



ΤΕΧΝΟΛΟΓΙΚΟ
ΕΚΠΑΙΔΕΥΤΙΚΟ
ΙΔΡΥΜΑ
ΔΥΤΙΚΗΣ ΕΛΛΑΔΑΣ

ΣΧΟΛΗ ΕΠΑΓΓΕΛΜΑΤΩΝ ΥΓΕΙΑΣ & ΠΡΟΝΟΙΑΣ

ΤΜΗΜΑ ΦΥΣΙΚΟΘΕΡΑΠΕΙΑΣ

ΠΤΥΧΙΑΚΗ ΕΡΓΑΣΙΑ

**ΑΞΙΟΛΟΓΗΣΗ ΚΑΙ
ΦΥΣΙΚΟΘΕΡΑΠΕΥΤΙΚΗ ΠΑΡΕΜΒΑΣΗ
ΣΕ ΑΣΘΕΝΕΙΣ ΜΕ ΝΟΣΟ
CHARCOT-MARIE-TOOTH (CMT)
ΔΗΜΙΟΥΡΓΙΑ
ΕΝΗΜΕΡΩΤΙΚΟΥ ΕΓΧΕΙΡΙΔΙΟΥ**

Σπυρίδων Λυμπεράτος, Α.Μ. 1834

Ηλίας Πλατής, Α.Μ. 1847

Εποπτεύουσα καθηγήτρια: ΦΑΡΑΝΤΟΥ ΧΑΡΙΚΛΕΙΑ

ΑΙΓΙΟ-2017

Assessment and physiotherapy intervention for patients with Charcot-Marie-Tooth disease (CMT). Informative booklet for patients.

ΕΥΧΑΡΙΣΤΙΕΣ

Με την εκπόνηση της παρούσας πτυχιακής εργασίας ολοκληρώνεται ο κύκλος της εκπαίδευσής μας στο Τμήμα της Φυσικοθεραπείας, ΤΕΙ Δυτικής Ελλάδας. Στο σημείο αυτό θα θέλαμε να ευχαριστήσουμε όλους, όσοι στάθηκαν αρωγοί στην προσπάθειά μας αυτή.

Αρχικά, ευχαριστούμε ολόψυχα την Επιβλέπουσα Καθηγήτριά μας κα Φαράντου Χαρίκλεια για την ανάθεση του θέματος της πτυχιακής εργασίας, την άψογη συνεργασία μας, όχι μόνο κατά τη διάρκεια της εκπόνησης της πτυχιακής εργασίας αλλά και καθ' όλη τη φοίτησή μας, όπου και μας μετέδωσε τον ζήλο, την επιστημονική της επάρκεια και την αφοσίωση για τη φυσικοθεραπευτική αντιμετώπιση των ασθενών.

Ακόμη, θα θέλαμε να ευχαριστήσουμε το σύνολο του εκπαιδευτικού προσωπικού του Τ.Ε.Ι. Δυτικής Ελλάδας του Τμήματος Φυσικοθεραπείας για την συνεχή προσπάθεια που κατέβαλε κατά την διάρκεια των τεσσάρων αυτών ετών και την αδιάκοπη παροχή γνώσεων σε επιστημονικό επίπεδο με γνώμονα την κλινική σκέψη, ώστε να αντιμετωπίζουμε κάθε ασθενή ως μοναδικό και πολυπαραγοντικό περιστατικό. Ιδιαίτερα, όμως, θα θέλαμε να τους ευχαριστήσουμε για την προσπάθειά τους να μας μεταδώσουν τον ζήλο και την επιμονή με την οποία θα πρέπει να συνεχίσουμε να βελτιωνόμαστε ως επαγγελματίες υγείας αλλά κυρίως ως άνθρωποι παρ' όλες τις δυσκολίες των καιρών μας.

Τέλος, ευχαριστούμε τις οικογένειές μας για τη στήριξη και την υπομονή που επέδειξαν όλον αυτόν τον καιρό στο πλάι μας, ώστε να συνεχίσουμε και να φέρουμε εις πέρας αυτήν μας την επιλογή.

ΠΡΟΛΟΓΟΣ

Η παρούσα πτυχιακή εργασία αποτελεί ανασκόπηση της βιβλιογραφίας σχετικά με τη νόσο Charcot-Marie-Tooth (CMT), η οποία είναι μια κληρονομική κινητική και αισθητική νευροπάθεια με ευρύ φάσμα γονοτύπων και φαινοτύπων. Ως γνωστό η νόσος αυτή δεν έχει μέχρι στιγμής αντιμετωπιστεί με φαρμακευτική αγωγή επομένως ο στόχος για την αποδοτικότερη αντιμετώπιση αυτών των ασθενών είναι η όσο το δυνατόν λεπτομερέστερη αξιολόγηση των ασθενών με τη χρήση συγκεκριμένων κλιμάκων και εργαλείων. Ο τελικός σκοπός είναι η στοχευμένη εξατομικευμένη φυσικοθεραπευτική παρέμβαση.

Για την ανασκόπηση της βιβλιογραφίας χρησιμοποιήθηκαν λέξεις-κλειδιά (π.χ. Charcot-Marie-Tooth pathogenesis, rehabilitation, assessments, pediatric scales, training) που αφορούν τόσο στην παθογένεια της νόσου και την αξιολόγηση των ασθενών με συγκεκριμένες κλίμακες, όσο και το ρόλο της φυσικοθεραπευτικής παρέμβασης και της άσκησης στη νόσο αυτή, σε παγκόσμιες βάσεις επιστημονικών δεδομένων π.χ. PubMed, Google Scholar.

Στο Γενικό Μέρος της εργασίας περιλαμβάνεται μια συνοπτική παρουσίαση της Νευρικού Συστήματος, με λεπτομερέστερη αναφορά στη λειτουργία και παθοφυσιολογία του Περιφερικού Νευρικού Συστήματος. Ακολουθεί η αναλυτική περιγραφή της νόσου Charcot-Marie-Tooth με έμφαση στην παθογένεια, τη διάγνωση και τη θεραπεία. Στο Ειδικό Μέρος της εργασίας παρουσιάζονται οι κλίμακες αξιολόγησης καθώς και ερευνητικά δεδομένα από κλινικές μελέτες που αφορούν στη μέτρηση των ελλειμμάτων που δημιουργούνται στις μυοσκελετικές δομές κατά την πρόοδο της νόσου CMT και τη συσχέτισή τους με την ικανότητα των ασθενών για τη διατήρηση της στάσης και την ικανότητα της βάρδισης. Επιπλέον, παρουσιάζονται αναλυτικά κλινικές περιπτώσεις καθώς και ολοκληρωμένα πρωτόκολλα μεθόδων αποκατάστασης αλλά και ερευνητικά δεδομένα κατά την εφαρμογή της φυσικοθεραπευτικής προσέγγισης ασθενών με CMT. Τέλος, δημιουργήθηκε ένα εγχειρίδιο-οδηγός ασκήσεων που απευθύνεται στους ασθενείς με CMT με στόχο τη βελτίωση της λειτουργικότητας – καθημερινότητάς τους.

ΠΕΡΙΛΗΨΗ

Στις νευροπάθειες του Περιφερικού Νευρικού Συστήματος (Π.Ν.Σ.) συγκαταλέγεται και η Charcot-Marie-Tooth (CMT), η οποία είναι μια κληρονομική κινητική και αισθητική νευροπάθεια με ευρύ φάσμα γονοτύπων και φαινοτύπων. Ο επιπολασμός της CMT έχει εκτιμηθεί ως 1/2500. Οι συνηθέστερες μορφές της ταξινομούνται ως τύπου 1 (απομυελινωτική) και τύπου 2 (αξονική). Η CMT τύπου 1 θεωρείται κυρίαρχη και αντιπροσωπεύει περίπου το 50-80% όλων των τύπων CMT. Για τη διάγνωση της CMT λαμβάνονται υπ' όψιν: α) τα συμπτώματα στα οποία περιλαμβάνονται η προοδευτική μυϊκή αδυναμία των κάτω άκρων, ατροφία ("πόδια σαν ανεστραμμένες φιάλες σαμπάνιας"), κοιλοποδία, γαμψοδακτυλία, απώλεια αισθητικότητας, αδυναμία κίνησης στις περιφερικές αρθρώσεις, απουσία τενόντιων αντανακλαστικών, β) τα απεικονιστικά δεδομένα (ακτινογραφίες, μαγνητικός συντονισμός), γ) τα ηλεκτροδιαγνωστικά χαρακτηριστικά (επιβράδυνση νευρικής αγωγιμότητας στην απομυελινωτική μορφή, μειωμένο σύνθετο δυναμικό ενέργειας των μυών με φυσιολογικές ταχύτητες αγωγής στην αξονική μορφή) και δ) η ταυτοποίηση των υποτύπων με γονιδιακή ανάλυση. Τα συμπτώματα συνήθως είναι παρόντα στις δύο πρώτες δεκαετίες της ζωής. Δεν υπάρχει φαρμακευτική θεραπεία. Το χειρουργείο προτείνεται για χρόνιες εξάρθρωσεις της ποδοκνημικής άρθρωσης και ύπαρξη πόνου που δεν ανακουφίζεται από τα ορθωτικά μέσα, με στόχο να διορθώσει παραμορφώσεις, να επαναπροσδιορίσει αρθρώσεις και να ισορροπήσει μυϊκές ομάδες. Διάφορες κλίμακες έχουν χρησιμοποιηθεί για την αξιολόγηση ασθενών με CMT, σε ενήλικες και παιδιά, με σπουδαιότερες την κλίμακα CMTNS (Charcot-Marie-Tooth Neuropathy Score), τη CMT παιδιατρική βαθμολογική κλίμακα, την κλίμακα SF-36 (Short Form health survey), την κλίμακα αξιολόγησης κόπωσης MFI (Multidimensional Fatigue Inventory) και την κλίμακα αξιολόγησης ισορροπίας σε παιδιά (Pediatric Balance Scale, PBS). Πρόσφατες ερευνητικές προσπάθειες έχουν πραγματοποιηθεί όσον αφορά στη μέτρηση των ελλειμμάτων που δημιουργούνται στις μυοσκελετικές δομές κατά την πρόοδο της νόσου CMT και τη συσχέτισή τους με την ικανότητα των ασθενών για τη διατήρηση της στάσης και την ικανότητα της βάδισης. Η συνολική θεραπευτική προσέγγιση των ασθενών με CMT θα πρέπει να στηρίζεται σε διεπιστημονική ομάδα, η οποία απαρτίζεται από γενετικούς συμβούλους, φυσικοθεραπευτές, θεραπευτές λειτουργικής αποκατάστασης, φυσιάτρους, ορθωτιστές, κοινωνικούς λειτουργούς και ψυχολόγους. Ο τελικός στόχος είναι ο προσδιορισμός της κατάλληλης και στοχευμένης φυσικοθεραπευτικής αντιμετώπισης που μπορεί να περιλαμβάνει εκπαίδευση βάδισης, διατάσεις, ισορροπιστική και στατική σταθεροποίηση, στρατηγικές αποφυγής του φόβου πτώσης, υδροθεραπεία, τεχνικές διατήρησης της ενέργειας, ορθωτικά βοηθήματα-νυχτερινούς κηδεμόνες, εκπαίδευση των ασθενών, εκπαίδευση της χρήσης βοηθητικών συσκευών και πρόληψη δευτερευουσών επιπλοκών. Για την αποτελεσματικότερη εφαρμογή και απόδοση ενός φυσικοθεραπευτικού πρωτοκόλλου σε ασθενείς με CMT, θα πρέπει η διαδικασία να λαμβάνει χώρα κάτω από σαφή λήψη του ιστορικού, λεπτομερή κλινική εξέταση και σαφή ορισμό των στόχων του ασθενούς ώστε να βελτιωθεί τόσο λειτουργικά όσο επαγγελματικά και κοινωνικά στο μέγιστο δυνατό βαθμό. Συμπερασματικά, οι έρευνες έχουν δείξει ότι οι ασθενείς με CMT θα πρέπει να λαμβάνουν τουλάχιστον δύο φορές το χρόνο θεραπευτική αποκατάσταση καθώς παρατηρείται μείωση της δύναμης, της ισορροπίας, της ταχύτητας βάδισης, του εύρους τροχιάς των ποδοκνημικών αρθρώσεων και της λειτουργίας των πνευμόνων κατόπιν αποχής 6 μηνών. Τέλος, βάσει της αρθρογραφίας δημιουργήθηκε ένα εγχειρίδιο-οδηγός ασκήσεων που απευθύνεται στους ασθενείς με CMT για τη διευκόλυνση της καθημερινότητάς τους.

ΠΕΡΙΕΧΟΜΕΝΑ

	Σελίδα
Ευχαριστίες	2
Πρόλογος	3
Περίληψη	4
Εισαγωγή	6
Γενικό Μέρος	7
Κεφάλαιο 1	7
1.1.Νευρικό Σύστημα	7
1.1.1.Κεντρικό Νευρικό Σύστημα	7
1.1.2.Περιφερικό Νευρικό Σύστημα	7
<i>Νεύρα</i>	8
<i>Περιφερικοί νευράξονες</i>	8
<i>Νευροφυσιολογία</i>	9
<i>Παθολοφυσιολογία</i>	10
Κεφάλαιο 2	11
2.1.Νόσος Charcot-Marie-Tooth	11
2.1.1.Εισαγωγή	11
2.1.2.Παθογένεση	11
2.1.3.Φυσική Ιστορία	12
2.1.4.Επιδημιολογία	13
2.1.5.Διάγνωση	14
<i>Κλινική διάγνωση</i>	14
<i>Απεικονιστικές μέθοδοι – Μαγνητικός συντονισμός (MRI)</i>	15
<i>Ηλεκτροδιαγνωστικά χαρακτηριστικά</i>	16
<i>Γενετική διάγνωση</i>	17
2.1.6.Ποιότητα ζωής	18
2.1.7.Θεραπεία	18
<i>Βασική έρευνα</i>	19
<i>Γονιδιακή θεραπεία και αρχέγονα κύτταρα</i>	20
<i>Χειρουργείο</i>	20
Ειδικό Μέρος	21
Κεφάλαιο 3	21
3.1.Κλίμακες αξιολόγησης ασθενών με CMT (ενήλικες και παιδιά)	21
3.2.Αξιολόγηση με κλινικές μετρήσεις: ερευνητικά δεδομένα	27
Κεφάλαιο 4	32
4.1.Φυσικοθεραπευτική προσέγγιση ασθενών με CMT – Κλινικές περιπτώσεις και ολοκληρωμένα πρωτόκολλα θεραπείας	32
4.1.1.Εισαγωγικά στοιχεία	32
4.1.2.Νάρθηκες - Ορθωτικά	33
<i>Ανω άκρο</i>	36
<i>Κάτω άκρο και ισορροπία</i>	36
4.2.Ασκηση	37
4.2.1.Παρουσίαση κλινικών περιστατικών	39
Συμπεράσματα	52
Κεφάλαιο 5	53
5.1.Ενημερωτικό εγχειρίδιο φυσικοθεραπείας για ασθενείς με CMT (ενήλικες και παιδιά)	53
Βιβλιογραφία	65
Παράρτημα	69

ΕΙΣΑΓΩΓΗ

Το Νευρικό Σύστημα αποτελείται από: Α) το Κεντρικό Νευρικό Σύστημα (ΚΝΣ) με τα εγκεφαλικά ημισφαίρια, τον διάμεσο εγκέφαλο, το στέλεχος, την παρεγκεφαλίδα και τον νωτιαίο μυελό και Β) το Περιφερικό Νευρικό Σύστημα (ΠΝΣ), με τα κρανιακά νεύρα εκτός του κρανίου, τα νωτιαία και περιφερικά νεύρα, τα νευρικά πλέγματα, τους αισθητικούς υποδοχείς, τις νευρομυϊκές συνάψεις και τους μύες (Benarroch et al., 2015).

Η Charcot-Marie-Tooth (CMT) προσβάλλει το Π.Ν.Σ και είναι μια κληρονομική κινητική και αισθητική νευροπάθεια με ένα ευρύ φάσμα γονοτύπων και φαινοτύπων (Corquodale D. et al., 2016). Γενετικές ανωμαλίες στα κύτταρα Schwann οδηγούν στην υπερέκφραση πρωτεϊνών, με επακόλουθο τη μη σωστή μυελινοποίηση των νευρικών ινών και την προοδευτική αξονική και νευρωνική απώλεια (Ekins et al., 2015). Ηλεκτροφυσιολογικά και παθολογικά δεδομένα καθορίζουν τον τύπο της νευροπάθειας. Οι συνηθέστερες μορφές της CMT γενικά ταξινομούνται ως τύπου 1 (απομυελινωτική) και τύπου 2 (αξονική). Η CMT τύπου 1 θεωρείται κυρίαρχη, και αντιπροσωπεύει περίπου το 50%- 80% όλων των τύπων CMT (Corquodale et al., 2016).

Αν και η εξέλιξη της νόσου είναι συνήθως σταθερή και αργή, παράγοντες όπως η χημειοθεραπεία, το τραύμα, κάποια χειρουργική επέμβαση ή άλλα στρεσογόνα αίτια μπορούν να πυροδοτήσουν συμπτώματα στον ασυμπτωματικό ασθενή ή να προκαλέσουν μια προσωρινή επιτάχυνση της εξέλιξης της νόσου.

Σκοπός της παρούσας πτυχιακής εργασίας είναι: α) η βιβλιογραφική ανασκόπηση της παθογένειας της CMT, της κλινικής συμπτωματολογίας, των κλιμάκων αξιολόγησης των ασθενών, της συσχέτισης των ελλειμμάτων με τη λειτουργικότητα των ασθενών, της φυσικοθεραπευτικής προσέγγισης και του ρόλου της άσκησης στην πορεία της πάθησης και β) η δημιουργία εγχειριδίου-οδηγού για τους ασθενείς με CMT.

ΓΕΝΙΚΟ ΜΕΡΟΣ

ΚΕΦΑΛΑΙΟ 1

1.1. ΝΕΥΡΙΚΟ ΣΥΣΤΗΜΑ

Το Νευρικό Σύστημα αποτελείται από το Κεντρικό Νευρικό Σύστημα (ΚΝΣ) και το Περιφερικό Νευρικό Σύστημα (ΠΝΣ). Τα κύτταρα που απαντώνται στο νευρικό σύστημα είναι οι νευρώνες και τα κύτταρα της γλοίας (υποστηρικτικά κύτταρα των νευρώνων) (Benarroch et al., 2015).

1.1.1. Κεντρικό Νευρικό Σύστημα (ΚΝΣ)

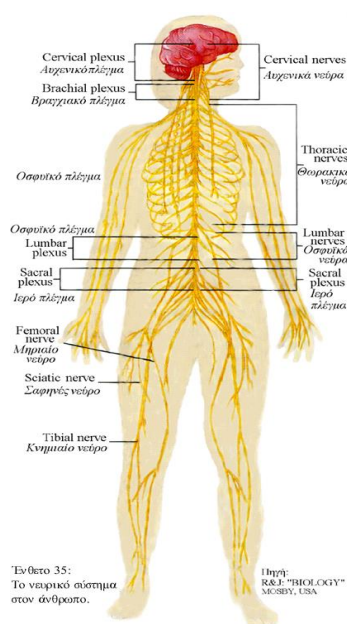
Το ΚΝΣ αποτελείται από τον εγκέφαλο (εγκεφαλικά ημισφαίρια, διάμεσος εγκέφαλος, στέλεχος, παρεγκεφαλίδα) και το νωτιαίο μυελό. Ο εγκέφαλος βρίσκεται μέσα στο κρανίο και ο νωτιαίος μυελός στο σπονδυλικό σωλήνα. Ο εγκέφαλος και ο νωτιαίος μυελός περιβάλλονται από τις μήνιγγες, σκληρά, αραχνοειδής και χοριοειδής, από έξω προς τα μέσα. Μεταξύ της χοριοειδούς και αραχνοειδούς μήνιγγας υπάρχει ο υπαραχνοειδής χώρος, όπου κυκλοφορεί το εγκεφαλονωτιαίο υγρό (ΕΝΥ). Ο νωτιαίος μυελός δέχεται αισθητικές πληροφορίες από το δέρμα, τις αρθρώσεις και τους μυς του κορμού και των άκρων καθώς και από τα σπλάχνα και περιέχει τους κινητικούς νευρώνες που ελέγχουν τις εκούσιες και τις αντανακλαστικές κινήσεις. Οι πληροφορίες σχετίζονται, συντονίζονται και ολοκληρώνονται στον εγκέφαλο έτσι ώστε τα εκτελεστικά όργανα (μυς, αδένες) να συνεργάζονται αρμονικά (Benarroch et al., 2015).

1.1.2. Περιφερικό Νευρικό Σύστημα (ΠΝΣ)

Στο ΠΝΣ περιλαμβάνονται όλες οι νευρικές και μυϊκές δομές οι οποίες βρίσκονται ανατομικά εκτός του κρανίου και της σπονδυλικής στήλης. Τα κρανιακά νεύρα εκτός του κρανίου, τα νωτιαία και περιφερικά νεύρα, καθώς και τα νευρικά πλέγματα αλλά και οι αισθητικοί υποδοχείς, οι νευρομυϊκές συνάψεις και οι μύες αποτελούν δομές που ανήκουν στο ΠΝΣ (Benarroch et al., 2015, Fitzgerald et al., 2009).

Νεύρα

Τα κρανιακά και τα νωτιαία περιφερικά νεύρα μεταφέρουν ερεθίσματα μεταξύ του ΚΝΣ και της περιφέρειας (αισθητικοί υποδοχείς, μύες, σπλάχνα). Τα νωτιαία νεύρα σχηματίζονται από την συνένωση των πρόσθιων και οπίσθιων νευρικών ριζών στα σημεία εξόδου από τον σπονδυλικό σωλήνα. Το βραχιόνιο πλέγμα στον ώμο και το οσφυϊκό πλέγμα στην πύελο σχηματίζονται από τον συνδυασμό των νωτιαίων νευρών και διακλαδίζονται σε περιφερικά νεύρα (Εικ. 1). Κάθε είδος περιφερικού νεύρου αποτελείται από νευράξονες με παρόμοια φυσιολογικά παθοφυσιολογικά και ιστολογικά χαρακτηριστικά (Benarroch et al., 2015, Fitzgerald et al., 2009).



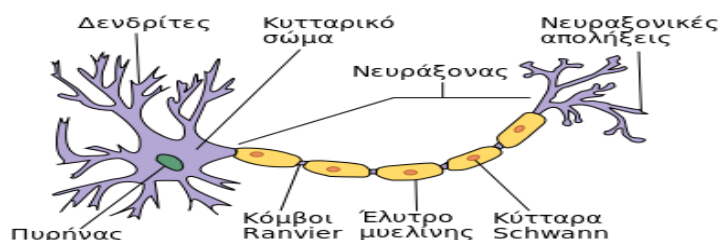
Εικόνα1.Κατανομή νευρών Π.Ν.Σ.
(Πηγή: <https://www.google.gr>)

Περιφερικοί νευράξονες – Ιστολογία

Κάθε περιφερικό νεύρο αποτελείται από χιλιάδες νευράξονες με διάμετρο που κυμαίνεται από 1μm-20μm. Κάθε νευρική ίνα περιβάλλεται από συνδετικό ιστό, το ενδονεύριο. Κάθε δεσμίδα που σχηματίζεται από έναν αριθμό νευρικών ιών περιβάλλεται από το περινεύριο. Οι ομάδες δεσμίδων που αποτελούν το νεύρο περιβάλλονται από το επινεύριο. Κάθε νεύρο αιματώνεται ξεχωριστά.

Η διάκριση των νευραξόνων γίνεται σύμφωνα με την διάμετρό τους αλλά και από την ύπαρξη ή μη μυελίνης. Σε κάθε εμμύελη νευρική ίνα υπάρχουν κύτταρα Schwann τα οποία σχηματίζουν το έλυτρο μυελίνης σε μήκος 1mm του νευράξονα.

Οι συμβολές των κυττάρων Schwann σε κάθε εμμύελη νευρική ίνα εμφανίζονται ως περισφιζείς και ονομάζονται κόμβοι του Ranvier (Εικ. 2). Η μυελίνη αποτελεί μια σειρά από ομόκεντρες στοιβάδες λιπιδίων και πρωτεϊνών των κυττάρων Schwann. Οι πρωτεΐνες της μυελίνης του ΠΝΣ είναι η πρωτεΐνη (P0), η πρωτεΐνη (P22) και η πρωτεΐνη κοννεξίνη (connexin) (Benarroch et al., 2015, Fitzgerald et al., 2009).



Εικόνα 2. Απεικόνιση νευρώνα
(Πηγή: <https://el.wikipedia.org/wiki/Νευράξονας>)

Νευροφυσιολογία

Η μεταφορά ερεθισμάτων μέσω των νευρικών ιών γίνεται με την μορφή ηλεκτρικής δραστηριότητας. Η ταχύτητα της νευρικής αγωγιμότητας είναι μεγαλύτερη σε μεγαλύτερης διαμέτρου νευράξονες και αντιστοιχεί περίπου 5 φορές η διάμετρος του νευράξονα σε μm π.χ 5-100m/sec για νευράξονες διαμέτρου 1-20μm (Πιν. 1). Η καταγραφή δυναμικών ενέργειας πολλών νευραξόνων,μαζί ή ολόκληρου του νεύρου, ονομάζεται *σύνθετο νευρικό δυναμικό ενέργειας*.

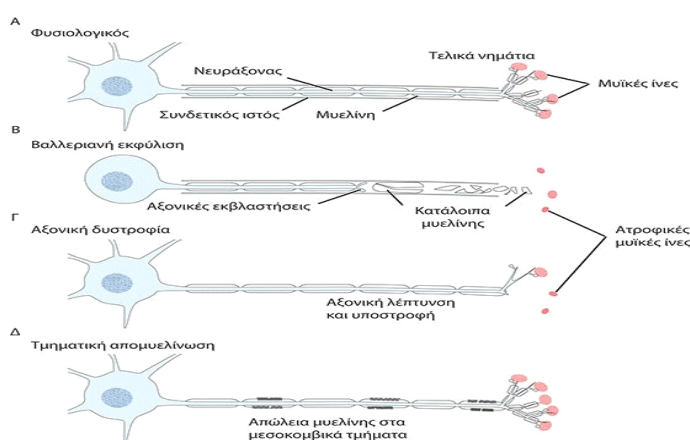
Πίνακας 1. Διάκριση ιών περιφερικών νεύρων (τροποποιημένος από Fitzgerald et al., 2009).

Τύπος Νευρικής ίνας	Αριθμός	Γράμμα	Διάμετρος (mm)	Ταχύτητα αγωγής
Εμμύελος				
Μεγάλος	I	Aα	12-20	70-120
Μέσος	II	Aβ	6-12	35-70
Μικρός	III	Aγ	3-6	10-40
Μικρός	-	Aδ	2-5	5-35
Αμύελος	IV	C	0.2-1.5	0.5-2

Παθοφυσιολογία

Οι περιφερικές νευροπάθειες αποτελούν μια ομάδα από εκφυλιστικές διαταραχές (τοξικές νευροπάθειες, διαβητικές νευροπάθειες, νευροπάθειες εξαιτίας τοξικών ουσιών) και γενετικές διαταραχές που χαρακτηρίζονται από προοδευτική μυϊκή αδυναμία, ατροφία, δυσμορφίες άκρου ποδός (κοιλοποδία ραιβοίποποδία), απόντα τενόντια αντανακλαστικά, καθώς και απώλεια αισθητικότητας (Εικ. 3). Μπορούν να ταξινομηθούν σύμφωνα με την ηλικία έναρξης, κλινικά χαρακτηριστικά, οικογενειακό ιστορικό την κλινική αξιολόγηση καθώς και τα κληρονομικά τους πρότυπα. Ηλεκτροφυσιολογικά και παθολογικά δεδομένα καθορίζουν τον τύπο της νευροπάθειας. Η βλάβη των νευραξόνων προκαλεί νευρολογική δυσλειτουργία (Corquodale et al., 2016).

Στις γενετικές υπερτροφικές νευροπάθειες όπως στην Charcot–Marie–Tooth, οι νευρικές ίνες υφίστανται απομυελίνωση και επαναμυελίνωση δημιουργώντας στοιβάδες συνδετικού ιστού γύρω από τον νευράξονα. Αυτό έχει σαν αποτέλεσμα την πάχυνση και την σκληρότητα των νευραξόνων οι οποίοι τελικά μπορεί να οδηγηθούν σε καταστροφή (Benarroch et al., 2015).



Εικόνα 3. Παθολογικές μεταβολές στις περιφερικές ίνες (Τροποποιημένη από Benarroch et al., 2015).

ΚΕΦΑΛΑΙΟ 2

2.1. Νόσος Charcot-Marie-Tooth

2.1.1. Εισαγωγή

Η *Charcot Marie Tooth (CMT)* είναι κλασσικά μια κληρονομική κινητική και αισθητική νευροπάθεια με ένα ευρύ φάσμα γονοτύπων και φαινοτύπων. Η ταξινόμηση των διαφόρων τύπων CMT αρχικά περιγράφηκε από τους Dyck και συν. το 1975 και χρησιμοποιείται με τον όρο "κληρονομικές, κινητικές και αισθητικές μορφές νευροπάθειας I-VII". Οι διακρίσεις αυτές βασίζονται σε ηλεκτροδιαγνωστικά ευρήματα όπου παρατηρείται επιβράδυνση νευρικής αγωγιμότητας ή μείωση του εύρους σύνθετου δυναμικού ενέργειας των μυών (CMAP), αντιπροσωπεύοντας απομυελινωτική νόσο ή αξονική βλάβη αντίστοιχα καθώς και την παρουσία άλλων κλινικών χαρακτηριστικών (Corquodale et al., 2016).

2.1.2 Παθογένεση

Οι συνηθέστερες μορφές της CMT γενικά ταξινομούνται ως τύπου 1 (απομυελινωτική) και τύπου 2 (αξονική). Περιστασιακές περιπτώσεις με χαρακτηριστικά των δύο μορφών, αξονική και απομυελινωτική με ενδιάμεσες ταχύτητες αγωγής, έχουν περιγραφεί πρόσφατα από Nicholson και Myers (Nicholson and Myers, 2006). Στη γενετική ταξινόμηση, η γενετική αιτιολογία, για κάθε υπότυπο CMT, συμβολίζεται με ένα γράμμα. Μια επισκόπηση γονιδιακών αιτιών των κυριότερων τύπων της CMT με βάση τα πρότυπα κληρονομικότητας, παθολογίας και γενετικής περιγράφονται και συνοψίζονται στον πίνακα 2. Θα πρέπει να σημειωθεί ότι υπάρχουν σπάνιες αλληλόμορφες και πολύπλοκες CMT διαταραχές (Corquodale et al., 2016).

Γενετικές ανωμαλίες στα Schwann κύτταρα (π.χ. διπλασιασμός PMP22, CMT1A) έχουν ως συνέπεια την υπερέκφραση πρωτεϊνών. Επιπρόσθετα, η μη σωστή μυελινοποίηση των νευρικών ινών από τα κύτταρα Schwann οδηγεί στην προοδευτική αξονική και νευρωνική απώλεια (Ekins et al, 2015).

Πίνακας 2. Οι κυριότεροι κλινικοί τύποι και γενετικοί υπότυποι της CMT (Τροποποιημένος από Corquodale et al., 2016).

ΤΥΠΟΣ	ΠΑΘΟΛΟΓΙΑ /ΥΠΟΤΥΠΟΣ	ΚΛΗΡ/ΤΗΤΑ	% CMT	ΥΠΟΤΥΠΟΣ/ΓΟΝΙΔΙΟ	
CMT1	- διαταραχές μυελίνης	AD	50-80	CMT1A	PMP22
	- περιφερική αδυναμία, ατροφία			CMT1B	PMZ
	- απώλεια αισθητικότητας			CMT1C	LITAF
	- έναρξη ασθένειας ~5-20 έτη			CMT1D	EGR
	- ταχύτητα νευρικής αγωγιμότητας (NCV <38m/s)			CMT1E	PMP22
		AD		CMT1F/2E	10-CMT2A
CMT2	- αξονική και προοδευτική νευρική απώλεια		<4	CMT2A	MFN2
	- περιφερική αδυναμία, ατροφία			CMT2B	RAB7A
	- ποικίλες αισθητικές διαταραχές			CMT2C	TRPV4
	- περίπλοκες και σοβαρές καταστάσεις			CMT2D	GARS
	- ταχύτητα νευρική αγωγιμότητας (NCV >38m/s)			CMT2E/IF	NEFL
				CMT2 F	HSBI
CMTX	- αξονική διαταραχή με	XL	10-15	CMTXI	GjBI
	- μυελινωτικές ανωμαλίες			CMTX6	PDK3

2.1.3. Φυσική ιστορία

Η CMT και στις δύο μορφές της θεωρείται ως μια διαδικασία ασθένειας εξαρτώμενη από το μήκος προσβολής των νεύρων, η οποία επηρεάζει πρώτα τα περιφερικά κάτω άκρα. Η εξέλιξή της είναι συνήθως σταθερή και αργή, εκτός αν κάποιοι παράγοντες όπως, η χημειοθεραπεία, το τραύμα, ή άλλα στρεσογόνα αίτια καθώς και κάποια χειρουργική επέμβαση μπορεί να πυροδοτήσει συμπτώματα στον ασυμπτωματικό ασθενή ή να προκαλέσει μια προσωρινή επιτάχυνση της εξέλιξης (Corquodale et al., 2016).

Χαρακτηριστικά όπως, συμμετρικά ελλείμματα δύναμης παρατηρούνται στις περιφερικές αρθρώσεις των κάτω άκρων, αλλά και στον καρπό και το χέρι καθώς η νόσος εξελίσσεται σε μεταγενέστερα στάδια. Ήπια έως μέτρια αδυναμία των εγγύς μυών και τρόμο μπορεί επίσης να αναπτυχθεί σε μεταγενέστερα στάδια της CMT. Κοιλοποδία, ιπποποδία, σφυροδακτυλία, και παραμορφώσεις σε νύχι-δάκτυλα είναι

συχνά σε ασθενείς με CMT. Η απώλεια αισθητικότητας, αφής, ιδιοδεκτικότητας, παλλαισθησίας, θερμού/κρύου και πόνου, διαπιστώνεται κατά την εξέταση, αλλά και κατά την εξέλιξη της νόσου. Οι περισσότεροι ασθενείς με CMT αρχικά δεν παραπονιούνται για οποιαδήποτε απώλεια της αισθητικότητας, ωστόσο, είναι συχνά παρούσα στην φυσική εξέταση. Οι αισθητικές διαταραχές συχνά παρουσιάζονται με την μορφή "γαντιών- καλτσών" (Corquodale et al., 2016).

Η μυϊκή αδυναμία στους μύς της πρόσθιας επιφάνειας της κνήμης που ελέγχουν την ραχιαία κάμψη του άκρου ποδός μπορεί συχνά να οδηγήσει σε "πτώση άκρου ποδός" και μπορεί να έχει μια ισχυρή επίδραση στην βάδιση και τη λειτουργικότητα. Έτσι, οι ασθενείς μπορεί τελικά να εξελιχθούν σε μη περιπατητικούς και να περιοριστούν σε μια αναπηρική καρέκλα. Μεταγενέστερα, παρατηρείται μυϊκή αδυναμία στους περνιαίους μύς, οι οποίοι σχετίζονται με την ανάσπαση έξω χείλους του άκρου πόδα που μπορεί να έχει ως αποτέλεσμα την αστάθεια στην ποδοκνημική άρθρωση και ο ασθενής να είναι ιδιαίτερα ευάλωτος σε διαστρέμματα και πτώσεις. Επίσης, μεγάλη αδυναμία στα ραχιαίους καμπτήρες του άκρου ποδός μπορεί να οδηγήσει σε επακόλουθη βράχυνση του γαστροκνημίου, υποκνημίδιου και ινώδεις αλλαγές στον αχίλλειο τένοντα (Corquodale et al., 2016).

2.1.4. Επιδημιολογία

Ο επιπολασμός της CMT έχει εκτιμηθεί ως 1 στους 2500. Όσον αφορά τους υποτύπους της CMT, η CMT τύπου 1 θεωρείται κυρίαρχη, και αντιπροσωπεύει περίπου το 50%- 80% όλων των τύπων CMT. Σε ορισμένους πληθυσμούς (Ιαπωνία) ή όταν συμπεριλαμβάνονται σποραδικές περιπτώσεις, παρατηρείται μια υψηλότερη επικράτηση της CMT2. Το ποσοστό των ενδιάμεσων μορφών, οι οποίες μοιράζονται τα χαρακτηριστικά των τύπων 1 και 2, είναι μικρότερο του 4% των περιπτώσεων. Σε CMT τύπου 1, ο διπλασιασμός PMP22 (CMT1A) αποτελεί τη συντριπτική πλειοψηφία στους βορειοαμερικανούς και δείχνει ότι ο διπλασιασμός PMP22 και οι σημειακές μεταλλάξεις ευθύνονται για περίπου 50% ή περισσότερο των CMT1. Τα υπόλοιπα γονίδια που είναι γνωστό ότι προκαλούν CMT1 (LITAF, EGR2, NEF) πιθανόν αντιπροσωπεύουν ~ 10% ή λιγότερο του CMT1. Σε CMT τύπου 2, οι μεταλλάξεις σε MFN2 (CMT2A) πιστεύεται ότι ευθύνονται για το 15% -20% των CMT2, ενώ άλλα γονίδια CMT2 (Rab7, TRPV4, GARS, Του NEF, HSPB1, GDAP, HSPB8) αντιπροσωπεύουν μια πολύ μικρή μειοψηφία των περιπτώσεων (Corquodale et al., 2016).

2.1.5. Διάγνωση

Κλινική διάγνωση

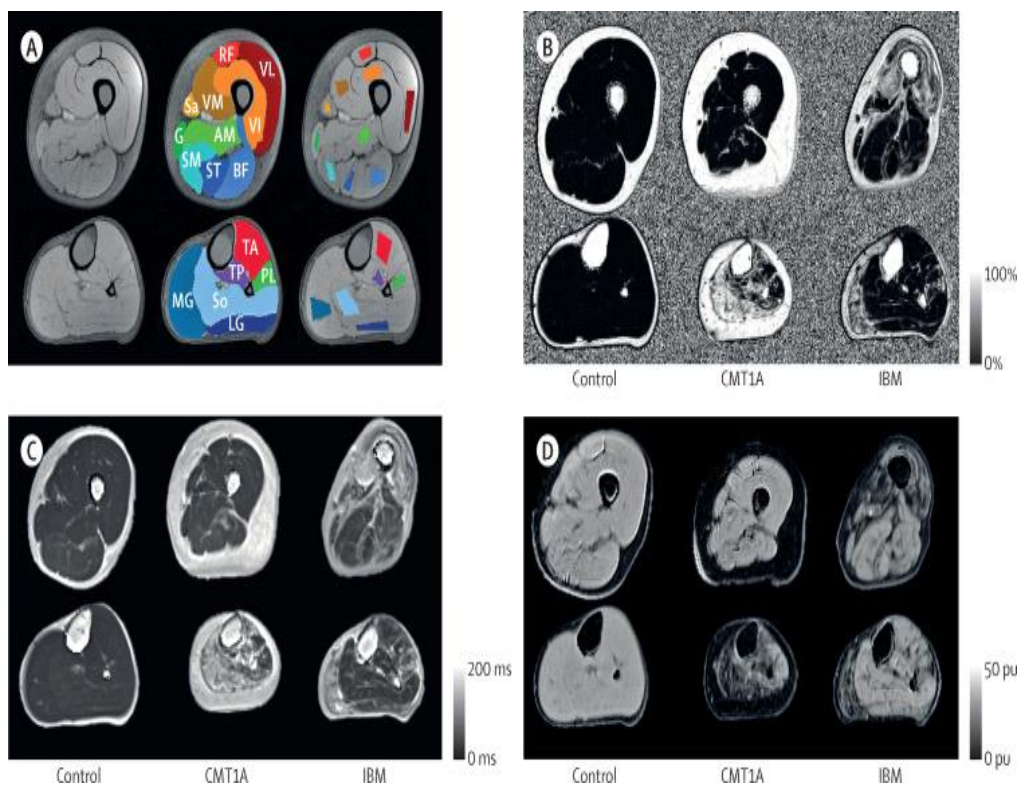
Ο ασθενής με Charcot Marie Tooth (CMT) συνήθως θα παρουσιάσει προοδευτική μυϊκή αδυναμία των κάτω άκρων, ατροφία ("πόδια σαν ανεστραμμένες φιάλες σαμπάνιας"), κοιλοποδία, γαμψοδακτυλία, απώλεια αισθητικότητας, αδυναμία κίνησης στις περιφερικές αρθρώσεις, καθώς και απουσία τενόντιων αντανακλαστικών (Εικ. 4). Αν υπάρχει οικογενειακό ιστορικό με παρόμοια συμπτώματα η διάγνωση νευροπάθειας CMT είναι μια πιθανή διάγνωση. Σε περιπτώσεις χωρίς σαφές οικογενειακό ιστορικό, θα πρέπει να διερευνηθούν άλλες νευρολογικές διαγνώσεις μέσα στην οικογένεια διότι μπορεί να έχουν λανθασμένα διαγνωστεί. Οι μελέτες νευρικής αγωγιμότητας θα πρέπει να διενεργούνται για να επιβεβαιωθεί η διάγνωση και να γίνει η διάκριση από άλλες νευρολογικές οντότητες, καθώς και η περαιτέρω ταξινόμηση του τύπου CMT. Σε σπάνιες περιπτώσεις, η CMT μπορεί να παρουσιαστεί με άλλα νευρολογικά συμπτώματα, όπως η οπτική ατροφία, αταξία και σπαστικότητα. Προσεκτική αξιολόγηση και εξέταση συνιστάται για τους σπάνιους υποτύπους της CMT (Corquodale et al., 2016, Wilkinson et al., 2009).



Εικόνα 4. Δυσμορφίες περιφερικών αρθρώσεων άνω και κάτω άκρων (Πηγή: [https://www.google.gr/search images charcot marie tooth disease](https://www.google.gr/search+images+charcot+marie+tooth+disease)).

Απεικονιστικές μέθοδοι - Μαγνητικός συντονισμός (MRI)

Αρκετές μελέτες υποστηρίζουν τη χρήση της μαγνητικής τομογραφίας ως ευαίσθητη μη επεμβατική μέθοδο για την εκτίμηση της εξέλιξης της μυοσκελετικής νόσου σε διάφορες νευρομυϊκές παθήσεις. Οι Morrow και συν. (2015) αναφέρονται στην ευαισθησία της μαγνητικής τομογραφίας και την εφαρμογή βιοδεικτών μαγνητικού συντονισμού, όπως οι MRI-μετρήσεις, T2 (χρόνος χαλάρωσης εγκάρσιας μαγνήτισης), MTR (Magnetisation Transfer Ratio, ακολουθία μεταφοράς μαγνήτισης) και κλάσμα λίπους/μυός, στους μύς, σε συσχέτιση με κλίμακες λειτουργικής αξιολόγησης των μυών. Συγκεκριμένα, οι Morrow και συν. (2015) έδειξαν ότι η αποτελεσματικότητα της παρακολούθησης της εξέλιξης της νόσου με τη χρήση ακολουθιών μαγνητικού συντονισμού, εξαρτάται από την παθοφυσιολογία, το στάδιο της νόσου και τους μύς που επηρεάζονται π.χ. η στόχευση συγκεκριμένων μυών μπορεί να είναι πλήρως αξιολογήσιμη σε ορισμένα στάδια της ασθένειας (Εικ. 5).



Εικόνα 5. Εγκάρσιες τομές MRI του αριστερού κάτω άκρου. A) Control, B) Ακολουθία κλάσματος λίπους/μυός, C) Ακολουθία T2, D) Ακολουθία MTR (Τροποποιημένη από Morrow και συν., 2015).

Εναλλακτικά, η Μαγνητική Φασματοσκοπία (MRS, Magnetic Resonance Spectroscopy) χρησιμοποιείται για τον υπολογισμό των T2 και MTR χωρίς την επιρροή του λίπους (Forbes et al., 2016). Επίσης, ως πιθανός βιοδείκτης των αλλαγών του περιεχομένου μυελίνης σε ασθενείς με CMT χρησιμοποιήθηκε η MTR στην εξέταση του ισχιακού νεύρου με την απεικονιστική μέθοδο μαγνητικού συντονισμού MRI. Η μέση ογκομετρική τιμή της MTR ήταν σημαντικά μειωμένη στο ισχιακό νεύρο των ασθενών με CMT1A και CMT2A σε σχέση με τους μάρτυρες (Corquodale et al., 2016).

Ηλεκτροδιαγνωστικά χαρακτηριστικά

Η κατάταξη της CMT βασίζεται σε ηλεκτροδιαγνωστικά ευρήματα είτε επιβράδυνσης νευρικής αγωγιμότητας (38 m/s) στην απομυελινωτική μορφή ή μειωμένο σύνθετο δυναμικό ενέργειας των μυών (Compound Muscle Action Potential, CMAP) με φυσιολογικές ταχύτητες αγωγής, στην αξονική μορφή. Περιστασιακά, η επιβράδυνση νευρικής αγωγιμότητας μπορεί να βρεθεί σε ενδιάμεσο εύρος μεταξύ 25m/s και 45m/s με αποτέλεσμα τον καθορισμό ενδιάμεσης CMT (Corquodale et al., 2016).

Μελέτες έχουν δείξει ότι στην απομυελινωτική CMT (CMT1A) ενώ η απομυελίνωση και επιβράδυνση της ταχύτητας νευρικής αγωγιμότητας φαίνεται να είναι η αρχική παθολογική προσβολή, δευτερογενώς, η απώλεια νευραξόνων όπως μετράται με το μειωμένο εύρος σύνθετου δυναμικού ενέργειας των μυών (CMAP) και την εκτίμηση του αριθμού των κινητικών μονάδων (Motor Unit Number Estimation, MUNE), συσχετίζεται καλύτερα με την προοδευτική αδυναμία των ασθενών από ότι με αλλαγές στην ταχύτητα νευρικής αγωγιμότητας (Nerve Conduction Velocity, NCV) (Corquodale et al., 2016).

Σε παιδιά με CMT, ηλεκτροφυσιολογικές αλλαγές μπορούν να ανιχνευθούν ήδη από την ηλικία των 2 ετών, με ασυνήθιστα μικρά σύνθετα δυναμικά ενέργειας των μυών CMAPs και προοδευτικά επιδεινούμενη ταχύτητα νευρικής αγωγιμότητας (NCV) μέχρι περίπου 6 ετών, όταν η νόσος εγκαθίσταται. Επίσης, απώλεια των

νευραξόνων έχει παρατηρηθεί σε CMT2, με πιο κεντρική συμμετοχή και χωρίς αλλαγές στην ταχύτητα νευρικής αγωγιμότητας (NCV) (Corquodale et al., 2016).

Γενετική διάγνωση

Εκτός από τον εντοπισμό γνωστών μεταλλάξεων, η αλληλούχιση ολόκληρου του γονιδιώματος παραμένει ένα σημαντικό ερευνητικό εργαλείο για τον εντοπισμό νέων γονιδίων υπεύθυνων για CMT, συγκεντρώνοντας μια λίστα με πάνω από 870 μεταλλάξεις σε περισσότερα από 80 γονίδια. Ωστόσο, το κόστος της διαδικασίας θα πρέπει να ληφθεί υπ' όψιν από τον κλινικό ιατρό ξεκινώντας τη διερεύνηση από τα τέσσερα γονίδια (PMP22 επικάλυψη, GJB1, MPZ, MFN2) τα οποία αντιπροσωπεύουν μεγαλύτερο από το 90% των οικογενειακών περιπτώσεων CMT. Ένα στοχοθετημένο γονίδιο CMT θα προηγείται λογικά ολόκληρης exome ή γονιδιώματος με σκοπό τη βελτιστοποίηση του κόστους, του χρόνου, και των πιθανότητων της γενετικής διάγνωσης (Corquodale et al., 2016, Ekins et al., 2015)

Σε μια πρόσφατη ανασκόπηση της γενετικής συμβουλευτικής για τη CMT περιγράφονται τα οφέλη των γενετικών δοκιμών όπως: 1) η ταυτοποίηση της διάγνωσης και του υποτύπου, 2) η επιβεβαίωση του μοτίβου κληρονομικότητας, που μπορεί να είναι σημαντικό για την παροχή συμβουλών σχετικά με την αναπαραγωγή, 3) επιλογή της προγεννητικής ή προεμφυτευτική διάγνωσης και στοχευμένες εξετάσεις των άλλων μελών της οικογένειας, 4) συμμετοχή σε μελέτες φυσικής ιστορίας και κλινικές δοκιμές που έχουν γονότυπο ή υπότυπο CMT, 5) πρόγνωση με βάση τη δημοσιευμένη βιβλιογραφία σχετικά με τη συγκεκριμένη μετάλλαξη και 6) σύνδεση των ασθενών με CMT με τα μέλη της κοινότητας με την ίδια διάγνωση (Corquodale et al., 2016).

2.1.6. Ποιότητα Ζωής (QoL)

Η σχέση μεταξύ της αργής προοδευτικής αναπηρίας και της ποιότητας ζωής μετριέται με κλίμακες όπως η Short Form-36. Ωστόσο, ενώ οι ασθενείς με CMT παρουσιάζουν σταθερά χαμηλότερες βαθμολογίες, σε σχέση με τα υγιή άτομα, δεν υπάρχει συσχέτιση μεταξύ ποιότητας ζωής και λειτουργικότητας ή αναπηρίας. Έτσι γίνονται προσπάθειες συνδυασμού της επίδρασης της CMT στην ποιότητα ζωής με ευρήματα από την κλινική εξέταση. Αρχικές μελέτες έδειξαν ότι η δοκιμασία αφής σχετίζεται με την συναισθηματική συνιστώσα της ποιότητας ζωής, ενώ η ικανότητα των ασθενών για βάρδια στις μύτες των ποδιών και τη φτέρνα σχετίζεται με την αναπηρία και τον σωματικό πόνο. Η μυϊκή αδυναμία των άνω άκρων ήταν ο πιο ευαίσθητος δείκτης της συνολικής αναπηρίας καθώς η μυϊκή αδυναμία των κάτω άκρων παρουσιάζεται σε όλους τους ασθενείς με CMT νωρίς από την έναρξη της νόσου. Επίσης, έχει αναφερθεί ότι η αδυναμία στους μύες της κνήμης και οι κράμπες συσχετίζονται με χαμηλή ποιότητα ζωής. Οι ασθενείς με CMT εμφάνισαν χειρότερη βαθμολογία στις κλίμακες αξιολόγησης για την ποιότητα ζωής σε σύγκριση με τους ασθενείς με επιληψία, διαβήτη, στηθάγχη και ασθενείς με εγκεφαλικό επεισόδιο που υποδηλώνει ότι η επίδραση της ασθένειας CMT στην ποιότητα ζωής δεν είχε εκτιμηθεί όπως έπρεπε (Corquodale et al., 2016).

Μια μεγάλη έρευνα σε >400 ασθενείς με CMT, αναφέρει ότι ενώ συμπτώματα όπως μυϊκή αδυναμία στο κάτω άκρο, διαταραχές στην ισορροπία, την κινητικότητα και μυϊκή αδυναμία χεριού/δακτύλων, ήταν τα κύρια χαρακτηριστικά που επέδρασαν στην ποιότητα ζωής των ασθενών, άλλα συμπτώματα όπως κούραση, πόνος, και διαταραγμένη εικόνα του σώματος είναι κάποια στοιχεία που δεν είχαν καλά εκτιμηθεί ως επιρροές στην ποιότητα ζωής (QoL). Τα συμπτώματα φαίνεται να έχουν τη μεγαλύτερη επίδραση στην ποιότητα ζωής των ασθενών τα πρώτα 10 χρόνια μετά τη διάγνωση, με μια λιγότερο ταχεία αύξηση τα επόμενα χρόνια, έτσι ώστε η εξέλιξη της νόσου να προβλέπεται καλύτερα από τη διάρκεια των συμπτωμάτων παρά από την ηλικία του ασθενούς (Johnson et al., 2013).

2.1.7. Θεραπεία

Δεν υπάρχει θεραπεία για οποιοδήποτε υπότυπο της CMT όπου τα συμπτώματα συνήθως είναι παρόντα στις δύο πρώτες δεκαετίες της ζωής. Έτσι,

παρουσιάζεται μια τεράστια ευκαιρία για την βελτίωση της ζωής πολλών ασθενών με αυτή την εξουθενωτική νόσο (Ekins et al., 2015).

Βασική έρευνα

Ο κλινικός φαινότυπος της CMT τελικά καθορίζεται από την προκύπτουσα νευρογενή μυϊκή ατροφία. Αρκετές πρόσφατες έρευνες παρέχουν κάποια ενθαρρυντικά στοιχεία για την αναζήτηση θεραπείας για την CMT1A που βρίσκεται σε προκλινικό ή κλινικό στάδιο. Επίσης, έχει βρεθεί σε μοντέλο αρουραίου CMT1A ότι το πάχος μυελίνης μπορεί να ρυθμιστεί με ένα ανθρώπινο παράγοντα ανάπτυξης που ονομάζεται neuregulin-1 (Fredrich et al., 2014).

Επιπλέον έρευνες έχουν επικεντρωθεί στο ρόλο των κινασών στα μονοπάτια που ελέγχουν το PMP22. Η rapamycin, φαίνεται να βελτιώνει την μυελίνωση από τα κύτταρα Schwann σε κυτταρικές καλλιέργειες νευρώνων από ποντικούς ωστόσο αυτό το φάρμακο δεν βελτιώνει την νευρομυϊκή λειτουργία στους ποντικούς *in vivo*. Η διαφοροποιημένη απόκριση των σκελετικών μυών και των περιφερικών νευρικών ινών στην rapamycin φαίνεται να είναι υπεύθυνη στη μη βελτίωση της λειτουργικότητας των ποντικών. Πρόσθετες προσπάθειες στον εντοπισμό των θεραπευτικών οδών CMT1A περιλαμβάνουν μελέτες σχετικά με την φυσιολογική λειτουργία του PMP22 στην μυελίνη. Επιπλέον το PMP22 έχει βρεθεί να παίζει σημαντικό ρόλο στη σύνδεση του κυτταροσκελετού ακτίνης με την πλασματική μεμβράνη (Lee et al., 2014). Άλλοι στόχοι για την θεραπεία της CMT περιλαμβάνουν την HDAC6 (histone deacetylase 6) καθώς η αναστολή της μπορεί να προάγει την επιβίωση και αναγέννηση των νευρώνων, ενώ πρόσφατα έχει βρεθεί ότι μια αύξηση της ακετυλίωσης της α -τουμπουλίνης που προκαλείται από την αναστολή της HDAC6 διορθώνει αξονικές βλάβες που προκαλούνται από HSPB1 μεταλλάξεις στους ποντικούς (Ekins et al., 2015).

Ένας από τους τρόπους που μερικοί ασθενείς με CMT συνειδητοποιούν πρώτοι την νόσο είναι όταν τους δίνεται μια φαρμακευτική αγωγή για μια άλλη ασθένεια. Αυτό ονομάζεται προκαλούμενη από χημειοθεραπεία νευροτοξικότητα. Φάρμακα όπως paclitaxel και τα αλκαλοειδή από φυτά που χρησιμοποιούνται ευρέως στη θεραπεία του καρκίνου προκαλούν σοβαρή περιφερική νευροπάθεια και σε μερικούς ασθενείς αυτό επιδεινώνει την CMT, αποκαλύπτοντας την ίσως, για πρώτη φορά. Ένα συνθετικό αντιοξειδωτικό που ονομάζεται ethoxyquin, το οποίο εγκρίθηκε από την αμερικανική Υπηρεσία Τροφίμων και Φαρμάκων FDA πριν από 50 χρόνια,

φαίνεται να προστατεύει έναντι της νευροτοξικότητας τόσο σε *in vivo* όσο και σε *in vitro* μελέτες. Αυτή η θεραπεία δεν φαίνεται να επηρεάζει την χημειοθεραπεία (Ekins et al., 2015).

Γονιδιακή θεραπεία και αρχέγονα κύτταρα

Υπάρχουν σχετικά λίγες μελέτες αξιολόγησης γονιδιακής θεραπείας για την CMT. Μια ομάδα χρησιμοποίησε πρόσφατα την νευροτροφίνη-3 (NT-3) ως γονιδιακή θεραπεία. μέσω αδενο-σχετιζόμενο ιό (AAV) για μεταφορά στους μύς. Στο Trembler-J μοντέλο απομυελίνωσης CMT, αυτή η γονιδιακή θεραπεία οδήγησε σε μετρήσιμη NT-3 έκκριση και τη βελτίωση της κινητικής λειτουργίας, ιστοπαθολογίας και ηλεκτροφυσιολογίας των περιφερικών νεύρων.

Επαγόμενα πολυδύναμα βλαστοκύτταρα (induced pluripotent stem cells, iPSCs), τα οποία προέρχονται από ενήλικα κύτταρα του ασθενούς, προσφέρουν μια μοναδική ευκαιρία για τη μοντελοποίηση της ανθρώπινης ασθένειας και την έρευνα. Μετά τον επαναπρογραμματισμό, τα κύτταρα iPSCs μπορούν να διαφοροποιηθούν σε πολλούς διαφορετικούς τύπους κυττάρων συμπεριλαμβανομένων των νευρώνων και γλοίας τα οποία έχουν οδηγήσει σε σημαντική κατανόηση των μηχανισμών της πάθησης και θεραπευτικών προσεγγίσεων. Η διαφοροποίηση των κυττάρων CMT iPSCs, σε κύτταρα Schwann, τα οποία πλήττονται περισσότερο στη CMT, θα είναι ένα σημαντικό επόμενο βήμα. Παρά την πρόοδο στην κατανόηση της ανάπτυξης των κυττάρων Schwann, πρωτόκολλα για τη βελτίωση της διαφοροποίησης απαιτούνται για την επίτευξη ώριμων, λειτουργικών κυττάρων Schwann με υψηλή αποτελεσματικότητα (Ekins et al., 2015).

Χειρουργείο

Οι χειρουργικές επεμβάσεις απαιτούνται σε περιπτώσεις, όπου παρατηρούνται χρόνιες εξάρθρωσεις της ποδοκνημικής άρθρωσης, δυσκολία στο φόρεμα των υποδημάτων καθώς και στην ύπαρξη πόνου που δεν ανακουφίζεται από τα ορθωτικά. Ο στόχος τους είναι να διορθώσουν παραμορφώσεις, να επαναπροσδιορίσουν αρθρώσεις και να ισορροπήσουν μυϊκές ομάδες. Ωστόσο, οι χειρουργικές επεμβάσεις σε ασθενείς με CMT στερούνται ερευνητικών στοιχείων (Corquodale et al., 2016)

ΕΙΔΙΚΟ ΜΕΡΟΣ

ΚΕΦΑΛΑΙΟ 3

3.1. ΚΛΙΜΑΚΕΣ ΑΞΙΟΛΟΓΗΣΗΣ ΑΣΘΕΝΩΝ ΜΕ CMT

(ενήλικες και παιδιά)

Η κλίμακα CMTNS (Charcot-Marie-Tooth Neuropathy Score), η οποία χρησιμοποιείται για την αξιολόγηση ασθενών με την νόσο CMT, είναι μια 36-σημείων σύνθετη βαθμολογία που αξιολογεί τα συμπτώματα του ασθενούς, σημεία π.χ. μυϊκή δύναμη (Εικ. 6,7) και νευροφυσιολογία, και έχει επικυρωθεί ως επαναλήψιμο μέτρο της αναπηρίας και στις δύο μορφές της νόσου CMT (απομυελινωτική και αξονική) (Corquodale et al., 2016).

Η 2^η έκδοση CMTNS περιλαμβάνει ερωτηματολόγιο (ΠΑΡΑΡΤΗΜΑ – Πίνακας 1) που χρησιμοποιείται για την ταξινόμηση των ασθενών CMT σε ήπια (<10, συνήθως περπατούν φυσιολογικά με περιστασιακή ελαφρότητα), μέτρια (11-20, συνήθως περπατούν ανεξάρτητα, αλλά απαιτούν κνημοποδικά ορθωτικά), ή σοβαρή (>20, συνήθως απαιτούν περιπατητή ή αναπηρική καρέκλα) κατάσταση της νόσου (Πιν. 3). (Murphy et al., 2011)

Η CMT παιδιατρική βαθμολογική κλίμακα η οποία είναι προσαρμοσμένη στην ηλικία του παιδιού με σκοπό να αξιολογήσει τη λειτουργική ικανότητα καθώς και την κατάσταση αναπηρίας στα παιδιά (Corquodale et al., 2016).

Πίνακας 3. Κλίμακα CMTNS (2^η έκδοση) (Τροποποιημένος από Murphy et al., 2011)

Παράμετροι	0	1	2	3	4
συμπτώματα αισθητικότητας	κανένα	συμπτώματα, στον άκρο πόδα	συμπτώματα, στο κάτω μισό της κνήμης	συμπτώματα, στο πάνω μισό της κνήμης συμπεριλαμβανομένου και του γόνατος	συμπτώματα ,πάνω από το γόνατο (πάνω από την κορυφή της επιγονατίδας)

κινητικά συμπτώματα (πόδια)	κανένα	διαταραχές βάδισης, ενθέματα παπουτσιών	υποστήριξη ή σταθερότητα κνήμης (ορθωτικά ποδοκνημικής άρθρωσης) ή χειρουργείο	βοηθήματα βάδισης (πατερίτσες ή περπατητές)	αναπηρική καρέκλα
κινητικά συμπτώματα (χέρια)	κανένα	ήπια δυσκολία με τα κουμπιά	σοβαρή δυσκολία ή ανικανότητα με τα κουμπιά	ανικανότητα να κόψει αρκετές τροφές	περιφερική αδυναμία η οποία επηρεάζει τις κινήσεις συμπεριλαμβανομένων του αγκώνα και επάνω
ευαισθησία στην κεφαλή της καρφίτσας	φυσιολογική	μειωμένη κάτω ή/και επάνω στην κνήμη	μειωμένη στο κάτω μισό της κνήμης	μειωμένη στο πάνω μισό συμπεριλαμβανομένου και του γόνατος	μειωμένη πάνω από το γόνατο (πάνω από την κορυφή της επιγονατίδας)
δόνηση	φυσιολογική	μειωμένη στο μεγάλο δάχτυλο	μειωμένη στην κνήμη	μειωμένη στην κνήμη(κνημιαίο κύρτωμα)	απουσία από το γόνατο και την κνήμη
μυϊκή δύναμη (πόδια)	φυσιολογική	4+, 4, ή 4-, στους ραχιαίους καμπτήρες και στους πελματιαίους καμπτήρες	≤3 στους ραχιαίους καμπτήρες ή ≤3 στους πελματιαίους καμπτήρες.	≤3 στους ραχιαίους καμπτήρες και ≤3 στους πελματιαίους καμπτήρες	περιφερική μυϊκή αδυναμία
μυϊκή δύναμη (χέρια)	φυσιολογική	4+, 4, ή 4- στους ίδιους μυς της άκρας χειρός	≤3 στους ίδιους μυς της άκρας χειρός	≤5 στους εκτείνοντες του καρπού.	μυϊκή αδυναμία πάνω από τον αγκώνα.
σύνθετο μυϊκό αισθητικό δυναμικό ωλένης (μέσο ν.), έλεγχος εύρους αισθητικού δυναμικού ενέργειας	≥6 mV (≥4 mV) ≥15 μV	4–5.9 mV (2.8–3.9) 10–14.9 μV	2–3.9 mV (1.2–2.7) 5–9.9 μV	0.1–1.9 mV (0.1–1.1) 1–4.9μV	απουσία (απουσία) <1 μV

Η κλίμακα SF-36 (Short Form health survey) είναι μία κλίμακα η οποία αναγνωρίζεται παγκοσμίως. Η κλίμακα αυτή αποτελείται από 36 σημεία και αξιολογεί οκτώ τομείς. Αυτοί οι τομείς σχετίζονται με την λειτουργική ικανότητα, πόνο, φυσικές δραστηριότητες, γενική κατάσταση υγείας, κοινωνικότητα, πνευματική και συναισθηματική κατάσταση καθώς και ζωτικότητα (Taniguchi et al., 2012).

Η κλίμακα αϋπνίας Epworth είναι μια οκτώ σημείων αυτό-αναφοράς της καθημερινής αϋπνίας με βαθμολογία από 0-24. Η βαθμολογία 10 θεωρείται παθολογικό αποτέλεσμα (Taniguchi et al., 2012).

Ο δείκτης ικανότητας ύπνου PSQI (Pittsburg Sleep Quality Index) αξιολογεί την ικανότητα ύπνου στις τέσσερις εβδομάδες. Η κλίμακα αυτή έχει βαθμολογία από 0-21 και αξιολογεί επτά σημεία, όπως διάρκεια ύπνου, λανθάνουσα κατάσταση ύπνου, συνήθη ικανότητα ύπνου, διαταραχές ύπνου, χρήση υπνωτικών φαρμάκων, συνολική ικανότητα ύπνου. Η PSQI κλίμακα έχει βαθμολογία από 0-21. Ο βαθμός 5 για κάποιον ασθενή θεωρείται πως είναι μεταξύ καλού και διαταραγμένου ύπνου (Taniguchi et al., 2012).

Κλίμακα που χρησιμοποιείται για την αξιολόγηση της κόπωσης είναι η **MFI (Multidimensional Fatigue Inventory)** η οποία αξιολογεί πέντε διαστάσεις της κόπωσης. Γενική, φυσική και πνευματική κόπωση, καθώς και μειωμένη δραστηριότητα και κίνητρο. Η γερμανική έκδοση βασίζεται σε μια κλίμακα πέντε σημείων με βαθμολογία από 20-100. Όσο μεγαλύτερη βαθμολογία πάρει ο εξεταζόμενος τόσο μεγαλύτερη είναι η σοβαρότητα της κόπωσης (Boentert et al., 2010).

Η **MHO (Michigan Hand Outcomes Questionnaire)** είναι μια κλίμακα-ερωτηματολόγιο η οποία αξιολογεί 57 σημεία σε 6 τομείς που αφορούν την λειτουργικότητα των χεριών: 1) συνολική λειτουργικότητα των χεριών, 2) καθημερινές δραστηριότητες, 3) πόνο, 4) αισθητικότητα και εμφάνιση των χεριών, 5) δουλειά, 6) ικανοποίηση για την λειτουργική ικανότητα των χεριών (Viedeler et al., 2009).

Επιπλέον, υπάρχει η **κλίμακα RSL (International Restless Leg Syndrome)** η οποία αξιολογεί το σύνδρομο «ανήσυχων ποδιών». Η RSL διακρίνει τέσσερα επίπεδα σοβαρότητας του συγκεκριμένου συνδρόμου. Τα οποία είναι: ήπια, με βαθμολογία 0-10 μέτρια, 11-20 σοβαρή, 21-30 και πολύ σοβαρή, 31-40 (Boentert et al., 2010).

Πρόσφατα αναπτύχθηκε, από έμπειρους επαγγελματίες που ασχολούνται με ασθενείς CMT, μία κλίμακα που χρησιμοποιείται ως δείκτης της σοβαρότητας κινητικής αναπηρίας, έτσι ώστε να μπορεί να προσφέρει μετρήσεις οι οποίες βασίζονται στην εξέλιξη της νόσου (Ramchandren et al., 2015).

Η **κλίμακα αξιολόγησης ισορροπίας σε παιδιά (Pediatric Balance Scale, PBS)** περιλαμβάνει 14 σημεία στα οποία αξιολογούνται η στατική και δυναμική ισορροπία σε διάφορες δοκιμασίες (ΠΑΡΑΡΤΗΜΑ – Πίνακας 2). Η βαθμολογία κυμαίνεται από 0-4 με το 4 να θεωρείται ο καλύτερος βαθμός για την συγκεκριμένη διαδικασία. Η τελική αξιολόγηση γίνεται με το άθροισμα της βαθμολογίας και των 14 δοκιμασιών. Συγκέντρωση υψηλής βαθμολογίας π.χ. 50 θεωρείται πως το παιδί έχει μεγάλη ικανότητα διατήρησης της στατικής και δυναμικής ισορροπίας (Silva et al., 2014).

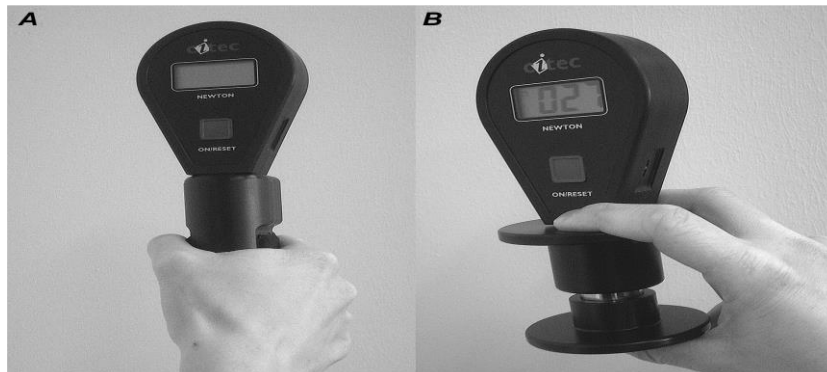
Το **9 – HPT (nine - Hole Peg Test)** είναι μια εξέταση της λεπτής κινητικής ικανότητας, ευχέρειας, συνεργασίας χεριών/ματιών, ως μέτρο της λειτουργικής ικανότητας των χεριών (Εικ. 8). Το τεστ αυτό χαρακτηρίζεται από υψηλής εγκυρότητας και επαναληψιμότητας σε υγιή παιδιά και ενήλικες με CMT. Για όσους

δεν μπορούν να εκτελέσουν τη δοκιμή ή είναι πολύ αργή η βαθμολογία δηλαδή σε χρόνο 150 δευτερόλεπτα, κάτι που είναι μεγαλύτερη από τη μέγιστη τιμή της παιδικής ηλικίας, χαρακτηρίζονται από σοβαρής μορφής CMT (Burns et al., 2012).

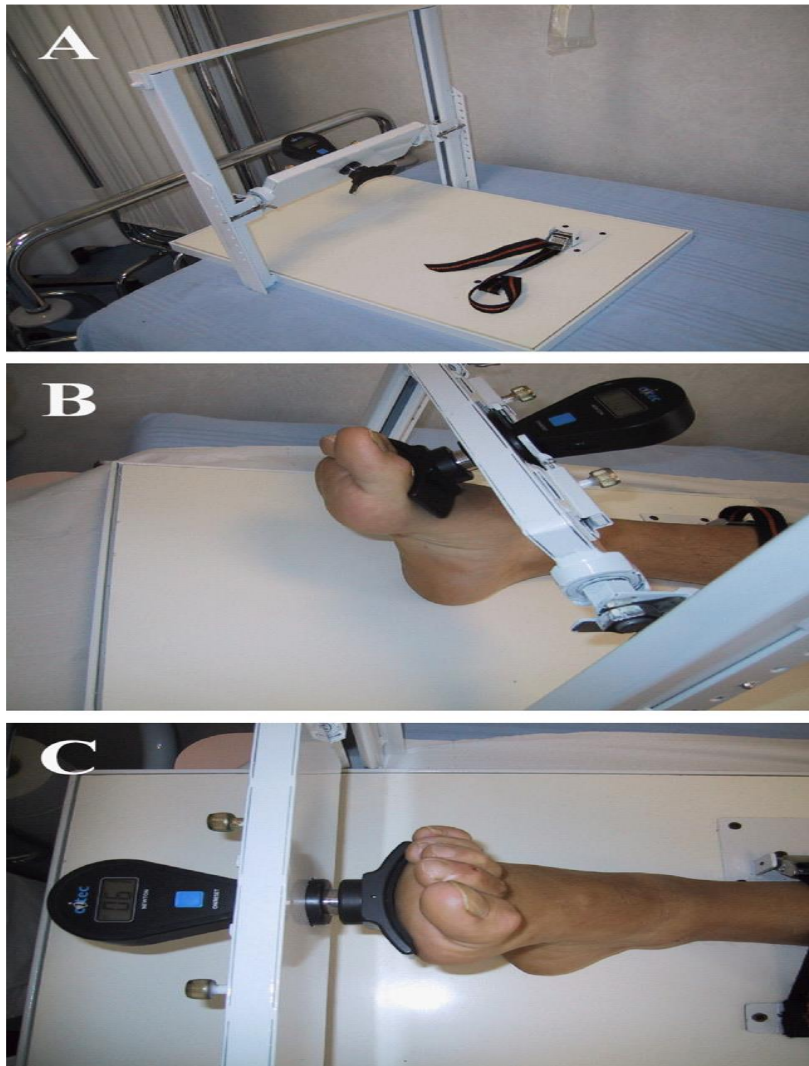
Η **δοκιμή βάρδισης 6 λεπτών (6MWT, Six Minute Walk Test)** είναι ένα κλινικό μέτρο της υπομέγιστης λειτουργική αντοχής (Εικ. 9). Είναι μία υψηλής αξιοπιστίας δοκιμασία και σύμφωνη με τις Αμερικάνικες κατευθυντήριες οδηγίες. Η συγκεκριμένη δοκιμασία απευθύνεται σε παιδιά ηλικίας 4-18 ετών. Το παιδί καλείται να περπατήσει σε έναν διάδρομο 25 μέτρων και να καλύψει όσο μεγαλύτερη απόσταση μπορεί. Το παιδί που δεν μπορεί να εκτελέσει την δοκιμασία (0 μέτρα) οφείλεται στην σοβαρότητα της νόσου ή μεγάλης αδυναμίας (Burns et al., 2012).

Ένα αξιόπιστο **μέτρο αξιολόγησης** της δύναμης και του συντονισμού σε παιδιά, είναι το **άλμα εις μήκος (LJT, Long Jump Test)**, όπου το παιδί καλείται να πηδήξει όσο μακρύτερα μπορεί από την γραμμή που βρίσκεται στο πάτωμα (Εικ. 10). Αδυναμία εκτέλεσης του άλματος (0 εκατοστά) είναι εξαιτίας της σοβαρότητας της κατάστασης του παιδιού με CMT (Burns et al., 2012).

Αξιολόγηση μυϊκής δύναμης άνω και κάτω άκρων με την χρήση δυναμόμετρων



Εικόνα 6. Δυναμόμετρο για εκτίμηση μυϊκής δύναμης της άκρας χείρας: α) λαβής β) τριών σημείων (Τροποποιημένη από Kobesova et al., 2016).



Εικόνα 7. Δυναμόμετρο εκτίμησης μυϊκής δύναμης των ραχιαίων καμπτήρων (β) και πελματιαίων καμπτήρων (γ) άκρου πόδα (Τροποποιημένη από Solarì et al., 2008).



Εικόνα 8. Δοκιμή Nine Hole Peg Test (9 HPT) (Τροποποιημένη από Burns et al., 2012).



Εικόνα 9. Δοκιμή βάρδισης 6 λεπτών (Τροποποιημένη από Burns et al., 2012)



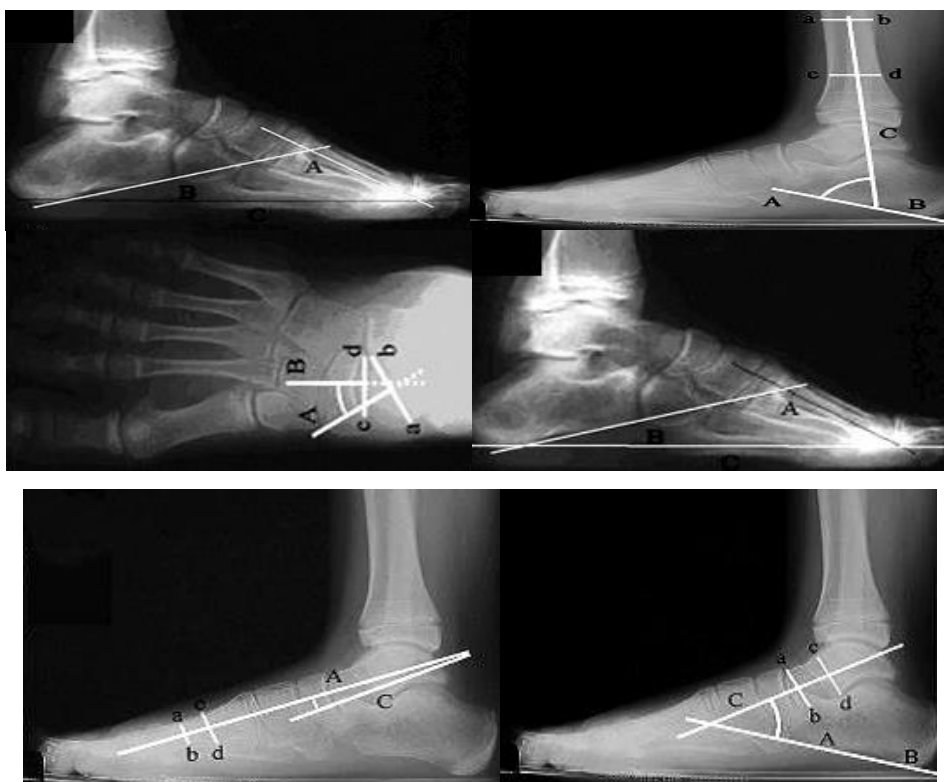
Εικόνα 10. Δοκιμή άλμα εις μήκος (Τροποποιημένη από Burns et al., 2012)

3.2. ΑΞΙΟΛΟΓΗΣΗ ΜΕ ΚΛΙΝΙΚΕΣ ΜΕΤΡΗΣΕΙΣ: ΕΡΕΥΝΗΤΙΚΑ ΔΕΔΟΜΕΝΑ

Πρόσφατες ερευνητικές προσπάθειες έχουν πραγματοποιηθεί όσον αφορά στη μέτρηση των ελλειμμάτων που δημιουργούνται στις μυοσκελετικές δομές κατά την πρόοδο της νόσου CMT και τη συσχέτισή τους με την ικανότητα των ασθενών τόσο για τη διατήρηση της στάσης όσο και για την ικανότητα της βάδισης. Ο τελικός στόχος είναι ο προσδιορισμός της κατάλληλης και στοχευμένης φυσικοθεραπευτικής αντιμετώπισης αλλά και η σωστή επιλογή ορθωτικών μέσων.

Οι Radmaharry και συν. (2009) διερεύνησαν, σε ενήλικες ασθενείς με CMT, τη συσχέτιση των καμπτήρων του ισχίου με τη μυϊκή αδυναμία των περιφερικών αρθρώσεων στη βάδιση. Οι κλινικές μετρήσεις πραγματοποιήθηκαν με τη χρήση διαδρόμου βάδισης, ηλεκτρονικά συνδεδεμένο με υπολογιστή, ειδικό εξοπλισμό για την εκτίμηση της ισοκινητικής δύναμης των καμπτήρων και εκτεινόντων του ισχίου των πελματιαίων και ραχιαίων καμπτήρων του άκρου πόδα και των εκτεινόντων του γόνατος. Επίσης, χρησιμοποιήθηκαν: η κλίμακα Borg scale, για την εκτίμηση της υποκειμενικής κόπωσης και οι κλίμακες FSS και SF-36, για την αξιολόγηση της κόπωσης και της γενικής κατάστασης των εξεταζομένων. Οι μετρήσεις έδειξαν ότι οι καμπτήρες του ισχίου στην προσπάθειά τους να αντισταθμίσουν τη μυϊκή αδυναμία των πελματιαίων καμπτήρων, κυρίως κατά τη φάση της προώθησης και την αρχική φάση της αιώρησης, κουράζονται γρηγορότερα, μειώνοντας την ένταση και τη δύναμή τους, κατά την παρατεταμένη προσπάθεια βάδισης.

Οι Joo και συν. (2011), σε ενήλικες ασθενείς CMT, βρήκαν ότι υπάρχει συσχέτιση της προοδευτικότητας της νόσου με τη σοβαρότητα των δυσμορφιών του άκρου πόδα των ασθενών. Οι μετρήσεις για τη εξέλιξη των δυσμορφιών (προσαγωγή του πρόσθιου άκρου πόδα, υπτιασμός του μέσου άκρου πόδα, ραιβότητα του οπίσθιου άκρου πόδα, κοίλοποδία) έγιναν με τη χρήση ακτινογραφιών με τον ασθενή σε όρθια στάση κατά την λήψη. Η εικόνα 11 δείχνει τον τρόπο μέτρησης των γωνιών στις επιμέρους αρθρώσεις του άκρου πόδα σε ασθενείς με CMT.



Εικόνα 11. Ακτινολογικός έλεγχος δυσμορφιών άκρου πόδα (τροποποιημένη από Joo et al., 2011)

Οι Guillebastre και συν. (2013) πραγματοποίησαν κλινικές (Medical Research Council, MRC 0-5 Scale) και εργαστηριακές μετρήσεις (δυναμοδάπεδο) σε μυϊκές ομάδες όπως είναι οι πελματιαίοι και οι ραχιαίοι καμπτήρες άκρου πόδα ενήλικων ασθενών με CMT. Σκοπός της έρευνάς τους ήταν να συσχετίσουν το έλλειμμα των μυϊκών ομάδων των πελματιαίων και ραχιαίων καμπτήρων με την ικανότητα βάρδισης και των πελματιαίων καμπτήρων με την ικανότητα στάσης. Τα αποτελέσματα των μετρήσεών τους επέτρεψαν στους ερευνητές να ταυτοποιήσουν τις λειτουργικές συνέπειες από τα συγκεκριμένα ελλείμματα. Είναι γνωστό ότι η ικανότητα βάρδισης και διατήρησης στάσης εξαρτάται από το επίπεδο μυϊκής δύναμης. Οι μετρήσεις στους CMT ασθενείς έδειξαν ότι το μικρό έλλειμμα της μυϊκής δύναμης στους πελματιαίους καμπτήρες δεν επηρεάζει τον έλεγχο της στάσης (εκτός από τον προσθιο-οπίσθιο άξονα) εν αντιθέσει με την ικανότητα της βάρδισης όπου απαιτείται μεγάλη μυϊκή δύναμη. Έτσι, ενώ ο κύκλος της βάρδισης συνολικά διατηρείται, οι χωροχρονικές του παράμετροι μεταβάλλονται περισσότερο στους ασθενείς με μεγάλο έλλειμμα στους ραχιαίους καμπτήρες μυς του άκρου ποδός. Τα ευρήματα αυτής της έρευνας υποδεικνύουν την επιλογή κατάλληλης υποστήριξης

στους ασθενείς για την αποκατάσταση της βάδισης όπως μπορεί να γίνει με την χρήση κνημοποδικών ορθοτικών.

Οι Menotti και συν. (2013) συσχέτισαν, σε ενήλικες ασθενείς με CMT1A, την απώλεια της μυϊκής δύναμης - ως αποτέλεσμα της προοδευτικότητας της νόσου - με την ένταση και τη συχνότητα των καθημερινών δραστηριοτήτων. Οι μετρήσεις περιελάμβαναν την αξιολόγηση της μυϊκής δύναμης στα άνω και κάτω άκρα, με την χρήση ειδικού δυναμόμετρου. Επίσης, με αισθητήρες τοποθετημένους στα διάφορα σημεία του σώματος των ασθενών μετρήθηκαν ο αριθμός των βημάτων, η ταχύτητα, η διανυόμενη απόσταση, η ένταση της δραστηριότητας, η ενεργειακή δαπάνη και δραστηριότητες όπως έγερση και επαναφορά στην καθιστή θέση και το αντίστροφο, καθώς και το ανέβασμα και κατέβασμα σκαλοπατιών. Τα αποτελέσματα έδειξαν ότι οι δραστηριότητες που απαιτούσαν μεγαλύτερη ένταση και μυϊκή δύναμη εμφανίζονταν σε μικρότερη συχνότητα στους CMT ασθενείς σε σύγκριση με τους υγιείς. Σύμφωνα με τη μελέτη, προγράμματα μυϊκής ενδυνάμωσης, κυρίως των εκτεινόντων των κάτω άκρων, θα βοηθούσαν πολύ αυτούς τους ασθενείς.

Επίσης, μια άλλη έρευνα από τους Lencioni και συν. (2015) προσανατολίστηκε στην επίδραση που μπορεί να έχει η απώλεια της μυϊκής δύναμης των κάτω άκρων και του σωματοαισθητικού συστήματος στην δυναμική αλλά και στατική ισορροπία σε ενήλικες ασθενείς με διαφορετικούς τύπους CMT. Οι κλινικές εκτιμήσεις για την αξιολόγηση της αφής, παλλαισθησίας, μυϊκής δύναμης άνω και κάτω άκρων αλλά και των κινητικών και αισθητικών συμπτωμάτων έγιναν με την CMTES και την MRC και τη χρήση δυναμοδαπέδου. Τα αποτελέσματα έδειξαν ότι η απώλεια των μικρής διαμέτρου αισθητικών νευρικών ιών καθώς και της μυϊκής δύναμης των πελματιαίων καμπτήρων παίζουν σημαντικό ρόλο στη μειωμένη ικανότητα ελέγχου της στάσης ηρεμίας. Ενώ, η βλάβη των μεγάλης διαμέτρου αισθητικών ιών σε συνδυασμό με την αδυναμία στους ραχιαίους καμπτήρες επηρεάζει την ισορροπία κατά τη δυναμική φάση της κίνησης (έγερση από την καθιστή θέση). Με τα ευρήματα αυτά οι ερευνητές επιβεβαιώνουν προηγούμενη μελέτη τους όπου συσχετίζεται η μυϊκή αδυναμία των ραχιαίων και πελματιαίων καμπτήρων με τη λειτουργική ικανότητα τόσο κατά τη δυναμική ισορροπία όσο και την ισορροπία στην ήρεμη στάση, αντίστοιχα (Lencioni et al., 2014). Συνεπώς, προγράμματα μυϊκής ενδυνάμωσης ραχιαίων και πελματιαίων καμπτήρων σε συνδυασμό με ασκήσεις ισορροπίας (ιδιοδεκτικότητας) προτείνονται για αυτούς τους ασθενείς.

Όσον αφορά στην αξιολόγηση των άνω άκρων, οι Videler και συν. (2009) διερεύνησαν την επίδραση της νόσου στην λειτουργικότητα των άνω άκρων και κυρίως των περιφερικών αρθρώσεων σε ενήλικες ασθενείς με CMT1A. Οι κλινικές μετρήσεις που έλαβαν χώρα έγιναν με τη χρήση ερωτηματολογίου **MHO** (Michigan Hand Outcomes Questionnaire) και **IPA** (Impact on Participation and Autonomy Questionnaire). Τα αποτελέσματα των μετρήσεων έδειξαν ότι η νόσος επιδρά στη λειτουργικότητα των άνω άκρων και κυρίως της άκρας χείρας. Τα συγκεκριμένα αποτελέσματα συνηγορούν με προηγούμενα αποτελέσματα των ιδίων ερευνητών (Videler et al., 2008) που φανερώνουν τη μειωμένη ευχέρεια της άκρας χείρας ιδίως σε δραστηριότητες που απαιτούν λαβή με τα δάκτυλα.

Μελέτη από τους Silva και συν. (2014), σε παιδιά με CMT, ηλικίας έξι έως 16 ετών, έγινε με σκοπό τη διερεύνηση της συσχέτισης της μυϊκής δύναμης των κάτω άκρων (π.χ. ραχιαίοι-πελματιαίοι καμπτήρες, ανασπαστές έσω και έξω χείλους άκρου πόδα) με την ικανότητα διατήρησης της δυναμικής και στατικής ισορροπίας. Επίσης, διερευνήθηκε η συσχέτιση του εύρους τροχιάς κίνησης των κάτω άκρων με το επιτόπιο άλμα εις μήκος. Οι μετρήσεις έγιναν με την κλίμακα αξιολόγησης ισορροπίας στα παιδιά **PBS** (Pediatric Balance Scale), δυναμόμετρο, γωνιόμετρο και το τεστ άλματος μήκους. Τα αποτελέσματα έδειξαν ότι η μείωση της δύναμης των μυών των περιφερικών αρθρώσεων των κάτω άκρων επηρέασαν περισσότερο τη στατική ισορροπία από τη δυναμική ισορροπία διότι στη στατική ισορροπία απαιτείται μεγαλύτερο ROM και μυϊκή ροπή από τις μυϊκές ομάδες. Επιπλέον, βρέθηκε μικρή συσχέτιση μεταξύ του ROM και άλματος εις μήκος, ίσως γιατί το συγκεκριμένο δείγμα διατηρούσε το εύρος τροχιάς των περιφερικών αρθρώσεων.

Οι Ferrarini και συν. (2012), ερεύνησαν την πιθανή επίδραση της νόσου στα φυσιολογικά κινητικά πρότυπα σε παιδιά με CMT. Τα παιδιά εντάχθηκαν σύμφωνα με τα κινητικά πρότυπα κατά την διαδικασία βάρδισης σε τρεις κατηγορίες: 1) παιδιά με ψευδο-φυσιολογικό πρότυπο κίνησης 2) παιδιά με πτώση άκρου πόδα 3) παιδιά με συνδυασμό πτώσης άκρου πόδα και έλλειμμα στο ξεκίνημα της βάρδισης. Επίσης, σύμφωνα με τις μετρήσεις παρατηρήθηκε πως και στις τρεις κατηγορίες παιδιών υπάρχει αντιστάθμιση των ελλειμμάτων στους περιφερικούς μυς, από τους καμπτήρες του ισχίου και του γόνατος κατά τη φάση της αιώρησης και αυξημένη ενεργοποίηση από τους πελματιαίους καμπτήρες κατά την μέση φάση της στήριξης. Επιπλέον, επισημάνθηκε από τους ερευνητές πως και στις τρεις κατηγορίες των παιδιών, το φυσιολογικό κινητικό πρότυπο διατηρείται στην ομαλή βάρδιση αλλά σε

δραστηριότητες όπως το περπάτημα στις φτέρνες και στα δάχτυλα το πρότυπο κίνησης παρεκκλίνει από το φυσιολογικό, κάτι που σχετίζεται με την πρόοδο της νόσου.

Τέλος, ερευνητική μελέτη πραγματοποιήθηκε από τους Pagliano και συν. (2011), σχετικά με την αξιοπιστία των κλινικών μετρήσεων που εφαρμόζονται στους ενήλικες, για την αξιολόγηση αναπηρίας των παιδιών με CMT1A. Οι κλινικές κλίμακες που χρησιμοποιούνται για τους ενήλικες ήταν οι εξής: CMTNS (CMT Neuropathy Score), ONLS (Overall Neuropathy Limitations Scale), 9-HPT (nine-hole peg test), Walk-12 questionnaire, Hand grip, three point pinch. Οι μετρήσεις των ερευνητών έδειξαν ότι η ευαισθησία των υπάρχουσών κλιμάκων για την εκτίμηση της αναπηρίας των παιδιών με CMT, κυρίως στην ήπια επίδραση της νόσου με έναρξη σε αρκετά μικρή ηλικία που πολύ συχνά παρατηρείται, είναι μικρής ευαισθησίας, εκτός της Hand grip που έχει μεγαλύτερη ευαισθησία. Έτσι, υπάρχει η ανάγκη για την εύρεση κλιμάκων με μεγαλύτερη ευαισθησία αλλά και να μπορούν να χρησιμοποιηθούν ως επαναλήψιμο μέτρο, για την εκτίμηση της αναπηρίας των παιδιών με CMT.

ΚΕΦΑΛΑΙΟ 4

4.1. ΦΥΣΙΚΟΘΕΡΑΠΕΥΤΙΚΗ ΠΡΟΣΕΓΓΙΣΗ

ΑΣΘΕΝΩΝ ΜΕ CMT

ΚΛΙΝΙΚΕΣ ΠΕΡΙΠΤΩΣΕΙΣ ΚΑΙ ΟΛΟΚΛΗΡΩΜΕΝΑ ΠΡΩΤΟΚΟΛΛΑ ΘΕΡΑΠΕΙΑΣ

4.1.1. Εισαγωγικά στοιχεία

Κατά τη διάρκεια της τελευταίας δεκαετίας έχει πραγματοποιηθεί η πρώτη κλινική δοκιμή φαρμάκων για την αντιμετώπιση της CMT, αλλά ωστόσο δεν υπάρχουν κλινικά στοιχεία που να υποστηρίζουν την χρήση φαρμάκων και επομένως η αντιμετώπιση της CMT παραμένει υποστηρικτική. Η συνολική θεραπευτική προσέγγιση των ασθενών με CMT θα πρέπει να στηρίζεται σε μια διεπιστημονική ομάδα, η οποία απαρτίζεται από γενετικούς συμβούλους, φυσικοθεραπευτές, εργοθεραπευτές, φυσιάτρους, ορθωτιστές, κοινωνικούς λειτουργούς και ψυχολόγους, με στόχο την αποδοτικότερη αντιμετώπιση του ασθενούς. Το κύριο τμήμα της υποστηρικτικής αντιμετώπισης είναι η φυσικοθεραπεία. Σημαντικές πτυχές της φυσικοθεραπείας και της αποκατάστασης για ασθενείς με CMT περιλαμβάνουν: εκπαίδευση βάδισης, διατάσεις, ισορροπιστική και στατική σταθεροποίηση, στρατηγικές αποφυγής του φόβου πτώσης, υδροθεραπεία, τεχνικές διατήρησης της ενέργειας, ορθωτικά βοηθήματα-νυχτερινούς κηδεμόνες, εκπαίδευση των ασθενών, εκπαίδευση της χρήσης βοηθητικών συσκευών και πρόληψη δευτερευουσών επιπλοκών (Corquodale et al. 2016).

Στον πίνακα 4 φαίνονται αναλυτικά οι ιδιότητες των επαγγελματιών που απαρτίζουν την διεπιστημονική ομάδα για την αντιμετώπιση της CMT, καθώς και οι αρμοδιότητες του κάθε επαγγελματία.

Πίνακας 4. Διεπιστημονική ομάδα και ρόλοι στη διάγνωση και τη θεραπεία της CMT (Τροποποιημένος από Corquodale et al., 2016).

Νευρολόγοι	<ul style="list-style-type: none"> • Αξιολόγηση και διάγνωση • Πρόγνωση • Μελέτη πάνω σε έρευνες • Αναφορές σε γενετικούς συμβούλους • Συμβουλές για αποφυγή φαρμάκων • Επίβλεψη για συνοδά συμπτώματα • Τροποποίηση των καθημερινών δραστηριοτήτων για αποφυγή επιπλοκών
Γενετικοί σύμβουλοι και κοινωνικοί λειτουργοί	<ul style="list-style-type: none"> • Κλινικές οδηγίες και έρευνα βασισμένη σε γενετικούς ελέγχους • Επιβεβαίωση-Συμμόρφωση • Συζήτηση με το οικογενειακό περιβάλλον • Αναπαραγωγική συμβουλευτική • Αναφορά-παραπομπή σε οργανισμούς CMT
Φυσικοθεραπευτές και Εργοθεραπευτές	<ul style="list-style-type: none"> • Αξιολόγηση της ανικανότητας σε άνω και κάτω άκρα • Συνταγογράφηση ορθωτικών βοηθημάτων • Συστάσεις για θεραπευτική άσκηση, διατάσεις, ισορροπία και σταθεροποίηση της στάσης του σώματος, στρατηγικές αποφυγής του φόβου πτώσης
Ψυχολόγοι/Ψυχίατροι	<ul style="list-style-type: none"> • Αξιολόγηση και θεραπεία του άγχους, της κατάθλιψης και άλλων ψυχολογικών επιπλοκών της διάγνωσης, όπως για παράδειγμα η εικόνα του σώματος
Ορθοπαιδικοί χειρουργοί	<ul style="list-style-type: none"> • Αξιολόγηση και θεραπεία σοβαρών δυσμορφιών του άκρου πόδα, της ποδοκνημικής, του ισχίου και της σπονδυλικής στήλης

*CMT : Charcot-Marie-Tooth

4.1.2. Νάρθηκες-Ορθωτικά

Η προστασία του εύρους κίνησης των αρθρώσεων, προκειμένου να αποφευχθούν συσπάσεις και να μεγιστοποιηθούν οι λειτουργικές ικανότητες όλων των άκρων, θα έπρεπε να λαμβάνει χώρα κατά την αποκατάσταση της CMT. Ωστόσο, οι νυκτερινοί νάρθηκες σύμφωνα με πρόσφατα στοιχεία, δεν φαίνεται να είναι το πιο αποτελεσματικό μέσο στην βελτίωση μακροχρόνιων επιπτώσεων στο εύρος τροχιάς της ποδοκνημικής άρθρωσης (Corquodale et al., 2016).

Μια έρευνα η οποία διεξήχθη από τους Vinci και Gargiulo (2008) είχε ως στόχο, να αξιολογήσει το κατά πόσο οι ασθενείς με CMT αποδέχονται τα ορθωτικά βοηθήματα, και συγκεκριμένα τους κνημοποδικούς νάρθηκες (AFO), ακολουθώντας την συνταγογράφηση του ιατρού τους και κατά πόσο αυτό τους επηρεάζει τόσο ψυχολογικά όσο και σωματικά. Στην έρευνα συμμετείχαν 25 ασθενείς, με μέσο όρο ηλικίας 41.6 ετών, οι οποίοι εμφάνιζαν σοβαρή αμφοτερόπλευρη πτώση του άκρου πόδα και στους οποίους είχε γίνει συνταγογράφηση για AFO μέσα στους 4

τελευταίους μήνες. Η αξιολόγηση πραγματοποιήθηκε από έναν φυσίατρο και από έναν ψυχολόγο. Τα αποτελέσματα από τις μετρήσεις του φυσιάτρου έδειξαν ότι μόνο 5 στους 25 ασθενείς, δηλαδή μόνο το 20%, χρησιμοποιούσαν τους AFO εκτός σπιτιού. Οι υπόλοιποι ασθενείς (n=20, δηλαδή 80%) δεν φορούσαν AFO και συγκεκριμένα: 2 εξ αυτών φορούσαν μοντέρνες μπότες με υπερυψωμένους πάτους, 9 φορούσαν έτοιμες μπότες με ανύψωση στο κέντρο της ποδοκνημικής και 9 φορούσαν κανονικά υποδήματα. Τα αποτελέσματα της συνέντευξης τους ψυχολόγου έδειξαν ότι όλοι οι ασθενείς είχαν κακή σχέση με το σώμα τους (96% ένιωθε άσχημα να κοιτάει τα πόδια του και 4% απέφευγε να τα κοιτάει εντελώς). Τρεις από τους ασθενείς που φορούσαν παραδοσιακούς AFO υποστήριζαν ότι τους μισούσαν επειδή ήταν αντιαισθητικοί και προκαλούσαν θόρυβο κατά την βάδιση. Ωστόσο, όλοι τους υποστήριζαν ότι βελτιώνει σημαντικά την κινητικότητα τους και έπρεπε να προσέχουν τα βήματά τους μόνο σε άγνωστο έδαφος. Δύο ασθενείς που φορούσαν μοντέρνες μπότες είπαν πως ήταν ελαφρώς ευχαριστημένοι, είχαν αυξημένη κινητικότητα και μειωμένες πτώσεις, αλλά εξέφρασαν παράπονα σχετικά με την δυνατότητα ρυθμίσεων των παπουτσιών τους από τον υπεύθυνο τεχνικό κατασκευαστή ορθωτικών. Τέλος, οι ασθενείς που φορούσαν κανονικά υποδήματα υποστήριζαν είτε ότι δεν είναι έτοιμοι ακόμα, είτε ότι μπορούν να τα καταφέρουν κι άλλο μόνοι τους, είτε και τα δύο. Ωστόσο, όλοι τους ανέφεραν ότι είχαν πολύ περιορισμένες δραστηριότητες.

Σύμφωνα με έρευνες ορισμένοι ασθενείς χρειάζονται αγκωνιαίες βακτηρίες ή μαστούνιπροκειμένου να βελτιώσουν τη βάδισή τους, ενώ μόνο το 5% των ασθενών με CMT χρειάζονται αναπηρικό αμαξίδιο (Dimitrova et al.,2016).

Οι Videler και συν. (2012) πραγματοποίησαν μια έρευνα ώστε να εκτιμήσουν την αποτελεσματικότητα και την ανεκτικότητα που παρείχε ένας νάρθηκας ο οποίος υποστήριζε τον αντίχειρα σε θέση αντίθεσης (Εικ. 12) κατά την διάρκεια καθημερινών δραστηριοτήτων σε ασθενείς με CMT. Στην έρευνα συμμετείχαν 13 ασθενείς με CMT, όλοι δεξιόχειρες, ηλικίας 18 έως 75 ετών, με περιορισμένη αντίθεση του αντίχειρα (Karandji score < 6, ανικανότητα αντίθεσης του αντίχειρα στο μικρό δάχτυλο) και πιστοποιημένες βλάβες στη λειτουργία του χεριού. Όλοι οι ασθενείς χρησιμοποίησαν τον νάρθηκα σε καθημερινή βάση για 1 έως 14 ώρες με μέση διάρκεια 5 εβδομάδες. Οι μετρήσεις που πραγματοποιήθηκαν αφορούσαν την μέγιστη ισομετρική λαβή και τη δύναμη "τσιμπήματος" μεταξύ δείκτη και αντίχειρα

(Εικ. 13), οι οποίες εκτιμήθηκαν με τη χρήση δυναμόμετρου χειρός. Επίσης, εκτιμήθηκε η χειρονακτική επιδεξιότητα του κυρίαρχου άκρου με το “Sollerman Hand Function Test”, το οποίο αξιολογεί τις πιο κοινές καθημερινές λαβές. Το “Sollerman Hand Function Test” αποτελείται από 20 υποκατηγορίες ασκήσεων με κλίμακα από το 4 έως το 0, με φυσιολογικό όριο τους 80 πόντους. Επιπλέον, αξιολογήθηκε η φυσική δραστηριότητα του άνω άκρου με το “Michigan Hand Outcomes Questionnaire”, το οποίο εκτιμά τη συνολική λειτουργία του χεριού, καθημερινές δραστηριότητες, πόνο, εργασιακά καθήκοντα, την αισθητική και την ικανοποίηση των ασθενών, με κλίμακα από το 0 έως το 100, με το υψηλότερο αποτέλεσμα να υποδηλώνει καλύτερη λειτουργία και λιγότερο πόνο. Επίσης εκτιμήθηκε η λειτουργική δραστηριότητα με το «Canadian Occupational Performance», όπου οι ασθενείς προσδιορίζουν τα 5 πιο σημαντικά προβλήματά τους σε μια κλίμακα 10 βαθμών. Τέλος εκτιμήθηκε η χρησιμότητα και η ανθεκτικότητα του νάρθηκα με ένα ειδικά διαμορφωμένο ερωτηματολόγιο, το οποίο περιελάμβανε ερωτήσεις για τις ώρες χρήσης του νάρθηκα, πλεονεκτήματα και μειονεκτήματα καθημερινών δραστηριοτήτων, καθώς επίσης και την αναλογική οπτική κλίμακα (VAS) για τον πόνο, την αισθητική, την τοποθέτηση και την αφαίρεση του νάρθηκα. Τα αποτελέσματα της έρευνας έδειξαν ότι οι δραστηριότητες που βελτιώθηκαν σημαντικά ήταν το άνοιγμα της βίδας με κατσαβίδι, το άνοιγμα ενός βάζου, το ράψιμο κουμπιών και το σήκωμα του τηλεφώνου, το κλείσιμο ενός φερμουάρ, ενώ πολλοί ανέφεραν βελτίωση της θέσης του αντίχειρα, μετά από μακροχρόνια χρήση του νάρθηκα.



Εικόνα 12. Νάρθηκας υποστήριξης σε θέση αντίθεσης (Τροποποιημένη από Videler et al., 2012).



Εικόνα 13: Λαβή τσιμπήματος μεταξύ δείκτη και αντίχειρα (Τροποποιημένη από Videler et al., 2012)

Ο Dufek και συν. (2014) κατέγραψαν ότι οι ασθενείς που χρησιμοποιούν ορθωτικά βοηθήματα μπορούν να αναπτύξουν μεγαλύτερη ταχύτητα κατά την διάρκεια της βάδισης. Ωστόσο, κρίνεται απαραίτητο μετά την σωστή επιλογή και τοποθέτηση του κατάλληλου ορθωτικού βοηθήματος να εκπαιδευτεί κατάλληλα ο άμεσα ενδιαφερόμενος, δηλαδή ο ασθενής, καθώς και να πραγματοποιείται τακτική επαναξιολόγησή του όσον αφορά την αίσθηση, την δύναμη και την ισορροπία του. Ο στόχος των ορθωτικών μέσων είναι να υποστηρίξουν τόσο εστιακά όσο και γενικά τις δομές της ποδοκνημικής άρθρωσης.

Σε μια μελέτη με 7 ασθενείς με CMT τύπου I, η οποία πραγματοποιήθηκε από τους Menotti και συν.(2014) φάνηκε ότι οι ασθενείς που χρησιμοποιούσαν ελαστικούς κνημοποδικούς νάρθηκες βελτίωσαν την βάδιση τους μειώνοντας το ενεργειακό κόστος κατανάλωσης, ενώ ταυτόχρονα επιστράτευαν μικρότερα επίπεδα μεταβολισμού και βελτίωσαν την μηχανική τους αποτελεσματικότητα σε σχέση με όσους φορούσαν κανονικά υποδήματα.

Άνω άκρο

Η λειτουργική αποκατάσταση και/ή πιστοποιημένοι φυσικοθεραπευτές θα έπρεπε να συμμετέχουν τόσο στα πρώιμα όσο και στα όψιμα στάδια βλάβης των ασθενών με περιορισμένη δύναμη και εύρος τροχιάς σε καρπούς και άκρες χείρες, καθώς και σε παιδιά με χειρωνακτικές δυσλειτουργίες. Η αδυναμία, ο πόνος, η δυσμετρία, η δυσκολία στη γραφή καθώς και η αποδιοργάνωση, ίσως επηρεάζουν την λειτουργία των άνω άκρων σε ασθενείς με CMT τόσο κατά την παιδική όσο και κατά την ενήλικη ζωή και μπορούν να βελτιωθούν από λειτουργικές και επαγγελματικές ασκήσεις, καθώς και από χειροθεραπείες. Με τον τρόπο αυτόν μπορούν να αναπτύξουν ικανοποιητικές στρατηγικές ώστε να χρησιμοποιούν βοηθητικές τεχνολογικές συσκευές και να βελτιώσουν τις λειτουργικές τους ανάγκες σύμφωνα με την ηλικία τους (Corquodale et al., 2016).

Κάτω άκρο και ισορροπία

Ένα συχνό φαινόμενο που παρατηρείται σε ασθενείς με CMT είναι ότι παραπατούν ή πέφτουν εξαιτίας της αδυναμίας και των αισθητηριακών ελλειμμάτων που εμφανίζουν. Για τον λόγο αυτό επιστρατεύουν συχνά τους μύες της λεκάνης και των ισχίων ώστε να αντισταθμίσουν τα κινητικά πατέντα στα οποία υστερούν. Έχει

φανεί ότι η χρήση κατάλληλων ορθωτικών, όπως το AFO, μπορούν να αναχαιτίσουν τέτοιες στρατηγικές (Corquodale et al., 2016).

Ο Geurts και συν. (1992) μέτρησε κλινικά την οργάνωση της όρθιας στάσης, χρησιμοποιώντας μια πλατφόρμα δύναμης, σε ασθενείς με CMT τύπου I ή II. Η ισορροπία μετρήθηκε με γυμνά πόδια σε 14 ασθενείς με CMT και μια υγιή ομάδα ελέγχου κατά την όρθια ήρεμη στάση. Επίσης μετρήθηκε και η επίδραση της οπτικής επαφής με το περιβάλλον για να ελεγχθεί το κατά πόσο η όραση επηρεάζει την στάση. Επιπλέον, μετρήθηκε και η πραγματοποίηση μιας ταυτόχρονης δεξιοτήτας προσοχής για να ελεγχθεί το επίπεδο της αυτοματοποιημένης ισορροπίας. Οι ασθενείς με CMT, σε σχέση με τους υγιείς, εμφάνισαν μειωμένο έλεγχο στάσης καθώς και μειωμένο έλεγχο οπτικής επαφής και στις δύο κατευθύνσεις. Ωστόσο, δεν υπήρξε καμία απώλεια αυτοματοποιημένης ισορροπίας, με τους ερευνητές να εξηγούν ότι αυτό οφείλεται στην κεντρική προσαρμογή ως απάντηση στην προοδευτική περιφερειακή βλάβη (Kobesova et al., 2012).

Η Kobesova και συν. (2012) αξιολόγησαν τις επιδράσεις της δυναμικής εκπαίδευσης της ισορροπίας σε 16 ασθενείς με CMT. Μετά από 12 εβδομάδες παρέμβασης η οποία αποτελούνταν από παθητική διάταση και δυναμική ισορροπιστική εκπαίδευση, μέσω μιας διαθέσιμης στο εμπόριο, μηχανικής συσκευής, βρήκαν ότι οι ασθενείς εμφάνισαν στατιστικά σημαντική βελτίωση της ισορροπίας τους

Οι Rose και συν. (2015) σε μια ομάδα 29 παιδιών και εφήβων με CMT που συμμετείχαν στην έρευνα, κατέγραψαν μέτρια ως σοβαρή αμφοτερόπλευρη λειτουργική αστάθεια του αστραγάλου, αναφέροντας ότι σχετίζεται σε μεγάλο βαθμό η ανατομική κοιλοποδία με το γυναικείο φύλο και την επηρεασμένη ισορροπία.

4.2. ΑΣΚΗΣΗ

Στα πλαίσια της αποκατάστασης πρέπει να συμπεριληφθεί και η ήπια ως μέσης εντάσεως άσκηση καθώς έχει φανεί ότι έχει πολλά πλεονεκτήματα. Η διαλειμματική προπόνηση με περιόδους ανάπαυσης και άσκησης φαίνεται ότι βελτιώνει το καρδιοαναπνευστικό, τη δύναμη και τις λειτουργικές ικανότητες. Η ήπιας εντάσεως άσκηση ενδείκνυται περισσότερο από την έντονη σε ασθενείς με

νευρομυϊκές παθήσεις. Ένα καλά οργανωμένο πρόγραμμα ασκήσεων αντιστάσεως για το σπίτι σε καθημερινή βάση βελτιώνει την δύναμη τόσο σε άντρες όσο και σε γυναίκες. Οι διατάσεις παίζουν σημαντικό ρόλο στην διατήρηση του εύρους τροχιάς των αρθρώσεων, ενώ τέλος σημαντικό ρόλο διαδραματίζει και η λειτουργική επανεκπαίδευση για όσους ασθενείς επιθυμούν να επιστρέψουν στα επαγγελματικά τους καθήκοντα (Corquodale et al., 2016).

Μια πρόσφατη μελέτη η οποία πραγματοποιήθηκε από τους Anens και συν. (2015) σε 44 ασθενείς με CMT αποκάλυψε ότι παράγοντες όπως η κόπωση, τα ελλείμματα ισορροπίας, η μυϊκή αδυναμία και ο πόνος δυσκόλευαν κατά πολύ την φυσική-σωματική δραστηριότητα των ασθενών. Οι ίδιοι υποστήριζαν ότι η καταγραφή και η κατανόηση των προσωπικών παραγόντων μπορεί να βοηθήσει στην σωστή και ολοκληρωμένη οργάνωση ενός θεραπευτικού προγράμματος.

Μια άλλη μελέτη από τους Sman και συν. (2014) έδειξε ότι τα οφέλη και το ρίσκο μια συστηματικής έντονης προπόνησης σε ασθενείς με CMT παραμένουν ακόμα ασαφή. Ωστόσο, η πλειοψηφία των δημοσιευμένων ερευνών υποστηρίζει ότι η άσκηση με αντιστάσεις έχει θετική επίδραση στην δύναμη, στις λειτουργικές δραστηριότητες και στο μέγεθος των μυϊκών ινών. Ομοίως, η αερόβια άσκηση έχει τις ίδιες θετικές επιδράσεις ενώ ταυτόχρονα αυξάνει και την αερόβια ικανότητα. Ωστόσο, επειδή ο κίνδυνος για τους ασθενείς με CMT πάντα ελλοχεύει κατά την έντονη προπόνηση, οι περισσότεροι ερευνητές ενθαρρύνουν την φυσική αερόβια δραστηριότητα σε υπομέγιστα επίπεδα, αλλά το καλύτερο δυνατό πρόγραμμα άσκησης για ασθενείς με CMT δεν έχει ακόμα γνωστοποιηθεί.

Οι Maggi και συν. (2011) χρησιμοποίησε σε έναν οδηγό εκπαίδευσης μια συνδυαστική προπόνηση σε κυλιόμενο τάπητα, διάταση, αναπνευστικές και ιδιοδεκτικές ασκήσεις σε 8 ασθενείς με CMT. Μετά από 8 εβδομάδες άσκησης, οι οποίες εφαρμόζονταν 2 φορές την εβδομάδα, κατέγραψαν σημαντικά ταχύτερη 6-μετρη βάδιση και αυξημένο εύρος ραχιαίας κάμψης ποδοκνημικής, ενώ όσον αφορά την ισορροπία παρατηρήθηκε μια μέση βελτίωση που δεν ήταν σημαντική.

Σε μια κλινική μελέτη, η οποία πραγματοποιήθηκε από τους Maggi και συν. (2011) ελέγχθηκε η ευαισθησία σε διάφορες κλίμακες αποκατάστασης καθώς και η κατάσταση των πνευμόνων σε 8 ασθενείς με CMT συγκριτικά με υγιείς ασθενείς και βρέθηκε ότι όλες οι μετρήσεις σε όλες τις κλίμακες ήταν κατά πολύ χειρότερες στους

ασθενείς με CMT. Ακολούθησε θεραπευτικό πρόγραμμα που περιελάμβανε: βάρδια με μιάντες υποστήριξης, εκτατικές ασκήσεις, αναπνευστικές ασκήσεις και ασκήσεις ιδιοδεκτικότητας 2 φορές την εβδομάδα για συνολικά 8 εβδομάδες. Μετά την ολοκλήρωση της θεραπευτικής παρέμβασης παρουσιάστηκε σημαντική βελτίωση στο εύρος κίνησης των ποδοκνημικών αρθρώσεων καθώς και στην 6-μετρη βάρδια. Οι συγγραφείς κατέληξαν στο γεγονός ότι οι ασθενείς θα πρέπει να ακολουθούν παρόμοια προγράμματα αποκατάστασης τουλάχιστον 2 φορές τον χρόνο, καθώς τα οφέλη της άσκησης χάνονται κατόπιν αποχής από αυτήν σε διάστημα 6 μηνών.

4.2.1. Παρουσίαση κλινικών περιστατικών

Οι Kobesova και συν. (2012) μελέτησαν ένα μεμονωμένο κλινικό περιστατικό ενός άντρα 55 ετών, ο οποίος διαγνώστηκε με CMT στην ηλικία των 13 ετών. Τα πρωταρχικά του συμπτώματα ήταν: 1) διαταραγμένη ισορροπία σε στάση και βάρδια, ειδικά σε άγνωστες επιφάνειες ή στο σκοτάδι, 2) ανικανότητα να τρέξει, 3) κρυάδες και μούδιασμα και στα δύο πόδια, 4) επίπονα πέλματα, 5) χαμηλή οσφυαλγία, 6) αδυναμία στα χέρια, 7) διαταραγμένη κινητική δραστηριότητα και 8) ανάγκη για βοήθεια κατά το ανέβασμα σε σκάλες. Η προηγούμενη θεραπεία του περιελάμβανε κινητοποίηση των αρθρώσεων του τارسού και αισθητηριακή εκπαίδευση. Επιπλέον, ο φυσικοθεραπευτής πραγματοποίησε κινητοποίηση δια χειρός σε μπλοκαρισμένα τμήματα της σπονδυλικής στήλης και τεχνικές διάτασης για σφιχτούς μύες. Ωστόσο, ο ίδιος ο ασθενής αναφέρει πως δεν παρουσίασε καμία βελτίωση. Στη νέα θεραπευτική προσέγγιση οι Kobesova και συν. (2012) χρησιμοποίησαν το Balance Master Stabiliometric Platform, μια προσκολλημένη, διπλής μορφής, πλατφόρμα, διαστάσεων 1,8 x 60", για να μετρήσουν την κάθετη αντίδραση εδάφους που προκύπτει από τα πόδια του ασθενή, έτσι ώστε να υπολογίσουν μέσω υπολογιστή την σταθερότητα του ασθενή στην ήρεμη όρθια στάση. Τα test τα οποία χρησιμοποιήθηκαν είναι τα εξής:

1. «Modified Clinical Test of Sensory Integration on Balance» (mCTIB). Ανιχνεύει το κέντρο της βαρύτητας (KB) και υπολογίζει τη μέση ταχύτητα ταλάντωσης του KB σε συνθήκες όπως: ανοιχτά μάτια σε σταθερή επιφάνεια, μάτια κλειστά σε σταθερή επιφάνεια, μάτια ανοιχτά σε ασταθή επιφάνεια και μάτια κλειστά σε ασταθή

επιφάνεια. Ο ασθενής αρχικά εμφάνισε ανώμαλη μέση ταχύτητα ταλάντωσης του κέντρου της βαρύτητας, κάτω και από τις 4 προαναφερθείσες συνθήκες.

2. Το «Limits of Stability» (LOS) ποσοτικοποιεί την μέγιστη απόσταση όπου το άτομο μπορεί αρχικά να διαταράξει το κέντρο της βαρύτητάς του χωρίς να χαθεί η ισορροπία του. Οι διαταραχές που εμφάνισε αρχικά ο ασθενής ήταν σημαντική απομάκρυνση-ταλάντευση κατά την πρόσθια και οπίσθια κατεύθυνση καθώς και μη φυσιολογικό έλεγχο κίνησης στην οπίσθια και αριστερή κατεύθυνση.

3. Το «Forward Land» (FL) το οποίο ποσοτικοποιεί τα κινητικά χαρακτηριστικά του ατόμου μετά από ένα αιφνίδιο κτύπημα ή μετά από ένα προς τα εμπρός βήμα πάνω στο ένα πόδι και μετά ένα προς τα πίσω βήμα με το ίδιο πόδι επιστρέφοντας στην αρχική του θέση. Η δύναμη προώθησης που καταγράφηκε από το συγκεκριμένο άτομο αρχικά ήταν αυξημένη στο δεξί πόδι και έφτασε στα όρια της αυξημένης και στην κίνηση του αριστερού ποδιού κατά την αιφνίδια ταλάντωση. Το θεραπευτικό πρόγραμμα που ακολούθησαν οι ερευνητές διήρκησε 3 εβδομάδες και περιελάμβανε : θεραπευτικές τεχνικές δια χειρός, δυναμική νευρομυϊκή σταθεροποίηση, αισθητικοκινητική εκπαίδευση. Το θεραπευτικό πρωτόκολλο αποτελούνταν από ατομικές και ομαδικές συνεδρίες οι οποίες περιελάμβαναν:

1. Μεμονωμένες και συγκεκριμένες ασκήσεις βασισμένες στα ευρήματα κατά την εξέταση του μυοσκελετικού συστήματος του ασθενή, οι οποίες παρέχονταν 30 λεπτά την ημέρα 2 φορές την ημέρα και συγκεκριμένα: κινητοποίηση των περιφερικών αρθρώσεων και των μαλακών μορίων αρχικά στην πελματιαία απονεύρωση, στους εκτείνοντες των δακτύλων και στον Αχίλλειο τένοντα , αισθητικοκινητική εκπαίδευση της ισορροπίας και ενεργοποίηση του ολοκληρωμένου συστήματος σταθεροποίησης της σπονδυλικής στήλης χρησιμοποιώντας πρωτόκολλα Δυναμικής Νευρομυϊκής Σταθεροποίησης.

2. Ομαδικές ασκήσεις για 30 λεπτά 1 φορά την ημέρα: συνδυασμός Tai-Chi και ασκήσεων σε μπάλες γυμναστηρίου.

3. Υδροθεραπεία 30 λεπτά 1 φορά την ημέρα: ασκήσεις στην πισίνα υπό την επίβλεψη του φυσικοθεραπευτή.

4. Λειτουργική αποκατάσταση: 30 λεπτά 1 φορά την ημέρα με έμφαση στην βελτίωση της κινητικότητας των χεριών και εξειδικευμένες ασκήσεις για την υποβοήθηση καθημερινών λειτουργικών δραστηριοτήτων.

Αποτελέσματα: Ο ασθενής επαναξιολογήθηκε πριν από την έξοδό του (21η μέρα νοσηλείας). Οι εκτιμήσεις για τη σταθερότητα πραγματοποιήθηκαν εκ νέου και συγκρίθηκαν με τα αρχικά ευρήματα.

Ανάλυση Σταθερότητας:

1. mCTSIB: Βελτιώθηκε σημαντικά η ταχύτητα ταλάντωση του κέντρου της βαρύτητας και στις 4 συνθήκες
2. LOS: Μετά την αποκατάσταση, τα όρια σταθερότητας βελτιώθηκαν σημαντικά στην οπίσθια και αριστερή κατεύθυνση
3. FL: Όλες οι μετρήσεις ήταν μέσα στα φυσιολογικά όρια μετά την αποκατάσταση. Ο χρόνος επαφής κατά την φάση προώθησης βελτιώθηκε σημαντικά σε κάθε πόδι. Όλες οι τιμές βελτιώθηκαν σημαντικά μετά την αποκατάσταση με εξαίρεση μια αμελητέα μείωση της ταχύτητας κατά την οπίσθια κατεύθυνση στο LOS.

Μια συστηματική ανασκόπηση, για την αποκατάσταση ασθενών με CMT, η οποία πραγματοποιήθηκε από τους Corrado και συν. (2016) περιελάμβανε έρευνες φυσικοθεραπευτικής αντιμετώπισης και ορθωτικών βοηθημάτων από ερευνητικές βάσεις δεδομένων. Η συγκεκριμένη ανασκόπηση εντόπισε συνολικά 2056 αποτελέσματα για τις περιόδους 1985-2015 και από αυτές συμπεριλήφθηκαν οι έντεκα οι οποίες και πληρούσαν όλα τα κριτήρια. Από αυτές οι πέντε έρευνες αφορούσαν την φυσικοθεραπευτική παρέμβαση της CMT και οι έξι τις ορθωτικές παρεμβάσεις. Ο Chetlin και συν. (2004) παρατήρησαν αύξηση της μυϊκής δύναμης καθώς και μείωση του χρόνου εκτέλεσης των καθημερινών δραστηριοτήτων. Ο Ramdharry και συν. (2014) κατέγραψαν αύξηση της δύναμης των καμπτηρών στο αριστερό ισχίο, ενώ δεν κατέγραψαν καμία σημαντική αύξηση στο βαθύ κάθισμα και στην ταχύτητα βάδισης. Ο Lindeman και συν. (1995) δεν παρατήρησαν μεταβολές στους ασθενείς με μυοτονική δυστροφία, ενώ οι ασθενείς με CMT έδειξαν μέτρια ανάκαμψη στη δύναμη των ποδιών, καθώς επίσης και καλύτερη εκτέλεση των καθημερινών δραστηριοτήτων. Στην επόμενη έρευνά του οι Lindeman και συν. (1999) κατέγραψαν αύξηση της ισομετρικής δύναμης της κοιλιακής μοίρας του τετρακεφάλου. Ο Mhandi και συν. (2011) στην έρευνά τους παρατήρησαν βελτίωση της καρδιακής συχνότητας ιδιαίτερα τη νύχτα. Ο Guillebastre και συν. (2011) κατέληξαν στο γεγονός ότι η συνταγογράφηση των AFO είναι σχετική για τη

βελτίωση της δυναμικής ισορροπίας. Ο Rose και συν. (2010) παρατήρησαν ότι τα νυχτερινά ορθωτικά βοηθήματα βελτίωσαν τη ραχιαία κάμψη του αστραγάλου κατά τέσσερις μοίρες. Στην έρευνά τους ο Refshauge και συν. (2006) δεν κατέγραψαν καμία σημαντική διαφορά στο εύρος κίνησης ή στην δύναμη πρηνισμού/υπτιασμού μέσω της χρήσης νυχτερινών ναρθήκων. Επίσης, ο Ramdharry και συν. (2012) δεν κατέγραψαν καμία σημαντική διαφορά στην ταχύτητα και στη δύναμη στήριξης των ασθενών που φορούσαν AFO και στους ασθενείς που φορούσαν κανονικά υποδήματα. Η έρευνα των Videler και συν. (2012) έδειξε ότι η χρήση ναρθήκων αυξάνει σημαντικά την καθημερινή λειτουργικότητα, καθώς και τα επαγγελματικά καθήκοντα. Ο Uygun και συν. (2001) κατέληξαν στο συμπέρασμα ότι τα παιδιά θα έπρεπε να αποφεύγουν οποιοδήποτε ρίσκο που σχετίζεται με τη μη απαραίτητη χρήση ορθωτικών βοηθημάτων. Παρακάτω παρατίθενται οι πίνακες 5 και 6 όπου συνοψίζονται το δείγμα, οι παρεμβάσεις και οι μετρήσεις του εκάστοτε ερευνητή.

Πίνακας 5. Φυσικοθεραπευτική Αντιμετώπιση (Τροποποιημένος από Corrado et al., 2016).

Ερευνητής	Σχεδιασμός	Δείγμα	Παρέμβαση	Μετρήσεις
Chetlinetal., 2004	Κλινική μελέτη	N = 20	Π.Ο = πρόγραμμα ασκήσεων για το σπίτι-αγκώνας και γόνατο κάμψεις/διατάσεις 4/εβδ+ 6/εβδ+ 8/εβδ+ 10/εβδ x 12 εβδ	Κ.Δ. χρόνος εκτέλεσης = ποσοτική νευρομυϊκή αξιολόγηση Σύνθεση σώματος= βιοηλεκτρική αντίσταση Επαναξιολόγηση= 0 και 12 εβδ
Ramdharryetal., 2014	Τυχαιοποιημένη κλινική δοκιμή	N = 32	Π.Ο.= προπόνηση ενδυνάμωσης στο σπίτι για τους καμπτήρες του ισχίου 8/12 επαναλήψεις x 2 x 4/εβδ x 16 εβδ Ο.Ε.= καμία παρέμβαση	Μέγιστη εθελούσια σύσπαση= μυόμετρο (Nm) Διάρκεια σε προπόνηση= 6 MWT Δύσπνοια= BorgScale Επαναξιολόγηση= 0, 8 και 16 εβδ
Lindeman et al., 1995	Τυχαιοποιημένη κλινική δοκιμή	N = 62	Π.Ο.= διάταση και κάμψη γόνατος καθώς και απαγωγή ισχίου 3/εβδ x 24 εβδ Ο.Ε= καμία παρέμβαση	Μέγιστη εθελούσια σύσπαση= ισοκινητικό δυναμόμετρο Μυϊκή δραστηριοποίηση= επίπεδα μυοσφαιρίνης Εκτίμηση Χρόνου Κ.Δ. Επαναξιολόγηση= 0,8,16, 24 εβδ
Lindeman et al., 1999	Τυχαιοποιημένη κλινική δοκιμή	N = 62	Π.Ο= κάμψεις και διατάσεις γόνατος, διάταση και απαγωγή ισχίου 3/εβδ x 24 εβδ Ο.Ε= καμία παρέμβαση	Μέγιστη εθελούσια σύσπαση= ισοκινητικό δυναμόμετρο Μυϊκή δραστηριοποίηση= επίπεδα μυοσφαιρίνης Μυϊκή δραστηριοποίηση= ηλεκτομυογραφικές τεχνικές Εκτίμηση Χρόνου Κ.Δ. Επαναξιολόγηση= 0,8,16, 24 εβδ
ElMhandi et al., 2011	Τυχαιοποιημένη κλινική δοκιμή	N = 60	Π.Ο.= κυκλοεργομετρική προπόνηση 45λεπτά x 3/εβδ x 24 εβδ Ο.Ε= καμία παρέμβαση	Καρδιακή συχνότητα και πίεση= Holter Επαναξιολόγηση= 0,24 εβδ

*Κ.Δ= καθημερινές δραστηριότητες, Π.Ο= πειραματική ομάδα, Ο.Ε= ομάδα ελέγχου

Πίνακας 6. Ορθωτική Αντιμετώπιση (τροποποιημένος από Corrado et al., 2016).

Ερευνητές	Σχεδιασμός	Δείγμα	Παρέμβαση	Μετρήσεις
Guillebastre et al., 2011	Τυχαιοποιημένη κλινική δοκιμή	N= 20	Π.Ο 1= ελαστικοί AFO Π.Ο 2= πλαστικοί AFO Ο.Ε.= κανονικά υποδήματα	Ικανότητα βάδισης= ανάλυση διασκελισμού Ικανότητα βάδισης= Youden Index
Rose et al., 2010	Τυχαιοποιημένη κλινική δοκιμή	N= 30	Π.Ο.= νυχτερινή υποστήριξη και διάταση σε δικέφαλο γαστροκνήμιο και υποκνημίδιο 4 εβδ υποστήριξη και 4 εβδ διάταση Ο.Ε.= καμία παρέμβαση	Εύρος ραχιαίας κάμψης= Lunge Test Παραμόρφωση ποδιού= Foot Posture Index Ισορροπία= Berg Scale Λειτουργική ικανότητα= Patient Specific Functional Scale Επαναξιολόγηση= 0, 4, 8 εβδ
Refshauge et al., 2006	Τυχαιοποιημένη κλινική δοκιμή	N= 14	Π.Ο.= νυχτερινός νάρθηκας για πελματιαίους καμπήρες 7/εβδ x 6εβδ (κάθε πόδι) Ο.Ε.= καμία παρέμβαση	Ραχιαία κάμψη= Lindcombe Template Κίνηση αστραγάλου= NorkingandWhiteStrengthTest ραχιαίας κάμψης, υπτιασμός και πρηνισμός άκρου πόδα με δυναμόμετρο Επαναξιολόγηση= 0, 6, 12, 26 εβδ
Ramdharry et al., 2012	Κλινική μελέτη	N= 14	Π.Ο.1= νάρθηκας ανόρθωσης για τα πόδια, κηδεμόνας συμπίεσης, ορθωτικά για πτώση του άκρου πόδα Ο.Ε.= κανονικά υποδήματα	Μέγιστη εθελούσια σύσπαση αστραγάλου= ισοκινητικό δυναμόμετρο Κινηματική βάδισης= ανάλυση βάδισης Μυική ενεργοποίηση= ραχιαίοι και πελματιαίοι καμπήρες, καμπήρες και εκτεινόντες του ισχίου με δυναμόμετρο
Videler et al., 2012	Κλινική μελέτη	N= 13	Π.Ο.= νάρθηκας νεοπρενίου για τον αντίχειρα του κυρίαρχου άκρου 12 ώρες x 7/εβδ x 5εβδ	Ισομετρική δύναμη λαβής= δυναμόμετρο Χειρωνακτική επιδεξιότητα= Sollerman Test Αντληπτικήλειτουργικότητα= Michigan Hand Outcomes Questionnaire Επαγγελματικήεκτέλεση= Canadian Occupational Performance Measure Επαναξιολόγηση= 0, 5 εβδ
Uygun et al., 2001	Κλινική μελέτη	N= 55	Π.Ο.= υποστήριξη σε 90° στην κανονική θέση του αστραγάλου	Μη διαθέσιμα στοιχεία

Μια έρευνα η οποία πραγματοποιήθηκε από τους Cenei και συν.(2016) είχε ως στόχο να τονίσει τον ρόλο την κλινικής αποκατάστασης, ώστε να μπορέσουν οι ασθενείς να μεγιστοποιήσουν τις λειτουργικές και επαγγελματικές τους δεξιότητες. Στην έρευνα αυτή συμμετείχαν 143 ασθενείς με διαφόρων τύπων κληρονομικές πολυνευροπάθειες, οι οποίοι και χωρίστηκαν σε δύο ομάδες με βάση την ηλικία. Η πρώτη ομάδα περιελάμβανε συνολικά 43 ασθενείς, ηλικίας 19 ετών και άνω, όπου προσδιορίστηκαν οι διαδικασίες που απαιτούνται για να βελτιώσουν την λειτουργική τους ανεξαρτησία και τις καθημερινές τους δραστηριότητες, ενώ η δεύτερη ομάδα περιελάμβανε 100 ασθενείς-παιδιά, ηλικίας 18 ετών και κάτω, όπου οι ερευνητές επικεντρώθηκαν στην ανάλυση της ανεξάρτητης βάδισης με ή χωρίς βοήθεια. Αξίζει να σημειωθεί πως από το σύνολο των περιπτώσεων που εξετάστηκαν, οι ασθενείς με CMT αποτελούσαν το 24% του συνολικού ποσοστού με 15 άντρες και 9 γυναίκες. Οι μέθοδοι της κινητικής αποκατάστασης που χρησιμοποιήθηκαν, ήταν οι εξής :

1. - Τοποθέτηση, σε λειτουργική θέση, του ώμου, του αγκώνα, του καρπού μέσω ορθώσεων. Κινητοί νάρθηκες, απλοί νάρθηκες και αυτοκόλλητη περίδεση μπορεί επίσης να χρησιμοποιηθεί.

- Εναλλακτικές στάσεις, ελεύθερες ή ενεργητικές μπορούν να εκτελεστούν από τον ασθενή με την χρήση των υγιών άκρων.

2. - Διατήρηση της αρθρικής κινητικότητας μέσω : παθητικής κινητοποίησης, κατάλληλης τοποθέτησης του ποδιού με δυναμικούς νάρθηκες σε 90°.

3. - Ενδυνάμωση των παραλυτικών μυών με κατάλληλες ασκήσεις όπως: γρήγορη διάταση, εφαρμογή τεχνικών PNF, χαλάρωση- ελαφρύ άγγιγμα με πάγο, δόνηση, προγράμματα Kabat με: διαγώνια κάμψη και έκταση, ασκήσεις βάδισης και μπουσούλιμα, βάδιση ανάμεσα σε παράλληλες μπάρες και πάνω σε σκαλοπάτια (steps).

- Παρατεταμένη παθητική διάταση σε ανταγωνιστές μύες, μάλαξη και τοπική θερμοθεραπεία για καταπολέμηση της τοπικής σύσπασης.

- Ηλεκτροθεραπεία: με εκθετικά ρεύματα.

- Παθητικές τεχνικές διάτασης (διάταση-αντανακλαστικά) επαναλαμβανόμενα μέχρι να επιτευχθεί ορατή μυϊκή σύσπαση (συνήθως 4-5 διατάσεις).

- Παθητική κινητοποίηση σε όλες τις αρθρώσεις των άνω άκρων με μικρή διάταση στο τέλος του εύρους τροχιάς (σε δάκτυλα, καρπό, αγκώνα, ώμο, ωμοπλάτη) σε όλα τα πατέντα και τους άξονες, σε πλήρες εύρος, ώστε να διατηρηθεί η κιναισθητική εικόνα και η ανατροφοδότηση.

- " Εικονικές " ασκήσεις, κατά τις οποίες ο ασθενής σκέφτεται και επικεντρώνεται σε μια κίνηση την οποία δεν μπορεί να εκτελέσει εξαιτίας της παράλυσης.

- Υδροκινησιοθεραπεία: παθητική και υποβοηθούμενη κινητοποίηση σε ζεστό νερό (για ανακούφιση του πόνου, χαλάρωση των ανταγωνιστών, διευκόλυνση των αγωνιστών).

- Προγράμματα διευκόλυνσης, μέθοδος Kabat (διαγώνιες κάμψεις και εκτάσεις σε άνω άκρα εφαρμοζόμενες με βάση των βαθμό της βλάβης), αρχικά ασύμμετρα και συμμετρικά στην μια πλευρά και κατόπιν αμφοτερόπλευρα.

- Τεχνικές PNF, με μεμονωμένες γρήγορες διατάσεις (stretch reflex) εκτελούμενες είτε αναλυτικά είτε ενσωματωμένες σε προγράμματα κίνησης.

- Ενεργητικές ασκήσεις σε όλο το εύρος τροχιάς, ισομετρικά και ενεργητικά με αντίσταση.

- Αποκατάσταση της επιπολής, εν τω βάθει και συνδυασμένης αισθητικότητας.

- Βελτίωση της στάσης του σώματος, ορθωτικά, κρυοθεραπεία, μάλαξη, φλεβολεμφικό καθαρισμό, υδροθεραπεία (δινόλουτρο), εναλλακτικά λουτρά, ηλεκτροθεραπεία, τοπικό και γενικό καθαρισμό και βελτίωση της υγιεινής, καταπολέμηση των αγγειακών διαταραχών.

- Λειτουργικές ασκήσεις αποκατάστασης.

Να σημειωθεί ότι η κινητική αποκατάσταση πραγματοποιήθηκε στις εξής φάσεις: i) αντιμετώπιση των μη επηρεασμένων μορφολογικά άκρων και χειρουργική αποκατάσταση των επηρεασμένων, ii) αποκατάσταση διάρκειας 1-3 μήνες, μέχρι ο μυς να αποκτήσει δύναμη βαθμού 1, iii) κατάκτηση μυϊκής δύναμης βαθμού 3, iv) πλήρης αποκατάσταση του μυός και κατάκτηση δύναμης βαθμού από 3 σε 5.

Τα αποτελέσματα έδειξαν σημαντική βελτίωση της ικανότητας των ασθενών και στις 2 ομάδες, στην εκτέλεση των καθημερινών τους δραστηριοτήτων αποκτώντας

σημαντικό βαθμό ανεξαρτησίας, ιδιαίτερα όσον αφορά την προσωπική φροντίδα (Ceveni et al., 2016). Επιπλέον, οι Ceveni και συν. (2016) τονίζουν πως το αντικείμενο της κινητικής αποκατάστασης πρέπει να είναι προσαρμοσμένο πάνω στις ανάγκες του ασθενούς και συγκεκριμένα να περιλαμβάνει:

- Πρόληψη και διόρθωση των παραμορφώσεων και των βίαιων συμπεριφορών
- Πρόληψη της ατροφίας των παραλυτικών μυών
- Διατήρηση της αρθρικής κινητικότητας
- Επανεκπαίδευση των παραλυτικών μυών
- Αύξηση της λειτουργίας των υγιών μυϊκών ινών
- Ανάκτηση της συνεργατικότητας των κινήσεων, λειτουργικότητας και ικανότητας
- Επανεκπαίδευση της αισθητικότητας
- Αποτροπή και θεραπεία των τροφικών διαταραχών

Η Dimitrova και συν. (2016) μελέτησαν 2 κλινικές περιπτώσεις ασθενών με CMT. Η αξιολόγηση περιελάμβανε: κλινική εξέταση, «Barthel Index», «Timed Up And Go» test, μέτρηση του εύρους κίνησης του αστραγάλου και εξέταση των μυών δια χειρός. Αξίζει να σημειωθεί πως οι ερευνητές συνέλλεξαν στοιχεία ηλεκτρομυογραφικά, νευροφυσιολογικά και κοινωνικά, προκειμένου να καταλήξουν στην διάγνωση των ασθενών. Το πρόγραμμα αποκατάστασης περιελάμβανε: ενεργητικές ασκήσεις των μυών του ισχίου και του γόνατος, παθητικές ασκήσεις για τους μύες του άκρου πόδα, στατικό ποδήλατο, λειτουργικές ασκήσεις, μάλαξη, υδροθεραπεία και γαλβανικά ρεύματα για τα κάτω άκρα, καθώς και υπέρυθρη ακτινοβολία και διαδυναμικά ρεύματα για την οσφυαλγία. Επίσης, συνταγογραφήθηκε και διπλός κνημοποδικός νάρθηκας (AFO). Ο πρώτος ασθενής, ηλικίας 51 ετών, κατά την είσοδό του παρουσίασε τρόμο ηρεμίας στα άνω άκρα, μειωμένο εύρος τροχιάς, παθολογικές αντιδράσεις στα τενόντια αντανακλαστικά, υπεραισθησία στα άνω άκρα, δυσμορφία και αδυναμία στα κάτω άκρα, αδυναμία να σταθεί στις πτέρνες, περνιαία βάδιση, απόντα αχίλλεια αντανακλαστικά και στα δύο πόδια, ενώ βάδιζε χωρίς βοήθεια. Κατόπιν εφαρμογής του παραπάνω φυσικοθεραπευτικού πρωτοκόλλου, καταγράφηκαν στον ασθενή τα εξής : όχι σημαντική βελτίωση της δύναμης στα κάτω άκρα, ελαφριά βελτίωση της σύσπασης στην αριστερή ποδοκνημική άρθρωση και 0 μοίρες παθητικής ραχιαίας κάμψης.

Επιπλέον, η βάρδιση του ασθενή ήταν πιο σταθερή με την εφαρμογή των κνημοποδικών ορθωτικών, ο πόνος στην μέση εξαλείφθηκε πλήρως (κλίμακα VAS από 4 σε 0), ενώ παρατηρήθηκε βελτίωση στην δοκιμασία «Timed Up And Go» από 11.7 δευτερόλεπτα σε 10.3 και καμία αλλαγή στην δοκιμασία «Barthel Index» το οποίο παρέμεινε στους 60 βαθμούς τόσο πριν όσο και μετά τη θεραπεία.

Ο δεύτερος ασθενής, ηλικίας 78 ετών, κατά την είσοδο του παρουσίασε ελαφριά υπερτροφία και ελαφρώς αδύναμα τενόντια αντανακλαστικά στα άνω άκρα. Έντονη ατροφία, αδυναμία και απόντα τενόντια αντανακλαστικά στα κάτω άκρα καθώς και περνιαία βάρδιση χωρίς βοήθεια. Κατόπιν εφαρμογής του παραπάνω φυσικοθεραπευτικού πρωτοκόλλου στον συγκεκριμένο ασθενή παρατηρήθηκαν τα εξής: όχι σημαντική βελτίωση στα κλινικά ευρήματα που αφορούσαν την μυϊκή δύναμη των κάτω άκρων παρά το γεγονός ότι ο ασθενής ανέφερε υποκειμενική βελτίωση, μείωση του οιδήματος στην αριστερή ποδοκνημική καθώς επίσης και πλήρη εξάλειψη του πόνου στην αριστερή ποδοκνημική άρθρωση. Η βάρδιση του ασθενή ήταν πιο σταθερή με την εφαρμογή κνημοποδικών ορθωτικών συσκευών. Τέλος, παρατηρήθηκε βελτίωση στην δοκιμασία «Times Up And Go» από 13.54 δευτερόλεπτα σε 12.3, καμία αλλαγή στην δοκιμασία «Barthel Index Test» η οποία παρέμεινε στους 80 βαθμούς τόσο πριν όσο και μετά την εφαρμογή του πρωτοκόλλου καθώς επίσης και βελτίωση στην βμετρη βάρδιση από 9.99 δευτερόλεπτα σε 9.14.

Αξίζει να σημειωθεί ότι τα προγράμματα αποκατάστασης διαφέρουν από θεραπευτή σε θεραπευτή και θα πρέπει να προσαρμόζονται στις ανάγκες και τα ελλείμματα των ασθενών αλλά και να τροποποιούνται με την πάροδο του χρόνου και την βελτίωση των ασθενών.

Οι Padua και συν. (2014) σε μια έρευνα με 123 ασθενείς με CMT, αποφάνθηκαν ότι οι ασθενείς έχουν φυσικά και πνευματικά οφέλη μέσω της αποκατάστασης, αλλά επίσης οι ίδιοι οι ασθενείς αντιλαμβάνονται ότι δεν εκτελούν πλήρη προγράμματα αποκατάστασης όσον αφορά την πάθησή τους. Οι ερευνητές κατέληξαν επίσης στο γεγονός ότι δεν υπάρχει ομοφωνία ανάμεσα σε ασθενείς και συγγενείς όσον αφορά την αποτελεσματικότητα των προγραμμάτων, με τους δεύτερους να υποστηρίζουν ότι δεν είναι σίγουροι για την αποτελεσματικότητά τους καθώς τα οφέλη είναι πολύ δύσκολο να διακριθούν από τους ίδιους.

Οι Vita και συν.(2016) πραγματοποίησαν μια πολύ ενθαρρυντική μελέτη με

την βοήθεια μιας κολυμβήτριας παραολυμπιακών αγώνων με CMT καθηλωμένη σε αναπηρικό αμαξίδιο προάγοντας την συμμετοχή σε αθλητικές δραστηριότητες ως σημαντικό μέσο για την βελτίωση της ποιότητας ζωής, την αντιμετώπιση ψυχολογικών και σωματικών εμποδίων καθώς επίσης και την αυτονομία και την αυτοβελτίωση. Η ασθενής εμφάνισε τα πρώτα συμπτώματα στην ηλικία των 3 ετών και σε ηλικία 31 ετών μπορούσε πλέον να μετακινείται μόνο με αναπηρικό αμαξίδιο. Στα 32 της χρόνια ξεκίνησε μαθήματα κολύμβησης σε πισίνα. Προοδευτικά αύξησε τα μέτρα που κολυμπούσε από 25-50 σε 1200-1500 και κάθε της προπόνηση διαρκούσε 1,5 ώρα, 4 φορές την εβδομάδα. Επίσης, η προπόνησή της περιελάμβανε 2 με 3 φορές την εβδομάδα ασκήσεις με αντιστάσεις και αερόβια προπόνηση διάρκειας 90 λεπτών. Το 2013 κατάφερε να κερδίσει στους παραολυμπιακούς αγώνες της Ιταλίας: ασημένιο μετάλλιο στα 50μ ύπτιο τον χειμώνα, χρυσό μετάλλιο στα 50μ ύπτιο το καλοκαίρι και ασημένιο μετάλλιο στο ύπτιο ξανά το καλοκαίρι. Το 2014 κατέκτησε: χρυσό μετάλλιο στα 50μ ύπτιο, χρυσό μετάλλιο στα 50μ ελεύθερο το χειμώνα, χάλκινο στα 50μ ύπτιο το χειμώνα. Επιπλέον, το 2014 κατάφερε να βγει 4η στα 50μ ύπτιο στο Διεθνές Πρωτάθλημα του Βερολίνου. Το 2015 σε ηλικία 36 ετών, μετά από 5 χρόνια έντονης προπόνησης, πραγματοποιήθηκε επαναξιολόγηση και φάνηκε σημαντικά αυξημένη δύναμη στα άνω άκρα, μεγάλη μείωση στις κλίμακες διάγνωσης της CMT, σχεδόν πλήρης ανεξαρτησία στην μετακίνηση της με το αναπηρικό αμαξίδιο, μείωση του καθημερινού άγχους και καλύτερη αυτοεκτίμηση.

Ο Sman και συν. (2016) πραγματοποίησαν μια τυχαίοποιημένη κλινική δοκιμή από τον Σεπτέμβριο του 2013 ως τον Ιούλιο του 2016, όπου αξιολόγησαν για πρώτη φορά το ρίσκο και τα οφέλη της ενδυνάμωσης σε επηρεασμένους μύες παιδιών με CMT. Στην έρευνα συμμετείχαν 60 παιδιά και έφηβοι με CMT ηλικίας 6 ως 17 ετών. Χωρίστηκαν σε 2 ομάδες, όπου η πρώτη ομάδα ακολούθησε ένα προοδευτικό πρόγραμμα με αντιστάσεις για τους μύες της ποδοκνημικής, υψηλής εντάσεως (HIGH INTENSITY GROUP) και η δεύτερη ομάδα ακολούθησε το ίδιο πρόγραμμα αλλά σε χαμηλή ένταση (LOW INTENSITY GROUP). Το πρόγραμμα διήρκεσε συνολικά 24 εβδομάδες (6 μήνες) και τα δεδομένα μετρήθηκαν πριν από την έναρξη του προγράμματος, στους 6 μήνες, στους 12 μήνες και στους 24 μήνες. Η ομάδα υψηλής εντάσεως πραγματοποίησε ασκήσεις ενδυνάμωσης για τους ραχιαίους καμπτήρες και στα δύο πόδια ανά συνεδρία. Οι συμμετέχοντες φορούσαν μια κατάλληλα διαμορφωμένη μπάντα μέσω της οποίας εφαρμοζόταν η εξωτερική αντίσταση και

αποτρεπόταν η ολίσθηση του άκρου πόδα. Οι συμμετέχοντες ασκούσαν 3 φορές την εβδομάδα, σε μη διαδοχικές ημέρες, για συνολικά 24 εβδομάδες. Η συνεδρία περιελάμβανε 5 λεπτά προθέρμανση πριν από την κυρίως άσκηση και 5 λεπτά αποθεραπεία μετά την ολοκλήρωση της αποτελούμενης από αργό ελαφρύ περπάτημα. Οι συμμετέχοντες εκτελούσαν αρχικά 2 σετ των 8 επαναλήψεων και προοδευτικά 3 σετ των 8 επαναλήψεων, με 3 λεπτά διάλειμμα ανάμεσα στα σετ. Κάθε επανάληψη περιελάμβανε μετάβαση από πελματιαία κάμψη σε ραχιαία κάμψη (σύγκεντρη συστολή) σε πλήρες εύρος τροχιάς και έπειτα επιστροφή στην αρχική θέση μέσα σε 4 δευτερόλεπτα (έκκεντρη συστολή). Η ένταση αρχικά καθορίστηκε στο 50% της μέγιστης δύναμης των ασθενών και προοδευτικά στο 70% με βάση την μέτρηση της μίας μέγιστης επανάληψης (1RM). Κάθε συνεδρία που πραγματοποιούνταν στο σπίτι είχε συνολική διάρκεια 25 λεπτών. Η προοδευτικότητα της προπόνησης βασίστηκε σε 2 μετρήσεις. Η πρώτη αφορούσε την αύξηση του βάρους που μπορούσε να επιτύχει ο κάθε ασθενής μέσα σε 14 ημέρες με βάση την 1RM και η δεύτερη αφορούσε τα αποτελέσματα της κλίμακας Borg, η οποία χρησιμοποιήθηκε για να υπολογιστεί το κατά πόσο ο κάθε ασθενής αντιλαμβάνεται την προσπάθεια του κατά την συνεδρία. Οι μετρήσεις της κλίμακας Borg έπρεπε να διατηρούνται μεταξύ 13 και 16 (μερικώς δύσκολο έως πολύ δύσκολο) ανά συνεδρία. Η δοσολογία της προπόνησης ήταν βασισμένη στις γενικές παιδιατρικές συστάσεις του Διεθνούς Οργανισμού Δύναμης Και Συντήρησης των ΗΠΑ (USA National Strength and Conditioning Association) καθώς και στην Αμερικανική Ακαδημία Παιδιάτρων (American Academy of Pediatrics Council on Sports Medicine Fitness 2008). Οι απαραίτητες προσαρμογές που έγιναν ήταν: i) το πρόγραμμα να εφαρμόζεται μέσα στην ημέρα κατάλληλα ώστε το παιδί να έχει τουλάχιστον 30 λεπτά ξεκούρασης μετά την ολοκλήρωσή του ώστε να μην επέλθει η κούραση κατά τα καθημερινά του καθήκοντα και ii) να χρησιμοποιείται μέγιστη ένταση χωρίς ωστόσο να προκαλεί κόπωση στο τέλος κάθε σετ. Η ομάδα χαμηλής εντάσεως πραγματοποίησε το ίδιο πρόγραμμα με την ομάδα υψηλού ελέγχου, με την διαφορά ότι το πραγματοποίησαν σε μικρότερες εντάσεις χωρίς να τις αυξήσουν. Ξεκίνησαν το πρόγραμμα τους χωρίς καθόλου βάρος και μέσα στις επόμενες 14 ημέρες πήγαν στο 10% της 1RM ή στα 400 γραμμάρια πρόσθετης αντίστασης και παρέμειναν σε αυτά τα επίπεδα μέχρι το πέρας του προγράμματος. Ωστόσο, πολύ λίγες μελέτες έχουν ερευνήσει τα αποτελέσματα της προπόνησης δύναμης σε ασθενείς με CMT. Ενώ έχουν βρεθεί σημαντικές αυξήσεις στην δύναμη και την λειτουργικότητα των μυών, χωρίς αρνητικά αποτελέσματα, οι

έρευνες αυτές ήταν περιορισμένες στους εγγύτατους μύες και μέχρι σήμερα η προπόνηση δύναμης στους συνήθως επηρεασμένους μύες, οι οποίοι είναι οι ραχιαία καμπτήρες της ποδοκνημικής, παραμένει χωρίς κλινικές δοκιμές.

Επιπλέον, ένας οδηγός άσκησης ο οποίος εκδόθηκε από τους Burns και συν. (2009) έδειξε ότι ένα πρόγραμμα, μέτριας ως υψηλής έντασης για το σπίτι, προοδευτικής ενδυνάμωσης με αντιστάσεις, με έμφαση στους ραχιαίους καμπτήρες της ποδοκνημικής, μπορεί να αυξήσει την ραχιαία κάμψη κατά 56% έως και 72 %, την φυσική λειτουργικότητα (μακρύ άλμα) κατά 16%, την ικανότητα βάρδισης κατά 5% έως και 17%, χωρίς αρνητικά αποτελέσματα.

Οι Padua και συν. (2014) πραγματοποίησαν μια έρευνα με τη χρήση ερωτηματολογίων, προκειμένου να αξιολογήσουν την αντίληψη που έχουν τόσο οι ίδιοι οι ασθενείς με CMT όσο και οι συγγενείς τους, σχετικά με το πρόγραμμα αποκατάστασης που ακολουθούν, με στόχο την αποτελεσματικότερη σχεδίαση ενός προγράμματος αποκατάστασης. Στην έρευνα συμμετείχαν συνολικά 123 ασθενείς με CMT, (71 γυναίκες, 52 άντρες) με μέσο όρο ηλικίας 42,6 έτη, και τα ερωτηματολόγια που επιλέχθηκαν ήταν τα εξής:

- i) το «Rehabilitation Access Questionnaire» (RAQ), το οποίο αναφέρεται στην πρόσβαση που έχουν οι ασθενείς στις υπηρεσίες αποκατάστασης και στο κατά πόσο ευχαριστημένοι είναι,
- ii) το «Short Form 36» (SF 36), το οποίο αποτελείται από 36 ερωτήσεις και αφορά την γενικότερη κατάσταση υγείας των ασθενών, και
- ii) το «Family APGAR», το οποίο χρησιμοποιείται για να αξιολογήσει την κατάσταση της οικογένειας.

Τα αποτελέσματα έδειξαν ότι: οι ασθενείς πιστεύουν σε ποσοστό 80% πως όντως ωφελούνται από την φυσικοθεραπευτική παρέμβαση, αλλά αντιλαμβάνονται πως υπάρχει έλλειμμα γνώσεων από το προσωπικό όσον αφορά την παθολογία τους. Οι συγγενείς πιστεύουν ακριβώς το ίδιο με την διαφορά ότι μόνο το 50% των συγγενών υποστηρίζει ότι η φυσικοθεραπεία ωφελεί. Η διαφορά αυτή έγκειται στο γεγονός ότι οι συγγενείς υποστηρίζουν ότι τα οφέλη της παρέμβασης είναι πάρα πολύ μικρά που δεν γίνονται αντιληπτά ή ότι τα οφέλη δεν είναι υπαρκτά (placebo effect).

Οι έρευνες έχουν δείξει ότι οι ασθενείς με CMT θα πρέπει να λαμβάνουν τουλάχιστον δύο φορές το χρόνο θεραπευτική αποκατάσταση καθώς παρατηρείται μείωση της δύναμης, της ισορροπίας, της ταχύτητας βάδισης, του εύρους τροχιάς των ποδοκνημικών αρθρώσεων και της λειτουργίας των πνευμόνων κατόπιν αποχής 6 μηνών (Maggi et al., 2011).

Για την αποτελεσματικότερη εφαρμογή και απόδοση ενός θεραπευτικού πρωτοκόλλου σε ασθενείς με CMT, θα πρέπει η διαδικασία να λαμβάνει χώρα κάτω από σαφή λήψη του ιστορικού, λεπτομερή κλινική εξέταση και σαφή ορισμού των στόχων του ασθενούς ώστε να βελτιωθεί τόσο λειτουργικά όσο επαγγελματικά και κοινωνικά στο μέγιστο δυνατό βαθμό (Dimitrova et al., 2016).

ΣΥΜΠΕΡΑΣΜΑΤΑ

Ολοκληρώνοντας την αρθρογραφική μας αναδρομή στην παραπάνω πτυχιακή εργασία, προκύπτουν σημαντικά συμπεράσματα τα οποίοι συνάδουν με την διεθνή βιβλιογραφία. Το σημαντικότερο εξ αυτών είναι το γεγονός πως η αντιμετώπιση της CMT παραμένει καθαρά υποστηρικτική, με την φυσικοθεραπευτική παρέμβαση να διαδραματίζει κυρίαρχο ρόλο σε αυτή. Οι ασθενείς με CMT θα πρέπει να λαμβάνουν τουλάχιστον δύο φορές το χρόνο θεραπευτική αποκατάσταση καθώς παρατηρείται μείωση της δύναμης, της ισορροπίας, της ταχύτητας βάδισης, του εύρους τροχιάς των ποδοκνημικών αρθρώσεων και της λειτουργίας των πνευμόνων κατόπιν αποχής 6 μηνών. Ωστόσο, μπορούν και οι ίδιοι οι ασθενείς να συμβάλλουν ενεργά στην πρόληψη και στην αποκατάσταση των συμπτωμάτων τους, διατηρώντας έναν ενεργητικό τρόπο ζωής αποτελούμενος από εντατική άσκηση, αερόβια και αναερόβια. Με την διαδικασία αυτή, όπως φάνηκε από την παραπάνω έρευνα, θα επιτύχουν τα μέγιστα αποτελέσματα όσον αφορά τα λειτουργικά τους καθήκοντα όπως είναι η ορθή αποκατάσταση του τρόπου βάδισης, το πλήρες εύρος τροχιάς των αρθρώσεων, η ανάκτηση της μυϊκής ισχύος. Για την αποτελεσματικότερη εφαρμογή και απόδοση ενός θεραπευτικού πρωτοκόλλου σε ασθενείς με CMT, θα πρέπει η διαδικασία να λαμβάνει χώρα κάτω από σαφή λήψη του ιστορικού, λεπτομερή κλινική εξέταση και σαφή ορισμού των στόχων του ασθενούς ώστε να βελτιωθεί τόσο λειτουργικά όσο επαγγελματικά και κοινωνικά στο μέγιστο δυνατό βαθμό.

ΚΕΦΑΛΑΙΟ 5

5.1. Ενημερωτικό εγχειρίδιο Φυσικοθεραπείας για ασθενείς με CHARCOT-MARIE-TOOTH (Ενήλικες και Παιδιά)

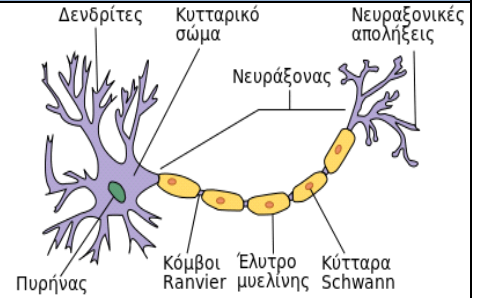


Συγγραφή: Λυμπεράτος Σπυρίδων, Πλατής Ηλίας (Σπουδαστές, Τμήμα Φυσικοθεραπείας, ΤΕΙ ΔΥΤΙΚΗΣ ΕΛΛΑΔΑΣ)

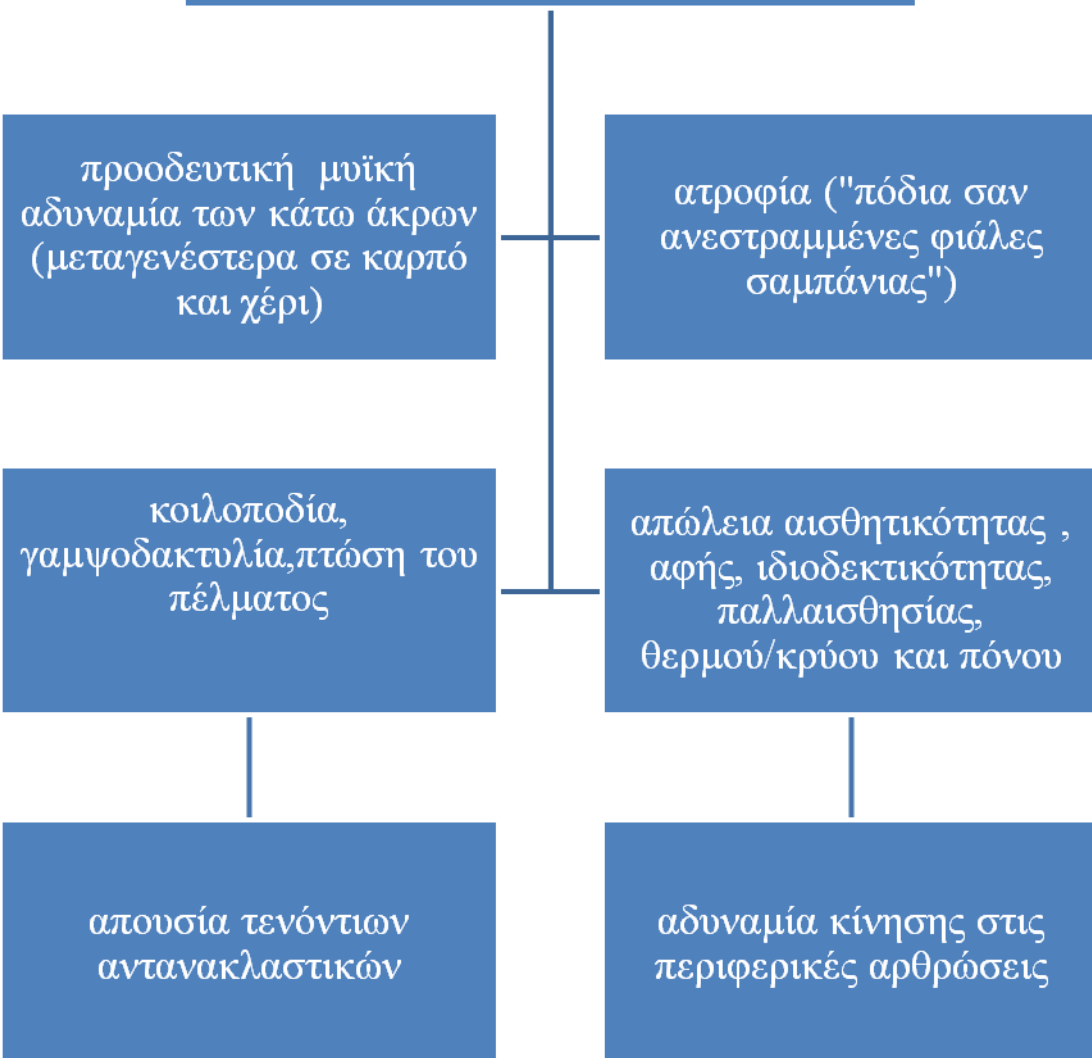
Επιμέλεια: Φαράντου Χαρίκλεια (Φυσικοθεραπεύτρια, Πανεπιστημιακή Υπότροφος Τμήμα Φυσικοθεραπείας, ΤΕΙ ΔΥΤΙΚΗΣ ΕΛΛΑΔΑΣ)

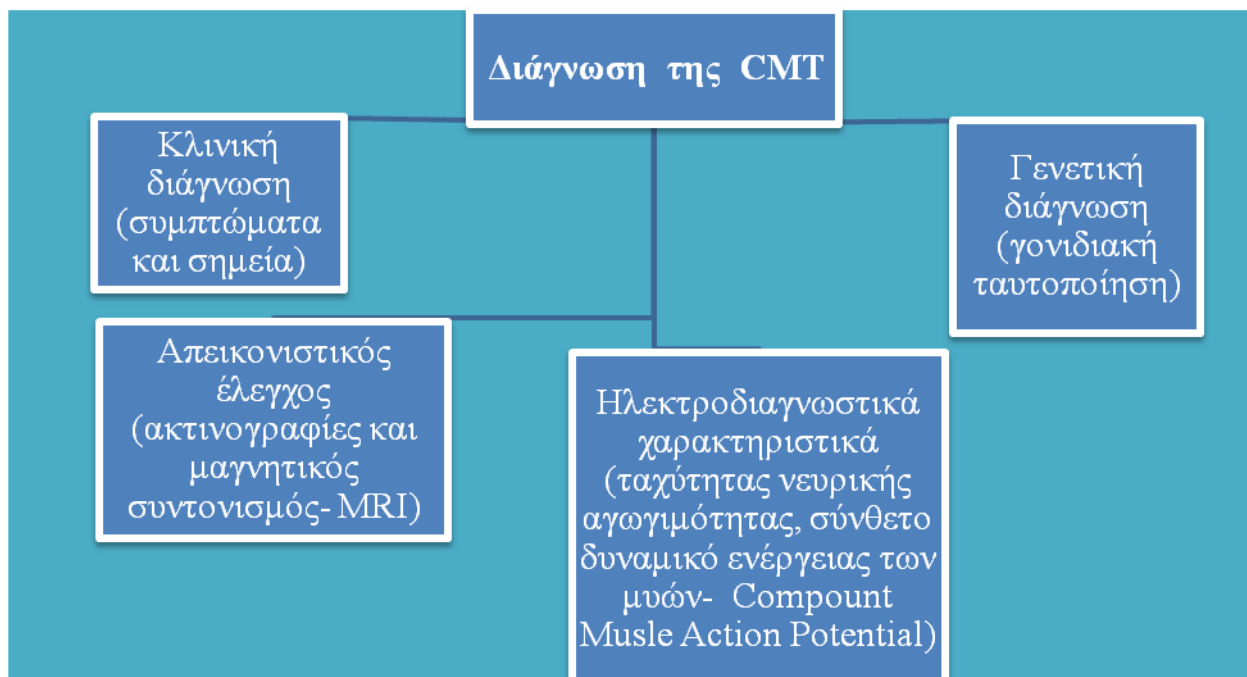
Περιγραφή

Η Charcot Marie Tooth (CMT) είναι μια κληρονομική ασθένεια που προσβάλλει το Περιφερικό Νευρικό Σύστημα με ευρύ φάσμα φαινοτύπων και γονοτύπων. Οι συνηθέστερες μορφές της CMT ταξινομούνται ως τύπου 1 (απομυελινωτική), η οποία θεωρείται κυρίαρχη και αντιπροσωπεύει περίπου το 50%- 80% όλων των τύπων CMT και τύπου 2 (αξονική).



Κλινικά συμπτώματα-σημεία





Πρόγνωση της CMT



Αντιμετώπιση της CMT

Δεν υπάρχει
φαρμακευτική
αντιμετώπιση

Υπάρχει

- i. Φυσικοθεραπευτική αντιμετώπιση
- ii. Χειρουργική αντιμετώπιση
- iii. Χρήση ορθωτικών μέσων

Φυσικοθεραπευτική Αντιμετώπιση

Σημαντικές πτυχές της φυσικοθεραπείας και της αποκατάστασης για ασθενείς με CMT περιλαμβάνουν:

- εκπαίδευση βάρδισης,
- διατάσεις,
- ισορροπιστικές ασκήσεις και στατική σταθεροποίηση,
- στρατηγικές αποφυγής του φόβου για πιθανές πτώσεις,
- υδροθεραπεία,
- τεχνικές διατήρησης της ενέργειας,
- ορθωτικά βοηθήματα-νυχτερινούς κηδεμόνες,
- εκπαίδευση των ασθενών στην χρήση βοηθητικών συσκευών και πρόληψη δευτερευουσών επιπλοκών

Οι έρευνες έχουν δείξει ότι οι ασθενείς με CMT θα πρέπει να λαμβάνουν τουλάχιστον δύο φορές το χρόνο θεραπευτική αποκατάσταση καθώς παρατηρείται μείωση της δύναμης, της ισορροπίας, της ταχύτητας βάρδισης, του εύρους τροχιάς των ποδοκνημικών αρθρώσεων και της λειτουργίας των πνευμόνων κατόπιν αποχής 6 μηνών. Ωστόσο, μπορούν και οι ίδιοι οι ασθενείς να συμβάλλουν ενεργά στην αντιμετώπιση των συμπτωμάτων τους.

Αερόβια άσκηση

Στα πλαίσια της αποκατάστασης πρέπει να συμπεριληφθεί και η ήπια ως μέσης εντάσεως αερόβια άσκηση (30λεπτά, 3φορές/εβδομάδα) καθώς έχει φανεί ότι έχει πολλά πλεονεκτήματα. Η διαλειμματική προπόνηση με περιόδους ανάπαυσης και άσκησης φαίνεται ότι βελτιώνει το καρδιοαναπνευστικό, τη δύναμη και τις λειτουργικές ικανότητες. Η ήπιας εντάσεως άσκηση ενδείκνυται περισσότερο από την έντονη σε ασθενείς με νευρομυϊκές παθήσεις.

- **Τρέξιμο**



- **Διάδρομος**



- **Κολύμβηση**



Πρόγραμμα ενδυνάμωσης με αντίσταση

Ιδιαίτερα αποτελεσματικά για τους ασθενείς με CMT έχουν φανεί τα προγράμματα ενδυνάμωσης με ασκήσεις αντίστασης τόσο για άτομα σε αρχικό στάδιο της πάθησης όσο και σε προχωρημένο. Τα προγράμματα αυτά μπορεί να είναι είτε υψηλής εντάσεως είτε χαμηλής ανάλογα με την αντοχή και την πρόοδο του ασθενή.

Οι συμμετέχοντες τοποθετούν, στην ανάλογη άρθρωση, έναν κατάλληλο ελαστικό μάντα μέσω του οποίου εφαρμόζεται η εξωτερική αντίσταση. Οι συμμετέχοντες προτείνεται να ασκούνται 3 φορές την εβδομάδα, σε μη διαδοχικές ημέρες. Η συνεδρία περιλαμβάνει 5 λεπτά προθέρμανση πριν από την κυρίως άσκηση και 5 λεπτά αποθεραπεία μετά την ολοκλήρωση της αποτελούμενες από αργό ελαφρύ περπάτημα. Οι συμμετέχοντες εκτελούν αρχικά 2 σετ των 8 επαναλήψεων και προοδευτικά 3 σετ των 8 επαναλήψεων, με 3 λεπτά διάλειμμα ανάμεσα στα σετ. Οι απαραίτητες προσαρμογές που πρέπει να γίνουν είναι: i) το πρόγραμμα να εφαρμόζεται μέσα στην ημέρα κατάλληλα ώστε να υπάρχουν τουλάχιστον 30 λεπτά ξεκούρασης μετά την ολοκλήρωσή του, ώστε να μην επέλθει η κούραση κατά τα καθημερινά καθήκοντα και ii) να χρησιμοποιείται μέγιστη ένταση χωρίς ωστόσο να προκαλεί κόπωση στο τέλος κάθε σετ.

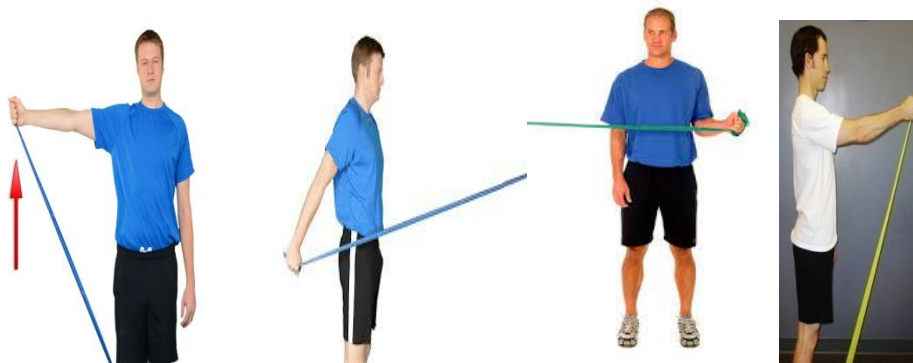
Παρακάτω παρατίθεται ενδεικτικό προσωπικό πρόγραμμα ασκήσεων αντίστασης όπου ο χρόνος και ο αριθμός των επαναλήψεων προσαρμόζονται από τον εξειδικευμένο φυσικοθεραπευτή ανάλογα με το επίπεδο του ασθενή.

- **Αυχενική μοίρα**



Προσπαθήστε να σπρώξετε το κεφάλι σας προς τη φορά του βέλους εφαρμόζοντας αντίσταση με το χέρι σας προς την αντίθετη κατεύθυνση. Επαναλάβετε προς κάθε κατεύθυνση. Κρατείστε περίπου 20 δευτερόλεπτα.

- **Ωμική ζώνη**



Σταθεροποιείστε τον ιμάντα σε ένα αρχικό σημείο και κρατήστε τον με το χέρι που θα ασκηθεί. Στη συνέχεια τραβήξτε τον ιμάντα σύμφωνα με την υπόδειξη των εικόνων. Επαναλάβετε 3 σετ των 10 επαναλήψεων.

- **Άνω άκρο**

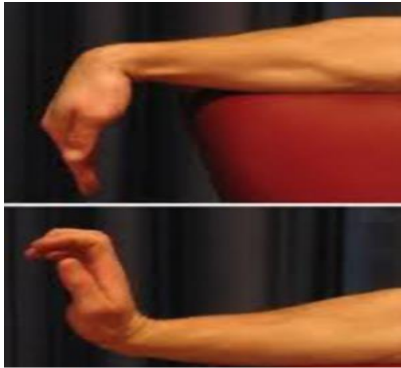


Σταθεροποιείστε τον ιμάντα σε ένα αρχικό σημείο και κρατήστε τον με το χέρι που θα ασκηθεί. Στη συνέχεια τραβήξτε τον ιμάντα σύμφωνα με την υπόδειξη των εικόνων.

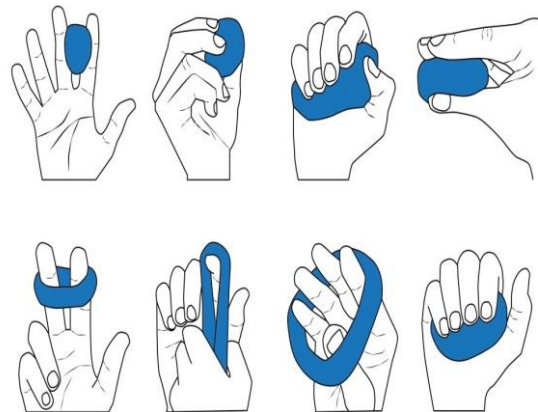
Άκρα χείρα



Σφίξτε στην παλάμη σας έναν εύπλαστο αντικείμενο όπως ένα μπαλάκι ή μια πλαστελίνη και στη συνέχεια απελευθερώστε. Επαναλάβετε 10 με 15 φορές.



Τοποθετείστε το χέρι σας στην άκρη μια επιφάνειας ώστε να προεξέχει ο καρπός σας. Στη συνέχεια εκτελέστε 10 με 15 επαναλήψεις σε όλη την τροχιά της κίνησης.



Τοποθετείστε ανάμεσα στα δάκτυλά σας εύπλαστα αντικείμενα όπως μια πλαστελίνη ή ένα λαστιχάκι και επαναλάβετε 10 με 15 φορές σύμφωνα με τις υποδείξεις των παραπάνω εικόνων μεταφέροντας τα αντικείμενα μεταξύ των δακτύλων.

- Κάτω άκρο



© PhysioFoods Ltd



© PhysioFoods Ltd



© PhysioFoods Ltd



© PhysioFoods Ltd



Σε όρθια θέση, στηριχτείτε σε σταθερό σημείο. Ανοίξτε το ένα πόδι στα πλάγια και φέρτε το στην αρχική θέση κρατώντας το σώμα τεντωμένο καθ' όλη τη διάρκεια της άσκησης.
Επαναλήψεις -10

Σε όρθια θέση, με την πλάτη να στηρίζεται στον τοίχο, τα πόδια σε απόσταση 30 εκατοστών από τον τοίχο και τα γόνατα ελαφρώς λυγισμένα. Βάλτε μια μπάλα ανάμεσα στα γόνατα.
Σφίξτε τη μπάλα με τα γόνατα και χαλαρώστε.
Επαναλήψεις -10

Σε όρθια θέση, στηριχτείτε με τα χέρια σε ένα τραπέζι ή μια καρέκλα. Κάντε βαθύ κάθισμα, αργά, με τεντωμένη την πλάτη και τις φτέρνες στο πάτωμα. Μείνετε σε αυτή τη θέση για περίπου 20 δευτερόλεπτα και νιώστε το τράβηγμα στους γλουτούς και μπροστά από τους μηρούς.
Επαναλήψεις -10

Καθίστε στην καρέκλα.
Φέρτε τα δάχτυλα του ποδιού προς τα πάνω, σφίξτε τους μύες του μηρού και τεντώστε το γόνατο. Κρατείστε περίπου 5 δευτερόλεπτα και χαλαρώστε αργά το πόδι.
Επαναλήψεις -10

Σε όρθια θέση σηκωθείτε στα δάχτυλα.
Επαναλήψεις-10



© PhysioTools Ltd



© PhysioTools Ltd



© PhysioTools Ltd



Ξαπλώστε ανάσκελα με τα γόνατα λυγισμένα.
Σφίξτε τους πυελικούς μύες. Κρατήστε περίπου-20
δευτερόλεπτα.

Επαναλήψεις -10

Ξαπλώστε ανάσκελα.

Σφίξτε τους μύες του μηρού και τεντώστε το γόνατο.
Σηκώστε το πόδι 10 εκατοστά από το κρεβάτι.

Κρατήστε 20 δευτερόλεπτα.

Επαναλήψεις -10

Σε όρθια θέση με τεντωμένη την πλάτη, στηριχτείτε
σε μια καρέκλα.

Φέρτε το πόδι προς τα πίσω κρατώντας το γόνατο
τεντωμένο. Μην γέρνετε μπροστά.

Επαναλήψεις -10

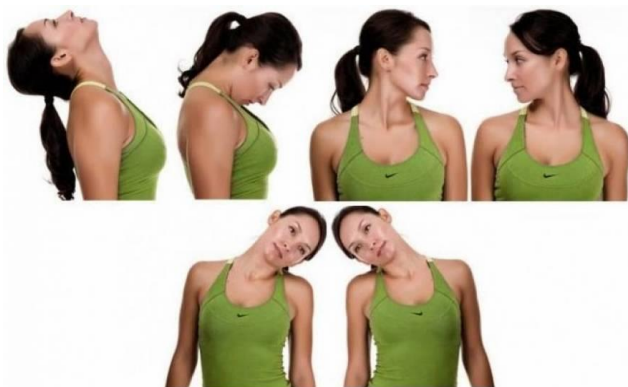
Σε όρθια θέση περπατήστε στα δάχτυλα για -20
δευτερόλεπτα.

Σε όρθια θέση περπατήστε στις φτέρνες για -20
δευτερόλεπτα.

Διατάσεις

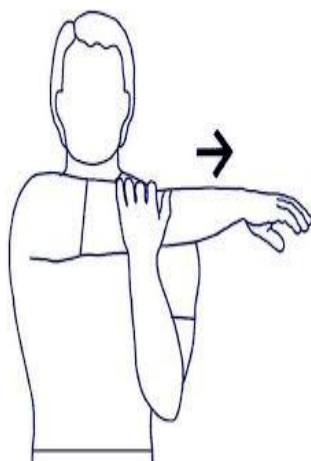
Οι διατάσεις παίζουν σημαντικό ρόλο στην διατήρηση του εύρους τροχιάς των αρθρώσεων, ενώ τέλος σημαντικό ρόλο διαδραματίζει και η επανεκπαίδευση σε λειτουργικές δραστηριότητες για όσους ασθενείς επιθυμούν να επιστρέψουν στα επαγγελματικά τους καθήκοντα. Παρακάτω παρατίθεται ενδεικτικό προσωπικό πρόγραμμα διατάσεων όπου ο χρόνος και ο αριθμός των επαναλήψεων προσαρμόζονται ανάλογα με το επίπεδο του ασθενή .

- **Αυχενική μοίρα**



Γείρετε το κεφάλι σας προς κάθε κατεύθυνση σύμφωνα με τις υποδείξεις της εικόνας και μείνετε στην αντίστοιχη θέση για 30 ως 60 δευτερόλεπτα. Για μεγαλύτερη αποτελεσματικότητα μπορείτε να πιέσετε με το χέρι σας προς την κατεύθυνση της διάτασης.

- **Ωμική Ζώνη-Άνω άκρο**



Απαγωγή ωμοπλάτης



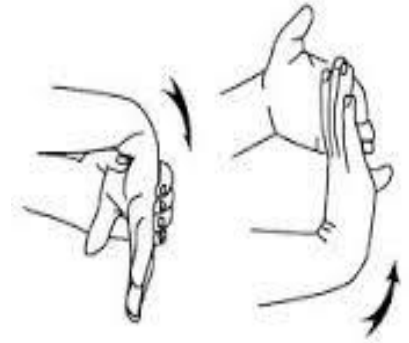
Πρόσθιοι θωρακικοί



Τρικέφαλος βραχιόνιος



Δικέφαλος βραχιόνιος



Εκτείνοντες και Καμπτήρες άκρας χείρας

• **Κάτω άκρο**



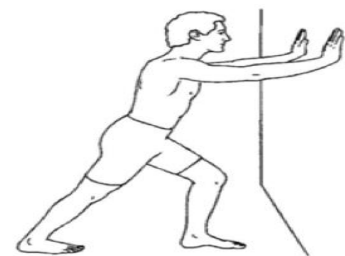
Οπίσθιοι μηριαίοι



Τετρακέφαλος



Προσαγωγόι ισχίου



Πελματιαίοι καμπτήρες

Πιέστε το μέλος που πρόκειται να διαταθεί σύμφωνα με την υπόδειξη των εικόνων. Μείνετε στην τελική θέση για 30 με 60 δευτερόλεπτα.

Για όποιο πρόβλημα συμβουλευτείτε τον φυσικοθεραπευτή σας

και καλά Αποτελέσματα !

ΒΙΒΛΙΟΓΡΑΦΙΑ

1. Bennaroch EE, Baube JR, Flemming KD, Westmoreland BF. MayoClinic, Ιατρικές Νευροεπιστήμες, 5^η έκδοση/1^η ελληνική έκδοση, Εκδόσεις Γκότσης, Πάτρα, 2015
2. FitzgeraldMJT, GruenerG, MtuiE. Κλινική Νευροανατομία και Νευροεπιστήμες, 5^η έκδοση/1^η ελληνική, Εκδόσεις Πασχαλίδης, Αθήνα, 2009
3. WilkinsonL, LennoxG. Βασική Νευρολογία, 4^η έκδοση, Εκδόσεις Παρισιάνου, Αθήνα, 2009

ΑΡΘΡΟΓΡΑΦΙΑ

1. Anens E, Emtner M, Hellstrom K. (2015) Exploratory study of physical activity in persons with Charcot-Marie-Tooth disease. Arch Phys Med Rehabil 96(2): 260-8
2. Boentert M, Dziewas R, Heidbreder A, Happe S, Kleffner I, Evers S, Young P (2010) Fatigue, reduced sleep quality and restless legs syndrome in Charcot-Marie-Tooth disease: a web-based survey. JNeurol 257:646–652
3. Burns J, Ouvrier R, Estilow T, Shy R, Laurá M, Pallant J, Lek M, Muntoni F, Reilly M, Pareyson D, Acsadi G, Shy M, Finkel R. (2012) Validation of the CMT Pediatric Scale as an outcome measure of disability. Annals of Neurology 71(5): 642–652
4. Cevei M., Stoicanescu D, Suci R. Medical rehabilitation in hereditary neuropathies. (2016) Clinical Aspects 21(1):55-58
5. Chetlin RD, Gutmann L., Tarnopolsky M. (2004) Resistance training effectiveness in patients with Charcot-Marie-Tooth disease: recommendation for exercise prescription. Arch Phys Med Rehab 85:1217-1223
6. Corrado B, Ciardi G, Bargigli C. (2016) Rehabilitation management of Charcot-Marie-Tooth syndrome. Medicine 95(17):e3278
7. Dimitrova E. N., Bozinovikj I, Ristovska S, Pejckij A. H., Kolevska A, Hasani M. (2016) The role of rehabilitation in the management of patients with Charcot-Marie-Tooth disease: report two cases. Journal of Medical Sciences 4(3):443-448
8. Dufek JS, Neumann ES, Hawkins MC, O’Toole B. (2014) Functional and dynamic response characteristics of a custom composite ankle foot orthosis for Charcot-Marie-Tooth patients. Gait Posture 39(1):308-313
9. Ekins S, Litterman N, Arnold R, Burgess R, Freundlich J, Gray S, Higgins J, Langley B, Willis D, Notterpek L, Pleasure D, Sereda M, Moore A. (2015) A brief review of recent Charcot-Marie-Tooth research and priorities. F1000Res.4:53
10. Ferrarin M, Bovi G, Rabuffetti M, Mazzolen P, Montesano A, Moroni I, Pagliano E, Marchi A, Marchesi C, Beghi E, Pareyson D. (2011) Reliability of instrumented movement analysis as outcome measure in Charcot-Marie-Tooth disease: Results from a multitask locomotor protocol. Gait Posture. 34(1):36-43
11. Ferrarin M, Bovi G, Rabuffetti M, Mazzolen P, Montesano A, Moroni I, Pagliano E, Marchi A, Marchesi C, Beghi E, Pareyson. (2012) Gait pattern

- classification in children with Charcot–Marie–Tooth disease type 1A. *Gait Posture* 35(1): 131–137
12. Fledrich R, Stassart RM, Klink A, *et al.* (2014) Soluble neuregulin-1 modulates disease pathogenesis in rodent models of Charcot-Marie-Tooth disease 1A. *Nat Med* 20(9):1055–1061
 13. Forbes S, Rebecca J, Willcocks, Rooney W, Walter G, Vandeborne K. (2016) MRI quantifies neuromuscular disease progression. *Lancet Neurol* 15(1): 26-28
 14. Franjoine, Rose M, Gunther, Joan S, Taylor, Jean M. (2003) Pediatric Balance Scale: A Modified Version of the Berg Balance Scale for the School-Age Child with Mild to Moderate Motor Impairment, *PCS Pediatric Physical Therapy* 15(2):114-128
 15. Geurts AC, Mulder TW, Nienhuis B, Mars P, Rijken RA. (1992) Postural organization in patients with hereditary motor and sensory neuropathy. *Arch Phys Med Rehabilitation* 73:569-572
 16. Guillebaste B, Calmels P, Rougier MP. (2013) Effects of muscular deficiency on postural and gait capacities in patients with charcot-marie-tooth disease. *J Rehabil Med* 45:314–317
 17. Guillebaste B, Calmels P, Rougier PR. (2011) Assessment of appropriate ankle-foot orthoses models for patients with Charcot-Marie-Tooth disease. *Am J Phys Med Rehab* 90:619-627
 18. Johnson NE, Heatwole C, Ferguson M, Sowden J, Jeanat S, Herrmann DN. (2013) Patient Identification of the Symptomatic Impact of Charcot Marie Tooth Disease Type 1A. *J Clin Neuromuscul Dis* 15(1):19–23
 19. Joo SY, Choi BO, Kim DY, Jung SJ, Cho SY, Hwang SJ. (2011) Foot Deformity in Charcot Marie Tooth Disease according to disease severity. *Ann Rehabil Med* 35:499-506
 20. Kobesova A, Josef Kraus N, Kolar P, Sardina A, Mazanec R, Andel R. (2016) Evaluation of muscle strength and manual dexterity in patients with Charcot-Marie-Tooth disease *J Hand Ther* 29(1):66-72
 21. Kobesova A, Kolar P, Mlckova J, Svehlik M, Morris Craig E, Frank C, Lepsikova M, Kozak J. (2012) Effect of functional stabilization training on balance and motor patterns in a patient with Charcot Marie Tooth. *Neuroendocrinology Letters* 33(1):3-10
 22. Lee S, Amici S, Tavori H, Zeng WM, Freeland S, Fazio S, Notterpek LJ. (2014) PMP22 is critical for actin-mediated cellular functions and for establishing lipid rafts. *J Neurosci* 34(48):16140-16152
 23. Lencioni T, Piscosquito G, Rabuffetti M, Bovi G, Calabrese D, Aiello A, Di Sipio E, Padua L, Diverio M, Pareyson D, Ferrarin M. (2015) The influence of somatosensory and muscular deficits on postural stabilization: Insights from an instrumented analysis of subjects affected by different types of Charcot–Marie–Tooth disease. *Neuromuscul Disord* 25(8):640–645
 24. Lencioni T, Rabuffetti M, Piscosquito G, Pareyson d, Aiello D, Di Sipio E, Padua L, Stra F, Ferrarin M. (2014) Postural stabilization and balance assessment in charcot–marie–tooth 1a subjects. *Gait Posture* 40(4):481-486
 25. Lindeman E, Leffers P, Spaans F. (1995) Strength training in patients with myotonic dystrophy and hereditary motor and sensory neuropathy: a randomized clinical trial. *Arch Phys Med Rehab* 76:616-620

26. Lindeman E, Spaans F, Reulen J. (1999) Progressive resistance training in neuromuscular patients. Effects on force and surface EMG. *J Electromyogr Kinesiol* 9:379-384
27. Maggi G, Monti Bragadin M, Padua L. (2011) Outcome measures and rehabilitation treatment in patients affected by Charcot- Marie-Tooth neuropathy: a pilot study. *Am J Phys Med Rehabil.* 90:628-637
28. McCorquodale D, Pucillo EM, Johnson NE. (2016) Management of Charcot-Marie-Tooth disease: improving long term care with a multidisciplinary approach. *Journal of Multidisciplinary Healthcare* 9:7-19
29. Menotti F, Laudani L, Damiani A, Mignogna T, Macaluso A. (2014) An anterior ankle-foot orthosis improves walking economy in Charcot-Marie-Tooth type 1A patients. *Prosthet Orthot Int* 38(5):387-392
30. Menotti M, Laudani L, Damiani A, Macaluso A. (2013) Amount and intensity of daily living activities in Charcot-Marie-Tooth 1A patients. *Brain and Behavior* 4(1):14-20
31. Mhandi El L, Pichot V, Calmels P. (2011) Exercise training improves autonomic profiles in patients with Charcot-Marie-Tooth disease. *Muscle Nerve* 44:732-736
32. Morrow J, Sinclair C, Fischmann A, Machado P, Habil M, Thornton J, Hanna M. (2015) MRI biomarker assessment neuromuscular disease progression: a prospective observational cohort study. *Lancet Neurol* 15(1):65-77
33. Murphy S, Herrmann D, Dermott M, Scherer S, Shy M, Reilly M, Pareyson D. (2011) Reliability of the CMT neuropathy score (second Version) in Charcot-Marie-Tooth disease. *Journal of the Peripheral Nervous System* 16:191-198
34. Nicholson G, Myers (2006) S. Intermediate forms of Charcot Marie Tooth neuropathy : a review. *Neuromolecular Med* (1-2):123-130
35. Padua L, Pazzaglia C, Shenone A, Ferraro F, Biroli A, Esposito A, Pareyson D. (2014) Rehabilitation for Charcot Marie Tooth: a survey study of patients and familiar/caregiver perspective and perception of efficacy and needs. *European Journal of Physical and Rehabilitation Medicine* 50(1):25-30
36. Pagliano E, Moroni I, Baranello G, Magro A, March A, Bulgheroni S, Ferrarin M, Pareyson D. (2011) Outcome measures for Charcot-Marie-Tooth disease: clinical And neurofunctional assessment in children. *Peripheral Nervous System* 16(3): 237-242
37. Ramchandren S, Shy M, Feldman E, Carlos R, Siskind C. (2015) Defining disability: development and validation of a mobility-Disability Severity Index (mDSI) in Charcot-Marie-tooth disease. *J Neurol Neurosurg Psychiatry* 86(6):635-639
38. Ramdharry GM, Day BL, Reilly MM, Marsden J. (2009) Hip flexor fatigue limits walking in Charcot-Marie-Tooth disease. *Muscle Nerve* 40(1):103-111
39. Ramdharry GM, Day BL, Reilly MM. (2012) Foot drop splints improve Proximal as well as distal leg control during gait in Charcot-Marie-Tooth disease. *Muscle Nerve* 46:512-519
40. Ramdharry GM, Pollar A., Anderson C. (2014) A pilot study of proximal strength training in Charcot-Marie-Tooth disease. *J Periph Nerve Syst* 19:328-332

41. Refshauge KM, Raymond J, Nicholson G. (2006) Night splinting does not increase ankle range of motion in people with Charcot-Marie-Tooth disease: a randomized, cross-over trial. *Aust J Physiother* 52:193-199
42. Rose KJ, Hiller CE., Mandarakas M., Raymond J., Refshauge K., Burns J. Correlates of functional ankle instability in children and adolescents with Charcot-Marie-Tooth disease. *Journal of foot and Ankle research* (2015) 8:61-68
43. Rose KJ, Raymond J, Refshauge K, et al. (2010) Serial night casting increases ankle dorsiflexion range in children and young adults with Charcot-Marie-Tooth disease: a randomised trial. *Aust J Physiother* 56: 113-119
44. Silva TR, Testa A, Baptista CRJA, Marques Jr W, Mattiello-Sverzut AC. (2014) Balance and muscle power of children with Charcot-Marie-Tooth. *Braz J Phys Ther* 18(4):334-342
45. Sman AD, Raymond J, Refshauge KM, Manezes MP, Walker T, Ourvier RA, Burns J. (2014) Randomised controlled trial protocol of foot and ankle exercise for children with Charcot Marie Tooth disease. *J Physiother*60(1):55
46. Solari A, Laura M, Salsano E, Radise D, Pareyson D. (2008) Reliability of clinical measures in Charcot Marie Tooth. *Neuromuscular Disorders* 18: 19-26
47. Taniguchi JB, Elui V, Osório F, Hallak J, Crippa J, Machado-de-Sousa J, Kebbe L, Lourenço C, Scarel-Caminaga R, Marques W. (2012) Quality of life in patients with Charcot-Marie-Tooth disease type 1A. *Arq Neuropsiquiatr* 71(6):392-396
48. Uygur F, Bek N., Kuklu B. (2001) Orthotic management of the lower limb in children with hereditary motor sensory neuropathy (HMSN). *Prosthet Orthot Int* 25:139-143
49. Videler A, Eijffinger E, Nollet F. (2012) A thumb opposition splint to improve manual dexterity and upper-limb functioning in Charcot-Marie-Tooth disease. *J Rehabil Med* 44:249-253
50. Videler AJ, Beelen A, Ivo N, Schaik V, deVisser M, Nollet F. (2009) Limited upper limb functioning has impact on restrictions in participation and autonomy of patients with hereditary motor and sensory neuropathy. *Rehabil Med* 41:746–750
51. Vinci P, Gargiulo P. (2008) Poor compliance with ankle foot orthoses in Charcot Marie Tooth disease. *European Journal of Physical and Rehabilitation Medicine* 44(1):27-31
52. Vinci P, Paoloni M, Ioppolo F, Gargiulo P, Santilli V. (2010) Gait analysis in a patient with severe Charcot Marie Tooth disease: a case study with a new orthotic device for footdrop. *European Journal of Physical and Rehabilitation Medicine* 46:355-361
53. Vita G, Forresta S, Mazzeo A. (2016) Sport activity in Charcot Marie Tooth disease: A case study of a paralympic swimmer. *Neuromuscular Disorders* 26(9):614-618

Ηλεκτρονικές πηγές

1. <https://el.wikipedia.org/wiki/Νευράξονας>
2. <https://www.google.gr>
3. https://www.google.gr/search_images_charcot_marie_tooth_disease

ΠΑΡΑΡΤΗΜΑ

ΠΙΝΑΚΑΣ 1

CMTNS spoken instructions (Murphy et al., 2011)

Sensory loss

Do you have loss of feeling anywhere in your feet or legs?

If so, does the loss of feeling extend above your toes?

Do they extend above the ankle?

Please identify the point on this drawing of the leg where the sensation becomes normal or nearly normal.

Are these symptoms constant (present all the time), present most of your daytime, less than one-half of the daytime, or

just occasional? Daytime is defined as time between getting up and going to bed.

Motor symptoms (legs)

Do you have weakness in your legs or feet?

Do you ever trip over your toes/feet or turn or sprain your ankles?

Do your feet slap when you walk?

Do you wear shoe inserts/insoles (below the ankle)?

Do you wear braces, splints, or equivalent type of orthotics that extend above your ankle?

Have the above ankle orthotics described above ever been prescribed or suggested by healthcare professionals?

Have you had surgery on your feet or ankles?

If so, do you know if the surgery involved fusion of bones, a transfer of tendons, heel cord lengthening, or lowering of the arch?

Do you use a cane, stick, or walker to help you walk most of the time outside the home?

Do you use a wheelchair most of the time because of weakness?

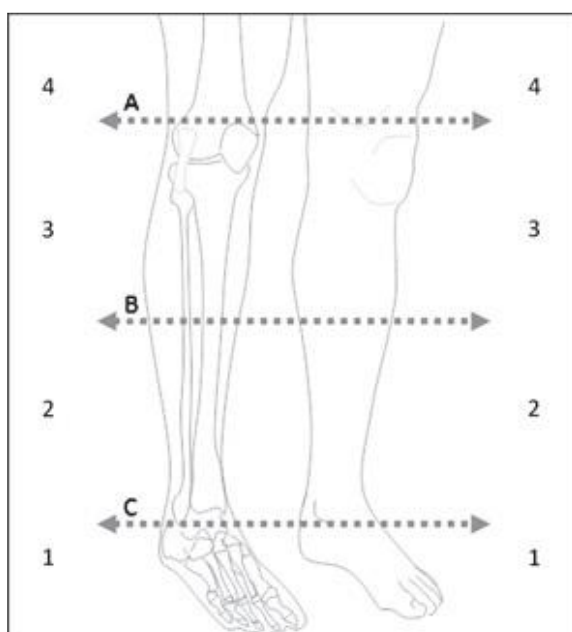
Motor symptoms (arms)

Do you have difficulty with buttoning clothes (standard shirt buttons)?

If yes, are the difficulties mild or severe (severe includes unable)?

Can you cut most food including meat and pizza with normal utensils?

Do you have difficulty with activities that require extending or flexing your arms or activities using the upper arms?



ΠΙΝΑΚΑΣ 2

PEDIATRIC BALANCE SCALE (Franjoine et al., 2003)

APPENDIX

A

PEDIATRIC BALANCE SCALE

Name: _____ Date: _____
 Location: _____ Examiner: _____

<u>Item Description</u>	<u>Score</u> 0 - 4	<u>Seconds</u> <i>optional</i>
1. Sitting to standing	_____	
2. Standing to sitting	_____	
3. Transfers	_____	
4. Standing unsupported	_____	_____
5. Sitting unsupported	_____	_____
6. Standing with eyes closed	_____	_____
7. Standing with feet together	_____	_____
8. Standing with one foot in front	_____	_____
9. Standing on one foot	_____	_____
10. Turning 360 degrees	_____	_____
11. Turning to look behind	_____	
12. Retrieving object from floor	_____	
13. Placing alternate foot on stool	_____	_____
14. Reaching forward with outstretched arm	_____	
Total Test Score	_____	

General Instructions

1. Demonstrate each task and give instructions as written. A child may receive a practice trial on each item. If the child is unable to complete the task based on their ability to understand the directions, a second practice trial may be given. Verbal and visual directions may be clarified through the use of physical prompts.

2. Each item should be scored utilizing the 0 to 4 scale. Multiple trials are allowed on many of the items. The child's performance should be scored based upon the lowest criteria, which describes the child's best performance. If on the first trial a child receives the maximal score of 4, additional trials need not be administered. Several items require the child to maintain a given position for a specific time. Progressively, more points are deducted if the time or distance requirements are not met; if the subject's performance warrants supervision; or if the subject touches an external support or receives assistance from the examiner. Subjects should understand that they must maintain their balance while attempting the tasks. The choice, of which leg stand on or how far to reach, is left to the subject. Poor judgement will adversely influence the performance and the scoring. In addition to scoring items 4, 5, 6, 7, 8, 9, 10, and 13, the examiner may choose to record the exact time in seconds.

B

Equipment

The Pediatric Balance Scale was designed to require minimal use of specialized equipment. The following is a complete list of items required for administration of this tool:

- adjustable height bench
- chair with back support and arm rests
- stopwatch or watch with a second hand
- masking tape - 1 inch wide
- a step stool 6 inches in height
- chalkboard eraser
- ruler or yardstick
- a small level

The following items are optional and may be helpful during test administration:

- 2 child-size footprints
- blindfold
- a brightly colored object of at least two inches in size
- flash cards
- 2 inches of adhesive-backed hook Velcro
- Two 1 foot strips of loop Velcro

1. **Sitting To Standing**

* **Special instruction:** *Items #1 and #2 may be tested simultaneously if, in the determination of the examiner, it will facilitate the best performance of the child.*

INSTRUCTIONS: Child is asked to "Hold arms up and stand up." The child is allowed to select the position of his/her arms.

EQUIPMENT: A bench of appropriate height to allow the child's feet to rest supported on the floor with the hips and knees maintained in 90 degrees of flexion.

Best Of Three Trials

- () 4 able to stand without using hands and stabilize independently
- () 3 able to stand independently using hands
- () 2 able to stand using hands after several tries
- () 1 needs minimal assist to stand or to stabilize
- () 0 needs moderate or maximal assist to stand

c

2. Standing To Sitting

*** Special instruction:** Items #1 and #2 may be tested simultaneously if, in the determination of the examiner, it will facilitate the best performance of the child.

INSTRUCTIONS: Child is asked to sit down slowly, without use of hands. The child is allowed to select the position of his/her arms.

EQUIPMENT: A bench of appropriate height to allow the child's feet to rest supported on the floor with the hips and knees maintained in 90 degrees of flexion.

Best Of Three Trials

- () 4 sits safely with minimal use of hands
- () 3 controls descent by using hands
- () 2 uses back of legs against chair to control descent
- () 1 sits independently, but has uncontrolled descent
- () 0 needs assistance to sit

3. Transfers

INSTRUCTIONS: Arrange chair(s) for a stand pivot transfer, touching at a forty-five degree angle. **Ask the child to transfer one way toward a seat with armrests and one way toward a seat without armrests.**

Equipment: Two chairs, or one chair and one bench. One seating surface must have armrests. One chair/bench should be of standard adult size and the other should be of an appropriate height to allow the child to conformably sit with feet supported on the floor and ninety degrees of hip and knee flexion.

Best Of Three Trials

- () 4 able to transfer safely with minor use of hands
- () 3 able to transfer safely; definite need of hands
- () 2 able to transfer with verbal cueing and/or supervision (spotting)
- () 1 needs one person to assist
- () 0 needs two people to assist or supervise (close guard) to be safe

D

4. **Standing Unsupported**

INSTRUCTIONS: The child is asked to stand for 30 SECONDS without holding on or moving his/her feet. A taped line or footprints may be placed on the floor to help the child maintain a stationary foot position. The child may be engaged in non-stressful conversation to maintain attention span for thirty seconds. Weight shifting and equilibrium responses in feet are acceptable; movement of the foot in space (off the support surface) indicates end of the timed trial.

EQUIPMENT: a stop watch or watch with a second hand
a twelve inch long masking tape line or two footprints placed shoulder width apart

- () 4 able to stand safely 30 SECONDS
- () 3 able to stand 30 SECONDS with supervision (spotting)
- () 2 able to stand 15 SECONDS unsupported
- () 1 needs several tries to stand 10 SECONDS unsupported
- () 0 unable to stand 10 SECONDS unassisted

_____ Time in seconds

Special Instructions: If a subject is able to stand 30 SECONDS unsupported, score full points for sitting unsupported. Proceed to item #6

5. **Sitting With Back Unsupported And Feet Supported On The Floor**

INSTRUCTIONS: Please sit with arms folded on your chest for 30 SECONDS. Child may be engaged in non-stressful conversation to maintain attention span for thirty seconds. Time should be stopped if protective reactions are observed in trunk or upper extremities.

EQUIPMENT: a stop watch or watch with a second hand
a bench of appropriate height to allow the feet to rest supported on the floor with the hips and knees maintained in ninety degrees of flexion.

- () 4 able to sit safely and securely 30 SECONDS
- () 3 able to sit 30 SECONDS under supervision (spotting) or may require definite use of upper extremities to maintain sitting position
- () 2 able to sit 15 SECONDS
- () 1 able to sit 10 SECONDS
- () 0 unable to sit 10 SECONDS without support

_____ Time in seconds

E

6. **Standing Unsupported With Eyes Closed**

INSTRUCTIONS: The child is asked to stand still with feet shoulder width apart and close his/her eyes for ten seconds. **Direction: "When I say close your eyes, I want you to stand still, close your eyes, and keep them closed until I say open."** If necessary, a blindfold may be used. Weight shifting and equilibrium responses in the feet are acceptable; movement of the foot in space (off the support surface) indicates end of timed trial. A taped line or footprints may be placed on the floor to help the child maintain a stationary foot position.

EQUIPMENT: a stop watch or watch with a second hand
a twelve-inch long masking tape line or two footprints placed
shoulder width apart
blindfold

Best Of 3 Trials

- () 4 able to stand 10 seconds safely
- () 3 able to stand 10 seconds with supervision (spotting)
- () 2 able to stand 3 seconds
- () 1 unable to keep eyes closed 3 seconds but stays steady
- () 0 needs help to keep from falling

_____ **Time in seconds**

7. **Standing Unsupported With Feet Together**

INSTRUCTIONS: The child is asked to place his/her feet together and stand still without holding on. The child may be engaged in non-stressful conversation to maintain attention span for thirty seconds. Weight shifting and equilibrium responses in feet are acceptable; movement of the foot in space (off the support surface) indicates end of timed trial. A taped line or footprints may be placed on the floor to help the child maintain stationary foot position.

EQUIPMENT: a stop watch or watch with a second hand
a twelve inch long masking tape line or two footprints placed together

Best Of 3 Trials

- () 4 able to place feet together independently and stand 30 seconds safely
- () 3 able to place feet together independently and stand for 30 seconds with supervision (spotting)
- () 2 able to place feet together independently but unable to hold for 30 seconds
- () 1 needs help to attain position but able to stand 30 seconds with feet together
- () 0 needs help to attain position and/or unable to hold for 30 seconds

_____ **Time in seconds**

F

8. **Standing Unsupported One Foot In Front**

INSTRUCTIONS: The child is asked to stand with one foot in front of the other, heel to toe. If the child cannot place feet in a tandem position (directly in front), they should be asked to step forward far enough to allow the heel of one foot to be placed ahead of the toes of the stationary foot. A taped line and/or footprints may be placed on the floor to help the child maintain a stationary foot position. In addition to a visual demonstration, a single physical prompt (assistance with placement) may be given. The child may be engaged in non-stressful conversation to maintain his/her attention span for 30 seconds. Weight shifting and/or equilibrium reactions in the feet are acceptable. Timed trials should be stopped if either foot moves in space (leaves the support surface) and/or upper extremities support is utilized.

EQUIPMENT: a stop watch or watch with a second hand
a twelve inch long masking tape line or two footprints placed heel to toe

Best Of Three Trials

- () 4 able to place feet tandem independently and hold 30 seconds
- () 3 able to place foot ahead of other independently and hold 30 seconds.
Note: The length of the step must exceed the length of the stationary foot and the width of the stance should approximate the subject's normal stride width.
- () 2 able to take small step independently and hold 30 seconds, or required assistance to place foot in front, but can stand for 30 seconds.
- () 1 needs help to step, but can hold 15 seconds
- () 0 loses balance while stepping or standing

_____ Time in seconds

9. **Standing On One Leg**

INSTRUCTIONS: The child is asked to stand on one leg for as long as he/she is able to without holding on. If necessary the child can be instructed to maintain his/her arms (hands) on his/her hips (waist). A taped line or footprints may be placed on the floor to help the child maintain a stationary foot position. Weight shifting and/or equilibrium reactions in the feet are acceptable. Timed trials should be stopped if the weight-bearing foot moves in space (leaves the support surface), the up limb touches the opposite leg or the support surface and/or upper extremities are utilized for support.

EQUIPMENT: a stop watch or watch with a second hand
a twelve inch long masking tape line or two footprints placed heel to toe

3 Trials Average Score

- () 4 able to lift leg independently and hold 10 seconds
- () 3 able to lift leg independently and hold 5 to 9 seconds
- () 2 able to lift leg independently and hold 3 to 4 seconds
- () 1 tries to lift leg; unable to hold 3 seconds but remains standing
- () 0 unable to try or needs assist to prevent fall

G

10. Turn 360 Degrees

INSTRUCTIONS: The child is asked to turn completely around in a full circle, STOP, and then turn a full circle in the other direction.

EQUIPMENT: A stop watch or watch with a second hand

- () 4 able to turn 360 degrees safely in 4 seconds or less each way (total of less than eight seconds)
- () 3 able to turn 360 degrees safely in one direction only in 4 seconds or less completes turn in other direction requires more than four seconds
- () 2 able to turn 360 degrees safely but slowly
- () 1 needs close supervision (spotting) or constant verbal cueing
- () 0 needs assistance while turning

_____ Time in seconds

11. Turning To Look Behind Left & Right Shoulders While Standing Still

INSTRUCTIONS: The child is asked to stand with his/her feet still, fixed in one place. "Follow this object as I move it. Keep watching it as I move it, but don't move your feet."

EQUIPMENT: a brightly colored object of at least two inches in size, or flash cards
a twelve inch long masking tape line or two footprints placed shoulder width apart

- () 4 looks behind/over each shoulder; weight shifts include trunk rotation
- () 3 looks behind/over one shoulder with trunk rotation; weight shift in the opposite direction is to the level of the shoulder; no trunk rotation
- () 2 turns head to look to level of shoulder; no trunk rotation
- () 1 needs supervision (spotting) when turning; the chin moves greater than half the distance to the shoulder
- () 0 needs assist to keep from losing balance or falling; movement of the chin is less than half the distance to the shoulder

12. Pick Up Object From The Floor From A Standing Position

INSTRUCTIONS: The child is asked to pick up a chalkboard eraser placed approximately the length of his/her foot in front of his/her dominant foot. In children, where dominance is not clear, ask the child which hand they want to use and place the object in front of that foot.

EQUIPMENT: a chalkboard eraser
a taped line or footprints

- () 4 able to pick up an eraser safely and easily
- () 3 able to pick up eraser but needs supervision (spotting)
- () 2 unable to pick up eraser but reaches 1 to 2 nches from eraser and keeps balance independently
- () 1 unable to pick up eraser; needs supervision (spotting) while attempting
- () 0 unable to try, needs assist to keep from losing balance or falling

H

13. **Placing Alternate Foot On Step Stool While Standing Unsupported**

INSTRUCTIONS: The child is asked to place each foot alternately on the step stool and to continue until each foot has touched the step/stool four times.

EQUIPMENT: a step/stool of four inches in height
a stop watch or watch with a second hand.

- () 4 stands independently and safely and completes 8 steps in 20 seconds
- () 3 able to stand independently and complete 8 steps >20 seconds
- () 2 able to complete 4 steps without assistance, but requires close supervision (spotting)
- () 1 able to complete 2 steps; needs minimal assistance
- () 0 needs assistance to maintain balance or keep from falling, unable to try

_____ **Time in seconds**

14. **Reaching Forward With Outstretched Arm While Standing**

General Instruction And Set Up: A yardstick affixed to a wall via Velcro strips will be used as the measuring tool. A taped line and/or footprints are used to maintain a stationary foot position. The child will be asked to reach as far forward without falling, and without stepping over the line. The MCP joint of the child's fist hand will be used as the anatomical reference point for measurements. Assistance may be given to initially position the child's arm at 90 degrees. Support may not be provided during the reaching process. If 90 degrees of shoulder flexion cannot be obtained, then this item should be omitted.

INSTRUCTIONS: The child is asked to lift his/her arm up like this. "Stretch out your fingers, make a fist, and reach forward as far as you can without moving your feet."

3 Trials Average Results

EQUIPMENT: a yardstick or ruler
a taped line or footprints
a level

- () 4 can reach forward confidently >10 inches
- () 3 can reach forward >5 inches, safely
- () 2 can reach forward >2 inches, safely
- () 1 reaches forward but needs supervision (spotting)
- () 0 loses balance while trying, requires external support

_____ **Total Test Score**

Maximum Score = 56