



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

ΠΤΥΧΙΑΚΗ ΕΡΓΑΣΙΑ

**Φυσικοθεραπευτική Αντιμετώπιση σε Πλάγια
Αμυοτροφική Σκλήρυνση- Νόσος του Κινητικού
Νευρώνα**

ΣΠΟΥΔΑΣΤΕΣ: ΡΙΦΙΟΥ ΜΑΡΙΑ
ΣΟΥΡΤΖΗΣ ΠΑΝΑΓΙΩΤΗΣ

ΕΠΙΒΛΕΠΩΝ ΚΑΘΗΓΗΤΗΣ: κα. ΧΡΙΣΤΙΝΑ ΦΟΗ

ΑΙΓΙΟ-2018

**Thesis Submitted in Partial Fulfillment of the Requirements for the Bachelor's Degree in
Physiotherapy**

**Physiotherapeutic Care in Amyotrophic Later Sclerosis –Motor
Neuron Disease**

Ευχαριστίες

Θα θέλαμε να ευχαριστήσουμε την κα. Χριστίνα Φοή για την πολύτιμη βοήθειά της στην εκπόνηση της Πτυχιακής. Καταλυτικό ρόλο έπαιξαν και οι οικογένειές μας και οι φίλοι μας που μας στήριξαν και μας βοήθησαν σε αυτό μας το έργο.

Πρόλογος

Η νόσος της Πλάγιας Αμυοτροφικής Σκλήρυνσης είναι μία εκφυλιστική, και άρα εξελισσόμενη πάθηση του περιφερικού νευρικού συστήματος, η οποία μέχρι και σήμερα δεν είναι ιάσιμη και οδηγεί στο θάνατο των πασχόντων από αυτήν. Είναι δε, μία ταχέως εξελισσόμενη ασθένεια, με την μεγάλη πλειοψηφία των ασθενών να καταλήγουν εντός της πρώτης πενταετίας από την έναρξη των πρώτων συμπτωμάτων. Η ιατρική φροντίδα, όπως και οι θεραπείες αποκατάστασης στοχεύουν στην ανακούφιση των συμπτωμάτων των ασθενών, καθώς δεν έχει βρεθεί αποτελεσματική θεραπεία για αυτήν τη μη αναστρέψιμη πάθηση. Η φυσικοθεραπεία με τα μέσα που διαθέτει μπορεί να βοηθήσει στην καθυστέρηση των βαρέων συμπτωμάτων που μπορούν να οδηγήσουν στην αναπηρία, καθώς και να συμβάλλει αποτελεσματικά στην ανακούφιση των ασθενών στα τελευταία στάδια της ασθένειας, βελτιώνοντας με αυτόν τον τρόπο την ποιότητα ζωής τους.

Περίληψη

Μέσα από την παρούσα εργασία επιχειρείται μία ολοκληρωμένη ανασκόπηση της σύγχρονης βιβλιογραφίας σχετικά με τις μεθόδους που χρησιμοποιεί η φυσικοθεραπεία στην αντιμετώπιση της Πλάγιας Αμυοτροφικής Σκλήρυνσης. Η Πλάγια Αμυοτροφική Σκλήρυνση ανήκει στην ομάδα των νευρολογικών, εκφυλιστικών παθήσεων και τα μέχρι σήμερα επιστημονικά δεδομένα δεν έχουν καταφέρει να την καταστήσουν ιάσιμη. Η προοδευτικότητά της μπορεί να καταστήσει ένα άτομο από πλήρως λειτουργικό, σε άτομο που χρειάζεται βοήθεια ακόμα και για να φέρει εις πέρας τις απλές, καθημερινές του ανάγκες. Η ταχεία εξέλιξή της δε, μπορεί να καταστήσει ένα άτομο ανάπηρο πάρα πολύ γρήγορα, αλλάζοντας τόσο τη δική του δυναμική, όσο και του στενού περιβάλλοντός του.

Οι φυσικοθεραπευτικοί στόχοι διαφέρουν στα στάδια της ασθένειας και ποικίλουν από την διατήρηση της μυϊκής ισχύος, της αντοχής και του εύρους των αρθρώσεων στα πρώτα στάδια, μέχρι την επανεκπαίδευση κινήσεων και εκμάθηση κινητικών λύσεων στις Δραστηριότητες Καθημερινής Ζωής με σκοπό την διατήρηση της ανεξαρτησίας του ατόμου κατά τα μεσαία στάδια, και φυσικά την διατήρηση της Ποιότητας Ζωής με ό,τι συνεπάγεται αυτό κατά τα τελευταία στάδια της νόσου.

Η πολυπαραγοντική φύση της ασθένειας, καθώς και η γρήγορη εξέλιξή της, την καθιστούν μία πρόκληση για τον ειδικό αποκατάστασης. Χρειάζεται συνεχής επανέλεγχος, επαναξιολόγηση και φυσικά νέα στοχοθεσία της παρέμβασής του κάθε φορά που συμβαίνει μία αλλαγή. Όλα τα παραπάνω γίνονται υπό το πρίσμα της βεβαιότητας ότι η παρέμβαση στην καλύτερη περίπτωση θα καταφέρει να καθυστερήσει την επιδείνωση των συμπτωμάτων, αλλά αυτό, όπως θα αναλυθεί ενδελεχώς στα κεφάλαια αυτής της εργασίας, δεν είναι πάντα εφικτό.

Στο Γενικό Μέρος της Εργασίας θα γίνει μία σύντομη αναφορά στην νόσο, τα επιδημιολογικά στοιχεία, τους μηχανισμούς παθογένειας και τα κλινικά σημεία που οδηγούν στην διάγνωσή και πρόγνυσή της. Ακολούθως, θα αναφερθούν συνοπτικά οι ανατομικές επιπτώσεις της καθώς και οι λόγοι στους οποίους οφείλεται η μείωση της λειτουργικότητας του ατόμου.

Στο Ειδικό Μέρος παρατίθεται η συνολική προσέγγιση της ομάδας αποκατάστασης στον ασθενή με ALS, με έμφαση στο κομμάτι της φυσικοθεραπείας και στις μεθόδους που αυτή αντλεί στοιχεία για την παρέμβασή της. Αναλύονται οι μέθοδοι και τα σημεία στα οποία στοχεύουν για την αντιμετώπιση των διάφορων δυσλειτουργιών, ενώ παράλληλα γίνεται αναφορά στις βιβλιογραφικές επισημάνσεις για την αποτελεσματικότητά τους, μέσα από την παράθεση κλινικών μελετών και μελετών περιπτώσεων.

Εν συνεχεία, επιχειρείται μία σύνθεση των πληροφοριών που αντλήθηκαν από την βιβλιογραφία/ αρθρογραφία για την φυσικοθεραπευτική προσέγγιση στα διαφορετικά στάδια της νόσου. Η επιστημονική έρευνα έχει πολλά να προσφέρει στον τομέα αυτό, όπως θα δειχθεί σε αυτό το κεφάλαιο.

Τέλος, αναλύονται οι ιδιαιτερότητες που προκύπτουν από την ασθένεια για το στενό περιβάλλον του ασθενούς, καθώς και το οικονομικό κόστος για την οικογένεια του πάσχοντα με ALS. Για το λόγο αυτό κρίθηκε απαραίτητο να παρατεθούν στο τελευταίο κεφάλαιο της παρούσας εργασίας ομάδες και οργανισμοί υποστήριξης των ασθενών και των οικείων τους που αντιμετωπίζουν την πραγματικότητα της Πλάγιας Αμυοτροφικής Σκλήρυνσης.

Περιεχόμενα

Πρόλογος	iii
Περίληψη.....	iv
Περιεχόμενα	v
Πίνακας Συντομογραφιών	viii

Γενικό Μέρος

Εισαγωγή.....	1
Κεφάλαιο 1: Πλάγια Αμυοτροφική Σκλήρυνση.....	2
1.1 Γενικά στοιχεία για την Πλάγια Αμυοτροφική Σκλήρυνση	2
1.2 Οικογενής και Σποραδική μορφή της Πλάγιας Αμυοτροφικής Σκλήρυνσης	2
1.3 Επιδημιολογικά στοιχεία για την νόσο.....	3
1.4 Μηχανισμοί παθογένειας.....	4
1.5 Ευαισθησία των νευρικών κυττάρων	4
1.6 Κλινικά και ιστοπαθολογικά ευρήματα.....	5
1.7 Αρχικά συμπτώματα	6
1.7.1 Κλινικά ευρήματα	6
1.7.2 Ιστοπαθολογικά ευρήματα	7
1.7.3 Κριτήρια διάγνωσης και Διαφορικής Διάγνωση.....	7
α) Κριτήρια διάγνωσης <i>El Escorial</i>	8
β) Διαγνωστικές κατηγορίες	8
γ) Διαφορικής διάγνωση.....	9
1.8 Συνήθεις νόσοι, με τις οποίες συγγέεται η Πλάγια Αμυοτροφική Σκλήρυνση.....	9
1.9 Παράγοντες πρόγνωσης	11
Κεφάλαιο 2: Η πορεία και η κατάληξη της πάθησης μέσα από τις αλλαγές στο σώμα του ατόμου	12
2.1 Οι επιπτώσεις της πάθησης στο κινητικό – νευρομυϊκό σύστημα του ατόμου	12
2.2 Τα προκλινικά στάδια της Πλάγιας Αμυοτροφικής Σκλήρυνσης.....	12
2.3 Παρουσία συμπτωμάτων.....	15
2.4 Σημεία και συμπτώματα δυσλειτουργίας του ανώτερου κινητικού νευρώνα	16
2.4.1 Απώλεια δεξιότητων	17
2.4.2 Απώλεια μυϊκής ισχύος (αδυναμία)	17
2.4.3 Σπαστικότητα	18
2.4.4 Παθολογικής ελαστικότητα	19
2.4.5 Παθολογικά αντανακλαστικά	19

2.4.6 Σπαστική παράλυση λόγω προμηκικής συνδρομής.....	20
2.4.7 Σημεία και συμπτώματα μειωμένης κινητικής λειτουργίας.....	21
α) Απώλεια μυϊκής ισχύος.....	21
β) Μυϊκή ατροφία.....	22
2.4.8 Υπερεφλεξία ή υπερδραστηριότητα.....	22
2.4.9 Μυϊκή χαλαρότητα.....	22
2.4.10 Καταπληξία.....	22
2.4.11 Μυϊκές κράμπες.....	23
2.4.12 Μυϊκή αδυναμία στον κορμό.....	23
2.4.13 Δυσαρθρία.....	24
2.4.14 Δυσφαγία.....	24
2.4.15 Σιελόρροια.....	25
2.4.16 Αναρρόφηση τροφής ή ποτού στον πνεύμονα και σπασμός του λάρυγγα ...	25
2.4.17 Αναπνευστικά συμπτώματα.....	25
2.4.18 Απώλεια βάρους.....	27
2.4.19 Κόπωση.....	27
2.4.20 Μυοσκελετικές επιδράσεις.....	27
α) Επιδράσεις στα άνω και κάτω άκρα.....	27
β) Εξάρθρωμα/ Υπεξάρθρωμα ώμου.....	28
γ) Απώλεια μυϊκής μάζας.....	28
2.4.21 Σπάνιες εκδηλώσεις της πάθησης.....	28
α) Αισθητικές διαταραχές.....	28
β) Άνοια.....	29
2.4.22 Εξωπυραμιδικά σημεία (Πάρκινσον).....	31
2.4.23 Οφθαλμική παράλυση.....	31
2.4.24 Διαταραχές της ουροδόχου κύστης και του εντέρου.....	31
2.5 Οι επιπτώσεις της πάθησης σε ψυχοκοινωνικό επίπεδο.....	32
2.6 Οι επιπτώσεις της πάθησης σε μοριακό/ κυτταρικό επίπεδο.....	33
2.6.1 Καταστροφή κυττάρων λόγω αύξησης ενδοκυττάριου ασβεστίου.....	33
2.6.2 Νίτρωση πρωτεϊνών.....	33
2.6.3 Νευρικές ίνες.....	33
2.6.4 Προβλήματα στην μεταφορά της ώσης μέσω των αξόνων.....	34
2.6.5 Τοξικότητα που επηρεάζει τα μιτοχόνδρια.....	35
2.6.6 Μεταλλάξεις στο γονίδιο <i>SOD1</i>	35
2.6.7 Τοξικότητα από χαλκό.....	36
2.6.8 Καταπόνηση ενδοπλασματικού δικτύου.....	36
2.6.9 Τοξικότητα από διέγερση που προκαλείται από το γλουταμινικό οξύ.....	36
2.6.10 Ανεπάρκεια αυξητικών παραγόντων νευρικής ανάπτυξης.....	37
2.6.11 Οξειδωτική καταπόνηση.....	39
2.6.12 Τοξικότητα RNA- δεσμευτικών πρωτεϊνών.....	39
α) Συνσωματώματα πρωτεϊνών.....	39
β) Μικρογλοία, αστροκύτταρα και ολιγοδενδριτικά κύτταρα.....	39
γ) Απόπτωση (προγραμματισμένος κυτταρικός θάνατος).....	40

Ειδικός Μέρος

Κεφάλαιο 3: Ιατρική και φυσικοθεραπευτική διαχείριση της Πλάγιας Αμυοτροφικής Σκλήρυνσης.....

3.1 Μία ολοκληρωμένη προσέγγιση διαχείρισης της πάθησης.....	41
3.1.1 Η ομαδική προσέγγιση στην πάθηση.....	41

3.1.2	Θέματα και συζήτηση για την αποκατάσταση	42
3.1.3	Προσδιορισμός της Φυσικοθεραπείας	42
3.1.4	Φυσικοθεραπευτική αξιολόγηση στην Πλάγια Αμυοτροφική Σκλήρυνση.....	44
	α) Αξιολόγηση μυϊκού τόνου	45
	β) Αξιολόγηση μυϊκής ισχύος	47
	γ) Αξιολόγηση της ισορροπίας.....	48
3.1.5	Αξιολόγηση επιμέρους θεμάτων στάσης	49
	α) Ραχιαία κάμψη άκρου ποδός.....	50
	β) Επικράτηση προτύπου έκτασης και προσαγωγής στα κάτω άκρα.....	50
	γ) Σύσπαση των ισchioκνημιαίων και κάμψη του γόνατος.....	50
	δ) Σύσπαση των καμπτήρων του ισχίου.....	50
	ε) Κάμψη θωρακικής μοίρας της Σπονδυλικής Στήλης	50
	στ) Κάμψη και έσω στροφή στον ώμο	50
	ζ) Μειωμένη κινητικότητα της κεφαλής (φιζαρισμένες θέσεις)	51
3.1.6	Ενεργητική άσκηση.....	51
3.1.7	Ηλεκτρικός ερεθισμός.....	57
	α) Ηλεκτρικός Μυϊκός Ερεθισμός (EMS) και σπαστικότητα.....	59
	β) Λειτουργικός ηλεκτρικός ερεθισμός (FES)	62
3.1.8	Μέθοδος Frenkel - Ειδικές θεραπευτικές ασκήσεις.....	65
	α) Ασκήσεις από ημικαθιστή θέση.....	66
	β) Ασκήσεις από ύπτια θέση.....	67
	γ) Ασκήσεις από καθιστή θέση	68
	δ) Ασκήσεις από όρθια στάση	69
3.1.9	Νευροεξελικτική αγωγή- Μέθοδος Bobath	70
3.2	Φυσικοθεραπευτικό πρόγραμμα	71
3.2.1	Χρονική έναρξη	72
3.2.2	Επανεκπαίδευση της βάδισης.....	72

Κεφάλαιο 4: Φυσικοθεραπευτική αντιμετώπιση στα στάδια της ασθένειας- Το παρόν και τον μέλλον της αποκατάστασης στην Πλάγια Αμυοτροφική Σκλήρυνση 74

Κεφάλαιο 5: Η καθημερινότητα με την Πλάγια Αμυοτροφική Σκλήρυνση 83

5.1	Ο ασθενής με Πλάγια Αμυοτροφική Σκλήρυνση και το οικογενειακό του περιβάλλον	83
5.1.1	Ο κεντρικός ρόλος του στενού περιβάλλοντος του ασθενή.....	84
5.1.2	Η εκπαίδευση των φροντιστών στη φυσικοθεραπεία στα στάδια της Πλάγιας Αμυοτροφικής Σκλήρυνσης	86
5.2	Το οικονομικό κόστος της ασθένειας	90
5.3	Αναπηρικό αμαξίδιο	95
5.3.1	Χειροκίνητα αναπηρικά αμαξίδια.....	96
5.3.2	Μηχανοκίνητα αναπηρικά αμαξίδια	98
5.3.3	Σύγκριση αναπηρικών αμαξιδίων και τελική επιλογή.....	100

Κεφάλαιο 6: Ομάδες και Οργανισμοί Υποστήριξης..... 104

Συμπεράσματα 106

Βιβλιογραφία.....	108
Ξένη Βιβλιογραφία	108
Ελληνική Βιβλιογραφία	113

Πίνακας Συντομογραφιών

Πίνακας Συντομογραφιών			
ALS	Amyotrophic Lateral Sclerosis	MUNE	Motor Unit Number Estimation
ALSA	ALS Association	NDT	NeuroDevelopmental Treatment
AMPA	α -amino-3-hydroxy-5-methyl-4-isoxazolepropionic acid	NPQ	Neuropsychology of Pain Questionnaire
BDNF	Brain-Derived Neurotrophic Factor	PBA	PseudoBulbar Affect
BPI	Brief Pain Inventory	PBP	Progressive Bulbar Palsy
CMCT	Central Motor Conduction Time	PMA	Progressive Muscular Atrophy
COX1	CycloOxygenase-1	PLS	Primary Lateral Sclerosis
CTNF	Ciliary NeuroTrophic Factor	RCT	Randomized Controlled Trial
CYP2D6	Cytochrome P450 2D6	RNA	Ribonucleic Acid
DAO	D-Amino Acid Oxidase	ROM	Range of Motion
DCTN	Dynactin or Dynein activator complex	ROS	Reactive Oxygen Species
DNA	Deoxyribonucleic Acid	SLAS	Sporadic ALS
DNR	Do Not Resuscitate	SMA	Spinal Muscular Atrophy
EMG	ElectroMyoGraphy	SOD1	Superoxide Dismutase- 1
EMS	Electric Muscle Stimulation	TENS	Transcutaneous Electrical Nerve Stimulation
ENCALS	European Network to Cure ALS	TMS	Transcranial Magnetic Stimulation
EUPALS	European Union Professionals for ALS	TNFα	Tumor Necrosis Factor- α
FALS	Familial ALS	VEGF	Vascular Endothelial Growth Factor
FES	Functional Electric Stimulation	WHO	World Health Organization
GDNF	Glial cell-Derived Neurotrophic Factor	AKN	Ανώτερος Κινητικός Νευρώνας
HSP	Hereditary Spastic Paraplegia/ Paraparesis	ΔKZ	Δραστηριότητες Καθημερινής Ζωής
IGF-1	Insulin-like growth factor 1	ΕΟΠΥΥ	Εθνικός Οργανισμός Παροχής Υπηρεσιών Υγείας
MAPT	Microtubule-Associated Protein Tau	ΕΦΚΑ	Ενιαίος Φορέας Κοινωνικής Ασφάλισης
MCP1	Monocyte Chemoattractant Protein-1	ΙΚΑ	Ίδρυμα Κοινωνικών Ασφαλίσεων
MMN	Multifocal Motor Neuropathy	ΚΕΠΑ	Κέντρα Πιστοποίησης Αναπηρίας
MND	Motor Neuron Disease	ΚΚΝ	Κατώτερος Κινητικός Νευρώνας
MRI	Magnetic Resonance Imaging	ΚΝΣ	Κεντρικό Νευρικό Σύστημα

Εισαγωγή

Η Πλάγια Αμυοτροφική Σκλήρυνση είναι μία νευροεκφυλιστική ασθένεια, η οποία εκδηλώνεται μέσω πολλών κλινικών συμπτωμάτων και προκαλεί ποικιλία δυσλειτουργιών στην καθημερινότητα του ατόμου με αποτέλεσμα την αναπηρία, και τελικώς τον θάνατο. Η φροντίδα αυτών των ασθενών απαιτεί διεπιστημονική προσέγγιση και η φυσική αποκατάσταση είναι κεφαλαιώδους σημασίας για την ενεργοποίηση όλων των δυνατοτήτων του ασθενούς και την αποφυγή της αναπηρίας, στο μέτρο του δυνατού.

Η παρούσα εργασία θα παρουσιάσει όλες τις κύριες θεραπευτικές στρατηγικές που προτείνονται για την αντιμετώπιση των συμπτωμάτων της νόσου, οι οποίες επικεντρώνονται στην διατήρηση της ανεξαρτησίας και την διατήρηση ή και βελτίωση της Ποιότητας Ζωής των ασθενών. Για τον σκοπό αυτό, επιλέχθηκε να γίνει μια κριτική παράθεση της βιβλιογραφικών αναφορών και η σύνθεση των διαφόρων ερευνητικών ευρημάτων επί του θέματος. Η επιστημονική έρευνα για την αποκατάσταση βρίσκεται εν εξελίξει και συνεχώς παρουσιάζονται καινούργια δεδομένα που αλλάζουν τον τρόπο με τον οποίο σκέφτεται ένας θεραπευτής και οργανώνει την στρατηγική παρέμβασής του.

Κεφάλαιο 1: Πλάγια Αμυοτροφική Σκλήρυνση (ALS)

1.1 Γενικά στοιχεία για την Πλάγια Αμυοτροφική Σκλήρυνση

Η Πλάγια Αμυοτροφική Σκλήρυνση (ALS - Amyotrophic Lateral Sclerosis) είναι μια ταχέως εξελισσόμενη και με όψιμη έναρξη νευροεκφυλιστική διαταραχή, η οποία επί του παρόντος δε θεραπεύεται και οδηγεί σε θάνατο. Εμφανίζεται με κόπωση, κράμπες και μυϊκή αδυναμία στα άνω ή/και κάτω άκρα ή εκδηλώνεται με δυσφαγία ή δυσκολία στην ομιλία και οδηγεί σε παράλυση και πρόωρο θάνατο κατά μέσο όρο μέσα σε 3 - 5 χρόνια από την έναρξη των συμπτωμάτων (Kiernan et al. 2011; Mitsumoto et al. 2009, σελ. 22-24).

Η νόσος ALS είναι δυσπόστατη. Η μια της «όψη» αφορά στην κοινή ALS, ενώ η δεύτερη σε ένα σύνολο συνδρόμων, που αναφέρονται ως «νόσος του κινητικού νευρώνα» (MND - Motor Neuron Disease). Στην κοινή ALS συνυπάρχει η εκφύλιση των ανώτερων και κατώτερων κινητικών νευρώνων και αποτελεί την πιο συνηθισμένη μορφή της νόσου. Περιγράφηκε από τον J.M Charcot το 1874 και ονομάζεται και νόσος του Lou Gehrig από τον διάσημο παίχτη του μπέιζμπολ που πέθανε από αυτήν το 1941. Στην νόσο του κινητικού νευρώνα συμπεριλαμβάνεται η κοινή ALS και άλλα σύνδρομα, που έχουν ως κοινό στοιχείο το ότι σχετίζονται με τον εκφυλισμό των ανώτερων και κατώτερων κινητικών νευρώνων και φέρουν κοινή μοριακή και κυτταρική παθολογία και χαρακτηριστικά, έγκλειστα στον πυρήνα των νευρώνων (Kiernan et al. 2011; Mitsumoto et al. 2009, σελ. 22-24).

Αναλύοντας την ετυμολογία της ονομασίας «πλάγια αμυοτροφική σκλήρυνση», η αμυοτροφία αφορά την ατροφία των μυϊκών ινών χάρη στη σταδιακή απονεύρωσή τους, λόγω εκφυλισμού των νευρώνων. Η πλάγια σκλήρυνση αναφέρεται στη σκλήρυνση των προσθίων και πλάγιων πυραμιδικών οδών, καθώς οι νευρώνες σε αυτές τις περιοχές εκφυλίζονται και αντικαθίστανται από γλοΐωση (Wijesekera and Leigh, 2009).

1.2 Οικογενής και Σποραδική μορφή της Πλάγιας Αμυοτροφικής Σκλήρυνσης

Η ALS, αρχικά, περιγράφηκε ως σποραδική ασθένεια, έως το 1880, οπότε παρατηρήθηκε η πρώτη οικογένεια στο Vermont των Η.Π.Α., από τον Sir William Osler (Siddique & Siddique, 2008). Η ηλικία έναρξης και εξέλιξης της νόσου ποικίλει, ενώ μπορεί να έχει ελλιπή διεισδυτικότητα από γενιά σε γενιά. Η αυτοσωμική υπολειπόμενη οικογενής (FALS - Familial ALS) είναι σπανιότερη και εμφανίζεται, κυρίως, σε νεαρές ηλικίες ή σε άτομα με

διπλή μετάλλαξη στο γονίδιο *SOD1*. Κλινικο - παθολογικά η σποραδική (SALS – Sporadic ALS) και η οικογενής ALS είναι ίδιες (Hand & Rouleau, 2002). Όσον αφορά τη SALS, εικάζεται ότι η αιτιολογία της είναι πιο πολύπλοκη και συνδυάζει πολλά πιθανά γονίδια με περιβαλλοντικούς παράγοντες (Siddique & Siddique, 2008).

1.3 Επιδημιολογικά στοιχεία για τη νόσο

Η ALS είναι μια πολυπαραγοντική ασθένεια, η επίπτωση της οποίας στην Ευρώπη είναι κατά μέσο όρο 2,08 ανά 100.000 άτομα και ο μέσος επιπολασμός ανέρχεται σε 5,4 ανά 100.000 άτομα. Η εκτίμηση αυτή είναι μικρότερη για την Αμερική και την Ασία, με εξαίρεση την Ιαπωνία, που εμφανίζει την μεγαλύτερη επίπτωση και επιπολασμό για τη νόσο (Chiò, Logroscino, et al., 2013). Για τον δυτικό Ειρηνικό, τα νούμερα είναι 50 - 100 φορές μεγαλύτερα (Wijesekera & Leigh, 2009). Στην Ελλάδα, το 2003, η επίπτωση εκτιμάται ίση προς 1,1 ανά 100.000 άτομα (Chiò, Logroscino, et al., 2013).

Παράγοντες κινδύνου θεωρούνται κατά κύριο λόγο η ηλικία και το φύλο. Όσον αφορά την ηλικία εμφάνισης της νόσου, είναι κατά μέσο όρο τα 62 έτη και η μέση ηλικία διάγνωσης της νόσου τα 65 έτη. Προς χάριν διευκρίνησης, αξίζει να αναφερθεί ότι η επίπτωση στο 77 % των μελετών κυμαίνεται μεταξύ των ηλικιών 60 έως 75 ετών. Στους άνδρες υπάρχει μεγαλύτερη συχνότητα εμφάνισης της τάξης του 1,5:1 (Majoor-Krakauer, 2005; Chiò, Logroscino, et al., 2013; Wijesekera & Leigh, 2009).

Τα 2/3 των ασθενών παρουσιάζουν, αρχικά, διαταραχές του μυϊκού τόνου στα άκρα, λόγω προσβολής του νωτιαίου μυελού. Μόνο το 5 % εμφανίζει ALS πριν τα 30 (Wijesekera & Leigh, 2009). Έτεροι πιθανοί παράγοντες κινδύνου είναι το κάπνισμα, οι τραυματισμοί, οι ιοί, πρωτεΐνες prions, τα βαρέα μέταλλα, η εξαντλητική άσκηση, η ραδιενέργεια και το ηλεκτροσόκ, ενώ υπάρχει και πιθανότητα συσχέτισης με τις βιομηχανίες χρωμάτων, πετρελαίου, γαλακτοκομικών και υλικών συγκόλλησης (Majoor-Krakauer, 2005; Kunst, 2004).

Οι περιβαλλοντικοί παράγοντες δε φαίνεται να είναι η αιτία της εκδήλωσης, αλλά αντίθετα να συνδυάζονται με τη γενετική προδιάθεση. Αυτή εικάζεται ότι είναι και η αιτία των γεωγραφικών διαφορών στη συχνότητα εμφάνισης της νόσου. Ενδεικτικά, οι πληθυσμοί του Guam και των Σκανδιναβικών χωρών έχουν βρεθεί να έχουν μια σπάνια B2 ομάδα αίματος που προδιαθέτει σε μια σπάνια υπολειπόμενη μορφή ALS1. Συγκεκριμένα, υπάρχουν (i)

ενδείξεις αλληλεπίδρασης μεταξύ γονιδίων ή και γονιδιακών προϊόντων, (ii) επιβλαβή γονίδια με ελλιπή προστασία των νευρικών κυττάρων έναντι αυτών και (iii) ενδείξεις ότι μη φυσιολογικές πρωτεΐνες μπορεί να ρυθμίζουν μη φυσιολογικά την έκφραση στους νευρώνες.

Στη φυλή Chamorro, στα νησιά Guam στον δυτικό Ειρηνικό, η συσχέτιση περιβαλλοντικών παραγόντων και γενετικής προδιάθεσης έχει μελετηθεί αρκετά λόγω του αυξημένου επιπολασμού της νόσου στην περιοχή. Παρατηρήθηκε λοιπόν, ένας συγκεκριμένος πολυμορφισμός στο γονίδιο *MAPT*, που κωδικοποιεί TAU πρωτεΐνες (πρωτεΐνες συσχετιζόμενες με τους μικροσωληνίσκους, οι οποίες αφθονούν στο κεντρικό νευρικό σύστημα) και ένας άλλος στο γονίδιο *CYP2D6*, που συμμετέχει στο μεταβολισμό εξωγενών τοξινών. Παράλληλα, η εν λόγω φυλή καταναλώνει ένα ιδιαίτερο είδος φιστικιών που περιέχουν κυκασίνη. Η κυκασίνη ρυθμίζει θετικά τη μεταγραφή των TAU πρωτεϊνών και μειώνει την επιδιόρθωση του DNA. Σε αυτή την περίπτωση, πιθανολογείται η αλληλεπίδραση γενετικών και περιβαλλοντικών παραγόντων (Kiernan et al. 2011).

Τέλος, διαφαίνεται πως υπάρχει κάποια γενετική συσχέτιση μεταξύ της ALS, της άνοιας και της νόσου του Parkinson, καθώς φέρουν πολυμορφισμούς σε κάποια κοινά γονίδια, οι οποίοι προδιαθέτουν στην εμφάνιση μίας από αυτές. Στατιστικά, μάλιστα, σε οικογένειες με ALS ασθενείς, εμφανίζεται άνοια ή νόσος του Parkinson πιο συχνά συγκριτικά με οικογένειες υγιών (Majoor-Krakauer, 2005).

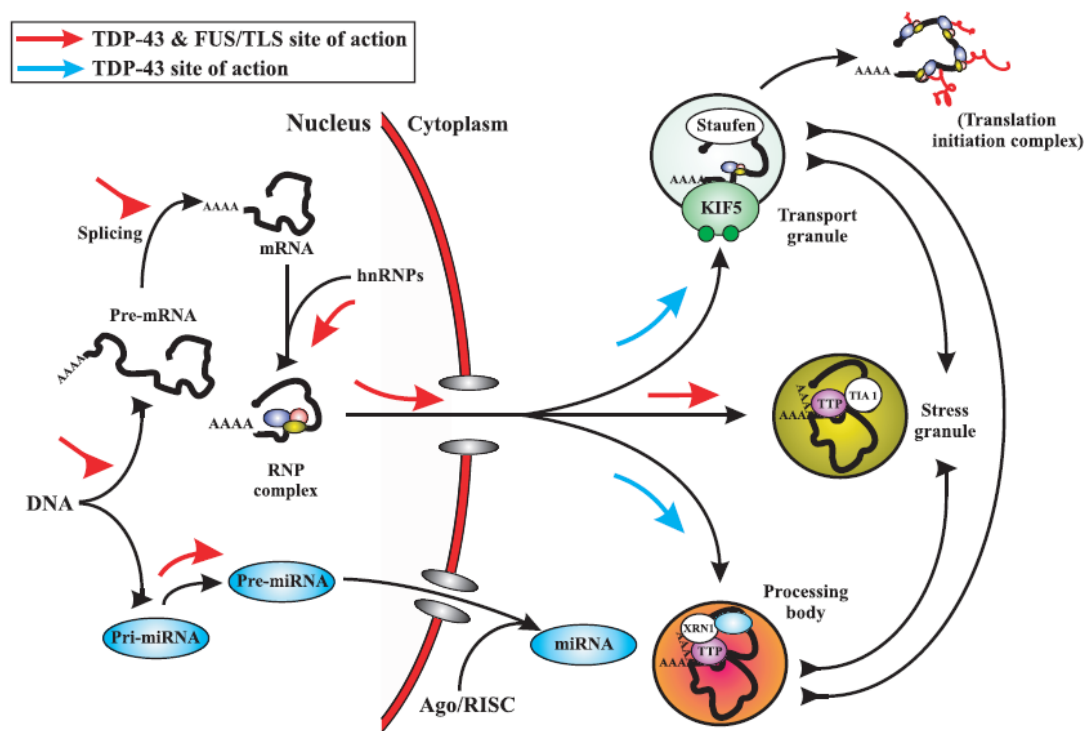
1.4 Μηχανισμοί παθογένειας

Στοιχεία σχετικά με τους μηχανισμούς παθογένειας συλλέγονται από διάφορες πηγές, όπως (i) γονίδια που έχουν συσχετιστεί ισχυρά με τη βοήθεια μελετών σύνδεσης και συσχέτισης με τη FALS και SALS, αντίστοιχα, (ii) ευρήματα στο εγκεφαλονωτιαίο υγρό ασθενών και σε ιστούς που συλλέχθηκαν μετά θάνατο, καθώς και (iii) σε κυτταρικά ή/και ζωικά μοντέλα με μεταλλάξεις σε γονίδια που έχει εξακριβωθεί ότι ευθύνονται για τη νόσο (Kiernan et al. 2011) (Εικόνα 1.1).

1.5 Ευαισθησία των νευρικών κυττάρων

Η επιλεκτική καταστροφή των νευρικών κυττάρων αποδίδεται κατά αρχήν στο μεγάλο μέγεθος τους (των αξόνων τους και των απολήξεών τους), που συνεπάγεται μεγάλες ενεργειακές ανάγκες, αυξημένο μεταβολισμό, έντονη κινητικότητα στα ενδοκυττάρια

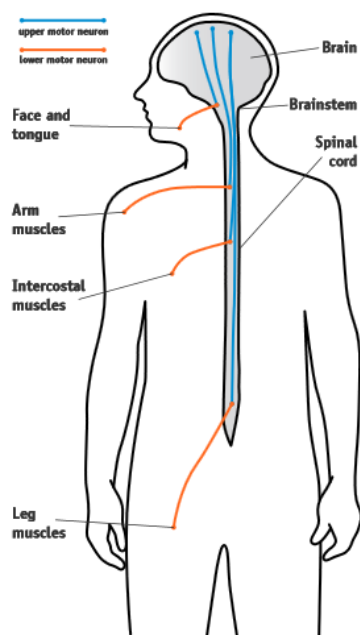
οργανίδια, αυξημένη λειτουργία των μιτοχονδρίων και του κυτταροσκελετού, καθώς επίσης εντατικότεροι ρυθμοί μεταγραφής γονιδίων και πρωτεϊνοσύνθεσης. Επιπλέον, τα νευρικά κύτταρα εκφράζουν σε μεγάλο βαθμό AMPA υποδοχείς, στους οποίους απουσιάζει η GluR2 υπομονάδα, για τη διακίνηση του ασβεστίου και μειωμένα επίπεδα ασβεστιο-ρυθμιστικών πρωτεϊνών, γεγονός που τους προσδίδει ευαισθησία στις τοξικές δράσεις του γλουταμικού οξέος. Τέλος, πιθανολογείται ότι η ευαισθησία των νευρικών κυττάρων οφείλεται στην υψηλή ουδό απόκρισης στο θερμικό σοκ, στην καταπόνηση από ενεργοποίηση των οιστρογονικών υποδοχέων, στα χαρακτηριστικά των μιτοχονδρίων τα οποία διαθέτουν σε αφθονία και τέλος, στη συνεχή διέγερση των κυττάρων μέσω του ασβεστίου (Ferraiuolo et al, 2011)



Εικόνα 1.1: Προτεινόμενα μονοπάτια παθογένειας, στην ALS. Η πορεία του mRNA από τη μεταγραφή στην αποικοδόμηση. Τα κοινά σημεία στο μηχανισμό FUS – TARDBP αποδίδονται με κόκκινο. Η πορεία TARDBP απεικονίζεται με μπλε. Πηγή: Strong and Volkening (2011).

1.6 Κλινικά και Ιστοπαθολογικά Ευρήματα

Η ALS είναι μια ασθένεια που παρουσιάζει μεγάλη ποικιλότητα όσον αφορά την έναρξη, την κλιμάκωση και το βαθμό εμφάνισης των συμπτωμάτων και των ευρημάτων που οφείλονται στους ανώτερους και κατώτερους κινητικούς νευρώνες (Εικόνα 1.2).



Εικόνα 1.2: Η κλασική ALS είναι η συχνότερη και πιο γρήγορα εξελισσόμενη μορφή της Νόσου του Κινητικού Νευρώνα. Παρουσιάζει ευρήματα από τους ανώτερους και κατώτερους κινητικούς νευρώνες, που μπορεί να εξελιχθούν, είτε με έναρξη από τους ανώτερους κινητικούς νευρώνες, είτε από τους κατώτερους. Με μπλε προσδιορίζονται οι ανώτεροι κινητικοί νευρώνες και με κόκκινο οι κατώτεροι. Πηγή: Strong and Volkening (2011)

1.7 Αρχικά συμπτώματα

Τα αρχικά συμπτώματα εμφανίζονται κυρίως ασύμμετρα, σε πόδια ή χέρια, στο 80 % των περιπτώσεων, ενώ στο 20 % των περιπτώσεων εμφανίζεται, αρχικά, δυσαρθρία ή δυσφαγία. Έτερα συμπτώματα αποτελούν η αδυναμία των αναπνευστικών μυών, η απώλεια βάρους με μυϊκή ατροφία, η πτώση της κεφαλής, η αδυναμία έκτασης του κορμού, οι ακούσιες μυϊκές συσπάσεις και οι κράμπες (Machtoub and Kasugai 2016, σελ 3-6).

1.7.1 Κλινικά ευρήματα

Στην πρωτογενή πλάγια σκλήρυνση, επηρεάζονται μόνο τα ανώτερα κινητικά νεύρα, παρόλο που και τα κατώτερα νεύρα έχουν υποστεί αλλοιώσεις. Τα νεύρα που επηρεάζονται βρίσκονται στον κινητικό φλοιό του εγκεφάλου, χωρίς να αποκλείονται ωστόσο άλλες περιοχές. Στο 80% των περιπτώσεων, τα πρώτα συμπτώματα εμφανίζονται στα άκρα. Όσον αφορά τα χέρια, συνήθως, εμφανίζεται αδυναμία στους μυς του ώμου και έτσι, δυσχεραίνονται οι λεπτές κινήσεις. Αναφορικά με τα πόδια, οι πάσχοντες έχουν πιο συχνές πτώσεις, καθώς είτε έχει επηρεαστεί άκρος πόδας, είτε οι μυϊκές ομάδες του μηρού. Άλλα συμπτώματα είναι η σπαστικότητα, οι υπερδραστήριοι τένοντες (σημείο Hoffman), οι αιμωδίες των δακτύλων και η μη φυσιολογική αντίδραση στο πελματιαίο αντανακλαστικό

(σημείο Babinski), τα οποία αποτελούν και διαγνωστικά σημεία (Machtoub and Kasugai 2016, σελ 3-6).

Το υπόλοιπο 20 % των περιπτώσεων εμφανίζει προμηκική έναρξη με δυσφαγία και δυσαρθρία. Πιο σπάνια συμπτώματα της προμηκικής συνδρομής είναι το ακούσιο γέλιο ή κλάμα, που δεν οφείλονται σε αλλαγές στη διάθεση, το χασμουρητό καθώς και ο αυξημένος τόνος κατά τη μάσηση, αλλά και η δυσκολία διάνοιξης του στόματος. Η εκφύλιση των ανώτερων κινητικών νεύρων του άξονα οδηγεί σε ακαμψία και έλλειψη ισορροπίας. Τα συμπτώματα από τα κατώτερα κινητικά νεύρα, δηλαδή τα νεύρα του εγκεφαλικού στελέχους και της σπονδυλικής στήλης, εμφανίζονται συνήθως κατά την εξέλιξη της νόσου. Κατά κύριο λόγο, ο εκφυλισμός τους προκαλεί μυϊκή αδυναμία, μυϊκή ατροφία, μυϊκό σπασμό και κράμπες (Machtoub and Kasugai 2016, σελ 3-6).

Η εμφάνιση των συμπτωμάτων από τα κατώτερα κινητικά νεύρα έχει ως αποτέλεσμα την επιδείνωση των κινήσεων των άκρων και των στοματοφαρυγγικών μυών. Προοδευτικά, επηρεάζονται και άλλοι μύες του προσώπου, εμφανίζεται δύσπνοια λόγω διαφράγματος, καθώς και δυσκολία διατήρησης του κορμού και της κεφαλής σε όρθια θέση (Elman and McCluskey 2012).

1.7.2 Ιστοπαθολογικά ευρήματα

Η νόσος χαρακτηρίζεται από εκφυλισμό και απώλεια των κινητικών νευρώνων με αστροκυτταρική γλοίωση. Στα εκφυλιζόμενα νεύρα και στη γλοία παρατηρούνται ενδοκυτταρικά έγκλειστα. Επίσης, μια κοινή παρατήρηση σε ασθενείς με ALS είναι τα μη φυσιολογικά μιτοχόνδρια και η κατακερματισμένη συσκευή Golgi (Wijesekera and Leigh, 2009).

1.7.3 Κριτήρια Διάγνωσης και Διαφορική Διάγνωση

Οι ασθενείς με κλινική εικόνα πλάγιας αμυοτροφικής σκλήρυνσης θα πρέπει να παραπέμπονται σε ηλεκτροφυσιολογικές διαγνωστικές εξετάσεις, ώστε αρχικά να καταγραφούν οι όποιες ενδείξεις εκφυλισμού των ανώτερων και κατώτερων κινητικών νευρώνων και δευτερευόντως, για να αποκλειστούν άλλες παθολογικές διεργασίες (Kiernan et al. 2009; Machtoub and Kasugai 2016, σελ 13-17).

i) Κριτήρια Διάγνωσης El Escorial

Στην Awaji-shima (Ιαπωνία), τα αναθεωρημένα κριτήρια El Escorial διαφοροποιήθηκαν (Airlie House, 1998) με την προσθήκη συναινετικών συστάσεων, όσον αφορά τις ηλεκτροφυσιολογικές εξετάσεις για τη διάγνωση της νόσου του ALS:

Αρχές (από τα κριτήρια Airlie House):

Η διάγνωση της πλάγιας αμυοτροφικής σκλήρυνσης απαιτεί:

(A) παρουσία

1. στοιχείων από την κλινική, την ηλεκτροφυσιολογική εξέταση ή νευροπαθολογικά ευρήματα, που υποδεικνύουν εκφυλισμό του κατώτερου κινητικού νευρώνα (KKN)
2. στοιχείων από την κλινική εξέταση που υποδεικνύουν εκφυλισμό του ανώτερου κινητικού νευρώνα (AKN)
3. προοδευτική εξάπλωση των συμπτωμάτων σε μια περιοχή ή σε άλλες περιοχές, όπως καθορίζεται από το ιστορικό, τη φυσική εξέταση ή τα ηλεκτροφυσιολογικά τεστ

(B) απουσία

1. ηλεκτροφυσιολογικών ή παθολογικών ενδείξεων εκφυλισμού των LMN και / ή UMN, που θα μπορούσαν να αποδοθούν σε άλλη νόσο
2. νευροαπεικονιστικών στοιχείων, που υποδεικνύουν κάποια άλλη ασθένεια και που θα μπορούσαν να εξηγήσουν τα παρατηρούμενα κλινικά συμπτώματα και τις ηλεκτροφυσιολογικές εξετάσεις

ii) Διαγνωστικές κατηγορίες

- Η «Κλινικά οριστική ALS» ορίζεται από κλινικά ή ηλεκτροφυσιολογικά στοιχεία για την παρουσία εκφυλισμού AKN, καθώς και σημάδια εκφυλισμού KKN σε τρεις περιοχές.
- Η «Κλινικά πιθανή ALS» ορίζεται από κλινικά ή ηλεκτροφυσιολογικά στοιχεία για την παρουσία εκφυλισμού KKN, καθώς και σημάδια εκφυλισμού AKN σε τουλάχιστον δύο περιοχές με κάποια σημάδια εκφυλισμού AKN ανοδικά των KKN.
- Η «Κλινικά δυνατή ALS» ορίζεται από κλινικά ή ηλεκτροφυσιολογικά στοιχεία για την παρουσία δυσλειτουργίας AKN και KKN, τα οποία συνυπάρχουν σε μία μόνο περιοχή ή αποκλειστικά σημάδια εκφυλισμού των AKN σε δύο ή περισσότερες περιοχές ή σημάδια εκφυλισμού από τους KKN τα οποία βρέθηκαν να εκφύονται ανοδικά των σημείων από τους AKN.

Σημειώνεται, εδώ, πως η νευροαπεικόνιση και οι κλινικές εργαστηριακές μελέτες πρέπει να έχουν ήδη αποκλείσει άλλες νόσους.

Οι συστάσεις αυτές υπογραμμίζουν την ισοδυναμία των κλινικών και ηλεκτροφυσιολογικών δοκιμών. Η κατηγορία "Κλινικά Πιθανή ALS – Υποστηριζόμενη από εργαστηριακά ευρήματα" καθίσταται περιττή (Wijesekera and Leigh 2009; Brooks,2000).

iii) Διαφορική διάγνωση

Ο αποκλεισμός των λοιπών νόσων γίνεται με διαγνωστικές εξετάσεις, που αφορούν κατά βάση τη μαγνητική τομογραφία (MRI - Magnetic Resonance Imaging) εγκεφάλου και αυχενικής μοίρας του νωτιαίου μυελού και το ηλεκτρομυογράφημα (EMG-ElectroMyoGraphy) (Kiernan et al. 2009).

1. Ηλεκτροφυσιολογικές διαγνωστικές εξετάσεις

- Έλεγχος αγωγιμότητας κινητικών και αισθητικών νεύρων που αναμένεται φυσιολογικός ή σχεδόν φυσιολογικός εκτός λίγων περιπτώσεων
- Συμβατικό ηλεκτρομυογράφημα, το οποίο εκτιμάται βάση των κριτηρίων El Escorial
- Διακρανιακή μαγνητική διέγερση (TMS - Transcranial Magnetic Stimulation), που επιτρέπει μια μη επεμβατική αξιολόγηση των πυραμιδικών οδών και την ανίχνευση των UMN βλαβών
- Ο χρόνος αγωγής μέσω των κεντρικών κινητικών νεύρων προς τους μύς (CMCT - Central Motor Conduction Time), παρατείνεται τουλάχιστον σε ένα άκρο
- Ηλεκτρομυογράφημα, που παρέχει ποσοτική εκτίμηση του αριθμού των αξόνων που νευρώνουν ένα μυ ή μιας ομάδας μυών (MUNE - Motor Unit Number Estimation)

1.8 Συνήθεις νόσοι, με τις οποίες συγχέεται η Πλάγια Αμυοτροφική Σκλήρυνση

A) Η πιο συχνή νόσος με την οποία συγχέεται η ALS η είναι η *πολυεστιακή κινητική νευροπάθεια* (MMN - Multifocal Motor Neuropathy) στην οποία, ωστόσο, κυριαρχούν ενδείξεις από τα κατώτερα κινητικά νεύρα και πολλαπλές ασυνέχειες κατά το ηλεκτρομυογράφημα. Η διάκριση γίνεται με έλεγχο των αντισωμάτων, αντανακλαστικών που δηλώνουν συμβολή του κεντρικού νευρικού συστήματος και της ανταπόκρισης στην κυκλοφωσφαμίδη και τη γλομπουλίνη. Η ανταπόκριση είναι θετική στην περίπτωση της πολυεστιακής κινητικής νευροπάθειας και ελέγχεται (i) με (MRS – Magnetic Resonance

Spectroscopy), μέτρηση του αριθμού των νευρώνων στον κινητικό φλοιό (μέτρηση μεταβολικής δραστηριότητας) και (ii) με μαγνητική διέγερση, ώστε να διαπιστωθεί η αγωγιμότητα στις φλοιονωτιαίες οδούς και (iii) με ηλεκτρομυογράφημα, για την καταμέτρηση των βιώσιμων κινητικών νευρώνων.

B) Η *νωτιαία μυϊκή ατροφία* (SMA - Spinal Muscular Atrophy ή Kennedy's syndrome) από τις κατώτερες κινητικές οδούς, που διακρίνεται από την ALS χάρη στη διαφορετική μοριακή παθολογία και την καλοήγη πορεία της ασθένειας.

Γ) Η *οικογενής σπαστική παραπληγία / παραπάρεση* (HSP – Hereditary Spastic Paraplegia/ Paraparesis), η οποία κληρονομείται με αυτοσωμικό επικρατή ή υπολειπόμενο και φυλοσύνδετο τρόπο και χαρακτηρίζεται από σπαστική παραπάρεση και συμμετοχή κυρίως των ανώτερων κινητικών νευρώνων. Επιπροσθέτως, συνήθως παρατηρείται αργή εξέλιξη της νόσου.

Οι παραπάνω νευροεκφυλιστικές ασθένειες, συμπεριλαμβανομένης της ALS ανήκουν στη νόσο του κινητικού νευρώνα (MND - Motor Neuron Disease) και διαθέτουν κοινό μοριακό μηχανισμό, αλλά διαφέρουν ως προς τα συμπτώματα, την πρόγνωση και την πρόοδο της νόσου.

Ως πρόδρομες της ALS θεωρούνται:

A) Η *πρωτογενής πλευρική σκλήρυνση* (PLS - Primary Lateral Sclerosis) που εμφανίζεται αρχικά με συμπτώματα των ανώτερων κινητικών νευρώνων (σπαστικότητα, προβλήματα στην ομιλία και στην κατάποση και στο βάδισμα). Παρουσιάζει αργή πρόοδο και αυξημένη επιβίωση, ενώ η απώλεια βάρους δεν αποτελεί σύμπτωμα.

B) Η *προοδευτική μυϊκή ατροφία* (PMA - Progressive Muscular Atrophy) εμφανίζει αρχικά συμπτώματα που οφείλονται στους κατώτερους κινητικούς νευρώνες (αδυναμία, ατροφία μυών και μυϊκές συσπάσεις). Η διάγνωση της προμηνύει αυξημένη διάρκεια ζωής.

Γ) Η *σταδιακή προμηκική παράλυση* (BPB - Progressive Bulbar Palsy), η οποία εμφανίζεται με διαταραχή των κρανιακών μυών και εκφυλισμό των ανώτερων και κατώτερων κινητικών νευρώνων. Τα πρώτα συμπτώματα είναι προβλήματα στην κίνηση της γλώσσας, στην κατάποση και την ομιλία.

Δ) Το *σύνδρομο πλήρης έλλειψης κινητικότητας και αίσθησης των άκρων* (flail arm and flail leg syndrome), η αμυοτροφική διπληγία, εμφανίζεται με αδυναμία που κυρίως επηρεάζει τα άνω άκρα και εκφυλισμό των κατώτερων κινητικών νευρώνων. Η πρόοδος της νόσου είναι αργή, καθώς και η εξάπλωση των συμπτωμάτων στο σώμα και στους αναπνευστικούς μύς.

Ε) Το «ALS plus syndrome» εκτός από τον εκφυλισμό των ανώτερων και κατώτερων κινητικών νευρώνων, που επηρεάζει μόνο τις ακούσιες κινήσεις, εμφανίζεται συγχρόνως με μια από τις παρακάτω νόσους: παρκινσονισμός, μετωποκροταφική άνοια, ανεπάρκεια αυτόνομου νευρικού συστήματος, αισθητική απώλεια ή υπερπυρηνική πάρεση βλέμματος (Elman, LB and McCluskey, L, Uptodate. 2012).

1.9 Παράγοντες πρόγνωσης

Παράγοντες οι οποίοι παραπέμπουν σε λιγότερο ή περισσότερο επιθετική μορφή της νόσου και παρατεταμένη ή μειωμένη επιβίωση αντίστοιχα, είναι η ηλικία, η περιοχή έναρξης των συμπτωμάτων και τέλος, ορισμένα σύνδρομα (Πίνακας 1.1) .

Πίνακας 1.1: Προγνωστικοί παράγοντες της Πλάγιας Αμυοτροφικής Σκλήρυνσης	
Ενθαρρυντικοί Προγνωστικοί παράγοντες	Δυσμενείς Προγνωστικοί παράγοντες
<ul style="list-style-type: none"> • Ηλικία < 50 ετών • Έναρξη συμπτωμάτων από τα κάτω άκρα • Μεγάλο μεσοδιάστημα από την έναρξη των συμπτωμάτων ως τη διάγνωση • Υπερλιπιδαιμία • Φροντίδα σε καλή κλινική • Σύνδρομο πλήρους έλλειψης κινητικότητας και αίσθησης των άνω ή κάτω άκρων (flail arm or flail leg syndrome) ή σημάδια εκφύλισης μόνο από τους κατώτερους ή τους ανώτερους κινητικούς νευρώνες. 	<ul style="list-style-type: none"> • Ηλικία > 65 ετών • Έναρξη συμπτωμάτων από την αναπνευστική οδό • Προμηκική έναρξη • Μικρό μεσοδιάστημα από την έναρξη των συμπτωμάτων ως τη διάγνωση • Κακή διατροφή • Επηρεασμένη εκτελεστική λειτουργία • Χαμηλός κίνδυνος για το καρδιαγγειακό (καλή λιπιδική ισορροπία) • Γρήγορη επιδείνωση • Μειωμένη λειτουργία των πνευμόνων
<p><i>Προσαρμοσμένο από: Hardiman, Van Der Berg & Kiernan (2011)</i></p>	

Κεφάλαιο 2: Η πορεία και κατάληξη της πάθησης μέσα από τις αλλαγές στο σώμα του ατόμου

2.1 Οι επιπτώσεις της πάθησης στο κινητικό-νευρομυϊκό σύστημα του ατόμου

Ο ανθρώπινος εγκέφαλος έχει δισεκατομμύρια νευρικά κύτταρα ή νευρώνες. Υπάρχουν περισσότερα από 80 διαφορετικά είδη αυτών των νευρικών κυττάρων, ενώ ορισμένα είναι εξειδικευμένα. Οι ασθένειες που προκαλούν απώλεια νευρώνων ή εξασθενίζουν τη λειτουργία των νευρώνων, όπως η νόσος του Αλτσχάιμερ, η νόσος του Πάρκινσον και η αμυοτροφική πλευρική σκλήρυνση (ALS), είναι μια ομάδα διαταραχών που προκαλούν εκφυλισμό συγκεκριμένων τύπων νευρώνων. Ως εκ τούτου, ο όρος νευροεκφυλισμός χρησιμοποιείται για να περιγράψει αυτές τις ασθένειες (Mitsumoto 2009, σελ. 53-55).

Το ALS είναι γνωστό σε πολλούς ανθρώπους ως ασθένεια του Lou Gehrig, και πήρε το όνομά της από το μύθο του μπέιζμπολ που υπέφερε από αυτό. Πρόκειται για μια διαταραχή των κινητικών νευρώνων, οι οποίες είναι υπεύθυνες για τη σύσπαση των σκελετικών μυών. Σε διάφορους βαθμούς, επηρεάζει δύο ομάδες κινητικών νευρώνων, τον ανώτερο και κατώτερο κινητικό νευρώνα. Στην ALS οι κινητικοί νευρώνες χάνουν βαθμιαία την ικανότητά τους να λειτουργούν και τα συμπτώματα που είναι χαρακτηριστικά του ALS εμφανίζονται τελικά (Gordon 2013; Miller et al. 2009; Shefner 2009).

2.2 Τα προκλινικά στάδια της ALS

Το σημαντικό ερώτημα σχετικά με το πότε αρχίζει πραγματικά η ALS παραμένει αναπάντητο. Σε γενικές γραμμές, συμφωνείται ότι οι ασθενείς είναι πιθανώς καλά κατά τη διάρκεια της πορείας της μέχρι να παρατηρήσουν πρώτα την μυϊκή αδυναμία. Ένα καλά τεκμηριωμένο ιστορικό αυτού του προκλινικού μαθήματος στο ALS είναι ο μέσος όρος του Lou Gehrig - ο μέσος όρος και η εμφάνιση των επιπλοκών άρχισαν να επιδεινώνονται ένα χρόνο πριν παρατηρήσει τα σημάδια της νόσου που τον ανάγκασε να αποσυρθεί από το μπέιζμπολ (Eisen and Krieger 1998).

Σε μια σημαντική μακροπρόθεσμη έρευνα, μελετήθηκαν οι άνθρωποι που ήταν γνωστό ότι είχαν μετάλλαξη στο γονίδιο SOD1. Αυτές οι μεταλλάξεις εντοπίζονται σε ασθενείς που έχουν οικογενειακό ALS, το οποίο είναι ALS που εμφανίζεται σε οικογένειες. Τα άτομα ήταν όλα υγιή και αξιολογήθηκαν για μεταβολές στη μυϊκή λειτουργία κατά τη διάρκεια της

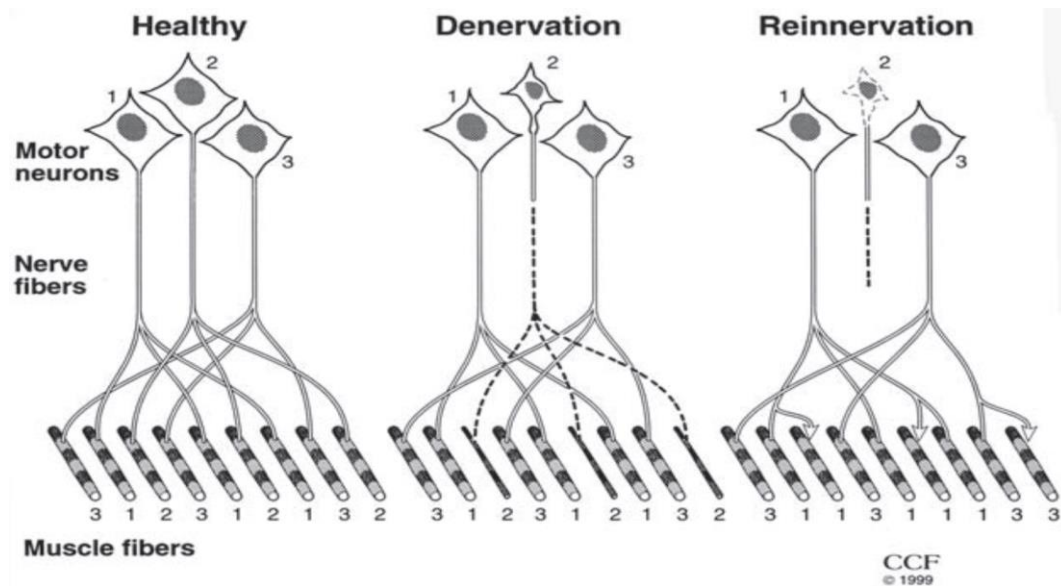
μελέτης, χρησιμοποιώντας μια δοκιμασία που ονομάζεται εκτίμηση αριθμού μονάδας κινητικότητας (MUNE). Τα αποτελέσματα αυτής της δοκιμής παρέμειναν σε κανονική εξέλιξη μέχρι περίπου 3 έως 16 μήνες πριν από την εμφάνιση μυϊκής αδυναμίας. Αυτό το εύρημα υποδηλώνει ότι κάτι συμβαίνει στο σύστημα κινητικών νευρώνων εντός αυτής της χρονικής περιόδου (Aggarwal and Nicholson 2002).

Σε μια παρόμοια μελέτη σε ασθενείς με ALS, το 80% των κινητικών νευρώνων στον νωτιαίο μυελό είχαν χαθεί πριν ανιχνευθεί μυϊκή αδυναμία. Αυτή η μελέτη υποδηλώνει ότι μέχρι τη διάγνωση της νόσου του κινητικού νευρώνα, μπορεί να χαθεί ένα σημαντικό ποσοστό των κινητικών νευρώνων (Radunovic et al. 2007).

Για να κατανοήσουμε τον τρόπο με τον οποίο η νόσος εξελίσσεται τόσο ύπουλα κατά τη διάρκεια του προκλινικού σταδίου και πώς η φυσιολογική μυϊκή δύναμη διατηρείται ενώ οι κινητικοί νευρώνες χάνονται προοδευτικά, απαιτούνται κάποιες γνώσεις σχετικά με την ανατομική και φυσιολογική σχέση μεταξύ του κινητικού νευρώνα και των μυϊκών ινών. Κάθε σκελετικός μυς αποτελείται από πολλές μυϊκές ίνες και κάθε κινητικός νευρώνας στο νωτιαίο μυελό ελέγχει έναν αριθμό μυϊκών ινών. Σε μεγάλους μυς, όπως στον κορμό ή τον γλουτό ένας κινητικός νευρώνας ελέγχει (νευρώνει) περισσότερες από 1.000 μυϊκές ίνες, ενώ στους πολύ μικρότερους μυς όπως των χεριών, ένας κινητικός νευρώνας ελέγχει μόνο περίπου 100 μυϊκές ίνες, ο οποίος είναι απαραίτητος για την εκτέλεση μικρών, λεπτών κινήσεων. Ολόκληρη η ομάδα των μυϊκών ινών που είναι νηματοποιημένη από έναν κινητικό νευρώνα ονομάζεται κινητήρια μονάδα. Οι μυϊκές ίνες σε μία μονάδα κινητήρα δεν ομαδοποιούνται μεταξύ τους στο μυ. Αντί αυτού, είναι διάσπαρτες ευρέως και αναμειγνύονται με άλλες μυϊκές ίνες που ανήκουν σε πολλές άλλες μονάδες κινητήρων (Swash and Pasinelli 2006).

Όταν ένας κινητικός νευρώνας είναι εξασθενημένος, δεν μπορεί πλέον να ελέγχει την κινητήρια μονάδα του. Αυτή η διαδικασία ονομάζεται απονεύρωση. Οι ίνες μυών που απονευρώνονται χάνουν την ικανότητά τους να συστέλλονται και έτσι χάνουν μάζα και συρρικνώνονται, μια διαδικασία που ονομάζεται ατροφία απονεύρωσης. Μόλις απομακρυνθούν οι μυϊκές ίνες, οι νευρικές ίνες που ανήκουν σε υγιείς κινητήριους νευρώνες αναπτύσσουν απολήξεις και αναλαμβάνουν τον νευρικό έλεγχο των απολινωμένων μυϊκών ινών. Με αυτό τον τρόπο, οι υγιείς κινητήριοι νευρώνες επαναπληρώνουν τις νευρώμενες μυϊκές ίνες έτσι ώστε να διατηρείται η συστολή των μυών. Από την άλλη πλευρά, αυτό σημαίνει ότι οι υγιείς κινητήριοι νευρώνες επεκτείνουν το μέγεθος των κινητήρων τους, γεγονός που τελικά οδηγεί σε πιο αδρή κίνηση. Γενικά, όσο διατηρείται η ισορροπία μεταξύ

απονεύρωσης και επαναπλήρωσης, η μυϊκή αδυναμία μπορεί να μην είναι κλινικά εμφανής (εικόνα 2.1). Ωστόσο, καθώς η ασθένεια εξελίσσεται, η ταχύτητα του νευρωνικού εκφυλισμού υπερβαίνει την ταχύτητα της επανασύνθεσης. Επιπλέον, οι υγιείς κινητικοί νευρώνες μπορεί να επηρεαστούν. Η διαδικασία φαίνεται να είναι αρχικά μη ανιχνεύσιμη, διότι οι ασθενείς δεν έχουν συμπτώματα που αυτοί ή ο γιατρός τους μπορούν να παρατηρήσουν. Δεν είναι γνωστό πόσο διαρκεί αυτό το προκλινικό στάδιο πριν η μυϊκή αδυναμία γίνει κλινικά εμφανής (Mitsumoto et al. 2006).



Εικόνα 2.1: Φυσιολογική νεύρωση, απονεύρωση και αναγέννηση του νεύρου. Πηγή: Mitsumoto 2009, σελ. 24

Η διάρκεια του προκλινικού σταδίου εξαρτάται από τον ρυθμό εκφύλισης και επανεμφάνισης κινητικού νευρώνα. Όταν διεξάγονται αναλυτικές δοκιμές ηλεκτροδιάγνωσης που μετρούν την ηλεκτρική διέγερση των νευρών και των μυών, οι νευρολόγοι μπορούν να βρουν ενδείξεις εκτεταμένης επανένωσης, ακόμη και όταν η ALS βρίσκεται σε πολύ πρώιμο στάδιο. Η μελέτη των Aggarwal & Nicholson (2001) από την Αυστραλία που αναφέρθηκε παραπάνω παρέχει μια σημαντική ένδειξη. Παρόλο που η μελέτη αφορά την οικογενειακή ALS, είναι πιθανό ότι ένα παρόμοιο φαινόμενο μπορεί να συμβεί στο σποραδικό ALS.

Όπως περιγράφεται στο κείμενο, δύο τύποι κινητικών νευρώνων ελέγχουν τους μυς για την συστολή. Το ένα είναι το ανώτερο σύστημα κινητικών νευρώνων. Οι ανώτεροι κινητικοί νευρώνες βρίσκονται κυρίως στον εγκεφαλικό κινητικό φλοιό και ασκούν έλεγχο στον κατώτερο κινητήρα, νευρώνες, οι οποίοι συχνά ονομάζονται κύτταρα πρόσθιου κέρατος. Νευρικές ίνες που προέρχονται από το ανώτερο κινητικό νευρώνα κατεβαίνουν από τον εγκεφαλικό φλοιό στο χαμηλότερο στέλεχος του εγκεφάλου, όπου η πλειονότητα των

νευρικών ιών διασχίζει την αντίθετη πλευρά και στη συνέχεια κατεβαίνουν μέσω του νωτιαίου μυελού τελικά για να φτάσουν τους χαμηλότερους κινητικούς νευρώνες. Αυτά οι κύριες κατιούσες δέσμες ιών ονομάζονται κορτικοπλανοειδή ή πυραμιδικά πεδία. οι οδοί μεταδίδουν το σήμα συστολής μυών που προκύπτει από τον άνω κινητικό νευρώνα. Όταν αυτό το σήμα φτάσει και διεγείρει τους χαμηλότερους κινητικούς νευρώνες, ένα νέο σήμα παράγεται στους χαμηλότερους κινητικούς νευρώνες, οι οποίοι μεταδίδουν το σήμα πέραν αυτού μέσω του νωτιαίου μυελού για να φτάσει τελικά στις μεμονωμένες μυϊκές ίνες και να προκαλέσει την άμεση συστολή τους (Mitsumoto 2009, σελ.22-25).

Στο σύστημα υγιούς κινητικού νευρώνα, κάθε κατώτερος κινητικός νευρώνας (κύτταρο πρόσθιου κέρατος) ελέγχει μια σειρά από μυϊκές ίνες. Αυτή η σχέση απεικονίζεται στο αριστερό πλαίσιο της εικόνας 2.1. Ο κεντρικός πίνακας εμφανίζει τι συμβαίνει στη νόσο των κινητικών νευρώνων. Όταν ένας κινητικός νευρώνας (νευρώνας 2) είναι ασθενής, δεν μπορεί πλέον να ελέγχει τις μυϊκές ίνες που νευρώνει και οι ίνες αποβάλλονται (διακεκομμένες γραμμές στο κεντρικό σχήμα της εικόνας). Οι μηδενικές μυϊκές ίνες συρρικνώνονται και δεν μπορούν να συστέλλονται (μυϊκές ίνες 2 στο κεντρικό σχήμα). Εάν οι χαμηλότεροι κινητικοί νευρώνες (νευρώνες 1 και 3) είναι ακόμα υγιείς, αυτοί οι κινητικοί νευρώνες μπορούν να ενεργοποιήσουν την αναγέννηση νευρικών ιών για να αναλάβουν τον έλεγχο της νευροδιαβίβασης στις μυϊκές ίνες. Αυτή η διαδικασία που ονομάζεται *επανανεύρωση*, δείχνει πως οι νευρώμενες μυϊκές ίνες ελέγχονται από διαφορετικούς κινητικούς νευρώνες. Όπως φαίνεται στο δεξιό πλαίσιο, το τελικό αποτέλεσμα είναι ότι οι νευρώνες 1 και 3 επεκτείνουν τη κινητική μονάδα τους το έδαφος-κινητικό νευρώνα 1 τώρα ελέγχει 5 μυϊκές ίνες αντί για 3 και ο κινητικός νευρώνας 3 ελέγχει τώρα 4 μυϊκές ίνες. Όσο αυτή η διαδικασία διατηρείται, η φυσιολογική μυϊκή δύναμη μπορεί να διατηρηθεί ενώ ο αριθμός των κινητικών νευρώνων μειώνεται αργά (Mitsumoto 2009, σελ. 24-25).

2.3 Παρουσία συμπτωμάτων

Το ALS είναι μία από τις διάφορες σταδιακές ασθένειες των σκελετικών μυών. Περίπου το 60% των ασθενών παρατηρούν αδυναμία ως το πρώτο σύμπτωμα. Συνήθως η αδυναμία εμφανίζεται στους μύες των βραχιόνων ή των ποδιών ή στους μύες που ελέγχουν την ομιλία, την κατάποση και τα βλέφαρα (κλάδοι του τρίδυμου νεύρου). Γενικά, στο ένα τρίτο των ασθενών η αδυναμία ξεκινάει από τον βραχίονα. Σε ένα άλλο τρίτο αρχίζει από τα κάτω άκρα. Περίπου το ένα τέταρτο των ασθενών αναπτύσσουν πρώτα αδυναμία στους μύες που ελέγχονται από κλάδους του τρίδυμου νεύρου. Οι υπόλοιποι ασθενείς εμφανίζουν μια

γενικευμένη έναρξη, με ταυτόχρονη εμπλοκή των χεριών, των ποδιών και των μιμικών μυών. Σε σπάνιες περιπτώσεις η αδυναμία επηρεάζει μόνο μία πλευρά του σώματος στα αρχικά στάδια ή μοιάζει με παράλυση νεύρου (πάρεση) που εμφανίζεται στα νεύρα του αντιβραχίου (τα ακτινωτά ή υπεριώδη νεύρα) ή σε ένα νεύρο στην κνήμη, το περνιαίο νεύρο. Άλλα ασυνήθιστα αρχικά συμπτώματα περιλαμβάνουν την αδυναμία που εμπλέκει πρώτα τους μύες στο πίσω μέρος του λαιμού και έχουν σύμπτωμα τη δυσκολία αναπνοής επειδή έχουν επηρεαστεί οι μύες που βοηθούν σε αυτήν. Όταν τα αρχικά συμπτώματα ξεκινούν σε τέτοιες ασυνήθιστες τοποθεσίες, η διάγνωση του ALS είναι δύσκολο να γίνει και συχνά καθυστερείται για κάποιο χρονικό διάστημα.

Άλλα αρχικά συμπτώματα που οδηγούν τους ασθενείς να συμβουλευτούν έναν γιατρό είναι πόνος στους μύες ή κράμπες. Ο πόνος και οι κράμπες είναι σχετικά σπάνια ως αρχικά συμπτώματα. Ωστόσο, οι μυϊκές κράμπες είναι ένα από τα πιο κοινά συμπτώματα στα αρχικά στάδια της νόσου και εμφανίζονται στο 80% έως 90% των ασθενών. Οι μυϊκές συσπάσεις και η απώλεια βάρους μπορεί να είναι τα πρώτα συμπτώματα σε ένα μικρό ποσοστό ασθενών. Η δυσκαμψία των μυών, η δυσκολία στο περπάτημα ή η υπερβολική κόπωση μπορεί να παρουσιάζονται ως συμπτώματα σε άλλους ασθενείς. Οι μυϊκές συσπάσεις και οι κράμπες είναι δυνατόν να εμφανιστούν και σε εντελώς υγιείς ανθρώπους, οπότε είναι σημαντικό να γίνει κατανοητό ότι δεν υπάρχει κανένας λόγος να υποψιαστεί κάποιος ALS όταν αυτά τα συμπτώματα εμφανίζονται μόνα τους (Mitsumoto et al. 2006; Gordon 2013).

2.4 Σημεία και συμπτώματα δυσλειτουργίας ανώτερου κινητικού νευρώνα

Οι κινητικοί νευρώνες βρίσκονται στον εγκέφαλο, στο στέλεχος του εγκεφάλου (μια δομή στη βάση του εγκεφάλου που βρίσκεται μέσα στο κρανίο και συνδέει τον εγκέφαλο με το νωτιαίο μυελό) και στο νωτιαίο μυελό. Το χαρακτηριστικό γνώρισμα του ALS είναι η μυϊκή αδυναμία που προκαλείται από την ανώμαλη λειτουργία των χαμηλότερων κινητικών νευρώνων. Το ALS επηρεάζει επίσης τους ανώτερους κινητικούς νευρώνες και η εμπλοκή αυτών των δύο ομάδων κινητικών νευρώνων παράγει τα χαρακτηριστικά που είναι χαρακτηριστικά του ALS (Mitsumoto 2009, σελ. 26).

Η αργά προοδευτική δυσλειτουργία και η βλάβη των ανώτερων κινητικών νευρώνων προκαλούν τα χαρακτηριστικά κλινικά συμπτώματα και συμπτώματα που συζητούνται εδώ (εικόνα 2.2).



Εικόνα 2.2: Κοινά σημεία και συμπτώματα στην ALS τροποποίηση από Machtoub & Kasugai 2016, σελ. 4

2.4.1 Απώλεια δεξιότητας

Οι εκούσιες κινήσεις που απαιτούν ιδιαίτερη επιδεξιότητα είναι το αίτιο για την ολοκληρωμένη ενεργοποίηση των σύνθετων κυκλωμάτων κατώτερου μοριακού νευρώνα και εσωτερικών νευρώνων του νωτιαίου μυελού που ελέγχουν την κίνηση των μυών. Ωστόσο, με την άσκηση ελέγχου, οι ανώτεροι κινητικοί νευρώνες ελέγχουν τελικά τέτοιες ενέργειες. Έτσι, ένα σημαντικό και πρώιμο σημάδι της ανώτερης δυσλειτουργίας του κινητικού νευρώνα είναι η απώλεια της επιδεξιότητας. Όταν η επιδεξιότητα είναι μειωμένη, οι εκούσιες και ακόμη και οι αντανακλαστικές κινήσεις καθίστανται άβολες (Mitsumoto 2009, σελ. 25-26; Kiernan et al. 2011).

Οι ασθενείς μπορεί αρχικά να παρουσιάσουν δυσκαμψία, βραδύτητα και μειωμένο συντονισμό, όταν εκτελούν οποιαδήποτε κίνηση, όπως οποιαδήποτε γρήγορη επαναλαμβανόμενη κίνηση των δακτύλων, των ποδιών και ακόμη και των χειλιών ή της γλώσσας.

2.4.2 Απώλεια μυϊκής ισχύος (αδυναμία)

Ένα άλλο σημάδι της δυσλειτουργίας του ανώτερου κινητικού νευρώνα είναι η απώλεια μυϊκής δύναμης. Επειδή οι ανώτεροι κινητικοί νευρώνες επηρεάζονται αλλά οι χαμηλότερες κινητικές μονάδες διατηρούνται κανονικά, η μυϊκή αδυναμία που προκύπτει από την δυσλειτουργία του ανώτερου κινητικού νευρώνα είναι γενικά ήπια και όχι τόσο σοβαρή όπως αυτή που παρατηρείται στη μειωμένη εμπλοκή των κινητικών νευρώνων. Σε ασθενείς με

σοβαρή ανώτερη κινητική νευρωνική νόσο, η ακριβής εκτίμηση της μυϊκής δύναμης καθίσταται δύσκολη, επειδή η μυϊκή σπαστικότητα και η απώλεια της επιδεξιότητας εμποδίζουν την αποτελεσματική ενεργοποίηση των κινητικών μονάδων (Mitsumoto 2009, σελ. 28).

2.4.3 Σπαστικότητα

Η σπαστικότητα είναι μια ανώμαλη κατάσταση στην οποία η ένταση των μυών αυξάνεται και διατηρείται όταν ο μυς επιμηκύνεται (τεντωμένος). Όταν υπάρχει σπαστικότητα, η παθητική κίνηση ή η δραστική μείωση του μήκους του μυός προκαλεί αυθόρμητα ένα αντανακλαστικό που αυξάνει την ένταση των μυών. Αυτό το αντανακλαστικό συμβαίνει επειδή οι κινητικοί νευρώνες είναι πιο ευερέθιστοι. Έτσι, η χαλάρωση των μυών καθυστερεί, καθιστώντας δύσκολη την ομαλή σύσπαση, καθώς και οι ανταγωνιστές μύες έχουν αυξημένο μυϊκό τόνο. Η παθητική κίνηση γίνεται σχεδόν αδύνατη όταν οι μύες είναι σοβαρά σπαστικοί. Οι σπαστικοί μύες δεν επιτελούν την κανονική τους δράση κατά τη διάρκεια της παθητικής κίνησης, καθώς αυξάνεται ξαφνικά η αντοχή τους και αντιστέκονται στην περαιτέρω παθητική κίνηση. Ωστόσο, αν μια συνεχής παθητική έκταση εφαρμόζεται στους σπαστικούς μύες, σε αυτή την περίπτωση απελευθερώνουν γρήγορα την ένταση και χαλαρώνουν, γεγονός που συχνά περιγράφεται ως "clasp-knife φαινόμενο" (Eisen and Krieger, σελ. 39; Mitsumoto 2009, σελ. 28).

Παρόλο που η σπαστικότητα είναι το κεντρικό χαρακτηριστικό της ανώτερης δυσλειτουργίας του κινητικού νευρώνα, το πώς η δυσλειτουργία οδηγεί σε σπαστικότητα δεν είναι πλήρως κατανοητό. Πολλές εξηγήσεις είναι πιθανές. Οι ανώτεροι κινητικοί νευρώνες στον εγκεφαλικό φλοιό ελέγχουν μερικούς ανώτερους κινητικούς νευρώνες στο στέλεχος του εγκεφάλου που ελέγχουν τον μυϊκό τόνο. Όταν ο έλεγχος αυτός χαθεί, οι ανώτεροι κινητικοί νευρώνες του στελέχους του εγκεφάλου καθίστανται υπερδραστήριοι και σηματοδοτούν την αύξηση του μυϊκού τόνου στους μύες των ποδιών και των βραχιόνων. Η ανώτερη δυσλειτουργία του κινητικού νευρώνα αυξάνει, επίσης, την ευαισθησία των δομών ανίχνευσης της έντασης στους μυς που ονομάζονται άτρακτοι των μυϊκών ινών, έτσι ώστε οι μύες να γίνουν πιο ευαίσθητοι σε παθητική έκταση. Επιπλέον, η δυσλειτουργία του ανώτερου κινητικού νευρώνα μειώνει τη διαθεσιμότητα μιας νευροδιαβιβαστικής χημικής ουσίας που ονομάζεται γλουταμινικό οξύ που στέλνει διεγερτικά μηνύματα στους νευρώνες. Οι χαμηλότεροι κινητικοί νευρώνες και τα εσωτερικά νεύρα γίνονται υπερευαίσθητα στο γλουταμινικό άλας, οπότε ακόμη και μια πολύ μικρή ποσότητα γλουταμινικού οξέος μπορεί

εύκολα και δυναμικά να συστέλλει τους μύες (Eisen and Krieger, σελ. 39; Mitsumoto 2009, σελ. 28).

2.4.4 Παθολογική Ελαστικότητα

Η παθολογική ελαστικότητα (υπερβολική αναστροφή των μυών) είναι μια άλλη κρίσιμη εκδήλωση της ανώτερης δυσλειτουργίας του κινητικού νευρώνα στην ALS. Όταν τραβιέται ο μυϊκός τένοντας, ο μυϊκός άξονας τεντώνει και στέλνει μια διεγερτική ώθηση. Σε υγιείς ανθρώπους αυτή η ώθηση παράγει ένα τυπικό αντανακλαστικό με γρήγορη συστολή των μυών που ονομάζεται *μονοσυναπτικό αντανακλαστικό έκτασης μυών*. Όταν διαταράσσεται ο έλεγχος του ανώτερου κινητικού νευρώνα, τα αντανακλαστικά έκτασης υπερβάλλουν επειδή η παρεμπόδιση που ασκείται από τους ανώτερους κινητικούς νευρώνες είναι μειωμένη. Στην παθολογική υπερπλασία, μόνο ένα ελαφρύ ή μακρινό ερέθισμα απαιτείται για να προκαλέσει την αντανακλαστική απόκριση. Για παράδειγμα, ένα συνηθισμένο ερέθισμα τενόντων προκαλεί αντανακλαστικά στους γειτονικούς μύες (ένα φαινόμενο που ονομάζεται *εξάπλωση*) και η χειροκίνητη έκταση του μύος προκαλεί επαναλαμβανόμενες, ρυθμικές συστολές των μυών που ονομάζονται κλώνοι. Τέτοιες αποκρίσεις δείχνουν ότι οι ανώτεροι κινητικοί νευρώνες διαταράσσονται ή δυσλειτουργούν (Mitsumoto 2009, σελ. 29).

2.4.5 Παθολογικά αντανακλαστικά

Ένα παθολογικό αντανακλαστικό είναι ένα αντανακλαστικό το οποίο δεν αποτελεί φυσιολογική απάντηση σε ένα συγκεκριμένο ερέθισμα. Σε υγιή άτομα αυτά τα αντανακλαστικά καταστέλλονται από το ώριμο Κ.Ν.Σ.. Αυτά τα αντανακλαστικά είναι πρωτόγονα, δηλαδή είναι κανονικά παρόντα νωρίς κατά την γέννηση και την ανάπτυξη αλλά στη συνέχεια εξαφανίζονται. Όταν οι ανώτεροι κινητικοί νευρώνες και οι οδοί τους είναι δυσλειτουργικοί, αυτά τα αντανακλαστικά δεν αναστέλλονται πλέον και μπορούν εύκολα να εξαφανιστούν. Το παθολογικό αντανακλαστικό Babinski είναι ένα από τα σημαντικότερα σημεία στην κλινική νευρολογία. Χαρακτηρίζεται από μια προς τα πάνω έκταση του μεγάλου δάκτυλου του ποδιού, που συνοδεύεται συχνά από την ανατάραξη των άλλων δακτύλων που συμβαίνει όταν ερεθίζεται το εξωτερικό άκρο του πέλματος με ένα αμβλύ αντικείμενο από τη φτέρνα προς τα δάκτυλα. Σε υγιείς ενήλικες, το μεγάλο δάκτυλο του ποδιού κάμπτεται προς τα κάτω σε απόκριση αυτής της διέγερσης. Εάν υπάρχει, το σημείο Babinski είναι ένα οριστικό σημάδι της ανώτερης δυσλειτουργίας του κινητικού νευρώνα. Άλλα παθολογικά αντανακλαστικά μπορεί επίσης να υπάρχουν, τα περισσότερα από τα οποία είναι παραλλαγές του σημείου Babinski (Mitsumoto 2009, σελ. 29).

Στα άνω άκρα, το σημείο Hoffmann μπορεί να υποδηλώνει ανωμαλίες. Αυτό το αντανακλαστικό ενεργοποιείται από τη γρήγορη αποδέσμευση που εμφανίζεται μετά την έκταση στην άπω φαλαγγοφαλαγγική άρθρωση του μεσαίου δακτύλου που σφίγγεται δυναμικά. Μια αντανακλαστική προς τα μέσα περιστροφή του αντίχειρα στο ίδιο χέρι είναι θετική απόκριση. Πιέζοντας την άκρη του μεσαίου δακτύλου μπορεί επίσης να προκληθεί παρόμοια κάμψη του αντίχειρα (το σήμα Trömpner). Όταν αυτά τα αντανακλαστικά εμφανίζονται μόνο στη μία πλευρά, είναι πάντα μη φυσιολογικά. Ωστόσο, σε υγιείς νέους ανθρώπους, τα αμφοτερόπλευρα θετικά αντανακλαστικά μπορεί να μην είναι ανώμαλα, επειδή δεν είναι ασυνήθιστα σε αυτά τα άτομα (Mitsumoto 2009, σελ. 29).

2.4.6 Σπαστική παράλυση λόγω προμηκικής συνδρομής

Όταν επηρεάζονται οι ανώτεροι κινητικοί νευρώνες και οι φλοιοπρομηκικές ίνες που ελέγχουν την ομιλία, τη μάσηση και την κατάποση, εμφανίζεται ένα μοναδικό σύνδρομο ανώτερου κινητικού νευρώνα, το οποίο ονομάζεται σταδιακή προμηκική παράλυση. Ο όρος σπαστικός υποδηλώνει ότι η δυσλειτουργία βρίσκεται στους ανώτερους κινητικούς νευρώνες. Η πραγματική αδυναμία στους βολβικούς μύες (βλέπε παρακάτω) είναι ηπιότερη από εκείνη που βρίσκεται στην παρενθετική ή χαλαρή βολβική παράλυση, όροι που χρησιμοποιούνται για να περιγράψουν τα αποτελέσματα της μειωμένης δυσλειτουργίας των κινητικών νευρώνων σε αυτούς τους μύς. Μπορεί να σημειώνεται κοπιώδης φώνηση, επειδή απαιτείται μεγάλη προσπάθεια για να εξαναγκαστεί ο αέρας μέσω του ανώτερου αεραγωγού. Οι επαναλαμβανόμενες κινήσεις των χειλιών, της γλώσσας και του φάρυγγα καθίστανται ιδιαίτερα αργές λόγω της μειωμένης επιδεξιότητας. Ο όρος ψευδοπρομηκική παράλυση χρησιμοποιείται συχνά για να διακρίνει τη σπαστική παράλυση από την φλοιοπρομηκική παράλυση, η οποία συμβαίνει όταν επηρεάζονται η φλοιοπρομηκική δεσμίδα του στελέχους του εγκεφάλου (Machtoub and Kasugai 2016, σελ. 22-24; Mitsumoto 2009, σελ. 30).

Τα συμπτώματα περιλαμβάνουν δυσκολίες στην ομιλία, τη μάσηση και την κατάποση επειδή οι προσβεβλημένες προμηκικές ίνες δημιουργούν αργές, δύσκαμπτες κινήσεις. Οι ασθενείς εμφανίζονται επίσης να έχουν κακό συναισθηματικό έλεγχο που χαρακτηρίζεται από αυθόρμητα ή μη κλάμα και γέλιο. Οι συνηθισμένες συζητήσεις ή ερωτήσεις σχετικά με τα θέματα με συναισθηματικό περιεχόμενο συχνά προκαλούν απότομα κλάμα ή γέλιο, μερικές φορές χωρίς σαφή λόγο, γεγονός που είναι ενοχλητικό για τους ασθενείς. Ο υποκείμενος μηχανισμός μπορεί να προκληθεί από ρυθμικές συστολές μυών που εμπλέκονται στην ομιλία και στην αναπνοή. Συνήθως διαρκεί μερικά λεπτά. Αυτό το φαινόμενο συμβαίνει επειδή οι περιορισμένοι κινητικοί νευρώνες, που ελέγχουν τους μύς που παράγουν τις φωνές τους

κλάματος και του γέλιου, δεν αναστέλλουν πλέον ένα τέτοιο φαινόμενο. Αυτό είναι γνωστό ως ψευδοπρομηκική επίδραση (Machtoub and Kasugai 2016, σελ. 22-24; Mitsumoto 2009, σελ. 30).

Όταν οι μύες που ελέγχονται από τον προμήκη μυελό επηρεάζονται, η εξέταση μπορεί να αποκαλύψει αδυναμία στους μύες του προσώπου. Οι ασθενείς μπορεί να μην είναι σε θέση να κλείσουν τα μάτια τους σφιχτά ή μπορεί να δυσκολεύονται να ανοίξουν και να κλείσουν το στόμα τους. Το να χτυπάει ο ασθενής τα χείλη και να αναπνέει ενώ κρατάει τα μάγουλα είναι δύσκολο.

Η επιφάνεια της γλώσσας μπορεί να είναι κυματιστή και ακανόνιστη, επειδή ο μυς της γλώσσας εξασθενεί. Οι ανωμαλίες αυτές παρατηρούνται μόνο όταν η γλώσσα είναι σε θέση ηρεμίας. Η κίνηση της γλώσσας μπορεί να είναι μειωμένη και η μετακίνηση της γλώσσας σε οποιαδήποτε πλευρά μπορεί να είναι δύσκολη, υποδεικνύοντας αδυναμία. Όταν ένας υγιής άνθρωπος μιλάει, ο υπερώιος μυς του στόματος ανυψώνεται, αλλά σε ALS αυτή η ανύψωση μπορεί να είναι περιορισμένη εάν ο υπερώιος μυς εξασθενήσει.

2.4.7 Σημεία και συμπτώματα μειωμένης κινητικής δυσλειτουργίας

α) Απώλεια μυϊκής ισχύος (αδυναμία)

Η απώλεια ενός κινητικού νευρώνα σημαίνει ότι και η κινητήρια μονάδα του έχει χαθεί. Αντίθετα, η μειωμένη λειτουργία των κινητικών νευρώνων οδηγεί σε μη φυσιολογική ή μειωμένη ενεργοποίηση της κινητικής μονάδας. Και στις δύο περιπτώσεις, καθώς ο αριθμός των λειτουργικών κινητικών μονάδων μειώνεται προοδευτικά, το ίδιο ισχύει για τη μυϊκή δύναμη. Στην ALS, η αδυναμία που προκαλείται από τη μειωμένη δυσλειτουργία του κινητικού νευρώνα είναι πολύ μεγαλύτερη από αυτή που προκαλείται από την ανώτερη κινητική νευρωνική δυσλειτουργία (Mitsumoto et al. 2006).

Η μυϊκή αδυναμία είναι το κύριο κλινικό σημάδι και το βασικό σύμπτωμα της ALS. Παρουσιάζεται σχεδόν πάντα σε περιφερικότερες περιοχές μυών κατά την έναρξη και ακολουθείται από προοδευτική αδυναμία. Η αδυναμία της ALS συνήθως δεν συνδέεται με τον πόνο. Η μυϊκή αδυναμία στους μύς των χεριών προκαλεί δυσκολία στην εκτέλεση λεπτών κινήσεων με τα δάχτυλα, όπως τσίμπημα, περιστροφή, κουμπιά, φερμουάρ ή γράψιμο. Όταν εμφανίζεται στα χέρια, οι άνθρωποι μπορεί να μην είναι σε θέση να μεταφέρουν ένα αντικείμενο, να ρίξουν μια μπάλα ή να σηκώσουν ένα αντικείμενο πάνω από το επίπεδο των ώμων. Όταν η αδυναμία αναπτύσσεται στο κάτω άκρο, το πόδι συνήθως έχει αδυναμία να

κάνει ραχιαία κάμψη (footdrop). Αυτό το footdrop καθιστά δύσκολη την ανάβαση σε σκάλες και οι ασθενείς μπορεί να τρέξουν και να πέσουν (Gordon 2013).

β) Μυϊκή ατροφία

Ο όγκος των μυϊκών ινών μειώνεται αισθητά όταν αφαιρεθούν τα νευρικά ερεθίσματα. Αυτή η διαδικασία ονομάζεται ατροφία απονεύρωσης. Ο θάνατος του κινητικού νευρώνα οδηγεί σε ατροφία όλων των μυϊκών ινών που ανήκουν στην κινητήρια μονάδα. Μερική βλάβη σε κινητική μονάδα προκαλεί ατροφία σε περιορισμένο αριθμό μυϊκών ινών. Στην ALS η προοδευτική απώλεια των κινητικών νευρώνων οδηγεί σε ατροφία στην οποία λεπταίνουν οι σκελετικοί μύες. Η ατροφία των μυών των χεριών, μία από τις πιο κοινές τοποθεσίες μυϊκής ατροφίας στο ALS, αναγνωρίζεται εύκολα από τους ασθενείς και τους γιατρούς, ακόμη και στα αρχικά στάδια της ασθένειας. Η ατροφία των μυών μπορεί να επηρεάσει τους σκελετικούς μύες, αλλά οι μύες στους βραχίονες ή τα χέρια και οι μύες των κάτω άκρων και ποδιών γενικά αθροίζονται συχνότερα από τους μύς κοντά στον κορμό του σώματος (Swash and Pasinelli 2006).

2.4.8 Υπερεφλεξία ή υπερδραστηριότητα

Αν η νόσος περιλαμβάνει μόνο τους χαμηλότερους κινητικούς νευρώνες, τα αντανακλαστικά που εμφανίζονται όταν τεντώνεται ένας μύς είναι μειωμένα ή και απουσιάζουν. Αυτή η κατάσταση αναφέρεται ως υποαναφυλακτική και είναι σε αντίθεση με την υπερεκφραστικότητα που εμφανίζεται στην ανώτερη κινητική νευρωνική δυσλειτουργία. Η υποαναφυλακτικότητα προκύπτει από την απώλεια ενεργών κινητικών μονάδων και την ανεπαρκή σύσπαση των μυών. Όταν οι μύες γίνονται πλήρως παραλυμένοι ή ατροφικοί, η υπερρρευστότητα που αναπτύχθηκε νωρίτερα κατά τη διάρκεια της νόσου μπορεί να εξαφανιστεί. Σε ορισμένες περιπτώσεις, μπορεί να εμφανιστεί παθολογική υπερρρευστότητα στους εκτεταμένους μύες, ένα μοναδικό παράδοξο στο ALS (Mitsumoto et al. 2006; Gordon 2013).

2.4.9 Μυϊκή χαλαρότητα

Η υποτονικότητα (μειωμένος αριθμός νευρικών ώσεων προκαλεί μειωμένο μυϊκό τόνο) προκαλεί τη μείωση ή την πλήρη απώλεια της φυσιολογικής αντοχής των μυών σε παθητικές κινήσεις. Σε αντίθεση με την σπαστικότητα, ο μύς είναι αδρανής όταν κινείται παθητικά (Mitsumoto et al. 2006; Gordon 2013).

2.4.10 Καταπληξίες

Οι καταπληξίες είναι φαινομενικές, ταχείες, φλεγμονώδεις, και μερικές φορές σπασμωδικές συσπάσεις ενός τμήματος του μυός. Εμφανίζονται ακανόνιστα και επανειλημμένα, αλλά όχι απαραίτητα στην ίδια θέση. Οι καταπληξίες πιστεύεται ότι παράγονται από αυθόρμητες ηλεκτρικές εκκενώσεις του νεύρου του κινητικού νευρώνα. Η αιτία δεν είναι γνωστή. Γενικά, όσο μεγαλύτερος είναι ο μυς, τόσο μεγαλύτερο είναι το μέγεθος των ηλεκτρικών εκκενώσεων των νεύρων. Στους μυς της γλώσσας, για παράδειγμα, οι καταπληξίες είναι μικρές κινήσεις στην επιφάνεια της γλώσσας. Καταπληξίες εντοπίζονται σχεδόν σε όλους τους ασθενείς με ALS, αλλά σπανίως είναι ένα αρχικό σύμπτωμα. Όταν η παρουσία τους δεν μπορεί να επιβεβαιωθεί με κλινική εξέταση, μια εξέταση που ονομάζεται *ηλεκτρομυογραφία* με βελόνες μπορεί να βοηθήσει στην ταυτοποίησή τους. Είναι σημαντικό να θυμάται κανείς ότι οι καταπληξίες είναι συνηθισμένες και εμφανίζονται σε υγιή άτομα, μια κατάσταση που ονομάζεται καλοήθης καταπληξία. ελλείψει νευρολογικών ευρημάτων, όπως αδυναμία ή ατροφία, οι καλοήθεις καταπληξίες συνήθως δεν έχουν σοβαρές κλινικές επιπτώσεις (Mitsumoto 2009, σελ. 32).

2.4.11 Μυϊκές κράμπες

Οι μυϊκές κράμπες είναι ένα άλλο σύνηθες σύμπτωμα της κακής δυσλειτουργίας του κινητικού νευρώνα. Μια μυϊκή κράμπα είναι μια ξαφνική, ακούσια, παρατεταμένη μυϊκή συστολή με έντονο πόνο που διακόπτει τη δραστηριότητα. Σε μια πραγματική κράμπα, αυτή η μείωση της δραστηριότητας του μυός συνοδεύεται από ορατό ή ψηλαφητό κόλλημα και συχνά μετατοπίζει την προσβεβλημένη άρθρωση σε μη φυσιολογική θέση. Η διάταση ή η μάλαξη ανακουφίζουν σε αυτήν την περίπτωση. Οι ξαφνικοί μυϊκοί πόνοι που συχνά περιγράφονται ως "μυϊκοί σπασμοί" δεν σχετίζονται με σοβαρή μυϊκή σύσπαση, έτσι δεν είναι αληθινές μυϊκές κράμπες. Η αιτία των μυϊκών κραμπών είναι κακώς κατανοητή, αν και οι κράμπες και οι συσπάσεις είναι πιθανό να μοιράζονται έναν παρόμοιο μηχανισμό. Σε υπερεκτικότητα, η ηλεκτρική εκκένωση από το νευρικό κύτταρο είναι συνεχής, πράγμα που οδηγεί σε μια ακούσια παρατεταμένη σύσπαση. Όπως και με τις συστολές, οι μυϊκές κράμπες είναι κοινές στους υγιείς ανθρώπους. Στην ALS, ωστόσο, σε μύες οι κράμπες εμφανίζονται και στους μηρούς, τα χέρια, την κοιλιά, το λαιμό, τη γνάθο και ακόμη και τη γλώσσα. Είναι ένα από τα πιο συχνά εμφανιζόμενα συμπτώματα στην ALS (Mitsumoto 2009, σελ. 32).

2.4.12 Μυϊκή αδυναμία στον κορμό

Η αδυναμία στους αυχενικούς και θωρακικούς εκτείνοντες μύες, οι οποίοι κρατούν το σώμα και το κεφάλι σε μέση θέση και ευθυγραμμισμένο με τον κορμό, συχνά συμβαίνει στο ALS. Μια τέτοια αδυναμία επιτρέπει στο κεφάλι να πέσει προς τα εμπρός, οπότε το κεφάλι

βρίσκεται σε μια θέση γνωστή ως πτώση του κεφαλιού. Σε προχωρημένα στάδια ο αυχένας βρίσκεται σε πλήρη πρόσθια κάμψη έτσι ώστε το κεφάλι να πέφτει προς τα εμπρός και οι ασθενείς να μην μπορούν να βλέπουν μακρύτερα από τα πόδια τους. Κατά συνέπεια, το περπάτημα, το φαγητό και ακόμη και η αναπνοή καθίστανται σοβαρά μειωμένες λειτουργίες. Ο πόνος στους μύς στους υπερβολικά εκτεταμένους αυχένες είναι κοινός. Για να αντισταθμίσουν, οι ασθενείς μπορεί να κάμψουν το σώμα προς τα πίσω σε μια προσπάθεια να διατηρήσουν μια μακρινή θέα ενώ περπατούν (Shefner 2009).

2.4.13 Δυσαρθρία

Δυσκολία στην ομιλία ή δυσαρθρία, συμβαίνει λόγω του ότι οι μύες που εμπλέκονται στην παραγωγή ήχου και ομιλίας είναι εξασθενημένοι. Τα αρχικά προβλήματα περιλαμβάνουν την αδυναμία να φωνάζει ή να τραγουδήσει. Η ομιλία μερικές φορές καθυστερεί και επιβραδύνεται. Όταν ξεκινά η παράλυση των φωνητικών χορδών, η φωνή χάνει την ποιότητα της. Όταν οι μύες που λειτουργούν ως βαλβίδα μεταξύ του στόματος και της ρινικής κοιλότητας καθίστανται αδύναμοι, ο αέρας μπορεί να διαρρεύσει από το στόμα στη μύτη κατά τη διάρκεια της έκφρασης, πράγμα που έχει ως αποτέλεσμα ρινικό τόνο. Και στις δύο περιπτώσεις, η έκφραση γίνεται σταδιακά πιο δύσκολη και στα προχωρημένα στάδια της ασθένειας η ομιλία γίνεται δύσκολο να κατανοηθεί και τελικά ανύπαρκτη (αναρθρία) (Gordon 2013).

2.4.14 Δυσφαγία

Η δυσφαγία σημαίνει ότι η μάσηση και η κατάποση είναι εξασθενημένες. Συχνά συνοδεύονται από δυσαρθρία. Όταν οι μύες που ελέγχονται από τον προμήκη μυελό αποδυναμωθούν, ο χειρισμός των βλωμών μέσα στο στόμα είναι δύσκολος και τα τρόφιμα μπορούν να παγιδευτούν ανάμεσα στο ούλα και το μάγουλο. Οι ασθενείς μπορεί να μην είναι σε θέση να σχηματίσουν μια μικρή σφαίρα τροφής ή να μεταφέρουν τρόφιμα προς τα κάτω στον λαιμό και ενδέχεται να εμφανίσουν αδύναμες ή ασυντόνιστες κινήσεις κατά την κατάποση. Τα μικρά κομμάτια ξηρού φαγητού είναι πιο δύσκολο διαχειρίσιμα από τα τρόφιμα με απαλή, ομαλή υφή. Οι ασθενείς με δυσφαγία που προκαλείται από νευρική δυσλειτουργία γενικά έχουν επίσης μεγαλύτερη δυσκολία στην κατάποση υγρών από τα στερεά επειδή τα υγρά κινούνται γρήγορα στον λαιμό πριν η επιγλωττίδα - η βαλβίδα που κλείνει τον αεραγωγό στους πνεύμονες - μπορεί να κλείσει τελείως. Τα υγρά μερικές φορές επανέρχονται στη μύτη αν μια παρόμοια βαλβίδα μεταξύ του στόματος και της μύτης δεν κλείνει σωστά (Mitsumoto et al. 2006).

Καθώς η ασθένεια εξελίσσεται, η κατάποση μπορεί να προκαλέσει αντανακλαστικό βήχα, μια προειδοποίηση ότι η δυσφαγία είναι σοβαρή και έχει οδηγήσει στην είσοδο τροφής ή υγρού στον αεραγωγό, ένα γεγονός που ονομάζεται αναρρόφηση. Σε αυτό το στάδιο της νόσου, οι ασθενείς χρειάζονται όλο και περισσότερο χρόνο για να τελειώσουν ένα γεύμα, και η κατανάλωση γίνεται μια σπουδαία αγγαρεία. Μιλώντας ενώ τρώει, μια bulbar λειτουργία που απαιτεί επιδέξιο συντονισμό, τελικά γίνεται αδύνατη. Ο κίνδυνος αναρρόφησης καθίσταται σημαντικός όταν εξασθενεί ο αναπνευστικός βήχας επειδή οι φωνητικοί, οι κατάποσης και αναπνευστικοί μύες έχουν παραλυθεί. Πρέπει να συμβουλευτούν τους παθολόγους ομιλίας για να αξιολογήσουν το βάθος τη δυσλειτουργία της κατάποσης. μια τροποποιημένη δοκιμασία κατάποσης βαρίου μπορεί να είναι χρήσιμη για την ανάλυση της δυσφαγίας και για την υποβοήθηση στη διδασκαλία των κατάλληλων τεχνικών κατάποσης (Mitsumoto et al. 2006; Machtoub and Kasugai 2016, σελ. 5).

2.4.15 Σιελόρροια

Οι ασθενείς με ALS συχνά αναφέρουν σιελόρροια (υπερέκκριση και μη καλή διαχείριση της σιέλου), που είναι ενοχλητική. Αυτό συμβαίνει επειδή η αυθόρμητη αυτόματη κατάποση που καθαρίζει κανονικά το υπερβολικό σάλιο μειώνεται και οι χαμηλότεροι μύες του προσώπου έχουν γίνει πολύ αδύναμοι για να κλείσουν τα δύο χείλη σφιχτά για να αποφευχθεί η διαρροή. Επιδεινώνεται από τη στάση της κεφαλής (Mitsumoto et al. 2006; Machtoub and Kasugai 2016, σελ. 5).

2.4.16 Αναρρόφηση και σπασμός του λάρυγγα

Σε υγιή άτομα, η επιγλωττίδα κλείνει αυτόματα κατά την κατάποση. Το ατελές ή ασυντόνιστο κλείσιμο μπορεί να επιτρέψει στο υγρό, το σάλιο ή τα τρόφιμα να περάσουν στον λάρυγγα. Αυτή η αναρρόφηση συνήθως ενεργοποιεί το αντανακλαστικό βήχα ή το πιγμό. Η αναρρόφηση μπορεί να είναι ένα απειλητικό για τη ζωή συμβάν και μπορεί να οδηγήσει σε πνευμονία αναρρόφησης. Μια τροποποιημένη δοκιμή κατάποσης βαρίου, στην οποία πρέπει να παρακολουθείται ένας έμπειρος παθολόγος ομιλίας, απαιτείται για να διερευνηθεί πιθανή αναρρόφηση (Mitsumoto 2009, σελ. 34).

Ο παροξυσμικός βήχας, η υπερβολική ανταπόκριση ή η αναρρόφηση στον λάρυγγα μπορεί να προκαλέσουν ξαφνική στένωση των ανώτερων αεραγωγών (λαρυγγόσπασμος), η οποία χαρακτηρίζεται από έντονη αναπνοή κατά την εισπνοή. Ο λαρυγγόσπασμος γενικά δεν θεωρείται απειλητικός για τη ζωή.

2.4.17 Αναπνευστικά συμπτώματα

Η αδυναμία στους αναπνευστικούς μύες προκαλεί τα αναπνευστικά συμπτώματα που παρατηρούνται στο ALS. Χρησιμοποιούνται τρεις ομάδες μυών κατά την διαφραγματική αναπνοή: το διάφραγμα, που είναι ο μόνος αναπνευστικός μυς που χρησιμοποιείται ενεργά κατά την εισπνοή, οι μύες μεταξύ των πλευρών (μεσοπλεύριοι μύες), και οι κοιλιακοί μύες, οι οποίοι λειτουργούν κατά την εκπνοή (Mitsumoto 2009, σελ. 35).

Κατά την εισπνοή το διάφραγμα κινείται προς τα κάτω, ωθώντας επίσης τα κοιλιακά περιεχόμενα προς τα κάτω επίσης. Αυτή η δράση δημιουργεί μια αρνητική πίεση στην κοιλότητα του θώρακα, έτσι ο αέρας ρέει στους πνεύμονες. Όταν ένα άτομο είναι όρθιο, η βαρύτητα δρα επίσης για να τραβήξει τα κοιλιακά περιεχόμενα προς τα κάτω. Ωστόσο, όταν ένα άτομο είναι ξαπλωμένο, η βαρύτητα δεν έχει αυτό το αποτέλεσμα, έτσι μόνο το διάφραγμα δρα για να μετακινήσει τα κοιλιακά περιεχόμενα προς τα κάτω. Κατά συνέπεια, οι ασθενείς με ALS μπορεί να κοιμούνται άσχημα ή να αναπνέουν με δυσκολία, ειδικά όταν κοιμούνται σε ύπτια θέση. Αν και ο κακός ύπνος μπορεί να έχει πολλές αιτίες, όταν αναπνευστικά προβλήματα συμβαίνουν μόνο τη νύχτα, πρέπει να εντοπιστεί η αιτία. Στα πρώτα στάδια της αδυναμίας των αναπνευστικών μυών, τα άτομα με ALS συχνά προτιμούν να βρίσκονται στο πλάι τους ή να χρησιμοποιούν επιπλέον μαξιλάρια για να στηρίξουν το σώμα εν μέρει ημικαθιστό. Σε μεταγενέστερα στάδια η δυσκολία αναπνοής κατά την διάρκεια του ύπνου είναι μεγαλύτερη. Οι πονοκέφαλοι το πρωί μπορεί να είναι ένα σημάδι φτωχής αναπνοής κατά τη διάρκεια της νύχτας (Mitsumoto 2009, σελ. 35-36).

Η δυσκολία στην αναπνοή κατά τη διάρκεια της άσκησης είναι συνηθισμένη και οι συχνοί αναστεναγμοί σε ηρεμία μπορεί να υποδηλώνουν αναπνευστικά συμπτώματα σε πρώιμο στάδιο της νόσου. Μια σοβαρή μείωση του βάθους και του ρυθμού αναπνοής μπορεί να αναπτυχθεί κατά τη διάρκεια του ύπνου, κυρίως λόγω της διαφραγματικής αδυναμίας. Σε ασθενείς με μέτρια προχωρημένη αναπνευστική δυσχέρεια, είναι ορατοί οι πρόσθιοι μύες του λαιμού, όπως και οι κινήσεις των ώμων κατά την αναπνοή. Η μέτρηση ενός πνευμονικού χαρακτηριστικού που ονομάζεται *δυναμική ζωτική χωρητικότητα* είναι χρήσιμη για τον εντοπισμό των προβλημάτων πρόωρης αναπνοής και είναι απαραίτητη για την παρακολούθηση των αλλαγών στην αναπνευστική κατάσταση ενός ασθενούς. Σε σπάνιες περιπτώσεις, η μυϊκή αδυναμία επηρεάζει πρώτα τους αναπνευστικούς μύες και αποτελεί προειδοποιητικό σημάδι πιθανής επικείμενης αναπνευστικής ανεπάρκειας. Αυτή η εμφάνιση μπορεί να σχετίζεται με κακή πρόγνωση. Οι ασθενείς αυτοί συχνά χρειάζονται άμεση αναπνευστική υποστήριξη στη μονάδα εντατικής θεραπείας και δεν είναι ασυνήθιστο να εξαρτώνται πλήρως από έναν αναπνευστήρα. Σε τέτοιες περιπτώσεις, η αιτία της

αναπνευστικής ανεπάρκειας αρχικά δεν είναι γνωστή και η σωστή διάγνωση της ALS μπορεί συχνά να καθυστερήσει σημαντικά (Mitsumoto 2009, σελ. 35-36).

2.4.18 Απώλεια βάρους

Η συνεχής μυϊκή απώλεια και η μειωμένη πρόσληψη θερμίδων που προκαλείται από δυσκολία στην κατανάλωση θερμίδων ή απώλεια της όρεξης μπορεί να οδηγήσει σε προοδευτική απώλεια βάρους σε ασθενείς με ALS. Περιστασιακά, όμως, η απώλεια βάρους είναι πολύ πιο έντονη απ' ό,τι θα περίμενε κανείς σε εκείνους με μικρή ή μόνο ήπια μυϊκή ενέργεια. Αυτή η ασυνήθιστη απώλεια βάρους, που ονομάζεται ALS καχεξία, περιλαμβάνει κυρίως απώλεια λίπους κάτω από το δέρμα και στην κοιλιακή κοιλότητα. Η απώλεια βάρους που υπερβαίνει το 20% του σωματικού βάρους μέσα σε 6 μήνες από την εμφάνιση της αδυναμίας δεν είναι ασυνήθιστη σε αυτή τη μορφή καχεξίας. Το βάρος σώματος σε όλους τους ασθενείς με ALS θα πρέπει να ελέγχεται σε κάθε επίσκεψη στον ιατρό, επειδή ο ρυθμός απώλειας βάρους είναι ένας χρήσιμος δείκτης της διατροφικής διαχείρισης. Η αύξηση της απώλειας βάρους μπορεί να σχετίζεται με κακή πρόγνωση. Επομένως, η διατήρηση του βάρους είναι εξαιρετικά σημαντική και οι ασθενείς με ALS πρέπει να δώσουν ιδιαίτερη προσοχή στο βάρος τους (Mitsumoto 2009, σελ. 35-36).

2.4.19 Κόπωση

Η κόπωση είναι κοινή σε πολλές νευρομυϊκές παθήσεις. Σε ALS, η υπερβολική κόπωση μπορεί να εμφανιστεί νωρίς και είναι κλινικά πανομοιότυπη με εκείνη που παρατηρείται στη μυασθένεια gravis (μια ασθένεια που προκαλεί σοβαρή κόπωση λόγω δυσλειτουργίας στη σύνδεση του νεύρου και των μυών). Η φυσιολογική βάση για την κόπωση δεν είναι καλά κατανοητή. Πρόσφατες μελέτες κόπωσης σε ασθενείς με ALS έδειξαν ότι η πηγή της δεν είναι δυσλειτουργία στη σύνδεση των νεύρων και των μυών ή εντός της μυϊκής μεμβράνης. Αντίθετα, η ενεργοποίηση της συστολής διαταράσσεται, εν μέρει, εξαιτίας μεταβολών εντός των ίδιων των μυϊκών κυττάρων. Η κόπωση είναι ένα συχνό πρόβλημα στο ALS και δημιουργεί δυσκολίες τόσο για τον ασθενή όσο και για τους φροντιστές (Kiernan et al. 2011).

2.4.20 Μυοσκελετικές επιδράσεις

α) Επιδράσεις στα κάτω και άνω άκρα

Παραμορφώσεις ποδιών και χεριών μπορεί να εμφανιστούν σε ALS. Οι ασθενείς που αντιμετωπίζουν μια σχετικά αργή πορεία της ανώτερης δυσλειτουργίας του κινητικού νευρώνα αναπτύσσουν δυσκαμψία στους εκτεινόντες μύες των κάτω άκρων. Αυτή η δυσκαμψία προκαλεί τη μείωση του αχίλλειου τένοντα, γεγονός που μπορεί να οδηγήσει το

πόδι να είναι στραμμένο προς τα κάτω (dropfoot) και κάπως ανεστραμμένο (έσω ανάσπαση πέλματος). Η άπω φαλαγγοφαλαγγική άρθρωση των άνω άκρων είναι μια αρκετά κοινή παραμόρφωση του χεριού που παρατηρείται στο ALS. Εμφανίζεται λόγω αδυναμίας σε ορισμένους εν τω βάθει μύες του χεριού και στους μυς μεταξύ των οστών του χεριού. Κατά συνέπεια, οι μετακαρποφαλαγγικές αρθρώσεις (η άρθρωση βάσης μεταξύ των οστών των χεριών και των δακτύλων) καθίστανται υπερβολικά εκτεταμένες, ενώ οι απομακρυσμένες αρθρώσεις των δακτύλων κάμπτονται (Miller et al. 2009).

β) Εξάρθρωμα/ Υπεξάρθρωμα ώμου

Οι σκελετικοί μύες παράγουν κίνηση σε μία άρθρωση τους αλλά επίσης στηρίζουν τα οστά στην άρθρωση. Όταν οι μύες αυτοί αποδυναμωθούν, ο θύλακας χαλαρώνει και μερικές φορές τα οστά απομακρύνονται εν μέρει, μια διαδικασία που ονομάζεται υπεξάρθρωμα. Η εξάρθρωση των ώμων είναι συχνή σε ασθενείς με ALS, οι οποίοι συνήθως έχουν αδύναμους μύες ώμων. Στη συνέχεια ο βραχίονας αισθάνεται βαρύς και συνεχώς πέφτει από την άρθρωση του ώμου. Αυτή η διαδικασία είναι συνήθως ανώδυνη (Miller et al. 2009).

γ) Απώλεια μυϊκής μάζας

Η μείωση μυϊκής μάζας αναπτύσσεται σχετικά γρήγορα σε αρθρώσεις που έχουν μικρή κινητικότητα ή είναι ακίνητες λόγω παράλυσης. Η άρθρωση και η πιθανή κατάσταση σύγκαμψης μπορεί να προκαλέσουν έντονο πόνο και δυσφορία όταν η άρθρωση μετακινηθεί εκουσίως ή παθητικά. Λόγω του πόνου, οι ασθενείς τείνουν να μην κινούν τις αρθρώσεις, γεγονός που επιδεινώνει περαιτέρω την σύσπαση. Η «επιθετική» θεραπεία και η άσκηση εύρους κίνησης είναι ζωτικής σημασίας για την πρόληψη οδυνηρών συστολών (Miller et al. 2009).

2.4.21 Σπάνιες εκδηλώσεις της πάθησης

Κλινικά, η ALS είναι ένα σύνδρομο "καθαρού" κινητικού νευρώνα. Ωστόσο, άλλα συστήματα, όπως τα αισθητηριακά και αυτόνομα συστήματα, οι εξωτερικοί οφθαλμικοί μύες ή η ανώτερη λειτουργία του εγκεφαλικού φλοιού (μνήμη και νοημοσύνη), δεν μένουν ανεπηρέαστα. Αντίθετα, αυτά τα συστήματα φαίνεται να επηρεάζονται στα τελευταία στάδια της νόσου ή η βλάβη είναι εμφανής μόνο εάν χρησιμοποιούνται εξαιρετικά εξελιγμένες τεχνικές. Γενικά, όμως, όταν εντοπίζονται βλάβες στην αισθητικότητα, υποκινητικότητα των οφθαλμικών μυών ή απώλεια στις ανώτερες λειτουργίες του φλοιού, οι νευρολόγοι πρέπει να είναι προσεκτικοί στη διάγνωση ALS.

α) Αισθητικές διαταραχές

Μικρό ποσοστό ασθενών με ALS αναφέρει «μούδιασμα» ή πόνο στα κάτω άκρα ή στα χέρια. Η χρήση της λέξης μούδιασμα δεν συνεπάγεται απαραίτητως την αισθητηριακή βλάβη. Οι ασθενείς μπορεί ακόμη και να περιγράφουν μυϊκή αδυναμία. Η αισθητηριακή δυσλειτουργία δεν έχει βρεθεί σε ασθενείς με ALS, αλλά οι αισθητηριακές καταγγελίες δεν είναι ασυνήθιστες. Σε μελέτες αναφέρεται ότι σχεδόν το 20% των ασθενών με κινητική νευρωνική νόσο (180 με ALS και με προοδευτική μυϊκή ατροφία) εμφάνιζαν ασθενώς αισθητηριακά συμπτώματα της παραισθησίας (αίσθηση καψίματος ή τραυματισμού) ή εστιακού πόνου. Ωστόσο, η εξέταση δεν έδειξε ανωμαλίες εκτός από μια μειωμένη ευαισθησία στα δάκτυλα των ποδιών, κάτι που δεν είναι μια ασυνήθιστη νευρολογική αλλαγή, καθώς εμφανίζεται και σε υγιείς ηλικιωμένους (Mitsumoto 2009, σελ. 35-36).

Παρόλο που μια συνήθης νευρολογική εξέταση δεν αποκαλύπτει αισθητικές ανωμαλίες στους περισσότερους ασθενείς με ALS, πιο πολύπλοκες ποσοτικές αισθητικές εξετάσεις μπορεί να αποκαλύψουν σαφείς ανωμαλίες. Αυτοί οι ασθενείς είναι πιο ευαίσθητοι σε ορισμένους τύπους αισθητήριων ερεθισμάτων, ιδιαίτερα σε ερεθίσματα δόνησης, αλλά η ευαισθησία στην αφή και οι αλλαγές στη θερμοκρασία είναι φυσιολογικές. Οι ηλεκτροφυσιολογικές εξετάσεις, περιλαμβανομένων και των σωματοαισθητικών προκλητών δυναμικών, είναι ανώμαλες σε μερικούς ασθενείς με τυπική ALS. Παθολογικές μελέτες αποκαλύπτουν ότι ο αριθμός μυελινωμένων ινών στα περιφερειακά αισθητήρια νεύρα είναι χαμηλότερος σε αυτά τα άτομα. Αυτά τα ευρήματα υποστηρίζουν την άποψη ότι το ALS δεν είναι ένα σύνδρομο καθαρού κινητικού νευρώνα αλλά μάλλον μια γενικευμένη νευρωνική ασθένεια που περιλαμβάνει πρωτίστως τους κινητικούς νευρώνες (Gordon 2013).

β) Άνοια

Αν και σπάνια, η άνοια μπορεί να εμφανιστεί σε ασθενείς που έχουν διαφορετικού τύπου ALS. Τα επιδημιολογικά δεδομένα σχετικά με την άνοια στην ALS είναι σπάνια, αλλά η συχνότητά τους αναφέρεται ως λιγότερο από 5%. Η ήπια άνοια μπορεί να μην ανιχνευθεί, ιδιαίτερα σε ασθενείς με προμηκική παράλυση, των οποίων η μειωμένη ικανότητα να μιλούν καθιστά ιδιαίτερα δύσκολη την αξιολόγηση της νοητικής λειτουργίας. Επιπλέον, η άνοια στην ALS φαίνεται να είναι πιο συχνή σε ασθενείς με προμηκική παράλυση από ό, τι σε εκείνους με πρωταρχική αιτία άγχους. Κατά συνέπεια, η άνοια μπορεί να μην έχει ανιχνευθεί σε ορισμένους από αυτούς τους τελευταίους ασθενείς (Mitsumoto 2009, σελ. 35-36).

Τα τελευταία χρόνια, μια κατάσταση που ονομάζεται ατροφική άνοια ή γνωστική εξασθένηση έχει αναγνωρισθεί ότι εμφανίζεται συχνότερα στην ALS από ό, τι είχε

προηγουμένως θεωρηθεί. Οι δοκιμές νευροαπεικόνισης υποδεικνύουν ότι μειώνεται το μέγεθος των μετωπιαίων και κροταφικών περιοχών του εγκεφάλου, όπως και ο μεταβολισμός και η κυκλοφορία του αίματος σε αυτές τις περιοχές. Οι ασθενείς μπορεί να αναπτύξουν αλλαγές προσωπικότητας, μερικές παρανοϊκές ιδέες και παιδική συμπεριφορά. Μπορεί να αποσύρονται και να είναι λιγότερο ομιλητικοί, και να έχουν δυσκολίες στη λήψη αποφάσεων. Η μνήμη δεν επηρεάζεται σημαντικά. Όταν εκτελούνται πολύ εξελιγμένες νευροψυχολογικές εξετάσεις, αποκαλύπτονται λεπτές αλλά σαφείς ανωμαλίες σε ποσοστό έως και 50% των ασθενών με ALS. Αυτό το εύρημα έχει αρκετό ενδιαφέρον. Επειδή τώρα αναγνωρίζεται ότι αυτή η κατάσταση συμβαίνει αρκετά συχνά, οι νευρολόγοι θα πρέπει να αποκτήσουν προσεκτικό και εμπειριστατωμένο ιστορικό ασθενούς και αν υποδεικνύει οποιαδήποτε ένδειξη γνωστικής βλάβης, πρέπει να παραγγελθούν λεπτομερείς νευροψυχολογικές εξετάσεις. Η άνοια μπορεί επίσης να εμφανιστεί μόνη της ή σε συνδυασμό με άλλες νευροεκφυλιστικές ασθένειες. Αυτή η ατροφική άνοια συμβαίνει συχνότερα από ό, τι προηγουμένως πιστευόταν και υποδεικνύει ότι η ALS δεν είναι μια «καθαρή» νόσος του κινητικού νευρώνα και μπορεί να επηρεάσει άλλα μέρη του εγκεφάλου. Ωστόσο, είναι σημαντικό να θυμάται κανείς ότι η σοβαρή άνοια εξακολουθεί να είναι γενικά σπάνια. Είναι σημαντικό ότι ο επιπολασμός της ατροφικής άνοιας έχει δώσει στους επιστήμονες μια νέα κατεύθυνση για τη διερεύνηση των αιτιών της ALS.

Για τους νευρολόγους που αξιολογούν ασθενείς με ALS, μια προσεκτική και διεξοδική εξέταση νοητικής κατάστασης είναι απαραίτητη για τον εντοπισμό οποιασδήποτε υποκείμενης νόσου γνωστικής εξασθένησης. Η κατάθλιψη είναι μια από τις πιο συνήθεις ψυχολογικές διεργασίες σε ασθενείς με ALS και μπορεί να μιμείται την άνοια. Επομένως, οι νευρολόγοι πρέπει να προσέχουν να διακρίνουν την κατάθλιψη από την άνοια.

Η αιτία της άνοιας στο ALS είναι περίπλοκη και μπορεί να έχει αρκετές εξηγήσεις. Η πρωτοεμφανιζόμενη άνοια πιθανόν να είναι η πιο συνηθισμένη αιτία αν υπάρχει άνοια σε ασθενείς με ALS. Ωστόσο, η νόσος του Alzheimer μπορεί να υπάρχει ανεξάρτητα από την ALS. Παρόλο που η άνοια στη νόσο του Αλτσχάιμερ επηρεάζει περισσότερες λειτουργίες μνήμης, μπορεί να μοιάζει πολύ και δύσκολα να διακρίνεται. Και πάλι, οι νευροψυχολογικές δοκιμές είναι κρίσιμες. Μια ασυνήθιστη άνοια εμφανίζεται στο δυτικό Ειρηνικό. Είναι μέρος μιας κατάστασης που ονομάζεται ALS σύνθετος παρκινσονισμός-άνοια. Οι ασθενείς με αυτήν την πάθηση έχουν συμπτώματα της νόσου του Πάρκινσον συν άνοια. Κλινικά, περίπου το 5% των ασθενών στον δυτικό Ειρηνικό που έχουν άνοια από παρκινσονισμό αναπτύσσουν ALS, αλλά το 38% των ασθενών με ALS στην περιοχή αυτή αναπτύσσει παρκινσονισμό-

άνοια. Ωστόσο, λεπτομερείς μελέτες βιοψίας του εγκεφάλου σε αυτούς τους ασθενείς έχουν αποκαλύψει ότι η ALS και το σύμπλεγμα παρκινσονισμού-άνοιας του δυτικού Ειρηνικού είναι η ίδια διαδικασία της νόσου. Αν και ο συνδυασμός ALS και παρκινσονισμού-άνοιας εμφανίζεται σχεδόν αποκλειστικά στον δυτικό Ειρηνικό ως ενδημική μορφή, έχουν αναφερθεί τόσο οικογενειακά όσο και σπάνια σποραδικά κρούσματα κλινικά πανομοιότυπου συνδρόμου εκτός αυτής της περιοχής. Σε ασθενείς με ALS και άνοια, περαιτέρω έρευνα, συμπεριλαμβανομένων των μελετών μοριακής και αυτοψίας, είναι ζωτικής σημασίας για την κατανόηση των μηχανισμών της άνοιας στην ALS (Mitsumoto 2009, σελ. 39).

2.4.22 Εξωπυραμιδικά σημεία (Πάρκινσον)

Ο παρκινσονισμός αποτελεί βασικό χαρακτηριστικό της κλινικής οντότητας παρκινσονισμού-άνοιας που παρατηρείται στο δυτικό Ειρηνικό. Παρόλο που τα σημάδια του πάρκινσον, είναι σπάνια σε ασθενείς με κλασική ALS εκτός αυτής της περιοχής, έχουν αναφερθεί ορισμένες περιπτώσεις στις Ηνωμένες Πολιτείες και σε άλλες χώρες. Τα χαρακτηριστικά του πάρκινσον περιλαμβάνουν αργές κινήσεις του σώματος, αυξημένες διακυμάνσεις του μυϊκού τόνου, μειωμένη έκφραση του προσώπου, κακή στάση του σώματος και αστάθεια. Στην ALS, ωστόσο, αυτά τα χαρακτηριστικά μπορεί να καλύπτονται από έντονη σπαστικότητα και να κυριαρχούνται ή να αντικαθίστανται από προοδευτικά χαμηλότερα σημάδια κινητικού νευρώνα, όπως μυϊκή ατροφία και αδυναμία (Mitsumoto 2009, σελ. 39).

2.4.23 Οφθαλμική παράλυση

Η κινητικότητα των μυών των ματιών συνήθως ελαττώνεται στην ALS. Όταν η οφθαλμική κινητικότητα εξετάζεται σε βάθος, η ταχύτητα της ομαλής κίνησης αναζήτησης (πόσο γρήγορα κινούνται ταυτόχρονα και τα δύο μάτια) είναι μικρότερη σε περίπου 50% των ασθενών με τυπική ALS. Τέτοιες βολβοκινητικές ανωμαλίες πιστεύεται ότι προκαλούνται από δυσλειτουργία στους ανώτερους κινητικούς νευρώνες, οι οποίοι ελέγχουν την απόδοση και τον προγραμματισμό των κινητήριων νευρώνων. Οι ασθενείς για μεγάλες χρονικές περιόδους μπορεί να έχουν υψηλή συχνότητα οφθαλμικών ανωμαλιών, όπως η αδυναμία να κλείσουν οικειοθελώς τα μάτια τους ή η πλήρης οφθαλμική παράλυση (οφθαλμοπληγία). Ως εκ τούτου, ο έλεγχος του οφθαλμικού κινητικού νεύρου μπορεί να επηρεαστεί στα μεταγενέστερα στάδια του ALS (Mitsumoto 2009, σελ. 40).

2.4.24 Διαταραχές της ουροδόχου κύστης και του εντέρου

Μια ομάδα κινητικών νευρώνων που βρίσκονται κοντά στο άκρο του νωτιαίου μυελού ονομάζεται πυρήνας Onufrowicz. Ο πυρήνας Onufrowicz ελέγχει τους μύες του πυελικού

εδάφους και τους μύες που εμπλέκονται στην εκκένωση των ούρων από την ουροδόχο κύστη και στην εκκένωση των κοπράνων από τον πρωκτό. Οι ασθενείς συνήθως δεν παρατηρούν σημαντική βλάβη όσον αφορά την ούρηση ή την αφόδευση. Ωστόσο, μια λεπτομερής ανάλυση της λειτουργίας της ουροδόχου κύστης σε ασθενείς με ALS έδειξε ότι σχεδόν το ένα τρίτο είχε ανώμαλη λειτουργία της ουροδόχου κύστης. Επειδή ο έλεγχος της ουροδόχου κύστης και του εντέρου περιλαμβάνει όχι μόνο τους σκελετικούς μύες αλλά και τους ακούσιους αυτόνομους νευρώνες, αυτά τα δεδομένα υποδεικνύουν ότι ο έλεγχος των συμπαθητικών, παρασυμπαθητικών και σωματικών νευρώνων μπορεί να είναι ανώμαλος στην ALS. Δεν είναι ασυνήθιστο οι ασθενείς με ALS να έχουν επείγουσα ανάγκη ούρων. Εντούτοις, πριν από την απόδοση αυτής της επείγουσας ανάγκης στην ALS, είναι σημαντικό να καθοριστεί ότι η ίδια η ουροδόχος κύστη ή τα αναπαραγωγικά όργανα δεν προκαλούν την επείγουσα ανάγκη. Αν και η λειτουργία του εντέρου στο ALS δεν έχει μελετηθεί συστηματικά, από την κλινική εμπειρία προκύπτει ότι η ανώμαλη λειτουργία του εντέρου είναι πολύ σπάνια (Mitsumoto 2009, σελ. 40).

2.5 Οι επιπτώσεις της πάθησης σε βιο-ψυχοκοινωνικό επίπεδο

Ασθενείς οι οποίοι μαθαίνουν ότι πάσχουν από πλάγια αμυοτροφική σκλήρυνση είναι πολύ σύνηθες να παρουσιάσουν άγχος ή ακόμα και κατάθλιψη. Μόλις μαθαίνουν από τι πάσχουν ενδέχεται να καταρρεύσουν συναισθηματικά και αυτό να εκδηλωθεί με άρνηση, κακή όρεξη, διακοπή ενασχόλησης με χόμπι, προβλήματα στον ύπνο, κοινωνική απομόνωση, ευερεθιστικότητα ή ακόμα και οργή. Ανάλογα με τα συμπτώματα που εμφανίζονται στον κάθε ασθενή, αλλάζει η καθημερινότητά του, καθιστώντας τον ραγδαία ανήμπορο να κάνει όσα έκανε. Η κακή ποιότητα ζωής οδηγεί τον ασθενή σε συσσώρευση αρνητικών συναισθημάτων, τα οποία δεν εκφράζει και απομονώνεται όλο και περισσότερο. Πολλές φορές, ντρέπεται να συζητήσει ή να αναφέρει συμπτώματα που τυχόν παρουσιάζει, όπως τα σεξουαλικά προβλήματα, με αποτέλεσμα να μην αντιμετωπίζονται άμεσα και να επιδεινώνονται ή τον ταλανίζουν για αρκετό καιρό.

Είναι σημαντικό να επισημανθεί η περίπτωση που τα άτομα που πάσχουν από τη νόσο αυτή παρουσιάζουν ξεσπάσματα γέλιου ή κλάματος. Πρόκειται για αιφνίδιες, ακούσιες εκρήξεις ανεξέλεγκτων ξεσπασμάτων γέλιου ή κλάματος, τα οποία είναι ακατάλληλα των περιστάσεων που βιώνει εκείνη την ώρα ο ασθενής και δεν έχουν αιτία πρόκλησης. Αυτό το φαινόμενο θεωρείται ότι προκαλείται με την απώλεια της αναστολής των σημάτων των νευρικών κυττάρων που βρίσκονται πάνω από τα κέντρα του εγκεφάλου που εμπλέκονται

στην παραγωγή συναισθημάτων και θεωρείται ότι δεν σχετίζονται με συμπτώματα κατάθλιψης.

2.6 Οι επιπτώσεις της πάθησης σε μοριακό- κυτταρικό επίπεδο

2.6.1 Καταστροφή κυττάρων λόγω αύξησης ενδοκυττάριου ασβεστίου

Όταν το κύτταρο δεν μπορεί να ανταποκριθεί στην αύξηση του Ca^{+2} και να επαναφέρει την ομοιόσταση, οδηγείται σε αύξηση του NO και επομένως, στον κυτταρικό θάνατο του νευρώνα. Αυτό το γεγονός ενισχύεται από την έλλειψη ασβεστιο - δεσμευτικών πρωτεϊνών (CBPs).

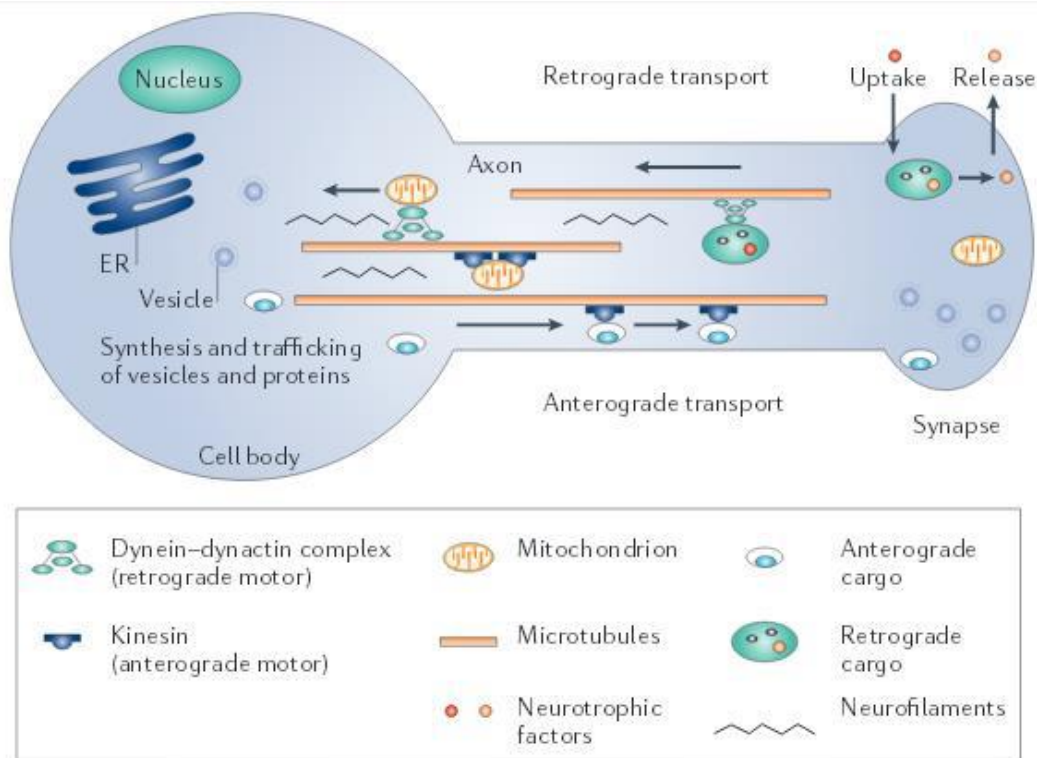
2.6.2 Νίτρωση πρωτεϊνών

Η συνδυασμένη αύξηση του NO και του O_2 - καταλήγουν στην παραγωγή ONOO- (περοξυνιτρίτης), ο οποίος οδηγεί στη νιτροποίηση των πρωτεϊνών, πλήττοντας τη λειτουργία τους.

2.6.3 Νευρικές ίνες

Οι νευρικές ίνες παίζουν σημαντικό ρόλο στην αξονική μεταφορά και στην ανάπτυξη των κυττάρων και των αξόνων. Σε ασθενείς ALS, παρατηρείται αύξηση ή συσσωμάτωση αυτών. Ανώμαλες νευρικές ίνες ή ανώμαλη αύξηση αυτών οδηγεί σε αποδιοργάνωση και αποκλείει την μεταφορά χρήσιμων συστατικών, οδηγώντας τα νευρικά κύτταρα σε απόπτωση.

Η περιφερίνη έχει βρεθεί ότι υπερπαράγεται παράλληλα με τον εκφυλισμό των κυττάρων σε κάποιες περιπτώσεις, όπως και σε ALS ασθενείς. Η περιφερίνη, τέλος, ενισχύει την αποδιοργάνωση των νευρικών ινών (neurofilaments) (Hand and Rouleau, 2002).



Εικόνα 2.3: Φυσιολογική λειτουργία του άξονα (επάνω) και “dying back” hypothesis (κάτω). Πηγή: Pasinelli & Brown (2006) και Coleman (2005), αντίστοιχα

2.6.4 Προβλήματα στην μεταφορά της ώσης μέσω των αξόνων

Η ελαττωματική αξονική μεταφορά της ώσης μπορεί να οφείλεται σε (i) μεταλλάξεις στα γονίδια δυνακτίνης (*DCTN*) και δυνεΐνης, (ii) δυσλειτουργία των μιτοχονδρίων ή (iii) αύξηση του παράγοντα νέκρωσης όγκων (TNF) και επακόλουθη μείωση της αξονικής μεταφοράς και (iv) μεταλλάξεις σε γονίδια της κατηγορία του *MAPT*, που σχετίζονται με τον κυτταροσκελετό (εικόνα 2.3). (Ferraiuolo et al., 2011).

2.6.5 Τοξικότητα πού επηρεάζει τα μιτοχόνδρια

Η απότομη, μη αντισταθμιζόμενη, αύξηση του ασβεστίου οδηγεί σε καταστροφή των μιτοχονδρίων. Τα μιτοχόνδρια, όμως, είναι απολύτως απαραίτητα για τα νευρικά κύτταρα, τα οποία έχουν μεγάλες ανάγκες σε ενέργεια λόγω του αυξημένου μεταβολισμού τους.

2.6.6 Μεταλλάξεις στο γονίδιο SOD1

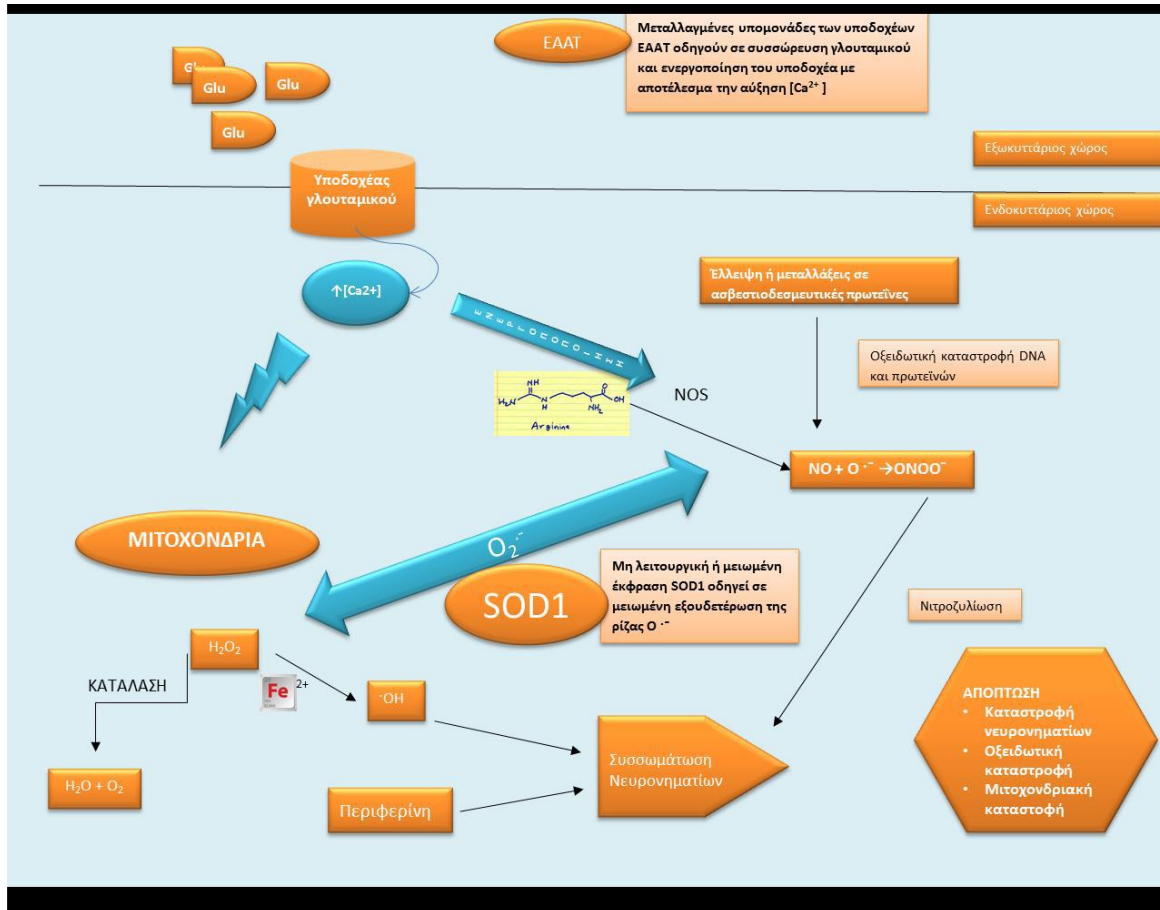
Το ένζυμο φυσιολογικά εξουδετερώνει τις ελεύθερες ρίζες, μέσω της αντίδραση που παρουσιάζεται στην (Εικόνα 2.4). Οι μεταλλάξεις του SOD1, που καθιστούν το ένζυμο ανενεργό, προκαλούν μεγάλη αύξηση των ελεύθερων ριζών O₂⁻ από τα μιτοχόνδρια. Η μεταλλαγμένη πρωτεΐνη SOD1, πιθανώς, οδηγεί και στη δημιουργία ριζών OH· και OH⁻, οι οποίες είναι υπεύθυνες για το οξειδωτικό στρες. Επιπλέον, η αύξηση NO από μόνη της οδηγεί σε περαιτέρω αύξηση ελεύθερων ριζών O₂⁻, μέσω αναστολής της ροής των ηλεκτρονίων στα μιτοχόνδρια (Εικόνα 2.5). Μονοπάτια που εμπλέκονται στο θάνατο των νευρικών κυττάρων στην ALS. Το γλουταμινικό οξύ που εκλύεται από τις προσυναπτικές απολήξεις των νευρώνων, απομακρύνεται από τη συναπτική σχισμή με τη βοήθεια μεταφορέων του γλουταμινικού, όπως ο EAAT2. Ελλατωματικοί μεταφορείς του γλουταμινικού οξέος μπορεί να προκαλέσουν τη συνεχή ενεργοποίηση του υποδοχέα και τελικά, την αύξηση των επιπέδων ασβεστίου, ώστε να επηρεάζεται η λειτουργία των μιτοχονδρίων, καθώς και η ενεργοποίηση ενζύμων, όπως το NOS. Άλλο αίτιο της συσσώρευσης ασβεστίου είναι οι μη λειτουργικές ή δυσλειτουργικές ασβεστιο - δεσμευτικές πρωτεΐνες. Τα μιτοχόνδρια, με τη σειρά τους, είναι άφθονα στα νευρικά κύτταρα, λόγω των μεγάλων αναγκών των κυττάρων αυτών για ενέργεια. Όπως είναι αναμενόμενο, παράγονται μεγάλες ποσότητες ελεύθερων ριζών οξυγόνου, που φυσιολογικά αντισταθμίζονται με τη μετατροπή τους σε λιγότερο δραστικά μόρια από ένζυμα, όπως το SOD1. Μεταλλάξεις στο SOD1 οδηγούν σε αυξημένη οξειδωτική καταπόνηση, ενώ η ενεργοποίηση του NOS οδηγεί στην παραγωγή ONOO⁻ και στη συνέχεια, μέσω μιας αντίδρασης νιτροζυλίωσης σε συσσωμάτωση των νευρονηματίων που είναι στόχοι των ελευθέρων ριζών (Hand & Rouleau, 2002).



Εικόνα 2.4: Αντίδραση που λαμβάνει χώρα φυσιολογικά στα μιτοχόνδρια και εξασφαλίζει την εξουδετέρωση της περίσσειας ελευθέρων ριζών. Πηγή: Ferraiuolo et al. (2011)

2.6.7 Τοξικότητα από χαλκό

Ο χαλκός αποτελεί μαζί με τον ψευδάργυρο το βασικό συμπράγοντα της πρωτεΐνης SOD1. (Hand & Rouleau, 2002).



Εικόνα 2.5: Μονοπάτια που εμπλέκονται στην απόπτωση των νευρικών κυττάρων στην ALS. Πηγή: Hand & Rouleau (2002)

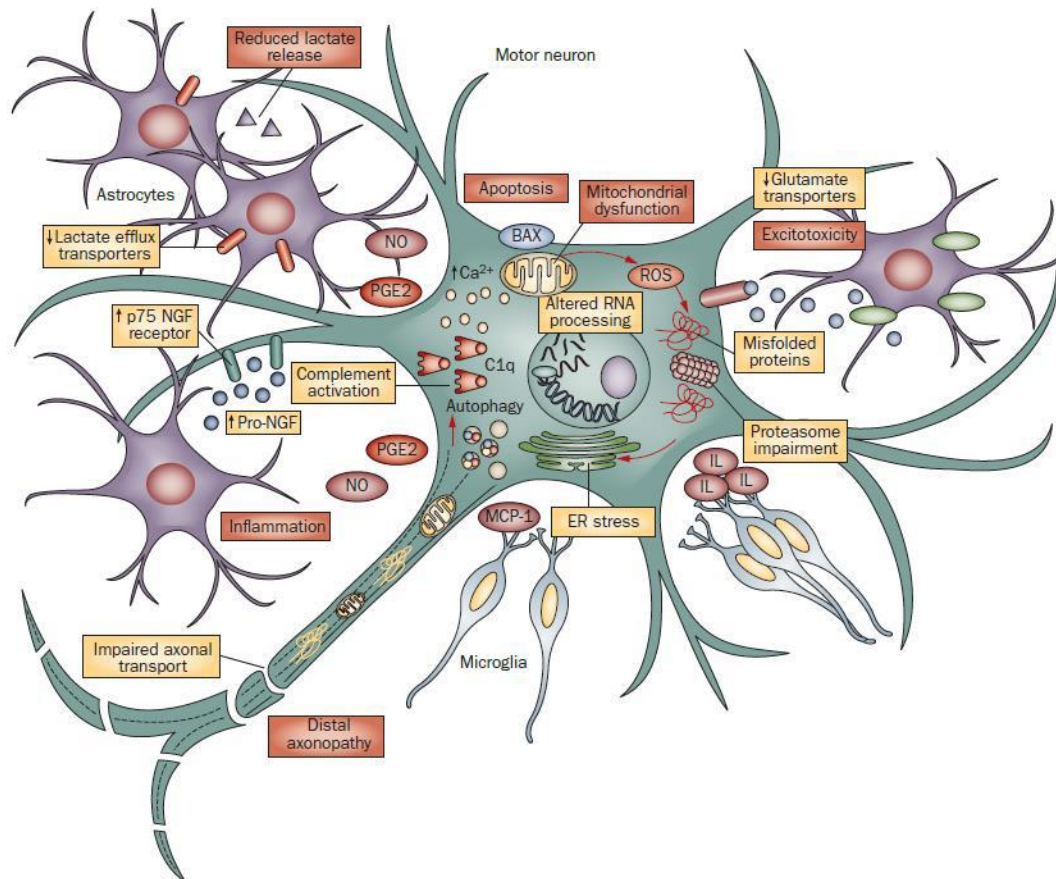
2.6.8 Καταπόνηση ενδοπλασματικού δικτύου (ER stress)

Η συσσώρευση λανθασμένα αναδιπλωμένων πρωτεϊνών στο κυτταρόπλασμα των νευρικών και μη κυττάρων είναι ένα συνηθισμένο εύρημα στην ALS (Εικόνα 2.6).

2.6.9 Τοξικότητα από διέγερση μέσω γλουταμινικού οξέος (Excitotoxicity)

Το γλουταμινικό οξύ, που εκλύεται από τις προσυναπτικές απολήξεις των νευρώνων, αποτελεί τον βασικότερο διεγερτικό νευροδιαβιβαστή του νευρικού συστήματος. Η τοξικότητα από διέγερση περιλαμβάνει την υπέρμετρη αύξηση του ενδοκυττάρου Ca⁺² καθώς και των πρωτεολυτικών και προ-οξειδωτικών ενζύμων, αλλά και την ενεργοποίηση των μιτοχονδρίων για την παραγωγή ενέργειας (Εικόνες 2.5 και 2.6). Στοιχεία που επιβεβαιώνουν τον παραπάνω μηχανισμό είναι οι μεταλλάξεις, η μειωμένη έκφραση και λειτουργία του EAAT2 σε ασθενείς ALS, η αύξηση του γλουταμινικού οξέος στο

εγκεφαλονωτιαίο υγρό ορισμένων από τους ασθενείς, η υπερδιέγερση του κινητικού συστήματος στο ηλεκτρονευρογράφημα σε πολύ πρώιμα στάδια της νόσου και τέλος, οι μεταλλάξεις στο γονίδιο *DAO* (Ferraiuolo et al. 2011, Rowland & Shneider 2001).



Εικόνα 2.6: Μηχανισμοί παθογένειας στην ALS. Σε κίτρινο ορθογώνιο πλαίσιο φαίνονται οι πιθανές αιτίες ή αλλιώς, οι μηχανισμοί που δυσλειτουργούν και σε κόκκινο ορθογώνιο πλαίσιο το καταστροφικό για το κύτταρο αποτέλεσμα. Με πράσινο χρώμα απεικονίζεται το νευρικό κύτταρο με τον άξονα του. Με μοβ χρώμα απεικονίζονται τα αστροκύτταρα, τα οποία συμμετέχουν στη νευροεκφύλιση, μέσω διαφόρων μηχανισμών. Με μπλε - κίτρινο απεικονίζεται η μικρογλία, η οποία διαδραματίζει σημαντικό ρόλο στον πιθανό μηχανισμό που εμπλέκει τη διαδικασία της φλεγμονής. Πηγή: Ferraiuolo et al. (2011)

2.6.10 Ανεπάρκεια αυξητικών παραγόντων νευρικής ανάπτυξης

In vitro μοντέλα και μεταθανάτια δείγματα ασθενών, εμφανίζουν μείωση των νευροτροφικών παραγόντων, όπως οι CTNF, BDNF, GDNF και IGF-1 (Wijesekera & Leigh 2009). Το 1950 οι Rita Levi-Montalcini και ο Stanley Cohen ανακάλυψαν την ύπαρξη του νευροτροφικού παράγοντα ανάπτυξης (NPIA) στο Washington University του St Louis. Χρειάστηκε όμως να περάσουν πολλά χρόνια μέχρι να αναγνωρισθεί η δουλειά τους και να πάρουν το Nobel φυσιολογίας της Ιατρικής το 1986. Η δομή του NPIA δημοσιεύθηκε το 1991 από τον McDonald και συνεργάτες στο Nature (McDonald et al. 1991). Τα κρυσταλλογραφικά ευρήματα δείχνουν ότι αποτελείται από ένα διμερές μόριο με 6 κυστείνες και βήτα αλύσεις που περιστρέφονται η μία μέσα στην άλλη και συνδέονται με δισουλφιδικούς δεσμούς.

Πρόκειται για μια μικρού MB πρωτεΐνη που προέρχεται από την διάσπαση ενός μεγαλύτερου μορίου. Ανήκει στην οικογένεια των νευροτροφινών στην οποία συμπεριλαμβάνονται και α) Ο Brain-Derived Neurotrophic Factor (BDNF), β) Η Neurotrophin-3 (NT-3) και η Neurotrophin 4/5 (NT-4/5). Οι τρεις τελευταίοι δρουν σε πολλά είδη νευρικών κυττάρων πλην αυτών που φέρουν τις αισθητικές απολήξεις του πόνου, όπως σε διάφορους φλοιώδεις νευρώνες, νευρώνες του υπόκαμπου και νευρώνες των συμπαθητικών κυττάρων της βάσης του εγκεφάλου. Πολλοί από αυτούς συμμετέχουν στην λειτουργία της μνήμης και διαπιστώνεται η απώλειά τους σε νόσο του Alzheimer.

Ο ΝΠΑ είναι απαραίτητος για την επιβίωση, την επιδιόρθωση και την ανάπτυξη των συμπαθητικών και αισθητικών νευρώνων. Πιστεύεται ότι κυκλοφορεί στον οργανισμό και διατηρεί την ομοιοστασία του νευρικού συστήματος. Ακόμη διαθέτει αποπτωτικές και νευροτροφικές ιδιότητες και έχει χρησιμοποιηθεί για την βελτίωση καταστάσεων τετραπληγίας μετά από αυτοκινητιστικά δυστυχήματα. Μελέτες έδειξαν ότι συμμετέχει τόσο στον φλεγμονώδη, όσο και στον νευροπαθητικό πόνο. Δρα διαμέσου υποδοχέων. Οι πιο γνωστοί είναι α) Ο χαμηλής ευαισθησίας p75 LNGFR ("low-affinity nerve growth factor receptor") και β) ο TrkA, που είναι μια διαμεμβρανιακή κινάση της τυροσίνης.

Ο σκοπός της παραγωγής του ΝΠΑ είναι η συμμετοχή του στην προσπάθεια ανάπλασης της τραυματισμένης νευρικής ίνας και η παραγωγή νέων νευρικών απολήξεων (εκβλαστήσεων) από τις παρακείμενες μη τραυματισμένες νευρικές ίνες (sprouting), έτσι ώστε να καλυφθεί η αισθητική ανεπάρκεια που δημιουργήθηκε από τον τραυματισμό του νεύρου στο αντίστοιχο δερμοτόμιο. Στην περίπτωση του χρόνιου πόνου που προκαλείται από τραυματισμό νεύρου, η χρόνια υπερέκκριση νευροτροφικών παραγόντων έχει σαν αποτέλεσμα την δημιουργία σε μερικούς μόνο ανθρώπους (γενετικά καθορισμένους και διαθέτοντες το γονίδιο HCN2), μεγάλου αριθμού και μεγέθους εκβλαστήσεων, οι οποίες βρίθουν διαύλων TRPV1, που όπως είναι γνωστό είναι οι υπεύθυνοι για τον πόνο. Η κλινική έκφραση αυτής της κατάστασης είναι ο περιφερικός νευροπαθητικός πόνος με κύρια συμπτώματα την υπεραλγησία και την αλλοδυνία. Συμπερασματικά ο ΝΠΑ είναι μια πρωτεΐνη που παράγεται σε κάθε περίπτωση βλάβης κάποιου νεύρου με σκοπό την επιδιόρθωση της λειτουργίας του. Άρα, τόσο οι φλεγμονώδεις ουσίες που παράγονται κατά τη διαδικασία του φλεγμονώδους πόνου, όσο και αυτές που παράγονται στον νευροπαθητικό προκαλούν την έκκριση του ΝΠΑ.

Πρόσφατα ανακαλύφθηκε και μια δεύτερη ομάδα νευροτροφικών παραγόντων που φαίνεται ότι παράγονται από την νευρογλοία και ονομάστηκε Glial cell line-derived neurotrophic factor [GDNF]. Στην οικογένεια αυτή ανήκουν 3 ακόμη μέλη πλην του GDNF, η neurturin, η artemin και η persephin. Οι ουσίες αυτές φαίνεται ότι δρουν στους ντοπαμινεργικούς νευρώνες του εγκεφάλου και στην μέλαινα ουσία. Ο θάνατος αυτών των νευρικών κυττάρων οδηγεί στην εκδήλωση της νόσου του Parkinson (Enzo et al. 2005).

2.6.11 Οξειδωτική καταπόνηση

Η υπέρμετρη αύξηση στις ενεργές ρίζες οξυγόνου (ROS) και η παράλληλη απώλεια της επιδιορθωτικής ικανότητας του κυττάρου έναντι στις ROS οδηγεί το κύτταρο σε συσσώρευση ζημιών στο επίπεδο DNA, RNA, λιπιδίων και πρωτεϊνών. Επιπρόσθετα, η οξειδωτική καταπόνηση συμμετέχει και σε άλλες διαδικασίες που οδηγούν στον νευροεκφυλισμό, όπως η υπερδιέγερση από το γλουταμινικό οξύ, η καταστροφή των μιτοχονδρίων, η συσσωμάτωση πρωτεϊνών, η καταπόνηση του ενδοπλασματικού δικτύου και η εναλλακτική, αρνητική σηματοδότηση από τα συνοδά κύτταρα, όπως τα αστροκύτταρα και η μικρογλοία (Ferraiuolo et al., 2011; Rowland & Shneider, 2001).

2.6.12 Τοξικότητα RNA-δεσμευτικών πρωτεϊνών

α) Συσσωματώματα πρωτεϊνών

Τα συσσωματώματα πρωτεϊνών που εντοπίζονται μέσα σε ουβικουιτινιομένα έγκλειστα, σε ασθενείς ALS, αποτελούν χαρακτηριστικό εύρημα για τη νόσο. Με ποιο τρόπο, εντούτοις, μπορεί να σχετίζονται με τον μηχανισμό που οδηγεί στη νευροεκφύλιση παραμένει άγνωστο (Ferraiuolo et al. 2011, Chen et al. 2013) .

β) Μικρογλοία , αστροκύτταρα και ολιγοδενδριτικά κύτταρα

Σε πρώιμα ακόμη στάδια της νόσου βλέπουμε σημάδια φλεγμονής, όπως χημειοτακτικές πρωτεΐνες και IL-8 (ιντερλευκίνη 8) στο εγκεφαλονωτιαίο υγρό, καθώς και άλλες ενδείξεις ανοσοαπάντησης στο αίμα. Συσχέτιση, υπάρχει επίσης, μεταξύ ALS και ενεργοποίησης μικρογλοιακών και δενδριτικών κυττάρων, αλλά και αστροκυττάρων, τα οποία παράγουν κυτταροκίνες φλεγμονής, όπως προσταγλανδίνες E2 και λευκοτριένια B4, ιντερλευκίνες COX1, TNFa και MCP1 (Wijesekera & Leigh, 2009) (**Εικόνα 2.6**). Είναι φανερό ότι η φλεγμονή διαδραματίζει κάποιο ρόλο στην παθογένεια της νόσου (Ferraiuolo et al., 2011) Επιπλέον, τα αστροκύτταρα φαίνεται να έχουν κάποια ανάμιξη και στη διεγερτική τοξικότητα του γλουταμινικού οξέος (Hand & Rouleau, 2002).

γ) Απόπτωση (προγραμματισμένος κυτταρικός θάνατος)

Εικάζεται ότι το αποτέλεσμα των παραπάνω μηχανισμών κυτταροτοξικότητας είναι τα νευρικά κύτταρα να οδηγηθούν σε θάνατο μέσω απόπτωσης, μια διαδικασία που εξαρτάται από τις κασπάσες (Wijesekera & Leigh, 2009; Hand & Rouleau, 2002; Ferraiuolo et al., 2011).

Κεφάλαιο 3: Ιατρική και φυσικοθεραπευτική διαχείριση της Πλάγιας Αμυοτροφικής Σκλήρυνσης

3.1 Μία ολοκληρωμένη προσέγγιση διαχείρισης της πάθησης

Οι ασθενείς με ALS λαμβάνουν την απαιτούμενη φροντίδα από μία διεπιστημονική ομάδα κλινικών. Η διεπιστημονική προσέγγιση παρέχει την πιο αποτελεσματική διαχείριση και φροντίδα των ασθενών αυτών. Ιδιαίτερα σημαντικό κομμάτι αποτελεί η φυσικοθεραπευτική αποκατάσταση και η «φυσική» ιατρική. Πρόσφατες μελέτες έχουν αποδείξει ότι οι ασθενείς που νοσηλεύονται σε εξειδικευμένα κέντρα αποκατάστασης, παρέχοντας τους μια πολύ-επιστημονική προσέγγιση, ζουν περισσότερο και έχουν καλύτερη ποιότητα ζωής. Η Αμερικάνικη Ακαδημία Νευρολογίας δημοσίευσε το 1999 κατευθυντήριες γραμμές σχετικά με τον τρόπο αντιμετώπισης των ασθενών με ALS. Καταλήγουν ότι αυτή η πολύ-επιστημονική ομάδα θα πρέπει να αποτελείται από νευρολόγο, νοσοκόμο, φυσικοθεραπευτή, λογοθεραπευτή, διατροφολόγο, πνευμονολόγο και κοινωνικό λειτουργό. Άλλοι κλάδοι όπως γαστρεντερολόγος, ειδικός υγειονομικής περίθαλψης στο σπίτι και ειδικός εργονομίας (που μπορεί να συστήσει βοηθήματα για την καθημερινότητα) καλούνται από τον νευρολόγο. Για τους ασθενείς που δεν λαμβάνουν φροντίδα σε εξειδικευμένο κέντρο ALS, η φροντίδα τους μπορεί να οργανωθεί με παρόμοιο τρόπο, όπως θα συζητηθεί στα επόμενα κεφάλαια (Miller et al. 1999).

3.1.1 Η ομαδική προσέγγιση στην πάθηση

Τα άτομα που ζουν με την ALS, τα μέλη της οικογένειάς τους και οι φροντιστές τους ωφελούνται από μία ολοκληρωμένη διεπιστημονική προσέγγιση περίθαλψης και διαχείρισης της πάθησης καθώς οι ανάγκες των ατόμων με ALS αλλάζουν συνεχώς. Η προσέγγιση αυτή έχει θετικό αντίκτυπο σχετικά με την ικανότητα των ατόμων με ALS να λειτουργούν και να διαχειρίζονται τα συμπτώματά τους. Μέχρι να βρεθεί θεραπευτική αγωγή, αυτή η ολιστική και ολοκληρωμένη προσέγγιση προσφέρει την καλύτερη φυσική και ψυχολογική υποστήριξη για τους ασθενείς και τις οικογένειές τους, όπως επίσης και την έγκαιρη διαχείριση των αναγκών του ασθενούς. Φαίνεται ότι η ομαδική προσέγγιση διαχείρισης διαδραματίζει σημαντικό ρόλο και στην εκπαίδευση του ασθενή και της οικογένειάς του. Ωστόσο ένα μειονέκτημα αυτής της προσέγγισης είναι ότι το ημερήσιο πρόγραμμα μπορεί να διαρκέσει 3 έως 4 ώρες και μπορεί να κουράσει τον ασθενή. Επίσης, το κόστος μπορεί να είναι υψηλό

χωρίς να καλύπτεται εξολοκλήρου από την ιατρική ασφάλιση (van den Berg et al 2005; Traynor et al. 2006).

3.1.2 Θέματα και συζήτηση για την αποκατάσταση

Η ALS είναι μία ασθένεια που πλέον μπορεί να επωφεληθεί από τις μεθόδους και τεχνικές της αποκατάστασης. Η αποκατάσταση είναι απαραίτητη σε όλα τα στάδια της πάθησης. Καθώς η ασθένεια εξελίσσεται οι στρατηγικές και οι ανάγκες της αποκατάστασης αλλάζουν. Οι περισσότερες θεραπείες θα πρέπει να είναι διαλείπουσες. Για παράδειγμα τα άτομα στα αρχικά στάδια της πάθησης μπορεί να εντάσσονται σε προγράμματα αερόβιας άσκησης και ενδυνάμωσης. Όσο όμως αυξάνεται η σπαστικότητα θα πρέπει οι θεραπείες να επικεντρώνονται στις διατακτικές ασκήσεις και ασκήσεις αύξησης του εύρους κίνησης. Για παράδειγμα, εάν παρατηρείται τάση για dropfoot και ο ασθενής χρησιμοποιεί βοηθητικό μέσο για να βαδίζει, τότε οι συνεδρίες θα πρέπει να αυξηθούν και οι βραχυπρόθεσμοι στόχοι να αλλάξουν, εστιάζοντας στην εκμάθηση μεταφορών και επανεκπαίδευση της βάδισης (Mitsumoto et al. 2006).

Οι ασφαλιστικοί φορείς συχνά αρνούνται την κάλυψη της συνέχισης της θεραπείας σε ασθενείς με ALS διότι θεωρούν ότι η θεραπεία διατήρησης δεν θα επιφέρει «βελτίωση». Αυτός ο συλλογισμός είναι εσφαλμένος, η συγκεκριμένη νόσος δεν είναι στατική ασθένεια και ενδέχεται να απαιτείται πρόσθετη θεραπεία για την διατήρηση της λειτουργικότητας του ατόμου. Επιπλέον, απαιτείται η επιβράδυνση της εξέλιξης της νόσου και μείωσης της λειτουργικότητας του ατόμου. Για τους λόγους αυτούς η αποκατάσταση πρέπει να ξεκινήσει νωρίς κατά τη διάρκεια της εξέλιξης της πάθησης, έτσι ώστε να αποφευχθεί ή να καθυστερήσει η έναρξη της αναπηρίας (Dal Bello-Haas et al. 2008; Bach 2004).

3.1.3 Προσδιορισμός της Φυσικοθεραπείας

Η φυσικοθεραπεία περιλαμβάνει την ανάπτυξη και εξάσκηση δεξιοτήτων με τη βοήθεια μέσων όπως το νερό, η θερμότητα, και το ηλεκτρικό ρεύμα που στοχεύουν στην αποκατάσταση της λειτουργικότητας και της συνειδητής αντίληψης του ανθρώπινου σώματος. Τα φυσικοθεραπευτικά προγράμματα περιλαμβάνουν τόσο την προώθηση της ενεργούς κατάρτισης όσο και της παθητικής στοχεύοντας στη προαγωγή της σωματικής δραστηριότητας μέσω των ασκήσεων, της λειτουργικής εκπαίδευσης και της αποκατάστασης (Döring et al., 2012).

Οι φυσικοθεραπευτές συμβάλλουν ενεργά στη διατήρηση και στη βελτίωση της υγείας του πληθυσμού, άρα και στην προαγωγή της υγείας, όπως και στην πρόληψη (Gahimer & Morris, 1999). Η φυσικοθεραπεία αποτελεί μέρος του ευρύτερου τομέα της αποκατάστασης της υγείας του πληθυσμού, που στοχεύει στη μείωση της αναπηρίας και στη μεγιστοποίηση του δυναμικού των ατόμων. Έτσι, τόσο η προαγωγή της υγείας όσο και η φυσικοθεραπεία αποτελούν ισότιμα πεδία της παροχής υπηρεσιών υγειονομικής περίθαλψης και της δημόσιας υγείας (Porter, 2005).

Η φυσικοθεραπεία, ως μία ολιστική επιστήμη, δεν εστιάζει μόνο στη σωματική και φυσική υγεία του ασθενούς, αλλά υποστηρίζει και την κοινωνικοψυχολογική του υγεία. Βασικός στόχος της είναι η προαγωγή της υγείας του γενικού πληθυσμού, όπου η έννοια της προαγωγής υγείας είναι πολυσύνθετη και περιλαμβάνει τις στρατηγικές, τις δράσεις και τα μέτρα που στοχεύουν στην ενίσχυση των ικανοτήτων των ατόμων να φροντίζουν οι ίδιοι την προώθηση της καλής υγείας τους. Σε αυτό το πλαίσιο, η φυσικοθεραπεία διαδραματίζει με μία εξίσου μεγάλη ευρύτητα, το ρόλο της προώθησης της καλής σωματικής, ψυχολογικής και κοινωνικής υγείας των ατόμων και δεν περιορίζεται αποκλειστικά στην αποκατάσταση των ασθενειών και των τραυματισμών (Rea et al, 2004).

Η φυσικοθεραπεία παρέχει μια μοναδική συμβολή στη διαχείριση των ατόμων με ALS αφενός μέσω της βελτίωσης και της συντήρησης των λειτουργικών ικανοτήτων τους και αφετέρου μέσω της διαχείρισης των μακροπρόθεσμων συμπτωμάτων της νόσου (Compston & Coles, 2008). Παρέχει ένα πλαίσιο αποκατάστασης που βοηθά τους ασθενείς με ALS και τους διευκολύνει ως προς την αυτο-φροντίδα και την αυτοδιαχείριση τους. Μία διεπιστημονική ομάδα ειδικών παρέχει υπηρεσίες τακτικής αξιολόγησης και εκτίμησης, όπως και στρατηγικές αποκατάστασης που μπορεί να βελτιώσουν τα επίπεδα της δραστηριότητας και της συμμετοχής τους (Heesen et al, 2006).

Η φυσικοθεραπευτική αποκατάσταση εστιάζει το δυναμικό της στην προσαρμογή του Κεντρικού Νευρικού Συστήματος και στη βέλτιστη δυνατή ανάκτηση της λειτουργικότητας στα πρώιμα στάδια της νόσου. Η εφαρμογή της φυσικοθεραπευτικής παρέμβασης θα πρέπει να πραγματοποιείται αμέσως μετά τη διάγνωση ώστε να επέλθει η βέλτιστη δυνατή μείωση της αναπηρίας, η μεγιστοποίηση των δυνατοτήτων των ασθενών για ανεξαρτησία, η βελτίωση της βιωσιμότητας της επαγγελματικής απασχόλησης και η μείωση των επιπτώσεων της νόσου στην ποιότητα ζωής των ασθενών (Turner, Kivlahan & Haselkorn, 2009).

Σύμφωνα με ένα μεγάλο βιβλιογραφικό σώμα φαίνεται πως η φυσική άσκηση ως μέρος ενός προγράμματος φυσικοθεραπευτικής αποκατάστασης μπορεί να αυξήσει τη βελτίωση της υγείας, της ευημερίας, της ποιότητας ζωής και της λειτουργικότητας των ασθενών με ALS (Turner, Kivlahan & Haselkorn, 2009).

Οι φυσικοθεραπευτές κατέχουν ένα βασικό ρόλο στη διαχείριση των συμπτωμάτων της ALS συμπεριλαμβανομένων της σπαστικότητας, της δυσλειτουργίας της βάρδισης και της ισορροπίας και του πόνου, αλλά και στη πρόληψη των δευτερογενών επιπλοκών όπως η σύσπαση (Heesen et al., 2006; National Institute for Health and Clinical Excellence, 2003). Τυχαιοποιημένες ελεγχόμενες κλινικές μελέτες που έκαναν χρήση προγραμμάτων άσκησης έχουν διαπιστώσει αποδεδειγμένα οφέλη για τους ασθενείς με ALS, όπως η ενίσχυση της μυϊκής δύναμης, η βελτίωση της καρδιαγγειακής υγείας, η ενίσχυση των επιπέδων της δραστηριότητας και της λειτουργικότητας και η βελτίωση της βάρδισης (Snook & Motl, 2009).

3.1.4 Φυσικοθεραπευτική Αξιολόγηση στην ALS

Η φυσικοθεραπευτική αντιμετώπιση της ALS θεωρείται κρίσιμη και απαραίτητη δεδομένης της ύπαρξης των κοινών συμπτωμάτων της δυσλειτουργίας στην κινητικότητα, στη βάρδιση, στην ισορροπία και της κόπωσης (Compston & Coles, 2008).

Δεδομένης της απουσίας μίας ολιστικής θεραπείας για τη ALS είναι απαραίτητη η μακροπρόθεσμη και αποτελεσματική διαχείριση της ποιότητας ζωής των ασθενών. Η διαχείριση που θα διασφαλίσει την καλή ποιότητα υγείας θα πρέπει να ξεκινήσει αμέσως μετά τη διάγνωση όπου θα τεθούν οι κατάλληλοι και εξατομικευμένοι φυσικοθεραπευτικοί στόχοι για κάθε ασθενή.

Στόχος της φυσικοθεραπευτικής αντιμετώπισης είναι η εξομάλυνση της προκαλούμενης αναπηρίας και η διατήρηση της φυσικής λειτουργίας και της ψυχικής ευεξίας των ασθενών με ALS. Ο ρόλος του φυσικοθεραπευτή είναι εκπαιδευτικός, κυρίως κατά τη διάρκεια των σταδίων όπου οι ικανότητες της αυτοδιαχείρισης των ασθενών διαδραματίζουν σημαντικό ρόλο στη ζωή τους (Compston & Coles, 2008).

Ο φυσικοθεραπευτής αξιολογεί κάθε ασθενή μεμονωμένα ώστε να σχεδιαστεί το κατάλληλο φυσικοθεραπευτικό πλάνο και θέτει τους κατάλληλους στόχους. Η τακτική αξιολόγηση των ασθενών είναι αναγκαία δεδομένων των συνεχών διακυμάνσεων. Σχετικά με το σύμπτωμα της κόπωσης, βασικός φυσικοθεραπευτικός στόχος είναι η συμβουλευτική ως προς τη αυτοδιαχείριση της κόπωσης. Η ένταση της κόπωσης κυμαίνεται ανάλογα με τις εξάρσεις

των συμπτωμάτων της νόσου και η εκμάθηση των ασθενών στην αντιμετώπιση της αλλά και στην αξιολόγηση της για το πότε είναι σοβαρή αποτελεί σημαντικό ζήτημα. Επιπλέον, η σωματική δραστηριότητα μπορεί να βοηθήσει στην καταπολέμηση της κόπωσης σε ασθενείς με ALS (Andreasen, Stenager & Dalgas, 2011). Η διαδικασία της αξιολόγησης, για την εκτίμηση των αναγκών του ασθενή περιλαμβάνει (Oh et al. 2018; Oh & Kim 2017):

1) Την Υποκειμενική Πληροφόρηση, η οποία περιλαμβάνει:

- Τη γενική κατάσταση του ασθενή
- Την επίδραση του προβλήματος (π.χ. στο επάγγελμα του ή στο οικογενειακό του περιβάλλον)
- Τη συμπεριφορά των συμπτωμάτων κατά τη διάρκεια του 24ώρου
- Τη θέση, την ένταση του πόνου ή των άλλων συμπτωμάτων

2) Τα Αντικειμενικά δεδομένα, στα οποία ανήκουν:

- Η παρατήρηση (περιοχές σώματος ή η συμπεριφορά του ασθενή κατά τον τρόπο εκτέλεσης των καθημερινών δραστηριοτήτων)
- Την ψηλάφηση (δέρματος, υποδόριου ιστού, μυών, τενόντων, αρθρώσεων)
- Τον έλεγχο και τη λειτουργικότητα

Οι δοκιμασίες περιλαμβάνουν:

- Το ενεργητικό εύρος κίνησης
- Το παθητικό εύρος κίνησης
- Τον έλεγχο της άρθρωσης
- Τις δοκιμασίες με αντίσταση
- Τον νευρολογικό έλεγχο
- Τον καρδιαγγειακό έλεγχο
- Την αναπνευστική λειτουργία και ικανότητα

α) Αξιολόγηση μυϊκού τόνου

Όταν οι μύες είναι χαλαροί είναι σχετικά απαλλαγμένοι από τάση. Η τάση αναπτύσσεται στους μύες όταν αυτοί συσπώνται, ενώ μειώνεται σε σχετικό βαθμό όταν οι μύες ηρεμούν κατά τη διάρκεια της χαλάρωσης. Οι ζώντες μύες υπό κανονικές συνθήκες δεν είναι ποτέ εντελώς απαλλαγμένα απ' αυτή την τάση. Ακόμη και όταν είναι χαλαροί, διατηρούν κάποιο βαθμό σύσπασης που αναφέρεται σαν «μυϊκός τόνος». Ο μυϊκός τόνος αντιπροσωπεύει μια κατάσταση ετοιμότητας των χαλαρών μυών (Shumway-Cook et al. 2000; Debra 1998).

Η σύσπαση που παραμένει στους μυς που έχουν σχέση με τη διατήρηση της όρθιας στάσης ονομάζεται «τόνος της στάσης». Ο τόνος της στάσης διατηρείται και ρυθμίζεται κυρίως από έναν αντανακλαστικό μηχανισμό που βασίζεται στο μυοτατικό αντανακλαστικό, παρ' όλο ότι και τα υψηλότερα κέντρα του εγκεφάλου ασκούν κάποιο έλεγχο (Γεωργιάδου & Κάνδραλη 2001).

Όταν μια εξωτερική δύναμη, όπως είναι η βαρύτητα, επιφέρει τάση στους μυς, διεγείρονται οι νευροϋποδοχείς των μυών και απολύουν κινητικά ερεθίσματα. Αυτά επιφέρουν σύσπαση στους μυς στους οποίους εδρεύουν και η σύσπαση αυξάνει τη μυϊκή τάση αρκετά, ώστε να ασκείται κάποιος έλεγχος στα αποτελέσματα της δύναμης που προκάλεσε την τάση. Ευνόητο είναι λοιπόν ότι, για να ενισχυθεί η χαλάρωση θα πρέπει να ληφθούν τέτοια μέτρα που να επιφέρουν μείωση ή εξουδετέρωση του αποτελέσματος της παραπάνω δύναμης.

Ο βαθμός του τόνου της στάσης ποικίλλει ανάλογα με τη θέση που παίρνει το άτομο. Αυτό σημαίνει ότι υπάρχει μεγαλύτερος τόνος όταν το άτομο βρίσκεται στην όρθια στάση και μικρότερος τόνος όταν το άτομο βρίσκεται σε θέση κατάκλισης, στην οποία προσφέρεται πλήρης στήριξη του σώματος. Συνεπώς, αυτή η θέση είναι και η καταλληλότερη για την απόκτηση γενικής χαλάρωσης.

Κατά την εκτέλεση εκούσιας κίνησης, η σύσπαση της αγωνιστικής ομάδας συνοδεύεται από τη χαλάρωση των ανταγωνιστών της κίνησης μυών, έτσι ώστε η κίνηση να διενεργείται ομαλά. Αυτή η σχέση μεταξύ αγωνιστών και ανταγωνιστών έχει ιδιαίτερη σημασία, γι' αυτό είναι δυνατό, να θεωρηθεί ως μέθοδος για την απόχτηση χαλάρωσης μιας ορισμένης μυϊκής ομάδας (Shumway-Cook et al. 2000; Debra 1998).

Ως κλίμακα αξιολόγησης για τον μυϊκό τόνο χρησιμοποιείται η Ashworth. Η Ashworth κλίμακα είναι ευρύτερο χρησιμοποιούμενο εργαλείο αξιολόγησης για την μέτρηση αντίστασης στην κίνηση των άκρων.

Η κλίμακα έχει ως εξής:

- 0) Δεν υπάρχει αύξηση του μυϊκού τόνου.
- 1) Ελαφριά αύξηση του μυϊκού τόνου με εμφάνιση εμποδίου όταν μετακινείται το άκρο.
- 2) Εμφάνιση έντονης αύξησης του μυϊκού τόνου και εύκολη μετακίνηση του άκρου.

- 3) Παθητική κίνηση, δύσκολη μετακίνηση του άκρου.
- 4) Κάμψη άκρου και αδύνατη κίνηση.

β) Αξιολόγηση μυϊκής ισχύος

Η ανικανότητα του ασθενή στην εκτέλεση ορισμένων κινήσεων ή η δυσκολία στο να κάνει την κίνηση εξαρτάται από την αδυναμία ή την παράλυση κάθε μυός χωριστά. Η αντίληψη αυτή βασίζεται στην εξέταση της μυϊκής δύναμης των μυϊκών ομάδων. Έτσι οδηγούμαστε στη θεραπεία ενδυνάμωσης αδύνατων μυϊκών ομάδων χωρίς να βρεθεί η αιτία της αδυναμίας τους ή κατά πόσον είναι περισσότερο φαινομενική παρά πραγματική η δύναμη (Bache et al. 2003; Αθανασιάδης 2000).

Η εξέταση της μυϊκής δύναμης κάθε μυός χωριστά, είναι αναξιόπιστη για τις παρακάτω αιτίες (Bache et al. 2003; Αθανασιάδης 2000):

- Η αδυναμία των μυών μπορεί να μην είναι πραγματική, αλλά σχετική με την αντίθεση των σπαστικών ανταγωνιστών. Εάν ελαττωθεί η υπέρτονια των τελευταίων, οι «αδύνατοι» μύες είναι δυνατόν να δείξουν φυσιολογική δράση.

- Ένας μυς ο οποίος φαίνεται πολύ αδύνατος για να συσπαστεί ικανοποιητικά όταν εξετάζεται μόνος του, σαν πρωταγωνιστής μπορεί να είναι ικανός για δυνατή σύσπαση όταν ενεργεί μέσα σε ομαδικό πρότυπο π.χ. σαν τμήμα παθολογικών τονικών αντανακλαστικών.

- Αδυναμία μυών μπορεί να οφείλεται σε ατέλεια αισθητική, είτε οπτική ή ιδιοδεκτική ή και αμφοτέρων. Με ικανό και δυνατό αισθητικό ερεθισμό, καθώς φαίνεται, αδύναμοι μύες μπορεί να προκληθούν να συσπαστούν αποτελεσματικά.

- Η αδυναμία μυών και η ανάγκη για ασκήσεις ενδυνάμωσης για την φυσικοθεραπεία είναι δευτερεύον πρόβλημα. Το κύριο πρόβλημα είναι ο παθολογικός συγχρονισμός τους για τον έλεγχο της στάσης και την παραγωγή φυσιολογικής κίνησης. Υπάρχουν χρόνια ασθενείς με έντονη υπέρτονια, οι οποίοι έχουν καλά αναπτυγμένους και διατηρημένους μύες αλλά όμως είναι ανίκανοι να τους χρησιμοποιούν για την εκτέλεση της φυσιολογικής κίνησης.

Για την αξιολόγηση της μυϊκής ισχύος χρησιμοποιείται η εξαβάθμια κλίμακα που αναπτύχθηκε από το Συμβούλιο των Ιατρικών Ερευνών του Ηνωμένου Βασιλείου.

- 0) Δεν υπάρχει ορατή σύσπαση μυών

- 1) Ορατή σύσπαση των μυών χωρίς κίνηση.
- 2) Κίνηση άκρου, χωρίς βαρύτητα.
- 3) Κίνηση άκρου ενάντια στην βαρύτητα, χωρίς αντίσταση.
- 4) Κίνηση άκρου με εφαρμοσμένη μικρή αντίσταση από τον εξεταστή.
- 5) Κίνηση άκρου ενάντια σε μεγάλη αντίσταση, φυσιολογική κινητικότητα.

γ) Αξιολόγηση της ισορροπίας

Κατά την αξιολόγηση της ισορροπίας του ασθενή θεωρείται αναγκαίο να δοθεί απάντηση σε δύο βασικές ερωτήσεις (Shumway-Cook et al. 2000):

- A) Τι πρέπει να κάνει ο ασθενής;
- B) Έχει τη δυνατότητα να το κάνει;

Στη συνέχεια, για κάθε μία από τις βασικές αρχικές θέσεις αξιολογούνται τρία βασικά στοιχεία. Παρακάτω αναφέρονται τα στοιχεία αυτά αναφορικά με την καθιστή θέση:

1) Τι είδους στήριξη απαιτείται προκειμένου ο ασθενής να κρατήσει την ισορροπία του:

- Μπορεί ο ασθενής να καθίσει στηρίζοντας τα πόδια του στο πάτωμα χωρίς όμως να στήριξη στη ράχη και στα χέρια;
- Για πόση ώρα;
- Πόση στήριξη χρειάζεται, αν χρειάζεται;
- Απαιτείται πρόσθετη στήριξη όταν έχει τα μάτια του κλειστά;

2) Ποια είναι η αντίδραση του ασθενή στις εξωτερικές δυνάμεις που τείνουν να διαταράξουν την ισορροπία του;

- Αντιδρά με κίνηση των άνω άκρων;
- Προσπαθεί να επανέλθει στη θέση του;
- Έχει την ικανότητα να υιοθετήσει μια νέα σταθερή θέση;

3) Μέχρι ποιο βαθμό μπορεί να εκτελέσει αυτόνομα μια δραστηριότητα;

- Μπορεί να διατηρήσει την ισορροπία του ενώ κινεί το κεφάλι;

- Μπορεί να διατηρήσει την ισορροπία του ενώ κινεί τον κορμό;
- Μπορεί να διατηρήσει την ισορροπία του ενώ κινεί τα άνω άκρα και τον κορμό;

Η ίδια διαδικασία αξιολόγησης της ισορροπίας ακολουθείται για κάθε μία από τις βασικές αρχικές θέσεις. Εάν π.χ. ο ασθενής μπορεί από την όρθια στάση να καταφέρει να διατηρεί την ισορροπία του ενώ κινεί τα άνω άκρα και τον κορμό, τότε είναι σε θέση να προχωρήσει στη βάρδια ανεξάρτητος. Για την εξάσκηση του ασθενή στην ισορροπία, απαραίτητη προϋπόθεση είναι να γνωρίζει ο θεραπευτής τις φυσιολογικές αντιδράσεις, οι οποίες προκύπτουν κατά τη διατάραξη της ισορροπίας, έτσι ώστε να είναι σε θέση να αναγνωρίζει τις μη φυσιολογικές και να διευκολύνει την εμφάνιση των φυσιολογικών αντιδράσεων όπου αυτές απουσιάζουν.

Η κλίμακα που χρησιμοποιείται για την αξιολόγηση της στατικής και δυναμικής ισορροπίας και έτσι για την πρόληψη πτώσεων είναι η Timed UP and Go (TUG). Ο ασθενής ξεκινά από την καθιστή θέση στην συνέχεια με παράγγελμα από τον εξεταστή σηκώνεται και περπατά μία απόσταση 3 μέτρων, περιστρέφεται και κάθεται πάλι στην καρέκλα, ο εξεταζόμενος μπορεί να χρησιμοποιήσει και κάποιο βοήθημα και ο εξεταστής χρονομετρεί την διάρκεια της άσκησης. Η διάρκεια 10 και λιγότερων δευτερολέπτων δείχνει κανονική κινητικότητα, από 11-20 sec ανήκει στα κανονικά όρια κινητικότητας για ευπαθείς ηλικιωμένους και άτομα με αναπηρία όπως ALS και πάνω από 20 δευτερόλεπτα σημαίνει ότι το άτομο χρειάζεται βοήθεια και υποδεικνύει περαιτέρω εξέταση και παρέμβαση. Ένα σκορ 30 δευτερολέπτων ή περισσότερο υποδηλώνει ότι το άτομο μπορεί να είναι επιρρεπές σε πτώσεις.

3.1.5 Αξιολόγηση επιμέρους θεμάτων στάσης

Για ένα επιτυχημένο πρόγραμμα φυσικοθεραπείας πρέπει να λάβουμε υπ' όψιν μας τα ακόλουθα χαρακτηριστικά (Majmudar et al. 2017):

- Να ανταποκρίνεται στις ανάγκες του ασθενή
- Να ανταποκρίνεται στους προγεγραμμένους στόχους
- Να είναι εξελικτικό
- Να εναρμονίζεται με τις υπόλοιπες θεραπείες που λαμβάνει ο ασθενής (π.χ. φάρμακα)
- Να είναι αποδεκτό από τον ίδιο τον ασθενή και από τους δικούς του
- Να είναι ευέλικτο στις μεταβαλλόμενες καταστάσεις.

Ποτέ δύο ασθενείς δεν είναι όμοιοι είτε όσον αφορά την κατάσταση τους, είτε τα συμπτώματά τους, έτσι ποτέ δυο θεραπείες δεν είναι όμοιες. Παρ' όλα αυτά, όποια προσέγγιση και αν υιοθετηθεί, υπάρχουν συγκεκριμένα προβλήματα που εμφανίζονται στους περισσότερους ασθενείς με ανικανότητα και τα οποία μπορούν να προληφθούν και να εμποδιστεί η εμφάνισή τους.

α) Ραχιαία κάμψη άκρου ποδός

Βράχυνση των τενόντων που περνούν από τα οστά της πτέρνας μπορεί να αποτραπεί, αποφεύγοντας τη χρήση συνολικού εκτατικού προτύπου για τη μεταφορά βάρους, δίνοντας προσοχή στη θέση του ποδιού στην καθιστή θέση και με την καθημερινή απόκτηση της όρθιας στάσης, όταν η βάδιση δεν είναι πλέον μια από τις λειτουργικές δραστηριότητες του ασθενή.

β) Επικράτηση Προτύπου Έκτασης και Προσαγωγής στα κατώτερα άκρα

Το πρότυπο της ολικής έκτασης μπορεί να αναχαιτιστεί με την εκπαίδευση στη σωστή μεταφορά βάρους μέσω του κινητού γόνατος, με έμφαση στην επαρκή κάμψη της κατ' ισχύων άρθρωσης στην καθιστή θέση και με τη χρησιμοποίηση καθίσματος ειδικά κατασκευασμένο για τη διάταση των προσαγωγών.

γ) Σύσπαση των ισchioκνημιαίων και κάμψη του γόνατος

Η συστολή στο γόνατο μπορεί να εμποδιστεί εάν οι ισchioκνημιαίοι διαταθούν ακουμπώντας τις άκρες των δακτύλων του ποδιού στο μακρύ κάθισμα καθώς διατηρούμε και τα δύο γόνατα σε έκταση.

δ) Σύσπαση των καμπτήρων του ισχίου

Η βράχυνση των καμπτήρων του ισχίου μπορεί να αποφευχθεί εξασφαλίζοντας καλή έκταση στα ισχία κατά τη βάδιση ή όρθια στάση. Η καθημερινή υιοθέτηση της πρηνής κατάκλισης πρέπει να ενθαρρυνθεί από τον θεραπευτή.

ε) Κάμψη θωρακικής μοίρας της Σπονδυλικής Στήλης

Η φτωχή στάση του κορμού μπορεί να αποτραπεί με ενεργητική ραχιαία έκταση στην καθιστή και πρηνή θέση. Η διάταση από ύπτια θέση ξαπλωμένος πάνω σε μαξιλάρι ή από καθιστή με τα χέρια να υποστηρίζουν τον κορμό, έχουν θετικά αποτελέσματα.

στ) Κάμψη και έσω στροφή στον ώμο

Ο περιορισμός της κίνησης του ώμου μπορεί να εξουδετερωθεί με εκπαίδευση στις αντιδράσεις ισορροπίας και με υποβοηθούμενη ανύψωση του ώμου σε πλήρες εύρος.

ζ) Μειωμένη κινητικότητα (φιξαρισμένες θέσεις) της κεφαλής

Συγκεκριμένες θέσεις που υιοθετούνται λόγω της μειωμένης κινητικότητας, αποφεύγονται με εκπαίδευση επαρκούς ισορροπίας και αντιδράσεις στάσεως, καθώς και αποφυγή των παθολογικών προτύπων κίνησης.

3.1.6 Ενεργητική άσκηση

Οι ενεργητικές ασκήσεις, κατά την εκτέλεσή τους, διέπονται από τις παρακάτω βασικές αρχές (Majmudar et al. 2017):

- 1) Πρέπει να εκτελούνται ομαλά και ρυθμιστικά, έτσι ώστε οι μύες και οι αρθρώσεις να μην υποβάλλονται σε ξαφνική τάση.
- 2) Πρέπει να βασίζονται σε σωστές αρχικές θέσεις
- 3) Πρέπει να παρέχουν τη δυνατότητα για ομαλή, σταδιακή εξέλιξη δηλαδή, από το στάδιο της αποκατάστασης.

Ο ρυθμός στη θεραπευτική άσκηση αναφέρεται στην εναλλαγή κίνησης – παύσης και αποτελεί παράγοντα εξέλιξης σ' ένα πρόγραμμα θεραπευτικών ασκήσεων. Η μυϊκή σύσπαση πρέπει να συνοδεύεται από χαλάρωση τόσης διάρκειας που να επιτρέπει την επαναφορά της φυσιολογικής αιμάτωσης του μυός (Bache et al. 2003; Αθανασιάδης 2000).

Η αρχή αυτή του ρυθμού βασίζεται στο γεγονός ότι η αποτελεσματικότητα ενός μυός εξαρτάται από τις συνθήκες τοπικής αιμάτωσης. Αν η κυκλοφορία είναι καλή, τα παράγωγα της σύσπασης απομακρύνονται αμέσως. Αν όμως είναι φτωχή, τείνουν να συσσωρευτούν κι έτσι ενισχύεται η εμφάνιση της γρήγορης κόπωσης. Η αρχή του ρυθμού εφαρμόζεται ιδιαίτερα σε αδυναμία οφείλεται στην ύπαρξη τραύματος ή σε παρατεταμένη ακινησία. Κατά τη διαδικασία της άσκησης, η έμφαση δίνεται εξίσου τόσο στη φάση της χαλάρωσης όσο και στη διάρκεια της σύσπασης. Η επανάληψη χωρίς παύση – χαλάρωση είναι αρνητικός παράγοντας σε ότι αφορά την αρχή του ρυθμού. Πειραματικά αποδείχθηκε ότι το μεγαλύτερο ποσοστό ανάπαυσης του μυός εμφανίζεται στο πρώτο τέταρτο του χρόνου που απαιτείται για την πλήρη του ανάπαυση. Ο χρόνος αυτός αναφέρεται ως «συμφέρουσα παύση» και έχει το χαρακτηριστικό ότι είναι μικρής διάρκειας, χωρίς να προσφέρει πλήρη ανάπαυση στο μυ

(Lemman 1962). Χρησιμοποιείται στον τύπο της «περιοδικής άσκησης» με σκοπό την αύξηση της μυϊκής δύναμης και της αντοχής.

Ο ρυθμός μιας περιοδικής άσκησης μπορεί να χαρακτηριστεί ως βραχύς, μέσος ή μακρός, ανάλογα με τη σχέση διάρκειας σύσπασης και παύσης. Ωστόσο έχει διατυπωθεί η άποψη (Harpe) ότι η διάρκεια της παύσης καθορίζεται από την ένταση και τη διάρκεια της άσκησης σε σχέση με τη συχνότητα των επαναλήψεων. Έτσι, σε έντονες δυναμικές ή ισομετρικές συσπάσεις απαιτείται πλήρης ανάπαυση του μυός. Γενικά η άποψη αυτή (μέθοδος επαναλήψεων) αποδέχεται ότι, όσο μεγαλύτερη είναι η ένταση της άσκησης τόσο μεγαλύτερη παύση απαιτείται (Bache et al. 2003; Αθανασιάδης 2000).

Οι παράγοντες του ρυθμού, δηλαδή ή επανάληψη, η διάρκεια ανάπαυσης και σύσπασης, το μέγεθος της δύναμης και η διάρκεια των ασκήσεων στο σύνολο, ακολουθούν την εξέλιξη του μυός και σε κάθε περίπτωση επαναπροσδιορίζονται. Το ρυθμό μιας άσκησης καθορίζουν τρεις κυρίως παράγοντες, ο χρόνος ανάπτυξης της σύσπασης, η διάρκεια της σύσπασης και ο χρόνος ανάπαυσης του μυός.

Συνεπώς, ο ρυθμός χαρακτηρίζεται ως βραχύς, όταν η διάρκεια σύσπασης και παύσης έχουν σχέση 1:5, μέσος, όταν η σχέση είναι 1:2 και μακρός, όταν η σχέση είναι μεγαλύτερη απ' αυτήν του μέσου ρυθμού.

Η «*αρχική θέση ή θέση εκκίνησης*» από την οποία εκτελείται μια άσκηση, οφείλει να είναι τέτοια ώστε να διευκολύνει την ενέργεια των μυών και να θεωρείται κατάλληλη ως προς το στάδιο της εξέλιξης στο οποίο βρίσκεται ο ασθενής. Προκειμένου για την ισχυροποίηση μυών ή την κινητοποίηση αρθρώσεων, η θέση εκκίνησης των ασκήσεων πρέπει να είναι κατάλληλη, έτσι ώστε να σταθεροποιείται η έκφυση των μυών που ενεργούν (Shumway-Cook et al. 2000).

Η σταθερότητα αυτή επιτυγχάνεται με τη διεύρυνση της βάσης στήριξης του σώματος (καθιστή θέση σταθερότερη από την όρθια στάση, θέση κατάκλισης σταθερότερη από την καθιστή θέση) και με τη προσέγγιση του κέντρου βάρους προς τη βάση στήριξης (καθιστή θέση σταθερότερη από την όρθια θέση). Οι θέσεις εκκίνησης, οι ονομαζόμενες «*αρχικές θέσεις*», παρουσιάζουν μεγάλη ποικιλία στις διάφορες ασκήσεις. Οι θέσεις αυτές διατηρούνται είτε με κατάλληλο βοήθημα, είτε με τη στατική ενέργεια των μυών που σταθεροποιούν τις αρθρώσεις (Schmidt 1995).

Η επιλογή των κατάλληλων θέσεων διενεργείται ανάλογα με τον σκοπό που αυτές εξυπηρετούν και που μπορεί να είναι:

- Η χρησιμοποίηση μέσου στήριξης για την απόκτηση χαλάρωσης
- Η εκπαίδευση σωστής όρθιας στάσης και ισορροπίας
- Η απόκτηση ικανής σταθεροποίησης, όταν η κίνηση πρόκειται να εντοπισθεί σε μια συγκεκριμένη άρθρωση
- Η τροποποίηση του αποτελέσματος μιας άσκησης.

Υπάρχουν πέντε αρχικές θέσεις, η όρθια στάση, η γονυπετής θέση, η καθιστή θέση, η ύπτια κατάκλιση και η θέση που ο γυμναζόμενος κρεμιέται από μονόζυγο. Όλες οι άλλες θέσεις που χρησιμοποιούνται είναι τροποποιήσεις των παραπάνω θέσεων και ονομάζονται «απορρέουσες θέσεις» (derived positions). Κάθε μια τροποποίηση των αρχικών θέσεων, δηλαδή η επιλογή μιας απορρέουσας θέσης, αποβλέπει σε συγκεκριμένο σκοπό ή αποτέλεσμα.

Η θεραπευτική άσκηση (στοχευμένη άσκηση) ξεκινά με τη διάγνωση της νόσου και συμπληρώνει όποια άλλη θεραπευτική προσέγγιση. Η ένταση της άσκησης, η διάρκεια, το είδος των ασκήσεων έχουν να κάνουν με παράγοντες όπως η ηλικία, η πρότερα φυσική κατάσταση του ασθενούς, συνωδά προβλήματα υγείας, κινητικά ελλείμματα και φαρμακευτική αγωγή (Lunetta et al.2015; Lopes de Almeida & Silvestre 2012).

Το πρόγραμμα πρέπει να περιλαμβάνει ασκήσεις εύρους κίνησης-διατάσεις, ασκήσεις ενδυνάμωσης, ασκήσεις ισορροπίας και συντονισμού, ασκήσεις βάδισης και αερόβια άσκηση. Οι ασκήσεις πρέπει να επαναλαμβάνονται 3-4 φορές την εβδομάδα. Οι βασικές ασκήσεις μπορούν να εκτελεστούν με τη βοήθεια απλών υλικών, όπως λάστιχο ενδυνάμωσης μικρής έως μέτριας σκληρότητας (κόκκινο ή πράσινο), μπάλα ενδυνάμωσης, στρώμα γυμναστικής, βαράκια, ράβδος κ.α. (Dal Bello-Haas & Florence 2013; Chelsea et al.2016).

Πριν την άσκηση πρέπει να προηγείται προθέρμανση. Ιδανικά, των υπολοίπων ασκήσεων πρέπει να προηγείται η αερόβια άσκηση. Οι ασκήσεις αφορούν το σύνολο των μυϊκών ομάδων με έμφαση στους κεντρομελικούς - στηρικτικούς μύες. Εφαρμόζεται πρόγραμμα αντοχής με μικρή επιβάρυνση. Το κάθε σετ περιλαμβάνει 15 επαναλήψεις. Στόχος είναι τα 3 σετ ανά μυϊκή ομάδα (van Groenestijn et al. 2011; Dal Bello-Haas et al. 2007).



(Α)



(Β)

Α) & Β) Ασκήσεις ενδυνάμωσης κορμού με ράβδο



(Γ)



(Δ)

Γ) & Δ)

Ασκήσεις ενδυνάμωσης κορμού με λάστιχο



Ε) Άσκηση ενδυνάμωσης δικέφαλου βραχιονίου με βαράκια



(ΣΤ)



(Ζ)



(Η)

ΣΤ) - Η) Ασκήσεις ενδυνάμωσης χεριών με λάστιχο



(Θ)



(Ι)



(Κ)



(Λ)

Θ) – Λ) Ασκήσεις ενδυνάμωσης κάτω άκρων με λάστιχο



(Μ)



(Ν)

Μ) & Ν) Ασκήσεις ενδυνάμωσης κάτω άκρων ανοικτής κινητικής αλυσίδας



(Ξ)



(Ο)



(π)

Ξ) – Π) Ασκήσεις εδάφους ενδυνάμωσης κεντρικού σημείου του σώματος

(Κέντρος Ζήκος 2013, Η άσκηση στην πολλαπλή σκλήρυνσης)

3.1.7 Ηλεκτρικός ερεθισμός

Η ιδέα του ηλεκτρικού ερεθισμού ξεκίνησε από τους αρχαίους Έλληνες, οι οποίοι χρησιμοποιούσαν κεχριμπάρι («ήλεκτρον») για να προκαλέσουν μυϊκές συσπάσεις. Με τις έρευνες των Volta και Faraday κατά τον 18ο και 19ο αιώνα, η χρήση του ηλεκτρισμού έγινε περισσότερο ελεγχόμενη, ενώ κατόπιν βοήθησαν και οι έρευνες των Galvani και Duchenne στη νευροφυσιολογία.

Η χρήση του ηλεκτρικού ερεθισμού προτείνεται από αρκετούς ερευνητές ως σημαντική μέθοδος για την ελάττωση της δυσκαμψίας και σπαστικότητας. Ο ηλεκτρικός ερεθισμός μπορεί να γίνει απευθείας στους σπαστικούς μυς, στους ανταγωνιστές αυτών, καθώς και στα νεύρα που νευρώνουν σπαστικούς μυς ή ανταγωνιστές αυτών. Η χρήση του ηλεκτρικού ερεθισμού για τη μείωση της δυσκαμψίας είναι μια μέθοδος που χρησιμοποιείται αρκετά στο χώρο της νευρολογικής αποκατάστασης. Τα είδη του ηλεκτρικού ερεθισμού που προτείνονται στην ALS είναι (National Clinical Guideline Centre 2016; Shaygannejad et al. 2013; Handa et al. 1995):

A) Ο διαδερμικός Ηλεκτρικός Νευρικός Ερεθισμός (TENS: Transcutaneous Electrical Nerve Stimulation).

B) Ο Ηλεκτρικός Μυϊκός Ερεθισμός (EMS: Electrical Muscle Stimulation).

Ο TENS εφαρμόζεται κυρίως σε περιπτώσεις που το επιθυμητό αποτέλεσμα είναι η αναλγησία. Παρόλα αυτά, τα τελευταία χρόνια έχει διερευνηθεί η χρήση του ενάντια στη σπαστικότητα. Η επίδραση των TENS στη σπαστικότητα βάσει της συχνότητας εφαρμογής του διακρίνονται σε :

- εργασίες εφαρμογής χαμηλής συχνότητας TENS (1 – 2 Hz)
- εργασίες εφαρμογής υψηλής συχνότητας TENS (20 - 100 Hz)

Η χρήση χαμηλής συχνότητας TENS φαίνεται πως δεν έχει καμία επίδραση στη μείωση της σπαστικότητας, ενώ αντίθετα, η χρήση υψηλής συχνότητας TENS έχει επίδραση στη μείωση της σπαστικότητας. Συγκεκριμένα, συχνότητες μεταξύ 20 - 50 Hz έχουν θετική επίδραση στη μείωση της σπαστικότητας. Θετική επίδραση στη σπαστικότητα φαίνεται πως έχει και η χρήση συχνοτήτων 99 - 100 Hz. Ο χρόνος εφαρμογής του ερεθισμού υψηλής συχνότητας TENS στις παραπάνω εργασίες κυμαίνεται μεταξύ 20 και 45 minutes. Ο συνηθέστερος χρόνος εφαρμογής είναι τα 30 minutes. Όσον αφορά την τοποθέτηση των ηλεκτροδίων, οι ερευνητές προτείνουν τις παρακάτω πιθανές περιοχές των ηλεκτροδίων:

- Πάνω στους σπαστικούς μυς
- Πάνω στους ανταγωνιστές μυς των σπαστικών μυών
- Πάνω στα νεύρα που τροφοδοτούν τους σπαστικούς μυς, ή τους ανταγωνιστές αυτών
- Σε σημεία βελονισμού ή σε σημεία πυροδότησης.

Οι μηχανισμοί με τους οποίους ο TENS προκαλεί τη μείωση της σπαστικότητας και επομένως, τη γενικότερη βελτίωση του κινητικού ελέγχου των νευρολογικών ασθενών, παραμένουν αδιευκρίνιστοι. Η πλειοψηφία των μελετών υποστηρίζουν ότι ο TENS δρα μέσω ενός συνδυασμού πολλών επιμέρους μηχανισμών. Οι μηχανισμοί, οι οποίοι προτείνονται στη μελέτη του Walker (1982) και εμφανίζονται ως εκείνοι που ευθύνονται για τη μείωση της σπαστικότητας μετά από εφαρμογή TENS είναι:

- Ο διαδερμικός νευρικός ηλεκτρικός ερεθισμός των ανταγωνιστών μυών των σπαστικών μυών έχει ως αποτέλεσμα την αμοιβαία I α αναστολή.
- Ο διαδερμικός νευρικός ηλεκτρικός ερεθισμός των σπαστικών μυών έχει ως αποτέλεσμα την κατά Renshaw αναστολή.

Η μείωση της αμοιβαίας Iα αναστολής και της Renshaw αναστολής είναι κάποιος από εκείνους τους μηχανισμούς οι οποίοι ευθύνονται για την εμφάνιση του φαινομένου της σπαστικότητας. Συνεπώς, η αύξηση της αμοιβαίας Iα και της Renshaw αναστολής, λόγω εφαρμογής TENS, έχει ως επακόλουθο τη μείωση της σπαστικότητας. Στο συμπέρασμα ότι οι μηχανισμοί όπως η αυτογενής Iβ αναστολή, αναστολή Renshaw και η αμοιβαία Iα αναστολή μπορεί να ενέχονται στη μείωση της σπαστικότητας, μετά από εφαρμογή διαδερμικού νευρικού ηλεκτρικού ερεθισμού.

Σε άλλη έρευνα αναφέρεται ότι με τον διαδερμικό νευρικό ηλεκτρικό ερεθισμό οι αισθητικές πληροφορίες μεταφέρονται κυρίως μέσω των μεγάλης διαμέτρου προσαγωγών ινών, μεταβιβάζοντας έτσι τις πληροφορίες αυτές από τους μηχανοϋποδοχείς προς το νωτιαίο μυελό. Στην ίδια έρευνα προτείνεται ότι η μείωση της σπαστικότητας μετά από εφαρμογή TENS οφείλεται στον ερεθισμό των προσαγωγών ινών μεγάλης διαμέτρου. Έτσι, είναι πιθανόν ότι αυτός ο μεγάλης έκτασης και διάχυτος περιφερικός ερεθισμός ενεργοποιεί τις ανενεργές διεγερτικές ανασταλτικές συνάψεις (οι οποίες ευθύνονται για τη μείωση της σπαστικότητας), αλλά δεν έχει καμιά επίδραση στις ενεργές διεγερτικές συνάψεις, των οποίων η δραστηριότητα είναι ήδη στο μέγιστο επίπεδο.

Τέλος, στη μελέτη των Levin και Chan (1989), αναφέρονται τα αποτελέσματα της χρήσης, διαθερμικού ερεθισμού, έναντι εικονικού ερεθισμού. Ο TENS, αλλά και ο εικονικός ερεθισμός, εφαρμόστηκαν στο ομόπλευρο προς τη βλάβη κοινό περονιαίο νεύρο και στο ετερόπλευρο προς τη βλάβη μέσο νεύρο ημιπληγικών ασθενών. Το αποτέλεσμα αυτής της μελέτης ήταν ότι, σε σύγκριση με τον εικονικό ηλεκτρικό ερεθισμό, ο διαδερμικός νευρικός ηλεκτρικός ερεθισμός παρείχε μια σημαντική αύξηση της λανθάνουσας περιόδου του μυοτατικού αντανακλαστικού των σπαστικών μυών.

Πιο συγκεκριμένα, παρατηρήθηκε αύξηση της λανθάνουσας περιόδου του μυοτατικού αντανακλαστικού των σπαστικών γαστροκνημίων, αλλά και των σπαστικών καμπτήρων μυών του καρπού. Η αύξηση αυτή της λανθάνουσας περιόδου το μυοτατικού αντανακλαστικού των σπαστικών μυών συνεπάγεται αυτόματα τη μείωση του βαθμού σπαστικότητας των ίδιων μυών.

α) Ηλεκτρικός Μυϊκός Ερεθισμός (EMS) και σπαστικότητα

Οι μυς που παρουσιάζουν τη μεγαλύτερη σπαστικότητα είναι, για τα άνω άκρα, οι καμπτήρες αγκώνα, καρπού και δακτύλων. Οι μυς του κάτω άκρου που συνήθως παρουσιάζουν τη μεγαλύτερη σπαστικότητα είναι ο τετρακέφαλος, ο πρόσθιος κνημιαίος και ο γαστροκνήμιος. Ο Μυϊκός Ηλεκτρικός Ερεθισμός (Electric Muscle Stimulation- EMS) μπορεί να χρησιμοποιηθεί για την ελάττωση της σπαστικότητας μυών κα μυϊκών ομάδων.

Η εφαρμογή του ερεθισμού γίνεται στους ανταγωνιστές των σπαστικών μυών, απευθείας στους σπαστικούς μυς και σε κινητά νεύρα που νευρώνουν σπαστικούς μυς.

Ο Waters (1975) και η Baker (1979) έχουν διαπιστώσει την ελάττωση της σπαστικότητας των καμπτήρων άνω άκρου ερεθίζοντας τους ανταγωνιστές μυς. Σε ανάλογα συμπεράσματα

κατέληξε και ο Powell με τους συνεργάτες του (1999), ερεθίζοντας τους εκτεινόντες μυς του καρπού, παρατηρώντας και βελτίωση της λειτουργικότητας της άκρας χείρας. Ο Lin C. (2000) μείωσε τη σπαστικότητα των καμπτήρων του καρπού, εφαρμόζοντας ηλεκτρικό μυϊκό ερεθισμό στο κοινό εκτεινόντα των δακτύλων μυ. Μείωση της σπαστικότητας παρατηρείται και από τον απευθείας ερεθισμό των σπαστικών μυών. Ο Daly και οι συνεργάτες του (1996) παρατήρησαν μείωση της σπαστικότητας των καμπτήρων μυών του καρπού, με εφαρμογή απευθείας ηλεκτρικού μυϊκού ερεθισμού σε αυτούς. Μείωση της σπαστικότητας παρουσιάζεται και απευθείας ερεθισμό του τετρακέφαλου, του γαστροκνημίου και του πρόσθιου κνημιαίου, μυς που επίσης αναπτύσσουν σε ημιπληγικούς ασθενείς.

Ενδιαφέρον παρουσιάζουν έρευνες στις οποίες γίνεται ερεθισμός κινητικών νεύρων που νευρώνουν σπαστικούς μυς ή τους ανταγωνιστές των μυών με σπαστικότητα. Ο ερεθισμός του ωλένιου νεύρου μειώνει τη σπαστικότητα των καμπτήρων μυών του καρπού. Επίσης ο ερεθισμός του περονιαίου νεύρου οδηγεί σε μείωση της τονικής δραστηριότητας του πρόσθιου κνημιαίου και των πελματιαίων καμπτήρων.

Στη βιβλιογραφία υπάρχει αρκετά μεγάλη διακύμανση για το χρόνο που διαρκεί η μείωση της σπαστικότητας μετά από την εφαρμογή του ηλεκτρικού μυϊκού ερεθισμού. Το χρονικό διάστημα φαίνεται να εξαρτάται και από τη συχνότητα των συνεδριών ηλεκτρικού ερεθισμού των μυών. Η μείωση της σπαστικότητας, αμέσως μετά τη χρήση ηλεκτρικού μυϊκού ερεθισμού, διαρκεί μερικές ώρες. Ερευνητές προτείνουν για αποτελέσματα μεγαλύτερης διάρκειας την εφαρμογή ερεθισμού πέντε ημέρες την εβδομάδα για τρεις εβδομάδες. Υπάρχουν συγγραφείς που προτείνουν επαναληπτικούς ερεθισμούς κατά τη διάρκεια της ημέρας. Οι επαναληπτικοί ερεθισμοί μπορεί να είναι 3 φορές την ημέρα ή και 6 φορές την ημέρα (Akaza et al. 2011).

Η επίδραση του ηλεκτρικού μυϊκού ερεθισμού στη μείωση της σπαστικότητας φαίνεται πως σταματά να υφίσταται δύο εβδομάδες μετά την εφαρμογή του. Όσο εφαρμόζεται ηλεκτρικός ερεθισμός των μυών, η σπαστικότητα μειώνεται, όταν όμως σταματήσει ο ερεθισμός, μετά από δύο εβδομάδες η σπαστικότητα επανέρχεται στην προηγούμενη κατάσταση. Με την επανάληψη του ηλεκτρικού μυϊκού ερεθισμού, οι συνδέσεις μεταξύ των νευρώνων ενισχύονται και η σπαστικότητα μειώνεται για περισσότερο χρόνο. Γι' αυτόν το λόγο οι έρευνες προτείνουν μακροχρόνια εφαρμογή του ηλεκτρικού μυϊκού ερεθισμού, χωρίς όμως να καταλήγουν σε συγκεκριμένα χρονοδιαγράμματα συχνότητας των συνεδριών και χρονικού διαστήματος εφαρμογής αυτών (Young 2015; Akaza et al. 2011).

Οι έρευνες προτείνουν ηλεκτρικό ρεύμα συχνότητας 20-40 ώσεων και διάρκειας ώσης 200-300μ/sec για τη μείωση της σπαστικότητας. Ο ερεθισμός σ' αυτές τις παραμέτρους δεν προκαλεί τετανική συστολή. Οι Ια αισθητικές ίνες που μεταφέρουν ερεθίσματα στους ενδιάμεσους ανασταλτικούς νευρώνες στο νωτιαίο μυελό έχουν μεγαλύτερη διάμετρο και γι' αυτό απαιτείται ένα χαμηλό επίπεδο ερεθισμού για να διεγερθούν. Η διέγερση τους είναι πάντα παρούσα, ακόμα και αν ο ερεθισμός προκαλέσει μια μικρή σύσπαση. Γι' αυτό πιθανόν να είναι αποτελεσματικός, όπως αναφέρεται σε ορισμένες έρευνες, και ο ερεθισμός με ρεύμα που δεν προκαλεί τετανική συστολή στη μείωση της σπαστικότητας. Η ενίσχυση της λειτουργίας των μυών για βελτίωση της κινητικότητας απαιτεί τετανικό ηλεκτρικό μυϊκό ερεθισμό.

Όλοι οι ερευνητές συμφωνούν στην εφαρμογή υψηλής έντασης ηλεκτρικού ερεθισμού, για να εκλύεται έντονη σύσπαση, μεγάλης διάρκειας παλμοσειρά (8-10sec), ώστε η σύσπαση των αγωνιστών και η χαλάρωση των ανταγωνιστών να διαρκεί για κάποιο χρονικό διάστημα, και παύλα τριπλάσια ή πενταπλάσια της παλμοσειράς, για να υπάρχει κάποιο ουσιαστικό διάστημα ανάπαυσης των ερεθιζόμενων μυών. διευκρινίζεται ότι, όταν μιλάμε για διάρκεια παλμοσειράς, εννοούμε το χρόνο που διαρκεί η σύσπαση του μυός, ενώ όταν μιλάμε για διάρκεια παύλας, εννοούμε το χρονικό διάστημα του διαλείμματος μεταξύ των συσπάσεων (Young 2015).

Η νευροφυσιολογική βάση της μείωσης της σπαστικότητας από την εφαρμογή ηλεκτρικού μυϊκού ερεθισμού των ανταγωνιστών των μυών με σπαστικότητα είναι η εξής (Taylor, 2002). Όταν ένας μυς συσπάται, η ενεργοποίηση της μυϊκής ατράκτου μεταδίδει, μέσα ενδιάμεσων νευρώνων, ανασταλτικές ώσεις στον ανταγωνιστή μυ, με αποτέλεσμα τη μείωση της δραστηριότητάς του. Το φαινόμενο αυτό είναι γνωστό ως αμοιβαίας αναστολή και το αποτέλεσμά της εκμεταλλευόμαστε κατά τον ερεθισμό του ανταγωνιστή ενός μυός με σπαστικότητα. Οι Ια αισθητικές ίνες ξεκινούν από την μυϊκή άτρακτο και μεταφέρουν ερεθίσματα στους ενδιάμεσους ανασταλτικούς νευρώνες στο νωτιαίο μυελό. Οι νευρώνες αυτοί ασκούν ανασταλτική δράση στους ανταγωνιστές μυς και μειώνουν τη δραστηριότητάς τους. Οι Ια ίνες έχουν μεγάλη διάμετρο, και γι' αυτό απαιτείται ένα χαμηλό επίπεδο ερεθισμού για να διεγερθούν. Η διέγερσή τους είναι πάντα παρούσα, ακόμα και αν ο ερεθισμός προκαλέσει μια μικρή σύσπαση. Μετά από τον ερεθισμό των ανταγωνιστών μυών, υπάρχει μία περίοδος μείωσης της σπαστικότητας. Με την επανάληψη του ερεθισμού, οι συνδέσεις μεταξύ των νευρώνων ενισχύονται και η σπαστικότητα μειώνεται για περισσότερο

χρόνο. Η νευροφυσιολογική βάση της μείωσης της σπαστικότητας από την εφαρμογή ηλεκτρικού μυϊκού ερεθισμού απευθείας στους σπαστικούς μυς είναι η εξής: ηλεκτρικός μυϊκός ερεθισμός των σπαστικών μυών επιφέρει μείωση της σπαστικότητας, η οποία οφείλεται σε ερεθίσματα τα οποία μεταφέρονται στα κύτταρα Renshaw ασκούν ανασταλτική δράση στους α κινητικούς νευρώνες, με αποτέλεσμα τη μείωση της σπαστικότητας. Υπάρχει όμως μια γενικότερη ανησυχία πως, αν εφαρμόσουμε ηλεκτρικό μυϊκό ερεθισμό σε σπαστικούς μύς, η σπαστικότητα μπορεί να μειώνεται, αλλά μπορεί να αυξηθεί αργότερα.

β) Λειτουργικός ηλεκτρικός ερεθισμός (FES)

Λειτουργικός Ηλεκτρικός Ερεθισμός (Functional Electric Stimulation- FES) είναι η χρήση μικρών ηλεκτρικών ερεθισμάτων για τη διέγερση μυών που δεν λειτουργούν λόγω αδυναμίας – παράλυσης από νευρική βλάβη. Σκοπός της μεθόδου είναι να αναπαράγει τις κινήσεις που έχουν ελαττωθεί ή και χαθεί εντελώς, ώστε να βελτιώσει την αυτονομία και την ποιότητα ζωής του ατόμου. Αυτή είναι η βασική διαφορά από τον απλό Ηλεκτρικό Ερεθισμό (ηλεκτρογυμναστική), που εφαρμόζεται με τον ασθενή σε χαλαρή θέση στο φυσικοθεραπευτήριο ή το ιατρείο, για εξάσκηση κάποιων μυών ή νευρών. Στο Λειτουργικό Ηλεκτρικό Ερεθισμό λοιπόν, η κίνηση που προκαλείται είναι μέρος κάποιας λειτουργίας, όπως π.χ. η βάδιση, το σήκωμα από την καρέκλα, το άπλωμα του χεριού κλπ και εφαρμόζεται ακριβώς κατά τη διάρκεια της λειτουργίας, από τον ίδιο τον ασθενή στο σπίτι του, στο χώρο εργασίας του, ή και σε εξωτερικούς χώρους. Η έννοια του Λειτουργικού Ηλεκτρικού Ερεθισμού προτάθηκε από τον Liberson το 1961, όταν ο ίδιος και η ερευνητική του ομάδα δημιούργησαν την πρώτη ηλεκτρική συσκευή διέγερσης για τη διόρθωση της πτώσης πέλματος μετά από αγγειακό εγκεφαλικό επεισόδιο. Η θεωρία του ήταν ότι διεγείροντας ηλεκτρικά τους παραλυμένους μύες, θα ήταν δυνατό να παράγει μία λειτουργική κίνηση, αναπαριστώντας έτσι τη λειτουργία ενός νάρθηκα ή κηδεμόνα (βοήθημα βάσης που προσαρμόζεται μέσα ή επάνω στο υπόδημα), χωρίς όμως τα μειονεκτήματά τους (Street 2017; Young 2015).

Ο Liberson (1961) δοκίμασε τη συσκευή που δημιούργησε σε ασθενείς με ημιπληγία και ανέφερε ότι όχι μόνο βελτιώθηκε σημαντικά η βάδισή τους με χρήση της συσκευής, αλλά και ότι σε αρκετές περιπτώσεις οι ασθενείς ανακτούσαν την ικανότητα να ανασηκώνουν μόνοι τους το πέλμα τους για σύντομες περιόδους μετά τη χρήση της συσκευής.

Κατά τις επόμενες δεκαετίες η μέθοδος FES επεκτάθηκε και σε εφαρμογές για την αποκατάσταση της λειτουργικότητας του χεριού, μυο-ηλεκτρικό έλεγχο σε νάρθηκες και

τεχνητά μέλη, έλεγχο της σπαστικότητας στο επίπεδο του νωτιαίου μυελού, κινητικά προβλήματα από κακώσεις περιφερικών νεύρων κ.ά. Αρκετές από αυτές τις εφαρμογές παρέμειναν για πολλά χρόνια σε ερευνητικά πλαίσια με περιορισμένη εφαρμογή σε ασθενείς, λόγω πρακτικών προβλημάτων που σχετίζονταν με τις παλιότερες τεχνολογίες και σε έλλειψη εμπειρίας (Street 2017).

Γύρω στα μέσα της δεκαετίας του '80 το προσωπικό του τμήματος Βιοϊατρικής του νοσοκομείου Salisbury στη Μ.Βρετανία (που ανήκει στο Βρετανικό Εθνικό Σύστημα Υγείας, το NHS) ξεκίνησαν την έρευνα στη μέθοδο FES, με σκοπό να βοηθήσουν κάποιους μεμονωμένους ασθενείς με κινητικά προβλήματα στα κάτω άκρα (τα πόδια). Τα πρώτα αποτελέσματα ήταν τόσο ενθαρρυντικά, ώστε αποφάσισαν να συνεχίσουν την έρευνα και εξέλιξη της μεθόδου. Στόχος τους ήταν να κατασκευάσουν κάποια αξιόπιστη συσκευή που να μπορεί πλέον να χρησιμοποιείται καθημερινά από ασθενείς με διάφορα προβλήματα, με σταθερά καλά αποτελέσματα. Σταδιακά, μετά από 10 περίπου χρόνια, κατασκεύασαν την πρώτη τέτοια συσκευή για ασθενείς με βλάβες του κεντρικού νευρικού συστήματος. Το 1997 η συσκευή έλαβε έγκριση χρήσης από το Βρετανικό Εθνικό Σύστημα Υγείας (NHS), ενώ αργότερα ακολούθησαν και άλλες εγκρίσεις, όπως από τον Βρετανικό Ιατρικό Σύλλογο (Royal College of Physicians) το 2000, και από τον Αμερικανικό Οργανισμό Τροφίμων-Φαρμάκων (Food and Drug Administration) το 2005.

Από το 1997 και μετά η μέθοδος FES έχει χρησιμοποιηθεί από πολλές χιλιάδες ασθενών σε δεκάδες νοσοκομεία και ιδιωτικές κλινικές σε όλη τη Μ. Βρετανία, ενώ στο νοσοκομείο Salisbury έχει πλέον δημιουργηθεί το «National FES Centre», ένα πρότυπο κέντρο εφαρμογής της μεθόδου σε παγκόσμια κλίμακα. Οι συσκευές που κατασκευάζονται εκεί εξάγονται πλέον σε όλο τον κόσμο, με την εμπορική ονομασία «Odstock Medical Limited (OML)». Εκτός από τη Μ. Βρετανία, η εφαρμογή της μεθόδου FES με τις συγκεκριμένες συσκευές είναι διαδεδομένη και σε πολλές άλλες χώρες της Ευρώπης, όπως την Ιρλανδία, την Ιταλία, τη Δανία, την Αυστρία, το Βέλγιο, την Ολλανδία, το Λουξεμβούργο και τη Ρουμανία. Χρησιμοποιείται επίσης στις ΗΠΑ, την Τουρκία, την Κίνα, τη Ν. Αφρική και το Κατάρ, ενώ συνεχώς εξαπλώνεται η χρήση της σε περισσότερες χώρες.

Η μέθοδος FES μπορεί να βοηθήσει άτομα με κινητικές δυσκολίες (αδυναμία/πάρεση, παράλυση, σπαστικότητα) λόγω βλάβης στον «ανώτερο κινητικό νευρώνα», δηλαδή τον εγκέφαλο ή το νωτιαίο μυελό. Τέτοιες βλάβες είναι το αγγειακό εγκεφαλικό επεισόδιο, η σκλήρυνση κατά πλάκας, η νόσος του Πάρκινσον, η εγκεφαλική παράλυση, οι

κρανιοεγκεφαλικές κακώσεις, οι ατελείς βλάβες του νωτιαίου μυελού (επίπεδο Θ12 και άνω), κ.ά.

Η μέθοδος FES εφαρμόζεται με επιτυχία σε ηλικίες από 6-7 ετών έως και τη γεροντική ηλικία. Για να είναι αποτελεσματική η μέθοδος, είναι απαραίτητο να μην παρουσιάζουν κάκωση οι ίνες μέσα στα νεύρα που ενώνουν το νωτιαίο μυελό με τους μύες. Αυτό ισχύει προκειμένου να μπορούν να φτάσουν οι ηλεκτρικοί παλμοί μέσω των νεύρων στους μύες. Για το λόγο αυτό η μέθοδος συνήθως δεν έχει ικανοποιητικά αποτελέσματα σε βλάβες των περιφερικών νεύρων (π.χ. μετά από εγχειρήσεις στα κάτω άκρα) ή όταν η κινητική δυσκολία προέρχεται από πρόβλημα στη μέση (οσφυϊκή μοίρα σπονδυλικής στήλης). Επίσης σπάνια έχει καλά αποτελέσματα σε περιπτώσεις πολιομυελίτιδας, Guillain Barre, πολυνευροπάθειες κ.ά.

Η μέθοδος FES είναι κατάλληλη για ασθενείς με βλάβες όπως αυτές που αναφέρθηκαν παραπάνω, με την προϋπόθεση να μην υπάρχει κάποια από τις πιο κάτω αντενδείξεις:

1. Δεν εφαρμόζεται κατά την εγκυμοσύνη, επειδή δεν υπάρχουν μελέτες που να αποδεικνύουν ότι η χρήση της μεθόδου είναι ασφαλής.
2. Εάν υπάρχει επιληψία, πρέπει να ελέγχεται με κατάλληλη φαρμακευτική αγωγή.
3. Εάν υπάρχει καρδιακός βηματοδότης, η χρήση της μεθόδου επιτρέπεται μόνο μετά από έλεγχο καρδιολόγου ή εξουσιοδοτημένου τεχνικού (για να βεβαιωθεί ότι δεν υπάρχει παρεμβολή).
4. Δεν πρέπει να υπάρχουν σοβαρές δερματοπάθειες στην περιοχή τοποθέτησης των ηλεκτροδίων.
5. Δεν μπορεί να χρησιμοποιηθεί σε κάποια άρθρωση που παρουσιάζει αγκύλωση.

Αυτά έχουν ερευνηθεί επί πολλές δεκαετίες, τόσο από την ερευνητική ομάδα του νοσοκομείου Salisbury, όσο και από άλλους ερευνητές. Τα συμπεράσματα των κλινικών μελετών έχουν δημοσιευτεί σε πολλές δεκάδες επιστημονικά περιοδικά (Young 2015). Έχουν δείξει λοιπόν πως τα κύρια αποτελέσματα της μεθόδου FES είναι τα εξής:

- Επανενεργοποίηση μυών που ήταν αδύναμοι ή παράλυτοι.
- Ελάττωση της σπαστικότητας.
- Βελτίωση της λειτουργικότητας του μέλους.
- Βελτίωση της κυκλοφορίας.
- Αύξηση της κινητικότητας των αρθρώσεων.

- Επανεκπαίδευση του εγκεφάλου στις καινούργιες κινήσεις.
- Αύξηση αυτοπεποίθησης και ελάττωση άγχους.

3.1.8 Μέθοδος Frenkel – Ειδικές θεραπευτικές ασκήσεις

Οι ασκήσεις αυτές αποτελούν μία σειρά επιμελημένων κινήσεων που αποσκοπούν στο να βοηθήσουν ασθενείς που παρουσιάζουν μειωμένη κιναισθησία (έλλειψη της αίσθησης των κινήσεων που επιτελούν και αδυναμία προσδιορισμού της θέσης των μελών του σώματός τους στο χώρο) (Moreira et al. 2007). Πρώτος ο H.S.FRENKEL από την Ελβετία το 1897 τις περιέγραψε και τις χρησιμοποίησε γι' αυτό και φέρουν το όνομά του.

Ο Frenkel υποστήριξε την άποψή του βασιζόμενος στο γεγονός ότι, όπως το φυσιολογικό άτομο με την εξάσκηση είναι δυνατό να επιτύχει σύνθετες κινήσεις τις οποίες διακρίνει υψηλού βαθμού συνέργεια, έτσι και ο ασθενής με μειωμένη την αίσθηση των κινήσεων που εκτελεί στο χώρο, είναι δυνατό με τη συνεχή άσκηση να επιτύχει καλύτερο αποτέλεσμα σε ότι έχει σχέση με τη συνέργεια των κινήσεων της καθημερινής του ζωής (Zamparo et al. 1995; Moreira et al. 2007).

Ωστόσο, στα άτομα που η κιναισθησία πρακτικά δεν υπάρχει, όπως π.χ. σε προχωρημένα στάδια της νωτιαίας φθοράς, ο αντικειμενικός σκοπός της θεραπείας με τις ασκήσεις αυτές είναι η αντικατάσταση της «χαμένης αίσθησης» με το αισθητήριο της όρασης. Αυτό πετυχαίνεται ικανοποιητικά παρόλο που το άτομο δεν θα είναι σε θέση να περπατήσει ποτέ στο σκοτάδι ή να σταθεί με τα μάτια κλειστά.

Η θεραπεία θα πρέπει ν' αρχίσει πριν ακόμη εμφανισθούν τα αταξικά συμπτώματα, όταν ο ασθενής θα μπορεί να εκτελεί ακόμη και τις πιο σύνθετες κινήσεις. Σε ασθενείς που βρίσκονται σε προχωρημένο στάδιο, δίνονται αρχικά πολύ απλές κινήσεις και σταδιακά οι κινήσεις γίνονται και πιο σύνθετες. Για την εφαρμογή των ασκήσεων Frenkel, ανεξάρτητα από το στάδιο που βρίσκεται ο ασθενής, πρέπει να τηρούνται ορισμένοι κανόνες (Afrasiabifar et al. 2018):

1. Πρέπει να δίνονται παραγγέλματα με φωνή μονότονη και οι ασκήσεις να εκτελούνται ανταποκρινόμενες στην αρίθμηση του θεραπευτή, έτσι ώστε ο ασθενής να αυθυποβάλλεται σε έλεγχο της κίνησης που εκτελεί ανταποκρινόμενος στη χρονική διάρκεια που του επιτάσσει η αρίθμηση του θεραπευτή.
2. Κάθε μία άσκηση ή σειρά ασκήσεων πρέπει να εκτελείται με ακρίβεια και ομαλά πριν ο ασθενής προχωρήσει στην επόμενη. Η ακριβής εκτέλεση κάθε άσκησης έχει βασική σημασία.

3. Πρέπει να αποφεύγονται οι ασκήσεις που απαιτούν μεγάλο μυϊκό έργο και πρέπει να τονισθεί ότι κατά την εξέλιξη του προγράμματος των ασκήσεων, οι κινήσεις δεν πρέπει να παρουσιάζουν αυξημένη ισχύ, αλλά αυξημένη σύνθεση.
4. Οι κινήσεις σε πλήρες εύρος είναι ευκολότερες από εκείνες που εκτελούνται σε μικρότερο εύρος. Γι' αυτό και οι δεύτερες πρέπει ν' ακολουθούν τις πρώτες.
5. Κάθε κίνηση αρχικά πρέπει να εκτελείται ταχύτερα και στη συνέχεια με πιο αργό ρυθμό, δεδομένου ότι οι κινήσεις σε αργό ρυθμό απαιτούν μεγαλύτερο κινητικό έλεγχο γι' αυτό και είναι δυσκολότερες.
6. Ο ασθενής πρέπει να εξασκείται στις κινήσεις πρώτα με τα μάτια ανοιχτά και στη συνέχεια με κλειστά μάτια.
7. Κάθε ασθενής πρέπει να παρακολουθείται μεμονωμένα και με ιδιαίτερη προσοχή γιατί υπάρχει κίνδυνος να πέσει.
8. Μεταξύ των ασκήσεων πρέπει να δίνονται πυκνά χρονικά διαστήματα ανάπαυσης του αρρώστου.
9. Όταν μελετάται το σχέδιο του προγράμματος των ασκήσεων πρέπει να λαμβάνεται υπόψη η γενική κατάσταση του ασθενή, η ψυχολογική του διάθεση, η κατάσταση του μυοσκελετικού του συστήματος και επιπλοκές που ενδεχομένως υπάρχουν.

Όλες οι ασκήσεις είναι δυνατό να εκτελούνται από την ύπτια κατάκλιση, από την καθιστή θέση ή από την όρθια στάση.

α) Ασκήσεις από ημικαθιστή θέση

Ο ασθενής βρίσκεται ξαπλωμένος πάνω σε λεία επιφάνεια έτσι ώστε οι κινήσεις των μελών να γίνονται πιο εύκολα. Το κεφάλι του στηρίζεται και ανασηκώνεται για να μπορεί να βλέπει τα μέλη του και να παρακολουθεί τις κινήσεις του. Η αρχική του θέση είναι η ημικαθιστή στο κρεβάτι. Οι ασκήσεις είναι πολυάριθμες, αρχίζουν από πολύ απλές και καταλήγουν σιγά σιγά σε πιο σύνθετες (Zamparo et al. 1995; Moreira et al. 2007).

Οι ασκήσεις που περιγράφονται παρακάτω αφορούν τα κάτω άκρα και πρέπει να σημειωθεί ότι κάθε μέλος κινείται χωριστά. Η αρχική θέση για τις ασκήσεις αυτές είναι η ημικαθιστή θέση στο κρεβάτι.

1η άσκηση: Κάμψη-έκταση του γόνατος και του ισχίου. Το μέλος ολισθαίνει πάνω στη λεία επιφάνεια στην οποία στηρίζεται.

2η άσκηση: Κάμψη του γόνατος και του ισχίου, απαγωγή, προσαγωγή του ισχίου και έκταση (επαναφορά στην αρχική θέση).

3η άσκηση: Κάμψη του γόνατος και του ισχίου σε μικρότερο εύρος – έκταση.

4η άσκηση: Κάμψη του γόνατος και του ισχίου (μικρό εύρος), απαγωγή – προσαγωγή του ισχίου – έκταση.

5η άσκηση: Κάμψη του ισχίου και του γόνατος (ο ασθενής σταματά κατά βούληση την κίνηση) – έκταση.

6η άσκηση: Όπως η προηγούμενη, αλλά ο ασθενής σταματά με παράγγελμα του θεραπευτή.

Οι ασκήσεις πρέπει να εκτελούνται αργά, να επαναλαμβάνονται τουλάχιστον τρεις έως τέσσερις φορές η κάθε μία και κάθε μέλος να κινείται εναλλάξ. Στη συνέχεια κινούνται και τα δύο μέλη συγχρόνως. Για μεγαλύτερο συντονισμό των κινήσεων ο θεραπευτής, κατά τη διάρκεια της εκτέλεσης της άσκησης και μέχρι την ολοκλήρωσή της, πρέπει να αριθμεί έως το τέσσερα, ο δε ασθενής να συντονίζει την ολοκλήρωση της κίνησης στο ζητούμενο χρόνο ανταποκρινόμενος στην αρίθμηση του θεραπευτή.

β) Ασκήσεις από την ύπτια θέση

1η άσκηση: Κάμψη του γόνατος και του ισχίου του ενός μέλους με ανασήκωμα της φτέρνας – έκταση.

2η άσκηση: Η φτέρνα του ενός ποδιού τοποθετείται στην επιγονατίδα του άλλου μέλους, επαναφορά στην αρχική θέση.

3η άσκηση: Όμοια με την προηγούμενη, με σταμάτημα της κίνησης από τον ασθενή κατά βούληση.

4η άσκηση: Όμοια με την προηγούμενη, με σταμάτημα της κίνησης μετά από παράγγελμα του θεραπευτή.

5η άσκηση: Η φτέρνα τοποθετείται στο μέσο της άλλης κνήμης, ανασηκώνεται τοποθετείται στο κρεβάτι δίπλα στο άλλο μέλος και στη συνέχεια επανέρχεται στην αρχική θέση με έκταση του γόνατος και του ισχίου.

6η άσκηση: Η φτέρνα τοποθετείται στο άλλο γόνατο. Γλιστρά κατά μήκος της κνήμης μέχρι την ποδοκνημική άρθρωση και στη συνέχεια επανέρχεται στην αρχική θέση (δίπλα στο άλλο μέλος).

7η άσκηση: Όμοια με την προηγούμενη, αλλά η φτέρνα επανέρχεται πάλι στο γόνατο και ακολουθεί η έκταση (επαναφορά στην αρχική θέση).

8η άσκηση: Κάμψη και έκταση των γονάτων και των ισχίων και των δύο μελών συγχρόνως με ανασήκωμα της φτέρνας.

9η άσκηση: Όμοια με την προηγούμενη αλλά συνοδεύεται με σταμάτημα, αρχικά κατά βούληση του ασθενή και στη συνέχεια με παράγγελμα του θεραπευτή.

10η άσκηση: Κάμψη του αριστερού γόνατος, απαγωγή του αριστερού ισχίου με κάμψη του δεξιού γόνατος συγχρόνως. Προσαγωγή του αριστερού ισχίου και συγχρόνως έκταση του δεξιού γόνατος. Επανάληψη με αντίθετες κινήσεις στα δύο μέλη.

11η άσκηση: Κάμψη του αριστερού γόνατος και ταυτόχρονα απαγωγή και κάμψη του δεξιού ισχίου και γόνατος, προσαγωγή του δεξιού ισχίου, έκταση και των δύο μελών με ανύψωση της φτέρνας. Πρέπει να τονισθεί ότι οι ασύμμετρες αυτές ασκήσεις είναι ιδιαίτερα δύσκολες.

12η άσκηση: Ο θεραπευτής τοποθετεί το δάχτυλό του σε διάφορα σημεία του μέλους του ασθενή κι αυτός με τη φτέρνα του άλλου ποδιού προσπαθεί να ακουμπήσει το δάχτυλο του θεραπευτή.

13η άσκηση: Όμοια με την προηγούμενη, αλλά ενώ ο ασθενής πλησιάζει το δάχτυλο του θεραπευτή, αυτός το μετακινεί και ο ασθενής προσπαθεί να το ακολουθήσει.

14η άσκηση: Η δεξιά φτέρνα τοποθετείται πάνω στο αριστερό γόνατο που βρίσκεται σε έκταση. Κρατώντας τη δεξιά φτέρνα στη θέση αυτή, το αριστερό μέλος κάμπτεται και εκτείνεται.

15η άσκηση: Η δεξιά φτέρνα τοποθετείται πάνω στο αριστερό γόνατο και σέρνεται κατά μήκος της κνήμης μέχρι την ποδοκνημική άρθρωση. Καθώς ολισθαίνει προς τα κάτω, το αριστερό μέλος κάμπτεται, ενώ όταν επανέρχεται με ολίσθηση η φτέρνα στο γόνατο, το μέλος εκτείνεται.

Οι παραπάνω ασκήσεις αντιπροσωπεύουν λίγες από το σύνολο της σειράς των 100 περίπου ασκήσεων που περιέγραψε ο Frenkel. Κατά την εφαρμογή των ασκήσεων αυτών πρέπει να καταγράφεται με κάθε λεπτομέρεια η ικανότητα καθώς και τα επιτεύγματα του ασθενή από μέρα σε μέρα.

γ) Ασκήσεις από καθιστή θέση

Οι ασκήσεις που εκτελούνται απ' αυτή τη θέση δε θεωρούνται ότι αποτελούν ένδειξη βελτίωσης του ασθενή που εφαρμόζε ασκήσεις σε θέση κατάκλισης, μια και πολλές από τις ασκήσεις από τη θέση αυτή είναι ευκολότερες από εκείνες που εφαρμόζονται από τη θέση της κατάκλισης. Από τη θέση αυτή εκπαιδεύεται αρχικά ο ασθενής πώς να κάθεται και πώς

να σηκώνεται από το κάθισμα. Η όλη διαδικασία της έγερσης αναλύεται σε τρία στάδια: Στο πρώτο στάδιο ο ασθενής τοποθετεί τα πόδια του κάτω από το κάθισμα. Στο δεύτερο στάδιο φέρει τον κορμό μπροστά με κάμψη των ισχίων, ενώ ο κορμός παραμένει ευθειασμένος. Στο τρίτο στάδιο ανασηκώνεται εκτείνοντας τα γόνατα και τα ισχία του. Στη συνέχεια ο ασθενής εκπαιδεύεται να κάθεται στο κάθισμα και η ανάλυση της όλης διαδικασίας για τη λήψη της καθιστής θέσης γίνεται αντίστροφα. Στο ξεκίνημα της εκπαίδευσης προσφέρεται στήριξη στον ασθενή. Αργότερα ο ασθενής εκτελεί τη διαδικασία της έγερσης και της επαναφοράς στην καθιστή θέση χωρίς να στηρίζεται και τέλος με τα μάτια κλειστά (Zamparo et al. 1995; Moreira et al. 2007). Παραδείγματα ασκήσεων που είναι δυνατό να δίνονται από τη θέση αυτή είναι:

1η άσκηση: Ο ασθενής κάθεται μπροστά σε πολύζυγο. Του δίνεται η εντολή να ακουμπήσει το πόδι του π.χ. στη δεύτερη μπάρα του πολύζυγου. Η τοποθέτηση αυτή του ποδιού γίνεται με τρεις κινήσεις. Α. Κάμψη του ισχίου. Β. Έκταση του γόνατος. Γ. Τοποθέτηση (χαμήλωμα) του ποδιού στη μπάρα. Ακολουθεί η επαναφορά του ποδιού στο πάτωμα.

2η άσκηση: Ο ασθενής τοποθετεί τα δάχτυλα του ποδιού του σε σχεδιασμένα στο πάτωμα κυκλάκια που φέρουν αρίθμηση. Ο θεραπευτής με παράγγελμα για τη στιγμή της έναρξης της κίνησης («Τώρα...») δίνει εντολή στον ασθενή να τοποθετήσει τα δάχτυλα του ενός ποδιού στο νούμερο π.χ.1, στη συνέχεια επαναφορά στην αρχική θέση με το ίδιο παράγγελμα («Τώρα...»). Ακολουθεί η εντολή για κάποιο άλλο νούμερο ή ακόμη και για συνδυασμό περισσότερων αριθμών ώστε να γίνεται η κίνηση πιο σύνθετη.

δ) Ασκήσεις από όρθια στάση

Οι ασκήσεις από τη θέση αυτή είναι βασικά ασκήσεις βάδισης κι έχουν πολύ μεγάλη σημασία για τον αταξικό ασθενή.

1η άσκηση: Πλάγια βάδιση: Ο ασθενής συνοδευόμενος από τον θεραπευτή που πρέπει να είναι έτοιμος να στηρίξει τον ασθενή, αν χρειασθεί, αρχίζει με πλάγια βήματα. Συγκεκριμένα ο θεραπευτής του δίνει εντολή να τοποθετήσει το ένα του πόδι με πλάγιο βήμα κάθε φορά, σε σχεδιασμένες στο πάτωμα γραμμές που αντιστοιχούν σε ολόκληρο βήμα, σε μισό βήμα και σε τέταρτο του βήματος με το γνωστό παράγγελμα για τη στιγμή της έναρξης της κίνησης («Τώρα...»). Ακολουθεί η επαναφορά στην αρχική θέση πάντα με το παράγγελμα («Τώρα...»). Ο ασθενής ακολουθεί πρώτα τα ολόκληρα βήματα προς μία κατεύθυνση και επανέρχεται στην αρχική του θέση. Στη συνέχεια ασκείται στην πλάγια τοποθέτηση του ποδιού στις γραμμές που αντιστοιχούν στο μισό βήμα και τέλος στο τέταρτο του βήματος. Η

διαδικασία του βηματισμού ακολουθεί τρία στάδια. α. Τοποθέτηση του ενός ποδιού στην ενδεδειγμένη θέση. β. Μεταφορά του σώματος. γ. Ανασήκωμα του άλλου ποδιού και τοποθέτηση δίπλα στο άλλο. Στα στάδια αυτά ο ασθενής ανταποκρίνεται ακολουθώντας, όπως προαναφέρθηκε, τα παραγγέλματα του θεραπευτή. Ακολουθεί εξάσκηση του ασθενή συνδυάζοντας τα τρία μεγέθη των βημάτων σε μία άσκηση, π.χ. μισό βήμα προς τα δεξιά 1-2-3, τέταρτο προς τα αριστερά 1-2-3, τρία τέταρτα προς τα δεξιά 1-2-3, ολόκληρο βήμα προς τα αριστερά 1-2-3.

2η άσκηση: Ευθεία βάδιση: Ο ασθενής εξασκείται σε ολόκληρο, μισό και τέταρτο του βήματος σε ευθεία βάδιση με εναλλαγή των ποδιών, ακολουθώντας το παράγγελμα του θεραπευτή. Η άσκηση ανταποκρίνεται και πάλι στα τρία στάδια. α. Τοποθέτηση του ενός ποδιού στο πάτωμα. β. Μεταβίβαση του βάρους του σώματος και ανασήκωμα του άλλου ποδιού. γ. Μεταφορά αυτού του ποδιού παράλληλα προς το πόδι που κινήθηκε πρώτο.

3η άσκηση: Οπίσθια βάδιση: Με παρόμοιο τρόπο.

4η άσκηση: Βάδιση σε αποτυπωμένα στο πάτωμα πέλματα: Ο ασθενής εξασκείται με τρεις κινήσεις για τη στροφή π.χ. προς τα δεξιά: α. Ο ασθενής στρέφει επί τόπου το δεξί του πόδι. β. Σηκώνει την αριστερή φτέρνα και στρέφει τα δάχτυλα. γ. Τοποθετεί το αριστερό του πόδι δίπλα στο δεξιό. Αν αυτό επαναληφθεί τέσσερις φορές σε μία κατεύθυνση θα εκτελεσθεί μία πλήρης στροφή. Η διαδικασία αυτής της στροφής μπορεί να γίνει και αντίστροφα.

3.1.9 Νευροεξελικτική αγωγή – Μέθοδος Bobath

Η μέθοδος Bobath - N.D.T. (Neurodevelopmental Treatment) αναπτύχθηκε μετά το 1950 από τον Karel και την Berta Bobath, γιατρός και φυσικοθεραπεύτρια αντίστοιχα. Οι δύο τους εισήγαγαν μια νέα μέθοδο κινησιοθεραπείας, αρχικά για ενήλικες και μετέπειτα για παιδιά με εγκεφαλική παράλυση (Γεωργιάδου & Κάνδραλη 2001; Bobath 1995).

Η μέθοδος βρήκε γρήγορα απήχηση και εφαρμόστηκε στις περισσότερες περιπτώσεις ασθενών με νευρομυϊκή δυσλειτουργία, καθιστώντας τη σήμερα ως την πιο διαδεδομένη μέθοδο. Στη δεκαετία του 1970 η Dr E. Kohn παιδονευρολόγος κι η M. Quinton φυσικοθεραπεύτρια, πρόσθεσαν την εμπειρία τους με βρέφη έως 12 μηνών και τόνισαν τη σημασία της πρώιμης παρέμβασης της NDT σε νεογνά και βρέφη.

Ο φυσικοθεραπευτής NDT αξιολογεί τις αποκλίσεις και την ποιότητα της κινητικής λειτουργικής δραστηριότητας. Εντοπίζει τα προβλήματα της αδρής και της λεπτής κινητικότητας με γνώση την φυσιολογική ανάπτυξη. Προετοιμάζει και ενσωματώνει κινητικά

χαρακτηριστικά που λείπουν ή εκφράζονται μη φυσιολογικά. Καταστρώνει και εφαρμόζει, εξατομικευμένο θεραπευτικό πρόγραμμα και προτείνει ειδικά βοηθήματα σε συνεργασία με τα υπόλοιπα μέλη της ομάδας αποκατάστασης.

Ο εργοθεραπευτής NDT αξιολογεί, πώς η αισθητικοκινητική διαταραχή εμπλέκεται στις ικανότητες του παιδιού στο παιχνίδι, στο σχολεία, στην αυτοϋπηρέτιση και στις κοινωνικές σχέσεις. Ο στόχος της εργοθεραπείας είναι να εντοπίζει και να αξιολογεί δεξιότητες που σχετίζονται με την λειτουργικότητα του χεριού, την αυτοϋπηρέτιση, την ψυχαγωγία, το παιχνίδι και τις προεπαγγελματικές δεξιότητες. Ο εργοθεραπευτής NDT καταστρώνει και εφαρμόζει θεραπευτική παρέμβαση μελετώντας αναλυτικά ποιοι τομείς μιας δραστηριότητας δυσχεραίνουν το άτομο (Γεωργιάδου & Κάνδραλη 2001; Bobath 1995).

Ο λογοπεδικός NDT αξιολογεί και αναλύει τις αισθητικοκινητικές διαταραχές στις πρωτογενείς λειτουργίες του στόματος (λειτουργίες που σχετίζονται με τη σίτιση) και στην επικοινωνία του παιδιού. Οι διαταραχές στάσης- κίνησης συνδέονται άμεσα με τις διαταραχές σίτισης και ομιλίας, συνεπώς λογοπεδικός NDT προτείνει μια θεραπευτική παρέμβαση, που προετοιμάζει το παιδί ολιστικά αισθητικο-κινητικά για δραστηριότητες που σχετίζονται με τη σίτιση, την άρθρωση και την φώνηση. Όπου προκύπτει ανάγκη προτείνει εναλλακτικές λύσεις επικοινωνίας.

Βασικές αρχές της Νευροεξελικτικής Αγωγής (Γεωργιάδου & Κάνδραλη 2001; Bobath 1995)

- Έμφαση δίνεται στην ποιότητα της κίνησης.
- Στόχος είναι η λειτουργία με σεβασμό στην ποιότητα.
- Στους μακροπρόθεσμους στόχους πάντοτε κυριαρχεί η πρόληψη των αντισταθμίσεων που οδηγούν σε ορθοπεδικές παραμορφώσεις.
- Η θεραπευτική στρατηγική είναι απόλυτα εξατομικευμένη.
- Αντιμετωπίζεται το άτομο ως σύνολο (ολιστική προσέγγιση).
- Η εκπαίδευση και η συνεργασία των γονέων είναι απαραίτητη προϋπόθεση επιτυχίας των θεραπευτικών στόχων.
- Η συνεργασία των μελών της ομάδας θα εξασφαλίσει το αποτέλεσμα της θεραπευτικής παρέμβασης.

3.2 Φυσικοθεραπευτικό πρόγραμμα

Ο φυσικοθεραπευτικός τρόπος αντιμετώπισης χρησιμοποιείται στους ασθενείς με ALS. Παρ' όλα αυτά, τα αποδεικτικά στοιχεία βάσει επίσημων ερευνών, για τη χρησιμότητά της είναι πολύ περιορισμένα. Η πλειοψηφία των μεθόδων που χρησιμοποιούνται έχουν προκύψει από την εμπειρία παρά από επιστημονική έρευνα. Δύο βασικά ερωτήματα τίθενται κατά τον προγραμματισμό της θεραπείας (Γεωργιάδου & Κάνδραλη 2001; Bobath 1995).

1. Χρονική έναρξη (Timing) – Πότε θα πρέπει να ξεκινήσει η θεραπεία;
2. Περιεχόμενο – Τι είδους θεραπεία απαιτείται;

3.2.1 Χρονική έναρξη (Timing)

Αναφέρεται στο πότε η θεραπεία θα πρέπει να δίνεται κατά την πορεία της ασθένειας, ποια διάρκεια θα πρέπει να έχει και πόσο συχνά να παρέχεται. Πρώιμη παρέμβαση αναφέρεται ως επιθυμητή, αλλά όχι πάντα εφικτή. Συνήθως, οι ασθενείς παραπέμπονται για φυσικοθεραπεία όταν η ALS έχει καταλήξει σε αξιοσημείωτη ανικανότητα και όχι όταν έχει διαγνωσθεί. Δεν έχει διευκρινιστεί ακόμη εάν η ανάπαυση ή η άσκηση είναι περισσότερο κατάλληλη κατά τη διάρκεια μιας υποτροπής και η έλλειψη έρευνας σ' αυτόν τον τομέα οφείλεται στην τυχαία φύση της κάθε προσβολής και την τεράστια διακύμανση των συμπτωμάτων στους υποτροπιάζοντες ασθενείς. Κάποιοι συγγραφείς προτείνουν θεραπεία κατά την ανάρρωση από μια προσβολή, ως αποτελεσματική (Alexander & Costello 1987), αλλά απόδειξη δεν υπάρχει. Όσον αφορά τη συχνότητα της θεραπείας, αρκετά μελετητές υποστηρίζουν τη μακρόχρονη παρέμβαση χωρίς όμως να δίνουν συγκεκριμένα στοιχεία για τη συχνότητά της. Σε έρευνα που έγινε σε ομάδα ασθενών που δέχονταν θεραπεία 8 ώρες το μήνα για 18 συνεχόμενους μήνες φάνηκε ότι οι ασθενείς που δέχονταν λιγότερο συχνά θεραπεία παρουσίασαν μικρότερη λειτουργική βελτίωση.

3.2.2 Επανεκπαίδευση της βάρδισης

Για να είναι αποτελεσματικές οι παρακάτω τεχνικές, ο ασθενής πρέπει να συμμετέχει ενεργά στη διαδικασία και να ενδιαφέρεται για την επίτευξη του στόχου. Ο φυσικοθεραπευτής δεν μπορεί να «κάνει» τον ασθενή να περπατήσει, μπορεί μονάχα να διευκολύνει τον τρόπο με τον οποίο περπατά. Απαραίτητο στοιχείο είναι η ουδέτερη ευθυγράμμιση όλων των τμημάτων του σώματος. Η κακή ευθυγράμμιση πρέπει να αντιμετωπίζεται σε προγενέστερο στάδιο, η τοποθέτηση των χεριών καθορίζεται από τον έλεγχο του ασθενή, την ευθυγράμμιση του και την ύπαρξη άλλων προβλημάτων. Μερικά τέτοια προβλήματα στα τρία επίπεδα είναι:

Οβελιαίο επίπεδο

- Υπερβολική πρόσθια ή οπίσθια κλίση της λεκάνης.
- Σαφής καμπτική ή εκτατική θέση του κορμού.
- Περιορισμένο εύρος κάμψης και/ή έκτασης του ισχίου.

Μετωπιαίο επίπεδο

- Περιορισμένη ή υπερβολική πλάγια κίνηση της λεκάνης.
- Αυξημένη πλάγια κάμψη του κορμού ως προς τη λεκάνη.
- Αλλαγή της θέσης του θωρακικού κλωβού ως προς τη λεκάνη.
- Φτωχός έλεγχος των απαγωγών και προσαγωγών του ισχίου στις πλάγιες μεταφορές βάρους.
- Μειωμένος πλειομετρικός έλεγχος των απαγωγέων του ισχίου.
- Περιορισμένη κινητικότητα στους προσαγωγούς ισχίου.

Εγκάρσιο επίπεδο

- Περιορισμένη ή υπερβολική αντίθετη στροφή του άνω κορμού προς τον κάτω κορμό.
- Περιορισμένη ή υπερβολική στροφή της λεκάνης επάνω στο φορτιζόμενο κάτω άκρο.
- Περιορισμένη ή υπερβολική στροφή της λεκάνης με το κινούμενο μηριαίο οστό.

Κεφάλαιο 4: Φυσικοθεραπευτική αντιμετώπιση στα στάδια της ασθένειας- Το παρόν και το μέλλον της αποκατάστασης στην ALS

Οι Dal Bello- Hass et al. (1998) πρότειναν την ταξινόμηση της παρέμβασης σε έξι στάδια με βάση την λειτουργικότητα του ασθενούς σε κάθε ένα από αυτά. Το άρθρο τους θεωρείται ότι έφερε μία τομή στην αντιμετώπιση της ALS, εξετάζοντας την παρέμβαση υπό το πρίσμα της λειτουργικότητας. Έτσι, αυτά τα στάδια διαμορφώνονται ως εξής:

- Στάδιο 1: Διατηρείται η λειτουργική ανεξαρτησία, ενώ παρατηρείται έκπτωση στην μυϊκή ισχύ.
- Στάδιο 2: Εμφανής αδυναμία στους μύες των περιφερικών αρθρώσεων. Μπορεί να είναι απαραίτητη η χρήση ναρθήκων.
- Στάδιο 3: Περιορισμοί στην λειτουργικότητα και μεγαλύτερη συχνότητα εμφάνισης της κόπωσης σε καθημερινές ασχολίες
- Στάδιο 4: Έναρξη της σοβαρής φάσης της νόσου, με πιθανές ρικνώσεις μυών και συγκάμψεις στα άκρα.
- Στάδιο 5: Λειτουργική εξάρτηση από τρίτους
- Στάδιο 6: Πλήρης εξάρτηση από τρίτους. Οι ασθενείς πιθανώς είναι κλινήρεις και υπάρχει συμμετοχή του αναπνευστικού συστήματος (Dal Bello- Haas et al, 1998)

Παρομοίως, οι Piemonte & Ramirez, διαμόρφωσαν μία κατάταξη με βάση τη λειτουργικότητα που χωρίζεται σε τρία στάδια: ανεξάρτητο, ημι- ανεξάρτητο και πλήρως εξαρτημένο. Ο στόχος της ταξινόμησης των ασθενών σε κατηγορίες/ στάδια έχει ως στόχο να βοηθήσει τους φυσικοθεραπευτές να οργανώσουν το θεραπευτικό τους πλάνο και να συνδράμουν τα μέγιστα ώστε να προληφθούν καταστάσεις που μπορεί να οδηγήσουν σε αναπηρία (Pozza et al, 2006).

Η φυσικοθεραπευτική παρέμβαση πρέπει να είναι εξατομικευμένη και να απαντά στις ανάγκες και τις δυνατότητες του κάθε ασθενή. Η ασθένεια είναι προοδευτική και το πέρασμα από το ένα στάδιο στο άλλο μπορεί να καταστήσει το ασκησιολόγιο ελλιπές ανά πάσα στιγμή.

Η μυϊκή αδυναμία είναι κοινό σύμπτωμα για τα άτομα με ALS. Σε ένα αδύναμο μυ μία υπερβολική άσκηση μπορεί να προκαλέσει περαιτέρω καταστροφή λόγω του ότι λειτουργεί πολύ κοντά στα όρια αντοχής του. Ως εκ τούτου αρκετοί ειδικοί θεραπευτές αποθαρρύνουν τα προγράμματα άσκησης στα άτομα αυτά. Όμως, αν ένα άτομο με ALS δεν είναι «ενεργό», τότε διαιωνίζεται η εκφύλιση συνολικά του σώματος. Αν συνεχιστούν τα χαμηλά επίπεδα

λειτουργικότητας του ατόμου, τότε τα διάφορα όργανα του ανθρώπινου οργανισμού μπορεί να επηρεαστούν δυσμενώς διαιωνίζοντας περαιτέρω την αδυναμία στο μυϊκό αλλά και σκελετικό σύστημα. Αυτός ο φαύλος κύκλος της πάθησης καθιστά τις καθημερινές δραστηριότητες όλο και πιο δύσκολο να επιτευχθούν. Η πρόσφατη συστηματική ανασκόπηση από τους Dal Bello-Haas και Florence (2013) καταλήγει ότι είναι επιτακτική ανάγκη ένα πρόγραμμα ασκήσεων σε συνδυασμό με διατάξεις. Παρόλα αυτά το δείγμα των περισσότερων μελετών (RCT) που συμπεριλάμβανε η μελέτη αυτή ήταν πολύ περιορισμένο (μέχρι 10 άτομα) λόγω των ιδιαιτεροτήτων της πάθησης.

Πιο πρόσφατα δεδομένα από τους Louisa Ng et al. (2015) περνώντας σε μία μελέτη μετα-ανάλυσης του δείγματος δίνει στους κλινικούς θεραπευτές σημαντικές οδηγίες και λύσεις για τα κυριότερα προβλήματα που αντιμετωπίζουν τα άτομα με πλάγια αμυοτροφική σκλήρυνση. Οι σημαντικότερες θεραπευτικές μέθοδοι αφορούν τον επεμβατικό μηχανικό αερισμό μέσω τραχειοστομίας καθώς βοηθούν τον σωστότερο αερισμό των πνευμόνων και την σωστότερη ανταλλαγή αερίων και την γαστροστομία, καθώς ρυθμίζουν και διατηρούν το σωματικό βάρος του ασθενούς καθώς τα άτομα με ALS έχουν προβλήματα με την κατάποση και δυσφαγία. Οι μέθοδοι αντιμετώπισης της σπαστικότητα ποικίλουν και αφορούν κυρίως την φυσικοθεραπευτική αντιμετώπιση, χειρουργικές επεμβάσεις και την φαρμακευτική αγωγή. Φαίνεται ότι η άσκηση μπορεί να μειώσει το επίπεδο αναπηρίας και την κόπωση και να βελτιώσει την ποιότητα ζωής μέσω της βελτίωσης της καρδιοαναπνευστικής λειτουργίας και μυϊκής αδυναμίας (Louisa Ng et al. 2015). Βάσει των Macpherson & Bassile (2016) η καρδιοαναπνευστική φυσικοθεραπεία θα πρέπει να περιλαμβάνει συγκεκριμένες μεθόδους θεραπείας και να εφαρμόζεται βάσει κάποιων πρωτοκόλλων όπως: IMT (Inspiratory Muscle Training), LVRT (Lung Volume Recruitment Training) και MAC (Manually Assisted Cough) Επιπρόσθετα τα αυστηρά ελεγχόμενα προγράμματα ασκήσεων μειώνουν τα προβλήματα αναπηρίας στα άτομα με ALS. Τα πρόσφατα δεδομένα από την ελεγχόμενη τυχαιοποιημένη μελέτη των Lunetta et al. (2015) υποστηρίζουν ότι παρά τους περιορισμούς της μελέτης τους, η σωματική δραστηριότητα δεν αποτελεί παράγοντα κινδύνου για τα άτομα με ALS, αντιθέτως μπορεί να προστατεύσει τα άτομα αυτά από τις επιπτώσεις της ασθένειας. Κατέληξαν στα ίδια συμπεράσματα και με άλλους ερευνητές και υποστηρίζουν ότι η πάθηση απαιτεί μία ολοκληρωμένη προσέγγιση στην οποία η φαρμακευτική αγωγή, η διατροφή, η σωματική άσκηση και η αναπνευστική υποστήριξη πρέπει να εισαχθούν σε αυστηρά ελεγχόμενα προγράμματα από την αρχή της πορείας της πάθησης (Lunetta et al. 2015; Pupillo et al. 2014; Veldink et al. 2005; Liebetanz et al. 2004). Αναφέρουν ότι είναι επιτακτικής

ανάγκης μελέτες με μεγαλύτερο δείγμα ατόμων για να καθιερωθεί ο ρόλος της φυσικοθεραπευτικής αποκατάστασης και ειδικότερα των καθορισμένων πρωτοκόλλων συνδυασμένα με δραστηριότητα κυκλοεργομετρίας καθώς φαίνεται να είναι ιδιαίτερα επωφελής για τα άτομα με ALS (Lunetta et al. 2015).

Μέχρι στιγμής, η αρθρογραφία υποστηρίζει τέσσερις τύπους άσκησης που θα πρέπει να εφαρμόζονται στις ασθένειες νευρομυϊκού τύπου: ασκήσεις ευελιξίας, δύναμης, ισορροπίας και οι αερόβιες ασκήσεις (Lopes de Aleida et al. 2012). Όλο και περισσότερες ενδείξεις δείχνουν ότι οι ασκήσεις ευελιξίας συμβάλλουν στην αποφυγή της ανάπτυξης δυσκαμψιών σε ασθενείς με νευρομυϊκού τύπου προβλήματα, οι οποίες μπορεί να γίνουν επώδυνες και να επηρεάσουν άμεσα τις καθημερινές δραστηριότητες των ατόμων (Krivickas, 2003). Η μείωση του εύρους ως αποτέλεσμα των δύσκαμπτων αρθρώσεων αφορά κυρίως τους ώμους, τα γόνατα και την ποδοκνημική ειδικά για ασθενείς όπου τις περισσότερες ώρες της ημέρας είναι στο αναπηρικό αμαξίδιο. Επίσης στα άτομα με ALS, οι ασκήσεις ευελιξίας μπορεί να είναι χρήσιμες και στην διαχείριση της σπαστικότητας συμβάλλοντας έτσι στην μείωση του κινδύνου των πτώσεων. Ως εκ τούτου, το φάσμα των ασκήσεων κίνησης και ευελιξίας είναι σίγουρα ένας ασφαλής τρόπος αποκατάστασης και θα πρέπει να «συνταγογραφούνται» για όλες τις μυϊκές ομάδες των ατόμων αυτών (Lopes de Aleida et al, 2012; de Carvalho et al, 1999).

Η συνολική καρδιαγγειακή απόκριση των ατόμων με ALS στις αερόβιες ασκήσεις είναι αρκετά παρόμοιες με τα υγιή άτομα. Η μελέτη από τους Sanjak et al. (1987), στην οποία συμμετείχαν 35 ασθενείς που έλαβαν είτε παρατεταμένη άσκηση (90 λεπτά στο 50% της VO₂max) στο κυκλοεργόμετρο ή σε δοκιμασία προοδευτικής άσκησης, τεκμηριώνει την συνολική αυξημένη κατανάλωση οξυγόνου με αναλογική αύξηση του καρδιακού ρυθμού. Επιπλέον μία πιο πρόσφατη μελέτη από τους Drory et al. (2001) τεκμηριώνει ότι ένα πρόγραμμα μέτριας έντασης αερόβιας άσκησης στο σπίτι επιβραδύνει την επιδείνωση της αναπηρίας. Σε αυτή την μελέτη 25 ασθενείς χωρίστηκαν στην ομάδα ελέγχου, όπου εφαρμόζονταν απλές σωματικές ασκήσεις και στην ομάδα παρέμβασης, όπου εφαρμόστηκε αερόβια δραστηριότητα συμπεριλαμβανομένης της κολύμβησης, του περπατήματος και της ποδηλασίας. Φάνηκε ότι τα άτομα στην ομάδα παρέμβασης ήταν περισσότερο λειτουργικά από ότι στην ομάδα ελέγχου. Επιπλέον ήταν εμφανής η πρόοδος στην μείωση της αναπνευστικής δυσχέρειας.

Τέλος, αξίζει να αναφερθεί ότι οι επιτηρούμενες ασκήσεις ενδυνάμωσης φαίνεται να είναι επωφελείς στην συνολική βελτίωση της μυϊκής δύναμης και στην καθυστέρηση της απώλειας των μυών. Η κατάρτιση αυτή θα πρέπει να γίνεται το συντομότερο δυνατόν έτσι ώστε να μεγιστοποιήσει την δύναμη των επηρεαζόμενων μυών και να τροποποιήσει όσο είναι δυνατόν την φυσική πορεία της νόσου. Οι ασκήσεις ενδυνάμωσης μπορεί να είναι ισομετρικές ή δυναμικές (Hakkinen et al. 1994). Τόσο η νευρική όσο και η μυϊκή προσαρμογή εμφανίζονται ως απάντηση σε αυτό το είδος της άσκησης. Οι νευρικές προσαρμογές περιλαμβάνουν διασταυρούμενη μετάδοση του ερεθίσματος, αυξημένη ενεργοποίηση κινητικών μονάδων και συγχρονισμό. Οι μυϊκές προσαρμογές αφορούν την υπερτροφία των ινών, αυξημένη πρωτεϊνική σύνθεση και αυξημένη πυκνότητα των τριχοειδικών αγγείων. Οι περισσότερες μελέτες περιλαμβάνουν μικτές νευρομυϊκές διαταραχές και αποκαλύπτουν ότι η επίτευξη αυτή, της συνολική αντοχή, αφορά τόσο τα μέλη του σώματος που μπορούν να ασκηθούν όσο και τα μη ασκούμενα μέλη (Aboussouan 2009; Abresch et al. 2009; Hakkinen et al. 1994; Kilmer et al. 1994).

Όσο αφορά τον πόνο, ήταν ένα παραμελημένο σύμπτωμα στην ALS μέχρι και πριν από περίπου 10 χρόνια (Wicks, 2012), λόγω της λανθασμένης αντίληψης των ερευνητών για την πάθηση ως μία καθαρή κινητικής νόσου. Έτσι οδήγησε τους κλινικούς να μην συζητούν με τους ασθενείς τους για τον πόνο (Wicks, 2012; Handy et al, 2011). Ωστόσο την τελευταία δεκαετία, η μεταβλητότητα της πάθησης μεταξύ των προσβεβλημένων ατόμων έχει σαφώς εμφανίσει και το σύμπτωμα του πόνου, όπως και ένα ευρύ φάσμα άλλων νευρολογικών συμπτωμάτων (Chio et al, 2012; Rivera et al, 2013; Moisset et al, 2015; Stephens et al, 2015 Raheja et al, 2016). Για το λόγο αυτό ο πόνος στην ALS έχει εξεταστεί ως επί το πλείστον από θεραπευτική άποψη σε βασικές κατευθυντήριες γραμμές στη θεραπεία της ALS (Miller et al, 2009; Andersen et al, 2012) και έχει επίσης αξιολογηθεί από την ομάδα της Βάσης Δεδομένων Cochrane. Ωστόσο, οι επιπτώσεις, η σοβαρότητα, η κατανομή και ο βασικός μηχανισμός σε συνδυασμό με τους διάφορους τρόπους θεραπείας του πόνου δεν έχει κατανοηθεί πλήρως κυρίως λόγω της απουσίας τυποποιημένων μεθόδων για την διάγνωση του πόνου (Chio et al, 2016).

Οι κύριοι τύποι πόνου περιλαμβάνουν τον πόνο με νευροπαθητικά χαρακτηριστικά όπως αίσθημα καύσου, μυρμήγκιασμα, παροξυσμικός πόνος και συμπτώματα όπως αλλοδυνία, υπεραλγησία και υπερευαισθησία. Αυτά τα συμπτώματα μπορούν να επηρεάσουν τα άνω άκρα και μπορούν να είναι εστιασμένα σε ένα σημείο ή σε πολλά και διαφορετικά σημεία. Ωστόσο, τα αποτελέσματα δύο κλινικών μελετών (Wallace et al, 2014; Moisset et al, 2016)

σχετικά με τον νευροπαθητικό πόνο σε ασθενείς με ALS αναφέρουν αδύναμη απόδειξη για αυτόν τον τύπο πόνου. Κανένας ασθενής δεν είχε βαθμολογήσει αρκετά με το ερωτηματολόγιο Pain Detect για την επίτευξη του νευροπαθητικού κατωφλιού και 33 (79%) από 42 ασθενείς με ALS είχαν πολύ χαμηλό σκορ γεγονός που υποδηλώνει ότι ο πόνος τους ήταν μη φλεγμονώδης και όχι νευροπαθητικής φύσεως. Μία cross-sectional μελέτη έδειξε ότι μόνο το 9% από τους 96 ασθενείς με πόνο είχαν χαρακτηριστικά νευροπαθητικού πόνου σύμφωνα με το διαγνωστικό ερωτηματολόγιο νευροπαθητικού πόνου (NPQ) Και υψηλότερη βαθμολογία στο ερωτηματολόγιο έντασης του πόνου (BPI- Brief Pain Inventory) (Moisset et al, 2016). Η σπαστικότητα και οι κράμπες είναι δύο άλλες κύριες και κοινές αιτίες πόνου στους ασθενείς με ALS. Οι κράμπες είναι η κύρια αιτία του πόνου περίπου στο ένα τέταρτο των ασθενών (Caress et al, 2016). Αυτές οι κράμπες προέρχονται από την αστάθεια των κινητικών μονάδων στο επίπεδο των περιφερικών κινητικών νευρών, όπως μπορεί να φανεί σε ένα ηλεκτρομυογράφημα (Miller & Layzer, 2005).

Οι δευτερογενείς αιτίες πόνου (κυρίως αισθητικές) αναπτύσσονται καθώς η ασθένεια εξελίσσεται. Με την εγκατάσταση της ατροφίας και της αδυναμίας των μυών και την παρατεταμένη ακινησία- εκφυλιστικές μεταβολές στον συνδετικό ιστό, στα οστά και στις αρθρώσεις που οδηγούν στο μυοσκελετικό πόνο. Μια άρθρωση που προσβάλλεται συχνά είναι ο ώμος εξαιτίας της απώλειας της αντοχής των μυών του στροφικού πετάλου (Ho et al. 2011). Ο μη επεμβατικός αερισμός είναι μία άλλη αιτία δευτερογενούς πόνου ή δυσφορίας λόγω προβλημάτων που σχετίζονται με τη διεπαφή της μάσκας. Οι δερματικές αλλοιώσεις, ιδιαίτερα έλκη είναι οδυνηρές επιπλοκές και συνηθισμένοι λόγοι αναφοράς πόνου στα άτομα αυτά. Σε μία μελέτη 37 ασθενών με ALS με επεμβατικό μηχανικό αερισμό (Hirano et al. 2006), περισσότερο από το 80% των ασθενών ανέφεραν πόνο λόγω της παραμονής τους στην ίδια θέση για παρατεταμένες χρονικές περιόδους. Το 70% δήλωσε σοβαρό πόνο λόγω της κίνησης του σωλήνα του αναπνευστήρα και το 50% ανέφερε πόνο κατά την διαδικασία της αναρρόφησης. Επιπλέον η μελέτη των Dangers et al. (2016) υποστηρίζει ότι αν και ο μηχανικός αερισμός διορθώνει τον υποαερισμό και τη δύσπνοια, εντούτοις μπορεί να αυξήσει

την ευαισθησία στον πόνο καθώς μειώνει το κατώφλι του πόνου στους ασθενείς αυτούς.

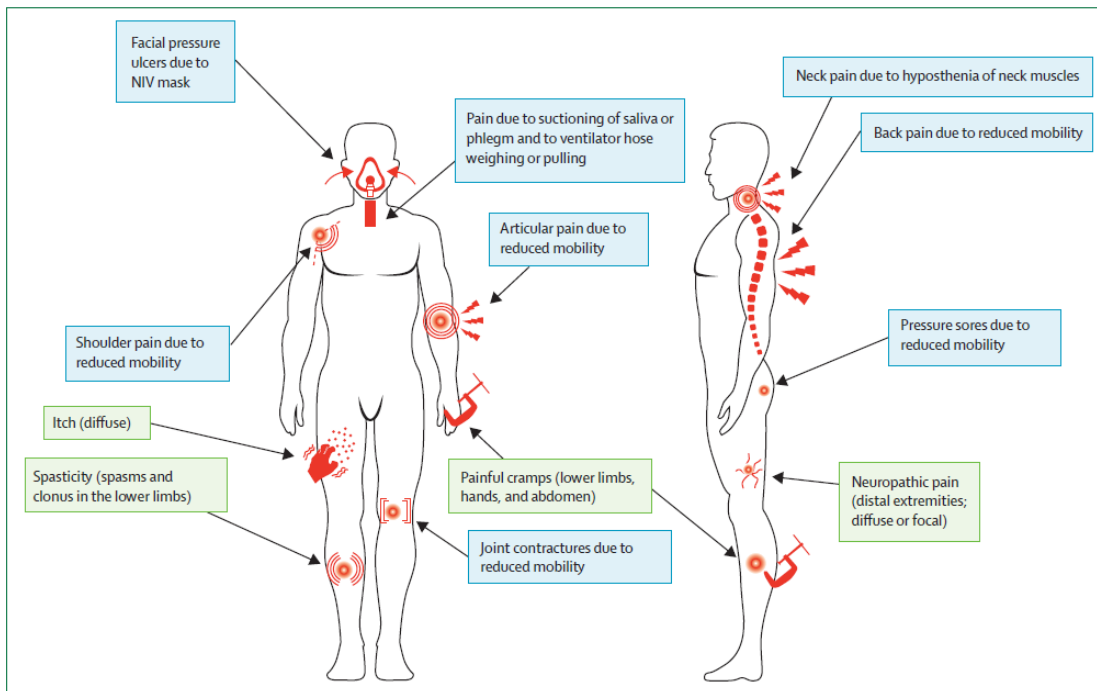


Figure: Types of pain in amyotrophic lateral sclerosis
Most reported types of pain are secondary in nature (mainly nociceptive; blue shading), but there is some evidence for primary forms of pain (green shading), such as neuropathic pain, spasticity, and cramps. NIV=non-invasive ventilation.

Εικόνα 4.1: Τύποι πόνου στην Πλάγια Αμυοτροφική Σκλήρυνση. Πηγή: Chio et al. (2016)

Η ανάγκη των ασθενών με ALS που βιώνουν τον πόνο είναι να μειωθεί η ένταση του πόνου και αν είναι δυνατόν να αποφευχθεί από το να γίνει χρόνιος. Για το λόγο αυτό θα πρέπει να καθοριστεί η αιτία του πόνου και να ακολουθηθούν οι κατάλληλες θεραπείες συμπεριλαμβανομένων των φαρμακολογικών και μη φαρμακολογικές παρεμβάσεις σύμφωνα με τις κατευθυντήριες γραμμές, εφόσον υπάρχουν, με το σκοπό να προσφέρουν στους ασθενείς εξατομικευμένες θεραπείες. Οι φαρμακολογικές θεραπείες αφορούν τα πρωτογενή συμπτώματα, ενώ οι μη φαρμακολογικές στρατηγικές είναι γενικά πιο αποτελεσματικές για δευτερογενείς πηγές πόνου (Chio et al. 2016). Ο πίνακας 4.1 αναφέρει τις πιο κύριες μη φαρμακολογικές στρατηγικές.

Οι ασκήσεις διατάσεων, η παθητική ή ενεργητική κίνηση είναι ασκήσεις ασφαλείς και αποτελεσματικές για την πρόληψη της σπαστικότητας και την διατήρηση του εύρους κίνησης των αρθρώσεων του σώματος. Επίσης φαίνεται ότι μειώνουν τον πόνο που οφείλεται στον εκφυλισμό της κινητικής μονάδας συμπεριλαμβανομένου του μυοσκελετικού πόνου καθώς διατηρούν το μήκος των μυών και την φυσική τους κινητικότητα (Majmudar et al. 2014). Λιγότερο συχνές παρεμβάσεις για την αντιμετώπιση του πόνου περιλαμβάνουν οι θερμές και

κρύες κομπρέσες, η διαδερμική ηλεκτρική διέγερση, ο βελονισμός και η ενδαρθικές ενέσεις (Green et al. 2003; Green et al. 2005).

Κλείνοντας, πρέπει να αναφερθεί ότι παρά τους περιορισμούς των μελετών υπάρχουν αρκετές ενδείξεις όπου υποστηρίζουν τη σωματική άσκηση και δραστηριότητα σε ασθενείς με ALS, οι οποίες μπορεί να έχουν ευεργετική επίδραση τόσο σε λειτουργικό επίπεδο όσο και στην ποιότητα ζωής των ατόμων αυτών, συμπεριλαμβανομένων και των ψυχολογικών παραγόντων (διάθεση, όρεξη, ύπνος). Βάσει των ερευνών φαίνεται ότι υπάρχει μικρού έως μέτριου βαθμού επίδραση στα άτομα αυτά, καθώς επωφελούνται από μία μέτριας έντασης άσκησης ήδη από τα αρχικά στάδια της νόσου, χωρίς να επιβαρύνουν την φυσική πορεία της νόσου ή τον χρόνο επιβίωσης. Ωστόσο, υπάρχει πλήρης έλλειψη τυχαιοποιημένων ελεγχόμενων μελετών που να αφορούν την συνολική αερόβια άσκηση σε τέτοιους ασθενείς. Ως εκ τούτου χρειάζονται οι μελλοντικές έρευνες να είναι πιο ακριβής και καθορισμένες έτσι ώστε να επιτευχθεί η εξαγωγή κατευθυντήριων γραμμών για την άσκηση. Μέχρι στιγμής φαίνεται ότι τα μέτρια έντασης προγράμματα άσκησης μπορεί να εφαρμοστούν στα άτομα αυτά με ασφάλεια και να προσαρμοστούν. Τα επιτηρούμενα προγράμματα προτιμώνται σε σχέση με την άσκηση στο σπίτι χωρίς παρακολούθηση. Τέλος να αναφερθεί ότι ο τύπος της άσκησης πρέπει να προσαρμόζεται ανάλογα με την κατάσταση τους ασθενή και τις ανάγκες του ανάλογα με τα κύρια συμπτώματα και την κατάσταση αναπηρίας του.

Πίνακας 4.1: Κύριες μη φαρμακολογικές στρατηγικές για την αντιμετώπιση του πόνου σε ασθενείς με Πλάγια Αμυοτροφική Σκλήρυνση					
	Είδος μελέτης	Αριθμός ασθενών ή ερευνών	Αποτελέσματα	Αντενδείξεις	Παρατηρήσεις
Κράμπες (Κάτω & άνω άκρα, Κοιλιακοί μύες)					
Διατάσεις (Majmudar et al. 2014)	Ανασκοπήσεις & περιπτωσιακές μελέτες	3 ασθενείς με ALS	Κλινικά αποτελεσματική μέθοδος	Μη διαθέσιμες	Βασισμένα συμπεράσματα κυρίως σε κλινικές παρατηρήσεις
Τεχνικές μάλαξης (Blatzheim 2009)	Ανασκοπήσεις	Μη διαθέσιμο	Κλινικά αποτελεσματική μέθοδος	Μη διαθέσιμες	Βασισμένα συμπεράσματα κυρίως σε κλινικές παρατηρήσεις
Σπαστικότητα (Κάτω άκρα)					
Καθημερινές διατάσεις, ασκήσεις διατήρησης ROM αρθρώσεων (Majmudar et al. 2014)	Ανασκοπήσεις & περιπτωσιακές μελέτες	3 ασθενείς με ALS	Κλινικά αποτελεσματική μέθοδος	Αποφυγή ασκήσεων αντίστασης, επιλογή μεθόδου ασκήσεων για αποφυγή τραυματισμών λόγω πτώσεων	Βασισμένα συμπεράσματα κυρίως σε κλινικές παρατηρήσεις
Μέτρια σωματική δραστηριότητα (Drory et al. 2001)	Ελεγχόμενες μελέτες	25 ασθενείς με ALS	Σημαντική μείωση επιδείνωσης της πάθησης: Κλίμακα Λειτουργικής αξιολόγησης (p<0,001) & κλίμακα σπαστικότητας Ashworth (p=0,005) μετά από 3 μήνες αλλά χωρίς διαφορά μετά από 6 μήνες. Όχι αποτελεσματικό για μείωση πόνου	Μη διαθέσιμο	
Πόνος λόγω ανικανότητας κίνησης (μετακίνησης) και αλλαγής θέσης					
Καθημερινές διατάσεις, διατήρηση ROM, ορθωτικά και βοηθήματα μετακίνησης (Majmudar et al. 2014)	Ανασκοπήσεις & περιπτωσιακές μελέτες	3 ασθενείς με ALS	Κλινικά αποτελεσματική μέθοδος	Αποφυγή ασκήσεων αντίστασης, επιλογή μεθόδου ασκήσεων για αποφυγή τραυματισμών λόγω πτώσεων	Βασισμένα συμπεράσματα κυρίως σε κλινικές παρατηρήσεις
Ειδικές τεχνικές κινητοποίησης (Maggianni et al. 2016)	Τυφλή ελεγχόμενη μελέτη	14 ασθενείς με ALS	Μικρή μείωση του πόνου βάσει της κλίμακας Pain Severity index (p=0,05)	Μη διαθέσιμο	Μικρή πιλοτική μελέτη
Αρθρικός πόνος και πόνος στην ωμική ζώνη					
Οι υπέρηχοι είναι αποτελεσματικοί για την					

Συνδυασμός υπερήχων, ελεγχόμενη φυσική άσκηση, μυϊκός ηλεκτρικός ερεθισμός και laser (Green et al. 2003)	Συστηματική ανασκόπηση από κλινικές μελέτες	9 κλινικές μελέτες από 9 ασθενείς η κάθε μία	τενοντίτιδα αλλά μη αποτελεσματικοί για τον επίμονο πόνο στον ώμο; Η ελεγχόμενη φυσική άσκηση αποτελεσματική για την μείωση του πόνου; Η θεραπεία laser αποτελεσματική μόνο για την τενοντίτιδα αλλά όχι υπερακανθίου	Καμία	Η διαφορετικότητα των κλινικών μελετών εμπόδισε να εξαχθούν έγκυρα συμπεράσματα
Υποβοηθούμενες ασκήσεις διατήρησης ROM αρθρώσεων (Majmudar et al. 2014)	Ανασκοπήσεις & περιπτωσιακές μελέτες	3 ασθενείς με ALS	Κλινικά αποτελεσματική μέθοδος	Η συμμετοχή του θεραπευτή είναι απαραίτητη όταν ο ασθενής δεν μπορεί να εκτελέσει το πρόγραμμα ασκήσεων λόγω της μυϊκής αδυναμίας	Βασισμένα συμπεράσματα κυρίως σε κλινικές παρατηρήσεις
Βελονισμός (Green et al. 2005)	Συστηματική ανασκόπηση από κλινικές μελέτες	9 κλινικές μελέτες με πόνο στον ώμο (n≥18 σε κάθε μελέτη)	Τα αποτελέσματα δεν έδειξαν σαφή επίδραση ή μακροπρόθεση βελτίωση (πάνω από 2-4 εβδομάδες)	Μη διαθέσιμο	Η διαφορετικότητα των κλινικών μελετών εμπόδισε να εξαχθούν έγκυρα συμπεράσματα

Κεφάλαιο 5: Η καθημερινότητα με την Πλάγια Αμυοτροφική Σκλήρυνση

Σε αυτό το κεφάλαιο θα επιχειρηθεί μία συνοπτική αναφορά στις καθημερινές δυσκολίες που αντιμετωπίζουν οι ασθενείς με ALS και η οικογένειά τους/ φροντιστές τους. Όπως έχει γίνει ήδη κατανοητό από τα προηγούμενα κεφάλαια της εργασίας, η φύση της ασθένειας είναι τέτοια που οι ασθενείς και οι οικείοι τους βλέπουν τη ζωή τους να αλλάζει με ραγδαίους ρυθμούς, τις απλές και καθημερινές δραστηριότητες να δυσκολεύουν ημέρα με την ημέρα και πολύ σύντομα να τίθενται επί τάπητος ζητήματα αυτοεξυπηρέτησης. Όλα αυτά, υπό την δυσμενή πρόγνωση που έχει η ασθένεια, γεγονός που ασκεί τεράστια ψυχολογική πίεση σε όλους τους εμπλεκόμενους.

5.1: Ο ασθενής με Πλάγια Αμυοτροφική Σκλήρυνση και το οικογενειακό του περιβάλλον.

Η διάγνωση μιας ανίατης ασθένειας απειλητικής για τη ζωή είναι ένα γεγονός το οποίο επιφέρει μια πληθώρα αρνητικών συναισθημάτων. Εκτός από τον φόβο του θανάτου, ο ασθενής καλείται να αντιμετωπίσει μια ζωή διαφορετική από αυτή που ζούσε μέχρι τη στιγμή της διάγνωσης. Οι αλλαγές τεκταίνονται αυτόματα σε κοινωνικό, επαγγελματικό, προσωπικό επίπεδο προκαλώντας άγχος, εξαρτήσεις και σπανιότερα κατάθλιψη.

Οι προκλήσεις για έναν ασθενή που διαγνώστηκε με ALS είναι μεγάλες, τόσο σε σωματικό όσο και σε ψυχολογικό επίπεδο, και οι οποίες αναμένεται να αυξηθούν σε βαθμό δυσκολίας όσο προχωρά η ασθένεια (Felgoise et al, 2010). Οι πολύ γρήγορες αλλαγές στην αυτονομία των ασθενών και η διαρκώς επιδεινούμενη αδυναμία τους να κάνουν κινήσεις και δραστηριότητες που μπορούσαν να κάνουν- ενδεχομένως μέχρι και προ ολίγων εβδομάδων- έχει αναφερθεί ότι αλλάζει την «εικόνα του εαυτού» που έχουν οι ασθενείς για την υγεία τους, αλλά και τις προσδοκίες τους από αυτήν (Cupp, et al, 2011). Έχει παρατηρηθεί ότι αυτές οι αλλαγές στις προσδοκίες μετακυλύονται από το πεδίο της σωματικής ικανότητας, σε μία εικόνα για την υγεία που έχει πιο κοινωνικό ή ακόμα και πνευματικό χαρακτήρα, καθώς οι ασθενείς πλέον δεν βλέπουν την υγεία ως ένα αγαθό που συνδέεται άμεσα μόνο με την σωματική ρώμη, αλλά ένα πολυσύνθετο μωσαϊκό που συντίθεται από τις ανθρώπινες σχέσεις με όσους βρίσκονται γύρω του και τον στηρίζουν (Lule et al, 2009).

Η επίπτωση της κατάθλιψης σε ασθενείς με ALS αναφέρεται με ποσοστά που κυμαίνονται μεταξύ 10-56%, ανάλογα με την κλίμακα που χρησιμοποιήθηκε για να οριστεί η κατάθλιψη (Atassi et al, 2001; Cupp et al, 2011; Felgoise et al, 2010; Kurt et al, 2007). Ένα ακόμα

πρόβλημα το οποίο αναφέρεται με μεγάλα ποσοστά είναι η συναισθηματική αστάθεια (pseudobulbar affect- PBA), που εμφανίζεται μεταξύ 20-50% των ασθενών με ALS. Το σύμπτωμα είναι η «εκρήξεις» γέλιου ή κλάματος σε περιστάσεις που δεν τις δικαιολογούν. Αυτές οι εκπτώσεις στην συναισθηματική σταθερότητα των ασθενών, επιβαρύνουν αρκετά τους φροντιστές, ειδικά όταν στα τελευταία στάδια της ασθένειας η ποιότητα της επικοινωνίας εκπίπτει ή παύει να υφίσταται ολοκληρωτικά (Rabkin & Albert, 2009). Πιστεύεται, όμως, ότι αυτές μπορούν να ελεγχθούν με χορήγηση αντικαταθλιπτικών (Brooks et al, 2004).

Ως ποιότητα ζωής ορίζεται «η διαφορά μεταξύ της ελπίδας και των προσδοκιών του ατόμου και των εμπειριών που βιώνει στο παρόν του» (Calman, 1984). Η ποιότητα ζωής είναι κακή όταν η διαφορά αυτή είναι μεγάλη, παραδείγματος χάρη εξαιτίας της σοβαρότητας της ασθένειας. Σχετικές έρευνες πάνω στην Ποιότητα Ζωής (Quality of Life- QoL) έχουν δείξει ότι είναι εφικτό να διατηρηθεί η ποιότητα ζωής καθ' όλη την διάρκεια της ζωής του ασθενούς, ακόμα και στα τελευταία στάδια, καθώς αυτή δεν απορρέει άμεσα από την δύναμη και την σωματική λειτουργία, αλλά από την ψυχολογία του ασθενούς κατά κύριο λόγο (Chio et al, 2004). Κρίνεται, δε, ότι αυτό είναι το κύριο κομμάτι στο οποίο πρέπει να στοχεύσει η κάθε προσπάθεια διαχείρισης ασθενούς με ALS, καθώς αυτό κρίνει την ευζωία του.

5.1.1 Ο κεντρικός ρόλος του στενού περιβάλλοντος

Όπως είδαμε στα προηγούμενα κεφάλαια, η προοδευτική φύση της ασθένειας μπορεί να καθηλώσει τον ασθενή στο κρεβάτι, με ανάγκη για παροχή οξυγόνου ή ακόμα και για χρήση αναπνευστήρα, ενώ οι τροφές του θα πρέπει να πολτοποιούνται καθώς οι λειτουργίες της μάσησης και της κατάποσης μπορεί να έχουν θιγεί. Οι Δραστηριότητες της Καθημερινής Ζωής (ΔΚΖ) είναι σχεδόν βέβαιο ότι θα απαιτούν την αρωγή κάποιου άλλου προσώπου για να επιτελεστούν, εντός και εκτός σπιτιού. Ένας άνθρωπος που στο τελικό στάδιο της νόσου δεν έχει κανέναν δίπλα του δεν είναι ασφαλές να παραμείνει στο σπίτι του (Rabkin & Albert, 2009), και συνήθως αυτοί οι ασθενείς καταλήγουν να περνούν τις τελευταίες εβδομάδες (ή και μήνες σε κάποιες περιπτώσεις) της ζωής τους στο θάλαμο ενός νοσοκομείου, καθώς εξωνοσοκομειακές μονάδες για τους χρόνια πάσχοντες δεν υπάρχουν στην Ελλάδα, και οι ιδιωτικές κλινικές είναι ως επί το πλείστον πολύ ακριβές.

Επιπλέον, μπορεί να πει κανείς, ότι τα οικεία πρόσωπα που μπορούν να κρατήσουν κάποιον σε γνώριμο περιβάλλον- στο σπίτι του- αλλάζει ολόκληρη την ψυχολογία του ασθενούς. Έρευνες πάνω στην ψυχολογική κατάσταση των ασθενών φέρνουν στο φως συγκλονιστικά

στοιχεία σε σχέση με την «επιθυμία θανάτου», σε πάσχοντες από ALS. Αν και η εκφυλιστική αυτή ασθένεια είναι μία πολύ σκληρή πραγματικότητα για όσους την βιώνουν, ούτε ο πόνος αλλά ούτε και η κατάθλιψη φαίνεται να συσχετίζονται ευθέως με τους ασθενείς που δηλώνουν ότι έχουν επιθυμία θανάτου. Απεναντίας, υπάρχει σημαντική συσχέτιση μεταξύ αυτής και της μοναξιάς: Ασθενείς που πρέπει να αντιμετωπίσουν την ασθένειά τους μόνοι τους και γνωρίζουν ότι θα πρέπει να διαχειριστούν εξ ολοκλήρου το τέλος της ζωής τους, χωρίς την συμπαράσταση οικείων γύρω τους, είναι αυτοί που αναφέρουν την απελπισία τους, τον φόβο ενδεχόμενης πνιγμονής ή ακόμα και τον φόβο τους ότι είναι βάρος για τους άλλους (Albert et al, 2005; Maessen et al,2010). Όταν οι φροντιστές και οι ασθενείς είναι σε θέση να μοιράζονται τους φόβους και την ελπίδα τους, τότε οι έρευνες έχουν δείξει ότι *«όλες οι μάχες μπορούν να κερδηθούν, εκτός από την τελευταία»* (Rabkin & Albert, 2009).

Το να ζητείται, όμως, από τους συντρόφους να γίνουν φροντιστές δεν είναι πάντα τετριμμένο. Όσο η ασθένεια θα προχωράει οι φροντιστές θα πρέπει να αναμειχθούν πολύ ενεργά με την φαρμακευτική αγωγή του ασθενούς, τις ιατρικές επισκέψεις, τις θεραπείες αποκατάστασης- όπου πολύ συχνά θα κληθούν να μάθουν και να επαναλάβουν συγκεκριμένες τεχνικές- την επικοινωνία με τους ψυχολόγους και τους κοινωνικούς λειτουργούς, αλλά και να βοηθούν στο ντύσιμο, στο μπάνιο και στη σίτιση. Παράλληλα, θα βρίσκονται στην «πρώτη γραμμή» αντιμετώπισης προβλημάτων τα οποία θα προκύπτουν, αφού κατά πάσα πιθανότητα θα είναι αυτοί που θα παρατηρήσουν την οποιαδήποτε αλλαγή στον άνθρωπό τους και θα την αναφέρουν στους γιατρούς και τους θεραπευτές. Όπως γίνεται κατανοητό, και η ζωή των φροντιστών θα αλλάξει δραματικά, όπως αυτή του ασθενούς και δεν είναι απαραίτητο τη στιγμή της διάγνωσης, να είναι κάποιος προετοιμασμένος να αναλάβει αυτόν τον ρόλο. Χρειάζεται χρόνος και στήριξη από την ομάδα των ειδικών, καθώς δεν είναι μόνο το ψυχολογικό κομμάτι που βαραίνει ιδιαίτερα, αλλά και οι τεχνικές λεπτομέρειες, όπως η υγιεινή της γαστροστομίας ή εκπαίδευση στην αναρρόφηση. Η κατάκτηση όλων αυτών των δεξιοτήτων απαιτεί από τους φροντιστές να αφιερώσουν χρόνο για να διαβάσουν και να καταλάβουν τη σημασία και ακόμα περισσότερο χρόνο στο να τις επιτελέσουν. Η ζωή τους αλλάζει άρδην και η διατήρηση μιας καλής ψυχολογίας είναι ο ακρογωνιαίος λίθος (Yates, Tennstedt & Chang,1999).

Η Εταιρεία Πλάγιας Αμυοτροφικής Σκλήρυνσης του Καναδά έχει εκδώσει κατευθυντήριες γραμμές (guidelines) για τους γιατρούς της πρωτοβάθμιας περίθαλψης, που είναι αυτοί που θα κάνουν την διάγνωση. Ανάμεσα σε άλλα, τα guidelines επιστούν την προσοχή στο οικογενειακό ή φιλικό περιβάλλον και προτείνουν τα εξής:

- *«Οι θεραπευτικές στρατηγικές που θα προταθούν θα πρέπει ισορροπούν ανάμεσα στις ανάγκες του ασθενούς και των υπολοίπων μελών της οικογένειας. Οι φροντιστές που είναι σε καλή κατάσταση μπορούν να ανταπεξέλθουν καλύτερα*
- *Δώστε σημασία στην καταπολέμηση της απομόνωσης των ασθενών από τους οικείους τους και το κοινωνικό σύνολο. Όλοι πρέπει να δουν με προσοχή ποιες είναι οι ανάγκες του άλλου*
- *Δημιουργήστε ευκαιρίες για να μπορέσουν οι φροντιστές να εκφράσουν αρνητικά συναισθήματα χωρίς ενοχή*
- *Λάβετε υπόψην σας τους πόρους (υλικούς και ανθρώπινους) που υπάρχουν σε κάθε οικογένεια, πριν προβείτε σε οποιαδήποτε πρόταση για πρόγραμμα θεραπείας/ αποκατάστασης» (μ.τ.σ.) (ALS Canada, 2017)*

Η στήριξη των φροντιστών από τους επαγγελματίες υγείας είναι κεφαλαιώδους σημασίας, γιατί όχι μόνο θα τους βοηθήσουν να κατανοήσουν τα στάδια της αναπηρίας και να προγραμματίσουν τις θεραπείες και τις προσαρμογές που πρέπει να κάνουν (Rabow, Hauser & Adams, 2004), αλλά στην Ελλάδα ειδικά, μπορούν να τους κατευθύνουν μέσα από το δαίδαλο των γραφειοκρατικών διαδικασιών για κρατική, οικονομική βοήθεια και παροχή υπηρεσιών, όπως θα δούμε παρακάτω.

5.1.2 Η εκπαίδευση των φροντιστών στην φυσικοθεραπεία στα στάδια της Πλάγιας Αμυοτροφικής Σκλήρυνσης

Ανάμεσα στην πληθώρα των κατηγοριοποιήσεων για τα στάδια της ALS, αυτό που είναι χρήσιμο να αναφερθεί στην παρούσα εργασία είναι η κατηγοριοποίηση σε 6 στάδια που επεξεργάστηκαν οι Dal Bello- Haas et al (1998). Οι φυσικοθεραπευτές που αναλαμβάνουν έναν ασθενή με ALS, πέρα από την επιλογή του προγράμματος που αναλύθηκε στα παραπάνω κεφάλαια, οφείλουν να εκπαιδεύουν την οικογένεια/ τους φροντιστές του πάσχοντος, ούτως ώστε να καλύπτουν όλα τα ενδεχόμενα και να μην τίθεται η ζωή του ασθενούς σε κίνδυνο λόγω παραλείψεων ή ελλιπούς ενημέρωσης. Έτσι, σε κάθε στάδιο φροντίζουν για την συμμετοχή των οικείων στο πρόγραμμα διατήρησης της κατάστασης του ασθενούς.

Όταν τίθεται για πρώτη φορά η διάγνωση, οι πιθανότητες είναι ότι ο ασθενής οδηγήθηκε στον γιατρό από ένα μικρό μεν, αλλά επιμένον σύμπτωμα. Η επιβεβαίωση της διάγνωσης συνήθως έπεται αρκετά και, σύμφωνα με τους Paganoni et al, μπορεί να έρθει έως και 15 μήνες μετά την πρώτη επίσκεψη στο γιατρό (2015). Στο διάστημα αυτό, η συντριπτική

πλειοψηφία των ασθενών δεν σταματά τις καθημερινές της δραστηριότητες, παρά την πιθανή κόπωση που παρατηρείται. Ο φυσικοθεραπευτής θα αξιολογήσει την μυϊκή αδυναμία και θα εκτιμήσει την πιθανότητα μίας πτώσης που μπορεί να οδηγήσει σε κακώσεις μυών, αρθρώσεων και οστών. Επικεντρώνοντας στην διατήρηση ή και πρόσκαιρη βελτίωση της φυσικής κατάστασης του ασθενούς, ο φυσικοθεραπευτής θα προτείνει στον ασθενή να κρατήσει όλες του τις δραστηριότητες. Παράλληλα, θα πρέπει οι φροντιστές να μην τον αντιμετωπίζουν ως κάτι το «εύθραυστο» και να μην αναλαμβάνουν να κάνουν πράγματα για τον ασθενή, όταν ο ίδιος είναι σε θέση να αυτοεξυπηρετηθεί.

Με την πάροδο του χρόνου και στο *δεύτερο στάδιο*, η συνεκτίμηση των διαφόρων παραγόντων μπορεί να οδηγήσει τον φυσικοθεραπευτή να προτείνει την χρήση ορθώσεων για μεγαλύτερη σταθερότητα (Pozza et al, 2006). Η μεταβολή αυτή από το πρώτο στάδιο στο δεύτερο, κρούει τον κώδωνα του κινδύνου- σε πρώιμο φυσικά στάδιο- ότι η ασθένεια προχωρά και αρχίζει να δίνει σαφέστερα συμπτώματα. Παρατηρούνται σαφείς αλλαγές στη βάδιση, οι μετακινήσεις αρχίζουν να μην είναι απρόσκοπτες, ενώ η σπαστικότητα ορισμένων μυϊκών ομάδων αρχίζει να δυσκολεύει την κίνηση. Όλοι αυτοί είναι παράγοντες αύξησης της κατανάλωσης ενέργειας κατά την κίνηση, εντονότερης κόπωσης και αύξησης των πιθανοτήτων για πτώση. Ο φυσικοθεραπευτής σε αυτό το στάδιο, πρέπει να αρχίσει να εντάσσει στο πρόγραμμά ασκήσεις που έχουν ως στόχο την ενδυνάμωση των αναπνευστικών μυών, ασκήσεις αντοχής, καθώς και ασκήσεις που έχουν ως στόχο την λειτουργική κίνηση για την όσο λιγότερη κατανάλωση ενέργειας (Majmudar et al, 2014). Οι φροντιστές αναλαμβάνουν να υπενθυμίζουν στον ασθενή τις αναπνευστικές ασκήσεις και να τον βοηθάνε να τις εκτελεί, σύμφωνα με το πρόγραμμα που έχει ορίσει ο φυσικοθεραπευτής. Οι ασκήσεις αυτές απαιτούν επανάληψη αρκετές φορές μέσα στην ημέρα και η αντοχή και η δύναμη των αναπνευστικών μυών κτίζεται μέσα από τις επαναλήψεις. Επομένως, η επανάληψή τους μόνο κατά τη διάρκεια της φυσικοθεραπείας δεν αρκεί για να έχουν το επιθυμητό αποτέλεσμα. Ταυτόχρονα, οι φροντιστές εκπαιδεύονται σε ασκήσεις διατάσεων που είναι μεν χρήσιμες σε αυτό το στάδιο, αλλά θα είναι απαραίτητες στα επόμενα στάδια της νόσου.

Κατά το *τρίτο στάδιο*, οι ασθενείς έχουν εμφανείς πλέον κινητικούς περιορισμούς. Πολύ συχνά σε αυτό το στάδιο προτείνεται η χρήση αμαξιδίου για αποστάσεις έξω από το σπίτι και η χρήση ορθωτικών μέσων για τα άνω άκρα (Pozzo et al, 2006). Ο φυσικοθεραπευτής θα προτείνει αλλαγές μέσα στο σπίτι που θα κάνουν την μετακίνησή του ασθενούς ευκολότερη μέσα σε αυτό, με απώτερο στόχο ο ασθενής να μπορεί να καλύπτει έστω και αυτές τις μικρές αποστάσεις στηριζόμενος σε βακτηρίες ή «Π» και μπάρες ή έπιπλα και να αποφεύγει το

αμαξίδιο όσο μπορεί. Οι φροντιστές συνεχίζουν να βοηθούν με το πρόγραμμα των καρδιαναπνευστικών ασκήσεων και ενισχύουν τις απλές λειτουργικές κινήσεις μέσα στο σπίτι. Μία έρευνα δε, έδειξε ότι σε αυτό το στάδιο μία απλή ρουτίνα αεροβικής άσκησης 30 λεπτών την ημέρα, αρκεί για να υπάρχει μετρήσιμη αύξηση της λειτουργικότητας (Drogy et al, 2001). Το δυσκολότερο κομμάτι για έναν φυσικοθεραπευτή σε αυτό το στάδιο είναι, ίσως, το να εμψυχήσει στους φροντιστές την ιδέα ότι είναι καλύτερο να αφήνουν τον ασθενή να κάνει τις μετακινήσεις του μόνος του, από την καθιστή θέση στην όρθια, από το κρεβάτι στο αμαξίδιο, από το αμαξίδιο στην τουαλέτα κ.ο.κ., παρά να επιλέγεται η λιγότερο χρονοβόρα λύση που συνήθως είναι να βοηθηθεί ο ασθενής από κάποιον άλλον για να «κάνει πιο γρήγορα».

Τα σοβαρά και δυσεπίλυτα κινητικά προβλήματα ξεκινούν στο *τέταρτο στάδιο*. Τα κάτω άκρα δεν μπορούν πλέον να στηρίζουν την κίνηση και ο ασθενής καθηλώνεται στο αναπηρικό αμαξίδιο. Το πρόγραμμα των φυσικοθεραπευτικών ασκήσεων εμπλουτίζεται με περισσότερες και πιο εξειδικευμένες ασκήσεις διατάσεων, καθώς ο κίνδυνος για ρίκνωση των μυών μεγαλώνει. Παράλληλα, η σπαστικότητα κάνει δύσκολες τις κινήσεις ακόμα και από θέση κατάκλισης. Το οικογενειακό περιβάλλον επιφορτίζεται, πέρα από την εκτέλεση ορισμένων ασκήσεων, με την φροντίδα επί κλίνης και δίνονται οδηγίες για τις θέσεις που προτείνονται για τον ασθενή όταν αυτός ξαπλώνει στο κρεβάτι (Pozzo et al, 2006). Ένα από τα σημαντικότερα ζητήματα, με το οποίο έρχονται αντιμέτωποι όλοι όσοι εμπλέκονται με έναν ασθενή με ALS- ο γιατρός, ο φυσικοθεραπευτής, η οικογένεια, ακόμα και οι φίλοι- είναι ο πόνος. Η μειωμένη ROM στα άνω και στα κάτω άκρα, αλλά κυρίως η σπαστικότητα των κάτω άκρων και η παρουσία οιδήματος, μπορεί να κάνει επώδυνη την στάση του ασθενούς. Θεωρείται ότι η πρόληψη με διατάσεις και ανάρροπες θέσεις είναι πολύ σημαντική. Οι φροντιστές εκπαιδεύονται όχι μόνο στις ασκήσεις, αλλά κυρίως στην σκοπιμότητά τους, γιατί θα είναι οι πρώτοι που θα παρατηρήσουν την παραμικρή αλλαγή και θα πρέπει να είναι σε θέση να τροποποιήσουν έστω και λίγο το πρόγραμμα που ακολουθεί ο ασθενής για να προλάβουν τις δυσμενείς επιπτώσεις, μέχρι να μιλήσουν με τον γιατρό ή τον φυσικοθεραπευτή (Ashworth, Satkunam & Deforge, 2012). Στο τρίτο ή τέταρτο στάδιο, επίσης, ξεκινούν τα προβλήματα δυσφαγίας και δυσαρθρίας (Dal Bello- Haas et al, 1998). Ο φυσικοθεραπευτής, σε συνεργασία με τον λογοθεραπευτή θα προτείνει στους φροντιστές την καλύτερη δυνατή θέση του σώματος για την σίτιση του ασθενούς, σύμφωνα πάντα με τις δυνατότητες που έχει ο ίδιος ο πάσχοντας.

Στο *πέμπτο στάδιο* της ασθένειας, σύμφωνα πάντα με την φυσικοθεραπευτική παρέμβαση που απαιτείται, η λειτουργικότητα είναι σχεδόν μηδενική. Ο ασθενής βρίσκεται κατά κύριο λόγο σε κατάκλιση και δεν μπορεί να αυτοεξυπηρετηθεί καθόλου. Οι ασκήσεις που δίνονται έχουν ως κύριο στόχο την ανακούφιση από τον πόνο και την πρόληψη κατακλίσεων. Επιπρόσθετα, οι ασκήσεις και οι χειρισμοί για το αναπνευστικό εντείνονται για την καλύτερη παροχέτευση-η οποία μπορεί να ακολουθείται από αναρρόφηση- καθώς η απόχρεμψη μπορεί να μην είναι εφικτή πλέον λόγω της αδυναμίας των επικουρικών αναπνευστικών μυών (Ashworth, Satkunam & Deforge, 2012).

Στο *έκτο στάδιο*, το τελευταίο που περιγράφεται, υπάρχει πλήρης εξάρτηση του ασθενούς από τους γύρω του, καθώς δεν κινούνται και στην πλειοψηφία των περιπτώσεων υπάρχει συμμετοχή στην συμπτωματολογία από το αναπνευστικό σύστημα και απαιτείται η συνδρομή μηχανικού αερισμού (Dal Bello- Haas et al, 1998). Η διεπιστημονική ομάδα φροντίζει πλέον για την ανακούφιση του ασθενή από τα συμπτώματα και την έγκαιρη πρόληψη κατακλίσεων. Η φροντίδα που μπορούν να παρέχουν οι φυσικοθεραπευτές και οι φροντιστές σε αυτό το στάδιο είναι κυρίως παρηγορητικής φύσεως (Paganoni et al, 2015).

Στην διεθνή βιβλιογραφία γίνεται εκτενής λόγος, σε αυτό το στάδιο, για το «τέλος της ζωής» («End- of- Life» Decision Making). Αυτή η απόφαση βαραίνει τους πλησιέστερους συγγενείς για την απόφαση ή μη της παροχής ιατρικής φροντίδας ή της διακοπής αυτής όταν η κατάσταση είναι πλέον μη αναστρέψιμη. Τα ζητήματα ηθικής, φιλοσοφίας και θρησκείας που εγείρονται γύρω από το συγκεκριμένο θέμα είναι τεράστια και δεν αποτελούν κομμάτι αυτής της εργασίας και αυτό γιατί στη χώρα μας δεν επιτρέπεται από τον νόμο μία τέτοια πράξη. Στην Ελλάδα το νομοθετικό πλαίσιο δεν επιτρέπει σε καμία περίπτωση την υποβοήθηση για τον τερματισμό της ζωής ή ακόμα και την υπακοή στην επιθυμία του ασθενούς για μη παροχή φροντίδας. Στο άρθρο 300 του Ποινικού Κώδικα διαβάζουμε: *«όποιος αποφάσισε και εκτέλεσε ανθρωποκτονία ύστερα από σπουδαία και επίμονη απαίτηση του θύματος και από οίκτο για αυτόν που έπασχε από ανίατη ασθένεια τιμωρείται με φυλάκιση»* (άρθρο 300 ΠΚ από: <http://www.c00.org/2015/03/greek-penal-code-article-300.html>).

Σε χώρες της Ευρώπης, στις Η.Π.Α. και στον Καναδά όμως, η υποβοηθούμενη ευθανασία ή οι ρητές «εν ζωή διαθήκες» που δίνουν το πληρεξούσιο σε τρίτους, όπως είναι η επιθυμία «μη ανάνηψης» σε περίπτωση καρδιακής ανακοπής και συνυπάρχουσας μη αναστρέψιμης βλάβης (DNR- Do Not Resuscitate) υπάρχουν για να διασφαλίσουν ότι οι συγγενείς και οι γιατροί θα σεβαστούν την τελευταία επιθυμία των ασθενών και θα προχωρήσουν με βάση αυτή (Rabkin

& Albert,2009). Οι φροντιστές, επομένως, σε άλλες χώρες μπορεί να επωμιστούν και το βάρος της ευθύνης της απόφασης για το αν ο άνθρωπος τους θα κρατηθεί στη ζωή. Δεν είναι σίγουρα εύκολο για κάποιον που έχει περάσει τόσο χρόνο φροντίζοντας κάποιον να αποφασίσει και για το πότε αυτός θα πάρει την τελευταία του ανάσα.

5.2 Το οικονομικό κόστος της ασθένειας

Ο ασθενείς που πάσχουν από ALS και οι οικογένειές τους έχουν να αντιμετωπίσουν πέρα από την διάγνωση και την δύσκολη διαχείριση της κακής πρόγνωσης, την οικονομική επιβάρυνση που προκύπτει από τις επιπρόσθετες ανάγκες για ιατροφαρμακευτική περίθαλψη, θεραπείες παρέμβασης, μηχανήματα και βοηθήματα. Το κόστος αυτό, στην Ελλάδα, μπορεί να καλύπτεται σε μεγάλο βαθμό από τα ταμεία, αλλά ακόμα κι έτσι η οικογένεια επιβαρύνεται με επιπλέον έξοδα, καθώς τα ταμεία δικαιολογούν αυτά που έχουν οριστεί ως τα πλέον απαραίτητα για την αντιμετώπιση των ασθενών με αναπηρία, αφήνοντας έξω ένα μεγάλο μέρος των θεραπειών και των βοηθημάτων που μπορεί να χρειάζεται ένας ασθενής. Επιπρόσθετα, η γραφειοκρατική διαδικασία είναι επίπονη, δαιδαλώδης και χρονοβόρα.

Ένας άνθρωπος με ALS χρειάζεται καταρχήν μία πολυεπίπεδη φροντίδα, η οποία μπορεί να καλυφθεί μόνο από μία διεπιστημονική ομάδα, η οποία θα περιλαμβάνει τον γιατρό ή τους γιατρούς τους, τους φυσικοθεραπευτές, τους εργοθεραπευτές, τους λογοθεραπευτές, τους διαιτολόγους, τους φίλους και τους συγγενείς και φυσικά τους φροντιστές του (εικόνα 5.1). Σε αυτό το πολυεπίπεδο μοντέλο, η σύγχρονη αντίληψη για την αντιμετώπιση της αναπηρίας ή μη αναστρέψιμων ασθενειών προσθέτει και το δίκτυο- κοινότητα ανθρώπων που βιώνουν τις ίδιες καταστάσεις, η βοήθεια και η εμπειρία των οποίων μπορεί να βοηθήσει αρκετά στην επίλυση ορισμένων προβλημάτων, κυρίως ψυχολογικής φύσεως, όπως θα δειχθεί στο κεφάλαιο 5.3.

Όλα αυτές οι παρεμβάσεις είναι πολυέξοδες. Ο πολίτης που δεν έχει ασφαλιστική κάλυψη δεν μπορεί να ανταπεξέλθει εύκολα στις οικονομικές υποχρεώσεις που απορρέουν από την πάθησή του. Μία πρόσφατη έρευνα από ομάδα του Αιγινήτειου Νοσοκομείου σε 33 ασθενείς που παρακολουθούνταν στο εν λόγω νοσοκομείο, αποκάλυψε ότι το οικονομικό βάρος που καλείται να σηκώσει ένα νοικοκυριό με έναν ασθενή με ALS στην Ελλάδα αγγίζει ετησίως τα 7.450 ευρώ μεσοσταθμικά. Το άμεσο κόστος, δηλαδή τα χρήματα που έπρεπε να δώσει ο ασθενής από την τσέπη του (out-of-pocket expenses) άγγιζε τα 4.305 ευρώ (ή 57,8% του συνολικού κόστους), ενώ το έμμεσο κόστος, αυτό δηλαδή το οποίο καλυπτόταν από τα

ασφαλιστικά ταμεία ήταν 3.145 ευρώ (ή 42,2% του συνολικού κόστους) (Athanasakis et al, 2015).



*Εικόνα 5.1: Στο σχήμα παρατίθεται το ανθρωποκεντρικό μοντέλο αντιμετώπισης του ασθενή με ALS. Η διεπιστημονική ομάδα συσκέπτεται και συναποφασίζει για την καλύτερη αντιμετώπιση των προβλημάτων του ασθενή [Φ/Θ: Φυσικοθεραπεία, Ε/Θ: Εργοθεραπεία, Λ/Θ: Λογοθεραπεία]
Τροποποιημένο από: Paganoni et al (2015)*

Τι είναι αυτό που εκτοξεύει το άμεσο κόστος, με γνώμονα το γεγονός ότι τα φάρμακα και οι ιατρικές εξετάσεις παρέχονται δωρεάν μετά από σχετική σημείωση και σφραγίδα του γιατρού

στο συνταγολόγιο του ασθενούς (www.efka.gov.gr); Σύμφωνα με την ομάδα από το Αιγινήτειο, το άμεσο κόστος ανέβαινε σημαντικά λόγω των θεραπειών στο σπίτι που παρέχονταν από επαγγελματίες θεραπευτές (φυσικοθεραπευτές, εργοθεραπευτές και λογοθεραπευτές). Όπως αναφέρθηκε παραπάνω, δεν υπάρχουν δομές που να καλύπτονται εξ ολοκλήρου από τα ασφαλιστικά ταμεία για την νοσηλεία ασθενών με χρόνιες, σοβαρές παθήσεις εκτός νοσοκομείου. Ο οικογενειακός προϋπολογισμός, επίσης, επιβαρύνεται από την προμήθεια βοηθημάτων, τα οποία προτείνονται για την αυτοεξυπηρέτηση των ασθενών και τα οποία δεν καλύπτονται από τα ταμεία.

Στην εγκύκλιο του ΕΟΠΥΥ σχετικά με την χορήγηση «ορθοπεδικών ειδών, ειδικών μηχανημάτων αποκατάστασης, τεχνητών μελών, θεραπευτικών υποδημάτων διαβήτη και λοιπών ειδών πρόσθετης περίθαλψης και παροχή σχετικών οδηγιών για τη χορήγηση τους», του 2013 (ΕΟΠΥΥ, 2013), οι ασθενείς με ALS δεν αναφέρονται ως μία ξεχωριστή κατηγορία, αλλά στα τελευταία στάδια της ασθένειας εμπίπτουν στις κατηγορίες της βαριάς τετραπληγίας, των ασθενών που είναι κατακεκλιμένοι και των ασθενών που δεν έχουν πιθανότητα βελτίωσης. Σύμφωνα, με παραπάνω, τα μέγιστα ποσά που δικαιολογεί ο ΕΟΠΥΥ για συγκεκριμένα ορθοπεδικά είδη αναφέρονται στον παρακάτω πίνακα. Ο πίνακας είναι ενδεικτικός των παροχών (πίνακας 5.1).

Πίνακας 5. 1: Ενδεικτικές παροχές από τον ΕΟΠΥΥ και τα ανώτατα αποδοτέα ποσά που δικαιολογεί. Προσαρμοσμένο από: ΕΟΠΥΥ, ΑΔΑ: ΒΕΙΒΟΞ7Μ-ΓΓ2, 2013		
Παροχή	Μέγιστο ποσό κάλυψης από τον ΕΟΠΥΥ	Δυνατότητα αντικατάστασης
Κρεβάτι ηλεκτροκίνητο (μόνο σε αποδεδειγμένα κατακεκλιμένους ασθενείς)	1.000 ευρώ	Μόνο το στρώμα
Βακτηρίες	Δεν συνταγογραφούνται σε ενήλικους ασθενείς	
Περιπατητήρας με ροδάκια (rollator)	246 ευρώ	Κάθε 3 χρόνια
Γερανάκι ή ειδική καρέκλα (τροχήλατη για την μετακίνηση και τοποθέτηση του ασθενή. Ανασηκώνει το κάθισμα)- Δεν χορηγούνται και τα δύο είδη στον ίδιο ασθενή	665 ευρώ	Γερανάκι -Δεν αντικαθίσταται Ειδική καρέκλα- αντικατάσταση μετά από 5-6 έτη λόγω ολοκληρωτικής φθοράς
Νάρθηκας για κάμψη- έκταση καρπού και δακτύλων (θερμοπλαστικός)	94 ευρώ	Αντικαθίσταται μόνο σε μόνιμες παραμορφώσεις ή παράλυση του άνω άκρου μετά το χρόνο

Κηδεμόνας μηροκνημοποδικός με ασφάλεια γόνατος ή με ελεύθερη άρθρωση γόνατος από τιτάνιο	950 ευρώ	Μετά από 2-3 χρόνια
Κνημοποδικός λειτουργικός νάρθηκας έσω υποδήματος	64 ευρώ	Μετά από 1-2 χρόνια μόνο σε μόνιμες και μη ιάσιμες καταστάσεις
Κάθισμα για σταθεροποίηση κεφαλής- κορμού με τροχήλατη βάση και ρυθμιζόμενη πλάτη- χορηγείται μόνο σε μεγάλες δυσμορφίες του θώρακα και μεγάλη αναπνευστική δυσλειτουργία και μυϊκή δυστροφία. Απαιτεί γνωμάτευση μόνο από ΦΥΣΙΑΤΡΟ, ΟΡΘΟΠΕΔΙΚΟ, ΝΕΥΡΟΛΟΓΟ και βεβαίωση από ΠΝΕΥΜΟΝΟΛΟΓΟ ¹ για την επιβάρυνση της αναπνευστικής λειτουργίας- Δεν χορηγείται ταυτόχρονα με αναπηρικό αμαξίδιο	2.800 ευρώ	Δεν αντικαθίσταται
<ul style="list-style-type: none"> • Στήριγμα κεφαλής με ιμάντα στήριξης μετώπου 	325 ευρώ	
<ul style="list-style-type: none"> • Στήριγμα στήθους 	1.350 ευρώ	
Αμαξίδιο_Ο ασθενής με ALS χρειάζεται ηλεκτροκίνητο αμαξίδιο	-----	-----
<ul style="list-style-type: none"> • Απλό (που χορηγείται και στην Σκλήρυνση κατά Πλάκας) 	2.310 ευρώ	Μετά από 4-5 έτη λόγω ολοκληρωτικής φθοράς
<ul style="list-style-type: none"> • Ενισχυμένο (χορηγείται στην πλήρη ή ατελή τετραπληγία). Για να συνταγογραφηθεί πρέπει να υπάρχει μία από τις εξής προϋποθέσεις α. αυξημένο σωματικό βάρος ή β. μεγάλη απόσταση τόπου κατοικίας και απασχόλησης ή γ. ανωφέρεια τόπου κατοικίας ή απασχόλησης 	3.486 ευρώ	Αντικατάσταση με την παρέλευση δετίας λόγω ολοκληρωτικής φθοράς

Όπως μπορεί κανείς να παρατηρήσει, από μία γρήγορη επισκόπηση του πίνακα- πέρα από το ότι τα μέγιστα αποδοτέα ποσά δεν αντιστοιχούν στις τρέχουσες τιμές της αγοράς- λείπουν βοηθήματα για την επικοινωνία και τη σίτιση του ασθενούς εξ ολοκλήρου, καθώς και μικρότερα βοηθήματα τα οποία αποσκοπούν στην ευκολότερη εκτέλεση ΔΚΖ. Με άλλα λόγια, τα βοηθήματα εκείνα που θα μπορούσαν να βελτιώσουν δραστικά την ποιότητα ζωής των ασθενών στα πρώτα στάδια της ασθένειας με το να αυξήσουν την ανεξαρτησία τους. Ανάμεσα σε αυτά που προτείνονται από τους ειδικούς θεραπευτές, συμπεριλαμβανομένων των φυσικοθεραπευτών, είναι και αυτά που παρατίθενται στον **πίνακα 5.2**.

¹ Με κεφαλαία γράμματα στο πρωτότυπο

Τέλος, θα πρέπει κανείς να αναφερθεί στην διαδικασία στην οποία υποβάλλονται οι ασθενείς και οι φροντιστές τους για να εξασφαλίσουν τις παροχές από τα ταμεία. Με την επιβεβαίωση της διάγνωσης, θα πρέπει να απευθυνθούν στα Κέντρα Πιστοποίησης Αναπηρίας (ΚΕ.Π.Α.) που υπάγονται στην Διεύθυνση Αναπηρίας και Ιατρικής της Εργασίας της Διοίκησης ΙΚΑ-ΕΤΑΜ.

Πίνακας 5.2: Ενδεικτικές προσαρμογές για τις Δραστηριότητες της Καθημερινής Ζωής με σκοπό την μεγαλύτερη δυνατή ανεξαρτησία του ατόμου με ALS.	
<i>Προσαρμοσμένο από: Majmudar et al, 2014</i>	
Δραστηριότητα Καθημερινής Ζωής	Παραδείγματα προσαρμογών και εξοπλισμού
Προετοιμασία φαγητού και ανεξάρτητη σίτιση	Μαχαιροπίρουνα με μεγάλες λαβές ή/και ευλύγιστα, ελαφριά ποτήρια, μακριά καλαμάκια με σταθεροποίηση, αντιολισθητικά σουπλά, υποστήριξη άνω άκρων (κινητά στοιχεία που στηρίζουν το βάρος του άνω άκρου για να κάνει υποστηριζόμενα την κίνηση προς το στόμα)
Ένδυση/ Απόδυση	Γάντζοι για τα κουμπιά, ιμάντες για τα φερμουάρ, χρήση Velcro, ελαστικά κορδόνια, μακρύ κόκαλο για τα παπούτσια
Προσωπική υγιεινή	Βούρτσα με ιμάντα πρόσδεσης στο χέρι, λαβές για τις βρύσες, δοχεία εύκολης ροής για το σαπούνι (ή αυτόματο dispenser), σφουγγάρι με μακριά λαβή
Διάβασμα και γράψιμο	Αναλόγιο, ανακλινόμενα τραπεζάκια για διάβασμα στο κρεβάτι, συσκευές για την αλλαγή σελίδας, λαβές για τα μολύβια/ στυλό, λευκοί πίνακες που σβήνουν εύκολα
Ψυχαγωγία	Υπάρχει πληθώρα προσαρμογών για την κηπουρική, το ψάρεμα, την ζωγραφική κ.λπ.

Τα ΚΕ.Π.Α. έχουν την ευθύνη να εξασφαλίσουν την ενιαία υγειονομική κρίση όσον αφορά στον καθορισμό του βαθμού αναπηρίας των ασφαλισμένων όλων των ασφαλιστικών φορέων, συμπεριλαμβανομένου του Δημοσίου, καθώς και των ανασφάλιστων. Μέσα από αυτήν την διαδικασία προκύπτει «α. ο καθορισμός του ποσοστού αναπηρίας για σύνταξη αναπηρίας β. ο χαρακτηρισμός των ατόμων ως ΑΜΕΑ και γ. οι κοινωνικές και οικονομικές παροχές ή

διευκολύνσεις, για τις οποίες απαιτείται γνωμάτευση αναπηρίας και τις οποίες δικαιούνται από την πολιτεία τα άτομα με αναπηρία»
(<https://www.ika.gr/gr/infopages/kepa/home.cfm>).

5.3 Αναπηρικό αμαξίδιο

Οι άνθρωποι με αναπηρία, έχοντας τα ίδια δικαιώματα με τον υγιή πληθυσμό, αναζητούν τρόπους να καλύψουν το έλλειμμα τους. Στις κινητικές δυσκολίες, πολλές φορές, ανάλογα με τον εκάστοτε ασθενή, αρωγός γίνεται το αναπηρικό αμαξίδιο. Αυτό προσφέρει μια εναλλακτική λύση για κινητικότητα, όταν η ανεξάρτητη βάδιση δεν είναι εφικτή ή είναι επικίνδυνη λόγω έλλειψης ισορροπίας, αντοχής και μυϊκής δύναμης. Υποστηρίζει την κεφαλή, τον κορμό ή και την πύελο που πιθανόν να χρειάζονται στήριξη λόγω μυϊκής αδυναμίας και εξασφαλίζει μια ορθή καθιστή θέση που αποτρέπει τις κατακλίσεις και τα αναπνευστικά προβλήματα της παρατεταμένης παραμονής στο κρεβάτι. Η ορθή χρήση του από τον ασθενή προϋποθέτει την κατάλληλη εκπαίδευση, καθώς η μη ή η λανθασμένη χρήση του μπορεί να επιφέρει υπερβολική πίεση σε συγκεκριμένες αρθρώσεις, κακή στάση σώματος, μειωμένη ανεξαρτησία, ψυχολογική φθορά. Χωρίς τη βοήθεια του ειδικού αμαξιδίου, οι νοσούντες έχουν μεγάλες πιθανότητες να αποκλειστούν από ευκαιρίες για μόρφωση και εργασία. Για τη σωστή χρήση του απαιτούνται οκτώ βήματα, τα οποία είναι η παραπομπή, η αξιολόγηση, η συνταγογράφηση, η χρηματοδότηση και η παραγγελία, η ετοιμασία του προϊόντος, η τοποθέτηση και η ρύθμιση, η εκπαίδευση των χρηστών και η παρακολούθηση της πορείας τους, συντήρηση και επισκευές του αμαξιδίου (World Health Organization, 2008).

Η κατάλληλη στιγμή για τη χρήση του αναπηρικού καροτσιού από τον ασθενή είναι όταν σταματάει να κάνει δραστηριότητες που συνήθιζε να απολαμβάνει λόγω δυσκολίας στη βάδιση ή όταν νιώθει ότι δαπανάει την περισσότερη ενέργεια και δύναμή του για να μετακινηθεί. Σύμφωνα με καταγραφές, όμως, η πρόταση για τη χρήση αναπηρικού αμαξιδίου γίνεται πιο εύκολα αποδεκτή από τον ασθενή όταν γίνεται από κάποιον ειδικό. Με την εξέλιξη της τεχνολογίας έχει γίνει δυσκολότερη η διαδικασία της επιλογής του κατάλληλου αναπηρικού καροτσιού, αλλά και της πληρωμής του. Αυτό είναι αποτέλεσμα της ευρείας ποικιλίας που υπάρχει η οποία συνδυάζεται με το αυξημένο κόστος. Έχει αποδειχθεί ότι είναι πολύ χρήσιμο να μπει ο ασθενής με τους οικείους του σε μια διαδικασία εύρεσης του κατάλληλου αμαξιδίου πριν αυτό χρειαστεί. Η αιτία έγκειται στο γεγονός ότι χρειάζεται αρκετός χρόνος για την επιλογή και την απόκτησή του. Μέχρι να αποκτήσει το προσωπικό

του καρτσάκι ο ασθενής, μπορεί να χρησιμοποιήσει βοηθήματα για τη βάδιση ή ακόμα και δανεικό αμαξίδιο από κάποιον που μπορεί να του το παρέχει. Με τον τρόπο αυτό εξασκείται, διατηρείται σε καλή φυσική κατάσταση και εξοικειώνεται με το συγκεκριμένο μέσο εωσότου παραλάβει το δικό του.

5.3.1. Χειροκίνητα αναπηρικά αμαξίδια

Τα χειροκίνητα αναπηρικά καρότσια αποτελούνται από δύο μικρές μπροστινές ρόδες που μπορούν και περιστρέφονται δίνοντας τη δυνατότητα στο καρότσι να στρίβει και δύο μεγάλες πισινές ρόδες. Η πλάτη και το κάθισμα είναι υφασμάτινα από νάιλον ή βυνίλιο, εκτός αν γίνει κάποια ειδική παραγγελία. Υπάρχουν, επίσης, στηρίγματα για τα άνω και τα κάτω άκρα, καθώς και δύο λάβες στο πίσω μέρος, έτσι ώστε να μπορεί κάποιος τρίτος να καθοδηγήσει το καρότσι. Στους ανθρώπους που πάσχουν από πλάγια αμυοτροφική σκλήρυνση δεν συνιστάται να χειρίζονται μόνοι τους το αμαξίδιο, διότι αυτό προϋποθέτει μεγάλη δαπάνη ενέργειας. Τα χειροκίνητα αναπηρικά καρότσια χωρίζονται στις εξής κατηγορίες:

- Πρότυπου βάρους (εικόνα 5.2). Είναι οι συνηθισμένες αναπηρικές καρέκλες, βαρέως τύπου και ζυγίζουν περίπου 18 με 22 κιλά. Είναι πολύ ανθεκτικές, σχεδόν άφθαρτες, και κατασκευάζονται από χάλυβα κακής ποιότητας. Το βάρος τους τις κάνει δύσκολες στην ώθηση, στο σήκωμα, στη φόρτωση σε όχημα για μεταφορά. Είναι η πιο οικονομική επιλογή, αλλά δεν παρέχει πλεονεκτήματα για την καθιστή στάση του ασθενή της συγκεκριμένης πάθησης.



Εικόνα 5.2: «Αναπηρική καρέκλα πρότυπου βάρους». Πηγή: <http://www.1800wheelchair.com/category/standard-wheelchairs/>

Ελαφ

ρού βάρους (εικόνα 5.3). Αυτές οι αναπηρικές καρέκλες ζυγίζουν συνήθως 13 με 18 κιλά και κατασκευάζονται από ελαφρύτερα μέταλλα, όπως είναι το αλουμίνιο. Το μικρό τους βάρος τις καθιστά πιο εύχρηστες και εύκολες στην ώθηση και τη μεταφορά. Έχουν μεγαλύτερη ποικιλία από αυτές του πρότυπου βάρους και είναι πιο πιθανό να βρεθεί κάποια που να καλύπτει τις ανάγκες του κάθε ασθενούς.



Εικόνα 5.3 «Αναπηρική καρέκλα ελαφρού βάρους». Πηγή: <http://wheelchairstandard.com/lightweight-wheelchairs/>

- Καρέκλες με χειροκίνητη τοποθέτηση (εικόνα 5.4). Αυτές οι καρέκλες παρέχουν την καλύτερη θέση για ανθρώπους με μυϊκή αδυναμία και για ανθρώπους που έχουν πίεση ή κινδυνεύουν να εμφανίσουν πίεση. Διανείμει το βάρος από το κάθισμα στην πλάτη, επιτρέποντας στο αίμα να ρέει σε όλα τα μέρη του σώματος.



Εικόνα 5.4: «Αναπηρική καρέκλα με χειροκίνητη τοποθέτηση». Πηγή: <https://www.healthproductsforyou.com/p-pdg-bentley-manual-tilt-in-space-wheelchair.html>

- Υπερβολικά ελαφρού βάρους (εικόνα 5.5). Είναι οι καρέκλες που χρησιμοποιούνται από τους πιο ενεργούς ασθενείς, συμπεριλαμβανομένων και των αθλητών, ή από τους ασθενείς που η σοβαρή έλλειψη ενέργειας τους κάνει να διακόψουν τις δραστηριότητές τους. Είναι

φτιαγμένες από πολύ ελαφριά και ακριβά υλικά, όπως το τιτάνιο και ο άνθρακας που κρατάνε το βάρος κάτω από 13 κιλά.



*Εικόνα 5.5: «Αναπηρική καρέκλα υπερβολικά ελαφρού βάρους».
Πηγή: <https://www.wheelchairauthority.com/Karman-S-ERGO-ATX-Ultralightweight-Active-Wheelcha-p/s-ergo-atx.htm>*

- Καρότσια μεταφοράς (εικόνα 5.6). Πρόκειται για ελαφριά, πτυσσόμενα καρότσια με τέσσερις μικρούς τροχούς, ιδανικά για μεταφορά από το σπίτι στο αυτοκίνητο. Είναι πολύ εύκολα να καθοδηγηθούν από κάποιον τρίτο, αλλά δεν μπορεί να καθοδηγηθεί από τον ίδιο τον ασθενή. Είναι χρήσιμα για εξωτερικές υποχρεώσεις κοντά στο σπίτι, όπως επίσκεψη σε γιατρό ή ψώνια, αρκεί να μην έχει ο ασθενής την ανάγκη για υποστήριξη όταν είναι σε καθιστή θέση.



Εικόνα 5.6 «Αναπηρική καρέκλα μεταφοράς. Πηγή: <https://www.karmanhealthcare.com/product/lt-1000/>

5.3.2 Μηχανοκίνητα αναπηρικά αμαξίδια

Από την άλλη, υπάρχουν τα μηχανοκίνητα αναπηρικά καρότσια. Αυτά αποτελούνται από δύο κινητήρες άμεσης μετάδοσης κίνησης -ένας για κάθε τροχό κίνησης-, δύο επαναφορτιζόμενες μπαταρίες για αυτούς τους κινητήρες και το ηλεκτρονικός «εγκέφαλος» της καρέκλας. Ο έλεγχος και η χρήση της μηχανοκίνητης αναπηρικής καρέκλας γίνεται μέσω χειροκίνητου μοχλού, όπως στα ηλεκτρονικά παιχνίδια. Η κατηγοριοποίησή τους εξαρτάται από την τοποθέτηση των τροχών κίνησης. Οι κατηγορίες είναι οι εξής:

- Καρέκλα με οδηγούς τις οπίσθιες ρόδες (**εικόνα 5.7**). Σε αυτή την κατηγορία οι τροχοί κίνησης βρίσκονται στο πίσω μέρος του αμαξιδίου. Πρόκειται για πολύ σταθερές κατασκευές, καθώς το βάρος του ίδιου και του ανθρώπου που κάθονται πάνω κατανέμονται σε όλο το μήκος του καροτσιού. Ενώ είναι εύκολο στη χρήση και στα περάσματα από ράμπες, υπάρχει δυσκολία με τις στροφές, διότι απαιτούν αρκετό χώρο. Η ακτίνα περιστροφής της είναι μεγαλύτερη από τους άλλους τύπους αμαξιδίων, καθιστώντας την δύσχρηστη σε μικρούς χώρους και στενούς δρόμους. Αυτός είναι και ο λόγος που δεν προτείνεται στα άτομα που πάσχον από πλάγια αμυοτροφική σκλήρυνση.



Εικόνα 5.7 «Αναπηρική καρέκλα με οδηγούς τις οπίσθιες ρόδες». Πηγή: <http://www.usatechguide.org/itemreview.php?itemid=116>

- Καρέκλα με οδηγούς τις ρόδες στη μέση του καροτσιού (**εικόνα 5.8**). Οι τροχοί κίνησης είναι τοποθετημένοι ακριβώς κάτω από τον άνθρωπο που κάθεται στην καρέκλα. Το γεγονός αυτό επιτρέπει στην καρέκλα να περιστρέφεται γύρω από τη βάση της με την μικρότερη δυνατή ακτίνα, καθιστώντας την ιδανική για μικρούς χώρους ακόμα και μέσα στο σπίτι, όπως είναι το μπάνιο ή η κουζίνα. Περιλαμβάνονται, επίσης, δύο μικρές ρόδες μπροστά και δύο μικρές ρόδες πίσω, με ύψος 15,24 εκατοστά η κάθε μια, δίνοντας σταθερότητα σε ανηφόρες και κατηφόρες. Είναι πολύ συχνό φαινόμενο να επιλέγουν αυτόν τον τύπο αμαξιδίου οι ασθενείς της συγκεκριμένης νόσου, λόγω της μεγάλης ευκολίας σε μετακίνηση εντός μικρών χώρων.



Εικόνα 5.8 «Αναπηρική καρέκλα με οδηγούς τις ρόδες στη μέση του καροτσιού». Πηγή: <https://www.mda.org/quest/article/front-middle-or-rear-finding-power-chair-drive-system-thats-right-you>

- Καρέκλα με οδηγούς τις μπροστινές ρόδες (**εικόνα 5.9**). Οι τροχοί κίνησης βρίσκονται πιο μπροστά από κάθε είδος αναπηρικού αμαξιδίου. Με τον τρόπο αυτό υπάρχει πολύ μεγάλη σταθερότητα, παρόμοια με αυτήν της χειροκίνητης καρέκλας πρότυπου βάρους και δεν χρειάζεται κάποια επιπρόσθετη λειτουργία για σταθερότητα. Είναι πιο εύκολο για τον χρήστη να μετακινηθεί και να προσπεράσει εμπόδια στο περιβάλλον του, όπως το κράσπεδο του πεζοδρομίου, και να μπορεί να μανουβράρει και να έχει πρόσβαση σε πολλά μέρη και δραστηριότητες.



Εικόνα 5.9: «Αναπηρική καρέκλα με οδηγούς τις μπροστινές ρόδες». Πηγή: <http://www.motorisedwheelchairmanufacturers.com/electric-power-wheelchair.html>

Όλοι οι τύποι μηχανοκίνητων αναπηρικών αμαξιδίων είναι δυνατό να περιλαμβάνουν μέχρι τέσσερις λειτουργίες για το κάθισμα. Αυτές είναι ρυθμιζόμενη κλίση καθίσματος, δυνατότητα να ξαπλώσει ο ασθενής, δυναμικά στηρίγματα για τα κάτω άκρα και δυνατότητα ανύψωσης. Εκτός αυτών των λειτουργιών, υπάρχει η δυνατότητα ύπαρξης μηχανισμού ελέγχου στο πίσω μέρος του καροτσιού για αν το χρησιμοποιεί κάποιος τρίτος. Είναι σημαντικό να υπάρχουν όλες οι λειτουργίες, ακόμα και αν δεν χρειάζονται όλες τη δεδομένη στιγμή που χρησιμοποιεί ο ασθενής το καροτσάκι. Αυτό συμβαίνει διότι η νόσος είναι διαρκώς εξελισσόμενη και προοδευτικά οι ανάγκες του ασθενούς αυξάνονται και χρειάζονται αυτές τις λειτουργίες. Με την πρόοδο της τεχνολογίας οι «εγκέφαλοι» των συγκεκριμένων αμαξιδίων γίνονται όλο και πιο σύνθετοι παρέχοντας στους χρήστες πολλές επιλογές και δυνατότητες.

5.3.3 Σύγκριση αναπηρικών αμαξιδίων και τελική επιλογή

Σύμφωνα με έρευνα που έγινε, δεν υπάρχουν σημαντικές διαφορές ανάμεσα σε ασθενείς που χρησιμοποίησαν χειροκίνητο και σε αυτούς που χρησιμοποίησαν μηχανοκίνητο αναπηρικό καρότσι. Δεν εντοπίστηκαν διαφορές ούτε σε δημογραφικό επίπεδο, ούτε σε αναφορές άλγους, ούτε σε επιδείνωση συμπτωμάτων, ούτε και σε θνησιμότητα. Τα μηχανοκίνητα αναπηρικά αμαξίδια δίνουν στους ασθενείς την ευκαιρία για περισσότερες δραστηριότητες, άνεση και ανεξαρτησία ενώ τα χειροκίνητα είναι ευκολότερα στη μεταφορά και αρκετά πιο φθηνά. Το αναπηρικό καρότσι, γενικότερα, παρέχει στους ασθενείς αρκετά προνόμια, όπως η διατήρηση της κινητικότητας, της κοινωνικοποίησης, της ενέργειας και της δύναμης, η

βελτίωση την ποιότητας της ζωής και την αποφυγή των πτώσεων. Προϊόντα όπως ειδικά τρίτροχα (εικόνα 5.10) ή τετράτροχα σκουτεράκια (εικόνα 5.11), που χειρίζονται από έναν χειροκίνητο μοχλό, αποφεύγονται λόγω μη επαρκούς στήριξης στην κεφαλή και στον κορμό του ασθενούς.



Εικόνα 5.10 «Τρίτροχο σκουτεράκι». Πηγή: http://www.amigomobilitycenter.com/images/products/travelmate_photos/



Εικόνα 5.11 «Τετράτροχο σκουτεράκι». Πηγή: <https://www.prlog.org/>

Ίδανικά, οι ασθενείς που πάσχουν από πλάγια αμυοτροφική σκλήρυνση θα έπρεπε να έχουν δυο διαφορετικά αναπηρικά αμαξίδια κατά τη διάρκεια της ασθένειάς τους. Στα αρχικά στάδια της νόσου, όσο ο ασθενής μπορεί ακόμα να διανύσει μικρές αποστάσεις, ένα ελαφρύ, χειροκίνητο αναπηρικό καρότσι με στήριξη χαμηλά στην πλάτη είναι το κατάλληλο. Παρέχει μικρή στήριξη, αλλά και ανεξαρτησία και μπορεί να χρησιμοποιηθεί για μικρές εκδρομές έξω από το σπίτι και πρόσβαση σε δραστηριότητες της κοινότητας. Στα μεταγενέστερα στάδια της νόσου, όταν η μυϊκή αδυναμία επηρεάζει τόσο το πάνω μέρος του σώματος όσο και το κάτω, ένα δυναμικό καρότσι με υποστήριξη σε λαιμό, ώμους, χέρια και πόδια θα κάνει τον ασθενή πιο ανεξάρτητο και κινητικό για περισσότερο χρόνο. Μια σταθερή, γερή πλάτη με υποστήριξη στην οσφυϊκή μοίρα είναι επιθυμητή, καθώς παρέχει βέλτιστη τοποθέτηση και άνεση. Έχει αναφερθεί ότι από το παρατεταμένο κάθισμα κάποιοι πάσχοντες εμφάνισαν κατακλίσεις. Ένα καλό μαξιλάρι γεμισμένο με αέρα ή γέλη θα προστατέψει από αυτή την επιπλοκή, ειδικά όταν οι ασθενείς κάθονται για μεγάλο χρονικό διάστημα στο αμαξίδιο. Είναι πολύ σημαντικό να είναι άνετο και εργονομικά σωστό το αναπηρικό καροτσάκι, καθώς όλοι οι ασθενείς από τη στιγμή που το εντάσσουν στην καθημερινότητά τους, το χρησιμοποιούν μέχρι να αποβιώσουν. Η σωστή θέση καθίσματος οδηγεί στην σωστή στάση σώματος του

πάσχοντα και τον προστατεύει από πόνο και επιπλοκές που μπορούν να προκληθούν από λανθασμένη φόρτιση των αρθρώσεων των ασθενών.

Η πολυπλοκότητα της ασθένειας αυτής δημιουργεί μια ποικιλία συμπτωμάτων διαφορετικών για κάθε ασθενή. Συνεπώς, υπάρχει ποικιλία στα διάφορα χαρακτηριστικά των αναπηρικών καροτσιών. Τέτοια σημαντικά χαρακτηριστικά περιλαμβάνουν αφαιρούμενα, ανυψωτικά στηρίγματα για τα πόδια, τους βραχίονες και τα χέρια. Όταν η αδυναμία του λαιμού και του ώμου οδηγεί τον ασθενή σε μια σκυμμένη προς τα μπροστά στάση με κεκλιμένη κεφαλή, το κατάλληλο αμαξίδιο είναι αυτό που έχει στηρίγμα που τοποθετεί το κεφάλι σε υψηλή κλίση. Η πλάτη του αναπηρικού καροτσιού όταν είναι σκληρή, βελτιώνει την ευθυγράμμιση του κορμού και προλαμβάνει τη δυσλειτουργία στον ώμο και την πλάτη. Γενικότερα, οι ασθενείς έχουν χαρακτηρίσει ως χρήσιμα και εύχρηστα τα αμαξίδια που παρέχουν ρυθμιζόμενη κλίση, δυναμικά στηρίγματα για τα πόδια με τη δυνατότητα ανύψωσης, έλεγχο των δυνατοτήτων του μέσω μοχλού, στηρίγματα για το κεφάλι και τα χέρια και μαξιλάρια με γεμισμένα με γέλη ή αέρα, ζώνη ασφαλείας, ρυθμιζόμενο ύψος.

Κατά την αγορά αναπηρικής καρέκλας, οι ασθενείς αντιμετωπίζουν πολλές επιλογές και το κόστος που σχετίζεται με κάθε προστιθέμενη λειτουργία. Ενδεικτικά, σύμφωνα με τιμές που αναφέρονται από τους εμπόρους λιανικής πώλησης στην περιοχή Χιούστον, οι αναπηρικές καρέκλες κυμαίνονται σε τιμές από 175 έως 4.000 δολάρια. Μηχανοκίνητες καρέκλες μπορούν να κοστίσουν από 4.000 έως και 30.000 δολάρια και περισσότερο, ανάλογα με τις απαιτήσεις καθισμάτων και τα χειριστήρια ειδικής κίνησης. Γενικότερα, πληρώνουν κατά μέσο όρο περίπου 2.000 δολάρια για μια χειροκίνητη αναπηρική πολυθρόνα και 9.000 δολάρια για μια μηχανοκίνητη αναπηρική καρέκλα.

Φυσίατροι, φυσικοθεραπευτές και επαγγελματίες υγείας που έχουν πείρα διαδραματίζουν καθοριστικό ρόλο στην αγορά του κατάλληλου αμαξιδίου. Μπορούν να κάνουν συγκεκριμένες συστάσεις με βάση τις σωματικές, ψυχοκοινωνικές και περιβαλλοντικές μακροπρόθεσμες ανάγκες του ασθενούς και να βοηθήσουν στην επιλογή χαρακτηριστικών του αμαξιδίου που επιτρέπουν στον άνθρωπο να φτάσει στο μέγιστο επίπεδο επιτρεπόμενης κινητικότητας. Πιο αναλυτικά, εξετάζουν το ιστορικό του ασθενούς, καθώς και τα συμπτώματά του ως προς την αδυναμία και τη σπαστικότητα των μυών, τα προβλήματα στην αναπνοή και κατάποση, την απώλεια βάρους, τον πόνο, την όραση και οποιοδήποτε μυοσκελετικό πρόβλημα προϋπήρχε ή δημιουργήθηκε. Αξιολογείται η ικανότητα να ολοκληρώνει δραστηριότητες της καθημερινής ζωής, όπως το να τρώει, να ντύνεται, να κάνει μπάνιο, να πηγαίνει τουαλέτα, να μεταφέρεται από θέση σε θέση, να διαχειρίζεται το σπίτι,

να δουλεύει, να κάνει δραστηριότητες αναψυχής. Στη συνέχεια, συλλέγονται πληροφορίες για το περιβάλλον του ασθενούς στο οποίο θα χρησιμοποιεί το αμαξίδιο. Ανάλογα με τη ζωή που κάνει ο κάθε άνθρωπος αυτό το περιβάλλον ποικίλλει και μπορεί να περιλαμβάνει το σπίτι, τον χώρο εργασίας, την γειτονιά, την εκκλησία ή οποιονδήποτε χώρο επισκέπτεται ο ίδιος στην καθημερινότητά του. Είναι σημαντικό να ληφθούν υπόψη οι διαστάσεις που υπάρχουν στο σπίτι του, από την πόρτα μέχρι το τραπέζι, αλλά και οι διαστάσεις του μέσου με το οποίο θα μεταφέρει το αμαξίδιο. Αφού ληφθούν αυτά υπόψη σε συνδυασμό με τη χρήση ή μη βοηθημάτων για τη βάδιση και των στόχων που έχει ο πάσχων, περνάει μια αξιολόγηση. Σε αυτή την αξιολόγηση μετριέται η στατική ισορροπία σε καθιστή θέση, η στάση του σώματος και τα κυρτώματα της σπονδυλικής στήλης σε καθιστή θέση, το εύρος κίνησης όλων των αρθρώσεων, η μυϊκή δύναμη και ο μυϊκός τόνος στα άνω και κάτω άκρα, η δύναμη των μυών του αυχένα και η θέση της κεφαλής, η λειτουργικότητα των άνω άκρων και οι διαστάσεις του σώματος. Τέλος, γίνεται μια σειρά από δοκιμές σε διάφορους τύπους από καροτσάκια και ο ειδικός προτείνει αυτά που θεωρεί σωστότερα για την εκάστοτε περίπτωση.

Έχει πολύ μεγάλη σημασία να είναι ευχαριστημένος ο ασθενής με το πώς θα είναι τελικά το προϊόν, διότι οι ασθενείς που είναι δυσαρεστημένοι προτιμούν την κατάκλιση στο κρεβάτι και τον εγκλεισμό στο σπίτι από τη χρήση του προϊόντος που δεν τους αρέσει. Με την καθοδήγηση και τη συμβουλή των ειδικών, οι νοσούντες και οι οικείοι τους μπορούν να πάρουν πιο σωστές και οικονομικές αποφάσεις.

Κεφάλαιο 6: Ομάδες και Οργανισμοί Υποστήριξης

Ένας παράγοντας στήριξης για τα άτομα με αναπηρία, που δεν αναφέρεται συχνά, είναι η οι οργανώσεις που προκύπτουν μέσα από την συνέντευξη ατόμων που είτε πάσχουν οι ίδιοι είτε φροντίζουν άτομα με αναπηρία. Αυτές οι οργανώσεις έχουν ως κύριους στόχους την ευαισθητοποίηση της κοινής γνώμης γύρω από την πάθηση, τη συγκέντρωση πόρων για έρευνα για καινοτόμες θεραπευτικές μεθόδους, και την στήριξη των πασχόντων και των οικογενειών τους μέσω διαφόρων προγραμμάτων και δράσεων. Η ευκαιρία να μοιραστεί κάποιος τις εμπειρίες

Η ALS έγινε γνωστή στο ευρύ κοινό μέσα από το “Ice Bucket Challenge”, μία διαδικτυακή αλυσιδωτή πρόκληση, που ξεκίνησε το 2014. Το παιχνίδι αυτό βασιζόταν στο ότι όποιος δεν κατάφερνε να ολοκληρώσει τη δοκιμασία, θα έπρεπε να κάνει δωρεά στο ίδρυμα *ALS Therapy Development Institute* (<https://www.als.net/>) για την χρηματοδότηση της έρευνας για την θεραπεία της ασθένειας. Η τεράστια επιτυχία της πρόκλησης έφερε την αναβίωσή της τις επόμενες χρονιές και, χωρίς αμφιβολία, πέρα από το ποσό που συγκεντρώθηκε η μεγαλύτερη επιτυχία της ήταν ότι έκανε ευρύτερα γνωστή την ασθένεια. Ιδρύματα για το ALS παγκοσμίως δέχτηκαν μεγάλες δωρεές για την καταπολέμηση της ασθένειας, όπως η αμερικανική *ALS Association* (www.alsa.org) που δέχτηκε δωρεές άνω των 100 εκατομμυρίων δολαρίων (ALSA, 2014), την канаδέζικη εταιρία ALS (www.als.ca) που συγκέντρωσε περί τα 26 εκατομμύρια δολάρια (ALS Canada, 2015) και το *ALS Therapy Development Institute*, το ολλανδικό ίδρυμα για την ALS (<http://www.alsfoundation.org/>) και πολλά άλλα που συγκέντρωσαν μικρότερα, αλλά διόλου ευκαταφρόνητα ποσά.

Οι ομάδες αυτές πιέζουν για περισσότερη έρευνα και βάσει του καταστατικού τους, εφόσον όλες ανήκουν στην ομπρέλα των Μη Κυβερνητικών Οργανώσεων (ΜΚΟ), σημαντικό μέρος των εσόδων τους καταλήγει στην έρευνα για το ALS. Για να το πετύχουν αυτό κάνουν διασυνδέονται με εξειδικευμένα κέντρα, τα οποία με τη σειρά τους δημιουργούν παγκόσμιες πλατφόρμες για την διάχυση των νέων πληροφοριών και των τελευταίων ανακαλύψεων γύρω από την ασθένεια. Η παγκόσμια επιστημονική κοινότητα «εκμεταλλεύεται» τέτοιου είδους fora για να ανταλλάσσει γνώση και εμπειρία πιο γρήγορα από την τυπική οδό των επίσημων εκδόσεων και δημοσιεύσεων ή των ανακοινώσεων στα επιστημονικά συνέδρια, κερδίζοντας έτσι πολύτιμο χρόνο. Ανάμεσα στις μεγαλύτερες πλατφόρμες είναι η *ALS Worldwide* (www.alsworldwide.org) και το πανευρωπαϊκό δίκτυο *ENCALS/ European Network to Cure ALS* (<https://www.encals.eu/>). Σημαντική είναι και η θέση του *EUPALS*, του πανευρωπαϊκού

δικτύου για τους ασθενείς και τους επαγγελματίες που ασχολούνται με ALS (www.als.eu). Όλα αυτά τα fora διασυνδέονται υπό την σκέπη ενός παγκόσμιου οργανισμού για την ALS, το δίκτυο *International Alliance of ALS/ MND Associations* (<https://www.alsmndalliance.org/>).

Στην Ελλάδα, η ΜΚΟ που δραστηριοποιείται για να προάγει την ευαισθητοποίηση του κοινού και στηρίζει τους ασθενείς με ALS είναι το *Σωματείο Φροντίδας Ατόμων με Νευρομυϊκές Παθήσεις* (<http://www.mdahellas.gr>). Δεν υπάρχει κάτι ανάλογο σε τέτοιο επίπεδο οργανωτικής δομής μόνο για την Πλάγια Αμυοτροφική Σκλήρυνση στην χώρα μας.

Συμπεράσματα

Η κλινική οντότητα της Πλάγιας Αμυοτροφικής Σκλήρυνσης είναι δύσκολα διαχειρίσιμη σε ιατρικό, θεραπευτικό, κοινωνικό και ψυχολογικό επίπεδο. Η διάγνωσή της και μόνο μπορεί να διαλύσει μία οικογένεια και να φέρει απίστευτο ψυχολογικό και οικονομικό βάρος για τον ασθενή και τους οικείους. Η κακή πρόγνωση και η απουσία θεραπευτικών λύσεων, βυθίζει τους ανθρώπους που πρέπει να την αντιμετωπίσουν σε μία άβυσσο προβλημάτων που απαιτούν πάνω απ' όλα ψυχικό σθένος και πολύ καλή οργάνωση για τα εναπομείναντα χρόνια της ζωής του ασθενή.

Η αβεβαιότητα από την οποία περικλείεται η ασθένεια ακόμα και για τις αιτίες παθογένειας, είναι ίσως ο σοβαρότερος σκόπελος τον οποίο πρέπει να υπερβεί η επιστημονική κοινότητα, ώστε να βρει θεραπεία για την ασθένεια. Οι μέχρι τώρα ενδείξεις οδηγούν σε αλλαγές στο γονιδίωμα, οι οποίες είναι υπεύθυνες για την σταδιακή εκφύλιση των νευρών σε κυτταρικό επίπεδο, ξεκινώντας από διαταραχές στην ομοιόστασή τους. Η πληροφορία που λείπει αυτή τη στιγμή στον αγώνα της επιστημονικής κοινότητας ενάντια στην ασθένεια είναι το σημείο πυροδότησής της, δηλαδή η σταχυολόγηση του παράγοντα ή παραγόντων που οδηγούν στην έναρξη της ασθένειας, εφόσον υπάρχει γονιδιακός προκαθορισμός, όπως πιστεύεται.

Τα κλινικά συμπτώματα της ασθένειας εξελίσσονται ταχύτατα και είναι αρκετά οδυνηρά για τους ασθενείς, και υπό την έννοια του πόνου που μπορούν να προκαλούν, αλλά κυρίως λόγω της σταδιακής μείωσης της λειτουργικότητας που προκαλούν. Άτομα που μέχρι πρότινος ήταν ανεξάρτητα και ζούσαν με τους ρυθμούς που επιθυμούσαν, μετά τη διάγνωση πρέπει να αντιμετωπίσουν ένα μέλλον γεμάτο κινητικά ελλείμματα, αναπηρία, άγχος και απώλεια της ανεξαρτησίας τους. Η συνειδητοποίηση της πραγματικότητας δεν είναι κάτι το τετριμμένο, καθώς βλέπουν την υγεία τους να φθίνει, πιθανώς πιο γρήγορα απ' ό,τι θα ήλπιζαν.

Η φυσικοθεραπεία μπορεί να παρέμβει έτσι ώστε τα ελλείμματα να μην προκαλέσουν αναπηρία. Τα διάφορα κινητικά ελλείμματα είναι η αντικειμενική και μετρήσιμη πραγματικότητα των συμπτωμάτων της ασθένειας, η αναπηρία, όμως, θεωρείται από μελετητές και παγκόσμιους οργανισμούς, ως κάτι το υποκειμενικό και επομένως δεκτικό σε αλλαγές.

Η φυσικοθεραπεία φροντίζει τον ασθενή με ALS από τα πρώτα στάδια της ασθένειας μέχρι το τελευταίο. Σκοπός της είναι η διατήρηση της λειτουργικότητας, όσο αυτό είναι εφικτό, με εξατομικευμένες παρεμβάσεις, ειδικές μεθόδους αποκατάστασης και προτάσεις για

βοηθήματα για την βελτίωση των συνθηκών της καθημερινότητας. Κύριο μέλημα είναι η διατήρηση της ανεξαρτησίας του ατόμου, η οποία συναρτάται στενά με την αξιοπρέπειά του. Ακόμα, όμως, και κατά τα τελευταία στάδια της νόσου, η φυσικοθεραπεία παρεμβαίνει με τεχνικές για την βελτίωση του αερισμού του ασθενούς, την πρόληψη των συγκάμψεων και των κατακλίσεων, καθώς και με μείωση του πόνου. Όλα αυτά έχουν ως στόχο την βελτίωση της Ποιότητας Ζωής.

Η φυσικοθεραπεία είναι αρωγός του ασθενή, αλλά και της οικογένειας. Η γνώση του φυσικοθεραπευτή πάνω σε ζητήματα διαχείρισης της αναπηρίας – από τις προσαρμογές στο σπίτι, μέχρι τις γραφειοκρατικές διαδικασίες που πρέπει να ακολουθηθούν- είναι κεφαλαιώδους σημασίας. Οι φυσικοθεραπευτές εκπαιδεύουν τους ασθενείς και τις οικογένειές τους για να ανταπεξέλθουν απέναντι στην δύσκολη πραγματικότητα του να ζει κανείς με ALS.

Βιβλιογραφία

Ξένη Βιβλιογραφία

Albert SM, Rabkin JG, Del Bene ML, Tider T, O’Sullivan I, Rowland LP, et al. Wish to die in end-stage ALS. *Neurology*. 2005;65 (1): 68-74 [PubMed:16009887]

Aggarwal A, Nicholson G. Detection of preclinical motor neurone loss in SOD1 mutation carriers using motor unit number estimation, *J Neurol Neurosurg Psychiatry*, 73: 199 –201.

Akaza M, Kanouchi T, Inaba A, Numasawa Y, Irioka T, Mizusawa H, Yokota T. Motor nerve conduction study in cauda equine with high-voltage electrical stimulation in multifocal motor neuropathy and amyotrophic lateral sclerosis. *Muscle Nerve*. 2011 Feb;43(2):274-82. doi: 10.1002/mus.21855.

ALSA (ALS Association). The ALS Association Expresses Sincere Gratitude to Over Three Million Donors. Ice Bucket Challenge Donations Top \$100 Million in 30 Days. (2014) Στο: <http://www.alsa.org/news/media/press-releases/ice-bucket-challenge-082914.html?referrer=https://en.wikipedia.org/> ανάκτηση την 1^η /2/2018

ALS Canada. ALS Societies Across Canada Commit \$10 Million To ALS Research and Announce New Partnership with Brain Canada for Matching Research Funding. (2015) Στο: <https://web.archive.org/web/20150414061552/http://als.ca/en/news/awareness/als-societies-across-canada-commit-10-million-als-research-and-announce-new> ανάκτηση την 1η /2/2018

Amyotrophic Lateral Sclerosis Society of Canada (ASL Canada). A Guide to ALS Patient Care for Primary Care Physicians. 2017 από: www.als.ca προσπέλαση την 25^η /1/2018

Andreasen AK, Stenager E, Dalgas U. The effect of exercise on fatigue in multiple sclerosis. *Mult Scler*. 2011 Sep;17(9):1041-54. doi: 10.1177/1352458511401120. Epub 2011 Apr 5.

Ashworth NL, Satkuman LE, Deforge D. Treatment for spasticity in amyotrophic lateral sclerosis/ motor neuron disease. *Cochrane Database Syst. Rev*. 2012; 2:CD004156

Atassi N, Cook A, Pineda CM Yeramilli- Rao P, Pulley D, Cudkowicz M. Depression in amyotrophic lateral sclerosis. *Amyotroph Lateral Scler*. 2011; 12(2):109-112

Athanasakis K, Kyriopoulos IK, Sideris M, Rentzos M, Evdokimidis J, Kyriopoulos J. Investigating the economic burden of ALS in Greece: a cost-of-illness approach. *Amyotrophic Latelar Sclerosis and Frontotemporal Degeneration* 2015;16:63-64

Bach JR. Management of Patients with Neuromuscular Disease. Philadelphia, PA: **Hanley & Belfus**; 2004.

Bach JR. Noninvasive Mechanical Ventilation. Philadelphia, PA: **Hanley & Belfus**; 2004.

Bache CE, Selber P, Graham HK. The management of spastic diplegia. *Current Orthopedics*, 2003; 17: 88-104

Brooks BR, Thisted RA, Appel SH, Bradley WG, Olney RK, Berg JE, et al. Treatment of pseudobulbar affect in ALS with dextromethorphan/ quinidine: a randomized trial. *Neurology* 2004; 63(8): 1364-1370 [PubMed: 15505150]

Carr-Davis EM, Blakely-Adams C, Corinblit B. Living With ALS: Adjusting to Swallowing and Speaking Difficulties. Woodland Hills, CA: ALS Association; 2002.

Chen, S., P. Sayana, X. Zhang, and W. Le. 2013. "Genetics of amyotrophic lateral sclerosis: an update." *Mol Neurodegener* 8:28. doi: 10.1186/1750-1326-8-28.

Chio A, Gauthier A, Montuschi A, Calvo A, Di Vito N, Ghiglione P, et al. A cross sectional study on determinants of quality of life in ALS. *J Neurol Neurosurg Psychiatry.* 2004; 75 (11):1597-1601 [PubMed:15489393]

Coleman, M. 2005. "Axon degeneration mechanisms: commonality amid diversity." *Nat Rev Neurosci* 6 (11):889-98. doi: 10.1038/nrn1788.

Compston A and Coles A. Multiple sclerosis. *Lancet.* 2002 Apr 6;359(9313):1221-31

Cupp J, Simmons Z, Berg A, Felgoise SH, Walsh SM, Stephens HE. Psychological health in patients with ALS is maintained as physical function declines. *Amyotroph Lateral Scler.* 2011; 12(4):290-296 [PubMed: 21294667]

Dal Bello- Haas V, Kloos AD, Mitsumoto H. Physical therapy for a patient through six stages of amyotrophic lateral sclerosis. *Phys Ther* 1998;78(12):1312-1324

Dal Bello-Haas VD, Florence JM, Kloos AD, et al. A randomized controlled trial of resistance exercise in individuals with ALS. *Neurology .* 2007;68:2003–2007.

Dal Bello-Haas V, Florence JM. Therapeutic exercise for people with amyotrophic lateral sclerosis or motor neuron disease. *Cochrane Database of Systematic Reviews* 2013, Issue 5. Art. No.: CD005229. DOI: 10.1002/14651858.CD005229.pub3.

Dicianno BE, Tovey E. Power mobility device provision: understanding Medicare guidelines and advocating for clients. *Arch Phys Med Rehabil.* 2007;88(6):807–816.

Drory VE, Goltsman E, Reznik JG et al. The value of muscle exercise in patients with amyotrophic lateral sclerosis. *J Neurol Sci* 2003; 191:133-137

Everyday Life With ALS: A Practical Guide. **Tucson, AZ:** Muscular Dystrophy Association; 2005.

Felgoise SH, Chakraborty BH, Bond E, Rodriguez J, Bremer BA, Walsh SM, et al. Psychological morbidity in ALS: the importance of psychological assessment beyond depression alone. *Amyotroph Lateral Scler.* 2010; 11(4):351-358 [PubMed:20235756]

Ferraiuolo, L., J. Kirby, A. J. Grierson, M. Sendtner, and P. J. Shaw. 2011. "Molecular pathways of motor neuron injury in amyotrophic lateral sclerosis." *Nat Rev Neurol* 7 (11):616-30. doi: 10.1038/nrneurol.2011.152.

Hand, C. K., and G. A. Rouleau. 2002. "Familial amyotrophic lateral sclerosis." *Muscle Nerve* 25 (2):135-59.

Handa I, Matsushita N, Ihashi K, Yagi R, Mochizuki R, Mochizuki H, Abe Y, Hoshimiya N, Itoyama Y, et al. A clinical trial of therapeutic electrical stimulation for amyotrophic lateral sclerosis. *Tohoku J Exp Med.* 1995 Feb;175(2):123-34.

Heesen C, Romberg A, Gold S, Schulz KH. Physical exercise in multiple sclerosis: supportive care or a putative disease-modifying treatment. *Expert Rev Neurother.* 2006 Mar;6(3):347-55.

Gahimer, Julie Echsner;Morris, David M. Community Health Education: Evolving Opportunities for Physical Therapists. *Journal of Physical Therapy Education.* 13(3):38-48, Winter 1999.

Kazandjian MS. Communication and Swallowing Solutions for the ALS/MND Community: A CINI Manual. San Diego, CA: Singular Publishing Group; 1997.

Krivickas LS, Dal Bello-Haas V, Danforth SE, et al. Rehabilitation. In: Mitsumoto H,

Przedborski S, Gordon P, eds. Amyotrophic Lateral Sclerosis. New York, NY: **Taylor & Francis**; 2006:691–720.

Kurt A, Nijboer F, Matuz T, Kubler A. Depression and anxiety in individuals with amyotrophic lateral sclerosis: epidemiology and management. *CNS Drugs.* 2007; 21(4):279-291 [PubMed:17381183]

Living With ALS. A Series of Manuals. Woodland Hills, CA: ALS Association; 2003.

Lopes de Almeida JP, Silvestre R, Pinto RA, de Carvalho M. Exercise and amyotrophic lateral sclerosis. *Neurol Sci* (2012) 33:9–15. DOI 10.1007/s10072-011-0921-9

Lule D, Zickler C, Hacker S, Bruno MA, Demertzi A, Pellas F, et al. Life can worth living in locked- in syndrome [Research Support, Non-US Gov't Review]. *Progress in brain research* 2009; 177:339-351

Lunetta C, Lizio A, Sansone VA, Cellotto NM, Maestri E, Bettinelli M, Gatti V, Melazzini MG, Meola G, Corbo M. Stricly monitored exercise programs reduce motor deterioration in ALS: preliminary results of a randomized controlled trial. *J Neurol* 2015. DOI 10.1007/s00415-015-7924-z

Machtoub L, Kasugai Y. Amyotrophic Lateral Sclerosis: Advances and Perspectives of Neuronanomedicine. **Taylor & Francis Group**, LLC 2016. International Standard Book Number-13: 978-981-4463-05-8 (eBook - PDF)

Macpherson CE, Bassile CC. Plumonary Physical Therapy Techniques to Enhance Survival in Amyotrophic Lateral Sclerosis: A systematic Review. *JNPT* 2016;40: 165–175

Maessen M, Veldink JH, van der Berg LH, Schouten HJ, van der Wal G. Requests for euthanasia: origin of suffering in ALS, heart failure and cancer patients. *Journal of Neurology.* 2010; 257(7):1192-1198

Majmudar S, Wu J, Paganoni S. Rehabilitation in amyotrophic lateral sclerosis: why it matters. *Muscle Nerve.* 2014; 50(1): 4-13

Manuel M, Heckman CJ. Stronger is not always better: Could a bodybuilding dietary supplement lead to ALS?. *Experimental Neurology* 2011; 228: 5–8

McGuire V, Longstreth WT Jr, Nelson LM, et al. Occupational exposures and amyotrophic lateral sclerosis: a population-based case-control study. *Am J Epidemiol.* 1997; 145(12):1076–1088.

Mendoza M, Rafter E. Living With ALS: Functioning When Your Mobility Is Affected. Woodland Hills, CA: ALS Association, 2002.

Mitsumoto H, Chad DA, Pioro EP. Amyotrophic Lateral Sclerosis. New York, NY: Oxford University Press; 1997.

Mitsumoto H, Przedborski S, Gordon P, eds. Amyotrophic Lateral Sclerosis. Current Science and Approaches to Therapy . New York, NY: **Taylor & Francis**; 2006.

Mitsumoto H. Amyotrophic Lateral Sclerosis: A Guide for Patients and Families. Demos Medical Publishing 2009. 3rd edition.

Moreira KLAF, Dornelas L, Tavares GR, et al. Physical therapy intervention and acquired immunodeficiency syndrome associated to leukoencephalopathy and neurotoxoplasmosis: case's relate. *Fisioter Mov* 2007; 20(3): 35–40.

National Clinical Guideline Centre (UK). Motor Neurone Disease: Assessment and Management. London: National Institute for Health and Care Excellence (UK); 2016 Feb.

Ng L, Khan F, Young CA. Symptomatic treatments for amyotrophic lateral sclerosis/motor neuron disease. *CochraneDatabase of Systematic Reviews* 2015, Issue 6. Art. No.: CD011776. DOI: 10.1002/14651858.CD011776

Oh J, Oh SI, Kim JA. The amyotrophic lateral sclerosis supportive care needs assessment instrument: Development and psychometric evaluation. *Palliat Support Care*. 2018 Jan 29:1-6. doi: 10.1017/S1478951517001250.

Oh J, Kim JA. Supportive care of patients with amyotrophic lateral sclerosis/motor neuron disease and their caregivers: A scoping review. *J Clin Nurs*. 2017 Dec;26(23-24):4129-4152. doi: 10.1111/jocn.13945. Epub 2017 Aug 31.

Orrell RW, Lane JM, Ross MA. Antioxidant treatment for amyotrophic lateral sclerosis / motor neuron disease. *Cochrane Database Syst Rev*. 2004(4):CD002829.

Paganoni S, Chafic K, Nanette J, et al. Comprehensive care across the spectrum of Amyotrophic Lateral Sclerosis. *Neurorehabilitation* 2015;37(1):53-68

Parker JN, Parker PM. Amyotrophic lateral Sclerosis. ICON Group International, Inc. 2003. ISBN: 0-597-83519-5

Pasinelli, P., and R. H. Brown. 2006. "Molecular biology of amyotrophic lateral sclerosis: insights from genetics." *Nat Rev Neurosci* 7 (9):710-23. doi: 10.1038/nrn1971.

Perr A. Elements of seating and wheeled mobility intervention. *OT Pract*. 1998;3(9):16–24. Rehabilitation Engineering and Assistive Technology Society of North America. RESNA. 1999. www.resna.org.

Pozza AM, Delamura MK, Ramirez C, et al. Physiotherapeutic conduct in amyotrophic lateral sclerosis. *Sao Paulo Med J* 2006;124(6):350-354

Rabkin JG & Albert MS. Family Caregiver in Amyotrophic Lateral Sclerosis. Στο: Amyotrophic Lateral Sclerosis. A Guide for Patients and Families. 2009 3rd edition [Mitsumoto H. ed.], New York: Demos Health

- Rabow MW, Hauser J, Adams J.** Supporting family and caregivers at the end of life. *JAMA* 2004;291:483-491
- Radunovic A, Mitsumoto H, Leigh PN.** Clinical care of patients with amyotrophic lateral sclerosis. *Lancet Neurol.* 2007;6:913–925.
- Rea BL, Hopp Marshak H, Neish C, Davis N.** The role of Health promotion in physical therapy in California, New York, and Tennessee. *Physical Therapy.* 2004 Jun;84(6):510-23.
- Richman J, Casey P.** Multidisciplinary approach to management and support of patients. In: Kuncel R, ed. *Motor Neuron Disease.* New York: W.B. Saunders; 2002.
- Ringholz GM.** Prevalence and patterns of cognitive impairment in sporadic ALS. *Neurology.* 2005;65(4):586–590.
- Roesler, T.** Sitting around : Wheelchair cushion evaluation and education in pressure sore prevention. *TeamRehab.* October 1997;31. http://www.wheelchairnet.org/WCN_Prodserv/Docs/TeamRehab/TRRArchive.html. Accessed July 13, 2008.
- Rowland, L. P., and N. A. Shneider.** 2001. "Amyotrophic lateral sclerosis." *N Engl J Med* 344 (22):1688-700. doi: 10.1056/NEJM200105313442207.
- Sanjak M, Paulson D, Sufi t R, et al.** Physiologic and metabolic response to progressive and prolonged exercise in amyotrophic lateral sclerosis. *Neurology .* 1987;37:1217–1220.
- Sanjak M, Bravver E, Bockenek WL, Norton J, Brooks BR.** Supported treadmill ambulation for amyotrophic lateral sclerosis: a pilot study. *Arch Phys Med Rehabil* 2010; 91
- Shaygannejad V, Janghorbani M, Vaezi , Haghghi S, Golabchi K, Heshmatipour M.** Comparison of the effect of baclofen and transcutaneous electrical nerve stimulation for the treatment of spasticity in multiple sclerosis. *Neurol Res.* 2013 Jul;35(6):636-41.
- Siegel IM, Casey P.** 101 Hints to “ Help-with-Ease ” for Patients With Neuromuscular-Disease. Tucson, AZ: Muscular Dystrophy Association; 2005
- Snook EM, Molt RW.** Effect of exercise training on walking mobility in multiple sclerosis: a meta-analysis. *Neurorehabil Neural Repair.* 2009 Feb;23(2):108-16
- Street T.** Management of the symptoms of multiple sclerosis using functional electrical stimulation and exercise. *Neurodegener Dis Manag.* 2017 Aug;7(4):253-259
- Susana Pinto, Michael Swash & Mamede de Carvalho** (2012) Respiratory exercise in amyotrophic lateral sclerosis, *Amyotrophic Lateral Sclerosis*, 13:1, 33-43, DOI: 10.3109/17482968.2011.626052
- The spectrum of motor neuron disorders . In: **Brown RH Jr, Swash M, Pasinelli P, eds.** *Amyotrophic Lateral Sclerosis .* London: Informa; 2006:3–24.
- Trail M, Nelson N, Van JN, Appel SH, Lai EC.** Wheelchair use by patients with amyotrophic lateral sclerosis: a survey of user characteristics and selection preferences. *Arch Phys Med Rehabil .* 2001;82:98–102.

Turner MR, Kiernan MC, Leigh PN, Talbot K. Biomarkers in amyotrophic lateral sclerosis. *Lancet Neurol.* 2009 Jan;8(1):94-109. doi: 10.1016/S1474-4422(08)70293-X.

Turner MR, Barnwell J, Al-Chalabi A, Eisen A. Young-onset amyotrophic lateral sclerosis: historical and other observations. *Brain* 2012; 135; 2883-2891. doi:10.1093/brain/aws144

United States Department of Transportation . New horizons: information for the air traveler with a disability [on-line]. 2004. <http://airconsumer.ost.dot.gov/publications/horizons.htm>. Accessed July 13, 2008.

Van Groenestijn AC, van de Port GLI, Schoerder CD, Post WM, Grupstra F, Kruitwagen ET, van der Linde H, van Viliet OR, van de Weerd GH, van den Berg L, Lindeman E. Effects of aerobic exercise therapy and cognitive behavioural therapy on functioning and quality of life in amyotrophic lateral sclerosis: protocol of the FACTS-2-ALS trial. *BMC Neurology* 2011; 11:70

Wasner M, Klier H, Borasio G. The use of alternative medicine by patients with amyotrophic lateral sclerosis. *J Neurol Sci.* 2001;191:151–154.

Wijesekera, L. C., and P. N. Leigh. 2009. "Amyotrophic lateral sclerosis." *Orphanet J Rare Dis* 4:3. doi: 10.1186/1750-1172-4-3.

Yates ME, Tennstedt S, Chang BH. Contributors to and mediators of psychological well-being for informal caregivers. *J Gerontol B Psychol Sci Soc Sci* 1999; 54:12-22

Young W. Electrical stimulation and motor recovery. *Cell Transplant.* 2015;24(3):429-46. doi: 10.3727/096368915X686904. Epub 2015 Feb 2.

Zamparo P, Francescato M, Luca G, et al. The energy cost of level walking in patients with hemiplegia. *Scand J Med Sci Sports* 1995; 5(6): 348–352.

Ελληνική Βιβλιογραφία

Αθανασιάδης Στάθης. Θεραπευτική αντιμετώπιση των συμπτωμάτων της σκλήρυνσης κατά πλάκας. Εκδόσεις Προμηθεύς 2000.

Γεωργιάδου Α, Κάνδραλη Ι. Σημειώσεις Νευροεξελκτικής Αγωγής NDT/Bobath. Άργιλος Κοζάνης 2001.

Debra JR. Κινητική Μάθηση και Κινητικός έλεγχος. University Studio Press 1998.

Schmidt R. Κινητική μάθηση και Απόδοση. Εδόσεις Αθλότυπο 1995.

ΕΟΠΥΥ, ΑΔΑ: ΒΕΙΒΟΞ7Μ-ΓΓ2 « Κοινοποίηση πίνακα των χορηγουμένων από τον ΕΟΠΥΥ ορθοπαιδικών ειδών, ειδικών μηχανημάτων αποκατάστασης, τεχνητών μελών, θεραπευτικών υποδημάτων διαβήτη και λοιπών ειδών πρόσθετης περίθαλψης και παροχή σχετικών οδηγιών για τη χορήγηση τους.» 2013. Αναρτητέος στο διαδίκτυο : <https://diavgeia.gov.gr/luminapi/api/decisions/BEIBOΞ7M-ΓΓ2/document> προσπέλαση την 30^η/1/2018

Ελληνικός Ποινικός Κώδικας: <http://www.c00.org/> προσπέλαση την 29^η /1/2018

Κέντρα Πιστοποίησης Αναπηρίας: <https://www.ika.gr/gr/infopages/kepa/home.cfm>
προσπέλαση την 30^η/1/2018

Οικονομικές και κοινωνικές παροχές για την αναπηρία: www.efka.gov.gr προσπέλαση την
27^η/1/2018