



ΣΧΟΛΗ ΕΠΙΣΤΗΜΩΝ ΑΠΟΚΑΤΑΣΤΑΣΗΣ ΥΓΕΙΑΣ

ΤΜΗΜΑ ΦΥΣΙΚΟΘΕΡΑΠΕΙΑΣ

ΠΤΥΧΙΑΚΗ ΕΡΓΑΣΙΑ

**Φυσικοθεραπευτικές Παρεμβάσεις για τη
Βελτίωση της Ισορροπίας και της Βάδισης σε
ασθενείς με Αισθητικοκινητική
Πολυνευροπάθεια Charcot - Marie - Tooth:
Πιλοτική Κλινική Μελέτη**

Ανδριανή Κροντηρά, AM: 2336

Παγόνα Σινάνη, AM: 2368

Εποπτεύουσα Καθηγήτρια: Σοφία Λαμπροπούλου, MSc (Neuro Rehab), PhD

Επικ. Καθηγήτρια Τμήματος Φυσικοθεραπείας

ΑΙΓΙΟ - 2020



School of Health Rehabilitation Sciences
Physiotherapy Department

Physiotherapeutic Interventions to improve Balance and Gait in patients with Sensory and Motor Neuropathy Charcot - Marie - Tooth: A Pilot Clinical Study

AIGIO - 2020

ΕΥΧΑΡΙΣΤΙΕΣ

Οι περισσότερες ευχαριστίες αξίζουν να δοθούν στην εποπτεύουσα καθηγήτρια της παρούσας πτυχιακής εργασίας, Δρ. Λαμπροπούλου Σοφία, για την ανάθεση του θέματος, αλλά και για την ολιστική οργάνωση της κλινικής μελέτης. Η καθοδήγηση και αφοσίωση που προσέφερε σχημάτισαν μία άριστη συνεργασία και ένα κλίμα εμπιστοσύνης που οδήγησαν σε μία ποιοτική έρευνα.

Επίσης, ευχαριστούμε την Μονάδα Νευρομυικών Παθήσεων του Πανεπιστημιακού Γενικού Νοσοκομείου Πατρών (ΠΓΝΠ), που αποδέχτηκε θερμά και στέγασε τις διαδικασίες της φυσικοθεραπευτικής παρέμβασης της εργασίας, καθώς και τους συμμετέχοντες του προγράμματος για τον χρόνο που διέθεσαν και την εμπιστοσύνη που έδειξαν για την διεξαγωγή της μελέτης.

Τέλος, θα θέλαμε να ευχαριστήσουμε συγγενείς και φίλους για την υποστήριξή τους κατά το διάστημα εκπόνησης της εργασίας.

Πίνακας περιεχομένων

ΕΥΧΑΡΙΣΤΙΕΣ	III
ΕΙΚΟΝΕΣ	VII
ΠΙΝΑΚΕΣ	VIII
ΠΕΡΙΛΗΨΗ	IX
ΕΙΣΑΓΩΓΗ	1
ΚΕΦΑΛΑΙΟ 1: CHARCOT-MARIE-TOOTH	2
1.1 Ορισμός	2
1.2 Γενετικό Υπόβαθρο	2
1.2.1 Τύποι & Κληρονομικότητα	2
1.2.2 Τρόποι Εκδήλωσης	3
1.3 Παθοφυσιολογία	5
1.4 Κλινική Εικόνα	7
1.4.1 Συμπτώματα	7
1.4.2 Συνοδά Προβλήματα	9
1.5 Πρόγνωση	9
1.6 Ιατρική Διάγνωση	10
ΚΕΦΑΛΑΙΟ 2: ΦΥΣΙΚΟΘΕΡΑΠΕΥΤΙΚΑ ΜΕΣΑ ΑΞΙΟΛΟΓΗΣΗΣ ΒΑΔΙΣΗΣ & ΙΣΟΡΡΟΠΙΑΣ ΣΤΗ CHARCOT-MARIE-TOOTH	12
2.1 Ελλείμματα Βάδισης & Ισορροπίας	12
2.2 Μέσα Αξιολόγησης	13
2.2.1 Αξιολόγηση της Βάδισης	13
2.2.2 Αξιολόγηση της Ισορροπίας	14

2.2.3 Κλίμακες λειτουργικότητας & Νευρολογική εξέταση	14
2.2.4 Σύνοψη Δεδομένων των Κλιμάκων	16
ΚΕΦΑΛΑΙΟ 3: ΦΥΣΙΚΟΘΕΡΑΠΕΥΤΙΚΕΣ ΠΑΡΕΜΒΑΣΕΙΣ ΣΤΗΝ ΠΟΛΥΝΕΥΡΟΠΑΘΕΙΑ CHARCOT-MARIE-TOOTH	18
3.1 Θεραπευτική Άσκηση	18
ΚΕΦΑΛΑΙΟ 4: ΣΚΟΠΟΣ ΜΕΛΕΤΗΣ	22
ΚΕΦΑΛΑΙΟ 5: ΜΕΘΟΔΟΛΟΓΙΑ	23
5.1 Σχεδιασμός Μελέτης	23
5.2 Δείγμα	23
5.3 Μέσα Αξιολόγησης - Υλικό	23
5.3.1 Κλίμακες	23
5.3.2 Εξοπλισμός	24
5.4 Φυσικοθεραπευτική Παρέμβαση	25
5.5 Πειραματική Διαδικασία	28
5.6 Ανάλυση των Δεδομένων	29
ΚΕΦΑΛΑΙΟ 6: ΑΠΟΤΕΛΕΣΜΑΤΑ	30
6.1 Ανθρωπομετρικά Χαρακτηριστικά και Διαδικασία Αξιολόγησης	30
6.2 Δεδομένα Αξιολόγησης Βάδισης με την κλίμακα 6MWT	31
6.3 Δεδομένα Νευρολογικής Εξέτασης	32
6.3.1 Μυϊκά Τεστ και Γωνιομέτρηση Εύρους Τροχιάς	32
6.3.2 Έλεγχος Αισθητικότητας	34
6.4 Δεδομένα Αξιολόγησης Ισορροπίας με την κλίμακα MiniBESTest	34
6.5 Δεδομένα Αξιολόγησης με το αυτοαναφερόμενο εργαλείο ONLS	36

6.6 Ποιοτική Αξιολόγηση Ασθενών.....	38
ΚΕΦΑΛΑΙΟ 7: ΣΥΖΗΤΗΣΗ	39
ΚΕΦΑΛΑΙΟ 8: ΣΥΜΠΕΡΑΣΜΑΤΑ	43
ΒΙΒΛΙΟΓΡΑΦΙΑ	44
ΠΑΡΑΡΤΗΜΑ 1	54

EΙΚΟΝΕΣ

Εικόνα 1: Τρόποι κληρονομικότητας. Α) Αυτοσωμικός Επικρατής Β) Αυτοσωμικός υπολειπόμενος.....	2
Εικόνα 2: Πρωτεΐνες μυελίνης. Α) Connexin 32, Β) 22-kD, Γ) P0.....	3
Εικόνα 3: Μιτοχονδριακή πρωτεΐνη μιτοφουσίνη 2.....	4
Εικόνα 4: Α) Περιέλιξη από έλυτρο Schwann. Αμύελος Νευράξονας Β) Περιελίξεις από μυελώδες έλυτρο γύρω από τον νευράξονα. Εμμύελος Άξονας.....	6
Εικόνα 5: Απεικόνιση φυσιολογικού κινητικού νευρώνα. Α) Περιελίξεις μυελίνης, Β) Νευράξονας με έλυτρα μυελίνης, Γ) Ολόκληρο περιφερικό νεύρο.....	6
Εικόνα 6: Α), Β) Ατροφία γαστροκνημίου (Μπουκάλι Ανάποδης Σαμπάνιας) και Γ) Ατροφία θέναρ και οπισθέναρ	8
Εικόνα 7: Α) Παραμόρφωση κοιλοποδίας και γαμψοδακτυλίας άκρου ποδιού στη CMT, Β) Παραμόρφωση γαμψοχειρίας στην CMT	8
Εικόνα 8: Κυματομορφές MNA (NCV- nerve conduction velocity). Στη CMT1 παρατηρείται μεγαλύτερη καθυστέρηση της απόκρισης, λόγω της απομυελίνωσης, συγκριτικά με τη CMT2 που είναι αξονικής μορφής πολυνευροπάθεια.	11

ΠΙΝΑΚΕΣ

Πίνακας 1: Γενικά Ανθρωπομετρικά Χαρακτηριστικά Δείγματος.....	30
Πίνακας 2: Διανυόμενη Απόσταση (m) σε κάθε λεπτό, Συνολικές Στάσεις, Μέσος Όρος (MEAN) και Τυπική Απόκλιση (SD) κλίμακας 6MWT πριν την παρέμβαση.....	31
Πίνακας 3: Μυϊκό Τεστ καμπτήρων και εκτεινόντων Γόνατος, ραχιαίων και πελματιαίων καμπτήρων Ποδοκνημικής Άρθρωσης.....	33
Πίνακας 4: Εύρος Τροχιάς ραχιαίας κάμψης Ποδοκνημικής Άρθρωσης.....	33
Πίνακας 5: Βαθμολογία, Μέσος όρος (MEAN) και Τυπική Απόκλιση (SD) Δοκιμασιών κλίμακας MiniBESTest πριν την παρέμβαση.	35
Πίνακας 6: Βαθμολογία, Μέσος όρος (MEAN) και Τυπική Απόκλιση (SD) Δοκιμασιών κλίμακας MiniBESTest μετά την παρέμβαση.	36
Πίνακας 7: Μέσος όρος \pm Τυπική Απόκλιση (MEAN \pm SD) Δοκιμασιών κλίμακας MiniBESTest πριν και μετά την παρέμβαση.	36
Πίνακας 8: Βαθμολογία, Μέσος Όρος (MEAN) και Τυπική Απόκλιση (SD) Ερωτήσεων ONLS πριν και μετά την παρέμβαση.	37
Πίνακας 9: Μέσος όρος \pm Τυπική Απόκλιση (MEAN \pm SD) Ερωτήσεων ONLS πριν και μετά την παρέμβαση.	37

ΠΕΡΙΛΗΨΗ

Εισαγωγή: Η νόσος Charcot-Marie-Tooth (CMT) αποτελεί μία από τις πιο συχνές κληρονομικές περιφερικές πολυνευροπάθειες, με την αιτιολογία και τις κατηγορίες της να ποικίλουν. Η πάθηση επηρεάζει σημαντικά τις περιφερικές ανατομικές δομές, οδηγώντας σε μείωση της λειτουργικής ικανότητας. Επειδή η βάρδια και η ισορροπία είναι τα κύρια στοιχεία της λειτουργικότητας, κρίνεται αναγκαία η εφαρμογή στοχευμένων και τεκμηριωμένων βιβλιογραφικά φυσικοθεραπευτικών προγραμμάτων για τη βελτίωση της καθημερινότητας των ατόμων αυτών.

Σκοπός: Ο πρωταρχικός σκοπός, λοιπόν, της παρούσας έρευνας είναι η σύνθεση ενός στοχευμένου φυσικοθεραπευτικού προγράμματος ασκήσεων για άτομα με πολυνευροπάθεια CMT οργανωμένο βάσει κλινικού συλλογισμού και κατόπιν συλλογής ευρημάτων από την αξιολόγηση ασθενών και υποστηριγμένα από τη διεθνή αρθρογραφία. Επίσης, η δημιουργία ενός ενδεικτικού φυλλαδίου ασκήσεων, βασισμένου στα συμπτώματα των ασθενών, θα ενθαρρύνει την άσκησή τους στο σπίτι, ειδικά σε περιπτώσεις που δεν είναι εύκολη ή εφικτή η μετακίνηση στο κέντρο φυσικοθεραπείας και αποκατάστασης. Ο ασθενής θα μπορεί να συμβουλευτεί το φυλλάδιο ώστε να κινητοποιείται μόνος του στο σπίτι και έως την επόμενη προγραμματισμένη συνάντηση με τον φυσικοθεραπευτή του.

Μεθοδολογία: Η παρούσα μελέτη αποτελεί μια κλινική μελέτη δύο περιπτώσεων με αξιολόγηση πριν και μετά την παρέμβαση, για τον έλεγχο της αποτελεσματικότητας του προγράμματος ασκήσεων σε ελλείμματα ισορροπίας και βάρδιας. Για την διεξαγωγή της πιλοτικής κλινικής μελέτης, βάσει κριτηρίων εισόδου, την δυνατότητα συμμετοχής είχαν ενήλικες ασθενείς με CMT, περιπατητικοί και χωρίς μυοσκελετικά προβλήματα που επηρεάζουν την ισορροπία τους (π.χ. πρόσφατο χειρουργείο στα κάτω άκρα, ρευματοειδή αρθρίτιδα σε έξαρση κτλ.). Η αξιολόγηση περιλάμβανε έλεγχο ισορροπίας (MiniBESTest), βάρδιας (6 Minute Walk Test), λειτουργικότητας σε καθημερινές δραστηριότητες (Overall Neuropathy Limitation Scale), μυϊκής δύναμης (μυϊκό τεστ), εύρους τροχιάς κίνησης των άνω και κάτω άκρων (με γωνιόμετρο) και αισθητικότητας. Η παρέμβαση αποτελούνταν από ασκήσεις ενδυνάμωσης, ισορροπίας και επανεκπαίδευσης λειτουργικότητας και εφαρμόστηκε με τη μορφή μονόωρων συνεδριών, 1 φοράς την εβδομάδα για 3 μήνες. Το πρότυπο φυλλάδιο περιλάμβανε ασκήσεις παρόμοιου είδους με του φυσικοθεραπευτικού προγράμματος της μελέτης και οργανώθηκε σε ενότητες με βάση την θέση (ύπτια, καθιστή, όρθια) και τις οδηγίες εκτέλεσης κάθε άσκησης.

Αποτελέσματα: Σημαντικές βελτιώσεις σημειώθηκαν στα ελλείμματα βάρδιας και ισορροπίας των ασθενών. Πρωταρχικό αποτέλεσμα είναι η σταθεροποίηση του ρυθμού βάρδιας αλλά και

η μείωση του κινδύνου πτώσεων κατά τη βάρδια, γεγονός στο οποίο συμβάλλει η αύξηση δύναμης των μυών των κάτω άκρων. Ταυτόχρονα, οι ισορροπιστικές ασκήσεις του προγράμματος συνέβαλλαν στην μείωση της ταλάντευσης και των αντισταθμιστικών κινήσεων που είχαν υιοθετηθεί, βελτιώνοντας την επίδοση των συμμετεχόντων σε λειτουργικές δραστηριότητες, όπως οι μεταφορές θέσεων.

Συμπεράσματα: Ολοκληρώνοντας την κλινική αυτή έρευνα, μπορεί να τονιστεί πως επιτεύχθηκε ο πρωταρχικός της στόχος, δηλαδή η βελτίωση της ισορροπίας και βάρδιας σε άτομα με Charcot-Marie-Tooth. Ένα σωστά δομημένο φυσικοθεραπευτικό πρόγραμμα ασκήσεων έχει αποτελεσματικότητα στην καλύτερη λειτουργική ικανότητα των ασθενών και τους προσφέρει την δυνατότητα της αυτοεξυπηρέτησης, την οποία έχουν στερηθεί. Για το λόγο αυτό, είναι σημαντικό να διευρυνθεί το θέμα της παρούσας μελέτης, ώστε να σχηματιστεί μία ολιστική επιστημονική άποψη γύρω από την φυσικοθεραπεία στην περιφερική πολυνευροπάθεια.

Λέξεις Κλειδιά: Charcot-Marie-Tooth, CMT, adults, balance, gait, validated assessment scales, clinical exercise, rehabilitation

ΕΙΣΑΓΩΓΗ

Τις τελευταίες δεκαετίες πληθώρα ερευνητών του τομέα υγείας έχει στραφεί στη διερεύνηση των παθήσεων του Περιφερικού Νευρικού Συστήματος (ΠΝΣ), καθώς έχουν μεγάλη επίπτωση στην καθημερινότητα των ασθενών. Συγκεκριμένα, η ποικιλία ελλειμμάτων διαφέρει ανάλογα με τον αριθμό των νευρικών ινών που επηρεάζονται. Η περίπτωση διαταραχής πολλών περιφερικών νεύρων με συστηματική αιτιολογία και συμμετρικά συμπτώματα ορίζεται ως Πολυνευροπάθεια (Masuhr and Neumann, 2011).

Οι πολυνευροπάθειες κατηγοριοποιούνται ανάλογα με την έναρξη και την εξέλιξη τους σε οξεία και χρόνια, ανάλογα με την αιτιολογία τους σε φλεγμονώδη, ανοσολογική, τοξική, αγγειακή, μεταβολική και κληρονομική, ανάλογα με την προσβαλλόμενη ομάδα νευρώνων σε κινητικού, αισθητικού, μικτού και αυτόνομου τύπου και ανάλογα με την ανατομική περιοχή του νευρικού κυττάρου που έχει υποστεί βλάβη σε αξονική και απομυελινωτική, (Victor and Ropper, 2004; Stokes and Stack, 2011).

Η παρούσα μελέτη επικεντρώνεται σε μια από τις πιο συχνές χρόνιες κληρονομικές απομυελινωτικές πολυνευροπάθειες, την νόσο Charcot-Marie-Tooth (CMT) σε ενήλικες ασθενείς. Η αισθητικοκινητική ασθένεια CMT πήρε το όνομα της από τους τρεις νευρολόγους που την περιέγραψαν το 1886, ενώ το πρώτο γονίδιο που ανακαλύφθηκε υπεύθυνο για τον φαινότυπο της CMT χαρτογραφήθηκε το 1989 (Stokes and Stack, 2011). Είναι σημαντικό να αναφερθεί ότι η επιδημιολογία της κυμαίνεται μεταξύ 4,7 και 36 / 100.000 άτομα (Skre, 1974; Vallat and Funalot, 2010; Stokes and Stack, 2011), γεγονός που καθιστά κρίσιμη την περαιτέρω διερεύνησή της.

Παρόλο που η υπάρχουσα αρθρογραφία είναι επαρκής ως προς την έναρξη και την εξέλιξη της νόσου, ο τομέας της φυσικοθεραπευτικής αποκατάστασης είναι επιστημονικά ελλιπής. Η συμβολή της φυσικοθεραπείας στην CMT επιφέρει θετικά αποτελέσματα, αφού στοχεύει στην ύφεση των συμπτωμάτων και στην βελτίωση της λειτουργικότητας των ασθενών. Επομένως, απαιτείται η δημιουργία σταθμισμένων μελετών για την αποκατάσταση, βασισμένων σε μία ορθή και έγκυρη αξιολόγηση, μέτρηση και παρακολούθηση της νόσου.

Η παρούσα μελέτη επικεντρώνεται στους παραπάνω στόχους κι πραγματώνεται την διερεύνηση προγραμμάτων φυσικοθεραπείας σε ασθενείς με CMT με σκοπό να αναδείξει προτεινόμενες παρεμβάσεις και φυλλάδια ασκήσεων για τον συγκεκριμένο πληθυσμό.

ΚΕΦΑΛΑΙΟ 1: CHARCOT-MARIE-TOOTH

1.1 Ορισμός

Η Charcot-Marie-Tooth (CMT) είναι η πιο συχνή κληρονομική περιφερική πολυνευροπάθεια, που σχετίζεται με την εκφύλιση των περιφερικών νεύρων και διακρίνεται σε απομυελινωτική ή αξονική. Χαρακτηρίζεται ως χρόνια λόγω της σταδιακής εξέλιξής της και ανήκει στον αισθητικοκινητικό τύπο πολυνευροπαθειών, προσβάλλοντας τόσο τις αισθητικές, όσο και τις κινητικές νευρικές ίνες (Victor and Ropper, 2004; Stokes and Stack, 2011).

1.2 Γενετικό Υπόβαθρο

1.2.1 Τύποι & Κληρονομικότητα

Η Charcot-Marie-Tooth διακρίνεται σε τέσσερις βασικούς τύπους ανάλογα με τον τρόπο κληρονομικότητάς της. Οι περισσότερες μεταλλάξεις των γονιδίων που οδηγούν σε CMT φαινότυπο κληρονομούνται με αυτοσωμικό επικρατούντα τρόπο και αφορούν τους τύπους CMT1, CMT2 (Εικ. 1A), ενώ υπάρχει ένα μικρότερο ποσοστό που κληρονομείται με αυτοσωμικό υπολειπόμενο τύπο και οδηγεί στους CMT3, CMT4, (Εικ. 1B), (Misulis and Head, 2010; Stokes and Stack, 2011).

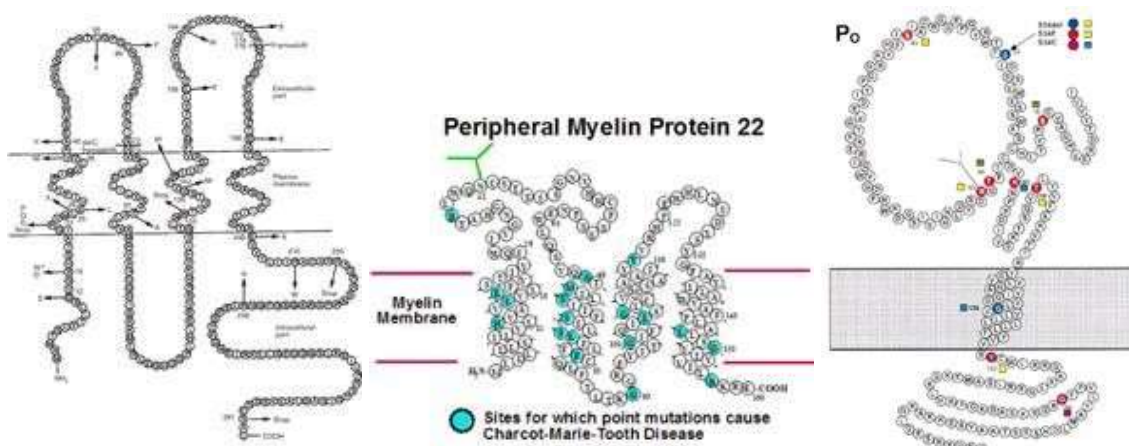


Εικόνα 1: Τρόποι κληρονομικότητας. Α) Αυτοσωμικός Επικρατής Β) Αυτοσωμικός υπολειπόμενος.

Κάθε βασικός τύπος της CMT οφείλεται σε περισσότερες από μία γονιδιακές μεταλλάξεις, που κωδικοποιούν διαφορετικές πρωτεϊνικές δομές. Έτσι, προκύπτει ποικιλία υποτύπων χαρακτηρίζοντας την νόσο γενετικά πολυπαραγοντική.

1.2.2 Τρόποι Εκδήλωσης

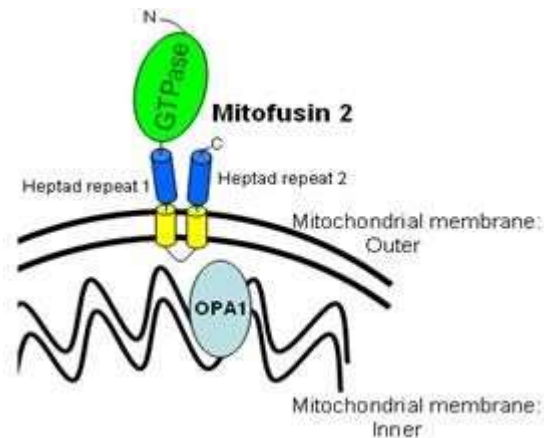
Η πιο συχνή γονιδιακή μετάλλαξη αφορά τον διπλασιασμό του γονιδίου *PMP22* στο κοντό βραχίονα του χρωμοσώματος 17 και έχει αποδειχθεί πως παρουσιάζεται στο γονότυπο των ασθενών με CMT με συχνότητα 19.6% - 64.7%. Το γονίδιο *PMP22* κωδικοποιεί μία πρωτεΐνη 22-kD (Εικ. 2B) που βρίσκεται στο 2%-5% της μυελίνης των μυελινοποιημένων νευρώνων του περιφερικού νευρικού συστήματος. Συνεπώς, η μετάλλαξη στο συγκεκριμένο γονίδιο επηρεάζει την θήκη της μυελίνης και οδηγεί σε μία εξελικτική απομυελινωτική νόσο, την CMT1a (Stokes and Stack, 2011; Van Paassen *et al.*, 2014). Ένας δεύτερος υπότυπος της CMT1 είναι η CMT1b, η οποία προκύπτει από μετάλλαξη στο γονίδιο *MPZ* (Myelin Protein Zero), επηρεάζοντας την δομική μυελινική πρωτεΐνη P0, (Εικ. 2Γ) (Rünker *et al.*, 2004). Φαίνεται ότι υπάρχει ακόμη ένας υπότυπος της CMT1, ο CMT1x που οφείλεται σε μετάλλαξη στο γονίδιο *CX32* εντοπισμένο στο χρωμόσωμα X. Το γονίδιο αυτό κωδικοποιεί την πρωτεΐνη Connexin 32 (Εικ. 2Α) που είναι υπεύθυνη της επικοινωνίας μεταξύ κυττάρων για την μοριακή μεταφορά εσωτερικά της μυελίνης, (Yoshimura *et al.*, 1998). Οι Karadima *et al.* (2004) έδειξαν πως σε ένα ελληνικό δείγμα ασθενών με CMT1, το 25.9% έπασχε από CMT1a, το 4,7% από CMT1x, ενώ το 0,58% από CMT1b, αποδεικνύοντας ότι η CMT1a είναι ο πιο συχνός τύπος CMT1 στην Ελλάδα.



Εικόνα 2: Πρωτεΐνες μυελίνης. Α) Connexin 32, Β) 22-kD, Γ) P0.

Πιο σπάνια λαμβάνει χώρα η μετάλλαξη του γονιδίου *MFN2* (μιτοφουσίνη 2). Η μιτοφουσίνη 2 είναι μία μιτοχονδριακή πρωτεΐνη με σημαντικό ρόλο στην μεταφορά των μιτοχονδρίων κατά μήκος του άξονα των νευρώνων (Εικ. 3). Η μιτοχονδριακή συσσώρευση είναι απαραίτητη διαδικασία για την εκπλήρωση των υψηλών ενεργειακών απαιτήσεων των νευρώνων του ΠΝΣ, δεδομένου του μεγάλου μεγέθους τους. Έτσι λοιπόν, με την έλλειψη της μιτοφουσίνης 2 η μεταφορά των μιτοχονδρίων είναι ανεπαρκής οδηγώντας σε μία προοδευτική εκφύλιση των

περιφερικών τμημάτων του νευράξονα και κατ' επέκταση την αξονική μορφή της CMT, CMT2, (Stokes and Stack, 2011). Έχει βρεθεί επίσης ότι ο φαινότυπος της CMT2 μπορεί να προκληθεί και από μετάλλαξη στα γονίδια *HSPB1*, *HSPB3*, *HSPB8*, αλλά αυτό είναι λιγότερο συχνό, (Carroni *et al.*, 2011; Nam *et al.*, 2018).



Εικόνα 3: Μιτοχονδριακή πρωτεΐνη μιτοφουσίνη 2.

Για τον τρίτο τύπο της CMT, γνωστός και ως ασθένεια Dejerine – Sottas, (Misulis and Head, 2010; Masuhr and Neumann, 2011), φαίνεται πως δεν έχει γίνει στοχευμένη έρευνα ως προς την γενετική αιτιολογία του. Συγκεκριμένες κλινικές μελέτες σε άτομα με CMT3 ανακάλυψαν μετάλλαξη στο γονίδιο *PMP22*, το οποίο είναι υπεύθυνο για τον φαινότυπο της CMT1a, (Marques *et al.*, 2004), ενώ άλλες βρήκαν μετάλλαξη στο *MPZ* που οδηγεί στον φαινότυπο της CMT1b, (Floroskufi *et al.*, 2007). Συνύπαρξη και των δύο αυτών μεταλλάξεων έχει επίσης βρεθεί στον γονότυπο ατόμων με CMT3, (Sorour and Upadhyaya, 1998). Δεν είναι, λοιπόν, βέβαιη η γενετική αιτιολογία της CMT3 (Dejerine–Sottas) με βάση την υπάρχουσα αρθρογραφία.

Τέλος, ένας ακόμη τύπος της CMT, CMT4, φαίνεται να οφείλεται σε μεταλλάξεις διαφόρων γονιδίων. Ένα από αυτά είναι το *SH3TC2*, του οποίου η λειτουργία σχετίζεται με την ενδοκυτταρική μεταφορά κυστιδίων, παρόλο που το τελευταίο βρίσκεται ακόμη υπό διερεύνηση, (Piscosquito *et al.*, 2016). Μερικά άλλα γονίδια μεταλλάξεις στα οποία έχουν σχετιστεί με την CMT4 είναι: *GDAP1*, *MTMR2*, *MTMR13*, *NDRG1*, *EGR2*, *PRX*, *HK1* κλπ. Είναι σημαντικό να σημειωθεί πως η μετάλλαξη στο *GDAP1* είναι η πιο συχνή και κωδικοποιεί μια πρωτεΐνη που εδράζεται στην εξωτερική μιτοχονδριακή μεμβράνη, καθιστώντας τις μιτοχονδριακές διαταραχές ως κυρίαρχο χαρακτηριστικό της CMT4 (Echaniz-Laguna *et al.*, 2013).

Σύμφωνα με την ανασκόπηση της υπάρχουσας επιστημονικής αρθρογραφίας φαίνεται ότι η έρευνα γύρω από περιοχές του γενετικού υλικού που συσχετίζονται με την εκδήλωση όλων των τύπων της Charcot-Marie-Tooth βρίσκεται σε εξέλιξη.

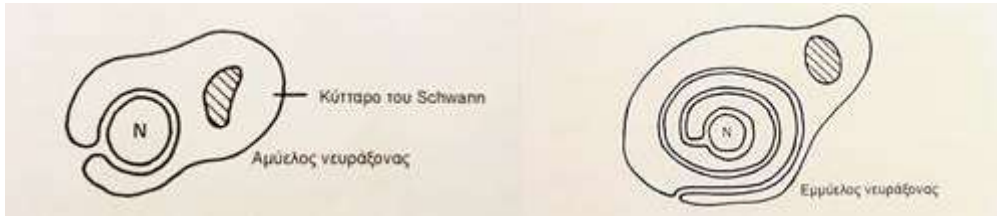
1.3 Παθοφυσιολογία

Η τροφοδοσία και ενεργοποίηση των περιφερικών μυών είναι η βασική λειτουργία των νευρικών κυττάρων και εξαρτάται από την ταχύτητα αγωγιμότητας σημάτων των νευραξόνων. Δεδομένου ότι η επιτυχία της αγωγής καθορίζεται από τη σωστή λειτουργία δύο συγκεκριμένων δομών, της μυελίνης και του άξονα (Εικ. 5), οποιαδήποτε μετάλλαξη των αντίστοιχων γονιδίων θα προκαλέσει αλλαγή στη ανάπτυξη των μυών. Με τον τρόπο αυτό, εκδηλώνεται η μυϊκή ατροφία, ένα από τα συχνά ευρήματα της CMT.

Η μυελίνη είναι μια φωσφορική πρωτεΐνη που αποτελεί μονωτικό υλικό, με στόχο τη αύξηση της ταχύτητας μεταφοράς της ώσης και παράγεται από τα ολιγοδενδροκύτταρα (κεντρικό νευρικό σύστημα) και τα κύτταρα Schwann (περιφερικό νευρικό σύστημα) (Πλέσσας, 2010). Κάθε κύτταρο Schwann μπορεί να περιελίσσεται στον νευράξονα με δύο τρόπους:

α) Δημιουργώντας μια στιβάδα γύρω από τον νευράξονα, που ονομάζεται *έλυτρο του Schwann* (αμύελος άξονας). Κάθε κύτταρο τυλίγει 1mm του νευράξονα αφήνοντας κενά μεταξύ των κυττάρων, τους κόμβους Ranvier. Η συγκεκριμένη περιέλιξη εμφανίζεται σε άξονες με μήκος μέχρι 2 μm, καθώς οι ενεργειακές απαιτήσεις είναι χαμηλές και για αυτό απουσιάζει η μυελίνη (Εικ. 4A) (Πλέσσας, 2010).

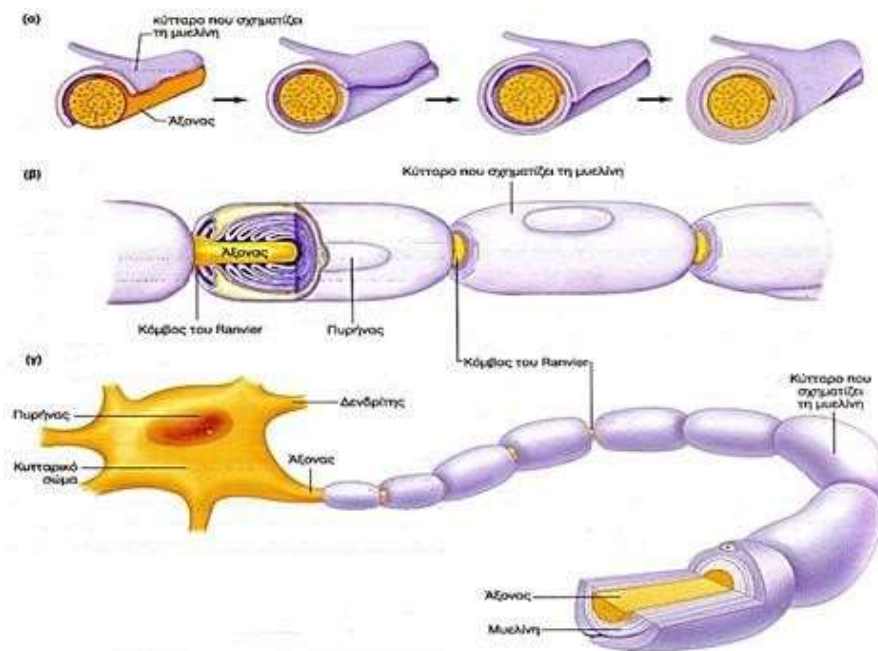
β) Δημιουργώντας μια διπλή στιβάδα πάνω στο νευράξονα, το *μυελώδες έλυτρο* (εμμύελος άξονας). Η κάθε περιέλιξη καλύπτει την προηγούμενη, σχηματίζοντας "στρώσεις" ελύτρων, οι οποίες μονώνουν τον νευράξονα (Εικ. 4B) (Πλέσσας, 2010). Οι κόμβοι Ranvier (Εικ. 5) (τμήματα νευράξονα χωρίς έλυτρο) είναι τα μόνα σημεία που προκαλείται εκπόλωση από ένα δυναμικό ενέργειας.



Εικόνα 4: Α) Περιέλιξη από έλυτρο Schwann. Αμύελος Νευράξονας Β) Περιελίξεις από μυελώδες έλυτρο γύρω από τον νευράξονα. Εμμύελος Άξονας.

Ο σχηματισμός αυτός αναγκάζει την ηλεκτρική διέγερση να μεταδίδεται με άλματα από κόμβο σε κόμβο, φαινόμενο γνωστό ως *μετάδοση με άλματα*. Το μυελώδες έλυτρο εμφανίζεται σε άξονες μεγαλύτερους από 2μm, γεγονός που καθιστά σημαντική της παρουσία της μυελίνης για τη διευκόλυνση της νευρικής αγωγιμότητας (Baehr and Frotscher, 2009).

Με βάση τα παραπάνω προκύπτει ότι η ταχύτητα μεταφοράς των ώσεων διαφέρει ανάλογα με την απουσία ή παρουσία μυελίνης. Συγκεκριμένα, στους αμύελους άξονες η ταχύτητα αγωγής κυμαίνεται από 0,5-10 m/s, ενώ στους εμμύελους 150 m/s (Purves *et al.*, 2004).



Εικόνα 5: Απεικόνιση φυσιολογικού κινητικού νευρώνα. Α) Περιελίξεις μυελίνης, Β) Νευράξονας με έλυτρα μυελίνης, Γ) Ολόκληρο περιφερικό νεύρο.

Συνδυάζοντας τις πληροφορίες που παρατέθηκαν για το γενετικό υπόβαθρο της ασθένειας και την φυσιολογική λειτουργία της μυελίνης γίνεται πιο εύκολα κατανοητή η παθοφυσιολογία της CMT. Πιο αναλυτικά, μία μετάλλαξη στο γονίδιο που κωδικοποιεί την μυελίνη θα οδηγήσει στη μειωμένη παραγωγή της και κατ' επέκταση στην εκφύλιση ή και απουσία του φυσιολογικού ποσοστού του μυελώδους ελύτρου. Στον νευράξονα που δεν μονώνεται επαρκώς μειώνεται η δυνατότητα αλματώδους μετάδοσης της νευρικής ώσης, άρα και η ταχύτητά της. Στις περιπτώσεις που η ασθένεια είναι αξονικής μορφής, η μετάλλαξη στο γονίδιο της μιτοφουσίνης 2 έχει επίπτωση στην μιτοχονδριακή μεταφορά κατά μήκος του άξονα, εκφυλίζοντας το περιφερικό τμήμα του. Οι μυϊκές ίνες δεν ενεργοποιούνται στο ίδιο ποσοστό με εκείνες που νευρώνονται φυσιολογικά, ενώ οι αισθητικές ίνες μεταφέρουν λανθασμένο το ερέθισμα στο ΚΝΣ. Ως αποτέλεσμα αυτών, παρατηρείται σταδιακή ατροφία των περιφερικών μυών και έκπτωση της αισθητικότητας (Stokes and Stack, 2011).

1.4 Κλινική Εικόνα

1.4.1 Συμπτώματα

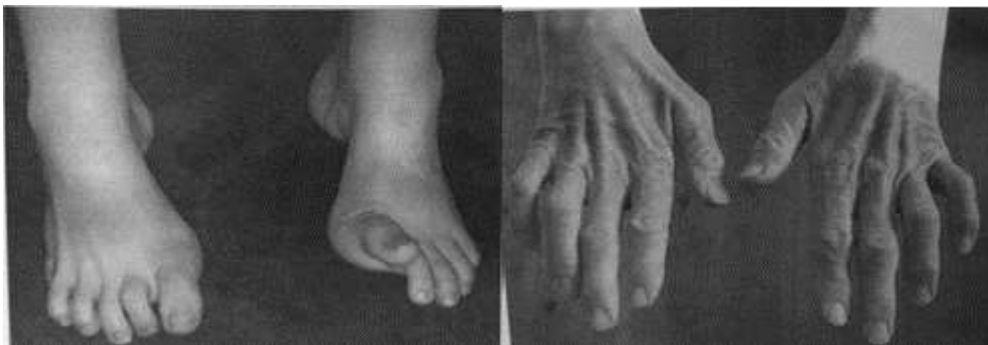
Για την επιτυχημένη μελέτη της CMT πρέπει να αναλυθεί και να γίνει κατανοητή η κλινική εικόνα της. Παρόλο που όλοι οι τύποι της ασθένειας έχουν παρόμοιο φαινότυπο, εξακολουθούν να υπάρχουν μικρές διαφορές στα συμπτώματά τους.

Το πιο βασικό σημείο της CMT είναι η περιφερική μυϊκή ατροφία, με χαρακτηριστική εικόνα το «ανάποδο μπουκάλι σαμπάνιας» του γαστροκνημίου (Εικ. 6Α, 6Β), ενώ σε μετέπειτα στάδιο ατροφούν το θέναρ και οπισθέναρ, μύες της άκρας χείρας (Εικ. 6Γ) (Victor and Ropper, 2004). Επιπρόσθετα, οι περονιαίοι μύες, οι μακροί εκτείνοντες το μεγάλο δάχτυλο και τους δακτύλους, όπως και αυτοί του άνω άκρου χάνουν την δύναμή τους με αργή πορεία κατά την πρόοδο της νόσου, μαζί με την μείωση των τενόντιων αντανεκλαστικών. Οι κεντρικότεροι μύες των άκρων δεν εμφανίζουν τόση αδυναμία όση έχουν οι περιφερικοί, ωστόσο συνεχίζουν να είναι πιο αδύναμοι συγκριτικά με αυτούς που νευρώνονται φυσιολογικά.



Εικόνα 6: Α), Β) Ατροφία γαστροκνημίου (Μπουκάλι Ανάποδης Σαμπάνιας) και Γ) Ατροφία θέναρ και οπισθέναρ.

Η μυϊκή αδυναμία επηρεάζει σημαντικά την ανατομική δομή των αρθρώσεων, προκαλώντας παραμορφώσεις του άκρου ποδιού. Μία από αυτές είναι η ιπποποδία, που οφείλεται στην αδυναμία των ραχιαίων καμπτήρων να διατηρήσουν την ποδοκνημική σε μέση θέση. Παράλληλα, η αυξημένη ποδική καμάρα και ο υπτιασμός του ποδιού (κοιλοποδία) σχετίζονται με την εμφάνιση ραιβοποδίας, ενώ η γαμφοδακτυλία αποτελεί συνηθισμένη εικόνα λόγω της υπερβολικής ραχιαίας κάμψης των μεταταρσιοφαλαγγικών αρθρώσεων (Εικ. 7Α) (Victor and Ropper, 2004; Stokes and Stack, 2011). Συνεπώς, μία ποδοκνημική άρθρωση που έχει υποστεί τόσες παραμορφώσεις καθίσταται ασταθής. Αντίστοιχα, η αδυναμία των αυτόχθονων μυών της άκρας χείρας οδηγεί σε έκταση των μετακαρποφαλαγγικών αρθρώσεων και γαμφοχειρία. (Εικ. 7Β)



Εικόνα 7: Α) Παραμόρφωση κοιλοποδίας και γαμφοδακτυλίας άκρου ποδιού στη CMT, Β) Παραμόρφωση γαμφοχειρίας στην CMT.

Περαιτέρω επιπτώσεις της CMT αφορούν την διαταραχή της επιπολής και εν τω βάθει αισθητικότητας. Μεγαλύτερη ελάττωση παρουσιάζουν οι αισθήσεις της ελαφράς αφής και

δόνησης που μεταφέρονται μέσω μεγάλης διαμέτρου αισθητικών ινών, ενώ οι αισθήσεις της θερμοκρασίας, του πόνου και του νυγμού, που μεταφέρονται με ίνες μικρότερης διαμέτρου, δεν επηρεάζονται τόσο (Stokes and Stack, 2011). Οι κράμπες και σπασμώδη ο πόνος μπορεί να εμφανιστούν μετά από καταπόνηση των άκρων. Αντίθετα, η ακινησία των μυών του άκρου ποδιού, σε συνδυασμό με την κατακόρυφη θέση του αυξάνει τα οιδήματα και τον καθιστά ψυχρό και κυανό (Victor and Ropper, 2004).

Ενώ τα παραπάνω συμπτώματα είναι κοινά στην CMT1 και CMT2 υπάρχει διαφορά στον χρόνο έναρξής τους κατά την διάρκεια ζωής των ασθενών. Συγκεκριμένα, ο πρώτος τύπος συχνά εμφανίζεται την πρώτη δεκαετία, σε αντίθεση με τον δεύτερο που έχει πιο βραδεία πρόοδο και εκδηλώνεται κοντά στα 20 έτη. Σε ορισμένες, όμως, περιπτώσεις τα συμπτώματα δεν γίνονται αντιληπτά πριν την μέση ηλικία (Victor and Ropper, 2004). Για τους τύπους CMT3 και CMT4 δεν έχει οριστεί ακριβής κλινική εικόνα, αν και φαίνεται πως δεν υπάρχει μεγάλη διαφορά με τα συμπτώματα που αναφέρθηκαν. Μπορεί να σημειωθεί ότι σε αυτούς τους τύπους, η έναρξη των συμπτωμάτων γίνεται στην πρώιμη παιδική ηλικία (Misulis and Head, 2010).

1.4.2 Συνοδά Προβλήματα

Δεν έχουν βρεθεί σημαντικές συνοδές διαταραχές που να οφείλονται στη νόσο Charcot-Marie-Tooth, ούτε έχει αποδειχθεί πως επηρεάζει το αυτόνομο νευρικό σύστημα. Η κόπωση μπορεί να θεωρηθεί ένα δευτερεύον σύμπτωμα της ασθένειας, καθώς τα άτομα έχουν κακή φυσική κατάσταση λόγω της μυϊκής αδυναμίας τους. Συμπτωματικά, έχουν αναφερθεί συνοδά συμπτώματα όπως επιληψία, οπτική ατροφία, ενδοκρινοπάθειες κ.α., αλλά φαίνεται να συσχετίζονται με συγγενείς παθήσεις (Victor and Ropper, 2004).

1.5 Πρόγνωση

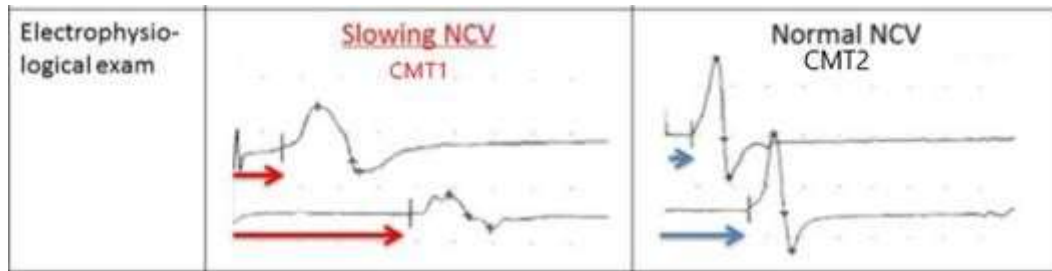
Το κομμάτι της πρόγνωσης δεν έχει διερευνηθεί στον ίδιο βαθμό με τους υπόλοιπους κλάδους της CMT. Λαμβάνοντας υπόψη, ότι η εξέλιξη της νόσου είναι αργή και ότι τα συμπτώματά της πολλές φορές δεν εμφανίζονται πριν την μέση ηλικία, δίνεται η ευκαιρία να ληφθούν τα κατάλληλα μέτρα για την επιβράδυνσή της. Λόγω των μυοσκελετικών ελλειμμάτων της ασθένειας είναι λογικό ότι θα υπάρχει έκπτωση στη λειτουργικότητα του ατόμου άρα και στην καθημερινότητά του, επηρεάζοντας αρνητικά τη ποιότητα ζωής του με την πάροδο του χρόνου. Με βάση τα παραπάνω, θεωρείται πως η πρόγνωση της Charcot-Marie-Tooth είναι θετική συγκριτικά με άλλες πιο ραγδαία εξελισσόμενες πολυνευροπάθειες, χωρίς αυτό να την καθιστά λιγότερο άξια προσοχής (Stokes and Stack, 2011).

1.6 Ιατρική Διάγνωση

Το γεγονός ότι η Charcot-Marie-Tooth είναι εξελικτική νόσος και η έναρξη της συμπτωματολογίας της ποικίλει, μπορεί να οδηγήσει στη καθυστερημένη διάγνωση της. Στα πρώτα στάδια αυτής της κληρονομικής πολυνευροπάθειας, ο ασθενής δεν υποψιάζεται ότι πάσχει και δεν δίνει την κατάλληλη προσοχή στα αρχικά ελλείμματα, ώστε να εξεταστεί.

Η λήψη ιστορικού είναι βασικό βήμα για να δοθεί μία κατεύθυνση στον προσδιορισμό της πάθησης. Οι στοχευμένες ερωτήσεις που αφορούν λειτουργικές δυσκολίες, διαμορφώνουν μια αρχική εικόνα του ασθενούς, η οποία θα συγκριθεί με τον φαινότυπο της CMT. Εφόσον υπάρχει αντιστοίχιση αυτών, ακολουθεί οικογενειακή συσχέτιση. Πρέπει να ληφθεί υπόψη πως ορισμένοι ασθενείς είναι ασυμπτωματικοί, άρα και μη διαγνωσμένοι, δυσκολεύοντας την διερεύνηση της κληρονομικότητας. Αυτό αντιμετωπίζεται μέσω της απομόνωσης και χαρτογράφησης του DNA (γενετικός έλεγχος), όπου εντοπίζονται οι μεταλλάξεις στα γονίδια που είναι γνωστό ότι προκαλούν CMT και συζητήθηκαν πιο πάνω (Van Paassen *et al.*, 2014).

Για τον καθορισμό του απομυελινωτικού ή αξονικού τύπου της πολυνευροπάθειας χρησιμοποιείται ο Ηλεκτροφυσιολογικός έλεγχος. Σε αυτόν περιλαμβάνονται η εξέταση των ταχυτήτων νευρικής αγωγιμότητας και της μυϊκής ενεργοποίησης, με τη Μελέτη Νευρικής Αγωγιμότητας (MNA) και το κλινικό Ηλεκτρομυογράφημα (ΗΜΓ), αντίστοιχα. Στις MNA χρησιμοποιείται ένα ειδικός ηλεκτρικός διεγέρτης, ο οποίος προκαλεί εκπόλωση αρκετών νευραξόνων ενός μόνο νεύρου. Από τη στιγμή που δίνεται το ερέθισμα καταγράφεται μία κυματομορφή στην οποία απεικονίζεται το χρονικό διάστημα που μεσολαβεί μέχρι την απόκριση. Σε περίπτωση πολυνευροπάθειας CMT, το χρονικό αυτό διάστημα αυξάνεται, συνεπάγοντας σε μικρότερη ταχύτητα αγωγής της ώσης (Εικ. 8). Στη διαδικασία του ΗΜΓ με βελόνα διαλέγεται ένας συγκεκριμένος μυς σύμφωνα με την νεύρωσή του. Η βελόνα εισέρχεται στον μυ μέσω του δέρματος ενεργοποιώντας μία κινητική μονάδα κάθε φορά, με αποτέλεσμα μία μυϊκή σύσπαση, η οποία σταματά μαζί με την ακινητοποίηση της βελόνας. Αντίθετα, σε έναν μυ με μειωμένη νεύρωση, ο ερεθισμός οδηγεί σε ακούσια δραστηριότητα των μυϊκών κυττάρων που δεν καταστέλλεται, γεγονός που είναι ένδειξη κάκωσης του νευράξονα. Συνοψίζοντας τα αποτελέσματα όλων των παραπάνω μεθόδων, προκύπτει μία ολοκληρωμένη ιατρική διάγνωση της Charcot-Marie-Tooth (Victor and Ropper, 2004; Van Paassen *et al.*, 2014; Nichols-Larsen *et al.*, 2016).



Εικόνα 8: Κυματομορφές MNA (NCV- nerve conduction velocity). Στη CMT1 παρατηρείται μεγαλύτερη καθυστέρηση της απόκρισης, λόγω της απομυελίνωσης, συγκριτικά με τη CMT2 που είναι αξονικής μορφής πολυνευροπάθεια.

Συμπληρωματικά, άλλες διαγνωστικές τεχνικές που μπορούν να υποστηρίξουν τα προηγούμενα ευρήματα είναι η βιοψία νεύρου και το υπερηχογράφημα. Με την βιοψία δίνεται η δυνατότητα ανάλυσης των ιστολογικών διαταραχών του νεύρου, μέσω μικροσκοπίου, που ίσως επιβεβαιώνουν την παθοφυσιολογία της CMT (Duchesne *et al.*, 2018). Όσον αφορά την τεχνική του υπερηχογραφήματος, θα μπορούσε να φανεί χρήσιμη, αλλά βρίσκεται ακόμη υπό διερεύνηση (Padua *et al.*, 2018).

Επιπρόσθετα της ιατρικής διάγνωσης και εφόσον ο ασθενής παραπέμπεται για φυσικοθεραπεία, λαμβάνει χώρα κι εμπειριστατωμένη φυσικοθεραπευτική αξιολόγηση που συμπληρώνει τον ιατρικό φάκελο του ασθενούς με στοιχεία σχετικά με την λειτουργικότητα του ασθενή. Το σύνολο των στοιχείων που συλλέγονται με την φυσικοθεραπευτική αξιολόγηση παρουσιάζονται διεξοδικά στο επόμενο κεφάλαιο.

ΚΕΦΑΛΑΙΟ 2: ΦΥΣΙΚΟΘΕΡΑΠΕΥΤΙΚΑ ΜΕΣΑ ΑΞΙΟΛΟΓΗΣΗΣ ΒΑΔΙΣΗΣ & ΙΣΟΡΡΟΠΙΑΣ ΣΤΗ CHARCOT-MARIE-TOOTH

2.1 Ελλείμματα Βάδισης & Ισορροπίας

Στο προηγούμενο κεφάλαιο αναλύθηκε η κλινική εικόνα της Charcot-Marie-Tooth, η οποία έχει άμεση επίπτωση στις λειτουργικές δραστηριότητες των ασθενών, όπως αυτές της *βάδισης* και της *ισορροπίας*. Στο παρόν κεφάλαιο θα παρουσιαστούν οι τρόποι και τα μέσα συλλογής των φυσικοθεραπευτικών στοιχείων αξιολόγησης με ιδιαίτερη επικέντρωση την ισορροπία και τη βάδιση που όπως προαναφέρθηκε είναι από τα πιο κομβικές λειτουργίες για την αυτοεξυπηρέτηση του ασθενή με CMT.

Για την επίτευξη της βάδισης ακολουθείται μια σειρά κινήσεων των αρθρώσεων, που συνθέτουν τις δύο βασικές φάσεις της, τη φάση ώθησης και της αιώρησης του άκρου ποδιού. Λαμβάνοντας υπόψη τις αδυναμίες των περιφερικών μυών των ατόμων με CMT, διαπιστώνεται πως υπάρχουν κινησιολογικές διαφοροποιήσεις από το φυσιολογικό πρότυπο βάδισης. Συγκεκριμένα, οι πελματιαίοι καμπτήρες της ποδοκνημικής ωθούν ανεπαρκώς το άκρο, ενώ κατά την μέση φάση αιώρησης, υπάρχει μειωμένη ενεργοποίηση των ραχιαίων καμπτήρων, οδηγώντας σε *πτώση του άκρου ποδιού (foot drop)*. Αποτέλεσμα των παραπάνω, αποτελεί η κόπωση των κεντρικότερων μυών του ποδιού, που δρουν αντισταθμιστικά, καθώς και οι συχνές πτώσεις και «σκοντάμματα» που αναφέρουν οι ασθενείς (Ramdharry *et al.*, 2012; Mori *et al.*, 2019).

Όσον αφορά τα ελλείμματα της ισορροπίας, φαίνεται να οφείλονται στην έκπτωση της αισθητικότητας, συνδυαστικά με τις μυοσκελετικές παραμορφώσεις που καθιστούν το πέλμα ασταθές. Είναι γεγονός πως, οι ιδιοδεκτικοί υποδοχείς κάθε άρθρωσης ανατροφοδοτούν το σωματοαισθητικό σύστημα, και σε συνεργασία με άλλα συστήματα του κεντρικού νευρικού συστήματος συντονίζουν την ισορροπία. Όμως, τα άτομα με CMT παρουσιάζουν ελλιπή ιδιοδεκτική ανατροφοδότηση από τους υποδοχείς του πέλματος, λόγω της παθοφυσιολογίας της νόσου τους, με αποτέλεσμα τις συχνές ταλαντεύσεις για τον έλεγχο της ισορροπίας τους (Estilow *et al.*, 2019; Mori *et al.*, 2019).

Συνεκτιμώντας τις επιπτώσεις των προαναφερθέντων ελλειμμάτων, κρίνεται αναγκαία η ενασχόληση του φυσικοθεραπευτικού κλάδου με την αξιολόγηση της λειτουργικότητας. Η χρήση των κατάλληλων μέσων και κλιμάκων θα βοηθήσει στην εκτίμηση της σοβαρότητας των

δυσλειτουργιών και στην συλλογή δεδομένων, ειδικών για την οργάνωση θεραπευτικού προγράμματος για άτομα με CMT.

2.2 Μέσα Αξιολόγησης

Απαραίτητη προϋπόθεση για τον σχεδιασμό της φυσικοθεραπευτικής παρέμβασης, εξειδικευμένης στις αδυναμίες των ασθενών, αποτελεί η αναζήτηση σταθμισμένων κλιμάκων αξιολόγησης. Μια κλίμακα ή ένα λειτουργικό τεστ μπορεί να περιέχει δοκιμασίες, οι οποίες θα προσδιορίσουν τον βαθμό των ελλειμμάτων και των δυσλειτουργιών, χρησιμεύοντας όχι μόνο στην οργάνωση της θεραπείας, αλλά και στη παροχή δεδομένων ως σημεία αναφοράς για τον έλεγχο της προόδου ή τυχόν υποτροπιασμού του ασθενούς (επιαναξιολόγηση). Η βάδιση και ισορροπία αποτελούν τα βασικά ελλείμματα στη CMT και πρέπει να αξιολογούνται πρωτίστως. Ωστόσο, η μυϊκή δύναμη, το εύρος τροχιάς και η αισθητικότητα είναι παράμετροι που απαιτούν αντίστοιχη αξιολόγηση, καθώς σχετίζονται άμεσα με τα ελλείμματα αυτά, αλλά και με την λειτουργικότητα του ατόμου.

2.2.1 Αξιολόγηση της Βάδισης

Για την αξιολόγηση της βάδισης χρησιμοποιούνται ευρέως οι εξής κλίμακες: η χρονομετρημένη έγερση και βάδιση (*Time Up and Go - TUG*) (Yamada *et al.*, 2019), η χρονομετρημένη δοκιμασία βάδισης 6 λεπτών (*6 minute walk test - 6MWT*), η χρονομετρημένη βάδιση 10 μέτρων (*10metre Timed Walk test - 10mTWT*) και η *Walk-12scale*, και απευθύνονται στην εξέταση ελλειμμάτων βάδισης διαφόρων παθολογιών. Ωστόσο έρευνες αποδεικνύουν ότι είναι εφαρμόσιμες και στις νευροπάθειες, και κάποιες από αυτές συγκεκριμένα στην Charcot-Marie-Tooth (Solari and Laura, 2008; Pagliano *et al.*, 2011; Yamada *et al.*, 2019; Lykke and Kahr, 2020).

Η δοκιμασία χρονομετρημένης έγερσης και βάδισης (*TUG*) εξετάζει την ικανότητα ταχύτατης έγερσης από καρέκλα, στη συνέχεια βάδισης τριών μέτρων, αναστροφής γύρω από σημείο και επιστροφής πίσω στην καθιστή θέση (Yamada *et al.*, 2019). Με την μέθοδο αυτή ο εξεταστής μπορεί να καταγράψει στοιχεία του προτύπου έγερσης και βάδισης του ασθενούς, που θα του φανούν χρήσιμα για το φυσικοθεραπευτικό πλάνο. Παρά το γεγονός ότι θεωρείται χρήσιμο ως μέσο αξιολόγησης, δεν βρέθηκε συσχέτισή της με την νόσο CMT.

Η χρονομετρημένη δοκιμασία βάδισης 6 λεπτών (*6MWT*) είναι μία κλίμακα, η οποία βοηθά στη καταγραφή της απόστασης (σε μέτρα) που μπορεί να διανύσει ο εξεταζόμενος στη διάρκεια 6 λεπτών, τις πιθανές στάσεις για ξεκούραση, καθώς και άλλες παρατηρήσεις, όπως πρότυπο

βάδισης. Φαίνεται πως η χρήση της αναφέρεται σε ένα ευρύ φάσμα νευρομυικών παθήσεων, συμπεριλαμβανομένης και της CMT (Pagliano *et al.*, 2011; Padua *et al.*, 2016; Mori *et al.*, 2019).

Άλλο ένα μέσο αξιολόγησης της βάδισης αποτελεί η χρονομετρημένη βάδιση 10 μέτρων (*10mTWT*), κατά την οποία ο ασθενής βαδίζει την απόσταση 10 μέτρων και καταγράφονται παρατηρήσεις για τον χρόνο διεκπεραίωσης, την κινητικότητα και τη λειτουργικότητα των κάτω άκρων του. Έρευνα αναφέρει την εφαρμογή της συγκεκριμένης κλίμακας στη CMT, παρέχοντας δεδομένα για πρώτη φορά (Solari and Laura, 2008).

Τέλος, η *Walk-12 scale*, με τη μορφή ερωτηματολογίου, βοηθά τον ασθενή να βαθμολογήσει, ο ίδιος, τις δυσκολίες που πιθανόν αντιμετωπίζει κατά τη βάδιση και εμποδίζουν τη καθημερινότητα του. Η τελική βαθμολογία καθορίζει το ποσοστό της δυσκολίας του, επομένως όσο μεγαλύτερο σκορ συγκεντρωθεί, τόσο πιο σοβαρά τα ελλείμματά του (Pagliano *et al.*, 2011; Mori *et al.*, 2019).

2.2.2 Αξιολόγηση της Ισορροπίας

Όσον αφορά την αξιολόγηση της ισορροπίας, η Μικρή Δοκιμασία Συστημάτων Ελέγχου της Ισορροπίας (*Mini BESTest*), η κλίμακα ισορροπίας Berg (*Berg Balance Scale - BBS*), και η *Tinetti Balance Scale (TBS)* είναι αξιόπιστες και έγκυρες κλίμακες που μπορούν να ανιχνεύσουν ισορροπιστικές διαταραχές (King *et al.*, 2012; Godi *et al.*, 2013; Bragadin *et al.*, 2015). Η Mini BESTest και η BBS εξετάζουν την ισορροπία μέσω 14 δοκιμασιών. Συγκεκριμένα, ο ασθενής καλείται να μεταφερθεί σε διάφορες θέσεις και, όταν ζητηθεί από τον εξεταστή, να παραμείνει σε αυτές. Επιπλέον, εξετάζεται ο αισθητηριακός προσανατολισμός, καθώς και οι αντιδράσεις του κορμού σε περίπτωση διατάραξης της στάσης αυτού (Franchignoni *et al.*, 2010; Alghwiri and Whitney, 2012). Παρομοίως, η TBS αξιολογεί την ισορροπία βασιζόμενη σε 4 δοκιμασίες, ωστόσο περιέχει και 3 δοκιμασίες βάδισης οπότε δεν μπορεί να θεωρηθεί εξολοκλήρου κλίμακα ισορροπίας (Kloos *et al.*, 2004). Η μέγιστη βαθμολογία που μπορεί να επιτευχθεί στη Mini BESTest και στη BBS είναι 28 και 56, αντίστοιχα, ενώ οι ισορροπιστικές δοκιμασίες της TBS συγκεντρώνουν μέγιστο σκορ 16. Συνοψίζοντας, και οι τρεις κλίμακες έχουν εφαρμοστεί τόσο σε μυοσκελετικά, όσο και σε νευρολογικά περιστατικά (Kloos *et al.*, 2004; King *et al.*, 2012; Godi *et al.*, 2013; Bragadin *et al.*, 2015).

2.2.3 Κλίμακες λειτουργικότητας & Νευρολογική εξέταση

Όπως αναφέρθηκε στο Υποκεφάλαιο 2.1, η βάδιση και ισορροπία επηρεάζονται άμεσα από επιμέρους λειτουργίες των μυών και των αρθρώσεων και από το σωματοαισθητικό σύστημα.

Η ενεργοποίηση των μυών και η κίνηση των αρθρώσεων καθορίζουν την ποιότητα της βάδισης, ενώ μία διαταραχή των ιδιοδεκτικών υποδοχέων προκαλεί αλλαγές στην ισορροπία των ατόμων με CMT. Ταυτόχρονα, ο συνδυασμός αυτών των παραγόντων συντελούν στην λειτουργικότητα, γεγονός που καθιστά σημαντική την αξιολόγησή τους. (Ramdharry *et al.*, 2012; Estilow *et al.*, 2019; Mori *et al.*, 2019).

Η αξιολόγηση της λειτουργικότητας πραγματοποιείται επίσης με διάφορα αξιολογικά εργαλεία, τα οποία μπορεί να είναι είτε αυτοαναφερόμενα εργαλεία (ερωτηματολόγια) που δίνονται προς συμπλήρωση στους ασθενείς, όπως είναι η *Overall Neuropathy Limitation Scale (ONLS)*, είτε λειτουργικές κλίμακες αξιολόγησης της επίδοσης σε διάφορες λειτουργικές δραστηριότητες που χρησιμοποιούν οι φυσικοθεραπευτές, όπως η *CMTNSv2*, η *CMTInfantS* και η *CMTPedS*. Το ερωτηματολόγιο ONLS περιέχει 12 ερωτήσεις σχετικές με τις καθημερινές λειτουργικές δραστηριότητες του ασθενούς, όπως η αυτοεξυπηρέτηση, από τις οποίες οι 5 αφορούν το άνω άκρο και οι 7 το κάτω άκρο. Φαίνεται πως η εφαρμογή του ερωτηματολογίου είναι πιο έμπιστη σε ενήλικο πληθυσμό με CMT (Solarì and Laura, 2008), παρά σε μικρότερες ηλικίες (Pagliano *et al.*, 2011). Η *CMTNSv2* αποτελεί μέσο αξιολόγησης ενός ευρύτερου ηλικιακού φάσματος ασθενών με CMT και εξετάζει την αισθητικότητα, την μυϊκή δύναμη και συμπεριλαμβάνει ηλεκτροφυσιολογικές μετρήσεις. Τα αποτελέσματα της προσφέρουν τη δυνατότητα κατηγοριοποίησης των ελλειμμάτων σε ήπια, μέτρια ή σοβαρά (Murphy *et al.*, 2011). Τέλος, οι *CMTInfantS* και *CMTPedS* χρησιμοποιούνται για την αξιολόγηση των συμπτωμάτων της CMT σε ηλικίες 0-4 και 3-20 ετών, αντίστοιχα. Η οργάνωση και μορφολογία των δύο κλιμάκων είναι παρόμοια, με βασική διαφορά την κλιμάκωση των δοκιμασιών, βάση ηλικίας (Burns *et al.*, 2012; Mandarakas *et al.*, 2018).

Μια ορθή φυσικοθεραπευτική εξέταση βάδισης και ισορροπίας πρέπει να πραγματοποιείται ολιστικά, συλλέγοντας στοιχεία και άλλων συστημάτων. Ειδικότερα, μια κλασική νευρολογική αξιολόγηση περιλαμβάνει τον έλεγχο της δύναμης σε κάθε μυϊκή ομάδα και του εύρους τροχιάς κίνησης (ROM) των υποκείμενων αρθρώσεων στη πάθηση, καθώς και τον έλεγχο της αισθητικότητας (επιπολής και εν τω βάθει). Η μυϊκή δύναμη εξετάζεται με τη κλίμακα MRC (Medical Research Council) ή αλλιώς μυϊκό τεστ, και βαθμολογείται με 0-5 (0: καμία σύσπαση, 5: κίνηση ενάντια στη βαρύτητα με αντίσταση) (Houglum, 2018). Ο έλεγχος του ROM αποτελεί σημαντικό κομμάτι της κινητικής λειτουργίας και πραγματοποιείται με τη χρήση γωνιόμετρου σε παθητική και ενεργητική κίνηση των αρθρώσεων (Hoogenboom, Voight and Prentice, 2016). Αναφορικά με την επιπολής αισθητικότητα, η αφή εκτιμάται με τη χρησιμοποίηση βαμβακοφόρου στυλεού, η αίσθηση του πόνου εξετάζεται με το εργαλείο pinwheel και αυτή της θερμοκρασίας αξιολογείται με τη τοποθέτηση μεταλλικού αντικείμενου στη επιφάνεια δέρματος του ασθενούς. Τα παραπάνω εργαλεία εφαρμόζονται σε συγκεκριμένα δερμοτόμια

(τμηματική κατανομή αισθητικής νεύρωσης), ώστε να προσδιοριστεί η πιθανή νευρολογική αιτία σε περίπτωση διαταραχής της αισθητικότητας. Η εν τω βάθει αισθητικότητα περιλαμβάνει την παλλαισθησία, η οποία ελέγχεται με το διαπασών, και την ιδιοδεκτικότητα. Ο φυσικοθεραπευτής εκτελεί παθητική κίνηση του προσβεβλημένου άκρου και ζητά από τον ασθενή να μετακινήσει το αντίθετο άκρο ομοίως (αίσθηση της θέσης) ή να περιγράψει τη κατεύθυνση της μετατόπισης (κιναισθησία) (Victor and Ropper, 2003). Με τον τρόπο αυτό, η νευρολογική εξέταση θα ολοκληρωθεί και θα συμπληρώσει στοιχεία στην αξιολόγηση της βάρδισης και ισορροπίας του ασθενούς.

2.2.4 Σύνοψη Δεδομένων των Κλιμάκων

Συναθροίζοντας τα δεδομένα που παρατέθηκαν προηγουμένως, εντοπίζονται διαφορές μεταξύ των αξιολογητικών μέσων, οι οποίες θα καθορίσουν την επιλογή των καταλληλότερων κλιμάκων αξιολόγησης βάρδισης και ισορροπίας στην CMT. Συγκεκριμένα, για την δοκιμασία χρονομετρημένης έγερσης και βάρδισης (TUG) δεν φαίνεται να υπάρχει αρθρογραφία που να υποστηρίζει την εφαρμογή της σε ασθενείς με CMT (Yamada *et al.*, 2019), αντίθετα με την χρονομετρημένη δοκιμασία βάρδισης 6 λεπτών (6MWT) που αποδεικνύεται από έρευνες ότι είναι χρήσιμη για την καταγραφή δεδομένων βάρδισης στην νόσο (Pagliano *et al.*, 2011; Padua *et al.*, 2016; Mori *et al.*, 2019). Επιπλέον, η χρονομετρημένη βάρδιση 10 μέτρων (10mTWT) έχει χρησιμοποιηθεί στην CMT, ωστόσο ο χρόνος εκτέλεσής της είναι ελάχιστος σε σχέση με αυτόν της 6MWT (Thompson *et al.*, 2008), και δεν παρέχει εξίσου ποσοστό πληροφοριών. Ένα παραπάνω πλεονέκτημα της 6MWT είναι η δυνατότητα καταγραφής παρατηρήσεων από τον ίδιο τον φυσικοθεραπευτή κατά τη διάρκεια της λειτουργικής δραστηριότητας του ασθενούς, σε αντίθεση με το αυτοαναφερόμενο εργαλείο Walk 12-Scale, όπου τα δεδομένα είναι περισσότερο υποκειμενικά (Pagliano *et al.*, 2011).

Αναφορικά με τις κλίμακες αξιολόγησης της ισορροπίας, η Tinetti Balance Scale είναι μία κλίμακα, η οποία αξιολογεί την ισορροπία και την βάρδιση μέσω μικρού αριθμού δοκιμασιών και δεν παρέχει μία λεπτομερή αξιολόγηση (Kloos *et al.*, 2004). Από την άλλη πλευρά, η Μικρή Δοκιμασία Συστημάτων Ελέγχου της Ισορροπίας (mini BESTest) και η κλίμακα ισορροπίας Berg (Berg Balance Scale - BBS) εξειδικεύονται σε ισορροπιστικές δραστηριότητες με υψηλή λεπτομέρεια, αλλά η Mini BESTest αφιερώνει κάποιες δοκιμασίες για την εξέταση της ισορροπίας κατά την βάρδιση, στοιχείο που απουσιάζει από την BBS (Franchignoni *et al.*, 2010; Alghwiri and Whitney, 2012).

Στον κλάδο της λειτουργικότητας, οι κλίμακες CMTInfantS και CMTPedS είναι εντοπισμένες στην αξιολόγηση δραστηριοτήτων της CMT, αλλά περιορίζονται σε ηλικίες μέχρι 20 ετών (Burns *et al.*, 2012; Mandarakas *et al.*, 2018). Παράλληλα, η CMTNSv2 προσδιορίζει την

σοβαρότητα της δυσλειτουργίας της CMT βασισμένη σε πληροφορίες που συλλέγονται από νευρολογικές εξετάσεις (Murphy *et al.*, 2011) και όχι μέσω καθημερινών λειτουργικών δραστηριοτήτων, όπως το ερωτηματολόγιο Overall Neuropathy Limitations Scale (ONLS). Παρόλο που το ONLS είναι αυτοαναφερόμενο εργαλείο, εξειδικεύεται στη λειτουργικότητα, ώστε να αξιολογηθεί το επίπεδο αυτοεξυπηρέτησης με μεγαλύτερη ευαισθησία (Solarí and Laura, 2008).

Κατά συνέπεια των παραπάνω, η εφαρμογή των κατάλληλων μέσων αξιολόγησης της βάδισης και της ισορροπίας στη CMT θα βοηθήσει στην συλλογή δεδομένων, απαραίτητων για την οργάνωση της φυσικοθεραπευτικής παρέμβασης στους ασθενείς με CMT. Τα μέσα αυτά θα αναλυθούν εκτενέστερα σε επόμενο κεφάλαιο.

ΚΕΦΑΛΑΙΟ 3: ΦΥΣΙΚΟΘΕΡΑΠΕΥΤΙΚΕΣ ΠΑΡΕΜΒΑΣΕΙΣ ΣΤΗΝ ΠΟΛΥΝΕΥΡΟΠΑΘΕΙΑ CHARCOT-MARIE-TOOTH

Η αναφορά στην επιδημιολογία της Charcot-Marie-Tooth που έγινε στην Εισαγωγή της παρούσας μελέτης (4,7-36/100.000) δείχνει πως, παρόλο που η ασθένεια είναι η πιο συχνή κληρονομική πολυνευροπάθεια, εξακολουθεί να είναι μία σπάνια κατάσταση. Η σπανιότητα της νευρολογικής νόσου δυσχεραίνει σημαντικά την διεξαγωγή έρευνας βασισμένη στην αποδοτικότητα της άσκησης και η επιβεβαίωση των στοιχείων αυτών παραμένει πρόκληση. Η μέθοδος της ηλεκτρικής διέγερσης έχει αποδειχθεί αποτελεσματική ως προς την ενεργοποίηση μυών με διαταραχή νεύρωσης, ενισχύοντας τόσο την κινητικότητά, όσο και την αισθητικότητά τους (Najafi, Crews and Wrobel, 2013; Thakral *et al.*, 2013). Ο συνδυασμός της ηλεκτρικής διέγερσης με την μυϊκή ενδυνάμωση, τις διατάσεις και τη λειτουργική εκπαίδευση διαμορφώνει μία ολοκληρωμένη φυσικοθεραπευτική παρέμβαση. Δυστυχώς, η ιδανική αυτή προσέγγιση υποστηρίζεται από αρθρογραφία που αναφέρεται στην διαβητική νευροπάθεια και δεν έχει διερευνηθεί για την Charcot-Marie-Tooth στον ίδιο βαθμό (Sartor *et al.*, 2014). Μέχρι στιγμής, η πλειοψηφία των ερευνών για την φυσικοθεραπεία στην CMT διακρίνεται σε δύο βασικές κατηγορίες: τα προγράμματα ασκήσεων και τα ορθωτικά μέσα (Stokes and Stack, 2011).

3.1 Θεραπευτική Άσκηση

Ποικίλες είναι οι μελέτες που επικεντρώνονται και αποδεικνύουν τα οφέλη των θεραπευτικών προγραμμάτων αποκατάστασης με θεραπευτικές ασκήσεις ενδυνάμωσης σε ασθενείς με CMT. Σε μία από τις πρώτες κλινικές έρευνες που επικεντρώθηκαν σε ασκησιολόγιο στη CMT, οι συμμετέχοντες υποβλήθηκαν σε ένα πρόγραμμα 24 εβδομάδων, 3 φορές την εβδομάδα. Το δείγμα που επιλέχθηκε αποτελούνταν από άτομα με CMT1 και CMT2, ηλικίας από 16 μέχρι 60 ετών και ανεξαρτήτου φύλου, ενώ η παρέμβαση επικεντρώθηκε στους κεντρικούς μύες των κάτω άκρων, λόγω της μεγάλης επίδρασής τους στις καθημερινές λειτουργικές δραστηριότητες. Το πρόγραμμα περιείχε ασκήσεις ενδυνάμωσης με αντίσταση των εκτεινόντων και απαγωγών του ισχίου, καθώς και των εκτεινόντων και καμπτήρων του γόνατος, οι οποίες τροποποιούνταν προοδευτικά με την πάροδο του χρόνου. Κατά την διάρκεια των πρώτων 8 εβδομάδων η προπόνηση πραγματοποιούνταν στο 60% της μέγιστης δύναμης επανάληψης (1 Repetitive Maximum – 1RM), στις επόμενες 8 εβδομάδες αυξήθηκε στο 70% του 1RM και στις τελευταίες 8 εβδομάδες στο 80% του 1RM. Επιπλέον, οι ασκήσεις, κάθε κύκλου εβδομάδων, εκτελούνταν σε 3 σετ των 25, 15 και 10 επαναλήψεων, αντίστοιχα.

Τα αποτελέσματα έδειξαν μία μέση αύξηση δύναμης των εκτεινόντων γόνατος κατά 14% και καμπτήρων γόνατος κατά 13%. Επίσης, 46% των ασθενών δήλωσε πως, μετά την παρέμβαση, ήταν πιο ικανοί να ανταπεξέλθουν σε περισσότερες λειτουργικές δραστηριότητες, ενώ παρατηρήθηκε βελτίωση σε δραστηριότητες όπως το ανέβασμα σκαλιών, την έγερση από καθιστή κ.α. Η αντοχή των ασθενών δεν φαίνεται να είχε κάποια διαφοροποίηση (Lindeman *et al.*, 1995). Τα συμπεράσματα της έρευνας είναι θετικά για την ενδυνάμωση των κεντρικών μυών του ποδιού και η προοδευτικότητα των ασκήσεων που ακολουθήθηκε φαίνεται να έχει εξίσου θετική επίδραση. Παρόλα αυτά, το ασκησιολόγιο δεν περιλαμβάνει ενδυνάμωση των περιφερικών μυών, των οποίων η αδυναμία αποτελεί βασικό έλλειμμα της CMT.

Παρομοίως σε μία άλλη έρευνα που διεξήχθη, συμμετείχαν εθελοντικά 20 ασθενείς (άντρες και γυναίκες) με CMT και μέσο όρο ηλικίας 45 ετών. Η μελέτη βασιζόταν σε πρόγραμμα ασκήσεων αντίστασης στο σπίτι και είχε διάρκεια 12 εβδομάδες, 3 φορές/εβδομάδα. Ειδικότερα, οι ασκήσεις στόχευαν στην προοδευτική ενδυνάμωση των εκτεινόντων και καμπτήρων γόνατος και αγκώνα, ενώ ο εξοπλισμός που χρησιμοποιήθηκε ήταν ρυθμιζόμενα βάρη σε καρπό και ποδοκνημική. Το πρόγραμμα χωρίστηκε σε 3 φάσεις των τεσσάρων εβδομάδων, με σκοπό την σταδιακή αύξηση έντασης της προπόνησης. Στην πρώτη φάση, οι ασκήσεις εκτελούνταν σε ένταση 40% της μέγιστης εκούσιας ισομετρικής σύσπασης (ΜΕΙΣ) των εκτεινόντων και καμπτήρων του γόνατος και 20% ΜΕΙΣ των αντίστοιχων μυϊκών ομάδων του αγκώνα. Στη 2^η φάση, πραγματοποιούνταν σε 45% και 25% ΜΕΙΣ μυών γόνατος και αγκώνα, και ομοίως στη 3^η φάση 50% και 30%, αντίστοιχα. Το ασκησιολόγιο περιλάμβανε 3 σετ κάθε άσκησης με διάλλειμα ενός λεπτού ενδιάμεσα, ενώ οι επαναλήψεις, στην 1^η εβδομάδα, στην 2^η, την 3^η και την 4^η κάθε φάσης, ήταν 4, 6, 8 και 10, αντιστοίχως. Η έρευνα απέδειξε πως το πρόγραμμα είχε θετικά αποτελέσματα ως προς την ενδυνάμωση των μυών του γόνατος και αγκώνα (εκτεινόντες και καμπτήρες) και οι καθημερινές δραστηριότητες των ασθενών βελτιώθηκαν σημαντικά. Παρά το γεγονός, ότι η αποδοτικότητα του προγράμματος, με βάση τις αναφορές των ασθενών, ήταν καλή (87%), δεν μπόρεσε να εξακριβωθεί η ορθότητα αυτής, καθώς οι ασκήσεις εκτελούνταν από το σπίτι και δεν έγινε γνωστό αν αυτές πραγματοποιούνταν ολοκληρωμένα και χωρίς παραλήψεις (Chetlin *et al.*, 2004).

Το γεγονός ότι οι βασικότερες επιπτώσεις της Charcot-Marie-Tooth εντοπίζονται κυρίως στα κάτω άκρα, δεν αναιρεί την επίδραση που έχει και στα άνω άκρα. Η δυσλειτουργία των χεριών σε δραστηριότητες όπως η σύλληψη, η αντίθεση του αντίχειρα και η λεπτή κινητικότητα κίνησε το ενδιαφέρον για την διεξαγωγή μίας έρευνας με σκοπό την δημιουργία ενός θεραπευτικού πρωτοκόλλου ασκήσεων για την αντιμετώπισή της. Οι 9 συμμετέχοντες, 2 άντρες και 7 γυναίκες ηλικίας 32-69, ήταν όλοι δεξιόχειρες και δεν είχαν κάποια άλλη νευρολογική ασθένεια πέρα από την CMT. Το πρόγραμμα αποτελούταν από 2 συνεδρίες των 45 λεπτών την

εβδομάδα, για 4 εβδομάδες. Κάθε συνεδρία διακρινόταν σε 3 φάσεις: ισομετρική ενδυνάμωση των μυών του χεριού μέσω δυναμόμετρου, διατάσεις των ίδιων μυών και ιδιοδεκτική εκπαίδευση. Αξίζει να σημειωθεί πως, ενώ οι 2 πρώτες φάσεις του πρωτοκόλλου δεν τροποποιήθηκαν στο διάστημα των 4 εβδομάδων, οι ασκήσεις ιδιοδεκτικότητας ακολούθησαν μία προοδευτική πορεία. Με την ολοκλήρωση του προγράμματος, το δεξί χέρι (επικρατές) έδειξε σημαντική βελτίωση τόσο της μυϊκής δύναμης, όσο και της λειτουργικότητας, ενώ οι αλλαγές του αριστερού δεν ήταν τόσο σημαντικές. Όλοι οι ασθενείς δήλωσαν ευχαριστημένοι με την παρέμβαση και κανένας δεν αποφάσισε να την διακόψει. Τα αποτελέσματα της πιλοτικής αυτής μελέτης είναι ενθαρρυντικά για την θεραπευτική άσκηση του άνω άκρου σε άτομα με CMT, αλλά παράγοντες όπως ο μικρός αριθμός του δείγματος, η έλλειψη ομάδας ελέγχου και η βελτίωση μόνο του επικρατούς χεριού καθιστούν αναγκαία την περαιτέρω διερεύνηση (Valeria *et al.*, 2018).

Οι παρεμβατική μέθοδος της όρθωσης σε νευροπάθεια, βρίσκεται ακόμα στα αρχικά στάδια διερεύνησης, καθώς η αρθρογραφία που την υποστηρίζει είναι λιγοστή και κυρίως βασισμένη στα ορθωτικά μέσα κάτω άκρου. Σε μία κλινική έρευνα περίπτωσης, εξετάστηκε η αλληλεπίδραση ορθοπεδικών υποδημάτων με συστηματική φυσικοθεραπεία, στην αποκατάσταση της CMT, σε διάστημα 10 χρόνων. Η ασθενής που συμμετείχε αξιολογήθηκε το 2000, σε ηλικία 55 ετών, ως προς την βάδιση, τον πόνο και τα αισθητηριακά ελλείμματα, ενώ είχε ιστορικό χειρουργικής επέμβασης για γαμψοδακτυλία όταν ήταν 20 ετών. Το πρόγραμμα περιείχε 2 συνεδρίες των 30 λεπτών την εβδομάδα και οι ασκήσεις αφορούσαν μυϊκή ενδυνάμωση του κάτω άκρου, διατάσεις κορμού και επανεκπαίδευση βάδισης, στάσης και ιδιοδεκτικότητας. Ταυτόχρονα, η ασθενής υποχρεούνταν να φοράει καθημερινά τα ειδικά κατασκευασμένα ορθοπεδικά υποδήματα που στόχευαν στην μείωση της πτώσης του άκρου ποδιού και στην βελτίωση της σταθερότητας κατά την βάδιση. Το 2011, μέσω επαναξιολόγησης, σημειώθηκε αύξηση της ιδιοδεκτικής αισθητικότητας των ποδιών, μείωση των πτώσεων, απουσία πόνου, αύξηση ταχύτητας βάδισης και δυνατότητα ανεξάρτητης βάδισης μέχρι και 500 μέτρων. Δεν φάνηκε κάποια αλλαγή στην μυϊκή δύναμη και το εύρος τροχιάς των αρθρώσεων. Κάθε βελτίωση οφείλεται στην μακράς διάρκειας εφαρμογή της ορθοπεδικής όρθωσης και της εκτέλεσης θεραπευτικών ασκήσεων, αλλά απαιτείται η διεξαγωγή παρόμοιας έρευνας σε μεγαλύτερο δείγμα για την επικύρωση των αποτελεσμάτων (Bensoussan *et al.*, 2016).

Δεδομένου ότι η στατική και δυναμική ισορροπία είναι λειτουργίες που επηρεάζονται στην CMT, έρευνα αποδεικνύει ότι η εφαρμογή προγράμματος ισορροπιστικής αποκατάστασης βελτιώνει την επίδοση των ασθενών στις δραστηριότητες αυτές. Οι 33 συμμετέχοντες στην μελέτη, 24 γυναίκες και 9 άντρες, δήλωναν προβλήματα ισορροπίας, καθώς και σταθερότητας

κατά την βάρδια. Το πρόγραμμα διήρκεσε 2 εβδομάδες και οι ασθενείς υποβλήθηκαν σε συνολικά 10 συνεδρίες, 2 κάθε μέρα (εκτός του σαββατοκύριακου). Η πρώτη εβδομάδα αποτελούνταν από θεραπευτικές ασκήσεις ισορροπίας Frenkel (διατήρηση στατικής ισορροπίας με κλειστά πόδια, με τα πόδια το ένα μπροστά από το άλλο, μονοποδική στήριξη κ.α.), ενώ η δεύτερη από εξάσκηση ισορροπίας πάνω σε κινούμενη πλατφόρμα. Οι τελικές μετρήσεις έδειξαν ανάπτυξη της λειτουργικής και ισορροπιστικής ικανότητας, βελτίωση των αυτόνομων μετακινήσεων και μεταφορών των ασθενών και ελαχιστοποίηση του κινδύνου πτώσεων. Φαίνεται ότι τα θετικά αποτελέσματα της έρευνας οφείλονται στον συνδυασμό των ασκήσεων ισορροπίας με την χρήση κινούμενης πλατφόρμας και η έρευνα δεν επικεντρώνεται αποκλειστικά στην επίδραση της θεραπευτικής άσκησης (Nardone *et al.*, 2010).

Σε μια άλλη φιλοσοφία, ξεφεύγοντας από τα στενά πλαίσια της ενδυνάμωσης μεμονωμένων μυϊκών ομάδων, ταυτόχρονα με παρατηρήσεις που δείχνουν τη μυϊκή ατροφία να οδηγεί σε γενικότερη επίπτωση της φυσικής κατάστασης του ασθενούς με CMT, ιδιαίτερο ενδιαφέρον δόθηκε για την διερεύνηση της αποτελεσματικότητας προγράμματος άσκησης επικεντρωμένου στην ενίσχυση της αερόβιας ικανότητας. Στην έρευνα των El Mhandi *et al.*, 2008, κάθε συμμετέχων από ένα δείγμα 8 συμμετεχόντων (4 με CMT1A και 4 με CMT2) υποβλήθηκε σε ένα πρόγραμμα διαλειμματικής εκπαίδευσης με στατικό ποδήλατο, 24 εβδομάδων με 3 συνεδρίες την εβδομάδα. Οι τελικές μετρήσεις της έρευνας, έδειξαν αύξηση της συνολικής μυϊκής δύναμης κατά 4%-20%, βελτίωση των λειτουργικών δραστηριοτήτων, αλλά και της αερόβιας ικανότητας και αντοχής των ασθενών, ωστόσο ο αναφερόμενος εξοπλισμός αποτελεί περιοριστικό παράγοντα και δεν απευθύνεται σε ένα ευρύτερο πλαίσιο ασθενών.

Ολοκληρώνοντας την ανασκόπηση της αρθρογραφίας, η διερεύνηση της θεραπευτικής άσκησης στην Charcot-Marie-Tooth κρίνεται ελλιπής, καθώς πολλές από τις έρευνες που έχουν διεξαχθεί, είτε αναφέρονται σε ασκήσεις ενδυνάμωσης μεμονωμένων μυϊκών ομάδων των κάτω άκρων, είτε δεν προτείνουν στοχευμένες λειτουργικές ασκήσεις ενδυνάμωσης. Ακόμη, εξειδικευμένες ασκήσεις ισορροπίας φαίνεται να έχουν θετική επίδραση σε αυτήν, γεγονός που δίνει κίνητρο για την πιο λεπτομερή μελέτη τους. Επομένως, καθίσταται αναγκαία η εύρεση και πρόταση φυσικοθεραπευτικών παρεμβάσεων, βασισμένων σε θεραπευτικές ασκήσεις, με στόχο την βελτίωση της βάρδιας και της ισορροπίας.

ΚΕΦΑΛΑΙΟ 4: ΣΚΟΠΟΣ ΜΕΛΕΤΗΣ

Ύστερα από την ανάλυση των δεδομένων που παρατέθηκαν στα Κεφάλαια 2 και 3, σχετικά με την αξιολόγηση και τις φυσικοθεραπευτικές παρεμβάσεις στην Charcot-Marie-Tooth, γίνονται αντιληπτές οι ελλείψεις που υπάρχουν, με αποτέλεσμα την ανεπαρκή προσέγγιση της φυσικοθεραπείας στη νόσο.

Ειδικότερα, στις φυσικοθεραπευτικές παρεμβάσεις στην CMT παρουσιάζονται σημαντικοί περιορισμοί, αφού δεν φαίνεται να έχει δημιουργηθεί ένα πρόγραμμα ασκήσεων στοχευμένο στα ελλείμματα βάδισης και ισορροπίας των ασθενών. Η πλειοψηφία της υπάρχουσας επιστημονικής αρθρογραφίας βασίζεται κυρίως στην αντιμετώπιση της μυϊκής αδυναμίας και δεν διευρύνεται στο γενικότερο πλαίσιο των λειτουργικών ελλειμμάτων της CMT, συγκριτικά με πιο ολοκληρωμένες προσεγγίσεις σε άλλες νευροπάθειες.

Κατά συνέπεια των παραπάνω, κρίνεται αναγκαίος ο σχεδιασμός ερευνών που θα προσφέρουν λύσεις στα υποκείμενα προβλήματα, διευκολύνοντας την καθημερινότητα των ασθενών με CMT.

Σκοπός, λοιπόν, της παρούσας μελέτης είναι η σύνθεση ενός θεραπευτικού προγράμματος ασκήσεων, στοχεύοντας στη βελτίωση της βάδισης και της ισορροπίας των ενήλικων ασθενών με Charcot-Marie-Tooth. Παράλληλα, η έρευνα αποσκοπεί στη δημιουργία ενός ενδεικτικού φυλλαδίου ασκήσεων, που θα παροτρύνει την ατομική θεραπευτική άσκηση, χωρίς την επίβλεψη του φυσικοθεραπευτή. Μία τέτοια μελέτη θα εμπλουτίσει τον επιστημονικό κλάδο της φυσικοθεραπείας στην πολυνευροπάθεια και θα θέσει θεμέλια για περαιτέρω εξερεύνηση και εξέλιξη του τομέα.

ΚΕΦΑΛΑΙΟ 5: ΜΕΘΟΔΟΛΟΓΙΑ

5.1 Σχεδιασμός Μελέτης

Η παρούσα μελέτη είναι μια πιλοτική κλινική μελέτη παρέμβασης σε 2 περιπτώσεις ασθενών με πολυνευροπάθεια Charcot-Marie-Tooth με αξιολόγηση πριν και μετά την παρέμβαση. Σκοπός είναι η διερεύνηση της αποτελεσματικότητας της παρέμβασης στην ισορροπία και τη βάρδια των συγκεκριμένων ασθενών.

Η έρευνα εγκρίθηκε από την Μονάδα Νευρομυϊκών Παθήσεων σε συνεργασία με το Πανεπιστημιακό Γενικό Νοσοκομείο Πατρών (ΠΓΝΠ), τηρώντας τους κανονισμούς της επιτροπής Ηθικής και Δεοντολογίας της έρευνας.

5.2 Δείγμα

Κριτήρια εισόδου για το δείγμα της παρούσας έρευνας ήταν: i) να είναι ενήλικα άτομα με Charcot-Marie-Tooth της Δυτικής Ελλάδας, ii) να εντάσσονται στο ηλικιακό φάσμα των 30-70 ετών, iii) να μην υποφέρουν από καρδιακές αρρυθμίες ή ελεγχόμενες παθολογίες που θα δυσκόλευαν τη διεκπεραίωση του προγράμματος ασκήσεων, iv) να μην έχουν κάποιο πρόσφατο χειρουργείο στα κάτω άκρα. Ωστόσο, κριτήριο αποκλεισμού ήταν οποιαδήποτε επιπρόσθετη παθολογία, μη σχετιζόμενη με την CMT. Το φύλο των ατόμων και ο τύπος της νόσου δεν αποτέλεσαν επιπρόσθετο περιορισμό για τη συλλογή του δείγματος της έρευνας. Η στρατολόγηση έγινε από την Μονάδα Νευρομυϊκών Παθήσεων του ΠΓΝΠ, ύστερα από σχετική ενημέρωση της διεύθυνσης και των ασθενών.

5.3 Μέσα Αξιολόγησης - Υλικό

5.3.1 Κλίμακες

Οι ασθενείς της μελέτης αξιολογήθηκαν ως προς την βάρδια, την ισορροπία και τη λειτουργικότητά τους. Τα μέσα αξιολόγησης που επιλέχθηκαν είναι τα εξής:

Βάρδια: Η Χρονομετρημένη Δοκιμασία Βάρδιας 6 Λεπτών - **6 Minute Walk Test (6MWT)**, για την αξιολόγηση της βάρδιας, προτιμήθηκε λόγω της αξιοπιστίας και εγκυρότητάς της σε νευροπάθειες, (ICC: 0.99) (Lykke and Kahr, 2020). Καταγράφει την απόσταση (σε μέτρα) που

διανύει ο εξεταζόμενος συνολικά στη διάρκεια των 6 λεπτών, καθώς και την απόσταση σε κάθε λεπτό μεμονωμένα. Περαιτέρω πληροφορίες που δύναται ο αξιολογητής να λάβει από την δοκιμασία είναι ο ρυθμός, η ταχύτητα βάρδισης, τυχόν αντισταθμιστικές κινήσεις του ασθενή, καθώς και πιθανές στάσεις που μπορεί να πραγματοποιήσει κατά τη διάρκεια της δοκιμασίας. Επιπλέον, η διαδικασία είναι ολιγόλεπτη και ο εξοπλισμός που απαιτείται είναι ελάχιστος (Padua *et al.*, 2016).

Ισορροπία: Η Μικρή Δοκιμασία Συστημάτων Ελέγχου της Ισορροπίας - **Mini BESTest** είναι μία έγκυρη κλίμακα (ICC: 0.96), (Godi *et al.*, 2013), η οποία επιλέχθηκε έναντι άλλων κλιμάκων ισορροπίας κυρίως για την ευαισθησία της να διακρίνει ακόμα μικρές διαφοροποιήσεις από το φυσιολογικό (Franchignoni, Godi and Giordano, 2015). Αξιολογεί την ισορροπία μέσω 14 δοκιμασιών με μέγιστη βαθμολογία 28 και κατηγοριοποιούνται ανάλογα με την ισορροπιστική ικανότητα που εξετάζεται. Σε αυτές περιλαμβάνονται μεταφορά από καθιστή σε όρθια, ορθοστάτηση στο ένα πόδι (προπαρρασκευαστικές προσαρμογές στάσης), έλεγχος ισορροπίας μέσω βηματισμού ύστερα από εφαρμογή αντίστασης σε διάφορες κατευθύνσεις (αντιδραστικός έλεγχος στάσης), διατήρηση στάσης σε επιφάνειες διαφορετικού τύπου (αισθητηριακός προσανατολισμός) και αλλαγές στην ταχύτητα και κατεύθυνση βάρδισης (δυναμική βάρδιση). Η κλίμακα αυτή καθίσταται, εξίσου, έγκυρη και αξιόπιστη με το πλεονέκτημα ότι είναι διασκευασμένη στα ελληνικά (Lampropoulou *et al.*, 2019).

Λειτουργικότητα: Το αυτοαναφερόμενο εργαλείο **Overall Neuropathy Limitations Scale (ONLS)** αξιολογεί την λειτουργικότητα και έχει χρησιμοποιηθεί στη CMT (Solarí and Laura, 2008). Αποτελεί αξιόπιστο και έγκυρο μέσο αξιολόγησης (ICC: 0.97), (Graham and Hughes, 2006) και ελέγχει την αυτόνομη ικανότητα του ασθενούς να πραγματοποιήσει καθημερινές δραστηριότητες λεπτής κινητικότητας άνω άκρου και βάρδισης, με ή χωρίς την χρήση βοηθημάτων. Το ερωτηματολόγιο αποτελείται από 5 ερωτήσεις για το άνω και 7 για το κάτω άκρο, αλλά η αξιολόγηση βασίστηκε κυρίως σε αυτές για το κάτω άκρο.

5.3.2 Εξοπλισμός

Στη νευρολογική εξέταση χρησιμοποιήθηκε ένα κρεβάτι φυσικοθεραπείας Bobath, ένα γωνιόμετρο για τον υπολογισμό του εύρους τροχιάς, νευρολογικό σφυράκι και ειδικό βουρτσάκι για τον έλεγχο της αισθητικότητας. Επιπλέον, για την εκτέλεση του 6MWT χρειάστηκαν: μία ταινία-μέτρο (επισήμανση της απόστασης της διαδρομής βάρδισης), διάφορα χαρτάκια post-it (σημείωση των καλυπτόμενων μέτρων ανά λεπτό), ένα μέτρο και ένα χρονόμετρο για τον υπολογισμό απόστασης και χρόνου, αντίστοιχα. Για τις δοκιμασίες της Mini BESTest απαιτήθηκε η χρήση μιας καρέκλας με βραχίονες, μία αφρώδης επιφάνεια τύπου αφρολέξ και ένα επικλινές επίπεδο. Όσον αφορά το πρόγραμμα ασκήσεων που δημιουργήθηκε, περιείχε

περαιτέρω εξοπλισμό, όπως μπάλα κινησιοθεραπείας, επικλινές επίπεδο, step, μπάλα μικρής διαμέτρου.

5.4 Φυσικοθεραπευτική Παρέμβαση

Η προσέγγιση περιλαμβάνει είδη ασκήσεων, που στοχεύουν στη βελτίωση της βάδισης και της ισορροπίας. Πιο αναλυτικά, από πληροφορίες που συλλέχθηκαν (Martin and Kessler, 2015), ορισμένες ασκήσεις βασίζονται στην προσομοίωση κινήσεων αντίστοιχες με αυτές των φάσεων στήριξης και αιώρησης της βάδισης. Ταυτόχρονα, οι ασκήσεις ισομετρικής συστολής βελτιώνουν τη σταθεροποίηση μεμονωμένων περιφερικών αρθρώσεων και η ελεγχόμενη εκτέλεση λειτουργικών ασκήσεων βοηθά σε καθημερινές δραστηριότητες (Valeria *et al.*, 2018). Η οργάνωση του προγράμματος βασίζεται στην προοδευτικότητα, τροποποιώντας κάποιες παραμέτρους, ανάλογα με την εξέλιξη των δυνατοτήτων του ασθενούς (Lindeman *et al.*, 1995; Chetlin *et al.*, 2004). Ακόμη, το ασκησιολόγιο πραγματοποιήθηκε από διάφορες θέσεις (ύπτια, καθιστή, όρθια, κ.α.), ώστε να εξασφαλίσει μια ολιστική παρέμβαση (Martin and Kessler, 2015).

Το εξής ασκησιολόγιο δημιουργήθηκε με βάση τις παραπάνω πληροφορίες για τα είδη ασκήσεων και την αρχή της προοδευτικότητας και κατηγοριοποιήθηκε σε 3 φάσεις δυσκολίας (Lindeman *et al.*, 1995; Chetlin *et al.*, 2004; Martin and Kessler, 2015; Valeria *et al.*, 2018). Κριτήριο μετάβασης και των δύο ασθενών στην κάθε φάση αποτέλεσε η εύκολη εκτέλεση των ασκήσεων του κυρίως προγράμματος σε δύο συνεχόμενες συνεδρίες.

1η ΦΑΣΗ

<u>Προθέρμανση</u>	<u>Κυρίως Πρόγραμμα</u>	<u>Αποθεραπεία</u>
(ύπτια) 1. Παθητική/Υποβοηθούμενη κινητοποίηση ποδοκνημικής άρθρωσης (ραχιαία και πελματιαία κάμψη) 2. Ενεργητική τριπλή κάμψη ισχίου, γόνατος και ποδοκνημικής 3. Ενεργητικές στροφές λεκάνης με γόνατα σε κάμψη (ρολλάρισμα).	(ύπτια) 1. Άρση λεκάνης (γέφυρα) (καθιστή) 2. Υποβοηθούμενη έγερση από καθιστή θέση (όρθια) 3. Κάθισμα με υποστήριξη ράχης στον τοίχο 4. Ορθοστάτιση με ή χωρίς υποστήριξη 5. Μονοποδική ορθοστάτιση με υποστήριξη 6. Μεταφορές βάρους σε θέση βηματισμού.	Παθητική Στατική Διάταση (ύπτια) 1. Ποδικής καμάρας (για ανακούφιση συμπτωμάτων κοιλοποδίας) 2. Ισchioκνημιαίων μυών και τετρακεφάλου (πλάγια) 3. Πλάγιων καμπτήρων και στροφέων κορμού.

2η ΦΑΣΗ

<u>Προθέρμανση</u> (ύπτια)	<u>Κυρίως Πρόγραμμα</u> (ύπτια)	<u>Αποθεραπεία</u> Παθητική Στατική Διάταση (ύπτια)
<ol style="list-style-type: none">1. Υποβοηθούμενη/Ενεργητική κινητοποίηση ποδοκνημικής άρθρωσης (ραχιαία και πελματιαία κάμψη)2. Ενεργητική τριπλή κάμψη ισχίου, γόνατος και ποδοκνημικής (με λίγη αντίσταση)3. Ενεργητικό ρολλάρισμα (με λίγη αντίσταση).	<ol style="list-style-type: none">1. Γέφυρα με αντίσταση/ Γέφυρα με μονοποδική στήριξη2. Τετραποδική θέση με άρση άνω ή κάτω άκρου (καθιστή)3. Υποβοηθούμενη έγερση από καθιστή θέση και ελεγχόμενη επιστροφή4. Ραχιαία/Πελματιαία κάμψη (με συνεχόμενη επαφή δακτύλων σε επικλινές επίπεδο) (όρθια)5. Κάθισμα με ή χωρίς υποστήριξη ράχης στον τοίχο6. Ορθοστάπιση με κλειστά μάτια7. Μονοποδική ορθοστάπιση με υποστήριξη (ανοιχτά/κλειστά μάτια)8. Μεταφορές βάρους σε step με υποστήριξη.	<ol style="list-style-type: none">1. Ποδικής καμάρας (για ανακούφιση συμπτωμάτων κοιλοποδίας)2. Ισchioκνημιαίων μυών και τετρακεφάλου (πλάγια)3. Πλάγιων καμπήρων και στροφένων κορμού.

3η ΦΑΣΗ

<u>Προθέρμανση</u>	<u>Κυρίως Πρόγραμμα</u>	<u>Αποθεραπεία</u>
(ύπτια)	(ύπτια)	Παθητική Στατική Διάταση (ύπτια)
1. Ενεργητική/Με αντίσταση κινητοποίηση ποδοκνημικής άρθρωσης (ραχιαία και πελματιαία κάμψη)	1. Γέφυρα με μονοποδική στήριξη και λίγη αντίσταση	1. Ποδικής καμάρας (για ανακούφιση συμπτωμάτων κοιλοποδίας)
2. Ενεργητική τριπλή κάμψη ισχίου, γόνατος και ποδοκνημικής (με λίγη αντίσταση)	2. Τετραποδική θέση με διαγώνια άρση αντιδιαμετρικών άκρων (με ισορροπία κορμού σε μπάλα κινησιοθεραπείας) (καθιστή)	2. Ισchioκνημιαίων μυών και τετρακεφάλου (πλάγια)
3. Ενεργητικό ρολλάρισμα (με λίγη αντίσταση).	3. Ραχιαία/Πελματιαία κάμψη με αντίσταση (με συνεχόμενη επαφή δακτύλων σε επικλινές επίπεδο)	3. Πλάγιων καμπτήρων και στροφέων κορμού.
	4. Κύλιση μπάλας με ένα πόδι και ταυτόχρονη αντίθετη στροφή κεφαλής (χέρια σε ανάταση) (όρθια)	
	5. Κάθισμα με υποστήριξη ράχης σε μπάλα κινησιοθεραπείας στον τοίχο	
	6. Ορθοστάση με κλειστά μάτια και στροφές κεφαλής (με πιθανή υποστήριξη)	
	7. Μονοποδική ορθοστάση με υποστήριξη, ανοιχτά μάτια και στροφές κεφαλής	
	8. Ελεγχόμενο βήμα σε step με υποστήριξη και άρση πίσω κάτω άκρου.	

Πιο λεπτομερή περιγραφή παρόμοιων ασκήσεων με τις παραπάνω, παρέχεται στο ενδεικτικό φυλλάδιο (Παράρτημα 1), το οποίο δόθηκε στους ασθενείς με την περάτωση του προγράμματος των 15 συνεδριών.

5.5 Πειραματική Διαδικασία

Η βασική δομή της παρούσας έρευνας αποτελείται από μία αρχική νευρολογική αξιολόγηση του δείγματος ασθενών με Charcot-Marie-Tooth, για την εκτίμηση των ελλειμμάτων βάδισης και ισορροπίας. Με βάση τα αποτελέσματα αυτά, επιλέχθηκαν οι κατάλληλες φυσικοθεραπευτικές ασκήσεις, τηρώντας μία σχετική προοδευτικότητα προσαρμοσμένη στις

δυνατότητες των ασθενών. Το δείγμα υποβλήθηκε σε τρίμηνο πρόγραμμα, αποτελούμενο από μία συνεδρία κάθε εβδομάδα, διάρκειας 50-60 λεπτών. Με την ολοκλήρωση των συνεδριών, πραγματοποιήθηκε επαναξιολόγηση και τα πορίσματα επεξεργάστηκαν και αναλύθηκαν, ώστε να προσδιοριστεί η επίδραση της παρέμβασης στη λειτουργικότητα των συμμετεχόντων. Σε δεύτερο χρόνο, διανεμήθηκε φυλλάδιο ασκήσεων, με στόχο την διατήρηση της ατομικής προσπάθειας των ασθενών.

5.6 Ανάλυση των Δεδομένων

Τα αποτελέσματα παρουσιάζονται με τη μορφή περιγραφικής στατιστικής. Η ανάλυση και οργάνωση αυτών γίνεται μέσω της ποσοτικοποίησης με τη χρήση κατάλληλων μεγεθών (μέσο όρο \pm σταθερή απόκλιση, ποσοστά).

ΚΕΦΑΛΑΙΟ 6: ΑΠΟΤΕΛΕΣΜΑΤΑ

Ύστερα από την συλλογή των κατάλληλων στοιχείων της φυσικοθεραπευτικής αξιολόγησης των ασθενών με Charcot-Marie-Tooth (CMT) πραγματοποιήθηκε ανάλυση και ποσοτικοποίηση αυτών, δεδομένα που καθιστούν τα αποτελέσματα της έρευνας και θα αναλυθούν σε αυτό το κεφάλαιο.

6.1 Ανθρωπομετρικά Χαρακτηριστικά και Διαδικασία Αξιολόγησης

Το δείγμα αποτελούνταν από δύο άντρες (Δ1, Δ2) με τη νόσο CMT, μέσης ηλικίας 44,5 ($\pm 7,7$ έτη), ενώ ο τύπος της πάθησης προσδιορίστηκε μόνο στον ασθενή Δ2 ως CMT1. Οι ασθενείς δεν έχουν διαγνωσθεί με κάποιο άλλο νευρολογικό νόσημα, ωστόσο ο Δ2 είχε υποβληθεί στο παρελθόν σε χειρουργείο επιμήκυνσης Αχιλλείου τένοντα. Επιπλέον, και οι δύο συμμετέχοντες είναι περιπατητικοί, χωρίς τη χρήση βοηθήματος βάδισης (Πίνακας 1).

ID	ΦΥΛΟ	ΗΛΙΚΙΑ	ΠΑΘΗΣΗ (ΕΤΗ)	ΤΥΠΟΣ CMT	ΠΕΡΙΠΑΤΗΤΙΚΟΣ
Δ1	Άρρεν			Απροσδιόριστος	Ναι
Δ2	Άρρεν	44,5 \pm 7,7	29 \pm 11,3	CMT1	Ναι

Πίνακας 1: Γενικά Ανθρωπομετρικά Χαρακτηριστικά Δείγματος.

Μετά από την συλλογή του δείγματος, που έγινε σε συνεργασία με την Νευρομυϊκή Μονάδα του Πανεπιστημιακού Γενικού Νοσοκομείου Πατρών, καθορίστηκαν δύο συγκεκριμένες μέρες για τις συνεδρίες αξιολόγησης των ασθενών, διάρκειας 60 λεπτών. Κατά την πρώτη μέρα αξιολόγησης, πραγματοποιήθηκε λήψη ιστορικού, μέσω του οποίου συγκεντρώθηκαν τα παραπάνω ανθρωπομετρικά στοιχεία. Την ίδια μέρα οι συμμετέχοντες υποβλήθηκαν στην Χρονομετρημένη Δοκιμασία βάρδισης 6 λεπτών (6MWT) και, έπειτα, σε νευρολογική εξέταση (μυϊκή δύναμη, εύρος τροχιάς, αισθητικότητα). Την δεύτερη μέρα, οι ασθενείς εξετάστηκαν στην κλίμακα Μικρής Δοκιμασίας Συστημάτων Ελέγχου της Ισοροπίας (miniBESTest) και,

τέλος, στο ερωτηματολόγιο ONLS. Καθ' όλη τη διάρκεια των συνεδριών συνεχίστηκε μία ποιοτική αξιολόγηση της πορείας των ασθενών, μέσω καταγραφής παρατηρήσεων. Με την περάτωση του προγράμματος, έγινε επανεξέταση των συμμετεχόντων, ολοκληρώνοντας τις διαδικασίες αξιολόγησης της μελέτης.

6.2 Δεδομένα Αξιολόγησης Βάδισης με την κλίμακα 6MWT

Η αξιολόγηση των ασθενών ξεκίνησε με τη δοκιμασία βάδισης 6MWT, κατά την οποία καταγράφηκε η απόσταση σε μέτρα (m) που διένυσαν κάθε λεπτό, συνολικά σε έξι λεπτά, καθώς και οι πιθανές στάσεις που πραγματοποιήθηκαν. Σε γενικότερο πλαίσιο, στο τέλος της εξέτασης, ο ασθενής Δ1 κατάφερε να διανύσει 229 μέτρα με 8 στάσεις ανάπαυσης, ενώ ο Δ2 400 μέτρα με καμία στάση. Ειδικότερα, ο μέσος όρος απόστασης (Μ.Ο) των ασθενών στο 1^ο λεπτό ήταν 58 m, ενώ ολοκληρώνοντας και το 2^ο λεπτό διένυσαν Μ.Ο 104 m. Στη συνέχεια, παρατηρείται αύξηση των διανυόμενων μέτρων, κυρίως στα 3 και 4 λεπτά, με Μ.Ο 173 και 234 m, αντίστοιχα. Επιπλέον, οι ασθενείς, μέχρι τα 5 λεπτά διέσχισαν Μ.Ο 265 m, καταλήγοντας σε συνολική μέση διανυόμενη απόσταση 314 μέτρων. Από την διαφορά των μέσων αποστάσεων που πραγματοποιήθηκαν κάθε λεπτό, γίνεται φανερό πως η πορεία επίδοσης των ασθενών δεν ήταν σταθερή καθ' όλη τη διάρκεια της δοκιμασίας. Όσον αφορά τις στάσεις, ο Δ2 δεν εκτελέσει καμία, σε αντίθεση με τον Δ1 που χρειάστηκε 8 (Πίνακας 2).

Δοκιμασία 6MWT (PRE)							
ID	Διανυόμενη Απόσταση σε μέτρα (m)						ΣΤΑΣΕΙΣ
	1 min	2 min	3 min	4 min	5 min	6 min/TOTAL	
Δ1	50	79,4	150,1	179	200	229,3	8
Δ2	66,3	129	197,7	289,2	330,9	400	0
MEAN	58,1	104,2	173,9	234,1	265,4	314,7	
SD	11,5	35,1	33,6	78	92,5	120,7	

Πίνακας 2: Διανυόμενη Απόσταση (m) σε κάθε λεπτό, Συνολικές Στάσεις, Μέσος Όρος (MEAN) και Τυπική Απόκλιση (SD) κλίμακας 6MWT πριν την παρέμβαση.

Ολοκληρώνοντας τις παρεμβατικές συνεδρίες, εντοπίστηκαν μικρές βελτιώσεις στην λειτουργία της βάδισης των συμμετεχόντων, οι οποίες αφορούσαν κυρίως τη σταθεροποίηση του ρυθμού βάδισης, καθώς και την ελάττωση των αντισταθμιστικών κινήσεων που οι ασθενείς είχαν υιοθετήσει για τη διατήρηση της ισορροπίας τους. Ταυτόχρονα, δεν παρατηρήθηκε κάποια διαφοροποίηση στο πρότυπο βάδισης, αλλά μειώθηκε η απαίτηση των ασθενών για ξεκούραση στη συγκεκριμένη δραστηριότητα.

6.3 Δεδομένα Νευρολογικής Εξέτασης

Μετά την αξιολόγηση της βάδισης ακολούθησε η νευρολογική εξέταση των ασθενών που περιλάμβανε μυϊκά τεστ και γωνιομέτρηση εύρους τροχιάς αρθρώσεων, καθώς και τον έλεγχο της αισθητικότητας.

6.3.1 Μυϊκά Τεστ και Γωνιομέτρηση Εύρους Τροχιάς

Τα μυϊκά τεστ περιείχαν εξέταση της δύναμης βασικών μυϊκών ομάδων άνω και κάτω άκρου, όπως καμπτήρες και εκτείνοντες ώμου, αγκώνα, καρπού, ισχίου, γόνατος και ποδοκνημικής. Παρακάτω, παρατίθενται τα μυϊκά τεστ του γόνατος και της ποδοκνημικής, που επηρεάζονται τα μέγιστα από τη πάθηση της Charcot-Marie-Tooth. Αναλυτικότερα, οι δύο ασθενείς παρουσίασαν δύναμη 4⁻ στους καμπτήρες και εκτείνοντες του γόνατος και στα δύο κάτω άκρα. Στους μύες της ποδοκνημικής, ο ασθενής Δ1 εμφάνισε αμφοτερόπλευρη αδυναμία των πελματιαίων και ραχιαίων καμπτήρων με μυϊκό τεστ 1⁺ και 2⁺⁺, αντίστοιχα, μειώνοντας την σταθερότητα και κινητικότητα της άρθρωσης. Ομοίως, αδυναμία παρουσίασε και ο Δ2 στους αριστερούς ραχιαίους καμπτήρες με βαθμολογία 2⁺, ενώ το μυϊκό τεστ των δεξιών ραχιαίων και αμφοτερόπλευρων πελματιαίων καμπτήρων ήταν 3 (Πίνακας 3).

Μυϊκή Δύναμη								
	Γόνατο				Ποδοκνημική			
	Καμπτήρες		Εκτείνοντες		Ραχιαίοι Καμπτήρες		Πελματιαίοι Καμπτήρες	
ID	Δ	A	Δ	A	Δ	A	Δ	A
Δ1	4-	4-	4-	4-	2++	2++	1+	1+
Δ2	4-	4-	4	4	3	2+	3	3

Πίνακας 3: Μυϊκό Τεστ καμπτήρων και εκτεινόντων Γόνατος, ραχιαίων και πελματιαίων καμπτήρων Ποδοκνημικής Άρθρωσης.

Η νόσος της CMT, εκτός από μυϊκή αδυναμία, προκαλεί εξίσου σημαντικό περιορισμό στο εύρος τροχιάς της ποδοκνημικής άρθρωσης. Οι ασθενείς της παρούσας μελέτης παρουσιάζουν έλλειμμα στο ενεργητικό εύρος της ραχιαίας κάμψης, εκτελώντας κίνηση 10° στο δεξί κάτω άκρο. Μεγαλύτερη μείωση του εύρους παρατηρείται στο αριστερό κάτω άκρο, όπου ο Δ1 κάμπτει ραχιαία την ποδοκνημική κατά 5°, ενώ ο Δ2 λιγότερο από 5° (Πίνακας 4).

Ενεργητικό Εύρος Τροχιάς		
Ραχιαία κάμψη ποδοκνημικής		
ID	Δ	A
Δ1	10°	5°
Δ2	10°	<5°

Πίνακας 4: Εύρος Τροχιάς ραχιαίας κάμψης Ποδοκνημικής Άρθρωσης.

Με την εκπλήρωση του προγράμματος ασκήσεων, δεν σημειώθηκε διακριτή αριθμητική αλλαγή των μυϊκών τεστ και του εύρους τροχιάς. Ωστόσο, υπήρξε αύξηση της σταθερότητας

των ασθενών κατά την εκτέλεση λειτουργικών ασκήσεων, αποδεικνύοντας την ενδυνάμωση των μυϊκών ομάδων. Συγκεκριμένα, κατά την έγερση από καθιστή θέση ο τετρακέφαλος μυς φαίνεται να απέκτησε μεγαλύτερη σταθερότητα στην άσκηση, ενώ η ραχιαία κάμψη ποδοκνημικής εκτελούνταν με μεγαλύτερη αντίσταση.

Επίσης, φάνηκε βελτίωση της ελαστικότητας των μαλακών μορίων και παρατηρήθηκε μεγαλύτερη ανοχή των αρθρώσεων κατά την κίνηση, κυρίως, της ραχιαίας κάμψης ποδοκνημικής (διάταση γαστροκνημίου).

6.3.2 Έλεγχος Αισθητικότητας

Στο τέλος της νευρολογικής εξέτασης, οι ασθενείς υποβλήθηκαν σε έλεγχο της επιπολής και εν τω βάθει αισθητικότητας. Αρχικά εξετάστηκαν οι αισθήσεις του πόνου, της θερμοκρασίας και της αφής στα δερμοτόμια A3-Θ1 και O1-I1, αμφοτερόπλευρα. Σημειώνεται πως, ο ασθενής Δ2 παρουσίασε παραισθησία, κατά την αφή, στα πέλματα. Στη συνέχεια, ελέγχθηκε η κιναισθησία και η παλλαισθησία, στις οποίες ο Δ1 είχε θετική ανταπόκριση. Αντίθετα, η παλλαισθησία ήταν απύσαστα στα άνω και κάτω άκρα του Δ2, αναφέροντας αίσθημα «γαργαλητού» στα πόδια.

Διεκπεραιώνοντας τις συνεδρίες, η επιπολής αισθητικότητα παρέμεινε αμετάβλητη. Φαίνεται, ωστόσο, να ενισχύθηκε η λειτουργία των ιδιοδεκτικών υποδοχέων, μέσω ασκήσεων ισορροπίας για την πρόκληση των κατάλληλων ερεθισμάτων. Το συγκεκριμένο διαπιστώθηκε από την αύξηση των δευτερολέπτων εκτέλεσης των παραπάνω ισορροπιστικών ασκήσεων (ορθοστάτιση, μονοποδική στήριξη κλπ.). Έτσι, βελτιώθηκε η εν τω βάθει αισθητικότητα των συμμετεχόντων, δηλαδή η κιναισθησία, η αίσθηση της θέσης στο χώρο (ιδιοδεκτικότητα).

6.4 Δεδομένα Αξιολόγησης Ισορροπίας με την κλίμακα MiniBESTest

Η αξιολόγηση της Ισορροπίας με την miniBESTest έγινε με τους ασθενείς Δ1 και Δ2 να εξετάζονται, αρχικά, στις Προπαρασκευαστικές/ Προληπτικές Προσαρμογές Στάσης, δραστηριότητες 1-3 της miniBESTest, όπου φάνηκε η ίδια αυξημένη δυσκολία και στις δύο περιπτώσεις ασθενών με μέσο όρο βαθμολογίας (Μ.Ο) 1 στα 6. Ωστόσο, υπήρξε διαφοροποίηση μεταξύ των συμμετεχόντων στις δραστηριότητες 4-6 του Αντιδραστικού Ελέγχου Στάσης (Μ.Ο: 1,5), καθώς ο ασθενής Δ1 δεν κατάφερε να ολοκληρώσει καμία από τις τρεις δοκιμασίες (βαθμολογία 0/6), ενώ ο Δ2, με μέγιστο σκορ 6, συγκέντρωσε μία μέτρια βαθμολογία (βαθμολογία 3/6). Στην ενότητα του Αισθητηριακού Προσανατολισμού, ο Μ.Ο είναι 1, με τη βαθμολογία του Δ1 να είναι 0/6 και του Δ2 2/6. Τέλος, και οι δυο ασθενείς

διεκπεραίωσαν πιο εύκολα τις δραστηριότητες της Δυναμικής Βάδισης με Μ.Ο 6,5 (με μέγιστο σκορ: 10), συγκεντρώνοντας μέση τελική βαθμολογία (miniBestTotal) 10 μονάδων (με μέγιστο τελικό σκορ: 28) (Πίνακας 5).

Δοκιμασίες MiniBESTest (PRE)					
ID	miniBest 1-3	miniBest 4-6	miniBest 7-9	miniBest 10-14	miniBest TOTAL (0-28)
Δ1	1	0	0	5	6
Δ2	1	3	2	8	14
MEAN	1	1,5	1	6,5	10
SD	0	2,1	1,4	2,1	5,6

Πίνακας 5: Βαθμολογία, Μέσος όρος (MEAN) και Τυπική Απόκλιση (SD) Δοκιμασιών κλίμακας MiniBESTest πριν την παρέμβαση.

Μετά την παρέμβαση, στις δοκιμασίες 1-3 του προπαρασκευαστικού ελέγχου κίνησης, ο μέσος όρος της βαθμολογίας των ασθενών μεταβλήθηκε από 1 (πριν την παρέμβαση) σε 2,5 (μετά την παρέμβαση). Επίσης, η επίδοσή τους στις δραστηριότητες 4-6 και 7-9 βαθμολογήθηκε με Μ.Ο 2, με τον ασθενή Δ1 να καταφέρνει έστω μία από τις δοκιμασίες κάθε ενότητας. Στις τελικές δοκιμασίες 10-14, ο ασθενής Δ2, σε αντίθεση με τον ασθενή Δ1, μπόρεσε να συγκεντρώσει υψηλότερη βαθμολογία μετά το πρόγραμμα ασκήσεων, αυξάνοντας, έτσι, τον Μ.Ο από 6,5 σε 7. Επομένως, η διαμόρφωση της μέσης τελικής βαθμολογίας μετά την παρέμβαση (miniBestTotal) ανέρχεται σε 13,5, σε σχέση με πριν την παρέμβαση που ήταν 10 (Πίνακας 6).

Δοκιμασίες MiniBESTest (AFTER)					
ID	miniBest 1-3	miniBest 4-6	miniBest 7-9	miniBest 10-14	miniBest TOTAL (0-28)
Δ1	2	1	1	5	9
Δ2	3	3	3	9	18
MEAN	2,5	2	2	7	13,5
SD	0,7	1,4	1,4	2,8	6,3

Πίνακας 6: Βαθμολογία, Μέσος όρος (MEAN) και Τυπική Απόκλιση (SD) Δοκιμασιών κλίμακας MiniBESTest μετά την παρέμβαση.

Παρακάτω φαίνονται συγκεντρωτικά τα δεδομένα (Πίνακας 7) των βαθμολογιών όλων των υποενοτήτων της κλίμακας ισορροπίας MiniBESTest, πριν και μετά το φυσικοθεραπευτικό πρόγραμμα ασκήσεων.

ΔΟΚΙΜΑΣΙΕΣ	MEAN ± SD	
	PRE	AFTER
miniBest 1-3	1 ± 0	2,5 ± 0,7
miniBest 4-6	1,5 ± 2,1	2 ± 1,4
miniBest 7-9	1 ± 1,4	2 ± 1,4
miniBest 10-14	6,5 ± 2,1	7 ± 2,8
miniBest TOTAL	10 ± 5,6	13,5 ± 6,3

Πίνακας 7: Μέσος όρος ± Τυπική Απόκλιση (MEAN ± SD) Δοκιμασιών κλίμακας MiniBESTest πριν και μετά την παρέμβαση.

6.5 Δεδομένα Αξιολόγησης με το αυτοαναφερόμενο εργαλείο ONLS

Το ερωτηματολόγιο ONLS, συμπληρώθηκε από τους ασθενείς με πληροφορίες σχετικές με τη λεπτή κινητικότητα του άνω άκρου και με δραστηριότητες του κάτω άκρου επικεντρωμένες στη βάδιση, καθώς και τη χρήση βοηθημάτων ή ορθώσεων. Πρέπει να σημειωθεί ότι όσο υψηλότερη είναι η βαθμολογία, τόσο μεγαλύτερη είναι η ανικανότητα των ασθενών να

ανταπεξέλθουν σε καθημερινές λειτουργίες. Πιο συγκεκριμένα, στην κατηγορία του άνω άκρου ο ασθενής Δ1 εμφάνισε τη περισσότερη δυσκολία με σκορ 3 στα 5, ενώ ο Δ2 ανέφερε λιγότερη δυσκολία (σκορ 0/5). Αναφορικά με την κατηγορία του κάτω άκρου, οι δύο συμμετέχοντες δήλωσαν εξίσου μειωμένη ικανότητα εκτέλεσης δραστηριοτήτων και συγκέντρωσαν βαθμολογία 4 και 3 στα 7 , αντίστοιχα. Υπολογίζοντας τους Μ.Ο των δύο κατηγοριών, προκύπτει μέση τελική βαθμολογία (TOTAL) $5 \pm 2,8$ με μέγιστο τελικό σκορ 12 (Πίνακας 8).

Ερωτήσεις ONLS (PRE / AFTER)			
ID	ΑΝΩ ΑΚΡΟ	ΚΑΤΩ ΑΚΡΟ	TOTAL (0-12)
Δ1	3	4	7
Δ2	0	3	3
MEAN	1,5	3,5	5
SD	2,1	0,7	2,8

Πίνακας 8: Βαθμολογία, Μέσος Όρος (MEAN) και Τυπική Απόκλιση (SD) Ερωτήσεων ONLS πριν και μετά την παρέμβαση.

Το ίδιο ερωτηματολόγιο συμπληρώθηκε και μετά το φυσικοθεραπευτικό πρόγραμμα ασκήσεων, συλλέγοντας δεδομένα πανομοιότυπα με τα αρχικά. Επομένως, προκύπτει ο εξής πίνακας:

ΕΡΩΤΗΣΕΙΣ	MEAN \pm SD	
	PRE	AFTER
ΑΝΩ ΑΚΡΟ	1,5 \pm 2,1	1,5 \pm 2,1
ΚΑΤΩ ΑΚΡΟ	3,5 \pm 0,7	3,5 \pm 0,7
TOTAL	5 \pm 2,8	5 \pm 2,8

Πίνακας 9: Μέσος όρος \pm Τυπική Απόκλιση (MEAN \pm SD) Ερωτήσεων ONLS πριν και μετά την παρέμβαση.

6.6 Ποιοτική Αξιολόγηση Ασθενών

Από την έναρξη έως και την λήξη του φυσικοθεραπευτικού προγράμματος, πραγματοποιούνταν συνεχής καταγραφή παρατηρήσεων, σχετικών με την επίδοση των ασθενών. Στην αρχή κάθε συνεδρίας, οι συμμετέχοντες εκτελούσαν ασκήσεις προθέρμανσης, στις οποίες δεν εμφάνισαν ιδιαίτερη δυσκολία. Κατά τη διάρκεια του κυρίως προγράμματος παρουσίασαν σταδιακή βελτίωση σε αρκετές δραστηριότητες, όπως σε αυτή της *υποβοηθούμενης έγερσης από καθιστή θέση*, στην οποία η απαιτούμενη υποστήριξη μειωνόταν βαθμιαία και η επιστροφή στην αρχική θέση γινόταν πιο ελεγχόμενα. Σημαντική αύξηση σταθερότητας σημειώθηκε, επίσης, κατά το *κάθισμα με υποστήριξη ράχης στον τοίχο*, διότι οι ασθενείς, σε τελικό στάδιο, εκτελούσαν το κάθισμα χωρίς υποστήριξη ή με υποστήριξη σε μπάλα κινησιοθεραπείας. Επιπλέον, ενισχύθηκε η δυνατότητα *απλής και μονοποδικής ορθοστάτισης*, καθώς ελαττώθηκαν η ταλάντευση και οι αντισταθμιστικές κινήσεις των ασθενών. Η *ανάβαση σε σκαλοπάτι (step)*, που χαρακτηρίστηκε ως μία από τις πιο δύσκολες δραστηριότητες, επιτεύχθηκε ύστερα από σταδιακή εκπαίδευση *μεταφορών βάρους σε θέση βηματισμού*. Στο τέλος κάθε συνεδρίας, ακολουθούσαν διατάξεις αποθεραπείας, οι οποίες αναδείχθηκαν ανακουφιστικές για τους ασθενείς.

Με τον τρόπο αυτό, ολοκληρώνονται οι διαδικασίες αξιολόγησης της μελέτης. Τα δεδομένα και αποτελέσματα που παρατέθηκαν παραπάνω, θα επεξεργαστούν και θα συζητηθούν στο επόμενο κεφάλαιο.

ΚΕΦΑΛΑΙΟ 7: ΣΥΖΗΤΗΣΗ

Η παρούσα μελέτη σχεδιάστηκε με κυριότερο σκοπό να βρεθεί η αποτελεσματικότητα ενός τεκμηριωμένου προγράμματος ασκήσεων στη βελτίωση της ισορροπίας και της βάρδισης που είναι βασικά ελλείμματα που παρουσιάζουν οι ασθενείς με περιφερική πολυνευροπάθεια Charcot-Marie-Tooth, και που η υπάρχουσα επιστημονική έρευνα είναι περιορισμένη.

Η αποτελεσματικότητα του παρόντος προγράμματος αποκατάστασης αφορά, πρωτίστως, διαφοροποιήσεις στις λειτουργίες της βάρδισης και ισορροπίας και σε δεύτερο χρόνο σε στοιχεία όπως το εύρος τροχιάς, τη μυϊκή δύναμη και την αισθητικότητα. Σχετικά με τη βάρδιση, ενώ οι συμμετέχοντες αδυνατούσαν να διατηρήσουν μία σταθερή ταχύτητα, μετά την παρέμβαση παρουσίασαν σταθεροποίηση του ρυθμού βάρδισης, καθώς ελαττώθηκαν οι έντονες αυξομειώσεις της ταχύτητας. Ταυτόχρονα αυξήθηκε η αερόβια αντοχή τους, αφού δεν είχαν την ίδια ανάγκη για στάση όπως πριν την παρέμβαση. Επιπλέον, κατά την αξιολόγηση της ισορροπίας πριν την παρέμβαση είχαν μέτρια επίδοση στις μεταφορές και τη δυναμική βάρδιση, καθώς και ανεπιτυχή εκτέλεση δραστηριοτήτων ορθοστάτισης και αντισταθμιστικού ελέγχου. Ωστόσο, μετά το φυσικοθεραπευτικό πρόγραμμα, η ισορροπιστική ικανότητα βελτιώθηκε σημαντικά, σημειώνοντας ελάττωση της ταλάντευσης στις στατικές δραστηριότητες και αύξηση της σταθερότητας του κορμού και των περιφερικών αρθρώσεων κατά τη διάρκεια δυναμικών δραστηριοτήτων. Περαιτέρω ευρήματα βελτίωσης εντοπίζονται στο εύρος κίνησης αρθρώσεων που προηγουμένως εμφάνιζαν μεγαλύτερη δυσκαμψία, καθώς και στη μυϊκή δύναμη κεντρικών μυών των κάτω άκρων. Αναφορικά με την αισθητικότητα, η επιβολή δεν παρουσίασε κάποια μεταβολή, σε αντίθεση με την εν τω βάθει, η οποία φαίνεται να ενισχύθηκε. Συνδυάζοντας τα αποτελέσματα που παρατέθηκαν, γίνεται αντιληπτή μία γενικότερη βελτίωση στη φυσική κατάσταση των ασθενών.

Τα αποτελέσματα άλλων ερευνών, σχετικών με την δημιουργία προγραμμάτων ασκήσεων, φαίνεται να είναι συμβατά με αυτά της παρούσας μελέτης που στοχεύει στην αντιμετώπιση ελλειμμάτων βάρδισης και ισορροπίας. Συγκεκριμένα, στην έρευνα των Lindeman *et al.*, 1995 οι ασθενείς με Κληρονομική Κινητικοαισθητική Πολυνευροπάθεια υποβλήθηκαν σε ασκήσεις ενδυνάμωσης μυών ισχίου και γόνατος με εξοπλισμό αντίστασης. Παρόλο που η μέθοδος ενδυνάμωσης της παρούσας έρευνας διαφέρει, αφού επιλέχθηκε πιο λειτουργικό πρότυπο

ασκήσεων, και στις δύο επιτεύχθηκε αύξηση της ταχύτητας και σταθεροποίηση του ρυθμού βάρδισης. Η κυριότερη βελτίωση μυϊκής δύναμης φαίνεται να εντοπίζεται σε κεντρικότερους μύες κάτω άκρων στις δύο μελέτες, γεγονός που διακρίνεται και σε εκείνη των Chetlin *et al.*, 2004. Το πρόγραμμα ασκήσεων της συγκεκριμένης έρευνας, (Chetlin *et al.*, 2004), οργανώθηκε με βάση την αρχή της προοδευτικότητας, αφού αποτελούνταν από 3 φάσεις δυσκολίας, 4 εβδομάδων η κάθε μία. Παρομοίως σχεδιάστηκε και η παρούσα φυσικοθεραπευτική παρέμβαση, τροποποιώντας, σε κάθε φάση, ορισμένες παραμέτρους του ασκησιολογίου για την σταδιακή αύξηση της δυσκολίας. Η προσαρμογή των ασθενών στις νέες απαιτήσεις ανά περίοδο, συνέβαλλε στην ενδυνάμωση μυών του κάτω άκρου προσδίδοντας μεγαλύτερη σταθερότητα, κυρίως κατά τη φάση στήριξης της βάρδισης. Ταυτοχρόνως, επισημάνθηκε από τους συμμετέχοντες και των δύο μελετών, μία μεγαλύτερη ευχέρεια σε καθημερινές λειτουργικές δραστηριότητες, όπως στο ανέβασμα σκαλιών και σε μεταφορές θέσεων. Δεδομένου ότι, ένα από τα κυριότερα ελλείμματα της CMT είναι η γρήγορη κόπωση, αξίζει να αναφερθεί η βελτίωση της αντοχής των ασθενών τόσο στη παρούσα μελέτη, όσο και σε εκείνη των El Mhandi *et al.*, 2008. Οι συμμετέχοντες της προαναφερόμενης έρευνας υποβλήθηκαν σε αερόβια ενδυνάμωση με τη χρήση στατικού ποδηλάτου, πετυχαίνοντας, έτσι, αύξηση της αντοχής τους. Στο παρόν φυσικοθεραπευτικό πρόγραμμα δεν ακολουθήθηκε αερόβιο είδος ενδυνάμωσης, ωστόσο οι ασθενείς ενθαρρύνονταν για εκτέλεση διαφραγματικής αναπνοής (εισπνοή κατά την σύσπαση των μυϊκών ομάδων και εκπνοή κατά τη χαλάρωση αυτών), κατά την πραγματοποίηση των ασκήσεων, γεγονός που συνέβαλλε στον καλύτερο έλεγχο της αναπνευστικής τους ικανότητας στη βάρδιση, μειώνοντας την ανάγκη τους για ξεκούραση. Η αποτελεσματικότητα ενός προγράμματος ασκήσεων βασισμένου σε λειτουργικές δραστηριότητες αποδεικνύεται και από την έρευνα των Allet *et al.*, 2010, η οποία ακολούθησε ασκησιολόγιο λειτουργικής ενδυνάμωσης σε ασθενείς με διαβητική νευροπάθεια. Ειδικότερα, η παρέμβαση περιλάμβανε δραστηριότητες όμοιες με αυτές της παρούσας μελέτης, όπως η έγερση από καθιστή θέση και η ανάβαση σε step.

Παράλληλα, οι συμμετέχοντες και των δυο φυσικοθεραπευτικών παρεμβάσεων σημείωσαν αύξηση της μυϊκής τους δύναμης, της κινητικότητας των αρθρώσεων και σημαντική σταθεροποίηση του ρυθμού βάρδισης τους. Παρά το πλήθος ερευνών των οποίων τα αποτελέσματα συμπίπτουν με αυτά της παρούσας, διακρίνονται μελέτες που διαφωνούν ως προς την μεθοδολογία και τις επιδράσεις της παρέμβασης. Τέτοια έρευνα αποτελεί εκείνη των Lacroix *et al.*, 2016, όπου οι συμμετέχοντες υποβλήθηκαν σε πρόγραμμα λειτουργικής ενδυνάμωσης κάτω άκρων και κορμού, αλλά δεν εμφάνισαν καμία βελτίωση στον κύκλο βάρδισής τους. Οι ερευνητές στηρίζουν το γεγονός στην ανεπαρκή ένταξη και εκτέλεση ασκήσεων συνδυαστικών δραστηριοτήτων και συντονισμού. Το παρόν φυσικοθεραπευτικό πρόγραμμα, ωστόσο, περιείχε τέτοιου είδους δραστηριότητες, όπως η κύλιση μιας μικρής

μπάλας με το κάτω άκρο συνδυαστικά με στροφές κεφαλής και διατήρηση θέσεων με κίνηση άκρων, οι οποίες φαίνεται να επενεργούν στην σταθερότητα κατά τη βάρδια.

Σχετικά με τη βελτίωση της ισορροπίας, στην ίδια έρευνα των Lacroix *et al.*, 2016 υποστηρίζεται η αποτελεσματικότητα στατικών και δυναμικών ασκήσεων που στοχεύουν στην βελτίωση της ισορροπίας των συμμετεχόντων της. Παρά του δεδομένου ότι οι δραστηριότητες είναι όμοιες με εκείνες που υποβλήθηκαν οι ασθενείς της παρούσας μελέτης (ορθοστάτιση στα δύο πόδια, μονοποδική ορθοστάτιση, κ.α.), εντοπίζεται ένα ακόμη κοινό σημείο αναφορικά με την εφαρμογή προοδευτικότητας στις συγκεκριμένες ασκήσεις. Πιο συγκεκριμένα, με το πέρασμα των συνεδριών οι ορθοστατίσεις εκτελούνταν με ανοιχτά ή κλειστά μάτια, καθώς και με αλλαγές κατευθύνσεων της κεφαλής, ώστε να επανεκπαιδευτεί η διατήρηση της ισορροπίας κάτω από συνθήκες καθημερινών ερεθισμάτων. Ως απόρροια, στη μελέτη των Lacroix *et al.*, 2016 επιτεύχθηκε η πρόληψη πτώσεων που συσχετίζεται άμεσα με την αύξηση της σταθερότητας, άρα και με τη βελτίωση της ισορροπιστικής ικανότητας των ασθενών της παρούσας έρευνας. Η μελέτη των Κονάcs *et al.*, 2013 φανερώνει, επίσης, συμφωνία, υπερασπίζοντας την θετική επιρροή που επιφέρουν λειτουργικού προτύπου ασκήσεις στην ισορροπία. Το ασκησιολόγιο τους περιλάμβανε στατικές και δυναμικές δραστηριότητες (π.χ. ορθοστάτιση με δύο ή σε ένα πόδι και βήμα προς τα μπροστά, αντίστοιχα) σε συνδυασμό με λειτουργικές ασκήσεις, όπως έγερση από καθιστή θέση, στοχεύοντας στην ενδυνάμωση μυών του ισχίου, γόνατος και ποδοκνημικής άρθρωσης. Σε ίδια φιλοσοφία βασίστηκε και το παρόν φυσικοθεραπευτικό πρόγραμμα, το οποίο επιδίωκε την ενδυνάμωση μυών του κάτω άκρου μαζί με την εκπαίδευση λειτουργικών κινήσεων, προσδίδοντας σταθερότητα στις εμπλεκόμενες ανατομικές δομές. Με τον τρόπο αυτό, επιτεύχθηκε μείωση των ταλαντεύσεων κατά τη διατήρηση της όρθιας στάσης και άλλων πιο δυναμικών στάσεων, γεγονός που αποδεικνύει τη βελτίωση της ισορροπιστικής ικανότητας των συμμετεχόντων. Επιπρόσθετη έρευνα στην οποία οι ασθενείς υποβλήθηκαν σε ένα πρόγραμμα λειτουργικών ασκήσεων, όπως η διατήρηση στατικής ισορροπίας με κλειστά πόδια ή με τα πόδια το ένα μπροστά από το άλλο και η μονοποδική στήριξη, κατάφερε βελτιστοποίηση του ελέγχου συντονισμένων κινήσεων, αλλά και μείωση του κινδύνου πτώσεων (Nardone *et al.*, 2010). Τέτοιου είδους ισορροπιστικές ασκήσεις ακολούθησε και η παρούσα έρευνα, καταλήγοντας σε παρόμοια αποτελέσματα αύξησης της ισορροπιστικής ικανότητας των ασθενών. Μία άλλη κλινική μελέτη, που συγκέντρωσε ηλικιωμένους ασθενείς με διαφόρων τύπων περιφερική πολυνευροπάθεια, οργάνωσε την παρέμβαση της ξεκινώντας με ασκήσεις προθέρμανσης και συνεχίζοντας με ενδυνάμωση κάτω άκρου, στατικό έλεγχο, συντονισμό και πολυδιεργασία δραστηριοτήτων, οδηγώντας στις ίδιες ακριβώς επιδράσεις που είχαν οι παραπάνω έρευνες (Bulat *et al.*, 2007). Συνοψίζοντας, το μοτίβο λειτουργικών ασκήσεων που ακολουθήθηκε σε όλες τις έρευνες που

παρατέθηκαν, φαίνεται πως προβαίνει σε ενίσχυση του συντονισμού κινήσεων και κατ' επέκταση της ισορροπιστικής ικανότητας και βάδισης των ασθενών με Charcot-Marie-Tooth.

Η μεθοδολογία της παρούσας έρευνας οργανώθηκε με ιδιαίτερη προσοχή σε όλους τους επιμέρους κλάδους από τους οποίους απαρτίζεται, ωστόσο εντοπίστηκαν ορισμένοι **περιορισμοί κατά την πραγματοποίηση της**. Βασικότερος περιορισμός ήταν ο αριθμός του δείγματος που έλαβε μέρος. Η μικρή συμμετοχή ασθενών οφείλεται στην σπανιότητα της νόσου Charcot-Marie-Tooth, σε συνδυασμό με το μικρό πλήθος ατόμων από το οποίο ήταν δυνατή η επιλογή (Περιφέρεια Δυτικής Ελλάδας). Το γεγονός αυτό, δυσκόλεψε και την ανάλυση των αποτελεσμάτων με αριθμητική στατιστική και ποσοστά. Επιπρόσθετα, οι συνολικές συνεδρίες της παρέμβασης δεν συμπλήρωσαν τα ιδανικά επίπεδα μίας κλινικής έρευνας, λόγω της δυσχέρειας των ασθενών να μεταφέρονται στην Μονάδα Νευρομυικών Παθήσεων περισσότερο από μία φορά την εβδομάδα. Τέλος, η λειτουργία της Μονάδας περιοριζόταν σε πρωινές ώρες και, έτσι, δεν υπήρχε η ευελιξία για προγραμματισμό των συνεδριών σε εφικτές ώρες για τους ασθενείς.

Η έρευνα αυτή κατάφερε να προσθέσει παραπάνω στοιχεία ως προς την επίδραση της φυσικοθεραπείας σε άτομα με Charcot-Marie-Tooth, ένας κλάδος που, όπως αποδείχθηκε, χρήζει περαιτέρω διερεύνηση. Κρίνεται αναγκαία, λοιπόν, η διεξαγωγή **μελλοντικών ερευνών** που θα εμβαθύνουν στο παρόν θέμα, με ένα μεγαλύτερο αριθμό δείγματος και με κατηγοριοποίηση αυτού ανάλογα με συγκεκριμένο τύπο της CMT για περισσότερη εγκυρότητα των αποτελεσμάτων. Επιπλέον, η οργάνωση ενός μακρόχρονου φυσικοθεραπευτικού προγράμματος θα επιφέρει πιο αξιόπιστα αποτελέσματα στη βάδιση και ισορροπία, ενότητες που απαιτούν μεθοδικότητα και χρονικά περιθώρια για να παρουσιάσουν εμφανή βελτίωση. Παράλληλα, η δημιουργία φυσικοθεραπευτικών προγραμμάτων βασισμένων σε πρότυπα λειτουργικής ενδυνάμωσης θα πρέπει να αποτελέσει προοπτική ενασχόλησης των ερευνητών. Έτσι, δύναται να συμπληρωθούν πληροφορίες σχετικές με την επιρροή των προγραμμάτων ασκήσεων στα λειτουργικά ελλείματα της νόσου και όχι μόνο στα συμπτώματα αυτής, καταρτίζοντας μια ολιστική αρθρογραφία γύρω από την νόσο της Charcot-Marie-Tooth.

ΚΕΦΑΛΑΙΟ 8: ΣΥΜΠΕΡΑΣΜΑΤΑ

Διεκπεραιώνοντας, λοιπόν, την έρευνα επισημαίνεται η σημαντικότητα της φυσικοθεραπευτικής παρέμβασης σε ασθενείς με Charcot-Marie-Tooth, συνεκτιμώντας τα βασικότερα θετικά αποτελέσματα που σημειώθηκαν.

Η βασική αποτελεσματικότητα ενός στοχευμένου προγράμματος φυσικοθεραπείας, που φάνηκε και στην παρούσα μελέτη, σχετίζεται με την αύξηση της δύναμης των κάτω άκρων, η οποία συνέβαλλε σημαντικά στην σταθεροποίηση του ρυθμού βάδισης και ελάττωση της ανάγκης των ασθενών για ανάπαυση.

Η βελτίωση της ορθοστάτισης, αλλά και βάδισης αποτελούν την πιο σημαντική επίδραση του προγράμματος ασκήσεων και φαίνεται να είναι αποτέλεσμα της ενδυνάμωσης που προηγήθηκε.

Αναφορικά με την ισορροπία, η μείωση των ταλαντεύσεων που παρατηρούνται σε μικρή βάση στήριξης και οι μειωμένες αντισταθμιστικές κινήσεις ως αποτέλεσμα του προγράμματος ασκήσεων, οδήγησε στη μεγαλύτερη διατήρηση στατικών και δυναμικών δραστηριοτήτων, αντίστοιχα.

Ύστερα από την συσχέτιση των συμπερασμάτων με εκείνα άλλων ερευνών, παρατηρείται πως το λειτουργικό πρότυπο ασκήσεων βελτιώνει τα ελλείμματα της πάθησης που μελετήθηκε.

Παρ' όλους τους περιορισμούς της έρευνας, αποδεικνύεται πως η συμβολή της φυσικοθεραπείας στην CMT επιφέρει θετικά αποτελέσματα, συμβάλλοντας στην ύφεση των συμπτωμάτων και στην βελτίωση της λειτουργικότητας των ασθενών. Συνεπώς, απαιτείται η παραπάνω επιστημονική διερεύνηση γύρω από την δημιουργία ορθών φυσικοθεραπευτικών προγραμμάτων ασκήσεων για την πολυνευροπάθεια Charcot-Marie-Tooth.

ΒΙΒΛΙΟΓΡΑΦΙΑ

Alghwiri, A. A. and Whitney, S. L. (2012) 'Berg Balance Scale Learn more about Berg Balance Scale Balance and falls Household and Neighborhood Safety , Mobility'.

Allet, L., Armand, S., De Bie, R. A., Golay, A., Monnin, D., Aminian, K., Staal, J. B. and De Bruin, E. D. (2010) 'The gait and balance of patients with diabetes can be improved: A randomised controlled trial', *Diabetologia*, 53(3), pp. 458–466. doi: 10.1007/s00125-009-1592-4.

Baehr, M. and Frotscher, M. (2009) *Εντοπιστική Διάγνωση στη Νευρολογία*. 4η Έκδοση. Edited by Βασιλοπούλου. Ιατρικές Εκδόσεις Κωνσταντάρας.

Bensoussan, L., Jouvion, A., Kerzoncuf, M., Delarque, A., Theodoridou, E., Milhe De Bovis, V., Thefenne, L., Attarian, S. and Viton, J. M. (2016) 'Orthopaedic shoes along with physical therapy was effective in Charcot-Marie-Tooth patient over 10 years', *Prosthetics and Orthotics International*, 40(5), pp. 636–642. doi: 10.1177/0309364615584657.

Bragadin, M., Francini, L., Bellone, E., Grandis, M., Reni, L., Canneva, S., Gemelli, C., Ursino, G., Maggi, G., Mori, L. and Schenone, A. (2015) 'IN C ER IG E @ A IN C ER', 51(4), pp. 423–427.

Bulat, T., Hart-Hughes, S., Ahmed, S., Quigley, P., Palacios, P., Werner, D. C. and Foulis, P. (2007) 'Effect of a group-based exercise program on balance in elderly.', *Clinical interventions in aging*, 2(4), pp. 655–660. doi: 10.2147/cia.s204.

Burns, J., Ouvrier, R., Estilow, T., Shy, R., Laurá, M., Pallant, J. F., Lek, M., Muntoni, F., Reilly, M. M., Pareyson, D., Acsadi, G., Shy, M. E. and Finkel, R. S. (2012) 'Validation of the Charcot-Marie-Tooth disease pediatric scale as an outcome measure of disability', *Annals of Neurology*, 71(5), pp. 642–652. doi: 10.1002/ana.23572.

Capponi, S., Geroldi, A., Fossa, P., Grandis, M., Ciotti, P., Gulli, R., Schenone, A., Mandich, P. and Bellone, E. (2011) 'HSPB1 and HSPB8 in inherited neuropathies: Study of an Italian cohort of dHMN and CMT2 patients', *Journal of the Peripheral Nervous System*, 16(4), pp. 287–294. doi: 10.1111/j.1529-8027.2011.00361.x.

Chetlin, R. D., Gutmann, L., Tarnopolsky, M., Ullrich, I. H. and Yeater, R. A. (2004) 'Resistance training effectiveness in patients with charcot-marie-tooth disease: Recommendations for exercise prescription', *Archives of Physical Medicine and Rehabilitation*, 85(8), pp. 1217–1223. doi: 10.1016/j.apmr.2003.12.025.

Duchesne, M., Mathis, S., Richard, L., Magdelaine, C., Corcia, P., Nouioua, S., Tazir, M., Magy, L. and Vallat, J. M. (2018) 'Nerve biopsy is still useful in some inherited neuropathies', *Journal of Neuropathology and Experimental Neurology*, 77(2), pp. 88–99. doi: 10.1093/jnen/nlx111.

Echaniz-Laguna, A., Ghezzi, D., Chassagne, M., Mayençon, M., Padet, S., Melchionda, L., Rouvet, I., Lannes, B., Bozon, D., Latour, P., Zeviani, M. and De Camaret, B. M. (2013) 'SURF1 deficiency causes demyelinating Charcot-Marie-Tooth disease', *Neurology*, 81(17), pp. 1523–1530. doi: 10.1212/WNL.0b013e3182a4a518.

Estilow, T., Glanzman, A. M., Burns, J., Harrington, A., Cornett, K., Menezes, M. P., Shy,

R., Moroni, I., Pagliano, E., Pareyson, D., Bhandari, T., Muntoni, F., Laurá, M., Reilly, M. M., Finkel, R. S., Eichinger, K. J., Herrmann, D. N., Troutman, G., Bray, P., et al. (2019) 'Balance impairment in pediatric charcot–marie–tooth disease', *Muscle and Nerve*, 60(3), pp. 242–249. doi: 10.1002/mus.26500.

Floroskufi, P., Panas, M., Karadima, G. and Vassilopoulos, D. (2007) 'New mutation of the MPZ gene in a family with the Dejerine–Sottas disease phenotype', *Muscle and Nerve*, 35(5), pp. 667–669. doi: 10.1002/mus.20703.

Franchignoni, F., Godi, M. and Giordano, A. (2015) 'C ER', (September).

Franchignoni, F., Horak, F., Godi, M., Nardone, A. and Giordano, A. (2010) 'Using psychometric techniques to improve the balance evaluation systems test: The mini-bestest', *Journal of Rehabilitation Medicine*, 42(4), pp. 323–331. doi: 10.2340/16501977-0537.

Godi, M., Franchignoni, F., Caligari, M., Giordano, A., Turcato, A. M. and Nardone, A. (2013) 'Research Report', 93(2).

Graham, R. C. and Hughes, R. A. C. (2006) 'A modified peripheral neuropathy scale: The Overall Neuropathy Limitations Scale', *Journal of Neurology, Neurosurgery and Psychiatry*, 77(8), pp. 973–976. doi: 10.1136/jnnp.2005.081547.

Hoogenboom, B., Voight, M. and Prentice, W. (2016) *Φυσικοθεραπευτικές Παρεμβάσεις στο μυοσκελετικό σύστημα*. 1η Έκδοση. Edited by Τριανταφυλλόπουλος. Κωνσταντάρης Ιατρικές Εκδόσεις.

Houglum, P. A. (2018) *Κινησιοθεραπεία Θεραπευτικές Ασκήσεις για Μυοσκελετικές Παθήσεις*. Edited by Δ. Μανδαλίδης, Σ. Μαυρομούστακος, Ν. Στριμπάκος, and Κ. Φουσέκης. Broken Hill Publishers LTD.

King, L. A., Priest, K. C., Salarian, A., Pierce, D. and Horak, F. B. (2012) 'Comparing the Mini-BESTest with the Berg Balance Scale to Evaluate Balance Disorders in Parkinson ' s Disease', 2012. doi: 10.1155/2012/375419.

Kloos, A. D., Bello-Haas, V. D., Thome, R., Cassidy, J., Lewis, L., Cusma, T. and Mitsumoto, H. (2004) 'Interrater and intrarater reliability of the tinetti balance test for individuals with amyotrophic lateral sclerosis', *Journal of Neurologic Physical Therapy*, 28(1), pp. 12–19. doi: 10.1097/01.NPT.0000284773.87060.c8.

Kovács, É., Sztruhár Jónásné, I., Karóczy, C. K., Korpos, Á. and GONDOSraquo, T. (2013) 'Effects of a multimodal exercise program on balance, functional mobility and fall risk in older adults with cognitive impairment: A randomized controlled single-blind study', *European Journal of Physical and Rehabilitation Medicine*, 49(5), pp. 639–648.

Lacroix, A., Kressig, R. W., Muehlbauer, T., Gschwind, Y. J., Pfenninger, B., Bruegger, O. and Granacher, U. (2016) 'Effects of a supervised versus an unsupervised combined balance and strength training program on balance and muscle power in healthy older adults: A randomized controlled trial', *Gerontology*, 62(3), pp. 275–288. doi: 10.1159/000442087.

Lampropoulou, S. I., Billis, E., Gedikoglou, I. A., Michailidou, C., Nowicky, A. V., Skrinou, D., Michailidi, F., Chandrinou, D. and Meligkoni, M. (2019) 'Reliability, validity and minimal detectable change of the Mini-BESTest in Greek participants with chronic stroke', *Physiotherapy Theory and Practice*. Taylor & Francis, 35(2), pp. 171–182. doi: 10.1080/09593985.2018.1441931.

Lindeman, E., Leffers, P., Spaans, F., Drukker, J., Reulen, J., Kerckhoffs, M. and Köke,

A. (1995) 'Strength training in patients with myotonic dystrophy and hereditary motor and sensory neuropathy: A randomized clinical trial', *Archives of Physical Medicine and Rehabilitation*, 76(7), pp. 612–620. doi: 10.1016/S0003-9993(95)80629-6.

Lykke, K. and Kahr, L. (2020) 'Reliability of the 2- and 6-minute walk tests in neuromuscular diseases Knak, Kirsten Lykke; Andersen, Linda Kahr; Witting, Nanna; Vissing, John', 49(2017), pp. 362–366. doi: 10.2340/16501977-2222.

Mandarakas, M. R., Menezes, M. P., Rose, K. J., Shy, R., Eichinger, K., Foscan, M., Estilow, T., Kennedy, R., Herbert, K., Bray, P., Refshauge, K., Ryan, M. M., Yiu, E. M., Farrar, M., Sampaio, H., Moroni, I., Pagliano, E., Pareyson, D., Yum, S. W., et al. (2018) 'Development and validation of the Charcot-Marie-Tooth disease infant scale', *Brain*, 141(12), pp. 3319–3330. doi: 10.1093/brain/awy280.

Martin, S. and Kessler, M. (2015) *Φυσικοθεραπευτικές Παρεμβάσεις σε ασθενείς με Νευρολογικές Παθήσεις*. Edited by Δ. Μπακαλίδου and Γ. Τριανταφυλλόπουλος. Κωνσταντάρης Ιατρικές Εκδόσεις.

Masuhr, K. and Neumann, M. (2011) *Νευρολογία*. 6η Έκδοση. Νικόλαος Δ. Βλαϊκίδης.

El Mhandi, L., Millet, G. Y., Calmels, P., Richard, A., Oullion, R., Gautheron, V. and Féasson, L. (2008) 'Benefits of interval-training on fatigue and functional capacities in charcot-marie-tooth disease', *Muscle and Nerve*, 37(5), pp. 601–610. doi: 10.1002/mus.20959.

Misulis, K. and Head, T. (2010) *Netter's Σύνοψη Νευρολογίας*. Gotsis Εκδόσεις.

Mori, L., Prada, V., Signori, A., Pareyson, D., Piscosquito, G., Padua, L., Pazzaglia, C., Fabrizi, G. M., Smania, N., Picelli, A. and Schenone, A. (2019) 'Outcome measures in the clinical evaluation of ambulatory Charcot-Marie-Tooth 1A subjects', *European Journal of Physical and Rehabilitation Medicine*, 55(1), pp. 47–55. doi:10.23736/S1973-9087.18.05111-0.

Murphy, M., Herrmann, D. N., Mcdermott, M. P., Scherer, S., Shy, M. E., Reilly, M. M. and Pareyson, D. (2011) 'Reliability of the CMT neuropathy score (second version) in Charcot-Marie-Tooth disease', 198, pp. 191–198.

Najafi, B., Crews, R. T. and Wrobel, J. S. (2013) 'A novel plantar stimulation technology for improving protective sensation and postural control in patients with diabetic peripheral neuropathy: A double-blinded, randomized study', *Gerontology*, 59(5), pp. 473–480. doi: 10.1159/000352072.

Nam, D. E., Nam, S. H., Lee, A. J., Hong, Y. B., Choi, B. O. and Chung, K. W. (2018) 'Small heat shock protein B3 (HSPB3) mutation in an axonal Charcot-Marie-Tooth disease family', *Journal of the Peripheral Nervous System*, 23(1), pp. 60–66. doi: 10.1111/jns.12249.

Nardone, A., Godi, M., Artuso, A. and Schieppati, M. (2010) 'Balance rehabilitation by moving platform and exercises in patients with neuropathy or vestibular deficit', *Archives of Physical Medicine and Rehabilitation*. Elsevier Inc., 91(12), pp. 1869–1877. doi: 10.1016/j.apmr.2010.09.011.

Nichols-Larsen, D., Kegelmeyer, D., Buford, J., Kloss, A., Heathcock, J. and Basso, D. M. (2016) *Νευρολογική Αποκατάσταση*. Κωνσταντάρης Ιατρικές Εκδόσεις.

Van Paassen, B. W., Van Der Kooi, A. J., Van Spaendonck-Zwarts, K. Y., Verhamme, C., Baas, F. and De Visser, M. (2014) 'PMP22 related neuropathies: Charcot-Marie-Tooth disease type 1A and Hereditary Neuropathy with liability to Pressure Palsies', *Orphanet*

Journal of Rare Diseases. Orphanet Journal of Rare Diseases, 9(1), pp. 1–15. doi: 10.1186/1750-1172-9-38.

Padua, L., Coraci, D., Lucchetta, M., Paolasso, I., Pazzaglia, C., Granata, G., Cacciavillani, M., Luigetti, M., Manganelli, F., Pisciotta, C., Piscosquito, G., Pareyson, D. and Briani, C. (2018) 'Different nerve ultrasound patterns in charcot-marie-tooth types and hereditary neuropathy with liability to pressure palsies', *Muscle and Nerve*, 57(1), pp. E18–E23. doi: 10.1002/mus.25766.

Padua, L., Pazzaglia, C., Pareyson, D., Schenone, A., Aiello, A., Fabrizi, G. M., Cavallaro, T., Santoro, L., Manganelli, F., Gemignani, F., Vitetta, F., Quattrone, A., Mazzeo, A., Russo, M., Vita, G., Gentile, L., Messina, S., Stancanelli, C., Vita, G. L., et al. (2016) 'Novel outcome measures for Charcot–Marie–Tooth disease: validation and reliability of the 6-min walk test and StepWatch™ Activity Monitor and identification of the walking features related to higher quality of life', *European Journal of Neurology*, 23(8), pp. 1343–1350. doi: 10.1111/ene.13033.

Pagliano, E., Moroni, I., Baranello, G., Magro, A., Bulgheroni, S., Ferrarin, M. and Pareyson, D. (2011) 'Outcome measures for Charcot-Marie-Tooth disease: clinical and neurofunctional assessment in children', 242, pp. 237–242.

Piscosquito, G., Saveri, P., Magri, S., Ciano, C., Gandioli, C., Morbin, M., Bella, D. D., Moroni, I., Taroni, F. and Pareyson, D. (2016) 'Screening for SH3TC2 gene mutations in a series of demyelinating recessive Charcot-Marie-Tooth disease (CMT4)', *Journal of the Peripheral Nervous System*, 21(3), pp. 142–149. doi: 10.1111/jns.12175.

Purves, D., Augustine, G., Fitzpatrick, D., Hall, W., LaMantia, A., McNamara, J. and Williams, M. (2004) *Νευροεπιστήμη*. 3η Έκδοση. Επιστημονικές Εκδόσεις Παρισιάνου Α.Ε.

Ramdharry, G. M., Day, B. L., Reilly, M. M. and Marsden, J. F. (2012) 'Foot drop splints improve proximal as well as distal leg control during gait in Charcot-Marie-Tooth Disease', *Muscle and Nerve*, 46(4), pp. 512–519. doi: 10.1002/mus.23348.

Rünker, A. E., Kobsar, I., Fink, T., Loers, G., Tilling, T., Putthoff, P., Wessig, C., Martini, R. and Schachner, M. (2004) 'Pathology of a mouse mutation in peripheral myelin protein P0 is characteristic of a severe and early onset form of human Charcot-Marie-Tooth type 1B disorder', *Journal of Cell Biology*, 165(4), pp. 565–573. doi: 10.1083/jcb.200402087.

Sartor, C. D., Hasue, R. H., Cacciari, L. P., Butugan, M. K., Watari, R., Pássaro, A. C., Giacomozzi, C. and Sacco, I. C. (2014) 'Effects of strengthening, stretching and functional training on foot function in patients with diabetic neuropathy: Results of a randomized controlled trial', *BMC Musculoskeletal Disorders*, 15(1), pp. 1–10. doi: 10.1186/1471-2474-15-137.

Skre, H. (1974) 'Genetic and clinical aspects of Charcot-Marie-Tooth's disease', *Clinical Genetics*, 6(2), pp. 98–118. doi: 10.1111/j.1399-0004.1974.tb00638.x.

Solari, A. and Laura, M. (2008) 'Reliability of clinical outcome measures in Charcot-Marie-Tooth disease', 18, pp. 19–26. doi: 10.1016/j.nmd.2007.09.006.

Sorour, E. and Upadhyaya, M. (1998) 'Mutation analysis in charcot-marie-tooth disease type 1 (CMT1)', *Human Mutation*, 11(SUPPL 1). doi: 10.1002/humu.1380110178.

Stokes, M. and Stack, E. (2011) *Κλινική διαχείριση για νευρολογικές καταστάσεις*. 3η Έκδοση. Επιστημονικές Εκδόσεις Παρισιάνου Α.Ε.

Thakral, G., Kim, P. J., LaFontaine, J., Menzies, R., Najafi, B. and Lavery, L. A. (2013) 'Electrical stimulation as an adjunctive treatment of painful and sensory diabetic neuropathy', *Journal of Diabetes Science and Technology*, 7(5), pp. 1202–1209. doi: 10.1177/193229681300700510.

Thompson, P., Beath, T., Bell, J., Jacobson, G., Phair, T., Salbach, N. M. and Wright, V. F. (2008) 'Test-retest reliability of the 10-metre fast walk test and 6-minute walk test in ambulatory school-aged children with cerebral palsy', *Developmental Medicine and Child Neurology*, 50(5), pp. 370–376. doi: 10.1111/j.1469-8749.2008.02048.x.

Valeria, P., S, S., I, P., L, M., C, G., M, H., S, A., G, M., M, G., GL, M. and A, S. (2018) 'Hand Rehabilitation Treatment for Charcot-Marie-Tooth Disease: An Open Label Pilot Study', *Journal of Neurology & Neurophysiology*, 09(04). doi: 10.4172/2155-9562.1000465.

Vallat, J. and Funalot, B. (2010) 'La maladie de Charcot- Marie-Tooth', 26.

Victor, M. and Ropper, A. H. (2003) *Νευρολογία I*. Edited by Βασιλόπουλος. Ιατρικές Εκδόσεις Π.Χ Πασχαλίδης.

Victor, M. and Ropper, A. H. (2004) *Νευρολογία III*. 2η Ελληνικ. Edited by Βασιλόπουλος. Ιατρικές Εκδόσεις Π.Χ Πασχαλίδης.

Yamada, S., Aoyagi, Y., Yamamoto, K. and Ishikawa, M. (2019) 'Quantitative Evaluation of Gait Disturbance on an Instrumented Timed Up-and-go Test', 10(1), pp. 23–36.

Yoshimura, T., Satake, M., Ohnishi, A., Tsutsumi, Y. and Fujikura, Y. (1998) 'Mutations of connexin32 in Charcot-Marie-Tooth disease type X interfere with cell-to-cell communication but not cell proliferation and myelin-specific gene expression', *Journal of Neuroscience Research*, 51(2), pp. 154–161. doi: 10.1002/(SICI)1097-4547(19980115)51:2<154::AID-JNR4>3.0.CO;2-C.

Πλέσσας (2010) *Φυσιολογία του Ανθρώπου*. 1η Έκδοση. Εκδόσεις Φάρμακον-Τύπος.

Alghwiri, A. A. and Whitney, S. L. (2012) 'Berg Balance Scale Learn more about Berg Balance Scale Balance and falls Household and Neighborhood Safety , Mobility'.

Allet, L., Armand, S., De Bie, R. A., Golay, A., Monnin, D., Aminian, K., Staal, J. B. and De Bruin, E. D. (2010) 'The gait and balance of patients with diabetes can be improved: A randomised controlled trial', *Diabetologia*, 53(3), pp. 458–466. doi: 10.1007/s00125-009-1592-4.

Baehr, M. and Frotscher, M. (2009) *Εντοπιστική Διάγνωση στη Νευρολογία*. 4η Έκδοση. Edited by Βασιλοπούλου. Ιατρικές Εκδόσεις Κωνσταντάρας.

Bensoussan, L., Jouvion, A., Kerzoncuf, M., Delarque, A., Theodoridou, E., Milhe De Bovis, V., Thefenne, L., Attarian, S. and Viton, J. M. (2016) 'Orthopaedic shoes along with physical therapy was effective in Charcot-Marie-Tooth patient over 10 years', *Prosthetics and Orthotics International*, 40(5), pp. 636–642. doi: 10.1177/0309364615584657.

Bragadin, M., Francini, L., Bellone, E., Grandis, M., Reni, L., Canneva, S., Gemelli, C., Ursino, G., Maggi, G., Mori, L. and Schenone, A. (2015) 'IN C ER IG E ® A IN C ER', 51(4), pp. 423–427.

Bulat, T., Hart-Hughes, S., Ahmed, S., Quigley, P., Palacios, P., Werner, D. C. and Foulis, P. (2007) 'Effect of a group-based exercise program on balance in elderly.', *Clinical interventions in aging*, 2(4), pp. 655–660. doi: 10.2147/cia.s204.

Burns, J., Ouvrier, R., Estilow, T., Shy, R., Laurá, M., Pallant, J. F., Lek, M., Muntoni, F., Reilly, M. M., Pareyson, D., Acsadi, G., Shy, M. E. and Finkel, R. S. (2012) 'Validation of the Charcot-Marie-Tooth disease pediatric scale as an outcome measure of disability', *Annals of Neurology*, 71(5), pp. 642–652. doi: 10.1002/ana.23572.

Capponi, S., Geroldi, A., Fossa, P., Grandis, M., Ciotti, P., Gulli, R., Schenone, A., Mandich, P. and Bellone, E. (2011) 'HSPB1 and HSPB8 in inherited neuropathies: Study of an Italian cohort of dHMN and CMT2 patients', *Journal of the Peripheral Nervous System*, 16(4), pp. 287–294. doi: 10.1111/j.1529-8027.2011.00361.x.

Chetlin, R. D., Gutmann, L., Tarnopolsky, M., Ullrich, I. H. and Yeater, R. A. (2004) 'Resistance training effectiveness in patients with charcot-marie-tooth disease: Recommendations for exercise prescription', *Archives of Physical Medicine and Rehabilitation*, 85(8), pp. 1217–1223. doi: 10.1016/j.apmr.2003.12.025.

Duchesne, M., Mathis, S., Richard, L., Magdelaine, C., Corcia, P., Nouioua, S., Tazir, M., Magy, L. and Vallat, J. M. (2018) 'Nerve biopsy is still useful in some inherited neuropathies', *Journal of Neuropathology and Experimental Neurology*, 77(2), pp. 88–99. doi: 10.1093/jnen/nlx111.

Echaniz-Laguna, A., Ghezzi, D., Chassagne, M., Mayençon, M., Padet, S., Melchionda, L., Rouvet, I., Lannes, B., Bozon, D., Latour, P., Zeviani, M. and De Camaret, B. M. (2013) 'SURF1 deficiency causes demyelinating Charcot-Marie-Tooth disease', *Neurology*, 81(17), pp. 1523–1530. doi: 10.1212/WNL.0b013e3182a4a518.

Estilow, T., Glanzman, A. M., Burns, J., Harrington, A., Cornett, K., Menezes, M. P., Shy, R., Moroni, I., Pagliano, E., Pareyson, D., Bhandari, T., Muntoni, F., Laurá, M., Reilly, M. M., Finkel, R. S., Eichinger, K. J., Herrmann, D. N., Troutman, G., Bray, P., *et al.* (2019) 'Balance impairment in pediatric charcot–marie–tooth disease', *Muscle and Nerve*, 60(3), pp. 242–249. doi: 10.1002/mus.26500.

Floroskufi, P., Panas, M., Karadima, G. and Vassilopoulos, D. (2007) 'New mutation of the MPZ gene in a family with the Dejerine-Sottas disease phenotype', *Muscle and Nerve*, 35(5), pp. 667–669. doi: 10.1002/mus.20703.

Franchignoni, F., Godi, M. and Giordano, A. (2015) 'C ER', (September).

Franchignoni, F., Horak, F., Godi, M., Nardone, A. and Giordano, A. (2010) 'Using psychometric techniques to improve the balance evaluation systems test: The mini-betest', *Journal of Rehabilitation Medicine*, 42(4), pp. 323–331. doi: 10.2340/16501977-0537.

Godi, M., Franchignoni, F., Caligari, M., Giordano, A., Turcato, A. M. and Nardone, A. (2013) 'Research Report', 93(2).

Graham, R. C. and Hughes, R. A. C. (2006) 'A modified peripheral neuropathy scale: The Overall Neuropathy Limitations Scale', *Journal of Neurology, Neurosurgery and Psychiatry*, 77(8), pp. 973–976. doi: 10.1136/jnnp.2005.081547.

Hoogenboom, B., Voight, M. and Prentice, W. (2016) *Φυσικοθεραπευτικές Παρεμβάσεις στο μυοσκελετικό σύστημα*. 1η Έκδοση. Edited by Τριανταφυλλόπουλος. Κωνσταντάρης Ιατρικές Εκδόσεις.

Houglum, P. A. (2018) *Κινησιοθεραπεία Θεραπευτικές Ασκήσεις για Μυοσκελετικές Παθήσεις*. Edited by Δ. Μανδαλίδης, Σ. Μαυρομούστακος, Ν. Στριμπάκος, and Κ. Φουσέκης. Broken Hill Publishers LTD.

King, L. A., Priest, K. C., Salarian, A., Pierce, D. and Horak, F. B. (2012) 'Comparing the Mini-BESTest with the Berg Balance Scale to Evaluate Balance Disorders in Parkinson ' s Disease', 2012. doi: 10.1155/2012/375419.

Kloos, A. D., Bello-Haas, V. D., Thome, R., Cassidy, J., Lewis, L., Cusma, T. and Mitsumoto, H. (2004) 'Interrater and intrarater reliability of the tinetti balance test for individuals with amyotrophic lateral sclerosis', *Journal of Neurologic Physical Therapy*, 28(1), pp. 12–19. doi: 10.1097/01.NPT.0000284773.87060.c8.

Kovács, É., Sztruhár Jónásné, I., Karóczy, C. K., Korpos, Á. and GONDOSraquo, T. (2013) 'Effects of a multimodal exercise program on balance, functional mobility and fall risk in older adults with cognitive impairment: A randomized controlled single-blind study', *European Journal of Physical and Rehabilitation Medicine*, 49(5), pp. 639–648.

Lacroix, A., Kressig, R. W., Muehlbauer, T., Gschwind, Y. J., Pfenninger, B., Bruegger, O. and Granacher, U. (2016) 'Effects of a supervised versus an unsupervised combined balance and strength training program on balance and muscle power in healthy older adults: A randomized controlled trial', *Gerontology*, 62(3), pp. 275–288. doi: 10.1159/000442087.

Lampropoulou, S. I., Billis, E., Gedikoglou, I. A., Michailidou, C., Nowicky, A. V, Skrinou, D., Michailidi, F., Chandrinou, D. and Meligkoni, M. (2019) 'Reliability, validity and minimal detectable change of the Mini-BESTest in Greek participants with chronic stroke', *Physiotherapy Theory and Practice*. Taylor & Francis, 35(2), pp. 171–182. doi: 10.1080/09593985.2018.1441931.

Lindeman, E., Leffers, P., Spaans, F., Drukker, J., Reulen, J., Kerckhoffs, M. and Köke, A. (1995) 'Strength training in patients with myotonic dystrophy and hereditary motor and sensory neuropathy: A randomized clinical trial', *Archives of Physical Medicine and Rehabilitation*, 76(7), pp. 612–620. doi: 10.1016/S0003-9993(95)80629-6.

Lykke, K. and Kahr, L. (2020) 'Reliability of the 2- and 6-minute walk tests in neuromuscular diseases Knak, Kirsten Lykke; Andersen, Linda Kahr; Witting, Nanna; Vissing, John', 49(2017), pp. 362–366. doi: 10.2340/16501977-2222.

Mandarakas, M. R., Menezes, M. P., Rose, K. J., Shy, R., Eichinger, K., Foscan, M., Estilow, T., Kennedy, R., Herbert, K., Bray, P., Refshauge, K., Ryan, M. M., Yiu, E. M., Farrar, M., Sampaio, H., Moroni, I., Pagliano, E., Pareyson, D., Yum, S. W., et al. (2018) 'Development and validation of the Charcot-Marie-Tooth disease infant scale', *Brain*, 141(12), pp. 3319–3330. doi: 10.1093/brain/awy280.

Martin, S. and Kessler, M. (2015) *Φυσικοθεραπευτικές Παρεμβάσεις σε ασθενείς με Νευρολογικές Παθήσεις*. Edited by Δ. Μπακαλίδου and Γ. Τριανταφυλλόπουλος. Κωνσταντάρας Ιατρικές Εκδόσεις.

Masuhr, K. and Neumann, M. (2011) *Νευρολογία*. 6η Έκδοση. Νικόλαος Δ. Βλαϊκίδης.

El Mhandi, L., Millet, G. Y., Calmels, P., Richard, A., Oullion, R., Gautheron, V. and Féasson, L. (2008) 'Benefits of interval-training on fatigue and functional capacities in charcot-marie-tooth disease', *Muscle and Nerve*, 37(5), pp. 601–610. doi: 10.1002/mus.20959.

Misulis, K. and Head, T. (2010) *Netter's Σύνοψη Νευρολογίας*. Gotsis Εκδόσεις.

Mori, L., Prada, V., Signori, A., Pareyson, D., Piscoquito, G., Padua, L., Pazzaglia, C., Fabrizi, G. M., Smania, N., Picelli, A. and Schenone, A. (2019) 'Outcome measures in the clinical evaluation of ambulatory Charcot-Marie-Tooth 1A subjects', *European Journal of*

Physical and Rehabilitation Medicine, 55(1), pp. 47–55. doi:10.23736/S1973-9087.18.05111-0.

Murphy, M., Herrmann, D. N., Mcdermott, M. P., Scherer, S., Shy, M. E., Reilly, M. M. and Pareyson, D. (2011) 'Reliability of the CMT neuropathy score (second version) in Charcot-Marie-Tooth disease', 198, pp. 191–198.

Najafi, B., Crews, R. T. and Wrobel, J. S. (2013) 'A novel plantar stimulation technology for improving protective sensation and postural control in patients with diabetic peripheral neuropathy: A double-blinded, randomized study', *Gerontology*, 59(5), pp. 473–480. doi: 10.1159/000352072.

Nam, D. E., Nam, S. H., Lee, A. J., Hong, Y. B., Choi, B. O. and Chung, K. W. (2018) 'Small heat shock protein B3 (HSPB3) mutation in an axonal Charcot-Marie-Tooth disease family', *Journal of the Peripheral Nervous System*, 23(1), pp. 60–66. doi: 10.1111/jns.12249.

Nardone, A., Godi, M., Artuso, A. and Schieppati, M. (2010) 'Balance rehabilitation by moving platform and exercises in patients with neuropathy or vestibular deficit', *Archives of Physical Medicine and Rehabilitation*. Elsevier Inc., 91(12), pp. 1869–1877. doi: 10.1016/j.apmr.2010.09.011.

Nichols-Larsen, D., Kegelmeyer, D., Buford, J., Kloss, A., Heathcock, J. and Basso, D. M. (2016) *Νευρολογική Αποκατάσταση*. Κωνσταντάρας Ιατρικές Εκδόσεις.

Van Paassen, B. W., Van Der Kooi, A. J., Van Spaendonck-Zwarts, K. Y., Verhamme, C., Baas, F. and De Visser, M. (2014) 'PMP22 related neuropathies: Charcot-Marie-Tooth disease type 1A and Hereditary Neuropathy with liability to Pressure Palsies', *Orphanet Journal of Rare Diseases*. Orphanet Journal of Rare Diseases, 9(1), pp. 1–15. doi: 10.1186/1750-1172-9-38.

Padua, L., Coraci, D., Lucchetta, M., Paolasso, I., Pazzaglia, C., Granata, G., Cacciavillani, M., Luigetti, M., Manganelli, F., Pisciotta, C., Piscosquito, G., Pareyson, D. and Briani, C. (2018) 'Different nerve ultrasound patterns in charcot-marie-tooth types and hereditary neuropathy with liability to pressure palsies', *Muscle and Nerve*, 57(1), pp. E18–E23. doi: 10.1002/mus.25766.

Padua, L., Pazzaglia, C., Pareyson, D., Schenone, A., Aiello, A., Fabrizi, G. M., Cavallaro, T., Santoro, L., Manganelli, F., Gemignani, F., Vitetta, F., Quattrone, A., Mazzeo, A., Russo, M., Vita, G., Gentile, L., Messina, S., Stancanelli, C., Vita, G. L., et al. (2016) 'Novel outcome measures for Charcot-Marie-Tooth disease: validation and reliability of the 6-min walk test and StepWatch™ Activity Monitor and identification of the walking features related to higher quality of life', *European Journal of Neurology*, 23(8), pp. 1343–1350. doi: 10.1111/ene.13033.

Pagliano, E., Moroni, I., Baranello, G., Magro, A., Bulgheroni, S., Ferrarin, M. and Pareyson, D. (2011) 'Outcome measures for Charcot-Marie-Tooth disease: clinical and neurofunctional assessment in children', 242, pp. 237–242.

Piscosquito, G., Saveri, P., Magri, S., Ciano, C., Gandioli, C., Morbin, M., Bella, D. D., Moroni, I., Taroni, F. and Pareyson, D. (2016) 'Screening for SH3TC2 gene mutations in a series of demyelinating recessive Charcot-Marie-Tooth disease (CMT4)', *Journal of the Peripheral Nervous System*, 21(3), pp. 142–149. doi: 10.1111/jns.12175.

Purves, D., Augustine, G., Fitzpatrick, D., Hall, W., LaMantia, A., McNamara, J. and Williams, M. (2004) *Νευροεπιστήμη*. 3η Έκδοση. Επιστημονικές Εκδόσεις Παρισιάνου Α.Ε.

- Ramdharry, G. M., Day, B. L., Reilly, M. M. and Marsden, J. F.** (2012) 'Foot drop splints improve proximal as well as distal leg control during gait in Charcot-Marie-Tooth Disease', *Muscle and Nerve*, 46(4), pp. 512–519. doi: 10.1002/mus.23348.
- Rünker, A. E., Kobsar, I., Fink, T., Loers, G., Tilling, T., Putthoff, P., Wessig, C., Martini, R. and Schachner, M.** (2004) 'Pathology of a mouse mutation in peripheral myelin protein P0 is characteristic of a severe and early onset form of human Charcot-Marie-Tooth type 1B disorder', *Journal of Cell Biology*, 165(4), pp. 565–573. doi: 10.1083/jcb.200402087.
- Sartor, C. D., Hasue, R. H., Cacciari, L. P., Butugan, M. K., Watari, R., Pássaro, A. C., Giacomozzi, C. and Sacco, I. C.** (2014) 'Effects of strengthening, stretching and functional training on foot function in patients with diabetic neuropathy: Results of a randomized controlled trial', *BMC Musculoskeletal Disorders*, 15(1), pp. 1–10. doi: 10.1186/1471-2474-15-137.
- Skre, H.** (1974) 'Genetic and clinical aspects of Charcot-Marie-Tooth's disease', *Clinical Genetics*, 6(2), pp. 98–118. doi: 10.1111/j.1399-0004.1974.tb00638.x.
- Solari, A. and Laura, M.** (2008) 'Reliability of clinical outcome measures in Charcot-Marie-Tooth disease', 18, pp. 19–26. doi: 10.1016/j.nmd.2007.09.006.
- Sorour, E. and Upadhyaya, M.** (1998) 'Mutation analysis in charcot-marie-tooth disease type 1 (CMT1)', *Human Mutation*, 11(SUPPL 1). doi: 10.1002/humu.1380110178.
- Stokes, M. and Stack, E.** (2011) *Κλινική διαχείριση για νευρολογικές καταστάσεις*. 3η Έκδοση. Επιστημονικές Εκδόσεις Παρισιάνου Α.Ε.
- Thakral, G., Kim, P. J., LaFontaine, J., Menzies, R., Najafi, B. and Lavery, L. A.** (2013) 'Electrical stimulation as an adjunctive treatment of painful and sensory diabetic neuropathy', *Journal of Diabetes Science and Technology*, 7(5), pp. 1202–1209. doi: 10.1177/193229681300700510.
- Thompson, P., Beath, T., Bell, J., Jacobson, G., Phair, T., Salbach, N. M. and Wright, V. F.** (2008) 'Test-retest reliability of the 10-metre fast walk test and 6-minute walk test in ambulatory school-aged children with cerebral palsy', *Developmental Medicine and Child Neurology*, 50(5), pp. 370–376. doi: 10.1111/j.1469-8749.2008.02048.x.
- Valeria, P., S, S., I, P., L, M., C, G., M, H., S, A., G, M., M, G., GL, M. and A, S.** (2018) 'Hand Rehabilitation Treatment for Charcot-Marie-Tooth Disease: An Open Label Pilot Study', *Journal of Neurology & Neurophysiology*, 09(04). doi: 10.4172/2155-9562.1000465.
- Vallat, J. and Funalot, B.** (2010) 'La maladie de Charcot- Marie-Tooth', 26.
- Victor, M. and Ropper, A. H.** (2003) *Νευρολογία I*. Edited by Βασιλόπουλος. Ιατρικές Εκδόσεις Π.Χ Πασχαλίδης.
- Victor, M. and Ropper, A. H.** (2004) *Νευρολογία III*. 2η Ελληνικ. Edited by Βασιλόπουλος. Ιατρικές Εκδόσεις Π.Χ Πασχαλίδης.
- Yamada, S., Aoyagi, Y., Yamamoto, K. and Ishikawa, M.** (2019) 'Quantitative Evaluation of Gait Disturbance on an Instrumented Timed Up-and-go Test', 10(1), pp. 23–36.
- Yoshimura, T., Satake, M., Ohnishi, A., Tsutsumi, Y. and Fujikura, Y.** (1998) 'Mutations of connexin32 in Charcot-Marie-Tooth disease type X interfere with cell-to-cell communication but not cell proliferation and myelin- specific gene expression', *Journal of Neuroscience Research*, 51(2), pp. 154–161. doi: 10.1002/(SICI)1097-4547(19980115)51:2<154::AID-

JNR4>3.0.CO;2-C.

Πλέσσας (2010) *Φυσιολογία του Ανθρώπου*. 1η Έκδοση. Εκδόσεις Φάρμακον-Τύπος.

ΠΑΡΑΡΤΗΜΑ 1



ΠΑΝΕΠΙΣΤΗΜΙΟ
ΠΑΤΡΩΝ
UNIVERSITY OF PATRAS

“CHARCOT-MARIE-TOOTH”

ΕΝΔΕΙΚΤΙΚΕΣ ΑΣΚΗΣΕΙΣ
ΓΙΑ ΒΕΛΤΙΩΣΗ
ΤΗΣ ΙΣΟΡΡΟΠΙΑΣ ΚΑΙ
ΒΑΔΙΣΗΣ
ΣΤΗΝ ΠΑΘΗΣΗ ΤΗΣ
CHARCOT-MARIE-TOOTH



ΤΜΗΜΑ ΦΥΣΙΚΟΘΕΡΑΠΕΙΑΣ
ΑΓΙΟ 2020

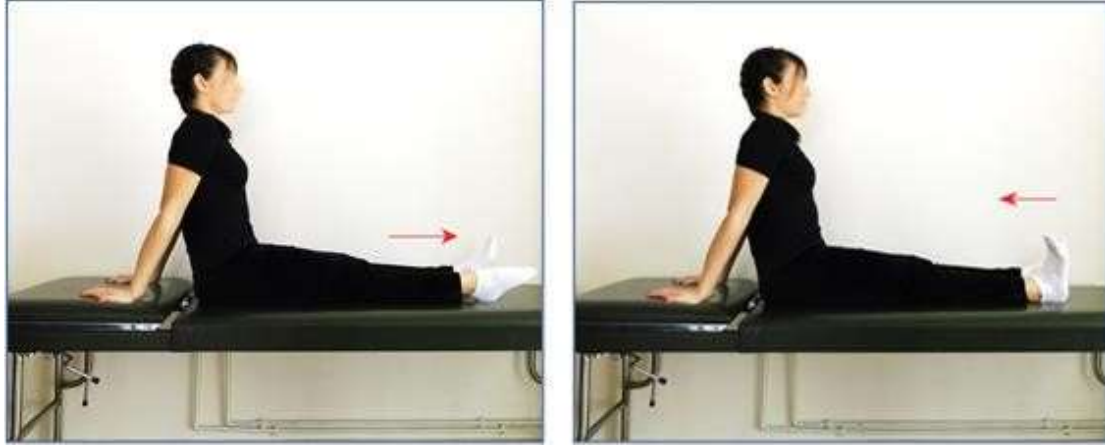
ΛΙΓΑ ΛΟΓΙΑ...

Σκοπός του φυλλαδίου είναι η ενθάρρυνση και καθοδήγηση για την ασφαλή και αποτελεσματική άσκηση στο σπίτι, ειδικά σε περιπτώσεις όπου δεν είναι εφικτή η μετακίνηση στο κέντρο φυσικοθεραπείας και αποκατάστασης. Ο ενδιαφερόμενος μπορεί να συμβουλευτεί το φυλλάδιο, ώστε να κινητοποιείται μόνος του στο σπίτι και έως την επόμενη προγραμματισμένη συνάντηση με τον φυσικοθεραπευτή του.

Από τις παρακάτω ασκήσεις, προτείνεται να εκτελούνται 2-3 από κάθε θέση, τακτικά και με την καθορισμένη σειρά, καθώς συντελούν ένα πλήρες θεραπευτικό πρόγραμμα ασκήσεων. Ωστόσο, αν κάποιος ενδιαφερόμενος αδυνατεί να ολοκληρώσει το πρόγραμμα, δίνεται η δυνατότητα επιλογής μικρότερου αριθμού ασκήσεων για την διατήρηση της κινητικότητάς του.

Ασκήσεις από το κρεβάτι

1. Κινητοποίηση Άκρου ποδιού



✓ **Οδηγίες:**

Καθίστε στο κρεβάτι με τα χέρια να στηρίζουν τον κορμό σας ή η πλάτη να ακουμπά το προσκέφαλο του κρεβατιού.

Με τεντωμένα τα πόδια, πρώτα κάνετε την κίνηση «γκάζι» (απομακρύνονται τα δάχτυλα από το σώμα σας) και έπειτα την κίνηση «τσαρούχι» (τα δάχτυλά σας πλησιάζουν το σώμα σας).

✓ **Σετ / Επαναλήψεις:**

2 σετ / 8-10 επαναλήψεις σε κάθε πόδι.

✓ **Παραλλαγές:**

Η άσκηση μπορεί να γίνει και από πλήρη ξαπλωμένη θέση. Σε περίπτωση δυσκολίας, εκτελέστε 3 σετ / 5 επαναλήψεις.

2. Τριπλή Κάμψη Κάτω Άκρου



✓ **Οδηγίες:**

Ξαπλώστε στο κρεβάτι, με τα χέρια στα πλάγια του κορμού και τα πόδια τεντωμένα.

Σηκώστε το πόδι, λυγίζοντας το γόνατο και φέρτε το προς την κοιλιά.

Επαναφέρετε, αργά, το πόδι στο κρεβάτι, τεντώνοντας το και πάλι.

✓ **Σετ / Επαναλήψεις:**

2 σετ / 6-8 επαναλήψεις σε κάθε πόδι.

✓ **Παραλλαγές:**

Στην περίπτωση που είναι δύσκολο να φτάσετε το πόδι στο σημείο που απεικονίζεται, εκτελέστε την άσκηση μέχρι εκεί που μπορείτε.

3. Στροφές Κάτω Άκρων



✓ **Οδηγίες:**

Ξαπλώστε με τα χέρια στα πλάγια του κορμού, τα γόνατα λυγισμένα και τα πόδια πατάνε στο κρεβάτι.

Ρίξτε αργά τα γόνατα σας από την μία και μετά από την άλλη πλευρά, χωρίς να μετακινηθούν οι ώμοι και η λεκάνη από το κρεβάτι.

✓ **Σετ / Επαναλήψεις:**

2 σετ / 6-8 επαναλήψεις (1 επανάληψη = ρολλάρισμα και στις δύο πλευρές).

4. Γέφυρα



✓ **Οδηγίες:**

Από ξαπλωμένη θέση, με λυγισμένα γόνατα, πατάτε σταθερά τα πέλματα σας στο κρεβάτι.

Ανασηκώστε τη λεκάνη σας, μέχρι να ευθυγραμμιστεί με τον κορμό σας.

✓ **Σετ / Επαναλήψεις:**

2 σετ / 5-7 επαναλήψεις.

✓ **Παραλλαγές:**

Για αύξηση της δυσκολίας, μπορείτε να εκτελέσετε την άσκηση διατηρώντας την θέση της γέφυρας για περίπου 5 δευτερόλεπτα σε κάθε επανάληψη.



Αν αισθανθείτε δυσφορία κατά την Γέφυρα, ακουμπήστε αργά τη λεκάνη σας στο κρεβάτι και συνεχίστε με επόμενη άσκηση.

5. Μονοποδική Γέφυρα



✓ **Οδηγίες:**

Ξαπλώστε με το ένα κάτω άκρο λυγισμένο στο γόνατο και το πέλμα να πατά σταθερά στο κρεβάτι, ενώ το άλλο άκρο διατηρείται με το γόνατο τεντωμένο και την πτέρνα του άκρου ποδιού να ακουμπά το κρεβάτι.

Βάζοντας δύναμη στο λυγισμένο πόδι κι πιέζοντας το πέλμα στο κρεβάτι, σηκώστε την λεκάνη σας μέχρι το σημείο που μπορείτε. Αργά και ελεγχόμενα επανέλθετε στην αρχική θέση.

✓ **Σετ / Επαναλήψεις:**

2 σετ / 5 επαναλήψεις σε κάθε πόδι.

✓ **Παραλλαγές:**

Για αύξηση της δυσκολίας, διατηρήστε την τελική θέση της ανύψωσης για 10 δευτερόλεπτα σε κάθε επανάληψη.



Αν αισθανθείτε δυσφορία κατά την Μονοποδική Γέφυρα, ακουμπήστε αργά τη λεκάνη σας στο κρεβάτι και συνεχίστε με επόμενη άσκηση.

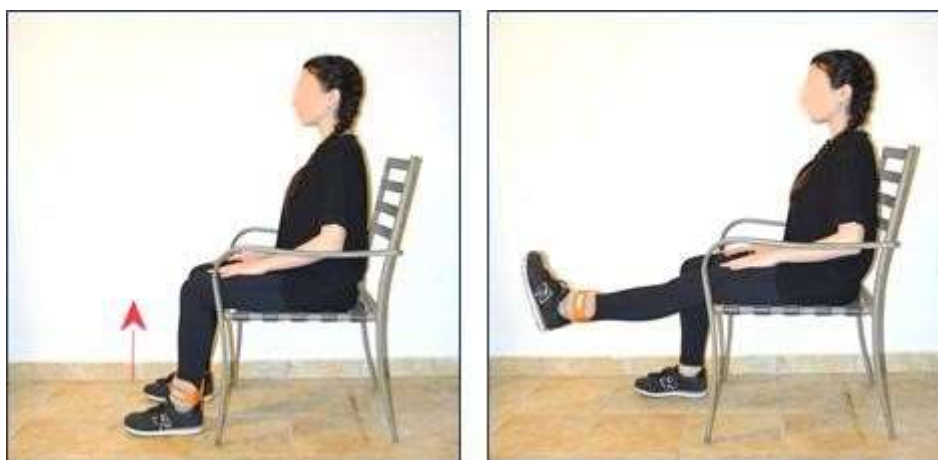
Ασκήσεις από καθιστή θέση



Για τις ασκήσεις που ακολουθούν, προτείνεται να στηρίζεστε σε σταθερή επιφάνεια για μεγαλύτερη ασφάλεια.

6. Κινητοποίηση Γόνατος

A) Έκταση



✓ Οδηγίες:

Καθίστε στην καρέκλα, ενσωματώστε ένα βαράκι ποδιού γύρω από τον αστράγαλο και ακουμπήστε τα χέρια σας στα γόνατα.

Τεντώστε το γόνατο μέχρι να ευθυγραμμιστεί με τον μηρό σας και επαναφέρετε αργά και ελεγχόμενα στην αρχική θέση.

✓ Σετ / Επαναλήψεις:

2 σετ / 6-8 επαναλήψεις σε κάθε πόδι.

✓ Παραλλαγές:

Η άσκηση μπορεί, επίσης, να εκτελεστεί με λάστιχο αντίστασης. Αν δυσκολεύεστε με το βαράκι, μπορείτε να το αφαιρέσετε. Αν σας είναι εύκολο μπορείτε προοδευτικά να αυξήσετε το βάρος του από 1 σε 2 ή 3 κιλά.

B) Κάμψη



✓ Οδηγίες:

Στην ίδια θέση, με το γόνατο ελαφρώς λυγισμένο, περάστε το λάστιχο γύρω από το πόδι και στερεώστε σε κάποιο σημείο ευθεία μπροστά.

Λυγίστε το γόνατο αργά, μέχρι να έρθει σε επαφή με την καρέκλα και ενάντια στο λάστιχο. Στη συνέχεια επαναφέρετε στην αρχική θέση με τον ίδιο ρυθμό.

✓ Σετ / Επαναλήψεις:

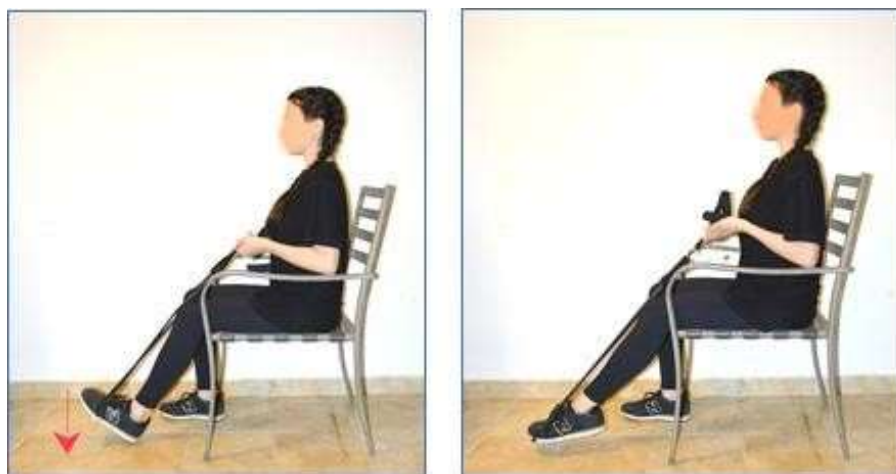
2 σετ / 6-8 επαναλήψεις σε κάθε πόδι.

✓ Παραλλαγές:

Η άσκηση μπορεί, επίσης, να εκτελεστεί με βαράκι ποδιού. Αν δυσκολεύεστε με το βάρος, μπορείτε να το αφαιρέσετε.

7. Κινητοποίηση Άκρου ποδιού

A) Πελματιαία Κάμψη



✓ **Οδηγίες:**

Περάστε το λάστιχο κάτω από τα δάχτυλά σας, ενώ το κρατάτε με τα χέρια σας σταθερό. Διατηρώντας την επαφή της πτέρνας στο έδαφος, σηκώστε το πέλμα με τα δαχτύλων να δείχνουν προς το ταβάνι.

Από τη θέση αυτή, πιέστε το λάστιχο προς τα κάτω και ταυτόχρονα ανασηκώστε την πτέρνα από το έδαφος.

Επαναφέρετε ελεγχόμενα.

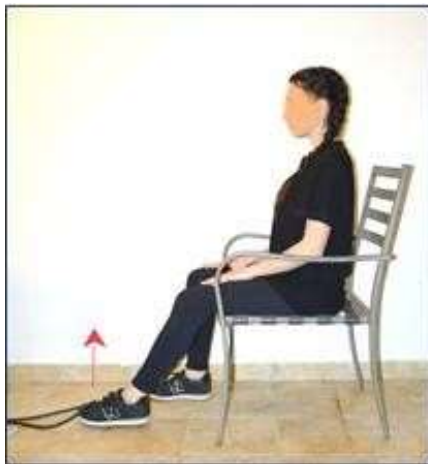
✓ **Σετ / Επαναλήψεις:**

2 σετ / 6-8 επαναλήψεις σε κάθε πόδι.

✓ **Παραλλαγές:**

Αν δυσκολεύεστε με το λάστιχο, μπορείτε να το αφαιρέσετε. Εκτελέστε την άσκηση πιέζοντας τα δάκτυλα προς το πάτωμα κι ανασηκώνοντας την πτέρνα.

B) Ραχιαία Κάμψη



✓ **Οδηγίες:**

Περάστε το λάστιχο γύρω από το πέλμα σας, περίπου στο ύψος των δακτύλων και στερεώστε το κάπου χαμηλά και μπροστά από το πόδι σας (όπως δείχνει η φωτογραφία). Το γόνατο είναι ελαφρώς λυγισμένο και το πέλμα πατάει ολόκληρο στο έδαφος.

Ανασηκώστε την μύτη του ποδιού σας ενάντια στο λάστιχο, χωρίς να ξεκολλάει η πτέρνα από το πάτωμα.

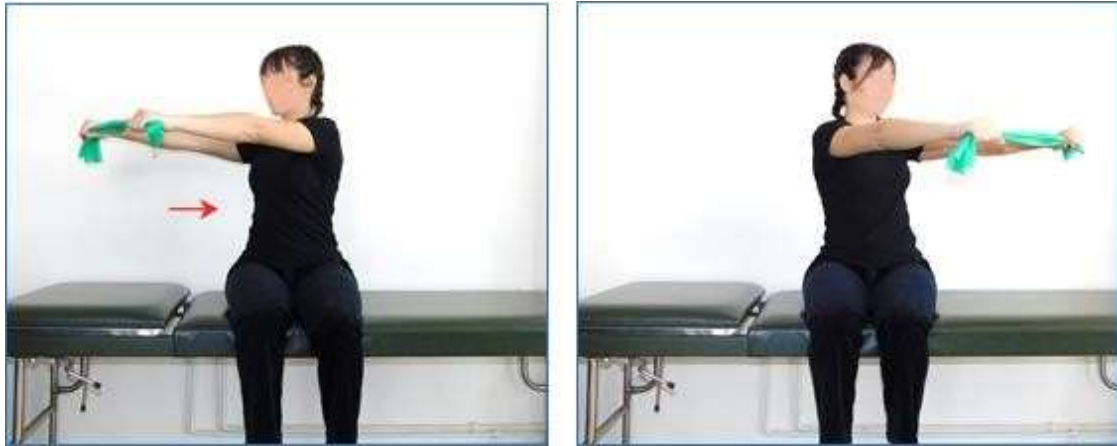
✓ **Σετ / Επαναλήψεις:**

2 σετ / 6-8 επαναλήψεις σε κάθε πόδι.

✓ **Παραλλαγές:**

Αν δυσκολεύεστε με το λάστιχο, μπορείτε να το αφαιρέσετε. Εκτελέστε την ίδια άσκηση προσφέροντας αντίσταση στο πάνω μέρος των δακτύλων με το άλλο σας πόδι.

8. Στροφές κορμού



✓ Οδηγίες:

Επιλέξτε μια καθιστή θέση, με τα πόδια σας να είναι αιωρούμενα και να μην έρχονται σε επαφή με το έδαφος.

Ευθυγραμμίστε τον κορμό σας και ανυψώστε τα χέρια σας στο σημείο των ώμων, κρατώντας ένα τεντωμένο λάστιχο (πετσέτα ή σκουπόξυλο).

Κοιτώντας το αντικείμενο που κρατάτε, στρέψτε αργά τον κορμό σας μαζί με τα χέρια και το κεφάλι σας προς τη μία πλευρά. Μείνετε στη τελική θέση για 5 δευτερόλεπτα και επανέλθετε στην αρχική μέση θέση.

Εκτελέστε ομοίως και από την αντίθετη πλευρά.

✓ Επαναλήψεις:

Επαναλάβετε 3-4 φορές και διατηρήστε την θέση σε κάθε πλευρά για λίγα δευτερόλεπτα. (1 επανάληψη = στροφή κορμού από την μία στην άλλη πλευρά).

✓ Παραλλαγές:

Αν δυσκολεύστε, επιλέξτε καθιστή θέση, με τα πέλματά σας να ακουμπάνε στο έδαφος και τοποθετήστε τα χέρια στο θώρακά σας.

9. Κύλιση μικρής μπάλας με το πέλμα



✓ **Οδηγίες:**

Από καθιστή θέση με τα χέρια να ξεκουράζονται πάνω στους μηρούς σας, τοποθετήστε μια μικρή μπάλα κάτω από το πέλμα σας.

Ευθυγραμμίστε τον κορμό σας και κρατήστε σταθερό το βλέμμα ευθεία μπροστά σε κάποιο μακρινό στόχο.

Κυλίστε την μπάλα με το πέλμα σας χωρίς να χαθεί η επαφή της πτέρνας με τη μπάλα, τεντώνοντας αργά το γόνατό σας και επαναφέρετε. Η κατεύθυνση της κύλισης μπορεί να είναι μπροστά είτε και σε διάφορες πλάγιες θέσεις.

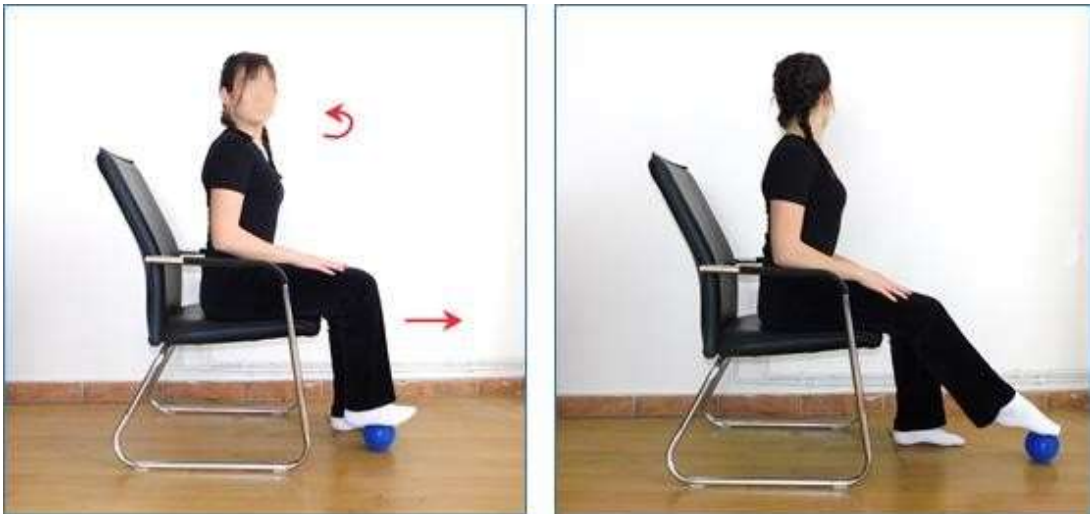
✓ **Σετ / Επαναλήψεις:**

2 σετ / 5 επαναλήψεις σε κάθε πόδι.

✓ **Παραλλαγές:**

Για να δυσκολέψετε την άσκηση, εκτελέστε την ομοίως με κλειστά μάτια.

10. Κύλιση μικρής μπάλας με ταυτόχρονες στροφές κεφαλής



✓ **Οδηγίες:**

Από καθιστή θέση με τα χέρια να ξεκουράζονται πάνω στους μηρούς σας, τοποθετήστε μια μικρή μπάλα κάτω από το πέλμα σας και ευθυγραμμίστε τον κορμό σας.

Κυλίστε την μπάλα με το πέλμα σας, τεντώνοντας το γόνατο και ταυτόχρονα στρέψτε το κεφάλι σας προς μια κατεύθυνση.

Επιστρέφοντας την μπάλα στην αρχική θέση, στρέψτε το κεφάλι σας προς την αντίθετη κατεύθυνση.

✓ **Σετ / Επαναλήψεις:**

2 σετ / 5 επαναλήψεις σε κάθε πόδι.

✓ **Παραλλαγές:**

Για πιο εύκολη εκτέλεση της άσκησης, αφαιρέστε την μπάλα και σύρετε το πέλμα σας μπροστά και πίσω, με ταυτόχρονες στροφές κεφαλής.

Ασκήσεις από όρθια θέση



Για μεγαλύτερη ασφάλεια, προτείνεται οι ασκήσεις που ακολουθούν να εκτελούνται κοντά σε κρεβάτι και με μια σταθερή επιφάνεια πλάγια ή μπροστά σας για στήριξη.

11. Ορθοστάτιση με ανοιχτή βάση στήριξης



✓ **Οδηγίες:**

Υποστηριχθείτε στην σταθερή επιφάνεια, ευθυγραμμίστε τον κορμό σας και ανοίξτε τα πόδια σας στο ύψος των ώμων.

Διατηρήστε αυτή τη θέση κοιτάζοντας ευθεία σε κάποιο στόχο.

✓ **Δευτερόλεπτα:**

Προσπαθήστε να διατηρήσετε την ισορροπία σας για 15 δευτερόλεπτα.

✓ **Παραλλαγές:**

Για περισσότερη υποστήριξη, μπορείτε να στηριχθείτε και με τα δύο χέρια. Αν θέλετε να δυσκολέψετε την άσκηση, μπορείτε και με κλειστά μάτια.



Σε περίπτωση που αισθανθείτε αστάθεια, στηριχθείτε καλά και καθίστε.

12. Ορθοστάτιση με κλειστή βάση στήριξης



✓ **Οδηγίες:**

Υποστηριχθείτε σε σταθερή επιφάνεια, ευθυγραμμίστε τον κορμό σας και ενώστε τα πόδια σας.

Διατηρήστε αυτή τη θέση κοιτάζοντας ευθεία σε κάποιο στόχο.

✓ **Δευτερόλεπτα:**

Προσπαθήστε να διατηρήσετε την ισορροπία σας για 10 δευτερόλεπτα.

✓ **Παραλλαγές:**

Για περισσότερη υποστήριξη, στηριχθείτε και με τα δύο χέρια. Για δυσκολότερη εκτέλεση, μπορείτε και με κλειστά μάτια.



Σε περίπτωση που αισθανθείτε αστάθεια, στηριχθείτε από τη σταθερή επιφάνεια και αυξήστε το άνοιγμα των ποδιών σας, ή καθίστε.

13. Ορθοστάτιση με στροφές κεφαλής



✓ **Οδηγίες:**

Υποστηριχθείτε στην σταθερή επιφάνεια, ευθυγραμμίστε τον κορμό σας και σταθείτε με τα πόδια σας στο ύψος των ώμων.

Διατηρήστε αυτή τη θέση στρέφοντας το κεφάλι σας δεξιά και αριστερά, εναλλάξ.

✓ **Δευτερόλεπτα:**

Προσπαθήστε να διατηρήσετε τη τελική θέση στροφής για 10 δευτερόλεπτα σε κάθε πλευρά.

✓ **Παραλλαγές:**

Για περισσότερη υποστήριξη, στηριχθείτε και με τα δύο χέρια από τη σταθερή επιφάνεια. Μειώστε την ταχύτητα που στρέφετε το κεφάλι σας για ευκολότερη εκτέλεση της άσκησης. Για αυξημένη δυσκολία, εκτελέστε την άσκηση με κλειστά μάτια.



Σε περίπτωση που αισθανθείτε δυσφορία, στηριχθείτε καλά στη σταθερή επιφάνεια και σταματήστε τις στροφές κεφαλής, ή καθίστε.

14. Μονοποδική Στήριξη

A) Πλάγια Μετατόπιση ποδιού



✓ **Οδηγίες:**

Υποστηριχθείτε στην σταθερή επιφάνεια, μεταφέρετε το βάρος σας στο ένα πόδι και απάγεται το άλλο τεντωμένο προς τα πλάγια.

✓ **Δευτερόλεπτα:**

Διατηρείστε την τελική θέση ανύψωσης μέγιστα για 10 δευτερόλεπτα.

✓ **Παραλλαγές:**

Για περισσότερη υποστήριξη, στηριχθείτε και με τα δύο χέρια στη σταθερή επιφάνεια.

Για διευκόλυνση της άσκησης μπορείτε να ακουμπάτε μόνο τα δάκτυλα στο έδαφος και να σύρετε το πόδι πλάγια χωρίς να ανυψωθεί από το έδαφος.

Για προοδευτική αύξηση της δυσκολίας της άσκησης, εκτελέστε περισσότερες επαναλήψεις, ή ανυψώστε περισσότερο το πόδι προς τα πλάγια, ή εκτελέστε την ανύψωση και επαναφορά του ποδιού με κλειστά μάτια.

Β) Πρόσθια / Οπίσθια μετατόπιση ποδιού



✓ **Οδηγίες:**

Με τον ίδιο τρόπο, εκτελέστε την άσκηση μετατοπίζοντας το πόδι σας μπροστά και πίσω.



Σε περίπτωση που αισθανθείτε αστάθεια, στηριχθείτε και μεταφέρετε το βάρος σας και στα δύο πόδια, ή καθίστε.

15. Βηματισμός



✓ **Οδηγίες:**

Στηριζόμενοι σε μια σταθερή επιφάνεια μπροστά σας, τοποθετείτε τα πόδια σας σε θέση βηματισμού (το ένα πόδι μπροστά και το άλλο πίσω) και μεταφέρετε το βάρος σας από το ένα πόδι στο άλλο, αργά και ελεγχόμενα, ενώ και τα δύο πόδια παραμένουν σε επαφή με το έδαφος.

Πατήστε στα δάχτυλα του πίσω ποδιού σας και επαναφέρετε αργά, πατώντας όλο το πέλμα πάλι στο έδαφος.

✓ **Δευτερόλεπτα:**

Διατηρήστε την θέση με την ανυψωμένη πτέρνα για 5 δευτερόλεπτα και επαναλάβετε 3-4 φορές σε κάθε πόδι.

✓ **Παραλλαγές:**

Σε περίπτωση που αδυνατείτε να πατήσετε στα δάχτυλα του ποδιού, εκτελέστε την άσκηση απλά μεταφέροντας το βάρος σας μία στο μπροστινό και μία στο πίσω πόδι.

16. Ανάβαση σε σκαλοπάτι



✓ **Οδηγίες:**

Τοποθετήστε την σταθερή επιφάνεια και ένα σκαλοπάτι χαμηλού ύψους όπως φαίνεται στην εικόνα.

Υποστηριχθείτε και με τα δύο χέρια, μετατοπίστε το ένα πόδι πάνω στο σκαλοπάτι και μεταφέρετε το βάρος σας σε αυτό.

Στη συνέχεια, ανασηκώστε το άλλο σας πόδι από το έδαφος, ενεργοποιώντας πρώτα την άρση της πτέρνας κι μετά των δακτύλων.

Η άσκηση στοχεύει στην επανεκπαίδευση των κινήσεων του άκρου ποδιού που χρησιμοποιούνται κατά τη βάρδια.

✓ **Δευτερόλεπτα:**

Διατηρήστε κάθε μία από τις 3 απεικονιζόμενες θέσεις για 5 δευτερόλεπτα. Επαναλάβετε 2-3 φορές το κάθε πόδι.

✓ **Παραλλαγές:**

Στη περίπτωση που δεν μπορείτε να αιωρήσετε όλο το πέλμα σε σχέση με το έδαφος, εκτελέστε τις 2 πρώτες θέσεις της άσκησης.



Αν αισθανθείτε αδυναμία κατά την ανάβαση, παραλείψτε αυτή την άσκηση και επιλέξτε κάποια άλλη.

17. Κάθισμα σε καρέκλα



✓ **Οδηγίες:**

Από όρθια θέση με τα πόδια στο άνοιγμα των ώμων, ξεκινήστε ελεγχόμενη κατάβαση προς την καρέκλα πίσω σας με στήριξη, πρώτα στο ένα μπράτσο της καρέκλας και έπειτα στο άλλο (αν η υποστήριξη είναι απαραίτητη).

Καθίστε αργά, κάντε μία παύση και επιστρέψτε στην όρθια θέση με τον ίδιο ρυθμό.

✓ **Δευτερόλεπτα:**

Επαναλάβετε 3-4 φορές.

✓ **Παραλλαγές:**

Αν δυσκολεύστε, εκτελέστε το κάθισμα χωρίς τη διατήρηση των θέσεων.

Για προοδευτική δυσκολία, μπορείτε στο μέσο της τροχιάς της καθόδου ή ανόδου από την καρέκλα να κάνετε μια ενδιάμεση στάση για 5 δευτερόλεπτα.

Διατάσεις



Οι διατάσεις πραγματοποιούνται από το κρεβάτι και ίσως χρειαστείτε μία πετσέτα, σχοινί ή έναν ελαστικό ιμάντα/λάστιχο.

18. Πλάγια Διάταση Μυών Κορμού



✓ Οδηγίες:

Ξαπλώστε στο κρεβάτι σε πλάγια κατάκλιση, με το πόδι της πάνω πλευράς λυγισμένο, και το κάτω τεντωμένο.

Στρέψτε το κεφάλι και τον κορμό προς την αντίθετη κατεύθυνση από την πλευρά της κατάκλισης, μέχρι και οι δύο ώμοι να ακουμπάνε στο κρεβάτι. Προσπαθήστε να μη μετακινήσετε τα πόδια σας.

Επαναλάβετε την ίδια διάταση και από την άλλη μεριά.

✓ Δευτερόλεπτα:

Διατηρήστε την κάθε θέση για τουλάχιστον 15 δευτερόλεπτα.



Σε περίπτωση πόνου στη περιοχή της μέσης, αποφύγετε την διάταση αυτή.

19. Διάταση Ραχιαίων Μυών



✓ **Οδηγίες:**

Ξαπλώστε στο κρεβάτι ύπτια, κοιτώντας προς το ταβάνι και φέρτε πρώτα το ένα γόνατο λυγισμένο προς τον θώρακα και ύστερα το άλλο.

Συγκρατήστε τα γόνατά σας με τα χέρια σε αυτή τη θέση.

✓ **Δευτερόλεπτα:**

Διατηρήστε την θέση για περίπου 15 δευτερόλεπτα.

20. Διάταση Γαστροκνημίου Μυός



✓ **Οδηγίες:**

Από καθιστή θέση στο κρεβάτι με ευθυγραμμισμένο κορμό, διατηρήστε τα κάτω άκρα τεντωμένα πάνω στο κρεβάτι.

Από τη θέση αυτή, περάστε ελαστικό ιμάντα/λάστιχο γύρω από το πέλμα σας, στο ύψος των δακτύλων, ενώ το κρατάτε με τα χέρια σας σταθερά.

Τραβήξτε το πέλμα προς το μέρος σας, τεντώνοντας το λάστιχο με τα χέρια σας. Το λάστιχο στοχεύει στην διευκόλυνση της διάτασης

✓ **Δευτερόλεπτα:**

Διατηρήστε την θέση σε κάθε πόδι για περίπου 15 δευτερόλεπτα.



Η συγκεκριμένη διάταση μπορεί να γίνει σε περίπτωση συμπτωμάτων κράμπας κατά την Κινητοποίηση άκρου ποδιού (άσκηση 7 Α).

Το Ασκησιολόγιο μου



Στον παρακάτω πίνακα μπορείτε να σημειώνετε ποιες ασκήσεις επιλέγετε και ποιες όχι, ώστε μελλοντικά να στοχεύσετε στην εκτέλεση αυτών που δεν καταφέρατε αρχικά.



Άσκηση	Επέλεξα	Δεν επέλεξα	Θα προσπαθήσω
1			
2			
3			
4			
5			
6 A			
6 B			
7 A			
7 B			
8			
9			
10			
11			
12			
13			
14 A			
14 B			
15			
16			
17			
18			
19			
20			

Εκπόνηση φυλλαδίου στα πλαίσια Ερευνητικής Διπλωματικής Πτυχιακής εργασίας στο Τμήμα Φυσικοθεραπείας υπό την επίβλεψη της καθηγήτριας Δρ. Λαμπροπούλου Σοφίας κατά το ακαδημαϊκό έτος 2019-20.

ΣΥΓΓΡΑΦΙΚΗ ΟΜΑΔΑ: Κροντηρά Ανδριανή και Σινάνη Παγώνα

Τελειόφοιτες Τμήματος Φυσικοθεραπείας Πανεπιστημίου Πατρών

ΕΠΙΜΕΛΕΙΑ: Λαμπροπούλου Σοφία, MSc (Neuro Rehab), PhD

Επίκουρη Καθηγήτρια Τμήματος Φυσικοθεραπείας

Σχολή Επιστημών Αποκατάστασης Υγείας

Πανεπιστήμιο Πατρών

© Το φυλλάδιο υποπίπτει σε πνευματικά δικαιώματα. Απαγορεύεται η οποιαδήποτε επανεκτύπωση, λογοκλοπή, δημοσίευση χωρίς άδεια από τη συγγραφική-ερευνητική ομάδα και το Τμήμα Φυσικοθεραπείας του Πανεπιστημίου Πατρών.