



**ΠΑΝΕΠΙΣΤΗΜΙΟ
ΠΑΤΡΩΝ**
UNIVERSITY OF PATRAS

**ΣΧΟΛΗ ΕΠΙΣΤΗΜΩΝ ΑΠΟΚΑΤΑΣΤΑΣΗΣ ΥΓΕΙΑΣ
ΤΜΗΜΑ ΦΥΣΙΚΟΘΕΡΑΠΕΙΑΣ**

ΠΤΥΧΙΑΚΗ ΕΡΓΑΣΙΑ

**ΑΞΙΟΛΟΓΗΣΗ ΚΑΙ ΕΦΑΡΜΟΓΗ ΕΙΔΙΚΗΣ
ΘΕΡΑΠΕΥΤΙΚΗΣ ΑΣΚΗΣΗΣ ΣΕ ΑΣΘΕΝΗ
ΜΕ ΤΟ ΣΠΑΝΙΟ ΣΥΝΔΡΟΜΟ BARTTER**

ΟΝΟΜΑΤΕΠΩΝΥΜΟ ΣΠΟΥΔΑΣΤΗ: ΛΙΣΙΑΝ ΣΕΧΟΥ Α.Μ.: 2251

ΕΠΟΠΤΕΥΩΝ ΚΑΘΗΓΗΤΗΣ: κ. ΧΑΡΑΛΑΜΠΟΣ ΜΑΤΖΑΡΟΓΛΟΥ

ΑΙΓΙΟ - 2020

Πανεπιστήμιο Πατρών

Σχολή Επιστημών Αποκατάστασης Υγείας

Τμήμα Φυσικοθεραπείας

Title of the Dissertation

**Evaluation and application of special therapeutic
exercise in patient with rare Bartter syndrome**

ΕΥΧΑΡΙΣΤΙΕΣ

Μετά την ολοκλήρωση της πτυχιακής μου, η οποία υλοποιήθηκε στο Τμήμα Φυσικοθεραπείας Αιγίου, θα ήθελα να ευχαριστήσω τους ανθρώπους που βοήθησαν, άμεσα ή έμμεσα, στην περάτωση αυτής της εργασίας. Αρχικά θα ήθελα να ευχαριστήσω θερμά τον επόπτη της πτυχιακής, τον Επίκουρο Καθηγητή Χ. Ματζάρογλου, για την καθοδήγηση και τις πολύτιμες συμβουλές που μου έδωσε καθ' όλη τη διάρκεια της ερευνητικής διαδικασίας καθώς και της συγγραφής. Επίσης, ιδιαίτερα σημαντική στάθηκε η συμβολή των καθηγητριών Δρ. Σ. Λαμπροπούλου και Δρ. Χ. Φαράντου, οι οποίες μου παρείχαν την απαραίτητη βοήθεια και στήριξη τόσο στη φυσικοθεραπευτική αξιολόγηση του ασθενή όσο και στη διαμόρφωση του φυσικοθεραπευτικού προγράμματος. Παράλληλα, θα ήθελα να ευχαριστήσω τους γονείς του ασθενή για την προθυμία και τη συνέπεια τους, στο να υλοποιηθεί κάθε στάδιο του θεραπευτικού προγράμματος. Σημαντική ήταν και η συμμετοχή ακόμα και της θείας του, η οποία μας παραχωρούσε ένα χώρο από το σπίτι της για τη διεξαγωγή κάθε συνεδρίας. Τέλος, οι πιο θερμές ευχαριστίες αναλογούν στον ίδιο τον ασθενή που πήρε μέρος στην συνολική έρευνα, για την προσπάθεια και τη θέλησή που έδειξε, ώστε να ολοκληρωθεί με επιτυχία η παρούσα φυσικοθεραπευτική παρέμβαση.

ΠΕΡΙΛΗΨΗ

Η παρούσα εργασία αποτελεί μία μελέτη περίπτωσης πάνω σε ένα σπάνιο σύνδρομο, το λεγόμενο «σύνδρομο Bartter». Το σύνδρομο αυτό είναι μια σπάνια νεφρική σωληναριοπάθεια. Συγκεκριμένα, η έρευνα θα εστιάσει στην αξιολόγηση της ισορροπίας, της ευλυγισίας, της σπαστικότητας, και της λειτουργικότητας ενός ασθενούς με το σπάνιο σύνδρομο Bartter, καθώς και στην φυσικοθεραπευτική παρέμβαση μέσω εφαρμογής θεραπευτικής άσκησης νευρολογικής φύσεως. Κύριος σκοπός θα είναι η βελτίωση της ισορροπίας και του λανθασμένου τρόπου βάδισης, καθώς κι η μείωση της σπαστικότητας, με απώτερο στόχο τη βελτίωση της λειτουργικότητας του ασθενούς. Οι μετρήσεις θα πραγματοποιηθούν σε έναν 29χρονο άνδρα που πάσχει από το σύνδρομο Bartter που εξετάζεται. Η διαδικασία αξιολόγησης της κατάστασης του ασθενούς θα περιλαμβάνει: α) τη μέτρηση του ROM των κεντρικών αρθρώσεων των κάτω άκρων με τη χρήση ενός γωνιομέτρου, και β) την σπαστικότητα των μεγάλων μυϊκών ομάδων. Παράλληλα, η λειτουργικότητα κι η βάδιση του ασθενούς θα αξιολογηθούν μέσω ειδικών δοκιμασιών. Στη συνέχεια, με βάση τα αποτελέσματα της αρχικής αξιολόγησης της επικρατούσας κατάστασης, θα κατασκευάσουμε ένα κατάλληλο φυσικοθεραπευτικό πρόγραμμα, που θα εφαρμοστεί στον ασθενή, και θα διαρκέσει συνολικά 16 εβδομάδες. Μετά την ολοκλήρωση της φυσικοθεραπευτικής παρέμβασης, θα πραγματοποιηθεί μια τελική επανα-αξιολόγηση, με στόχο να διαπιστωθεί το αν και κατά πόσο βελτιώθηκε η δύσκολη κινησιολογική κατάσταση του ασθενούς μέσω της εστιασμένης θεραπευτικής άσκησης. Σύμφωνα με τα αποτελέσματα της παρούσας έρευνας, αποδεικνύεται ότι το θεραπευτικό πρόγραμμα ήταν αποτελεσματικό. Συμπερασματικά, η φυσικοθεραπευτική παρέμβαση απέδωσε θετικά αποτελέσματα όσον αφορά τα επίπεδα της σπαστικότητας στις διάφορες μυϊκές ομάδες, καθώς παρατηρήθηκε σημαντική μείωση της σε σχέση με την αρχική κατάσταση του ασθενή. Επιπλέον, διαπιστώθηκε αύξηση της ευλυγισίας και της μυϊκής δύναμης, καθώς και αισθητή βελτίωση της ορθοστατικής ισορροπίας του ασθενή. Εξίσου θετικά αποτελέσματα έχουμε και στις λειτουργικές δοκιμασίες, με αποτέλεσμα την επίτευξη της βελτίωσης της καθημερινότητας του. Ικανοποιημένοι από την έρευνα μας, θεωρούμε πως κρίνεται απαραίτητη η περαιτέρω έρευνα στον ίδιο τον ασθενή, εφαρμόζοντας ενδεικτικά τη μέθοδο της υδροθεραπείας, καθώς κι άλλες μελέτες σε μεγαλύτερο δείγμα ασθενών με το ίδιο σύνδρομο.

ΛΕΞΕΙΣ ΚΛΕΙΔΙΑ: Σύνδρομο Bartter, φυσικοθεραπευτική παρέμβαση, λειτουργικότητα, κινητικότητα, σπαστικότητα, νευρολογική προσέγγιση.

ΠΕΡΙΕΧΟΜΕΝΑ

ΚΕΦΑΛΑΙΟ 1^ο	1
1.1 ΕΙΣΑΓΩΓΗ	1
1.2 ΟΡΙΣΜΟΣ	2
1.3 ΑΝΑΤΟΜΙΑ ΝΕΦΡΩΝΑ	2
1.4 ΛΕΙΤΟΥΡΓΙΑ ΝΕΦΡΩΝΑ	3
1.5 ΕΠΙΔΗΜΙΟΛΟΓΙΑ.....	4
1.6 ΑΙΤΙΟΛΟΓΙΑ.....	5
1.7 ΤΑΞΙΝΟΜΗΣΗ – ΤΥΠΟΙ BARTTER.....	6
1.8 ΚΛΙΝΙΚΑ ΧΑΡΑΚΤΗΡΙΣΤΙΚΑ	7
1.9 ΠΑΘΟΦΥΣΙΟΛΟΓΙΑ.....	9
1.10 ΧΑΡΑΚΤΗΡΙΣΤΙΚΑ ΕΡΓΑΣΤΗΡΙΑΚΩΝ ΕΞΕΤΑΣΕΩΝ.....	10
1.11 ΘΕΡΑΠΕΙΑ.....	11
ΚΕΦΑΛΑΙΟ 2^ο	14
2.1 ΣΚΟΠΟΣ.....	14
2.2 ΜΕΘΟΔΟΛΟΓΙΑ	14
2.2.1 Χαρακτηριστικά έρευνας	14
2.2.2 Διαδικασία αξιολόγησης	15
2.2.3 Φυσικοθεραπευτική παρέμβαση	25
ΚΕΦΑΛΑΙΟ 3^ο	31
3.1 ΑΠΟΤΕΛΕΣΜΑΤΑ.....	31
3.1.1 Μέτρηση εύρους τροχιάς ROM	31
3.1.2 Εκτίμηση σπαστικότητας με κλίμακα Ashworth	32
3.1.3 Μέτρηση μυϊκής δύναμης	33
3.1.4 Λειτουργικές δοκιμασίες.....	34
ΚΕΦΑΛΑΙΟ 4^ο	36
4.1 ΣΥΖΗΤΗΣΗ.....	36
4.2 ΣΥΜΠΕΡΑΣΜΑΤΑ.....	39
ΒΙΒΛΙΟΓΡΑΦΙΑ	41

ΕΥΡΕΤΗΡΙΟ ΠΙΝΑΚΩΝ

Πίνακας 1: Ταξινόμηση τύπων του συνδρόμου	7
Πίνακας 2: Επιλογές θεραπείας και κλινικές διαμάχες στο σύνδρομο Bartter	12
Πίνακας 3: Αποτελέσματα μέτρησης εύρους τροχιάς ROM.....	17
Πίνακας 4: Κλίμακα Ashworth	18
Πίνακας 5: Αποτελέσματα εκτίμησης σπαστικότητας	19
Πίνακας 6: Κλίμακα μυϊκής δύναμης.....	20
Πίνακας 7: Αποτελέσματα μέτρησης μυϊκής δύναμης.....	20
Πίνακας 8: Αποτελέσματα επανα-αξιολόγησης εύρους τροχιάς ROM.....	32
Πίνακας 9: Αποτελέσματα επανα-αξιολόγησης σπαστικότητας.....	32
Πίνακας 10: Αποτελέσματα επανα-αξιολόγησης μυϊκής δύναμης.....	33
Πίνακας 11: Αποτελέσματα επανα-αξιολόγησης λειτουργικών δοκιμασιών κλίμακας Berg	34
Πίνακας 12: Αποτελέσματα επανα-αξιολόγησης λειτουργικών δοκιμασιών κλίμακας MAS	35
Πίνακας 11: Αποτελέσματα επανα-αξιολόγησης σε όρθιο γονάτισμα	35

ΕΥΡΕΤΗΡΙΟ ΕΙΚΟΝΩΝ

Εικόνα 1: Ανθρώπινο νεφρό	3
Εικόνα 2: Κύρια μέρη του νεφρώνα.....	4
Εικόνα 3: Θέσεις απομάκρυνσης ή προσθήκης ηλεκτρολυτών από ή προς το υγρό του σωληνάριου...	4

ΚΕΦΑΛΑΙΟ 1^ο

1.1 ΕΙΣΑΓΩΓΗ

Η παρούσα έρευνα εστιάζει στη μελέτη ενός ασθενή που πάσχει από το σπάνιο σύνδρομο Bartter, υπό το πρίσμα της επιστήμης της φυσικοθεραπείας. Πιο αναλυτικά, αποτελεί μια νευρολογική προσέγγιση της νόσου, με σκοπό αρχικά την αξιολόγηση της κατάστασης του ασθενούς και στη συνέχεια τη προσπάθεια βελτίωσης των λειτουργικών κινήσεων του, μέσω ενός κατάλληλα διαμορφωμένου φυσικοθεραπευτικού προγράμματος θεραπείας. Βασική ανάγκη αποτελεί η μεταβολή της σημερινής δύσκολης κινησιολογικής κατάστασης του ασθενούς, προς μία όσο το δυνατόν πιο βελτιωμένη εκδοχή της καθημερινότητάς του.

Ουσιαστικά αποτελεί τη συνέχεια μιας προηγούμενης ποσοτικής μελέτης νευρομυϊκής φύσεως ⁹(βλ. Καραχανίδη & Κολυβοδιάκου, 2018). Ωστόσο, η πρωτοτυπία της παρούσας έρευνας έγκειται στην ανάδειξη μιας ολοκληρωμένης νευρολογικής προσέγγισης πάνω στη πάθηση, η οποία παραδόξως δεν έχει εφαρμοστεί μέχρι σήμερα. Είναι σημαντικό να αναφέρουμε πως οι βιβλιογραφικές αναφορές και οι έρευνες που έχουν γίνει πάνω στο σύνδρομο Bartter έχουν ως κύριο άξονα τους την ιατρική και φαρμακευτική προσέγγιση, κι όχι την φυσικοθεραπευτική. Με άλλα λόγια, στην υπάρχουσα αρθρογραφία παρατηρείται σημαντική έλλειψη ερευνών με κεντρικό άξονα την επιστήμη της φυσικοθεραπείας, η οποία σχετίζεται σε τεράστιο βαθμό με την πορεία εξέλιξης της νόσου.

Πιο αναλυτικά, μοριακές εξελίξεις έχουν δείξει ότι η νόσος οφείλεται σε μεταλλάξεις πολλών γονιδίων, οι οποίες καθορίζουν την ομοιότητα των ηλεκτρολυτών του οργανισμού που τελούνται δια μέσου του επιθηλίου στα άπω σωληνάρια των νεφρών, με αποτέλεσμα την εμφάνιση και υιοθέτηση σοβαρών μυοσκελετικών και νευρολογικών ελλειμμάτων από την γέννηση και μετά. Γι' αυτό το λόγο χρίζει απαραίτητη η φυσικοθεραπευτική παρέμβαση, με στόχο τη βελτίωση της λειτουργικότητας και της κινητικότητας των ασθενών με σύνδρομο Bartter. Ουσιαστικά, μέσα από τα αποτελέσματα που θα προσδώσει το φυσικοθεραπευτικό πρόγραμμα που θα ακολουθηθεί στην παρούσα μελέτη, θα αναδειχθούν ευρήματα που είναι πιθανόν να συμβάλλουν στην αναβάθμιση της υφιστάμενης γνώσης, δίνοντας ώθηση για τη διεξαγωγή ακόμη πιο εξελιγμένων θεραπευτικών μεθόδων.

1.2 ΟΡΙΣΜΟΣ

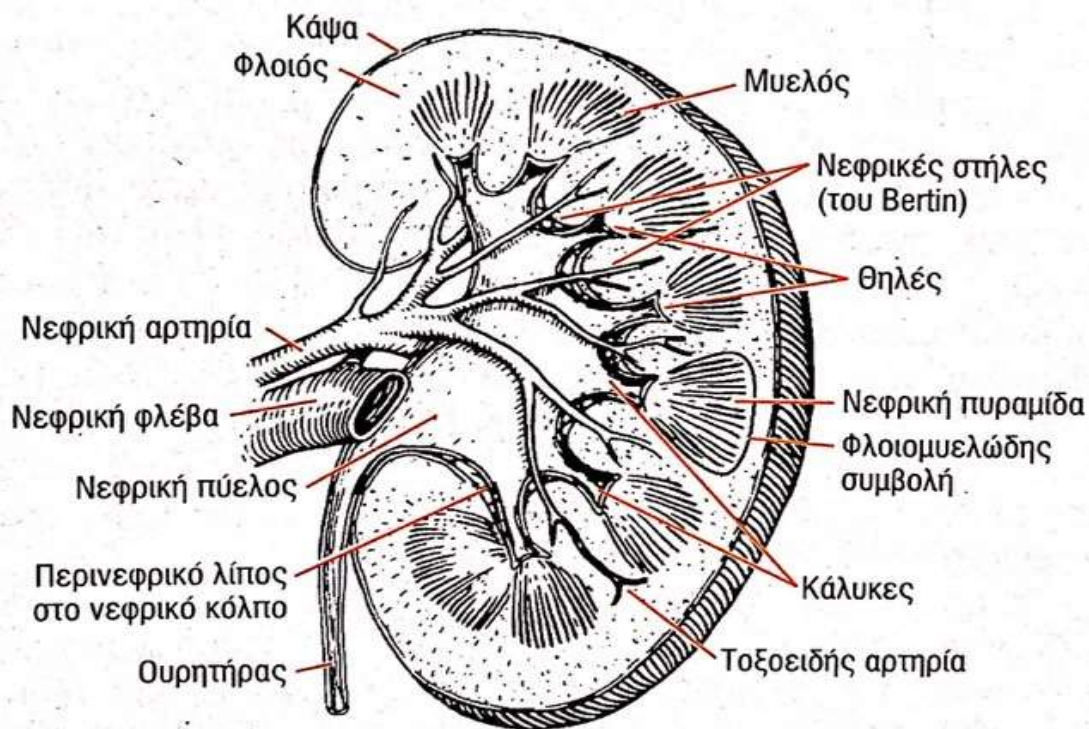
Ως σύνδρομο Bartter ορίζεται από το έτος 1962 (Frederic Crosby Bartter 1914-1983, Αμερικάνος γιατρός) η υπερπλασία των παρασπειραματικών κυττάρων του νεφρού, η οποία συνοδεύεται από την ελάττωση του καλίου του αίματος (υποκαλιαιμία), την αλκάλωση, και την αύξηση της αλδοστερόνης¹, χωρίς όμως την αύξηση της αρτηριακής πίεσης. Το σύνδρομο αποτελεί μια γονιδιακή μετάλλαξη αυτοσωμικού υπολειπόμενου χαρακτήρα, που προκαλεί μια σπάνια νεφρική σωληναριοπάθεια ²(Bartter et al, 1962) και οφείλεται σε διαταραχή της επαναρρόφησης του νατρίου, του καλίου, και του χλωρίου στο επίπεδο της αγκύλης του Henle. Υπάρχουν 4 διαφορετικές κατηγορίες εκδήλωσης του συνδρόμου, κι αυτές είναι: α) το προγεννητικό σύνδρομο Bartter, β) το νεογνικό σύνδρομο Bartter, γ) το κλασσικό Bartter και δ) το σύνδρομο Gitelman ³(Bhat et al, 2012).

1.3 ΑΝΑΤΟΜΙΑ ΝΕΦΡΩΝΑ

Οι νεφροί εντοπίζονται στην οπισθοπεριτοναϊκή χώρα και εκτείνονται από το δωδέκατο θωρακικό έως τον τρίτο οσφυϊκό σπόνδυλο. Το δεξιό όργανο κείται συνήθως χαμηλότερα, ενώ το αριστερό τείνει να είναι ελαφρώς μεγαλύτερο. Κάθε νεφρός ενός ενήλικα ζυγίζει 115 έως 170 g, έχει διαστάσεις περίπου 11 x 6 x 2,5 cm και περιβάλλεται από μια σκληρή ινοελαστική κάψα ⁷(Goldman & Bennett, 2002).

Η επιφάνεια διατομής ενός διχοτομημένου νεφρού εμφανίζει μια σκοτεινότερη εσωτερική περιοχή, το μυελό, και μια ωχρή εξωτερική περιοχή, το φλοιό. Ο μυελός διαχωρίζεται σε 8 έως 18 γραμμοειδείς κωνικές μάζες που καλούνται πυραμίδες. Ο τρόπος που είναι τοποθετημένες οι πυραμίδες σχηματίζουν μια θηλή. Στην άκρη κάθε θηλής υπάρχουν πολλές μικρές οπές, οι οποίες αντιπροσωπεύουν τις περιφερικές απολήξεις των αθροιστικών σωληνάρων (του Bellini). Εντός του φλοιού επεκτείνονται οι μυελώδεις ακτίνες που σχηματίζονται από τα ευθέα τμήματα του εγγύς σωληναρίου, των παχέων ανιόντων σκελών και των αθροιστικών σωληνάρων ⁷(Goldman & Bennett, 2002).

¹ Αλδοστερόνη : Η βιολογικά δραστικότερη ορμόνη. Εκκρίνεται από φλοιό επινεφριδίων, αυξάνει την επαναρρόφηση του Na από τους νεφρούς. Η αύξηση αυτής προκαλεί υπέρταση.



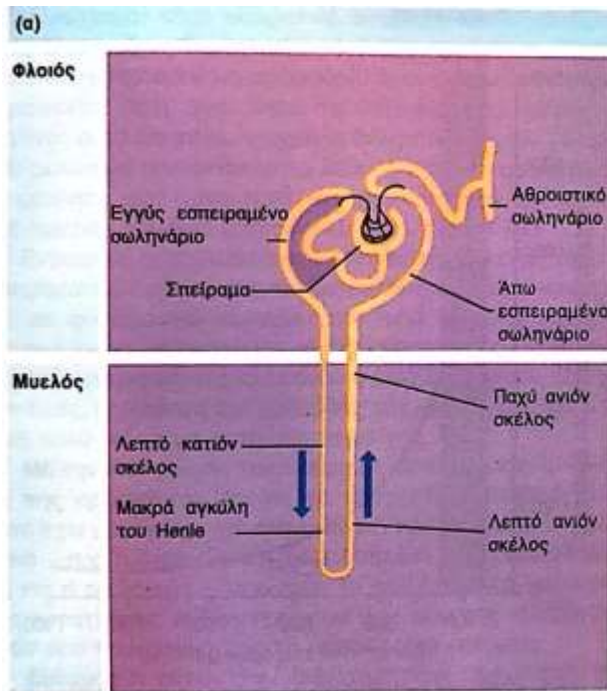
ΕΙΚΟΝΑ 101-1 ■ Οβελιαία τομή ανθρώπινου νεφρού, στην οποία σκιαγραφούνται τα αδρά ανατομικά χαρακτηριστικά.

Εικόνα 1: Ανθρώπινο νεφρό ⁷(Goldman & Bennett, 2002: 771)

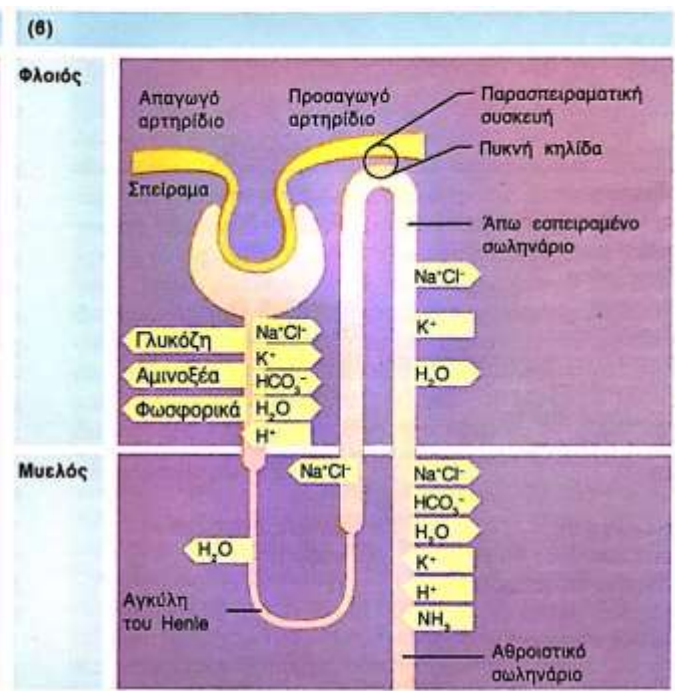
1.4 ΛΕΙΤΟΥΡΓΙΑ ΝΕΦΡΩΝΑ

Ο κύριος ρόλος του νεφρού είναι η απομάκρυνση παραπροϊόντων του μεταβολισμού, καθώς και η ρύθμιση του όγκου και της σύστασης των υγρών του σώματος. Ο νεφρός κατέχει ένα μοναδικό σύστημα που επιτρέπει την ελεύθερη υπερδιήθηση του ύδατος και των μη συνδεδεμένων με πρωτεΐνες ουσιών χαμηλού μοριακού βάρους από το πλάσμα, καθώς και την εκλεκτική επαναρρόφηση και απέκκριση αυτών, όταν το υπερδιήθημα περνά μέσα από το νεφρικό σωληνάριο. Η διαφορά υδροστατικής πίεσης της τάξεως των 10 mm Hg αποτελεί την κινητήριο δύναμη για την υπερδιήθηση του πρακτικά ελεύθερου από πρωτεΐνες και λίπη διηθήματος διαμέσου της σπειραματικής τριχοειδικής μεμβράνης, μέσα στο χώρο του Bowman, και τελικά στο νεφρικό σωληνάριο. Επιπλέον, το νερό και το NaCl επαναρροφούνται και σε πιο περιφερικές περιοχές, ενώ λεπτή ρύθμιση της ισορροπίας του νερού και των αλάτων γίνεται στο άπω και στο αθροιστικό σωληνάριο υπό την επίδραση της ADH (antidiuretic

hormone) και της αλδοστερόνης. Άλλες ουσίες που διηθούνται, επαναρροφούνται ή απεκκρίνονται σε ποικίλο βαθμό περιλαμβάνουν τα ουρικά άλατα, αρκετά οργανικά οξέα, φάρμακα, καθώς και τα προϊόντα του μεταβολισμού τους. Άλλες λειτουργίες του νεφρού είναι και η Ενδοκρινής λειτουργία, όπου γίνεται παραγωγή ερυθροποιητίνης, ρενίνης, και προσταγλανδινών. Όπως επίσης και η Μεταβολική λειτουργία, όπου γίνεται ο μεταβολισμός της βιταμίνης D και των πρωτεϊνών μικρού μοριακού βάρους ⁵(Clark & Kumar, 2007).



Εικόνα 2: Κύρια μέρη του νεφρώνα ⁵(Clark & Kumar, 2007: 589)



Εικόνα 3: Θέσεις απομάκρυνσης ή προσθήκης ηλεκτρολυτών από ή προς το υγρό του σωληνάριου ⁵(Clark & Kumar, 2007: 589)

1.5 ΕΠΙΔΗΜΙΟΛΟΓΙΑ

Το σύνδρομο Bartter είναι πολύ σπάνιο έχοντας ποσοστά εμφάνισης σε 1 στα 100.000 άτομα, κι αναπτύσσεται κυρίως από την παιδική ηλικία. Επίσης, φαίνεται να επηρεάζει τους άνδρες και τις γυναίκες σε ίσο αριθμό, καθώς και άτομα οποιασδήποτε φυλής ή εθνικής προέλευσης. Ωστόσο, πολλές περιπτώσεις είναι αδιάγνωστες ή εσφαλμένες, καθιστώντας δύσκολο τον προσδιορισμό της πραγματικής συχνότητας της νόσου στο γενικό πληθυσμό ⁸(Καλλιακμάνης, 2014).

1.6 ΑΙΤΙΟΛΟΓΙΑ

Τα σύνδρομα Bartter προκαλούνται από υπολειπόμενες μεταλλάξεις στο γονίδιο SLC12A1 (τύπου I), το γονίδιο KCNJ1 (τύπου II), το γονίδιο CLCNKB (τύπου III), το γονίδιο BSND (τύπου IVa) ή αμφότερα τα γονίδια CLCNKA και CLCNKB (τύπος IVb)¹(Amirlak & Dawson, 2000). Τα γονίδια περιέχουν οδηγίες για την δημιουργία πρωτεϊνών που παίζουν κρίσιμο ρόλο σε πολλές λειτουργίες του σώματος. Όταν εμφανιστεί μια μετάλλαξη ενός γονιδίου, το πρωτεϊνικό προϊόν μπορεί να είναι ελαττωματικό, αναποτελεσματικό ή να απουσιάζει. Ανάλογα με τις λειτουργίες τις συγκεκριμένης πρωτεΐνης, αυτό μπορεί να επηρεάσει πολλά συστήματα οργάνων του σώματος. Το σύνδρομο Bartter κληρονομείται με αυτοσωματικό υπολειπόμενο τρόπο, εκτός από τον τύπο 5, ο οποίος κληρονομείται σε μια ύφεση που συνδέεται με το X γονίδιο¹¹(NORD, 2019).

Οι περισσότερες γενετικές ασθένειες καθορίζονται από την κατάσταση των δύο αντιγράφων ενός γονιδίου, ένα από τον πατέρα και ένα από την μητέρα. Οι υπολειπόμενες γενετικές διαταραχές εμφανίζονται όταν ένα άτομο κληρονομεί δύο μη φυσιολογικά αντίγραφα ενός γονιδίου, ένα από κάθε γονέα. Εάν ένα άτομο κληρονομήσει ένα κανονικό αντίγραφο και ένα αντίγραφο για την ασθένεια, το άτομο θα είναι φορέας της ασθένειας, αλλά συνήθως δεν θα παρουσιάσει συμπτώματα. Ο κίνδυνος για δύο γονείς-φορείς να περάσουν στο παιδί το αλλοιωμένο γονίδιο κι έτσι αυτό να προσβληθεί, έχει 25% πιθανότητα με κάθε εγκυμοσύνη. Από την άλλη, ο κίνδυνος να προσβληθεί ένα παιδί που είναι φορέας, όπως οι γονείς του, έχει 50% πιθανότητα με κάθε εγκυμοσύνη. Η πιθανότητα όμως να προσβληθεί ένα παιδί που λαμβάνει κανονικά γονίδια και από τους δύο γονείς, βρίσκεται στο 25%. Ο κίνδυνος είναι ο ίδιος για τα αρσενικά και τα θηλυκά¹¹(NORD, 2019).

Τα περισσότερα από τα γονίδια που εμπλέκονται στο σύνδρομο Bartter παράγουν τις πρωτεΐνες που απαιτούνται για την σωστή λειτουργία των νεφρών. Μία από της διαφορετικές λειτουργίες του νεφρού είναι η διατήρηση συγκεκριμένου όγκου και σύνθεσης σωματικών υγρών μέσω της επαναρρόφησης αλάτων και μετάλλων που διεγείρουν ηλεκτρικές παρορμήσεις στο σώμα (ηλεκτρολύτες). Οι ηλεκτρολύτες είναι απαραίτητοι για διάφορες λειτουργίες στο σώμα, όπως η πυρκαγιά των νεφρών, η σύσπαση των μυών, η παραγωγή ενέργειας και οι περισσότερες σημαντικές βιοχημικές αντιδράσεις στο σώμα. Τα νεφρά διατηρούν την ισορροπία των ηλεκτρολυτών φιλτράροντας το αίμα. Οι νεφρόνες είναι βασικές λειτουργικές μονάδες των νεφρών και υπάρχουν ένα εκατομμύριο από αυτά στα νεφρά μας. Κάθε νεφρόνη αποτελείται από ένα σπείραμα και ένα νεφρικό σωληνάριο. Τα σπειράματα διηθούν στο αίμα κι έτσι σε έναν ενήλικα δημιουργούν έναν κύριο όγκο ούρων περίπου 100

ml/min. Το νεφρικό σωληνάριο απορροφά το μεγαλύτερο μέρος αυτού του διηθήματος, συμπεριλαμβανομένων των ηλεκτρολυτών όπως το νάτριο, το χλωρίδιο, και το κάλιο, πίσω στο αίμα για να διασφαλιστεί ότι δεν θα χαθούν πάρα πολλά από τα ούρα. Το νεφρικό σωληνάριο περιέχει τέσσερα βασικά τμήματα γνωστά και ως: εγγύς σπειροειδής σωλήνας, βρόγχος του Henle, περιφερικός σπειροειδής σωλήνας (DCT) και αγωγός συλλογής ¹¹(NORD, 2019).

Ο βρόγχος του Henle αντιπροσωπεύει ένα σημαντικό ποσοστό της επαναρρόφησης αλατιού και ορυκτών στο σώμα. Παίζει επίσης ρόλο στην συγκέντρωση ούρων. Όταν ένα τμήμα του απομακρυσμένου νεφρού δεν λειτουργεί σωστά, άλλοι είναι αυτοί που προσπαθούν να αντισταθμίσουν την κατάσταση. Αυτή η αντιστάθμιση δημιουργεί τις τυπικές ανωμαλίες ηλεκτρολυτών του συνδρόμου Bartter, το χαμηλό κάλιο, και την αλκάλωση.

Οι μεταλλάξεις στα γονίδια που εμπλέκονται στο σύνδρομο Bartter έχουν ως αποτέλεσμα την ανώμαλη λειτουργία των διαύλων ιόντων ή των πρωτεϊνών, που εμπλέκονται στην μεταφορά των ηλεκτρολυτών πίσω στην κυκλοφορία του αίματος. Αυτή η μη φυσιολογική λειτουργία εμποδίζει το νάτριο και το χλωριούχο (άλας) να απορροφηθούν από τα ούρα. Αυτό προκαλεί υπερβολική ποσότητα νερού και αλατιού που πρέπει να εκδιωχθεί από το σώμα μέσω των ούρων. Με την σειρά τους επηρεάζονται επίσης κι οι άλλοι ηλεκτρολύτες, όπως το κάλιο, το μαγνήσιο και το ασβέστιο. Έτσι διακόπτεται η σωστή ισορροπία των ηλεκτρολυτών στο σώμα κι αυτή η ισορροπία είναι κρίσιμη για την κανονική λειτουργία του σώματός μας. Αυτές οι ισορροπίες τελικά οδηγούν στα διάφορα συμπτώματα των συνδρόμων Bartter ¹¹(NORD, 2019).

1.7 ΤΑΞΙΝΟΜΗΣΗ – ΤΥΠΟΙ BARTTER

Οι αλλοιώσεις του γονιδιώματος που οδηγούν στο σύνδρομο Bartter επηρεάζουν τα γονίδια που κωδικοποιούν διαφορετικά μόρια που εμπλέκονται στην επαναρρόφηση του νατρίου στο επίπεδο του παχέος ανιόντος σκέλους της αγκύλης του Henle ¹⁰(Kleta & Bockenhauer, 2006). Αναλυτικά, ύστερα από μετάλλαξη στο γονίδιο SLC12A1 προκύπτει ο προγεννητικός τύπος Bartter I (ABS), ενώ ο προγεννητικός τύπος Bartter II είναι αποτέλεσμα του γονιδίου KCNJ11. Ο κλασικός τύπος Bartter III προέρχεται από το γονίδιο CLCNKB, και ο τύπος IV, ο οποίος συνδυάζεται με αισθητηριακή κώφωση, από το γονίδιο BSND ή CLCNKA-CLCNKB. Το νεογνικό Bartter χωρίζεται σε δύο τύπους, η μετάλλαξη στο γονίδιο 15q15-q21 αφορά τον τύπο I, ενώ στο γονίδιο 11q24-25 τον τύπο II. Τέλος, το σύνδρομο Gitelman είναι αποτέλεσμα της μετάλλαξης του γονιδίου SLC12A3 ¹⁵(Wong & Chan, 2014).

Πίνακας 1: Ταξινόμηση τύπων του συνδρόμου (AD, αυτοσωμική κυριαρχία, AR, αυτοσωματικό υπολειπόμενο, XLR, X - συνδεδεμένο υπολειπόμενο) ¹¹(NORD, 2019)

	Γονίδιο	Γενετικοί τύποι	Κληρονομία	Πρωτεΐνη	Κλινικά ευρήματα
Τύπος I	SLC12A1	601678	AR	NKCC2	Ασθενότητα, πολυϋδραμιόνη, νεφροκαληνίτιδα, υποκαλιμαλική, αλκάλωση, υποστανουρία
Τύπος II	KCNJ1	241200	AR	ROMK1	Ασθενότητα, πολυϋδραμιόνη, νεφροκαληνίτιδα, υποκαλιμαλική, αλκάλωση, υποστανουρία, παροδική υπερκαλιαιμία
Τύπος III	CLCNKB	607364	AR	CLC-Kb	Υποκαλιαιμία, υποχωρητική αλκάλωση
Τύπος IVa	BSND	602522	AR	Barttin	Ασθενότητα, πολυϋδραμιός, αισθητηριακή κώφωση, υποκαλιαιμία, υποχωρητική αλκάλωση
Τύπος IVb	CLCNKA CLCNKB	613090	AR	CLC-Ka CLC-KB	Ασθενότητα, πολυϋδραμιός, αισθητηριακή κώφωση, υποκαλιαιμία, υποχωρητική αλκάλωση
Μεταβατική BS	MAGE-D2	300971	XLR	MAGE-D2	Μεταβατική απώλεια αλατιού, πολυϋδραμνιο
Σύνδρομο Gitelman	SLC12A3 ή TRPM6			Συμμεταφορέας NaCl ή συμμεταφορέας Mg αντίστοιχα	Υποκαλιαιμία, μεταβολική αλκάλωση, υπομαγνησιαιμία, πρωτοπαθής υπεραλδοστερονισμός, φυσιολογική αρτηριακή πίεση

1.8 ΚΛΙΝΙΚΑ ΧΑΡΑΚΤΗΡΙΣΤΙΚΑ

Προγεννητικός τύπος Bartter I

Ο τύπος I BS είναι γενετικά ετερογενής και έχουν αναφερθεί >63 μεταλλάξεις,

συμπεριλαμβανομένων των μεταλλάξεων ανωμαλίας/ανοησίας, των μεταλλάξεων συναρμολόγησης, των μικρών παρεμβολών και των μικρών διαγραφών.

Στο τύπο I BS, τα συμπτώματα είναι συνήθως παρόντα κατά την γέννηση με σοβαρή σπατάλη αλατιού, υποσταντουρία, αυξημένη παραγωγή PGE₂ κι αδυναμία ανάπτυξης. Ένα κοινό χαρακτηριστικό είναι η υπερασβεστιουρία, η οποία μπορεί να οδηγήσει σε νεφροσαλκινία ή και οστεοπενία. Οι τύποι I και II BS θεωρήθηκαν προγεννητικές παραλλαγές, που ονομάζονται και ως 'σύνδρομο υπερωσταγλαωδίνης E' ⁶(Cunha & Heilberg, 2018).

Προγεννητική παραλλαγή τύπου II BS

Ο τύπος II BS ονομάζεται προγεννητική παραλλαγή, επειδή εμφανίζεται συχνότερα με σοβαρά συμπτώματα στη νεογνική περίοδο. Επιπλέον, αναφέρεται και η καθυστερημένη εμφάνιση του τύπου II BS (ισοδύναμη με BS τύπου I) λόγω του ευρέος φαινοτύπου της νόσου.

Η υποκαλιαιμία είναι συνήθως ηπιότερη σε αυτό τον τύπο Bartter και μπορεί να παρατηρηθεί παροδική υπερκαλιαιμία τις πρώτες ημέρες της ζωής, πιθανότατα εξαιτίας της ανωριμότητας της αντλίας Na⁺ K⁺ ATPase, και επίσης λόγω της έκφρασης του καναλιού ROMK στον φλοιώδη αγωγό συλλογής όπου λειτουργεί K⁺ έκκριση.

Είναι ενδιαφέρον ότι άτομα ετεροζυγώδη με ένα μεταλλαγμένο αλληλόμορφο Bartter τύπου II παρουσιάζουν αντίσταση στην υπέρταση, πιθανότατα λόγω μειωμένης επαναρρόφησης νατρίου με την μεσολάβηση NKCC2 ⁶(Cunha & Heilberg, 2018).

Κλασικός τύπου III BS

Οι πρώτοι εντοπισμένοι ασθενείς με αυτές τις μεταλλάξεις εμφάνισαν συμπτώματα κατά την βρεφική ηλικία, ή την πρώιμη παιδική ηλικία, με υποκαλιαιμία, σπατάλη αλατιού, πολουρία, πολυδιψία και επιβράδυνση της ανάπτυξης. Η νεφροσαλκινία μπορεί να είναι παρούσα στον τύπο III BS αλλά εμφανίζεται λιγότερα συχνά στους τύπους I και II BS.

Ο τύπος III BS θεωρείται 'κλασικό BS' αλλά παρουσιάζει σημαντική φαινοτυπική μεταβλητότητα σε αυτή την ομάδα ασθενών, συμπεριλαμβανομένων των νεογνών BS, προγεννητικής BS, και φαινότυπου τύπου Gitelman. Οι τύποι των CLCNKB γονιδιακών μεταλλάξεων σε ασθενείς με τύπου III BS περιλαμβάνουν μεταλλάξεις εσφαλμένου νοήματος στους περισσότερους ασθενείς, μετατόπιση πλαισίου, ανοησίες, μάτισμα, και μεγάλες μεταλλάξεις διαγραφής. Ωστόσο, μεγάλες διαγραφές παρατηρήθηκαν να είναι πιο συχνές σε ασθενείς με πρώιμη έναρξη και σοβαρούς φαινοτύπους. Μερικοί συγγραφείς υπερασπίζονται την υπόθεση ότι η φαινοτυπική ετερογένεια θα μπορούσε να οφείλεται σε διάφορους βαθμούς αντιστάθμισης μέσω εναλλακτικής εκχύλισης χλωραλιδίου ⁶(Cunha & Heilberg, 2018).

Τύπος IVa και IVb BS

Οι μεταλλάξεις στο γονίδιο BSND προκαλούν τον τύπο IVa BS και έχουν ως αποτέλεσμα την

εξασθένηση της παρεμβολής βαρτίνης στην μεμβράνη πλάσματος των διαύλων CLC-Kb και CLC-Ka στον βρόγχο του Henle, καθώς και στο εσωτερικό αυτί, οι οποίοι παρεμβαίνουν στην μεταφορά επιθηλιακού άλατος.

Αντίθετα, ο τύπος IVb είναι μια διαγονιδιακή διαταραχή με μεταλλάξεις και στα CLCNKA και CLCNKB γονίδια, γεγονός που μπορεί να οδηγήσει σε εξασθένηση της λειτουργίας δύο διαύλων χλωρίου και συνεπώς σε σοβαρή σπατάλη αλατιού και κώφωση.

Οι ασθενείς BS IVa και BS IVb εμφανίζουν τυπικά σοβαρούς φαινότυπους με επιβράδυνση της ανάπτυξης, ανεπαρκή ανταπόκριση στα μη στεροειδή αντιφλεγμονώδη φάρμακα και μερικές φορές πρόιμη εμφάνιση νεφροπάθειας τελικού σταδίου (ESRD). Σε ορισμένους ασθενείς, η πτώση του ρυθμού σπειραματικής διήθησης αρχίζει σε νεαρή ηλικία.

Επιπλέον, η αισθητηριακή λειτουργία του εσωτερικού αυτιού εξασθενεί στον τύπο IVa και IVb BS. Στον τύπο IVa οι μεταλλάξεις βαρτίνης καταστρέφουν την έκκριση καλίου στο stria vascularis και τον αιθουσαίο λαβύρινθο, ενώ στις μεταλλάξεις τύπου IVb εμφανίζονται και στα δύο κανάλια χλωριδίου που βλάπτουν την κανονική τους λειτουργία στο εσωτερικό αυτί⁶(Cunha & Heilberg, 2018).

Τύπος V σύνδρομο Gitelman

Το σύνδρομο Gitelman είναι ένα σπάνιο κληρονομικό ελάττωμα στο νεφρικό σωληνάριο των νεφρών. Αυτό το ελάττωμα οδηγεί το νεφρό στο να καταστρέφει τα ούρα μαγνησίου, νατρίου, καλίου και χλωριούχου, αντί να τα επαναφέρει στην κυκλοφορία του αίματος. Τα επίπεδα ασβεστίου στα ούρα είναι χαμηλότερα από τα φυσιολογικά παρά τις κανονικές τιμές ούρων. Στο σύνδρομο αυτό, πρόβλημα αποτελεί η επαναρρόφηση σημαντικών ηλεκτρολυτών και ορυκτών. Το ελάττωμα βρίσκεται στον συνδιαμεταφορέα θειαζίδης, όπου το νάτριο, το κάλιο και το μαγνήσιο απορροφούνται στο σώμα. Λόγω του ελαττώματος, αυτά τα ορυκτά χάνονται στα ούρα αντί να απορροφούνται στο σώμα. Επίσης, για άγνωστο λόγο οι ασθενείς με Gitelman τείνουν να διατηρούν το ασβέστιο, γι' αυτό και τα ούρα τους παρουσιάζουν χαμηλό επίπεδο ασβεστίου¹³(Bartter site, 2008).

1.9 ΠΑΘΟΦΥΣΙΟΛΟΓΙΑ

Το σύνδρομο Bartter προκαλείται από μεταλλάξεις γονιδίων που κωδικοποιούν πρωτεΐνες που μεταφέρουν ιόντα στα νεφρικά κύτταρα, στο παχύ ανερχόμενο σκέλος του νεφρώνα, που ονομάζεται επίσης ως ο ανερχόμενος βρόγχος της Henle. Ο συν-μεταφορέας Na-K-OI εμπλέκεται στην ηλεκτροναυτική μεταφορά ενός ιόντος νατρίου, ενός καλίου και δύο χλωριόντων στην κορυφαία μεμβράνη του σωληναρίου. Ο υποδοχέας αίσθησης ασβεστίου με

βάση τον ιστό έχει τη δυνατότητα να ρυθμίσει προς τα κάτω τη δραστηριότητα αυτού του μεταφορέα κατά την ενεργοποίηση. Αφού μεταφερθούν στα κύτταρα σωληναρίων, τα ιόντα νατρίου μεταφέρονται ενεργά κατά μήκος της βασικολικής μεμβράνης με $\text{Na}^+ / \text{K}^+ \text{ATPases}$, και τα χλωριούχα ιόντα περνούν με διευκόλυνση της διάχυσης μέσω των διαύλων χλωρίου βάσεων⁴ (Γεωργουλίδου & συν., 2016).

Το κάλιο, ωστόσο, είναι ικανό να διαχέεται πίσω στον αυλό του σωληναρίου μέσω των διαύλων καλίου, επιστρέφοντας ένα καθαρό θετικό φορτίο στον αυλό και δημιουργώντας μια θετική τάση μεταξύ του αυλού και του ενδιάμεσου χώρου. Αυτή η βαθμίδα φορτίου είναι υποχρεωτική για την παρακυτταρική επαναρρόφηση τόσο ιόντων ασβεστίου όσο και μαγνησίου¹⁴ (βλ. Wikipedia).

Η σωστή λειτουργία όλων αυτών των μεταφορέων είναι απαραίτητη για την κανονική επαναρρόφηση ιόντων κατά μήκος του παχίου ανερχόμενου άκρου και η απώλεια οποιουδήποτε συστατικού μπορεί να οδηγήσει σε λειτουργική αδρανοποίηση του συστήματος στο σύνολό του και να οδηγήσει στην εμφάνιση του συνδρόμου Bartter. Η απώλεια λειτουργίας αυτού του συστήματος επαναρρόφησης οδηγεί σε μειωμένη επαναρρόφηση νατρίου, καλίου και χλωρίου στο παχύ ανερχόμενο σκέλος, καθώς και στην κατάργηση της τάσης που είναι θετική στον αυλό, με αποτέλεσμα τη μειωμένη επαναρρόφηση ασβεστίου και μαγνησίου. Η απώλεια της επαναρρόφησης του νατρίου εδώ έχει επίσης το ανεπιθύμητο αποτέλεσμα της κατάργησης της υπερτονικότητας του νεφρικού μυελού, βλάπτοντας σοβαρά την ικανότητα να επαναπορροφάται το νερό αργότερα στον απομακρυσμένο νεφρόνα και στο σύστημα αγωγών συλλογής, με αποτέλεσμα τη σημαντική διούρηση και τη δυνατότητα εξάντλησης του όγκου. Τέλος, το αυξημένο φορτίο του νατρίου στο απομακρυσμένο νεφρόν προκαλεί αντισταθμιστικούς μηχανισμούς επαναρρόφησης, αν και σε βάρος του καλίου, από την απέκκριση των κύριων κυττάρων και την προκύπτουσα υποκαλιαιμία. Αυτή η αυξημένη απέκκριση του καλίου αντισταθμίζεται μερικώς από τα α-παραεμβαλλόμενα κύτταρα σε βάρος των ιόντων υδρογόνου, οδηγώντας σε μεταβολική αλκάλωση¹² (Rodriguez-Soriano, 1998).

1.10 ΧΑΡΑΚΤΗΡΙΣΤΙΚΑ ΕΡΓΑΣΤΗΡΙΑΚΩΝ ΕΞΕΤΑΣΕΩΝ

- Χαμηλά επίπεδα καλίου στα ούρα
- Χαμηλά κανονικά επίπεδα μαγνησίου
- Αυξημένη ρενίνη
- Αυξημένη αλδοστερόνη
- Μεταβολική αλκαλοποίηση

- Αυξημένη απέκκριση της προσταγλανδίνης E2
- Κανονική-υψηλή απέκκριση ασβεστίου στα ούρα
- Κανονική-υψηλή απέκκριση μαγνησίου στα ούρα
- Κανονικά-χαμηλά επίπεδα ορού μαγνησίου (20% έχουν μειωμένα επίπεδα μαγνησίου)
- Κανονική-χαμηλή αρτηριακή πίεση
- Αυξημένη απέκκριση του καλίου στα ούρα
- Αυξημένη αγγειοτενσίνη II πλάσματος
- Νεφροκαλσινίωση
- Το τετάνα, οι μυϊκοί σπασμοί, το σημάδι του Chvostek και το σημάδι του Trousseau μπορεί να παρατηρηθούν σε ασθενείς με υποκαλιαιμία, υπασβεστιαϊμία, και υπομαγνησιαϊμία.

Εκτός από αυτές τις βιοχημικές διαταραχές, ένα μικρό υποσύνολο ασθενών ανέπτυξε προοδευτική νεφρική ανεπάρκεια λόγω σοβαρής νεφρίτιδας από σωληνώσεις. Δεν είναι σαφές εάν η απώλεια της νεφρικής λειτουργίας σε αυτούς τους ασθενείς ήταν άμεση συνέπεια πρωτογενούς μοριακού τους ελαττώματος ή του δευτερογενούς φαινομένου, γεγονός που σχετίζεται με τη χρόνια υποκαλιαιμία τους ¹³(Bartter site, 2008).

1.11 ΘΕΡΑΠΕΙΑ

Η θεραπεία των συνδρόμων Bartter επικεντρώνεται κάθε φορά στα συγκεκριμένα συμπτώματα που είναι εμφανή σε κάθε άτομο. Η θεραπεία μπορεί επίσης να απαιτεί τις συντονισμένες προσπάθειες μιας ομάδας ειδικών. Οι παιδίατροι ή οι παθολόγοι γενικής ιατρικής, οι ειδικοί νεφρών, οι φυσικοθεραπευτές και άλλοι επαγγελματίες του τομέα της υγειονομικής περίθαλψης ενδεχομένως να χρειαστεί να σχεδιάζουν συστηματικά αλλά και συνολικά μια θεραπευτική αντιμετώπιση της νόσου. Η ψυχοκοινωνική υποστήριξη για όλη την οικογένεια αποτελεί εξίσου σημαντικό παράγοντα.

Παρόλα αυτά, ακόμα και στις μέρες μας, δεν υπάρχει ουσιαστική θεραπεία για αυτές τις διαταραχές, παρά μόνο η απαραίτητη δια βίου χορήγηση ορισμένων συμπληρωμάτων και φαρμάκων. Ο βασικός άξονας της θεραπείας είναι η αποκατάσταση της σωστής ισορροπίας υγρών και ηλεκτρολυτών στο σώμα. Αυτό περιλαμβάνει συνήθως συμπληρώματα χλωριούχου νατρίου και χλωριούχου καλίου, με σκοπό να βοηθήσουν στη διόρθωση των ανισορροπιών ηλεκτρολυτών. Επειδή τα αυξημένα επίπεδα προσταγλανδινών επιδεινώνουν τις ανωμαλίες της πολυουρίας και των ηλεκτρολυτών, η θεραπεία συνήθως περιλαμβάνει ένα φάρμακο που έρχεται να μειώσει την παραγωγή αυτών, όπως είναι η ινδομεθακίνη, ιβουπροφαίνη ή

σελεκοξίμπη. Αυτά τα φάρμακα ονομάζονται και επίσης μη στεροειδή αντιφλεγμονώδη φάρμακα (NSAID). Οι νεότερες μορφές NSAID, όπως η celecoxib (που ονομάζονται επίσης 'αναστολείς COX2'), παρουσιάζουν μικρότερο κίνδυνο στο να προκαλέσουν εντερικές παρενέργειες και έχουν επίσης αποδειχθεί αποτελεσματικές στο σύνδρομο Bartter, αλλά παρόλα αυτά διαπιστώνεται μειωμένη εμπειρία στη χρήση τους ¹¹(NORD, 2019).

Επιπλέον, ορισμένα άτομα που έχουν προσβληθεί, μπορούν να λάβουν φάρμακα γνωστά ως καλιοσυντηρητικά διουρητικά, όπως σπειρονολακτόνη ή αμιλορίδη. Αυτά τα φάρμακα αυξάνουν την απέκκριση του νατρίου στα ούρα, αλλά διατηρούν το κάλιο και το οξύ, βελτιώνοντας έτσι τα χαμηλά επίπεδα καλίου στο αίμα (υποκαλιαιμία) και την αλκάλωση. Ωστόσο, επειδή επιδεινώνουν την απώλεια νατρίου, ενισχύουν τον κίνδυνο εμφάνισης χαμηλής αρτηριακής πίεσης και ενδεχομένως ακόμη και κατάρρευσης, και για αυτό συνίσταται συνήθως η λήψη τους να γίνεται μαζί με επαρκή συμπλήρωση χλωριούχου νατρίου.

Επίσης, για το σύνδρομο Bartter έχουν χρησιμοποιηθεί φάρμακα που αναστέλλουν ή παρεμποδίζουν το σύστημα ρενίνης-αλδοστερόνης-αγγειοτενσίνης (αναστολείς RAAS), τα οποία περιλαμβάνουν ανταγωνιστές αλδοστερόνης, αναστολείς των υποδοχέων της αγγειοτασίνης II και αναστολείς του μετατρεπτικού ενζύμου της αγγειοτενσίνης (ACE). Αυτά τα φάρμακα μπορούν να αποτρέψουν την έκκριση αλδοστερόνης από τα επινεφρίδια και να εξουδετερώσουν τις επιδράσεις της ρενίνης στα νεφρά, μειώνοντας έτσι την απώλεια καλίου και οξέος. Όμως, όπως και τα διουρητικά που εξοικονομούν κάλιο, ενδέχεται να μειώσουν επικίνδυνα την αρτηριακή πίεση, η οποία μπορεί να είναι ήδη χαμηλή σε άτομα με σύνδρομο Bartter και εξίσου είναι δυνατόν να επηρεάσει τη νεφρική και καρδιαγγειακή λειτουργία. Ειδικά για το σύνδρομο Bartter III, μπορεί να χρησιμοποιηθεί συμπλήρωμα μαγνησίου για την θεραπεία μυϊκών σπασμών ή τετάνων. Και για το σύνδρομο Bartter IVa και IVb μπορούν να χρησιμοποιηθούν τα κοχλιακά εμφυτεύματα για την θεραπεία της κώφωσης ¹¹(NORD, 2019). Ο πίνακας 2 περιλαμβάνει τις υπάρχουσες θεραπείες του συνδρόμου σε συνδυασμό με τις διάφορες διαμάχες που έχουν εκφραστεί.

Πίνακας 2: Επιλογές θεραπείας και κλινικές διαμάχες στο σύνδρομο Bartter

Φάρμακα	Σκεπτικό για την χρήση	Περιορισμοί και κλινικές αντιπαραθέσεις
KCL συμπληρώματα	Διόρθωση της υποκαλιαιμίας	Η υποκαλιαιμία συνήθως παραμένει αλλά λιγότερο έντονη
Η σπειρονολακτόνη/επλερενόνη (αναστολείς υποδοχέων αλδοστερόνης)	Διουρητικά που προκαλούν K ⁺ (βοηθούν στην διόρθωση της υποκαλιαιμίας)	Τα επίπεδα αλδοστερόνης θα μπορούσε να είναι χαμηλότερα λόγω υποκαλιαιμίας Η γυναικομαστία μπορεί να περιορίσει την χρήση σπειρονολακτόνης
Αμιλορίδη	Διουρητικά που	Θα μπορούσε να λειτουργήσει καλύτερα από την

(αποκλειστής ENaC)	προκαλούν K ⁺ (βοηθούν στην διόρθωση της υποκαλιαιμίας)	σπιρολακτόνη και την επλερενόνη για την αύξηση των επιπέδων K ⁺ ορού και την αντίστροφη μεταβολική αλκάλωση
ACEi & ARB	Βοήθεια για τη διόρθωση της υποκαλιαιμίας Μειώνει την πρωτεΐνουρία εάν υπάρχει	Απαιτείται προσοχή λόγω του κινδύνου υπότασης και του AKI
ΜΣΑΦ/NSAID	Μειώνει τον όγκο του ουροποιητικού βοηθώντας στην περαιτέρω διόρθωση της υποκαλιαιμίας	Γαστρεντερικές ανεπιθύμητες ενέργειες Δυνητική νεφροτοξικότητα Δεν έχει καθοριστεί ποιο NSAID είναι το πιο αποτελεσματικό με λιγότερες ανεπιθύμητες ενέργειες Σταδιακή διακοπή κατά τη διάρκεια της σχολικής ηλικίας ή δια βίου συντήρησης Πιθανοί κίνδυνοι έναντι ωφελημάτων της προγεννητικής θεραπείας

Συνομογραφίες: ACEi, αναστολέας του μετατρεπτικού ενζύμου της αγγειοτενσίνης. AKI, οξεία βλάβη στους νεφρούς. ARB, αναστολέα του υποδοχέα της αγγειοτενσίνης. ENaC, επιθηλιακό κανάλι Na⁺. KCl, χλωριούχο κάλιο. ΜΣΑΦ, μη στεροειδή αντιφλεγμονώδη φάρμακα ⁶(Cunha & Heilberg, 2018).

ΚΕΦΑΛΑΙΟ 2^ο

2.1 ΣΚΟΠΟΣ

Αν και τις τελευταίες δεκαετίες, η ερευνητική κοινότητα έχει δείξει ενδιαφέρον προς το σύνδρομο Bartter, μια εκτεταμένη βιβλιογραφική ανασκόπηση μπορεί να αποδείξει ότι καμία από τις μελέτες που έχουν πραγματοποιηθεί δεν έχει ως κεντρικό άξονα προσέγγισης την επιστήμη της Φυσικοθεραπείας ⁹(εκτός των Καραχανίδη & Κολυβοδιάκου, 2018). Ως εκ τούτου, η παρούσα μελέτη αποτελεί μια ολοκληρωμένη φυσικοθεραπευτική αξιολόγηση και στη συνέχεια την εφαρμογή ενός εξατομικευμένου θεραπευτικού προγράμματος άσκησης νευρολογικής φύσεως σε ασθενή με το σπάνιο σύνδρομο Bartter. Η σπανιότητα της νόσου και το γεγονός ότι δεν έχουν πραγματοποιηθεί παρόμοιες έρευνες στο παρελθόν συνιστά σαφέστατα μια καίρια δυσκολία της παρούσας έρευνας. Παρόλα αυτά, βασικοί στόχοι αποτελούν: 1) η βελτίωση της ισορροπίας, 2) η μείωση της σπαστικότητας, 3) η αύξηση της δύναμης των μυών των κάτω άκρων, 4) η παρεμπόδιση και διόρθωση του λανθασμένου τρόπου στάσης, βάδισης, και λειτουργικών κινήσεων, καθώς και 5) η επανεκπαίδευση τους με απώτερο στόχο τη βελτίωση της κινησιολογικής και λειτουργικής κατάστασης του ασθενούς.

Παράλληλα, αξίζει να αναφέρουμε ότι ένας άλλος σκοπός, εξίσου σημαντικός, της συγκεκριμένης ερευνητικής εργασίας, αποτελεί η επίτευξη της βελτίωσης της ψυχολογικής κατάστασης του ασθενή, μέσω του φυσικοθεραπευτικού πλάνου που θα εφαρμοστεί. Με άλλα λόγια, στόχος μας είναι, κατά τη διάρκεια των συνεδρίων, να καταφέρουμε να εμπνεύσουμε στον ασθενή τη σιγουριά, την εμπιστοσύνη, και το σεβασμό προς το πρόσωπο και το πρόγραμμα μας. Είναι σημαντικό να πιστέψει σε αυτό που θα κάνουμε, διότι μόνο με αυτό τον τρόπο θα αποκτήσει αυτοπεποίθηση και κίνητρο, έτσι ώστε να ακολουθήσει πιστά το θεραπευτικό πρόγραμμα, το οποίο μόνο με την κατάλληλη διάθεση και προσπάθεια είναι πιθανόν να προσδώσει και τα επιθυμητά θετικά αποτελέσματα.

2.2 ΜΕΘΟΔΟΛΟΓΙΑ

2.2.1 Χαρακτηριστικά έρευνας

Είδος μελέτης: Μελέτη περίπτωσης ενός ασθενούς που πάσχει από σύνδρομο Bartter.

Δείγμα: Η αξιολόγηση και η θεραπεία πραγματοποιήθηκε σε έναν 29χρονο ασθενή, ο οποίος διαγνώστηκε με σύνδρομο Bartter στην ηλικία των 8 ετών (1998), ενώ το πρώτο κλινικό του σύμπτωμα εμφανίστηκε στους 3.5 μήνες υπό την παρουσία επιληπτικής κρίσης και σπασμών. Ο ασθενής εμφανίζει βαριά υποκαλιαιμία, μεταβολική αλκάλωση, δεξιά βαρηκοΐα, δυσαρθρία, ψυχοκινητικές διαταραχές, δυσκινησία, τρόμο ηρεμίας, κλώνο, αταξική και δρεπανοειδής

βάδιση, drop foot και θετικό σημείο Trendelenburg στο δεξί πόδι. Στην ηλικία των 15 χρόνων παρουσίασε σπονδυλολίση στο σπονδυλικό επίπεδο O4- O5 και τον ίδιο χρόνο πραγματοποιήθηκε σπονδυλοδεσία από το επίπεδο O4 έως το επίπεδο I1, η οποία ωστόσο απέτυχε. Εξαιτίας της πολύμηνης ακινησίας κατά το διάστημα της σπονδυλοδεσίας το άτομο οδηγήθηκε σε οστεοπενία και μείωση της μυϊκής ισχύος. Ως εκ τούτου, ο ασθενής παρουσιάζει σημαντικά ελλείμματα τόσο κατά την εκτέλεση λειτουργικών δραστηριοτήτων (αδρή κινητικότητα), όπως ανεξάρτητη βάδιση ή αλλαγές θέσεων, όσο και κατά την πραγματοποίηση δραστηριοτήτων λεπτής κινητικότητας, για παράδειγμα δυσκολία γραφής και σύλληψη αντικειμένων, μεταξύ άλλων.

Χώρος διεξαγωγής της έρευνας: Η αρχική καθώς και η τελική φυσικοθεραπευτική αξιολόγηση διεξήχθησαν εντός μιας ημέρας κάθε φορά στο εργαστήριο της Νευρομυϊκής του Τμήματος Φυσικοθεραπείας υπό την επίβλεψη των καθηγητριών Δρ. Λαμπροπούλου Σοφία και Φαράντου Χαρίκλεια, καθώς και του καθηγητή Δρ. Χαράλαμπου Ματζάρογλου. Στη συνέχεια, η διεξαγωγή φυσικοθεραπευτικής παρέμβασης μέσω ενός θεραπευτικού προγράμματος έλαβε χώρα στο προσωπικό χώρο του ασθενή. Οι συνεδρίες πραγματοποιούνταν δύο φορές την εβδομάδα, για 16 εβδομάδες κι είχαν διάρκεια 60 min.

Χρόνος διεξαγωγής της έρευνας: Φεβρουάριος 2019 - Ιούνιος 2019.

Εργαλεία: Τα εργαλεία που χρησιμοποιήθηκαν για την αξιολόγηση ήταν το γωνιόμετρο για την μέτρηση του εύρους τροχιάς ROM, οι κλίμακες Ashworth για την σπαστικότητα, οι κλίμακες Όξφορντ για τη μυϊκή δύναμη, και τέλος οι κλίμακες Berg και MAS για τις λειτουργικές δοκιμασίες. Από το εργαστήριο της Νευρομυϊκής του Τμήματος Φυσικοθεραπείας χρησιμοποιήθηκε ο εργαστηριακός εξοπλισμός, όπως στρώματα δαπέδου, διάφορα μαξιλάρια, σφήνες, καρέκλες, κρεβάτι, καθώς και το γωνιόμετρο.

Ηθικά θέματα: Πριν την απόφαση έναρξης της παρούσας έρευνας, κύριο μέλημα αποτέλεσε η διαπίστωση και εξασφάλιση της συγκατάθεσης συμμετοχής στη διαδικασία αξιολόγησης και φυσικοθεραπευτικής άσκησης, τόσο του ίδιου του ασθενούς όσο και των γονέων του, οι οποίοι είναι υπεύθυνοι για τον ίδιο. Ως εκ τούτου, θέματα δεοντολογίας καθώς και ηθικής διασφαλίστηκαν εξ αρχής, με σκοπό την ομαλή διεκπεραίωση του ερευνητικού προγράμματος.

2.2.2 Διαδικασία αξιολόγησης

Η αξιολόγηση διήρκησε δύο μέρες, όπου την πρώτη μέρα διεξήχθη στο χώρο της σχολής, όπως αναφέρθηκε, και την επόμενη μέρα πραγματοποιήθηκε συμπληρωματική αξιολόγηση στο σπίτι του ασθενούς. Στη διαδικασία αυτή πήραν μέρος ο κ. Ματζάρογλου, η κα Λαμπροπούλου και η κα Φαράντου, καθώς και ο πατέρας του ασθενούς, του οποίου η συμμετοχή ήταν αρκετά

σημαντική.

Πρώτη μέρα αξιολόγησης:

Η αξιολόγηση που κάναμε στον ασθενή περιλάμβανε την μέτρηση του εύρους τροχιάς ROM με την βοήθεια του γωνιομέτρου, την εκτίμηση της σπαστικότητας με βάση την κλίμακα Ashworth, την μέτρηση του μυϊκού τόνου με βάση τα μυϊκά τεστ, και στο τέλος ακολούθησαν κάποιες ειδικές δοκιμασίες βασισμένες πάνω στην κλίμακα Berg, τις οποίες θα αναλύσουμε στην συνέχεια.

Η διαδικασία περιλάμβανε 3 στάδια: α) την προθέρμανση του ασθενούς, β) τη διεξαγωγή των επιθυμητών δοκιμασιών, και γ) την αποθεραπεία. Πιο αναλυτικά, η απαραίτητη προθέρμανση του ασθενή πραγματοποιήθηκε με το περπάτημα από την είσοδο της σχολής μέχρι το χώρο διεξαγωγής της αξιολόγησης, όπου η απόσταση ήταν πάνω από 200 μέτρα και περιλάμβανε και σκάλες. Να σημειώσουμε σε αυτό το σημείο, ότι η προσπάθεια μετάβασης του ασθενή στο χώρο του εργαστηρίου διήρκησε αρκετό χρόνο, εξαιτίας της μειωμένης ικανότητάς του να περπατήσει φυσιολογικά. Για αυτό το λόγο κιόλας, είχαμε πάντα κοντά μας μια καρέκλα σε περίπτωση που ο ασθενής χρειαζόταν ξεκούραση.

Στη συνέχεια, περνώντας στο βασικό στάδιο της αξιολόγησης, αρχικά εξετάσαμε τον ασθενή σε καθιστή θέση. Ουσιαστικά, η κάθε αξιολόγηση από τις παρακάτω δοκιμασίες πραγματοποιήθηκε πρώτα σε καθιστή θέση, κι έπειτα σε ύπτια (σε πλάγια), και τέλος σε πρηνή. Αυτό το κάναμε για να μην κουράσουμε τον ασθενή με συχνές και περιττές αλλαγές θέσεων.

Όλες οι ασκήσεις που ακολούθησαν έγιναν ενεργητικά από τον ασθενή και παθητικά από τον κάθε εξεταστή κι εφαρμόστηκαν και στα δυο πόδια εναλλάξ, ξεκινώντας πάντα από το δεξί μέλος και μετά στο αριστερό. Επίσης, ακολούθηθηκε συγκεκριμένη σειρά στις δοκιμασίες που κάναμε. Πιο συγκεκριμένα, ξεκινήσαμε με την εκτίμηση του ROM για να λάβουμε τις πραγματικές τιμές προτού ζεσταθούν και δουλέψουν αρκετά οι μυς και στη συνέχεια εκτιμήσαμε την σπαστικότητα, με τελικό στάδιο τη μέτρηση της μυϊκής δύναμης.

Ακολουθεί η περιγραφή των μεθόδων εφαρμογής των δοκιμασιών που πραγματοποιήθηκαν κατά τη διαδικασία αξιολόγησης της αρχικής κατάστασης του ασθενούς.

Μέτρηση εύρους τροχιάς ROM

- ΚΑΜΨΗ ΙΣΧΙΟΥ (0° Γόνατος)

Ύπτια θέση. Ο πρώτος εξεταστής σταθεροποιούσε το μη εξεταζόμενο πόδι, ο δεύτερος εξεταστής έκανε την κίνηση της κάμψης ισχίου με το γόνατο τεντωμένο παθητικά, κι ο τρίτος με την βοήθεια του γωνιομέτρου μετρούσε το ROM.

- ΚΑΜΨΗ ΙΣΧΙΟΥ (90° Γόνατος)

Καθιστή θέση. Τοποθετήσαμε τον ασθενή σε μια καρέκλα όπου τα πόδια του είχαν πλήρη επαφή με το έδαφος, αφαιρέσαμε τα παπούτσια και τις κάλτσες του, και του ζητήσαμε να έχει την πλάτη του σε 90° γωνία σε σχέση με τα ισχία. Ο πρώτος εξεταστής έκανε παθητική κάμψη ισχίου με το γόνατο λυγισμένο σε 90° κι ο δεύτερος με την χρήση του γωνιομέτρου μετρούσε το ROM.

- ΑΠΑΓΩΓΗ ΙΣΧΙΟΥ

Ύπτια θέση. Ο πρώτος εξεταστής σταθεροποιούσε το μη εξεταζόμενο πόδι, ο δεύτερος έκανε παθητικά την απαγωγή, κι ο τρίτος, αφού είχε τοποθετήσει το γωνιόμετρο, έκανε την μέτρηση του ROM.

- ΚΑΜΨΗ ΓΟΝΑΤΟΣ

Πρηνή θέση. Ο πρώτος εξεταστής σταθεροποίησε το άλλο πόδι και την λεκάνη του ασθενή, ο δεύτερος έκανε παθητική κάμψη του γόνατος στο εξεταζόμενο πόδι και ο τρίτος εξεταστής μετρούσε το ROM.

- ΡΑΧΙΑΙΑ ΚΑΜΨΗ ΠΟΔΟΚΝΗΜΙΚΗ (ΠΔΚ)

Ύπτια θέση. Ο πρώτος εξεταστής σταθεροποιούσε το εξεταζόμενο πόδι, ο δεύτερος έκανε παθητικά την ραχιαία κάμψη, κι ο τρίτος, αφού είχε τοποθετήσει το γωνιόμετρο, έκανε την μέτρηση του ROM. Είναι απαραίτητο να αναφέρουμε ότι η αρχική θέση της ΠΔΚ για την μέτρηση αυτή ήταν η μέση θέση 65° σε σχέση με το οριζόντιο επίπεδο.

Πίνακας 3: Αποτελέσματα μέτρησης εύρους τροχιάς ROM

	ΔΕΞΙ	ΑΡΙΣΤΕΡΟ
ΚΑΜΨΗ ΙΣΧΙΟΥ (0° Γόνατος)	50°	30°
ΚΑΜΨΗ ΙΣΧΙΟΥ (90° Γόνατος)	95°	95°
ΑΠΑΓΩΓΗ ΙΣΧΙΟΥ	15°	30°
ΚΑΜΨΗ ΓΟΝΑΤΟΣ	120°	120°
ΡΑΧ.ΚΑΜΨΗ ΠΔΚ	5°	15°

Εκτίμηση σπαστικότητας με την κλίμακα Ashworth

- ΚΑΜΨΗ ΙΣΧΙΟΥ (90° Γόνατος)

(Εκτείνοντες-έσω στροφή / ημιμενώδης-ημιτενοντώδης)

Καθιστή θέση. Τοποθετήσαμε τον ασθενή σε μια καρέκλα όπου τα πόδια του είχαν πλήρη επαφή με το έδαφος αφαιρέσαμε τα παπούτσια και τις κάλτσες του και του ζητήσαμε να έχει την πλάτη του σε 90° γωνία σε σχέση με τα ισχία. Ο πρώτος εξεταστής έκανε παθητική κάμψη ισχίου, έχοντας το γόνατο λυγισμένο σε 90° ώστε να απενεργοποιήσουμε τον δικέφαλο, και παράλληλα έκανε εκτίμηση της σπαστικότητας για τους εκτείνοντες-έσω στροφή / ημιμενώδης-ημιτενοντώδης.

- ΑΠΑΓΩΓΗ ΙΣΧΙΟΥ (Προσαγωγοί)

Ύπτια θέση. Ο πρώτος εξεταστής σταθεροποιούσε το μη εξεταζόμενο πόδι του ασθενή, ο δεύτερος εξεταστής έκανε παθητική απαγωγή στο εξεταζόμενο πόδι κι εκτίμησε την σπαστικότητα για τους προσαγωγούς.

- ΚΑΜΨΗ ΙΣΧΙΟΥ (0° Γόνατος) (Δικέφαλος)

Ύπτια θέση. Ο πρώτος εξεταστής σταθεροποιούσε την λεκάνη του ασθενή στα ισχία, κι ο δεύτερος εξεταστής έκανε παθητική κάμψη ισχίου με τεντωμένο το γόνατο για να εκτιμήσει την σπαστικότητα στον δικέφαλο.

- ΚΑΜΨΗ ΓΟΝΑΤΟΣ (Τετρακέφαλος)

Πρηνή θέση. Ο πρώτος εξεταστής σταθεροποιούσε το εξεταζόμενο πόδι στα ισχία και τον μηρό, κι ο δεύτερος εξεταστής έκανε παθητική κάμψη γόνατος για να εκτιμήσει την σπαστικότητα στον τετρακέφαλο.

- ΡΑΧΙΑΙΑ ΚΑΜΨΗ ΠΔΚ (Γαστροκνήμιος)

Ύπτια θέση. Ο πρώτος εξεταστής σταθεροποιούσε τον ασθενή στο μηρό και στην κνήμη του εξεταζόμενου ποδιού και ο δεύτερος έκανε παθητική ραχιαία κάμψη ΠΔΚ για να εκτιμήσει την σπαστικότητα στο γαστροκνήμιο.

Πίνακας 4: Κλίμακα Ashworth

- | |
|---|
| <ul style="list-style-type: none">0 – Φυσιολογικός μυϊκός τόνος1 – Ελαφριά αύξηση του μυϊκού τόνου, αντιλαμβανόμενη όταν το άκρο κινείται.2 – Εμφανής αύξηση του μυϊκού τόνου, αλλά το άκρο εύκολα κάμπτεται.3 – Σημαντική αύξηση του μυϊκού τόνου4 – Το άκρο είναι άκαμπτο σε κάμψη ή έκταση |
|---|

Πίνακας 5: Αποτελέσματα εκτίμησης σπαστικότητας

	ΔΕΞΙ	ΑΡΙΣΤΕΡΟ
ΚΑΜΨΗ ΙΣΧΙΟΥ (Εκτείνοντες - έσω στροφή/ημιμενώδης - ημιτενοντώδης)	3	2
ΑΠΑΓΩΓΗ ΙΣΧΙΟΥ (Προσαγωγοί)	3	3
ΚΑΜΨΗ ΙΣΧΙΟΥ (Δικέφαλος)	1	1
ΚΑΜΨΗ ΓΟΝΑΤΟΣ (Τετρακέφαλος)	2	2
ΡΑΧΙΑΙΑ ΚΑΜΨΗ ΠΔΚ (Γαστροκνήμιος)	3	3

Εκτίμηση μυϊκής δύναμης με βάση μυϊκά τεστ

- ΚΑΜΨΗ ΙΣΧΙΟΥ (90° Γόνατος)

Καθιστή θέση. Τοποθετήσαμε τον ασθενή σε μια καρέκλα όπου τα πόδια του είχαν πλήρη επαφή με το έδαφος, αφαιρέσαμε τα παπούτσια και τις κάλτσες του, και του ζητήσαμε να έχει την πλάτη του σε 90° γωνία σε σχέση με τα ισχία. Ο πρώτος εξεταστής σταθεροποιούσε το μη εξεταζόμενο πόδι του ασθενή και μετά του ζητούσαμε να κάνει ενεργητική κάμψη του ισχίου με το γόνατο σε 90°, κι ο δεύτερος εξεταστής εκτιμούσε τη μυϊκή δύναμη.

- ΚΑΜΨΗ ΙΣΧΙΟΥ (0° Γόνατος)

Ύπτια θέση. Ο πρώτος εξεταστής σταθεροποιούσε το εξεταζόμενο πόδι από τα ισχία και ζητούσαμε από τον ασθενή να κάνει ενεργητική κάμψη ισχίου με τεντωμένο το γόνατο, κι ο δεύτερος εξεταστής εκτιμούσε τη μυϊκή δύναμη.

- ΕΚΤΑΣΗ ΙΣΧΙΟΥ

Πρηνή θέση. Ο πρώτος εξεταστής σταθεροποιούσε τον εξεταζόμενο πόδι από τα ισχία και ζητούσαμε από τον ασθενή να κάνει ενεργητική έκταση ισχίου, κι ο δεύτερος εξεταστής εκτιμούσε τη μυϊκή δύναμη.

- ΑΠΑΓΩΓΗ ΙΣΧΙΟΥ

Πλάγια θέση. Το εξεταζόμενο πόδι βρισκόταν από πάνω, ο πρώτος εξεταστής σταθεροποιούσε τον ασθενή στην πλάγια κατάκλιση από την λεκάνη, φέρνοντας την σε 90° κάθετα με το στρώμα, ο δεύτερος εξεταστής σταθεροποιούσε το κάτω μέλος, κι έτσι ο ασθενής έκανε ενεργητική απαγωγή του ισχίου, ενώ ο τρίτος εξεταστής αξιολογούσε τη μυϊκή δύναμη.

- ΠΡΟΣΑΓΩΓΗ ΙΣΧΙΟΥ

Πλάγια θέση. Το εξεταζόμενο πόδι βρισκόταν από κάτω, ο πρώτος εξεταστής σταθεροποιούσε τον ασθενή στην πλάγια κατάκλιση από την λεκάνη, φέρνοντας την σε 90° κάθετα με το στρώμα, ο δεύτερος έφερνε το πάνω πόδι λίγο προς τα πίσω, και ζητούσαμε από τον ασθενή να κάνει προσαγωγή ισχίου του κάτω μέλους, έτσι ώστε ο τρίτος εξεταστής να εκτιμήσει τη μυϊκή δύναμη.

- **ΚΑΜΨΗ ΓΟΝΑΤΟΣ**

Πρηνή θέση. Ο πρώτος εξεταστής σταθεροποιούσε τον ασθενή στο αντίθετο πόδι και στη λεκάνη, κι ο δεύτερος στον μηρό του εξεταζόμενου ποδιού, και ζητούσαμε από τον ασθενή να κάνει ενεργητική κάμψη του γόνατος για να εκτιμήσουμε τη μυϊκή δύναμη.

- **ΕΚΤΑΣΗ ΓΟΝΑΤΟΣ**

Καθιστή θέση. Τοποθετήσαμε τον ασθενή σε μια καρέκλα όπου τα πόδια του είχαν πλήρη επαφή με το έδαφος και πάλι του ζητήσαμε να έχει την πλάτη του σε 90° γωνία σε σχέση με τα ισχία. Ο πρώτος εξεταστής σταθεροποιούσε το εξεταζόμενο πόδι από τον μηρό και μετά ζητούσαμε από τον ασθενή να κάνει ενεργητική έκταση του γόνατος, κι ο δεύτερος εξεταστής εκτιμούσε τη μυϊκή δύναμη.

- **ΡΑΧΙΑΙΑ ΚΑΜΨΗ ΠΔΚ**

Καθιστή θέση. Ο πρώτος εξεταστής σταθεροποιούσε το εξεταζόμενο πόδι από τον μηρό και την κνήμη και μετά ζητούσαμε από τον ασθενή να κάνει ραχιαία κάμψη ΠΔΚ, κι ο δεύτερος εξεταστής εκτιμούσε την μυϊκή δύναμη.

- **ΠΕΛΜΑΤΙΑΙΑ ΚΑΜΨΗ ΠΔΚ**

Πρηνή θέση. Ζητούσαμε από τον ασθενή να φέρει το εξεταζόμενο πόδι σε κάμψη γόνατος 90°, και καθώς ο πρώτος εξεταστής σταθεροποιούσε το πόδι, ο ασθενής έκανε ενεργητική πελματιαία κάμψη ΠΔΚ, ενώ ταυτόχρονα ο άλλος εξεταστής μετρούσε τη μυϊκή δύναμη.

Πίνακας 6: Κλίμακα μυϊκής δύναμης

0 – Δεν έχουμε καμία μυϊκή σύσπαση
1 – Έχουμε μυϊκή σύσπαση χωρίς να προκαλείται κίνηση
2 – Έχουμε κίνηση με εξουδετερωμένη την βαρύτητα
3 – Έχουμε κίνηση εναντίον της βαρύτητας
4 – Έχουμε κίνηση εναντίον της βαρύτητας με λίγη αντίσταση
5 – Έχουμε κίνηση εναντίον της βαρύτητας με μέγιστη αντίσταση

Πίνακας 7: Αποτελέσματα μέτρησης μυϊκής δύναμης

	ΔΕΞΙ	ΑΡΙΣΤΕΡΟ
ΚΑΜΨΗ ΙΣΧΙΟΥ	3	3
ΕΚΤΑΣΗ ΙΣΧΙΟΥ	2	2
ΑΠΑΓΩΓΗ ΙΣΧΙΟΥ	2+	2+
ΠΡΟΣΑΓΩΓΗ ΙΣΧΙΟΥ	2	2
ΚΑΜΨΗ ΓΟΝΑΤΟΣ	2	2
ΕΚΤΑΣΗ ΓΟΝΑΤΟΣ	3	3

ΡΑΧ.ΚΑΜΨΗ ΠΔΚ	1	2
ΠΕΛ.ΚΑΜΨΗ ΠΔΚ	3	3
ΚΑΜΨΗ ΩΜΟΥ	5	5
ΕΚΤΑΣΗ ΩΜΟΥ	5	5
ΑΠΑΓΩΓΗ ΩΜΟΥ	5	5
ΚΑΜΨΗ ΑΓΚΩΝΑ	5	5
ΕΚΤΑΣΗ ΑΓΚΩΝΑ	5	5
ΚΑΜΨΗ ΚΑΡΠΟΥ	5	5
ΕΚΤΑΣΗ ΚΑΡΠΟΥ	5	5

Λειτουργικές δοκιμασίες με βάση την κλίμακα Berg

Αρχικά, θα πρέπει να τονίσουμε ότι από τις λειτουργικές δοκιμασίες που περιλαμβάνει η κλίμακα Berg, καταφέραμε να πραγματοποιήσουμε μόνο τις 5 πρώτες, καθώς ο ασθενής δεν μπορούσε να σταθεί όρθιος για παραπάνω από 30 δευτερόλεπτα. Οι υπόλοιπες δοκιμασίες της κλίμακας Berg δεν ήταν εφικτό να εκτελεστούν, διότι απαιτούσαν την ικανότητα του συμμετέχοντα να μπορεί να σταθεί σε όρθια θέση για μεγαλύτερο χρονικό διάστημα.

Παρακάτω παρουσιάζονται οι 5 δοκιμασίες, που ο ασθενής ήταν σε θέση λειτουργικά να εκτελέσει, καθώς και τα αποτελέσματα που συλλέχθηκαν από την εφαρμογή των δοκιμασιών. Επιπλέον, να αναφέρουμε ότι είναι μαρκαρισμένο το επίπεδο που κατάφερε ο ασθενής να φτάσει σε κάθε δοκιμασία.

1- ΔΟΚΙΜΑΣΙΑ. ΑΠΟ ΤΗΝ ΚΑΘΙΣΤΗ ΠΡΟΣ ΤΗΝ ΟΡΘΙΑ ΘΕΣΗ

ΟΔΗΓΙΕΣ. Παρακαλώ σηκωθείτε όρθιος. Προσπαθήστε να μην χρησιμοποιήσετε τα χέρια σας για υποστήριξη.

- 4 ικανός να σταθεί χωρίς να χρησιμοποιήσει τα χέρια του και να σταθεροποιηθεί μόνος του.
- 3 ικανός να σηκωθεί μόνος του χρησιμοποιώντας τα χέρια του.
- **2 ικανός να σηκωθεί χρησιμοποιώντας τα χέρια του μετά από αρκετές προσπάθειες.**
- 1 χρειάζεται ελάχιστη βοήθεια για να σηκωθεί ή να σταθεροποιηθεί.
- 0 χρειάζεται μέτρια ή μέγιστη βοήθεια για να σηκωθεί.

2- ΔΟΚΙΜΑΣΙΑ. ΟΡΘΟΣΤΑΤΗΣΗ ΧΩΡΙΣ ΥΠΟΣΤΗΡΙΞΗ

ΟΔΗΓΙΕΣ. Παρακαλώ σταθείτε όρθιος για δύο λεπτά χωρίς να κρατιέστε.

- 4 ικανός να σταθεί με ασφάλεια για 2 λεπτά.
- 3 ικανός να σταθεί για 2 λεπτά με επιτήρηση.
- 2 ικανός να σταθεί 30 δευτερόλεπτα χωρίς υποστήριξη.
- 1 χρειάζεται αρκετές προσπάθειες για να σταθεί 30 δευτερόλεπτα χωρίς υποστήριξη.
- **0 ανίκανος να σταθεί 30 δευτερόλεπτα χωρίς υποστήριξη.**

3- ΔΟΚΙΜΑΣΙΑ. ΚΑΘΙΣΤΗ ΘΕΣΗ ΜΕ ΤΗΝ ΠΛΑΤΗ ΧΩΡΙΣ ΥΠΟΣΤΗΡΙΞΗ ΑΛΛΑ ΤΑ ΠΟΔΙΑ ΣΤΗΡΙΓΜΕΝΑ ΣΤΟ ΠΑΤΩΜΑ Ή ΣΕ ΣΚΑΜΝΑΚΙ

ΟΔΗΓΙΕΣ. Παρακαλώ καθίστε με τα μπράτσα σας σταυρωμένα για 2 λεπτά.

- **4 ικανός να καθίσει με ασφάλεια και σιγουριά για 2 λεπτά.**
- 3 ικανός να καθίσει για 2 λεπτά με επιτήρηση.
- 2 ικανός να καθίσει 30 δευτερόλεπτα.
- 1 ικανός να καθίσει 10 δευτερόλεπτα.
- 0 ανίκανος να καθίσει 10 δευτερόλεπτα χωρίς υποστήριξη.

4- ΔΟΚΙΜΑΣΙΑ. ΑΠΟ ΟΡΘΙΑ ΘΕΣΗ ΠΡΟΣ ΤΗΝ ΚΑΘΙΣΤΗ

ΟΔΗΓΙΕΣ. Παρακαλώ καθίστε.

- 4 ικανός να καθίσει με ασφάλεια χρησιμοποιώντας τα χέρια του.
- 3 ικανός να ελέγχει το κατέβασμα με την χρήση των χεριών του.
- 2 ικανός να χρησιμοποιεί το πίσω μέρος των ποδιών του ενάντια στην καρέκλα για να ελέγξει το κατέβασμα.
- **1 ικανός να καθίσει μόνος του αλλά έχει ανεξέλεγκτη κάθοδο.**
- 0 χρειάζεται βοήθεια για να καθίσει.

5- ΔΟΚΙΜΑΣΙΑ. ΜΕΤΑΦΟΡΕΣ

ΟΔΗΓΙΕΣ. Διατάξτε τις καρέκλες για περιστροφική μετακίνηση. Ζητήστε από τον εξεταζόμενο να μεταφερθεί προς μια καρέκλα με μπράτσα και προς μια καρέκλα χωρίς μπράτσα. Μπορείτε να χρησιμοποιήσετε δύο καρέκλες (μία με μπράτσα και μία χωρίς μπράτσα) ή ένα κρεβάτι και μία καρέκλα.

- 4 ικανός να μεταφερθεί με ασφάλεια χρησιμοποιώντας ελάχιστα τα χέρια του.
- **3 ικανός να μεταφερθεί με ασφάλεια, σαφή ανάγκη για χέρια.**
- 2 ικανός να μεταφερθεί με λεκτικά παραγγέλματα ή και επίβλεψη.
- 1 χρειάζεται ένα άτομο να βοηθήσει.

- Ο χρειάζεται δύο άτομα να βοηθήσουν ή να επιβλέψουν για να είναι ασφαλής.

Επίσης, αξίζει να αναφερθεί ότι πέρα από τις παραπάνω δοκιμασίες, υποβάλλαμε τον ασθενή σε μια ακόμη δοκιμασία. Συγκεκριμένα, τον τοποθετήσαμε σε όρθιο γονάτισμα, με στόχο να χρονομετρήσουμε πόσα δευτερόλεπτα ή λεπτά μπορούσε να σταθεί χωρίς να χάσει την ισορροπία του και χωρίς να στηριχτεί από πουθενά (αποτέλεσμα μέτρησης: 30''). Τέλος, πραγματοποιήσαμε αξιολόγηση της βάρδισης του ασθενούς, ώστε να διαπιστώσουμε τον τρόπο που περπατάει και να καταλάβουμε ποια είναι τα ελλείματα και τα λάθη που κάνει, τα οποία θα έπρεπε να ληφθούν υπόψη στη διαμόρφωση του μετέπειτα προγράμματος θεραπείας.

Δεύτερη μέρα αξιολόγησης:

Η δεύτερη μέρα αξιολόγησης έλαβε χώρα στο σπίτι του ασθενή, καθώς κρίναμε απαραίτητο να τον παρακολουθήσουμε σε κάποιες καθημερινές δραστηριότητές του στο χώρο όπου περνάει την περισσότερη ώρα της ημέρας του. Στόχος ήταν να παρατηρήσουμε τα λειτουργικά ελλείματα που θα εμφανίσει, προκειμένου να διαμορφώσουμε αναλόγως το πρόγραμμα θεραπείας. Συγκεκριμένα, ο ασθενής υποβλήθηκε στις παρακάτω δοκιμασίες, που στόχο είχαν να αξιολογηθεί η κατάστασή του σύμφωνα με την κλίμακα αξιολόγησης MAS. Ακολουθεί η περιγραφή της κάθε μίας από αυτές τις δοκιμασίες σε συνδυασμό με τα αποτελέσματα που απέδωσε ο ασθενής. Μαρκαρισμένο είναι κάθε φορά το επίπεδο που κατάφερε να φτάσει.

Λειτουργικές δοκιμασίες με βάση την κλίμακα MAS

- *Από ύπτια σε πλάγια κατάκλιση και στις δύο πλευρές*
 1. Γυρίζει στο πλάι. (Η αρχική θέση πρέπει να είναι ύπτια, χωρίς λυγισμένα τα γόνατα. Ο ασθενής γυρίζει σε πλάγια θέση με τα δυο του πόδια τεντωμένα και χωρίς να χρησιμοποιεί τα χέρια του)
 2. Μετακινεί διαγώνια το πόδι ενεργητικά και το υπόλοιπο κάτω μέρος του σώματος ακολουθεί. (Αρχική θέση όπως πριν. Το άνω άκρο παραμένει πίσω)
 3. Το χέρι ανυψώνεται διαγώνια πάνω από το σώμα με το άλλο χέρι. Το πόδι κινείται ενεργητικά και το σώμα ακολουθεί μονοκόμματο. (Αρχική θέση όπως πριν)
 - 4. Κινεί το χέρι διαγώνια ενεργητικά πάνω από το σώμα και το υπόλοιπο σώμα ακολουθεί μονοκόμματο. (Αρχική θέση όπως πριν)**
 5. Κινεί χέρι και πόδι και γυρίζει στο πλάι αλλά ανατρέπεται. (Αρχική θέση όπως πριν. Ο ώμος προβάλλει εμπρός και το χέρι κάμπτεται μπροστά)

6. Γυρίζει στο πλάι σε 3 δευτερόλεπτα. (Αρχική θέση όπως πριν. Δεν πρέπει να χρησιμοποιεί τα χέρια του)

• *Από ύπτια σε καθιστή θέση στην άκρη του κρεβατιού*

1. Πλάγια κατάκλιση, σηκώνει το κεφάλι προς τα πλάγια αλλά δεν μπορεί να σηκωθεί για να κάτσει. (Ο ασθενής βοηθιέται για να σηκωθεί και να έρθει στην πλάγια θέση)
2. Από πλάγια σε καθιστή θέση στην άκρη του κρεβατιού. (Ο θεραπευτής βοηθά τον ασθενή στην μετακίνηση. Ο ασθενής ελέγχει το κεφάλι του σε όλη την διάρκεια της κίνησης)
3. Από πλάγια κατάκλιση σε καθιστή θέση στην άκρη του κρεβατιού. (Ο θεραπευτής προσφέρει εφεδρική βοήθεια διευκολύνοντας τα πόδια να κατέβουν στην άκρη του κρεβατιού)
4. Από την πλάγια θέση να έρθει να κάτσει στην άκρη του κρεβατιού. (Χωρίς εφεδρική βοήθεια)
- 5. Από ύπτια σε καθιστή θέση στην άκρη του κρεβατιού. (Χωρίς εφεδρική βοήθεια)**
6. Από ύπτια σε καθιστή θέση στην άκρη του κρεβατιού μέσα σε 10 δευτερόλεπτα. (Χωρίς εφεδρική βοήθεια)

• *Ισορροπία σε καθιστή θέση*

1. Κάθεται μόνο με βοήθεια. (Ο θεραπευτής βοηθά τον ασθενή να κάτσει)
2. Κάθεται χωρίς στήριξη για 10 δευτερόλεπτα. (Χωρίς να κρατιέται από κάπου, γόνατα και πόδια ενωμένα, τα πόδια μπορεί να στηρίζονται στο πάτωμα)
3. Κάθεται χωρίς στήριξη με το βάρος καλά μπροστά και συμμετρικά κατανεμημένο. (Το βάρος πρέπει να βρίσκεται καλά μπροστά πάνω στα ισχία, το κεφάλι και η θωρακική μοίρα της σπονδυλικής στήλης σε έκταση και το βάρος συμμετρικά κατανεμημένο και στις δύο πλευρές)
4. Κάθεται χωρίς στήριξη, γυρνάει το κεφάλι και το κορμό να κοιτάξει πίσω. (Τα πόδια στηρίζονται μαζί στο πάτωμα. Ο θεραπευτής δεν επιτρέπει στα ισχία να απαχθούν και τα πόδια να μετακινηθούν. Ο ασθενής έχει τα χέρια του να ακουμπούν πάνω στους μηρούς, χωρίς να μετακινηθούν προς το κρεβάτι. Στρίβει σε κάθε πλευρά)
- 5. Κάθεται χωρίς στήριξη, σκύβει μπροστά να ακουμπήσει το πάτωμα και γυρνά πάλι στην αρχική του θέση. (Τα πόδια είναι στηριγμένα στο πάτωμα. Ο θεραπευτής δεν του επιτρέπει να κρατηθεί από κάπου, ούτε να κινήσει τα πόδια του. Το χέρι πρέπει να ακουμπήσει στο έδαφος τουλάχιστον 10εκ. μπροστά από τα πόδια)**

6. Κάθεται σε σκαμπό χωρίς στήριξη, σκύβει στο πλάι να ακουμπήσει το πάτωμα και γυρνά στην αρχική του θέση. (Τα πόδια στηρίζονται στο πάτωμα. Ο θεραπευτής δεν του επιτρέπει να κρατηθεί από κάπου, ούτε να κινήσει τα πόδια του. Ο ασθενής πρέπει να σκύψει στο πλάι και όχι μπροστά)

- *Από καθιστή στην όρθια θέση*

1. Έρχεται στην όρθια θέση με βοήθεια από τον θεραπευτή. (Με οποιοδήποτε μέθοδο)

2. Έρχεται στην όρθια θέση με εφεδρική βοήθεια. (Το βάρος μη συμμετρικά καταναμημένο, χρησιμοποιεί χέρια για στήριξη)

3. Έρχεται στην όρθια θέση. (Ο θεραπευτής δεν επιτρέπει την ασύμμετρη κατανομή βάρους ή βοήθεια από τα χέρια)

4. Έρχεται σε όρθια θέση και στέκεται για 5 δευτερόλεπτα με ισχία και γόνατα εκτεταμένα. (Ο θεραπευτής δεν επιτρέπει την ασύμμετρη κατανομή βάρους)

5. Έρχεται από καθιστή σε όρθια θέση χωρίς εφεδρική βοήθεια. (Ο θεραπευτής δεν επιτρέπει την ασύμμετρη κατανομή βάρους. Πλήρης έκταση ισχίων και γονάτων)

6. Έρχεται από καθιστή σε όρθια θέση χωρίς εφεδρική βοήθεια τρεις φορές σε 10 δευτερόλεπτα. (Ο θεραπευτής δεν επιτρέπει την ασύμμετρη κατανομή βάρους)

2.2.3 Φυσικοθεραπευτική παρέμβαση

Μετά την ολοκλήρωση της αξιολόγησης της επικρατούσας κατάστασης του ασθενή, ακολούθησε η κατασκευή του απαιτούμενου προγράμματος θεραπείας. Πιο αναλυτικά, με βάση τα αποτελέσματα των δοκιμασιών που υποβλήθηκε ο ασθενής και τις πληροφορίες που συλλέχθηκαν, προχωρήσαμε σε συνεργασία με τους επόπτες της ερευνητικής εργασίας, στη δημιουργία ενός θεραπευτικού προγράμματος, κατάλληλα προσαρμοσμένο στις ανάγκες του ασθενή. Όπως έχει αναφερθεί, οι φυσικοθεραπευτικές συνεδρίες πραγματοποιούνταν 2 φορές την εβδομάδα, σε εύρος 16 εβδομάδων (4 μήνες) κι είχαν διάρκεια 60 λεπτών κάθε φορά. Το πρόγραμμα που ακολουθήθηκε είχε ως εξής:

Πρόγραμμα θεραπείας

ΥΠΤΙΑ ΘΕΣΗ

- Διατάσεις προσαγωγών, γαστροκνημίου
- Κάμψη ισχίου υποβοηθούμενα και ενεργητικά
- Απαγωγή ισχίου υποβοηθούμενα και ενεργητικά
- Ασκήσεις κοιλιακών

- Γέφυρα
- Ρολλάρισμα (με διευκόλυνση για να κινήσει και τα κάτω άκρα στην όλη κίνηση)

ΠΡΗΝΗ ΘΕΣΗ

- Διάταση καμπτήρων ισχίου (προοδευτικά σε μοίρες)
- Διάταση εκτεινόντων γόνατος
- Τετραποδική με έμφαση στον έλεγχο της κοιλιάς (μείωση λόρδωσης) και μεταφορές βάρους αργά σε διάφορες κατευθύνσεις
- Από τετραποδική (αν μπορεί) να πραγματοποιηθεί ανύψωση εναλλάξ του άνω άκρου
- Μετάβαση σε όρθιο γονάτισμα - χρονομέτρηση πόσο μένει- επιστροφή σε κάθισμα στις φτέρνες και πάλι όρθιο γονάτισμα

ΚΑΘΙΣΤΗ ΘΕΣΗ

- Καθιστός σε καρέκλα – ισοροπητικές ασκήσεις (εμπρός - πλάγια) ασκήσεις έκτασης κορμού
- Έγερση και επιστροφή στο κάθισμα

ΟΡΘΙΑ ΘΕΣΗ

- Στηριζόμενος πάντα, μεταφορές βάρους δεξιά-αριστερά, διευκόλυνση για ευθυγράμμιση
- Βήμα εμπρός (εκπαίδευση όσο το δυνατόν σωστού πρότυπου βάδισης)
- Βήματα πλάγια

Κατά την διάρκεια των τεσσάρων μηνών, το πρόγραμμα χρειάστηκε να τροποποιηθεί κάποιες φορές ανάλογα με τις ανάγκες και την εκάστοτε φυσική και ψυχολογική κατάσταση του ασθενή. Παρά τις όποιες δυσκολίες με θέματα υγείας που αντιμετώπισε κατά καιρούς ο ασθενής, το πρόγραμμα ολοκληρώθηκε με επιτυχία. Είναι σημαντικό όμως να σταθούμε λίγο στον τρόπο που κάναμε τις ασκήσεις που απαιτούσε το πρόγραμμα θεραπείας.

Πιο αναλυτικά, το πρόγραμμα απαρτιζόταν από 3 στάδια: α) την προθέρμανση, β) τη θεραπεία, και γ) την αποθεραπεία. Η προθέρμανση γινόταν πάντα μέσω της διαδικασίας της βάδισης, από το αμάξι μέχρι το δωμάτιο που πραγματοποιούσαμε το θεραπευτικό πρόγραμμα ασκήσεων. Στο τέλος η αποθεραπεία γινόταν πάντα με διατάσεις στις μυϊκές ομάδες που είχαμε κουράσει πιο πολύ, ανάλογα πάντα με τις ασκήσεις που κάναμε.

Παράλληλα, το φυσικοθεραπευτικό πρόγραμμα χωριζόταν σε δύο σκέλη, τα οποία ήταν

μοιρασμένα στις 2 εκάστοτε συνεδρίες που πραγματοποιούσαμε κάθε εβδομάδα. Συγκεκριμένα, το πρώτο σκέλος περιλάμβανε τις ασκήσεις που κάναμε την πρώτη μέρα της εκάστοτε εβδομάδας, οι οποίες ήταν συνήθως ασκήσεις σε ύπτια και πρηνή θέση και ολοκληρώναμε πάντα τη συνεδρία με τη διδασκαλία του σωστού τρόπου βάδισης σε όρθια θέση.

Στη συνέχεια, το δεύτερο σκέλος περιλάμβανε τις υπόλοιπες ασκήσεις σε καθιστή κι όρθια θέση, γινόταν τη δεύτερη μέρα της εκάστοτε εβδομάδας, και οι ασκήσεις συνδυάζονταν πάντα με όλες τις διατάξεις που κάναμε σε ύπτια καθώς και πρηνή θέση. Επιπλέον, κυρίως στις πρώτες συνεδρίες, πριν από κάθε άσκηση κάναμε πάντα επεξήγηση και διδασκαλία του σωστού τρόπου άσκησης, ώστε ο ασθενής να κατανοήσει τη σημασία, τα οφέλη, και τους λόγους κάθε δοκιμασίας. Οι ασκήσεις περιείχαν 8 επαναλήψεις των 2 σετ. Παρακάτω θα εξηγήσουμε πιο αναλυτικά τον τρόπο που υλοποιήθηκε κάθε άσκηση του προγράμματος θεραπείας.

ΥΠΤΙΑ ΘΕΣΗ

- Διατάξεις προσαγωγών και γαστροκνημίου

Ο ασθενής σε ύπτια θέση κι ο θεραπευτής με το ένα πόδι σταθεροποιούσε το άλλο πόδι του ασθενή και με τις δύο λαβές του έκανε παθητικά απαγωγή στο άλλο πόδι. Και για την διάταση του γαστροκνημίου με τη μια λαβή σταθεροποιούσε το πόδι στην κνήμη και με την άλλη λαβή έκανε ραχιαία κάμψη.

- Κάμψη ισχίου υποβοηθούμενα και ενεργητικά

Για την κάμψη του ισχίου ο ασθενής ήταν σε ύπτια θέση κι ο θεραπευτής με τη μια λαβή σταθεροποιούσε την λεκάνη του ασθενή από τα ισχία και την άλλη λαβή την είχε ελεύθερη για να πραγματοποιήσει την υποβοηθούμενη κάμψη. Τα παραγγέλματα που έδινε στον ασθενή ήταν τα εξής: «πάμε να κάνεις την κάμψη του ισχίου με λυγισμένο το γόνατο μέχρι όπου μπορείς», και μετά συνέχιζε ο θεραπευτής υποβοηθούμενα (Να σημειώσουμε ότι ο ασθενής είχε διδαχθεί από την αρχή το τι είναι κάμψη, έκταση, απαγωγή κτλ.).

- Απαγωγή ισχίου υποβοηθούμενα και ενεργητικά

Ο ασθενής σε ύπτια θέση κι ο θεραπευτής με τα πόδια του σταθεροποιούσε το άλλο πόδι του ασθενή κι ύστερα έδινε το παράγγελμα για απαγωγή ισχίου μέχρι εκεί που μπορούσε, και με την άλλη λαβή του βοηθούσε για να πάρουν κι άλλες μοίρες.

- Ασκήσεις κοιλιακών

Ο ασθενής σε ύπτια θέση με τα δύο του πόδια σε κάμψη ισχίου και γόνατος και τα πέλματα να ακουμπάνε καλά στο στρώμα και με επιπλέον στήριξη από τον θεραπευτή. Τα παραγγέλματα

που λάμβανε ο ασθενής ήταν ότι από την θέση αυτή έπρεπε να έρθει προς τα πάνω, πραγματοποιώντας κάμψη στους κοιλιακούς, για να πιάσει διάφορα αντικείμενα που κρατούσε ο θεραπευτής με τις λαβές του, και στη συνέχεια να επιστρέψει ξανά στην αρχική του θέση. Αυτό γινόταν εναλλάξ πρώτα με το ένα του χέρι και μετά με το άλλο ή και με τα δύο ταυτόχρονα.

- **Γέφυρα**

Ο ασθενής σε ύπτια θέση με τα δύο του πόδια σε κάμψη ισχίου και γόνατος και τα πέλματα να ακουμπάνε καλά στο στρώμα και με επιπλέον στήριξη από το θεραπευτή. Τα παραγγέλματα λάμβανε ο ασθενής ήταν να σηκώσει την πλάτη και τους γλουτούς του από το στρώμα και να παραμείνει έτσι όση ώρα μπορούσε, έπειτα έπρεπε να επιστρέψει στην αρχική θέση. Μια μετατροπή που έγινε στην άσκηση αυτή, ήταν ότι κατά την επιστροφή στην αρχική θέση του ζητούσαμε να τοποθετήσει την πλάτη και τους γλουτούς πιο αριστερά ή πιο δεξιά εναλλάξ.

- **Ρολλάρισμα (με διευκόλυνση ώστε να κινήσει και τα κάτω άκρα στην όλη κίνηση)**

Ο ασθενής σε ύπτια θέση με τα άνω και κάτω άκρα σε έκταση. Τα παραγγέλματα που του έδινε ο θεραπευτής ήταν να έρθει σε πλάγια θέση, κατόπιν συγκεκριμένης διδασκαλίας που είχε υποστεί σχετικά με το σωστό τρόπο μεταφοράς από ύπτια σε πλάγια θέση (η αρχική διδασκαλία ήταν η εξής: «πρώτα φέρε διαγώνια το χέρι προς την κατεύθυνση που θα γίνει η μεταφορά μετά κάνε κάμψη γόνατος και ισχίου και τέλος χωρίς να πιαστείς από πουθενά με τα χέρια σου έλα στην πλάγια θέση»). Ταυτόχρονα παρατηρούσαμε τον τρόπο και τον χρόνο που έκανε τη δοκιμασία, έτσι ώστε να τον διορθώναμε εάν κάτι έκανε λάθος και να βελτιώναμε το χρόνο όπου χρειαζόταν.

ΠΡΗΝΗ ΘΕΣΗ

- **Διάταση καμπτηρών ισχίου (προοδευτικά σε μοίρες)**

Ο ασθενής σε πρηνή θέση. Η μια λαβή του θεραπευτή στήριζε τη λεκάνη του ασθενή πάνω στα ισχία της πλευράς όπου θα γινόταν η διάταση, και με την άλλη λαβή στον μηρό του ασθενή έκανε διάταση στους καμπτήρες, αφού πρώτα είχε φέρει το πόδι σε κάμψη γόνατος.

- **Διάταση εκτινόντων γόνατος**

Ο ασθενής σε πρηνή θέση. Με την μια λαβή ο θεραπευτής στήριζε πάνω τον μηρό του ασθενή και με την άλλη λαβή του στην κνήμη του ασθενή, κάνοντας τη διάταση στους εκτείνοντες και φέρνοντάς το πόδι σε κάμψη γόνατος.

- **Τετραποδική με έμφαση στον έλεγχο της κοιλιάς (μείωση λόρδωσης) και μεταφορές βάρους αργά σε διάφορες κατευθύνσεις**

Ο ασθενής σε πρηνή θέση. Ο θεραπευτής ζητούσε από τον ασθενή να έρθει στα τέσσερα, σε

τετραποδική θέση δηλαδή, και για τον απαραίτητο έλεγχο της κοιλιάς τα παραγγέλματα που λάμβανε ήταν τα εξής: «Να ρουφήξεις την κοιλιά σου προς τα μέσα και πάνω, και να την κρατήσεις για λίγα δευτερόλεπτα και μετά μπορείς να χαλαρώσεις». Έπειτα, για τις μεταφορές βάρους, ο θεραπευτής πήγαινε από πίσω του και τοποθετούσε τις δύο λαβές του πάνω στην λεκάνη του ασθενή, έτσι ώστε να μεταφέρει τη λεκάνη σε διάφορες κατευθύνσεις, μπρος-πίσω, δεξιά-αριστερά. Την ώρα της άσκησης τονίζόταν στον ασθενή ότι κατά την διάρκεια των μεταφορών θα έπρεπε να σφίγγει τους γλουτιαίους του.

- Από τετραποδική (αν μπορεί) να πραγματοποιηθεί ανύψωση εναλλάξ του άνω άκρου Ο ασθενής σε πρηνή θέση. Ο θεραπευτής του ζητούσε να έρθει σε τετραποδική θέση και τα παραγγέλματα που του έδινε ήταν να σηκώσει τα χέρια του εναλλάξ και να παραμείνει για κάποια δεύτερα στο ένα χέρι (πολλές φορές για να γίνει η άσκηση πιο ενδιαφέρουσα, ο θεραπευτής ζητούσε από τον ασθενή καθώς σήκωνε τα χέρια του, να πιάσει διάφορα αντικείμενα που του δίνονταν).

- Μετάβαση σε όρθιο γονάτισμα, χρονομέτρηση πόσο μένει και επιστροφή σε κάθισμα στις φτέρνες και πάλι όρθιο γονάτισμα

Ο ασθενής σε πρηνή θέση. Ο θεραπευτής ζητούσε να έρθει πρώτα σε τετραποδική και μετά από εκεί σε κάθισμα πάνω στις φτέρνες του. Το παράγγελμα που λάμβανε ήταν να έρθει σε όρθιο γονάτισμα και να παραμείνει εκεί όσο πιο πολύ μπορούσε, χωρίς να χάσει την ισορροπία του και χωρίς να πιαστεί από κάπου, και μετά ξανά στις φτέρνες και ταυτόχρονα χρονομετρούνταν.

ΚΑΘΙΣΤΗ ΘΕΣΗ

- Καθιστός σε καρέκλα-ισορροπιστικές ασκήσεις (εμπρός-πλάγια), ασκήσεις έκτασης κορμού

Ο ασθενής σε καθιστή θέση σε μια καρέκλα τέτοιου ύψους, οπού τα πέλματα του είχαν πλήρη επαφή με το πάτωμα. Η πλάτη του ασθενή σε 90° γωνία με τα ισχία και χωρίς να ακουμπάει στην καρέκλα πίσω και τα χέρια του ελεύθερα πάνω στου μηρούς. Από αυτή τη θέση ο θεραπευτής ζητούσε από τον ασθενή να πιάσει διάφορα αντικείμενα που του έδινε σε διαφορετικές θέσεις κάθε φορά, όπως δεξιά-αριστερά, πάνω-κάτω από τους ώμους, διαγώνια κτλ. Κατά τη διάρκεια μιας άλλης δοκιμασίας, ο θεραπευτής έβαζε διάφορους κώνους από την δεξιά πλευρά και ζητούσε από τον ασθενή να τους μεταφέρει στην αριστερή πλευρά και μετά πάλι πίσω. Επίσης, άλλες φορές του ζητούσε να δέσει τα κορδόνια από τα παπούτσια του. Όπως μπορεί να διαπιστώσει κανείς, οι ασκήσεις του προγράμματος ήταν ποικίλες και διαφορετικές ως προς το βαθμό δυσκολίας κάθε φορά ανάλογα με την πορεία του ασθενή.

- Έγερση και επιστροφή στο κάθισμα

Ο ασθενής σε καθιστή θέση με τα πόδια του να ακουμπούν στο πάτωμα, η πλάτη του 90° όρθια και με τα χέρια του χαλαρά πάνω στους μηρούς. Ο θεραπευτής τοποθετούσε το ΠΙ κοντά και ζητούσε από τον ασθενή να σηκωθεί από την καρέκλα και να έρθει σε όρθια θέση πάνω στο ΠΙ, χωρίς καμία βοήθεια, και μετά να ξανά κάτσει στην καρέκλα σιγά, ελέγχοντας την κάθοδο, ενώ ταυτόχρονα έπρεπε να πιάνει την καρέκλα με το ένα του χέρι κατά την κάθοδο για να μπορεί να παρακολουθεί την πορεία της κίνησης μέχρι να κάτσει.

ΟΡΘΙΑ ΘΕΣΗ

- Στηριζόμενος πάντα, μεταφορές βάρους δεξιά-αριστερά, διευκόλυνση για ευθυγράμμιση και σωστές μεταφορές βάρους

Ο ασθενής σε όρθια θέση στηριζόμενος με τα χέρια του πάνω στο ΠΙ. Η άσκηση απαρτιζόταν από μεταφορές βάρους δεξιά-αριστερά, με τις δυο λαβές του θεραπευτή πάνω στην λεκάνη του ασθενή και με τα πόδια του ανοιχτά, μεταφερόταν το βάρος μία από τα δεξιά και μία από τα αριστερά. Σε μια παραλλαγή της άσκησης, ο θεραπευτής μετέφερε το βάρος διαγώνια δεξιά και διαγώνια αριστερά. Παράλληλα, άλλες φορές ζητούσε από τον ασθενή να φέρει τα πόδια του σε θέση βήματος και μετά γινόντουσαν οι μεταφορές βάρους.

- Βήματα εμπρός (εκπαίδευση όσο δυνατόν σωστού προτύπου βάδισης)

Ο ασθενής σε όρθια θέση πάνω στο ΠΙ. Ο θεραπευτής του ζητούσε να κάνει βήματα εμπρός και παρατηρούσε τον τρόπο που το έκανε, ενώ ταυτόχρονα τον διόρθωνε και του έδειχνε τον σωστό τρόπο. Την ίδια στιγμή τον βοηθούσε να επαναλάβει τα βήματα, προσπαθώντας να τα κάνει σωστά.

- Βήματα πλάγια

Ο ασθενής σε όρθια θέση και αυτήν την φορά στηριζόμενος πάνω στην τραπεζαρία που βρισκόταν στον χώρο. Τα παραγγέλματα που λάμβανε ήταν να κάνει πλάγια βήματα κι ο θεραπευτής, όπως πριν, τον βοηθούσε διορθώνοντας τον και δείχνοντας του τον σωστό τρόπο.

ΚΕΦΑΛΑΙΟ 3^ο

3.1 ΑΠΟΤΕΛΕΣΜΑΤΑ

Μετά την ολοκλήρωση των 16 εβδομάδων θεραπείας, προχωρήσαμε στην απαιτούμενη τελική φυσικοθεραπευτική επανα-αξιολόγηση της κατάστασης του ασθενή, για ακόμη μια φορά στο εργαστήριο Νευρομυϊκής του τμήματος Φυσικοθεραπείας. Στόχος ήταν να εφαρμοστούν οι ίδιες μετρήσεις και ειδικές δοκιμασίες που είχε υποβληθεί ο ασθενής στην αρχική αξιολόγηση, έτσι ώστε να διαπιστωθεί το αν και κατά πόσο είχε επιτευχθεί κάποια βελτίωση της λειτουργικής του κατάστασης. Με άλλα λόγια, ο ασθενής αξιολογήθηκε εκ νέου για να καταγραφθεί ο βαθμός στον οποίο λειτούργησε το θεραπευτικό πρόγραμμα που εφαρμόστηκε.

Συνοπτικά να αναφέρουμε ότι σύμφωνα με τα αποτελέσματα της επανα-αξιολόγησης, διαπιστώθηκε ότι ο ασθενής παρουσίασε σημαντική βελτίωση σχεδόν σε όλες τις παραμέτρους, που είχαν τεθεί προς βελτίωση στο θεραπευτικό πλάνο, όπως ήταν η μείωση της σπαστικότητας, η αύξηση του εύρους τροχιάς, η αύξηση της μυϊκής δύναμης, καθώς και η βελτίωση των λειτουργικών δοκιμασιών. Παρακάτω θα παρουσιαστούν αναλυτικά τα αποτελέσματα της τελικής αξιολόγησης ανά κατηγορία.

3.1.1 Μέτρηση εύρους τροχιάς ROM

Όσον αφορά το εύρος τροχιάς παρατηρήθηκε σημαντική βελτίωση στην κάμψη του ισχίου με 0° γόνατος, όπου στην αριστερή πλευρά από τις 30° μοίρες έφτασε στις 45°. Επίσης, στην κάμψη του ισχίου με 90° γόνατος, στην αριστερή πάλι πλευρά, από τις 95° μοίρες πήγε στις 100°. Στην απαγωγή του ισχίου, όπως μπορούμε να συμπεράνουμε κι από τον πίνακα 8, είχαμε μια αύξηση της κλίμακας των 4° μοιρών στο δεξί πόδι και μια αύξηση των 2° μοιρών στο αριστερό σε σχέση με το προηγούμενη κατάσταση του ασθενή. Παράλληλα, διαπιστώθηκε πως στην κάμψη του γόνατος, ενώ στην αριστερή πλευρά είχαμε αύξηση 10° μοιρών, στην δεξιά πλευρά είχαμε αντίστοιχη μείωση 10° μοιρών από το πριν στο μετά. Τέλος, στην ραχιαία κάμψη ΠΔΚ, στη δεξιά πλευρά από τις 5° μοίρες έφτασε στις 15° και στην αριστερή πλευρά από τις 15° στις 25°.

Πίνακας 8: Αποτελέσματα επανα-αξιολόγησης εύρους τροχιάς ROM²

	ΔΕ ΠΡΙΝ	ΔΕ ΜΕΤΑ	ΑΡ ΠΡΙΝ	ΑΡ ΜΕΤΑ
ΚΑΜΨΗ ΙΣΧΙΟΥ (0 ⁰ Γόνατος)	50°	50°	30°	45°
ΚΑΜΨΗ ΙΣΧΙΟΥ (90 ⁰ Γόνατος)	95°	95°	95°	100°
ΑΠΑΓΩΓΗ ΙΣΧΙΟΥ	15°	19°	30°	32°
ΚΑΜΨΗ ΓΟΝΑΤΟΣ	120°	110°	120°	130°
ΡΑΧ. ΚΑΜΨΗ ΠΔΚ	5°	15°	15°	25°

3.1.2 Εκτίμηση σπαστικότητας με κλίμακα Ashworth

Σχετικά με το ζήτημα της σπαστικότητας (βλ. πίνακα 9), ξεκινώντας από την μυϊκή ομάδα των εκτεινόντων-έσω στροφή/ημιμενώδης-ημιτενοντώδης, διαπιστώθηκε μια μείωση της σπαστικότητας στην δεξιά πλευρά από την κλίμακα 3 στη 2 (βλ. πίνακα 4 για κλίμακα). Σημαντική μείωση είχαμε στους προσαγωγούς όπου η σπαστικότητα εκεί μειώθηκε και στα δυο πόδια από το 3 στο 2. Για τον δικέφαλο η σπαστικότητα παρέμεινε στα ίδια επίπεδα με το πριν, χωρίς καμία βελτίωση. Ως εκ τούτου, φαίνεται ότι και σε αυτές τις μετρήσεις είχαμε ένα αρνητικό αποτέλεσμα, καθώς όπως φαίνεται στον πίνακα, στον τετρακέφαλο παρατηρήθηκε μια αύξηση της σπαστικότητας στο δεξί πόδι από τη κλίμακα 2 στη 3 σε σχέση με το πριν. Παρόλα αυτά, τα θετικά αποτελέσματα της φυσικοθεραπευτικής παρέμβασης δείχνουν να υπερέχουν, καθώς στον γαστροκνήμιο είχαμε μια μείωση της σπαστικότητας στο δεξί και στο αριστερό πόδι από τη κλίμακα 3 στη 2.

Πίνακας 9: Αποτελέσματα επανα-αξιολόγησης σπαστικότητας

	ΔΕ ΠΡΙΝ	ΔΕ ΜΕΤΑ	ΑΡ ΠΡΙΝ	ΑΡ ΜΕΤΑ
ΚΑΜΨΗ ΙΣΧΙΟΥ (Εκτείνοντες - έσω στροφή/ημιμενώδης - ημιτενοντώδης)	3	2	2	2
ΑΠΑΓΩΓΗ ΙΣΧΙΟΥ (Προσαγωγοί)	3	2	3	2
ΚΑΜΨΗ ΙΣΧΙΟΥ (Δικέφαλος)	1	1	1	1
ΚΑΜΨΗ ΓΟΝΑΤΟΣ (Τετρακέφαλος)	2	3	2	2
ΡΑΧ.ΚΑΜΨΗ ΠΔΚ (Γαστροκνήμιος)	3	2	3	2

² Στον πίνακα με τον όρο **πριν** υποδηλώνεται η αρχική κατάσταση του ασθενή, δηλαδή τα αποτελέσματα που έδωσε στην αξιολόγηση πριν την φυσικοθεραπευτική παρέμβαση. Αντίστοιχα, με τον όρο **μετά** δηλώνονται τα αποτελέσματα που είχε μετά την ολοκλήρωση της θεραπείας. ΔΕ= δεξί πόδι, ΑΡ= αριστερό.

3.1.3 Μέτρηση μυϊκής δύναμης

Όπως έχει αναφερθεί, βασικοί στόχοι της έρευνας αυτής ήταν η μείωση της σπαστικότητας του ασθενή, η αύξηση της ευλυγισίας και της ισορροπίας του, καθώς και η βελτίωση κάποιων λειτουργικών δραστηριοτήτων στην καθημερινότητα του. Συνεπώς η αύξηση της μυϊκής δύναμης δεν αποτελούσε προτεραιότητα μας και για αυτό το λόγο κιόλας η φυσικοθεραπευτική μας παρέμβαση ήταν νευρολογικής φύσεως κι όχι μυοσκελετικής.

Παρόλα αυτά, οφείλαμε να εξετάσουμε εξίσου το ζήτημα της μυϊκής δύναμης, η οποία παίζει σημαντικό ρόλο στην καθημερινότητα του ασθενή και διαπιστώθηκαν θετικά αποτελέσματα που αξίζει να αναφέρουμε. Πιο αναλυτικά, παρατηρήθηκε αύξηση της μυϊκής δύναμης στην απαγωγή του ισχίου από την κλίμακα 2 στη 3 (βλ. πίνακα 6 για κλίμακα) και στα δυο πόδια σε σχέση με το πριν. Όπως φαίνεται και στον πίνακα 10, είχαμε την ίδια αύξηση από τη κλίμακα 2 στη 3 και στην προσαγωγή του ισχίου τόσο για το δεξί όσο και για το αριστερό πόδι. Σημαντική βελτίωση βρήκαμε επίσης και στην έκταση του γόνατος, όπου είχαμε αύξηση μιας κλίμακας, δηλαδή από το 3 στο 4, και στο δεξί και στο αριστερό πόδι αντίστοιχα, στηριζόμενοι πάντα στη μέτρηση της μυϊκής δύναμης με βάση τα μυϊκά τεστ. Επιπλέον, να αναφέρουμε ότι η μυϊκή δύναμη για τις μυϊκές ομάδες που κάνουν κάμψη-έκταση ισχίου, κάμψη γόνατος, και ραχιαία-πελματιαία κάμψη ΠΔΚ παρέμειναν στα ίδια επίπεδα με πριν.

Πίνακας 10: Αποτελέσματα επανα-αξιολόγησης μυϊκής δύναμης

	ΔΕ ΠΡΙΝ	ΔΕ ΜΕΤΑ	ΑΡ ΠΡΙΝ	ΑΡ ΜΕΤΑ
ΚΑΜΨΗ ΙΣΧΙΟΥ	3	3	3	3
ΕΚΤΑΣΗ ΙΣΧΙΟΥ	2	2	2	2
ΑΠΑΓΩΓΗ ΙΣΧΙΟΥ	2	3	2	3
ΠΡΟΣΑΓΩΓΗ ΙΣΧΙΟΥ	2	3	2	3
ΚΑΜΨΗ ΓΟΝΑΤΟΣ	2	2	2	2
ΕΚΤΑΣΗ ΓΟΝΑΤΟΣ	3	4	3	4
ΡΑΧ.ΚΑΜΨΗ ΠΔΚ	1	1	2	2
ΠΕΛ.ΚΑΜΨΗ ΠΔΚ	3	3	3	3
ΚΑΜΨΗ ΩΜΟΥ	5	5	5	5
ΕΚΤΑΣΗ ΩΜΟΥ	5	5	5	5
ΑΠΑΓΩΓΗ ΩΜΟΥ	5	5	5	5
ΚΑΜΨΗ ΑΓΚΩΝΑ	5	5	5	5
ΕΚΤΑΣΗ ΑΓΚΩΝΑ	5	5	5	5
ΚΑΜΨΗ ΚΑΡΠΟΥ	5	5	5	5
ΕΚΤΑΣΗ ΚΑΡΠΟΥ	5	5	5	5

3.1.4 Λειτουργικές δοκιμασίες

Οι λειτουργικές δοκιμασίες που θα παρουσιαστούν παρακάτω επιλέχθηκαν για τον ασθενή με βάση συγκεκριμένα κριτήρια. Οι ειδικές δοκιμασίες, στις οποίες υποβλήθηκε ο ασθενής τόσο στην αρχική όσο και στην επαναληπτική αξιολόγηση, βασίστηκαν στις κλίμακες Berg και MAS, καθώς και σε μια άλλη δοκιμασία χρονομέτρησης σε όρθιο γονάτισμα. Πιο αναλυτικά, τα κριτήρια που λάβαμε υπόψιν μας από την αρχή για να επιλέξουμε τις συγκεκριμένες δοκιμασίες ήταν τα εξής:

- 1) Από τις κλίμακες Berg και MAS επιλέξαμε τις δοκιμασίες εκείνες που θα μπορούσε να εκτελέσει ο ασθενής, με βάση τη διαπιστωμένη κατάσταση του. Οπότε εφαρμόσαμε τις 5 πρώτες δοκιμασίες από την κλίμακα Berg και τις 4 πρώτες μόνο δοκιμασίες από την κλίμακα MAS, εφόσον ήταν δεδομένο ότι οι υπόλοιπες δοκιμασίες θα δυσκόλευαν αρκετά τον ασθενή μας εξαιτίας της μειωμένης ικανότητάς του να παραμείνει όρθιος χωρίς βοήθεια πάνω από 1 λεπτό.
- 2) Επιλέξαμε εκείνες μόνο τις δοκιμασίες που είχαν άμεση συσχέτιση με τις καθημερινές δραστηριότητες του ασθενή, διότι θέλαμε να δούμε πώς τις εκτελεί, έτσι ώστε να καταλάβουμε τι κάνει λάθος και τι μπορούμε να βελτιώσουμε.
- 3) Εντάξαμε επίσης τις συγκεκριμένες λειτουργικές δοκιμασίες στο πρόγραμμα, επειδή πιστεύαμε πως διορθώνοντας και βελτιώνοντας τον ασθενή στις δραστηριότητες αυτές, έμμεσα μέσω των ασκήσεων θα βελτιώναμε την ευλυγισία, την ισορροπία, και την ψυχολογία του.

Όπως μπορούμε να διαπιστώσουμε και από τον πίνακα 11, οι λειτουργικές δραστηριότητες με βάση την κλίμακα Berg (βλ. ενότητα 2.2.2) είχαν θετικά αποτελέσματα. Ο ασθενής βελτιώθηκε αρκετά στην πρώτη δοκιμασία 'από καθιστή προς την όρθια θέση', στη δεύτερη δοκιμασία 'ορθοστάτηση χωρίς υποστήριξη', καθώς και στη τέταρτη 'από όρθια θέση προς την καθιστή', αφού φαίνεται ότι από εκεί που καθόταν μόνος του αλλά είχε ανεξέλεγκτη κάθοδο (κλίμακα 1), κατάφερε να κάθεται μόνος του ελέγχοντας το κατέβασμα με την χρήση των χεριών του (κλίμακα 3).

Πίνακας 11: Αποτελέσματα επανα-αξιολόγησης λειτουργικών δοκιμασιών κλίμακας Berg

Δοκιμασίες	Από καθιστή προς την όρθια θέση	Ορθοστάτηση χωρίς υποστήριξη	Καθιστή θέση χωρίς υποστήριξη	Από όρθια θέση προς την καθιστή	Μεταφορές
Αποτελέσματα πριν	2	0	4	1	3
Αποτελέσματα μετά	3	1	4	3	3

Στη συνέχεια, στις λειτουργικές δοκιμασίες με βάση την κλίμακα MAS (βλ. ενότητα 2.2.2) διαπιστώθηκαν εξίσου θετικά αποτελέσματα (βλ. πίνακα 12). Συγκεκριμένα, στη δοκιμασία 'από ύπτια σε πλάγια κατάκλιση' από εκεί που κινούσε μόνο το χέρι του ενεργητικά και το υπόλοιπο σώμα ακολουθούσε μονοκόμματο, κατάφερε να γυρνάει σε 3 δευτερόλεπτα κινώντας πρώτα το χέρι του και το πόδι του διαγώνια και μετά το υπόλοιπο σώμα. Επίσης, στη δεύτερη δοκιμασία 'από ύπτια σε καθιστή θέση' κατάφερε να βελτιώσει αρκετά τον χρόνο του. Σημαντική πρόοδο σημείωσε και στην τρίτη δοκιμασία με την 'ισορροπία σε καθιστή θέση', όπου μπορούσε πλέον από την καθιστή θέση να εκτελέσει ότι του ζητούσαμε, με αποτέλεσμα να συγκεντρώσει το πιο υψηλό βαθμό στην δοκιμασία αυτή.

Πίνακας 12: Αποτελέσματα επανα-αξιολόγησης λειτουργικών δοκιμασιών κλίμακας MAS

Δοκιμασίες	Από ύπτια σε πλάγια κατάκλιση	Από ύπτια σε καθιστή θέση στην άκρη του κρεβατιού	Ισορροπία σε καθιστή θέση	Από καθιστή στην όρθια θέση
Αποτελέσματα πριν	4	5	5	2
Αποτελέσματα μετά	6	6	6	2

Ολοκληρώνοντας, να σημειώσουμε ότι στην τελευταία λειτουργική δοκιμασία που υποβλήθηκε ο ασθενής, η οποία δεν άνηκε σε καμία κλίμακα, φάνηκε ότι μετά το πέρας του θεραπευτικού προγράμματός μας, ήταν σε θέση να καθίσει πάνω από 1.30 δευτερόλεπτα σε όρθιο γονάτισμα, ακόμα κι όταν εμείς δυσκολεύαμε την άσκηση βάζοντας τον να κάνει διαφορές κινήσεις με τα χέρια, διαταράσσοντας με αυτό το τρόπο την ισορροπία του.

Πίνακας 13: Αποτελέσματα επανα-αξιολόγησης σε όρθιο γονάτισμα

Δοκιμασίες	Μετάβαση σε όρθιο γονάτισμα-χρονομέτρηση πόσο μένει-επιστροφή σε κάθισμα στις φτέρνες και πάλι όρθιο γονάτισμα (sec)
Αποτελέσματα πριν	30''
Αποτελέσματα μετά	1,40''

ΚΕΦΑΛΑΙΟ 4^ο

4.1 ΣΥΖΗΤΗΣΗ

Το σύνδρομο Bartter έγινε γνωστό στον ιατρικό κλάδο το έτος 1962 μέσω του γιατρού Frederic Crosby Bartter, ο οποίος το παρουσίασε ως μια σπάνια νόσο που οφείλεται σε διαταραχή της επαναρρόφησης του νατρίου, του καλίου, και του χλωρίου στο επίπεδο της αγκύλης του Henle. Όμως από τότε μέχρι σήμερα, σύμφωνα με τη βιβλιογραφία, έχουν γίνει πολλές έρευνες γύρω από την ιατρική και φαρμακευτική αντιμετώπιση της νόσου, ωστόσο στον φυσικοθεραπευτικό κλάδο παραμένει ακόμα ένας άλυτος γρίφος που περιμένει να εξερευνηθεί.

Ύστερα από μια ενδελεχή ανασκόπηση πάνω στη νόσο, διαπιστώθηκε ότι δεν έχουν γίνει οι απαιτούμενες έρευνες, οι οποίες να έχουν στόχο την φυσικοθεραπευτική αξιολόγηση και την οργάνωση ενός ολιστικού προγράμματος θεραπείας, βάση ποσοτικών και ποιοτικών δεδομένων για την αντιμετώπιση της νόσου ⁹(πέρα από των Καραχανίδου & Κολυβοδιάκου, 2018).

Η παρούσα έρευνα ήταν μια μελέτη περιπτώσεώς πάνω σε έναν άτομο με το σύνδρομο Bartter και αποτελεί ουσιαστικά μια συνέχεια της έρευνας των Καραχανίδου και Κολυβοδιάκου ⁹(2018), άλλα από διαφορετική σκοπιά. Πιο συγκεκριμένα, για τις ανάγκες της μελέτης δημιουργήσαμε ένα θεραπευτικό πλάνο, εστιάζοντας σε μια ολοκληρωμένη νευρολογική προσέγγιση της νόσου, η οποία στόχευε στη βελτίωση της κινησιολογικής και λειτουργικής κατάστασης του ασθενή. Εξαιτίας της σπανιότητας της νόσου στην Ελλάδα και του περιορισμού του δείγματος σε ένα και μόνο άτομο, να σημειώσουμε ότι δεν ήταν εφικτή η στατική ανάλυση των αποτελεσμάτων. Συνεπώς, το πρόγραμμα βασίστηκε πάνω στο μοναδικό δείγμα που είχαμε κι αποτέλεσε μια αυτόνομη προσέγγιση με λεπτομερή αξιολόγηση του ασθενή με βάση τα φυσικοθεραπευτικά πρωτόκολλα, η οποία προσαρμόστηκε βέβαια πάνω στις προσωπικές ανάγκες του.

Οι δυσκολίες που αντιμετωπίσαμε κατά τη διάρκεια του προγράμματος ήταν αρκετές. Η πρώτη δυσκολία ήταν στο να βρούμε και να αποφασίσουμε σε ποιο χώρο θα διεξαγόταν το πρόγραμμα, καθώς η μόνιμη κατοικία του ασθενή ήταν αρκετά χιλιόμετρα μακριά από την πόλη. Οι πιο σημαντικές όμως δυσκολίες προέκυψαν από τον ίδιο τον ασθενή, εξαιτίας της πολυπλοκότητας της κλινικής εικόνας του, καθώς συχνά αντιμετώπιζε προβλήματα, όπως μεταβολικές και νευρολογικές διαταραχές, δυσκολία επικοινωνίας, μειωμένη ευλυγισία και μυϊκή δύναμη, και συνεπώς μειωμένη λειτουργικότητα.

Παρόλα αυτά λόγω του ζήλου μας να βοηθήσουμε και να βελτιώσουμε όσο το δυνατόν καλύτερα την καθημερινότητα του ασθενή, αποφασίσαμε να διεξάγουμε τη

φυσικοθεραπευτική παρέμβαση. Στόχος μας ήταν να ανακαλύψουμε τις ευεργετικές πτυχές της φυσικοθεραπείας πάνω στη νόσο αυτή, καθώς και το να προκαλέσουμε την απαιτούμενη θέληση στον ασθενή στο να βελτιώσει τον εαυτό του.

Με βάση την αρχική αξιολόγηση της κατάστασης, το φυσικοθεραπευτικό πλάνο που εφαρμόστηκε στον ασθενή φάνηκε να αποδίδει τα επιθυμητά θετικά αποτελέσματα σε όλους σχεδόν τους τομείς που τέθηκαν προς βελτίωση. Πιο αναλυτικά, ξεκινώντας από την αναγκαία βελτίωση της ευλυγισίας, σύμφωνα με τα αποτελέσματα της επανα-αξιολόγησης, παρατηρήθηκε αύξηση του εύρους τροχιάς στην κίνηση κάμψης του ισχίου και στην κίνηση της ραχιαίας κάμψης ποδοκνημικής (βλ. πίνακα 8), κάτι που οδήγησε τον ασθενή στο να μπορεί να κινήσει καλύτερα το κάτω άκρο κατά την βάρδιση, με αποτέλεσμα να βελτιωθεί αρκετά ο τρόπος βάρδισης.

Όσον αφορά το κομμάτι της σπαστικότητας, φάνηκε ότι καταφέραμε να την ελαττώσουμε σε συγκεκριμένες μυϊκές ομάδες, όπως είναι οι εκτείνοντες και η έσω στροφή του γόνατος στην δεξιά πλευρά (βλ. πίνακα 9). Σημαντική μείωση είχαμε επίσης στους προσαγωγούς και στους γαστροκνήμιους στη δεξιά και την αριστερή πλευρά αντίστοιχα, με αποτέλεσμα ο ασθενής να μπορεί να πραγματοποιήσει πιο ευκολά ραχιαία κάμψη ποδοκνημικής και να μειωθεί το drag foot.

Βέβαια αξίζει να αναφέρουμε ότι διαπιστώθηκαν και μερικά αρνητικά αποτελέσματα στα πλαίσια της διαδικασίας της επανα-αξιολόγησης, ίσως εξαιτίας της περιορισμένης διάρκειας που είχε το θεραπευτικό πρόγραμμα. Για παράδειγμα, βρήκαμε μια αύξηση της σπαστικότητας στον τετρακέφαλο του δεξιού ποδιού του ασθενή, καθώς στο κομμάτι της ευλυγισίας (σύμφωνα με το εύρος τροχιάς ROM), παρατηρήθηκε μια μείωση της τάξεως των 10° στην κάμψη του γόνατος στην δεξιά πλευρά σε σχέση με την αρχική αξιολόγηση (βλ. πίνακα 8).

Περνώντας τώρα στο κομμάτι των μυών και στην αξιολόγηση της μυϊκής δύναμης, θα πρέπει να τονίσουμε ότι αν και δεν αποτελούσε προτεραιότητα μας το να αυξήσουμε τη μυϊκή αποκλειστικά δύναμη του ασθενή, ωστόσο σύμφωνα με τα μυϊκά τεστ που κάναμε στην πρώτη και στην δεύτερη αξιολόγηση, τα αποτελέσματα έδειξαν πως είχαμε αύξηση της μυϊκής δύναμης σε κάποιους μυς, όπως στους απαγωγούς και στους προσαγωγούς αντίστοιχα (βλ. πίνακα 10). Επίσης, φάνηκε να βελτιώνεται η μυϊκή δύναμη και στους εκτείνοντες του γόνατος.

Στη συνέχεια, προχωράμε στις λειτουργικές δοκιμασίες, όπου κι εδώ αναδείχθηκαν θετικά αποτελέσματα, πράγμα το οποίο μας έδωσε να καταλάβουμε ότι το πρόγραμμα θεραπείας είχε γίνει αρκετά κατανοητό και αντιληπτό από τον ασθενή, και σίγουρα φάνηκε ότι το αντιμετώπισε καθ' όλη τη διάρκειά του με απόλυτη σοβαρότητα και σεβασμό. Πιο αναλυτικά, όπως φάνηκε κατά τη διάρκεια της επανα-αξιολόγησης στο πλαίσιο της κλίμακας Berg (βλ.

πίνακα 11), ο ασθενής έδειξε να βελτιώνεται αρκετά στην δοκιμασία του “να σηκωθεί από την καθιστή θέση στην όρθια”, καθώς και στις αμέσως επόμενες δοκιμασίες, όπως ήταν το “να μπορεί να ορθοστατήσει χωρίς υποστήριξη” για όση περισσότερη ώρα μπορεί και το να μπορεί “να επανέλθει πάλι από την όρθια στην καθιστή θέση” ελέγχοντας καλύτερα την κάθοδο και χρησιμοποιώντας καλύτερα τα άνω άκρα του, έτσι ώστε να εντοπίζει το που είναι η καρέκλα.

Έπειτα, βασισμένοι στην κλίμακα MAS, τα αποτελέσματα έδειξαν ότι κι εδώ πετύχαμε το στόχο μας, ο οποίος ήταν το να βελτιώσουμε τον τρόπο και τον χρόνο πραγματοποίησης βασικών λειτουργικών δοκιμασιών από τον ασθενή (βλ. πίνακα 12). Συγκεκριμένα, στη λειτουργική δοκιμασία “από ύπτια σε πλάγια κατάκλιση”, ο ασθενής στην αρχική αξιολόγηση εκτελούσε τη δοκιμασία τελείως λάθος, μεταφέροντας τα άνω και κάτω άκρα του μονοκόμματα έχοντας τα σε πλήρη έκταση και σπαταλώντας αρκετή ενέργεια και χρόνο στο να καταφέρει να εκτελέσει τη δοκιμασία. Μετά την ολοκλήρωση της φυσικοθεραπευτικής παρέμβασης, ασθενής φάνηκε ότι μπορούσε πια να εκτελέσει τη δοκιμασία πολύ καλύτερα, καθώς κατάφερε να κάνει πρώτα κάμψη γόνατος και ισχίου στα κάτω άκρα, μεταφέροντας τα άνω άκρα πρώτα διαγώνια κι έτσι μετά ερχόταν σε πλάγια κατάκλιση σε λιγότερο από 5”. Επίσης, κατάφερε να μειώσει αρκετά τον χρόνο εκτέλεσης της δοκιμασίας “από ύπτια σε καθιστή θέση”. Σημαντική όμως βελτίωση διαπιστώθηκε και στη δοκιμασία “ισορροπία σε καθιστή θέση”, οπότε μπορούσε πια να εκτελέσει πολλές και διάφορες καθημερινές δραστηριότητες, τις οποίες δεν ήταν σε θέση στο παρελθόν να τις πραγματοποιήσει από τη θέση αυτή καθώς έχανε τον έλεγχο του κορμιού.

Τέλος, φτάνοντας στην τελευταία δοκιμασία αυτή με το “όρθιο γονάτισμα”, η οποία μπορεί να μην άνηκε σε καμία κλίμακα αλλά φάνηκε ότι βοήθησε αρκετά στο να ενδυναμώσουμε του γλουτιαίους, προκειμένου να βελτιωθεί η ισορροπία του ασθενή σε όρθια θέση. Πρέπει να τονίσουμε εδώ πως βελτιώθηκε πάρα πολύ ο χρόνος παραμονής του ασθενή σε όρθιο γονάτισμα (βλ. πίνακα 13), ακόμη και τις φορές που εμείς προσπαθούσαμε με διάφορες κινήσεις να διαταράσσουμε την ισορροπία του.

Επομένως, όπως μπορεί να διαπιστώσει κανείς, το φυσικοθεραπευτικό πλάνο που κατασκευάστηκε, σύμφωνα με τις ανάγκες του ασθενή και εκτελέστηκε στο χρονικό εύρος των 4 μηνών, έφερε τα επιθυμητά θετικά αποτελέσματα. Συγκεντρωτικά, μειώθηκε η σπαστικότητα, αυξήθηκαν η ευλυγισία κι η μυϊκή δύναμη, και τέλος βελτιώθηκε η απόδοση σε βασικές λειτουργικές δοκιμασίες, με αποτέλεσμα όλα αυτά να συμβάλλουν αρκετά στο να διευκολυνθεί πλέον κατά ένα σημαντικό ποσοστό η καθημερινότητα του ασθενή, καθώς και στο να φτάσει η σωματική και ψυχολογική κατάστασή του σε ένα καλύτερο επίπεδο.

4.2 ΣΥΜΠΕΡΑΣΜΑΤΑ

Συμπερασματικά, αξίζει να αναφέρουμε πως οι στόχοι της παρούσας έρευνας, που τέθηκαν εξ αρχής, επιτεύχθηκαν με επιτυχία και σε μεγάλο βαθμό. Όπως προαναφέρθηκε, σύμφωνα με τα αποτελέσματα που προέκυψαν από την σύγκριση της τελικής με την αρχική αξιολόγηση, διαπιστώθηκε ότι η κατάσταση του ασθενή βελτιώθηκε σημαντικά. Πιο αναλυτικά, μετά την ολοκλήρωση της φυσικοθεραπευτικής παρέμβασης, παρατηρήθηκε αύξηση του εύρους τροχιάς καθώς και της ευλυγισίας του ασθενή σε αρκετές μυϊκές ομάδες, γεγονός το οποίο δεν φάνηκε μόνο από τα αποτελέσματα, αλλά το αισθανόταν κι ο ίδιος ο ασθενής. Επίσης, επιτεύχθηκε ως ένα βαθμό μείωση της σπαστικότητας, κάτι που επέτρεψε στον ασθενή να αισθανθεί καλύτερα με το σώμα του και να καταφέρει να το ελέγχει πιο εύκολα. Χαρακτηριστική αποτελεί η άποψη του ασθενή σχετικά με την πρόοδο του, ο οποίος έλεγε ότι νιώθει τα πόδια του πιο ανάλαφρα και πιο δυνατά, γεγονός που σε συνδυασμό με τα αποτελέσματα που έδειξαν τα μυϊκά τεστ, μας οδηγεί στο συμπέρασμα ότι προέκυψε μια σημαντική αύξηση της μυϊκής δύναμης σε συγκεκριμένες μυϊκές ομάδες, καθώς και μια αισθητή βελτίωση της ορθοστατικής ισορροπίας του ασθενή.

Η πιο σημαντική πρόοδο όμως δεν διαπιστώθηκε μόνο μέσω των αριθμητικών αποτελεσμάτων της έρευνας, αλλά μας το επιβεβαίωσαν οι ίδιοι οι γονείς του ασθενή, οι οποίοι έβλεπαν την καθημερινή βελτίωση του παιδιού τους κατά τη διάρκεια του θεραπευτικού προγράμματος. Ένα ακόμα πολύ σημαντικό επίτευγμα της φυσικοθεραπευτικής παρέμβασης, ήταν το γεγονός ότι είχαμε βελτίωση στις λειτουργικές δοκιμασίες, κάτι που οδήγησε στο να γίνει η καθημερινότητα του ασθενή αλλά και της οικογενείας του πιο εύκολη κι ευχάριστη, καθώς ο ασθενής ήταν σε θέση πλέον να εκτελέσει μόνος του χωρίς καμία βοήθεια αρκετές λειτουργικές δραστηριότητες, τις οποίες δεν μπορούσε στο παρελθόν.

Από την συνεργασία λοιπόν τεσσάρων ανθρώπων, ενός φοιτητή και τριών καθηγητών, και με εργαλείο μόνο την φυσικοθεραπεία, δημιουργήθηκε ένα φυσικοθεραπευτικό πλάνο, το οποίο βοήθησε και βελτίωσε πάρα πολύ την κλινική εικόνα και την καθημερινότητα του ασθενή, μέσα σε ένα αρκετά μικρό χρονικό διάστημα, στο χώρο του σπιτιού του, και με τη χρήση απλών εργαλείων. Φανταστείτε το ενδεχόμενο να υπήρχε η δυνατότητα ο ασθενής να συμμετείχε σε ένα θεραπευτικό πρόγραμμα το οποίο να διεξαγόταν σε ένα ειδικό κέντρο αποκατάστασης για συγκεκριμένες ώρες και μέρες την εβδομάδα. Ένα πρόγραμμα το οποίο να ήταν αποτέλεσμα συνεργασίας κι άλλων υγειονομικών φορέων, όπως γιατροί, λογοθεραπευτές, φυσικοθεραπευτές, ψυχολόγοι και κοινωνικοί λειτουργοί. Και οι φορείς αυτοί να χρησιμοποιούσαν πιο εξειδικευμένα εργαλεία με σκοπό την αποκατάσταση του ασθενή, σε

συνδυασμό με μια στενή παρακολούθηση της πορείας του. Σίγουρα η πρόοδος της κλινικής του εικόνας θα ήταν μεγαλύτερη.

Ολοκληρώνοντας, λοιπόν, με αφορμή τα αποτελέσματα που ανέδειξε η παρούσα έρευνα, θεωρούμε πως κρίνεται απαραίτητη η περαιτέρω έρευνα στον ίδιο τον ασθενή, καθώς και σε μεγαλύτερο δείγμα ασθενών με το σύνδρομο Bartter. Συγκεκριμένα, ως μελλοντική κατεύθυνση προτείνεται το να διεξαχθούν πιο σύγχρονες μελέτες, όπου ο ασθενής να υποβληθεί σε ένα πιο εξειδικευμένο πρόγραμμα θεραπείας, το οποίο να περιλαμβάνει σίγουρα και την υδροθεραπεία. Παράλληλα, απαιτείται η ένταξη του σε ένα ειδικό κέντρο αποκατάστασης, έτσι ώστε να έχει τη σωστή καθοδήγηση από ποικίλους θεραπευτικούς φορείς.

ΒΙΒΛΙΟΓΡΑΦΙΑ/ΑΡΘΡΟΓΡΑΦΙΑ

1. **Amirlak, I., & Dawson, K. P.** 2000, Bartter syndrome: an overview. *QJM: An International Journal of Medicine*, 93(4):207-215.
2. **Bartter, F. C., Pronove, P., Gill, J. R., & Maccardle R.C.** 1962, Hyperplasia of the juxtaglomerular complex with hyperaldosteronism and hypokalemic alkalosis. A new syndrome. *The American Journal of Medicine*, 33:811-828.
3. **Bhat, Y. R., Vinayaka, G., & Sreelakshmi, K.** 2012, Antenatal Bartter Syndrome: A Review. *International Journal of Pediatrics*, 2012:857136.
4. **Γεωργουλίδου, Α., Μπακαλούδης, Α., Καλογιαννίδου, Ε., και συν.** 2016, Υπομαγνησισαιμία από αναστολέα αντλίας πρωτονίων που υποδύθηκε σύνδρομο Gitelman. Περιγραφή περίπτωσης και ανασκόπηση της βιβλιογραφίας. *Ελληνική Νεφρολογία*, 28(4):266-273.
5. **Clark, M., Kumar, P.** 2007. *Παθολογία* (Α τόμος). Μετάφραση από τα Αγγλικά από Κεραμιδά, Κ., Κρητικός, Κ., Τσιατούρα, Αμ. Αθήνα: Ιατρικές εκδόσεις Λίτσας.
6. **Cunha, TdS., & Heilberg, I. P.** 2018, Bartter Syndrome: causes, diagnosis, and treatment. *International Journal of Nephrology and Renovascular Disease*, 11:291-301.
7. **Goldman, L., Bennett, J. Cl.,** 2002. *Cecil Νοσολογία: φυσιολογία – διάγνωση – θεραπεία* (Τόμος Ι). Επιμέλεια από τα Αγγλικά από Ρούσσο, Χ. Αθήνα: Ιατρικές εκδόσεις Π.Χ. Πασχαλίδης.
8. **Καλλιακμάνης, Ν.** 2014. Το Σύνδρομο Bartter's, [online] Διαθέσιμο από: <http://www.elzoni.gr/html/ent/562/ent.60562.asp> [Πρόσβαση 22 Μαρτίου 2019].
9. **Καραχανίδη, Μ., & Κολυβοδιάκου, Μ.,** 2018. Αξιολόγηση και εφαρμογή θεραπευτικής άσκησης σε ασθενή με σύνδρομο Bartter: μια περιπτώσιολογική μελέτη. Πτυχιακή εργασία. Τεχνολογικό Εκπαιδευτικό Ίδρυμα Δυτικής Ελλάδας.
10. **Kleta, R., & Bockenhauer, D.** 2006, Bartter syndromes and other salt-losing tubulopathies. *Nephron – Physiology*, 104(2):73-80.
11. **National Organization of Rare Disorders (NORD).** 2019. Bartter Syndrome, [online] Διαθέσιμο από: <https://rarediseases.org/rare-diseases/bartters-syndrome/> [Πρόσβαση 12 Σεπτεμβρίου 2019].
12. **Rodriguez-Soriano, J.** 1998, Bartter and related syndromes: the puzzle is almost solved. *Pediatric Nephrology*, 12(4):315–327.
13. **The Bartter Site.** Information and Support for Bartter and Gitelman Syndromes. 2008. [online] Διαθέσιμο από: <http://barttersite.org/> [Πρόσβαση 12 Σεπτεμβρίου 2019].
14. **Wikipedia,** the free encyclopedia. Bartter syndrome. Διαθέσιμο από: https://en.wikipedia.org/wiki/Bartter_syndrome [Πρόσβαση 20 Μαρτίου 2019].
15. **Wong, A. C., & Chan, L. G.** 2014, Neonatal Bartter Syndrome. *Medical Journal of Malaysia*, 69(5):229-230.