

ΤΕΧΝΟΛΟΓΙΚΟ ΕΚΠΑΙΔΕΥΤΙΚΟ ΙΔΡΥΜΑ ΔΥΤΙΚΗΣ ΕΛΛΑΔΑΣ  
ΣΧΟΛΗ ΕΠΑΓΓΕΛΜΑΤΩΝ ΥΓΕΙΑΣ & ΠΡΟΝΕΙΑΣ  
ΤΜΗΜΑ ΦΥΣΙΚΟΘΕΡΑΠΕΙΑΣ

ΠΤΥΧΙΑΚΗ ΕΡΓΑΣΙΑ

# “ΚΛΙΜΑΚΕΣ ΑΞΙΟΛΟΓΗΣΗΣ ΣΕ ΑΣΘΕΝΕΙΣ ΜΕ ΜΥΪΚΗ ΔΥΣΤΡΟΦΙΑ DUCHENNE”



ΣΠΟΥΔΑΣΤΡΙΕΣ: ΓΙΑΝΝΟΠΟΥΛΟΥ ΒΑΣΙΛΙΚΗ & ΣΟΦΟΚΛΕΟΥΣ ΣΟΦΗ

ΕΠΟΠΤΡΙΑ ΚΑΘΗΓΗΤΡΙΑ: ΦΑΡΑΝΤΟΥ ΧΑΡΙΚΛΕΙΑ

ΑΙΓΙΟ 2015

## ΠΡΟΛΟΓΟΣ

Η Μυϊκή δυστροφία Duchenne είναι η πιο συχνή και η πιο σοβαρή μορφή μυϊκής δυστροφίας που εμφανίζεται στα παιδιά με προσδόκιμο ζωής κατά μέσο όρο τα 20 με 30 έτη ηλικίας. Καθώς αποτελεί μια ασθένεια που επηρεάζει τους μύες προκαλώντας μυϊκή αδυναμία, η φυσικοθεραπεία διαδραματίζει σημαντικό ρόλο στην ενδυνάμωση των μυών, στην διατήρηση του εύρους τροχιάς των αρθρώσεων, στην διατήρηση αμφίπλευρης συμμετρίας, στην ευθυγράμμιση του ποδιού και στην πρόληψη των συσπάσεων και των δυσμορφιών με την τοποθέτηση κατάλληλων ναρθήκων συμβάλλοντας έτσι στην βελτίωση της ποιότητας ζωής των ασθενών αυτών και στην καλύτερη και πιο ανεξάρτητη καθημερινή τους εξυπηρέτηση. Στην παρούσα εργασία αναζητήσαμε και συγκεντρώσαμε τις πιο συχνά χρησιμοποιούμενες κλίμακες αξιολόγησης της κινητικότητας, της δύναμης, της ισορροπίας και της βάδισης των ατόμων με μυϊκή δυστροφία Duchenne που χρησιμοποιούνται πριν την έναρξη της φυσικοθεραπείας προκειμένου να εκτιμηθεί η κινητική κατάσταση του ασθενή κατά τη διάρκεια της φυσικοθεραπείας προκειμένου να αξιολογηθεί αν το πρόγραμμα φυσικοθεραπείας είναι το κατάλληλο και αν έχει συμβάλει στην βελτίωση της κινητικότητας της δύναμης και της ισορροπίας του ασθενή.

Σύμφωνα με την αρθρογραφία και την βιβλιογραφική ανασκόπηση, υπάρχουν πολλές αξιόπιστες κλίμακες και αξιόπιστα δυναμόμετρα και συσκευές που χρησιμοποιούνται καθημερινά από φυσικοθεραπευτές παγκοσμίως. Σκοπός της εργασίας μας είναι να παραθέσουμε και να αναλύσουμε τις κλίμακες και τα μέσα αξιολόγησης της κινητικότητας και της μυϊκής δύναμης των ασθενών με μυϊκή δυστροφία Duchenne προκειμένου να εξετάσουμε την εγκυρότητα και την αξιοπιστία τους. Οι κλίμακες αυτές χρησιμοποιούνται προκειμένου να καθοριστεί η έκταση της σωματικής βλάβης, να υπάρχει η δυνατότητα παρακολούθησης της πορείας της νόσου και να αξιολογηθούν οι επιπτώσεις στην καθημερινή ζωή των ασθενών.

Η επιλογή αυτού του θέματος δεν ήταν τυχαία, αφού η πάθηση αυτή μας είχε κινήσει το ενδιαφέρον από το μάθημα της ΚΛΙΝΙΚΗΣ ΝΕΥΡΟΛΟΓΙΚΗΣ ΦΥΣΙΚΟΘΕΡΑΠΕΙΑΣ Ι όπου την αναλύσαμε και ήρθαμε σε επαφή με παιδιά με μυϊκή δυστροφία Duchenne στο νοσοκομείο όπου πραγματοποιούσαμε το κλινικό μας μάθημα. Μεγάλο ενδιαφέρον είχε το γεγονός ότι η φυσικοθεραπεία μπορούσε να βοηθήσει τα παιδιά αυτά να βελτιώσουν την ποιότητα ζωής και την καθημερινότητά τους.

## ΠΕΡΙΛΗΨΗ

Η Μυϊκή δυστροφία Duchenne είναι η συχνότερη και η πιο σοβαρή μορφή μυϊκής δυστροφίας που παρουσιάζεται στην παιδική ηλικία. Στην νόσο αυτή επηρεάζονται οι μύες των παιδιών με την μυϊκή αδυναμία να επηρεάζει περισσότερο τα κάτω παρά τα άνω άκρα. Επηρεάζεται και η σπονδυλική στήλη με την εμφάνιση κύρτωσης σε μεγάλο ποσοστό των παιδιών αυτών. Επιπλέον επηρεάζεται η αναπνευστική και η καρδιακή λειτουργία καθώς και το νοητικό επίπεδο. Η μυϊκή δυστροφία Duchenne προκαλείται από μετάλλαξη του γονιδίου που κωδικοποιεί την πρωτεΐνη δυστροφίνη και η διάγνωσή της βασίζεται σε κλινικά και γενετικά κριτήρια. Όσον αφορά την θεραπεία, μπορεί να είναι είτε συντηρητική είτε χειρουργική προκειμένου να ανακουφιστούν τα συμπτώματα, να επιμηκυνθεί ο χρόνος ζωής τους και να βελτιωθεί η ποιότητα ζωής τους. Η φυσικοθεραπεία διαδραματίζει σημαντικό ρόλο στην επίτευξη αυτών των στόχων. Προκειμένου να εκτιμηθεί η κινητική κατάσταση των ασθενών αυτών, η ισορροπία τους και η δύναμή τους, έχουν δημιουργηθεί κλίμακες, δυναμόμετρα και άλλες συσκευές. Κάποιες από τις κλίμακες αυτές έχουν την μορφή ερωτηματολογίου που καλείται να απαντήσει ο ίδιος ο ασθενής ή ο κηδεμόνας του σε περίπτωση που είναι μικρό το παιδί, και κάποιες άλλες της συμπληρώνει ο εξεταστής σύμφωνα με τις παρατηρήσεις και τις μετρήσεις που πραγματοποιεί. Επιπλέον, κάποιες εξετάζουν μόνο την λειτουργία των άνω άκρων και κάποιες άλλες μόνο των κάτω άκρων, υπάρχουν όμως και κλίμακες που εξετάζουν την δραστηριότητα όλων των άκρων. Οι κλίμακες αυτές χρησιμοποιούν καθημερινές δραστηριότητες προκειμένου να αξιολογήσουν την λειτουργία των άκρων.

# ΠΕΡΙΕΧΟΜΕΝΑ

ΠΡΟΛΟΓΟΣ .....	ii
ΠΕΡΙΛΗΨΗ .....	iii
ΣΥΝΤΟΜΕΥΣΕΙΣ .....	vii
I.ΕΙΣΑΓΩΓΗ.....	1
II.ΓΕΝΙΚΟ ΜΕΡΟΣ .....	2
1.1 ΜΥΪΚΕΣ ΔΥΣΤΡΟΦΙΕΣ .....	2
1.2 ΤΑΞΙΝΟΜΗΣΗ ΜΥΪΚΩΝ ΔΥΣΤΡΟΦΙΩΝ .....	3
1.3 ΜΥΪΚΗ ΔΥΣΤΡΟΦΙΑ DUCHENNE (DMD).....	3
1.4 ΣΗΜΕΙΑ ΚΑΙ ΣΥΜΠΤΩΜΑΤΑ .....	3
1.4.1 ΠΕΡΙΠΑΤΗΤΙΚΟ ΣΤΑΔΙΟ-ΠΡΩΙΜΗ ΦΑΣΗ .....	6
1.4.2 ΠΡΩΙΜΟ ΜΗ ΠΕΡΙΠΑΤΗΤΙΚΟ ΣΤΑΔΙΟ-ΜΕΤΑΒΑΤΙΚΗ ΦΑΣΗ (6-12 έτη) .....	7
1.4.3 ΜΗ ΠΕΡΙΠΑΤΗΤΙΚΟ ΣΤΑΔΙΟ-ΦΑΣΗ ΑΠΩΛΕΙΑΣ ΤΗΣ ΒΑΔΙΣΗΣ (8-14 έτη) .....	9
1.4.4 ΦΑΣΗ ΕΝΗΛΙΚΗΣ ΖΩΗΣ (15 + έτη).....	10
1.5 ΑΙΤΙΑ-ΠΑΘΟΓΕΝΕΙΑ.....	11
1.6 ΔΙΑΓΝΩΣΗ ΤΗΣ ΜΥΪΚΗΣ ΔΥΣΤΡΟΦΙΑΣ DUCHENNE.....	12
1.7 ΘΕΡΑΠΕΙΑ .....	16
1.7.1 ΘΕΡΑΠΕΙΑ ΜΕ ΣΤΕΡΟΕΙΔΗ .....	16
1.7.2 ΣΥΝΤΗΡΗΤΙΚΗ ΘΕΡΑΠΕΙΑ.....	17
1.7.2.1 ΔΙΑΧΕΙΡΙΣΗ ΜΥΩΝ ΚΑΙ ΑΡΘΡΩΣΕΩΝ .....	17
1.7.2.2 ΦΥΣΙΚΕΣ ΠΑΡΕΜΒΑΣΕΙΣ.....	18
1.7.2.3 ΔΙΑΧΕΙΡΗΣΗ ΤΟΥ ΑΝΑΠΝΕΥΣΤΙΚΟΥ ΣΥΣΤΗΜΑΤΟΣ .....	20
1.7.2.4 ΔΙΑΧΕΙΡΗΣΗ ΔΙΑΤΡΟΦΗΣ / ΚΑΤΑΠΩΣΗΣ / ΓΑΣΤΡΕΝΤΕΡΙΚΟΥ .....	20
1.7.2.5 ΥΠΟΣΤΗΡΙΚΤΙΚΕΣ / ΠΡΟΣΑΡΜΟΣΤΙΚΕΣ ΛΕΙΤΟΥΡΓΙΚΕΣ ΣΥΣΚΕΥΕΣ.....	21
1.7.2.6 ΣΚΕΛΕΤΙΚΗ ΔΙΑΧΕΙΡΗΣΗ.....	22
1.7.3 ΧΕΙΡΟΥΡΓΙΚΕΣ ΕΠΕΜΒΑΣΕΙΣ .....	22
III.ΕΙΔΙΚΟ ΜΕΡΟΣ .....	23
2.1 ΕΙΣΑΓΩΓΗ ΣΤΗΝ ΑΞΙΟΛΟΓΗΣΗ ΠΑΙΔΙΩΝ ΜΕ ΜΥΪΚΗ ΔΥΣΤΡΟΦΙΑ DUCHENNE .....	23

2.2 ΚΛΙΜΑΚΕΣ ΑΞΙΟΛΟΓΗΣΗΣ ΤΗΣ ΚΙΝΗΤΙΚΟΤΗΤΑΣ ΤΩΝ ΑΤΟΜΩΝ ΜΕ ΜΥΪΚΗ ΔΥΣΤΡΟΦΙΑ DUCHENNE.....	23
2.2.1 MOTOR FUNCTIONAL MEASURE (MFM) .....	23
2.2.2 NORTH STAR AMBULATORY ASSESSMENT TEST (NSAA).....	31
2.2.3 EGEN KLASSIFICATION SCALE .....	33
2.2.4 HAMMERSMITH FUNCTIONAL MOTOR SCALE (HFMS).....	37
2.2.5 MUSCULAR DYSTROPHY FUNCTIONAL RATING SCALE (MDFRS) .....	39
2.2.6 ACTIVLIM ΚΑΙ ABILHAND .....	46
2.2.7 VIGNOS LOWER EXTREMITY SCALE .....	58
2.2.8 BROOKE UPPER EXTREMITY FUNCTIONAL RATING SCALE.....	61
2.2.9 UPPER LIMB FUNCTIONAL ABILITY TEST .....	65
2.2.10 JEBSEN HAND FUNCTIONAL TEST .....	65
2.2.11 PERFORMANCE OF THE UPPER LIMB (PUL).....	69
2.3 ΧΡΟΝΟΜΕΤΡΙΚΕΣ ΔΟΚΙΜΑΣΙΕΣ ΑΞΙΟΛΟΓΗΣΗΣ / TIMED FUNCTIONAL TESTING (TFT) .....	73
2.3.1 ΔΟΚΙΜΑΣΙΑ ΕΞΑΛΕΠΤΗΣ ΒΑΔΙΣΗΣ (6-min walk test/6MWT) .....	73
2.3.2 TIME TO RISE FROM CHAIR (Sit-to-Stand Test).....	77
2.3.3 TIME TO CLIMB 4 STEP / STAIR CLIMB TEST (SCT).....	78
2.3.4 10m WALK/RUN .....	79
2.3.5 TIME TO RISE FROM FLOOR.....	79
2.3.6 TIMED GOWER'S MANOUVRE.....	80
2.4 ΑΞΙΟΛΟΓΗΣΗ ΚΑΘΗΜΕΡΙΝΩΝ ΔΡΑΣΤΗΡΙΟΤΗΤΩΝ / Activities of Daily Living (ADL) .....	83
2.4.1 FUNCTIONAL INDEPENDENCE MEASURE (FIM).....	83
2.4.2 BARTHEL INDEX (BI).....	85
2.5 ΑΞΙΟΛΟΓΗΣΗ ΤΗΣ ΜΥΪΚΗΣ ΔΥΝΑΜΗΣ ΤΩΝ ΑΚΡΩΝ .....	88
2.5.1 MEDICAL RESEARCH COUNCIL SCALE (MRC) .....	89
2.5.2 MANUAL MUSCLE TESTING (MMT).....	89
2.5.3 HAND HELD DYNAMOMETRY .....	90
2.5.4 ROTTERDAM INTRINSIC HAND MYOMETER (RIHM).....	93
2.5.5 MYOSET.....	94

2.5.6 BULD DYNAMOMETER .....	97
2.6 ΚΛΙΜΑΚΕΣ ΑΞΙΟΛΟΓΗΣΗΣ ΤΗΣ ΙΣΟΡΡΟΠΙΑΣ .....	98
2.6.1 TIMED UP AND GO TEST (TUG) .....	99
2.6.2 FUNCTIONAL REACH TEST (FRT) .....	99
ΣΥΜΠΕΡΑΣΜΑΤΑ.....	102
ΒΙΒΛΙΟΓΡΑΦΙΑ.....	103
ΑΡΘΡΟΓΡΑΦΙΑ.....	103
ΠΑΡΑΡΤΗΜΑ.....	111

## **ΣΥΝΤΟΜΕΥΣΕΙΣ**

**MD** Μυϊκή Δυστροφία  
**DMD** Μυϊκή Δυστροφία Duchenne  
**BMD** Μυϊκή Δυστροφία Becker  
**FGMD** Προσωπομοπλοβραχιόνιος Μυϊκή Δυστροφία  
**OPMD** Οφθαλμοφαρυγγική Μυϊκή Δυστροφία  
**EDMD** Μυϊκή Δυστροφία Emery-Dreifuss  
**NSAA** North Star Ambulatory Assessment  
**MFM** Motor Function Measure  
**VS** Vignos Scale  
**EK** Egen Klassifikation Scale  
**MDFRS** Muscular Dystrophy Functional Rating Scale  
**HFMS** Hammersmith Functional Motor Scale  
**JTHFT** Jebsen Hand Functional test  
**PUL** Performance of the Upper Limb  
**TFT** Timed Functional Testing  
**6MWT** Six Minute Walk Test  
**TUG** Timed Up and Go Test  
**FRT** Functional Reach Test  
**FIM** Functional Independence Measure  
**BI** Barthel Index  
**PUL** Performance of the Upper  
**MDFRS** Muscular Dystrophy Functional Rating Scale

## I.ΕΙΣΑΓΩΓΗ

Νευρομυϊκές παθήσεις είναι μια ομάδα κληρονομικών διαταραχών που επηρεάζουν διάφορα τμήματα του νευρομυϊκού συστήματος, οι οποίες περιλαμβάνουν τους νωτιαίους κινητικούς νευρώνες, τα περιφερικά νεύρα, τη νευρομυϊκή σύναψη και τους μυς. Δεδομένου ότι δεν υπάρχει θεραπεία, στόχος μας είναι η ελαχιστοποίηση των συνεπειών της πρωτοβάθμιας αδυναμίας των μυών και η διατήρηση της λειτουργικής ικανότητας σε όλα τα στάδια της νόσου. Ο γενικός στόχος είναι οι ασθενείς να μπορούν να φθάσουν ή να διατηρήσουν το βέλτιστο επίπεδο ανεξαρτησίας και λειτουργίας. Προκειμένου να αναπτυχθούν και να αξιολογηθούν οι παρεμβάσεις που κάνουν αυτό δυνατό, είναι σημαντικό να έχουμε μια τεκμηριωμένη γνώση της φυσικής ιστορίας της νόσου και στην ειδική εις βάθος κατανόηση σχετικά με το πώς η λειτουργική ικανότητα επηρεάζεται από τη νόσο.

Νευρομυϊκές διαταραχές περιλαμβάνουν μια ποικιλία από υπο-ομάδες στις οποίες η μειωμένη μυϊκή δύναμη είναι το κύριο σύμπτωμα. Στις περισσότερες περιπτώσεις προκαλούνται από μεταλλάξεις σε γονίδια που επηρεάζουν τη νευρομυϊκή μονάδα. Παρά τους πολύ διαφορετικούς φαινοτύπους, ένα κοινό χαρακτηριστικό σε όλες τις νευρομυϊκές διαταραχές είναι οι επιπτώσεις στην μυϊκή δύναμη, η οποία επηρεάζει όλους τους τομείς της λειτουργίας, όπως ορίζεται από τη διεθνή ταξινόμηση της λειτουργίας, της αναπηρίας και της υγείας. Όταν η συνέπεια μιας νευρομυϊκής διαταραχής αξιολογείται, είναι απαραίτητο να περιγράψει τόσο την ικανότητα, που ορίζεται ως η επίπτωση στις λειτουργίες του σώματος και τις επιπτώσεις στη δραστηριότητα και τη συμμετοχή. Αυτό έχει ως απαίτηση τη δημιουργία μεθόδων αξιολόγησης που θα πρέπει να είναι σε θέση να παρέχουν μια ολιστική εικόνα του ασθενούς.

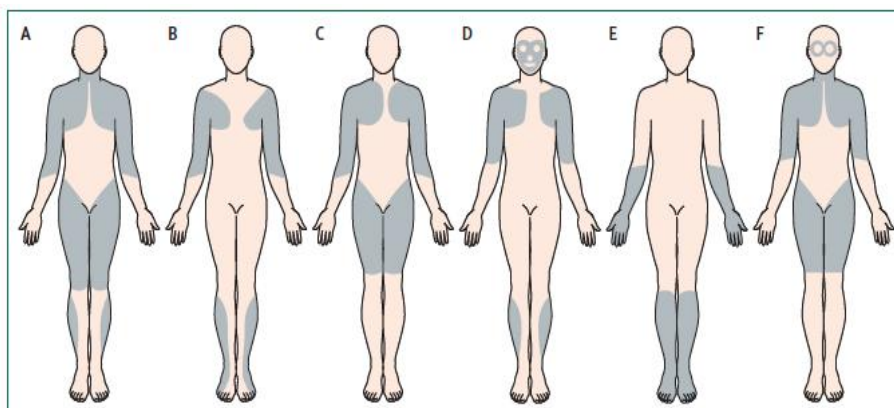


## II.ΓΕΝΙΚΟ ΜΕΡΟΣ

### 1.1 ΜΥΪΚΕΣ ΔΥΣΤΡΟΦΙΕΣ

Οι μυϊκές δυστροφίες είναι κληρονομικές εκφυλιστικές παθήσεις που επηρεάζουν την δομή των σκελετικών μυών. Παρουσιάζουν παρόμοια κλινικά χαρακτηριστικά και δυστροφικές αλλαγές στην μυϊκή βιοψία. Ακόμη, έχουν προοδευτικό χαρακτήρα και προκαλούν καταστροφή των μυϊκών κυττάρων και αντικατάστασή τους από συνδετικό ιστό, που έχει ως απόρροια την προοδευτική μείωση της μυϊκής ισχύος που συνεπάγεται μείωση της λειτουργικότητας. Χαρακτηρίζονται από ατροφία και εξελισσόμενη μυϊκή αδυναμία που επηρεάζει τους μύες των άκρων, τους αξονικούς μύες (axial) και τους μύς του προσώπου σε διαφορετικό βαθμό (εικόνα 1). Σε κάποιες μορφές, μπορεί να επηρεαστούν και οι αναπνευστικοί μύες, οι λείοι καρδιακοί μύες και οι μύες της κατάποσης.

Η σοβαρότητα, η ηλικία έναρξης, ο ρυθμός προόδου, οι επακόλουθες επιπλοκές και η πρόγνωση ποικίλλουν σε μεγάλο βαθμό στις διάφορες μορφές της διαταραχής. Οι περισσότερες νευρομυϊκές διαταραχές έχουν προοδευτική κλινική πορεία που χαρακτηρίζεται από μείωση της μυϊκής δύναμης που οδηγεί σε μειωμένη κινητική λειτουργία. Οι συνέπειες αυτών των ασθενειών περιλαμβάνουν κόπωση, προβλήματα στην μετακίνηση και απώλεια της λειτουργικότητας στις καθημερινές δραστηριότητες. Οι δυσκολίες στην πραγματοποίηση των δραστηριοτήτων της καθημερινότητας καθορίζεται από τον παγκόσμιο οργανισμό υγείας ως περιορισμοί δραστηριότητας (Βασιλόπουλος ,2003; Dustine J.Larry, Moore Geoffrey E., 2003;Yi-Jing Lue et al.,2009; Mercuri et al.,2013; Vandervelde et al., 2009).



Εικόνα 1: Πρότυπα κατανομής της αδυναμίας σε διαφορετικές μορφές μυϊκών δυστροφιών.

(A).Μυϊκή δυστροφία Duchenne and Becker, (B).Μυϊκή δυστροφία Emery-Dreifuss, (C).Μυϊκή δυστροφία Limb girdle , (D) Προσωπο-ωμο-βραχιόνιος (Facioscapulohumeral) μυϊκή δυστροφία , (E).Περιφερική μυϊκή Δυστροφία, (F).Οφθαλμοφαρυγγική μυϊκή δυστροφία (Mercuri et al.,2013).

## 1.2 ΤΑΞΙΝΟΜΗΣΗ ΜΥΪΚΩΝ ΔΥΣΤΡΟΦΙΩΝ

- Φυλοσύνδετες μυϊκές δυστροφίες:
  - § Μυϊκή δυστροφία Duchenne (κακοήθης φυλοσύνδετη μυϊκή δυστροφία)
  - § Μυϊκή δυστροφία Becker (καλοήθης φυλοσύνδετη μυϊκή δυστροφία)
  - § Μυϊκή δυστροφία των Emery-Dreifuss
- Ζωνιαίες μυϊκές δυστροφίες
- Προσωπο-ωμο-βραχιόνιος μυϊκή δυστροφία
- Οφθαλμοφαρυγγική μυϊκή δυστροφία
- Περιφερικές μυοπάθειες
- Συγγενείς μυϊκές δυστροφίες

(Βασιλόπουλος Δ.,2003)

## 1.3 ΜΥΪΚΗ ΔΥΣΤΡΟΦΙΑ DUCHENNE (DMD)

Η Μυϊκή Δυστροφία Duchenne (ψευδοϋπερτροφική ή κακοήθης φυλοσύνδετη μυϊκή δυστροφία) ανήκει στις δυστροφιοπάθειες και είναι η πιο συχνή και η πιο σοβαρή μυϊκή δυστροφία που παρουσιάζεται στην παιδική ηλικία. Η συχνότητα εμφάνισής της είναι 1 στις 3500 περίπου γεννήσεις αρρένων και προκαλεί απώλεια της ικανότητας ανεξάρτητης βάδισης μέχρι την ηλικία των 10 με 12 ετών. Είναι φυλοσύνδετη νόσος και προκαλείται από ελαττώματα στο X χρωμόσωμα. Το γονίδιο της δυστροφίνης το οποίο είναι υπεύθυνο, εδράζεται στο χρωμόσωμα X (Χρ21). Χαρακτηρίζεται από έλλειψη της πρωτεΐνης δυστροφίνης στις μυϊκές μεμβράνες. Τα συμπτώματα παρουσιάζονται κατά την παιδική ηλικία και οδηγούν σε ταχεία επιδείνωση. Η απώλεια δυστροφίνης προκαλεί εξελισσόμενη αδυναμία των σκελετικών, αναπνευστικών και καρδιακών μυών, και οδηγεί σε σοβαρή φυσική δυσλειτουργία συντομεύοντας το προσδόκιμο ζωής (Βασιλόπουλος Δ. 2003 ; Dustine J.Larry, Moore Geoffrey E. 2003 ; Bartels et al. 2011 ; Yi-Jing Lue et al. 2009 ; Uchikawa et al. 2004 ; Bendixen RM et al. 2014 ; J S. Chamberlain ,T A. Rando. 2006 ; Πολυχρονοπούλου. 2003).

## 1.4 ΣΗΜΕΙΑ ΚΑΙ ΣΥΜΠΤΩΜΑΤΑ

Οι μύες των αγοριών με DMD επηρεάζονται κατά την γέννηση άλλα τα κλινικά συμπτώματα της εγγύς μυϊκής αδυναμίας συνήθως εκδηλώνονται μεταξύ 3 και 5 ετών. Τα αγόρια θα περπατήσουν στους 18 μήνες περίπου, τρέξιμο/άλματα και πηδήματα είναι δύσκολο αν όχι αδύνατα. Η μυϊκή αδυναμία είναι εμφανής όταν τα αγόρια παίζουν. Καθώς οι μύες της πυέλου αποδυναμώνουν τα αγόρια αναπτύσσουν μια οσφυϊκή λόρδωση και βάδιση Trendelenburg. Έχουν συχνές πτώσεις και δυσκολεύονται στην έγερση. Για να σηκωθούν

εκτείνουν αγκώνες και γόνατα και φέρνουν τα χεριά τους πάνω στα ποδιά τους, εκτελώντας την λεγόμενη μανούβρα Gower's (εικόνα 2).



Εικόνα 2 : Μυοπαθητική ανέγερση (Σημείο Gower's) (Παπαπετρόπουλος Θ. 1980, «Μυοπάθειες» Αθήνα).

Τα παιδιά που έχουν DMD βρίσκονται σε αυξημένο κίνδυνο για ορισμένες γνωστικές διαταραχές. Η δυστροφίνη είναι παρόν στον εγκέφαλο αλλά η λειτουργία της είναι άγνωστη. Η κινητική και μαθησιακή ανάπτυξη μπορεί να καθυστερήσει. Η προσοχή τους αποσπάται εύκολα και απογοητεύονται επίσης εύκολα. Τα παιδιά αυτά μπορεί να φοβούνται νέες καταστάσεις και να έχουν ιδεοψυχαναγκαστική συμπεριφορά.

Η μυϊκή αδυναμία επηρεάζει πιο συχνά τα κάτω απ' ότι τα άνω άκρα. Τα αγόρια αρχίζουν να χρησιμοποιούν αναπηρικά αμαξίδια πλήρους απασχόλησης μεταξύ 8 και 12 ετών. Περίπου 3-4 χρόνια μετά την απώλεια βάδισης το 90% των αγοριών αναπτύσσουν μια κύρτωση της ΣΣ μεγαλύτερη από 20 ° (εικόνα 3). Η χειρουργική επέμβαση είναι απαραίτητη για την σταθεροποίηση της ΣΣ. Στη συνέχεια ξεκινούν συσπάσεις στα κάτω άκρα με τα πόδια να αποκτούν εικόνα ιπποποδίας. Η λειτουργία των άνω άκρων μειώνεται στα μέσα της εφηβείας και τα αγόρια χάνουν την ικανότητα αυτοφροντίδας. Αυτή η δυσλειτουργία εμφανίζεται συχνά μετά από χειρουργεία ΣΣ.



Εικόνα 3 : Σωματότυπος παιδιού με μυϊκή δυστροφία Duchenne.

Η πνευμονική λειτουργία αρχίζει να επιδεινώνεται μεταξύ 9 και 11 ετών. Η βίαιη ζωτική χωρητικότητα μειώνεται κατά 5-10% ετησίως. Ο βήχας γίνεται ασθενέστερος και η ικανότητα να καθαρίσει τις εκκρίσεις του αναπνευστικού συστήματος είναι μειωμένη. Η πνευμονία είναι κοινή στα παιδιά αυτά. Νυχτερινός υποβοηθούμενος αερισμός συχνά απαιτείται στα μέσα προς το τέλος της εφηβείας. Ηλεκτροκαρδιογραφικές και ηχοκαρδιογραφικές αλλαγές είναι παρούσες σε περισσότερο από το 50% των αγοριών με DMD. Συνήθως είναι απαλλαγμένα από καρδιακά συμπτώματα (κούραση και μειωμένη αντοχή στην άσκηση), γιατί χρησιμοποιούν αμαξίδιο πλήρους απασχόλησης και δεν ασκούνται έντονα. Μερικά αγόρια πάσχουν από ταχυκαρδία. Ωστόσο τα παιδιά συνήθως πεθαίνουν στα τέλη της εφηβείας τους, 75% από αναπνευστικές αιτίες και 25% από σοβαρή ανεπάρκεια αριστερής κοιλίας.

Όσον αφορά το νοητικό επίπεδο των παιδιών αυτών, το μέσο νοητικό πηλίκο των ασθενών είναι χαμηλότερο από το φυσιολογικό και το ένα τρίτο εμφανίζει νοητική ανεπάρκεια και σχετικές διαταραχές συμπεριφοράς ή συνοδά ψυχιατρικά προβλήματα όπως για παράδειγμα διαταραχή ελλειμματικής προσοχής ή αυτισμό (Mercuri et al. 2013 ; Βασιλόπουλος Δ. 2003).

Τα κυριότερα συμπτώματα περιλαμβάνουν:

- Προοδευτική μυϊκή αδυναμία
- Έλλειψη ισορροπίας
- Συχνές πτώσεις
- Δυσκολία κατά τη βάρδιση
- Λικνιστή βάρδιση
- Παραμόρφωση της γάμπας

- Περιορισμός του εύρους κίνησης
- Αναπνευστικές δυσκολίες
- Πτώση βλεφάρων
- Απώλεια ελέγχου της κύστης
- Σκολίωση
- Αδυναμία βάδισης

### 1.4.1 ΠΕΡΙΠΑΤΗΤΙΚΟ ΣΤΑΔΙΟ-ΠΡΩΙΜΗ ΦΑΣΗ

Στο περιπατητικό στάδιο, τα συμπτώματα συνήθως γίνονται εμφανή μεταξύ των δύο και των τεσσάρων ετών. Οι γονείς παρατηρούν αδυναμία της προς τα εμπρός κάμψης της κεφαλής, και μια περιορισμένη ικανότητα να καθίσει, η οποία επιμένει πέρα από τη βρεφική ηλικία. Η αργή κίνηση ή η κίνηση με περισσότερη δυσκολία σε σχέση με τους συνομηλίκους τους αποτελεί χαρακτηριστικό σημάδι του ασθενή με μυϊκή δυστροφία Duchenne. Πολλές φορές, η καθυστέρηση ομιλίας σε συνδυασμό με άλλες γνωστικές αδυναμίες αποτελούν την πρώτη συμπτωματολογία της DMD. Είναι κοινή μια επιλεκτική έλλειψη σε λεκτικές δεξιότητες και μνήμη.

Συνήθως φαίνεται ότι είναι ένα αδύναμο παιδί με συχνά πεσίματα. Πρώτα παρατηρείται προοδευτική μυϊκή αδυναμία των ποδιών και της λεκάνης που συνδέεται με απώλεια της μυϊκής μάζας. Τα πρώιμα σημεία μπορεί να περιλαμβάνουν ψευδοϋπερτροφία (διεύρυνση του γαστροκνήμιου μυ, αυτό σημαίνει ότι ο μυς της γάμπας αντικαθίσταται από λιπώδεις και ινώδεις ιστούς), χαμηλή αντοχή, δυσκολία στην ανεξάρτητη ορθοστάσια του σώματος καθώς και αδυναμία στο ανέβασμα μιας σκάλας. Η δυσκολία εντοπίζεται κυρίως στην κίνηση του γόνατος, του μηρού και των γλουτών. Τα παιδιά σταδιακά εμφανίζουν τη χαρακτηριστική στάση (μανούβρα Gower's) προκειμένου να μπορέσουν να περπατήσουν (Dubowitz, 1995). Διαταραχές του αναπνευστικού συστήματος, του γαστρεντερικού, και σημαντικά καρδιακά προβλήματα είναι ασυνήθιστα σε αυτό το στάδιο. Περιστασιακά, αναπτύσσεται αποφρακτική άπνοια ύπνου, ή προβλήματα με την διαχείριση του εντέρου.

Συχνά περιπατητικοί ασθενείς σε ηλικία εννέα ετών, που δεν λαμβάνουν θεραπεία με γλυκοκορτικοειδή χάνουν την ικανότητά τους να μεταφερθούν από ύπτια στην όρθια θέση και να ανέβουν σκάλες. Οι J S. Chamberlain και T A. Rando (2006), αναφέρουν ότι οι ασθενείς συχνά χάνουν την ικανότητα να σηκωθούν από μια καρέκλα πριν χάσουν την ικανότητά τους να ανεβαίνουν σκάλες.

Τελικά, οι ασθενείς είναι σε θέση να περπατήσουν μόνο με τη βοήθεια τιραντών, και η διάρκεια αυτού του τύπου βάδισης είναι σχετικά σύντομη. Ο μέσος χρόνος μεταξύ της ενισχυόμενης βάδισης με τιράντες και της καθήλωσης σε αναπηρικό καροτσάκι είναι τρία χρόνια.

#### **1.4.2 ΠΡΩΙΜΟ ΜΗ ΠΕΡΙΠΑΤΗΤΙΚΟ ΣΤΑΔΙΟ - ΜΕΤΑΒΑΤΙΚΗ ΦΑΣΗ (6-12 έτη)**

Κατά τη διάρκεια αυτής της χρονικής περιόδου, η αδυναμία στη κινητικότητα του αγοριού με μυϊκή δυστροφία είναι πλέον εμφανής. Στα πρώιμα στάδια μείωσης της κινητικότητας περιλαμβάνεται η απώλεια της ικανότητας βάδισης που εμφανίζεται περίπου στην ηλικία των 9 ετών. Προοδευτικά, η μυϊκή αδυναμία επιδεινώνεται με αποτέλεσμα ο ασθενής να εμφανίζει λικνιστικό (νήσσειο) βάδισμα (εικόνα 4) και αντιρροπιστική λόρδωση της οσφυϊκής μοίρας της σπονδυλικής στήλης λόγω αδυναμίας των τετρακέφαλων. Δυσκολεύεται στην ισορροπία καθώς προσπαθεί να μετατοπίσει το βάρος του και να περπατήσει. Συνήθως περπατά στις μύτες των ποδιών του ή στα δάχτυλά με έναν μικρό βηματισμό (νήσσειο βάδισμα / Βάδιση Waddling). Στην προσπάθειά του, να αντισταθμίσει τον αδύναμο κορμό του και να διατηρήσει την ισορροπία του, πετά την κοιλιά έξω και ρίχνει τους ώμους πίσω όταν περπατά (Dubowitz,1995). Χαρακτηριστική είναι η δυσκολία ανόδου σκάλας και η αδυναμία ανόρθωσης από το έδαφος. Ο τρόπος με τον οποίο γίνεται η έγερση ακολουθεί την εξής σειρά: πρώτα θα βάλει τα οπίσθιά του τέρμα πίσω και μετά θα χρησιμοποιήσει τα χέρια του για υποστήριξη, "περπατώντας" τα χέρια του επάνω στα πόδια του έως ότου σταθεί (μυοπαθητική ανέγερση-σημείο Gower)(εικόνα 5).

Επιπλέον, παρατηρείται ατροφία στους προσβεβλημένους μύες και η αδυναμία προσβάλλει και τα άνω άκρα. Οι λειτουργικές αλλαγές που σχετίζονται με τη μυϊκή αδυναμία των άνω άκρων εμφανίζεται 2 ή 3 χρόνια μετά την έναρξη των σημείων του πυελικού χείλους (pelvic girdle signs). Η μυϊκή αδυναμία στην DMD γίνεται εμφανής γύρω στην ηλικία των 6-8 ετών και η αδυναμία των άνω άκρων συνήθως αναδύεται στην ηλικία 8-11 ετών. Ακόμη, παρατηρείται ψευδοϋπερτροφία των γαστροκνήμιων (εικόνες 6,7) και σπανιότερα των τετρακεφάλων, των γλουτιαίων ή των δελτοειδών μυών. Σταδιακά εμφανίζονται βραχύνσεις των μυών και κυφοσκολίωση. Στην ηλικία των 12 ετών περίπου, οι ασθενείς καθλώνονται σε αναπηρική καρέκλα που συχνά η καθήλωση αυτή οδηγεί στην εμφάνιση σκολίωσης, ιδιαίτερα κατά την εκρηκτική ανάπτυξη στην εφηβεία. Προκειμένου να παρακολουθηθεί η εξέλιξη των κινητικών αλλαγών σε ασθενείς με DMD απαιτείται λειτουργική αξιολόγηση μαζί με τη μέτρηση της μυϊκής δύναμης (Βασιλόπουλος Δ. 2003 ; Bartels et al. 2011; Seferian et al.2015 ; Mercuri et al. 2013 ; Pizzato et al. 2014).



Εικόνα 4: Βάδιση Waddling (<https://neurologycoffecup.wordpress.com/2008/09/02/297/>).

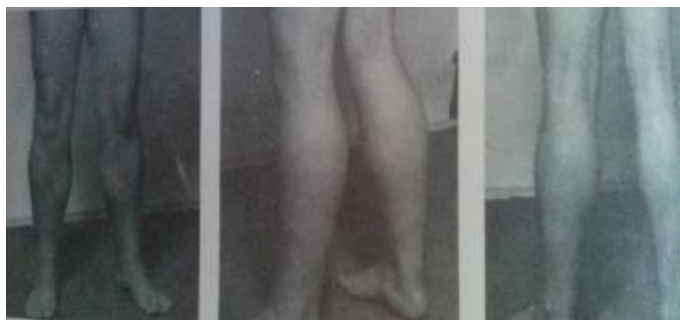


Εικόνα 5: Η χαρακτηριστική μανούβρα Gower's στην οποία προσφεύγουν τα παιδιά με Duchenne/Becker προκειμένου να κινηθούν. Πιέζουν με τα χέρια τα γόνατά τους ώστε να καταφέρουν να ορθώσουν τον κορμό τους και να βαδίσουν.

(Biggar, W. D, Pediatrics in Review, 2006;27:83-88).



Εικόνα 6: Ψευδοϋπερτροφία των γαστροκνήμιων μυών. Οι ασθενείς βρίσκονται στις μύτες των ποδιών τους (Βασιλόπουλος Δ. 2003, Νευρολογία Επιτομή Θεωρίας και Πράξης).



Εικόνα 7: Ψευδοϋπερτροφία των γαστροκνήμιων μυών (Παπαπετρόπουλος Θ. 1980, «Μυοπάθειες» Αθήνα).

Αρκετά συχνά προσβάλλεται και ο καρδιακός μυς από την νόσο. Στα πρώτα συμπτώματα της καρδιάς περιλαμβάνεται η διευρυμένη καρδιομυοπάθεια με μειωμένο κλάσμα εξώθησης της αριστεράς κοιλίας μετά τα την ηλικία των 10 ετών (Βασιλόπουλος Δ.,2003).

Η φυσική ιστορία της DMD αποκαλύπτει ότι ένας ασθενής θα καθηλωθεί σε αναπηρική καρέκλα μεταξύ 10 και 12 ετών. Στις αρχές της δεκαετίας του μη περιπατητικού σταδίου της DMD, συσπάσεις κάμψης στους αστραγάλους και στους αγκώνες θα γίνουν πιο εμφανείς. Η σωματική δραστηριότητα, όπως το να στέκεται σε γέφυρα και υδροθεραπεία, μπορεί να επιβραδύνει το ρυθμό εξέλιξης της. Κατά τη διάρκεια υδροθεραπείας μπορεί επίσης να καθυστερήσει την καμπυλότητα της σπονδυλικής στήλης, αλλά μετά από μερικά χρόνια από την εξάρτηση της αναπηρικής καρέκλας, οι ασθενείς συνήθως αναπτύσσουν σημαντική σκολίωση που απαιτεί τη διαβούλευση και ορθοπεδικά ακτινολογική αξιολόγηση.

Οι J S. Chamberlain & T A. Rando, (2006) σε έρευνα τους βρήκαν πως οι καμπτήρες του γόνατος, οι απαγωγοί του ώμου, οι καμπτήρες του αγκώνα, και οι εκτείνοντες δείχνουν κάπως μεγαλύτερη αδυναμία καθ' όλη την παιδική ηλικία και στις αρχές της εφηβείας. Πιο εμφανής αδυναμία συμβαίνει στους εκτείνοντες του γόνατο, στο πέταλο των στροφών του ώμου και στους καμπτήρες του ισχίου. Στο σύνολό τους, αυτές οι συγκεκριμένες μυϊκές ομάδες παύουν να είναι σε θέση να υπερνικήσουν τη βαρύτητα σε ηλικία 3 έως 8 ετών περίπου.

### **1.4.3 ΜΗ ΠΕΡΙΠΑΤΗΤΙΚΟ ΣΤΑΔΙΟ - ΦΑΣΗ ΑΠΩΛΕΙΑΣ ΤΗΣ ΒΑΔΙΣΗΣ (8-14 έτη)**

Στην ηλικία των 11 - 12 χρονών περίπου, τα αγόρια με DMD κάνουν χρήση χειροκίνητου αμαξιδίου. Το παιδί κουράζεται πολύ εύκολα εξαιτίας της αποδυνάμωσης των μυών του. Η εφηβεία συνοδεύεται με την απώλεια βάδισης και τη συνεχή αλλά και ραγδαία



πρόοδο της αδυναμίας στις κινητικές δραστηριότητες. Για την πραγματοποίηση των δραστηριοτήτων του θα απαιτείται βοήθεια ή μηχανική υποστήριξη.

Σε αυτό το στάδιο αρχίζουν οι σοβαρές μακροπρόθεσμες επιπλοκές της DMD. Αυτές περιλαμβάνουν αναπνευστική ανεπάρκεια, καρδιακά προβλήματα, και γαστρεντερική δυσλειτουργία. Επίσης έχουν περισσότερα ορθοπεδικά προβλήματα που σχετίζονται με τις προοδευτικές κοινές συσπάσεις και σκολίωση, η οποία συνήθως επιδεινώνεται στα τέλη του μη περιπατητικού σταδίου της ασθένειας. Επίσης παρατηρείται συσσωρευμένη ανώμαλη ανάπτυξη των οστών που οδηγεί σε σκελετικές παραμορφώσεις, περιλαμβανομένου καμπυλότητας της σπονδυλικής στήλης.

Στο επίπεδο της εκτέλεσης των σχολικών καθηκόντων οι περισσότεροι νεαροί άνδρες θα μπορούν γενικά να γράψουν και να χρησιμοποιήσουν ηλεκτρονικό υπολογιστή (με πιο αργούς ρυθμούς από τους συνομηλίκους τους) αφού διατηρείται ακόμη η λειτουργική χρήση των δακτύλων (J S. Chamberlain & T A. Rando, 2006 ; Brooke, 1986 ; Dubowitz, 1995 ).

#### **1.4.4 ΦΑΣΗ ΕΝΗΛΙΚΗΣ ΖΩΗΣ (15 + έτη)**

Κατά τη διάρκεια της εφηβείας, προοδευτικά προσβάλλονται οι αναπνευστικοί μύες και το μυοκάρδιο. Περιλαμβάνει σοβαρές καρδιακές και πνευμονικές επιπλοκές (π.χ. κόβεται η ανάσα του παιδιού, εμφανίζεται υγρό στους πνεύμονες και πρήξιμο στους μηρούς και στα κάτω άκρα (κατακράτηση υγρών λόγω συμφορητικής καρδιακής ανεπάρκειας). Τα παιδιά καθίστανται τελείως αδύνατα να κινηθούν ανεξάρτητα και χρειάζονται πλήρη φροντίδα. Οι νεαροί άνδρες με DMD καταλήγουν λόγω των παραπάνω επιπλοκών σε αναπνευστική ανεπάρκεια, η οποία αποτελεί τη συχνότερη αιτία θανάτου που συνήθως επέρχεται στο τέλος της 2<sup>ης</sup> ή στην αρχή της 3<sup>ης</sup> δεκαετίας. Περίπου στην ηλικία των είκοσι ετών οι αναπνευστικοί μύες πλήττονται σε σημείο που συνήθως οδηγεί στη διασωλήνωση του ατόμου (Brooke, 1986 ; Dubowitz, 1995).

Η προσβολή του καρδιακού μυ έχει ως αποτέλεσμα επίσης, την εμφάνιση ταχυκαρδίας και αρρυθμιών που σε κάποιες περιπτώσεις μπορεί να οδηγήσουν σε αιφνίδιο θάνατο. Η καρδιακή ανεπάρκεια εμφανίζεται συνήθως στα τελευταία στάδια της νόσου (Mercuri et al. 2013; Βασιλόπουλος. 2003).

Οι ασθενείς αυτοί συνήθως ζουν μέχρι το εικοστό έτος της ηλικίας τους και πεθαίνουν λόγω αναπνευστικής ανεπάρκειας, λοιμώξεων ή καρδιακής ανεπάρκειας (Βασιλόπουλος Δ. 2003). Όμως όπως αναφέρουν οι Bartels et al. (2011) ,τα τελευταία χρόνια έχει βελτιωθεί το προσδόκιμο ζωής λόγω βελτίωσης της φροντίδας των ασθενών και την τοποθέτηση εξαρτησμού στα σπίτια τους. Αναφέρουν χαρακτηριστικά πως το 1980 ο μέσος όρος επιβίωσης ήταν περίπου τα 20 έτη όμως σε μια πρόσφατη μελέτη εκτιμάται ο μέσος όρος επιβίωσης να είναι τα 30 έτη και μια άλλη μελέτη τα 35 έτη εκτιμώντας πως το 85% επιβιώνει

μέχρι 30 έτη. Αποτέλεσμα αυτής της επέκτασης του προσδόκιμου ζωής είναι η ύπαρξη μιας σημαντικής ομάδας ενήλικων ασθενών με μυϊκή δυστροφία Duchenne που ζουν με σοβαρές σωματικές βλάβες και εξαρτώνται σημαντικά από την φροντίδα άλλων ατόμων (W. Douglas Biggar. 2013 ; Βασιλόπουλος Δ. 2003 ; Bartels et al. 2011 ; Seferian et al. 2015 ; Mercuri et al. 2013 ; Pizzato et al. 2014).

## 1.5 ΑΙΤΙΑ-ΠΑΘΟΓΕΝΕΙΑ

Η μυϊκή δυστροφία Duchenne προκαλείται από μετάλλαξη του γονιδίου που κωδικοποιεί την πρωτεΐνη δυστροφίνη. Η δυστροφίνη είναι μία μεγάλη πρωτεΐνη που ενώνει την εσωτερική επιφάνεια του σαρκειλλήματος με την πρωτεΐνη F-ακτίνη. Το γονίδιο αυτό βρίσκεται στο βραχύ σκέλος του Χ χρωμοσώματος. Οι περισσότερες μεταλλάξεις περιλαμβάνουν διαγραφές και λιγότερο συχνά εμφανίζονται σημειακές μεταλλάξεις και διπλασιασμοί.

Η έλλειψη της δυστροφίνης διαταράσσει την λειτουργία της κυτταρικής μεμβράνης με την γλυκοπρωτεϊνική δομή του σαρκειλλήματος να είναι λιγότερο σταθερή, οδηγώντας σε ανεξέλεγκτη εισροή ιόντων ασβεστίου στη μυϊκή ίνα και ενεργοποίηση μιας σειράς από διεργασίες καταβολισμού που οδηγούν σε νέκρωση της μυϊκής ίνας. Οι εγγύς μύες επηρεάζονται πρώτα, και κυρίως οι σκελετικοί και ο καρδιακός μύς. Προκειμένου να αποφευχθούν νέες περιπτώσεις της νόσου είναι σημαντικό να αναζητηθούν φορείς της νόσου (Βασιλόπουλος Δ. 2003 ; Douglas Biggar 2006).

Οι πρώτες υποψίες συχνά προέρχονται από ένα από τα τρία παρακάτω συμπτώματα (ακόμα και όταν δεν υπάρχει ιστορικό της νόσου στην οικογένεια):

- Προβλήματα με τη λειτουργία των μυών. Τα αγόρια καθυστερούν να βαδίσουν σε σχέση με τα υπόλοιπα παιδιά της ηλικίας τους. Συνήθως οι γάμπες τους είναι υπερτροφικές και τα παιδιά παρουσιάζουν δυσκολία σε δραστηριότητες όπως το τρέξιμο, τα άλματα και η ανάβαση σκάλας. Επίσης πέφτουν συχνά και έχουν την τάση να βαδίζουν στις μύτες των ποδιών τους. Ένα από τα κλασικά σημάδια της νόσου είναι η γνωστή μανούβρα ή σημάδι του Gower's, όπου το παιδί χρησιμοποιεί τα χέρια του για να σηκωθεί στην όρθια θέση. Η κίνηση αυτή οφείλεται στην αδυναμία των μυών των μηρών και των ισχίων.

- Υψηλά επίπεδα κρεατοκινάσης στο αίμα. Το εύρημα αυτό θα πρέπει να οδηγήσει σε άμεση παραπομπή σε γιατρό εξειδικευμένο με νευρομυϊκά νοσήματα για την επιβεβαίωση της διάγνωσης. Υψηλά επίπεδα κρεατοκινάσης έχουν παρατηρηθεί και σε άλλες παθήσεις των μυών και γι' αυτό το λόγο από μόνο του το εύρημα αυτό δεν είναι αρκετό για την επιβεβαίωση της νόσου ( J S. Chamberlain & T A. Rando. 2006).

- Υψηλά επίπεδα ενζύμων του συκωτιού στο αίμα. Υψηλά επίπεδα των ενζύμων συχνά σχετίζονται με ασθένειες του συκωτιού αλλά μπορεί και να οφείλονται σε κάποιο είδος μυϊκής δυστροφίας.

- Παιδιά με DMD συχνά παρουσιάζουν κάποια καθυστέρηση στην ανάπτυξη του λόγου.

## 1.6 ΔΙΑΓΝΩΣΗ ΤΗΣ ΜΥΪΚΗΣ ΔΥΣΤΡΟΦΙΑΣ DUCHENNE

Η διάγνωση πρέπει να είναι ακριβής και έγκαιρη έτσι ώστε να επιτραπεί η έναρξη των κατάλληλων παρεμβάσεων. Η διάγνωση πραγματοποιείται από έναν εξειδικευμένο στις νευρομυϊκές παθήσεις που να μπορεί να αξιολογήσει κλινικά το παιδί και να μπορεί να κάνει την διάγνωση άμεσα. Βασίζεται σε κλινικά και γενετικά κριτήρια που χρησιμοποιούνται παγκοσμίως.

Η διάγνωση για τη μυϊκή δυστροφία Duchenne θα πρέπει να εξετάζεται ακόμα και αν δεν υπάρχει παρουσία της στο οικογενειακό ιστορικό και συνήθως γίνεται με τρεις τρόπους:

1. Παρατηρώντας την μη φυσιολογική λειτουργία των μυών σε αρσενικό παιδί που είναι και η πιο συχνή διάγνωση.

2. Ανίχνευση αυξημένης ποσότητας κρεατίνης κινάσης στον ορό που ελέγχθη για άλλη αιτία.

3. Ανίχνευση αυξημένων τρανσαμινάσεων (ασπαρτική αμινοτρανσφεράση και αμινοτρανσφεράση της αλανίνης), οι οποίες παράγονται από τους μύες, καθώς και από τα κύτταρα του ήπατος ( Kohler et al. 2005, Bushby et al. 2011).

Ο Βασιλόπουλος Δ. (2003) αναλύει τις σημαντικότερες εργαστηριακές εξετάσεις για την διάγνωση της μυϊκής δυστροφίας Duchenne που είναι οι ακόλουθες:

- Μυϊκά ένζυμα: Το ένζυμο κρεατινίνη κινάση (CK) εντοπίζεται σε πολύ μεγάλες ποσότητες. Τα επίπεδά της αν και μειώνονται με την εξέλιξη της νόσου, δεν φτάνουν ποτέ στα φυσιολογικά επίπεδα.

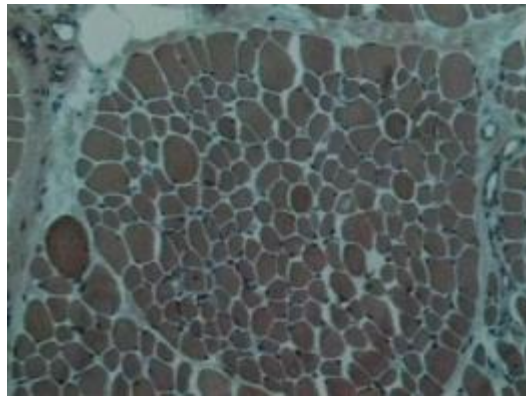
- Καρδιολογικός έλεγχος: Οι ασθενείς εμφανίζουν αλλοιώσεις στο ηλεκτροκαρδιογράφημα και διαταραχές της αγωγιμότητας.

- Ηλεκτρομυογράφημα: Μυοπαθητικά ευρήματα καταγράφονται στο ηλεκτρομυογράφημα , ενώ σε αυτά προστίθενται και ινιδικά δυναμικά σε μετέπειτα στάδια της νόσου.

- Βιοψία μυός: Στην βιοψία του μυός οι μυϊκές ίνες φαίνονται να έχουν χάσει το πολυγωνικό τους σχήμα και την κοκκιώδη τους μορφολογία και εμφανίζονται αποστρογγυλωμένες και υαλοειδείς. Υπάρχει επίσης νέκρωση, φαγοκυττάρωση και αναγέννηση των μυϊκών ινών, αύξηση του αριθμού των κεντρικών πυρήνων και μεγάλη ανάπτυξη συνδετικού ιστού μεταξύ των μυϊκών ινών (εικόνες 8, 9). Η έλλειψη δυστροφίνης

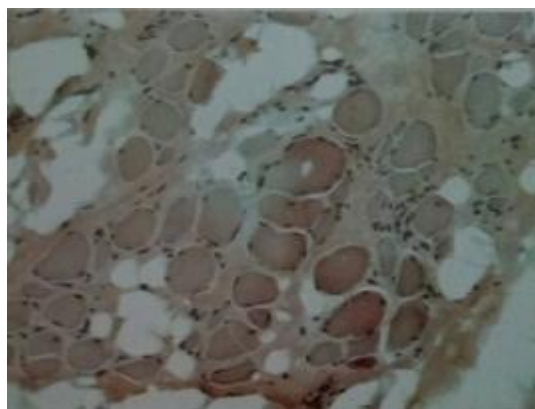
από το σαρκείλημα των μυϊκών ινών που είναι και διαγνωστική της νόσου, εντοπίζεται με ανοσοϊστοχημικές τεχνικές (εικόνες 10, 11). Η βιοψία πραγματοποιείται για να αξιολογήσει την ποσότητα της δυστροφίνης (Bushby et al. 2011).

· Μοριακός γενετικός έλεγχος: Στον έλεγχο αυτό εμφανίζονται ελλείμματα του γονιδίου της δυστροφίνης στο 65% των ασθενών και σε ένα μικρό ποσοστό των ασθενών εμφανίζεται διπλασιασμός. Σε κάποιους ασθενείς η νόσος συμβαίνει λόγω σημειακών μεταλλάξεων. Επιπλέον, είναι δυνατή η προγεννητική διάγνωση μέσω των μοριακών τεχνικών ,σε καλλιέργειες κυττάρων αμνιακού υγρού είτε σε βιοψία χοριακών λαχνών.



Εικόνα 8: Μυϊκή δυστροφία Duchenne. Βιοψία μύος. Χρώση Αιματοξυλίνης- Ηωσίνης. Οι μυϊκές ίνες εμφανίζουν μεγάλη διακύμανση της διαμέτρου. Ο αριθμός των κεντρικών πυρήνων είναι αυξημένος και εμφανίζονται διάσπαρτες στρογγυλές “υαλοειδείς” ίνες.

Ανάπτυξη συνδετικού ιστού μεταξύ των ινών (Βασιλόπουλος 2003).



Εικόνα 9: Μυϊκή δυστροφία Duchenne. Βιοψία μύος. Χρώση Αιματοξυλίνης- Ηωσίνης. Προχωρημένο στάδιο της νόσου - Έντονες αλλοιώσεις μύος με μεγάλη ανάπτυξη συνδετικού και λιπώδους ιστού (Βασιλόπουλος 2003).



Εικόνα 10: Κάθετη τομή μυός. Φυσιολογική ανοσοϊστοχημική ανάδειξη της δυστροφίνης στην υποσαρκειλημματική επιφάνεια των μυϊκών ινών (Βασιλόπουλος 2003).



Εικόνα 11: Βιοψία μυός σε μυϊκή δυστροφία Duchenne. Έλλειψη δυστροφίνης από το σαρκείλημα των μυϊκών ινών. Απεικονίζεται μόνο μία μυϊκή ίνα θετική για δυστροφίνη (Βασιλόπουλος 2003).

Τα περισσότερα άτομα διαγιγνώσκονται σε ηλικία περίπου 5 ετών όπου η φυσική τους ικανότητα διαφέρει εμφανώς από τους συνομήλικους τους. Όμως η διάγνωση μπορεί να υποψιαστεί νωρίτερα λόγω της καθυστέρησης στην επίτευξη των αναπτυξιακών οροσήμων όπως είναι η ανεξάρτητη βάδιση και η ομιλία. Η υποψία για μυϊκή δυστροφία πηγάζει από τον συνδυασμό των κλινικών συμπτωμάτων και τον πιθανό τρόπο κληρονομικότητας που οδηγεί σε περαιτέρω αναλύσεις. Επιπλέον, οι συγκεντρώσεις κρεατινίνης κινάσης στον ορό είναι συχνά περισσότερο από δέκα φορές υψηλότερες από το κανονικό.

Τα αρχικά συμπτώματα που εμφανίζονται είναι καθυστέρηση στη βάδιση, συχνές πτώσεις ή δυσκολία με το τρέξιμο και το ανέβασμα σκαλοπατιών.

Η διάγνωση της μυϊκής δυστροφίας Duchenne γίνεται με βασικά κριτήρια όπως είναι η εξελισσόμενη μυϊκή αδυναμία και άλλα σημεία και συμπτώματα που ξεκινούν πριν την ηλικία των πέντε ετών, αυξημένη ποσότητα κρεατινίνης κινάσης στον ορό, μυϊκή βιοψία και

γενετική ανάλυση και το οικογενειακό ιστορικό που σχετίζεται με την φυλοσύνδετη υπολειπόμενη κληρονομικότητα (Kohler et al. 2005).

#### Επιβεβαίωση της διάγνωσης:

Ακόμα και αν έχει επιβεβαιωθεί η μυϊκή δυστροφία Duchenne από την απουσία έκφρασης της πρωτεΐνης δυστροφίνης σε βιοψία μυός, πάντα είναι απαραίτητος ο έλεγχος για μια μετάλλαξη DMD σε ένα δείγμα αίματος με γενετικά τεστ.

Οι γενετικές εξετάσεις που συνήθως χρησιμοποιούνται για την ταυτοποίηση μεταλλάξεων δυστροφίνης είναι multiplex PCR, multiplex ligation-dependent probe amplification, single-condition amplification/internal primer, και multiplex amplifiable probe hybridisation. Το Multiplex PCR είναι ευρέως διαθέσιμο και το λιγότερο δαπανηρό, αλλά ανιχνεύει μόνο διαγραφές και δεν καλύπτει το σύνολο του γονιδίου, έτσι ώστε μια διαγραφή να μην μπορούσε πάντοτε να χαρακτηριστεί πλήρως. Τα Multiplex ligation-dependent probe amplification και amplifiable probe hybridization ανιχνεύουν τις διαγραφές και τις αντιγραφές και καλύπτουν όλα τα εξώνια, και ο single-condition amplification/internal primer ανιχνεύει τις διαγραφές και παρέχει δεδομένα ακολουθίας. Καμία από αυτές τις τεχνικές δεν είναι καθολικά διαθέσιμη. Αν η ανάλυση με μία ή περισσότερες από αυτές τις τεχνικές οδηγήσει σε αναγνώριση και πλήρη χαρακτηρισμό μιας μετάλλαξης δυστροφίνης, τότε δεν απαιτείται περαιτέρω εξέταση. Αν ο έλεγχος για διαγραφή ή αντιγραφή είναι αρνητικός τότε πρέπει να γίνει έλεγχος της αλληλουχίας του γονιδίου της δυστροφίνης για την ύπαρξη τυχόν σημειακών μεταλλάξεων ή μικρών διαγραφών ή προσθηκών βάσεων.

Επίσης μπορεί να γίνει βιοψία μυός, ανάλογα με την κλινική κατάσταση, διαθεσιμότητα των γενετικών τεστ και τις εγκαταστάσεις στο κέντρο που παρακολουθεί τον ασθενή.

Αν και τα γενετικά τεστ μετά από μία θετική βιοψία διάγνωσης DMD είναι απαραίτητα, η μυϊκή βιοψία δεν είναι απαραίτητη αν μια γενετική διάγνωση έχει επιβεβαιωθεί πρώτα. Ωστόσο αν έχει πραγματοποιηθεί γενετικός έλεγχος και δεν έχει βρεθεί κάποια μετάλλαξη, αλλά οι συγκεντρώσεις της κρεατίνης κινάσης είναι αυξημένες και εμφανίζονται σημεία και συμπτώματα που σχετίζονται με το DMD, τότε το επόμενο απαραίτητο διαγνωστικό βήμα είναι να πραγματοποιηθεί μυϊκή βιοψία. Αυτό ισχύει και αν υπάρχει οικογενειακό ιστορικό της νόσου και υποψία για διάγνωση αλλά δεν είναι γνωστή καμία μετάλλαξη στην οικογένεια.

Για την αξιολόγηση του DMD δεν ενδείκνυται ούτε είναι αναγκαίο το ηλεκτρομυογράφημα και οι nerve-conduction μελέτες παρόλο που χρησιμοποιούνται στα παιδιά με υποψία νευρομυϊκής διαταραχής (Bushby et al. 2010).

## 1.7 ΘΕΡΑΠΕΙΑ

Οι μέχρι στιγμής γνωστές μέθοδοι (συντηρητική και χειρουργική παρέμβαση) βρίσκονται σε πειραματικό στάδιο. Η θεραπεία περιορίζεται στην ανακούφιση των συμπτωμάτων, την επιμήκυνση του χρόνου ζωής, στη βελτίωση της ποιότητας ζωής του παιδιού και της οικογένειάς του, στη μεγιστοποίηση των δυνατοτήτων του παιδιού και στην ελαχιστοποίηση των συμπτωμάτων, τα οποία μπορεί να οδηγήσουν στην ακινητοποίηση του παιδιού.

Μια σειρά από θεραπείες μπορούν να βοηθήσουν τη σωματική αναπηρία και τα προβλήματα που μπορούν να αναπτυχθούν. Αυτά μπορεί να περιλαμβάνουν: 1) βοήθεια για την κινητικότητα, συμπεριλαμβανομένης της σωματικής άσκησης, φυσικοθεραπεία και φυσικά βοηθήματα, 2) χειρουργική επέμβαση για να διορθώσει ορθοστατικές παραμορφώσεις, όπως η σκολίωση, 3) φάρμακα όπως τα στεροειδή για τη βελτίωση της μυϊκής δύναμης, ή αναστολείς MEA και β-αναστολείς για τη θεραπεία καρδιακών προβλημάτων.

Πρώιμοι στόχοι αποκατάστασης: 1) προώθηση κινητικότητας, 2) διατήρηση όσο το δυνατό καλύτερου εύρους κίνησης μέσα από τη σωματική άσκηση και με τη βοήθεια ορθωτικών συσκευών, 3) ενθάρρυνση για αερόβια άσκηση όπως ποδηλασία ή κολύμβηση, 4) αποφυγή υπερβολικά επίπονων δραστηριοτήτων και κόπωσης.

### 1.7.1 ΘΕΡΑΠΕΙΑ ΜΕ ΣΤΕΡΟΕΙΔΗ

Αναμφίβολα, τα στεροειδή μπορούν να ωφελήσουν πολλά παιδιά που πάσχουν από τη νόσο, αλλά είναι σημαντικό το όφελος αυτό να συνοδεύεται από πρώιμη αντιμετώπιση των πιθανών παρενεργειών τους. Η χρήση στεροειδών είναι μεγάλης σημασίας και θα πρέπει να συζητείται από νωρίς με όλες τις οικογένειες.

Τα στεροειδή (επίσης γνωστά ως γλυκοκορτικοειδή ή κορτικοστεροειδή) είναι τα μόνα φάρμακα τα οποία είναι γνωστό ότι καθυστερούν την εξασθένηση της μυϊκής ισχύος και τα προβλήματα αδρής κινητικότητας στη νόσο, βελτιώνουν την αντοχή και τη λειτουργία των μυών για έξι μήνες έως δύο χρόνια και επιβραδύνουν τη διαδικασία της μυϊκής ατροφίας. Στόχος της θεραπείας με στεροειδή είναι αρχικά η παράταση της ανεξάρτητης βάδισης με την καλύτερη δυνατή συμμετοχή, ενώ αργότερα η ελαχιστοποίηση των ορθοπεδικών προβλημάτων καθώς και επιπλοκών του αναπνευστικού και καρδιακού συστήματος. Επίσης έχει αποδειχθεί ότι τα στεροειδή καθυστερούν την εξέλιξη της σκολίωσης (καμπυλότητα της σπονδυλικής στήλης).

Η αντιμετώπιση των παρενεργειών που προκαλούνται από τα στεροειδή πρέπει να είναι πάντα προληπτική. Οι απαιτούμενες παρεμβάσεις πρέπει να γίνονται νωρίς ώστε να

προλάβουμε τα προβλήματα και να είμαστε σίγουροι πως δεν θα χειροτερεύσουν. Οι παρενέργειες οι οποίες σχετίζονται με τη χρήση των στεροειδών ποικίλλουν.

Η καλύτερη χρονική στιγμή για την έναρξη της θεραπείας με στεροειδή είναι όταν η κινητική κατάσταση είναι σταθερή, όταν δηλαδή οι κινητικές δεξιότητες του παιδιού πάψουν να βελτιώνονται, αλλά ακόμη δεν έχουν αρχίσει να χειροτερεύουν. Δεν συνίσταται η έναρξη θεραπείας με στεροειδή σε παιδιά που ακόμη βελτιώνουν τις κινητικές τους δεξιότητες και ειδικά σε ηλικία κάτω των 2 χρόνων (W. Douglas Biggar. 2013 ; J S. Chamberlain & T A. Rando. 2006).

**ΣΥΜΠΕΡΑΣΜΑ:** Μεταξύ των ασθενών με DMD, η θεραπεία με στεροειδή καθυστερεί την απώλεια της μυϊκής δύναμης και της αναπνευστικής ανεπάρκειας. Η θεραπεία με στεροειδή βελτιώνει τη μυϊκή δύναμη μέσα σε δύο έως τέσσερις μήνες μετά την έναρξη της θεραπείας, και βοηθά στη διατήρηση της ανεξάρτητης βάδισης για τουλάχιστον δύο χρόνια. Επιπλέον, η θεραπεία με στεροειδή έχει μια θετική και σημαντική επίδραση στην ποιότητα ζωής.

## 1.7.2 ΣΥΝΤΗΡΗΤΙΚΗ ΘΕΡΑΠΕΙΑ

### 1.7.2.1 ΔΙΑΧΕΙΡΙΣΗ ΜΥΩΝ ΚΑΙ ΑΡΘΡΩΣΕΩΝ

Καθώς η νόσος εξελίσσεται παρατηρείται μείωση της μυϊκής εκτασιμότητας σε όλο το εύρος κίνησης και μια μείωση της σύσπασης των μυών, ως αποτέλεσμα διαφόρων παραγόντων όπως η απώλεια της ικανότητας να κινούν ενεργά τις αρθρώσεις σε όλο το ROM, μυϊκών ανισορροπιών και τροφικών αλλαγών στο μυϊκό ιστό. Η διατήρηση ενός καλού ROM και αμφίπλευρης συμμετρίας είναι σημαντική για την βελτίωση της κίνησης, για τη διατήρηση της βάδισης, για την αποφυγή των παραμορφώσεων και για την διατήρηση της ακεραιότητας του δέρματος (εικόνα 12,13).



Εικόνα 12: Λανθασμένη και σωστή στάση σώματος όταν το παιδί κάθεται (<http://www.muscular dystrophyuk.org/>).





Εικόνα 13: Ιδανική θέση για ανάπαυση και αποθάρρυνση ασύμμετρης θέσης, η οποία ενισχύει την ανάπτυξη συσπάσεων και σκολίωσης (<http://www.musculardystrophyuk.org/>).

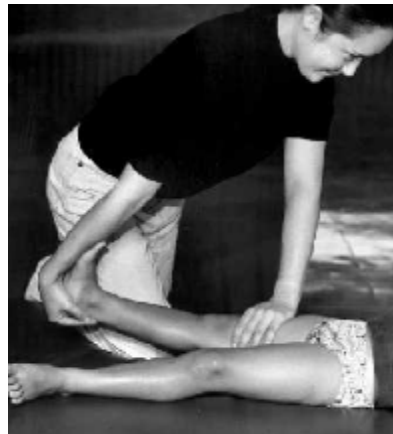
### 1.7.2.2 ΦΥΣΙΚΕΣ ΠΑΡΕΜΒΑΣΕΙΣ

Ένα βασικό στοιχείο της αποκατάστασης είναι η διατήρηση της ελαστικότητας των μυών και των αρθρώσεων. Το πρόγραμμα διατάσεων θα παρακολουθείται από τον φυσιοθεραπευτή, αλλά χρειάζεται να γίνει και μέρος της καθημερινότητας της οικογένειας. Υπάρχουν πολλοί παράγοντες που συμβάλλουν στην τάση για δημιουργία συγκάμψεων των αρθρώσεων. Οι μύες χάνουν όλο και περισσότερο την ελαστικότητά τους λόγω της περιορισμένης χρήσης και της παραμονής σε συγκεκριμένες θέσεις ή επειδή οι μύες γύρω από μία άρθρωση είναι εκτός ισορροπίας (όταν μία μυϊκή ομάδα είναι ισχυρότερη από μια άλλη). Πολύ σημαντική είναι η διατήρηση του καλού εύρους κίνησης και της συμμετρίας σε διάφορες αρθρώσεις. Αυτό βοηθά στη διατήρηση της καλύτερης δυνατής λειτουργίας, στην πρόληψη της ανάπτυξης μόνιμων παραμορφώσεων και στην πρόληψη προβλημάτων από πιέσεις στο δέρμα.

**ΔΙΑΤΑΣΕΙΣ ΚΑΙ ΤΟΠΟΘΕΤΗΣΗ:** Μπορεί να πραγματοποιηθεί ένας συνδυασμός ενεργητικών / υποβοηθούμενων διατάσεων, παθητικό τέντωμα και παρατεταμένη επιμήκυνση χρησιμοποιώντας νάρθηκα, ορθώσεις ή στηρικτικές συσκευές. Αν είναι δύσκολο να σταθεί και να περπατήσει τότε συνιστώνται ποδικοί νάρθηκες. Διατάσεις πρέπει να γίνονται στο σπίτι, στο σχολείο καθώς και κατά την διάρκεια της θεραπείας τόσο κατά την περιπατητική όσο και την μη περιπατητική φάση. Τακτικές διατάσεις σε αστράγαλο, γόνατο, ισχίο θεωρούνται αναγκαίες. Κατά την διάρκεια της με περιπατητικής φάσης το τακτικό τέντωμα των άνω άκρων καθίσταται αναγκαίο (εικόνες 14-16).



Εικόνα 14 : Διάταση γαστροκνημίου (Eagle et al.2003).



Εικόνα 15 : Διάταση γαστροκνημίου από θεραπευτή (Eagle et al.2003).



Εικόνα 16 Διάταση αγκώνα (Eagle et al.2003).

Όσο αφορά τις συστάσεις για άσκηση υπάρχουν περιορισμένες έρευνες σχετικά με τον τύπο, την συχνότητα και την ένταση της άσκησης. Κατά την διάρκεια της πρώιμης φάσης της ασθένειας, που η αντοχή είναι μεγαλύτερη προτείνεται υπομέγιστη αερόβια άσκηση και αποφυγή υπερπροσπάθειας και υπερκόπωσης. Για την αποφυγή ατροφίας και άλλων δευτερευόντων επιπλοκών είναι απαραίτητο όλα τα αγόρια που είναι στην περιπατητική ή

στην αρχή του μη περιπατητικού σταδίου να συμμετέχουν σε τακτική υπομέγιστη (ήπια) λειτουργική δραστηριότητα, συμπεριλαμβανόμενου ασκήσεις πισίνας και αναψυχής (ομαδικές). Όσο αφορά τις συστάσεις για άσκηση υπάρχουν περιορισμένες έρευνες για τον τύπο, την συχνότητα και την ένταση της άσκησης.

### **1.7.2.3 ΔΙΑΧΕΙΡΗΣΗ ΤΟΥ ΑΝΑΠΝΕΥΣΤΙΚΟΥ ΣΥΣΤΗΜΑΤΟΣ**

Όσο η νόσος εξελίσσεται, τα αγόρια διατρέχουν μεγάλο κίνδυνο αναπνευστικών επιπλοκών λόγω προοδευτικής αδυναμίας των αναπνευστικών μυών. Κάποιες κλινικές εκδηλώσεις της καρδιακής ανεπάρκειας είναι η κόπωση, η μείωση του σωματικού βάρους, εμετός, κοιλιακό άλγος, διαταραχές ύπνου και ανικανότητα να ανέχονται τις καθημερινές δραστηριότητες. Ωστόσο συνίσταται η χρήση νυχτερινού αερισμού και χρήση υποβοηθούμενου βήχα.

Εκτίμηση της καρδιακής λειτουργιάς πρέπει να γίνεται τουλάχιστον μια φορά κάθε 2 χρόνια μέχρι την ηλικία των 10 ετών. Πλήρης καρδιοχειρουργική αξιολόγηση θα πρέπει να αρχίσει στην ηλικία των 10 ετών ή κατά την έναρξη των καρδιακών σημείων και συμπτωμάτων. Επίσης έλεγχος για ανωμαλίες της κοιλιακής λειτουργιάς πρέπει να γίνεται κάθε 6 μήνες.

Η φυσική ιστορία της DMD σε ασθενείς που δεν λαμβάνουν θεραπεία με κορτικοστεροειδή δείχνει ότι μεταξύ των ηλικιών 11 και 20, η βίαιη ζωτική χωρητικότητα μειώνεται 60% έως 70% της κανονικής (κατά μέσο όρο λιγότερο από 2,0 L). Αυτή η μείωση σε αναγκαστική ζωτική χωρητικότητα συσχετίζεται με μια μειωμένη δύναμη βήχα και αυξημένη εμφάνιση πνευμονίας. Όταν η βίαιη ζωτική χωρητικότητα πέφτει σε λιγότερο από 1,0 L ή / και η μερική πίεση του διοξειδίου του άνθρακα (PaCO<sub>2</sub>) είναι μεγαλύτερη από 45 χιλιοστά Hg, οι ασθενείς έχουν 3 έως 5 χρόνια επιβίωσης (J S. Chamberlain & T A. Rando, 2006).

### **1.7.2.4 ΔΙΑΧΕΙΡΗΣΗ ΔΙΑΤΡΟΦΗΣ / ΚΑΤΑΠΩΣΗΣ / ΓΑΣΤΡΕΝΤΕΡΙΚΟΥ**

Τα αγόρια με DMD κινδυνεύουν από υποσιτισμό και παχυσαρκία σε διάφορες ηλικίες και κάτω από διαφορετικές συνθήκες. Σε μεταγενέστερο στάδιο της νόσου μπορεί να εμφανιστεί φαρυγγική αδυναμία, η οποία οδηγεί σε δυσφαγία, απώλεια της δύναμης των αναπνευστικών μυών σε συνδυασμό με χαμηλή πρόσληψη φαγητού από το στόμα που μπορεί να οδηγήσει σε μείωση του βάρους και ανάγκη για χρήση σωλήνα σίτισης.

Σπάνια παρατηρείτε καθυστερημένη γαστρική κένωση και ειλεός. Όσο η κατάσταση εξελίσσεται η παρακολούθηση από διαιτολόγο/διατροφολόγο λογοθεραπευτή και γαστρεντερολόγο είναι απαραίτητη: 1) για να καθοδηγήσει τον ασθενή να διατήρησει την καλή διατροφική κατάσταση, για την πρόληψη τόσο του υποσιτισμού και της παχυσαρκίας όσο και για να παρέχουν μια καλή ισορροπημένη διατροφή, 2) για παρακολούθηση και

θεραπεία προβλημάτων κατάποσης (δυσφαγίας), για αποφυγή αναρρόφησης και απώλειας βάρους και για αξιολόγηση καθημερινής ομιλίας και γλώσσας, 3) για θεραπεία των κοινών προβλημάτων δυσκοιλιότητας και γαστροοισοφαγικής παλινδρόμησης.

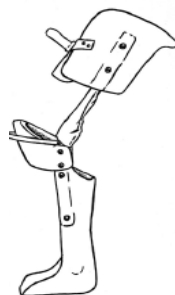
Κάθε ασθενής θα πρέπει να λαμβάνει καθημερινά πολυβιταμινούχα συμπληρώματα διατροφής με βιταμίνη D και ανόργανα άλατα.

### **1.7.2.5 ΥΠΟΣΤΗΡΙΚΤΙΚΕΣ / ΠΡΟΣΑΡΜΟΣΤΙΚΕΣ ΛΕΙΤΟΥΡΓΙΚΕΣ ΣΥΣΚΕΥΕΣ**

Κνημοποδική όρθωση Ankle foot orthosis- AFO: χρησιμοποιείται το βραδύ. Μπορεί να βοηθήσει στην πρόληψη ή ελαχιστοποίηση των προοδευτικών συσπάσεων ιπποποδίας. Ο AFOS πρέπει να είναι κατάλληλα σχεδιασμένος και κατασκευασμένος για την άνεση και την βελτίωση της ευθυγράμμισης του ποδιού και του αστράγαλου. Δεν ενδείκνυται για χρήση κατά την διάρκεια της βάδισης γιατί περιορίζει τις αντισταθμιστικές κινήσεις που απαιτούνται για αποδοτική βάδιση, προσθέτουν βάρος που μπορεί να θέσει σε κίνδυνο τη βάδιση και δυσκολεύουν την έγερση από το πάτωμα (K Bushby. 2010).

Γόνατο-αστραγαλο ποδική όρθωση (KAFOs) (εικόνα 17): κατάλληλος για την πρόληψη της σύσπασης και της δυσμορφίας, η οποία έχει μεγάλη σημασία στο τέλος του περιπατητικού και στην αρχή του μη περιπατητικού σταδίου, ώστε να επιτρέψει στο παιδί να σταθεί και να κινηθεί για θεραπευτικούς σκοπούς. Η χρήση του KAFOs κατά την διάρκεια της μέρας μπορεί να είναι κατάλληλη για χρήστες αναπηρικού αμαξιδίου πλήρους απασχόλησης αλλά μπορεί να μην είναι άνετη για το βραδύ (J S. Chamberlain & T A. Rando. 2006).

Στα τέλη του περιπατητικού σταδίου ένα εξαιρετικά ελαφρύ χειροκίνητο αμαξίδιο με στερεό κάθισμα και πλάτη που να υποστηρίζει την σπονδυλική συμμετρία και την ευθυγράμμιση των κάτω άκρων ενδείκνυται. Στην αρχή του μη περιπατητικού σταδίου μια αναπηρική καρέκλα με υποστήριξη της πλάτης είναι αναγκαία. Όσο η ικανότητα για βάδιση μειώνεται συνίσταται ηλεκτροκίνητο αμαξίδιο, που περιέχει ένα προσκέφαλο, στερεό κάθισμα και πλάτη, υποστήριξη του κορμού στο πλάι, ρυθμιζόμενο ύψος στο κάθισμα και ανυψωτικά υποπόδια.



Εικόνα 17: Γόνατο-αστραγαλο ποδική όρθωση (KAFOs).

### **1.7.2.6 ΣΚΕΛΕΤΙΚΗ ΔΙΑΧΕΙΡΗΣΗ**

Ασθενείς που δεν αντιμετωπίζονται με γλυκοκορτικοειδή έχουν 90% πιθανότητα να αναπτύξουν σκολίωση και μια μικρή πιθανότητα εμφάνισης συμπιεστικών καταγμάτων λόγω οστεοπόρωσης. Καθημερινή κορτικοστεροειδή χρήση έχει αποδειχτεί ότι μειώνει τον κίνδυνο σκολίωσης όμως αυξάνει τον κίνδυνο σπονδυλικών καταγμάτων.

Σπονδυλοδεσία μπορεί να πραγματοποιηθεί για πρόληψη περαιτέρω επιδείνωσης της παραμόρφωσης της ΣΣ, για μείωση πόνου που οφείλεται σε σπονδυλικό κάταγμα με οστεοπόρωση και για επιβράδυνση του ρυθμού αναπνευστικής εξασθένησης. Πρόσθια σπονδυλοδεσία είναι ακατάλληλη σε DMD, ενώ η οπίσθια σπονδυλοδεσία γίνεται μόνο σε μη περιπατητικούς ασθενείς που έχουν σπονδυλική κύρτωση πάνω από 20° που δεν είναι από γλυκοκορτικοειδή και δεν έχουν φτάσει σε σκελετική ωρίμανση (K Bushby. 2010).

### **1.7.3 ΧΕΙΡΟΥΡΓΙΚΕΣ ΕΠΕΜΒΑΣΕΙΣ**

Σε ορισμένες σοβαρές περιπτώσεις MD, η χειρουργική επέμβαση μπορεί να είναι απαραίτητη για τη διόρθωση φυσικών προβλημάτων που μπορεί να προκύψουν ως αποτέλεσμα της κατάστασης.

Αρθρώσεις πιο επιδεκτικές σε χειρουργικές επεμβάσεις είναι ο αστράγαλος και σε μικρό βαθμό το γόνατο. Το ισχίο ανταποκρίνεται ελάχιστα στη χειρουργική επέμβαση. Χειρουργική απελευθέρωση ή επιμήκυνση του λαγονοψοϊτή μυ και άλλων καμπτηρών του ισχίου αποδυναμώνουν αυτούς τους μυς και ο ασθενής αδυνατεί να περπατήσει.

Σε περιπατητικούς ασθενείς η παραμόρφωση του ισχίου διορθώνεται το ίδιο συχνά με τα γόνατα και τους αστράγαλους. Η επιλογή της χειρουργικής επεμβάσεις εξαρτάται από τις ατομικές περιστάσεις.

Κατά την διάρκεια της περιπατητικής φάσης παρουσιάζονται σοβαρές περιπτώσεις ιπποποδίας (>30°), που μπορεί να είναι διορθώσιμες με την επιμήκυνση του αχίλλειου τένοντα. Ενώ σε παραμορφώσεις ραιβότητας μπορεί να γίνει επιμήκυνση ή τενοντοτομή στον οπίσθιο κνημιαίο έτσι ώστε ο ασθενείς να ανακουφιστεί από τον πόνο και την πίεση, να μπορέσει να φορέσει παπούτσια και να τοποθετήσει σωστά τα πόδια του στην αναπηρική καρέκλα (K Bushby. 2010).

## **III.ΕΙΔΙΚΟ ΜΕΡΟΣ**

### **2.1 ΕΙΣΑΓΩΓΗ ΣΤΗΝ ΑΞΙΟΛΟΓΗΣΗ ΠΑΙΔΙΩΝ ΜΕ ΜΥΪΚΗ ΔΥΣΤΡΟΦΙΑ DUCHENNE**

Οι γενικοί στόχοι της κλινικής εξέτασης είναι να καθοριστεί η έκταση της σωματική βλάβης, η πορεία της νόσου και να αξιολογηθούν οι επιπτώσεις στην καθημερινή ζωή των ασθενών.

Η μέθοδος που χρησιμοποιείται για την αξιολόγηση μιας νευρομυϊκής ασθένειας, πρέπει να είναι επαρκώς κατατοπιστική και κατάλληλη για τους ασθενείς. Να είναι ευαίσθητη στις αλλαγές και να καταγράφει κάθε κέρδος ή απώλεια της λειτουργίας. Να αντικατοπτρίζει τη λειτουργία / κινητικότητα του ασθενούς με βάση τις ανάγκες της καθημερινής ζωής του. Επίσης να καθορίζει τις συνέπειες της νόσου και να μετρά την ικανότητα να εκτελεί και να συμμετάσχει σε δραστηριότητες.

Τα τελευταία χρόνια έχει υπάρξει ένας ταχεία αυξανόμενος αριθμός των υπό εξέλιξη ή υπό σχεδιασμό κινητικών δοκιμασιών για την DMD, με διαφορές θεραπευτικές προσεγγίσεις. Μέχρι στιγμής βρίσκονται σε εξέλιξη κλινικές δοκιμασίες που στοχεύουν κυρίως στη βάδιση αγοριών με DMD μετά την ηλικία των 5 ετών χρησιμοποιώντας τη δοκιμασία βάδισης 6-λεπτων (6MWT) ή άλλες λειτουργικές μετρήσεις όπως η NASS κ.α. Ωστόσο θεραπευτικές κλινικές δόκιμες θα πρέπει να σχεδιάζονται σε παιδιά με DMD μικρότερης ηλικίας και αν γίνεται, αμέσως μετά την διάγνωση, όταν η νόσος είναι ακόμη σε πρώιμο στάδιο. Ως εκ τούτου έχει υπάρξει μια αυξημένη προσπάθεια να προσδιορίσουν τα κατάλληλα μετρά έγκαιρης μέτρησης που θα μπορούσε να είναι αξιόπιστα για να χρησιμοποιείται σε παιδιά κάτω από την ηλικία των 5 ετών.

### **2.2 ΚΛΙΜΑΚΕΣ ΑΞΙΟΛΟΓΗΣΗΣ ΤΗΣ ΚΙΝΗΤΙΚΟΤΗΤΑΣ ΤΩΝ ΑΤΟΜΩΝ ΜΕ ΜΥΪΚΗ ΔΥΣΤΡΟΦΙΑ DUCHENNE**

#### **2.2.1 MOTOR FUNCTIONAL MEASURE (MFM)**

Μία από τις κλίμακες αξιολόγησης της κινητικότητας για άτομα με μυϊκή δυστροφία Duchenne είναι η κλίμακα Motor functional Measure (MFM). Η κλίμακα αυτή αξιολογεί την σοβαρότητα και την εξέλιξη των νευρομυϊκών ασθενειών. Έχει σχεδιαστεί για χρήση από τους φυσικοθεραπευτές ή τους γιατρούς αποκατάστασης στην καθημερινή τους πρακτική.

Την κλίμακα αυτή δημιούργησαν φυσικοθεραπευτές, εργοθεραπευτές και γιατροί αποκατάστασης με εμπειρία στους νευρομυϊκούς ασθενείς.

Σύμφωνα με τους Berard Carole et al. (2005) η MFM αρχικά αποτελούταν από 75 αντικείμενα που βασίζονταν σε πολλές κλίμακες κινητικής λειτουργίας που είχαν δημοσιευτεί, κυρίως στη Gross Motor Function Measure, στην εμπειρία των ερευνητών και σε μια πιλοτική δοκιμή με τους ασθενείς και τους γονείς.

Η κλίμακα αξιολογεί την κινητική λειτουργία των ασθενών όποιος και να είναι ο λόγος της δυσλειτουργίας είτε είναι πόνος, περιορισμός της άρθρωσης ή μείωση της δύναμης. Νομιμοποιήθηκε το 2004 σε 303 ασθενείς ηλικίας από 6 μέχρι 60 ετών από τους οποίους οι 72 είχαν DMD (Vuillerot Carole et al. 2009).

Η δημιουργία της ξεκίνησε το 1998 στα γαλλικά και σε αγγλική μετάφραση. Με την βοήθεια 115 ομάδων από την Ευρώπη και την Αμερική, η ομάδα MFM απέκλεισε κάποια αντικείμενα με αποτέλεσμα η κλίμακα να περιλαμβάνει 51 αντικείμενα. Κάθε αντικείμενο βαθμολογούνταν σε μια κλίμακα 5 πόντων, όπου 0 είναι Καθόλου κίνηση – 4 : εντελώς φυσιολογική κίνηση. Το 2000-2001 σε μια αξιολόγηση της κλίμακας, βρέθηκε ότι οι δοκιμασίες για την αξιολόγηση του προσώπου είχαν χαμηλή αξιοπιστία και κάποιες δοκιμασίες δεν ήταν εφικτές. Έτσι το 2005 δημιουργήθηκε μια νέα έκδοση που περιελάμβανε 32 δοκιμασίες. Οι 32 αυτές δοκιμασίες ταξινομούνται σε τρεις διαστάσεις της κινητικής επίδοσης, συμπεριλαμβανομένων των ειδικών κινητικών λειτουργιών:

D1: Περιλαμβάνει τις μεταφορές και την όρθια στάση (standing position and transfers)

D2: Εγγύς και αξονική κινητική λειτουργία (axial and proximal motor function)

D3: Περιφερική κινητική λειτουργία (distal motor function)

Το D1 περιλαμβάνει 13 δοκιμασίες, το D2 περιλαμβάνει 12 δοκιμασίες και το D3 περιλαμβάνει 7 αντικείμενα από τα οποία τα 6 αναφέρονται στα άνω άκρα (Bart Bartels et al. 2011). Κάποιες από τις δραστηριότητες της κλίμακας MFM απεικονίζονται παρακάτω ( εικόνες 18,19,20).

Κάθε δοκιμασία βαθμολογείται σε μία κλίμακα 4 βαθμών (four-point Likert scale)

Ο ασθενής βαθμολογείται με:

0: Όταν δεν ξεκινά την κίνηση ή δεν μπορεί να διατηρήσει την αρχική θέση

1: Ολοκλήρωσε μερικώς την άσκηση

2: Ολοκληρώνει την άσκηση με αντισταθμίσεις, βραδύτητα ή προφανή αδεξιότητα

3: Ολοκληρώνει την άσκηση με ένα τυποποιημένο πρότυπο

Οι 32 βαθμολογίες αθροίζονται για να δώσουν μια συνολική βαθμολογία που εκφράζεται ως το ποσοστό της μέγιστης δυνατής βαθμολογίας (δεν υπάρχει σωματική βλάβη): Όσο χαμηλότερο είναι το σκορ, τόσο πιο σοβαρή είναι η βλάβη. Η ολοκλήρωση της MFM διαρκεί κατά μέσο όρο 36 λεπτά. Είναι ένα σχετικά πρόσφατο εργαλείο σχεδιασμένο

για το μεγαλύτερο μέρος των νευρομυϊκών παθήσεων και ισχύει για όλους τους βαθμούς σοβαρότητας της νόσου σε περιπατητικούς και μη περιπατητικούς ασθενείς ηλικίας 6 έως 60 χρονών.

Επιπλέον η MFM καλύπτει όλο το φάσμα των ικανοτήτων τόσο σε περιπατητικούς όσο και σε μη περιπατητικούς ασθενείς με DMD και είναι επίσης χρήσιμο για της αξιολόγηση της αδυναμίας σε μεγάλα αγόρια με DMD που μπορεί να χρειάζονται μια πιο εξειδικευμένη αξιολόγηση της λειτουργίας των άκρων.

Από τις 32 δοκιμασίες της κλίμακας αυτής, οι 9 αξιολογούν την λειτουργία του άνω άκρου. Αυτές είναι:

Στο Επίπεδο 2 , D2 = Αξονική κινητική ικανότητα των άνω άκρων.

15.Με τα αντιβράχια να χαλαρώνουν στο τραπέζι, τοποθετεί και τα δυο του χέρια στην κορυφή της κεφαλής (εικόνα 19C).

16.Με τα χέρια να χαλαρώνουν στο τραπέζι, φτάνει ένα μολύβι με το ένα χέρι και τον αγκώνα σε μέγιστη έκταση.

23.Με τα χέρια κατά μήκος του κορμού, τοποθετεί τα αντιβράχια/χέρια στο τραπέζι ταυτόχρονα.

Στο Επίπεδο 3: D3 = Περιφερική κινητική ικανότητα των άνω άκρων

17. Να μαζέψει και να κρατήσει 10 νομίσματα σε ένα χέρι (20 δευτερόλεπτα) (εικόνα 18A).

18.Να πάει γύρω από την άκρη ενός CD με το ένα δάκτυλο, καμία επαφή του χεριού στο τραπέζι.

19.Να πιάσει ένα μολύβι και να ζωγραφίσει σειρές από θηλιές μέσα σε ένα οριζόντιο πλαίσιο.

20.Να σκίσει ένα κομμάτι χαρτί που είναι διπλωμένο στα τέσσερα.

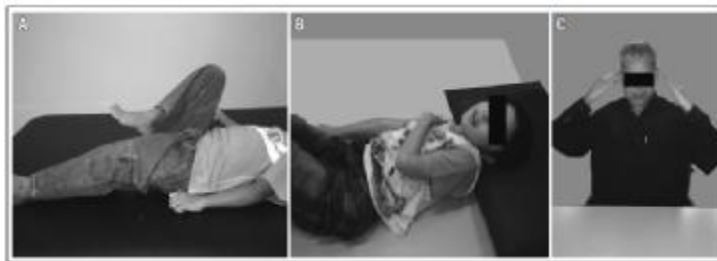
21.Να πιάσει μια μπάλα του τένις και να γυρίσει το χέρι τελείως κρατώντας την μπάλα (εικόνα 18B).

22.Να τοποθετήσει το δάκτυλο σε οκτώ τετράγωνα 3x3 του διαγράμματος (εικόνα 18C) σε 10-15 λεπτά (Mazzone Elena S et al. 2012).





Εικόνες 18: 18Α: D3, δραστηριότητα 17, ο εξεταζόμενος κάθεται σε καρέκλα: μαζεύει δέκα νομίσματα με το ένα χέρι σε 20 δευτερόλεπτα. 18Β: D3, δραστηριότητα 21, ο εξεταζόμενος κάθεται σε καρέκλα: κρατά μια μπάλα του τένις με το ένα χέρι και γυρίζει το χέρι πλήρως. 18C: D3, δραστηριότητα 22, ο εξεταζόμενος κάθεται σε καρέκλα: τοποθετεί το δάκτυλό του στο κέντρο κάθε τετραγώνου του διαγράμματος, χωρίς να ακουμπήσει τις γραμμές (Iwabe C et al.2008).



Εικόνες 19: D2, δραστηριότητα 3, ύπτια θέση: ο ασθενής φέρνει το ένα γόνατο στο στήθος. Ο ασθενής εμφανίζει κάμψη στο ισχίο και στο γόνατο πάνω από 90° και σηκώνει το πόδι από το στρώμα: βαθμός 3. 19B.D2, δραστηριότητα 5, ύπτια θέση: φέρνει το ένα χέρι στον αντίθετο ώμο. Ο ασθενής πραγματοποιεί την δραστηριότητα με αντισταθμιστικές κινήσεις: βαθμός 2. 19C.D2, δραστηριότητα 15, ο εξεταζόμενος κάθεται σε καρέκλα: τοποθετεί και τα δυο του χέρια στην κορυφή της κεφαλής ταυτόχρονα. Ο εικονιζόμενος σκύβει το κεφάλι και σηκώνει τα χέρια μερικώς. Βαθμός 2. (Iwabe C et al.2008).



Εικόνες 20: Επίπεδο D1, δραστηριότητα 6, ύπτια θέση: ανύψωση λεκάνης. Ο ασθενής ανυψώνει μερικώς την λεκάνη: βαθμολογείται με 2. 20B.D1, αντικείμενο 26, όρθια θέση: σηκώνει ένα πόδι για 10 δευτερόλεπτα. Ο ασθενής πραγματοποιεί για 10 δευτερόλεπτα την δραστηριότητα: βαθμολογείται με 3. 20C.D1, δραστηριότητα 27, όρθια θέση: κάμπτεται τον κορμό μπροστά και ακουμπά με το ένα χέρι το πάτωμα και σηκώνεται ξανά. Ο ασθενής πραγματοποιεί την δραστηριότητα με αντισταθμιστικές κινήσεις: βαθμολογία 2. (Iwabe C et al. 2008).

Οι Elaine C. da Silva et al. (2011) και οι Vuillerot Carole et al. (2009) υποστηρίζουν ότι είναι δυνατόν να πραγματοποιηθεί και σε περιπατητικούς ασθενείς και σε ασθενείς με αναπηρική καρέκλα. Είναι προσαρμοσμένη και για ενήλικες και για παιδιά (Bart Bartels et al.,2011).

Οι Elaine C. da Silva et al. (2011) πραγματοποίησαν μια μελέτη για τον έλεγχο της εξέλιξης της κινητικής λειτουργίας με την κλίμακα MFM σε ασθενείς με μυϊκή δυστροφία Duchenne που έκαναν θεραπεία με στεροειδή. Οι ασθενείς που αξιολογήθηκαν ήταν 33, ηλικίας 6 με 16 ετών , περιπατητικοί ή μη περιπατητικοί (22 περιπατητικοί, 6 μη περιπατητικοί και 5 που έχασαν την ικανότητα να περπατούν κατά τη διάρκεια της περιόδου της μελέτης), οι οποίοι εκτιμήθηκαν με βάση την κλίμακα MFM έξι φορές κατά τη διάρκεια μιας περιόδου 18 μηνών. Όλες οι κινητικές λειτουργίες παρέμειναν σταθερές για 14 μήνες σε όλους τους ασθενείς, πλην τη διάσταση 1 για όσους έχασαν την ικανότητά της βάδισης. Σε περιπατητικούς ασθενείς, η διάσταση 2 (κινητική λειτουργία των κεντρικών αρθρώσεων των άκρων) βελτιώθηκε κατά τη διάρκεια των έξι μηνών και η βελτίωση της διάστασης 3 (περιφερική κινητική λειτουργία των άκρων) κατά τη διάρκεια της συνολικής παρακολούθησης.

Στο διάστημα της έρευνας κατέληξαν στο συμπέρασμα ότι το MFM είναι μια εξαιρετική μέθοδος αξιολόγησης ασθενών με DMD που έκαναν θεραπεία με στεροειδή ή άλλες νέες θεραπευτικές τεχνικές καθώς εμφανίζει απώλειες και κέρδη σε κάθε στάδιο της ασθένειας και για κάθε κινητική λειτουργία. Στην έρευνα αυτή χώρισαν τους ασθενείς σε τρεις ομάδες. Στην μία άνηκαν οι περιπατητικοί ασθενείς, στην άλλη οι μη περιπατητικοί ασθενείς και στην τρίτη οι ασθενείς που έχασαν την ικανότητα βάδισης κατά τη διάρκεια της έρευνας.

Η κλίμακα MFM αξιολογεί την περιφερική κινητική ικανότητα που δεν γίνεται σε άλλες κλίμακες. Και καταλήγουν στο συμπέρασμα ότι η MFM είναι εφαρμόσιμη σε ασθενείς με DMD που είναι υπό την θεραπεία στεροειδών. Επιπλέον η κλίμακα αυτή χαρτογραφεί την εξέλιξη της νόσου, δείχνει σε ποια στάδια της νόσου η κινητική ικανότητα βελτιώνεται, επιδεινώνεται ή παραμένει σταθερή που είναι σημαντικό για την θεραπεία αποκατάστασης.

Οι Mayhew Anna et al. (2013) πραγματοποίησαν μια έρευνα στην οποία οι ασθενείς που συμμετείχαν ήταν τουλάχιστον 20 χρονών (μέση ηλικία 27,6 έτη) γιατί σε αυτή την ηλικία οι περισσότεροι έχουν αναπνευστική υποστήριξη. Στην έρευνα συμμετείχαν 72 άτομα και πραγματοποιήθηκε μέσα σε 30 ημέρες αξιολόγηση της κινητικής λειτουργίας, της μυϊκής δύναμης και του εύρους κίνησης (ROM) των άνω άκρων με μια καθορισμένη σειρά. Η κινητική λειτουργία αξιολογήθηκε με την χρήση της Motor Function Measure (MFM). Τα αποτελέσματα δείχνουν πως η λειτουργία των άνω άκρων μεταβάλλεται και στην ενήλικη ζωή, ειδικά στους νεαρούς ενήλικες. Παρατηρήθηκε υψηλό επίπεδο περιφερικής κινητικής

λειτουργίας του άνω άκρου και η διαφορά μεταξύ της επηρεασμένης πλευράς και της λιγότερο επηρεασμένης ήταν μικρή.

Οι Vuillerot Carole et al. (2009) πραγματοποίησαν τρεις μελέτες. Οι δύο πρώτες περιελάμβαναν 49 ασθενείς με DMD που έκαναν μόνο φυσικοθεραπεία και καμία άλλη θεραπεία. Πέντε από αυτούς τους ασθενείς συμμετείχαν και στις δύο έρευνες. Η βραχυπρόθεσμη μελέτη περιελάμβανε 13 ασθενείς που εξετάστηκαν δύο φορές σε διαστήματα 3 μηνών από το σχεδιασμό. Το μέσο χρονικό διάστημα μεταξύ των δύο MFMs ήταν 3 μήνες και 11 ημέρες. Κατά την πρώτη MFM, η μέση ηλικία ήταν τα 11 χρόνια 7 μήνες και τέσσερις από αυτούς τους ασθενείς ήταν ακόμα περιπατητικοί.

Η μεσοπρόθεσμη μελέτη περιελάμβανε 41 ασθενείς που εξετάστηκαν 2 φορές σε 1 χρόνο από τον σχεδιασμό. Το μέσο διάστημα ήταν 16 μήνες 2 ημέρες. Κατά την πρώτη MFM, η μέση ηλικία των ασθενών ήταν 14 χρόνια και 1 μήνα και 11 ασθενείς ήταν περιπατητικοί.

Η τρίτη μελέτη σύγκρινε δώδεκα ασθενείς που χρησιμοποιούν στεροειδή εκ των οποίων τέσσερις είχαν προηγουμένως εγγραφεί στην μεσοπρόθεσμη μελέτη.

Τα αποτελέσματα έδειξαν ότι η κινητική λειτουργία παρουσιάζει μια πτώση με την αύξηση της ηλικίας. Επιβεβαιώνεται ότι το MFM μπορεί να πραγματοποιηθεί και σε περιπατητικούς και σε μη περιπατητικούς ασθενείς με Duchenne. Επιπλέον το πλεονέκτημα αυτής της κλίμακας είναι ότι κάθε μία από τις διαστάσεις μπορούν να καθορίσουν το προφίλ της σωματικής αναπηρίας και των αλλαγών σε βάθος χρόνου. Αντιθέτως, τα χρονομετρημένα τεστ ενημερώνουν μόνο για λίγο χρονικό διάστημα πριν την απώλεια της βάδισης. Έχει σχετικά μικρό χρόνο πραγματοποίησης μιας και ο μέσος όρος ήταν 36 λεπτά, μπορεί να πραγματοποιηθεί και από παιδιά και από ενήλικες και η αξιοπιστία των μετρήσεων ήταν για τις περισσότερες δοκιμασίες από καλή μέχρι εξαιρετική. Ακόμη, η MFM μπόρεσε να προσδιορίσει τον φαινότυπο των ασθενών ή τα κινητικά λειτουργικά χαρακτηριστικά και είναι ένα ενδιαφέρον εργαλείο για την περιγραφή ποικίλων φαινοτύπων και της εξέλιξης της νόσου.

Σε αντίθεση με τους συγγραφείς αυτής της έρευνας, οι Servais L. et al. (2013) σημειώνουν ότι το πρόβλημα αυτής της κλίμακας είναι ότι ο χρόνος για την πραγματοποίηση των δοκιμασιών κουράζει σωματικά τους πολύ αδύναμους ασθενείς και ψυχικά τους ασθενείς με έλλειμμα προσοχής. Παρόλα αυτά συμφωνούν ότι η κλίμακα είναι πολύ αξιόπιστη.

Σε αντίθεση με άλλες κλίμακες, η MFM είναι προσαρμοσμένη σε όλες τις διαβαθμίσεις σοβαρότητας, για περιπατητικούς και μη περιπατητικούς ασθενείς, αξιολογεί το κεφάλι, τον κορμό, τα άνω και τα κάτω άκρα. Είναι ακριβής και παρουσιάζει λεπτομερή βαθμολόγηση με υψηλή αξιοπιστία. Επιπλέον επιτρέπει αξιολόγηση της περιφερικής κινητικής λειτουργίας που

δεν γίνεται με άλλα μέτρα αξιολόγησης και η αξιολόγηση δεν έχει αναφορά στο περιβάλλον και τις καθημερινές δραστηριότητες (Be´rard Carole et al. 2005).

Οι Mayhew Anna et al. (2013) αναφέρουν ότι η MFM περιλαμβάνει χρήσιμες δοκιμασίες για την αξιολόγηση της λειτουργικότητας οι οποίες σχετίζονται με δραστηριότητες καθημερινής ζωής αλλά εμφανίζουν floor and ceiling effects, η βαθμολόγηση των δοκιμασιών δεν είναι ειδικά για DMD και δεν κάλυπτε όλο το φάσμα των ικανοτήτων που παρατηρούνται στο DMD.

Το κύριο πλεονέκτημα της είναι ότι η κλίμακα μπορεί να χρησιμοποιηθεί σε μακροχρόνιες μελέτες στις οποίες οι ασθενείς μπορούν να χάσουν βάδιση ή να γίνουν σημαντικά ασθενέστεροι.

Οι ασθενείς με DMD έδειξαν τη μεγαλύτερη και πιο στατιστικά σημαντική μέση μεταβολή στη συνολική βαθμολογία της MFM σε σύγκριση με άλλους ασθενείς που εμφανίζουν λειτουργική ανεπάρκεια, ανεξάρτητα από τη διάγνωση. Αυτό ήταν αναμενόμενο επειδή οι ασθενείς με DMD αποτελούν τη σημαντικότερη υποομάδα λόγω της υψηλής συχνότητας εμφάνισης της νόσου στον πληθυσμό αλλά αυτό δεν σημαίνει ότι η MFM είναι ειδική για την DMD. Η κλίμακα MFM είναι δυνατόν να ανιχνεύσει διαφορές από μια ομάδα ασθενών που έλαβαν θεραπεία με στεροειδή από μια άλλη ομάδα χωρίς αγωγή. Οι ασθενείς με αγωγή με στεροειδή παρουσίασαν σημαντικά μικρότερη μείωση στη συνολική βαθμολογία της MFM. Έτσι, μπορεί κανείς να υποθέσει ότι η MFM μπορεί να χρησιμοποιηθεί αξιόπιστα σε κλινικές δοκιμές για την παρακολούθηση ασθενών με DMD λαμβάνουν υπόψη τις διάφορες θεραπείες (Carucine de Lattre et al. 2013 ; Carole Vuillerot et al. 2009).

Η κλίμακα MFM είναι μια εξαιρετική μέθοδος για την αξιολόγηση ασθενών με DMD σε θεραπεία με στεροειδή ή άλλες νέες θεραπευτικές στρατηγικές. Πρόσφατα, Vuillerot et al. (2009) σε σύγκριση 12 ασθενών που έλαβαν στεροειδή με μια ομάδα ελέγχου 12 ασθενών χωρίς θεραπευτική αγωγής για μια περίοδο 12 μηνών, οι ασθενείς που έλαβαν θεραπεία με στεροειδή είχαν πιο σταθερή συνολική MFM βαθμολογία, επιβεβαιώνοντας την ωφέλιμη χρήση των στεροειδών για τους ασθενείς με μυϊκή δυστροφία Duchenne. Επιπλέον είναι επαρκής για την ανίχνευση μεταβολών στη κινητική λειτουργία σε ασθενείς που λαμβάνουν κάποια μορφή θεραπείας σε συνδυασμό με φυσικοθεραπεία σε σύντομο χρονικό διάστημα από 3 μήνες ή σε διάστημα ενός έτους. Είναι σε θέση να προβλέψει την απώλεια κινητικότητας ένα χρόνο πριν από την εμφάνισή της, προκειμένου να δοθεί ο απαραίτητος χρόνος για την προσαρμογή της αποκατάστασης, την αλλαγή του περιβάλλοντος του ασθενούς και να εξεταστεί η ανάγκη απόκτησης κάποιου βοηθήματος (Carucine de Lattre et al. 2013).

Η αξιολόγηση του βαθμού σωματικής βλάβης σε ασθενείς με μυϊκή δυστροφία Duchenne, χρησιμοποιώντας την MFM μπορεί να βοηθήσει στην πρόβλεψη της απώλειας

της βάδιση σχεδόν ένα χρόνο πριν συμβεί. Αυτό το γεγονός αναμένεται αλλά είναι επίφοβη από τους ασθενείς και τις οικογένειές τους, και όλοι πρέπει να είναι συναισθηματικά και οικονομικά προετοιμασμένοι για αυτό (π.χ. να πάρει μια ηλεκτρονική αναπηρική καρέκλα, προσαρμογή της κατοικίας και του αυτοκίνητου). Αν και η ηλικία κατά την απώλεια κινητικότητας ποικίλλει σε μεγάλο βαθμό φαίνεται δυνατόν να προβλεφθεί ότι ένας ασθενής με DMD θα χάσει την ικανότητα να βαδίζει μέσα σε ένα χρόνο, όταν η διάσταση 1 είναι κοντά στο 40% ή η συνολική βαθμολογία της MFM είναι κοντά στο 70%.

Πράγματι, η MFM μπορεί να χορηγηθεί σε περιπατητικούς και μη περιπατητικούς ασθενείς και κάθε μια από τις διαστάσεις της χρησιμοποιείται για τη δημιουργία προφίλ σωματικής βλάβης και για ανίχνευση αλλαγών σε βάθος χρόνου. Αυτό είναι ένα πλεονέκτημα σε σχέση με άλλες τρέχουσες δοκιμασίες για την λειτουργική ικανότητα, όπως χρονικά καθήκοντα, τα οποία σε πληροφορούν μόνο ένα μικρό χρονικό διάστημα πριν την απώλεια της κινητικότητας.

Οι Carole Vuillerot et al. (2009) σε έρευνα τους βρήκαν ότι σε περιπατητικούς ασθενείς με μυϊκή δυστροφία Duchenne, η διάσταση 1 (η στάση του σώματος και οι μεταφορές του ασθενή) ήταν η πιο κατατοπιστική διάσταση, με μέση μείωση της 17,2% κατά έτος πριν από την απώλεια της βάδισης σε ασθενείς ηλικίας 6 ετών και άνω. Μετά την απώλεια της βάδισης, η διάσταση 2 (κινητική λειτουργία των κεντρικών αρθρώσεων) έγινε η πιο κατατοπιστική και έδειξε μια μέση μείωση του 9,4% ανά έτος. Σε ασθενείς άνω των 14 ετών, η μέση μείωση της διάστασης 3 (περιφερική κινητική λειτουργία των άκρων) ήταν 10,8% ανά έτος. Η διάσταση 1 φαίνεται να είναι ιδιαίτερα ενδιαφέρουσα γιατί σχετίζεται με την απώλεια της κινητικότητας και ανταποκρίνεται σε βραχυπρόθεσμες αλλαγές.

Συνολικά, η MFM θα μπορούσε να είναι ένα χρήσιμο συμπληρωματικό εργαλείο που μπορεί να χρησιμοποιηθεί επιπρόσθετα με άλλα εργαλεία, όπως εκείνα που διερευνούν την μυϊκή δύναμη, την αυτονομία στις καθημερινές δραστηριότητες και την ποιότητα ζωής των παιδιών με DMD.

Τέλος, το πλεονέκτημα της MFM σύμφωνα με τους Mazzone Elena S et al. (2012) είναι ότι καλύπτει ένα πλήρες εύρος δραστηριοτήτων από την απαγωγή του ώμου μέχρι απομακρυσμένες κινήσεις που μπορεί να μετρηθούν σε περιπατητικούς και μη περιπατητικούς ασθενείς. Κάποιες από τις δοκιμασίες σχετίζονται με την περιφερική λειτουργία παρέχοντας χρήσιμες πληροφορίες για ποικίλες ικανότητες. Για παράδειγμα το να ακολουθήσει ένα διάγραμμα ή ένα κυκλικό μονοπάτι αντανάκλα τη λειτουργία που χρειάζεται για να χρησιμοποιήσει ένα χειριστήριο αναπηρικής καρέκλας ή μια οθόνη αφής που είναι σημαντικό για τους ασθενείς με περιορισμένες κινήσεις στα δάκτυλα. Όμως λίγες είναι οι δραστηριότητες που μετράνε την αντιβαρική δύναμη στο αντιβράχιο όπως είναι το να φέρνει το χέρι στο στόμα ή να φτάνει (reaching), που είναι σημαντικές λειτουργίες για τα παιδιά με DMD όταν έχουν χάσει την ικανότητα για βάδιση. Αυτό συμβαίνει επειδή η κλίμακα

σχεδιάστηκε για να αξιολογήσει την λειτουργικότητα σε άτομα με διαφορετικές νευρομυϊκές διαταραχές όπως η νωτιαία μυϊκή ατροφία ή οι περιφερικές νευροπάθειες που έχουν διαφορετικό πρότυπο αδυναμίας και συσπάσεις και η πορεία της νόσου είναι διαφορετική. Μόνο το 25% περίπου των αντικειμένων του MFM αξιολογεί οποιαδήποτε πτυχή της λειτουργίας του άνω άκρου.

Οι ασθενείς με μυϊκή δυστροφία Duchenne (DMD) αρχίζουν να έχουν αδυναμία στα άνω άκρα όταν είναι ακόμη περιπατητικοί, με τις δυσκολίες να αυξάνονται σταδιακά στους κεντρικούς μυς και να εξελίσσονται από το κέντρο προς την περιφέρεια.

Μερικά χρόνια μετά την απώλεια της βάδισης, οι αντιβαρικές κινήσεις είναι γενικότερα περιορισμένες στον πήχη και στα χέρια και υπάρχει μια απώλεια της απαγωγής και της κάμψης του ώμου. Μεταγενέστερα, οι κινήσεις είναι περιορισμένες στο χέρι και στον καρπό και τελικά στα δάκτυλα.

Η αξιολόγηση της δύναμης είναι ένας αξιόπιστος δείκτης για την εξέλιξη της αδυναμίας, αλλά και οι λειτουργικές ικανότητες όπως το να ανυψώνει το χέρι και να πιάνει επηρεάζονται από άλλες μεταβλητές όπως είναι η σοβαρότητα των συσπάσεων ή οι αντισταθμιστικές τεχνικές. Εξαιτίας αυτού, η ικανότητα να πραγματοποιούν δραστηριότητες καθημερινής ζωής δεν αντανακλά πάντα το επίπεδο της δύναμης του ατόμου. Έχει προταθεί ότι οι λειτουργικές αξιολογήσεις πρέπει να χρησιμοποιούνται για να παρέχουν χρήσιμες επιπρόσθετες πληροφορίες για τις μετρήσεις δύναμης, συμπεριλαμβανομένης και της ικανότητας να πραγματοποιήσει bimanual tasks.

### **2.2.2 NORTH STAR AMBULATORY ASSESSMENT TEST (NSAA)**

Η NSAA είναι μια ευρέως χρησιμοποιημένη κλίμακα διαβάθμισης 17 δραστηριοτήτων για τη μέτρηση της λειτουργικότητας σε περιπατητικά αγόρια με μυϊκή δυστροφία Duchenne (DMD). Η κλίμακα έχει τεθεί σε χρήση για πρώτη φορά στο Ηνωμένο Βασίλειο το 2005 και αυτή τη στιγμή χρησιμοποιείται επίσης σε πολλές χώρες και σε διεθνείς κλινικές δοκιμές. Έτσι τα αποτελέσματα της NSAA γίνονται αναπόσπαστο μέρος της φροντίδας του ασθενούς, της συνταγογράφησης και της ασφάλειας των παιδιών με DMD. Ως εκ τούτου είναι σημαντικό αυτή η κλίμακα να παρέχει επιστημονικά τεκμηριωμένα, κλινικά σημαντικά και κλινικά ερμηνεύσιμα αποτελέσματα.

### Πίνακας 1: Σύστημα ταξινόμησης North Star Ambulatory Assessment Test

1. Στάση (Stand)
2. Βάδιση 10 μέτρων (Walk 10 m)
3. Κάθοδος / Άνοδος από την καρέκλα (Sit to stand from chair)
4. Έγερση στο ένα πόδι / Δεξί (Stand on one leg)
5. Έγερση στο ένα πόδι / Αριστερό (Stand on one leg)
6. Άνοδος σκαλοπατιού / Δεξί (Climb step)
7. Άνοδος σκαλοπατιού / Αριστερό (Climb step)
8. Κάθοδος σκαλοπατιού / Δεξί (Descend step)
9. Κάθοδος σκαλοπατιού / Αριστερό (Descend step)
10. Κάθεται στο πάτωμα (Gets to sitting)
11. Άνοδος από το δάπεδο (Rise from floor)
12. Σηκώνει το κεφάλι (Lifts head)
13. Έγερση στις φτέρνες (Stand on heels)
14. Άλμα, αναπήδηση, πήδημα (Jump)
15. Αναπήδηση αριστερά (Hop left)
16. Αναπήδηση δεξιά (Hop right)
17. Τρέξιμο (Run)

Η ταξινόμηση των δραστηριοτήτων της NSAA γίνεται ως εξής: 0) δεν μπορεί να πραγματοποιήσει τη δραστηριότητα ανεξάρτητος, 1) τροποποιημένη δραστηριότητα, αλλά επιτυγχάνει το στόχο, ανεξάρτητα από τη βοήθεια που χρειάζεται για την ολοκλήρωση της και 2) “κανονική” / καμία τροποποίηση της δραστηριότητας. Η βαθμολογία μπορεί να κυμαίνεται από 0, εάν όλες οι δραστηριότητες απέτυχαν έως 34, εάν έχουν επιτευχθεί όλες οι δραστηριότητες. Η κλίμακα περιλαμβάνει επίσης τη δυνατότητα να καταγράψει χρονικά σημεία.

ΕΞΟΠΛΙΣΜΟΣ: καρέκλα με ρυθμισμένο ύψος/ ένα κουτί ύψους 15cm/ χρονόμετρο /διάδρομος 10m.

Βασικός στόχος της κλίμακας είναι: 1) να αξιολογήσει την εξέλιξη της NSAA σε περιπατητικά αγόρια με DMD, 2) να ανιχνεύσει τις κλινικές αλλαγές, 3) να ανιχνεύσει τις κινητικές διαφορές και τον ρυθμό εξέλιξης της νόσου μεταξύ ασθενών με χρήση κορτικοστεροειδών και ασθενών χωρίς χορήγηση θεραπευτικής αγωγής, 4) να αξιολογήσει το φάσμα των περιορισμών για κάθε δραστηριότητα.

Οι Mazzone E. et al. (2010) σε έρευνα τους βρήκαν ότι ο τρόπος εκτέλεσης των δραστηριοτήτων αλλάζει με την ηλικία και τα παιδιά που έλαβαν θεραπεία με στεροειδή καθημερινά ήταν συνολικά καλύτερα από παιδιά που έπαιρναν κάποια μορφή διαλείπουσας θεραπείας (οι ασθενείς παίρνουν στεροειδή επί εναλλασσόμενες ημέρες ή ανά εβδομάδα ή 10 ημέρες θεραπεία και 10 ημέρες αποχή) και παιδιά με DMD που δεν έλαβαν καμία θεραπεία. Με καθημερινή χρήση κορτικοστεροειδών παρατηρείται αύξηση στην επίδοση

μέχρι 6 ετών και μέτρια μείωση από 10 χρονών και μετά, ενώ με διακοπτόμενη θεραπεία παρατηρείτε μέτρια προς μεγάλη μείωση στην επίδοση μέχρι 5 ετών και μεγάλη μείωση στην επίδοση από την ηλικία 9 ετών και άνω (Mayhew AG et al. 2013).

Πρόσφατα κλινικά δεδομένα που συλλέχθηκαν στο Ηνωμένο Βασίλειο δείχνουν ότι η τρέχουσα μέση ηλικία κατά την οποία το παιδί χάνει την κινητικότητα του είναι στα 12 έτη σε παιδιά με διαλείπουσα αγωγή, και 14 έτη σε παιδιά με καθημερινή χρήση κορτικοστεροειδών. Έρευνες έχουν δείξει ότι μετά την ηλικία των 7 χρονών αρχίζει να μειώνεται η κινητική λειτουργία των παιδιών με DMD (Ricotti V et al. 2015). Πριν από τα 7 χρόνια ζωής των αγοριών με DMD βελτιώνεται η κινητική τους λειτουργία με συνολικό κέρδος 4 μονάδες NASS. Αγόρια με DMD χάνουν 8 μονάδες NASS ανά έτος μετά την ηλικία των 7 χρονών.

Οι R. De Sanctis et al. (2015), βρήκαν ότι η κλίμακα NSAA είναι αξιόπιστη μετά την ηλικία των 4 ετών και σε αυτή την ηλικία τα αναπτυσσόμενα παιδιά συνήθως είναι σε θέση να ολοκληρώσουν πλήρως τις δραστηριότητες. Η κλίμακα δεν φαίνεται να είναι εξ ολοκλήρου κατάλληλη κάτω από την ηλικία των 4 αλλά θα μπορούσε να χρησιμοποιηθεί σε αγόρια μεταξύ 6 μηνών έως 4 ετών υπό τον όρο ότι 4 δραστηριότητες δεν επιτυγχάνονται λόγω τις τυπικής ανάπτυξης των παιδιών.

Κάποια πλεονεκτήματα της NSAA είναι ότι η κλίμακα είναι ειδικά σχεδιασμένη για περιπατητικά παιδιά με DMD, διαρκεί περίπου 10-15 λεπτά, μπορεί να πραγματοποιηθεί εύκολα ακόμη και σε παιδιά με μέτριες μαθησιακές δυσκολίες ή σε παιδιά με προβλήματα συμπεριφοράς. Επίσης αποτελεί χρονομετρική δοκιμασία, αυτό αποτρέπει την επανάληψη η οποία μπορεί να προκαλέσει κόπωση ή έλλειψη συνεργασίας. Σαν μειονέκτημα αποτελεί το γεγονός ότι περιλαμβάνει μόνο δραστηριότητες που χρησιμοποιεί το παιδί περίπου όταν είναι 4 χρονών, ως εκ τούτου δεν διερευνά πλήρως άλλες πτυχές της κινητικής ανάπτυξης που επιτυγχάνει το παιδί μετά την ηλικία των 4

Περαιτέρω μελέτες βρίσκονται σε εξέλιξη για να διερευνήσουν τη δυνατότητα της NASS να ανιχνεύει μεταβολές με την πάροδο του χρόνου σε σχέση με άλλες λειτουργικές μετρήσεις όπως 6MWT, μυομετρία κ.α.

### **2.2.3 EGEN KLASSIFICATION SCALE**

Η Egen Klassification scale είναι ένα λειτουργικό τεστ για μη περιπατητικούς ασθενείς (Bushby et al. 2011). Αξιολογεί τη συνολική φυσική λειτουργία των μη περιπατητικών ασθενών με DMD ή των ατόμων με νωτιαία μυϊκή ατροφία (SMA). Η κάθε κατηγορία της κλίμακας συνεισφέρει σε μια συνολική εικόνα της λειτουργίας του μη περιπατητικού ασθενή. Η κλίμακα χρησιμοποιείται ευρέως και έχει μεταφραστεί σε πολλές γλώσσες. Αργότερα επεκτάθηκε (EK2) για να συλλάβει περισσότερες πληροφορίες σχετικά με τη διατροφή και την περιφερική λειτουργία των χεριών. Η κλίμακα κατασκευάστηκε αρχικά με δέκα στοιχεία,



με το καθένα να αντιπροσωπεύει καθημερινές δραστηριότητες που σχετίζονται με τον ασθενή, και η εκτεταμένη μορφή με την προσθήκη επτά επιπλέον αντικειμένων που έχουν αναπτυχθεί πρόσφατα (EK2) (Steffensen et al. 2008).

Οι ερωτήσεις που περιλαμβάνει συνδυάζονται με εργασίες παρατήρησης (observed tasks). Έχει χρησιμοποιηθεί επιτυχώς σε άτομα με μυϊκή δυστροφία Duchenne (DMD), καθώς επίσης και σε διαμήκεις μελέτες. Αξιολογεί μια ποικιλία θεμάτων, συμπεριλαμβανομένης της ικανότητας να μιλήσει ή να βήξει, και περιλαμβάνει μια σειρά από δραστηριότητες που αξιολογούν την λειτουργία των άνω άκρων ή την ικανότητά του να εκτελεί δραστηριότητες που απαιτούν τη χρήση των άνω άκρων όπως η ικανότητα να χρησιμοποιούν χειροκίνητο αμαξίδιο (Mazzone et al. 2012).

Η αξιολόγηση περιλαμβάνει 10 δραστηριότητες και κάθε μία από αυτές αφορά έναν σημαντικό τομέα και καθένας βαθμολογεί από το 0 ως το 3. Το άθροισμα των ανεξάρτητων κατηγοριών είναι το άθροισμα EK. Το 0 αντιπροσωπεύει το υψηλότερο επίπεδο ανεξαρτησίας, το καλύτερο δυνατό λειτουργικό επίπεδο για έναν ασθενή με μυϊκή δυστροφία Duchenne ο οποίος έχει χάσει την ικανότητα να περπατήσει ανεξάρτητα ενώ το 3 το χαμηλότερο, ότι δηλαδή ο ασθενής δεν μπορεί να κινηθεί χωρίς βοήθεια. (Steffensen et al. 2002).

Μπορεί επίσης να καθορίσει τις ανάγκες και τις επιπτώσεις των διαφόρων θεραπευτικών παρεμβάσεων σε μη περιπατητικούς ασθενείς με DMD και νωτιαία μυϊκή ατροφία (SMA). Εξετάζει δραστηριότητες και ικανότητες, όπως οι μεταφορές, η κινητικότητα του κορμού, τη χρήση αναπηρικών αμαξιδίων, τη κινητικότητα στο κρεβάτι, βήχας, την ευημερία κ.α.

Αποτελείται από 10 κύριες δραστηριότητες που αξιολογούν τη δυνατότητα του ασθενή να κάνει τα εξής: (1) την ικανότητα να χρησιμοποιεί το αναπηρικό καροτσάκι, (2) μεταφορές από την αναπηρική καρέκλα, (3) την ικανότητα να σταθεί, (4) την ισορροπία στο αναπηρικό καροτσάκι, (5) την ικανότητα να χρησιμοποιεί τα χέρια, (6) την χρήση των χεριών για φαγητό, (7) να στρίβει στο κρεβάτι, (8) βήχα, (9) να μιλήσουν, και (10) γενικά τη φυσική ευεξία του παιδιού. Επιπλέον, (11) την κόπωση, (12) τον έλεγχο κεφαλιού, (13) την ικανότητα των παιδιών να χειρίζονται το χειριστήριο του αναπηρικού καροτσιού, (14) την αντίληψη της υφής του φαγητού, (15) την ικανότητα των ασθενών να τρώνε, (16) την κατάποση και (17) την λειτουργία χεριών /δακτύλων.

Από τις 10 δραστηριότητες, οι 4 αξιολογούν την λειτουργία των άνω άκρων. Αυτές είναι:

- § Η ικανότητα να χρησιμοποιεί αναπηρική καρέκλα (εικόνα 21)
- § Η ικανότητα να μεταφέρεται από την αναπηρική καρέκλα (εικόνα 22, 23)
- § Η ικανότητα να κινεί τα χέρια
- § Η ικανότητα να χρησιμοποιεί τα χέρια και τις παλάμες για να φάει.



Εικόνα 21: Ικανότητα να χρησιμοποιεί την αναπηρική καρέκλα (<http://www.paraskhnio.gr/i-anapiriki-karekla-roy-epitrepei-sto/>).



Εικόνα 22: Μεταφορά από την αναπηρική καρέκλα στο κρεβάτι (<http://www.spinalistips.se/tips-transfer-from-wheelchair-to-bed-en-601.html>).



Εικόνα 23: Μεταφορά από την αναπηρική καρέκλα στην τουαλέτα.

Οι Steffensen et al. (2002), αξιολόγησαν 19 άντρες με μυϊκή δυστροφία Duchenne και 13 άτομα με νωτιαία μυϊκή ατροφία (spinal muscular atrophy) από τα οποία οι 6 ήταν άντρες και οι 7 γυναίκες. Κανένας από αυτούς δεν έκανε θεραπεία με στεροειδή.

Οι ερευνητές μέτρησαν το άνοιγμα του βραχίονα γιατί το ύψος ήταν δύσκολο να μετρηθεί με ακρίβεια μιας και οι συμμετέχοντες είχαν χάσει την ικανότητα ανεξάρτητης βάδισης και ήταν εξαρτώμενοι πλήρως από την αναπηρική καρέκλα. Επιπλέον δεν χρησιμοποιούσαν βοηθητικό αερισμό.

Προκειμένου να αξιολογήσουν την λειτουργική ικανότητα, χρησιμοποίησαν την κλίμακα Egen Klassification (EK). Μια εξέταση του περιεχομένου και της δομικής εγκυρότητας αναγνώρισε την EK ως ένα έγκυρο μέτρο της λειτουργικής ικανότητας σε DMD και SMA.

Οι λειτουργικές ικανότητες που αξιολογήθηκαν με την κλίμακα EK εκπροσωπούν καθημερινές δραστηριότητες όπως το να οδηγάνε την αναπηρική καρέκλα, να μεταφέρονται από την αναπηρική καρέκλα, να στέκεται με διαφορετικούς τρόπους, να γυρίζει στο κρεβάτι , και να χρησιμοποιεί τα χέρια και τις παλάμες κατά τη διάρκεια του φαγητού.

Άλλες δραστηριότητες έχουν καταγραφεί όπως η ικανότητα να κινεί τα χέρια, να ισορροπεί και να κινεί τον κορμό ενώ είναι καθιστός στην αναπηρική καρέκλα, να βήξει, και να μιλά με έναν ελεγχόμενο τρόπο.

Ο τομέας «Σωματική ευεξία» δηλώνει συμπτώματα που σχετίζονται με αναπνευστική ανεπάρκεια.

Ο εξεταστής εξέτασε τους ασθενείς στην αναπηρική καρέκλα και από εκεί έβγαλε το άθροισμα EK. Οι συμμετέχοντες αξιολογήθηκαν σε μία τυποποιημένη (standard) ηλεκτρική ή χειροκίνητη αναπηρική καρέκλα χωρίς ειδικό εξοπλισμό που θα μπορούσε να επηρεάσει τη φυσική απόδοση.

Η κλίμακα Egen Klassification είναι εύκολη στην χρήση και δεν χρειάζεται απαραίτητα ο εξεταζόμενος να σηκωθεί από την αναπηρική καρέκλα για την εξέταση. Σε αντίθεση με την αξιολόγηση της μυϊκής δύναμης, η Egen Klassification μπορεί να πραγματοποιηθεί οπουδήποτε και δεν απαιτεί έναν ειδικά εκπαιδευμένο φυσικοθεραπευτή (Steffensen et al. 2002).

Στο μη περιπατητικό στάδιο της DMD και SMA περιγράφεται κυρίως το επίπεδο της λειτουργίας του σώματος, όπως η μυϊκή δύναμη, το εύρος κίνησης των άκρων, η συμμετρία της σπονδυλικής στήλης , η καρδιακή και πνευμονική λειτουργία. Οι Steffensen et al. (2002) αναφέρουν ότι η μυϊκή δύναμη και η ζωτική χωρητικότητα, επιδεινώνονται ανά 5 χρόνια. Ωστόσο, η μέση ετήσια αλλαγή ήταν τρεις φορές μεγαλύτερη σε ασθενείς με DMD από ό, τι στα άτομα με SMA. Στους συμμετέχοντες με μυϊκή δυστροφία Duchenne οι μεταβλητές στο επίπεδο της δραστηριότητας και του αθροίσματος της EK είχαν σχεδόν την ίδια αλλαγή και ήταν στενά συνδεδεμένοι με την ετήσια μεταβολή της μυϊκής αντοχής. Στους συμμετέχοντες με την SMA, το άθροισμα της EK δεν άλλαξε και η συσχέτιση μεταξύ ετήσιας μεταβολής της EK και της μυϊκής δύναμης ήταν μικρή. Υπήρξε μια υψηλή συχνότητα σοβαρών καρδιοαναπνευστικών προβλημάτων των συμμετεχόντων με μυϊκή δυστροφία Duchenne (16

από τους 19 συμμετέχοντες) σε σύγκριση με εκείνους με την SMA (4 από 13 συμμετέχοντες) όμως οι μεταβλητές που μετρήθηκαν δεν θα μπορούσαν να προβλέψουν το θάνατο στους συμμετέχοντες με μυϊκή δυστροφία Duchenne.

Από βραχυπρόθεσμες μελέτες των Mayhew A. et al. (2008) φαίνεται η αξιοπιστία, η εγκυρότητα και η ευαισθησία της κλίμακας που δημοσιεύτηκαν κατά τα έτη 1995-2002. Η κλίμακα EK φάνηκε να είναι σε θέση να προβλέψει την ανάγκη υποβοηθούμενου αερισμού σε άτομα με DMD και να ανιχνεύσει την αλλαγή της κινητικής λειτουργίας του ασθενή. Η EK δεν ήταν ευαίσθητη στις αλλαγές με την πάροδο του χρόνου σε άτομα με SMA και στα άτομα με μυϊκή δυστροφία Duchenne.

Οι Mercuri E. et al. (2008) πραγματοποίησαν μια έρευνα, στην οποία συμμετείχαν έξι άτομα με μυϊκή δυστροφία Duchenne, στη μη περιπατητική φάση της νόσου. Σε βίντεο καταγράφεται και εκτιμάται η χρησιμότητα της κλίμακας EK. Τα αρχεία βίντεο παρουσιάστηκαν σε 17 επαγγελματίες υγείας (φυσικοθεραπευτές, εργοθεραπευτές, κοινωνικούς λειτουργούς και γιατρούς). Επτά από τους επαγγελματίες επανέλαβε τις εκτιμήσεις μετά από 6-8 εβδομάδες. Από την έρευνα βρήκαν ότι η κλίμακα EK είναι εξαιρετικά αξιόπιστη και χρήσιμη όταν χρησιμοποιείται από τους επαγγελματίες του τομέα της υγείας για την αξιολόγηση των δραστηριοτήτων μέσω βιντεοκασέτας.

Οι Steffensen B. et al. (2009) πραγματοποίησαν μια έρευνα στην οποία συμμετείχαν 56 ασθενείς με μυϊκή δυστροφία Duchenne και 38 με SMA, οι οποίοι ήταν μη περιπατητικοί. Μελετήθηκαν: (1) μυϊκή δύναμη, (2) μυϊκή σύσπασση των μυών, (3) η βίαιη ζωτική χωρητικότητα (4) τα χρόνια εξάρτησης από αναπηρικό καροτσάκι. Τα αποτελέσματα έδειξαν ότι το άθροισμα EK ήταν η πιο σημαντική επεξηγηματική μεταβλητή όλων των μετρούμενων μεταβλητών για να εξηγήσει τη μυϊκή δύναμη σε μυϊκή δυστροφία Duchenne και SMA. Οι κατηγορίες και τα είδη της κλίμακας EK ήταν σημαντικά και έγκυρα μέσα διάκρισης μεταξύ των επιπέδων της λειτουργικής επίδοσης του πληθυσμού που μελετήθηκαν οι οποίοι αποτέλεσαν απόδειξη του περιεχομένου της κλίμακας και τη δομική εγκυρότητα της.

## **2.2.4 HAMMERSMITH FUNCTIONAL MOTOR SCALE (HFMS)**

Η HFMS αναπτύχθηκε από Main et al. (2003) και ενώ αρχικά σχεδιάστηκε για μη περιπατητικά παιδιά με SMA τύπου II & III πρόσφατες έρευνες προτείνουν την HFMS και σε νεαρά αγόρια με DMD από 2 μέχρι 12 ετών. Η κλίμακα έχει 20 αντικείμενα τοποθετημένα σε μια σειρά προοδευτικών δυσκολιών. Κάθε στοιχείο βαθμολογείται από 0 έως 2 με βάση την απόδοση στο μεμονωμένο στοιχείο. Όπου το 0 αντιπροσωπεύει το χειρότερο επίπεδο λειτουργίας και ο ασθενείς δεν μπορεί να ολοκληρώσει τη δραστηριότητα, το 1 αντιπροσωπεύει την μερική ολοκλήρωση της δραστηριότητας και το 2 το καλύτερο λειτουργικό επίπεδο με την πλήρη ολοκλήρωση της δραστηριότητας. Η μέγιστη βαθμολογία

είναι το 40, όπου αντιστοιχεί στο υψηλότερο επίπεδο. Η δοκιμασία μπορεί να ολοκληρωθεί σε 15 έως 30 λεπτά.

### **Πίνακας 3: Σύστημα ταξινόμησης Hammersmith Functional Motor Scale**

---

1	Καθιστή στην άκρη της καρέκλας (Plinth/chair sitting can be over edge of plinth or on plinth/floor)
2	Μακρύ κάθισμα πόδια ίσια/γόνατα ελαφρώς λυγισμένα , επιγονατίδες δείχνει προς τα μπροστά και πάνω, αστράγαλοι <10 cm μεταξύ τους (Long sitting legs straight = knees maybe flexed, knee caps pointing upwards, ankles <10 cm apart)
3	Από καθιστή θέση τοποθετεί το ένα χέρι στο κεφάλι (One hand to head in sitting)
4	Δύο χέρια στο κεφάλι σε καθιστή θέση (Two hands to head in sitting)
5	Μεταφορά σε πλάγια θέση (Supine to side-lying)
6	Ρολάρισμα από πρηνή σε ύπτια προς τα δεξιά (Rolls prone to supine over R)
7	Ρολάρισμα από πρηνή σε ύπτια από αριστερά (Rolls prone to supine over L)
8	Ρολάρισμα από ύπτια στην πρηνή προς τα δεξιά (Rolls supine to prone over R)
9	Ρολάρισμα από ύπτια στην πρηνή από αριστερά (Rolls supine to prone over L)
10	Μεταφορά από καθιστή σε ύπτια θέση (Sitting to lying)
11	Στηρίζεται στα αντιβράχια του (Props on forearms)
12	Σηκώνει το κεφάλι από την πρηνή θέση (Lifts head from prone)
13	Στήριξη στους βραχίονες του (Prop on extended arms)
14	Καθιστή θέση (Lying to sitting)
15	Γονατιστή - Τετραποδική (Four-point kneeling)
16	Σέρνεται / Έρποντας (Crawling)
17	Σηκώνει το κεφάλι από την ύπτια (Lifts head from supine)
18	Υποστηριζόμενη όρθια θέση (Supported standing)
19	Όρθια θέση χωρίς υποστήριξη (Stand unsupported)
20	Βήματα (Stepping)

---

Σχεδιάστηκε για ευκολία στη χρήση και ελάχιστη επιβάρυνση του ασθενούς. Έχει καλή αξιοπιστία και εγκυρότητα. Η HFMS είναι ευαίσθητη στις αλλαγές που προκύπτουν από συνοδά νοσήματα ή χειρουργική επέμβαση. Έδειξε επίσης καλή αξιοπιστία επαναληπτικών μετρήσεων με καμία σημαντική διαφορά στις βαθμολογίες εντός 6 μηνών. Εξαιρετική αξιοπιστία στους μη περιπατητικούς ασθενείς, αλλά μικρότερη αξιοπιστία στην περιπατητική

ομάδα. Δυστυχώς δεν έχουν γίνει πολλές μελέτες για την επίδραση της κλίμακας HFMS στα παιδιά με DMD.

Οι Parreira S L S et al. (2010) σε μια έρευνα θέλησαν να συγκρίνουν τη μυϊκή δύναμη και την κινητική λειτουργία σε ασθενείς με μυϊκή δυστροφία Duchenne (DMD) που λαμβάνουν στεροειδή σε διαφορετικούς χρόνους κατά τη φυσική εξέλιξη της DMD. Συμμετείχαν 90 ασθενείς με μυϊκή δυστροφία Duchenne (ηλικίας 5 έως 12 ετών), που λαμβάνουν στεροειδή για ένα έως επτά χρόνια, οι οποίοι αξιολογήθηκαν με την κλίμακα HFMS. Η σχέση μεταξύ της ηλικίας και της βαθμολογίας HFMS αποκάλυψε μείωση 0,76 μονάδα ανά έτος ενώ η σχέση μεταξύ της κλίμακας MRC και της ηλικία του ασθενούς έδειξε μείωση 0,80 μονάδα ανά έτος. Έτσι οι Scott et al. (2006) καταλήγουν στο συμπέρασμα ότι σε ασθενείς με DMD ηλικίας πέντε έως 12 έτη, η εξέλιξη της νόσου καθυστερείται με στεροειδή και η μείωση της κινητικής λειτουργίας είναι μικρότερη από τη μείωση της μυϊκής δύναμης.

Η μείωση της HFMS βαθμολογίας δεν παρουσιάζει στατιστική σημαντικότητα. Βασισμένο σε αυτό το αποτέλεσμα, επιβεβαιώθηκε ότι όσον αφορά την κινητική λειτουργία οι ασθενείς υπό θεραπεία είχαν πιο αργή μείωση από αυτήν που παρατηρείται κατά μήκος της φυσικής πορείας της νόσου και, επίσης, ότι οι βαθμολογίες HFMS δείχνουν σταθεροποίηση κατά μήκος των διαφορετικών ηλικιών.

## **2.2.5 MUSCULAR DYSTROPHY FUNCTIONAL RATING SCALE (MDFRS)**

Η Muscular Dystrophy Functional Rating Scale (MDFRS) είναι μια κλίμακα ειδικά σχεδιασμένη για διάφορους τύπους μυϊκών δυστροφιών. Σχεδιάστηκε από τους Lue et al. το 2006 και αξιολογεί ένα μεγάλο εύρος δραστηριοτήτων όπως και η ACTIVLIM.

Σε αυτή την κλίμακα περιλαμβάνονται 4 τομείς οι οποίοι είναι:

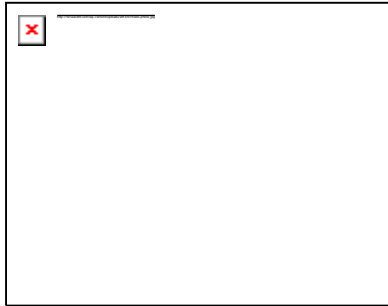
- Ο τομέας της κινητικότητας (Mobility domain)
- Ο τομέας των βασικών καθημερινών δραστηριοτήτων (Basic ADL domain)
- Ο τομέας της λειτουργίας του χεριού (Arm function domain)
- Ο τομέας των δυσλειτουργιών (Impairment domain)

Οι τέσσερις τομείς που συνδυάζει η κλίμακα, βαθμολογούν την κινητικότητα, τις βασικές καθημερινές δραστηριότητες, την λειτουργία και τη δυσλειτουργία του βραχίονα. Ο αριθμός των δραστηριοτήτων του κάθε τομέα είναι 9, 6, 7 και 11 αντίστοιχα.

Ο τομέας της κινητικότητας (Mobility domain) περιλαμβάνει τις εξής δραστηριότητες:

1. Ανέβασμα σκαλοπατιών (εικόνα 24)
2. Κινητικότητα σε εξωτερικό χώρο
3. Κινητικότητα σε εσωτερικό χώρο
4. Μεταφορές από το κρεβάτι στην καρέκλα (εικόνα 25)

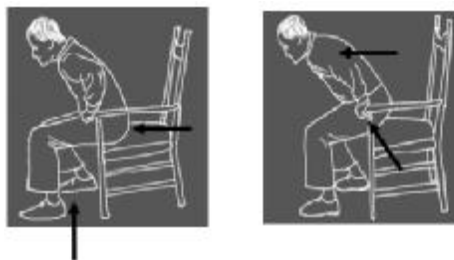
5. Χειρισμός της αναπηρικής καρέκλας
6. Να σταθεί όρθιος από την καθιστή (εικόνα 26)
7. Να καθίσει από την ξαπλωμένη θέση (εικόνα 27)
8. Να ρολάρει (εικόνα 28)
9. Να αλλάξει την θέση του σώματος στο κρεβάτι (εικόνα 29)



Εικόνα 24: Ανέβασμα σκαλοπατιών (τροποποιημένη από google.gr).



Εικόνα 25: Μεταφορές από το κρεβάτι στην καρέκλα (<http://www.spinaltips.se/tips-transfer-from-wheelchair-to-bed-en-601.html>).



©2004 LPS Training & Consultancy Ltd, 7 Kalkhill Ave, L55 3DN. All rights reserved

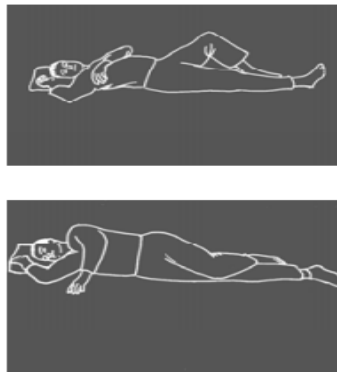
Εικόνα 26: Ο εξεταζόμενος σηκώνεται από την καθιστή στην όρθια θέση (τροποποιημένη από google.gr).



Εικόνα 27: Αλλαγή θέσης, από ύπτια σε καθιστή (τροποποιημένη από google.gr).



Εικόνα 28: Ο εξεταζόμενος πραγματοποιεί ρολάρισμα (τροποποιημένη από google.gr).



Εικόνα 29: Αλλαγή θέσης του σώματος στο κρεβάτι από ύπτια σε πλάγια κατάκλιση (τροποποιημένη από google.gr).

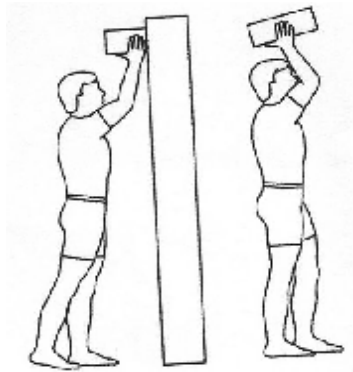
Ο τομέας των βασικών καθημερινών δραστηριοτήτων (Basic ADL domain) περιλαμβάνει τις παρακάτω δραστηριότητες:

- § Να φάει
- § Να χτενίσει τα μαλλιά του
- § Να πλύνει τα δόντια του
- § Να ντύσει το πάνω / κάτω μέρος του σώματός του
- § Να πάει τουαλέτα
- § Να κάνει μπάνιο



Ο τομέας της λειτουργίας του χεριού (Arm function domain) περιλαμβάνει:

1. Να διαχειρίζεται αντικείμενα πάνω από το κεφάλι (Managing objects over head) (εικόνα 30)
2. Να κουβαλάει αντικείμενα (Carrying objects) (εικόνα 31)
3. Να καθαρίζει το τραπέζι (Cleaning table) (εικόνα 32)
4. Να γράφει (Writing)( εικόνα 33)
5. Να γυρίζει τα βιβλία (Turning books) (εικόνα 34)
6. Να μαζεύει μικρά αντικείμενα (Picking up small objects) ( εικόνα 35)
7. Να χειρίζεται αντικείμενα πάνω από το κεφάλι (Managing objects over head)



Εικόνα 30: Ο εξεταζόμενος διαχειρίζεται αντικείμενα πάνω από το κεφάλι του (τροποποιημένη από google.gr).



Εικόνα 31: Κουβάλημα αντικειμένων ([http://www.123rf.com/photo\\_2669604\\_3d-person-puppet-carrying-a-pile-of-books-objects-over-white.html](http://www.123rf.com/photo_2669604_3d-person-puppet-carrying-a-pile-of-books-objects-over-white.html)).



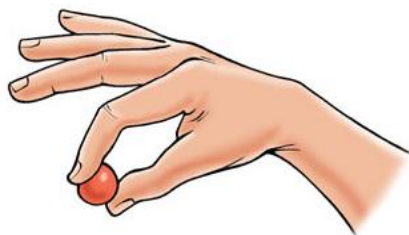
Εικόνα 32: Καθαρισμός τραπεζιού (<http://www.tampa-cleaning.com/commercial-cleaning/>).



Εικόνα 33: Ικανότητα να γράφει (τροποποιημένη από google.gr).



Εικόνα 34: Ο εξεταζόμενος γυρίζει σελίδες βιβλίου (τροποποιημένη από google.gr).



Εικόνα 35: Μάζεμα μικρών αντικειμένων  
([http://www.summitmedicalgroup.com/library/pediatric\\_health/sma\\_finger\\_fracture\\_exercises](http://www.summitmedicalgroup.com/library/pediatric_health/sma_finger_fracture_exercises/)  
/).

Ο τομέας των δυσλειτουργιών (Impairment domain) περιλαμβάνει:

1. Σοβαρότητα της σύγκαμψης των αρθρώσεων του άνω άκρου (Severity of upper limb joint contracture)
2. Σοβαρότητα της σύγκαμψης των αρθρώσεων του κάτω άκρου
3. Τον αριθμό των αρθρώσεων που έχουν συγκάμψεις στα άνω άκρα
4. Τον αριθμό των αρθρώσεων που έχουν συγκάμψεις στα κάτω άκρα
5. Την σοβαρότητα της σύγκαμψης του λαιμού
6. Δύναμη του λαιμού
7. Δύναμη του κορμού
8. Σκολίωση
9. Ορθόπνοια
10. Κάθαρση των πτυέλων
11. Υποβοηθούμενος αναπνευστήρας

(Yen-Mou Lu and Yi-Jing Lue ,2012)

15 από τις 33 συνολικά δραστηριότητες αξιολογούν την λειτουργικότητα των άνω άκρων

Τομέας της κινητικότητας (Mobility domain) :

- κινητικότητα σε εσωτερικό χώρο
- μεταφορές από το κρεβάτι στην καρέκλα
- Χειρισμός της αναπηρικής καρέκλας

Τομέας των βασικών καθημερινών δραστηριοτήτων (Basic activities of daily living domain):

- Να φάει
- Να χτενίσει τα μαλλιά του
- Να ντύσει τμήματα του άνω /κάτω σώματος
- Να κάνει μπάνιο

Τομέας της λειτουργίας του χεριού (Arm function domain):

- Να χειρίζεται αντικείμενα πάνω από το κεφάλι του
- Να κουβαλάει αντικείμενα
- Να καθαρίσει το τραπέζι
- Να γράφει
- Να γυρνάει βιβλία
- Να μαζεύει μικρά αντικείμενα
- Να χειρίζεται μικρά αντικείμενα

(Mazzone et al., 2012)

Κάθε στοιχείο της MDFRS βαθμολογείται σε μια κλίμακα 4 σημείων (1-4), με το 1 να αναπαριστά το ότι δεν είναι σε θέση να κάνει τη δραστηριότητα και είναι πλήρως εξαρτημένος, το 2 ότι έχει ανάγκη βοήθειας από άλλο άτομο, το 3 ότι είναι ανεξάρτητος, χωρίς βοήθεια από άλλο άτομο, αλλά η μετακίνηση ή η ολοκλήρωση μιας δραστηριότητας είναι αργή, και το 4 ότι δεν έχει κανένα πρόβλημα για τη δραστηριότητα και μπορεί να γίνει με κανονική ταχύτητα.

Ο τομέας της δυσλειτουργίας (impairment domain) περιλαμβάνει τις δραστηριότητες για την μέτρηση των συσπάσεων και της σκολίωσης, των δυνάμεων, και της αναπνευστικής λειτουργίας, και το σύστημα βαθμολόγησης σχεδιάστηκε ειδικά από τα χαρακτηριστικά των δραστηριοτήτων.

Στον τομέα της κινητικότητας (mobility domain), οι 9 δραστηριότητες περιλαμβάνουν: μέτρηση της ικανότητας να ανεβαίνει σκάλες, την κινητικότητα σε εξωτερικό χώρο, κινητικότητα σε εσωτερικό χώρο, μεταφορές από το κρεβάτι στην καρέκλα, χειρισμός της αναπηρικής καρέκλας, να στέκεται όρθιος από την καθιστή, να κάθεται από την ύπτια θέση, να ρολλάρει και να αλλάζει τη θέση του σώματος στο κρεβάτι. Οι δραστηριότητες της ανάβασης των σκαλοπατιών και η κινητικότητα σε εσωτερικό και εξωτερικό χώρο μπορεί να βαθμολογήσουν αποτελεσματικά τη λειτουργικότητα στο αρχικό στάδιο της νόσου, καθώς και η ικανότητα του να έρχεται στην καθιστή θέση από την ύπτια, να ρολλάρει και να αλλάζει τη θέση του σώματος στο κρεβάτι, είναι απαραίτητες για την εξέταση της κατάστασης των ασθενών στα τελικά στάδια της νόσου ασθενειών όπως είναι η DMD.

Στον τομέα των βασικών καθημερινών δραστηριοτήτων (basic activity daily living domain), το να κάνει μπάνιο είναι η πιο δύσκολη δραστηριότητα ενώ το να φάει και να χτενίσει τα μαλλιά του είναι εύκολες δραστηριότητες για ασθενείς με μυϊκή δυστροφία.

Στον τομέα λειτουργίας του χεριού, οι δραστηριότητες σχεδιάστηκαν για να είναι πιο λειτουργικές όπως χρειάζεται για τις δραστηριότητες καθημερινής ζωής. Η ικανότητα να χειρίζονται αντικείμενα πάνω από το κεφάλι και να κουβαλάνε αντικείμενα είναι χρήσιμη για την αξιολόγηση της καλύτερης λειτουργίας των άνω άκρων για τους ασθενείς με μυϊκή δυστροφία.

Η συνολική βαθμολογία από κάθε τομέα προκύπτει από το άθροισμα της κάθε δραστηριότητας. Επομένως το εύρος των βαθμολογιών για τους 4 τομείς είναι 9-36 για τον τομέα της κινητικότητας (mobility domain), 6-24 για τον τομέα των βασικών καθημερινών δραστηριοτήτων, 7-28 για τον τομέα του χεριού και 11-44 για τον τομέα των δυσλειτουργιών αντίστοιχα. Η βαθμολογία του κάθε τομέα μπορεί να υπολογιστεί ως ένα ποσοστό που αντιπροσωπεύει την λειτουργική επίδοση του κάθε ατόμου σε σύγκριση με την κανονική κατάσταση.

Συμπερασματικά, είναι μια κλίμακα πολλών τομέων, είναι έγκυρη και αξιόπιστη, ικανή να αξιολογήσει τα διάφορα επίπεδα της λειτουργικής κατάστασης των διαφορετικών τύπων

μυϊκών δυστροφιών. Προσφέρει πολύ σημαντικές πληροφορίες της μυϊκής δυστροφίας, όπως είναι η κινητική ικανότητα, η εξάρτηση της καθημερινής ζωής, η λειτουργία του βραχίονα, και πολλές δυσλειτουργικές συνθήκες. Το τμήμα της κλίμακας που αφορά την λειτουργία του χεριού νικάει αποτελεσματικά τα μειονεκτήματα της κλίμακας Brooke (Yen-Mou Lu and Yi-Jing Lue . 2012).

Είναι ένα αξιόπιστο και έγκυρο μέτρο της λειτουργικής κατάστασης για ασθενείς με μυϊκή δυστροφία και ειδικό για την μυϊκή δυστροφία.

Οι Mazzone et al. (2012) και οι Yen-Mou Lu and Yi-Jing Lue (2012) συμφωνούν ότι η εσωτερική συνοχή της κλίμακας ήταν εξαιρετική και η αξιοπιστία των επαναληπτικών μετρήσεων και η αξιοπιστία μεταξύ των μετρήσεων από τον ίδιο τον ερευνητή (inter-rater and intrarater reliability) ήταν υψηλή (ICC=0.99) για όλους τους τομείς και είχε συσχέτιση με άλλες κλίμακες.

Επιπλέον, η κλίμακα έδειξε μέτρια ως υψηλή συσχέτιση με μια σειρά λειτουργικών κλιμάκων αξιολόγησης, είχε μικρά floor και ceiling effects και η ανταπόκριση από διάφορους τύπους μυϊκών δυστροφιών ήταν καλή (Yen-Mou Lu and Yi-Jing Lue .2012).

## **2.2.6 ACTIVLIM ΚΑΙ ABILHAND**

Όσον αφορά τα ερωτηματολόγια ACTIVLIM και ABILHAND, έχουν αναπτυχθεί τα τελευταία χρόνια και έχουν το πλεονέκτημα ότι οι συγγραφείς τους έχουν εισάγει την χρήση ψυχομετρικών δοκιμών, όπως η ανάλυση Rasch, για τη βελτίωση της ποιότητας των κλιμάκων αυτών. Είναι μια κλίμακα την οποία απαντάνε μόνοι τους οι ασθενείς (self-reported scale) και οι πληροφορίες που παρέχονται από αυτά είναι εξαιρετικά πολύτιμες, καθώς παρέχει μια κατανόηση της ικανότητας των ατόμων να αλληλεπιδρούν με το περιβάλλον τους και το βαθμό ανεξαρτησίας τους, αλλά θα πρέπει να γνωρίζουν τα όριά τους όταν χρησιμοποιούνται ως πρωτογενείς μετρήσεις του αποτελέσματος σε μια δοκιμή (Mazzone et al. 2012).

Η κλίμακα ACTIVLIM αξιολογεί ένα ευρύ φάσμα ικανοτήτων, ενώ η ABILHAND έχει σχεδιαστεί ειδικά για να αξιολογήσει την λειτουργία των άνω άκρων.

Η επιτυχία στην πραγματοποίηση των καθημερινών δραστηριοτήτων εξαρτάται από την μυϊκή δύναμη, αλλά η σχέση μεταξύ των δύο δεν είναι άμεση. Η επιτυχία αυτή εξαρτάται από τον συνδυασμό της κινητικής λειτουργίας, της αντισταθμιστικής συμπεριφοράς του ασθενούς, και προσωπικών (ηλικία, τρόπος ζωής, κίνητρο) και περιβαλλοντολογικών παραγόντων (αρχιτεκτονικά χαρακτηριστικά, τύπος εδάφους). Γι 'αυτό, το επίπεδο δραστηριότητας θα πρέπει να αξιολογείται ξεχωριστά και όχι απλά να προκύπτει από τις βλάβες των ασθενών (Vandervelde et al. 2007).

Η ACTIVLIM είναι μια αυτοαναφερόμενη κλίμακα (self-reported scale) των περιορισμών των δραστηριοτήτων η οποία μετρά και την χειρονακτική ικανότητα.

Είναι το μόνο ολοκληρωμένο εργαλείο αξιολόγησης για τους λειτουργικούς περιορισμούς που είναι κατάλληλο για όλες τις νευρομυϊκές διαταραχές. Αξιολογεί τους περιορισμούς στην λειτουργικότητα για να εντοπίσει την δυσκολία στην εκτέλεση των καθημερινών δραστηριοτήτων, και σε ενήλικες και σε παιδιά με νευρομυϊκές διαταραχές.

Είναι ένα αυτοαναφερόμενο ερωτηματολόγιο (self-reported questionnaire) των περιορισμών των δραστηριοτήτων σε παιδιά και ενήλικες με νευρομυϊκές διαταραχές που δίνεται προς απάντηση στους ενήλικες ασθενείς και στους γονείς των επηρεασμένων παιδιών (Vandervelde et al. 2007). Σχεδιάστηκε για να καλύψει το μεγαλύτερο εύρος των καθημερινών δραστηριοτήτων και περιελάμβανε δραστηριότητες για παιδιά και ενήλικες.

Το αρχικό ερωτηματολόγιο περιελάμβανε 138 δραστηριότητες που επιλέχθηκαν από διάφορες υπάρχουσες κλίμακες οι οποίες είναι: η ABILHAND , η ABILHAND-Kids, η Physical Functioning Subscale of SF-36, Sickness Impact Profile, Amyotrophic Lateral Sclerosis Functional Rating Scale, ADL Self-Report, Paediatric Quality of Life Inventory, Lower Extremity Functional Scale, EK Scale και Level of Rehabilitation Scale III.

Ζητήθηκε από τους ειδικούς και από τους ενήλικες ασθενείς να προτείνουν άλλες σχετικές δραστηριότητες που δεν περιλαμβάνονταν στο ερωτηματολόγιο και από τους ενήλικες ασθενείς να αξιολογήσουν την δυσκολία που αντιλαμβάνονταν στην πραγματοποίηση της κάθε δραστηριότητας. Έτσι αφαιρέθηκαν 52 αντικείμενα είτε επειδή οι ειδικοί τα θεώρησαν άσχετα (44 αντικείμενα) είτε επειδή η ανάλυση των απαντήσεων των 23 ενηλίκων μέσω του Rasch model έδειξε ότι δεν συνέβαλαν στον καθορισμό μιας μονοδιάστατη μεταβλητής (8 στοιχεία). Επιπλέον προστέθηκαν πέντε αντικείμενα που προτάθηκαν από τους ειδικούς και τους ασθενείς. Οι ενήλικες ασθενείς αξιολογήθηκαν με ένα πειραματικό ερωτηματολόγιο 91 δραστηριοτήτων. Το πειραματικό ερωτηματολόγιο για παιδιά περιελάμβανε 99 δραστηριότητες μιας και 39 δραστηριότητες από τις 138 αποκλείστηκαν επειδή θεωρήθηκαν άσχετες.

Το ACTIVLIM διερεύνησε δυσκολίες στην πραγματοποίηση καθημερινών δραστηριοτήτων που απαιτούν τη χρήση των άνω άκρων ή/και τη χρήση των κάτω άκρων.

Κατέληξαν σε 22 δραστηριότητες που έχουν την ίδια κλίμακα διαβάθμισης, ταιριάζουν σε μια μονοδιάστατη κλίμακα και δεν παρουσιάζουν διαφοροποίηση στη λειτουργία των δραστηριοτήτων ανεξάρτητα από την ηλικία, το φύλο, την γλωσσική κοινότητα και τον τύπο της νευρομυϊκής διαταραχής.

Είναι μία μονοδιάστατη κλίμακα που μετρά μόνο τους περιορισμούς των δραστηριοτήτων χωρίς άλλα χαρακτηριστικά που οδηγούν δυνητικά σε στρέβλωση των αποτελεσμάτων της αξιολόγησης.

Οι ασθενείς με περιφερικές νευρομυϊκές διαταραχές έχουν περισσότερες δυσκολίες στην πραγματοποίηση χειρωνακτικών δραστηριοτήτων από τους ασθενείς με κεντρική νευρομυϊκή διαταραχή. Γι' αυτό το λόγο, οι βαθμολογίες που παρατηρήθηκαν για τις χειρωνακτικές δραστηριότητες δεν ανταποκρίνονται στις βαθμολογίες που προβλέπονται από το μοντέλο.

Η τελική κλίμακα δεν περιλαμβάνει αποκλειστικά ψηφιακές και χειρωνακτικές δραστηριότητες, αλλά είναι κατάλληλη για όλα τα είδη νευρομυϊκών διαταραχών και είναι αρκετά αξιόπιστη για να είναι κλινικά χρήσιμη. Επιπρόσθετα, η ιεραρχία των 22 αντικειμένων είναι ανεξάρτητη από το αν η δυσκολία της δραστηριότητας εκτιμάται από ασθενείς με κεντρική νευρομυϊκή διαταραχή ή από ασθενείς με περιφερική νευρομυϊκή διαταραχή. Οι 22 δραστηριότητες έχουν ιεραρχηθεί έτσι ώστε να συνάδουν με τις ψυχοκινητικές ιδιότητες και με την ενεργειακή δαπάνη που είναι απαραίτητη για την πραγματοποίηση των δραστηριοτήτων (Vandervelde et al. 2007).

Το τελικό ερωτηματολόγιο αποτελείται από 22 ερωτήσεις που απαντά ο ασθενής. Τέσσερις είναι ειδικά για παιδιά ηλικίας 6 με 16 ετών, τέσσερις ειδικά για ενήλικες, και 14 κοινές για ενήλικες και παιδιά. Οι ερωτηθέντες πρέπει να κρίνουν οι ίδιοι την δυσκολία που αντιλαμβάνονται ότι έχουν στην πραγματοποίηση κάθε δραστηριότητας χρησιμοποιώντας μια κλίμακα τριών επιπέδων: αδύνατον, δύσκολο και εύκολο. Στην περίπτωση που εξετάζονται τα παιδιά, τις ερωτήσεις απαντάνε τα άτομα που τα φροντίζουν. Όλες οι δραστηριότητες που αξιολογήθηκαν περιελάμβαναν την χρήση των άνω και κάτω άκρων και έπρεπε να πραγματοποιηθούν χωρίς τεχνική ή ανθρώπινη βοήθεια, λαμβάνοντας υπόψη ότι οποιαδήποτε στρατηγική αντιστάθμισης επιτρέπεται.

Επειδή η ACTIVLIM μπορεί να αξιολογήσει και ενήλικες και παιδιά, καθιστά εφικτή την παρακολούθηση της νόσου από την παιδική ηλικία μέχρι την ενηλικίωση (Raggi et al. 2009).

Το ερωτηματολόγιο ACTIVLIM περιέχει 22 αντικείμενα που περιγράφουν καθημερινές δραστηριότητες που απαιτούν την χρήση των κάτω και των άνω άκρων, και δεν επικεντρώνεται σε δραστηριότητες που εκτελούνται μόνο με την χρήση των χεριών (Vandervelde et al. 2009).

Οι δραστηριότητες της ACTIVLIM είναι:

1. Να χοροπηδήσει στο ένα πόδι (Hopping on one foot)
2. Να κουβαλήσει ένα βαρύ φορτίο (Carrying a heavy load)
3. Να τρέξει (Running)
4. Να περπατήσει πάνω από 1 km (Walking more than 1 km)
5. Να ανέβει σκάλες (Walking upstairs)
6. Να σταθεί για αρκετή ώρα (Standing for a long time)
7. Να βγει από την μπανιέρα (Stepping out of a bath tub)

8. Να κατέβει σκαλιά (Walking downstairs)
9. Να κάνει μπάνιο (Taking a bath)
10. Να φορέσει ένα σακίδιο (Putting on a backpack)
11. Να ντύσει το κάτω μέρος του σώματός του (Dressing one's lower body)
12. Να περπατήσει σε εξωτερικούς χώρους σε επίπεδο έδαφος (Walking outdoors on level ground)
13. Να μπει σε αμάξι (Getting into a car)
14. Να κάνει ντουζ (Taking a shower)
15. Να σκουπίσει το πάνω μέρος του σώματός του (Wiping one's upper body)
16. Να βάλει ένα μπλουζάκι (Putting on a T-shirt)
17. Να κρεμάσει ένα σακάκι στην κρεμάστρα (Hanging a jacket on a hat stand)
18. Να καθίσει στην τουαλέτα (Sitting on the toilet)
19. Να πλύνει το πάνω μέρος του σώματός του (Washing one's upper body)
20. Να ανοίξει μια πόρτα (Opening a door)
21. Να κλείσει μια πόρτα (Closing a door)
22. Να πλύνει το πρόσωπό του (Washing one's face)

(Raggi et al. 2009)

11 από τις 22 δραστηριότητες της αξιολογούν την λειτουργία των άνω άκρων.

Αυτές είναι:

Να κουβαλήσει ένα βαρύ φορτίο (εικόνα 36)

- Να κάνει μπάνιο
- Να φορέσει ένα σακίδιο πλάτης
- Να ντύσει το κάτω μέρος του σώματός του
- Να κάνει ντουζ
- Να σκουπίσει το πάνω μέρος του σώματος
- Να βάλει ένα μπλουζάκι
- Να κρεμάσει ένα σακάκι σε μια κρεμάστρα (εικόνα 37)
- Να καθίσει στην τουαλέτα
- Να πλύνει το πάνω μέρος του σώματός του
- Να ανοίξει μια πόρτα (εικόνα 38)
- Να κλείσει μια πόρτα
- Να πλύνει το πρόσωπό του (εικόνα 39)

(Mazzone et al.2012)





Εικόνα 36: Ο εξεταζόμενος κουβαλάει ένα βαρύ φορτίο (τροποποιημένη από google.gr).



Εικόνα 37: Κρέμασμα σακακιού σε κρεμάστρα (τροποποιημένη από google.gr).



Εικόνα 38: Άνοιγμα πόρτας (τροποποιημένη από google.gr).



Εικόνα 39: Πλύσιμο προσώπου (τροποποιημένη από google.gr).

Το ερωτηματολόγιο είχε τρία επίπεδα κλίμακας:

0: Αδύνατο

1: Δύσκολο

2: Εύκολο

Οι Vandervelde et al. (2009) πραγματοποίησαν μια έρευνα στην οποία συμμετείχαν 132 ασθενείς με νευρομυϊκές διαταραχές ηλικίας 6-80 ετών. Οι ασθενείς αυτοί αξιολογήθηκαν δύο φορές σε διάστημα  $21 \pm 4$  μηνών, με το ερωτηματολόγιο ACTIVLIM.

Συμμετείχαν τρεις κύριες διαγνωστικές ομάδες: ασθενείς με μυϊκή δυστροφία Duchenne που ήταν περιπατητικοί ή μη περιπατητικοί και βρίσκονταν σε αναπηρική καρέκλα, ασθενείς με μυοτονική δυστροφία και ασθενείς με νευροπάθεια Charcot–Marie–Tooth.

Οι δείκτες ανταπόκρισης έδειξαν ότι η αλλαγή στα μέτρα δραστηριότητας ήταν υψηλότερη σε ασθενείς με DMD. Το ερωτηματολόγιο ACTIVLIM έδειξε καλή ευαισθησία στην αλλαγή και ότι μπορεί να είναι χρήσιμο στις ρυθμίσεις της έρευνας για τον χαρακτηρισμό της πορείας της νόσου των νευρομυϊκών διαταραχών.

Η αξιολόγηση πραγματοποιήθηκε ζητώντας από τους ενήλικες ασθενείς και τους γονείς των παιδιών να παρατηρήσουν την δυσκολία που αντιλήφθηκαν κατά την εκτέλεση της κάθε δραστηριότητας από το ερωτηματολόγιο ACTIVLIM, χωρίς βοήθεια από κάποιον άλλο.

Κατά τη διάρκεια της δεύτερης αξιολόγησης, ζητήθηκε από τους ασθενείς να εκφράσουν την γνώμη τους για την εξέλιξη της λειτουργικότητάς τους σε σχέση με την πρώτη αξιολόγηση. Αν βελτιώθηκε (α), αν έμεινε σταθερή (β), ή αν επιδεινώθηκε (γ). Τα αποτελέσματα έδειξαν ότι σε όλους τους ασθενείς το επίπεδο δραστηριότητας επιδεινώθηκε στην δεύτερη αξιολόγηση επιβεβαιώνοντας την προοδευτική κλινική πορεία των νευρομυϊκών διαταραχών. Οι ασθενείς ταξινομήθηκαν σύμφωνα με την λειτουργική τους εξέλιξη όπως οι ίδιοι ανέφεραν.

Κατέληξαν στο συμπέρασμα ότι το ερωτηματολόγιο ACTIVLIM είναι πιο ευαίσθητο στις αλλαγές στην δραστηριότητα από ότι οι ίδιοι ασθενείς αναφέρουν. Δηλαδή οι ασθενείς πολλές φορές δεν αντιλαμβάνονται τις αλλαγές στις δραστηριότητες.

Συνοψίζοντας, οι Raggi et al. (2009) σημειώνουν ότι ένα τμήμα του ερωτηματολογίου αυτού επικεντρώνεται σε κάποιες βασικές κινήσεις του σώματος όπως το να πλυθεί, που είναι δραστηριότητες τις οποίες δυσκολεύονται πολύ να πραγματοποιήσουν οι ασθενείς με νευρομυϊκές διαταραχές και συχνά χρειάζονται την παρέμβαση από άλλα άτομα της οικογένειας ή από επαγγελματίες υγείας. Επιπλέον στο ερωτηματολόγιο περιλαμβάνονται και άλλες δραστηριότητες που χρειάζονται για την παρακολούθηση της εξέλιξης της νόσου.

Σε μια έρευνα των Vandervelde et al. (2007) ,το ερωτηματολόγιο δόθηκε για απάντηση σε 245 ενήλικες ασθενείς και στους γονείς 124 επηρεασμένων παιδιών. Τους ζητήθηκε να αναφέρουν την δυσκολία που αντιλαμβάνονται στην πραγματοποίηση των δραστηριοτήτων καθημερινής ζωής σε μια κλίμακα τριών επιπέδων. Οι 22 δραστηριότητες της τελικής κλίμακας καθορίζουν ένα μονοδιάστατο και γραμμικό μέτρο περιορισμών των δραστηριοτήτων και δείχνουν μια συνεχή εξέλιξη στη δυσκολία τους. Η ιεραρχία της δυσκολίας των δραστηριοτήτων είναι αμετάβλητη σε σχέση με τη διάγνωση, την κοινότητα, το φύλο και την ηλικία.

Η κλίμακα παρουσιάζει μια καλή ακρίβεια μιας και οι 22 δραστηριότητες είναι καλά στοχευμένες στο δείγμα μας. Κατέληξαν λοιπόν στο συμπέρασμα ότι το ερωτηματολόγιο αυτό παρουσιάζει καλή αξιοπιστία. Ένα χαμηλό ποσοστό των ασθενών βρίσκονται στα άκρα της κλίμακας υποδεικνύοντας ότι η κλίμακα δεν έχει σημαντικό ceiling or floor effect, το μεγάλο εύρος των διαβαθμίσεων της κλίμακας και οι 22 δραστηριότητες είναι επαρκή για τη μέτρηση των περιορισμών των δραστηριοτήτων σε ασθενείς με νευρομυϊκές διαταραχές. Επιπρόσθετα έχει μεγάλη ακρίβεια, δομική εγκυρότητα και δυνατότητα αναπαραγωγής.

Μπορεί να χρησιμοποιηθεί για την αξιολόγηση και των ενηλίκων και των παιδιών με νευρομυϊκές διαταραχές καθιστώντας δυνατή την παρακολούθηση της πορείας της νόσου από την παιδική ηλικία στην ενηλικίωση χρησιμοποιώντας μια ενιαία κλίμακα. Ακόμη, μπορεί να χρησιμοποιηθεί για οποιοδήποτε ασθενή με νευρομυϊκή διαταραχή καθώς η ιεραρχία των στοιχείων είναι αναλλοίωτη σε ολόκληρη την ηλικία, το φύλο, τη γλώσσα της κοινότητας ή τον τύπο της νευρομυϊκής διαταραχής. Τέλος, το ερωτηματολόγιο είναι εξαιρετικά εύκολο να το διαχειριστεί κανείς, δεδομένου ότι μπορεί να ολοκληρωθεί σε 5 λεπτά στην αίθουσα αναμονής από τον ίδιο τον ασθενή ή τον γονέα ενός παιδιού. Παρ' όλα αυτά, η ACTIVLIM δεν αντικαθιστά κλινικές μεθόδους αξιολόγησης που μετρούν κυρίως τις διαταραχές (manual muscle testing, range of motion, timed tasks test κλπ), είναι μάλλον συμπληρωματική προς αυτές.

Η υψηλή ακρίβεια της κλίμακας της επιτρέπει να προβλέπει στατιστικά με καλή ευαισθησία τις αλλαγές στους περιορισμούς των δραστηριοτήτων που προκαλούνται όπως για παράδειγμα την προοδευτική εξέλιξη της ασθένειας ή την θεραπεία. Παρ' όλα αυτά πρέπει να επαληθευθεί κλινικά.

Επιπλέον, οι σχέσεις του με τα μέτρα δυσλειτουργίας και η ομοιότητα της μεταξύ της αυτο-αναφερόμενης (self-reported) έκδοσης και της επίτευξης των καθημερινών δραστηριοτήτων που παρατηρήθηκε από έναν θεραπευτή θα πρέπει επίσης να διερευνηθεί.

Η ABILHAND από την άλλη, είναι ένα ερωτηματολόγιο για την μέτρηση της χειρονακτικής ικανότητας σε νευρομυϊκές διαταραχές (Mazzone et al. 2012). Είναι ένα αυτο-αναφερόμενο, ευρέως εφαρμόσιμο ερωτηματολόγιο. Επιτρέπει την ακριβή και κλινικά

σημαντική αντίληψη του ασθενή που πρέπει να αξιολογηθεί σε ένα χρόνο και κόστος, με αποτελεσματικό τρόπο.

Με το ερωτηματολόγιο ABILHAND μπορεί να αξιολογηθεί η ικανότητα χρήσης των χεριών και των άνω άκρων για την πραγματοποίηση χειροκίνητων καθημερινών δραστηριοτήτων ανεξάρτητα από τις στρατηγικές που εμπλέκονται. Το ερωτηματολόγιο αυτό είχε προηγουμένως επικυρωθεί για ασθενείς με χρόνιο αγγειακό εγκεφαλικό επεισόδιο, παιδιά με εγκεφαλική παράλυση, ασθενείς με ρευματοειδή αρθρίτιδα και ασθενείς με πολλαπλή σκλήρυνση (Vandervelde et al. 2010).

Η αρχική έκδοση του ερωτηματολογίου περιελάμβανε 56 χειρονακτικές δραστηριότητες για παιδιά και 74 χειρονακτικές δραστηριότητες για ενήλικες.

Δώδεκα από τις δραστηριότητες που ήταν ειδικά για ενήλικες και 21 που ήταν ειδικά για παιδιά αφαιρέθηκαν από το ερωτηματολόγιο γιατί θεωρήθηκαν άνευ σημασίας (άσχετα). Έτσι, αποτελείται από 44 δραστηριότητες για ενήλικες και 53 για παιδιά. Τριανταπέντε δραστηριότητες ήταν κοινές και για τις δυο ομάδες. Για τα παιδιά απάντησαν οι γονείς τους.

Ζητήθηκε από τους ερωτηθέντες να εκφράσουν την δυσκολία τους στην πραγματοποίηση της κάθε δοκιμασίας χρησιμοποιώντας μια κλίμακα 3 επιπέδων, συγκεκριμένα:

0: Αδύνατο, 1: Δύσκολο, 2: Εύκολο

Κάθε δραστηριότητα θα μπορούσε να ολοκληρωθεί ανεξάρτητα από το άκρο και τις προσαρμοστικές στρατηγικές που χρησιμοποιήθηκαν.

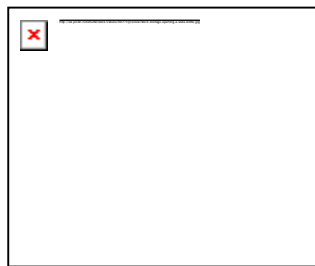
Η τελική κλίμακα ABILHAND περιέχει 14 δραστηριότητες κοινές για ενήλικες και παιδιά (για παράδειγμα να στρίβουν μια βρύση), 4 δραστηριότητες ειδικά για παιδιά (π.χ να ξύσουν ένα μολύβι) και 4 δραστηριότητες ειδικά για ενήλικες (πχ. να μετρήσουν χαρτονομίσματα).

Οι 22 δραστηριότητες που περιλαμβάνει είναι:

1. Να βγάλει το καπάκι από ένα μπουκάλι (εικόνα 40)
2. Να κόψει τα νύχια του (εικόνα 41)
3. Να κουμπώσει ένα πουκάμισο (εικόνα 42)
4. Να κλείσει το φερμουάρ ενός μπουφάν (εικόνα 43)
5. Να στρίψει το κλειδί στην κλειδαριά (εικόνα 44)
6. Να κλείσει το κουμπί σε μπουφάν ή τσάντα
7. Να ανοίξει ένα σακουλάκι πατατάκια
8. Να ανοίξει ένα πακέτο μπισκότα
9. Να βάλει ένα κλειδί στην κλειδαριά
10. Να κλείσει την βρύση (εικόνα 45)

11. Να ανοίξει την βρύση
12. Να γεμίσει ένα ποτήρι με νερό
13. Να ξύσει ένα μολύβι (εικόνα 46)
14. Να ανοίξει ένα κουτί με ψωμί
15. Να ζουλίξει μια οδοντόκρεμα σε μια οδοντόβουρτσα (εικόνα 47)
16. Να απλώσει βούτυρο σε μια φέτα ψωμί (εικόνα 48)
17. Να ανοίξει ένα σωληνάριο οδοντόκρεμας (εικόνα 49)
18. Να μετρήσει χαρτονομίσματα (εικόνα 50)
19. Να διαχειρίζεται κάρτες
20. Να ξετυλίξει μια μπάρα σοκολάτας (εικόνα 51)
21. Να σκουπίσει τα χέρια του (εικόνα 52)
22. Να πλύνει τα χέρια του (εικόνα 53)

(Mazzone et al. 2012, Vandervelde et al. 2010)



Εικόνα 40: Ο εξεταζόμενος βγάζει το καπάκι από ένα μπουκάλι (τροποποιημένη από google.gr).



Εικόνα 41: Κόψιμο νυχιών (<http://health.howstuffworks.com/skin-care/nail-care/tips/how-often-cut-nails.htm>).



Εικόνα 42: Κούμπωμα κουμπιών (τροποποιημένη από google.gr).



Εικόνα 43: Κλείσιμο φερμουάρ σε μπουφάν (τροποποιημένη από google.gr).



Εικόνα 44: Γύρισμα κλειδιού σε κλειδαριά (τροποποιημένη από google.gr).



Εικόνα 45: Άνοιγμα βρύσης (τροποποιημένη από google.gr).



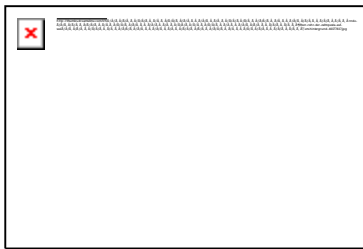
Εικόνα 46: Ο εξεταζόμενος ξύνει ένα μολύβι (τροποποιημένη από google.gr).



Εικόνα 47: Ο εξεταζόμενος καλείται να ζουλίξει μια οδοντόκρεμα σε μια οδοντόβουρτσα (τροποποιημένη από google.gr).



Εικόνα 48: Απλωμα βουτύρου σε ψωμί (τροποποιημένη από google.gr).



Εικόνα 49: Άνοιγμα σωληναρίου οδοντόκρεμας (τροποποιημένη από google.gr).



Εικόνα 50: Μέτρηση χαρτονομισμάτων (τροποποιημένη από google.gr).



Εικόνα 51: Ξετύλιγμα μπάρας σοκολάτας (τροποποιημένη από google.gr).



Εικόνα 52: Σκούπισμα χεριών (τροποποιημένη από google.gr).



Εικόνα 53: Πλύσιμο χεριών (τροποποιημένη από google.gr).

Οι παραπάνω δραστηριότητες είναι ταξινομημένες από την πιο δύσκολη στην πιο εύκολη. Και το βαθμολογικό σύστημα είναι 4 βαθμών.

Ορισμένες δραστηριότητες, όπως η μεταφορά από το αναπηρικό καροτσάκι, εξαρτώνται από έναν αριθμό μεταβλητών που δεν μπορούν εύκολα να τυποποιηθούν (π.χ. το μέγεθος του καροτσιού) και η σύγκριση των αποτελεσμάτων μεταξύ των συμμετεχόντων μπορεί να είναι δύσκολη σε μια κλινική δοκιμή. Άλλες δραστηριότητες που απαριθμούνται στο ABILHAND, όπως το κλείσιμο του φερμουάρ ή το να ανοίγει μια βρύση και να την κλείνει, εξαρτάται επίσης από το μέγεθος και τη φύση των αντικειμένων.

Όμως οι Mazzone et al. (2012) αναφέρουν ότι δεν φαίνεται να είναι σε θέση να εκπληρώσει τις τρεις προϋποθέσεις για ένα ιδανικό μέτρο που είναι: να καλύπτει το πλήρες φάσμα των δυνατοτήτων, για να αντιμετωπίσει όλα τα ζητήματα που σχετίζονται με την κλινική σημασία τους, και την τυποποίηση των δραστηριοτήτων.

Η σχέση μεταξύ της δύναμης της γροθιάς και της ικανότητας χρήσης των χεριών ήταν φτωχή δείχνοντας ότι:

1) η ικανότητα χρήσης των χεριών καθορίζεται όχι μόνο από αυτό το κλινικό μέτρο αλλά και από άλλες λειτουργίες των άνω άκρων ή άλλους παράγοντες όπως το κίνητρο, οι αντισταθμιστικές στρατηγικές ή οι περιβαλλοντικοί παράγοντες.

2) ότι, παρά την μυϊκή αδυναμία του χεριού, οι ασθενείς μπορούν να επιτύχουν χειρονακτικές δραστηριότητες χωρίς ή με λίγες δυσκολίες. Τα μέτρα ABILHAND ήταν επίσης σημαντικά, αλλά ελάχιστα σχετίζονται με την ηλικία των συμμετεχόντων: όσο πιο μεγάλος είναι ο ασθενής, τόσο υψηλότερη ήταν η χειρονακτική ικανότητά του.



Συμπερασματικά το ερωτηματολόγιο ABILHAND είχε μια καλή αξιοπιστία επαναληπτικών μετρήσεων (test–retest reliability). Παρ' όλα αυτά, η διαπίστωση αυτή πρέπει να επαληθεύεται. Επιπλέον, κατέδειξε άριστη ακρίβεια, εγκυρότητα και αξιοπιστία στο δείγμα αυτό, μπορεί να χρησιμοποιηθεί σε ένα μεγάλο φάσμα ασθενών και είναι κοινή για παιδιά και ενήλικες, επιτρέποντας έτσι την παρακολούθηση της χειρονακτικής ικανότητας των ασθενών από την παιδική ηλικία στην ενηλικίωση. Είναι πολύ εύκολο να πραγματοποιηθεί και χωρίς έξοδα μιας και μπορεί να συμπληρωθεί από τον ίδιο στο δωμάτιο αναμονής.

Η χειρονακτική ικανότητα σχετίζεται με περιορισμούς στις δραστηριότητες, όπως αξιολογήθηκε με το ερωτηματολόγιο ACTVLIM, το οποίο είναι σύμφωνο με την καλή συγκλίνουσα εγκυρότητα του ερωτηματολογίου ABILHAND σε ασθενείς με νευρομυϊκές διαταραχές. Και οι δύο κλίμακες είναι συμπληρωματικές και δεν αξιολογούν τις ίδιες μεταβλητές, δεδομένου ότι μόνο το 58% της διακύμανσης των μέτρων της ικανότητας χρήσης των χεριών θα μπορούσε να εξηγηθεί από τα μέτρα περιορισμού των δραστηριοτήτων (Vandervelde et al. 2010).

## **2.2.7 VIGNOS LOWER EXTREMITY SCALE**

Η Vignos Lower Extremity Scale έχει σχεδιαστεί ειδικά για ασθενείς με νευρομυϊκές διαταραχές. Είναι μια κλίμακα που χρησιμοποιείται για την εκτίμηση του βαθμού σοβαρότητας της νόσου και για να αξιολογήσει την λειτουργία των κάτω άκρων. Αρχικά σχεδιάστηκε για την μυϊκή δυστροφία Duchenne (DMD) αλλά σήμερα χρησιμοποιείται και για άλλες νευρομυϊκές ασθένειες.

Η κλίμακα Vignos (VS) επικεντρώνεται σε λειτουργικές δραστηριότητες που αφορούν κυρίως τα κάτω άκρα, τα οποία θεωρούνται ορόσημα στην εξέλιξη της νόσου. Σε VS, η λειτουργικότητα βαθμολογείται από 0 έως 10, όπου η υψηλότερη βαθμολογία εκπροσωπεί τη φτωχότερη λειτουργική επίδοση.

Η κλίμακα βαθμολογείται από 1 έως 10 όπου 1 σημαίνει ότι ο ασθενής μπορεί να περπατήσει και να ανέβει σκάλες χωρίς βοήθεια, 2 και 3 σημαίνει ότι η δύναμη είναι ανεπαρκής για να περπατήσουν στις σκάλες χωρίς βοήθεια και θα χρειαστεί να χρησιμοποιήσετε την κουπαστή για το ανέβασμα σκάλες (βαθμός 2: σε κανονική ταχύτητα, βαθμός 3: σε αργή ταχύτητα), βαθμού 4 και 5 αναφέρονται σε ασθενείς που εξακολουθούν να έχουν τη δυνατότητα να περπατήσουν χωρίς βοήθεια, αλλά αδυνατούν να ανέβουν σκάλες (βαθμός 4: μπορεί να σηκωθεί από την καρέκλα, βαθμός 5: δεν μπορεί), βαθμοί 6-8 αναφέρονται σε ασθενείς που χρησιμοποιούν βοήθημα για το περπάτημα ή για να σταθούν όρθιοι (Βαθμός 6: περπατούν χωρίς κάποιο βοήθημα, βαθμός 7: περπατούν με κάποιο βοήθημα για την διατήρηση της ισορροπίας, βαθμός 8: δεν μπορεί να περπατήσει, αλλά

μόνο να έρθει στην όρθια θέση). Βαθμός 9 για ασθενείς που δεν είναι σε θέση να σταθούν και κάθονται σε αναπηρική καρέκλα και τέλος βαθμού 10 αναφέρεται σε ασθενείς περιορισμένης κινητικότητας που είναι καθηλωμένοι στο κρεβάτι.

**Πίνακας 2: Σύστημα ταξινόμησης κλίμακας Vignos (Grading system for the Vignos scale)**

1	Περπατά και ανεβαίνει σκάλες χωρίς βοήθεια (Walks and climbs stairs without assistance)
2	Περπατά και ανεβαίνει σκάλα με τη βοήθεια των κιγκλιδωμάτων (Walks and climbs stair with aid of railing)
3	Περπατά και ανεβαίνει σκάλες αργά με τη βοήθεια των κιγκλιδωμάτων (πάνω από 25 δευτερόλεπτα για οκτώ βήματα) (Walks and climbs stairs slowly with aid of railing (over 25 second for eight standard steps))
4	Περπατά χωρίς βοήθεια και σηκώνεται από την καρέκλα, αλλά δεν μπορεί να ανέβει σκάλες (Walks unassisted and rises from chair but cannot climb stairs)
5	Περπατά χωρίς βοήθεια αλλά δεν μπορεί να σηκωθεί από την καρέκλα ή να ανέβει σκάλες (Walks unassisted but cannot rise from chair or climb stairs)
6	Περπατά μόνο με βοήθεια ή περιφέρονται ανεξάρτητα με ποδικά στηρίγματα (Walks only with assistance or walks independently with long leg braces)
7	Περπατά με ποδικό στήριγμα , αλλά χρειάζεται βοήθεια για την ισορροπία (Walks in long leg braces but requires assistance for balance)
8	Στέκεται με ποδικό στήριγμα, αλλά δεν μπορούν να περπατήσουν ακόμα και με βοήθεια (Stands in long leg braces but unable to walk even with assistance)
9	Είναι σε αναπηρική καρέκλα (Is in a wheelchair)
10	Περιορίζεται σε ένα κρεβάτι (Is confined to a bed)

Η κλίμακα Vignos έδειξε μια σημαντική αύξηση της λειτουργικότητας με την αλλαγή της ηλικίας. Η μείωση της λειτουργίας των κάτω ακρών επηρεάζεται συμφώνα με την ηλικία. Αναμένεται ότι η κλίμακα Vignos θα βοηθήσει στην πρόβλεψη της αλλαγής στις λειτουργίες των ασθενών με DMD (*Il-Young Jung et al. 2011*).

Οι Y-J Lue et al. (2009) πραγματοποίησαν μια έρευνα στην οποία συμμετείχαν 179 ασθενείς από τους οποίους οι 84 (46,9%) είχαν διαγνωστεί με μυϊκή δυστροφία Duchenne και ταξινομήθηκαν ως έχοντες σοβαρή προοδευτική MD, 95 ασθενείς (54,1%) ταξινομήθηκαν ως έχοντες αργά προοδευτική MD, και περιελάμβανε 21, 54 και 20 των ασθενών, αντίστοιχα, με BMD, LGMD, και FSHD. Όλοι οι ασθενείς με μυϊκή δυστροφία Duchenne ή BMD, το 60%

των ατόμων με FSHD, και 59,3% των ατόμων με LGMD ήταν άνδρες. Η μέση ηλικία των ασθενών με μυϊκή δυστροφία Duchenne ήταν η χαμηλότερη, περίπου 12 χρόνων, ενώ η μέση ηλικία των ασθενών με LGMD ήταν η υψηλότερη, περίπου 39 χρόνων. Τα μέτρα ήταν εύκολο να αξιολογηθούν και χρειάστηκαν περίπου 5-10 λεπτά για να ολοκληρώσουν οι ασθενείς τις δοκιμές, και κανένα παιδί δεν αισθανόταν άβολα. Από την έρευνα οι 51 ασθενείς (28,5%) ήταν βαθμού 9 και περιορισμένοι σε αναπηρικές καρέκλες. Μόνο πέντε ασθενείς (2,8%) βαθμολογήθηκαν 6-8 και χρησιμοποιούσαν ποδικά στηρίγματα.

Βαθμοί 6-8 στην κλίμακα Vignos αναφέρθηκαν σε λίγες περιπτώσεις. Επίσης, διαπιστώθηκε ότι μόνο λίγοι ασθενείς βαθμολογήθηκαν μεταξύ 6 και 8, και αισθάνθηκαν άβολα με τα ποδικά στηρίγματα. Όταν ένας ασθενής δεν είναι σε θέση να περπατήσει ανεξάρτητα και δεν χρησιμοποιεί ποδικό στήριγμα για το περπάτημα, η λειτουργία του σκέλους θα αλλάξει από βαθμό 5 σε 9.

Οι ερευνητές πιστεύουν ότι η χρήση ενός μακρύ κηδεμόνα για το πόδι είναι μια σημαντική επιλογή θεραπείας για τους ασθενείς με MD, επίσης κατά την αξιολόγηση της λειτουργίας των ποδιών με βαθμούς 6-8 στην κλίμακα Vignos χρειάζονται προσεκτική εξέταση αφού υποδηλώνει το πιο κρίσιμο σημείο της κινητικότητας (βάδισης) του παιδιού.

Σύμφωνα με τους Bushby Kate & Connor Edward (2011), η κλίμακα Vignos lower extremity είναι αξιόπιστη και εφικτή σε περιπατητικούς ασθενείς με DMD και επιδεικνύει διαφορές μεταξύ των ασθενών που έκαναν θεραπεία με στεροειδή και παιδιών χωρίς κάποια αγωγή. Οι βαθμολογίες και στις δύο κλίμακες τυπικά αλλάζουν κατά τη διάρκεια μιας περιόδου και είναι πιο πιθανό να παρουσιάσουν μείωση της λειτουργικότητας στην ηλικία μεταξύ 7 έως 12 ετών για την Vignos.

Τα πλεονεκτήματα της Vignos Lower Extremity Scale είναι το ότι είναι εύκολη, γρήγορη και δεν απαιτεί περίπλοκο εξοπλισμό. Επιπλέον παρέχει αξιόπιστη ταξινόμηση της κινητικής λειτουργίας του παιδιού με ευκολία στην βαθμολόγηση της σοβαρότητας της ασθένειας. Μπορεί να ολοκληρωθεί σε μικρό χρονικό διάστημα χωρίς να φέρει σε δύσκολη θέση τα παιδιά.

Εμφανίζει όμως και μειονεκτήματα όπως ο περιορισμένος αριθμός των κινητικών δραστηριοτήτων και την γενική αξιολόγηση των κάτω άκρων χωρίς να εστιάζεται στο κάθε άκρο ξεχωριστά (Mazzone E S et al. 2012).

Συμπερασματικά, η κλίμακα Vignos ήταν η καλύτερη διαθέσιμη κλίμακα για την βαθμολογία της λειτουργίας των κάτω άκρων σε ασθενείς με διάφορου τύπου μυϊκή δυστροφία.

Σύμφωνα με τους Mayhew Anna et al. (2013), τρία μέτρα σχεδιάστηκαν ειδικά για την αξιολόγηση της λειτουργικότητας των άνω άκρων. Αυτά είναι:

Brooke upper extremity scale, Upper Limb functional ability test, Jebsen -Taylor hand function test.

## 2.2.8 BROOKE UPPER EXTREMITY FUNCTIONAL RATING SCALE

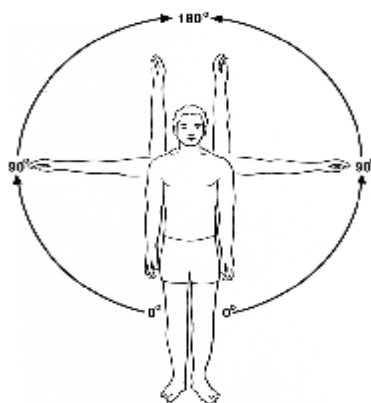
Η Brooke Upper Extremity Functional Rating Scale έχει σχεδιαστεί ειδικά για ασθενείς με νευρομυϊκές διαταραχές. Είναι μια κλίμακα που χρησιμοποιείται για την εκτίμηση του βαθμού σοβαρότητας της νόσου. Αρχικά σχεδιάστηκε για την μυϊκή δυστροφία Duchenne (DMD) αλλά σήμερα χρησιμοποιείται και για άλλες νευρομυϊκές ασθένειες (Yen-Mou Lu et al. 2012).

Σύμφωνα με τους Mazzone et al. (2012) η κλίμακα αυτή χρησιμοποιείται περισσότερο από τριάντα χρόνια στην κλινική άσκηση με επιτυχία. Δημιουργήθηκε για να κατηγοριοποιήσει τα άτομα σύμφωνα με το μέγιστο επίπεδο δραστηριότητας στα άνω άκρα και για να αξιολογήσει την λειτουργία των άνω άκρων.

Οι βαθμοί της κλίμακας αυτής κυμαίνονται από 1 μέχρι 6. Όπου 1 σημαίνει ότι ο ασθενής μπορεί να ανυψώσει τα χέρια του σε πλήρες εύρος μέχρι το κεφάλι με τα χέρια σε ευθεία, ενώ 2 σημαίνει ότι η δύναμη του ώμου είναι ανεπαρκής να ανυψώσει τα χέρια και ο ασθενής χρειάζεται να κάμψει τον αγκώνα για να το πετύχει. Στον βαθμό 3 και 4, ο ασθενής είναι ανίκανος να ανυψώσει τα χέρια για να τα φέρει στο στόμα με ή χωρίς βάρος αντίστοιχα. Στον βαθμό 5 ο ασθενής αδυνατεί να φέρει τα χέρια στο στόμα και υπάρχει μόνο λίγη δύναμη στα χέρια, ενώ στον βαθμό 6 ο ασθενής δεν έχει καμία λειτουργία στα χέρια (Yen-Mou Lu et al. 2012).

Οι δραστηριότητες της Brooke Upper Extremity Functional Rating Scale είναι οι εξής:

- § Ο εξεταζόμενος ξεκινά με τα χέρια στο πλάι, μπορεί να απάγει τα χέρια του σε πλήρες κύκλο μέχρι να τα φτάσει πάνω από το κεφάλι (εικόνα 54).



Εικόνα 54: Ο εξεταζόμενος ξεκινά με τα χέρια στο πλάι και απάγει τα χέρια του σε πλήρες κύκλο μέχρι να τα φτάσει πάνω από το κεφάλι (<http://www.wsiat.on.ca/english/mlo/shoulder.htm>).

- § Μπορεί να σηκώνει τα χέρια πάνω από το κεφάλι μόνο κάμπτοντας τον αγκώνα /ή με την χρήση βοηθητικών μυών (εικόνα 55)



Εικόνα 55: Ο εξεταζόμενος σηκώνει τα χέρια πάνω από το κεφάλι κάμπτοντας τον αγκώνα (τροποποιημένο από google.gr).

- § Δεν μπορεί να σηκώνει τα χέρια πάνω από το κεφάλι αλλά μπορεί να σηκώνει ένα ποτήρι με νερό στο στόμα (χρησιμοποιώντας και τα δύο χέρια αν χρειαστεί) (εικόνα 56).
- § Μπορεί να φέρει τα χέρια στο στόμα αλλά δεν μπορεί να φέρει ένα ποτήρι νερό στο στόμα.
- § Δεν μπορεί να σηκώνει το χέρι στο στόμα αλλά μπορεί να χρησιμοποιήσει τα χέρια για να κρατήσει ένα στυλό ή να σηκώνει νομίσματα από το τραπέζι (εικόνα 57).
- § Δεν μπορεί να φέρει τα χέρια στο στόμα και δεν έχει καμία χρήσιμη λειτουργία των χεριών.



Εικόνα 56: Ο εξεταζόμενος χρησιμοποιεί και τα δύο χέρια για να φέρει το ποτήρι με το νερό στο στόμα (τροποποιημένο από google.gr).



Εικόνα 57: Ο εξεταζόμενος χρησιμοποιεί τα χέρια για να πιάσει ένα μολύβι (τροποποιημένο από google.gr).

Ο χρόνος πραγματοποίησης είναι πέντε λεπτά και η βαθμολογία δίνεται από το τελευταίο αντικείμενο που ολοκληρώνεται πλήρως.

Οι Scott Elaine και Mawson Susan J (2006), αναφέρουν ότι οι κλίμακες Brooke και Vignos παρέχουν συνηθισμένα (ordinal) δεδομένα, με το οποίο συμφωνούν και οι Yi-Jing Lue et al. (2009) στο σύστημα βαθμολόγησής τους, όμως συνδυάζουν δραστηριότητες όπως για παράδειγμα περπάτημα, ανέβασμα σκάλας, να έρθει στην όρθια θέση από την καθιστή θέση, που μπορεί να οδηγήσει σε προβλήματα στην βαθμολογία αν ο ασθενής μπορεί να κάνει δύο από τις τρεις δραστηριότητες. Αυτή η έλλειψη μοναδικής σημασίας στην κλίμακα μπορεί να οδηγήσει τον κλινικό ή τον ερευνητή στο να μην αντιληφθεί τις αλλαγές στην λειτουργία εκτός και αν όλες οι λειτουργίες κινούνται στην ίδια κατεύθυνση.

Σύμφωνα με τους Bushby Kate & Connor Edward (2011), οι κλίμακες Vignos lower extremity και Brooke upper extremity είναι αξιόπιστες και εφικτές σε όλο το φάσμα των ηλικιών που επιβιώνουν από την ασθένεια και επιδεικνύουν διαφορές μεταξύ των ασθενών που έκαναν θεραπεία με στεροειδή και των απλών υποομάδων. Οι βαθμολογίες και στις δυο κλίμακες τυπικά αλλάζουν κατά ένα επίπεδο ή λιγότερο κατά τη διάρκεια μιας περιόδου και είναι πιο πιθανό να παρουσιάσουν μείωση της λειτουργικότητας στην ηλικία μεταξύ 7-12 ετών για την Vignos και 7-18 για την Brooke.

Επιπλέον, οι Yi-Jing Lue et al. (2009) αναφέρουν ότι αυτές οι κλίμακες σχεδιάστηκαν αρχικά για ασθενείς με μυϊκή δυστροφία Duchenne και έχουν χρησιμοποιηθεί σε πολλές μελέτες για την αξιολόγηση της λειτουργικής κατάστασης των ασθενών. Τώρα πια χρησιμοποιείται και για την αξιολόγηση της λειτουργικής κατάστασης των ασθενών με νευρομυϊκές ασθένειες.

Τα πλεονεκτήματα της Brooke upper extremity Scale είναι το ότι είναι εύκολη, γρήγορη και δεν απαιτεί εξοπλισμό. Επιπλέον παρέχει λειτουργική ταξινόμηση. Οι Yen-Mou Lu και Yi-Jing Lue (2012) αναφέρουν ότι είναι μια κλίμακα με ευκολία στην βαθμολόγηση της σοβαρότητας της ασθένειας των εξεταζόμενων. Ακόμη, είναι εύκολη στην αξιολόγηση, χρειάζεται λίγος χρόνος για να ολοκληρωθεί η αξιολόγηση και οι ασθενείς ένιωθαν άνετα.

Επιπλέον είναι μια κλίμακα αποδεκτή για την βαθμολόγηση της λειτουργίας του άνω άκρου στα άτομα με σοβαρή εξέλιξη της νόσου.

Εμφανίζει όμως και μειονεκτήματα τα οποία είναι: Το ότι δεν αξιολογείται ειδικά η λειτουργία του χεριού, έχει συνηθισμένο επίπεδο δεδομένων (Ordinal level data) και έχει λίγες κατηγορίες (Mercuri Eugenio et al. 2012). Επιπλέον, δεν είναι ευαίσθητη σε σχετικά μικρές λειτουργικές αλλαγές γιατί περιορίζεται σε έξι επίπεδα λειτουργικότητας και δεν αξιολογεί συγκεκριμένα την λειτουργία του χεριού (Mazzone Elena S et al. 2012).

Σε μια έρευνα των Mayhew Anna et al. (2013), 61 ασθενείς με DMD ηλικίας 11-30 ετών αξιολογήθηκαν χρησιμοποιώντας την Brooke scale, το Jebsen Hand Functional Test (JTHFT), την κλίμακα MFM, το 9-hole peg test και ένα μοντέλο για την λειτουργικότητα των άνω άκρων που αναπτύχθηκε πρόσφατα για τους ασθενείς με τύπου II νωτιαία μυϊκή ατροφία (SMA). Συμπέραναν ότι η Brooke scale παρείχε μία εύκολη λειτουργική κατάταξη αλλά είχε περιορισμένο αριθμό βαθμών και δεν κάλυπτε πτυχές της λειτουργικότητας του άνω άκρου που είναι σχετικές για μεγαλύτερους νέους άντρες με DMD και ενήλικες.

Ακόμη, οι Vandervelde et al. (2007) αναφέρουν ότι η Brooke scale και η Vignos scale μετράνε την λειτουργική ικανότητα των νευρομυϊκών ασθενών με έναν περιοριστικό και γενικό τρόπο, με μια περιγραφή της λειτουργίας των άκρων των ασθενών σε μία βαθμίδα.

Οι Yi-Jing Lue et al. (2009) αξιολόγησαν 179 ασθενείς με μυϊκή δυστροφία. 84 από αυτούς είχαν μυϊκή δυστροφία Duchenne και ταξινομήθηκαν ως έχοντες σοβαρή προοδευτική μυϊκή δυστροφία και 95 ασθενείς με αργά εξελισσόμενη μυϊκή δυστροφία όπως μυϊκή δυστροφία Becker (BMD), limb girdle muscular dystrophy (LGMD) και προσωπο-ωμο-βραχιόνιο μυϊκή δυστροφία (FSHD). Τα αποτελέσματα έδειξαν ότι η κλίμακα Brooke ήταν αποδεκτή για την ταξινόμηση της λειτουργίας του βραχίονα σε ασθενείς με DMD, αλλά δεν ήταν κατάλληλη για τους ασθενείς με αργά εξελισσόμενη μυϊκή δυστροφία. Το floor effect ήταν μεγάλο για όλους τους τύπους της αργά εξελισσόμενης μυϊκής δυστροφίας και ιδιαίτερα υψηλό για την μυϊκή δυστροφία Becker.

Η χρήση των κλιμάκων Brooke και Vignos για την μέτρηση της λειτουργίας σε άλλους τύπους μυϊκών δυστροφιών είναι ακόμα περιορισμένη και η λεπτομερή ανάλυση για την αποδοχή αυτών των κλιμάκων για διαφορετικούς τύπους μυϊκών δυστροφιών λείπει ακόμα. Η αποδοχή καθορίζεται με την εξέταση του αν οι κατανομές της βαθμολογίας αντιπροσωπεύουν επαρκώς την πραγματική κατανομή της λειτουργικής κατάστασης του δείγματος ή όχι.

Συμπερασματικά, η κλίμακα Brooke ήταν η καλύτερη διαθέσιμη κλίμακα για την βαθμολογία της λειτουργίας του χεριού σε ασθενείς με σοβαρά εξελισσόμενη μυϊκή δυστροφία, αλλά δεν ήταν κατάλληλη για αυτούς με αργά εξελισσόμενη μυϊκή δυστροφία (BMD, LGMD,FSHD).

## 2.2.9 UPPER LIMB FUNCTIONAL ABILITY TEST

Το upper limb functional ability test περιλαμβάνει ένα ευρύ φάσμα δραστηριοτήτων που αξιολογούν τις εγγύς και τις περιφερικές κινήσεις και έχει χρησιμοποιηθεί σε μια μεγάλη ομάδα ατόμων με νευρομυϊκές παθήσεις, συμπεριλαμβανομένων άνδρες με DMD. Έχει σχεδιαστεί ειδικά για να αξιολογήσει λειτουργικές κινήσεις όπως για παράδειγμα την δύναμη που απαιτείται για να εκτελέσει κινήσεις. Επιπλέον, παρέχει πληροφορίες σχετικά με το επίπεδο της ανεπάρκειας των μεμονωμένων ομάδων των μυών και, παρά την ονομασία της, δεν αξιολογεί λειτουργικές ικανότητες ή την ικανότητα να εκτελεί δραστηριότητες καθημερινής ζωής.

Αποτελείται από 14 δραστηριότητες οι οποίες είναι:

Αξονική κινητική ικανότητα άνω άκρου

1. Πραγματοποιεί έγερση και διατηρεί αυτή την θέση για 2-3 δευτερόλεπτα.
2. Έκταση ώμου
3. Έσω/έξω στροφή ώμου
4. Κάμψη ώμου
5. Απαγωγή /προσαγωγή ώμου
6. Κάμψη/ απαγωγή ώμου
7. Κάμψη αγκώνα

Περιφερική κινητική ικανότητα άνω άκρου

8. Πρηνισμός/ υπτιασμός πήχη
9. Κάμψη/έκταση καρπού
10. Ωλένια απόκλιση καρπού
11. Κάμψη/ έκταση μετακαρποφαλλαγγικών αρθρώσεων
12. Κάμψη /έκταση της εγγύς μεσοφαλλαγγικής άρθρωσης
13. Αντίθεση αντίχειρα με τα υπόλοιπα δάκτυλα
14. Τρόμος δακτύλου

Κάθε δραστηριότητα έχει μέγιστη αξία ενός βαθμού. Κάθε δραστηριότητα έχει δύο υποδραστηριότητες, κάθε μία από τις οποίες εξετάζεται ξεχωριστά και βαθμολογείται με 0,5 από τον 1 βαθμό (Mazzone et al. 2012).

## 2.2.10 JEBSEN HAND FUNCTIONAL TEST

Το Jebsen Hand Functional Test είχε αναπτυχθεί για ασθενείς με εγκεφαλική παράλυση (Mazzone Elena S. et al. 2012). Δημοσιεύτηκε το 1969, και από τότε είναι



διαθέσιμη μια εμπορική έκδοση με ελαφρώς διαφορετικά μεγέθη του εξοπλισμού από το 1969, που περιγράφει μια έκδοση για το σπίτι. Σκοπός του είναι να αξιολογήσει τις γενικές πτυχές της λειτουργίας του χεριού που χρησιμοποιούνται συχνά στις καθημερινές δραστηριότητες χρησιμοποιώντας τυποποιημένες δοκιμασίες. Σχεδιάστηκε για παιδιά ηλικίας μεγαλύτερα των 6 ετών και ενήλικες με δυσλειτουργίες στα χέρια (Poole Janet L. 2011).

Είναι μια σειρά από χρονομετρημένες δοκιμασίες που αξιολογούν την κίνηση στο οριζόντιο επίπεδο, ωστόσο δεν διερευνά δραστηριότητες που είναι σημαντικές στην καθημερινή ζωή, όπως το να βάλει το χέρι στο στόμα. Αποτελεί ένα τυποποιημένο τεστ που χρησιμοποιείται συχνά για την αξιολόγηση της λειτουργικής χρήσης του χεριού του ατόμου. Χρησιμοποιείται για να αξιολογήσει ένα ευρύ φάσμα λειτουργιών του χεριού που απαιτούνται για την πραγματοποίηση των δραστηριοτήτων της καθημερινής ζωής μιας και περιλαμβάνει δραστηριότητες που προσομοιάζουν τις δραστηριότητες καθημερινής ζωής. Επιπρόσθετα, αξιολογούνται και το κυρίαρχο και το μη κυρίαρχο χέρι με την χρήση μιας σειράς 7 υποδοκιμασιών που σχετίζονται με δραστηριότητες καθημερινής ζωής. Σε αυτές τις υποδοκιμασίες περιλαμβάνονται δραστηριότητες αδρής κινητικότητας, λεπτής κινητικότητας, δραστηριότητες με βάρος και δραστηριότητες χωρίς βάρος.

Σύμφωνα με τους Poole Janet L. et al. (2003) ,πρώτα εξετάζεται το μη κυρίαρχο χέρι και στη συνέχεια το κυρίαρχο και δεν χρειάζεται εκπαίδευση πριν την πραγματοποίηση της δοκιμασίας.

Αυτές οι 7 δραστηριότητες είναι:

- Να γράφει
- Να αναποδογυρίζει κάρτες 3 x 5 ίντσες (προσομοιάζοντας το να γυρίζει σελίδες)
- Να μαζεύει μικρά κοινά αντικείμενα
- Προσομοίωση της σίτισης
- Να στοιβάζει τα πούλια (Stacking checkers)
- Να μαζεύει μεγάλα αντικείμενα
- Να μαζεύει μεγάλα βαριά αντικείμενα

Ο χρόνος που χρειάζεται για την πραγματοποίηση της κάθε υποδοκιμασίας όπως αναφέρουν οι Mazzone Elena S et al. (2012) είναι περίπου 20 έως 45 λεπτά (με στρογγυλοποίηση στο πλησιέστερο δευτερόλεπτο) και ο χρόνος για την ολοκλήρωση των δοκιμασιών μετράτε με χρονόμετρο με διακόπτη. Οι Hackel et al. (1992) και Poole Janet L. (2011) αναφέρουν ότι ο χρόνος για την ολοκλήρωση είναι 10-15 λεπτά αλλά μπορεί να ποικίλει βασιζόμενος στο επίπεδο της δυσλειτουργίας στις δοκιμασίες. Τα νεότερα παιδιά, ηλικίας 6-7 ετών μπορεί να χρειαστούν μέχρι 20 λεπτά. Οι αργοί χρόνοι αντανakλούν μια λιγότερο επιθυμητή επίδοση σημειώνοντας ότι όσο μεγαλύτερος είναι ο χρόνος που

χρειάζεται για την πραγματοποίηση της δραστηριότητας τόσο μεγαλύτερη είναι η ένδειξη της ανωμαλίας / δυσλειτουργίας. Αυξημένος χρόνος για την ολοκλήρωση των υποδοκιμασιών σχετίζεται με μειωμένη λειτουργική χρήση του χεριού ή αναπηρία. Ακόμη, οι χρόνοι καταγράφονται μετά την ολοκλήρωση της κάθε υποδοκιμασίας επομένως ο χρόνος για την βαθμολογία είναι ελάχιστος (Mazzone Elena S et al. 2012 ; Hackel et al.1992 ; Poole Janet L. 2011).

Δεν χρειάζεται ο εξεταζόμενος να κάνει εξάσκηση πριν πραγματοποιήσει το τεστ ωστόσο ο διαχειριστής πρέπει να είναι εξοικειωμένος με το τεστ και τη ρύθμιση για την κάθε κλίμακα. Επίσης, το σετ περιλαμβάνει οδηγίες, ωστόσο το πρωτότυπο χειρόγραφο από τους Jebsen et al, παρέχει σαφέστερες οδηγίες.

Ο εξοπλισμός που απαιτείται είναι ένα τραπέζι και μια καρέκλα, μολύβι, ρολόι με χρονοδιακόπτη, καθημερινά αντικείμενα όπως μολύβι, χαρτί, clipboard (πρόχειρο, καλάθι εμπορεύματος), index cards (κάρτες ευρετηρίου), κουτάκι καφέ, κέρματα, συνδετήρες, καπάκια, φασόλια, κουτάλι, ξύλινη σανίδα, ξύλινα πούλια και ταινία (εικόνα 58). Το σετ περιλαμβάνει όλα τα αντικείμενα μαζί με τσάντα μεταφοράς (Poole Janet L. 2003).



Εικόνα 58 :Εξοπλισμός του Jebsen Hand Functional Test (από την ηλεκτρονική διεύθυνση:[http://www.oandp.org/olc/course\\_extended\\_content.asp?frmCourseId=BCB264FC-8BB7-437D-85FF-004A53C34723&frmTermId=jebesen2](http://www.oandp.org/olc/course_extended_content.asp?frmCourseId=BCB264FC-8BB7-437D-85FF-004A53C34723&frmTermId=jebesen2)).

Οι δραστηριότητες που επιλέχθηκαν αντιπροσωπεύουν μια ευρεία άποψη της λειτουργίας του χεριού. Πολλές φορές είναι δύσκολο για τους ανθρώπους να γράψουν με το μη κυρίαρχο χέρι τους, έτσι τα δεδομένα μπορεί να λείπουν για αυτό το στοιχείο. Οι εξεταζόμενοι δεν εμφανίζουν floor or ceiling effects (Poole Janet L. 2011).

Το floor effect εμφανίζεται όταν η εξέταση είναι πολύ δύσκολη με αποτέλεσμα οι περισσότεροι εξεταζόμενοι να έχουν χαμηλές βαθμολογίες, ενώ ceiling effects εμφανίζονται όταν η εξέταση είναι πολύ εύκολη και όλοι οι εξεταζόμενοι εμφανίζουν υψηλές βαθμολογίες.

Σε μια προηγούμενη μελέτη χρησιμοποιήθηκε το Jebsen Hand Function Test σε ασθενείς με DMD τονίζοντας τις δυσκολίες που έχουν αυτοί οι ασθενείς κατά την εκτέλεση

κάποιων δραστηριοτήτων του τεστ. Η εργασία αυτή όμως θεωρήθηκε ακατάλληλη γιατί έδειχνε περισσότερο τις μαθησιακές δυσκολίες που συνδέονται συχνά με τη μυϊκή δυστροφία Duchenne και όχι συγκεκριμένα την κακή λειτουργία των χεριών.

Επιπλέον, η κλίμακα, που χρησιμοποιείται με επιτυχία στην αξιολόγηση της ημιπληγίας ή άλλου τύπου εγκεφαλικής παράλυσης, αξιολογεί μόνο unimanual ικανότητες και δεν περιλαμβάνει bimanual tasks. Επιπλέον, το σύστημα βαθμολόγησης βασίζεται στον χρόνο που δαπανάται για να ολοκληρώσει το έργο μόνο όταν αυτό πραγματοποιείται με επιτυχία. Σύμφωνα με τις οδηγίες, δεν υπάρχει πιθανότητα βαθμολόγησης του επίπεδου ικανότητας, εάν ο συμμετέχων δεν είναι σε θέση να ολοκληρώσει το έργο και δεν λαμβάνει υπόψη πληροφορίες σχετικά με αντισταθμιστικές στρατηγικές (Mazzone Elena S et al. 2012).

Οι Mayhew Anna et al. (2013) αξιολόγησαν 61 ασθενείς με DMD από 11-30 ετών χρησιμοποιώντας την Brooke scale, JTHFT test, MFM και ένα μοντέλο για την λειτουργικότητα των άνω άκρων που αναπτύχθηκε πρόσφατα για τους τύπου II νωτιαία μυϊκή ατροφία (SMA) ασθενείς.

Κατέληξαν στο συμπέρασμα ότι το JTHFT έχει το πλεονέκτημα να είναι τυποποιημένη χρονομετρημένη δοκιμασία αλλά κάλυπτε ένα εύρος δραστηριοτήτων που δεν ήταν πάντα σχετικό για ασθενείς με DMD, που πιθανώς αντανάκλα το γεγονός ότι αυτό το μέτρο δεν είναι ειδικά σχεδιασμένα για νευρομυϊκές διαταραχές. (Mayhew Anna et al. 2013).

Οι Hackel et al. (1992) συμπέραναν ότι το test είναι απλό να το διαχειριστεί κανείς καθώς απαιτεί περίπου 15 λεπτά για να ολοκληρωθεί και χρησιμοποιεί απλά, φθηνά και άμεσα διαθέσιμα υλικά. Είναι ένα αξιόπιστο μέσο για την αξιολόγηση της λειτουργίας του χεριού και χρησιμοποιείται με επιτυχία για την αξιολόγηση ασθενών με ημιπάρεση ή τετραπληγία λόγω κάκωσης νωτιαίου μυελού, τραυματισμό στο κεφάλι και ρευματοειδή αρθρίτιδα.

Οι Poole Janet L. et.al (2011) εξέτασαν 26 άτομα με σταθερές διαταραχές στο χέρι σε δύο χρονικά σημεία. Αργότερα 5 άτομα μεγαλύτερα των 60 ετών δοκιμάστηκαν επίσης σε 2 χρονικά σημεία. Η σταθερότητα του Jebsen Hand Function test για πάνω από 3 συνεδρίες με την συμμετοχή 20 υγιών γυναικών έδειξε ότι τα άτομα πραγματοποίησαν τις δραστηριότητες ταχύτερα σε κάθε διαδοχική συνεδρία, ωστόσο μόνο στο να γράψουν και στο να προσομοιάσουν το να φάνε έδειξαν σημαντική διαφορά.

Συμπερασματικά, είναι εύκολο και γρήγορο να πραγματοποιηθεί και μπορεί να αποφέρει βαθμολογία για την υποδοκιμή ή μια συνολική βαθμολογία. Στο παρελθόν έχει αμφισβητηθεί η εγκυρότητα του περιεχομένου αναφέροντας ότι το να γυρίζει τις σελίδες ή η προσομοίωση του να τρέφεται δεν αναπαράγει την πραγματική δοκιμασία. Επιπλέον τα χέρια δοκιμάζονται χωριστά ωστόσο πολλές δραστηριότητες της καθημερινής ζωής γίνονται και με τα δύο χέρια για παράδειγμα το να δέσει ένα φιόγκο ή να κουμπώσει κουμπιά.

Το κόστος του εξοπλισμού του τεστ κυμαίνεται στα \$210.00 και χρησιμοποιείται για τον έλεγχο του εύρους από φυσιολογική γήρανση μέχρι αρθρίτιδα και εγκεφαλικό (Poole Janet L. 2003) .

### **2.2.11 PERFORMANCE OF THE UPPER LIMB (PUL)**

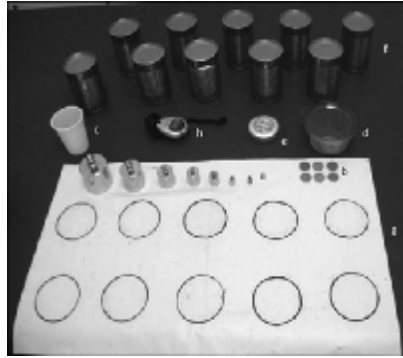
Το Performance of the upper limb (PUL) είναι ένα εργαλείο ειδικά σχεδιασμένο για την αξιολόγηση της λειτουργίας του άνω άκρου σε περιπατητικούς και μη περιπατητικούς ασθενείς (Pane Marika et al. 2014 ; Anna Mayhew et al.2013). Η ανάπτυξη του βασίστηκε σε ένα εννοιολογικό πλαίσιο που αντανάκλα την εξέλιξη της αδυναμίας και της φυσικής ιστορίας των λειτουργικών μειώσεων στην μυϊκή δυστροφία Duchenne (DMD) (Pane Marika et al. 2014).

Δημιουργήθηκε όταν υπήρχε η ανάγκη για την δημιουργία μιας κλίμακας που να μπορεί μετρά την κινητική απόδοση του άνω άκρου. Σχεδιάστηκε ειδικά για ασθενείς με DMD. Χρησιμοποιήθηκαν μοντέρνες ψυχομετρικές μέθοδοι για να δημιουργήσουν μια κλίμακα με ισχυρή εσωτερική αξιοπιστία, εγκυρότητα και ιεραρχική κλιμάκωση.

Στόχος της κλίμακας αυτής είναι να καλύψει τα επίπεδα ικανοτήτων, από νεαρά περιπατητικά αγόρια μέχρι μεγαλύτερους και πιο αδύναμους ενήλικες. Η συμμετοχή των ασθενών και των οικογενειών τους βοήθησαν να επιλεχθούν οι δοκιμασίες αντανάκλωντας κλινικά σημαντικές δραστηριότητες της καθημερινής ζωής. Το γεγονός ότι χρησιμοποιήθηκαν μοντέρνες ψυχομετρικές τεχνικές βελτίωσε την αξιοπιστία της κλίμακας (Anna Mayhew et al. 2013).

Περιλαμβάνει 22 δοκιμασίες με μία δοκιμασία έναρξης για να καθορίσει το σημείο έναρξης του λειτουργικού επιπέδου, και 21 δοκιμασίες που υποδιαιρούνται σε επίπεδο του ώμου (4 δοκιμασίες), μεσαίο επίπεδο (9 δοκιμασίες) και απομακρυσμένο επίπεδο (8 δοκιμασίες). Για τους αδύναμους ασθενείς ένα χαμηλό σκορ στην δοκιμασία έναρξης σημαίνει ότι δεν χρειάζεται να πραγματοποιηθούν υψηλού επιπέδου δοκιμασίες.

Οι επιλογές της βαθμολόγησης ποικίλλουν σε όλη την κλίμακα μεταξύ 0-1 και 0-6 σύμφωνα με την απόδοση. Κάθε διάσταση μπορεί να βαθμολογηθεί ξεχωριστά με μέγιστο σκορ 16 για το επίπεδο του ώμου, 34 για το μεσαίο επίπεδο και 24 για το απομακρυσμένο επίπεδο. Το συνολικό σκορ μπορεί να πραγματοποιηθεί προσθέτοντας τα σκορ από τα τρία επίπεδα με μέγιστο γενικό σκορ 74. Στην εικόνα 59 απεικονίζεται ο εξοπλισμός για το PUL.



Εικόνα 59: Εξοπλισμός για το PUL. Δυνατότητα επιλογής των βαρών για μέτρηση: (α)5, 10, 50, 100, 200, 500, and 1000g, (β) μικρά νομίσματα ευρώ, 10 πένες, τέταρτο, ή παρόμοιο, (γ) μολύβι (standard HB), πλαστικό ποτήρι (δ) απλό χαρτί A4 Ziploc container (8 ounce); (ε) Osram Dot-It push light button; (φ) αριθμητικό πληκτρολόγιο και διάγραμμα (τέλος του φύλλου εργασίας), άδεια (40 [SD 10g]) και γεμάτα (420 [SD 50g]) κουτάκια αναψυκτικού 7.5–8cm σε διάμετρο και 10.5–11.5cm σε ύψος; (γ) πλαστικό ή χάρτινο τραπέζομάντηλο σημειωμένο με κύκλους (η) χρονοδιακόπτης (Mayhew Anna et al. 2013).

Εισαγωγική δραστηριότητα: (6 βαθμοί)

Αυτή η δραστηριότητα καθορίζει την συνολική ικανότητα ενός ατόμου και είναι βασισμένη στην κλίμακα Brooke για τα άνω άκρα. Κατευθύνει τον αξιολογητή στις κατάλληλες δραστηριότητες για να αξιολογήσει στη συνέχεια. Περιλαμβάνει 3 επίπεδα: Το υψηλό επίπεδο (High level), το μεσαίο επίπεδο (Midlevel) και το περιφερικό επίπεδο (Distal level).

Το υψηλό επίπεδο (High level shoulder Dimension) περιλαμβάνει:

- Άρση βαρών άνω άκρου (50g, 200g, 500g, 1000g): Στο ύψος του ώμου και πάνω από το επίπεδο του ώμου.
- Απαγωγή του ώμου στο ύψος του ώμου (Διαβαθμισμένη με βάρη)
- Απαγωγή του ώμου πάνω από το ύψος των ώμων (Διαβαθμισμένη με βάρη)
- Κάμψη του ώμου στο ύψος του ώμου (Διαβαθμισμένη με βάρη)
- Κάμψη του ώμου πάνω από το επίπεδο του ώμου (Διαβαθμισμένη με βάρη)
- 

Το μεσαίο επίπεδο περιλαμβάνει δραστηριότητες όπως :

- Το να βάλει το χέρι στο στόμα με ή χωρίς βάρος ((50g, 200g)
- Να βάλει το χέρι στο τραπέζι από τον μηρό
- Να μετακινεί βάρη στο τραπέζι (100g, 200g, 500g, 1000g)
- Να σηκώνει ελαφριά κουτάκια αναψυκτικού (επίσης χρονομετρούμενο τεστ)

- Να σηκώνει βαριά κουτάκια αναψυκτικού (επίσης χρονομετρούμενο τεστ)
- Να στοιβάξει (Stacking) ελαφριά κουτάκια αναψυκτικού (επίσης χρονομετρούμενο τεστ)
- Να στοιβάξει (Stacking) βαριά κουτάκια αναψυκτικού (επίσης χρονομετρούμενο τεστ)
- Να αφαιρέσει το καπάκι από το δοχείο που είναι δραστηριότητα που περιλαμβάνει την χρήση των δύο άνω άκρων ταυτόχρονα και
- Να σχίσει χαρτί που επίσης απαιτεί την χρήση των δύο άνω άκρων ταυτόχρονα.

Το περιφερικό επίπεδο, Περιφερική Διάσταση καρπού και χεριού περιλαμβάνει :

- Ανίχνευση της διαδρομής
- Να σπρώξει το φως
- Supination
- Να μαζέψει νομίσματα
- Να τοποθετήσει το δάκτυλο στο αριθμητικό διάγραμμα Finger pinch
- 3-point grip
- Thumb (key) grip

(Mercuri et al.2012, Anna Mayhew et al.2013)

Όλες οι δοκιμασίες που εμπεριέχονται στο PUL επιλέχθηκαν περιλαμβάνοντας δραστηριότητες της καθημερινής ζωής που πρέπει να πραγματοποιηθούν ακόμα και από παιδιά προσχολικής ηλικίας. Οι Pane et al. (2014) θεώρησαν ότι τα φυσιολογικά αναπτυσσόμενα παιδιά ηλικίας 3-4 χρονών θα πέραναν όλες τις δοκιμασίες και θα ολοκλήρωναν την κλίμακα με υψηλό σκορ στα μεγαλύτερα παιδιά. Για να αποφύγουν το ceiling effect συμπεριλάβανε επίσης χρονομετρούμενες δοκιμασίες (timed items) που αξιολογούν την ταχύτητα για να πραγματοποιήσουν μερικές δοκιμασίες όπως στοιβάγμα μεταλλικών κουτιών. Αξιολόγησαν 322 ασθενείς με DMD μέσης ηλικίας 12,7 ετών (4,1 -35,1) και 277 φυσιολογικά αναπτυσσόμενα αγόρια.

Συμπέραναν ότι η PUL έχει εξαιρετική αξιοπιστία μεταξύ των αξιολογητών (interobserver και intraobserver reliability). Οι δοκιμασίες που περιλαμβάνονται στο PUL μπορούν εύκολα να χορηγηθούν σε αγόρια προσχολικής ηλικίας. Τα φυσιολογικά αναπτυσσόμενα παιδιά μπορούσαν σταθερά να πραγματοποιήσουν όλη την κλίμακα με πλήρη συνολική βαθμολογία ή με ένα βαθμό λιγότερο (73 ή 74 από τα 74) από την ηλικία των 5 ετών. Αντιθέτως, κάποια παιδιά μικρότερα από 5 ετών είχαν δυσκολίες να ολοκληρώσουν κάποιες δοκιμασίες εξαιτίας του μεγέθους της παλάμης και του χεριού τους

που περιορίζε το να φτάσουν και να κρατήσουν τα μεγαλύτερα βάρη ή να στοιβάξουν κουτιά αναψυκτικού από την καθιστή θέση. Στην ομάδα των παιδιών με DMD η αξιολόγηση ολοκληρώθηκε το ίδιο εύκολα από όλα τα αγόρια, με αυτά που ήταν μικρότερα από 5 ετών να έχουν τις ίδιες δυσκολίες με τους συνομηλίκους τους εξαιτίας του μεγέθους της παλάμης και του χεριού.

Μετά την ηλικία των 5 ετών στα φυσιολογικά αναπτυσσόμενα παιδιά οι βαθμολογίες παρέμειναν σταθερές ενώ στην ομάδα του DMD υπήρχε μια σταθερή επιδείνωση. Η διαφορά μεταξύ των δύο ομάδων ήταν ελάχιστη πριν την ηλικία των 8 ετών και έγινε μεγαλύτερη με την αύξηση της ηλικίας.

Στο νεότερο γκρουπ η διαφορά ήταν κυρίως φανερή στο επίπεδο του ώμου, καθώς τα αγόρια με DMD γενικά δεν πέτυχαν τα ίδια σκορ με τα φυσιολογικά αναπτυσσόμενα παιδιά και μία κοντινή αδυναμία μπορούσε ήδη να εντοπιστεί ακόμα και σε ένα ποσοστό των ασθενών που ήταν ακόμη περιπατητικοί. Υπήρχε μια απότομη πτώση στο σκορ του επιπέδου του ώμου μεταξύ 9-16 ετών με μόνο λίγα αγόρια να μπορούν να πετύχουν σκορ 3 μετά από αυτή την ηλικία.

Οι αλλαγές στο επίπεδο του αγκώνα και στο περιφερικό επίπεδο εμφανίστηκαν σε μετέπειτα ηλικία, αντανακλώντας την εγγύς στην περιφερική διαβάθμιση της αδυναμίας που παρατηρήθηκε στο DMD.

Το PUL είναι ικανό να μετρήσει μικρές περιφερικές κινήσεις ακόμα και στους μεγαλύτερους ηλικιακά, αδύναμους ασθενείς DMD. Αυτές οι δοκιμασίες αξιολογούν την λειτουργική χρήση των δακτύλων όπως να σηκώσουν μικρά βάρη ή να δείξουν με το δάκτυλο, αυτό σχετίζεται με δραστηριότητες καθημερινής ζωής, όπως να χρησιμοποιεί ένα κινητό τηλέφωνο, ένα ποντίκι υπολογιστή ή το χειριστήριο μιας αναπηρικής καρέκλας που σχετίζονται πολύ με αυτή την ηλικιακή ομάδα.

Ένας άλλος σκοπός αυτής της μελέτης ήταν να καθορίσει την αξία των χρονομετρημένων δοκιμασιών για την αποφυγή του ceiling effect. Στην νεότερη ηλικιακή ομάδα ωστόσο τα χρονομετρημένα αποτελέσματα ήταν παρόμοια και στα παιδιά με DMD και στα παιδιά με φυσιολογική ανάπτυξη. Η διαφορά ήταν πιο εμφανής στην δεύτερη δεκαετία αλλά σε αυτό το ηλικιακό εύρος δεν υπάρχει κίνδυνος για ceiling effect καθώς μερικά αγόρια με DMD έχουν πλήρες PUL σκορ. Η μόνη χρονομετρημένη δοκιμασία που εμφάνιζε μερικές διαφορές ήδη σε νεότερα αγόρια ήταν το να στοιβάξουν βαριά κουτάκια αναψυκτικού.

Συνοψίζοντας, το PUL μπορεί να χρησιμοποιηθεί αξιόπιστα σε μία πολυκεντρική ρύθμιση (multicentric setting) και είναι κατάλληλο για τους ασθενείς από 5 ετών και πάνω μιας και δεν εμφάνισε floor effect ακόμα και σε μεγαλύτερους ασθενείς.

Ακόμη, η εξελισσόμενη μείωση της λειτουργίας με την ηλικία, σε όλη την ομάδα, μπορεί να παρατηρηθεί μέσω της συνολικής βαθμολογίας ενώ οι επιμέρους βαθμοί που αξιολογούν τα τρία κύρια επίπεδα δείχνουν ξεκάθαρα την απώλειας της λειτουργίας της

εγγύς προς την περιφερική διαβάθμιση σε διαφορετικές ηλικίες. Αντιθέτως, οι χρονομετρημένες δραστηριότητες δεν φαίνεται να παρέχουν επιπρόσθετες πληροφορίες.

Ως εκ τούτου, η αξιολόγηση με την κλίμακα αυτή μπορεί να χρησιμοποιηθεί αξιόπιστα και σε περιπατητικούς και σε μη περιπατητικούς ασθενείς με DMD και μπορεί να θεωρηθεί μέτρο έκβασης για μελλοντικές δοκιμές (Pane et al. 2014).

## **2.3 ΧΡΟΝΟΜΕΤΡΙΚΕΣ ΔΟΚΙΜΑΣΙΕΣ ΑΞΙΟΛΟΓΗΣΗΣ / TIMED FUNCTIONAL TESTING (TFT)**

Ορόσημα της εξέλιξης της νόσου, όπως η απώλεια της ικανότητας να σηκώνεται από το δάπεδο, να ανεβαίνει σκάλες, να σηκώνετε από μια καρέκλα και να περπατά 10 m, είναι προβλέψιμα με την αύξηση της ηλικίας και την εξέλιξη της νόσου και η απώλεια αυτών των ικανοτήτων μπορεί να προβλεφθεί με χρονομετρημένες λειτουργικές δοκιμασίες.

### **2.3.1 ΔΟΚΙΜΑΣΙΑ ΕΞΑΛΕΠΤΗΣ ΒΑΔΙΣΗΣ (6-min walk test/6MWT)**

Η δοκιμασία εξάλεπτης βάδισης έχει περιγραφεί από τον Guyatt et al. και αποτελεί αποτελεσματικό εργαλείο αξιολόγησης της λειτουργικής ικανότητας των ασθενών. Αρχικά αναπτύχθηκε ως μια ολοκληρωμένη συνολική εκτίμηση της καρδιακής, της αναπνευστικής λειτουργίας, του κυκλοφορικού συστήματος, και της μυϊκής ικανότητας. Τα τελευταία χρόνια, χρησιμοποιείται για την αξιολόγηση λειτουργικής ικανότητας σε νευρομυϊκές παθήσεις μέτριας ή σοβαρής δυσλειτουργίας (Chang. 2006 ; Solway et al. 2001).

Είναι μια δοκιμασία απλή, φτηνή, ασφαλής και με επαναληψιμότητα (υπό προϋποθέσεις) με σκοπό την αρχική εκτίμηση και την παρακολούθηση της λειτουργικής κατάστασης και της ικανότητας για άσκηση. Η κύρια μέτρηση είναι η απόσταση που μπορεί να διανύσει ο ασθενής σε 6 λεπτά με τα πόδια (6MWD). Κατά τη διάρκεια της 6MWT μπορούν επίσης να συλλέγονται πληροφορίες σχετικά με τον κορεσμό του οξυγόνου στο αίμα του ασθενούς και την δύσπνοια κατά την προσπάθεια. Κατά τη διεξαγωγή του 6MWT ο ασθενής περπατά χωρίς βοήθεια και υποστήριξη κατά την εκτέλεση. Ο ασθενής θα πρέπει να περπατήσει μόνος του, χωρίς άλλους ασθενείς (εικόνα 59) (C.M. McDonald et al. 2013).





Εικόνα 59: Δοκιμασία εξάλεπτης βάρδισης (<http://www.davisenterprise.com/local-news/treatment-offers-hope-for-boy-with-rare-disease/>).

Απαραίτητος εξοπλισμός για τη διεξαγωγή της 6MWT:

1. Διάδρομος μήκους όχι μικρότερος από 30 μέτρα, κώνοι ή έντονα χρώματα, ταινία για να σηματοδοτήσει τα όρια του διαδρόμου
2. Καρέκλες για ανάπαυση των ασθενών, τοποθετημένες ανά 15 m
3. Χρονόμετρο
4. Παλμογράφος
5. Έγγραφα σχετικά με την 6MWT
6. Σηθοσκόπιο και πιεσόμετρο

Λόγοι για την άμεση διακοπή της 6MWT περιλαμβάνουν τα ακόλουθα:

1. Πόνος στο στήθος
2. Αφόρητη δύσπνοια
3. Κράμπες στα πόδια
4. Εφίδρωση
5. Ωχρο πρόσωπο

Το 6MWT αξιολογεί τη λειτουργία και την αντοχή, τα οποία είναι σημαντικές πτυχές για την αξιολόγηση της κατάστασης της νόσου των ασθενών με DMD. Η 6MWT είναι ένα ισχυρό εργαλείο αξιολόγησης για χρήση σε κλινικές δοκιμασίες δεδομένης της ικανότητάς του να αξιολογήσει ποσοτικά τη βάρδιση σε ένα ελεγχόμενο περιβάλλον.

Οι C.M. McDonald et al. (2010) σε μια βραχυπρόθεσμη μελέτη, με συμμετοχή αγοριών ηλικίας 4 έως 12 με DMD και ικανά να περπατήσουν τουλάχιστον 10 μέτρα χωρίς

υποστηρικτικές συσκευές (π.χ., τσιράκια ποδιού) και υγιών αγοριών αναφέρουν ότι η 6MWD μειώθηκε σε 12 από τα 18 (67%) αγόρια με DBMD αλλά αυξήθηκαν σε 14 από 22 (64%) υγιή αγόρια. Δύο αγόρια με D/BMD είχαν χάσει τη βάρδια κατά το διάστημα μεταξύ των δοκιμών. Ένα από αυτά τα αγόρια ήταν 10 χρονών που περπάτησε μόλις 125 μέτρα κατά την έναρξη και δεν λάμβανε κορτικοστεροειδή, καθιστώντας την απώλεια της βάρδιας εντός της περιόδου παρακολούθησης αναμενόμενη. Ένα άλλο αγόρι 9 χρονών που ξεκίνησε με 6MWD 350 μέτρων και έλαβε κορτικοστεροειδή όλο το διάστημα των δοκιμών, καθιστώντας την ταχεία μείωση της βάρδιας. Κατά την εξέταση των αλλαγών για όλους τους συμμετέχοντες σε 52 εβδομάδες, οι μέσες τιμές 6MWD έδειξε μια μείωση 57 μέτρων σε DBMD σε σύγκριση με αύξηση των μέτρων σε υγιή άτομα. Η διαφορά σε αυτές τις αλλαγές ήταν στατιστικά σημαντική. Το μήκος διασκελισμού μειώθηκε στη πλειοψηφία των αγοριών με DBMD, αλλά αυξήθηκε στη πλειοψηφία των υγιών ατόμων. Πτώσεις έτειναν να εμφανίζονται πιο συχνά στα αγόρια με D/BMD απ' ό,τι σε υγιή αγόρια, τόσο στο αρχικό όσο και στο τελικό στάδιο της έρευνας. Κανένα από τα αγόρια δεν υπέστη ζημία λόγω πτώσης, και όλα τα αγόρια που έπεσαν ήταν σε θέση να επαναλάβουν τη δοκιμασία έγκαιρα και με πλήρη έλεγχο. Τα ευρήματά της έρευνας επιβεβαιώνουν ότι τα αγόρια με DBMD έχουν ήδη βαθιά επηρεασμένη περιπατητική λειτουργία από νεαρή ηλικία σε σχέση με κανονικά αναπτυσσόμενα αγόρια.

Παρά την κατάλληλη για την ηλικία αύξηση του ύψους και του βάρους και τη διαδεδομένη χρήση κορτικοστεροειδών, τα περισσότερα αγόρια με DBMD έχουν βιώσει την απώλεια της περιπατητικής ικανότητας που ήταν ευδιάκριτη άνω του 1 έτους. Αλλαγή στο μήκος διασκελισμού είναι επίσης μια σημαντική καθοριστική αλλαγή της 6MWD με την πάροδο του χρόνου. Αγόρια με DBMD είχαν χάσει το μήκος διασκελισμού, παρά την αύξηση του ύψους, ενώ υγιή αγόρια εμφανίζουν αρχικά αύξηση του μήκους διασκελισμού που κατόπιν θα σταθεροποιηθεί. Η διαχρονική εμπειρία σε αυτή τη μελέτη τεκμηριώνεται επίσης ότι η αλλαγή στο μήκος διασκελισμού είναι ένας σημαντικός προγνωστικός παράγοντας της αλλαγής της 6MWD με την πάροδο του χρόνου, τόσο σε αγόρια με DBMD και σε υγιείς υποκείμενα.

Σε μια βραχυπρόθεσμη μελέτη παρατήρησης της επιδόσεως της 6MWT σε 21 περιπατητικά αγόρια με μυϊκή δυστροφία Duchenne και 34 τυπικά αναπτυσσόμενα παιδιά, οι McDonald et al. (2013) αναφέρουν ότι η δοκιμασία 6MWT είναι εφικτή, ασφαλής και αξιόπιστη σε αγόρια με μυϊκή δυστροφία Duchenne / Becker, οι οποίοι δεν έχουν ακόμη μεταφερθεί σε χρήση πλήρους απασχόλησης αναπηρικής καρέκλας. Η δοκιμασία εξαρτάται από την ηλικία, τα ανθρωπομετρικά χαρακτηριστικά και τα συμπτώματα που προκαλεί στα παιδιά η εξέλιξη της νόσου. Οι αλλαγές στη 6MWT εξαρτάται από το μήκος του διασκελισμού και την ηλικία.

Σε ασθενείς με DMD αποτελεί σημαντικό μέτρο αξιολόγησης τόσο της αντοχής των παιδιών όσο και για την εκτίμηση της ποσοτικής ικανότητας βάρδιας.

Βελτίωση στη 6MWT συνήθως παρατηρείται μέχρι 7 ετών, στη συνέχεια ακολουθεί μια πτώση της αντοχής και του τρόπου βάδισης των παιδιών.

Ο C.M. McDonald et al. (2009) σε έρευνα τους βρήκαν ότι τα αγόρια με DMD είχαν περισσότερες πτώσεις κατά την διάρκεια της δοκιμασίας 6MWT. Υπάρχει μεγαλύτερη τάση για πτώση στα αγόρια με DMD σε σύγκριση με τα υγιές αγόρια. Επίσης ο ρυθμός πτώσης ήταν υψηλότερος στα αγόρια κάτω των 8 ετών. Τα αγόρια με DMD εμφάνισαν ήπια ταχυκαρδία ηρεμίας σε σχέση με τα υγιές παιδιά. Κατά τη διάρκεια της δοκιμασίας τα αγόρια με DMD παρουσίασαν αύξηση καρδιακού ρυθμού στην άσκηση και δεν αυξήθηκαν οι παλμοί τόσο όσο στα υγιές γόρια.

Τα αγόρια με DMD φάνηκε να απαιτούν περισσότερο λεκτική υποστήριξη και ενθάρρυνση από τα υγιές αγόρια. Επίσης τα υγιές αγόρια περπάτησαν μεγαλύτερη απόσταση σε 6 λεπτά σε σύγκριση με τα αγόρια με DMD. Η απόσταση και η ταχύτητα βάδισης ήταν ουσιαστικά χαμηλότερη σε αγόρια με DMD απ' ότι σε υγιές αγόρια και η διαφορά οφείλεται στο μικρότερο μήκος διασκελισμού.

Η απόσταση που διανύουν τα παιδιά μέσα σε 6 λεπτά αυξάνεται με την ηλικία και το ύψος σε υγιές αγόρια αλλά μειώνεται με την ηλικία και το ύψος σε αγόρια με DMD.

Οι Mazzone et al σε έρευνα τους βρήκαν ένα μέτριο βαθμό αύξησης της 6MWD σε περίοδο ενός έτους σε παιδιά μικρής ηλικίας (δηλαδή <7 ετών) με μυϊκή δυστροφία Duchenne. Στην παρούσα μελέτη, δείχνουν ότι τα παιδιά με μυϊκή δυστροφία Duchenne από την ηλικία των 4 ετών έχουν έλλειμμα κατά μέσο όρο 20% στην 6MWT σε σχέση με υγιείς συνομηλίκους, και ότι αυτό το έλλειμμα παραμένει σταθερό μέχρι τα μέσα έως τα τέλη της παιδικής ηλικίας. Μεταξύ των ηλικιών 7 και 8, αρχίζει η σχετική μείωση της περιπατητικής λειτουργίας και συνεχίζει με αυξανόμενο ρυθμό έως ότου οι έφηβοι μεταξύ των ηλικιών 10 και 12 μπορούν να χάσουν την λειτουργική ικανότητα κατά 20% ανά έτος ή και περισσότερο.

Οι ασθενείς που έλαβαν θεραπεία με στεροειδή καθημερινά ήταν συνολικά πιο σταθεροί, σε σύγκριση με ασθενείς που έλαβαν αγωγή διαλείπουσα. Ο Mazzone και οι συνεργάτες του ανέφεραν 242,3 μέτρα πτώση της 6MWT από την ηλικία των 7 ετών και άνω. Όσα παιδιά ήταν σε αυτή την ηλικιακή ομάδα και ήταν χωρίς στεροειδή ή διαλείπουσα θεραπεία έδειξαν 266,4 μέτρα μείωση και αυτή με καθημερινή χρήση στεροειδή έδειξαν μείωση 223,6 μέτρα. Ως εκ τούτου, προκύπτει ότι η ηλικία και η θεραπεία με στεροειδή θα πρέπει να εξετάζεται προσεκτικά κατά τη στιγμή σχεδιασμού μιας κλινικής δοκιμής.

Οι Goemans N.M et al. (2012) πραγματοποίησαν μια έρευνα στην οποία συμμετείχαν 62 ασθενείς με DMD. Οι ασθενείς αυτοί αξιολογήθηκαν στην δοκιμασία 6MWT 3 φορές σε διάστημα 1 έτους, 1.5 και 2 έτη ( $\pm$  10 εβδομάδες). Από την έρευνα αποδεικνύονται σημαντικές αλλαγές στην 6MWD, κατά μέσο όρο μείωση 10 μ σε 1 έτος, 27 μ στα 1,5 χρόνια, 125 μ σε 2 χρόνια.

## Συμπεράσματα

Η 6MWT έχει αποδειχτεί σαν ένα ολοκληρωμένο παγκόσμιο μέτρο αξιολόγησης της περιπατητικής λειτουργιάς παιδιών με DMD που επηρεάζεται από την μειωμένη δύναμη των κάτω άκρων, τις μυϊκές ανισορροπίες, την μειωμένη αντοχή και τα καρδιοαναπνευστικά προβλήματα.

Η 6MWT αποτελεί ένα αποτελεσματικό εργαλείο που χρησιμοποιείται για την εκτίμηση της λειτουργικής ικανότητας και της πρόγνωσης, ενώ είναι ανεκτική από τους ασθενείς. Η δοκιμασία αποτελεί αντικειμενικό, ανεξάρτητο και ισχυρό προγνωστικό δείκτη και έχει την ικανότητα πρόβλεψης της μέγιστης πρόσληψης οξυγόνου VO<sub>2</sub> σε ασθενείς με προχωρημένα χρόνια καρδιακή ανεπάρκεια.

### **2.3.2 TIME TO RISE FROM CHAIR (Sit-to-Stand Test)**

Οι Csuka και McCarty περιέγραψαν πρώτοι την χρήση του Sit-to-Stand Test ως μέτρο αξιολόγησης της δύναμης των κάτω άκρων. Σήμερα χρησιμοποιείται ευρέως για την αξιολόγηση της ικανότητας του ατόμου να σηκώνεται και να κάθεται σε μια καρέκλα. Αξιολογείται από το χρόνο που χρειάζεται για να ολοκληρωθεί ένας αριθμός επαναλήψεων σε συγκεκριμένο χρονικό διάστημα. Επίσης αξιολογεί την αντοχή των κάτω άκρων και την ισορροπία. Η ικανότητα να σταθεί από μια καρέκλα είναι ένας κρίσιμος παράγοντας για την ανεξαρτησία του ατόμου. Άτομα με παθήσεις του νευρικού συστήματος, συνήθως δείχνουν μειωμένη απόδοση κατά τη διάρκεια του Sit-to-Stand Test, με συνέπεια τη μείωση των επιπέδων της κινητικότητάς τους. Το 1985, οι Czuka και McCarty πρότειναν και τεκμηρίωσαν τη πρώτη τυποποιημένη δοκιμή του Sit-to-Stand Test, που αρχικά ονομαζόταν χρονομετρημένη δοκιμασία. Στη δοκιμή αυτή προσδιορίζεται ο χρόνος που χρειάζεται για την εκτέλεση 10 επαναλήψεων του Sit-to-Stand Test.

Ένας από τους καθοριστικούς παράγοντες για το Sit-to-Stand Test είναι η ταχύτητα με την οποία οι εν λόγω δραστηριότητες πραγματοποιούνται: όταν γίνεται γρήγορα, η μυϊκή ζήτηση που επιβάλλεται στα κάτω άκρα του ατόμου είναι υψηλότερη απ' ό,τι όταν γίνεται αργά. Ένας άλλος καθοριστικός παράγοντας για το κίνημα Sit-to-Stand Test είναι το μέγεθος της καρέκλας και άλλα χαρακτηριστικά της. Το ύψος της καρέκλας έχει ήδη αποδειχθεί ότι παρεμβαίνει στην απόδοση της δραστηριότητας. Μια στρατηγική που έχουν ήδη προτείνει για την τυποποίηση είναι η ρύθμιση του ύψους της καρέκλας με το μήκος των ποδιών του ατόμου, η οποία εγκρίθηκε μόνο από δύο μελέτες. Ακόμη ένας καθοριστικός παράγοντας για το Sit-to-Stand Test είναι η χρήση των άνω άκρων, η οποία μειώνει την εμβιομηχανική ζήτηση για το άτομο. Ενδεχομένως για το λόγο αυτό, οι περισσότερες μελέτες δεν επιτρέπουν τη χρήση των άνω άκρων κατά τη διάρκεια της δοκιμασίας.

Η μείωση των κινητικών δραστηριοτήτων κατά τη διάρκεια της νόσου είναι αναπόφευκτη. Η χρήση των λειτουργικών κλιμάκων αξιολόγησης είναι απαραίτητη για την κλινική συνέχιση, την εκτίμηση της λειτουργιάς και τη λήψη θεραπευτικής απόφασης.

### **2.3.3 TIME TO CLIMB 4 STEP / STAIR CLIMB TEST (SCT)**

Η SCT αξιολογεί την ικανότητα να ανέβει και να κατέβει μια σκάλα, καθώς και την δύναμη των κάτω άκρων και την ισορροπία.

Το ανέβασμα και κατέβασμα της σκάλας είναι μια σύνθετη δραστηριότητα που χάνεται με την πάροδο του χρόνου στα παιδιά με μυϊκή δυστροφία Duchenne, και η ανάλυση της δραστηριότητας αυτής μπορεί να είναι μια πρόσθετη παράμετρος για τις μεθόδους αξιολόγησης των παιδιών. Η αξιολόγηση πραγματοποιείται σε παιδιά ηλικίας 2 ετών και άνω.

Οι Fernandes LA.Y et al. (2010), πραγματοποίησαν μια έρευνα με στόχο την περιγραφή της διαδικασίας ανάπτυξης μιας κλίμακας ειδικά για το ανεβοκατέβασμα της σκάλας για ασθενείς με μυϊκή δυστροφία Duchenne και την εκτίμηση της αξιοπιστίας της.

Η κλίμακα αναπτύχθηκε μετά από πέντε στάδια. Το πρώτο στάδιο περιελάμβανε την ανάπτυξη ενός σεναρίου που περιλαμβάνει την αλληλουχία των κινήσεων που χρησιμοποιούνται συνήθως για τις δραστηριότητες της ανάβασης και κατάβασης μιας σκάλας, που αναπτύχθηκε σύμφωνα με τη μελέτη που δημοσιεύθηκε από McFadyen και Winter, που περιέγραφε τις δραστηριότητες αυτές, χρησιμοποιώντας, ως μέθοδο ανάλυσης της έρευνας το ηλεκτρομυογράφημα. Το δεύτερο στάδιο, περιλαμβάνει την παρατήρηση και τη συλλογή δεδομένων σχετικά με τις κινήσεις που εκτελούνται από τα παιδιά με μυϊκή δυστροφία Duchenne τα οποία καταγράφονται με βίντεο καθώς ανεβοκατεβαίνουν τις σκάλες. Στην τρίτη φάση, με βάση τα μητρώα που λαμβάνονται με τις παρατηρήσεις, οργανώθηκε η αλληλουχία κινήσεων. Πρώτον, δημιουργήθηκαν οι κατηγορίες των κινήσεων ανά τμήματα του σώματος. Στη συνέχεια, οι κατηγορίες που βρέθηκαν ήταν τοποθετημένες σε ένα ανοδικό επίπεδο λαμβάνοντας υπόψη το βαθμό δυσκολίας για την εκτέλεση των κινήσεων. Στη συνέχεια, ένα σκορ δημιουργήθηκε για κάθε κατηγορία κίνησης, λαμβάνοντας υπόψη το βαθμό δυσκολίας και της απόδοσης από τα παιδιά με μυϊκή δυστροφία Duchenne, η οποία συμβαίνει λόγω της παρουσίας των παραμορφώσεων του σωματικού βάρους και της μυϊκής αδυναμίας, συνέπειες από την εξέλιξη της νόσου. Το τέταρτο στάδιο είναι η παραγωγή του εγχειριδίου για η συλλογή δεδομένων της προτεινόμενης κλίμακας, στην οποία περιγράφεται λεπτομερώς, η διαδικασία εκτέλεσης της δοκιμασίας.

Η λειτουργική δραστηριότητα της ανάβασης μιας σκάλας χωρίστηκε σε πέντε φάσεις (φάση της προετοιμασίας, φάση προώθησης, φάση αιώρησης, φάση στήριξης και φάση της ταλάντωσης). Η ελάχιστη βαθμολογία για την κλίμακα, τόσο για να ανέβασμα όσο και για το κατέβασμα της σκάλας, είναι μηδενική και η μέγιστη είναι 43 μονάδες. Για να ληφθεί η τελική

βαθμολογία, τα αποτελέσματα από κάθε φάση αθροίζονται. Η χαμηλότερη βαθμολογία αποτελεί την καλύτερη επίδοση στη δραστηριότητα.

### 2.3.4 10m WALK/RUN

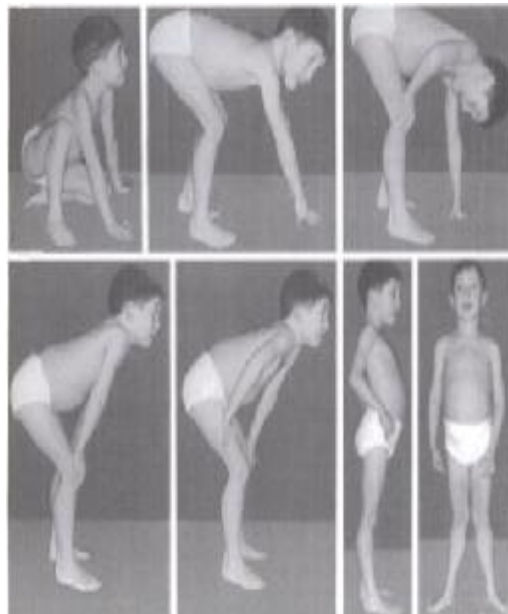
Το τεστ 10m walk/run πολιτικοποιεί το χρόνο που χρειάζεται ένας ασθενής για να περπατήσει ή να τρέξει 10 μέτρα όσο το δυνατόν γρηγορότερα. Έχει αποδειχθεί ότι είναι ένα έγκυρο και αξιόπιστο μέτρο για την αξιολόγηση της ικανότητας βάδισης σε παιδιά με DMD και είναι ευαίσθητο σε αλλαγές. Η αξιολόγηση πραγματοποιείται σε παιδιά ηλικίας 2 ετών και άνω.

Η δοκιμασία 10m walk/run συσχετίζεται με την μυϊκή δύναμη των εκτεινόντων και των καμπτήρων του γόνατος και μπορεί να διακρίνει τις κινητικές διαφορές μεταξύ νέων και μεγαλύτερης ηλικίας περιπατητικών ασθενών.

### 2.3.5 TIME TO RISE FROM FLOOR

Η χρονομετρική δοκιμασία Time to rise from floor αξιολογεί την ικανότητα ενός παιδιού να σηκώνεται από το πάτωμα από την ύπτια θέση (εικόνα 60).

Έχει αποδειχθεί ότι είναι ένα έγκυρο και αξιόπιστο μέτρο για την αξιολόγηση της λειτουργικής ικανότητας σε παιδιά με DMD και είναι ευαίσθητο σε αλλαγές. Η αξιολόγηση πραγματοποιείται σε παιδιά ηλικίας 2 ετών και άνω.



Εικόνα 60: Χαρακτηριστικός τρόπος έγερσης από το πάτωμα

(<http://www.doctortipster.com/9677-duchenne-muscular-dystrophy-causes-and-clinical-presentation.html>).

### 2.3.6 TIMED GOWER'S MANOUVRE

Ένα χαρακτηριστικό σημείο στη DMD είναι το σημείο Gower's (Gower's maneuver ή Gower's sign) (εικόνα 61). Δείχνει τον τρόπο μετάβασης από το πάτωμα στην όρθια θέση. Λόγω αδυναμίας των εκτεινόντων της οσφύος και των μυών του κάτω άκρου, το παιδί στηριζόμενο στα χέρια και στα πόδια του, σε τετραποδική θέση, με ευρεία βάση στήριξης, ωθεί αρχικά προς τα πάνω τους γλουτούς. Κατόπιν, στηρίζει τα χέρια του στα γόνατα και στους μηρούς για να σηκωθεί. Η ηλικία εμφάνισης του σημείου αυτού είναι περίπου τα πέντε έτη.



Εικόνα 61 : Gower's sign ([https://en.wikipedia.org/wiki/Gowers%27\\_sign](https://en.wikipedia.org/wiki/Gowers%27_sign)).

Τα επίπεδα αδυναμίας ταξινομήθηκαν ως εξής: ήπια αδυναμία (1-4 μονάδες) περιλαμβάνει παρατεταμένη ή τεταμένη άνοδο χωρίς υποστήριξη, σηκώνεται χρησιμοποιώντας για στήριγμα το ένα χέρι στο μηρό, ή σηκώνεται με τη χρήση ενός ή δύο χεριών στο πάτωμα χωρίς στήριξη στους μηρούς. Μέτρια αδυναμία (5 έως 7 μονάδες) περιλαμβάνει τη χρήση της πρηνής θέσης και τη χρήση των δύο χεριών στους μηρούς για την άνοδο και σοβαρή αδυναμία (8 έως 10 πόντους) περιλαμβάνει το σύρσιμο με περισσότερους ελιγμούς και με τα δυο χέρια στους μηρούς καθώς ακόμη και την περεταίρω βοήθεια (π.χ. καρέκλα), ή δεν είναι σε θέση να σηκωθεί.

Οι Richard F et al. (2011) μελέτησαν 33 ασθενείς με ένδειξη Gower's και τρία υγιή παιδιά. Οι ασθενείς υποβλήθηκαν σε βιντεοσκοπημένη εκτέλεση Gower's sign από καθιστή θέση στο πάτωμα. Οι ασθενείς ενθαρρύνονται να σηκωθούν από το πάτωμα χωρίς τη χρήση των χεριών τους, αν είναι δυνατόν.

Οι πρώτες αλλαγές ήταν υπερβολική κάμψη κορμού, ευρεία βάση στήριξης, και τάση για ιπποποδία στα κάτω άκρα, οι οποίες μειώνουν την έκταση του ισχίου. Ασθενείς με μέτρια αδυναμία έχουν ευρεία απαγωγή του ισχίου, αλλαγές στην κλίση της πυέλου, και λόρδωση, η οποία μειώνει την έκταση του γόνατος. Στο κλασικό Σημάδι (σοβαρή μορφή) Gower's παρατηρούνται όλες οι παραπάνω αντισταθμιστικές κινήσεις.

Τα ευρήματά στο σημάδι Gowers στις ηπιότερες περιπτώσεις ήταν τα εξής: 13 βίντεο έδειξαν 11 διαφορετικούς ασθενείς με ήπιο σημάδι Gowers. Η μέση βαθμολογία Gowers σε χρόνο ήταν 3 δευτερόλεπτα. Οι 11 ασθενείς ήταν ακόμα σε θέση να περπατήσουν κατά τη διάρκεια αυτής της επανεξέτασης. Στις ηπιότερες περιπτώσεις Gower's sign, οι ασθενείς θα μπορούσαν απλά να πάρουν περισσότερο χρόνο με πιο συγκεντρωμένες ενέργειες ή να έχουν περισσότερη αστάθεια στην άνοδο, αλλά δεν χρειάζονταν στηρίγματα. Οκτώ από τους 15 ασθενείς με μέτριο σημάδι Gowers είχαν χάσει την ικανότητα να περπατούν κατά την διάρκεια της έρευνας. Το χρονικό διάστημα από τη βιντεοσκόπηση μέχρι την απώλεια κινητικότητας ήταν 3,3 χρόνια. Οκτώ βίντεο έδειξαν ασθενείς με σοβαρό σημάδι Gowers. Η μέση βαθμολογία Gowers σε χρόνο ήταν 20 δευτερόλεπτα. Ο μέσος χρόνος από την βιντεοσκόπηση μέχρι την απώλεια κινητικότητας ήταν 2,4 χρόνια. Ο χρόνος για την εκτέλεση του Gower's sign κυμαινόταν από 1 δευτερόλεπτο σε ένα υγιές παιδί, από 3 δευτερόλεπτα στην ήπια ομάδα, 8 δευτερόλεπτα στη μέτρια ομάδα, και κατά μέσο όρο 20 δευτερόλεπτα στην σοβαρή ομάδα.

Οι πρώτες μορφές Gower's sign περιλαμβάνουν την υπερβολική κάμψη του κορμού, ευρεία βάση στήριξης, παρατεταμένο χρόνο για την άνοδο, αστάθεια, ιπποποδία, και περιστασιακή υποστήριξη με τα χέρια στο πάτωμα. Αυτά προέρχονται από μυϊκή αδυναμία των μυών, αλλά χρησιμεύουν επίσης ως αντισταθμιστικοί μηχανισμοί για να διευκολύνουν την ικανότητα να σηκώνονται. Η ιπποποδία δεν είναι τυπική σε υγιείς ασθενείς, και είναι πιθανό αποτέλεσμα της σύσπασης του αχίλλειου τένοντα. Τα παιδιά που είχαν θετικό Gowers ήταν επιρρεπείς πρώτα σε άνοδο από ύπτια θέση, επειδή μειώνεται η δύναμη που απαιτείται για την έκταση του γόνατος.

Η θέση των άνω άκρων σε απαγωγή και έκταση βοηθά περαιτέρω στην ολοκλήρωση της έκτασης των ισχίων. Η ευρεία απαγωγή των ισχίων αντισταθμίζει το μέσο γλουτιαίο, μειώνει την αδυναμία δημιουργώντας μια ευρέα βάση στήριξης με φυσιολογική ισορροπία και σταθερότητα.

Πρόσθια κλίση της πυέλου, της οσφυϊκής λόρδωσης και έκτασης των άνω άκρων χρησιμοποιούνται για την αντιστάθμιση της αδυναμίας του μείζων γλουτιαίου μυ.

Ωστόσο, όταν η ιπποποδία γίνεται πολύ έντονη ή όταν η σύσπαση του ισχίου ή / και του γόνατος σε κάμψη αυξηθεί, ο ασθενής δεν μπορεί να σηκωθεί χωρίς μια εξωτερική υποστήριξη από μια καρέκλα ή τοίχο.

## ΣΥΜΠΕΡΑΣΜΑΤΑ

Μελέτες έχουν τεκμηριώσει ότι οι αναμενόμενες αλλαγές με την πάροδο του χρόνου στις δοκιμασίες TFTs και 6MWT επηρεάζονται έντονα από την ηλικία και την αρχική τιμή της περιπατητικής λειτουργίας.



Η 6MWT φαίνεται να είναι το πιο ευαίσθητο διαθέσιμο τελικό σημείο για τις κλινικές δοκιμασίες, που στοχεύουν στην σταθεροποίηση της λειτουργίας σε περιπατητικά αγόρια με DMD και τα TFTs έχουν επίσης έναν σημαντικό ρόλο ως δευτερεύοντα τελικά σημεία σε περιπατητικές κλινικές δοκιμές DMD.

Σε μια μελέτη με 40 παιδιά με DMD, τα οποία λάμβαναν φαρμακευτική αγωγή οι C.M. McDonald et al. (2013) θέλησαν να συγκρίνουν τις χρονομετρικές δοκιμασίες (TFT). Τα TFT αποτελέσματα για 6 άτομα <7 ετών και 34 ασθενείς περίπου 7 ετών, είχαν ως εξής: ο χρόνος που απαιτείται για να σηκωθεί από το πάτωμα (από ύπτια θέση) ήταν 4 έως 12,9 s, για να ανεβεί 4 σκάλες 2.5 s έως 6,6 s και χρόνο για να εκτελέσει / απόσταση 10 μέτρων 4.8 s έως 7.1 s. Στα TFTs υπήρξε μικρή αλλαγή πάνω από 48 εβδομάδες σε ασθενείς ηλικίας <7 ετών, ενώ για τους ασθενείς ηλικίας 7 χρόνων υπήρξαν μεγαλύτερες αλλαγές στις τιμές TFT.

#### 10 m Walk / Run και 6MWD

Η 10 m Walk / Run είναι ένα μέτρο που μπορεί να πραγματοποιηθεί με ευκολία. Κατά μέσο όρο, 6 δευτερόλεπτα επίδοση στο 10 m Walk / Run (1,64 m / s) αντιστοιχεί σε 358 m με την 6MWT (C.M. McDonald et al. 2013). Επιπλέον, ένας χρόνος εκτέλεσης της 10 m Walk / Run μεγαλύτερος από 10-12 δευτερόλεπτα συνδέεται με υψηλό κίνδυνο απώλειας της βάδισης σε διάστημα 12 μηνών. Μια μείωση κατά 10% στη περιπατητική λειτουργία, όπως μετράται από το 10-m Walk / Run μέσα σε ένα χρόνο, έχει πρόσφατα αποδειχτεί ότι είναι προγνωστική του χρόνου απώλειας της κινητικότητας, για τα επόμενα 4 χρόνια.

Το 6MWD φαίνεται να έχει πλεονεκτήματα ως πιο αξιόπιστη και ευαίσθητη μέτρηση της αλλαγής στην περιπατητική λειτουργία σε σύγκριση με 10 m Walk / Run.

Τα TFTs φαίνεται να έχουν κάποια πιθανή χρησιμότητα στις DMD κλινικές δοκιμές και φαίνεται να προβλέπουν το 10% της εξέλιξης σε περιπατητικές λειτουργίες και την απώλεια της περιπατητικής λειτουργίας σε σχέση με το επόμενο έτος.

Χρόνος παραμονής σε κάθε δοκιμασία μεγαλύτερος των 8 s προβλέπει 10% μείωση της περιπατητικής λειτουργίας μέσα στον επόμενο χρόνο. Επίσης η αδυναμία να σταθεί (μέσα σε 30 s) προβλέπει μια μεγαλύτερη πιθανότητα απώλειας μετακίνησης σε 12 μήνες. Αν το παιδί χρειάζεται περισσότερα από 6 δευτερόλεπτα για να ανεβεί 4 σκάλες έχει μεγαλύτερη πιθανότητα μείωσης κατά 10% στην δοκιμασία 6MWD, ενώ περισσότερα από 8 s για να ανέβει μια σκάλα προβλέπει μεγαλύτερη πιθανότητα απώλειας βάδισης μέσα σε 12 μήνες. Εκτιμάται επίσης ότι ο χρόνος για να ανέβει 4 σκάλες δεν αλλάζει με την στεροειδή θεραπεία σε παιδιά <7 ετών.

## **2.4 ΑΞΙΟΛΟΓΗΣΗ ΚΑΘΗΜΕΡΙΝΩΝ ΔΡΑΣΤΗΡΙΟΤΗΤΩΝ / Activities of Daily Living (ADL)**

Η μυϊκή δυστροφία Duchenne είναι μια προοδευτική ασθένεια κατά την οποία η ανεξαρτησία του ADL μειώνεται με το χρόνο. Η Barthel Index (BI) και η Functional Independence Measure (FIM) είναι τα πιο ευρέως χρησιμοποιούμενα μέτρα αξιολόγησης γενικής αναπηρίας και των καθημερινών δραστηριοτήτων.

### **2.4.1 FUNCTIONAL INDEPENDENCE MEASURE (FIM)**

Η κλίμακα λειτουργικής ανεξαρτησίας (FIM) αξιολογεί τη σωματική και γνωστική ανικανότητα. Η κλίμακα αυτή σχεδιάστηκε για να αξιολογήσει το ποσό της βοήθειας που απαιτείται από ένα άτομο με αναπηρία για να εκτελέσει βασικές δραστηριότητες της ζωής με ασφάλεια και αποτελεσματικότητα.

Τα στοιχεία σκοράρουν το επίπεδο της βοήθειας που απαιτείται για ένα άτομο να εκτελέσει δραστηριότητες της καθημερινής ζωής. Η κλίμακα περιλαμβάνει 18 είδη. Κάθε στοιχείο βαθμολογείται 1 έως 7 με βάση το επίπεδο ανεξαρτησίας, όπου 1 αντιπροσωπεύει την πλήρη εξάρτηση και 7 δείχνει πλήρη ανεξαρτησία. Η κλίμακα μπορεί να χρησιμοποιηθεί από γιατρούς, νοσηλευτές ή θεραπευτές. Οι βαθμολογίες κυμαίνονται από 18 έως 126, με τις υψηλότερες βαθμολογίες να δείχνει περισσότερη ανεξαρτησία.

Η FIM κλίμακα χρησιμοποιείται για τη μέτρηση της προόδου του ασθενούς και την αξιολόγηση της αποκατάστασης. Αυτή η κλίμακα είναι χρήσιμη σε κλινικές ρυθμίσεις της αποκατάστασης. Η FIM έχει χρησιμοποιηθεί σε μια σειρά από χώρες, συμπεριλαμβανομένων των ΗΠΑ, του Καναδά, της Αυστραλίας, της Γαλλίας, της Ιαπωνίας, της Σουηδίας και της Γερμανίας.

Ο τομέας της αυτοφροντίδας (Self-care) περιλαμβάνει:

- Διατροφή
- Καλλωπισμός
- Λούσιμο / ντους
- Ένδυση του πάνω μέρους του σώματος
- Ένδυση του κάτω μέρους του σώματος
- Τουαλέτα
- Κατάποση

Ο τομέας της διαχείρισης των σφιγκτήρων (Sphincters) περιλαμβάνει:

- Διαχείριση της ουροδόχου κύστης
- Διαχείριση του εντέρου

Ο τομέας της κινητικότητας (Mobility) περιλαμβάνει:

- Μεταφορές: κρεβάτι / καρέκλα / αναπηρική καρέκλα
- Μεταφορές: τουαλέτα
- Μεταφορές: μπανιέρα / ντους
- Μεταφορές: αυτοκίνητο
- Μετακίνησης: περπάτημα / αναπηρικό καροτσάκι
- Μετακίνηση: σκάλες
- Κινητικότητα σε εξωτερικό χώρο

Ο τομέας της επικοινωνίας (Communication) περιλαμβάνει:

1. Έκφραση
2. Κατανόηση
3. Ανάγνωση
4. Σύνταξη
5. Ομιλία

Ο Ψυχοκοινωνικός τομέας (Psychosocial) περιλαμβάνει:

1. Κοινωνική αλληλεπίδραση
2. Συναισθηματική κατάσταση
3. Προσαρμογή των περιορισμών τους
4. Η χρήση του ελεύθερου χρόνου

Ο τομέας της γνώση (Cognition) περιλαμβάνει :

1. Επίλυση προβλημάτων
2. Μνήμη
3. Προσανατολισμός
4. Συγκέντρωση
5. Ασφάλεια

Βαθμολογία-Επτά επίπεδα για κάθε είδους δραστηριότητα

- ü 7 : Πλήρης ανεξαρτησία.
- ü 6 : Χρήση βοηθητικών συσκευών, αλλά καμία φυσική βοήθεια.
- ü 5 : Απαιτείται μόνο αναμονή βοήθειας ή προφορικές προτροπές
- ü 4 : Ελάχιστη βοήθεια (εκτελεί > 75% του έργου).
- ü 3 : Μέτρια βοήθεια (εκτελεί το 50-75% του έργου).
- ü 2 : Μέγιστη βοήθεια (λιγότερο από το ήμισυ της προσπάθειας(25-49%)
- ü 1: Δεν είναι σε θέση να κάνει τη δραστηριότητα (<25% του έργου).

## 2.4.2 BARTHEL INDEX (BI)

Η κλίμακα Barthel ή δείκτης Barthel ADL είναι μια τακτική κλίμακα που χρησιμοποιείται για τη μέτρηση των επιδόσεων στις δραστηριότητες της καθημερινής ζωής (ADL). Αποτελείται από ένα μεγάλο αριθμό δραστηριοτήτων που σχετίζονται με την ανάγκη των ασθενών να ζουν στο σπίτι με ένα βαθμό ανεξαρτησίας μετά την έξοδο από το νοσοκομείο.

Το BI αναπτύχθηκε το 1955 ως ένας απλός δείκτης της ανεξαρτησίας, χρήσιμος στην εκτίμηση της ανικανότητας των ασθενών να εκτελούν καθημερινές δραστηριότητες. Ωστόσο, θεωρήθηκε ως πολύ αργό, και δεν ανταποκρίνεται αρκετά στην αξιολόγηση της αναπηρίας και της αποκατάστασης (J J M F van der Putten et al. 1998).

Το BI είναι μια κλίμακα 10 στοιχείων μέτρησης όσον αφορά το επίπεδο λειτουργικότητας ενός ατόμου και την ανεξαρτησία σε προσωπικές δραστηριότητες της καθημερινής ζωής.

Τα διάφορα στοιχεία αθροίζονται για τη δημιουργία μιας συνολικής βαθμολογίας (0: ελάχιστη ανεξαρτησία / 20: μέγιστη ανεξαρτησία). Το BI είναι χρήσιμο μέτρο αξιολόγησης και πολλές μελέτες υποστηρίζουν την αξιοπιστία και την εγκυρότητα του.

Ο δείκτης Barthel έχει επιδείξει υψηλή αξιοπιστία σε επαναληπτικές μετρήσεις καθώς και υψηλή συσχέτιση με άλλα μέτρα αξιολόγησης της σωματικής αναπηρίας.

Οι δέκα μεταβλητές που απευθύνονται στην κλίμακα Barthel είναι:

- ü Διατροφή
- ü Η μετάβαση από την αναπηρική καρέκλα στο κρεβάτι και επιστροφή
- ü Προσωπική υγιεινή (τουαλέτα, πλύσιμο προσώπου, χτένισμα μαλλιών, ξύρισμα, πλύσιμο δοντιών)
- ü Μεταφορά στη τουαλέτα
- ü Λούσιμο
- ü Βάδιση ή διαχείριση αναπηρικής καρέκλας
- ü Ανάβαση και κατάβαση σκάλας
- ü Ντύσιμο
- ü Έλεγχος του έντερου
- ü Έλεγχος της ουροδόχου κύστης

Η FIM θεωρείται περισσότερο ευαίσθητη για την ανίχνευση των ελλειμμάτων και των αλλαγών στην εκτέλεση των καθημερινών δραστηριοτήτων απ' ότι ο δείκτης Barthel.

Στα αποτελέσματα μιας έρευνας που πραγματοποίησαν οι K Uchikawa et al. (2004) υπήρξε υψηλότερο ποσοστό εξάρτησης στις σκάλες, ακολουθούν η μεταφορά σε καρέκλα, η μεταφορά στην τουαλέτα, η μεταφορά στην μπανιέρα, το ντύσιμο του κάτω μέρος του σώματος, ακολουθεί ο έλεγχος της ουροδόχου κύστης, το ντύσιμο του πάνω μέρους του σώματος, το λούσιμο, ο καλλωπισμός, ο έλεγχος του εντέρου, οι μετακινήσεις και η διατροφή. Στην DMD, οι μεταφορές και η τουαλέτα ήταν ανάμεσα στις πιο δύσκολες δραστηριότητες. Η μετακίνηση ήταν η δεύτερη πιο εύκολη δραστηριότητα και ακολούθως το φαγητό. Το λούσιμο ήταν σχετικά εύκολο για τους ασθενείς με DMD, σε αντίθεση με τη μελέτη της Lue et al, όπου χρησιμοποιώντας το δείκτη Barthel βρήκαν πως ήταν το πιο δύσκολο σημείο στην DMD.

Οι K Uchikawa et al. (2004) βρήκαν ότι το σκορ της κλίμακας FIM συσχετίζεται αρνητικά με την ηλικία. Αυτό δείχνει ότι οι ασθενείς με μυϊκή δυστροφία Duchenne είναι πιο εξαρτημένοι σε ADL καθώς μεγαλώνουν, και η απώλεια της μυϊκής δύναμης με τη γήρανση σχετίζεται με την μείωση των καθημερινών δραστηριοτήτων.

Στην πραγματικότητα, παρατηρήσαμε σημαντικές αρνητικές συσχετίσεις μεταξύ των μέσων βαθμολογιών MMT και FIM εκτός της ουροδόχου κύστης και της διαχείρισης του εντέρου. Επιπλέον, ήταν εντυπωσιακή η βαθμολογία μέσω MMT με βαθμού 3 όπου φαινόταν να είναι ένα σημαντικό σημείο καθορισμού αν ο ασθενής ήταν ανεξάρτητος ή όχι.

Οι δραστηριότητες που απαιτούν μεγαλύτερη δύναμη στα άνω άκρα ήταν ο καλλωπισμός, το ντύσιμο του άνω και κάτω μέρους του σώματος, και το λούσιμο και εκείνες που απαιτούν χαμηλότερο επίπεδο δύναμης ήταν η τουαλέτα, οι μεταφορές σε καρέκλα και κρεβάτι, οι μεταφορές σε τουαλέτα και μπανιέρα, η μετακίνηση και οι σκάλες.

Όταν ο μέσος όρος MMT των μυών των άκρων ήταν λιγότερο από τον βαθμό 3, άτομα με μυϊκή δυστροφία Duchenne έτειναν να χρειάζονται μέγιστη υποστήριξη ή πλήρη βοήθεια, αλλά όταν ο μέσος όρος MMT ήταν ίσος ή μεγαλύτερος από 3, οι πιθανότητες να είναι ανεξάρτητοι στις δραστηριότητες ήταν περισσότερες.

Είναι γνωστό ότι ο δείκτης νοημοσύνης των ατόμων με DMD είναι σημαντικά χαμηλότερος από ότι στα υγιή παιδιά. Όσον αφορά τα αποτελέσματα της γνωστικής λειτουργίας στην ADL, αποδεικνύουν ότι το σκορ της κλίμακας FIM ήταν υψηλότερο σε ασθενείς με καλή γνωστική λειτουργία (FIM γνωστικό αποτέλεσμα: 25) από εκείνους με μειωμένη νοητική λειτουργία, ακόμη και όταν η μυϊκή δύναμη τους δεν ήταν σημαντικά διαφορετική. Είναι σημαντικό να σημειωθεί ότι η γνωστική δυσλειτουργία μπορεί να επηρεάσει αρνητικά την απόδοση των ADL σε παιδιά με DMD.

Σε μια άλλη έρευνα (T Fujiwara et al. 2009) έχει εφαρμοστεί η αξιολόγηση των ασθενών με μυϊκή δυστροφία Duchenne με ηλικία <15 χρόνων και ≥15 ετών με την κλίμακα FIM. Αξιολόγησαν 72 συμμετέχοντες, 29 ασθενείς κινούνταν με ηλεκτρικές αναπηρικές καρέκλες, 19 ασθενείς χρησιμοποιούσαν χειρωνακτικές αναπηρικές καρέκλες, 12 ασθενείς χρησιμοποιούσαν κλασικού τύπου αναπηρικά αμαξίδια, και 12 ασθενείς ήταν περιπατητικοί.

Το σκορ FIM αναλύθηκε με βάση τον τύπο της μετακίνησης: περιπατητικής, χειροκίνητη αναπηρική καρέκλα, ηλεκτρική αναπηρική καρέκλα, και κλασικού τύπου αναπηρική καρέκλα. Η μέση βαθμολογία της κλίμακας FIM για κάθε τύπο κίνησης ήταν 66.6, 38.7, 31.2 και 20.5, αντίστοιχα.

Οι βαθμολογίες της κλίμακας FIM για την αξιολόγηση της κινητικότητας κυμαίνονταν από 14 έως 91. Οι βαθμολογίες για τις γνωστικές δεξιότητες κυμάνθηκαν από 11 έως 35. Η μέση βαθμολογία της κλίμακας FIM για ασθενείς ηλικίας <15 ετών και για ασθενείς ηλικίας ≥15 ετών ήταν 47.4 και 28.3 αντίστοιχα. Σε ασθενείς ≥15 ετών, η μέση βαθμολογία FIM που κάνουν χρήση αναπνευστήρα (25.2) ήταν σημαντικά χαμηλότερη από εκείνων που δεν κάνουν χρήση αναπνευστήρα (32.5). Το πιο δύσκολο σημείο της κλίμακας ήταν οι σκάλες και μόνο 5 ασθενείς σκόραραν σε ανεξάρτητα επίπεδα (βαθμός: 6 και 7). Τα ευκολότερα θέματα που έχουν περιληφθεί ήταν η διαχείριση του εντέρου, και το φαγητό.

Κατά κανόνα, ADL στοιχεία που σχετίζονται με τις λειτουργίες των κάτω άκρων (π.χ., μεταφορές και ντύσιμο του κάτω μέρους του σώματος) ήταν σχετικά δύσκολες, ενώ τα στοιχεία που σχετίζονται με τα άνω άκρα (π.χ., το φαγητό, καλλωπισμός, λούσιμο, και το ντύσιμο του πάνω μέρους του σώματος) ήταν ευκολότερες.

Όταν συγκρίνουμε τη δυσκολία των στοιχείων μεταξύ των ασθενών ηλικίας <15 χρόνων και ηλικίας ≥15 ετών, η τις εκατό ανεξαρτησία ήταν χαμηλότερη στην μεγαλύτερη ηλικιακή ομάδα για όλα τα στοιχεία της κλίμακας. Η ανεξαρτησία των διατροφικών στοιχείων ήταν 7,8 στην ομάδα ≥15 ετών, αλλά 76,4 στην ομάδα <15 ετών. Η μείωση της ανεξαρτησίας ήταν μεγαλύτερη στο να φανέ οι ασθενείς και μικρότερη στη διαχείριση της κύστης. Δεν έδειξε σημαντική διαφορά στην ανεξαρτησία μεταξύ των ασθενών που είναι ≥15 ετών και <15 χρόνων στη διαχείριση της κύστης και του εντέρου, την κατανόηση, και τα στοιχεία της έκφρασης.

Η ανεξαρτησία όσο αφορά την επίλυση προβλημάτων ήταν χαμηλή σε ασθενείς <15 χρόνων, αλλά όχι σε ασθενείς ≥15 ετών. Η ανεξαρτησία της μνήμης, της κοινωνικής αλληλεπίδρασης, και της επίλυσης προβλημάτων ήταν σημαντικά υψηλότερη σε ασθενείς ≥15 ετών από ό, τι σε ασθενείς <15 ετών. Η διαφορά στη βαθμολογία FIM μεταξύ ασθενών ηλικίας <15 χρόνων και ≥15 ετών ήταν στατιστικά σημαντική. Η μεταφορά στην τουαλέτα ήταν η πιο εύκολη και η μεταβίβαση στο κρεβάτι ήταν η πιο δύσκολη. Αυτό θα μπορούσε να σχετίζεται με τη μυϊκή αδυναμία των κάτω άκρων, επειδή είναι απαραίτητο για τους ασθενείς

να σταθούν στα πόδια τους κατά την εκτέλεση της μεταφοράς στο κρεβάτι, αλλά όχι κατά την εκτέλεση της μεταφοράς στη τουαλέτα.

Η μελέτη έδειξε επίσης ότι υπήρχε ένας βαθμός δυσκολίας στα γνωστικά αντικείμενα της FIM. Σε αυτό τον πληθυσμό διανοητικής ανικανότητας έχει τεκμηριωθεί και αναφέρεται μια πρώιμη μη-προοδευτική έκπτωση της λεκτικής νοημοσύνης και νοητικής καθυστέρησης. Η μελέτη έδειξε ότι η επίλυση προβλημάτων ήταν το πιο δύσκολο σημείο, για το οποίο περισσότερο από το 20% των ασθενών απαιτούσαν κάποια βοήθεια. Η ανεξαρτησία που αφορά την επίλυση προβλημάτων ήταν χαμηλότερη σε ασθενείς <15 χρόνων από ασθενείς ≥15 ετών. Ως εκ τούτου, είναι αναγκαίο να εξεταστεί περισσότερο η ψυχική φροντίδα για τους νεότερους ασθενείς.

Προβλήματα που σχετίζονται με λεκτική ανεπάρκεια και προσοχής είναι περίπλοκα και είναι γνωστό ότι εμφανίζονται σε DMD. Όταν η διανοητική καθυστέρηση είναι παρούσα, τα ορόσημα στην κινητική ανάπτυξη θα μπορούσαν να επιβραδυνθούν, και τα παιδιά είναι πιθανό να σταματήσουν να βαδίζουν νωρίτερα. Για το λόγο αυτό συνιστούμε προσοχή όχι μόνο στην κινητική λειτουργία, αλλά και στη γνωστική λειτουργία.

Οι T Fujiwara et al. (2009) αναφέρουν ότι η συγχρονική φύση της παρούσας μελέτης και το μικρό μέγεθος του δείγματος δεν ήταν αρκετό για να δημιουργήσει μια ιεραρχία δυσκολιών στις δραστηριότητες στη νεότερη και μεγαλύτερη ηλικιακή ομάδα.

Τα πλεονεκτήματα της FIM σε σχέση με το Δείκτη Barthel είναι: η κλίμακα FIM, ένα όργανο 7 σημείων είναι ενδεχομένως πιο ευαίσθητη στην ανίχνευση των ελλειμμάτων σε ADL και ανταποκρίνεται περισσότερο στις αλλαγές σε σχέση με το δείκτη Barthel που είναι ένα όργανο 3 σημείων. Με την κλίμακα FIM αναμένεται πιο λεπτομερή και αντικειμενική ενημέρωση σχετικά με το ADL των ατόμων με μυϊκή δυστροφία Duchenne (K Uchikawa et al. 2004).

Συμπέρασμα: Οι δραστηριότητες της καθημερινής ζωής σε ασθενείς με Μυϊκή δυστροφία Duchenne σχετίζονται με την ηλικία και την μυϊκή δύναμη, και βαθμός 3 στη κλίμακα MMT είναι ένα σημαντικό σημείο ικανό να προβλέψει την αναπηρία τους. Οι ασθενείς με μυϊκή δυστροφία Duchenne είναι πιο εξαρτημένοι σε ADL καθώς μεγαλώνουν, και η απώλεια της μυϊκής δύναμης με τη γήρανση σχετίζεται με μείωση στο ADL.

## **2.5 ΑΞΙΟΛΟΓΗΣΗ ΤΗΣ ΜΥΪΚΗΣ ΔΥΝΑΜΗΣ ΤΩΝ ΑΚΡΩΝ**

Σε νευρομυϊκές διαταραχές πραγματοποιείται αξιολόγηση της δύναμης προκειμένου:

1. Να βοηθήσει στην παροχή διάγνωσης όταν η κατανομή και ο ρυθμός της εξέλιξης λαμβάνονται υπόψη.
2. Να συμβάλλει στη λογική των φυσικοθεραπευτικών παρεμβάσεων.

3. Να παρέχει έναν δείκτη εξέλιξης της νόσου σύμφωνα με τον οποίο να μπορεί να εξεταστεί η αποτελεσματικότητα των παρεμβάσεων της θεραπείας (Scott et al. 2006).

Το 50% της μυϊκής δύναμης μπορεί να χαθεί πριν να ανιχνευθεί δυσκολία στις καθημερινές δραστηριότητες. Με την αξιολόγηση της δύναμης καθιστάτε εφικτή η πρώιμη αναγνώριση πιθανής μυϊκής αδυναμίας που είναι χρήσιμη για την διάγνωση της νόσου αλλά και για την επιλογή κατάλληλων πρωτοκόλλων για την θεραπευτική παρέμβαση (Stuberg et al.1988).

Προκειμένου να αξιολογηθεί η μυϊκή δύναμη του άνω άκρου σε ασθενείς με μυϊκή δυστροφία Duchenne, χρησιμοποιούνται μέθοδοι αξιολόγησης με τα χέρια του εξεταστή όπως είναι η κλίμακα Medical Research Council (MRC - μυϊκό τεστ) και ποσοτικοί μέθοδοι για την αξιολόγηση της δύναμης. Ποσοτικά μυϊκά τεστ είναι τα ισοκινητικά δυναμόμετρα, strain gauges (μετρητές τάσης), τα δυναμόμετρα όπως είναι το hand-held dynamometer, το Rotterdam Intrinsic Hand Myometer (RIHM) και το Buld dynamometer για τη μέτρηση της δύναμης της γροθιάς .

### **2.5.1 MEDICAL RESEARCH COUNCIL SCALE (MRC)**

Η Medical Research Council (MRC) scale είναι μια κλίμακα μέτρησης της ελάττωσης της μυϊκής δύναμης. Η βασική κλίμακα κυμαίνεται από το 0 μέχρι το 5. Το 0 σημαίνει ότι δεν υπάρχει καμία ορατή σύσπαση ενώ το 5 ότι η δύναμη είναι φυσιολογική. Ο θεραπευτής παρατηρεί την κίνηση και βαθμολογεί σύμφωνα με την αντίληψή του την ικανότητα του ασθενούς να αντιστέκεται σε μια εξωτερική δύναμη που εφαρμόζεται. Η χρήση του όμως σε μελέτες είναι αμφιλεγόμενη. Η αρχική κλίμακα έχει τροποποιηθεί σε μία κλίμακα 11 βαθμών σε μια προσπάθεια για βελτίωση της ευαισθησίας της. Ωστόσο, αν υπάρχει η παραμικρή αμφιβολία του εξεταστή για την βαθμολογία της σύσπασης του μυός, η αξιοπιστία της κλίμακας αυτής τίθεται υπό αμφισβήτηση. Η κλίμακα αυτή είναι υποκειμενική.

### **2.5.2 MANUAL MUSCLE TESTING (MMT)**

Το Manual Muscle testing (MMT) είναι μια τροποποιημένη μορφή του Medical Research Council (MRC) scale. Αναπτύχθηκε από τον Lovett και περιγράφηκε από τον Wright το 1912. Η κλίμακα αυτή περιλαμβάνει τρεις μεθόδους εξέτασης και βαθμολόγησης της μυϊκής δύναμης, οι οποίες έχουν έξι βασικές κατηγορίες για την βαθμολόγηση της μυϊκής δύναμης. Οι Daniels και Worthingham χρησιμοποιούν τις λέξεις Κανονική, Καλή, Μέτρια, Κακή, Ίχνος, ή Μηδέν (Normal, Good, Fair, Poor, Trace, or Zero) για την βαθμολόγηση της μυϊκής δύναμης ή τα γράμματα N, G, F, P, T, 0 για τον συμβολισμό των κατηγοριών αυτών. Επιπλέον έχουν προστεθεί τα σύμβολα + ή – για να δηλώσουν ένα επιπλέον ή λιγότερο



ποσό αντίστασης ή εύρος κίνησης. Είναι μια αξιόπιστη κλίμακα όταν πραγματοποιείται από τον ίδιο εξεταστή για όλους τους ασθενείς (Florence et al.1992).

### 2.5.3 HAND HELD DYNAMOMETRY

Το hand held dynamometer (HHD) είναι φορητό, σχετικά φθηνό, και αντικειμενικό. Μεταφράζει την μυϊκή δύναμη που ασκείται σε Νιούτον ή κιλά παρέχοντας έτσι μια πραγματική μονάδα μέτρησης.

Το HHD έχει θεωρηθεί ανώτερο από το Manual Muscle testing (MMT) καθώς χρησιμοποιεί παραμετρικά δεδομένα σε αντίθεση με την υποκειμενικότητα του manual testing. Ωστόσο το κύριο μειονέκτημα του HHD είναι η το ότι εξαρτάται από τον εξεταστή που πρέπει να σταθεροποιήσει το δυναμόμετρο. Συζητάτε ακόμα η αξιοπιστία αυτής της μέτρησης. Στην βιβλιογραφία οι αναφορές είναι σε τελική ανάλυση θετικές. Οι επιφυλάξεις περιλαμβάνουν τον τακτικό έλεγχο και την εκπαίδευση των ατόμων που κάνουν την αξιολόγηση, τις σαφώς τυποποιημένες μεθόδους του τεστ και τον αξιόπιστο εξοπλισμό.

Τόσο το MMT όσο και το HHD δίνουν πληροφορίες για την παρουσία και την εξέλιξη της παθολογικής μυϊκής αδυναμίας και έχουν δυναμική στην αξιολόγηση των θεραπευτικών παρεμβάσεων που απευθύνονται στον περιορισμό αυτής της παθολογίας. Το MMT είναι υποκειμενικό ενώ το HHD δίνει συγκεκριμένες παραμέτρους.

Αυτό που δεν είναι σαφές με καμία μορφή ποσοτικών μυϊκών τεστ είναι η συσχέτιση μιας τιμής σε Νιούτον ή κιλά με μια αλλαγή στον μυϊκό βαθμό ή με αλλαγή στις λειτουργικές ικανότητες. Με το μυϊκό τεστ, ένας βαθμός λιγότερος από 3 σημαίνει ότι ο συμμετέχοντας δεν μπορεί να κερδίσει πλήρες εύρος κίνησης ενάντια στην βαρύτητα, έτσι δίνει αμέσως χρήσιμη κλινική πληροφορία για τον αξιολογητή. Ο συγγραφέας αναρωτιέται αν συμβαίνει το ίδιο με τα ποσοτικά μυϊκά τεστ.

Σε μια έρευνα των Bartels et al. (2011), μετρήθηκε η μυϊκή δύναμη 70 ανδρών με μυϊκή δυστροφία Duchenne ηλικίας 20-43 ετών με την χρήση της κλίμακας Medical Research Council (MRC) scale for manual muscle testing. Αξιολογήθηκαν οκτώ μυϊκές ομάδες και για τα δύο άνω άκρα οι οποίες είναι: κάμψη και απαγωγή του ώμου, κάμψη και έκταση του αγκώνα, κάμψη και έκταση του καρπού, προσαγωγή του αντίχειρα και κάμψη του δείκτη. Οι βαθμολογίες του MRC διχοτομήθηκαν σε «1» όταν  $MRC \geq 3$  και «0» όταν  $MRC < 3$ . Η διχοτόμηση αυτή έγινε για να είναι εύκολη η διαφοροποίηση μεταξύ του ελάχιστου και του μέσου επιπέδου της μυϊκής δύναμης και να δημιουργηθεί μία συνοπτική βαθμολογία που αντανάκλα την γενική μυϊκή δύναμη των άνω άκρων σε ενήλικες με DMD.

Επιπλέον πραγματοποιήθηκαν ποσοτικά μυϊκά τεστ της έκτασης του καρπού και προσαγωγής του αντίχειρα για να διερευνηθεί η σχέση μεταξύ συγκεκριμένων μυϊκών ομάδων με κινητική λειτουργία. Η έκταση του καρπού μετρήθηκε με ένα hand-held

dynamometer type Microfet2, Biometrics Europe BV, Almere, The Netherlands (εικόνα 62) με την χρήση της break method with a 30-s interval. Το πρωτόκολλο μέτρησης προσαρμόστηκε για αυτόν τον πληθυσμό: ύπτια θέση, ο ώμος σε προσαγωγή, μαζί με τον αγκώνα σε 90 μοίρες κάμψη και ο καρπός σε ουδέτερη θέση. Το δυναμόμετρο ήταν τοποθετημένο ακριβώς μακριά από την τρίτη άρθρωση καρπού – μετακαρπίου.



Εικόνα 62: Hand-held dynamometer type Microfet2, Biometrics Europe BV, Almere, The Netherlands. (<http://www.hellotrade.com/biometrics-netherlands/microfet.html>).

Το 1988 σε μια έρευνα των Stuberg et al. συμμετείχαν 28 παιδιά από τα οποία τα 14 με μυϊκή δυστροφία Duchenne και 14 υγιή παιδιά ίδιας ηλικίας με κανένα ιστορικό ορθοπεδικών ή νευρομυϊκών διαταραχών. Ο μέσος όρος ηλικίας των παιδιών με δυστροφία ήταν 11 χρονών και 4 μηνών ενώ των υγιών ατόμων ήταν 11 χρονών και 2 μηνών. Ένας φυσικοθεραπευτής έλεγξε τους εκτεινόντες του ισχίου και του γόνατος, τους καμπτήρες του αγκώνα, και τους απαγωγούς του ώμου σε κάθε παιδί και στα δύο μέλη με την χρήση hand-held dynamometer το μοντέλο του οποίου δεν αναφέρεται.

Οι θέσεις που επιλέχθηκαν για την μέτρηση της μυϊκής δύναμης επιλέχθηκαν γιατί είναι θέσεις με μειωμένη την βαρύτητα και για να συμβιβαστούν με τους περιορισμούς του εύρους των δυστροφικών παιδιών. Η έκταση του γόνατος ελέγχθηκε με τον ασθενή σε καθιστή θέση (εικόνα 63) και οι υπόλοιπες κινήσεις ελέγχθηκαν με τον ασθενή στην ύπτια θέση (εικόνα 64-66).



Εικόνα 63: Θέση εξέτασης της έκτασης του γόνατος (Stuberg et al.1988).



Εικόνα 64: Θέση για τον έλεγχο της κάμψης του αγκώνα (Stuberg et al.1988).



Εικόνα 65: Θέση για τον έλεγχο της έκτασης του ισχίου (Stuberg et al.1988).



Εικόνα 66: Θέση για τον έλεγχο της απαγωγής του ώμου (Stuberg et al.1988).

Η εξέταση πραγματοποιήθηκε σε δύο διαδοχικές ημέρες. Για κάθε κίνηση πραγματοποιήθηκαν τρεις διαδοχικές δοκιμές πριν εξεταστεί η επόμενη μυϊκή ομάδα. Επιπλέον, δόθηκε στους εξεταζόμενους προφορική διδασκαλία ενθάρρυνσης για μέγιστη ισομετρική συστολή πέντε δευτερολέπτων κατά το μαξιλάρι του δυναμόμετρου. Υπήρξε

επίσης διάλειμμα 30 δευτερολέπτων μεταξύ των συσπάσεων και 1 λεπτού ανάπαυση μεταξύ των θέσεων.

Τα αποτελέσματα της έρευνας έδειξαν ότι ο μέσος όρος της μυϊκής δύναμης για όλες τις μεταβλητές ήταν υψηλότερος στα υγιή παιδιά από ότι στα παιδιά με μυϊκή δυστροφία. Ακόμη, κανένα παιδί με δυστροφία δεν έφτασε το ανώτατο όριο του δυναμόμετρου σε αντίθεση με τα υγιή παιδιά. Η χρήση του δυναμόμετρου αυτού φαίνεται να είναι μια αποδεκτή εναλλακτική στις παραδοσιακά αποδεκτές μεθόδους αξιολόγησης της ισομετρικής μυϊκής δύναμης όπως είναι η χρήση καλωδιακού τασεόμετρου.

Η μέτρηση της απαγωγής έγινε με το χέρι στο πλάι και όχι με απαγωγή 45 μοιρών. Η αλλαγή στη θέση που επέτρεπε στον εξεταστή να σταθεροποιήσει τον ασθενή πιο εύκολα ήταν πιθανόν ο κύριος λόγος για την διαφορά στα αποτελέσματα. Τα αποτελέσματα αυτής της μελέτης δείχνουν ότι η απαγωγή των ώμων θα πρέπει να μετράται με το χέρι των εξεταζόμενων στο πλευρό τους για μεγαλύτερη επαναληψιμότητα των μετρήσεων.

Συνοψίζοντας, τα αποτελέσματα της μελέτης έδειξαν ότι το Hand-held Dynamometer μπορεί να χρησιμοποιηθεί ως αξιόπιστο όργανο για την μέτρηση της ισομετρικής δύναμης επιλεκτικών μυών στα παιδιά. Μπορεί να χρησιμοποιηθεί για να καταγράψει αντικειμενικά την μυϊκή δύναμη και πληροί τις απαιτήσεις του κλινικού πλαισίου όπου ο χρόνος, ο χώρος, και η ευκολία χρήσης είναι πρωτογενείς παράγοντες συμπληρώνοντας ότι οι ποσοτικές μετρήσεις της μυϊκής δύναμης, όταν είναι εφικτές, είναι ανώτερες του manual muscle testing (MMT).

Ωστόσο, ένας μεγάλος περιορισμός του hand-held dynamometer που χρησιμοποιήθηκε σε αυτή την μελέτη, είναι ότι η μέγιστη χωρητικότητα του είναι 27.2-kg. Τα παιδιά με μυϊκή δυστροφία ήταν μέσα στο όριο όμως η έκταση του γόνατος και του ισχίου δεν μπόρεσε να καταγραφεί για πολλά από τα υγιή παιδιά. Γι' αυτό το λόγο θα μπορούσαν να χρησιμοποιηθούν δυναμόμετρα με αυξημένη χωρητικότητα, αλλά θα πρέπει ο εξεταστής να σταθεροποιήσει επαρκώς τη συσκευή (Stuberg et al. 1988).

#### **2.5.4 ROTTERDAM INTRINSIC HAND MYOMETER (RIHM)**

Η προσαγωγή του αντίχειρα μετρήθηκε με το Rotterdam Intrinsic Hand Myometer (RIHM) (εικόνα 67). Το πρωτόκολλο μέτρησης προσαρμόστηκε για αυτόν τον πληθυσμό: Ο ασθενής ήταν καθιστός σε αναπηρική καρέκλα με τον πήχη να ακουμπά χαλαρά στο τραπέζι, ο καρπός βρισκόταν σε ουδέτερη θέση και ο αντίχειρας σε προσαγωγή. Η δερμάτινη ζώνη του RIHM τοποθετήθηκε στην μετακαρποφαλαγγική άρθρωση του αντίχειρα και τον τράβηξε προς την απαγωγή.

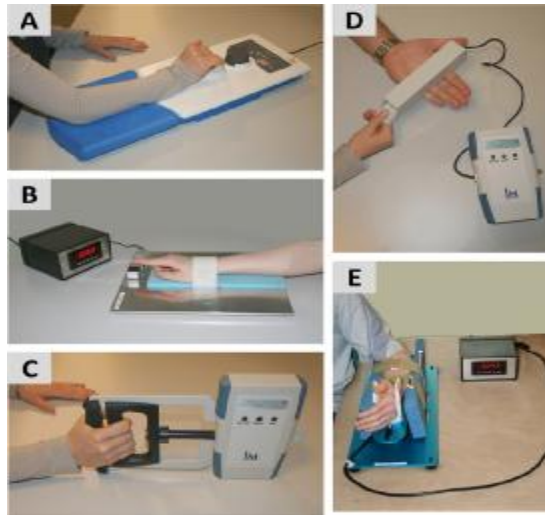


Εικόνα 67: Rotterdam Intrinsic Hand Myometer (RIHM). ([http://med-engineers.com/wp-content/uploads/01\\_5.-RIHM-techNote-Med-Biol-Eng-Comp.pdf](http://med-engineers.com/wp-content/uploads/01_5.-RIHM-techNote-Med-Biol-Eng-Comp.pdf)).

Τα αποτελέσματα έδειξαν ότι οι περισσότεροι συμμετέχοντες έχουν σοβαρή μυϊκή αδυναμία στην προσαγωγή του αντίχειρα και ότι ορισμένοι εξακολουθούν να έχουν μέτρια δύναμη της προσαγωγής του αντίχειρα. Επιπλέον βρέθηκαν παρόμοιες συσχετίσεις μεταξύ της μυϊκής δύναμης και της κινητικής λειτουργίας στον ενήλικο πληθυσμό επεκτείνοντας έτσι τη γνώση σχετικά με αυτές τις συσχετίσεις σε ηλικιωμένους ασθενείς. Η μυϊκή δύναμη και το εύρος σχετίζονται άμεσα με την λειτουργικότητα του άνω άκρου.

### **2.5.5 MYOSET**

Το 2012 στο Ινστιτούτο Μυολογίας σχεδιάστηκαν από τους Servais et al. καινοτόμες συσκευές που ονομάζονται MyoSet και αποτελούνταν από το MyoGrip, το MyoPinch, το MyoWrist (για την αξιολόγηση της δύναμης των εκτεινόντων και των καμπτήρων του καρπού) και το MoviPlate, για την αξιολόγηση της δύναμης και της λειτουργίας των άνω άκρων σε νευρομυϊκούς ασθενείς (εικόνα 68).



Εικόνα 68: Εργαλεία μέτρησης : MoviPlate (A), tapping (B), MyoGrip (C), MyoPinch (D), MyoWrist (E) (Servais et al.2012).

Το Moviplate είναι μια συσκευή που σχεδιάστηκε για την μέτρηση της ικανότητας του ασθενούς να παράγει επαναλαμβανόμενες κινήσεις κάμψης και έκτασης του καρπού και των δακτύλων μεταξύ δύο κυλινδρικών στόχων κλειδιά που ευθυγραμμίζονται στο οβελιαίο επίπεδο. Η συσκευή αποτελείται από μια πλατφόρμα στην οποία ο εξεταζόμενος τοποθετεί το αντιβράχιο του. Η υποστήριξη είναι ρυθμιζόμενη έχοντας ένα χαμηλότερο στόχο και έναν ψηλότερο στόχο (2 εκατοστά ψηλότερα από τον χαμηλότερο στόχο) που προσαρμόζεται στο μήκος του αντιβραχίου. Ζητείται από τον εξεταζόμενο να πιέσει εναλλάξ τους δύο στόχους όσο περισσότερο μπορεί για 30 δευτερόλεπτα. Το όριο ανίχνευσης των στόχων μπορεί να προσαρμοστεί στην δύναμη του εξεταζόμενου. Η συσκευή υπολογίζει και εμφανίζει μόνο τα πίσω και τα εμπρός χτυπήματα (Servais et al. 2012).

Κατά την εφαρμογή του MoviPlate, τρεις διαφορετικές θέσεις σημειώνονται:

1. Το αντιβράχιο σε πρηνισμό και σε επαφή με την πλάκα.
2. ο ελιγμός γίνεται με ένα ή περισσότερα δάχτυλα να αγγίζουν τους κυλινδρικούς στόχους και το αντιβράχιο σχεδόν δεν αγγίζει την πλάκα.
3. ο ασθενής υποστηρίζει την πηχιαία πλευρά του στην πλάκα και αγγίζει τους κυλίνδρους με ένα δάκτυλο και το αντιβράχιο είναι σε επαφή με την πλάκα (Seferian et al. 2015).

Το δυναμόμετρο MyoGrip είναι μια ηλεκτρονική συσκευή ειδικά σχεδιασμένη για την μέτρηση της ισομετρικής δύναμης της γροθιάς ακόμα και σε αδύναμους ασθενείς και οι δυνάμεις που μετρά είναι από μηδέν μέχρι περίπου 90 κιλά με ανάλυση 0,01 kg. Το μέγεθος της λαβής είναι ρυθμιζόμενο με έναν συνεχή τρόπο.

Το δυναμόμετρο MyoPinch μετρά την δύναμη σύλληψης χρησιμοποιώντας ένα υψηλής ακρίβειας κελί φόρτισης (ονομαστική κλίμακα: 10 κιλά: ανάλυση: 0.001 kg), το οποίο είναι εξοπλισμένο με δύο ατσάλινες λεπίδες που απέχουν 2 χιλιοστά η μία από την άλλη και έχουν συνολικό πάχος 7 mm. Ζητείται από τον εξεταζόμενο να πραγματοποιήσει συσφίξει μέγιστα στις δύο λεπίδες.

Το δυναμόμετρο MyoWrist σχεδιάστηκε για να μετρήσει την ισομετρική ροπή που δημιουργείται γύρω από τον άξονα περιστροφής του καρπού στην κατεύθυνση της κάμψης και της έκτασης.

Όλα τα δυναμόμετρα είναι εξοπλισμένα με έξοδο BNC, προκειμένου να αποκτήσουν το αναλογικό σήμα σε έναν υπολογιστή μέσω ενός πίνακα DAQ για περαιτέρω ανάλυση.

Η συσκευή Tapping, είναι μια συσκευή που αποτελείται από μια πλατφόρμα στην οποία το αντιβράχιο υποστηρίζεται και ο καρπός στερεώνεται σταθερά. Χρησιμοποιώντας την ένδειξή του, ο εξεταζόμενος πρέπει να χτυπήσει ελαφρά σε ένα κελί φόρτισης (nominal scale: 10 kg; resolution: 0.001 kg) όσες περισσότερες φορές μπορεί για 15 δευτερόλεπτα. Με μία αυτόματη επεξεργασία του σήματος μετρούνται τα χτυπήματα που βρίσκονται πάνω από ένα επιλεγμένο κατώφλι.

Οι Servais et al. (2012) αξιολόγησαν μη περιπατητικούς ασθενείς με γενετικά επιβεβαιωμένη μυϊκή δυστροφία Duchenne και ίδιας ηλικίας υγιή άτομα με τις παραπάνω συσκευές και κατέληξαν στο συμπέρασμα ότι τα MyoGrip και MyoPinch είναι πολύ πιο ευαίσθητα από τα παραδοσιακά εργαλεία γεγονός με το οποίο συμφωνούν και οι Seferian et al. (2015). Επιπρόσθετα, το MyoWrist ήταν αξιόπιστο στον πληθυσμό που εφαρμόστηκε. Φαίνεται όμως ότι οι συσπάσεις περιορίζουν την πραγματοποίηση της δοκιμής αυτής που πιθανόν σχετίζεται με την τυποποιημένη θέση στην οποία σταθεροποιεί ο ασθενής το χέρι του που δεν λαμβάνει υπόψη το συγκεκριμένο πρότυπο σύσπασης του κάθε ασθενή.

Σχετικά με το tapping, είναι και αυτό ένα αξιόπιστο τεστ αλλά δεν είναι εφικτό στους πιο αδύναμους ασθενείς.

Σε μια έρευνα των Seferian et al. (2015) σχετικά με το MyoSet, αξιολογήθηκαν 53 μη περιπατητικοί ασθενείς με μυϊκή δυστροφία Duchenne από 9 - 28,1 ετών. Οι ασθενείς αξιολογήθηκαν κατά την έναρξη, 6 μήνες, και ένα χρόνο μετά χρησιμοποιώντας την κλίμακα MFM και τα MyoGrip, MyoPinch και MoviPlate. Τα ευαίσθητα δυναμόμετρα MyoGrip και MyoPinch και το MoviPlate ανίχνευσαν μια 12μηνια αλλαγή σε μη περιπατητικούς ασθενείς με Duchenne σε όλες τις ηλικίες. Στην μελέτη τους αποδείχθηκε η εφεκτικότητα και η αξιοπιστία αυτών των εργαλείων.

Εξετάστηκαν και τα δύο χέρια με το MyoSet με επιλογή τυχαίας πλευράς για την πρώτη αξιολόγηση. Μετά από ένα χρόνο παρακολούθησης, φαίνεται ότι οι τιμές του MoviPlate και του MFM ήταν φυσιολογικά κατανεμημένες ενώ τα MyoGrip, MyoPinch, και οι

υποβαθμολογίες MFM δεν ήταν. Ακόμη, ένας ασθενής δεν μπορούσε να πραγματοποιήσει όλες τις δοκιμασίες με το μη κυρίαρχο χέρι του λόγω σημαντικών συμπτύξεων των αρθρώσεων, ένας άλλος δεν μπορούσε να πραγματοποιήσει καθόλου το MyoGrip και το MoviPlate και δυο άλλοι ασθενείς δεν μπορούσαν να πραγματοποιήσουν καθόλου το MoviPlate. Το MyoPinch δεν πραγματοποιήθηκε σε έναν ασθενή και στις δύο πλευρές εξαιτίας της κόπωσης.

Όλα τα μέτρα έδειξαν πολύ υψηλή αξιοπιστία μεταξύ των μετρήσεων σύμφωνα με τις τιμές του εσωτερικού συντελεστή συσχέτισης (ICC)(all > 0.9). Η αξιοπιστία ήταν η ίδια σε ασθενείς με νοητική υστέρηση και στους ασθενείς χωρίς διανοητική αναπηρία σε όλες τις δοκιμές.

Το Moviplate κατέγραψε μόνο μια σημαντική αλλαγή στους ασθενείς που ήταν καθηλωμένοι στην αναπηρική καρέκλα για περισσότερο από 3 χρόνια αλλά όχι σε αυτούς που είχαν χάσει την ικανότητα βάδισης πιο πρόσφατα. Η μελέτη αυτή επιβεβαιώνει την σκοπιμότητα και την αξιοπιστία της MyoSet .

Ένας όμως περιορισμός των εργαλείων αυτών είναι ότι αξιολογούν μόνο την περιφερική δύναμη και λειτουργία. Η περιφερική λειτουργία είναι κλινικά σημαντική για τους περισσότερους από τους μη περιπατητικούς ασθενείς μιας και αντανάκλα την ικανότητα να γράφουν, να χρησιμοποιούν κινητό τηλέφωνο ή άλλες φορητές ηλεκτρονικές συσκευές ή να χρησιμοποιήσουν αναπηρική καρέκλα που οδηγείται με χειριστήριο. Υπάρχουν μόνο μερικά επικυρωμένα μέτρα που αξιολογούν την περιφερική δύναμη ή λειτουργία των άνω άκρων.

Το MoviPlate δεν φαίνεται να είναι χρήσιμο εργαλείο για χρήση σε μη περιπατητικούς ασθενείς στα αρχικά στάδια. Μπορεί ωστόσο να είναι χρήσιμο σε ασθενείς που είναι περισσότερο από 3 χρόνια καθηλωμένοι στην αναπηρική καρέκλα. Με την εξέλιξη της νόσου οι καμπτήρες του καρπού και του μεγάλου δακτύλου αναπτύσσουν συσπάσεις που θα μπορούσε να περιορίσει την χρησιμότητα αυτού του εργαλείου, αλλά οι ασθενείς έβρισκαν αντισταθμιστικές τεχνικές όταν πραγματοποιούσαν το MoviPlate. Αυτές οι αντισταθμιστικές τεχνικές θα μπορούσαν να εξηγήσουν την απουσία συσχέτισμού σε ένα έτος για όλους τους ασθενείς.

## **2.5.6 BULD DYNAMOMETER**

Οι Pizzato et al. (2014) σε μια έρευνα που πραγματοποίησαν χρησιμοποίησαν το North Coast bulb dynamometer (NC 70154) (εικόνα 69) για την μέτρηση της γροθιάς σε ασθενείς με μυϊκή δυστροφία Duchenne. Στη μέτρηση συμμετείχαν 18 ασθενείς ηλικίας 4 με 13 ετών που είχαν διαγνωσθεί με μυϊκή δυστροφία Duchenne, είχαν την ικανότητα βάδισης και την γνωστική ικανότητα για να αντιληφθούν το ζητούμενο από τον εξεταστή ώστε να πραγματοποιηθεί η μέτρηση.





Εικόνα 69: North Coast bulb dynamometer (NC 70154) (<http://www.ebay.de/itm/NC70154-North-Coast-Bulb-Dynamometer-Deluxe-0-30-psi-/361138016168>).

Η συσκευή διαθέτει ένα πλαστικό εξάρτημα μέτρησης το οποίο έχει μεγάλη αντοχή και έναν μαλακό ελαστικό βολβό με περίμετρο 13 εκατοστά.

Πριν από κάθε δοκιμή ο δείκτης ήταν στο 0 και το παιδί καθόταν άνετα ακουμπώντας την πλάτη του σε ένα παγκάκι. Τα χέρια και τα πόδια του εξεταζόμενου δεν υποστηρίζονταν, ο βραχίονας ήταν σε προσαγωγή, ο αγκώνας σε 90° κάμψη, ενώ το αντιβράχιο και ο καρπός βρίσκονταν σε ουδέτερη θέση. Ζητήθηκε από τον εξεταζόμενο να κρατήσει την συσκευή και να την πιέσει όσο πιο δυνατά μπορεί για 5 δευτερόλεπτα. Η μέτρηση έγινε και στα δύο μέλη, με τρεις επαναλήψεις σε κάθε μέλος.

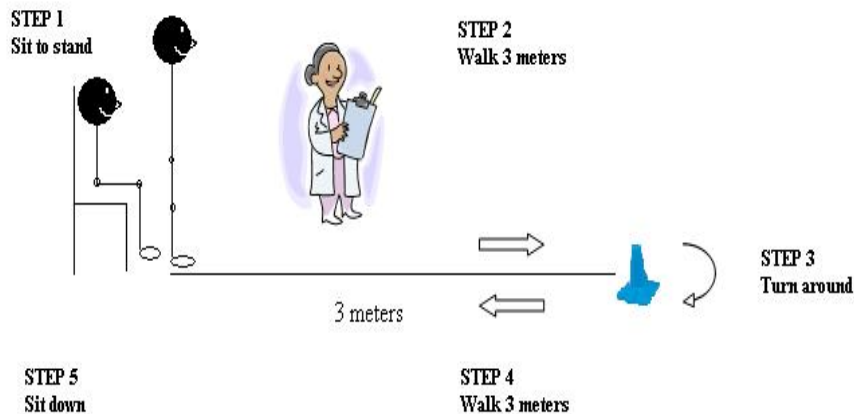
Το συμπέρασμα που προέκυψε από τις μετρήσεις είναι ότι το δυναμόμετρο αυτό χρησιμεύει για την ανίχνευση της εξέλιξης της νόσου και μπορεί να πραγματοποιηθεί στις καθημερινές φυσικές εξετάσεις ή ακόμη και να χρησιμεύσει ως μέτρο της αποτελεσματικότητας διαφόρων παρεμβάσεων.

## 2.6 ΚΛΙΜΑΚΕΣ ΑΞΙΟΛΟΓΗΣΗΣ ΤΗΣ ΙΣΟΡΡΟΠΙΑΣ

Η ισορροπία είναι η ικανότητα να διατηρεί το κέντρο βάρους του σώματος του εντός των ορίων της σταθερότητας, όπως καθορίζεται από τη βάση στήριξης (Horak, 1987). Παιδιά με πολλούς τύπους αναπηρίας έχουν δείξει να έχουν προβλήματα ισορροπίας. Η προοδευτική μυϊκή αδυναμία και οι κοινές συσπάσεις οδηγούν σε μια κακή ισορροπία στην όρθια στάση (Vignos, 1968; Kelly et al. 1981), η οποία συνδέεται με αυξημένο κίνδυνο καταγμάτων από πτώσεις σε παιδιά με DMD (McDonald et al. 2002 ; Yiu και Kornberg. 2008). Μειωμένη ισορροπία μπορεί επίσης να περιορίσει την κινητικότητα, την ανεξαρτησία και την κοινωνική συμμετοχή λόγω κάποιων προβλημάτων όπως ο φόβος της πτώσης που οδηγεί σε περαιτέρω σύσπαση των στήρικτικών μυών, λειτουργική έκπτωση και φτωχότερη ποιότητα ζωής (Murphy et al, 2002 ; Franchignoni et al. 2005).

## 2.6.1 TIMED UP AND GO TEST (TUG)

Η δοκιμασία Timed up and go test (TUG) αναπτύχθηκε από τους Podsiadlo και Richardson (1991) για την εκτίμηση της βασικής λειτουργικής περιπατητικής κινητικότητας, ή δυναμικής ισορροπίας (εικόνα 70).

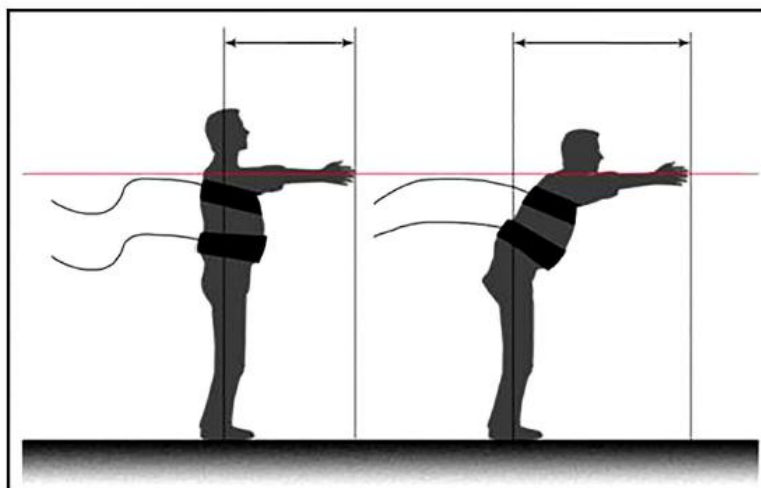


Εικόνα 70: Δοκιμασία Timed up and go test ([http://www.strokingengine.ca/indepth/tug\\_indepth/](http://www.strokingengine.ca/indepth/tug_indepth/)).

Για TUG, το παιδί καθόταν σε μια καρέκλα. Με τη λέξη «πάμε», το παιδί κλήθηκε να σταθεί, να περπατήσει σε μια γραμμή στο πάτωμα 3 μέτρα με τη δική του άνετη ταχύτητα, και να επιστρέψει με τα πόδια πίσω στην καρέκλα και να καθίσει. Ένα χρονόμετρο χρησιμοποιήθηκε για να μετρήσει το χρόνο εκτέλεσης της σε δευτερόλεπτο (s). Μια πηγή προτείνει ότι η ολοκλήρωση της δοκιμασίας σε 10 δευτερόλεπτα ή λιγότερο υποδεικνύει φυσιολογική κινητικότητα, 11 έως 20 δευτερόλεπτα μέσα στα φυσιολογικά όρια για ευπαθείς ηλικιωμένους και στα άτομα με ειδικές ανάγκες, και περισσότερο από 20 δευτερόλεπτα, το άτομο χρειάζεται εξωτερική υποστήριξη για την εκτέλεση της δοκιμασίας. Μια βαθμολογία 30 δευτερολέπτων ή περισσότερο υποδηλώνει ότι το άτομο μπορεί να είναι επιρρεπείς σε πτώσεις.

## 2.6.2 FUNCTIONAL REACH TEST (FRT)

Η δοκιμασία functional reach test (FRT) αναπτύχθηκε από τους Duncan et al. (1992) και μετρά το περιθώριο της σταθερότητας κατά τη διάρκεια της εθελοντικής μετακίνησης προς τα εμπρός (εικόνα 71).



Εικόνα 71: Δοκιμασία functional reach test (J A Merchan-Baeza. 2015).

Για FRT, το παιδί ήταν τοποθετημένο κάθετα προς τον τοίχο με πόδια παράλληλα σε άνετη θέση. Ο ώμος του κυρίαρχου άκρου κάμπτεται στις 90° και ο αγκώνας εκτείνονται, χωρίς να αγγίζουν τον τοίχο. Μια ταινία τοποθετείται παράλληλα με το τοίχο και στο ύψος του ακρώμιου του παιδιού. Το σημείο που αντιστοιχεί στο τρίτο δάκτυλο του άνω άκρου σημαδεύεται, και τότε ζητείται από το παιδί να φτάσει όσο το δυνατό πιο μπροστά το χέρι του χωρίς να κάνει βήμα ή χωρίς να αγγίξει τον τοίχο. Το σημείο που αντιστοιχεί στο τρίτο δακτύλου σημαδεύτηκε πάλι. Η απόσταση μεταξύ αυτών των δύο σημείων καταγράφηκε σε εκατοστά (cm), ως αποτέλεσμα της δοκιμής (Duncan et al. 1992).

Τόσο το TUG και FRT έδειξαν να παρέχουν αξιόπιστες μετρήσεις σε παιδιά με και χωρίς ειδικές ανάγκες, ωστόσο, η χρήση και η αξιοπιστία αυτών των δοκιμών δεν είχαν εξεταστεί σε παιδιά με μυϊκή δυστροφία Duchenne. Επομένως, οι B Aras et al. 2011 πραγματοποίησαν μια μελέτη με σκοπό να διερευνηθεί η αξιοπιστία των επαναληπτικών μετρήσεων TUG και FRT στα παιδιά με μυϊκή δυστροφία Duchenne. Η μέση ηλικία των παιδιών που συμπεριλήφθηκαν στην μελέτη ήταν  $7 \pm 1$  ετών. 16 από τα παιδιά ήταν στο στάδιο ένα και 7 από αυτούς ήταν στο δεύτερο στάδιο σύμφωνα με την κλίμακα Vignos.

Στη μελέτη, βρέθηκε καλή αξιοπιστία για TUG και FRT στα παιδιά με μυϊκή δυστροφία Duchenne. Αυτά τα αποτελέσματα επιβεβαιώνουν ότι το TUG και FRT παρέχουν σταθερά αποτελέσματα και μπορούν να χρησιμοποιηθούν αξιόπιστα στην παρακολούθηση των παιδιών με μυϊκή δυστροφία Duchenne.

Το TUG και FRT έχουν κάποιους περιορισμούς σε παιδιά που βρίσκονται στα προχωρημένα στάδια της νόσου. Στη μελέτη περιλαμβάνονταν τα παιδιά που ήταν σε στάδια 1 έως 2 σύμφωνα με την κλίμακα Vignos, αυτό σημαίνει ότι αυτά τα παιδιά ήταν σε θέση να περπατήσουν χωρίς βοήθεια και να σηκωθούν ανεξάρτητα από την καρέκλα. Η χρήση του TUG είναι περιορισμένη για τα παιδιά που δεν μπορούν να σηκωθούν από την καρέκλα.

Ομοίως, η FRT δεν μπορεί να πραγματοποιηθεί σε παιδιά που δεν μπορούν να επιτύχουν 90° κάμψη ώμου λόγω της αδυναμίας του δελτοειδή μυ. Με την εξέλιξη της νόσου, διαφορετικές διαδικασίες αξιολόγησης ισορροπίας πρέπει να χρησιμοποιούνται σε αυτόν τον πληθυσμό.

Τέλος, τα αποτελέσματα μας παρέχουν αποδείξεις ότι FRT και TUG είναι αξιόπιστα μέτρα και μπορούν να χρησιμοποιηθούν για την παρακολούθηση των αλλαγών με την πάροδο του χρόνου, ιδίως μετά τις παρεμβάσεις που στοχεύουν στη βελτίωση των κινητικών λειτουργιών σε παιδιά με DMD.

## ΣΥΜΠΕΡΑΣΜΑΤΑ

Οι κλίμακες αξιολόγησης καθώς επίσης και τα δυναμόμετρα είναι απαραίτητα μέσα για την εκτίμηση της κινητικής και της μυϊκής κατάστασης των ατόμων που πάσχουν από μυϊκή δυστροφία Duchenne. Η απόδοση των δραστηριοτήτων στην παρούσα εργασία δεν αποτελεί επίσημη μετάφρασή τους. Απόρροια της ανασκόπησης μας μέσω αρθρογραφίας, είναι πως όλες οι κλίμακες με τις οποίες ασχοληθήκαμε είναι αξιόπιστες. Η πιο συχνά χρησιμοποιούμενη κλίμακα για την οποία συναντήσαμε τα περισσότερα άρθρα ήταν η MFM η οποία είναι πολύ αξιόπιστη και εφαρμόζεται σε περιπατητικούς και μη περιπατητικούς ασθενείς και αξιολογεί τόσο τα άνω, όσο και τα κάτω άκρα όπως και η Egen Klassification. Η Muscular Dystrophy Functional Rating Scale είναι ένα αξιόπιστο και έγκυρο μέτρο με μικρά floor and ceiling effects και με υψηλή test-retest αξιοπιστία και inter-rater και intrarater αξιοπιστία. Επίσης, η ACTIVLIM είναι και αυτή αξιόπιστη με καλή ευαισθησία στην αλλαγή, δεν έχει σημαντική ceiling or floor effect, έχει μεγάλη ακρίβεια, δομική εγκυρότητα και δυνατότητα εύκολης αναπαραγωγής όπως και η ABILHAND . Η Brooke upper extremity scale είναι αξιόπιστη και εφικτή, εύκολη, γρήγορη και δεν απαιτεί εξοπλισμό, όμως εμφανίζει και κάποια μειονεκτήματα. Το Jebsen Hand Functional Test είναι εύκολο και γρήγορο να πραγματοποιηθεί χωρίς την εμφάνιση floor or ceiling effects ωστόσο στο παρελθόν έχει αμφισβητηθεί η εγκυρότητα του. Επιπλέον, το PUL είναι αξιόπιστο, μπορεί να χρησιμοποιηθεί εξίσου σε περιπατητικούς και σε μη περιπατητικούς ασθενείς με DMD και είναι κατάλληλο για τους ασθενείς από 5 ετών και πάνω μιας και δεν εμφάνισε floor effect ακόμα και σε μεγαλύτερους ασθενείς. Επιπρόσθετα, η αξιολόγηση NSAA έχει μια μέτρια έως καλή συσχέτιση με την εξάλεπτη δοκιμασία βάρδισης και με το χρόνο που σηκώνεται από το πάτωμα αλλά λιγότερο με το 10m walk test. Ο συνδυασμός αυτών των δοκιμασιών μπορεί να χρησιμοποιηθεί αποτελεσματικά σε περιπατητικά αγόρια με DMD και να παρέχει σημαντικές πληροφορίες σχετικά με διάφορες πτυχές της κινητικής τους λειτουργίας που δεν μπορούν να αποτυπωθούν με τη χρήση ενός και μόνο μέτρου. Η HFMS είναι αξιόπιστη στους μη περιπατητικούς ασθενείς, ενώ η NSAA στους περιπατητικούς ασθενείς. Τόσο στη HFMS όσο και στη NSAA υπάρχει έλλειψη τεκμηρίωσης στα τυπικά αναπτυσσόμενα παιδιά. Ακόμη, οι χρονομετρικές δοκιμασίες αξιολόγησης αποτελούν δευτερεύοντα τελικά σημεία σε περιπατητικές κλινικές δόκιμες σε DMD. Σε όλες τις κλίμακες παρατηρείται ότι τα αποτελέσματα αλλάζουν με την πάροδο της ηλικίας και ήταν συνολικά καλύτερα σε παιδιά που έλαβαν θεραπεία με στεροειδή καθημερινά. Εν κατακλείδι, για την αξιολόγηση της δύναμης χρησιμοποιείται το μυϊκό τεστ αλλά η κλίμακα αυτή είναι υποκειμενική και τίθεται υπό αμφισβήτηση ,ωστόσο υπάρχουν και αξιόπιστα δυναμόμετρα για την μέτρηση της μυϊκής δύναμης.

## **ΒΙΒΛΙΟΓΡΑΦΙΑ:**

1. **Βασιλόπουλος Δ.** 2003, «Παθήσεις των σκελετικών μυών» στο *Νευρολογία Επιτομή Θεωρίας και Πράξης (κεφάλαιο 40)*, Παναγιώτα Μαντά, σελ.515-538.
2. **Chamberlain J S.** 2006, T A. Rando. Duchenne Muscular Dystrophy Advances in Therapeutics. © by Taylor & Francis Group, LLC.
3. **Dubowitz V, Sewry C A, Oldfors A.** 2013. Muscle Biopsy: A Practical Approach, 4th Edition. Elsevier Health Sciences.
4. **Dustine J, Larry , Moore Geoffrey E.** 2003, “ACSM’S Exercise Management for persons with Chronic Diseases and Disabilities- ACSM’S άσκηση Χρόνιες παθήσεις & Αναπηρίες”. Μετάφραση από τα αγγλικά από Μπαλτόπουλος.
5. **Παπαπετρόπουλος Θ.** 1980, «Μυοπάθειες» Αθήνα.
6. **Πολυχρονοπούλου, Σ.** (2003). *Παιδιά και έφηβοι με ειδικές ανάγκες και δυνατότητες. Σύγχρονες τάσεις εκπαίδευσης και ειδικής υποστήριξης*. Τόμος Α, Ατραπός, Αθήνα.

## **ΑΡΘΡΟΓΡΑΦΙΑ:**

1. **A J van Essen, Kneppers A L, A H van der Hout, Scheffer H, Ginjaar I B, L P ten Kate, G J van Ommen, Buys C H and Bakker E.** 1997. The clinical and molecular genetic approach to Duchenne and Becker muscular dystrophy: an updated protocol. *J Med Genet* 34: 805-812. doi: 10.1136/jmg.34.10.805.
2. **Aras B, Aras O , Karaduman A.** 2011. Reliability of balance tests in children with Duchenne muscular dystrophy. *Scientific Research and Essays* Vol. 6(20), pp. 4428-4431.
3. **ATS Committee on Proficiency Standards for Clinical Pulmonary Function Laboratories.** ATS statement: guidelines for the six-minutewalk test. *Am J Respir Crit Care Med* 2002;166:111–117.
4. **Baeza J A M, Sanchez M G, Vargas A I C.** 2015. Comparison of kinematic variables obtained by inertial sensors among stroke survivors and healthy older adults in the Functional Reach Test: cross-sectional study. *BioMed Eng OnLine* 14:49.
5. **Bart B, Robert F P, Bergen M P, Cobben N A. M, Stam Henk J, Roebroek Marij E.** 2011. Upper Limb Function in adults with Duchenne Muscular Dystrophy. *J Rehabil Med*.43, 770–775.
6. **Bendixen R M, Lott D J, Senesac C, Mathur S, Vandenborne K.** 2014. Participation in daily life activities and its relationship to strength and functional measures in boys with Duchenne muscular dystrophy. *Disabil Rehabil*.36(22):1918-23.
7. **Bèrard C, Payan C, Hodgkinson I, Fermanian J.** 2005. The MFM Collaborative Study Group. A motor functional measure scale for neuromuscular disease. Construction and validation study. *Neuromuscul Disord* 15:463-470.

8. **Biggar W. Douglas.** 2006. Duchenne Muscular Dystrophy. *Pediatrics in Review* . 2,83-88.
9. **Brooke M H, Fenichel G M, Griggs R C, Mendell J R, Moxley R, Miller J P, Province M A.** 1983. Clinical investigation in duchenne dystrophy: 2. Determination of the “power” of therapeutic trials based on the natural history. *Muscle Nerve*. Feb;6(2):91-103.
10. **Bushby K , Connor E .** 2011. Clinical outcome measures for trials in Duchenne muscular dystrophy: report from International Working Group meetings. *Future Science Ltd*,1(9), 1217–1235.
11. **Bushby K, Finkel R, Birnkrant D, Case L, Clemens P, Cripe L, Kaul A, Kinnett K, McDonald C, Pandya S, Poysky J, Shapiro F, Tomezsko J, Constantin C, Group DCCW.** 2010. Diagnosis and management of Duchenne muscular dystrophy, part 1: diagnosis, and pharmacological and psychosocial management. *Lancet Neurology* 9(1):77-93.
12. **Bushby K, Finkel R, Birnkrant D, Case L, Clemens P, Cripe L, Kaul A, Kinnett K, McDonald C, Pandya S, Poysky J, Shapiro F, Tomezsko J, Constantin C, Group DCCW.** 2010. Diagnosis and management of Duchenne muscular dystrophy, part 2: implementation of multidisciplinary care. *Lancet Neurology* 9(2):177-189.
13. **Carole Be´rarda,, Payanb C, Hodgkinsona I, Fermanianc J.** 2005. The MFM Collaborative Study Group. 2005. A motor function measure scale for neuromuscular diseases .Construction and validation study. *Neuromuscular Disorders* 15:463–470.
14. **Connolly A M, Florence J M, Cradock M M, Malkus E C, Schierbecker J R, Siener C A, Wulf C O, Anand P, Golumbek P T, Zaidman C M, Philip Miller J, Lowes L P, Alfano L N, Viollet-Callendret L, Flanigan K M, Mendell J R, McDonald C M, Goude E, Johnson L, Nicorici A, Karachunski P I, Day J W, Dalton J C, Farber J M, Buser K K, Darras B T, Kang P B, Riley S O, Shriber E, Parad R, Bushby K, Eagle M.** 2013. Motor and cognitive assessment of infants and young boys with Duchenne Muscular Dystrophy: results from the Muscular Dystrophy Association DMD Clinical Research Network. *Neuromuscul Disord*. Jul;23(7):529-39.
15. **De Sanctis R, Pane M, Sivo S, Ricotti V, Baranello G, Frosini S, Mazzone E, Bianco F, Fanelli L, Main M, Corlatti A, D'Amico A, Colia G, Scalise R, Palermo C, Alfonsi C, Tritto G, Romeo DM, Graziano A, Battini R, MorandiL, BertiniE, MuntoniF, MercuriE.** 2015. Suitability of North Star Ambulatory Assessment in young boys with Duchenne muscular dystrophy. *Neuromuscul Disord*. Jan;25(1):14-8.
16. **Duncan P W, Weiner D K, et al.** 1990. "Functional reach: a new clinical measure of balance." *J Gerontol* 45(6): M192-197.
17. **Elaine C. da Silva, Darlene L. Machado, Maria B. D. Resende, Renata F. Silva, Edmar Zanoteli, Umbertina C. Reed.** 2012. Motor function measure scale, steroid therapy and patients with Duchenne muscular dystrophy. *Arq Neuropsiquiatr* 70(3):191-195.
18. **Florence J M , Shree P , King Wendy M, Robison Jenny D , Jack B, Miller J Philip, Schierbecker J, Signore Linda C.** 1992. Intrarater Reliability of Manual

Muscle Test (Medical Research Council Scale) Grades in Duchenne's Muscular Dystrophy . *PHYS THER.* 72, 115-122.

19. **Fujiwara T, Tanabe A, Uchikawa K, Tsuji T, Tanuma A, Hase K, Liu M.** 2009. Activities of daily living (ADL) structure of patients with Duchenne muscular dystroph, including adults. *Keio J Med.*Dec;58(4):223-6.
20. **Goemans N M, Hauwe M, Impe A, Mercier T, Wilson R, Buyse G.** 2012. Disease progression as measured by the 6MWD in Duchenne Muscular Dystrophy; a single centre experience of 62 boys treated with daily corticosteroids. *Neuromuscular Disorders* Volume 22, Issues 9–10, October , Pages 876.
21. **Goemans N, Klingels K, van den Hauwe M, Boons S, Verstraete L, et al.** 2013. Six-minute walk test: reference values and prediction equation in healthy boys aged 5 to 12 years. *PLoS One* 8: e84120.
22. **Guzman O R C, Cruz R M, Cedillo R E E.** 2015. Systemic Inflammation in Duchenne Muscular Dystrophy: Association with Muscle Function and Nutritional Status. *BioMed Research International* Volume 2015, Article ID 891972, 7 pages <http://dx.doi.org/10.1155/2015/891972>.
23. **Hackel M E, Wolfe G A, Bang S M, Canfield J S.** 1992. Changes in Hand Function in the Aging Adult as Determined by the Jebsen Test of Hand Function, *Physical Therapy* Volume 72, Number 5.
24. **Henricson E, Abresch R, Han JJ, Nicorici A, Goude Keller E, Elfring G, Reha A, Barth J, McDonald CM.** 2012. Percent-Predicted 6-Minute Walk Distance in Duchenne Muscular Dystrophy to account for Maturational Influences. *PLoS currents* 4:RRN1297.
25. **Henricson E, Abresch R, Han J J, Nicorici A, Goude K E, Bie E, McDonald C M.** 2013. The 6 Minute Walk Test and Person-Reported Outcomes in Boys with Duchenne Muscular Dystrophy and Typically Developing Controls: Longitudinal Comparisons and Clinically-Meaningful Changes Over One Year. Version 1. *PLoS Curr.* July 8; 5: ecurrents.md.9e17658b007eb79fcd6f723089f79e06. Presented at the Muscular Dystrophy Association National Scientific Meeting, April 21–24. Washington, D.C. Submitted for publication.
26. **Iwabe C, Miranda-Pfeilsticker BH, Nucci A.** 2008. Motor function measure: portuguese version and reliability analysis, *Medida da função motora: versão da escala para o português e estudo de confiabilidade*, *Revista Brasileira de Fisioterapia*, v. 12, n. 5, p. 417-24.
27. **J J M F van der Putten, Hobart JC, Freeman J A, Thompson A J.** 1999. Measuring change in disability after inpatient rehabilitation: comparison of the responsiveness of the Barthel Index and the Functional Independence Measure. *J Neurol Neurosurg Psychiatry* 66:480±484.
28. **Janke F, et al.** 2011. The six-minute walk test in paediatric populations, *Journal of Physiotherapy* Vol. 57 – © Australian Physiotherapy Association.
29. **Kohler M, Clarenbach C F, Boni L, Brack T, Russi E R W, Bloch K E.** 2005. Quality of Life, Physical Disability, and Respiratory Impairment in Duchenne Muscular Dystrophy. *Am J Respir Crit Care Med.* 172, 1032–1036.



30. **Krosschell K J, Maczulski J A, Crawford T O, Scott C, Swoboda K J.** 2006. A modified Hammersmith functional motor scale for use in multi-center research on spinal muscular atrophy. *Neuromuscul Disord* 16:417–26.
31. **Liu M, Mineo K, Hanayama K, Fujiwara T, Chino N.** 2003. Practical problems and management of seating through the clinical stages of Duchenne's muscular dystrophy. *Arch. Phys. Med. Rehabil.*, 84: 818- 824.
32. **Main M, Kairon H, Mercuri E, Muntoni F.** 2003. The Hammersmith functional motor scale for children with spinal muscular atrophy: a scale to test ability and monitor progress in children with limited ambulation. *Eur J Paediatr Neurol* 7(4):155–9.
33. **Martinez J A B, Brunherotti M A, Assis M R, Sobreira C F R.** 2006. Validação da escala motora funcional EK para a língua portuguesa. *Rev Assoc Med Bras* 52:347-351.
34. **Mayhew A G, Cano S J, Scott E, Eagle M, Bushby K, Manzur A, Muntoni F.** 2013. Detecting meaningful change using the north star ambulatory assessment in Duchenne muscular dystrophy. *Dev Med Child Neurol* 55:1046–52.
35. **Mayhew A, Mazzone E S, Eagle M, Duong T , Ash M , Decostre V, Vandenhauwe M, Klingels K, Florence J , Main M , Bianco F ,Henrikson E , Servais L , Campion G , Vroom E, Ricotti V, Goemans N, McDonald C, Mercuri E.** 2013. ON BEHALF OF THE PERFORMANCE OF THE UPPER LIMB (PUL) WORKING GROUP. Development of the Performance of the Upper Limb module for Duchenne muscular dystrophy,1038-1045.
36. **Mayhew A, Cano S, Scott E, Eagle M, Bushby K, Muntoni F.** 2011. Moving towards meaningful measurement: Rasch analysis of the North Star Ambulatory Assessment inDuchenne muscular dystrophy. *Dev Med Child Neurol.* Jun;53(6):535-42.
37. **Mayhew A.G, Eagle M , Steffenson B.** 2012. S.P.6 Exploratory Rasch analysis of the EK2 scale used in a population of Duchenne muscular dystrophy (DMD). Volume 22, Issue 9,Page 877, October 2012.
38. **Mazzone E S, Vasco G, Palermo C, Bianco F, Galluccio C, Ricotti V, Castronovo A D, Mauro M S, Pane M, Mayhew A, Mercuri E.** 2012. A critical review of functional assessment tools for upper limbs in Duchenne muscular dystrophy. *Developmental Medicine & Child Neurology*, 54: 879–885.
39. **Mazzone E S, Messina S, Vasco G, Main M, Eagle M, D'Amico A, Doglio L, Politano L, Cavallaro F, Frosini S, Bello L, Magri F, Corlatti A, Zucchini E, Brancalion B, Rossi F, Ferretti M, Motta MG, Cecio MR, Berardinelli A, Alfieri P, Mongini T, Pini A, Astrea G, Battini R, Comi G, Pegoraro E, Morandi L, Pane M, Angelini C, Bruno C, Villanova M, Vita G, Donati MA, Bertini E, Mercuri E.** 2009. Reliability of the North Star Ambulatory Assessment in a multicentric setting. *NeuromusculDisord* 19:458–61.
40. **Mazzone E, Martinelli D, Berardinelli A, Messina S, D'Amico A, Vasco G, Main M, Doglio L, Politano L, Cavallaro F, Frosini S, Bello L, Carlesi A, Bonetti AM, Zucchini E, De Sanctis R, Scutifero M, Bianco F, Rossi F, Motta MC, Sacco A, Donati MA, Mongini T, Pini A, Battini R, Pegoraro E, Pane M, Pasquini**

- E, Bruno C, Vita G, de Waure C, Bertini E, Mercuri E.** 2010. North Star Ambulatory Assessment, 6- minute walk test and timed items in ambulant boys with Duchenne muscular dystrophy. *20*:712–6.
41. **Mazzone ES, Pane M, Sormani MP, Scalise R, Berardinelli A, et al.** 2013. 24-month longitudinal data in ambulant boys with Duchenne muscular dystrophy. *PLoS One* 8: e52512.
  42. **McDonald C M, Henricson E K, Han J J, et al.** 2010. The 6-min walk test in Duchenne/Becker muscular dystrophy: longitudinal observations. *Muscle Nerve* 42(6):966–74.
  43. **McDonald C M, Henricson E K, Han JJ, Abresch R T, Nicorici A, Elfring G L, et al.** 2010. The 6-minute walk test as a new outcome measure in Duchenne muscular dystrophy. *Muscle Nerve* 41:500–510.
  44. **McDonald C M, Widman L M, Walsh D D, Walsh S A, Abresch R T.** 2005. Use of step activity monitoring for continuous physical activity assessment in boys with Duchenne muscular dystrophy. *Arch Phys Med Rehabil* 86: 802–808.
  45. **McDonald CM, Henricson EK, Abresch RT, Florence JM, Eagle M, et al.** 2013. The 6-minute walk test and other endpoints in Duchenne muscular dystrophy: Longitudinal natural history observations over 48 weeks from a multicenter study. *Muscle Nerve* 48: 343–356.
  46. **Mercuri E, McDonald C, Mayhew A, Florence J, Mazzone E, Bianco F, Decostre V, Servais L, Ricotti V, Goemans N, Vroom E.** 2012. International workshop on assessment of upper limb function in Duchenne Muscular Dystrophy, *Neuromuscular Disorders* 22 , 1025–1028.
  47. **Mercuri E, Messina S, Battini R, Berardinelli A, Boffi P, Bono R, et al.** 2002. Reliability of the Hammersmith functional motor scale for spinal muscular atrophy in a multicentric study. *Neuromuscul Disord* 16:93–8.
  48. **Mercuri Eugenio , Muntoni Francesco .** 2013. Muscular dystrophies. *Lancet* .381, 845–60.
  49. **Nätterlund B, Ahlström G.** 2001. Activities of daily living and quality of life in persons with muscular dystrophy. *J Rehabil Med.* Sep;33(5):206-11.
  50. **O’Hagen J M, Glanzman A M, McDermott M P, Ryan P A, Flickinger J, Quigley J, et al.** 2007. An expanded version of the Hammersmith functional motor scale for SMA II and III patients. *Neuromuscul Disord* 17:693–7.
  51. **Pane M, Mazzone E S., Fanelli L, De Sanctis R, Bianco F, Sivo S, D’Amico A, Messina S, Battini R, Scutifero M, Petillo R, Frosini S, Scalise R, Vita G, Bruno C, Pedemonte M, Mongini T, Pegoraro E, Brustia F, Gardani A, Berardinelli A, Lanzillotta V, Viggiano E, Cavallaro F, Sframeli M, Bello L, Barp A, Bonfiglio S, Rolle E, Colia G, Catteruccia M, Palermo C, D’Angelo G, Pini A, Iotti E, Gorni K, Baranello G, Morandi L, Bertini E, Politano L, Sormani M, Mercuri E.** 2014. Reliability of the Performance of Upper Limb assessment in Duchenne muscular dystrophy, *Neuromuscular Disorders* 24 ,201–206.

52. **Parreira S L S, Resende M B D, Zanoteli E, Carvalho M S, Marie S K, Reed U C.** 2010. Comparison of motor strength and function in patients with Duchenne muscular dystrophy with or without steroid therapy. *Neuro-Psiquiatr.* vol.68 no.5 São Paulo Oct.
53. **Paul L Enright MD.** 2003. The Six-Minute Walk Test. [*Respir Care* 48(8):783–785. © 2003 Daedalus Enterprises].
54. **Payan C, Vuillerot C, Rippert P, Castro D, Bérard C, Poirot I, MFM-20 Study Group.** 2013. Motor Function Measure: Validation of a Short Form for Young Children With Neuromuscular Diseases. *Archives of Physical Medicine and Rehabilitation* 94:2218-26.
55. **Pizzato T M, Baptista C R J A, Souza M A, Benedicto M M B, Martinez E Z, Mattiello-Sverzut A C.** 2014. Longitudinal assessment of grip strength using bulb dynamometer in Duchenne Muscular Dystrophy. *Braz J Phys Ther.* 18(3), 245-251.
56. **Podsiadlo, D. and Richardson, S.** 1991. "The timed "Up & Go": a test of basic functional mobility for frail elderly persons." *J Am Geriatr Soc* 39(2): 142-148.
57. **Poole Janet L.** 2003. Measures of Adult Hand Function : Arthritis Hand Function Test (AHFT), Grip Ability Test (GAT), Jebsen Test of Hand Function, and The Rheumatoid Hand Functional Disability Scale (The Duruøz Hand Index [DHI]), *Arthritis & Rheumatism (Arthritis Care & Research)* Vol. 49, No. 5S, October 15, pp S59–S66 .DOI 10.1002/art.11406.
58. **Poole Janet L.** 2011. Measures of Hand Function, Arthritis Hand Function Test (AHFT), Australian Canadian Osteoarthritis Hand Index (AUSCAN), Cochin Hand Function Scale, Functional Index for Hand Osteoarthritis (FIHOA), Grip Ability Test (GAT), Jebsen Hand Function Test (JHFT), and Michigan Hand Outcomes Questionnaire (MHQ), *Arthritis Care & Research* Vol. 63, No. S11, November 189–S199 DOI 10.1002/acr.20631 © 2011, American College of Rheumatology.
59. **Raggi Alberto , Leonardi Matilde.** 2009. Assessing activity limitations in patients with neuromuscular diseases: is the ACTIVLIM questionnaire linked to ICF and ICF-CY? *Wolters Kluwer Health | Lippincott Williams & Wilkins. International Journal of Rehabilitation Research*, Vol 32 No 2. 32:148–153.
60. **Ralf Geiger, Alexander Strasak et al.** 2007. Six-Minute Walk Test in Children and Adolescents, *The Journal of Pediatrics*, Volume 150, Issue 4, April, Pages 395–399.e2.
61. **Ricotti V, Ridout D A, Pane M, Main M, Mayhew A, Mercuri E, Manzur A Y, Muntoni F.** 2015. The NorthStar Ambulatory Assessment in Duchennemuscular dystrophy: considerations for the design of clinical trials. *JNeuroNeurosurgPsychiatry* 0:1–7. doi:10.1136/jnnp-2014-309405.
62. **Roush J, Guy J, Purvis M.** 2006. Reference values and relationship of the six minute walk test and body mass index in healthy third gradeschool children. *Internet J Allied Health SciPract* 4:1–6.
63. **Schara U, Mortier, Mortier W.** 2001. Long-Term Steroid Therapy in Duchenne Muscular Dystrophy-Positive Results versus Side Effects. *Journal of Clinical Neuromuscular Disease* [2(4):179-183].

64. **Scott E, Eagle M, Main M, Sheehan J.** 2006. The North Star Ambulatory Assessment. Abstract 31st annual meeting of the British Paediatric Neurology Association. 18th–20th January 2006. *Dev Med Child Neurol* 2006:27.
65. **Scott E, Mawson SJ.** 2006. Measurement in Duchenne muscular dystrophy: considerations in the development of a neuromuscular assessment tool. *Dev Med Child Neurol.* 2006;48(6):540-4.
66. **Seferian A M, Moraux A, Annoussamy M, Canal A, Decostre V, Diebate O et al.** 2015. Upper Limb Strength and Function Changes during a One-Year Follow-Up in Non- Ambulant Patients with Duchenne Muscular Dystrophy: An Observational Multicenter Trial. *PLOS ONE.*
67. **Servais L, Deconinck N, Moraux A, Benali M. et al.** 2013. Innovative methods to assess upper limb strength and function in non-ambulant Duchenne patients. *Neuromuscular Disorders.* 23, 139–148.
68. **Steffensen B F, Hyde S A, Attermann J, Mattsson E.** 2002. Reliability of the EK scale, a functional test for non-ambulatory persons with Duchenne dystrophy. *Adv Physiother* 4:47.
69. **Steffensen B F, Lyager S , Werge B, Mattsson E.** 2002. Physical capacity in non-ambulatory people with Duchenne muscular dystrophy or spinal muscular atrophy: a longitudinal study. *Developmental Medicine & Child Neurology*, 44: 623–632.
70. **Steffensen B, Hyde S, Lyager S, Mattson E.** 2001. Validity of the EK scale: a functional assessment of non-ambulatory individuals with Duchenne muscular dystrophy or spinal muscular atrophy. *Physiother Res Int* 6:119-34.
71. **Steffensen B, Mayhew A, Aloysius A, Eagle M, Mercuri E, Messina S, Mazzone E, Nadeau A, Main M, Scott E, Werlauff U, Werge B, Glanzmann A, Muntoni F.** 2008. Egen Klassifikation (EK) revisited. Congrès : Congrès international de myologie 2008 (International Congress of Myology 26-30 mai 2008; Marseille, France) 2008, p. 73.
72. **Stineman M G, Shea J A, Jette A, Tassoni C J, Ottenbacher K J, Fiedler R, Granger CV.** 1996. The Functional Independence Measure: tests of scaling assumptions, structure, and reliability across 20 diverse impairment categories. *Arch Phys Med Rehabil* 77: 1101–1108.
73. **Stuberg Wayne A , Metcalf W K .**1988. Dystrophy Using a Hand-held Dynamometer Children and in Children with Duchenne Muscular. *PHYS THER.* 68, 977-982.
74. **Turner-Stokes L, Nyein K, Turner-Stokes T et al.** 1999. The UK FIM+FAM: development and evaluation. *Clin Rehabil.*13: 277–87.
75. **Uchikawa K, Liu M, Tsuji T, Fujiwara T, Chino N.** 2004. Functional status and muscle strength in people with Duchenne muscular dystrophy living in the community. *J Rehabil Med* 36: 124-129.
76. **Vandervelde L, Peter Y.K. Van den Bergh , Goemans N, Thonnard Jean-Louis.** 2009. Activity limitations in patients with neuromuscular disorders: A responsiveness study of the ACTIVLIM questionnaire, *Neuromuscular Disorders* 19 , 99–103.

77. **Vandervelde Laure , Peter Y.K. Van den Bergh ,Goemans Nathalie , Thonnard Jean-Louis.** 2007. ACTIVLIM: A Rasch-built measure of activity limitations in children and adults with neuromuscular disorders, *Neuromuscular Disorders* 17 , 459–469.
78. **Vandervelde Laure, Van den Bergh, Peter , Penta, Massimo, Thonnard, Jean-Louis.** 2010. Validation of the ABILHAND questionnaire to measure manual ability in children and adults with neuromuscular disorders.. In: *Journal of Neurology, Neurosurgery and Psychiatry*, Vol. 81, no. 5, p. 506-512.
79. **VUILLEROT C, GIRARDOT F O , PAYAN C , FERMANIAN J, IWAZ J, CAPUCINE DE LATTRE , BERARD C.** 2009. Monitoring changes and predicting loss of ambulation in Duchenne muscular dystrophy with the Motor Function Measure. *DEVELOPMENTAL MEDICINE & CHILD NEUROLOGY*. Volume 52, Issue 1, pages 60–65, January 2010
80. **Vuillerot C, Girardot F, Payan C, et al.** 2010. Monitoring changes and predicting loss of ambulation in Duchenne muscular dystrophy with the motor function measure. *Dev Med Child Neurol* 52:60-65.
81. **W. Douglas Biggar.** 2006. Duchenne Muscular Dystrophy, *Pediatrics in Review* 27;83, DOI: 10.1542/pir.27-3-83.
82. **Wade DT, Collin C.** 1988. The Barthel ADL index: a standard measure of disability? *International Disability Studies* 10:64±7.
83. **Yi-Jing Lue, Rong-Fong Lin, Shun-Sheng Chen, Yen-Mou Lu.** 2009. Measurement of the functional status of patients with different types of muscular dystrophy. *Kaohsiung J Med Sci* .25,325–33.

## ΗΛΕΚΤΡΟΝΙΚΑ ΠΕΡΙΟΔΙΚΑ:

1. **Yen-Mou Lu and Yi-Jing Lue.** 2012. Strength and Functional Measurement for Patients with Muscular Dystrophy, *Muscular Dystrophy*, Dr. Madhuri Hegde (Ed.), ISBN: 978-953-51-0603-6, InTech, DOI: 10.5772/31970. Available from: <http://www.intechopen.com/books/muscular-dystrophy/strength-decrease-pattern-and-functional-measurement-for-patients-with-muscular-dystrophy>.

## ΗΛΕΚΤΡΟΝΙΚΕΣ ΠΗΓΕΣ:

1. [https://www.google.gr/search?q=%CE%B1%CF%80%CF%8C+%CF%84%CE%B7%CE%BD+%CE%B1%CE%BD%CE%B1%CF%80%CE%B7%CF%81%CE%B9%CE%BA%CE%AE+%CE%BA%CE%B1%CF%81%CE%AD%CE%BA%CE%BB%CE%B1+%CF%83%CF%84%CE%B7%CE%BD+%CF%84%CE%BF%CF%85%CE%B1%CE%BB%CE%AD%CF%84%CE%B1&es\\_sm=93&source=lnms&tbm=isch&sa=X&ved=0CAcQ\\_AUoAWoVChMliJmp-r7JxwIVyV4aCh2D6QWT&biw=1366&bih=623#tbm=isch&q=transfer+from+wheelchair+to+toilet+alone&imgsrc=oSmWln6vkRLZAM%3A](https://www.google.gr/search?q=%CE%B1%CF%80%CF%8C+%CF%84%CE%B7%CE%BD+%CE%B1%CE%BD%CE%B1%CF%80%CE%B7%CF%81%CE%B9%CE%BA%CE%AE+%CE%BA%CE%B1%CF%81%CE%AD%CE%BA%CE%BB%CE%B1+%CF%83%CF%84%CE%B7%CE%BD+%CF%84%CE%BF%CF%85%CE%B1%CE%BB%CE%AD%CF%84%CE%B1&es_sm=93&source=lnms&tbm=isch&sa=X&ved=0CAcQ_AUoAWoVChMliJmp-r7JxwIVyV4aCh2D6QWT&biw=1366&bih=623#tbm=isch&q=transfer+from+wheelchair+to+toilet+alone&imgsrc=oSmWln6vkRLZAM%3A).
2. <http://www.spinalistips.se/tips-transfer-from-wheelchair-to-bed-en-601.html>.

## ΠΑΡΑΡΤΗΜΑ

### ΚΛΙΜΑΚΕΣ ΑΞΙΟΛΟΓΗΣΗΣ

#### 1. MOTOR FUNCTION MEASURE (MFM)

List of the 32 items of the Motor Function Measure with the starting position and exercises required

No.	Starting position	Exercise required and conditions for obtaining maximum score
1	Supine	Head in the axis: maintains the head in the axis and turns it completely to one side and then to the other
2		Raises the head and maintains the raised position
3		Flexes the hip and the knee more than 90 degrees by raising the foot from the mat
4		Lower limb supported by examiner: from the position in plantar flexion, raises the foot in dorsal flexion of 90 degrees in relation to the leg
5		Raises one hand from the mat and moves it to the opposite shoulder
6		Lower limbs half-flexed, patella facing up and feet resting on the mat: raises the pelvis, lumbar spine, pelvis and thighs aligned and feet slightly apart
7		Rolls to prone and frees the upper limbs
8		Without support of upper limbs, sits up on the mat
9	Seated on the mat	Without support of upper limbs, maintains the sitting position and is then capable of maintaining contact between the two hands
10		The tennis ball placed in front of the subject: without support of upper limbs, leans forward, touches the ball and sits up again
11		Without support of upper limbs, stands up
12	Standing	Without support of upper limbs, sits down on the chair, feet slightly apart
13	Seated on the chair	Without support of upper limbs or leaning against the back of the chair, maintains the sitting position, head and trunk in the axis
14	Seated on the chair or in their wheelchair	Head in flexion: from the fully flexed position, raises the head and maintains the raised position, head in the axis during the movement and when maintained
15		Forearms on the table but not elbows: raises both hands to the top of the head at the same time, head and trunk in the axis
16		The pencil on the table: reaches the pencil with one hand, elbow in complete extension at the end of the movement
17		10 coins placed on the table: successively picks up and holds 10 coins in one hand within 20 s
18		One finger placed in the center of the fixed CD: traces the complete border of the disk with one finger without support of the hand

19		The pencil on the table: picks up the pencil placed next to their hand and draws a continuous series of loops of 1 cm height in the 4-cm-long frame
20		Holding the sheet of paper: tears the paper folded in 4, beginning at the fold
21		The tennis ball on the table: picks up the ball, raises it off the table and turns over the hand holding onto the ball
22		A finger placed in the center of the fixed square: raises the finger and places it successively in the center of the 8 squares of the diagram without touching the lines
23		Upper limbs along the trunk: places the two forearms and/or hands on the table at the same time
24	Seated on the chair	Without support of upper limbs, stands up, feet slightly apart
25	Standing with support of upper limbs on equipment	Lets go of the support and maintains the standing position, feet slightly apart, head, trunk and limbs in the axis
26		Without support of upper limbs, raises one foot for 10 s
27	Standing	Without support, lowers theirselves, touches the floor with one hand and stands up again
28	Standing without support	Walks forward 10 steps on both heels
29		Walks forward 10 steps on a straight line
30		Runs 10 m
31		On one foot: hops 10 times in place on one foot
32		Without support of upper limbs, attains the squatting position and gets up twice in a row

(Be´rard et al.2005 ; Mazzone et al.2012)

## 2. NORTH STAR AMBULATORY ASSESSMENT TEST (NSAA)

1	Stand
2	Walk
3	Stand up from chair
4	Stand on one leg Right
5	Stand on one leg Left
6	Climb box step Right
7	Climb box step Left
8	Descend box step Right
9	Descend box step Left
10	Gets to sitting
11	Rise from floor
12	Lifts head
13	Stands on heels
14	Jump
15	Hop Right leg

16	Hop Left leg
17	Run (10m)

(Copyright 2006-2011 MDC/North Star Clinical Network)

### 3. EGEN KLASSIFIKATION SCALE (EK)

1. Ability to use wheelchair
2. Transfer from wheelchair
3. Ability to stand
4. Balance in the wheelchair
5. Move the arms
6. Use hands/arms for eating
7. Turn in bed
8. Cough
9. Speak
10. Physical well-being
11. Daytime fatigue
12. Head control
13. Ability to control joystick
14. Food textures
15. Eating a meal
16. Swallowing
17. Hand function

(Steffensen et al.,2008)

### 4. HAMMERSMITH FUNCTIONAL MOTOR SCALE (HFMS)

- 
- 1 Plinth/chair sitting can be over edge of plinth or on plinth/floor
  - 2 Long sitting legs straight = knees maybe flexed, knee caps pointing upwards, ankles <10 cm apart
  - 3 One hand to head in sitting
  - 4 Two hands to head in sitting
  - 5 Supine to side-lying
  - 6 Rolls prone to supine over R
  - 7 Rolls prone to supine over L
  - 8 Rolls supine to prone over R
  - 9 Rolls supine to prone over L
  - 10 Sitting to lying
  - 11 Props on forearms
  - 12 Lifts head from prone
  - 13 Prop on extended arms



- 14 Lying to sitting
  - 15 Four-point kneeling
  - 16 Crawling
  - 17 Lifts head from supine
  - 18 Supported standing
  - 19 Stand unsupported
  - 20 Stepping
- 

( Main et al.2003)

## 5. MUSCULAR DYSTROPHY FUNCTIONAL RATING SCALE

### *Mobility domain*

- Indoor mobility
- Transferring from bed to chair
- Wheelchair manipulation

### *Basic activities of daily living domain*

- Feeding
- Combing hair
- Brushing teeth
- Dressing upper / lower parts of body
- Bathing

### *Arm function domain*

- Managing objects overhead
- Carrying object
- Cleaning table
- Writing
- Turning books
- Picking up small objects
- Manipulating small objects

## 6. ABILHAND

1. Taking the cap off a bottle
2. Cutting one's nails
3. Buttoning up a shirt
4. Fastening the zipper of a jacket
5. Turning a key in a keyhole
6. Fastening a snap (jacket, bag)
7. Opening a pack of chips
8. Opening a pack of biscuits
9. Inserting a key in a keyhole
10. Turning off a tap
11. Turning on a tap
12. Filling a glass with water

13. Sharpening a pencil
14. Opening a bread box
15. Squeezing toothpaste on to a toothbrush
16. Spreading butter on a slice of bread
17. Opening a toothpaste tube
18. Counting banknotes
19. Dealing cards
20. Unwrapping a chocolate bar
21. Wiping one's hands
22. Washing one's hands

(Mazzone et al.2012)

## 7. ACTIVLIM

	ACTIVLIM item
1	Hopping on one foot <sup>b</sup>
2	Carrying a heavy load <sup>a</sup>
3	Running <sup>b</sup>
4	Walking more than 1 km <sup>a</sup>
5	Walking upstairs
6	Standing for a long time <sup>b</sup>
7	Stepping out of a bath tub
8	Walking downstairs
9	Taking a bath
10	Putting on a backpack <sup>b</sup>
11	Dressing one's lower body
12	Walking outdoors on level ground
13	Getting into a car <sup>a</sup>
14	Taking a shower
15	Wiping one's upper body
16	Putting on a T-shirt
17	Hanging a jacket on a hat stand
18	Sitting on the toilet
19	Washing one's upper body
20	Opening a door
21	Closing a door <sup>b</sup>
22	Washing one's face <sup>a</sup>

(Raggi et al.2008)

## **8. VIGNOS LOWER EXTREMITY SCALE**

1. Walks and climbs stairs without assistance
2. Walks and climbs stairs with the aid of a railing
3. Walks and climbs stairs slowly (elapsed time of more than 12 seconds for 4 std. stairs) with aid of a railing
4. Walks unassisted and rises from a chair, but cannot climb stairs
5. Walks unassisted but cannot rise from a chair or climb stairs
6. Walks only with assistance or walks independently with long-leg braces
7. Walks in long-leg braces but requires assistance for balance
8. Stands in long leg braces, but is unable to walk even with assistance
9. Is in a wheelchair
10. Is confined to bed

(Brooke MG et al.1981)

## **9. BROOKE UPPER EXTREMITY SCALE**

1. Starting with arms at sides, can abduct arms in a full circle until they touch above head
2. Can raise arms above head only by flexing elbow / or by using accessory muscles
3. Cannot raise arms above head but can raise a glass of water (=8oz) to mouth (using both hands if necessary)
4. Can raise hands to mouth but cannot raise a glass of water to mouth
5. Cannot raise hand to mouth but can use hands to hold pen or pick up pennies from table
6. Cannot raise hands to mouth and has no useful function of hands

## **10. UPPER LIMB FUNCTIONAL ABILITY TEST**

Upper limb axial motor capacity

1. Raises himself and maintains the position for 2–3s
2. Shoulder extension
3. Shoulder internal / external rotation
4. Shoulder flexion
5. Shoulder abduction / adduction
6. Shoulder flexion / abduction
7. Elbow flexion

Upper limb distal motor capacity

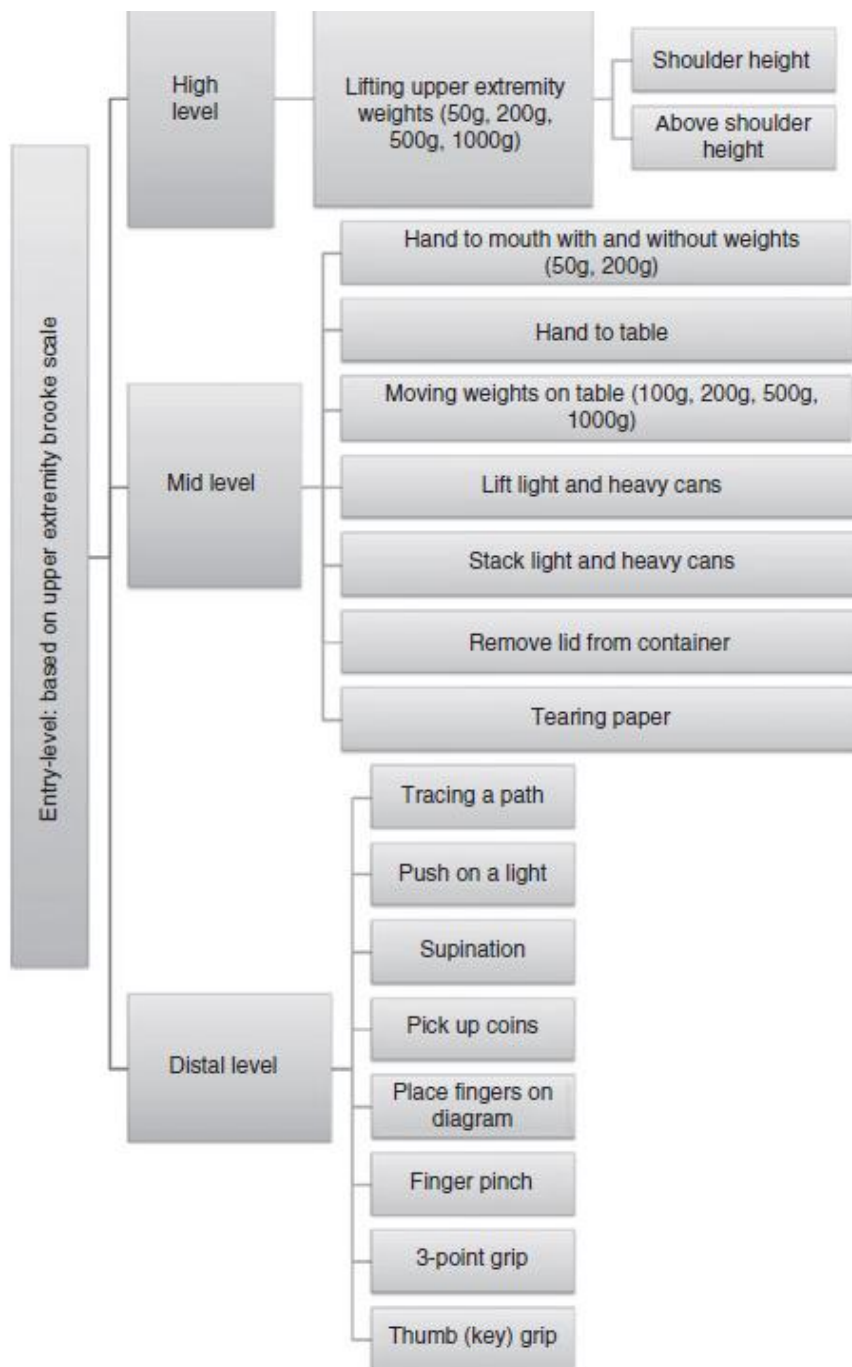
8. Forearm pronation / supination
9. Wrist flexion / extension
10. Wrist – ulnar deviation
11. Metacarpophalangeal flexion / extension
12. Proximal interphalangeal joint flexion / extension
13. Thumb opposition to other fingers
14. Finger tremors

## **11. JEBSEN HAND FUNCTION TEST**

1. Writing

2. Turning over 3" by 5" in card
3. Picking up small common objects
4. Simulated feeding
5. Stacking checkers
6. Picking up large objects
7. Picking up large heavy objects

## 12. PERFORMANCE OF THE UPPER LIMB (PUL)



(Mayhew et al.2013)

## **13. FUNCTIONAL INDEPENDENCE MEASURE (FIM)**

### Self-care

1. Eating
2. Grooming
3. Bathing/showering
4. Dressing upper body
5. Dressing lower body
6. Toileting
7. Swallowing

### Sphincters

1. Bladder management
2. Bowel management

### Mobility

1. Transfers: bed/chair/wheelchair
2. Transfers: toilet
3. Transfers: bathtub/shower
4. Transfers: car
5. Locomotion: walking/wheelchair
6. Locomotion: stairs
7. Community mobility

### Communication

1. Expression
2. Comprehension
3. Reading
4. Writing
5. Speech intelligibility

### Psychosocial

6. Social interaction
7. Emotional status
8. Adjustment to limitations
9. Use of leisure time (replaces employability in original version)

### Cognition

10. Problem solving
11. Memory
12. Orientation
13. Concentration (replaces attention in original version)
14. Safety awareness (replaces safety judgement in original version)

## **14. BARTHEL INDEX (BI)**

### Bowels

- 0 = incontinent (or needs to be given enemata)  
1 = occasional accident (once/week)  
2 = continent

### Bladder

- 0 = incontinent, or catheterized and unable to manage  
1 = occasional accident (max. once per 24 hours)  
2 = continent (for over 7 days)

### Grooming

- 0 = needs help with personal care  
1 = independent face/hair/teeth/shaving (implements provided)

### Toilet use

- 0 = dependent

1 = needs some help, but can do something alone  
2 = independent (on and off, dressing, wiping)  
Feeding  
0 = unable  
1 = needs help cutting, spreading butter, etc.  
2 = independent (food provided within reach)  
Transfer  
0 = unable – no sitting balance  
1 = major help (one or two people, physical), can sit  
2 = minor help (verbal or physical)  
3 = independent  
Mobility  
0 = immobile  
1 = wheelchair independent, including corners, etc.  
2 = walks with help of one person (verbal or physical)  
3 = independent (but may use any aid, e.g., stick)  
Dressing  
0 = dependent  
1 = needs help, but can do about half unaided  
2 = independent (including buttons, zips, laces, etc.)  
Stairs  
0 = unable  
1 = needs help (verbal, physical, carrying aid)  
2 = independent up and down  
Bathing  
0 = dependent  
1 = independent (or in shower)

(Collin et al., 1988)