



**ΤΜΗΜΑ ΕΡΓΟΘΕΡΑΠΕΙΑΣ
ΣΧΟΛΗ ΕΠΙΣΤΗΜΩΝ ΥΓΕΙΑΣ ΚΑΙ ΠΡΟΝΟΙΑΣ**

**DEPARTMENT OF OCCUPATIONAL THERAPY
FACULTY OF HEALTH AND CARING SCIENCES**

Πτυχιακή Εργασία

Προσέγγιση της Εργοθεραπείας σε ενήλικα άτομα με Αμυοτροφική πλευρική σκλήρυνση (ALS)

Thesis

An Approach to Occupational Therapy in adults with Amyotrophic Lateral Sclerosis (ALS)

Διαμάντη Αντωνία (AM: 20680030)

Diamanti Antonia (ID:20680030)

Επιβλέπουσα: Βλοτινού Πηνελόπη, επίκουρη καθηγήτρια

Supervisor: Vlotinou Pinelopi

Αθήνα 2024

ΕΠΙΤΡΟΠΗ ΕΞΕΤΑΣΗΣ

**1. Βλοτινού Πηνελόπη, Επίκουρη Καθηγήτρια του Τμήματος
Εργοθεραπείας**

**2. Κατσούρη Ιωάννα-Γιαννούλα, Επίκουρη Καθηγήτρια του
Τμήματος Εργοθεραπείας**

**3. Τσάκνη Γεωργία, Επίκουρη Καθηγήτρια του Τμήματος
Εργοθεραπείας**

ΔΗΛΩΣΗ ΣΥΓΓΡΑΦΕΑ ΠΤΥΧΙΑΚΗΣ ΕΡΓΑΣΙΑΣ

Η κάτωθι υπογεγραμμένη Διαμάντη Αντωνία του Λουκά, με αριθμό μητρώου 20680030 φοιτήτρια του Πανεπιστημίου Δυτικής Αττικής της Σχολής Επιστημών Υγείας και Πρόνοιας του Τμήματος Εργοθεραπείας, δηλώνω υπεύθυνα ότι:

«Είμαι συγγραφέας αυτής της πτυχιακής 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 διαδίκτυο. 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».

Η Δηλούσα



Διαμάντη Αντωνία

Ημερομηνία 02/07/2024

Πρόλογος

Στις μέρες μας όλο και συχνότερα παρατηρείται ένα ποσοστό ατόμων του γενικού πληθυσμού, το οποίο σε κάποια φάση της ζωής του, είτε σε μικρότερη είτε σε μεγαλύτερη ηλικία, διαγιγνώσκεται με ασθένειες που οφείλονται στη μη φυσιολογική λειτουργία του νευρικού συστήματος. Μια τέτοιου είδους διάγνωση επιφέρει σημαντικές αλλαγές στην καθημερινότητα των πασχόντων. Η εξέλιξη μιας νευρολογικής νόσου περιορίζει την αυτονομία και τη λειτουργικότητά τους καθιστώντας τους ανάπηρους. Ανάμεσα σε αυτές τις ασθένειες κατατάσσεται και η Αμυοτροφική Πλευρική Σκλήρυνση, η οποία είναι προοδευτική και χαρακτηρίζεται από εκφυλισμό των ανώτερων και των κατώτερων κινητικών νευρώνων. Ετησίως νοσούν από αυτή περίπου 1/100.000 άτομα παγκοσμίως. Ενδεικτικά, ορισμένα από τα συμπτώματά της αποτελούν οι κινητικές δυσκολίες, οι δυσκολίες στην κατάποση και στην άρθρωση, ο πόνος, καθώς και η μείωση της λειτουργικότητας των αναπνευστικών και καρδιακών μυών. Η εμφάνιση αυτών των συμπτωμάτων επιδρά αρνητικά στην ανεξαρτησία και την ποιότητα ζωής των πασχόντων. Για τη βελτίωση των συνθηκών διαβίωσής τους γίνεται χρήση ορισμένων θεραπευτικών παρεμβάσεων, οι οποίες εφαρμόζονται αποκλειστικά από τους εργοθεραπευτές σε συνεργασία με την υπόλοιπη διεπιστημονική ομάδα. Η εργοθεραπεία, συγκεκριμένα, με την αξιοποίηση των κατάλληλων μεθόδων προσπαθεί να προσφέρει τόσο στους ίδιους τους πάσχοντες, όσο και στους οικείους τους τη δυνατότητα να σταθούν στα πόδια τους και να αντιμετωπίσουν τις παρούσες, αλλά και τις επερχόμενες δυσκολίες. Παράλληλα, με εξειδικευμένες παρεμβάσεις, τεχνικές και βοηθήματα έχει ως στόχο της να αναχαιτίσει την ταχύτητα εξέλιξης της νόσου, καθιστώντας τον πάσχοντα όσο το δυνατόν πιο αυτόνομο για μεγαλύτερο χρονικό διάστημα.

Περίληψη

Η πραγματοποίηση αυτής της εργασίας στηρίχτηκε στην αναζήτηση ερευνών σε δύο βάσεις δεδομένων από όπου συγκεντρώθηκαν συνολικά δεκαέξι. Οι συγκεκριμένες μελέτες παρουσίαζαν παρεμβάσεις με σκοπό τη βελτίωση του βιωτικού επιπέδου των πασχόντων από Αμυοτροφική Πλευρική Σκλήρυνση (ALS). Από αυτές αναφέρονταν τέσσερις στη σημασία διατήρησης ή βελτίωσης της σωματικής κατάστασης, δύο στις μεθόδους αξιολόγησης και περιορισμού του πόνου, μία στη γνωστική έκπτωση, δύο στην αξιοποίηση της υποστηρικτικής τεχνολογίας, δύο στη διαχείριση του άγχους και της κατάθλιψης, μία στην αντιμετώπιση της κόπωσης, μία σε εναλλακτικούς τρόπους επικοινωνίας και τρεις στη δυσφαγία και στη δυσαρθρία. Συνοψίζοντας τα παραπάνω δεδομένα, παρατηρήθηκε σημαντική έλλειψη ερευνητικών δεδομένων όσον αφορά στις παρεμβάσεις που θα μπορούσαν να εφαρμοστούν στους πάσχοντες από ALS από την πλευρά της εργοθεραπείας. Επομένως, κρίνεται επιτακτική η ανάγκη πραγματοποίησης ερευνών σχετικά τόσο με το πεδίο των νευρολογικών παθήσεων όσο και με τις εργοθεραπευτικές παρεμβάσεις που μπορούν να κριθούν κατάλληλες προς όφελος των διαφόρων νευρολογικών ασθενών. Μέσα από αυτή τη διαδικασία θα προσδιοριστούν οι παρεμβάσεις εκείνες της εργοθεραπείας που θα επιφέρουν το βέλτιστο αποτέλεσμα, δηλαδή αν όχι τη βελτίωση, τουλάχιστον τη διατήρηση ενός καλού βιωτικού επιπέδου για τους πάσχοντες από ALS.

Λέξεις- Κλειδιά: εργοθεραπεία, ALS, σύμπτωμα, αξιολόγηση, παρέμβαση, αποκατάσταση

Abstract

The accomplishment of this work is based on a research investigation in two databases from which a total of sixteen studies were collected. These specific studies presented interventions aimed at improving the life quality of patients with Amyotrophic Lateral Sclerosis (ALS). Of these sixteen, four is referred to the importance of maintaining or improving physical condition, two to methods of assessing and limiting pain, one to cognitive impairment, two to the use of assistive technology, two to the management of anxiety and depression, one to dealing with fatigue, one in alternative ways of communication and three in dysphagia and dysarthria. Summarizing the above data, a significant lack of research data was observed regarding the interventions that could be applied to ALS sufferers from the occupational therapy side. Therefore, there is an imperative need to carry out a research regarding both the field of neurological diseases and the occupational therapy interventions that can be considered suitable for the benefit of the various neurological patients. Within this process, those occupational therapy interventions identified that they will bring about the best result, that is to say, if not the improvement, at least the maintenance of a good standard of living for ALS patients.

Keywords: occupational therapy, ALS, symptom, assessment, intervention, rehabilitation

Περιεχόμενα

Πρόλογος	4
Περίληψη	5
Abstract.....	6
Εισαγωγή.....	9
Κεφάλαιο 1: Πλάγια Αμυατροφική Σκλήρυνση (ALS).....	12
1.1 Γενικά στοιχεία	12
1.1.2 Ιστορική αναδρομή.....	13
1.2 Μορφές της νόσου.....	13
1.3 Επιδημιολογικά στοιχεία	15
1.4 Αιτιολογία εμφάνισης.....	16
1.5 Συμπτωματολογία.....	18
1.6 Διάγνωση	21
Κεφάλαιο 2: Εξέλιξη της νόσου	25
2.1 Προσωπικοί παράγοντες πιθανής αύξησης του κινδύνου	25
2.1.1 Κατανάλωση αλκοόλ και κάπνισμα.....	25
2.1.2 Σωματική άσκηση σε ερασιτεχνικό ή επαγγελματικό επίπεδο.....	26
2.1.3 Τραυματικές εμπειρίες	26
2.1.4 Μέταλλα	26
2.1.5 Διαδικασίες τραυματισμού των κινητικών νευρώνων.....	27
2.1.6 Κατευθυντήριες γραμμές για το μέλλον	28
2.1.7 Συμπεράσματα.....	28
2.2 Επίδραση των θρεπτικών συστατικών στη λειτουργία των κινητικών νευρώνων.....	29
2.3 Αξιολόγηση και αντιμετώπιση	32
2.4 Κλινικό φάσμα	34
2.5 Συννοσηρότητες.....	36
2.5.1 Μετωποκροταφική άνοια.....	36
2.5.2 Κατάθλιψη	37
Κεφάλαιο 3: Εργοθεραπευτική Παρέμβαση	39
3.1 Ο ρόλος της Εργοθεραπείας.....	39
3.2 Εργοθεραπευτική αξιολόγηση.....	41
3.2.1 Αξιολογητικά εργαλεία ποιότητας ζωής.....	43
3.2.2 Αξιολογητικά εργαλεία αγχωδών διαταραχών	45

3.2.3 Αξιολογητικά εργαλεία ποιότητας ύπνου	46
3.3 Σχεδιασμός παρέμβασης	46
3.3.1 Παρέμβαση για την αντιμετώπιση της κόπωσης	57
3.3.2 Παρέμβαση για την διατήρηση/βελτίωση της σωματικής κατάστασης	58
3.3.3 Παρέμβαση για την διατήρηση της αναπνευστικής λειτουργίας	60
3.3.4 Παρέμβαση για τη διατήρηση των γνωστικών ικανοτήτων	63
3.3.5 Παρέμβαση για τη διαχείριση της δυσαρθρίας	64
3.3.6 Παρέμβαση για τη διαχείριση της δυσφαγίας	65
3.3.7 Παρέμβαση για την αντιμετώπιση του πόνου	67
3.3.8 Παρέμβαση για την αντιμετώπιση άγχους και κατάθλιψης	68
3.3.9 Παρέμβαση με την αξιοποίηση Υποστηρικτικής Τεχνολογίας	69
3.3.10 Παρέμβαση με τη χρήση μουσικής	71
3.3.11 Ανακουφιστική φροντίδα	72
Συμπεράσματα.....	74
Βιβλιογραφία	76

Εισαγωγή

Τα τελευταία χρόνια όλο και περισσότερα άτομα έρχονται αντιμέτωπα με παθήσεις που θέτουν σε σοβαρό κίνδυνο την υγεία τους. Ανάμεσα σε αυτές εντοπίζονται και παθήσεις που οφείλονται σε μη τυπική λειτουργία του νευρικού συστήματος, η οποία οδηγεί στον περιορισμό της αυτονομίας των πασχόντων. Η συμμετοχή σε προγράμματα αποκατάστασης μπορεί να φανεί πολύ χρήσιμη μέσω της εστίασης στη διατήρηση ή στη βελτίωση της ανεξαρτησίας, καθώς και στη συμβουλευτική τόσο των πασχόντων, όσο και των οικείων τους.

Η Αμυοτροφική Πλευρική Σκλήρυνση (Amyotrophic Lateral Sclerosis, ALS) αποτελεί μία από τις νόσους του κινητικού νευρώνα και για την εμφάνισή της είναι υπεύθυνος ο εκφυλισμός των κυττάρων του περιφερικού νευρικού συστήματος. Ενδέχεται να προκληθεί βλάβη είτε σε κάποιον από τους κινητικούς νευρώνες (ανώτερο, κατώτερο) είτε και στους δύο ταυτόχρονα. Τα επιστημονικά ευρήματα γύρω από τη συγκεκριμένη νόσο είναι περιορισμένα. Μέχρι τώρα δεν έχει βρεθεί κάποια επίσημη θεραπεία που να απαλλάσσει πλήρως τους πάσχοντες και να τους χαρίζει την ίαση. Η σταδιακή αναπνευστική ανεπάρκεια που προκαλείται από τη νόσο αποτελεί την κύρια αιτία κατάληξης των πασχόντων, η οποία πραγματοποιείται κατά μέσο όρο μέσα σε πέντε χρόνια από την εμφάνιση των πρώτων συμπτωμάτων. Η εξέλιξη της συγκεκριμένης πάθησης είναι ταχεία και προοδευτική, με αποτέλεσμα να παρατηρείται άμεση επιδείνωση των συμπτωμάτων. Σε αυτά περιλαμβάνεται η σταδιακή απώλεια της κινητικότητας, της ομιλίας, της κατάποσης, καθώς και της καρδιακής και αναπνευστικής λειτουργίας. Οι επιπτώσεις που προέρχονται από το πλήθος συμπτωμάτων της νόσου φέρουν την ευθύνη για τη σταδιακή επιδείνωση της υγείας, τον περιορισμό των δεξιοτήτων των πασχόντων και, κατ' επέκταση, την μειωμένη ανεξαρτησία και λειτουργικότητάς τους.

Παρατηρούνται σημαντικές διαφοροποιήσεις στο ποσοστό του επιπολασμού ανά τον κόσμο. Στις χώρες της Ευρώπης το ποσοστό εμφάνισης της νόσου κυμαίνεται κατά μέσο όρο στα 2,8 ανά 100.000 άτομα του πληθυσμού, ενώ για τις ΗΠΑ γίνεται λόγος για 5,2 ανά 100.000 άτομα.

Όσον αφορά στην αποκατάσταση της νόσου, στρέφει την προσοχή της στην προσπάθεια αποφυγής απόκτησης μόνιμης αναπηρίας. Η συμβολή της ιατρικής επιστήμης και των παραϊατρικών επαγγελματιών εστιάζεται στην ανακούφιση των πασχόντων από τα συμπτώματά τους και στη διατήρηση της λειτουργικότητάς τους για όσο το δυνατόν μεγαλύτερο χρονικό διάστημα. Η εργοθεραπεία είναι σε θέση να ενισχύσει αυτή την προσπάθεια με τη χρήση κατάλληλων μεθόδων, καθώς και συμβουλευτικής. Προσφέρει, έτσι, στους πάσχοντες τη δυνατότητα να αυτοεξυπηρετούνται και να δρουν ανεξάρτητα, όσο η νόσος εξελίσσεται, με στόχο τη διατήρηση του βέλτιστου δυνατού βιωτικού επιπέδου. Στους πάσχοντες τελικού σταδίου παρέχονται οι απαραίτητες υπηρεσίες για την ήπια κατάληξή τους, ώστε να πραγματοποιηθεί όσο το δυνατόν πιο ανώδυνα για τους ίδιους, αλλά και για τους οικείους τους.

Επομένως, η αξιοποίηση της εργοθεραπείας ως θεραπευτικής προσέγγισης αποτελεί μία από τις βέλτιστες πρακτικές για την ενίσχυση των ατόμων που διαγιγνώσκονται με τη νόσο του ALS. Η εξέλιξη της νόσου έχει ως αποτέλεσμα την επερχόμενη μείωση της ανεξαρτησίας τους. Σε αυτόν τον παράγοντα καλείται να παρέμβει η εργοθεραπεία χρησιμοποιώντας με τον καλύτερο δυνατό τρόπο τις τεχνικές και τις μεθόδους της, προκειμένου να διατηρήσει τις δυνατότητες των πασχόντων στο μέγιστο. Οι διαθέσιμες έρευνες σχετικά με τη συγκεκριμένη πάθηση είναι περιορισμένες. Επομένως, είναι σημαντική η ολοκλήρωση νέων ερευνητικών προγραμμάτων τα επόμενα χρόνια, ώστε να δοθεί ένας πιο εξελιγμένος τρόπος συλλογιστικής των θεραπειών κατά την εφαρμογή της παρέμβασής τους.

Η παρούσα πτυχιακή εργασία έχει ως στόχο της την αναλυτική καταγραφή και περιγραφή της Αμυοτροφικής Πλευρικής Σκλήρυνσης στην προσπάθεια να κατανοηθεί όσο το δυνατόν πληρέστερα ο μηχανισμός εμφάνισής της και η προκαλούμενη παθολογία της. Επιπλέον, επιμελείται κάλυψη του βιβλιογραφικού κενού μέσω της αναζήτησης δεδομένων σχετικών με τις εργοθεραπευτικές μεθόδους, ενώ παράλληλα διερευνούνται τρόποι με τους οποίους μπορεί έμπρακτα η εργοθεραπεία να συμβάλει στη φροντίδα των αναγκών των πασχόντων με Αμυοτροφική Πλευρική Σκλήρυνση. Προτεραιότητα των εργοθεραπευτών αποτελεί η διαμόρφωση ενός προστατευμένου πλαισίου μέσα στο οποίο οι πάσχοντες θα είναι σε θέση να συνεργαστούν και να παλέψουν για την αυτονομία τους, χωρίς να φοβηθούν και να εγκαταλείψουν. Για την επίτευξη των προαναφερθέντων είναι

σημαντική η διερεύνηση και η δημιουργία ενός εργοθεραπευτικού πλάνου που θα περιλαμβάνει όλες τις απαραίτητες πληροφορίες σχετικά με τη νόσο και τις παρεμβάσεις που δύνανται να αξιοποιηθούν. Συνοψίζοντας, η συγκεκριμένη εργασία καλείται να συμβάλει σε αυτόν τον τομέα και να συμπλώσει το κενό που υπάρχει μέχρι σήμερα στον Ελλαδικό χώρο.

Κεφάλαιο 1: Πλάγια Αμυατροφική Σκλήρυνση (ALS)

1.1 Γενικά στοιχεία

Πλάγια Αμυοτροφική Σκλήρυνση (ALS) ή Νόσος του κινητικού νευρώνα χαρακτηρίζεται η ετερογενής πάθηση που εκφυλίζει τους ανώτερους και του κατώτερους κινητικούς νευρώνες, τόσο Κεντρικού Νευρικού Συστήματος, όσο και του Περιφερικού. Μπορεί, αρχικά, να προσβληθεί μόνο ο κατώτερος κινητικός νευρώνας ή μόνο ο ανώτερος, εντοπίζοντας την προϊούσα μυϊκή ατροφία και την πρωτοπαθή πλάγια σκλήρυνση, αντίστοιχα. Αναμενόμενη εξέλιξή της είναι η ατροφία των μυϊκών ιστών. Αρχικά, κάνει την εμφάνιση της με ελαφρύ μούδιασμα και αδυναμία ενός άκρου και σπαστικότητα (Meyer, 2021). Σε σχετικά σύντομο χρονικό διάστημα οδηγεί σε πλήρη παράλυση όλων των άκρων, δυσχέρεια κατάποσης και ομιλίας, αλλά και σημαντικό περιορισμό της αναπνευστικής λειτουργίας, που μπορεί να αποβεί μοιραίος για την ανθρώπινη ζωή. Τα συμπτώματά της γίνονται σταδιακά ολοένα και πιο έντονα περιορίζοντας σημαντικά τη δυνατότητα κατάποσης και την ικανότητα αναπνοής, οδηγώντας στον θάνατο σε διάστημα 3-5 ετών, κατά μέσο όρο, από την εμφάνιση των πρώτων συμπτωμάτων (Kiernan, et al., 2011).

Η συγκεκριμένη νευροεκφυλιστική πάθηση εντοπίζεται στον πληθυσμό με μεγάλη συχνότητα και ακολουθεί τις νόσους Alzheimer και Parkinson, οι οποίες συναντώνται συχνότερα στις μέρες μας (Renton, et al., 2014). Ετησίως 1 στους 100.000 συμπολίτες μας διαγιγνώσκεται με αυτή τη νόσο. Έχει παρατηρηθεί πως πιο πιθανό είναι να νοσήσουν οι άνδρες και όσοι κατάγονται από λευκές φυλές. Συνήθως εμφανίζεται σε άτομα τρίτης ηλικίας, δηλαδή 50-75 ετών, ενώ όσοι ανήκουν στην τέταρτη ηλικία (80 ετών και άνω) έρχονται αντιμέτωποι με μηδαμινά επίπεδα κινδύνου.

Ετυμολογικά η ονομασία της συγκεκριμένης νόσου «Πλάγια Αμυατροφική Σκλήρυνση» επιλέχθηκε, καθώς η αμυατροφία αναφέρεται στη σταδιακή ατροφία του

μυϊκού ιστού λόγω του σταδιακού περιορισμού των δεχόμενων νευρικών ώσεων, στον οποίο οφείλεται η εκφύλιση των νευρώνων. Η πλάγια σκλήρυνση αφορά τη σκλήρυνση των πλάγιων και πρόσθιων οδών της πυραμίδας, από τη στιγμή που οι νευρώνες αυτής της περιοχής δέχονται ισχυρό εκφυλισμό, οδηγώντας σταδιακά στη γλοίωση (Wijesekera, & Leigh, 2009).

1.1.2 Ιστορική αναδρομή

Η νόσος αυτή χαρακτηρίζεται ως Πλάγια Αμυατροφική Σκλήρυνση ή Νόσος του κινητικού νευρώνα κι αυτό γιατί η πρώτη ονομασία αναφέρεται στη νόσο αυτή καθ' αυτή, ενώ στη δεύτερη γίνεται λόγος για ένα σύνολο συνδρόμων (Motor Neuron Disease). (Kiernan, et al., 2011). Όπως προαναφέρθηκε στην πιο κοινά εμφανιζόμενη πλευρά της ALS παρατηρείται εκφύλιση των κινητικών νευρώνων τόσο των ανώτερων, όσο και των κατώτερων (Hardiman, et al., 2017). Για την παρούσα νόσο έγινε για πρώτη φορά αναφορά το 1874 από τον J.M. Charcot, έναν νευρολόγο γαλλικής καταγωγής. Αρχικά, ονομάστηκε νόσος του Lou Gehrig, ο οποίος εκείνη την εποχή ήταν ένας πολύ γνωστός παίκτης του baseball. Ο συγκεκριμένος παίκτης διαγνώστηκε με ALS το 1939 και απεβίωσε λόγω αυτής το 1941. Μετά από αυτό το γεγονός έγινε ευρέως γνωστή η ύπαρξή της και οι επιπτώσεις της στον πληθυσμό.

1.2 Μορφές της νόσου

Στην αρχή η ALS είχε χαρακτηριστεί ως σποραδική νόσος μέχρι που εντοπίστηκε από τον επιστήμονα sir William Osler στο Vermont των Ηνωμένων Πολιτειών μια οικογένεια, αρκετά μέλη της οποίας έπασχαν από τη νόσο (Siddique, & Siddique, 2008). Παρατηρήθηκε,

λοιπόν, πως η έκφρασή της διαφοροποιείται σε δύο χαρακτηριστικές μορφές, τη σποραδική και την οικογενή. Πιο συχνά εμφανιζόμενη είναι η σποραδική με ποσοστό που αγγίζει το 90-95% των πασχόντων. Φαίνεται να νοσούν ενήλικες, ηλικίας 50 έως και 65 ετών. Από την άλλη πλευρά, περιστατικά οικογενούς πλάγιας αμυοτροφικής σκλήρυνσης δεν παρατηρούνται συχνά (σε ποσοστό της τάξεως του 5-10%). (Talbot, et al., 2016) Για αυτή ευθύνονται κυρίως γενετικοί παράγοντες και συγκεκριμένα παθογόνες γονιδιακές μεταλλάξεις. Συνήθως, η μετάλλαξη αυτή εντοπίζεται στο χρωμόσωμα 9 στο γονίδιο C9ORF72 το οποίο ευθύνεται για το 1/3 περίπου των οικογενών περιστατικών της νόσου. Η μετάλλαξη στο γονίδιο που οδηγεί στην παραγωγή της υπεροξειδικής δισμουτάσης 1 (SOD1) μπορεί, επίσης, να είναι υπεύθυνη για την εμφάνιση της νόσου σε ποσοστό περίπου 15%. (Hübbers et al., 2013) Τόσο η σποραδική, όσο και η οικογενής μορφή της νόσου εμφανίζουν παρόμοια συμπτώματα, στα οποία περιλαμβάνονται η μυϊκή αδυναμία, οι άτακτες συσπάσεις των μυών που οδηγούν σε κράμπες και η δυσλειτουργία των μυών. Με την εξέλιξη της νόσου ακολουθούν συμπτώματα που θέτουν πλέον σε κίνδυνο τη ζωή του πάσχοντος, όπως η δυσκαταποσία, η δυσφαγία και η δύσπνοια. (Zarei, et al., 2015)

Εκτός από αυτές τις μορφές της Πλάγιας Αμυοτροφικής Σκλήρυνσης που αποτελούν τις πιο συχνά εμφανιζόμενες από τις νόσους του κινητικού νευρώνα, υπάρχουν και άλλες εκφάνσεις, στις οποίες καλείται να παρέμβει το αρμόδιο ιατρικό και παραϊατρικό προσωπικό. Στις νόσους του κινητικού νευρώνα περιλαμβάνονται επίσης:

- Η προοδευτική μυϊκή ατροφία που δε συναντάται σε μεγάλο μέρος του πληθυσμού και επηρεάζει αποκλειστικά και μόνο τον κάτω κινητικό νευρώνα. Στα αρχικά στάδια παρατηρείται μυϊκή ατροφία και μείωση της δύναμης των μυών, ενώ στην πορεία χαρακτηριστικό σύμπτωμα αποτελεί η παράλυση των μυών της αναπνοής.
- Η προϊούσα μυϊκή παράλυση, η οποία δεν εμφανίζεται συχνά στον πληθυσμό και ευθύνεται γι' αυτή η παράλυση των κινητικών νευρώνων των κρανιακών νεύρων IX, X και XII. Η συγκεκριμένη μορφή εμφανίζεται πιο συχνά σε γυναίκες (Wijesekera, Mathers, et al., 2009) .
- Η πρωτογενής πλευρική σκλήρυνση είναι μία ιδιαίτερη και σπανίως εμφανιζόμενη μορφή, της οποίας βασικό χαρακτηριστικό είναι η πολύ αργή εξέλιξη. Επιδρά κατά κύριο λόγο στον ανώτερο κινητικό νευρώνα προκαλώντας

σημαντικές επιπτώσεις στα άνω άκρα. Σε ορισμένες περιπτώσεις επιβαρύνει και δυσχεραίνει την ομιλία.

- Η ψευδοπρομηκική παράλυση επιδρά στο φλοιοπρομηκικό δεμάτιο και ευθύνεται για τη δυσλειτουργία των προσωπικών και ενδοστοματικών μυών, αλλά και τη συναισθηματική ακράτεια (McCormick, et al., 2002 ; Hong C. ,2006).

1.3 Επιδημιολογικά στοιχεία

Η νόσος ALS αποτελεί την πιο συχνή μορφή νόσου του κινητικού νευρώνα. Προσβάλλει ανθρώπους σε όλο τον κόσμο ανεξαρτήτως εθνικότητας ή φυλής. Μοιάζει, όμως, να εμφανίζεται πιο συχνά σε άνδρες, σε άτομα μεγαλύτερης ηλικίας και γενικότερα σε άτομα με περιστατικά ALS στο οικογενειακό τους ιστορικό. Οι άνδρες έχουν 1,3-1,56 φορές περισσότερες πιθανότητες να νοσήσουν σε σχέση με τις γυναίκες (Hirtz et al., 2007; Mehta et al., 2014). Κατά τη χρονική περίοδο 1999-2009 παρατηρήθηκαν, όμως, τροποποιήσεις στα μέχρι τότε δεδομένα σχετικά με τη νόσο. Φαίνεται, λοιπόν, πως τα ποσοστά θνησιμότητας που σχετίζονται με το ανδρικό φύλο μειώθηκαν σημαντικά, γεγονός που δεν ισχύει και για τις γυναίκες. Η διάγνωση της νόσου γίνεται συχνότερα σε άτομα ηλικίας 58-60 ετών και το χρονικό διάστημα από τη στιγμή της διάγνωσης μέχρι την κατάληξη του πάσχοντος κυμαίνεται στα 3-4 χρόνια κατά μέσο όρο (Talbot, et al., 2016). Κατά τη δεκαετία 1999-2009, όμως, υπήρξε αύξηση της θνησιμότητας σε άτομα ηλικίας 20-49 ετών, ενώ στις ηλικίες άνω των 65 παρατηρήθηκε μείωσή της, κυρίως για τους άνδρες. Σε έρευνα που πραγματοποιήθηκε στις Ηνωμένες Πολιτείες της Αμερικής φαίνεται πως η επίπτωση της νόσου είναι σημαντικά μεγαλύτερη σε άτομα ηλικίας 60-70 ετών, καθώς αγγίζει τα 5 περιστατικά ανά 100.000 άτομα.

Έχει παρατηρηθεί ότι οι περιπτώσεις των επιπτώσεων και του επιπολασμού της νόσου του κινητικού νευρώνα κυμαίνονται από 1-2,6/100.000 και 6/100.000, αντίστοιχα, σε ετήσια βάση (Govoni et al., 2012 ; Talbot, et al., 2016). Αξίζει να σημειωθεί ότι στην έρευνα των Chio et al. το 2013 εντοπίστηκε μια διαφοροποίηση ανάμεσα στις ηπείρους.

Ειδικότερα, το ποσοστό εμφάνισης της νόσου στην Ευρώπη κατά μέσο όρο ήταν 2,8/100.000, ενώ στην Βόρεια Αμερική 1,8/100.000 άτομα. Ένα ακόμη επιδημιολογικό στοιχείο που παρατηρήθηκε ήταν όταν οι βετεράνοι που πήραν μέρος στον Πόλεμο του Κόλπου το 1990-1991 νόσησαν σε πολύ υψηλότερα ποσοστά από τα προαναφερθέντα, καθώς εμφανίστηκαν 20 περιστατικά από τις 690.000 τα επόμενα 8 χρόνια, μετά τη λήξη του πολέμου. Σύμφωνα με πιο πρόσφατες μελέτες φαίνεται πως τα τελευταία χρόνια ο επιπολασμός της νόσου έχει λάβει μια ανοδική πορεία και πλέον κυμαίνεται στα 4,1-8,4/100.000 (Longinetti, & Fang, 2019).

1.4 Αιτιολογία εμφάνισης

Η Πλάγια Αμυατροφική Σκλήρυνση είναι μια νόσος με σοβαρές συνέπειες, οι οποίες εξουθενώνουν σημαντικά τον οργανισμό. Ο εκφυλισμός των νευρικών κυττάρων οδηγεί στον περιορισμό των νευρικών ώσεων που καταλήγουν στους μυς, με άμεση συνέπεια τη μειωμένη απόδοσή τους. Οι παράγοντες που φέρουν την ευθύνη για την ανάπτυξη και την εξέλιξη της νόσου παραμένουν αδιευκρίνιστοι. Η αιτιολογία και η παθολογία της παρούσας νόσου δεν είναι πλήρως κατανοητές, όμως, για την κατάκτηση αυτής της γνώσης πραγματοποιούνται συνεχώς νέες μελέτες. Μερικά από τα πιθανά αίτια αναλύονται παρακάτω.

Οι πληροφορίες σχετικά με τους παράγοντες, οι οποίοι ευθύνονται για την εμφάνιση των συμπτωμάτων της νόσου, λαμβάνονται από διάφορες πηγές. Ανάμεσα σε αυτές βρίσκονται ποικίλα ευρήματα από δείγμα του εγκεφαλονωτιαίου υγρού των πασχόντων, αλλά και σε δείγμα ιστών που λήφθηκε μετά τον θάνατο. Σε πάσχοντες με ALS συχνά εμφανίζονται αυξημένα ποσοστά, σε σχέση με τα φυσιολογικά, γλουταμινικού οξέος. Αυτό το οξύ εντοπίζεται στο εγκεφαλονωτιαίο υγρό και ενημερώνει τον εγκέφαλο για τη μεταβολή και γενικότερα τη συγκέντρωση των απαραίτητων χημικών συστατικών.

Στην οικογενή μορφή της Πλάγιας Αμυατροφικής Σκλήρυνσης εντοπίζεται συνήθως μετάλλαξη σε ένα συγκεκριμένο γονίδιο, η οποία το καθιστά ανενεργό. Υπό φυσιολογικές συνθήκες το γονίδιο αυτό θα ενεργοποιούσε τη διαδικασία παραγωγής ενός ενζύμου με ισχυρή αντιοξειδωτική δράση. Το ένζυμο αυτό είναι απολύτως απαραίτητο σε έναν οργανισμό, καθώς είναι υπεύθυνο να αποτρέπει τις βλάβες που θα μπορούσαν να προκληθούν στα κύτταρα λόγω των ελεύθερων ριζών, που αποτελούν δευτερεύοντα προϊόντα που παράγονται κατά τον μεταβολισμό του οξυγόνου.

Ανάμεσα στις προσπάθειες αντίληψης του μηχανισμού δράσης του ALS ερευνήθηκε και η πιθανότητα συσχέτισης του ανοσοποιητικού συστήματος στην παθογένεση της νόσου. Έχουν εντοπιστεί ορισμένες περιστάσεις που τα συστατικά του ανοσοποιητικού συστήματος έχουν ενεργό ρόλο κατά την εμφάνιση της νόσου. Παρατηρήθηκε πως ορισμένα από αυτά τα συστατικά εναντιώνονται και καταστρέφουν φυσιολογικά κύτταρα του οργανισμού, αντί για τους παθογόνους μικροοργανισμούς. Οι ερευνητές, λοιπόν, θέτουν ένα ερώτημα, το οποίο μέχρι στιγμής τουλάχιστον παραμένει αναπάντητο : «Πώς τα αντισώματα που παράγει το ανοσοποιητικό σύστημα (κατά την προαναφερθείσα περίπτωση) είναι ικανά να ξεκινήσουν τη διαδικασία εκφυλισμού των νευρώνων και κατ' επέκταση να προκαλέσουν την εμφάνιση του ALS;».

Από τη στιγμή που θα επιβεβαιωθεί η διάγνωση με ALS παρατηρείται αύξηση στον πληθυσμό ορισμένων ειδικών αντισωμάτων, η οποία οφείλεται σε ραγδαία ανάπτυξη των Β λεμφοκυττάρων. Η αρκετά συχνή αυτή παρατήρηση επιβεβαιώνει σε έναν μεγάλο βαθμό την προαναφερθείσα πιθανή αιτία. Στους ασθενείς φαίνεται, επίσης, να αυξάνεται η συγκέντρωση της ανοσοσφαιρίνης στον ορό του αίματος. Αυτές οι αντιδράσεις του οργανισμού πιθανότατα οφείλονται στην προσπάθεια του οργανισμού να αντισταθεί στον εκφυλισμό των νευρώνων του και κατ' επέκταση στην καταστροφή τους. (Sudria-Lopez, et al. 2016)

Για την παρούσα θεωρία πραγματοποιήθηκαν εξετάσεις και διερευνήθηκαν τα συστατικά που συλλέχθηκαν τόσο από κάποια φλεγμονή, όσο και από ανοσολογικές αποκρίσεις. Σκοπός της μελέτης τους είναι ο εντοπισμός συσχέτισης της εμφάνισής τους με παράγοντες που αντιστοιχούν σε γεγονότα με συγκεκριμένη παθολογία. Οι γνώσεις γύρω από το ερώτημα αυτό παραμένουν ακόμη περιορισμένες. Αποτελεί, πλέον, ανάγκη η

σφαιρική αντίληψη της έκφανσης της νόσου σε όλα τα στάδιά της για την παροχή καλύτερης ποιότητας φροντίδας στους πάσχοντες ανά πάσα στιγμή.

1.5 Συμπτωματολογία

Από την έναρξη των συμπτωμάτων μέχρι τη διάγνωση του ALS παρεμβάλλεται μία περίοδος αβεβαιότητας για την προέλευση των συμπτωμάτων, η οποία μπορεί να διαρκέσει μέχρι και έναν χρόνο. (Paganoni et al., 2014).

Η νόσος αυτή παρουσιάζει ποικίλη συμπτωματολογία σε κάθε στάδιό της. Το ίδιο, φυσικά, ισχύει και για την έναρξή της. Διαφοροποίηση, επίσης, παρατηρείται και στην ένταση των συμπτωμάτων σε κάθε χρονική περίοδο. Αυτά είναι αποτέλεσμα της εκφύλισης των ανώτερων και των κατώτερων κινητικών νευρώνων. Πιο συχνά η βλάβη εντοπίζεται σε τμήματα του κατώτερου κινητικού νευρώνα. Στις άτυπες μορφές του ALS περιλαμβάνονται οι περιπτώσεις με αυξημένο προσδόκιμο ζωής και μεμονωμένη βλάβη είτε στον ανώτερο είτε στον κατώτερο κινητικό νευρώνα. Σε αυτές τις άτυπες μορφές ενδέχεται να περιέχονται και πρόσθετες επιπτώσεις, όπως αυτοάνοσα νοσήματα ή σπαστική παραπληγία.

Σε πρώτη φάση τα συμπτώματα εμφανίζονται εστιασμένα, καθώς προκαλούνται λόγω βλάβης σε συγκεκριμένες περιοχές του νωτιαίου μυελού ή του εγκεφαλικού στελέχους. Η εξέλιξη της νόσου επιφέρει επιπτώσεις τόσο σε πιο απομακρυσμένα τμήματα του οργανισμού, όσο και σε πλήθος τμημάτων ταυτόχρονα (πολυεστιακή εξάπλωση). (Gargiulo-Monachelli, et al., 2012) Η συνεχής εκφύλιση των κινητικών νευρώνων οδηγεί σταδιακά στη νέκρωσή τους και στην αδυναμία ελέγχου των μυών, προκαλώντας την ολική παράλυση του ανθρώπινου σώματος και κατ' επέκταση τον θάνατο.

Ένας στους τρεις πάσχοντες, κυρίως γυναίκες, εμφανίζουν αρχικά συμπτώματα, τα οποία χαρακτηρίζονται ως βολβοειδή. Σε αυτά ανήκουν η δυσκολία στην άρθρωση και στη μάσηση και η δυσφαγία, όσον αφορά κυρίως στην κατάποση υγρών και όχι τόσο στερεών τροφών. Συνήθως η εμφάνιση της δυσαρθρίας αποτελεί προϋπόθεση για την ανάπτυξη της δυσφαγίας. Σε αυτές τις περιπτώσεις παρατηρείται η προσβολή νευρώνων που είναι

υπεύθυνοι για την κινητικότητα του προσώπου, της γνάθου, αλλά και της γλώσσας, με αποτέλεσμα να εντοπίζονται αρκετά συχνά επιπτώσεις στη λειτουργικότητά τους (Kuncl, 2002). Μια από τις χαρακτηριστικότερες επιπτώσεις στη γλώσσα, το πιο ευκίνητο μυώδες όργανο του σώματος, είναι οι ινιδώσεις, οι οποίες αποτελούν συσπάσεις μεμονομένων μυϊκών ινών που δυσχεραίνουν τη φυσιολογική λειτουργία της. Το 25% των πασχόντων που έρχονται αντιμέτωποι με δυσκολία στην κατάποση και την ομιλία λαμβάνουν λανθασμένα τη διάγνωση εγκεφαλικού επεισοδίου.

Στα συμπτώματα αρχικού σταδίου συγκαταλέγεται ο περιορισμός της κίνησης στο ένα ή και στα δύο άνω άκρα. Με ελαφρώς μικρότερη συχνότητα φαίνεται να επηρεάζονται και τα κάτω άκρα, απουσία συμμετρίας. Κατά την έναρξη της νόσου, τα συμπτώματα δεν εμφανίζονται μεμονωμένα, αλλά με συνδυασμό. Συμφωνά με τα προαναφερθέντα, φαίνεται να επηρεάζονται ταυτόχρονα περισσότερα από δύο άκρα ή σε άλλη περίπτωση ένα άκρο που συνδυάζεται με τα βολβοειδή συμπτώματα. Τα συμπτώματα της νόσου επηρεάζουν συνήθως πρώτα περιοχές του σώματος, όπως το πρόσωπο, το χέρι, το πόδι, ενώ πιο σπάνια φαίνεται να ξεκινά από τους μυς του κορμού ή της αναπνοής. Στα συνήθη συμπτώματα περιλαμβάνονται, επίσης, οι κράμπες και το έντονο αίσθημα κόπωσης.

Όταν υπάρχει καθαρή βλάβη του κατώτερου κινητικού νευρώνα παρατηρείται υποτονία και μειωμένη απόκριση των αντανακλαστικών. Στην περίπτωση, όμως, που συνυπάρχει βλάβη του ανώτερου και του κατώτερου κινητικού νευρώνα και επηρεάζουν τη λειτουργικότητα του ίδιου μέλους, τότε παρατηρείται υπερτονία και υπερβολική απόκριση των αντανακλαστικών που συνοδεύονται από ατροφίες και δεσμιδώσεις. Οι δεσμιδώσεις αποτελούν ακούσιες συσπάσεις ενός συνόλου μυϊκών ινών, οι οποίες γίνονται αντιληπτές με γυμνό μάτι, όμως δεν είναι σε θέση να κινήσουν ένα άκρο. Τα δεδομένα αυτά αποτελούν τη βάση της συμπτωματολογίας του ALS.

Η αλλοίωση του κατώτερου κινητικού νευρώνα στο ύψος της αυχενικής μοίρας της σπονδυλικής στήλης περιορίζει τη λειτουργικότητα του βραχίονα προκαλώντας εμπλοκή, τόσο στην άκρα χείρα, όσο και στον ώμο. Όλα αυτά έχουν ως αποτέλεσμα την αδυναμία συμμετοχής σε δραστηριότητες της καθημερινής ζωής, δεσμεύοντας τον πάσχοντα να εξαρτάται συνεχώς από άλλους.

Ο εκφυλισμός του κατώτερου κινητικού νευρώνα στο ύψος της θωρακικής μοίρας της σπονδυλικής στήλης είναι υπαίτιος για την εμφάνιση μυϊκής ατροφίας, δεσμιδώσεων

και κατ' επέκταση αδυναμίας. Από τη άλλη πλευρά, η εκφύλιση του ανώτερου κινητικού νευρώνα στο σημείο αυτό της σπονδυλικής στήλης δεν επιφέρει σημαντικές επιπτώσεις.

Η προσβολή του κατώτερου κινητικού νευρώνα στο σημείο συνάντησης της οσφυϊκής μοίρας της σπονδυλικής στήλης (ΣΣ) με το ιερό οστό είναι υπεύθυνη για αδυναμία στον άκρο πόδα που δυσχεραίνει τη μετακίνηση του πάσχοντος και την ανόρθωσή του από την καθιστή θέση. Βλάβη στον ανώτερο κινητικό νευρώνα συχνά συνοδεύεται από την ύπαρξη σημείου Babinski και βάδιση με περιστροφική κίνηση του ενός ποδιού.

Η εξέλιξη της νόσου εμφανίζει σημαντικές διαφοροποιήσεις ανάλογες με τα αρχικά συμπτώματα. Θα μπορούσε, λοιπόν, μια σχετικά ανώδυνη αδυναμία στο ένα από τα άκρα να εξαπλωθεί προσβάλλοντας και το αντίστοιχο άκρο της άλλης πλευράς του σώματος ή η μυϊκή δυσκαμψία που χαρακτηρίζεται από προοδευτικότητα αλλά και η σπαστικότητα να εξελιχθούν σε κράμπες, μυϊκές συστολές και δεσμιδώσεις.

Θεωρείται απαραίτητη η εκτενής παρακολούθηση και αξιολόγηση των ασθενών με φαινότυπο που αντιστοιχεί στην προοδευτική μυϊκή ατροφία (progressive muscular atrophy, PMA), καθώς δεν είναι λίγες οι περιπτώσεις που μπορεί να επηρεάζεται από άλλες κινητικές νόσους και να υπάρξει σύγχυση. (Kim et al., 2009)

Συχνά εντοπίζονται και επιπτώσεις στις γνωστικές ικανότητες των πασχόντων. Στο 15% και πλέον των ατόμων με διάγνωση ALS εντοπίζεται άνοια μετωποκροταφικού τύπου, ενώ στο 35-75% των ασθενών παρατηρούνται επιπτώσεις, γνωστικές και συμπεριφορικές, σε χαμηλότερο, όμως, βαθμό. Ασθενείς με τέτοιου είδους συμπτώματα φαίνεται να έχουν συντομότερο προσδόκιμο ζωής. (Phukan et al., 2007).

Σημαντικό ποσοστό ασθενών με ALS καλούνται να αντιμετωπίσουν ως σύμπτωμα και τον πόνο. Για την κατάσταση αυτή φαίνεται να ευθύνεται πλήθος παραγόντων. Η αντιμετώπισή του δεν είναι εύκολη, ενώ τις περισσότερες φορές δεν είναι ούτε εντοπίσιμη, καθώς δεν είναι λίγες οι περιπτώσεις που τα άτομα δεν μπορούν να εκφράσουν ό,τι νιώθουν. (Chiò, Logroscino et al., 2012 ; Chiò, Mora et al., 2017)

1.6 Διάγνωση

Η Πλάγια Αμυατροφική Σκλήρυνση είναι μια νόσος με μη θετική πρόγνωση, καθώς με τα μέχρι τώρα δεδομένα είναι ανίατη. Μέσω ερευνών έχουν βρεθεί ορισμένοι παράγοντες που μπορούν να επιβραδύνουν την εξέλιξη της, όχι όμως να την αποτρέψουν. Ο εκφυλισμός, λοιπόν, των κινητικών νευρώνων επηρεάζει σημαντικά τη δυνατότητα δράσης των μυών τόσο εκείνων που είναι υπεύθυνοι για την κίνηση, όσο και εκείνων της αναπνοής οδηγώντας σταδιακά στον θάνατο. Η άμεση παρέμβαση αποτελεί σημαντικό παράγοντα βελτίωσης της ποιότητας ζωής των πασχόντων. Για την καλύτερη δυνατή παροχή βοήθειας, γίνεται αντιληπτό, πως είναι ζωτικής σημασίας η έγκαιρη διάγνωσή της. Ο σχεδιασμός πολύπλευρης παρέμβασης από μια διεπιστημονική ομάδα συμφώνα με τις ανάγκες του πάσχοντος και η κατάλληλη εκπαίδευσή του, από τη στιγμή της επίσημης διάγνωσης της νόσου, αποτελεί σημαντική βοήθεια τόσο για τον ίδιο, όσο και για τους οικείους του (Gordon, 2013).

Τα διαγνωστικά κριτήρια για τις νόσους του κινητικού νευρώνα παρουσιάζουν μικρές διαφοροποιήσεις. Το ALS αποτελεί την πιο συχνά εμφανιζόμενη νόσο του κινητικού νευρώνα. Το βασικό χαρακτηριστικό της που τη διαφοροποιεί από τις υπόλοιπες νόσους, αποτελεί η συνδυασμένη απώλεια κινητικότητας στον ανώτερο και στον κατώτερο κινητικό νευρώνα. Η ακριβής διάγνωση των νευρολογικών νοσημάτων απαιτεί αρκετό χρόνο, γι' αυτό δεν είναι λίγες οι περιπτώσεις που από τη στιγμή έναρξης των συμπτωμάτων μέχρι την επίσημη διάγνωση απαιτήθηκε ένα διόλου ευκαταφρόνητο χρονικό διάστημα. Πιο συγκεκριμένα, μέχρι η επιστήμη να βεβαιωθεί για την ακρίβεια της διάγνωσης, θεωρείται απίθανο η νόσος να βρίσκεται πλέον σε αρκετά προχωρημένο στάδιο. Η κεκτημένη, όμως, μέχρι τώρα γνώση επιτρέπει στους επιστήμονες να αναγνωρίσουν την ανάγκη περιορισμού του μεσοδιαστήματος (Marin et al., 2016). Χρειάζεται, επίσης, μεγάλη προσοχή κατά τη διαγνωστική διαδικασία, καθώς το ALS αποτελεί μια ιδιαίτερη πάθηση που συχνά προκαλεί σύγχυση. Παρατηρήθηκε πως το 8-10% των ασθενών διαγιγνώσκονται εσφαλμένα με την παρούσα νόσο. Αποδείχτηκε, δηλαδή, πως εν τέλει τα συμπτώματα οφείλονται σε άλλη νόσο του κινητικού νευρώνα και όχι στην Πλάγια Αμυατροφική Σκλήρυνση (Logroscino et al., 2008). Σε περιπτώσεις εντοπισμού βλάβης στον ανώτερο και τον κατώτερο κινητικό νευρώνα παράλληλα με πολλαπλές εστίες σε όλο

τον οργανισμό, διαγιγνώσκεται συνήθως η ύπαρξη ALS. Το 30% περίπου αυτών των διαγνώσεων δεν ανταποκρίνεται στην πραγματικότητα λόγω σύγχυσης της προέλευσης των συμπτωμάτων, που είναι η εκφυλιστική μυελοριζοπάθεια αυχενικής και οσφυϊκής μοίρας της σπονδυλικής στήλης (Wood-Allum et al., 2010). Η δυσκολότερη περίπτωση σχετίζεται με τους πάσχοντες στους οποίους παρατηρείται βλάβη καθαρά και μόνο στον κατώτερο κινητικό νευρώνα. Η πιθανότητα λανθασμένης διάγνωσης με τα παρόντα δεδομένα αφορά περίπου τη μια στις πέντε περιπτώσεις, ενώ η τελική διάγνωση μπορεί να περιλαμβάνει τις θεραπευτικές παρεμβάσεις και την ίαση της στις μισές εκ των προαναφερθεισών περιπτώσεων (Garg et al., 2017).

Η παραπομπή για την έναρξη των εξετάσεων πραγματοποιείται από γενικό νευρολόγο και περιλαμβάνει ηλεκτρομυογράφημα (ΗΜΓ), μαγνητική τομογραφία, αλλά και βιολογική αξιολόγηση. Γίνεται, λοιπόν, αντιληπτή η δυσκολία στη διάκριση του ALS από τις υπόλοιπες παθήσεις ακόμη και για τους επιστήμονες με μεγάλη κλινική εμπειρία. Οι επιστήμονες αποφάσισαν να κατηγοριοποιήσουν τις διαγνώσεις σε τέσσερις κατηγορίες, ανάλογα με το ποσοστό βεβαιότητας αναγνώρισης της πραγματικής πάθησης, οι οποίες είναι η οριστική, η πιθανή, η δυνατή και η ύποπτη διάγνωση. Τα μέχρι τώρα γνωστά διαγνωστικά κριτήρια εστιάζουν στην ανίχνευση τραυματισμών του κεντρικού και του περιφερικού νευρικού συστήματος και τον προσδιορισμό της εκάστοτε βλάβης, παραδείγματος χάρη σε βολβικές, θωρακικές, οσφυϊκές και τραχηλικές περιοχές. Τη βασικότερη διαδικασία για τη διάγνωση της ALS αποτελεί η ηλεκτρονευρομυογραφία. Μέσω αυτής είναι δυνατός ο εντοπισμός των περιοχών του κατώτερου κινητικού νευρώνα που έχουν προσβληθεί από τη νόσο, καθώς και ο προσδιορισμός των σημείων που κινδυνεύουν πιο άμεσα να προσβληθούν στη συνέχεια. Στην περίπτωση που τα αρχικά συμπτώματα περιορίζονται μόνο στον ανώτερο κινητικό νευρώνα, η ηλεκτρονευρομυογραφία ανάγει τη βλάβη εντοπίζοντας τις περιοχές του κατώτερου κινητικού νευρώνα που θα επηρεαστούν στη συνέχεια από την εκάστοτε βλάβη στον ανώτερο. Ουσιαστικά, αποτελεί μια μέθοδο με την οποία πραγματοποιείται έλεγχος της ηλεκτρικής δραστηριότητας, της αγωγιμότητας και της ικανότητας σύναψης των νευρικών κυττάρων του περιφερικού νευρικού συστήματος. Η εξέταση αυτή δίνει τη δυνατότητα εντοπισμού του πάσχοντος νεύρου, δίνοντας παράλληλα πληροφορίες για το αν το νεύρο αυτό είναι κινητικό ή αισθητικό, τη σοβαρότητα της βλάβης, καθώς και τον κατά προσέγγιση προσδιορισμό της χρονικής στιγμής εμφάνισής της. Η εξέταση αυτή

πραγματοποιείται με την εισχώρηση μιας βελόνας μέσα σε έναν μυ με σκοπό την καταμέτρηση των νευρικών ώσεων τόσο σε κατάσταση ηρεμίας, όσο και κατά τη διάρκεια κινητοποίησης του μυός. Με αυτή τη μέθοδο λαμβάνονται οι απαραίτητες πληροφορίες για την υγεία του νευρικού και του μυϊκού συστήματος. Η ηλεκτρονευρομυογραφία αποτελεί, λοιπόν, μια ασφαλή μέθοδο πληροφόρησης για την ύπαρξη πιθανής βλάβης στα αντίστοιχα συστήματα του οργανισμού, διευκολύνοντας με αυτόν τον τρόπο τη διάγνωση και την αντιμετώπισή της.

Μια από τις προσεγγίσεις που χρησιμοποιούνται για τη διάγνωση του ALS περιγράφηκε αναλυτικά από τους Shook and Pirogo (2009). Σύμφωνα με αυτή πραγματοποιούνται ορισμένες διαδικασίες για τον έλεγχο της αγωγιμότητας των νευρικών οδών για τον αποκλεισμό της πολυεστιακής κινητικής νευροπάθειας ως αιτία των συμπτωμάτων. Παράλληλα, γίνονται έλεγχοι για την ύπαρξη άλλου είδους νευροπαθειών, αλλά και την εμπλοκή αισθητηριακών οδών για την οποία ευθύνεται κυρίως η νόσος Kennedy. Σε ορισμένες περιπτώσεις εντοπίζονται ανωμαλίες και στην αισθητικότητα των πασχόντων με ALS. Για τον εντοπισμό της νωτιαίας μυϊκής ατροφίας όσο και της νόσου Kennedy δεν επιλέγεται συνήθως γενετικό τεστ. Η απεικόνιση με μαγνητικό τομογράφο μεμονωμένα στον εγκέφαλο και στη σπονδυλική στήλη ή και μαζί επιτρέπει τον εντοπισμό και την αξιολόγηση των δομικών συστατικών, τα οποία πιθανότατα σχετίζονται με τη συμπτωματολογία του ALS, και ανιχνεύει την ύπαρξη κάποιου όγκου. Ένας επιπλέον παράγοντας διαφοροποίησης του ALS από τη νόσο Kennedy και την κινητική νευροπάθεια είναι η χρονική περίοδος κατά την οποία παύει η εκούσια κινητικότητα των μυών εξαιτίας της ετερόπλευρης διέγερσης του φλοιού του εγκεφάλου που είναι υπεύθυνος για την κίνηση (Vucic et al., 2010).

Τα διαγνωστικά κριτήρια που επιβεβαιώνουν την παρουσία του ALS περιλαμβάνουν τον εντοπισμό εκφυλισμού στον κατώτερο κινητικό νευρώνα ύστερα από ηλεκτροφυσιολογική και νευρολογική εξέταση, την ύπαρξη βλάβης στον ανώτερο κινητικό νευρώνα επιβεβαιωμένα με κλινική εξέταση και προοδευτικότητα στην εμφάνιση των συμπτωμάτων. Συμπεριλαμβάνεται, επίσης, η απουσία ευρημάτων που να αποδεικνύουν την ύπαρξη κάποιας από τις άλλες νόσους του κινητικού νευρώνα, όπως τα αποτελέσματα νευροαπεικονιστικών εξετάσεων. Σε ορισμένες περιπτώσεις παρατηρούνται διαφοροποιήσεις όσον αφορά στα αποτελέσματα των διαγνωστικών κριτηρίων και της διάγνωσης του επιστήμονα, σύμφωνα με τις εξετάσεις που διενεργήθηκαν και την κλινική

του εμπειρία. Αυτό μπορεί να προκαλέσει σύγχυση τόσο στην αντιμετώπιση των συμπτωμάτων, όσο και στην ενημέρωση των πασχόντων σχετικά με την κατάσταση της υγείας τους. Με αφορμή αυτό το γεγονός, μερικοί επιστήμονες αναπτύσσουν καινοτόμες στρατηγικές για τον συνδυασμό των θετικών στοιχείων μιας συστηματικής προσέγγισης και του πλήθους των φαινοτύπων που συναντιούνται σε κλινικό επίπεδο (Vasta et al., 2020).

Λόγω της ιδιαιτερότητας της Πλάγιας Αμυατροφικής Σκλήρυνσης, οι επιστήμονες και νευρολόγοι διστάζουν να επιβεβαιώσουν την ύπαρξή της και την επίσημη διάγνωσή της, καθώς με αυτόν τον τρόπο απορρίπτεται οποιαδήποτε πιθανότητα ίασης. Παρόλα αυτά, η έγκαιρη και έγκυρη διάγνωση μπορεί να αποτρέψει το αίσθημα αβεβαιότητας από τους ασθενείς από τη στιγμή που η γνώση για την ύπαρξη της νόσου ανοίγει τον δρόμο σε μεθόδους αντιμετώπισης και καθυστέρησης της εξέλιξής της. Συνιστάται, λοιπόν, έντονα η άμεση παραπομπή στον αρμόδιο ιατρό σε περίπτωση υποψίας ύπαρξης κάποιας από τις νόσους του κινητικού νευρώνα για ορθότερη καθοδήγηση και παραπομπή σε κατάλληλες δομές και υπηρεσίες.

Κεφάλαιο 2: Εξέλιξη της νόσου

2.1 Προσωπικοί παράγοντες πιθανής αύξησης του κινδύνου

Για την εμφάνιση της νόσου δεν είναι λίγες οι φορές που ευθύνονται και ορισμένοι προσωπικοί παράγοντες, οι οποίοι δύνανται να αυξήσουν την πιθανότητα νόσησης. Ως επί το πλείστον, γίνεται λόγος για στοιχεία - επιλογές της καθημερινής ζωής ενός ατόμου που όχι μόνο οδηγούν στην εμφάνιση της νόσου, αλλά και επιβαρύνουν - δυσχεραίνουν την πορεία της. Η πραγματοποίηση μελετών όσον αφορά στους παράγοντες κινδύνου δίνει τη δυνατότητα καλύτερης κατανόησης του μηχανισμού ανάπτυξης της νόσου. Επιπλέον, επιβραδύνει την εμφάνισή της και ελαττώνει την πιθανότητα ανάπτυξής της σε ανθρώπους με προδιάθεση για την οικογενή μορφή της Πλάγιας Αμυατροφικής Σκλήρυσης. Οι πιο ενδεικτικοί παράγοντες είναι οι εξής:

2.1.1 Κατανάλωση αλκοόλ και κάπνισμα

Σύμφωνα με επαναλαμβανόμενες μελέτες για την ολική διερεύνηση των επιπτώσεών του, το κάπνισμα φαίνεται να επηρεάζει σε μεγάλο βαθμό τον οργανισμό και να φέρει σημαντική ευθύνη για την εμφάνιση της ALS (Alonso et al., 2010 b; Weisskopf et al., 2010). Παρόλα αυτά, δε λείπουν και οι μελέτες ή οι μετα-αναλύσεις που υποστηρίζουν ότι δεν υπάρχει οποιαδήποτε συσχέτιση του καπνίσματος με την εμφάνιση ALS (Alonso et al., 2010a; Pamphlett and Ward, 2012). Όσον αφορά στη χρήση σημαντικών ποσοτήτων αλκοόλ δεν έχουν βρεθεί δεδομένα, τα οποία να ενισχύουν τη συσχέτισή της με τη νόσο.

2.1.2 Σωματική άσκηση σε ερασιτεχνικό ή επαγγελματικό επίπεδο

Όπως έχει προαναφερθεί, το ALS έγινε γνωστό λόγω του διάσημου αμερικανού παίκτη του μπέιζμπολ Lou Gehrig. Σύμφωνα με μια νέα έρευνα αποδεικνύεται η συμβολή της συνεχούς επίπονης δραστηριότητας στην εμφάνιση του ALS. Συνήθως επηρεάζονται περισσότερο επαγγελματίες αθλητές, οι οποίοι επιδιώκουν τις μέγιστες αποδόσεις τους. (Lehman et al., 2012) Δεν υπάρχουν δεδομένα που να υποδηλώνουν σχέση μεταξύ της νόσου με την σωματική άσκηση ως μέσο ενασχόλησης κατά τον ελεύθερο χρόνο.

2.1.3 Τραυματικές εμπειρίες

Πιθανολογείται πως για την εμφάνιση ALS στους αθλητές ευθύνεται εν μέρει και ο υψηλός κίνδυνος τραυματισμού που διατρέχουν λόγω της συνεχούς προπόνησης. Ο τραυματισμός αυτός μπορεί να προσβάλει τη λειτουργία του εγκεφάλου επηρεάζοντας τους ανώτερους και τους κατώτερους κινητικούς νευρώνες. (Turner et al., 2010; Sundman et al., 2014). Σύμφωνα, όμως, με μια άλλη μελέτη βασισμένη σε τεκμήρια, αποσύρεται ως έναν βαθμό η ευθύνη του τραύματος ως παράγοντας κινδύνου για το ALS. (Lehman et al., 2012).

2.1.4 Μέταλλα

Πραγματοποιήθηκαν μελέτες για τις επιπτώσεις της έκθεσης του ανθρώπινου οργανισμού σε ορισμένα μέταλλα, όπως το σελήνιο, ο μόλυβδος και ο υδράργυρος, και η σχέση τους με την εμφάνιση του ALS. Μελετήθηκαν, λοιπόν, μέσω μετα-αναλύσεων και συστηματικών ανασκοπήσεων οι περιπτώσεις έκθεσης στα μέταλλα αυτά που οφείλονται είτε στο εργασιακό περιβάλλον (Wang et al., 2014), είτε στο ευρύτερο περιβάλλον των ανθρώπων σε μεγαλύτερες συγκεντρώσεις (Kamel et al., 2002). Σε 15 μελέτες βασίζεται η υπόθεση ύπαρξης συχέτισης του μολύβδου με το ALS από το 1970 και ύστερα (Kamel et al., 2002; Armon, 2004), αν και ορισμένοι το διαψεύδουν. Ο κίνδυνος εμφάνισης ALS που

οφείλεται στην έκθεση στον μόλυβδο εκτιμάται γύρω στο 5%. Όσον αφορά στο σελήνιο και τον υδράργυρο έχει παρατηρηθεί πως ως έναν βαθμό συσχετίζονται με την ανάπτυξη του ALS. Είναι γνωστό πως η πρόσληψη υψηλής συγκέντρωσης σεληνίου μπορεί να φάνει τοξική για οποιονδήποτε οργανισμό, τα 800mg την ημέρα είναι αρκετά για την εμφάνιση των τοξικών συμπτωμάτων και τον τραυματισμό του νευρικού συστήματος. Το σελήνιο μοιάζει να αποτελεί έναν από τους παράγοντες που αύξησαν τον κίνδυνο εμφάνισης ALS σε όσους συμμετείχαν στον πρώτο πόλεμο του Κόλπου στο Ιράκ το 1990-1991. Προς το παρόν δεν έχουν πραγματοποιηθεί όλες οι μελέτες σχετικά με τη νόσο και την έκθεση σε βαρέα μέταλλα. Σε ορισμένες, όμως, που διενεργήθηκαν, δεν εντοπίστηκε ύπαρξη συσχέτισης με μέταλλα, όπως το αλουμίνιο, το χρώμιο και το μαγγάνιο. Σε μελέτη περίπτωσης που πραγματοποιήθηκε από τον Nelson δεν παρατηρήθηκε οποιαδήποτε επίπτωση από την πρόσληψη μετάλλων, όπως το ασβέστιο και ο χαλκός, μέσω της διατροφής. Στη μελέτη περίπτωσης που υλοποιήθηκε από τους Longnecker et al. (2000) διαπιστώθηκε πως το διατροφικό μαγνήσιο όχι μόνο δεν επηρεάζει τον οργανισμό, αλλά τον προστατεύει και μάλιστα μειώνει την πιθανότητα εμφάνισης της νόσου.

2.1.5 Διαδικασίες τραυματισμού των κινητικών νευρώνων

Η βλάβη των κινητικών νευρώνων μπορεί να οφείλεται σε διαταραχή της μεταφοράς των ώσεων από τα νευρογλοιακά κύτταρα, στη μη φυσιολογική λειτουργία των μιτοχονδρίων και στον μη αναμενόμενο μεταβολισμό των προϊόντων του RNA. Τόσο αυτοί οι παράγοντες, όσο και ποικίλοι άλλοι μηχανισμοί του οργανισμού είναι σε θέση να επηρεάσουν την εκκίνηση και την εξέλιξη της νόσου. Όπως προαναφέρθηκε, σημαντικό τραυματισμό των νευρώνων και κατά συνέπεια νευρολογικά προβλήματα μπορεί να προκαλέσει η τοξικότητα του μολύβδου και του υδραργύρου (Noonan, 2002).

Noonan CW (2002). Motor Neuron Disease/Amyotrophic Lateral Sclerosis: Preliminary Review of Environmental Risk Factors and Mortality in Bexar County, Texas. [Online]. Agency for Toxic Substances and Disease Registry (ATSDR)

2.1.6 Κατευθυντήριες γραμμές για το μέλλον

Η Πλάγια Αμυατροφική Σκλήρυνση είναι μια νόσος που εμφανίζεται παγκοσμίως με σχετικά μικρό ποσοστό. Επομένως, οι έρευνες που έχουν πραγματοποιηθεί γύρω από αυτή είναι περιορισμένες. Αποτελεί, λοιπόν, ανάγκη η διεκπεραίωση μελετών για την άντληση πληροφοριών γύρω από τη νόσο τόσο σε γενικό επίπεδο, όσο και στη συσχέτιση γενετικών και περιβαλλοντικών παραγόντων. Η ανακάλυψη επιπλέον αιτιών που βασίζονται σε γενετικούς παράγοντες θα συμβάλουν σημαντικά στην σφαιρική κατανόηση του ALS, εντοπίζοντας τις πιθανές μεταλλάξεις που ευθύνονται για την εμφάνιση της νόσου. Αυτή τη γνώση η επιστήμη οφείλει να την εξελίξει και να την αναγάγει σε νέες τεχνικές και κλινικές δοκιμές.

2.1.7 Συμπεράσματα

Έχει πραγματοποιηθεί πλήθος μελετών τις τελευταίες δεκαετίες για την κατανόηση του ALS και των παραγόντων που ευθύνονται για την εμφάνισή του. Οι πληροφορίες που έχουν συγκεντρωθεί από τους επιστήμονες παίζουν καθοριστικό ρόλο στην αντίληψη και την αντιμετώπισή της, όμως δε θεωρούνται ακόμη επαρκείς. Ευθύνη σε μεγάλο βαθμό φέρουν οι γενετικές μεταλλάξεις και οι περιβαλλοντικοί παράγοντες κινδύνου. Σε μελέτες που έχουν πραγματοποιηθεί παγκοσμίως για τον εντοπισμό των παραγόντων που αυξάνουν τον κίνδυνο εμφάνισης της νόσου παρατηρούνται ορισμένοι περιορισμοί, οι οποίοι αφορούν τον μη επαρκή αριθμό δείγματος, ορισμένες προκαταλήψεις και την εσφαλμένη ταξινόμηση των παρατηρήσεων. Οι έρευνες που αναζητούν συσχέτιση με τις γενετικές μεταλλάξεις της νόσου εντοπίζουν διαρκώς νέα δεδομένα και φαίνεται πως στο μέλλον θα ανακαλύψουν ιδιαιτέρως σημαντικές πληροφορίες. Οι έρευνες που θα ακολουθήσουν είναι πολλά υποσχόμενες για όλους τους άμεσα ενδιαφερόμενους, τόσο για τους επιστήμονες, όσο και για τους ασθενείς, που θα ωφεληθούν με την ανέλιξη των μεθόδων πρόληψης και αντιμετώπισης της πάθησής τους.

2.2 Επίδραση των θρεπτικών συστατικών στη λειτουργία των κινητικών νευρώνων

Πλήθος ερευνητών έχει στρέψει την προσοχή του στον εντοπισμό της αξίας των θρεπτικών συστατικών στην Πλάγια Αμυατροφική Σκλήρυνση. Φαίνεται, λοιπόν, πως μια διατροφή πλούσια σε θρεπτικά συστατικά είναι σε θέση να προστατέψει τον οργανισμό από την ανάπτυξη της νόσου. Ορισμένα από τα πιο προστατευτικά συστατικά αποτελούν οι βιταμίνες A, B₁, B₂, B₆, B₉, B₁₂, C, D και E. Από την άλλη πλευρά, η ύπαρξη πολυακόρεστων λιπαρών οξέων, χοληστερόλης και πουρινών φαίνεται να αποτελεί ευνοϊκό παράγοντα για την εμφάνιση της ALS. Γίνεται, συνεπώς, αντιληπτό πως η χρήση των κατάλληλων βιταμινών και η εφαρμογή μιας κετογονικής δίαιτας μπορεί να επηρεάσει σημαντικά την εξέλιξη της νόσου ελαχιστοποιώντας τον ρυθμό εκφυλισμού των νευρώνων. Χρειάζεται ιδιαίτερη προσοχή κατά τη διαδικασία επιλογής των βιταμινών και της διατροφής που θα χορηγηθούν, καθώς οι ανάγκες των πασχόντων μπορεί να διαφέρουν σημαντικά.

Η διατροφή είναι σε θέση να ασκήσει άμεσα επιρροή στην υγεία των ανθρώπων. Οι διατροφικές επιλογές πλούσιες σε θρεπτικές ουσίες μπορούν να μειώσουν τον κίνδυνο εμφάνισης ασθενειών, αλλά και τις επιπτώσεις τους. Στα θρεπτικά συστατικά περιλαμβάνονται πέρα από τις βιταμίνες και οι πρωτεΐνες, οι υδατάνθρακες, οι φυτικές ίνες ακόμη και το νερό. Οι βιταμίνες αποτελούν οργανικές ουσίες των οποίων οι συγκέντρωση στα φυσικά τρόφιμα δεν επαρκεί για την κάλυψη των αναγκών ενός οργανισμού. Με τον όρο οργανική ουσία, εννοούμε την ύπαρξη οργανικών ενώσεων στις βιταμίνες και κατ' επέκταση τη συμμετοχή του άνθρακα. Τα θρεπτικά συστατικά που αποτελούνται από οργανικές ενώσεις έχει αποδειχθεί πως συμβάλλουν θετικά στην ανάπτυξη και φυσιολογική λειτουργία του κεντρικού νευρικού συστήματος (ΚΝΣ). Επομένως, η γνώση γύρω από αυτή τη συμβολή και η επιθυμία του ασθενούς για τη χορήγησή τους μπορεί να φανεί ιδιαίτερος χρήσιμη στην εξέλιξη της νόσου. Εξετάστηκε, λοιπόν, η επίδραση των θρεπτικών συστατικών στην εξέλιξη της νόσου καθώς και το ποια από αυτά τα συστατικά είναι πιο αποτελεσματικά στη διατήρηση της υγείας τόσο του οργανισμού, όσο και των κινητικών νευρώνων.

Όσον αφορά στη βιταμίνη Α ή ρετινόλη, η οποία αποτελεί ένα σύνολο λιποδιαλυτών ουσιών, έχει τη δυνατότητα να μεταβολίζεται σε άλλες ενώσεις που παίζουν σημαντικό ρόλο στην ολοκλήρωση φυσιολογικών διεργασιών. Στις διεργασίες αυτές περιλαμβάνονται η αντιμετώπιση των ελευθέρων ριζών, οι οποίες αποτελούν πιθανό αίτιο για την εμφάνιση του ALS όταν αυξάνεται ο πληθυσμός τους, η διαδικασία σύνθεσης των πρωτεϊνών και ο έλεγχος του ρυθμού παραγωγής νέων κυττάρων (Redfern, 2020). Σύμφωνα με τη μελέτη των Fitzgerald et al. (2013) φαίνεται πως η παρουσία της βιταμίνης Α στον ορό του αίματος μπορούσε να έχει προστατευτικές ιδιότητες σχετικά με τη μείωση του κινδύνου νόσησης από ALS και την πιο ευνοϊκή έκφραση της νόσου για τους ήδη πάσχοντες. Στην έρευνα, όμως, των Wang et al. (2020) παρατηρήθηκε η ύπαρξη ιδιαίτερως υψηλής συγκέντρωσης ρετινόλης στον ορό του αίματος των πασχόντων. Κρίνεται, λοιπόν, απαραίτητος ο έλεγχος της χορηγούμενης ποσότητας σκευασμάτων με τη συγκεκριμένη βιταμίνη, καθώς σε προληπτικό στάδιο είναι αναμφίβολη η συμβολή της, όμως στους ήδη πάσχοντες η δράση της θα είναι κάθε άλλο παρά θετική.

Η βιταμίνη Β₁ είναι υδατοδιαλυτή και σχηματίζεται κατά κύριο λόγο από φυτά και μικροοργανισμούς. Κατά τον μεταβολισμό της μετατρέπεται από ειδικά ένζυμα σε ελεύθερη θειαμίνη, η απορρόφηση της οποίας πραγματοποιείται στο λεπτό έντερο. Διατηρεί έναν ιδιαίτερο κύκλο ζωής για τη λειτουργία του οργανισμού, την παρουσία της σε πλήθος οργάνων, καθώς και για τη συμβολή της στη φυσιολογική λειτουργία τόσο του κεντρικού, όσο και του περιφερικού νευρικού συστήματος (ΚΝΣ και ΠΝΣ, αντίστοιχα). Πραγματοποιήθηκαν έρευνες για την αναζήτηση της αξίας αυτής της βιταμίνης στον ανθρώπινο οργανισμό. Η κυριότερη μορφή της θειαμίνης, η οποία χαρακτηρίζεται ως TPP, αποτελεί έναν σημαντικό παράγοντα για την ύπαρξη και λειτουργία ορισμένων ενζύμων. Επομένως, η μεταβολή στη συγκέντρωση της TPP στον οργανισμό, και συγκεκριμένα στον εγκέφαλο, παρεμβαίνει στη δραστηριότητα των ενζύμων αυτών, γεγονός που επιδρά σημαντικά στη φυσιολογική λειτουργία των μιτοχονδρίων των εγκεφαλικών κυττάρων, μειώνοντας την παραγόμενη ενέργεια και οδηγώντας σταδιακά σε βλάβη των εγκεφαλικών κυττάρων (Liu et al. , 2016). Συμπεραίνουμε, λοιπόν, πως η ύπαρξη αυτής της βιταμίνης είναι ιδιαίτερως προστατευτική για τον οργανισμό, αποτρέποντας την εμφάνιση νευροεκφυλιστικών διαταραχών, όπως η Πλάγια Αμυατροφική Σκλήρυνση.

Η βιταμίνη B₉, γνωστή και ως φυλλικό οξύ, παρέχεται στον οργανισμό κυρίως μέσω της τροφής και είναι δυνατή η διάλυση της στο νερό (Homayouni et al. , 2016). Για την απορρόφηση της βιταμίνης αυτής είναι υπεύθυνο τμήμα του λεπτού εντέρου και το δωδεκαδάκτυλο. Κατά τη διαδικασία αυτή το φυλλικό οξύ μεταβολίζεται, ώστε να μπορεί να χρησιμοποιηθεί πιο εύκολα από τον οργανισμό. Ορισμένες ασθένειες επιδρούν αρνητικά στη διαδικασία του μεταβολισμού με αποτέλεσμα το φυλλικό οξύ να μην είναι δυνατόν να απορροφηθεί πλήρως. Η μεγαλύτερη συγκέντρωση της B₉ εντοπίζεται στο ήπαρ, το οποίο τροφοδοτεί τον υπόλοιπο οργανισμό μέσω των πρωτεϊνών στον ορό του αίματος. Σε έρευνα που πραγματοποιήθηκε από τους Wang et al. (2020) παρατηρήθηκε πως οι πάσχοντες από ALS παρουσίαζαν σημαντικά χαμηλότερη συγκέντρωση φυλλικού οξέως στο αίμα τους σε σχέση με τους υγιείς. Σημειώθηκε πως αυτό συμβαίνει, καθώς η ύπαρξη του φυλλικού οξέως δεν επιτρέπει την παραγωγή ομοκυστεΐνης, περιορίζοντας με αυτό τον τρόπο την πιθανότητα ανάπτυξης νευροεκφυλιστικών παθήσεων (Zoccollella et al. 2020). Οι ερευνητές υποστηρίζουν πως η βιταμίνη B₉ ενδείκνυται για την προστασία του οργανισμού από το ALS, αλλά θεωρείται και κατάλληλο ως μέσο θεραπείας, καθώς φαίνεται πως έχει την ικανότητα να καθυστερεί την εμφάνιση της νόσου, αυξάνοντας το προσδόκιμο ζωής.

Κυανοκοβαλαμίνη ονομάζεται αλλιώς η βιταμίνη B₁₂, η οποία προσλαμβάνεται από τον οργανισμό μέσω της τροφής και για την σύνθεσή της είναι απαραίτητη η ύπαρξη ορισμένων μικροοργανισμών, των γαλακτοβακίλλων (Boumenna et al. , 2021). Η βιταμίνη αυτή είναι η μοναδική η οποία παράγεται καθαρά και μόνο από μικροοργανισμούς (Fang et al. , 2017). Η έλλειψή της μπορεί να προκαλέσει πλήθος επιπτώσεων στον οργανισμό, όπως η αναιμία (Green, 2017), η άνοια, η μυαλοπάθεια και η υποξεία που ακολουθείται συνήθως από βλάβη των νευρώνων του νωτιαίου μυελού. Δεν είναι λίγες, μάλιστα, οι φορές που παρατηρήθηκαν διαταραχές στη λειτουργία του κεντρικού και του περιφερικού νευρικού συστήματος, αλλά και ελάττωση της οξύτητας των υγρών του στομάχου που είναι υπεύθυνα για τη διάσπαση της τροφής. Η παρουσία της B₁₂ σε έναν οργανισμό είναι υψίστης σημασίας, καθώς αυτή είναι υπεύθυνη για τον έλεγχο της ποσότητας και της ποιότητας διάσπασης του φυλλικού οξέος (B₉), για τη σύνθεση και ταξινόμηση των αμινοξέων και για τον έλεγχο της ανάπτυξης, της διαφοροποίησης και της φυσιολογικής λειτουργίας των νευρώνων (Boumenna et al. , 2021). Έχουν πραγματοποιηθεί μέχρι τώρα

τουλάχιστον τέσσερις μελέτες τα τελευταία χρόνια, οι οποίες επιβεβαιώνουν πως η χορήγηση της βιταμίνης αυτής σε ασθενείς με ALS είναι σε θέση τόσο να καθυστερήσει την εμφάνιση της νόσου, όσο και να αυξήσει την ποιότητα και τον χρόνο ζωής τους (Zhang et al. , 2010). Επιστήμονες κατάφεραν να αναστείλουν πλήρως τη νόσο σε πείραμα που πραγματοποιήθηκε in vitro χορηγώντας μεγάλη συγκέντρωση βιταμινών του συμπλέγματος B₁₂ (Ikeda et al. , 2015). Βάση αυτής της μελέτης, επιβεβαιώθηκε πως η χορήγησή της μπορεί να επιφέρει πολλαπλά θετικά αποτελέσματα στην υγεία του πάσχοντος, εφόσον η συνταγογράφηση της πραγματοποιηθεί έγκαιρα (Kaji et al. , 2019).

Η βιταμίνη E ή τοκοφερόλη παρέχεται στον οργανισμό κατά κύριο λόγο μέσω των τροφών και χαρακτηρίζεται ως λιποδιαλυτή. Η απορρόφησή της πραγματοποιείται στα ανώτερα τμήματα του λεπτού εντέρου και οδηγείται στην κυκλοφορία του αίματος μέσω των λεμφαδένων. Η ύπαρξή της στον οργανισμό θεωρείται πλέον αναγκαία για τη φυσιολογική δραστηριότητα του κεντρικού νευρικού συστήματος (ΚΝΣ). Οι αντιοξειδωτικές της δράσεις αποτελούν σημαντικό παράγοντα προστασίας των νευρικών κυττάρων. Μετά από τη χορήγηση φαρμακευτικών σκευασμάτων πλούσιων σε βιταμίνη E εντοπίστηκε αύξηση της συγκέντρωσής της στο εγκεφαλονωτιαίο υγρό, αλλά και στον ίδιο τον εγκέφαλο. Στη μελέτη που πραγματοποιήθηκε από τον Richard (2020) παρατηρήθηκε σημαντική βελτίωση στην υγεία ενός ασθενούς με ALS, καθώς σε χρονικό διάστημα περίπου δύο μηνών από τη λήψη σκευασμάτων με βιταμίνη E ο πάσχων ήταν σε θέση να περπατά και να χρησιμοποιεί πιο ανεξάρτητα τα άνω άκρα του, ενώ μέχρι πρότινος ταλαιπωρούνταν από υπεραντανεκλαστικότητα και απουσία βάδισης. Η βιταμίνη E, λοιπόν, συγκαταλέγεται επάξια στα θρεπτικά συστατικά που μπορούν να προστατεύσουν τον οργανισμό από την ανάπτυξη ALS, αλλά και να καθυστερήσουν την εξέλιξη της νόσου.

2.3 Αξιολόγηση και αντιμετώπιση

Οι παθήσεις του κινητικού νευρώνα οφείλονται σε δυσλειτουργία του ανώτερου κινητικού νευρώνα, του κατώτερου ή και των δύο. Η Πλάγια Αμυατροφική Σκλήρυνση

συγκαταλέγεται στις παθήσεις του κινητικού νευρώνα στις οποίες παρατηρείται εκφυλισμός τόσο του ανώτερου όσο και του κατώτερου κινητικού νευρώνα. Στις υπόλοιπες νόσους του κινητικού νευρώνα περιλαμβάνεται και η πρωτοπαθής πλευρική σκλήρυνση, η οποία χαρακτηρίζεται από βλάβη μόνο του ανώτερου και όχι του κατώτερου κινητικού νευρώνα. Από την άλλη πλευρά, σε περιπτώσεις που φαίνεται να υπολείπεται μόνο η κατώτερη κινητική νευρική οδός, συνήθως ευθύνονται παθήσεις όπως η προοδευτική μυϊκή ατροφία, η προοδευτική παράλυση του βολβού, η μυϊκή ατροφία της σπονδυλικής στήλης, η νόσος Kennedy, η πολιομυελίτιδα, το σύνδρομο μεταπολιομυελίτιδας και η πολυεστιακή κινητική νευροπάθεια. Η διαγνωστική διαδικασία αυτών των νοσημάτων περιλαμβάνει την κλινική υποψία, η οποία καλείται να επιβεβαιωθεί μέσα από εργαστηριακές δοκιμασίες και ιατρικές εξετάσεις.

Εφαρμόζεται πλήθος παρεμβάσεων για τον περιορισμό της εξέλιξης του ALS. Όμως, λόγω της φύσης της νόσου, που χαρακτηρίζεται από προοδευτικότητα και που με τα σημερινά δεδομένα δε φαίνεται να υπάρχει δυνατότητα αναστολής της, οι επιλογές θεραπευτικών παρεμβάσεων περιορίζονται σε μεγάλο βαθμό.

Η διαρκής εξέλιξη της νόσου καλεί τον πάσχοντα, αλλά και τους οικείους του, να έρθουν αντιμέτωποι με την αύξηση της έντασης των συμπτωμάτων και τις ψυχολογικές επιπτώσεις που αυτή προκαλεί. Χρειάζεται, επομένως, να διαχειριστούν πρωτόγνωρες γι' αυτούς καταστάσεις. Η συγκρότηση, λοιπόν, μιας διεπιστημονικής ομάδας αποτελούμενη από γιατρούς, νοσηλευτές, εργοθεραπευτές, φυσικοθεραπευτές και ψυχολόγους μπορεί να παρέχει στους ενδιαφερόμενους τις απαραίτητες πληροφορίες για την κατανόηση της νόσου, τη βελτίωση της ποιότητας ζωής, τη διευκόλυνσή τους σε προβλήματα που μπορεί να προκύψουν στην καθημερινή ζωή, καθώς και την πιο ευνοϊκή έκβαση της νόσου.

Το πλέον γνωστό εργαλείο για την αξιολόγηση του ALS αποτελεί το Revised ALS Functional Rating Scale (ALSFRS-R), οι βαθμολογίες του οποίου σχετίζονται με το διάστημα επιβίωσης του πάσχοντος (Bakker et al., 2017). Το εργαλείο αυτό χρησιμοποιείται με σκοπό να αξιολογήσει τη λειτουργικότητα των πασχόντων από ALS, καθώς και τη μεταβολή της κατά την εξέλιξη της νόσου. Για να πραγματοποιηθεί αυτό, βαθμολογούνται ορισμένες ικανότητες και δεξιότητες του εκάστοτε πάσχοντος από το 0 έως το 4, στις οποίες περιλαμβάνονται η ομιλία, η κατάποση, η χρήση μαγειρικών σκευών, η σιελόρροια, η γραφή, η ένδυση και η υγιεινή, η μετακίνηση στο κρεβάτι, η βάρδια, η χρήση σκάλας και η

αναπνοή. Η συγκέντρωση όσο το δυνατόν μεγαλύτερης βαθμολογίας στο συγκεκριμένο τεστ υποδηλώνει μεγαλύτερη ανεξαρτησία και καλύτερη λειτουργικότητα.

Ο Οργανισμός Τροφίμων και Φαρμάκων της Αμερικής (U.S. Food and Drug Administration) έχει προτείνει ένα φάρμακο για τον περιορισμό της εξέλιξης της Πλάγιας Αμυατροφικής Σκλήρυνσης, το οποίο έχει τη δυνατότητα να αυξήσει το προσδόκιμο ζωής των πασχόντων κατά τρεις έως έξι μήνες. Η ριλουζόλη είναι η κύρια δραστική ουσία αυτού του φαρμάκου και φαίνεται να περιορίζει την παραγωγή γλουταμικού, που αποτελεί βασικό νευροδιαβιβαστή του ΚΝΣ και πιθανολογείται πως μπορεί να ευθύνεται για την καταστροφή των νευρικών κυττάρων που είναι υπεύθυνα για την παρούσα ασθένεια. (Georgouloroulou, et al., 2013 ; Mandrioli et al., 2018)

Την καλύτερη θεραπεία της νόσου αποτελεί η σταδιακή διαχείριση των συμπτωμάτων και η παροχή ανακουφιστικής φροντίδας από έμπειρη διεπιστημονική ομάδα για τη βελτίωση των συνθηκών διαβίωσης. Η κατάληξη των ασθενών οφείλεται κατά κύριο λόγο στον περιορισμό της αναπνευστικής λειτουργίας σε διάστημα περίπου τριών ετών. Το 20% των πασχόντων επιβιώνουν για πέντε χρόνια, ενώ μόλις το 10% παραμένει στη ζωή μέχρι και δέκα χρόνια μετά την έναρξη της νόσου. Στη βολβική μορφή της νόσου φαίνεται πως τα συμπτώματα είναι εντονότερα σε πιο σύντομο χρονικό διάστημα, επομένως το προσδόκιμο ζωής είναι σημαντικά μειωμένο.

2.4 Κλινικό φάσμα

Κύριο χαρακτηριστικό της Πλάγιας Αμυατροφικής Σκλήρυνσης αποτελεί η προοδευτικά εξελισσόμενη απώλεια της κινητικότητας των νευρώνων. Ο τρόπος έκφρασης των συμπτωμάτων σε κάθε οργανισμό διαφέρει σημαντικά, γι' αυτό και η παρούσα νόσος χαρακτηρίζεται από έντονη φαινοτυπική ετερογένεια. Η τυπική έκφανση του ALS ταυτίζεται με την ταυτόχρονη εμπλοκή του ανώτερου και του κατώτερου κινητικού νευρώνα κατά την αρχική περίοδο εμφάνισης της νόσου. Στις άτυπες μορφές της νόσου περιλαμβάνεται η πρωτοπαθής πλευρική σκλήρυνση, κατά την οποία επηρεάζεται πρώτα η λειτουργία του

ανώτερου κινητικού νευρώνα, και η προοδευτική μυϊκή ατροφία, στην οποία παρατηρείται εκφυλισμός των κατώτερων κινητικών νευρώνων. Ένας από τους παράγοντες εμφάνισης του ALS θεωρούνται οι γενετικές μεταλλάξεις σε πλήθος γονιδίων. Αρχικά, επικρατούσε η άποψη πως η μετάλλαξη σε κάθε γονίδιο εκφράζεται με διαφορετική συμπτωματολογία. Όμως, πλέον είναι γνωστό πως μια μόνο μετάλλαξη ενός γονιδίου αρκεί για την εμφάνιση μεγάλου αριθμού διαφορετικών φαινοτύπων.

Στα πιο σημαντικά νευροπαθολογικά χαρακτηριστικά του ALS συμπεριλαμβάνονται:

- η απώλεια των κατώτερων νευρώνων της κίνησης από τα πρόσθια κέρατα του νωτιαίου μυελού και από το εγκεφαλικό στέλεχος.
- η εκτεταμένη εκφύλιση των μεγάλων πυραμιδικών νευρώνων, των κυττάρων Betz.
- η υπερτροφία των νευρογλοιακών κυττάρων στις εκφυλισμένες περιοχές τόσο του κινητικού φλοιού, όσο και του νωτιαίου μυελού.

Δεν είναι λίγες οι φορές που οι επιστήμονες καλούνται να βρουν τη λύση σε ένα σημαντικό ερώτημα σχετικά με τη φύση της νόσου: «Είναι, λοιπόν, η Πλάγια Αμυατροφική Σκλήρυνση μια πάθηση που οφείλεται σε ένα παθογόνο μηχανισμό ή είναι πολλαπλές ασθένειες διαφορετικών μηχανισμών;». Η απάντηση πιθανότατα κυμαίνεται στο ενδιάμεσο μεταξύ αυτών των απόψεων, χωρίς αυτό να έχει αποδειχθεί.

Η οικογενής και η σποραδική μορφή του ALS δεν είναι δυνατόν να προσδιοριστεί καθαρά μόνο από τον φαινότυπο της νόσου. Είναι πιθανό να παρατηρηθούν σημαντικές διαφοροποιήσεις στην έκφραση των συμπτωμάτων, ακόμη και σε συγγενείς οι οποίοι εμφανίζουν μετάλλαξη στο ίδιο γονίδιο. Λόγω αυτού του γεγονότος, πολλές μεταλλάξεις μπορεί να εμφανίζουν τον ίδιο φαινότυπο ή μια μετάλλαξη να ευθύνεται για πλήθος φαινοτύπων. Έτσι, γίνεται αντιληπτό πως υπάρχει πλήθος μηχανισμών οι οποίοι προωθούν την εμφάνισή της και πιθανότατα η νόσος αυτή θα μπορούσε να χαρακτηριστεί και ως σύνδρομο. Παρόλα αυτά, φαίνεται πως ένας συγκεκριμένος αριθμός γονοτύπων είναι υπεύθυνος για την ποικιλομορφία των φαινοτύπων. Επομένως, η λειτουργία ορισμένων μηχανισμών καταλήγουν σε φαινοτυπική ετερογένεια. Η αιτιολογία όλων αυτών παραμένει σε μεγάλο βαθμό άγνωστη. Όμως, σύμφωνα με την ήδη κεκτημένη γνώση η διαφοροποίηση στην έκφραση θεωρείται αποτέλεσμα της αλληλεπίδρασης τόσο των γονιδίων μεταξύ τους, όσο και των γονιδίων με περιβαλλοντικούς παράγοντες.

Η τυπική νευροπαθολογία της Πλάγιας Αμυατροφικής Σκλήρυνσης περιλαμβάνει τον εκφυλισμό των νευρώνων κίνησης από το κοιλιακό κέρασ του νωτιαίου μυελού (NM)

και του εγκεφαλικού στελέχους (Rodrigues Lima-Junior et al. , 2021). Οι επιπτώσεις της νόσου στη λειτουργία του εγκεφάλου είναι πολλαπλές, καθώς με τη χρήση θερμικών χαρτών εντοπίστηκαν εκτεταμένες βλάβες στον εγκέφαλο και όχι μόνο σε περιοχές υπεύθυνες για την κίνηση. Στην παρούσα ασθένεια εντοπίζονται τροποποιήσεις στη γενικότερη λειτουργία του οργανισμού πέραν των νευρολογικών επιπτώσεων. Σε αυτές ανήκουν αλλοιώσεις των κυττάρων του ήπατος και της επιδερμίδας, καθώς και ο ελλιπής μεταβολισμός του γλουταμικού που φαίνεται να ευθύνεται ιδιαίτερα για τη σοβαρότητα της πάθησης και για μεταβολές στη δράση του ανοσοποιητικού συστήματος. Εμφανώς επηρεάζεται και το μυϊκό σύστημα. Αυτό πιθανότατα είναι αποτέλεσμα παραγωγής ενέργειας για τους μύες από μη φυσιολογικά μιτοχόνδρια αλλοιώνοντας την απαιτούμενη ποσότητα και ποιότητα (Jésus et al. , 2018). Επομένως, είναι σημαντικό οι ποικίλοι παράγοντες που προκαλούν ή προκαλούνται από την Πλάγια Αμυατροφική Σκλήρυνση να συνυπολογίζονται κατά τη διαδικασία επιλογής κατάλληλων θεραπευτικών μεθόδων για κάθε πάσχοντα ξεχωριστά.

2.5 Συννοσηρότητες

2.5.1 Μετωποκροταφική άνοια

Σύμφωνα με μελέτες που πραγματοποιήθηκαν μετά το 2000, παρατηρήθηκε πως όλο και περισσότεροι πάσχοντες με Πλάγια Αμυατροφική Σκλήρυνση εμφάνιζαν κλινικές ενδείξεις όμοιες με αυτές της μετωποκροταφικής άνοιας (Frontotemporal dementia, FTD). Η παθολογία της περιλαμβάνει τον εκφυλισμό των νευρικών κυττάρων του εγκεφάλου προκαλώντας ατροφία στον κροταφικό και τον μετωπιαίο λοβό. Στις περιπτώσεις που πλήττονται αυτές οι περιοχές, παρατηρούνται αλλοιώσεις στη σύστασή τους. Η απώλεια των νευρώνων οδηγεί σε μείωση της επιφάνειας που καταλάμβαναν δημιουργώντας μια σπογγώδη υφή.

Η άνοια που προκαλείται από την εκφύλιση του μετωποκροταφικού λοβού καταλαμβάνει τη δεύτερη θέση από τις ασθένειες που οδηγούν σε απώλεια μνήμης σε πάσχοντες κάτω των 65 ετών, ενώ την πρώτη θέση κατέχει η νόσος Alzheimer. Από τη στιγμή που θα εμφανιστούν τα πρώτα συμπτώματά της μεσολαβεί ένα χρονικό διάστημα τριών έως και δεκαεφτά ετών μέχρι την κατάληξη του εκάστοτε ασθενούς (Olney et al. , 2017). Αν αποτελούν δυο διακριτές κλινικά παθήσεις, η αυξημένη πιθανότητα συννοσηρότητάς τους, κυρίως σε οικογένειες, αφήνει ανοιχτό το ενδεχόμενο ύπαρξης μιας κοινής γενετικής μετάλλαξης. Θεωρήθηκε, λοιπόν, πιθανή η συσχέτιση μεταξύ αυτών των δύο παθήσεων, καθώς φαίνεται πως παρουσιάζουν κοινά στοιχεία και κατ' επέκταση ανήκουν σε όμοιο παθολογικό φάσμα. Τα μέχρι τώρα δεδομένα αποκαλύπτουν πως ένας στους δύο πάσχοντες με ALS εμφανίζουν περιορισμό της γνωστικής ικανότητας ακόμη και διαταραχές στη συμπεριφορά τους. Από την άλλη πλευρά, ένας στους τρεις πάσχοντες με μετωποκροταφική άνοια παρουσιάζουν κλινικά χαρακτηριστικά των παθήσεων του κινητικού νευρώνα (Trojsi et al. , 2017). Ο συνδυασμός των δύο αυτών παθήσεων μπορεί να θεωρηθεί ως μια διαταραχή με βασικό χαρακτηριστικό της την προοδευτικότητα, αποτελώντας τμήμα ενός πολυσυστημικού εκφυλισμού. Εντοπίστηκε ένα συγκεκριμένο γονίδιο, το οποίο φαίνεται να ταυτίζεται με την εμφάνιση τόσο ALS όσο και FTD, χωρίς να απορρίπτεται η πιθανότητα να φέρει την ευθύνη για την ταυτόχρονη παρουσία των δυο παθήσεων σε ένα άτομο (DeJesus-Hernandez et al. , 2011 ; Babić Leko et al. , 2019). Σύμφωνα με κλινικά δεδομένα, η μετωποκροταφική άνοια αποτελείται από τρεις χαρακτηριστικές μορφές: την πρωτογενή προοδευτική αφασία, την εμφάνιση μη φυσιολογικής συμπεριφοράς και τη σημασιολογική άνοια (Devenney et al. , 2019). Ανάλογα με την περιοχή του εγκεφάλου που έχει πληγεί παραπάνω, εμφανίζεται και η αντίστοιχη μορφή της νόσου. Αυτό σχετίζεται τόσο με την μετωποκροταφική άνοια, όσο και με την Πλάγια Αμυατροφική Σκλήρυνση.

2.5.2 Κατάθλιψη

Η ύπαρξη κατάθλιψης σε έναν πάσχοντα με Πλάγια Αμυατροφική Σκλήρυνση αποτελεί ένα ιδιαίτερος πολύπλοκο θέμα και πηγή προβληματισμού για τους επιστήμονες, τόσο τους κλινικούς όσο και τους ερευνητές. Η διάγνωση μιας θανατηφόρας πάθησης

μπορεί να αυξήσει σημαντικά την πιθανότητα εμφάνισης ψυχικών διαταραχών, συμπεριλαμβανομένης της κατάθλιψης, η οποία είναι σε θέση να επηρεάσει περαιτέρω τη λειτουργικότητα και τις συνθήκες διαβίωσης των πασχόντων (Dutta et al., 2020). Σύμφωνα με τελευταίες μελέτες, οι πάσχοντες με ALS είναι αρκετά πιθανό να εμφανίσουν συμπτώματα κατάθλιψης, ειδικά αφότου πληροφορηθούν τις επιπτώσεις και την κατάληξη της νόσου και πιστέψουν πως δεν υπάρχει καμία ελπίδα (Beswick et al., 2021). Η παρουσία κατάθλιψης επιβαρύνει σημαντικά την εξέλιξη της νόσου, αφού η έλλειψη ψυχικής σταθερότητας δεν ευνοεί την ήπια έκφραση των συμπτωμάτων. Θα μπορούσε, λοιπόν, να χαρακτηριστεί ως μια από τις πιο σοβαρές επιπτώσεις της Πλάγιας Αμυατροφικής Σκλήρυνσης, από τη στιγμή που το 10-45% των πασχόντων καλούνται να την αντιμετωπίσουν μαζί με τις υπόλοιπες επιπτώσεις της νόσου (Xiao et al., 2020). Φαίνεται πως σταδιακά οι πάσχοντες καταβάλλονται υπερβολικά από τα αρνητικά αυτά συναισθήματα και εγκαταλείπουν οποιαδήποτε προσπάθεια βελτίωσης των συνθηκών διαβίωσής τους. Αυτό το γεγονός οδηγεί, επομένως, στη μείωση της ποιότητας ζωής τους, και κατ' επέκταση στον θάνατο, σε συντομότερο χρονικό διάστημα. Η κατάθλιψη αποτελεί μια επιπλέον αισθητή δυσκολία που καλούνται να αντιμετωπίσουν οι νοσούντες από ALS. Θεωρείται, λοιπόν, αναγκαίος ο σχεδιασμός μιας παρέμβασης με ολιστική προσέγγιση για την παροχή αξιόλογης βοήθειας και τη βελτίωση των συνθηκών διαβίωσης των πασχόντων, συνυπολογίζοντας τόσο τη σωματική όσο και την ψυχική ευημερία.

Κεφάλαιο 3: Εργοθεραπευτική Παρέμβαση

3.1 Ο ρόλος της Εργοθεραπείας

Έναν νέο κλάδο των παραϊατρικών επαγγελματιών αποτελεί η Εργοθεραπεία, η οποία δεν είναι ακόμη ευρέως διαδεδομένη. Τα μέχρι τώρα δεδομένα γνωστοποιούν πως τα περιστατικά τα οποία αναλαμβάνει η εργοθεραπεία χρειάζεται να συμβαδίζουν με τα έγγραφα της Αμερικανικής Εταιρείας Εργοθεραπείας (American Occupational Therapy Association, AOTA), στα οποία αναφέρεται πως «η χρήση του έργου για την προώθηση της υγείας του ατόμου, της οικογένειας, της κοινότητας και του πληθυσμού είναι ο πυρήνας της πρακτικής της εργοθεραπείας, της εκπαίδευσης, της έρευνας και της υπεράσπισης». Στο Occupational Therapy Practice Framework 4th ed αναφέρεται ο ορισμός της εργοθεραπείας ως «η θεραπευτική χρήση ασχολιών της καθημερινής ζωής με άτομα, ομάδες ή πληθυσμούς με σκοπό την ενίσχυση ή τη διευκόλυνση της συμμετοχής. Οι επαγγελματίες εργοθεραπείας χρησιμοποιούν τις γνώσεις τους για τη συναλλακτική σχέση με τους θεραπευόμενους και για να δημιουργούν τα κατάλληλα σχέδια παρέμβασης. Οι υπηρεσίες εργοθεραπείας παρέχονται για την αποκατάσταση και την προαγωγή της υγείας και της ευεξίας σε πελάτες με ή και χωρίς αναπηρίες. Οι υπηρεσίες αυτές προωθούν την απόκτηση και τη διατήρηση της επαγγελματικής ταυτότητας για όσους έχουν ή κινδυνεύουν να αποκτήσουν κάποια ασθένεια, διαταραχή, αναπηρία, τραυματισμό περιορισμό δραστηριότητας ή και περιορισμό συμμετοχής.». Ουσιαστικά, η εργοθεραπεία εστιάζει στην επίτευξη καθημερινών δραστηριοτήτων, οι οποίες έχουν νόημα και είναι ζωτικής σημασίας για το εκάστοτε άτομο. Οι εργοθεραπευτές καλούνται να συνδυάσουν το πλήθος γνώσεων που έχουν κατακτήσει με τις προσωπικές τους δεξιότητες, συνυπολογίζοντας τη θεραπευτική χρήση του εαυτού τους, με σκοπό την υποστήριξη των θεραπευομένων τους και τη διατήρηση βέλτιστης ποιότητας ζωής. Η ενασχόληση των ωφελουμένων με δραστηριότητες που έχουν νόημα για αυτούς, επομένως γίνεται λόγος

για έργα, συμβάλλει θετικά τόσο στη βελτίωση της ψυχολογικής και συναισθηματικής τους κατάστασης, όσο και στην ενίσχυση των σωματικών και γνωστικών ικανοτήτων τους.

Η εργοθεραπευτική διαδικασία περιλαμβάνει μια αλληλουχία ενεργειών που στοχεύει στην παροχή εξειδικευμένων υπηρεσιών. Η αξιολόγηση ενός περιστατικού αποτελεί βασικό κομμάτι αυτής της διαδικασίας, καθώς γνωστοποιεί τις απαραίτητες πληροφορίες για τον σχεδιασμό μιας εξατομικευμένης παρέμβασης. Δημιουργείται, λοιπόν, ένα προφίλ στο οποίο αναφέρονται οι δεξιότητες του θεραπευόμενου, τυχόν ελλείμματα όσον αφορά σε αυτές, καθώς και δυσκολίες που καλείται να ξεπεράσει. Εξίσου σημαντική είναι και η αντίληψη του ίδιου ως προς όλα αυτά, κατί που πάντα λαμβάνει υπόψιν του ο εκάστοτε εργοθεραπευτής. Οι ανάγκες αυτές ταξινομούνται με σκοπό την επίλυση πρώτα των εμποδίων που επιδρούν περισσότερο αρνητικά στον θεραπευόμενο. Ο σχεδιασμός της παρέμβασης εστιάζει, επομένως, στις σημαντικότερες ανάγκες οδεύοντας στην εκπαίδευση για την κατάκτησή τους. Τα αποτελέσματα της παρέμβασης αυτής των εργοθεραπευτών προσφέρουν ευεξία, σιγουριά και ανεξαρτησία στους θεραπευόμενους, βελτιώνοντας το βιοτικό τους επίπεδο, δίνοντας τη δυνατότητα συμμετοχής σε έργα που τους εκφράζουν και χαρίζοντας ένα αίσθημα αυτοφροντίδας και ικανοποίησης.

Οι εργοθεραπευτές παρέχουν τις υπηρεσίες τους σε οποιοδήποτε πλαίσιο επιθυμούν ή χρειάζονται οι θεραπευόμενοί τους. Τους συμβουλεύουν και τους υποστηρίζουν καθ' όλη τη διάρκεια της ζωής τους για την κάλυψη των αναγκών και την ανεξαρτησία τους. Εργοθεραπευτικές παρεμβάσεις μπορούν να πραγματοποιηθούν σε διάφορα περιβάλλοντα, όπως σε ψυχιατρικά νοσοκομεία, φυλακές, κέντρα αποκατάστασης και εξωτερικά ιατρεία. Διενεργούνται, επίσης, σε δομές όπως σχολεία, κέντρα ημερήσιας φροντίδας, ιδιωτικά κέντρα, ξενώνες, αλλά και κατ' οίκον, εφόσον είναι απαραίτητο.

3.2 Εργοθεραπευτική αξιολόγηση

Από τις πρώτες δεκαετίες του 20^{ου} αιώνα άρχισε να πραγματοποιείται πλήθος ερευνών με σκοπό την αναζήτηση γνώσης γύρω από τις ατομικές διαφορές. Οι πληροφορίες αυτές έδωσαν τη δυνατότητα στους επιστήμονες να επινοήσουν και να κατασκευάσουν εργαλεία αξιολόγησης και καταγραφής των ανθρώπινων χαρακτηριστικών στα οποία συμπεριλαμβάνεται πληθώρα στοιχείων, όπως φοβίες, συναισθήματα, δυνατότητες, ενδιαφέροντα, αλλά και επιθυμίες ή ανάγκες. Αυτό που επιδιώκεται μέσω αυτής της διεργασίας είναι αφενός η ολιστική γνωστική κατανόηση του εκάστοτε ατόμου για τη διατύπωση ενός ολοκληρωμένου ψυχολογικού προφίλ και αφετέρου η πρακτική εφαρμογή των κεκτημένων πληροφοριών προς όφελος της ποιότητας ζωής των πασχόντων.

Η διαδικασία της θεραπευτικής αξιολόγησης αποτελείται από μια συγκεκριμένη αλληλουχία ενεργειών. Αρχικά, θεωρείται απαραίτητη η συλλογή πληροφοριών όσον αφορά στο ιστορικό του πάσχοντος, καθώς τα δεδομένα αυτά συμβάλλουν στον σχεδιασμό της αξιολογητικής διαδικασίας. Ο εργοθεραπευτής καλείται να προετοιμαστεί κατάλληλα. Συγκεκριμένα, συγκεντρώνει το απαραίτητο υλικό και καταγράφει εύστοχες ερωτήσεις και παρατηρήσεις. Κατά την πρώτη επαφή με τον θεραπευόμενο είναι σημαντική η ανάπτυξη καλών σχέσεων που θα έχουν ως βάση τους την εμπιστοσύνη και τον σεβασμό. Στον χρόνο που διατίθεται για την πραγματοποίηση των συστάσεων έχει ήδη αρχίσει η αξιολογητική διαδικασία, καθώς ο εργοθεραπευτής παρατηρεί άτυπα τη δράση του ατόμου στον χώρο και τις πιθανές δυσκολίες που αντιμετωπίζει. Στη συνέχεια πραγματοποιείται μια σειρά ερωτήσεων, στα πλαίσια της συνέντευξης, τόσο στον ίδιο τον πάσχοντα όσο και στους οικείους ή τους φροντιστές του. Με αυτό τον τρόπο ολοκληρώνεται ο σχηματισμός του εργοθεραπευτικού προφίλ και ξεκινά μια διαδικασία σκέψεων για τη μέγιστη συμβολή της εργοθεραπείας στη βελτίωση της ποιότητας ζωής του πάσχοντος. Επομένως, πραγματοποιείται ανάλυση των έργων στα οποία επιθυμεί το άτομο να συμμετέχει και εντοπίζονται τα ελλείμματα ή οι δυσκολίες που καλείται να ξεπεράσει. Είναι σημαντική η εκτίμηση των απαιτήσεων της δραστηριότητας, αλλά και των στοιχείων του περιβάλλοντος χώρου για τον προσδιορισμό των κατάλληλων βοηθημάτων που θα μπορούσαν να φανούν σε ορισμένες περιπτώσεις χρήσιμα. Μέσα από αυτή τη διαδικασία ο εργοθεραπευτής εξάγει συμπεράσματα που αποτελούν σημαντικό εργαλείο για την πρακτική του. Έπειτα,

οφείλει να αναστοχαστεί όλα τα δεδομένα που συνέλεξε με στόχο την ερμηνεία και την προσπάθεια ορθής χρήσης τους. Τέλος, προβαίνει στον σχεδιασμό της παρέμβασης, η οποία μπορεί να περιλαμβάνει την εκπαίδευση τόσο του ίδιου του ενδιαφερόμενου, όσο και του περιβάλλοντός του, τη χρήση υποστηρικτικής τεχνολογίας και την προσαρμογή του προσωπικού χώρου, ώστε να είναι όσο το δυνατόν πιο αυτόνομος ο πάσχων.

Η εργοθεραπεία έχει την υποχρέωση να προσφέρει σε κάθε θεραπευόμενο τις κατάλληλες συνθήκες για τη διατήρηση της σωματικής υγείας του εξασφαλίζοντας ένα περιβάλλον απαλλαγμένο από ακατάλληλα ερεθίσματα ή παράγοντες που μπορεί να αποτελούν αιτία τραυματισμού. Η εφαρμογή των απαιτούμενων προσαρμογών σε συνδυασμό με την παρουσία των απαραίτητων βοηθημάτων είναι σε θέση να βελτιώσουν την ψυχολογική κατάσταση του πάσχοντος προσφέροντάς του ένα σταθερό περιβάλλον. Η αξιολόγηση, λοιπόν, αποτελεί μια διαδικασία συλλογής και ερμηνείας πληροφοριών όσον αφορά στα εμπλεκόμενα άτομα και τις συνθήκες διαβίωσής τους.

Με το Πλαίσιο Εργοθεραπευτικής Πρακτικής (3η έκδοση) από τον ΑΟΤΑ αξιολογούνται οι κινητικές δεξιότητες και οι δεξιότητες πράξης του πάσχοντος για τον εντοπισμό πιθανής αδυναμίας μετακίνησης στον χώρο ή χειρισμού αντικειμένων. Είναι ιδιαίτερος σημαντικός ο έλεγχος των γνωστικών και αντιληπτικών ικανοτήτων, λόγω συχνής συνοσηρότητας της Πλάγιας Αμυατροφικής Σκλήρυνσης με τη μετωπιοκροταφική άνοια, καθώς δεν αποκλείεται η πιθανότητα αδυναμίας αναγνώρισης των οικείων προσώπων ή η ικανότητα κατανόησης και εκτέλεσης μιας αλληλουχίας εντολών. Συχνά, εστιάζεται η προσοχή και στη δυνατότητα ρύθμισης και διαχείρισης των συναισθημάτων, όπως η επιθυμητή ανταπόκριση στο πλήθος συναισθημάτων που δέχονται από τους ανθρώπους του περιβάλλοντός τους και ο έλεγχος έκφρασης των πιο έντονων συναισθημάτων. Όσον αφορά στις γνωστικές δεξιότητες, δίνεται έμφαση στην ικανότητα ιεράρχησης των αναγκών, την επιλογή των κατάλληλων μέσων για την ολοκλήρωση μιας δραστηριότητας και την κριτική σκέψη. Τέλος, δεν μπορεί να παραληφθεί ο έλεγχος ύπαρξης κοινωνικών δεξιοτήτων που συμβάλλουν στην ομαλή συμβίωση του ατόμου μέσα στην κοινωνία: α) συμμετοχή σε συνομιλία, β) δημιουργία διαπροσωπικών σχέσεων, γ) επίδειξη σεβασμού και δ) ανταλλαγή πληροφοριών.

Στην εργοθεραπευτική πρακτική χρησιμοποιούνται συνήθως και αξιολογητικά εργαλεία, πέρα από την προαναφερθείσα αλληλουχία ενεργειών. Με αυτό τον τρόπο καθορίζεται πιο εύκολα η κατάσταση και οι ανάγκες του πάσχοντος με σκοπό τον καλύτερο σχεδιασμό παρέμβασης. Για τον σχεδιασμό λαμβάνονται συνήθως υπόψιν πληροφορίες όπως η ηλικία, το επάγγελμα και το χρονικό διάστημα ύπαρξης των συμπτωμάτων. Η λειτουργικότητα του άτομου στους τομείς έργου αποτελεί προτεραιότητα για τον κλάδο της εργοθεραπείας. Σε αυτούς περιλαμβάνονται οι δραστηριότητες καθημερινής ζωής (ΔΚΖ), οι σύνθετες δραστηριότητες καθημερινής ζωής (ΣΔΚΖ), ο ύπνος, το παιχνίδι, ο ελεύθερος χρόνος, η εκπαίδευση, η εργασία και οι κοινωνικές δεξιότητες. Η αξιολόγηση, λοιπόν, της λειτουργικότητας σε αυτούς τους τομείς αποτελεί μέρος της θεραπευτικής διαδικασίας, καθώς ο εντοπισμός των ελλειμμάτων και η προσπάθεια εκπαίδευσης του ατόμου σε αυτά μπορούν να οδηγήσουν στο επιθυμητό αποτέλεσμα. Η βέλτιστη αξιολόγηση, επομένως, της λειτουργικότητας των πασχόντων στους τομείς έργου προϋποθέτει μια ολιστική προσέγγιση, η οποία περιλαμβάνει την παρατήρηση, τη συνέντευξη, τη λήψη ιστορικού και τη χρήση αξιολογητικών εργαλείων.

3.2.1 Αξιολογητικά εργαλεία ποιότητας ζωής

Μετά την υλοποίηση συστηματικών ανασκοπήσεων και μετα-αναλύσεων στα αξιολογητικά εργαλεία που χρησιμοποιούνται στην πρακτική μέχρι τώρα, εντοπίστηκαν εκείνα με τη μεγαλύτερη εγκυρότητα και αξιοπιστία. Ανάμεσα σε αυτά βρίσκεται το Ερωτηματολόγιο Αξιολόγησης της Αμυατροφικής Πλευρικής Σκλήρυνσης (Amyotrophic Lateral Sclerosis Assessment Questionnaire, ALSAQ-40 και η συντομότερη του έκδοση ALSAQ-5) και το Ερωτηματολόγιο Ποιότητας Ζωής Ειδικής Αμυατροφικής Πλευρικής Σκλήρυνσης (Amyotrophic Lateral Sclerosis Specific Quality of Life- Revised, ALSSQOL-R και την έκδοση Amyotrophic Lateral Sclerosis Specific Quality of Life- Short Form, ALSSQOL-SF). Το ALSAQ-40 μέσα από σαράντα ερωτήσεις αξιολογεί την ποιότητα ζωής των πασχόντων από ALS. Μέσα από μια διαδικασία βαθμολόγησης των προσωπικών τους ικανοτήτων στις εκάστοτε ερωτήσεις του εργαλείου αυτού συγκεντρώνεται ένα τελικό σκόρ από το 0 έως

και το 100. Όσο η τελική βαθμολογία πλησιάζει το 100, τόσο χαμηλότερη φαίνεται να είναι η ποιότητα ζωής των πασχόντων, ενώ όσο πιο κοντά στο 0 βρίσκεται τόσο καλύτερη είναι και η ποιότητα ζωής τους. Η ποιότητα ζωής μοιάζει να περιορίζεται από τη μείωση της σωματικής κινητικότητας, καθώς ο θεραπευόμενος δυσκολεύεται να εκτελέσει όλες τις απαραίτητες ενέργειες για την αυτοεξυπηρέτησή του, αλλά και από τη μειωμένη δυνατότητα έκφρασης και επικοινωνίας των συναισθημάτων του. Από την άλλη πλευρά, εντοπίστηκε μείωση της ποιότητας ζωής λόγω δυσφαγίας και δυσκαταποσίας, όχι όμως σε βαθμό ανάλογο με των προαναφερθέντων, αλλά σημαντικά μικρότερο. Το ALSAQ-5 είναι αντίστοιχο αξιολογητικό εργαλείο με το ALSAQ-40 αποτελούμενο από πέντε ερωτήσεις και πληροί όλα τα κριτήρια αξιοπιστίας και εγκυρότητας. (Jenkinson et al., 1999 ; Sanchez-Andrades et al., 2023) Το αξιολογητικό εργαλείο ALSSQOL-R αποτελεί ένα ερωτηματολόγιο πενήντα ερωτήσεων, σχεδιασμένο για το ALS και συμπληρώνεται ανεξάρτητα από τα άτομα. Σε καθένα από τα πενήντα βήματα αυτού του ερωτηματολογίου καλείται το άτομο να αποδώσει μια βαθμολογία από το 0 έως το 10, όπου το 10 υποδηλώνει μια κατάσταση επιθυμητή ενώ το 0 μια όχι και τόσο επιθυμητή. Η βαθμολογία αυτή εκφράζει την ποιότητα ζωής του πάσχοντος. Υπολογίζεται στο τέλος συνολική βαθμολογία που προκύπτει από τον μέσο όρο (Μ.Ο.) των μεμονωμένων βαθμολογιών. Οι ερωτήσεις του εργαλείου αυτού είναι χωρισμένες σε έξι θεματικές κατηγορίες για τις οποίες συγκεντρώνεται η τελική βαθμολογία ξεχωριστά και αθροιστικά. Οι κατηγορίες, λοιπόν, περιλαμβάνουν τα αρνητικά συναισθήματα που ενδεχομένως καλούνται να αντιμετωπίσουν οι πάσχοντες, την αλληλεπίδραση και τη συνύπαρξη με τους άλλους ανθρώπους, συγγενείς και μη, την οικειότητα (Intimacy), τη θρησκευτικότητα, την επιρροή των σωματικών συμπτωμάτων και, τέλος, τη λειτουργικότητα του βολβοειδούς. Η διαδικασία συμπλήρωσης του ερωτηματολογίου ALSSQOL-R είναι αρκετά εύκολη. Ολοκληρώνεται χωρίς ιδιαίτερη δυσκολία από τους περισσότερους πάσχοντες και απαιτεί την προσοχή τους για περίπου 15 με 20 λεπτά. Μπορεί να πραγματοποιηθεί είτε με χαρτί και μολύβι είτε διαδουκτικά με τη χρήση ηλεκτρονικού υπολογιστή. (Felgoise et al., 2011) Το ALSSQOL-SF ακολουθεί τη δομή και τη μεθοδολογία του ALSSQOL-R. Διαφοροποιείται μόνο στον αριθμό των ερωτήσεων που το αποτελούν, ο οποίος έχει περιορισθεί στις 20 ερωτήσεις, καθώς και στον απαιτούμενο χρόνο συμπλήρωσής του που έχει μειωθεί από τα 15 με 20 λεπτά στα 2 με 4 λεπτά. Παρ' όλες αυτές τις αλλαγές, δεν επηρεάστηκαν οι ψυχομετρικές ιδιότητες του συγκεκριμένου αξιολογητικού εργαλείου. (Felgoise et al., 2018)

3.2.2 Αξιολογητικά εργαλεία αγχωδών διαταραχών

Τα προαναφερθέντα αξιολογητικά εργαλεία διατηρούν μια ολιστική προσέγγιση για την ποιότητα ζωής των πασχόντων από ALS. Χρησιμοποιούνται, όμως, στην πρακτική και άλλα εργαλεία τα οποία εστιάζουν σε έναν συγκεκριμένο παράγοντα που θα μπορούσε να δυσκολεύει τους πάσχοντες, όπως το άγχος ή τον ύπνο. Συγκεκριμένα, για το άγχος σε συνδυασμό με την κατάθλιψη έχουν αναπτυχθεί δύο εργαλεία που αφορούν πληθυσμό με την παρούσα διάγνωση. Αυτά είναι το ALS-Depression-Inventory (ADI-12) και το State-Trait Anxiety Inventory (STAI). Τα αξιολογητικά εργαλεία που χρησιμοποιούνται σε γενικές γραμμές από τους ειδικούς για τον προσδιορισμό της κατάθλιψης και τους άγχους μπορεί να φανούν ελλιπή για τον συγκεκριμένο πληθυσμό, καθώς δε λαμβάνονται υπόψιν ορισμένες ειδικές παράμετροι που είναι αποτέλεσμα της νόσου. Επομένως, σε περίπτωση που θεωρηθεί απαραίτητη η χρήση ενός τέτοιου εργαλείου είναι προτιμότερη η επιλογή του ADI-12 ή του STAI. Το ADI-12 είναι ένα εργαλείο αποτελούμενο από 12 ερωτήσεις / στοιχεία, οι οποίες συμβάλλουν αξιόπιστα στον εντοπισμό καταθλιπτικών διαταραχών στους ασθενείς. Συχνά εφαρμόζεται προληπτικά στην πρωτοβάθμια φροντίδα υγείας. (Hammer et al., 2008) Από την άλλη, πλευρά το STAI αποτελείται από 20 ερωτήσεις για την αξιολόγηση των αγχωδών καταστάσεων του εξεταζόμενου και άλλες 20 ερωτήσεις για την αξιολόγηση χαρακτηριστικών της συμπεριφοράς που συνδέονται με το άγχος. Στο πρώτο σκέλος προσδιορίζεται η ψυχική κατάσταση του ερωτώμενου, καθώς καλείται να βαθμολογήσει από το 1 έως το 4 τα συναισθήματά του όσον αφορά εκφράσεις όπως «νιώθω ανασφάλεια», «είμαι ήρεμος», «είμαι σε ένταση, αγωνιώ». Στο δεύτερο σκέλος αυτού του ερωτηματολογίου τού ζητάται, αντίστοιχα, να βαθμολογήσει όχι πλέον καταστάσεις, αλλά το κατά πόσο διαθέτει ορισμένα χαρακτηριστικά, όπως «αγχώνομαι πολύ σε περιστάσεις που δεν το δικαιολογούν». Όσο μεγαλύτερη βαθμολογία συγκεντρωθεί στο τέλος, τόσο περισσότερο άγχος φαίνεται να έχει στη ζωή του το άτομο αυτό. (Spielberger et al., 1983 ; Knowles & Olatunji, 2020) Ορισμένες μελέτες αποδεικνύουν πως το συγκεκριμένο εργαλείο μπορεί να αποτελέσει παράγοντα για την πρόγνωση πιθανής δυσκολίας ή δυσφορίας τόσο του ασθενούς, όσο και του φροντιστή του κατά τα χρόνια (Greene et al., 2017).

3.2.3 Αξιολογητικά εργαλεία ποιότητας ύπνου

Πολύ συχνά τα άτομα που έχουν διαγνωστεί με ALS έρχονται αντιμέτωπα με δυσκολίες στον ύπνο, σε ποσοστό σημαντικά υψηλότερο σε σχέση με τα άτομα που δεν έχουν τη συγκεκριμένη διάγνωση. Περίπου οι μισοί από τους πάσχοντες διατηρούν κακή ποιότητα ύπνου, η οποία μεταβάλλεται ανάλογα με τη σοβαρότητα της πάθησης την εκάστοτε χρονική στιγμή, την ύπαρξη άγχους ή κατάθλιψης και το αίσθημα υπνηλίας τις ώρες εντός της μέρας. Για την καλή ποιότητα ύπνου μπορεί να φέρει ευθύνη και η μη τυπική λειτουργία των βολβικών μυών, κυρίως όταν παρατηρείται σημαντική μείωση στην ικανότητα κατάποσης. (Goudarzi et al., 2023) Σύμφωνα με μια ποιοτική μελέτη σχετικά με τις διαταραχές ύπνου σε πάσχοντες από ALS στους οποίους χορηγήθηκε ένα αξιολογητικό εργαλείο που λέγεται Δείκτης ποιότητας ύπνου του Pittsburgh (The Pittsburgh Sleep Quality Index, PSQI) αποδείχθηκε πως περισσότεροι από τους μισούς ασθενείς αντιμετώπιζαν προβλήματα κατά τον ύπνο. Από την άλλη πλευρά, ορισμένοι εμφανίζουν συμπτώματα υπνηλίας κατά τη διάρκεια της ημέρας, με αποτέλεσμα να μην είναι εύκολο να αποκοιμηθούν τις νυχτερινές ώρες. (Lucia et al., 2021) Το PSQI αποτελεί ένα ερωτηματολόγιο που έχει σχεδιαστεί για την αξιολόγηση της ποιότητας και των διαταραχών του ύπνου σε χρονικό διάστημα ενός μήνα. Οι ερωτήσεις που το απαρτίζουν χωρίζονται σε επτά επιμέρους ενότητες, στις οποίες περιλαμβάνονται η υποκειμενική ποιότητα του ύπνου, η διάρκειά του, η αποτελεσματικότητά του, η λανθάνουσα κατάστασή του, οι διαταραχές, η ανάγκη λήψης φαρμάκων και η δυσλειτουργία εντός της μέρας που οφείλεται στην υπνηλία ή στην έλλειψη ύπνου. Η τελική βαθμολογία του εργαλείου αυτού προκύπτει από το άθροισμα των βαθμολογιών των επτά κατηγοριών. (Buysse et al., 1989)

3.3 Σχεδιασμός παρέμβασης

Η Αμυοτροφική Πλευρική Σκλήρυνση αποτελεί μια προοδευτική νόσο για την αντιμετώπιση της οποίας δεν υπάρχει κάποια επίσημη θεραπεία. Οι παρεχόμενες

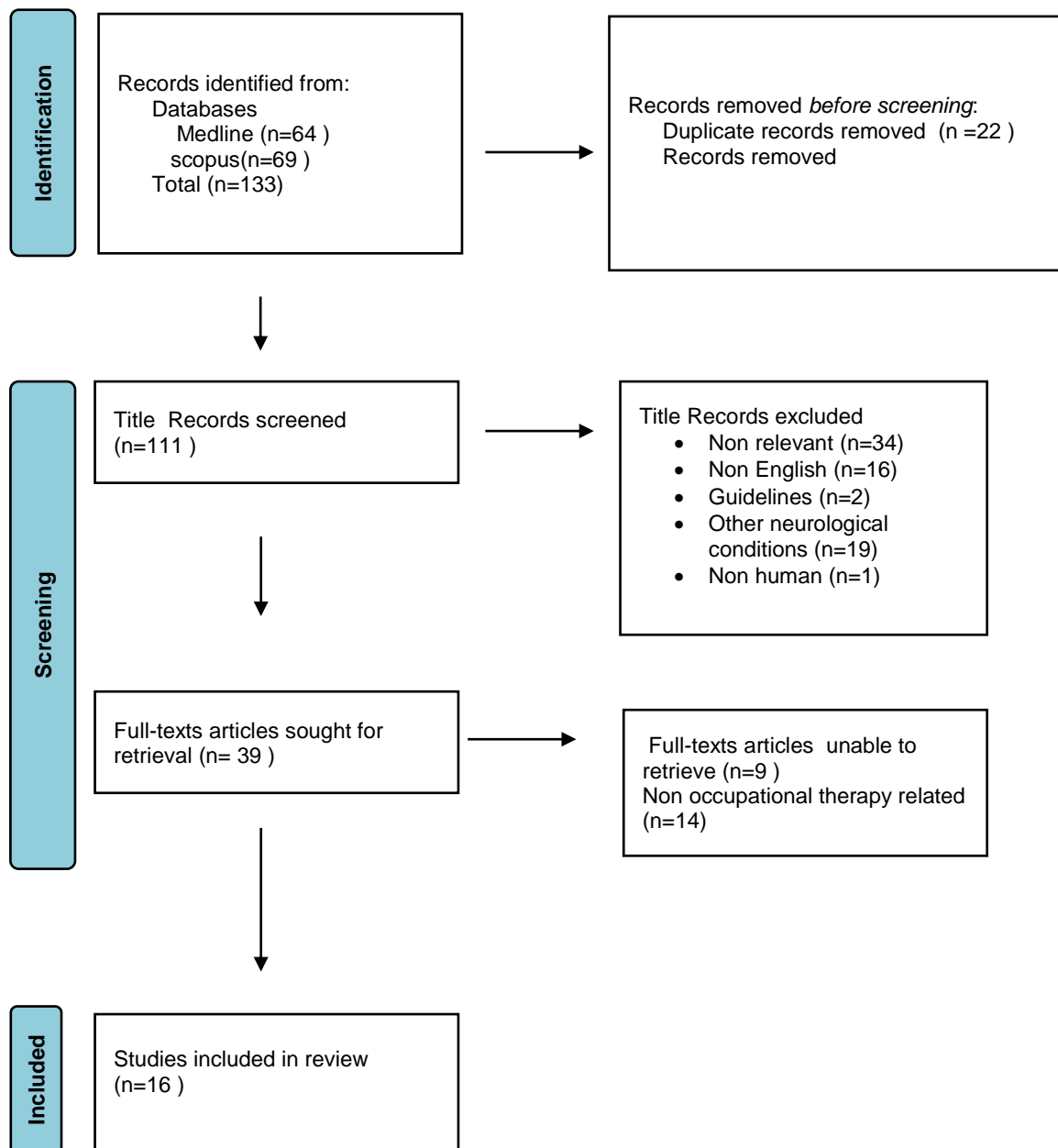
παρεμβάσεις έχουν ως στόχο τον περιορισμό του ρυθμού εξέλιξης των συμπτωμάτων και της επιβάρυνσης που αυτά προκαλούν στον οργανισμό, καθώς και τη βελτίωση της ποιότητας ζωής των πασχόντων από την στιγμή της διάγνωσης μέχρι και την κατάληξή τους. Οι παρεμβάσεις που επιλέγονται προς όφελος των πασχόντων οφείλουν να ακολουθούν μια πολυεπιστημονική σκοπιά. Η ολιστική αυτή προσέγγιση αποτελείται από παρεμβάσεις βασισμένες στις μέχρι τώρα γνωστές φαρμακευτικές αγωγές, σε αποκατάσταση εστιασμένη στο νευρικό σύστημα και όχι μόνο, αλλά και σε προγράμματα αντιμετώπισης των προκληθέντων συμπτωμάτων. Μεγάλη αξία έχουν τα οφέλη από την εφαρμογή αποκαταστασιακών παρεμβάσεων, εφόσον είναι εξατομικευμένες και θέτουν ως στόχο τους την ανεξαρτητοποίηση, την ασφάλεια και τη λειτουργικότητα των πασχόντων. Οι παρεμβάσεις αποκατάστασης αποτελούν πρότυπο για τη φροντίδα και την περίθαλψη που κρίνεται αναγκαίο να προσφέρεται σε αυτή την ομάδα ανθρώπων. Η προσοχή των επαγγελματιών διατηρείται συνεχώς στραμμένη στον πάσχοντα και στις ανάγκες του. Η αμφιβολία για την εξέλιξη της νόσου στον εκάστοτε ασθενή αποτελεί παράγοντα άγχους τόσο για τον ίδιο, όσο και για τους οικείους του. Η διάγνωση και μόνο της νόσου προκαλεί σύγχυση, καθώς έπονται σημαντικές αλλαγές στην καθημερινότητα όλων των εμπλεκομένων. Παρέχεται, λοιπόν, η κατάλληλη κλινική φροντίδα από έμπειρη διεπιστημονική ομάδα αποτελούμενη από ιατρούς, συνήθως φυσιάτρους και νευρολόγους, νοσηλευτές, εργοθεραπευτές, φυσικοθεραπευτές και ψυχολόγους. Γίνεται αντιληπτό πως η προσφορά των επαγγελματιών στους πάσχοντες δεν έγκειται στη θεραπεία, από την στιγμή που η παρούσα νόσος είναι γνωστό πως είναι ανίατη, αλλά στη φροντίδα προς τον συνάνθρωπο που δοκιμάζεται.

Υπάρχει η δυνατότητα χορήγησης φαρμακευτική αγωγής με σκοπό τον περιορισμό και την καθυστέρηση της εξέλιξης των συμπτωμάτων της νόσου. Η πιο διαδεδομένη φαρμακευτική αγωγή που θεωρείται εγκεκριμένη και εφαρμόζεται στις περισσότερες χώρες είναι η ριλουζόλη (Riluzole). Η δράση της φαίνεται να επιδρά θετικά στη διατήρηση της λειτουργικότητας του βολβού και των άκρων, ενώ δεν υπάρχουν αρκετά δεδομένα που να υποστηρίζουν τον περιορισμό της μυϊκής αδυναμίας (Miller et al., 2012). Το 2015 εγκρίθηκε για πρώτη φορά στις ΗΠΑ ένα ακόμη φάρμακο ονόματι Edaravone, το οποίο φαίνεται να περιορίζει σημαντικά τα προκαλούμενα συμπτώματα και αρχίζει σταδιακά να εφαρμόζεται όλο και πιο συχνά, καθώς γίνονται γνωστά τα οφέλη του. Είναι ένα

αντιοξειδωτικό που έγινε γνωστό μέσω της χορήγησής του σε πάσχοντες από εγκεφαλικό στην Ασία και συγκεκριμένα στην Ιαπωνία. Ο μηχανισμός με τον οποίο συμβάλλει στον περιορισμό της νόσου δεν είναι ακόμη πλήρως κατανοητός. (Writing Group & Edaravone (MCI-186) ALS 19 Study Group, 2017) Τέλος, η ταυρουρσοδιόλη (Taurursodiol) και το φαινυλοβουτυρικό νάτριο (Sodium Phenylbutyrate) έχουν χορηγηθεί τα τελευταία χρόνια, κάτω από συγκεκριμένες προϋποθέσεις, σε ασθενείς στον Καναδά και σύμφωνα με τα μέχρι τώρα δεδομένα επιφέρουν αντίστοιχα αποτελέσματα με τις προαναφερθείσες φαρμακευτικές αγωγές. (Johnson et al., 2022)

Προτείνεται έντονα από τους ειδικούς η διατήρηση ή η έναρξη συμμετοχής σε δραστηριότητες σωματικής άσκησης. Οι δραστηριότητες άσκησης μέτριας έντασης ενδείκνυνται για άτομα με ALS, καθώς δεν υπάρχει κίνδυνος επιδείνωσης της σωματικής τους κατάστασης σε συνδυασμό με τα συμπτώματα της νόσου. Χρειάζεται, όμως, ιδιαίτερη προσοχή, αφού οι υψηλής έντασης ασκήσεις προκαλούν σημαντική καταπόνηση στον οργανισμό, συνοδευόμενη από αίσθημα κόπωσης αρκετή ώρα μετά τη λήξη της άσκησης. Σε αυτή την περίπτωση, είναι πιθανή η πρόκληση βλάβης στους μυς λόγω υπερβολικής άσκησης. Η σωματική άσκηση που προτείνεται να κάνουν οι πάσχοντες δεν είναι σε θέση να ενδυναμώσει σημαντικά τους μυς, αλλά στοχεύει στον μέγιστο έλεγχο των μυών και για μεγαλύτερο χρονικό διάστημα. Για τον λόγο αυτό και δε συνιστάται έντονη σωματική δραστηριότητα. Αντιθέτως, η προβλεπόμενη σωματική άσκηση μπορεί να αποτελέσει μέσο ευεξίας, καθώς συμβάλλει στην αύξηση της ποιότητας του ύπνου και στην καλύτερη διάθεση. Η επιλογή ενός ομαδικού προγράμματος γυμναστικής, όπως η αεροβική ή η γυμναστική σε πισίνα, έναντι ενός ατομικού αποτελεί παρότρυνση, καθώς παράλληλα ενισχύεται η κοινωνική συμμετοχή και αλληλεπίδραση. Για όσους έχουν διαγνωστεί με ALS προτείνεται η έναρξη ασκήσεων με διατάξεις και αύξηση του εύρους της κίνησης κυρίως κατά το πρώτο χρονικό διάστημα μετά την επίσημη διάγνωση. Αυτό αποτελεί μια σημαντική ρουτίνα για την ευεξία των ατόμων, όχι μόνο των πασχόντων αλλά και των μη. Κλινικές μελέτες έχουν αποκαλύψει πως η εφαρμογή τέτοιων απλών ασκήσεων που επικεντρώνονται στη λειτουργικότητα βασικών αρθρώσεων του οργανισμού, όπως του ώμου και των γονάτων, προλαμβάνουν την εμφάνιση επώδυνου περιορισμού του εύρους κίνησης των αρθρώσεων. Το πρόγραμμα γυμναστικής που εφαρμόζεται στον εκάστοτε πάσχοντα χρήζει εξατομικευμένης τροποποίησης ανάλογα με την εξέλιξη της νόσου.

Συχνά στους πάσχοντες με ALS προτείνεται η χρήση βοηθημάτων και βοηθητικών συσκευών με σκοπό την πιο εύκολη προσαρμογή στις νέες ανάγκες της καθημερινότητας. Με το πέρασμα του χρόνου και καθώς εξελίσσεται η νόσος, απαιτείται συχνή επαναξιολόγηση των αναγκών για την προσαρμογή των ήδη υπαρχόντων βοηθημάτων ή τη χορήγηση νέων. Τα βοηθήματα που χρησιμοποιούνται συνήθως σε αυτές τις περιπτώσεις δεν είναι οικονομικά, επομένως αρκετές οικογένειες είναι δύσκολο να τα προμηθευτούν. Μπορούν, όμως, να απευθυνθούν σε ορισμένες ομάδες που συστάθηκαν για την υποστήριξη ασθενών και να δανειστούν από εκείνους τα βοηθήματα αυτά που θα συμβάλλουν στην ανεξαρτησία του πάσχοντος (Gladman et al., 2014). Μερικοί από τους πάσχοντες εκλαμβάνουν τη χρήση βοηθημάτων ως μια αρνητική συμβουλή, καθώς θεωρούν πως ηττώνται από τη νόσο. Παρ' όλα αυτά είναι σημαντικό να εξασφαλιστεί η λειτουργικότητα των ατόμων αυτών, η ανεξάρτητη μετακίνησή τους εντός και εκτός του σπιτιού, ακόμη και στην εργασία τους, εφόσον το επιθυμούν. Η βάδιση επηρεάζεται από τα αρχικά στάδια της νόσου. Η έλλειψη ισορροπίας μπορεί να οδηγήσει στην αυτόματη ανάπτυξη μοτίβων για την αντιστάθμιση των δυσκολιών, κάτι που όμως μπορεί να επιφορτίσει τον οργανισμό προκαλώντας μυοσκελετικό πόνο. Τα αντίστοιχα βοηθήματα είναι ικανά να προλαμβάνουν αυτού του είδους τις ανεπιθύμητες επιπτώσεις εφόσον εφαρμοστούν έγκαιρα, ενώ μπορούν να φανούν χρήσιμα και σε επόμενο στάδιο συμβάλλοντας στην προσπάθεια διαχείρισης των συμπτωμάτων. Ο εξοπλισμός που προτείνεται αποτελείται από βοηθήματα όπως τα αναπηρικά αμαξίδια και οι βακτηρίες με σκοπό τη βελτίωση της ανεξάρτητης μετακίνησης.



Πίνακας 1: Flowchart Diagram.

Μετά από ανάγνωση και μελέτη αυτών των ερευνών κατασκευάστηκε ένας πίνακας με σκοπό την ευκολότερη κατανόηση και επεξεργασία των προσφερόμενων δεδομένων.

Πίνακας 2: Αποτελέσματα μελετών						
Παρεμβάσεις						
Συγγραφείς	Τίτλος	Τομείς	Πληθυσμός	Ομάδα ελέγχου	Παρέμβαση	Αποτελέσματα
Raglio et al., 2016	Active music therapy approach in amyotrophic lateral sclerosis: a randomized-controlled trial	Άγχος, κατάθλιψη και μουσική	N=30	Οι ασθενείς χωρίστηκαν σε δύο ομάδες εκ των οποίων η πρώτη υποβλήθηκε σε συνδυασμό τυπικής φροντίδας και μουσικοθεραπείας ενώ η δεύτερη μόνο σε τυπική φροντίδα.	Η παρέμβαση με την μουσικοθεραπεία αποτελούνταν από 12 συνεδρίες (3 φορές την εβδομάδα από 30 λεπτά η κάθε μια). Η τυπική φροντίδα περιελάμβανε συνεδρίες εργοθεραπείας, φυσικοθεραπείας, λογοθεραπείας και ψυχολογικής υποστήριξης/ συμβουλευτικής.	Κατά την έναρξη των παρεμβάσεων δεν εντοπίστηκαν διαφορές μεταξύ των ομάδων στα κλινικά χαρακτηριστικά. Και στις δύο ομάδες παρουσιάστηκε σημαντική βελτίωση της ψυχολογικής τους κατάστασης με την πάροδο του χρόνου. Η πρώτη ομάδα έδειξε σημαντική βελτίωση, σύμφωνα με το MQoL-it, σε σχέση με τη δεύτερη ομάδα. Κατά το follow-up στην πρώτη ομάδα παρατηρήθηκε βελτίωση της ποιότητας ζωής, ενώ στην δεύτερη επιδείνωση.
Taule et al., 2024	A prospective study for using cognitive decline as a predictor for survival and use of feeding/ respirstory support for patients with motor neuron disease in Norway	Γνωστικά	N=40 αξιολογήθηκαν N=31 επιλέχθηκαν για συμπερίληψη	Οι ασθενείς μοιράστηκαν σε δύο ομάδες σύμφωνα με τις επιδόσεις τους στο ECAS-N (η μία ομάδα είχε πάσχοντες με φυσιολογική γνωστική λειτουργία, ενώ η δεύτερη με γνωστική έκπτωση)	Χορηγήθηκε στους συμμετέχοντες το γνωστικό τεστ ECAS-N κατά την πρώτη τους επίσκεψη. Μέσα από αυτό χαρτογραφούνται οι γνωστικές προκλήσεις λόγω νόσησης από ALS, ενώ έχει υποστεί πλήθος αξιολογήσεων. Η τιμή αποκλεισμού της συνολικής βαθμολογίας του τεστ υποδηλώνει την γνωστική εξασθένηση. Η απόφαση εφαρμογής βοηθημάτων λήφθηκε χωρίς την αξιοποίηση των αποτελεσμάτων του ECAS-N.	Η εξέλιξη της νόσου, με αυξημένο κίνδυνο θανάτου, ήταν συνηθέστερη σε πάσχοντες με γνωστική έκπτωση σε σύγκριση με εκείνους που διατήρησαν την γνωστική τους ικανότητα κατά τη διάρκεια της μελέτης. Οι γνωστικές ικανότητες των συμμετεχόντων δεν φάνηκε να επηρεάζουν την εφαρμογή βοηθημάτων. Η χρήση των βοηθημάτων δεν είχε επίδραση στο διάστημα διαβίωσης σε καμία από τις δύο ομάδες.
Sandstedt et al., 2018	Disability and Contextual Factors in Patients with Amyotrophic Lateral Sclerosis - A Three-Year Observational Study	Γνωστική εξασθένηση, κόπωση, άγχος, κατάθλιψη και πόνος	N=60 (n=102, Αποκλείστηκαν: 20 τελικού σταδίου, 11 με άνοια, 4 ξενόγλωσσοι, 19 αρνήθηκαν, 3 δεν ανταποκρίθηκαν)		Οι λήψη δεδομένων πραγματοποιήθηκε κατά την έναρξη (T1) και κάθε 6 μήνες (T2-T7) έως και 3 χρόνια μετά την έναρξη. Τα δεδομένα συλλέχθηκαν από το ιατρικό ιστορικό και από τυχαιοποιημένα ερωτηματολόγια σχεδιασμένα για την παρούσα μελέτη, που χορηγήθηκαν σε κατ' οίκον επισκέψεις. Κάθε επίσκεψη είχε διάρκεια περίπου δύομιση ώρες. Η σοβαρότητα της νόσου προσδιορίστηκε και ταξινομήθηκε σύμφωνα με το ALSFRS-R σε τρία επίπεδα. Η γνωστική ικανότητα αξιολογήθηκε με τη Γνωστική αξιολόγηση του Μόντρεαλ (MoCA), η κόπωση με την υποκλίμακα Checklist Individual Strength (CIS), το άγχος και η κατάθλιψη με την υποκλίμακα Hospital Anxiety and Depression Scale (HADS) και ο πόνος με την αριθμητική κλίμακα NRS.	Τα δεδομένα όσον αφορά την γνωστική εξασθένηση αποκλείστηκαν καθώς το 60-80% των συμμετεχόντων δεν ολοκλήρωσαν το αξιολογικό λόγω σωματικής αναπηρίας. Οι περισσότεροι απάντησαν στην υποκλίμακα κόπωσης CIS, οι μισοί εμφάνισαν κόπωση με υψηλότερο ποσοστό κατά τα πρώτα έτη. Σχεδόν όλοι ολοκλήρωσαν το HADS και ένας στους τέσσερις εμφάνισαν άγχος και κατάθλιψη στις T1 και T2. Στις εξετάσεις που ακολούθησαν το άγχος φάνηκε να μειώνεται ενώ η κατάθλιψη παρέμεινε στα ίδια ποσοστά. Ο πόνος προσδιορίστηκε από το 21-50% των πασχόντων ανάλογα με το χρόνο διεξαγωγής της εξέτασης. Οι περισσότεροι είχαν κλινικά συναφή πόνος, καθώς σημείωναν βαθμολογίες ≥ 4 στο τεστ NRS.
Mackenzie et al., 2016	Communication Technology and Motor Neuron Disease: An Australian Survey of People With Motor Neuron Disease	Υποστηρικτική τεχνολογία και επικοινωνία	N=79		Η παρούσα έρευνα με τεχνολογία 20 σημείων αποτελούνταν από: συσκευές επικοινωνίας (επιτραπέζιοι υπολογιστές, tablet), προμήθεια πληροφοριών (δίκτυο, μέσα κοινωνικής δικτύωσης) και μεθόδους επικοινωνίας (email, VoIP). Η κυρίως έρευνα αποτελούνταν από 18 ερωτήσεις κλειστού τύπου, με διαθέσιμο χώρο για επιπλέον σχόλια ελεύθερου κειμένου και 2 ερωτήσεις ανοικτού τύπου για απαντήσεις σε ελεύθερο κείμενο στο τέλος της έρευνας.	Συμφώνα με τα αποτελέσματα εντοπίστηκαν ομάδες ερωτηθέντων με διαφορετικές ανάγκες και προτιμήσεις όσον αφορά την τεχνολογία ως μέσο επικοινωνίας. Ορισμένοι την ενέταξαν απευθείας στην καθημερινότητά τους, προμηθευόμενοι τον κατάλληλο εξοπλισμό και ενισχύοντας τις δεξιότητες και την αυτοπεποίθησή τους. Άλλοι ήταν πρόθυμοι αλλά δεν είχαν ούτε την αυτοπεποίθηση ούτε τις δεξιότητες να χρησιμοποιήσουν την τεχνολογία. Τέλος, κάποιοι είχαν πρόσβαση σε εξοπλισμό, όμως, δεν ήταν πρόθυμοι να ασχοληθούν με την τεχνολογία.

Hanisch et al., 2015	Characteristics of pain in amyotrophic lateral sclerosis	Πόνος	N=46	N=46 άτομα με παρόμοια ηλικία και φύλο N=23 πάσχοντες με μυοτονική δυστροφία τύπου II	Το BPI, στη σύντομη μορφή του, αποτελεί ένα αυτοχορηγούμενο ερωτηματολόγιο με 9 στοιχεία που χορηγήθηκε για την αξιολόγηση της σοβαρότητας του πόνου (των προηγούμενων 24 ωρών) και της επίδρασής του στις δραστηριότητες καθημερινής ζωής. Ο πόνος βαθμολογήθηκε από 0 (καθόλου πόνος) έως το 10 (ο μέγιστος πόνος). Τέσσερις από τις ερωτήσεις ζητούσαν από τους ασθενείς να βαθμολογήσουν τον πόνο των προηγούμενων ωρών και τον τρέχοντα. Ο μέσος όρος αυτών των απαντήσεων αξιοποιείται για την εξαγωγή βαθμολογίας για τη σοβαρότητα του πόνου (PSS).	Σύμφωνα με την έρευνα αυτή, ο πόνος είναι ένα σχετικά συχνό σύμπτωμα το οποίο, όμως, επιδρά αρνητικά στην ποιότητα ζωής των πασχόντων. Ο πόνος αυτός που χρήζει αντιμετώπισης κατά τη νόσηση από ALS μπορεί να εμφανιστεί σε οποιοδήποτε στάδιο. Η θεραπεία του αναγνωρίζεται ως μια από τις σημαντικότερες πιυχές της ανακουφιστικής φροντίδας ως προς τη νόσο. Η διαφορετική αιτιολογία εμφάνισης του πόνου ενδέχεται να απαιτεί εξατομικευμένη προσέγγιση (όπως με αντικαταθλιπτικά ή αντιεπιληπτικά φάρμακα)
Trevisan et al., 2018	Efficacy of different interaction devices using non-immersive virtual tasks in individuals with Amyotrophic Lateral Sclerosis: a cross-sectional randomized trial	Υποστηρικτική τεχνολογία	N=30 πάσχοντες από ALS (n=18 άνδρες και n=12 γυναίκες)	N=30 υγιή άτομα με αντίστοιχη ηλικία και φύλο με τους πάσχοντες	Η έρευνα έχει τη μορφή παιχνιδιού στόχος του οποίου ήταν οι συμμετέχοντες να φτάσουν όσες φυσαλίδες εμφανίζονταν σε μια οθόνη υπολογιστή 11 ιντσών, που αποτελείται από 7 σειρές και 18 στήλες. Πραγματοποιήθηκε σύζευξη με τρεις διαφορετικές συσκευές. Κάθε ομάδα ξεκίνησε τη δοκιμασία με διαφορετική συσκευή και στη συνέχεια έγινε εναλλαγή με τις υπόλοιπες ώστε να χρησιμοποιήσουν όλοι και τις τρεις. Οι συσκευές ήταν ικανές χωρίς επαφή να καταγράφουν τις κινήσεις που εκτελούνται από τα άτομα σε τρεις διαστάσεις παρακολουθώντας την κίνηση.	Σύμφωνα με τη μελέτη, τα άτομα με ALS διευκολύνονταν περισσότερο με τη χρήση οθόνης αφής για την εκτέλεση των εργασιών τους σε υπολογιστή σε σχέση με συσκευές χωρίς φυσική επαφή. Είχαν, επίσης, την ικανότητα μεταφοράς της απόδοσης σε οθόνη αφής όταν χρησιμοποιούσαν συσκευή παρακολούθησης της κίνησης (χωρίς φυσική επαφή). Φαίνεται πως τα άτομα με μέτρια λειτουργική αναπηρία βρίσκουν ευκολότερες τις συσκευές με οθόνη αφής για τη βελτίωση/διατήρηση της απόδοσης της κινητικής εκτέλεσης και, επομένως, είναι ευκολότερη η προσαρμογή και η ενασχόληση με καθημερινές εργασίες χρησιμοποιώντας ένα σύστημα υπολογιστή.
Gibbons et al., 2013	The patient experience of fatigue in motor neurone disease	Κόπωση	N=10		Οι συμμετέχοντες έλαβαν μέρος σε μια εμπιστευτική ημιδομημένη συνέντευξη διάρκειας 15-45'. Πρώτο ζητούμενο ήταν η περιγραφή του αισθήματος της κόπωσης. Οι συνεντεύξεις καθοδηγούνταν κυρίως από τους συμμετέχοντες. Οι ερωτήσεις ήταν ανοιχτού τύπου και η δομή τους συγκεκριμένη με σκοπό την διερεύνηση τομέων κόπωσης, όπως: Λειτουργικοί περιορισμοί, γνωστικές επιδράσεις, ανάπτυξη κόπωσης, κοινωνικές επιδράσεις, αρνητικά συναισθήματα, μαθημένες απαντήσεις και ανακουφιστικοί παράγοντες.	Το βίωμα του πόνου διαφέρει σε κάθε πάσχοντα με νόσο του κινητικού νευρώνα, καθώς είναι πολυπαραγοντικός. Αντίστοιχα, εντοπίζονται διαφοροποιήσεις και στην αντίληψη της μυϊκής κόπωσης, κόπωσης ολόκληρου του σώματος και, σε μικρότερο ποσοστό, δυσκολίες στη συγκέντρωση. Κύριες εμπειρίες της κόπωσης αποτελούν η συνεχής εξάντληση και η εξαρτώμενη από τη μυϊκή χρήση αδυναμία. Σύμφωνα με τα δεδομένα, το αίσθημα συνεχούς εξάντλησης θα μπορούσε να εμφανιστεί ξεχωριστά από την εξαρτώμενη από τη χρήση αναστρέψιμη μυϊκή αδυναμία, που αποτελεί σημαντικό ζήτημα των πασχόντων. Η κόπωση ολόκληρου του σώματος ήταν συντριπτική και οδήγησε σε μεγάλες περιόδους ανάπαυσης.
Braga et al., 2018	The Role of Moderate Aerobic Exercise as Determined by Cardiopulmonary Exercise Testing in ALS	Σωματική άσκηση	N=48	G1(n=24) Πάσχοντες με ALS που έμεναν γύρω από το νοσοκομείο G2 (n=24) Πάσχοντες με ALS που έμεναν εκτός ορίου του νοσοκομείου	Οι ασθενείς στο G1 και G2 εφαρμόστηκε ένα τυπικό πρόγραμμα φροντίδας με καθημερινές ασκήσεις, όπως εύρους κίνησης, χαλάρωσης άκρων, ισορροπία κορμού και βάδιση. Όσο οι ασθενείς στο G2 εκτελούσαν το πρόγραμμα στο σπίτι ή σε άλλες μονάδες αποκατάστασης, οι ασθενείς του G1 παρέμεναν στην Μονάδα και εκτός από την τυπική φροντίδα έκαναν και αεροβική δύο φορές την εβδομάδα σε διάδρομο, με καθορισμένη ζώνη προπόνησης από το CPET.	Οι ασθενείς με ALS αν καταπονήσουν τους μυς τους μπορεί να προκαλέσουν ανεπανόρθωτη βλάβη. Η μέτριας έντασης άσκηση μπορεί να έχει ευεργετική επίδραση στην ισορροπία των ελεύθερων ριζών και να βελτιώσει τον οξειδωτικό μεταβολισμό των μυϊκών ινών, με πιθανή επίδραση στη διεγερτική τοξικότητα. Η προστασία από το οξειδωτικό στρες είναι υψίστης σημασίας καθώς στη νόσο αυτή οι κινητικοί νευρώνες είναι ιδιαίτερα ευαίσθητοι στην οξειδωτική βλάβη. Όλα αυτά υποστηρίζουν την άποψη πως η αερόβια άσκηση με έλεγχο της έντασης που ορίζεται από το CPET είναι ασφαλής και ωφέλιμη για ασθενείς που παρατείνουν τις περπατητικές δεξιότητες.

Clawson et al., 2018	A randomized controlled trial of resistance and endurance exercise in amyotrophic lateral sclerosis	Σωματική άσκηση	N=20		Οι συμμετέχοντες χωρίστηκαν τυχαία σε ομάδες που εφαρμόστηκαν ασκήσεις είτε αντίστασης είτε αντοχής είτε διάτασης/εύρους κίνησης (SROM: ασκήσεις που συνταγογραφήθηκαν για τους περισσότερους ασθενείς με ALS). Εφαρμόστηκε εξατομικευμένο πρόγραμμα ασκήσεων στο σπίτι σχεδιασμένο από τους επαγγελματίες υγείας. Τα κύρια μέτρα έκβασης ήταν η ανεκτικότητα στις ασκήσεις σε διάστημα 24 εβδομάδων.	Δεν υπήρξαν δεδομένα που να υποδηλώνουν πως οι ασκήσεις αντίστασης ή αντοχής ήταν επιβλαβείς σε σύγκριση με το SROM, ούτε να επιδεινώνουν βασικούς προγνωστικούς παράγοντες. Οι συμμετέχοντες στις ασκήσεις αντίστασης ή αντοχής φάνηκε πως ήταν λιγότερο επιρρεπείς στις πτώσεις. Γίνεται, λοιπόν, αντιληπτό πως αυτού του είδους οι ασκήσεις είναι σε θέση να περιορίσουν τον κίνδυνο σοβαρού τραυματισμού.
Sivaramakrishnan & Madhavan, 2019	Recumbent stepping aerobic exercise in amyotrophic lateral sclerosis: a pilot study	Σωματική άσκηση	N=9		Οι συμμετέχοντες πραγματοποίησαν μέτριας έντασης βηματισμό σε πλάγια θέση για 4 εβδομάδες. Η συλλογή των αποτελεσμάτων πραγματοποιήθηκε μετά από χορήγηση ερωτηματολογίου ικανοποίησης από τη συμμετοχή, αναθεωρημένης κλίμακας αξιολόγησης ALS (ALSFRS-R), κλινικές δοκιμές βάρδισης και αντοχής, κλίμακας βαρύτητας της κόπωσης, καταγραφής της κατάθλιψης και καταγραφής της διακρανιακής μαγνητικής διέγερσης μέσω δυναμικά προκλημένων κινήσεων (MEPs). Οι μετρήσεις συλλέχθηκαν κατά την έναρξη, μετά την παρέμβαση και στο follow-up μετά από 1 μήνα.	Οκτώ από τους συμμετέχοντες ολοκλήρωσαν τη μελέτη χωρίς ανεπιθύμητες παρενέργειες. Οι βαθμολογίες που συλλέχθηκαν από το ALSFRS-R δεν παρουσίαζαν σημαντικές διαφορές από εκείνες που συλλέχθηκαν μετά την παρέμβαση και κατά το follow-up. Δεν εντοπίστηκαν γενικότερα αξιοσημείωτες διαφορές για κανένα από τα κλινικά αποτελέσματα. Τα αποτελέσματα αυτής της προκαταρκτικής μελέτης επιβεβαιώνουν την ασφάλεια και την σκοπιμότητα εφαρμογής δώδεκα συνεδριών βηματισμού σε πλάγια θέση σε πάσχοντες με ALS.
Ferri et al., 2019	Tailored Exercise Training Counteracts Muscle Disuse and Attenuates Reductions in Physical Function in Individuals With Amyotrophic Lateral Sclerosis	Σωματική άσκηση	N=16	n =8, προπόνηση (3 φορές την εβδομάδα για 12 εβδομάδες) n=8, τυπική φροντίδα	Πραγματοποιήθηκε αξιολόγηση της μυϊκής ισχύος, της μέγιστης πρόσληψης οξυγόνου (και το όριο ανταλλαγής αερίων, GET, κατά τη διάρκεια μια καρδιοαναπνευστικής άσκησης, CPET), της μέγιστης δύναμης των εκτεινόντων μυών του γόνατος, τόσο πριν όσο και μετά τις 12 εβδομάδες. Χορηγήθηκαν, επίσης, οι δοκιμές "Timed Up and Go" (TUG) και "6-min walking" (6MWT). Πραγματοποιήθηκαν μετρήσεις και με την αναθεωρημένη κλίμακα αξιολόγησης ALS (ALSFRS-R), με την Severity Scale (ALS-SS) για τον προσδιορισμό της σοβαρότητας της νόσου και με το ερωτηματολόγιο McGill για την ποιότητα της ζωής.	Η παρούσα μελέτη επιβεβαιώνει πως η εφαρμογή ενός συνδυασμένου προγράμματος προπόνησης, που περιλαμβάνει μέτριας έντασης αεροβικές ασκήσεις αλλά και ενδυνάμωσης, είναι ασφαλής και ευεργετικά αποτελέσματα στη σωματική λειτουργία, σύμφωνα με το TUG, και στη στην αερόβια φυσική κατάσταση, σύμφωνα με το GET. Αυτά τα δεδομένα επιβεβαιώθηκαν καθώς τα αποτελέσματα των ALSFRS-R και ALS-SS διατηρήθηκαν σταθερά. Αντιθέτως, σε όσους δεν συμμετείχαν στο πρόγραμμα εμφανίστηκε μείωση στην βαθμολογία τους. Η φροντίδα του ALS απαιτεί μια ολοκληρωμένη προσέγγιση στην οποία περιλαμβάνεται η προπόνηση μέτριας έντασης, υπό αυστηρή παρακολούθηση των ειδικών, και παρέχει τη δυνατότητα διατήρησης της φυσικής λειτουργίας και της ποιότητας ζωής των πασχόντων.
Nobematsu & Takahashi, 2020	Timing of Communication Device Introduction Defined by ALSFRS-R Score in Patients with Amyotrophic Lateral Sclerosis	Επικοινωνία	N=92		Χορηγήθηκαν στους ασθενείς συσκευές AAC (όπως γραφή, πίνακες επικοινωνίας, έλεγχος διακόπτη και έλεγχος ματιών) και πραγματοποιήθηκε αξιολόγηση κατά την έναρξη, κατά τη επιλογή της κατάλληλης συσκευής και στο τέλος. Μεταξύ των ασθενών εσχεχθήσαν συνολικά 77 συσκευές, εκ των οποίων οι 14 ήταν γραφής, 27 πίνακες επικοινωνίας, 24 ελέγχου διακόπτη και 12 συσκευές ελέγχου μέσω των ματιών).	Η ALS είναι μια προοδευτική νόσος και χρειάζεται προσοχή στον προσδιορισμό της κατάλληλης χρονικής στιγμής για την εισαγωγή συσκευής βοηθητικής επικοινωνίας. Τα αποτελέσματα του ALSFRS-R συμβάλουν στον χρονικό αυτό προσδιορισμό. Η βαθμολογία που συγκεντρώνει ο εκάστοτε ασθενής κατά την έναρξη χρήσης μιας συσκευής διαφέρει ανάλογα την συσκευή. Εξαιρέση αποτελούν οι πίνακες επικοινωνίας και οι συσκευές ελέγχου διακόπτη.

Edge et al., 2020	Do pain, anxiety and depression influence quality of life for people with amyotrophic lateral sclerosis/motor neuron disease? A national study reconciling previous conflicting literature	Πόνος, διάθεση και ποιότητα ζωής	N=597		Υστερα από συναίνεση, οι συμμετέχοντες απάντησαν ένα ερωτηματολόγιο που περιείχε δημογραφικά και ειδικά για τη νόσο δεδομένα, όπως τη στιγμή της διάγνωσης. Χορηγήθηκε, επίσης, το World Health Organization Quality of life questionnaire (WHOQOL-BREF) που αξιολογεί την ποιότητα ζωής σε τέσσερις τομείς (σωματική υγεία, ψυχική υγεία, περιβάλλον και κοινωνικές σχέσεις), το Hospital Anxiety and Depression Scale for MND (mHADS) και τέλος, η αριθμητική κλίμακα αξιολόγησης του πόνου (NRS).	Γίνεται λόγος για τις δυσμενείς επιπτώσεις του πόνου, της κατάθλιψης και του άγχους στην ποιότητα ζωής των πασχόντων από ALS ή νόσο του κινητικού νευρώνα. Ο πόνος επιδρά περισσότερο στην σωματική παρά στην ψυχολογική ποιότητα ζωής. Η κατάθλιψη της επηρεάζει και τις δύο εξίσου, ενώ το άγχος σχετίζεται με μεγαλύτερο βαθμό με την ψυχολογική ποιότητα ζωής. Σύμφωνα με τις κατευθυντήριες γραμμές, η επιλογή χορήγησης αντικαταθλιπτικού μπορεί να επηρεαστεί από πρόσθετα συμπτώματα, όπως η ανησυχία.
Plowman et al., 2016	Discriminant Ability of the Eating Assessment Tool to Predict Aspiration in Individuals with Amyotrophic Lateral Sclerosis	Δυσφαγία	N=70		Οι ασθενείς με ALS έλαβαν μέρος σε μια μόνο συνεδρία αξιολόγησης, που τους ζητήθηκε να συμπληρώσουν το EAT-10. Υποβλήθηκαν σε τυχαίοποιημένη βιντεοφθοροσκοπική αξιολόγηση κατάποσης. Σύμφωνα με ένα τυπικό πρωτόκολλο κολλήθηκε ένα κέρμα με ταινία στο λαμό του ασθενούς για βαθμονόμηση της μέτρησης. Πραγματοποιήθηκαν και πλύγιες λήψεις όσο ο ασθενής ήταν καθισμένος στην εξεταστική καρέκλα και του χορηγήθηκε υγρό βάριο μετρημένο με σύριγγα ή κύπελλο με δοσομετρητή.	Η εφαρμογή του EAT-10 ενδείκνυται για την αξιολόγηση πασχόντων με ALS. Είναι ένα εύκολο και γρήγορο στη χορήγηση και στη βαθμολογία εργαλείο και προσφέρει χρήσιμες πληροφορίες σχετικά με τον κίνδυνο αναρρόφησης. Μπορεί να διακρίνει τους ασθενείς που έχουν ασφαλής και μη ασφαλής κατάποση καθώς και εκείνους που κινδυνεύουν ή όχι να πάθουν αναρρόφηση. Αποτελεί ένα χρήσιμο εργαλείο προσυμπτωματικού ελέγχου. Συνίσταται η χρήση του στις αντίστοιχες κλινικές για την συλλογή πληροφοριών σχετικά με την κατάποση και την κατάσταση των αεραγωγών σε ευπαθή πληθυσμό.
Donohue et al., 2023	Profiles of Dysarthria and Dysphagia in Individuals With Amyotrophic Lateral Sclerosis	Δυσαρθρία και δυσφαγία	N=88		Σε πάσχοντες με ALS χορηγήθηκε η κλίμακα ALSFRS-R, υποβλήθηκαν σε βιντεοφθοροσκόπηση και συμπλήρωσαν το Sentence Intelligibility Test (SIT) στη διάρκεια μια συνεδρίας. Περεταίρω αξιολογήσεις πραγματοποιήθηκαν χρησιμοποιώντας το Dynamic Imaging Grade of Swallowing Toxicity (DIGEST) και το SIT για της διερεύνηση της δυσφαγίας και της δυσαρθρίας.	Πραγματοποιήθηκε εξέταση και σύγκριση του σχετικού επιτολασμού των προφίλ διαταραχής της ομιλίας και της κατάποσης σε πάσχοντες με ALS κατά τη διάρκεια των ερευνητικών επισκέψεων. Ο συνολικός επιτολασμός της δυσφαγίας ήταν 68% και της δυσαρθρίας 78% στην παρούσα ομάδα. Μόνο το 13% των συμμετεχόντων εμφάνισε φυσιολογική ομιλία και κατάποση. Αυτές οι γνώσεις μπορούν να αξιοποιηθούν για τον προσδιορισμό της κατάλληλης χρονικής στιγμής για την έναρξη προληπτικών παρεμβάσεων.
Odachi et al., 2017	Efficacy of transdermal scopolamine for sialorrhea in patients with amyotrophic lateral sclerosis	Δυσφαγία και σιελόρροια	N=10	Οι ασθενείς μοιράστηκαν τυχαία σε δύο ομάδες.	Στη μια ομάδα χορηγήθηκαν αρχικά επιθέματα σκοπολαμίνης, ενώ στην άλλη επιθέματα εικονικού φαρμάκου για διάστημα μιας εβδομάδας. Μεσολάβησε διάστημα μίας κενής εβδομάδας και, στη συνέχεια, χορηγήθηκαν τα επιθέματα αντίθετα στις δύο ομάδες. Ο όγκος του σάλιου εκτιμήθηκε από το βάρος του στοματικού βαμβακερού ρολού που ήταν τοποθετημένο στον προθάλαμο του στόματος αμφοτερόπλευρα για πέντε λεπτά, αλλά και από τον όγκο της καθημερινής στοματικής αναρρόφησης.	Αύτη είναι η πρώτη μελέτη σχετικά με τη χρήση της σκοπολαμίνης. Παρατηρήθηκε σημαντική διαφορά στη μέση βαθμολογία της «σχετιζόμενης με τη σιελόρροια δυσκολία» ανάμεσα στις δύο ομάδες. Η σκοπολαμίνη φάνηκε να μειώνει περισσότερο τον όγκο της καθημερινής αναρρόφησης σε σχέση με το εικονικό φάρμακο, όπως και την παραγωγή σάλιου. Τα αποτελέσματα αυτής της μεθόδου έχουν επιβεβαιωθεί και η συχνότητα των ανεπιθύμητων ενεργειών φαίνεται να είναι περιορισμένη.

Η συγκρότηση διεπιστημονικής ομάδας για την παροχή βοήθειας και καθοδήγησης αποτελεί σημαντικό παράγοντα για τη θετική έκβαση της νόσου. Η ομάδα αυτή αποτελείται από ιατρό, νοσηλεύτη, εργοθεραπευτή, φυσικοθεραπευτή, ακόμη και κοινωνικό λειτουργό. Σε περιπτώσεις που είναι απαραίτητο, συμπεριλαμβάνονται κι άλλες ειδικότητες, όπως διατροφολόγοι, πνευμονολόγοι και ψυχολόγοι. Οι επιστήμονες αυτοί συχνά είναι εξειδικευμένοι και ευαισθητοποιημένοι στην παρηγορητική ή ανακουφιστική φροντίδα. Η αρμονική συνεργασία όλων αυτών των ειδικοτήτων αποτελεί σημαντική προϋπόθεση για την προαγωγή της υγείας. Η εμπειρία πάνω στην εξέλιξη της συγκεκριμένης νόσου επιτρέπει στους επαγγελματίες να καθοδηγούν τους ενδιαφερόμενους σχετικά με πιθανές δυσκολίες που θα κληθούν να αντιμετωπίσουν στο άμεσο μέλλον. Τα μέλη της ομάδας εντάσσουν τον πάσχοντα σε ένα εξατομικευμένο πρόγραμμα αποκατάστασης, ώστε με την κατάλληλη εκπαίδευση να είναι σε θέση να αξιοποιήσουν τις ικανότητες τους στο έπακρο, ανάλογα πάντα με τις επιπτώσεις της νόσου που επέλθουν. Η πολυπλοκότητα της νόσου απαιτεί μια ολιστική προσέγγιση με σκοπό την καλύτερη δυνατή αντιμετώπισή της. Οι παρεμβάσεις που εφαρμόζονται τροποποιούνται κατάλληλα από τους ειδικούς ανάλογα με το στάδιο της νόσου και τις ανάγκες του πάσχοντος. Μελέτες έχουν αποδείξει τη συσχέτιση της φροντίδας από διεπιστημονική ομάδα με την αύξηση του προσδόκιμου ζωής και τη βελτίωση των συνθηκών διαβίωσης (Van den Berg et al., 2005).

Η θεραπεία που προτείνεται στους πάσχοντες από τη διεπιστημονική ομάδα που τους πλαισιώνει είναι εξατομικευμένη και μπορεί να περιλαμβάνει τη χρήση φαρμάκων, χωρίς όμως αυτό να είναι απαραίτητο (Arbesman & Sheard, 2014). Οι παρεμβάσεις που προτείνονται συνήθως αφορούν τον έλεγχο της κόπωσης, τις γνωστικές ικανότητες του πάσχοντος καθώς και τη φυσική κατάσταση εστιάζοντας στην αναπνοή, στην ανεξάρτητη μετακίνηση και στη στάση του σώματος. Η αποκατάσταση στοχεύει στη μέγιστη δυνατή ανεξαρτητοποίηση των πασχόντων και στη διατήρηση ενός υψηλού βιωτικού επιπέδου από τη στιγμή που το ALS είναι μια ασθένεια για την οποία δεν υπάρχει θεραπεία, άρα και πλήρη ίασή της. Για τον λόγο αυτό, η αξία των αποκαταστασιακών παρεμβάσεων στη ζωή των πασχόντων θεωρείται αδιαμφισβήτητη.

Οι παρεμβάσεις που επιλέγονται από τους επαγγελματίες κατά τα αρχικά στάδια της νόσου εστιάζουν στη διατήρηση της καθημερινότητας ως έχει για μεγαλύτερο χρονικό

διάστημα. Πραγματοποιούνται εκπαιδεύσεις για τη διεκπαιρέωση δραστηριοτήτων από τους πάσχοντες με τη μικρότερη δυνατή κατανάλωση ενέργειας από τον οργανισμό και τη χρήση εξατομικευμένων ναρθήκων που υποστηρίζουν και διευκολύνουν τους πάσχοντες, ώστε να συμμετέχουν ενεργά σε δραστηριότητες που οι ίδιοι επιθυμούν. Σε μεταγενέστερο χρόνο επαναξιολογούνται τόσο οι ικανότητες, όσο και οι επιθυμίες των πασχόντων. Γίνονται οι κατάλληλες αλλαγές στο αποκαταστασιακό πρόγραμμα για την προσαρμογή του στα νέα δεδομένα και τροποποιούνται τα ήδη υπάρχοντα βοηθήματα, όπως οι νάρθηκες, ή προτείνονται νέα, συμβατά με τις πρόσθετες ανάγκες. Είναι προτιμότερο οι παρεμβάσεις που εφαρμόζονται να βοηθούν στη διαχείριση των προβλημάτων που αντιμετωπίζει στον παρόντα χρόνο ο εκάστοτε πάσχων και να μην παρέχεται το ίδιο θεραπευτικό πρόγραμμα σε όλους. Αξίζει να σημειωθεί πως οι θεραπείες αποκατάστασης που αφορούν πάσχοντες με ALS δεν εμφανίζουν σημαντικές ομοιότητες με τις αντίστοιχες θεραπείες που προτείνονται σε πάσχοντες με άλλες διαγνώσεις, όπως οι μυοσκελετικές, ορθοπεδικές κακώσεις κ.α.. Η Πλάγια Αμυοτροφική Σκλήρυνση αποτελεί μια νόσο με χαρακτηριστικές ιδιαιτερότητες, ανάμεσα στις οποίες βρίσκεται και η προοδευτική της φύση. Χρήζει ιδιαίτερης αντιμετώπισης και γι' αυτό απαιτείται η συμμετοχή εξειδικευμένου προσωπικού που είναι ενήμερο για την πολυπλοκότητά της.

Η εξέλιξη της νόσου στον κάθε πάσχοντα εμφανίζει κατά κύριο λόγο σημαντικές διαφορές, τροποποιώντας και τα εμφανιζόμενα συμπτώματα. Οι πάσχοντες που στα πρώτα στάδια της νόσου εμφανίζουν βολβικά συμπτώματα φαίνεται πως καλούνται να αντιμετωπίσουν πιο σύντομα προβλήματα κατά την επικοινωνία, ενώ η μυϊκή αδυναμία προκύπτει σε μεταγενέστερο στάδιο. Επομένως, ο σχεδιασμός της παρέμβασης οφείλει να ανταποκρίνεται πλήρως στις ανάγκες του πάσχοντος και ο χρόνος να προσαρμόζεται, ώστε να είναι εφικτός ο περιορισμός των συμπτωμάτων, καθώς και της εξέλιξής τους.

Η επερχόμενη μυϊκή αδυναμία που επηρεάζει το ανώτερο τμήμα του σώματος μπορεί να αφορά από δυσκολία στη διαχείριση των μυών της ωμικής ζώνης έως και έλλειψη ελέγχου των μυών του καρπού και της άκρας χείρας. Αυτό μπορεί να επηρεάσει τη συμμετοχή σε δραστηριότητες που απαιτούν λεπτή κινητικότητα των άνω άκρων, όπως το άνοιγμα μιας πόρτας και το άνοιγμα συσκευασιών με σκοπό τη σίτιση. Είναι δυνατή η παροχή κατάλληλων βοηθημάτων για τη διατήρηση της ανεξαρτησίας για μεγαλύτερο χρονικό διάστημα. Η συμβουλευτική ενός έμπειρου εργοθεραπευτή για την επιλογή των

κατάλληλων βοηθημάτων είναι καίριας σημασίας, καθώς δε χρειάζεται να επιβαρυνθεί οικονομικά η οικογένεια με βοηθήματα που δεν είναι αρκετά χρήσιμα.

3.3.1 Παρέμβαση για την αντιμετώπιση της κόπωσης

Η κόπωση είναι ένα από τα πιο συχνά εμφανιζόμενα συμπτώματα σε πάσχοντες από ALS και γενικότερα σε άτομα με διάγνωση για νόσου του κινητικού νευρώνα. Παρόλα αυτά αποτελεί το σύμπτωμα με τις λιγότερες μεθόδους αντιμετώπισης (Sandstedt et al. 2018). Σύμφωνα με τους Gibbons et al. (2013) η κόπωση στο ALS έχει οριστεί ως «αναστρέψιμη κινητική αδυναμία και αφορά σε ολόκληρο το σώμα, ενώ προκλήθηκε κυρίως από μυϊκή άσκηση και ανακουφίστηκε μερικώς από την ανάπαυση». Το αίσθημα της κόπωσης διαφέρει σημαντικά από την υπνηλία ή άλλες καταστάσεις που λόγω κούρασης εκλύουν τάση για ύπνο. Η κόπωση φαίνεται να επηρεάζει το σώμα στο σύνολό του και η παρουσία της δεν είναι μόνιμη. Η κόπωση σε έναν οργανισμό μπορεί να εκφραστεί ως ένα αίσθημα εξάντλησης που πλήττει όλο το σώμα, αλλά και ως μια αντικειμενική δυσκολία ανταπόκρισης των μυών σε κινητικά ερεθίσματα. Όμως, και στις δύο περιπτώσεις επηρεάζεται η αυτονομία του πάσχοντος σε δραστηριότητες καθημερινής ζωής.

Οι παρεμβάσεις που εφαρμόζονται συνήθως περιλαμβάνουν τη χρήση φαρμάκων, χωρίς όμως αυτό να είναι απαραίτητο. Οι φαρμακευτικές αυτές ουσίες κινητοποιούν το Κεντρικό Νευρικό Σύστημα ελαττώνοντας το αίσθημα κόπωσης. Σε αυτές περιλαμβάνονται η μοδαφινίλη και η κρεατίνη. Η πρώτη ενισχύει την έκκριση νορεπινεφρίνης και ντοπαμίνης στον οργανισμό, αυξάνοντας τη συγκέντρωση της ισταμίνης στον εγκέφαλο και συγκεκριμένα στον υποθάλαμο (Ishizuka et al., 2008). Από την άλλη, η δεύτερη ευθύνεται για την αυξημένη παραγωγή ενέργειας κατά τη σωματική άσκηση, ενισχύοντας τη δύναμη των μυών και ελαττώνοντας την κόπωση (Kley et al., 2013). Οι παρεμβάσεις απουσία φαρμακευτικών σκευασμάτων περιλαμβάνουν τη σωματική άσκηση μέτριας έντασης, τη

βάδιση, καθώς και ακήσεις με βάρη σε περιπτώσεις όπου είναι εφικτό. Τίθεται συχνά το ερώτημα αν είναι ασφαλής η συμμετοχή σε δραστηριότητες με άσκησης.

3.3.2 Παρέμβαση για την διατήρηση/βελτίωση της σωματικής κατάστασης

Για πολλά άτομα η ενασχόληση με τη σωματική δραστηριότητα και τη φυσική άσκηση αποτελεί αναπόσπαστο κομμάτι της καθημερινότητάς τους. Σε αρκετές, όμως, περιπτώσεις που παραλείπεται, προτείνεται για τη βελτίωση και την προαγωγή της υγείας. Υπάρχουν αρκετές ασκήσεις που ενδείκνυνται για πάσχοντες με ALS και προσφέρουν τη σχετική ενδυνάμωση, βελτιώνουν το εύρος κίνησης των αρθρώσεων και ενισχύουν την ισορροπία τους. Η άσκηση μπορεί να αποτελέσει σημαντικό ενισχυτή τόσο της σωματικής, όσο και της ψυχικής υγείας των πασχόντων.

Οι αερόβιες ασκήσεις απαιτούν την κινητοποίηση των μεγαλύτερων μυϊκών ομάδων, οι οποίες καλούνται να ανταποκριθούν σε μια δυναμική δραστηριότητα. Αυτού του είδους οι ασκήσεις μέτριας έντασης είναι σε θέση να ενισχύσουν τη λειτουργία του μυοσκελετικού συστήματος, καθιστώντας τους πάσχοντες ικανούς να αυτοεξυπηρετηθούν (Braga et al., 2018). Παράλληλα, ο καλύτερος έλεγχος των μυών συμβάλλει στον περιορισμό της σπαστικότητας. Η σωματική δραστηριότητα απαιτεί ενέργεια. Επομένως, ο οργανισμός εκμετάλλευεται τις διαθέσιμες ώρες ξεκούρασης και ύπνου στο έπακρο. Οι ασκήσεις που επιλέγονται οφείλουν να μη θέτουν τους συμμετέχοντες σε κίνδυνο από κάποιον επικείμενο τραυματισμό και γι' αυτό πραγματοποιούνται αυστηρά σε ασφαλές πλαίσιο. Κατά την έναρξη συμμετοχής σε αερόβιες ασκήσεις, πραγματοποιούνται τα αντίστοιχα προγράμματα δύο ή τρεις φορές την εβδομάδα με διάρκεια περίπου 10 λεπτών. Εφαρμόζονται οι ανάλογες τροποποιήσεις σύμφωνα με τους στόχους και την αντοχή του πάσχοντος. Τα οφέλη από τη συμμετοχή σε αυτά τα προγράμματα γίνονται αισθητά από τον πρώτο κιόλας μήνα, γεγονός που επιβεβαιώνεται από τα αποτελέσματα του εργαλείου ALSFRS-R (Sivaramakrishnan & Madhavan, 2019). Εάν ο συμμετέχοντας δε δύναται να μιλήσει χωρίς δυσκολία κατά το διάστημα της δραστηριότητας, τότε το πρόγραμμα είναι

αρκετά επιβαρυντικό και χρήζει τροποποίησης προς διευκόλυνσή του. Οι ασκήσεις υψηλής έντασης οφείλουν να αποφεύγονται, καθώς μπορεί να επιφέρουν αποτελέσματα που δεν είναι προς όφελος των συμμετεχόντων (Mahoney et al., 2010).

Δεν είναι λίγα τα οφέλη από τις ασκήσεις διατάσεων για τη βελτίωση και διατήρηση της ευκαμψίας. Η εφαρμογή αυτών των ασκήσεων συμβάλλει στη διαχείριση των μυϊκών συσπάσεων, ενώ παράλληλα είναι σε θέση να προλαμβάνει την εμφάνισή τους. (Lunetta et al., 2016) Οι διατάσεις κινητοποιούν και χαλαρώνουν τους μύες, περιορίζουν την πιθανή αύξηση της τάσης τους και κατ' επέκταση μειώνουν το αίσθημα πόνου. Η έναρξη δραστηριοτήτων ευκαμψίας είναι καλό να πραγματοποιείται από τα πρώτα στάδια της νόσου για τη διατήρηση της ικανότητας διεκπαιρέωσης πλήθους κινήσεων χρήσιμων στην καθημερινότητα. (Majmudar & Paganoni, 2014) Στην περίπτωση που ο πάσχοντας αντιμετωπίζει σημαντική δυσκολία στη διεκπαιρέωση αυτών των ασκήσεων λόγω μυϊκής αδυναμίας, είναι επιθυμητή και η συμμετοχή του φροντιστή στη δραστηριότητα για την παροχή κατάλληλης καθοδήγησης και υποστήριξης. Όταν η κινητική ικανότητα περιοριστεί σημαντικά και δεν επιτρέπει την πραγματοποίηση των διατάσεων, τότε προτιμάται η ορθοστάτηση από την πλήρη αποχή από τις δραστηριότητες. Συμπληρωματικά, προτείνεται και η εφαρμογή ναρθήκων κατά τις νυχτερινές ώρες για τη διατήρηση των αρθρώσεων του άκρου πόδα και της άκρας χείρας σε θέση ηρεμίας.

Όσον αφορά στην ενδυνάμωση των μυών του οργανισμού επιλέγονται ασκήσεις που απαιτούν την επαναλαμβανόμενη εκτέλεση μιας κίνησης, η οποία τους ενεργοποιεί στην προσπάθειά τους να αντισταθούν στη βαρύτητα. Αυτές οι ασκήσεις αποτελούν ανασταλτικό παράγοντα για την ελάττωση της μυϊκής δύναμης, καθώς και για την έκπτωση των λειτουργικών ικανοτήτων. (Ferri et al., 2019) Χρειάζεται προσοχή στην ένταση των ασκήσεων που εφαρμόζονται. Οι πλέον απαιτητικές ασκήσεις μπορούν να εξασθενήσουν και να κουράσουν τον οργανισμό. Ιδανικά, τα βάρη που επιλέγονται σε αυτές τις ασκήσεις χρειάζεται να συμβαδίζουν με το βάρος που μπορεί να σηκώσει ο πάσχοντας χωρίς δυσκολία σε μια άσκηση με 20 επαναλήψεις. Κάθε άσκηση, συνήθως, αποτελείται από 10 επαναλήψεις, ενώ για την ολοκλήρωση του προγράμματος γυμναστικής πραγματοποιούνται δύο με τρία σετ. Ένα πρόγραμμα γυμναστικής με μετρίως έντασης ασκήσεις αποτελεί θετικό παράγοντα για τον περιορισμό του ρυθμού εξέλιξης της νόσου, καθώς και για την αύξηση του χρόνου διαβίωσης (Carreras et al., 2010).

Τέλος, επιλέγονται και ασκήσεις που εστιάζουν στη βελτίωση της ισορροπίας. Οι ασκήσεις αυτές μπορεί να διαφέρουν ανάλογα με την προσέγγιση του ειδικού που σχεδιάζει το πρόγραμμα, όμως, δεν αποκλίνουν από τον στόχο που αφορά την εκπαίδευση της ισορροπίας. Με αυτό τον τρόπο, μειώνεται ο κίνδυνος τραυματισμού λόγω έλλειψης ισορροπίας και άρα πτώσης. Για τον περιορισμό των πτώσεων είναι προτιμότερη η επιλογή ασκήσεων που απαιτούν δύναμη και αντίσταση, παρά οι ασκήσεις για τη βελτίωση του εύρους της κίνησης ή οι διατάσεις (Clawson et al., 2018).

Όλες αυτές οι δραστηριότητες μπορούν να συμβάλουν θετικά στην εξέλιξη της νόσου και να ενισχύσουν τον πάσχοντα με τις κατάλληλες ικανότητες. Αυτό επιτυγχάνεται με τη βοήθεια ενός ισορροπημένου προγράμματος ενδυνάμωσης των μυών και τη διατήρηση μιας καλής φυσικής κατάστασης (Drogy et al., 2001; Ferri et al., 2019). Τα προγράμματα αυτά μπορούν να πραγματοποιηθούν υπό την ευθύνη έμπειρων επαγγελματιών υγείας, όπως οι εργοθεραπευτές.

3.3.3 Παρέμβαση για τη διατήρηση της αναπνευστικής λειτουργίας

Τα μέχρι τώρα δεδομένα παρέχουν πληθώρα πληροφοριών σχετικά με τις νευρομυϊκές παθήσεις. Αυτές ευθύνονται για τη σταδιακή απώλεια ισχύος των μυών του σώματος οδηγώντας τον πάσχοντα σε αναπηρία. Ο περιορισμός της λειτουργικότητας των αναπνευστικών μυών είναι αυτός που επιδρά αρνητικά στη μεταφορά επαρκούς ποσότητας οξυγόνου σε όλους τους ιστούς του οργανισμού, που υπό φυσιολογικές συνθήκες θα επέτρεπε τη διατήρηση της ζωής. Επομένως, η αναπνευστική ανεπάρκεια που προκαλείται λόγω της ελλιπούς λειτουργικότητας του διαφράγματος και λοιπών μυών του αναπνευστικού συστήματος αποτελεί μια από τις κύριες αιτίες κατάληξης των πασχόντων από νευρομυϊκές ασθένειες. Συμπτώματα της αναπνευστικής ανεπάρκειας αποτελούν η δυσκολία κατά την αναπνοή, η αύξηση της ταχύτητας των αναπνοών, η μη επαρκής λήψη ύπνου, η κόπωση κατά τη διάρκεια της ημέρας, ο βήχας, η εξασθένηση των γνωστικών ικανοτήτων, καθώς και η ανάγκη αξιοποίησης υποστηρικτικής τεχνολογίας.

Οι επαγγελματίες υγείας με στόχο την αύξηση του προσδόκιμου ζωής αυτών των ατόμων προτείνουν τη συμμετοχή σε προγράμματα εκπαίδευσης των μυών της αναπνοής, ώστε οι επιδράσεις της νόσου να μη γίνονται άμεσα εμφανείς. Τα προγράμματα αυτά πραγματοποιούνται, για να συμπληρώσουν και όχι για να αντικαταστήσουν τις προβλεπόμενες θεραπείες.

Μέσα από την εκπαίδευση των αναπνευστικών μυών (Respiratory Muscle Training, RMT) δίνεται έμφαση στην ενδυνάμωση και στην αύξηση της αντοχής τους. Η εκπαίδευση πραγματοποιείται ξεχωριστά για τους μύς της εκπνοής και της εισπνοής (Aslan et al., 2014). Η έναρξη εφαρμογής αυτού του είδους παρεμβάσεων ενδείκνυται να πραγματοποιηθεί από τη στιγμή της διάγνωσης μέχρι και την κατάληξη του πάσχοντος. Αποτελεί μια ασφαλή διαδικασία, η οποία εφαρμόζεται συχνά ακόμη και σε παιδιά. Οι συνεδρίες μπορούν να πραγματοποιηθούν τόσο στις κατάλληλες εγκαταστάσεις ενός ειδικού θεραπευτικού κέντρου, όσο και στον προσωπικό χώρο του πάσχοντος.

Οι αναπνευστικοί μύες δεν παρουσιάζουν διαφορές από τους υπόλοιπους μύς του ανθρώπινου σώματος. Επομένως, η εκγύμνασή τους υλοποιείται με αντίστοιχο τρόπο. (Romer et al., 2003) Οι ασκήσεις αυτές χρειάζεται να είναι επιλεγμένες με προσοχή, ώστε να εκπαιδεύονται οι κατάλληλοι μύες στην εκάστοτε περίπτωση. Έχει παρατηρηθεί αύξηση της δύναμης των μυών της εισπνοής όταν δίνεται έμφαση στην ένταση της άσκησης και όχι στην ταχύτητα εκτέλεσης των ασκήσεων. Από την άλλη, πλευρά οι ασκήσεις που εστιάζουν στην ταχύτητα και όχι στην ένταση φαίνεται να συμβάλλουν στην αύξηση της αντοχής. Στόχος των ασκήσεων αυτών είναι η αύξηση της χωρητικότητας των πνευμόνων και η ενδυνάμωση των αναπνευστικών μυών, ώστε οι πάσχοντες να είναι σε θέση να λειτουργούν ανεξάρτητα, να διατηρούν την ποιότητα ζωής τους στα βέλτιστα επίπεδα, αλλά και να μειωθούν οι επισκέψεις τους σε δομές υγείας λόγω αναπνευστικής δυσκολίας.

Καθώς η νόσος εξελίσσεται, πιθανότατα οι ασκήσεις ενδυνάμωσης των αναπνευστικών μυών να μην επαρκούν. Σε αυτή την περίπτωση εφαρμόζεται η μέθοδος του μη επεμβατικού αερισμού (Non-invasive ventilation, NIV) που περιλαμβάνει την υποστήριξη της αναπνοής απουσία χρήσης τεχνητών αεραγωγών μέσω επέμβασης, όπως η τραχειοστομία. Η μέθοδος αυτή πραγματοποιείται με τη χρήση συμπαγούς αναπνευστικής συσκευής με μάσκα. Αρχικά, προτείνεται να χρησιμοποιείται από τους πάσχοντες κατά τις

νυχτερινές ώρες. Η αποδοχή του δεν είναι δύσκολη, καθώς δεν εμφανίζει σημαντικές ιδιαιτερότητες ως μηχανήμα. Στόχος του εργοθεραπευτή στην προκειμένη περίπτωση είναι η παροχή συμβουλευτικής ως προς τη χρησιμότητα και το ρόλο της μάσκας, ενώ παράλληλα είναι σε θέση να παρέχει την κατάλληλη εκπαίδευση για την χρήση της. Η μέθοδος αυτή αξιοποιεί τον ήδη υπάρχοντα αέρα που υπάρχει στον χώρο χωρίς τη χορήγηση καθαρού οξυγόνου. Το καθαρό οξυγόνο μπορεί να φανεί επιβλαβές στους πάσχοντες από ALS, καθώς προσφέρει την απαιτούμενη ποσότητα περιορίζοντας την αντανακλαστική αναπνοή και, κατ' επέκταση, την αναπνευστική ώθηση. Το NIV είναι σε θέση να παρατείνει το χρονικό διάστημα διαβίωσης των πασχόντων έως και δεκατρείς μήνες βελτιώνοντας παράλληλα το βιωτικό τους επίπεδο (Berlowitz et al., 2016). Απαιτείται ένα εύλογο χρονικό διάστημα μέχρι ο πάσχοντας να συνηθίσει και να προσαρμοστεί στη χρήση του NIV. Η παροχή της κατάλληλης υποστήριξης από έμπειρη διεπιστημονική ομάδα μπορεί να συμβάλει σημαντικά στην πιο εύκολη και σύντομη προσαρμογή, ώστε να μην πραγματοποιηθεί η επιθυμία του πάσχοντος να διακόψει τη χρήση του μη επεμβατικού αερισμού. (Volanti et al., 2011) Η διεπιστημονική ομάδα οφείλει να εκπαιδεύσει όλους τους εμπλεκόμενους, ώστε αποφευχθούν τυχόν εμπόδια, όπως η δυσκολία διαχείρισης του μηχανήματος, ο φόβος για την ανάπτυξη διαταραχών του ύπνου και η επιλογή της κατάλληλης μάσκας, ώστε να μην είναι άβολη η χρήση της (Baxter et al., 2013).

Ως έσχατη λύση σε ορισμένες περιπτώσεις επιλέγεται ο επεμβατικός αερισμός (Invasive ventilation, IV). Καθώς η φύση της μεθόδου αυτής απαιτεί από τον πάσχοντα να έρθει αντιμέτωπος με μια επέμβαση, από την οποία θα χρειαστεί χρόνο για να αναρρώσει, δεν αποτελεί από τις πρώτες επιλογές των ειδικών για την αντιμετώπιση των δυσκολιών της αναπνευστικής λειτουργίας. Είναι μια αρκετά επώδυνη επέμβαση για τους πάσχοντες τόσο σωματικά, όσο και ψυχολογικά. Χρειάζεται έγκαιρη ενημέρωση και ψυχολογική προετοιμασία του πάσχοντος, καθώς αρκετοί είναι εκείνοι που δεν την αποδέχονται, αφού θεωρούν πως η ποιότητα ζωής τους θα υποβαθμιστεί σημαντικά μετά από μια τέτοια επιλογή.

3.3.4 Παρέμβαση για τη διατήρηση των γνωστικών ικανοτήτων

Ανάμεσα στο πλήθος συμπτωμάτων που οφείλονται στην Αμυοτροφική Πλευρική Σκλήρυνση περιλαμβάνεται και η έκπτωση των γνωστικών ικανοτήτων. Στις περιπτώσεις που το συγκεκριμένο σύμπτωμα κάνει την εμφάνισή του από τα αρχικά στάδια της νόσου φαίνεται να προμηνύει συντομότερο προσδόκιμο ζωής (Taule et al., 2024). Επομένως, είναι απαραίτητος ο σχεδιασμός και η επιλογή κατάλληλων παρεμβάσεων με σκοπό τη διατήρηση σταθερού γνωστικού επιπέδου. Με τον όρο αυτό γίνεται λόγος για δυσκολία στην κίνηση της γλώσσας και την ευχέρεια του λόγου, καθώς και στη μνήμη και την εκτελεστική ικανότητα. (Beeldman et al., 2016) Η ήπια γνωστική εξασθένηση ενέχει τον κίνδυνο είτε συννοσηρότητας με την άνοια σε μετέπειτα στάδιο της νόσου είτε σύγχυσης των δύο διαγνώσεων μεταξύ τους.

Σε μελέτες που πραγματοποιήθηκαν από εργοθεραπευτές σχετικά με τη γνωστική ικανότητα των πασχόντων από ALS φάνηκε πως οι παρεμβάσεις που επιλέχθηκαν να εφαρμοστούν είχαν σημαντικά αποτελέσματα. Στόχος αυτών ήταν η βελτίωση της μνημονικής ικανότητας, της προσοχής και του ρυθμού επεξεργασίας - σχεδιασμού μιας δράσης για την αντιστάθμιση των γνωστικών δυσκολιών. Δραστηριότητες που απαιτούν την απομνημόνευση λέξεων, συνήθως με χρήση εικόνων προς διευκόλυνση του πάσχοντος, συνέβαλαν θετικά στην εξάσκηση και βελτίωση της μνήμης, στη διατήρηση ενός καλού βιωτικού επιπέδου, καθώς και στην διαχείριση και αντιμετώπιση πιθανών καταθλιπτικών συμπτωμάτων. Είναι απαραίτητη η πραγματοποίηση περαιτέρω μελετών σχετικά με το παρόν θέμα, με σκοπό τον εντοπισμό επιπλέον θετικών αποτελεσμάτων από την εκπαίδευση γνωστικών ικανοτήτων.

Σε πάσχοντες από χρόνιες ασθένειες, όπως η ALS, για την επιλογή ορισμένων θεραπευτικών μέσων λαμβάνονται υπόψιν και οι ατομικές προτιμήσεις τους. Όμως, κατά πόσο η πιθανή έκπτωση των γνωστικών ικανοτήτων μπορεί να επηρεάσει τις επιθυμίες τους; Σύμφωνα με μια μελέτη που πραγματοποιήθηκε προ ολίγων ετών από τους Böhm et al. (2016) φάνηκε πως οι πάσχοντες με ήπια ή μέτρια γνωστική έκπτωση ήταν σε θέση να συμφωνήσουν συνειδητά με τις ιατρικές υποδείξεις και να ακολουθήσουν τις συμβουλές των ειδικών ως προς την καλύτερη πορεία της νόσου τους.

3.3.5 Παρέμβαση για τη διαχείριση της δυσαρθρίας

Η εμφάνιση της ALS με τα αρχικά συμπτώματα να επηρεάζουν τους βολβικούς μυς αφορά έναν στους πέντε πάσχοντες με τη συγκεκριμένη διάγνωση. Χαρακτηριστικό σύμπτωμα αυτής της υποκατηγορίας της ALS από τα πρώτα μόλις στάδια αποτελεί και η δυσαρθρία. (Swinnen & Robberecht, 2014; Donohue et al., 2023) Σύμφωνα με μελέτη που πραγματοποιήθηκε από τους Donohue et al., 2023 φαίνεται πως οι πάσχοντες με βολβική βλάβη έχουν 4,5 φορές υψηλότερη πιθανότητα να εμφανίσουν δυσαρθρία σε σχέση με τη δυσφαγία, χωρίς αυτό να επηρεάζει τη σοβαρότητα της νόσου. Παρόλα αυτά με την εξέλιξη της νόσου σχεδόν όλοι οι πάσχοντες θα κληθούν να την αντιμετωπίσουν. Το σύμπτωμα αυτό δυσχεραίνει την επικοινωνία των πασχόντων, οι οποίοι αδυνατούν να εκφράσουν τις ανάγκες και τις επιθυμίες τους. Η δυσαρθρία μπορεί να είναι αποτέλεσμα περιορισμένης λειτουργίας του εγκεφαλικού φλοιού που προκαλεί σπαστικότητα ή να οφείλεται στη μυϊκή ατροφία λόγω βολβικής βλάβης. (Beukelman et al., 2011) Αρχικά, παρατηρείται σταδιακή ελάττωση του ρυθμού ομιλίας ως αντιστάθμιση, προκειμένου να γίνονται κατανοητά τα λεγόμενα του πάσχοντος στους γύρω του. Σε επόμενο στάδιο, οπότε και η προοδευτικότητα της νόσου θα έχει πλήξει σε μεγαλύτερο βαθμό την ικανότητα του λόγου, επέρχεται ο μη κατανοητός λόγος και, τέλος, ο περιορισμός του. (Donohue et al., 2023) Για την αντιμετώπιση της δυσαρθρίας οι επαγγελματίες προβαίνουν στην εκμάθηση της βοηθητικής και της επαυξητικής επικοινωνίας τόσο στους ίδιους τους πάσχοντες, όσο και στους οικείους τους. Στα πρώτα στάδια της νόσου που η κινητικότητα των άκρων δεν έχει επηρεαστεί πλήρως, επιλέγεται συνήθως ένα βοήθημα, για παράδειγμα ένας πίνακας, ώστε να μπορεί ο πάσχοντας να επικοινωνεί με τους γύρω του. Με τη χρήση υψηλότερης τεχνολογίας, εφόσον μπορεί να χρησιμοποιηθεί χωρίς δυσκολία από τον πάσχοντα, επιλέγονται εφαρμογές που έχουν τη δυνατότητα μετατροπής ενός κειμένου που έχει πληκτρολογηθεί από τον ίδιο σε ηχητικό μήνυμα. Στην περίπτωση που η κινητικότητα έχει περιοριστεί σε τέτοιο βαθμό που δεν επιτρέπεται οποιαδήποτε κίνηση, προτείνεται η χρήση μιας συσκευής eye tracker/eye gaze, η οποία ανιχνεύει την κίνηση των ματιών και επιλέγει τα αντίστοιχα γράμματα που βλέπει στην οθόνη ο πάσχοντας με αποτέλεσμα να σχηματίζει τις λέξεις. Η εκπαίδευση γύρω από αυτά τα βοηθήματα για την αντιμετώπιση της δυσαρθρίας είναι πολύ σημαντική, καθώς χρειάζεται να γίνει γνωστός ο τρόπος

λειτουργίας τους, αλλά και η διαδικασία με την οποία μπορούν να προσαρμόζουν τα ήδη υπάρχοντα βοηθήματα, όσο εξελίσσεται η νόσος. Συχνά, το αίτημα των πασχόντων και των οικείων τους είναι η εκπαίδευση με ασκήσεις για την ενδυνάμωση των αντίστοιχων μυών, ώστε να διατηρηθεί η ικανότητα της ομιλίας για μεγαλύτερο χρονικό διάστημα. Αυτό, όμως, δεν είναι πάντοτε δυνατό. Συγκεκριμένα, δεν υπάρχουν τα κατάλληλα επιστημονικά δεδομένα που να υποστηρίζουν την αξία αυτών των ασκήσεων, όταν φαίνεται ότι επέρχεται περιορισμός της λειτουργικότητας του βολβού στην Αμυατροφική Πλευρική Σκλήρυνση (Plowman, 2015). Για αποφυγή κόπωσης, όσο υπάρχει περιορισμένη δυνατότητα ομιλίας, προτείνεται στους πάσχοντες να τη χρησιμοποιούν μόνο όταν είναι απαραίτητο ή να υιοθετήσουν στην καθημερινότητά τους τη μη λεκτική επικοινωνία, όποτε αυτό είναι εφικτό.

3.3.6 Παρέμβαση για τη διαχείριση της δυσφαγίας

Η δυσκολία στη λήψη τροφής αποτελεί μια σημαντική επίπτωση για τους πάσχοντες από ALS. Οφείλεται κυρίως στη σταδιακή εμφάνιση υποτονίας ή υπερτονίας των μυών της μάσησης. Επηρεάζεται, λοιπόν, η λειτουργικότητα της γλώσσας που είναι ένα ευκίνητο μύδωδες όργανο, των χειλιών, του οισοφάγου, του λάρυγγα και του φάρυγγα. Ως αποτέλεσμα αυτών, το 85% των πασχόντων θα έρθει αντιμέτωπο με τη δυσφαγία. (Plowman et al., 2016) Συνοδό σύμπτωμα αποτελεί και η σιελόρροια, η οποία μπορεί να προκαλέσει ακόμη και πνευμονία λόγω εισρόφησης. Το γεγονός αυτό μπορεί να αποβεί θανατηφόρο, καθώς ο οργανισμός του πάσχοντος είναι ήδη επιβαρυσμένος (Odachi et al., 2017).

Όσοι από τους πάσχοντες δε λαμβάνουν την απαιτούμενη ποσότητα τροφής ημερησίως έρχονται αντιμέτωποι με την αύξηση της πιθανότητας θανάτου κατά 1/3 περίπου για κάθε απώλεια βάρους που αντιστοιχεί στο 5% του αρχικού τους βάρους (Desport et al., 1999). Είναι, λοιπόν, κατανοητό πως η σημαντικότερη πρόληψη της δυσφαγίας είναι η αποτροπή απώλειας βάρους. Έτσι, όχι μόνο αντιμετωπίζεται η

δυσφαγία, αλλά παρατείνεται και η διάρκεια ζωής. Επομένως, η διατήρηση του βάρους αποτελεί ίσως τον βασικότερο στόχο του θεραπευτικού προγράμματος για τη φροντίδα του πάσχοντος. (Marin et al., 2011) Παρατηρείται πως τα άτομα αυτά παρουσιάζουν σημαντική αύξηση στη δαπανώμενη ενέργεια από τον οργανισμό ακόμη και σε κατάσταση ηρεμίας (Desport et al., 2001). Σύμφωνα με τις κατευθυντήριες γραμμές για τη φροντίδα των πασχόντων είναι επιτακτική η ανάγκη αξιολόγησης κάθε τρεις μήνες. Σε πρώτη φάση, η αξιολόγηση αυτή πραγματοποιείται με ερωτήσεις με σκοπό τον προσυμπτωματικό έλεγχο. (Miller et al., 2009) Σε αρκετές περιπτώσεις επιλέγεται η χορήγηση του Εργαλείου Αξιολόγησης Διατροφής 10 (EAT-10) που είναι ένα εύκολο στη χρήση εργαλείο και βοηθάει στη συλλογή όλων των απαραίτητων δεδομένων για τον προσυμπτωματικό έλεγχο, ενώ παράλληλα έχει τη διακριτική ικανότητα να προβλέπει την αναρρόφηση και τη διείσδυση στους πάσχοντες από τη νόσο (Plowman et al., 2016).

Κρίνεται αναγκαίο να τονιστεί πως η εμφάνιση της δυσφαγίας δεν παραπέμπει αυτόματα στην αδυναμία λήψης της τροφής από το στόμα. Ο εργοθεραπευτής είναι σε θέση να προτίνει τις κατάλληλες προσαρμογές για τη διευκόλυνση της σίτισης. Για την αποφυγή πνιγμού κατά τα αρχικά στάδια της δυσφαγίας εφαρμόζονται οι κατάλληλες τροποποιήσεις στην τροφή. Αυτές μπορεί να αφορούν τη σύστασή της: συνήθως επιλέγονται πιο ρευστές τροφές. Επιπλέον, η πιο όρθια στάση σώματος εκμηδενίζει την πιθανότητα εισρόφησης. Εάν παρατηρηθεί πως ακόμη και μετά από αυτές τις παρεμβάσεις οι πάσχοντες χάνουν βάρος, τότε οι ειδικοί προβαίνουν στην επιλογή της εντερικής διαστροφής. Γίνεται λόγος για τη γαστροστομία, η οποία είναι σε θέση να μειώσει τον κίνδυνο εισρόφησης, να περιορίσει τον ρυθμό εξέλιξης της νόσου και να αυξήσει το ποσοστό επιβίωσης (Miller et al., 2009). Ορισμένοι από τους πάσχοντες δεν αντιδρούν θετικά στη χρήση νέων μέσων, όπως η σίτιση με σωλήνα, είτε λόγω επιφύλαξης απέναντι στο διαφορετικό είτε επειδή δεν επιθυμούν να αφήσουν την ευχαρίστηση που προκαλείται μέσω της τροφής. Είναι, επομένως, σημαντικό τόσο οι πάσχοντες, όσο και οι οικείοι τους να ενημερώνονται για την πιθανότητα υποβολής σε τέτοιου είδους παρεμβάσεις εξ αρχής, ώστε να μεσολαβήσει ένα εύλογο χρονικό διάστημα και να συνειδητοποιήσουν την αξία και τη συμβολή όλων αυτών στην υγεία των πασχόντων. Οι επιθυμίες και οι προτιμήσεις τους οφείλουν να γίνονται σεβαστές.

3.3.7 Παρέμβαση για την αντιμετώπιση του πόνου

Συχνό φαινόμενο αποτελεί το αίσθημα του πόνου σε ανθρώπους που έρχονται αντιμέτωποι με κάποια ασθένεια. Έτσι και το ALS στις περισσότερες περιπτώσεις είναι υπεύθυνο για την εμφάνιση αυτού του συμπτώματος σε όσους νοσούν από αυτό. (Ganzini et al., 1999) Ο πόνος μπορεί να αποτελέσει παράγοντα επιδείνωσης της ποιότητας ζωής των πασχόντων, καθώς δυσχεραίνει τη συμμετοχή σε έργα. Ο περιορισμός αυτός οδηγεί συχνά στην εμφάνιση καταθλιπτικής συμπτωματολογίας (Pizzimenti et al., 2013). Ο πόνος, η κατάθλιψη και το άγχος φαίνεται να επηρεάζουν διαφορετικούς τομείς της ποιότητας ζωής (Chiò et al., 2017). Έχει αποδειχθεί η ύπαρξη συσχέτισης μεταξύ σωματικής και ψυχολογικής ποιότητας ζωής. Η σωματική ποιότητα ζωής σχετίζεται με τον πόνο, ενώ η ψυχολογική με την κατάθλιψη. Από την άλλη μεριά, όσον αφορά στο άγχος φαίνεται να σχετίζεται σε μεγαλύτερο βαθμό με την ψυχολογική και σε μικρότερο με τη σωματική ποιότητα ζωής (Edge et al., 2020).

Οι παράγοντες που προκαλούν το αίσθημα του πόνου ποικίλουν. Ενδεικτικά παραδείγματα αποτελούν οι κράμπες των μυών, η σπαστικότητα, η μειωμένη κινητικότητα των αρθρώσεων, οι συσπάσεις, ακόμη και η παρατεταμένη πίεση του δέρματος. Φαίνεται πως η συχνότητα και η ένταση με τις οποίες εμφανίζεται ο πόνος στους πάσχοντες έχει άμεση σχέση με το στάδιο της νόσου το οποίο διανύουν. Συγκεκριμένα, σε μεταγενέστερα στάδια παρατηρείται αύξηση του αισθήματος του πόνου και, κατ' επέκταση, μείωση της λειτουργικής κατάστασης του πάσχοντος. Πιο συχνά, οι πάσχοντες αναφέρουν πόνο στην πλάτη και στις αρθρώσεις, ενώ σε μικρότερο ποσοστό αναφέρουν πόνο στα άκρα. (Hanisch et al., 2015)

Ο αριθμός των μελετών γύρω από τους τρόπους αντιμετώπισης του πόνου στη νόσο αυτή είναι περιορισμένος. Επομένως, η συνηθέστερη επιλογή για την αντιμετώπισή του είναι οι μέθοδοι της ανακουφιστικής φροντίδας που εφαρμόζονται και στους πάσχοντες από καρκίνο, όπως ορίζεται στις κατευθυντήριες γραμμές του Παγκόσμιου Οργανισμού Υγείας (ΠΟΥ). Συνήθως τα φάρμακα που προτιμάται να χορηγούνται, σύμφωνα με τον ΠΟΥ, είναι τα μη στεροειδή αντιφλεγμονώδη για πόνο ήπιας έντασης.

Όταν πρόκειται για μέτριας έντασης πόνο, τα φάρμακα αυτά συνδυάζονται με πιο ήπια οπιοειδή, ενώ για ισχυρό πόνο χορηγούνται με ισχυρά οπιοειδή. Για την αντιμετώπιση του νευροπαθητικού πόνου μαζί με τα μη στεροειδή αντιφλεγμονώδη δύναται να χορηγηθούν και φάρμακα περιορισμού των σπασμών. Φαίνεται, όμως, πως είναι σημαντικός ο προσδιορισμός της προέλευσης και της έντασης του πόνου, ώστε να ληφθεί η καταλληλότερη φαρμακευτική αγωγή. Μερικά από αυτά τα φάρμακα είναι σε θέση να βοηθήσουν γενικότερα στην εξέλιξη της παρούσας νόσου, καθώς πέρα από τον πόνο μπορούν να προσφέρουν επιπλέον οφέλη. Τα οπιοειδή καταπραΰνουν τη δύσπνοια και περιορίζουν το αίσθημα του άγχους, ενώ άλλες ουσίες των φαρμάκων συμβάλλουν στη μείωση της σιελορροίας και στην απαλλαγή από καταθλιπτικές σκέψεις. Η χρήση ελεγχόμενης ποσότητας οπιοειδών παράλληλα με τον μη επεμβατικό αερισμό αποτελεί μια παρέμβαση με σημαντικά οφέλη που δε θέτει τη ζωή του πάσχοντος σε κίνδυνο. Σε ορισμένες περιπτώσεις επιλέγεται η χρήση βελονισμού, υπερήχων και μασάζ για τον περιορισμό του πόνου (Hanisch et al., 2015; Chiò et al., 2017).

3.3.8 Παρέμβαση για την αντιμετώπιση άγχους και κατάθλιψης

Η διάγνωση με ένα νόσημα μπορεί να επιφέρει σημαντικές επιπτώσεις στην ψυχολογία του πάσχοντος, πολλώ δε μάλλον όταν αυτή είναι ανίατη. Η δυσφορία όσον αφορά στην ψυχολογική του κατάσταση περιλαμβάνει αισθήματα άγχους και κατάθλιψης, με αποτέλεσμα να επιδρά αρνητικά στην καθημερινότητά του και, κατ'επέκταση, στην ποιότητα ζωής του, οδηγώντας συντομότερα στον θάνατο (Edge et al., 2020). Φαίνεται πως το 10-45% των ατόμων εμφανίζουν τέτοιου είδους συμπτώματα μετά τη διάγνωσή τους από την παρούσα νόσο, η εξέλιξη της οποίας επηρεάζεται από την ύπαρξή τους και δυσχεραίνει την αποκατάστασή της (Heidari et al., 2021). Δε βιώνουν όλοι οι πάσχοντες τα συμπτώματα αυτά με την ίδια ένταση. Η παρουσία τους μπορεί να χαρακτηριστεί ως ήπια, μέτρια ή σοβαρή και χρήζει εξατομικευμένης αντιμετώπισης. Η αγωνία και η αμφιβολία για το τι επιφυλάσσει το μέλλον και ποια θα είναι η πορεία της νόσου αποτελεί επιπλέον

ψυχική επιβάρυνση, η οποία μπορεί να εξισορροπηθεί με την κατάλληλη συμβουλευτική από ειδικό και την υποστήριξη του εκάστοτε κοινωνικού πλαισίου.

Στα αρχικά στάδια της νόσου επιλέγονται οι κατάλληλες ενέργειες αντιμετώπισης αυτών των συμπτωμάτων για τη βέλτιστη έκβασή της. Η γνώση και η εφαρμογή στρατηγικών διαχείρισης δύσκολων ψυχολογικών καταστάσεων συμβάλλει στη μείωση της πιθανότητας εμφάνισης κατάθλιψης και έντονου άγχους στους πάσχοντες. Η παρουσία τους μπορεί να καταβάλει τον πάσχοντα όχι μόνο ψυχολογικά αλλά και σωματικά, περιορίζοντας σημαντικά την ανεξαρτησία του, ενώ φαίνεται να συνδέεται εν μέρει και με τη γνωστική εξασθένηση. Για αυτό τον λόγο, είναι αναγκαία η άμεση αναγνώριση και παρέμβαση, με σκοπό την ψυχολογική ενίσχυση και ενδυνάμωσή του. Ανάμεσα στις μεθόδους αντιμετώπισης που προτείνονται συνήθως περιλαμβάνεται και η χορήγηση φαρμακευτικής αγωγής. Δεν είναι, όμως, λίγες οι φορές που επιλέγονται μη φαρμακευτικές παρεμβάσεις, όπως η γνωσιακή συμπεριφορική θεραπεία, καθώς φαίνεται να συμβάλλουν θετικά στην ψυχολογία των πασχόντων και να απομακρύνουν τη δυσφορία. (Sandstedt et al. 2018)

3.3.9 Παρέμβαση με την αξιοποίηση Υποστηρικτικής Τεχνολογίας

Η Υποστηρικτική Τεχνολογία μπορεί να συμβάλει στην ενίσχυση της ανεξαρτησίας του πάσχοντος, στη διευκόλυνση ολοκλήρωσης δραστηριοτήτων καθημερινής ζωής, στη βελτίωση της ποιότητας ζωής, καθώς και στη διατήρηση της ικανότητας επικοινωνίας (Mackenzie et al., 2016). Σε αυτή περιλαμβάνονται διάφορα αντικείμενα, μέρος εξοπλισμού ή συστήματα προϊόντων με στόχο την αύξηση, τη βελτίωση ή τη διατήρηση των λειτουργικών δυνατοτήτων των πασχόντων. Τα προϊόντα που προσφέρονται είναι είτε χαμηλής τεχνολογίας, όπως το αναπηρικό αμαξίδιο, είτε υψηλής τεχνολογίας όπου απαιτείται η παρουσία λογισμικού, όπως φορητός υπολογιστής, tablet και συσκευές ελέγχου του περιβάλλοντος.

Επομένως, η συμβολή της είναι πολύ σημαντική σε πλήθος τομέων ανάμεσα στους οποίους συγκαταλέγεται η μετακίνηση/μεταφορά και η επικοινωνία. Όσον αφορά στην επικοινωνία, η τεχνολογία μπορεί να φανεί ιδιαιτέρως χρήσιμη στη διατήρησή της κυρίως μέσω της επαυξητικής και εναλλακτικής επικοινωνίας. Απαιτείται, όμως, η επιθυμία του πάσχοντος να συνεργαστεί και να ευαισθητοποιηθεί σχετικά με την τεχνολογία. Οι επιστήμονες από την πλευρά τους, οφείλουν να συνυπολογίσουν τη μοναδικότητα του χαρακτήρα του εκάστοτε πάσχοντος, τα βιώματά του, τις πεποιθήσεις και τις αξίες του, καθώς και τις ικανότητές του. Με αυτόν τον τρόπο, θα είναι σε θέση να επιλέξουν το καταλληλότερο τεχνολογικό μέσο που θα εξυπηρετεί τις περισσότερες ανάγκες του και θα τον κάνει πιο ανεξάρτητο.

Συνήθως, η απώλεια της ικανότητας επικοινωνίας γίνεται αρκετά ξαφνικά, καθώς τα συμπτώματα δεν εμφανίζονται με την ίδια σειρά και, έτσι, οι πάσχοντες δεν είναι προετοιμασμένοι να την αντιμετωπίσουν. Όπως προαναφέρθηκε, η επαυξητική και εναλλακτική επικοινωνία είναι σε θέση να αναπληρώσουν τυχόν δυσκολίες που προκύπτουν λόγω της νόσου. Στοχεύουν στην επίτευξη της επικοινωνίας με οποιονδήποτε άλλο τρόπο πέρα από την ομιλία αξιοποιώντας συσκευές υψηλής τεχνολογίας. Ορισμένες συσκευές από αυτές διαθέτουν λογισμικό για τη σύνθεση ομιλίας πληκτρολογώντας με την κίνηση των ματιών, όπως είναι το *eyegaze* ή το *eyetracker* (Caligari et al., 2013), ενώ άλλες όπως αυτές της εικονικής πραγματικότητας (Virtual Reality, VR) προσφέρουν τη δυνατότητα τρισδιάστατης περιήγησης σε συνθήκες παρόμοιες με της πραγματικής ζωής όπου καλούνται να ανταπεξέλθουν σε κοινωνικές και λειτουργικές απαιτήσεις (Crocetta et al., 2018). Η επικοινωνία, και γενικότερα η αυτονομία, μπορεί να διατηρηθεί και με τη χρήση συσκευών χαμηλής τεχνολογίας, όπως συσκευές/πίνακες γραφής και πινακίδες επικοινωνίας, ενώ παράλληλα επιλέγεται και ο έλεγχος της χρήσης συσκευών μέσω διακόπτη. Ανάλογα με το εκάστοτε προϊόν, για την επιτυχή αξιοποίησή του απαιτείται η επιθυμία του πάσχοντος να συνεργαστεί, καθώς και η λειτουργικότητα των άκρων και η κινητικότητα των ματιών. (Nobematsu & Takahashi, 2020)

Οι δυσκολίες που αντιμετωπίζουν οι πάσχοντες όσον αφορά στην τεχνολογία έχουν να κάνουν με την εξοικείωσή τους απέναντί της, την περιορισμένη λειτουργικότητα των άκρων στην περίπτωση που χρειάζεται να πατήσουν κάποιο κουμπί, το κόστος για την αγορά αυτών των προϊόντων και, τέλος, την έλλειψη ενδιαφέροντος ενασχόλησης

(Mackenzie et al., 2016). Παρά τις δυσκολίες, η αξιοποίηση συσκευών υποστηρικτικής τεχνολογίας συμβάλλει στη σταθερότητα της ψυχικής αυτονομίας και την ενίσχυση της ψυχολογικής ευεξίας. Κατ' επέκταση, αποτελεί έναν παραγοντά ευνοϊκής έκβασης της νόσου δίνοντας στους πάσχοντες τη δυνατότητα να λαμβάνουν οι ίδιοι αποφάσεις για τη ζωή τους μέχρι και την τελευταία στιγμή (Trevizan et al., 2018).

3.3.10 Παρέμβαση με τη χρήση μουσικής

Οι Raglio et al. (2016) πραγματοποίησαν μια έρευνα με σκοπό τον έλεγχο της αποτελεσματικότητας της χρήσης μουσικής κατά τη θεραπευτική διαδικασία. Το μουσικό άκουσμα φαίνεται να επιδρά θετικά στην ψυχολογία των πασχόντων, καθώς περιορίζει τα συμπτώματα διαταραχών, όπως το άγχος και η κατάθλιψη, ενώ βοηθά και στη διαχείρισή τους. Δίνεται, επίσης, η δυνατότητα στους πάσχοντες, μέσω της μουσικής, να εκφράσουν συναισθήματα που κρατούν μέσα του φυλαγμένα, να τα επικοινωνήσουν, ώστε να τα αναγνωρίσουν και να τα αποδεχτούν. Η ικανότητα ελέγχου των νέων συναισθημάτων και καταστάσεων που απορρέουν από τη νόσο δίνει στον πάσχοντα μια αίσθηση ανεξαρτησίας και ασφάλειας, βελτιώνοντας τις συνθήκες διαβίωσής του.

Στη συγκεκριμένη έρευνα, οι πάσχοντες συμμετείχαν σε 12 συνεδρίες με χρήση μουσικής, σε διάρκεια ενός μήνα, ενώ η ομάδα ελέγχου πραγματοποίησε τις ίδιες συνεδρίες ακολουθώντας ένα αποκαταστασιακό πλάνο παρέμβασης. Τα αξιολογητικά εργαλεία που εφαρμόστηκαν τόσο πριν όσο και μετά τις παρεμβάσεις και στις δύο ομάδες, αποκάλυψαν σημαντική βελτίωση της ποιότητας ζωής σύμφωνα με το αντίστοιχο ερωτηματολόγιο.

3.3.11 Ανακουφιστική φροντίδα

Στην αντιμετώπιση ανίατων ασθενειών, στις οποίες ανήκει το ALS μαζί με τον καρκίνο, την άνοια, τη σκλήρυνση κατά πλάκας κτλ., σημαντική είναι η συμβολή της ανακουφιστικής ή παρηγορητικής φροντίδας (palliative care) (Meyer, 2021). Η ανακουφιστική φροντίδα δεν αντικαθιστά τη θεραπεία που ακολουθεί ο ασθενής, αλλά παρέχεται συμπληρωματικά με αυτή. Υπάρχουν διαθέσιμες θεραπείες με τη χρήση φαρμάκων που επεμβαίνουν στη νόσο και προσπαθούν να την επιβραδύνουν, καθώς η εξέλιξή της συνήθως είναι ραγδαία και οδηγεί σύντομα στον θάνατο. Σκοπός αυτής της συνεργασίας είναι η βελτίωση της ποιότητας ζωής των πασχόντων. (Shoesmith, 2023)

Στην Ελλάδα σήμερα δεν είναι ευρέως διαδεδομένη η ανακουφιστική φροντίδα. Εντοπίζεται, λοιπόν, μόνο μία επίσημη δομή παροχής τέτοιου είδους υπηρεσιών, η οποία ονομάζεται «Γαλιλαία». Ιδρύθηκε από τον Σεβασμιώτατο Μητροπολίτη Μεσογαίας και Λαυρεωτικής κ.κ. Νικόλαο και από τότε λειτουργεί υπό την αιγίδα και στήριξή του. Στη συγκεκριμένη δομή όλες οι υπηρεσίες παρέχονται εντελώς δωρεάν. Ειδικότερα, η ανακουφιστική φροντίδα εφαρμόζεται έγκαιρα από την αρχή της νόσου και συμπεριλαμβάνει τη διερεύνηση και διαχείριση δύσκολων συμπτωμάτων και επιπλοκών. Στοχεύει μέσα από την ολιστική προσέγγιση στη βελτίωση της ποιότητας ζωής σε όλη τη χρονική περίοδο της νόσου και την παράταση του χρόνου ζωής, όσο είναι δυνατόν. Εστιάζει μεμονωμένα στον εκάστοτε ασθενή και παρέχει εξατομικευμένη υποστήριξη ανάλογα με τις ανάγκες και τις επιθυμίες του. Παρέχεται ψυχολογική υποστήριξη, τόσο στον ίδιο τον πάσχοντα, όσο και στο οικογενειακό του περιβάλλον, εφόσον το επιθυμούν, ενώ παράλληλα τους εκπαιδεύει σε πρακτικά ζητήματα της καθημερινής ζωής. Στις υπηρεσίες που παρέχονται περιλαμβάνεται η φιλοξενία στον ξενώνα, κατ' οίκον επισκέψεις και συμμετοχή στο κέντρο ημερήσιας φροντίδας και απασχόλησης.

Φιλοξενείται κανείς στον ξενώνα στην περίπτωση που χρειάζεται ρύθμιση των συμπτωμάτων του και χρήζει άμεσης ιατροφαρμακευτικής βοήθειας. Επίσης, ενδείκνυται για την εκπαίδευση των πασχόντων και των οικείων τους ως προς την καλύτερη αντιμετώπιση της νόσου ή ακόμη και για την ολιγοήμερη ανάπαυλα των συγγενών. Τέλος, θεωρείται ένα ασφαλές και ήσυχο μέρος για την κατάληξη ασθενών τελικού σταδίου. Από

την άλλη πλευρά, όταν οι ασθενείς αδυνατούν να μετακινηθούν ή επιθυμούν να παραμείνουν στο σπίτι τους, έχουν τη δυνατότητα να λάβουν κατ' οίκον φροντίδα. Έτσι, δέχονται επισκέψεις στο σπίτι από κατάλληλα εκπαιδευμένο προσωπικό ιατρικών - παραϊατρικών ειδικοτήτων και κοινωνικών λειτουργών. Λειτουργεί παράλληλα και το κέντρο ημέρας (ΚΗΦΑ) για όσους από τους πάσχοντες, με ρυθμισμένα συμπτώματα νόσου, επιθυμούν να συμμετέχουν μια φορά την εβδομάδα στις ομαδικές δραστηριότητες που διοργανώνονται από τον εργοθεραπευτή.

Συμπεράσματα

Εν κατακλείδι, η Πλάγια Αμυοτροφική Σκλήρυνση αποτελεί μια νόσο δύσκολα διαχειρίσιμη. Τα συμπτώματά της δε γίνονται έγκαιρα αντιληπτά, με αποτέλεσμα να δυσχεραίνεται σημαντικά η καθημερινότητα του πάσχοντος και να επηρεάζεται ο χρόνος διαβίωσής του. Αν δε μεσολαβούσε ένα αξιόλογο χρονικό διάστημα από τη στιγμή της νόσησης μέχρι τη στιγμή της διάγνωσης, θα εφαρμοζόταν άμεση παρέμβαση και θα επερχόταν καλύτερη έκβαση της νόσου. Κατά μέσο όρο ο πάσχων οδηγείται στην κατάληξή του μέσα σε περίπου πέντε έτη. Η αιτιολογία της πάθησης δεν έχει διευκρινιστεί πλήρως. Όμως, η παρουσία της είναι υπεύθυνη για τον εκφυλισμό των ανώτερων και των κατώτερων κινητικών νευρώνων. Δεν έχουν πραγματοποιηθεί μέχρι τώρα επαρκείς μελέτες που να προσφέρουν όλες τις απαραίτητες γνώσεις σχετικά με τον μηχανισμό ανάπτυξης και λειτουργίας της και, κατ' επέκταση, θεραπείας της. Επομένως, οι επιστήμονες αξιοποιούν όσα μέσα έχουν στη διάθεσή τους για την υποστήριξη όλων όσοι έρχονται αντιμέτωποι μαζί της, πάσχοντες και μη. Σε αυτά περιλαμβάνονται φαρμακευτικές και μη φαρμακευτικές παρεμβάσεις. Η εργοθεραπεία εμπίπτει στο δεύτερο σκέλος και χωρίς τη βοήθειά της δεν θα μπορούσε να λειτουργήσει από μόνη της η φαρμακευτική αγωγή.

Η συμβολή της εργοθεραπείας στη διενέργεια των μη φαρμακευτικών παρεμβάσεων είναι αδιαμφισβήτητη. Οι εργοθεραπευτές αξιοποιώντας τεχνικές και μεθόδους του κλάδου είναι σε θέση να υποστηρίξουν σωματικά και ψυχολογικά τις ανάγκες των πασχόντων. Σωματικά, βοηθούν μέσω της εκπαίδευσης στη χρήση βοηθημάτων υποστηρικτικής τεχνολογίας. Επιπλέον, στοχεύουν στην αντιμετώπιση της κόπωσης και του πόνου και διατηρούν ή βελτιώνουν τη σωματική κατάσταση. Από την άλλη πλευρά, συμβάλλουν θετικά στη διατήρηση καλής ψυχολογικής κατάστασης μέσω της συμβουλευτικής, καθώς και μέσα από τη διαχείριση του άγχους και των καταθλιπτικών συμπτωμάτων. Τα παραπάνω έρχονται στην επιφάνεια λόγω της διάγνωσης της νόσου και της ξαφνικής ανακοίνωσης αυτής στον πάσχοντα. Διαταραχή της ψυχολογικής κατάστασης αναμένεται να εμφανιστεί τόσο στους ίδιους τους πάσχοντες, όσο και σε συγγενικά πρόσωπα, που θα κληθούν να τους φροντίζουν. Από τη στιγμή της διάγνωσης αναπτύσσεται ένα αίσθημα αβεβαιότητας το οποίο οφείλουν οι επαγγελματίες υγείας να περιορίσουν, ώστε να δημιουργηθεί για τους πάσχοντες το κατάλληλο υποστηρικτικό

περιβάλλον. Μόνο έτσι θα μπορέσουν να βρουν τη δύναμη να αντιμετωπίσουν όλες τις επερχόμενες δυσκολίες.

Βιβλιογραφία

- Alonso A, Logroscino G, Hernan MA (2010a). Smoking and the risk of amyotrophic lateral sclerosis: a systematic review and meta-analysis. *J Neurol Neurosurg Psychiatry* 81: 1249–1252.
- Alonso A, Logroscino G, Jick SS et al. (2010b). Association of smoking with amyotrophic lateral sclerosis risk and survival in men and women: a prospective study. *BMC Neurol* 10: 6.
- ALSuntangled Group, & Richard, B. (2021). ALSUntangled 55: vitamin E (α -tocopherol). *Amyotrophic lateral sclerosis & frontotemporal degeneration*, 22(1-2), 154–160.
- Arbesman, M., & Sheard, K. (2014). Systematic review of the effectiveness of occupational therapy-related interventions for people with amyotrophic lateral sclerosis. *The American journal of occupational therapy : official publication of the American Occupational Therapy Association*, 68(1), 20–26.
- Armon C (2004). Amyotrophic Lateral Sclerosis. In: LM Nelson, CM Tanner, SK Van Den Eeden et al. (Eds.), *Neuroepidemiology. From Principles to Practice*, Oxford University Press, Oxford.
- Aslan, G. K., Gurses, H. N., Issever, H., & Kiyani, E. (2014). Effects of respiratory muscle training on pulmonary functions in patients with slowly progressive neuromuscular disease: a randomized controlled trial. *Clinical rehabilitation*, 28(6), 573–581.
- Babić Leko, M., Župunski, V., Kirincich, J., Smilović, D., Hortobágyi, T., Hof, P. R., & Šimić, G. (2019). Molecular Mechanisms of Neurodegeneration Related to C9orf72 Hexanucleotide Repeat Expansion. *Behavioural neurology*, 2019, 2909168.
- Bakker, L. A., Schröder, C. D., van Es, M. A., Westers, P., Visser-Meily, J. M. A., & van den Berg, L. H. (2017). Assessment of the factorial validity and reliability of the ALSFRS-R: a revision of its measurement model. *Journal of neurology*, 264(7), 1413–1420.
- Baxter, S. K., Baird, W. O., Thompson, S., Bianchi, S. M., Walters, S. J., Lee, E., Ahmedzai, S. H., Proctor, A., Shaw, P. J., & McDermott, C. J. (2013). The initiation of non-invasive ventilation for patients with motor neuron disease: patient and carer perceptions of obstacles and outcomes. *Amyotrophic lateral sclerosis & frontotemporal degeneration*, 14(2), 105–110.
- Beeldman, E., Raaphorst, J., Klein Twennaar, M., de Visser, M., Schmand, B. A., & de Haan, R. J. (2016). The cognitive profile of ALS: a systematic review and meta-analysis update. *Journal of neurology, neurosurgery, and psychiatry*, 87(6), 611–619.
- Berlowitz, D. J., Howard, M. E., Fiore, J. F., Jr, Vander Hoorn, S., O'Donoghue, F. J., Westlake, J., Smith, A., Beer, F., Mathers, S., & Talman, P. (2016). Identifying who will benefit from non-invasive ventilation in amyotrophic lateral sclerosis/motor neurone disease in a clinical cohort. *Journal of neurology, neurosurgery, and psychiatry*, 87(3), 280–286.
- Beswick, E., Park, E., Wong, C., Mehta, A. R., Dakin, R., Chandran, S., ... & Pal, S. (2021). A systematic review of neuropsychiatric and cognitive assessments used in clinical trials for amyotrophic lateral sclerosis. *Journal of neurology*, 268, 4510-4521.
- Beukelman, D., Fager, S., & Nordness, A. (2011). Communication Support for People with ALS. *Neurology research international*, 2011, 714693.
- Böhm, S., Aho-Özhan, H. E., Keller, J., Dorst, J., Uttner, I., Ludolph, A. C., & Lulé, D. (2016). Medical decisions are independent of cognitive impairment in amyotrophic lateral sclerosis. *Neurology*, 87(16), 1737–1738.
- Boumenna, T., Scott, T. M., Lee, J. S., Palacios, N., & Tucker, K. L. (2021). Folate, vitamin B-12, and cognitive function in the Boston Puerto Rican Health Study. *The American journal of clinical nutrition*, 113(1), 179–186.
- Braga, A. C. M., Pinto, A., Pinto, S., & de Carvalho, M. (2018). The Role of Moderate Aerobic Exercise as Determined by Cardiopulmonary Exercise Testing in ALS. *Neurology research international*, 2018, 8218697.

- Buysse, D. J., Reynolds, C. F., 3rd, Monk, T. H., Berman, S. R., & Kupfer, D. J. (1989). The Pittsburgh Sleep Quality Index: a new instrument for psychiatric practice and research. *Psychiatry research*, 28(2), 193–213.
- Caligari, M., Godi, M., Guglielmetti, S., Franchignoni, F., & Nardone, A. (2013). Eye tracking communication devices in amyotrophic lateral sclerosis: impact on disability and quality of life. *Amyotrophic lateral sclerosis & frontotemporal degeneration*, 14(7-8), 546–552.
- Carreras, I., Yuruker, S., Aytan, N., Hossain, L., Choi, J. K., Jenkins, B. G., Kowall, N. W., & Dedeoglu, A. (2010). Moderate exercise delays the motor performance decline in a transgenic model of ALS. *Brain research*, 1313, 192–201.
- Chiò, A., Canosa, A., Gallo, S., et al. (2012). Pain in amyotrophic lateral sclerosis: a population-based controlled study. *Eur J Neurol* 19:551-555.
- Chiò, A., Logroscino, G., Traynor, B.J., Collins, J., Simeone, J.C., Goldstein, L.A., White, L.A. (2013). Global epidemiology of amyotrophic lateral sclerosis: A systematic review of the published literature. *Neuroepidemiology* 41: 118–130.
- Chiò, A., Mora, G., & Lauria, G. (2017). Pain in amyotrophic lateral sclerosis. *The Lancet. Neurology*, 16(2), 144–157.
- Clawson, L. L., Cudkowicz, M., Krivickas, L., Brooks, B. R., Sanjak, M., Allred, P., Atassi, N., Swartz, A., Steinhorn, G., Uchil, A., Riley, K. M., Yu, H., Schoenfeld, D. A., Maragakis, N. J., & neals consortium (2018). A randomized controlled trial of resistance and endurance exercise in amyotrophic lateral sclerosis. *Amyotrophic lateral sclerosis & frontotemporal degeneration*, 19(3-4), 250–258.
- Crocetta, T. B., de Araújo, L. V., Guarnieri, R., Massetti, T., Ferreira, F. H. I. B., De Abreu, L. C., & de Mello Monteiro, C. B. (2018). Virtual reality software package for implementing motor learning and rehabilitation experiments. *Virtual Reality*, 22, 199-209.
- DeJesus-Hernandez, M., Mackenzie, I. R., Boeve, B. F., Boxer, A. L., Baker, M., Rutherford, N. J., Nicholson, A. M., Finch, N. A., Flynn, H., Adamson, J., Kouri, N., Wojtas, A., Sengdy, P., Hsiung, G. Y., Karydas, A., Seeley, W. W., Josephs, K. A., Coppola, G., Geschwind, D. H., Wszolek, Z. K., ... Rademakers, R. (2011). Expanded GGGGCC hexanucleotide repeat in noncoding region of C9ORF72 causes chromosome 9p-linked FTD and ALS. *Neuron*, 72(2), 245–256.
- Desport, J. C., Preux, P. M., Truong, T. C., Vallat, J. M., Sautereau, D., & Couratier, P. (1999). Nutritional status is a prognostic factor for survival in ALS patients. *Neurology*, 53(5), 1059–1063.
- Desport, J. C., Preux, P. M., Magy, L., Boirie, Y., Vallat, J. M., Beaufrère, B., & Couratier, P. (2001). Factors correlated with hypermetabolism in patients with amyotrophic lateral sclerosis. *The American journal of clinical nutrition*, 74(3), 328–334.
- Devenney, E. M., Ahmed, R. M., & Hodges, J. R. (2019). Frontotemporal dementia. *Handbook of clinical neurology*, 167, 279–299.
- Donohue, C., Gray, L. T., Anderson, A., DiBiase, L., Wymer, J. P., & Plowman, E. K. (2023). Profiles of Dysarthria and Dysphagia in Individuals With Amyotrophic Lateral Sclerosis. *Journal of speech, language, and hearing research : JSLHR*, 66(1), 154–162.
- Drory, V. E., Goltsman, E., Reznik, J. G., Mosek, A., & Korczyn, A. D. (2001). The value of muscle exercise in patients with amyotrophic lateral sclerosis. *Journal of the neurological sciences*, 191(1-2), 133–137.
- Dutta, K., Thammisetty, S. S., Boutej, H., Bareil, C., & Julien, J. P. (2020). Mitigation of ALS pathology by neuron-specific inhibition of nuclear factor kappa B signaling. *Journal of Neuroscience*, 40(26), 5137-5154.
- Edge, R., Mills, R., Tennant, A., Diggle, P. J., Young, C. A., & TONiC study group (2020). Do pain, anxiety and depression influence quality of life for people with amyotrophic lateral sclerosis/motor neuron disease? A national study reconciling previous conflicting literature. *Journal of neurology*, 267(3), 607–615.

- Fang, H., Kang, J., & Zhang, D. (2017). Microbial production of vitamin B12: a review and future perspectives. *Microbial cell factories*, 16(1), 15.
- Felgoise, S. H., Feinberg, R., Stephens, H. E., Barkhaus, P., Boylan, K., Caress, J., Clawson, L. L., Elman, L., Goutman, S. A., McCluskey, L., Russell, J., Tiryaki, E., Weiss, M., & Simmons, Z. (2018). Amyotrophic lateral sclerosis-specific quality of life-short form (ALSSQOL-SF): A brief, reliable, and valid version of the ALSSQOL-R. *Muscle & nerve*, 58(5), 646–654.
- Felgoise SH, Walsh SM, Stephens HE, Brothers A, and Simmons Z. The ALS Specific Quality of Life-Revised (ALSSQOL-R) User's Guide. Version 1.0 (2011)
- Ferri, A., Lanfranconi, F., Corna, G., Bonazzi, R., Marchese, S., Magnoni, A., & Tremolizzo, L. (2019). Tailored Exercise Training Counteracts Muscle Disuse and Attenuates Reductions in Physical Function in Individuals With Amyotrophic Lateral Sclerosis. *Frontiers in physiology*, 10, 1537.
- Fitzgerald, K. C., O'Reilly, É. J., Fondell, E., Falcone, G. J., McCullough, M. L., Park, Y., Kolonel, L. N., & Ascherio, A. (2013). Intakes of vitamin C and carotenoids and risk of amyotrophic lateral sclerosis: pooled results from 5 cohort studies. *Annals of neurology*, 73(2), 236–245.
- Ganzini, L., Johnston, W. S., & Hoffman, W. F. (1999). Correlates of suffering in amyotrophic lateral sclerosis. *Neurology*, 52(7), 1434–1440.
- Garg, N., Park, S. B., Vucic, S., Yiannikas, C., Spies, J., Howells, J., Huynh, W., Matamala, J. M., Krishnan, A. V., Pollard, J. D., Cornblath, D. R., Reilly, M. M., & Kiernan, M. C. (2017). Differentiating lower motor neuron syndromes. *Journal of neurology, neurosurgery, and psychiatry*, 88(6), 474–483.
- Gargiulo-Monachelli GM, Janota F, Bettini M, et al. (2012). Regional spread pattern predicts survival in patients with sporadic amyotrophic sclerosis. *Eur J Neurol* 19:834-841.
- Georgouloupoulou, E., Fini, N., Vinceti, M., Monelli, M., Vacondio, P., Bianconi, G., Sola, P., Nichelli, P., & Mandrioli, J. (2013). The impact of clinical factors, riluzole and therapeutic interventions on ALS survival: a population based study in Modena, Italy. *Amyotrophic lateral sclerosis & frontotemporal degeneration*, 14(5-6), 338–345.
- Gibbons, C. J., Thornton, E. W., & Young, C. A. (2013). The patient experience of fatigue in motor neurone disease. *Frontiers in psychology*, 4, 788.
- Gladman, M., Dharamshi, C., & Zinman, L. (2014). Economic burden of amyotrophic lateral sclerosis: a Canadian study of out-of-pocket expenses. *Amyotrophic lateral sclerosis & frontotemporal degeneration*, 15(5-6), 426–432.
- Gordon, PH., (2013) Amyotrophic lateral sclerosis: an update for 2013 clinical features, pathophysiology, management and therapeutic trials. *Aging Dis* ;4:295–310
- Goudarzi, A., Agah, E., Ghajarzadeh, M., Jazani, M. R., & Sarraf, P. (2023). Clinical determinants of sleep quality in patients with amyotrophic lateral sclerosis. *Sleep & breathing = Schlaf & Atmung*, 10.1007/s11325-023-02853-w. Advance online publication.
- Govoni V, Cesnik E, Casetta I et al. (2012). Temporal trend of amyotrophic lateral sclerosis incidence in southern Europe: a population study in the health district of Ferrara, Italy. *J Neurol* 259: 1623–1631.
- Green R. (2017). Vitamin B12 deficiency from the perspective of a practicing hematologist. *Blood*, 129(19), 2603–2611.
- Greene, J., Cohen, D., Siskowski, C., & Toyinbo, P. (2017). The Relationship Between Family Caregiving and the Mental Health of Emerging Young Adult Caregivers. *The journal of behavioral health services & research*, 44(4), 551–563.
- Hammer, E. M., Häcker, S., Hautzinger, M., Meyer, T. D., & Kübler, A. (2008). Validity of the ALS-Depression-Inventory (ADI-12)--a new screening instrument for depressive disorders in patients with amyotrophic lateral sclerosis. *Journal of affective disorders*, 109(1-2), 213–219.
- Hanisch, F., Skudlarek, A., Berndt, J., & Kornhuber, M. E. (2015). Characteristics of pain in amyotrophic lateral sclerosis. *Brain and behavior*, 5(3), e00296.

- Hardiman, O., & van den Berg, L. H. (2017). Edaravone: a new treatment for ALS on the horizon?. *The Lancet. Neurology*, 16(7), 490–491.
- Heidari, M. E., Nadali, J., Parouhan, A., Azarafraz, M., Tabatabai, S. M., Irvani, S. S. N., Eskandari, F., & Gharebaghi, A. (2021). Prevalence of depression among amyotrophic lateral sclerosis (ALS) patients: A systematic review and meta-analysis. *Journal of affective disorders*, 287, 182–190.
- Hirtz D, Thurman DJ, Gwinn-Hardy K et al. (2007). How common are the “common” neurologic disorders? *Neurology* 68: 326–337.
- Homayouni Rad, A., Yari Khosroushahi, A., Khalili, M., & Jafarzadeh, S. (2016). Folate bio-fortification of yoghurt and fermented milk: a review. *Dairy Science & Technology*, 96, 427–441.
- Hong C. (2006). Thirty-six cases of pseudobulbar palsy treated by needling with prompt and deep insertion. *Journal of traditional Chinese medicine = Chung i tsa chih ying wen pan*, 26(3), 184–185.
- Hübbers, A., Weishaupt, J. H., & Ludolph, A. C. (2013). Genetik der amyotrophen Lateralsklerose [Genetics of amyotrophic lateral sclerosis]. *Der Nervenarzt*, 84(10), 1213–1219.
- Ikeda, K., Iwasaki, Y., & Kaji, R. (2015). Neuroprotective effect of ultra-high dose methylcobalamin in wobbler mouse model of amyotrophic lateral sclerosis. *Journal of the neurological sciences*, 354(1-2), 70–74.
- Ishizuka, T., Murakami, M., & Yamatodani, A. (2008). Involvement of central histaminergic systems in modafinil-induced but not methylphenidate-induced increases in locomotor activity in rats. *European journal of pharmacology*, 578(2-3), 209–215.
- Jenkinson, C., Fitzpatrick, R., Brennan, C., Bromberg, M., & Swash, M. (1999). Development and validation of a short measure of health status for individuals with amyotrophic lateral sclerosis/motor neurone disease: the ALSAQ-40. *Journal of neurology*, 246 Suppl 3, III16–III21
- Jésus, P., Fayemendy, P., Nicol, M., Lautrette, G., Sourisseau, H., Preux, P. M., Desport, J. C., Marin, B., & Couratier, P. (2018). Hypermetabolism is a deleterious prognostic factor in patients with amyotrophic lateral sclerosis. *European journal of neurology*, 25(1), 97–104.
- Johnson, S. A., Fang, T., De Marchi, F., Neel, D., Van Weehaeghe, D., Berry, J. D., & Paganoni, S. (2022). Pharmacotherapy for Amyotrophic Lateral Sclerosis: A Review of Approved and Upcoming Agents. *Drugs*, 82(13), 1367–1388.
- Kaji, R., Imai, T., Iwasaki, Y., Okamoto, K., Nakagawa, M., Ohashi, Y., Takase, T., Hanada, T., Shimizu, H., Tashiro, K., & Kuzuhara, S. (2019). Ultra-high-dose methylcobalamin in amyotrophic lateral sclerosis: a long-term phase II/III randomised controlled study. *Journal of neurology, neurosurgery, and psychiatry*, 90(4), 451–457.
- Kamel F, Umbach DM, Munsat TL et al. (2002). Lead exposure and amyotrophic lateral sclerosis. *Epidemiology* 13: 311–319.
- Kiernan, M. C., Vucic, S., Cheah, B. C., Turner, M. R., Eisen, A., Hardiman, O., Burrell, J. R., & Zoing, M. C. (2011). Amyotrophic lateral sclerosis. *Lancet (London, England)*, 377(9769), 942–955.
- Kim WK, Liu X, Sandner J et al. (2009). Study of 962 patients indicates progressive muscular atrophy is a form of ALS. *Neurology* 73: 1686–1692.
- Kley, R. A., Tarnopolsky, M. A., & Vorgerd, M. (2013). Creatine for treating muscle disorders. *The Cochrane database of systematic reviews*, 2013(6), CD004760.
- Knowles, K. A., & Olatunji, B. O. (2020). Specificity of trait anxiety in anxiety and depression: Meta-analysis of the State-Trait Anxiety Inventory. *Clinical psychology review*, 82, 101928.
- Kuncl R (Ed.), (2002). *Motor Neuron Disease*. WB Saunders, London.
- Lehman EJ, Hein MJ, Baron SL et al. (2012). Neurodegenerative causes of death among retired National Football League players. *Neurology* 79: 1970–1974.
- Liu, D., Ke, Z., & Luo, J. (2017). Thiamine Deficiency and Neurodegeneration: the Interplay Among Oxidative Stress, Endoplasmic Reticulum Stress, and Autophagy. *Molecular neurobiology*, 54(7), 5440–5448.

- Logroscino, G., Traynor, B.J., Hardiman, O., Chio, A., Couratier, P., Mitchell, J.D. (2008) Descriptive epidemiology of amyotrophic lateral sclerosis: new evidence and unsolved issues. *J Neurol Neurosurg Psychiatry* 79:6–11.
- Longinetti, E., & Fang, F. (2019). Epidemiology of amyotrophic lateral sclerosis: an update of recent literature. *Current opinion in neurology*, 32(5), 771–776.
- Longnecker MP, Kamel F, Umbach DM et al. (2000). Dietary intake of calcium, magnesium and antioxidants in relation to risk of amyotrophic lateral sclerosis. *Neuroepidemiology* 19: 210–216.
- Lucia, D., McCombe, P. A., Henderson, R. D., & Ngo, S. T. (2021). Disorders of sleep and wakefulness in amyotrophic lateral sclerosis (ALS): a systematic review. *Amyotrophic lateral sclerosis & frontotemporal degeneration*, 22(3-4), 161–169.
- Lunetta, C., Lizio, A., Sansone, V. A., Cellotto, N. M., Maestri, E., Bettinelli, M., Gatti, V., Melazzini, M. G., Meola, G., & Corbo, M. (2016). Strictly monitored exercise programs reduce motor deterioration in ALS: preliminary results of a randomized controlled trial. *Journal of neurology*, 263(1), 52–60.
- Mackenzie, L., Bhuta, P., Rusten, K., Devine, J., Love, A., & Waterson, P. (2016). Communications Technology and Motor Neuron Disease: An Australian Survey of People With Motor Neuron Disease. *JMIR rehabilitation and assistive technologies*, 3(1), e2.
- Mahoney, D. J., Rodriguez, C., Devries, M., Yasuda, N., & Tarnopolsky, M. A. (2004). Effects of high-intensity endurance exercise training in the G93A mouse model of amyotrophic lateral sclerosis. *Muscle & nerve*, 29(5), 656–662.
- Mandrioli, J., Malerba, S. A., Beghi, E., Fini, N., Fasano, A., Zucchi, E., De Pasqua, S., Guidi, C., Terlizzi, E., Sette, E., Ravasio, A., Casmiro, M., Salvi, F., Liguori, R., Zinno, L., Handouk, Y., Rizzi, R., Borghi, A., Rinaldi, R., Medici, D., ... ERRALS Group (2018). Riluzole and other prognostic factors in ALS: a population-based registry study in Italy. *Journal of neurology*, 265(4), 817–827.
- Marin, B., Beghi, E., Vial, C., Bernard, E., Lautrette, G., Clavelou, P., et al. (2016) Evaluation of the application of the European guidelines for the diagnosis and clinical care of amyotrophic lateral sclerosis (ALS) patients in six French ALS centres. *Eur J Neurol* ;23:787–95.
- Marin, B., Desport, J. C., Kajeu, P., Jesus, P., Nicolaud, B., Nicol, M., Preux, P. M., & Couratier, P. (2011). Alteration of nutritional status at diagnosis is a prognostic factor for survival of amyotrophic lateral sclerosis patients. *Journal of neurology, neurosurgery, and psychiatry*, 82(6), 628–634.
- Majmudar, S., Wu, J., & Paganoni, S. (2014). Rehabilitation in amyotrophic lateral sclerosis: why it matters. *Muscle & nerve*, 50(1), 4–13.
- McCormick, W. E., & Lee, J. H. (2002). Pseudobulbar palsy caused by a large petroclival meningioma: report of two cases. *Skull base : official journal of North American Skull Base Society ... [et al.]*, 12(2), 67–71.
- Mehta P, Antao V, KayeWet al. (2014). Prevalence of amyotrophic lateral sclerosis – United States, 2010–2011. *MMWR Surveill Summ* 63 (Suppl 7): 1–14.
- Meyer T. (2021). Amyotrophe Lateralsklerose (ALS) – Diagnose, Verlauf und neue Behandlungsoptionen [Amyotrophic lateral sclerosis (ALS) - diagnosis, course of disease and treatment options]. *Deutsche medizinische Wochenschrift* (1946), 146(24-25), 1613–1618.
- Miller, R. G., Jackson, C. E., Kasarskis, E. J., England, J. D., Forshew, D., Johnston, W., Kalra, S., Katz, J. S., Mitsumoto, H., Rosenfeld, J., Shoesmith, C., Strong, M. J., Woolley, S. C., & Quality Standards Subcommittee of the American Academy of Neurology (2009). Practice parameter update: the care of the patient with amyotrophic lateral sclerosis: drug, nutritional, and respiratory therapies (an evidence-based review): report of the Quality Standards Subcommittee of the American Academy of Neurology. *Neurology*, 73(15), 1218–1226.
- Miller, R. G., Mitchell, J. D., & Moore, D. H. (2012). Riluzole for amyotrophic lateral sclerosis (ALS)/motor neuron disease (MND). *The Cochrane database of systematic reviews*, 2012(3), CD001447.

- Nobematsu, A., & Takahashi, K. (2020). Timing of Communication Device Introduction Defined by ALSFRS-R Score in Patients with Amyotrophic Lateral Sclerosis. *Progress in rehabilitation medicine*, 5, 20200013.
- Occupational Therapy Practice Framework: Domain and Process-Fourth Edition. (2020). *The American journal of occupational therapy : official publication of the American Occupational Therapy Association*, 74(Supplement_2), 7412410010p1–7412410010p87.
- Odachi, K., Narita, Y., Machino, Y., Yamada, T., Nishimura, Y., Ota, Y., Schumacher, U. (2017). Efficacy of transdermal scopolamine for sialorrhea in patients with amyotrophic lateral sclerosis. *Cogent Medicine*, 4(1).
- Olney, N. T., Spina, S., & Miller, B. L. (2017). Frontotemporal Dementia. *Neurologic clinics*, 35(2), 339–374.
- Paganoni S, Macklin EA, Lee A et al. (2014). Diagnostic timelines and delays in diagnosing amyotrophic lateral sclerosis (ALS). *Amyotroph Lateral Scler Frontotemporal Degener* 15:453-456.
- Pamphlett R, Ward EC (2012). Smoking is not a risk factor for sporadic amyotrophic lateral sclerosis in an Australian population. *Neuroepidemiology* 38: 106–113.
- Phukan J, Pender NP, Hardiman O (2007). Cognitive impairment in amyotrophic lateral sclerosis. *Lancet Neurol* 6:994-1003.
- Pizzimenti, A., Aragona, M., Onesti, E., & Inghilleri, M. (2013). Depression, pain and quality of life in patients with amyotrophic lateral sclerosis: a cross-sectional study. *Functional neurology*, 28(2), 115–119.
- Plowman E. K. (2015). Is There a Role for Exercise in the Management of Bulbar Dysfunction in Amyotrophic Lateral Sclerosis?. *Journal of speech, language, and hearing research : JSLHR*, 58(4), 1151–1166.
- Plowman, E. K., Tabor, L. C., Robison, R., Gaziano, J., Dion, C., Watts, S. A., Vu, T., & Gooch, C. (2016). Discriminant ability of the Eating Assessment Tool-10 to detect aspiration in individuals with amyotrophic lateral sclerosis. *Neurogastroenterology and motility*, 28(1), 85–90.
- Raglio, A., Giovanazzi, E., Pain, D., Baiardi, P., Imbriani, C., Imbriani, M., & Mora, G. (2016). Active music therapy approach in amyotrophic lateral sclerosis: a randomized-controlled trial. *International journal of rehabilitation research. Internationale Zeitschrift fur Rehabilitationsforschung. Revue internationale de recherches de readaptation*, 39(4), 365–367.
- Redfern C. P. F. (2020). Vitamin A and its natural derivatives. *Methods in enzymology*, 637, 1–25.
- Renton, A. E., Chiò, A., & Traynor, B. J. (2014). State of play in amyotrophic lateral sclerosis genetics. *Nature neuroscience*, 17(1), 17–23.
- Rodrigues Lima-Junior, J., Sulzer, D., Lindestam Arlehamn, C. S., & Sette, A. (2021). The role of immune-mediated alterations and disorders in ALS disease. *Human immunology*, 82(3), 155–161.
- Romer, L. M., & McConnell, A. K. (2003). Specificity and reversibility of inspiratory muscle training. *Medicine and science in sports and exercise*, 35(2), 237–244.
- Sanchez-Andrades, M. J., Vinolo-Gil, M. J., Casuso-Holgado, M. J., Barón-López, J., Rodríguez-Huguet, M., & Martín-Valero, R. (2023). Measurement Properties of Self-Report Questionnaires for Amyotrophic Lateral Sclerosis: A Systematic Review and Meta-Analysis of Commonly Used Instruments. *International journal of environmental research and public health*, 20(4), 3310.
- Sandstedt, P., Littorin, S., Johansson, S., Gottberg, K., Ytterberg, C., & Kierkegaard, M. (2018). Disability and Contextual Factors in Patients with Amyotrophic Lateral Sclerosis - A Three-Year Observational Study. *Journal of neuromuscular diseases*, 5(4), 439–449.
- Shoesmith C. (2023). Palliative care principles in ALS. *Handbook of clinical neurology*, 191, 139–155.
- Shook, S.J., Pioro, EP., (2009). Racing against the clock: recognizing, differentiating, diagnosing, and referring the amyotrophic lateral sclerosis patient. *Ann Neurol* 65 (Suppl 1):S10-S16.
- Siddique, N., & Siddique, T. (2008). Genetics of amyotrophic lateral sclerosis. *Physical medicine and rehabilitation clinics of North America*, 19(3), 429–vii.

- Sivaramakrishnan, A., & Madhavan, S. (2019). Recumbent stepping aerobic exercise in amyotrophic lateral sclerosis: a pilot study. *Neurological sciences : official journal of the Italian Neurological Society and of the Italian Society of Clinical Neurophysiology*, 40(5), 971–978.
- Spielberger, C.D., Gorsuch, R.L., Lushene, R., Vagg, P.R. and Jacobs, G.A. (1983) *Manual for the State-Trait Anxiety Inventory*. Consulting Psychologists Press, Palo Alto.
- Sudria-Lopez E, et al. (2016). Full ablation of C9orf72 in mice causes immune system-related pathology and neoplastic events but no motor neuron defects. *Acta Neuropathol* 132(1):145–147.
- Sundman MH, Hall EE, Chen NK (2014). Examining the relationship between head trauma and neurodegenerative disease: A review of epidemiology, pathology and neuroimaging techniques. *J Alzheimers Dis Parkinsonism* 4.
- Swinnen, B., & Robberecht, W. (2014). The phenotypic variability of amyotrophic lateral sclerosis. *Nature reviews. Neurology*, 10(11), 661–670.
- Talbott, E. O., Malek, A. M., & Lacomis, D. (2016). The epidemiology of amyotrophic lateral sclerosis. *Handbook of clinical neurology*, 138, 225–238.
- Taule, T., Tysnes, O. B., Aßmus, J., & Rekind, T. (2024). A prospective study for using cognitive decline as a predictor for survival and use of feeding/respiratory support for patients with motor neuron disease in Norway. *Annals of palliative medicine*, 13(1), 86–92.
- Trevizan, I. L., Silva, T. D., Dawes, H., Massetti, T., Crocetta, T. B., Favero, F. M., Oliveira, A. S. B., de Araújo, L. V., Santos, A. C. C., de Abreu, L. C., Coe, S., & Monteiro, C. B. M. (2018). Efficacy of different interaction devices using non-immersive virtual tasks in individuals with Amyotrophic Lateral Sclerosis: a cross-sectional randomized trial. *BMC neurology*, 18(1), 209.
- Trojci, F., Siciliano, M., Femiano, C., Santangelo, G., Lunetta, C., Calvo, A., Moglia, C., Marinou, K., Ticozzi, N., Drago Ferrante, G., Scialò, C., Sorarù, G., Conte, A., Falzone, Y. M., Tortelli, R., Russo, M., Sansone, V. A., Chiò, A., Mora, G., Poletti, B., ... Mandrioli, J. (2017). Comorbidity of dementia with amyotrophic lateral sclerosis (ALS): insights from a large multicenter Italian cohort. *Journal of neurology*, 264(11), 2224–2231.
- Turner MR, Abisgold J, Yeates DG et al. (2010). Head and other physical trauma requiring hospitalisation is not a significant risk factor in the development of ALS. *J Neurol Sci* 288: 45–48.
- Van den Berg, J. P., Kalmijn, S., Lindeman, E., Veldink, J. H., de Visser, M., Van der Graaff, M. M., Wokke, J. H., & Van den Berg, L. H. (2005). Multidisciplinary ALS care improves quality of life in patients with ALS. *Neurology*, 65(8), 1264–1267.
- Vasta, R., D'Ovidio, F., Canosa, A., Manera, U., Torrieri, M. C., Grassano, M., De Marchi, F., Mazzini, L., Moglia, C., Calvo, A., & Chiò, A. (2020). Plateaus in amyotrophic lateral sclerosis progression: results from a population-based cohort. *European journal of neurology*, 27(8), 1397–1404.
- Volanti, P., Cibella, F., Sarvà, M., De Cicco, D., Spanevello, A., Mora, G., & La Bella, V. (2011). Predictors of non-invasive ventilation tolerance in amyotrophic lateral sclerosis. *Journal of the neurological sciences*, 303(1-2), 114–118.
- Vucic, S., Nicholson, GA., Kiernan, MC., (2010) Cortical excitability in hereditary motor neuronopathy with pyramidal signs: comparison with ALS. *J Neurol Neurosurg Psychiatry*;81:97–100
- Wang, M., Gomes J, Cashman NR et al. (2014). A metaanalysis of observational studies of the association between chronic occupational exposure to lead and amyotrophic lateral sclerosis. *J Occup Environ Med* 56: 1235–1242.
- Wang, M., Liu, Z., Sun, W., Yuan, Y., Jiao, B., Zhang, X., Shen, L., Jiang, H., Xia, K., Tang, B., & Wang, J. (2020). Association Between Vitamins and Amyotrophic Lateral Sclerosis: A Center-Based Survey in Mainland China. *Frontiers in neurology*, 11, 488.
- Weisskopf MG, Gallo V, O'reilly EJ et al. (2010). Smoking may be considered an established risk factor for sporadic ALS. *Neurology* 74: 1927–1928. author reply 1928–9.
- Wijesekera, L. C., & Leigh, P. N. (2009). Amyotrophic lateral sclerosis. *Orphanet journal of rare diseases*, 4, 3.

- Wijesekera, L. C., Mathers, S., Talman, P., Galtrey, C., Parkinson, M. H., Ganesalingam, J., Willey, E., Among, M. A., Ellis, C. M., Shaw, C. E., Al-Chalabi, A., & Leigh, P. N. (2009). Natural history and clinical features of the flail arm and flail leg ALS variants. *Neurology*, 72(12), 1087–1094.
- Wood-Allum, C., & Shaw, P. J. (2010). Motor neurone disease: a practical update on diagnosis and management. *Clinical medicine (London, England)*, 10(3), 252–258.
- Writing Group, & Edaravone (MCI-186) ALS 19 Study Group (2017). Safety and efficacy of edaravone in well defined patients with amyotrophic lateral sclerosis: a randomised, double-blind, placebo-controlled trial. *The Lancet. Neurology*, 16(7), 505–512.
- Xiao, L. I. U., Xing, Q. I. N., Jiaoting, J. I. N., Fangfang, H. U., Li, K. A. N. G., Rui, J. I. A., ... & Jingxia, D. A. N. G. (2020). Association between depression and metabolomic biomarkers of patients with amyotrophic lateral sclerosis. *Xi'an jiao tong da xue xue bao. Yi xue ban*, (6), 816.
- Zarei, S., Carr, K., Reiley, L., Diaz, K., Guerra, O., Altamirano, P. F., Pagani, W., Lodin, D., Orozco, G., & Chinea, A. (2015). A comprehensive review of amyotrophic lateral sclerosis. *Surgical neurology international*, 6, 171.
- Zhang, X., Chen, S., Li, L., Wang, Q., & Le, W. (2010). Decreased level of 5-methyltetrahydrofolate: a potential biomarker for pre-symptomatic amyotrophic lateral sclerosis. *Journal of the neurological sciences*, 293(1-2), 102–105.
- Zoccolella, S., Bendotti, C., Beghi, E., & Logroscino, G. (2010). Homocysteine levels and amyotrophic lateral sclerosis: A possible link. *Amyotrophic lateral sclerosis : official publication of the World Federation of Neurology Research Group on Motor Neuron Diseases*, 11(1-2), 140–147.