμπειρίας ενός προγράμματος που εφάρμοσε μυϊκή ενδυνάμωση (σε συνδυασμό με προστατευτική στάση και βάδιση καθώς και χειρουργικές επεμβάσεις όπου οι περιστάσεις το επέτασσαν) (Gerber L.H, et. al., 1990). Το πρόγραμμα εξάσκησης ήταν σε εξειδικευμένο σε υψηλό βαθμό ανάλογα με τις ανάγκες των ασθενών. Το πρόγραμμα επικεντρώθηκε στην ενδυνάμωση μυών οι οποίοι ήταν ήδη αδύναμοι και όχι σε γενικότερη ενδυνάμωση. Κατά βάση οι εκτεινόντες και οι απαγωγοί των ισχίων ήταν οι μύες που επηρεαζόταν στο μεγαλύτερο βαθμό. Για την ενδυνάμωσή τους εφαρμόστηκε πρόγραμμα με τους ασθενείς σε πρηνή με τα πόδια έξω από την άκρη του κρεβατιού ώστε να ενθαρρυνθεί η ενεργητική έκταση και απαγωγή των ισχίων.

Ενδυνάμωση των μυών του κοιλιακού τοιχώματος πραγματοποιήθηκε με τροποποιημένες κάμπεις κοιλιακών με τα γόνατα σε κάμψη. Το πρόγραμμα είχε διάρκεια μερικών λεπτών και εφαρμοζόταν σε καθημερινή βάση. Σε συνδυασμό με το πρόγραμμα ενδυνάμωσης οι συγγραφείς αναφέρουν ότι εφαρμόστηκε και πρόγραμμα υδροθεραπείας/κολύμβησης για την αύξηση της καρδιοαναπνευστικής αντοχής. Οι αξιολογήσεις των ασθενών πραγματοποιήθηκαν κατά την αρχική επίσκεψη και στη συνέχεια κάθε τουλάχιστον 6 μήνες. Το δείγμα περιλάμβανε ένα παιδί με τύπου I A.O., τρία παιδιά με τύπου III A.O. και οκτώ παιδιά με τύπου IV A.O. Οι ασθενείς στα αποτελέσματα της παρέμβασής τους αναφέρουν ότι η υπερβολική έξω-στροφή των ισχίων αντιμετωπίστηκε επιτυχώς με κατάλληλη θέση και στάση.

Επιπρόσθετα το πρόγραμμα ενδυνάμωσης ήταν αποτελεσματικό στην ενδυνάμωση των εκτεινόντων και απαγωγών των ισχίων καθώς και των κοιλιακών μυών. Με βάση την κλίμακα μέτρησης μυϊκής ισχύος, 0-5 (0=καμία μυϊκή δραστηριότητα, 1=ορατή μυϊκή σύσπαση, 2=μερική άρση σκέλους έναντι στη βαρύτητα, 3=κίνηση σκέλους στο πλήρες εύρος κίνησης, 4=ικανότητα για παροχή μυϊκής αντίστασης, 5=φυσιολογική μυϊκή δύναμη), οι συγγραφείς αναφέρουν ότι κατά την διάρκεια των αξιολογήσεων οι νεαροί ασθενείς βρισκόταν σε ένα εύρος 3-4/5 για τους εκτεινόντες και απαγωγούς των ισχίων. Μάλιστα κάποια από τα παιδιά που εμφάνιζαν κανονική ή σχεδόν κανονική δύναμη είχαν την δυνατότητα για στάση και βάδιση ακόμα και χωρίς κηδεμόνες/νάρθηκες (Gerber L.H, et. al., 1990).

Στο τρίτο σκέλος του ερευνητικού προγράμματος της παραπάνω ομάδας οι συγγραφείς παρουσιάζουν δεδομένα 61 παιδιών με A.O. σε ένα διάστημα 10 ετών. Το πρόγραμμα αυτό αρχικά συστάθηκε ως τυχαίοποιημένη κλινική μελέτη για να εξετάσει εάν η μυϊκή ενδυνάμωση σε συνδυασμό και χρήση ναρθήκων και βάδιση μπορεί να βελτιώσει την επασβέσωση των μακρών οστών των κάτω άκρων και να μειώσει την συχνότητα των καταγμάτων, Ωστόσο όπως οι συγγραφείς σημειώνουν ήταν πρακτικά αδύνατη η τυχαιοποίηση των ομάδων κυρίως λόγω του ότι δεν ήταν δεκτικοί αρκετοί γονείς στην χρήση κηδεμόνων/ναρθήκων. Από το συνολικό δείγμα 49 ασθενείς ήταν 7 ετών όταν ξεκίνησαν την παρέμβαση, ενώ από τους υπόλοιπους 12 οι 5 παρακολουθούνταν από την βρεφική τους ηλικία.

Οι πλειονότητα των νεαρών ασθενών εμφάνιζε A.O. τύπου III ή IV. Οι συγγραφείς αναφέρουν χρήση μικρών αλτήρων για την ενδυνάμωση των άνω άκρων με την σημείωση ότι τοποθετούνταν κοντά στις αρθρώσεις του αγκώνα ή του ώμου ώστε να αποφευχθεί η δημιουργία μακρού μοχλοβραχίονα. Τροποποιημένα push-ups με στήριξη στους αγκώνες ή κανονικά με τα χέρια σε πλήρη έκταση χρησιμοποιήθηκαν επίσης. Αν και χρήσιμη διότι παραθέτει την κλινική εμπειρία 10 ετών από την εφαρμογή προγράμματος μυϊκής ενδυνάμωσης σε παιδιά με A.O. η παραπάνω μελέτη δεν παραθέτει στοιχεία σχετικά με τις παραμέτρους του προγράμματος (συχνότητα, διάρκεια) ούτε παραθέτει ποσοτικοποίηση των αποτελεσμάτων του προγράμματος μυϊκής ενδυνάμωσης στη δύναμη των μυών στόχων.

Στο τέταρτο σκέλος του project της παραπάνω ομάδας οι ερευνητές παρακολούθησαν 25 παιδιά με Α.Ο. τα οποία εφάρμοσαν πρόγραμμα μυϊκής ενδυνάμωσης για ένα χρονικό διάστημα κατά μέσο όρο 5 ετών (Binder H, et. al., 1984). Οι ασθενείς χωρίστηκαν σε τρεις ομάδες βάση της υψηλότερης κινητικής δεξιότητας που μπορούσαν να εκτελέσουν: Α= όρθια στάση με νάρθηκες, Β= ικανότητα για βάδιση μικρών αποστάσεων χωρίς νάρθηκες, Γ= πλήρη βάδιση χωρίς υποστήριξη. Οι συγγραφείς αναγνώρισαν για κάθε ομάδα και συγκεκριμένη μυϊκή/κινητική αδυναμία. Έτσι η λειτουργική αδυναμία στην ομάδα Α προκαλούνταν από συγκάμψεις στις αρθρώσεις των ώμων και της άκρας χείρας, στην ομάδα Β από συγκάμψεις στο ισχίο καθώς και συν-συσπάσεις ραχιαίας κάμψης στον άκρο πόδα, ενώ στην ομάδα Γ από πτωχή διάταξη των αρθρώσεων των κάτω άκρων, πτωχό έλεγχο ισορροπίας και χαμηλή αντοχή. Για κάθε ομάδα το πρόγραμμα ενδυνάμωσης ήταν εξειδικευμένο στις ανάγκες και στα περιοριστικά χαρακτηριστικά της και οδήγησε σε μικρή βελτίωση στην πλειονότητα των ασθενών. Οι συγγραφείς συμπέραναν ότι το κατηγοριοποίηση του ασθενούς με βάση την λειτουργική του ικανότητα μπορεί να βοηθήσει τον θεραπευτή στο σχεδιασμό του κατάλληλου προγράμματος μυϊκής ενδυνάμωσης.

Σε μία μεταγενέστερη μελέτη οι Engelbert R.H, et. al., 1997 θέλησαν να εξετάσουν τον περιορισμό παραμέτρων απόδοσης όπως εύρος κίνησης των αρθρώσεων και η μυϊκή δύναμη σε συνδυασμό με πρότυπα λειτουργικής έκπτωσης όπως λειτουργική έκπτωση και βοηθητική συμμετοχή γονέων και να τα συσχετίσουν με τους διάφορους τύπους της ασθένειας. Σε αυτή την cross-sectional μελέτη έλαβαν μέρος 54 ασθενείς (27 αγόρια και 27 κορίτσια). Ασθενείς οι οποίοι είχαν πρόσφατο κάταγμα το οποίο θα απαιτούσε ακινητοποίηση ή είχαν πρόσφατη ενδομυελική ήλωση για σταθεροποίηση αποκλείστηκαν λόγω της επίδρασης στο εύρος κίνησης και στη μυϊκή δύναμη. Για την αξιολόγηση της μυϊκής δύναμης οι ερευνητές χρησιμοποίησαν κλίμακα 6 βαθμών (Medical Research Council, 1943) η οποία είχε χρησιμοποιηθεί και σε προηγούμενη μελέτη (Gerber L.H, et. al., 1990). Στη μελέτη αυτή παιδιά ηλικίας <5 ετών δεν εξαιρέθηκαν από την μέτρηση δύναμης εξαιτίας της έλλειψης αξιόπιστων αποτελεσμάτων. Στα άνω άκρα αξιολογήθηκε η δύναμη πρόσθιων καμπτήρων και απαγωγών του ώμου, των καμπτήρων και εκτεινόντων του αγκώνα, των καμπτήρων και εκτεινόντων της άκρας χείρας και των καμπτήρων των δακτύλων. Για τα κάτω άκρα οι ερευνητές αξιολόγησαν τους καμπτήρες, απαγωγούς και εκτείνοντες του ισχίου, τους καμπτήρες και εκτείνοντες του γόνατος και οπίσθιους καμπτήρες και πελματιαίους καμπτήρες της ποδοκνημικής.

Η συνολική επίδοση για την μυϊκή δύναμη των άνω και κάτω άκρων υπολογίστηκε ως το άθροισμα των επιδόσεων για κάθε μυ διαιρεμένου δια του συνολικού αριθμού των εξεταζόμενων μυών. Με τον τρόπο αυτό υπολογίστηκε μια μέση αναλογία στη μυϊκή δύναμη άνω και κάτω άκρων. Τα αποτελέσματα της ενδιαφέρουσας αυτής μελέτης έδειξαν ότι δεν υπήρχαν σημαντικές διαφορές στη δύναμη μεταξύ αριστερής και δεξιάς πλευράς. Σε όλες τις μυϊκές ομάδες διαπιστώθηκε σημαντική διαφορά στη δύναμη ανάμεσα στους διάφορους τύπους της ασθένειας (Πίνακας 4).

Στα παιδιά με τύπου I A.O. διαπιστώθηκε μια μείωση της δύναμης στους μύες γύρω από ισχίο. Σε αυτό τον τύπο A.O. η μέση αναλογία δύναμης για τα άνω άκρα ήταν 4,8 έναντι 4,4 για τα κάτω άκρα. Στα παιδιά με τύπου III A.O. η μυϊκή δύναμη ήταν γενικώς ελαττωμένη, ενώ διαπιστώθηκε και μια ανισορροπία με εκτεινόντες και απαγωγούς του ισχίου να εμφανίζονται πιο αδύναμοι σε σύγκριση με τους καμπτήρες του ισχίου. Σε αυτό τον τύπο η αναλογία δύναμης ήταν 3,8 και 3,3 για τα άνω και κάτω άκρα αντίστοιχα. Τέλος στον τύπο IV η μυϊκή δύναμη παρατηρήθηκε ελαττωμένη στους εγγύς μύες των άκρων. Σε αυτό τον τύπο η αναλογία δύναμης ήταν 4,4 και 3,6 για τα άνω και κάτω άκρα αντίστοιχα. Αντίστοιχα στη συγκεκριμένη μελέτη διαπιστώθηκαν και σημαντικές αλληλοσυσχετίσεις (Πίνακας 5). Σε παιδιά <7,5 ετών τόσο η δύναμη όσο και το εύρος κίνησης στα άνω άκρα συσχετίστηκαν με την ικανότητα αυτό-εξυπηρέτησης, ενώ το εύρος κίνησης και η δύναμη στα κάτω άκρα συσχετίστηκαν με την κινητικότητα.

Επιπρόσθετα οι ερευνητές διαπίστωσαν μια αρνητική συσχέτιση ανάμεσα στη συνολική σχετική δύναμη (άθροισμα της δύναμης όλων των μυών διαιρεμένο δια του αριθμού των μυών) και το εύρος κίνησης. Δεν διαπιστώθηκε συσχέτιση μεταξύ εύρους κίνησης και αυτό-εξυπηρέτησης και δύναμης και αυτό-εξυπηρέτησης. Σε παιδιά <7,5 διαπιστώθηκε μια συσχέτιση μεταξύ δύναμης και εύρους κίνησης καθώς και μία μέτρια συσχέτιση μεταξύ μυϊκής δύναμης και κινητικότητας. Σε παιδιά >7,5 ετών διαπιστώθηκε μια αρνητική συσχέτιση στα άνω άκρα μεταξύ εύρους κίνησης και μυϊκής δύναμης. Επίσης βρέθηκε μια υψηλή συσχέτιση μεταξύ δύναμης και αυτό-εξυπηρέτησης. Σχετικά με τα κάτω άκρα διαπιστώθηκε συσχέτιση μεταξύ δύναμης και εύρους κίνησης και μεταξύ δύναμης και κινητικότητας.

Τα αποτελέσματα της παραπάνω μελέτης είναι ιδιαίτερα σημαντικά από την στιγμή που ο manual έλεγχος της δύναμης αποτελεί σημαντικό κομμάτι της κλινικής αξιολόγησης ασθενών με μυοσκελετικά προβλήματα (Barr A.E, et. al., 1991). Η μυϊκή δύναμη συσχετίστηκε και με την A.O. Εκείνο που είναι σημαντικό είναι ότι όλοι οι τύποι A.O. επέδειξαν ανισορροπία μεταξύ καμπτήρων και εκτεινόντων στην άρθρωση του ισχίου. Διαπιστώθηκε υψηλή συσχέτιση μεταξύ εύρους κίνησης και δύναμης κάτι που σημαίνει όσο μεγαλύτερη παραμόρφωση υπήρχε (και άρα και μικρότερο εύρος κίνησης) τόσο μικρότερη θα ήταν και η δύναμη του ασθενούς.

Οι συγγραφείς θεωρούν ότι μια πιθανή εξήγηση για το γεγονός αυτό μπορεί να είναι οι εμβιομηχανικές αλλαγές στις αρθρώσεις. Παιδιά με τύπου III A.O. γεννιούνται με σοβαρές παραμορφώσεις στα πόδια με τα κάτω άκρα σε ημι-κάμψη, απαγωγή και έξω-στροφή. Σε αυτή τη διάταξη οι απαγωγείς και εκτεινόντες του ισχίου δεν μπορούν να λειτουργήσουν σωστά. Αυτή η θεωρία μπορεί να προσφέρει μια πιθανή εξήγηση για την υπό-ανάπτυξη των εκτεινόντων του ισχίου. Σε όλα τα παιδιά ανεξάρτητα τύπου ασθένειας η μέση δύναμη των άνω άκρων ήταν υψηλότερη από αυτή των κάτω άκρων. Αυτό μπορεί να οφείλεται και στη συχνότητα των καταγμάτων η οποία φαίνεται μεγαλύτερη στα κάτω άκρα. Επομένως συχνή ακινητοποίηση, μειωμένη χρήση και μειωμένη λειτουργική ικανότητα μπορεί να συνδράμουν στη μειωμένη δύναμη των κάτω άκρων.

Οι ερευνητές συμπέραναν ότι στα νεαρότερα παιδιά η μυϊκή δύναμη των άνω άκρων δεν έπαιξε ρόλο στη λειτουργικότητα του χεριού όσο αφορά την αυτό-εξυπηρέτηση. Επίσης η μυϊκή δύναμη δεν επηρέαζε την κινητικότητα των κάτω άκρων. Παιδιά ακόμα και με σοβαρές παραμορφώσεις στην ωμική ζώνη και εξαιρετικά μειωμένη δύναμη των μυών των άνω άκρων ήταν ακόμη σε θέση να πραγματοποιήσουν πολλές από τις δοκιμασίες αυτό-εξυπηρέτησης. Επομένως το συμπέρασμα των συγγραφέων ήταν ότι στις μικρές ηλικίες η μέγιστη μυϊκή δύναμη δεν σημαίνει απαραίτητα και ανώτερη λειτουργικότητα. Επομένως στις ηλικίες αυτές η εξάσκηση λειτουργικών κινήσεων μάλλον παρά η μυϊκή ενδυνάμωση θα πρέπει να είναι ο

πρωταρχικός στόχος του προγράμματος παρέμβασης. Ωστόσο οι συγγραφείς παρατηρούν ότι ο ρόλος της μυϊκής δύναμης γίνεται πολύ πιο σημαντικός από την ηλικία των 7,5 ετών και μετά. Σε αυτά τα παιδιά επαρκής δύναμη είναι προαπαιτούμενη για την εκτέλεση των λειτουργικών δεξιοτήτων ιδίως στον τομέα της κινητικότητας. Το συνολικό συμπέρασμα της παραπάνω μελέτης είναι ότι όσο τα παιδιά μεγαλώνουν τόσο η μέγιστη δύναμη (και σε μικρότερο βαθμό και το εύρος κίνησης) θα γίνονται καθοριστικοί παράγοντες για τις λειτουργικές δεξιότητες καθώς και ότι η μυϊκή δύναμη διαφέρει μεταξύ των τύπων Α.Ο. και αυτό πρέπει να το έχει υπόψη του ο θεραπευτής.

Η ίδια ερευνητική ομάδα πραγματοποίησε μια follow-up μελέτη προκειμένου να αξιολογήσει διαφορές με την πάροδο του χρόνου και στη μυϊκή δύναμη (και το εύρος κίνησης) καθώς και σε λειτουργικές παραμέτρους σε παιδιά με Α.Ο. (Engelbert R.H, et. al., 1999). Ο μέσος όρος follow-up δεν ήταν πολύ μεγάλος (~μήνες) αλλά είναι η πρώτη μελέτη που παρακολουθεί την εξέλιξη της δύναμης καθώς παιδιά με Α.Ο. μεγαλώνουν. Το δείγμα της μελέτης αποτελούνταν από συνολικά 42 παιδιά στα όποια έγινε πλήρης κλινικός έλεγχος, ενώ έλεγχος λειτουργικής ικανότητας έγινε σε 44 παιδιά (2 παιδιά δεν πραγματοποίησαν τον κλινικό έλεγχο). Η μυϊκή δύναμη αξιολογήθηκε ακριβώς όπως και στην προηγούμενη μελέτη της ερευνητικής ομάδας (Engelbert R.H, et. al., 1997). Οι ερευνητές δεν διαπίστωσαν σημαντικές διαφορές μεταξύ δεξιάς και αριστεράς πλευράς. Στα παιδιά με Α.Ο. τύπου I διαπιστώθηκε μείωση της δύναμης για τους μύες γύρω από το ισχίο χωρίς ωστόσο να μεταβάλλεται με το χρόνο. Στο τύπο III η μυϊκή δύναμη ήταν γενικά μειωμένη, ειδικά γύρω από το ισχίο χωρίς όμως και εδώ να μεταβάλλεται στο χρόνο. Τέλος στο τύπο IV η μυϊκή δύναμη εμφανίστηκε ελαττωμένη στα εγγύς τμήματα των άκρων, χωρίς να μεταβάλλεται σημαντικά με το χρόνο. Επιπρόσθετα παρατηρήθηκαν βελτιώσεις σε ορισμένες λειτουργικές παραμέτρους σε όλα τα παιδιά με την πάροδο του χρόνου. Οι συγγραφείς καταλήγουν στον συμπέρασμα ότι από την στιγμή που λειτουργικές παράμετροι βελτιώνονται στο χρόνο χωρίς ταυτόχρονη βελτίωση της μυϊκής δύναμης (και του εύρους κίνησης), τότε οι παράμετροι αυτές (μυϊκή δύναμη και εύρος κίνησης) ίσως να μην πρέπει να αποτελούν το κύριο μέλημα του θεραπευτή. Αντίθετα η παρέμβαση θα πρέπει να στοχεύει στην βελτίωση λειτουργικών χαρακτηριστικών. Αν και ενδιαφέρον τα συμπέρασμα αυτό πρέπει να αναφερθεί ότι η παραπάνω μελέτη παρουσιάζει κάποιες αδυναμίες όπως ο μικρός σχετικά χρόνος παρακολούθησης και το γεγονός ότι ο έλεγχος της δύναμης έγινε με κλίμακα βαθμονόμησης η οποία δεν λαμβάνει υπόψη την ηλικία και το φύλο. Από τη στιγμή που τα χαρακτηριστικά αυτά διέφεραν μεταξύ των διαφόρων τύπων Α.Ο. η μέτρηση της δύναμης γίνεται λιγότερο ποσοτικοποιημένη.

Σε μεταγενέστερη μελέτη με μεγαλύτερο follow-up η ίδια ερευνητική ομάδα εξέτασε τις μεταβολές σε μυϊκή δύναμη, εύρος κίνησης, λειτουργική ικανότητα, ικανότητα βάδισης και υποβοήθηση από τρίτο πρόσωπο (Engelbert R.H, et. al., 2004). Οι ερευνητές ήθελαν να διαπιστώσουν εάν η δύναμη και τα υπόλοιπα κλινικά χαρακτηριστικά μεταβάλλονται σε μια μεγάλη χρονική περίοδο (4 χρόνια) καθώς και εάν σχετίζονται με την πρόοδο ή χειροτέρευση της βάδισης. Η μυϊκή δύναμη αξιολογήθηκε ακριβώς όπως και στις προηγούμενες μελέτες της ερευνητικής ομάδας (Engelbert et. al., 1997; Engelbert R.H, et. al., 1999). Τα αποτελέσματα έδειξαν ότι η συνολική μυϊκή δύναμη ήταν χαμηλότερη για τον τύπο III σε σύγκριση με τους τύπους I και IV. Δεν διαπιστώθηκε καμία μεταβολή της δύναμης σε άνω ή κάτω άκρα κατά την διάρκεια της περιόδου παρακολούθησης (Πίνακας 6)

Η παρούσα προοπτική μελέτη είχε χρόνο παρακολούθησης σχεδόν 4 έτη και κατέληξε στο συμπέρασμα ότι η δύναμη (όπως και το εύρος κίνησης) παραμένουν σχεδόν αμετάβλητα με τον χρόνο σε αντίθεση με την λειτουργική ικανότητα που βελτιώνεται σημαντικά στο τύπο I και λιγότερο στους τύπους types III και IV. Επίσης η μυϊκή δύναμη (καθώς και ο τύπος της A.O.) σχετίστηκαν σημαντικά με την ικανότητα βάρδισης. Πάντως παρά το μεγάλο χρόνο παρακολούθησης η έλλειψη μεταβολής δύναμης μπορεί να οφείλεται και στις μεθόδους που χρησιμοποιήθηκαν για την αξιολόγησή της. Είναι πιθανό η αξιολόγηση μυϊκής δύναμης με την βαθμολόγηση με κλίμακα να μην είναι αρκετά ευαίσθητη ώστε να εντοπίσει μικρές διαφορές με την πάροδο του χρόνου.

Ένα δυναμόμετρο χειρός θα ήταν πολύ πιο αξιόπιστο στην ποσοτικοποίηση της δύναμης αλλά όπως επισημαίνουν οι συγγραφείς ενέχει τον κίνδυνο δημιουργίας καταγμάτων (Engelbert R.H, et. al., 2004). Επίσης οι συγγραφείς επισημαίνουν ότι η μάλλον απροσδόκητα η μυϊκή δύναμη των κάτω άκρων δεν συσχετίστηκε με την ικανότητα βάρδισης. Ωστόσο οι συγγραφείς μέτρησαν μόνο καμπτήρες και εκτεινόντες του ισχίου και δεν συμπεριέλαβαν και τους απαγωγούς. Οι μελετητές καταλήγουν στο συμπέρασμα ότι οι θεραπευτικές παρεμβάσεις θα πρέπει να στραφούν κυρίως προς την βελτίωση των λειτουργικών παραμέτρων και λιγότερο προς την βελτίωση της δύναμης ή του εύρους κίνησης επιβεβαιώνοντας τις παρατηρήσεις προηγούμενης έρευνας με μικρότερο χρόνο παρακολούθησης (Engelbert R.H, et. al., 1999).

Η πρώτη μελέτη που ποσοτικοποίησε την μυϊκή δύναμη με ισομετρικό δυναμόμετρο σε παιδιά με A.O. τύπου I φαίνεται ότι είναι αυτή των Takken T, et. al., 2004. Σε αυτή την μελέτη οι ερευνητές επιδίωξαν να αξιολογήσουν εκτός της μυϊκής δύναμης και την καρδιοαναπνευστική λειτουργία παιδιών ασθενών με A.O. τύπου I. Η μελέτη αυτή είναι ιδιαίτερα σημαντική διότι ένα συχνά αναφερόμενο σύμπτωμα των νεαρών ασθενών και των κηδεμόνων τους είναι η δυσανεξία στην άσκηση. Εάν η καρδιοαναπνευστική αντοχή των ασθενών αυτών είναι πολύ χαμηλότερη σε σύγκριση με υγιή παιδιά ίδιας ηλικίας και παρόμοιας φυσικής δραστηριότητας τότε η επερχόμενη πρόωμη κόπωση μπορεί να εξηγήσει τόσο την δυσκολία στην άσκηση όσο και τυχόν περιορισμό των καθημερινών φυσικών δραστηριοτήτων. Οι θεραπευτές πολύ συχνά ερμηνεύουν την δυσανεξία στην άσκηση καθώς και την εύκολη κόπωση κατά την εκτέλεση καθημερινών δραστηριοτήτων ως αποτέλεσμα της εγγύς μυϊκής αδυναμίας καθώς και της υπερκινητικότητας των αρθρώσεων.

Ωστόσο είναι πιθανό οι παθολογοανατομικές βλάβες της A.O. να επηρεάζουν τον καρδιακό μυ και τους πνεύμονες, όργανα τα οποία καθορίζουν κατά βάση την καρδιοαναπνευστική αντοχή (Wasserman K, et. al., 1999; Wagner P.D, 1988; Bar-Or O, 1986). Στη μελέτη αυτή οι ερευνητές χρησιμοποίησαν δυναμόμετρο χειρός και μέτρησαν την ισομετρική δύναμη για τους απαγωγούς του ώμου, τους καμπτήρες του ισχίου τους πρόσθιους και οπίσθιους καμπτήρες της ποδοκνημικής και την δύναμη σύλληψης (grip strength). Η μυϊκή δύναμη της μη κυρίαρχης πλευράς συγκρίθηκε με τιμές αναφοράς για παιδιά ίδιας ηλικίας και φύλου. Οι νεαροί ασθενείς εκτέλεσαν μια μέγιστη εργοσπιρομετρική δοκιμασία για τον υπολογισμό της απόλυτης και σχετικής μέγιστης πρόσληψης οξυγόνου (VO_2peak) που αποτελεί τον πιο διαδεδομένο δείκτη καρδιοαναπνευστικής αντοχής τόσο σε υγιείς όσο και σε παθολογικούς πληθυσμούς (Wasserman K, et. al., 1999).

Στα αποτελέσματά τους οι ερευνητές δεν διαπίστωσαν κύφωση ή σκολίωση στους νεαρούς ασθενείς. Τα αποτελέσματα της εργοσπιρομετρικής δοκιμασίας έδειξαν ότι οι νεαροί ασθενείς έφτασαν μέχρι τα όρια καρδιοαναπνευστικής εξάντλησης. Σχεδόν 60% των ασθενών είχε μεγάλη μείωση των τιμών της απόλυτης VO_2peak σε σύγκριση με τις τιμές αναφοράς, 30% είχε μικρή ή μέτρια μείωση και μόλις ~10% είχε σχεδόν κανονικές τιμές σε σύγκριση με τις τιμές αναφοράς (Πίνακας 7). Επιπρόσθετα παρατηρήθηκε μια υψηλή συσχέτιση μεταξύ της μυϊκής δύναμης και της VO_2peak .

Τα δεδομένα που παρουσιάζονται στον Πίνακα 7 συνηγορούν υπέρ της εγγύς μυϊκής αδυναμίας και της χαμηλής VO₂peak ως αιτίες της συχνά αναφερόμενης δυσανεξίας στην άσκηση σε παιδιά με τύπου I A.O. Οι συγγραφείς θεωρούν ότι η συσχέτιση μεταξύ δύναμης και VO₂peak οφείλεται στην σχετικά καθιστή ζωή των ασθενών. Ο τρόπος αυτός ζωής αφενός σχετίζεται με μειωμένη μυϊκή μάζα (που δικαιολογεί την μειωμένη δύναμη), αφετέρου με χαμηλό όγκο παλμού, χαμηλή δραστηριότητα ενδομυϊκών ενζύμων αερόβιου μεταβολισμού και μικρότερο αριθμό τριχοειδών (που συντελούν στη μειωμένη VO₂peak).

Θέλοντας να διαπιστώσουν εάν η μειωμένη δύναμη και VO₂peak σε παιδιά με A.O. οφείλεται στον υποκινητικό τρόπο ζωής ή είναι αποτέλεσμα της μη ομαλής σύνθεσης κολλαγόνου, οι Van Brussel M, et. al., 2008 πραγματοποίησαν μια μελέτη στην οποία εξέτασαν το αποτέλεσμα παρέμβασης φυσικής κατάστασης στη μυϊκή δύναμη και VO₂peak. Οι ερευνητές θέλησαν να επιβεβαιώσουν την υπόθεση που προτάθηκε από τους Takken T, et. al., 2004 σχετικά την βελτίωση της μυϊκής δύναμης και VO₂peak μέσω ενός προγράμματος φυσικής κατάστασης για παιδιά με A.O. Πρέπει να αναφερθεί ότι η εφαρμογή προγράμματος φυσικής κατάστασης σε παιδιά ου πάσχουν από χρόνιες καταστάσεις όπως κυστική ίνωση (Klijn P.H, et. al., 2004) και λευχαιμία (San Juan A.F, et. al., 2007) οδηγεί σε βελτίωση της φυσικής κατάστασης, της μυϊκής δύναμης και της καθημερινής λειτουργικότητας. Η συγκεκριμένη μελέτη αποτέλεσε την πρώτη τυχαίοποιημένη ελεγχόμενη κλινική μελέτη που να εξετάζει τα αποτελέσματα παρέμβασης στη δύναμη και φυσική κατάσταση σε παιδιά με A.O. Στη μελέτη συμμετείχαν 34 παιδιά (27 με τύπου I, και τύπου IV A.O.). Η πειραματική ομάδα των ασθενών πραγματοποίησε μέσα σε περίοδο 12 εβδομάδων 30 προπονητικές μονάδες με στόχο την βελτίωση της δύναμης και VO₂peak, η δε ομάδα ελέγχου έλαβε την συνηθισμένη θεραπεία. Η ομάδα ελέγχου πραγματοποιούσε 2 προπονητικές μονάδες στο νοσοκομείο και μετά την 6 εβδομάδα και μια τρίτη προπονητική μονάδα στο σπίτι. Το πρόγραμμα είχε διάρκεια 45 λεπτά και αποτελούνταν από 10λεπτη προθέρμανση, 10 λεπτά αερόβιας άσκησης σε ένταση 60-80% της μέγιστης καρδιακής συχνότητας, 15 λεπτά από ελεύθερο παιχνίδι και μυϊκή εξάσκηση και τέλος από άλλα 10 λεπτά αερόβιας άσκησης. Η παρέμβαση ολοκληρωνόταν με 10 λεπτά αποθεραπείας.

Η μυϊκή εξάσκηση αφορούσε κυρίως την εκτέλεση βασικών ασκήσεων με έμφαση στη σωστή τεχνική και οι εξωτερικές αντιστάσεις (αλτήρες) που χρησιμοποιήθηκαν δεν ξεπερνούσαν το 1kg. Οι δύο ομάδες εξετάστηκαν πριν την έναρξη του προγράμματος (T=0) και στους 3 (T=1), 6 (T=2) και 9 (T=3) μήνες μετά την έναρξη του προγράμματος. Η μέτρηση της μυϊκής δύναμης και της VO₂peak έγινε με βάση προηγούμενη μεθοδολογία (Takken T, et. al., 2004). Οι ερευνητές μελέτησαν κυρίως την επίδραση της παρέμβασης στη μυϊκή δύναμη και την VO₂peak, ενώ δευτερεύοντες παράμετροι που αξιολογήθηκαν ήταν καταγραφή της υποκειμενικής κόπωσης, της υποκειμενικής αντίληψης ικανότητας και ερωτηματολόγιο σχετικά με την αντίληψη για την ποιότητα ζωής τους. Τα αναλυτικά αποτελέσματα για τι κύριες παραμέτρους της μελέτης παρουσιάζονται στον Πίνακα 8.

Τα αποτελέσματα της παραπάνω μελέτης έδειξαν σημαντική βελτίωση στη μυϊκή δύναμη και την καρδιοαναπνευστική αντοχή μετά από παρέμβαση διάρκειας 3 μηνών στα παιδιά με A.O. της ομάδας παρέμβασης χωρίς αντίστοιχες μεταβολές στα παιδιά με A.O. της ομάδας ελέγχου. Ωστόσο στις επόμενες μετρήσεις μετά το πέρας της παρέμβασης (T2 και T3) οι επιδράσεις του προγράμματος μειώθηκαν σημαντικά. Το ίδιο αποτέλεσμα διαπιστώθηκε και στην αξιολόγηση του αισθήματος υποκειμενικής κόπωσης. Στην παρούσα μελέτη η καρδιοαναπνευστική αντοχή βελτιώθηκε κατά 17% στους 3 πρώτους μήνες που είναι

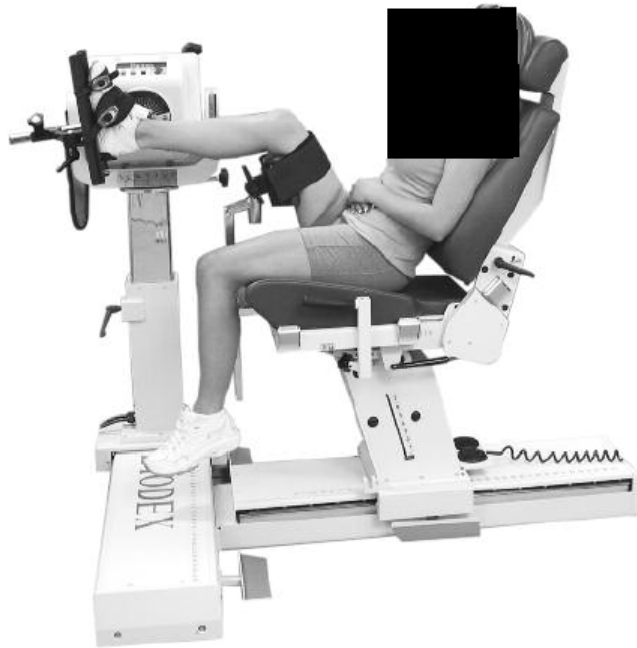
μεγαλύτερο από το 8% που θα περίμενε κανείς σε παιδιά που προπονούνται για παρόμοιο χρονικό διάστημα (Payne V.G, & Morrow J.R, 1993). Αυτό οφείλεται στα χαμηλά αρχικά επίπεδα φυσικής κατάστασης των παιδιών με Α.Ο. γεγονός που δίνει “χώρο” για μεγαλύτερες βελτιώσεις. Ένα εύρημα της παρούσας μελέτης το οποίο έχει άμεση εφαρμογή και από φυσικοθεραπευτές είναι ότι παρά το γεγονός ότι το πρόγραμμα ενδυνάμωσης αποτελούνταν αποκλειστικά από ασκήσεις χαμηλής έντασης, τα παιδιά παρουσίασαν βελτίωση της τάξης του 12%. Αύτη είναι μια μικρή σχετικά βελτίωση καθώς η δύναμη σε παιδιά μπορεί να βελτιωθεί κατά 5-40% μετά από εφαρμογή προγράμματος με αντιστάσεις διάρκειας μόλις 8 εβδομάδων (Faigenbaum A.D, et. al., 1999). Η μικρότερη βελτίωση στην παρούσα μελέτη αποδόθηκε από τους συγγραφείς στις πολύ χαμηλές αντιστάσεις που χρησιμοποιήθηκαν. Ωστόσο ακόμα και αυτή η μικρή σχετικά βελτίωση έχει ιδιαίτερη κλινική σημασία για τους ασθενείς με Α.Ο. διότι υπάρχει ισχυρή συσχέτιση μεταξύ της μυϊκής δύναμης και της δύναμης των οστών (Schoenau E, 2006).

Τα ευρήματα της παρούσας μελέτης συμφωνούν απόλυτα με προηγούμενες έρευνες στις οποίες διαπιστώθηκε ότι παρόμοιες παρεμβάσεις είναι αποτελεσματικές στις αύξηση της καρδιοαναπνευστικής αντοχής και της μυϊκής δύναμης σε παιδιά που πάσχουν από χρόνιες παθήσεις όπως κυστική ίνωση (Klijn P.H, et. al., 2004) ή λευχαιμία (San Juan A.F, et. al., 2007). Επιπρόσθετα ένα άλλο σημείο της παρούσας έρευνας που έχει αξία για τον θεραπευτή είναι το γεγονός ότι 3 και 6 μήνες μετά το πέρας της παρέμβασης, οι ασθενείς δεν ήταν ικανοί να διατηρήσουν αυξημένα τα επίπεδα δύναμης και καρδιοαναπνευστικής αντοχής. Είναι ιδιαίτερα για τους νεαρούς ασθενείς να διατηρήσουν αυξημένη φυσική για μακρό χρονικό διάστημα προκειμένου τα οφέλη να μεταφερθούν και στην ενήλικη ζωή (Lee M, 1993).

Είναι ιδιαίτερα σημαντικό να αναφερθεί ότι η παρούσα μελέτη είχε πολύ υψηλό βαθμό συμμόρφωσης ο οποίος ξεπέρασε το 95%. Αυτό σημαίνει ότι οι νεαροί ασθενείς πραγματοποίησαν >95% των προπονητικών μονάδων που είχαν σχεδιαστεί. Οι συγγραφείς αναφέρουν ότι όλοι οι ασθενείς πραγματοποίησαν τις αερόβιες ασκήσεις χωρίς επιπλοκές. Επίσης η ομάδα παρέμβασης δεν εμφάνισε κανένα κάταγμα κατά την διάρκεια της μελέτης αντίθετα με την ομάδα έλεγχου στην οποία προέκυψαν 3 κατάγματα. Γενικά τα αποτελέσματα της παραπάνω μελέτης είναι πολύ ενθαρρυντικά καθώς έδειξαν για πρώτη φορά ότι παιδιά με Α.Ο. μπορούν να εκτελέσουν με ασφάλεια οργανωμένη παρέμβαση φυσικής κατάστασης. Μελλοντικές μελέτες θα πρέπει να εξετάσουν την δυνατότητα εκτέλεσης μιας τέτοιας παρέμβασης σε πιο ανοιχτό περιβάλλον όπως π.χ. σχολείο και όχι σε ένα εξειδικευμένο -και πιθανώς απομακρυσμένο για κάποιους- κέντρο όπως αυτό της παρούσας μελέτης. Επιπρόσθετα πρέπει να μελετηθούν στρατηγικές ώστε οι νεαροί ασθενείς να μπορούν να διατηρήσουν για μεγαλύτερο χρονικό διάστημα τα οφέλη της παρέμβασης προτού οι εξεταζόμενες μεταβλητές δύναμης και αντοχής επιστρέψουν στα αρχικά τους επίπεδα.

Μία πρόσφατη μελέτη εξέτασε εάν παιδιά με Α.Ο. τύπου I παρουσιάζουν ελλείμματα δύναμης στους περωναίους καμπτήρες της ποδοκνημικής και αν αυτά συνδέονται με την φυσική ικανότητα (Caudill A, et. al., 2010). Οι περωναίοι καμπτήρες της ποδοκνημικής είναι μια σημαντική μυϊκή ομάδα που καθορίζει την ταχύτητα βάρδισης, το ανέβασμα σκάλας και άλλες κινητικές δραστηριότητες όπως το άλμα, το τρέξιμο ή πολύπλοκες αθλητικές κινήσεις. Προηγούμενες μελέτες επικεντρώθηκαν κυρίως στους μυς γύρω από το ισχίο (Engelbert R.H, et. al., 1997; Engelbert R.H, et. al., 1999; Engelbert R.H, et. al., 2004), ωστόσο μια καλύτερη κατανόηση της αλληλοσυσχέτισης μεταξύ της δύναμης περωναίων καμπτήρων ποδοκνημικής και των λειτουργικών περιορισμών θα βοηθήσει τον θεραπευτή στο σχεδιασμό της αποτελεσματικότερης θεραπευτικής παρέμβασης. Στην παραπάνω μελέτη έλαβαν μέρος 20 παιδιά με Α.Ο. τύπου I. Για την αξιολόγηση της δύναμης χρησιμοποιήθηκαν δύο δοκιμασίες: η δοκιμασία άρσεων πτέρνας (Hislop H.J, and Montgomery J.D, 1995) όπου

καταγράφεται ο αριθμός άρσεων της πτέρνας που μπορεί να εκτελέσει ο εξεταζόμενος και επιπρόσθετα αμφοτερόπλευρη μέτρηση ισομετρικής δύναμης των ραχιαίων και πελματιαίων καμπτήρων της ποδοκνημικής με ισοκινητικό δυναμόμετρο. Στη δοκιμασία αυτή οι εξεταζόμενοι τοποθετήθηκαν σε καθιστή θέση με το γόνατο σε κάμψη 20-30° και την ποδοκνημική σε 10° πελματιαία κάμψη (Εικόνα 6). Οι εξεταζόμενοι πραγματοποίησαν 3 μέγιστες ισομετρικές συσπάσεις για κάθε άκρο και υπολογίστηκε ο μέσος όρος ο οποίος εκφράστηκε και ως αναλογία της σωματικής μάζας. Για λόγους ασφαλείας οι ερευνητές δεν εξέτασαν άλλες μυϊκές ομάδες καθώς και δεν πραγματοποίησαν έλεγχο σε σύγκεντρες συσπάσεις.



Εικόνα 6. Δυναμομετρική αξιολόγηση ραχιαίων και πελματιαίων καμπτήρων ποδοκνημικής με ισοκινητικό δυναμόμετρο Biodex System-3. Αναπαραγωγή από www.Biodex.com/sites/default/files/manual.

Τα αποτελέσματα έδειξαν σημαντικές διαφορές στη δοκιμασία άρσεων πτέρνας μεταξύ των ασθενών με Α.Ο. και των παιδιών της ομάδας ελέγχου. Ενώ όλα τα παιδιά της ομάδας ελέγχου ηλικίας 6-18 ετών ήταν σε θέση να πραγματοποιήσουν τουλάχιστον 20 άρσεις και να βαθμολογηθούν με το άριστα στη δοκιμασία αυτή, μόνο 50% των παιδιών ίδιας ηλικίας από την ομάδα με Α.Ο. ήταν σε θέση να κάνουν το ίδιο. Δεν υπήρχαν διαφορές στη δοκιμασία αυτή μεταξύ αριστερής και δεξιάς πλευράς για καμία από τις δύο ομάδες. Ωστόσο η ομάδα ασθενών είχε σημαντικά χαμηλότερη βαθμολογία στη μέση δύναμη των πελματιαίων καμπτήρων σε σύγκριση με την ομάδα ελέγχου. Τα αναλυτικά αποτελέσματα σε σχέση με την ισοκινητική δυναμομέτρηση παρουσιάζονται στον Πίνακα 9.

Δεν υπήρχε διαφορά τόσο για την ομάδα ασθενών όσο και για την ομάδα έλεγχου μεταξύ δεξιάς και αριστερής πλευράς. Οι εξεταζόμενοι της ομάδας ελέγχου είχαν υψηλότερες τιμές (χωρίς ωστόσο να φτάσουν στατιστική σημαντικότητα) για τους πελματιαίους καμπτήρες τόσο του δεξιού όσο και του αριστερού άκρου. Η δύναμη ραχιαίας κάμψης ήταν παρόμοια και για τις δύο ομάδες. Επιπρόσθετα τα αποτελέσματα έδειξαν μια θετική συσχέτιση μεταξύ της δοκιμασίας άρσεως πτέρνας και της ισοκινητικής δυναμομέτρησης. Και οι δύο μετρήσεις

πάντως συνηγορούν ότι η ομάδα ασθενών έχει χαμηλότερη δύναμη στους πελματιαίους καμπτήρες της ποδοκνημικής σε σύγκριση με την ομάδα ελέγχου. Επιπρόσθετα τα παιδιά με Α.Ο. έδειξαν πτωχή επίδοση και στις υψηλού επιπέδου κινητικές δοκιμασίες. Αυτό φυσικά ήταν αναμενόμενο με βάση και τα προηγούμενα αποτελέσματα αφού οι υψηλού επιπέδου κινητικές δοκιμασίες όπως το γρήγορα βάδισμα, το τρέξιμο, το άλμα, το συνεχόμενο επιτόπιο άλμα και το ανέβασμα σκαλιών απαιτούν επαρκή επίπεδα δύναμης στους πελματιαίους καμπτήρες της ποδοκνημικής.

Καθίσταται σαφές ότι τα παιδιά με Α.Ο. τύπου I είναι γενικά ικανά να εκτελούν καθημερινές δραστηριότητες, ωστόσο ένας πιο ενδελεχής λειτουργικός και δυναμομετρικός έλεγχος όπως στην παρούσα μελέτη καταδεικνύει λειτουργικούς περιορισμούς. Αυτό έχει ιδιαίτερη σημασία διότι αρκετοί συγγραφείς έχουν σημειώσει την σπουδαιότητα της δύναμης των άνω και κάτω άκρων ασθενών με Α.Ο. στην εκτέλεση καθημερινών δραστηριοτήτων (Montpetit K, et. al., 2003; Montpetit K, & Ruck-Gibis J, 2004). Μάλιστα οι Montpetit K, et. al., 2003 σημειώνουν ότι παιδιά με διάφορους τύπους Α.Ο. είχαν μικρότερη δύναμη σύλληψης σε σύγκριση με υγιή παιδιά ίδιας ηλικίας και η διαφορά αυτή ήταν ένας δείκτης σοβαρότητας της ασθένειας. Τα αποτελέσματα της παρούσας μελέτης συμφωνούν με αυτά προηγούμενων.

Η κλινική αξία του παραπάνω ευρήματος είναι σημαντική διότι οι Graf A, et. al., 2009 διαπίστωσαν κινηματικές αλλαγές στην ποδοκνημική παιδιών με Α.Ο. οι οποίες αποδόθηκαν στο συνδυασμό μυϊκής αδυναμίας, συνδεσμικής χαλαρότητας και αποφυγή εφαρμογής υψηλών δυνάμεων σε ένα εύθραυστο σκελετικό σύστημα. Πρέπει να αναφερθεί ότι τα παιδιά της ομάδας ασθενών της παραπάνω μελέτης είχαν μια ευρεία διακύμανση στη δύναμή τους. Ακόμα και η διόρθωση της σχετικής δύναμης λαμβάνοντας υπόψη την ηλικία του κάθε εξεταζόμενου δεν μίκρυνε την ευρεία διακύμανση των τιμών. Επίσης η υψηλή συσχέτιση της ισομετρικής δύναμης των πελματιαίων καμπτήρων με την ικανότητα δραστηριότητας μπορεί να υποδηλώνει ότι βελτίωση της δύναμης του συμπλέγματος γαστροκνημίου-υποκνημίδιου μν μπορεί να βελτιώσει την γενικότερη κινητικότητα.

Συνοψίζοντας τα αποτελέσματα όλων των παραπάνω μελετών σχετικά με τον ρόλο της μυϊκής δύναμης σε παιδιά με Α.Ο. διαπιστώνουμε τα εξής σημεία:

- Λίγες μελέτες έχουν πραγματοποιηθεί στο συγκεκριμένο ερευνητικό πεδίο. Αρκετές από τις μελέτες αυτές είναι περιγραφικές, δηλαδή απλώς παρουσιάζουν τα αποτελέσματα σειρών ασθενών σε εξειδικευμένες κλινικές χωρίς ωστόσο να επιχειρούν να μελετήσουν κάποια συγκεκριμένη παρέμβαση ή να απαντήσουν συγκεκριμένο ερευνητικό ερώτημα (Binder H, et. al., 1993; Binder H, et. al., 1984; Gerber L.H, et. al., 1990).
- Αρκετές μελέτες έχουν αξιολογήσει την μυϊκή δύναμη με την βοήθεια κλίμακας μέτρησης δύναμης (Engelbert R.H, et. al., 1997; Engelbert R.H, et. al., 1999; Engelbert R.H, et. al., 2004) και όχι με δυναμόμετρο (Engelbert R.H, et. al., 2008; Takken T, et. al., 2004; Caudill A, et. al., 2010; Van Brussel M, et. al., 2008). Η εκτίμηση δύναμης με κλίμακα βαθμολόγησης δεν λαμβάνει υπόψη την ηλικία και το φύλο του εξεταζόμενου και μπορεί να μην είναι ικανή να αποκαλύψει μικρά αλλά σημαντικά ελλείμματα δύναμης.
- Μόνο μια μελέτη έχει εξετάσει την επίδραση προπονητικής παρέμβασης στην μυϊκή δύναμη (Van Brussel M, et. al., 2008). Νέες μελέτες πρέπει να αξιολογήσουν διαφορετικά ήδη παρεμβάσεων στην ανάπτυξη της δύναμης για να διαπιστωθεί εάν υπάρχει κάποια παρέμβαση που να υπερτερεί έναντι μιας άλλης.
- Αρχικά οι μύες ενδιαφέροντος για τους θεραπευτές φαίνεται πως ήταν οι μύες γύρω από ισχίο και ειδικά οι εκτείνοντες του ισχίου (Binder H, et. al., 1993; Binder H, et. al., 1984; Gerber L.H, et. al., 1990), ωστόσο πρόσφατα το ενδιαφέρον επεκτείνεται πλέον και στους πελματιαίους καμπτήρες της ποδοκνημικής (Caudill A, et. al., 2010).

Αυτό έχει ιδιαίτερη σημασία γιατί έχει διαπιστωθεί ότι παιδιά με Α.Ο. τύπου I παρουσιάζουν καθυστερημένη άρση δακτύλου κατά τον κύκλο βάδισης σε συνδυασμό με ελαττωμένη παραγωγή ισχύος στην ποδοκνημική και μειωμένο εύρος πελματιαίας κάμψης (Graf A, et. al., 2009). Είναι αποδεδειγμένο ότι οι πελματιαίοι καμπήρες της ποδοκνημικής έχουν σπουδαίο ρόλο στη βάδιση καθώς είναι υπεύθυνοι για την παραγωγή >40% της ισχύος κατά την φάση προώθησης του κύκλου βάδισης (Gage J.R, 2004).

Ύ Ωστόσο οι θεραπευτές δεν θα πρέπει να ξεχνούν ότι ο ρόλος της δύναμης στην Α.Ο. θα πρέπει να τοποθετηθεί στις σωστές διαστάσεις. Παρότι σε ορισμένες μελέτες υπάρχει υψηλή συσχέτιση μεταξύ δύναμης και λειτουργικών δεξιοτήτων (Caudill A, et. al., 2010) θα πρέπει να γίνει αντιληπτό ότι η προπόνηση δύναμης από μόνη της και ειδικά σε παιδιά με Α.Ο. που έμειναν ακινητοποιημένα λόγω κατάγματος και παρουσιάζουν δευτεροπαθή μυϊκή αδυναμία δεν θα βελτιώσει απαραίτητα και τις λειτουργικές δεξιότητες. Είναι απαραίτητο σε αυτή την περίπτωση να συμπεριληφθεί στην παρέμβαση και η (επαν)εκπαίδευση πάνω στην κινητική δεξιότητα.

Ο ρόλος της υδροθεραπείας στην αντιμετώπιση της ατελούς οστεογένεσης

Με τον όρο “υδροθεραπεία” αντιλαμβάνεται κανείς την εφαρμογή του νερού, στις διάφορες θερμοκρασίες του για θεραπευτικούς, αισθητικούς και προληπτικούς σκοπούς. Στον κλάδο της φυσικοθεραπείας πιο συγκεκριμένα, με τον όρο “υδροθεραπεία” εννοούμε εκείνη τη μέθοδο θεραπευτικής παρέμβασης που χρησιμοποιεί ασκήσεις στο νερό ειδικά σχεδιασμένες για να βοηθούν στην αποκατάσταση ποικίλων παθήσεων (Bates A, Hanson N, 1992).

Η υδροθεραπεία επιδρά σε όλα σχεδόν τα βιολογικά συστήματα του ανθρώπινου οργανισμού με αποτέλεσμα σημαντικές ομοιοστατικές μεταβολές. Οι επιδράσεις αυτές είναι τόσο άμεσες όσο και όψιμες και επιτρέπουν στην υδροθεραπεία να χρησιμοποιηθεί ως μέσο για ένα ευρύ φάσμα παθήσεων. Το μεγάλο πλεονέκτημα της υδροθεραπείας είναι ο βαθμός θεραπευτικής ασφάλειας ο οποίος είναι μεγαλύτερος από ότι σε οποιοδήποτε άλλο περιβάλλον. Για τον λόγο αυτό η υδροθεραπεία αποτελεί άριστη επιλογή στην αντιμετώπιση παιδιών με Α.Ο. Η γνώση των βιολογικών επιδράσεων επιτρέπει στον θεραπευτή να σχεδιάσει το βέλτιστο πρόγραμμα για το νεαρό ασθενή μέσω κατάλληλης τροποποίησης των δραστηριοτήτων που πραγματοποιούνται μέσα στο νερό, την κατάλληλη επιλογή θερμοκρασία και την διάρκεια της θεραπευτικής παρέμβασης. Σχεδόν όλες οι θεραπευτικές ιδιότητες της υδροθεραπείας σχετίζονται με της βασικές αρχές της υδροδυναμικής. Η κατανόηση των αρχών αυτών θα επιτρέψει στον θεραπευτή την καλύτερη προσέγγιση του παιδιού με Α.Ο.

Πυκνότητα: Παρότι το ανθρώπινο σώμα αποτελείται κατά βάση από νερό η πυκνότητά του είναι ελαφρώς χαμηλότερη από αυτή του νερού με ειδική πυκνότητα κατά μέσο όρο 0,974 και με τους άρρενες να έχουν ελαφρώς μεγαλύτερες τιμές σε σχέση με τις θήλυς. Η άλυπη μάζα του ανθρώπινου σώματος αποτελείται από οστά, μύες, συνδετικό ιστό και όργανα και έχει μια τυπική πυκνότητα 1,1 ενώ ο λιπώδης ιστός που αποτελείται από τις φυσιολογικές αποθήκες λίπους του ανθρώπινου σώματος όσο και από το επιπλέον λίπος, έχει μια ειδική πυκνότητα περίπου 0,9 (Bloomfield J, et.al., 1992). Επομένως άτομα με χαμηλό ποσοστό λίπους όπως αθλητές έχουν ειδική πυκνότητα μεγαλύτερη από 1, ενώ παχύσαρκοι και άτομα με χαμηλή μυϊκή μάζα έχουν σημαντικά χαμηλότερη ειδική πυκνότητα. Ως αποτέλεσμα το ανθρώπινο σώμα εκτοπίζει όγκο νερού λίγο μεγαλύτερο από το δικό του όγκο και κατά

συνέπεια ωθείται προς τα άνω δύναμη ανάλογη του εκτοπισμένου όγκου νερού όπως προβλέπεται από την αρχή της άνωσης.

Υδροστατική πίεση: Η πίεση είναι ευθέως ανάλογη τόσο προς την πυκνότητα του μέσου όσο και προς το βάθος βύθισης. Το νερό ασκεί μια πίεση ίση με 0,72 mm Hg/cm βάθους βύθισης. Επομένως όταν το ανθρώπινο σώμα βυθιστεί σε περίπου 120-122cm δέχεται πίεση ίση με 88,9 mm Hg η οποία είναι ελαφρώς υψηλότερη από την τυπική διαστολική πίεση. Η υδροστατική πίεση είναι η δύναμη που βοηθά στην απομάκρυνση οιδήματος από τραυματισμένα σημεία του ανθρώπινου σώματος. Οι δράσεις της υδροστατικής πίεσης εμφανίζονται άμεσα κατά την βύθιση προκαλώντας ταυτόχρονα πλαστική παραμόρφωση του σώματος μέσα σε μικρό χρονικό διάστημα. Ο όγκος αίματος μεταφέρεται κεφαλικά, η πίεση του δεξιού κόλπου αυξάνεται, η πίεση των πλευρικών επιφανειών αυξάνεται, το θωρακικό τοίχωμα συμπιέζεται και το διάφραγμα μετατοπίζεται προς τα άνω.

Άνωση: Ένα ανθρώπινο σώμα με ειδική βαρύτητα 0,97 θα επιπλέει στην επιφάνεια του νερού όταν περίπου 97% του όγκου θα βρίσκεται κάτω από την επιφάνεια του νερού. Καθώς το σώμα βυθίζεται εκτοπίζει όγκο νερού και δημιουργεί την δύναμη της άνωσης, προοδευτικά αποφορτίζοντας τις εμβυθισμένες αρθρώσεις. Όταν μόνο η κεφαλή βρίσκεται πάνω από την επιφάνεια του νερού τότε η φόρτιση που δέχονται η σπονδυλική στήλη, τα ισχία και τα γόνατα είναι ίση μόλις με το βάρος της κεφαλής. Όταν ένα άτομο βυθίζεται μέχρι το ύψος της ηβικής σύμφυσης τότε αποφορτίζει περίπου το 40% του σωματικού του βάρους, ενώ όταν βυθιστεί μέχρι το ύψος του ομφαλού αποφορτίζει περίπου το 50% του σωματικού του βάρους. Βύθιση μέχρι την ξιφοειδή απόφυση επιφέρει αποφόρτιση από το 60% του σωματικού βάρους ή και περισσότερο ανάλογα με το αν τα χέρια βρίσκονται πάνω από κεφάλι ή στα πλάγια του κορμού. Η άνωση έχει επομένως ιδιαίτερη θεραπευτική αξία. Για παράδειγμα ένα κάταγμα λεκάνης μπορεί να μην είναι μηχανικά σταθερό για πλήρη φόρτιση παρά μόνο μετά από περίοδο αρκετών εβδομάδων. Μέσω όμως βύθισης σε νερό οι βαρυντικές δυνάμεις αποφορτίζονται έτσι ώστε μόνο οι μυϊκές δυνάμεις να επιδρούν στη περιοχή κατάγματος και να επιτρέπουν ενεργητική κίνηση κατά το εύρος κίνησης. Με παρόμοιο τρόπο ασθενείς με κινητικούς περιορισμούς από τα κάτω άκρα όπως συχνά συμβαίνει σε παιδιά με Α.Ο. μπορεί να τοποθετηθεί σε βάθος ικανό όπου θα είναι αδύνατο να ξεπεράσει τους περιορισμούς αυτούς.

Ιξώδες: Αποτελεί την εσωτερική πίεση του μέσου στο οποίο επιτελείται η κίνηση. Ένα άκρο το οποίο κινείται μέσα στο νερό επιδέχεται δυνάμεις αντίστασης. Η αντίσταση λόγω του ιξώδους του νερού αυξάνεται καθώς αυξάνεται η δύναμη που ασκείται μέσα στο νερό, ωστόσο σχεδόν μηδενίζεται όταν η δύναμη σταματά να επιδρά. Επομένως όταν ένας ασθενής ου βρίσκεται μέσα στο νερό νιώσει πόνο σε κάποια κίνηση και σταματήσει την κίνηση, τότε σχεδόν αυτόματα σταματά και η επίδραση δύναμης πάνω στο μέλος καθώς το ιξώδες του νερού σταματά την κίνηση σχεδόν στιγμιαία. Το γεγονός αυτό επιτρέπει τον αυξημένο έλεγχο μυϊκής ενδυνάμωσης μέσα στα όρια ανοχής του ασθενούς (Poyhonen T, et.al., 2000).

Θερμοδυναμική: Η ικανότητα αποθήκευσης θερμότητας στο νερό είναι 1000 μεγαλύτερη από ότι σε ισοδύναμο όγκο αέρα. Η θεραπευτική ιδιότητα του νερού εξαρτάται σε σημαντικό βαθμό τόσο από την ιδιότητά του να αποθηκεύει θερμότητα όσο και από την ικανότητά του να μεταφέρει θερμική ενέργεια. Το νερό είναι πολύ αποτελεσματικός αγωγός και μεταφέρει θερμότητα 25 φορές γρηγορότερα από ότι ο αέρας. Η ιδιότητα αυτή σε συνδυασμό με την υψηλή ειδική θερμότητα του νερού κάνει εξαιρετικά ευέλικτη την χρήση του νερού για θεραπευτικούς σκοπούς διότι μπορεί να διατηρήσει χαμηλή ή υψηλή θερμοκρασία και την μεταφέρει αποτελεσματικά στο εμβυθισμένο μέλος του σώματος. Τυπικά οι πισίνες που

χρησιμοποιούνται για θεραπευτικούς σκοπούς διατηρούν ένα εύρος θερμοκρασίας 33,5-35,5°C το οποίο επιτρέπει μακρά διάρκεια θεραπείας και άσκηση για χρόνο ικανό για θεραπευτικές δράσεις χωρίς αίσθημα κρύου ή καυτού. Η μεταφορά θερμότητας ξεκινά αμέσως κατά την εμβύθιση στο νερό και καθώς η θερμική χωρητικότητα του ανθρώπινου σώματος είναι χαμηλότερη από αυτή του νερού (0,83 έναντι 1), το σώμα εξισορροπεί θερμοκρασία γρηγορότερα από ότι το νερό.

Ειδικά για την αντιμετώπιση ασθενών με Α.Ο. το νερό αποτελεί ιδανικό περιβάλλον όπου το παιδί θα εξασκηθεί σε κινητικές δεξιότητες και παράλληλα θα μάθει νέες. Το νερό δρα ως μαξιλάρι για τα οστά και τις αρθρώσεις αλλά ταυτόχρονα εφαρμόζει και ήπια αντίσταση κατά μήκος του οστού. Η ήπια αυτή αντίσταση βοηθά στην ενδυνάμωση του οστού και των μυών και επίσης βοηθά στην προστασία έναντι σε νέα κατάγματα η οποία είναι πιθανή όταν υπερβολική πίεση ασκηθεί σε μια απομονωμένη περιοχή. Υπό το πρίσμα αυτό το κολύμπι καθώς και άλλες δραστηριότητες εντός της πισίνας γίνονται ιδανικές δραστηριότητες φυσικής κατάστασης για παιδιά με Α.Ο. μεγαλύτερης ηλικίας. Ο νεαρός ασθενής εκτελεί κινητικές δεξιότητες εντός του νερού ώστε να γίνει ασφαλέστερα η μετάβαση σε πιο εξελιγμένες δεξιότητες και να εξομαλυνθούν τυχόν φοβίες του ασθενούς. Όταν ο ασθενής είναι σε θέση να εκτελέσει επιτυχώς τις δεξιότητες στο νερό τότε αυτές μπορούν να δοκιμαστούν και στην ξηρά. Παραδείγματα ασκήσεων που μπορεί να βοηθήσουν στην εκμάθηση νέων δεξιοτήτων είναι η όρθια στάση και βάδιση ξεκινώντας με το νερό να βρίσκεται στο στήθος του νεαρού ασθενούς. Ο ασθενής θα πρέπει να εξασκηθεί σε πιο ρηχό βάθος όταν αυξηθούν τόσο η δύναμή του όσο και η αυτοπεποίθησή του. Εάν υπάρχει διαφορά μήκους μεταξύ των άκρων θα πρέπει να χρησιμοποιηθεί ορθωτικός πάτος στο προσβεβλημένο άκρο για εξισορρόπηση της διαφοράς.

Η απόσταση βάδισης θα πρέπει να ξεκινήσει από τα 6 μέτρα και η διάρκεια της συνεδρία να κυμαίνεται μεταξύ 20-30 λεπτά (Bleakney D.A, Donohoe M, 2000). Η θερμοκρασία του νερού θα πρέπει να βρίσκεται στα κατώτερα φυσιολογικά επίπεδα καθώς το θερμό νερό μπορεί να οδηγήσει σε περαιτέρω αύξηση του ήδη αυξημένου μεταβολισμού (Bleakney D.A, Donohoe M, 2000). Η χρήση ολόσωμης κολυμβητικής φόρμας εντός του νερού θα αυξήσει τις αντιστάσεις. Η αναπνευστική λειτουργία του νεαρού ασθενούς μπορεί να αυξηθεί βάζοντάς τον να κρατά την αναπνοή του ή να κάνει “μπουρμπουλήθρες” (Bleakney D.A, Donohoe M, 2000). Ο ασθενής πρέπει να διατηρεί σωστή ευθυγράμμιση σώματος.

Επιπρόσθετα ο θεραπευτής να μην αφήνει την αντίσταση να μεταβάλλει την θέση του σώματος του ασθενούς. Το σώμα πρέπει να σταθεροποιείται και οι κοιλιακοί πρέπει να μένουν σφιχτοί κατά την εκτέλεση της άσκησης. Επίσης ο ασθενής δεν πρέπει ποτέ να κλειδώνει μία άρθρωση. Οι αρθρώσεις πρέπει να παραμένουν ελαστικές (Bleakney D.A, Donohoe M, 2000).. Η αντίσταση δεν πρέπει να προβάλλει μη αναγκαία τάση στην άρθρωση. Η πλήρης έκταση των ώμων και των γονάτων πρέπει να αποφεύγεται, ενώ θα πρέπει πάντα να διατείνει μύες για τους οποίους θα ακολουθήσει πρόγραμμα ενδυνάμωσης πρόκειται να ενδυναμωθεί. Ο θεραπευτής θα πρέπει να διδάξει στον ασθενή την αξία της προθέρμανσης. Ειδικά προτού δουλέψει με εξοπλισμό, ο ασθενής πρέπει να κάνει προθέρμανση. Αυτό θα προετοιμάσει τις αρθρώσεις και τους μύες για τις διατάσεις. Η αρχή της προοδευτικής επιβάρυνσης επιτάσσει ο ασθενής να αρχίζει με κοντούς μοχλούς και να συνεχίζει με μακρύτερους. Επιπρόσθετα θα πρέπει να μεγιστοποιήσει το εύρος κίνησης μίας άρθρωσης πριν χρησιμοποιήσει εξοπλισμό αντίστασης για την ενδυνάμωση των μυών (Cintas H.L,2005). Η μέθοδος της προοδευτικής υπερφόρτωσης για την αύξηση της μυϊκής δύναμης και αντοχής είναι εξίσου αποτελεσματική στο νερό όσο και στο έδαφος. Ο θεραπευτής μπορεί να προσθέσει ποικιλία στον αριθμό των επαναλήψεων μίας ορισμένης κίνησης και στο βαθμό της αντίστασης ή της έντασης κάθε άσκησης.

Ο υδροθεραπευτικός εξοπλισμός μπορεί να χρησιμοποιηθεί για να αλλάξει την ένταση μίας άσκησης αυξάνοντας το εύρος κίνησης, αλλάζοντας το μήκος του μοχλοβραχίονα,

αυξάνοντας το εμβαδόν της επιφάνειας στην οποία προβάλλεται αντίσταση, μεταβάλλοντας την ταχύτητα της κίνησης, αυξάνοντας τις επιπτώσεις της βαρύτητας ή δημιουργώντας τάση (Bates A, Hanson N, 1992). Ο τύπος του εξοπλισμού που χρησιμοποιείται πρέπει να ταιριάζει με το σκοπό ή τους στόχους της άσκησης (Bates A, Hanson N, 1992). Ο θεραπευτής βοηθά το νεαρό ασθενή στην εκμάθηση νέων δεξιοτήτων (Εικόνα 7), όσο και στην τήρηση των κανόνων ασφαλείας κατά την είσοδο και έξοδο από την πισίνα (Εικόνα 8).



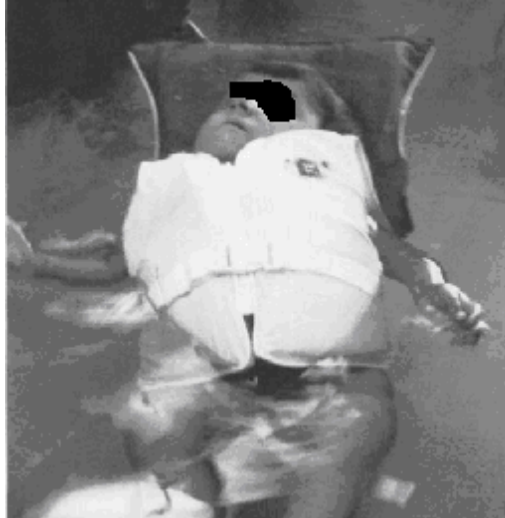
Εικόνα 7. Νεαρή ασθενής διδάσκεται ύπτια κολύμβηση. Τροποποίηση με βάση οδηγίες από Montpetit K. και Ruck-Gibis, 2004.



Εικόνα 8. Για την έξοδο από την πισίνα πρέπει να ακολουθούνται οι κανόνες ασφαλείας και η συμμετοχή του θεραπευτή μπορεί να είναι απαραίτητη. Τροποποίηση με βάση οδηγίες από Montpetit K. και Ruck-Gibis, 2004.

Επιπρόσθετα για τους ασθενείς με Α.Ο. πρέπει να χρησιμοποιείται ανάλογα με τη περίπτωση και ο κατάλληλος βοηθητικός εξοπλισμός. Ο εξοπλισμός αυτός περιλαμβάνει συσκευές που παρέχουν στήριξη, βοήθεια και αντίσταση. Ο στηρικτικός εξοπλισμός χρησιμοποιείται για να διατηρήσει τη λεκάνη σε κατακόρυφη, ύπτια (στην πλάτη), ή πρηνή (στο στομάχι) θέση

(Bates A, Hanson N, 1992). Ο θεραπευτής μπορεί να χρησιμοποιήσει αυτού του είδους τον εξοπλισμό για να τοποθετήσει σε μία θέση τον ασθενή με άνεση και ασφάλεια. Ο βοηθητικός εξοπλισμός περιλαμβάνει συσκευές επίπλευσης που χρησιμοποιούνται με τρόπο ώστε να βοηθιέται η κίνηση, ενώ σε πιο σοβαρές προσβολές μπορεί να είναι αναγκαία η χρησιμοποίηση σωσιβίου προκειμένου ο ασθενής να επιπλέει (Εικόνα 9).



Εικόνα 9. Νεαρός ασθενής με σοβαρή προσβολή επιπλέει με την βοήθεια σωσιβίου. Τροποποίηση με βάση οδηγίες από Binder H, et. al., 1993.

Αν η κινητοποίηση μίας άρθρωσης είναι πρωταρχικού ενδιαφέροντος, ο θεραπευτής μπορεί να χρησιμοποιεί βοηθητικό εξοπλισμό για να αυξήσει το εύρος κίνησης (ROM). Για παράδειγμα, για να αυξήσει την κάμψη και την έκταση του γόνατος, μία κίνηση προς την επιφάνεια μπορεί να βοηθηθεί ή μία κίνηση προς τον πυθμένα να γίνει να γίνει με βάρος. Ο εξοπλισμός αντίστασης παρέχει κάποιου είδους αντίσταση, μέσω τάσης (π.χ. ιμάντες διάτασης), μέσω αυξημένου εμβαδού επιφάνειας, ή μέσω αυξημένης πλευστότητας ή βάρους που αυξάνει την ένταση μίας άσκησης. Μερικά κομμάτια του εξοπλισμού, όπως τα στρώματα έχουν πολλαπλές λειτουργίες. Τέτοιου είδους εξοπλισμός μπορεί να βοηθήσει ορισμένες κινήσεις (π.χ. την απαγωγή του ισχίου) και να προβάλλει αντίσταση σε άλλες (π.χ. την προσαγωγή του ισχίου) (Bates A, Hanson N, 1992). Παραδείγματα υδροθεραπευτικού εξοπλισμού είναι:

- Μπάρες για ασκήσεις στο νερό οι οποίες είναι φτιαγμένες από PVC με κλειστά αφρώδη καπάκια σε κάθε άκρο. Έχουν σφουγγάρι που δεν γλιστράει γύρω από τη μπάρα, το οποίο κάνει τη χρήση τους πολύ πιο εύκολη. Σκοπός τους είναι να παρέχουν αντίσταση ενάντια στην πλευσιμότητα. Μπορούν επίσης να παρέχουν στήριξη κάτω από τα μπράτσα ή γόνατα (Bates A, Hanson N, 1992).
- Ράβδοι οι οποίες πλαστικές και άδειες μήκους περίπου 61 εκατοστών και ανοικτή και στα δύο άκρα τους. Ο σκοπός τους είναι για να αυξήσουν το εύρος κίνησης του ανώτερου κορμού και να παρέχουν ήπια αντίσταση (Bates A, Hanson N, 1992).
- Ιμάντες ενδυνάμωσης που χρησιμοποιούνται για ενδυνάμωση και κυκλοφορούν σε διάφορα επίπεδα αντίστασης. Η σωστή τοποθέτηση και χρήση των ιμάντων είναι καθοριστική σε μία θεραπεία. Ιμάντες ενδυνάμωσης δεν πρέπει να χρησιμοποιούνται, εκτός και αν ο σκοπός της άσκησης είναι απόλυτα κατανοητός και έχουν απαλειφθεί όλες οι πιθανές αντενδείξεις (Bates A, Hanson N, 1992).

- Κολάρα αυχένα που στην ουσία είναι σωσίβια ειδικά σχεδιασμένα για να εφαρμόζονται γύρω από τον αυχένα. Σκοπός τους είναι να παρέχουν στήριξη στον αυχένα και ουδέτερη στήριξη για κάθε άσκηση από ύπτια θέση και επίσης να εμποδίζουν την είσοδο του νερού στα αυτιά του ασθενή (Bates A, Hanson N, 1992).

Αρχές αναπνευστικής φυσικοθεραπείας σε παιδιά με ατελή οστεογένεση

Όπως αναφέρθηκε εκτεταμένα σε προηγούμενες ενότητες τα παιδιά με Α.Ο. παρουσιάζουν άλλοτε άλλου βαθμού παραμορφώσεις των μακρών οστών, συμπίεσεις των σπονδυλικών σωμάτων, παραμορφώσεις της σπονδυλικής στήλης, δευτεροπαθή μυϊκή αδυναμία εξαιτίας της υποκινητικότητας, ισχία σε κάμψη και εξωτερική στροφή και ιπποποδία. Πέρα από τα κινητικά προβλήματα που προκαλούν οι παραπάνω καταστάσεις ο θεραπευτής πρέπει να έχει υπόψη και τις επιπλοκές που προκαλούνται από το αναπνευστικό σύστημα.

Οι παραμορφώσεις της σπονδυλικής στήλης οδηγούν σε μειωμένο θωρακικό όγκο ο οποίος σε σοβαρές περιπτώσεις Α.Ο. προκαλεί αποφρακτικού τύπου πνευμονικές διαταραχές (Montpetit K, Ruck-Gibis J, 2004). Επιπρόσθετα πνευμονικές διαταραχές μπορούν να προκύψουν εξαιτίας καταγμάτων των πλευρών, κυφωσκολίωσης, αδυναμίας των μυών του θωρακικού τοιχώματος, διαταραχές των καρδιακών βαλβίδων και χρόνιας βρογχίτιδας ή άσθματος (Montpetit K, Ruck-Gibis J, 2004). Επιπρόσθετα εάν υπάρχει διαταραχή στη σύνθεση του πνευμονικού κολλαγόνου τότε μπορεί να υπάρχουν περαιτέρω αρνητικές επιπτώσεις στην πνευμονική λειτουργία.

Οι εξωσκελετικές προσβολές της Α.Ο. όπως πνευμονικές και καρδιακές επιπλοκές αποτελούν τις πιο κοινές αιτίες νοσηρότητας και θνησιμότητας (McAllion S.J, Paterson C.R, 1996; Singer R.B, Ogston S.A, Paterson C.R, 2001). Μάλιστα οι πνευμονικές επιπλοκές συμπεριλαμβανομένης και της πνευμονίας αποτελούν παράγοντες θανάτου σε πληθυσμούς παιδιών με Α.Ο., ειδικά αυτών με τύπου III Α.Ο. (Bleakney D.A, Donohoe M, 2000), ενώ η υποτροπιάζουσες πνευμονίες είναι πολύ συχνές σε παιδιά με Α.Ο. (Marini J.C, 2004). Σε βαριές περιπτώσεις μπορεί να είναι αναγκαία η συμπληρωματική χορήγηση οξυγόνου και τα βρογχοδιασταλτικά. Αναφέρεται ότι η γενική προδιάθεση για αναπνευστικές λοιμώξεις είναι μεγαλύτερη στα παιδιά με Α.Ο. οποιουδήποτε τύπου από ότι σε παιδιά χωρίς Α.Ο. (Montpetit K, Ruck-Gibis J, 2004). Παρομοίως αναφέρεται υψηλότερη επίπτωση πνευμονίας και άσθματος σε παιδιά με Α.Ο. Τέλος ακόμα και αν είναι μια πνευμονική λοίμωξη δεν οφείλεται στην υποκείμενη Α.Ο., τείνει να είναι πιο σοβαρή και να απαιτεί προσεκτικότερη αντιμετώπιση (Montpetit K, Ruck-Gibis J, 2004).

Οι επιπλοκές αυτές θεωρούνται δευτεροπαθείς λόγω των σκελετικών μεταβολών και της συχνά συνυπάρχουσας σκολίωσης (McAllion S.J, Paterson C.R, 1996; Singer R.B, Ogston S.A, Paterson C.R, 2001). Αναφέρεται ότι ασθενείς με Α.Ο. και σκολίωση $>60^\circ$ έχουν σημαντική μείωση στην πνευμονική λειτουργία (Widmann R.F, et. al., 1999). Ωστόσο σε ορισμένες περιπτώσεις ασθενών αναφέρεται η συνύπαρξη ελάχιστης σκολίωσης με σοβαρή πάραυτα μείωση της πνευμονικής λειτουργίας. Το γεγονός αυτό οδήγησε στο συμπέρασμα ότι παθολογία των πνευμόνων ανεξάρτητη από την παθολογία των οστών, συμβάλλει σημαντικά στη θνησιμότητα ασθενών με Α.Ο. τύπου III και IV (Widmann R.F, et. al., 1999). Επιπρόσθετα στη βιβλιογραφία αναφέρονται και δύο περιπτώσεις ασθενών στους οποίους η Α.Ο. εκδηλώθηκε και με πνευμονική υποπλασία (Thibeault D.W, et. al., 1995; Shapiro J.R, et. al., 1989). Ωστόσο προτού εξαχθούν ασφαλή συμπεράσματα για την συσχέτιση Α.Ο. και

πνευμονική παθολογίας απαιτούνται περισσότερες μελέτες της πνευμονικής λειτουργίας σε ασθενείς με μη φυσιολογική σύνθεση κολλαγόνου αλλά χωρίς σκολίωση.

Φαίνεται ότι η συνύπαρξη κυφωσκολίωσης και Α.Ο. είναι μάλλον συχνή. Για παράδειγμα σε παιδιά <5 ετών η σκολίωση μπορεί να ανευρίσκεται στο 26% των ασθενών, ωστόσο σε παιδιά μεγαλύτερης ηλικίας το ποσοστό αυτό μπορεί να αυξηθεί στο >80% (Oakley I, Reece L, 2010). Και οι συγγραφείς αυτοί επιβεβαιώνουν ότι η μείωση της πνευμονικής λειτουργίας λόγω των θωρακικών παραμορφώσεων αποτελεί την κύρια αιτία θανάτου σε παιδιά με Α.Ο. (Oakley I, Reece L, 2010). Πρέπει να αναφερθεί ότι όταν η κλίση της θωρακικής μοίρας της σπονδυλικής στήλης είναι <35° τότε διαταράσσεται η αναπνευστική λειτουργία κατά την άσκηση (Wasserman K, 1999). Όταν η κλίση είναι πέρα από τις 50° τότε υπάρχει μείωση της ζωτικής χωρητικότητας κατά την ηρεμία (Wasserman K, 1999). Κλίση πέρα από 80° συνοδεύεται από δραματική αύξηση της νοσηρότητας και θνητότητας. Η έκπτυξη των πνευμόνων και του θωρακικού τοιχώματος περιορίζεται από παραμορφώσεις στη θωρακική μοίρα της σπονδυλικής στήλης και σε παραμορφώσεις των πλευρών. Η σοβαρότητα των περιορισμών αυτών μπορεί να αυξηθεί λόγω καταγμάτων των πλευρών (Oakley I, Reece L, 2010).

Παρά τις παραπάνω κλινικές παρατηρήσεις δεν υπάρχουν πολλά δημοσιευμένα βιβλιογραφικά δεδομένα σχετικά με την αξιολόγηση της πνευμονικής λειτουργίας σε παιδιά με Α.Ο. Σε μία λεπτομερή μελέτη της καρδιοαναπνευστικής αντοχής και μυϊκής δύναμης σε παιδιά με Α.Ο. τύπου Ι οι Takken T, et. al., 2004 αξιολόγησαν επισταμένα και την πνευμονική λειτουργία των νεαρών ασθενών. Οι ερευνητές χρησιμοποίησαν σπιρομετρία και πληθυσμογραφία σώματος. Οι μετρήσεις της πνευμονικής λειτουργίας περιλάμβαναν μέγιστη εκπνευστική ροή, εκπνευστική ροή στο 50% και 75% του εκπνευστικού όγκου FEV₁, FVC, και ολική πνευμονική χωρητικότητα. Τα δεδομένα αυτά συγκρίθηκαν με προβλεπόμενες τιμές για παιδιά ίδιας ηλικίας, ύψους και φύλου (Rosenthal M, et. al., 1993α; Rosenthal M, et. al., 1993β). Ωστόσο επειδή η ανάπτυξη παρουσιάζεται διαταραγμένη σε παιδιά με Α.Ο., οι παράμετροι πνευμονικής λειτουργίας συγκρίθηκαν και με προβλεπόμενες τιμές για παιδιά με μέσες τιμές ύψους για το φύλο και την ηλικία. Τα αποτελέσματα έδειξαν ότι όλοι οι ασθενείς ήταν ικανοί να δημιουργήσουν τεχνικά αποδεκτές καμπύλες ροής-όγκου. Οι επιδόσεις των ασθενών παρουσιάζονται στον Πίνακα 10.

Από τον παραπάνω πίνακα προκύπτει ότι σχεδόν όλες οι τιμές πνευμονικής λειτουργίας των ασθενών ήταν κανονικές ή ακόμα και καλύτερες συγκρινόμενες με τιμές αναφοράς βάση του πραγματικού ύψους των ασθενών.

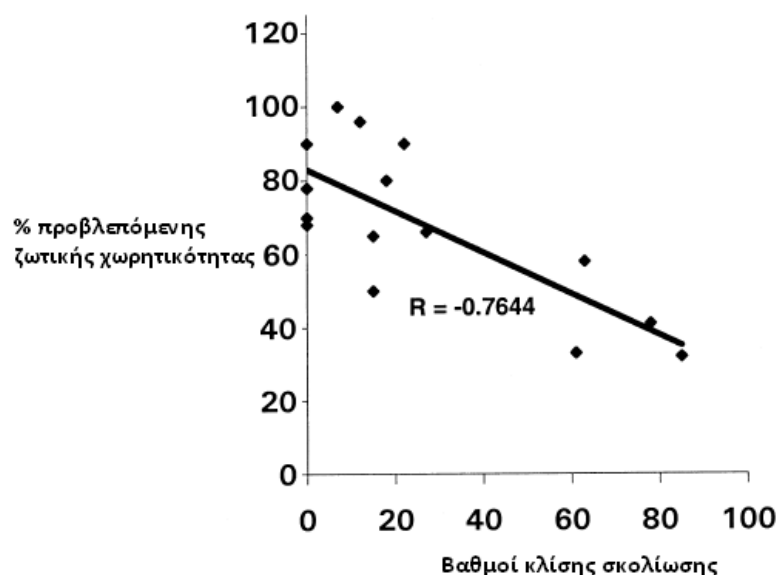
Δεν διαπιστώθηκαν διαφορές με υγιείς πληθυσμούς και δεν υπήρχαν ενδείξεις αποφρακτικής πνευμονικής νόσου σε αυτούς τους ασθενείς. Η αναλογία FEV₁/FVC ήταν 93,4%±3,7%. Όταν οι πραγματικές τιμές συγκρίθηκαν με τιμές παιδιών με ένα μέσο ύψος για ηλικία και φύλο τότε διαπιστώθηκε μια σημαντική μείωση για το FEV₁, την μέγιστη εκπνευστική ροή στο 75% του εκπνευστικού όγκου και της FVC, ενώ αντίθετα η ολική πνευμονική χωρητικότητα παρέμεινε αναλλοίωτη.

Όπως σημειώνουν οι συγγραφείς οι πραγματικές τιμές δεν διαφέρουν από τις τιμές παιδιών με ίδιο ύψος και φύλο και τα ευρήματα αυτά συμφωνούν με παλαιότερα ευρήματα από τους Falvo K.A, et. al., 1973. Ωστόσο στους νεαρούς ασθενείς με Α.Ο. η ανάπτυξη αλλοιώνεται και επηρεάζει τα χέρια και τα πόδια περισσότερο από ότι τον κορμό. Το ύψος των παιδιών στη μελέτη αυτή ήταν σημαντικά χαμηλότερο από το αναμενόμενο για την ηλικία. Επομένως εάν οι τιμές των ασθενών συγκριθούν με παιδιά με φυσιολογική ανάπτυξη τότε υπερεκτιμάται σε μεγάλο βαθμό η πνευμονική λειτουργία των ασθενών.

Για τον λόγο αυτό οι μελετητές προχώρησαν και σύγκριναν τις τιμές των ασθενών με τιμές αναφοράς παιδιών με ένα μέσο ύψος για την ηλικία και το φύλο.

Τα αποτελέσματα του Πίνακα 10 καταδεικνύουν ότι παρότι οι ασθενείς έχουν φυσιολογική ολική πνευμονική χωρητικότητα, η ικανότητα εκπνοής μπορεί να μειωθεί εξαιτίας της θωρακικής ακαμψίας. Το ύψος σε καθήμενη θέση είναι μειωμένο εξαιτίας της σύμπτυξης των θωρακικών σπονδύλων, γεγονός που οδηγεί σε πιο οριζόντια διάταξη των πλευρών και του στέρνου. Η παθολογία του πνευμονικού παρεγχύματος δεν επιβεβαιώθηκε στη συγκεκριμένη μελέτη καθώς η αναλογία FEV₁/FVC ήταν φυσιολογική, επομένως το αναπνευστικό υπόλοιπο των ασθενών αυτών καταδεικνύει την απουσία αναπνευστικών περιορισμών. Ωστόσο ένας περιορισμός της παραπάνω μελέτης ήταν ότι το δείγμα περιλάμβανε μόνο ασθενείς με τύπου I Α.Ο. και επίσης δεν έγιναν μετρήσεις του βαθμού σκολίωσης. Οι παραμορφώσεις σκολιωτικού τύπου είναι συχνότερες στους τύπους III και IV και θα μπορούσαν να δώσουν περισσότερες πληροφορίες σχετικά με την συσχέτιση ή όχι πνευμονικής λειτουργίας και σκολιωτικών παραμορφώσεων.

Σε μία άλλη μελέτη εξετάστηκε εάν η μείωση της πνευμονικής λειτουργίας σε ασθενείς με Α.Ο. σχετίζεται με το βαθμό κύφωσης, το βαθμό σκολίωσης ή το βαθμό των θωρακικών παραμορφώσεων (Widmann R.F, et. al., 1999). Τα αποτελέσματα της μελέτης έδειξαν σημαντική συσχέτιση μεταξύ σκολίωσης και μείωσης της ζωτικής χωρητικότητας των πνευμόνων και αποτελούν ένδειξη αποφρακτικής πνευμονικής νόσου στους ασθενείς αυτούς (Εικόνα 10).



Εικόνα 10. Συσχέτιση μεταξύ ζωτικής χωρητικότητας και σκολιωτικής κλίσης. Η μείωση της ζωτικής χωρητικότητας σε ασθενείς με κλίση >60° είναι στατιστικά σημαντική. Τροποποίηση και αναπαραγωγή από Widmann R.F, et. al., 1999.

Παρότι η σκολίωση συσχετίστηκε με μείωση των FVC και FEV₁, οι τιμές αυτές ήταν δευτερογενώς μειωμένες εξαιτίας των μικρών πνευμονικών όγκων και δεν είναι ενδεικτικές υποκείμενης αποφρακτικής παθολογίας. Η αναλογία FEV₁/FVC ήταν >80% σε όλους τους ασθενείς εκτός από έναν ο οποίος είχε διαγνωσμένο άσθμα. Τα παραπάνω επομένως στηρίζουν την υπόθεση για περιοριστικού τύπου πνευμονοπάθεια. Επίσης η ανάλυση έδειξε ότι σοβαρή μείωση της ζωτικής χωρητικότητας κάτω από το 50% εμφανίζεται σε μια σχετικά μέτρια σκολιωτική κλίση της τάξης των 60°. Τα αποτελέσματα αυτά μπορούν να εξηγήσουν την αυξημένη πνευμονική νοσηρότητα σε ασθενείς με ΑΟ και συνυπάρχουσα σκολίωση σε σύγκριση με το γενικό πληθυσμό. Ωστόσο ένα μειονέκτημα της παραπάνω μελέτης ήταν ότι

το δείγμα αποτελούνταν από ενήλικες ασθενείς και επομένως τα αποτελέσματα και συμπεράσματα μπορεί να μην είναι αντιπροσωπευτικά και για παιδιά.

Από τα παραπάνω γίνεται αντιληπτό ότι η αναπνευστική φυσικοθεραπεία πρέπει να έχει περίοπτη θέση στη θεραπευτική προσέγγιση του νεαρού ασθενούς με Α.Ο. Η αξιολόγηση της αναπνευστικής λειτουργία στο παιδί με Α.Ο. δεν διαφέρει από αυτή για οποιοδήποτε άλλο πρόβλημα και περιλαμβάνει (Montpetit K, Ruck-Gibis J, 2004):

- Αξιολόγηση του αναπνευστικού συστήματος όπου ελέγχονται ο ρυθμός της αναπνοής, οι σφυγμοί, ο τρόπος της αναπνοής, η στηθοσκοπήση και τα ευρήματα της
- Αξιολόγηση λειτουργικότητας και σωματικής ανάπτυξης
- Αξιολόγηση της δύναμης και του εύρους της κίνησης και
- Αξιολόγηση εφόσον ο νεαρός ασθενής έχει υποβληθεί σε πρόσφατη χειρουργική επέμβαση ειδικά.

Οι στόχοι της αναπνευστικής φυσικοθεραπείας σε παιδιά με Α.Ο. είναι:

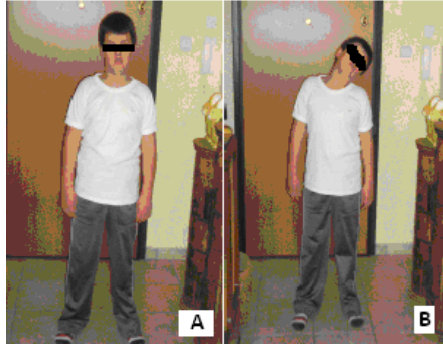
- η ελάττωση των εκκρίσεων και της βρογχικής απόφραξης όταν έχει ήδη εγκατασταθεί υποκείμενη παθολογία του πνευμονικού παρεγχύματος.
- η έκπτυξη των πνευμόνων
- η αύξηση της κινητικότητας του θώρακα και την αποφυγή ανάπτυξης παραμορφώσεων
- η αύξηση της αντοχής στην άσκηση
- η διδασκαλία ή η βελτίωση μιας ελεγχόμενης αναπνοής (για τα μεγαλύτερα παιδιά)
- η πρόληψη ανάπτυξη αναπνευστικών λοιμώξεων ή υποτροπών

Ιδιαίτερο ρόλο στην εφαρμογή των παραπάνω βασικών σημείων παίζει η προσέγγιση του φυσικοθεραπευτή. Ο ρόλος του είναι πολύ σημαντικός όχι μόνο για τα άμεσα και ταχύτατα αποτελέσματα που επιφέρουν οι φυσικοθεραπευτικές μέθοδοι στην βελτίωση της λειτουργίας του αναπνευστικού συστήματος, αλλά και για τις υπηρεσίες που προσφέρει στην αντιμετώπιση της πιθανότητας εμφάνισης επιπλοκών. Οι επιπλοκές αποτελούν ένα σύνηθες φαινόμενο μετά από μια λοίμωξη του αναπνευστικού συστήματος σε παιδιά με Α.Ο. Έτσι παθολογικές καταστάσεις όπως η πνευμονία και η βρογχίτιδα μπορούν να οδηγήσουν σε ατελεκτασία αν δεν είναι έγκαιρη και αρκούσα η παροχέτευση των εκκρίσεων από το βρογχικό δένδρο (Montpetit K, Ruck-Gibis J, 2004). Τέτοιου είδους επιπλοκές, έχουν σήμερα περιοριστεί με την μεσολάβηση της φυσικοθεραπείας σε νεαρούς ασθενείς που πάσχουν από Α.Ο. Τα μέσα που διαθέτει ο φυσικοθεραπευτής για να επιτύχει το ρόλο αυτό διακρίνονται στα εξής:

- Χαλάρωση των μυών με ασκήσεις και θέσεις χαλάρωσης.
- Διδασκαλία τύπων αναπνοής
- Διδασκαλία του βήχα
- Βρογχική παροχέτευση με ασκήσεις και θέσεις παροχέτευσης
- Αναπνευστικές και διορθωτικές ασκήσεις

Χαλάρωση των μυών με ασκήσεις και θέσεις χαλάρωσης: Η επίτευξη της χαλάρωσης στα παιδιά με Α.Ο., δεν είναι μια εύκολη διαδικασία. Απαραίτητη προϋπόθεση στα μεγαλύτερα παιδιά αποτελεί η ύπαρξη καλών σχέσεων συνεργασίας με το θεραπευτή και βαθιά κατανόηση της σημασίας της θεραπείας, καθώς και τη θέση που κατέχει η χαλάρωση σ' αυτή. Η χαλάρωση σε παιδιά ηλικίας από 4 και πάνω επιτυγχάνεται με α) ασκήσεις χαλάρωσης, β) θέσεις χαλάρωσης, γ) μάλαξη (Μπάρλου Ε, Πανόπουλος Γ, 2006). Σε παιδιά ηλικίας από 2 έως 4 ετών η χαλάρωση επιτυγχάνεται κυρίως με την τοποθέτηση του παιδιού σε χαλαρωτικές θέσεις.

Οι ασκήσεις χαλάρωσης είναι ελεύθερες ενεργητικές ασκήσεις των άκρων συνδυασμένες με εισπνοή και εκπνοή. Δεν πρέπει να είναι έντονες, για να μην προκαλούν την αύξηση της συχνότητας των αναπνοών (Montpetit K, Ruck-Gibis J, 2004; Cintas H.L, 2005) (Εικόνα 11).



Εικόνα 11. Ο ασθενής ξεκινάει από ουδέτερη θέση (Α) και συνεχίζει με την περιαγωγή της κεφαλής χαλαρά, αναπνέοντας ταυτόχρονα αργά και ρυθμικά (Β). Τροποποίηση από Χριστάρα-Παπαδοπούλου Α, 2004

Οι θέσεις χαλάρωσης που μπορεί να πάρει ένα παιδί είναι στο κρεβάτι (ύπτια, ημικαθιστή, πλάγια, ημιπρηγής και ημι-ύπτια), σε καθιστή θέση (στο κρεβάτι και στην καρέκλα) και σε όρθια θέση.

Για την χαλάρωση στο κρεβάτι τοποθετείται από ένα μαξιλάρι κάτω από το κεφάλι και τα γόνατα, για να μένουν χαλαρά και σε κάμψη. Για περισσότερη χαλάρωση τοποθετούμε μαξιλάρια και στους αγκώνες που βρίσκονται σε ελαφριά κάμψη, απαγωγή, και έσω στροφή (Montpetit K, Ruck-Gibis J, 2004; Cintas H.L, 2005) (Εικόνα 12)



Εικόνα 12. Χαλάρωση σε ύπτια θέση. Τροποποίηση από Χριστάρα-Παπαδοπούλου Α, 2004

Για την χαλάρωση σε πλάγια θέση τοποθετείται μαξιλάρι κάτω από το κεφάλι. Το επάνω πόδι είναι λυγισμένο και τοποθετείται μαξιλάρι κάτω από αυτό, αλλά και κάτω από το άνω άκρο που είναι από επάνω για πλήρη στήριξη (Montpetit K, Ruck-Gibis J, 2004; Cintas H.L, 2005) (Εικόνα 13)



Εικόνα 13. Χαλάρωση σε πλάγια θέση. Τροποποίηση από Χριστάρα-Παπαδοπούλου Α, 2004

Διδασκαλία των τύπων αναπνοής και των τρόπων ελεγχόμενης αναπνοής: Το επόμενο βήμα του θεραπευτή θα πρέπει να είναι η διδασκαλία της συγχρονισμένης αναπνοής, δηλαδή εισπνοή αργά και βαθιά με σύγχρονη αύξηση του όγκου του θωρακικού τοιχώματος και της κοιλιάς και εκπνοή αργά και ήρεμα με σύγχρονη μείωση του όγκου του θωρακικού τοιχώματος και της κοιλιάς (Montpetit K, Ruck-Gibis J, 2004; Cintas H.L , 2005). Με τον τρόπο αυτό ο ασθενής ανακουφίζεται, χαλαρώνει, διευκολύνεται η αναπνοή του και έχει καλύτερο αερισμό των πνευμόνων. Για να κατανοήσει ο νεαρός ασθενής αυτό τον τύπο αναπνοής θα πρέπει ο θεραπευτής να διδάξει ξεχωριστά την διαφραγματική και την θωρακική αναπνοή και στη συνέχεια να γίνει εφαρμογή της συγχρονισμένης αναπνοής. Για την διαφραγματική αναπνοή ο ασθενής τοποθετείται σε ύπτια θέση με τα γόνατα ελαφρά λυγισμένα. Ο φυσικοθεραπευτής τοποθετεί τα χέρια του χαλαρά πάνω στην κοιλιά του παιδιού και ζητά από αυτό να πάρει μια βαθιά εισπνοή, να φουσκώσει την κοιλιά του και να σπρώξει μ' αυτήν τα χέρια του φυσικοθεραπευτή προς τα επάνω, ενώ το επάνω θωρακικό τοίχωμα και οι ώμοι παραμένουν χαλαροί (Montpetit K, Ruck-Gibis J, 2004; Cintas H.L,

2005). Στη συνέχεια να εκπνεύσει βαθιά ρουφώντας την κοιλιά του προς τα μέσα. Τα χέρια του φυσικοθεραπευτή υποβοηθούν την κίνηση προσφέροντας πίεση στο τέλος της εκπνοής (Montpetit K, Ruck-Gibis J, 2004; Cintas H.L, 2005) (Εικόνα 14)



Εικόνα 14. Διαφραγματική αναπνοή σε νεαρή ασθενή. Τροποποίηση από Χριστάρα-Παπαδοπούλου Α, 2004

Επίσης για να συνειδητοποιήσει το παιδί καλύτερα αυτή την αναπνευστική κίνηση (ανεβοκατέβασμα της κοιλιάς) ο θεραπευτής μπορεί να ζητήσει από το παιδί να τοποθετήσει τα χέρια του πάνω στην κοιλιά του (Montpetit K ,Ruck-Gibis J, 2004; Cintas H.L, 2005). Έτσι μαθαίνει ποιο εύκολα την αναπνοή και μπορεί να την εφαρμόζει και μόνο του πολλές φορές την ημέρα (Εικόνα 15).



Εικόνα 15. Νεαρός ασθενής εφαρμόζει μόνος του τη διαφραγματική αναπνοή. Τροποποίηση από Χριστάρα-Παπαδοπούλου Α, 2004

Για την διδασκαλία της θωρακικής αναπνοής ο ασθενής παραμένει σε ύπτια θέση με τα γόνατα λυγισμένα. Ο φυσικοθεραπευτής τοποθετεί τα χέρια του χαλαρά πάνω στην πρόσθια επιφάνεια του θώρακα στο άνω τμήμα και ζητά από το παιδί να πάρει μια βαθιά εισπνοή, να εκπτύξει το θώρακα και να σπρώξει τα χέρια του φυσικοθεραπευτή προς τα επάνω, ενώ το κοιλιακό τοίχωμα παραμένει χαλαρό. Στη συνέχεια να εκπνεύσει βαθιά φέρνοντας τις πλευρές προς τα κάτω (Montpetit K, Ruck-Gibis J, 2004; Cintas H.L, 2005). Τα χέρια του φυσικοθεραπευτή υποβοηθούν την κίνηση προσφέροντας, πίεση στο τέλος, της εκπνοής (Εικόνα 16)



Εικόνα 16. Θωρακική αναπνοή με έλεγχο από τον θεραπευτή. Τροποποίηση από Χριστάρα-Παπαδοπούλου Α, 2004

Επιπρόσθετα για να συνειδητοποιήσει το παιδί καλύτερα αυτήν την αναπνευστική κίνηση (ανεβοκατέβασμα των πλευρών) ο θεραπευτής μπορεί να του ζητήσει να τοποθετήσει τα δικά του χέρια πάνω στο θώρακα του (Εικόνα 17).



Εικόνα 17. Θωρακική αναπνοή με έλεγχο από τον ίδιο τον ασθενή. Τροποποίηση από Χριστάρα-Παπαδοπούλου Α, 2004

Η συγχρονισμένη αναπνοή ύστερα από τη διδασκαλία της διαφραγματικής και θωρακικής αναπνοής γίνεται με τον ασθενή να τοποθετείται σε θέση ύπτια με λυγισμένα τα γόνατα. Ο θεραπευτής τοποθετεί τη μία παλάμη στο στέρνο και την άλλη στην κοιλιά του νεαρού ασθενούς και ζητά απ' αυτό να εκπνεύσει από το στόμα με σύσπαση των θωρακικών και κοιλιακών μυών ενώ ο φυσικοθεραπευτής ασκεί ήπια πίεση στο θωρακικό τοίχωμα και στην κοιλιά υποβοηθώντας έτσι στη μείωση του όγκου του θώρακα και της κοιλιάς (Μπάρλου Ε, Πανόπουλος Γ, 2006; Oberwaldner Β, 2000). Στη συνέχεια να εισπνεύσει βαθιά στέλνοντας ομοιόμορφα τον αέρα στο θώρακα και στην κοιλιά, ενώ ο φυσικοθεραπευτής χαλαρώνει την πίεση και υποστηρίζει την έκπτυξη του θώρακα και της κοιλιάς διατηρώντας την επαφή με το θωρακικό και το κοιλιακό τοίχωμα, αναγκάζοντας έτσι τον ασθενή να κάνει συγχρόνως θωρακική και κοιλιακή αναπνοή (Montpetit Κ, Ruck-Gibis J, 2004; Cintas Η.Λ, 2005). Μ' αυτό τον τρόπο ο ασθενής μαθαίνει να συσπά και να χαλαρώνει τους αναπνευστικούς μύες. Εκείνο που πρέπει να προσεχθεί ιδιαίτερα είναι η συχνότητα και ο ρυθμός της αναπνοής. Οι γρήγορες αναπνοές έχουν ως αποτέλεσμα να αερίζουν περισσότερο τον νεκρό χώρο και λιγότερο τις κυψελίδες. Γι' αυτό οι αναπνοές πρέπει να είναι αργές και βαθιές. Για να συνειδητοποιήσει ο ασθενής καλύτερα τη συγχρονισμένη αναπνοή ο θεραπευτής μπορεί να τον προτρέψει να τοποθετήσει το ένα χέρι πάνω στο θώρακα και το άλλο στην κοιλιά (Montpetit Κ, Ruck-Gibis J, 2004; Cintas Η.Λ, 2005). Πρέπει να σημειωθεί ότι η άσκηση του διαφράγματος είναι ένα πολύ σημαντικό τμήμα της αναπνευστικής φυσικοθεραπείας, ιδιαίτερα όταν ο νεαρός ασθενής με Α.Ο. εμφανίζει υποτροπιάζουσες λοιμώξεις, καθώς έτσι επιτυγχάνεται ισχυροποίηση του διαφράγματος ώστε να μπορέσει ο ασθενής να ανταπεξέλθει

στις κρίσεις (Μπάρλου Ε, Πανόπουλος Γ, 2006). Η άσκηση του διαφράγματος είναι επίσης απαραίτητη γιατί ένα καλά ασκημένο διάφραγμα βοηθάει το παιδί να χαλαρώνει ευκολότερα κατά την προσπάθεια της αναπνευστικής διαδικασίας (Oberwaldner Β, 2000). Ανάλογα με τη στάση που υιοθετεί ένα παιδί μεταβάλλεται και η θέση, η μορφή και η κινητικότητα του διαφράγματος. Έτσι αν το παιδί είναι όρθιο ή καθιστό, οι θόλοι του διαφράγματος κινούνται κατακόρυφη 2-3cm σε ήρεμη αναπνοή και 10-12 cm σε βαθιά αναπνοή (Μπάρλου Ε, Πανόπουλος Γ, 2006).. Όταν το παιδί παίρνει την πλάγια θέση το προς τα κάτω ευρισκόμενο ημιδιάφραγμα κινείται περισσότερο κατά τις φάσεις εισπνοής, ενώ το προς τα πάνω παρουσιάζει σχετικά μειωμένη κίνηση. Έτσι η άσκηση του διαφράγματος προτιμάται να γίνεται σε όλες τις παραπάνω θέσεις.

Διδασκαλία του βήχα: Για να είναι αποτελεσματικός ο βήχας, πρέπει ο ασθενής να πάρει βαθιά εισπνοή, να την κρατήσει για 2-10 δευτερόλεπτα, μετά να εκπνεύσει αργά και βαθιά και προς το τέλος της εκπνοής να βήξει θεληματικά με σύσπαση των κοιλιακών μυών ή στη φάση της εκπνοής να βγάλει όλο τον αέρα βήχοντας τρεις φορές (Μπάρλου Ε, Πανόπουλος Γ, 2006; Oberwaldner Β, 2000). Με το κράτημα της εισπνοής ο αέρας, κατορθώνει να μπει και σε αποφραγμένες περιοχές και στη συνέχεια, στη φάση της εκπνοής, να παρασύρει περισσότερες εκκρίσεις. (1). Για την εφαρμογή της τεχνικής αυτής προτείνεται το παιδί να κάθεται σε καρέκλα με μια μικρή κλίση του κορμού προς τα μπροστά, το κεφάλι σε κάμψη, τους ώμους χαλαρούς και προς τα μπροστά και τέλος τα πόδια θα πρέπει να στηρίζονται καλά.

Βρογχική παροχέτευση με ασκήσεις και θέσεις παροχέτευσης: Ο καθαρισμός των βρόγχων από τις εκκρίσεις στους ασθενείς με Α.Ο. συμβαίνει σ' όλες τις υποκείμενες αναπνευστικές παθολογίες που έχουν ως συνέπεια την αυξημένη παραγωγή και εγκατάσταση εκκρίσεων (Oberwaldner Β, 2000). Ο καθαρισμός των βρόγχων από τις εκκρίσεις επιτυγχάνεται με :

- την επιταχυνόμενη εκπνοή με σκοπό την προαγωγή του βήχα
- με την υποβοηθούμενη απόχρεμψη και
- την βρογχική παροχέτευση σε ανάρροπη θέση.

Σημαντική βοήθεια στη φυσικοθεραπευτική βρογχική παροχέτευση αποτελεί η ρευστοποίηση των πυκνών και πιθανόν ξηρών εκκρίσεων με τη χορήγηση άφθονων και ζεστών υγρών, καθώς και η βρογχοδιαστολή που επιτυγχάνεται με την παρεμβολή της φαρμακευτικής υποστήριξης (Μπάρλου Ε, Πανόπουλος Γ, 2006).

Αναπνευστικές και διορθωτικές ασκήσεις: Οι αναπνευστικές ασκήσεις είναι ένας πολύ σημαντικός παράγοντας που επιφέρει την ολοκλήρωση ενός προγράμματος αναπνευστικής φυσικοθεραπείας, αλλά και να αποτελέσει κρίσιμη προϋπόθεση στην ποιοτική απόδοση της θεραπευτικής αγωγής. Στόχος των αναπνευστικών ασκήσεων είναι:

- η ενδυνάμωση των αναπνευστικών μυών
- η καλύτερη κινητικότητα του θωρακικού τοιχώματος
- η έκπτυξη των πνευμόνων
- η αποβολή των εκκρίσεων ευκολότερα
- η καλύτερευση της ποιότητας και του βάθους της αναπνοής

Όσον αφορά τη σύσταση ενός φυσικοθεραπευτικού προγράμματος ασκήσεων είναι απαραίτητο να καλυφθούν τρεις βασικά τομείς, ώστε να θεωρηθεί το πρόγραμμα πλήρες. Έτσι ο θεραπευτής μπορεί να ξεκινήσει από ασκήσεις χαλάρωσης, στη συνέχεια να προχωρήσει με ασκήσεις παροχέτευσης και να καταλήξουμε σε αναπνευστικές και διορθωτικές ασκήσεις (Μπάρλου Ε, Πανόπουλος Γ, 2006).

Η αναπνευστική φυσικοθεραπεία παίζει σημαντικό ρόλο στην αντιμετώπιση των αναπνευστικών προβλημάτων νεαρών ασθενών με Α.Ο. αλλά και στην πρόληψη της

εμφάνισης μερικών επιπλοκών από το αναπνευστικό (Montpetit K, Ruck-Gibis J, 2004; Cintas H.L, 2005). Ο ρόλος της αναπνευστικής φυσικοθεραπείας είναι πολύ σημαντικός σε αυτά τα παιδιά διότι παρουσιάζουν συχνά λοιμώξεις του αναπνευστικού συστήματος. Με την αναπνευστική φυσικοθεραπεία μπορεί να μειωθεί ο χρόνος παραμονής του ασθενούς στο νοσοκομείο, και σε κάποιες περιπτώσεις να βελτιωθεί η λειτουργική ικανότητα του ασθενούς (Montpetit K, Ruck-Gibis J, 2004; Cintas H.L, 2005). Επίσης η αναπνευστική φυσικοθεραπεία με ομαδικά προγράμματα άσκησης μπορεί να έχει πολύ σημαντικά αποτελέσματα στην ψυχολογία του νεαρού ασθενούς.

ΣΥΜΠΕΡΑΣΜΑΤΑ

Η διάγνωση της Α.Ο. γίνεται συνήθως από ειδικούς με βάση κλινικά και ακτινολογικά ευρήματα. Από την παρούσα ανασκόπηση γίνεται αντιληπτό ότι η διάγνωση και κυρίως και η αντιμετώπιση της πάθησης απαιτεί μια πολυδύναμη ομάδα διαφόρων ειδικοτήτων. Ειδικά στα παιδιά είναι ακόμα πιο αναγκαία η δημιουργία εξατομικευμένων θεραπευτικών προσεγγίσεων κατάλληλες για την ηλικία και την σοβαρότητα της κατάστασης του ασθενούς. Σε κάθε περίπτωση ο σκοπός της θεραπευτικής προσέγγισης θα πρέπει να είναι η επίτευξη της μέγιστης μακροπρόθεσμης λειτουργικότητας που επιτρέπει η σοβαρότητα της νόσου. Μέχρι σήμερα το θεραπευτικό πλάνο αποτελείται κατά βάση από ένα συνδυασμό φυσικής αποκατάστασης, φαρμακευτικής αγωγής και χειρουργικών επεμβάσεων. Στην παρούσα φάση η γενεσιουργός αιτία της Α.Ο. δεν μπορεί να διορθωθεί με φαρμακευτική αγωγή η οποία παρέχει μόνο συμπτωματική αντιμετώπιση. Αυτό ενισχύει το ρόλο του θεραπευτή καθώς ένα καλά σχεδιασμένο πρόγραμμα αποκατάστασης σε συνδυασμό με χειρουργικές επεμβάσεις όπου επιβάλλεται βελτιώνουν κατά πολύ την ικανότητα βάδισης. Στη παρούσα φάση βρίσκονται υπό εξέλιξη ερευνητικά πρωτόκολλα με νέους θεραπευτικούς παράγοντες όπως αυξητική ορμόνη, ενώ καταστρώνονται ήδη και πρωτόκολλα για γονιδιακή/κυτταρική αντιμετώπιση της νόσου με την ελπίδα οι πολύ σοβαρές μορφές να μετατρέπονται σε ήπιες. Σε κάθε περίπτωση πάντως φαίνεται ότι ο ρόλος του θεραπευτή παραμένει σταθερός και κεντρικός στην αντιμετώπιση μεγάλων ή μικρότερων προβλημάτων που σχετίζονται με την καθημερινότητα του νεαρού ασθενούς.

Ενδεικτικό πρόγραμμα φυσικής κατάστασης σε παιδιά με Α.Ο.

Διάρκεια 45 λεπτά

10 λεπτά προθέρμανση, π.χ. στατικό ποδήλατο

10 λεπτά αερόβιας προπόνησης στη ζώνη βελτίωσης καρδιοαναπνευστικής αντοχής, άσκηση στο ποδηλατοεργόμετρο σε ένταση 60-80% της μέγιστης προβλεπόμενης καρδιακής συχνότητας

15 λεπτά αθλοπαιδιές ελεύθερης επιλογής, ανάλογα με το επίπεδο ικανότητας ή εναλλακτικά ασκήσεις με αντιστάσεις

Σε αρχικό στάδιο εκμάθηση σωστής τεχνικής των ασκήσεων

Εκτάσεις ισχίου με τον ασθενή σε πρηνή θέση 3*12,15

Απαγωγή ισχίου με τον ασθενή σε ύπτια θέση 3*12,15

Κάμψεις κοιλιακών με τον ασθενή σε ύπτια θέση, ροκανίσματα, ο ασθενής έχει τα γόνατα σε κάμψη για υποστήριξη της οσφυϊκής μοίρας της σπονδυλικής στήλης 3*12,15

Κάμψη ωμικής ζώνης με ελαφριούς αλτήρες, π.χ 1kg, 3*8,12, 3*8,15

Απαγωγή ωμικής ζώνης με ελαφριούς αλτήρες, π.χ. 1kg

Τροποποιημένα push-ups με στήριξη στους αγκώνες 3*8,10

10 λεπτά αερόβιας προπόνησης όπως αρχικά

10 λεπτά αποθεραπείας

ΞΕΝΗ ΑΡΘΡΟΓΡΑΦΙΑ

1. Antoniazzi F, Mottes M, Fraschini P, Brunelli PC, Tato L. 2000, Osteogenesis imperfecta: practical treatment guidelines. *Paediatr Drugs*. 2:465–488.
2. Barr AE, Diamond BE, Wade CK, et al. 1991, Reliability of testing measures in Duchenne or Becker muscular dystrophy. *Arch Phys Med Rehabil* 72:315–319
3. Bar-Or O. 1986, Pathophysiological factors which limit the exercise capacity of the sick child. *Med Sci Sports Exerc* 18:276-82.
4. Binder H., Conway, A., Hason, S., Gerber, L. H., Marini, J., Berry, R., et al. 1993, Comprehensive rehabilitation of the child with osteogenesis imperfecta. *American Journal of Medical Genetics*, 45(2): 265-269.
5. Binder H, Hawks L, Graybill G, Gerber NL, Weintrob JC. 1984, Osteogenesis imperfecta: rehabilitation approach with infants and young children. *Arch Phys Med Rehabil* 65(9):537-41.
6. Bleck, E. E. 1981, Nonoperative treatment of osteogenesis imperfecta: Orthotic and mobility management. *Clinical Orthopaedics and Related Research* 159: 111-122.
7. Caudill A, Flanagan A, Hassani S, Graf A, Bajorunaite R, Harris G, Smith P. 2010, Ankle strength and functional limitations in children and adolescents with type I osteogenesis imperfecta. *Pediatr Phys Ther* 22(3):288-95.
8. Cheung, M. S., & Glorieux, F. H. 2008, Osteogenesis Imperfecta: Update on presentation and management. *Reviews in Endocrine & Metabolic Disorders*, 9(2): 153-160.
9. Chevrel, G., Cimaz, R. 2006, Osteogenesis imperfecta: new treatment options. *Current Rheumatology Reports*, 8(6): 474-479.
10. Engelbert RH, Beemer FA, van der Graaf Y, Helders PJ. 1999, Osteogenesis imperfecta in childhood: impairment and disability--a follow-up study. *Arch Phys Med Rehabil* 80(8):896-903.
11. Engelbert, R. H., Uiterwaal, C. S., Gulmans, V. A., Pruijs, H., Helders, P. J. 2000, Osteogenesis imperfecta in childhood: Prognosis for walking. *Journal of Pediatrics*, 137(3): 397-402.
12. Engelbert RH, van der Graaf Y, van Empelen R, Beemer FA, Helders PJ. 1997, Osteogenesis imperfecta in childhood: impairment and disability. *Pediatrics* 99(2):E3.
13. Faigenbaum AD, Westcott WL, Loud RL, Long C. 1999, The effects of different resistance training protocols on muscular strength and endurance development in children. *Pediatrics* 104:e5.
14. Falvo KA, Klain DB, Krauss AN, Root L, Auld PA. 1973, Pulmonary function studies in osteogenesis imperfecta. *Am Rev Respir Dis* 108:1258-60.
15. Gerber LH, Binder H, Weintrob J, Grange DK, Shapiro J, Fromherz W, Berry R, Conway A, Nason S, Marini J. 1990, Rehabilitation of children and infants with osteogenesis imperfecta. A program for ambulation. *Clin Orthop Relat Res* 251:254-62
16. Glorieux FH. 2007, Treatment of osteogenesis imperfecta: who, why, what? *Horm Res*. 68:8–11.
17. Graf A, Hassani S, Krzak J, et al. Gait characteristics and functional assessment of children with type I osteogenesis imperfecta. 2009, *J Orthop Res*. 27(9):1182-1190.
18. Jaffe KM. 1995, Osteogenesis imperfecta: an overview of general pediatric rehabilitation. *Connective Tissue Research*, 31(4): S31-35.
19. Karagkevrekis CB, Ainscow DA. 1998, Transient osteoporosis of the hip associated with osteogenesis imperfecta. *J Bone Joint Surg Br* 80:54-5.

20. Klijn PH, Oudshoorn A, van der Ent CK, van der Net J, Kimpfen JL, Helders PJ. 2004, Effects of anaerobic training in children with cystic fibrosis: a randomized controlled study. *Chest* 125:1299-305.
21. Land C, Rauch F, Montpetit K. , Ruck- Gibis J, & Glorieux H. F. 2006, Effect of intravenous pamidronate therapy on functional abilities and level of ambulation in children with osteogenesis imperfecta. *The Journal of Pediatrics*. 148 (4): 456- 460.
22. McAllion, S. J, Paterson, C. R. 1996, Causes of death in osteogenesis imperfecta. *J. Clin. Pathol.* 49, 627-630
23. Monti E, Mottes M, Frascini P, Brunelli P, Forlino A, Venturi G, Doro F, Perlini S, Cavarzere P, Antoniazzi F. 2010, Current and emerging treatments for the management of osteogenesis imperfecta. *Ther Clin Risk Manag* 6:367-81.
24. Montpetit K, Plotkin H, Rauch F, et al. 2003, Rapid increase in grip force after start of pamidronate therapy in children and adolescents with severe osteogenesis imperfecta. *Pediatrics*. 111:601-603.
25. Noorda RJ, van der Aa JP, Wuisman PI, David EF, Lips PT, van der Valk P. 1997, Transient osteoporosis and osteogenesis imperfecta. A case report. *Clin Orthop* 337:249-55.
26. Oakley, I., & Reece, L. 2010, Anesthetic implications for the patient with osteogenesis imperfecta. *AANA Journal*, 78(1), 47-53.
27. Oberwaldner B. 2000, Physiotherapy for airway clearance in paediatrics. *Eur Respir J* 15: 196–204.
28. Payne VG, Morrow JR Jr. 1993, Exercise and VO₂ max in children: a meta-analysis. *Res Q Exerc Sport* 64:305-13.
29. Plotkin H. Growth in osteogenesis imperfecta. 2007, *Growth, Genetics and Hormones*. 23(2):17–23.
30. Poyhonen T, Keskinen KL, Hautala A, Malkia E. 2000, Determination of hydrodynamic drag forces and drag coefficients on human leg/foot model during knee exercise. *Clin Biomech (Bristol, Avon)* 15:256-260.
31. Rauch, F., Glorieux, FH. 2004, Osteogenesis imperfecta. *Lancet* 363:1377-1385.
32. Rauch F, Glorieux FH. 2005, Osteogenesis imperfecta, current and future medical treatment. *Am J Med Genet C Semin Med Genet*. 139C:31–37.
33. Rauch, F., & Glorieux, F. H. 2006, Treatment of children with osteogenesis imperfecta. *Current Osteoporosis Reports*, 4(4): 159-164.
34. Rosenthal M, Bain SH, Cramer D, Helms P, Denison D, Bush A, et al. 1993, Lung function in white children aged 4 to 19 years, I: spirometry. *Thorax* 48:794-802.
35. Rosenthal M, Cramer D, Bain SH, Denison D, Bush A, Warner JO. 1993, Lung function in white children aged 4 to 19 years, II: single breath analysis and plethysmography. *Thorax* 48:803-8.
36. San Juan AF, Fleck SJ, Chamorro-Vina C, Mate-Munoz JL, Moral S, Perez M, et al. 2007, Effects of an intrahospital exercise program intervention for children with leukemia. *Med Sci Sports Exerc* 39:13-21.
37. Schoenau E. 2006, Bone mass increase in puberty: what makes it happen? *Horm Res* 65(Suppl 2):2-10.
38. Shapiro, JR. et al. 1989, Pulmonary hypoplasia and osteogenesis imperfecta type II with defective synthesis of alpha procollagen. *Bone* 10, 165-171.
39. Shea-Landry LG, Cole E. 1986. Psychosocial aspects of osteogenesis imperfecta». *Can Med Assoc J*. 135: 977-981
40. Sillence DO, Senn A, Danks DM. 1979, Genetic heterogeneity in osteogenesis imperfecta. *J Med Genet*. 16:101–16.

41. Singer RB., Ogston SA. Paterson CR. 2001, Mortality in various types of osteogenesis imperfecta. *J. Insur. Med.* 33, 216-220
42. Takken T, Terlingen HC, Helders PJ, Pruijs H, Van der Ent CK, Engelbert RH. 2004, Cardiopulmonary fitness and muscle strength in patients with osteogenesis imperfecta type I. *J Pediatr* 145(6):813-8.
43. Thibeault, D. W., Pettett, G., Mabry, S. M. & Rezaiekhalthigh, M. M. 1995, Osteogenesis imperfecta Type IIA and pulmonary hypoplasia with normal alveolar development. *Pediatr. Pulmonol.* 20, 301-306
44. Van Brussel, M., Takken, T., Uiterwaal, C. S. P. M., Pruijs, H. J., Van der Net, J., Helders, P. J. M., et al. 2008, Physical training in children with osteogenesis imperfecta. *Journal of Pediatrics*, 152(1): 111-116.
45. Vuorimies I, Toiviainen-Salo S, Hero M, Mäkitie O. 2011, Zoledronic acid treatment in children with osteogenesis imperfecta. *Hormone Research in paediatrics*, 75(5): 346-53.
46. Wagner PD. 1988, An integrated view of the determinants of maximum oxygen uptake. *Advan Exper Med Biol* 227:245-56.
47. Widmann, R. F. et al. 1999, Spinal deformity, pulmonary compromise, and quality of life in osteogenesis imperfecta. *Spine (Phila. Pa 1976)* 24, 1673-1678.
48. Wilkinson MJ, Scott WB, Clarke MA, Bell JM. 1998, Surgical Stabilisation of the lower limb in O.I. using the Sheffield telescopic intramedullary rod system. *J Bone Joint Surg*, 80-B (6): 999-1004

ΕΛΛΗΝΙΚΗ ΒΙΒΛΙΟΓΡΑΦΙΑ

1. Κίτσιος Α., Συκάρης Ε. Θεωρία θεραπευτικών ασκήσεων-Προγράμματα αποκατάστασης. Πανεπιστημιακές σημειώσεις “Ειδική Φυσική Αγωγή-Θεραπευτική Γυμναστική”, Αριστοτέλειο Πανεπιστήμιο Θεσσαλονίκης, Τμήμα Επιστήμης Φυσικής Αγωγής & Αθλητισμού, 2011-2012.
2. Μπάρλου Ε., Πανόπουλος Γ. Αναπνευστική φυσικοθεραπεία σε πνευμονικές και μη παθήσεις. Αθήνα, 2006.
3. Χριστάρα –Παπαδοπούλου Α. Αναπνευστική Φυσικοθεραπεία 2η ανατύπωση, τμήμα εκδόσεων Α.Τ.Ε.Ι.Θ Θεσσαλονίκη 2004

ΞΕΝΗ ΒΙΒΛΙΟΓΡΑΦΙΑ

1. Atkinson K, Coutts F, Hassenkamp A. 2005. Physiotherapy in Orthopaedics: A problem – solving approach. (2nd). USA: Elsevier
2. Avioli VL, Krane MS. 1998. Metabolic Bone Disease and Clinically Related Disorders. USA: Academic Press
3. Bates A., Hanson N. (1996). Aquatic Exercise Therapy. In Aquatic Rehabilitation. Philadelphia, Lippincott. W.B. Saunders Company Ruoti, G.R., Morris, M.D. and Cole A.J.
4. Bleakney DA, Donohoe M. 2000, “Osteogenesis Imperfecta”. In Campbell SK, Vander Linden DW, Palisano RJ (eds): Physical Therapy for Children. 2nd edition. Philadelphia: W.B. Saunders; 320-338.
5. Bloomfield J, Fricker P, Fitch K. 1992. Textbook of Science and Medicine in Sport. Champaign IL: Human Kinetics Books;
6. Cassidy SB, Allanson JE. 2011. Management of Genetic Syndromes. USA: John Wiley & Sons (3rd ed)
7. Cintas HL. 2005, “Strategies for infants and young children”. In: Cintas HL, Gerber LH, eds. Children with Osteogenesis Imperfecta: Strategies to Enhance Performance. Gaithersburg: Osteogenesis Imperfecta Foundation, Inc.
8. Cintas HL. 2005, “Aquatics”. In Cintas HL, Gerber LH, eds. Children with Osteogenesis Imperfecta: Strategies to Enhance Performance. Gaithersburg: Osteogenesis Imperfecta Foundation, Inc.
9. Donohoe M. 2005, “Sports and recreation”. In: Cintas HL, Gerber LH, eds. Children with Osteogenesis Imperfecta: Strategies to Enhance Performance. Gaithersburg: Osteogenesis Imperfecta Foundation, Inc.
10. Gage JR .2004. The Treatment of Gait Problems in Cerebral Palsy. London, United Kingdom: Mac Keith Press; 155
11. Glorieux HF, Pettifor HF, Juppner, H. 2012. Pediatric Bone (2nd ed) USA: Elsevier.
12. Hefti F, Brunner R, Freuler F, Hasler C, Jundt G. 2007. Pediatric Orthopedics in Practice. Berlin:Springer
13. Hislop HJ, Montgomery JD. Daniels and Worthingham’s Muscle Testing: Techniques of Manual Examination. 6th ed. Philadelphia, PA: WB Saunders Company; 1995.
14. Iwegbu G. 2012. Orthopedics and trauma: for medical students and Junior Residents. Bloomington: Author House.
15. Lee M. 1993. Coaching Children in sport; principles and practice. Cambridge: Spon Press (UK).

16. Marini, J. C. 2004. Nelson Textbook of Pediatrics. eds Behrman, R. E., Kliegman, R. M., Jensen, R. M. Saunders, Philadelphia.
17. Montpetit K, Ruck-Gibis J. 2004, Rehabilitation Through the Years: Interdisciplinary Treatment Approach for Children With Osteogenesis Imperfecta. Montreal, Quebec, Canada. Shriners Hospital for Children; 123-133.
18. Salter BR. 1999. Textbook of Disorders and Injuries of the Musculoskeletal System. USA:Lippincott & Williams (3rd ed).
19. Sillence D, Ault J. 2011. Osteogenesis Imperfecta Caring for children and adolescents. Osteogenesis Imperfecta Australia.
20. Steiner RD, August A. 1996, "Care of the newborn with severe osteogenesis imperfecta". In: Wacaster P, ed. Managing Osteogenesis Imperfecta: A Medical Manual. Gaithersburg: Osteogenesis Imperfecta Foundation, Inc.,
21. Warrell D.A., Cox T.M., Firth J.D, Benz E.J. 2003. Oxford Textbook of medicine (4th ed). Oxford: Oxford University Press.
22. Wasserman K, Hansen JE, Sue DY, Casaburi R, Whipp BJ. 1999. Principles of Exercise Testing and Interpretation. 3rd ed. Baltimore: Lippincott, Williams & Wilkins.
23. Wilson NG, Cooley WC. 2006. Preventing Health Care for children with Genetic conditions. Providing a primary care medical home. (2nd ed), UK : Cambridge University Press.

ΠΗΓΕΣ ΑΠΟ ΤΟ ΔΙΑΔΙΚΤΥΟ

1. oif.org Osteogenesis Imperfecta Foundation (Αμερικάνικος Σύλλογος Α.Ο.) (www.oif.org)
2. oife.org Osteogenesis Imperfecta Federation Europe (www.oife.org)
3. Brittle Bone Society (Βρετανικός Σύλλογος Α.Ο). (www.brittlebone.org)
4. www.bones.nih.gov. Exercise and Activity: Key Elements in the Management of OI. National Institutes of Health Osteoporosis and Related Bone Diseases National Resource Center, 2012.
5. Medical Research Council. Aids to the investigation of peripheral nerve injuries. *War Memorandum*. 2nd ed, revised. London, England: His Majesty's Stationery Office; 1943.

ΕΙΚΟΝΕΣ

Εικόνα εξωφύλου: www.mchorth.files.wordpress.com/2012/03/osteogenesis2.jpg

Εικόνα 1: http://www.hss.edu/conditions_osteogenesis-imperfecta-approach-to-treatment.asp.

Εικόνα 2, 3 και 9: Binder H, Conway A, Hason S, Gerber L.H, Marini J, Berry R, et al., 1993, Comprehensive rehabilitation of the child with osteogenesis imperfecta. *American Journal of Medical Genetics*, 45(2):265-269.

Εικόνα 4 και 5: Myers R.S, 1995, *Saunders Manual of Physical Therapy Practice*. University of Michigan, USA.

Εικόνα 6: www.Biodex.com/sites/default/files/manual.

Εικόνα 7 και 8: Montpetit K, Ruck-Gibis J, 2004, *Rehabilitation Through the Years: Interdisciplinary Treatment for Children*, 123-133.

Εικόνα 10: Widmann R. F, et al., 1999, Spinal deformity, pulmonary compromise, and quality of life in osteogenesis imperfecta. *Spine (Phila. Pa 1976)* 24, 1673-1678.

Εικόνα 11,12,13,14,15,16 και 17: Χριστάρα-Παπαδοπούλου Α, *Αναπνευστική Φυσικοθεραπεία 2^η ανατύπωση, τμήμα εκδόσεων Α.Τ.Ε.Ι.Θ. Θεσσαλονίκη 2004.*

ΠΑΡΑΡΤΗΜΑ ΠΙΝΑΚΕΣ

Πίνακας 1. Προβλήματα και θεραπευτικοί στόχοι στις τυπικότερες μορφές Α.Ο. όπως περιγράφεται από Antoniazzi F, et. al., 2000. Τροποποίηση από Monti E, et. al., 2010.

Problems	Goals	Possible solutions
OI mild form (type I)		
Decreased bone strength and high fracture frequency	Increase bone strength and decrease fracture frequency	Rehabilitation for correct motor and psychological development and after fractures (intramedullary rods in some patients)
	Increase BMD or collagen synthesis	Bisphosphonate treatment Growth hormone or other growth factors
	Attain 'normal life'	Correct job choice Avoid traumatic activities
Short stature	Increase stature	Growth hormone or other growth factors
OI severe-moderate forms (types III-IX)		
Decreased bone strength, high fracture frequency, bone deformities	Increase bone strength and decrease fracture frequency	Intensive rehabilitation program Intramedullary roding in the majority of patients
Absence of autonomy	Increase bone mineral density Reach the maximum of autonomy possible in the particular patient	Bisphosphonate treatment Assure adequate aids at home and the possibility of autonomy outside (motorized wheelchair)
Progressive kyphoscoliosis and reduced ventilatory capacity	Reduce or stop the progression of kyphoscoliosis. Ameliorate respiratory function	Corsets (!) Surgical intervention Monitoring oxygen saturation, possibility of oxygen therapy at home
Short stature	Increase stature	Cautious use of growth hormone or other growth factors
OI lethal perinatal (type II)		
Pre and perinatal fractures	Reduce number of fractures	Surgical intervention Adequate management Special beds, bivalve corsets
Respiratory insufficiency	Assure supportive therapy Treat respiratory infections (secondary to abnormal ventilation)	Ventilatory assistance Antibiotic treatment
Cardiorespiratory failure Failure to thrive Information for parents	Adequate caloric intake	Resuscitation maneuvers Enteral feeding Prenatal diagnosis in families with an affected child Genetic counseling

Abbreviations: OI, osteogenesis imperfecta; BMD, bone mineral density.

Πίνακας 2. Θεραπευτικές στρατηγικές για την μείωση ή και εξάλειψη της αναπηρίας. Τροποποίηση από Jaffe K.M, 1995.

Goal Oriented Treatment Strategies to Lessen or Eradicate Disability

Prevention or correction of additional impairment or disability
Enhancement of systems unaffected by the pathological process
Enhancement of functional capacity of affected systems
Use of adaptive equipment and aids to promote function
Modification of the social, educational, and vocational environment
Psychological techniques to enhance patient performance

Πίνακας 4. Μυϊκή δύναμη σε σχέση με τους τύπους της ΑΟ. Τροποποίηση και αναπαραγωγή από Engelbert R.H, et. al., 1997

Muscle Strength* Related to Type of Osteogenesis Imperfecta

	Type I			Type III			Type IV			Kruskall-Wallis Test P
	n	Median	P25-P75	n	Median	P25-P75	n	Median	P25-P75	
Shoulder anteflexors	15	5	5-5	12	4	3.5-4	11	4	4-5	.0002†
Shoulder abductors	15	5	5-5	12	4	3.5-4	11	4	4-5	.0002†
Elbow flexors	15	5	5-5	12	4	4-4	11	4	4-5	.0002†
Elbow extensors	15	5	5-5	12	4	4-4	11	4	4-5	.0001†
Wrist dorsal flexors	15	5	5-5	12	4	4-4	11	5	4-5	.0001†
Wrist palmar flexors	15	5	5-5	12	4	4-4	11	5	4-5	.0001†
Finger flexors	15	5	5-5	12	4	4-4	11	5	4-5	.0001†
Hip flexors	14	4	4-5	12	4	3-4	11	4	3-4	.0001†
Hip extensors	14	4	4-4	12	3	2-3	11	3	2-3	.0003†
Hip abductors	14	4	4-5	12	3	2-3	11	3	2-3	.001†
Knee flexors	14	5	4-5	12	4	4-4	11	4	4-4	.007†
Knee extensors	14	5	4-5	12	4	3-4	11	4	3-4	.002†
Ankle plantar flexors	14	5	5-5	12	4	3-4	11	4	4-5	.0001†
Ankle dorsal flexors	14	5	5-5	12	4	4-4	11	4.5	4-5	.0001†

* According to Medical Research Council criteria.¹⁴ Median muscle strength is presented, with P25 representing the 25th percentile and P75 the 75th percentile.

† P < .05.

Πίνακας 5. Αλληλοσυσχετίσεις μεταξύ δύναμης, εύρους κίνησης και αυτό-εξυπηρέτησης και κινητικότητας για τα άνω και κάτω άκρα. Τροποποίηση και αναπαραγωγή από Engelbert R.H, et. al., 1997.

Correlation Between Impairment (Range of Motion and Muscle Strength) and Disability (PEDI) Items in the Upper and Lower Extremities*				
Upper Extremity/Age ≤ 7.5 yr	Muscle Strength		Self-care (n = 21)	
	r _s	P	r _s	P
Range of motion (n = 21)	-0.8	.004†	-0.3	.1
Muscle strength (n = 12)			0.1	.7
Upper Extremity/Age > 7.5 yr	Muscle Strength		Self-care (n = 27)	
	r _s	P	r _s	P
Range of Motion (n = 33)	-0.6	.002†	-0.5	.01†
Muscle strength (n = 25)			0.7	.0001†
Lower Extremity/Age ≤ 7.5 yr	Muscle Strength		Mobility (n = 21)	
	r _s	P	r _s	P
Range of motion (n = 21)	-0.6	.01	-0.6	.003†
Muscle strength (n = 16)			0.4	.1
Lower Extremity/Age > 7.5 yr	Muscle Strength		Mobility (n = 27)	
	r _s	P	r _s	P
Range of motion (n = 32)	-0.6	.001†	-0.7	.0001†
Muscle strength (n = 30)			0.9	.0001†

* PEDI indicates Pediatric Evaluation of Disability Inventory.¹⁶ r_s indicates Spearman rank correlation.
† P < .05.

Πίνακας 6. Συνολικό εύρος κίνησης και συνολική μυϊκή δύναμη στην αρχή και στο τέλος της μελέτης στους διαφόρους τύπους ΑΟ. Τροποποίηση και αναπαραγωγή από Engelbert R.H, et. al., 1997.

Table 2: Total Joint ROM and Total Muscle Strength at the Start and the End of the Study, in Different Types of OI

	OI Type I		OI Type III		OI Type IV	
	P50 (P25, P75)	P Value	P50 (P25, P75)	P Value	P50 (P25, P75)	P Value
Total joint ROM* (deg)	2390 (2300, 2470)	.02	1790 (1555, 1953)	NS	2130 (2025, 2160)	NS
Total joint ROM† (deg)	2347 (2206, 2445)		1590 (1400, 1760)		1977 (1867, 2150)	
Total joint ROM upper extremities* (deg)	1282 (1196, 1310)	NS	1052 (879, 1114)	NS	1150 (1090, 1170)	NS
Total joint ROM upper extremities† (deg)	1230 (1140, 1320)		935 (770, 1040)		1060 (985, 1172)	
Total joint ROM lower extremities* (deg)	1130 (1080, 1160)	.002	775 (707, 842)	NS	985 (920, 1020)	NS
Total joint ROM lower extremities† (deg)	1080 (137, 1113)		680 (610, 770)		950 (829, 972)	
Total muscle strength*	106 (96, 109)	NS	84.5 (78, 86)	NS	93 (90, 102)	NS
Total muscle strength†	108 (95.5, 110)		74 (64, 85)		95 (86, 99)	
Total muscle strength upper extremities*	50 (49.5, 50)	NS	40 (35, 40)	NS	46 (40, 50)	NS
Total muscle strength upper extremities†	50 (48, 50)		38 (30, 40)		48 (46, 50)	
Total muscle strength lower extremities*	56 (49.5, 56.5)	NS	46 (40, 46)	NS	46.5 (43.3, 52.3)	NS
Total muscle strength lower extremities†	58 (48.5, 59.5)		40 (32.5, 40)		46.5 (44, 50)	

NOTE. Statistically significant associations are given in bold face. Total joint ROM is a summation of left and right joints in upper and lower extremities in degrees. Muscle strength range between 0 and 5. Total muscle strength is a summation of all tested muscles in upper and lower extremities.

Abbreviations: P50, 50th percentile (median), P25, 25th percentile; P75, 75th percentile.

*Measurements at the start of the study.

†Measurements at the end of the study.

Πίνακας 7. Μυϊκή δύναμη και καρδιοαναπνευστική αντοχή των ασθενών με ΑΟ τύπου Ι σε σύγκριση με τιμές αναφοράς παιδιών ίδιας ηλικίας και φύλου. Τροποποίηση και αναπαραγωγή από Takken T, et. al., 2004.

Table III. Exercise tolerance and muscle strength in OI patients compared with reference values

	OI type I (n = 17) mean ± SD (range)	Z score mean ± SD (range)	Ref values mean ± SD	P value
Absolute VO _{2peak} (L · min ⁻¹)	1.48 ± 0.36 (0.96–2.13)	-1.17 ± 0.67 (-2.50–0.12)	1.82 ± 0.33	<.01*
Relative VO _{2peak} (mL · kg ⁻¹ · min ⁻¹)	34.57 ± 7.82 (22.34–52.82)	-1.41 ± 1.52 (-3.35–1.60)	41.8 ± 3.8	<.01*
Shoulder abductor strength (N)	94.94 ± 29.46 (40–135)	-1.24 ± 1.40 (-3.99–0.98)	128 ± 40	.01*
Grip strength (N)	65.75 ± 31.89 (22–116)	-2.88 ± 2.67 (-9.30–0.43)	102 ± 41	<.01*
Hip flexor strength (N)	126.53 ± 39.69 (55–209)	-1.78 ± 0.88 (-3.34–0.54)	186 ± 45	<.01*
Ankle dorsal flexor strength (N)	115.69 ± 34.75 (52–175)	-1.84 ± 1.33 (-4.00–0.21)	166 ± 32	<.01*

Muscle strength was measured at the left side of the body; N, Newton; Ref values, reference values from healthy Dutch subjects.

*P value < .05.

Πίνακας 8. Μυϊκή δύναμη και VO_{2peak} κατά την διάρκεια της μελέτης. Τροποποίηση και αναπαραγωγή από Van Brussel M, et. al., 2008

Table II. Vo_{2peak}, Vo_{2peak/kg}, and muscle strength during the intervention and follow-up

	Intervention group Mean (SD)	Control group Mean (SD)	Mean group difference (95% CI)	Mean group difference (95% CI) adjusted for baseline (T = 0) measurements
Vo _{2peak} (L/min)				
T = 0	1.25 (0.4)	1.50 (0.6)	0.25 (-0.1; 0.6)	
T = 1	1.49 (0.4)	1.54 (0.6)	0.05 (-0.3; 0.4)	-0.19 (-0.3–0.1)
T = 2	1.41 (0.4)	1.59 (0.6)	0.18 (-0.2; 0.5)	-0.06 (-0.2–0.1)
T = 3	1.42 (0.4)	1.64 (0.7)	0.21 (-0.2; 0.6)	-0.05 (-0.2–0.1)
Vo _{2peak/kg} (mL/kg/min)				
T = 0	30.9 (5.8)	35.6 (10.4)	4.7 (-1.3; 10.7)	
T = 1	36.4 (6.4)	35.5 (10.2)	-0.9 (-7.0; 5.3)	-5.1 (-8.0–2.2)
T = 2	33.8 (6.8)	36.3 (11.1)	2.5 (-4.2; 9.1)	-1.6 (-6.0–2.9)
T = 3	33.7 (9.3)	37.1 (12.0)	3.4 (-4.2; 11.0)	-1.5 (-6.1–3.2)
W _{max}				
T = 0	107.3 (39.0)	128.6 (61.0)	21.3 (-15.3; 57.9)	
T = 1	122.7 (42.1)	134.0 (63.0)	11.3 (-27.0; 49.6)	-10.3 (-20.0–0.5)
T = 2	117.6 (39.4)	135.3 (63.4)	17.7 (-20.1; 55.4)	-3.6 (-13.0–5.8)
T = 3	114.9 (45.1)	135.6 (73.0)	20.7 (-22.7; 64.1)	-2.5 (20.2–15.1)
AT				
T = 0	0.79 (0.25)	0.89 (0.33)	0.1 (-0.1; 0.3)	
T = 1	0.94 (0.18)	0.97 (0.43)	0.0 (-0.2; 0.3)	0.0 (-0.2–0.1)
T = 2	1.0 (0.34)	0.90 (0.37)	-0.1 (-0.4; 0.2)	-0.2 (-0.4–0.0)
T = 3	0.89 (0.34)	0.86 (0.24)	-0.0 (-0.2; 0.2)	-0.1 (-0.3–0.1)
Muscle strength (N)				
T = 0	537.8 (183.7)	589.3 (187.7)	51.5 (-80.3; 183.4)	
T = 1	602.7 (182.6)	590.5 (184.5)	-12.2 (-142.6; 118.2)	-61.4 (-96.7–26.2)
T = 2	616.2 (169.8)	657.9 (196.6)	36.3 (-94.5; 167.1)	-5.2 (-53.0–42.5)
T = 3	621.3 (202.0)	680.1 (205.0)	58.8 (-85.8; 203.4)	6.5 (-49.7–62.8)

Regression coefficients are presented in bold when the P value is <.05.

Πίνακας 9. Μέγιστη ροπή ανά σωματική μάζα για τους πελματιαίους και ραχιαίους καμπτήρες της ομάδας ασθενών και της ομάδας ελέγχου. Τροποποίηση και αναπαραγωγή από Caudill A, et. al., 2010

Ankle Dorsiflexion/Plantar Flexion Peak Torque Normalized
to Body Weight as Measured on the Biodex System 3
Dynamometer

Motion	Osteogenesis Imperfecta Group (N = 18), ^a Mean N m/kg (SD)	Control Group (N = 20), Mean N m/kg (SD)
PF—left	80.5 (38.4)	103.9 (42)
PF—right	79.1 (35.5)	99.6 (40.3)
PF—comb	79.8 (35.7)	101.7 (36.4)
DF—left	46.6 (17.3)	45.1 (10.8)
DF—right	45.3 (15.7)	45.7 (10.5)
DF—comb	45.9 (15.6)	45.5 (10.1)

Abbreviations: DF, ankle dorsiflexion; PF, ankle plantar flexion.

^aTwo subjects from the osteogenesis imperfecta group have missing data on ankle plantar flexion and dorsiflexion strength; none of the variables reached statistical significance; values represent combined average of the left and right ankles.

Πίνακας 10. Πραγματικές τιμές και τιμές ως ποσοστό βάσης του πραγματικού ύψους ή ως ποσοστό βάσης του νορμαλοποιημένου ύψους. Τροποποίηση και αναπαραγωγή από Takken T, et. al., 2004

**Actual values (mean ± SD) of pulmonary
function tests and values expressed as percentage
predicted, based on both actual and normalized
height in patients with OI type I**

	Actual values	Percentage of predicted actual height	Percentage of predicted normalized height
PEF (L · s ⁻¹)	5.71 ± 1.50	116.7 ± 17.1	97.4 ± 15.3
FEV ₁ (L)	2.41 ± 0.66	106.7 ± 10.9	88.0 ± 8.1*
MEF 50 (L · s ⁻¹)	3.60 ± 0.71	126.0 ± 22.8	112.8 ± 19.0
MEF 25 (L · s ⁻¹)	1.64 ± 0.43	105.7 ± 22.8	86.8 ± 18.9 [†]
FVC (L)	2.60 ± 0.76	99.5 ± 9.6	81.8 ± 7.8*
TLC (L)	3.29 ± 0.93	133.1 ± 32.9	106.3 ± 29.2

PEF, Peak expiratory flow; MEF50, maximal expiratory flow rate at 50% expired volume; MEF25, maximal expiratory flow at 75% expired volume; RV, residual volume.

*P value <.001.

[†]P value <.01.