



ΤΕΧΝΟΛΟΓΙΚΟ ΕΚΠΑΙΔΕΥΤΙΚΟ ΙΔΡΥΜΑ ΔΥΤΙΚΗΣ ΕΛΛΑΔΑΣ

ΣΧΟΛΗ ΕΠΑΓΓΕΛΜΑΤΩΝ ΥΓΕΙΑΣ ΚΑΙ ΠΡΟΝΟΙΑΣ

ΤΜΗΜΑ ΦΥΣΙΚΟΘΕΡΑΠΕΙΑΣ

ΠΤΥΧΙΑΚΗ ΕΡΓΑΣΙΑ

**ΑΞΙΟΛΟΓΗΣΗ ΚΑΙ ΕΦΑΡΜΟΓΗ
ΘΕΡΑΠΕΥΤΙΚΗΣ ΑΣΚΗΣΗΣ ΣΕ ΑΣΘΕΝΗ ΜΕ
ΣΥΝΔΡΟΜΟ BARTTER:
ΜΙΑ ΠΕΡΙΠΤΩΣΙΟΛΟΓΙΚΗ ΜΕΛΕΤΗ**

Σπουδάστριες: ΚΑΡΑΧΑΝΙΔΗ ΜΑΡΙΝΑ Α.Μ. 2013

ΚΟΛΥΒΟΔΙΑΚΟΥ ΜΑΡΙΑΝΝΑ Α.Μ. 2020

ΕΠΙΒΛΕΠΩΝ ΚΑΘΗΓΗΤΗΣ: κ. ΜΑΤΖΑΡΟΓΛΟΥ ΧΑΡΑΛΑΜΠΟΣ

ΑΙΓΙΟ - 2018

ΕΥΧΑΡΙΣΤΙΕΣ

Μετά την ολοκλήρωση της πτυχιακής μας εργασίας, η οποία υλοποιήθηκε στο Α.Τ.Ε.Ι. Δυτικής Ελλάδας, θα θέλαμε να ευχαριστήσουμε τους ανθρώπους, οι οποίοι βοήθησαν με ποικίλους τρόπους, άμεσα ή έμμεσα, στην περάτωση αυτής της εργασίας. Καταρχήν θα θέλαμε να εκφράσουμε τις ευχαριστίες μας στον εποπτεύον καθηγητή μας, τον Δρ. Χ. Ματζάρογλου, για την έμπρακτη υποστήριξή του με τις συμβουλές και τις παρατηρήσεις του αλλά κυρίως για τις γνώσεις και το ήθος που μας έχει μεταδώσει σε όλα τα ακαδημαϊκά χρόνια. Επιπλέον, ευχαριστούμε θερμά τον πανεπιστημιακό υπότροφο Π. Γκρίλια, του οποίου ήταν καθοριστική η συμβολή του στην πρακτική εφαρμογή και διεκπεραίωση της έρευνας. Τέλος, οφείλουμε πολλές ευχαριστίες στον τέως προϊστάμενο του τμήματος Φυσικοθεραπείας Τ.Ε.Ι. Δυτικής Ελλάδας, Η. Τσέπη, καθώς και στον πρόεδρο του τμήματος Νοσηλευτικής Τ.Ε.Ι. Δυτικής Ελλάδας, Π. Κιέκκα, οι οποίοι συντέλεσαν έτσι, ώστε να μας παραχωρηθεί αίθουσα στο τμήμα Νοσηλευτικής, με σκοπό την διεξαγωγή του φυσικοθεραπευτικού προγράμματος.

ΠΡΟΛΟΓΟΣ

Η φυσικοθεραπεία είναι μία ολόκληρη επιστήμη, που ασχολείται με τη φυσική αποκατάσταση της υγείας του ανθρώπου. Η σημαντικότητα της τις τελευταίες δεκαετίες έχει μεταβληθεί, όπως επιβεβαιώνεται από τη γνωστική και ερευνητική κατάρτιση των εξειδικευμένων φυσικοθεραπευτών, καθώς και από την αντίληψη της κοινωνίας. Η λειτουργική κίνηση είναι απαραίτητη για τη συμμετοχή σε όλες τις εκφάνσεις της ζωής, όπως είναι η αυτοεξυπηρέτηση, οι καθημερινές δραστηριότητες, η εργασία και η άθληση. *«Μεταμορφώνουμε την κοινωνία τελειοποιώντας την κίνηση για τη βελτίωση της ανθρώπινης εμπειρίας»*, όπως διατυπώθηκε από την Αμερικάνικη Ένωση Φυσικοθεραπευτών (American Physical Therapy Association) τον Ιούνιο του 2013.

Οι φυσικοθεραπευτές παρέχουν υπηρεσίες που αναπτύσσουν, διατηρούν και αποκαθιστούν τη μέγιστη κίνηση και τη λειτουργική ικανότητα των ανθρώπων, όταν απειλούνται από διάφορους παράγοντες, όπως εκ γενετής ή επίκτητες ασθένειες, τραυματισμούς, γήρανση. Έτσι, βοηθούν στη βελτίωση της ποιότητας ζωής, εξετάζοντας τη σωματική, ψυχολογική, συναισθηματική και κοινωνική ευεξία.

Η μυοσκελετική φυσικοθεραπεία αποτελεί έναν από τους πρώτους και κύριους κλάδους της επιστήμης, η οποία ασχολείται με την αξιολόγηση, την οργάνωση και την εφαρμογή φυσικοθεραπευτικού προγράμματος, μέσω της χρήσης διαφόρων μεθόδων, τεχνικών και εργαλείων.

Η παρούσα εργασία αποτελεί μια περιπτωσιολογική μελέτη, η οποία εστιάζει στην αξιολόγηση της δύναμης, της ευλυγισίας και της λειτουργικότητας ενός ασθενούς με το σπάνιο σύνδρομο Bartter, καθώς και την εφαρμογή θεραπευτικής άσκησης.

ΠΕΡΙΛΗΨΗ

Το σύνδρομο Bartter είναι μια σπάνια νεφρική σωληναριοπάθεια. Η ατομική μελέτη που ακολουθεί αποτελεί την πρώτη ολοκληρωμένη ποσοτική αξιολόγηση και φυσικοθεραπευτική παρέμβαση σε ασθενή με σύνδρομο Bartter. Κύριος σκοπός είναι η βελτίωση της δύναμης, και της ευλυγισίας των κάτω άκρων του ασθενούς, καθώς και της λειτουργικότητάς του. Οι μετρήσεις πραγματοποιήθηκαν σε έναν 27χρονο άνδρα με σύνδρομο Bartter. Η αξιολόγηση πραγματοποιήθηκε σε δύο ημέρες και περιελάμβανε τη μέτρηση της δύναμης με δυναμόμετρο χειρός και της ευλυγισίας με τη χρήση γωνιομέτρου βασικών μυϊκών ομάδων των κάτω άκρων, ενώ η λειτουργικότητα αξιολογήθηκε μέσω ειδικών δοκιμασιών. Εν συνεχεία, ακολουθήθηκε ειδικό φυσικοθεραπευτικό πρόγραμμα, διάρκειας 10 εβδομάδων και μετά τη λήξη του έγινε επανα-αξιολόγηση. Σύμφωνα με τα αποτελέσματα της παρούσας εργασίας αποδεικνύεται πως το πρόγραμμα ήταν αποτελεσματικό σε όλες τις μετρούμενες παραμέτρους. Συμπερασματικά, η φυσικοθεραπεία απέδωσε τις στοχευμένες λειτουργικές προσαρμογές, όμως κρίνεται απαραίτητη η περαιτέρω έρευνα σε μεγαλύτερο δείγμα ασθενών, όσο η σπανιότητα του συνδρόμου το επιτρέπει.

Πίνακας περιεχομένων

ΚΕΦΑΛΑΙΟ 1°	1
1.1 ΕΙΣΑΓΩΓΗ	1
1.2 ΟΡΙΣΜΟΣ	1
1.3 ΑΝΑΤΟΜΙΑ ΝΕΦΡΩΝΑ	1
1.4 ΛΕΙΤΟΥΡΓΙΑ ΝΕΦΡΩΝΑ	2
1.5 ΕΠΙΔΗΜΙΟΛΟΓΙΑ	3
1.6 ΑΙΤΙΟΛΟΓΙΑ	3
1.7 ΠΑΘΟΦΥΣΙΟΛΟΓΙΑ ΣΥΝΔΡΟΜΟΥ	3
1.8 ΤΑΞΙΝΟΜΙΣΗ- ΤΥΠΟΙ BARTTER	5
1.9 ΚΛΙΝΙΚΑ ΧΑΡΑΚΤΗΡΙΣΤΙΚΑ	7
1.9.1. Προγεννητικό Bartter I (ABS)	7
1.9.2. Κλασικό Bartter- Τύπος III	7
1.9.3. Bartter Syndrome τύπος IV	7
1.9.4. Neonatal Bartter Syndrome (τύπος I, II)	7
1.9.5. Σύνδρομο Gitelman	8
1.10 ΕΡΓΑΣΤΗΡΙΑΚΕΣ ΕΞΕΤΑΣΕΙΣ	8
1.11 ΦΑΡΜΑΚΕΥΤΙΚΗ ΑΓΩΓΗ	8
ΚΕΦΑΛΑΙΟ 2°	10
2.1 ΣΚΟΠΟΣ	10
2.2 ΜΕΘΟΔΟΣ	10
2.2.1 Δείγμα	10
2.2.2 Υλικό	11
2.2.3 Διαδικασία Διεξαγωγής	14
2.2.4 Παρέμβαση	18
2.2.5 Ανάλυση δεδομένων	24
2.3 ΑΠΟΤΕΛΕΣΜΑΤΑ	24
2.3.1 Δύναμη	24
2.3.2 Ευλυγισία	25
2.3.3 Ισοκίνηση	25
2.3.4. Spinal Mouse Med Pro	26
2.3.5. Δοκιμασίες Λειτουργικότητας	26
2.3.6. Ερωτηματολόγια	27
2.4 ΣΥΖΗΤΗΣΗ	27

2.5 ΣΥΜΠΕΡΑΣΜΑΤΑ.....	30
ΒΙΒΛΙΟΓΡΑΦΙΑ.....	31

ΚΕΦΑΛΑΙΟ 1^ο

1.1 ΕΙΣΑΓΩΓΗ

Η παρούσα έρευνα αποτελεί την πρώτη ολοκληρωμένη ποσοτική αξιολόγηση και φυσικοθεραπευτική προσέγγιση σε ασθενή με το σπάνιο σύνδρομο Bartter. Η σπουδαιότητα της έρευνας βασίζεται στην πρωτοτυπία της, καθώς ύστερα από προσωπική ανασκόπηση διαπιστώθηκε πως ενώ υπάρχουν ολοκληρωμένες μελέτες που αφορούν το συγκεκριμένο σύνδρομο, καμία από αυτές δεν έχει κεντρικό άξονα την επιστήμη της φυσικοθεραπείας. Η παθολογία της νόσου οφείλεται σε γονιδιακή μετάλλαξη, προκαλώντας σοβαρές μεταβολικές διαταραχές· έχοντας ως συνέπεια την εμφάνιση σοβαρών μυοσκελετικών και νευρολογικών ελλειμμάτων από τη γέννηση και έπειτα. Γι' αυτό το λόγο η επιστήμη της φυσικοθεραπείας είναι απαραίτητη και καθοριστική τόσο για τη βελτίωση των κλινικών σημείων, όσο και για την λειτουργικότητα των ατόμων με σύνδρομο Bartter.

1.2 ΟΡΙΣΜΟΣ

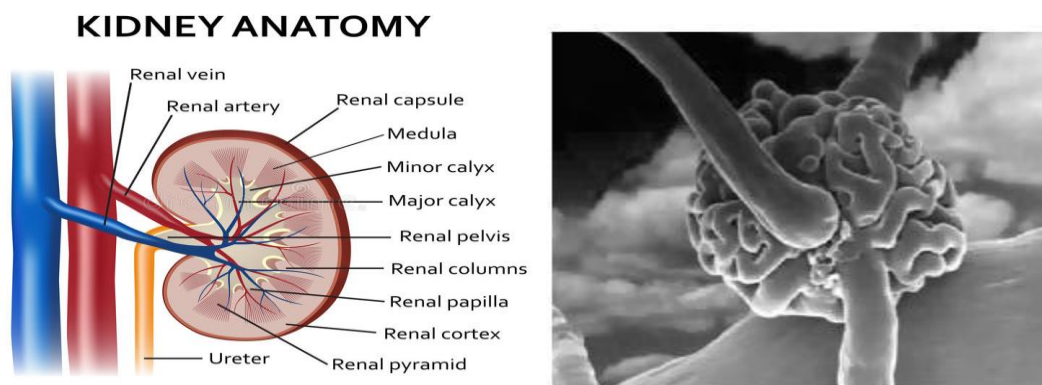
Το σύνδρομο Bartter περιγράφηκε για πρώτη φορά από το Frederic Bartter το 1962. Αποτελεί μια γονιδιακή μετάλλαξη αυτοσωμικού υπολειπόμενου χαρακτήρα που προκαλεί μια σπάνια νεφρική σωληναριπάθεια.¹ (Bartter et al, 1962) Ο κύριος παθογόνος μηχανισμός είναι η ελαττωματική επαναρρόφηση του χλωρίου του επιθηλιακού ιστού στο παχύ ανιόν σκέλος της αγκύλης του Henle. Υπάρχουν 4 διαφορετικές κατηγορίες εκδήλωσης του συνδρόμου. Αυτές είναι το προγεννητικό σύνδρομο Bartter, το νεογνικό σύνδρομο Bartter, το κλασσικό Bartter και τέλος το σύνδρομο Gitelman.² (Bhat et al, 2012)

1.3 ΑΝΑΤΟΜΙΑ ΝΕΦΡΩΝΑ

Οι νεφροί κείνται οπισθοπεριτονιακά, εκατέρωθεν της σπονδυλικής στήλης, στο ύψος που αντιστοιχεί στο 12^ο θωρακικό σπόνδυλο μέχρι τον 3^ο οσφυϊκό. Η μικρότερη ανατομική και λειτουργική μονάδα του νεφρού είναι ο νεφρώνας απαρτιζόμενος από το νεφρικό σωματίο ή σωματίο του Bowman ή σπείρωμα και το ουροφόρο σωληνάριο. (Εικόνα 1.) Η δομή τόσο των σπειραμάτων όσο και των σωληναρίων επιτρέπει την επιτέλεση των βασικών λειτουργιών του νεφρού, που είναι η διήθηση για το σωματίο του Bowman ,και η απέκκριση και η παλιρρόφηση για τα σωληνάρια. Κάθε ανθρώπινος νεφρός απαρτίζεται από 1-1,3 εκατομμύρια νεφρώνες, οι οποίοι είναι τοποθετημένοι πυκνά εντός του νεφρικού

παρεγχύματος. Το μακρύ σωληναριακό τμήμα του νεφρώνα αρχίζει με το εσπειραμένο σωληνάριο α' τάξεως ως συνέχεια της κάψας του Bowman και δημιουργεί στη συνέχεια την αγκύλη του Henle με το λεπτό κατιόν σκέλος, την αγκύλη και το παχύ ανιόν σκέλος. Έπειτα, ακολουθεί το εσπειραμένο β' τάξεως, το οποίο απορρέει στο αθροιστικό σωληνάριο. Σε κάθε αθροιστικό σωληνάριο εκβάλλουν περισσότεροι από ένας νεφρώνες. Η συνένωση των αθροιστικών σωληναρίων έχει ως αποτέλεσμα το σχηματισμό ευρύτερων ουροφόρων σωληναρίων, τα οποία εκβάλλουν μέσω των νεφρικών θηλών στην πύελο.¹ (Βλαχογιάννης, 2009)

Εικόνα 1. Ανατομία νεφρώνα (αριστερά) και όπως φαίνεται στο ηλεκτρονικό μικροσκόπιο (δεξιά).



1.4 ΛΕΙΤΟΥΡΓΙΑ ΝΕΦΡΩΝΑ

Ο κύριος ρόλος του νεφρού είναι να διατηρεί σταθερό τον όγκο και τη σύσταση των διαλειμμάτων του ανθρώπινου σώματος και να ισορροπεί τις τυχόν διακυμάνσεις που επέρχονται από τη λήψη τροφής, τον κυτταρικό μεταβολισμό και άλλους παράγοντες, όπως είναι η σωματική κόπωση και το περιβάλλον.

Οι λειτουργίες του νεφρώνα μπορούν να ταξινομηθούν σε 3 κατηγορίες: τη ρυθμιστική, με την οποία διατηρείται σταθερή η σύσταση του σώματος, την απεκκριτική, με την οποία αποβάλλονται τα τοξικά προϊόντα του μεταβολισμού ή εξωγενείς ουσίες (φάρμακα κλπ.) και την παραγωγή και έκκριση ενζύμων και ορμονών σημαντικών για τη νεφρική λειτουργία αλλά και για τη ρύθμιση των λειτουργιών των άλλων οργάνων.

Η ρύθμιση του όγκου και της σύστασης των διαλειμμάτων του ανθρώπινου οργανισμού επιτελείται εμμέσως με την αποβολή ή την κατακράτηση ύδατος, ηλεκτρολυτών ή οξέων σύμφωνα με τις επιταγές της εσωτερικής ομοιόστασης. Η επί μέρους νεφρική ρύθμιση της αποβολής νατρίου, καλίου, χλωρίου, ασβεστίου, μαγνησίου και φωσφόρου, καθώς επίσης του

ύδατος και των ιόντων υδρογόνου, εξασφαλίζει την σταθερότητα της οσμωτικότητας των ηλεκτρολυτών και της οξεοβασικής ισορροπίας.

Η αποβολή τοξικών και άλλων προϊόντων του μεταβολισμού ή η αποβολή φαρμάκων αποτελεί ουσιαστική συμβολή στη διατήρηση της εσωτερικής ομοιόστασης.

Τέλος, με την παραγωγή ενζύμων και ορμονών ή με την ενεργοποίηση ανενεργών μορίων οι νεφροί εξασφαλίζουν άλλες ζωτικές λειτουργίες του οργανισμού, όπως είναι η αιμοδυναμική σταθερότητα, η αιμοποίηση και ο μεταβολισμός των οστών. ¹ (Βλαχογιάννης, 2009)

1.5 ΕΠΙΔΗΜΙΟΛΟΓΙΑ

Το σύνδρομο Bartter εμφανίζεται σε 1 στα 1.000.000 άτομα και είναι πολύ λιγότερο συχνό από το σύνδρομο Gitelman.³ (Syed et al, 2017) Βέβαια, σύμφωνα με τους Knoers και Levtchenko (2008) το σύνδρομο Gitelman είναι μια σπάνια διαταραχή και ο επιπολασμός του εκτιμάται σε 25 περιπτώσεις ανά εκατομμύριο πληθυσμού. ⁴

1.6 ΑΙΤΙΟΛΟΓΙΑ

Η αποδυνάμωση του μεταφορέα νατρίου-καλίου-χλωριούχου καλίου (NKCC2) ή του διαύλου καλίου (ROMK) επηρεάζει τη μεταφορά νατρίου, καλίου και χλωριδίου στο παχύ ανιόν σκέλος της αγκύλης του Henle (TALH). Ο συµμεταφορέας $1\text{Na}^+-1\text{K}^+-2\text{Cl}^-$, ο διάυλος K^+ της κορυφαίας μεμβράνης ή ο διάυλος Cl^- της βασεοπλευρικής μεμβράνης ρυθμίζουν την απορρόφηση των ηλεκτρολυτών, έτσι η μετάλλαξη που πραγματοποιείται στο αντίστοιχο γονίδιο που τα κωδικοποιεί έχει ως αποτέλεσμα την εκδήλωση διαφορετικού τύπου Bartter.

1.7 ΠΑΘΟΦΥΣΙΟΛΟΓΙΑ ΣΥΝΔΡΟΜΟΥ

Το σύνδρομο Bartter είναι μια νεφρική σωληναριοπάθεια κατά την οποία οι νεφροί δεν μπορούν να επαναπορροφούν το νάτριο και το χλώριο στο παχύ ανιόν σκέλος της αγκύλης του Henle. Αυτό οδηγεί σε αυξημένη απώλεια χλωριούχου νατρίου και συνεπώς υπερβολική απώλεια αλατιού και νερού από το σώμα. Η προκύπτουσα μείωση του όγκου προκαλεί την ενεργοποίηση του συστήματος ρενίνης-αγγειοτενσίνης-αλδοστερόνης (RAAS) και τον επακόλουθο δευτερογενή υπεραλδοστερονισμό. Έτσι, η μακροχρόνια διέγερση προκαλεί υπερπλασία της παρασπειραματικής συσκευής και συνεπώς αυξημένα επίπεδα ρενίνης.

Η υπερβολική απελευθέρωση νατρίου έχει ως αποτέλεσμα την ενισχυμένη παρασπειραματική σωληναριακή επαναρρόφηση του νατρίου και την ανταλλαγή με το αρνητικά φορτισμένο ιόν καλίου ή υδρογόνου, οδηγώντας σε αυξημένη απώλεια καλίου στα ούρα και αυξημένη έκκριση υδρογόνου. Η μειωμένη επαναπορρόφηση χλωριούχων αλάτων έχει ως αποτέλεσμα τη μειωμένη ανταλλαγή διττανθρακικών χλωριούχων, καταλήγοντας έτσι, στην αυξημένη κατακράτηση των διττανθρακικών και σε υποκαλιαιμία. Από τα τελευταία επέρχεται μεταβολική αλκάλωση.

Υπό κανονικές συνθήκες, η απορρόφηση αλατιού στην αγκύλη του Henle με την παρουσία κανονικής ADH είναι ο κύριος λόγος διατήρησης της κλίσης της συγκέντρωσης στο μυελό που απαιτείται για το συμυκνωμένο σχηματισμό των ούρων. Άλλοι εμπλεκόμενοι παράγοντες περιλαμβάνουν την πολυουρία, την υποκαλιαιμία και τα αυξημένα επίπεδα προσταγλανδίνης E₂. Φυσιολογικά, το ασβέστιο και το μαγνήσιο απορροφώνται παρακεντρικά υπό την επίδραση θετικού φορτίου στον διάυλο λόγω της επαναπορρόφησης αρνητικά φορτισμένων ιόντων χλωρίου.^{3, 5} (Syed et al, 2017 και Viera et al, 2012) Ωστόσο, η ελαττωματική μεταφορά χλωριούχου νατρίου στην αγκύλη του Henle που σχετίζεται με το σύνδρομο Bartter οδηγεί στην εξασθενημένη ηλεκτροχημική κλίση, η οποία είναι απαραίτητη για την επαναπορρόφηση ασβεστίου και μαγνησίου, προκαλώντας αυξημένη απώλεια ασβεστίου και μαγνησίου στα ούρα.² (Koeppen et al, 2012)

Εικόνα 2. Παθοφυσιολογία του συνδρόμου Bartter.



1.8 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. ⁶ (Kleta et al, 2006). Αναλυτικά, όπως παρουσιάζεται στον (Πίνακα 1), ύστερα από μετάλλαξη στο γονίδιο SLC12A1 προκύπτει ο προγεννητικός τύπος Bartter I (ABS), ενώ ο προγεννητικός τύπος Bartter II είναι αποτέλεσμα του γονιδίου KCNJ1. 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. ⁷ (Ann Cheng et al, 2014)

Πίνακας 1. Ταξινόμηση των τύπων του συνδρόμου (TAL: παχύ ανιόν σκέλος, DCT: απομακρυσμένο σπειροειδές τμήμα, SND: αισθητηριακή κώφωση, CRF: χρόνια νεφρική ανεπάρκεια, EAST: επιληψία, αταξία, αισθητηριακή κώφωση, σωληναριοπάθεια) .

<i>Τύποι</i>	<i>Γενετικοί τύποι</i>	<i>Γονίδιο</i>	<i>Εμπλεκόμενο μόριο μετάλλαξης</i>	<i>Τοποθεσία βλάβης στο νεφρικό σωληνάριο</i>	<i>Κλινικά χαρακτηριστικά</i>
Antenatal Bartter Syndrome	I (601678)	SLC12A1/15q21.1	Συμμεταφορέας Na-K-2Cl	TAL	Σοβαρή μητρική πολυδραμνίωση, υπερασβεστιουρία, νεφροκαλσινίωση
Antenatal Bartter Syndrome	II (241200)	KCNJ1/11q24	Δίαυλος K Kir1.1	TAL	Υπογλωριαιμία, υπομαγνησιαιμία, αδυναμία ανάπτυξης στη βρεφική ηλικία, σύνδρομο EAST
Classic Bartter	III (602522)	CLCNKB/1p36	Δίαυλος χλωριδίου ClC-Kb	DCT	Υπομαγνησιαιμία, υποκαλιαιμία, σύνδρομο EAST
Bartter Syndrome με αισθητηριακή κώφωση	IV (606412)	BSND/1p31 or CLCNKA-CLCNKB/1p36	Δίαυλος χλωριδίου Barttin, ClC-Ka and ClC-Kb	TAL+DCT	Πολυουρία, υπογλωριαιμία, μεσαία υπομαγνησιαιμία, SND, CRF
Neonatal Bartter Syndrome	I	15q15-q21	Συμμεταφορέας Na-K-2Cl (NKCC2)	TAL	Υποκαλιαιμία, υπογλωριαιμική μεταβολική αλκάλωση, αύξηση της ρενίνης
Neonatal Bartter Syndrome	II	11q24-25	Συμμεταφορέας K ROMK	ATP	Υποκαλιαιμία, υπογλωριαιμική μεταβολική αλκάλωση, αύξηση της ρενίνης
Gitelman Syndrome		SLC12A3 ή TRPM6	Συμμεταφορέας NaCl ή συμμεταφορέας Mg αντίστοιχα		Υποκαλιαιμία, μεταβολική αλκάλωση, υπομαγνησιαιμία, πρωτοπαθής υπεραλδοστερονισμός, φυσιολογική αρτηριακή πίεση

1.9 ΚΛΙΝΙΚΑ ΧΑΡΑΚΤΗΡΙΣΤΙΚΑ

1.9.1. Προγεννητικό Bartter I (ABS)

Οι μητέρες του εμβρύου με σύνδρομο Bartter εμφανίζουν συχνά ανεξήγητο πολυϋδράμνιο μεταξύ 24 και 30 εβδομάδων κύησης. Η ανικανότητα του σωληναρίου του νεφρώνα να συγκρατεί το αλάτι και το νερό οδηγεί σε εμβρυϊκή πολυουρία. Ακόμα, σημαντική ανωμαλία στο αμνιακό υγρό είναι η κανονική συγκέντρωση νάτριο και κάλιο σε συνδυασμό με τα αυξημένα επίπεδα χλωρίου. Το προγεννητικό Bartter, χαρακτηρίζεται από σοβαρή μητρική πολυδραμνίωση, υπερασβεστιουρία, νεφροκαλσινίωση. Επιπλέον, κατά την εξέταση ούρων παρατηρούνται χαμηλά επίπεδα ηλεκτρολυτών εκτός από το κάλιο. Μετά τη γέννηση σημαντικό διαγνωστικό εύρημα είναι η υποσταντουρία, η γρήγορη απώλεια βάρους, η ανεπαρκής διατροφή και ο λήθαργος. Η αρτηριακή πίεση είναι συνήθως φυσιολογική. Στα τυπικά κλινικά χαρακτηριστικά παρατηρείται καθυστερημένη ανάπτυξη, νανισμός, πολυδιψία και ήπια διανοητική καθυστέρηση σε ορισμένους ασθενείς. Τέλος, τα εξωτερικά χαρακτηριστικά, τα οποία παρουσιάζονται σε όλους τους τύπους του Bartter, είναι το τριγωνικό πρόσωπο, το προεξέχον μέτωπο, τα προεξέχοντα αυτιά, τα μεγάλα μάτια και η πτώση της κάτω γωνίας του στόματος⁸ (Landau et al, 1995)

Τα βρέφη κατά τις πρώτες εβδομάδες ζωής είναι πιθανό να εμφανίζουν παροδική υπερκαλιαιμία, ενώ παρατηρείται σημαντική αδυναμία κατά την ανάπτυξής τους. Τα βασικά κλινικά σημεία που διακρίνονται στον τύπο αυτό είναι υποχλωραιοαιμία, υπομαγνησαιοαιμία και το σύνδρομο EAST (επιληψία, αταξία, αισθητηριακή κώφωση και σωληναριοπάθεια).

1.9.2. Κλασικό Bartter- Τύπος III

Η έναρξη των συμπτωμάτων παρατηρείται από τα δύο πρώτα έτη της ζωής και έπειτα, ενώ η νεογνική περίοδος περνάει χωρίς σοβαρά προβλήματα. Χαρακτηρίζεται από πολυουρία, πολυδιψία, υποκαλιαιμία, υπομαγνησαιοαιμία, εμετό, δυσκοιλιότητα, τάση για αφυδάτωση, λήθαργο, υποτονία, καθυστέρηση της ανάπτυξης και σύνδρομο EAST.⁵ (Viera et al, 2012)

1.9.3. Bartter Syndrome τύπος IV

Κύριο χαρακτηριστικό του τύπου IV είναι η αισθητηριακή κώφωση και η χρόνια νεφρική ανεπάρκεια. Ακόμα, παρατηρείται υποχλωραιοαιμία, μεσαία υπομαγνησαιοαιμία, και πολυουρία.

1.9.4. Neonatal Bartter Syndrome (τύπος I, II)

Η παρουσία της μητρικής πολυϋδραμνίωσης έχει ως αποτέλεσμα τον κίνδυνο προωρότητας και την εμφάνιση πολυουρίας κατά τις πρώτες εβδομάδες ζωής. Στον τύπο αυτό παρατηρείται σημαντική αύξηση της ρενίνης, καθώς και υποκαλιαιμία και υποχλωραιοαιμική μεταβολική αλκάλωση.

1.9.5. Σύνδρομο Gitelman

Χαρακτηρίζεται από υποκαλιαιμία, μεταβολική αλκάλωση, υπερασβεστιουρία, υπομαγνησιαιμία, πρωτοπαθή υπεραλδοστερονισμό, χαμηλά έως φυσιολογικά επίπεδα αρτηριακής πίεσης και καρδιακές αρρυθμίες⁹ (Parmar et al, 2017)

1.10 ΕΡΓΑΣΤΗΡΙΑΚΕΣ ΕΞΕΤΑΣΕΙΣ

Κατά την κύηση, όταν υπάρχει ανεξήγητο πολυϋδραμνικό οξύ στη μητέρα που έχει ξεκινήσει νωρίς, πρέπει να πραγματοποιηθεί υπερηχογράφημα για να επιβεβαιωθεί δομικά το φυσιολογικό έμβρυο και ο πλακούντας. Εάν υπάρχει ισχυρός ύποπτος για το ABS, θα πρέπει να γίνει αμνιοκέντηση και να υποβληθεί το αμνιακό υγρό σε βιοχημική ανάλυση. Το υψηλό χλωρίδιο στο αμνιακό υγρό είναι ένα συνεκτικό εύρημα και διάγνωση του ABS.^{1, 10, 11} (Bartter et al, 1962 και Dane et al, 2007 και Matsushita et al, 1999).

Άλλοι ηλεκτρολύτες στο αμνιακό υγρό θα είναι φυσιολογικοί. Στα νεογνά που έχουν προσβληθεί, ο υπολογισμός του ηλεκτρολύτη στον ορό και στον ουροποιητικό ιστό είναι σημαντικός. Οι ηλεκτρολύτες ούρων παρουσιάζουν αυξημένα επίπεδα νατρίου, καλίου και χλωρίου. Για την ανίχνευση της μεταβολικής αλκάλωσης αλλά και της ρενίνης, η οποία θα είναι υψηλή πραγματοποιείται ανάλυση αερίων. Η υπερηχογραφία των νεφρών ανιχνεύει αμφοτερόπλευρη μυελική νεφροκαλσινίωση, η οποία παρατηρείται μετά από μερικές εβδομάδες σοβαρής υπερασβεκτουρίας.³ (Del et al, 2007)^{1, 12} (Bartter et al, 1962, Ohlsson et al,) Τέλος, η γονιδιωματική ανάλυση DNA θα μπορέσει να αναγνωρίσει ακριβώς το συγκεκριμένο γονίδιο, το οποίο μεταλλάχθηκε.¹³ (Brochard et al, 2009)

1.11 ΦΑΡΜΑΚΕΥΤΙΚΗ ΑΓΩΓΗ

Όταν διαγνωσθεί προγεννητικός τύπος Bartter (ABS), θα πρέπει να χορηγηθεί στη μητέρα ινθομεθακίνη σε δυο διευρυμένες δόσεις (1mg /kg/ την ημέρα) με σκοπό την αναστολή της σύνθεσης των προσταγλαδινών. Κατά τη γέννηση για να διορθωθούν οι βιοχημικές αλλαγές, καθώς και να μειωθεί η υπερπαραγωγή προσταγλαδίνης E, χορηγείται ινθομεθακίνη σε 3 διευρυμένες δόσεις (1,5-2,5 mg/kg/ την ημέρα), η οποία ξεκινά 4-6 εβδομάδες μετά τη γέννηση.¹⁴ (Amirlak et al, 2000) Συνήθως, χορηγείται ινθομεθακίνη έως την ηλικία των 12 ετών, όπως αναφέρει ο Seidel C. et al (1995), η οποία είναι καλά ανεκτή και έχει αυτόματη ανάκαμψη στην πορεία της νόσου. (Reinalter S. et al, 1998)^{15,16} Ωστόσο, μπορεί να εμφανίσει παρενέργειες στην γαστρεντερική οδό. Άλλα φάρμακα που χρησιμοποιούνται είναι το

ακετυλοσαλικικό οξύ (100mg/kg/ την ημέρα), η ιβουπροφένη (30mg/kg/ την ημέρα) ή η κετοπροφένη (20 mg/kg/ την ημέρα). Έχει αποδειχθεί ότι η προσθήκη καλιοσυντηρητικών διουρητικών είναι αποτελεσματική για τον έλεγχο της υποκαλιαιμίας, αλλά η επίδραση της είναι παροδική. ² (Bhat et al, 2012) Για το λόγο αυτό, απαιτείται προσοχή στη θεραπεία, διότι μπορεί να οδηγήσει σε νοσηρότητα και νεφρική ανεπάρκεια. Η Nascimento et al (2014) αναφέρει ότι τα NSAIDs αλλά και η ινδομεθακίνη και το celecoxib, είναι αποτελεσματικά στη θεραπεία του συνδρόμου. Το τελευταίο έχει αποδείξει οφέλη (π.χ. στο ανάστημα, στο βάρος) συγκριτικά με τη σοβαρότητα της εμπλοκής του στη γαστρεντερικής οδού ,αλλά και στη μείωση της υπερδιήθησης. Βέβαια, το προφίλ ασφάλειας του celecoxib μπορεί στο μέλλον να επιτρέψει τη χρήση του ως πρώτου φαρμάκου για τη θεραπεία της νόσου. Σε ασθενείς που αναπτύσσουν πρωτεϊνουρία, το enalapril είναι αποτελεσματικό στη μείωση της. Συνεπώς, προτείνεται η έναρξη της θεραπείας με celecoxib και, ενδεχομένως, η αντικατάστασή του με ACEi (αναστολέας ενζύμου μετατροπής της αγγειοτενσίνης). ¹⁷

ΚΕΦΑΛΑΙΟ 2^ο

2.1 ΣΚΟΠΟΣ

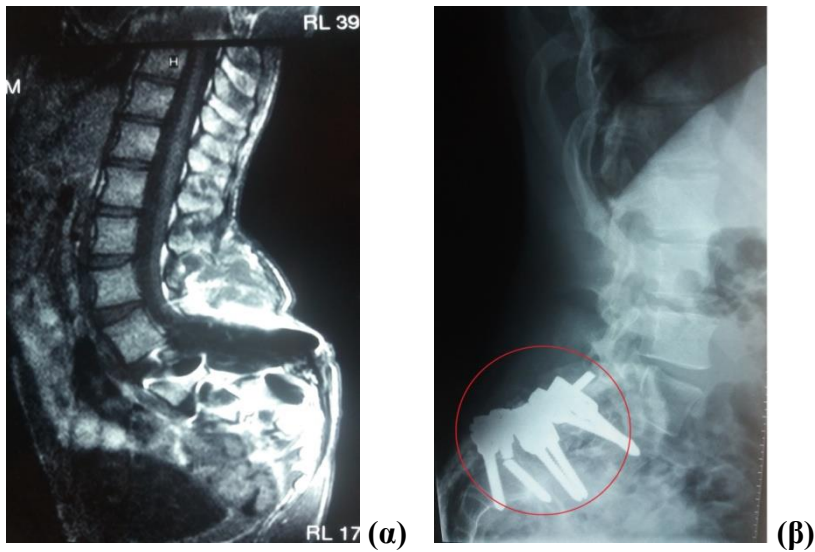
Τις τελευταίες δεκαετίες, η ερευνητική κοινότητα εστίασε αρκετά το ενδιαφέρον της στο σύνδρομο Bartter. Βέβαια, ύστερα από προσωπική βιβλιογραφική ανασκόπηση, καμία από τις μελέτες που έχουν πραγματοποιηθεί, δεν έχει ως κεντρικό άξονα προσέγγισης την επιστήμη της Φυσικοθεραπείας. Έτσι, η ακόλουθη ερευνητική περιπτωσιολογική μελέτη, αποτελεί την πρώτη φυσικοθεραπευτική αξιολόγηση και την εφαρμογή εξατομικευμένης θεραπευτικής άσκησης σε ασθενή με το σπάνιο σύνδρομο Bartter παγκοσμίως. Η σπανιότητα της νόσου και το γεγονός ότι δεν έχει πραγματοποιηθεί παρόμοια έρευνα στο παρελθόν αποτέλεσε κύριο τροχοπέδη της παρούσας έρευνας. Η ατομική μελέτη που ακολουθεί αποτελεί την πρώτη ολοκληρωμένη ποσοτική αξιολόγηση και φυσικοθεραπευτική παρέμβαση σε ασθενή με σύνδρομο Bartter. Κύριος σκοπός είναι η βελτίωση της δύναμης και της ευλυγισίας των κάτω άκρων του ασθενούς .

2.2 ΜΕΘΟΔΟΣ

2.2.1 Δείγμα

Οι μετρήσεις έγιναν σε έναν 27χρονο ασθενή, ο οποίος διαγνώστηκε με σύνδρομο Bartter στην ηλικία των 8 ετών (1998), ενώ το πρώτο κλινικό 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 σπονδυλολίσθηση στο σπονδυλικό επίπεδο O4- O5 και τον ίδιο χρόνο πραγματοποιήθηκε σπονδυλοδεσία από το επίπεδο O4 έως το επίπεδο II, η οποία ωστόσο απέτυχε. **(Εικόνα 3)** Εξαιτίας της πολύμηνης ακινησίας κατά το διάστημα της σπονδυλοδεσίας το άτομο οδηγήθηκε σε οστεοπενία και μείωση της μυϊκής ισχύος. Συνεπώς, ο ασθενής παρουσίαζε 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, σύλληψη αντικειμένων. Τέλος, αξίζει να σημειωθεί ότι ο εν λόγω ασθενής παρουσίασε πολλές δυσκολίες που παρεμπόδισαν τη βελτίωση και την πρόοδό του λόγω κοινωνικοοικονομικών παραγόντων.

Εικόνα 3. MRI σπονδυλικής στήλης πριν από την σπονδυλοδεσία (α), ακτινογραφία αποτυχημένης σπονδυλοδεσίας (β)



2.2.2 Υλικό

Κατά το πρώτο στάδιο πραγματοποιήθηκε αξιολόγηση η οποία περιελάμβανε δυναμομέτρηση με τη χρήση του δυναμόμετρου Nicholas MMt Hand Dynamometer, Model 001160, Lafayette Instrument, USA σε κύριες βασικές ομάδες μυών: απαγωγοί ισχίου, καμπτήρες και εκτεινόντες γόνατος, ραχιαίοι καμπτήρες ποδοκνημικής. Όπως αναφέρουν ο Surburg, et al. (1992) το Nicholas MMT παρουσίασε εξαιρετική διακριτική λειτουργία μεταξύ των υποομάδων.¹⁸ (Εικόνα 4)

Εικόνα 4. Nicholas MMt Hand Dynamometer, Model 001160, Lafayette Instrument, USA.



Οι συσχετιστικές αναλύσεις μεταξύ των δυναμόμετρων απέδωσαν συντελεστές 0,74 και 0,77 για τις δράσεις γόνατος και αγκώνα. Συμπερασματικά, οι μετρήσεις της μυϊκής ισχύος που ελήφθησαν με το Nicholas MMT από άτομα με και χωρίς νοητική υστέρηση ήταν αξιόπιστα.

Αυτό το δυναμόμετρο, το οποίο είναι φορητό και σχετικά φθινό, φαίνεται να είναι κατάλληλο ως εργαλείο αξιολόγησης σε κλινικά περιβάλλοντα για άτομα με νοητική υστέρηση. Ωστόσο, δεν αναφέρεται η ακριβής εγκυρότητα του εργαλείου.¹⁶ Για την μέτρηση της ευλυγισίας με τη χρήση του γωνιομέτρου SAEHAN στους οπίσθιους μηριαίους, στον υποκνημίδιο, στον ορθό μηριαίο και στον γαστροκνήμιο. (Εικόνα 5)

Εικόνα 5. Γωνιόμετρο SAEHAN.



Στη συνέχεια, ο δοκιμαζόμενος υποβλήθηκε στη δοκιμασία της ισοκίνησης, με το ισοκινητικό Biodex, System 3, New York, USA. (Εικόνα 6) Σε μελέτη που διεξήχθη από τον Driessche, et al το 2018 σε δείγμα 63 ηλικιωμένων ατόμων, διαπιστώθηκε πως η χρήση του ισοτονικού τρόπου λειτουργίας ενός ισοκινητικού δυναμόμετρου για τη δοκιμή ταχείας ισχύος και ταχύτητας στα μεγαλύτερα ενήλικα άτομα κατέχει αξιοσημείωτη κλινική σημασία δεδομένου ότι, αυτά τα χαρακτηριστικά στους μυς είναι μείζονος σημασίας για προληπτικές και αποκαταστατικές παρεμβάσεις.¹⁹ Το φάσμα αξιοπιστίας του ισοκινητικού διαφαίνεται και σε παιδιά ηλικίας 8-10 ετών, στα οποία έγιναν μετρήσεις αντοχής, τόσο κατά τη σύγκεντρη όσο και κατά την έκκεντρη σύσπαση των καμπτήρων και των εκτεινόντων γόνατος. (Fagher, et al., 2016)²⁰

Εικόνα 6. Ισοκινητικό Biodex, System 3, New York, USA.



Ακόμη ένα εργαλείο που χρησιμοποιήθηκε είναι το Spinal Mouse Med Pro (**Εικόνα 7**), το οποίο όπως αναφέρει ο Livanelioglu et al (2016).²¹ Αποτελεί ένα ασφαλές, αξιόπιστο, γρήγορο και εύκολο στη χρήση μέσο χωρίς παρενέργειες, το οποίο μπορεί να χρησιμοποιηθεί για την έρευνα και την παρακολούθηση της μορφολογίας και της κινητικότητας της σπονδυλικής στήλης των ασθενών στην κλινική πρακτική.

Εικόνα 7. Spinal Mouse Med Pro.



Επιπλέον, δόθηκαν στον ασθενή πριν και μετά την φυσικοθεραπευτική παρέμβαση, υπό την μορφή συνέντευξης ερωτηματολόγια που αξιολογούσαν την ποιότητα ζωής του ατόμου με το WHOQOL-100 (WHO Quality of Life)· μελέτη δείχνει ότι η ελληνική έκδοση του WHOQOL-100 παρέχει ικανοποιητικές ψυχομετρικές ιδιότητες που υποστηρίζουν τη χρήση του σε γενικούς και παθολογικούς πληθυσμούς και στο πλαίσιο της εθνικής και διαπολιτισμικής μέτρησης QoL (Ginieri-Coccosis et al,2009)²², καθώς και το επίπεδο άγχους και κατάθλιψης με την κλίμακα HADS (Hospital Anxiety and Depression Scale)· η ελληνική έκδοση του HADS έδειξε καλές ψυχομετρικές ιδιότητες και θα μπορούσε να χρησιμεύσει ως χρήσιμο εργαλείο για τους κλινικούς με σκοπό να εκτιμηθεί το άγχος και η κατάθλιψη σε γενικούς νοσοκομειακούς ασθενείς (Michopoulos et al, 2008).²³ Όσον αφορά στο πρόγραμμα φυσικοθεραπευτικής άσκησης που ακολουθήθηκε, χρησιμοποιήθηκαν για την ενδυνάμωση των μυών αλτήρες κάτω άκρων αυξανόμενης αντίστασης, καθώς και λάστιχο Theraband κόκκινου χρώματος, με αντίσταση 1.7kg σε επιμήκυνση 100%. (**Εικόνα 8**) Τέλος, χρησιμοποιήθηκε ζώνη με ιμάντα· για την καλύτερη σταθεροποίηση τους ασθενούς κατά την εκτέλεση των διατάσεων, μπάλα 20 cm και χάρτινα ποτήρια για ιδιοδεκτικές και ισορροπιστικές ασκήσεις.

Εικόνα 8. Πίνακας αντιστάσεων σε χιλιόγραμμα για λάστιχο Theraband.

Thera-Band
Systems of Progressive Exercise

Color Progression

Thera-Band® Band/Tubing Color	Increase from Preceding Color at 100% Elongation	Resistance in Kilograms at:	
		100% Elongation	200% Elongation
Thera-Band Tan	-	1.1	1.5
Thera-Band Yellow	25%	1.3	2.0
Thera-Band Red	25%	1.7	2.5
Thera-Band Green	25%	2.1	3.0
Thera-Band Blue	25%	2.6	3.9
Thera-Band Black	25%	3.3	4.6
Thera-Band Silver	40%	4.6	6.9
Thera-Band Gold	40%	6.5	9.5

Represents typical values. All products not available in all colors.

2.2.3 Διαδικασία Διεξαγωγής

Φυσικοθεραπευτική Αξιολόγηση

Η αξιολόγηση διεξήχθη σε μια ημέρα στο εργαστήριο Φυσικών Μέσων του Τμήματος Φυσικοθεραπείας υπό την επίβλεψη του Πανεπιστημιακού Υπότροφου Π. Γκρίλια. Αρχικά, έγινε δυναμομέτρηση, χρησιμοποιώντας το Break test για την αξιολόγηση της δύναμης των απαγωγών του ισχίου, των εκτεινόντων του γόνατος και των ραχιαίων καμπτήρων της ποδοκνημικής, ενώ για την μέτρηση του υποκνημιδίου έγινε μια παραλλαγή του Break test στις 80° και στις 0°, λόγω της αδυναμίας του ασθενή να ολοκληρώσει το προβλεπόμενο εύρος τροχιάς. Η σειρά των μετρήσεων που ακολουθήθηκε ήταν με βάση την διευκόλυνση του ασθενούς λόγω υπάρχουσας δυσκολίας στις μετακινήσεις του και στις εναλλαγές θέσεων. Συνεπώς, παράλληλα με την δυναμομέτρηση εξετάστηκε και η ευλυγισία του ασθενούς. Αναλυτικά, κατά τη δυναμομέτρηση των απαγωγών ο ασθενής βρισκόταν σε ύπτια θέση. Τοποθετήθηκε ζώνη στο μη εξεταζόμενο άκρο, καθώς και στη λεκάνη του με σκοπό να επιτευχθεί όσον το δυνατόν καλύτερη σταθεροποίηση. Ακόμα, ορίστηκε ως οδηγό σημείο για την εφαρμογή του δυναμόμετρου 5 cm πάνω από τον μηριαίο κόνδυλο. Από αυτή τη θέση μετρήθηκε η ευλυγισία των οπίσθιων μηριαίων, κάνοντας παθητική κάμψη ισχίου με εκτεταμένο το γόνατο και την ποδοκνημική σε ραχιαία κάμψη, και του γαστροκνημίου, πραγματοποιώντας παθητική ραχιαία κάμψη ποδοκνημικής με οδηγά σημεία το έξω σφυρό και την κεφαλή της περόνης. (**Εικόνα 9**)

Εικόνα 9. (α) Δυναμομέτρηση απαγωγών. (β) Μέτρηση ευλυγισίας των οπίσθιων μηριαίων. (γ) Μέτρηση ευλυγισίας του γαστροκνημίου.



(α)



(β)



(γ)

Εν συνεχεία, μεταφέρθηκε σε καθιστή θέση στην άκρη του κρεβατιού για την αξιολόγηση των εκτεινόντων γόνατος και των ραχιαίων καμπτήρων της ποδοκνημικής. Οι συνθήκες για την δυναμομέτρηση των εκτεινόντων γόνατος ήταν να εφαρμόσουμε ζώνη στο εξεταζόμενο πόδι, καθώς και πετσέτα κάτω από το γόνατο με σκοπό να βρίσκεται το γόνατο σε θέση 90° . Επιπλέον, ένα άτομο σταθεροποιούσε τον εξεταζόμενο και κατά την δοκιμασία ο ασθενής είχε τα χέρια του τοποθετημένα στο πλάι του κρεβατιού προκειμένου να μην διαταραχτεί η ισορροπία του. Το δυναμόμετρο εφαρμόστηκε 10 εκ. πάνω από το μέσο μιας νοητής ευθείας μεταξύ των σφυρών. Για τους ραχιαίους καμπτήρες τοποθετήθηκε το δυναμόμετρο στη βάση των μεταταρσίων και ο ασθενής είχε τοποθετημένα τα χέρια του στο πλάι για βοήθεια. **(Εικόνα 10)**

Εικόνα 10. (α) Δυναμομέτρηση εκτεινόντων γόνατος και (β) ραχιαίων καμπτήρων ποδοκνημικής.



(α)



(β)

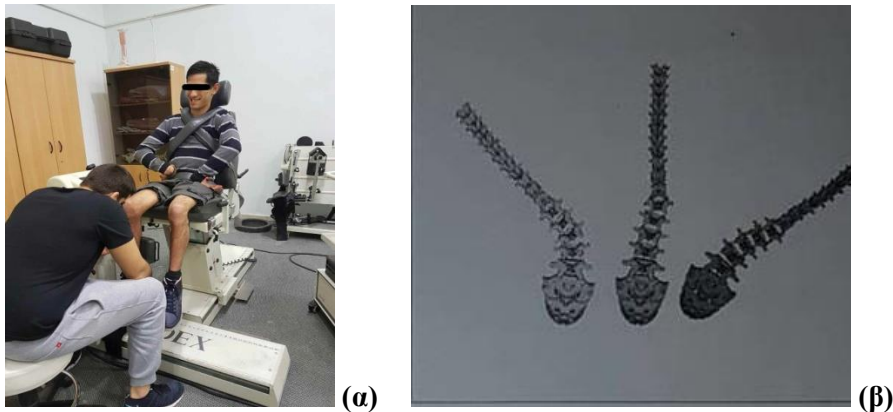
Έπειτα, μεταφέρθηκε σε πρηνή θέση για δυναμομέτρηση του υποκνημιδίου και αξιολόγηση της ευλυγισίας τόσο αυτού, όσο και του ορθού μηριαίου. Το μη εξεταζόμενο άκρο είχε σταθεροποιηθεί με ζώνη και το οδηγό σημείο για την εφαρμογή του δυναμόμετρου είχε οριστεί 15 cm. πάνω από το τράχυσμα της πτέρνας. **(Εικόνα 11)**

Εικόνα 11. (α) Δυναμομέτρηση υποκνημιδίου. (β) Μέτρηση ευλυγισίας υποκνημιδίου και (γ) ορθού μηριαίου



Ο ασθενής υποβλήθηκε στη δοκιμασία της ισοκίνησης . Οι μετρήσεις πραγματοποιήθηκαν με το μηχάνημα κλειδωμένο στις 60 deg/sec με μογλοβραχίονα 11.8 cm . Αρχικά, έγιναν μετρήσεις για το δεξί και έπειτα για το αριστερό, ενώ είχαν προηγηθεί 3 εξοικειώσεις για το κάθε πόδι πριν την κύρια μέτρηση. Επιπλέον, αξιολογήθηκε η μορφολογία και η κινητικότητα της σπονδυλικής στήλης με το εξειδικευμένο μηχανικό εργαλείο Spinal Mouse Med Pro, το οποίο προσδιορίζει τη μορφολογία της σπονδυλικής στήλης στο μετωπιαίο και στο οβελιαίο επίπεδο και την κινητικότητα κάθε σπονδυλικής μοίρας με την κύλιση της συσκευής κατά μήκος των ακανθωδών αποφύσεων. Ζητήθηκε από τον ασθενή να πραγματοποιήσει από όρθια θέση αριστερή και δεξιά πλάγια κάμψη, καθώς και κάμψη της σπονδυλικής στήλης. **(Εικόνα 12)**

Εικόνα 12. (α) Δοκιμασία ισκίνησης (β) Τρισδιάστατη απεικόνιση της σπονδυλικής στήλης με τη χρήση Spinal Mouse



Για την αξιολόγηση της λειτουργικότητας χρησιμοποιήθηκαν τα ακόλουθα test: χρονομετρούμενη διποδική στήριξη με ανοιχτά και κλειστά μάτια, functional reach test και χρονομετρούμενη βάδιση συγκεκριμένης απόστασης (40cm) με ειδικό βοήθημα τραπεζοειδούς βακτηρίας.

Στο τέλος, μέσω συνέντευξης συμπληρώθηκαν τα ερωτηματολόγια που αξιολογούσαν την ποιότητα ζωής, το επίπεδο άγχους και κατάθλιψης του ασθενούς.

Η παραπάνω διαδικασία πραγματοποιήθηκε με την ίδια ακρίβεια μετά από διάστημα δύο μηνών κατά την επαναξιολόγηση, προκειμένου να διαπιστωθεί η αποδοτικότητα του προγράμματος, καθώς και η βελτίωση του ασθενούς.

Φυσικοθεραπευτική Παρέμβαση

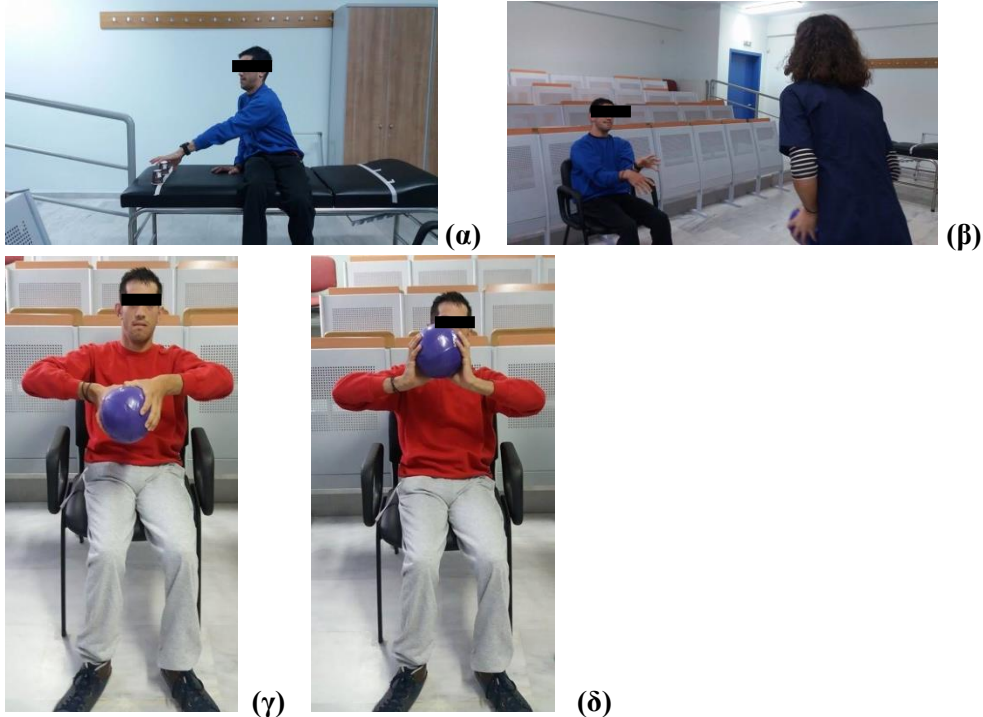
Η παρέμβαση έλαβε χώρα στο εργαστήριο Χειρουργικής του Τμήματος Νοσηλευτικής του ΤΕΙ Πατρών. Οι συνεδρίες πραγματοποιήθηκαν τρεις φορές την εβδομάδα για δέκα εβδομάδες, διάρκειας 60 min. Κύριος περιορισμός της παρέμβασης υπήρξε μια μεταβολική διαταραχή του εντέρου. Πιο συγκεκριμένα το μικρόβιο προγλωττίδες, γνωστό και ως ταινία, που προκαλούσε στον ασθενή διάρροια, τάση για έμετο και πρόωρη κόπωση. Αυτό είχε ως αποτέλεσμα να μην ολοκληρωθούν κάποιες συνεδρίες στον προβλεπόμενο χρόνο. Έτσι, την πέμπτη εβδομάδα δόθηκε στον ασθενή πρόγραμμα ενεργητικών ασκήσεων χωρίς αντίσταση χαμηλότερης έντασης και διάρκειας, το οποίο πραγματοποιούσε στο σπίτι, υπό την επίβλεψη των γονέων.

2.2.4 Παρέμβαση

Το πρόγραμμα φυσικοθεραπείας δημιουργήθηκε με βάση την κλινική εικόνα του ασθενούς και βασίστηκε στην ενδεδειγμένη αξιολόγηση που προηγήθηκε. Κύριος στόχος υπήρξε η βελτίωση του εξεταζόμενου μέσω μιας ολιστικής και εξατομικευμένης προσέγγισης. Έτσι, προκειμένου να επιτευχθεί ο στόχος των θεραπειών το πρόγραμμα ασκήσεων τροποποιήθηκε αρκετές φορές, ανάλογα τις ανάγκες και την κατάσταση του ασθενούς την εκάστοτε φορά. Το πλάνο θεραπείας σχεδιάστηκε με μια συγκεκριμένη μορφή, η οποία συμπεριλάμβανε προθέρμανση, ασκήσεις ιδιοδεκτικότητας και συνέργειας κορμού και άνω άκρων, ασκήσεις ενδυνάμωσης κάτω άκρων, διατάσεις και αποθεραπεία. (**Πίνακας 2.**)

Συγκεκριμένα, η προθέρμανση και η αποθεραπεία γίνονταν μέσω βάρδισης σε διάδρομο 40 m, από την είσοδο μέχρι την αίθουσα διεξαγωγής του προγράμματος. Δόθηκαν τέσσερις ασκήσεις κορμού και άνω άκρων. Στην πρώτη άσκηση ζητήθηκε από τον ασθενή, ο οποίος βρισκόταν σε καρέκλα, να μαζέψει τα χάρτινα ποτηράκια που ήταν τοποθετημένα στο πάτωμα σε τρία διαφορετικά σημεία, ίσης απόστασης. Αρχικά, ξεκινούσε με το δεξί χέρι και στη συνέχεια πραγματοποιούσε την άσκηση με το αριστερό. Πάντα η συλλογή των χάρτινων αντικειμένων γινόταν με συγκεκριμένη φορά από τα δεξιά προς τα αριστερά. Στην δεύτερη άσκηση ο ασθενής βρισκόταν πάλι σε καθιστή θέση και του ζητήθηκε να πιάσει μια μπάλα διαμέτρου 20cm, την οποία πετούσε ο φυσικοθεραπευτής από απόσταση 90 cm για 10 συνεχόμενες φορές και κάθε φορά να την επιστρέφει πίσω. Η επόμενη άσκηση περιελάμβανε πάλι την ίδια μπάλα. Αυτή τη φορά ο εξεταζόμενος κρατούσε την μπάλα στα χέρια του με απαγωγή και μερική έσω στροφή ώμου και κινούσε την μπάλα στατικά πραγματοποιώντας πρηνισμό και υπτιασμό των αντιβραχίων του. Η τελευταία άσκηση ήταν άσκηση επανατοποθέτησης. Ο ασθενής μεταφέρθηκε από την καρέκλα στο κρεβάτι με την χρήση τραπεζοειδούς βακτηρίας και εκεί πραγματοποίησε την άσκηση, κατά την οποία έπαιρνε τα χάρτινα κυπελάκια με το δεξί χέρι από απόσταση 42 cm και τα επανατοποθετούσε με την ίδια σειρά χρησιμοποιώντας το αριστερό του χέρι στην άλλη πλευρά του κρεβατιού σε ίση απόσταση από την αρχική θέση. Η απόσταση μεταξύ των ποτηριών ήταν 16 cm. Η άσκηση αυτή χρονομετρήθηκε και ξεκινούσε πάντα από δεξιά προς τα αριστερά. (**Εικόνα 13**)

Εικόνα 13. Ασκήσεις κορμού και άνω άκρων. (α), Άσκηση επανατοποθέτησης με ποτήρια (β), (γ),(δ) Ασκήσεις με μπάλα.



Στην συνέχεια ακολούθησε ενδυνάμωση κύριων μυϊκών ομάδων. Αναλυτικότερα, για τον τετρακέφαλο ο ασθενής από καθιστή θέση έκανε έκταση γόνατος για το κάθε πόδι με αλτήρες κάτω άκρων προστιθέμενου βάρους. Για τον μέσο γλουτιαίο από πλάγια κατάκλιση ανύψωνε το άκρο σε απαγωγή με βάρος. Για τους οπίσθιους μηριαίους ο εξεταζόμενος βρισκόταν σε πρηνή θέση και εκτελούσε κάμψη γόνατος με βάρος. Σε ύπτια θέση ζητήθηκε από τον ασθενή να κάνει άρση λεκάνης, «γέφυρα» και να διατηρήσει τη θέση αυτή για συγκεκριμένη χρονική διάρκεια προκειμένου να ενδυναμωθεί ο μείζων γλουτιαίος. Τέλος, από ύπτια θέση εκτελέστηκαν επαναλήψεις ραχιαίας κάμψης με ή χωρίς τη χρήση λάστιχου χαμηλής αντίστασης, ποδοκνημικής για τους ραχιαίους καμπτήρες. (Εικόνα 14) Κάθε συνεδρία ολοκληρωνόταν με πρόγραμμα διατάσεων στις βασικές μυϊκές ομάδες που έχουν προαναφερθεί. (Εικόνα 15)

Εικόνα 14. Ασκήσεις ενδυνάμωσης κάτω άκρων. (α) τετρακέφαλος, (β) Μέσος γλουτιαίος, (γ) οπίσθιοι μηριαίοι, (δ) μείζων γλουτιαίος (ε) ραχιαίοι καμπτήρες ποδοκνημικής



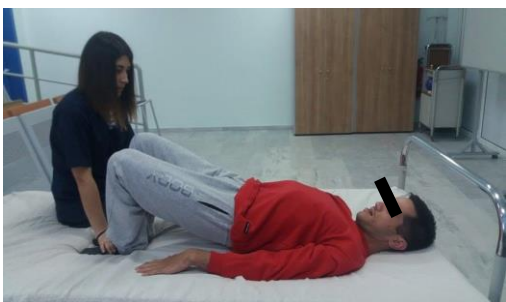
(α)



(β)



(γ)



(δ)



(ε)

Το παραπάνω πλάνο υπέστη τροποποιήσεις και αλλαγές, καθώς παρατηρήθηκαν τόσο δυσκολίες στην επιτέλεση ορισμένων ασκήσεων εξαιτίας μυϊκής αδυναμίας ή έλλειψη κατανόησης, όσο και πρόοδος σε κάποια τμήματα του προγράμματος. Πιο αναλυτικά, την τρίτη ημέρα εφόσον παρατηρήθηκε ότι κατάφερνε την άσκηση πολύ καλά προστέθηκε ένα ακόμη σετ των 10 επαναλήψεων, στην άσκηση ενδυνάμωσης τετρακέφαλου. Ωστόσο, διαπιστώθηκε αδυναμία στην άσκηση μέσου γλουτιαίου από πλάγια κατάκλιση με την προσθήκη βάρους, καθώς δεν μπορούσε να ολοκληρώσει το τελικό εύρος τροχιάς. Επομένως, αποφασίστηκε να προηγηθούν επιπλέον 2 σετ των 10 επαναλήψεων χωρίς βάρος, ώστε να μην χαθούν οι τελικές μοίρες του εύρους τροχιάς. Με παρόμοιο τρόπο αντιμετωπίστηκε και η άσκηση των οπίσθιων μηριαίων (2 σετ των 10 επαναλήψεων). Στην άσκηση άρση λεκάνης, ο ασθενής δοκιμάστηκε την πρώτη εβδομάδα στη σωστή επιτέλεση της (1 σετ των 10 επαναλήψεων) και εφαρμόστηκε καθ' όλη τη διάρκεια του προγράμματος αυξάνοντας κατά ένα σετ την επαναληψιμότητά της. Όσον αφορά στις διατάσεις την δεύτερη εβδομάδα προστέθηκε ένα επιπλέον σετ των 30 sec και συνεχίστηκε μέχρι το τέλος των συνεδριών.

Εικόνα 15. Διατάσεις βασικών μυϊκών ομάδων. (α) τετρακέφαλος (β) οπίσθιοι μηριαίοι (γ) γαστροκνήμιος



(α)



(β)

(γ)

Την τέταρτη εβδομάδα πραγματοποιήθηκε τροποποίηση στην άσκηση έγερσης λεκάνης, όπου προστέθηκε μπάλα ενδιάμεσου των σκελών, ενώ ο αριθμός των επαναλήψεων διατηρήθηκε ο

ίδιος. Την έκτη εβδομάδα εφόσον ο ασθενής είχε προοδεύσει μυϊκά προστέθηκαν ακόμη δυο ασκήσεις, με σκοπό τόσο της μυϊκής δύναμης, όσο και της ιδιοδεκτικότητάς του. Η πρώτη άσκηση αφορούσε τους απαγωγούς του ισχίου και κατά την οποία ο ασθενής καλούταν να εκτελέσει 10 πλάγια βήματα σε κάθε πόδι με την βοήθεια τραπεζοειδούς βακτηρίας. Ακόμη, ζητήθηκε να εκτελέσει πίεση με το πέλμα του σε μπάλα διαμέτρου 20 cm στον τοίχο (1 σετ των 10 επαναλήψεων, για το κάθε πόδι) με αποτέλεσμα την συν-σύσπαση τετρακέφαλου-οπίσθιων μηριαίων, γαστροκνημίου-πρόσθιου κνημιαίου. Η τελευταία άσκηση αυξήθηκε κατά ένα σετ κατά την έναρξης της ένατης εβδομάδας. **(Εικόνα 16)**

Εικόνα 16. Ενδυνάμωση απαγωγών με πλάγια βήματα (α), συν-σύσπαση στον τοίχο με μπάλα (β)



(α)



(β)

Πίνακας 2. Αναλυτικό φυσικοθεραπευτικό πρωτόκολλο.

<i>Εβδομάδες</i>	<i>Πρόγραμμα</i>
1 ^η	-Βάδιση (29m) -Ασκήσεις κορμού -Έκταση γόνατος (2σετ*10επ./2kg) -Απαγωγό ισχίου (2σετ*10επ./1kg) -Γέφυρα (1σετ/10'') -Οπίσθιοι μηριαίοι (2σετ*10επ./ενεργητικά) (1σετ*10επ./1kg) Μυϊκή αντλία(2σετ*10επ./ενεργητικά) (1σετ*10επ./λάστιχο) -Διατάσεις (1σετ/30'') -Βάδιση
2 ^η	Ίδια -Γέφυρα (2σετ/10'') -Διατάσεις (2σετ/30'')
3 ^η	-Ίδια -Έκταση γόνατος (3σετ*10επ./2kg)
4 ^η	-Ίδια -Έκταση γόνατος(2σετ*10επ./3kg) -Οπίσθιοι μηριαίοι (2σετ*10επ./ενεργητικά) (2σετ*10επ./1kg) -Γέφυρα (2σετ/10'' με μπάλα) - Μυϊκή αντλία (2σετ*10επ./ενεργητικά) (2σετ*10επ./λάστιχο)
5 ^η	Πρόγραμμα στο σπίτι , ενεργητικά
6 ^η	-Βάδιση (29m) -Ασκήσεις κορμού -Έκταση γόνατος (3σετ*10επ./3kg) -Απαγωγό ισχίου/πλάγια βήματα 10κάθε πόδι -Απαγωγή με 1kg στατικά -Γέφυρα (2σετ/10'' με μπάλα) -Οπίσθιοι μηριαίοι (2σετ*10επ./ενεργητικά) (1σετ*10επ./1kg) - Μυϊκή αντλία(2σετ*10επ./ενεργητικά) (2σετ*10επ./λάστιχο) -Συν-σύσπαση με μπάλα σε τοίχο1σετ/10επ.) -Διατάσεις (2σετ/30'') -Βάδιση **η μια συνεδρία δε ολοκληρώθηκε
7 ^η	Ίδια
8 ^η	Ίδια
9 ^η	Ίδια -Μυϊκή αντλία(2σετ*10επ./ενεργητικά) (3σετ*10επ./λάστιχο) -Συν-σύσπαση με μπάλα στο τοίχο (2σετ/10επ.)
10 ^η	Ίδια

2.2.5 Ανάλυση δεδομένων

Στην συγκεκριμένη έρευνα δεν υφίσταται στατιστική ανάλυση ή συσχέτιση των δεδομένων με άλλες έρευνες, καθώς εκ πρώτης το δείγμα αποτελείται από έναν μόνο δοκιμαζόμενο και εκ των υστέρων δεν έχει πραγματοποιηθεί αντίστοιχη μελέτη παγκοσμίως βασιζόμενη στο κλάδο της φυσικοθεραπείας.

2.3 ΑΠΟΤΕΛΕΣΜΑΤΑ

Παρουσιάστηκε σημαντική βελτίωση σχεδόν σε όλες τις μετρούμενες παραμέτρους, τόσο ως προς τη μυϊκή δύναμη, την ευλυγισία των κάτω άκρων, τη δυναμική σταθεροποίηση της σπονδυλικής στήλης όσο και τη γενικότερη λειτουργικότητα του ασθενούς.

2.3.1 Δύναμη

Χαρακτηριστικά παραδείγματα αποτέλεσαν η βελτίωση των τετρακέφαλων αμφοτερόπλευρα, καθώς η δύναμη του αριστερού τετρακέφαλου αυξήθηκε κατά 2.8 Kg (από 26.2kg στα 29.0kg), ενώ του δεξιού κατά 3.4 kg (από 26.7kg σε 30.1kg) και των καμπτήρων του γόνατος, από την θέση 0°, που ορίστηκε από τους εξεταστές ως η θέση του σκέλους παράλληλο προς το εξεταστικό κρεβάτι. Οι αριστεροί καμπτήρες από 5,5kg αυξήθηκαν σε 16.2kg, δηλαδή κατά 10.7 kg και οι δεξιοί από 21.6 kg σε 25.6 kg, δηλαδή 4 kg. Επιπλέον, όσον αφορά τους απαγωγούς του ισχίου υπήρξε αύξηση κατά 1.3 kg για το αριστερό άκρο και για το δεξί 3.6 kg. Στην μέτρηση των ραχιαίων καμπτήρων ποδοκνημικής υπήρξε αύξηση της τάξης των 0.8 kg για την αριστερή ποδοκνημική και των 1.1 kg για την δεξιά ποδοκνημική. Ωστόσο, στους καμπτήρες γόνατος από τη θέση των 80° παρατηρείται αύξηση στο αριστερό σκέλος κατά 1.3 kg, αλλά μείωση της δύναμης στο δεξί σκέλος που ανέρχεται στα 3.4 kg. (Πίνακας 3)

Πίνακας 3. Αποτελέσματα δυναμομέτρησης βασικών μυϊκών ομάδων (kg).

	Απαγωγοί ισχίου		Καμπτήρες γόνατος 80°		Καμπτήρες γόνατος 0°		Εκτείνοντες γόνατος		Ραχιαίοι καμπτήρες πδκ	
	πριν	μετά	πριν	μετά	πριν	μετά	πριν	μετά	πριν	μετά
ΑΡ	14.4	15.7	3.2	4.5	5.5	16.2	26.2	29.0	15.4	16.2
ΔΕ	13.5	17.1	15.3	11.9	21.6	25.6	26.7	30.1	9.7	10.8

2.3.2 Ευλυγισία

Όσον αφορά την ευλυγισία, υπήρξε σημαντική βελτίωση στους καμπτήρες του γόνατος στο αριστερό, από 41° σε 53° και στο δεξί, από 51° σε 62°, στους γαστροκνημίους στο αριστερό από 97° σε 107° και στο δεξί από 92° σε 106°. Ακόμη, βελτιώθηκαν αμφοτερόπλευρα ο υποκνημίδιος, με αύξηση του εύρους τροχιάς 4° για το αριστερό πόδι και 8° για το δεξί, και ο γαστροκνήμιος, όπου για το αριστερό πόδι υπήρξε διαφορά κατά 10° στο αριστερό και 14° στο δεξί. Βέβαια, όπως φαίνεται στον **Πίνακα 4**, η μέτρηση της ευλυγισίας του ορθού μηριαίου ενεργητικά αυξήθηκε κατά 3° αριστερά και 1° δεξιά, αντίθετα με την παθητική μέτρηση, όπου μειώθηκε ελάχιστα το εύρος τροχιάς, δηλαδή 2° στο αριστερό και 1° στο δεξί πόδι.

Πίνακας 4. Αποτελέσματα ευλυγισίας βασικών μυϊκών ομάδων (°).

	Οπίσθιοι μηριαίοι		Υποκνημίδιος		Ορθός μηριαίος ενεργητικά		Ορθός μηριαίος παθητικά		Γαστροκνήμιος	
	πριν	μετά	πριν	μετά	πριν	μετά	πριν	μετά	πριν	μετά
ΑΡ	41	53	94	98	72	75	144	142	97	107
ΔΕ	51	62	93	101	85	86	144	143	92	106

2. 3. 3 Ισοκίνηση

Από τα αποτελέσματα της δοκιμασίας της ισοκίνησης επιλέχθηκαν από τους εξεταστές τρεις μόνο παράμετροι (PEAK TORQUE, TIME TO PEAK TQ, MAX REP TOT WORK) . Ειδικότερα, στο PEAK TORQUE παρατηρείται μείωση για το αριστερό πόδι κατά 15.5 N-M και για το δεξί 4.2 N-M. Η μείωση αυτή οφείλεται στην έλλειψη ελέγχου του επιπέδου κινητικότητας, καθώς και στην αδυναμία του εξεταζόμενου να ακολουθήσει την ταχύτητα του μηχανήματος στις προβλεπόμενες μοίρες, έχοντας ως αποτέλεσμα να πραγματοποιείται ολοκληρωμένη η κίνηση μέχρι τις τελικές μοίρες, σε δύο χρόνους. Όσον αφορά στην μέτρηση TIME TO PEAK TQ, ο χρόνος κατά τον οποίο ο εξεταζόμενος ολοκλήρωσε την κάθε επανάληψη αυξήθηκε κατά 50 και 10 MSEC, για το αριστερό και το δεξί πόδι αντίστοιχα, κατά την επαναξιολόγηση. Στην τρίτη παράμετρο, MAX REP TOT WORK, καταγράφεται το συνολικό έργο της καλύτερης μέτρησης του TIME TO PEAK TQ. Όπως, φαίνεται και στον **Πίνακα 5**, υπάρχει μια μείωση στο αριστερό πόδι κατά 9.5 J, ενώ αύξηση στο δεξί κατά 4.1 J. Έτσι, η μέτρηση, όπως συμπεραίνεται από τα παραπάνω αποτελέσματα δεν μπορεί να θεωρηθεί έγκυρη για τον συγκεκριμένο δοκιμαζόμενο.

Πίνακας 5. Αποτελέσματα ισοκινητικής δυναμομέτρησης.

	PEAK TORQUE (N-M)		TIME TO PEAK TQ (MSEC)		MAX REP TOT WORK (J)	
	πριν	μετά	πριν	μετά	πριν	Μετά
ΑΡ	46.3	30.8	440	490	29.1	19.6
ΔΕ	50.5	46.3	520	530	36.8	40.9

2. 3. 4. Spinal Mouse Med Pro

Οι μετρήσεις του Spinal Mouse μετά από το πρόγραμμα θεραπείας έδειξαν πως στα σπονδυλικά επίπεδα O1-O2 και O3-O4 μειώθηκε η αυξημένη κινητικότητα της σπονδυλικής στήλης που οφειλόταν στην αποτυχημένη σπονδυλοδεσία του ασθενούς. Πιο συγκεκριμένα, στο επίπεδο O1-O2 παρατηρήθηκε μείωση κατά 5 μονάδες (αρχική μέτρηση 16°, τελική μέτρηση 11°), ενώ στο επίπεδο O3-O4 κατά 7 μονάδες (αρχική μέτρηση 29°, τελική μέτρηση 22°).

2. 3. 5. Δοκιμασίες Λειτουργικότητας

Οι λειτουργικές δοκιμασίες που επιλέχθηκαν παρουσίασαν σημαντική βελτίωση κατά το πέρας της παρέμβασης. Στη διποδική στήριξη παρατηρήθηκε η αύξηση του χρόνου παραμονής του ασθενή στη θέση αυτή. Πιο συγκεκριμένα, κατά τη στήριξη με ανοιχτά τα μάτια κατάφερε να διατηρήσει τη θέση του 10. 62 sec περισσότερο από την αρχική μέτρηση, και με κλειστά τα μάτια 0.41 sec. Επιπλέον, εκτελέστηκε το Functional reach test η απόσταση μεταξύ της αρχικής και τελικής θέσης των χεριών του ήταν 16.5 cm στην πρώτη αξιολόγηση, ενώ μετά αυξήθηκε στα 24 cm. Τέλος, κατά την χρονομετρούμενη βάδιση των 40m με βοήθημα παρατηρήθηκε μείωση του χρόνου εκτέλεσης της δοκιμασίας, από 11.09min σε 9.05min. (Πίνακας 6)

Πίνακας 6. Αποτελέσματα λειτουργικών δοκιμασιών.

Δοκιμασίες	Χρονομέτρηση διποδικής στήριξης με τα μάτια ανοιχτά (sec)		Χρονομέτρηση διποδικής στήριξης με τα μάτια κλειστά (sec)		Functional Reach test (cm)		Χρονομετρούμενη Βάδιση 40 m με βοήθημα (min)	
	πριν	μετά	Πριν	μετά	πριν	μετά	πριν	μετά
Αποτελέσματα	4.30	14.92	1.25	1.66	16.50	24	11.09	9.05

2. 3. 6. Ερωτηματολόγια

Η βελτίωση του ασθενούς διαφαίνεται τόσο στην ποιότητας ζωής του, όσο και στα επίπεδα άγχους και κατάθλιψης, η οποία αποτυπώνεται ποσοτικά μέσω των ερωτηματολογίων που συμπληρώθηκαν, ύστερα από συνέντευξη. Αναλυτικότερα, στην κλίμακα που αφορούσε την ποιότητα ζωής του ατόμου (WHOQOL-100), οποία κατανέμεται σε μια δομή 4 διαστάσεων: α) σωματική υγεία, β) ψυχολογική υγεία, γ) κοινωνικές σχέσεις και δ) περιβάλλον. Επίσης, περιλαμβάνονται δύο ερωτήσεις οι οποίες προσφέρουν μια συνολική εκτίμηση της ποιότητας ζωής και της κατάστασης της υγείας. Σύμφωνα με τα αποτελέσματα της κλίμακας HADS, παρατηρείται πως πριν την παρέμβαση ο ασθενής είχε συμπληρώσει άθροισμα 13 και βρισκόταν στα πλαίσια κατάταξης της κλίμακας «βιώνει διαταραχή άγχους ή κατάθλιψης». Μετά το πέρας της θεραπείας συγκέντρωσε βαθμολογία 8, δηλαδή «μπορεί να βιώνει διαταραχή άγχους ή κατάθλιψης». (Πίνακας 7)

Πίνακας 7. Αποτελέσματα ερωτηματολογίων. Στην κλίμακα WHOQOL-100, οι αντιστοιχίες είναι: για το 1=πολύ κακή, 2=κακή, 3=ούτε κακή, ούτε καλή, 4=καλή, 5=πολύ καλή

	WHOQOL-100					HADS
	(α)	(β)	(γ)	(δ)	Συνολική εκτίμηση	
Πριν	2	3	4	2	2	13
Μετά	3	4	4	2	3	8

2.4 ΣΥΖΗΤΗΣΗ

Το σύνδρομο Bartter διατυπώθηκε για πρώτη φορά το 1962. Πενήντα έξι χρόνια έπειτα φαίνεται πως έχουν πραγματοποιηθεί αρκετές τυχαίοποιημένες μελέτες, οι οποίες αφορούν στην ερμηνεία και στην ανάλυση των γονιδιακών μεταλλάξεων του κάθε τύπου της νόσου, σε διάφορες χώρες παγκοσμίως, ή στη θεραπευτική παρέμβαση της νόσου σε φαρμακευτικό

επίπεδο. Ωστόσο, δεν έχουν διεξαχθεί έρευνες, οι οποίες να έχουν ως γνώμονα την ολιστική προσέγγιση της νόσου. Πιο συγκεκριμένα, ύστερα από βιβλιογραφική ανασκόπηση των ερευνητριών, βρέθηκε πως δεν έχει υπάρξει καμία άλλη μελέτη που να εμβαθύνει στην φυσικοθεραπευτική αξιολόγηση και στην οργάνωση ενός ολιστικού θεραπευτικού πλάνου βάσει ποσοτικών και ποιοτικών δεδομένων. Έτσι, η παραπάνω έρευνα αποτελεί την πρώτη ολοκληρωμένη προσέγγιση ενός ασθενή με το σπάνιο σύνδρομο Bartter. Αυτή η σπανιότητα της νόσου δεν ωφέλησε στην συλλογή μεγάλου δείγματος ατόμων προκειμένου να είναι εφικτή η στατιστική ανάλυση των αποτελεσμάτων. Συνεπώς, το πρόγραμμα βασίστηκε στην αυτόνομη προσέγγιση και λεπτομερή αξιολόγηση με βάσει τα evidence based φυσικοθεραπευτικά πρωτόκολλα, καθώς ήταν προσαρμοσμένο στις προσωπικές ανάγκες του ασθενούς. Κατά την διεξαγωγή του προγράμματος αντιμετωπίστηκαν αρκετές δυσκολίες, εξαιτίας ποικίλων παραγόντων. Αναλυτικά, η πολυπλοκότητα της νόσου αποτυπώνεται στην κλινική εικόνα του ασθενή, μέσω μεταβολικών και νευρολογικών διαταραχών, ήπιας νοητικής υστέρησης, δυσκολία επικοινωνίας, πτωχής ευλυγισίας και μυϊκής δύναμης, και μειωμένης λειτουργικότητας. Αξίζει να σημειωθεί, πως σημαντικό ρόλο στην περάτωση της έρευνας συνετέλεσε το χαμηλό μορφωτικό και κοινωνικοοικονομικό επίπεδο της οικογένειας, αλλά και η χιλιομετρική απόσταση από την οικία του ασθενούς συγκριτικά με το χώρο διεξαγωγής των συνεδριών.

Όπως φαίνεται από τα αποτελέσματα, η φυσικοθεραπευτική παρέμβαση επέτυχε τους πρωταρχικούς της στόχους, δηλαδή τη βελτίωση της μυϊκής δύναμης και ευλυγισίας, και της λειτουργικότητας του ατόμου, έχοντας ως αντίκτυπο στις καθημερινές του δραστηριότητες. Σημαντική υπήρξε η αύξηση της δύναμης των καμπτήρων και των εκτεινόντων του γόνατος, καθώς και η βελτίωση της δύναμης των ραχιαίων καμπτηρών ποδοκνημικής, προκειμένου να βαδίζει με καλύτερο πρότυπο, χωρίς να παρατηρούνται αντισταθμιστικές αποκλίσεις. Αξιοσημείωτη είναι και η αύξηση της δύναμης των απαγωγών του ισχίου, όπως αποδεικνύεται τόσο στην στατική όρθια θέση, χωρίς την παρουσία μετωπιαίου ή προσθοπίσθιου λικνίσματος, όσο και στη μείωση του θετικού σημείου Trendelenburg κατά τη βάδιση. Ωστόσο, είναι απαραίτητο να αναφερθεί μια σημαντική μείωση της τάξης των 3.4kg στη μέτρηση των καμπτήρων του γόνατος από τη θέση των 80°, η οποία πιθανόν να οφείλεται σε πρόωρη κόπωση μιας και ο εξεταζόμενος στη θέση αυτή έπρεπε να διατηρήσει το βάρος του μέλους και της αντίστασης από το δυναμόμετρο ενάντια στη βαρύτητα. Αναγκαία ήταν η ενσωμάτωση συστηματικών διατάσεων μετά το πέρας του προγράμματος ενδυνάμωσης, καθώς είχε ως στόχο την αποτροπή του καθυστερημένου μυϊκού πόνου (DOMS), αλλά και

της μείωσης του μήκους του μυός. Έτσι, επιτεύχθηκε η αύξηση της διαμέτρου του μυός, χωρίς να παρατηρηθεί μείωση του μήκους του, δηλαδή βράχυνση και ενδεχομένως υπερτροφία. Όπως έχει προαναφερθεί το πρόγραμμα φυσικοθεραπείας ήταν ολιστικό και περιείχε εκτός από ασκήσεις των κάτω άκρων και ασκήσεις κορμού και άνω άκρων. Αυτό βοήθησε αρχικά στην αναπνευστική λειτουργία, διότι οι ασκήσεις συνδυάστηκαν με τον έλεγχο των αναπνοών (εισπνοή- μύτη, εκπνοή- μύτη), αυξάνοντας με αυτόν τον τρόπο την ζωτική χωρητικότητα, αποτρέποντας την εμφάνιση εκκρίσεων και βελτιώνοντας την αναπνευστική δυσχέρεια, η οποία αποτελεί βασικό κλινικό σημείο της νόσου. Όσον αφορά στην δοκιμασία της ισοκίνησης, διαπιστώθηκε πως παρ' όλη την υψηλή ευαισθησία (high end) και αξιοπιστία του μηχανήματος, ο συγκεκριμένος ασθενής δεν βρισκόταν σε θέση να ολοκληρώσει επιτυχώς τις μετρήσεις. Κάτι που οφειλόταν στο πτωχό κινητικό έλεγχο του ασθενούς καθώς και στη δυσκολία κατανόησης των εντολών λόγω χαμηλού νοητικού επιπέδου. Συμπεραίνεται, λοιπόν, πως η χρησιμοποίηση της δοκιμασίας αυτής δεν ωφέλησε στη συγκεκριμένη περίπτωση για τη λήψη ασφαλών συμπερασμάτων, διότι ο εξεταζόμενος δεν μπορούσε να επιτελέσει καλές επαναλήψεις, σε όλο το εύρος τροχιάς, κάτι το οποίο ερμηνευόταν στο μηχάνημα ως μια νέα, διαφορετική προσπάθεια. Επιπλέον, παρατηρήθηκε καλύτερη συνέργεια των άνω άκρων, που συνέβαλε και στην χρήση του βοηθήματος βάδισης, αλλά και στην καλύτερη στάση και σταθεροποίηση του κορμού. Η βελτίωση του τελευταίου διαφαίνεται και από την ανάλυση των αποτελεσμάτων του εξειδικευμένου μηχανήματος Spinal Mouse. Συγκεκριμένα, η ενδυνάμωση των σταθεροποιών μυών της σπονδυλικής στήλης, δηλαδή του εγκάρσιου κοιλιακού, του πολυσχιδή και του τετράγωνου οσφυϊκού, δημιούργησε ένα δυναμικό πλέγμα προστασίας, το οποίο συγκράτησε την αποτυχημένη σπονδυλοδεσία και μείωσε την χαλαρότητα του κορμού.

Το σημαντικότερο όλων των παραμέτρων είναι πως το πρόγραμμα φυσικοθεραπείας βελτίωσε τη λειτουργικότητα του ασθενούς, έχοντας ως άμεση επίδραση στην αυτονομία του, αλλάζοντας έτσι την ψυχοσύνθεσή του, όπως αποδεικνύεται και από την ανάλυση των ερωτηματολογίων.

2.5 ΣΥΜΠΕΡΑΣΜΑΤΑ

Συμπερασματικά, φυσικοθεραπεία απέδωσε τις στοχευμένες λειτουργικές προσαρμογές. Σύμφωνα με τα αποτελέσματα της παρούσας εργασίας συμπεραίνεται πως το πρόγραμμα ήταν αποτελεσματικό ως προς την βελτίωση της μυϊκής δύναμης και της ευλυγισίας των κάτω άκρων, καθώς και στην καλύτερη σταθερότητα της σπονδυλικής στήλης και στην συνέργεια των άνω άκρων, μέσω των ασκήσεων του κορμού. Όπως έχει προαναφερθεί η βελτίωση της λειτουργικότητας, η οποία κατέστησε δυνατή την μερική αυτονομία του ασθενούς, είναι το κυριότερο επίτευγμα του προγράμματος φυσικοθεραπείας. Ωστόσο, κρίνεται αναγκαία η περαιτέρω ελεγχόμενη έρευνα σε μεγαλύτερο δείγμα ασθενών, όσο η εξαιρετική σπανιότητα της νόσου το επιτρέπει, καθώς θα οδηγήσει σε πιο ασφαλή συμπεράσματα. Η πραγματοποίηση φυσικοθεραπευτικής αξιολόγησης, καθώς και η ανάπτυξη ενδεδειγμένων προγραμμάτων θεραπευτικής άσκησης και κατευθυντήριων οδηγιών, απαιτούνται σε βάθος χρόνου για την διατήρηση των προσαρμογών και την συνέχιση της βελτίωσης του ασθενούς. Εν κατακλείδι, αξίζει να αναφερθεί ότι είναι απαραίτητο να πραγματοποιηθούν μελλοντικές έρευνες, οι οποίες θα αποσκοπούν στην βελτίωση της λειτουργικότητας και της κινητικότητας των ασθενών με σύνδρομο Bartter, βασιζόμενες σε νευροεξελικτικές μεθόδους θεραπείας.

ΒΙΒΛΙΟΓΡΑΦΙΑ

ΒΙΒΛΙΑ

1. Ι. Γ. Βλαχογιάννη «Κλινική Νεφρολογία και Υπέρταση», εκδ. Πασχαλίδη, 2009
2. Bruce M. Koepfen, Bruce S. Stanton, BERNE & LEVY ΦΥΣΙΟΛΟΓΙΑ, 6^η έκδοση, εκδ. ΠΑΡΙΣΙΑΝΟΥ Α.Ε.
3. Dell KM, Avner ED. Bartter-Gitelman syndromes and other inherited tubular transport abnormalities. In: Kleigman RM, Behrman RE, Jenson HB, Stanton BF, editors. *Nelson Textbook of Pediatrics*. 18th edition. Philadelphia, Pa, USA: Saunders; 2007. pp. 2201–2202

ΑΡΘΡΑ

1. Bartter F, Pronove P, Gill JR Jr, MacCardle RC, (1962) Hyperplasia of the juxtaglomerular complex with hyperaldosteronism and hypokalemic alkalosis. A new syndrome. *The American Journal of Medicine* :33:811–828
2. Bhat YP, Vinatka G., Sreelakshmi K. | Anternal Bartter: A review *Int. J. Pediatr.* 2012; 2012: 857136
3. Syed Rizwan A. Bokhari, Abeera Mansur. Bartter Syndrome, StatPearls [Internet]. Treasure Island (FL): StatPearls Publishing; 2018-. 2017 Oct 4
4. Knoers NV, Levtchenko EN, Gitelman Syndrome. *Orphanet J Rare Dis.* 2008 Jul 30;3:22.
5. Helena Vieira, Leonor Mendes, Patricia Mendes, and José Esteves da Silva. Classic Bartter syndrome: a rare cause of failure to thrive in a child, *BMJ Case Rep*, 10.1136/bcr.02.2012.5888
6. Kleta R., Bockenhauer D. , Bartter Syndromes and Other Salt-Losing Tubulopathies, *Nephron - Physiology.* 2006;104(2):p73–p80
7. Ann Cheng WONG, MRCPCH, Lee Galk CHAN, FRCPC, Neonatal Bartter Syndrome, *Med J Malaysia.* 2014 Oct;69(5):229-30.
8. Landau D., Shalev H., Ohaly M., Carmi R., Infantile variant of Bartter syndrome and sensorineural deafness: a new autosomal recessive disorder. *Am J Genet* 1995 Dec 4;59(4)454-9.
9. Parmar MS, Bhimji SS, Gitelman Syndrome. *StatPearls* 2018-.2017 Oct 6.
10. Dane B, Yayla M, Dane C, Cetin A. Prenatal diagnosis of Bartter syndrome with biochemical examination of amniotic fluid: case report. *Fetal Diagnosis and Therapy.* 2007;22(3):206–208
11. Matsushita Y, Suzuki Y, Oya N, et al. Biochemical examination of mother's urine is useful for prenatal diagnosis of Bartter syndrome. *Prenatal Diagnosis.* 1999;19(7):671–673
12. Ohlsson A, Sieck U, Cumming W, Akhtar M, Serenius F. A variant of Bartter's syndrome. Bartter's syndrome associated with hydramnios, prematurity, hypercalciuria and nephrocalcinosis. *Acta Paediatrica Scandinavica.* 1984;73(6):868–874
13. Brochard K, Boyer O, Blanchard A, et al. Phenotype-genotype correlation in antenatal and neonatal variants of Bartter syndrome. *Nephrology Dialysis Transplantation.* 2009;24(5):1455–1464
14. Amirlak I and Dawson KP. Bartter syndrome: an overview. *QJM* 2000; 93(4): 207-15.

15. Seidel C, Reinalter S, Seyberth HW, Scharer K., Pre-pubertal growth in the hyperprostaglandin E syndrome. *Pediatr Nephrol*, 1995 Dec;9(6):723-8
16. Reinalter S, Devlieger H, Proesmans W. Neonatal Bartter Syndrome: Spontaneous resolution of all signs and symptom, *Pediatr Nephrol*. 1998 Apr;12(3):186-8
17. Nascimento CL, Garcia CL, Schwartsman BG, Vaisbich MH. Treatment of Bartter syndrome. *Unsolved issue. J Pediatr (Rio J)* 2014 Sep-Oct;90(5):512-7
18. Surburg PR, Suomi R, Poppy WK, Validity and reliability of a hand-held dynamometer with two populations. *J Orthop Sports Phys Ther* 1992;16(5):229-34.
19. Van Driessche S, Van Roie E, Vanwanseele B, Delecluse C., Test-retest reliability of knee extensor rate of velocity and power development in older adults using the isotonic mode on a Biodex System 3 dynamometer., *PLoS One* 2018 May 3;13(5):e0196838
20. Fagher K, Fritzson A., Drake AM, Test-Retest Reliability of Isokinetic Knee Strength Measurements in Children Aged 8 to 10 Years., *Sports Health* 2016;8(3):255-259.
21. Livanelioglu A, Kava F, Nabivev V, Demirkiran G, Firat T, The validity and reliability of "Spinal Mouse" assessment of spinal curvatures in the frontal plane in pediatric adolescent idiopathic thoraco-lumbar curves.*Eur Spine J*. 2016 Feb;25(2):476-82.
22. Ginieri-Coccosis M., Triantafillou E, Tomaras V, Liappas I, Christodoulou G, Papadimitriou G., Quality of life in mentally ill, physically ill and healthy individuals: The validation of the Greek version of the World Health Organization Quality of Life (WHOQOL-100) questionnaire *Ann Gen Psychiatry* 2009 Oct 13;8:23
23. Michopoulos I, Douzenis A, Kalkavoura C, Christodoulou C, MichalopoulouP, Kalemi G, Fineti K, Patapis P., ProtopapasK., Lykouras L., Hospital Anxiety and Depression Scale (HADS) : validation in a Greek general hospital sample.