

ΤΕΧΝΟΛΟΓΙΚΟ ΕΚΠΑΙΔΕΥΤΙΚΟ ΙΔΡΥΜΑ ΔΥΤΙΚΗΣ ΕΛΛΑΔΑΣ

ΣΧΟΛΗ ΕΠΑΓΓΕΛΜΑΤΩΝ ΥΓΕΙΑΣ ΚΑΙ ΠΡΟΝΟΙΑΣ

ΤΜΗΜΑ ΦΥΣΙΚΟΘΕΡΑΠΕΙΑΣ

ΠΤΥΧΙΑΚΗ ΕΡΓΑΣΙΑ

**ΘΕΡΑΠΕΥΤΙΚΗ ΠΡΟΣΕΓΓΙΣΗ
ΤΗΣ
ΝΩΤΙΑΙΑΣ ΜΥΙΚΗΣ ΑΤΡΟΦΙΑΣ**



ΝΙΚΟΛΑΟΣ ΓΕΡΓΕΡΙΤΑΚΗΣ

ΔΗΜΗΤΡΙΟΣ ΑΛΥΓΙΖΑΚΗΣ

ΕΙΣΗΓΗΤΗΣ: ΦΑΡΑΝΤΟΥ ΧΑΡΙΚΛΕΙΑ

ΑΙΓΙΟ, 2013

ΠΕΡΙΕΧΟΜΕΝΑ

ΠΕΡΙΛΗΨΗ.....	σελ.v
ΕΙΣΑΓΩΓΗ.....	σελ.vi
ΓΕΝΙΚΟ ΜΕΡΟΣ.....	σελ.1
1. ΝΩΤΙΑΙΑ ΜΥΙΚΗ ΑΤΡΟΦΙΑ (ορισμός)	σελ.2
2. ΠΑΘΟΛΟΓΟΑΝΑΤΟΜΙΚΑ ΣΤΟΙΧΕΙΑ	σελ.3
3. ΔΗΜΟΓΡΑΦΙΚΑ - ΣΤΑΤΙΣΤΙΚΑ ΣΤΟΙΧΕΙΑ.....	σελ.6
4. ΤΥΠΟΙ	σελ.8
5. ΣΥΜΠΤΩΜΑΤΑ - ΣΥΝΟΔΑ ΠΡΟΒΛΗΜΑΤΑ.....	σελ.12
6 ΔΙΑΓΝΩΣΗ	σελ.18
ΕΙΔΙΚΟ ΜΕΡΟΣ – ΑΝΤΙΜΕΤΩΠΙΣΗ SMA.....	σελ.23
1. ΑΝΤΙΜΕΤΩΠΙΣΗ ΝΩΤΙΑΙΑΣ ΜΥΙΚΗΣ ΑΤΡΟΦΙΑΣ.....	σελ.24
2. ΦΑΡΜΑΚΕΥΤΙΚΗ ΑΓΩΓΗ	σελ.26
3. ΧΕΙΡΟΥΡΓΙΚΕΣ ΕΠΕΜΒΑΣΕΙΣ	σελ.26
4. ΦΥΣΙΚΟΘΕΡΑΠΕΙΑ	σελ.39
4.1. ΦΥΣΙΚΟΘΕΡΑΠΕΥΤΙΚΗ ΑΞΙΟΛΟΓΗΣΗ.....	σελ.40
4.2. ΑΝΑΠΝΕΥΣΤΙΚΗ ΦΥΣΙΚΟΘΕΡΑΠΕΙΑ.....	σελ.42
4.3. ΑΣΚΗΣΕΙΣ ΔΙΑΤΑΣΕΩΝ	σελ.48
4.4. ΠΑΘΗΤΙΚΗ ΚΑΙ ΕΝΕΡΓΗΤΙΚΗ ΚΙΝΗΤΟΠΟΙΗΣΗ.....	σελ.52
4.5. ΦΥΣΙΚΟΘΕΡΑΠΕΙΑ ΣΤΟ ΣΠΙΤΙ.....	σελ.56
4.6. ΣΥΜΒΟΥΛΕΣ – ΟΔΗΓΙΕΣ.....	σελ.57
5. ΟΡΘΩΤΙΚΑ ΜΗΧΑΝΗΜΑΤΑ	σελ.61
6. ΝΕΟΤΕΡΑ ΔΕΔΟΜΕΝΑ- ΕΡΕΥΝΕΣ	σελ.75
ΒΙΒΛΙΟΓΡΑΦΙΑ	σελ.82

ΠΙΝΑΚΑΣ ΕΙΚΟΝΩΝ

Εικόνα 1 Χρωμόσωμα 5.....	3
Εικόνα 2 SMN I.....	4
Εικόνα 3 Νωτιαίος μυελός.....	5
Εικόνα 4 Πρόσθια κέρατα.....	5
Εικόνα 5 Κλινική εικόνα βρέφους με SMA1.....	8
Εικόνα 6 Κορίτσι 4 ετών με SMA2.....	9
Εικόνα 7 Σημείο Gower.....	10
Εικόνα 8 Άντρας 42 ετών με SMA4.....	11
Εικόνα 9 Νευρικό κύτταρο.....	12
Εικόνα 10 Κοιλιακή αναπνοή.....	13
Εικόνα 11 Διαφορά φυσιολογικού και πνεύμονα με SMA.....	13
Εικόνα 12 SMA1 θώρακας σε σχήμα καμπάνας.....	14
Εικόνα 13 Βυθισμένο στέρνο.....	14
Εικόνα 14 Γαστρικός σωλήνας.....	15
Εικόνα 15 Κορίτσι 8 ετών, SMA2, έντονη σκολίωση.....	16
Εικόνα 16 Βάδιση στις μύτες των ποδιών.....	17
Εικόνα 17 Σύγκαμψη Αχίλλειου τένοντα.....	17
Εικόνα 18 Βρέφος με sma, έντονη υποτονία.....	18
Εικόνα 19 Αμνιοπαρακέντηση - προγεννητικός έλεγχος.....	19
Εικόνα 20 Αυτοσωμική υπολειπόμενη κληρονομικότητα.....	19
Εικόνα 21 Νευρομυϊκές διαταραχές στην SMA.....	20
Εικόνα 22 Μυϊκές ίνες νωτιαίας μυϊκής ατροφίας τύπου 1.....	21
Εικόνα 23 Μυϊκές ίνες νωτιαίας μυϊκής ατροφίας τύπου 2.....	21
Εικόνα 24 Νωτιαία μυϊκή ατροφία - μυϊκές ίνες.....	21
Εικόνα 25 Τμήμα DNA.....	22
Εικόνα 26 Καρυότυπος- χρωμόσωμα 5.....	22
Εικόνα 27 Θωρακική - Οσφυϊκή Σκολίωση.....	35
Εικόνα 28 Σκολίωση.....	35
Εικόνα 29 COXA VALGA.....	36
Εικόνα 30 Γαστροκνήμιος - Αχίλλειος Τένοντας.....	38
Εικόνα 31 Οπτική παρατήρηση σκολίωσης.....	41

Εικόνα 32 Δοκιμασία επίκουσης	41
Εικόνα 33 Υπολογισμός γωνίας σκολίωσης.....	41
Εικόνα 34 Μηχάνημα υποστήριξης βήχα.....	45 & 48
Εικόνα 35 Διάταση αγκώνα.....	50
Εικόνα 36 Διάταση ΠΔΚ.....	50
Εικόνα 37 Αυτοδιάταση Αχιλλείου τένοντα.....	51
Εικόνα 38 Αυτοδιάταση άνω άκρων.....	51
Εικόνα 39 Αυτοδιάταση κάτω άκρων.....	51
Εικόνα 40 Παθητική κινητοποίηση βρέφους.....	53
Εικόνα 41 Φυσικοθεραπεία σε μπάλα.....	53
Εικόνα 42 Κατέβασμα σκάλας.....	54
Εικόνα 43 Ασκήσεις για τα άνω άκρα.....	54
Εικόνα 44 Κινησιοθεραπεία κάτω άκρων.....	55
Εικόνα 45 Υδροθεραπεία.....	56
Εικόνα 46 Ορθώσεις άνω και κάτω άκρου.....	62
Εικόνα 47 Ορθωση άνω άκρου.....	62
Εικόνα 48 Κνημοποδικός νάρθηκας.....	63
Εικόνα 49 ΚΑΦΟ.....	64
Εικόνα 50 Μηροκνημοποδικός νάρθηκας.....	64
Εικόνα 51 Κηδεμόνας MILWAUKEE.....	66
Εικόνα 52 Κηδεμόνας BOSTON.....	67
Εικόνα 53 Παιδί με SMA2, χρησιμοποιεί κηδεμόνα τύπου BOSTON.....	67
Εικόνα 54 Κηδεμόνες CHARLESTON.....	68
Εικόνα 55 Χειροκίνητο αναπηρικό αμαξίδιο.....	69
Εικόνα 56 Ηλεκτροκίνητο αναπηρικό αμαξίδιο.....	71
Εικόνα 57 Πρόσθιος περιπατητής.....	72
Εικόνα 58 Τρίκυκλα.....	72
Εικόνα 59 Πρηγής στατικός ορθοστάτης.....	73
Εικόνα 60 Πρηγής δυναμικός ορθοστάτης.....	73
Εικόνα 61 Ύπτιος ορθοστάτης.....	73
Εικόνα 62 Βοηθητική τεχνολογία υπολογιστής και εξοπλισμός.....	74
Εικόνα 63 Ποντίκια, στην έρευνα.....	75

ΠΕΡΙΛΗΨΗ

Θέμα της εργασίας είναι η Νωτιαία μυϊκή ατροφία (Spinal Muscular Atrophy, SMA), μια σπάνια ασθένεια η οποία προσβάλλει τους κινητικούς νευρώνες του νωτιαίου μυελού. Οι πάσχοντες αυτής της ασθένειας υφίστανται μυϊκές ατροφίες, κινητικές δυσκολίες, αναπνευστική ανεπάρκεια κ.α.. Στόχος της εργασίας είναι η ενημέρωση για το τι ακριβώς είναι η Νωτιαία μυϊκή ατροφία.

Το πρώτο μέρος της ανασκόπησης έχει να κάνει με γενικές πληροφορίες της ασθένειας, δηλαδή τον ορισμό της SMA, διάφορα παθολογικά και ανατομικά στοιχεία, σε ποιους τύπους και κατηγορίες χωρίζεται, ακόμη και τα συμπτώματα αυτής. Επίσης αναφέρεται στο κατά πόσο είναι δυνατή η διάγνωση, αλλά και με ποιους τρόπους και τέλος καταγράφονται και κάποια στατιστικά στοιχεία ανά την υφήλιο.

Το δεύτερο κομμάτι της εργασίας επικεντρώνεται στην αντιμετώπιση της SMA. Στην αντιμετώπιση αναφέρονται τόσο η φαρμακευτική αγωγή που μπορεί να λαμβάνει ένας τέτοιος ασθενής, όσο και διάφορες χειρουργικές επεμβάσεις για την αντιμετώπιση σκελετικών παραμορφώσεων. Το κύριο κομμάτι είναι όμως η φυσικοθεραπευτική προσέγγιση που μπορεί να γίνει (αξιολόγηση, αναπνευστική φ/θ, κινησιοθεραπεία). Τέλος, υπάρχουν κάποια ορθωτικά μέσα / μηχανήματα, τα οποία έχουν σημαντικό συντελεστή στην βελτίωση του βιωτικού επιπέδου των ασθενών.

ΕΙΣΑΓΩΓΗ

Ανά την υφήλιο 1 σε κάθε 2000 άτομα πάσχει από κάποιας μορφής νευρομυϊκή διαταραχή. Οι πιο διαδεδομένες νευρομυϊκές διαταραχές είναι οι μυϊκές δυστροφίες και η νωτιαία μυϊκή ατροφία. Εμείς ξεχωρίσαμε λοιπόν και αποφασίσαμε να ασχοληθούμε με τη νωτιαία μυϊκή ατροφία ή όπως παγκοσμίως αναφέρεται ως Spinal Muscle Atrophy (SMA). Η Νωτιαία Μυϊκή Ατροφία αναφέρεται σε μια κατηγορία εξελισσόμενων ασθενειών που χαρακτηρίζονται από σταδιακή αδυναμία και ατροφία των σκελετικών μυών, λόγω διαταραχής του πρόσθιου κέρατος του νωτιαίου μυελού.

Με τις τελευταίες έρευνες έχει αποκαλυφθεί ότι για τη νόσο αυτή ευθύνονται μεταλλάξεις που συμβαίνουν σε ένα γονίδιο στο χρωμόσωμα 5 του DNA. Αυτό έχει ως αποτέλεσμα μειωμένη παραγωγή SMN πρωτεΐνης και κατά συνέπεια εκφυλισμό και καταστροφή των κυττάρων των πρόσθιων κεράτων. Πρόκειται για ελαττωματικό γονίδιο που κληρονομείται από τους γονείς στα παιδιά και οι περισσότερες φαίνεται ότι κληρονομούνται με τον αυτοσωμικό υπολειπόμενο ενώ λίγες με τον επικρατικό χαρακτήρα. Υπάρχουν διαφορετικοί τύποι της ασθένειας αυτής, τους οποίους θα δούμε και θα αναλύσουμε στη συνέχεια.

Σε όλες σχεδόν τις περιπτώσεις της SMA, τα συμπτώματα που κυριαρχούν προέρχονται από μυϊκή αδυναμία. Δεν υπάρχουν προβλήματα με την αίσθηση στο πρόσωπο, τα χέρια ή τα πόδια. Η νοημοσύνη είναι απρόσβλητη και στην πραγματικότητα πολλοί γιατροί που έχουν εργαστεί με εκατοντάδες παιδιά, που πάσχουν από SMA είναι εντυπωσιασμένοι όταν αυτά τα παιδιά τείνουν να είναι ασυνήθιστα συναγερμού, διαλογικού χαρακτήρα και κοινωνικά.

Σήμερα δεν υπάρχει ειδική θεραπεία για SMA. Βρέφη που έχουν σοβαρή μορφή της SMA συχνά πεθαίνουν από αναπνευστική ανεπάρκεια που οφείλεται στην αδυναμία των μυών της αναπνοής. Τα παιδιά που έχουν ηπιότερες μορφές της SMA θα ζήσουν πολύ περισσότερο, αλλά είναι πιθανό να χρειαστεί εκτενή ιατρική υποστήριξη. Τα προβλήματα που έχουν να αντιμετωπίσουν, λόγω της μυϊκής αδυναμίας, περιλαμβάνουν σοβαρές αναπνευστικές λοιμώξεις, δυσκολία σίτισης και σκελετικές δυσμορφίες. Απαιτείται σαφώς τότε η συνεργασία πολλών ιατρικών ειδικοτήτων, δημιουργώντας έτσι μια ομάδα υποστήριξης των πασχόντων ατόμων και πολλές φορές της οικογένειάς τους. Η ομάδα αυτή αποτελείται από νευρολόγους, πνευμονολόγους, ορθοπεδικούς, φυσικοθεραπευτές, εργοθεραπευτές, διατροφολόγους, ψυχοθεραπευτές ακόμα και λογοθεραπευτές.

Ο ρόλος της φυσικοθεραπείας σε αυτή τη νόσο είναι κυρίως η πρόληψη των λοιμώξεων και των σκελετικών δυσμορφιών μέσα από ένα συστηματικό πρόγραμμα κινητοποίησης. Επίσης πολύ σημαντική είναι και η συμβουλευτική συνεισφορά των φυσικοθεραπευτών, που θα βοηθήσει την οικογένεια με την επιλογή του κατάλληλου βοηθητικού εξοπλισμού και τις προσαρμογές του περιβάλλοντος που είναι απαραίτητες για την σωστή διαβίωση του παιδιού.

Αν και η SMA έχει περιγραφεί πολλές δεκαετίες πριν, η εξέλιξη της έρευνας σημειώνεται τα τελευταία χρόνια. Οι έρευνες πλέον γίνονται πολύ πιο οργανωμένες και παρουσιάζουν πολύ ενθαρρυντικά αποτελέσματα. Είναι πολύ πιθανό σε μερικά χρόνια να έχει βρεθεί η κατάλληλη θεραπεία που θα σώσει χιλιάδες άτομα ανά τον κόσμο. Μέχρι τότε η καλύτερη θεραπεία είναι η πρόληψη μέσω προγεννητικού ελέγχου και η σωστή ενημέρωση.

ΓΕΝΙΚΟ ΜΕΡΟΣ

1. ΝΩΤΙΑΙΑ ΜΥΙΚΗ ΑΤΡΟΦΙΑ (ορισμός)

Η Νωτιαία μυϊκή ατροφία (Spinal Muscular Atrophy, SMA) αναφέρεται σε μια ομάδα ασθενειών που επηρεάζουν τους κινητικούς νευρώνες του νωτιαίου μυελού και το στέλεχος του εγκεφάλου. Αυτά τα εξαιρετικά σημαντικά κύτταρα είναι υπεύθυνα για την παροχή ηλεκτρικών και χημικών μηνυμάτων στα μυϊκά κύτταρα. Χωρίς την κατάλληλη συμβολή των κινητικών νευρώνων, τα μυϊκά κύτταρα δεν μπορούν να λειτουργήσουν σωστά, επομένως, θα γίνουν πολύ μικρότερα (ατροφία) και θα παράγουν τα συμπτώματα της μυϊκής αδυναμίας. Η SMA προκαλεί εκφυλισμό και θάνατο των κινητικών νευρώνων στο στέλεχος του εγκεφάλου και του νωτιαίου μυελού. Οδηγούμαστε έτσι σε αδυναμία των μυών της κατάποσης, της αναπνοής, και των άκρων. Η νόσος αυτή προσβάλλει βρέφη, παιδιά, εφήβους και ενήλικες σε όλο τον κόσμο. Εκτιμάται ότι η νωτιαία μυϊκή ατροφία εμφανίζεται σε έναν ανά 6000 και μία στις 20000 γεννήσεις. Οι πρόοδοι στην κατανόηση της γενετικής αυτής διαταραχής, επιβεβαιώνουν ότι η πλειοψηφία των παιδιών και των ενηλίκων που έχουν προσβληθεί από την SMA, έχουν κληρονομήσει τη διαταραχή αυτή με τη λήψη ενός γονιδίου από τη μητέρα τους και τον πατέρα τους. Αυτό είναι που ονομάζεται "αυτοσωμική υπολειπόμενη γενετική μετάδοση." (Garcera A, et al, 2011; Wang H. et al, 2007)

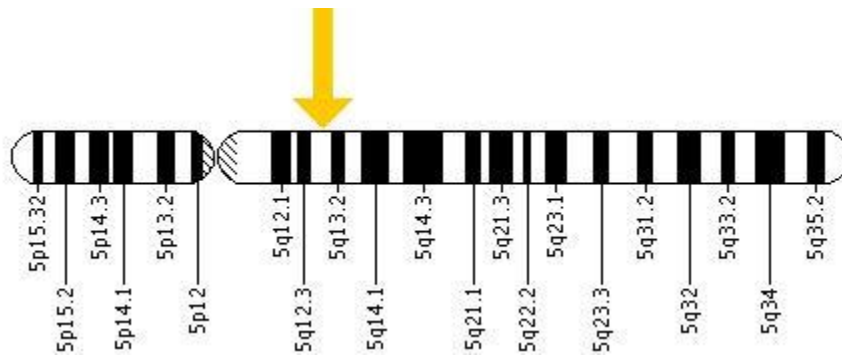
Με την πρόοδο της επιστήμης της μοριακής γενετικής γνωρίζουμε ότι η κοινή μορφή της SMA οφείλεται στην αλλαγή ενός γονιδίου που βρίσκεται στο χρωμόσωμα 5. Κι όταν δεν αναφερόμαστε στη κοινή μορφή της SMA, γνωρίζουμε πως κι οι υπόλοιπες είναι αποτέλεσμα μεταλλάξεων του γονιδίου που φέρει την τελική ευθύνη για τον εκφυλισμό ή πρόωρων θανάτων των κυττάρων του προσθίου κέρατος.

Άλλες μορφές νωτιαίας μυϊκής ατροφίας προκαλούνται από τη μεταλλαγή άλλων γονιδίων, μερικά γνωστά και άλλα όχι ακόμα. Μερικές από αυτές είναι:

- Κληρονομική προμηκικο-νωτιαία μυϊκή ατροφία ή Ασθένεια Kennedy (Συνδεδεμένη με το φύλο)
- Περιφερική Νωτιαία μυϊκή ατροφία
- Ωμοπερονιαία SMA (χρωμόσωμα 7, σύνθεση tRNA)
- Φυλοσύνδετη παιδική SMA (γονίδιο UBE1)

2. ΠΑΘΟΛΟΓΟΑΝΑΤΟΜΙΚΑ ΣΤΟΙΧΕΙΑ

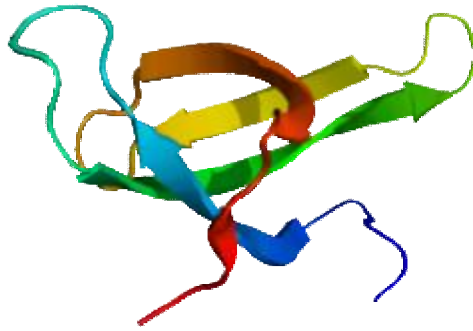
Όπως προαναφέρθηκε, η νωτιαία μυϊκή ατροφία είναι αποτέλεσμα της μετάλλαξης του SMN1 γονιδίου που βρίσκεται στο χρωμόσωμα 5 του DNA. Συγκεκριμένα η κυτταρογενετική του τοποθεσία, βρίσκεται στη μοριακή θέση 5q13.



Εικόνα 1 Χρωμόσωμα 5 (<http://ghr.nlm.nih.gov/gene/SMN1>)

Σύμφωνα με τους Alias L. et al. (2013), το SMN1 γονίδιο παρέχει οδηγίες για την κατασκευή της SMN πρωτεΐνης. Η πρωτεΐνη SMN βρίσκεται σε όλο το σώμα, και σε υψηλά επίπεδα στο νωτιαίο μυελό. Αυτή η πρωτεΐνη είναι ιδιαίτερα σημαντική για τη διατήρηση των εξειδικευμένων νευρικών κυττάρων που ονομάζονται κινητικοί νευρώνες, που βρίσκονται στο νωτιαίο μυελό και το τμήμα του εγκεφάλου που συνδέεται με το νωτιαίο μυελό, το στέλεχος. Οι κινητικοί νευρώνες ελέγχουν την κίνηση των μυών. Στα κύτταρα, η πρωτεΐνη SMN διαδραματίζει σημαντικό ρόλο στην επεξεργασία των μορίων που ονομάζονται αγγελιαφόροι RNA (mRNA), τα οποία χρησιμεύουν ως γενετικό σχέδιο για την παραγωγή πρωτεϊνών. Το mRNA ξεκινά ως ένα προσχέδιο (προ-mRNA) και περνά από διάφορα στάδια επεξεργασίας για να γίνει μια τελική, ώριμη μορφή. Η πρωτεΐνη SMN βοηθά να συγκεντρωθεί ο κυτταρικός μηχανισμός που απαιτείται για την διαδικασία δημιουργίας προ-mRNA. Η πρωτεΐνη μπορεί να έχει πρόσθετες λειτουργίες σε νευρικά κύτταρα. Τα ερευνητικά δεδομένα δείχνουν ότι η πρωτεΐνη SMN είναι σημαντική για την ανάπτυξη εξειδικευμένων αποφύσεων από τα νευρικά κύτταρα που ονομάζονται δενδρίτες και νευράξονες. Οι δενδρίτες και οι νευράξονες απαιτούνται για τη μετάδοση των ερεθισμάτων μεταξύ των νευρών και από τα νεύρα στους μύες.

Μια μικρή ποσότητα SMN πρωτεΐνη παράγεται από ένα παρόμοιο γονίδιο που ονομάζεται SMN2. Το SMN2 γονίδιο παράγει διάφορες εκδοχές της πρωτεΐνης SMN, αλλά μόνο μία εκδοχή είναι λειτουργική. Οι υπόλοιπες εκδόσεις είναι μικρότερες και διασπώνται εύκολα.



Εικόνα 2 SMN 1 (<http://en.wikipedia.org/wiki/SMN1>)

Κανονικά, κάθε κύτταρο διαθέτει δύο αντίγραφα του γονιδίου SMN1. Περίπου το 95% των ατόμων με νωτιαία μυϊκή ατροφία έχουν μεταλλάξεις που διαγράφουν ένα τμήμα που ονομάζεται εξώνιο 7 και στα δύο αντίγραφα του γονιδίου αυτού. Κατά συνέπεια, παράγεται μικρή ή μηδενική ποσότητα πρωτεΐνης SMN. Σε περίπου 5% των ατόμων με αυτή τη διαταραχή, ένα αντίγραφο του γονιδίου SMN1 έχει διαγραφή του εξωνίου 7, και το άλλο αντίγραφο έχει διαφορετική μετάλλαξη που διαταράσσουν την παραγωγή ή τη λειτουργία της πρωτεΐνης SMN. Οι ερευνητές έχουν εντοπίσει τουλάχιστον 65 μεταλλάξεις στο γονίδιο SMN1 που προκαλούν νωτιαία μυϊκή ατροφία.

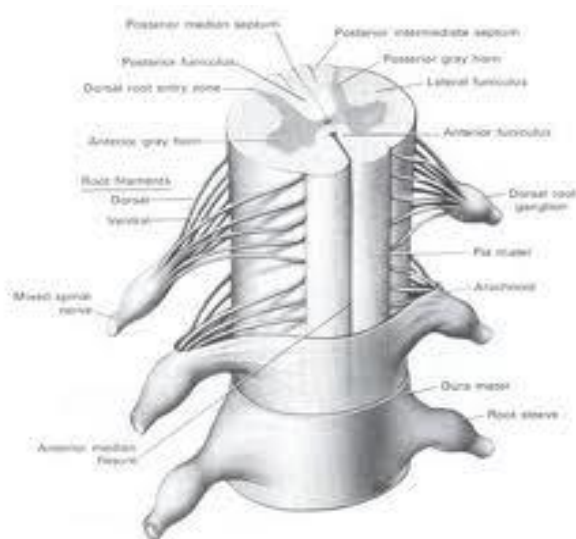
Είναι ασαφές γιατί οι κινητικοί νευρώνες είναι ιδιαίτερα ευάλωτοι στην έλλειψη της πρωτεΐνης SMN. Οι ερευνητές προτείνουν ότι η έλλειψη της πρωτεΐνης SMN οδηγεί στην αναποτελεσματική συναρμολόγηση της μηχανής που απαιτείται για την διαδικασία παραγωγής προ-mRNA. Χωρίς ώριμα mRNA, διαταράσσεται η παραγωγή των πρωτεϊνών που απαιτούνται για την κυτταρική ανάπτυξη και λειτουργία. Η έρευνα έδειξε ότι οι κινητικοί νευρώνες είναι ιδιαίτερα ευαίσθητοι σε αυτή την αναστάτωση και πεθαίνουν πρόωρα. Κάποια ευρήματα της έρευνας δείχνουν ότι η έλλειψη πρωτεΐνης SMN παρεμποδίζει το σχηματισμό και τη λειτουργία των νευραξόνων και δενδριτών, ενδεχομένως να οδηγεί σε θάνατο των νευρώνων. Αν και η αιτία του νευρικού θανάτου είναι ασαφής, η απώλεια των κινητικών νευρώνων είναι που οδηγεί στα σημεία και στα συμπτώματα της νωτιαίας μυϊκής ατροφίας.

Σε ορισμένες περιπτώσεις ηπιότερης μορφής νωτιαίας μυϊκής ατροφίας, τα άτομα έχουν τρία ή περισσότερα αντίγραφα του SMN2 γονιδίου. Το γονίδιο αυτό είναι σχεδόν πανομοιότυπο με το SMN1 γονίδιο. Μεγαλύτερη ποσότητα SMN2 γονιδίων μπορεί να βοηθήσει στην αντικατάσταση ορισμένης πρωτεΐνης SMN που χάνεται λόγω μεταλλάξεων στο SMN1. Σε γενικές γραμμές, τα συμπτώματα είναι λιγότερο σοβαρά και εμφανίζονται αργότερα στη ζωή των πληγέντων ατόμων με τρία ή περισσότερα αντίγραφα του γονιδίου SMN2 σε σύγκριση με αυτούς που έχουν δύο αντίγραφα του γονιδίου.

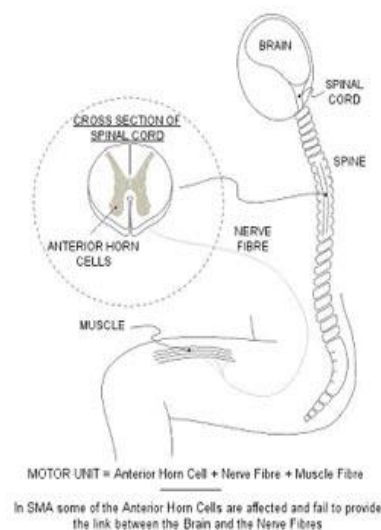
Οι παραπάνω μεταλλάξεις, στις οποίες υπόκειται το γονίδιο, έχουν ως αποτέλεσμα τον εκφυλισμό και πρόωρο θάνατο των κινητικών νευρώνων, που εδράζονται στο πρόσθιο κέρασ του νωτιαίου μυελού. (Jablónka S et al, 2000)

Ο νωτιαίος μυελός βρίσκεται μέσα στο σπονδυλικό σωλήνα και καταλαμβάνει περίπου τα 2/3 αυτού, από τον πρώτο αυχενικό σπόνδυλο μέχρι το άνω χείλος του δεύτερου οσφυϊκού. Τελειώνει σε ένα κωνοειδή σχηματισμό, τον μυελικό κώνο, συνέχεια του οποίου είναι το τελικό νημάτιο, που προσφύεται στο κόκκυγα. Διακρίνουμε 5 μοίρες : την αυχενική, την θωρακική, την οσφυϊκή, την ιερή και την κοκκυγική. Από το νωτιαίο μυελό εκφύονται 31- 32 ζεύγη νωτιαίων νευρών, που εξέρχονται από τα αντίστοιχα μεσοσπονδύλια τρήματα. τα οσφυϊκά και ιερά νεύρα φέρονται παράλληλα στο τελικό νημάτιο και σχηματίζουν τη ιππουρίδα.

Ο νωτιαίος μυελός αποτελείται από φαιά και λευκή ουσία. Η φαιά ουσία βρίσκεται στο κέντρο και έχει σχήμα Η κεφαλαίου. Διακρίνουμε πρόσθια σκέλη (πρόσθια κέρατα) - ογκωδέστερα- που περιλαμβάνουν κινητικά κύτταρα με νευρίτες που προχωράνε με τις πρόσθιες ρίζες προς την περιφέρεια και οπίσθια σκέλη (οπίσθια κέρατα) - λεπτότερα και μακρύτερα- με αισθητικά κύτταρα που δέχονται κεντρομόλες ίνες από την περιφέρεια (οπίσθιες ρίζες).



Εικόνα 3 Νωτιαίος μυελός



Εικόνα 4 Πρόσθια κέρατα

<http://www.laesieworks.com/spinal/SCInfo01.html>

3 ΔΗΜΟΓΡΑΦΙΚΑ ΣΤΟΙΧΕΙΑ

Η SMA είναι η πιο συχνή εκφυλιστική ασθένεια του νευρικού συστήματος στα παιδιά. Είναι η δεύτερη πιο κοινή κληρονομική ασθένεια με τον αυτοσωματικό υπολειπόμενο χαρακτήρα, μετά την κυστική ίνωση, που επηρεάζει τα παιδιά. Είναι η κύρια κληρονομική αιτία βρεφικής θνησιμότητας.

3.1. Συχνότητα :

Η συχνότητα της νόσου φαίνεται να αλλάζει ανά περιοχή του πλανήτη.

- Ηνωμένες Πολιτείες: η συχνότητα εμφάνισης της νωτιαίας μυϊκής ατροφίας είναι περίπου 1 περίπτωση στην 15,000-20,000 (5-7 ανά 100.000) γεννήσεις ζώντων νεογνών. Η συχνότητα στους φορείς της ασθένειας είναι 1 στις 80.
- Η συχνότητα του νωτιαίου μυϊκή ατροφία (νωτιαία μυϊκή ατροφία, η SMA), στη Σλοβακία είναι 1 περίπτωση στο 5631 (18 ανά 100.000) γεννήσεις ζώντων.
- Στη Γερμανία, η συχνότητα των Werdnig- Hoffmann νόσου είναι 1 περίπτωση σε 10.202 (9 ανά 100.000) ζώντων γεννήσεων
- Στην Ιταλία, η συχνότητα είναι 7,8 περιπτώσεις ανά 100.000 γεννήσεις ζώντων
- Στην Πολωνία, η συχνότητα των Werdnig- Hoffmann νόσου είναι 1 περίπτωση σε 19.474 (5 ανά 100.000) γεννήσεις ζώντων.
- Στην Αγγλία, η συχνότητα εμφάνισης είναι 1 περίπτωση σε 24.100 (4 ανά 100.000) γεννήσεις ζώντων
- Η συχνότητα εμφάνισης είναι υψηλότερη στην Κεντρική και Ανατολική Ευρώπη από ό, τι στη Δυτική Ευρώπη.
(Mayhew A. et al, 2013)

3.2. Θνησιμότητα / νοσηρότητα:

Στη νωτιαία μυϊκή ατροφία, SMA ο θάνατος επέρχεται λόγω της αναπνευστικής ανεπάρκειας. Όσο νωρίτερα εκδηλώνεται η νόσος, τόσο χειρότερη είναι η πρόγνωση. Η συνολική μέση ηλικία θανάτου είναι τα 10 έτη.

3.3. Φυλή :

Η συχνότητα εμφάνισης της νωτιαίας μυϊκής ατροφίας δείχνει να εξαρτάται και από την φυλή. Σε Αφρικανούς είναι πολύ χαμηλή.

3.4. Φύλο :

- Τα αγόρια πλήττονται πιο συχνά από τη νωτιαία μυϊκή ατροφία από ότι τα κορίτσια. Αγόρια με κορίτσια, η αναλογία είναι 2:1. Επίσης και η κλινική πορεία στους άνδρες είναι πιο σοβαρή. Το προσδόκιμο ζωής δεν έχει αποδειχθεί ότι επηρεάζεται από το φύλο.
- Όσο η ηλικία έναρξης της νόσου μεγαλώνει, η επίπτωση της SMA στις γυναίκες μειώνεται. Με ηλικία έναρξης μεγαλύτερη των 8 ετών, οι γυναίκες επηρεάζονται πολύ λιγότερο συχνά. Σε περιπτώσεις κατά τις οποίες ο ασθενής είναι άνω των 13 ετών κατά την έναρξη, η συχνότητα στις γυναίκες αποτελεί εξαίρεση. (Mayhew A. et al, 2013)

4. Τύποι Νωτιαίας Μυϊκής Ατροφίας (SMA)

4.1. SMA Τύπου 1

Σε τύπου 1 SMA, την πιο σοβαρή μορφή της νόσου, τα συμπτώματα είναι παρόντα σε ηλικία μικρότερη των έξι μηνών και σε πολλές περιπτώσεις η εκφύλιση των πρόσθιων κεράτων αρχίζει ενδομητρίως. Στο 1/3 των περιπτώσεων η μητέρα περιγράφει μειωμένη κινητικότητα του εμβρύου. Το βρέφος είναι υποτονικό (στην πραγματικότητα έχει μυϊκή αδυναμία και όχι απλή υποτονία) και παρουσιάζει περιορισμένη κινητικότητα των κάτω άκρων. Αρκετά συχνά περιγράφεται ότι ενώ αρχικά κινούσε ικανοποιητικά τα πόδια, σε μερικές εβδομάδες αδυνατεί να τα κινήσει έναντι της βαρύτητας. Στη μυϊκή αδυναμία δεν μετέχουν οι μύες του προσώπου. Αντίθετα το βρέφος είναι ζωηρό



Εικόνα 5 Κλινική εικόνα βρέφους με SMA1
(<http://www.healthofchildren.com>)

κι ενδιαφέρεται για το περιβάλλον. Αυτά τα παιδιά μπορεί να εμφανίζονται απόλυτα φυσιολογικά κατά τη γέννηση, αλλά πριν από την ηλικία των 6 μηνών καθίσταται προφανές ότι υπάρχουν προβλήματα με τον κινητικό έλεγχο τους. Μάλιστα πολλές φορές ο έλεγχος της κεφαλής είναι κακός, υπάρχουν δυσκολίες στο τάισμα. Το βρέφος παίρνει βατραχοειδή στάση. Τα παιδιά αυτά δεν αποκτούν την εξουσία, την δύναμη και την αντοχή για να καθίσουν ανεξάρτητα, να συρθούν, ή να περπατήσουν. Η μυϊκή αδυναμία είναι, κατά κανόνα, βαρύτερη στα κάτω άκρα και τα τενόντια αντανακλαστικά δεν εκλύονται. Η μεγαλύτερη απειλή για τη ζωή τους είναι οι αναπνευστικές επιπλοκές. Οι θωρακικοί μύες ατροφούν, ο θώρακας παίρνει σχήμα κώδωνος και το βρέφος αναπνέει κυρίως με το διάφραγμα, με μία χαρακτηριστική παράδοξη αναπνοή. Η μυϊκή αδυναμία του θώρακα, προκαλεί δυσκολία στην αναπνοή και πολλές δυσκολίες με την εκκαθάριση των βρόγχων από εκκρίσεις, κι όλα αυτά αποτελούν τη μεγαλύτερη απειλή για την επιβίωση αυτών των νέων. Αυτή η απειλή επιδεινώνεται από το γεγονός ότι υπάρχει πολλές φορές προμηκική - αδυναμία των μυών των χεριών, της γλώσσας και του φάρυγγα - γεγονός που καθιστά πολύ δύσκολο για αυτά τα παιδιά να χειρίζονται εκκρίσεις όπως σάλιο. Χαρακτηριστικοί είναι οι ινιδισμοί που εμφανίζει η γλώσσα, για την αναζήτησή τους όμως το βρέφος ,

πρέπει να είναι ήρεμο. Πολλές φορές η αναπνοή τα καθιστά ευάλωτα στην τροφή, το μητρικό γάλα. Προοδευτικά εγκαθίσταται αναπνευστική ανεπάρκεια, το κλάμα γίνεται ασθενικό, ο βήχας αδύναμος και οι λοιμώξεις του αναπνευστικού πολύ συχνές. Κατά κανόνα ο θάνατος επέρχεται από αναπνευστική ανεπάρκεια, ενώ δεν υπάρχει συμμετοχή από την καρδιά. (Lewelt A. et al, 2010).

4.2. SMA Τύπου 2

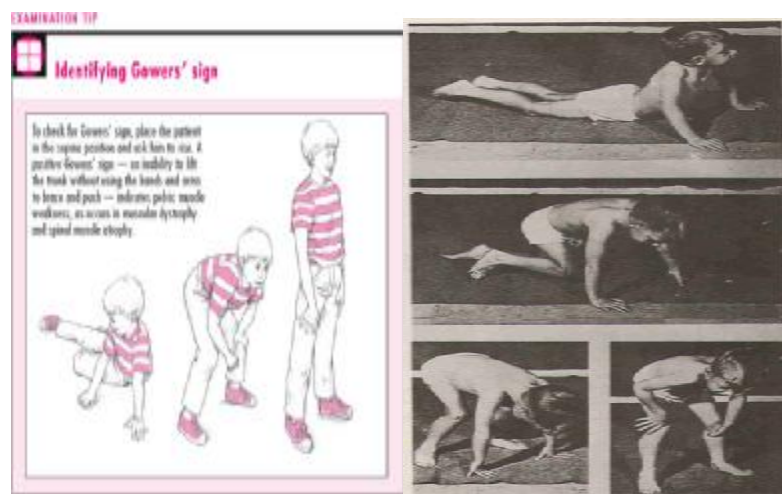
Η πιο συνηθισμένη μορφή νοτιαίας μυϊκής ατροφίας είναι η τύπου 2, και οι ειδικοί πιστεύουν ότι αυτός ο τύπος επικαλύπτει τους τύπους 2 και 3. Σε αυτή την ομάδα των ασθενών, τα συμπτώματα είναι παρόμοια αλλά με αργή εξέλιξη και ηπιότερα. Εμφανίζονται μεταξύ του 6^{ου} και του 18^{ου} μήνα. Η συνηθέστερη εκδήλωση που αναφέρεται από γονείς και γιατρούς είναι η καθυστέρηση της κινητικής ανάπτυξης. Δεν είναι ποτέ ικανά να σταθούν όρθια ή να βαδίσουν αλλά καταφέρνουν να ισορροπήσουν στην καθιστή θέση για αρκετά χρόνια, μετά από δυσκολίες. Η κλινική εικόνα της, αφορά την παρουσία μιας χρόνιας εξασθενητικής νόσου, προκαλώντας τελικά ακινησία που συχνά περιπλέκεται από σοβαρή κυφοσκολίωση, συγκάμψεις, και αναπνευστικές δυσκολίες. Αυτά τα προβλήματα συμβάλλουν σε περιορισμούς στην κινητικότητα, την αντοχή, και τις δραστηριότητες της καθημερινής ζωής. Επίσης συνήθως εμφανίζεται υπερτροφία γαστροκνημίου μυός. Ένα σπάνιο χαρακτηριστικό της νόσου είναι ο ορθοστατικός τρόμος που επηρεάζει τα δάχτυλα, το οποίο θεωρείται ότι συνδέεται με τις δεσμιδώσεις που παρουσιάζονται στους σκελετικούς μύες. Η νοημοσύνη είναι ανεπηρέαστη από την SMA. Η διάρκεια ζωής αυτών των ασθενών κυμαίνεται από 3 έτη έως την τρίτη δεκαετία, και σχεδόν πάντα η αναπνευστική ανεπάρκεια οδηγεί στο θάνατο. (Kaufmann P. et al, 2010).



Εικόνα 6 Κορίτσι 4 ετών με SMA2 (<http://www.chasemeproject.org/>)

4.3. SMA Τύπου 3 (τύπος Kugelberg- Welander)

Ο τύπος 3 εκδηλώνεται μετά τους 18 μήνες ζωής και η ηλικία έναρξης είναι μεταξύ 3 και 18 ετών. Η πρόοδος είναι συνήθως μεταβλητή και πολλοί ασθενείς έχουν μια περίοδο κατά την οποία η ασθένεια φαίνεται να είναι στατική, μόνο που συνήθως ακολουθούνται από φάσεις ταχείας παρακμής. Συνήθως, το παιδί με τον τύπο 3 είναι απόλυτα φυσιολογικό για τα τρία πρώτα χρόνια της ζωής του. Τότε εμφανίζονται η μυϊκή αδυναμία και οι αναπνευστικές δυσλειτουργίες. Περιορισμοί βρίσκονται στην μετάβαση μεταξύ των δαπέδων, στην έγερση και το κάθισμα, στη βάδιση μεγάλων αποστάσεων, στις αλλαγές του εδάφους, και στο ανέβασμα των σκάλων. Οι ασθενείς συχνά παραπονιούνται για εύκολη κόπωση με τη δραστηριότητα. Οι μυοσκελετικές ανωμαλίες και ο πόνος, αναφέρονται συχνότερα στα τέλη της παιδικής ηλικίας και στην αρχή της εφηβείας, και με την εμφάνιση τους, οι λειτουργικοί περιορισμοί γίνονται εντονότεροι. Οι ασθενείς μπορεί επίσης να έχουν να αντιμετωπίσουν και διάφορα κατάγματα ή άλλους μυοσκελετικούς τραυματισμούς. Μέχρι την ηλικία των 5 με 6 ετών το παιδί διατηρεί την ανεξάρτητη βάδιση, ενώ τότε είναι η περίοδος που ο συνδυασμός της αδυναμίας και της διαταραχής της ισορροπίας οδηγεί σε συχνές πτώσεις. Χρησιμοποιεί πλέον βοηθήματα (rolator, περιπατητούρες) για την μετακίνηση του. Χαρακτηριστικό σε αυτό το στάδιο είναι το χήναιο βάδισμα και η εμφάνιση του σημείου Gower (όπως φαίνεται στην παρακάτω εικόνα). Η βάδιση παρατείνεται συνήθως μέχρι τα 12 με 13 χρόνια, όποτε ο ασθενής καθιλώνεται στο αναπηρικό αμαξίδιο. Τα επόμενα χρόνια χαρακτηρίζονται από σταδιακή μείωση της δύναμης και της λειτουργικότητας, και καθιστούν απαραίτητη την παρουσία ενός βοηθού για τις καθημερινές δραστηριότητες. Όπως και στους παραπάνω τύπους, και στον τύπο 3, η αναπνευστική ανεπάρκεια συνήθως οδηγεί στον θάνατο, γύρω στην τρίτη δεκαετία της ζωής. (Kaufmann P. et al, 2010).



Εικόνα 7 Σημείο Gower (<http://www.oandp.org>)

4.4. SMA Τύπου 4 (SMA Ενηλίκων)

Η μορφή αυτή εμφανίζεται συνήθως μετά την τρίτη δεκαετία της ζωής. Χαρακτηρίζεται από κεντρομελική αδυναμία με πολύ βραδεία πορεία και χαρακτηριστικές δεσμιδώσεις στο πρόσωπο. Οι περισσότερες περιπτώσεις που έχουν περιγραφεί κληρονομούνται με τον αυτοσωμικό υπολειπόμενο χαρακτήρα (Funk 1962 Tsukagoshi και συν., 1965, Mapelli και Ramelli 1970), ενώ σπανιότερα έχει αναφερθεί και ο επικρατικός χαρακτήρας. Τα συμπτώματα αν και εμφανίζονται πολύ αργότερα, από τους άλλους τύπους νωτιαίας μυϊκής ατροφίας, έχουν την ίδια πορεία. Σταδιακή επιδείνωση της μυϊκής αδυναμίας επιφέρει δυσκολία στην μετακίνηση και συχνές αναπνευστικές λοιμώξεις, καταλήγοντας σε ολική καθήλωση στο αναπηρικό αμαξίδιο και την αναπνευστική ανεπάρκεια. Εφόσον η ασθένεια γίνεται αντιληπτή σε μεγάλη ηλικία, η πρόγνωση είναι γενικά καλή και οι ασθενείς επιβιώνουν συνήθως ως τα γεράματα.

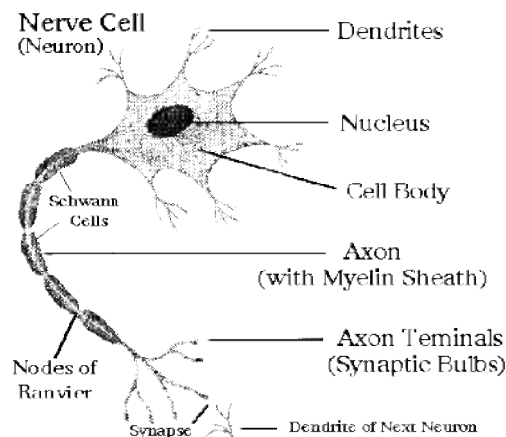


Εικόνα 8 Άντρας 42 ετών με SMA4 (<http://www.etac.com>)

5. ΣΥΜΠΤΩΜΑΤΟΛΟΓΙΑ- ΣΥΝΟΔΑ ΠΡΟΒΛΗΜΑΤΑ

5.1. Μυϊκή αδυναμία

Οι κινητικοί νευρώνες είναι τα νευρικά κύτταρα του νωτιαίου μυελού που ελέγχουν τους μύες. Κανονικά, τα σήματα που στέλνουν οι νευρώνες κάνουν τους μύες να συσπαστούν. Στην SMA, οι κινητικοί νευρώνες καταστρέφονται και οι μύες δεν μπορούν να λειτουργήσουν, με αποτέλεσμα να ατροφήσουν. Η μυϊκή αδυναμία είναι το κύριο σύμπτωμα στη νωτιαία μυϊκή ατροφία και σε αυτήν οφείλονται όλα τα συνοδά προβλήματα που εκδηλώνονται στους ασθενείς. Είναι σταθερά εξελισσόμενη, πλήττει τους σκελετικούς μύες και παρατηρείται πιο έντονη στα κάτω άκρα. Μειώνει την λειτουργικότητα των ασθενών και είναι υπεύθυνη για την κατάληξή τους. (Iannaccone ST et al, 2000; Aga L. et al, 2010)



Εικόνα 9 Νευρικό κύτταρο (<http://www.naturalhealthschool.com>)

5.2. Αναπνευστικά προβλήματα

Στην SMA, η αναπνευστική μυϊκή αδυναμία είναι ένα τεράστιο πρόβλημα. Είναι η συνήθης αιτία θανάτου στους τύπους 1 και 2 SMA. Όταν οι αναπνευστικοί μύες αποδυναμωθούν, ο αέρας δεν μετακινείται πολύ καλά από και προς τους πνεύμονες, με επακόλουθες αρνητικές επιπτώσεις στη γενική υγεία. Σε παιδιά που καταφέρνουν να επιβιώσουν για αρκετά χρόνια, η αναπνευστική λειτουργία μπορεί να επηρεαστεί περαιτέρω από τη σκολίωση. Δυσλειτουργία κατάποσης και παλινδρόμηση είναι σημαντικοί παράγοντες πνευμονικής νοσηρότητας. Σημάδια εξασθένησης των αναπνευστικών μυών είναι πονοκέφαλος, δυσκολία στον ύπνο τη νύχτα, ή υπερβολική υπνηλία κατά τη διάρκεια της ημέρας, δυσκολία συγκέντρωσης, αναπνευστικές λοιμώξεις και τελικά σε πιθανή βλάβη της καρδιάς και αναπνευστική ανεπάρκεια.

Τα κεντρικά αναπνευστικά προβλήματα στην νωτιαία μυϊκή ατροφία έχουν ως εξής:

1. υπανάπτυξη θωρακικού τοιχώματος και των πνευμόνων
2. υποαερισμός κατά τη διάρκεια του ύπνου
3. διαταραχή βήχα με αποτέλεσμα την κακή εκκαθάριση των εκκρίσεων των χαμηλότερων αεραγωγών
4. υποτροπιάζουσες λοιμώξεις που επιδεινώνουν την μυϊκή αδυναμία.

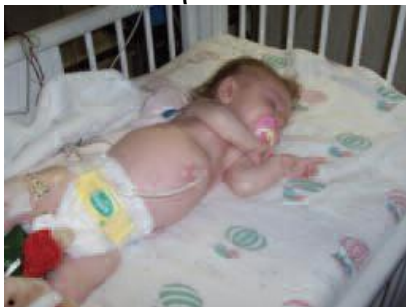
Πως αναπνέουμε κανονικά:

Αναπνέουμε χρησιμοποιώντας δύο κύριες μυϊκές ομάδες: τους μεσοπλευρίους μυς και το διάφραγμα. Αυτοί οι μύες βοηθούν τον θώρακα να εκπτυχθεί καθώς οι πνεύμονες γεμίζουν με αέρα, ενώ το διάφραγμα βοηθά τον θώρακα να μετακινηθεί προς τα κάτω, επιτρέποντας την πλήρωση των πνευμόνων με αέρα. Οι μεσοπλευριοί μύες και το διάφραγμα δουλεύουν μαζί στην κανονική αναπνοή. Με την έκπτυξη του θώρακα, αυτοί οι μύες, επιτρέπουν στους πνεύμονες να γεμίσουν με αέρα κατά την εισπνοή. Το οξυγόνο από αυτόν τον αέρα στη συνέχεια μεταφέρεται από τους πνεύμονες στο υπόλοιπο σώμα μέσω της κυκλοφορίας του αίματος. Κατά τη διάρκεια της εκπνοής, διοξείδιο του άνθρακα απελευθερώνεται από τους πνεύμονες στον αέρα. (Μπάρλου Ε. & Πανόπουλος Γ.)

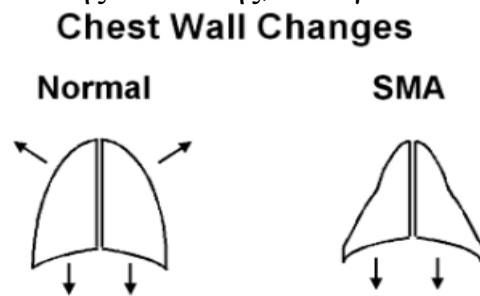
Πώς αναπνέουν τα άτομα με SMA

Κοιλιακή Αναπνοή

Τα παιδιά με την SMA αναπνέουν διαφορετικά. Οι μεσοπλευριοί μυς τους είναι αδύναμοι. Το διάφραγμα τους είναι ισχυρότερο και γίνεται ο κύριος μυς, που χρησιμοποιείται για την αναπνοή. Με αδύναμους μεσοπλευρίους μυς, ο θώρακας δεν εκπτύσσεται προς τα έξω κατά τη διάρκεια της αναπνοής. Το διάφραγμα, ωστόσο, παραμένει ισχυρό και τραβά το θώρακα προς τα κάτω. Έτσι προκαλείται αυτό που ονομάζουμε "κοιλιακή αναπνοή", όταν το παιδί εκπτύσσει τη κοιλιά κατά την διάρκεια της αναπνοής, αντί για το στήθος.



Εικόνα 10 Κοιλιακή αναπνοή
(<http://drcraigcanapari.com>)



Εικόνα 5 Διαφορά φυσιολογικού και πνεύμονα με SMA

Θώρακας σε σχήμα καμπάνας

Τα παιδιά με SMA μπορεί να φαίνεται ότι έχουν θώρακα σε «σχήμα καμπάνας», το οποίο δείχνει πιο φαρδύ στο κάτω μέρος από ό, τι στην κορυφή. Αυτό συμβαίνει επειδή οι αδύναμοι μεσοπλευρικοί μύες δεν βοηθούν το πάνω μέρος του στήθους για να εκπυχθεί φυσιολογικά κατά τη διάρκεια της αναπνοής, και το διάφραγμα τραβά το στήθος και τον θώρακα προς τα κάτω.



Εικόνα 12 6 SMA1 θώρακας σε σχήμα καμπάνας (<http://drCraigCanapari.com>)

Βυθισμένο στέρνο ή Pectus Excavatum

Τα παιδιά με SMA αναπτύσσουν επίσης "pectus excavatum". Αυτό προκαλείται επειδή το διάφραγμα καθώς τραβά τον θώρακα προς τα κάτω, τραβά μαζί και το στέρνο κατά την εισπνοή.



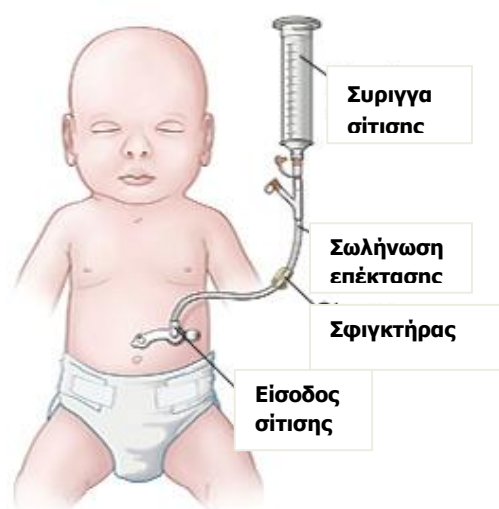
Εικόνα 13 Βυθισμένο στέρνο (<http://drCraigCanapari.com>)

Λοιμώξεις του αναπνευστικού

Στη νωτιαία μυϊκή ατροφία η εκπνευστική μυϊκή αδυναμία υπερέχει της εισπνευστικής, κατάσταση που οδηγεί σε υποτροπιάζουσες λοιμώξεις του αναπνευστικού κατά τη νεογνική ηλικία. Η μυϊκή αδυναμία που συνδέεται με την SMA, καθιστά δυσχερή τον βήχα, το οποίο είναι υπεύθυνο για τη συγκέντρωση εκκρίσεων στους πνεύμονες, γεγονός που μπορεί να κάνει το παιδί πιο επιρρεπές σε λοιμώξεις του αναπνευστικού. Οι επαναλαμβανόμενες λοιμώξεις μπορούν να προκαλέσουν μόνιμη βλάβη των ιστών του πνεύμονα και να κάνουν την αναπνοή ακόμη πιο δύσκολη και να οδηγήσουν στην αναπνευστική ανεπάρκεια.

5.3. Προβλήματα σίτισης

Αδυναμία των μυών του στόματος και του λαιμού προκαλούν προβλήματα στην κατάποση, ιδίως στις πιο σοβαρές μορφές της SMA. Τα μωρά με τύπου 1 SMA συνήθως έχουν δυσκολία στην κατάποση και το πιπίλισμα, και κατά το παρελθόν, αυτό από μόνο του συχνά έφερε το τέρμα στη ζωή τους. Η αδυναμία κατά την κατάποση οδηγούσε είτε σε απόφραξη των αεραγωγών με τρόφιμα ή υγρά είτε σε αναπνευστικές λοιμώξεις από αυτά. Πλέον τα μωρά που δεν μπορούν να καταπιούν μπορούν να τρέφονται με εναλλακτικές μεθόδους, όπως έναν γαστρικό σωλήνα. Σύγχρονα συστήματα είναι συχνά κατασκευασμένα έτσι ώστε ο σωλήνας να μπορεί να αποσπασθεί με ένα "κουμπί" από την κοιλιακή χώρα, όταν δεν είναι σε χρήση. Υγρά τρόφιμα, που είναι άμεσα διαθέσιμα στα καταστήματα, τοποθετούνται μέσα στο σωλήνα, είτε με μια σύριγγα ή μέσω μιας αντλίας



Εικόνα 14 Γαστρικός σωλήνας (<http://www.kchealthcare.com>)

Ορισμένοι χρήστες σωλήνα επίσης τρώνε και πίνουν μέσω του στόματος, εκτός από τον σωλήνα. Αν το κύριο πρόβλημα είναι η αδυναμία των μασητικών μυών, καθιστώντας την διατροφή επίπονη και χρονοβόρα, τότε είναι προτιμότερο να φάει με ευχαρίστηση και να χρησιμοποιεί τον σωλήνα για τις βασικές θερμίδες. Εάν, από την άλλη πλευρά, ο κύριος λόγος για τον σωλήνα είναι η σταθερή λήψη τροφής και υγρών, τότε είναι πιθανόν να μην είναι ασφαλής η κατανάλωση ποτού και φαγητού από το στόμα.

5.4. σκελετικές δυσμορφίες

5.4.1. Σκολίωση:

Το πιο συνηθισμένο ορθοπεδικό πρόβλημα είναι η σκολίωση, η οποία συχνά είναι σοβαρή. Είναι σχεδόν καθολική σε μη περιπατητικούς ασθενείς. Η εξέλιξη της καμπύλης τους είναι περίπου 8° ανά έτος, παρά την υποστηρικτική θεραπεία. Το ήμισυ των περιπατητικών ασθενών αναπτύσσουν σκολίωση επίσης, αλλά με πιο αργό ρυθμό εξέλιξης. Μια αναδρομική αναθεώρηση της σπονδυλικής στήλης με ακτινογραφίες πλήρους μήκους αποκάλυψε την επικράτηση δεξιάς καμπύλης στην θωρακική μοίρα και στο θωρακοοσφυϊκό τμήμα, ενώ στην οσφυϊκή μοίρα, η αριστερή καμπύλη. Σκολιωτικά κυρτώματα της θωρακοοσφυϊκής και οσφυϊκής μοίρας δεν προκαλούν μεγάλη κοσμητική παραμόρφωση, αλλά μπορεί να προκαλέσουν διαταραχή της ισορροπίας του σώματος, καθώς και δημιουργία οστεοαρθριτικών αλλοιώσεων με την πάροδο του χρόνου. Σε μεγάλα οσφυϊκά κυρτώματα τα ενδοκοιλιακά σπλάχνα μετατοπίζονται προς την πύελο. (Susan M. Anderson, 2007)



Εικόνα 15 Κορίτσι 8 ετών, SMA2, έντονη σκολίωση

5.4.2. Συγκάμψεις : διατηρούμε το πλήρες εύρος κίνησης στις αρθρώσεις μας με την άσκηση και την διατάση. Αν οι αρθρώσεις δεν κινηθούν σε όλο το εύρος, οι μύες και άλλα μαλακά μόρια γίνονται «σφιχτά». Αυτό το αίσθημα μπορεί να γίνει μόνιμο και να περιορίσει την κίνηση, δηλαδή να δημιουργηθούν συγκάμψεις. Η μυϊκή αδυναμία, το περιορισμένο εύρος κίνησης και η μη σωστή φόρτιση των αρθρώσεων, θέτουν τα παιδιά με Νωτιαία Μυϊκή Ατροφία σε μεγάλο κίνδυνο συγκάμψεων. Οι συγκάμψεις εμποδίζουν την κανονική κυκλοφορία, προκαλούν δυσφορία, μειωμένη κινητικότητα, και μειωμένη ελαστικότητα των αρθρώσεων του σώματος. Ο πόνος αυξάνει σε συχνότητα και σοβαρότητα με την πάροδο του χρόνου και συσχετίζεται με μειωμένο επίπεδο ποιότητας ζωής. Οι συγκάμψεις αυτές διπλασιάζονται όταν παρεμποδίζονται οι δραστηριότητες της καθημερινής ζωής, για αυτό και οι γονείς θα πρέπει να ενθαρρύνουν το παιδί για συνεχή κινητοποίηση.



Figure 1 Ankle contracture in the second patient, a boy 3.5 years old

Εικόνα 16 Βάδιση στις μύτες των ποδιών (<http://www.proseggisi.gr>)



Εικόνα 17 Σύγκαμψη Αχιλλείου τένοντα (<http://www.footeducation.com>)

6. ΔΙΑΓΝΩΣΗ

Το πρώτο βήμα στη διάγνωση της SMA αρχίζει με τις ανησυχίες των γονιών για τη δύναμη των παιδιών τους και την συνολική κινητική ικανότητα. Οι ανησυχίες αυτές συνήθως εμφανίζονται νωρίς στη ζωή των παιδιών με SMA τύπου I και II, ενώ τα παιδιά με SMA III μπορεί να μην παρουσιάσουν κλινικά συμπτώματα για πολλά χρόνια. Είναι σημαντικό να εξετάσει αυτά τα παιδιά ένας γιατρός με γνώσεις σχετικά με παιδιατρικές νευρομυϊκές παθήσεις. Πολλές άλλες νευρομυϊκές παθήσεις μπορούν να παρουσιάσουν κλινικά συμπτώματα όμοια με αυτά που εκφράζονται από παιδιά με SMA. Ορισμένες από αυτές τις εναλλακτικές διαγνώσεις απαιτούν διαφορετικές διαγνωστικές εξετάσεις και μπορεί να απαιτούν και διαφορετικές μορφές θεραπείας. Τυπικά, το παιδί με την SMA τύπου I και II θα εκδηλώσει πιο μεγάλη αδυναμία στους κεντρικούς μύες των άκρων. Ένας ινιδισμός της γλώσσας, είναι ένα πολύ σημαντικό κλινικό σημείο, και συχνά οδηγεί το γιατρό στη διάγνωση της SMA.

Παρόλο που η κλινική εξέταση είναι εξαιρετικά σημαντική, το γεγονός ότι και άλλες νευρομυϊκές ασθένειες μπορεί να παρουσιάσουν τα ίδια συμπτώματα και να δείξουν μερικά από τα ίδια φυσικά χαρακτηριστικά κάνει τις πρόσθετες διαγνωστικές δοκιμές απαραίτητες. Συχνά, ο γιατρός θα ζητήσει μια εξέταση αίματος, όπως το τεστ μυϊκού ενζύμου (κινάση της κρεατίνης - CPK), για την διάκριση της SMA από μυϊκή δυστροφία. Τα περισσότερα παιδιά με μυϊκή δυστροφία έχουν πολύ υψηλά επίπεδα της CPK, ενώ τα παιδιά με SMA έχουν τα συνηθισμένα ή ελαφρώς αυξημένα επίπεδα της CPK (κρεατινοφωσφοκινάση). (Cao Y. et al, 2013)



Εικόνα 18 Βρέφος με sma, έντονη υποτονία (<http://www.livingwithcerebralpalsy.com>)

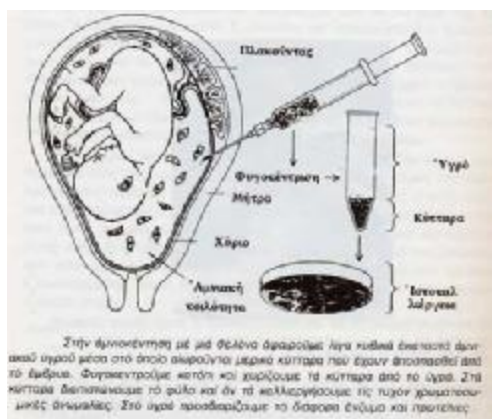
6.1. Προγεννητικός έλεγχος

Θεραπεία για τη νωτιαία μυϊκή ατροφία δεν έχει βρεθεί μέχρι σήμερα, συνεπώς η πρόληψη είναι η καλύτερη δυνατή αντιμετώπιση. Τα τελευταία 20 χρόνια η πρόληψη είναι δυνατή με τον προγεννητικό έλεγχο. Οι γονείς που το παιδί τους

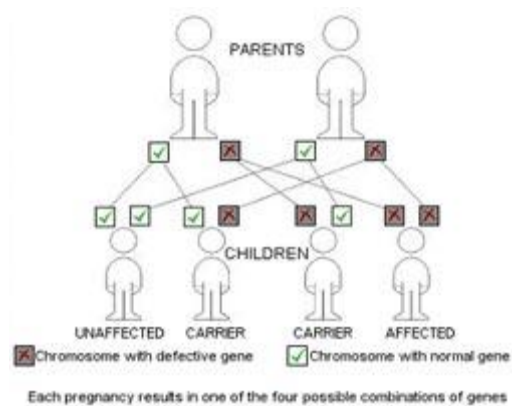
είχε το νόσημα ήταν σε δεινή θέση, γνωρίζοντας ότι σε κάθε επόμενο παιδί τους υπήρχε κίνδυνος 25% να εμφανισθεί το νόσημα. Πλέον γνωρίζουμε ότι η νόσος οφείλεται σε μετάλλαξη συγκεκριμένου γονιδίου SMN1. Οπότε, μέσω λήψης τροφοβλάστης από την έγκυο στην αμνιοπαρακέντηση, απομονώνεται το DNA του εμβρύου, όπου και με ανάλυση του καρυότυπου, γίνεται φανερή η μετάλλαξη.

Για λόγους ιστορικούς πρέπει να αναφερθεί ότι η πρώτη προγεννητική διάγνωση νοτιαίας μυϊκής ατροφίας στην Ελλάδα έγινε στο εργαστήριο της Α παιδιατρικής κλινικής του Πανεπιστημίου Αθηνών στις αρχές του 1993.

Είναι δυνατόν να δοθεί πρακτικά, σε ποσοστό μεγαλύτερο του 90% των οικογενειών, προγεννητική διάγνωση με πολύ υψηλό ποσοστό αξιοπιστίας, το οποίο κυμαίνεται από 85 – 96%. Με τον καθορισμό των απλοτύπων αυτών είναι δυνατός ο προγεννητικός έλεγχος στην οικογένεια. Είναι προφανές ότι για τη μελέτη είναι απαραίτητο να υπάρχει DNA του πάσχοντος και των μελών της οικογένειας. (Cao Y. et al, 2013)



Εικόνα 19 Αμνιοπαρακέντηση - προγεννητικός έλεγχος (<http://users.sch.gr>)



Εικόνα 20 Αυτοσωμική υπολειπόμενη κληρονομικότητα (http://en.wikipedia.org/wiki/Spinal_muscular_atrophy)

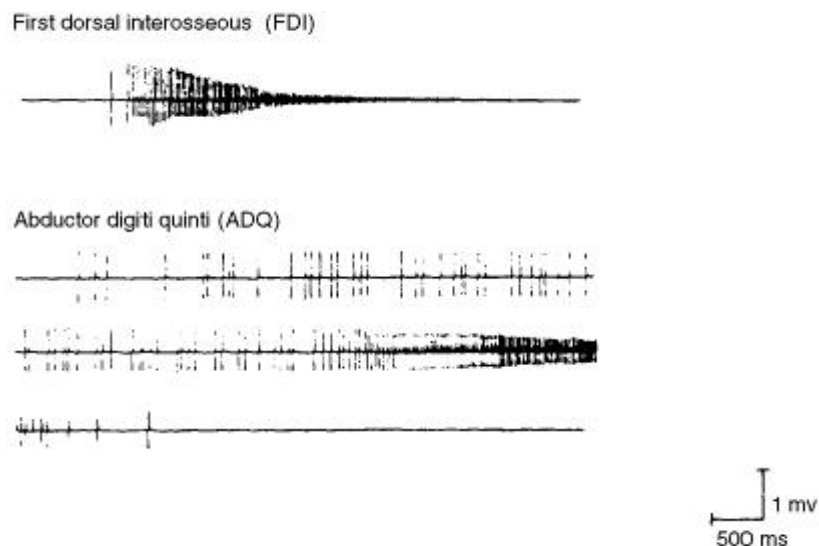
6.2. Ηλεκτρομυογράφημα EMG

Το ηλεκτρομυογράφημα αποτελεί ουσιαστική διαγνωστική εξέταση. Η δοκιμή EMG αποτελείται από δύο μέρη. Ο γιατρός εφαρμόζει ένα μικρό ηλεκτρικό ερέθισμα στα νεύρα του άνω και κάτω άκρου του παιδιού για να καθορίσει πόσο γρήγορα τα ηλεκτρικά μηνύματα μεταφέρονται από τα κινητικά και αισθητικά νεύρα. Αυτός ο έλεγχος είναι αναγκαίος για να διαφοροποιηθούν ορισμένες μορφές πάθησης των νεύρων από την SMA. Το δεύτερο μέρος της δοκιμής απαιτεί την εισαγωγή ενός πολύ λεπτού ηλεκτρικού αισθητήρα σε διάφορες μύες. Χαρακτηριστικές ανωμαλίες δείχνουν ότι ο μυς έχει χάσει νευρικές παροχές εξαιτίας της δυσλειτουργίας των κινητικών νευρώνων.

Σημειώνεται μειωμένη μέγιστη εκούσια σύσπαση. Κατά τη σύσπαση του μυός καταγράφονται γιγαντιαία πολυφασικά δυναμικά. Κατά την ηρεμία σημειώνονται ινιδισμοί με συχνότητα 5–15 Hz.

Αυτό είναι εμφανές στο ηλεκτροκαρδιογράφημα, το οποίο φαίνεται να είναι φυσιολογικό. Στις απαγωγές των άκρων όμως, καταγράφονται χαρακτηριστικά μυϊκά παράσιτα. Αποτελεί έναν εύκολο και προσιτό τρόπο αναζήτησεως των ινιδισμών.

Τα ευρήματα αυτά EMG ονομάζεται «ανωμαλίες της απονεύρωσης» και βρίσκονται σε όλα τα παιδιά με συμπτωματική SMA. Η δοκιμή είναι πολύ ευαίσθητη, αλλά θα πρέπει να γίνεται από ειδικό έμπειρο σε παιδιατρικές νευρομυϊκές ασθένειες. Η δοκιμή αυτή εμφανίζει μια μικρή δυσφορία, αλλά ένας έμπειρος μπορεί να ελαχιστοποιήσει τον πόνο της διαδικασίας, με μια γρήγορη και επιδέξια ερμηνεία των αποτελεσμάτων. (Cao Y. et al, 2013)



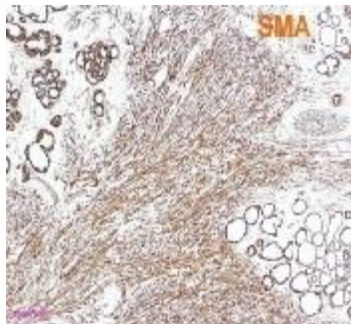
Εικόνα 21 Νευρομυϊκές διαταραχές στην SMA (<http://www.sciencedirect.com>)

6.3. Βιοψία μυός

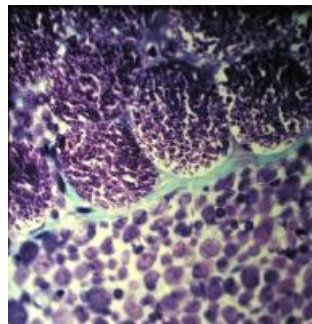
Από τη στιγμή που η νόσος επιβεβαιώνεται από το ηλεκτρομυογράφημα και την ανάλυση του DNA, η οποία είναι ανεπτυγμένη τα τελευταία χρόνια, η βιοψία μυός δεν φαίνεται να είναι απαραίτητη για τη διάγνωση. Παρά ταύτα στις περισσότερες περιπτώσεις γίνεται για διαγνωστική κατοχύρωση. Μυϊκός ιστός μπορεί να αποκτηθεί με κάποιον από τους δύο τρόπους: α. Ο χειρουργός κάνει μία μικρή τομή στο δέρμα για να αφαιρέσει ένα κομμάτι του μυός για την μικροσκοπική εξέταση. Εναλλακτικά, μια λιγότερο επεμβατική τεχνική που ονομάζεται διατρητική μυϊκή βιοψία και έχει γίνει ιδιαίτερα δημοφιλής μεταξύ πολλών παιδιατρικών νευρομυϊκών ειδικών. Αυτό συνεπάγεται μια τομή στο

δέρμα μόλις λίγα χιλιοστά και μπορεί συχνά να γίνει χωρίς γενική αναισθησία. Πολλοί ειδικοί πιστεύουν ότι αυτή διαδικασία είναι η καλύτερη επιλογή για τα βρέφη και τα μικρότερα παιδιά, διότι αποφεύγει τον κίνδυνο των βαρέων καταστολών και της αναισθησίας.

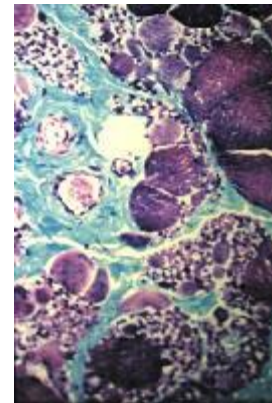
Αν και η βιοψία μυός μπορεί να είναι ιδιαίτερα εξειδικευμένη για την SMA, πολλές φορές αποφεύγεται εφόσον τα κλινικά, ΗΜΓ ευρήματα, και γενετικές μελέτες επιβεβαιώνουν όλες τις διάγνωση της SMA. Όταν η γενετική έρευνα δεν το επιβεβαιώνει, η βιοψία μυός είναι απολύτως απαραίτητη. Χαρακτηρίζεται από απονευρωτικές βλάβες, ατροφία μυϊκών ινών και των δύο τύπων και, ενίοτε, ομαδοποίηση μυϊκών ινών. Δεν παρατηρείται εναπόθεση γλυκογόνου ή λίπους, ούτε άλλες δομικές διαταραχές. (Cao Y. et al, 2013)



Εικόνα 22 Μυϊκές ίνες νωτιαίας μυϊκής ατροφίας τύπου 1 (Francesco D. et al.,2010)



Εικόνα 23 Μυϊκές ίνες νωτιαίας μυϊκής ατροφίας τυπου 2 (Francesco D. et al.,2010)



Εικόνα 24 Νωτιαία μυϊκή ατροφία - μυϊκές ίνες (Francesco D. et al.,2010)

6.4. Ανάλυση DNA

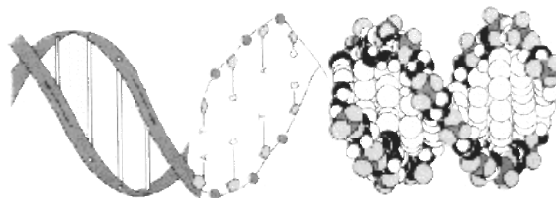
Από το 1995, έχει ανακαλυφθεί το SMN γονίδιο, το οποίο φαίνεται να είναι υπεύθυνο για τη Νωτιαία Μυϊκή Ατροφία. Η επιβεβαίωση της κλινικής διάγνωσης γίνεται στο 95% των περιπτώσεων με ανάλυση DNA όπου αναζητούνται ομόζυγες ελλείψεις των εξωνίων 7 και/ή 8 του γονιδίου SMN1. Σε περίπτωση ανίχνευσης ημιζυγώτη ασθενούς (φέρει ένα αντίγραφο SMN1 αντί για δύο) που δεν δείχνει την παραπάνω έλλειψη πρέπει να αναζητούνται σημειακές μεταλλάξεις στο γονίδιο SMN1. Στις υπόλοιπες περιπτώσεις (1-2%) συνιστάται βιοψία μυός. (Marco A., 2010)

Τα τελευταία χρόνια παρατηρείται αξιοσημείωτη πρόοδος στην κατανόηση των γενετικών ελαττωμάτων της SMA. Το γονίδιο της SMA έχει εντοπιστεί σε μια μικρή περιοχή του χρωμοσώματος 5. Η πραγματική αναγνώριση του γονιδίου έχει παρεμποδιστεί από την ακραία πολυπλοκότητα αυτού του τμήματος του χρωμοσώματος. Τουλάχιστον δύο διαφορετικά γονίδια στον τομέα αυτό έχουν προταθεί ως οι «υπεύθυνα» για την SMA. Ένα από αυτό καλείται "μοτέρ

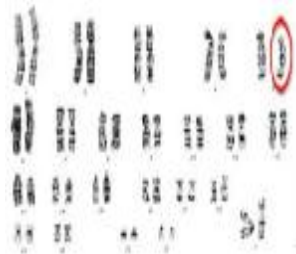
επιβίωση γονίδιο νευρώνες" (SMN) και η άλλη είναι το "νευρωνική απόπτωση ανασταλτική πρωτεΐνη του γονιδίου»(NAIP). Τα γονίδια αυτά βρίσκονται το ένα δίπλα στο άλλο? στην πραγματικότητα, υπάρχουν αντίγραφα κάθε ένα από αυτά τα γονίδια που σχηματίζουν ένα σχεδόν κατοπτρικό είδωλο του άλλου. Το μεγαλύτερο γονίδιο υποψήφιος είναι το γονίδιο της SMN. Αυτή η πολύ περίπλοκη εικόνα έχει εμποδίσει την πλήρη και ολοκληρωμένη κατανόηση του τρόπου με τον γονιδίων δουλειά και πώς δυσλειτουργία τους, μπορούν να παράγουν SMA. Αν και δεν κατανοούν πλήρως πως η ανωμαλία γονίδιο παράγει την ασθένεια, η ανακάλυψη του γονιδίου SMN έχει αποδειχθεί εξαιρετικά χρήσιμη, τόσο στη διάγνωση της SMA, και προσφέροντας ακριβή γενετική συμβουλευτική.

Σε πάνω από το 95% των ασθενών με SMA, οι αλλαγές στο γονίδιο SMN εντοπίστηκαν τα οποία επιβεβαιώνουν τη διάγνωση και να επιτρέψει έλεγχο για την κατάσταση μεταφορέα σε γονείς και συγγενείς ασυμπτωματική.

SMA είναι αποτελέσματα από μια απόντος ή ελαττωματικού πρωτεΐνη που ονομάζεται κινητήρα πρωτεΐνη επιβίωση νευρώνων (SMN πρωτεΐνη). Αυτή η πρωτεΐνη κωδικοποιείται από ένα γονίδιο, SMN1, που βρίσκεται στο μακρύ σκέλος του χρωμοσώματος 5, το οποίο στις περισσότερες περιπτώσεις της SMA περιλαμβάνει τις διαγραφές σε διάφορους συνδυασμούς εξώνια 7 ή 7 και 8. Ένα αντίγραφο του γονιδίου SMN1, που ονομάζεται SMN2, η οποία είναι πολύ παρόμοια με SMN1 βρίσκεται επίσης στο χρωμόσωμα 5, και μπορούν να τροποποιήσουν τη σοβαρότητα της SMA. Το συγκρότημα πρωτεΐνη SMN φαίνεται να εμπλέκεται στη βιογένεση των ειδικών ριβονουκλεοπρωτεϊνών. (Kolb, 2007; Sumner, 2007).



Εικόνα 25 Τμήμα DNA (<http://www.expeditions.udel.edu>)



Εικόνα 26 Καρυότυπος- χρωμόσωμα 5 (<http://mathimatabiologias.weebly.com>)

ΕΙΔΙΚΟ ΜΕΡΟΣ

1. ΑΝΤΙΜΕΤΩΠΙΣΗ ΝΩΤΙΑΙΑΣ ΜΥΙΚΗΣ ΑΤΡΟΦΙΑΣ

Κάθε ασθενής με νωτιαία μυϊκή ατροφία είναι ένα ξεχωριστό άτομο. Η φυσική και η συναισθηματική επίδραση της διάγνωσης για τον ασθενή και την οικογένεια είναι τόσο διαφορετικές όσο οι άνθρωποι οι ίδιοι. Υπάρχουν κάποια προβλήματα, ωστόσο, τα οποία μπορούν να προβλεφθούν και να αντιμετωπιστούν προτού να γίνουν απειλή για το παιδί με SMA. Η θεραπεία της νωτιαίας μυϊκής ατροφίας περιορίζεται στην αντιμετώπιση των συμπτωμάτων και την όσο δυνατό φυσιολογική διαβίωση. Η απόλυτη ίαση είναι ακόμη ακατόρθωτη αλλά σκοπός μας είναι η βελτίωση ποιότητας της ζωής των ασθενών.

Η πορεία της SMA συσχετίζεται άμεσα με τη δριμύτητα της αδυναμίας. Τα νήπια με την αυστηρή μορφή του SMA ενδίδουν συχνά στην αναπνευστική ανεπάρκεια λόγω της αδυναμίας των μυών που υποστηρίζουν την αναπνοή. Τα παιδιά με τις ηπιότερες μορφές SMA ζουν φυσικά πολύ περισσότερο αν και μπορεί να χρειαστούν την εκτενή ιατρική υποστήριξη, ειδικά εκείνοι στο τελευταίο και δυσκολότερο στάδιο.

Οι ασθενείς αυτοί συχνά απαιτούν ολοκληρωμένη ιατρική φροντίδα η οποία περιλαμβάνει πολλαπλούς κλάδους, συμπεριλαμβανομένης της παιδιατρικής πνευμονολογίας, παιδιατρικής νευρολογίας, παιδιατρικής ορθοπεδικής χειρουργικής, παιδιατρικής εντατικής θεραπείας, και φυσικής ιατρικής και αποκατάστασης. Επίσης πολύ σημαντικά είναι η φυσικοθεραπεία, η εργοθεραπεία και η υποστηρικτική θεραπεία. Η γενετική συμβουλευτική είναι επίσης χρήσιμη για τους γονείς και τα μέλη της οικογένειας, και απαραίτητη σε τυχόν νέες κυήσεις.

Όπως αναφέρθηκε, η θεραπεία είναι συμπτωματική και ενθαρρυντική. Περιλαμβάνει τη θεραπεία της πνευμονίας, της κυρτότητας της σπονδυλικής στήλης, των συγκάμψεων και των αναπνευστικών λοιμώξεων, εάν παρουσιαστούν. Για τα άτομα που επιζούν της πρόωρης παιδικής ηλικίας, η εξέλιξη της τεχνολογίας μπορεί να είναι ζωτικής σημασίας στην καθημερινότητα τους και στην παροχή πρόσβασης στην εργασία και την ψυχαγωγία.

Η ειδική θεραπεία για την νωτιαία μυϊκή ατροφία καθορίζεται από το γιατρό του παιδιού με βάση:

1. ηλικία του παιδιού,
2. την έκταση της πάθησης, τη γενική υγεία και το ιατρικό ιστορικό
3. τον τύπο της νωτιαίας μυϊκής ατροφίας
4. την ανοχή του παιδιού σε συγκεκριμένα φάρμακα, διαδικασίες, ή θεραπείες
5. τις προσδοκίες για την πορεία της κατάστασης
6. την γνώμη ή τις προτιμήσεις της οικογένειας

Στις περισσότερες περιπτώσεις κατά τη διάρκεια την ιατρική φροντίδα, ο στόχος της θεραπείας - για την περαιτέρω ποιότητα και το εύρος της ζωής - είναι απλή. Στην περίπτωση των ασθενών με νωτιαία μυϊκή ατροφία, ωστόσο, ο κατάλληλος στόχος της θεραπείας μπορεί να μην είναι σαφής. Ορισμένες θεραπείες μπορεί να θεωρηθούν ότι αυξάνοντας τη διάρκεια της ζωής τους έρχονται σε σύγκρουση με την ποιότητα ζωής, παρατείνοντας την ταλαιπωρία παρά την ελάφρυνση του βάρους της ασθένειας. Έτσι, υπάρχει μια μικρή διεθνής συναίνεση σχετικά με το κατάλληλο επίπεδο φροντίδας, καθώς η τοπική πείρα, η κατάρτιση, η συνήθεια, και η διαθεσιμότητα των πόρων φαίνεται να έχουν μεγάλο αντίκτυπο στις συστάσεις και στις τελικές οικογενειακές αποφάσεις σχετικά με την ιατρική παρέμβαση. Η ομάδα αποκατάστασης γνωρίζει ένα ευρύ φάσμα παρόμοιων πρακτικών σχετικά με την κατάλληλη πνευμονική, διατροφική, ορθοπεδική, και άλλες μορφές θεραπείας. Πέρα από την υποστήριξη των παιδιών και των οικογενειών τους και μέχρι να υπάρξει ικανοποιητική θεραπεία για την νωτιαία μυϊκή ατροφία, η πρόληψη νέων περιπτώσεων αποτελεί την καλύτερη εφικτή λύση. Δεν υπάρχει θεραπεία για τη νωτιαία μυϊκή ατροφία. Το κλειδί για την ιατρική διαχείριση της νωτιαία μυϊκής ατροφίας, είναι η πρόωμη πρόληψη. Η φυσική πορεία της νόσου και τα αποτελέσματα των εξετάσεων και θα πρέπει να εξετάζονται μαζί με τους στόχους του ασθενούς και της οικογένειας στο πλάνο θεραπείας. Η παρέμβαση θα πρέπει να αντιμετωπίσει τα προβλήματα που εντοπίστηκαν μέσα από ένα πλήρες ιστορικό και εξέταση. (Wang et al, 2007; Garcera et al, 2011)

2. ΦΑΡΜΑΚΕΥΤΙΚΗ ΑΓΩΓΗ

Δεν υπάρχει αυτήν την περίοδο κανένα γνωστό φάρμακο που να αλλάζει την πορεία της SMA. Φαρμακευτικά υποστηρίζεται η αντίσταση του οργανισμού με λευκώματα ζωικής προέλευσης και χορηγείται κάθε φορά η κατάλληλη αντιβίωση για τις συχνές αναπνευστικές λοιμώξεις. Μερικές φορές η κατάλληλη αγωγή με βιταμίνες, φάρμακα και σωστή διατροφή μπορεί να παρατείνει την καλή λειτουργική ικανότητα του παιδιού. Σημαντική πρόοδος έχει σημειωθεί στη έρευνα, με σπουδαία αποτελέσματα. Διάφορα φάρμακα έχουν εξεταστεί στα εργαστηριακά πειράματα τα οποία τροφοδοτούν την ελπίδα στους ασθενείς αλλά για να αξιολογηθεί εάν αυτά τα φάρμακα ωφελούν τους ασθενείς με SMA, απαιτούνται κλινικές δοκιμές. Σε μια κλινική δοκιμή ένα νέο φάρμακο εξετάζεται, ενώ οι ασθενείς ελέγχονται προσεκτικά για την ασφάλειά τους και για οποιαδήποτε πιθανά αποτελέσματα φαρμάκων, θετικά ή αρνητικά.

Μερικά φάρμακα υπό κλινική έρευνα για την επεξεργασία SMA:

Butyrates

Οξύ Valproic

Hydroxyurea

Riluzole

Βασικός σκοπός της ιατρικής περίθαλψης είναι η διατήρηση του ασθενή σε καλή κατάσταση και η πρόληψη ή η αντιμετώπιση των δευτερογενών επιπλοκών από το αναπνευστικό σύστημα. Οι ασθενείς με NMA ακολουθούν κάποια φαρμακευτική αγωγή μόνο όταν παρουσιάσουν αναπνευστική λοίμωξη. Πρόκειται για αντιβιοτικά τα οποία θα τον βοηθήσουν να αναρρώσει. Επίσης πλήρης φαρμακευτική υποστήριξη χρειάζονται στο τελευταίο στάδιο της ζωής τους κατά τη διάρκεια της εντατικής θεραπείας.

3. ΧΕΙΡΟΥΡΓΙΚΕΣ ΕΠΕΜΒΑΣΕΙΣ

Παρόλη την προσπάθεια βελτίωσης μέσω της συντηρητικής αγωγής ένα ποσοστό ασθενών θα οδηγηθεί στο χειρουργείο. Οι όποιες χειρουργικές επεμβάσεις που γίνονται σε ασθενείς με νωτιαία μυϊκή ατροφία έχουν στόχο, όπως και όλες οι υπόλοιπες θεραπευτικές παρεμβάσεις την διόρθωση των δευτερευόντων προβλημάτων, για την επίτευξη ενός καλύτερου επιπέδου ζωής. Οι εγχειρητικές τεχνικές πρέπει να επιτρέπουν την γρήγορη κινητοποίηση γιατί αν ένας ασθενής με NMA παραμείνει σε ακινησία για μεγάλο χρονικό διάστημα, δύσκολα θα επανέλθει και θα ανακτήσει την παλιά του δύναμη.

Μια προεγχειρητική διαβούλευση πνευμονολόγου για τις αντοχές της πνευμονικής λειτουργίας είναι απαραίτητη. Είναι σαφές, ωστόσο, ότι

προκειμένου να αποφευχθούν πνευμονικές λοιμώξεις, πρέπει να προσφέρεται επιθετική προεγχειρητική αναπνευστική περίθαλψη. Προκαταρκτικές μελέτες αποδεικνύουν το όφελος της προεγχειρητικής αναπνευστικής εκπαίδευσης με βοηθητικές συσκευές για βήχα.

Όταν ένα παιδί ή ενήλικας με SMA πρέπει να υποβληθεί σε χειρουργική επέμβαση (για παράδειγμα, για τη διόρθωση της σκολίωσης) υπάρχουν πολλές ανησυχίες για την αντίδραση τους στην αναισθησία. Για τον λόγο αυτό, πρέπει να λαμβάνονται ειδικές προφυλάξεις. Η χειρουργική ομάδα, ιδιαίτερα ο αναισθησιολόγος, πρέπει να κατανοήσει σε βάθος την SMA. Μερικές φορές, ειδικά στα πρώτα στάδια της SMA, τα μυϊκά κύτταρα που δεν λαμβάνουν νευρικά σήματα, αναπτύσσουν συγκεκριμένες ανωμαλίες, καθώς προσπαθούν να 'επικοινωνήσουν' με τα νεύρα. Αυτές οι ανωμαλίες μπορεί να οδηγήσουν σε επικίνδυνες αντιδράσεις από τα μυ-χαλαρωτικά φάρμακα που χρησιμοποιούνται συχνά κατά τη διάρκεια της χειρουργικής επέμβασης. Οι γιατροί αν γνωρίζουν το πρόβλημα μπορούν να χρησιμοποιήσουν διαφορετικά φάρμακα. Διεγχειρητική παρακολούθηση τυχών νευροφυσιολογικών παρενεργειών που αν ανιχνευτούν νωρίς μπορεί να βελτιώσει τα αποτελέσματα

3.1. Σκολίωση:

Ένα από τα σοβαρότερα ορθοπεδικά προβλήματα που έχουμε να αντιμετωπίσουμε είναι η σκολίωση. Οι νάρθηκες σπονδυλικής στήλης που χρησιμοποιούνται, μπορούν να παρέχουν ορθοστατική στήριξη, αλλά δεν προλαμβάνουν την εξέλιξη της καμπύλης και μπορεί να επηρεάσουν την αναπνευστική προσπάθεια. Η χειρουργική επέμβαση της σκολίωσης φαίνεται ότι ωφελεί τους ασθενείς που επιβιώνουν πέραν των 2 ετών. Όταν οι καμπύλες είναι σοβαρές και προοδευτικές, θα πρέπει να εκτελούνται, μόνο αν και εφόσον η πνευμονική λειτουργία είναι επαρκής. Ο βασικός θεραπευτικός στόχος στην παραλυτική σκολίωση είναι η αποκατάσταση του κέντρου ισορροπίας του κορμού και η ευθυγράμμιση της κεφαλής πάνω από το ιερό. Αν και πολλοί από αυτούς τους ασθενείς μπορεί να μην είναι σε θέση να ορθοστατήσουν και να βαδίσουν, η αποκατάσταση της ευθυγράμμισης του κορμού τους βελτιώνει κατακόρυφα την ποιότητα ζωής και νοσηλείας τους. Η ικανότητα του ασθενούς να κάθεται, προσφέρει πολύτιμη βοήθεια στον ίδιο καθώς και στο άμεσο περιβάλλον του, που είναι επιφορτισμένο με τη νοσηλεία του. Ακόμη, δεν πρέπει να ξεχνά κανείς την επιβάρυνση που προκαλούν τα μεγάλα σκολιωτικά κυρτώματα στην καρδιοαναπνευστική λειτουργία, καθώς σε πολλές από τις νευρομυϊκές νόσους είναι ήδη επιβεβαυμένη.. Έτσι, από αυτό το πρίσμα, μπορεί να πει κανείς ότι η θεραπεία της σκολίωσης έχει άμεση επίπτωση στην πρόγνωση για επιβίωση του ασθενούς. (Susan M. Anderson, 2007)

3.1.1. Αίτια

Οι λόγοι για τους οποίους χειρουργείται ένας ασθενής με σκολίωση είναι η βελτίωση της αισθητικής παραμόρφωσης, η πρόληψη της καρδιοαναπνευστικής δυσλειτουργίας, η αποκατάσταση της ισορροπίας, καθώς και η αντιμετώπιση της δευτερογενούς οστεοαρθρίτιδας της σπονδυλικής στήλης. Η χειρουργική επέμβαση σκολίωσης σε παιδιά με παρατεταμένη επιβίωση, παρέχει οφέλη στην καθιστή ισορροπία, αντοχή και καλή αισθητική. Τα στοιχεία από προηγούμενες χειρουργικές επεμβάσεις δείχνουν ότι έχουμε ένα καλύτερο αποτέλεσμα. Τα ευεργετικά αποτελέσματα για την πνευμονική λειτουργία παραμένουν αμφιλεγόμενα, αλλά το ποσοστό της μείωσης της πνευμονικής λειτουργίας μπορεί να επιβραδυνθεί.

3.1.2. Προϋποθέσεις:

Μια τόσο μεγάλη χειρουργική επέμβαση είναι πολύ επικίνδυνη για ένα παιδί με NMA. Πριν αποφασιστεί κάτι τέτοιο θα πρέπει να έχουν ελεγχθεί όλοι οι παράμετροι. Η χειρουργική διόρθωση της σκολίωσης θα πρέπει να εξετάζεται με βάση την εξέλιξη της καμπύλης του ασθενούς, την πνευμονική λειτουργία, και την οστική ωριμότητα. Συνήθως, οι γιατροί συνιστούν καθυστέρηση της επέμβασης της σπονδυλοδεσίας όσο το δυνατόν περισσότερο ή τουλάχιστον μέχρι την τελική ωρίμανση και ανάπτυξη της σπονδυλικής στήλης, έτσι ώστε να μπορεί να χρησιμοποιηθεί η απλούστερη χειρουργική τεχνική. Η καθυστέρηση όμως αυτή δεν είναι πάντα εφικτή, διότι το αναπνευστικό καθεστώς μπορεί να επιδεινώνεται. Συνεπώς, η ανάταξη της σπονδυλικής στήλης ενδείκνυται σε νεαρούς ασθενείς οι οποίοι δεν ωφελούνται πλέον από τους νάρθηκες και σε ασθενείς ηλικίας άνω των 10 ετών, με καμπύλες μεγαλύτερες από 40 °. Βασική προϋπόθεση, η ζωτική χωρητικότητα να είναι 40% πάνω από τα κανονικά επίπεδα. Επίσης αν η σκολίωση έστω και μικρή, επιβαρύνει την καρδιοαναπνευστική λειτουργία, τίθεται υποψήφια χειρουργείου. Ωστόσο, δεν υπάρχει σαφής συναίνεση ότι η χειρουργική επέμβαση βελτιώνει ή σταματά την πνευμονική επιδείνωση στη νωτιαία μυϊκή ατροφία. Σε διάφορες έρευνες που έγιναν σε ασθενείς με νωτιαία μυϊκή ατροφία, οι οποίοι υποβλήθηκαν σε εγχειρήσεις για τη σκολίωση, φαίνεται ότι όλοι επωφελήθηκαν από τη χειρουργική επέμβαση σχετικά με την αισθητική, την ποιότητα ζωής, και τη συνολική ικανοποίηση.

3.1.3. Επιπλοκές

Κατά τη διάρκεια της εγχείρησης μπορεί να εμφανιστεί υπερβολική αιμορραγία. Μετεγχειρητικά, οι επιπλοκές περιλαμβάνουν απώλεια της διόρθωσης, ψευδάρθρωση, πόνος στην οσφυϊκή περιοχή, ανάγκη για

παρατεταμένη υποστήριξης της αναπνοής, και λοιμώξεις του αναπνευστικού συστήματος ή του τραύματος. Η προσεκτική εξέταση είναι απαραίτητη για τον ασθενή με νωτιαία μυϊκή ατροφία ο οποίος εξακολουθεί να είναι περιπατητικός, διότι η μεταβολή της λειτουργικότητας, της ισορροπίας, και της αναπνοής μπορεί να οδηγήσει σε απώλεια της ανεξάρτητης βάδισης. Τέλος, πρέπει να θυμάται κανείς ότι η γενική κατάσταση αυτών των ασθενών απέχει πολύ από το να χαρακτηριστεί ιδανική (οστεοπενία, παραλύσεις, απώλεια αισθητικότητας, κατακλίσεις, ουρολοιμώξεις, φτωχή καρδιαναπνευστική κατάσταση, φτωχή συνεργασία.) και έτσι τα ποσοστά μετεγχειρητικών επιπλοκών και θνησιμότητας εμφανίζονται αυξημένα.

3.1.4. Μειονεκτήματα χειρουργικής επέμβασης

Οι σύγχρονες χειρουργικές επεμβάσεις, παρά το γεγονός ότι έχουν ένα τεράστιο ερευνητικό και οικονομικό υπόβαθρο, δεν παύουν να αποτελούν πρωτόγονες και καταστροφικές μεθόδους για την ίδια τη σπονδυλική στήλη. Το τελικό μετεγχειρητικό αποτέλεσμα, με οποιαδήποτε από τις σύγχρονες χειρουργικές μεθόδους θεραπείας, είναι μια καταστραμμένη λειτουργικά (αρθροδεμένη) σπονδυλική στήλη, η οποία πλέον είναι πιο ίσια από ότι πριν την επέμβαση. Στόχος της έρευνας επομένως εξακολουθεί να είναι η πρόληψη των παραμορφώσεων και η θεραπεία των γενεσιουργών καταστάσεων, προτού προλάβουν να εγκατασταθούν ανεπανόρθωτες αλλοιώσεις. Μακάρι να συνεχιστούν αποτελεσματικά οι προσπάθειες για λιγότερο καταστροφικές μεθόδους χειρουργικής θεραπείας. Παρά το γεγονός ότι η χειρουργική θεραπεία προσφέρει άμεσα και μόνιμα αποτελέσματα, το μεγάλο της μειονέκτημα είναι ότι ουσιαστικά αποτελεί συμπτωματική αντιμετώπιση της παραμόρφωσης. Από τις αρχές του αιώνα μέχρι σήμερα παρόλο την πρόοδο της τεχνολογίας και την εξέλιξη των υλικών σπονδυλοδεσίας, η βασική αρχή της χειρουργικής παρέμβασης παραμένει ίδια, δηλαδή η αρθρόδεση των σπονδυλικών μονάδων. Δεν είμαστε σε θέση να αποκαταστήσουμε τη λειτουργικότητα μιας παραμορφωμένης σύνθετης ανατομικής κατασκευής, αλλά αυτό που πετυχαίνουμε είναι η αποκατάσταση της μορφής της σπονδυλικής στήλης αρθροδένοντας τους σπονδύλους στην πιο παραδεκτή λειτουργική θέση. Ένα άλλο επίσης γεγονός που πηγάζει από τη ριζικότητα της επέμβασης είναι η μονιμότητα των αποτελεσμάτων. Το τυχόν ατελές ή και λανθασμένο μετεγχειρητικό αποτέλεσμα δεν έχει την πιθανότητα της προοδευτικής αυτόματης βελτίωσης, παρά μόνον μία νέα επέμβαση με τις δυσκολίες που αυτή συνεπάγεται.. Ακόμη ένα γεγονός που συνοδεύει σπονδυλοδεσίες σε ανώριμους οστικά σκελετούς είναι το φαινόμενο στροφάλου (Crankshaft phenomenon). Περιγράφηκε από το Γάλλο Jean Dubousset το 1988 και αποτελεί ένα από τα πιο σοβαρά μειονεκτήματα της οπίσθιας σπονδυλοδεσίας σε νεαρές ηλικίες με μεγάλο υπολειπόμενο δυναμικό ανάπτυξης. Σύμφωνα με αυτή τη θεωρία, τα

σπονδυλικά σώματα συνεχίζουν να αναπτύσσονται μετά την οπίσθια σπονδυλοδεσία, προκαλώντας έτσι μία ασύμμετρη ανάπτυξη και ελικοειδή παραμόρφωση της σπονδυλικής στήλης. Η πρόληψη του φαινομένου του στροφάλου είναι η πρόσθια σπονδυλοδεσία. Τέλος, ένα βασικό ακόμη μειονέκτημα της χειρουργικής θεραπείας είναι η βαρύτητα και η πολυπλοκότητα των χειρουργικών επεμβάσεων. Ας αναλογιστούμε ότι ένας κατά τα άλλα μη υγιής άνθρωπος υφίσταται μια χειρουργική επέμβαση μείζονος βαρύτητας, η οποία κρύβει αρκετούς κινδύνους νευρολογικών και άλλων επιπλοκών.

3.1.5. Πλεονεκτήματα χειρουργικής θεραπείας

Τα πλεονεκτήματα προκύπτουν από το μέγεθος της αρχικής παραμόρφωσης και τις δυνατότητες και επιπτώσεις της σημερινής χειρουργικής θεραπείας. Είναι γεγονός ότι η σύγχρονη συντηρητική θεραπεία με κηδεμόνες είναι μακροχρόνια, αποτελεί σαφή ψυχολογική επιβάρυνση για ένα παιδί ή έναν έφηβο και πολλές φορές αδυνατεί να αντιμετωπίσει τις μεγάλες παραμορφώσεις. Συμπερασματικά, οι ριζικές, μεγάλες και μόνιμες διορθώσεις που επιτυγχάνει η χειρουργική θεραπεία, καθώς και το σύντομο χρονικό διάστημα που απαιτεί, αποτελούν τα κύρια πλεονεκτήματά της.

3.1.6. τεχνικές

Η χειρουργική αντιμετώπιση περιλαμβάνει τις διάφορες τεχνικές σπονδυλοδεσίας σε συνδυασμό με τη διόρθωση του κυρτώματος με τα κατάλληλα υλικά σπονδυλοδεσίας ή και τη σπονδυλοδεσία in situ χωρίς υλικά σε συγκεκριμένες περιπτώσεις. Μερικές φορές, η χειρουργική επέμβαση γίνεται μέσω μιας τομής στην πλάτη, την κοιλιά, ή κάτω από τα πλευρά. Ένας νάρθηκας μπορεί να απαιτηθεί για τη σταθεροποίηση της σπονδυλικής στήλης μετά από χειρουργική επέμβαση. Συνήθως είναι απαραίτητη μακρά τμηματική σπονδυλοδεσία με ισχυρά υλικά. Αρκετές φορές είναι αναγκαία η επέκταση της σπονδυλοδεσίας μέχρι το ιερό. Έχουν επινοηθεί διάφορες τεχνικές για το σκοπό αυτό. Οι στόχοι της χειρουργικής παρέμβασης είναι :

1. Η διόρθωση της υπάρχουσας παραμόρφωσης
2. Η συγκράτηση της επιτευχθείσας διόρθωσης
3. Η μονιμοποίηση της διόρθωσης και η αποφυγή μελλοντικής υποτροπής

Οι στόχοι αυτοί επιτυγχάνονται με τη χρήση διαφόρων υλικών σπονδυλοδεσίας, τα οποία επιτυγχάνουν διόρθωση και συγκράτηση της παραμόρφωσης. Ο τελικός στόχος, η αποφυγή της επανεμφάνισης της παραμόρφωσης

επιτυγχάνεται με την οστική σπονδυλοδεσία, δηλαδή την αρθρόδεση των σπονδυλικών μονάδων. Έχει μεγάλη σημασία να μην ξεχνά κανείς ότι ακόμη και το πλέον προηγμένο σύστημα σπονδυλοδεσίας θα αποτύχει μακροχρόνια, εάν δεν έχει επιτευχθεί οστική σπονδυλοδεσία. Ο πρακτικός στόχος της σπονδυλοδεσίας είναι στο μετωπιαίο επίπεδο η κεφαλή και ο αυχένας να είναι κεντροποιημένα στη μέση γραμμή ενώ στο οβελιαίο επίπεδο η κάθετη γραμμή από τη βάση του αυχένα να περνά μέσα από τη μάζα του ιερού οστού ή καλύτερα λίγο πίσω από αυτό.

ΟΠΙΣΘΙΕΣ ΣΠΟΝΔΥΛΟΔΕΣΙΕΣ

Ως προς τη τεχνική πλευρά της σπονδυλοδεσίας, ο χειρουργός μπορεί να αντιμετωπίσει διάφορες δυσκολίες, καθώς συχνά οι ασθενείς αυτοί παρουσιάζουν οστεοπενία. Από τεχνικής απόψεως, η χειρουργική μέθοδος που χρησιμοποιείται είναι εκτεταμένη οπίσθια τμηματική σπονδυλοδεσία (υποπετάλια σύρματα Luque ή συστήματα πολλαπλών αγκίστρων). Η ανάγκη σταθεροποίησης και της πυέλου είναι συνήθης σε αυτούς τους ασθενείς, και η μέθοδος που προτιμάται είναι η τεχνική Galveston. Σκόπιμο είναι να γίνεται το χειρουργείο έγκαιρα προτού το κύρτωμα γίνει μεγάλο και δύσκαμπτο, ενώ η έκταση της σπονδυλοδεσίας πρέπει να είναι ευρεία, ώστε να προλαμβάνει τη δημιουργία παραμόρφωσης σε περιοχή εκτός σπονδυλοδεσίας. Ακόμη, αρκετές φορές σε μεγάλα παραμελημένα κυρτώματα μπορεί να είναι απαραίτητος ο συνδυασμός πρόσθιας και οπίσθιας σπονδυλοδεσίας. Μια άλλη εναλλακτική τεχνική σπονδυλοδεσίας με το ιερό, χρήσιμη για τις περιπτώσεις όπου τα λαγόνια είναι εύθραυστα ή έχουν μειωμένη οστική μάζα, είναι οι ράβδοι Dunn- Macarthy. Το κατώτερο τμήμα αυτών των ράβδων έχει σχήμα S και περνά πάνω από τις πτέρυγες του ιερού φτάνοντας μέχρι την πρόσθια επιφάνειά του. Εναλλακτικές λύσεις οσφυοϊερής σπονδυλοδεσίας με κατώτερες όμως εμβιομηχανικές ιδιότητες, αποτελούν τα διάφορα συστήματα που χρησιμοποιούν βίδες στο ιερό όπως π.χ. οι πλάκες Takoma. (Σουλτάνης Κων/νος, 2009).

Ράβδοι Harrington

Η πρώτη επιτυχημένη σπονδυλοδεσία με χρήση υλικών έγινε από τον Paul Harrington το 1962. Οι ομόνυμες διατατικές ράβδοι με το συνδυασμό αγκίστρων αποτέλεσαν επανάσταση στη χειρουργική της σπονδυλικής στήλης. Στην Ελλάδα ανακοινώθηκε για πρώτη φορά η χρήση της μεθόδου Harrington το 1976 από τη μονάδα σκολίωσης Κ.Α.Τ.. Η μέθοδος είχε ορισμένα εγγενή μειονεκτήματα, καθώς η διάταση πέρα από την αποτελεσματική διόρθωση στο μετωπιαίο επίπεδο, προκαλούσε διαταραχές στο οβελιαίο επίπεδο με απώλεια

της θωρακικής κύφωσης και της οσφυϊκής λόρδωσης. Ακόμη, τα περιορισμένα σημεία στήριξης της ράβδου δεν ήταν ικανά να προσδώσουν επαρκή αρχική σταθερότητα στην κατασκευή και έτσι ήταν αναγκαία η χρήση μετεγχειρητικού κηδεμόνα. Στη συνέχεια υπήρξαν βελτιώσεις της μεθόδου με τη χρήση δεύτερης συμπιεστικής ράβδου. Αντίθετα με τη διατακτική ράβδο που είχε δύο μόνο άγκιστρα, η συμπιεστική μπορούσε να έχει πολλαπλά άγκιστρα ακόμη και σε κάθε ξεχωριστό σπόνδυλο. Ωστόσο, η δεύτερη αυτή ράβδος ήταν αρκετά λεπτή και ο κύριος ρόλος της ήταν η ενίσχυση της κατασκευής παρά η περαιτέρω διόρθωση. Παρόλα τα μειονεκτήματα η τεχνική του Harrington αποτέλεσε τη μέθοδο εκλογής στη χειρουργική θεραπεία της σκολίωσης για δεκαετίες.

Τμηματική σπονδυλοδεσία- Luque

Διάφορες προσπάθειες ακολούθησαν τη μέθοδο του Harrington. Η πιο αξιόλογη από αυτές ήταν η μέθοδος του μεξικανού Eduardo Luque, ο οποίος εισήγαγε την ιδέα της τμηματικής σπονδυλοδεσίας. Η ιδέα ήταν αρκετά απλή τόσο στην σύλληψή της όσο και στα υλικά που χρησιμοποιήθηκαν. Βασίσθηκε, στο ότι τα σπονδυλικά πέταλα αποτελούν ισχυρά ανατομικά στοιχεία. Αντίθετα με τη μέθοδο του Harrington, η οποία βασίσθηκε στη διάταση, ο Luque εφάρμοσε υποπετάλια σύρματα στην κάθε σπονδυλική μονάδα και στηρίχθηκε στην πλάγια μετατόπιση. Οι δυνάμεις διόρθωσης κατανέμονται έτσι σε όλη την έκταση της σπονδυλοδεσίας πράγμα που αυξάνει την αντοχή της κατασκευής μετεγχειρητικά. Χρησιμοποιήθηκαν αρχικά ευθείες ράβδοι από ανοξείδωτο χάλυβα και σύρματα από το ίδιο υλικό. Αρχικά οι ράβδοι ήταν ευθείες, ενώ αργότερα χρησιμοποιήθηκαν ράβδοι με κάμψη στο τελικό τους σημείο σχήματος L, που επέτρεπαν την κατακόρυφη μετανάστευσή τους και στη συνέχεια διαμορφώθηκαν παραλληλόγραμμα επίπεδα πλαίσια 2 ράβδων. Ο μεγάλος αρχικός ενθουσιασμός για τη μέθοδο μετριάστηκε με την πάροδο του χρόνου, καθώς εμφανίστηκαν οι νευρολογικές επιπλοκές που συνεπαγόταν η χρήση των υποπετάλιων συρμάτων.

Μέθοδος Harri-Luque

Φάνηκε αμέσως η δυνατότητα συνδυασμού των υποπετάλιων συρμάτων με τα άλλα συστήματα σπονδυλοδεσίας. Μία μέθοδος που χρησιμοποιήθηκε κατά κόρον και ονομάστηκε Harri-Luque, ήταν ο συνδυασμός των διατακτικών ράβδων του Harrington με τα υποπετάλια σύρματα του Luque. Ακόμη και σήμερα αρκετές φορές γίνεται συνδυασμός των σύγχρονων συστημάτων πολλαπλών άγκιστρων με υποπετάλια σύρματα για συμπληρωματική ενίσχυση της κατασκευής.

Μέθοδος Hartshill

Αποτελεί εξέλιξη της μεθόδου του Luque και πήρε το όνομά της από την περιοχή της Μεγάλης Βρετανίας στην οποία βρίσκεται το νοσοκομείο Stock on Trend, όπου εργάζεται ο δημιουργός της John Dove. Χρησιμοποιεί παραλληλόγραμμο μεταλλικό πλαίσιο σε συνδυασμό με υποπετάλια σύρματα. Το ιδιαίτερο χαρακτηριστικό του πλαισίου είναι στο σχήμα του, το οποίο είναι λυγισμένο σε σχήμα τσέπης, ώστε να εφαρμόζει καλύτερα πάνω στα σπονδυλικά πέταλα.

Μέθοδος Wisconsin

Είναι μια ακόμη μέθοδος τμηματικής σπονδυλοδεσίας με σύρματα τα οποία τοποθετούνται στις ακανθώδεις αποφύσεις. Αναπτύχθηκε και παρουσιάστηκε το 1988 από τον Αμερικανό D.S.Drummond στο Wisconsin. Πλεονέκτημα της μεθόδου είναι η ασφαλής τοποθέτηση των συρμάτων καθώς δεν ανοίγεται ο σπονδυλικός σωλήνας, ενώ το βασικό της μειονέκτημα είναι η μειωμένη ανατομική αντοχή των ακανθωδών αποφύσεων, η οποία υπολείπεται σαφώς της αντοχής των πετάλων.

Συστήματα πολλαπλών αγκίστρων

Αποτελούν την πλέον σύγχρονη και ολοκληρωμένη μέθοδο για την αντιμετώπιση των παραμορφώσεων της σπονδυλικής στήλης. Πραγματοποιούν διόρθωση σε πολλαπλά επίπεδα χρησιμοποιώντας συνδυασμό διαφόρων δυνάμεων όπως διάταση, συμπίεση, πλάγια μετατόπιση και στροφή. Σήμερα υπάρχουν διαθέσιμα πολλά τέτοια συστήματα, ωστόσο πρωτόπορο στην κατηγορία αυτή ήταν το σύστημα των Cotrel-Dubousset (C.D.). Άλλα συστήματα πολλαπλών αγκίστρων που χρησιμοποιούνται σήμερα είναι το TSRH, ISOLA, MOS-MIAMI, C.D.-HORIZON, COLORADO, SYNERGY και πολλά άλλα.

Σύστημα Cotrel- Dubousset (C.D.)

Εμφανίστηκε στις αρχές της δεκαετίας του '80 στη Γαλλία. Χρησιμοποιεί συνδυασμό αγκίστρων, διαυγενικών βιδών και ράβδων πετυχαίνοντας πολλαπλές διορθώσεις. Βασική φιλοσοφία της μεθόδου είναι ότι οι διορθώσεις δεν επιτυγχάνονται με απλή διάταση των κυρτωμάτων, αλλά με τη μετάθεσή τους από το μετωπιαίο επίπεδο στο οβελιαίο.

Εισήγαγε τη λεγόμενη αντιστροφική τεχνική κατά την οποία η ράβδος προκυρτώνεται και τοποθετείται σύμφωνα με τη σκολιωτική παραμόρφωση και στη συνέχεια περιστρέφεται μεταφέροντας το κύρτωμα από το ανεπιθύμητο μετωπιαίο επίπεδο στο επιθυμητό οβελιαίο (θωρακική κύφωση ή οσφυϊκή λόρδωση). Ιδιαίτερο χαρακτηριστικό των ράβδων C.D. είναι η ανώμαλη εξωτερική τους επιφάνεια (diamond shaped), η οποία επιτρέπει την ισχυρότερη καθήλωση των υπόλοιπων μερών του συστήματος. Σχετικό μειονέκτημα του C.D. και όλων των σύγχρονων συστημάτων είναι η πολυπλοκότητα στην εφαρμογή τους και φυσικά το αυξημένο οικονομικό κόστος. Επίσης, τα αρχικά συνδετικά των ράβδων του C.D. δεν εμφανίζουν υψηλή σταθερότητα, γεγονός που αποτέλεσε έναυσμα για τη δημιουργία των συνδετικών πλακών crosslink, αρχικά, και στη συνέχεια του υπόλοιπου TSRH.

ΠΡΟΣΘΙΕΣ ΣΠΟΝΔΥΛΟΔΕΣΙΕΣ

Μέθοδος Dwyer

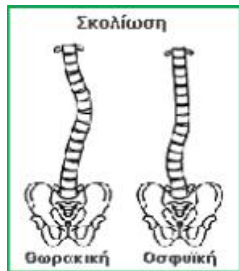
Αποτελεί την πρώτη επιτυχημένη μέθοδο σπονδυλοδεσίας με πρόσθια προσπέλαση και χρήση μεταλλικών εμφυτευμάτων. Παρουσιάστηκε από τον Αυστραλό Dwyer το 1969 με κύρια ένδειξη τις χαμηλές θωρακοοσφυϊκές και οσφυϊκές σκολιώσεις. Χρησιμοποίησε διασωματικές βίδες σε συνδυασμό με μεταλλική ράβδο. Τα υλικά τοποθετούνται στην πλευρά του κυρτού και η διόρθωση γίνεται με συμπίεση.

Μέθοδος Zielke (V.D.S.)

Παρουσιάστηκε από το Δυτικογερμανό Klaus Zielke το 1976 και αποτελεί βελτίωση της μεθόδου Dwyer. Τα υλικά σπονδυλοδεσίας είναι βελτιωμένα επιτρέποντας καλύτερη συγκράτηση και υπάρχει η δυνατότητα αντιστροφικής διόρθωσης V.D.S. (Ventral Derotation System). Κύριες εφαρμογές της μεθόδου είναι τα οσφυϊκά και τα χαμηλά θωρακοοσφυϊκά κυρτώματα αλλά και μεγάλα θωρακικά κυρτώματα. Μεγάλο πλεονέκτημα της πρόσθιας σπονδυλοδεσίας είναι η αρθρόδεση λιγότερων σπονδυλικών μονάδων, γεγονός που έχει ιδιαίτερη σημασία στην οσφυϊκή μοίρα

Νεότερα συστήματα

Τα περισσότερα από τα σύγχρονα συστήματα πρόσθιας σπονδυλοδεσίας είναι ουσιαστικά η μέθοδος του Zielke με βελτιωμένα και ισχυρότερα υλικά. Το σύστημα σπονδυλοδεσίας TSRH έχει τη δυνατότητα πρόσθιων εφαρμογών χρησιμοποιώντας τις ίδιες ράβδους και βίδες που τοποθετούνται στις οπίσθιες εφαρμογές. Η τοποθέτηση των υλικών γίνεται από την πλευρά του κυρτού και επιτελείται τεχνική αντιστροφής όπως και στη μέθοδο του Zielke.



Εικόνα 27 Θωρακική - Οσφυϊκή Σκολίωση
(<http://dimodidaskalos1.blogspot.gr>)

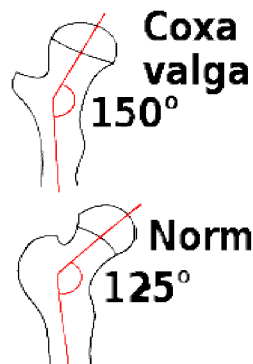


Εικόνα 28 Σκολίωση
(<http://www.spinemd.com>)

Η ταυτόχρονη πρόσθια σπονδυλοδεσία για την πρόληψη φαινόμενου στροφάλου συνήθως αποφεύγεται, καθώς ο κίνδυνος των πιθανών προβλημάτων της πρόσθιας σπονδυλικής χειρουργικής επέμβασης σε έναν ασθενή με SMA είναι μεγαλύτερο από τα οφέλη. Στους περιπατητικούς ασθενείς, η χειρουργική επέμβαση στο νωτιαίο μυελό που αποκλείει την πύελο είναι προτιμότερη. Μια αντισταθμιστική λόρδωση της οσφυϊκής και κίνηση της πυέλου έχει παρατηρηθεί για την αντιστάθμιση της εγγύς κινητικής αδυναμίας των μυών σε αυτούς τους ασθενείς. Δεδομένου ότι οι ασθενείς αυτοί στηρίζονται σε μεγάλο βαθμό από την οσφυϊκή λόρδωση και εμφανίζουν το χαρακτηριστικό χήνιο βάδισμα, αντιστήριξη ή σπονδυλική αρθρόδεση μπορεί να επιδεινώσει το βηματισμό τους. Δεν είναι ασυνήθιστο για SMA τύπου III, ασθενείς να καταστούν μη περιπατητικοί μετά χειρουργική επέμβαση σπονδυλικής στήλης, ειδικά αν ένα πλάνο αποκατάστασης δεν έχει συσταθεί αμέσως στη μετεγχειρητική περίοδο. Σε αυτό το εγχείρημα μπορεί πολύ γρήγορα να συμβούν συγκάμψεις στις αρθρώσεις, αν δεν υπάρξει ειδική πρόληψη. Σε ένα υποσύνολο των περιπτώσεων στις οποίες η περιπατητική κατάσταση θεωρείται ότι διατρέχει κίνδυνο, η αναβολή της χειρουργικής επέμβασης μπορεί να είναι η καλύτερη επιλογή. Ιδιαίτερη προσοχή της διατροφικής υποστήριξης στην περιεγχειρητική περίοδο μπορεί να συμβάλλει ώστε ένα υπάρξει ένα καλό αποτέλεσμα.

3.2. Διαδικασίες διόρθωσης ισχίου:

Εξαρθρώσεις ισχίου οφείλονται στην εγγύς αδυναμία μυών που οδηγεί σε Coxa Valga και σε απώλεια της μεμβράνης της κεφαλής του μηριαίου. Το ήμισυ των περιπατητικών ασθενών έχουν κάποια παθολογία του ισχίου. Αν και το ποσοστό εξαρθρώματος ισχίου στην νωτιαία μυϊκή ατροφία, είναι υψηλό λίγες είναι επώδυνες Μονομερείς αποδιάρθρωση των μη περιπατητικών ασθενών που οδηγεί πάντα στην πυελική λόρδωση που μπορεί να εκδηλωθεί με άνισες πληγές από πίεση στην καθιστή θέση. Η ανασυγκρότηση ισχίου μπορεί να είναι επιτυχής, αλλά η επανάληψη του προβλήματος ακόμα και μετά από τη χειρουργική σταθεροποίηση είναι μια ανησυχία. Ως εκ τούτου, η χειρουργική διόρθωση δεν ενδείκνυται στους περισσότερους ασθενείς, και η θεραπεία παραμένει αμφιλεγόμενη.



Εικόνα 29 COXA VALGA (<http://commons.wikimedia.org>)

3.3. Παραμορφώσεις σε ποδοκνημική και άκρο πόδι

Οι δυσμορφίες στο άκρο πόδι κάνουν τα συμβατικά παπούτσια δύσκολα να φορεθούν και ο ορθοπεδικός χειρουργός μπορεί να συστήσει επιμηκύνσεις μαλακών ιστών (μυς, τένοντες) αν ζητηθεί από το παιδί και την οικογένεια. Σε περιπατητικούς ασθενείς, αν γίνουν οι επιμηκύνσεις αυτές, η ταχεία και επιθετική φυσικοθεραπεία μπορεί να βελτιώσει την έκβαση.

3.3.1. Χειρουργική επέμβαση για Συγκάμψεις

Η σύγκαμψη στα ισχία και τα γόνατα είναι συνδεδεμένη με μη περιπατητικό καθεστώς. Επηρεάζουν σχεδόν το ήμισυ των ασθενών, και συχνά σημειώνονται κατά τις περιόδους αδράνειας. Θεωρούνται δυσεπίλυτα, αν είναι μεγαλύτερο από 45 μοίρες. Οι χειρουργικές επιμηκύνσεις πραγματοποιούνται, καθώς το ποσοστό υποτροπής είναι εξαιρετικά υψηλό, ιδιαίτερα σε καθηλωμένους

ασθενείς. Οι περιπατητικοί ασθενείς έχουν σπάνια equinus ή canovarus παραμορφώσεις. Οι χειρουργικές επιμηκύνσεις σπάνια χρειάζονται για τους ασθενείς με τύπου 3 SMA, γιατί η απώλεια της λειτουργίας και της βάδισης οφείλεται στην αδυναμία και όχι σε συγκάμψεις. Κάποια μορφή επέμβασης, μπορεί να χρειαστεί σε ασθενείς με τύπου 2 και 3 SMA, στον αχίλλειο τένοντα για να διορθώσει στην ποδοκνημική άρθρωση τις λειτουργικές κινητικές δυσμορφίες και να διευκολύνει την βάδιση για όσο είναι εφικτή. Ο αχίλλειος τένοντας είναι ο δυνατότερος τένοντας και η λειτουργία του είναι η πελματιαία κάμψη. Η ρίκνωση του οφείλεται στην αδυναμία των πρόσθιων μυών της κνήμης.

3.3.2. Ενδείξεις χειρουργικής θεραπείας

- Αποτυχία διόρθωσης της βάδισης στις μύτες των ποδιών
- Ηλικία μεγαλύτερη από τα 5 έτη
- ΜΟΝΙΜΗ ρίκνωση του αχίλλειου τένοντα
- Ορθοστάτιση στις μύτες των ποδιών

3.3.3. Τεχνική διόρθωσης

- Επιμήκυνση αχίλλειου τένοντα
- Ανοικτή ή κλειστή διατομή
- Επιμήκυνση γαστροκνημίου μυός (Vulpius or Baker)
- Έλεγχος ανάλογα με την ρίκνωση σε κάμψη ή έκταση του γόνατος

3.3.4. Μετεγχειρητική πορεία

- Συστηματική φυσιοθεραπεία
- Προσοχή στην έξω στροφή των ισχίων
- Μεταβολή στην ταχύτητα της βάδισης
- Νάρθηκες

3.3.5. Τα επιθυμητά αποτελέσματα της θεραπείας είναι:

- Διόρθωση της βάδισης
- Πάτημα της πτέρνας
- Βελτίωση της έξω στροφής των ισχίων
- Βελτίωση της ταχύτητας στην βάδιση
- Μέτρηση δύναμης στήριξης στις μύτες των ποδιών

Ένας σφιχτός αχίλλειος αποτρέπει το παιδί από το περπάτημα με ολόκληρο το πέλμα και αντί αυτού το παιδί περπατά στις μύτες των ποδιών. Μπορεί να προσπαθήσει να τοποθετήσει το πέλμα ολόκληρο στο έδαφος αλλά μόνο λυγίζοντας ταυτόχρονα το γόνατο. Αυτή η ρίκνωση είναι αποτέλεσμα της αδυναμίας των μυών και της μη φυσιολογικής φόρτισης. Η αρχική θεραπεία για το πρόβλημα αυτό συνεπάγεται φυσικοθεραπεία και κνημοποδικοί νάρθηκες, Όταν ο νάρθηκας δεν κρατά πλέον το πόδι επίπεδο, ή είναι πάρα πολύ άβολος, και το παιδί είναι σε κατάλληλη ηλικία, η χειρουργική επέμβαση συστήνεται.

Η Z-plasty επιμήκυνση είναι προτιμότερη. Περιλαμβάνει μια ανοιχτή τομή πίσω από τον αστράγαλο, η οποία εκθέτει τον τένοντα. Γίνεται μια Z- τομή και ο τένοντας τεντώνεται πέραν του φυσιολογικού και στη συνέχεια ράβεται. Αυτό επιτρέπει την πιο ελεγχόμενη επιμήκυνση του συνόλου των τενόντων και μυών. Η διαδικασία αυτή ονομάζεται επιμήκυνση αχίλλειου τένοντα.

Η επιμήκυνσή του γίνεται είτε για να βελτιώσει τη βάδιση, είτε την στήριξη και την ισορροπία ή ακόμη και την διευκόλυνση εφαρμογής υποδημάτων.



Εικόνα 30 Γαστροκνήμιος - Αχίλλειος Τένοντας (<http://www.onsports.gr>)

3.4. Περιεγχειρητική Διαχείριση στη νωτιαία μυϊκή ατροφία

Περιεγχειρητική διαχείριση και ο ρόλος της αποκατάστασης πρέπει να προσαρμοστούν σύμφωνα με τις προδιαγραφές και τις ανάγκες του ασθενή, της οικογένειας, του θεραπευτή και του χειρουργού. Σε γενικές γραμμές, η περιεγχειρητική διαχείριση περιλαμβάνει κατάλληλη τροποποίηση του περιβάλλοντος του ατόμου, ένα σχέδιο για στηρικτική παρέμβαση. Νέα αναπηρικά αμαξίδια ή τροποποιήσεις του καθίσματος της αναπηρικής καρέκλας, την πλάτη, το χέρι, το πόδι, ή προσκέφαλα είναι πιθανό να απαιτηθούν. Μπορεί κανείς να προβλέψει πως θα αυξηθεί το ύψος του ασθενή μετά τη χειρουργική επέμβαση σκολίωσης, με αποτέλεσμα την ανάγκη για

τροποποιήσεις . Οι οικογένειες χρειάζονται οδηγίες για την μεταφορά, συμπεριλαμβανομένων των ρυθμίσεων για ένα μηχανικό ανελκυστήρα, ή γερανό, εάν είναι απαραίτητο. Ταυτόχρονα χρειάζονται ρυθμίσεις για την τουαλέτα, το ντύσιμο, τον εξοπλισμό και πιθανές τροποποιήσεις στα ρούχα για την ευκολία στην εφαρμογή τους, πάνω ή κάτω από τις αρθρώσεις. Δύο μικρές μελέτες διαπίστωσαν ότι ο επεμβατικός αερισμός θετικής πίεσης, με την μηχανική υποστήριξη του βήχα πριν από το χειρουργείο, είχε ως αποτέλεσμα τηννεπιτυχή αποσωλήνωση. Το άτομο θα πρέπει να κινητοποιηθεί το συντομότερο δυνατόν, όπως προβλέπεται φυσικά από τη χειρουργική διαδικασία και τον ιατρό.

4. ΦΥΣΙΚΟΘΕΡΑΠΕΙΑ

Η φυσικοθεραπεία αποτελεί βασικό κομμάτι της αντιμετώπισης της νωτιαίας μυϊκής ατροφίας. Δεν υπάρχουν συγκεκριμένες τεχνικές ή ασκήσεις που θα μπορούσε να χρησιμοποιήσει ένας φυσικοθεραπευτής, άλλα η συμβολή του στο επίπεδο διαβίωσης των ατόμων αυτών είναι πολύ μεγάλη.

Οι στόχοι της φυσικοθεραπείας είναι:

1. Διατήρηση καλής αναπνευστικής λειτουργίας
2. Πρόληψη και αντιμετώπιση συγκάμψεων
3. Πρόληψη και αντιμετώπιση παραμορφώσεων
4. Διατήρηση λειτουργικότητας, δύναμης, αντοχής και ισορροπίας
5. Βελτίωση καθημερινής ζωής

Ο φυσικοθεραπευτής συμβάλλει στην ελαχιστοποίηση των συγκάμψεων και των δυσμορφιών μέσω ενός προγράμματος με διατάσεις, και ασκήσεις, που θα επιβραδύνει και θα μειώσει τυχόν δευτερογενείς φυσικές επιπλοκές. Ο ρόλος του επίσης περιλαμβάνει τον εντοπισμό ανάγκης για βοηθήματα και εξοπλισμό (ορθώσεις, αναπηρικές καρέκλες κ.λπ.) καθώς και την παροχή συμβουλών σχετικά με την μετακίνηση. Παρακολουθεί την αναπνευστική λειτουργία και παρέχει συμβουλές σχετικά με τεχνικές, ασκήσεις αναπνοής και μεθόδους εκκαθάρισης εκκρίσεων.

Για την επίτευξη, λοιπόν, των παραπάνω στόχων είναι απαραίτητο ένα πλάνο φυσιοθεραπευτικής αντιμετώπισης της νωτιαίας μυϊκής ατροφίας, το οποίο θα οδηγήσει στην επιβράδυνση της εξέλιξης της νόσου.

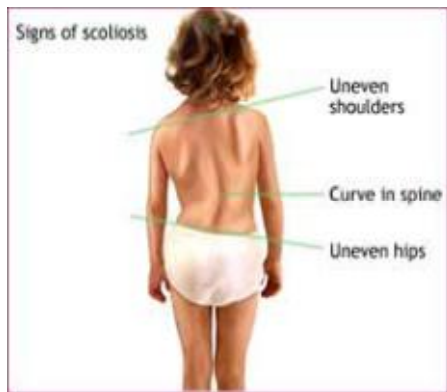
Το πλάνο αυτό θα περιλαμβάνει :

1. Φυσικοθεραπευτική αξιολόγηση
2. Αναπνευστική φυσικοθεραπεία
3. Διατακτικές ασκήσεις
4. Παθητική και ενεργητική κινητοποίηση
5. Οδηγίες και συμβουλές

4.1. ΦΥΣΙΚΟΘΕΡΑΠΕΥΤΙΚΗ ΑΞΙΟΛΟΓΗΣΗ

Μια διεπιστημονική προσέγγιση για την αξιολόγηση και τη διαχείριση περιλαμβάνει μια ισχυρή συνεργασία μεταξύ των γιατρών και θεραπειών, με τους ασθενείς και τις οικογένειες τους. Η αξιολόγηση περιλαμβάνει φυσικοθεραπευτές, εργοθεραπευτές, λογοθεραπευτές και ορθοπεδικούς χειρουργούς. Κομμάτι της αξιολόγησης αποτελεί η μέτρηση των συγκάμψεων με γωνιόμετρο, της δύναμης με μυϊκά τεστ, ή με δυναμόμετρο, και τις παραμορφώσεις σπονδυλικής στήλης και ισχίου με ακτινογραφίες. Ακόμη πρέπει να αξιολογηθεί η καθιστή θέση, η κινητικότητα, και ο εξοπλισμός για την αυτοεξυπηρέτηση. Η ανάγκη για βοηθητικό εξοπλισμό και για προσαρμοστικές ενισχύσεις θα πρέπει να καθορίζεται στο πλαίσιο της βελτίωσης της λειτουργικότητας. Απαραίτητη είναι η πνευμονική αξιολόγηση, καθώς σχετίζεται με την άσκηση της ανοχής και αντοχής. Αντικειμενικά οι μετρήσεις της δύναμης δεν είναι δυνατόν να γίνουν σε βρέφη και παιδιά με την πιο σοβαρή μορφή της νόσου, συνεπώς, η έμφαση δίνεται στην παρατήρηση της λειτουργικότητας. Αξιολογήσεις για την κινητικότητα και τη δύναμη μπορούν να διεξάγονται από 18 έως 24 μηνών. Ο ποσοτικός έλεγχος των μυών γίνεται μόνο στα παιδιά με τον τύπο 2, 3 ή 4της νόσου. (Maria Stokes, 2004) (Παράρτημα I, σελ. 80)

Σύμφωνα με την Stokes M., θα πρέπει να γίνεται εκτενής αξιολόγηση της σπονδυλικής στήλης και της πύελου καθώς, το 50% των παιδιών με νοτιαία μυϊκή ατροφία παρουσιάζουν σκολίωση. Το πρώτο βήμα για την κλινική εξέταση ενός ασθενούς με σκολίωση είναι η αδρή επισκόπηση της στάσης και του σχήματος της ράχης του εξεταζόμενου. Επίσης ελέγχεται η κλίση της λεκάνης και η πιθανή ύπαρξη ανισορροπίας του κορμού. Με αυτόν τον τρόπο μπορεί ο εξεταστής να αναγνωρίσει σχετικά προχωρημένες παραμορφώσεις της σπονδυλικής στήλης.

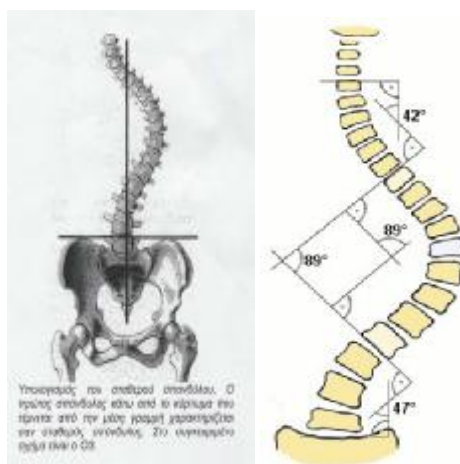


Εικόνα 31 Οπτική παρατήρηση σκολίωσης (<http://www.healthcentral.com>)



Εικόνα 32 Δοκιμασία επίκυψης (<http://drscoliosis.blogspot.gr>)

Η κλινική εξέταση για την αποκάλυψη ενός κυρτώματος μικρού ή μεσαίου μεγέθους συνήθως γίνεται με τη δοκιμασία επίκυψης (Adam's test). Σύμφωνα με αυτό, ο εξεταστής ελέγχει οποιαδήποτε υψομετρική διαφορά μεταξύ των δύο ημιμορίων του κορμού του εξεταζόμενου, ενώ αυτός βρίσκεται σε θέση επίκυψης. Η δοκιμασία επίκυψης μπορεί να συμπληρωθεί με τη χρήση του σκολιόμετρου που δίνει μια ποσοτική μέτρηση της στροφής των σπονδύλων και του θωρακικού τοιχώματος. Όλα τα ευρήματα από την παραπάνω αξιολόγηση, θα μελετηθούν σε συνδυασμό με ακτινολογικές εξετάσεις. Οι ακτινογραφίες θα μας βοηθήσουν επίσης στην μέτρηση της γωνίας των κυρτωμάτων, που αποτελεί τη βάση για να παρακολουθήσουμε πως εξελίσσεται μία σκολίωση και ποιο είναι το αποτέλεσμα μιας θεραπευτικής αγωγής. Απαραίτητη προϋπόθεση για τη μέτρηση είναι ο καθορισμός σε κάθε κύρτωμα του άνω και κάτω ακραίου σπονδύλου. Η μέτρηση της γωνίας του κυρτώματος γίνεται με την μέθοδο Cobb που έχει επικρατήσει στην διεθνή βιβλιογραφία. Σύμφωνα με αυτή φέρνουμε μία ευθεία που εφάπτεται στην άνω επιφάνεια του άνω ακραίου σπονδύλου και μια άλλη που εφάπτεται στην κάτω επιφάνεια του κάτω ακραίου. Η γωνία που σχηματίζουν οι κάθετες πάνω στις προηγούμενες γραμμές δίνει σε μοίρες τη γωνία του κυρτώματος (γωνία σκολίωσης).



Εικόνα 33 Υπολογισμός γωνίας σκολίωσης (http://en.wikipedia.org/wiki/Cobb_angle)

4.2.ΑΝΑΠΝΕΥΣΤΙΚΗ ΦΥΣΙΚΟΘΕΡΑΠΕΙΑ

1.Σκοπός

Η αναπνευστική φροντίδα των ασθενών με SMA είναι απαραίτητη για την επιβίωσή τους και την ποιότητα ζωής. Αποτελεί απαραίτητο στοιχείο για την αντιμετώπιση της SMA, διότι οι αναπνευστικές επιπλοκές και παθήσεις αποτελούν την πρώτη αιτία θανάτου σε ασθενείς με νωτιαία μυϊκή ατροφία. Είναι η κύρια αιτία νοσηρότητας και θνησιμότητας στη νωτιαία μυϊκή ατροφία τύπου 1 και 2, και σε ένα μικρό ποσοστό των ασθενών με νωτιαία μυϊκή ατροφία τύπου 3. Ο σκοπός της αναπνευστικής θεραπείας είναι να εκπαιδεύσει τους παρόχους υγειονομικής περίθαλψης με τις κατάλληλες μεθόδους για τη μείωση του κινδύνου μόλυνσης και των αναπνευστικών παθήσεων, καθώς και να διατηρήσουν καθαρούς τους αεραγωγούς, Δεδομένου ότι ο σχεδιασμός της αναπνευστικής φροντίδας είναι τόσο σημαντικός, οι συζητήσεις με έναν πνευμονολόγο, εξοικειωμένο με θέματα διαχείρισης της SMA, θα πρέπει να πραγματοποιηθεί το συντομότερο δυνατό μετά τη διάγνωση. Ο πνευμονολόγος θα συνεργαστεί με τις οικογένειες για να αναπτύξουν μια αναπνευστική φροντίδα εξατομικευμένη για κάθε παιδί. Ιδιαίτερη προσοχή πρέπει να δοθεί στον προγραμματισμό για τις φορές που το παιδί θα είναι άρρωστο με κρυολόγημα ή γρίπη ή σε περίπτωση χειρουργικής επέμβασης. Τα σχέδια θα πρέπει να αναθεωρούνται τακτικά, όπως το παιδί μεγαλώνει ή αλλάζει η κατάσταση της υγείας του με την πάροδο του χρόνου. Οι συνήθεις εμβολιασμοί και αντιγριπικό εμβόλιο συνιστάται επίσης. (Μπάρλου Ε. & Πανόπουλος Γ.)

2.Αξιολόγηση

Είναι πολύ σημαντικό οι γονείς και οι ασθενείς να μπορούν να αναγνωρίζουν τα προβλήματα αναπνοής νωρίς και να κατανοήσουν τα βήματα που χρειάζονται για τη βελτίωσή τους. Δεν υπάρχει καμία επίσημη μελέτη αξιολόγησης ή οποιοδήποτε πρωτόκολλο για τη συνήθη πνευμονική αξιολόγηση των ασθενών με νωτιαία μυϊκή ατροφία. Οι ακόλουθες εκτιμήσεις θα πρέπει να χρησιμοποιούνται κατά τη διάρκεια της πρώτης αλλά και στις ακόλουθες αξιολογήσεις της αναπνευστικής κατάστασης και παρατίθενται κατά σειρά σπουδαιότητας. Η συχνότητα εξαρτάται από την κλινική κατάσταση και τον ρυθμό εξέλιξης της νόσου για κάθε άτομο. Προτεινόμενη συχνότητα αξιολόγησης είναι κάθε 3 με 6 μήνες, λιγότερο συχνά σε σταθερούς περιπατητικούς, και πιο συχνά σε κλινικά ασταθής και μη περιπατητικούς. Ο γιατρός θα αξιολογήσει την αναπνοή του παιδιού και την ικανότητα για αποτελεσματικό βήχα και θα προβεί σε συστάσεις για την διατήρηση καθαρών αεραγωγών. Η ικανοποιητική λειτουργία του βήχα υπολογίζεται από το μέγεθος της μέγιστης ροής αέρα κατά τον βήχα. Απαιτείται μια τιμή μεγαλύτερη από 160l/m για την ικανοποιητική απομάκρυνση – κάθαρση των εκκρίσεων.

Υποβοηθητικές τεχνικές είτε υπό μορφή φυσικοθεραπείας είτε μηχανικής υποστήριξης χρησιμοποιούνται στους ασθενείς με χαμηλότερες εκτιμήσεις. Χωρίς αναπνευστική υποστήριξη, τα βρέφη με SMA 1 συνήθως πεθαίνουν πριν από την ηλικία των 2 ετών. Η αναπνευστική ανεπάρκεια προκαλείται από έναν συνδυασμό εισπνευστικής και εκπνευστικής μυϊκής αδυναμίας, με μεγαλύτερη συμμετοχή της εκπνευστικής και των μεσοπλευρίων μυών. Ωστόσο, αναλυτική αξιολόγηση και διαχρονική παρακολούθηση μπορεί να προσδιορίσει εκείνους που κινδυνεύουν από τις διαταραχές της αναπνοής κατά τον ύπνο και την αναποτελεσματική εκκαθάριση των εκκρίσεων.

Οι συστάσεις για την αναπνευστική αξιολόγηση περιλαμβάνουν την αξιολόγηση της αποτελεσματικότητας του βήχα, την παρατήρηση της αναπνοής, και την παρακολούθηση της ανταλλαγής αερίων. Τεστ για τη λειτουργία των αναπνευστικών μυών είναι οι έμμεσες μετρήσεις της αποτελεσματικότητας του βήχα και περιλαμβάνουν τη μέγιστη ροή βήχα, μέγιστη εισπνευστική και μέγιστη εκπνευστική πίεση. Η πλειοψηφία των τύπου 1 νοτιαίας μυϊκής ατροφίας μπορεί να είναι πολύ σοβαρά ή πολύ μικρά για να εκτελέσουν (Wang et al 1033 © 2007) τα τεστ πνευμονικής λειτουργίας. Ως εκ τούτου, το πλέον χρήσιμο για την αξιολόγηση των αναπνευστικών μυών μπορεί να είναι η παρατήρηση της ικανότητας παραγωγής βήχα. Η κλινική εξέταση παρέχει επίσης μια σημαντική εκτίμηση της αναπνευστικής κατάστασης συμπεριλαμβανομένων των αναπνευστικών ποσοστών, το έργο της αναπνοής, την παρουσία παράδοξης αναπνοής, το σχήμα θωρακικού τοιχώματος και το χρώμα του δέρματος (κυάνωση ή ωχρότητα). Η παρακολούθηση της ανταλλαγής αερίων, συμπεριλαμβανομένου του παλμικού οξύμετρου, μπορούν να χρησιμοποιηθούν ως άμεσος έλεγχος κατά τη διάρκεια της ημέρας για υποξαιμία και ως οδηγός με την άμεση εκκαθάριση των αεραγωγών. Για παράδειγμα, αν ο κορεσμός οξυγόνου είναι μικρότερος από 94%, οι τεχνικές κάθαρσης των αεραγωγών θα πρέπει να χρησιμοποιούνται. Ημερήσια εγγραφή παλμικού οξύμετρου σε γράφημα μπορεί να χρησιμοποιηθεί για τον εντοπισμό νυκτερινής υποξαιμίας.

Για να αξιολογηθεί, λοιπόν, η πνευμονική λειτουργία των ασθενών γίνονται οι παρακάτω μετρήσεις, οι οποίες μας οδηγούν στην κατάλληλη θεραπεία και αντιμετώπιση των προβλημάτων.

- Βρεφική ηλικία

- Παλμική οξυμετρία
- Μελέτη Ύπνου

- Παιδική, εφηβική, νεαρή ηλικία

- Σπιρομέτρηση (παιδιά > 4 ετών)
- μέτρηση δύναμης των μυών του αναπνευστικού συστήματος
- μέτρηση όγκων του πνεύμονα (παιδιά > 4 ετών)

- Υποβοηθούμενος βήχας
- Μελέτη Ύπνου
- Παλμική οξυμετρία
<95%, ενώ είναι ξύπνιος σημαίνει παρουσία βλέννης.
- Μειωμένη οξυμετρία μπορεί να είναι το πρώτο αποδεικτικό στοιχείο για δυσκολία στην αναπνοή.
<95% κατά τη διάρκεια του ύπνου σημαίνει υποαερισμός ή παρουσία βλέννας.

3. Μηχανήματα αναπνευστικής υποστήριξης

Ανάλογα με τη σοβαρότητα της ασθένειας, τα εργαλεία που μπορούν να βοηθήσουν περιλαμβάνουν χειροκίνητο είτε υποβοηθούμενο βήχα με συσκευές και με μη επεμβατική αναπνευστική υποστήριξη, όπως συσκευές θετικής πίεσης αεραγωγών (BiPAP).

4. Ασκήσεις

Εκκαθάριση αεραγωγών

Είναι πολύ σημαντικό σε οξείες και χρόνιες θεραπείες όλων των ασθενών με νωτιαία μυϊκή ατροφία, η διατήρηση καθαρών αεραγωγών. Οι γονείς των ασθενών αυτών θα πρέπει να μάθουν να βοηθούν την πρόκληση βήχα, ακολουθώντας τις συμβουλές για συγκεκριμένες τεχνικές από ειδικούς, σε όλους τους ασθενείς με αναποτελεσματικό βήχα. Είναι απαραίτητος για να αφαιρεθούν οι ρινικές εκκρίσεις και τα εισπνεόμενα σωματίδια. Βοηθώντας τα παιδιά με SMA να βήχουν εντονότερα, προλαμβάνονται οι μολύνσεις των πνευμόνων και άλλων αναπνευστικών επιπλοκών που σχετίζονται με εκκρίσεις που διατηρούνται. Ο βήχας μπορεί να βελτιωθεί είτε με τεχνικές κινητοποίησης των εκκρίσεων, οι οποίες περιλαμβάνονται στην αναπνευστική φυσικοθεραπεία, είτε με μηχανική υποστήριξη του βήχα. Η διαθεσιμότητα μηχανικών υποβοηθούμενων συσκευών βήχα (μηχανική εμφύσηση- exsufflation) ποικίλλει ανά χώρα, αλλά τώρα είναι ευρέως αποδεκτά στη διαχείριση των νευρομυϊκών ασθενειών. (Μπάρλου Ε.- Πανόπουλος Γ.)

Μια μηχανή βήχας εκτός του ότι αποδεικνύεται πολύ χρήσιμη για τη κάθαρση των αεραγωγών, μπορεί να χρησιμοποιηθεί για να βοηθήσει το παιδί να εισπνέει και να εκπνέει. Η μηχανή δίνει αέρα στους πνεύμονες σε μια προκαθορισμένη πίεση και στη συνέχεια απορροφά τον αέρα από τους πνεύμονες σε μια επίσης προκαθορισμένη πίεση.

Μηχανή Βήχα

Ένα τυπικό μοτίβο είναι να ξεκουραστεί για 1 με 2 λεπτά μεταξύ των σετ με 4 - 5 αναπνοές.

Εκτός από το παραπάνω μηχάνημα υπάρχει και το εγχειρίδιο βήχα, το οποίο με τις οδηγίες ειδικών το χρησιμοποιούν οι γονείς για να αποβάλλουν τις εκκρίσεις από τους πνεύμονες. Στο εγχειρίδιο βοήθειας βήχα, ο γονέας ασκεί ελαφρά ανοδική πίεση με τα χέρια του στη κοιλιακή χώρα και το διάφραγμα του παιδιού. Αυτό βοηθά το παιδί για να μετακινήσει το διάφραγμα και μπορεί να δημιουργήσει μια ισχυρότερη εκπνοή. Μετά το εγχειρίδιο (ή μηχανική) βοήθειας βήχα, οι εκκρίσεις θα πρέπει να περνούν στην αναρροφητική αντλία από το στόμα του παιδιού ή μπορεί να καταποθούν.

Βήχας μηχανήμα

Καθημερινή πρόκληση βήχα συνιστάται στους περισσότερους ασθενείς. Η αναρρόφηση επίσης, από το στόμα μπορεί να βοηθήσει στην απομάκρυνση των εκκρίσεων μετά τον βήχα. Δεν υπάρχουν στοιχεία που να υποστηρίζουν ειδικές συσκευές για την κινητοποίηση των εκκρίσεων στη νωτιαία μυϊκή ατροφία.



Εικόνα 34 Μηχανήματα υποστήριξης βήχα (<http://www.santair.gr>)

Αναπνευστική μυϊκή αδυναμία

Οι ασκήσεις αναπνοής μπορούν να βοηθήσουν τα παιδιά με SMA στην ανάπτυξη των πνευμόνων τους και να βελτιώσουν την ικανότητά τους να γεμίζουν τους πνεύμονες τους με αέρα. Λόγω της μυϊκής αδυναμίας οι πνεύμονες δεν εκπνύσσονται επαρκώς, με αποτέλεσμα να εισέρχεται περιορισμένος όγκος αέρα.

Μάσκα

Ο σάκος και η μάσκα μπορεί να βοηθήσει με την αναπνοή. Αν τοποθετηθεί η μάσκα πάνω από τη μύτη και το στόμα του παιδιού, παρέχει ανάσα με τον σάκο καθώς το παιδί εισπνέει. Αυτό μπορεί να επαναληφθεί αρκετές φορές, για μερικά λεπτά. Για παιδιά και ενήλικες με SMA οι οποίοι είναι λιγότερο επιβεβαρυσμένοι, τα διάφορα είδη για την αναπνευστική υποστήριξη, μπορούν να βοηθήσουν υπό πίεση μέσω μιας μάσκας ή κάποιο επιστόμιο, αυτή τη φορά όχι για άσκηση αλλά για διευκόλυνση στη καθημερινή ζωή. Αυτό το είδος του συστήματος υπάρχει σε πολλές μορφές και μπορεί να χρησιμοποιηθεί για πολλές ώρες της ημέρας ή και τη νύχτα ανάλογα με τις ανάγκες. Μπορεί εύκολα να αφαιρεθεί για φαγητό, ποτό, ομιλία, ή, όταν αυτό είναι δυνατή η αναπνοή χωρίς αυτό. Μερικοί άνθρωποι προτιμούν να χρησιμοποιούν συστήματα εξαερισμού αρνητικής πίεσης, τα οποία δημιουργούν ένα διακοπτόμενο κενό γύρω από το στήθος για να βοηθήσουν τους πνεύμονες να διαστέλλονται και να συστέλλονται.

Για πιο σοβαρές περιπτώσεις παιδιών και ενηλίκων, η αναπνευστική βοήθεια παρέχεται μέσω τραχειοτομίας - μια χειρουργική τρύπα στην τραχεία (αέρας υπό πίεση, μεταφέρεται τότε μέσω ενός σωλήνα στην τραχεία). Είναι εφικτό για τους ανθρώπους αυτούς να φάνε, να πιούν και να μιλήσουν με τραχειοτομία, αλλά οι διαδικασίες αυτές μπορεί να χρειαστούν κάποια προσαρμογή. Υπάρχει κάποια ανησυχία ότι παιδιά που υποβάλλονται σε τραχειοτομία πριν αρχίσουν να μιλάμε μπορεί να έχουν δυσκολία στο να μάθουν, να μιλούν. Πέρα από τις παραπάνω μεθόδους, οι οποίες είναι υποχρεωτικά εφαρμόσιμες δεν πρέπει να ξεχνάμε πως όλα αυτά απευθύνονται σε παιδιά. Θα πρέπει, λοιπόν, να ενθαρρυνθούν παιχνίδια για την προώθηση της βαθιάς αναπνοής και τη γενικότερη αντιμετώπιση των αναπνευστικών προβλημάτων, όπου με αυτό τον τρόπο κερδίζουμε καλύτερη ψυχολογία και καλύτερο αερισμό των πνευμόνων. Είναι δύο βασικοί παράγοντες που καθυστερούν την εξέλιξη της νόσου, και είμαστε ευτυχείς όταν το καταφέρνουμε αυτό. Κάποια από αυτά τα παιχνίδια αναφέρονται παρακάτω.

Παιχνίδια εισπνοής / εκπνοής):

1. Δημιουργώ φυσαλίδες στο νερό
2. Δημιουργώ σαπουνόφουσκες
3. Μάσηση τσιχλόφουσκας και προσπάθεια δημιουργίας φούσκας
4. Σβήνω κεριά
5. Εκπνεύστε προφέροντας "αχ" και το χρόνο για να δούμε ποιος μπορεί να προφέρουμε το μακρύτερο
6. Ενασχόληση με πνευστά όργανα

5. Παρεμβάσεις

Δεν είναι όλες οι παρεμβάσεις που ταιριάζουν σε κάθε παιδί και για αυτό το λόγο πρέπει να λειτουργούμε βάσει ενδείξεων.

Ενδείξεις :

Συνήθως : υποαερισμός με κορεσμό οξυγόνου <90% και ETCO₂ >45%

SMA:

- κορεσμός <94% τη διάρκεια του ύπνου και / ή αυξημένα επίπεδα διοξειδίου του άνθρακα κατά τη διάρκεια του ύπνου
- κατάρρευση θωρακικού τοιχώματος
- Χρήση μηχανικού αερισμού σε νοσοκομείο
- πνευμονία ή ατελεκτασία
- Κακή ποιότητα ύπνου



1. Καθημερινή επέκταση – έκπτυξη πνεύμονα
2. τεχνικές χαλάρωσης μυών και απόχρεμψη εκκρίσεων από πνεύμονα και εκμάθηση βήχα
3. αναπνευστική υποστήριξη

Η τελευταία επιδείνωση της λειτουργίας των πνευμόνων

- κρυολογήματα – που θα οδηγήσουν σε
- Αυξημένη μυϊκή αδυναμία
- Περισσότερες εκκρίσεις στους αεραγωγούς
- Μεγαλύτερη δυσκολία στην αναπνοή
- έκπτυξη του πνεύμονα
- κινητοποίηση εκκρίσεων στους αεραγωγούς

-αναπνευστική φυσικοθεραπεία δονήσεις πλήξεις θέσεις παροχέτευσης

- μηχανική υποστήριξη και διευκόλυνση βήχα

- αυτογενής παροχέτευση (αν είναι εφικτή)

(πριν η 30 λεπτά μετά το φαγητό)

- καθαρισμός και απομάκρυνση εκκρίσεων στους αεραγωγούς

-αναρρόφηση είτε από στόμα είτε από τραχειοτομή

- υποστήριξη αναπνοής

Τραχειοτομή : τοποθετείται σωλήνας μέσα από λαιμό και τραχεία

Περίληψη

- Τα παιδιά με την SMA τύπου 1 είναι σε μεγάλο κινδύνου λόγω φτωχού βήχα και υποαερισμού.
- Πολλές ιατρικές παρεμβάσεις διατίθενται για την υποστήριξη της αναπνοής.



Εικόνα 34 Μηχάνημα υποστήριξης βήχα (<http://www.disabled.gr>)

4.3. ΔΙΑΤΑΣΕΙΣ

Εκτός από την άσκηση, η αντιμετώπιση και η πρόληψη των συγκάμψεων περιλαμβάνει εφαρμογή τακτικού διατατικού και στηρικτικού προγράμματος με σκοπό να διατηρηθεί η ευελιξία. Συστηματικό πρόγραμμα για συγκάμψεις μπορεί να βελτιώσει την όρθια στάση και να καθυστερήσει την καθήλωση σε αναπηρική καρέκλα. Για την επίτευξη των παραπάνω, είναι πολύ σημαντική η καθημερινή επανάληψη των διατάσεων. Ειδικά για τα παιδιά που χρησιμοποιούν αναπηρική καρέκλα θα πρέπει να γίνονται διατάσεις και στα χέρια και τα πόδια. Αυτό οφείλεται στο γεγονός ότι κάθονται σε αναπηρικό αμαξίδιο ή σε μια θέση που τις περισσότερες φορές επιταχύνουν τις συγκάμψεις. Μπορούν να γίνονται είτε κατά τις συνεδρίες παρουσία φυσικοθεραπευτή, είτε από τον ίδιο τον ασθενή (αυτοδιατάσεις), ή ακόμα με τη βοήθεια κάποιου προσώπου από το οικογενειακό περιβάλλον. (Lewelt A et al, 2010)

Οι διατάσεις αφορούν όλες τις αρθρώσεις, δηλαδή:

1. διάταση ποδοκνημικής άρθρωσης
2. διάταση γόνατος
3. διάταση ισχίων
4. διάταση αγκώνων
5. διάταση αγκώνα και καρπού

Οι διατάσεις πρέπει να εκτελούνται προσεκτικά λαμβάνοντας υπ' όψιν τις ανάγκες της θεραπείας αλλά και του ασθενούς.

Παθητική διάταση είναι μια σημαντική πτυχή της διαχείρισης της φυσιοθεραπείας και αποτελεί ουσιαστική πτυχή κάθε προγράμματος, σε όλα τα στάδια της πάθησης. Δεν είναι ποτέ πολύ νωρίς για να εισαγάγει παθητική διάταση. Όπως υποδηλώνει το όνομα, το παιδί δεν λαμβάνει ενεργά μέρος στην διαδικασία της διάτασης. Γίνεται από έναν γονέα, φροντιστή ή θεραπευτή. Αργή και σταθερή παθητική διάταση δεν θα βλάψει την άρθρωση ή τους μύες και μπορεί να γίνει κάθε μέρα. Ο σφιχτός και / ή κοντός μυϊκός ιστός τεντώνεται με τη μετακίνηση της άρθρωσης όσο είναι δυνατό και διατηρείται η θέση αυτή για τουλάχιστον δέκα δευτερόλεπτα. Όταν γίνεται σωστά και αποτελεσματικά, η παθητική διάταση δεν είναι επώδυνη, αλλά το παιδί θα νιώσει μια αίσθηση τραβήγματος και πρόκειται για απαλή αλλά σταθερή πίεση.

Το παιδί υποστηρίζεται καλά είναι άνετα, και σταθεροποιούνται οι αρθρώσεις που δεν κινούνται. Το παιδί πρέπει να χαλαρώσει εντελώς και να μην κάνει καμία δραστική κίνηση ή να αντισταθεί στη διάταση. Ξεκινάμε την διάταση ήπια και με σταδιακή αύξηση έως μέγιστη ένταση, χωρίς πόνο. Η υπερέκταση θα πρέπει να αποφεύγεται.

Ενεργητική διάταση γίνεται από τους γονείς ή τον θεραπευτή, και το παιδί βοηθά στην κίνηση. Όταν δημιουργείται η σύγκαμψη σε μια άρθρωση, ο σφιχτός ιστός εμποδίζει την αντίθετη μυϊκή ομάδα να λειτουργεί σωστά. Ενεργητική διάταση μπορεί να διατείνει τους σφιχτούς μύες και να δουλέψει την αντίπαλη ομάδα μυών ταυτόχρονα. Είναι ιδιαίτερα χρήσιμη για τον αχίλλειο τένοντα. Ενώ διατείνουμε τον Αχίλλειο τένοντα, για παράδειγμα, το παιδί τραβά προς τα πάνω τα δάχτυλα των ποδιών, δηλαδή κάνει ραχιαία κάμψη όσο μπορεί. Όσο πιο δύσκολο είναι να δουλέψουν μαζί, τόσο πιο αποτελεσματική θα είναι η διάταση.

Οι διατάσεις μπορούν να γίνονται με 3 διαφορετικούς τρόπους :

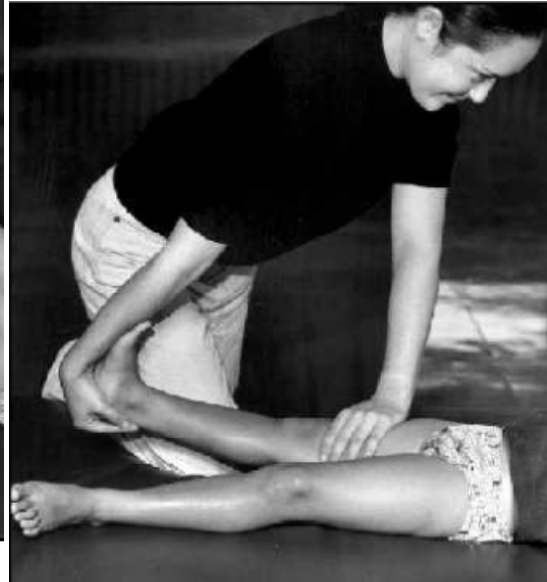
- Σε φυσικοθεραπευτήριο μέσα σε ένα εβδομαδιαίο πρόγραμμα συνεδριών
- Στο σπίτι με τη βοήθεια ενός οικογενειακού προσώπου
- Με αυτοδιατάσεις

4.3.1. Σε φυσικοθεραπευτήριο μέσα σε ένα εβδομαδιαίο πρόγραμμα συνεδριών



ELBOW STRETCH

Εικόνα 7 Διάταση αγκώνα



Εικόνα 8 Διάταση ΠΔΚ

4.3.2. Στο σπίτι με τη βοήθεια ενός οικογενειακού προσώπου : αυτό προϋποθέτει σαφείς και λεπτομερείς οδηγίες από τον φυσικοθεραπευτή στο άτομο αυτό. Πρέπει να δοθεί έμφαση στην τεχνική και την σταθεροποίηση. Ο φυσικοθεραπευτής οφείλει να ελέγχει τακτικά τον τρόπο που γίνονται, και να τα υπενθυμίζει σε περίπτωση που χρειαστεί.

4.3.3. Με αυτοδιατάσεις : για την μέγιστη πρόληψη των συγκάμψεων είναι απαραίτητη η επανάληψη των διατάσεων πολλές φορές κατά την διάρκεια της ημέρας. Στην περίπτωση που ο ασθενής ανήκει στους τύπους 3 και 4, και για όσο χρονικό διάστημα διατηρεί την βάδιση, μπορεί ο ίδιος να κάνει διατάσεις διάφορων αρθρώσεων. Αυτή είναι η πλέον αποτελεσματική για τα παιδιά αυτά. Και εδώ, απαιτούνται οι οδηγίες του φυσικοθεραπευτή.



Εικόνα 37 Αυτοδιάταση Αχιλλείου τένοντα



Εικόνα 38 Αυτοδιάταση άνω άκρων
(<http://familyfitness.about.com>)



Εικόνα 39 Αυτοδιάταση κάτω άκρων

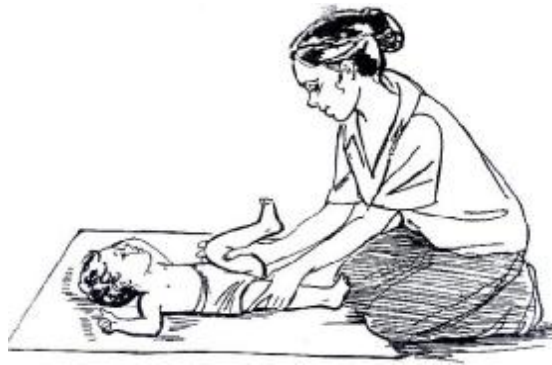
4.4. ΠΑΘΗΤΙΚΗ Κ ΕΝΕΡΓΗΤΙΚΗ ΚΙΝΗΤΟΠΟΙΗΣΗ

Σύμφωνα με τους Febrer A. et al. υπήρχαν πάντα αμφιβολίες, αν στη νωτιαία μυϊκή ατροφία η δραστηριότητα μπορεί να προκαλέσει περισσότερο κακό παρά καλό. Είναι φυσικό να υπάρχουν ανησυχίες για το πόση άσκηση πρέπει να κάνει το παιδί και κατά πόσον είναι ωφέλιμο για αυτό. Παρά το γεγονός ότι η άσκηση είναι σημαντική, η υπερβολική άσκηση μπορεί να προκαλέσει κόπωση και ζημιές. Ορισμένοι εμπειρογνώμονες θεωρούν ότι η εξαντλητική άσκηση μπορεί να καταστρέψει και τους υπόλοιπους κινητικούς νευρώνες πριν την ώρα τους.

Υπάρχουν επίσης ανησυχίες ότι αν δεν ασκείται αρκετά μπορεί να κάνει το μυ πιο αδύναμο, απλώς λόγω της ακινησίας. Είναι γνωστό για παράδειγμα ότι η παρατεταμένη κατάκλιση ή ακινητοποίηση μετά από κάταγμα αποδυναμώνει τους μύες.

Η εξεύρεση μιας ισορροπίας μπορεί να είναι δύσκολο και πολύ συχνά το παιδί είναι το πιο κατάλληλο για να πει πόσο είναι σωστό για το άτομό του. Ωστόσο, γενικά πιστεύεται ότι η άσκηση με βάρη ή η έντονη δραστηριότητα δεν πρέπει να ενθαρρύνεται. Άρα η κανονική δραστηριότητα που κάνει ένα παιδί με ευχαρίστηση χωρίς να κουράζεται πολύ, εκτιμάται ότι θα είναι θετική και όχι αρνητική. Η άσκηση δεν πρέπει ποτέ να γίνει έως ακραίο σημείο ή να προκαλέσει έντονη κόπωση. Δεν υπάρχουν στοιχεία που να στηρίζουν τις παραδοσιακές ασκήσεις ενδυνάμωσης. Ως εκ τούτου, είναι συχνά καλύτερο για τα παιδιά με SMA να ασκούνται μέσα από τις κινήσεις και τα καθήκοντα που θέλουν να εκτελέσουν κατά τη διάρκεια της ημέρας. Δηλαδή να ασκηθούν μέσω της λειτουργικής άσκησης. Αυτό μπορεί να είναι μία κίνηση ή θέση που πρέπει να ενισχυθεί προκειμένου να βελτιωθούν οι δραστηριότητες της καθημερινής ζωής, όπως για παράδειγμα το ρολάρισμα, το κάθισμα και ίσως ακόμα και το περπάτημα. Οι δραστηριότητες αυτές εξαρτώνται από την ηλικία, το ύψος της νευρομυϊκής συμμετοχής, και το αναπτυξιακό στάδιο. Άρα, είναι λογικό να ασκούνται με μέτρο και να σταματούν πριν φθάσουν στο σημείο εξάντλησης. Ο ρόλος της άσκησης στην νωτιαία μυϊκή ατροφία είναι να βοηθήσει στη βελτίωση της ευελιξίας, της λειτουργίας, την ανεξαρτησία και την ποιότητα ζωής. Είναι σημαντικό να μην περιορισθεί το παιχνίδι του παιδιού από τους πάρα πολύ υπερπροστατευτικούς γονείς. Οι περισσότεροι γιατροί συμβουλεύουν τα άτομα με SMA και τους γονείς τους ότι η σωματική δραστηριότητα, χωρίς να φτάνει στα άκρα είναι μια καλή ιδέα, για τη φυσική και ψυχολογική υγεία και την ευεξία. Είναι σημαντικό για την προστασία των αρθρώσεων από την ακαμψία ή τον τραυματισμό, να διατηρηθεί το εύρος της κίνησης (ευελιξία στις αρθρώσεις), να διατηρηθεί η κυκλοφορία και, ειδικά για τα παιδιά, να επιτραπεί αρκετή κινητικότητα για την εξερεύνηση του περιβάλλοντος. (Febrer A. et al, 2013)

Παθητική κινητοποίηση : εκτός από παθητική διάταση στα παιδιά με νωτιαία μυϊκή ατροφία, ειδικά τα βρέφη και εκείνα σε στάδιο προχωρήμενης αδυναμίας, έχουν ανάγκη και από παθητική κινητοποίηση. Αυτά τα παιδιά συχνά δεν μπορούν να κάνουν την παραμικρή κίνηση, οπότε εύκολα αντιλαμβάνεται κανείς τα οφέλη της παθητικής κινητοποίησης. Για τα μεγαλύτερα παιδιά που ενδέχεται να έχουν ήδη αναπτυγμένες συστάσεις, η παθητικές ή ενεργητικές ασκήσεις μπορεί να είναι προτιμότερες από τις διατάσεις. Ο κύριος σκοπός αυτών των ασκήσεων είναι η διατήρηση και η προαγωγή της συμμετρίας και άνεσης. (Douglas M et al, 2010)(Lewelt A et al, 2010)



Εικόνα 40 Παθητική κινητοποίηση βρέφους (<http://www.rch.org.au>)



Εικόνα 9 Φυσικοθεραπεία σε μπάλα (<http://www.sadlampsreviews.info>)

Ενεργητική κινητοποίηση : περιλαμβάνει κυρίως τις καθημερινές λειτουργίες και άθληση. Ένα παιδί με νωτιαία μυϊκή ατροφία θα πρέπει να ασκείται σε καθημερινή βάση. Το περπάτημα είναι καλή άσκηση και θα πρέπει να ενθαρρύνεται, όπου είναι δυνατόν, ακόμη και αν αυτό είναι δύσκολο ή εάν το παιδί πέφτει συχνά. Παιδιά με SMA μπορεί να κουραστούν πιο γρήγορα, αλλά μπορούν να περπατήσουν για μερική απόσταση και χρόνο, εάν δεν βιάζονται. Στο φυσικοθεραπευτικό πρόγραμμα μπορούν να περιληφθεί το περπάτημα σε ανηφόρα, κατηφόρα, καθώς και σε ανώμαλες επιφάνειες, όπως άμμος ή χόρτο.



Εικόνα 42 Κατέβασμα σκάλας (<http://www.smasupport.com>)

Επίσης η τοποθέτηση σε διάφορες θέσεις αποτελεί και ένα είδος φυσικοθεραπείας. Η πρηνή θέση είναι άκρως απαραίτητη για αυτά τα παιδιά, τόσο για την διάταση των ισχίων όσο και την ενίσχυση των μυών της πλάτης. Ένα καθημερινό πρόγραμμα ασκήσεων πρέπει να ενθαρρύνεται. Η ένταση πρέπει να προσαρμόζεται στην φυσική κατάσταση και αντοχή του παιδιού καθώς και με την καθημερινότητα όλης της οικογένειας. Οι ασκήσεις δεν πρέπει ποτέ να είναι επώδυνες, αλλά και οι διατάσεις πρέπει να είναι ανεκτές από το παιδί. Οποιοσδήποτε ασκήσεις κινητοποίησης των άκρων, μέσα από ευχάριστα παιχνίδια είναι τα βασικά σε ένα φυσικοθεραπευτικό πρόγραμμα.



Εικόνα 43 Ασκήσεις για τα άνω άκρα (<http://www.cotting.org>)

Οι περιπατητικοί ασθενείς φαίνεται λιγότερο πιθανό, να αναπτύξουν σκολίωση. Έτσι, η διατήρηση της βάδισης θα πρέπει να ενθαρρυνθεί. Διαχείριση των συγκάμψεων και η εκπαίδευση για να μεγιστοποιήσουν την προστασία των αρθρώσεων πρέπει να είναι ένα μέρος οποιουδήποτε προγράμματος θεραπείας. Στα επόμενα αναπτυξιακά στάδια, θα υπάρξει μια προοδευτική απώλεια της λειτουργίας. Παρά το γεγονός ότι το παιδί θα περπατά πολύ αργά ή θα χρειάζεται αναπηρικό αμαξίδιο, ειδικά για μεγάλες αποστάσεις, θα πρέπει να επιμένει στην βάδιση. Καλή στάση και ένα πρόγραμμα κινησιοθεραπείας εξακολουθούν να είναι σημαντικά. (Farrar et al, 2009)

Φυσικοθεραπευτική στήριξη μπορεί να χρειαστεί μετά από οποιαδήποτε χειρουργική επέμβαση, όπως μετά από σπονδυλοδεσία σπονδυλικής στήλης για σκολίωση. Άλλωστε η κινησιοθεραπεία για την σκολίωση είναι σωστό να γίνεται ακόμη και όταν το παιδί φοράει μηχανήμα, διότι βελτιώνει την κινητικότητα της σπονδυλικής στήλης. Σημαντικό είναι οι ασθενείς να κινητοποιούνται αμέσως μετά τις επεμβάσεις και να ενταχθούν σε ένα πιο εντατικό φυσικοθεραπευτικό πρόγραμμα, για να προλάβουν την επιδείνωση της μυϊκής αδυναμίας.



Εικόνα 10 Κινησιοθεραπεία κάτω άκρων

Μέγιστη λειτουργική δραστηριότητα περιλαμβάνει την πρόσβαση σε δραστηριότητες αναψυχής, προσαρμοσμένου αθλητισμού, και παιχνίδι. Φυσικές και κατάλληλες αθλητικές δραστηριότητες είναι επωφελής για ένα παιδί με SMA, συμβάλλοντας στη διατήρηση της αντοχής και αύξηση της αυτοπεποίθησης. Κολύμβηση, ιππασία (ανάλογα με την αντοχή), ποδηλασία, τρίκυκλα, κάποιο άλλο προσαρμοσμένο σπορ άλλα και γενικά όλες οι δραστηριότητες που βοηθούν τα παιδιά να χαλαρώσουν, να διασκεδάσουν και να κοινωνικοποιηθούν με τους συμμαθητές τους. (Douglas M et al, 2010)

Υδροθεραπεία

Στο νερό, το σώμα σας αισθάνεται ελαφρύτερο και ευκολότερο να κινηθεί, λόγω της άνωσης του νερού. Όντας σε μια πισίνα μπορεί να βοηθήσει να ανακουφιστεί από την πίεση στις ενώσεις και το καθιστά ευκολότερο να εκτελέσει τις ασκήσεις. Το γεγονός αυτό καθιστά την υδροθεραπεία ιδιαίτερα ευεργετική για τα παιδιά με την SMA. Το παιδί μπορεί να είναι σε θέση να κινήσει τα χέρια και τα πόδια του πολύ πιο γρήγορα και σε μεγαλύτερο εύρος, όταν τοποθετούνται στο νερό.



Εικόνα 45 υδροθεραπεία (<http://www.manchesterneurophysio.co.uk>)

Η κολύμβηση είναι ιδιαίτερα καλή άσκηση σε όλες τις ηλικίες, τόσο για τους μυς όσο και για τους πνεύμονες. Είναι σημαντικό το νερό να είναι ζεστό, είτε μέσα από την συνεχή μετακίνηση ή ίσως με τη χρήση παιδικής πισίνας, η οποία συχνά είναι θερμότερη από μια μεγάλη πισίνα. Τα αποδυτήρια πρέπει επίσης να είναι ζεστά, καθώς και προσβάσιμα. Άσκηση σε μια θερμαινόμενη πισίνα μπορεί να είναι ιδιαίτερα επωφελής. Ένα άτομο με SMA δεν θα πρέπει να κολυμπάει μόνο του, και οι κατάλληλες προφυλάξεις ασφάλειας πρέπει να παρέχονται. (Farrar et al, 2009)

4.5. ΦΥΣΙΚΟΘΕΡΑΠΕΙΑ ΣΤΟ ΣΠΙΤΙ

Οι γονείς των παιδιών με νωτιαία μυϊκή ατροφία, είναι επιβεβαρυνμένοι με την φροντίδα του. Αυτό σημαίνει και κάποια μορφή φυσικοθεραπείας στο σπίτι. Είναι απαραίτητο για αυτά τα παιδιά οι διατάξεις και η κινητοποίηση να επαναληφθεί στο σπίτι πολλές φορές.

Οι ασκήσεις που συνιστώνται από τον φυσικοθεραπευτή σας πρέπει να γίνονται τακτικά για να είναι αποτελεσματικές. Αυτό σημαίνει την ανάπτυξη μιας ρουτίνας στο σπίτι.

Οποιοδήποτε πρόγραμμα φυσιοθεραπείας θα πρέπει να βασίζεται:

- 1.στις ανάγκες του παιδιού
- 2.στις συμβουλές του φυσικοθεραπευτή
- 3.στις ανάγκες της οικογένειας (μια πρακτική ρουτίνας για να ταιριάζει τον τρόπο ζωής της οικογένειάς σας).

Αρχικά πρέπει οι γονείς να μην γίνουν υπερπροστατευτικοί και να εμποδίζουν την φυσιολογική δραστηριότητα των παιδιών. Αντίθετα, πρέπει να τα ενθαρρύνουν για κινητοποίηση. Ο φυσιοθεραπευτής θα πρέπει να καθοδηγήσει και να δείξει πώς να γίνουν αυτές οι ασκήσεις και από τους γονείς καθημερινά

Προοδευτική αδυναμία και ακινησία των άνω και κάτω άκρων των ασθενών με νωτιαία μυϊκή ατροφία μπορεί να προδιαθέτει άλλα ορθοπεδικά προβλήματα, συμπεριλαμβανομένων των συγκάμψεων των αρθρώσεων. Φυσικοθεραπευτές μπορούν να διδάσκουν τα παιδιά και τις οικογένειές τους ένα ευρύ φάσμα τεχνικών κίνησης για να βοηθήσουν στην πρόληψη αυτών των προβλημάτων. Είναι σημαντικό ότι κάθε πρόγραμμα να είναι σωστό για εσάς και το παιδί σας και, όπου είναι δυνατόν, να είναι σύμφωνη με τις άλλες δραστηριότητες της οικογένειας.

Θα μπορούσαν να παίζουν ηλεκτρονικά παιχνίδια ή να δουν τηλεόραση, όντας σε πρηγή κατάκλιση.

4.6. ΟΔΗΓΙΕΣ - ΣΥΜΒΟΥΛΕΣ

Φυσικοθεραπευτές, εργοθεραπευτές, λογοθεραπευτές είναι οι ειδικοί που μπορούν να βοηθήσουν την οικογένεια και την υπόλοιπη ιατρική ομάδα για τον σχεδιασμό του καλύτερου τρόπου διαβίωσης για το παιδί. Αξιολογήσεις τους μπορούν να περιλαμβάνουν σειρά κινήσεων, δοκιμές αντοχής και κινητικότητας η βέλτιστη κλινική περίθαλψη για τους ασθενείς αυτούς θα πρέπει να λαμβάνει υπόψη την πιθανή σύγκρουση των θεραπευτικών στόχων. Αυτή η σύγκρουση γίνεται πιο δύσκολη διότι από τις αποφάσεις που θα ληφθούν για το εξαρτώμενο βρέφος, θα επηρεαστεί και η οικογένεια και κατά συνέπεια πρέπει να έχουν κάποιο μερίδιο συμμετοχής. Μια επιλογή υπέρ ή κατά της επεμβατικής υποστηρικτικής αγωγής δεν είναι μια ενιαία δυαδική επιλογή, ούτε πρέπει να είναι αμετάβλητη με την κατάσταση. Υπάρχουν, ωστόσο, ορισμένες παρεμβάσεις που είναι καλύτερα να γίνονται το συντομότερο δυνατό, ώστε να μην περιορίσουν αργότερα κάποια πιθανή επιδείνωση. Για παράδειγμα, η τοποθέτηση του σωλήνα γαστροστομίας είναι καλύτερα να γίνεται σχετικά νωρίς, όταν οι αντίστοιχοι κίνδυνοι είναι χαμηλότεροι, για την παροχή πιο σταθερής και άνετης διατροφικής υποστήριξης αργότερα, όταν η λήψη τροφής θα είναι πιο δύσκολη. Ομοίως, είναι σημαντικό να συζητηθεί και να καθοριστεί η κατάλληλη απάντηση σε πιθανές απειλητικές για τη ζωή καταστάσεις, όπως αναπνευστική ανεπάρκεια. Η ανάνηψη έκτακτης ανάγκης και διασωλήνωση σε περιόδους κρίσης χωρίς προηγούμενη αναπνευστική υποστήριξη συνδέεται με πολλά περισσότερα προβλήματα από ό, τι στη φροντίδα όταν έχουν ληφθεί αποφάσεις εκ των προτέρων. Σε όλες τις περιπτώσεις, επαρκής χρόνος,

ειλικρινής εκτίμηση των επιλογών, το ανοιχτό ενδεχόμενο επανεξέτασης αποφάσεων που λαμβάνονται, είναι απαραίτητες για αυτές τις συζητήσεις. Στο τέλος του κύκλου ζωής τους αποφάσεις περίθαλψης θα πρέπει να καθοριστούν και όχι να καθυστερήσουν ή να ανακοινώνονται επιθετικά στους ανυποψίαστους, έκπληκτους γονείς υπό πένθος. Η ιατρική ομάδα που εκπαιδεύει την οικογένεια μετά τη νοσηλεία για το ποια είναι η καλύτερη φροντίδα για το παιδί τους στο σπίτι και περιγράφει ειδικά κλινικά προβλήματα που απαιτούν άμεση ιατρική προσοχή από τον ιατρό του. Ένα παιδί με νωτιαία μυϊκή ατροφία απαιτεί συχνές ιατρικές αξιολογήσεις του καθ' όλη τη διάρκεια ζωής του.

Κατά τη συζήτηση για το πλάνο θεραπείας του παιδιού σας, η οικογένεια και η ιατρική ομάδα είναι πιθανόν να μιλάμε για καθημερινή ή χρόνια περίθαλψη, η πρόληψη και τι να κάνετε σε περίπτωση επείγουσας ιατρικής ανάγκης. Σε πολλές περιπτώσεις, ο προγραμματισμός είναι το πιο σημαντικό πράγμα που μπορείτε να κάνετε για να αποτρέψετε μια ιατρική έκτακτη ανάγκη. Όταν προκύψει μια έκτακτη ανάγκη, η υποστήριξη μίας πεπειραμένης ομάδας περίθαλψης είναι απαραίτητη. Είτε γίνεται εκ των προτέρων ή σε περίοδο κρίσης, είναι σημαντικό να μιλήσει η οικογένεια με την ιατρική ομάδα για τη φροντίδα τις επιλογές και τις συνέπειές τους για το παιδί και τους ίδιους.

Λόγω της έλλειψης ειδικών θεραπειών για SMA, οι περισσότερες θεραπευτικές επιλογές για την SMA θεωρούνται ως «υποστηρικτικές παρεμβάσεις». Όταν γίνουν με σχεδιασμένο τρόπο, αυτές οι παρεμβάσεις αποσκοπούν να βοηθήσουν το παιδί να αποκτήσει την πληρέστερη δυνατή ζωή. Στις πιο σοβαρές περιπτώσεις της SMA, ωστόσο, οι γονείς μπορεί να αντιμετωπίσουν δύσκολες αποφάσεις σχετικά με θεραπείες που μπορεί να εκληφθούν ως παράταση του πόνου και όχι την ελάφρυνση του βάρους της ασθένειας. Όποτε είναι δυνατόν, στο τέλος του κύκλου ζωής τους επιλογές θεραπείας που πρέπει να καθοριστούν και να συζητηθούν ανοιχτά και με την οικογένειά έτσι ώστε όλες οι αποφάσεις να αντανακλούν τις αξίες τους. Είναι σημαντικό να κάνουμε αυτήν τη συζήτηση, όσο δύσκολη και αν είναι η ώρα, έτσι ώστε η ιατρική ομάδα να είναι έτοιμη και να μπορεί να λειτουργήσει μέσα από μια ιατρική έκτακτη ανάγκη μαζί με την οικογένειά. Οι γονείς των νεογέννητων με τύπου 1 SMA μπορεί να αντιμετωπίζουν το ζήτημα του κατά πόσον θα επεκτείνουν τις ζωές των παιδιών τους, οι οποίοι δεν αναμένεται να επιβιώσουν περισσότερο από δύο έτη. Κατά τα τελευταία έτη, η διαθεσιμότητα περισσότερων φορητών και αποτελεσματικών συστημάτων αερισμού έχει δώσει στους γονείς περισσότερες επιλογές. Ορισμένα από αυτά τα παιδιά έχουν εκπλήξει τις οικογένειές τους και τους γιατρούς, ζώντας για πολλά χρόνια. Μερικοί είναι στην εφηβεία τους σήμερα.

ΔΙΑΤΡΟΦΙΚΕΣ ΔΥΣΚΟΛΙΕΣ

Τα άτομα με SMA μπορεί να υποφέρουν από υπό-ή υπέρ- λήψη τροφής και οι δύο μπορούν να επηρεάσουν την ποιότητα ζωής του παιδιού. Ιατρική ομάδα σας θα πρέπει να παρακολουθεί τακτικά την ανάπτυξη του παιδιού σας για να αναπτύξει μια βέλτιστη διατροφή εξατομικευμένη για το κάθε παιδί. Είναι σημαντικό να αναγνωρίσουμε ότι η δυσκολία στην κατάποση μπορεί να αυξήσει τον κίνδυνο πνιγμού, που μπορεί να προκαλέσει επαναλαμβανόμενες λοιμώξεις του θώρακα (πνευμονία από εισρόφηση) που μπορούν να επιφέρουν σοβαρές και απειλητικές για τη ζωή επιπλοκές για τα άτομα με SMA. Η γαστρική παλινδρόμηση, μπορεί επίσης να προκαλέσει πνευμονία από αναρρόφηση και προληπτικά μέτρα θα πρέπει να συζητηθούν με την ιατρική ομάδα. Στα παιδιά με τύπου II και III SMA, η αύξηση του σωματικού βάρους είναι συχνό φαινόμενο, με αποτέλεσμα την περαιτέρω πίεση στους αδύναμους μύες και ενδεχομένως περισσότερη δυσκολία. Τα παιδιά με SMA συχνά επηρεάζονται και από δυσκοιλιότητα. Πολλές στρατηγικές έχουν αναπτυχθεί για να βοηθήσουν τα παιδιά με αυτά τα τροφικά ή χωνευτικά προβλήματα. Διαιτολόγος και λογοθεραπευτής, που ειδικεύεται στην ομιλία, την κατάποση μπορεί να βοηθήσουν την ιατρική ομάδα να καθορίσει τις βέλτιστες στρατηγικές για το παιδί. (Sarah Leighton, 2003)

Μυϊκή αδυναμία Κατάποσης

Σήμερα, τα μωρά που δεν μπορούν να καταπιούν μπορούν να τρέφονται με εναλλακτικές μεθόδους, όπως έναν γαστρικό σωλήνα (ζ σωλήνα). Σύγχρονα συστήματα είναι συχνά κατασκευασμένα έτσι ώστε ο σωλήνας να μπορεί να αποσπασθεί με ένα "κουμπί" από την κοιλιακή χώρα, όταν δεν είναι σε χρήση. Υγρά τρόφιμα, που είναι άμεσα διαθέσιμα στα καταστήματα, τοποθετούνται μέσα στο σωλήνα, είτε με μια σύριγγα ή μέσω μιας αντλίας. Μερικοί άνθρωποι αλέθουν τους το δικό τους φαγητό. Ορισμένοι χρήστες ζ σωλήνα επίσης τρώνε και πίνουν μέσω του στόματος, εκτός από τον σωλήνα. Αν το κύριο πρόβλημα είναι η αδυναμία των μασητικών μυών, καθιστώντας την διατροφή επίπονη και χρονοβόρα, τότε είναι προτιμότερο να φάει με ευχαρίστηση και να χρησιμοποιεί τον g σωλήνα για τις βασικές θερμίδες. Εάν, από την άλλη πλευρά, ο κύριος λόγος για τον σωλήνα είναι η σταθερή λήψη τροφής και υγρών, τότε είναι πιθανόν να μην είναι ασφαλής η κατανάλωση ποτού και φαγητού από το στόμα.

Μάσηση- κατάποση

1. Μασώντας το ρυθμό, αρχίζοντας σιγά-σιγά και την αύξηση της ταχύτητας
2. Μασώντας σαν καμήλα, μετακινώντας το σαγόκι από άκρη σε άκρη
3. Το τέντωμα του στόματος καθώς ορθάνοιχτο το δυνατόν
4. Μετακίνηση σαγόκι από την άκρη δεξιά όσο μπορεί να πάει και να αντιστρέψει τη θέση προς τα αριστερά.

Η συνειδητοποίηση της SMA είναι σπάνια σε κάθε επίπεδο και σε κάθε στάδιο.

Μεγάλο μέρος της διάδοσης της νόσου προέρχεται από την έλλειψη ενημέρωσης. Η πλειοψηφία των νεοδιαγνωσθέντων οικογένειες δεν είχαν οικογενειακό ιστορικό, δεν απαιτείται προηγούμενη γνώση σχετικά με την ασθένεια, ούτε οποιαδήποτε γνώση για την πιθανότητα να είναι φορέας. Λιγότερο από 1 σε κάθε 35 άτομα φέρουν αγνοία της SMA προκαλώντας γονιδίου. Δεδομένου του υψηλού αυτού στατιστικό στοιχείο, το 2008, το Αμερικανικό Κολέγιο Ιατρικής Γενετικής (ACMG) συνέστησε SMA προσυμπτωματικού ελέγχου μεταφορέα να προσφέρεται πριν από τη σύλληψη ή νωρίς στην εγκυμοσύνη σε όλους τους ανθρώπους ανεξαρτήτως φυλής ή εθνικότητας. Αυτό είναι ένα σημαντικό βήμα, αλλά το μήνυμά τους έχει ακόμη πλήρωςπραγματωθούν.

Υπάρχουν επίσης τεράστιες αποκλίσεις στην ευαισθητοποίηση για τις επιλογές παροχής φροντίδας για SMA, ειδικά στην πιο κοινή και πιο σοβαρή μορφή, Τύπου I. Η έλλειψη γνώσεων εκ μέρους της νευρολογικής και πνευμονολογικής κοινότητας μπορεί να οδηγήσει σε ταχύτερη πρόοδο της νόσου και, επομένως, πρόωρο θάνατο. Σήμερα δεν υπάρχει θεραπεία που να σταματάει την εξέλιξη της νόσου, αλλά στη δεκαετία του 1990 οι γιατροί άρχισαν να χρησιμοποιούν BiPAP, μια μη επεμβατική υποστήριξη της αναπνοής, η οποία συνοδεύεται από μια έντονη αναπνευστική προσέγγιση διαχείρισης των ασθενών με SMA με αποτέλεσμα επιμήκυνση του προσδόκιμου ζωής και χαμηλότερα ποσοστά νοσηλείας. Η προσέγγιση αυτή, σε συνδυασμό με την αντιμετώπιση των διατροφικών αναγκών μέσω σωλήνα γαστροστομίας (G- σωλήνα) έχει πλέον καταστεί η "βασική περίθαλψη" για τους ασθενείς με SMA. Μια πολυκεντρική μελέτη είχε ως αποτέλεσμα τη δημοσίευση του «Η συναινετική δήλωση για την καθιερωμένη αγωγή για νωτιαία μυϊκή ατροφία," η οποία δημοσιεύθηκε για πρώτη φορά στο περιοδικό Journal of Child Neurology το 2007. Αυτή η δήλωση συναίνεσης δίνει σαφείς επιλογές περίθαλψης, το πρωτόκολλο και τις κατευθυντήριες γραμμές, με βάση την έρευνα, αλλά πολλοί γιατροί έχουν ακόμα αντιληφθεί ότι αυτές οι επιλογές δεν επιμηκύνει μόνο τη ζωή, αλλά και την ευκολία που φέρουν.

5. ΟΡΘΩΤΙΚΑ ΜΗΧΑΝΗΜΑΤΑ

5.1. ΔΙΟΡΘΩΤΙΚΟΙ ΝΑΡΘΗΚΕΣ

Ορθώσεις είναι οι συσκευές που συχνά αποκαλούνται «νάρθηκες». Γίνονται από έναν ορθοτικό και συνήθως χρησιμοποιούνται σε άτομα με νευρομυϊκές παθήσεις για να διατηρήσουν ή να βελτιώσουν το εύρος κινητικότητας, για την πρόληψη παραμορφώσεων και την βελτίωση της λειτουργικότητας . Ωστόσο, δεν υπάρχουν αρκετά στοιχεία από την έρευνα που να αποδεικνύουν τις ωφέλειες από τη χρήση των νάρθηκων σε εκ γενετής μυοπάθειες ή νευρομυϊκές διαταραχές. Αυτός είναι ένας τομέας που πρέπει να ερευνηθεί γιατί οι συγκάμψεις είναι το πρωταρχικό πρόβλημα σε ορισμένες νευρομυϊκές διαταραχές.

Για τους ασθενείς με νωτιαία μυϊκή ατροφία, είναι ιδιαίτερα σημαντικό ο ορθοτικός να έχει ένα καλό υπόβαθρο και εμπειρία στην εργασία με ασθενείς με νευρομυϊκές παθήσεις. Η εξοικείωση με τα πρότυπα αδυναμίας και εξισορροπιστικών μηχανισμών, επιτρέπει στον ορθοτικό να επιλέγει τα κατάλληλα υλικά και να κάνει τις απαραίτητες προσαρμογές που επιτρέπουν την "καλύτερη" εφαρμογή και λειτουργία. Κατά την επιλογή και την κατασκευή ενός νάρθηκα για τους ασθενείς με νωτιαία μυϊκή ατροφία, είναι επίσης σημαντικό ο ορθοτικός και η οικογένεια να εργαστούν μαζί για να διασφαλιστεί ότι ο νάρθηκας είναι κατάλληλος και επιτρέπει στους ασθενείς να καλύψουν τους λειτουργικούς τους στόχους . Η εξέταση της πρωτογενούς στάσης του ασθενούς θα πρέπει να κατευθύνει την επιλογή του εξοπλισμού και των μηχανημάτων στήριξης. (Νεστορίδης Χρήστος, 2007; Heydemann P et al., 2005)

5.1.1. Ορθοτικά μηχανήματα για τα άνω άκρα περιλαμβάνουν προσθετικούς βραχίονες ή ιμάντες που αυξάνουν το ενεργό εύρος κίνησης και ενισχύουν τις λειτουργικές δυνατότητες. Χρήση γραμμικών ελαστικών ιμάντων για να εξισορροπηθούν τα αποτελέσματα της βαρύτητας σε πολλαπλές διαστάσεις μπορούν να βοηθήσουν με την κεντρική αδυναμία και να βελτιώσουν τον έλεγχο της άπω λειτουργίας. Αυτές τα μηχανήματα θα πρέπει να εξετάζονται με πολύ προσοχή γιατί προσπαθώντας να διορθώσουμε τις αδυναμίες, μπορεί να οδηγήσουμε σε μειωμένη λειτουργία. (Heydemann P. et al., 2005).



Εικόνα 46 Ορθώσεις άνω και κάτω άκρου



Εικόνα 47 Όρθωση άνω άκρου

6.1.2. Οι ορθώσεις με κάποιο βάρος, για τα κάτω άκρα, θα πρέπει να χρησιμοποιούνται σε περιπατητικούς ασθενείς με επαρκή αντοχή. Σε περίπτωση που αυτό δεν είναι δυνατό, ένα πλαίσιο διαρκούς ή κινητό Stander με κνημοποδικές ορθώσεις πρέπει να εξεταστούν. Διαφορετικές συσκευές έχουν διαφορετικά ονόματα και είναι συχνά συντομογραφία. Οι πιο κοινοί που χρησιμοποιούνται σε νευρομυϊκές ασθένειες περιγράφονται παρακάτω:

- AFO Κνήμο- ποδικός νάρθηκας, μπορεί να χρησιμοποιηθεί κατά τη διάρκεια του ύπνου ή κατά τη διάρκεια της ημέρας. Αφος νυκτός ,εκτός από τη διάταση συνιστώνται καθημερινά για περιπατητικά παιδιά με νωτιαία μυϊκή ατροφία να διατηρήσει το μήκος του αχίλλειου τένοντα. Δεν υπάρχουν στοιχεία από έρευνα που να μας βοηθήσουν να αποφασίσουμε πότε να πρέπει να εφαρμόζεται νυχτερινοί νάρθηκες , αλλά συνιστώνται σίγουρα όταν υπάρχει απώλεια της ραχιαίας κάμψης.



Εικόνα 48 Κνημοποδικός νάρθηκας (<http://www.strokexyz.com>)

- Αφος κατά τη διάρκεια της ημέρας δεν συνιστώνται για περιπατητικά παιδιά καθώς δυσκολεύουν την ικανότητά τους να βαδίζουν, με το χαρακτηριστικό βάδισμα στις μύτες. Δεν θα πρέπει να εμποδίζεται αυτό με τη χρήση ειδικών παπουτσιών ή Αφος αλλά θα πρέπει να δοθεί ιδιαίτερη έμφαση στην πρόληψη, για να αποφευχθεί η σύγκαμψη (σταθερή απώλεια του εύρους) με νυχτερινούς νάρθηκες και διατάσεις. Συνεπώς, σε περιπατητικά παιδιά με άλλες νευρομυϊκές διαταραχές προσεκτική αξιολόγηση είναι απαραίτητη για να εξασφαλίσουν ότι το περπάτημα δεν διακυβεύεται.

Η κλινική εμπειρία δείχνει ότι ημερήσιοι Αφος θα πρέπει να παρέχονται όταν η βάδιση έχει χαθεί, για την πρόληψη επώδυνων συγκάμψεων και παραμορφώσεων των ποδιών, και να καθυστερήσουμε τις χειρουργικές επεμβάσεις.

· ΚΑFO μηροκνημοποδικοί -νάρθηκες, που συνήθως χρησιμοποιούνται για να βοηθήσουν το παιδί να σταθεί ή και να περπατήσει. Παρατείνουν την βάδιση για δύο περίπου χρόνια . Μπορούν επίσης να καθυστερήσουν την εμφάνιση των συγκάμψεων στα κάτω άκρα και υπάρχουν κάποια στοιχεία που υποδηλώνουν ότι η βάδιση πέραν των 13 χρόνων μπορεί να καθυστερήσει και την έναρξη της σκολίωσης.



Εικόνα 49 ΚΑFO
(<http://theturtlewalks.blogspot.gr>)



Εικόνα 50 Μηροκνημοποδικός νάρθηκας
(<http://www.ortho4peds.com>)

Επεκτείνονται από τα δάχτυλα των ποδιών έως το ισχίο και το παιδί κάθεται, ή υποστηρίζεται. ΚΑFOs γίνονται από πολυπροπυλένιο και έχουν μια άρθρωση η οποία επιτρέπει στο γόνατο να λυγίσει, όταν κάθεται. Δεν απαιτούνται ειδικά παπούτσια και μπορούν να φορεθούν κάτω από παντελόνι, έτσι είναι αρκετά διακριτικά. Η απόφαση για τη χρήση ορθώσεων πρέπει να γίνονται τόσο από την οικογένεια και το παιδί, και να βασίζονται σε πληροφορίες και συμβουλές από ένα γιατρό και φυσιοθεραπευτή. Υπάρχουν πολλά πράγματα, μοναδικές για κάθε παιδί και οικογένεια, τα οποία θα πρέπει να εξεταστούν και να συζητηθούν, όπως ο αριθμός και η ηλικία των άλλων παιδιών στην οικογένεια, τον τρόπο ζωής, την προσωπικότητα, τον τύπο του σχολείου και η στάση του διδακτικού προσωπικού κλπ..

6.1.3. Νάρθηκες σπονδυλικής στήλης μπορούν να χρησιμοποιηθούν για την υποστήριξη της στάσης και για να κατευθύνουν τη σπονδυλική στήλη καθώς μεγαλώνει, που είναι και το επιθυμητό αποτέλεσμα. Βέβαια, δεν υπάρχουν επαρκή αποδεικτικά στοιχεία ότι η υποστήριξη θα καθυστερήσει και την εξέλιξη της καμπύλης. Καθώς οι καμπύλες χειροτερεύουν (πάνω από 25 με 30 βαθμούς σε ένα παιδί που συνεχίζει να αναπτύσσεται), συνήθως συνιστώνται νάρθηκες που θα επιβραδύνουν την εξέλιξη της καμπύλης. Χρησιμοποιούμε τον κηδεμόνα στα κυρτώματα που εμφανίζουν τάσεις επιδείνωσης και καταφεύγουμε στη χειρουργική θεραπεία, όταν η συντηρητική αντιμετώπιση δεν αποδώσει. Αντίθετα, άλλοι συγγραφείς πιστεύουν ότι η θεραπεία με κηδεμόνες έχει φτωχό αποτέλεσμα ως προς τη διόρθωση του κυρτώματος και ως επιχείρημα αναφέρουν την υποτροπή των σκολιωτικών κυρτωμάτων μετά την ολοκλήρωση της θεραπείας με κηδεμόνα. Επίσης, η ανάγκη της μακρόχρονης αγωγής με τον κηδεμόνα, ο περιορισμός των φυσιολογικών δραστηριοτήτων του παιδιού, οι επιπτώσεις στον ψυχισμό, και οι δευτερογενείς παραμορφώσεις της θωρακικής κοιλότητας αποτελούν σοβαρούς αρνητικούς παράγοντες για τη χρήση του κηδεμόνα σε σχέση με μια επιτυχή χειρουργική θεραπεία. Έτσι, αρκετοί χειρουργοί καταφεύγουν κατευθείαν στη χειρουργική αντιμετώπιση, εάν η περιοδική παρακολούθηση δείξει ότι το σκολιωτικό κύρτωμα έχει τάσεις έντονης επιδείνωσης. (Susan M. Anderson, 2007)

Ενδείξεις κηδεμόνα

1. αυξανόμενο κύρτωμα- σκελετός ανώριμος
2. κύρτωμα 20o-40o

Προϋποθέσεις θεραπείας με κηδεμόνα

1. εύκαμπτο κύρτωμα
2. συνεργάσιμος ασθενής
3. ευκολία τοποθέτησης

Αντενδείξεις κηδεμόνα

1. κύρτωμα >40o
2. θωρακική λόρδωση

Η επιλογή ενός νάρθηκα και ο τρόπος με τον οποίο χρησιμοποιείται εξαρτάται από πολλούς παράγοντες, συμπεριλαμβανομένων των ειδικών χαρακτηριστικών της καμπύλης. Ο κατάλληλος νάρθηκας θα αποφασιστεί από τον ασθενή και την ομάδα αποκατάστασης. Οι νάρθηκες μπορούν να προσαρμοστούν με την

φυσιολογική ανάπτυξη του παιδιού. Όταν χρησιμοποιούνται, ορθώσεις σπ. Στήλης θα πρέπει να είναι κατασκευασμένα ανοιχτά στην κοιλιακή περιοχή για να καταστεί εφικτή η διαφραγματική αναπνοή και να μην πιέζονται τα υπόλοιπα σπλαχνικά όργανα.

Κάθε νάρθηκας είναι διαφορετικός και υπάρχουν διαφορετικοί τρόποι για να χρησιμοποιηθεί ο κάθε τύπος σωστά. Τα παιδιά φοράνε το μηχανήμα 23 ώρες το 24ωρο και το βγάζουν μόνο για μπάνιο μέχρι τη σκελετική ωρίμανση, δηλαδή μέχρι τα 16 περίπου για τα κορίτσια και τα 18 για τα αγόρια. Με τη μακροχρόνια σωστή εφαρμογή αυτών των μηχανημάτων ένα ποσοστό σκολιώσεων (μικρή ηλικία, μικρή γωνία, σχετικά εύκαμπτη σπονδυλική στήλη) διορθώνεται σημαντικά, ενώ στο υπόλοιπο, με μεγαλύτερη γωνία σκολίωσης και δύσκαμπτη σπονδυλική στήλη, η σκολίωση συνήθως διατηρείται σταθερή ή σπάνια επιδεινώνεται

Υπάρχουν πολλά διαφορετικά είδη που χρησιμοποιούνται και οι περισσότεροι από τα κέντρα όπου είχαν αναπτυχθεί. Αναφέρονται τα βασικά :

1. Για θωρακικές ή υψηλές θωρακοσφυϊκές σκολιώσεις (με κορυφαίο σπόνδυλο πάνω από τον Θ8) χρησιμοποιείται ο νάρθηκας Milwaukee με τα πρόσθετα μαξιλαράκια πίεσης, με τα οποία ασκούνται πλάγιες διορθωτικές δυνάμεις. και στηρίζεται στην αρχή της διόρθωσης κυρτής ράβδου με την εφαρμογή πιέσεων σε τρία σημεία. Με το νάρθηκα αυτό ασκείται συγχρόνως σε μικρό βαθμό και έλξη. Αυτός ο κηδεμόνας φτάνει μέχρι το σαγόνι του ασθενή και μπορεί να ελέγχει ολόκληρο το μήκος της σπονδυλικής στήλης. Η μεγάλη δημοτικότητα, στο παρελθόν, αυτού του τύπου κηδεμόνα μειώνεται σήμερα, καθώς ελάχιστα παιδιά συνεργάζονται σωστά στην εφαρμογή του.



Εικόνα 51 Κηδεμόνας MILWAUKEE (<http://www.spinal-deformities.gr>)

2. Αν η σκολίωση είναι χαμηλή θωρακοσφυϊκή (κορυφαίος σπόνδυλος κάτω από τον Θ8) ή οσφυϊκή, τελευταία χρησιμοποιείται ο νάρθηκας Boston, που στηρίζεται στην ίδια βασική αρχή διόρθωσης της σκολίωσης με εφαρμογή δυνάμεων σε τρία σημεία. Το ύψος του κηδεμόνα αυτού φτάνει μέχρι τις μασχάλες του ασθενούς, φοριέται εύκολα μέσα από τα ενδύματα και έτσι μπορεί να μην γίνεται αντιληπτός από το περιβάλλον. Αυτό είναι ένα θετικό σημείο, που παίζει μεγάλο ρόλο στην ψυχολογία και τη συνεργασία του παιδιού. Ο κατασκευαστικός περιορισμός του κηδεμόνα Boston είναι ότι δεν μπορεί να εφαρμοσθεί σε θωρακικά κυρτώματα με κορυφαίο σπόνδυλος πάνω από το θ7 – θ8.



Εικόνα 52 Κηδεμόνας BOSTON (<http://www.scoliosis.4ty.gr/>)



Εικόνα 53 Παιδί με SMA2, χρησιμοποιεί κηδεμόνα τύπου BOSTON (<http://www.medicalhomeportal.org>)

3.Τον τελευταίο καιρό ενθαρρυντικά αποτελέσματα έχουν αναφερθεί με τη χρήση νυχτερινών κηδεμόνων που προκαλούν υπερδιόρθωση του κυρτώματος (κηδεμόνες Charleston). Η αποτελεσματικότητά τους όμως δεν φτάνει την αποτελεσματικότητα της κλασικής 23ωρης θεραπείας με τον κηδεμόνα Boston.



Εικόνα 54 Κηδεμόνες CHARLESTON (<http://www.inbalance.gr>)

5.2. ΒΟΗΘΗΜΑΤΑ ΓΙΑ ΜΕΤΑΚΙΝΗΣΗ

Πολλές βοηθητικές συσκευές υπάρχουν για να βοηθήσουν ένα άτομο με SMA να μετακινηθεί. Προκειμένου να καθοριστεί ποια βοηθητική συσκευή είναι η πλέον κατάλληλη, πρέπει κανείς να εξετάσει το μέγεθος του ατόμου, το ποσό της απαιτούμενης βοήθειας, καθώς και τον διαθέσιμο χώρο στο σπίτι και στο σχολείο. Τα ειδικά καθίσματα είναι απαραίτητος εξοπλισμός για τα παιδιά που πάσχουν από νευρολογικές ή νευρομυϊκές διαταραχές όπως είναι η εγκεφαλική παράλυση, η μυϊκή δυστροφία, η νωτιαία μυϊκή ατροφία, η μηνιγγομυελοκήλη κλπ. Τα παιδιά με βαριές κινητικές διαταραχές έχουν ανάγκη από σωστή στήριξη αφού είναι επιρρεπή στην ανάπτυξη παραμορφώσεων όπως η σκολίωση και οι συγκάμψεις. Ένα ειδικό κάθισμα δίνει κατά κάποιο τρόπο τη δυνατότητα για συνέχιση της θεραπευτικής παρέμβασης και στο σπίτι αφού προσφέρει:

- 1.σωστή στήριξη
- 2.πρόληψη των παραμορφώσεων
- 3.βελτίωση της λειτουργικότητας των άνω άκρων
- 4.ενεργοποίηση των μυών της στάσης,
- 5.βελτίωση της φώνησης και της αναπνευστικής λειτουργίας

Συχνά οι θεραπευτές είναι επιφορτισμένοι με το δύσκολο έργο της επιλογής ενός ειδικού καθίσματος που θα είναι και το καταλληλότερο για το παιδί. Οι γονείς με τη σειρά τους προβληματίζονται εάν το κάθισμα που τους προτείνει ο επαγγελματίας αποκατάστασης θα είναι και η καλύτερη επιλογή για το παιδί τους. Η επιλογή του καθίσματος συνήθως γίνεται με μοναδικό κριτήριο την κατάλληλη στήριξη του παιδιού και συχνά παραβλέπονται κάποιες άλλες παράμετροι που θα συζητηθούν παρακάτω.

Αναπηρικά αμαξίδια

Σχεδόν όλα τα ειδικά καθίσματα για παιδιά που έως τώρα κυκλοφορούσαν στην Ελλάδα ήταν τοποθετημένα πάνω σε βάση ανύψωσης (hi- low basis).

Τα καθίσματα αυτά έχουν ορισμένα πλεονεκτήματα:

1. Ρυθμίζεται το ύψος ώστε να διευκολύνεται ο φροντιστής στο χειρισμό του παιδιού κατά τη σίτιση ή το παιχνίδι
2. το παιδί διευκολύνεται στο να βρίσκεται στο ίδιο ύψος με τα άλλα παιδιά που στέκονται όρθια και να επικοινωνεί μαζί τους πρόσωπο με πρόσωπο
3. ρύθμιση ύψους καθίσματος ανάλογα με το ύψος του τραπέζιού ή του θρανίου



Εικόνα 55 Χειροκίνητο αναπηρικό αμαξίδιο (<http://www.flickr.com>)

Όμως παρά τα πλεονεκτήματα αυτά που έχει ένα κάθισμα με βάση ανύψωσης, είναι άραγε κατάλληλο για όλες τις περιπτώσεις; Το να υποστηρίζει κανείς κάτι τέτοιο είναι σα να δίνει το ίδιο συγκεκριμένο φάρμακο για όλες τις περιπτώσεις. Κάτι τέτοιο όμως σίγουρα δεν είναι σωστό

Η νέα φιλοσοφία για την αντιμετώπιση της αναπηρίας όπως αυτή εκφράζεται και από το νέο σύστημα ταξινόμησης της αναπηρίας με βάση τη λειτουργικότητα (ICF) που χρησιμοποιείται από τον Παγκόσμιο Οργανισμό Υγείας (WHO), είναι ότι θα πρέπει να αυξάνουμε την απόδοση του ασθενούς και τη συμμετοχή του σε καθημερινές δραστηριότητες. (Heydemann P et al., 2005). Άρα λοιπόν πολλές φορές μέρος της παρέμβασης είναι και η τροποποίηση του περιβάλλοντος με τη βοήθεια των προσαρμοσμένων βοηθημάτων ώστε να αυξηθεί η απόδοση και η συμμετοχή των ατόμων με αναπηρία (π.χ. με τη χρήση ειδικού καθίσματος, ορθοστάτη, rolator, ηλεκτροκίνητου ή χειροκίνητου αμαξιδίου κλπ). Εάν ο εξοπλισμός δεν είναι ο κατάλληλος, όχι μόνο δε βοηθά το παιδί αλλά ίσως και να το εμποδίζει να εκπαιδευτεί στην ανεξαρτητοποίηση και στη συμμετοχή του σε καθημερινές δραστηριότητες. Για το λόγο αυτό θα πρέπει όταν προμηθευόμαστε ένα κάθισμα

να μην έχουμε στο μυαλό μας μόνο τη σωστή στήριξη (η οποία βέβαια αποτελεί απαραίτητο στοιχείο για την επιλογή αλλά όχι και το μοναδικό). Ο λόγος είναι προφανής. Κάτι τέτοιο θα κάλυπτε μόνο την ανάγκη της σωστής στήριξης του χρήστη αλλά ίσως να ερχόταν σε αντίθεση με τη νέα φιλοσοφία για την αποκατάσταση των ατόμων με αναπηρία, η οποία λέει ότι θα πρέπει εκτός των άλλων να δίνουμε έμφαση στην αυτονομία ώστε να αυξηθεί η δυνατότητα συμμετοχής του ασθενούς σε καθημερινές δραστηριότητες χωρίς τη βοήθεια άλλου ατόμου.

Τα παιδιά λοιπόν που μπορούν να εκπαιδευτούν στο να πατήσουν τα πόδια τους στο έδαφος και να σταθούν όρθια καθώς και τα παιδιά που περπατούν με ένα βοήθημα όπως είναι ο εκπαιδευτής βάδισης οι περιπατητούρες, οι βακτηρίες κλπ, δεν τα βοηθούμε ιδιαίτερα όταν τα τοποθετούμε σε καθίσματα με βάση ανύψωσης. Αντιθέτως μάλλον τα περιορίζουμε. Αυτό συμβαίνει επειδή συνήθως για να κατεβούν αυτά τα καθίσματα στο ύψος του πατώματος θα πρέπει να βοηθά ο γονιός. Εκτός αυτού η ύπαρξη των υποποδίων εμποδίζει την αυτόνομη ορθοστάτιση και βάδιση, ενώ η αφαίρεσή τους προϋποθέτει και αυτή βοήθεια από άλλο άτομο. Τα παραπάνω έχουν σαν αποτέλεσμα στην πράξη να παίρνει αγκαλιά ο γονιός το παιδί για να το κατεβάσει από το κάθισμα ενώ θα μπορούσε να κατεβεί μόνο του. Έτσι κατορθώνουμε ένα παιδί που μπορεί να εκπαιδευτεί και να αυτονομηθεί να το περιορίζουμε, μόνο και μόνο επειδή του στερούμε τη δυνατότητα της αυτόνομης ορθοστάτισης και μετακίνησης από το κάθισμα αφού κάποιος άλλος θα πρέπει να ρυθμίζει κάθε φορά το ύψος του και να αφαιρεί τα υποπόδια.

Οι εταιρίες που κατασκευάζουν παιδικά αναπηρικά βοηθήματα επιδόθηκαν κατά κύριο λόγο στην κατασκευή ειδικών καθισμάτων που είναι τοποθετημένα σε βάση ανύψωσης. Ελάχιστες είναι οι εταιρίες που κατασκευάζουν προσαρμοσμένα παιδικά καθίσματα που από τη μια πλευρά διαθέτουν όλες τις εξατομικευμένες ρυθμίσεις αλλά ταυτόχρονα βρίσκονται στο ίδιο επίπεδο με τα κανονικά καθίσματα, βοηθώντας τα λιγότερο προσβεβλημένα παιδιά να σηκώνονται από το κάθισμα αυτόνομα προκειμένου να βαδίσουν με κάποιο βοήθημα ή να μεταφερθούν από το κάθισμα στο αμαξίδιο. Αυτή η σχεδιαστική φιλοσοφία καθιστά το κάθισμα όχι απλώς ένα βοήθημα για καλή στήριξη του σώματος, αλλά ταυτόχρονα ένα σημαντικό θεραπευτικό βοήθημα που βοηθά στην εκπαίδευση του παιδιού σε βασικές δραστηριότητες όπως η ορθοστάτιση, συμβάλλοντας έτσι στη μεγαλύτερη ανεξαρτητοποίησή του. Άλλη μία παράμετρος που δε θα πρέπει να παραβλεφθεί είναι ότι τα παιδιά αισθάνονται πιο άνετα όταν το ειδικό κάθισμα που χρησιμοποιούν μοιάζει περισσότερο με τα κανονικά καθίσματα και δεν τα διαφοροποιεί ιδιαίτερα από τα άλλα παιδιά που δεν έχουν κινητικά προβλήματα.

Τα παιδιά με τύπου I και τύπου II, νωτιαία μυϊκή ατροφία δεν θα επιτύχουν σχεδόν ποτέ την αυτόνομη υπόσταση ή τη βάδιση. Ανεξάρτητα με την κινητικότητά τους χρειάζονται πάντοτε κάποια αναπηρική καρέκλα, επειδή όμως τα περισσότερα παιδιά στερούνται την δύναμη στο άνω μέρος του σώματος για να ωθήσει μία χειροκίνητη αναπηρική καρέκλα, ένα ηλεκτροκίνητο αμαξίδιο είναι η πιο λογική επιλογή. Πολλοί νέοι μπορούν να διδαχθούν πώς να το λειτουργήσουν όταν είναι μόλις δύο ή τριών ετών! Αυτό τους δίνει τη δυνατότητα να συμμετέχουν σε διάφορες υπαίθριες δραστηριότητες με την οικογένεια και τους συνομηλίκους τους.



Εικόνα 56 Ηλεκτροκίνητο αναπηρικό αμαξίδιο (<http://www.disabled.gr>)

Περιπατητής

Για τα παιδιά που είναι σε θέση να περπατήσουν με εξωτερική στήριξη, η χρήση βοηθητικών συσκευών μπορεί να βελτιώσει την ικανότητά τους και να μειώσουν την εξάρτηση από τους φροντιστές τους. Οι περιπατητές είναι ένα παράδειγμα αυτού του τύπου των βοηθητικών συσκευών. Παρέχουν ισορροπία και στήριξη με τα χέρια. Τα παιδιά με την SMA συνήθως χρησιμοποιούν έναν περιπατητή με τροχούς (rolator) για να τους βοηθήσει με την κινητικότητά τους. Ο περιπατητής μπορεί να είναι πρόσθιος ή οπίσθιος.

Ο πρόσθιος τοποθετείται μπροστά από το σώμα και το παιδί σκύβει ελαφρά προς τα εμπρός και ωθεί, καθώς προχωράει. Ο οπίσθιος περιπατητής τοποθετείται πίσω από το παιδί.



Εικόνα 57 Πρόσθιος περιπατητής (<http://www.orthosis.com>)

Τρίκυκλο

Το τρίκυκλο δίνει στο παιδί την ελευθερία να κινηθεί και να συμμετάσχει σε δραστηριότητες και παιχνίδια με τους συνομηλίκους. Μπορεί επίσης να χρησιμοποιηθεί ως μια μορφή διασκεδαστικής άσκησης!



Εικόνα 58 Τρίκυκλα (<http://www.elderstore.com>)

5.3. ΒΟΗΘΗΜΑΤΑ ΓΙΑ ΣΩΣΤΗ ΘΕΣΗ

Η σωστή στήριξη είναι σημαντική για την υγεία των οστών και των μυών μας. Εάν αναλογιστούμε ότι μια θέση που φορτίζει τα οστά μας, όπως η ορθοστάτιση, μπορεί να βελτιώσει την αντοχή των οστών, το αναπνευστικό και την λειτουργία του εντέρου. Αυτό ισχύει ακόμη και για τα παιδιά που αδυνατούν να σταθούν ανεξάρτητα. Αυτά τα παιδιά μπορούν να έρθουν σε όρθια θέση με τη χρήση ενός ορθοστάτη. Υπάρχουν αρκετοί διαφορετικοί τύποι και μάρκες ορθοστατών. Ορισμένοι σχεδιάζονται για να ακουμπούν τα παιδιά με την κοιλιά τους (πρηνή θέση), ενώ άλλοι στις πλάτες τους (σε ύπτια θέση). Οι Ύπτια ορθοστάτες συνιστώνται για τα παιδιά χωρίς επαρκή έλεγχο της κεφαλής. Υπάρχουν ορθοστάτες που είναι σταθεροί, ενώ άλλοι έχουν τη δυνατότητα να μετακινηθούν και καλούνται δυναμικοί.

Εκτός από τα οφέλη της φόρτισης, οι ορθοστάτες συχνά επιτρέπουν στα παιδιά να είναι στο ίδιο ύψος με τους συνομηλίκους τους, το οποίο έχει ψυχοκοινωνικά πλεονεκτήματα. (Heydemann P. et al., 2005)



Εικόνα 59 Πρηγής στατικός ορθοστάτης



Εικόνα 60 Πρηγής δυναμικός ορθοστάτης



Εικόνα 61 Ύψιος ορθοστάτης

5.4. ΒΟΗΘΗΤΙΚΗ ΤΕΧΝΟΛΟΓΙΑ ΚΑΙ ΠΡΟΣΑΡΜΟΓΕΣ ΠΕΡΙΒΑΛΛΟΝΤΟΣ

Είναι η προσπάθεια που καταβάλλεται με την βοήθεια της σύγχρονης τεχνολογίας να ενισχύσουμε μειονεκτικές λειτουργίες, προερχόμενες από μόνιμη αναπηρία και να υποκαταστήσουμε δεξιότητες που η κλινική εικόνα ενός παιδιού με κινητικά προβλήματα εμποδίζει. Μαζί με την χρήση ηλεκτρονικού υπολογιστή είναι απαραίτητη η χρήση ειδικών περιφερειακών, συστημάτων στήριξης των περιφερειακών και κατάλληλων λογισμικών προγραμμάτων.

Με την βοήθεια της υποστηρικτικής τεχνολογίας πραγματικά δημιουργούνται δυνατότητες για επικοινωνία και εκπαίδευση, ειδικά για παιδιά με σοβαρά κινητικά προβλήματα που μέχρι σήμερα ήταν αποκλεισμένα από το εκπαιδευτικό πλαίσιο. Παιχνίδια και εργοθεραπευτικά βοηθήματα πρέπει να περιλαμβάνουν ελαφρά αντικείμενα και υποστηρικτική τεχνολογία.

Μπορούν επίσης να προτείνουν τα κατάλληλα εργαλεία ή βοηθητικά μηχανήματα, για την αυτοεξυπηρέτηση του παιδιού, δηλαδή την τροφή, την μετακίνηση, την εργασία ή το παιχνίδι. Συμβουλές από έναν θεραπευτή ο οποίος έχει εμπειρία στη συνεργασία με την SMA ασθενείς μπορεί να είναι χρήσιμη για να αποφασίζουν ποιες βοηθητικές συσκευές είναι οι πλέον κατάλληλες για το παιδί σας και ο καλύτερος τρόπος να τις ενσωματώσει στην καθημερινή του ζωή.

Αναγκαίος εξοπλισμός που συνδέεται με τις δραστηριότητες της καθημερινής ζωής και βοηθητικές τεχνολογίες και προσαρμοσμένος εξοπλισμός μπορεί να είναι χρήσιμα για την ενίσχυση των ικανοτήτων για την ανεξάρτητη εργασία και παιχνίδι. Περιβαλλοντικοί έλεγχοι και τροποποιήσεις στο σπίτι για να καταστεί δυνατή η ασφαλής πρόσβαση και η βέλτιστη της ανεξαρτησίας. Θα πρέπει να διερευνηθούν εναλλακτικές λύσεις. Σήμερα, μια σειρά από προϊόντα υποστηρικτικής τεχνολογίας μπορεί να βοηθήσει ακόμη πιο πολύ τα μικρά παιδιά να εξερευνήσουν τον κόσμο παρά το γεγονός των πολύ αδύναμων μυών. Οι θεραπευτές μπορούν επίσης να βοηθήσουν τους δασκάλους και τους γονείς να βρουν τις καλύτερες λύσεις για το σχολικό περιβάλλον. Ειδικές ενισχύσεις για τη γραφή, τη ζωγραφική, τη χρήση υπολογιστή ή τηλεφώνου, είναι χρήσιμα για ενήλικες και παιδιά με SMA. Βοηθητικές τεχνολογίες και προσαρμοστικός εξοπλισμός για την ενίσχυση της ανεξάρτητη εργασίας και παιχνιδιού θα πρέπει πάντα να εξετάζονται, γιατί είναι απαραίτητα.



Εικόνα 62 Βοηθητική τεχνολογία υπολογιστής και εξοπλισμός (<http://blog.amsvans.com>)

6. ΝΕΑ ΔΕΔΟΜΕΝΑ – ΕΡΕΥΝΕΣ

Η έρευνα για την καταπολέμηση SMA εκμεταλλεύεται τις αξιοσημείωτες αποκαλύψεις της επιστήμης, που η ερευνητική κοινότητα SMA έχει δει από το 1995 με την ανακάλυψη του γονιδίου που είναι υπεύθυνο για την SMA. όπως προαναφέρθηκε η ασθένεια οφείλεται στην απουσία του γονιδίου SMN1 στο χρωμόσωμα 5.

Οι τεράστιες δυνατότητες για τη θεραπεία έγκειται στην ασυνήθιστη φύση του γονιδίου SMN. Ακόμη και αν το κύριο SMN1 γονίδιο διαγράφεται, υπάρχει ένα δεύτερο «αντίγραφο» γονιδίου, το SMN2 γονίδιο, που συνεχίζει να παράγει μικρές ποσότητες της πρωτεΐνης SMN. η αιτία είναι γνωστή, υπάρχει επαρκής κατανόηση του μηχανισμού της νόσου, και υπάρχει προφανής σκοπιμότητα για τον εντοπισμό θεραπειές με βάση τον εν λόγω μηχανισμό. Σε αντίθεση με άλλες νευροεκφυλιστικές ασθένειες, η SMA είναι ομόζυγη αυτοσωματική υπολειπόμενη ασθένεια που προκαλείται από ανεπάρκεια της SMN πρωτεΐνης. Αυτή η ομοιογένεια θα πρέπει καταρχήν να διευκολύνει την ανάπτυξη θεραπειών.

Η έρευνα εναντίον του SMA κατευθύνεται προς 6 πιθανές λύσεις:

- 1.Ενεργοποίηση SMN2 γονιδίου για παραγωγή περισσότερης πρωτεΐνης.
- 2.Αντικατάσταση του ελλείποντα γονιδίου.
- 3.Αντικατάσταση της πρωτεΐνης.
- 4.Ανεύρεση ενός μικρού υποκατάστατου μορίου.
- 5.Διαχείριση παραγόντων που προστατεύουν ή που ενισχύουν την ανάπτυξη.
- 6.Δημιουργία νέων κινητικών νευρώνων από βλαστοκύτταρα.



Εικόνα 63 Ποντίκια, στην έρευνα

6.1. Η αύξηση στην έκφραση του γονιδίου.

Το "γονίδιο" που αναφέρεται εδώ είναι το "SMN2» γονίδιο. Αυτό είναι το «ρεζέρβα» γονίδιο που παραμένει, ακόμη και αν το κρίσιμο «SMN1" γονίδιο έχει διαγραφεί. Το SMN2 γονίδιο συνεχίζει να παράγει ένα περιορισμένο ποσό της πρωτεΐνης SMN η οποία είναι ζωτικής σημασίας για τη μυϊκή δύναμη. Η SMN πρωτεΐνη έχει βρεθεί να διαδραματίζει έναν κρίσιμο ρόλο στην ωρίμανση του RNA σε κινητικούς νευρώνες, και είναι συνεπώς πολύ σημαντική για την υγεία και την επιβίωση του κινητικού νευρώνα. Η δουλειά, λοιπόν, είναι να βελτιώσουμε το SMN2 γονίδιο, δηλαδή, να το ενισχύσουμε να κάνει καλύτερη δουλειά από ό, τι κάνει.

Υπάρχει σε όλα τα άτομα με SMA, τουλάχιστον ένα αντίγραφο του SMN2 γονιδίου (παλαιότερα γνωστή ως SMNcen). Το SMN2 δεν είναι εντελώς ανεπαρκές στην δημιουργία πλήρους μήκους SMN μεταγραφής και πρωτεΐνης, έτσι η παρουσία του SMN2 εν μέρει αντισταθμίζει την διαγραφή του SMN1. Το SMN2 είναι παρόν σε ένα μεταβλητό αριθμό στο χρωμόσωμα 5 και ο αριθμός των γονιδίων SMN2 είναι υψηλότερος σε ήπιες περιπτώσεις της SMA από ό, τι σε βρέφη με σοβαρή SMA. Η ενεργοποίηση του SMN2 να παράγει περισσότερα SMN είναι σαφώς μια πολλά υποσχόμενη θεραπευτική προσέγγιση. Έτσι, ο στόχος είναι ο εντοπισμός ενός μικρού μορίου το οποίο μέσω της μεταγραφικής διαδικασίας θα αυξήσει την έκφραση του SMN2, της διαφοροποίησης της SMN2 ένωσης, τη σταθεροποίηση του SMN2 αντίγραφου, την αύξηση στην έκφραση της SMN μετάφρασης, ή τη σταθεροποίηση των αποτελεσμάτων της SMN πρωτεΐνης σε μια σημαντική αύξηση των ενδοκυτταρικών πρωτεϊνών SMN.

Ένα δεύτερο γονίδιο που είναι υποψήφιο για ενεργοποίηση είναι το NAIP. Πολλά παιδιά με τύπου I SMA και τα περισσότερα με τύπου II έχουν μη μεταλλαγμένα αντίγραφα NAIP. Τα NAIP έχει αποδειχθεί ότι είναι επαγώγιμα, εκφράζονται στους κινητικούς νευρώνες και μεταβιβάζουν προστασία κυττάρου. Κατά συνέπεια, αύξηση στην έκφραση της μπορεί να μετριάσει τη φυσική εξέλιξη της SMA.

Συνεχιζόμενες ερευνητικές μελέτες έχουν οδηγήσει σε ενώσεις που μπορούν να αυξήσουν την επιρροή αυτού του δεύτερου αντιγράφου της SMN ("SMN2"). Η σοβαρότητα της νόσου έχει στενή σχέση με τα επίπεδα της πρωτεΐνης SMN, και, κατά συνέπεια, αύξηση στην έκφραση του εν λόγω δεύτερου αντίγραφου θα πρέπει να αμβλύνουν τις επιπτώσεις της ασθένειας. Αυτό είναι το πρόγραμμα που αποτελεί τον μεγαλύτερο και δυσκολότερο στόχο. Αρκετές προσπάθειες βρίσκονται σε εξέλιξη – με πολύ σημαντικά αποτελέσματα – που αναζητούν ενώσεις που μπορούν να ενισχύσουν την παραγωγή SMN πρωτεϊνών από το SMN2 γονίδιο, και να βελτιωθεί η μεταγραφή της SMN πρωτεΐνης από το SMN2 γονίδιο, βελτιώνοντας έτσι την

απόδοση. Είναι σημαντικό ότι οι ενώσεις που έχουν ήδη καθοριστεί από τις διάφορες μελέτες ορισμένα, έχουν ήδη εγκριθεί από το FDA.

Το επόμενο βήμα αυτής της διαδικασίας είναι να προσδιοριστούν οι πιο ελπιδοφόρες από αυτές τις ενώσεις, να βρεθούν τρόποι για να αυξηθεί η αποτελεσματικότητά τους, και να αρθούν τα προβλήματα τοξικότητας, εάν υπάρχουν. Στη συνέχεια, οι ενώσεις αυτές μπορεί να δοκιμαστούν σε μοντέλα ποντικών, εάν είναι αναγκαίο, ή να προχωρήσουμε άμεσα σε (ανθρώπινη) κλινικές μελέτες.

Ο εκπληκτικός χαρακτήρας του γονιδίου της SMA και η μοναδική ευκαιρία που παρουσιάζει αποτελούν την πιο δραματική ευκαιρία για την έρευνα κατά της SMA. Αλλά δεν είναι η μοναδική ευκαιρία. ((Jablonka S. et al., 2000).

6.2. Γονιδιακή θεραπεία: Αντικατάσταση

Το "γονίδιο" που αναφέρεται εδώ είναι το "SMN1» γονίδιο, το κρίσιμο γονίδιο που διαγράφεται σε όλους σχεδόν τους (97%) ασθενείς SMA. Ο στόχος εδώ είναι να τεθεί ένα νέο SMN1 γονίδιο στον ασθενή. Αυτό προϋποθέτει την ανάπτυξη ενός μέσου για την τοποθέτηση του DNA μέσα στον ιστό-στόχο, που επιτρέπει την σταθερή μεταγραφή και μετάφραση στη συνέχεια. Το κεντρικό θέμα είναι ο προσδιορισμός ενός φορέα κατασκευής (σύστημα διανομής), το οποίο μπορεί και να στοχεύσει τους κινητικούς νευρώνες και να μεσολαβήσει στην μακροχρόνια έκφραση SMN σ' αυτό. (Jablonka S. et al., 2000).

6.3. Πρωτεϊνική Θεραπεία: έκχυση της απύσας πρωτεΐνης

Αυτό απαιτεί τον προσδιορισμό μίας κύριας πρωτεΐνης η οποία, αν εκφραστεί σε μια ιογενή επιφάνεια ή συντετηχθεί σε πρωτεΐνη SMN , θα ακολουθήσει συστηματική, ενδορραχιαία, ή ενδομυϊκή χορήγηση, και θα μεσολαβήσει η ιογενής πρόσληψη του μόριο στους κινητικούς νευρώνες. Με αυτή τη προσέγγιση μπορεί να προκληθεί διαμόρφωση της γενετικής κωδικοποίησης της SMN, η οποία, αν τοποθετηθεί σε βλαστοκύτταρα θα επιτρέψει την έκκριση της πρωτεΐνης SMN ή μια συντετηγμένη πρωτεΐνη SMN. (Sarah Leighton, 2003)

6.4. Ένα φάρμακο που μπορεί να αντικαταστήσει την ελλιπή πρωτεΐνη.
Οι πρωτεΐνες είναι μεγάλα, σύνθετα μόρια. Έτσι, η εμπειρία με τον προσδιορισμό μικρών μορίων που μπορούν να αντικαταστήσουν λειτουργικά πρωτεΐνες δεν υπήρξε ενθαρρυντική. Ωστόσο, οι πρωτεΐνες είναι επίσης πολυλειτουργικά μόρια που στη διάρκεια των χρόνων έχουν αποκτήσει (και χάσει) δράσεις που συχνά προσκρούουν στις ίδιες ή συναφές βιολογικές διαδικασίες. Μπορεί μία από τις λειτουργίες αυτές να είναι ιδιαίτερα παθογόνος, που η αντικατάσταση της οποίας θα έχει θεραπευτικό όφελος, απλουστεύοντας κάπως την προσέγγιση των μικρών μορίων.

Τα φάρμακα που βασίζονται σε νευροτροφικούς παράγοντες (φυσικές χημικές ουσίες σωμάτων που έχουν θετική επίδραση στα νευρικά κύτταρα) και τα αναβολικά (οικοδόμηση ιστού) και οι χημικές ουσίες είναι υπό εξέταση. Επίσης υπό μελέτη είναι και η κρεατίνη, μια ουσία που μπορεί να βοηθήσει τους μύς ή τα νευρικά κύτταρα να παράγουν ενέργεια πιο εύκολα. (Sarah Leighton, 2003)

6.5. Θεραπεία των συμπτωμάτων

Εδώ, ο στόχος είναι να προσδιοριστούν οι παρεμβάσεις που μετριάζουν την εξέλιξη της νόσου, αλλά δεν αφορούν ειδικά την υποκείμενη γενετική ατέλεια. Ο στόχος εδώ είναι ο προσδιορισμός των φαρμάκων που διαμορφώνουν την πορεία της διαταραχής, για παράδειγμα, εκείνες που απονέμουν κυτταροπροστασία στους ιστούς-στόχους, με αποτέλεσμα την εξασθένηση της απώλειας της κυτταρικής λειτουργίας και του θανάτου που προκαλείται από την υποκείμενη γενετική ατέλεια. Σε γενικές γραμμές, αυτά μπορούν να είναι τροφικά, αντί- αποπτωτικά, αντιοξειδωτικά ή από κάποια άλλη κατηγορία μύο / νευροπροστατευτικών ενώσεων.

Στην SMA συγκεκριμένα, αυτά μπορεί να είναι παράγοντες που καταστούν τους κινητικούς νευρώνες λιγότερο ευαίσθητους στις τοξικές επιδράσεις της μειωμένης SMN , ή ενδεχομένως, να ενισχύσουν την ικανότητα των κινητικών νευρώνων να δημιουργήσουν επιπλέον συνδέσεις με μυϊκές ίνες και / ή να διατηρήσουν τις συνδέσεις αυτές για την αύξηση της ισχύος των μυών που νευρώνουν.

Παρόλα αυτά, ανάπτυξη φαρμάκων με στόχο την διακοπή μηχανισμών σε κυτταρικό και φυσιολογικό επίπεδα της συγκεκριμένης νόσου είναι ακόμα στα αρχικά στάδια, επειδή οι παθοφυσιολογικές διαδικασίες που διέπουν τα κύρια συμπτώματα της νόσου δεν είναι ακόμη πλήρως κατανοητά.

6.6. Βλαστοκύτταρα: δημιουργία νέων κινητικών νευρώνων.

Πιθανές θεραπείες βλαστοκυττάρων μπορούν να αναπτύξουν την παραγωγή μεγάλου αριθμού ανθρώπινων κινητικών νευρώνων και να βοηθήσουν να καλυφθεί αυτό το κενό. (Cao Y. et al, 2013)

6.7. Ζωικά μοντέλα

Υπάρχει ταχεία πρόοδος και στις έξι ενότητες που προαναφέρθηκαν. Παράλληλα, υπήρξε επιτυχής ανάπτυξη των γενετικά και κλινικά πιστά μοντέλα ποντικών της SMA.

Οι ανθρώπινες δοκιμές είναι δαπανηρές τόσο από πλευράς χρόνου όσο και πόρων. Μια κρίσιμη «απόδειξη της αρχής» παρέχεται από τα ποντίκια μοντέλα που γενετικά φέρουν την ανθρώπινη ασθένεια . Τα διαγονιδιακά ποντίκια μοντέλα είναι γενετικά πιστά μοντέλα της SMA, και έχουν φαινότυπο SMA (φυσικά χαρακτηριστικά). Με τα μοντέλα αυτά, είναι πλέον σε θέση να

εξεταστούν οι διάφοροι θεραπευτικοί παράγοντες τόσο μεμονωμένα όσο και σε συνδυασμό, ψάχνοντας για πιθανή συνέργεια της δράσης. Τα μοντέλα ποντίκια βοήθησαν να γίνει εννοιολογική πρόοδος στο μηχανισμό της νόσου, αλλά και την καταλληλότητά τους για την αναζήτηση θεραπευτικών παραγόντων στην μεταγραφική θεραπευτική έρευνα άλλων νευροεκφυλιστικών ασθενειών.

6.8. Κλινικές Δοκιμές

Οι κλινικές δοκιμές θα πρέπει να αποσκοπούν στην αξιολόγηση της αποτελεσματικότητας της θεραπείας τους. Οι μελέτες αυτές είναι γενικά δύσκολο και ακριβό να διοργανωθούν.

Αν και η SMA δεν είναι κοινώς γνωστή, η SMA έρευνα είναι εξαιρετικά ώριμη και ενεργή. Οι δραματικές ανακαλύψεις έχουν γίνει τα τελευταία δεκαπέντε χρόνια και, ως αποτέλεσμα αυτών των ανακαλύψεων, η SMA έχει γρήγορα εξελιχθεί από μια δυσνόητη ασθένεια, στο κατώφλι εύρεσης μίας βιώσιμης θεραπείας. Η νωτιαία μυϊκή ατροφία έχει επιλεγεί σε πολλές έρευνες λόγω της σοβαρότητας της, την σχετικά υψηλή συχνότητα εμφάνισης της, και το γεγονός ότι το γονίδιο έχει εντοπιστεί και το προϊόν του γονιδίου είναι γνωστό, με αποτέλεσμα να οδηγεί σε πιθανές θεραπείες. Είναι επίσης σημαντικό να γνωρίζουμε ότι, όσα περισσότερα ξέρουμε για την νωτιαία μυϊκή ατροφία, και η εύρεση θεραπείας για αυτή, τόσο η θεραπεία άλλων ασθενειών θα γίνεται πιο εφικτή.

Παράρτημα Ι

ΠΓΝΑ ΠΑΙΔΩΝ Η «ΑΓΙΑ ΣΟΦΙΑ»

ΤΜΗΜΑ ΦΥΣΙΚΟΘΕΡΑΠΕΙΑΣ

ΦΥΣΙΚΟΘΕΡΑΠΕΥΤΙΚΗ ΑΞΙΟΛΟΓΗΣΗ

ΗΜΕΡΟΜΗΝΙΑ ΕΞΕΤΑΣΗΣ:

ΟΝΟΜΑΤΕΠΩΝΥΜΟ:

ΗΜΕΡ. ΓΕΝΝΗΣΗΣ:

ΔΙΑΓΝΩΣΗ:

ΒΑΔΙΣΗ:

ΑΝΕΞΑΡΤΗΤΗ

ΥΠΟΣΤΗΡΙΖΟΜΕΝΗ

ΑΔΥΝΑΤΗ

ΣΚΑΛΕΣ

ΑΝΕΞΑΡΤΗΤΑ

ΥΠΟΣΤΗΡΙΖΟΜΕΝΑ

ΑΝΕΦΙΚΤΟ

ΠΕΡΙΓΡΑΦΗ ΒΑΔΙΣΗΣ

ΧΗΝΕΙΟ ΒΑΔΙΣΜΑ

ΛΟΡΔΩΣΗ

ΕΥΡΕΙΑ ΒΑΣΗ ΣΤΗΡΙΞΗΣ

ΙΠΠΟΠΟΔΙΑ

ΒΟΗΘΗΜΑΤΑ

ΑΜΑΞΙΔΙΟ

ΟΡΘΩΣΕΙΣ

ΚΗΔΕΜΟΝΕΣ

ΛΕΙΤΟΥΡΓΙΚΕΣ ΔΡΑΣΤΗΡΙΟΤΗΤΕΣ

ΕΓΕΡΣΗ ΑΠΟ ΚΑΡΕΚΛΑ

ΕΓΕΡΣΗ ΑΠΟ ΒΑΘΥ ΚΑΘΙΣΜΑ

ΕΓΕΡΣΗ ΑΠΟ ΤΟ ΠΑΤΩΜΑ

GOWER

ΠΑΡΑΜΟΡΦΩΣΕΙΣ

ΣΠΟΝΔΥΛΙΚΗ ΣΤΗΛΗ

ΓΟΝΑΤΟ

ΑΓΚΩΝΑΣ

ΠΟΔΟΚΝΗΜΙΚΗ

ΚΑΡΠΟΣ

ΨΕΥΔΟΫΠΕΡΤ. ΓΑΣΤΡΟΚΝΗΜΙΟΥ

ΙΣΧΙΟ

ΠΓΝΑ ΠΑΙΔΩΝ Η «ΑΓΙΑ ΣΟΦΙΑ»			
<u>ΕΛΕΓΧΟΣ ΜΥΪΚΗΣ ΙΣΧΥΟΣ</u>			
ΑΡΙΣΤΕΡΑ		ΚΑΤΩ ΑΚΡΑ	ΔΕΞΙΑ
		ΚΑΜΨΗ ΙΣΧΥΟΥ	
		ΕΚΤΑΣΗ ΙΣΧΥΟΥ	
		ΑΠΑΓΩΓΗ ΙΣΧΥΟΥ	
		ΠΡΟΣΑΓΩΓΗ ΙΣΧΥΟΥ	
		ΕΞΩ ΣΤΡΟΦΗ ΙΣΧΥΟΥ	
		ΕΣΩ ΣΤΡΟΦΗ ΙΣΧΥΟΥ	
		ΚΑΜΨΗ ΓΟΝΑΤΟΣ	
		ΕΚΤΑΣΗ ΓΟΝΑΤΟΣ (ΠΛΑΤΕΙΣ)	
		ΕΚΤΑΣΗ ΓΟΝΑΤΟΣ (Ο.ΜΗΡΙΑΙΟΣ)	
		ΠΡΟΣΘΙΟΣ ΚΝΗΜΙΑΙΟΣ	
		ΠΕΡΟΝΙΑΙΟΙ	
		ΟΠΙΣΘΙΟΣ ΚΝΗΜΙΑΙΟΣ	
		ΚΑΜΨΗ ΔΑΧΤΥΛΩΝ	
		ΕΚΤΑΣΗ ΔΑΧΤΥΛΩΝ	
		ΑΝΩ ΑΚΡΑ	
		ΑΝΑΣΠΑΣΗ ΩΜΟΠΛΑΤΗ	
		ΚΑΜΨΗ ΩΜΟΥ	
		ΕΚΤΑΣΗ ΩΜΟΥ	
		ΑΠΑΓΩΓΗ ΩΜΟΥ	
		ΟΡΙΖΟΝΤΙΑ ΠΡΟΣΑΓΩΓΗ	
		ΕΣΩ ΣΤΡΟΦΗ ΩΜΟΥ	
		ΕΞΩ ΣΤΡΟΦΗ ΩΜΟΥ	
		ΚΑΜΨΗ ΑΓΚΩΝΑ	
		ΕΚΤΑΣΗ ΑΓΚΩΝΑ	
		ΙΠΤΙΑΣΜΟΣ	
		ΠΡΗΝΙΣΜΟΣ	
		ΚΑΜΨΗ ΚΑΡΠΟΥ	
		ΕΚΤΑΣΗ ΚΑΡΠΟΥ	
		ΚΑΜΨΗ ΔΑΧΤΥΛΩΝ	
		ΕΚΤΑΣΗ ΔΑΧΤΥΛΩΝ	
		ΑΝΤΙΘΕΣΗ ΑΝΤΙΧΕΙΡΑ	
		ΚΟΡΜΟΣ	
		ΚΑΜΨΗ ΚΕΦΑΛΗΣ	
		ΕΚΤΑΣΗ ΚΕΦΑΛΗΣ	
		ΡΑΧΙΑΙΟΙ	
		ΚΟΙΛΙΑΚΟΙ	

ΠΑΡΑΤΗΡΗΣΕΙΣ :

ΒΙΒΛΙΟΓΡΑΦΙΑ

Βιβλιογραφία

1. Μπάρλου Ε., Πανόπουλος Γ. Αναπνευστική φυσικοθεραπεία σε πνευμονικές και μη παθήσεις. Αθήνα, 2006. εκδόσεις PHOTO UNICA
2. Σημεωνίδης Π. Κακώσεις και παθήσεις του μυοσκελετικού συστήματος» 2η Έκδοση, Αθήνα, 1997, University Studio Press
3. Σουλτάνης Κ. Η χρήση του συστήματος σπονδυλοδεσίας Tsrh στην αντιμετώπιση των παραμορφώσεων της σπονδυλικής στήλης, Θεσσαλονίκη, 2005
4. Maria Stokes, Physical Management in Neurological Rehabilitation, Elsevier Health Sciences, 2004

Άρθρα

1. Anderson S M., 2007. Spinal Curves and Scoliosis. Radiologic Technology, September/October, Vol. 79; p44:69
2. Cao Y, Qu Y, Song F, Bai J, Jin Y, Wang H, Li Y, Zhang W., 2013. Detection of homozygous deletions in spinal muscular atrophy with genomic DNA sequencing, Chinese journal of medical genetics 2013 Aug;30(4):410-4
3. Ching H. Wang, Richard S. Finkel, Enrico S. Bertini, Mary Schroth, Anita Simonds, Brenda Wong, Annie Aloysius, Leslie Morrison, Marion Main, Thomas O. Crawford, Anthony Trela and Participants of the International Conference on SMA Standard of Care, 2007. Consensus Statement for Standard of Care in Spinal Muscular Atrophy, J Child Neurol August vol. 22no. 8 1027-1049
4. Cox A.D. Lambrenas K, 1992. Childhood physical disability and attachment, Dev Med Child Neurol. Dec;34(12):1037-46
5. Alías L, Barceló MJ, Bernal S, Martínez-Hernández R, Also-Rallo E, Vázquez C, Santana A, Millán JM, Baiget M, Tizzano EF. Clin Genet,

2013. Improving detection and genetic counseling in carriers of spinal muscular atrophy with two copies of the SMN1 gene. *Clin Genet.* Jun 25
6. Douglas M, Sproule, Punyanitya M, Wei Shen, Dashnaw S, Martens B, Montgomery M, Montes J, Battista V, Finkel R, Darras B, De Vivo D and Kaufmann P, 2010. Muscle Volume Estimation by Magnetic Resonance Imaging in Spinal Muscular Atrophy, *Journal of Child Neurology.* 2011 Mar;26(3):309-17
 7. Farrar MA, Johnston HM, Grattan-Smith P, Turner A, Kiernan MC, 2009. Spinal muscular atrophy: molecular mechanisms. *Curr Mol Med.* Sep;9(7):851-62
 8. Febrer A, Rodriguez N, Alias L and Tizzano E, 2010. Measurement Of Muscle Strength With A Handheld Dynamometer In Patients With Chronic Spinal Muscular Atrophy, *Journal of Rehabilitation Medicine,* Volume 42, Number 3, March 2010 , pp. 228-231(4)
 9. Febrer A, Vigo M, Rodriguez N, Medina J, Colomer J, Nascimento A, 2013. Fractures in spinal muscular atrophy. *Rev Neurol.* 2013 Sep 1;57(5):207-11
 10. Garcera A, Mincheva S, Gou-Fabregas M, Caraballo-Miralles M, Lladó J, Comella J, Soler R, 2011. A new model to study spinal muscular atrophy: Neurite degeneration and cell death, *Neurobiology of Disease.* 2011 Jun;42(3):415-26
 11. Heydemann P, Siegel I and Mardjetko S, 2005. Orthotic Treatment of the Spinal Muscular Atrophies
 12. Iannaccone ST, Russman BS, Browne RH, Buncher CR, White M, Samaha FJ, 2000. Prospective analysis of strength in spinal muscular atrophy. *J Child Neurol.* Feb;15(2):97-101
 13. Jablonka S, Rossoll W, Schrank B, Sendtner M., 2000. The role of SMN in spinal muscular atrophy. *J Neurol.* Mar;247 Suppl 1:I37-42
 14. Kaufmann P, MD, MSc; McDermott M, PhD; Darras B, MD; Finkel R, MD; Kang P, MD; Oskoui M, MD; Constantinescu A, 2010. Observational Study of Spinal Muscular Atrophy Type 2 and 3 Functional Outcomes Over 1 Year, *Arch Neurol.* 2011 Jun;68(6):779-86
 15. Leighton Sarah, 2003. Nutrition issues associated with spinal muscular

Atrophy, Nutrition & Dietetics: The Journal of the Dieticians Association of Australia, June 1, 2003

16. Lewelt A, Krosschell K, Scott C, Sakonju A, Kissel J, Crawford T, Acsadi G, D' Anjou G, Elsheikh B, Reyna S, Schroth M, Maczulski A, Stoddard G, Elovic E and Swoboda K, 2010. Compound muscle action potential and motor function in children with spinal muscular atrophy, *Muscle Nerve*. Nov;42(5):703-8
17. Marco A. Passiniand, Seng Cheng, 2010. Prospects for the gene therapy of spinal muscular atrophy, *Trends in Molecular Medicine*. 2011 May;17(5):259-65
18. Mayhew A, Glanzman AM, Krosschell KJ, Swoboda KJ, Main M, Steffensen BF, Bérard C, Girardot F, Payan CA, Hynan LS, Iannaccone ST, Nelson LL, Pandya S, Rose M, Scott C, Sadjadi R, Yore MA, Joyce C, Kissel JT, 2013. Rasch analysis of clinical outcome measures in spinal muscular atrophy, *Muscle Nerve*. Jan 8
19. Tiziano F, Neri G and Brahe C, 2010. Biomarkers in Rare Disorders: The Experience with Spinal Muscular Atrophy, *International Journal of Molecular Sciences*, *International Journal of Molecular Sciences* 2011, 12(1), 24-38

Διαδίκτυο

1. <http://www.fightsma.org/pdfs/Family%20Guide%20to%20the%20Consensus%20Statement.ppd>
2. <http://www.eumedline.eu/post/Spondylikh-Sthlh-Skoliwsh-Fysikotherapeytikh-Antimetwpish>
3. http://www.pneumonologia.gr/articlefiles/20060613_PREPEI_O_PNEYMONOLOGOS_NA_XEREI_NEYROLOGIA.pdf
4. http://www.treat-nmd.eu/downloads/file/UK_SMA_registry_protocol.pdf
5. <http://www.spondiliki.gr/2010-12-16-22-01-25/2011-01-15-20-04-47/101-s-psf>

Εργασίες

1. Νεστορίδης Χρήστος, 2007, Η Υποστηρικτική Τεχνολογία στην Εκπαίδευση Των Ατόμων με Σοβαρά Κινητικά Προβλήματα