



ΠΑΝΕΠΙΣΤΗΜΙΟ ΠΑΤΡΩΝ
ΣΧΟΛΗ ΕΠΙΣΤΗΜΩΝ ΑΠΟΚΑΤΑΣΤΑΣΗΣ ΥΓΕΙΑΣ
ΤΜΗΜΑ ΦΥΣΙΚΟΘΕΡΑΠΕΙΑΣ

ΠΤΥΧΙΑΚΗ ΕΡΓΑΣΙΑ
**ΦΥΣΙΚΟΘΕΡΑΠΕΥΤΙΚΕΣ ΠΑΡΕΜΒΑΣΕΙΣ
ΣΕ ΠΑΙΔΙΑ ΜΕ ΑΡΘΡΟΓΡΥΠΩΣΗ (ΑΜΣ-
ΠΟΛΛΑΠΛΗ ΣΥΓΓΕΝΗΣ)**



ΣΤΑΜΑΤΙΑ ΨΑΡΡΑ ΑΜ:2273

Εποπτεύουσα καθηγήτρια: Λαμπροπούλου Σοφία, BSc, MSc (Neuro Rehab), BAPP, PhD,
Επίκουρη Καθηγήτρια Φυσικοθεραπείας

ΑΙΓΙΟ - 2021

**PHYSIOTHERAPEUTICAL INTERVENTIONS
IN CHILDREN WITH ARTHROGRYPOSIS
MULTIPLEX CONGENITA**

Ευχαριστίες

Σε αυτό το σημείο θα ήθελα να ευχαριστήσω την κ. Σοφία Λαμπροπούλου και την κ.Χαρίκλεια Φαράντου για την βοήθεια τους και την στήριξη της καθ' όλη διάρκεια της εργασίας. Ευχαριστώ επίσης όλους όσους με συμβούλεψαν και με στήριξαν καθ' όλη την περίοδο της συγγραφής της εργασίας αυτής αλλά και της φοιτητικής μου ζωής . Παράλληλα θα ήθελα να ευχαριστήσω θερμά όλους τους καθηγητές για τις γνώσεις που μας μετέδωσαν, τους συμφοιτητές και φίλους, καθώς και τους γονείς μου για την αγάπη και τη στήριξη τους.

Πρόλογος

Η παρούσα πτυχιακή εργασία με τίτλο «φυσικοθεραπευτικές παρεμβάσεις σε παιδιά με αρθρογρύπωση» διενεργήθηκε στα πλαίσια της ολοκλήρωσης του προπτυχιακού προγράμματος σπουδών στο Πανεπιστήμιο Πατρών του τμήματος Φυσικοθεραπείας. Η συγγενής πολλαπλή αρθρογρύπωση είναι μία νευρομυϊκή πάθηση στην οποία κύριο χαρακτηριστικό των συμπτωμάτων της είναι η περιορισμένη κίνηση σε μία ή περισσότερες αρθρώσεις. Θα παρουσιαστούν διάφορες μορφές μεθόδων που χρησιμοποιούνται στα άτομα με αρθρογρύπωση και τα θεραπευτικά τους αποτελέσματα.

Περίληψη

Εισαγωγή: Η συγγενής πολλαπλή αρθρογρύπωση είναι μία νευρομυϊκή πάθηση η οποία οφείλεται άλλοτε σε γενετικά και άλλοτε σε κληρονομικά αίτια. Κύριο χαρακτηριστικό των συμπτωμάτων της είναι η περιορισμένη κίνηση σε μία ή περισσότερες αρθρώσεις. Υπάρχουν διάφορα αίτια νευροπαθητικά και μυοπαθητικά τα οποία έχουν συνδεθεί με πολλαπλές συγκάμψεις των αρθρώσεων. Τα συμπτώματα της νόσου παρουσιάζονται κατά την εμβρυική ζωή ή μετά την γέννηση. Η φυσικοθεραπευτική παρέμβαση αποτελεί καταλυτικό μέρος της θεραπείας της νόσου συμβάλλοντας αποτελεσματικά στην λειτουργικότητα των ατόμων που πάσχουν.

Σκοπός: Σκοπός της παρούσας πτυχιακής εργασίας είναι να παρουσιαστούν οι φυσικοθεραπευτικές παρεμβάσεις μέσα από τις πιο πρόσφατες επιστημονικές μελέτες στα παιδιά με αρθρογρύπωση.

Μεθοδολογία: Για την συγγραφή της πτυχιακής εργασίας, θα πραγματοποιηθεί ανασκόπηση της διαθέσιμης αρθρογραφίας και βιβλιογραφίας. Η αναζήτηση της αρθρογραφίας θα πραγματοποιηθεί μέσω έγκυρων βάσεων δεδομένων όπως το Google Scholar και το Pubmed με σκοπό να βρεθούν αποτελεσματικές και σύγχρονες νόσο.

Αποτελέσματα: Η καθημερινότητα ενός ασθενή με αρθρογρύπωση μπορεί να γίνει καλύτερη με την συμβολή της φυσικοθεραπείας καθώς βελτιώνονται τόσο οι προσβεβλημένες δομές του ασθενούς όσο και η ποιότητα ζωής του. Η κλασική φυσικοθεραπεία σε συνδυασμό με την χρήση ορθοτικών μέσων, της μεθόδου Ponseti καθώς και του Playskin Lift συμβάλλει στην θεραπεία των παιδιών με αρθρογρύπωση χωρίς χειρουργικές παρεμβάσεις με μεγάλη επιτυχία.

Συζήτηση/Συμπεράσμα: Η κινησιοθεραπεία, η σωστή τοποθέτηση, η ορθοστάτηση, η βάδιση καθώς και η χρήση ορθοτικών μέσων αποτελούν αναπόσπαστα κομμάτια στην θεραπεία των παιδιών με αρθρογρύπωση. Οι λειτουργικές δραστηριότητες, η βάδιση αλλά και η ορθοστάτηση είναι απαραίτητες εκβάσεις για την θεραπεία του παιδιού. Ένας βασικός στόχος είναι το παιδί να μπορεί να στηρίζει το σωματικό βάρος επάνω σε όλη την επιφάνεια του ποδιού του, να επιτρέπει την ανεξάρτητη κινητοποίηση και να μπορεί να φιλοξενεί τόσο τα ορθωτικά μέσα όσο και τα τυποποιημένα παπούτσια, τα οποία σε συνδυασμό με την παρέμβαση του φυσικοθεραπευτή θα οδηγήσουν στα βέλτιστα αποτελέσματα. Τέλος στόχος της θεραπείας είναι το παιδί να είναι ανεξάρτητο όσον αφορά την προσωπική του φροντίδα.

Λέξεις κλειδιά: arthrogryposis multiplex congenita, rehabilitation, amyoplasia .

Πίνακας περιεχομένων

Ευχαριστίες.....	iii
Πρόλογος.....	iv
Περίληψη.....	v
Εισαγωγή.....	1
Κεφάλαιο 1 ^ο	3
1.1.Τύποι.....	4
1.2.Παθοφυσιολογία.....	6
1.3.Συμπτωματολογία.....	8
1.3.1. Αμυοπλασία.....	8
1.3.2. Περιφερικού τύπου αρθρογρύπωση.....	9
1.4. Διάγνωση.....	12
1.5. Ιατρική αντιμετώπιση.....	14
Κεφάλαιο 2 ^ο	15
2.1 Η έννοια του πόνου.....	16
2.2 Παράγοντες που προκαλούν πόνο.....	16
2.3 Τεχνικές μείωσης του πόνου.....	17
ΕΙΔΙΚΟ ΜΕΡΟΣ.....	19
Κεφάλαιο 3 ^ο	20
3.1. Μυϊκή αξιολόγηση.....	21
3.2. Αξιολόγηση βάρδισης.....	21
3.3. Ερωτηματολόγια για την περιγραφή του πόνου.....	22
Κεφάλαιο 4 ^ο	23
4.1 Γενικοί στόχοι φυσικοθεραπείας.....	24
4.2 Τεχνικές στην αποκατάσταση.....	24
4.4 Μέθοδος Ponseti.....	27
4.5 Ο ρόλος των γονέων.....	31
Κεφάλαιο 5 ^ο	32
5.1. Λειτουργικές δραστηριότητες και βάρδιση.....	33
5.2 Κατηγορίες ορθώσεων.....	34
5.3 Θεραπεία μέσω του Playskin Lift.....	37
Συνολική παρουσίαση μεθόδων αποκατάστασης.....	40
Συμπεράσματα.....	41
Βιβλιογραφία / Αρθρογραφία.....	42

Εισαγωγή

Η αρθρογρύπωση είναι μία νευρομυϊκή πάθηση η οποία εμφανίζει πολλαπλές παραμορφώσεις των άκρων, συνήθως μη προοδευτικές και συχνά σταδιακά βελτιώνεται με κατάλληλη διαχείριση. Ιστορικά η αρθρογρύπωση για πρώτη φορά περιεγράφηκε ως “ συγγενής μυοδυστροφία” το 1841 από τον Otto, και στη συνέχεια περιεγράφηκε ως «πολλαπλές συγγενείς συσπάσεις» από Schantz το 1897, και «αρθρογρύπωση» από Rosenkranz .Το όνομα «arthrogryposis multiplex congenita» που χρησιμοποιήθηκε μέχρι σήμερα επινοήθηκε από τον Stern το 1923. Ο Scheldon το 1932 περιέγραψε κλινικά χαρακτηριστικά συγγενών πολλαπλών συσπάσεων σε ένα παιδί και χρησιμοποίησε για πρώτη φορά το όνομα «amyoplasia congenita» (Kowalczyk et.al, 2016)

Η συχνότητα της νόσου εκτιμάται σε 1 στα 3.000 νεογέννητα. Η αρθρογρύπωση μπορεί να προκύψει από περιβαλλοντικούς παράγοντες, που επηρεάζουν τη μητέρα και το έμβρυο, όπως: λοιμώξεις, φάρμακα, τραύματα, χρόνιες ασθένειες, ή μη φυσιολογική δομή της μήτρας. Αυτοί, ωστόσο, είναι παράγοντες που οδηγούν όχι μόνο στην αρθρογρύπωση, αλλά αποτελούν και το 7% περίπου όλων των συγγενών δυσπλασιών. Τους τελευταίους μήνες της εγκυμοσύνης, η μείωση των εμβρυϊκών κινήσεων είναι ένας κοινός παρονομαστής αυτών των περιπτώσεων. Η κίνηση είναι απαραίτητη για τη φυσιολογική ανάπτυξη των αρθρώσεων και των περιαρθρικών ιστών. Η έλλειψη ή περιορισμός των κινήσεων οδηγεί σε υπερβολική ανάπτυξη του περιαρθρικού συνδετικού ιστού . Επιπλέον συσπάσεις δευτερεύουσες σε εμβρυϊκή ακινησία είναι συνήθως πιο σοβαρή στα να βρέφη διαγνωσθεί σε πρώιμα στάδια της κύησης (Binkiewicz-Glinska et.al, 2013).

Η επιδημιολογία της νόσου είναι 1:3000 ζωντανές γεννήσεις. Υπάρχουν διάφορα αίτια νευροπαθητικά και μυοπαθητικά τα οποία έχουν συνδεθεί με με πολλαπλές συγκάμψεις των αρθρώσεων. Τα συμπτώματα της νόσου παρουσιάζονται κατά την εμβρυϊκή ζωή ή μετά την γέννηση (Zori et. al,1998).

Στην παρούσα πτυχιακή παρουσιάζονται οι φυσικοθεραπευτικές παρεμβάσεις στα παιδιά με αρθρογρύπωση και τον ρόλο της τόσο στα πρώιμα στάδια της ζωής τους, όσο και στις μετέπειτα λειτουργικές τους δραστηριότητες μέσα από τις πιο πρόσφατες μελέτες.

ΓΕΝΙΚΟ ΜΕΡΟΣ

Κεφάλαιο 1^ο

Αρθρογρύπωση

1.1. Τύποι

Η αρθρογρύπωση εμφανίζει διάφορους τύπους (πάνω από 400) αλλά οι κυριότεροι τύποι είναι οι εξής :

- 1) Αμυοπλασία
- 2) Απομακρυσμένου τύπου αρθρογρύπωση (με τύπους από 1 έως 9)
- 3) Αρθρογρύπωση κεντρικού νευρικού συστήματος



Εικόνα 1. Πρώτη ημέρα ζωής σε βρέφος με αρθρογρύπωση (Binkiewicz-Glinska et.al, 2013)

1.1.1. Αμυοπλασία

Η αμυοπλασία είναι η κυριότερη και πιο συνήθης μορφή αρθρογρύπωσης. Είναι μια μορφή η οποία επηρεάζει και τα 4 άκρα του σώματος συμμετρικά. Στο άνω άκρο οι ώμοι βρίσκονται σε έσω στροφή και τα βραχιόνια οστά είναι προσκολλημένα στον θώρακα, οι αγκώνες βρίσκονται σε έκταση, οι καρποί σε κάμψη και ωλένια απόκλιση και τα δάχτυλα είναι δύσκαμπτα με τους αντίχειρες να είναι προσκολλημένοι στις παλάμες (εικόνα 2). Στα κάτω άκρα τα ισχία είναι σε κάμψη και μπορεί να εξarthρωθούν, τα γόνατα είναι σε έκταση, παρουσιάζεται ραιβοποδία η ποδοκνημική σε πελματιαία κάμψη. Τα παιδιά με αμυοπλασία έχουν συνήθως φυσιολογική νοημοσύνη και εκτός από τις μυϊκές ανισορροπίες εμφανίζουν κοιλιακά και γαστρεντερικά προβλήματα (Kimber, 2015).

Η αμυοπλασία εμφανίζεται σποραδικά. Η παθοφυσιολογία είναι άγνωστη, αλλά έχει βρεθεί ότι εξασθενεί την κυκλοφορία του αίματος στο έμβρυο στις αρχές της εγκυμοσύνης, με υπόταση που βλάπτουν τα πρόσθια κύτταρα του κέρατος με αποτέλεσμα την έλλειψη ή υπανάπτυξη μυϊκού ιστού με αντικατάσταση λιπαρών ή συνδετικών ιστών. Τα διαγνωστικά κριτήρια για την αμυοπλασία είναι ιδιαίτερα συγκεκριμένα, με μειωμένη μυϊκή μάζα και παραμορφώσεις στις αρθρώσεις (Kimber, 2015).



Εικόνα 2. Παιδί με αμυοπλασία (Bamshad et al, 2009)

1.1.2. Περιφερικού Τύπου Αρθρογρύπωση

Η περιφερικού τύπου αρθρογρύπωση χαρακτηρίζεται κυρίως από περιφερικές συγγενείς συστολές των αρθρώσεων, δηλαδή στα χέρια και στα πόδια. Η περιφερικού τύπου αρθρογρύπωση έχει οριστεί ως αρθρογρύπωση με συγγενή εμπλοκή χεριών και ποδιών: τύπος I με αποκλειστική εμπλοκή των περιφερικών αρθρώσεων και χαρακτηριστικά χέρια κατά τη γέννηση με λυγισμένα και επικαλυπτόμενα δάχτυλα και τύπος ΙΙΑ-ΙΙΕ με συστολές των περιφερικών άκρων και πρόσθετες χαρακτηριστικές εκδηλώσεις. Σε μία αναθεωρημένη και εκτεταμένη ταξινόμηση περιγράφεται ότι η περιφερικού τύπου αρθρογρύπωση ορίζεται ως κληρονομική διαταραχή δυσπλασίας των άκρων που χαρακτηρίζεται από συγγενείς συστολές δύο ή περισσότερων διαφορετικών περιοχών του σώματος και χωρίς πρωτοπαθή νευρολογική ή / και μυϊκή νόσο που επηρεάζει τη λειτουργία των άκρων (Bamshad et al., 1996).

Οι συμπεριλαμβανόμενες διαταραχές χαρακτηρίζονται από εμπλοκή των περιφερικών αρθρώσεων, περιορισμένη εμπλοκή των κεντρικότερων αρθρώσεων, κληρονομείται με αυτοσωμικό τύπο κληρονομικότητας, και παρουσιάζεται διαταραχή στην εκφραστικότητα. Σε αυτήν την ταξινόμηση, εννέα διαφορετικές κλινικές μορφές περιγράφονται αρχικά, με ένα δέκατο σύνδρομο που ορίστηκε το 2006. (Kimber, 2015).

Ο συνηθέστερος τρόπος κληρονομικότητας στην περιφερικού τύπου αρθρογρύπωση είναι αυτοσωμική κυρίαρχη αν και έχουν αναφερθεί επίσης αυτοσωμικές υπολειπόμενες μορφές. Η αλληλοεπικάλυψη κλινικών χαρακτηριστικών του γονιδίου SHS με άλλους τύπους περιφερικού τύπου αρθρογρύπωσης υποδηλώνει μια κοινή αιτιολογία ή / και παθογένεση. Οι συγγραφείς έχουν προτείνει το ρόλο των μεταλλάξεων στο γονίδιο TNN12 στη γένεση του SHS. Παρόλο που η προγεννητική διάγνωση του συγκεκριμένου τύπου εξαρτάται από την υπερηχογραφική εξέταση σε καθυστερημένη κύηση, ακτινολογία και εμβρυοσκόπηση έχει προταθεί μοριακή προγεννητική διάγνωση για SHS. Η διάκριση μεταξύ αυτών των διαταραχών διευκολύνει την κλινική διαχείριση, καθοδηγεί την προληπτική καθοδήγηση και αυξάνει την ακρίβεια των εκτιμήσεων κινδύνου υποτροπής (Kulkarni et al., 2008). Ο επιπολασμός των διαφορετικών συνδρόμων της περιφερικού τύπου αρθρογρύπωσης δεν είναι γνωστός. Οι πιο συχνά περιγραφόμενες μορφές της είναι η τύπου 1 (DA1) και τύπου 2 (DA2B). Η τύπου 1 χαρακτηρίζεται από σφιγμένες γροθιές κατά τη γέννηση, αλληλεπικαλυπτόμενα μεσαία δάχτυλα και πόδια ή άλλες παραμορφώσεις των ποδιών. Το άνοιγμα του στόματος είναι ελαφρά περιορισμένο. Το τύπος 2 δηλαδή το σύνδρομο Sheldon-Hall, είναι παρόμοιο με αλλά πιο ήπιο από το DA2A δηλαδή το σύνδρομο Freeman – Sheldon, χαρακτηρίζεται από μικρό στόμα, συσπάσεις του προσώπου, σκολίωση, κυρίως απομακρυσμένες συστολές των αρθρώσεων και βραχύ ανάστημα (Kimber, 2015).

1.2. Παθοφυσιολογία

Ο βασικός μηχανισμός των πολλαπλών αρθρικών συγκάμψεων που χαρακτηρίζουν την αρθρογρύπωση είναι η έλλειψη εμβρυικής κίνησης. Διάφορα μυοπαθητικά και νευροπαθητικά αίτια έχουν συνδεθεί με πολλαπλές, μη προοδευτικές συγκάμψεις των αρθρώσεων. Αν το κύτταρο του πρόσθιου κέρατος δε λειτουργεί φυσιολογικά, μειώνεται η μυική σύσπαση και παρατηρούνται συγκάμψεις και ίνωση των μαλακών μορίων. Αν οι μύες γύρω από μία άρθρωση του εμβρύου δεν παρέχουν αρκετή διέγερση (έλξη), το αποτέλεσμα είναι η δυσκαμψία της άρθρωσης. Οι ενδομήτριες μυϊκές ανισορροπίες μπορούν να προκαλέσουν παθολογική θέση των αρθρώσεων. Το πρώτο τρίμηνο της κύησης έχει αναγνωριστεί ως η περίοδος εκείνη που είναι πιθανότερο να συμβεί η κύρια προσβολή που προκαλεί την συγγενή πολλαπλή αρθρογρύπωση. Παρόλο που οι ίδιες οι συγκάμψεις δεν είναι προοδευτικές, η έκταση της λειτουργικής αναπηρίας που προκαλούν είναι σημαντική (Kessler et al, 2015).

Οι συγγενείς μυοπάθειες που μερικές φορές σχετίζονται με αρθρογρύπωση μπορεί να προκληθούν από μεταλλάξεις γονιδίων που κωδικοποιούν βαριές αλυσίδες μυοσίνης σκελετικών μυών του εμβρύου, πρωτεΐνες λεπτού νήματος σκελετικού μυός και την πρωτεΐνη υποδοχέα ρανοδίνης. Οι χρωμοσωμικές ελλείψεις ή αναδιατάξεις είναι μια αιτία της αρθρογρύπωσης. Η αναπτυξιακή απώλεια των κινητικών νευρώνων του προσώπου και άλλων εγκεφαλικών στελεχών (π.χ. σύνδρομο Moebius) συνδέεται

επίσης μερικές φορές με την αρθρογρύπωση. Έχουν περιγράψει γενετικές περιφερικές νευροπάθειες με έναρξη κατά τη διάρκεια της εμβρυϊκής ζωής, αλλά αποτελούν μια σπάνια αιτία της αρθρογρύπωσης. Ο αποκλεισμός νευρομυϊκής σύνδεσης σε έμβρυα που μεταφέρονται από μητέρες με μυασθένεια gravis και αυτοαντισώματα που αναγνωρίζουν τους υποδοχείς της ακετυλοχολίνης του εμβρύου μπορούν να οδηγήσουν σε αρθρογρύπωση (Bamshad et al., 2009).

Ο άμεσος αιτιολογικός παράγοντας που προκαλεί τη νόσο παραμένει άγνωστος, αλλά μπορεί να διακριθεί ένας αριθμός ανωμαλιών που μπορεί να οδηγήσει σε διαταραχή της ενεργού κίνησης και κατά συνέπεια εμβρυϊκή ακινησία. Αυτές οι ανωμαλίες μπορεί να αφορούν το έμβρυο και περιλαμβάνουν λειτουργικές ή / και δομικές παθολογίες, που οδηγούν σε υποκινητικότητα, όπως:

- νευρογενείς παράγοντες (κινητικές ασθένειες, διαταραχές των περιφερικών νευρών ή νευρομυϊκή σύνδεση)
- μυογονικοί παράγοντες (μυϊκές δυστροφίες, μιτοχονδριακές παθήσεις)
- ασθένειες των παρακείμενων ιστών ή / και των αρθρικών ιστών (διαρθρωτική δυσπλασία)
- Εναλλακτικά, οι ανωμαλίες μπορεί να αφορούν το εμβρυϊκό περιβάλλον
- μητρικές ασθένειες (μυασθένεια gravis, διαβήτης)
- μηχανικοί παράγοντες (ανατομικές ανωμαλίες της μήτρας, πολλαπλή εγκυμοσύνη, ολιγοϋδράμνιο, αμνιακές ζώνες)
- αγγειακές και διατροφικές διαταραχές (Kowalczyk et al., 2016).

Από τις πολλές καταστάσεις που υπόκεινται της αρθρογρύπωσης, συνηθέστερες είναι οι αναπτυξιακές ανωμαλίες των πρόσθιων κεράτων (κυρίως η νόσος Werding-Hoffman). Η αποτυχία ανάπτυξης των κυττάρων των πρόσθιων κεράτων καταλήγει σε μικρούς και πυρετικούς μύες των άκρων. Η μη αντιρροπούμενη σύσπαση των φυσιολογικά νερωμένων μυών οδηγεί σε μόνιμες παραμορφώσεις (Maurice et al., 2003)

Σε ότι αφορά την **περιφερικού τύπου αρθρογρύπωση** και συγκεκριμένα το σύνδρομο Sheldon-Hall (περιφερική αρθρογρύπωση τύπου 2) ο συνηθέστερος τρόπος κληρονομικότητας στην DA είναι αυτοσωμική κυρίαρχη αν και έχουν αναφερθεί επίσης αυτοσωμικές υπολειπόμενες μορφές. Η αλληλοεπικάλυψη κλινικών χαρακτηριστικών του γονιδίου SHS με άλλους τύπους περιφερικού τύπου αρθρογρύπωσης υποδηλώνει μια κοινή αιτιολογία ή / και παθογένεση. Οι συγγραφείς έχουν προτείνει το ρόλο των μεταλλάξεων στο γονίδιο TNN12 στη γένεση του SHS (Kulkarni et al., 2008).



Εικόνα 3. Συσπάσεις αγκώνα και γόνατος, καμπτοδυναμική, απόκλιση από τα χέρια, σχετικά μεγάλα δάχτυλα, σκολίωση, αμφίπλευρα κάτω πόδια και μογγολικά σημεία (Kulkarni et al., 2008).

1.3. Συμπτωματολογία

1.3.1. Αμυοπλασία

Στην αμυοπλασία σε αρκετές περιπτώσεις υπάρχει λακκάκι του δέρματος πάνω στις προσβεβλημένες αρθρώσεις. Συνηθισμένα κλινικά ευρήματα είναι τα αιμαγγειώματα του προσώπου στη μέση γραμμή και μια στρογγυλή εμφάνιση του προσώπου. Επίσης υπάρχουν μυϊκές ατέλειες στο κοιλιακό τοίχωμα καθώς και βουβωνικές κήλες οι οποίες εμφανίζονται σε περίπου 10% των περιπτώσεων που γεννήθηκαν με αμυοπλασία. Να σημειωθεί ότι καταγράφηκαν περιπτώσεις παιδιών που εμφάνισαν γαστρόσχιση του εντέρου. Η ψυχολογική τους ισορροπία καθώς και η νοημοσύνη τους στην πλειοψηφία είναι φυσιολογική, εκτός εάν υπήρξε ασφυξία κατά τη γέννηση ή άλλα πρόσθετα προβλήματα (Kimber, 2015).

Σε ότι αφορά την κλινική εικόνα τα παιδιά με αμυοπλασία οι ώμοι βρίσκονται σε έσω στροφή και τα βραχιόνια οστά είναι προσκολλημένα στον θώρακα, οι αγκώνες βρίσκονται σε έκταση, οι καρποί σε κάμψη και ωλένια απόκλιση και τα δάχτυλα είναι δύσκαμπτα με τους αντίχειρες να είναι προσκολλημένοι στις παλάμες. Στα κάτω άκρα τα ισχία είναι σε κάμψη και μπορεί να εξarthρωθούν, τα γόνατα είναι σε έκταση, παρουσιάζεται ραιβοποδίας η ποδοκνημική σε πελματιαία κάμψη (Bamshad et al, 2009).

Οι παραμορφώσεις σε παιδιά με αμυοπλασία εμφανίζονται συνήθως κατά τη γέννηση. Για να αυξηθεί το εύρος κίνησης των αρθρώσεων (ROM) και για να επιτευχθεί μια λειτουργική θέση της άρθρωσης, συχνά απαιτείται ένας συνδυασμός διάτασης, νάρθηκα και ορθοπεδικής χειρουργικής. Η πρόωμη φυσικοθεραπεία είναι πολύ σημαντική, τόσο για την

κινητοποίηση των αρθρώσεων όσο και για την ανάπτυξη των μυών και για την πρόληψη περαιτέρω μυϊκής ατροφία. Στην αμυοπλασία, οι συστολές των αρθρώσεων μπορεί να είναι σοβαρές και έχουν την τάση να υποτροπιάζουν μετά τη διόρθωση (Kimber, 2015).

Η ραιβοίποποδία μία από τις συχνότερες ανωμαλίες που παρουσιάζεται στα παιδιά με αρθρογρύπωση εμφανίζεται κατά την γέννηση και σε συχνότητα 1 στις 1000 γεννήσεις. Το πόδι του μωρού είναι δύσκαμπτο και στρέφεται προς τα έσω και κάτω (Changulani et. al., 2006).

Έχει παρατηρηθεί ότι περίπου 250.000 βρέφη που γεννιούνται με ραιβοίποποδία κάθε χρόνο παγκοσμίως, το 80% αυτών των περιπτώσεων αναφέρθηκαν από αναπτυσσόμενες χώρες και εάν αυτά τα νεογέννητα παραμείνουν χωρίς θεραπεία, προκαλεί μόνιμη αναπηρία. Από διάφορες μελέτες ανακαλύφθηκε ότι η ραιβοίποποδία είναι πιο συχνό φαινόμενο στα αγόρια. Ο Wynne-Davis στη μελέτη του ανέφερε αναλογία μεταξύ ανδρών και γυναικών 2,17: 1 μεταξύ 635 ασθενών. Ο Morokawa από την Ιαπωνία παρατήρησε περισσότερους άνδρες προς γυναίκες με αναλογία 2,2: 1 (Israr et. al., 2020).

1.3.2. Περιφερικού τύπου αρθρογρύπωση

Τύπος	Αιτιολογία	Συμπτωματολογία
Περιφερικού τύπου 1 αρθρογρύπωση	Είναι πιο συχνός τύπος από τους άλλους.	Χαρακτηρίζεται από καμπτικά πρότυπα στις αρθρώσεις και κυρίως στα δάχτυλα. Οι ασθενείς πάσχουν επίσης από έναν τύπο παραμόρφωσης του χεριού έτσι ώστε όλα τα δάχτυλα να έχουν γωνία προς τα έξω προς το πέμπτο δάχτυλο, που ονομάζεται απόκλιση ulnar και έχουν δάχτυλα που αλληλεπικαλύπτονται (εικόνα 4). Η νοημοσύνη των ατόμων που πάσχουν δεν επηρεάζεται. Αυτοί οι ασθενείς έχουν ένα τριγωνικό πρόσωπο με προεξέχουσες ρινοχειλικές πτυχές και ρωγμές κάτω από την πλάτη (Desai et al., 2020).
Περιφερικού τύπου 2 αρθρογρύπωση	Ταξινομείται σε δύο υποομάδες που ονομάζονται DA2A και DA2B (σύνδρομο Sheldon-Hall).	Το σύνδρομο Sheldon-Hall (SHS) είναι ένα σπάνιο σύνδρομο που χαρακτηρίζεται από συσπάσεις των περιφερικών αρθρώσεων των άκρων, τριγωνικό πρόσωπο,

		ρωγμές των βλεφαρίδων και μικρό στόμα. Άλλα κλινικά χαρακτηριστικά του SHS περιλαμβάνουν προεξέχουσες ρινοχειλικές πτυχές, υψηλή τοξωτή υπερώα, προσαρτημένους λοβούς αυτιού και κοντό ανάστημα (εικόνα 5). Συνήθως, οι συσπάσεις είναι πιο σοβαρές κατά τη γέννηση και μη προοδευτικές (Toydemir et al., 2009).
Περιφερικού τύπου 3 αρθρογρύπωση (σύνδρομο Gordon)	Είναι μια σπάνια και κληρονομική διαταραχή που επηρεάζει την κίνηση στις αρθρώσεις των άνω και κάτω άκρων.	Οι ασθενείς γεννιούνται με δύσκαμπτες και υποφέρουν επίσης από καμπτοδακτυλία. Το εύρος και η σοβαρότητα αυτών των χαρακτηριστικών μπορεί να ποικίλλει από ασθενή σε ασθενή. Συνήθως, η νοημοσύνη του ασθενούς δεν επηρεάζεται και είναι συνήθως φυσιολογική (Poling et al., 2017). Άλλα κλινικά χαρακτηριστικά περιλαμβάνουν άκαμπτα δάχτυλα, περιορισμένες οριζόντιες και κατακόρυφες κινήσεις των ματιών, άκαμπτη πλάτη και δύσκαμπτο περπάτημα (Desai et al., 2020).
Η περιφερική τύπου 4 και 6 αρθρογρύπωση	Είναι νεότεροι και σπανιότεροι τύποι. Δεν έχουν μελετηθεί σχεδόν. Επομένως, είναι διαθέσιμες μόνο λίγες αναφορές. Ωστόσο, έχουν μοναδικά κλινικά χαρακτηριστικά, καθιστώντας τα διαφορετικά από άλλους τύπους περιφερικής αρθρογρύπωσης.	Συγκεκριμένα, ο τύπος 4 χαρακτηρίζεται από την παρουσία καμπυλότητας της σπονδυλικής στήλης, η οποία είναι ένα βασικό χαρακτηριστικό (Bamshad et al., 2009). Ο τύπος 6 διακρίνεται από την παρουσία ανισοσκελίας και αισθητηριακής κώφωσης. Αυτά τα κλινικά χαρακτηριστικά κυμαίνονται από μέτρια έως σοβαρή και η διαταραχή κληρονομείται συχνά από τους άνδρες (Desai et al., 2020).
Η περιφερική τύπου 5 αρθρογρύπωση	Χαρακτηρίζεται από δυσλειτουργία των οφθαλμών.	Αυτό δεν ισχύει πάντα, καθώς τα άτομα που έχουν προσβληθεί

		είναι επίσης γνωστό ότι εμφανίζουν ορισμένα μη οφθαλμικά χαρακτηριστικά. Παρουσιάζουν επίσης συσπάσεις των περιφερικών αρθρώσεων, περιορισμένες οφθαλμικές κινήσεις και βαθιά μάτια. Μερικές φορές οι ασθενείς εμφανίζουν πνευμονική ανεπάρκεια (Okubo et al., 2015).
Η περιφερική τύπου 7 αρθρογρύπωση:	Ένας από τους σπάνιους τύπους.	Χαρακτηρίζεται από καμπτοδακτυλία και περιορισμένης κίνησης του στόματος (Desai et al., 2020).
Η περιφερική τύπου 8 αρθρογρύπωσης	Ένας από τους σπάνιους τύπους.	Περιλαμβάνει συσπάσεις εγγύς και περιφερικών αρθρώσεων, πτερύγια που εμπλέκουν τον αυχένα, τις μασχάλες, τους αγκώνες και τα γόνατα (Desai et al., 2020).
Η περιφερική τύπου 9 αρθρογρύπωση	Ένας από τους σπάνιους τύπους.	Είναι μία μορφή αραχνοδακτυλίας και παρουσιάζει παραμορφώσεις στα αφτιά και συγκάμψεις δαχτύλων (Desai et al., 2020).



Εικόνα 4. Παιδί με περιφερικού τύπου 1 αρθρογρύπωση (Chen, 2015)



Εικόνα 5. Παιδί με σύνδρομο SHS (Toydemir et. al, 2009)

1.4. Διάγνωση

Σε ότι αφορά την διάγνωση της **αμυοπλασίας** δεν υπάρχει προγεννητικό διαγνωστικό εργαλείο για έλεγχο αυτής της κατάστασης. Κατά τη διάρκεια ενός συνηθισμένου υπερήχου, μπορεί να σημειωθούν μη φυσιολογικά άκρα, αλλά δεν μπορεί να εξακριβωθεί οριστική αιτία έως ότου διεξαχθούν περαιτέρω δοκιμές. Η αιματολογική εργασία είναι τυπική, ειδικά γίνεται γενετική εξέταση. Οι βιοψίες μυών γίνονται συχνά για τον προσδιορισμό μιας αιτίας ή τον αποκλεισμό άλλων καταστάσεων. Μερικές φορές πραγματοποιείτε ηλεκτρομυογράφημα (EMG) για να γίνει διάκριση μεταξύ μυοπαθητικής και νευρογενούς αρθρογρύπωσης. Ένα πλήρες ιστορικό και μια γενική εξέταση των κλινικών ευρημάτων είναι το βασικό στοιχείο της διάγνωσης.



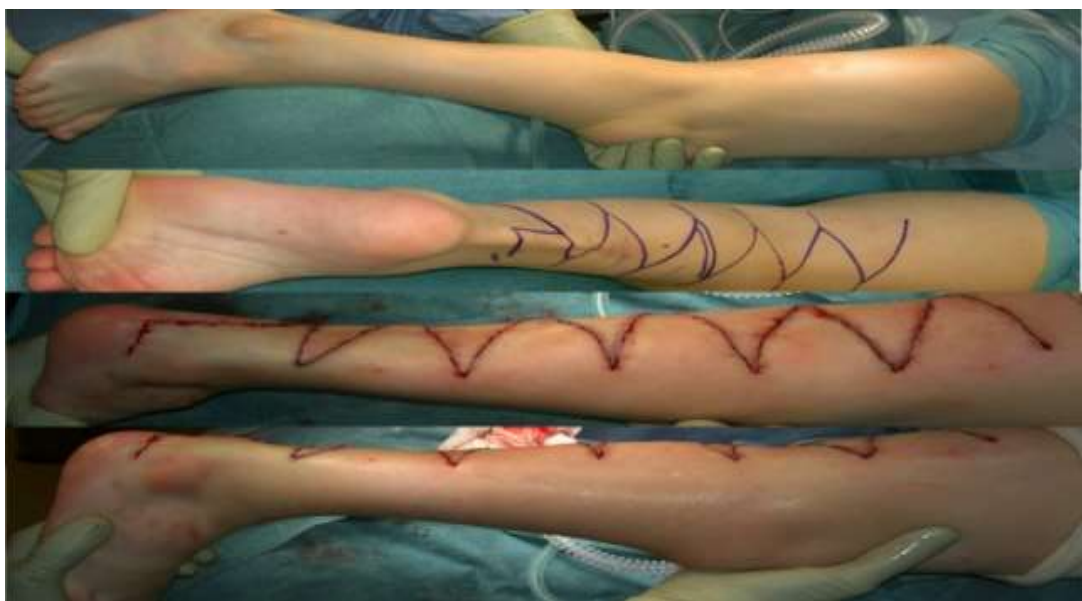
Εικόνα 6. Ακτινογραφία κάτω άκρων (Anna Binkiewicz-Glinska et al., 2013)

Η διάγνωση του SHS βασίζεται σε κλινικά χαρακτηριστικά. Τα κύρια διαγνωστικά κριτήρια για το SHS είναι τα επικαλυπτόμενα δάχτυλα (εικόνα 6). Τα δευτερεύοντα διαγνωστικά κριτήρια περιλαμβάνουν ένα τριγωνικό πρόσωπο, προσκολλημένους λοβούς αυτιών, ένα μικρό στόμα, μια μικρή γνάθο, μια αφιδωτή υπερώα, αυχενικό πλέγμα και κοντό ανάστημα. Τα κριτήρια αποκλεισμού περιλαμβάνουν πρωτογενείς νευρολογικές και μυϊκές ανωμαλίες. Τουλάχιστον 2 από τα κύρια διαγνωστικά κριτήρια πρέπει να υπάρχουν σε τουλάχιστον ένα μέλος μιας οικογένειας για να χαρακτηριστεί ως επηρεασμένο. Επιπλέον, ένα θετικό οικογενειακό ιστορικό μπορεί να βοηθήσει στον αποκλεισμό σποραδικών διαταραχών με παρόμοια χαρακτηριστικά. Λόγω της φαινοτυπικής μεταβλητότητας, ορισμένοι ασθενείς ενδέχεται να παρουσιάζουν άτυπες παρουσιάσεις. Ωστόσο, οι συγγενείς συστολές των περιφερικών αρθρώσεων, ένα μικρό στόμα, εμφανείς ρινοχειλικές πτυχές και ένα τριγωνικό πρόσωπο είναι συνεπή ευρήματα. (Anna Binkiewicz-Glinska et al., 2013)

Κατά την κύηση περιστασιακά οι γυναίκες μπορεί να παρατηρήσουν μειωμένες κινήσεις του εμβρύου, αλλά μπορεί επίσης να είναι φυσιολογικές. Τα κλινικά ευρήματα του SHS μπορούν να ανιχνευθούν προγεννητικά με υπερηχογραφία. Ωστόσο, η ανίχνευση μπορεί να μην είναι δυνατή έως τις 18-24 εβδομάδες κύησης. Εάν το οικογενειακό ιστορικό είναι θετικό και η μετάλλαξη είναι γνωστή στην οικογένεια, είναι δυνατή η προγεννητική μοριακή γενετική διάγνωση. Παρόλο που η προγεννητική διάγνωση του συγκεκριμένου τύπου εξαρτάται από την υπερηχογραφική εξέταση σε καθυστερημένη κύηση, ακτινολογία και εμβρυοσκόπηση έχει προταθεί μοριακή προγεννητική διάγνωση για SHS. Η διάκριση μεταξύ αυτών των διαταραχών διευκολύνει την κλινική διαχείριση, καθοδηγεί την προληπτική καθοδήγηση και αυξάνει την ακρίβεια των εκτιμήσεων κινδύνου υποτροπή (Kulkarni et al., 2008).

1.5. Ιατρική αντιμετώπιση

Η ιατρική αντιμετώπιση περιλαμβάνει χειρουργικές επεμβάσεις στο δέρμα, στις αρθρώσεις, στα μαλακά μέρη, στους τένοντες και στους μυς. Για παράδειγμα στο άνω άκρο στις μετακαρποφαλαγγικές αρθρώσεις του αντίχειρα αλλά και των υπόλοιπων δαχτύλων η χειρουργική παρέμβαση συμβάλει στην ενίσχυση του εύρους κίνησης των αρθρώσεων. Οι μεταφορές τενόντων αφορούν την βελτίωση της λειτουργικής θέσης της άρθρωσης ενώ οι μεταφορές μυών είναι πιο σπάνιες και απαιτείται ιδιαίτερη προσοχή (Lester , 2015). Στους καρπούς η χειρουργική αποκατάσταση επιτυγχάνεται με απελευθέρωση μαλακών μορίων του καρπού (Kowalczyk et al 2016). Σε μία μελέτη των Obeitat et al, 2012 υποβλήθηκαν 14 παιδιά (11 αγόρια και 3 κορίτσια) σε χειρουργική επέμβαση άνω και κάτω άκρων. Ο σκοπός αυτής της έρευνας ήταν να αποδείξει το βραχυπρόθεσμο αποτέλεσμα της χειρουργικής αποκατάστασης σε αυτά τα παιδιά. Η λειτουργική αξιολόγηση τους περιελάμβανε την ικανότητα για βάδιση καθώς και τις καθημερινές λειτουργικές δραστηριότητες. Τα αποτελέσματα έδειξαν ότι έξι παιδιά μπορούσαν να περπατήσουν ανεξάρτητα με αρκετό εύρος κίνησης και να έχουν λειτουργικά άνω άκρα. Τρία παιδιά μπόρεσαν να περπατήσουν με υποστήριξη, ένα παιδί μπορούσε να περπατήσει αλλά κυρίως χρησιμοποιούσε καροτσάκι, τρία παιδιά ήταν μη λειτουργικά ακόμα και με υποστήριξη, δυο παιδιά είχαν δυσλειτουργία των άνω άκρων ενώ το τελευταίο παιδί ήταν τελείως μη λειτουργικό. Έτσι συμπεράναν ότι η χειρουργική θεραπεία μπορεί να συμβάλει επιθετικά εάν πραγματοποιηθεί σε νεαρή ηλικία. Στο κάτω άκρο σύμφωνα με μία μελέτη η επιμήκυνση του αχιλλείου τένοντα με την αύξηση του μήκους της επιδερμίδας αλλά και την περικοπή των συνδετικών ιστών που εμποδίζουν στην έκταση του γόνατος συμβάλει αποτελεσματικά στην θεραπεία (εικόνα 7) (Ponten , 2015).



Εικόνα 7. Επιμήκυνση αχιλλείου τένοντα (Ponten , 2015).

Κεφάλαιο 2^ο

Ο πόνος στα παιδιά με αρθρογρύπωση

2.1 Η έννοια του πόνου

Ο πόνος είναι μια υποκειμενική εμπειρία που επηρεάζει την λειτουργικότητα ενός ατόμου και την ικανότητα του να συμμετέχει στην κοινωνία, και μπορεί επίσης να έχει σημαντικές αρνητικές ψυχολογικές συνέπειες.

Τα παιδιά με AMC συχνά απαιτούν πολλαπλές διορθωτικές χειρουργικές επεμβάσεις καθ' όλη τη διάρκεια ζωής τους. Καθώς ο χρόνιος μεταχειρουργικός πόνος είναι μια κοινή ανεπιθύμητη συνέπεια της υποβολής πολλαπλών διορθωτικών διαδικασιών, τα άτομα με AMC διατρέχουν σημαντικό κίνδυνο να αναπτύξουν χρόνιο μεταχειρουργικό πόνο. Η δυσκαμψία λόγω μειωμένης κινητικότητας των αρθρώσεων μπορεί επίσης να ευθύνεται για τον πόνο στο AMC.

Για τον γενικό πληθυσμό, ο χρόνιος πόνος επηρεάζει τη σωματική υγεία, την καθημερινή δραστηριότητα, την ψυχολογική υγεία, την απασχόληση και την οικονομική ευημερία. Ο χρόνιος πόνος επηρεάζει την ικανότητα του ατόμου να εκτελεί μια σειρά καθημερινών δραστηριοτήτων. Ο πόνος είναι πολυδιάστατος, επηρεάζοντας τη ζωή ενός ατόμου (γενική υγεία, απασχόληση, αναπηρία) (Miller et. al., 2019).

2.2 Παράγοντες που προκαλούν πόνο

Δύο μελέτες περιέγραψαν παράγοντες που παρήγαγαν σημαντικό πόνο σε ένα βρέφος με AMC, όπως ελαφρές κινήσεις, μικρή κάμψη και έκταση του καρπού και εφαρμογή και αφαίρεση νάρθηκα (Azbell et.al, 2015).

Επιπλέον σε έρευνα αναφέρεται ότι ο γενικευμένος μυϊκός πόνος παρουσιάζεται λιγότερο συχνά σε νεότερα άτομα με AMC σε σύγκριση με τα μεγαλύτερα άτομα και όταν ο πόνος εμφανίστηκε σε παιδιά, αποδόθηκε κυρίως στο αποτέλεσμα επαναλαμβανόμενων χειρουργικών επεμβάσεων, ειδικά στα πόδια (Kimber et al., 2012).

Σε παιδιά και ενήλικες με AMC, οι περιορισμοί δραστηριότητας βρέθηκαν να σχετίζονται κυρίως με τον πόνο και την μυϊκή κόπωση (Kimber et al., 2012) και ο πόνος αναφέρθηκε ότι βλάπτει την ικανότητα ενός βρέφους να συμμετέχει σε καθημερινές δραστηριότητες και στο παιχνίδι (Azbell et. al., 2015). Άλλες μελέτες αναφέρουν ότι ο πόνος που σχετίζεται με AMC προκαλεί περιορισμούς στη συμμετοχή, επηρεάζοντας την εργασία, την εκπαίδευση, τους στόχους σταδιοδρομίας, τον τρόπο ζωής και την ανεξαρτησία σε ενήλικες που ζουν με AMC (Nouraei et al., 2017)

Διάφορες μελέτες αναφέρουν ότι ο πόνος που σχετίζεται με AMC οδηγεί σε περιορισμούς σε καθημερινές δραστηριότητες των ασθενών με AMC όπως είναι η μειωμένη κινητικότητα και η μειωμένη ικανότητα να περπατούν σε μεγάλες αποστάσεις σε εξωτερικούς χώρους (Hartley et al., 2013).

2.3 Τεχνικές μείωσης του πόνου

Αρκετές μελέτες αναφέρουν παρεμβάσεις είτε άμεσα είτε έμμεσα με στόχο τη μείωση του πόνου. Οι τεχνικές διαχείρισης του πόνου περιλάμβαναν χειρουργικές επεμβάσεις, φαρμακολογικές παρεμβάσεις και αποκατάσταση. Οι χειρουργικές επεμβάσεις που αναφέρθηκαν σε αυτήν την μελέτη είχαν ως στόχο την αύξηση της λειτουργίας καθώς και την άμεση ή έμμεση μείωση του πόνου. Οι φαρμακολογικές παρεμβάσεις περιλάμβαναν συνταγογραφούμενα φάρμακα, χορηγούμενα από το στόμα. Η αποκατάσταση συνίστατο σε εργασιακή θεραπεία, φυσιοθεραπεία, νάρθηκα, ορθοτική και χύτευση (Jones et al., 2019).

Οι δραστηριότητες οι οποίες επηρεάζονται από τον πόνο περιλαμβάνουν περπάτημα, σωστή στάση, αυτοεξυπηρέτηση και η χρήση της σκάλας. Οι μελέτες που ανέφεραν τον πόνο στα παιδιά είχαν μικρά μεγέθη δείγματος και σπάνια χρησιμοποιούσαν επικυρωμένα εργαλεία πόνου, παρέχοντας ανεπαρκή γνώση για το πώς τα παιδιά με αμυοπλασία βιώνουν πόνο και τον αντίκτυπό του στην καθημερινή ζωή. Μια μελέτη που μετρά τον βαθμό αναπηρίας που σχετίζεται με τον πόνο σε ενήλικες με αμυοπλασία αναγνώρισε ότι η σχετική με τον πόνο βλάβη ήταν 40% ή λιγότερο σύμφωνα με το ερωτηματολόγιο ODI, τοποθετώντας τους ενήλικες που ζουν με αμυοπλασία σε κατηγορίες ελάχιστης και μέτριας αναπηρίας. Τα παιδιά μπορεί να λάβουν ανεπαρκή διαχείριση του πόνου λόγω δυσκολιών αντίληψης, ταυτοποίησης του πόνου ή ως αποτέλεσμα της μη αξιοποίησης εργαλείων για την αξιολόγηση του πόνου. Έτσι, οι επαγγελματίες υγείας πρέπει να προσπαθούν να κατανοήσουν τα παράπονα του παιδιού για τον πόνο, λαμβάνοντας υπόψη τα χαρακτηριστικά και την ένταση του πόνου καθώς και τις ψυχολογικές και κοινωνικές πτυχές (Heineck et al., 2014).

Συνολικά, τα παιδιά βασίζονται τόσο στις φαρμακολογικές όσο και στις μη φαρμακολογικές προσεγγίσεις για την ανακούφιση και τη διαχείριση του πόνου τους. Λίγοι ερευνητές έχουν διερευνήσει τις συγκεκριμένες προσεγγίσεις που χρησιμοποιούν τα παιδιά, οι έφηβοι και οι ενήλικες που ζουν με αμυοπλασία για την ανακούφιση του πόνου. Σε βρέφη με αρθρογρύπωση, δύο μελέτες ανέφεραν ότι η αναλγητική θεραπεία και η χρήση τεχνικών διαχείρισης πόνου επέτρεψαν στα βρέφη να ανέχονται καλύτερα το επιθετικό μετεγχειρητικό παθητικό εύρος ασκήσεων κίνησης και φυσικοθεραπείας (Savenkov et al., 2017).

Ο πόνος στην αρθρογρύπωση μπορεί όχι μόνο να είναι μυοσκελετικός ή να είναι αντιληπτικός, αλλά μπορεί επίσης να είναι νευροπαθητικός. Τα ευρήματά φανερώνουν ότι τα φάρμακα για τον πόνο και την αναλγησία, είτε συνταγογραφούνται είτε όχι και χρησιμοποιούνται συνήθως για την ανακούφιση από τον πόνο και τη διαχείριση σε παιδιά και ενήλικες με αρθρογρύπωση. Η κατανόηση του τύπου του πόνου που βιώνεται και η αιτιολογία της υποκείμενης διάγνωσης θα βοηθήσουν σε μια πιο αποτελεσματική και κατάλληλη προσέγγιση διαχείρισης του πόνου. (Jones et al., 2019). Οι φαρμακολογικές προσεγγίσεις όπως χειρουργικές επεμβάσεις, προγράμματα αποκατάστασης και εναλλακτικές θεραπείες (π.χ. θεραπεία με θερμότητα και μασάζ) χρησιμοποιήθηκαν επίσης για την ανακούφιση και τη διαχείριση του πόνου.

Αναφέρεται ότι η συμπερίληψη ψυχολογικών θεραπειών σε διεπιστημονικές προσεγγίσεις για τη διαχείριση του χρόνιου πόνου μπορεί να μειώσει την αναπηρία που σχετίζεται με τον πόνο και να αυξήσει την αυτοδιαχείριση του πόνου (Eccleston et al., 2014).

ΕΙΔΙΚΟ ΜΕΡΟΣ

Κεφάλαιο 3^ο

Φυσικοθεραπευτική αξιολόγηση

3.1. Μυϊκή αξιολόγηση

Για την αξιολόγηση της λειτουργίας των μυών και των αρθρώσεων σε παιδιά με αρθρογρύπωση, έχει χρησιμοποιηθεί μια ποικιλία διαφορετικών αξιολογήσεων, εργαλείων, μεθόδων και κλιμάκων βαθμολογίας, ανάλογα με το μέρος σώματος που εξετάζεται. Το εύρος κίνησης (ROM), οι αξιολογήσεις αντοχής και η σύνθεση των οστών / μυών αξιολογήθηκαν για κάθε άρθρωση. Η οστική πυκνότητα μετρήθηκε σε μία μελέτη με την υψηλότερη οστική πυκνότητα να συσχετίζεται με την αύξηση της περιπατητικής λειτουργίας. Το εύρος κίνησης (ROM) μετρήθηκε ενεργητικά, παθητικά και σε συνδυασμό και των δυο. Η αντοχή των μυών δεν αξιολογήθηκε σε καμία μελέτη.

Η δύναμη των μυών του κάτω άκρου δοκιμάστηκε σύμφωνα με τη μυϊκή κλίμακα βαθμολογίας 0-5, με το 5 να δείχνει την κανονική δύναμη έως το βαθμό 0 που δείχνει την απουσία μυϊκής δύναμης. Η έκταση του ισχίου και η απαγωγή του ισχίου κυμαίνονταν μεταξύ των βαθμών 4 και 5, της έκτασης του γόνατος μεταξύ των βαθμών 0 και 5, και της ραχιαίας κάμψης και της πελματιαίας κάμψης μεταξύ των βαθμών 0 και 5.

3.2. Αξιολόγηση βάρδισης

Η δοκιμή 6 λεπτών με τα πόδια (6MWT) είναι ένας συχνά χρησιμοποιούμενος δείκτης ικανότητας άσκησης. Στόχος της συγκεκριμένης μελέτης ήταν να συγκριθεί η επίδοση βάρδισης 6 λεπτών με τα πόδια, να αξιολογήσουν τις διαφορές μεταξύ των δημοσιευμένων τιμών αναφοράς και να διερευνήσουν ποια ανθρωπομετρικά χαρακτηριστικά προβλέπουν καλύτερα την απόδοση των 6 λεπτών με τα πόδια (Tsag et. al., 2005).

Η λειτουργική ικανότητα άσκησης μετρήθηκε με το 6MWT, το οποίο είναι μια έγκυρη και αξιόπιστη μέθοδος για την αξιολόγηση της αντοχής και της ανοχής στην άσκηση σε υγιή παιδιά και σε παιδιά με αναπηρίες και συγκεκριμένα σε παιδιά με αρθρογρύπωση. Ο καρδιακός ρυθμός μετρήθηκε με ένα όργανο ελέγχου πολιτικού καρδιακού ρυθμού (Eriksson et. al., 2014).

Η δοκιμασία 6MWT πραγματοποιήθηκε σε οβάλ διαδρομή των 21 μέτρων στο εργαστήριο βάρδισης. Το 6MWT διεξήχθη μετά την ολοκλήρωση της μέτρησης O_2 . Πριν από την δοκιμασία, δόθηκε στο παιδί προφορική οδηγία και η ευκαιρία να εξοικειωθεί με τον εξοπλισμό. Η δοκιμή αυτή πραγματοποιήθηκε ανάμεσα σε 5 λεπτά ανάπαυσης, ακολουθούμενη από 5 λεπτά περπάτημα με μια αυτο-επιλεγμένη ταχύτητα και ολοκληρώθηκε με 5 λεπτά ανάπαυσης μετά τη δοκιμή. Κατά τη διάρκεια των δύο περιόδων ανάπαυσης, ζητήθηκε από το παιδί να καθίσει ήσυχα σε μια άνετη καρέκλα για να επιτύχει σταθερό καρδιακό ρυθμό. Πριν από το 6MWT, διαβεβαιώθηκε ότι ο καρδιακός ρυθμός ήταν σε επίπεδο σταθερής ηρεμίας. Σε κάθε παιδί δόθηκε εντολή να καλύψει όσο το δυνατόν μεγαλύτερη απόσταση σε 6 λεπτά, χωρίς να τρέξει. Ενθάρρυνση όπως «συνεχίστε» και «τα πηγαίνετε καλά», καθώς και η ανακοίνωση του υπολειπόμενου χρόνου, βοήθησαν σημαντικά στην απόδοση των παιδιών (Eriksson et. al., 2014).

3.3. Ερωτηματολόγια για την περιγραφή του πόνου

Το ερωτηματολόγιο **SF-MPQ-2** δημιουργήθηκε προσαρμόζοντας τους περιγραφείς πόνου. Η έρευνα χρησιμοποιεί μια οπτική και λεκτική κλίμακα βαθμολογίας έντασης πόνου και 15 περιγραφές πόνου βαθμολογημένες σε λεκτική κλίμακα 4 σημείων. Η αξιοπιστία και η εγκυρότητά του ερωτηματολογίου έχει αποδειχθεί διεξοδικά. Συμπτώματα που σχετίζονται με τον νευροπαθητικό πόνο προστέθηκαν στο SF-MPQ-2 και όλα τα αντικείμενα χρησιμοποιούν κλίμακα αριθμητικής βαθμολογίας 0-10. Η ταξινόμηση πραγματοποιείται μεταξύ του συνεχή, του νευροπαθητικού, του διαλείποντος και του συναισθηματικού πόνου. Οι κατηγορίες αξιολογούνται ξεχωριστά, με βαθμολογίες που κυμαίνονται από 0 έως 10 και σε ένα συνολικό αθροιστικό αποτέλεσμα από 40 (Jones et. al., 2019)

Το **Short-Form BPI** είναι ένα αυτοδιαχειριζόμενο ερωτηματολόγιο 9 κατηγοριών που χρησιμοποιείται για την αξιολόγηση της σοβαρότητας και της επίδρασης του πόνου. Η σοβαρότητα του πόνου και οι παρεμβολές που μετρούνται από το BPI βαθμολογούνται ξεχωριστά. Η σοβαρότητα σημειώνεται από 0-40 και η παρέμβαση βαθμολογείται συνήθως από 0-70 (Jones et. al., 2019).

Το ερωτηματολόγιο **ODI** σχεδιάστηκε για ασθενείς που παρουσίαζαν κυρίως πόνο στην πλάτη και περιέχει 10 ενότητες που έχουν σχεδιαστεί για την αξιολόγηση των περιορισμών σε διάφορες περιοχές της. Πολλές μελέτες έχουν δείξει την εγκυρότητα και την αξιοπιστία του ODI για αναπηρίες που σχετίζονται με τη σπονδυλική στήλη (Miller et. al., 2019).

Το **SF-36** είναι ένα ερωτηματολόγιο 149 ερωτημάτων για την κατάσταση της υγείας και είναι ένα γενικό αποτέλεσμα μέτρησης χρησιμοποιώντας 8 κλίμακες για τη μέτρηση 3 πτυχών της υγείας - λειτουργική κατάσταση, ευεξία και "συνολική αξιολόγηση της υγείας". Το SF-36 έχει δείχθει ότι είναι αποδεκτό από τους ασθενείς, και μια έγκυρη μέτρηση της κατάστασης υγείας. Κάθε κλίμακα βαθμολογείται από 0-100 και όσο χαμηλότερη είναι η βαθμολογία, τόσο περισσότερη η αναπηρία (Jones et. al., 2019).

Το **EQ-5D** είναι ένα τυποποιημένο ερωτηματολόγιο που χρησιμοποιείται για την περιγραφή και την αξιολόγηση των καταστάσεων υγείας. Οι συμμετέχοντες αξιολογούν τον αντίκτυπο της αναπηρίας τους σε κλίμακα 5 βαθμών όσον αφορά την κινητικότητα, την αυτοεξυπηρέτηση, τις συνήθειες δραστηριότητας, τον πόνο, τη δυσφορία και το άγχος. Σε σύγκριση με το SF-36, υπάρχουν στοιχεία για την εγκυρότητα κατασκευής του EQ-5D, αλλά το SF-36 αποδείχθηκε ότι ήταν ένα πιο ευαίσθητο όργανο λόγω του μεγαλύτερου αριθμού ερωτήσεων (Miller et. al., 2019).

Για μια πολυδιάστατη αξιολόγηση του πόνου σε παιδιά με AMC, συνίσταται η χρήση του **Adolescent Pediatric Pain Tool (APPT)**. Το APPT έχει αποδειχθεί ότι παρέχει μια βαθύτερη κατανόηση των εμπειριών πόνου και μπορεί να χρησιμοποιηθεί για να εξετάσει την αποτελεσματικότητα των παρεμβάσεων διαχείρισης πόνου (Jones et. al., 2019).

Κεφάλαιο 4^ο

Φυσικοθεραπευτική προσέγγιση σε παιδιά με αρθρογρύπωση

4.1 Γενικοί στόχοι φυσικοθεραπείας

Ο κύριος στόχος της φυσικοθεραπείας στα παιδιά με αρθρογρύπωση είναι η βελτιστοποίηση της ποιότητας ζωής τους. Συνεπώς περιλαμβάνονται οι δυνατότητες επικοινωνίας, οι μη υποστηριζόμενες δραστηριότητες της καθημερινής ζωής, η ικανότητα κοινωνικής συμμετοχής, η ανεξάρτητη κινητοποίηση και κατά συνέπεια η ανεξάρτητη ζωή των παιδιών. Προκειμένου να επιτευχθούν αυτοί οι στόχοι, η διαχείριση πρέπει να ξεκινήσει όσο το δυνατόν νωρίτερα και βέλτιστα στην νεογνική και βρεφική ηλικία. Κύρια παρέμβαση είναι η βελτίωση της κίνησης σε τυχόν προσβεβλημένες αρθρώσεις, η βελτίωση της ενεργητικής κίνησης με την ενίσχυση όλων των λειτουργικών μυών, καθώς και η λειτουργία των άκρων στην αρθρογρύπωση εξαρτάται από την ικανότητα κίνησης των άκρων και τέλος τη διόρθωση των σταθερών παραμορφώσεων που επηρεάζουν τις καθημερινές δραστηριότητες τους (Felús et.al., 2016)

Συνοπτικά η αποκατάσταση περιλαμβάνει:

- κινησιοθεραπεία
- χειροπρακτικές τεχνικές ώστε να υπάρχει μεγαλύτερη επιτυχία στην θεραπεία και στην μεταγενέστερη κοινωνική και επαγγελματική αποκατάσταση.
- μεμονωμένα προσαρμοσμένη ορθοτική διαχείριση, είτε για τη συντήρηση είτε για τη διόρθωση της κινητικότητας των αρθρώσεων, και για την πρόληψη επαναλαμβανόμενων παραμορφώσεων
- ένα ευρύ φάσμα χειρουργικών τεχνικών για τη διόρθωση των μυοσκελετικών παραμορφώσεων, που απαντώνται συνήθως σε συγγενείς συστολές

4.2 Τεχνικές στην αποκατάσταση

Σύμφωνα με τον Παγκόσμιο Οργανισμό Υγείας (Ponten, 2015), η αποκατάσταση πρέπει να εστιάζεται σε τρία επίπεδα θεραπείας:

- A) τη δομή
- B) τη δραστηριότητα
- Γ) τη συμμετοχή

Κατά συνέπεια ο φυσικοθεραπευτής θα πρέπει να εργαστεί για:

- βελτιστοποίηση ROM
- μυϊκή δύναμη
- διευκόλυνση της αυτοεξυπηρέτησης και της κινητικότητας
- ενίσχυση της κοινωνικής δικτύωσης
- συμμετοχή.

Ο στόχος της αποκατάστασης είναι να αυξήσει το εύρος κίνησης (ROM) στις αρθρώσεις και να ενισχύσει τη νευρο-αναπτυξιακή διέγερση (Ponten, 2015).

Τεχνικές που χρησιμοποιούνται για την αύξηση της κινητικότητας στις αρθρώσεις:

- τεχνικές αρθρικής κινητοποίησης σύμφωνα με τα όρια της κινητικότητας των άκρων
- κινητοποίηση των ποδιών σύμφωνα με τη μέθοδο Ponseti.
- διορθωτική κινητοποίηση στην ραχιαία πλευρά του καρπού, κινητοποιώντας τις αρθρώσεις στον καρπό και τα δάχτυλα
- χαλαρωτικό μασάζ και διάταση των βραχυσμένων μυών (Ponten, 2015).

Τεχνικές διέγερσης ανάπτυξης

- η σωστή τοποθέτηση
- διέγερση των αισθητηριακών συστημάτων
- ιδιοδεκτική διέγερση του ανοίγματος των χεριών
- τεχνικές που χρησιμοποιούν τα αντανακλαστικά ρύθμισης για την τόνωση των λειτουργιών στήριξης των άνω άκρων, κράτημα της κεφαλής κ.λπ.,
- Η εκπαίδευση για τους γονείς ήταν αναπόσπαστο μέρος της αποκατάστασης: εκπαίδευση στη θέση ωτοκίας, τοποθέτηση, αλλαγή θέσεων, μεταφορά, σίτιση κ.λπ.
- Προσεκτική και επαναλαμβανόμενη εκπαίδευση των βέλτιστων αξόνων στους οποίους θα πρέπει να εκτελούνται οι ασκήσεις, αυξάνοντας το εύρος κίνησης (Ponten, 2015).

4.3 Κινησιοθεραπεία και τοποθέτηση των παιδιών με αρθρογρύπωση

Η κινησιοθεραπεία και οι ασκήσεις διάτασης αποτελούν πρωταρχικό ρόλο της φυσιοθεραπευτικής παρέμβασης στα παιδιά με αρθρογρύπωση. Σύμφωνα με τους Kessler et. al., οι διατάσεις θα πρέπει να εφαρμόζονται τρεις έως πέντε φορές την ημέρα σε όλες τις προσβεβλημένες αρθρώσεις. Κάθε μία από αυτές τις αρθρώσεις θα πρέπει να κινείται τρεις έως πέντε φορές και να συγκρατείται στο τέλος του διαθέσιμου εύρους κίνησης για 20 με 30 δευτερόλεπτα. Η ενσωμάτωση των διατάσεων στην καθημερινή ρουτίνα σίτισης, του λουτρού, της ένδυσης και της αλλαγής της πάνας είναι απαραίτητη. Το παιδί σχολικής ηλικίας θα πρέπει να αναλαμβάνει την ευθύνη εκτέλεσης του προγράμματος των διατάσεων. Παρόλο που οι διατάσεις έχουν μικρότερη σημασία μετά την ολοκλήρωση της σκελετικής ανάπτυξης, η ελαστικότητα εξακολουθεί να αποτελεί στόχο για την αποφυγή περαιτέρω παραμορφώσεων (Kessler et. al., 2015).

Στην βρεφική ηλικία κύριοι στόχοι είναι η αύξηση του εύρους κίνησης (ROM), η μεγιστοποίηση της ισχύος καθώς και η βελτίωση της αισθητικής και κοινωνικής ανάπτυξης. Συνεπώς ο φυσικοθεραπευτής πρέπει να εφαρμόσει συγκεκριμένες

στρατηγικές για την επίλυση των προβλημάτων του βρέφους. Οι διατάσεις, οι σωστές τοποθετήσεις, η ενδυνάμωση, η μετακίνηση επί των γλουτών στο πάτωμα και η εκμάθηση της κύλισης είναι οι βασικότερες στρατηγικές για την αντιμετώπιση των δυσλειτουργιών (εικόνα 8). Στο σπίτι προτείνονται διατάσεις 35 φορές την ημέρα, ορθοστάτηση 2 ώρες την ημέρα καθώς και τοποθετήσεις από τους γονείς (Kessler et. al., 2015).

Σε βρέφη με αρθρογρύπωση η κλινική εικόνα εμφανίζεται αμέσως μετά την γέννηση. Από τις πρώτες ημέρες μπορείς να πραγματοποιηθεί έλξη στις προσβεβλημένες αρθρώσεις καθώς και παθητική κινητοποίηση η οποία μπορεί να βελτιώσει σημαντικά το ROM. Η σωστή τοποθέτηση ενός βρέφους σε θέσεις αναχαίτησης βοηθά στη βελτίωση ROM και ενθαρρύνει την ανάπτυξη ελέγχου κεφαλής και κορμού (Ponten, 2015).

Κατά τη διάρκεια των πρώτων **3-4 μηνών** της ζωής είναι ιδιαίτερα σημαντικό στην ενεργοποίηση και διέγερση της μυϊκής λειτουργίας συσσωρευμένων καθώς και η διάταση των βραχυσμένων αρθρώσεων και μυών για την ενίσχυση της νευροανάπτυξης του. Καθώς το παιδί μεγαλώνει η συχνότητα της θεραπείας συνήθως μειώνεται σε σύγκριση με το πρώτο έτος της ζωής του αλλά η ενδυνάμωση των μυών, η αύξηση του ROM καθώς και η λειτουργική εκπαίδευση, είναι πολύ σημαντικά (Morcuende et. al., 2008).

Στα μικρά παιδιά, ο ήπιος χειρισμός μπορεί να βελτιώσει το εύρος της κίνησης των δύσκαμπτων αγκώνων και των καρπών. Όταν υπάρχει παθητική κάμψη αγκώνα, τα περισσότερα παιδιά μαθαίνουν να χρησιμοποιούν την άκρη του τραπέζιου για να φτάσουν το χέρι στο στόμα. Εάν το παιδί είναι μεγαλύτερο και έχει τροποποιήσει τις λειτουργικές του δραστηριότητες στις θέσεις των άκρων, διάφορες προσαρμοστικές συσκευές χρησιμεύουν για να βοηθήσουν με το φαγητό, το γράψιμο και το ντύσιμο. Για παράδειγμα, ένα απλό γάντζο που συνδέεται με έναν τοίχο σε κατάλληλο ύψος μπορεί να βοηθήσει ένα παιδί να σηκώσει το παντελόνι του. Η χρήση ενός τροποποιημένου ισορροπημένου τροφοδότη βραχίονα μπορεί να βελτιώσει την ικανότητα γραφής ενός παιδιού (Bernstein, 2002).

Σε ότι αφορά την **τοποθέτηση** αυτή εξαρτάται από τον τύπο των συγκάμψεων που παρατηρούνται. Αν οι αρθρώσεις βρίσκονται σε περισσότερη έκταση στα άνω άκρα, το βρέφος θα δυσκολευτεί να αποδεχθεί την πρηνή θέση και χρειάζεται στήριξη στο στήθος με ένα μαξιλάρι ή μία σφήνα. Η τετραποδική θέση δεν είναι επιθυμητή, γιατί επιτείνει την κάμψη στα άνω και στα κάτω άκρα. Η τοποθέτηση στην πρηνή θέση αποτελεί τον καλύτερο τρόπο διάτασης των συγκάμψεων στα ισχία, ενθαρρύνοντας παράλληλα την ανάπτυξη των κινητικών ικανοτήτων που αφορούν την πρόοδο της πρηνούς θέσης (Kessler et. al., 2015).

Συμπεραίνοντας και με βάση τις συγκεκριμένες έρευνες, είναι φανερό πως η τοποθέτηση, η κινησιοθεραπεία, οι διατάσεις και γενικά όλες οι κλασσικές φυσικοθεραπευτικές μέθοδοι παίζουν καταλυτικό ρόλο στην θεραπεία των παιδιών και ιδίως των βρεφών με αρθρογρύπωση, καθώς όσο το δυνατόν νωρίτερα ξεκινήσουν τόσο καλύτερα θα είναι τα θεραπευτικά αποτελέσματα.



Εικόνα 8. Ήπια κινητοποίηση βρέφους με αρθρογρύπωση (Morcuende et. al., 2008)

4.4 Μέθοδος Ponseti

Το 1950, ο Ponseti ανέπτυξε μια μέθοδο αντιμετώπισης της ραιβοϊποποδίας (clubfoot) χρησιμοποιώντας χύτευση. περιπτώσεων (Changulani et. al., 2006). Πρόκειται για μία μη παρεμβατική τεχνική κατά την οποία γίνεται εβδομαδιαίος χειρισμός του ποδιού και στην συνέχεια τοποθετείτε γύψος. Ο γύψος αλλάζει κάθε 1-2 μήνες με σκοπό να δοθεί χρόνος στα οστά και τους συνδέσμους να αναπτυχθούν και στην σωστή θέση (εικόνα 10). Όταν το πόδι έρθει στην φυσιολογική θέση τότε χρειάζεται διαδερμική τενοντοτομή του Αχιλλείου τένοντα. Μετά την τενοντοτομή τοποθετείτε ο τελευταίος γύψος για σχεδόν 3 εβδομάδες. Η κλινική διόρθωση που επιτεύχθηκε με αυτή τη μέθοδο έχει αναφερθεί ότι παράγει ένα λειτουργικό πόδι χωρίς πόνο στο 85% έως 90% των περιπτώσεων (Ganesan et. al., 2017).

Η μέθοδος Ponseti έχει πλέον γίνει το χρυσό πρότυπο για τη θεραπεία της ραιβοϊποποδίας (clubfoot) παγκοσμίως, επειδή είναι μη χειρουργική, εύκολη, αποτελεσματική, φθηνή και έχει επιτυχημένο ρυθμό διόρθωσης 90-98%. Η μέθοδος Ponseti έχει χαμηλό ποσοστό επιπλοκών και πιθανότητες επανάληψης. Οι Grimes et.al. διαπίστωσαν ότι η χρήση του Ponseti για τον ασθενή με ραιβοϊποποδία είναι μια οικονομική μέθοδος θεραπείας που είναι μικρότερη από το 10% του κόστους άλλων μεθόδων θεραπείας. Μια μελέτη που πραγματοποιήθηκε στην Ινδία είχε 356 περιπτώσεις με 402 πόδια με ραιβοϊποποδία που υποβλήθηκαν σε θεραπεία με μέθοδο Ponseti και έδειξε καλή λειτουργική έκβαση σε 95,45% επιτυχίας. Μπορεί να πραγματοποιηθεί σε μικρές μονάδες υγείας έτσι ώστε ο αντίστοιχος τοπικός πληθυσμός τους να μπορεί επίσης να επωφεληθεί από αυτήν τη διαδικασία. Έχουν πραγματοποιηθεί αρκετά εργαστήρια από ανώτερο ορθοπαιδικό σύμβουλο για την εκπαίδευση άλλων γιατρών. Διαφορετικοί ερευνητές έχουν διαφορετικές απόψεις

σχετικά με την ηλικία κατά την οποία πρέπει να ξεκινήσει η θεραπεία, αλλά η πλειοψηφία τους προτείνει να ξεκινήσουν το συντομότερο δυνατό μετά τη γέννηση για να έχετε καλύτερα αποτελέσματα. Οι περισσότεροι από τους κλινικούς ιατρούς και η έρευνα δείχνουν καλά αποτελέσματα σε παιδιά έως 2 ετών (Israr et. al., 2020).



Εικόνα 9. Ακτινογραφία βρέφους με ραιβοϊποποδία (Israr et. al., 2020)

Η θεραπεία με Ponseti αποτελείται από δύο φάσεις, την φάση θεραπείας και την φάση συντήρησης. Σε αυτή τη φάση οι νάρθηκες των ποδιών χρησιμοποιούνται για 3-4 χρόνια προκειμένου να αποφευχθεί η επανεμφάνιση (Israr et. al., 2020)

Αρκετές μελέτες ανέφεραν ότι η μέθοδος Ponseti είναι μια επιτυχημένη φυσικοθεραπευτική μέθοδος για τη διόρθωση της παραμόρφωσης του ποδιού (εικόνα 11). Ωστόσο, προηγούμενες βιβλιογραφίες ανέφεραν ότι 10-30% στα ποσοστά των υποτροπών είναι πολύ συνηθισμένα. Σε μία ανασκόπηση, από τις 12 μελέτες, διαπιστώθηκε ότι υποτροπιάζει σε εννέα μελέτες. Το μέγιστο ποσοστό υποτροπής ήταν 27,1%. Συνολικά 76 ασθενείς (89,4%) υποβλήθηκαν σε χειρουργικές επεμβάσεις σε τένοντες σε αυτή τη μελέτη. Λίγες μελέτες ανέφεραν το μοτίβο υποτροπής του ποδιού (Ganesan et. al., 2017)

Σε μία άλλη έρευνα 12 βρέφη (είκοσι τέσσερα πάσχοντα πόδια) που σχετίζονται με την περιφερική αρθρογρύπωση αντιμετωπίστηκαν με τη μέθοδο Ponseti και επανεξετάστηκαν αναδρομικά τουλάχιστον δύο χρόνια. Η σοβαρότητα της παραμόρφωσης του ποδιού ταξινομήθηκε σύμφωνα με το σύστημα διαβάθμισης των Diméglio et al. Καταγράφηκαν επαναλαμβανόμενες επιπλοκές στο πόδι κατά τη διάρκεια της θεραπείας. Έξι πόδια σε τρεις ασθενείς είχαν υποτροπή μετά την αρχική επιτυχημένη θεραπεία. Όλες οι υποτροπές σχετίζονται με τη μη συμμόρφωση με τη συνταγογραφούμενη εφαρμογή των ναρθίκων. Τέσσερα υποτροπιάζοντα πόδια σε δύο ασθενείς αντιμετωπίστηκαν επιτυχώς με επαναλαμβανόμενη χύτευση και τομή στον τένοντα. Τα πρώιμα αποτελέσματα της έρευνας υποστηρίζουν τη χρήση της μεθόδου Ponseti για την αρχική θεραπεία της αρθρογρύπωσης σε ότι αφορά την ραιβοϊποποδία. Σύμφωνα με την μελέτη θα χρειαστεί μεγαλύτερη παρακολούθηση

για να εκτιμηθεί ο κίνδυνος υποτροπής και η πιθανή ανάγκη για διορθωτική χειρουργική επέμβαση ποδιών σε αυτόν τον πληθυσμό ασθενών (Boehm et. al., 2008)



Εικόνα 10. Στάδια θεραπείας clubfoot με τη μέθοδο Ponseti (Israr et. al., 2020)



Εικόνα 11. Παιδί με clubfoot μετά από ολοκληρωμένη θεραπεία με την μέθοδο Ponseti (Israr et. al., 2020)

Σε μία ανασκόπηση των Matar et. al. ανασκόπηση όλοι οι ασθενείς (υπήρχαν δέκα παιδιά, πέντε αγόρια και πέντε κορίτσια) με ραιβοίποποδία που είχαν υποβληθεί σε θεραπεία με την μέθοδο Ponseti μεταξύ του 2005 και του 2012. Κατά την διάρκεια της θεραπείας όλοι οι ασθενείς με ραιβοίποποδία υποβλήθηκαν σε αξιολόγηση από έναν κλινικό γενετιστή και έναν νευρολόγο για να επιβεβαιώσουν τη διάγνωση της αρθρογρύπωσης. Σε όλους τους ασθενείς δόθηκαν γραπτές πληροφορίες σχετικά με τη ραιβοίποποδία και τη θεραπεία με τη μέθοδο Ponseti. Το τυπικό πρωτόκολλο Ponseti χρησιμοποιήθηκε με χειραγώγηση και υψηλή χύτευση στη ραχιαία επιφάνεια του ποδιού. Μετά από μια επιτυχημένη αρχική διόρθωση, τα παιδιά τοποθετήθηκαν σε

ειδικούς νάρθηκες/μπότες. Οι νάρθηκες φορέθηκαν για 4 χρόνια από τα παιδιά περίπου 14-16 ώρες κάθε ημέρα. Στην παρούσα μελέτη, υπήρξε ικανοποιητικό αποτέλεσμα στην θεραπεία χωρίς πόνο πόδι, στο 64,7% των παιδιών. Αξίζει να σημειωθεί, ωστόσο, ότι αυτά τα παιδιά έχουν συχνά σύνθετες ανάγκες και απαιτούν μια πολυεπιστημονική προσέγγιση για να καλύψουν τις ανάγκες αποκατάστασης (Matar et. al., 2016)

Σε μία μελέτη παρουσιάζεται η αντιμετώπιση της ραιβοϊποποδίας μέσω της μεθόδου Ponseti, ακολουθούμενη από την τομή του αχίλλειου τένοντα σε παιδιά με αρθρογρύπωση (Lejman et. al., 2008). Πέντε παιδιά (δέκα πόδια) παρακολούθηθηκαν για τουλάχιστον 24 μήνες μετά την τενοντοτομή. Η μέση ηλικία παρακολούθησης ήταν 38,4 μήνες (26 έως 48 μήνες) και η μέση περίοδος παρακολούθησης ήταν 35,8 μήνες (24-44 μήνες). Η θεραπεία ξεκίνησε τους πρώτους μήνες της ζωής. Η αποτελεσματικότητα της μεθόδου Ponseti και της τενοντοτομής του αχίλλειου αξιολογήθηκε σύμφωνα με την ποσότητα και τη συνέχεια της επιτευχθείσας διόρθωσης. Τρία παιδιά αντιπροσώπευαν την κλασική εμπλοκή τεσσάρων άκρων με καμπτικό πρότυπο στο γόνατο, κάμψη-απαγωγή-έξω στροφή των ισχίων, εκτατικό αγκώνα και κάμψη του καρπού. Κατά τη διάρκεια της θεραπείας, ένα παιδί με εμπλοκή τεσσάρων άκρων υποβλήθηκε σε επιπλέον χειρουργική επέμβαση με τη μορφή απελευθέρωσης μαλακού ιστού στο γόνατο. Μετά την ολοκλήρωση των διαδικασιών γόνατος, πραγματοποιήθηκαν επαναλαμβανόμενες τενοντοτομές του αχίλλειου. Το μετεγχειρητικό μας πρωτόκολλο περιελάμβανε 5-9 εβδομάδες ακινητοποίησης (κατά μέσο όρο 6,6 εβδομάδες). Σε όλους τους γονείς δόθηκε εντολή να κάνουν φυσιοθεραπεία (παθητικό εύρος ασκήσεων κίνησης) στα πόδια τρεις φορές την ημέρα για να διατηρήσουν τη διόρθωση και την κίνηση του αστραγάλου (Kowalczyk et. al., 2008)

Στην τελική παρακολούθηση, και τα πέντε παιδιά ήταν χωρίς πόνο. Δύο παιδιά μπορούσαν να περπατήσουν σε εξωτερικούς χώρους χωρίς υποστήριξη. Άλλα δύο παιδιά χρησιμοποίησαν νάρθηκα AFO και ειδικά παπούτσια. Τα υπόλοιπα παιδιά περπατούσαν αποτελεσματικά σε εσωτερικό χώρο με τη βοήθεια των γονέων και νάρθηκα KAFOs για τη βελτίωση της σταθερότητας των γονάτων τους (Lejman et. al., 2008).

Συνοψίζοντας και σύμφωνα με τις μελέτες που παρουσιάστηκαν:

- Η αντιμετώπιση της ραιβοϊποποδίας στα παιδιά με αρθρογρύπωση ανταποκρίθηκε θετικά με την μέθοδο Ponseti με πρόωμη πλήρη ή μερική διόρθωση παραμόρφωσης παρά τις αρχικές μεγάλες άκαμπτες παραμορφώσεις.
- Και τα δύο πόδια των παιδιών δεν απαιτούσαν πρόσθετες χειρουργικές επεμβάσεις μαλακού ιστού μέχρι την τελευταία παρακολούθηση.
- Το πρωτόκολλο Ponseti, ακολουθούμενο τενοντοτομή του αχίλλειου που είναι μια ελάχιστα επεμβατική μέθοδος, φαίνεται να είναι μια χρήσιμη εναλλακτική λύση στην αρχική θεραπεία της ραιβοϊποποδίας.
- Η μέθοδος Ponseti είναι μια αποτελεσματική θεραπεία σε ασθενείς με αρθρογρύπωση που εμφανίζουν ραιβοϊποποδία για την επίτευξη λειτουργικών ποδιών, χωρίς πόνο. Παρά την ανάγκη για πρόσθετη χειρουργική επέμβαση, η μέθοδος χύτευσης Ponseti και η τενοντοτομή του αχίλλειου φαίνεται να είναι μια εναλλακτική λύση για την αποτελεσματική θεραπεία σε παιδιά με αρθρογρύπωση.

4.5 Ο ρόλος των γονέων

Οι γονείς ενός παιδιού με αρθρογρύπωση παίζουν σημαντικό ρόλο στην εξέλιξη της θεραπείας του. Οι γονείς ενός παιδιού με αρθρογρύπωση συχνά δίνουν τη μεγαλύτερη σημασία στην ανεξάρτητη διέγερση και επικεντρώνουν την προσοχή τους σε αυτήν την ικανότητα στο πρόγραμμα θεραπείας. Είναι επομένως εξαιρετικά σημαντικό το σχέδιο θεραπείας και οι στόχοι του - τόσο άμεσο όσο και μακροπρόθεσμο - να κοινοποιούνται τόσο στον ασθενή όσο και στους γονείς (Kowalczyk et. al., 2016).

Τέτοια εκπαίδευση θα πρέπει στη συνέχεια να επαναλαμβάνεται και να ενισχύεται σε κάθε διαδοχικό στάδιο θεραπείας. Πρέπει να τονιστεί η σημασία του ρόλου των γονέων. Οι γονείς θα πρέπει να λάβουν εκπαίδευση σχετικά με το πρωτόκολλο αποκατάστασης και να ασκούν καθημερινά ασκήσεις με το παιδί τους ώστε η αποκατάσταση να επέλθει σε μεγαλύτερο χρονικό διάστημα. Λόγω των παραπάνω λόγων, το πρόγραμμα θεραπείας ενός παιδιού με αρθρογρύπωση πρέπει να είναι ξεχωριστά προσαρμοσμένο για κάθε ασθενή ανάλογα με τις παραμορφώσεις και τις λειτουργικές του ανάγκες και βέλτιστα θα πρέπει να περιλαμβάνει μια θεραπευτική ομάδα συμπεριλαμβανομένου παιδίατρου, ορθοπεδικού χειρουργού που ειδικεύεται σε χειρουργικές διορθώσεις στα άνω και κάτω άκρα. Η επιστημονική ομάδα σε συνεργασία με τους γονείς πρέπει να διαθέτει εμπειρία στη θεραπεία ασθενών διαφορετικών ηλικιακών ομάδων και με διαφορετικούς βαθμούς σοβαρότητας της νόσου. Τέλος η ομάδα πρέπει επίσης να διαθέτει το κατάλληλο διαγνωστικό και θεραπευτικό εξοπλισμό (Kowalczyk et. al., 2016).

Κεφάλαιο 5^ο

Βάδιση και ορθωτικά μέσα

5.1. Λειτουργικές δραστηριότητες και βάδιση

Η ικανότητα της λειτουργικής διέγερσης εξαρτάται από παράγοντες όπως η σοβαρότητα των παραμορφώσεων του κάτω άκρου και η μυϊκή αδυναμία στα κάτω άκρα, κυρίως στους εκτεινόντες μυς του ισχίου και του γόνατος. Έχει αναφερθεί ανεξάρτητο περπάτημα πριν από την ηλικία των 2,5 ετών και το 85% των παιδιών με αμυοπλασία βρέθηκαν να είναι περιπατητές έως την ηλικία των 5 ετών. Η παρουσία μυϊκής αδυναμίας στα κάτω άκρα θεωρείται ότι επηρεάζει περισσότερο την ικανότητα βάδισης από τη σοβαρότητα των συσπάσεων (Errikson et. al., 2014)

Η κύλιση και η μετακίνηση πάνω στους γλουτούς χρησιμοποιούνται κυρίως για τη μετακίνηση στο πάτωμα. Η ανάπτυξη ανεξάρτητης καθιστής θέσης συχνά καθυστερεί λόγω της αδυναμίας του παιδιού να επιτύχει την παραπάνω θέση. Ωστόσο, τα περισσότερα παιδιά το κατορθώνουν μέχρι την ηλικία των 15 μηνών. Η τοποθέτηση στην καθιστή θέση και η ενθάρρυνση της στατικής ισορροπίας σε αυτή με ή χωρίς τη στήριξη των χεριών θα πρέπει να ξεκινά νωρίς, περίπου στην ηλικία των 6 μηνών. Ο φυσικοθεραπευτής θα πρέπει να εστιάζει στη δυναμική ισορροπία και στις μεταβάσεις από και προς την καθιστή θέση με τη χρήση κάμψης του κορμού και στη συνέχεια να ακολουθεί η στροφή. Η ηλικία των 9 μηνών είναι κατάλληλη ώστε το παιδί να ξεκινήσει να αποκτά την εμπειρία της φόρτισης στην όρθια θέση. Η ενδυνάμωση των μυών που απαιτούνται για τις βασικές λειτουργικές κινήσεις όπως είναι η κύλιση, η καθιστή θέση, η αναπήδηση στους γλουτούς, η ορθοστάτηση και η βάδιση πραγματοποιείται στα πλαίσια του παιχνιδιού. Η κινητοποίηση επιτυγχάνεται από τα περισσότερα παιδιά στην ηλικία των 18 μηνών (Kessler et. al., 2015).

Η ορθοπεδική χειρουργική επέμβαση με πολλαπλές διαδικασίες είναι συχνά απαραίτητη για την επίτευξη λειτουργικής διέγερσης. Οι ορθώσεις παρουσιάζονται επίσης συχνά για την ενίσχυση ή τη διευκόλυνση του περπατήματος και για την αντιστάθμιση της μυϊκής αδυναμίας και των παραμορφώσεων του κάτω άκρου, καθώς και για τη διατήρηση των κάτω άκρων σε ευθυγραμμισμένη θέση. Οι πιο συχνά χρησιμοποιούμενοι τύποι ορθώσεων σε παιδιά με AMC είναι ορθώσεις αστραγάλου-ποδιού (AFOs) ή ορθογώνια γονάτου-αστραγάλου-ποδιού (KAFOs) με μηχανισμό κλειδώματος γονάτου. Παρατηρήθηκαν διακυμάνσεις στο μοτίβο βάδισης σε σχέση με τη χρήση ορθώσεως. Σε παιδιά που χρησιμοποιούν KAFO με κλειδωμένες αρθρώσεις στο γόνατο, παρατηρήθηκαν πιο εκτεταμένες κινήσεις κορμού και πυέλου σε σύγκριση με τα παιδιά που χρησιμοποιούν AFO. Μπορεί, επομένως, να υποτεθεί ότι η σωματική προσπάθεια κατά τη διάρκεια του περπατήματος είναι υψηλή σε παιδιά με AMC. Έχουν προταθεί διάφορες μέθοδοι για την αξιολόγηση της σωματικής προσπάθειας κατά τη διάρκεια του περπατήματος. Μια δοκιμή λειτουργικής ικανότητας άσκησης έχει αναπτυχθεί για χρήση κατά τη διάρκεια μιας περιόδου περπατήματος 6 λεπτών που αντικατοπτρίζει το λειτουργικό επίπεδο για τις καθημερινές σωματικές δραστηριότητες (Errikson et. al., 2014)

5.2 Κατηγορίες ορθώσεων

Για την ενίσχυση ή τη διευκόλυνση της διέγερσης σε παιδιά με AMC, ορθώσεις μπορούν να χρησιμοποιηθούν για την αντιστάθμιση της μυϊκής αδυναμίας και για την υποστήριξη των κάτω άκρων σε ευθυγραμμισμένη θέση. Οι ορθώσεις είναι κατασκευασμένες από διαφορετικά υλικά και με ή χωρίς μηχανισμούς ασφάλισης γόνατος. Η χρήση ορθοτικών ελατηρίων από ανθρακονήματα έχει αναφερθεί ότι οδήγησε σε αύξηση της ροπής και του μήκους του βήματος στα παιδιά με AMC. Η ικανότητα βάρδισης εξαρτάται από την έκταση του εύρους κίνησης των αρθρώσεων, ιδίως στα ισχία και τα γόνατα, καθώς και στη ποδοκνημική. Η μυϊκή αδυναμία στα κάτω άκρα, κυρίως στους μύες του ισχίου και του γόνατος, έχει επίσης αναφερθεί ότι επηρεάζει την ικανότητα περπατήματος, και σε παιδιά με αμυοπλασία, η μυϊκή αδυναμία θεωρήθηκε ότι έχει μεγαλύτερη επιρροή στην ικανότητα της βάρδισης. Η εμπλοκή των άνω άκρων με αδυναμία στήριξης χεριών έχει επίσης βρεθεί ότι επηρεάζει τη λειτουργία της βάρδισης. Τα περισσότερα παιδιά με AMC μπορούν να επιτύχουν λειτουργική διέγερση και το 85% έχουν αναφερθεί ως περιπατητές έως την ηλικία των 5 ετών (Errikson et. al., 2010)



Εικόνα 12. Κατηγορίες ορθώσεων (Errikson et. al., 2010).

1. Ορθώσεις γόνατος-αστραγάλου-ποδιού με κλειδωμένη άρθρωση γονάτου (KAFO-L)
2. Ορθώσεις γόνατος-αστραγάλου-ποδιού με κλειδωμένη άρθρωση γονάτου και άρθρωση αστραγάλου από ανθρακονήματα (KAFO-LC)
3. Ορθώσεις γόνατος-αστραγάλου-ποδιού με ανοιχτή άρθρωση γονάτου και άρθρωση αστραγάλου από ανθρακονήματα (KAFO-OC)
4. Ορθώσεις αστραγάλου-ποδιού με άρθρωση αστραγάλου από ανθρακονήματα (AFO-C)

Σε μία έρευνα 12 από τους 15 συμμετέχοντες χρησιμοποίησαν ορθώσεις. Τα παιδιά χωρίστηκαν σε υποομάδες σχετικά με τη χρήση της όρθωσης. Οι συνταγογραφήσεις ορθοτήτων βασίστηκαν στην παρουσία μυϊκής αδυναμίας, στις συστολές των αρθρώσεων ή στην ανάγκη σταθεροποίησης των αρθρώσεων σύμφωνα με το τρέχον ορθοτικό πρόγραμμα. Η ομάδα 1, που εκπροσωπήθηκε από τέσσερις συμμετέχοντες, χρησιμοποίησε ορθώσεις γόνατος-αστραγάλου-ποδιού με κλειδωμένες αρθρώσεις γόνατος (KAFO-L). Τρεις συμμετέχοντες είχαν βαθμό ≤ 3 στη μυϊκή δύναμη του εκτεταμένου γόνατου και ένας συμμετέχων είχε βαθμούς 4. Δύο παιδιά είχαν τους μηχανισμούς κλειδώματος του γόνατος μπροστά και δύο οπίσθια, ανάλογα με τη λειτουργία του χεριού του παιδιού. Δύο συμμετέχοντες είχαν μια άρθρωση αστραγάλου από ανθρακονήματα σε συνδυασμό με τα KAFO τους με κλειδωμένες αρθρώσεις γόνατου (KAFO-LC) (Errikson et. al., 2010).

Η δύναμη των μυών του κάτω άκρου δοκιμάστηκε σύμφωνα με μια κλίμακα έξι βαθμών με βαθμό 0 που δεν υποδεικνύει αντοχή μυών, ίχνη δραστηριότητας βαθμού 1, κίνηση εξουδετερωμένης βαρύτητας βαθμού 2, κίνηση βαθμού 3 ενάντια στη βαρύτητα και βαθμός 4 που υποδεικνύει κίνηση ενάντια στη βαρύτητα με κάποια χειροκίνητη αντίσταση. Ο βαθμός 5, που υποδεικνύει φυσιολογική αντοχή, δεν δόθηκε σε αυτή τη μελέτη. Όλα τα παιδιά υποβλήθηκαν σε ανάλυση 3-D βάδισης χρησιμοποιώντας ένα σύστημα ανάλυσης κίνησης οκτώ φωτογραφικών μηχανών. Τα παιδιά ήταν εξοπλισμένα με 34 ανακλαστικούς δείκτες ευθυγραμμισμένους με ανατομικά ορόσημα στο κεφάλι, τον κορμό και τη λεκάνη, στα χέρια, τους μηρούς, τις κνήμες και την ποδοκνημική. Στα παιδιά που φορούσαν ορθώσεις, οι δείκτες τοποθετήθηκαν όσο το δυνατόν πιο κοντά στη σωστή ανατομική θέση. Ζητήθηκε από τα άτομα να περπατήσουν με άνετο ρυθμό κατά μήκος ενός μονοπατιού 10 μέτρων μέχρι να συλλεχθούν πλήρεις πληροφορίες από αρκετούς κύκλους βάδισης για κάθε πλευρά. Σε πέντε από τα έξι παιδιά που μπορούσαν να περπατήσουν χωρίς ορθώσεις, η ανάλυση βάδισης πραγματοποιήθηκε χωρίς παπούτσια. Δεν υπήρχαν στατιστικές σημαντικές διαφορές μεταξύ της δεξιάς και της αριστερής πλευράς σε οποιαδήποτε παράμετρο σε οποιαδήποτε ομάδα. Για την παρουσίαση δεδομένων και την επακόλουθη ανάλυση δεδομένων μεταξύ ομάδων, επιλέχθηκε το άκρο με λιγότερη μυϊκή δύναμη και / ή μεγαλύτερη συστολή. Όταν δεν υπήρχε διαφορά μεταξύ των άκρων, επιλέχθηκε η δεξιά πλευρά. Το μήκος του βήματος ήταν παρόμοιο σε όλες τις ομάδες και με τις τιμές αναφοράς του εργαστηρίου βάδισης, οι οποίες μπορεί να αποδοθούν σε καλή αντοχή έκτασης ισχίου σε όλους τους συμμετέχοντες (Errikson et. al., 2010).

Σε άλλες μελέτες, τα παιδιά καθορίστηκαν σε τρεις διαφορετικές ομάδες ανάλογα με την ανάγκη για σταθεροποίηση των αρθρώσεων λόγω μυϊκής αδυναμίας και συστολών των αρθρώσεων. Αυτές είναι η χρήση ορθοτικών γόνατου-αστραγάλου με κλειδωμένες αρθρώσεις γόνατου (KAFO-LK), η χρήση ορθώσεων γόνατος-αστραγάλου με ανοικτές αρθρώσεις γόνατος (KAFO-O) ή (AFO) και η χρήση ειδικών παπουτσιών (Eriksson, 2016).

Σε έρευνα αξιολογήθηκε το βάδισμα σε παιδιά που περπατούσαν με τις συνήθεις ορθώσεις ή παπούτσια τους. Σε μία άλλη μελέτη η κινηματική βάδισης αξιολογήθηκε με τρισδιάστατη (3D) ανάλυση βάδισης σε 15 παιδιά με AMC. Τα παιδιά που περπατούσαν με το KAFO-LK χρησιμοποίησαν μεγαλύτερες κινήσεις κορμού στα μετωπικά και εγκάρσια επίπεδα από αυτά που περπατούσαν με τα KAFO-O / AFOs και παπούτσια. Όσοι περπατούσαν με το KAFO-LK κατάφεραν να

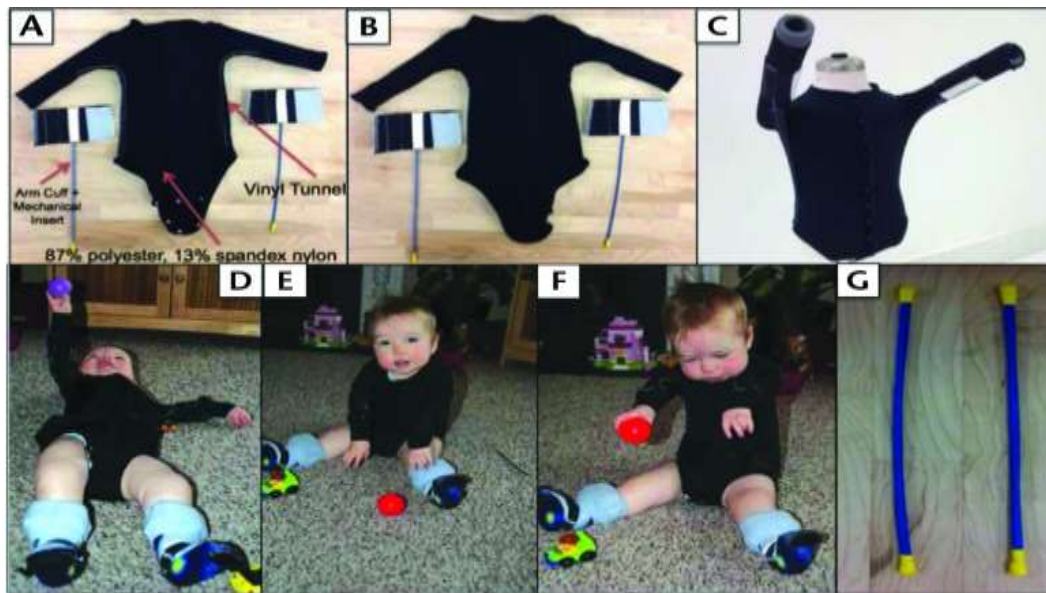
αντισταθμίσουν την αδυναμία κάμψης των γόνατων κατά τη διάρκεια της κούνιας λόγω των κλειδωμένων αρθρώσεων των γόνατων. Υπερβολικές κινήσεις κορμού βρέθηκαν σε παιδιά που περπατούσαν με ορθώσεις, ιδιαίτερα σε εκείνα που περπατούσαν με το KAFO-LK. Η ανάλυση της κοινής εργασίας έδειξε μεγαλύτερη συμβολή από τους μυς του ισχίου στη συνολική θετική εργασία σε παιδιά AMC, ιδιαίτερα σε άτομα με KAFO-LK, γεγονός που δείχνει την εξάρτησή τους από τους μυς του ισχίου (Eriksson, 2016).

Η ενεργειακή προσπάθεια με μέτρηση της κατανάλωσης οξυγόνου και η ικανότητα λειτουργικής άσκησης που μετρήθηκε με τη δοκιμή έξι λεπτών με τα πόδια (6MWT) αξιολογήθηκαν σε 24 παιδιά με AMC και σε 25 παιδιά TD. Όλες οι ομάδες AMC παρουσίασαν υψηλότερο κόστος οξυγόνου από τα παιδιά TD, αλλά μόνο εκείνοι που περπατούσαν με AFO / KAFO-O είχαν σημαντικά υψηλότερο κόστος οξυγόνου. Όλες οι ομάδες AMC περπατούσαν σε μικρότερες αποστάσεις από τα παιδιά TD κατά τη διάρκεια του 6MWT (Eriksson, 2016).

5.3 Θεραπεία μέσω του Playskin Lift

Τα παιδιά με αρθρογρύπωση συχνά εμφανίζουν διαταραχές της κίνησης των βραχιόνων που μπορούν να επηρεάσουν αρνητικά τις δραστηριότητες της καθημερινής ζωής, το παιχνίδι αντικειμένων και η αυτο-φροντίδα. Μία μελέτη αξιολόγησε τα αποτελέσματα της παρέμβασης που περιλαμβάνει το εξωσκελετικό ένδυμα Playskin Lift™ στη λειτουργία του βραχίονα κατά τη διάρκεια του παιχνιδιού αντικειμένων για παιδιά με αρθρογρύπωση. Δεκαεπτά παιδιά με αρθρογρύπωση (5 άνδρες, 6-35 μήνες στην αρχή της μελέτης) δοκιμάστηκαν στα σπίτια τους κάθε δύο εβδομάδες με και χωρίς το Playskin καθ' όλη τη διάρκεια της αρχικής γραμμής 1 μήνα, της παρέμβασης 4 μηνών και της παρέμβασης 1 μηνός μετά την παρέμβαση. Κατά τη διάρκεια του χρόνου αποκατάστασης τα παιδιά βελτίωσαν σημαντικά την οπτική-χειροκίνητη ικανότητα τους, καθώς και την ικανότητά τους να σηκώνουν αντικείμενα από μια επιφάνεια και να χειρίζονται αντικείμενα με το ένα χέρι. Επιπλέον, τα παιδιά παρουσίασαν μεγαλύτερη πολυτροπικότητα, μεταβλητότητα και ένταση των συμπεριφορών τους στο παιχνίδι. Τα τρέχοντα αποτελέσματα δείχνουν ότι το εξωσκελετικό ένδυμα Playskin Lift™ μπορεί να χρησιμεύσει ως μια αποτελεσματική βοηθητική μέθοδο για τη βελτίωση του παιχνιδιού για παιδιά με κινητικά προβλήματα (Babik et. al., 2019).

Η διεπιστημονική ομάδα δημιούργησε αυτό το νέο εξωσκελετικό ένδυμα, το Playskin Lift, για να βοηθήσει στην ανύψωση των βραχιόνων. Το ύφασμα επιλέχθηκε για άνετη εφαρμογή για σωστή στήριξη και ευθυγράμμιση των μηχανικών εξαρτημάτων. Στενές λωρίδες περιβλημάτων βινυλίου ράβονται κάθετα κατά μήκος των ραφών του ρούχου και στις δύο πλευρές του κορμού και κάτω από κάθε βραχίονα, δημιουργούν σήραγγες όπου μπορούσαμε να τοποθετήσουμε μηχανικά ένθετα για να βοηθήσουμε στην ανύψωση των βραχιόνων. Το Playskin Lift είναι μια φθηνή (<30 \$ υλικό κόστος), εύχρηστη (βαθμολογία 5/5), άνετη (βαθμολογία 5/5) και ελκυστική (βαθμολογία 4/5) μέθοδος θεραπείας. Το παιδί ενώ φοράει το ένδυμα, μπορεί να έρθει σε επαφή με αντικείμενα πιο συχνά σε έναν αυξημένο χώρο παιχνιδιού, να κοιτάξει τα παιχνίδια περισσότερο ενώ έρθει σε επαφή μαζί τους και να κάνει πιο πολύπλοκες αλληλεπιδράσεις με τα παιχνίδια. Η αξιολόγηση της κινητικότητας περιλαμβάνει περίπου 10 λεπτά με τον θεραπευτή να ενθαρρύνει το μικρό παιδί να κινηθεί στο πάτωμα με τον τυπικό του τρόπο, περίπου 5 λεπτά με και περίπου 5 λεπτά χωρίς τη συσκευή. Ο στόχος είναι να παρατηρηθεί ένα παράδειγμα κάθε τύπου μετάβασης και κινητικότητας στο οποίο θα μπορούσε να συμμετάσχει ένα μικρό παιδί χωρίς τη συσκευή και να καθορίσει εάν το παιδί θα μπορούσε ακόμα να κάνει αυτές τις συμπεριφορές τουλάχιστον μία φορά με τη συσκευή φορτωμένη. (Lobo et. al., 2015).



Εικόνα 13. Το Playskin Lift από όλες τις όψεις (Lobo et. al., 2015)

Θεραπευτικές τεχνικές όπως ισομετρικές ασκήσεις, υδροθεραπεία και νευρομυϊκή ηλεκτρική διέγερση μπορούν να βελτιώσουν τη δύναμη των μυών όταν ένα άτομο έχει μειωμένη κίνηση ενάντια στη βαρύτητα (Lobo et. al., 2015). Ωστόσο, αυτές οι τεχνικές μπορεί να είναι δύσκολες με μικρά παιδιά που δεν μπορούν να ακολουθήσουν πολύπλοκες οδηγίες, έχουν πρόβλημα με τη θερμορύθμιση ή δεν μπορούν να παρέχουν αξιόπιστα σχόλια σχετικά με την αίσθηση (Lobo et. al., 2015). Παρεμβάσεις για τη βελτίωση της αντοχής και του κινητικού ελέγχου για μικρά παιδιά περιλαμβάνουν δραστηριότητες που φέρουν βάρος, πρακτική βοήθεια από έναν ενήλικα και τοποθέτηση για να ενθαρρύνουν την ενεργητική κίνηση των μυών. Όταν τα παιδιά έχουν σημαντική αδυναμία, μπορεί να απαιτείται υψηλό επίπεδο βοήθειας και επίβλεψης για να διασφαλιστεί η ασφαλής και αποτελεσματική εκτέλεση αυτών των δραστηριοτήτων (Lobo et. al., 2015).

Το WREX είναι ένας εξωσκελετός που φοριέται δίπλα στον βραχίονα για να υποστηρίξει και να βοηθήσει την κίνηση ενάντια στη βαρύτητα στους ώμους και τους αγκώνες. Αποτελείται από μεταλλικό, τρισδιάστατο τυπωμένο πλαστικό και λαστιχένιες ταινίες. Το αντιβράχιο στηρίζεται σε μια γούρνα ασφαλισμένη με ιμάντες. Οι λαστιχένιες ταινίες εκτείνονται στους ώμους και τους αγκώνες για να παράγουν ροπή για να ανυψώσουν τους βραχίονες ενάντια στη βαρύτητα. Το WREX έχει χρησιμοποιηθεί κυρίως κλινικά ως βοηθητική συσκευή για παιδιά με αδυναμία στο χέρι για να τα βοηθήσει να κινήσουν τα χέρια τους ενάντια στη βαρύτητα για λειτουργία σε μεγαλύτερο χώρο εργασίας (Hall et. al., 2015).



Εικόνα 14. Το τρισδιάστατο τυπωμένο Wilmington Robotic Exoskeleton (WREX) σε ένα βρέφος (Lobo et. al., 2015)

Το Playskin Lift και παρόμοια θεραπευτικά ενδύματα έχουν τη δυνατότητα να επηρεάσουν τη λειτουργία ατόμων με ποικιλία διαγνώσεων, χρησιμεύοντας ως βοηθητικές ή αποκαταστατικές συσκευές. Για παράδειγμα, μπορεί να είναι χρήσιμα ως βοηθητικές συσκευές, με στόχο την υποστήριξη της κίνησης ή του ορθοστατικού ελέγχου προκειμένου να αυξηθεί η ανεξαρτησία τους (Hall et.al., 2015).

Συνολική παρουσίαση μεθόδων αποκατάστασης

Ο ρόλος της φυσικοθεραπείας και των οφελών της στα παιδιά που πάσχουν από αρθρογρύπωση είναι καταλυτικός. Οι φυσικοθεραπευτικές τεχνικές που χρησιμοποιούνται περιλαμβάνουν ένα ευρύ φάσμα θεραπειών.

Αρχικά κινησιοθεραπεία, διατάσεις και γενικότερα η κλασική φυσικοθεραπεία προτείνεται ανεπιφύλακτα σε όλη τη διάρκεια της ζωής των ατόμων με αρθρογρύπωση με μεγαλύτερα αποτελέσματα όταν αυτή αρχίσει από την βρεφική ηλικία. Επίσης, σημαντικό ρόλο στην εξέλιξη της θεραπείας έχουν ο γονείς των παιδιών καθώς η επιπλέον θεραπεία στο σπίτι και η σωστή τοποθέτηση συμβάλουν αποτελεσματικά στην γρηγορότερη αποκατάσταση του παιδιού (Kowalczyk et. al., 2016). Τεχνικές διέγερσης και κινητικότητας των αρθρώσεων συμβάλουν αποτελεσματικά στην θεραπεία των παιδιών με αρθρογρύπωση (Ponten, 2015). Επιπλέον η μέθοδος Ponseti είναι μια αποτελεσματική θεραπεία σε ασθενείς με αρθρογρύπωση που εμφανίζουν ραιβοίποποδια για την επίτευξη λειτουργικών ποδιών και σε συνδυασμό με τη τενοντοτομή του αχίλλειου φαίνεται να είναι μια αποτελεσματική λύση για την θεραπεία των ποδιών σε παιδιά με αρθρογρύπωση (Lejman et. al., 2008). Αυτό που έγινε κατανοητό είναι ότι είναι απαραίτητο η φυσικοθεραπεία να συνδυάζεται με διάφορα ορθωτικά μέσα (χρήση ορθοτικών γονάτου-αστραγάλου με κλειδωμένες αρθρώσεις γονάτου (KAFO-LK), χρήση ορθώσεων γόνατος-αστραγάλου με ανοικτές αρθρώσεις γόνατος (KAFO-O) ή (AFO) και χρήση ειδικών παπουτσιών (Eriksson, 2016) έχει αποδειχθεί ότι προκύπτουν βέλτιστα αποτελέσματα (Eriksson, 2016). Τέλος η θεραπεία μέσω ενδύματος Playskin Lift συμβάλει αποτελεσματικά στην βέλτιστη θεραπεία και βοηθάει το παιδί γενικότερα στις καθημερινές του δραστηριότητες που αφορούν τα άνω άκρα (Hall et.al., 2015).

Συνοψίζοντας η καθημερινότητα ενός ασθενή μπορεί να γίνει καλύτερη με την συμβολή της φυσικοθεραπείας καθώς βελτιώνονται τόσο οι προσβεβλημένες δομές του ασθενούς όσο και η ποιότητα ζωής του. Εξαιτίας της περιορισμένης αρθρογραφίας σχετικά με την αρθρογρύπωση δεν ήταν δυνατόν να γίνει ακριβής ανάλυση των δεδομένων που συλλέχθηκαν.

Συμπεράσματα

Η συγγενής πολλαπλή αρθρογρύπωση είναι μία νευρομυϊκή πάθηση που επηρεάζει άμεσα τη μυϊκή δύναμη κι το εύρος των αρθρώσεων. Ο φυσικοθεραπευτής θα έρθει αντιμέτωπος με τα συμπτώματα αυτά και συνεπώς βασικοί στόχοι για το πρόγραμμα αποκατάστασης θα είναι η διατήρηση του εύρους κίνησης των αρθρώσεων και η διατήρηση της λειτουργικότητας τους και των καθημερινών αναγκών των ασθενών.

- Ο φυσικοθεραπευτής πρέπει να εφαρμόσει κινησιοθεραπεία αλλά και διατάσεις ώστε να αναπτυχθεί το φυσιολογικό εύρος κίνησης.
- Η τοποθέτηση του παιδιού ιδιαίτερα στην πρηνή θέση παίζει πολύ σημαντικό ρόλο στην αποφυγή των συγκάμψεων των αρθρώσεων και ιδιαίτερα των ισχίων.
- Οι λειτουργικές δραστηριότητες, η βάδιση αλλά και η ορθοστάτηση είναι απαραίτητες εκβάσεις για την θεραπεία του παιδιού.
- Ο βασικός στόχος είναι το πόδι να μπορεί να στηρίζει το σωματικό βάρος του παιδιού σε όλη την επιφάνεια του, να επιτρέπει την ανεξάρτητη κινητοποίηση και να μπορεί να φιλοξενεί τόσο τα ορθωτικά μέσα όσο και τα τυποποιημένα παπούτσια.
- Τα ορθωτικά μέσα σε συνδυασμό με την συμβολή του φυσικοθεραπευτή συμβάλουν αποτελεσματικά στην θεραπεία των παιδιών με αρθρογρύπωση.
- Ο τελικός στόχος της θεραπείας είναι το παιδί να είναι ανεξάρτητο όσον αφορά την προσωπική του φροντίδα.
- Αξίζει να αναφερθεί ότι ένας θετικός παράγοντας είναι ότι τα παιδιά με αρθρογρύπωση δεν εμφανίζουν κάποιο γνωστικό έλλειμμα γεγονός που συμβάλει αποτελεσματικά στην θεραπεία.

Βιβλιογραφία / Αρθρογραφία

Βιβλιογραφία

1. **Maurice Victor & Allan H. Ropper**, 2003. Οι Συγγενείς Νευρομυκικές Διαταραχές. Μετάφραση – Επιμέλεια από τα Αγγλικά από Βασιλόπουλος, Π. Αθήνα: Ιατρικές Εκδόσεις Π.Χ. Πασχαλίδης.
2. **Kessler Mary, Martin Suzanne**, 2015. Συγγενείς Παθήσεις. Μετάφραση – Επιμέλεια: Μπακαλίδου, Π. Αθήνα: Ιατρικές Εκδόσεις Κωνσταντάρης.

Αρθρογραφία

1. **Eriksson Marie, Gutierrez-Farewik, Elena M. Broström Eva, and Åsa Bartonek**, 2010. Gait in children with arthrogryposis multiplex congenita , J Child Orthop., 4(1): 21–31.
2. **Obeidat MM, Audat Z, Khriesat W.**, 2012. Shortterm functional outcome in children with arthrogryposis multiplex congenita after multiple surgeries at an early age, J Multidiscip Healthc, 5:195-200.
3. **Bamshad Michael, Heest Ann E. Van, Pleasure David**, 2009. Arthrogryposis: A Review and Update, J Bone Joint Surg Am., 91(Suppl 4): 40–46.
4. **Kalampokas Emmanouil, Kalampokas Theodoros, Sofoudis Chrisostomos, Deligeoroglou Efthymios and Botsis Dimitrios**, 2012. Diagnosing Arthrogryposis Multiplex Congenita: A Review, ISRN Obstet Gynecol, 2012: 264918.
5. **Bjarne Møller-Madsen**, 2015. Arthrogryposis multiplex congenita—an update, J Child Orthop, 9(6): 425–426.
6. **Kowalczyk Bartłomiej and Feluś Jarosław**, 2016. Arthrogryposis: an update on clinical aspects, etiology, and treatment strategies, Arch Med Sci., 12(1): 10–24.
7. **Fassier Alice, Wicart Philippe, Dubousset Jean and Seringe Raphaël**, 2009. Arthrogryposis multiplex congenita. Long-term follow-up from birth until skeletal maturity, J Child Orthop, 3(5): 383–390.
8. **Sucuoglu Hamza, Ornek Nurettin Irem, and Caglar Cagkan**, 2015. Arthrogryposis Multiplex Congenita: Multiple Congenital Joint Contractures, Case Rep Med, 2015: 379730
9. **Lester Ruth**, 2015. Problems with the upper limb in arthrogryposis, J Child Orthop, 9(6): 473–476.
10. **Pontén Eva**, 2015. Management of knees in arthrogryposis, J Child Orthop, 9(6): 465–472.

11. **Isaacson Glenn, Drum Elizabeth T.**, 2018. World J Otorhinolaryngol Head Neck Surg, 4(2): 122–125.
12. **Desai Darshini, Stiene Danielle , Song Taejeong , Sadayappan Sakthivel**, 2020. Distal Arthrogyriposis and Lethal Congenital Contracture Syndrome – An Overview, Front Physiol, 11: 689.
13. **Jonesa Talon , Millera Rebecca, T.Streetb John , Sawatzky Bonita ,** 2019. Validation of the Oswestry Disability Index for pain and disability in arthrogyriposis multiplex congenita, Annals of Physical and Rehabilitation Medicine, 62(2):92-97
14. **M. Li A., Yin J. , C. W. Yu C., Tsang T. , So H. K. , Wong E. , Chan D. , Hon E. K. L. , Sung R.** ,2005. The six-minute walk test in healthy children: reliability and validity, European Respiratory Journal, 25: 1057-1060
15. **Babik Iryna , Cunha Andrea B. , Lobo Michele A.** ,2019, Play with objects in children with arthrogyriposis: Effects of intervention with the Playskin Lift™ exoskeletal garment, Eunice Kennedy Shriver National Institute of Child Health and Human Development, 393-403.
16. **Bosse Van, J.P. Harold**, Orthopaedic care of the child with arthrogyriposis: a 2020 overview, 2020, 32(1):76-85
17. **Bernstein Robert**,2002. Arthrogyriposis and Amyoplasia, 10(6):417-424.
18. **Binkiewicz-Glińska Anna , Wierzba Jolanta , Szurowska Edyta , Ruckeman-Dziurdzińska Katarzyna , Bakula Stanislaw , Sokolów Michał , Reńska Anna ,** 2016. Arthrogyriposis multiplex congenital - multidisciplinary care - including own experience, Dev Period Med, 20(3):191-196.
19. **Binkiewicz-Glinska Anna , Sobierajska-Rek Agnieszka , Bakula Stanislaw , Wierzba Jolanta , Drewek Konrad , Kowalski Ireneusz M , Zaborowska-Sapeta Katarzyna**,2013. Arthrogyriposis in infancy, multidisciplinary approach: case report, BMC Pediatr, 13:184.
20. **Matar Hosam E. ,Beirne Peter , Garg Neeraj ,** 2016. The effectiveness of the Ponseti method for treating clubfoot associated with arthrogyriposis: up to 8 years follow-up, J Child Orthop., 10(1): 15–18.
21. **Kimber Eva**, 2015. AMC: amyoplasia and distal arthrogyriposis, J Child Orthop, 9(6): 427–432.
22. **Changulani M. , Garg N. K. , Rajagopal T. S. , Bass A. , Nayagam S. N. , Bruce J. Sampath, C. E.** , 2006. Treatment of idiopathic club foot using the Ponseti method, The Journal of Bone and Joint Surgery. , 88(10):1385-1387
23. **Janicki J. A. , Wright J. G. , S. Narayanan WeirU. G.** , 2011. A comparison of ankle foot orthoses with foot abduction orthoses to prevent recurrence following correction of idiopathic clubfoot by the Ponseti method, The Journal of Bone and Joint Surgery.

24. **Eriksson Marie**, 2016. Walking, orthoses and health-related quality of life in children with arthrogryposis multiplex congenita, Karolinska Institutet.
25. **Ganesan Balasankar, Luximon Ameersing , Al-Jumaily Adel, Balasankar Suchita Kothe, Naik Ganesh R.**, 2017. Ponseti method in the management of clubfoot under 2 years of age: A systematic review, Ara Nazarian, Harvard Medical School.
26. **Eriksson Marie, Bartonek Li Villard Åsa** , 2014. Walking, orthoses and physical effort in a Swedish population with arthrogryposis, *Journal of Children's Orthopaedics*, 305–312.
27. **Kowalczyk Bartholomew, Lejman Tadeusz**, 2008. Short-term experience with Ponseti casting and the Achilles tenotomy method for clubfeet treatment in arthrogryposis multiplex congenita, *J Child Orthop.*, 2(5): 365–371.