



**ΠΑΝΕΠΙΣΤΗΜΙΟ
ΠΑΤΡΩΝ**
UNIVERSITY OF PATRAS

ΣΧΟΛΗ ΕΠΙΣΤΗΜΩΝ ΑΠΟΚΑΤΑΣΤΑΣΗΣ ΥΓΕΙΑΣ

ΤΜΗΜΑ ΦΥΣΙΚΟΘΕΡΑΠΕΙΑΣ

ΠΤΥΧΙΑΚΗ ΕΡΓΑΣΙΑ

**Ο ΡΟΛΟΣ ΤΩΝ ΦΥΣΙΚΟΘΕΡΑΠΕΥΤΙΚΩΝ
ΠΑΡΕΜΒΑΣΕΩΝ ΣΤΗΝ ΠΡΟΣΩΠΟ-ΩΜΟ-
ΒΡΑΧΙΟΝΙΟ ΜΥΪΚΗ ΔΥΣΤΡΟΦΙΑ**

ΑΝΑΣΚΟΠΗΣΗ ΑΡΘΡΟΓΡΑΦΙΑΣ

ΧΑΡΑΛΑΜΠΙΔΗΣ ΧΡΗΣΤΟΣ Α.Μ.:2074

ΕΠΟΠΤΕΥΟΥΣΑ ΚΑΘΗΓΗΤΡΙΑ : ΦΑΡΑΝΤΟΥ ΧΑΡΙΚΛΕΙΑ

ΑΙΓΙΟ - 2019

ΕΥΧΑΡΙΣΤΙΕΣ

Με τέλος εκπόνησης της παρούσας εργασίας επιθυμώ να εκφράσω τις ευχαριστίες μου αρχικά στην κ. Φαράντου Χαρίκλεια επιβλέπουσα καθηγήτρια της πτυχιακής εργασίας για την πολύτιμη βοήθεια και καθοδήγηση που παρείχε ενώ τέλος ένα μεγάλο ευχαριστώ στην οικογένεια μου για την υποστήριξη σε όλη τη διάρκεια των σπουδών μου.

ΠΕΡΙΛΗΨΗ

Εισαγωγή: Η πρόσωπο-ώμο-βραχιόνιο μυϊκή δυστροφία (Facioscapulohumeral Muscular Dystrophy – FSHD) είναι μία από τις πιο διαδεδομένες μυϊκές δυστροφίες. Στόχος της ανασκόπησης αρθρογραφίας είναι να γίνει μία λεπτομερής έρευνα όπου θα διαπιστωθούν τα αίτια, τα συμπτώματα, η διάγνωση καθώς και η φυσικοθεραπευτική παρέμβαση στην συγκεκριμένη πάθηση.

Σκοπός: Ο σκοπός της παρούσας εργασίας είναι να μελετηθούν και να αναλυθούν οι φυσικοθεραπευτικές παρεμβάσεις που χρησιμοποιούνται για την αντιμετώπιση της πρόσωπο-ώμο-βραχιόνιο μυϊκής δυστροφίας. Ακόμη θα γίνει πλήρη αναφορά για τα προβλήματα που εμφανίζονται στα άνω άκρα και γενικά η συμπτωματολογία της πάθησης, καθώς και τα αίτια, ο τρόπος διάγνωσης και οι τύποι ασκήσεων που χρησιμοποιούνται.

Μεθοδολογία: Η στρατηγική αναζήτησης για την πραγματοποίηση της εργασίας έχει να κάνει με ένα ποικίλο πρόγραμμα ασκήσεων καθώς και διάφορα προγράμματα αποκατάστασης και τεχνικές που θα είναι πλήρως επιστημονικά αποτελεσματικές και τεκμηριωμένες. Για την εκπόνηση της παρούσας ανασκόπησης αρθρογραφίας θα χρησιμοποιηθούν άρθρα τα οποία θα αναζητηθούν από την παγκόσμια βάση δεδομένων PubMed και Google Scholar. Κριτήρια εισαγωγής άρθρων είναι μελέτες που ερεύνησαν ασθενείς με FSHD στους οποίους εφαρμόστηκε πρόγραμμα άσκησης μέσω του οποίου παραθέτονται οι αποτελεσματικότερες λύσεις, οι προτεινόμενες οδηγίες για την αναπνευστική φυσικοθεραπεία καθώς και για την αντιμετώπιση του πόνου.

Συμπεράσματα: Ο φυσιοθεραπευτικός ρόλος αποτελεί την αναγνώριση, αξιολόγηση και την κατάλληλη θεραπευτική μέθοδο ενώ παράλληλα λόγω της μειωμένης κινητικότητας των ασθενών στη συγκεκριμένη πάθηση είναι και η βελτίωση της κινητικότητας. Μελέτες αποδεικνύουν ότι η άσκηση διαδραματίζει σημαντικό ρόλο στη βελτίωση της κινητικότητας των ασθενών ενώ παράλληλα βελτιώνει την καρδιοαναπνευστική λειτουργία τους.

Λέξεις-κλειδιά: Facioscapulohumeral Muscular Dystrophy, physical therapy, rehabilitation, pain, exercise

ΠΕΡΙΕΧΟΜΕΝΑ

ΕΥΧΑΡΙΣΤΙΕΣ	i
ΠΕΡΙΛΗΨΗ	ii
ΕΙΣΑΓΩΓΗ	1
ΚΕΦΑΛΑΙΟ 1	2
ΜΥΟΠΑΘΕΙΑ	2
1.1 ΟΡΙΣΜΟΣ	2
1.2 ΣΥΜΠΤΩΜΑΤΟΛΟΓΙΑ	2
1.3 ΕΠΙΔΗΜΙΟΛΟΓΙΚΑ ΣΤΟΙΧΕΙΑ	3
1.4 ΕΙΔΗ ΜΥΟΠΑΘΕΙΑΣ	4
ΚΕΦΑΛΑΙΟ 2	6
ΠΡΟΣΩΠΟ-ΩΜΟ-ΒΡΑΧΙΟΝΙΟ ΜΥΪΚΗ ΔΥΣΤΡΟΦΙΑ	6
2.1 ΟΡΙΣΜΟΣ	6
2.2 ΕΠΙΔΗΜΙΟΛΟΓΙΚΑ ΣΤΟΙΧΕΙΑ	7
2.3 ΚΛΙΝΙΚΗ ΕΙΚΟΝΑ	7
2.4 ΧΡΟΝΙΟΣ ΠΟΝΟΣ	9
2.5 ΑΝΑΠΝΕΥΣΤΙΚΗ-ΚΑΡΔΙΑΚΗ ΑΝΕΠΑΡΚΕΙΑ	10
2.6 ΔΙΑΓΝΩΣΗ	11
2.7 ΑΞΙΟΛΟΓΗΣΗ ΛΕΙΤΟΥΡΓΙΚΗΣ ΙΚΑΝΟΤΗΤΑΣ ΜΕΣΩ «ΤΕΣΤ ΒΑΔΙΣΗΣ 10 ΜΕΤΡΩΝ»	12
2.8 ΘΕΡΑΠΕΥΤΙΚΗ ΑΝΤΙΜΕΤΩΠΙΣΗ	13
ΚΕΦΑΛΑΙΟ 3	15
ΑΝΑΔΥΟΜΕΝΕΣ ΘΕΡΑΠΕΙΕΣ	15
3.1 ΓΟΝΙΔΙΑΚΗ ΘΕΡΑΠΕΙΑ ΒΑΣΙΣΜΕΝΗ ΣΕ ΟΛΙΓΟΝΟΥΚΛΕΟΤΙΔΙΟ	15
3.2 ΜΕΙΩΣΗ ΤΗΣ ΜΥΪΚΗΣ ΦΛΕΓΜΟΝΗΣ ΜΕΣΩ ΑΝΟΣΟΛΟΓΙΚΗΣ ΤΡΟΠΟΠΟΙΗΣΗΣ.....	16
3.3 ΒΕΛΤΙΩΣΗ ΤΗΣ ΜΑΖΑΣ ΤΩΝ ΜΥΩΝ ΕΝΕΡΓΟΠΟΙΩΝΤΑΣ ΤΙΣ ΑΝΤΙΣΤΑΘΜΙΣΤΙΚΕΣ ΟΔΟΥΣ	16
3.4 ΆΛΛΕΣ ΘΕΡΑΠΕΙΕΣ	16
ΚΕΦΑΛΑΙΟ 4	18
ΦΥΣΙΟΘΕΡΑΠΕΥΤΙΚΗ ΠΑΡΕΜΒΑΣΗ	18
4.1 ΚΛΙΝΙΚΕΣ ΟΔΗΓΙΕΣ.....	18
4.2 ΑΕΡΟΒΙΑ ΑΣΚΗΣΗ	19
4.3 ΕΝΔΥΝΑΜΩΣΗ ΚΑΙ ΣΥΝΔΥΑΣΤΙΚΗ ΑΣΚΗΣΗ.....	21

4.4 ΧΡΗΣΗ ΟΡΘΩΤΙΚΩΝ.....	24
4.5 ΦΥΣΙΚΟΘΕΡΑΠΕΥΤΙΚΕΣ ΤΕΧΝΙΚΕΣ.....	24
4.5.1 Ασκήσεις ελαστικότητας	24
4.5.2 Διατάσεις άνω άκρων	25
4.5.3 Τεχνικές διάτασης.....	26
4.5.4 Ασκήσεις ενδυνάμωσης.....	26
4.5.5 Ισομετρικές ασκήσεις για το άνω άκρο	27
ΣΥΜΠΕΡΑΣΜΑΤΑ	28
ΒΙΒΛΙΟΓΡΑΦΙΑ	29
Ελληνόγλωσση	29
Ξενόγλωσση.....	29
Αρθρογραφία.....	29
Ηλεκτρονικές πηγές	33

ΕΙΣΑΓΩΓΗ

Η μυϊκή δυστροφία (Facioscapulohumeral muscular dystrophy-FSHSD) είναι μία από τις πιο κοινές μυϊκές δυστροφίες ενηλίκων και διαιρείται σε τύπους 1 και 2 με βάση τη γενετική μετάλλαξη. Κλινικά και οι δύο τύποι 1 και 2 FSHD επιδεικνύουν συχνά ασυμμετρική και προοδευτική μυϊκή αδυναμία που επηρεάζει αρχικά το πρόσωπο, τον ώμο και τους βραχίονες, ακολουθούμενη από τα άνω και στη συνέχεια τα εγγύτερα κάτω άκρα αργότερα στην πορεία της νόσου. Περίπου το 95% των ασθενών, που ονομάζεται FSHD1, έχουν διαγραφή ενός βασικού αριθμού επαναλαμβανόμενων στοιχείων στο χρωμόσωμα 4q35. Το υπόλοιπο 5%, που ονομάζεται FSHD2, δεν έχει διαγραφή στο χρωμόσωμα 4q35. Παρόλα αυτά, και οι δύο τύποι 1 και 2 FSHD μοιράζονται έναν κοινό κατάντη μηχανισμό που καθιστά δυνατή τη μελλοντική θεραπεία με νόσο που θα είναι αποτελεσματική και για τους δύο τύπους 1 και 2 FSHD.

Αποτελεί τον τρίτο συνηθέστερο τύπο μυϊκής δυστροφίας. Πρόκειται για μια σύνθετη γενετική διαταραχή που χαρακτηρίζεται στις περισσότερες περιπτώσεις από βραδέως προοδευτική μυϊκή αδυναμία που περιλαμβάνει τους μύς του προσώπου, της ωμοπλάτης, του άνω βραχίονα, του κάτω άκρου και του ισχίου.

Εμφανίζεται τόσο στους άνδρες όσο και στις γυναίκες. Μπορεί να αναπτυχθεί σε ένα παιδί εάν ο γονέας φέρει το γονίδιο για τη διαταραχή. Σε 10% έως 30% των περιπτώσεων, οι γονείς δεν φέρουν το γονίδιο. Η μυϊκή δυστροφία Facioscapulohumeral είναι μία από τις πιο κοινές μορφές μυϊκής δυστροφίας που επηρεάζει 1 στους 15.000 έως 1 στους 20.000 ενήλικες στις Ηνωμένες Πολιτείες. Επηρεάζει άνδρες και γυναίκες εξίσου.

ΚΕΦΑΛΑΙΟ 1

ΜΥΟΠΑΘΕΙΑ

1.1 ΟΡΙΣΜΟΣ

Η μυοπάθεια αναφέρεται σε μια ασθένεια των μυών. Σε αυτές τις περιπτώσεις, οι μύες λειτουργούν λιγότερο αποτελεσματικά από ό, τι πρέπει. Αυτό μπορεί να συμβεί όταν οι μύες δεν αναπτύσσονται σωστά, όταν έχουν καταστραφεί ή όταν λείπουν σημαντικά συστατικά. Υπάρχουν διάφορες αιτίες μυϊκής πάθησης και κατά συνέπεια υπάρχουν διάφορες μυοπάθειες. Κάθε μία από τις διαφορετικές μυοπάθειες έχει το δικό της συγκεκριμένο όνομα, αιτία, σύνολο διαγνωστικών εξετάσεων, αναμενόμενη πρόγνωση και θεραπεία. Ορισμένες μυοπάθειες αναμένεται να επιδεινωθούν με την πάροδο του χρόνου, ενώ μερικές είναι αρκετά σταθερές. Αρκετές μυοπάθειες είναι κληρονομικές και πολλές δεν είναι (Dalakas, 2015).

Οι μυοπάθειες είναι μια ετερογενής συλλογή διαταραχών που χαρακτηρίζονται από την ανώμαλη δομή ή τη λειτουργία του σκελετικού μυός. Τέτοιες διαταραχές αντιμετωπίζονται συχνά στις πρακτικές πρωτοβάθμιας περίθαλψης. Ωστόσο, η αναγνώριση και η διάγνωση αυτών των καταστάσεων μπορεί να είναι δύσκολη υπόθεση (Dalakas, 2015).

1.2 ΣΥΜΠΤΩΜΑΤΟΛΟΓΙΑ

Γενικά, η μυοπάθεια προκαλεί μυϊκή αδυναμία. Το πιο συνηθισμένο σχέδιο αδυναμίας περιγράφεται ως εγγύς αδυναμία. Αυτό σημαίνει ότι οι μύες των άνω βραχιόνων και των άνω ποδιών είναι πιο προφανώς εξασθενημένοι από τους μύς των χεριών ή των ποδιών. Μερικές φορές, η μυοπάθεια αποδυναμώνει τους αναπνευστικούς μύες (μύες που ελέγχουν την αναπνοή) (Lundberg et al., 2016).

Συχνά, όταν οι άνθρωποι έχουν μυοπάθεια για χρόνια, μυϊκή ατροφία αρχίζει να αναπτύσσεται, η οποία είναι η αραίωση και σπατάλη των μυών, εξασθενίζοντας την ισχύ των μυών ακόμη περισσότερο. Η μυοπάθεια συσχετίζεται συχνά με ένα ανώμαλο σχήμα των οστών, συχνά επειδή η μυϊκή αδυναμία εμποδίζει τα οστά να διατηρούν το φυσιολογικό τους σχήμα.

Όπως συμβαίνει με τις περισσότερες νευρολογικές διαταραχές, η διάγνωση μυοπάθειας αρχίζει με τη λήψη προσεκτικού και εμπειρισταωμένου ιστορικού. Οι ασθενείς συχνά αναφέρουν συμπτώματα κόπωσης, δυσανεξία στην άσκηση, γενικευμένη αδυναμία και μυϊκό πόνο. Ωστόσο, αυτά τα συμπτώματα είναι σχετικά μη ειδικά και μπορεί να αντανάκλουν μη μυοπαθητικές καταστάσεις, συμπεριλαμβανομένων καρδιοπνευμονικών διαταραχών, ορθοπεδικών καταστάσεων, ρευματολογικών παθήσεων, χρήσης φαρμάκων, αποκατάστασης και ακόμη και κατάθλιψης. Αντίθετα, συμπτώματα που θα πρέπει να προκαλέσουν υποψίες για υποκείμενη μυοπάθεια περιλαμβάνουν διακριτά μοτίβα μυϊκής αδυναμίας, κόπωση αδυναμίας, μυϊκή ατροφία, μυοτονία και υποτροπιάζουσα μυσφαιρινουρία.

Η αξιολόγηση ενός ασθενούς με υποψία μυοπάθειας θα πρέπει να περιλαμβάνει μια συζήτηση της διάρκειας των συμπτωμάτων και του ιστορικού - συμπεριλαμβανομένου του ιστορικού ανάπτυξης και της πρώιμης παιδικής ηλικίας - καθώς και ενός οικογενειακού ιστορικού παρόμοιων συμπτωμάτων ή διαγνωσμένης μυοπάθειας (Lundberg et al., 2016).

Ορισμένες συγγενείς, μεταβολικές και μιτοχονδριακές μυοπάθειες μπορεί να παρουσιαστούν κατά τη γέννηση ή την πρώιμη παιδική ηλικία, με θέματα όπως η αποτυχία να ευδοκιμήσουν, τα καθυστερημένα ορόσημα και οι συμβάσεις, ενώ άλλες κληρονομικές και αποκτώμενες μυοπάθειες μπορεί να μην εμφανίζονται μέχρι την εφηβεία ή την ενηλικίωση. Φλεγμονώδεις μυοπάθειες όπως η πολυμυοσίτιδα και η δερματομυοσίτιδα μπορεί να εμφανιστούν σε οποιαδήποτε ηλικία, ενώ η μυοσίτιδα του σώματος της εγκυμοσύνης εμφανίζεται συχνά αργότερα στην ενηλικίωση (Jackson et al., 2013).

1.3 ΕΠΙΔΗΜΙΟΛΟΓΙΚΑ ΣΤΟΙΧΕΙΑ

Με βάση τη βιβλιογραφική ανασκόπηση παρατηρείται ότι η συχνότητα εμφάνισης μυοπαθειών κυμαίνεται από 1,16 έως 19 περιστατικά/ εκατομμύρια / έτος και ο επιπολασμός από 2,4 σε 33,8 / 100,000 άτομα. Η μέση ηλικία έναρξης των ασθενών κυμαίνεται από 44,2 έως 55,1 έτη με τις γυναίκες να κυριαρχούν. Ο επιπολασμός των μυοπαθειών αυξάνεται σημαντικά με βάση το γεωγραφικό πλάτος από τη Βόρεια Ευρώπη έως τη Νότια Ευρώπη υπογραμμίζοντας τον πιθανό ρόλο των περιβαλλοντικών παραγόντων στην ανάπτυξη της νόσου. Οι ευρείες αναφορές σε επιδημιολογικές μελέτες μπορεί να σχετίζονται με γενετικούς και περιβαλλοντικούς παράγοντες, αλλά οι σχέσεις δεν είναι καλά καθορισμένες (Johnson, et al., 2016).

Επιπλέον, ενδέχεται να υπάρχουν και διαφορές στη βάση δεδομένων, στο σχεδιασμό της μελέτης, στην ετερογένεια σε περίπτωση διαπίστωσης και στη μεθοδολογία. Επομένως, μια επιδημιολογική μελέτη των σπάνιων ασθενειών που χρησιμοποιούν μια μεγάλη βάση δεδομένων για τον πληθυσμό είναι απαραίτητη για τον εντοπισμό γεωγραφικών και πληθυσμιακών ανισοτήτων και την προσφορά ενδείξεων για τα χαρακτηριστικά και την αιτιολογία της νόσου (Dobloug et al., 2018).

Η ταυτοποίηση του ακριβούς επιπολασμού των μυοπαθειών παρέχει πληροφορίες σχετικά με την επιβάρυνση της νόσου που βασίζεται όχι μόνο στον αριθμό των ασθενών, αλλά και στις συννοσηρότητες. Η επίδραση των συννοσηρότητας στην έκβαση και τον επιπολασμό των ασθενειών έχει αξιολογηθεί καλά σε άλλες ρευματικές ασθένειες, ιδιαίτερα στη ρευματοειδή αρθρίτιδα (RA). Η μυοπάθεια θεωρείται ότι σχετίζεται με σοβαρή συννοσηρότητα, κυρίως σχετιζόμενη με μυϊκή αδυναμία και διάφορες συστηματικές συσχετίσεις οργάνων, όπως και η αυξημένη θνησιμότητα (Meyer et al., 2015).

1.4 ΕΙΔΗ ΜΥΟΠΑΘΕΙΑΣ

Η συγγενής μυοπάθεια σημαίνει μυοπάθεια με την οποία ένα άτομο γεννιέται. Πολλές από αυτές τις καταστάσεις θεωρούνται κληρονομικές ή μεταβιβάζονται μέσω οικογενειών από τη γενετική. Και ενώ τα συμπτώματα των συγγενών μυοπαθειών αρχίζουν συχνά σε πολύ νεαρή ηλικία, αυτό δεν συμβαίνει πάντα. Μερικές φορές μια κληρονομική ιατρική ασθένεια δεν αρχίζει να προκαλεί συμπτώματα έως ότου ένα άτομο είναι έφηβος ή ακόμη και ενήλικας (Lundberg et al., 2016).

Οι κοινώς κληρονομικές μυοπάθειες περιλαμβάνουν :

- **Μιτοχονδριακή μυοπάθεια :** Πρόκειται για μια ασθένεια που προκαλείται από ένα ελάττωμα στο τμήμα που παράγει ενέργεια του κυττάρου, που ονομάζεται μιτοχόνδρια . Υπάρχουν διάφοροι τύποι μιτοχονδριακής μυοπάθειας και ενώ μπορούν να προκληθούν από κληρονομικές μεταλλάξεις (ανωμαλίες στα γονίδια) μπορούν επίσης να εμφανιστούν χωρίς οικογενειακό ιστορικό.
- **Μεταβολική μυοπάθεια :** Πρόκειται για μια ομάδα ασθενειών που προκαλούνται από μεταβολικά προβλήματα που παρεμβαίνουν στη λειτουργία ενός μυός. Υπάρχουν διάφορες διαφορετικές κληρονομικές μεταβολικές μυοπάθειες που προκαλούνται από ελαττώματα στα γονίδια που κωδικοποιούν ορισμένα ένζυμα που είναι απαραίτητα για την κανονική κίνηση των μυών.
- **Νεοπλασία μυοπάθειας :** Πρόκειται για μια ομάδα διαταραχών που χαρακτηρίζονται από την παρουσία δομών που ονομάζονται «βλαστοί nemaline» στους μυς. Η μυοπάθεια του Nemaline συσχετίζεται συχνά με την αναπνευστική μυϊκή αδυναμία (Lundberg et al., 2016).

Οι συγγενείς μυοπάθειες περιλαμβάνουν:

- **Κεντρική μυοπάθεια πυρήνα :** Αυτή είναι μια κληρονομική μυοπάθεια που προκαλεί αδυναμία, προβλήματα οστών και σοβαρές αντιδράσεις σε μερικά φάρμακα. Η σοβαρότητα αυτής της νόσου ποικίλλει, προκαλώντας βαθιά αδυναμία σε μερικούς ανθρώπους και μόνο ήπια αδυναμία σε άλλους.
- **Μυϊκή δυστροφία :** Πρόκειται για μια ομάδα ασθενειών που προκαλούνται από εκφυλισμό των μυών ή μη φυσιολογικά σχηματισμένα μυϊκά κύτταρα. Η μυοπάθεια μπορεί επίσης να προκληθεί από μια ποικιλία ασθενειών που προκαλούν μια σειρά φυσικών προβλημάτων, εκτός από τα προβλήματα με τη συστολή των μυών (Lundberg et al., 2016).

Οι κοινώς αποκτηθείσες μυοπάθειες περιλαμβάνουν:

- **Φλεγμονώδης / αυτοάνοση μυοπάθεια :** Αυτό συμβαίνει όταν ο οργανισμός προσβάλλει τον εαυτό του, προκαλώντας εκφυλισμό των μυών ή παρεμβολή στη μυϊκή λειτουργία. Υπάρχει μια ομάδα μυοπαθειών που χαρακτηρίζεται από φλεγμονή μέσα ή κοντά στον μυ. Κάποιες από αυτές τις

καταστάσεις είναι η πολυμυοσίτιδα , η δερματομυοσίτιδα, η σαρκοείδωση, ο λύκος και η ρευματοειδής αρθρίτιδα.

- **Τοξική μυοπάθεια :** Αυτό συμβαίνει όταν μια τοξίνη, ένα φάρμακο ή ένα φάρμακο προσβάλλει τη μυϊκή δομή ή λειτουργία.
- **Ενδοκρινική μυοπάθεια :** Αυτό συμβαίνει όταν μια διαταραχή των ορμονών παρεμβαίνει στη μυϊκή λειτουργία. Οι πιο συνηθισμένες αιτίες περιλαμβάνουν τα προβλήματα του θυρεοειδούς ή των επινεφριδίων.
- **Λοιμώδης μυοπάθεια :** Αυτό μπορεί να συμβεί όταν μια λοίμωξη εμποδίζει τους μυς να λειτουργούν σωστά.
- **Μυοπάθεια δευτερογενής στην ανισορροπία των ηλεκτρολυτών :** Τα προβλήματα ηλεκτρολυτών, όπως υπερβολικά υψηλά ή χαμηλά επίπεδα καλίου, μπορούν να επηρεάσουν τη λειτουργία των μυών (Lundberg et al., 2016).

ΚΕΦΑΛΑΙΟ 2

ΠΡΟΣΩΠΟ-ΩΜΟ-ΒΡΑΧΙΟΝΙΟ ΜΥΪΚΗ ΔΥΣΤΡΟΦΙΑ

2.1 ΟΡΙΣΜΟΣ

Η πρόσωπο-ώμο-βραχιόνιο μυϊκή δυστροφία (Facioscapulohumeral-FSHD) είναι μια κατάσταση γενετικής μυϊκής απώλειας που προκαλεί εξασθένηση των μυών και απώλεια χρόνου με αποτέλεσμα την αύξηση της αναπηρίας. Επηρεάζει ιδιαίτερα τους μυς των άκρων, των ώμων και του προσώπου. Αποτελεί την τρίτη συνηθέστερη μυϊκή δυστροφία μετά από τις δυστροφικές παθήσεις και τη μυοτονική δυστροφία, επηρεάζοντας περίπου 1 στα 20.000 άτομα παγκοσμίως. Τα συμπτώματα εμφανίζονται συνήθως πριν από την ηλικία των 20 ετών. Η ασθένεια σιγά σιγά χειροτερεύει, προκαλώντας αδυναμία σε άλλα μέρη του σώματος. Τα περισσότερα παιδιά με FSHD παραμένουν σε θέση να περπατήσουν (Statland et al., 2016).

Η συγκεκριμένη μυϊκή δυστροφία προκαλείται από ορισμένες αλλαγές γονιδίων (μεταλλάξεις). Οι ερευνητές πιστεύουν ότι η αλλαγή μπορεί να ενεργοποιήσει ένα γονίδιο που ονομάζεται DUX4. Αυτό το γονίδιο είναι κανονικά αδρανές στα περισσότερα κύτταρα του σώματος. Άλλοι γενετικοί παράγοντες μπορούν επίσης να διαδραματίσουν κάποιο ρόλο στην FSHD.

Επηρεάζει τόσο τα αγόρια όσο και τα κορίτσια. Κάθε γονιός μπορεί να το μεταβιβάσει στα παιδιά του. Αυτό είναι ένα αυτοσωματικό κυρίαρχο πρότυπο κληρονομιάς. Ένας γονέας με FSHD έχει 1 στις 2 πιθανότητες να το μεταδώσει σε κάθε παιδί του / της (Statland et al., 2016).

Μερικές φορές ένα παιδί μπορεί να έχει FSHD ακόμα κι αν ο γονέας δεν έχει. Αυτό μπορεί να συμβεί επειδή το ελάττωμα που προκαλεί FSHD βρίσκεται σε κάποια από τα σπερματοζώαρια ή τα ωάρια των γονιών αλλά όχι στα υπόλοιπα κύτταρα του γονέα. Σε αυτή την περίπτωση, ο γονέας μπορεί να έχει αυξημένο κίνδυνο να περάσει το ελάττωμα σε οποιοδήποτε από τα άλλα παιδιά του. Σε ορισμένες περιπτώσεις, το FSHD προκύπτει από νέες (σποραδικές) μεταλλάξεις αντί με κληρονομικότητα (Statland et al., 2016).

Υπάρχουν δύο κύριοι τύποι FSHD: το FSHD1 επηρεάζει το 95% των ασθενών και το FSHD2 επηρεάζει το υπόλοιπο 5% των ασθενών. Και στις δύο περιπτώσεις ο γενετικός κώδικας DNA που επηρεάζεται βρίσκεται στο χρωμόσωμα 4 και αναφέρεται ως περιοχή D4Z4. Η περιοχή D4Z4 μπορεί να θεωρηθεί ως κέντρο ελέγχου στο χρωμόσωμα 4 και είναι υπεύθυνη για την καταστολή των γονιδίων που είναι τοπικά σε αυτό. Στο FSHD, η περιοχή D4Z4 δεν λειτουργεί σωστά και έχει ως αποτέλεσμα την αυξημένη δραστηριότητα γονιδίων που συνήθως θα ήταν σιωπηλά. Η μειωμένη δραστηριότητα στην περιοχή D4Z4 μπορεί να είναι επειδή είναι μικρότερη από την κανονική (FSHD1) ή υπάρχει έλλειψη δραστηριότητας σε άλλο γονίδιο (SMCHD1) που κανονικά θα ενεργοποιούσε D4Z4 (FSHD2). Και στις δύο περιπτώσεις, με την περιοχή D4Z4 να είναι ανενεργή, υπάρχει επακόλουθη υπερδραστήρια δραστηριότητα ενός γειτονικού γονιδίου που ονομάζεται DUX4 (Statland et al., 2016).

2.2 ΕΠΙΔΗΜΙΟΛΟΓΙΚΑ ΣΤΟΙΧΕΙΑ

Η πρόσωπο-ώμο-βραχιόνιο μυϊκή δυστροφία είναι παγκοσμίως διανεμημένη, επηρεάζει τα δύο φύλα ισότιμα και δεν έχει ιδιαίτερη φυλετική, γεωγραφική ή εθνοτική κατανομή. Είναι η πιο διαδεδομένη από τους εννέα κύριους τύπους μυϊκής δυστροφίας που επηρεάζουν ενήλικες και παιδιά. Προηγούμενες μελέτες υπολόγισαν τον επιπολασμό σε περίπου 1 στους 20.000 ανθρώπους. Η ηλικία έναρξης μπορεί να κυμανθεί από τη βρεφική ηλικία έως την ενηλικίωση. Η ενδεχόμενη έκταση και ο βαθμός απώλειας μυών είναι επίσης πολύ μεταβλητή. Η πρόγνωση για το FSHD περιλαμβάνει απώλεια μυϊκής δύναμης που περιορίζει τόσο τις προσωπικές όσο και τις επαγγελματικές δραστηριότητες και περίπου το ένα τέταρτο των ασθενών άνω των 50 ετών απαιτούν τη χρήση αναπηρικής καρέκλας (FSHD Society, 2019).

Αν και η εξέλιξη του FSHD είναι αρκετά μεταβλητή, είναι συνήθως σχετικά αργή, με τους περισσότερους ασθενείς να αναπτύσσουν αισθητή μυϊκή αδυναμία έως την ηλικία των 20 ετών σε άνδρες και έως την ηλικία των 30 ετών στα θηλυκά.

Το τριάντα τοις εκατό των νέων ασθενών δεν έχουν προηγούμενο οικογενειακό ιστορικό της νόσου και είναι αποτέλεσμα συγγενούς αυθόρμητης γενετικής μετάλλαξης. Από τη στιγμή που υπάρχει, ωστόσο, μεταδίδεται γενετικά με αυτοσωματικό κυρίαρχο τρόπο. Αυτό σημαίνει ότι ένας πληγέντος γονέας έχει 50% πιθανότητα να περάσει το γενετικό ελάττωμα σε κάθε παιδί (FSHD Society, 2019).

Περίπου το 95% των περιπτώσεων είναι γνωστές ως Τύπου 1 (FSHD που συνδέεται με το χρωμόσωμα 4, επίσης αποκαλούμενη FSHD1 ή Τύπος 1A). Η FSHD1 συνδέεται με απαλοιφές των μονάδων D4Z4 στο χρωμόσωμα 4.

Το υπόλοιπο 5% των περιπτώσεων FSHD έχουν περιοχές D4Z4 κανονικού μήκους στο χρωμόσωμα 4 και ονομάζονται Τύπος 2 (FSHD2, ονομάζεται επίσης Τύπος 1B). Η πλειοψηφία του FSHD2 έχει συνδεθεί τώρα με μεταλλάξεις σε ένα γονίδιο που ονομάζεται SMCHD1, στο χρωμόσωμα 18. Υπάρχουν ακόμα ~ 2% των περιπτώσεων FSHD άγνωστης γενετικής αιτίας (FSHD Society, 2019).

Τόσο το FSHD1 όσο και το FSHD2 έχουν παρόμοια συμπτώματα. Παρόλο που τα γενετικά αίτια είναι διαφορετικά, και οι δύο τύποι φαίνεται να έχουν το ίδιο τελικό αποτέλεσμα σε μοριακό επίπεδο: προκαλούν την περιοχή D4Z4 να έχει λιγότερο από το φυσιολογικό επίπεδο μεθυλίωσης, πράγμα που επιτρέπει στο γονίδιο DUX4 να αποκωδικοποιηθεί. Έτσι, παρά τη διαφορετική γενετική, η FSHD1 και η FSHD2 φαίνεται να είναι η ίδια ασθένεια (FSHD Society, 2019).

2.3 ΚΛΙΝΙΚΗ ΕΙΚΟΝΑ

Τα κλινικά συμπτώματα εμφανίζονται συνήθως κατά τη διάρκεια της δεύτερης δεκαετίας και χαρακτηρίζονται από προοδευτική μυϊκή αδυναμία, αρχικά από τους μύες του προσώπου, των ωμοπλάτων και των βραχιόνων, που συχνά εμφανίζουν έντονη ασυμμετρία και αργότερα εμπλέκουν τους κοιλιακούς μυς και το μυϊκό σύστημα των κάτω άκρων και ποδιών (Richards et al., 2012).

Μία σημαντική μεταβλητότητα της κλινικής έκφρασης παρατηρείται συχνά, ακόμη και μεταξύ των μελών της οικογένειας που έχουν προσβληθεί. Αρχικά παρουσιάζεται αδυναμία προσώπου.



Εικόνα 1: Κλινική εικόνα: αδυναμία ώμων, αδυναμία προσώπου

Πηγή: <https://www.mda.org/disease/facioscapulohumeral-muscular-dystrophy/signs-and-symptoms>

Επίσης, η μυϊκή εμπλοκή FSHD όπως αναφέρθηκε ξεκινάει στο πρόσωπο και εξελίσσεται σιγά-σιγά στους μύες του ώμου και του άνω βραχίονα (Εικόνα 1). Η πρόοδος της νόσου είναι συνήθως σχετικά αργή, ενώ τα προσβεβλημένα άτομα συχνά αντιμετωπίζουν αρκετά μεγάλες περιόδους ύφεσης και επίπονες περιόδους μυϊκής φθοράς (Richards et al., 2012).

Πολλοί άλλοι, μη μυϊκοί ιστοί επηρεάζονται επίσης όπως είναι η απώλεια ακοής υψηλής συχνότητας. Μπορεί επίσης να παρουσιαστούν δυσχέρειες του κεντρικού νευρικού συστήματος και επιληψία. Άλλες λιγότερο συχνές κλινικές εκδηλώσεις περιλαμβάνουν την αναπνευστική ανεπάρκεια και δυσχέρειες στην καρδιά που μπορεί να εμφανιστούν σε σοβαρά προσβεβλημένα άτομα. Ο βαθμός σοβαρότητας της νόσου στη FSHD σχετίζεται με διάφορους παράγοντες. Για παράδειγμα, οι γυναίκες που έχουν προσβληθεί είναι συνήθως λιγότερο συμπτωματικές από τους άνδρες και οι ηλικιωμένοι ασθενείς επηρεάζονται περισσότερο. Κατά συνέπεια, περίπου το 15-20% των ασθενών τελικά χρειάζονται στήριξη από αναπηρικά αμαξίδια, ενώ άλλα μπορεί να παραμείνουν ουσιαστικά ασυμπτωματικά, παρουσιάζοντας λίγα, κλινικά χαρακτηριστικά. Παρά την εμφανή νοσηρότητα αυτής της διαταραχής, υπάρχουν λίγα στοιχεία για μειωμένο προσδόκιμο ζωής (Richards et al., 2012).

2.4 ΧΡΟΝΙΟΣ ΠΟΝΟΣ

Πρόσφατες έρευνες δείχνουν ότι ο χρόνιος πόνος μπορεί να είναι ένα σημαντικό πρόβλημα σε πολλά άτομα με χρόνια νευρομυϊκή νόσο συμπεριλαμβανομένων όλων των μορφών μυϊκής δυστροφίας. Η μυϊκή δυστροφία (MD) είναι μια ομάδα γενετικά διακριτών διαταραχών που χαρακτηρίζονται από προοδευτική αδυναμία και δυστροφικές μεταβολές στους μυς με απώλεια φυσιολογικών μυϊκών ινών και αντικατάσταση με λίπος και συνδετικό ιστό (Snider et al., 2010).

Η ένταση του πόνου είναι μία από τις πιο κοινές διαστάσεις που αξιολογούνται από κλινικούς ιατρούς και ερευνητές που αντιμετωπίζουν και μελετούν τον πόνο. Η μείωση της συνολικής έντασης του πόνου είναι επίσης το πρότυπο με το οποίο κρίνονται οι περισσότερες θεραπείες πόνου. Ωστόσο, παρόλο που η μέση ένταση πόνου είναι σημαντική περιοχή πόνου, άλλοι τομείς πόνου είναι επίσης δυνητικά σημαντικοί (π.χ. συχνότητα πόνου, διάρκεια, τοποθεσία και ποιότητα) ως παράγοντες που θα μπορούσαν να συμβάλουν στη δυσλειτουργία του ασθενούς, ιδιαίτερα σε άτομα με χρόνια πόνο (Abresch et al., 2009; Miró et al., 2012).

Η έκταση του πόνου είναι ένας χωριστός τομέας από την ένταση και αναφέρεται στον συνολικό αριθμό των περιοχών του σώματος με πόνο. Η έρευνα δείχνει ότι αυτός ο τομέας του πόνου μπορεί επίσης να είναι σημαντικός για τη λειτουργία του ασθενούς. Όλες οι μελέτες που δημοσιεύθηκαν σχετικά με τις επιπτώσεις της έκτασης του πόνου έχουν διεξαχθεί σε ασθενείς με μυοσκελετικά προβλήματα. Τα αποτελέσματα από αυτές τις αναφορές δείχνουν ότι υποστηρίζουν ότι η μέτρηση του αριθμού των σημείων του πόνου μπορεί να είναι σημαντική κατά την αξιολόγηση του προβλήματος του πόνου του ασθενούς (Kamaleri et al., 2009; Miró et al., 2012).

Η σημασία της εξέτασης του πόνου κατά την εκτίμηση του πόνου και των επιπτώσεών του σε άτομα με χρόνια πόνο ενισχύεται από δεδομένα που δείχνουν ότι η έκταση του πόνου συνδέεται σημαντικά με την παρεμπόδιση του πόνου και την ψυχολογική λειτουργία. Είναι προφανές ότι μια περιεκτική αξιολόγηση αυτών των ατόμων θα απαιτεί πέρα από την απλή αξιολόγηση της συνολικής ή γενικής έντασης πόνου και θα απαιτήσει τη συγκέντρωση πληροφοριών σχετικά με την ένταση κάθε προβλήματος του πόνου. Έτσι, σε αυτόν τον πληθυσμό, θα πρέπει να προωθηθεί τόσο η ποσοτική όσο και η ποιοτική εκτίμηση της εμπειρίας από τον πόνο (Carnes et al., 2007; Snider et al., 2010; Miró et al., 2012).

Ο πόνος και η κόπωση είναι κοινά ευρήματα σε άτομα με τη συγκεκριμένη πάθηση και συχνά παραμελούνται. Σε μελέτη του van der Kooij et al. (2007) αναφέρεται ότι ο πόνος εμφανίζεται στο 77% του πληθυσμού της μελέτης τους. Η πιο συνηθισμένη πηγή πόνου καταγράφεται ότι εντοπίζεται γύρω από τις αρθρώσεις όπου παρατηρείται μυϊκή αδυναμία: ώμοι, άνω πλάτη, γόνατα και οσφυϊκές περιοχές εξαιτίας της υπερπλασίας. Ο πόνος μπορεί επίσης να επηρεάζει και την αλλαγή στην ψυχολογία του ατόμου. Ο χρόνιος πόνος θα πρέπει να αντιμετωπίζεται με κατάλληλα αναλγητικά και αντικαταθλιπτικά, αν είναι απαραίτητο, για τη βελτίωση της ποιότητας ζωής των ατόμων αυτών (Tawil et al., 2014).

2.5 ΑΝΑΠΝΕΥΣΤΙΚΗ-ΚΑΡΔΙΑΚΗ ΑΝΕΠΑΡΚΕΙΑ

Η αναπνευστική ανεπάρκεια μπορεί να εμφανιστεί σε λιγότερο από 1 τοις εκατό των ατόμων με FSHD εάν η μυϊκή δυστροφία επηρεάζει τους αναπνευστικούς μύες. Οι ασθενείς που παρουσιάζουν σοβαρά συμπτώματα θα πρέπει να εξετάζονται για την πιθανότητα αναπνευστικών διαταραχών. Τα άτομα που χρειάζονται χειρουργική παρέμβαση πρέπει να υποβληθούν σε πλήρη εξέταση πνευμονικής λειτουργίας. Πνευμονική εξέταση συνιστάται επίσης σε άτομα με σοβαρή ανεπάρκεια κινητικότητας που εμφανίζουν πνευλική αδυναμία και άτομα που παρουσιάζουν παραμορφώσεις στη σπονδυλική στήλη προκαλώντας ανωμαλία στην θωρακική κοιλότητα. Η άσκηση πρέπει να ενθαρρύνεται και η εκπαίδευση των μυών του αναπνευστικού μπορεί να ενισχύσει τη μυϊκή δύναμη (Statland et al., 2016).

Σε περίπτωση αναπνευστικών διαταραχών χρειάζεται η συμβολή του φυσιοθεραπευτή ο οποίος θα πρέπει να αξιολογήσει την ανάγκη για οξυγόνο. Μπορεί να προσφέρεται εκπαίδευση αναπνευστικών μυών, αλλά δεν υπάρχουν επαρκή αποδεικτικά στοιχεία που να υποστηρίζουν ή να αντικρούουν τη χρήση ασκήσεων αναπνοής και ασκήσεων θωρακικής κινητικότητας στη συγκεκριμένη κατηγορία ασθενών. Η χρήση οξυγόνου συνιστάται στις περιπτώσεις που υπάρχει σοβαρή δυσμορφία στη θωρακική κοιλότητα (Bott et al., 2009).

Οι ασθενείς με μυοπάθεια έχουν μεγάλη ανάγκη φυσιοθεραπείας για να τους παρέχει παρακολούθηση της λειτουργίας του αναπνευστήρα και της αποτελεσματικότητας του βήχα, καθώς και πραγματική βοήθεια για την κάθαρση των αεραγωγών. Η μη σωστή και έγκαιρη φροντίδα μπορεί να οδηγήσει σε σημαντικά αναπνευστικά προβλήματα, τη συνηθέστερη αιτία θνησιμότητας σε αυτή την ομάδα ασθενών, ιδιαίτερα όταν η ασθένεια και η μυϊκή αδυναμία εξελίσσονται. Η θεραπεία με οξυγόνο πρέπει να χορηγείται με μεγάλη προσοχή. Πρέπει να δίνεται ιδιαίτερη προσοχή στην ικανότητα του ασθενούς να εκτελεί τις τεχνικές. Η προτίμηση του ασθενούς πρέπει να λαμβάνεται υπόψη από τον φυσιοθεραπευτή κατά την εκτέλεση των τεχνικών. Η μέγιστη ικανότητα εμφύσησης πρέπει να χρησιμοποιείται τακτικά ως μέσο για τη διατήρηση της κίνησης στους πνεύμονες και στο τοίχωμα του θώρακα. Μερικοί ασθενείς με πρόωμη νόσο μπορεί να ωφεληθούν από την εκπαίδευση των αναπνευστικών μυών (Bott et al., 2009).

Ορισμένοι ασθενείς με FSHD αναπτύσσουν αδυναμία αναπνευστικών μυών που μπορεί να οδηγήσει σε αναπνευστική ανεπάρκεια και ανάγκη για βοήθεια μηχανικού αναπνευστήρα (π.χ. νυχτερινή πίεση αεραγωγού), αν και αυτή η επιπλοκή είναι ασυνήθιστη. Οι ασθενείς με χρόνια αναπνευστική ανεπάρκεια από νευρομυϊκή σχετική αδυναμία συχνά δεν έχουν κλασσικά συμπτώματα ανεπάρκειας του αναπνευστικού συστήματος (δηλαδή εμφανής δύσπνοια). Ως εκ τούτου, η επικείμενη αναπνευστική ανεπάρκεια μπορεί να αρχίσει με αναπνευστική ανεπάρκεια κυρίως κατά τον ύπνο, με αποτέλεσμα την υπερβολική υπνηλία κατά τη διάρκεια της ημέρας ή τον μη καλό ύπνο (AAN, 2015).

Η αναπνευστική ανεπάρκεια σε ασθενείς με FSHD, συνεπώς, μπορεί να είναι εμφανής μόνο μέσω της δοκιμής πνευμονικής λειτουργίας. Η αναπνευστική ανεπάρκεια αποτελεί σημαντική πηγή νοσηρότητας σε ασθενείς με περισσότερους τύπους μυϊκής δυστροφίας και μπορεί να διαταράξει σοβαρά τον ύπνο, τις καθημερινές δραστηριότητες και την ποιότητα ζωής. Η πρόωμη παρέμβαση με μη επεμβατικό μηχανικό αερισμό οδηγεί σε βελτιωμένη ποιότητα ζωής (AAN, 2015).

Οι κλινικοί γιατροί πρέπει να λαμβάνουν δοκιμές πνευμονικής λειτουργίας σε όλους τους ασθενείς με FSHD. Οι ασθενείς θα πρέπει να παρακολουθούνται τακτικά εάν παρουσιάζουν μη φυσιολογικά αποτελέσματα δοκιμών της πνευμονικής λειτουργίας ή οποιουδήποτε συνδυασμού σοβαρής εγγύς αδυναμίας, κυφοσκλίωσης, εξάρτησης από αναπηρική πολυθρόνα ή συνθηκών που μπορεί να επηρεάσουν την αναπνευστική λειτουργία (AAN, 2015).

Σε ασθενείς που έχουν FSHD με συμπτώματα υπερβολικής υπνηλίας κατά τη διάρκεια της ημέρας ή μη ανασταλτικού ύπνου (π.χ. συχνές νυχτερινές αφυπνίσεις, πονοκεφάλους πρωινού), οι κλινικοί γιατροί θα πρέπει να παραπέμπουν τους ασθενείς για διαβούλευση με τον πνευμονικό ή τον ύπνο για να ληφθεί υπόψη η νυκτερινή παρακολούθηση του ύπνου ή νυκτερινή μη επεμβατική εξαερισμό προκειμένου να βελτιωθεί η ποιότητα ζωής. Οι ασθενείς με FSHD θα πρέπει να εξετάζονται πριν από χειρουργικές επεμβάσεις που απαιτούν γενική αναισθησία, καθώς αυτές οι δοκιμές μπορούν να αποκαλύψουν ασυμπτωματικό αναπνευστικό συμβιβασμό (AAN, 2015).

Η συστηματική ανασκόπηση αποκάλυψε πολύ λίγα στοιχεία για καρδιακές ανωμαλίες στη FSHD. Επίσης, τα δεδομένα είναι ανεπαρκή για να υποδείξουν ότι οι ασθενείς με FSHD είναι ευαίσθητοι σε καρδιακές αρρυθμίες. Συνεπώς, η συνηθισμένη ηλεκτροκαρδιογραφική εξέταση είναι περιττή σε ασθενείς με FSHD οι οποίοι είναι ασυμπτωματικοί. Οι ασθενείς με FSHD θα πρέπει να υποβάλλονται σε καρδιακή αξιολόγηση εάν εμφανίσουν εμφανή σημεία ή συμπτώματα καρδιακής νόσου (π.χ. δύσπνοια, θωρακικό άλγος, αίσθημα παλμών). Ωστόσο, η ρουτίνα της καρδιακής διαλογής δεν είναι απαραίτητη, ελλείψει καρδιακών σημείων ή συμπτωμάτων (AAN, 2015).

2.6 ΔΙΑΓΝΩΣΗ

Η πιο ακριβής μέθοδος διάγνωσης περιλαμβάνει γενετικές εξετάσεις μέσω εξετάσεων αίματος. Σήμερα, ο πιο αξιόπιστος τρόπος για τη διάγνωση της facioscapulohumeral muscular dystrophy (FSHD) είναι με μια δοκιμή για ένα μικρό κομμάτι που λείπει από DNA στο χρωμόσωμα 4. Αυτή η δοκιμή, η οποία πραγματοποιείται σε κύτταρα αίματος, θεωρείται εξαιρετικά ακριβής για το FSHD, γονίδιο έχει αναγνωριστεί ως συνδεδεμένο με τη διαταραχή. Σε άτομα που έχουν οικογενειακό ιστορικό της νόσου και παρουσιάζουν ενδείξεις, μια εξέταση DNA είναι γενικά όλα όσα πρέπει να γίνουν για να επιβεβαιωθεί η πιθανότητα εμφάνισης του FSHD (MDA, 2019).

Σε πολλές περιπτώσεις, ωστόσο, άτομα που δεν έχουν οικογενειακό ιστορικό υποψιάζονται ότι έχουν είτε FSHD είτε κάποια άλλη νευρομυϊκή διαταραχή. Σε αυτές τις περιπτώσεις, είναι δυνατόν να γίνουν πρώτα λιγότερο δαπανηρά και λιγότερο ειδικά πειράματα από τη δοκιμή DNA FSHD (MDA, 2019).

Μια δοκιμή είναι ένα επίπεδο κρεατινικής κινάσης. Αυτή η δοκιμασία, η οποία πραγματοποιείται επίσης σε δείγμα αίματος, μετρά την ποσότητα ενός ενζύμου γνωστού ως κρεατινική κινάση στο αίμα. Όταν τα μυϊκά κύτταρα καταρρέουν, όπως

συμβαίνει στις μυϊκές δυστροφίες και σε κάποιες άλλες διαταραχές, το επίπεδο της κρεατινικής κινάσης ή της CK είναι αυξημένο. Η κινάση της κρεατίνης ονομάστηκε πρώην κρεατίνη φωσφοκινάση ή CPK (MDA, 2019; Masciullo et al., 2013).

Ένας άλλος τύπος διαγνωστικού τεστ είναι το ηλεκτρομυογράφημα ή EMG, το οποίο μετρά την ηλεκτρική δραστηριότητα στους μυς. Μια ταχύτητα αγωγιμότητας νεύρου, ή NCV, μπορεί επίσης να γίνει δοκιμή. Αυτό περιλαμβάνει τη μέτρηση της ταχύτητας των σημάτων που μετακινούνται από ένα τμήμα ενός νεύρου στο άλλο.

Μια άλλη διαγνωστική διαδικασία που γίνεται μερικές φορές είναι η μυϊκή βιοψία. Σε αυτή τη διαδικασία, λαμβάνεται ένα μικρό κομμάτι μυών, με τοπική αναισθησία, συνήθως από το χέρι ή το πόδι. Τα δείγματα βιοψίας αποκαλύπτουν κυτταρικές και μοριακές ανωμαλίες που υποδεικνύουν ορισμένες μυϊκές διαταραχές και αποκλείουν άλλους (MDA, 2019; Masciullo et al., 2013).

Οι βιοψίες των μυών πραγματοποιούνται λιγότερο συχνά από ό, τι στο παρελθόν, ειδικά όταν υπάρχει μια εξέταση DNA για τη νόσο που υποψιάζεται ο γιατρός προκαλώντας τα συμπτώματα - όπως συμβαίνει για το FSHD. Η συγκεκριμένη μυϊκή δυστροφία μπορεί να συγγέεται με την πολυμυοσίτιδα, η οποία δεν είναι ούτε γενετική ασθένεια ούτε μυϊκή δυστροφία. Μπορεί επίσης να συγγέεται με ορισμένες συνθήκες του νευρικού συστήματος που δεν είναι μυϊκές διαταραχές (MDA, 2019; Masciullo et al., 2013).

2.7 ΑΞΙΟΛΟΓΗΣΗ ΛΕΙΤΟΥΡΓΙΚΗΣ ΙΚΑΝΟΤΗΤΑΣ ΜΕΣΩ «ΤΕΣΤ ΒΑΔΙΣΗΣ 10 ΜΕΤΡΩΝ»

Οι δοκιμασίες βάδισης χρησιμοποιούνται σε πολλές μελέτες σε ασθενείς με χρόνιες παθήσεις οι οποίες είναι κατάλληλες για την αξιολόγηση λειτουργικής ικανότητας των ασθενών. Δεν χρειάζεται ιδιαίτερος εξοπλισμός ενώ δεν έχει και μεγάλο κόστος. Στη βιβλιογραφία υπάρχουν πολλές μελέτες που χρησιμοποίησαν τη συγκεκριμένη δοκιμασία σε άτομα με διάφορες παθήσεις. Στην έρευνα των Matthew et al., 2018 χρησιμοποιήθηκε το τεστ βάδισης 10 μέτρων σε 20 από τους 24 ασθενούς ασθενείς. Οι τέσσερις συμμετέχοντες που δεν πραγματοποίησαν το συγκεκριμένο τεστ το έκαναν λόγω ανασφάλειας. Το τεστ των 10 μέτρων εκτελέστηκε σε ομοιόμορφη επιφάνεια με μοκέτες. Όλοι οι συμμετέχοντες ξεκίνησαν σε στάση και τους δόθηκε η εντολή να περπατούν τόσο γρήγορα και με ασφάλεια όσο μπορούσαν, με το χρόνο που καταγράφηκε από το σημείο «εκκίνησης» από τον ασκούμενο μέχρι το σημείο να διασχίσει τη γραμμή τερματισμού. Τα αποτελέσματα κατέδειξε θετικά αποτελέσματα στη μυϊκή μάζα των ασθενών και προτείνεται η μη καθιστική συμπεριφορά στις μυϊκές δυστροφίες (Matthew et al., 2018).

2.8 ΘΕΡΑΠΕΥΤΙΚΗ ΑΝΤΙΜΕΤΩΠΙΣΗ

Δεν υπάρχει θεραπεία για τη νόσο. Η θεραπεία επικεντρώνεται στην υποστηρικτική θεραπεία για να βοηθήσει τον ασθενή να χειριστεί τα συμπτώματα. Η φυσικοθεραπεία αποτελεί βασικό μέρος της διαχείρισης της.

- Ήπιες ασκήσεις χαμηλής έντασης. Ο φυσιοθεραπευτής μπορεί να προγραμματίσει ένα ασφαλές πρόγραμμα άσκησης.
- Μη στεροειδή αντιφλεγμονώδη φάρμακα. Αυτά μπορεί να διευκολύνουν τη μυϊκή φλεγμονή και τον πόνο.
- Οπτική στερέωση. -Η χειρουργική επέμβαση μπορεί να κρατήσει τη λεπίδα του ώμου σε ένα σημείο για να βοηθήσει τον ασθενή να χρησιμοποιήσει τα χέρια του / της. Όμως η χειρουργική επέμβαση δεν είναι πάντα επιτυχημένη.
- Συσκευές υποστήριξης. Αυτές περιλαμβάνουν υποστηρίγματα πλάτης, παπούτσια υψηλού επιπέδου κλπ (Lu et al., 2019).

Τα άτομα που πάσχουν από FSHD συνιστώνται να αναζητήσουν συμβουλές με έναν φυσιοθεραπευτή. Η αρχική διαβούλευση μπορεί να περιλαμβάνει τη συνολική αξιολόγηση της ισορροπίας, της βάδισης, της στάσης του σώματος και της πιθανής ανάγκης για τη χρήση βοηθημάτων για τα πόδια. Σύμφωνα με κάθε άτομο, μπορεί να προταθεί κατάλληλη αγωγή άσκησης που περιλαμβάνει τόσο αερόβιες όσο και αναερόβιες ασκήσεις για να αποφευχθεί η διαταραχή της κυκλοφορίας. Τα επηρεαζόμενα άτομα θα απαιτούν προοδευτική παρακολούθηση για την παρακολούθηση της προόδου της μυϊκής δυστροφίας και των προβλημάτων κινητικότητας κατά τις καθημερινές δραστηριότητες (Lu et al., 2019).

Όπως αναφέρθηκε δεν υπάρχουν προς το παρόν εγκεκριμένες από το FDA θεραπείες για το FSHD. Ορισμένες φαρμακολογικές στρατηγικές έχουν δοκιμαστεί για να διαπιστωθεί εάν επιβραδύνουν ή σταματήσουν την εξέλιξη της νόσου στη FSHD: οι δοκιμές αναβολικών παραγόντων, αναστολέας μυοστατίνης, συμπλήρωση κρεατίνης και κορτικοστεροειδή ήταν είτε αρνητικές είτε δεν κατέληξαν στο συμπέρασμα.

Οι μελλοντικές στρατηγικές θεραπείας μπορούν να χωριστούν σε δύο κατηγορίες:

- 1) Θεραπείες για την αύξηση του όγκου ή της δύναμης των μυών (αναβολικοί παράγοντες, αναστολείς μυοστατίνης ή φολλιστατίνης).
- 2) Θεραπείες για την ανασχεση της εξέλιξης της νόσου (μοριακό χτύπημα των DUX4, ή κατάντη στόχοι του DUX4).

Μια δοκιμή άσκησης και αλβουτερόλης, μόνη ή σε συνδυασμό, έδειξε βελτίωση στην απομονωμένη μυϊκή δύναμη. Η προπόνηση με βάρη αποτελείται από ένα προοδευτικό πρόγραμμα στο οποίο περιλαμβάνονται δυναμικές και ισομετρικές

ασκήσεις. Η αερόβια θεραπεία είναι πιθανόν ωφέλιμη για το FSHD, όχι μόνο βελτιώνοντας την καρδιαγγειακή υγεία αλλά και αυξάνοντας την αντοχή (Olsen et al., 2005).

Υπάρχουν ορισμένες μελέτες παρατήρησης και βελτίωση της τεκμηρίωσης της σειράς περιπτώσεων στη λειτουργία των ώμων, στην περιοχή των ώμων της κίνησης ή στη βελτίωση του ωοθυλακιορρηγμένου πόνου μετά από τη σταθεροποίηση της ωμοπλάτης (Van Tongel et al., 2013).

Η προτιμητέα χειρουργική επέμβαση είναι η στερéωση της ωμοπλάτης με βίδες, σύρματα ή πλάκες με οστικό μόσχευμα. Παρόλα αυτά, δεν υπάρχουν τυχαιοποιημένες δοκιμές για τη στήριξη του οφέλους που παρατηρείται στις μελέτες ούτε υπάρχουν σαφείς συστάσεις για το ποιοι ασθενείς είναι πιο πιθανό να επωφεληθούν από αυτή τη διαδικασία ή το βέλτιστο χρονοδιάγραμμα της χειρουργικής επέμβασης. Τα μειονεκτήματα στη σταθεροποίηση της ωμοπλάτης περιλαμβάνουν την μετεγχειρητική ακινητοποίηση, την ανάγκη για φυσιοθεραπεία και τις πιθανές επιπλοκές (τραύματα βραχιοειδούς πλέγματος ή πιθανή απώλεια αναγκαστικής αναπνευστικής ικανότητας) (Van Tongel et al., 2013).

ΚΕΦΑΛΑΙΟ 3

ΑΝΑΔΥΟΜΕΝΕΣ ΘΕΡΑΠΕΙΕΣ

Αν και δεν υπάρχει σήμερα αποτελεσματική φαρμακολογική θεραπεία, οι πρόσφατες ανακαλύψεις έχουν βελτιώσει την κατανόησή μας για την παθογένεση της FSHD και επέτρεψαν στους ερευνητές να εστιάσουν τις προσπάθειές τους στην επιγενετική και τη μεταγραφική ρύθμιση του ασυμπτωματικά εκφραζόμενου DUX4 σε FSHD. Το DUX4 είναι ένα ρετρο- μεταφερμένο γονίδιο με αρκετές εναλλακτικές παραλλαγές ματίσματος (Snider et al., 2010; Rickard et al., 2015).

3.1 ΓΟΝΙΔΙΑΚΗ ΘΕΡΑΠΕΙΑ ΒΑΣΙΣΜΕΝΗ ΣΕ ΟΛΙΓΟΝΟΥΚΛΕΟΤΙΔΙΟ

Τις τελευταίες τρεις δεκαετίες έχουν αναπτυχθεί διαφορετικές στρατηγικές σιωπής γονιδίων με ολιγονουκλεοτίδια για να στοχεύσουν συγκεκριμένα γονίδια για τη θεραπεία μολυσματικών και γενετικών ασθενειών. Ορισμένες από αυτές τις στρατηγικές γονιδιακής θεραπείας αξιολογούνται σε κλινικές δοκιμές και δύο από αυτές είναι εγκεκριμένα φάρμακα (eteplirsen και nusinersen) για τις νευρομυϊκές παθήσεις από την Αμερικανική Υπηρεσία Τροφίμων και Φαρμάκων (FDA) (Rickard et al., 2015).

Διαφορετικές τροποποιήσεις των υφιστάμενων στρατηγικών αναπτύχθηκαν και διερευνήθηκαν για να ξεπεραστούν τα κοινά προβλήματα που σχετίζονται με αυτές τις στρατηγικές γονιδίων, περιλαμβανομένης:

- (α) της κακής σταθερότητας,
- (β) της ανεπαρκούς παροχής σε κύτταρα-στόχους,
- (γ) των επιπτώσεων εκτός στόχου.

Αρκετές τροποποιήσεις σκελετού αυτών των ολιγονουκλεοτιδίων βελτιώνουν τη σταθερότητά. Πρωτεϊνικά πεπτίδια ή άλλα μόρια συνδυάζονται με τα ολιγονουκλεοτίδια για να αυξήσουν την αποτελεσματικότητα της παροχής. Ωστόσο, τέτοιες τροποποιήσεις συχνά αυξάνουν την τοξικότητα και / ή την ανοσογονικότητα. Μέχρι σήμερα, οι στρατηγικές ολιγονουκλεοτιδίων εξακολουθούν να εξελίσσονται γρήγορα και θα απαιτήσουν περαιτέρω προκλινικές μελέτες (Moreno et al., 2014).

Για την FSHD, έχουν αναπτυχθεί αρκετές προσεγγίσεις για την απομόνωση ή την αποικοδόμηση των mRNA στόχων, συμπεριλαμβανομένων των shRNA, miRNA, siRNA και αντιπληροφοριακών ολιγονουκλεοτιδίων (AON). Πριν από το DUX4 θεωρήθηκε ως το αιτιολογικό γονίδιο της FSHD, το 4q35 το οποίο ερευνήθηκε για την ενδεχόμενη συμμετοχή του στη FSHD (Moreno et al., 2014).

3.2 ΜΕΙΩΣΗ ΤΗΣ ΜΥΪΚΗΣ ΦΛΕΓΜΟΝΗΣ ΜΕΣΩ ΑΝΟΣΟΛΟΓΙΚΗΣ ΤΡΟΠΟΠΟΙΗΣΗΣ

Προηγούμενες μελέτες ανέφεραν ότι οι σοβαρές φλεγμονώδεις αποκρίσεις βρέθηκαν σε περίπου 30% των ασθενών με FSHD. Οι άτυπες φλεγμονώδεις αποκρίσεις, συμπεριλαμβανομένης της ενεργοποίησης τόσο των έμφυτων όσο και των επίκτητων ανοσολογικών αποκρίσεων, παρουσιάστηκαν στους FSHD μυς, αν και αυτοαντισώματα που ανιχνεύονται συνήθως στη μυοσίτιδα δεν ανιχνεύθηκαν στη FSHD (Zhou et al., 2014).

Επιπλέον, μοριακές μελέτες ανέφεραν ενεργοποίηση ανοσογόνων γενών όταν ενεργοποιείται το DUX4 σε μυϊκά κύτταρα. Φαρμακευτικοί παράγοντες που ρυθμίζουν τις ανοσολογικές αντιδράσεις μπορεί να ωφελήσουν την ασθένεια. Μία πιλοτική δοκιμή της πρεδνιζόνης διεξήχθη και δεν έδειξε σημαντική επίδραση, αν και αυτό μπορεί να οφείλεται στη σύντομη δοκιμαστική περίοδο για να ανιχνευθεί σημαντική βελτίωση ή καθυστέρηση στην πρόοδο της νόσου. Επί του παρόντος, οι κλινικές δοκιμές που εξετάζουν μια ανοσορυθμιστική ένωση, ATYR1940, διεξάγονται από την ATyr Pharma Inc. Η ένωση είναι πρωτεΐνη βασισμένη στη φυσιολογική (συνθετάση ιστιδυλικού tRNA) με πολλαπλές λειτουργίες και πιστεύεται ότι ρυθμίζει τις ανοσολογικές αποκρίσεις στους σκελετικούς μύες (Tasca et al., 2012).

3.3 ΒΕΛΤΙΩΣΗ ΤΗΣ ΜΑΖΑΣ ΤΩΝ ΜΥΩΝ ΕΝΕΡΓΟΠΟΙΩΝΤΑΣ ΤΙΣ ΑΝΤΙΣΤΑΘΜΙΣΤΙΚΕΣ ΟΔΟΥΣ

Προηγούμενες μελέτες έδειξαν ότι το DUX4 οδήγησε στην ενεργοποίηση των μοριακών οδών που εμπλέκονται στην ατροφία των σκελετικών μυών. Μια πιθανή θεραπευτική στρατηγική θα είναι να ενεργοποιήσει αντισταθμιστικές οδούς που θα αντισταθμίσουν την ατροφία των μυών που προκαλείται από το DUX4. Η μυοστατίνη είναι μέλος της οικογένειας του αυξητικού παράγοντα μετασχηματισμού-β. Ρυθμίζει αρνητικά τη μυϊκή μάζα και τους μεταγεννητικούς μύες. Αρκετά είδη με μεταλλαγμένη μυοστατίνη έχουν υπερτροφικούς μύες, υποστηρίζοντας το ρόλο της μυοστατίνης ως αρνητικό ρυθμιστή της μυϊκής μάζας σε ολόκληρο το σώμα. Η μυοστατίνη μειώνεται κατά τη διάρκεια της φυσιολογικής αναγέννησης των μυών και στις μυϊκές δυστροφίες. Αρκετές μελέτες σε ζώα έχουν δείξει ευεργετικά αποτελέσματα των αναστολέων μυοστατίνης αν και αυτό δεν έχει δοκιμαστεί σε μοντέλο της συγκεκριμένης μυϊκής δυστροφίας. Μια κλινική μελέτη που εξέτασε την ασφάλεια ενός αντισώματος εξουδετέρωσης της μυοστατίνης, MYO-029, διεξήχθη και κατέληξε στο συμπέρασμα ότι ο παράγοντας ήταν σχετικά ασφαλής (Rodriguez et al., 2014).

3.4 ΆΛΛΕΣ ΘΕΡΑΠΕΙΕΣ

Άλλες πιθανές θεραπείες περιλαμβάνουν θεραπεία άσκησης, κυτταρική θεραπεία, καθώς και μελέτες ενώσεων που στοχεύουν μοριακές οδούς και δεν ρυθμίζονται σωστά από το DUX4. Ο τελευταίος περιλαμβάνει έναν κλινικά εγκεκριμένο αναστολέα κινάσης τυροσίνης (sunitinib), αναστολείς πολυμεράσης πολυπροπυλενογλυκόλης ADP (PARP1), 116 και αντιοξειδωτικά. Τα κύτταρα FSHD έχουν αναφερθεί ότι είναι πιο ευαίσθητα σε οξειδωτικό στρες. Μια κλινική μελέτη με βιταμίνη C, βιταμίνη E, ψευδάργυρο και συμπληρώματα σεληνίου έδειξε πιθανά οφέλη για τη νόσο. Οι παρεμβάσεις άσκησης και συμπεριφοράς έχουν επίσης δείξει

ευεργετικά αποτελέσματα σε άτομα με FSHD. Αρκετές κλινικές δοκιμές που εξετάζουν διαφορετικά συνταγές ασκήσεων βρίσκονται σε εξέλιξη (Himeda et al., 2016).

Μια πρόσφατη μελέτη διερεύνησε τη σύντηξη μυοβλαστών FSHD με πρωτογενείς μυοβλάστες από υγιή άτομα για τη διόρθωση ελαττωμάτων διαφοροποίησης στην καλλιέργεια. Οι συγγραφείς κατέληξαν στο συμπέρασμα ότι περισσότερο από το 50% της κανονικής μυοβλαστών απαιτήθηκαν για τη διόρθωση της φαινοτυπικά και λειτουργικά ελαττώματα που παρατηρούνται σε FSHD. Ως εκ τούτου, η κυτταρική θεραπεία στο FSHD είναι δυνητικά εφικτή αλλά με περιορισμούς. Εκτός από την επεξεργασία του γονιδιώματος, ένας μεταγραφικός αναστολέας CRISPR / dCas9 στοχεύει στη διάταξη D4Z4 για να σιωπά το υπερβολικά εκφραζόμενο DUX4 . Η μελέτη κατέδειξε τη δυνατότητα χρήσης CRISPR αναστολέα μεταγραφικό / dCas9 να διορθώσει τις επιγενετικές ελαττώματα FSHD (Himeda et al., 2016).

ΚΕΦΑΛΑΙΟ 4

ΦΥΣΙΟΘΕΡΑΠΕΥΤΙΚΗ ΠΑΡΕΜΒΑΣΗ

4.1 ΚΛΙΝΙΚΕΣ ΟΔΗΓΙΕΣ

Η φυσικοθεραπευτική παρέμβαση στην πρόσωπο-ώμο-βραχιόνιο (FSHD) μυϊκή δυστροφία είναι γενικά αποδεκτή από την επιστημονική κοινότητα. Διάφοροι οργανισμοί παγκοσμίως έχουν καταγράψει κλινικές συστάσεις που αφορούν την άσκηση σε άτομα που πάσχουν από FSHD, χωρίς ωστόσο να δίνονται ακριβείς οδηγίες ως προς τη συνταγογράφηση της άσκησης, αλλά γενικές προτάσεις για τη διαχείριση της δυστροφίας. Ενδεικτικά παρατίθενται τέσσερις κλινικές οδηγίες.

Αρχικά οι Tawil et al (2015) εκ μέρους της American Academy of Neurology αναφέρουν:

«Η αερόβια άσκηση στην FSHD φαίνεται να είναι ασφαλής και πιθανώς ωφέλιμη, όπως έχει ήδη αποδειχθεί σε πολλές άλλες μυϊκές δυστροφίες. Η αερόβια είναι σημαντική για τη φυσική κατάσταση του ατόμου. Για να ελαχιστοποιήσουμε τους τραυματισμούς από τυχόν πτώσεις ή υπέρχρηση, ο τύπος της αερόβιας άσκησης θα πρέπει να προσαρμόζεται στα συμπτώματα του κάθε ασθενή. Για παράδειγμα προτείνεται στατικό ποδήλατο αντί του διαδρόμου άσκησης για ασθενείς με μυϊκή αδυναμία στα κάτω άκρα. Παρόλο που δεν υπάρχουν ερευνητικά δεδομένα που να υποστηρίζουν ότι η άσκηση ενδυνάμωσης είναι επιβλαβής για τους ασθενείς με FSHD, περαιτέρω έρευνα είναι αναγκαία για να διευκρινίσει κατά πόσο αυτού του είδους η άσκηση επιφέρει μακροπρόθεσμα αποτελέσματα στη λειτουργικότητα.

Οι κλινικοί θα πρέπει να ενθαρρύνουν τους ασθενείς με FSHD να συμμετέχουν σε αερόβια άσκηση μικρής έντασης. Σε ασθενείς που ενδιαφέρονται για άσκηση ενδυνάμωσης οι φυσικοθεραπευτές θα πρέπει να χρησιμοποιούν ελαφριά-μέτρια αντίσταση, λαμβάνοντας υπόψη τους περιορισμούς του ασθενή. (Επίπεδο τεκμηρίωσηςC)»(Tawil et al., 2015).

Στη Muscular Dystrophy UK(2011) παρατίθεται:

«Ο ρόλος της άσκησης, των διατάσεων και της χρήσης ορθοτικών μέσων δεν είναι καλά καθορισμένος στη βιβλιογραφία. Η υδροθεραπεία αποτελεί την πρώτη επιλογή πολλών θεραπειών χωρίς όμως αυτή να είναι τεκμηριωμένη. Οι θεραπευτές λοιπόν θα πρέπει να προτείνουν ατομικά θεραπευτικά πρωτόκολλα βασιζόμενη στη συχνή αξιολόγηση» (Eagle et al, 2011).

Οι King et al (2009) προτείνουν:

« Αν ένας ασθενής επιθυμεί να ξεκινήσει ένα πρόγραμμα άσκησης, θα πρέπει να αποκτήσει μετρήσεις της αρχικής του μυϊκής δύναμης πριν ξεκινήσει το πρόγραμμα

αποκατάστασης. Έπειτα ο ασθενής θα πρέπει τακτικά να κάνει επαναληπτικές μετρήσεις, και να διατηρεί ημερολόγιο με την άσκηση που επιτελεί καθημερινά και τα συμπτώματα που πιθανώς αυτή εκλύει. Με αυτό τον τρόπο μπορεί βραχυπρόθεσμα να καθορίσει αν το πρόγραμμα που ακολουθεί είναι αποτελεσματικό. Σε γενικές γραμμές, έμφαση πρέπει να δίνεται στην αερόβια άσκηση (ποδήλατο, περπάτημα, κολύμπι) καθώς είναι λιγότερο επιβλαβής για τις μυϊκές ίνες και βελτιώνει τη φυσική κατάσταση του ατόμου».

Οι Tawil et al (2010) σε μια αναφορά τους από το 171^ο ENMC International Workshop αναφέρουν:

«Αρκετές έρευνες έχουν δείξει πως η άσκηση με μέτρια αντίσταση δεν είναι επιβλαβής για ασθενείς με FSHD. Η συστηματική αερόβια άσκηση στους ασθενείς αυτούς δε βελτιώνει μόνο την καρδιοαναπνευστική ικανότητα αλλά και τα επίπεδα δύναμης. Η άσκηση θα πρέπει να εκτελείται για τουλάχιστον τρεις φορές την εβδομάδα για 30 λεπτά, σε μια ένταση η οποία να προσαρμόζεται στην μέγιστη καρδιακή συχνότητα ανάλογα με την ηλικία του ατόμου. Οι ασθενείς που δεν μπορούν να συμμετέχουν σε αερόβιο πρόγραμμα άσκησης, προτείνεται ως υποκατάστατο η άσκηση ενδυνάμωσης με μέτρια αντίσταση» (Tawil et al., 2010).

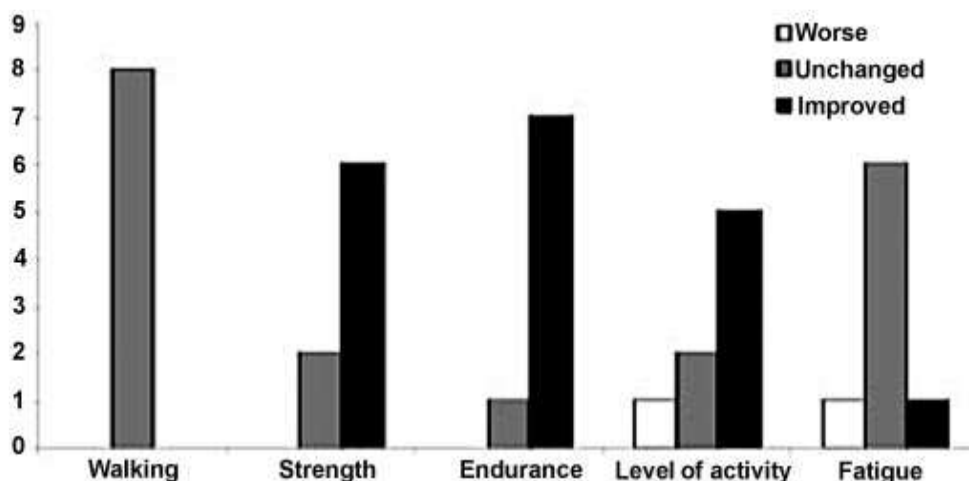
4.2 ΑΕΡΟΒΙΑ ΑΣΚΗΣΗ

Οι κλινικές ελεγχόμενες μελέτες οι οποίες προσπαθούν να επιβεβαιώσουν τα παραπάνω είναι λίγες και διακρίνονται από μεθοδολογική ετερογένεια. Έτσι καθίσταται δύσκολη η εξαγωγή συμπερασμάτων ως προς τη βέλτιστη φυσικοθεραπευτική προσέγγιση στην FSHD.

Σε αντιστοιχία με τις περισσότερες κλινικές οδηγίες οι Olsen et al(2005) μελέτησαν την επίδραση της αερόβιας άσκησης χαμηλής έντασης σε άτομα με FSHD. Οκτώ ασθενείς και επτά υγιείς εθελοντές συμμετείχαν σε πρόγραμμα αερόβιας άσκησης διάρκειας 12 εβδομάδων. Η μέγιστη ικανότητα πρόσληψης οξυγόνου (VO_2max), το φορτίο (W) και η καρδιακή συχνότητα (HR) μετρήθηκαν σε εργομετρικό ποδήλατο καθώς το φορτίο αυξανόταν ανά δύο λεπτά μέχρι εξάντλησης του ατόμου. Βιοψία από τον αριστερό έξω πλατύ έγινε για την ανάλυση του μεγέθους και του τύπου των μυϊκών ινών. Ακόμη δείγματα αίματος αποκτήθηκαν πριν και κατά την παρέμβαση για να καθοριστούν τα επίπεδα της κρεατινικής κινάσης(CK). Μετά το πέρας του πρωτοκόλλου παρέμβασης, οι ασθενείς βαθμολόγησαν τις αλλαγές στη λειτουργία της βάδισης, τη μυϊκή δύναμη, την αντοχή, το επίπεδο λειτουργικότητας και την κόπωση χρησιμοποιώντας ένα τυποποιημένο ερωτηματολόγιο. Οι αλλαγές βαθμολογήθηκαν ως "χειρότερες", "αμετάβλητες" ή "βελτιωμένες".

Η άσκηση αύξησε το VO_2max στους ασθενείς κατά $16\pm 3\%$ ($p<0.002$) και κατά $13\pm 3\%$ ($p<0.02$) σε υγιή άτομα. Το μέγιστο φορτίο αυξήθηκε κατά $17\pm 4\%$ στους

ασθενείς ($p<0,002$) και κατά $13\pm 6\%$ σε υγιή άτομα ($p<0,06$). Το $VO_2\max$, το μέγιστο φορτίο άσκησης και το HR δεν διέφεραν σημαντικά μεταξύ των ομάδων της μελέτης. Το CK δεν άλλαξε κατά τη διάρκεια της προπόνησης, αλλά τείνει να μειώνεται σε όλους τους ασθενείς (από 514 ± 179 έως 327 ± 152 κατά την εβδομάδα 6 της προπόνησης, $p<0,08$). Οι αυτοαναφερόμενες αλλαγές στις καθημερινές δραστηριότητες γενικά βελτιώθηκαν στους περισσότερους ασθενείς (Σχήμα 4.1). Η κατανομή τύπου μυϊκών ινών δεν μεταβλήθηκε με την άσκηση σε ασθενείς (ίνες τύπου 1, $51\pm 7\%$ έναντι $46\pm 9\%$, ίνες τύπου 2, $49\pm 7\%$ έναντι $54\pm 9\%$) ή σε υγιή άτομα (ίνες τύπου 1, $62\pm 5\%$ %, ίνες τύπου 2, $38\pm 5\%$ έναντι $36\pm 13\%$). Η κατανομή του τύπου των μυϊκών ινών δεν διέφερε μεταξύ των ομάδων πριν ή μετά την άσκηση. Τέλος, η άσκηση δεν άλλαξε το μέσο εμβαδό των μυϊκών ινών σε ασθενείς (6.648 ± 1.026 έναντι $6.802\pm 399 \mu m^2$) ή σε υγιή άτομα (4.175 ± 432 έναντι $4.750\pm 289 \mu m^2$) ενώ οι ασθενείς είχαν υψηλότερο μέσο εμβαδό μυϊκών ινών ($p<0,02$). Συμπερασματικά οι συγγραφείς κατέληξαν πως η αερόβια άσκηση βελτιώνει τη φυσική κατάσταση των ασθενών αυτών χωρίς να προξενεί μυϊκές βλάβες (Olsen et al., 2005)



Σχήμα 4.1: Αυτοαναφερόμενες αλλαγές στις δραστηριότητες που σχετίζονται με την καθημερινή ζωή σε οκτώ ασθενείς με πρόσωπο-ώμο-βραχιόνιο μυϊκή δυστροφία μετά από 12 εβδομάδες άσκησης. Ο άξονας y αντιπροσωπεύει τον αριθμό των συμμετεχόντων στην έρευνα.

Τα ευρήματα των Andersen et al (2013) δείχνουν ότι και η άσκηση υψηλής έντασης είναι γενικά καλά ανεκτή σε ασθενείς με FSHD. Μεταξύ άλλων πέντε ασθενείς και οκτώ υγιή άτομα υποβλήθηκαν σε μία μέγιστη και τέσσερις υπομέγιστες (65%, 75%, 85%, 95% του $VO_2\max$) δοκιμασίες σε εργομετρικό ποδήλατο. Η παρακάτω φόρμουλα χρησιμοποιήθηκε για τον υπολογισμό της πρόσληψης του οξυγόνου:

$$\text{Στόχος } VO_2\max = (VO_2\max - 2VO_2\text{rest}) * (\text{ποσοστό έντασης}\%) + VO_2\text{rest}$$

Οι δοκιμασίες στα 65% και 75% του $VO_2\max$ αποτελούνταν από 20 λεπτά συνεχούς ποδηλατικής και ο μέσος όρος VO_2 για ολόκληρη τη δοκιμή χρησιμοποιήθηκε για την αξιολόγηση της έντασης. Οι δοκιμές σε 85% και 95% του $VO_2\max$ αποτελούνταν από 5 διαστήματα άσκησης 4 λεπτά το καθένα, με 3 λεπτά χωρίς φορτίο στο

ποδήλατο. Ο μέσος όρος VO_2 κατά το τελευταίο λεπτό κάθε διαστήματος χρησιμοποιήθηκε για την αξιολόγηση της έντασης. Κατά τη διάρκεια αυτού του τελευταίου λεπτού, οι καρδιαγγειακές αποκρίσεις και η VO_2 έχουν φτάσει σε σταθερή κατάσταση. Στους ασθενείς με FSHD τα επίπεδα της κρεατινικής κινάσης επέστρεφαν στα αρχικά επίπεδα 24 ώρες μετά την άσκηση, ενώ στα υγιή άτομα παρέμεναν σε υψηλά επίπεδα (Andersen et al., 2013).

Σε επόμενη έρευνά τους οι Andersen et al (2015) μελέτησαν την επίδραση της αερόβιας άσκησης υψηλής έντασης και των συμπληρωμάτων μετά από αυτή σε πάσχοντες με FSHD. 41 ασθενείς χωρίστηκαν σε τρεις ομάδες: μια ομάδα ελέγχου (n=10), μια ομάδα άσκησης στην οποία χορηγούνταν συμπληρώματα (n=18) και μια ομάδα άσκησης στην οποία χορηγούνταν placebo (n=13). Οι συμμετέχοντες ασκούσαν 3 φορές εβδομαδιαίως (36 συνεδρίες) σε στατικό ποδήλατο. Οι προπονήσεις διήρκεσαν 15 λεπτά την πρώτη εβδομάδα, 20 λεπτά τη δεύτερη εβδομάδα και 30 λεπτά έπειτα. Οι συμμετέχοντες φορούσαν παλμικά ρολόγια (Polar Electro S610i, Kempele, Φινλανδία) και ασκούσαν στο 70% της μέγιστης πρόσληψης οξυγόνου (VO_{2max}). Αξιολογητικά εργαλεία της έρευνας αποτελούν η μέγιστη πρόσληψη οξυγόνου (VO_{2max}), το φορτίο της άσκησης (W) και η εξάλεπτη δοκιμασία βάρδισης. Δευτερευόντως μετρήθηκε η δύναμη κάμψης και έκτασης του αγκώνα και του γόνατος από ειδικό δυναμόμετρο (CITEC, CIT Technics, Groningen, the Netherlands). Επίσης η κινητικότητα των ασθενών αξιολογήθηκε μέσω λειτουργικών τεστ όπως το 5-times sit-to-stand-test, 14-step-stair-test, standing balance test.

Στους ασκούμενους συμμετέχοντες βελτιώθηκε η φυσική κατάσταση, το μέγιστο φορτίο άσκησης και η ταχύτητα βάρδισης (10% [διάστημα εμπιστοσύνης (CI) 4% - 15%], 18% [CI 10% -26%], 7% [CI 4% -11%] , αντίστοιχα, $p < 0.001$). Η μυϊκή δύναμη και τα καθημερινά επίπεδα δραστηριότητας δεν άλλαξαν με την εκπαίδευση. Τα συμπληρώματα των πρωτεϊνικών υδατανθράκων δεν είχαν ως επιπρόσθετο αποτέλεσμα περαιτέρω βελτιώσεις σε σύγκριση με την άσκηση μόνο.

4.3 ΕΝΔΥΝΑΜΩΣΗ ΚΑΙ ΣΥΝΔΥΑΣΤΙΚΗ ΑΣΚΗΣΗ

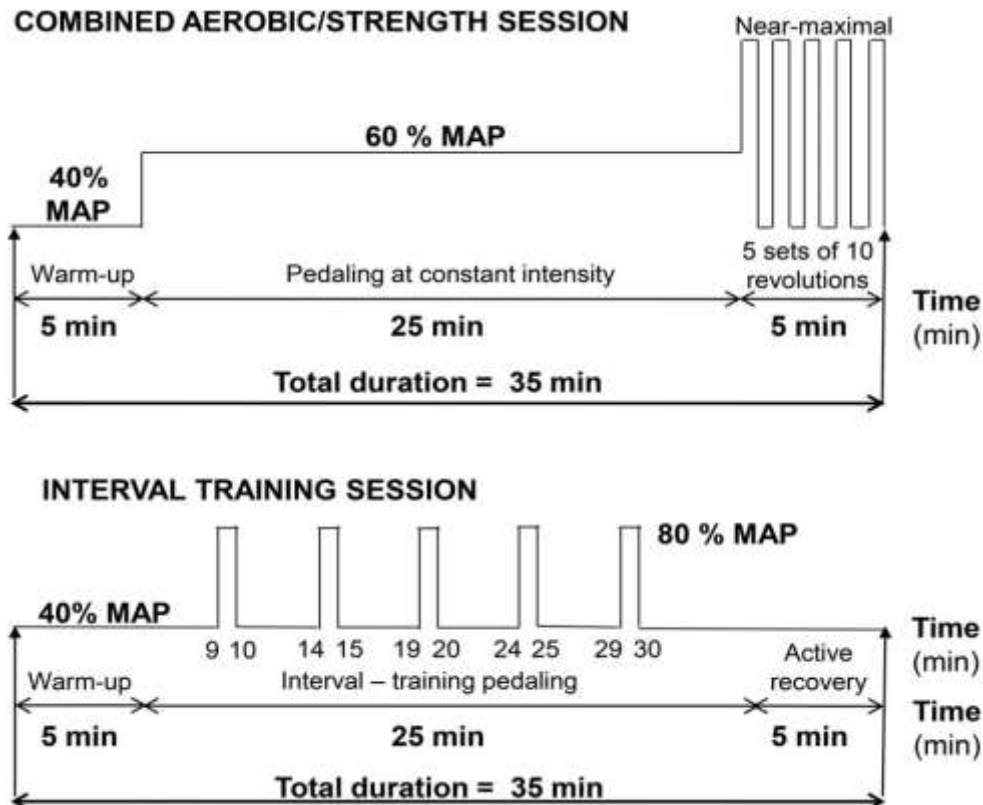
Στην FSHD δεν υπάρχουν πολλές έρευνες που να μελετάνε την επίδραση της άσκησης ενδυνάμωσης στα άτομα που νοσούν. Τα άτομα με FSHD έχουν συνήθως εντυπωσιακές διαφορές στη μυϊκή δύναμη μεταξύ αγωνιστών-πρωταγωνιστών. Είναι γενική θεώρηση λοιπόν πως είναι δύσκολο να ασκηθεί με ασφάλεια ένας ισχυρός ή ένας ελαφρώς εξασθενημένος μυς, χωρίς να διακινδυνευτεί κάποιος τραυματισμός θλάσης ή υπέρχρησης (Andersen et al., 2015).

Οι Van der Kooi et al (2004) αξιολόγησαν την αποτελεσματικότητα της άσκησης με βάρη μέτριας έντασης στη μυϊκή δύναμη, αντοχή και τον όγκο των σκελετικών μυών σε ασθενείς με FSHD. Εξήντα πέντε ασθενείς με τυχαίοποίηση τοποθετήθηκαν σε δύο ομάδες: αυτή της άσκησης των καμπτήρων του αγκώνα και της ποδοκνημικής

και μια δεύτερη ομάδα ελέγχου. Μετά από 52 εβδομάδες, οι μετρήσεις έδειξαν πως η μυϊκή ισχύς των καμπτήρων του αγκώνα δε βελτιώθηκε, παρά μόνο η αντοχή τους. Το πρόγραμμα ενδυνάμωσης για τους πελματιαίους καμπτήρες δε μετέβαλλε καμία από τις μελετώμενες μυϊκές μεταβλητές. Οι ερευνητές κατέληξαν πως τα ευρήματά τους υποστηρίζουν αυτά προηγούμενων μελετών σε άτομα με δυστροφίες, όπου η άσκηση είχε μέτρια αποτελεσματικότητα στη διαχείριση των παθήσεων (van der Kooij et al., 2004).

Μια νεότερη έρευνα από τους Colson et al (2010) μελέτησε το πόσο ασφαλής και αποτελεσματική είναι η εφαρμογή νευρομυϊκού ηλεκτρικού ερεθισμού στην ενδυνάμωση ασθενών με FSHD. Εννιά ασθενείς με μυϊκή αδυναμία στην ωμική ζώνη και τον ορθό μηριαίο συμμετείχαν σε πρόγραμμα ενδυνάμωσης με νευρομυϊκό ηλεκτρικό ερεθισμό (NMES) διάρκειας 20 λεπτών 5 φορές την εβδομάδα. Η μέγιστη ισομετρική δύναμη (MVIC) μετρήθηκε με ισοκινητικό δυναμόμετρο. Μετά από πέντε μήνες εφαρμογής του πρωτοκόλλου άσκησης βρέθηκε πως η MVIC βελτιώθηκε στατιστικά σημαντικά στην απαγωγή του ώμου (Δεξιά: $+45.5 \pm 20\%$, $P < 0.05$, $ES = 0.65$. Αριστερά: $+42.5 \pm 13.2\%$, $P < 0.05$, $ES = 0.79$). και στην αριστερή κάμψη του ώμου ($+83.7 \pm 35.9\%$, $P < 0.05$, $ES = 0.79$). Ωστόσο δεν παρατηρήθηκαν στατιστικά σημαντικές αλλαγές στην δεξιά κάμψη ώμου, στην οριζόντια απαγωγή, την έκταση του γόνατος και την κάμψη του αγκώνα. Τέλος παρατηρήθηκε πως ο νευρομυϊκός ηλεκτρικός ερεθισμός ήταν καλά ανεκτός από τους ασθενείς, αφού οι μετρήσεις της κρεατινικής κινάσης και ο πόνος και η κόπωση σε ειδικά ερωτηματολόγια δε μεταβλήθηκαν (Colson et al., 2010).

Τα αποτελέσματα ενός συνδυαστικού προγράμματος άσκησης μελέτησαν οι Bankole et al (2016). Δεκαέξι ασθενείς τυχαίοποιημένα χωρίστηκαν σε δύο ομάδες. Η μία συμμετείχε σε πρόγραμμα άσκησης (TG) και η άλλη αποτελούσε την ομάδα ελέγχου, που όμως μετά το πέρας της έρευνας εκτέλεσε κι αυτή το ίδιο πρόγραμμα άσκησης (CTG). Η άσκηση πραγματοποιούταν στο σπίτι κάθε ασθενή 3 φορές την εβδομάδα για 24 εβδομάδες και αποτελούταν από συνδυασμό άσκησης ενδυνάμωσης, χαμηλής έντασης αερόβιας και υψηλής έντασης διαλειμματική άσκηση. Συγκεκριμένα το πρόγραμμα περιελάμβανε 3 συνεδρίες 35-λεπτης άσκησης σε εργομετρικό ποδήλατο την εβδομάδα. Οι δύο συνεδρίες συνδύαζαν αερόβια άσκηση σταθερής μέτριας έντασης (60% της μέγιστης αερόβιας ικανότητας, (MAP)) που ακολουθούταν από κάποια σετ μέγιστων επαναλήψεων για ενδυνάμωση. Η τρίτη συνεδρία της εβδομάδας περιελάμβανε διαλειμματική άσκηση (Σχήμα 4.2).



Σχήμα 4.2: Συνεδρίες άσκησης.

Εργαλεία αξιολόγησης των ερευνητών υπήρξαν η μέγιστη πρόσληψη οξυγόνου (VO_{2max}), το QIF-testγια την μέτρηση της μυϊκής δύναμης, μετρήσεις CK, βιοψίες μυών, η εξάλεπτη δοκιμασία βάρδισης και ερωτηματολόγια για την αξιολόγηση της ποιότητας της ζωής των ασθενών (Short Form Health Survey (SF-36), Fatigue Severity Scale).

Σε αντίθεση με προηγούμενες υποθέσεις πως η υψηλής έντασης μπορεί να προκαλέσει ραβδομύλωση (Sacconi et al., 2015), οι ερευνητές κατέληξαν πως ο σχεδιασμός ενός προγράμματος άσκησης υψηλής έντασης για τους ασθενείς με FSHD είναι εφικτός αφού φαίνεται πως τα σαρκομέρια των μυών παραμένουν άθικτα. Μόλις τη δωδέκατη εβδομάδα η VO_{2max} ήταν ήδη μεγαλύτερη σε σχέση με τιμές άλλων ερευνών, γεγονός το οποίο οι ερευνητές αποδίδουν στην επίδραση της διαλειμματικής άσκησης. Την 24^η εβδομάδα οι μετρήσεις έδειξαν 14% αύξηση στη μυϊκή δύναμη του τετρακεφάλου με συνοδευόμενη αύξηση στην εγκάρσια διατομή των μυϊκών ινών του κατά 34%. Τα παραπάνω σε συνδυασμό με την αυξημένη απόδοση στην εξάλεπτη δοκιμασία βάρδισης (+14%) θεωρούνται ευεργετικά για την ψυχική υγεία του ατόμου (Voet et al., 2014)και υποστηρίζονται από το γεγονός ότι δεν υπήρχαν στατιστικά σημαντικές αλλαγές στις απαντήσεις των ερωτηματολογίων για την ποιότητα ζωής (Bankole et al., 2016).

4.4 ΧΡΗΣΗ ΟΡΘΩΤΙΚΩΝ

Τα άτομα με σοβαρές διαταραχές κινητικότητας θα χρειαστούν συνεχή παρακολούθηση από έναν φυσιοθεραπευτή και ενδέχεται να χρειαστούν βοηθήματα τα οποία θα συμβάλλουν στην κινητικότητα τους (Case, 2015).

Είναι απαραίτητη η στήριξη ή επέκταση των ορθοστατών του ποδιού-αστραγάλου, ενώ η νυχτερινή χρήση έχει αποδειχθεί ότι προλαμβάνει και ελαχιστοποιεί τα συμπτώματα και είναι κατάλληλη καθ 'όλη τη διάρκεια ζωής. Θα πρέπει να είναι διαμορφωμένα κατά παραγγελία, κατασκευασμένα για άνεση και βέλτιστη ευθυγράμμιση ποδιού-αστραγάλου. Συνήθως είναι καλύτερα ανεκτές εάν ξεκινήσουν προληπτικά σε νεαρή ηλικία. Με τη συμβολή του φυσιοθεραπευτή επιτυγχάνεται η κατάλληλη στήριξη (Case, 2015).

Η χρήση ορθωτικών συσκευών και αμαξιδίων χρησιμοποιούνται για βελτίωση κίνησης ενώ η ορθοπεδική παρακολούθηση ή και διορθωτικές επεμβάσεις ωμοπλάτης, πραγματοποιούνται όταν κριθούν απαραίτητες. Οι ορθωτικές συσκευές μπορούν να χρησιμοποιηθούν κατά τη διάρκεια του ύπνου ή κατά τη διάρκεια της ημέρας.

4.5 ΦΥΣΙΚΟΘΕΡΑΠΕΥΤΙΚΕΣ ΤΕΧΝΙΚΕΣ

4.5.1 Ασκήσεις ελαστικότητας

Ένας από τους κυριότερους τρόπους αποκατάστασης και βελτίωσης της λειτουργικότητας της κίνησης είναι οι ασκήσεις ελαστικότητας. Οι λόγοι για τους οποίους μειώνεται η κινητικότητα των ασθενών είναι ο μυϊκός πόνος, ο μυϊκός σπασμός, η μειωμένη δραστηριότητα και η **μυϊκή αδυναμία** η οποία έχει σαν αποτέλεσμα τη βράχυνση του συνδετικού ιστού. Ο κυριότερος στόχος των συγκεκριμένων ασκήσεων είναι να διατηρηθεί η ελαστικότητα των μυών και των αρθρώσεων. Παράλληλα, βελτιώνεται η λειτουργία των αρθρώσεων. Ο λόγος για τον οποίο μειώνεται η λειτουργικότητα των μυών είναι το μειωμένο εύρος κίνησης τους και η παραμονή σε σταθερές στάσεις (Bushby K et al, 2010).

Στη συνέχεια θα πρέπει να αναφερθεί ότι οι διατάσεις στοχεύουν στη μειωμένη δυσκαμψία, στην μειωμένη παρουσία κραμπών και στις βραχύνσεις. Στη συγκεκριμένη μυοπάθεια οι μύες που προσβάλλονται περισσότερο είναι του άνω άκρου. Γι αυτό το λόγο ο φυσιοθεραπευτής στοχεύει στις διατάσεις του ώμου, του αγκώνα και του καρπού. Βασικό θεωρείται ότι η κάθε διάταση θα πρέπει να έχει διάρκεια 30 δευτερολέπτων. Ταυτόχρονα ο ρόλος του φυσιοθεραπευτή θα πρέπει να είναι η διατήρηση της σωστής στάσης του σώματος του ασθενούς, η σταθερότητα των αρθρώσεων (Barohn et al, 2014).

4.5.2 Διατάσεις άνω άκρων

Διάταση αγκώνα

Ο ασθενής κάθεται ύπτια θέση. Ο αγκώνας είναι λυγισμένος 90 μοίρες. Ο ρόλος του φυσιοθεραπευτή στη συγκεκριμένη διάταση είναι να κρατήσει σταθερά με το ένα χέρι του λίγο πιο πάνω από τον αγκώνα και με το άλλο να πραγματοποιεί τη διάταση ανοίγοντας το χέρι του ασθενούς κρατώντας τον καρπό του. Η διάταση πραγματοποιείται μέχρι τα όρια του πόνου.



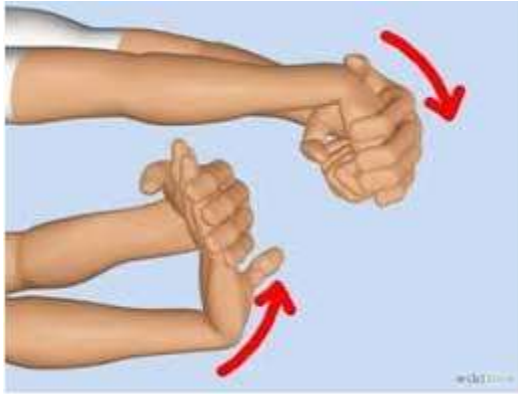
Εικόνα 2: διάταση αγκώνα

Πηγή: <http://gotsis.net.gr/content/4fa90d05cf3fb.pdf>

Διάταση μυών στον καρπό και τα δάκτυλα

Η συγκεκριμένη τεχνική πραγματοποιείται σταθεροποιώντας ο φυσιοθεραπευτής με το ένα χέρι το κάτω τριτημόριο του αντιβραχίου και με το άλλο χέρι εφαρμόζει τη διάταση στη ραχιαία κάμψη του καρπού και στις αρθρώσεις των δακτύλων.





Εικόνα 3: διάταση καρπού
Πηγή: <https://www.google.com/search?q=διαταση+καρπου>

4.5.3 Τεχνικές διάτασης

Τεχνική σφίξε-χαλάρωση

Η συγκεκριμένη τεχνική εφαρμόζεται στις περιπτώσεις όπου η ελαστικότητα των μυών είναι μειωμένη. Ο φυσιοθεραπευτής ζητά από τον ασθενή να προβάλλει αντίσταση προς την αντίθετη πλευρά του μυ που διατείνεται. Κατόπιν ζητείται από το ασθενή να χαλαρώσει (Pretince, 2007).

Τεχνική κράτα-χαλάρωση

Η συγκεκριμένη τεχνική εφαρμόζεται στην περίπτωση όπου παρουσιάζεται αυξημένη μυϊκή τάση. Ζητείται από τον ασθενή να προβάλλει αντίσταση στο μυ που διατείνεται ενώ ο φυσιοθεραπευτής πιέζει ελαφρά προκειμένου να διαταθεί ο μυς περισσότερο (Pretince, 2007).

4.5.4 Ασκήσεις ενδυνάμωσης

Η πρόσωπο-ώμο-βραχιόνιο μυϊκή δυστροφία αποτελεί μια μυϊκή δυστροφία η οποία αποδυναμώνει τους μύες και γι αυτό το λόγο οι μύες χρειάζονται ενδυνάμωση. Οι ασκήσεις ενδυνάμωσης περιλαμβάνουν ασκήσεις δύναμης οι οποίες χρειάζονται ενέργεια. Οι συγκεκριμένες ασκήσεις πραγματοποιούνται με σκοπό τη βελτίωση της δύναμης και της αντοχής των μυών. Ο τρόπος με τον οποίο εκτελούνται οι ασκήσεις ενδυνάμωσης είναι χρησιμοποιώντας βάρη ή λάστιχα ανάλογα με τις ανάγκες του κάθε ασθενούς και τη μυϊκή αδυναμία που υφίσταται. Για τον λόγο ότι τη μεγαλύτερη επίπτωση την έχουν οι κεντρομελικοί μύες εφαρμόζονται ασκήσεις που εστιάζουν στη συγκεκριμένη κατηγορία μυών (Reffin Jo, et al., 2014).

Οι ασκήσεις μυϊκής ενδυνάμωσης περιλαμβάνουν κοιλιακούς, ασκήσεις άνω άκρων (δικέφαλος, τρικέφαλος, μύες στήθους κλπ). Με τη συμβολή του φυσιοθεραπευτή πραγματοποιούνται τρία σετ των 10 με 15 επαναλήψεων ανάλογα με την κατάσταση του ασθενούς (Reffin Jo, et al., 2014).

4.5.5 Ισομετρικές ασκήσεις για το άνω άκρο

Ισομετρική άσκηση για την έκταση των μυών κατά την οποία ο φυσιοθεραπευτής τοποθετεί το ένα χέρι κάτω από τον αγκώνα και το άλλο κάτω από την παλάμη και ασκεί πίεση κάτω από την παλάμη και στον αγκώνα.

Ισομετρική καμπτήρων μυών κατά την οποία ο φυσιοθεραπευτής με το ένα χέρι κρατάει σταθερά την μπροστινή επιφάνεια του ώμου και με το άλλο χέρι κρατάει το κάτω τριτημόριο του αντιβραχίου του ασθενή. Στη συνέχεια ζητά από τον ασθενή να πραγματοποιήσει χωρίς την παρουσία κινητικότητας κάμψη του άνω άκρου με τον αγκώνα σε έκταση, χωρίς να παρουσιαστεί κάποια κίνηση (Κοτζαηλίας 2011).

Ισομετρική άσκηση για τους καμπτήρες του αγκώνα στην οποία ο φυσιοθεραπευτής τοποθετεί το ένα χέρι κάτω από την άρθρωση του αγκώνα και με το άλλο πιάνει την παλάμη του ασθενούς. στη συνέχεια χωρίς την παρουσία κίνησης ο ασθενής εκτελεί κάμψη αγκώνα (Κοτζαηλίας 2011).

ΣΥΜΠΕΡΑΣΜΑΤΑ

Οι μυϊκές δυστροφίες είναι γενετικές διαταραχές που προκαλούν προοδευτική αδυναμία των σκελετικών μυών. Παρόλο που κάθε μία από τις μεμονωμένες μυϊκές δυστροφίες είναι σχετικά σπάνια, επηρεάζουν συλλογικά εκατομμύρια ανθρώπων παγκοσμίως. Οι εκτιμώμενοι ρυθμοί επικράτησης των πιο συνηθισμένων μορφών μυϊκής δυστροφίας είναι 1 στις 5.000 ζωντανές αρσενικές γεννήσεις για μυϊκή δυστροφία Duchenne (DMD) και μεταξύ 1 στους 7000 και 1 στους 20.000 για μυϊκή δυστροφία facioscapulohumeral (FSHD) και μυοτονική μυϊκή δυστροφία.

Η καθιέρωση συχνότητας παρακολούθησης είναι σημαντική κατά τη στιγμή της διάγνωσης. Τα άτομα με τη συγκεκριμένη πάθηση θα πρέπει να αντιμετωπίζονται με συχνότητα που βασίζεται στη σοβαρότητα της νόσου τους σε μορφές FSHD με την εμφάνιση παιδιών. Η άσκηση με μέτρια βάρη δεν είναι επιζήμια για άτομα με FSHD. Η αερόβια άσκηση (όταν είναι δυνατόν) έχει ωφελήσει τα επηρεαζόμενα άτομα. Οποιοσδήποτε τύπος θεραπευτικής άσκησης θα πρέπει να εφαρμόζεται υπό την καθοδήγηση ενός φυσιοθεραπευτή και να εξατομικεύεται ανάλογα με τα συμπτώματα της νόσου του ατόμου, την ηλικία και την καρδιαγγειακή κατάσταση.

Η φυσιοθεραπεία είναι αναπόσπαστη για τη διατήρηση της λειτουργίας των μυών και την αποφυγή κοινών προβλημάτων. Οι στόχοι αυτής της θεραπείας είναι να βοηθήσουν τον ασθενή να παραμείνει όσο το δυνατόν πιο ευέλικτος. Ένας φυσιοθεραπευτής συνεργάζεται ώστε ο ασθενής να ασκήσει, να τεντώσει και να διατηρήσει την κατάλληλη στάση του σώματος.

Η μυϊκή δυστροφία (MD) χαρακτηρίζεται από προοδευτική απώλεια μυϊκής δύναμης και αδυναμία. Η φυσική δραστηριότητα προωθείται για να διατηρεί την υγεία και τη μυϊκή δύναμη. Υπάρχουν πολλές στρατηγικές διαχείρισης για τη βελτίωση της ποιότητας ζωής των ασθενών με FSHD. Η έγκαιρη διάγνωση και οι προσαρμογές του τρόπου ζωής είναι επιζήμιες για την πρόληψη ανεπιθύμητης θνησιμότητας. Τα συμπτώματα της FSHD επηρεάζουν τις μυϊκές ομάδες του προσώπου, της κοιλιάς και του διαφράγματος. Η εμφάνιση της συγκεκριμένης πάθησης χαρακτηρίζεται συχνά από έντονη αδυναμία των μυών του προσώπου, οι οποίες στη συνέχεια ακολουθούνται από τα συμπτώματα των ώμων (πτερυγισμός της ωμοπλάτης).

Χρειάζεται ιδιαίτερη προσοχή και μεταχείριση για τον πόνο και την δυσκαμψία στο άνω άκρο, καθώς είναι συχνά παρούσα στους συγκεκριμένους ασθενείς. Οι επαγγελματίες πρέπει να γνωρίζουν ότι οι ασθενείς όχι μόνο αντιμετωπίζουν προβλήματα με δραστηριότητες πάνω από το ύψος των ώμων, αλλά και με δραστηριότητες κάτω από το ύψος των ώμων.

Ο φυσιοθεραπευτικός ρόλος αποτελεί την αναγνώριση, αξιολόγηση και την κατάλληλη θεραπευτική μέθοδο ενώ παράλληλα λόγω της μειωμένης κινητικότητας των ασθενών στη συγκεκριμένη πάθηση είναι και η βελτίωση της κινητικότητας. Μελέτες αποδεικνύουν ότι η άσκηση διαδραματίζει σημαντικό ρόλο στη βελτίωση της κινητικότητας των ασθενών ενώ παράλληλα βελτιώνει την καρδιοαναπνευστική λειτουργία τους.

ΒΙΒΛΙΟΓΡΑΦΙΑ

Ελληνόγλωσση

1. Κοτζαηλίας Δ (2011). Φυσικοθεραπεία παθήσεις του μυοσκελετικού συστήματος. Θεσσαλονίκη: University studio press.

Ξενόγλωσση

2. Pretince W. (2007). Τεχνικές Αποκατάστασης Αθλητικών Κακώσεων. Αθήνα: Παρισιάνου Α.Ε.

Αρθρογραφία

1. Abresch RT, Han JJ, Carter GT. (2009). Rehabilitation management of neuromuscular disease: the role of exercise training. *J Clin Neuromuscul Dis.* 11(1):7–21.
2. American Academy of Neurology (AAN). (2015). Evaluation, diagnosis, and management of facioscapulohumeral muscular dystrophy (FSHD).
3. Andersen, G., Prahm, K. P., Dahlqvist, J. R., Citirak, G. & Vissing, J. 2015. Aerobic training and postexercise protein in facioscapulohumeral muscular dystrophy: RCT study. *Neurology*, 85, 396-403.
4. Andersen, S. P., Sveen, M. L., Hansen, R. S., Madsen, K. L., Hansen, J. B., Madsen, M. & Vissing, J. 2013. Creatine kinase response to high-intensity aerobic exercise in adult-onset muscular dystrophy. *Muscle Nerve*, 48, 897-901.
5. Bankole, L. C., Millet, G. Y., Temesi, J., Bachasson, D., Ravelojaona, M., Wuyam, B., Verges, S., Ponsot, E., Antoine, J. C., Kadi, F. & Feasson, L. 2016. Safety and efficacy of a 6-month home-based exercise program in patients with facioscapulohumeral muscular dystrophy: A randomized controlled trial. *Medicine (Baltimore)*, 95, e4497.
6. Barohn, R. J., Dimachkie, M. M., & Jackson, C. E. (2014). A Pattern recognition approach to patients with a suspected myopathy. *Neurologic clinics*, 32(3), 569-593.
7. Bott J., Blumenthal S., Buxton M., Ellum S., Falcone C. et al. (2009). Concise BTS/ACPRC guidelines Physiotherapy management of the adult, medical, spontaneously breathing patient. British Thoracic Society.
8. Bushby K, Finkel R, Birnkrant DJ, Case LE, Clemens PR, Cripe L, Kaul A, Kinnett K, McDonald C, Pandya S, Poysky J, Shapiro F, Tomezsko J, Constantin C; DMD Care Considerations Working Group (2010). Diagnosis and management of Duchenne muscular dystrophy, part 1: diagnosis, and pharmacological and psychosocial management. *The Lancet Neurology*. 9(1):77-93
9. Bushby K, Muntoni F, Bourke JP. (2003). 107th ENMC international workshop: the management of cardiac involvement in muscular dystrophy and myotonic dystrophy. 7th-9th June, Naarden, the Netherlands. *Neuromuscul Disord.* 13(2):166–172.

10. Carnes D, Parsons S, Ashby D, et al. (2007). Chronic musculoskeletal pain rarely presents in a single body site: results from a UK population study. *Rheumatology*;46:1168–70.
11. Case LE. (2015). Physical therapy and orthotic devices. In: Huml R, ed. *Muscular Dystrophy—A Concise Guide*. 1st ed. Chan, Switzerland: Springer;:73–104.
12. Colson,S. S., Benchortane, M., Tanant, V., Faghan, J. P., Fournier-Mehouas, M., Benaim, C., Desnuelle, C. & Sacconi, S. 2010. Neuromuscular electrical stimulation training: a safe and effective treatment for facioscapulohumeral muscular dystrophy patients. *Arch Phys Med Rehabil*, 91, 697-702.
13. Cooper CB, Rawson RA., Chudzynski J., Gonzales R., Mooney L., Dickerson D., Ang A., Dolezal B. (2015). The Impact of Exercise On Depression and Anxiety Symptoms Among Abstinent Methamphetamine-Dependent Individuals in A Residential Treatment Setting. *J Subst Abuse Treat*, 57, 36-40.
14. Dalakas MC. (2015). Inflammatory muscle diseases. *N Engl J Med* ;372:1734–47.
15. Dany A, Barbe C, Rapin A, et al. (2015). Construction of a Quality of Life Questionnaire for slowly progressive neuromuscular disease. *Qual Life Res*. 24(11):2615–2623.
16. Dobloug GC, Svensson J, Lundberg IE, Holmqvist M. (2018). Mortality in idiopathic inflammatory myopathy: results from a Swedish nationwide population-based cohort study. *Ann Rheum Dis*. 77(1):40-7.
17. Eagle M. (2008). Guidelines for exercise and orthoses in children with neuromuscular disorders. *Muscular Dystrophy UK*
18. Eagle M. (2011). Guidelines for exercise and orthoses in children with neuromuscular disorders. *Neuromuscular Diseases*.
19. Gianola S., Pecoraro V., Lambiase S., Gatti R., Banfi G., Moja L. (2013). Efficacy of Muscle Exercise in Patients with Muscular Dystrophy: A Systematic Review Showing a Missed Opportunity to Improve Outcomes. *PLoS One*. 8(6), 65-68
20. Himeda CL, Jones TI, Jones PL. (2016). CRISPR/dCas9-mediated Transcriptional Inhibition Ameliorates the Epigenetic Dysregulation at D4Z4 and Represses DUX4-fl in FSH Muscular Dystrophy. *Mol Ther*. 24(3):527-35.
21. Jackson CE, Barohn RJ. (2013). A pattern recognition approach to myopathy. *Continuum (Minneapolis)*. Muscle Disease 19(6):1674-1697.
22. Johnson C, Pinal-Fernandez I, Parikh R, Paik J, Albayda J, Mammen AL, et al. (2016). Assessment of mortality in autoimmune myositis with and without associated interstitial lung disease. *Lung*. 194(5):733-7.
23. Johnson LB, Florence JM, Abresch RT. (2012). Physical therapy evaluation and management in neuromuscular diseases. *Phys Med Rehabil Clin N Am*;23(3):633–651.
24. Kamaleri Y, Natvig B, Ihlebaek CM, et al. (2009). Does the number of musculoskeletal pain sites predict work disability? A 14-year predictive study. *Eur J Pain*. 13:426–30.
25. Lu J., Yao Z., Yang Y., Zhang C., Zhang J., Zhang Y. (2019). Management strategies in facioscapulohumeral muscular dystrophy. *Intractable Rare Dis Res*. 8(1): 9–13

26. Lu YM, Lue YJ. (2012). Strength and functional measurement for patients with muscular dystrophy. *Muscular Dystrophy*. 32(3):671–688
27. Lundberg IE, Miller FW, Tjärnlund A, Bottai M. (2016). Diagnosis and classification of idiopathic inflammatory myopathies. *J Intern Med*. 280:39–51.
28. Masciullo M, Iannaccone E, Bianchi ML, Santoro M, Conte G, Modoni A, Monforte M, Tasca G, Laschena F, Ricci E, Silvestri G. (2013). Myotonic dystrophy type 1 and de novo FSHD mutation double trouble: a clinical and muscle MRI study. *Neuromuscul Disord*. 23(5), 427-31.
29. Matthew F., Gladys L., Neil D., Stebbings K., Jonathon S. & Morse I. (2018). Relationships between muscle size, strength, and physical activity in adults with muscular dystrophy. *Journal of Cachexia, Sarcopenia and Muscle* , 9, 1042–1052.
30. McNally EM. (2007). New approaches in the therapy of cardiomyopathy in muscular dystrophy. *Annu Rev Med*. 58:75–88.
31. Meyer A, Meyer N, Schaeffer M, Gottenberg JE, Geny B, Sibilia J. (2015). Incidence and prevalence of inflammatory myopathies: a systematic review. *Rheumatology (Oxford)* 54(1):50-63.
32. Miró J., Gertz J., Carter G., Jensen M. (2012). Chronic Pain in Neuromuscular Disease. *Phys Med Rehabil Clin N Am*. 23(4): 895–902.
33. Moreno PM, Pêgo AP. (2014). Therapeutic antisense oligonucleotides against cancer: hurdling to the clinic. *Front Chem*. (2):87.
34. Olsen DB, Orngreen MC, Vissing J. (2005). Aerobic training improves exercise performance in facioscapulohumeral muscular dystrophy. *Neurology*. 64:1064–6.
35. Pardo AC, Do T, Ryder T, Meyer A, Miles L, Wong BL. (2011). Combination of steroids and ischial weight-bearing knee ankle foot orthoses in muscular dystrophy prolongs ambulation past 20 years of age—a case report. *Neuromuscul Disord*. 21(11):800–802.
36. Phillips BA, Mastaglia FL. (2000). Exercise therapy in patients with myopathy. *Curr Opin Neurol*. 13 :547–552.
37. Reffin, J., Dewar, L., Di Marco, M., Doran, N., Eagle, M., Freebody, J., Lavalee, G. (2014). Exercise advice for adults with muscle-wasting conditions. *Muscular Dystrophy Campaign Support and Resources Hub*.
38. Richards M., Coppée F., Thomas N., Belayew A., Upadhyaya M. (2012). Facioscapulohumeral muscular dystrophy (FSHD): an enigma unravelled? *Human Genetics*, 131(3) :325–340.
39. Rickard AM, Petek LM, Miller DG. (2015). Endogenous DUX4 expression in FSHD myotubes is sufficient to cause cell death and disrupts RNA splicing and cell migration pathways. *Hum Mol Genet*. 24(20), 5901-14
40. Rodriguez J, Vernus B, Chelh I, Cassar-Malek I, Gabillard JC, Hadj Sassi A, Seiliez I, Picard B. (2014). Myostatin and the skeletal muscle atrophy and hypertrophy signaling pathways. *Cell Mol Life Sci*. 71(22):4361-71.
41. Sacconi, S., Salviati, L. & Desnuelle, C. 2015. Facioscapulohumeral muscular dystrophy. *Biochim Biophys Acta*, 1852, 607-14.

42. Salguero A, Martínez-García R, Molinero O, Márquez S. (2011). Physical activity, quality of life and symptoms of depression in community-dwelling and institutionalized older adults. *Arch Gerontol Geriatr.* 53(2), 152-7.
43. Snider L, Geng LN, Lemmers RJ, Kyba M, Ware CB, Nelson AM, Tawil R, Filippova GN, van der Maarel SM, Tapscott SJ, Miller DG. (2010). Facioscapulohumeral dystrophy: incomplete suppression of a retrotransposed gene. *PLoS Genet.* 6(10), 611-23
44. Statland J., Shah B., Don Henderson BS , van der Maarel S., Tapscott S., Tawil R. (2016). Muscle Pathology Grade for Facioscapulohumeral Muscular Dystrophy Biopsies. *Muscle Nerve.* 52(4): 521–526.
45. Statland JM, Tawil R. (2016). Facioscapulohumeral muscular dystrophy. *Continuum (Minneap Minn)*, 22:1916- 1931.
46. Tasca G, Pescatori M, Monforte M, Mirabella M, Iannaccone E, Frusciante R, Cubeddu T, Laschena F, Ottaviani P, Ricci E. (2012). Different molecular signatures in magnetic resonance imaging-staged facioscapulohumeral muscular dystrophy muscles. *PLoS One.*; 7(6):e38779.
47. Tawil, R., Van Der Maarel, S., Padberg, G. W. & Van Engelen, B. G. 2010. 171st ENMC international workshop: Standards of care and management of facioscapulohumeral muscular dystrophy. *Neuromuscul Disord*, 20, 471-5.
48. Tawil R. , van der Maarel S., Tapscott J. (2014). Facioscapulohumeral dystrophy: The path to consensus on pathophysiology. *Skelet Muscle*, 4(12), 2044-5
49. Tawil, R., Kissel, J. T., Heatwole, C., Pandya, S., Gronseth, G. & Benatar, M. 2015. Evidence-based guideline summary: Evaluation, diagnosis, and management of facioscapulohumeral muscular dystrophy: Report of the Guideline Development, Dissemination, and Implementation Subcommittee of the American Academy of Neurology and the Practice Issues Review Panel of the American Association of Neuromuscular & Electrodiagnostic Medicine. *Neurology*, 85, 357-64.
50. Thomas NS, Wiseman K, Spurlock G, et al. (2007). A large patient study confirming that facioscapulohumeral muscular dystrophy (FSHD) disease expression is almost exclusively associated with an FSHD locus located on a 4qA-defined 4qter subtelomere. *J Med Genet.* 44 :215–218.
51. Van Der Kooi, E. L., Vogels, O. J., Van Asseldonk, R. J., Lindeman, E., Hendriks, J. C., Wohlgemuth, M., Van Der Maarel, S. M. & Padberg, G. W. 2004. Strength training and albuterol in facioscapulohumeral muscular dystrophy. *Neurology*, 63, 702-8
52. Van der Kooi EL, Kalkman JS, Lindeman E, Hendriks JC, van Engelen BG, Bleijenberg G, Padberg GW. (2007). Effects of training and albuterol on pain and fatigue in facioscapulohumeral muscular dystrophy. *J Neurol.* ;254:931–40.
53. van der Kooi EL, Kalkman JS, Lindeman E, Hendriks JC, van Engelen BG, Bleijenberg G, Padberg GW. (2007). Effects of training and albuterol on pain and fatigue in facioscapulohumeral muscular dystrophy. *J Neurol.*; 254:931-940.
54. Van Tongel A, Atoun E, Narvani A, Sforza G, Copeland S, Levy O. (2013). Medium to long-term outcome of thoracoscaphular arthrodesis with screw fixation for facioscapulohumeral muscular dystrophy. *J Bone Joint Surg Am.* 95(15):1404-8.

55. Voet, N., Bleijenberg, G., Hendriks, J., De Groot, I., Padberg, G., Van Engelen, B. & Geurts, A. 2014. Both aerobic exercise and cognitive-behavioral therapy reduce chronic fatigue in FSHD: an RCT. *Neurology*, 83, 1914-22.
56. Yilmaz A, Sechtem U. (2012). Cardiac involvement in muscular dystrophy: advances in diagnosis and therapy. *Heart*. 98(5):420–429
57. Zhou JJ, Wang F, Xu Z, Lo WS, Lau CF, Chiang KP, Nangle LA, Ashlock MA, Mendlein JD, Yang XL, Zhang M, Schimmel P (2014). Secreted histidyl-tRNA synthetase splice variants elaborate major epitopes for autoantibodies in inflammatory myositis. *J Biol Chem*. 289(28):19269-75.

Ηλεκτρονικές πηγές

Σύνδεσμος Μυϊκής Δυστροφίας (MDA). (2019). Διαθέσιμο στο

<https://www.mda.org/disease/facioscapulohumeral-muscular-dystrophy/diagnosis>

FSHD Society. (2019). Διαθέσιμο στο

<https://www.fshsociety.org/what-is-fshd/facts-statistics/>