

**ΜΕΤΑΠΤΥΧΙΑΚΟ ΠΡΟΓΡΑΜΜΑ ΣΠΟΥΔΩΝ  
«ΚΛΙΝΙΚΗ ΠΑΙΔΙΑΤΡΙΚΗ ΚΑΙ ΝΟΣΗΛΕΥΤΙΚΗ ΕΡΕΥΝΑ»**

**ΕΘΝΙΚΟ ΚΑΙ ΚΑΠΟΔΙΣΤΡΙΑΚΟ ΠΑΝΕΠΙΣΤΗΜΙΟ ΑΘΗΝΩΝ  
ΙΑΤΡΙΚΗ ΣΧΟΛΗ ΣΕ ΣΥΝΕΡΓΑΣΙΑ ΜΕ ΤΟ ΤΜΗΜΑ  
ΝΟΣΗΛΕΥΤΙΚΗΣ ΤΟΥ ΠΑΝΕΠΙΣΤΗΜΙΟΥ ΔΥΤΙΚΗΣ ΑΤΤΙΚΗΣ**

**ΔΙΠΛΩΜΑΤΙΚΗ ΕΡΓΑΣΙΑ**

**ΘΕΜΑ: «ΑΞΙΟΛΟΓΗΣΗ ΚΙΝΗΤΙΚΟΤΗΤΑΣ ΣΕ ΠΑΙΔΙΑ ΜΕ  
ΜΥΙΚΗ ΔΥΣΤΡΟΦΙΑ DUCHENNE: ΕΦΑΡΜΟΓΗ ΤΗΣ  
ΚΛΙΜΑΚΑΣ NORTH STAR AMBULATORY  
ASSESSMENT (NSAA) ΣΕ ΕΛΛΗΝΟΠΑΙΔΕΣ ΚΑΙ  
ΕΛΕΓΧΟΣ ΑΞΙΟΠΙΣΤΙΑΣ ΤΗΣ ΚΛΙΜΑΚΑΣ».**

**ΜΕΤΑΠΤΥΧΙΑΚΗ ΦΟΙΤΗΤΡΙΑ: ΣΕΡΓΑΚΗ ΝΕΦΕΛΗ-ΜΑΡΙΑ**

**ΑΘΗΝΑ  
ΙΟΥΝΙΟΣ 2019**

**ΠΡΑΚΤΙΚΟ ΚΡΙΣΕΩΣ**  
**ΤΗΣ ΣΥΝΕΔΡΙΑΣΗΣ ΤΗΣ ΤΡΙΜΕΛΟΥΣ ΕΞΕΤΑΣΤΙΚΗΣ ΕΠΙΤΡΟΠΗΣ ΓΙΑ ΤΗΝ**  
**ΑΞΙΟΛΟΓΗΣΗ ΤΗΣ ΔΙΠΛΩΜΑΤΙΚΗΣ ΕΡΓΑΣΙΑΣ**

**Της Μεταπτυχιακής Φοιτήτριας Σεργάκη Νεφέλης-Μαρίας**

***Εξεταστική Επιτροπή***

Κυρίτση Ελένη, Επιβλέπουσα

Βλάχου Ευγενία, Μέλος

Κουτελέκος Ιωάννης, Μέλος

Η Τριμελής Εξεταστική Επιτροπή η οποία ορίσθηκε από την ΓΣΕΣ της Ιατρικής Σχολής του Παν. Αθηνών Συνεδρίαση της .....για την αξιολόγηση και εξέταση της υποψηφίου κας Σεργάκη Νεφέλης-Μαρίας, συνεδρίασε σήμερα ...../...../.....

Η Επιτροπή διαπίστωσε ότι η Διπλωματική Εργασία της Σεργάκη Νεφέλης-Μαρίας με τίτλο: **«ΑΞΙΟΛΟΓΗΣΗ ΚΙΝΗΤΙΚΟΤΗΤΑΣ ΣΕ ΠΑΙΔΙΑ ΜΕ ΜΥΙΚΗ ΔΥΣΤΡΟΦΙΑ DUCHENNE: ΕΦΑΡΜΟΓΗ ΤΗΣ ΚΛΙΜΑΚΑΣ NORTH STAR AMBULATORY ASSESSMENT (NSAA) ΣΕ ΕΛΛΗΝΟΠΑΙΔΕΣ ΚΑΙ ΕΛΕΓΧΟΣ ΑΞΙΟΠΙΣΤΙΑΣ ΤΗΣ ΚΛΙΜΑΚΑΣ»**, είναι πρωτότυπη, επιστημονικά και τεχνικά άρτια και η βιβλιογραφία ολοκληρωμένη και εμπειριστατωμένη.

Η εξεταστική επιτροπή αφού έλαβε υπ' όψιν το περιεχόμενο της εργασίας και τη συμβολή της στην επιστήμη, με ψήφους ..... προτείνει στην παραπάνω Μεταπτυχιακή Φοιτήτρια την απονομή του Μεταπτυχιακού Διπλώματος Ειδίκευσης (Master's).

Στην ψηφοφορία για την βαθμολογία η υποψήφια έλαβε για τον βαθμό «ΑΡΙΣΤΑ» ψήφους ....., για τον βαθμό «ΛΙΑΝ ΚΑΛΩΣ» ψήφους ....., και για τον βαθμό «ΚΑΛΩΣ» ψήφους ..... Κατά συνέπεια, απονέμεται ο βαθμός «.....».

**Τα Μέλη της Εξεταστικής Επιτροπής**

Κυρίτση Ελένη, Επιβλέπουσα (Υπογραφή).....

Βλάχου Ευγενία (Υπογραφή).....

Κουτελέκος Ιωάννης (Υπογραφή).....

## **ΕΥΧΑΡΙΣΤΙΕΣ**

Θα ήθελα να ευχαριστήσω την επιβλέπουσα καθηγήτριά μου, Κυρίτση Ελένη για τη βοήθεια της στην οργάνωση και συγγραφή της παρούσας διπλωματικής. Επίσης θα ήθελα να ευχαριστήσω ιδιαίτερα τον φυσικοθεραπευτή του Νοσοκομείου Παίδων «Η Αγία Σοφία» Δημήτρη Συρεγγέλα όπου είχε την αρχική έμπνευση της ιδέας, για τη συνεχή καθοδήγηση και βοήθεια του κατά τη διάρκεια της μελέτης αυτής. Τέλος να ευχαριστήσω το τμήμα φυσικοθεραπείας του Νοσοκομείου Παίδων «Η Αγία Σοφία», τις φοιτήτριες Μαριάννα Κολυβοδιάκου και Μαρίνα Καραχανίδη και φυσικά τα παιδιά και τους γονείς που συμμετείχαν διότι χωρίς αυτούς δεν θα μπορούσε να υλοποιηθεί η διπλωματική αυτή.

## ΠΕΡΙΕΧΟΜΕΝΑ

<b>ΕΙΣΑΓΩΓΗ</b> .....	6
<b>ΓΕΝΙΚΟ ΜΕΡΟΣ</b> .....	8
<b>ΜΥΙΚΕΣ ΔΥΣΤΡΟΦΙΕΣ</b> .....	9
Ορισμός.....	9
Ταξινόμηση μυϊκών δυστροφιών.....	9
<b>ΜΥΙΚΗ ΔΥΣΤΡΟΦΙΑ DUCHENNE(DMD)</b> .....	11
Σημεία και συμπτώματα.....	11
Κατανομή μυϊκής αδυναμίας.....	14
Στάδια κινητικότητας παιδιών με DMD.....	15
Παθογένεια.....	16
Παθογένεια μυϊκής αδυναμίας.....	16
Διάγνωση της DMD.....	17
Θεραπεία.....	19
Θεραπεία με κορτικοστεροειδή.....	20
Συντηρητική Θεραπεία.....	21
Φυσικοθεραπεία στη DMD.....	21
Ορθωτικά μέσα.....	23
Διαχείριση του πόνου στη DMD.....	24
Χειρουργικές παρεμβάσεις.....	25
<b>ΚΛΙΜΑΚΕΣ ΑΞΙΟΛΟΓΗΣΗΣ ΚΙΝΗΤΙΚΟΤΗΤΑΣ ΣΤΗ DMD</b> .....	27
Motor Functional Measure (MFM).....	27
Egen Klassifikation Scale (EK).....	27
Hammerismitth Functional Motor Scale (HFMS).....	28
Muscular Dystrophy Functional Rating Scale (MDFRS).....	28
Vignos Lower Extremity Scale (VS) και Brooke Upper Extremity Functional Scale.....	29
<b>ΧΡΟΝΟΜΕΤΡΙΚΕΣ ΔΟΚΙΜΑΣΙΕΣ ΑΞΙΟΛΟΓΗΣΗΣ</b> .....	30
Δοκιμασία εξάλεπτης βάρδισης.....	30
Times to Rise From the Chair (Sit-to-Stand test).....	30
Times to Climb 4 steps/Stair Climb Test (SCT).....	31
10m Walk/Run.....	31
Times Rise From the Floor.....	31
Gower's Sign Test.....	31

<b>NORTH STAR AMBULATORY ASSESSMENT</b> .....	32
<b>ΕΙΔΙΚΟ ΜΕΡΟΣ</b> .....	37
<b>ΣΚΟΠΟΣ</b> .....	38
<b>ΥΛΙΚΟ ΚΑΙ ΜΕΘΟΔΟΣ</b> .....	38
<b>ΑΠΟΤΕΛΕΣΜΑΤΑ</b> .....	41
Περιγραφικά αποτελέσματα.....	41
Στατιστικά αποτελέσματα.....	45
<b>ΠΕΡΙΓΡΑΦΙΚΟΙ ΚΑΙ ΣΤΑΤΙΣΤΙΚΟΙ ΠΙΝΑΚΕΣ</b> .....	48
<b>ΣΥΖΗΤΗΣΗ</b> .....	67
<b>ΣΥΜΠΕΡΑΣΜΑΤΑ</b> .....	68
<b>ΠΕΡΙΛΗΨΗ</b> .....	69
<b>ΒΙΒΛΙΟΓΡΑΦΙΑ</b> .....	73
<b>ΠΑΡΑΡΤΗΜΑ</b> .....	82

## ΕΙΣΑΓΩΓΗ

Οι Μυϊκές Δυστροφίες αποτελούν ένα σύνολο κληρονομούμενων ασθενειών στις οποίες διάφορα γονίδια υπεύθυνα για τον έλεγχο της μυϊκής λειτουργίας έχουν υποστεί αλλοιώσεις. Πιο συγκεκριμένα, ο όρος μυϊκές δυστροφίες αποδίδεται σε ένα σύνολο γενετικών παθήσεων στις οποίες εμπλέκονται πρωτίστως οι μύες, η προοδευτική εξασθένηση και αδυναμία των οποίων δημιουργούν χαρακτηριστικές αλλοιώσεις, ορατές σε μικροσκοπικό και μακροσκοπικό επίπεδο.<sup>1,2</sup>

Μέχρι σήμερα έχουν αναγνωρισθεί πάνω από 30 διαφορετικοί τύποι, μερικοί από τους οποίους είναι εξαιρετικά σπάνιοι. Η αναγνώριση του κάθε τύπου σχετίζεται με την κλινική εικόνα, τον τρόπο κληρονομικότητας, την ηλικία εμφάνισης της νόσου και κυρίως με τις ομάδες μυών που προσβάλλονται.<sup>1</sup>

Για διαγνωστικούς σκοπούς οι μυϊκές δυστροφίες έχουν κατηγοριοποιηθεί σε 6 μεγάλες ομάδες, ανάλογα με την έκταση που καταλαμβάνουν οι πρωταρχικές μυϊκές αλλοιώσεις.

Οι κυριότεροι τύποι μυϊκής δυστροφίας είναι οι ακόλουθοι: 1. μυϊκή δυστροφία Duchenne (DMD), Becker (BMD), Emery-Dreifuss (EDMD), Limb-Girdle (LGMD), Facio scapulo humeral (FSH or FSHD), Congenital

Σύμφωνα με τα τελευταία στοιχεία του Διεθνούς Οργανισμού Μυϊκής Δυστροφίας (Muscular Dystrophy Association) ο αριθμός των ασθενών που πάσχουν από κάποια σοβαρή μορφή δυστροφίας στη δυτική Ευρώπη είναι περίπου 70.000, ενώ έχουν καταγραφεί τουλάχιστον 40.000 στις Ηνωμένες Πολιτείες της Αμερικής. Πρόκειται για ασθένειες που προσβάλλουν εξίσου όλες τις φυλές σε όλο τον κόσμο, ανεξαρτήτως κοινωνικο-οικονομικού επιπέδου.<sup>1,2,3</sup>

Η μυϊκή δυστροφία τύπου Duchenne αποτελεί τη συχνότερη, αλλά ταυτόχρονα και τη σοβαρότερη μορφή μυϊκής δυστροφίας, με επίπτωση 1 στις 3500 ζωντανές γεννήσεις αγοριών. Το όνομά της το οφείλει στο Γάλλο νευρολόγο Guillaume Benjamin Amand Duchenne ή Duchenne de Boulogne, καθώς θεωρήθηκε ο πρώτος που την περιέγραψε το 1868 στο βιβλίο του «De l'electrisation localisee».<sup>1,3</sup>

Ο συγκεκριμένος τύπος δυστροφίας οφείλεται σε αλλοίωση του γονιδίου Xp21 που εδρεύει στο X χρωμόσωμα. Για το λόγο αυτό η νόσος προσβάλλει μόνο αγόρια, ενώ τα κορίτσια είναι φορείς. Η έναρξη της νόσου παρατηρείται

στην πρώτη παιδική ηλικία, συνήθως στο 3ο έτος της ζωής, με αρχικά συμπτώματα τις καθυστερήσεις σε αναπτυξιακά ορόσημα που εμπλέκουν τους μύες για το 42% των περιπτώσεων<sup>4</sup>

Σκοπός της παρούσης έρευνας ήταν η εκτίμηση της αξιοπιστίας της κλίμακας North Star Ambulatory Assessment (NSAA) σε παιδιά με Μυϊκή Δυστροφία Duchenne στην Ελλάδα.

Στο γενικό μέρος αρχικά δίδεται ο ορισμός των νευρομυϊκών ασθενειών και επιδημιολογικά στοιχεία. Στη συνέχεια γίνεται αναφορά στην παθοφυσιολογία και στην κλινική εικόνα της Μυϊκής Δυστροφίας Duchenne. Ακολουθούν οι διαγνωστικές εξετάσεις, η πρόγνωση, και η θεραπεία. Τέλος γίνεται αναφορά στις κλίμακες αξιολόγησης κινητικότητας και πιο ειδικά αναλύεται η NSAA.

Στο ειδικό μέρος παρατίθεται ο σκοπός της μελέτης, το υλικό, η μέθοδος, η στατιστική ανάλυση, τα αποτελέσματα, η συζήτηση και τα συμπεράσματα.

Στο τέλος παρατίθεται η περίληψη στην ελληνική και αγγλική γλώσσα, η βιβλιογραφία και το παράρτημα στο οποίο περιλαμβάνεται το πρωτότυπο έντυπο της κλίμακας στην αγγλική γλώσσα και η μεταφρασμένη έκδοση του στα ελληνικά που χρησιμοποιήθηκε στην παρούσα μελέτη .

## **ΓΕΝΙΚΟ ΜΕΡΟΣ**



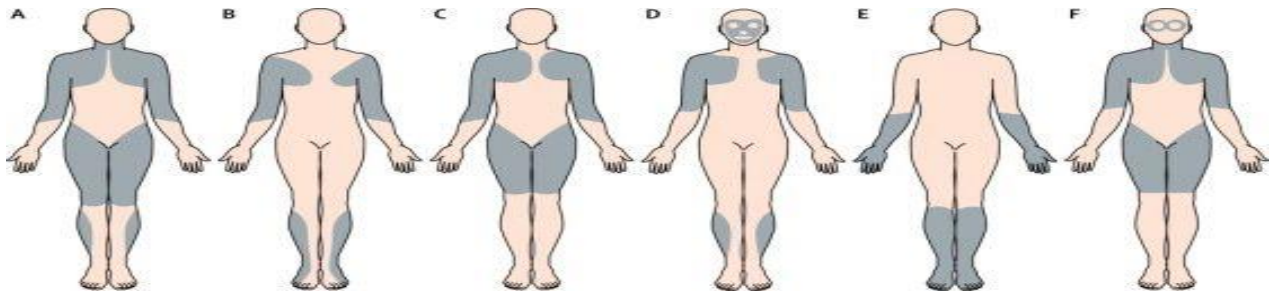
## **ΜΥΙΚΕΣ ΔΥΣΤΡΟΦΙΕΣ**

### **Ορισμός**

Στη κλασσική μελέτη των Walton και Nattrass το 1954, οι μυϊκές δυστροφίες ορίζονται ως κληρονομικές, πρωτογενείς ασθένειες των μυών που χαρακτηρίζονται από προοδευτική μυϊκή ατροφία και αδυναμία στην οποία ο μυϊκός ιστός εμφανίζει ινώδη εκφύλιση και νέκρωση και αργότερα αντικατάσταση από συνδετικό και λιπώδη ιστό. Όμως, καθώς ανακαλύπτονταν κλινικά όλο και περισσότεροι τύποι μυϊκών δυστροφιών και αναγνωρίζονταν οι μοριακοί τύποι και τα πρωτεϊνικά ελλείμματα, αυτός ο απλός όρος δεν είναι πια υποστηρίξιμος. Λόγω της μεγάλης ετερογένειας μεταξύ των μορφών μυϊκής δυστροφίας ο ορισμός διαμορφώνεται ως εξής: Οι μυϊκές δυστροφίες είναι κληρονομικές μυογενετικές διαταραχές που χαρακτηρίζονται από προοδευτική μυϊκή ατροφία και αδυναμία ποικίλης κατανομής και σοβαρότητας. Προκαλούν ινώδη εκφύλιση και νέκρωση του μυϊκού ιστού ο οποίος αργότερα αντικαθίσταται από συνδετικό και ινώδη ιστό με αποτέλεσμα τη προοδευτική μείωση της μυϊκής ισχύος. Μπορούν να υποδιαιρεθούν σε αρκετές ομάδες, συμπεριλαμβανομένων των γνωστικών μορφών, σύμφωνα με τη κατανομή της κυρίαρχης μυϊκής αδυναμίας. Σε κάποιες δυστροφίες μπορεί να επηρεαστεί σοβαρά η καρδιά, πολλές φορές σε απουσία κλινικά σημαντικής αδυναμίας<sup>1,2</sup>.

### **Ταξινόμηση μυϊκών δυστροφιών<sup>3</sup>**

- Φυλοσύνδετες μυϊκές δυστροφίες
  - Μυϊκή δυστροφία Duchenne
  - Μυϊκή δυστροφία Becker
  - Μυϊκή δυστροφία Emery-Dreifuss
- Ζωνιαίες μυϊκές δυστροφίες
- Προσωπο-ωμο-βραχιόνιος μυϊκή δυστροφία
- Οφθαλμοφαρυγγική μυϊκή δυστροφία
- Περιφερικές μυοπάθειες
- Συγγενείς μυϊκές δυστροφίες



Εικόνα 1: Κατανομή της αδυναμίας σε διαφορετικές μορφές μυϊκών δυστροφιών. (A)Μυϊκή δυστροφία Duchenne και Becker, (B)Μυϊκή δυστροφία Emery-Dreifuss, (C)Μυϊκή δυστροφία Limb girdle, (D) Περιφερική μυϊκή δυστροφία, (F) Οφθαλμοφαρυγγική μυϊκή δυστροφία

## **ΜΥΙΚΗ ΔΥΣΤΡΟΦΙΑ DUCHENNE (DMD)**

Η μυϊκή δυστροφία Duchenne είναι η πιο συχνή και η καλύτερα μελετημένη μυϊκή δυστροφία πρώιμης έναρξης. Είχε περιγραφεί ως ψευδο υπερτροφική μυϊκή δυστροφία από τον Gaetano Conte το 1836 και τον Meryon το 1851. Ονομάστηκε από τον Γάλλο γιατρό Duchenne όπου τη περιέγραψε λεπτομερώς το 1868<sup>2</sup>.

Η DMD είναι μια X-φυλοσύνδετη νόσος και είναι η πιο συχνή και σοβαρή μυϊκή δυστροφία στον παιδικό πληθυσμό. Η συχνότητα εμφάνισης της είναι 1 στις 3500 γεννήσεις αρρένων. Εμφανίζεται κυρίως στα αγόρια λόγω του φυλοσύνδετου χαρακτήρα της αλλά έχουν καταγραφεί και κορίτσια που νοσοούν, τα οποία έχουν ένα μόνο χρωμόσωμα X, όπως στο σύνδρομο Turner (XO). Το γονίδιο της δυστροφίνης που είναι υπεύθυνο εδράζεται στο χρωμόσωμα X (Xp21)<sup>2,3</sup>

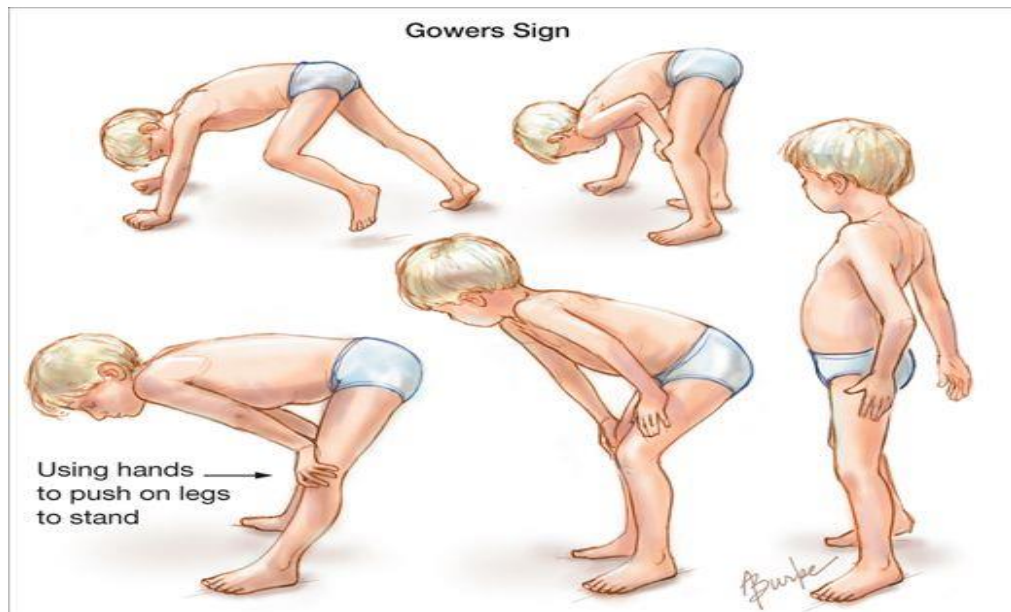
Η DMD εκδηλώνεται από πολύ μικρή ηλικία, μεταξύ 2<sup>ου</sup> και 5<sup>ου</sup> έτους και παρουσιάζει ταχεία επιδείνωση<sup>3,4</sup>. Λόγω της απώλειας της δυστροφίνης προκαλείται προοδευτική αδυναμία των σκελετικών και αναπνευστικών μυών και τελικά του καρδιακού μυ με αποτέλεσμα την αυξημένη πιθανότητα θνησιμότητας μετά την εφηβεία ή κατά την 3<sup>η</sup> δεκαετία της ζωής τους<sup>3,4,5</sup>.

### **Σημεία και συμπτώματα**

Τα παιδιά που πάσχουν από DMD είναι συνήθως ασυμπτωματικά μέχρι την ηλικία των 2 ετών ενώ σε κάποιες περιπτώσεις ως βρέφη μπορεί να είναι υποτονικά (floppy) και μπορεί να εμφανίζουν κάποια καθυστέρηση στα αναπτυξιακά ορόσημα που αφορούν την κινητικότητα. Τα κλινικά συμπτώματα της εγγύς μυϊκής αδυναμίας εκδηλώνονται συμμετρικά στις ηλικίες μεταξύ 2-5 ετών. Τα πρώτα σημεία είναι συχνές πτώσεις, περπάτημα στα δάχτυλα, δυσκολία στο τρέξιμο, «μανούβρα Gower's», μικρά βήματα λόγω αδυναμίας μέσου γλουτιαίου, υπερτροφία γαστροκνημίου, Ενίοτε παρουσιάζουν γλωσσική ή γενική αναπτυξιακή καθυστέρηση ή ασυμπτωματική υπερκαλιαιμία.

Στην ηλικία των 6-7 ετών ξεκινούν να εμφανίζουν οσφυϊκή λόρδωση λόγω αδυναμίας των παρασπονδυλικών μυών και τα μικρά βήματα στο περπάτημα είναι πιο εμφανή. Σε αυτό το στάδιο ο τετρακέφαλος είναι συχνά

αδύναμος οδηγώντας σε επεισόδια «knee buckling» (απότομο λύγισμα γόνατος) και πτώσεις. Επίσης η δυσκολία στην έγερση και το σημείο Gower's είναι πιο εμφανή.



**Εικόνα 2:** Gower's sign

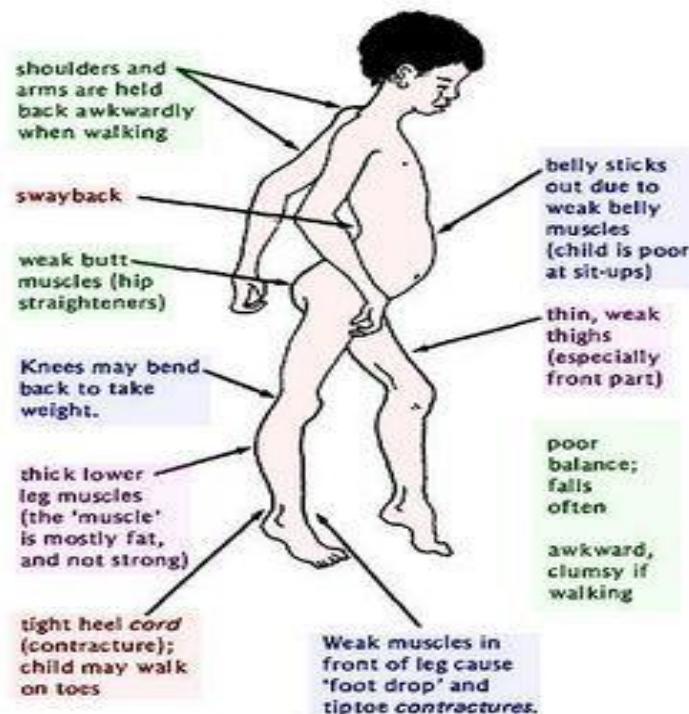
Μεταξύ 9-12 ετών έχουν ιδιαίτερη δυσκολία στο να σταθούν όρθια και ξεκινούν να χρησιμοποιούν αναπηρικό αμαξίδιο με συνοδά προβλήματα, κυφωσκολιώσεις και αναπνευστική δυσλειτουργία.<sup>6</sup> Επίσης αρχίζουν να προσβάλλονται πολλαπλά σημεία του σώματος με κυρίαρχα τον αχίλλειο τένοντα που υπόκειται σε βράχυνση, η λαγονοκνημιαία ταινία, το γόνατο και η περιοχή του ισχίου. Τέλος τα εν τω βάθει τενόντια αντανακλαστικά είναι μειωμένα στους αδύναμους μύες και το αντανακλαστικό του αστραγάλου συνεχίζει να εκλύεται μέχρι πολύ αργότερα.

Όσον αφορά τους καρδιακούς μύες κάποιες φορές εμφανίζουν ταχυκαρδία, καρδιομυοπάθειες (ανεπάρκεια αριστερής κοιλίας) αλλά σε γενικές γραμμές δεν εμφανίζουν έντονα συμπτώματα καρδιοπαθειών λόγω μειωμένης ενεργητικότητας από τη στιγμή που χρησιμοποιούν αμαξίδιο. Η πνευμονική λειτουργία ξεκινά να επιδεινώνεται κοντά στην ηλικία των 10 ετών με τη ζωτική χωρητικότητα να μειώνεται περίπου κατά 10% τον χρόνο, παρουσιάζουν υπνική άπνοια και αναπνευστικές διαταραχές περιοριστικού τύπου<sup>7</sup>. Τα παιδιά με DMD συνήθως καταλήγουν στο τέλος της εφηβείας αρχές της τρίτης δεκαετίας της ζωής τους από αναπνευστική ή καρδιακή ανεπάρκεια.

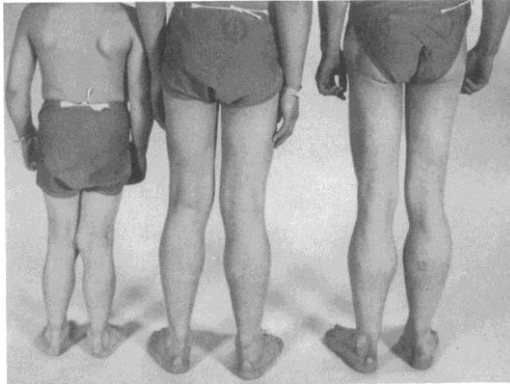
Τέλος το νοητικό επίπεδο των παιδιών με DMD τείνει να είναι μειωμένο σε σχέση με τον γενικό πληθυσμό ενώ το 20% των ασθενών έχουν πιο σοβαρή νοητική υστέρηση. Πολλές φορές παρουσιάζουν διαταραχή ελλειμματικής προσοχής ή αυτισμό.

Τα κυριότερα συμπτώματα είναι:

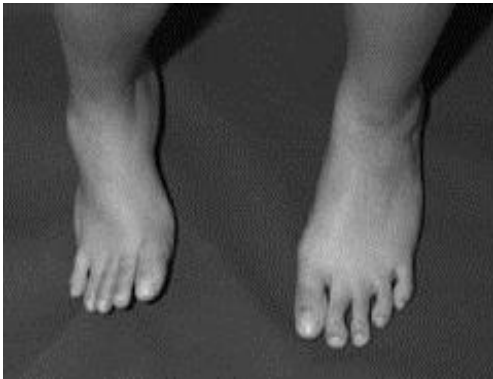
- Προοδευτική μυϊκή αδυναμίας
- Έλλειψη ισορροπίας
- Συχνές πτώσεις
- Δυσκολία κατά τη βάδιση
- Λίκνια βάδιση- βάδιση trendeleburg
- Υπερτροφία γαστροκνημίου
- Περιορισμός του εύρους κίνησης
- Αναπνευστικές δυσκολίες
- Πτώσεις βλεφάρων
- Απώλεια ελέγχου κύστης
- Σκολίωση-Κυφοσκολίωση
- Αδυναμία βάδισης



Εικόνα 3: Κλινική εικόνα παιδιού με DMD



**Εικόνα 4: Ψευδουπερτροφία Γαστροκνημίου**



**Εικόνα 5: Ιπποποδία λόγω βράχυνσης του αχιλλείου τένοντα**

### **Κατανομή μυϊκής αδυναμίας**

Η μυϊκή συμμετοχή είναι πάντα διμερής και συμμετρική. Στα αρχικά στάδια της νόσου γενικά τα κάτω άκρα επηρεάζονται περισσότερο από τα άνω άκρα και οι εγγύς μύες πιο πολύ από τους περιφερικούς. Κατά κύριο λόγο επηρεάζονται ορισμένοι μύες. Σε αυτούς περιλαμβάνονται ο πλατύς ραχιαίος, η στερνοπλευρική μοίρα του μείζονος θωρακικού, ο βραχιονοκερκιδικός, ο δικέφαλος, ο τρικέφαλος, ο λαγονοψοϊτής, οι γλουτιαίοι και ο τετρακέφαλος. Η εμπλοκή των μυών είναι ιδιαίτερα εκλεκτική καθώς ο τετρακέφαλος επηρεάζεται πιο πολύ από τους οπίσθιους μηριαίους, ο τρικέφαλος πιο πολύ από των δικέφαλο, οι εκτίνοντες του καρπού πιο πολύ από τους καμπτήρες, οι καμπτήρες του αυχένα περισσότερο από τους εκτίνοντες, οι ραχιαίοι καμπτήρες της άκρα πόδας πιο πολύ από τους πελματιαίους καμπτήρες. Ακόμα και στον ίδιο μυ μπορεί να υπάρχει διαφορά το πώς επηρεάζεται η μία κεφαλή του σε σχέση με την άλλη. Για παράδειγμα η στερνοπλευρική μοίρα του μείζονος θωρακικού είναι πιο επηρεασμένη από την κλειδική ενώ αντίθετα η κλειδική μοίρα του στερνοκλειδομαστοειδή είναι πιο αδύναμη από την στερνική μοίρα.

Η αδυναμία των εκτινόντων του γόνατος και του ισχίου έχουν σαν αποτέλεσμα την μανούβρα Gower's όπου του αγόρι τοποθετεί τα χέρια στα πόδια και σπρώχνει για να σηκωθεί στηριζόμενο σε αυτά ώστε να μπορέσει να εκτείνει τα ισχία και τον κορμό του. Η μανούβρα Gower's είναι πιο εμφανής όταν ζητάς από τον ασθενή να σηκωθεί όρθιος από την καθιστή θέση στο πάτωμα. Όσο προχωράει η νόσος γίνεται αδύνατο το παιδί να μπορέσει να σηκωθεί από αυτή τη θέση.

Η αδυναμία είναι προοδευτική αλλά συχνά εμφανίζει περιόδους ύφεσης. Η οσφυϊκή λόρδωση εξελίσσεται περισσότερο. Τελικά το παιδί χρησιμοποιεί αμαξίδιο μέχρι τα 12 χρόνια έτη και όσο πιο νωρίς αρχίζει το παιδί να εξαρτάται από αμαξίδιο τόσο χειρότερη είναι η πρόγνωση<sup>2</sup>

### **Στάδια στην κινητικότητα παιδιών με DMD**

#### **Στάδιο 1: προ-συμπτωματικό**

Στα αρχικά στάδια ανάπτυξης μπορεί να μην υπάρχουν διακριτά σημεία της νόσου. Σε περίπτωση οικογενειακού ιστορικού ενδείκνυται προσυμπτωματικός έλεγχος για καθοριστεί αν το παιδί πάσχει από DMD

#### **Στάδιο 2: πρώιμο περιπατητικό**

Η DMD τυπικά διαγιγνώσκεται περίπου στην ηλικία των 5 ετών, αλλά κάποια συμπτώματα μπορεί να εμφανιστούν νωρίτερα. Καθυστερήσεις σε αναπτυξιακά ορόσημα όπως κάθισμα/περπάτημα ή/και ομιλία είναι συχνά εμφανή.

#### **Στάδιο 3: όψιμο περιπατητικό**

Τα παιδιά έχουν αυξανόμενη δυσκολία στη βάρδιση καθώς οι μύες στα κάτω άκρα ατροφούν και προκαλούνται ελλείμματα στην ισορροπία. Ανάμεσα στα 8-10 έτη για τη βάρδιση μπορεί να απαιτείται χρήση βακτηριών. Η κόπωση είναι συχνή και μπορεί να χρειάζονται βοηθήματα όπως stroller, αναπηρικό αμαξίδιο ή sooter. Τα περισσότερα παιδιά σε αυτή την ηλικία μπορούν χρησιμοποιούν λειτουργικά τα άνω άκρα αλλά μπορεί να δυσκολεύονται να κουβαλάνε αντικείμενα. Τέλος μπορεί να αρχίζουν να εμφανίζονται καρδιακά προβλήματα και να είναι απαραίτητη η φαρμακευτική αγωγή.

#### **Στάδιο 4: πρώιμο μη περιπατητικό**

Οι μύες συνεχίζουν να ατροφούν και μέχρι την ηλικία των 12 τα περισσότερα αγόρια με DMD χρειάζονται αμαξίδιο. Η αδυναμία των άνω άκρων αρχίζει να φέρνει δυσκολίες στη καθημερινότητα αλλά τα περισσότερα παιδιά μπορούν ακόμα να χρησιμοποιούν τα κορμού σε συνδυασμό το γεγονός ότι κάθονται στο αμαξίδιο όλη μέρα οδηγεί σε σκολίωση-κυφοσκολίωση.

#### **Στάδιο 5: όψιμο μη περιπατητικό**

Καθώς η νόσος εξελίσσεται συμπτώματα από το αναπνευστικό και καρδιακό σύστημα αρχίζουν να εντείνονται και η ζωή των ασθενών με DMD απειλείται. Κάποια από αυτά τα συμπτώματα είναι η μικρότερη αναπνοή, υγρό στους πνεύμονες και οίδημα στα κάτω άκρα. Μέχρι την ηλικία των 16-18 αυξάνεται η προδιάθεσή τους για σοβαρές και κάποιες φορές θανατηφόρες πνευμονικές λοιμώξεις. Συνήθως οι ασθενείς με DMD καταλήγουν στη δεκαετία των 20 ή αρχές των 30 ετών, από καρδιακές και αναπνευστικές διαταραχές.

#### **Παθογένεια**

Η DMD προκαλείται από μετάλλαξη του γονιδίου που κωδικοποιεί την πρωτεΐνη δυστροφίνη. Η δυστροφίνη έχει βασικό δομικό ρόλο στους μυς καθώς συνδέει το εσωτερικό κυτταρικό σκελετό με την εξωκυττάρια θεμέλια ουσία. Ενώνει την εσωτερική επιφάνεια του σαρκειλλήματος με την πρωτεΐνη F-ακτίνη. Το γονίδιο αυτό βρίσκεται στο βραχύ σκέλος του X χρωμοσώματος (Χρ21.2). Οι περισσότερες μεταλλάξεις είναι κυρίως διαγραφές και λιγότερο συχνά σημειακές μεταλλάξεις και διπλασιασμοί. Οι μεταλλάξεις οδηγούν σε απουσία ή ελαττωματικότητα της πρωτεΐνης δυστροφίνης κάτι που φαίνεται ότι διαταράσσει τη λειτουργία της κυτταρικής μεμβράνης, με την γλυκοπρωτεϊνική δομή του σαρκειλλήματος να είναι λιγότερο σταθερή, με αποτέλεσμα την ανεξέλεγκτη εισροή ιόντων ασβεστίου στη μυϊκή ίνα και ενεργοποίησης σειράς διεργασιών καταβολισμού με τελικό αποτέλεσμα τη νέκρωση της μυϊκής ίνας. Οι εγγύς μύες που επηρεάζονται πρώτα είναι οι σκελετικοί μύες και ο καρδιακός μυς<sup>3,4,9</sup>.

#### **Παθογένεια της μυϊκής αδυναμίας**

Παρόλο που η μοριακή και βιοχημική βάση της DMD είναι πλέον γνωστή υπάρχουν ακόμα ερωτήματα γύρω από την παθογένεια της μυϊκής αδυναμίας που μένουν αναπάντητα. Η έλλειψη της δυστροφίνης και η επακόλουθη



διάσπαση του συμπλέγματος δυστροφίνης-γλυκοπρωτεΐνης δίνει μια ελκυστική εξήγηση πάνω στην ανάπτυξη της μυϊκής αδυναμίας αλλά υπεραπλουστευμένη. Ένα θεμελιώδες ερώτημα που παραμένει αναπάντητο είναι γιατί κάποιοι μύες επηρεάζονται σοβαρά πιο πρώιμα, όπως ο τετρακέφαλος, κάποιοι επηρεάζονται αργότερα, πχ ο υπνοκνημίδιος ενώ κάποιοι δεν επηρεάζονται ποτέ όπως οι οφθαλμικοί μύες. Μία εξήγηση δίνουν οι Petrof et al. το 1993, ότι όσο το μέγεθος των ινών αυξάνεται η αναλογία επιφάνειας προς όγκο μειώνεται κάτι που οδηγεί σε υψηλότερα επίπεδα τάσης της μεμβράνης κατά τη μυϊκή σύσπαση<sup>2,10</sup>. Και παρόλο που η δυστροφίνη ελλείπεται ακόμα από την εμβρυική φάση, η μυϊκή αδυναμία δεν γίνεται αντιληπτή μέχρι την παιδική ηλικία και στην μετέπειτα εξέλιξη. Επίσης στον καρδιακό μυ παρατηρείται ότι η όπισθο-πλάγιο μέρος της αριστερής κοιλίας επηρεάζεται κυρίως παρόλο που η δυστροφίνη εκλείπει σε όλους τους ιστούς του καρδιακού μυ. Αυτό μπορεί να συνδέεται με την διανεμημένη κατανομή των μυϊκών ινών στον καρδιακό μυ σε αυτό το μέρος της. Υπάρχει επίσης μεγάλη πιθανότητα εκτός από την ουσιαστικό ρόλο που παίζει η δομική πρωτεΐνη στην ανάπτυξη της μυϊκής αδυναμίας, η μειωμένη παραγωγή σύνθεσης νευρωνικού νιτρικού οξειδίου που σχετίζεται με την μυϊκή μεμβράνη μπορεί να είναι εξίσου σημαντική<sup>12,13</sup>

### **Διάγνωση της DMD**

Η ακριβής διάγνωση της νόσου είναι σημαντική όχι μόνο των σοβαρών προγνωστικών επιπτώσεων αλλά επίσης για τη γενετική συμβουλευτική της προσβεβλημένης οικογένειας. Η διαγνωστική διαδικασία συνήθως ξεκινάει στην αρχή της παιδικής ηλικίας αφού έχουν παρατηρηθεί σημεία και συμπτώματα της νόσου όπως αδυναμία, αδεξιότητα, σημείο Gower's, δυσκολία στο ανέβασμα σκαλοπατιών ή βάρδιση στα δάκτυλα των ποδιών. Οι σημαντικές εξετάσεις για την επιβεβαίωση της νόσου περιλαμβάνουν το επίπεδο κινάσης κρεατίνης (CK) στον ορό του αίματος, ηλεκτρομυογράφημα, μυϊκή βιοψία για ιστολογική εξέταση και ανάλυση DNA.<sup>2,9</sup>

Ισοένζυμα της CK βρίσκονται σε διάφορους ιστούς, μεταξύ των οποίων και του εγκεφάλου αλλά όχι στα ηπατοκύτταρα. Η φυσιολογική συγκέντρωση της κινάσης της κρεατίνης ποικίλει ανάλογα το φύλο, την ηλικία και τη φυσική δραστηριότητα. Μετά από έντονη σωματική δραστηριότητα η συγκέντρωση της

CK μπορεί να αυξηθεί 5 με 10 φορές από το φυσιολογικό. Άλλες αιτίες αύξησης της CK είναι το τραύμα, οι φλεγμονώδεις μυϊκές διαταραχές, η ιδιοπαθής μυοσίτιδα, η ρευματοειδής αρθρίτιδα, η νωτιαία μυϊκή ατροφία και οι μυϊκές δυστροφίες. Στη DMD παρατηρείται η μεγαλύτερη αύξηση CK (50-100 φορές μεγαλύτερη από τη φυσιολογική).

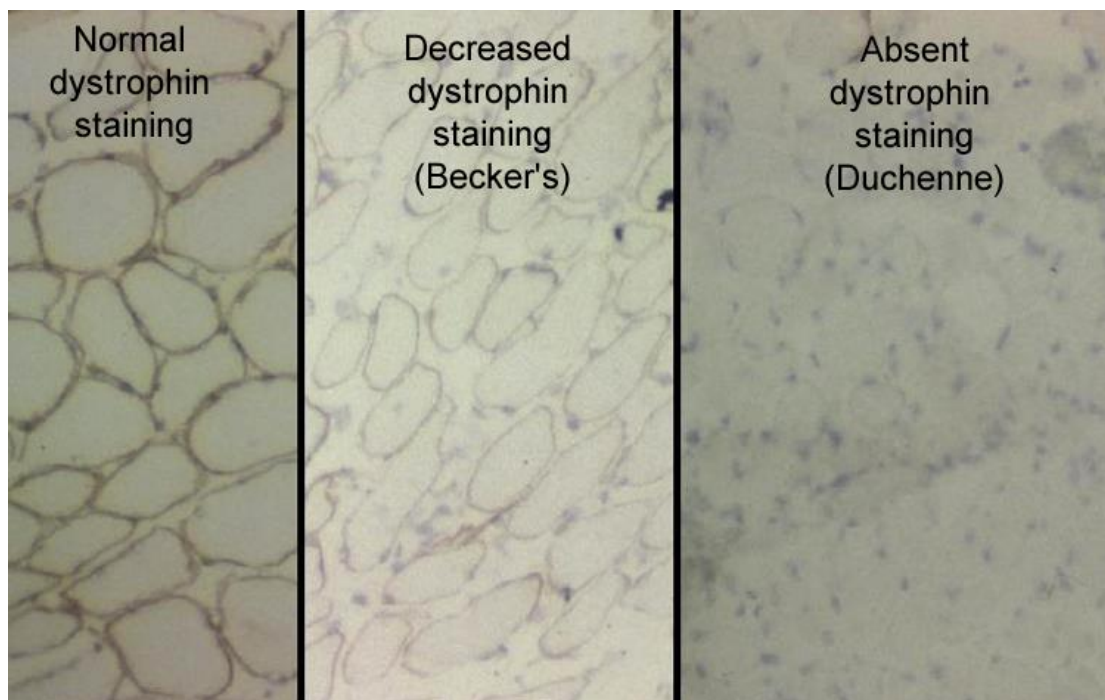
Άλλα ένζυμα, που παρατηρείται αύξηση της συγκέντρωσής τους είναι η ασπαρτική αμινοτρανσφεράση, η αμινοτρανσφεράση της αλανίνης και γαλακτική αφυδρογονάση που βρίσκονται και στα ηπατοκύτταρα. Επειδή όμως τα ένζυμα αυτά μπορεί να είναι αυξημένα λόγω ηπατικής πάθησης ή ανώμαλης ηπατικής λειτουργίας και πρέπει να γίνει πιο διαφορική διάγνωση, η CK αποτελεί τον πιο χρήσιμο βιοδείκτη μυϊκών ασθενειών<sup>9,14</sup>.

Το ηλεκτρομυογράφημα είναι σημαντικό για τη διαφορική διάγνωση μυογενετικής και νευρογενικής διαταραχής. Στην εξέταση αυτή μετρείται μέσω ηλεκτροδίων η ηλεκτρική δραστηριότητα κατά την εισαγωγή των ηλεκτροδίων, στην ανάπαυση και στη μυϊκή σύσπαση. Οι υγιείς μύες κατά την ανάπαυση δεν δίνουν ηλεκτρικές ώσεις. Ξαφνική δραστηριότητα, όπως συμβαίνει στις αυτόματες μυϊκές τοπικές μυϊκές συσπάσεις και μαρμαρυγή συνήθως σηματοδοτούν κάποια νευρογενετική αιτία ή μυοπάθεια. Ηλεκτρομυογραφικές αλλαγές στην DMD είναι μη ειδικές και χρησιμοποιείται σπάνια για επιβεβαίωση διάγνωσης της νόσου.

Η μυϊκή βιοψία είναι πολύ χρήσιμο διαγνωστικό εργαλείο αλλά έχει λιγότερη διαγνωστική αξία αν η CK και το ηλεκτρομυογράφημα είναι φυσιολογικά. Η βιοψία μπορεί να γίνει με δύο τρόπους. Είτε με βιοψία μέσω εισροφήσεως είτε ανοιχτή βιοψία. Η ιστοπαθολογία και η ιστοχημεία είναι οι δύο τεχνικές που χρησιμοποιούνται κυρίως. Η ηλεκτρονική μικροσκοπία είναι η πιο χρήσιμη. Οι ιστολογικές αλλαγές στη DMD εξαρτώνται από τους επιλεγμένους μύες και την ηλικία του αγοριού. Όταν το παιδί είναι πολύ μικρό οι ιστολογικές αλλαγές είναι πολύ μικρές και περιλαμβάνουν κάποιες φλεγμονώδης περιοχές και μυϊκό εκφυλισμό ή αναγέννηση. Σταδιακά οι μυϊκές ίνες αντικαθιστώνται από ινώδη ή λιπώδη ιστό μαζί με φλεγμονώδη κύτταρα. Η δυστροφίνη είναι απύουσα ή σχεδόν απύουσα<sup>9</sup>

Ο μοριακός έλεγχος είναι πολύ σημαντικός για τη διάγνωση των νευρομυϊκών διαταραχών. Περίπου τα 2/3 των παιδιών με DMD εμφανίζουν διαγραφή του γονιδίου της δυστροφίνης, ένα 5-10% έχουν διπλασιασμό του

γονιδίου της DMD. Η δυνατότητα ανάλυσης του DNA έχει μειώσει τον αριθμό των παιδιών που χρειάζονται βιοψία μύος για τη διάγνωση και μπορούν να ανιχνευτούν φορείς της ασθένειας ώστε να υπάρχει η δυνατότητα γενετικής συμβουλευτικής. Το υπόλοιπο 10-20% χρειάζεται βιοψία μύος για την επιβεβαίωση της διάγνωσης<sup>9</sup>.



**Εικόνα 6:** Βιοψία μύος σε υγιές άτομο με φυσιολογική δυστροφίνη, σε ασθενή με Μυϊκή δυστροφία Becker με μειωμένη δυστροφίνη και τέλος σε ασθενή με DMD με απουσία δυστροφίνης

### **Θεραπεία**

Παρόλο που η παθογένεια της DMD είναι γνωστή εδώ και πολλά χρόνια δεν έχει αναπτυχθεί ακόμα κάποια ειδική θεραπεία της νόσου<sup>15</sup>. Πρωταρχική σημασία έχουν η φυσικοθεραπεία και η χρήση ορθωτικών ώστε να καθυστερήσει η καθήλωση του ασθενούς. Ανά περιπτώσεις τα παιδιά μπορεί να χρειαστεί να υποβληθούν σε χειρουργικές επεμβάσεις με σκοπό τη διόρθωση παραμορφώσεων (π.χ σκολίωση/ιπποποδία). Οι αναπνευστικές ασκήσεις, η αντιμετώπιση των λοιμώξεων και η αναπνευστική υποστήριξη καθώς και η αντιμετώπιση των καρδιακών αρρυθμιών και της καρδιακής ανεπάρκειας είναι ιδιαίτερα σημαντικά. Επίσης απαραίτητη είναι η παρακολούθηση και διαχείριση της διατροφής, της κατάποσης και του γαστρεντερικού συστήματος. Τέλος η ψυχολογική υποστήριξη δεν πρέπει να παραβλέπεται. Όλα τα παραπάνω

επικεντρώνονται στην ανακούφιση των συμπτωμάτων, την καθυστέρηση εξέλιξης της νόσου και στη βελτίωση της ποιότητας ζωής του παιδιού με DMD<sup>3</sup>.

Η χορήγηση κορτικοστεροειδών χρησιμοποιείται ως φαρμακευτική αγωγή στην DMD για βελτίωση της μυϊκής δύναμης μαζί με φαρμακευτική αγωγή των συνοδών αναπνευστικών και καρδιακών επιπτώσεων της νόσου<sup>3,16</sup>.

### **Θεραπεία με κορτικοστεροειδή**

Ενώ δεν υπάρχει ειδική θεραπεία για την DMD έχει βρεθεί ότι τα κορτικοστεροειδή βοηθάνε στην εξέλιξη της νόσου. Δυο κορτικοστεροειδή χρησιμοποιούνται, η πρεδνιζόνη και η δεφλαζακόρτη όπου φαίνεται να είναι ισότιμα αποτελεσματικά, και η αποτελεσματικότητά τους αυξάνεται όταν χορηγούνται καθημερινά<sup>9</sup>. Υπάρχουν αξιόπιστα στοιχεία ότι η χορήγηση γλυκοκορτικοειδών, συμπεριλαμβανόμενου της πρεδνιζόλης, βελτιώνει μυϊκή δύναμη και την κινητικότητα σε μικρό χρονικό διάστημα. Επίσης φαίνεται ότι τα γλυκοκορτικοειδή μειώνουν τον κίνδυνο ανάπτυξης σοβαρής σκολίωσης που χρειάζεται χειρουργείο και καθυστερεί αναπνευστικές και πιθανόν καρδιακές επιπλοκές<sup>15</sup>.

Η πρεδνιζόνη μπορεί να καθυστερήσει την εξέλιξη της μυϊκής αδυναμίας αλλά συχνά προκαλεί σημαντικές ανεπιθύμητες επιδράσεις με πιο σημαντικό την αύξηση του σωματικού βάρους<sup>9</sup>. Η δεφλαζακόρτη είναι παράγωγο οξολόνης της πρεδνιζόνης. Μπορεί να διατηρεί τη λειτουργία των μυών όπως η πρεδνιζόνη αλλά συχνά χωρίς την τάση για υπερβολική αύξηση του σωματικού βάρους. Τα μακροπρόθεσμα αποτελέσματα της δεφλαζακόρτης είναι σημαντικά και περιλαμβάνουν τη βελτίωση της βάδισης, διατήρηση πνευμονικής και καρδιακής λειτουργίας, σημαντική μείωση της συχνότητας εμφάνισης τη σκολίωσης και συντήρηση της λειτουργικότητας των άνω άκρων που απαιτούνται για την αυτοεξυπηρέτηση και τη σίτιση<sup>9</sup>.

Οι ασθενείς με DMD που πάσχουν από καρδιομυοπάθεια και πνευμονική υπέρταση καλύπτονται φαρμακευτικά με αναστολείς μετατροπείας της αγγειοτενσίνης και τη χρήση συμπληρωματικού οξυγόνου. Επίσης η διγοξίνη μπορεί να χρησιμοποιείται σε συγκεκριμένους ασθενείς. Σε καταστολή του αναπνευστικού συστήματος μπορεί να απαιτείται φορητή συσκευή αερισμού θετικής πίεσης<sup>16</sup>.

Μελλοντικά οι θεραπείες μέσω αδενικών δειχνουν πολλά υποσχόμενες στη μεταφορά φυσιολογικού DNA στους προσβεβλημένους μύες. Τα μυοκύτταρα, το DNA και η μεταφορά βλαστοκυττάρων είναι επίσης πιθανές θεραπείες<sup>16</sup>.

### **Συντηρητική θεραπεία**

Η DMD χαρακτηρίζεται από γνωστά πρότυπα προοδευτικής μυϊκής εκφύλισης και αδυναμίας, αντισταθμίσεις στη στάση τους, προοδευτικής σύγκραψης και παραμόρφωσης και απώλεια λειτουργικότητας ως αποτέλεσμα της έλλειψης δυστροφίνης<sup>17, 18</sup>. Βελτιωμένη διαχείριση της DMD έχει ως αποτέλεσμα τη παράταση στο περπάτημα του παιδιού<sup>19</sup>, μειωμένη πιθανότητα σοβαρής σύγκραψης και παραμόρφωσης, όπως η σκολίωση<sup>20</sup> και παράταση στη λειτουργικότητα και συμμετοχή του παιδιού σε όλους τους τομείς της ζωής του<sup>19,21</sup>. Η ομάδα αποκατάστασης περιλαμβάνει γιατρούς, φυσικοθεραπευτές, εργοθεραπευτές, λογοθεραπευτές, ορθωτικούς και προμηθευτές ιατρικού εξοπλισμού. Η διαχείριση της DMD απαιτεί κατανόηση της παθογένειας, της παθοκινησιολογίας και της προόδου της νόσου και όλη η ομάδα λαμβάνοντας υπόψιν τα παραπάνω, τους στόχους του κάθε ασθενούς και τον τρόπο ζωής του θα πρέπει να δομήσουν ένα πρόγραμμα αποκατάστασης που να αποσκοπεί στην βελτιστοποίηση της ποιότητας ζωής του ατόμου<sup>18</sup>.

### **Φυσικοθεραπεία στη DMD**

Ο στόχος διατήρησης της ελαστικότητας των μυών και της αρθρικής κινητικότητας είναι η πρόληψη ή η μείωση συγκάψεων και παραμορφώσεων. Η αδυναμία της κίνησης μιας άρθρωσης σε όλο το εύρος κίνησης, η χρόνια στατική θέση, η μυϊκή ανισορροπία σε μια άρθρωση, οι ινωτικές αλλαγές στους μύες προκαλούν μειωμένη ελαστικότητα και συγκάψεις στις άρθρωσεις<sup>18</sup>. Τα περιορισμένα πρότυπα αναπνοής και η ίνωση των μεσοπλευρίων μυών μειώνει την κινητικότητα του θώρακα<sup>17</sup>. Η συντήρηση του παθητικού εύρους κίνησης, της ελαστικότητας των μυών, της κινητικότητας του θώρακα και της συμμετρίας μπορεί να βελτιώσει την κίνηση και τη λειτουργική θέση, να βοηθήσει να παραμείνει περιπατητικό το παιδί για μεγαλύτερο χρονικό διάστημα και να προληφθούν συγκάψεις και παραμορφώσεις. Επίσης βελτιώνεται η αναπνευστική λειτουργία και διατηρείται η ακεραιότητα του δέρματος<sup>18</sup>.

Για τη πρόληψη των συγκάψεων και των παραμορφώσεων απαιτείται καθημερινή παθητική διάταση μυών, κινητοποίηση αρθρώσεων και μαλακών ιστών καθώς και εφαρμογή τεχνικών manual therapy. Η βέλτιστη τοποθέτηση συμπεριλαμβανομένων εξατομικευμένων ναρθήκων, παρέμβαση με ορθωτικά, ορθοστάτες κ.α. είναι σημαντική για τη πρόληψη. Επίσης η ενδυνάμωση των μυών και η υποστήριξη της κίνησης μειώνει τις επιπτώσεις της βαρύτητας και βελτιώνει την βιομηχανική του ατόμου ώστε να επιτρέπεται περισσότερη ενεργητική κίνηση<sup>18,22</sup>. Όλα τα παραπάνω πρέπει να αρχίσουν προληπτικά πριν χαθεί το παθητικό εύρος κίνησης, υπό την επίβλεψη και καθοδήγηση φυσικοθεραπευτή και εργοθεραπευτή<sup>23</sup>. Οι διατάσεις συστήνονται στις αρθρώσεις με αυξημένο κίνδυνο για σύγκαψη και παραμόρφωση. Συστηματική διάταση γαστροκνημίου μυ, δικέφαλου μηριαίου και οπίσθιων μηριαίων πρέπει να ξεκινήσουν αμέσως μετά τη διάγνωση της νόσου και να συνεχιστούν και κατά την ενηλικίωση. Η διάταση των άνω άκρων είναι σημαντική ειδικά μετά την απώλεια της βάρδιας<sup>18</sup>.

Ο ρόλος του φυσικοθεραπευτή είναι να συνταγογραφεί, να καταγράφει και να καθοδηγεί το ασκησιολόγιο και τη πορεία του ασθενούς σε αυτό. Η συστηματική θεραπευτική άσκηση μπορεί να αποτρέψει τον καθιστικό τρόπο ζωής και τα συνοδά προβλήματα της κοινωνικής απομόνωσης και παχυσαρκίας<sup>17</sup>. Παρόλα αυτά, η επίδραση της άσκησης στη μυϊκή εκφύλιση στις δυστροφινοπάθειες, αν και δεν είναι πλήρως κατανοητή, μπορεί να προκαλέσει βλάβη λόγω της δομικής αστάθειας των μυών, μεταβολικές ανωμαλίες, ανωμαλίες στο νιτρικό οξειδίο συνεισφέροντας σε ισχαιμία κατά την άσκηση και μειωμένη ικανότητα άσκησης<sup>18,24-27</sup>. Η έκκεντρη ενεργοποίηση των μυών, η άσκηση υψηλής αντίστασης και η προπόνηση δύναμης πρέπει να αποφεύγεται<sup>18,28</sup>. Υπομέγιστη αερόβια άσκηση ή δραστηριότητα προτείνεται, ειδικά στα πρώτα στάδια της νόσου, αποφεύγοντας όμως την έντονη κόπωση και με συχνά διαλλείματα<sup>18</sup>. Το κολύμπι προτείνεται ιδιαίτερα από τα πρώιμο περιπατητικό στάδιο και μπορεί να συνεχιστεί και στην ενήλικη ζωή<sup>18</sup>. Η ποδηλασία συστήνεται ως υπομέγιστη αερόβια δραστηριότητα<sup>29,30</sup> και η υποβοηθούμενη ποδηλασία και η ρομποτικά υποβοηθούμενη κίνηση χρησιμοποιούνται για την ενήλικη ζωή<sup>17</sup>.



**Εικόνα 7** Αυτο-διάταση γαστροκνημίου



**Εικόνα 8** Διάταση οπίσθιων μηριαίων



**Εικόνα 9** Διάταση άνω άκρου

### **Ορθώτικα μέσα**

Στο πλάνο αποκατάστασης συμπεριλαμβάνεται και η χρήση υποστηρικτικών συσκευών και νάρθηκων. Η κνημοποδική όρθωση (Ankle foot orthosis-AFO) χρησιμοποιείται το βράδυ. Βοηθάει στη πρόληψη ή ελαχιστοποίηση της ιπποποδίας. Ο AFO είναι εξατομικευμένα κατασκευασμένος νάρθηκας για την άνεση και τη βελτίωση της ευθυγράμμισης του ποδιού και του αστραγάλου. Δεν ενδείκνυται για χρήση κατά τη διάρκεια της

βάδισης καθώς περιορίζει τις αντισταθμιστικές κινήσεις που απαιτούνται για την σωστή βάδιση, είναι επιπρόσθετο βάρος για τον ασθενή και δυσκολεύεται η έγερση από το πάτωμα<sup>18</sup>.

Η γόνατο-αστράγαλο ποδική όρθωση (KAFOs) χρησιμοποιείται για τη πρόληψη της σπαστικότητας και της δυσμορφίας και εντάσσεται στην αρχή του μη περιπατητικού σταδίου με σκοπό το παιδί να μπορεί να σταθεί και να κινηθεί για θεραπευτικούς σκοπούς. Η KAFOs είναι κατάλληλη για χρήση κατά τη διάρκεια της μέρας αλλά μπορεί να μην είναι άνετη για το βράδυ.

Στα τέλη του περιπατητικού σταδίου ενδείκνυται χειροκίνητο αμαξίδιο, αρκετά ελαφρύ με στερεό κάθισμα και πλάτη ώστε να υποστηρίζεται η συμμετρία της σπονδυλικής στήλης και η ευθυγράμμιση των κάτω άκρων. Όσο η ικανότητα κίνησης μειώνεται συνιστάται ηλεκτρικό αμαξίδιο με υποστήριξη κεφαλής, στερεό κάθισμα και πλάτη, υποστήριξη του κορμού στο πλάι, ρυθμιζόμενο ύψος και ανυψωτικά υποπόδια<sup>18</sup>.



**Εικόνα 10** Κνημοποδική Όρθωση (AFO)



**Εικόνα 11** Γόνατο-αστράγαλο ποδική όρθωση (KAFO)



## **Διαχείριση του πόνου στη DMD**

Για την καλύτερη δυνατή διαχείριση του σε παιδιά με DMD είναι απαραίτητο να έχει καθοριστεί ποια ακριβώς είναι η αιτία του πόνου. Διόρθωση στάσης, ορθωτική παρέμβαση, φυσικοθεραπεία, προσαρμοστικός εξοπλισμός, βοηθητική τεχνολογία και φαρμακολογική παρέμβαση είναι όλα απαραίτητα. Ο προσαρμοστικός εξοπλισμός και η βοηθητική τεχνολογία πρέπει να χρησιμοποιούνται για την πρόληψη και διαχείριση του πόνου και να βελτιστοποιούν την άνετη λειτουργικότητα και κίνηση του παιδιού με εξοπλισμό για τις μεταφορές, το μπάνιο και τη τουαλέτα. Εξοπλισμός για τις τοποθετήσεις του παιδιού προσφέρουν υποστήριξη θέσης, μεταφορές βάρους και ανακούφιση της πίεσης από το αναπηρικό αμαξίδιο ή το κρεβάτι, κάτι που χρησιμεύει για την πρόληψη κατακλίσεων και πρόληψη ή διαχείριση πόνου.

Η φαρμακολογική παρέμβαση για τον πόνο πρέπει να γίνεται προσεχτικά και λαμβάνοντας υπόψιν την φαρμακευτική αγωγή που λαμβάνει ο ασθενής (π.χ στεροειδή και μη στεροειδή αντιφλεγμονώδη φάρμακα) καθώς και οι παρενέργειες που μπορεί να προκαλέσουν ιδιαίτερα στην καρδιοαναπνευστική λειτουργία.

Σπανίως, η ορθοπεδική παρέμβαση μπορεί να είναι απαραίτητη κυρίως σε πόνο που δεν είναι ελεγχόμενος από τα φάρμακα. Πιο συγκεκριμένα, αν ο ασθενής έχει έντονο πόνο στην οσφύ και λαμβάνει γλυκοκορτικοειδή, είναι ένδειξη για προσεχτική αξιολόγηση για κάταγμα σπονδύλου <sup>17,18,31,32</sup>.

## **Χειρουργικές παρεμβάσεις**

Οι χειρουργικές παρεμβάσεις είναι καθαρά εξατομικευμένες ανάλογα τις δυσκολίες που μπορεί να αντιμετωπίζει ένας ασθενής. Συνήθως γίνονται διορθωτικά χειρουργεία σε αρθρώσεις που παρόλο τις διατάσεις και τις φυσικοθεραπείες έχουν χάσει εύρος τροχιάς κίνησης. Οι πιο επιδεκτικές σε χειρουργικές επεμβάσεις αρθρώσεις, είναι ο αστράγαλος και σε μικρό βαθμό το γόνατο. Το ισχίο ανταποκρίνεται ελάχιστα σε χειρουργική επέμβαση για διόρθωση της κάμψης καθώς υπάρχει ο κίνδυνος μετά το χειρουργείο για την απελευθέρωση ή επιμήκυνση των καμπτήρων του ισχίου να δημιουργηθεί περεταίρω αδυναμία και ο ασθενής να μην μπορεί να περπατήσει. Σε

περιπατητικούς ασθενείς το ισχίο διορθώνεται αυτόματα μετά τη διόρθωση των γονάτων και των ποδοκνημικών.

Κατά τη διάρκεια της περιπατητικής φάσης παρουσιάζονται σοβαρές καταστάσεις ιπποποδίας που μπορεί να διορθώνονται με επιμήκυνση του αχιλλείου τένοντα. Σε παραμορφώσεις ραιβότητας μπορεί να γίνει επιμήκυνση ή τενοντοτομή στον οπίσθιο κνημιαίο.

Τα παιδιά με DMD που δεν ακολουθούν αγωγή με γλυκοκορτικοειδή έχουν 90% πιθανότητα να αποκτήσουν σκολίωση και μικρή πιθανότητα να εμφανίσουν συμπιεστικά κατάγματα λόγω οστεοπόρωσης. Η χειρουργική επέμβαση που συνιστάται, για πρόληψη επιδείνωσης της παραμόρφωσης της σπονδυλικής στήλης, για μείωση του πόνου σε περίπτωση σπονδυλικού κατάγματος και για βελτίωση ή πρόληψη της επιδείνωσης της αναπνευστικής λειτουργίας, είναι η σπονδυλοδεσία. Η πρόσθια σπονδυλοδεσία είναι ακατάλληλη σε DMD, ενώ η οπίσθια γίνεται μόνο σε μη περιπατητικούς ασθενείς που έχουν σπονδυλική κύρτωση πάνω από 20° που δεν οφείλεται σε κορτικοστεροειδή και που δεν έχουν φτάσει σε σκελετική ωρίμανση<sup>18</sup>.

## **ΚΛΙΜΑΚΕΣ ΑΞΙΟΛΟΓΗΣΗΣ ΚΙΝΗΤΙΚΟΤΗΤΑΣ ΣΤΗ DMD**

Τα τελευταία χρόνια έχουν αυξηθεί οι θεραπευτικές προσεγγίσεις σε παιδιά με DMD. Το γεγονός αυτό έχει θέσει σε προτεραιότητα την ανάγκη για αξιόπιστες μετρήσεις που μπορούν με ακρίβεια και εγκυρότητα να αξιολογήσουν τις διαφορές στη κινητικότητα των παιδιών κατά τη διάρκεια μιας θεραπείας<sup>33</sup>. Παλαιότερα οι κλίμακες αξιολόγησης επικεντρώνονταν στην αξιολόγηση της δύναμης ενώ πλέον προτείνεται περισσότερο η χρήση λειτουργικών κλιμάκων καθώς η αξιολόγηση της δύναμης δεν αντιπροσωπεύει πάντα την λειτουργική ικανότητα του ατόμου<sup>34,35</sup>. Οι κλίμακες χρονομέτρησης όπως το walking 10m test ή το 6-minute walking test (6-MWT) χρησιμοποιούνται περισσότερο καθώς μπορούν να ανιχνεύουν τις αλλαγές στον χρόνο. Επίσης το walking 10m test μπορεί να προβλέψει την ηλικία απώλειας βάδισης<sup>36</sup>. Προς το παρόν οι κλίμακες επικεντρώνονται στην ικανότητα βάδισης παιδιών από 5 ετών και πάνω. Παρακάτω θα αναφερθούν οι λειτουργικές κλίμακες που χρησιμοποιούνται για την αξιολόγηση των παιδιών με DMD.

### **MOTOR FUNCTIONAL MEASURE (MFM)**

Η κλίμακα αυτή αξιολογεί την σοβαρότητα και την εξέλιξη των νευρομυϊκών ασθενειών καθώς και προβλέπει την ηλικία απώλειας βάδισης. Χρησιμοποιείται από φυσικοθεραπευτές ή γιατρούς αποκατάστασης. Σταθμίστηκε το 2004 σε 303 ασθενείς ηλικίας 6 έως 60 από του οποίους οι 72 έπασχαν από DMD<sup>37</sup>. Η τελική της μορφή σταθμίστηκε το 2005 και συμπεριλάμβανε 32 δοκιμασίες σε τρεις διαστάσεις κινητικής επίδοσης:

D1: Μεταφορές και όρθια στάση

D2: Εγγύς και αξονική κινητική λειτουργία

D3: Περιφερική κινητική λειτουργία

Κάθε δοκιμασία βαθμολογείται σε κλίμακα 4 βαθμών (0-3 ) όπου 0 όταν ο ασθενής δεν ξεκινά την κίνηση ή δεν μπορεί να διατηρήσει την αρχική θέση και 3 όταν ολοκληρώνει τη δοκιμασία με ένα τυποποιημένο πρότυπο<sup>37</sup>.

### **EGEN KLASSIFICATION SCALE (EK)**

Η κλίμακα αυτή αξιολογεί μη περιπατητικά άτομα με DMD ή νωτιαία μυϊκή ατροφία (SMA) στη συνολική φυσική τους λειτουργία<sup>38</sup>. Η τελευταία μορφή της κλίμακας αυτής (EK2) περιλαμβάνει ερωτήσεις και παρατήρηση του ασθενούς και αξιολογεί από καθημερινές δραστηριότητες με τη χρήση του ενός και των δύο άνω άκρων μέχρι την ικανότητα να μιλήσει ή να βήξει. Εξετάζει δραστηριότητες όπως μεταφορές, κινητικότητα κορμού, χρήση αναπηρικού αμαξιδίου, κινητικότητα στο κρεβάτι, βήχας, ευημερία κ.α. <sup>39</sup>

Περιλαμβάνει 17 δραστηριότητες όπου οι 10 έχουν να κάνουν με τη χρήση των άνω άκρων στην καθημερινή ζωή ενώ οι υπόλοιπες αξιολογούν αναπνευστικό σύστημα, διατροφή, κόπωση και ομιλία. Η κάθε δοκιμασία βαθμολογείται σε κλίμακα 4 βαθμών (0-3) με το 0 να αντιπροσωπεύει το υψηλότερο επίπεδο λειτουργικότητας ενώ το 3 το χαμηλότερο<sup>39</sup>.

### **HAMMERSMITH FUNCTIONAL MOTOR SCALE (HFMS)**

Η κλίμακα αυτή σχεδιάστηκε αρχικά για μη περιπατητικά παιδιά με SMA τύπου II και III αλλά προτείνεται και για παιδιά με DMD<sup>33</sup>. Αποτελείται από 20 δοκιμασίες προοδευτικής δυσκολίας και περιλαμβάνει κυρίως την ικανότητα μεταφορών και εναλλαγής θέσεων. Η βαθμολογία είναι σε κλίμακα τριών βαθμών (0-2) όπου 0 αντιπροσωπεύει το χαμηλότερο επίπεδο λειτουργικότητας και το 2 το υψηλότερο. Έχει υψηλή ευαισθησία στους μη περιπατητικούς ασθενείς αλλά σημαντικά μικρότερη στους περιπατητικούς<sup>40</sup>

### **MUSULAR DYSTROPHY FUNCTIONAL RATING SCALE (MDFRS)**

Η MDFRS είναι σχεδιασμένη για διάφορους τύπους μυϊκών δυστροφιών. Η κλίμακα αυτή αξιολογεί μεγάλο εύρος δραστηριοτήτων και είναι χωρισμένη σε 4 τομείς:

- Τομέας κινητικότητας
- Τομέας βασικών καθημερινών δραστηριοτήτων
- Τομέας λειτουργίας του χεριού
- Τομέας δυσλειτουργιών

Κάθε τομέας περιλαμβάνει 9,6,7 και 11 δραστηριότητες αντίστοιχα. Κάθε δραστηριότητα βαθμολογείται σε κλίμακα 4 βαθμών (1-4) όπου το 1 αντιπροσωπεύει τη χαμηλότερη λειτουργικότητα ενώ το 4 την πλήρη<sup>41</sup>.

## VIGNOS LOWER EXTREMITY SCALE (VS) και BROOKE UPPER EXTREMITY FUNCTIONAL RATING SCALE

Η κλίμακα αυτή είχε αρχικά σχεδιαστεί για ασθενείς με DMD αλλά πλέον χρησιμοποιείται και για άλλες νευρομυϊκές ασθένειες. Αξιολογεί την λειτουργικότητα των κάτω άκρων καθώς και το βαθμό σοβαρότητας της ασθένειας.

Οι δοκιμασίες επικεντρώνονται στη λειτουργικότητα του περπατήματος, ανάβαση κατάβαση σκαλοπατιών κ.α . Η βαθμολογία της κάθε δοκιμασίας κυμαίνεται από 1 έως 10 όπου το 1 αντιπροσωπεύει την ανεξάρτητη βάδιση και ανάβαση σκαλοπατιών ενώ το 10 ασθενείς με περιορισμένη κινητικότητα που είναι καθηλωμένοι στο κρεβάτι. Είναι εύκολη στη χρήση αλλά συνιστάται να χρησιμοποιείται σε συνδυασμό με την Brooke Scale<sup>42</sup>.

Η κλίμακα αυτή αξιολογεί τη λειτουργικότητα των άνω άκρων σε ασθενείς με DMD αλλά και σε άλλες νευρομυϊκές ασθένειες αλλά και την σοβαρότητας της νόσου και συνήθως χρησιμοποιείται σε συνδυασμό με την VS. Οι δοκιμασίες αναφέρονται στην κινητικότητα των άκρων σε όλο το φυσιολογικό εύρος κίνησης. Έχει 6 χρονομετρημένες δοκιμασίες που απαιτούν περισσότερο κεντρικό έλεγχο απ ότι περιφερικό<sup>43</sup>. Η βαθμολογία είναι από το 1 έως το 6 όπου το 1 σημαίνει ότι ο ασθενής μπορεί να ανασηκώσει τα χέρια του σε πλήρες εύρος μέχρι το κεφάλι σε ευθεία και το 6 ότι ο ασθενής δεν έχει καμία λειτουργία στα άνω άκρα<sup>42</sup>.

Υπάρχουν και άλλες κλίμακες οι οποίες όμως αφορούν μόνο τη λειτουργικότητα των άνω άκρων όπως οι "Performance of the upper limb (PUL)"<sup>44</sup>, "Jebsen hand functional test"<sup>45</sup>, "Upper limb module"<sup>46</sup>.

## **ΧΡΟΝΟΜΕΤΡΙΚΕΣ ΔΟΚΙΜΑΣΙΕΣ ΑΞΙΟΛΟΓΗΣΗΣ**

Οι παρακάτω δοκιμασίες παρακολουθούν την εξέλιξη της νόσου μέσω της μείωσης της ταχύτητας και της ικανότητας βάδισης, έγερσης από το πάτωμα και ανάβαση σκαλιών. Όλα τα παραπάνω θεωρούνται σημαντικοί δείχτες της πρόγνωσης της νόσου καθώς και έχει αποδειχθεί ότι οι αλλαγές σε κάποιες από αυτές τις δοκιμασίες μπορούν να προβλέψουν την ηλικία απώλειας βάδισης σε παιδιά με νευρομυϊκές παθήσεις<sup>47</sup>.

### **ΔΟΚΙΜΑΣΙΑ ΕΞΑΛΕΠΤΗΣ ΒΑΔΙΣΗΣ (6MWT)**

Η δοκιμασία εξάλεπτης βάδισης έχει περιγραφεί αρχικά από τον Guyatt et al ως εργαλεία αξιολόγησης για την εκτίμηση της καρδιακής και αναπνευστικής λειτουργίας, του κυκλοφορικού συστήματος και της μυϊκής ικανότητας. Χρησιμοποιούνταν κυρίως για καρδιακές και πνευμονικές παθήσεις αλλά τα τελευταία χρόνια χρησιμοποιείται για τη λειτουργική αξιολόγηση ασθενών με νευρομυϊκές παθήσεις<sup>48</sup>.

Στη δοκιμασία αυτή μετρίεται η απόσταση που διανύει ο ασθενής ανεξάρτητα σε 6 λεπτά. Ταυτόχρονα μπορούν να συλλέγονται πληροφορίες για τον κορεσμό του οξυγόνου και τη δύσπνοια κατά την προσπάθεια<sup>49</sup>. Ο ασθενής πρέπει να περπατάει μόνος του, χωρίς άλλους ασθενείς στο χώρο<sup>50</sup>.

### **TIME TO RISE FROM CHAIR (SIT-TO STAND TEST)**

Στη δοκιμασία αυτή μετράται ο χρόνος που χρειάζεται ο ασθενής για να κάτσει και να σηκωθεί από καρέκλα 10 φορές. Οι Vignos et al σκέφτηκαν ότι λειτουργικές δραστηριότητες όπως το περπάτημα, η ανάβαση/κατάβαση σκαλιών και το σήκωμα/κάθισμα από καρέκλα και από το έδαφος είναι ουσιαστικές για την κατηγοριοποίηση της DMD ως προς τη σοβαρότητα της νόσου. Οι Scott και Mawson το 2006 πρότειναν τη δημιουργία κλιμάκων με βάση αυτές τις δραστηριότητες και την περιγραφή των αλλαγών στη λειτουργική ικανότητα του ασθενούς. Το Sit-to-stand test είναι μέρος αυτής της προσπάθειας. Η ανάλυση της κίνησης στο σήκωμα/κάθισμα από καρέκλα γίνεται από φυσικοθεραπευτές και η αλλαγή της ταχύτητας κατά τη διάρκεια της

δοκιμασίας αυτής είναι σημαντική κλινική ένδειξη για τη θεραπευτική παρέμβαση<sup>51</sup>.

### **TIME TO CLIMB 4 STEPS/ STAIR CLIMB TEST (SCT)**

Η SCT αξιολογεί την ικανότητα του ατόμου να ανέβει και να κατέβει σκαλιά και κατ' επέκταση την δύναμη των κάτω άκρων και την ισορροπία. Η δοκιμασία αυτή χρησιμοποιείται μετά την ηλικία των 2 ετών σύμφωνα με τα αναπτυξιακά ορόσημα. Για να αναπτυχθεί αυτή η δοκιμασία η ανάβαση της σκάλας χωρίστηκε σε 5 κινητικές φάσεις. Τη φάση προετοιμασίας, τη φάση προώθησης, τη φάση αιώρησης, τη φάση στήριξης και τη φάση ταλάντωσης. Η βαθμολογία για την δοκιμασία αυτή είναι 0-43 με την καλύτερη απόδοση να αντιπροσωπεύεται από το 0 και η χειρότερη από το 43. Η κάθε κινητική φάση βαθμολογείται ξεχωριστά και για τη τελική βαθμολογία αθροίζονται οι βαθμολογίες της κάθε φάσης<sup>50</sup>.

### **10m WALK/RUN**

Η δοκιμασία αυτή έχει καλά αποτελέσματα στην παρακολούθηση της επίδρασης της φαρμακευτικής αγωγής και στην αξιολόγηση της βάρδισης καθώς και στην επιβεβαίωση της ικανότητας των ατόμων με νευρομυϊκές παθήσεις στις καθημερινές δραστηριότητες<sup>52</sup>. Σύμφωνα με τους Pereira et al. το 10m walk/run test είναι μεγαλύτερης κλινικής σημασίας από ότι το 6MWT<sup>53</sup>.

Το τεστ αυτό πραγματοποιείται σε παιδιά 2-12 ετών, είναι εύκολο στη χρήση και χαμηλού κόστους εργαλείο με μεγάλες προοπτικές στην υπόδειξη της πορείας της νόσου και τους περιορισμούς στην κίνηση/βάρδιση<sup>54</sup>.

### **TIME RISE FROM THE FLOOR**

Η δοκιμασία αυτή αξιολογεί την ικανότητα του παιδιού να σηκώνεται από το πάτωμα από ύπτια θέση. Πραγματοποιείται σε περιπατητικά παιδιά άνω των 2 ετών. Είναι έγκυρο και αξιόπιστο εργαλείο και χρησιμοποιείται σε συνδυασμό με το 6MWT και την ηλικία του παιδιού για την πρόγνωση απώλειας βάρδισης<sup>47</sup>.

### **GOWER'S SIGN TEST**

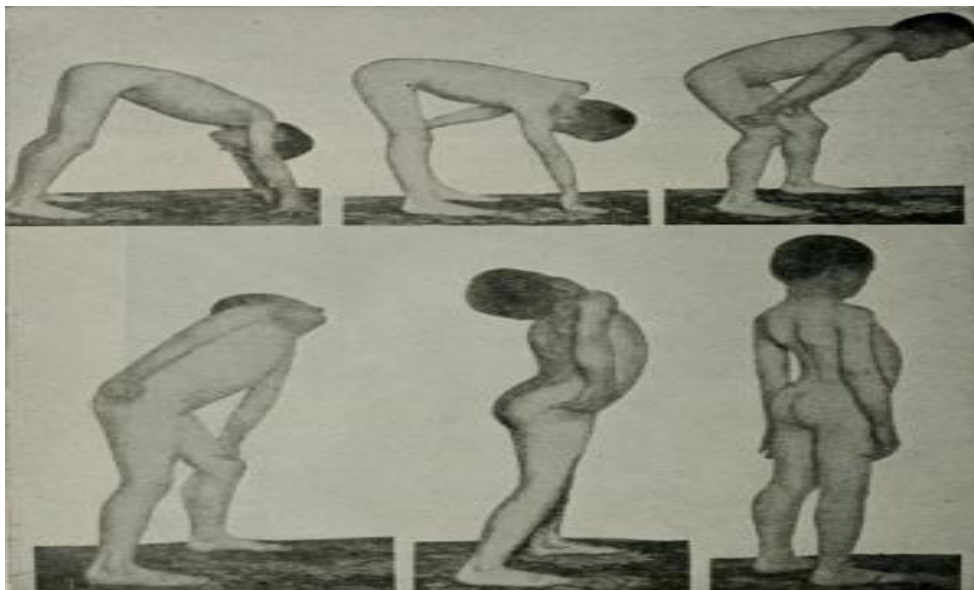
Το χαρακτηριστικό σημείο Gower στα παιδιά με DMD είναι εξαιρετικό διαγνωστικό τεστ για την μυϊκή αδυναμία και περιγράφεται ως εξής: αρχικά το

παιδί από ύπτια θα «ρολάρει» σε πρηνή θέση και θα εκτείνει τα άνω και κάτω άκρα σε τετραποδική θέση στηριζόμενο κυρίως στα χέρια και στη συνέχεια ωθώντας με τα χέρια του τα γόνατα του θα σηκωθεί. Τα επίπεδα αδυναμίας κατηγοριοποιούνται ως εξής:

Ήπια αδυναμία (1-4 μονάδες): περιλαμβάνει άνοδο χωρίς χρήση της πρηνούς θέσης, χωρίς υποστήριξη, σηκώνεται χρησιμοποιώντας για στήριγμα το ένα χέρι ή σηκώνεται με στήριξη του ενός ή και των δύο χεριών στο πάτωμα χωρίς στήριξη στους μηρούς.

Μέτρια αδυναμία (5-7 μονάδες): περιλαμβάνει τη χρήση της πρηνούς θέσης και τη χρήση και των δύο χεριών στους μηρούς για ώθηση προς την άνοδο.

Σοβαρή αδυναμία (8-10 μονάδες): περιλαμβάνει σύρσιμο και περισσότερους ελιγμούς, χρήση και των δύο χεριών στους μηρούς καθώς και περαιτέρω βοήθεια (π.χ καρέκλα) ή δεν καταφέρνει να σηκωθεί<sup>55</sup>.



### **NORTH STAR AMBULATORY ASSESSMENT (NSAA)**

Η NSAA είναι μια ευρέως χρησιμοποιούμενη κλίμακα αξιολόγησης 17 δραστηριοτήτων για τη μέτρηση της λειτουργικότητας σε περιπατητικά αγόρια με DMD. Συνήθως χρησιμοποιείται για να παρακολουθείται η πρόοδος της νόσου και η επίδραση της θεραπευτικής προσέγγισης. Αρκετές έρευνες έχουν δείξει ότι η NSAA είναι μια γρήγορη, ειδική, αξιόπιστη, έγκυρη και κλινικά



σχετική μέθοδος για τη μέτρηση της λειτουργικής ικανότητας των παιδιών με DMD<sup>56,57,58,59,60</sup>.

Η κλίμακα αυτή έχει σχεδιαστεί ειδικά για περιπατητικά παιδιά με DMD στο Ηνωμένο Βασίλειο από το North Star Clinical Network for Paediatric Neuromuscular Disease Management<sup>60</sup>. Το εργαλείο αυτό περιέχει ξεκάθαρες και λεπτομερείς οδηγίες, με απλή βαθμολόγηση 3 σημείων για την κάθε δραστηριότητα. Επίσης περιλαμβάνει 2 δοκιμασίες χρονομέτρησης (10m walk/run και Rise from the floor) όπου παρόλο που δεν επηρεάζουν τη βαθμολογία μπορούν να χρησιμοποιηθούν για να παρακολουθούν αλλαγές στο πέρασμα του χρόνου<sup>61</sup>. Μπορεί να χρησιμοποιηθεί σε ασθενείς με DMD από την ηλικία των 3 ετών (εξαιρώντας δοκιμασίες που δεν μπορούν τα παιδιά να πραγματοποιήσουν λόγω τυπικής ανάπτυξης) αλλά με ασφάλεια όλες οι δοκιμασίες μπορούν να πραγματοποιηθούν από την ηλικία των 5 ετών<sup>62</sup>.

Οι δοκιμασίες της κλίμακας φαίνονται στον πίνακα 1<sup>63</sup>.

Η βαθμολόγηση των δοκιμασιών είναι τριών σημείων (0-2) όπου 0-δεν μπορεί να πραγματοποιήσει τη δραστηριότητα ανεξάρτητος, 1-τροποποιημένη δραστηριότητα αλλά επιτυγχάνει τον στόχο ανεξάρτητα από τη βοήθεια που χρειάζεται για την ολοκλήρωση της, 2- τυπική ολοκλήρωση της δραστηριότητας/καμία τροποποίηση. Η βαθμολογία μπορεί να κυμαίνεται από το 0 όπου δεν μπορεί να επιτύχει καμία δοκιμασία με κανένα τρόπο έως 34 όπου το παιδί έχει επιτύχει πλήρως σε όλες τις δοκιμασίες<sup>60</sup>.

#### **Πίνακας 1 Δραστηριότητες της κλίμακας North Star Ambulatory Assessment (NSAA)**

1)	Stand
2)	Walking
3)	Stand up from chair
4)	Stand on one leg-right
5)	Stand on one leg-left
6)	Climb box step-right
7)	Descend box step-right
8)	Climb box step-left
9)	Descend box step-left
10)	Lifts head
11)	Gets to sitting
12)	Rise from floor
13)	Stands on heels
14)	Jump

15)	Hop right leg
16)	Hop left leg
17)	Run (10m)

Ο εξοπλισμός που χρειάζεται η κλίμακα είναι:<sup>63</sup>:

- Καρέκλα κατά προτίμηση με ρυθμιζόμενο ύψος ώστε τα γόνατα με τα ισχία να σχηματίζουν γωνία 90° με το έδαφος
- Σκαλοπάτι 15εκ.
- Χρονόμετρο για τις δοκιμασίες χρονομέτρησης
- Διάδρομος 10μ.
- Οι δοκιμασίες να γίνονται πάντα στο ίδιο μέρος

Η πρόθεση των δημιουργών της NSAA ήταν να δημιουργήσουν μια κλίμακα για παιδιά με DMD που να αξιολογεί τις σωματικές ικανότητες τους σε ένα μεγάλο εύρος επιπέδων ικανότητας, από παιδιά που απλά βαδίζουν μέχρι εκείνα με υψηλές λειτουργικές ικανότητες όπως να τρέχουν και να εκτελούν άλλα. Επίσης έπρεπε να έχει λίγο και βασικό εξοπλισμό ώστε να γίνονται εύκολα οι μετρήσεις στα κέντρα που συμμετείχαν στο North Star Clinical Network που βρίσκονταν σε διάφορες πόλεις. Τέλος, λαμβάνοντας υπόψη τις συμπεριφορικές δυσκολίες που είναι συχνές σε παιδιά με DMD καθώς και τον χρόνο που ήταν περιορισμένος στους κλινικούς για τις μετρήσεις, έπρεπε η εφαρμογή της κλίμακας αυτής να διαρκεί τον ελάχιστο δυνατό χρόνο. Ο χρόνος αυτός τελικά διαμορφώθηκε σε 10λεπτά για έμπειρους κλινικούς<sup>60</sup>.

Οι δραστηριότητες που εμπεριέχονται στην κλίμακα είναι αυτές που θεωρούνται απαραίτητες για να μείνει το άτομο λειτουργικά περιπατητικό, συμπεριλαμβανομένου την ικανότητα να σηκωθεί από το πάτωμα και να σηκωθεί από καρέκλα. Κάποιες δραστηριότητες όπως το σήκωμα του κεφαλιού και η στάση στις φτέρνες προστέθηκαν στην NSAA καθώς είναι δύσκολες ενέργειες στα αρχικά στάδια της νόσου και έχουν φανεί κλινικά σημαντικές<sup>60</sup>. Οι πιο δύσκολες δοκιμασίες όπως πήδημα στο ένα πόδι, το άλμα και το τρέξιμο είναι δύσκολες και σπάνια επιτυγχάνονται σε παιδιά που δεν λαμβάνουν στεροειδή αλλά αρκετά συχνές σε αυτά που λαμβάνουν<sup>60</sup>. Οι θεραπείες με στεροειδή έχει βρεθεί ότι αλλάζει την απόδοση των παιδιών στις δραστηριότητες, παιδιά που λάμβαναν αγωγή καθημερινά συνολικά είχαν καλύτερη απόδοση και πιο σωστή εκτέλεση στην NSAA από τα παιδιά που

λαμβάνουν κάποια μορφή διαλείπουσας θεραπείας και τα παιδιά που δεν έπαιρναν καθόλου αγωγή<sup>63</sup>.

Οι δοκιμασίες στην NSAA ελέγχουν όχι μόνο την ικανότητα της εκτέλεσης μιας δραστηριότητας αλλά αξιολογούν την ποιότητα εκτέλεσής της, και αυτό φαίνεται από τις ρητές οδηγίες βαθμολόγησης που περιλαμβάνονται στο Manual και στο Worksheet της κλίμακας καθώς οποιαδήποτε τροποποίηση της δραστηριότητας μειώνει τη βαθμολογία από «2» σε «1». Στις οδηγίες περιγράφεται η αρχική θέση και η κατά γράμμα σωστή εκτέλεση της δοκιμασίας καθώς και πως βαθμολογείται το παιδί ανάλογα τις τροποποιήσεις που κάνει<sup>63</sup>.

Πιο συγκεκριμένα στη πρώτη δοκιμασία «Stand» δηλαδή «Στάση» περιγράφεται λεπτομερώς ότι η αρχική θέση πρέπει να είναι : το παιδί όρθιο με τα πόδια σε απόσταση όχι μεγαλύτερη από 10εκ, τις φτέρνες στο πάτωμα και οι ώμοι στο πλάι. Τα ισχία σε ουδέτερη θέση χωρίς κάποια στροφή και ο κορμός στην ευθεία (εικόνα 12)<sup>63</sup>.



**Εικόνα 12** Score 2 στην NSAA 1<sup>η</sup> δοκιμασία

Score 1 στην NSAA

1<sup>η</sup> δοκιμασία

Στην δεύτερη δοκιμασία «Walk» δηλαδή «Βάδιση» περιγράφεται το πρότυπο της βάδισης που πρέπει να ακολουθείται από τον εξεταζόμενο. Με 2 βαθμολογείται το παιδί που βαδίζει με πρότυπο «πτέρνα- μύτη» ή περπάτημα με επαφή όλου του πέλματος στο πάτωμα συνεχόμενα, ενώ με 1 το παιδί που περπατάει στις μύτες των ποδιών ή δεν μπορεί να ακολουθήσει το πρότυπο «πτέρνα- μύτη» συνεχόμενα (εικόνα 13)<sup>63</sup>.



**Εικόνα 13** Score 2 στην NSAA 2<sup>η</sup> δοκιμασία  
2<sup>η</sup> δοκιμασία

Score 1 στην NSAA

Σε πιο δύσκολες δοκιμασίες όπως η δοκιμασία «Hop on right leg» δηλαδή αναπήδηση στο δεξί πόδι το παιδί ξεκινά με αρχική θέση να στέκεται στο ένα πόδι και στην εκτέλεση της αναπήδησης θα πρέπει το πόδι να απομακρύνεται εμφανώς από το έδαφος (score 2). Όταν ένα παιδί δεν καταφέρνει την αναπήδηση με τον παραπάνω τρόπο αλλά λυγίζει το γόνατο και σηκώνει την πτέρνα αλλά χωρίς να απομακρύνεται όλο το πόδι από το έδαφος βαθμολογείται με 1 (εικόνα 14)<sup>63</sup>



**Εικόνα 14** Score 2 στην NSAA 15<sup>η</sup> δοκιμασία  
NSAA 15<sup>η</sup> δοκιμασία

Score 1 στην

Το έντυπο βαθμολόγησης εμπεριέχει τις οδηγίες ώστε να είναι εύκολο για τον εξεταστή να ξεχωρίζει τις τροποποιήσεις <sup>63</sup>

Πλέον, πολλές έρευνες χρησιμοποιούν την NSAA για τη μέτρηση των περιπατητικών ασθενών με DMD ως προς την αποτελεσματικότητα της αγωγής

με κορτικοστεροειδή, της φυσικοθεραπείας αλλά και για την πρόβλεψη ηλικίας απώλειας βάδισης<sup>64-70</sup>.

Κάποια πλεονεκτήματα της NSAA είναι ότι είναι ειδικά σχεδιασμένα για παιδιά με DMD, είναι εύκολη και γρήγορη στη χρήση με ελάχιστο εξοπλισμό και κατανοητή για τους εξεταζόμενους οπότε μπορεί να χρησιμοποιηθεί σε παιδιά με μέτριες μαθησιακές δυσκολίες. Επίσης περιλαμβάνει την επιλογή χρήσης χρονομετρημένων δοκιμασιών.

## **ΕΙΔΙΚΟ ΜΕΡΟΣ**

## **ΑΞΙΟΛΟΓΗΣΗ ΚΙΝΗΤΙΚΟΤΗΤΑΣ ΣΕ ΠΑΙΔΙΑ ΜΕ ΜΥΪΚΗ ΔΥΣΤΡΟΦΙΑ DUCHENNE: ΕΦΑΡΜΟΓΗ ΤΗΣ ΚΛΙΜΑΚΑΣ NORTH STAR AMBULATORY ASSESSMENT (NSAA) ΣΕ ΕΛΛΗΝΟΠΑΙΔΕΣ ΚΑΙ ΕΛΕΓΧΟΣ ΑΞΙΟΠΙΣΤΙΑΣ ΤΗΣ ΚΛΙΜΑΚΑΣ**

Η μυϊκή δυστροφία Duchenne είναι η πιο συχνή και η καλύτερα μελετημένη μυϊκή δυστροφία πρώιμης έναρξης<sup>2</sup>. Είναι μια X-φυλοσύνδετη νόσος και είναι η πιο συχνή και σοβαρή μυϊκή δυστροφία στον παιδικό πληθυσμό. Η συχνότητα εμφάνισης της είναι 1 στις 3500 γεννήσεις αρρένων Το γονίδιο της δυστροφίνης που είναι υπεύθυνο εδράζεται στο χρωμόσωμα X (Χρ21)<sup>2,3</sup>. Τα τελευταία χρόνια έχουν αυξηθεί οι θεραπευτικές προσεγγίσεις σε παιδιά με DMD. Το γεγονός αυτό έχει θέσει σε προτεραιότητα την ανάγκη για αξιόπιστες μετρήσεις που μπορούν με ακρίβεια και εγκυρότητα να αξιολογήσουν τις διαφορές στη κινητικότητα των παιδιών κατά τη διάρκεια μιας θεραπείας<sup>33</sup>. Η NSAA είναι μια ευρέως χρησιμοποιούμενη κλίμακα αξιολόγησης 17 δραστηριοτήτων για τη μέτρηση της λειτουργικότητας σε περιπατητικά αγόρια με DMD. Αρκετές έρευνες έχουν δείξει ότι η NSAA είναι μια γρήγορη, ειδική, αξιόπιστη, έγκυρη και κλινικά σχετική μέθοδος για τη μέτρηση της λειτουργικής ικανότητας των παιδιών με DMD<sup>56,57,58,59,60</sup>

### **ΣΚΟΠΟΣ**

Σκοπός της παρούσης έρευνας ήταν η εφαρμογή της κλίμακας North Star Ambulatory Assessment (NSAA) σε παιδιά με Μυϊκή Δυστροφία Duchenne στην Ελλάδα και η εκτίμηση της αξιοπιστίας της κλίμακας NSAA

### **ΥΛΙΚΟ ΚΑΙ ΜΕΘΟΔΟΣ**

#### **Δείγμα της μελέτης**

Στη μελέτη συμμετείχαν 16 αγόρια με Μυϊκή Δυστροφία Duchenne (DMD) από όλη την Ελλάδα ηλικίας 5 έως 15 ετών. Οι μετρήσεις έγιναν κατά τη διάρκεια του τυπικού ετήσιου ελέγχου των παιδιών όπου πραγματοποιείται από την «MDA Hellas» στο Πανεπιστημιακό Γενικό Νοσοκομείο Παίδων «Η Αγία Σοφία».

**Τα κριτήρια ένταξης των παιδιών στη μελέτη ήταν:**

- Να έχουν διάγνωση DMD βάση της έλλειψης της δυστροφίνης σε μυϊκή βιοψία ή/και παθολογική μετάλλαξη στο γονίδιο της δυστροφίνης
- Αγόρια ηλικία 4-15 ετών
- Να παρακολουθούνται από την «MDA Hellas»
- Να είναι ανεξάρτητα περιπατητικά σε απόσταση τουλάχιστον 10 μέτρων
- Να μπορούν να κατανοήσουν απλές εντολές
- Να συμφωνήσουν στη συμμετοχή τους στη μελέτη

**Τα κριτήρια εξαίρεσης συμμετεχόντων ήταν:**

- Παρουσία άλλης ασθένειας
- Παρουσία κάποιου τραυματισμού τον τελευταίο μήνα όπου θα επηρέαζε την απόδοσή τους στις δοκιμασίες της κλίμακας

Όλα τα παιδιά όπως και οι γονείς τους συμφώνησαν στη διαδικασία αξιολόγησης με την κλίμακας αξιολόγησης North Star Ambulatory Assessment (NSAA)

**Μεθοδολογία**

**Μετάφραση της κλίμακας NSAA**

Πραγματοποιήθηκε μετάφραση της κλίμακας NSAA από τα αγγλικά στα ελληνικά και αντίστροφα (translation-back translation) από φυσικοθεραπευτές με άριστη γνώση της αγγλικής για να διαπιστωθεί η ακρίβεια της μετάφρασης ως προς την απόδοση των δοκιμασιών. Στη συνέχεια η ελληνική εκδοχή της κλίμακας δοκιμάστηκε σε παιδιά με DMD για να ελεγχθεί κατά πόσο οι εντολές ως προς τις δραστηριότητες που περιέχει η NSAA είναι κατανοητές. Αν κάποια εντολή /δοκιμασία δεν ήταν κατανοητή θα επανεξεταζόταν.

Η τελική μορφή της μετάφρασης των δοκιμασιών της κλίμακας είναι η εξής:

- 1) Ορθοστάτηση
- 2) Βάδιση
- 3) Έγερση από καρέκλα
- 4) Στέκεται στο ένα πόδι (Δεξί)
- 5) Στέκεται στο ένα πόδι (Αριστερό)
- 6) Ανεβαίνει σκαλοπάτι (Δεξί)



- 7) Κατεβαίνει σκαλοπάτι (Δεξί)
- 8) Ανεβαίνει σκαλοπάτι ( Αριστερό)
- 9) Κατεβαίνει σκαλοπάτι (Αριστερό)
- 10) Ανύψωση κεφαλιού
- 11) Σηκώνεται στη καθιστή
- 12) Έγερση από το πάτωμα
- 13) Στέκεται στις φτέρνες
- 14) Άλμα
- 15) Αναπήδηση στο δεξί πόδι
- 16) Αναπήδηση στο Αριστερό πόδι
- 17) Τρέξιμο 10 (m)

### **Εκπαίδευση φυσικοθεραπευτών στην κλίμακα και έλεγχος αξιοπιστίας**

Ένας φυσικοθεραπευτής από την ομάδα εκπαιδεύτηκε στην κλίμακα North Star Ambulatory Assessment (NSAA) στο εξωτερικό. Στη συνέχεια ανέλαβε την εκπαίδευση των υπόλοιπων φυσικοθεραπευτών που θα συμμετείχαν στη μελέτη ως βαθμολογητές. Όλοι οι βαθμολογητές είχαν εμπειρία στην τυπική και άτυπη κινητικότητα των παιδιών ώστε να μπορούν να διακρίνουν τις τροποποιήσεις που οι εξεταζόμενοι μπορεί να έκαναν στις δοκιμασίες και να βαθμολογούν αναλόγως.

Κατά τον ετήσιο έλεγχο των μελών της MDA τα αγόρια με DMD αξιολογούνταν στον τμήμα Φυσικοθεραπείας ως προς την μυϊκή τους δύναμη. Σύμφωνα με την κλίμακα NSAA αμέσως με την προσέλευσή τους.

Η αξιολόγηση των συμμετεχόντων έγινε από 3 φυσικοθεραπευτές εκπαιδευμένους στη συγκεκριμένη κλίμακα αξιολόγησης. Κατά τη διάρκεια της εκτέλεσης των δοκιμασιών οι 3 κριτές βαθμολογούσαν ανεξάρτητα την κάθε δοκιμασία. Δεν υπήρχε αλληλεπίδραση μεταξύ των βαθμολογητών ούτε γνώση για τη μεταξύ τους βαθμολογία.

Κατά τη διάρκεια της εφαρμογής της κλίμακας τα παιδιά δεν φορούσαν κανένα ορθωτικό βοήθημα. Για την κάθε δοκιμασία δίνονταν στον συμμετέχοντα 3 προσπάθειες και βαθμολογούνταν με βάση την καλύτερη επίδοση.

## ΑΠΟΤΕΛΕΣΜΑΤΑ

### Περιγραφικά αποτελέσματα

Για την αξιοπιστία μεταξύ των βαθμολογητών της κλίμακας North Star Ambulatory Assessment (NSAA) συμμετείχαν 16 παιδιά με μυϊκή δυστροφία Duchenne (DMD ) και 3 βαθμολογητές (φυσικοθεραπευτές) με κλινική εμπειρία στα παιδιά αυτά. Από την περιγραφική ανάλυση των δεδομένων στη μεταβλητή «ορθοστάτηση», στον βαθμό ικανότητας να στέκεται όρθιο, συγκεκριμένα να στέκεται σταθερά, αλλά με κάποιο βαθμό αντιστάθμισης, όλοι οι βαθμολογητές εξίσου αξιολόγησαν 10 παιδιά ποσοστό 62,5% και να στέκεται όρθιο σταθερά και συμμετρικά χωρίς αντιστάθμιση το ποσοστό συμφωνίας ήταν ίδιο σε 6 παιδιά, ποσοστό 37,5%. Δηλαδή το ποσοστό συμφωνίας στη μεταβλητή αυτή και για τους τρεις βαθμολογητές ήταν 100%. Πίνακας 1

Σε ότι αφορά τη μεταβλητή «βάδιση», στην ικανότητα του παιδιού να βαδίζει διαρκώς ή συνήθως στα δάκτυλα μη μπορώντας να διατηρήσει το πρότυπο βάδισης «πτέρνα-δάκτυλα» όλοι οι βαθμολογητές εξίσου αξιολόγησαν 10 παιδιά, ποσοστό 62,5% και στην ικανότητα του παιδιού να περπατάει με το παραπάνω πρότυπο ή με όλο το πέλμα το ποσοστό συμφωνίας ήταν ίδιο σε 6 παιδιά ποσοστό 37,5%. Δηλαδή το ποσοστό συμφωνίας στη μεταβλητή αυτή και για τους τρεις βαθμολογητές ήταν 100%. Πίνακας 2

Στη μεταβλητή «έγερση από τη καρέκλα» και οι τρεις βαθμολογητές αξιολόγησαν 1 παιδί που αδυνατούσε να σηκωθεί αυτόνομα από τη καρέκλα ποσοστό 6,3%. Ο πρώτος και ο τρίτος βαθμολογητής αξιολόγησαν 12 παιδιά που μπορούσαν να σηκωθούν υποστηριζόμενα στους μηρούς ή να στηρίζονται στη καρεκλά ή με κάποια αντιστάθμιση στον κορμό τους κατά τη διάρκεια της έγερσης, ποσοστό 75% ενώ ο δεύτερος βαθμολογητής αξιολόγησε 13 παιδιά σε αυτή τη διάσταση ποσοστό 81,3%. Στην ικανότητα του παιδιού να σηκώνεται από τη καρέκλα ανεξάρτητα χωρίς υποστήριξη και αντισταθμίσεις με τα χέρια διπλωμένα στο στήθος και αρχική θέση με γόνατα και ισχία στις 90° ο πρώτος και ο τρίτος βαθμολογητής αξιολόγησαν 3 παιδιά ποσοστό 18,8% ενώ ο δεύτερος 2 παιδιά ποσοστό 12,5%. Ωστόσο η διαφορά αυτή μεταξύ των βαθμολογητών ήταν στατιστικά μη σημαντική. Πίνακας 3

Στη μεταβλητή «στέκεται στο ένα πόδι-δεξί» δηλαδή την ικανότητα του παιδιού να μπορεί αν σταθεί με ανορθωμένη στάση με χαλαρό τρόπο χωρίς

στήριγμα στο δεξί πόδι για τουλάχιστον 3 δευτερόλεπτα όλοι οι βαθμολογητές εξίσου αξιολόγησαν 2 παιδιά που αδυνατούσαν ποσοστό 12,5%, να στέκονται στιγμιαία είτε με πλάγια κάμψη κορμού είτε με βοήθεια αξιολόγησαν 10 παιδιά ποσοστό 62,5% και 4 παιδιά ποσοστό 25%, όπου επέτυχαν στη δοκιμασία. Δηλαδή το ποσοστό συμφωνίας στη μεταβλητή αυτή και για τους τρεις βαθμολογητές ήταν 100%. Πίνακας 4

Στη μεταβλητή «στέκεται στο ένα πόδι-αριστερό», σύμφωνα με τα κριτήρια στην προηγούμενη μεταβλητή, επίσης συμφώνησαν όλοι οι βαθμολογητές και στις τρεις διαστάσεις αξιολογώντας ένα παιδί που αδυνατούσε, 10 παιδιά που μπορούσαν να σταθούν στιγμιαία είτε με κάποια αντιστάθμιση όπως αναφέρεται στη παραπάνω μεταβλητή και 5 παιδιά που είχαν πλήρη ικανότητα για αυτή τη δοκιμασία με ποσοστά 6,3%, 62,5% και 31,3% αντίστοιχα. Δηλαδή το ποσοστό συμφωνίας και για αυτή τη μεταβλητή ήταν 100%. Πίνακας 5

Στην επόμενη μεταβλητή «ανεβαίνει σκαλοπάτι-δεξί» και οι τρεις βαθμολογητές συμφώνησαν σε όλες τις διαστάσεις αξιολογώντας 7 παιδιά που αδυνατούσαν ποσοστό 43,8%, 6 παιδιά που ανεβαίνουν το σκαλοπάτι με αντιστάθμιση κάποια πλάγια κάμψη κορμού ή στροφή ή περιαγωγή στο ισχίο ή χρειάζονταν υποστήριξη ποσοστό 37,5% και 3 παιδιά που είχαν την ικανότητα να ανέβουν το σκαλοπάτι χωρίς υποστήριξη και χωρίς αντισταθμίσεις ποσοστό 18,8%. Το ποσοστό συμφωνίας και για αυτή τη μεταβλητή και για τους τρεις βαθμολογητές ήταν 100%. Πίνακας 6

Στη μεταβλητή «ανεβαίνει σκαλοπάτι-αριστερό» όλοι οι βαθμολογητές συμφώνησαν επίσης σε όλες τις διαστάσεις όπως στη μεταβλητή «ανεβαίνει σκαλοπάτι-δεξί» αξιολογώντας 7 παιδιά που αδυνατούσαν, 5 παιδιά που τα κατάφεραν αλλά με τροποποιήσεις ή υποστήριξη και 4 παιδιά που είχαν την ικανότητα να εκτελέσουν την δοκιμασία σωστά και ανεξάρτητα με ποσοστά 43,8%, 31,3% και 25% αντίστοιχα. Το ποσοστό συμφωνίας μεταξύ των βαθμολογητών ήταν 100% και σε αυτή τη μεταβλητή. Πίνακας 7

Στη μεταβλητή «κατεβαίνει σκαλοπάτι-δεξί» δηλαδή στην ικανότητα του παιδιού να κατέβει το σκαλοπάτι ελέγχοντας το πόδι που φορτίζει το βάρος χωρίς να χρειάζεται υποστήριξη όλοι οι βαθμολογητές εξίσου αξιολόγησαν 1 παιδί που αδυνατούσε, 4 παιδιά που κατέβαιναν με τροποποιήσεις ή χρειάζονταν υποστήριξη και 3 παιδιά που κατέβαιναν ελεγχόμενα και χωρίς

υποστήριξη με ποσοστό 6,3%, 68,8% και 25% αντίστοιχα. Δηλαδή το ποσοστό συμφωνίας και για τη μεταβλητή αυτή ήταν 100% και για τους τρεις βαθμολογητές. Πίνακας 8

Ομοίως στη μεταβλητή «κατεβαίνει σκαλοπάτι-αριστερό» και οι τρεις βαθμολογητές εξίσου αξιολόγησαν 3 παιδιά που αδυνατούσαν ποσοστό 18,8%, 9 παιδιά που τα κατάφερναν με κάποια από τις τροποποιήσεις ποσοστό 56,3% και 4 παιδιά που είχαν την ικανότητα να κατέβουν το σκαλοπάτι ελέγχοντας και φορτίζοντας το αριστερό πόδι χωρίς υποστήριξη ποσοστό 25%. Δηλαδή η συμφωνία στη μεταβλητή αυτή και για τους τρεις βαθμολογητές ήταν 100%. Πίνακας 9.

Στην επόμενη μεταβλητή «ανύψωση κεφαλιού» δηλαδή στην ικανότητα του παιδιού από ύπτια θέση να σηκώσει το κεφάλι σε μέση γραμμή και να κινήσει το πιγούνι προς το θώρακα και οι τρεις βαθμολογητές αξιολόγησαν εξίσου 4 παιδιά που αδυνατούσαν ποσοστό 25%. Διαφωνία διαπιστώθηκε μεταξύ και των τριών κριτών, που ήταν στατιστικά μη σημαντική καθώς ο πρώτος βαθμολογητής αξιολόγησε 6 παιδιά που σήκωναν το κεφάλι αλλά με πλάγια κάμψη κεφαλής ή χωρίς κάμψη του αυχένα ποσοστό 37,5%, ενώ ο δεύτερος βαθμολογητής αξιολόγησε 9 παιδιά στη διάσταση αυτή και ο τρίτος 7 παιδιά ποσοστά 56,3% και 43,8% αντίστοιχα. Τέλος ο πρώτος βαθμολογητής αξιολόγησε 6 παιδιά που πέτυχαν στη δοκιμασία αυτή ποσοστό 37,5%, ο δεύτερος 3 και ο τρίτος 5 παιδιά με ποσοστά 18,8% και 31,3% αντίστοιχα. Πίνακας 10

Στη μεταβλητή «σηκώνεται στη καθιστή θέση» που αναφέρεται στην ικανότητα του παιδιού να σηκώνεται από την ύπτια θέση στην καθιστή χρησιμοποιώντας το ένα χέρι ή καθόλου χέρια, όλοι βαθμολογητές εξίσου αξιολόγησαν 6 παιδιά που αδυνατούσαν ποσοστό 37,5%, 8 παιδιά που χρησιμοποίησαν και τα δυο χέρια ή στηρίζονταν στα πόδια ή εκτελούσαν στροφή κορμού ποσοστό 50% και 2 παιδιά που μπορούσαν να εκτελέσουν σωστά τη δοκιμασία ποσοστό 12,5%. Η συμφωνία στη μεταβλητή αυτή και για τους τρεις βαθμολογητές ήταν 100%. Πίνακας 11.

Στη μεταβλητή «έγερση από το πάτωμα» δηλαδή στην ικανότητα του παιδιού να σηκωθεί από το πάτωμα χωρίς καμία ένδειξη του σημείου Gower και οι τρεις βαθμολογητές συμφώνησαν στη διάσταση όπου το παιδί δεν εμφανίζει καμία ένδειξη σημείου Gower αξιολογώντας 1 παιδί ποσοστό 6,3%. Στις άλλες

δύο διαστάσεις ο πρώτος βαθμολογητής αξιολόγησε 5 παιδιά που έχρηζαν βοήθειας από κάποιο αντικείμενο ή αδυνατούσαν ποσοστό 31,3% και 10 παιδιά που παρουσίασαν τουλάχιστον ένα από τα περιγραφόμενα σημεία Gower ποσοστό 62,5%. Οι άλλοι δύο βαθμολογητές είχαν απόλυτη συμφωνία μεταξύ τους όπου αξιολόγησαν 6 παιδιά ποσοστό 37,5% που χρειαζόντουσαν βοήθεια ή αδυνατούσαν, 9 παιδιά που εμφάνιζαν τουλάχιστον ένα από τα περιγραφόμενα σημεία Gower ποσοστό 56,3% και 1 παιδί. Η διαφορά μεταξύ των βαθμολογητών σε αυτή τη μεταβλητή δεν είναι στατιστικά σημαντική. Πίνακας 12

Στη μεταβλητή «στέκεται στις πτέρνες» που περιγράφει την ικανότητα του παιδιού στέκεται ξεκάθαρα και μόνο στις πτέρνες και στα δύο πόδια ταυτόχρονα για τουλάχιστον 3 δευτερόλεπτα και οι τρεις βαθμολογητές αξιολόγησαν 9 παιδιά που αδυνατούσαν ποσοστό 56,3%, 6 παιδιά που στην προσπάθεια να τα καταφέρουν έκαμπταν τα ισχία τους και ανασηκωνόταν μόνο το πρόσθιο μέρος του ποδιού ποσοστό 37,5% και 1 παιδί που μπορούσε να εκτελέσει τη δοκιμασία κατάλληλα με επιτυχία ποσοστό 6,3%. Το ποσοστό συμφωνίας και για τους τρεις βαθμολογητές ήταν 100% και για αυτή τη δοκιμασία. Πίνακας 13.

Στη μεταβλητή «άλμα» που αναφέρεται στην ικανότητα του παιδιού να μπορεί να απομακρύνει και τα δύο πόδια ταυτόχρονα από το έδαφος και οι τρεις βαθμολογητές εξίσου αξιολόγησαν 7 παιδιά που αδυνατούσαν, 6 παιδιά που δεν κατάφεραν να απομακρύνουν εντελώς και ταυτόχρονα και τα δύο τους πόδια από το έδαφος και 1 παιδί που μπορούσε να εκτελέσει τη δοκιμασία με επιτυχία με ποσοστά 56,3%, 37,5% και 6,3% αντίστοιχα. Δηλαδή και σε αυτή τη μεταβλητή η συμφωνία και για τους τρεις βαθμολογητές ήταν 100%. Πίνακας 14

Στις επόμενες δύο μεταβλητές «αναπήδηση στο δεξί πόδι» και «αναπήδηση στο αριστερό πόδι» δηλαδή στην ικανότητα του παιδιού ενώ στέκεται στο ένα πόδι να αναπηδήσει απομακρύνοντας τελείως το πέλμα από το έδαφος υπήρχε ασυμφωνία ανάμεσα στο τρίτο βαθμολογητή και τους άλλους δύο που συμφωνούσαν, που όμως ήταν στατιστικά μη σημαντική.

Για το δεξί πόδι ο πρώτος βαθμολογητής συμφώνησαν με το δεύτερο αξιολογώντας 6 παιδιά που αδυνατούσαν να εκτελέσουν τη δοκιμασία, 7 παιδιά ήταν ικανά να λυγίσουν το γόνατο και να σηκώσουν τη πτέρνα χωρίς όμως να απομακρύνεται το πέλμα από το έδαφος και 1 παιδί που εκτελούσε σωστά τη

δοκιμασία με ποσοστά 50%, 43,8% και 6,3% αντίστοιχα ενώ ο τρίτος βαθμολογητής αξιολόγησε 9 παιδιά ποσοστό 56,3% που αδυνατούσαν, 7 παιδιά που μπορούσαν να λυγίσουν το γόνατο και να σηκώσουν τη πτέρνα χωρίς να απομακρύνουν όμως το πέλμα από το έδαφος ποσοστό 37,5% και 1 παιδί, όπως και οι άλλοι δύο κριτές, όπου εκτέλεσε επιτυχώς την δοκιμασία.

Πίνακας 15

Για το αριστερό πόδι συμφώνησαν στη όλοι στη μια διάσταση αξιολογώντας 2 παιδιά που επέτυχαν στη δοκιμασία ποσοστό 12,5% ενώ και για τις άλλες δυο διαστάσεις ο πρώτος και ο δεύτερος βαθμολογητής αξιολόγησαν 7 παιδιά που αδυνατούσαν και 7 παιδιά που κατάφεραν να λυγίσουν το γόνατο χωρίς όμως να μπορούν να απομακρύνουν το πέλμα από το έδαφος ποσοστά 43,8% και 43,8% ενώ ο τρίτος βαθμολογητής αντίστοιχα αξιολόγησε 8 και 6 παιδιά με ποσοστά 50% και 37,5%. Πίνακας 16

Για την τελευταία μεταβλητή «τρέξιμο» που αναφέρεται στην ικανότητα του παιδιού να τρέχει απομακρύνοντας και τα δύο πόδια από το έδαφος χωρίς να υπάρχει φάση διπλής στήριξης ο πρώτος βαθμολογητής αξιολόγησε 10 παιδιά που εκτελούσαν το χαρακτηριστικό «τρέξιμο Duchenne» δηλαδή γρήγορο περπάτημα ποσοστό 62,5% και 6 παιδιά που περπατούσαν χωρίς επιτάχυνση ποσοστό 37,5%. Ο δεύτερος και ο τρίτος βαθμολογητής συμφώνησαν και στις 2 διαστάσεις όπου αξιολόγησαν 7 παιδιά που εκτελούσαν «τρέξιμο Duchenne» και 9 παιδιά περπατούσαν χωρίς επιτάχυνση ποσοστά 43,8% και 56,3% αντίστοιχα. Κανένα παιδί δεν μπόρεσε να εκτελέσει στη δοκιμασία τρέξιμο με απομάκρυνση και των δυο πελμάτων από το έδαφος. Η συμφωνία μεταξύ δεύτερου και τρίτου κριτή ήταν 100% ενώ η ασυμφωνία που παρουσίασαν με τον πρώτο κριτή ήταν στατιστικά μη σημαντική. Πίνακας 17

Η κλίμακα NSAA έδειξε αξιοπιστία για τον πρώτο βαθμολογητή Chronbach's alpha 0,920, για τον δεύτερο 0,927 και για τον τρίτο βαθμολογητή 0,929. Πίνακας 18

### **Στατιστικά Αποτελέσματα**

Από τη στατιστική ανάλυση και την εφαρμογή της στατιστικής δοκιμασίας  $\chi^2$ -test αναλυτικότερα παρατηρήθηκαν τα παρακάτω αποτελέσματα. Σε ότι αφορά την «ορθοστάτηση» υπήρξε απόλυτη συμφωνία με  $\chi^2 = 0,000$  και  $p = 1,00$

Πίνακας 19

Ομοίως στη «βάδιση» και στις δύο παραμέτρους της επίσης υπήρξε απόλυτη συμφωνία  $\chi^2=0,00$  και  $p=1,00$  Πίνακας 20

Στη μεταβλητή «έγερση από τη καρέκλα» το ποσοστό συμφωνία ήταν επίσης  $\chi^2=0,00$  στη πρώτη και στη τρίτη παράμετρο και στη δεύτερη παράμετρο  $\chi^2=0,417$  χωρίς στατιστικά σημαντική διαφορά και στις 3 παραμέτρους  $p=1,00$ ,  $p=0,812$ ,  $p=1,00$  Πίνακας 21

Στη μεταβλητή «στέκεται στο ένα πόδι-δεξί» και στις διαστάσεις της υπήρξε απόλυτη συμφωνία μεταξύ των βαθμολογητών  $\chi^2=0,00$   $p=1,00$  Πίνακα 22

Στη μεταβλητή «στέκεται στο ένα πόδι-αριστερό» επίσης υπήρξε απόλυτη συμφωνία  $\chi^2=0,00$   $p=1,00$ . Πίνακας 23

Το ίδιο ποσοστό συμφωνίας βρέθηκε στη μεταβλητή «ανεβαίνει σκαλοπάτι με το δεξί πόδι» και στις τρεις διαστάσεις της μεταβλητής  $\chi^2=0,00$  και  $p=1,00$  όπως και στη μεταβλητή «κατεβαίνει σκαλοπάτι με το δεξί»  $\chi^2=0,00$  και  $p=1$  Πίνακα 24-25

Στη μεταβλητή «ανεβαίνει το σκαλοπάτι με το αριστερό» και «κατεβαίνει σκαλοπάτι με το αριστερό» το ποσοστό συμφωνία ήταν ίδιο και στις τρεις διαστάσεις της μεταβλητής με  $\chi^2=0,00$  και  $p=1,00$ . Πίνακας 26 27

Αντίθετα δεν υπήρξε 100% συμφωνία μεταξύ των βαθμολογητών αλλά χωρίς στατιστικά σημαντική διαφορά στη μεταβλητή «ανύψωση του κεφαλιού» όπου για τον πρώτο βαθμολογητή  $\chi^2=0,00$   $p=1,00$  για τον δεύτερο  $\chi^2=3,00$  και  $p=0,223$  και τον τρίτο βαθμολογητή  $\chi^2=0,333$  και  $p=0,846$ . Πίνακας 28

Στη μεταβλητή «σηκώνεται από τη καθιστή» υπήρξε απόλυτη συμφωνία και στις τρεις διαστάσεις  $\chi^2=0,00$  και  $p=1,00$  αντίστοιχα. Πίνακας 29

Στην μεταβλητή «έγερση από το πάτωμα» συμφωνία στη διάσταση «παρουσιάζει τουλάχιστον ένα από τα περιγραφόμενα στοιχεία του Gower» απόλυτη συμφωνία υπήρξε μεταξύ του δεύτερου και τρίτου βαθμολογητή αλλά δεν υπήρξε στατιστικά σημαντική διαφορά μεταξύ των τριών βαθμολογητών  $\chi^2=0,00$ ,  $\chi^2=0,00$ ,  $\chi^2=0,300$  και  $p=1,00$   $p=0,861$  και  $p=0,861$  αντίστοιχα. Πίνακας 30

Στη μεταβλητή «στέκεται στις φτέρνες» υπήρξε απόλυτη ταύτιση μεταξύ των βαθμολογητών  $\chi^2=0,00$  και  $p=1,00$  αντίστοιχα. Πίνακας 31

Το ίδιο ποσοστό συμφωνίας βρέθηκε και στη μεταβλητή «άλμα»  $\chi^2=0,00$  και  $p=1,00$  αντίστοιχα. Πίνακας 32

Αντίθετα στη μεταβλητή «αναπήδηση στο δεξί πόδι» ο τρίτος βαθμολογητής διαφέρει στη διάσταση που αναφέρεται στην ικανότητα αναπήδησης αλλά χωρίς στατιστικά σημαντική διαφορά  $\chi^2=0,00$ ,  $\chi^2=0,00$ , και  $\chi^2=0,268$  και  $p=1,00$   $p=1,00$  και  $p=0,875$  αντίστοιχα. Πίνακας 33

Όμοια αποτελέσματα παρατηρήθηκαν και στην «αναπήδηση στο αριστερό πόδι»  $\chi^2=0,00$ ,  $\chi^2=0,00$ , και  $\chi^2=0,268$  και  $p=1,00$   $p=1,00$  και  $p=0,875$  αντίστοιχα. Πίνακας 34

Στη μεταβλητή «τρέξιμο» υπήρξαν οι μεγαλύτερες αποκλίσεις αλλά χωρίς στατιστικά σημαντική διαφορά όπου ο δεύτερος και ο τρίτος βαθμολογητής υπερεκτίμησαν τη βαθμολογία στη διάσταση περπατάει χωρίς επιτάχυνση αλλά χωρίς και πάλι στατιστικά σημαντικές διαφορές  $\chi^2=0,00$ ,  $\chi^2=2,400$  και  $\chi^2=2,400$  και  $p=1,00$ ,  $p=0,121$  και  $p=0,121$  αντίστοιχα. Πίνακας 35



## ΠΕΡΙΓΡΑΦΙΚΟΙ ΚΑΙ ΣΤΑΤΙΣΤΙΚΟΙ ΠΙΝΑΚΕΣ

Πίνακας 1 Περιγραφικός πίνακας για τη μεταβλητή "Ορθοστάτηση"

Μεταβλητή	Διάσταση	Βαθμολογία 1 <sup>ου</sup> κριτή	Βαθμολογία 2 <sup>ου</sup> κριτή	Βαθμολογία 3 <sup>ου</sup> κριτή	Ποσοστό συμφωνίας κριτών %
Ορθοστάτηση	Στέκεται όρθιο, σταθερά και συμμετρικά, χωρίς αντιστάθμιση (με τις φτέρνες κάτω και τα πόδια σε ουδέτερη θέση) για τουλάχιστον 3 δευτερόλεπτα	10(62,5%)	10(62,5%)	10(62,5%)	100
	Στέκεται σταθερά αλλά με κάποιο βαθμό αντιστάθμισης (πχ στα δάχτυλα, ή με τα πόδια σε απαγωγή, ή με πρόσθια κλίση της λεκάνης) για τουλάχιστον 3 δευτερόλεπτα	6(37,5%)	6(37,5%)	6(37,5%)	100
	Δεν μπορεί να σταθεί σταθερά ή ανεξάρτητα, χρειάζεται υποστήριξη (έστω και ελάχιστη)	0	0	0	100

Πίνακας 2 Περιγραφικός πίνακας για τη μεταβλητή "βάδιση"

Μεταβλητή	Διάσταση	Βαθμολογία 1 <sup>ου</sup> κριτή	Βαθμολογία 2 <sup>ου</sup> κριτή	Βαθμολογία 3 <sup>ου</sup> κριτή	Ποσοστό συμφωνίας κριτών %
1.. Βάδιση	Βαδίζει με πρότυπο φτέρνα-δάχτυλα ή με όλο το πέλμα	10(62,5%)	10(62,5%)	10(62,5%)	100
	Βαδίζει διαρκώς ή συνήθως στα δάχτυλα, δεν μπορεί να βαδίσει με το πρότυπο φτέρνα-δάχτυλα σταθερά	6(37,5%)	6(37,5%)	6(37,5%)	100
	Βαδίζει διαρκώς ή συνήθως στα δάχτυλα, δεν μπορεί να βαδίσει με το πρότυπο φτέρνα-δάχτυλα σταθερά	0	0	0	100

**Πίνακας 3 Περιγραφικός πίνακας για τη μεταβλητή "Έγερση απο τη καρέκλα"**

Μεταβλητή	Διάσταση	Βαθμολογία 1 <sup>ου</sup> κριτή	Βαθμολογία 2 <sup>ου</sup> κριτή	Βαθμολογία 3 <sup>ου</sup> κριτή
2. Έγερση από την καρέκλα	Κρατάει τα χέρια διπλωμένα στο στήθος. Αρχική θέση με τα ισχία και τα γόνατα στις 90 <sup>0</sup> , τα πόδια στο πάτωμα/υποστηριζόμενα σε ένα σκαλοπάτι	3(18,8%)	2(12,5%)	3(18,8%)
	Στηρίζεται στους μηρούς /στηρίζεται στην καρέκλα /στροφή κορμού ή τροποποιεί την αρχική θέση με διεύρυνση της βάσης στήριξης	12(75%)	13(81,3%)	12(75%)
	Αδύνατο	1(6,3%)	1(6,3%)	1(6,3%)

**Πίνακας 4 Περιγραφικός πίνακας για τη μεταβλητή "Στέκεται στο ένα πόδι-δεξί"**

Μεταβλητή	Διάσταση	Βαθμολογία 1 <sup>ου</sup> κριτή	Βαθμολογία 2 <sup>ου</sup> κριτή	Βαθμολογία 3 <sup>ου</sup> κριτή	Ποσοστό συμφωνίας κριτών %
3. Στέκεται στο ένα πόδι -δεξί	Μπορεί να σταθεί με ανορθωμένη στάση με χαλαρό τρόπο (χωρίς στήριγμα ) για τουλάχιστον 3 δευτερόλεπτα	4 (25%)	4(25%)	4(25%)	100
	Στέκεται, είτε στιγμιαία είτε με πλάγια κάμψη του κορμού, ή χρειάζεται σταθεροποίηση πχ με μηρούς σε προσαγωγή ή άλλο τρόπο	10(62,5%)	10(62,5%)	10(62,5%)	100
	Αδύνατο	2(12,5%)	2(12,5%)	2(12,5%)	100

**Πίνακας 5 Περιγραφικός πίνακας για τη μεταβλητή "Στέκεται στο ένα πόδι-αριστερό"**

Μεταβλητή	Διάσταση	Βαθμολογία 1 <sup>ου</sup> κριτή	Βαθμολογία 2 <sup>ου</sup> κριτή	Βαθμολογία 3 <sup>ου</sup> κριτή	Ποσοστό συμφωνίας κριτών %
4. Στέκεται στο ένα πόδι - αριστερό	Μπορεί να σταθεί με ανορθωμένη στάση με χαλαρό τρόπο (χωρίς στήριγμα ) για τουλάχιστον 3 δευτερόλεπτα	5(31,3%)	5(31,3%)	5(31,3%)	100
	Στέκεται, είτε στιγμιαία είτε με πλάγια κάμψη του κορμού, ή χρειάζεται σταθεροποίηση πχ με μηρούς σε προσαγωγή ή άλλο τρόπο	10(62,5%)	10(62,5%)	10(62,5%)	100
	Αδύνατο	1(6,3%)	1(6,3%)	1(6,3%)	100

**Πίνακας 6 Περιγραφικός πίνακας για τη μεταβλητή "Ανεβαίνει σκαλοπάτι-δεξί"**

Μεταβλητή	Διάσταση	Βαθμολογία 1 <sup>ου</sup> κριτή	Βαθμολογία 2 <sup>ου</sup> κριτή	Βαθμολογία 3 <sup>ου</sup> κριτή	Ποσοστό συμφωνίας κριτών %
5. Ανεβαίνει σκαλοπάτι - δεξί	Αντικρίζει το σκαλοπάτι -δεν χρειάζεται υποστήριξη	3(18,8%)	3 (18,8%)	3(18,8%)	100
	Ανεβαίνει από τα πλάγια /στροφή κορμού / περιαγωγή ισχίου ή χρειάζεται χέρι για να ισοροπήσει	6(37,5%)	6(37,5%)	6(37,5%)	100
	Αδύνατο	3(18,8%)	3(18,8%)	3(18,8%)	100

**Πίνακας 7 Περιγραφικός πίνακας για τη μεταβλητή "Κατεβαίνει σκαλοπάτι-δεξί"**

Μεταβλητή	Διάσταση	Βαθμολογία 1 <sup>ου</sup> κριτή	Βαθμολογία 2 <sup>ου</sup> κριτή	Βαθμολογία 3 <sup>ου</sup> κριτή	Ποσοστό συμφωνίας κριτών %
6. Κατεβαίνει σκαλοπάτι – δεξί	Κοιτάζει εμπρός, κατεβαίνει ελέγχοντας το πόδι που φορτίζει το βάρος. Χωρίς υποστήριξη	4(25%)	4(25%)	4(25%)	100
	Πλαγίως, πηδάει κάτω ή χρειάζεται υποστήριξη	11(68,8%)	11(68,8%)	11(68,8%)	100
	Αδύνατο	1(6,3%)	1(6,3%)	1(6,3%)	100

**Πίνακας 8 Περιγραφικός πίνακας για τη μεταβλητή "Ανεβαίνει σκαλοπάτι-αριστερό"**

Μεταβλητή	Διάσταση	Βαθμολογία 1 <sup>ου</sup> κριτή	Βαθμολογία 2 <sup>ου</sup> κριτή	Βαθμολογία 3 <sup>ου</sup> κριτή	Ποσοστό συμφωνίας κριτών %
7. Ανεβαίνει σκαλοπάτι - αριστερό	Αντικρίζει το σκαλοπάτι -δεν χρειάζεται υποστήριξη	4(25%)	4(25%)	4(25%)	100
	Ανεβαίνει από τα πλάγια /στροφή κορμού / περιαγωγή ισχίου ή χρειάζεται χέρι για να ισορροπήσει	5(31,3%)	5(31,3%)	5(31,3%)	100
	Αδύνατο	7(43,8%)	7(43,8%)	7(43,8%)	100

**Πίνακας 9 Περιγραφικός πίνακας για τη μεταβλητή "Κατεβαίνει σκαλοπάτι-αριστερό"**

Μεταβλητή	Διάσταση	Βαθμολογία 1 <sup>ου</sup> κριτή	Βαθμολογία 2 <sup>ου</sup> κριτή	Βαθμολογία 3 <sup>ου</sup> κριτή	Ποσοστό συμφωνίας κριτών %
8. Κατεβαίνει σκαλοπάτι – αριστερό	Κοιτάζει εμπρός, κατεβαίνει ελέγχοντας το πόδι που φορτίζει το βάρος. Χωρίς υποστήριξη	4(25%)	4(25%)	4(25%)	100
	Πλαγίως, πηδάει κάτω ή χρειάζεται υποστήριξη	9(56,3%)	9(56,3%)	9(56,3%)	100
	Αδύνατο	3(18,8%)	3(18,8%)	3(18,8%)	100

**Πίνακας 10 Περιγραφικός πίνακας για τη μεταβλητή "Ανύψωση κεφαλής"**

Μεταβλητή	Διάσταση	Βαθμολογία 1 <sup>ου</sup> κριτή	Βαθμολογία 2 <sup>ου</sup> κριτή	Βαθμολογία 3 <sup>ου</sup> κριτή	Ποσοστό συμφωνίας κριτών %
9. Ανύψωση κεφαλιού	Σε ύπτια θέση, το κεφάλι πρέπει να σηκωθεί στη μέση γραμμή. Το πηγούνι κινείται προς το θώρακα	6(37,5%)	3(8,8%)	5(31,3%)	
	Το κεφάλι σηκώνεται αλλά με πλάγια κάμψη ή χωρίς κάμψη του αυχένα (πρόσθια προβολή κεφαλής)	6(37,5%)	9(6,3%)	7(43,8%)	
	Αδύνατο	4(25%)	4(25%)	4(25%)	100

**Πίνακας 11 Περιγραφικός πίνακας για τη μεταβλητή "Σηκώνεται στη καθιστή"**

Μεταβλητή	Διάσταση	Βαθμολογία 1 <sup>ου</sup> κριτή	Βαθμολογία 2 <sup>ου</sup> κριτή	Βαθμολογία 3 <sup>ου</sup> κριτή	Ποσοστό συμφωνίας κριτών %
Σηκώνεται στην καθιστή	Ξεκινά σε ύπτια θέση -μπορεί να χρησιμοποιήσει ένα χέρι/βραχίονα για να σπρώξει	2(12,5%)	2(12,5%)	2(12,5%)	100
	Χρησιμοποιεί και τα δύο χέρια / στηρίζεται στα πόδια ή με στροφή κορμού	8(50%)	8(50%)	8(50%)	100
	Αδύνατο	6(37,5%)	6(37,5%)	6(37,5%)	100

**Πίνακας 12 Περιγραφικός πίνακας για τη μεταβλητή "Έγερση από το πάτωμα"**

Μεταβλητή	Διάσταση	Βαθμολογία 1 <sup>ου</sup> κριτή	Βαθμολογία 2 <sup>ου</sup> κριτή	Βαθμολογία 3 <sup>ου</sup> κριτή	Ποσοστό συμφωνίας κριτών %
Έγερση από το πάτωμα	Καμία ένδειξη του σημείου Gower	1(6,3%)	1(6,3%)	1(6,3%)	100
	Παρουσιάζει τουλάχιστον ένα από τα περιγραφόμενα στοιχεία του Gower – συγκεκριμένα, στρίβει προς το έδαφος και /ή χρησιμοποιεί τα χέρι(α) πάνω στα πόδια	10(62,5%)	9(56,3%)	9(56,3%)	
	(a) ΧΡΗΖΕΙ υποστήριξης από κάποιο αντικείμενο, πχ καρέκλα, Ή (b) Δεν το καταφέρνει	5(31,3%)	6(37,5%)	6(37,5%)	

**Πίνακας 13 Περιγραφικός πίνακας για τη μεταβλητή "Στέκεται στις φτέρνες"**

Μεταβλητή	Διάσταση	Βαθμολογία 1 <sup>ου</sup> κριτή	Βαθμολογία 2 <sup>ου</sup> κριτή	Βαθμολογία 3 <sup>ου</sup> κριτή	Ποσοστό συμφωνίας κριτών %
. Στέκεται στις φτέρνες	Στέκεται ξεκάθαρα μόνο στις φτέρνες και με τα δύο πόδια ταυτόχρονα, (αποδεκτό το να κινηθεί κάποια βήματα για να ισορροπήσει) για τουλάχιστον 3 δευτερόλεπτα	1(6,3%)	1(6,3%)	1(6,3%)	100
	Κάμπει τα ισχία και ανασηκώνει μόνο το πρόσθιο μέρος του ποδιού	6(37,5%)	6(37,5%)	6(37,5%)	100
	Αδύνατο	9(56,3%)	9(56,3%)	9(56,3%)	100

**Πίνακας 14 Περιγραφικός πίνακας για τη μεταβλητή "Άλμα"**

Μεταβλητή	Διάσταση	Βαθμολογία 1 <sup>ου</sup> κριτή	Βαθμολογία 2 <sup>ου</sup> κριτή	Βαθμολογία 3 <sup>ου</sup> κριτή	Ποσοστό συμφωνίας κριτών %
10. Άλμα	Και τα δύο πόδια μαζί, απομακρύνονται από το έδαφος ταυτόχρονα	3(43,8%)	3(43,8%)	3(43,8%)	100
	Το ένα πόδι μετά το άλλο (χοροπηδητό) ή δεν απομακρύνονται εντελώς από το έδαφος ταυτόχρονα και με τα δύο πόδια	6(37,5%)	6(37,5%)	6(37,5%)	100
	Αδύνατο	7(43,8%)	7(43,8%)	7(43,8%)	100

**Πίνακας 15 Περιγραφικός πίνακας για τη μεταβλητή "Αναπήδηση στο δεξί πόδι"**

Μεταβλητή	Διάσταση	Βαθμολογία 1 <sup>ου</sup> κριτή	Βαθμολογία 2 <sup>ου</sup> κριτή	Βαθμολογία 3 <sup>ου</sup> κριτή	Ποσοστό συμφωνίας κριτών %
Αναπήδηση στο δεξί πόδι	Απομακρύνει ολόκληρο το πέλμα από το έδαφος	1(6,3%)	1(6,3%)	1(6,3%)	100
	Ικανό να λυγίσει το γόνατο και να σηκώσει τη φτέρνα, δεν απομακρύνεται από το έδαφος	7(43,8%)	7(43,8%)	6(37,5%)	
	Αδύνατο	8(50%)	8(50%)	9(56,3%)	

**Πίνακας 162 Περιγραφικός πίνακας για τη μεταβλητή "Αναπήδηση στο αριστερό πόδι"**

Μεταβλητή	Διάσταση	Βαθμολογία 1 <sup>ου</sup> κριτή	Βαθμολογία 2 <sup>ου</sup> κριτή	Βαθμολογία 3 <sup>ου</sup> κριτή	Ποσοστό συμφωνίας κριτών %
Αναπήδηση στο αριστερό πόδι	Απομακρύνει ολόκληρο το πέλμα από το έδαφος	2(12,5%)	2(12,5%)	2(12,5%)	100
	Ικανό να λυγίσει το γόνατο και να σηκώσει τη φτέρνα, δεν απομακρύνεται από το έδαφος	7(43,8%)	7(43,8%)	6(37,5%)	
	Αδύνατο	7(43,8%)	7(43,8%)	8(50%)	



**Πίνακας 17 Περιγραφικός πίνακας για τη μεταβλητή "Τρέξιμο (10m)**

<b>Μεταβλητή</b>	<b>Διάσταση</b>	<b>Βαθμολογία 1<sup>ου</sup> κριτή</b>	<b>Βαθμολογία 2<sup>ου</sup> κριτή</b>	<b>Βαθμολογία 3<sup>ου</sup> κριτή</b>	<b>Ποσοστό συμφωνίας κριτών %</b>
<b>Τρέξιμο (10m)</b>	Και τα δύο πόδια εκτός εδάφους (χωρίς φάση διπλής στάσης κατά τη διάρκεια του τρεξίματος)	0	0	0	100
	τρέξιμο Duchenne / γρήγορο περπάτημα	10(62,5%)	7(43,8%)	7(43,8%)	
	Περπάτημα χωρίς επιτάχυνση	6(37,5%)	9(56,3%)	9(56,3%)	

**Πίνακας 18 Αξιοπιστία της κλίμακας**

<b>Βαθμολογητής</b>	<b>N</b>	<b>%</b>	<b>Chronbach's Alfa</b>
<b>1<sup>ος</sup></b>	Έγκυρες 16 Εξαιρεμένες 0	100 0	0,920
<b>2<sup>ος</sup></b>	Έγκυρες 16 Εξαιρεμένες 0	100 0	0,927
<b>3<sup>ος</sup></b>	Έγκυρες 16 Εξαιρεμένες 0	100 0	0,929

**Πίνακας 19 Σύγκριση συμφωνίας των βαθμολογητών στις διαστάσεις της δοκιμασίας- μεταβλητής «Ορθοστάτηση»**

<b>ΔΙΑΣΤΑΣΗ</b>	<b>Ορθοστάτηση</b>	<b>Βαθμολογί α 1<sup>ου</sup> κριτή</b>	<b>Βαθμολογί α 2<sup>ου</sup> κριτή</b>	<b>Βαθμολογί α 3<sup>ου</sup> κριτή</b>
1	Στέκεται όρθιο, σταθερά και συμμετρικά, χωρίς αντιστάθμιση (με τις φτέρνες κάτω και τα πόδια σε ουδέτερη θέση) για τουλάχιστον 3 δευτερόλεπτα	10(62,5)	10(62,5)	10(62,5)
2	Στέκεται σταθερά αλλά με κάποιο βαθμό αντιστάθμισης (πχ στα δάχτυλα, ή με τα πόδια σε απαγωγή, ή με πρόσθια κλίση της λεκάνης) για τουλάχιστον 3 δευτερόλεπτα	6(37,5)	6(37,5)	6(37,5)
3	Δεν μπορεί να σταθεί σταθερά ή ανεξάρτητα, χρειάζεται υποστήριξη (έστω και ελάχιστη)	0	0	0
	<b>χ<sup>2</sup></b>	0,000	0,000	0,000
	<b>P</b>	1,00	1,00	1,00

**Πίνακας 20 Σύγκριση συμφωνίας των βαθμολογητών στις διαστάσεις της δοκιμασίας- μεταβλητής «Βάδιση»**

<b>ΔΙΑΣΤΑΣΗ</b>	<b>Βάδιση</b>	<b>Βαθμολογί α 1<sup>ου</sup> κριτή</b>	<b>Βαθμολογί α 2<sup>ου</sup> κριτή</b>	<b>Βαθμολογί α 3<sup>ου</sup> κριτή</b>
1	Βαδίζει με πρότυπο φτέρνα-δάχτυλα ή με όλο το πέλμα	10(62,5)	10(62,5)	10(62,5)
2	Βαδίζει διαρκώς ή συνήθως στα δάχτυλα, δεν μπορεί να βαδίσει με το πρότυπο φτέρνα-δάχτυλα σταθερά	6(37,5)	6(37,5)	6(37,5)
3	Απώλεια ανεξάρτητης βάδισης -μπορεί να χρησιμοποιεί ΜΚΠΔ ή να βαδίζει μικρές αποστάσεις με βοήθεια	0	0	0
	<b>χ<sup>2</sup></b>	0,000	0,000	0,000
	<b>P</b>	1,00	1,00	1,00

Πίνακας 21 Σύγκριση συμφωνίας των βαθμολογητών στις διαστάσεις της δοκιμασίας- μεταβλητής «Έγερση από την καρέκλα»

ΔΙΑΣΤΑΣΗ	Έγερση από την καρέκλα	Βαθμολογία 1 <sup>ου</sup> κριτή	Βαθμολογία 2 <sup>ου</sup> κριτή	Βαθμολογία 3 <sup>ου</sup> κριτή
1	Κρατάει τα χέρια διπλωμένα στο στήθος. Αρχική θέση με τα ισχία και τα γόνατα στις 90 <sup>0</sup> , τα πόδια στο πάτωμα/υποστηριζόμενα σε ένα σκαλοπάτι.	3(18,8%)	2(12,5%)	3(18,8%)
2	Στηρίζεται στους μηρούς /στηρίζεται στην καρέκλα /στροφή κορμού ή τροποποιεί την αρχική θέση με διεύρυνση της βάσης στήριξης	12(75%)	13(81,3%)	12(75%)
3	Αδύνατο	1(6,3%)	1(6,3%)	1(6,3%)
	<b>x<sup>2</sup></b>	0,000	0,417	0,000
	<b>P</b>	1,00	0,812	1,00

**Πίνακας 22 Σύγκριση συμφωνίας των βαθμολογητών στις διαστάσεις της δοκιμασίας- μεταβλητής «Στέκεται στο ένα πόδι-δεξί»**

<b>ΔΙΑΣΤΑΣΗ</b>	<b>Στέκεται στο ένα πόδι -δεξί</b>	<b>Βαθμολογία 1<sup>ου</sup> κριτή</b>	<b>Βαθμολογία 2<sup>ου</sup> κριτή</b>	<b>Βαθμολογία 3<sup>ου</sup> κριτή</b>
1	Μπορεί να σταθεί με ανορθωμένη στάση με χαλαρό τρόπο (χωρίς στήριγμα ) για τουλάχιστον 3 δευτερόλεπτα	4 (25%)	4 (25%)	4 (25%)
2	Στέκεται, είτε στιγμιαία είτε με πλάγια κάμψη του κορμού, ή χρειάζεται σταθεροποίηση πχ με μηρούς σε προσαγωγή ή άλλο τρόπ	10(62,5%)	10(62,5 %)	10(62,5 %)
3	Αδύνατο	2(12,5%)	2(12,5%)	2(12,5%)
	<b>χ<sup>2</sup></b>	0,000	0,000	0,000
	<b>P</b>	1,00	1,00	1,00

**Πίνακας 23 Σύγκριση συμφωνίας των βαθμολογητών στις διαστάσεις της δοκιμασίας- μεταβλητής «Στέκεται στο ένα πόδι-αριστερό»**

<b>ΔΙΑΣΤΑΣΗ</b>	<b>Στέκεται στο ένα πόδι -αριστερό</b>	<b>Βαθμολογία 1<sup>ου</sup> κριτή</b>	<b>Βαθμολογία 2<sup>ου</sup> κριτή</b>	<b>Βαθμολογία 3<sup>ου</sup> κριτή</b>
1	Μπορεί να σταθεί με ανορθωμένη στάση με χαλαρό τρόπο (χωρίς στήριγμα) για τουλάχιστον 3 δευτερόλεπτα	5(31,3%)	5(31,3%)	5(31,3%)
2	Στέκεται, είτε στιγμιαία είτε με πλάγια κάμψη του κορμού, ή χρειάζεται σταθεροποίηση πχ με μηρούς σε προσαγωγή ή άλλο τρόπο	10(62,5%)	10(62,5%)	10(62,5%)

3	Αδύνατο	1(6,3%)	1(6,3%)	1(6,3%)
<b>x<sup>2</sup></b>		0,000	0,000	0,000
<b>P</b>		1,00	1,00	1,00

**Πίνακας 24 Σύγκριση συμφωνίας των βαθμολογητών στις διαστάσεις της δοκιμασίας- μεταβλητής «Ανεβαίνει σκαλοπάτι-δεξί»**

<b>ΔΙΑΣΤΑΣΗ</b>	<b>Ανεβαίνει σκαλοπάτι - δεξί</b>	<b>Βαθμολογία 1<sup>ου</sup> κριτή</b>	<b>Βαθμολογία 2<sup>ου</sup> κριτή</b>	<b>Βαθμολογία 3<sup>ου</sup> κριτή</b>
1	Αντικρίζει το σκαλοπάτι -δεν χρειάζεται υποστήριξη	3 (18,8%)	3(18,8%)	3(18,8%)
2	Ανεβαίνει από τα πλάγια /στροφή κορμού / περιαγωγή ισχίου ή χρειάζεται χέρι για να ισορροπήσει	6(37,5%)	6(37,5%)	6(37,5%)
3	Αδύνατο	3(18,8%)	3(18,8%)	3(18,8%)
<b>x<sup>2</sup></b>		0,000	0,000	0,000
<b>P</b>		1,00	1,00	1,00

**Πίνακας 25 Σύγκριση συμφωνίας των βαθμολογητών στις διαστάσεις της δοκιμασίας- μεταβλητής «Κατεβαίνει σκαλοπάτι-δεξί»**

<b>ΔΙΑΣΤΑΣΗ</b>	<b>Κατεβαίνει σκαλοπάτι – δεξί</b>	<b>Βαθμολογία 1<sup>ου</sup> κριτή</b>	<b>Βαθμολογία 2<sup>ου</sup> κριτή</b>	<b>Βαθμολογία 3<sup>ου</sup> κριτή</b>
1	Κοιτάζει εμπρός, κατεβαίνει ελέγχοντας το πόδι που φορτίζει το βάρος. Χωρίς υποστήριξη	4(25%)	4(25%)	4(25%)
2	Πλαγίως, πηδάει κάτω ή χρειάζεται υποστήριξη	11(68,8%)	11(68,8%)	11(68,8%)
3	Αδύνατο	1(6,3%)	1(6,3%)	1(6,3%)
	<b>x<sup>2</sup></b>	0,000	0,000	0,000
	<b>P</b>	1,00	1,00	1,00

**Πίνακας 26 Σύγκριση συμφωνίας των βαθμολογητών στις διαστάσεις της δοκιμασίας- μεταβλητής «Ανεβαίνει σκαλοπάτι-αριστερό»**

<b>ΔΙΑΣΤΑΣΗ</b>	<b>8. Ανεβαίνει σκαλοπάτι - αριστερό</b>	<b>Βαθμολογία 1<sup>ου</sup> κριτή</b>	<b>Βαθμολογία 2<sup>ου</sup> κριτή</b>	<b>Βαθμολογία 3<sup>ου</sup> κριτή</b>
1	Αντικρίζει το σκαλοπάτι -δεν χρειάζεται υποστήριξη	4(25%)	4(25%)	4(25%)
2	Ανεβαίνει από τα πλάγια /στροφή κορμού / περιαγωγή ισχίου ή χρειάζεται χέρι για να ισοροπήσει.	5(31,3%)	5(31,3%)	5(31,3%)
3	Αδύνατο	7(43,8%)	7(43,8%)	7(43,8%)
	<b>x<sup>2</sup></b>	0,000	0,000	0,000
	<b>P</b>	1,00	1,00	1,00

Πίνακας 27 Σύγκριση συμφωνίας των βαθμολογητών στις διαστάσεις της δοκιμασίας- μεταβλητής «Κατεβαίνει σκαλοπάτι-αριστερό»

ΔΙΑΣΤΑΣΗ	Κατεβαίνει σκαλοπάτι -αριστερό	Βαθμολογία 1 <sup>ου</sup> κριτή	Βαθμολογία 2 <sup>ου</sup> κριτή	Βαθμολογία 3 <sup>ου</sup> κριτή
1	Κοιτάζει εμπρός, κατεβαίνει ελέγχοντας το πόδι που φορτίζει το βάρος. Χωρίς υποστήριξη	4(25%)	4(25%)	4(25%)
2	Πλαγίως, πηδάει κάτω ή χρειάζεται υποστήριξη	9(56,3%)	9(56,3%)	9(56,3%)
3	Αδύνατο	3(18,8%)	3(18,8%)	3(18,8%)
	<b>x<sup>2</sup></b>	0,000	0,000	0,000
	<b>P</b>	1,00	1,00	1,00

Πίνακας 29 Σύγκριση συμφωνίας των βαθμολογητών στις διαστάσεις της δοκιμασίας- μεταβλητής «Ανύψωση κεφαλιού»

ΔΙΑΣΤΑΣΗ	Ανύψωση κεφαλιού	Βαθμολογία α 1 <sup>ου</sup> κριτή	Βαθμολογία α 2 <sup>ου</sup> κριτή	Βαθμολογία α 3 <sup>ου</sup> κριτή
1	Σε ύπτια θέση, το κεφάλι πρέπει να σηκωθεί στη μέση γραμμή. Το πηγούνι κινείται προς το θώρακα	6(37,5%)	3(18,8%)	5(31,3%)
2	Το κεφάλι σηκώνεται αλλά με πλάγια κάμψη ή χωρίς κάμψη του αυχένα (πρόσθια προβολή κεφαλής)	6(37,5%)	9(56,3%)	7(43,8%)
3	Αδύνατο	4 (25%)	4 (25%)	4 (25%)
	<b>x<sup>2</sup></b>	0,000	3,000	0,333
	<b>P</b>	1,000	0,223	0,846

Πίνακας 29 Σύγκριση συμφωνίας των βαθμολογητών στις διαστάσεις της δοκιμασίας- μεταβλητής «Σηκώνεται στη καθιστή»

ΔΙΑΣΤΑΣΗ	Σηκώνεται στην καθιστή	Βαθμολογία 1 <sup>ου</sup> κριτή	Βαθμολογία 2 <sup>ου</sup> κριτή	Βαθμολογία 3 <sup>ου</sup> κριτή
1	Ξεκινά σε ύπτια θέση -μπορεί να χρησιμοποιήσει ένα χέρι/ βραχίονα για να σπρώξει	2(12,5%)	2(12,5%)	2(12,5%)
2	Χρησιμοποιεί και τα δύο χέρια / στηρίζεται στα πόδια ή με στροφή κορμού	8(50%)	8(50%)	8(50%)
3	Αδύνατο	6(37,5%)	6(37,5%)	6(37,5%)
	$\chi^2$	0,000	0,000	0,000
	<b>P</b>	1,00	1,00	1,00

Πίνακας 30 Σύγκριση συμφωνίας των βαθμολογητών στις διαστάσεις της δοκιμασίας- μεταβλητής «Έγερση από το πάτωμα»

ΔΙΑΣΤΑΣΗ	12. Έγερση από το πάτωμα	Βαθμολογία για 1 <sup>ου</sup> κριτή	Βαθμολογία για 2 <sup>ου</sup> κριτή	Βαθμολογία για 3 <sup>ου</sup> κριτή
1	Καμία ένδειξη του σημείου Gower	1(6,3%)	1(6,3%)	1(6,3%)
2	Παρουσιάζει τουλάχιστον ένα από τα περιγραφόμενα στοιχεία του Gower – συγκεκριμένα, στρίβει προς το έδαφος και /ή χρησιμοποιεί τα χέρι(α) πάνω στα πόδια	10(62,5%)	9(56,3%)	9(56,3%)
3	(a) ΧΡΗΖΕΙ υποστήριξης από κάποιο αντικείμενο, πχ καρέκλα, Ή (b) Δεν το καταφέρνει	5(31,3%)	6(37,5%)	6(37,5%)
	$\chi^2$	0,000	0,300	0,300
	<b>p</b>	1,00	0,861	0,861



**Πίνακας 31 Σύγκριση συμφωνίας των βαθμολογητών στις διαστάσεις της δοκιμασίας- μεταβλητής «Στέκεται στις φτέρνες»**

ΔΙΑΣΤΑΣΗ	Στέκεται στις φτέρνες	Βαθμολογία 1 <sup>ου</sup> κριτή	Βαθμολογία 2 <sup>ου</sup> κριτή	Βαθμολογία 3 <sup>ου</sup> κριτή
1	Στέκεται ξεκάθαρα μόνο στις φτέρνες και με τα δύο πόδια ταυτόχρονα, (αποδεκτό το να κινηθεί κάποια βήματα για να ισορροπήσει) για τουλάχιστον 3 δευτερόλεπτα	1(6,3%)	1(6,3%)	1(6,3%)
2	Κάμπει τα ισχία και ανασηκώνει μόνο το πρόσθιο μέρος του ποδιού	6(37,5%)	6(37,5%)	6(37,5%)
3	Αδύνατο	9(56,3%)	9(56,3%)	9(56,3%)
	<b>χ<sup>2</sup></b>	0,000	0,000	0,000
	<b>P</b>	1,00	1,00	1,00

**Πίνακας 32 Σύγκριση συμφωνίας των βαθμολογητών στις διαστάσεις της δοκιμασίας- μεταβλητής «Άλμα»**

ΔΙΑΣΤΑΣΗ	Άλμα	Βαθμολογία 1 <sup>ου</sup> κριτή	Βαθμολογία 2 <sup>ου</sup> κριτή	Βαθμολογία 3 <sup>ου</sup> κριτή
1	Και τα δύο πόδια μαζί, απομακρύνονται από το έδαφος ταυτόχρονα	3(43,8%)	3(43,8%)	3(43,8%)
2	Το ένα πόδι μετά το άλλο (χοροπηδητό) ή δεν απομακρύνονται εντελώς από το έδαφος ταυτόχρονα και με τα δύο πόδια	6(37,5%)	6(37,5%)	6(37,5%)
3	Αδύνατο	7(43,8%)	7(43,8%)	7(43,8%)
	<b>χ<sup>2</sup></b>	0,000	0,000	0,000
	<b>P</b>	1,00	1,00	1,00

**Πίνακας 33 Σύγκριση συμφωνίας των βαθμολογητών στις διαστάσεις της δοκιμασίας- μεταβλητής «Αναπήδηση στο δεξί πόδι»**

<b>ΔΙΑΣΤΑΣΗ</b>	<b>Αναπήδηση στο δεξί πόδι</b>	<b>Βαθμολογία 1<sup>ου</sup> κριτή</b>	<b>Βαθμολογία 2<sup>ου</sup> κριτή</b>	<b>Βαθμολογία 3<sup>ου</sup> κριτή</b>
1	Απομακρύνει ολόκληρο το πέλμα από το έδαφος	1(6,3%)	1(6,3%)	1(6,3%)
2	Ικανό να λυγίσει το γόνατο και να σηκώσει τη φτέρνα, δεν απομακρύνεται από το έδαφος	7(43,8%)	7(43,8%)	6(37,5%)
3	Αδύνατο	8(50%)	8(50%)	9(56,3%)
	<b>χ<sup>2</sup></b>	0,000	0,000	0,268
	<b>P</b>	1,00	1,00	0,875

**Πίνακας 34 Σύγκριση συμφωνίας των βαθμολογητών στις διαστάσεις της δοκιμασίας- μεταβλητής «Αναπήδηση στο αριστερό πόδι»**

<b>ΔΙΑΣΤΑΣΗ</b>	<b>Αναπήδηση στο αριστερό πόδι</b>	<b>Βαθμολογία 1<sup>ου</sup> κριτή</b>	<b>Βαθμολογία 2<sup>ου</sup> κριτή</b>	<b>Βαθμολογία 3<sup>ου</sup> κριτή</b>
1	Απομακρύνει ολόκληρο το πέλμα από το έδαφος	2(12,5%)	2(12,5%)	2(12,5%)
2	Ικανό να λυγίσει το γόνατο και να σηκώσει τη φτέρνα, δεν απομακρύνεται από το έδαφος	7(43,8%)	7(43,8%)	6(37,5%)
3	Αδύνατο	7(43,8%)	7(43,8%)	8(50%)
	<b>χ<sup>2</sup></b>	0,000	0,000	0,286
	<b>p</b>	1,00	1,00	0,867

Πίνακας 35 Σύγκριση συμφωνίας των βαθμολογητών στις διαστάσεις της δοκιμασίας- μεταβλητής «Τρέξιμο (10m)»

ΔΙΑΣΤΑΣΗ	17. Τρέξιμο (10m)	Βαθμολογία 1 <sup>ου</sup> κριτή	Βαθμολογία 2 <sup>ου</sup> κριτή	Βαθμολογία 3 <sup>ου</sup> κριτή
1	Και τα δύο πόδια εκτός εδάφους (χωρίς φάση διπλής στάσης κατά τη διάρκεια του τρεξίματος)	0	0	0
2	Έτρεξιμο Duchenne / γρήγορο περπάτημα	10(62,5%)	7(43,8%)	7(43,8%)
3	Περπάτημα χωρίς επιτάχυνση	6(37,5%)	9(56,3%)	9(56,3%)
	<b>x<sup>2</sup></b>	0,000	2,400	2,400
	<b>P</b>	1,00	0,121	0,121

## ΣΥΖΗΤΗΣΗ

Η κλίμακα North Star Ambulatory Assessment(NSAA) έχει αναπτυχθεί από εξειδικευμένους παιδιατρικούς νευρομυοσκελετικούς φυσικοθεραπευτές ειδικά για χρήση σε παιδιά με DMD ώστε να είναι εξασφαλισμένο ότι το περιεχόμενο της κλίμακας είναι κλινικά σημαντικό και κατάλληλο. Εμπειρικά από την κλινική χρήση έχει φανεί ότι η κλίμακα NSAA διαρκεί περίπου 10 λεπτά να ολοκληρωθεί και η ευκολία της στη χρήση σημαίνει ότι μπορεί να χρησιμοποιείται και σε ειδικές κλινικές αλλά και σε επισκέψεις στον χώρο του παιδιού. Οι θεραπευτές της North Star έχουν υποδείξει επίσης ότι η NSAA είναι κατάλληλη ακόμα και για παιδιά με μαθησιακά προβλήματα ή προβλήματα συμπεριφοράς, γνωρίσματα τα οποία χαρακτηρίζουν το ένα τρίτο των παιδιών με DMD.

Στη συγκεκριμένη μελέτη τρεις φυσικοθεραπευτές αξιολόγησαν 16 παιδιά με DMD κατά τη διάρκεια του ετήσιου ιατρικού ελέγχου τους στην «MDA Hellas» που στεγάζεται στο Γενικό Νοσοκομείο Παίδων «Η Αγία Σοφία». Η μελέτη αυτή επικεντρώθηκε στη δυνατότητα εφαρμογής της κλίμακας σε παιδιά στην Ελλάδα όσον αναφορά την κατανόηση των εντολών από τα παιδιά καθώς και στον έλεγχο συμφωνίας στη βαθμολογία της κλίμακας μεταξύ των τριών βαθμολογητών. Η συμφωνία μεταξύ των βαθμολογητών είχε πολύ καλά αποτελέσματα ελέγχοντας την σε κάθε δοκιμασία ξεχωριστά. Στις περισσότερες δοκιμασίες βρέθηκε εξαιρετική συμφωνία (100%) ενώ σε κάποιες άλλες δοκιμασίες υπήρχε ασυμφωνία στατιστικά μη σημαντική όμως. Πιο συγκεκριμένα στη δοκιμασία «ανύψωση κεφαλιού», «έγερση από το πάτωμα», «αναπήδηση στο δεξί πόδι», «αναπήδηση στο αριστερό πόδι» και στη δοκιμασία «τρέξιμο» φάνηκε μια ασυμφωνία μεταξύ των βαθμολογητών. Αυτό μπορεί να εξηγηθεί από το γεγονός ότι ο πρώτος βαθμολογητής ήταν ο πιο έμπειρος στην ομάδα οπότε οι άλλοι δύο μπορεί σε κάποιες από αυτές τις δοκιμασίες να μην μπόρεσαν να διακρίνουν τις λεπτές διαφορές που ορίζουν τη βαθμολογία καθώς φαίνεται ότι στις περισσότερες από αυτές τις δοκιμασίες ο πρώτος βαθμολογητής ήταν αυτός που είχε αξιολογήσει διαφορετικά από τους άλλους δύο.

Δύο προηγούμενες μελέτες από τους Mazzone et al. στην Ιταλία το 2009 και των Okama et al. το 2017 στην Πορτογαλία έδειξαν πολύ καλή συμφωνία στις περισσότερες δοκιμασίες αλλά φτωχή συμφωνία σε άλλες. Στη μελέτη των Mazzone et al. οι δοκιμασίες όπου είχαν ασυμφωνία ήταν οι «ανύψωση κεφαλιού» και «τρέξιμο», που περιλαμβάνονται στις προβληματικές δοκιμασίες, όσο αφορά τη συμφωνία μεταξύ των βαθμολογητών, και σε αυτή μελέτη<sup>59</sup>. Επίσης στη μελέτη των Okama et al. είχαν πρόβλημα στη συμφωνία στη δοκιμασία «ανύψωση κεφαλιού» και «σηκώνεται στη καθιστή θέση»<sup>61</sup>. Η δεύτερη δοκιμασία από τις παραπάνω δεν παρουσίασε κάποιο πρόβλημα στην παρούσα μελέτη καθώς η συμφωνία μεταξύ των βαθμολογητών ήταν 100%, κάτι το οποίο μπορεί να οφείλεται στο μικρό δείγμα της συγκεκριμένης μελέτης.

Αυτό που πρέπει να ληφθεί υπόψιν είναι ότι έχει αναφερθεί από τους E. Scott et al.<sup>60</sup> ότι φαίνεται η NSAA να εμφανίζει πιθανά προβλήματα στους δείκτες αξιοπιστίας σε λίγες από τις δοκιμασίες της. Παρόλα αυτά λόγω της κλινικής σημαντικότητας των δοκιμασιών αυτών έχει αποφασιστεί από ειδικούς κλινικούς να συνεχίσουν να εμπεριέχονται στην κλίμακα.

Σύμφωνα με τα παραπάνω φαίνεται τα αποτελέσματα της μελέτης αυτής να είναι ικανοποιητικά και σε αρκετά μεγάλο βαθμό σύμφωνα με προηγούμενες μελέτες αξιοπιστίας.

Η παρούσα μελέτη υστερούσε στο γεγονός ότι δεν εξετάστηκε η κλίμακα NSAA σε control group με υγιή παιδιά. Επίσης δεν έγινε follow-up για καλύτερο έλεγχο της αξιοπιστίας λόγω του ότι τα παιδιά ήταν από διάφορες πόλεις της Ελλάδας και δεν υπήρχε δυνατότητα να ξαναέρθουν σε διάστημα μικρότερο του ενός έτους. Για τον ίδιο λόγο δεν έγινε και έλεγχος εγκυρότητας της κλίμακας. Περαιτέρω έρευνα σε μεγαλύτερο δείγμα είναι απαραίτητη για ολοκλήρωση της στάθμισης της κλίμακας στην ελληνική γλώσσα.

## **ΣΥΜΠΕΡΑΣΜΑΤΑ**

Η NSAA είναι ένα αξιόπιστο και πρακτικό εργαλείο, εύκολο και γρήγορο στη χρήση με ελάχιστο εξοπλισμό και κόστος. Τα αρχικά αποτελέσματα για την αξιοπιστία της κλίμακας δείχνουν πολύ καλό βαθμό συμφωνίας όπως και σε προηγούμενες μελέτες.

Η κλίμακα αυτή ενσωματώνει τα πιο σημαντικά ορόσημα της DMD όπως την ικανότητα να σηκώνεται από το πάτωμα και να περπατάει, αλλά και

δοκιμασίες που κατακτούνται από παιδιά κυρίως που λαμβάνουν στεροειδή κάτι το οποίο συμβάλει στην καλύτερη αξιολόγηση των παιδιών με DMD.

**ΑΞΙΟΛΟΓΗΣΗ ΚΙΝΗΤΙΚΟΤΗΤΑΣ ΣΕ ΠΑΙΔΙΑ ΜΕ ΜΥΪΚΗ ΔΥΣΤΡΟΦΙΑ  
DUCHENNE: ΕΦΑΡΜΟΓΗ ΤΗΣ ΚΛΙΜΑΚΑΣ NORTH STAR AMBULATORY  
ASSESSMENT (NSAA) ΣΕ ΕΛΛΗΝΟΠΑΙΔΕΣ ΚΑΙ ΕΛΕΓΧΟΣ ΑΞΙΟΠΙΣΤΙΑΣ  
ΤΗΣ ΚΛΙΜΑΚΑΣ**

**ΠΕΡΙΛΗΨΗ**

**Εισαγωγή:** Η μυϊκή δυστροφία Duchenne (DMD) είναι μια Χ-φυλοσύνδετη νόσος και η συχνότητα εμφάνισης της είναι 1 στις 3500 γεννήσεις αρρένων. Η DMD εκδηλώνεται από πολύ μικρή ηλικία και παρουσιάζει ταχεία επιδείνωση. Η λειτουργικότητα των παιδιών με DMD εκτιμάται με διάφορες κλίμακες μεταξύ των οποίων και η κλίμακα North Star Ambulatory Assessment (NSAA).

**Σκοπός:** Σκοπός της παρούσης έρευνας ήταν η εκτίμηση της αξιοπιστίας της κλίμακας NSAA

**Υλικό και Μέθοδος:** Το δείγμα αποτέλεσαν 16 αγόρια με DMD από το Νοσοκομείο Παίδων «Η Αγία Σοφία» 4-15 ετών και η εκτίμησης της λειτουργικότητας τους έγινε με την κλίμακα NSAA και τη βαθμολογία τριών ειδικών. Η σημαντικότητα τέθηκε στο 5% και εφαρμόστηκε στατιστική δοκιμασία  $\chi^2$  ΤΕΣΤ.

**Αποτελέσματα:** Η κλίμακα NSAA έδειξε αξιοπιστία για τον 1<sup>ο</sup> , τον 2<sup>ο</sup> και 3<sup>ο</sup> βαθμολογητή με Chronbach's alpha 0,920, 0,927 και 0,929 αντίστοιχα. Ο βαθμός συμφωνίας μεταξύ και των τριών βαθμολογητών ήταν 100% με  $\chi^2=0,000$  και  $p=1,00$  στις 11 από τις 17 δοκιμασίες. Στις υπόλοιπες 6 δοκιμασίες η διαφορά μεταξύ των βαθμολογητών δεν ήταν στατιστικά σημαντική.

**Συμπεράσματα:** Η NSAA είναι ένα αξιόπιστο και πρακτικό εργαλείο, εύκολο και γρήγορο στη χρήση με ελάχιστο εξοπλισμό και κόστος. Τα αρχικά αποτελέσματα για την αξιοπιστία της κλίμακας δείχνουν πολύ καλό βαθμό συμφωνίας μεταξύ των βαθμολογητών. Περαιτέρω έρευνα σε μεγαλύτερο δείγμα είναι απαραίτητη για ολοκλήρωση της στάθμισης της κλίμακας στην ελληνική γλώσσα.

# EVALUATION OF MOBILITY IN CHILDREN WITH DUCHENNE MUSCULAR DYSTROPHY. USE OF THE NORTH STAR AMBULATORY ASSESSMENT (NSAA) SCALE IN GREEK CHILDREN AND REALIABILITY OF THE SCALE

## ABSTRACT

**Introduction:** Duchenne muscular dystrophy (DMD) is an X-linked disease that affects 1 in 3500 male live births. DMD is manifested at an early age and has rapid deterioration. The functional ability of children with DMD is evaluated by the use of various scales one of which is the North Star Ambulatory Assessment (NSAA).

**Purpose:** The purpose of this study was to assess and evaluate the reliability of NSAA scale.

**Material and Method:** 16 boys 4-15 years old from the Peadiatric Hospital "Agia Sofia" participated in this study and their functional ability was evaluated by three expert assessors with the use of the NSAA. The statistical significance was set to 5% and the  $\chi^2$  test was applied.

**Results:** NSAA shown reliability for the 1<sup>st</sup>, 2<sup>nd</sup> and 3<sup>rd</sup> assessor with Chronbach alpha 0,920, 0,927 and 0,929 respectively. The degree of coherence among the results of the three assessors was 100% with  $\chi^2=0,000$  and  $p=1,00$  to 11 in 17 tests. The differences between the assessors for the rest 6 tests show that there were not statistically significant.

**Conclusion:** NSAA is a reliable and practical scale, easy and quick in use with minimum equipment and cost. The primary results for the reliability of this scale show a very good degree of coherence among the assessors. Further study is necessary to complete the reliability and validity of the NSAA in Greek population.



## ΒΙΒΛΙΟΓΡΑΦΙΑ

1. Erika L. Finanger, Barry Russman, Sean C. Forbes, William D. Rooney, Glenn A Walter, and Krista Vandenborne Use of skeletal muscle MRI in diagnosis and monitoring disease progression in Duchenne Muscular Dystrophy *The Lancet*, 2002;359(9307):687-695
2. Alan E. H. Emery *Muscular Dystrophies*, Oxford University Press, Oxford 2001 p.55-p58
3. Βασιλόπουλος Δ. Παθήσεις σκελετικών μυών Νευρολογία Επιτομή Θεωρίας και Πράξης, 2003 σελ. 515-538
4. Χανδόλιας Κ. Κωσταντινίδου ΕΑ. Μυϊκή Δυστροφία Duchenne Θεραπευτική προσέγγιση – Ανασκόπηση Βιβλιογραφίας Φυσικοθεραπεία 2013;16(3):28-34
5. Bendixen RM, Lot D J, Senesac C, Mathur S, Vandenborne K. “Participation in daily life activities and its relationship to strength and functional measures in boys with Duchenne muscular dystrophy”, *Disabil Rehabil.* 2014;36(22): 1918-23
6. Jones KJ ,Compton AG, Yang N, Mills MA,Peters MF,Mowat D,Kunkel LM,Froehner SC,North KN Deficiency of the syntrophins and a-dystrobrevin in patients with inherited myopathy. *Neuromuscul Disord.* 2003;13:456–467
7. Sadasivam Suresh, Patricia Wales, Caroline Dankin, Margater Ann Harris, David (Gus) M Cooper Sleep-related breathing disorder in Duchenne muscular dystrophy: disease spectrum in the paediatric population. *J Paediatr Child Health.* 2005; 41(9-10):500-3.
8. Bonset C.A *Studies of pseudohypertrophic muscular dystrophie.* Thomas, Springfield 1969
9. Douglas Biggar *Duchenne Muscular Dystrophy Pediatrics in Review* 2006 27(3)
10. Petrof B.J, Shrager JB, Stedman H.H «Dystrophin protects the sarcolemma from stresses developed during muscle constraction» *proceeding of the National Academy of Science* 1993;90: 3710-14

11. Cziner and Levin The cardiomyopathy of Duchenne's muscular dystrophy and the function of dystrophin *Medical Hypotheses* 1993;40:169-73
12. Crosbie RH, NO vascular control in Duchenne muscular dystrophy, *Natural medicine* 2001;7:27-29
13. Sander M, Chavoshan B, Harris S.A, Functional muscle ischemia in neuronal nitric oxide synthase-deficient skeletal muscle with Duchenne muscular dystrophy *Proceeding of the National Academy of Science* 2000;97:13818-23
14. Prof David J Birnkrant Diagnosis and management of Duchenne muscular dystrophy, part 1: diagnosis, and neuromuscular, rehabilitation, endocrine, and gastrointestinal and nutritional management *Lancet Neurol.* 2018; 17(3): 251–267.
15. Tsubasa Kameyama, Kazuki Ohuchi, Michinori Funato, Shiori Ando, Satoshi Inagaki, Arisu Sato, Junko Seki Chizuru Kawase, Kazuhiro Tsuruma, Ichizo Nishino, Shinsuke Nakamura, Masamitsu Shimazawa, Takashi Saito, Shin'ichi Takeda, Hideo Kaneko, and Hideaki Hara , Efficacy of prednisolone in generated myotubes derived from fibroblasts of Duchenne muscular dystrophy patients *Frontiers in Pharmacology*, December 2018; 9:1402
16. Eva L. Feldman, Wolfgang Grisold, James W. Russell, Udo A. Zifko "Atlas of neuromuscular Diseases, A Practical Guideline", Springer-Verlag/Wien, Austria, 2005 p.380-382
17. Bushby K, Finkel R, Birnkrant DJ, Case LE, Clemens PR, Cripe L, Kaul A, Kinnett K, McDonald C, Pandya S, Poysky J, Shapiro F, Tomezsko J, Constantin C; DMD Care Considerations Working Group for the DMD care Consideration Working Group Diagnosis and management of Duchenne muscular dystrophy, part 1: diagnosis and psychosocial management. *Lancet Neurol.* 2010; 9:77-93
18. Bushby K, Finkel R, Birnkrant DJ, Case LE, Clemens PR, Cripe L, Kaul A, Kinnett K, McDonald C, Pandya S, Poysky J, Shapiro F, Tomezsko J, Constantin C; DMD Care Considerations Working Group for the DMD care Consideration Working Group Diagnosis and management of

- Duchenne muscular dystrophy, part 2: implementation of multidisciplinary care. *Lancet Neurol.* 2010;9:177-89
19. McAdam LC, Mayo AL, Alman BA, Biggar WD the Canadian experience with long-term deflazacort treatment in Duchenne muscular dystrophy *Acta Myol.* 2012; 31:16-20
  20. Lebel DE, Corston JA, McAdam LC, Biggar WD, Alman BA. Glucocorticoid treatment for the prevention of scoliosis in children with Duchenne muscular dystrophy: long term follow-up. *J Bone Joint Surg Am* 2013; 95:1057-61
  21. Henricson EK, Abrech RT, Cnaan A, Hu F, Duong T, Arrieta A, Han J, Escolar DM, Florence JM, Clemens PR, Hoffman EP, McDonald CM; CINRG Investigators. The cooperative international neuromuscular Research Group Duchenne Natural History Study: glucocorticoid treatment preserves clinically meaningful functional milestones and reduced rate of disease measures. *Muscle Nerve.* 2013; 48:55-67
  22. Glanzman AM, Flickinger JM, Dholakia KH, Boennemann CG, Finkel RS. Serial casting for the management of ankle contracture in Duchenne muscular dystrophy. *Pediatr Phys Ther.* 2011; 23:275-79
  23. Stuberger, WA. Muscular dystrophy and spinal muscular atrophy. In: Campbell, SK, Palisano, RJ, Orlin, MN, editors *physical therapy for children.* St Louis, MO: Elsevier Saunders; 2012.; p.353-84
  24. Yilmaz A, Sechtem U. Cardiac involvement in muscular dystrophy: advances in diagnosis and therapy. *Heart* 2012; 98:420-29
  25. Bartels B, Takken T, Blank AC, van Moorsel H, van der Pol WL, de Groot JF. Cardiopulmonary Exercise testing in children and adolescents with dystrophinopathies: a pilot study. *Pediatr Phys Ther* 2015; 27:227-34
  26. Case LE, Hartzell AS. Commentary on "Cardiopulmonary exercise testing in children and adolescents with dystrophinopathies: a pilot study" a pilot study. *Pediatr Phys Ther.* 2015; 27:235
  27. Tidball JG, Welhing Henricks M. Nitric oxide synthase deficiency and the pathophysiology of muscular dystrophy. *J Physiol.* 2014;592:4627-38
  28. Abresch RT, Carter GT, Han JJ, McDonald CM. Exercise in neuromuscular diseases. *Phys Med Rehabil Clin N Am* 2012;23:653-73

29. Alemdaroglu I, Karaduman A, Yilmaz OT, Topaloglu H. Different types of upper extremity exercise training in Duchenne muscular dystrophy: effect on functional performance, strength, endurance and mabulation, Muscle Nerve. 2015;51:697-705
30. Jansen M, van Alfren N, Geurts AC, de Groot IJ. Assisted bicycle training delays functional deterioration in boys with Duchenne muscular dystroph: the randomized controlled trial “ no use is disuse”. *Neyrorehabil Neural Repair* 2013; 27:816-27
31. Laura E. Case, Susan D. Apkon, Michelle Eagle, Ann Gulyas, Laura Juel, Dennis Matthews, Robbin A. Newton, Helen F. Posselt Rehabilitation Management of the Patient With Duchenne Muscular Dystrophy *Pediatrics* October 2018; 142 ( 2)
32. Talim B, Malaguti C, Gnudi S, Politano L, Merlini L “Vertebral compression in Duchenne muscular dystrophy following deflazacort”. *Neuromuscul Discord.* 2002;12(3):294–295
33. Elena Mazzone, Diego Martinelli, Angela Berardinelli Messina S, D'Amico A, Vasco G, Main M, Doglio L, Politano L, Cavallaro F, Frosini S, Bello L, Carlesi A, Bonetti AM, Zucchini E, De Sanctis R, Scutifero M, Bianco F, Rossi F, Motta MC, Sacco A, Donati MA, Mongini T, Pini A, Battini R, Pegoraro E, Pane M, Pasquini E, Bruno C, Vita G, de Waure C, Bertini E, Mercuri E “North Star Ambulatory Assessment, 6-minute walk test and timed items in ambulant boys with Duchenne muscular dystrophy” *Neuromuscular Disorders* 20 2010 712-716
34. Mayhew JE, Florence JM, Mayhew TP Henricson EK, Leshner RT, McCarter RJ, Escolar DM.. “Reliable surrogate outcome measures in multicentric clinical trials of Duchenne muscular dystrophy. *Muscle Nerve* (2007);35(1):36-42
35. Mazzone ES, Messina S, Vasco G, Main M, Eagle M, D'Amico A, Doglio L, Politano L, Cavallaro F, Frosini S, Bello L, Magri F, Corlatti A, Zucchini E, Brancalion B, Rossi F, Ferretti M, Motta MG, Cecio MR, Berardinelli A, Alfieri P, Mongini T, Pini A, Astrea G, Battini R, Comi G, Pegoraro E, Morandi L, Pane M, Angelini C, Bruno C, Villanova M, Vita G, Donati MA, Bertini E, Mercuri E.. “Reliability of the North Star

- Ambulatory Assessment in a multicentric setting” *Neuromuscular Disorders* 2009 ;19(7) 458-461
36. Mc Donald CM, Abresch RT, Carter GT Fowler WM Jr, Johnson ER, Kilmer DD, Sigford BJ. “Profiles of neuromuscular diseases . Duchenne muscular dystrophy” *Am J Phys. Med. Rehabil* 1995; 74:70-92
  37. Vuillerot C, Girardot F Payan C, Fermanian J, Iwaz J, De Lattre C, Berard C “Monitoring changes and predicting loss of ambulation in Duchenne muscular dystrophy with the Motor Function Measure” *Developmental Medicine & Child Neurology* 2010; 52(1) 60-65
  38. Bushby, K., & Connor, E. Clinical outcome measures for trials in Duchenne muscular dystrophy: report from International Working Group meetings. *Clinical Investigation*, 2011;1(9),1217–1235.
  39. Steffensen B, Mayhew A, Aloysius A, Eagle M, ;Mercuri E;Messina S;Mazzone E;Nadeau A;Main M;Scott E;Werlauff U;Werge B;Glanzmann A; Muntoni F “Egen Klissification (EK) revisited. *Congres: Congres international de myologie* 2008 p 73
  40. Main, M., Kairon, H., Mercuri, E., & Muntoni, F., The Hammersmith Functional Motor Scale for Children with Spinal Muscular Atrophy: a Scale to Test Ability and Monitor Progress in Children with Limited Ambulation. *European Journal of Paediatric Neurology*, 2003; 7(4), 155–159.
  41. Lue, Y.-J., Su, C.-Y., Yang, R.-C., Su, W.-L., Lu, Y.-M., Lin, R.-F., & Chen, S.-S., Development and validation of a muscular dystrophy-specific functional rating scale. *Clinical Rehabilitation*, 2006;20(9),804–817.
  42. Lu Y-M, Lue Y-J “Strength and Fuctional Measurement for patients with Muscular Dystrophy” *Muscular Dystrophy*, Dr. Madhuri Hedge (ed), ISBN: 978-953-51-0603-6, InTech Doi: 10.55772/31970.
  43. Escoario R, Callil Voos M, Martini J, Albuquerque PS. Caromano FA. “Functional Evaluation for Duhenne Muscular Dystrophy” *Muscular Dystrophy*, 2016 Chapter 1;2-17
  44. Pane M, Mazzone E. Fanelli L,De Sanctis R,Bianco F,Sivo S,D'Amico A,Messina S,Battini R,Scutifero M,Petillo R,Frosini S,Scalise R,Vita G,Bruno C,Pedemonte M,Mongini T,Pegoraro E,Brustia F,Gardani

- A, Berardinelli A, Lanzillotta V, Viggiano E, Cavallaro F, Sframeli M, Bello L, Barp A, Bonfiglio S, Rolle E, Colia G, Catteruccia M, Palermo C, D'Angelo G, Pini A, Iotti E, Gorni K, Baranello G, Morandi L, Bertini E, Politano L, Sormani M, Mercuri E. "Reliability of the Performance of the Upper Limb assessment in Duchenne muscular dystrophy" *Neuromuscular Disorders* 2014;24(3) 201-206
45. Wagner M, Vignos P, Carlozzi C, Hull AL. "Assessment of hand function in duchenne muscular dystrophy" *Archives of Physical Medicine and Rehabilitation* 1993: 74 801-804
46. Mercuri E, McDonald C, Mahyew A, Florence J, Mazzone E, Bianco F, Decostre V, Servais L, Valeria R, Ricotti V, Goemans N, Vroom E,. "International workshop on assessment of upper limb function in Duchenne Muscular Dystrophy Rome 15-16 February 2012" *Neuromuscular Disorders* 2012: 22 1025-1028
47. Mazzone E, Corradi G, Sormani M, Messina S, Pane M, D'Amico A, Colia G, Fanelli L, Berardinelli A, Gardani A, Lanzillotta V, D'Ambrosio P, Petillo R, Cavallaro F, Frosini S, Bello L, Bonfiglio S, De Sanctis R, Rolle E, Forcina N, Magri F, Vita G, Palermo C, Donati MA, Procopio E, Arnoldi MT, Baranello G, Mongini T, Pini A, Battini R, Pegoraro E, Torrente Y, Torrente S, Bruno C, Politano L, Comi G, D'Angelo MG, Bertini E, Mercuri E. "Timed Rise from Floor as a Predictor of Disease Progression in Duchenne Muscular Dystrophy: An Observational Study" 2016 doi: <https://doi.org/10.1371/journal.pone.0151445>
48. McDonald, C. M., Henricson, E. K., Han JJ, Abresch RT, Nicorici A, Atkinson L, Elfring GL, Reha A, Miller LL "The 6-minute walk test in Duchenne/Becker muscular dystrophy: Longitudinal observation" *Muscle & Nerve* 2010: 42(6) 966-974
49. Kraus WE, *Heart Failure: A Companion to Braunwald's Heart Disease (Second Edition)*, 2011
50. McDonald CM., Henricson EK., Abresch RT, Florence JM, Eagle, M, Gappmaier, E, Glanzman AM, Spiegel R, Barth, J, Elfring, G, Reha, A, Peltz, SI. ". "The 6-minute walking test and other endpoints in Duchenne muscular dystrophy: Longitudinal natural history observation over 48 weeks from a multicenter study" *Muscle Nerve* 2013 48: 343-356

51. Hukuda, M. E., Escorcio, R. "Evaluation Scale Development, Reliability for Sitting and Standing From the Chair for Duchenne Muscular Dystrophy." *Journal of Motor Behavior* 2013: 45(2) 117-126
52. Watson MJ "Refining the ten meters walking test for use with neurologically impaired people" *Physiotherapy* 2002 88:886-397
53. McDonald CM, Henricson EK, Abresch RT, Han JJ Escolar DM, Florence JM, Duong T, Arrieta A, Clemens PR, Hoffman EP, Cnaan A; Cnrg Investigators. "The cooperative international neuromuscular research group Duchenne natural history study-a longitudinal investigation in the era of the glucocorticoid therapy: Design of protocol and the methods used" *Muscle Nerve* 2013 48: 32-54
54. Pizzato TM, Rogean de Jesus Alves de Baptista C., Martinez EZ, Ferrerira de Rosa Sobreira C, Mattello-Sverzut AC . "Prediction of loss of gait in Duchenne Musuclar dystrophy Using the Ten meter walking test rates" *Journal of Genetic Syndromes & Gene Therapy* 2016 7:4
55. Chang RF., Mubarak SJ. "Pathomechanics of Gowers' Sign: A Video Analysis of a Spectrum of Gowers' Maneuvers" *Clinical orthopaedics and Related Research* 2012 470(7):1987-1991
56. Muscular Dystrophy UK. North Star Ambulatory Assessment. [http://www.musculardystrophyuk.org/assets/0000/6388/No\\_rthStar.pdf](http://www.musculardystrophyuk.org/assets/0000/6388/No_rthStar.pdf) (accessed in 7 March 2018)
57. Mercuri E, Mayhew A, Muntoni F, Messina S, Straub V, Van Ommen GJ, Voit T, Bertini E, Bushby K; TREAT-NMD Neuromuscular Network.. On behalf of the TREAT-NMD Neuromuscular Network. Towards harmonisation of outcome measures for DMD and SMA within TREAT-NMD; Report of three expert workshops: TREAT-NMD/ENMC workshop on outcome measures, 12th–13th May 2007, Naarden, The Netherlands; TREAT-NMD workshop on outcome measures in experimental trials for DMD, 30th June–1st July 2007, Naarden, The Netherlands; Conjoint Institute of Myology TREAT-NMD Meeting on physical activity monitoring in neuromuscular disorders, 11th July 2007, Paris, France. *Neuromuscul Disord* 2008;18:894–903.

58. Mayhew A, Cano S, Scott E, Eagle M, Bushby K, Muntoni F. On behalf of the North Star Clinical Network for Paediatric Neuromuscular Disease. «Moving towards meaningful measurement: Rasch analysis of the North Star Ambulatory Assessment in Duchenne muscular dystrophy» *Developmental medicine & child neurology* 2011; 535-542
59. Mazzone ES, Messina S, Vasco G, Main M, Eagle M, D'Amico A, Doglio L, Politano L, Cavallaro F, Frosini S, Bello L, Magri F, Corlatti A, Zucchini E, Brancalion B, Rossi F, Ferretti M, Motta MG, Cecio MR, Berardinelli A, Alfieri P, Mongini T, Pini A, Astrea G, Battini R, Comi G, Pegoraro E, Morandi L, Pane M, Angelini C, Bruno C, Villanova M, Vita G, Donati MA, Bertini E, Mercuri E Reliability of the North Star Ambulatory Assessment in a multicentric setting. *Neuromuscul Disord* 2009; 19: 458–61.
60. Scott E, Eagle M, Mayhew A, Freeman J, Main M, Sheehan J, Manzur A, Muntoni F. Development of a functional assessment scale for ambulatory boys with Duchenne muscular dystrophy. *Physiother Res Int.* 2012; 17(2): 101-9
61. Okama LO, Zampieri LM., Ramos CL, Toledo FO, Alves CRJ, Mattiello-Sverzut AC, Mayhew A, Sobreira CFR “Reliability and validity analyses of the North Star Ambulatory Assessment in Brazilian Portuguese” *Neuromuscular Disorders* 2017 27(8): 723-729
62. Mercuri E., Coratti G.,. “Revised North Star Ambulatory Assessment for Young Boys with Duchenne Muscular Dystrophy” *PLoS One.* 2016;11(8) :e0160195. doi: 10.1371/journal.pone.0160195
63. DMD Physiotherapy Training Workshop, 13<sup>th</sup>-14<sup>th</sup> October 2017, Amsterdam, PTC Therapeutics International Ltd
64. Mayhew AG, Cano SJ, Scott E, Eagle M, Bushby K, Manzur A, Muntoni F; North Star Clinical Network for Neuromuscular Disease, Detecting meaningful changes using the North Star Ambulatory Assessment in Duchenne Muscular Dystrophy, *Developmental medicine & child neurology* 2013 55(11):1046-52
65. Nishizawa H, Matsukiyo A, Shiba N, Koinuma M, Nakamura A The effect of wearing night splints for one year on the standing motor function of



- patients with Duchenne muscular dystrophy. *J Phys Ther Sci.* 2018 30(4):576-579
66. Kiefer M, Bonarrigo K, Quatman-Yates C, Fowler A, Horn PS, Wong BL. Progression of Ankle Plantarflexion Contractures and Functional Decline in Duchenne Muscular Dystrophy: Implications for Physical Therapy Management. *Pediatr Phys Ther.* 2019;31(1):61-66
  67. Goemans N, Mercuri E, Belousova E et al. *Neuromuscul Disord.* 2018 28(1):4-15
  68. Hind D, Parkin J, Whitworth V, Whitworth V, Rex S, Young T, Hampton L, Sheehan J, Maguire C, Cantrill H, Scott E, Epps H, Main M, Geary M, McMurchie H, Pallant L, Woods D, Freeman J, Lee E, Eagle M, Willis T, Muntoni F, Baxter P. Aquatic therapy for children with Duchenne muscular dystrophy: a pilot feasibility randomised controlled trial and mixed-methods process evaluation. *Health Technol Assess.* 2017 21(27):1-120
  69. Bozgeyik S, Alemdaroğlu İ, Bulut N, Yılmaz Ö, Karaduman A. Neck flexor muscle strength and its relation with functional performance in Duchenne muscular dystrophy. *Eur J Paediatr Neurol.* 2017;21(3):494-499
  70. Nishizawa H, Shiba N, Nakamura A. Usefulness of continuous actigraph monitoring in the assessment of the effect of corticosteroid treatment for Duchenne muscular dystrophy: a case report. *J Phys Ther Sci.* 2016;28(11):3249-3251

## **ΠΑΡΑΡΤΗΜΑ**

**ΠΡΩΤΟΤΥΠΟ ΦΥΛΛΟ ΑΞΙΟΛΟΓΗΣΗΣ NORTH STAR AMBULATORY  
ASSESSMENT MAY 2017 Version 2.0**

<b>Activity</b>	<b>2</b>	<b>1</b>	<b>0</b>	<b>Score</b>
<b>1. Stand</b>	Stands upright, still and symmetrically, without compensation (with heels flat and legs in neutral) for minimum count of 3 seconds	Stands still but with some degree of compensation (e.g. on toes or with legs abducted or with bottom stuck out) for minimum count of 3 seconds	Cannot stand still or independently, needs support (even minimal)	
<b>2. Walk</b>	Walks with heel-toe or flat-footed gait pattern	Persistent or habitual toe walker, unable to heel-toe consistently	Loss of independent ambulation – may use KAFOs or walk short distances with assistance	
<b>3. Stand up from chair</b>	Keeping arms folded. Starting position 90° hips and knees, feet on floor/supported on a box step.	With help from thighs / push on chair / prone turn or alters starting position by widening base.	Unable	
<b>4. Stand on one leg – right</b>	Able to stand upright in a relaxed manner (no fixation) for count of 3 seconds	Stands but either momentarily or with trunk side-flexion or needs fixation e.g. by thighs adducted	Unable	
<b>5. Stand on one leg - left</b>	Able to stand upright in a relaxed manner (no fixation) for count of 3 seconds	Stands but either momentarily or with trunk side-flexion or needs fixation e.g. by thighs adducted	Unable	

Activity	2	1	0	Score
<b>6. Climb box step – right</b>	Faces step – no support needed	Goes up sideways / rotates trunk / circumducts hip or needs hand for balance	Unable	
<b>7. Descend box step –right</b>	Faces forward, steps down controlling weight-bearing leg. No support needed	Sideways, skips down or needs hand for balance	Unable	
<b>8. Climb box step – left</b>	Faces step – no support needed	Goes up sideways / rotates trunk / circumducts hip or needs hand for balance	Unable	
<b>9. Descend box step –left</b>	Faces forward, steps down controlling weight-bearing leg. No support needed	Sideways, skips down or needs hand for balance	Unable	
<b>10. Lifts head</b>	In supine, head must be lifted in mid-line. Chin moves towards chest	Head is lifted but through side flexion or with no neck flexion (protracts)	Unable	
<b>11. Gets to sitting</b>	Starts in supine – may use one hand / arm to push up	Uses two arms / pulls on legs or turns towards floor.	Unable	
<b>12. Rise from floor</b>	No evidence of Gower's maneuver.	Exhibits at least one of the Gower's components described– in particular rolls towards floor, and/or	(a) NEEDS external support of object e.g. chair OR (b) Unable	Timed

<b>Activity</b>	<b>2</b>	<b>1</b>	<b>0</b>	<b>Score</b>
		use hand(s) on legs		
<b>13. Stands on heels</b>	Both feet at the same time, clearly standing on heels only (acceptable to move a few steps to keep balance) for count of 3	Raises forefoot on both feet – all metatarsal heads off ground – or clearly dorsiflexes one foot only	Unable	
<b>14. Jump</b>	Both feet at the same time, clear the ground simultaneously	One foot after the other (skip) or does not fully clear both feet at the same time.	Unable	
<b>15. Hop right leg</b>	Clears forefoot and heel off floor	Able to bend knee and raise heel, no floor clearance	Unable	
<b>16. Hop left leg</b>	Clears forefoot and heel off floor	Able to bend knee and raise heel, no floor clearance	Unable	
<b>17. Run (10 m)</b>	Both feet off the ground (no double stance phase during running)	'Duchenne jog' or fast walk	Walk	Timed
<b>TOTAL= /34</b>				

ΦΥΛΛΟ ΑΞΙΟΛΟΓΗΣΗΣ ΚΙΝΗΤΙΚΟΤΗΤΑΣ NORTH STAR

ΜΑΙΟΣ 2017 VERSION 2.0

ΟΝΟΜΑ

ΗΜΕΡΟΜΗΝΙΑ

ΗΜΕΡΟΜΗΝΙΑ ΓΕΝΝΗΣΗΣ

ΕΞΕΤΑΣΤΗΣ

Κίνηση	2	1	0	Σκορ
1. Ορθοστάτηση	Στέκεται όρθιο, σταθερά και συμμετρικά, χωρίς αντιστάθμιση (με τις φτέρνες κάτω και τα πόδια σε ουδέτερη θέση) για τουλάχιστον 3 δευτερόλεπτα	Στέκεται σταθερά αλλά με κάποιο βαθμό αντιστάθμισης (πχ στα δάχτυλα, ή με τα πόδια σε απαγωγή, ή με πρόσθια κλίση της λεκάνης) για τουλάχιστον 3 δευτερόλεπτα	Δεν μπορεί να σταθεί σταθερά ή ανεξάρτητα, χρειάζεται υποστήριξη (έστω και ελάχιστη)	
2. Βάδιση	Βαδίζει με πρότυπο φτέρνα-δάχτυλα ή με όλο το πέλμα	Βαδίζει διαρκώς ή συνήθως στα δάχτυλα, δεν μπορεί να βαδίσει με το πρότυπο φτέρνα-δάχτυλα σταθερά	Απώλεια ανεξάρτητης βάδισης -μπορεί να χρησιμοποιεί ΜΚΠΔ ή να βαδίζει μικρές αποστάσεις με βοήθεια	
3. Έγερση από την καρέκλα	Κρατάει τα χέρια διπλωμένα στο στήθος. Αρχική θέση με τα ισχία και τα γόνατα στις 90 <sup>0</sup> , τα πόδια στο πάτωμα/υποστηριζόμενα σε ένα σκαλοπάτι.	Στηρίζεται στους μηρούς /στηρίζεται στην καρέκλα /στροφή κορμού ή τροποποιεί την αρχική θέση με διεύρυνση της βάσης στήριξης.	Αδύνατο	
4. Στέκεται στο ένα πόδι –δεξί	Μπορεί να σταθεί με ανορθωμένη στάση με	Στέκεται, είτε στιγμιαία είτε με πλάγια κάμψη του κορμού, ή	Αδύνατο	

	χαλαρό τρόπο (χωρίς στήριγμα ) για τουλάχιστον 3 δευτερόλεπτα	χρειάζεται σταθεροποίηση πχ με μηρούς σε προσαγωγή ή άλλο τρόπο		
5. Στέκεται στο ένα πόδι – αριστερό	Μπορεί να σταθεί με ανορθωμένη στάση με χαλαρό τρόπο (χωρίς στήριγμα) για τουλάχιστον 3 δευτερόλεπτα	Στέκεται, είτε στιγμιαία είτε με πλάγια κάμψη του κορμού, ή χρειάζεται σταθεροποίηση πχ με μηρούς σε προσαγωγή ή άλλο τρόπο	Αδύνατο	
6. Ανεβαίνει σκαλοπάτι - δεξί	Αντικρίζει το σκαλοπάτι - δεν χρειάζεται υποστήριξη	Ανεβαίνει από τα πλάγια /στροφή κορμού / περιαγωγή ισχίου ή χρειάζεται χέρι για να ισορροπήσει.	Αδύνατο	
7. Κατεβαίνει σκαλοπάτι – δεξί	Κοιτάζει εμπρός, κατεβαίνει ελέγχοντας το πόδι που φορτίζει το βάρος. Χωρίς υποστήριξη	Πλαγίως, πηδάει κάτω ή χρειάζεται υποστήριξη	Αδύνατο	
8. Ανεβαίνει σκαλοπάτι – αριστερό	Αντικρίζει το σκαλοπάτι - δεν χρειάζεται υποστήριξη	Ανεβαίνει από τα πλάγια /στροφή κορμού / περιαγωγή ισχίου ή χρειάζεται χέρι για να ισορροπήσει.	Αδύνατο	
9. Κατεβαίνει σκαλοπάτι - αριστερό	Κοιτάζει εμπρός, κατεβαίνει ελέγχοντας το πόδι που φορτίζει το βάρος. Χωρίς υποστήριξη	Πλαγίως, πηδάει κάτω ή χρειάζεται υποστήριξη	Αδύνατο	
10. Ανύψωση κεφαλιού	Σε ύπτια θέση, το κεφάλι πρέπει να σηκωθεί στη μέση γραμμή. Το	Το κεφάλι σηκώνεται αλλά με πλάγια κάμψη ή χωρίς κάμψη του αυχένα (πρόσθια	Αδύνατο	

	πηγούνι κινείται προς το θώρακα	προβολή κεφαλής)		
11. Σηκώνεται στην καθιστή	Ξεκινά σε ύπτια θέση - μπορεί να χρησιμοποιήσει ένα χέρι/βραχίονα για να σπρώξει	Χρησιμοποιεί και τα δύο χέρια / στηρίζεται στα πόδια ή με στροφή κορμού	Αδύνατο	
12. Έγερση από το πάτωμα	Καμία ένδειξη του σημείου Gower	Παρουσιάζει τουλάχιστον ένα από τα περιγραφόμενα στοιχεία του Gower – συγκεκριμένα, στρίβει προς το έδαφος και /ή χρησιμοποιεί τα χέρι(α) πάνω στα πόδια	(a) ΧΡΗΖΕΙ υποστήριξης από κάποιο αντικείμενο, πχ καρέκλα, Ή (b) Δεν το καταφέρνει	
13. Στέκεται στις φτέρνες	Στέκεται ξεκάθαρα μόνο στις φτέρνες και με τα δύο πόδια ταυτόχρονα, (αποδεκτό το να κινηθεί κάποια βήματα για να ισοροπήσει) για τουλάχιστον 3 δευτερόλεπτα	Κάμπτει τα ισχία και ανασηκώνει μόνο το πρόσθιο μέρος του ποδιού	Αδύνατο	
14. Άλμα	Και τα δύο πόδια μαζί, απομακρύνονται από το έδαφος ταυτόχρονα	Το ένα πόδι μετά το άλλο (χοροπηδητό) ή δεν απομακρύνονται εντελώς από το έδαφος ταυτόχρονα και με τα δύο πόδια.	Αδύνατο	
15. Αναπήδηση στο δεξί πόδι	Απομακρύνει ολόκληρο το πέλμα από το έδαφος	Ικανό να λυγίσει το γόνατο και να σηκώσει τη φτέρνα, δεν απομακρύνεται από το έδαφος	Αδύνατο	
16.	Απομακρύνει ολόκληρο	Ικανό να λυγίσει το γόνατο	Αδύνατο	



Αναπήδηση στο αριστερό πόδι	το πέλμα από το έδαφος	και να υψώσει τη φτέρνα, αλλά δεν αφήνει το έδαφος		
17. Τρέξιμο (10m)	Και τα δύο πόδια εκτός εδάφους (χωρίς φάση διπλής στάσης κατά τη διάρκεια του τρεξίματος)	‘τρέξιμο Duchenne’ / γρήγορο περπάτημα	Περπατάει χωρίς επιτάχυνση	
Σύνολο = /34				

Χρονομέτρηση τρέξιμο/ βάδισμα 10m \_\_\_\_\_ . \_\_\_\_

Σημειώσεις:

**ΕΠΙΣΤΗΜΟΝΙΚΟ ΣΥΜΒΟΥΛΙΟ**  
**ΠΡΟΣ: κ. ΝΕΦΕΛΗ-ΜΑΡΙΑ ΣΕΡΓΑΚΗ**

**ΑΠΟΣΠΑΣΜΑ ΠΡΑΚΤΙΚΟΥ ΣΥΝΕΔΡΙΑΣΕΩΣ 03-04-18**

**ΠΑΡΟΝΤΕΣ :**

**ΓΕΩΡΓΙΟΣ ΧΡΟΥΣΟΣ, ΠΡΟΕΔΡΟΣ ΕΠΙΣΤΗΜΟΝΙΚΟΥ ΣΥΜΒΟΥΛΙΟΥ, Καθηγητής-Διευθυντής Α΄ Παιδιατρικής Κλινικής Πανεπιστημίου Αθηνών**  
**ΦΑΝΗ ΑΝΑΤΟΛΙΤΟΥ, ΜΕΛΟΣ, Παιδιάτρος-Νεογνολόγος, Διευθύντρια ΕΣΥ**  
**ΕΥΘΥΜΙΑ ΤΣΙΝΑ, ΜΕΛΟΣ, Επιμελήτρια Α΄ Οφθαλμολογίας**  
**ΑΣΗΜΙΝΑ ΠΑΛΑΙΟΛΟΓΟΥ, ΜΕΛΟΣ, Ειδικευόμενη Παιδοψυχιατρικής**  
**ΒΑΣΙΛΕΙΟΣ ΣΥΡΓΙΑΜΙΩΤΗΣ, ΜΕΛΟΣ, ΤΕ Ραδιολογίας-Ακτινολογίας**  
**ΕΥΦΡΟΣΥΝΗ ΒΛΑΧΙΩΤΗ, ΜΕΛΟΣ, ΠΕ Νοσηλευτικής**

**ΘΕΜΑ : Έγκριση διεξαγωγής μελέτης με τίτλο «Αξιολόγηση κινητικότητας σε παιδιά με μυϊκή δυστροφία DUCHENNE: Εφαρμογή και έλεγχος αξιοπιστίας της κλίμακας North Star Ambulatory Assessment (NSAA) στην Ελλάδα»**  
**Επιστημονικά Υπεύθυνος: κ. ΕΛΕΝΗ ΚΥΡΙΤΣΗ, Καθηγήτρια, Τμήμα Νοσηλευτικής ΤΕΙ Αθήνας**

**ΣΧΕΤ. : Αρ.πρωτ. 7122/21-03-18**

Το Επιστημονικό Συμβούλιο κατά την συνεδρίασή του στις 03 Απριλίου 2018 έλαβε υπόψη του την ανωτέρω αίτηση της μεταπτυχιακής φοιτήτριας στο ΠΜΣ «Κλινική Παιδιατρική και Νοσηλευτική Έρευνα» της Ιατρικής Σχολής του ΕΚΠΑ & του Τμήματος Νοσηλευτικής ΤΕΙ Αθήνας κ. Νεφέλης-Μαρίας Σεργάκη, που αφορά στην έγκριση διεξαγωγής μελέτης με τίτλο «Αξιολόγηση κινητικότητας σε παιδιά με μυϊκή δυστροφία DUCHENNE: Εφαρμογή και έλεγχος αξιοπιστίας της κλίμακας North Star Ambulatory Assessment (NSAA) στην Ελλάδα».

Ύστερα από μελέτη και αναλυτική συζήτηση, διαπιστώθηκε ότι η ανωτέρω μελέτη, η οποία εκπονείται στα πλαίσια της διπλωματικής της εργασίας, πληροί όλες τις προϋποθέσεις για τη διεξαγωγή της και δεν προκύπτει οικονομική επιβάρυνση για το νοσοκομείο.

Κατόπιν τούτων, ομόφωνα το Επιστημονικό Συμβούλιο εισηγείται την έγκριση διεξαγωγής της ανωτέρω μελέτης, καθώς και την έγκριση των συνοδευτικών εγγράφων. Συγκεκριμένα:

1. Πρωτόκολλο μελέτης
2. Φόρμα αποδοχής συμμετοχής σε ερευνητική μελέτη
3. North Star Ambulatory Assessment Worksheet

**Ο ΠΡΟΕΔΡΟΣ**  
**ΤΟΥ ΕΠΙΣΤΗΜΟΝΙΚΟΥ ΣΥΜΒΟΥΛΙΟΥ**

**ΓΕΩΡΓΙΟΣ ΧΡΟΥΣΟΣ**  
**ΚΑΘΗΓΗΤΗΣ-ΔΙΕΥΘΥΝΤΗΣ**  
**Α΄ ΠΑΙΔΙΑΤΡΙΚΗΣ ΚΛΙΝΙΚΗΣ ΠΑΝΕΠΙΣΤΗΜΙΟΥ ΑΘΗΝΩΝ**