



Σχολή Επιστημών Υγείας και Πρόνοιας

Τμήμα Βιοϊατρικών Επιστημών

Σχολή Διοικητικών, Οικονομικών και Κοινωνικών Επιστημών

Τμήμα Αγωγής και Φροντίδας στην Πρώιμη Παιδική Ηλικία



Παιδαγωγικό τμήμα



Διδρυματικό Πρόγραμμα Μεταπτυχιακών Σπουδών

Επιστήμες της Αγωγής μέσω Καινοτόμων Τεχνολογιών και Βιοϊατρικών

Προσεγγίσεων

ΜΕΤΑΠΤΥΧΙΑΚΗ ΔΙΠΛΩΜΑΤΙΚΗ ΕΡΓΑΣΙΑ

Μοντέλο εκπαίδευσης στη θεματική ενότητα της Μυοτονικής Δυστροφίας για την επανεκπαίδευση της ισορροπίας

POST GRADUATE THESIS

Model of education in Myotonic Dystrophy for the rehabilitation of balance



ΟΝΟΜΑ ΦΟΙΤΗΤΗ/NAME OF STUDENT

Πέτρος Βερβαινώτης

Petros Vervainiotis

ΟΝΟΜΑ ΕΙΣΗΓΗΤΗ/NAME OF THE SUPERVISOR

Αθανασία Μεϊντάση

Athanasia Meintasi

ΑΙΓΑΛΕΩ/AIGALEO 2024



Faculty of Health and Caring Professions
Department of Biomedical Sciences
Faculty of Administrative, Financial and Social Sciences
Department of Early Childhood Education and Care



Department of Pedagogy



Inter-Institutional Post Graduate Program
Pedagogy through innovative Technologies and Biomedical approaches

POST GRADUATE THESIS

Model of education in Myotonic Dystrophy for the rehabilitation of balance

Petros Vervainiotis

Registration Number: 21809

mscedt21809@uniwa.gr

FIRST SUPERVISOR

Athanasia Meintasi

SECOND SUPERVISOR

Varvara Sopidou

AIGALEO 2024

Επιτροπή εξέτασης

Ημερομηνία εξέτασης: 15/02/2024

	Ονόματα εξεταστών	Υπογραφή
1 ^{ος} Εξεταστής	Αθανασία Μειντάση	
2 ^{ος} Εξεταστής	Βαρβάρα Σοπίδου	

Δήλωση συγγραφέα μεταπτυχιακής εργασίας

Ο κάτωθι υπογεγραμμένος Πέτρος Βερβαινώτης του Χρήστου, με αριθμό μητρώου 21809 φοιτητής του Διδρυματικού Προγράμματος Μεταπτυχιακών Σπουδών Παιδαγωγική μέσω Καινοτόμων Τεχνολογιών και Βιοϊατρικών Προσεγγίσεων των Τμημάτων Βιοϊατρικών Επιστημών/ Τμήμα Αγωγής και Φροντίδας στην Πρώιμη Παιδική Ηλικία/Παιδαγωγική τμήμα των Σχολών Επιστημών Υγείας και Πρόνοιας/Σχολή Διοικητικών, Οικονομικών και Κοινωνικών Επιστημών του Πανεπιστημίου Δυτικής Αττικής και της Ανώτατης Σχολής Παιδαγωγικής και Τεχνολογικής Εκπαίδευσης, δηλώνω ότι:

«Είμαι συγγραφέας αυτής της μεταπτυχιακής εργασίας και ότι κάθε βοήθεια την οποία είχα για την προετοιμασία της, είναι πλήρως αναγνωρισμένη και αναφέρεται στην εργασία. Επίσης, οι όποιες πηγές από τις οποίες έκανα χρήση δεδομένων, ιδεών ή λέξεων, είτε ακριβώς είτε παραφρασμένες, αναφέρονται στο σύνολό τους, με πλήρη αναφορά στους συγγραφείς, τον εκδοτικό οίκο ή το περιοδικό, συμπεριλαμβανομένων και των πηγών που ενδεχομένως χρησιμοποιήθηκαν από το διαδικτυο. Επίσης, βεβαιώνω ότι αυτή η εργασία έχει συγγραφεί από μένα αποκλειστικά και αποτελεί προϊόν πνευματικής ιδιοκτησίας τόσο δικής μου, όσο και του Ιδρύματος. Παράβαση της ανωτέρω ακαδημαϊκής μου ευθύνης αποτελεί ουσιώδη λόγο για την ανάκληση του πτυχίου μου».

Ο Δηλών

Ευχαριστίες

Ευχαριστώ τις επιβλέπουσες καθηγήτριες, κα Αθανασία Μειντάση και κα Βαρβάρα Σοπίδου, για τις εύστοχες επισημάνσεις που με βοήθησαν ουσιαστικά για να ολοκληρώσω την διπλωματική μου εργασία. Ευχαριστώ επίσης τις συναδέλφους, Κυριακή, Άγα και Ευτυχία για την εξαιρετική συνεργασία που είχαμε κατά τη διάρκεια του μεταπτυχιακού προγράμματος. Τέλος ευχαριστώ την κα Καίτη Σπυριδάκη, συνάδελφο και επόπτριά μου στην πρακτική άσκηση για τη θετική προσέγγιση σε κάθε δυσκολία που αντιμετώπισα.

Αφιερώσεις

Στη Δήμητρα και τον Ιάσονα, που μου συμπαραστάθηκαν και ανέχτηκαν την απουσία μου κάποιες φορές από κοινές δράσεις λόγω έλλειψης χρόνου...

Περίληψη

Ο σκοπός της παρούσας εργασίας είναι να αναδείξει μοντέλα εκπαίδευσης που χρησιμοποιούνται σε ασθενείς με μυοπάθεια και ειδικότερα σε μαθητές που πάσχουν από μυοτονική δυστροφία και ακολουθούν παράλληλα το εκπαιδευτικό πρόγραμμα της ειδικής αγωγής.

Η μυοτονική δυστροφία εμφανίζεται με τους τύπους 1 & 2, οι οποίοι ανήκουν στην μεγάλη κατηγορία των μυοπαθειών και αποτελούν κληρονομούμενες νευρομυϊκές παθήσεις με επιπολασμό 1: 2500 γεννήσεις στον παγκόσμιο πληθυσμό. Τα κύρια γνωρίσματα της νόσου είναι η μυϊκή αδυναμία, η εμφάνιση κόπωσης στην προσπάθεια, η διαταραχή της στατικής και δυναμικής ισορροπίας και ως συνέπεια η δυσκολία στη βάρδιση και ο περιορισμός της λειτουργικότητας του ατόμου. Στην περίπτωση των νεαρών ασθενών ταυτόχρονα μπορεί να συνυπάρχουν δυσκολίες στο λόγο, νοητική υστέρηση και μαθησιακές δυσκολίες. Για την αντιμετώπιση των αιτιών που επιδρούν αρνητικά στη λειτουργία της ισορροπίας είναι απαραίτητη η συνεργασία ανάμεσα στον εκπαιδευτικό και τις ειδικότητες που συμμετέχουν στην εκπαιδευτική διαδικασία όπως ψυχολόγος, φυσικοθεραπευτής, εργοθεραπευτής και λογοθεραπευτής. Πριν από την παρέμβαση προηγείται αξιολόγηση των κινητικών δυνατοτήτων μέσω σταθμισμένων δοκιμασιών που δίνουν έμφαση στην αδρή κινητικότητα με μια σειρά από ασκήσεις ισορροπίας και βάρδισης. Το αποτέλεσμα αυτών των δοκιμασιών καταγράφεται σαν αρχική αξιολόγηση και μετά από την παρέμβαση ο μαθητής επαναλαμβάνει τις δοκιμασίες για να διαπιστωθεί το επίπεδο βελτίωσης της λειτουργικότητας.

Ως μοντέλα εκπαίδευσης της ισορροπίας αναλύονται η επίδραση των διαδραστικών παιχνιδιών αξιοποιώντας την τεχνολογία καθώς επίσης και προγράμματα συμβατικών ασκήσεων που στοχεύουν στη βελτίωση της ελαστικότητας, της δύναμης, της αντοχής και της ισορροπίας. Σύμφωνα με τη διεθνή βιβλιογραφία, η τεχνολογία με τη χρήση διαδραστικών παιχνιδιών που στοχεύουν στην ισορροπία όταν εφαρμόζεται συμπληρωματικά με τις συμβατικές ασκήσεις μπορούν να αποτελέσουν μαζί ένα σημαντικό μοντέλο εκπαίδευσης για την επανεκπαίδευση της ισορροπίας σε μαθητές με μυοτονική δυστροφία.

Λέξεις κλειδιά: μυοτονική δυστροφία, εκπαίδευση ισορροπίας, διαδραστικά παιχνίδια, ηλεκτρονική πλατφόρμα

Abstract

The purpose of the essay is to pinpoint the models of education for patient with myotonic dystrophy and particularly in students with myotonic dystrophy who already follow a educational program for special needs.

Myotonic dystrophy type 1 (DM1) and type 2 (DM2) is a multisystem disorder that affects skeletal and smooth muscle as well as the eye, heart, endocrine system, and central nervous system. The clinical findings, which span a continuum from mild to severe, have been categorized into three somewhat overlapping phenotypes: mild, classic, and congenital. The main findings are characterized by myotonia (sustained muscle contraction) muscle weakness, hypotonia and severe generalized weakness at birth, often with respiratory insufficiency and early death; intellectual disability is common. They may have cognitive impairment, delayed speech, difficulty eating and drinking, and various other developmental delays including learning difficulties.

There is evidence supporting that the rehabilitation of static-dynamic balance and gait may be succeeded with the cooperation between the educator of special needs and specialties such as physiologist, physiotherapist, occupational therapist. It is substantial for the evaluation of motion to use trials for balance and cycle gait in order to facilitate the level of mobility. Therefore, there is currently sufficient evidence that the usage of virtual reality as models of balance training in accordance with classical exercises may reinforce the endurance, the strength, the agility and the balance as well. Last but not least, these particular models may play a substantial role in the rehabilitation of students with myotonic dystrophy.

In order to ensure «best practice» in physiotherapy for patients with DM a general appreciation of their problems is important. A holistic approach to management which considers all the patients' problems is important if they are to comply with treatment.

Key words: myotonic dystrophy, balance training, virtual reality, games, Wii Fit

Περιεχόμενα

.....	i
Ευχαριστίες	v
Αφιερώσεις	vi
Περίληψη	vii
Συνοτομογραφίες	xi
Πρόλογος	1
Κεφάλαιο 1. Εισαγωγή.....	3
Κεφάλαιο 2. Μυοτονικές Δυστροφίες	5
2.1. Τύποι	5
2.2. Επιπολασμός	5
2.3. Κλινική εικόνα	6
2.4. Διαγνωστικός έλεγχος	6
2.5. Η θεραπεία.....	7
2.6. Η πρόληψη.....	7
Κεφάλαιο 3. Μυοτονική Δυστροφία Τύπου 1 (Νόσος Steinert)	9
3.1. Αιτιοπαθολογία	9
3.2. Κλινική εικόνα	9
3.3. Φαινότυποι.....	10
3.3.1. Συγγενής μορφή	10
3.3.2. Ήπια μορφή	10
3.3.3. Κλασσική μορφή.....	10
3.4. Διάγνωση	12
3.5. Διαχείριση της νόσου	12
3.6. Η θεραπεία.....	13
Κεφάλαιο 4. Ισορροπία	14
4.1. Ορισμός	14
4.2. Έλεγχος της ισορροπίας	14
4.2.1. Αιθουσαίο σύστημα.....	14
4.2.2. Σωματοαισθητικό σύστημα	15
4.2.3. Το οπτικό σύστημα.....	17
4.3. Κλίμακες αξιολόγησης της ισορροπίας.....	17
4.3.1. Pedriatic Berg scale	17
4.3.2. Sit-To-Stand Test	18
4.3.3. Timed Up and Go Test	18

4.3.4. Functional Reach Test (FRT).....	18
4.3.5. Trunk Impairment Scale (TIS).....	19
4.3.6. Αξιολόγηση με ηλεκτρονική πλατφόρμα	19
4.3.7. Ισορροπία και εικονική πραγματικότητα (VR)	20
Κεφάλαιο 5. Αναπηρία και Εκπαίδευση	22
5.1. Μοντέλα αναπηρίας	22
5.1.1. Το Ιατρικό μοντέλο	22
5.1.2. Οι επιπτώσεις στην εκπαιδευτική πολιτική	23
5.1.3. Το Κοινωνικό μοντέλο	24
5.1.4. Το κοινωνικό μοντέλο και η εκπαιδευτική πολιτική	25
5.2. Εκπαίδευση μαθητών με αναπηρία.....	26
Κεφάλαιο 6. Μοντέλα Εκπαίδευσης της Ισορροπίας	28
6.1. Το Μοντέλο των Διαδραστικών Παιχνιδιών	28
6.1.1. Η αρχή των διαδραστικών παιχνιδιών.....	28
6.1.2. Επανεκπαίδευση ισορροπίας και διαδραστικά παιχνίδια	29
6.1.3. Τα παιχνίδια Wii Fit.....	29
6.2. Το Μοντέλο των Συμβατικών Ασκήσεων	33
6.2.1. Τα οφέλη της άσκησης.....	33
6.2.2. Ασκήσεις δύναμης.....	33
6.2.3. Ασκήσεις ελαστικότητας	36
6.2.4. Αερόβια άσκηση	38
6.2.5. Ασκήσεις ισορροπίας	39
6.3. Σύγκριση των μοντέλων Επανεκπαίδευσης της ισορροπίας	40
Συμπεράσματα.....	42
Αναφορές.....	43

Συντομογραφίες

Αγγλική ορολογία

MD1	Myotonic Dystrophy Type 1
MD2	Myotonic Dystrophy Type 2
CK	Creatine Kinase
VR	Virtual Reality
ΚΣ	Heart Rate

Ελληνική ορολογία

Μυοτονική Δυστροφία Τύπου 1
Μυοτονική Δυστροφία Τύπου 2
Κινάση Κρεατινίνης
Εικονική Πραγματικότητα
Καρδιακή Συχνότητα

Πρόλογος

Σκοπός της παρούσας εργασίας είναι να αναδείξει τη σημασία που έχει η επανεκπαίδευση της ισορροπίας στα παιδιά με Μυοτονική Δυστροφία. Η Μυοτονική Δυστροφία είναι μία χρόνια, βραδέως προϋούσα κληρονομική πολυσυστηματική νόσος, που κληρονομείται κατά τον αυτοσωματικό επικρατή χαρακτήρα. Η συχνότητα εμφάνισης ανάμεσα σε άνδρες και γυναίκες είναι ίδια, ενώ μπορεί να εκδηλωθεί σε όλο το ηλικιακό φάσμα. Ο επιπολασμός της νόσου είναι 1:2500 γεννήσεις και εμφανίζεται με δύο τύπους, τη Μυοτονική Δυστροφία τύπου 1 (ΜΔ 1, νόσος του Steinert) και τη Μυοτονική Δυστροφία τύπου 2 (ΜΔ 2). Η ΜΔ τύπου 1 σχετίζεται με το γονίδιο DMPK που βρίσκεται στο χρωμόσωμα 19 και είναι χαρακτηριστική η αύξηση της τριπλέτας CTG σε 50-2000 επαναλήψεις, με το φυσιολογικό αριθμό να είναι 5-30 επαναλήψεις. Αυτές οι επαναλήψεις επηρεάζουν την αλληλουχία παραγόμενου RNA και ως αποτέλεσμα έχουμε την πολυσυστημική μορφή της νόσου (Qiao, Zhang, He, & Huang, 2022).

Αρχικά η παρούσα εργασία ασχολείται με τη Μυοτονική Δυστροφία τύπου 1, η οποία διακρίνεται στη συγγενή και την ενήλικη μορφή. Ειδικότερα η συγγενής μορφή κάνει την εμφάνισή της κατά τη νεογνική και παιδική ηλικία και τα συμπτώματα παρουσιάζουν μεγάλες διαφοροποιήσεις. Μπορεί να υπάρχει προσβολή τόσο των φαρυγγικών και λαρυγγικών μυών με επακόλουθο προβλήματα σίτισης, κατάποσης και ομιλίας, όσο και των αναπνευστικών μυών η προσβολή των οποίων προκαλεί επαναλαμβανόμενες λοιμώξεις και χρόνια βρογχίτιδα (Papadimas & Traeger-Synodinos, 2022).

Ιδιαίτερα σημαντική για την εξέλιξη της νόσου και τις δυσκολίες που θα αντιμετωπίσει ο ασθενής, είναι ο επηρεασμός των σκελετικών μυών και πιο συγκεκριμένα του κορμού και των άκρων. Η μυϊκή αδυναμία που προκύπτει οδηγεί σταδιακά σε διαταραχή της ισορροπίας και της βάδισης (Meola, 2015). Η λειτουργία της ισορροπίας είναι απαραίτητη προϋπόθεση για την ικανότητα του ατόμου να διατηρεί την καθιστή θέση, να στέκεται όρθιο και να βαδίζει ανεξάρτητα (Bachasson, et al., 2016).

Στη συνέχεια της εργασίας αναλύεται η ιδιότητα της ισορροπίας και οι διαταραχές που προκύπτουν στο στατικό έλεγχο και τη βάδιση. Ισορροπία ονομάζεται η ικανότητα διατήρησης του κέντρου βάρους του σώματος μέσα στη βάση στήριξης με πολύ μικρή ταλάντωση. Διακρίνεται σε στατική και δυναμική. Η στατική αφορά την ικανότητα διατήρησης της ισορροπίας κατά την καθιστή και όρθια θέση, ενώ η δυναμική εκφράζει τη διατήρηση της ισορροπίας σε συνθήκες βάδισης και τρεξίματος (Scarano, 2022). Η ισορροπία εκφράζει την ικανότητα να αντιδρά το σώμα σε οποιαδήποτε αλλαγή και με αυτό τον τρόπο εξασφαλίζει τη δυνατότητα να εκτελεί δραστηριότητες και κινήσεις με ασφάλεια και αποφυγή των πτώσεων (Lengkana, Rahim, Alif, Mulya, & Hermawan, 2020).

Η αξιολόγηση της ισορροπίας πραγματοποιείται με τη χρήση σταθμισμένων δοκιμασιών όπως το Pediatric Berg Scale, το Timed Up and Go Test (TUG), το Sit-To-Stand Test, το Trunk Impairment Scale (TIS), το Functional Reach Test (FRT), το Romberg Test (Caronni, et al., 2018).

Ακολουθώς αναλύεται το ιατρικό και το κοινωνικό μοντέλο προσέγγισης της αναπηρίας, παρουσιάζονται τα πλεονεκτήματα και τα μειονεκτήματα του κάθε μοντέλου καθώς και το ρόλο που διαδραμάτισαν στην χάραξη της εκπαιδευτικής πολιτικής.

Στο τελευταίο κεφάλαιο της εργασίας παρουσιάζονται δύο μοντέλα εκπαίδευσης που έχουν σαν στόχο την επανεκπαίδευση της ισορροπίας σε παιδιά με Μυοτονική Δυστροφία τύπου 1 (MΔ1). Στο πρώτο μοντέλο παρουσιάζονται με τη βοήθεια του υπολογιστή και ειδικό λογισμικό, διαδραστικά παιχνίδια που είναι σχεδιασμένα για την επανεκπαίδευση της ισορροπίας και εφαρμόζονται σε ασθενείς με νευρολογικές διαταραχές. Το δεύτερο μοντέλο βασίζεται σε ασκήσεις ισορροπίας με τη χρήση μέσων όπως, τραμπολίνο, κώνους, στεφάνια, κλίμακες και πλατφόρμες ισορροπίας. Τα οφέλη ενός τέτοιου προγράμματος που στοχεύει στην επανεκπαίδευση της ισορροπίας, δεν περιορίζονται μόνο στην διευκόλυνση των παιδιών στις καθημερινές τους δραστηριότητες αλλά και στη δυνατότητα να συμμετέχουν ισότιμα στις δράσεις του σχολείου. Παράλληλα θα ενδυναμώσουν την αυτοπεποίθηση των παιδιών και θα μεγιστοποιήσουν την προσπάθεια που θα καταβάλλουν για την επίτευξη των στόχων τους.

Κεφάλαιο 1. Εισαγωγή

Οι παθήσεις των μυών έχουν κοινό χαρακτηριστικό την προσβολή των σκελετικών μυών επιφέροντας προοδευτικά μια γενικευμένη αδυναμία στη στάση και την κίνηση του ανθρώπινου σώματος και ταξινομούνται σε δύο βασικές κατηγορίες, τις κληρονομούμενες και τις επίκτητες. Στις κληρονομούμενες ανήκουν η μυϊκή δυστροφία, η μυοτονική δυστροφία καθώς και διάφοροι τύποι μυοπαθειών (μεταβολικές, συγγενείς, μιτοχονδριακές, διαυλοπάθειες, μεταβαλλόμενες). Στις επίκτητες αντίστοιχα ανήκουν οι φλεγμονώδεις μυοπάθειες-μυοσίτιδες, οι ενδοκρινικές μυοπάθειες και οι τοξικές-φαρμακευτικές μυοπάθειες. Από τις παραπάνω κατηγορίες μυοπαθειών ιδιαίτερο ενδιαφέρον παρουσιάζουν εννέα μορφές: Μυοτονική Δυστροφία, Συγγενής, Duchenne, Becker, Emery-Dreifuss Προσωπομοπλατοβραχιόνιος, Οφθαλμοφαρυγγική, Περιφερική και Οσφυοπυελικής (Barakat-Haddad, 2017). Στις περισσότερες μορφές εκτός από την προσβολή των μυών, εμφανίζονται πολυσυστημικές διαταραχές που επηρεάζουν και άλλα συστήματα όπως της καρδιάς, του γαστρεντερικού, του νευρικού συστήματος, του δέρματος, των οφθαλμών, των ενδοκρινών αδένων και του αναπνευστικού συστήματος (Emery A, 2002).

Τα κυριότερα συμπτώματα που εμφανίζουν οι μυοδυστροφίες είναι: η προοδευτική μυϊκή αδυναμία, ο περιορισμός του εύρους κίνησης, η ελλειπής ισορροπία, ο αυξημένος κίνδυνος πτώσεων, η δυσκολία ή αδυναμία βάδισης, ο περιορισμός της αναπνευστικής ικανότητας, καρδιακές αρρυθμίες, πτώση βλεφάρων και προβλήματα που απορρέουν από την αδυναμία ελέγχου της κύστης. Η απώλεια της μυϊκής μάζας είναι συχνή και αφορά κυρίως τους μύες των ώμων, του άνω τμήματος του βραχίονα, της πύελου και των μηρών. Καθώς η νόσος εξελίσσεται επηρεάζονται και οι περιφερικοί μύες των άκρων. Βασικές δραστηριότητες όπως η όρθια στάση, η άρση από την καθιστή θέση και το ανέβασμα σκάλας επηρεάζονται άμεσα από την απώλεια του μυϊκού ιστού και τελικά γίνεται δύσκολη ή και αδύνατη η εκτέλεσή τους (Turner & Hilton-Jones, 2010).

Οι περισσότερες μυοπάθειες αφορούν νοσήματα που οφείλονται σε βλάβες του DNA και μπορούν να κληρονομηθούν από γενιά σε γενιά. Εξαιτίας του μεγάλου αριθμού των παθήσεων που συγκαταλέγονται στις δυστροφίες δεν είναι εύκολο να έχουμε μια ακριβή αποτύπωση της συχνότητας στο γενικό πληθυσμό αλλά υπολογίζεται περίπου 1:3000 άτομα παγκοσμίως. Οι μυοπάθειες κληρονομούνται και περιλαμβάνουν μετάλλαξη σε ένα από τα γονίδια που μεταφράζουν πρωτεΐνες που είναι απαραίτητες για την ακεραιότητα των μυών. Η λειτουργία των μυϊκών κυττάρων δεν γίνεται σωστά όταν, μία πρωτεΐνη δεν παράγεται καθόλου, παράγεται σε μικρότερη ποσότητα αλλά και όταν υπόκειται σε δομικές αλλαγές. Σε πολλές περιπτώσεις έχουμε αυτόματα μεταλλάξεις γονιδίων, χωρίς να προέρχονται από κάποιο γονέα, οι οποίες όμως κληρονομούνται στην επόμενη γενιά. Επομένως μία μετάλλαξη μπορεί να περάσει στους απογόνους με αυτοσωμική επικρατή κληρονομικότητα, με αυτοσωμική υπολειπόμενη κληρονομικότητα και τέλος με φυλοσύνδετη κληρονομικότητα. Στις αυτοσωμικές υπολειπόμενες διαταραχές αν κληρονομηθούν δύο μεταλλαγμένα αντίγραφα γονιδίων ένα από κάθε γονέα τότε θα εκδηλωθεί ασθένεια ενώ αν κληρονομηθεί ένα

μόνο γονίδιο, το άτομο θεωρείται φορέας αλλά δεν είναι ασθενής. Στις φυλοσύνδετες ασθένειες οι μεταλλάξεις αφορούν στο X χρωμόσωμα, από το ζεύγος X και Y των χρωμοσωμάτων που καθορίζουν το φύλο. Αυτό εξηγεί γιατί οι άντρες ασθενούν πιο συχνά από τέτοιου είδους νοσήματα καθώς έχουν ένα μόνο X, ενώ μία γυναίκα έχει δύο X και έτσι οι πληροφορίες του ενός φυσιολογικού X χρωμοσώματος θα επικαλύψουν τη μετάλλαξη. Στις αυτοσωμικές επικρατούσες διαταραχές, όπως ισχύει για την μυοτονική δυστροφία, η κληρονομηση ενός και μόνο γονιδίου από τον ένα γονέα είναι ικανή συνθήκη για να εκδηλωθεί η ασθένεια (Nozoe, et al., 2016).

Για τη διάγνωση και την τελική ταξινόμηση των μυϊκών παθήσεων απαιτείται η λήψη ιατρικού ιστορικού καθώς επίσης κλινικές και εργαστηριακές εξετάσεις. Κατά τη λήψη του ιατρικού ιστορικού δίνεται έμφαση στο οικογενειακό ιστορικό, την λειτουργική ικανότητα του ασθενούς σε αθλητικές δραστηριότητες, τη δυσκολία άρσης από την καθιστή στην όρθια θέση καθώς και την ύπαρξη ευαισθησίας και πόνου κατά τη μυϊκή ψηλάφηση. Δυσκολίες στη σίτιση και κατάποση δεν είναι σπάνιες ενώ τα σκουρόχρωμα ούρα είναι ένδειξη μυοσφαιρινουρίας. Ακολούθως γίνεται κλινική εξέταση προκειμένου να διαπιστωθεί η ύπαρξη αδυναμίας σε συγκεκριμένες ομάδες μυών όπως του προσώπου, του λάρυγγα, των οφθαλμών, του κορμού και των άκρων. Τέλος ιδιαίτερα σημαντικές είναι οι βιοχημικές εξετάσεις που περιλαμβάνουν τα επίπεδα της κινάσης κρεατινίνης (CK), ένας δείκτης που σχετίζεται άμεσα με παθήσεις των μυών. Η CK μπορεί να αυξηθεί μετά από έντονη σωματική άσκηση, μυϊκό τραυματισμό και ιογενείς λοιμώξεις. Ένας άλλος σημαντικός δείκτης είναι τα επίπεδα του φλεβικού γαλακτικού οξέος που σχετίζονται με την μιτοχονδριακή μυοπάθεια όταν είναι αυξημένα αλλά και με τις μεταβολικές μυοπάθειες όταν είναι μειωμένα. Οι παραπάνω εξετάσεις μπορούν να πλαισιωθούν, όταν κρίνεται απαραίτητο, από μυϊκή βιοψία, ηλεκτρομυογράφημα, υπερηχογράφημα καρδιάς, φασματοσκοπία και μοριακή ανάλυση. Ειδικότερα η μοριακή ανάλυση αποτελεί μια σημαντική εξέταση που μας επιτρέπει την ταξινόμηση των μυοπαθειών σε φυλοσύνθετες, αυτοσωμικές υπολειπόμενες και αυτοσωμικές επικρατούσες (Thornton, 2014).

Στις αυτοσωμικές επικρατούσες ανήκει και η μυοτονική δυστροφία που αποτελεί μετάλλαξη του γονιδίου της πρωτεϊνικής κινάσης της DM πρωτεΐνης και θα αποτελέσει το βασικό θέμα της εργασίας αυτής στα επόμενα κεφάλαια όπου θα αναδειχθούν τόσο η αιτιοπαθολογία της νόσου, όσο και οι διαταραχές που προκαλεί και ο ρόλος της φυσικοθεραπευτικής παρέμβασης στην επανεκπαίδευση της ισορροπίας και τη βελτίωση της λειτουργικότητας των ασθενών.

Κεφάλαιο 2. Μυοτονικές Δυστροφίες

2.1. Τύποι

Η Μυοτονική Δυστροφία είναι μία χρόνια, βραδέως προϊούσα κληρονομική πολυσυστηματική νόσος, που κληρονομείται κατά τον αυτοσωματικό επικρατή χαρακτήρα. Η συχνότητα εμφάνισης ανάμεσα σε άνδρες και γυναίκες είναι ίδια, ενώ μπορεί να εκδηλωθεί σε όλο το ηλικιακό φάσμα. Προσβάλλει κυρίως το μυϊκό σύστημα αλλά μπορεί να έχει επιπτώσεις και σε πολλά άλλα όργανα του σώματος. Ανήκει σε μια μεγαλύτερη ομάδα κληρονομούμενων νευρομυϊκών παθήσεων τις Μυϊκές Δυστροφίες. Διακρίνεται σε δύο κατηγορίες: τη Μυοτονική Δυστροφία τύπου I (Ασθένεια Steinert – DM1) και τη Μυοτονική Δυστροφία τύπου II (PROMM – DM2). Παρ'όλο που και στους δύο τύπους τα συμπτώματα που εμφανίζουν οι νοσούντες μοιάζουν αρκετά διακρίνονται μεταξύ τους λόγω των διαφορετικών γονιδιακών μεταλλάξεων που τις προκαλούν.

Η μυοτονική δυστροφία τύπου I (DM1), σχετίζεται με το γονίδιο DMPK που βρίσκεται στο χρωμόσωμα 19 και είναι χαρακτηριστική η αύξηση της τριπλέτας CTG σε 50-2000 επαναλήψεις, με το φυσιολογικό αριθμό να είναι 5-30 επαναλήψεις. Αυτές οι επαναλήψεις επηρεάζουν την αλληλουχία παραγόμενου RNA και ως αποτέλεσμα έχουμε την πολυσυστημική μορφή της νόσου (Turner, 2014). Η μυοτονική δυστροφία τύπου II (DM2), οφείλεται στην αύξηση του αριθμού της τετραπλέτας βάσεων CCTG στο γονίδιο Zinc Finger Protein (ZNF9) που βρίσκεται στο χρωμόσωμα 3q21.3 (Meola & Cardani, 2015).

2.2. Επιπολασμός

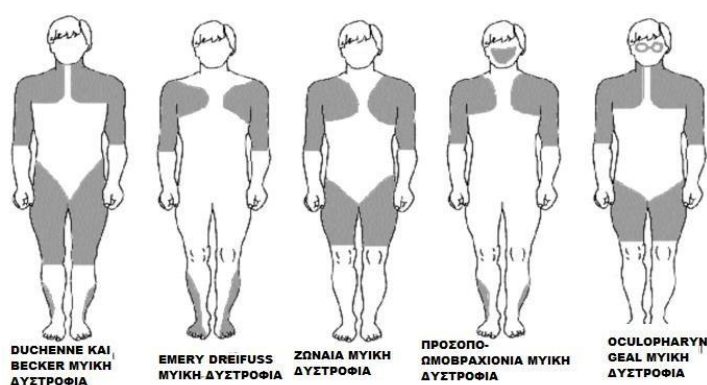
Η DM1 εμφανίζεται με συχνότητα 1:2500 γεννήσεις και η σοβαρότερη μορφή της νόσου είναι η συγγενής μορφή τα συμπτώματα της οποίας εμφανίζονται από τη γέννηση. Περισσότερο εκδηλώνεται όταν ασθενής είναι η μητέρα και η συχνότητά της είναι ίδια ανάμεσα σε αγόρια και κορίτσια. Κατά τη νεογνική περίοδο, ο μεγαλύτερος κίνδυνος προέρχεται από την προσβολή των λαρυγγικών και αναπνευστικών μυών γεγονός που είναι αρνητικός παράγοντας και επηρεάζει σημαντικά το ποσοστό επιβίωσης. Στην ενήλικη ζωή, εμφανίζεται πλέον στις ηλικίες μεταξύ 10-40 χρόνων με πολύ μεγάλες διαφοροποιήσεις στη σοβαρότητα των επιπλοκών, την κλινική εικόνα και την εξέλιξη της νόσου (Paradimas & Traeger-Synodinos, 2022).

Η DM2 εμφανίζεται συνήθως μετά την τρίτη δεκαετία με ηπιότερα συμπτώματα που κυρίως εκδηλώνονται μετά τα 60 έτη. Ο επιπολασμός της είναι 1:1820 ενήλικες αλλά υπάρχουν μεγάλες διαφοροποιήσεις μεταξύ των χωρών παγκοσμίως (Dalton, Goldman, & Sampson, 2015).

2.3. Κλινική εικόνα

Στη μυοτονική δυστροφία το κύριο σύμπτωμα είναι η προσβολή των μυών και κυρίως των άκρων, του προσώπου και του κορμού. Οι μύες εμφανίζουν κυρίως ατροφία και αδυναμία. Η βασική διαφοροποίηση της μυοτονικής δυστροφίας από τις άλλες δυστροφίες είναι η ύπαρξη της δυστονίας, μια συνθήκη κατά την οποία ο μυς δυσκολεύεται ή αργεί πολύ να χαλαρώσει μετά από τη σύσπασή του. Αυτό οφείλεται στη διατήρηση του μυϊκού τόνου σε υψηλότερο επίπεδο από το φυσιολογικό. (Montagnese, 2017) Η προσβολή των σκελετικών μυών δημιουργεί δυσκολίες στη βάρδια, στο ανέβασμα σκάλας και στην ισορροπία (Bianchi, et al., 2014).

Η πολυσυστηματική μορφή που έχει αιτιολογεί τα συμπτώματα από άλλα συστήματα εκτός από το μυϊκό όπως, δυσκολίες στη σίτιση και την κατάποση, προβλήματα ομιλίας, αναπνευστική δυσχέρεια αλλά και καρδιακές αρρυθμίες. Είναι επίσης σημαντικό να αναφερθεί ότι η εμφάνιση της νόσου στην παιδική ηλικία είναι πιθανό να δημιουργήσει μαθησιακές δυσκολίες (Stojanovic, et al., 2016).

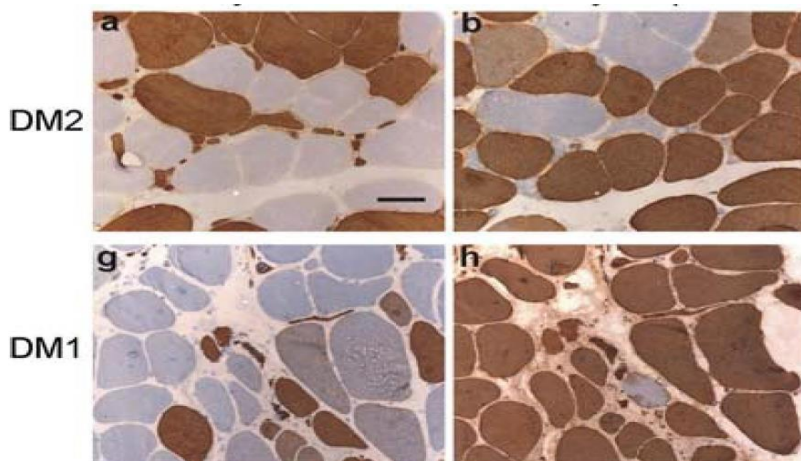


Εικόνα 1: Προσβολή μυών στις μυϊκές δυστροφίες

Πηγή: <https://www.meeidikhmata.gr/2012/09/muscle-dystrophy.html>

2.4. Διαγνωστικός έλεγχος

Αρχικά γίνεται κλινική εξέταση για να διαπιστωθούν πιθανές μυϊκές ατροφίες και στη συνέχεια συστήνονται μια σειρά από εξετάσεις που αφορούν το γονιδιακό έλεγχο, κατά τον οποίο μέσα από δείγματα αίματος εξετάζονται μεταλλάξεις συγκεκριμένων γονιδίων που σχετίζονται με τη μυοτονική δυστροφία. Ο έλεγχος του ενζύμου κινάση της κρεατινίνης (CK) στο αίμα είναι ένας ακόμα σημαντικός δείκτης. Η τιμή της CK αυξάνεται μετά από τραυματισμό ή την ύπαρξη μυϊκής νόσου. Σημαντική επίσης είναι η βιοψία μυός κατά την οποία γίνεται λήψη δείγματος για να διαπιστωθεί τυχόν μυοπάθεια. Το ηλεκτρομυογράφημα δίνει σημαντικές πληροφορίες για τη λειτουργία των μυών, ενώ το ηλεκτροκαρδιογράφημα και το υπερηχοκαρδιογράφημα κρίνονται απαραίτητα για τον έλεγχο της καρδιακής λειτουργίας (Monforte, et al., 2018).



Εικόνα 2. Εγκάρσιες τομές από βιοψία μύος σε ασθενείς με Μυοτονική Δυστροφία τύπου 1 & 2. Πηγή: https://www.researchgate.net/figure/Panel-showing-muscle-histology-in-DM1-and-DM2-A-C-Transversal-sections-from-DM1-muscle_fig2_262112936

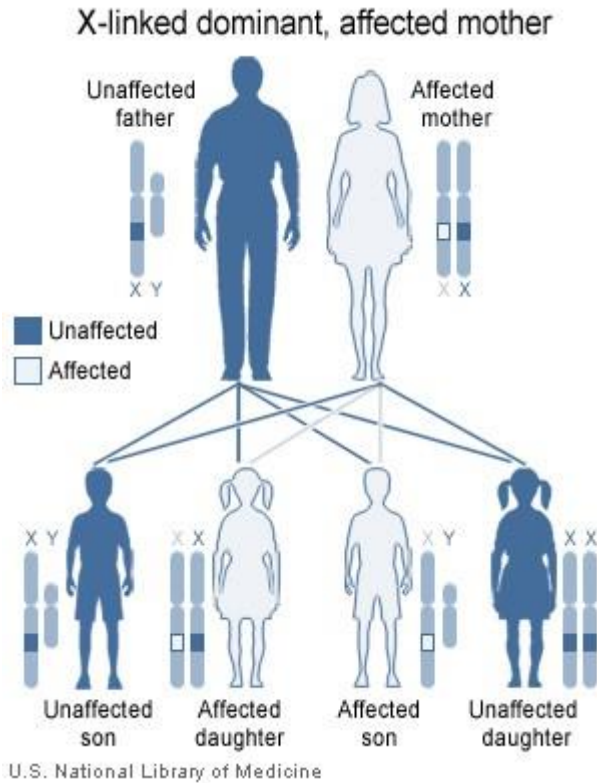
2.5. Η θεραπεία

Μέχρι σήμερα δεν υπάρχει θεραπεία που να στοχεύει στη νόσο. Τα σχήματα που χρησιμοποιούνται επιδιώκουν την αντιμετώπιση των κύριων συμπτωμάτων και την πρόληψη των δυσλειτουργιών που προκαλεί η νόσος. Μέσα από αυτό το πρίσμα ο συχνός έλεγχος της λειτουργικότητας του πάσχοντα από μυοτονική δυστροφία κρίνεται ιδιαίτερα σημαντικός. Αυτός ο έλεγχος περιλαμβάνει ειδικές δοκιμασίες που αφορούν το μυϊκό έργο. Εκτός από τις λειτουργικές δοκιμασίες δίνεται έμφαση και στον έλεγχο της καρδιακής και αναπνευστικής λειτουργίας. Οι παρεμβάσεις από ειδικούς θεραπευτές μπορεί να μειώσει τις επιπτώσεις από την προσβολή των μυών, στο λόγο, τη σίτιση αλλά και τη δυνατότητα ανεξάρτητης βάδισης από τον ασθενή. Σύμφωνα με έρευνα που αφορούσε ασθενείς με μυοτονική δυστροφία τύπου 1, διαπιστώθηκε ότι η εφαρμογή προγράμματος που περιλαμβάνει ασκήσεις ισορροπίας, ενδυνάμωση των κάτω άκρων και ήπια αερόβια άσκηση διάρκειας 20 λεπτών, υπήρξε βελτίωση τόσο στις δοκιμασίες ισορροπίας που έγιναν μετά το τέλος του προγράμματος, όσο και της βάδισης. Θα πρέπει να σημειωθεί ότι δεν υπάρχουν αντίστοιχα αποτελέσματα για τη μυοτονική δυστροφία τύπου 2. Βασιζόμενοι σε συγκεκριμένες δοκιμασίες βελτίωσης της ισορροπίας και της δύναμης μπορούμε να ενισχύσουμε την ασφαλή βάδιση και να μειώσουμε τις αρνητικές επιπτώσεις των πτώσεων (Missouri, et al., 2010).

2.6. Η πρόληψη

Η πρόληψη είναι προς το παρόν ο μοναδικός τρόπος με τον οποίο μπορεί να αντιμετωπιστεί η κληρονομική δυναμική της νόσου. Αυτό μπορεί να επιτευχθεί σε πρώτο βαθμό με τη λήψη του οικογενειακού ιστορικού για να διαπιστωθεί αν υπάρχουν μέλη της οικογένειας που έχουν νοσήσει. Ο

γενετικός έλεγχος των γονέων βοηθάει στην αναγνώριση φορέων της νόσου έτσι ώστε σε δεύτερο χρόνο να ακολουθήσει προγεννητικός έλεγχος του εμβρύου για να διαπιστωθεί η ύπαρξη ή όχι μεταλλαγμένων γονιδίων που σχετίζονται με τη νόσο (Monforte, et al., 2018).



Εικόνα 3. Κληρονομικότητα φυλοσύνδετου γνωρίσματος από ετερόζυγη μητέρα σε επικρατές γονίδιο. Πηγή: https://commons.wikimedia.org/wiki/File:Xlink_dominant_mother.jpg

Κεφάλαιο 3. Μυοτονική Δυστροφία Τύπου 1(Νόσος Steinert)

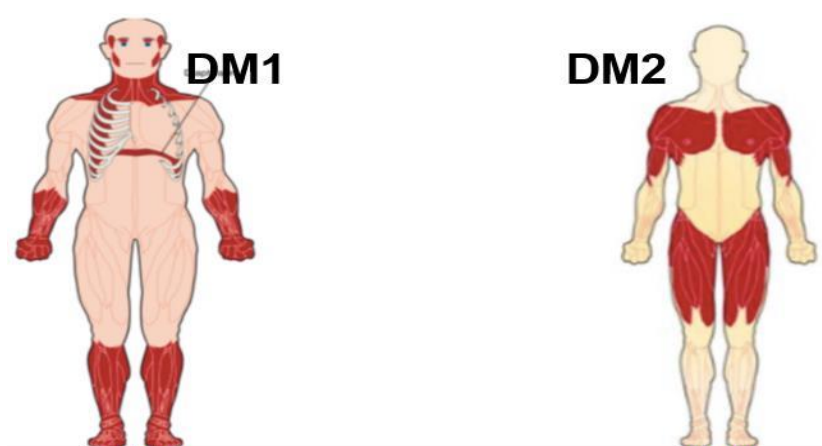
3.1. Αιτιοπαθολογία

Η Μυοτονική Δυστροφία τύπου 1 ή νόσος Steinert, περιγράφηκε για πρώτη φορά το 1909 και ανήκει στην ομάδα των μυϊκών δυστροφιών. Είναι ένα κληρονομικό νόσημα και οφείλεται στην αύξηση της τριπλέτας CTG, στο γονίδιο DMPK που βρίσκεται στο χρωμόσωμα 19. Η αύξηση αυτή επηρεάζει την αλληλουχία του παραγόμενου RNA και σαν αποτέλεσμα έχουμε την πολυσυστημική μορφή της νόσου (Qiao, Zhang, He, & Huang, 2022).

3.2. Κλινική εικόνα

Η MD1 επηρεάζει τους σκελετικούς μύες, μπορεί όμως να συνυπάρχουν συμπτώματα από την καρδιά, τους πνεύμονες, το ενδοκρινικό και το κεντρικό νευρικό σύστημα. Τα συμπτώματα εμφανίζονται σε οποιαδήποτε ηλικιακή ομάδα, από τη γέννηση έως και τη μέση ηλικία, ενώ η εκδήλωση της νόσου μπορεί να είναι διαφορετική ακόμα και ανάμεσα στα μέλη της ίδιας οικογένειας (Ashizawa, 2018).

Η προσβολή των μυών των κάτω άκρων δυσχεραίνει την ισορροπία και κατά συνέπεια τη βάδιση και την ανεξάρτητη μετακίνηση. Ένα ποσοστό των ασθενών θα χρειαστεί να χρησιμοποιήσει αναπηρικό αμαξίδιο στην εξέλιξη της νόσου. Χαρακτηριστικό κλινικό σημείο είναι η μυοτονία, κατάσταση κατά την οποία οι προσβεβλημένοι μύες αργούν να επανέλθουν σε θέση χαλάρωσης όταν έχει προηγηθεί σύσπαση. Οι ασθενείς με MD1, εμφανίζουν επίσης χαρακτηριστικό προσωπείο με μετωπιαία αλωπεκία, βλεφαρόπτωση και αδυναμία των μυών του προσώπου, με συνέπεια αυτό να είναι ανέκφραστο. Παράλληλα, μπορεί να πάσχουν από καταρράκτη, υποθυρεοειδισμό, ανδρική στειρότητα και νοητική υστέρηση (Fuller & Manford, 2011).



Εικόνα 4. Μυϊκές ομάδες που προσβάλλονται περισσότερο στη Μυοτονική Δυστροφία τύπου 1&2.
Πηγή <https://www.meeidikhmatia.gr/2012/09/muscle-dystrophy.html>

3.3. Φαινότυποι

Η σοβαρότητα της νόσου κυμαίνεται από ήπια ως σοβαρή και μπορεί να εμφανιστεί σε οποιαδήποτε ηλικία. Με βάση την κλινική εικόνα, διακρίνουμε 3 μορφές: τη συγγενή, την ήπια και την κλασσική (Bird, 2021).

3.3.1. Συγγενής μορφή

Τα συμπτώματα της νόσου εμφανίζονται από τη γέννηση όπου η μεγάλη ποσότητα του αμνιακού υγρού και η μειωμένη κινητικότητα του εμβρύου μπορεί να υποδηλώνουν τα πρώτα κλινικά σημεία. Η επανάληψη της τριπλέτας CTG, εμφανίζεται σε μεγάλους αριθμούς, περισσότερες από 1000 με φυσιολογικό όριο τις 35-50 επαναλήψεις (Dean, Tan, & Ao, 2006). Η κλινική εικόνα περιλαμβάνει, μυϊκή αδυναμία, μυοτονία και καρδιολογικά προβλήματα (Kroksmark, 2017). Σε ποσοστό 50%-60% υπάρχει και νοητική αναπηρία και παρόλο που δεν είναι γνωστή η αιτία έχει παρατηρηθεί ατροφία εγκεφάλου στα παιδιά που έχουν τη συγγενή μορφή μυοτονικής δυστροφίας τύπου 1 (Ekstrom, Hakenas-Plate, Tulinius, & Wentz, 2009).

Η διάσπαση προσοχής καθώς και συμπεριφορές που παραπέμπουν στο φάσμα του αυτισμού, είναι πολλές φορές υπαρκτά. Η διάσπαση προσοχής δημιουργεί μετέπειτα στο σχολείο προβλήματα τα οποία δεν περιορίζονται μόνο στις μαθησιακές δυσκολίες αλλά τα παιδιά βιώνουν έντονο άγχος και ψυχολογικά προβλήματα που ενισχύονται από την οικογένεια και το οικογενειακό περιβάλλον (Douniol, et al., 2012).

Εξαιτίας της προσβολής των φαρυγγικών και λαρυγγικών μυών παρουσιάζονται προβλήματα λόγου και κατάποσης ενώ συχνά η προσβολή των αναπνευστικών μυών συνεπάγεται συχνές λοιμώξεις και μείωση της αναπνευστικής ικανότητας. Τέλος οι διαταραχές του ύπνου επηρεάζουν την ποιότητα ζωής του παιδιού (Ho, Widger, Cardamone, & Farrar, 2017).

3.3.2. Ήπια μορφή

Η ηλικία εμφάνισης των συμπτωμάτων είναι μεταξύ 20-70 χρονών και συνήθως οι ασθενείς εμφανίζουν ήπια μυοτονία, καταρράκτη και σακχαρώδη διαβήτη. Τις περισσότερες φορές δεν επηρεάζεται η καθημερινότητά τους, είναι λειτουργικοί και το προσδόκιμο ζωής θεωρείται φυσιολογικό (Arsenault, et al., 2006).

3.3.3. Κλασσική μορφή

Η κλασσική μορφή παρουσιάζεται μεταξύ 20-30 χρόνων, ενώ πολύ σπάνια τα συμπτώματα κάνουν την εμφάνισή τους μετά την τέταρτη δεκαετία. Αυτή η μορφή μπορεί να υπάρχει και κατά την παι-

δική ηλικία, όταν ταυτόχρονα με τη μυϊκή αδυναμία, την έλλειψη ισορροπίας και τις πτώσεις, συνυπάρχουν με τη βλεφαρόπτωση και το χαρακτηριστικό αδύνατο πρόσωπο. Ειδικότερα για την προσβολή των μυών παρατηρείται κυρίως επηρεασμός των σκελετικών μυών των άκρων, γεγονός που επιφέρει δυσκολίες στην ισορροπία και τη βάδιση. Όπως έχει διαπιστωθεί από τις έρευνες, η μυϊκή προσβολή σχετίζεται με το ποσοστό επανάληψης της τριπλέτας CTG στο γονίδιο DMPK στο χρωμόσωμα 19 πέραν του φυσιολογικού (Bouchard, Cossette, Bassez, & Ruymirat, 2015). Χαρακτηριστικό της προσβολής των σκελετικών είναι η δυστονία, κατάσταση κατά την οποία ο μυς δυσκολεύεται να χαλαρώσει μετά τη σύσπασή του. Πολύ συχνά ο ασθενής παραπονιέται για κούραση και μυϊκούς πόνους κυρίως στα κάτω άκρα (Kaliman, et al., 2005).

Από την καρδιά είναι αρκετά συχνή η ύπαρξη καρδιακής αρρυθμίας ενώ λιγότερη συχνή είναι η διατακτική καρδιομυοπάθεια. Ασθενείς με DM1, μπορεί να αναπτύξουν κολπική μαρμαρυγή αυξάνοντας έτσι τον κίνδυνο για εγκεφαλικό επεισόδιο και θάνατο. (Yoshida, 2018). Στο αναπνευστικό σύστημα, η προοδευτική εξασθένηση της ικανότητας των πνευμόνων μπορεί να οδηγήσει στην ανάγκη μηχανικής υποστήριξης της αναπνοής (Thil, Agrinier, Chenuel, & Poussel, 2017). Όταν η πάθηση αφορά παιδιά, τα αρχικά συμπτώματα από το αναπνευστικό σύστημα δίνουν την κλινική εικόνα του βήχα, της κούρασης, του πρωινού πονοκέφαλου, της δυσκολίας στον ύπνο και της δύσπνοιας (Thornton, 2014).

Σύμφωνα με τα δεδομένα, οι ασθενείς παρουσιάζουν συχνά προβλήματα κατάποσης, δυσφαγίας και δυσκοιλιότητας (Hilbert, et al., 2017). Αξίζει να σημειωθεί ότι υπάρχουν μελέτες που δείχνουν συσχέτιση ανάμεσα στη μυοτονική δυστροφία και διαφόρων μορφών καρκίνου. Έτσι σύμφωνα με άλλους ερευνητές, οι ασθενείς αυτοί μπορεί να εμφανίσουν καρκίνο του εντέρου και του προστάτη. (Emparanza, et al., 2018). Την ίδια χρονιά συσχέτισαν επίσης τη μυοτονική δυστροφία με τον καρκίνο του δέρματος, (Wang, et al., 2018), ενώ οι νεοπλασματικές ασθένειες μαζί με την πνευμονία, την αναπνευστική ανεπάρκεια και τις καρδιομυοπάθειες αποτελούν τις συνηθέστερες αιτίες θανάτου από μυοτονική δυστροφία (Benhayon, et al., 2015).

Πίνακας 1. Συσχέτιση μεταξύ φαινότυπου και αριθμού επανάληψης της τριπλέτας CTG στη Μυοτονική Δυστοφία Τύπου 1. Πηγή: From de Die-Smulders et al [1998], Mathieu et al [1999], International Myotonic Dystrophy Consortium [2000] NA = not applicable

Φαινότυπος	Κλινικά σημεία	CTG βαθμός επανάληψης ^{1, 2}	Ηλικία έναρξης	Προσδόκιμο επιβίωσης
Μεταθετά στοιχεία στο γονίδιο	Κανένα	35-49	Μη εφαρμόσιμο	Μη εφαρμόσιμο
Ήπια	<ul style="list-style-type: none"> • Καταρράκτης • Ήπια μυοτονία 	50-~150	20-70 έτη	60 έτη

Κλασσική	<ul style="list-style-type: none"> • Αδυναμία • Μυοτονία • Καταρράκτης • Τριχόπτωση • Καρδιακή αρρυθμία 	~100~1,000	10-30 έτη	48-55 έτη
Εκ γενετής	<ul style="list-style-type: none"> • Παιδική υποτονία • Αναπνευστικά ελλείμματα • Πνευματική ανικανότητα • Κλασσικά ευρήματα στους ενήλικες 	>1,000 ³	Από την γέννηση εως 10 έτη	45 έτη ⁴

1. CTG βαθμός επανάληψης ανάμεσα στους φαινότυπους
2. CTG φυσιολογικός βαθμός επανάληψης κυμαίνεται από 5-34.
3. Οι Redman και συν.. [1993] αναφέρουν ενήλικες με εκ γενετής Μυοτονική δυστροφία με βαθμό επανάληψης από 730 & 1,000.
4. Δεν περιλαμβάνει νεογνικούς θανάτους

3.4. Διάγνωση

Η διάγνωση της μυοτονικής δυστροφίας τύπου 1 περιλαμβάνει τη λήψη οικογενειακού ιστορικού, τη φυσική εξέταση του πάσχοντα καθώς και εξειδικευμένες εργαστηριακές εξετάσεις. Στις εργαστηριακές εξετάσεις γίνεται κυρίως αναφορά στην εξέταση του DNA για την ύπαρξη γονιδιακής μετάλλαξης. Συγκεκριμένα γίνεται αναζήτηση του αριθμού επανάληψης της τριπλέτας CTG στο γονίδιο DMPK που βρίσκεται στο χρωμόσωμα 19. Άλλη εξέταση είναι το ηλεκτρομυογράφημα, όπου με την εισαγωγή βελόνας στους μύς διαπιστώνουμε προβλήματα στην αγωγιμότητα και την ταχύτητα μετάδοσης του ερεθίσματος. Η μέτρηση της πρωτεϊνικής κινάσης στο αίμα μπορεί επίσης να μας δώσει ενδείξεις για τη μυοτονική δυστροφία και παράλληλα με τη βιοψία μύος βοηθούν στη διάγνωση (Thornton, 2014).

3.5. Διαχείριση της νόσου

Μετά τη διάγνωση και την επιβεβαίωση ότι ένα παιδί ή ενήλικας νοσεί, ακολουθούν μια σειρά από εξετάσεις για τον έλεγχο των συστημάτων που προσβάλλονται περισσότερο έτσι ώστε να προληφθούν πιθανοί κίνδυνοι. Στον πίνακα 2 σύμφωνα με τα συστήματα που προσβάλλονται, παρουσιάζονται οι εξετάσεις που πρέπει να γίνονται για την αξιολόγηση σε ενήλικες (Ashizawa, Gagnon, Groh, & Gutmann, 2018).

Πίνακας 2. Αξιολόγηση συστημάτων σε ασθενείς με Μυοτονική Δυστροφία Τύπου 1. Πηγή: Προσαρμοσμένο από Thomas Bird (2021).

Σύστημα	Αξιολόγηση	Σχόλιο
Νευρικό	Βασική νευρολογική αξιολόγηση για ισορροπία και σωματοαισθητικό	Υπέμετρη υπνηλία
Άλλο	Αναπτυξιακή αξιολόγηση	Γνωστική και αντιληπτική ικανότητα
	Συμβουλευτική από κλινικό γενετιστή	
Μάτια	Οφθαλμολογικός έλεγχος	Κλινικό εύρημα καταρράκτης
Καρδιοαγγειακό	Ηλεκτροκαρδιογράφημα και Καταγραφή καρδιακής λειτουργίας;	Εκτίμηση καρδιολογικών ευρημάτων όπως πόνοι στο στήθος, αίσθημα παλμών
	Ηχοκαρδιογράφημα	Κατόπιν ιατρικής παραπομπής
Αναπνευστικό	Πνευμονικές δοκιμασίες	Πνευμονία και λοιμώξεις αναπνευστικού
	Αξιολόγηση θυρεοειδούς	Παραπομπή από πνευμονολόγο
Ενδοκρινικό	Επίπεδα γλυκόζης στο αίμα /γλυκοζυλιωμένη	Εκτίμηση ενζύμων ήπατος
Γαστρεντερικό	Κλινική εκτίμηση για δυσκαταποσία, διάρροια, δυσλειτουργία χοληδόχου κύστεως	Φαρμακευτική αγωγή και σύσταση από γαστρεντερολόγο
Χειρουργείο	Εκτίμηση για ιατρικό ιστορικό παρενεργειών σε φάρμακα και λήψη αναισθησίας	Κατευθυντήριες οδηγίες

3.6. Η θεραπεία

Μέχρι σήμερα δεν υπάρχει θεραπεία για τη μυοτονική δυστροφία τύπου 1. Όλες οι παρεμβάσεις αφορούν την αντιμετώπιση των συνεπειών που προκαλεί η νόσος στα διάφορα συστήματα. Αυτές οι παρεμβάσεις αφορούν τη χορήγηση φαρμακευτικής αγωγής για τον έλεγχο του υποθυρεοειδισμού αλλά και την αντιμετώπιση του μυϊκού πόνου (Logigian, et al., 2010). Ειδικότερα στα παιδιά πολλές φορές είναι αναγκαία η χρήση ορθοτικών μέσων και χειρουργικών επεμβάσεων για την αντιμετώπιση των μυοσκελετικών παραμορφώσεων. Σημαντική θεωρείται επίσης η παρέμβαση της φυσικοθεραπείας για την πρόληψη της μυϊκής αδυναμίας και της διαταραχής της ισορροπίας μέσα από προγράμματα εκπαίδευσης που χρησιμοποιούν κλασικά μοντέλα αλλά και την τεχνολογία για να βελτιώσουν τη λειτουργικότητα των ασθενών (Schilling, Forst, Forst, & Fujak, 2013).

Κεφάλαιο 4. Ισορροπία

4.1. Ορισμός

Ισορροπία είναι η ικανότητα διατήρησης του κέντρου βάρους του σώματος εντός της βάσης στήριξης του με ελάχιστη ορθοστατική ταλάντωση. Η ισορροπία διακρίνεται σε στατική και δυναμική. Η στατική αφορά την ικανότητα διατήρησης της ισορροπίας κατά την όρθια και τη καθιστή θέση όπου οι συνθήκες είναι σταθερές, ενώ η δυναμική χαρακτηρίζει την δυνατότητα διατήρησης της ισορροπίας κατά το ανέβασμα σκάλας, την άρση από την καρέκλα, το περπάτημα και το τρέξιμο (Hendrickson, Patterson, Inness, McIlloy, & Mansfield, 2014).

Για να διατηρηθεί αυτή η σχέση μεταξύ κέντρου βάρους και βάσης στήριξης, απαιτείται η συνεργασία ανάμεσα στο νευρικό και το μυοσκελετικό σύστημα. Η διαρκής διαδικασία πρόσληψης και ερμηνείας τόσο εσωτερικών όσο και εξωτερικών ερεθισμάτων, έχει ως αποτέλεσμα την πρόκληση της ενδεδειγμένης κινητικής αντίδρασης για τη διατήρηση της ισορροπίας (Kandel, Schwartz, & Jessell, 2016).

4.2. Έλεγχος της ισορροπίας

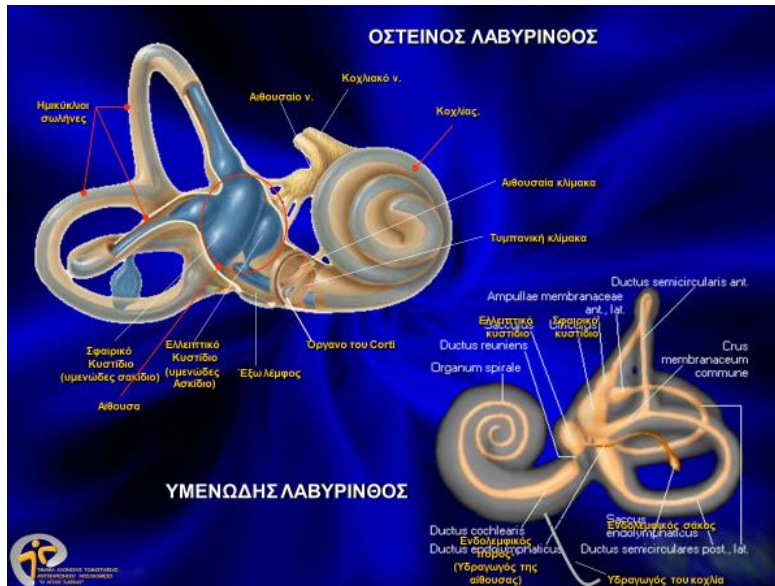
4.2.1. Αιθουσαίο σύστημα

Το Αιθουσαίο σύστημα είναι το σύνολο των ανατομικών στοιχείων και των μεταξύ αυτών συνδέσεων που συμβάλλουν στην ισορροπία του σώματος και στην αίσθηση της θέσης του σώματος στο χώρο. Συγκεκριμένα περιλαμβάνει τους αισθητηριακούς υποδοχείς του έσω αυτιού, τα συστήματα πρόσληψης της παρεγκεφαλίδας και του εγκεφαλικού στελέχους και τον τρόπο με τον οποίο τα συστήματα αυτά επιδρούν στον εγκέφαλο. Το αιθουσαίο μεταφέρει πληροφορίες για την κίνηση της κεφαλής σε σχέση με την ταχύτητα και την κατεύθυνση και καθορίζει τις αντιδράσεις του σώματος σε σχέση με τη βαρύτητα (Lennon, 2018).

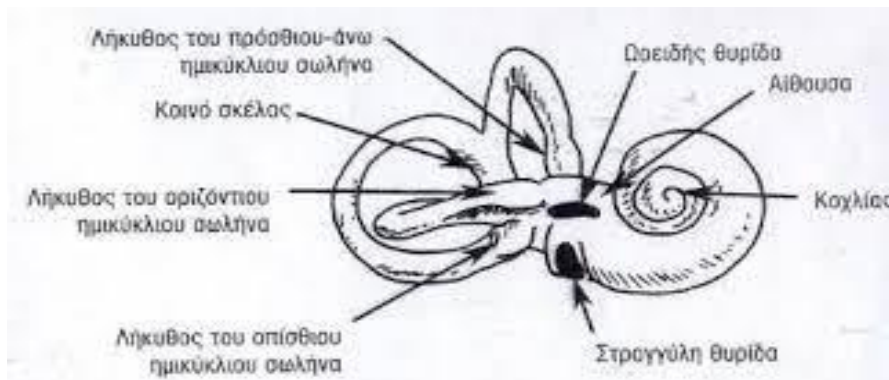
Βασικό ρόλο στον έλεγχο έχει ο λαβύρινθος καθώς είναι το κύριο όργανο της ακοής και της ισορροπίας και αποτελείται από τους ημικυκλικούς σωλήνες και τους ωτόλιθους που περιλαμβάνουν τους υποδοχείς, οι οποίοι είναι υπεύθυνοι για τις αιθουσαίες αισθήσεις και την καταγραφή των στροφικών και γραμμικών κινήσεων. Τα ερεθίσματα μεταφέρονται αρχικά από τους υποδοχείς μέσω του αιθουσαίου νεύρου στην παρεγκεφαλίδα και στους αιθουσαίους πυρήνες του εγκεφάλου. Στη συνέχεια οι πληροφορίες μεταβιβάζονται στους μυς του ματιού και τον εγκεφαλικό φλοιό (Herdman, 2013).

Σε περίπτωση που η λειτουργία του αιθουσαίου συστήματος διαταραχθεί υπάρχουν δύο μορφές, το υποδραστικό και το υπερευαίσθητο αιθουσαίο. Τα άτομα με υποδραστικό αιθουσαίο έχουν ανώριμα κινητικά πρότυπα ή μειωμένο στατικό έλεγχο. Σε αυτή την περίπτωση επιδιώκουν να κάνουν δραστηριότητες που εμπεριέχουν αιωρήσεις, αναπηδήσεις, περιστροφές και τρέξιμο με

αλλαγές κατεύθυνσης. Τα άτομα με υπερευαίσθητο αιθουσαίο αντίθετα δεν συμμετέχουν σε δραστηριότητες που η ισορροπία δεν είναι σταθερή και αποφεύγουν τις αιωρήσεις, το ανέβασμα σε υψηλά σημεία στο χώρο καθώς και το έντονο τρέξιμο.



Εικόνα 5. Ανατομία Αιθουσαίου συστήματος. Πηγή: Προσαρμοσμένο από Herdman & Clendaniel, (2014).



Οστέινοι Ημικόκλιοι Σωλήνες

4.2.2. Σωματοαισθητικό σύστημα

Το σωματοαισθητικό σύστημα μεταφέρει και κωδικοποιεί ερεθίσματα αφής, πίεσης, δόνησης, ιδιοδεκτικότητας, θερμοκρασίας και πόνου. Το αισθητικό όργανο που μέσω των υποδοχέων είναι αποδέκτης αυτών των ερεθισμάτων είναι το δέρμα. Το ερέθισμα αρχικά προσλαμβάνεται από τους υποδοχείς και στη συνέχεια μεταφέρεται μέσω του αισθητικού νευρώνα στο νωτιαίο

μυελό, από εκεί στον προμήκη μυελό, στο θάλαμο και στη συνέχεια στο σωματοαισθητικό φλοιό (Erzurumlu & Gaspar, 2012).

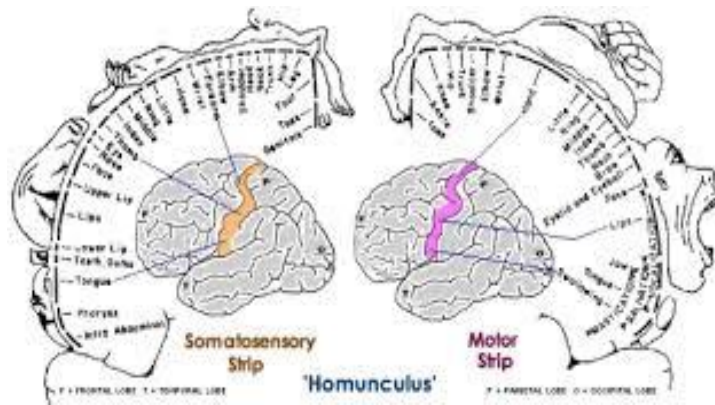
Οι αισθητικοί υποδοχείς κατατάσσονται ως εξής: στους μηχανοϋποδοχείς που κωδικοποιούν ερεθίσματα πίεσης ή αφής, στους θερμοϋποδοχείς που είναι υπεύθυνοι για τις αλλαγές θερμοκρασίας, στους αλγούποδοχείς που ενεργοποιούνται από κακώσεις στην επιφάνεια του δέρματος και το αποτέλεσμα είναι ο πόνος.

Πίνακας 3. Χαρακτηριστικά των υποδοχέων του σωματοαισθητικού συστήματος

Αίσθηση	Υποδοχέας	Προσαρμογή	Υποδεκτικό πεδίο (περιοχή δέρματος)
Αφή	Meissner	Αργή	Μικρότερο
Αφή	Merkel	Γρήγορη	Λίγο μεγαλύτερο
Πίεση	Pacini	Αργή	Μεγάλο
Πίεση	Rufini	Γρήγορη	Μεγάλο
Ιδιοδεκτικότητα	Τεντόνιο όργανο Golgi	Αργή	
Ιδιοδεκτικότητα	Μυϊκή άτρακτος	Αργή	

Οι υποδοχείς μπορούν να διακριθούν σε υποδοχείς ταχείας προσαρμογής, ή βραδείας προσαρμογής. Ένας υποδοχέας ταχείας προσαρμογής ανταποκρίνεται μόνο στην αρχή ενός παρατεταμένου ερεθίσματος, ενώ ένας υποδοχέας που προσαρμόζεται αργά, ανταποκρίνεται σε όλη τη διάρκεια ενός ερεθίσματος (Meyer, et al., 2013).

Οι αισθητικές ίνες από τα διαφορετικά σημεία του δέρματος έχουν το κυτταρικό τους σώμα σε συγκεκριμένη μοίρα του νωτιαίου μυελού που ονομάζεται δερμοτόμιο. Με αυτό τον τρόπο γνωρίζουμε σε ποιο σημείο του νωτιαίου μυελού αντιστοιχεί το ερέθισμα που γίνεται αντιληπτό από κάποιο σημείο του δέρματος και κατά επέκταση του σώματος. Οι πληροφορίες μεταφέρονται κατά μήκος του νωτιαίου μυελού, είτε μέσω της ραχιαίας οδού, όταν αυτές αφορούν την αφή, τη πίεση και την ιδιοδεκτικότητα, είτε μέσω της προσθιοπλάγιας οδού, όταν αφορούν τη θερμοκρασία και τον πόνο. Όλες αυτές οι πληροφορίες τελικά μέσα από συγκεκριμένες διαδρομές οδηγούνται στον προμήκη μυελό, στον υποθάλαμο και καταλήγουν στο σωματοαισθητικό φλοιό που βρίσκεται στο βρεγματικό λοβό του εγκεφάλου. Ο σωματοαισθητικός φλοιός με τη σειρά του χωρίζεται σε δύο περιοχές, τον πρωτογενή και τον δευτερογενή. Ο πρωτογενής βρίσκεται στην οπίσθια κεντρική έλικα του βρεγματικού φλοιού του εγκεφάλου και αποτελεί αυτό που ονομάζεται κοινή αισθητικότητα, δηλαδή περιλαμβάνει την επιτολής αισθητικότητα, (πόνος, πίεση, αφή, θερμοκρασία) και την εν τω βάθει αισθητικότητα (ιδιοδεκτικότητα). Ο δευτερογενής σωματοαισθητικός φλοιός δέχεται οπτικές και άλλες αισθητικές πληροφορίες. Οι δύο αυτές περιοχές του σωματοαισθητικού φλοιού του εγκεφάλου έχουν σωματοπογραφική διάταξη πάνω στον αισθητικό φλοιό γνωστή και ως «αισθητικό ανθρωπάριο του Penfield» (Nolte, 2002).



Εικόνα 6. Κινητικό (δεξιά) και αισθητικό (αριστερά) ανθρωπάριο του Penfield. Πηγή: <https://gr.pinterest.com/pin/363243526172161430/>

4.2.3. Το οπτικό σύστημα

Το οπτικό σύστημα συμβάλλει στη διατήρηση της ισορροπίας του σώματος καθώς μεταφέρει από τον αμφιβληστροειδή προς τον πρωτοταγή οπτικό φλοιό, πληροφορίες για τα αντικείμενα ως προς το χρώμα, το μέγεθος και άλλα χαρακτηριστικά καθώς επίσης τον προσανατολισμό και την κίνησή τους στο χώρο. Μέσα από εξειδικευμένες οδούς, οι πληροφορίες αυτές μεταφέρονται σε διαφορετικές περιοχές του εγκεφάλου και με αυτό τον τρόπο επιτυγχάνεται η διατήρηση της ισορροπίας και ο προσανατολισμός στο χώρο. Το οπτικό σύστημα έχει ουσιαστική συμμετοχή στον έλεγχο της στάσης και της κίνησης καθώς μέσα από τη μετάδοση των πληροφοριών δίνει τα κατάλληλα ερεθίσματα για ενεργοποίηση των μυών που είναι απαραίτητοι για τη διατήρηση της ισορροπίας και τη διόρθωση της στάσης. Η αντίληψη της θέσης των αντικειμένων στο χώρο, το αν αυτά κινούνται ή όχι όπως και της απόστασης που έχει το άτομο από τα αντικείμενα είναι καθοριστικοί παράμετροι για την ομαλή βάρδιση και την ενεργοποίηση των ισορροπιστικών αντιδράσεων του σώματος (Owen, 1985).

4.3. Κλίμακες αξιολόγησης της ισορροπίας

4.3.1. Pediatric Berg scale

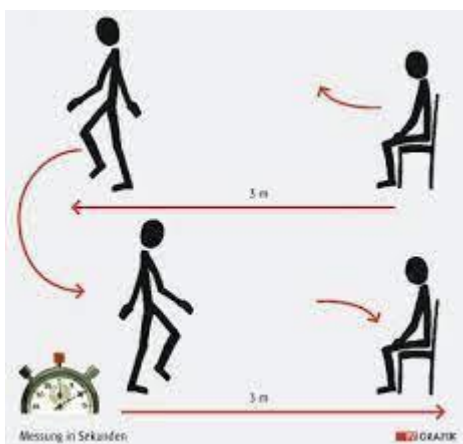
Η παιδιατρική κλίμακα Berg, είναι τροποποιημένη σε σχέση με την κλίμακα Berg και σχεδιασμένη για να αξιολογεί την ικανότητα ισορροπίας σε παιδιά. Περιλαμβάνει 14 δοκιμασίες προσαρμοσμένες σε δραστηριότητες που συναντάμε κατά την λειτουργικότητα σε καθημερινό περιβάλλον και έχει μέγιστη βαθμολογία τους 56 βαθμούς. Η βαθμολογία κάθε δοκιμασίας είναι κλιμακωτή και ξεκινάει με την τιμή 0, όταν ο δοκιμαζόμενος δεν έχει την ικανότητα να εκτελέσει τη δοκιμασία, έως 4, όταν την εκτελεί αυτόνομα χωρίς να χρειάζεται βοήθεια. Οι βαθμολογίες εξαρτώνται από τη διάρκεια που απαιτείται για την ολοκλήρωσή της, την απόσταση που φτάνει το άνω άκρο μπροστά από το σώμα και από τη διάρκεια που μπορεί να διατηρήσει μια συγκεκριμένη θέση (Shemy, 2018).

4.3.2. Sit-To-Stand Test

Είναι μια δοκιμασία που χρησιμοποιείται για να μετρήσει τη μυϊκή απόδοση και τη λειτουργική ικανότητα του δοκιμαζόμενου. Το πλεονέκτημά του είναι ότι μπορεί να γίνει πολύ γρήγορα και δεν απαιτείται κάποια προετοιμασία. Κατά την εφαρμογή μετριέται ο χρόνος που χρειάζεται για να έρθει ο ασκούμενος από καθιστή στην όρθια θέση και στη συνέχεια να επιστρέψει στην καθιστή χωρίς να ακουμπήσει την πλάτη του στην καρέκλα, για 5 συνεχόμενες επαναλήψεις (Alcazar, et al., 2018).

4.3.3. Timed Up and Go Test

Σχεδιάστηκε για να την αξιολόγηση της κινητικότητας και αποτελεί μία απλή και εύχρηστη δοκιμασία λειτουργικής απόδοσης. Κατά τη δοκιμασία καταγράφεται ο χρόνος που χρειάζεται ο δοκιμαζόμενος να σηκωθεί από την καρέκλα, να περπατήσει απόσταση 3 μέτρων, να κάνει στροφή και να επιστρέψει στην καθιστή θέση. Για την εκτέλεση απαιτούνται, μία καρέκλα με στήριξη στην πλάτη και πλαϊνά στηρίγματα, μία ταινία, ένα μέτρο και ένα χρονόμετρο (Nicolini-Patisson & Donadio, 2013).



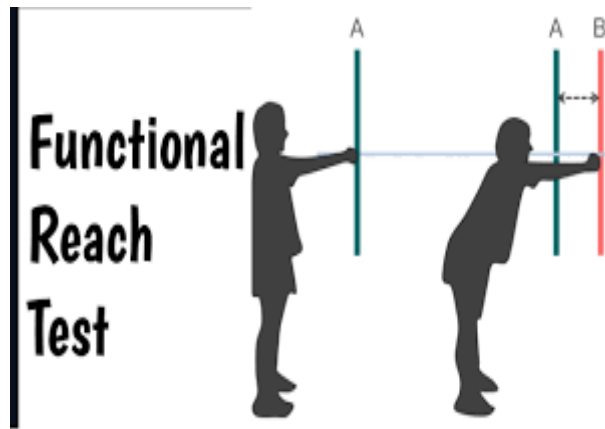
Εικόνα 7. Timed Up and Go Test.

Πηγή: <https://www.toutsurlasarcopenie.fr/depistage/test-get-up-and-go/>

4.3.4. Functional Reach Test (FRT)

Η λειτουργική δοκιμασία έκτασης, χρησιμοποιείται για τη μέτρηση της δυναμικής ισορροπίας. Ο εξεταζόμενος βρίσκεται σε όρθια θέση, ενώ για τα άτομα που δεν μπορούν να σταθούν όρθια εφαρμόζεται και η τροποποιημένη μορφή από την καθιστή θέση σε καρέκλα. Μετράμε την απόσταση που μπορεί να μετακινηθεί ο εξεταζόμενος προς τα εμπρός και προς τα πλάγια, χωρίς να χάσει την ισορροπία του από την αρχική θέση. Αρχικά τοποθετείται στον τοίχο μία μεζούρα στο ύψος του ώμου (ακρώμιο) και ζητάμε από το άτομο να σηκώσει το χέρι του 90 μοίρες. Σημειώνουμε την ένδειξη και του λέμε να φτάσει όσο πιο μακριά μπορεί και σημειώνουμε την νέα μέτρηση. Στη

συνέχεια επαναλαμβάνουμε τη δοκιμασία με τον ίδιο ακριβώς τρόπο κάνοντας την κίνηση πλάγια. Η αξιοπιστία της δοκιμασίας θεωρείται μεγάλη σε παιδιά με νευρολογικές διαταραχές (Cho & Lee, 2020).



Εικόνα 8. Πηγή: <https://www.youtube.com/watch?app=desktop&v=91SipOWG19I>

4.3.5. Trunk Impairment Scale (TIS)

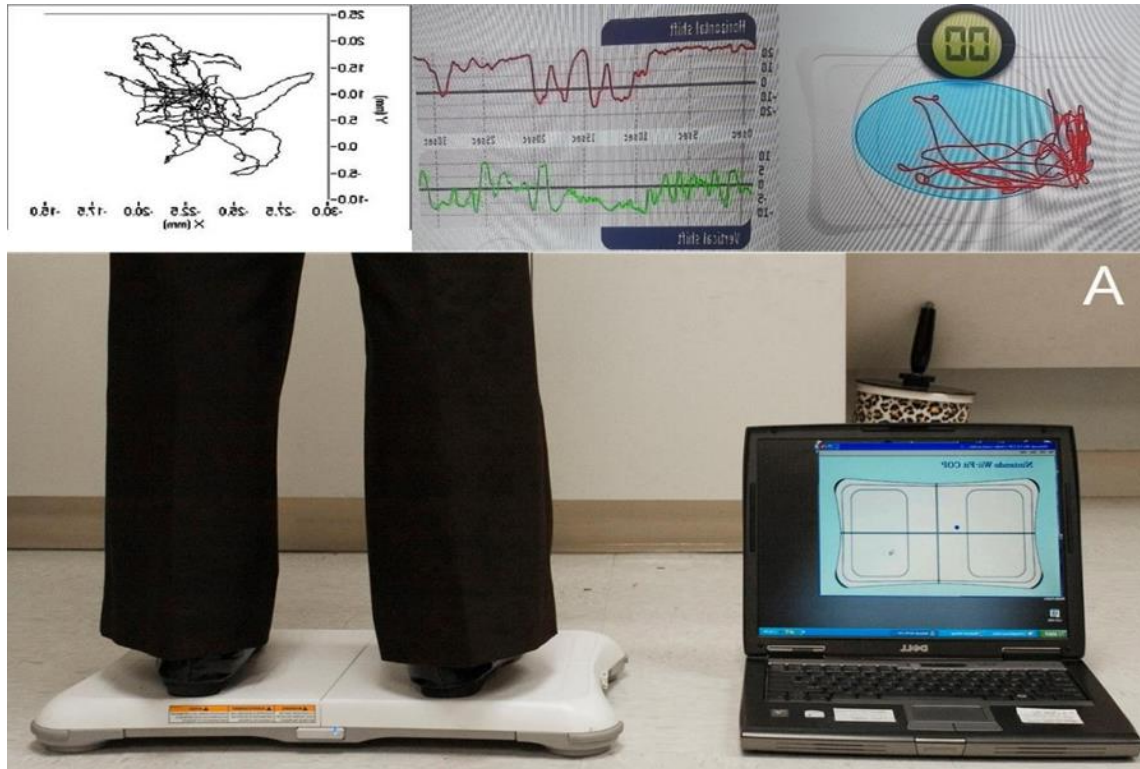
Η κλίμακα αδυναμίας κορμού, αξιολογεί την στατική και δυναμική ισορροπία καθώς και το συντονισμό. Αποτελείται από 7 δοκιμασίες οι οποίες εξετάζουν τη δυνατότητα περιστροφής στην υγιά και πάσχουσα πλευρά, τη δύναμη των κοιλιακών μυών, το αντανακλαστικό ανόρθωσης στην υγιά και πάσχουσα πλευρά και την αντίληψη της καθετότητας του κορμού. Κάθε μία από τις δοκιμασίες μπορεί να βαθμολογηθεί από 0, όταν ο εξεταζόμενος αδυνατεί να εκτελέσει τη δοκιμασία, έως 3, όταν την εκτελεί χωρίς βοήθεια (Verheyden, et al., 2004).

4.3.6. Αξιολόγηση με ηλεκτρονική πλατφόρμα

Η ισορροπία και η στάση του σώματος μπορούν να επηρεαστούν σε διάφορες παθολογικές καταστάσεις και η εκπαίδευσή της είναι ένα σημαντικό μέρος της αποκατάστασης ώστε να βελτιωθεί η λειτουργικότητα. Για την αρχική αξιολόγηση των ασθενών και στη συνέχεια για την ποσοτικοποίηση της προόδου των ασθενών, χρησιμοποιούνται 2 τεχνικές, η ηλεκτρονική πλατφόρμα ισορροπίας για την ποσοτική αξιολόγησή της ή μια ποιοτική αξιολόγηση με τη χρήση των τυποποιημένων δοκιμασιών. Οι ηλεκτρονικές πλατφόρμες ισορροπίας χρησιμοποιούν το χαρακτηριστικό της ανάδρασης (feedback) με οπτικά ή και ακουστικά ερεθίσματα. Η εκπαίδευση της ισορροπίας με την εφαρμογή της οπτικής και ακουστικής ανάδρασης θεωρείται μια αποτελεσματική τεχνική για τη βελτίωση του ελέγχου ισορροπίας (Lee, Shin, & Song, 2013).

Η χρήση ενός συστήματος feedback μπορεί να αυξήσει την αντικειμενικότητα της ανάδρασης και την ενθάρρυνση του ασθενή να συνεχίσει την προσπάθεια για την επίτευξη του στόχου των εκπαιδευτικών ασκήσεων. Η επανεκπαίδευση της ισορροπίας σε ηλεκτρονικές πλατφόρμες με

οπτική ανάδραση παρέχει στους ασθενείς πληροφορίες σχετικά με την τρέχουσα θέση του σώματός τους την ώρα που εκτελούν το πρόγραμμα, γεγονός που βοηθά τους ασθενείς να πετύχουν καλύτερο έλεγχο στη διατήρηση μιας ορισμένης στάσης και να έχουν τη δυνατότητα να αντιληφθούν την αλλαγή θέσης του σώματος τους (Lee, Shin, & Song, 2013).

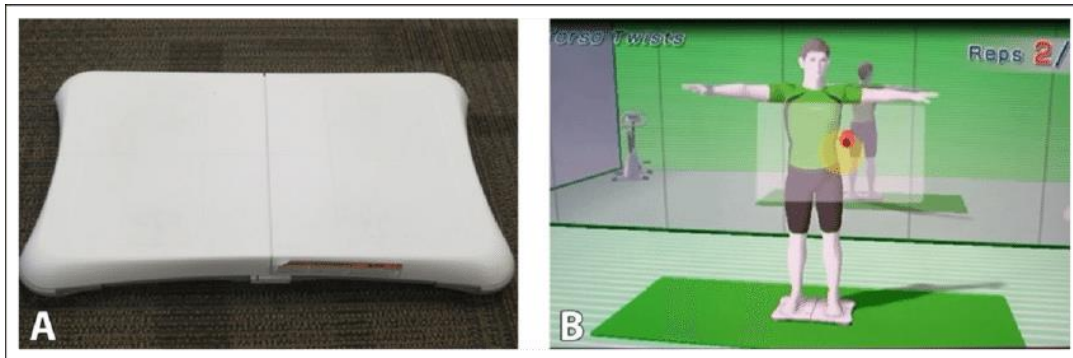


Εικόνα 9. Αξιολόγηση στατικής ισορροπίας σε πλατφόρμα Wii. Πηγή: λογισμικό *PhysioFun Balance Training*. https://www.nintendolife.com/games/wiiware/physio_fun_balance_training

4.3.7. Ισορροπία και εικονική πραγματικότητα (VR)

Η εικονική πραγματικότητα (VR), έχει αρχίσει να χρησιμοποιείται σχετικά πρόσφατα με σκοπό την εκπαίδευση των λειτουργικών δραστηριοτήτων. Η εικονική πραγματικότητα μπορεί μέσα από τη στοχοθεσία, την κατεύθυνση της προσπάθειας και την επανάληψη, να συμβάλει σημαντικά στην αποκατάσταση των νευρολογικών παθήσεων ενώ ταυτόχρονα αυτές οι ασκήσεις είναι πιο ενδιαφέρουσες και ευχάριστες τόσο από τα παιδιά, όσο και από τους ενήλικες. Τα περισσότερα συστήματα εικονικής πραγματικότητας που στοχεύουν στα προβλήματα ισορροπίας έχουν χρησιμοποιήσει ψυχαγωγικά παιχνίδια για την αποκατάσταση και τα συναντάμε με την ορολογία *balance games*. Αυτά τα VR παιχνίδια που προσομοιάζουν με τις παραμέτρους των κλασικών μεθόδων αποκατάστασης, μπορούν να είναι χρήσιμα για την επανεκπαίδευση αυτών των δεξιοτήτων. Τα VR παιχνίδια θα μπορούσαν επίσης να χρησιμοποιηθούν ακόμα και ως υποκατάστατο σε προγράμματα αποκατάστα-

σης. Η εικονική πραγματικότητα με τη χρήση βιντεοπαιχνιδιών όπως το Nintendo Wii μπορούν εύκολα να ενσωματώνονται και να αναπτύσσονται στη συμβατική θεραπεία (Tai-Yen, 2016).



Εικόνα 10. *Wii Balance Board.* Πηγή: https://www.researchgate.net/figure/Nintendo-Wii-Balance-Board-A-Picture-of-balance-board-B-Screen-shot-of-the-WiiFit_fig1_277587541

Κεφάλαιο 5. Αναπηρία και Εκπαίδευση

5.1. Μοντέλα αναπηρίας

Η αναζήτηση των καλύτερων παρεμβάσεων για την άρση των ανισοτήτων που αντιμετωπίζουν τα μέλη μιας κοινωνίας τα οποία διαφέρουν από αυτό που θεωρείται «φυσιολογικό», απασχολεί διαχρονικά την επιστημονική κοινότητα. Αυτή η αναζήτηση οδηγεί στην ανάλυση των διαφορετικών προσεγγίσεων της αναπηρίας που επηρεάζονται τόσο από κοινωνικά και γεωγραφικά χαρακτηριστικά, όσο και από τις ηθικές αξίες κάθε χρονικής περιόδου.

5.1.1. Το Ιατρικό μοντέλο

Η επιστημονική κοινότητα διαχρονικά αναζητά τον τρόπο με τον οποίο πρέπει να αντιμετωπίζει την αναπηρία. Αυτή η αναζήτηση, φέρνει στην επιφάνεια τις διαφορετικές θεωρητικές θέσεις οι οποίες κάθε φορά καθορίζονται τόσο από κοινωνικά και γεωγραφικά χαρακτηριστικά όσο και από τις ηθικές αξίες κάθε χρονικής περιόδου. Στα προαναφερθέντα θα πρέπει να προστεθεί και ο διαφορετικός τρόπος παρέμβασης που αποφασίζεται από την πολιτεία και τους αρμόδιους φορείς στα θέματα αναπηρίας (Βλάχου, Διδασκάλου, & Μεγαπάνου, 2012).

Διαπιστώνουμε ότι ανάλογα με τον τρόπο που ερμηνεύεται κάθε φορά έννοια της αναπηρίας, διαφοροποιούνται αντίστοιχα και οι παρεμβάσεις στην κοινωνία και την εκπαίδευση. Το κλινικό μοντέλο κυριάρχησε από τις αρχές του 20^{ου} αιώνα, έως τα τέλη της δεκαετίας του '60 και στο επίκεντρό του είχε την αναπηρία σαν κάτι δεδομένο και σταθερό, ενώ ο άνθρωπος που έφερε την αναπηρία αντιμετωπιζόταν σαν «αντικείμενο» με επιστημονικό ενδιαφέρον προς μελέτη χωρίς να λαμβάνεται υπόψιν οποιαδήποτε πολιτισμική, κοινωνική ή πολιτική ταυτότητα (Βλάχου, Διδασκάλου, & Μεγαπάνου, 2012).

Όπως μπορεί εύκολα κάποιος να διαπιστώσει, το κλινικό μοντέλο αναπαράγει τη θεωρία του ατομικού ελλείμματος και αντικατοπτρίζει την προσωπική τραγωδία. (Oliver, 2009). Έρχεται σε πλήρη αντίθεση με τη νομοθεσία που προασπίζει τον άνθρωπο και αποδέχεται την διαφορετικότητά του. Ακόμα και οι νόμοι που έχουν θεσπιστεί τα τελευταία χρόνια για την Ειδική Αγωγή και Εκπαίδευση, συντηρούν τα στερεότυπα που υπάρχουν για την αναπηρία, αναπαράγουν το φόβο και τον οίκτο και μεγαλώνουν την απόσταση με τα ανάπηρα άτομα. (Hughes, 2009). Ο νόμος για την Ειδική Αγωγή και Εκπαίδευση (Ν. 3699/2008, αρθρ. 2, παραγρ. 5 β,γ) αναφέρει: «τη βελτίωση και αξιοποίηση των δυνατοτήτων και δεξιοτήτων τους ώστε να καταστεί η ένταξη και η επανένταξη τους στο γενικό σχολείο όπου και όταν είναι αυτό δυνατόν». Επομένως σύμφωνα με το νόμο, θα πρέπει οι ανάπηροι να αποδείξουν ότι μπορούν να ενταχθούν στο Εκπαιδευτικό σύστημα ως αποτέλεσμα της ομαλοποίησής τους και όχι μέσω της άρσης των εμποδίων που δεν επιτρέπουν τη συμμετοχή των αναπήρων στο Εκπαιδευτικό σύστημα και συνολικά στην κοινωνική ζωή. Αυτό συμβάλλει ώστε η Ειδική Αγωγή να παρέχει υπηρεσίες που απαλλάσσουν το γενικό σχολείο από το βάρος των μαθητών που διαφέρουν από τη γενική τάξη (Ζώνιου-Σιδέρη, 2005).

Το Ιατρικό μοντέλο θεωρεί ότι η αναπηρία είναι μια παθολογική κατάσταση, μια προσωπική τραγωδία που έχει σαν αποτέλεσμα την εμφάνιση ελλείμματος στο άτομο. Αυτή η οπτική αφαιρεί οποιαδήποτε συσχέτιση μπορεί να έχει η αναπηρία με κοινωνικοοικονομικούς παράγοντες. Η προσπάθεια επικεντρώνεται στην αιτία που δημιούργησε το πρόβλημα και κατά συνέπεια στην επιλογή της κατάλληλης θεραπείας, στην αλλαγή του τρόπου ζωής του ατόμου και τελικά στην όσο το δυνατόν καλύτερη προσαρμογή του στην κοινωνία. Βασίζεται στην κατηγοριοποίηση με βάση τα ελλείμματα, ακολουθεί μία αυστηρά καθορισμένη αξιολόγηση και χρησιμοποιεί δοκιμασίες, οι οποίες ποσοτικοποιούν τα αποτελέσματα. Το Ιατρικό μοντέλο θεωρεί ότι ο ανάπηρος πρέπει να εκπαιδευτεί για να μπορέσει να ενταχθεί στην κοινωνία και δεν αναγνωρίζει τις παθογένειες του περιβάλλοντος που δεν επιτρέπουν μέσα από τα πολλά εμπόδια να λειτουργήσει ο ανάπηρος ως ισότιμο μέλος της κοινωνίας (Βλάχου & Μπαλαφούτη, 2012).

Σύμφωνα με την Ιατρική προσέγγιση η αναπηρία σχετίζεται με τις οργανικές και λειτουργικές ανεπάρκειες του ατόμου οι οποίες θα πρέπει να βελτιωθούν – διορθωθούν διαφορετικά ο ανάπηρος θα παραμείνει ανίκανος να ενεργήσει και να φτάσει στο επίπεδο των «φυσιολογικών». (Λαμπροπούλου & Παντελιάδου, 2000). Τελικά μέσα από αυτή την οπτική, παγιώθηκε η νομιμοποίηση της κοινωνικής ανισότητας των ατόμων με αναπηρίες λόγω έλλειψης δράσης της πολιτείας σε κοινωνικοπολιτικό επίπεδο (Oliver, 2009).

5.1.2. Οι επιπτώσεις στην εκπαιδευτική πολιτική

Το Ιατρικό μοντέλο προσέγγισης της αναπηρίας έχει επηρεάσει σε βάθος την Ελληνική Πολιτεία στη θεσμοθέτηση της αντίστοιχης νομοθεσίας για την Ειδική Αγωγή και Εκπαίδευση. Μέσα από την διάγνωση υπάρχει διαχωρισμός των μαθητών με βάση τον τρόπο που ταξινομούνται τα διάφορα σύνδρομα. Ο ρόλος των επαγγελματιών υγείας επομένως είναι να εντοπίσουν τα άτομα που διαφέρουν από το γενικό πληθυσμό και να τα απομακρύνουν από τη γενική εκπαίδευση (Βλάχου, Διδασκάλου, & Μεγαπάνου, 2012).

Ο διαχωρισμός της Ειδικής Αγωγής από την Γενική Εκπαίδευση, ενισχύει αυτή τη διαφοροποίηση που επεκτείνεται πέρα από την εκπαίδευση στον κοινωνικό διαχωρισμό του πληθυσμού. Στην πραγματικότητα η Ειδική Αγωγή δείχνει την αποτυχία της πολιτείας να παρέχει ίση εκπαίδευση για όλους τους μαθητές. Όπως το Ιατρικό μοντέλο αναγνωρίζει ότι το πρόβλημα αφορά το άτομο που φέρει την αναπηρία, έτσι και το Εκπαιδευτικό σύστημα που βασίζεται στην ιατρική διάγνωση δείχνει το μαθητή και αδυνατεί να κάνει τις απαραίτητες παρεμβάσεις που χρειάζονται για την άρση των εμποδίων που βάζει το ίδιο το σχολείο στους ανάπηρους μαθητές. Με τον τρόπο αυτό εμποδίζεται η απρόσκοπτη συμμετοχή των μαθητών στη γνώση (Βλάχου, Διδασκάλου, & Μεγαπάνου, 2012).

Αλλά και σε επίπεδο νομοθεσίας είναι φανερό ότι η επικράτηση του Ιατρικού μοντέλου επηρεάζει τη θεσμοθέτηση από την Ελληνική Πολιτεία. Μέσα από τη διάγνωση, αναδεικνύονται τα προβλήματα υγείας των παιδιών και κατά συνέπεια ο χαρακτηρισμός τους ως χρόνια πασχόντων αυτόματα αποκλείει αυτά τα παιδιά από τη Γενική Εκπαίδευση. Ταυτόχρονα η παράταση του χρόνου φοίτησης στα Ειδικά σχολεία, μαζί με την επέκταση της υποχρεωτικής εκπαίδευσης δημιουργεί ακόμα μεγαλύτερα εμπόδια και συμβάλλει στην περαιτέρω απομόνωση των ανάπηρων παιδιών στα Ειδικά σχολεία. Η ατομική προσέγγιση της αναπηρίας και η προσπάθεια για κοινωνική ένταξη, στο τέλος παίρνει τη μορφή διαμάχης ανάμεσα στο παιδί, στο οικογενειακό του περιβάλλον και τους θεσμούς της πολιτεία (Oliver, 2009).

Η περιγραφή των ιδιαιτεροτήτων των αναπήρων μαθητών, όχι μόνο δεν εξυπηρετεί την κάλυψη των ελλειμμάτων της Εκπαιδευτικής πολιτικής, αλλά αντιθέτως προάγει μια κουλτούρα φιλανθρωπίας (Ζώνιου-Σιδέρη, 2011). Παρατηρούμε βέβαια με το πέρασμα των χρόνων μια αλλαγή στη γλώσσα που χρησιμοποιείται αλλά επί της ουσίας τα πράγματα γίνονται ακόμα πιο δύσκολα καθώς ο αριθμός των μαθητών που φοιτούν στα Ειδικά Σχολεία αυξάνεται ενώ οι δομές παραμένουν οι ίδιες (Ντεροπούλου-Ντέρου, 2012). Η Γενική Εκπαίδευση γίνεται όλο και πιο απαιτητική, με αποτέλεσμα να μην αφήνει καθόλου χώρο στην έννοια της Συμπερίληψης καθώς το καλύτερο σχολείο είναι αυτό που φοιτούν μαθητές υψηλών επιδόσεων. Έτσι είναι πολύ δύσκολο παιδιά που δεν θεωρούνται το ίδιο παραγωγικά να γίνουν δεκτά και με τη δικαιολογία των ειδικών αναγκών και της φροντίδας απομακρύνονται από τη Γενική Εκπαίδευση. Με τις παραπάνω πρακτικές διατηρείται μια κατάσταση που εξασφαλίζει την ομαλή λειτουργία της Γενικής Εκπαίδευσης και την ηρεμία στην κοινωνία γενικότερα σε βάρος όμως των ανάπηρων μαθητών.

5.1.3. Το Κοινωνικό μοντέλο

Στις αρχές της δεκαετίας του '70 ξεκίνησε η κριτική απέναντι στο μέχρι τότε κυρίαρχο Ιατρικό μοντέλο. Από την ενοχοποίηση του ατόμου και τη θεώρηση της παθολογίας του σώματος, αρχίζει να φαίνεται μια τάση για απόδοση ευθυνών στην κοινωνία. (Κουτάντος, 2005). Έτσι η μετακίνηση από την προσωπική τραγωδία και την ατομική ευθύνη προς την κοινωνική ευθύνη δυνάμωσε το αναπηρικό κίνημα σε παγκόσμιο επίπεδο (Βλάχου, Διδασκάλου, & Μεγαπάνου, 2012).

Διατυπώθηκε έτσι η άποψη ότι η διαφορετικότητα είναι μία κατασκευασμένη έννοια που προκύπτει μέσα από τους κοινωνικούς περιορισμούς (Barnes, 2014). Άρχισε λοιπόν η μετατόπιση από το προσωπικό πρόβλημα στο κοινωνικό ζήτημα και την κοινωνική δράση για την αντιμετώπιση αυτού του ζητήματος. Αυτή λοιπόν η αμφισβήτηση του Ιατρικού μοντέλου έφερε στο προσκήνιο το Κοινωνικό μοντέλο προσέγγισης της αναπηρίας. Η διαφορετικότητα αφορά την κοινωνία και όχι το άτομο και έγινε σαφής ο διαχωρισμός ανάμεσα στη βλάβη και την αναπηρία. Έτσι ενώ η βλάβη είναι ένα είδος δυσλειτουργίας η αναπηρία αφορά στον περιορισμό που προκαλεί αυτή η δυσλειτουργία στα ανάπηρα άτομα, επειδή η κοινωνία στην οποία ζουν δεν έχει ενδιαφερθεί και επομένως

δεν έχει δράση για να αμβλύνει τα εμπόδια που η ίδια η κοινωνία βάζει, αποκλείοντας τα ανάπηρα άτομα από την κοινωνική ζωή. Έχει ιδιαίτερη σημασία ότι την ευθύνη πρέπει να την αναλάβει η κοινωνία, ενώ τα άτομα με την αναπηρία δεν είναι πλέον αυτά που χρήζουν θεραπεία αλλά είναι διαχειριστές της ζωής τους. (Watson, 2004). Η ανάπτυξη του αναπηρικού κινήματος σε διεθνές επίπεδο άρχισε με την αμφισβήτηση ότι η αναπηρία είναι προσωπικό πρόβλημα και έβαλε στο επίκεντρο την κοινωνική ευθύνη. Έτσι προέκυψε η μετακίνηση της συζήτησης για την αναπηρία από την Ιατρική οπτική, στην πεποίθηση ότι αυτή είναι δημιούργημα της κοινωνίας με προεκτάσεις κοινωνικοπολιτικές και οικονομικές (Anastasiou & Kauffman, 2011).

Η Κοινωνία με την αναληγσία της είναι αυτή που βάζει εμπόδια στον άνθρωπο με αναπηρία τον βάζει στο περιθώριο και τον υποχρεώνει να προσαρμοστεί στις υπάρχουσες συνθήκες. Αντίθετα το Κοινωνικό μοντέλο προσεγγίζει τους ανάπηρους ως άτομα με ιδιαίτερες δυνατότητες και γνωρίσματα. Έτσι άρχισε η διεκδίκηση των απαραίτητων αλλαγών σε όλα τα επίπεδα ώστε να εξασφαλιστεί η διαβίωση των ανάπηρων ατόμων με αξιοπρέπεια. Η διάκριση μεταξύ της βλάβης σε ένα μέλος ή μέρος του σώματος και της αναπηρίας έπαιξε σημαντικό ρόλο στο να μπορέσουν οι υποστηρικτές του Κοινωνικού μοντέλου να αναδείξουν τις προκαταλήψεις της άνισης και μεροληπτικής μεταχείρισης καθώς και του αποκλεισμού των ανάπηρων ατόμων. Εξαιτίας της αδυναμίας της πολιτείας να κάνει όλες εκείνες τις απαραίτητες παρεμβάσεις για να εξασφαλίσει ίσες δυνατότητες σε όλους τους πολίτες, παραβιάζει τα ανθρώπινα δικαιώματα των ατόμων με αναπηρία και δεν αποδίδει κοινωνική δικαιοσύνη (Francis & Silver, 2016). Η αναπηρία λοιπόν δεν σχετίζεται με το άτομο που τη φέρει αλλά με την κοινωνία που καταπιέζει και βάζει εμπόδια σε κάθε τι διαφορετικό που ξεφεύγει από το «κανονικό». Με αυτή την έννοια, η ιδέα που κυριαρχεί στο κοινωνικό μοντέλο είναι αυτή του « περιβαλλοντικά επιβεβλημένου περιορισμού». Η αναπηρία είναι μια κοινωνική κατασκευή που επιβάλλεται από την ίδια την κοινωνία και με αυτό τον τρόπο αποκλείει τους ανάπηρους, από το δικαίωμα συμμετοχής στις κοινωνικές δράσεις (Owen, 1985).

Με το Κοινωνικό μοντέλο η αναπηρία φεύγει από το πλαίσιο της θεραπείας και του ασύλου, Το Κοινωνικό Μοντέλο ανάδειξε την κοινωνική προέλευση της ανεπάρκειας και στόχευσε στη μεταφορά της ηθικής ευθύνης στην κοινωνία, με σκοπό την άρση των περιορισμών σε όλα τα επίπεδα και κυρίως στην εκπαίδευση (Μαυροπούλου, 2007). Ως συμπέρασμα θα λέγαμε ότι το Κοινωνικό μοντέλο προσέγγισης της αναπηρίας, υπερασπίζεται την αλλαγή του περιβάλλοντος (υλικότεχνική υποδομή), αλλά και την πολιτική (νομοθεσία) στις ανάγκες των ατόμων με αναπηρία μέσα από τη συλλογική δράση (WHO, 2001).

5.1.4. Το κοινωνικό μοντέλο και η εκπαιδευτική πολιτική

Η επικράτηση του Κοινωνικού μοντέλου επηρεάζει και την ασκούμενη Εκπαιδευτική πολιτική. Από τον όρο Ειδική Αγωγή που αυτόματα διαχωρίζει τους μαθητές μπήκε δυναμικά η έννοια της ένταξης

που με τη σειρά της προβάλλει τα αιτήματα της κοινωνικής δικαιοσύνης και της ισότητας των μαθητών με αναπηρία. Ακόμα και με τη νέα ορολογία όμως παραμένει ο κίνδυνος να θεωρηθεί ένας επαναπροσδιορισμός της Ειδικής Αγωγής, κάτι που απέχει πολύ από την έννοια της ένταξης και ακόμα περισσότερο από αυτή της Συμπερίληψης. Είναι απαραίτητη η μετατόπιση της προσπάθειας να γίνει προς την κατεύθυνση των αναλυτικών προγραμμάτων, της παρεχόμενης γνώσης και των διδακτικών μεθόδων που εφαρμόζονται στο σύγχρονο σχολείο. Απαιτείται η αναθεώρηση της αντίληψης για το πόσο ή με ποια κριτήρια το σχολείο είναι αποτελεσματικό και πως θα δημιουργήσει μία νέα σχολική κουλτούρα, που θα προάγει το σύστημα αξιών της κοινωνίας.

Η Ελληνική πολιτεία νόμους που θεωρητικά εντάσσουν τους μαθητές με αναπηρία στο γενικό σχολείο, στην πραγματικότητα όμως τα τμήματα ένταξης συνεχίζουν το διαχωρισμό των μαθητών. Ακόμη μία φορά η έννοια της ένταξης ερμηνεύει με διαφορετικό τρόπο και προσαρμόζεται στην Ελληνική Εκπαιδευτική πραγματικότητα. Οι νόμοι που ψηφίζονται αναπαράγουν τις ανισότητες και το πρόβλημα μετατίθεται ξανά στο μαθητή. Η ένταξη όμως δεν αφορά απλά την τοποθέτηση των ανάπηρων μαθητών στο γενικό σχολείο αλλά αποτελεί ένα πολύπλοκο εγχείρημα με μεγάλες κοινωνικοοικονομικές και πολιτικές προεκτάσεις (Βλάχου, Διδασκάλου, & Μεγαπάνου, 2012). Σήμερα ο όρος ένταξη θεωρείται απαρχαιωμένος και έχουμε περάσει στην Συμπεριληπτική Εκπαίδευση, που σημαίνει ότι η πολιτεία οφείλει να δημιουργήσει τις κατάλληλες συνθήκες που θα εξασφαλίζουν την αποτελεσματική εκπαίδευση όλων των μαθητών.

Ο νέος Νόμος 4547/2018 « Αναδιοργάνωση των δομών υποστήριξης της Πρωτοβάθμιας και Δευτεροβάθμιας Εκπαίδευσης και άλλες διατάξεις », έχει σαν στόχο τη μεταρρύθμιση των υπηρεσιών διάγνωσης και τη δημιουργία ενός πιο ενταξιακού εκπαιδευτικού συστήματος, λαμβάνοντας υπόψιν τις κοινωνικές παραμέτρους και τα πιθανά εμπόδια στην εκπαιδευτική διαδικασία. (ΦΕΚ 102, 2018β). Σε αυτή τη θεσμοθέτηση είχε προηγηθεί το 2004-2007 από το Παιδαγωγικό Ινστιτούτο η έκδοση νέων βιβλίων και υποστηρικτικό εκπαιδευτικό υλικό για την διδασκαλία και υποστήριξη των ατόμων με Ειδικές Εκπαιδευτικές Ανάγκες. Έτσι τα αναλυτικά προγράμματα γίνονται πιο ανοικτά ώστε να μπορέσουν να συμπεριλάβουν όλους τους μαθητές. Οι στόχοι είναι παρόμοιοι για όλους τους μαθητές αλλά προβλέπεται η διαφοροποίηση του βαθμού δυσκολίας και των μεθόδων διδασκαλίας. Με αυτό τον τρόπο το αναλυτικό πρόγραμμα προσαρμόζεται και γίνεται προσβάσιμο σε όλους τους μαθητές (Kirk, Gallagher, Coleman, & Anastasiou, 2011).

5.2. Εκπαίδευση μαθητών με αναπηρία

Οι σύγχρονες τάσεις στο χώρο της εκπαίδευσης των ατόμων με αναπηρία, δίνουν έμφαση σε ένα εξατομικευμένο πρόγραμμα στην κατάρτιση του οποίου συμμετέχει το σύνολο της διεπιστημονικής κοινότητας του σχολείου. Με την επικράτηση του κοινωνικού μοντέλου, η αναπηρία είναι μία κατάσταση που μεταβάλλεται και διαφοροποιείται μέσα από την αλληλεπίδραση των χαρακτηριστικών του ατόμου και το περιβάλλον που εκπαιδεύεται και δραστηριοποιείται (Heward, 2011).

Το σύγχρονο σχολείο πλαισιώνεται από το θεσμό της συμπερίληψης και βασίζεται στην αλληλεπίδραση των μαθητών με αναπηρία σε διαφορετικά περιβάλλοντα ενισχύοντας έτσι την αυτοπεποίθησή τους και αναδεικνύοντας τις ιδιαίτερες ικανότητές τους. Οι μαθητές μέσα από τα εξατομικευμένα προγράμματα, συμμετέχουν στη μαθησιακή διαδικασία και παράλληλα με τη συμμετοχή διαφόρων ειδικοτήτων, λαμβάνουν την κατάλληλη θεραπευτική εκπαίδευση, ώστε να συμμετέχουν ισότιμα στο πλαίσιο του σχολείου (Ioannidi & Malafantis, 2022).

Για το σχεδιασμό και την υλοποίηση στοχευμένων παρεμβάσεων, είναι απαραίτητο να προηγηθεί η αξιολόγηση των αναγκών του μαθητών. Είναι μια διαδικασία που έχει σαν στόχο να ανιχνεύσει τη διαφορά ανάμεσα στην πραγματική και επιθυμητή κατάσταση και στην εξασφάλιση ότι η εκπαίδευση στο σχολείο συμβαδίζει και αποτελεί εξειδικευμένη παρέμβαση σύμφωνα με τις ανάγκες, τα χαρακτηριστικά και τις δυνατότητες των μαθητών. Οι μαθητές με νευρολογικές διαταραχές γενικά και ειδικότερα με μυοτονική δυστροφία, αντιμετωπίζουν δυσκολίες που διατρέχουν όλο το φάσμα από το μαθησιακό και συμπεριφοριστικό, έως και την κινητική δεξιότητα. Σε αυτό το πλαίσιο η κοινή δράση του δασκάλου, του ψυχολόγου και του φυσικοθεραπευτή είναι απαραίτητη για την επιλογή των κατάλληλων εκπαιδευτικών παρεμβάσεων. Για τη βελτίωση των κινητικών δεξιοτήτων και την επανεκπαίδευση της ισορροπίας σε μαθητές με μυοτονική δυστροφία, μπορούν να εφαρμοστούν κλασσικά μοντέλα εκπαίδευσης μέσω ασκήσεων καθώς και με τη χρήση της τεχνολογίας και παιχνίδια εικονικής πραγματικότητας.

Κεφάλαιο 6. Μοντέλα Εκπαίδευσης της Ισορροπίας

6.1. Το Μοντέλο των Διαδραστικών Παιχνιδιών

Η αποκατάσταση της ισορροπίας είναι ιδιαίτερα σημαντικός παράγοντας που συντελεί στη βελτίωση της λειτουργικότητας των ατόμων που πάσχουν από νευρολογικές παθήσεις. Την τελευταία δεκαετία περίπου, έχει αυξηθεί η χρήση των ηλεκτρονικών παιχνιδιών ως εργαλεία άσκησης στην αποκατάσταση παθήσεων που οδηγούν σε απώλεια της ισορροπίας και κατά συνέπεια δυσκολία στη βάδιση (Forsberg, Nilsagard, & Bostrom, 2015).

Πολλές έρευνες έχουν επιβεβαιώσει το σημαντικό ρόλο που παίζουν τα παιχνίδια στην αύξηση της συμμετοχής των ασθενών σε προγράμματα άσκησης. (Vernadakis, 2012). Η χρήση των διαδραστικών παιχνιδιών, βελτιώνει την αποκατάσταση πολλαπλών κινητικών ελλειμμάτων σε διάφορες νευρομυϊκές παθήσεις. (Prosperini, 2020). Παράλληλα η σημαντική άσκηση που προκύπτει μέσα από τη χρήση των παιχνιδιών συμβάλλει επίσης στο συντονισμό των κινήσεων, στη βελτίωση της κιναισθητικότητας, στο χρόνο αντίδρασης αλλά και την καλή ψυχική υγεία (Suchert, Hanewinkel, & Isensee, 2015).

Η διαφορετικότητα των συγκεκριμένων παιχνιδιών με τα υπόλοιπα βιντεοπαιχνίδια έγκειται στο γεγονός ότι είναι σχεδιασμένα για να χρησιμοποιεί ο χρήστης την κίνηση ολόκληρου του σώματος και όχι μόνο των δακτύλων. Απαιτείται έτσι από το άτομο να αλληλεπιδράσει για να μπορέσει να ανταπεξέλθει στις κινητικές προκλήσεις που παρουσιάζονται στην οθόνη (Sween, et al., 2014).

6.1.1. Η αρχή των διαδραστικών παιχνιδιών

Η εταιρία Nintendo κυκλοφόρησε την κονσόλα Wii με το παιχνίδι Wii sports. Με τη χρήση ενός τηλεχειριστήριου υπάρχει η δυνατότητα αλληλεπίδρασης του παίκτη, μέσω ενός συστήματος ανίχνευσης κίνησης μιας φηγούρας που αντικαθιστά τον χρήστη. Με ηλεκτρονικούς αισθητήρες που μπορούν να αναγνωρίσουν τις αλλαγές στην ταχύτητα, την κατεύθυνση και την επιτάχυνση, παρέχεται η δυνατότητα συμμετοχής στα παιχνίδια. Σε συνέχεια του Wii ένα χρόνο μετά, το 2007 η Nintendo κυκλοφόρησε την πλατφόρμα ισορροπίας (Balance Board). Με τεχνολογία Bluetooth και αισθητήρες πίεσης η πλατφόρμα μπορεί να μετρήσει την μετατόπιση του βάρους του χρήστη και έτσι να αναγνωρίζει συνέχεια που βρίσκεται το κέντρο βάρους του, βασική παράμετρος για την ισορροπία σώματος. Η πλατφόρμα ισορροπίας έχει διαστάσεις 23X43 εκατοστά, πάνω στην οποία βρίσκονται 4 αισθητήρες που ανιχνεύουν κάθε αλλαγή στη θέση του σώματος. Αυτές οι πληροφορίες μεταφέρονται στην κονσόλα Wii. Η ανατροφοδότηση που δίνεται από την οθόνη της τηλεόρασης καθώς και η δυνατότητα να γίνεται η παρατήρηση των κινήσεων τους σε πραγματικό χρόνο δημιουργούν θετική ενίσχυση, διευκολύνοντας έτσι την εκπαίδευση και τη βελτίωση των εργασιών. Τα επόμενα χρόνια και άλλες εταιρίες όπως η Microsoft και η Sony προχώρησαν στη δημιουργία και παρουσίαση ανάλογων συσκευών με παιχνίδια ισορροπίας (Goble, Cone, & Fling, 2014).



Εικόνα 11. (Α) πλατφόρμα ισορροπίας, (Β) εκπαίδευση ισορροπίας. Πηγή:
https://www.researchgate.net/figure/Nintendo-Wii-Balance-Board-A-Picture-of-balance-board-B-Screenshot-of-the-WiiFit_fig1_277587541

6.1.2. Επανεκπαίδευση ισορροπίας και διαδραστικά παιχνίδια

Το σύστημα WiiFit μαζί με τη Balance Board, χρησιμοποιούνται για την αποκατάσταση των νευρομυϊκών παθήσεων και συγκεκριμένα δίνεται έμφαση στη μέτρηση της στατικής και δυναμικής ισορροπίας. Η μεγάλη αξιοπιστία των μετρήσεων της πλατφόρμας και η ασφάλεια κατά την εκτέλεση των προγραμμάτων, το καθιστούν απαραίτητο εργαλείο για την επανεκπαίδευση της ισορροπίας (Bonnechere, Jansen, Omelina, & Van Sint Jan, 2016).

Η φιλοσοφία της χρήσης των διαδραστικών παιχνιδιών στην αποκατάσταση, είναι να συνδυάσει την ψυχαγωγία με την εκπαίδευση έτσι ώστε ο χρήστης να έχει το απαραίτητο κίνητρο για να συμμετέχει στο πρόγραμμα. Μέσα από την μετατόπιση του κέντρου βάρους σώματος πάνω στην πλατφόρμα, αυξάνεται η ενδυνάμωση των μυών, η κινητικότητα των αρθρώσεων και η βελτίωση της ιδιοδεκτικότητας των υποδοχέων του πέλματος, απαραίτητους παράγοντες για τη διατήρηση της ισορροπίας κατά την εφαρμογή των διαδραστικών παιχνιδιών (Batista, Wibelinger, De Marchi, & Pasqualotti, 2014).

6.1.3. Τα παιχνίδια Wii Fit

Σύμφωνα με έρευνες που έχουν γίνει την τελευταία δεκαετία για την επίδραση που έχει το Nintendo Wii Fit στην βελτίωση της ισορροπίας, τόσο στον υγιή πληθυσμό όσο και σε ασθενείς που αντιμετωπίζουν τις συνέπειες από διάφορες νευρομυϊκές παθήσεις, η επανεκπαίδευση της ισορροπίας με διαδραστικά παιχνίδια είναι το ίδιο αποτελεσματική με συμβατικά μοντέλα εκπαίδευσης (Goble, Cone, & Fling, 2014). Τα παιχνίδια της συγκεκριμένης πλατφόρμας προτείνονται για τη βελτίωση της κινητικής συμπεριφοράς και κρίνονται αξιόπιστα όταν γίνεται επαναξιολόγηση του θεραπευτικού προγράμματος με κλασσικές δοκιμασίες αξιολόγησης. Η θετική ανταπόκριση στη διατήρηση

της σωστής στάσης σώματος, την αλλαγή κατεύθυνσης και τη μεταφορά του βάρους από το ένα κάτω άκρο στο άλλο, φανερώνουν την αποτελεσματικότητα στην ισορροπία και τη βάρδια σε νευρολογικούς ασθενείς (Oliveira, et al., 2015).

Το σύστημα Wii Fit μαζί με το Balance Board, στην κατηγορία Balance Games, συμβάλλουν στη βελτίωση τόσο της ισορροπίας, όσο και της ταχύτητας αντίδρασης του χρήστη. Από αυτά ξεχωρίζουν κάποια που έχουν συχνότερη εφαρμογή όπως:

- Οι βουτιές πγκοίνου, όπου ο χρήστης πρέπει να κάνει πλευρικές μετατοπίσεις του σώματος αριστερά-δεξιά για να μετακινηθεί στα παγόβουνα και να πιάσει την τροφή του. Ο παίκτης πρέπει να προσπαθεί να στέκεται στη μέση του παγόβουνου έτσι ώστε να μπορεί πιο εύκολα να γλιστράει προς κάθε κατεύθυνση.



Εικόνα 12. Βουτιές πγκοίνου. Πηγή: https://www.ign.com/wikis/wii-fit/Balance_Games

- Η κατάβαση ποταμού, με αλλαγή κατεύθυνσης χωρίς να αγγίζει το avatar τα εμπόδια και τις όχθες.
- Το αλπικό σκι, που μπορεί με πλευρικές μετατοπίσεις να περνάει από τα εμπόδια και με προσθιοπίσθια να αυξομειώνει την ταχύτητα κίνησης. Κάθε φορά που περνάει σωστά τις σημαίες κερδίζει 1 πόντο και στο τέλος ανάλογα με το χρόνο που θα ολοκληρώσει την κατάβαση έχει επιπλέον πόντους.



Εικόνα 13. Αλπικό σκι. Πηγή:

<https://www.nytimes.com/2008/05/22/technology/personaltech/22game.html>

- Περπάτημα σε τεντωμένο σχοινί, με πλευρικές μετακινήσεις και αναπηδήσεις. Για την εκτέλεση επιτυχημένου άλματος πρέπει πρώτα να έχει το σώμα ισορροπήσει στο κέντρο του σχοινοῦ.
-



Εικόνα 14. Εικονική βάδιση σε τεντωμένο σχοινί. Πηγή: [https://www.ign.com/wikis/wii-fit/Balance Games](https://www.ign.com/wikis/wii-fit/Balance_Games)

- Άλμα από βατήρα του σκι, από ημικαθιστή θέση, εκτίναξη με μεταφορά βάρους μπροστά και επιλογή σωστής στάσης κατά τη φάση πτήσης και προσγείωσης.



Εικόνα 15. Άλμα από βατήρα του σκι. Πηγή: [https://www.ign.com/wikis/wii-fit/Balance Games](https://www.ign.com/wikis/wii-fit/Balance_Games)

- Πορεία μετ' εμποδίων, με επιτόπια βάδιση, αναπηδήσεις, αλλαγές ταχύτητας και ημικαθίσματα.
- Ανακλινόμενα επίπεδα, με μεταφορά βάρους προς όλες τις κατευθύνσεις. Για να πετύχουμε το στόχο πρέπει η κύλιση της μπάλας να γίνεται αργά και ήπια. Κάθε φορά η συγκέντρωσή μας είναι σε μία μπάλα.



Εικόνα 16. Ανακλινόμενα επίπεδα. Πηγή: [https://www.ign.com/wikis/wii-fit/Balance Games](https://www.ign.com/wikis/wii-fit/Balance_Games)

Σε όλα τα παιχνίδια η κύρια παρέμβαση αφορά την ισορροπία μέσω της μετατόπισης του κέντρου πίεσης του χρήστη πάνω στην ειδική πλατφόρμα. Ανάλογα με το παιχνίδι, η μετακίνηση μπορεί να είναι μόνο πλευρική, μόνο προσθιοπίσθια ή συνδυασμός και των δύο κατευθύνσεων. Η διάρκεια των παιχνιδιών κυμαίνεται από 30 δευτερόλεπτα έως 3 λεπτά και στο τέλος κάθε προγράμματος υπάρχει σκορ που δείχνει την απόδοση του χρήστη.

Τα τελευταία χρόνια όλο και περισσότερο χρησιμοποιούνται προγράμματα εικονικής πραγματικότητας για την κάλυψη των εκπαιδευτικών αναγκών των μαθητών. Παράγοντες όπως η πλήξη, η κούραση, η έλλειψη κινήτρου και συνεργασίας επηρεάζουν αρνητικά την επανεκπαίδευση των κινητικών προτύπων σε άτομα που νοσούν από νευρομυϊκές παθήσεις. Σε αυτό το πλαίσιο η

συγκεκριμένη τεχνολογία χρησιμοποιείται με θετικά αποτελέσματα ως μοντέλο για την επανεκπαίδευση της ισορροπίας σε μαθητές με κινητικές διαταραχές (Kizony, 2002).

6.2. Το Μοντέλο των Συμβατικών Ασκήσεων

6.2.1. Τα οφέλη της άσκησης

Τα συχνότερα συμπτώματα των ατόμων που πάσχουν από τις κληρονομικές μυϊκές δυστροφίες, είναι η μυϊκή αδυναμία, το αίσθημα κόπωσης, η αναπνευστική δυσχέρεια και η δυσανεξία στην άσκηση. Σε αυτούς τους παράγοντες θα πρέπει να προστεθεί η μείωση της λειτουργικότητας καθώς επίσης και η ψυχολογική επιβάρυνση ως συνέπεια της μειωμένης απόδοσης. Πολλές έρευνες έχουν αναδείξει τη σημασία 4 τύπων άσκησης για την αντιμετώπιση της μειωμένης λειτουργικότητας και αυτοί είναι, οι ασκήσεις ενδυνάμωσης, ελαστικότητας, η αερόβια και οι ασκήσεις ισορροπίας.

Σε εφαρμογή προγράμματος διάρκειας 6 μηνών που απαρτιζόταν από αερόβια άσκηση σε στατικό ποδήλατο και ασκήσεις δύναμης, παρατηρήθηκε βελτίωση τόσο στη δύναμη των μυών όσο και στην ικανότητα πρόσληψης οξυγόνου (Bankole, et al., 2016). Σε άλλη έρευνα, μετρήθηκε η ισορροπία των ασθενών σε ηλεκτρονική πλατφόρμα. Τα αποτελέσματα ανέδειξαν σημαντικές ελλείψεις συγκριτικά με τον υγιή πληθυσμό, επισημαίνοντας με αυτό τον τρόπο τη σπουδαιότητα που έχει η επανεκπαίδευση της ισορροπίας στους πάσχοντες από νευρομυϊκές παθήσεις. (Aprile, Bordieri, & Laineri, 2012). Πολύ σημαντικά ήταν και τα αποτελέσματα έρευνας που έφερε στο προσκήνιο το σημαντικό ρόλο της επανεκπαίδευσης των λειτουργικών προτύπων κινητικής μάθησης (Portaro, et al., 2017).

6.2.2. Ασκήσεις δύναμης

Οι μυοπάθειες χαρακτηρίζονται από μυϊκή αδυναμία και επομένως η προπόνηση δύναμης θα πρέπει να αποτελεί βασικό μέρος του προγράμματος που ακολουθεί ο ασθενής. Η ένταση των ασκήσεων πρέπει να είναι ήπια έτσι ώστε να μην επέρχεται κόπωση κατά την εκτέλεσή τους. Η προπόνηση δύναμης, πραγματοποιείται για τη βελτίωση της μυϊκής δύναμης και της αντοχής των μυών και ο τελικός στόχος κάθε προγράμματος πρέπει να είναι η εκπαίδευση των ασθενών για να έχουν την δυνατότητα να εφαρμόζουν το πρόγραμμα αυτόνομα. Οι έρευνες που έχουν γίνει για τα πρωτόκολλα άσκησης συμπεριελάμβαναν στα δείγματά τους ασθενείς που έπασχαν από διάφορους τύπους μυοπαθειών και από αυτό το πρίσμα, στα προγράμματα για τη βελτίωση της δύναμης εφαρμόζονται ασκήσεις χαμηλής έως μέτριας έντασης 10-15 επαναλήψεων σε ένα κύκλο 3 σετ. Ανάλογα με τη φυσική κατάσταση και το επίπεδο της μυϊκής αδυναμίας μπορούν κατά περίπτωση να χρησιμοποιούνται και μικρά βάρη ή λάστιχα (Reffin, et al., 2014).

Στον πίνακα 4, βλέπουμε τη σχέση που υπάρχει ανάμεσα στον αριθμό των επαναλήψεων που επιλέγουμε ανάλογα με το στόχο για την αύξηση της δύναμης στους βασικούς μύες που επηρεάζουν την ισορροπία σώματος. Στον πίνακα 5, παρουσιάζεται η σχέση ανάμεσα στις επαναλήψεις

και στο ποσοστό της καρδιακής συχνότητας που θέλουμε να εργάζεται ο ασκούμενος. Τα ποσοστά του πίνακα προκύπτουν από τον τύπο $\max K\Xi = 220 - \text{ηλικία}$. Ο αριθμός 220 είναι μία σταθερά που θεωρείται ως ο ανώτερος αριθμός καρδιακών παλμών που μπορεί να φτάσει η ανθρώπινη καρδιά στη μέγιστη προσπάθεια αν αφαιρέσουμε από αυτό τον αριθμό την ηλικία του συμμετέχοντα.

Πίνακας 4. Η σχέση ανάμεσα στη δύναμη και του αριθμού επαναλήψεων. Πηγή: www.myotonic.org

Ζώνη άσκησης	Τύποι άσκησης	Ένταση άσκησης
1-3 επαναλήψεις	Μέγιστη δύναμη μυός	Πολύ υψηλή
3-7 επαναλήψεις	Υπομέγιστη δύναμη μυός	Υψηλή
8-12 επαναλήψεις	Δύναμη & αντοχή	Μέτρια
13-25 επαναλήψεις	Μυϊκή αντοχή	Χαμηλή

Πίνακας 5. Η σχέση ανάμεσα στις επαναλήψεις και στο ποσοστό καρδιακής συχνότητας. Πηγή: www.myotonic.org

Επίπεδο έντασης	Μέγιστη επανάληψη (Βασιζόμενη στην κλίμακα 0-10)	Μέγιστη Καρδιακή συχνότητα, %
Χαμηλή	RPE < 5	50-63%
Μέτρια	Μέγιστη επανάληψη 5-6	64-76%
Πολύ υψηλή	RPE > 7	77-93%

Ενδυνάμωση τετρακέφαλου

Από καθιστή θέση εκτελεί έκταση των γονάτων από θέση κάμψης. Η άσκηση μπορεί να γίνει και με ελεύθερο βαράκι που δένει στον αστράγαλο ή με λάστιχο που το ένα του άκρο είναι σε σταθερό σημείο πίσω από τον ασκούμενο και το άλλο στο πόδι του.



Εικόνα 17. Ενδυνάμωση τετρακεφάλου. Πηγή: <https://ensomati.gr/>

Ενδυνάμωση Μέσου Γλουτιαίου

Από ύπτια θέση με τα πέλματα να πατάνε στο έδαφος κάνουμε άρσεις της λεκάνης(«γέφυρα»). Ο

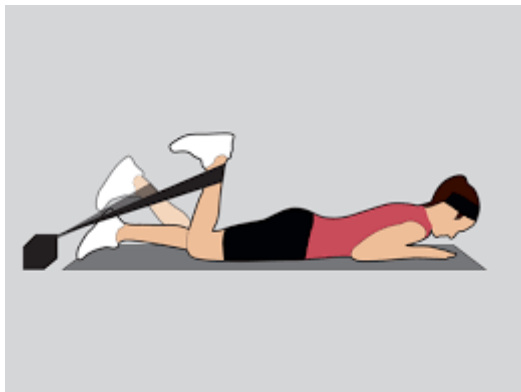
μέσος γλουτιαίος έχει σημαντική συμβολή στη διατήρηση της σταθερότητας της πυέλου και επομένως στη διατήρηση της ισορροπίας κατά τη βάρδιση.



Εικόνα 18. Ενδυνάμωση μέσου γλουτιαίου. Πηγή: www.orthopedicmassage.blogspot.com

Ενδυνάμωση οπίσθιων μηριαίων

Από πρηνή θέση με λάστιχο ή βαράκι κάνουμε κάμψη στο γόνατο από θέση έκτασης. Προσοχή κατά την επαναφορά να ελέγχεται η κίνηση και να μην γίνεται απότομα από το λάστιχο.



Εικόνα 19. Ενδυνάμωση οπίσθιων μηριαίων. Πηγή: <https://runnermagazine.gr/>

Ενδυνάμωση θωρακικών

Από ύπτια θέση με βαράκια η άσκηση αρχίζει με τα χέρια τεντωμένα να σχηματίζουν 90° με τον κορμό και από αυτή τη θέση ανοίγουμε τα χέρια προς τα έξω μέχρι να έρθουν παράλληλα με το έδαφος. Προσοχή δεν πρέπει τα χέρια να περνάνε τη νοητή γραμμή του σώματος.



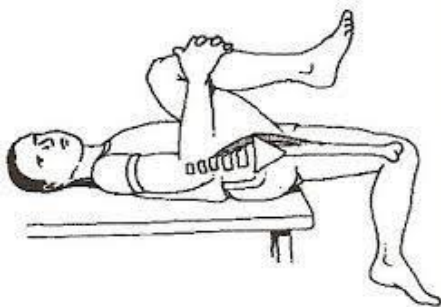
Εικόνα 20. Ενδυνάμωση θωρακικών. Πηγή: <https://ensomati.gr/>

6.2.3. Ασκήσεις ελαστικότητας

Στις ασκήσεις για τη διατήρηση της ελαστικότητας των μυών και της κινητικότητας των αρθρώσεων δίνουμε έμφαση στους μύες που συμβάλλουν στην ισορροπία και τη βάδιση. Βασικότεροι είναι ο λαγονοψοϊτής τετρακέφαλος, οι οπίσθιοι μηριαίοι και ο γαστροκνήμιος. Οι διατάσεις γίνονται στην αρχή παθητικά από το φυσικοθεραπευτή του σχολείου και στη συνέχεια εκπαιδεύεται ο μαθητής-ασθενής και τις εκτελεί μόνος του προσαρμόζοντας την τεχνική. Κάθε διάταση έχει διάρκεια από 10-60 δευτερόλεπτα και επαναλαμβάνεται 2-3 φορές με διάλειμμα λίγων δευτερολέπτων ανάμεσα στις επαναλήψεις.

Διάταση λαγονοψοϊτή

Ο ασθενής βρίσκεται σε ύπτια θέση με τα πόδια έξω από το κρεβάτι, ο θεραπευτής λυγίζει το ένα πόδι του ασθενή και στο άλλο εφαρμόζει δύναμη προς τα κάτω το τράβηγμα της διάτασης στην έσω επιφάνεια του μηρού (βουβωνική χώρα).



Εικόνα 21. Διάταση λαγονοψοϊτή. Πηγή: <https://serapeion.gr/>

Διάταση τετρακεφάλου

Ο ασθενής βρίσκεται σε πρηνή θέση, ο φυσικοθεραπευτής με το ένα του χέρι σταθεροποιεί τη λεκάνη και με το άλλο χέρι λυγίζει το γόνατο για να διαταθεί ο τετρακέφαλος, ενώ δεν πρέπει να υπάρχει πόνος στο γόνατο.

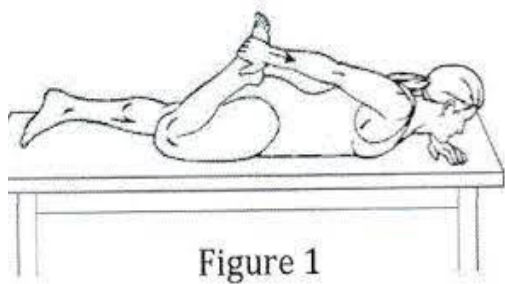


Figure 1

Εικόνα 22. Διάταση τετρακεφάλου. Πηγή: <https://acupraxis.blogspot.com/>

Διάταση οπισθίων μηριαίων

Ο ασθενής βρίσκεται σε ύπτια θέση και ο φυσικοθεραπευτής τοποθετεί το δεξιό άκρο του ασθενή στον δεξιό του ώμο και με το δεξιό του χέρι διατηρεί το γόνατο του ασθενή σε έκταση για να διαταθούν οι οπίσθιοι μηριαίοι. Για μεγαλύτερη διάταση αν είναι ανεκτό πιέζουμε τον άκρο πόδα προς τα κάτω.



Εικόνα 23. Διάταση οπίσθιων μηριαίων. Πηγή: <https://www.triathlon.gr/>

Διάταση γαστροκνήμιου

Ο ασθενής βρίσκεται σε ύπτια θέση με το κάτω άκρο σε έκταση και ο φυσικοθεραπευτής με το ένα του χέρι σταθεροποιεί το γόνατο και με το άλλο χέρι του τοποθετημένο στο πέλμα πιέζει και φέρνει παθητικά την ποδοκνημική σε ραχιαία κάμψη.



Εικόνα 24. Διάταση γαστροκνήμιου. Πηγή: <https://pergamos.lib.uoa.gr/uoa/dl/frontend/index.html>

6.2.4. Αερόβια άσκηση

Η αερόβια άσκηση είναι το είδος της άσκησης που αυξάνει την καρδιακή και αναπνευστική συχνότητα σε ωφέλημα επίπεδα. Το όφελος της αερόβιας προπόνησης είναι ιδιαίτερα σημαντικό και αφορά δείκτες όπως η βελτίωση της καρδιακής και αναπνευστικής λειτουργίας, η αύξηση της αντοχής και της δύναμης καθώς και την ενίσχυση του ανοσοποιητικού συστήματος με αποτέλεσμα τη μείωση του κινδύνου για διάφορες ασθένειες (Tian & Meng, 2019).

Σε έρευνα που πραγματοποιήθηκε σε παιδιά μη περιπατητικά με δυστροφία Duchenne, μετά από ήπια αερόβια άσκηση σε στατικό εργομετρικό ποδήλατο διάρκειας 24 εβδομάδων και με συχνότητα 5 φορές/εβδομάδα, παρουσίασαν σημαντική βελτίωση στην αερόβια και αναπνευστική ικανότητα (Jansen, de Groot, van Alfen, & Geurts, 2010).

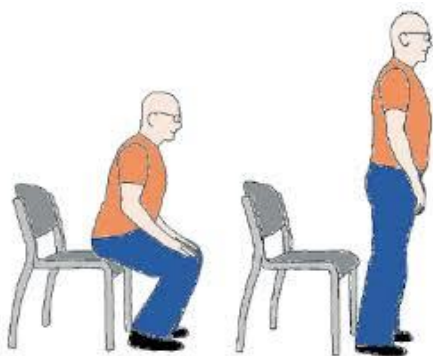
Η καρδιακή συχνότητα κατά τη διάρκεια της άσκησης, πρέπει να κυμαίνεται στο 65%-80% της μέγιστης καρδιακής συχνότητας που προκύπτει από τον τύπο $\text{maxKS} = 220 - \text{ηλικία}$. Επομένως η συχνότητα εξαρτάται, τόσο από την ηλικία, όσο και από τη φυσική κατάσταση του ατόμου. Για την εκπαίδευση των ασθενών, έτσι ώστε να μπορούν να φτάνουν στην απαιτούμενη ένταση της άσκησης, είναι η προτροπή να μπορούν καθώς ασκούνται να μιλάνε δίχως να σταματάει η αναπνοή τους. Η διάρκεια της άσκησης πρέπει να είναι από 20' -60', με συχνότητα 3-5 φορές/εβδομάδα. Είδη αερόβιας άσκησης είναι η βόδιση, το τρέξιμο, το ποδήλατο και η κολύμβηση (Knak, Sheikh, Witting, & Vissing, 2020).



Εικόνα 25Α. Αερόβια άσκηση σε δαπεδοεργόμετρο. Πηγή: <https://loveyoursselfmagazine.com>
25Β. Αερόβια άσκηση σε κυκλοεργόμετρο. Πηγή: <https://running-scenes.gr>.

6.2.5. Ασκήσεις ισορροπίας

Η εκπαίδευση της ισορροπίας είναι ένας συνδυασμός ασκήσεων που έχουν σαν στόχο να διατηρήσει το άτομο την ισορροπία του, αυξάνοντας έτσι τη σταθερότητα του σώματος και την αποφυγή των πτώσεων. Στη μυοτονική δυστροφία, η αδυναμία των μυών του κορμού και των κάτω άκρων είναι επιβαρυντικοί παράγοντες και αυξάνουν τον κίνδυνο των πτώσεων. Οι ασκήσεις ισορροπίας πρέπει να περιλαμβάνουν καθημερινές δραστηριότητες όπως άρσεις από καρέκλα και άνοδος σκαλοπατιών, αλλά και πιο σύνθετες με τη βοήθεια οργάνων γυμναστικής όπως κώνους, εμπόδια, τραμπολίνο, μπάλες και πλατφόρμες ισορροπίας (Martins, et al., 2018).



Εικόνα 26. Άρσεις από καρέκλα. Πηγή: <https://www.timafoundation.org/>



Εικόνα 27. Ισορροπία σε τραμπολίνο. Πηγή: <https://gr.pinterest.com/pin/408349891220733472/>

Η άσκηση στην εικόνα 27, μπορεί να γίνει με παραλλαγές όπως επιτόπια άλματα στο ένα και στα δύο πόδια, άλματα με υποδοχή και ρίψη μπάλας, άλματα και ρίψη στεφανιών σε κώνους.



Εικόνα 28. Ισορροπία σε πλατφόρμα. Πηγή: <https://www.fitnesspulse.gr/portal/3-%CE%B1%CF%83%CE%BA%CE%AE%CF%83%CE%B5%CE%B9%CF%82-%CE%B9%CF%83%CE%BF%CF%81%CF%81%CE%BF%CF%80%CE%AF%CE%B1%CF%82-%CE%B3%CE%B9%CE%B1-%CF%8C%CE%BB%CE%B1-%CF%84%CE%B1-%CE%B5%CF%80%CE%AF%CF%80%CE%B5%CE%B4/>

Η άσκηση στην εικόνα 28, μπορεί να γίνει με παραλλαγές όπως με ανοικτά και κλειστά μάτια, με τα χέρια πλάγια και πάνω από το κεφάλι. Μπορούμε επίσης να αυξάνουμε το χρόνο της άσκησης ξεκινώντας από 20 δευτερόλεπτα και προσθέτοντας κάθε φορά 10 δευτερόλεπτα.

6.3. Σύγκριση των μοντέλων Επανεκπαίδευσης της ισορροπίας

Στα άτομα που έχουν εκδηλώσει κάποια μορφή μυοπάθειας, έχει μεγάλη σημασία η διατήρηση της λειτουργικότητας στις καθημερινές δραστηριότητες. Στη μυοτονική δυστροφία τύπου 1 και κυρίως όταν γίνεται αναφορά σε νέους που ακόμα βρίσκονται στη βασική εκπαίδευση, ο στόχος της λειτουργικότητας δεν περιορίζεται μόνο στις κινητικές δεξιότητες αλλά αφορά το σύνολο της μαθησιακής διαδικασίας που είναι άρρηκτα συνδεδεμένο με την κινητική συμπεριφορά.

Στα μοντέλα εκπαίδευσης έγινε στα διαδραστικά παιχνίδια που χρησιμοποιούνται τα τελευταία χρόνια για την επανεκπαίδευση της ισορροπίας στις νευρολογικές παθήσεις. Τα πλεονεκτήματα αυτών των παιχνιδιών, έχουν σχέση με την άμεση ανατροφοδότηση των αποτελεσμάτων προς το χρήστη αυξάνοντας με αυτό τον τρόπο το κίνητρο για την επίτευξη υψηλότερων στόχων. Τα οπτικά και ακουστικά ερεθίσματα που προσλαμβάνει ο χρήστης την ώρα που συμμετέχει στα παιχνίδια, κάνει την εκπαίδευση της ισορροπίας ευχάριστη και πιο αποτελεσματική. Μειονέκτημα των διαδραστικών παιχνιδιών θεωρείται το κόστος αγοράς και η χρήση στο σχολικό περιβάλλον προϋποθέτει συγκεκριμένες εφαρμογές και τρόπους συντήρησης και ασφάλειας (Lee, Shin, & Song, 2013).

Σε αντιδιαστολή με τα διαδραστικά παιχνίδια, οι συμβατικές ασκήσεις ισορροπίας που χρησιμοποιούν απλά υλικά όπως μπάλες, κώνους, τραμπολίνο, εμπόδια και στεφάνια, συντελούν στην εφαρμογή προγραμμάτων με θετικό αποτέλεσμα στη βελτίωση της ισορροπίας και της λειτουργικότητας των ασθενών. Το πλεονέκτημα που έχει το μοντέλο των ασκήσεων είναι ότι τα υλικά είναι οικονομικά και η χρήση τους εύκολη και ασφαλής στο σχολικό περιβάλλον. Μειονεκτήματα θεωρούνται το γεγονός ότι τα αποτελέσματα δεν είναι πάντα ακριβή στην καταγραφή τους ενώ παίζει και ο υποκειμενικός παράγοντας του παρατηρητή, καθώς επίσης και το μειωμένο κίνητρο της συμμετοχής από τους μαθητές. Σύμφωνα με τα αποτελέσματα ερευνών σε διαφορετικές νευρομυϊκές παθήσεις, με κοινό παράγοντα την διαταραχή της ισορροπίας και την ανάγκη επανεκπαίδευσής της, ο συνδυασμός της τεχνολογίας με τα διαδραστικά παιχνίδια ισορροπίας και συμβατικές ασκήσεις δομημένες με τη μορφή παιχνιδιού θεωρούνται τα καλύτερα μοντέλα επανεκπαίδευσης της ισορροπίας (Yatar & Yildirim, 2015).

Συμπεράσματα

Από το σύνολο της βιβλιογραφικής ανασκόπησης διαφαίνεται ότι η επανεκπαίδευση της ισορροπίας μέσα από συγκεκριμένα μοντέλα εκπαίδευσης, μπορεί να συνεισφέρει θετικά στη διαχείριση των παιδιών με μυοτονική δυστροφία. Η μυοτονική δυστροφία ανήκει στη μεγάλη ομάδα των μυοπαθειών και αποτελεί μία κληρονομούμενη νόσο. Η εξαιρετικά μεγάλη επανάληψη της τριπλέτας CTG στο χρωμόσωμα 19, επηρεάζει το παραγόμενο DNA και το αποτέλεσμα είναι η πολυσυστηματική μορφή της νόσου (Qiao, Zhang, He, & Huang, 2022). Τα κυρίαρχα συμπτώματά της είναι η μυϊκή αδυναμία, που επηρεάζει κυρίως τα κάτω άκρα και τον κορμό, η εύκολη κόπωση και διαταραχή στην ισορροπία και τη βάρδιση. Στις περιπτώσεις που αναφερόμαστε στην παιδική μορφή της νόσου είναι πιθανόν να συνυπάρχουν νοητική υστέρηση, διαταραχές λόγου και γενικά αναπτυξιακές διαταραχές (Papadimas & Traeger-Synodinos, 2022).

Την τελευταία δεκαετία στο ερευνητικό πεδίο έχει επιβεβαιωθεί ο ρόλος των παιχνιδιών στην αύξηση της συμμετοχής των ασθενών. Η χρήση των διαδραστικών παιχνιδιών βελτιώνει την αποκατάσταση πολλαπλών κινητικών ελλειμμάτων στις διάφορες νευρομυϊκές παθήσεις. (Prosperini, 2020). Τα διαδραστικά παιχνίδια μπορούν να αποτελέσουν μοντέλο εκπαίδευσης για τη βελτίωση των παραγόντων που επηρεάζουν την ισορροπία και τη βάρδιση (Forsberg, Nilsagard, & Bostrom, 2015).

Άλλες έρευνες υποστηρίζουν πως ακολουθώντας ένα μοντέλο που περιλαμβάνει ασκήσεις για τη βελτίωση της μυϊκής δύναμης, της ελαστικότητας και της αντοχής θα πετύχουμε την επανεκπαίδευση των κινητικών προτύπων και της ισορροπίας (Portaro, et al., 2017). Αποτελέσματα ερευνών καταδεικνύουν ότι ο συνδυασμός της τεχνολογίας μέσω των διαδραστικών παιχνιδιών ισορροπίας και συμβατικών ασκήσεων που είναι δομημένες με τη μορφή παιχνιδιού, θεωρούνται τα καλύτερα μοντέλα εκπαίδευσης της ισορροπίας στις διαφορετικές νευρομυϊκές παθήσεις, ενώ παράλληλα αυξάνουν το κίνητρο για συμμετοχή (Yatar & Yildirim, 2015).

Εν κατακλείδι στο σύγχρονο σχολείο, είναι αναγκαίο τα εξατομικευμένα προγράμματα εκπαίδευσης να χρησιμοποιούν κάθε εργαλείο που προσφέρεται και μέσα από την διεπιστημονικότητα να ενισχύονται όλοι οι μαθητές. Με αυτό τον τρόπο οι μαθητές ενισχύουν την αυτοπεποίθησή τους, αναδεικνύουν τις ιδιαίτερες ικανότητες που έχουν και συμμετέχουν ισότιμα στο πλαίσιο του σχολείου (Ioannidi & Malafantis, 2022).

Αναφορές

- Alcazar, J., Losa-Reyna, J., Rodriquesz-Lopez, C., Alfaro-Acha, A., Rodriquez-Manas, L., Ara, L., Alegre, L.M. (2018). The sit-to-stand muscle power test: an easy, inexpensive and portable procedure to assess muscle power in older people. *Experimental Gerontology*, 112, 38-43.
- Anastasiou, D.K., Kauffman, J.M. (2011). A social constructionist approach to disability: Implications for special education. *Exceptional Children*, 77(3), 367 – 384.
- Aprile, I.G., Bordieri, C., Laineri, M. (2012) 'Balance and walking in facioscapulohumeral muscular dystrophy: Multiperspective assessment', *European Journal of Physical and Rehabilitation Medicine*, 48(3), 393–402.
- Arsenault, M.E., Prevost, C., Lescault, A., Laberge, C., Puymirat, J., Mathieu, J. (2006). Clinical characteristics of myotonic dystrophy type 1 patients with small CTG expansions. *Neurology*. 66:1248–50.
- Ashizawa, T., Gagnon, C., Groh, W.J., Gutmann, L., et al. (2018). Consensus-based care recommendations for adults with myotonic dystrophy type 1. *Neurol Clin Pract*. 8:507–20.
- Bachasson, D., Moraux A., Ollivier, G., Decostre, V., Ledoux, I., Gidaro, T., et al (2016). Relationship between muscle impairments, postural stability, and gait parameters assessed with lower-trunk accelerometry in myotonic dystrophy type 1. *Neuromuscul. Disord*. 26 428–435. doi: 10.1016/j.nmd.2016.05.009
- Bankole, L.C., Millet, G.Y., Temesi, J., Bachasson, D., Ravelojaona, M., Wuyan, B., Verges, S., Ponsot, E., Antoine, J.C., Kadi, F., Feasson, L. (2016). Safety and efficacy of a 6-month home-based exercise program in patients with facioscapulohumeral muscular dystrophy: A randomized controlled trial. *Medicine (United States)*, 95(31), 1-10.
- Batista, J.S., Wibelinger, L.M., De Marchi, A.C.B., Pasqualotti, A. (2014). Evaluation and physiotherapeutic intervention in older with deficit balance through the Scale of Berg and Wii Balance Board platform. *Fisioterapia em Movimento*, 27(1):21-28.
- Barakat-Haddad, C. (2017). A systematic review of risk factors associated with muscular dystrophies. *Barakat NeuroToxicology*, 55-62.
- Barnes, E. (2014). Valuing Disability. *Causing Disability. Ethics*, 125(1), 88-113.
- Benhayon, D., Lugo, R., Patel, R., Carballeira, L., Elman, L., Cooper, J.M. (2015). Long-term arrhythmia follow-up of patients with myotonic dystrophy. *J. Cardiovasc. Electrophysiol.*, 305– 10.
- Bianchi, M., Losurdo, A., Di Blasi, C., Santoro, M., Masciullo, M., Conte, G., Silvestri, G. (2014). Prevalence and clinical correlates of sleep disordered breathing in myotonic dystrophy types 1 and 2. *Sleep and Breathing*, 18(3), 579-589.

- Bird,TD.(2021). Myotonic dystrophy type 1 - genereviews® - NCBI bookshelf [Internet]. Available from: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1165/>
- Βλάχου, Α., Διδασκάλου, Ε. & Παπανάνου, Ι. (2012). Εννοιολογικές προσεγγίσεις της αναπηρίας και οι επιπτώσεις τους στην εκπαίδευση των ατόμων με αναπηρία. Στο Α. Ζώνιου-Σιδέρη, & Ε. Ντεροπούλου-Ντέρου & Α. Βλάχου-Μπαλαφούτη (Επιμ.), *Αναπηρία και εκπαιδευτική πολιτική: Κριτική προσέγγιση της ειδικής και ενταξιακής εκπαίδευση* (σ.σ. 75-89). Αθήνα: Πεδίο.
- Βλάχου-Μπαλαφούτη, Α. (2012). Εννοιολογικές προσεγγίσεις της αναπηρίας και οι επιπτώσεις τους στην εκπαίδευση των ατόμων με αναπηρία. Στο Α. Ζώνιος- Σιδέρη., Ε. Ντεροπούλου-Ντέρου., και Α. Βλάχου-Μπαλαφούτη, *Αναπηρία και εκπαιδευτική πολιτική*. Αθήνα: Πεδίο.
- Bonnechere, B., Jansen, B., Omelina, L., Van Sint Jan, S. (2016). The use of commercial video games in rehabilitation: a systematic review. *International journal of rehabilitation research*, 39(4):277-90.
- Bouchard, JP., Cossette, L., Bassez, G., Puymirat, J. (2015). Natural history of skeletal muscle involvement in myotonic dystrophy type 1: a retrospective study in 204 cases. *J Neurol.* 262:285–93.
- Caronni, A., Sterpi, I., Antoniotti, P., Aristidou, E., Nicolaci, F., Picardi, M., et al. (2018). Criterion validity of the instrumented timed up and go test: a partial least square regression study. *Gait Post.* 61 287–293. doi:10.1016/j.gaitpost.2018.01.015
- Cho,H.J., Lee, B.H.(2020). Effect of functional progressive resistance exercise on lower extremity structure, muscle tone, dynamic balance and ability in children with spastic cerebral palsy. *Children*,7(8),85.
- Dalton, J., Goldman, J., & Sampson, J. (2015). The muscular dystrophies *Genetic Counseling for Adult Neurogenetic Disease*. 251-262.
- Dean, N., Tan, S.L., Ao, a. (2006). Instability in the transmission of the myotonic dystrophy CTG repeat in human oocytes and preimplantation embryos. *Fertil. Steril.* 86(1):98-105.
- Douniol, M., Jacquette, A., Cohen, D., Bodeau, N., Rachidi, L., Angeard, N., Cuisset, JM., Vallée, L., Eymard, B., Plaza, M., Héron, D., Guilé, JM. (2012). Psychiatric and cognitive phenotype of childhood myotonic dystrophy type 1. *Dev Med Child Neurol.*; 54:905–11.
- Ekström, AB., Hakenäs-Plate, L., Tulinius, M., Wentz, E. (2009). Cognition and adaptive skills in myotonic dystrophy type 1: a study of 55 individuals with congenital and childhood forms. *Dev Med Child Neurol.* 51:982–90.
- EI Shemy, S.A.(2018). Effect of treadmill training with eyes open and closed on Knee proprioception, functional balance and mobility in children with spastic diplegia. *Annals of Rehabilitation*

- Medicine, 42(6), 854-862.
- Emery, A. (2002). The muscular dystrophies. *The Lancet*, 359 (23), 687-695.
- Emparanza, JI., López de Munain, A., Greene, MH., Matheu, A., Fernández-Torrón, R., Gadalla, SM. (2018). Cancer phenotype in myotonic dystrophy patients: Results from a meta-analysis. *Muscle Nerve*.58:517–22.
- Erzurumlu, R., Gaspar, P. (2012). Development and critical period plasticity of the barrel cortex. *European Journal of Neuroscience* 35:1540–1553
- Eymard, B., Plaza, M., Héron, D., Guilé, JM. (2012). Psychiatric and cognitive phenotype of childhood myotonic dystrophy type 1. *Dev Med Child Neurol.*; 54:905–11.
- Forsberg, A., Nilsagård, Y., Boström, K. (2015). Perceptions of using videogames in rehabilitation: a dual perspective of people with multiple sclerosis and physiotherapists. *Disability Rehabilitation*, 37(4), 338–344.
- Francis, L.K., Silvers, A. (2016). Rerspectives on the meaning of «disability». *AMA Journal of Ethics* 18(10), 1025-1033.
- Fuller, G., Manford, M. (2011). *Νευρολογία*, Αθήνα: Πολιτεία.
- Goble, D.J., Cone, B.L., Fling, B.W. (2014). Using the Wii Fit as a tool for balance assessment and neurorehabilitation: the first half decade of "Wii-search". *Journal of neuroengineering and rehabilitation*, 11-12.
- Hendrickson, J., Patterson, KK., Inness, EL., McIlroy, WE., Mansfield, A (2014). Relationship between asymmetry of quiet standing balance control and walking post-stroke. *Gait & posture*. 39(1):177-81.
- Herdman, S.J.(2013). Vestibular rehabilitation. *Current Opinion in Neurology*. 26(1):96-101.
- Heward, N.L. (2011). *Παιδιά με ειδικές ανάγκες. Μια εισαγωγή στην ειδική εκπαίδευση*. Αθήνα: Επιστημονικός Εκδοτικός Τόπος.
- Hilbert, JE., Barohn, RJ., Clemens, PR., Luebbe, EA., Martens, WB., McDermott, MP., Parkhill, AL., Tawil, R., Thornton, CA., Moxley, RT. 3rd; National Registry Scientific Advisory Committee/Investigators. (2017). High frequency of gastrointestinal manifestations in myotonic dystrophy type 1 and type 2. *Neurology*.89:1348–54.
- Ho, G., Widger, J., Cardamone, M., Farrar, MA. (2017). Quality of life and excessive daytime sleepiness in children and adolescents with myotonic dystrophy type 1. *Sleep Med*. 32:92–6.
- Hughes, B. (2009). Wounded/monstrous/abject: a critique of the disabled body in the sociological imaginary. *Disability & Society* 24 (4), 399-410.
- Ioannidi, V., Malafantis, K.D.(2022). Inclusive education and pedagogy: a practice for all students. *European Journal of Education Studies*. 9(10), 1-13.

- Jansen, M., de Groot, I. J., van Alfen, N., Geurts, A. C. (2010). Physical training in boys with Duchenne Muscular Dystrophy: the protocol of the No Use is Disuse study. *BMC pediatrics*, 10(1).
- Johnson, NE., Abbott, D., Cannon-Albright, LA.(2015). Relative risks for comorbidities associated with myotonic dystrophy: a population-based analysis. *Muscle Nerve*. 52:659–61.
- Johnson, NE., Aldana, EZ., Angeard, N., Ashizawa, T., Berggren, KN., Marini-Bettolo, C., Duong, T., Ekström, AB., Sansone, V., Tian, C., Hellerstein, L., Campbell, C.(2019). Consensus-based care recommendations for Congenital and Childhood-onset myotonic dystrophy type 1. *Neurol Clin Pract*. Oct;9(5):443-454. doi:10.1212/CPJ.0000000000000646.
- Kalkman, JS., Schillings, ML., van der Werf, SP., Padberg, GW., Zwarts, MJ., van Engelen, BG., Bleijenberg, G. (2005). Experienced fatigue in facioscapulohumeral dystrophy, myotonic dystrophy and HMSN-I. *J Neurol Neurosurg Psychiatry*. 76:1406–9.
- Kandel, E., Schwartz, J., Jessell, T. (2016). Βασικές αρχές Νευροεπιστημών. Αθήνα: Ιατρικές Εκδόσεις Π.Χ. Πασχάλη.
- Kirk, S., Gallagher, J. J., Coleman, M. R., & Anastasiou N. J. (2011). *Educating exceptional children*. Cengage Learning
- Kizony, R., Katz, N., Weingarden, H., Weiss, P.L.(2002). Immersion without encumbrance: adapting a virtual reality system for the rehabilitation of individuals with stroke and spinal cord injury. In *proceeding of the 4th International Conference on Disability, Virtual reality and associated technology*, 55-61.
- Knak, K.L., Sheikh, A.M., Witting, N., Vissing, J. (2020). Physical activity in myotonic dystrophy type 1. *Journal of Neurology*.
- Κουτάντος, Δ. (2005). Η Εκπαίδευση Παιδιών και Νέων με Μειωμένη Όραση. Αθήνα: Ελληνικά Γράμματα.
- Kroksmark, AK., Stridh, ML., Ekström, AB. (2017). Long-term follow-up of motor function and muscle strength in the congenital and childhood forms of myotonic dystrophy type 1. *Neuromuscul Disord*. 27:826–35.
- Λαμπροπούλου, Β., Παντελιάδου, Σ. (2000). Ειδική αγωγή στην Ελλάδα – Κριτική θεώρηση. Στο Α. Κυπριωτάκης (Επιμ.), Πρακτική Πανευρωπαϊκού Συνεδρίου Ειδικής Αγωγής (σσ, 156-170), Ρέθυμνο, Πανεπιστήμιο Κρήτης.
- Lee, S.W., Shin, D.C., Song, C.H. (2013). The effects of visual feedback training on sitting balance ability and visual perception of patients with chronic stroke. *Journal of physical therapy science*. 25(5):635-9.
- Lennon, S. (Eds). (2018). Φυσικοθεραπευτική Διαχείριση για Ασθενείς με Νευρολογικές Διατα

ραχές, Αθήνα: Π.Χ. Πασχαλίδης.

- Lengkana, A., Rahim, A., Alif, M., Mulya, G., Hermawan, A. (2020). Static and Dynamic Balance Learning in Primary School Students. *Journal of Human Movement and Sports Sciences*. 8(6). 469-476. doi:10.13189/saj.2020.080620
- Liasidou, A., Symeon, L. (2018). Neoliberal versus social justice reforms in education policy and practice: Discourses, politics and disability rights in education. *Critical Studies in Education*, 59(2), 149-166.
- Lochmuller H, Greene MH, Gadalla SM. (2018). Risk of skin cancer among patients with myotonic dystrophy type 1 based on primary care physician data from the U.K. *Clinical Practice Research Datalink*. *Int J Wang Y, Pfeiffer RM, Alsaggaf R, Meeraus W, Gage JC, Anderson LA, Bremer RC, Nikolenko N, Cancer*. 142:1174–81.
- Logigian, EL., Martens, WB., Moxley, RT. 4th, McDermott, MP., Dilek, N., Wiegner, AW., Pearson, AT., Barbieri, CA., Annis, CL., Thornton, CA., Moxley, RT 3rd. (2010). Mexiletine is an effective antimyotonia treatment in myotonic dystrophy type 1. *Neurology*. 74:1441–8.
- Martins, A.C., Santos, C., Silva, C., Baltazar, D., Moreira, J., Tavares, N. (2018). Does Otago Exercise Program improves balance in older people? *Prev Med Rep*, 11: 231-239.
- Μαυροπούλου, Σ. (2007). Η κοινωνική ένταξη και η μετάβαση σε χώρο εργασίας για τα άτομα στο φάσμα του αυτισμού. Αναθεωρητικά ζητήματα και εκπαιδευτικές παρεμβάσεις. Θεσσαλονίκη: Εκδόσεις Γράφημα.
- Meola, G., Cardani, R. (2015). Myotonic dystrophy type 2: an update on clinical aspects, genetic and pathomolecular mechanism. *J. Neuromuscul. Dis.* (2), pp. 559-571.
- Meola, G., Cardani, R. (2015). Myotonic dystrophies: an update on clinical aspects, genetic, pathology, and molecular pathomechanisms. *Biochim Biophys Acta*. 1852:594–606.
- Meyer, HS., Egger, R., Guest, JM., Foerster, R., Reissi, S., Oberlaender, M. (2013). Cellular organization of cortical barrel columns is whisker-specific. *Proceedings of the National Academy of Sciences* 110:19113–19118.
- Missaoui, B., Rakotovo, E., Bendaya, S., Mane, M., Pichon, B., Faucher, M., & Thoumie, P. (2010). Posture and gait abilities in patients with myotonic dystrophy (Steinert disease). Evaluation on the short-term of a rehabilitation program. *Annals of Physical and Rehabilitation Medicine*, 53(6-7), 387-398.
- Monforte, M., Primiano, G., Silvestri, G., Mirabella, M., Luigetti, M., Cuccagna, C., Tasca, G. (2018). Sporadic late-onset nemaline myopathy: clinical, pathology and imaging findings in a single center cohort. *Journal of Neurology*, 265(3), 542-551.
- Montagnese, F., Mondello, S., Wenninger, S., Kress, W., & Schoser, B. (2017). Assessing the influence of age and gender on the phenotype of myotonic dystrophy type 2. *Journal of Neurology*, 264(12), 2472-2480.

- Nicolini-Panisson, R.D., Donadio, M.V.(2013). Timed Up & Go test in children and adolescents
Rev.Poynl.Pediatr., 31(3), 377-383.
- Nolte, J.(2002). The Human Brain: An Introduction to Its Functional Anatomy. 5th ed. Mosby.
- Νόμος 3699/2008. Ειδική Αγωγή και Εκπαίδευση Ατόμων με Αναπηρία και Ειδικές Εκπαιδευτικές
Ανάγκες. Αθήνα: Εφημερίδα της Κυβερνήσεως.
- Νόμος 4547/2018 - ΦΕΚ 102/12.6.2018. Αναδιοργάνωση των δομών υποστήριξης της
πρωτοβάθμιας και δευτεροβάθμιας εκπαίδευσης και άλλες διατάξεις:
Εφημερίδα της Κυβερνήσεως.
- Ντεροπούλου – Ντέρου (2012). Αποτίμηση της πορείας των νομοθετικών αλλαγών τριάντα χρόνια
μετά την ψήφιση του πρώτου νόμου για την Ειδική αγωγή.
- Nozoe,K., Akamine, R., Mazzotti, D.,Polesel D., Grossklauss,L.,Tufik, S.,Andersen,,M., Moreira,
G.(2016). Phenotypic contrasts of Duchenne Muscular Dystrophy in women: Two
case reports. Sleep Sci. Jul-Sep; 9(3): 129–133. doi: 10.1016/j.slsci.2016.07.004
- Oliveira, TDP., Miranda, C.S., Gouvêa, JXMD., Perez, D.B., Marques, A.P., Piemonte,
MEP.(2015). Improvement of balance and gait in patients with stroke after training based
on Nintendo Wii Fit games: randomized controlled trial. Physiotherapy, 101:e1207.
- Oliver, M. (2009). Αναπηρία και πολιτική. Αθήνα: Επίκεντρο
- Owen,L.A.(1985). Dichoptic priming effects afambiguous picture processing. British Journal of
Psychology, 76(4),437-447.
- Papadimas, G.,Traeger-Synodinos, J., et al (2022). A Greek National Cross-sectionioctional study on
myotonic dystrophies. *Int.J.Mol.Sci.*, 23(24). doi:10.3390ijms232415507
- Portaro, S., Naro, A., Chillura. A., Billeri, A., Bramanti, A., Bramanti, P., Rodolico, C., Calabro,
R.S.(2017). Toward a more personalized motor function rehabilitation in myotonic
dystrophy type 1: The role of neuroplasticity. PLoSOne, 12(5). doi:
10.1371/journal.pone.0178470
- Prosperini, L., Tomassini, V., Castelli, L., Tacchino, A., Bricchetto, G., Cattaneo, D. & Solaro, C.M.
(2020). Exergames for balance dysfunction in neurological disability: a meta-analysis with
meta- regression. Journal of Neurology.
- Qiao, L., Zhang, Y., He, J., Huang, K. (2022). Global Prevalence of Myotonic Dystrophy An Uptated
Systematic Review and Meta-Analysis.Neuroepidemiology:56(3),pp.163-173
- Reffin, J., Dewar, L., Di Marco, M., Doran, N., Eagle, M., Freebody, J., Lavalee, G. (2014). Exercise
advice for adults with muscle-wasting conditions. Muscular Dystrophy Campaign
Support
and Resources Hub.
- Scarano, S., Caronni, A., et al (2022). Balance imparment in Myotonic Dystrophy type 1:
Dynamic posturography suggests the coexistence of a proprioceptive and vestibular
deficit. Front.Hum.Neurosci.doi:10.3389/fnhum.2022.925299

- Scilling, L., Forst, R., Forst, J., Fujak, A. (2013). Orthopaedic Disorders in Myotonic Dystrophy Type 1: BMC Musculoskelet Disord.14:338. doi:10.1186/1471-2474-14-338.
- Shemy, EL. (2018). Effect of treadmill training with eyes open and closed on Knee proprioception, functional balance and mobility in children with spastic diplegia. *Annals of Rehabilitation Medicine*, 854-862.
- Stojanovic, V., Peric, S., Paunic, T., Pesovic, J., Vujnic, M., Peric, M., Pavicevic, D. (2016). Quality of life in patients with myotonic dystrophy type 2. *Journal of the Neurological Sciences*, 158-161.
- Suchert, V., Hanewinkel, R. and Isensee, B. (2015). Sedentary behavior and indicators of mental health in school-aged children and adolescents: A systematic review. *Preventive Medicine*, 76, 48-57.
- Sween, J., Wallington, S., Sheppard, V., Taylor, T., Llanos, A., Adams-Campbell, L. (2014). The Role of Exergaming in Improving Physical Activity: A Review. *Journal of Physical Activity and Health*, 11(4), 864-870.
- Tai-Yen, Hsu. (2016). Effects of Wii Fit balance ability of students with intellectual disabilities. *Journal of Physical Therapy Science*, 28(5), 422-426.
- Thil, C., Agrinier, N., Chenuel, B., Poussel, M. (2017). Longitudinal course of lung function in myotonic dystrophy type 1 *Muscle Nerve*. 56:816–18.
- Tian, D., Meng, J. (2019). Exercise for Prevention and Relief of Cardiovascular Disease: Prognoses, Mechanisms and Approaches. *Oxid. Med. Cell. Longev.*
- Thornton, C. (2014) Myotonic Dystrophy. *Neurol Clin.* Aug;32(3):705–719.
doi: 10.1016/j.ncl.2014.04.011
- Thomas, D., Woods, H. (2008). Νοητική καθυστέρηση. Θεωρία και πράξη. Αθήνα: Τόπος
- Turner, C., Hilton-Jones, D. (2010). “The myotonic dystrophies: diagnosis and management”. *J Neurol Neurosurg Psychiatry* 81 (4): 358–367. doi:10.1136/jnnp.2008.158261.
- Turner, C., Hilton-Jones, D. (2014). Myotonic dystrophy: diagnosis, management and new therapies. *Curr. Opin. Neurol.* 27 599–606. doi:10.1097/WCO.0000000000000128
- Verheyden, G., Nieuwboer, A., Mertin, J., Preger, R., Kiekens, C., De Weerd, W. (2004). The Trunk Impairment Scale: a new tool to measure motor impairment of the trunk after stroke. *Clinical Rehabilitation*, 18(3), 326-334.
- Vernadakis, N., Gioftsidou, A., Antoniou, P., Ioannidis, D., Giannousi, M. (2012). The impact of Nintendo Wii to physical education students' balance compared to the traditional approaches. *Computers and Education*, 59(2), 196-205.
- Wang, Y., Pfeiffer, RM., Alsagoff, R., Meeraus, W., Gage, JC., Anderson, LA., Bremer, RC., Nikolenko, N., Lochmuller, H., Greene, MH., Gadalla, SM. (2018). Risk of skin cancer among patients with myotonic dystrophy type 1 based on primary care physician data from the U.K.

- Clinical Practice Research Datalink. *Int J Cancer*. 142:1174–81.
- Watson, N. (2004). *Implementing the social model of disability: Theory and research*. Leeds: The Disability Press
- World Health Organization. (2001). *International Classification of Functioning, Disability and Health: ICF*. World Health Organization
- Yatar, G.I., Yildirim, S.A. (2015). Wii Fit balance training on progressive balance training in patients with chronic stroke: a randomized controlled trial. *Journal of physical therapy science*. 27(4), 1145-1151.
- Yoshida, K., Aburakawa, Y., Suzuki, Y., Kuroda, K., Kimura, T. (2018). The frequency and risk factors for ischemic stroke in myotonic dystrophy type 1 patients. *J Stroke Cerebrovasc Dis*.27:914–18.
- Ζώνιου-Σιδέρη, Α., Καραγιάννη, Π., Ντεροπούλου-Ντέρου, Ε., Παπασταυρινίδου, Γ., Σπανδάγου, Η. (2005). Η σημασία και ο ρόλος το αναλυτικού προγράμματος στην ενταξιακή εκπαίδευση των τυφλών παιδιών στην Ελλάδα. Ζώνιου-Σιδέρη, Α., Σπανδάγου, Η. (επιμ.) *Εκπαίδευση και τύφλωση: Σύγχρονες τάσεις και προοπτικές* (σς. 205-217). Αθήνα: Ελληνικά Γράμματα.
- Ζώνιου-Σιδέρη, Α. (2011). *Οι ανάπηροι και η εκπαίδευσή τους: Μια ψυχοπαιδαγωγική προσέγγιση της ένταξης*. Αθήνα: Εκδόσεις Πεδίου.