



Πανεπιστήμιο Ιωαννίνων
Σχολή Επιστημών Υγείας
Τμήμα Λογοθεραπείας

Πτυχιακή εργασία

Το ανιχνευτικό εργαλείο PEDI-EAT-10 σε παιδιά με επιληπτικές και
αναπτυξιακές εγκεφαλοπάθειες

Εξάρχου Μαρία Α.Μ. 1235

Λεοντιάδη Αθανασία Α.Μ. 1365

Επιβλέπουσα καθηγήτρια

Ευτέρπη Παυλίδου

Ιωάννινα, 2025

« Ευχαριστίες »

Θα θέλαμε να ευχαριστήσουμε θερμά την επιβλέπουσα καθηγήτριά μας Παυλίδου Ευτέρπη, για την πολύτιμη καθοδήγηση της με σκοπό την επιτυχή ολοκλήρωση της πτυχιακής μας εργασίας. Επιπλέον, θα θέλαμε να ευχαριστήσουμε τους ασθενείς και τους κηδεμόνες τους που συμμετείχαν στην έρευνα και όλους όσους συνέβαλαν στην εκπόνηση αυτής της εργασίας.

Τέλος, θα θέλαμε να ευχαριστήσουμε τις οικογένειες μας για την υπομονή τους και για την ενθάρρυνση τους καθ' όλη τη διάρκεια της προσπάθειάς μας.

Περιεχόμενα

Πίνακας Περιεχομένων Πινάκων	5
Περίληψη	6
Abstract.....	8
ΚΕΦΑΛΑΙΟ 1: Αναπτυξιακές και Επιληπτικές Εγκεφαλοπάθειες (DEEs)	11
1.1: Ορισμός και Γενικά Χαρακτηριστικά	11
1.2: Παθογένεια και αιτιολογία	12
1.3: Ταξινόμηση και είδη DEE	15
1.4: Κλινική εικόνα και συμπτώματα	21
1.5: Μέθοδοι διάγνωσης	24
ΚΕΦΑΛΑΙΟ 2: Σίτιση και Κατάποση σε Παιδιά με DEE.....	25
2.1: Ορισμοί	25
2.1.1 Τι είναι σίτιση	25
2.1.2 Τι είναι κατάποση	25
2.2: Ανατομία και μυολογία της κατάποσης	25
2.2.1 Στοματική κοιλότητα.....	26
2.2.2 Φάρυγγας	28
2.2.3 Λάρυγγας.....	29
2.2.4 Οισοφάγος.....	29
2.3: Φυσιολογική κατάποση	30
2.3.1. Στοματική προπαρασκευαστική φάση	30
2.3.2 Στοματική προωθητική φάση	30
2.3.3 Φαρυγγική φάση.....	30
2.3.4 Οισοφαγική φάση	31
2.4: Αναπτυξιακά στάδια σίτισης.....	31
2.5: Δυσφαγία (ορισμός, κατηγορίες και παιδιατρική προσέγγιση)	34
2.5.1 Τι είναι Δυσφαγία;	34
2.5.2 Κατηγορίες Δυσφαγίας	34
2.5.3 Παιδιατρική Δυσφαγία	35
2.6: Αιτιολογία παιδιατρικής δυσφαγίας.....	35
2.6.1: Νευρολογικοί παράγοντες.....	36
2.6.2: Ανατομικές/ μυοσκελετικές αιτίες	37
2.6.3: Αισθητηριακή επεξεργασία και αυτορρύθμιση	38
2.6.4: Συμπεριφορικές και επικοινωνιακές δυσκολίες.....	39
2.6.5: Φαρμακευτικές επιδράσεις.....	39
2.7: Επιπτώσεις παιδιατρικής δυσφαγίας.....	41
2.8: Διαταραχές σίτισης/κατάποσης σε παιδιά με DEE.....	44
2.8.1: Συχνότητα	44

2.8.2: Διαταραχές σίτισης σε παιδιά με σύνδρομο Dravet και επιληπτικές αναπτυξιακές εγκεφαλοπάθειες: Επισκόπηση και προκλήσεις	45
2.9: Αναγκαιότητα πρώιμης παρέμβασης.....	46
2.9.1: Σημασία πρώιμης παρέμβασης	46
2.9.2: Θεραπευτική αντιμετώπιση	46
2.9.3: Ρόλος διεπιστημονικής ομάδας.....	54
ΚΕΦΑΛΑΙΟ 3: Ανιχνευτικά εργαλεία και PEDI-EAT-10.....	55
3.1:Τυποποιημένα εργαλεία ανίχνευσης δυσκολιών σίτισης: Επισκόπηση	55
3.2: Τι είναι το PEDI-EAT-10:	57
3.3: Τι μετράει και πως βαθμολογείται το ανιχνευτικό εργαλείο PEDI-EAT-10	58
3.4: Τι είναι το PEDI-EAT και η σύγκρισή του με το PEDI-EAT-10	59
ΚΕΦΑΛΑΙΟ 4:.....	62
4.1: Περιγραφή μελέτης.....	62
4.2: Σκοπός της έρευνας.....	62
4.3: Μεθοδολογία έρευνας και πληθυσμός υπό μελέτη	63
4.4: Ηθική και Δεοντολογία	63
4.5: Μεθοδολογία στατιστικής ανάλυσης	63
4.6: Αποτελέσματα στατιστικής ανάλυσης.....	64
4.7: Συζήτηση	86
Συμπέρασμα:	89
Βιβλιογραφία:	90
ΠΑΡΑΡΤΗΜΑ:	97

Πίνακας Περιεχομένων Πινάκων

Πίνακας 1 Λειτουργικά στοιχεία του φυσιολογικού μηχανισμού της κατάποσης (προσαρμοσμένο από Murry και Carrau.)	26
Πίνακας 2 Μύες του προσώπου με τη δράση και τη νεύρωσή τους.....	27
Πίνακας 3 Μύες της γλώσσας με τη δράση και τη νεύρωσή τους	27
Πίνακας 4 Μύες του φάρυγγα με τη δράση και τη νεύρωσή τους	29
Πίνακας 5 Συνήθη Φάρμακα που Επηρεάζουν την Κατάποση	40
Πίνακας 6 Δημογραφικά και κλινικά χαρακτηριστικά των παιδιών με Αναπτυξιακή και Επιληπτική Εγκεφαλοπάθεια	65
Πίνακας 7 Αποτελέσματα ελέγχου κανονικότητας και περιγραφικά στατιστικά για τα items της κλίμακας PEDI-EAT-10	68
Πίνακας 8 Μέσοι όροι (M), τυπικές αποκλίσεις (SD), διάμεσοι (Mdn), εύρη (Range) και τιμές Mann–Whitney U ανά φύλο για τα items και το συνολικό σκορ της κλίμακας PEDI-EAT-10	69
Πίνακας 9 Μέσοι όροι (M), τυπικές αποκλίσεις (SD), διάμεσοι (Mdn), εύρη (Range) και τιμές Mann–Whitney U ανά είδος κρίσεων για τα items και το συνολικό σκορ της κλίμακας PEDI-EAT-10	70
Πίνακας 10 Μέσοι όροι (M), τυπικές αποκλίσεις (SD), διάμεσοι (Mdn), εύρη (Range) και τιμές Mann–Whitney U ανά κατηγορία συννοσηροτήτων για τα items και το συνολικό σκορ της κλίμακας PEDI-EAT-10	72
Πίνακας 11 Μέσοι όροι (M), τυπικές αποκλίσεις (SD), διάμεσοι (Mdn), εύρη (Range) και τιμές Mann–Whitney U ανάλογα με τις επικοινωνιακές δυνατότητες (λεκτική vs μη λεκτική) για τα items και το συνολικό σκορ της κλίμακας PEDI-EAT-10.....	73
Πίνακας 12 Μέσοι όροι (M), τυπικές αποκλίσεις (SD), διάμεσοι (Mdn), εύρη (Range) και τιμές Mann–Whitney U ανάλογα με το είδος θεραπευτικών παρεμβάσεων (μόνο φυσιοθεραπεία vs. όλες) για τα items και το συνολικό σκορ της κλίμακας PEDI-EAT-10.....	75
Πίνακας 13 Μέσοι όροι (M), τυπικές αποκλίσεις (SD), διάμεσοι (Mdn), εύρη (Range) και αποτελέσματα Kruskal–Wallis για τις ομάδες με ήπιες δυσκολίες σίτισης, σοβαρές δυσκολίες σίτισης και χωρίς δυσκολίες σίτισης ως προς τα items και το συνολικό σκορ της κλίμακας PEDI-EAT-10.....	77
Πίνακας 14 Μέσοι όροι (M), τυπικές αποκλίσεις (SD), διάμεσοι (Mdn), εύρη (Range) και τιμές Mann–Whitney U ανάλογα με την τρέχουσα κατάσταση διατροφής (σίτιση από το στόμα vs. γαστροστομία) για τα items και το συνολικό σκορ της κλίμακας PEDI-EAT-10	78
Πίνακας 15 Μέσοι όροι (M), τυπικές αποκλίσεις (SD), διάμεσοι (Mdn), εύρη (Range) και τιμές Mann–Whitney U ανάλογα με τις πρόσφατες νοσηλείες (τελευταίο εξάμηνο) για τα items και το συνολικό σκορ της κλίμακας PEDI-EAT-10	80
Πίνακας 16 Μέσοι όροι (M), τυπικές αποκλίσεις (SD), διάμεσοι (Mdn), εύρη (Range) και τιμές Mann–Whitney U ανάλογα με τα ευρήματα μαγνητικής τομογραφίας για τα items και το συνολικό σκορ της κλίμακας PEDI-EAT-10	81
Πίνακας 17 Συσχετίσεις Spearman μεταξύ δημογραφικών, κλινικών μεταβλητών και επιμέρους ερωτημάτων/συνολικού σκορ της κλίμακας PEDI-EAT-10	83
Πίνακας 18 Μέσοι όροι (M), τυπικές αποκλίσεις (SD), διάμεσοι (Mdn), εύρη (Range) και τιμές Mann–Whitney U ανάλογα με την ύπαρξη γενετικού υποβάθρου για τα items και το συνολικό σκορ της κλίμακας PEDI-EAT-10	85

Περίληψη

Εισαγωγή: Οι επιληπτικές και αναπτυξιακές εγκεφαλοπάθειες (Developmental and Epileptic Encephalopathies – DEE) αποτελούν μια ετερογενή ομάδα νευρολογικών συνδρόμων (McTague et al., 2016) που περιγράφει καταστάσεις που χαρακτηρίζονται από αναπτυξιακές καθυστερήσεις λόγω διαφόρων παραγόντων, συμπεριλαμβανομένων γενετικών παραγόντων, που εκδηλώνονται πριν από την έναρξη των επιληπτικών κρίσεων και από σημαντική επιληπτική δραστηριότητα που δρα ως ανεξάρτητος και προσθετικός αιτιολογικός παράγοντας για τις γνωστικές και συμπεριφορικές διαταραχές αυτών των ασθενών. Σε ορισμένες περιπτώσεις, οι επιληπτικές κρίσεις εμφανίζονται πρώιμα στη ζωή του παιδιού, με αποτέλεσμα οι δύο παράγοντες να μην διαχωρίζονται μεταξύ τους. Ο όρος DEE καθιερώθηκε μόλις τα τελευταία 8 χρόνια και επομένως δεν είχε ενσωματωθεί στην παλαιότερη βιβλιογραφία (Scheffer et al., 2017).

Λειτουργίες όπως η σίτιση και η κατάποση απαιτούν τυπικά ανεπτυγμένες νευρολογικές και αισθητικό-κινητικές δεξιότητες, οι οποίες στα παιδιά με DEE δεν παραμένουν ακέραιες, έχοντας ως αποτέλεσμα την εμφάνιση δυσφαγίας. Η δυσφαγία επηρεάζει σημαντικά την ποιότητα ζωής του ατόμου (Clavé & Shaker, 2015) και μπορεί να οδηγήσει σε απειλητικές για την ζωή του παιδιού καταστάσεις, όπως ο υποσιτισμός και η εισρόφιση, καθιστώντας αναγκαία τη πρώιμη ανίχνευση των διαταραχών σίτισης-κατάποσης στον παιδιατρικό πληθυσμό. Πληθώρα εργαλείων ανίχνευσης έχουν εδραιωθεί στη βιβλιογραφία, μεταξύ των οποίων και το PEDI – EAT – 10 (Pediatric Eating Assessment Tool), το οποίο διευκολύνει την έγκαιρη ανίχνευση και αντιμετώπιση της δυσφαγίας, ενώ παράλληλα χαρακτηρίζεται από ευκολία στην χρήση και σύντομο χρόνο συμπλήρωσης (Riquelme et al., 2021). Έχει αποδειχθεί ότι είναι ένα αξιόπιστο και έγκυρο εργαλείο για την γρήγορη ανίχνευση δυσφαγίας (Silverman et al., 2020), ωστόσο η αξιοπιστία του PEDI – EAT – 10 σε παιδιά με DEE, δεν έχει ακόμη μελετηθεί εκτενώς. Το δεδομένο ότι η συμπλήρωση του PEDI – EAT – 10 βασίζεται στη γονεϊκή αναφορά εγείρει το ενδιαφέρον περεταίρω έρευνας σχετικά με την εγκυρότητα του σε έναν πληθυσμό με σοβαρές νευροαναπτυξιακές διαταραχές, όπως τα παιδιά με DEE.

Σκοπός: Ο σκοπός της παρούσας μελέτης είναι να διερευνηθεί η παρουσία δυσκολιών στη σίτιση σε παιδιά με αναπτυξιακή και επιληπτική εγκεφαλοπάθεια, με τη χρήση του εξιδεικευμένου ερωτηματολογίου PEDI-EAT-10.

Υλικό – Μέθοδος: Τον πληθυσμό της μελέτης αποτέλεσαν 20 ασθενείς, με διάγνωση Αναπτυξιακής και Επιληπτικής Εγκεφαλοπάθειας, σε τρεις δομές, σε μια παιδονευρολογική κλινική της Βορείου Ελλάδας, στην ΕΛΕΠΑΠ Θεσσαλονίκης και στην ΕΛΕΠΑΠ Αθηνών. Χρησιμοποιήθηκε ένα ερευνητικό εργαλείο, το Pedi Eating Assessment Tool 10 (PEDI-EAT-10), για την αξιολόγηση της ικανότητας λήψης τροφής και υγρών. Ως αποδεκτό επίπεδο στατιστικής σημαντικότητας ορίστηκε στο $p < .05$.

Αποτελέσματα: Από ανάλυση των στατιστικών μας στοιχείων προκύπτει υπεροχή των αγοριών (65%) σε σχέση με τα κορίτσια και μέση ηλικία συμμετεχόντων 8.08 έτη, με μέση ηλικία πρώτης διάγνωσης 2.34 έτη. Η πλειονότητα εμφάνιζε γενικευμένες κρίσεις με ποικίλη συχνότητα (75%), ενώ οι περισσότεροι λάμβαναν πολυφαρμακευτική αγωγή (40%). Οι συννοσηρότητες ήταν εκτεταμένες, κυρίως νοητική υστέρηση (70%), με τα περισσότερα παιδιά να συμμετέχουν σε πολυθεραπευτικά προγράμματα (λογοθεραπεία, εργοθεραπεία, φυσιοθεραπεία) (80%). Η επικοινωνία ήταν κατά κύριο

λόγω μη λεκτική (80%), ενώ ως προς τη σίτιση το 90% τρεφόταν από το στόμα και το 10% μέσω γαστροστομίας. Σε 45% καταγράφηκε γενετική αιτιολογία, ενώ τα απεικονιστικά δεδομένα έδειξαν φυσιολογική μαγνητική τομογραφία στο 65% και παθολογική στο 35%. Το ηλεκτροεγκεφαλογράφημα (HEΓ) ήταν παθολογικό σε όλες τις περιπτώσεις (100%).

Συμπέρασμα: Η μελέτη κατέδειξε ότι το PEDI-EAT-10 διαθέτει υψηλή εσωτερική συνέπεια με τιμή Cronbach's $\alpha = 0.944$ και αποδεικνύεται χρήσιμο εργαλείο ανίχνευσης δυσκολιών σίτισης και κατάποσης σε παιδιά με DEE. Τα αποτελέσματα αναδεικνύουν τη σημασία του έγκαιρου ελέγχου της σίτισης στον συγκεκριμένο πληθυσμό και υποστηρίζουν την κλινική αξία του εργαλείου.

Λέξεις – κλειδιά: Αναπτυξιακή και επιληπτική εγκεφαλοπάθεια, δυσφαγία, δυσκαταποσία, σίτιση – κατάποση, ανιχνευτικά εργαλεία σίτισης και κατάποσης

Abstract

Introduction: Developmental and Epileptic Encephalopathies (DEE) constitute a heterogeneous group of neurological syndromes (McTague et al., 2016) that describe conditions characterized by developmental delays due to various factors, including genetic ones, which manifest before the onset of epileptic seizures, and by significant epileptic activity that acts as an independent and additive etiological factor for the cognitive and behavioral disorders of these patients. In some cases, epileptic seizures occur early in the child's life, resulting in the two factors not being clearly distinguishable. The term DEE was established only in the last 8 years and therefore had not been incorporated into earlier literature (Scheffer et al., 2017).

Functions such as feeding and swallowing typically require well-developed neurological and sensorimotor skills, which in children with DEE are not preserved, resulting in the occurrence of dysphagia. Dysphagia significantly affects the quality of life of the individual (Clavé & Shaker, 2015) and may lead to life-threatening conditions, such as malnutrition and aspiration, making the early detection of feeding and swallowing disorders in the pediatric population essential. A variety of screening tools have been established in the literature, among which is the PEDI-EAT-10 (Pediatric Eating Assessment Tool), which facilitates the early detection and management of dysphagia, while at the same time being characterized by ease of use and short completion time (Riquelme et al., 2021). It has been shown to be a reliable and valid tool for the rapid detection of dysphagia (Silverman et al., 2020); however, the reliability of PEDI-EAT-10 in children with DEE has not yet been extensively studied. The fact that the completion of PEDI-EAT-10 is based on parental reporting raises the interest of further research regarding its validity in a population with severe neurodevelopmental disorders, such as children with DEE.

Aim: The aim of the present study is to investigate the presence of feeding difficulties in children with developmental and epileptic encephalopathy, using the specialized questionnaire PEDI-EAT-10.

Material – Method: The study population consisted of 20 patients diagnosed with Developmental and Epileptic Encephalopathy, in three settings: a child neurology clinic in Northern Greece, ELEPAP Thessaloniki, and ELEPAP Athens. A research tool was used, the Pediatric Eating Assessment Tool 10 (PEDI-EAT-10), for the evaluation of food and liquid intake ability. The acceptable level of statistical significance was set at $p < .05$.

Results: From the analysis of our statistical data, a predominance of boys (65%) was observed compared to girls, with a mean age of participants of 8.08 years, and a mean age at first diagnosis of 2.34 years. The majority presented generalized seizures with variable frequency (75%), while most were receiving polypharmaceutical treatment (40%). Comorbidities were extensive, mainly intellectual disability (70%), with most children participating in multidisciplinary rehabilitation programs (speech therapy, occupational therapy, physiotherapy) (80%). Communication was mainly non-verbal (80%), while regarding feeding, 90% were fed orally and 10% via gastrostomy. In 45%,

a genetic etiology was recorded, while imaging data showed normal magnetic resonance imaging in 65% and pathological findings in 35%. The electroencephalogram (EEG) was abnormal in all cases (100%).

Conclusion: The study demonstrated that the PEDI-EAT-10 has high internal consistency with a Cronbach's α value of 0.944 and proves to be a useful tool for detecting feeding and swallowing difficulties in children with DEE. The results highlight the importance of early screening of feeding in this population and support the clinical value of the tool.

Keywords: Developmental and epileptic encephalopathy, dysphagia, feeding and swallowing, screening tools for feeding and swallowing

ΓΕΝΙΚΟ ΜΕΡΟΣ

ΚΕΦΑΛΑΙΟ 1: Αναπτυξιακές και Επιληπτικές Εγκεφαλοπάθειες (DEEs)

1.1: Ορισμός και Γενικά Χαρακτηριστικά

Οι αναπτυξιακές και επιληπτικές εγκεφαλοπάθειες (DEEs) είναι μια ετερογενής ομάδα διαταραχών με πρώιμη έναρξη, που χαρακτηρίζονται από σοβαρές επιληπτικές κρίσεις και ανωμαλίες στο ΗΕΓ, σε υπόβαθρο αναπτυξιακής διαταραχής, η οποία τείνει να επιδεινώνεται λόγω της επιληψίας. Ο όρος καθιερώθηκε από τη Διεθνή Ένωση κατά της Επιληψίας το 2017, αντικαθιστώντας τον προηγούμενο όρο «επιληπτική εγκεφαλοπάθεια», για να συμπεριλάβει και περιπτώσεις όπου η αναπτυξιακή καθυστέρηση προηγείται ή είναι ανεξάρτητη από την επιληψία.

Η DEE περιλαμβάνει στοιχεία τόσο της αναπτυξιακής εγκεφαλοπάθειας (στατική καθυστέρηση ανάπτυξης ή διανοητική αναπηρία με πιθανή παρουσία επιληψίας χωρίς αιτιολογική σύνδεση) όσο και της επιληπτικής εγκεφαλοπάθειας (επιληπτομορφική δραστηριότητα που συμβάλλει στην αναπτυξιακή παλινδρόμηση ή επιβράδυνση).

Η επιληπτική εγκεφαλοπάθεια (EE) χαρακτηρίζεται από συχνή επιληπτομορφική δραστηριότητα, που επιδεινώνει τη γνωστική και αναπτυξιακή λειτουργία, προκαλώντας υποστροφή ή στασιμότητα ακόμα και χωρίς εμφανείς κρίσεις. Οι περισσότεροι ασθενείς παρουσιάζουν ποικίλους τύπους κρίσεων, ανθεκτικών στη θεραπεία, και status epilepticus. Η EE έχει σημαντική επίπτωση στην ανάπτυξη, με τριάδα χαρακτηριστικών: κρίσεις, ΗΕΓ ανωμαλίες και αναπτυξιακή επιβάρυνση.

Οι αναπτυξιακές εγκεφαλοπάθειες (AE) αναφέρονται σε σοβαρές διαταραχές πρώιμης εμφάνισης με αναπτυξιακή καθυστέρηση, αυτόνομες και κινητικές διαταραχές, χωρίς απαραίτητα επιληπτική αιτιολογία. Στις AE, η αναπτυξιακή βλάβη δεν σχετίζεται άμεσα με τις κρίσεις ή το ΗΕΓ.

Στη DEE, και οι δύο παράγοντες – η γενετική αιτία και η επιληπτική δραστηριότητα – συμβάλλουν σωρευτικά στην αναπτυξιακή έκπτωση. Η βλάβη μπορεί να είναι εκλεκτική (π.χ. γλώσσα, μνήμη, προσοχή), ενώ η πρώιμη και εκτεταμένη επιληπτική δραστηριότητα μπορεί να προκαλέσει παλινδρόμηση, ακόμη και πριν γίνει κλινικά εμφανής η επιληψία. Η πορεία και έκφραση της DEE εξαρτάται από τον χρόνο έναρξης, τη διάρκεια και την κατανομή της επιληπτογόνου δραστηριότητας, καθώς και από την ειδική ή μη αιτιολογία.

Οι DEEs μπορεί να έχουν γενετική ή μη γενετική αιτιολογία. Οι γενετικές DEEs συνδέονται με ποικίλες μεταλλάξεις που επηρεάζουν νευρωνικές λειτουργίες, όπως κυτταρική μετανάστευση, πλαστικότητα, διεγερσιμότητα και συναπτική μετάδοση. Οι γενετικές μεταλλάξεις μπορούν να προκαλέσουν αναπτυξιακή καθυστέρηση ακόμη και χωρίς επιληπτικές κρίσεις, και η ανάπτυξη μπορεί να συνεχίσει να επιδεινώνεται παρότι οι κρίσεις έχουν ελεγχθεί.

Η DEE αποτελεί το πιο σοβαρό άκρο του επιληπτικού φάσματος, με σημαντική επιβάρυνση για τον ασθενή. Η διαχείριση δεν περιορίζεται στον έλεγχο των κρίσεων, αλλά πρέπει να λαμβάνει υπόψη και την αναπτυξιακή επίδραση της γενετικής αιτίας και τις συνοδές παθήσεις.

1.2: Παθογένεια και αιτιολογία

Η φυσιολογική ανάπτυξη του εγκεφάλου είναι μια δυναμική διαδικασία που εξελίσσεται ασύγχρονα και με διαφορετικούς ρυθμούς και τροχιές σε κάθε περιοχή του εγκεφάλου, κυτταρικό τύπο και φύλο και τροποποιείται περαιτέρω από βιολογικούς ή περιβαλλοντικούς παράγοντες. Αυτή η ασύγχρονη και χρονική ωρίμανση επεκτείνεται επίσης σε βασικές αναπτυξιακές διαδικασίες που ενδεχομένως ελέγχουν την ευαισθησία στις επιληπτικές κρίσεις και την επιληπτογένεση. Μια επιληπτική κρίση μπορεί να θεωρηθεί ως το αποτέλεσμα μιας στρέβλωσης της φυσιολογικής ισορροπίας μεταξύ διέγερσης (E) και αναστολής (I), η οποία οφείλεται σε παράγοντες που μπορούν να μεταβάλουν τη λειτουργία του εγκεφάλου σε πολλά επίπεδα, από υποκυτταρικούς καταγισμούς σηματοδότησης έως εκτεταμένα νευρωνικά κυκλώματα.

Οι γενετικές παραλλαγές είναι συχνά υπεύθυνες για τις επιληπτικές εγκεφαλοπάθειες, καταστάσεις στις οποίες η αυξημένη ευαισθησία σε επιληπτικές κρίσεις συνδέεται με γνωστική επιδείνωση. Περισσότερα από 50 γονίδια σχετίζονται πλέον τόσο με την αναπτυξιακή εγκεφαλοπάθεια όσο και με την επιληψία. Στις DEE, η συνύπαρξη επιληψίας και νοητικής αναπηρίας (NA) μπορεί να περιλαμβάνει τουλάχιστον δύο μη αποκλειστικούς μηχανισμούς. Αυτοί οι μηχανισμοί περιλαμβάνουν ανεξέλεγκτες συχνές ή παρατεταμένες επιληπτικές κρίσεις που μπορεί να παρεμβαίνουν στα προγράμματα ανάπτυξης του εγκεφάλου, με αποτέλεσμα την ανεπαρκή δόμηση των φλοιωδών δικτύων και τα φτωχά γνωστικά αποτελέσματα, καθώς και γενετικές μεταλλάξεις ή δυσμενείς περιβαλλοντικούς παράγοντες που μπορούν να προκαλέσουν τόσο επιληπτικές κρίσεις όσο και γνωστικές διαταραχές. Για παράδειγμα, γενετικές μεταλλάξεις που προκαλούν συγκεκριμένες συναπτικές βλάβες μπορεί να προκαλέσουν επιληπτικές κρίσεις λόγω της ανώμαλης συνδεσιμότητας καθώς και νοητική αναπηρία λόγω της μεταβαλλόμενης συναπτικής πλαστικότητας. Σε πολλές ΔΕΕ, η επιληψία συνυπάρχει με άλλες συννοσηρότητες, τόσο νευρολογικές όσο και μη νευρολογικές. Οι νευρολογικές συννοσηρότητες διαφέρουν ως προς τον τύπο και τη σοβαρότητα και εκτείνονται από ανεπαίσθητες μαθησιακές δυσκολίες έως ψυχιατρικά χαρακτηριστικά, όπως διαταραχή του φάσματος του αυτισμού (ΔΑΦ) ή κατάθλιψη έως ψυχοκοινωνικές ανησυχίες.

Η αιτιολογία είναι γενετική στις περισσότερες περιπτώσεις- ωστόσο, η επιληψία αυτή καθαυτή μπορεί να επιδεινώσει περαιτέρω την ανάπτυξη και τη συμπεριφορά. Η αιτιολογία καθορίζει το γνωστικό αποτέλεσμα και η ανάπτυξη αναμένεται να είναι φτωχή ακόμη και σε περιπτώσεις με πλήρη έλεγχο των επιληπτικών κρίσεων. Η γενετική αιτιολογία δεν θα περιλαμβάνει όλες τις περιπτώσεις, για παράδειγμα, τα σύνδρομα μπορεί να έχουν επίκτητη αιτία, όπως η υποξική-ισχαιμική εγκεφαλοπάθεια ή το εγκεφαλικό επεισόδιο.

Περισσότερο από το 20% των περιπτώσεων αναπτυξιακής και/ή επιληπτικής εγκεφαλοπάθειας (DEE/EE) με ESES ταυτοποιήθηκαν με μονογονιδιακές παραλλαγές, περιλαμβάνοντας τα γονίδια KCNQ2, KCNA2, GRIN2A, SLC9A6, HIVEP2 και RARS2. Με δεδομένο τον ηλικιακά σχετιζόμενο χαρακτήρα στις γενετικές διαταραχές, το ESES μπορεί να ακολουθεί ένα πρώτο στάδιο με διαφορετικά πρότυπα ΗΕΓ. Η περαιτέρω επιδείνωση της γνωστικής και συμπεριφορικής κατάστασης κατά την πορεία της νόσου απαιτεί τη διερεύνηση πιθανής εμφάνισης ESES. Τόσο οι ηλικιακοί όσο και οι γενετικοί παράγοντες φαίνεται να συμβάλλουν στην εμφάνιση του ESES σε γενετικές μορφές DEE/EE. Η «αναπτυξιακή και επιληπτική εγκεφαλοπάθεια» προκύπτει όταν η υποκείμενη γενετική αιτία και η συχνή επιληπτική δραστηριότητα συνδυάζονται και σχετίζονται με αναπτυξιακή καθυστέρηση ή/και οπισθοδρόμηση.

Μια σημαντική έννοια στην αναπτυξιακή επιληπτογένεση είναι η ύπαρξη κρίσιμων ή ευαίσθητων περιόδων για την ανάπτυξη συγκεκριμένων χαρακτηριστικών. Οι επιδράσεις βιολογικών παραγόντων ή εξωγενών προσβολών μπορούν να είναι χρονικά συνδεδεμένες με συγκεκριμένες αναπτυξιακές περιόδους που καθιστούν τον εγκέφαλο ευαίσθητο, όπως φάνηκε για την ορμονική ρύθμιση της διαφοροποίησης των υποφλοιωδών δικτύων ελέγχου των επιληπτικών κρίσεων

Πέρα από τις γονιδιακές επιδράσεις, οι κρίσιμες αναπτυξιακές περίοδοι είναι επίσης σημαντικές για τον καθορισμό της σοβαρότητας της δυσλειτουργίας που προσδίδει η ανώμαλη διεγερσιμότητα.

Η αιτιολογία της επιληψίας κατά τη βρεφική ηλικία είναι ετερογενής και περιλαμβάνει διάφορα αίτια, όπως δομικές, λοιμώδεις, μεταβολικές και γενετικές αιτίες. Περίπου το 40% των περιπτώσεων επιληψίας έχουν γενετική αιτιολογία, με τις περιπτώσεις Μεντελικής κληρονομικότητας να αποτελούν το 1% αυτών. Η πρόοδος στη γενετική ανάλυση έχει οδηγήσει στην αναγνώριση πολλών μορφών γενετικής επιληπτικής εγκεφαλοπάθειας, οι οποίες συχνά ξεκινούν κατά τη βρεφική ηλικία. Ο όρος «επιληπτική εγκεφαλοπάθεια» αναφέρεται σε καταστάσεις όπου η ίδια η επιληπτική δραστηριότητα συμβάλλει σημαντικά σε σοβαρές γνωστικές και συμπεριφορικές διαταραχές, πέραν της αναμενόμενης επίπτωσης της υποκείμενης παθολογίας, οι αναπτυξιακές συνέπειες ενδέχεται να βελτιωθούν με τον περιορισμό της επιληπτικής δραστηριότητας.

Η κατανόησή μας σχετικά με τις γενετικά καθοριζόμενες μορφές επιληψίας έχει εξελιχθεί σημαντικά τις τελευταίες δεκαετίες, με έναν συνεχώς αυξανόμενο αριθμό γονιδίων να εμπλέκονται. Οι ασθενείς που παρουσιάζουν αναπτυξιακή και επιληπτική εγκεφαλοπάθεια εντός του πρώτου έτους ζωής συχνά υφίστανται μια εξαντλητική και απογοητευτική διαγνωστική πορεία, ιδιαίτερα όταν δεν υπάρχει εμφανές ιστορικό περιγεννητικής επιπλοκής ή σαφή μεταβολικά ή/και δομικά ευρήματα στον εγκέφαλο.

Ωστόσο, η θεαματική πρόοδος στη μοριακή διαγνωστική κατά τις τελευταίες δεκαετίες έχει συμβάλει σημαντικά στην κατανόηση των αιτιών αυτών των εγκεφαλοπαθειών και στις συσχετίσεις γονότυπου-φαινοτύπου.

Οι πιο κοινές μορφές επιληψίας έχουν πολυγονιδιακή, μη Μεντελιανή βάση, όπου πολλαπλά γονίδια αλληλεπιδρούν για την πρόκληση της νόσου, με την επιπρόσθετη συμβολή περιβαλλοντικών παραγόντων. Ωστόσο, οι μονογονιδιακές αιτίες των επιληπτικών εγκεφαλοπαθειών έχουν συνεισφέρει τα μέγιστα στην κατανόηση των σπάνιων αναπτυξιακών και επιληπτικών εγκεφαλοπαθειών στην κλινική πράξη. Σε αυτές τις περιπτώσεις, οι ασθενείς συνήθως φέρουν μη κληρονομημένες (de novo) παθογόνες μεταλλάξεις, οι οποίες έχουν επικρατική δράση και εντοπίζονται στις εξωνικές (πρωτεϊνοκωδικές) περιοχές των γονιδίων. Στις οικογενείς περιπτώσεις, ωστόσο, πρέπει να ληφθούν υπόψη εναλλακτικοί μηχανισμοί, όπως η σωματική μωσαϊκία (δηλαδή, η παρουσία δύο κυτταρικών πληθυσμών σε έναν άνθρωπο, εκ των οποίων ο ένας φέρει τη μετάλλαξη και ο άλλος φυσιολογικό αλληλόμορφο) και η αυτοσωμική υπολειπόμενη κληρονομικότητα.¹¹ Η σωματική μωσαϊκία ενδέχεται να παρατηρείται σε έως και 8,3% των περιπτώσεων επιληπτικών εγκεφαλοπαθειών.¹⁴

Για την καλύτερη κατανόηση της συσχέτισης γονότυπου-φαινοτύπου στη γενετική της επιληψίας, είναι σημαντικό να τονιστούν δύο βασικές έννοιες:

1. Φαινοτυπική πλειοτροπία: Τα γονίδια που σχετίζονται με την επιληψία παρουσιάζουν συχνά πλειοτροπία, δηλαδή μια συγκεκριμένη μετάλλαξη στο ίδιο

γονίδιο μπορεί να προκαλέσει διαφορετικά φαινοτυπικά χαρακτηριστικά. Παράδειγμα αποτελεί το γονίδιο KCNT1, του οποίου οι μεταλλάξεις μπορεί να προκαλέσουν είτε επιληψία της βρεφικής ηλικίας με μεταναστευτικές εστιακές κρίσεις (EIMFS) είτε αυτοσωμική επικρατή επιληψία που σχετίζεται με τον ύπνο και υπερκινητικές κρίσεις (sleep-related hypermotor epilepsy).

2. Γενετική ετερογένεια: Είναι επίσης συχνό φαινόμενο στα ηλεκτροκλινικά σύνδρομα, όπου διαφορετικά γονίδια μπορούν να προκαλέσουν τον ίδιο φαινότυπο. Χαρακτηριστικό παράδειγμα είναι το σύνδρομο Ohtahara, το οποίο μπορεί να προκληθεί από μεταλλάξεις σε διάφορα γονίδια, όπως τα STXBP1,¹⁵ SCN2A,¹⁶ ARX,¹⁷ CASK,¹⁸ και GNAO1.¹

ΜΗ ΓΕΝΕΤΙΚΟΙ ΚΑΘΟΡΙΣΤΙΚΟΙ ΠΑΡΑΓΟΝΤΕΣ ΤΟΥ ΕΠΙΛΗΠΤΟΓΟΝΟΥ ΚΙΝΔΥΝΟΥ

- Η φλεγμονή και ο κυτταροτοξικός τραυματισμός
- Το στρες
- Δομικές, τοξικές/μεταβολικές, λοιμώδεις ή ανοσολογικές

ΓΕΝΕΤΙΚΟΙ ΚΑΘΟΡΙΣΤΙΚΟΙ ΠΑΡΑΓΟΝΤΕΣ ΤΗΣ DEE: ΠΕΙΡΑΜΑΤΙΚΑ ΜΟΝΤΕΛΑ

Οι γενετικοί παράγοντες (δηλ. μεταλλάξεις σε συγκεκριμένα γονίδια) μπορούν να επηρεάσουν τη λειτουργία του εγκεφάλου σε οποιοδήποτε επίπεδο, από τους διαύλους ιόντων έως τη λειτουργία των υποδοχέων και τη συναπτική συνδεσιμότητα. Τα γονίδια που προκαλούν DEE μπορούν να ομαδοποιηθούν σε ευρείες λειτουργικές κατηγορίες που εμπλέκονται σε διάφορες κυτταρικές διεργασίες, συμπεριλαμβανομένης της μεταφοράς ιόντων/διαβιβαστών/μικρών μορίων, της ρύθμισης της συναπτικής λειτουργίας, της κυτταρικής ανάπτυξης, διαίρεσης και πολλαπλασιασμού, του κυτταρικού μεταβολισμού, της ενδοκυτταρικής διακίνησης και σηματοδότησης, της γονιδιακής μεταγραφής και της βιοσύνθεσης/αποικοδόμησης πρωτεϊνών. Σε ορισμένες DEE, συγκεκριμένα γονιδιακά ελαττώματα μπορεί να δημιουργούν αναγνωρίσιμα σύνδρομα με συγκεκριμένη αιτιολογία, ενώ σε άλλες περιπτώσεις μια ποικιλία γενετικών παραλλαγών μπορεί να σχετίζεται με το ίδιο σύνδρομο επιληψίας. Οι μεταλλάξεις σε διαφορετικά γονίδια DEE μπορούν να προκαλέσουν διαφορετικές μοριακές και βιοχημικές μεταβολές που, ανάλογα με το αναπτυξιακό στάδιο και τον τύπο της μεταβολής, μπορεί να οδηγήσουν σε έναν εγκεφαλο με έντονα ανώμαλη μορφολογία ή δομικά φυσιολογικό αλλά λειτουργικά ανώμαλο. Μεταξύ των μορφολογικών ανωμαλιών του εγκεφάλου, οι MCD είναι αυτές που σχετίζονται συχνότερα με επαναλαμβανόμενες επιληπτικές κρίσεις. Στις MCDs, οι τροποποιημένες διαδικασίες ανάπτυξης αφορούν κύτταρα που, υπό φυσιολογικές συνθήκες, θα συμμετείχαν στο σχηματισμό του φυσιολογικού εγκεφαλικού φλοιού και οι επιληπτικές κρίσεις μπορεί να προκύψουν λόγω της κακής τοποθέτησης των νευρώνων, του μη φυσιολογικού πολλαπλασιασμού ή διαφοροποίησης ή της μη φυσιολογικής οργάνωσης του φλοιού.

ΔΥΣΛΕΙΤΟΥΡΓΙΕΣ ΣΤΗ ΣΥΝΑΠΤΙΚΗ ΜΕΤΑΔΟΣΗ ΚΑΙ ΠΛΑΣΤΙΚΟΤΗΤΑ

Αν και οι πιο απλές αιτίες της υπερδιεγερσιμότητας έχουν ιστορικά και ευρέως συσχετιστεί με μεταλλάξεις σε γονίδια διαύλων ιόντων, οι δυσλειτουργίες της συναπτικής μετάδοσης αναδεικνύονται ως πρωταρχικές αιτίες της επιληψίας και της ΔΕΑ. Γι' αυτό επινοήθηκε ο όρος «συναπτοπάθειες», που σημαίνει εγγενώς ότι οι ανωμαλίες της μεταφοράς πληροφοριών στη σύναψη μπορούν να επηρεάσουν βαθιά τη διεγερσιμότητα του δικτύου, την ισορροπία διεγερτικών/ανασταλτικών (E/A) και την ανάπτυξη του νευρικού συστήματος, πυροδοτώντας την επιληπτογένεση.

ΔΥΣΛΕΙΤΟΥΡΓΙΕΣ ΣΤΗ ΝΕΥΡΩΝΙΚΗ ΣΥΝΤΗΡΗΣΗ: mTOR ΚΑΙ ΑΥΤΟΦΑΓΕΙΑ

Οι ώριμοι νευρώνες είναι μεταμιτωτικά κύτταρα που δεν αναπαράγονται και έχουν πολύ υψηλό φόρτο εργασίας καθ' όλη τη διάρκεια της ζωής τους. Συνεπώς, η διατήρηση της δομής/λειτουργίας τους είναι υψίστης σημασίας. Η αυτοφαγία, μια εξαιρετικά συντηρημένη διαδικασία δομικού κύκλου εργασιών διαδραματίζει βασικό ρόλο στη νευρωνική ανάπτυξη και στη δημιουργία και διατήρηση της συναπτικής συνδεσιμότητας. Επομένως, είναι πιθανό ότι η δυσλειτουργική αυτοφαγία, λόγω μεταλλάξεων σε γονίδια που ελέγχουν τις πολυβάθμιες διεργασίες της, μπορεί να προκαλέσει σοβαρές νευροαναπτυξιακές διαταραχές, συμπεριλαμβανομένων των DEEs. Ένα από τα κύρια μονοπάτια που ελέγχουν την αυτοφαγία και την κυτταρική ομοιόσταση είναι το μονοπάτι mTOR (mammalian/mechanistic target of rapamycin).

1.3: Ταξινόμηση και είδη DEE

Η έκθεση της Ομάδας Εργασίας της Διεθνούς Ένωσης κατά της Επιληψίας (ILAE) για την ταξινόμηση και την ορολογία περιλαμβάνει 8 σύνδρομα στις επιληπτικές εγκεφαλοπάθειες: πρώιμη μυοκλονική εγκεφαλοπάθεια, σύνδρομο Ohtahara, σύνδρομο West, σύνδρομο Dravet, μυοκλονική κατάσταση σε μη προοδευτικές εγκεφαλοπάθειες, σύνδρομο Lennox-Gastaut, σύνδρομο Landau-Kleffner και επιληψία με συνεχή ακραία κύματα κατά τη διάρκεια ύπνου βραδέων κυμάτων. Κοινό χαρακτηριστικό είναι ότι οι διαταραχές αυτές είναι συνήθως ανθεκτικές στα συνήθη αντιεπιληπτικά φάρμακα (AED).

Σύνδρομα επιληπτικής εγκεφαλοπάθειας στη βρεφική ηλικία:

1. Πρώιμη βρεφική επιληπτική εγκεφαλοπάθεια (σύνδρομο Ohtahara)

Το σύνδρομο Ohtahara είναι η πρωιμότερη μορφή των εξαρτώμενων από την ηλικία νεογνικών επιληπτικών εγκεφαλοπαθειών και περιγράφηκε για πρώτη φορά από τον Ohtahara και τους συνεργάτες του το 1976 [4]. Συχνά ορίζεται ως «πρώιμη βρεφική επιληπτική εγκεφαλοπάθεια (Early Infantile Epileptic Encephalopathy, EIEE) με καταστολή της έκρηξης» ή «πρώιμη μυοκλονική εγκεφαλοπάθεια (Early Myoclonic Encephalopathy, EME)» [4]. Τα συμπτώματα εμφανίζονται εντός των πρώτων 3 μηνών από τη γέννηση και συνήθως εντός των πρώτων 10 ημερών. Συχνά τα συμπτώματα εμφανίζονται με τις πρώτες ώρες μετά τη γέννηση και σε ορισμένες περιπτώσεις οι μητέρες έχουν αισθανθεί πιθανή δραστηριότητα επιληπτικών κρίσεων στη μήτρα. Η

έναρξη είναι οξεία σε προηγουμένως φυσιολογικά παιδιά [4]. Άλλα πρότυπα περιλαμβάνουν τονικούς/κλονικούς, κλονικούς, μυοκλονικούς, ατονικούς, αφαιρέσεις, μερικούς, σύνθετους μερικούς (με ή χωρίς δευτερογενή γενίκευση), gelastics και Jacksonians. Οι κρίσεις μπορεί να εμφανίζονται σε ομάδες ή μεμονωμένα και τα μοτίβα είναι πιθανό να αλλάζουν με το χρόνο. Μερικές φορές, η μία πλευρά του εγκεφάλου φαίνεται να επηρεάζεται περισσότερο από την άλλη. Το ΗΕΓ (ηλεκτροεγκεφαλογράφημα) τείνει να εμφανίζει περιόδους πολύ μικρής ηλεκτρικής εγκεφαλικής δραστηριότητας που ακολουθείται από μια έκρηξη υψηλής ακανθώδους δραστηριότητας πριν επιστρέψει και πάλι σε πολύ χαμηλή δραστηριότητα. Οι επιληπτικές κρίσεις είναι ανιάτες, αν και σε ορισμένες περιπτώσεις μπορούν να βελτιωθούν μέσω της θεραπείας. Σε γενικές γραμμές η πρόγνωση είναι κακή με σοβαρή ψυχοκινητική καθυστέρηση και σημαντικές μαθησιακές δυσκολίες. Συχνά οι περιπτώσεις εξελίσσονται σε σύνδρομο West ή σε μερική επιληψία (συνήθως κατά τη βρεφική ηλικία). Αργότερα ένας πολύ μικρότερος αριθμός εξελίσσεται σε σύνδρομο Lennox-Gastaut. Η ψυχοκινητική ανάπτυξη μπορεί να είναι ελαφρώς καλύτερη εάν τα βρέφη δεν αναπτύξουν σύνδρομο West ή Lennox-Gastaut. Τα μισά από τα παιδιά είναι πιθανό να πεθάνουν κατά τη βρεφική ή την παιδική ηλικία. Αν και η διαταραχή είναι ανίατη, πολλά μπορούν να γίνουν για να βελτιωθεί η ζωή όχι μόνο των παιδιών αλλά και των οικογενειών.

2. Πρώιμη μυοκλονική εγκεφαλοπάθεια

Η πρώιμη μυοκλονική εγκεφαλοπάθεια, ένα επιληπτικό σύνδρομο με έναρξη είτε κατά τη νεογνική περίοδο είτε κατά τους πρώτους μήνες της ζωής, χαρακτηρίζεται από ακανόνιστους, αποσπασματικούς ή μαζικούς μυοκλώνους, μερικούς σπασμούς και όψιμους τονικούς σπασμούς. Η πρόγνωση είναι σοβαρή. Η πρώιμη μυοκλονική εγκεφαλοπάθεια χαρακτηρίζεται κλινικά από την έναρξη ακανόνιστου ή αποσπασματικού μυοκλονισμού. Μπορούν επίσης να εμφανιστούν άλλοι τύποι επιληπτικών κρίσεων, συμπεριλαμβανομένων των απλών μερικών κρίσεων, της μαζικής μυοκλονίας και των τονικών σπασμών. Ο ακανόνιστος, μερικός μυοκλώνος εμφανίζεται συνήθως ως η πρώτη κρίση, ακόμη και λίγες ώρες μετά τη γέννηση. Ο μυοκλονισμός συνήθως αφορά το πρόσωπο ή τα άκρα και μπορεί να περιορίζεται σε ένα φρύδι, ένα μόνο άκρο ή ένα δάχτυλο. Οι σπασμοί εμφανίζονται όταν τα βρέφη είναι ξύπνια ή κοιμούνται και συχνά περιγράφονται ως «ακανόνιστοι» επειδή μετατοπίζονται συνήθως από το ένα μέρος του σώματος στο άλλο με τυχαίο, ασύγχρονο τρόπο. Η συχνότητα ποικίλλει από περιστασιακή έως σχεδόν συνεχή. Εκτός από τον περιορισμένο μερικό μυοκλώνο, μπορεί επίσης να παρατηρηθεί περιστασιακά σε ορισμένες περιπτώσεις γενικευμένοι μυοκλώνοι. . Οι τονικές κρίσεις αναφέρονται συχνά και μπορεί να εμφανιστούν κατά τον πρώτο μήνα της ζωής ή αργότερα- μπορεί να εμφανιστούν τόσο στον ύπνο όσο και στην εγρήγορση. Από κλινική άποψη, το παιδί παρουσιάζει διάχυτη τονική σύσπαση, που συνήθως επεκτείνεται στα άκρα. Οι πραγματικοί επιληπτικοί σπασμοί είναι σπάνιοι και γενικά εμφανίζονται αργότερα. Οι νευρολογικές ανωμαλίες είναι σταθερές: πολύ σοβαρή καθυστέρηση στα ψυχοκινητικά κεκτημένα, έντονη υποτονία και διαταραγμένη εγρήγορση, μερικές φορές με εμμένουσα "φυτική" κατάσταση, δηλαδή σοβαρή εγκεφαλική βλάβη. Η πρώιμη μυοκλονική εγκεφαλοπάθεια πιστεύεται ότι έχει διάφορες προγεννητικές αιτιολογίες που συχνά παραμένουν άγνωστες. Το ΗΕΓ χαρακτηρίζεται από ένα μοτίβο «έκρηξης-καταστολής» με εκρήξεις αιχμών, αιχμηρά κύματα και αργά κύματα, τα οποία

αναμειγνύονται ακανόνιστα μεταξύ τους και χωρίζονται από περιόδους ηλεκτρικής σιωπής.

3. Βρεφικοί σπασμοί (σύνδρομο West)

Το σύνδρομο West εμφανίζεται συνήθως κατά το πρώτο έτος της ζωής και αποτελείται από την τριάδα των βρεφικών σπασμών, της αναπτυξιακής επιδείνωσης και ενός προτύπου υψίσυχνου ρυθμού στο ΗΕΓ. Οι επιληπτικοί σπασμοί είναι σύντομοι, γενικευμένοι σπασμοί που περιλαμβάνουν έκταση ή/και κάμψη άξονικά και των άκρων. Ένας μεμονωμένος σπασμός διαρκεί για δευτερόλεπτα, συχνά περισσότερο από τις τυπικές μυοκλονικές κρίσεις, αν και όχι τόσο πολύ όσο οι περισσότερες τονικές κρίσεις. Οι σπασμοί μπορεί να είναι ανεπαίσθητοι και μπορεί να είναι μεμονωμένοι κατά την έναρξη, ενώ συνήθως συσσωρεύονται αργότερα στην πορεία. . Υπάρχει ένα ευρύ φάσμα πιθανών αιτιών, συμπεριλαμβανομένων των εγκεφαλικών δυσπλασιών, της λοίμωξης, της αιμορραγίας, της υποξικής-ισχαιμικής βλάβης, των μεταβολικών διαταραχών και των γενετικών καταστάσεων, όπως το σύνδρομο Down. Η ανάπτυξη παραμένει ανεπηρέαστη μόνο σε μια μειοψηφία. Τα περισσότερα παιδιά εμφανίζουν επιβράδυνση, στασιμότητα ή παλινδρόμηση της αναπτυξιακής τους πορείας. Η αναπτυξιακή πρόγνωση εξαρτάται εν μέρει από την αιτιολογία. . Μια εκτεταμένη βιβλιογραφική ανασκόπηση αποκάλυψε ότι το 16% είχε φυσιολογική ανάπτυξη και το 47% είχε συνεχείς επιληπτικές κρίσεις σε μια μέση παρακολούθηση 31 μηνών. Όταν ταξινομήθηκε με βάση την αιτιολογία, η φυσιολογική ανάπτυξη περιγράφηκε στο 51% των κρυπτογενών περιπτώσεων έναντι μόνο 6% των συμπτωματικών περιπτώσεων. Περίπου το 17% των περιπτώσεων εξελίχθηκε σε σύνδρομο Lennox-Gastaut.

4. Κακοήθης επιληψία με μεταναστευτικές μερικές κρίσεις στη βρεφική ηλικία

Η έναρξη αυτού του σπάνιου συνδρόμου συμβαίνει κατά το πρώτο έτος της ζωής και μπορεί να εμφανιστεί κατά τη νεογνική περίοδο. Χαρακτηρίζεται από συχνές μερικές επιληπτικές κρίσεις πολυεστιακής έναρξης, με αυτόνομη ή κινητική συμμετοχή. Οι κρίσεις αυξάνονται σε συχνότητα και μπορεί να γίνουν σχεδόν συνεχείς. Η κλινική σημειολογία των κρίσεων περιλαμβάνει πλάγια απόκλιση της κεφαλής και των οφθαλμών, εστιακές κλονικές κρίσεις των οφθαλμών, του προσώπου ή των άκρων, μονόπλευρες ή αμφίπλευρες εστιακές τονικές κρίσεις, αυτόματες κινήσεις όπως μάσηση, αυτόνομα χαρακτηριστικά όπως άπνοια, σιελόρροια ή έξαψη του προσώπου και δευτερογενείς γενικευμένες τονικές κλονικές κρίσεις. Το ΗΕΓ μεταξύ των κρίσεων αποκαλύπτει πολυεστιακή επιληπτομορφή δραστηριότητα και επιβράδυνση, διάχυτη επιβράδυνση της δραστηριότητας υποβάθρου. Λίγοι ασθενείς μπορεί να έχουν φυσιολογικό ΗΕΓ. Στις περισσότερες περιπτώσεις δεν υπάρχει σαφής αιτιολογία ή δομικά προβλήματα, γεγονός που υποδηλώνει ότι γενετικοί παράγοντες μπορεί να είναι αιτιολογικοί ή να συμβάλλουν. . Η αναπτυξιακή παλινδρόμηση είναι συχνή και έχει αναφερθεί θάνατος στη βρεφική και παιδική ηλικία σε σοβαρές περιπτώσεις.

5. Μυοκλονική κατάσταση στις μη προοδευτικές εγκεφαλοπάθειες

Αυτή η σπάνια αναφερόμενη διαταραχή έχει έναρξη στη βρεφική ή πρώιμη παιδική ηλικία, με έναρξη συνήθως κατά τη διάρκεια του πρώτου έτους της ζωής. Οι κρίσεις συνήθως αρχίζουν με μερικές κινητικές κρίσεις, αν και η μυοκλονική κατάσταση

μπορεί να εμφανιστεί κατά την έναρξη. Μπορεί να εμφανιστούν μυοκλονικές απουσίες, μαζικές μυοκλονίες και σπάνια γενικευμένες ή ημικλονικές κρίσεις. Οι μυοκλονίες μπορεί να είναι πολυεστιακές και να συμβαίνουν με εκρήξεις. Η μυοκλονική επιληπτική κατάσταση μπορεί να είναι υποτροπιάζουσα. Οι κινητικές ανωμαλίες και οι κινητικές διαταραχές είναι συχνές. Η καταγραφή του εικοσιτετράωρου ΗΕΓ μπορεί να καταδεικνύει γενικευμένες αργές ακτίνες και κύματα ή ένα μοτίβο απουσίας, ανάλογα με τον τύπο της επιληπτικής κρίσης. Μια γενετική αιτία είναι αναγνωρίσιμη περίπου στα μισά παιδιά, συμπεριλαμβανομένου του συνδρόμου Angelman και του συνδρόμου 4p-. Άλλα αναφερόμενα αίτια περιλαμβάνουν υποξική-ισχαιμική βλάβη και δυσπλασία του φλοιού. Τα παιδιά έχουν κακή πρόγνωση, παρουσιάζοντας αναπτυξιακή παλινδρόμηση και τελικά σοβαρή νοητική καθυστέρηση. Τα επαναλαμβανόμενα επεισόδια μυοκλονικής κατάστασης μπορεί να συμβάλλουν στη γνωστική επιδείνωση.

6. Σοβαρή μυοκλονική επιληψία στη βρεφική ηλικία (SMEI) Σύνδρομο Dravet

Το σύνδρομο Dravet (DS) είναι μια σπάνια μορφή παιδικής επιληψίας που εμφανίζεται κατά το πρώτο έτος της ζωής σε βρέφη με προηγουμένως τυπική ανάπτυξη. Οι πρώτες κρίσεις είναι συνήθως πυρετικοί σπασμοί, στους οποίους αργότερα προστίθενται απύρετοι, κυρίως εστιακοί μονομερείς κλονικοί σπασμοί παρατεταμένης διάρκειας και γενικευμένοι τονικοκλονικοί σπασμοί. Συχνά εμφανίζεται επιληπτική κατάσταση (status epilepticus), ενώ άλλοι τύποι κρίσεων περιλαμβάνουν μυοκλονικούς και άτυπους αφαιρετικούς σπασμούς. Οι κρίσεις είναι φαρμακοανθεκτικές, αν και η σοβαρότητά τους μειώνεται καθώς οι ασθενείς περνούν από την παιδική ηλικία στην εφηβεία και την ενήλικη ζωή.

Κατά τη διάρκεια του δεύτερου έτους γίνεται εμφανής η αναπτυξιακή και γνωστική καθυστέρηση. Τα παιδιά αρχικά αποκτούν δεξιότητες βάδισης και γλώσσας στην αναμενόμενη ηλικία, όμως αναπτύσσεται χαρακτηριστικό σκυφτό βάδισμα που επιμένει, ενώ η γλωσσική ανάπτυξη καθυστερεί με αποτέλεσμα δυσκολίες στη διαμόρφωση προτάσεων. Οι λεπτές κινητικές δεξιότητες είναι υποανάπτυκτες και παρατηρούνται προβλήματα συμπεριφοράς που επιβαρύνουν τη μαθησιακή πορεία. Σχεδόν πάντα αναφέρονται σοβαρές νοητικές διαταραχές και κακή γνωστική έκβαση, αν και τα ελλείμματα μπορεί να διαφέρουν ως προς τον βαθμό βαρύτητας.

Διακρίνονται δύο μορφές του συνδρόμου, το τυπικό DS και το οριακό DS, με το δεύτερο να έχει παρόμοια κλινική εικόνα και έκβαση αλλά χωρίς μυοκλονικούς σπασμούς. Μια μετάλλαξη στο γονίδιο SCN1A, που προκαλεί επιδείνωση της λειτουργίας, ανιχνεύεται σε τουλάχιστον 80% των ασθενών, ενώ οικογενειακό ιστορικό επιληψίας ή πυρετικών σπασμών και μεταλλάξεων SCN1A αναφέρεται σε 25–71% των περιπτώσεων.

Το ηλεκτροεγκεφαλογράφημα (ΗΕΓ) είναι αρχικά φυσιολογικό, όμως μέχρι τους 18 μήνες εμφανίζει ενδείξεις επιληπτικής δραστηριότητας με εκφορτίσεις ακίδων, κυμάτων ή πολυακίδων, είτε μεμονωμένες είτε σε ριπές. Οι κρίσεις είναι συχνά φωτοευαίσθητες και μπορεί να προκαλούνται από θερμό περιβάλλον ή ζεστό μπάνιο.

Η πρώιμη ανάπτυξη είναι φυσιολογική, αλλά με την εμφάνιση μυοκλονικών και μερικών κρίσεων στο δεύτερο έτος, τα παιδιά μπορεί να χάσουν δεξιότητες ή η αναπτυξιακή τους πρόοδος να επιβραδυνθεί, με την ομιλία και τη γλώσσα να

επηρεάζονται ιδιαίτερα. Όλα τα παιδιά με DS εμφανίζουν μαθησιακές δυσκολίες και χρειάζονται εκπαιδευτική αξιολόγηση και υποστήριξη.

Το σύνδρομο Dravet είναι σπάνιο· σε δείγμα 500 παιδιών με επιληψία μόνο ένα ή δύο αναμένεται να το εμφανίζουν. Η διάγνωση μπορεί να καθυστερήσει έως την ηλικία των δύο, τριών ή και τεσσάρων ετών. Η θνησιμότητα είναι υψηλή, περίπου 16%, με αυξημένο κίνδυνο αιφνίδιου ανεξήγητου θανάτου σε επιληπτικούς ασθενείς (SUDEP).

Σύνδρομο επιληπτικής εγκεφαλοπάθειας στην παιδική ηλικία:

1. Σύνδρομο Lennox-Gastaut LGS

Επιληπτική εγκεφαλοπάθεια της παιδικής ηλικίας ή σύνδρομο Lennox-Gastaut (LGS), είναι ένα καταστροφικό σύνδρομο παιδικής επιληψίας που αποτελεί το 1-4% των παιδικών επιληψιών. Το σύνδρομο χαρακτηρίζεται από πολλαπλούς τύπους επιληπτικών κρίσεων, νοητική καθυστέρηση ή παλινδρόμηση, παθολογικά ευρήματα στο ηλεκτροεγκεφαλογράφημα (HEΓ), με παροξυσμούς ταχείας δραστηριότητας και γενικευμένες βραδείες εκφορτίσεις ακίδων και κυμάτων (1,5-2 Hz). Οι πιο συνηθισμένοι τύποι επιληπτικών κρίσεων είναι οι τονικο-αζονικές, οι ατονικές και οι κρίσεις απουσίας, αλλά μπορεί να παρατηρηθούν μυοκλονικές, γενικευμένες τονικοκλονικές και μερικές κρίσεις. Το LGS μπορεί να ταξινομηθεί ανάλογα με την πιθανολογούμενη αιτιολογία του είτε ως ιδιοπαθές είτε ως συμπτωματικό. Οι ασθενείς μπορούν να θεωρηθούν ότι έχουν ιδιοπαθή LGS εάν η φυσιολογική ψυχοκινητική ανάπτυξη συνέβη πριν από την έναρξη των συμπτωμάτων, δεν υπάρχουν υποκείμενες διαταραχές ή σαφή πιθανά αίτια και δεν διαπιστώνονται νευρολογικές ή νευροακτινολογικές ανωμαλίες. Αντίθετα, το συμπτωματικό LGS διαγιγνώσκεται εάν μπορεί να προσδιοριστεί μια πιθανή αιτία που ευθύνεται για το σύνδρομο. Μελέτες με βάση τον πληθυσμό έχουν διαπιστώσει ότι το 70-78% των ασθενών με LGS έχουν συμπτωματικό LGS. Οι υποκείμενες παθολογικές καταστάσεις σε αυτές τις περιπτώσεις περιλαμβάνουν εγκεφαλίτιδα ή/και μηνιγγίτιδα, φυματιώδη σκλήρυνση, δυσπλασίες του εγκεφάλου (π.χ. δυσπλασίες του φλοιού), εκ γενετής τραυματισμό, τραυματισμό από υποξία-ισχαιμία, βλάβες του μετωπιαίου λοβού και τραύμα. Συνολικά, το LGS αντιπροσωπεύει το 1-4% των ασθενών με παιδική επιληψία, αλλά το 10% των ασθενών με έναρξη επιληψίας σε ηλικία μικρότερη των 5 ετών. Η μακροπρόθεσμη πρόγνωση είναι συνολικά δυσμενής αλλά μεταβλητή στην LGS. Διαχρονικές μελέτες έχουν διαπιστώσει ότι μια μειοψηφία ασθενών με LGS μπορούσε τελικά να εργαστεί κανονικά, αλλά το 47-76% εξακολουθούσε να έχει τυπικά χαρακτηριστικά (νοητική καθυστέρηση, ανθεκτικές στη θεραπεία κρίσεις) πολλά χρόνια μετά την έναρξη και χρειαζόταν σημαντική βοήθεια (π.χ. κατ' οίκον φροντίδα, ιδρυματοποίηση).

2. Ηλεκτρικό Επιληπτικό επεισόδιο κατά τη διάρκεια του αργού ύπνου (ESES) ή συνεχή αιχμηρά κύματα αργού ύπνου (CSWS).

Το σύνδρομο συνεχών αιχμών και κυμάτων κατά τη διάρκεια του αργού ύπνου (CSWS) αποτελεί παιδική επιληψία που περιγράφηκε για πρώτη φορά από τους Patry, Lyagoubi και Tassinari, οι οποίοι εντόπισαν σε έξι παιδιά ένα ιδιόμορφο πρότυπο HEΓ με παροξυσμικές ανωμαλίες που εμφανίζονταν σχεδόν συνεχώς κατά τη διάρκεια του ύπνου. Το ηλεκτροεγκεφαλογραφικό αυτό πρότυπο χαρακτηριζόταν από «υποκλινικά» σύμπλοκα αιχμής-κύματος, τα οποία μπορούσαν να διαρκέσουν από μήνες έως χρόνια

και καταλάμβαναν τουλάχιστον το 85% του ύπνου NREM. Ο όρος «ESES» (ηλεκτρική επιληπτική κατάσταση κατά τη διάρκεια του ύπνου) εισήχθη για να περιγράψει το πρότυπο HEΓ και συσχετίστηκε με επιληψία, νοητικά ελλείμματα και καθυστέρηση λόγου. Το 1989 η ILAE εισήγαγε τον όρο «συνεχείς αιχμές και κύματα κατά τη διάρκεια του αργού ύπνου» (CSWS), κατατάσσοντάς το σε σύνδρομο που δεν μπορούν να οριστούν ως γενικευμένα ή εστιακά. Τα ESES και CSWS χρησιμοποιούνται συχνά εναλλακτικά, με το πρώτο να αναφέρεται στο HEΓ και το δεύτερο στις ηλεκτροκλινικές πτυχές του συνδρόμου.

Η τρέχουσα ταξινόμηση των αναπτυξιακών και επιληπτικών εγκεφαλοπαθειών (DEE) εισήγαγε τους όρους DEE–SWAS και EE–SWAS για να περιγράψει συστάδα συνδρόμων που χαρακτηρίζονται από γνωστικά, γλωσσικά και συμπεριφορικά ελλείμματα, κινητική παλινδρόμηση και έντονη ενεργοποίηση αιχμών και κυμάτων στον ύπνο. Ο όρος αυτός αντικατέστησε τον παλαιότερο «επιληπτική εγκεφαλοπάθεια με συνεχή αιχμή και κύματα στον ύπνο» και περιλαμβάνει ως υποτύπο το σύνδρομο Landau–Kleffner, το οποίο χαρακτηρίζεται από επίκτητη ακουστική αγνωσία και έντονη γλωσσική παλινδρόμηση.

Το CSWS εμφανίζεται μόνο στα πρώτα δέκα χρόνια ζωής, με την πρώτη κρίση να εκδηλώνεται σε ηλικία 2 μηνών έως 12 ετών, συχνότερα γύρω στα 4–5 έτη. Οι κρίσεις μπορεί να είναι μερικές ή γενικευμένες και να περιλαμβάνουν μονόπλευρες ή αμφίπλευρες κλονικές κρίσεις, γενικευμένες τονικοκλονικές, απουσίες, μερικές κινητικές, σύνθετες μερικές κρίσεις ή επιληπτικές πτώσεις. Οι πρώτες κρίσεις είναι συχνά νυχτερινές και μονόπλευρες. Οι τονικές κρίσεις δεν παρατηρούνται ποτέ. Το ηλεκτροεγκεφαλογραφικό πρότυπο των συνεχών αιχμών και κυμάτων στον ύπνο αποτελεί απόλυτο κριτήριο διάγνωσης του συνδρόμου.

Κλινικά, το CSWS συνδέεται με γνωστική επιδείνωση, διαταραχές συμπεριφοράς, γλωσσικά ελλείμματα και ενίοτε κινητική βλάβη, όπως αταξία και δυσπραξία. Συχνά συνοδεύεται από μείωση του δείκτη νοημοσύνης (IQ) ή του αναπτυξιακού δείκτη (DQ), ελλειμματική προσοχή, υπερκινητικότητα, επιθετικότητα, ψύχωση, άγχος και αυτιστικά χαρακτηριστικά. Το οικογενειακό ιστορικό επιληψίας είναι σπάνιο, εμφανιζόμενο σε μόλις 10–15% των περιπτώσεων. Σχεδόν τα δύο τρίτα των παιδιών έχουν φυσιολογική νευροψυχολογική ανάπτυξη πριν από την έναρξη του συνδρόμου, ενώ στις υπόλοιπες περιπτώσεις οι γλωσσικές καθυστερήσεις είναι εντονότερες. Έχουν εντοπιστεί δομικά ελαττώματα, όπως προγεννητικές ή περιγεννητικές αγγειακές βλάβες και φλοιώδεις δυσπλασίες. Πριν την εμφάνιση του CSWS μπορεί να υπάρχουν ψυχοκινητική ή νοητική υστέρηση, συγγενής ημιπάρεση ή σταθερή εγκεφαλοπάθεια.

Οι κρίσεις στο CSWS είναι αυτοπεριοριζόμενες και τείνουν να εξαφανίζονται κατά την εφηβεία. Η βελτίωση στη γλωσσική δυσλειτουργία, στις γνωστικές δυσκολίες και στις ψυχιατρικές εκδηλώσεις παρατηρείται, αλλά σε διαφορετικό βαθμό από παιδί σε παιδί. Παρόλα αυτά, η πλειονότητα των παιδιών δεν επανέρχεται ποτέ πλήρως σε φυσιολογικά επίπεδα, ιδιαίτερα στον τομέα του λόγου και της προσοχής.

3. Επίκτητη Επιληπτική Αφασία – Σύνδρομο Landau-Kleffner (LKS)

Το σύνδρομο Landau-Kleffner περιγράφηκε για πρώτη φορά από τους Landau και Kleffner το 1957, οι οποίοι ανέφεραν την περίπτωση έξι παιδιών με διάφορους τύπους

επιληπτικών κρίσεων και επίκτητης αφασίας. Η ηλικία έναρξης είναι συνήθως μεταξύ 3 και 8 ετών και παρατηρείται ελαφριά υπερχή στα αγόρια (αναλογία 1,7:1). Εμφανίζεται σε παιδιά με προηγουμένως φυσιολογική νευροψυχολογική και γνωστική ανάπτυξη, τα οποία έχουν ήδη αναπτύξει γλωσσικές ικανότητες κατάλληλες για την ηλικία τους, που όμως χάνουν οξέως ή προοδευτικά την ικανότητα κατανόησης και έκφρασης του λόγου. Το ΗΕΓ συνήθως ενεργοποιείται με τον ύπνο και ένα πρότυπο ΗΕΓ ESES παρατηρείται συνήθως σε πολλές περιπτώσεις LKS. Παρουσιάζονται παροξυσμικές αιχμές και αργά κύματα, τα οποία είναι σχεδόν συνεχή κατά τη διάρκεια του ύπνου αργού κύματος. Οι εστίες αιχμής βρίσκονται συνήθως σε κροταφικές περιοχές και οι εκκρίσεις είναι είτε μονομερείς είτε αμφοτερόπλευρες. Άλλα κλινικά συμπτώματα μπορεί να περιλαμβάνουν διαταραχές συμπεριφοράς και ψυχιατρικά συμπτώματα όπως ευερεθιστότητα, υπερκινησία, ελλειμματική προσοχή και αυτιστικά χαρακτηριστικά. Δεν σχετίζεται με εγκεφαλικές αλλοιώσεις, καθώς οι ασθενείς παρουσιάζουν φυσιολογική δομική απεικόνιση και θα πρέπει να διαφοροποιείται από την καθυστερημένη γλωσσική λειτουργία, η οποία συχνά συνδέεται με αναπτυξιακή καθυστέρηση. Η αιτία της πάθησής τους είναι ασαφής και οι κληρονομικοί γενετικοί παράγοντες δεν θεωρούνται σημαντικοί παράγοντες. Στις περισσότερες λεπτομερώς περιγραφείσες περιπτώσεις, προηγείται μία σαφώς φυσιολογική περίοδος κινητικής και γλωσσικής ανάπτυξης πριν την εμφάνιση των συμπτωμάτων της αφασίας. Πολλοί σύγχρονοι ερευνητές κατατάσσουν την επίκτητη επιληπτική αφασία στο φάσμα του συνδρόμου ηλεκτρικής επιληπτικής κατάστασης στον ύπνο (ESES). Οι μακροπρόθεσμες μελέτες για την πρόγνωση είναι περιορισμένες λόγω της έλλειψης ενιαίων διαγνωστικών κριτηρίων. Περίπου οι μισοί ασθενείς εμφανίζουν διακυμάνσεις της αφασίας, που διαρκούν συνήθως αρκετούς μήνες, ενώ σε κάποιες περιπτώσεις η επιδείνωση μπορεί να συνεχιστεί έως και 7 χρόνια μετά την έναρξη.

1.4: Κλινική εικόνα και συμπτώματα

Η επιληψία αποτελεί την τρίτη κύρια αιτία του παγκόσμιου φορτίου των νευρολογικών διαταραχών και επηρεάζει περίπου 65 εκατομμύρια άτομα παγκοσμίως. Βάσει κλινικών και ηλεκτροεγκεφαλογραφικών (ΗΕΓ) χαρακτηριστικών, αιτιολογίας και συνοδών νοσημάτων, έχουν αναγνωριστεί διάφορες κατηγορίες τύπων και συνδρόμων επιληψίας. Μεταξύ αυτών, οι αναπτυξιακές και επιληπτικές εγκεφαλοπάθειες (DEEs) βρίσκονται στο πιο σοβαρό άκρο του φάσματος.

Οι αναπτυξιακές εγκεφαλοπάθειες (DEs) αποτελούν μια ομάδα σοβαρών διαταραχών με πρώιμη έναρξη ενδείξεων αναπτυξιακής καθυστέρησης, συνοδευόμενες από άλλα νευρολογικά συμπτώματα όπως δυσλειτουργία του αυτόνομου νευρικού συστήματος, συμπεριφορικές διαταραχές και κινητικές διαταραχές (3). Στις DEs, η αναπτυξιακή καθυστέρηση αποτελεί κύριο χαρακτηριστικό, ενώ η επιληπτική δραστηριότητα (κρίσεις και ΗΕΓ ανωμαλίες) δεν θεωρείται αιτιολογικά υπεύθυνη για την αναπτυξιακή στασιμότητα ή οπισθοδρόμηση.

Σε πολλές περιπτώσεις DEEs, η επιληψία συνυπάρχει με άλλες συνοσηρότητες, τόσο νευρολογικές όσο και εξωνευρολογικές. Οι νευρολογικές συνοσηρότητες ποικίλλουν ως προς τον τύπο και τη σοβαρότητα, και κυμαίνονται από ήπιες μαθησιακές δυσκολίες έως ψυχιατρικά χαρακτηριστικά, όπως διαταραχή αυτιστικού φάσματος (ASD) ή κατάθλιψη, έως και ψυχοκοινωνικά προβλήματα (2).

Το γενετικό υπόβαθρο παίζει σημαντικό ρόλο ως τροποποιητής του φαινοτύπου.

Πέρα από τις γενετικές επιδράσεις, οι κρίσιμες αναπτυξιακές περίοδοι είναι επίσης σημαντικές στον καθορισμό της σοβαρότητας της δυσλειτουργίας που προκαλείται από την παθολογική διεγερσιμότητα.

Εάν το αιτιολογικό ελάττωμα επιφέρει σοβαρές συνέπειες στη φυσιολογική λειτουργία του εγκεφάλου, η επιπρόσθετη επιληψία θα προσθέσει κλινικό βάρος στις ήδη επιβαρυνμένες νευροαναπτυξιακές διαδικασίες. Αντίθετα, εάν το αιτιολογικό ελάττωμα επηρεάζει ήπια την φυσιολογική ανάπτυξη και λειτουργία του εγκεφάλου, οποιαδήποτε επιπλέον σοβαρή επιληπτογόνος διαδικασία θα προκαλέσει σημαντική νευροαναπτυξιακή επιδείνωση.

Η ανάπτυξη των ανώτερων φλοιικών λειτουργιών αποτελεί την πιο σύνθετη και ευάλωτη διαδικασία και θα πληγεί σοβαρότερα. Η βλάβη μπορεί να είναι σχετικά επιλεκτική, στο πλαίσιο των δυσπλασιών της επιληπτικής εγκεφαλοπάθειας (DEE), όπου, για παράδειγμα, η γλώσσα, η μνήμη, η προσοχή ή οι εκτελεστικές λειτουργίες επηρεάζονται σε διαφορετικό βαθμό. Γενικευμένη σοβαρή γνωστική βλάβη ή αυτιστικά χαρακτηριστικά μπορεί να αποτελέσουν το αποτέλεσμα μιας εκτεταμένης επιληπτογόνου διαδικασίας.

Οι επιληπτικές κρίσεις σε ασθενείς με επιληπτικές εγκεφαλοπάθειες μπορεί να επιδεινώσουν ή να επιδεινώσουν τα γνωστικά προβλήματα και τα προβλήματα συμπεριφοράς, για τα οποία η θεραπεία των κρίσεων μπορεί κάλλιστα να βελτιώσει τα αποτελέσματα. Η επιληπτική κατάσταση (Status Epilepticus - SE) είναι μια νευρολογική επείγουσα κατάσταση που χαρακτηρίζεται από παρατεταμένη επιληπτική δραστηριότητα, η οποία διαρκεί για περισσότερο από πέντε λεπτά ή από επαναλαμβανόμενες κρίσεις τόσο συχνές ώστε ο εγκέφαλος δεν προλαβαίνει να επανέλθει στη βασική του λειτουργία μεταξύ των επεισοδίων. Το SE διακρίνεται γενικά σε δύο τύπους: Σπασμωδική Επιληπτική Κατάσταση (Convulsive Status Epilepticus - CSE), που συνοδεύεται από κινητικά συμπτώματα όπως ρυθμικό τίναγμα των άκρων, και Μη Σπασμωδική Επιληπτική Κατάσταση (Non-Convulsive Status Epilepticus - NCSE), όπου τα κλινικά σημεία είναι αμυδρά ή απόντα, αλλά ανιχνεύεται παθολογική ηλεκτρική δραστηριότητα με ηλεκτροεγκεφαλογράφημα. Η CSE ενέχει σημαντικό κίνδυνο για μακροχρόνια νευρολογική βλάβη ή θάνατο αν δεν αντιμετωπιστεί άμεσα, γεγονός που καθιστά κρίσιμη την έγκαιρη διάγνωση και θεραπεία.

Τα επαναλαμβανόμενα επεισόδια SE επηρεάζουν σημαντικά την ποιότητα ζωής και την μακροπρόθεσμη πρόγνωση. Οι ασθενείς με DEEs έχουν ήδη αυξημένο κίνδυνο γνωστικής και αναπτυξιακής καθυστέρησης, αλλά τα επεισόδια SE επιδεινώνουν σημαντικά αυτή την πορεία.

Τα νευρολογικά ελλείμματα μετά από SE περιλαμβάνουν:

- γνωστικές δυσκολίες (προσοχή, μνήμη, μάθηση),
- κινητικά και αισθητηριακά ελλείμματα,
- συμπεριφορικές διαταραχές (επιθετικότητα, υπερκινητικότητα).

Η σωρευτική επίδραση αυτών περιορίζει τη λειτουργικότητα του ατόμου στην καθημερινότητα, στο σχολείο και στις κοινωνικές σχέσεις, επιδεινώνοντας τη ψυχοκοινωνική ευημερία.

Η επιληψία δεν χαρακτηρίζεται μόνο από την τάση για υποτροπιάζοντες επιληπτικούς σπασμούς, αλλά και από τις νευροβιολογικές, γνωστικές, ψυχολογικές και κοινωνικές επιπτώσεις της πάθησης. Οι επιδράσεις της επιληψίας κατά τη βρεφική ηλικία —μια κρίσιμη περίοδο για τη νευροανάπτυξη— μπορεί να είναι ιδιαίτερος σοβαρές και μακροχρόνιες.

Η καθυστέρηση στην κινητική ανάπτυξη και η δυσκολία στο περπάτημα αναφέρονται συχνά (αδυναμία βάδισης χωρίς βοήθεια), δυσκολίες στην χρήση χειρονομιών ή στην ομιλία, δυσκολία στην λαβή μικρών και μεγάλων αντικειμένων. Σημαντικό ποσοστό χρειάζεται κάποια μορφή εντερικής διατροφής. Τα γαστρεντερικά προβλήματα, όπως η δυσκοιλιότητα και η παλινδρόμηση, είναι συνηθισμένα, όπως και η κακή θρέψη. Οφθαλμολογικές διαταραχές, όπως ο νυσταγμός, υποτονία, διαταραχές ύπνου και μοτίβο στερεοτυπικών κινήσεων των χεριών αναφέρονται επίσης. Μια αναλογία ατόμων εμφανίζει συχνές αναπνευστικές λοιμώξεις που συχνά οδηγούν σε πολλαπλές νοσηλείες.

Τα αποτελέσματα ως προς τη γλώσσα και τη γνωστική λειτουργία αυτών των ασθενών κατά την ενηλικίωση έχουν μελετηθεί περιορισμένα. Παρά τη μεταβλητότητα στις γλωσσικές ικανότητες, τα γλωσσικά ελλείμματα αποτελούν σημαντικό στοιχείο του κλινικού προφίλ πολλών ενηλίκων με αναπτυξιακή και επιληπτική εγκεφαλοπάθεια.

Γλωσσικά Ελλείμματα στην Ενηλικίωση στην CSWS, το Σύνδρομο Landau–Kleffner και το Σύνδρομο Dravet

Τα γλωσσικά ελλείμματα στην CSWS εκδηλώνονται κυρίως στον τομέα της σημασιολογίας και της πραγματολογίας. Ορισμένες μελέτες αναφέρουν γραμματικά (φωνολογικά και συντακτικά) σωστή γλώσσα που συχνά στερείται περιεχομένου, σημασιολογικές παραφασίες, φτωχή λεξιλογική ευχέρεια ή φτωχή σημασιολογική ευχέρεια γλώσσας και λογόρροια με πραγματολογικές διαταραχές. Όσον αφορά τη γραπτή γλώσσα, οι ασθενείς με CSWS έχουν αναφερθεί ότι εμφανίζουν δυσλεξία και δυσαγραφία και γενικά παρουσιάζουν φτωχή απόδοση στην ανάγνωση και τη γραφή.

Σύνδρομο Landau–Kleffner

Το LKS χαρακτηρίζεται από την ξαφνική ή σταδιακή ανάπτυξη ακουστικής αγνωσίας, δηλαδή την αδυναμία κατανόησης του προφορικού λόγου και την σημασιολογική ερμηνεία και διαφοροποίηση διακριτών ήχων. Ωστόσο, οι γλωσσικές ικανότητες των ατόμων με LKS ποικίλλουν στην ενηλικίωση. Πολλοί ασθενείς επιτυγχάνουν φυσιολογικές γλωσσικές ικανότητες στην ενηλικίωση, ενώ άλλοι εμφανίζουν επίμονη ήπια έως μέτρια γλωσσική διαταραχή και άλλοι παρουσιάζουν σοβαρή γλωσσική διαταραχή αδυνατώντας να παράγουν προφορική γλώσσα εντελώς. Όσον αφορά την παραγωγή λόγου, έχουν αναφερθεί ήπια έως σοβαρά επηρεασμένες στοματικές κινητικές ικανότητες, τραύλισμα και διαταραχές/απραξία άρθρωσης.

Σύνδρομο Dravet

Η πλειονότητα εμφανίζει δομικά επηρεασμένη γλώσσα, αδυναμία επικοινωνίας και παραγωγής κατανοητού λόγου, ή και καθόλου λόγο.

1.5: Μέθοδοι διάγνωσης

Γενετική εξέταση

Η γενετική εξέταση μπορεί να τερματίσει την «διαγνωστική οδύσσεια» για τους ασθενείς και τις οικογένειές τους, να βοηθήσει στην πρόγνωση και, σε ορισμένες περιπτώσεις, να καθοδηγήσει θεραπευτικές επιλογές.

Πριν την πραγματοποίηση γενετικού ελέγχου, ωστόσο, είναι σημαντικό να έχουν προηγηθεί οι απαραίτητες εργαστηριακές εξετάσεις, όπως βιοχημικές και μεταβολικές δοκιμές (όπου ενδείκνυται), ηλεκτροεγκεφαλογράφημα (ΗΕΓ) και νευροαπεικόνιση.

Τύποι γενετικού ελέγχου

Ο φαινότυπος της επιληψίας, καθώς και τα αποτελέσματα από εξετάσεις όπως το ηλεκτροεγκεφαλογράφημα (EEG) και η νευροαπεικόνιση, μπορεί να βοηθήσουν στην επιλογή του κατάλληλου γενετικού ελέγχου. Οι γενετικές εξετάσεις που είναι διαθέσιμες σήμερα περιλαμβάνουν: καρυότυπο, array συγκριτική γονιδιωματική υβριδισμός (CGH), αλληλούχιση ενός γονιδίου, πίνακες γονιδίων (panel testing), και ολική αλληλούχιση εξώσωματος (whole exome sequencing) και ολική αλληλούχιση γονιδιώματος (whole genome sequencing), η οποία γίνεται κυρίως σε ερευνητικό επίπεδο.

Ηλεκτροεγκεφαλογράφημα (ΗΕΓ)

Το ηλεκτροεγκεφαλογράφημα (ΗΕΓ) είναι ένα εργαλείο που επιτρέπει στους κλινικούς ιατρούς να παρέχουν συνεχή παρακολούθηση του εγκεφάλου και να καθοδηγούν θεραπευτικές αποφάσεις – εγκεφαλική τηλεμετρία. Μπορεί να μην αποκαλύπτει σημαντικές επιληπτικές ανωμαλίες στην αρχή, αλλά σύντομα αναπτύσσονται συχνές και πολυεστιακές επιληπτικές εκφορτίσεις.

Μαγνητική τομογραφία (MRI)

Η νευροαπεικόνιση είναι ζωτικής σημασίας για την ανάδειξη της έκτασης της εγκεφαλικής βλάβης που προκαλεί το SE στις DEEs. Μέθοδοι όπως η μαγνητική τομογραφία (MRI) δείχνουν ατροφία ημισφαιρίων, σκλήρυνση του ιππόκαμπου και αλλοιώσεις λευκής ουσίας μετά από παρατεταμένα επεισόδια SE.

ΚΕΦΑΛΑΙΟ 2: Σίτιση και Κατάποση σε Παιδιά με DEE

2.1: Ορισμοί

2.1.1 Τι είναι σίτιση

Η σίτιση είναι ο όρος που αναφέρεται στην παροχή θρέψης σε κάποιο άτομο. Ο όρος «σίτιση» περιλαμβάνει όλες τις πτυχές της λήψης τροφής ή υγρών, όπως η συλλογή και η προετοιμασία της τροφής και των υγρών για κατανάλωση, η αναρρόφηση ή η μάσηση και η κατάποση (Arvedson et al., 2002). Η σίτιση μπορεί επίσης να πραγματοποιηθεί μέσω μη στοματικών οδών (π.χ. μέσω ενδοσκοπικής γαστροστομίας με διαδρεμική προσπέλαση). Η σίτιση προσφέρει στα παιδιά και στους φροντιστές ευκαιρίες για επικοινωνία και κοινωνικές εμπειρίες που αποτελούν τη βάση για μελλοντικές αλληλεπιδράσεις (Lefton – Greif, 2008).

2.1.2 Τι είναι κατάποση

Η κατάποση είναι μια σύνθετη δεξιότητα, κατά την οποία το σάλιο τα υγρά και οι τροφές μεταφέρονται από το στόμα στο στομάχι, ενώ ταυτόχρονα προστατεύεται ο αεραγωγός. Η ενσωμάτωση 6 κρανιακών νεύρων και περισσότερων από 30 μυών που είναι υπεύθυνοι για την κατάποση εξασφαλίζει τον ακριβή συντονισμό που απαιτείται ώστε η μεταφορά τροφής και υγρών να γίνεται με ασφάλεια και αποτελεσματικότητα (Steele et al., 2010). Η κατάποση διακρίνεται συνήθως στις εξής 4 φάσεις: στοματική προπαρασκευαστική φάση, στοματική προωθητική φάση, φαρυγγική φάση και οισοφαγική φάση (Arvedson et al., 2002 · Logemann, 1998), οι οποίες θα αναλυθούν στην υποενότητα 2.4.

2.2: Ανατομία και μυολογία της κατάποσης

Η ανατομία του μηχανισμού της κατάποσης διακρίνεται γενικά σε 4 κύριες μοίρες: 1) τη στοματική, 2) τη φαρυγγική, 3) τη λαρυγγική και 4) την οισοφαγική. Σε κάθε μια από τις παραπάνω μοίρες λαμβάνουν χώρα συγκεκριμένες ενέργειες για τη συγκράτηση της τροφής στο στόμα, τη μάσησή της και στη συνέχεια την προώθησή της διαμέσου του στοματοφάρυγγα προς τον οισοφάγο, από τον οποίο και εισέρχεται στο στομάχο. Στον πίνακα 1 αναφέρονται τα λειτουργικά στοιχεία του φυσιολογικού μηχανισμού της κατάποσης (Murry T. et al., 2018).

Πίνακας 1 Λειτουργικά στοιχεία του φυσιολογικού μηχανισμού της κατάποσης (προσαρμοσμένο από Murry και Carrau.)

A. Στοματική κοιλότητα – ευθύνεται για τη συγκράτηση και τη προετοιμασία του βλωμού 1) Συγκράτηση a) Χείλη: σύγκλειση μετά την πρόσληψη του βλωμού b) Παρειές: επαρκής τάση που βοηθά στη σύγκλειση των χειλέων 2) Προετοιμασία του βλωμού a) Δόντια: μάσηση b) Γλώσσα: κινητήρια δύναμη για την αρχική προώθηση του βλωμού c) Ουλοπαρειακή αύλακα: διοχετεύουν τον βλωμό d) Μαλακή υπερώα: έρχεται σε επαφή με τη γλώσσα	Γ. Υποφάρυγγας 1) Μυϊκή προώθηση a) Φαρυγγικοί σφιγκτήρες b) Απιοειδείς βόθροι c) Κρικοφαρυγγική λειτουργία 2) Λάρυγγας a) Σύγκλειση: γλωττίδα, κοιλιακές πτυχές, επιγλωττίδα b) Φαρυγγική συμπίεση c) Ανάσπαση του υοειδούς οστού
B. Στοματοφάρυγγας 1) Στοματοφαρυγγική αντλία προώθησης a) Μαλακή υπερώα b) Πλάγια τοιχώματα του φάρυγγα c) Βάση της γλώσσας 2) Υπερωιοφαρυγγική λειτουργία a) Μαλακή υπερώα: ανασπάται καθώς η γλώσσα προωθεί b) Ανάσπαση της γλώσσας: απαραίτητη για την προώθηση	Δ. Οισοφάγος 1. Διάνοιξη άνω οισοφαγικού σφιγκτήρα 2. Πρωτογενές περισταλτικό κύμα 3. Δευτερογενές περισταλτικό κύμα

2.2.1 Στοματική κοιλότητα

Η στοματική κοιλότητα ευθύνεται για την περισυλλογή των τροφών και των υγρών και για την προετοιμασία τους για μεταβίβαση. Οι σημαντικότερες πτυχές περιλαμβάνουν την κατακράτηση των τροφών ή των υγρών, τη μάσηση της τροφής, την ανάμειξή της με τη σίελο και στη συνέχεια την προώθηση του βλωμού προς την οπίσθια στοματική κοιλότητα. Καθώς η τροφή εισέρχεται στη στοματική κοιλότητα, οι βυκανητές μύες και ο σφιγκτήρας του στόματος σφραγίζουν τα χείλη και διατηρούν την τροφή πάνω στη γλώσσα. Προς τα πίσω, η μαλακή υπερώα χαμηλώνει και δημιουργεί μια

στεγανοποίηση για την πρόληψη της πρώιμης διαρροής ή διαφυγής στον στοματοφάρυγγα, γεγονός σημαντικό για την προστασία του αεραγωγού (Dodds W., 1989). Στον πίνακα 2 συνοψίζονται οι σημαντικοί μύες του προσώπου σε σχέση με τη κατάποση. Αφού η τροφή εισέλθει στη στοματική κοιλότητα, πολύ γρήγορα αναλαμβάνει δράση η γλώσσα. Η στοματική μοίρα της γλώσσας νευρώνεται από το υπογλώσσιο νεύρο (XII). Η βάση της γλώσσας (ράχη της γλώσσας), ελέγχεται από το πνευμονογαστρικό νεύρο (X), κυρίως μέσω του γλωσσοφαρυγγικού μυός. Η γλώσσα κατευθύνει το βλωμό και παρέχει τη κινητήρια δύναμη για την κατάποση (Adams VI et al., 2013). Στον πίνακα 3 αναφέρονται οι δράσεις των αυτόχθονων και ετερόχθονων μυών της γλώσσας.

Πίνακας 2 Μύες του προσώπου με τη δράση και τη νεύρωσή τους

Μυς	Δράση	Νεύρωση
Ανεκκτήρας του άνω χείλους	Ανασπά το άνω χείλος	VII Προσωπικό νεύρο
Καθεκκτήρας του κάτω χείλους	Κατασπά το κάτω χείλος	VII Προσωπικό νεύρο
Καθεκκτήρας της γωνίας του στόματος	Βοηθά στη διάνοιξη του στόματος	VII Προσωπικό νεύρο
Βυκανήτης	Πιέζει τις παρειές επί των οδόντων (π.χ. απομύζηση, φύσημα). Στη μάσηση, διατηρεί την τροφή μεταξύ των δοντιών και μακριά από τις παρειές.	VII Προσωπικό νεύρο
Γενειακός	Ανασπά το κάτω χείλος Έλκει τον πώγωνα προς τα πάνω	VII Προσωπικό νεύρο
Μυώδες πλάτυσμα	Κατασπά την κάτω γνάθο Βοηθά στην οπισθόταξη του κάτω χείλους.	VII Προσωπικό νεύρο

Πίνακας 3 Μύες της γλώσσας με τη δράση και τη νεύρωσή τους

Ετερόχθονες Μύες	Δράση	Νεύρωση
------------------	-------	---------

Γενειογλωσσικός	Κατασπά τη γλώσσα Μετακινεί τη γλώσσα προς τα εμπρός	Υπογλώσσιο ΚΝ XII
Υογλωσσικός	Κατασπά τη γλώσσα Μειώνει τις πλευρές της γλώσσας	Υπογλώσσιο ΚΝ XII
Βελονογλωσσικός	Ανασπά τη γλώσσα Προκαλεί οπισθόταξη της γλώσσας	Υπογλώσσιο ΚΝ XII
Γλωσσοϋπερωικός	Ανασπά το οπίσθιο τμήμα της γλώσσας Κατασπά τη μαλακή υπερώα	Φαρυγγικό πλέγμα από το ΚΝ X
Αυτόχθονες Μύες	Δράση	Νεύρωση
Εγκάρσιος	Επιμηκύνει και μειώνει το εύρος της γλώσσας	Υπογλώσσιο ΚΝ XII
Κάθετος	Επιπεδώνει και διευρύνει τη γλώσσα	Υπογλώσσιο ΚΝ XII
Επιμήκης	Ανασπά την άκρη της γλώσσας Κατασπά την κορυφή και της πλευρές της γλώσσας	Υπογλώσσιο ΚΝ XII
Γενειοϋοειδής	Ανασπά το υοειδές οστό και τη γλώσσα Κατασπά τη κάτω γνάθο	Αυχενικό νωτιαίο νεύρο Α1

2.2.2 Φάρυγγας

Ο φάρυγγας είναι ένας μυώδης σωλήνας που ξεκινά από το οπίσθιο τμήμα της στοματικής και της ρινικής κοιλότητας και εκτείνεται μέχρι τον οισοφάγο. Χωρίζεται αδρά σε 3 μοίρες, τον ρινοφάρυγγα, τον στοματοφάρυγγα και τον λαρυγγοφάρυγγα. Βρίσκεται πίσω από το λάρυγγα και την τραχεία και παρέχει τη δίοδο για τις τροφές και τα υγρά προς τον στόμαχο. Ο φυσιολογικός φάρυγγας αποτελείται από μια σειρά κυκλοτερών σφικτήρων μυών, οι οποίοι μετακινούν διαδοχικά την τροφή προς τα κάτω και μέσα στον στόμαχο. Ο κρικοφαρυγγικός μυς, που αποτελεί μέρος του κατώτερου σφικτήρα, σχηματίζει την είσοδο προς τον οισοφάγο. Ο μυς διατηρείται σε συστολή κατά τη διάρκεια της αναπνοής και χαλαρώνει κατά τη κατάποση. Η ενέργεια αυτή επιτρέπει την ανάσπαση του λάρυγγα και τη διέλευση της τροφής στον οισοφάγο (Thomas Murry et al., 2020). Στον πίνακα 4 περιγράφονται οι μύες του φάρυγγα.

Πίνακας 4 Μύες του φάρυγγα με τη δράση και τη νεύρωσή τους

Μυς	Δράση	Νεύρωση
Άνω σφιγκτήρας	Μειώνει το εύρος του ανώτερου φάρυγγα	Φαρυγγικό πλέγμα KN X
Μέσος σφιγκτήρας	Μειώνει το εύρος του ανώτερου φάρυγγα	Φαρυγγικό πλέγμα KN X
Κάτω σφιγκτήρας	Τμήμα του άνω οισοφαγικού σφιγκτήρα	Φαρυγγικό πλέγμα KN X
Σαλπινγοφαρυγγικός	Ανασπά το φάρυγγα	Φαρυγγικό πλέγμα KN X
Βελονοφαρυγγικός	Ανασπά το φάρυγγα	Γλωσσοφαρυγγικό νεύρο KN X
Φαρυγοϋπερωικός	Ανασπά το φάρυγγα και το λάρυγγα	Φαρυγγικό πλέγμα KN X

2.2.3 Λάρυγγας

Ο λάρυγγας θεωρείται συχνά το κύριο όργανο της κατάποσης. Λειτουργεί σε συνέργεια με τη στοματική και τη φαρυγγική φάση της κατάποσης. Η δίοδος του λάρυγγα χρησιμοποιείται αφενός από τον αεραγωγό, αφετέρου για τη λειτουργία της κατάποσης. Επομένως, για κάθε λειτουργία απαιτείται συγκεκριμένη ανατομική και φυσιολογική προσαρμογή (Sapienza C. et al., 2013). Στο φυσιολογικό άτομο, ο λάρυγγας ρυθμίζει τη δίοδο του αέρα από και προς τους πνεύμονες, αλλά και της τροφής και των υγρών προς τον οισοφάγο. Για την κατάποση, ο λάρυγγας ανασπάται και κινείται προς τα εμπρός. Φυσιολογικά, η σύγκλειση λαμβάνει χώρα εφόσον ο βλωμός διέλθει από τις πρόσθιες παρίσθμιες καμάρες. Στο σημείο αυτό, η μετάβαση προς τον φάρυγγα βρίσκεται υπό ακούσιο έλεγχο, αν και είναι δυνατό να συμβεί εκούσια αύξηση της πίεσης. Χωρίς αυτή την κίνηση, οι τροφές και ιδιαίτερα τα υγρά είναι πιθανό να εισέλθουν στη τραχεία, προκαλώντας εισρόφηση.

2.2.4 Οισοφάγος

Ο οισοφάγος είναι ένας σωλήνας που συνδέει τον φάρυγγα με τον στόμαχο. Ξεκινά από τη βάση του κρικοφαρυγγικού μυός και εισέρχεται στον στόμαχο διαμέσου του διαφράγματος. Ο οισοφάγος λειτουργεί ως αγωγός για τη διέλευση της τροφής από τη θωρακική προς την κοιλιακή κοιλότητα για την πέψη και την απορρόφηση. Ο Pore, περιέγραψε τη λειτουργία του οισοφάγου, αναφέροντας μια σειρά από περισταλτικά κύματα που παρακολουθούν τη χαλάρωση του κρικοφαρυγγικού μυός (Pore CE, 1997).

2.3: Φυσιολογική κατάποση

Παραδοσιακά, η φυσιολογική κατάποση περιγράφεται σαν μία σειρά από 4 φάσεις που σχετίζονται με τη διέλευση το βλωμού διαμέσου συγκεκριμένων ανατομικών δομών. Οι φάσεις αυτές είναι: 1) η στοματική προπαρασκευαστική, 2) η στοματική προωθητική, 3) η φαρυγγική και 4) η οισοφαγική. Αρχικά, υπήρχε η πεποίθηση ότι γενικά οι φάσεις της κατάποσης λαμβάνουν χώρα διαδοχικά. Ωστόσο, πρόσφατες μελέτες έχουν αποδείξει ότι η στοματική και η φαρυγγική φάση είναι αλληλένδετες (Cassiani et al., 2011).

2.3.1. Στοματική προπαρασκευαστική φάση

Η φάση αυτή περιλαμβάνει τη μάσηση και το σχηματισμό του βλωμού. Τα χείλη συγκροτούν την τροφή μέσα στη στοματική κοιλότητα και την κατευθύνουν προς τη γλώσσα και τα δόντια για τη μάσηση και την προώθηση του βλωμού. Κατά τη διάρκεια της μάσησης και της προετοιμασίας του βλωμού, η γλώσσα διατάσσει το βλωμό κατά τρόπο ο οποίος επιτρέπει τη μετακίνησή του σε μια εντόπιση όπου μπορεί να μασηθεί. Στη φυσιολογική κατάποση, αυτό συνήθως έχει σαν αποτέλεσμα την τοποθέτηση της τροφής στην περιοχή των γομφίων. Στο σημείο αυτό γίνεται η επεξεργασία της τροφής με τη μάσηση, την ανάμειξη με τη σίελο και τον σχηματισμό του βλωμού, ο οποίος τελικά θα καταποθεί. Σε αυτή τη φάση γίνονται αισθητοί παράγοντες όπως είναι η γεύση, η θερμοκρασία, η οξύτητα και το μέγεθος του βλωμού και πραγματοποιούνται οι κατάλληλοι χειρισμοί των χειλέων, της γλώσσας, των παρειών και της οδοντοστοιχίας για την τελική προετοιμασία του βλωμού. Το τρίδυμο νεύρο (V), μέσω του δεύτερου και του τρίτου κλάδου, παρέχει αντίστοιχα αισθητική και κινητική νεύρωση στους μυς της μάσησης.

2.3.2 Στοματική προωθητική φάση

Ο βλωμός της τροφής προωθείται μέσω της δράσης της γλώσσας και της αλληλεπίδρασής του με την υπερώα, τη γλώσσα, τα δόντια και τις παρειές. Το στοματικό τμήμα αποτελεί κυρίως ένα σύστημα διανομής. Η επαφή της ράχης της γλώσσας με τη μαλακή υπερώα κατακρατά τον βλωμό εντός της στοματικής κοιλότητας, προλαμβάνοντας την πρόωγη διαφυγή προς τον φάρυγγα. Αφού προετοιμαστεί ο βλωμός, τοποθετείται στο οπίσθιο μέρος της γλώσσας. Κατόπιν η υπερώα ανασπάται καθώς τα χείλη και οι βυκανητές μύες συστέλλονται για την αύξηση της πίεσης και τη μείωση του όγκου της στοματικής κοιλότητας. Το οπίσθιο τμήμα της γλώσσας κατασπάται και το οπίσθιο και το μέσο τμήμα της ανασπώνται διαφορετικά και ξεκινούν την προώθηση του βλωμού προς τον στοματοφάρυγγα (Yeates EM et al., 2008).

2.3.3 Φαρυγγική φάση

Η φαρυγγική φάση της κατάποσης ξεκινά όταν ο βλωμός φτάσει στο επίπεδο των πρόσθιων παρίσθμιων καμαρών. Η φυσιολογική λειτουργία της φαρυγγικής φάσης εξαρτάται από τη σύσταση του βλωμού, από το μέγεθός του και από το αν η κατάποση είναι μεμονωμένο ή συνεχές γεγονός. Ένας μικρός και καλά οργανωμένος βλωμός μπορεί να διέλθει ταχέως από τις πρόσθιες παρίσθμιες καμάρες, ενώ ένας πτωχά οργανωμένος βλωμός θα εκτείνεται από τη στοματική κοιλότητα στον στοματοφάρυγγα, απαιτώντας συνεχή αλληλεπίδραση των φαρυγγικών μηχανισμών. Η φαρυγγική φάση της κατάποσης περιλαμβάνει τη σύνθετη αλληλεπίδραση της γλώσσας, του υπερωιοφαρυγγικού μηχανισμού και του λάρυγγα. Καθώς η γλώσσα

ανασπάται, ξεκινά η σύγκλειση του υπερωιοφαρυγγικού μηχανισμού. Η δραστηριότητα αυτή πυροδοτεί την πρόσθια κίνηση των λαρυγγικών δομών για την αύξηση της διάνοιξης του άνω οισοφαγικού σφιγκτήρα. Ο λάρυγγας ανασπάται επίσης, οδηγώντας στη χαλάρωση του κρικοφαρυγγικού μυός. Όταν οι παραπάνω αλληλεπιδράσεις λαμβάνουν χώρα με τον κατάλληλο συγχρονισμό, ο βλωμός διέρχεται από τη φαρυγγική μοίρα χωρίς διείσδυση ή εισρόφησή του στον αεραγωγό. Η δραστηριότητα αυτή θεωρείται ακούσια.

2.3.4 Οισοφαγική φάση

Το σώμα του οισοφάγου είναι ένας μυώδης σωλήνας με μήκος 20 έως 25 cm από τη αρχή του, ακριβώς πίσω από τον κρικοφαρυγγικό μυ, μέχρι την κατάληξη του στη γαστρική καρδιά. Ο οισοφάγος βραχύνεται περίπου κατά 10% μέσω επιμήκων μυϊκών συστολών κατά τη διάρκεια της κατάποσης. Το σώμα του οισοφάγου, χαρακτηρίζεται από πολλές ενεργητικές λειτουργίες για τον έλεγχο της οξύτητας και την προστασία του βλεννογόνου. Η οισοφαγική φάση της κατάποσης χαρακτηρίζεται από τον περισταλτισμό ή τη διαδοχική συστολή του οισοφάγου και τη χαλάρωση του κάτω οισοφαγικού σφιγκτήρα. Ο βλωμός προωθείται διαμέσου του οισοφάγου μέσω της συστολής άνωθεν του βλωμού και της χαλάρωσης κάτωθεν αυτού. Η χαλάρωση αυτή ονομάζεται κατιούσα αναστολή. Ο πρωτογενής περισταλτισμός παρατηρείται όταν μια κατάποση προκαλεί περισταλτική δραστηριότητα, ενώ ο δευτερογενής περισταλτισμός αναφέρεται στην έναρξη ενός μετακινούμενου κύματος συστολών χωρίς την παρουσία συστολής. Η έναρξη των δευτερογενών περισταλτικών συστολών είναι ακούσια και φυσιολογικά δεν γίνεται αισθητή. Τελικά, σε μια φυσιολογική κατάποση ο βλωμός διέρχεται από τον εγγύς προς τον περιφερικό οισοφάγο και εισέρχεται στον στόμαχο.

2.4: Αναπτυξιακά στάδια σίτισης

Αναπτυξιακά στάδια σίτισης (Joan C.Arvedson et al., 2020):

(0 – 1 μηνών):

- Θηλασμός από τη θηλή
- Ρινική αναπνοή
- Παρόν το αντανάκλαστικό αναζήτησης
- Ατελές κλείσιμο των χειλιών
- Αδυναμία αποδέσμευσης της θηλής

(2 μηνών):

- Εύρος κίνησης της γνάθου
- Μοτίβο θηλασμού (προσθοπίσθια κίνηση της γλώσσας)
- Άνοιγμα του στόματος σε προσμονή τροφής
- Βελτιωμένο κλείσιμο των χειλιών

- Ενεργητική κίνηση των χειλιών κατά τον θηλασμό

(3 μηνών):

- Συνεχίζεται η σίτιση με θηλή
- Η κάμψη του αυχένα διευρύνει τον φαρυγγικό αεραγωγό
- Λήψη υγρών

(4 μηνών):

- Διαχωρισμός κίνησης των χειλιών και της γλώσσας
- Σύσφιξη των χειλιών (lip pursing)
- Εκούσιος έλεγχος της στοματικής περιοχής

(5 μηνών):

- Κρατά τη θηλή με το κέντρο των χειλιών με ισορροπία και σταθερότητα
- Μικρής έκτασης πάνω-κάτω κίνησης της γλώσσας
- Αντιστροφή της κίνησης της γλώσσας μετά την απομάκρυνση του κουταλιού, ακούσια αποβολή της τροφής
- Αρχές μοτίβου θηλασμού κατά τη σίτιση με τη σίτιση με κουτάλι
- Λήψη υγρών / κατανάλωση πολτοποιημένων τροφών
- Αντανακλαστικό εξεμέσεως (gag reflex) σε νέες τροφές

(6 μηνών):

- Μεγάλο εύρος κίνησης της γλώσσας και της γνάθου (πάνω-κάτω , πρόσθια-οπίσθια)
- Αποβολή ημίρρευστων τροφών από το στόμα με τη γλώσσα
- Οδοντοφυΐα (έξοδος δοντιών;)
- Αυξημένη στοματική εξερεύνηση (με παιχνίδια, δάχτυλα και άλλα αντικείμενα)
- Εξαφάνιση αντανακλαστικού αναζήτησης (rooting reflex)
- Μειωμένο αντανακλαστικό εξεμέσεως (gag reflex)
- Παρατεταμένο κλείσιμο χειλιών

(7-9 μηνών):

- Το αντανακλαστικό εξεμέσεως (gag reflex) γίνεται προστατευτικό
- Συντονισμένες κινήσεις χειλιών, γλώσσας και γνάθου σε όλες τις θέσεις
- Σιελόρροια μόνο κατά την οδοντοφυΐα
- Πόση από ποτήρι με το κάτω χείλος ως σταθεροποιητή στους 9 μήνες
- Κλείσιμο του στόματος γύρω από το χείλος του ποτηριού
- Πλευρική κίνηση της γλώσσας για να αγγίζει στερεά τρόφιμα ενώ το άνω χείλος καθαρίζει το κουτάλι

(10-12 μηνών):

- Ανεξάρτητη σίτιση με τα δάχτυλα (self-finger-feeding)
- Αυξανόμενος συντονισμός γνάθου, γλώσσας και χειλιών σε όλες τις θέσεις
- Απογαλακτισμός από την θηλή, καθώς αυξάνεται η πόση από το ποτήρι
- Εύκολο κλείσιμο των χειλιών γύρω από το κουτάλι και χρήση χειλιών για αφαίρεση της τροφής από το κουτάλι
- Ελεγχόμενη, παρατεταμένη σύγκλειση δοντιών σε κράκερ
- Μάσηση με κινήσεις πάνω-κάτω και διαγώνιες περιστροφικές κινήσεις

(13-18 μηνών):

- Κίνηση στα χείλη
- Πλήρως συντονισμένη φώνηση, κατάποση και αναπνοή
- Λήψη όλων των υφών τροφής
- Πλευρική κίνηση της γλώσσας
- Πόση με καλαμάκι

(19-24 μηνών):

- Κατάποση με κλειστά χείλη
- Ακριβείς, πάνω-κάτω, κινήσεις της γλώσσας
- Κυριαρχεί η ανεξάρτητη σίτιση
- Λήψη τροφίμων κατάλληλα για μάσηση
- Περιστροφική μάσηση

- Ανεξάρτητη λήψη τροφή

(24-36 μηνών):

- Περιστροφικές κινήσεις γνάθου
- Κλείσιμο χειλιών κατά τη μάσηση
- Πόση χωρίς διαρροές
- Γέμισμα κουταλιού με δάχτυλα
- Ανεξάρτητη σίτιση (χρησιμοποιεί πιρούνι)

2.5: Δυσφαγία (ορισμός, κατηγορίες και παιδιατρική προσέγγιση)

2.5.1 Τι είναι Δυσφαγία;

Η δυσφαγία αποτελεί διαταραχή της κατάποσης που αφορά τη στοματική κοιλότητα, τον φάρυγγα, τον οισοφάγο ή την γαστροοισοφαγική συμβολή. Οι συνέπειες της δυσφαγίας περιλαμβάνουν υποσιτισμό και αφυδάτωση, εισρόφηση και πνευμονία από εισρόφηση, γενική επιβάρυνση της υγείας, χρόνια πνευμονοπάθεια, πνιγμονή και ακόμη και θάνατο. Οι ενήλικες με δυσφαγία μπορεί επίσης να βιώσουν απώλεια ενδιαφέροντος, μειωμένη απόλαυση, αίσθημα αμηχανίας ή/και κοινωνική απομόνωση σε σχέση με τη σίτιση και την κατανάλωση υγρών. Η δυσφαγία μπορεί να αυξήσει το κόστος και την επιβάρυνση των φροντιστών και να απαιτήσει σημαντικές αλλαγές στον τρόπο ζωής του ασθενούς και της οικογένειάς του. Οι λογοθεραπευτές (Speech-Language Pathologists, SLPs) αποτελούν τους κατεξοχήν παρόχους υπηρεσιών δυσφαγίας και είναι αναπόσπαστα μέλη της διεπιστημονικής ομάδας για τη διάγνωση και τη διαχείριση της στοματικής και φαρυγγικής δυσφαγίας. Οι SLPs αναγνωρίζουν επίσης τα αίτια και τα σημεία/συμπτώματα της οισοφαγικής δυσφαγίας και παραπέμπουν κατάλληλα για τη διάγνωση και διαχείρισή της. Η παρέμβαση στη δυσφαγία μπορεί να επικεντρωθεί σε ασκήσεις κατάποσης, σε αντισταθμιστικές στρατηγικές κατάποσης (συμπεριλαμβανομένων των στάσεων του σώματος), σε τροποποίηση της σύστασης του βλωμού καθώς και σε εκπαίδευση του φροντιστή/ασθενούς (American Speech-Language-Hearing Association [ASHA], 2023).

2.5.2 Κατηγορίες Δυσφαγίας

Σύμφωνα με το Ιατρικό Λεξικό του Taber, υπάρχουν πέντε υποκατηγορίες της δυσφαγίας:

1. Περιοριστική (constricta): οφειλόμενη σε στένωση του φάρυγγα ή του οισοφάγου.

2. Οφειλόμενη σε συμπίεση του οισοφάγου από έκτοπη, δεξιά, υποκλειδική αρτηρία (lusoria).
3. Στοματοφαρυγγική (oropharyngeal): οφειλόμενη σε δυσχέρεια προώθησης βλωμού από το στόμα στον οισοφάγο.
4. Παραλυτική (paralytica): οφειλόμενη σε παράλυση των μυών του στόματος, του φάρυγγα ή/και του οισοφάγου.
5. Σπαστική (spastica): οφειλόμενη σε σπασμό του φάρυγγα ή του οισοφάγου.

Κατά την κλινική πράξη, συνήθως απαντάται η στοματοφαρυγγική δυσφαγία (F.A. Davis, 1993).

2.5.3 Παιδιατρική Δυσφαγία

Η διαταραχή σίτισης στην παιδική ηλικία (PFD) ορίζεται ως κάθε δυσκολία που παρουσιάζει ένα άτομο στην από του στόματος πρόσληψη τροφής, σε σύγκριση με συνομήλικα παιδιά. Η PFD σχετίζεται με ιατρική, διατροφική, δεξιότητες σίτισης ή/και ψυχοκοινωνική δυσλειτουργία (Godoy PS. et al., 2019). Η ελλιπής από του στόματος πρόσληψη αναφέρεται στην αδυναμία κατανάλωσης επαρκούς ποσότητας τροφής και υγρών, ώστε να καλυφθούν οι θρεπτικές και ενυδατικές ανάγκες του παιδιού. Η διάγνωση της PFD θα πρέπει να τίθεται μόνο εφόσον τα συμπτώματα δεν αποδίδονται καλύτερα σε διαταραχές εικόνας σώματος ή δυσμορφοφοβία. Οι δυσλειτουργίες που σχετίζονται με την PFD οδηγούν σε περιορισμούς δραστηριοτήτων ή/και περιορισμούς συμμετοχής, λόγω της αλληλεπίδρασης με προσωπικούς και περιβαλλοντικούς παράγοντες.

Η PFD μπορεί να χαρακτηριστεί ως:

- Οξεία, εάν η διαταραχή υπάρχει λιγότερο από 3 μήνες, ή
- Χρόνια, εάν η διαταραχή διαρκεί 3 μήνες ή περισσότερο.

Η αποφυγή τροφής (π.χ. ρίψη τροφής στο πάτωμα, άρνηση να δοκιμάσει μια μπουκιά) πρέπει να ερμηνεύεται ως τρόπος επικοινωνίας ενός μηνύματος και όχι ως «αρνητική» ή «ανυπάκουη» συμπεριφορά. Αυτή η προσέγγιση μπορεί να οδηγήσει σε καλύτερη συνεργασία ανάμεσα στο παιδί και στον ενήλικα (π.χ. γονέα ή θεραπευτή) (American Speech-Language-Hearing Association [ASHA], 2023).

2.6: Αιτιολογία παιδιατρικής δυσφαγίας

Από τα μέσα της δεκαετίας του 1990 και εξής, οι διαταραχές σίτισης και κατάποσης στα παιδιά αναγνωρίζονται όλο και περισσότερο ως ξεχωριστή κατηγορία από τη δυσφαγία στον ενήλικο πληθυσμό. Στα παιδιά, η δυσφαγία εκδηλώνεται συχνότερα ως δυσκολία στη σίτιση ή στο αναπνευστικό σύστημα. Η δυσφαγία μπορεί να αφορά στερεές τροφές, υγρά ή και τα δύο. Οι αιτιολογίες που σχετίζονται με την παιδιατρική δυσφαγία είναι εκτεταμένες, ενώ πολλές από τις αιτίες είναι εξαιρετικά σπάνιες. Η δυσφαγία στην παιδική ηλικία εμφανίζεται μέσα στο πλαίσιο της νευρολογικής ωρίμανσης, των αυξανόμενων διατροφικών αναγκών, της ταχύτατης σωματικής ανάπτυξης, καθώς και της γνωστικής και ψυχοκοινωνικής εξέλιξης. Οι δεξιότητες αποκτώνται σε διαφορετικές χρονικές στιγμές. Αυτές οι αλλαγές συνδέονται στενά με τη νευρολογική ωρίμανση, τις αλλαγές στη δομή του στόματος και την ανάπτυξη της στάσης στο νεογέννητο βρέφος. Η δυσφαγία μπορεί να προκύψει στα παιδιά λόγω

διαφόρων ιατρικών διαγνώσεων, συμπεριλαμβανομένων: πρόωρης γέννησης, συγγενών νευρολογικών διαταραχών/νοσημάτων, αναπνευστικών προβλημάτων, γαστροοισοφαγικής παλινδρόμησης, τραυματικής εγκεφαλικής βλάβης, συμπεριφορικών προβλημάτων σίτισης, αποτυχίας βάρους/ανάπτυξης και συγγενών καρδιακών νοσημάτων/διαταραχών. Ορισμένα παιδιά παραπέμπονται με εμφανή σημεία και/ή συμπτώματα δυσκολίας στην από του στόματος λήψη τροφής, ενώ άλλα μπορεί να παραπέμπονται με ελάχιστα ή καθόλου κλινικά σημεία και/ή συμπτώματα που να υποδεικνύουν δυσφαγία.

2.6.1: Νευρολογικοί παράγοντες

Μία λεπτομερής νευρολογική εξέταση είναι απαραίτητη σε ένα βρέφος με δυσφαγία. Πραγματοποιείται προσεκτική αξιολόγηση της λειτουργίας των κρανιακών νεύρων, ιδιαίτερα των νεύρων V, VII, IX, X, XI και XII. Ένα έλλειμμα σε αυτά τα κρανιακά νεύρα μπορεί να είναι είτε τύπου άνω κινητικού νεύρωνα είτε τύπου κάτω κινητικού νεύρωνα, και τα δύο μπορεί να οδηγήσουν σε δυσφαγία. Ένα οφθαλμοκινητικό έλλειμμα μπορεί να υποδηλώνει τον βοτουλισμό ως αιτία.

Ένας υπερτονισμένος γναθιαίος αντανακλαστικός ή κλώνος της γνάθου μπορεί να υποδηλώνει εγκεφαλική παράλυση άνω του προμήκη. Η εκτίμηση του μυϊκού τόνου και της δύναμης, καθώς και η αξιολόγηση των αντανακλαστικών τενόντων και της αίσθησης, όπως είναι κατάλληλο, μπορεί να αποκαλύψει άλλες νευρομυϊκές αιτίες της δυσφαγίας. Η κεντρική υποτονία, αν είναι αρκετά σοβαρή, μπορεί να σχετίζεται με ασυντόνιστο θηλασμό και κατάποση που οδηγούν σε δυσφαγία. Οι συγγενείς μυοπάθειες και δυστροφίες συνδέονται συχνά με δυσφαγία. Η νευρολογική δυσφαγία επηρεάζει κυρίως την κατάποση υγρών, αν και μπορεί να επηρεάσει και τα στερεά.

- Βλάβες στον εγκέφαλο άνω του προμήκη (ημισφαίρια, βασικά γάγγλια κ.λπ.)
Υποξαιμική-Ισχαιμική Εγκεφαλοπάθεια
Συγγενείς Δυσπλασίες του ΚΝΣ
Συγγενείς Εγκεφαλοπάθειες
Συγγενείς Λοιμώξεις
Σύνδρομο Διπλής Ωπερκυλιακής Βλάβης
- Βλάβες που εντοπίζονται στο προμήκη μυελό, δηλαδή στο κατώτερο τμήμα του εγκεφαλικού στελέχους
Υποξαιμική-Ισχαιμική Εγκεφαλοπάθεια με προσβολή του εγκεφαλικού στελέχους
Παράλυση Κρανιακών Νεύρων (V, VII, IX, X, XII)
Υποπλασία της γεφυροπαρεγκεφαλιδικής περιοχής 1
Δυσπλασία Arnold-Chiari
Όγκοι του εγκεφαλικού στελέχους
Πολιομυελίτιδα και παρόμοια σύνδρομα
Νωτιαίες Μυϊκές Ατροφίες
Νόσος Fazio-Londe
- Βλάβες στα νεύρα
Συγγενής υπομυελινωτική νευροπάθεια

- Βλάβες στη νευρομυϊκή σύνναψη
Συγγενής μυασθένεια
Βρέφη γεννημένα από μητέρες με Μυασθένεια Gravis
Βοτουλισμός
- Βλάβες στους μυς
Συγγενής μυοτονική δυστροφία
Συγγενής μυϊκή δυστροφία
Συγγενείς μυοπάθειες
Δυστροφικοπάθειες
Οφθαλμοφαρυγγική μυϊκή δυστροφία
- Διάφορα
Ασυντόνιστη κατάποση
Καθυστερημένη ωρίμανση
Σπρώξιμο της γλώσσας

2.6.2: Ανατομικές/ μυοσκελετικές αιτίες

Η στοματοκινητική δυσλειτουργία είναι μια συχνή αιτία διαταραχής του μηχανισμού σίτισης, και συνήθως παρουσιάζεται σε όλα τα παιδιά με δυσφαγία ανεξάρτητα από τη διάγνωση. Συχνά κλινικά σημεία που παρατηρούνται σε παιδιά με στοματοκινητική δυσλειτουργία είναι:

- έλλειψη ενέργειας ή αντοχής για σίτιση από το στόμα·
- σημαντική ποσότητα υπολειπόμενου υλικού στο στόμα μετά την κατάποση·
- υπερβολική σιελόρροια·
- σιελόρροια σε συνδυασμό με καθυστέρηση στην ομιλία/γλώσσα·
- παρατεταμένοι χρόνοι γεύματος (>30 λεπτά κατά μέσο όρο)·
- υπερβολικό αντανακλαστικό εμέτου κατά την κατάποση σιελογόνων εκκρίσεων·
- οπισθολίσθηση των χειλιών/περιορισμένη κίνηση του άνω χείλους·
- κακή σφράγιση των χειλιών για ρούφηγμα/λήψη τροφής από κουτάλι/πρόληψη πρόσθιας διαρροής·
- ώθηση της γνάθου/σφίξιμο γνάθου/οπισθολίσθηση γνάθου/αστάθεια γνάθου/τονικό ή φασικό αντανακλαστικό δαγκώματος·
- ώθηση της γλώσσας, οπισθολίσθηση, υποτονία, απόκλιση, περιορισμένη κίνηση·
- μειωμένος τόνος των παρειών/μειωμένη αισθητηριακή αντίληψη των παρειών·
- μειωμένος σχηματισμός και μεταφορά του βλωμού·
- καθυστερημένη ή δύσκολη έναρξη της κατάποσης·

- απαιτούνται πολλαπλές καταποτικές κινήσεις για να καθαριστεί η στοματική κοιλότητα.

Αίτια των παραπάνω θα μπορούσαν να αποτελέσουν:

- Σχιστία ουρανίσκου
- Υποβλεννογόνια σχιστία
- Χοανική ατρησία
- Μακρογλωσσία
- Μικρογναθία / Σύνδρομο Pierre-Robin
- Ανωμαλίες της κροταφογναθικής άρθρωσης
- Συγγενείς ανωμαλίες λάρυγγα ή φάρυγγα
- Στένωση ή ατρησία οισοφάγου
- Τραχειοοισοφαγικό συρίγγιο
- Ανωμαλίες των μεγάλων αγγείων
- Σύνδρομο Möbius
- Σύνδρομο Prader-Willi
- Χρωμοσωμικά σύνδρομα
- Στοματίτιδα
- Οισοφαγίτιδα

2.6.3: Αισθητηριακή επεξεργασία και αυτορρύθμιση

Η αισθητηριακή επεξεργασία μπορεί να οριστεί ως η ικανότητα ενός ατόμου να ανιχνεύει αισθητηριακές πληροφορίες (π.χ. ήχος, αφή, όσφρηση, γεύση, κίνηση, όραση) και να ρυθμίζει τις συμπεριφορικές αποκρίσεις του σύμφωνα με αυτές τις πληροφορίες. Οι αισθητηριακές εισροές είναι ζωτικής σημασίας για την ενεργοποίηση της κατάποσης καθώς και για τη ρύθμιση της κινητικής απάντησης κατάποσης. Οι περιοχές του στόματος και του φάρυγγα περιέχουν υποδοχείς που παρέχουν στο κεντρικό νευρικό σύστημα πληροφορίες σχετικά με την υφή, τη θερμοκρασία, τη γεύση και τη δυναμική της μπουκιάς κατά τη διέλευσή της από τον οδικό σωλήνα της κατάποσης. Περιλαμβάνει την ικανότητα του κεντρικού νευρικού συστήματος να ενσωματώνει και να αποκρίνεται σε ερεθίσματα από το εξωτερικό και εσωτερικό περιβάλλον που επηρεάζουν τη φυσιολογική, ρυθμιστική, συναισθηματική, κινητική και προσαρμοστική λειτουργία. Συνεπώς, η αισθητηριακή επεξεργασία είναι ουσιώδης για την ανθρώπινη λειτουργικότητα και επιτρέπει στους ανθρώπους να αλληλεπιδρούν αποτελεσματικά με το περιβάλλον τους στις καθημερινές δραστηριότητες. Η σίτιση είναι μια από τις βασικές καθημερινές δραστηριότητες που απαιτούν πολύπλοκη αλληλεπίδραση με το περιβάλλον, προκαλώντας μια κατάλληλη προσαρμοστική

ανταπόκριση, και γι' αυτό είναι σωστό να εξετάζεται ο ρόλος της αισθητηριακής επεξεργασίας στις δυσκολίες σίτισης.

Διαταραχή Κινητικού Τύπου Βάσει Αισθητηριακών Ερεθισμάτων

- Πρόβλημα στη σταθεροποίηση, κίνηση ή αλληλουχία μιας σειράς κινήσεων ως απάντηση σε αισθητηριακές απαιτήσεις
- Διαταραχή στάσης – κακή ισορροπία, ακατάλληλος μυϊκός τόνος, ανεπαρκής έλεγχος της κίνησης (π.χ. έλεγχος στοματοκινητικός), κακή σταθερότητα κορμού, και δυσκολία στη διατήρηση σωστής όρθιας ή καθιστής θέσης (που απαιτείται κατά τη διάρκεια των γευμάτων)

Επιπλέον:

Υπερευαίσθησία:

- Υπερευαίσθητο στις γεύσεις (ιδιότροπο, άρνηση τροφής)
- Υπερευαίσθητο στην κίνηση ή αλλαγή θέσης κεφαλής
- Κακή επίγνωση και ρύθμιση της δύναμης (κακή ρύθμιση κινήσεων σιαγόνας και χεριού προς το στόμα).

Υποανταπόκριση:

- Κακή διάκριση γεύσεων (επιθυμεί έντονες γεύσεις, γλείφει ή δοκιμάζει μη βρώσιμα αντικείμενα)
- Αδιάφορος στις διαφορές στην υφή της τροφής (δεν αντιλαμβάνεται την ακαταστασία γύρω από το στόμα, υπερβολική γέμιση ή απόκρυψη τροφής)
- Αναζητά έντονη κίνηση (κακή στάση σώματος, υψηλή δραστηριότητα, ανήσυχος)
- Κακή επίγνωση σώματος και ρύθμιση δύναμης (ακαταστασία, κακή ρύθμιση κινήσεων σιαγόνας και χεριού προς το στόμα)

2.6.4: Συμπεριφορικές και επικοινωνιακές δυσκολίες

Τα συμπεριφορικά προβλήματα μπορεί να προκύψουν σε συνδυασμό με διάφορες άλλες αιτίες. Η υψηλή επίπτωση των συμπεριφορικών προβλημάτων σίτισης είναι ιδιαίτερα σημαντική για δύο λόγους. Πρώτον, μεγάλος αριθμός παιδιών με συμπεριφορικά προβλήματα σίτισης μπορεί να παρουσιάζει μειωμένη λήψη από το στόμα, κακή/μειωμένη αύξηση βάρους ή υποσιτισμό, με επακόλουθη αποτυχία στην ανάπτυξη και επιβλαβείς επιπτώσεις στην νευρολογική και σωματική ανάπτυξη. Αναγνωρίζεται ότι τα παιδιά μπορεί να αναπτύξουν συμπεριφορικές αποστροφές στη σίτιση μέσω οργανικών αιτιών (π.χ. γαστροοισοφαγική παλινδρόμηση).

2.6.5: Φαρμακευτικές επιδράσεις

Οι επιδράσεις των φαρμάκων επηρεάζονται από παράγοντες όπως το φύλο, η ηλικία, το μέγεθος του σώματος, η μεταβολική κατάσταση, η βιολογική επίδραση κάθε ατόμου και η ταυτόχρονη λήψη άλλων φαρμάκων. Διάφορα φάρμακα που χορηγούνται με ή

χωρίς ιατρική συνταγή, επηρεάζουν την κατάποση, διαταράσσοντας το επίπεδο συνείδησης, τον συντονισμό, την κινητική και αισθητική λειτουργία και την λίπανση της ανώτερης αναπνευστικής και πεπτικής οδού (Murry, et al., 2020).

Πίνακας 5 Συνήθη Φάρμακα που Επηρεάζουν την Κατάποση

Κατηγορία φαρμάκων	Παραδείγματα	Συνήθεις ενδείξεις	Πιθανές ανεπιθύμητες ενέργειες
Νευροληπτικά			
Αντικαταθλιπτικά	Αμπρουπτιλίνη (τρικυκλικό) Γκαμπαπεντίνη Μιρταζαπίνη Εσπαλοπράμη Βενλαφαξίνη Σερτραλίνη Σιταλοπράμη Βουπροπιόνη Παροξετίνη Φλουοξετίνη Ντουλοξετίνη	Ανακούφιση της κατάθλιψης.	Ξηρότητα βλεννογόνων, υπνηλία. Πιθανή πρόσληψη βάρους.
Αντιψυχωσικά	Αλοπεριδόλη Χλωροπραμαζίνη Κλοζαπίνη ΡΙσπεριδόνη	Αντιμετώπιση των ασθενών με χρόνια ψύχωση.	Όψιμη δυσκινησία.
Κατασταλτικά			
Βαρβιτουρικά	Φαινοβαρβιτάλη Πεντοβαρβιτάλη	Θεραπεία της αϋπνίας.	Καταστολή του ΚΝΣ (υπνηλία που προκαλεί απορρύθμιση των ασθενών με γνωσιακά ελλείμματα).
Αντισταμινικά	Σκευάσματα για το κοινό κρυολόγημα και τον βήχα.	Ανακούφιση της ρινικής συμφόρησης και του βήχα.	Ξηρότητα βλεννογόνων, κατασταλτικές δράσεις.
Διουρητικά	Φουροσεμίδα Υδροχλωροθειαζίδα Σπιρονολακτόνη Αλδοστερόντι	Θεραπεία του οιδήματος (π.χ. επί συμφορητικής καρδιακής ανεπάρκειας).	Σημεία χρόνιας αφυδάτωσης (ξηροστομία, δίψα, αδυναμία, υπνηλία).

Αναισθητικά Βλεννογόνων	Βενζοκαΐνη	Τοπικό αναισθητικό που χρησιμοποιείται για την υποβοήθηση της διέλευσης του ρινοφαρυγγοσκοπίου οπτικής ίνας και για τον έλεγχο του οδοντικού πόνου.	Καταστολή των αντανακλαστικών εξεμέσεως και βήχα.
Αντιχολινεργικά	Βενζατροπίνη Ιπρατρόπιο Οξυτρόπιο Τιοτρόπιο	Βρογχοδιασταλτικά. Βοηθούν στη διάνοιξη των πνευμόνων.	Ξηροστομία και ανορεξία.

2.7: Επιπτώσεις παιδιατρικής δυσφαγίας

Τα συμπτώματα που σχετίζονται με τη δυσφαγία πιθανόν να επηρεάζουν πολλαπλές πτυχές της μεταγεννητικής ανάπτυξης, συμπεριλαμβανομένων της αισθητηριακής εμπειρίας, της κινητικής δραστηριότητας, της γνωστικής εξερεύνησης, της απόκτησης γλώσσας και της κοινωνικής αλληλεπίδρασης. Οι διαταραχές της κατάποσης, ακόμη και όταν είναι ήπιες, μπορεί να έχουν αρνητικές συνέπειες στην ποιότητα ζωής. Η επίπτωση των διαταραχών σίτισης/κατάποσης σε παιδιά αναφέρεται ότι αυξάνεται ως δευτερογενές αποτέλεσμα της βελτιωμένης επιβίωσης παιδιών που γεννήθηκαν με ιστορικό πρόωρου τοκετού (<37 εβδομάδες κύησης), χαμηλού βάρους γέννησης και σύνθετων ιατρικών παθήσεων, καθώς και της βελτιωμένης προσδόκιμης ζωής παιδιών με αναπτυξιακές αναπηρίες. Κατά τη νεογνική περίοδο, τα προβλήματα σίτισης μπορεί να παρουσιαστούν με ποικίλες κλινικές εκδηλώσεις, οδηγώντας σε ανεπαρκή λήψη θρεπτικών συστατικών, αυξημένη διάρκεια νοσηλείας και κίνδυνο για την ασφάλεια των αεραγωγών. Παρακάτω συνοψίζονται οι συχνότερες επιπτώσεις της δυσφαγίας στην ποιότητα της ζωής (Murry, et al., 2020).

Εισρόφηση:

Η εισρόφηση είναι μια πάθηση κατά την οποία φαγητά, υγρά και χάπια ή στοματοφαρυγγικές εκκρίσεις περνάνε μέσα στον αεραγωγό κάτω από το επίπεδο των γνήσιων φωνητικών χορδών. Η εισρόφηση μπορεί να συμβεί περιστασιακά στους περισσότερους ανθρώπους αλλά συχνά με απουσία βλάβης στους τομύς και στα νεύρα της κατάποσης, οι περισσότεροι άνθρωποι έχουν τη δυνατότητα να αισθανθούν το φαγητό ή τα υγρά στον αεραγωγό και να βήξουν. Όταν υπάρχει τραύμα ή βλάβη στον καταποτικό μηχανισμό και η εισρόφηση είναι συχνή και εκτεταμένη, υπάρχει υψηλός κίνδυνος πνευμονικών λοιμώξεων, αφυδάτωσης και υποσιτισμού και η απόλαυση του φαγητού εξαλείφεται και κατά συνέπεια η ποιότητα της ζωής ελαττώνεται.

Πνευμονία από Εισρόφηση:

Η δυσφαγία δεν προκαλεί όλους τους τύπους της πνευμονίας. Οι λοιμώξεις, η πτωχή υγεία και η έλλειψη κατάλληλης μετανοσοκομειακής φροντίδας μπορεί να οδηγήσουν σε άλλους τύπους πνευμονίας. Όταν η πνευμονική λοίμωξη είναι αποτέλεσμα από οξεία ή χρόνια εισρόφηση υγρών, φαγητών ή στοματικών εκκρίσεων από το στόμα ή των υγρών που προέρχονται από το στομάχι και παλινδρομούν προς τον αεραγωγό τότε αποκαλείται πνευμονία από εισρόφηση. Αυτή είναι μια δυνητικά απειλητική για τη ζωή πάθηση που απαιτεί σημαντική ιατρική φροντίδα. Η πνευμονία από εισρόφηση μπορεί να συμβεί σε ενήλικες ή παιδιά με ιατρικά προβλήματα που ανακόπτουν τη φυσιολογική κατάποση.

Αφυδάτωση:

Η αφυδάτωση είναι μια κατάσταση όπου δεν υπάρχει αρκετό νερό στο σώμα για να διατηρήσει ένα υγιές επίπεδο υγρών στους ιστούς του σώματος. Ακόμη και σε ένα υγιές άτομο, η έλλειψη πρόσληψης νερού μπορεί να οδηγήσει σε αφυδάτωση. Το νερό είναι ένα ουσιώδες στοιχείο για όλους τους ανθρώπους καθώς αντικαθιστά τις απώλειες υγρών από τις εντερικές κινήσεις, την ούρηση και από τη γενική φυσική άσκηση. Οι ασθενείς με νευρολογικές διαταραχές που μπορεί να κινδυνεύουν από εισρόφηση όταν καταπίνουν υγρά, θα πρέπει να είναι υπό συνεχή παρακολούθηση σε αυτήν την περίπτωση. Επιπλέον, αφυδάτωση μπορεί να προκληθεί και λόγω ορισμένων φαρμάκων (αντικαταθλιπτικά, αντισταμινικά, διουρητικά, αντιχολινεργικά).

Υποσιτισμός:

Ο υποσιτισμός είναι η κατάσταση όπου το σώμα δεν λαμβάνει αρκετά θρεπτικά συστατικά εξαιτίας της ανικανότητάς να προσληφθεί φαγητό με ασφάλεια, της απροθυμίας ή του φόβου για βρώση/πόση λόγω προηγούμενων προβλημάτων ή της ανικανότητας να χωνέψει ή να απορροφήσει προσλαμβανόμενα θρεπτικά συστατικά. Μόλις ένα άτομο δεν μπορεί να προσλάβει φαγητό με ασφάλεια, η ικανότητα του να διατηρήσει υγεία μειώνεται. Προβλήματα όπως εξάρτηση από σωλήνα σίτισης, δυσκολία στη μετάβαση σε στερεές τροφές, στοματική αποστροφή, επιλεκτικότητα ή υποκλινικές διαταραχές κατάποσης είναι συχνά.

Απώλεια Βάρους:

Η απώλεια βάρους μπορεί να είναι τραγική. Η υπερβολική απώλεια βάρους είτε εκούσια είτε χωρίς κάποιο λόγο απαιτεί προσοχή από την κλινική ομάδα δυσφαγίας. Η σημαντική απώλεια βάρους σχετίζεται με απώλεια μυϊκής μάζας, η οποία μπορεί να παράγει αρκετά σοβαρή αδυναμία, η οποία μπορεί να αλλάξει τις καθημερινές δραστηριότητες του ατόμου. Επιπλέον, η απώλεια βάρους μπορεί να επηρεάσει τον συντονισμό των μυών, ιδιαίτερα σε επαναλαμβανόμενες δραστηριότητες όπως η κατάποση. Η απώλεια βάρους που σχετίζεται με απίσχυνση, είτε εκούσια στα είτε όχι, μπορεί να οδηγήσει σε βλάβη των ζωτικών οργάνων, όπως της καρδιάς. Συγγενείς καρδιοπάθειες σχετίζονται με μακροχρόνια προβλήματα σίτισης λόγω κακής καρδιοαναπνευστικής αντοχής, παρατεταμένης διασωλήνωσης και υψηλής βαρύτητας νόσου. Όταν συμβαίνει ακούσια απώλεια βάρους, θα πρέπει να υποπτευθεί κανείς κάποια διαταραχή της κατάποσης.

Γενική Υγεία:

Η ανικανότητα να καταπιεί κανείς σωστά μπορεί να οδηγήσει σε πτώση της γενικής υγείας.

Ψυχολογική Ευεξία:

Η σίτιση και η κατάποση αλλάζουν ριζικά στα πρώτα χρόνια ζωής, και οποιαδήποτε διαταραχή αυτής της εξέλιξης μπορεί να οδηγήσει όχι μόνο σε λειτουργική δυσφαγία αλλά και σε συμπεριφορικές δυσκολίες όπως αποστροφή προς την τροφή. Η ντροπή λόγω της αδυναμίας λήψης τροφής και υγρών με κοινωνικά αποδεκτό τρόπο οδηγεί σε κοινωνική απομόνωση. Το φαγητό είναι μια κοινωνική λειτουργία καθώς και μια διατροφική ανάγκη. Όταν μια ασθένεια ή πάθηση περιπλέκεται περαιτέρω από τη δυσφαγία, οι φυσικές κοινωνικές λειτουργίες στις οποίες παίζει ρόλο το φαγητό περιορίζονται. Ενδέχεται να βιωθούν μείωση αυτοεκτίμησης, φόβος, άγχος, απογοήτευση και κατάθλιψη. Οι διατροφικές συνήθειες μπορεί να ανατραπούν, ειδικά στην περίπτωση πιο περιορισμένων διαιτών ή εισαγωγής εντερικής διατροφής. Με την πάροδο του χρόνου, οι ασθενείς βρίσκουν μια σειρά από στρατηγικές αντιμετώπισης, οι οποίες μπορεί να είναι ευεργετικές για κάποιους, αλλά αρνητικές για άλλους. Το να απολαμβάνει κανείς ένα καλά γεύμα θεωρείται συχνά ως δεδομένο, αλλά δεν είναι έτσι για τον οποιοδήποτε με διαταραχή της κατάποσης. Οι κλινικοί ιατροί δεν θα πρέπει να υποτιμήσουν τη σημασία των κοινωνικών πλευρών της δυσφαγίας

Διαταραχές του λόγου και της ομιλίας:

Τα προβλήματα σίτισης συνδέονται συχνά με καθυστέρηση στην ομιλία και γλωσσική ανάπτυξη λόγω κοινών νευρικών οδών.

Διαταραχές Φωνής

Οι πρόσφατες έρευνες υποδεικνύουν ότι οι ασθενείς με διαταραχές κατάποσης παρουσιάζουν επιπλέον αλλαγές στη φωνή που επηρεάζουν την ποιότητα της ζωής.

Σημαντικό να αναφερθούν και οι επιπτώσεις που οι φροντιστές καλούνται να αντιμετωπίσουν σχετικά με αλλαγές στον ρόλο και τις ευθύνες τους· ως αντίδραση σε αυτές, μπορεί να προκύψουν συναισθηματικά συμπτώματα. Η Ποιότητα Ζωής σχετιζόμενη με την Υγεία (Health-Related Quality of Life – HRQoL) έχει καθιερωθεί ως ένας σημαντικός δείκτης των αποτελεσμάτων υγείας με βάση τον ασθενή και ως συνιστώμενο τελικό σημείο σε όλες τις κλινικές δοκιμές. Η φροντίδα παιδιών με προβλήματα σίτισης/κατάποσης επηρέασε αρνητικά την Ποιότητα Ζωής σχετιζόμενη με την Υγεία (Health-Related Quality of Life – HRQoL) των φροντιστών τους.

2.8: Διαταραχές σίτισης/κατάποσης σε παιδιά με DEE

Παράγοντες όπως νευροαναπτυξιακά ελλείμματα, συμπεριλαμβανομένης της νοητικής αναπηρίας, μειωμένης κινητικότητας, προβλημάτων συμπεριφοράς, χρήσης αντιεπιληπτικής αγωγής (ASM) ή κετογονικής δίαιτας, ενδέχεται να συμβάλλουν στην εμφάνιση συμπτωμάτων όπως δυσφαγία, δυσκοιλιότητα και μειωμένη ανοχή σε τροφές. Συμπτώματα που σχετίζονται με τη δυσφαγία, όπως δυσκολία στη μάσηση και την κατάποση, και γαστρεντερικά συμπτώματα όπως η δυσκοιλιότητα, μπορεί να παίζουν ρόλο, αλλά και συμπεριφορικά συμπτώματα, όπως επιλεκτική διατροφή, μειωμένη όρεξη και ξεσπάσματα θυμού, τα οποία μπορεί να προέρχονται από προβλήματα συμπεριφοράς ή νοητική αναπηρία, πρέπει να ληφθούν υπόψη. Επομένως, απαιτείται μια πολύπλευρη αξιολόγηση για την πλήρη κατανόηση της έκτασης και της επίδρασης των γαστρεντερικών και διατροφικών προβλημάτων.

Η καθημερινή εμφάνιση κρίσεων σημαίνει καθημερινά περί- ή μετά-επιληπτικά στάδια, με απώλεια συνείδησης, λήθαργο, κ.λπ., τα οποία μπορεί να επιδεινώνουν τη δυσφαγία ή την όρεξη. Επίσης, η αυξημένη συχνότητα οδηγεί σε οξεία χορήγηση φαρμάκων, όπως βενζοδιαζεπίνες, με άμεσες επιπτώσεις. Παιδιά με γνωστικές και προσαρμοστικές αναπηρίες έχουν αυξημένο κίνδυνο ανάπτυξης διαταραχών σίτισης και δευτερογενών διατροφικών ελλείψεων. Προβλήματα όπως η κακή στοματική-κινητική συνεργασία, η δυσλειτουργία κατάποσης, το γαστροοισοφαγικό reflux και οι αρνητικές συμπεριφορές στη σίτιση αποτελούν σημαντικά εμπόδια στην ανάπτυξη, εμποδίζουν την επίτευξη του αναπτυξιακού δυναμικού και απειλούν τη σταθερότητα της κλινικής κατάστασης. Συμπτώματα που σχετίζονται με τη δυσφαγία, όπως η δυσκολία στο μάσημα και την κατάποση πιθανώς προέρχονται από συμπεριφορικά προβλήματα ή διανοητική αναπηρία.

2.8.1: Συχνότητα

Σύνδρομο / Γονιδιακή μετάλλαξη Ποσοστό διαταραχών σίτισης

Dravet (SCN1A)	50–60%
CDKL5 Deficiency Disorder	70–80%
STXBP1	60–70%
SCN2A	~40–60%
FOXG1	>80%
SYNGAP1	30–50%
Γενικότερα σε DEE	50–75%

2.8.2: Διαταραχές σίτισης σε παιδιά με σύνδρομο Dravet και επιληπτικές αναπτυξιακές εγκεφαλοπάθειες: Επισκόπηση και προκλήσεις

Η κατανόηση των δυσκολιών σίτισης στο σύνδρομο Dravet είναι εξαιρετικά σημαντική, καθώς αυτή η νοσηρότητα μπορεί να επηρεάσει σοβαρά την ποιότητα ζωής του ασθενούς και της οικογένειάς του. Οι δυσκολίες σίτισης είναι συχνές στο σύνδρομο Dravet (DS), και το 17% χρειάζεται γαστροστομία για να αντιμετωπιστούν αυτές. Οι παράγοντες κινδύνου για δυσκολίες σίτισης στο DS είναι άγνωστοι και πιθανώς πολυπαραγοντικοί, αλλά τα αντιεπιληπτικά φάρμακα (ASM) μπορεί να παίζουν ρόλο.

Σε μερικά παιδιά με DS, οι δυσκολίες σίτισης και η τοποθέτηση γαστροστομίας ακολούθησαν επεισόδιο επιληπτικής κατάστασης (status epilepticus). Είναι καλά τεκμηριωμένο ότι μερικά παιδιά με DS βιώνουν μακροχρόνιες νευρολογικές επιπλοκές μετά από επιληπτική κατάσταση, στις οποίες μπορεί να περιλαμβάνονται και δυσκολίες σίτισης. Συνεπώς, παρόλο που οι δυσκολίες σίτισης στο DS μπορούν να εμφανιστούν καθ' όλη τη διάρκεια της ζωής, οι πιθανοί συνεισφέροντες παράγοντες μπορεί να μεταβάλλονται με την ηλικία, όπως η επίδραση της επιληπτικής κατάστασης, η οποία είναι πιο συχνή στην παιδική ηλικία στο DS.

Μια σημαντική μελέτη που εξετάζει τις γαστρεντερικές και διατροφικές δυσκολίες στο σύνδρομο Dravet (DS) και άλλες διαταραχές που σχετίζονται με το γονίδιο SCN1A αξιολόγησε 169 συμμετέχοντες με σχετική διαταραχή. Από αυτούς, το 69,8% είχε σύνδρομο Dravet και το 30,2% άλλες μορφές γενικευμένης επιληψίας με εμπύρετες κρίσεις (GEFS+/FS). Η μελέτη κατέγραψε υψηλή επίπτωση γαστρεντερικών και διατροφικών προβλημάτων στο DS, με το 50,8% των συμμετεχόντων να παρουσιάζουν πάνω από τρία συμπτώματα, ενώ το 17,8% τρεφόταν μερικώς ή πλήρως μέσω γαστρικού σωλήνα (PEG).

Τα συχνότερα συμπτώματα ήταν η σιελόρροια (60,7%), η απόσπαση προσοχής κατά το γεύμα (61,4%) και η δυσκοιλιότητα και απώλεια όρεξης (50,4%). Επίσης, άτομα με DS που χρησιμοποιούσαν αναπηρικό αμαξίδιο, λάμβαναν περισσότερα από τρία αντιεπιληπτικά φάρμακα ή εμφάνιζαν συμπεριφορικά προβλήματα είχαν σημαντικά αυξημένο κίνδυνο εμφάνισης γαστρεντερικών και διατροφικών δυσκολιών.

Τα ευρήματα αυτά τονίζουν τη σημασία της κατηγοριοποίησης των συμπτωμάτων για την εξατομικευμένη διαχείριση, την έγκαιρη ανίχνευση και την παραπομπή σε διαιτολόγο, ειδικό συμπεριφοράς ή λογοθεραπευτή, με στόχο τη βελτίωση της ποιότητας ζωής των παιδιών με DS και των οικογενειών τους.

Παρά τα σημαντικά αυτά δεδομένα που φωτίζουν την έκταση και τα χαρακτηριστικά των διαταραχών σίτισης στο σύνδρομο Dravet, η υπάρχουσα βιβλιογραφία παραμένει περιορισμένη όσον αφορά τη συστηματική μελέτη αυτών των δυσκολιών, ιδιαίτερα σε βάθος χρόνου και σε ευρύτερο φάσμα επιληπτικών και αναπτυξιακών εγκεφαλοπαθειών (DEE) (Clayton et al., 2024). Η έλλειψη ολοκληρωμένων δεδομένων και η περιορισμένη κατανόηση των υποκείμενων μηχανισμών καθιστούν επιτακτική την ανάγκη για περαιτέρω έρευνα, προκειμένου να βελτιωθούν η έγκαιρη διάγνωση, η θεραπευτική παρέμβαση και, τελικά, η ποιότητα ζωής των παιδιών με DEE και των οικογενειών τους.

2.9: Αναγκαιότητα πρώιμης παρέμβασης

2.9.1: Σημασία πρώιμης παρέμβασης

Υπάρχουν περιορισμένες, αλλά σοβαρές και διαισθητικά σωστές ενδείξεις ότι η διάγνωση και η θεραπεία της δυσφαγίας είναι αποτελεσματική από την άποψη ότι αυξάνει σημαντικά την ποιότητα της ζωής. Τα παιδιά δεν πρέπει να θεωρούνται «μικροί ενήλικες». Τα τυπικής ανάπτυξης παιδιά βρίσκονται σε μια συνεχή κατάσταση νευρολογικής, νευρομυϊκής και συμπεριφορικής ανάπτυξης. Εξελίσσονται μέσω των σταδίων της σίτισης και της κατάποσης, καθώς τα σώματα τους αναπτύσσονται. Όταν παρατηρούνται στο νεογέννητο καθυστερήσεις, προωρότητα ή νόσοι και διαταραχές, θα πρέπει ένα εκτενές πρόγραμμα που θα απευθύνεται στις αναπτυξιακές πλευρές του να περιλαμβάνει τη σίτιση και την κατάποση. Η αντιμετώπιση της δυσφαγίας στα βρέφη δεν περιλαμβάνει απλά την πρόληψη της εισρόφησης. Αποτελεί περισσότερο ένα πρόγραμμα που θα διασφαλίσει ότι το βρέφος προσλαμβάνει αρκετή ποσότητα τροφής, ώστε να μεγαλώσει και να ξεπεράσει τα ζητήματα της προωρότητας και του μικρού βάρους κατά τη γέννηση, καθώς και ένα πρόγραμμα που θα διεγείρει τον έλεγχο της στοματικής κίνησης των μυών, που χρειάζεται ώστε να επιτευχθεί η ασφαλής αυτοσίτιση και έτσι να μεγιστοποιηθεί η σωματική ανάπτυξη (Murry, et al., 2020).

2.9.2: Θεραπευτική αντιμετώπιση

Έπειτα από την προσεκτική αξιολόγηση του βρέφους, η ομάδα των κλινικών καλείται να αντιμετωπίσει τις δυσκολίες στην σίτιση που παρατηρούνται. Τα παιδιά διαφέρουν από μέρα σε μέρα ή ακόμη και στη διάρκεια της ίδιας ημέρας, γεγονός που περιπλέκει τη διαμόρφωση ακριβών συστάσεων και κάποιες φορές τα παιδιά είναι δυνατό να φαίνονται ασφαλή για στοματική σίτιση και κάποιες άλλες όχι. Οι παράγοντες που μπορεί να έχουν αρνητικές επιπτώσεις περιλαμβάνουν μεταξύ άλλων την κόπωση, τον λήθαργο και τους σπασμούς. Όταν στο νεογνό παρατηρούνται καθυστερήσεις της ανάπτυξης, προωρότητα ή νόσοι, ένα ολοκληρωμένο πρόγραμμα για την αντιμετώπιση των αναπτυξιακών χαρακτηριστικών του παιδιού θα τα πρέπει να περιλαμβάνει τη σίτιση και την κατάποση. Η εξατομικευμένη λήψη αποφάσεων με στενή παρακολούθηση είναι πολύ κρίσιμη καθώς τα παιδιά επιδεικνύουν αλλαγές στις στοματικές ικανότητες και στην ασφάλεια της κατάποσης. Οι μεγαλύτερες προτεραιότητες είναι πάντοτε η επαρκής κατάσταση υγείας και ιδιαίτερα η θρέψη/ενυδάτωση και η αναπνευστική λειτουργία. Η λήψη αποφάσεων είναι πολύ σημαντική για τον κλινικό που αντιμετωπίζει διαταραχές της κατάποσης στα βρέφη και στα παιδιά. Προκύπτει από την παρατήρηση του παιδιού και ενίοτε του φροντιστή κατά την ηρεμία, κατά τη σίτιση και μετά από αυτή. Ίσως δεν είναι πάντοτε εφικτή η διενέργεια αξιολογήσεων και δοκιμασιών. Τα μέλη της οικογένειας και οι φροντιστές ίσως να μην γνωρίζουν πάντοτε ή να μην επιθυμούν να μοιραστούν όλες τις πληροφορίες σχετικά με τη δυσκολία σίτισης ή κατάποσης του παιδιού. Ακόμη, ορισμένα παιδιά μπορεί να θέλουν να κρύψουν τη διαταραχή τους επειδή τα ντρέπονται ή φοβούνται μία θεραπεία που δεν κατανοούν (Murry, et al., 2020).

Παρακάτω παρατίθενται θεραπευτικές παρεμβάσεις για την δυσφαγία σε βρέφη και παιδιά.

ΜΗ ΠΑΡΕΜΒΑΤΙΚΕΣ ΘΕΡΑΠΕΙΕΣ

Στοματοκινητικές παρεμβάσεις

Επειδή η αποτελεσματική σίτιση του βρέφους περιλαμβάνει τη δύναμη και τη διατήρηση της απομύζησης κατά τη διάρκεια του γεύματος, η σημασία της στοματοκινητικής δύναμης και του συντονισμού έχουν κεντρική σημασία κατά τη σίτιση του βρέφους. Χωρίς τον συντονισμό της ακολουθίας απομύζησης-κατάποσης-αναπνοής, θα επέλθουν εισρόφηση, υποθρεψία και αποτυχία ανάπτυξης. Επομένως, η έμφαση στη στοματοκινητική δύναμη και στον συντονισμό αρχίζει να δίνεται στη μονάδα φροντίδας των νεογνών ή εντατικής θεραπείας μετά τη γέννηση.

Οι στοματοκινητικές παρεμβάσεις περιλαμβάνουν τεχνικές για τη δημιουργία εγρήγορης και επίγνωσης της ανάγκης για κατάποση. Οι τεχνικές αυτές αποτελούνται από διάφορους τύπους βουρτσίσματος των χειλέων, της γλώσσας ή της υπερώας, από την τοποθέτηση πάγου σε διάφορες δομές του στόματος, από μάλαξη με πίεση, από διέγερση των μυοστατικών αντανακλαστικών με επίκρουση με ένα οξύαιχμο αντικείμενο και από διέγερση με μία συσκευή δόνησης (Murry, et al., 2020).

Μη θρεπτική απομύζηση

Η μη θρεπτική απομύζηση, όπως υποδηλώνει ο όρος, περιλαμβάνει την απομύζηση μίας πιπίλας, του αντίχειρα και ενίοτε του μαστού της μητέρας από το βρέφος, ενώ δεν σιτίζεται. Οι στόχοι της είναι να βελτιώσει τη δύναμη και τον συντονισμό της απομύζησης στο βρέφος που σιτίζεται με καθετήρα ή σωλήνα σίτισης και να το ηρεμήσει. Η απομύζηση κατά τη διάρκεια της σίτισης με καθετήρα θεωρείται ότι υποβοηθά την ανάπτυξη του αντανακλαστικού απομύζησης, διεγείρει τη συμπεριφορά απομύζησης στα παιδιά που είναι ληθαργικά κατά τη σίτιση και βελτιώνει την πέψη. Άλλοι έχουν διαπιστώσει ότι η μη θρεπτική απομύζηση ηρεμεί τα βρέφη που είναι υπερδραστήρια κατά τις ώρες σίτισης με καθετήρα. Η μη θρεπτική απομύζηση φαίνεται να βελτιώνει την πέψη της εντερικής σίτισης, είναι δυνατό να μειώσει τη διάρκεια της νοσηλείας και μπορεί να συμβάλει στην ωρίμανση του μοτίβου απομύζησης.

Μη στοματική σίτιση

Η μη στοματική σίτιση εφαρμόζεται σε πρόωρα νεογνά που είναι πολύ αδύναμα να πραγματοποιήσουν απομύζηση, στα νεογνά που γεννιούνται πρόωρα, ανώριμα ή παρουσιάζουν νευρολογικές διαταραχές, σύνδρομο, αναπνευστικές δυσκολίες και καρδιακές παθήσεις, καθώς και στα παιδιά εκείνα με δομικές διαταραχές όπως είναι η υπερωισχιστία. Η έξοδος από τη μονάδα εντατικής νοσηλείας νεογνών (MENN) σχετίζεται συχνά με συνεχιζόμενες δυσκολίες σίτισης, με αποτέλεσμα το αυξημένο οικονομικό κόστος και την αδυναμία του φροντιστή να εμπλακεί στην καθημερινή φροντίδα του βρέφους.

Τα βρέφη που χρειάζονται μη στοματική σίτιση είναι απαραίτητο να σιτίζονται μέσω ρινογαστρικού ή στοματογαστρικού σωλήνα. Σε περιπτώσεις όπου δεν υπάρχουν δομικά προβλήματα στη στοματική ή στοματορρινική κοιλότητα, η σίτιση πραγματοποιείται κυρίως μέσω ρινογαστρικού σωλήνα.

Η προτίμηση του γιατρού ή η πρακτική του νοσοκομείου φαίνεται ότι αποτελεί την κύρια βάση για την επιλογή της οδού σίτισης. Επί του παρόντος, πολλά παιδιά που γεννιούνται χωρίς την ικανότητα να τραφούν μέσω της στοματικής οδού θα επιβιώσουν και η ανάγκη διαχείρισης της μετάβασης από τη μη στοματική στη στοματική σίτιση αποτελεί μείζον ζήτημα για τους νοσηλευτές και τους υπόλοιπους φροντιστές.

Η στοματική σίτιση κατά τη νεογνική περίοδο απαιτεί τον ακριβή συντονισμό μεταξύ της απομύζησης, της κατάποσης και της αναπνοής. Τα πρόωρα νεογνά και τα νεογνά με διάφορες συγγενείς ανωμαλίες συχνά παρουσιάζουν δυσχέρεια στην εγκατάσταση αυτής της σημαντικής συντονισμένης σχέσης. Η στοματική και η απτική κιναισθητική διέγερση χρησιμοποιούνται συχνά προκειμένου να βοηθήσουν το πρόωρο νεογνό ή το νεογνό με διαταραχή να βελτιώσει το μοτίβο απομύζησης-κατάποσης-αναπνοής. Η ήπια μάλαξη των στοματικών δομών, των ούλων και της γλώσσας παράλληλα με τη μη στοματική σίτιση χρησιμοποιείται συχνά και έχει αποδειχθεί ιδιαίτερα χρήσιμη σε πολλά παιδιά, ιδιαίτερα στα πρόωρα. Η απτική διέγερση της κεφαλής, του τραχήλου και των άνω άκρων μπορεί να βελτιώσει ακόμη περισσότερο την ικανότητα μετάβασης στη στοματική σίτιση (Murry, et al., 2020).

Τροφές και βρεφικές φόρμουλες

Οι τύποι των τροφών και των υγρών που καταπίνει το βρέφος μπορούν επίσης να βελτιώσουν τη θρεπτική πτυχή της σίτισης και της κατάποσης. Η σίτιση των πρόωρων νεογνών με μητρικό γάλα έχει το πλεονεκτήματα της επιτάχυνσης της ωρίμανσης του γαστρεντερικού, της μείωσης της διάρκειας νοσηλείας και πιθανώς της μείωσης της ανάπτυξης μεταγενέστερων μεταβολικών συνδρόμων που έχουν συσχετιστεί με την κατανάλωση βρεφικής φόρμουλας.

Πλέον διατίθενται κατάλληλα τροποποιημένα σκεύη και κούπες από διάφορες πηγές. Πολλά βρέφη και παιδιά μπορούν να προσαρμοστούν σε μία κοινή θηλή, ωστόσο τα πρόωρα παιδιά χρειάζονται μια θηλή που να αντιστοιχεί στο μέγεθος της στοματικής κοιλότητας και να παρέχει καλύτερη σφράγιση για την πρόληψη της διαρροής από τις πλευρές του στόματος σε περίπτωση που το παιδί έχει πτωχό μυϊκό τόνο. Τα μπουκάλια σίτισης διατίθενται σε διάφορα σχήματα και σκληρότητες. Ένα σκληρό πλαστικό μπουκάλι ίσως επαρκεί για τα περισσότερα παιδιά και οι γονείς μπορούν να το συγκρατούν καλύτερα. Ωστόσο, ένα μαλακό μπουκάλι προσφέρει στον φροντιστή την ευκαιρία να το πιέσει, ώστε να διατηρεί τη συνέχεια της σίτισης (Murry, et al., 2020).

ΠΑΤΡΕΜΒΑΤΙΚΕΣ ΘΕΡΑΠΕΙΕΣ

Στόχος της χειρουργικής είναι να αποκαταστήσει ή να βελτιώσει τον βαλβιδικό μηχανισμό των διάφορων σφιγκτήρων του ανώτερου αναπνευστικού γαστρεντερικού (π.χ. γλωττιδική ή υπερωική σύγκλειση), να διευκολύνει τον καθαρισμό του αεραγωγού (π.χ. τραχειοστομία), να διευκολύνει τη ροή με τη διεύρυνση του αυλού ή να παρέχει εντερική σίτιση με την παράκαμψη της κατάποσης (π.χ. τοποθέτηση σωλήνα γαστροστομίας). Συνοψίζοντας, το χειρουργείο είναι απαραίτητο σε ασθενείς με νοσήματα ή νευρολογικές παθήσεις που καθιστούν τη διάβαση των στερεών και των υγρών τροφών μη ασφαλή για την κατάποση. Το χειρουργείο μπορεί να βοηθήσει στην αποκατάσταση των ασθενών με διαταραχές κατάποσης βελτιώνοντας τους σφιγκτηρικούς μηχανισμούς του ρινοφαρυγγικού του γλωττιδικού ή του ανώτερου

οισοφαγικού σφιγκτήρα (ΑΟΣ). Αυτό επιτυγχάνεται είτε με την ελάττωση της απόφραξης (ενδοαυλική ή εξοαυλική) είτε με την ανακούφιση των συμπτωμάτων του ασθενούς, προσφέροντάς του το μέσο για τον καθαρισμό των αναπνευστικών εκκρίσεων, παρακάμπτοντας την ανώτερη αναπνευστική-γαστρεντερική οδό για την παροχή εντερικής διατροφής, ενυδάτωσης και χορήγησης φαρμάκων. Οι ασθενείς όπου η συντηρητική αντιμετώπιση (δηλ. τροποποίηση δίαιτας, άμεσοι χειρισμοί θεραπείας κατάποσης) απέτυχε να καταστήσει ασφαλή την κατάποσή τους, θα μπορούσαν να ωφεληθούν από το χειρουργείο που στόχο έχει να υποκατασταστήσει τα νευρομυϊκά ελλείμματα με τη βελτιστοποίηση της εναπομείνουσας λειτουργικότητας. Οι παρούσες χειρουργικές επιλογές ωστόσο, δεν αποκαθιστούν τη χαμένη λειτουργία παρά το γεγονός ότι υπάρχουν ενθαρρυντικά αποτελέσματα με τους ηλεκτρικούς διεγέρτες. Συνεπώς, το χειρουργείο χρησιμοποιείται στις περισσότερες περιπτώσεις σε συνδυασμό με άλλες μορφές αποκατάστασης της κατάποσης. Η πολυπαραγοντική αντιμετώπιση επιτυγχάνει συχνά την επιστροφή στη στοματική πρόσληψη. Επιπλέον, οι εντερικοί σωλήνες, όπως η γαστροστομία, η νηστιδοστομία ή η γαστρονηστιδοστομία, συστήνονται συχνά για τη διατήρηση της ενυδάτωσης και της σίτισης για τους ασθενείς που αδυνατούν να καταπιούν από το στόμα (Murry, et al., 2020).

ΧΕΙΡΟΥΡΓΙΚΕΣ ΕΠΕΜΒΑΣΕΙΣ ΑΠΟΚΑΤΑΣΤΑΣΗΣ

Τοποθέτηση της φωνητικής χορδής σε μέση θέση

Η τοποθέτηση της φωνητικής πτυχής σε μέση θέση βελτιώνει τη σύγκλειση της γλωττίδας συνεπώς την αποτελεσματικότητα και την ασφάλεια της κατάποσης. Στοιχείει στην κάλυψη του γλωττιδικού χάσματος κατά την προσαγωγή των φωνητικών πτυχών, παρέχοντας μια ασφαλή σύγκλειση στις φωνητικές χορδές ώστε να διαχωρίζεται αποτελεσματικά ο κατώτερος αεραγωγός από την πεπτική οδό κατά τη διάρκεια της διάβασης του βλωμού. Κατ' αυτόν τον τρόπο μειώνεται η πιθανότητα εισρόφησης κατά τη διάρκεια γεύματος και βελτιώνεται η φώνηση. Η τοποθέτηση των φωνητικών πτυχών σε μέση θέση επιτυγχάνεται με ενδοσκοπική, διαστοματική ή διαδερμική έγχυση ή με ανοικτό διατραχηλικό χειρουργείο του λαρυγγικού σκελετού. Συστήνονται διάφορα υλικά για την έγχυση των φωνητικών πτυχών (ΕΦΠ), όπως πάστα ζελατίνης, γέλη υαλουρονικού οξέος, γέλη υδροξυαπατίτη, ακυτταρική πάστα πολύ-τετραφθοριο-αιθυλενίου, αυτόλογο λίπος ή περιτονία και γλυκοζαμινογλυκανες ή πολυσακχαρίτες.

Έγχυση φωνητικής χορδής

Η πλάγια έγχυση της φωνητικής χορδής (ΕΦΠ) μπορεί να φέρει τη φωνητική χορδή που πάσχει από ατροφία, πάρεση ή ακινησία στη μέση θέση. Μπορεί το αποτέλεσμα να είναι μόνιμο, αλλά συχνά χρησιμοποιείται όταν αναμένεται βελτίωση ή επαναφορά της λειτουργικότητας. Η ΕΦΠ έχει τη μεγαλύτερη αποτελεσματικότητα όταν ο αρυταινοειδής χόνδρος δεν είναι πρόσθια υπεξαρθρωμένος (δηλ. όταν δεν υπάρχει ασυμμετρία στο κάθετο επίπεδο μεταξύ των φωνητικών πτυχών) και όταν η παράλυτη φωνητική πτυχή βρίσκεται σε παράμεση θέση. Η ΕΦΠ μπορεί να μην είναι τόσο αποτελεσματική όταν η παράλυτη φωνητική πτυχή βρίσκεται σε εξαιρετικά πλάγια θέση (δηλ. πτωματική θέση), γιατί ένα οπίσθιο χάσμα μπορεί να παραμένει, ακόμη και αν η σύγκλειση της πρόσθιας γλωττίδας φαίνεται επαρκής. Ομοίως, η ΕΦΠ δεν θα καλύψει πλήρως ένα χάσμα όταν οι φωνητικές χορδές βρίσκονται σε διαφορετικό ύψος

στο στεφανιαίο επίπεδο. Αντενδείξεις για ΕΦΠ αποτελούν οι διαταραχές πήξης ή η λήψη αντιπηκτικής θεραπείας, η στένωση του αεραγωγού ή η απουσία ενδείξεων ότι η παράλυτη φωνητική πτυχή συμβάλλει στη δυσφαγία (Murry, et al., 2020).

Χειρουργικές επεμβάσεις του λαρυγγικού σκελετού

Η χειρουργική του λαρυγγικού σκελετού αποτελεί τη θεραπεία εκλογής για την αντιμετώπιση της εισρόφησης λόγω μόνιμης ή μακροχρόνιας γλωττιδικής ανεπάρκειας.

Λαρυγγοπλαστική τοποθέτηση της φωνητικής χορδής σε μέση θέση

Η λαρυγγοπλαστική μπορεί να προσαρμοστεί στις ανάγκες του ασθενούς και στην ανατομία του. Είναι αναστρέψιμη και δεν επηρεάζει τη νευρομυϊκή ανάρρωση. Βελτιώνει την επάρκεια του γλωττιδικού σφικτήρα και κατά συνέπεια αυξάνει την ασφάλεια της κατάποσης και την αποτελεσματικότητα του βήχα ως προστατευτικού μηχανισμού.

Προσαγωγή του αρυταινοειδούς και τοποθέτηση του αρυταινοειδούς στη μέση θέση

Είναι τεχνική που στοχεύει ειδικά στη σύγκλειση του οπίσθιου γλωττιδικού χάσματος σε ασθενείς με μονόπλευρη απαγωγική παράλυση της φωνητικής χορδής. Η επέμβαση προσαγωγής του αρυταινοειδούς εφαρμόζει έλξη στη μυϊκή απόφυση του αρυταινοειδούς, μιμούμενη τη δράση του πλάγιου κρικοαρυταινοειδούς μυός. Συνεπώς, ο αρυταινοειδής στρέφεται προς τα έσω, κατά τον λοξό άξονα, επανατοποθετώντας τη φωνητική απόφυση προς τα έσω και ουραία, προσάγοντας τη φωνητική χορδή (Murry, et al., 2020).

Υποφαρυγγική φαρυγγοπλαστική

Η υποφαρυγγική φαρυγγοπλαστική περιλαμβάνει την αναδίπλωση ή την αφαίρεση του πλεονάζοντος βλεννογόνου του απιοειδούς κόλπου που συμβαίνει συχνά στην παράλυση του υποφάρυγγα. Κατ'αυτόν τον τρόπο περιορίζεται το «φούσκωμα» του παράλυτου υποφάρυγγα και η σιαλόσταση που παρατηρείται στο τροποποιημένο βαριούχο γεύμα και την ενδοσκοπική εξέταση κατάποσης με το εύκαμπτο λαρυγγοσκόπιο.

Λαρυγγοϋοειδής ανάρτηση

Κατά τη διάρκεια της φυσιολογικής κατάποσης υπάρχουν σημαντικές ενδείξεις ότι το άνοιγμα της εισόδου του οισοφάγου οφείλεται κυρίως στην προσθια-άνω κίνηση του λάρυγγα παρά στη χαλάρωση ή το παθητικό άνοιγμα του ΑΟΣ. Ο ΑΟΣ προσφύεται στον θυρεοειδή και στον κρικοειδή χόνδρο και η πρόσθια και άνω μετατόπιση του λάρυγγα κατά την κατάποση ανοίγει την είσοδο του οισοφάγου. Επιπλέον, αυτή η κίνηση μετατοπίζει τον λάρυγγα κάτω από τη ρίζα της γλώσσας και τον προστατεύει από τη διείσδυση του βλωμού και κατεβάζει την επιγλωττίδα πάνω από την είσοδο του λάρυγγα προσφέροντας επιπρόσθετη προστασία. Η λαρυγγοϋοειδική ανάρτηση φέρνει τον λάρυγγα σε μια θέση που είναι παρόμοια με τη θέση του κατά τη διάρκεια της

καταποτικής κίνησης, έτσι ώστε να προστατεύεται ο αεραγωγός και να μειώνεται η αντίσταση στη ροή εξαιτίας της παθητικής επέκτασης του φαρυγγο-οισοφαγικού αυλού. Συνεπώς, ο ιδανικός υποψήφιος ασθενής γι' αυτού του τύπου την επέμβαση είναι αυτός που εισροφά λόγω μειωμένης λαρυγγικής ανύψωσης, ελλιπούς δραστηριότητας φαρυγγικού σφιγκτήρα και ανεπαρκούς ανοίγματος του ΑΟΣ. Η λαρυγγική ανάρτηση, ωστόσο, δε θα βελτιώσει την προώθηση του βλωμού.

Κρικοφαρυγγική μυοτομή

Η κρικοφαρυγγική μυοτομή ενδείκνυται σε ασθενείς με ατελή χαλάρωση του ΑΟΣ ή σε αυτούς με ανώμαλες μυϊκές συσπάσεις κατά τη διάρκεια της φάσης χαλάρωσης. Τα κλινικά σενάρια με αυτού του τύπου τη διαταραχή είναι ασθενείς με λαρυγγική παράλυση εξαιτίας βλάβης του κεντρικού νευρικού συστήματος (ΚΝΣ) ή του εγγύς πνευμονογαστρικού νεύρου, όπου συνυπάρχει κινητικό ή αισθητικό έλλειμμα στον φάρυγγα, ή σε ασθενείς με εκκόλπωμα Zenker. Είναι μία επέμβαση που χρησιμοποιείται συχνά σε συνδυασμό με την τοποθέτηση της φωνητικής πτυχής σε μέση θέση σε ασθενείς με ελλείμμα από το ΚΝΣ ή υψηλό έλλειμμα του πνευμονογαστρικού.

Χειρουργείο για τη βελοφαρυγγική ανεπάρκεια

Η επίκτητη βελοφαρυγγική ανεπάρκεια (ΒΦΑ) μπορεί να προκληθεί μετά από μερική ή ολική απώλεια της μαλακής υπερώας ή της νευρομυϊκής λειτουργίας της. Η ΒΦΑ εκδηλώνεται κατά τη διάρκεια της κατάποσης ως ανάρροια των τροφών (κυρίως των υγρών) στο ρινοφάρυγγα ή ακόμη και από τη ρινική κοιλότητα και δυσκολία στην κατάποση εξαιτίας της απώλειας της ενδοαυλικής πίεσης. Οι χειρουργικές τεχνικές για τη διόρθωση της ΒΦΑ περιλαμβάνουν την φαρυγγοπλαστική με ένεση, την υπερωιοπηξία (φαρυγγικός κρημνός) και τους φαρυγγικούς κρημνούς.

Φαρυγγο-οισοφαγικές διαστολές

Η φαρυγγο-οισοφαγικές διαστολές περιλαμβάνουν τη χρήση κηρίων αυξανόμενης διαμέτρου, τα οποία τοποθετούνται διαδοχικά με σκοπό τη διαστολή ενός στενωτικού τμήματος ή την τοποθέτηση καθετήρων με μπαλόνι, οι οποίοι τοποθετούνται και στη συνέχεια φουσκώνονται μέχρι την επιθυμητή διάμετρο, διαστέλλοντας τον αυλό με αυτόν τον τρόπο.

Χειρουργείο για σιελόρροια

Οι ασθενείς που εμφανίζουν συνεχή και αθρόα σιελόρροια ή εισρόφηση των στοματοφαρυγγικών εκκρίσεων είναι υποψήφιοι για φαρμακευτική ή χειρουργική θεραπεία για τη σιελόρροια. Αυτή περιλαμβάνει τη χρήση αντιχολινεργικών φαρμάκων, επεμβάσεις απονεύρωσης και επανατοποθέτηση των πόρων των σιαλογόνων αδένων ή εξαίρεση των μείζονων σιαλογόνων αδένων.

Χειρουργική σύγκλειση του λάρυγγα

Οι ασθενείς που εξακολουθούν να εισροφούν ανεξάρτητα από τη χρήση συντηρητικών μέσων και χειρουργικών επεμβάσεων μπορεί να χρειάζονται χειρουργική σύγκλειση του λάρυγγα. Σε ασθενείς με εμμένουσα εισρόφηση, ο χειρουργικός διαχωρισμός του αεραγωγού από τη γαστρεντερική οδό παρέχει ανακούφιση, σταματώντας την εισρόφηση και σε κάποιες περιπτώσεις επιτρέποντας τη σίτιση από το στόμα. Οι ασθενείς που απαιτούν λαρυγγοφαρυγγικό διαχωρισμό είναι συνήθως αυτοί που πάσχουν από νευρολογικές παθήσεις όπως αγγειακά εγκεφαλικά επεισόδια (ΑΕΕ) και πλάγια αμυατροφική σκλήρυνση. Η ολική λαρυγγεκτομή είναι η οριστική επέμβαση για εμμένουσα εισρόφηση. Ωστόσο, είναι μη αναστρέψιμη και περιλαμβάνει την αφαίρεση του λάρυγγα εντελώς με μόνιμο διαχωρισμό της ανώτερης αναπνευστικής γαστρεντερικής οδού από το αναπνευστικό σύστημα. Κατ' αυτόν τον τρόπο εξαιρείται η πιθανότητα εισρόφησης.

ΠΑΡΗΓΟΡΙΚΕΣ ΧΕΙΡΟΥΡΓΙΚΕΣ ΕΠΕΜΒΑΣΕΙΣ

Γαστροστομία

Η διαδερμική ενδοσκοπική γαστροστομία ή η ανοικτή γαστροστομία παρέχει μία μόνιμη ή προσωρινή οδό για τη σίτιση, την ενυδάτωση και την χορήγηση των φαρμάκων. Η γαστροστομία θα πρέπει συστήνεται, ωστόσο, σε ασθενείς όπου όλες οι άλλες εναλλακτικές λύσεις ήταν ανεπιτυχείς ή σε αυτούς με σοβαρά διατροφικά ελλείμματα, που δεν μπορούν να καλύψουν τις ανάγκες σε θερμίδες πρωτεΐνες, υγρά και τη λήψη φαρμάκων. Παρόλα αυτά θα πρέπει να σημειωθεί ότι η γαστροστομία δεν προστατεύει από την εισρόφηση.

Τραχειοτομή

Η τραχειοτομή περιλαμβάνει την τοποθέτηση ενός σωλήνα στην τραχεία διαμέσω μιας διατραχηλικής τομής ή διαδερμικής τεχνικής. Η πιο κοινή ένδειξη για την επέμβαση είναι η ανάγκη για παρατεταμένο μηχανικό αερισμό. Η τραχειοτομή δεν ενισχύει την ικανότητα κατάποσης και αντίθετα μπορεί να καταλήξει σε χειρότερη καταποτική δυσλειτουργία και εισρόφηση.

ΧΕΙΡΟΥΡΓΙΚΗ – ΣΥΜΠΕΡΑΣΜΑΤΑ

Οι χειρουργικές επεμβάσεις χρησιμοποιούνται περισσότερο ως συμπληρωματικοί τρόποι θεραπείας αποκατάστασης και αντιρρόπησης. Επιχειρούν να βελτιώσουν την κατάποση αναβαθμίζοντας τη λειτουργία των διάφορων βαλβιδικών μηχανισμών. Σε ασθενείς με σοβαρές διαταραχές κατάποσης ή και υποσιτισμό παρέχουν μία οδό διατήρησης επαρκούς ενυδάτωσης, θερμιδοπρωτεϊνικής πρόσληψης και επίσης παρέχουν το μέσο για τραχειοπνευμονικό καθαρισμό (Murry, et al., 2020).

ΠΡΟΣΘΕΤΙΚΗ

Στοματική προσθοδοντική και τεχνητές οδοντοστοιχίες

Η παρουσία δοντιών για τη μάσηση της τροφής σε μαλακότερη σύσταση καθορίζει σημαντικά τον τύπο των τροφών που μπορεί να καταπιεί κανείς. Αρκετοί ασθενείς χωρίς φυσιολογική οδοντοφυΐα ή με προσθετική οδοντική συσκευή μπορούν να καταπιούν λίγο παραπάνω από υγρής σύστασης τροφή. Σε αντίθεση, ασθενείς με σωστά τοποθετημένες οδοντικές προθέσεις μπορούν να φάνε με μεγαλύτερη ταχύτητα και να αυξήσουν την ποικιλία της υφής και σκληρότητας των τροφών που μπορούν να καταπιούν με ασφάλεια. Μία στοματική πρόθεση μπορεί να αποτελείται από τεχνητή οδοντοστοιχία μόνο ή να είναι ένας συνδυασμός αναμόρφωσης της οδοντοστοιχίας και της υπερώας.

Προσθετική αποκατάσταση αύξησης της υπερώας

Οι προθέσεις που αυξάνουν την υπερώα αναφέρονται μερικές φορές, ως προθέσεις της άνω γνάθου και είναι συσκευές που βοηθούν τη συμπλήρωση του υπερώιου θόλου. Είναι σε κάποιο βαθμό όμοιες με τις προθέσεις αναμόρφωσης της υπερώας με τη διαφορά ότι γενικά δεν περιλαμβάνουν τμήμα της οδοντοστοιχίας. Βοηθούν στην ενίσχυση της διάβασης του βλωμού στην οπίσθια στοματική κοιλότητα και αυξάνουν την πίεση επαφής της γλώσσας με την υπερώα για την προώθηση του βλωμού στον στοματοφάρυγγα.

Προσθετική αποκατάσταση μαλθακής υπερώας

Το στοματικό προπαρασκευαστικό στάδιο και η στοματική φάση της κατάποσης αναμένεται να βελτιωθεί μετά από κατάλληλη εφαρμογή προθέσεων σκληράς ή μαλθακής υπερώας. Η βελτίωση συνίσταται στη διαμόρφωση της στοματικής κοιλότητας έτσι ώστε να διατηρήσει τον μέγιστο έλεγχο του βλωμού στη στοματική κοιλότητα χωρίς διαφυγή, τη σωστή μάσηση του βλωμού, την κατεύθυνση του βλωμού στην οπίσθια στοματική κοιλότητα, την επιβράδυνση της διάβασης των υγρών και την αύξηση της δύναμης της προώθησης.

Προσθετική αποκατάσταση γλώσσας

Η γλώσσα αποτελεί το βασικό μέσο μεταφοράς της τροφής και των υγρών στο στοματοφάρυγγα. Όταν αφαιρείται η γλώσσα χειρουργικά, είτε μερικώς είτε πλήρως, ο ασθενής βασίζεται σε τροποποίηση της διαίτας (διάφορες συστάσεις υγρών), τροποποίηση της στάσης στο κεφάλι στραμμένο προς τα πίσω), ή πιο συχνά στην εντερική διατροφή με σωλήνα έτσι ώστε να εισέρχεται η τροφή στο στομάχι. Η μερική ή ολική εξαίρεση της γλώσσας (γλωσσεκτομή) καταλήγει σε σημαντικές διαταραχές της κατάποσης και της ομιλίας μακροχρόνια. Η ολική γλωσσεκτομή καταλήγει σε ένα μεγάλο στοματικό κενό όπου σιελόσταση και στάση των υγρών μπορεί να συμβεί και τελικά να καταλήξει σε μετακαταποτική (δηλ. μεταγευματική) εισρόφηση. Ωστόσο, τα προβλήματα συχνά παραμένουν ακόμη και μετά από την προσθετική διαχείριση. Μια σωστά προσαρμοσμένη γλωσσική πρόθεση μειώνει το μέγεθος της στοματικής κοιλότητας, μειώνοντας έτσι την πιθανότητα συγκράτησης εκκρίσεων που μπορεί να εισροφηθούν αργότερα.

ΠΡΟΣΘΕΤΙΚΗ – ΣΥΜΠΕΡΑΣΜΑΤΑ

Οι στόχοι της προσθετικής διαχείρισης είναι να βελτιώσουν και την ομιλία και τη λειτουργία της κατάποσης, να αποκαταστήσουν την αισθητική των περιοχών της κεφαλής και του τραχήλου, να παρέχουν άνεση στην αναπνοή, την κατάποση και την ομιλία και να βελτιώσουν την ποιότητα της ζωής (Murry, et al., 2020).

Η δυσφαγία στο βρέφος δεν είναι απλά ένα ζήτημα πρόληψης της εισρόφησης. Αντίθετα, απαιτεί ένα πρόγραμμα που θα διασφαλίζει ότι το βρέφος προσλαμβάνει επαρκή θρέψη προκειμένου να αναπτυχθεί και να ξεπεράσει τις προκλήσεις της σίτισης ανεξάρτητα από την παρουσία προωρότητας ή σωματικών και νευρολογικών διαταραχών. Τα προγράμματα για τη διέγερση του στοματοκινητικού ελέγχου των μυών που απαιτούνται για την επίτευξη της ασφαλούς αυτόνομης σίτισης θα πρέπει να ξεκινούν όσο το δυνατό νωρίτερα. Πάνω από τα όλα, η ασφάλεια της κατάποσης είναι ο στόχος της θεραπείας ενός παιδιού ή βρέφους με διαταραχή της κατάποσης ή της σίτισης. Η επιθετική αντιμετώπιση του παιδιού τελικά θα του επιτρέψει να επιτύχει και να διατηρήσει μία ασφαλή συμπεριφορά στοματικής σίτισης που να παρέχει επαρκή θρέψη, - για τη μεγιστοποίηση της σωματικής ανάπτυξης.

2.9.3: Ρόλος διεπιστημονικής ομάδας

Η διαχείριση των προβλημάτων σίτισης και κατάποσης, είναι μια πολύπλοκη και ιδιαίτερα «επισφαλής» διαδικασία, η οποία απαιτεί την επιτυχή συνεργασία της εξειδικευμένης διεπιστημονικής ομάδας. Στη βιβλιογραφία η διεπιστημονική ομάδα θεωρείται ως μια επιστημονικά σχεδιασμένη, ισότιμη, και διασυνδεδετική ομάδα, τα μέλη της οποίας συνεργάζονται για την επίτευξή ενός κοινού στόχου, έχουν κοινή διαδικασία λήψης αποφάσεων και με τις γνώσεις τους και την εμπειρογνωμοσύνη τους συμβάλλουν στην επίλυση σύνθετων προβλημάτων για την ικανοποίηση των αναγκών και των προσδοκιών του ασθενή. Τα μέλη που διέπουν την διεπιστημονική ομάδα της παιδικής δυσφαγίας είναι ο εργοθεραπευτής, ο ωτορινολαρυγγολόγος, ο νευρολόγος, ο γαστρεντερολόγος, ο ακτινολόγος, ο αναπτυξιολόγος παιδίατρος, ο λογοθεραπευτής, ο φυσικοθεραπευτής αναπνευστικού, ο ψυχίατρος/ ψυχολόγος, οι νοσηλεύτες, ο οδοντίατρος και ο διαιτολόγος. Οι κλινικοί θα πρέπει να λαμβάνουν ενημερωμένες αποφάσεις με βάση την παρατήρηση το ιστορικό, τις αξιολογήσεις και την κλινική εμπειρογνωσία. Καμία δοκιμασία ή αξιολόγηση δεν είναι ιδανική για κάθε πάθηση. Η παιδιατρική ομάδα της κατάποσης παρέχει στο παιδί το μέγιστο θεραπευτικό όφελος (Murry, et al., 2020).

ΚΕΦΑΛΑΙΟ 3: Ανιχνευτικά εργαλεία και PEDI-EAT-10

3.1:Τυποποιημένα εργαλεία ανίχνευσης δυσκολιών σίτισης: Επισκόπηση

Η παιδιατρική δυσφαγία ορίζεται ως μια διαταραχή της αλληλουχίας της κατάποσης, η οποία οδηγεί σε δυσκολίες που επηρεάζουν την ασφάλεια, την αποτελεσματικότητα ή την επάρκεια της θρεπτικής πρόσληψης στα παιδιά (Lawlor CM. et al., 2020 Goday PS et al., 2019). Επιπλέον, μπορεί να οδηγήσει σε αποτυχία ανάπτυξης (failure to thrive) και σε αναπνευστικές δυσκολίες, σχετιζόμενες με πνευμονική εισρόφηση στον παιδιατρικό πληθυσμό (Moroco AE et al., 2022).

Η δυσφαγία κατατάσσεται ανάλογα με τα στάδια της κατάποσης που επηρεάζονται (Moroco AE et al., 2022 · Duffy KL., 2018). Συγκεκριμένα, τα στάδια της κατάποσης περιλαμβάνουν το στοματικό στάδιο (το οποίο υποδιαιρείται στο στοματικό προπαρασκευαστικό και στοματικό προωθητικό), το φαρυγγικό στάδιο και το οισοφαγικό στάδιο της κατάποσης (Duffy KL., 2018). Δυσκολίες στο στοματικό στάδιο (στοματική δυσφαγία) μπορεί να περιλαμβάνουν ανώριμα ή απόντα στοματικά αντανακλαστικά, ασυντόνιστη μάζηση, ανεπαρκές κλείσιμο των χειλιών, ανεπαρκείς κινήσεις της γλώσσας και, κατά συνέπεια, κακή διαχείριση του βλωμού της τροφής (Lawlor CM et al., 2018 · Chilukuri P. et al., 2018). Η δυσφαγία στο φαρυγγικό στάδιο μπορεί να εκδηλωθεί με λαρυγγική διείσδυση (όταν ο βλωμός εισέρχεται στον προθάλαμο του λάρυγγα), πνιγμό (όταν η τροφή φράζει τον αεραγωγό), φαρυγγική παλινδρόμηση, ρινοφαρυγγική παλινδρόμηση και εισρόφηση (όταν ο βλωμός εισέρχεται στην αεροφόρο οδό κάτω από τις φωνητικές χορδές) (Duffy KL., 2018 · Nakato R. et al., 2020). Η εισρόφηση, η οποία παρατηρείται στο δεύτερο στάδιο της κατάποσης, θεωρείται το πιο σοβαρό σύμπτωμα της παιδιατρικής δυσφαγίας και εμφανίζεται συχνά όταν αποτυγχάνουν τα διαθέσιμα αντανακλαστικά του γλωττιδικού μηχανισμού, γεγονός που θέτει σε κίνδυνο την ακεραιότητα του αναπνευστικού συστήματος.

Η διάγνωση των προαναφερθέντων συμπτωμάτων της παιδιατρικής δυσφαγίας απαιτεί κλινική και εργαλειακή αξιολόγηση από λογοθεραπευτή με εξειδίκευση στην παιδιατρική δυσφαγία, σε συνεργασία με τους γονείς ή/και τους φροντιστές του παιδιού (Miller CK. Et al., 2020). Η διαδικασία αξιολόγησης ξεκινά με κλινική εκτίμηση, και ακολουθεί η επιλογή και εφαρμογή κατάλληλης εργαλειακής αξιολόγησης (Arvedson JC et al., 2017). Οι δύο συχνότερα χρησιμοποιούμενες εργαλειακές αξιολογήσεις διεθνώς στον παιδιατρικό πληθυσμό με δυσφαγία είναι η Ακτινοσκοπική Μελέτη Κατάποσης με Βιντεοσκόπηση (VFSS) (Gosa M. et al., 2017 · Tomita S. et al., 2018) και η Ενδοσκοπική Εκτίμηση Κατάποσης με Οπτική Ίνα (FEES) (Miller CK. Et al., 2020)

Για την κατάλληλη επιλογή μεταξύ των παραπάνω εργαλειακών μεθόδων αξιολόγησης, είναι απαραίτητο να συλλεχθεί το ιατρικό και αναπτυξιακό ιστορικό του παιδιού, να συμπληρωθούν κλινικά ερωτηματολόγια από τους γονείς ή/και φροντιστές και να διενεργηθεί κλινική αξιολόγηση κατάποσης στο κρεβάτι (bedside) από τον λογοθεραπευτή.

Τα προβλήματα σίτισης στην πρώιμη παιδική ηλικία είναι κοινά και προκαλούν σημαντική ανησυχία τόσο στους γονείς όσο και στους παιδιάτρους παγκοσμίως. Οι εκτιμήσεις του επιπολασμού των προβλημάτων σίτισης σε παιδιά τυπικής ανάπτυξης

ποικίλλουν ευρέως στη βιβλιογραφία, μεταξύ περίπου 25 και 45% (Carruth B.R. et al., 2004 · Benjasuwanter B. et al., 2013). Αυτό οφείλεται σε διαφορές στις μεθόδους αξιολόγησης και σε ασυνέπειες στους ορισμούς.

Οι διάφοροι όροι που χρησιμοποιούνται για την περιγραφή των προβλημάτων που σχετίζονται με τη σίτιση φαίνεται να χρησιμοποιούνται με διαφορετικό τρόπο. Για παράδειγμα, οι όροι «προβλήματα σίτισης» και «δυσκολίες σίτισης» έχουν προκαλέσει σύγχυση επειδή χρησιμοποιούνται συχνά μαζί στην ίδια μελέτη. Ο Kerzner περιέγραψε τη «δυσκολία σίτισης» ως έναν όρο-ομπρέλα που υποδηλώνει σε γενικές γραμμές την παρουσία διαφόρων μορφών προβλήματος σίτισης (Kerzner B. et al., 2015). Τα «προβλήματα σίτισης» είναι ένας από τους όρους που χρησιμοποιούνται για να περιγράψουν μια ποικιλία προβλημάτων που μπορεί να παρουσιάζονται, μεταξύ άλλων, ως έλλειψη δεξιοτήτων σίτισης που ανταποκρίνονται στην ηλικία, ακατάλληλες διατροφικές συνήθειες, διασπαστική συμπεριφορά κατά τη διάρκεια του γεύματος, οικογενειακές συγκρούσεις λόγω σίτισης και δυσάρεστη ατμόσφαιρα κατά τη διάρκεια των γευμάτων (Kerzner B. et al., 2015). Η αποτελεσματική σίτιση απαιτεί έναν γονέα ή φροντιστή που εμπιστεύεται και βασίζεται στις ενδείξεις του παιδιού σχετικά με το χρόνο, το μέγεθος της μερίδας, τις προτιμήσεις, το ρυθμό και την ικανότητα του να τρώει. Τα προβλήματα με τη σίτιση κατά τη βρεφική ηλικία μπορεί να οδηγήσουν σε σημαντικές αρνητικές συνέπειες στη διατροφή, την σωματική ανάπτυξη και την ανάπτυξη του εγκεφάλου του παιδιού (Naser S.S.A. et al., 2016 · Romano C. et al., 2015).

Σύμφωνα με την Αμερικανική Ένωση Ομιλίας-Γλώσσας-Ακοής (ASHA) (Riquelme LF., 2015), τα κλινικά ερωτηματολόγια διαδραματίζουν σημαντικό ρόλο στον ανιχνευτικό έλεγχο (screening), καθώς παρέχουν μια γρήγορη εκτίμηση της πιθανής παρουσίας δυσφαγίας. Αυτά τα εργαλεία αναδεικνύουν την ανάγκη παραπομπής για αξιολόγηση της κατάποσης, την ασφάλεια της στοματικής σίτισης, καθώς και την ανάγκη παραπομπής του ασθενή για διατροφική υποστήριξη.

Τα τελευταία 20 χρόνια έχουν αναπτυχθεί ολοένα και περισσότερα τυποποιημένα ψυχομετρικά εργαλεία για την αξιολόγηση των προβλημάτων σίτισης των παιδιών.

Ορισμένα κλινικά ανιχνευτικά εργαλεία που χρησιμοποιούνται ευρέως στον παιδιατρικό πληθυσμό με δυσφαγία είναι:

Ανιχνευτικά εργαλεία για παιδιά ηλικίας 6-24 μηνών:

- The Pediatric version of the Eating Assessment Tool-10 (PEDI EAT-10)
- Montreal Children's Hospital Feeding Scale (MCHFS)
- Child Eating Behavior Questionnaire (CEBQ)
- The Feeding Interaction Scale (FIS)

Ανιχνευτικά εργαλεία για παιδιά ηλικίας κάτω των 5 ετών:

- Infant and Child Feeding Questionnaire (ICFQ)
- Child Eating Behavior Questionnaire (CEBQ)
- Montreal Children's Hospital Feeding Scale (MCHFS)
- Children's Eating Behavior Questionnaire for toddlers (CEBQ-T)

Ανιχνευτικά εργαλεία για παιδιά διαφόρων ηλικιών:

- Brief Autism Mealtime Behavior Inventory (BAMBI)
- Behavioral Pediatric Feeding Assessment Scale (BPFAS)
- Identification and Management of Feeding Difficulties (IMFeD)
- Emotional Eating Scale Adapted for Use in Children and Adolescents (EES-C)
- Diabetes Eating Problem Survey-Revised (DEPS-R)
- Screening tool of feeding problems applied to children (STEP-CHILD)
- The Pediatric version of the Eating Assessment Tool (PEDI-EAT)
- Stanford Feeding Questionnaire (SFQ)
- The Pediatric version of the Eating Assessment Tool-10 (PEDI-EAT-10)
- Montreal Children's Hospital-Pediatric Feeding Program (MCH-FS)
- Autism Spectrum Disorder Mealtime Behavior Questionnaire (ASD-MBQ)
- Autism Eating (Aut-Eat) Questionnaire (AEQ)
- My Child Eating Habits (MCEH)
- Food Neophobia Scale for Children (FNSC)
- Feeding handicap index for children (FHI-C)
- Feeding/swallowing impact survey (FS-IS)
- Eating and Drinking Ability Classification System (EDACS)
- Questionnaire used by Wright et al. (2007) for the UK Millennium Study
- Child Food Neophobia Scale (CFNS)
- Children's Eating Behavior Inventory (CEBI)
- Child Eating Behavior Questionnaire (CEBQ)
- Children's Eating Behavior Questionnaire for toddlers (CEBQ-T)
- Mealtime Behavior Questionnaire (MBQ)

3.2: Τι είναι το PEDI-EAT-10:

Το PEDI-EAT-10 (Pediatric Eating Assessment Tool-10), είναι ένα ανιχνευτικό εργαλείο που στοχεύει στον έγκαιρο εντοπισμό συμπτωμάτων δυσφαγίας στον παιδιατρικό πληθυσμό, και ειδικότερα ενδείξεων διείσδυσης και εισρόφησης, κατά την κατάποση.

Η έκδοση του ανιχνευτικού εργαλείου αξιολόγησης της κατάποσης (PEDI-EAT-10), είναι η παιδιατρική έκδοση του ανιχνευτικού εργαλείου αξιολόγησης της κατάποσης (EAT-10) με 10 ερωτήματα, το οποίο σχεδιάστηκε για ενήλικους ασθενείς, και έχει αποδειχθεί χρήσιμο στην ποσοτική εκτίμηση της αρχικής βαρύτητας των συμπτωμάτων δυσφαγίας, καθώς και στην παρακολούθηση της αποτελεσματικότητας της θεραπείας σε ευρύ φάσμα αιτιολογιών δυσφαγίας (Belafsky PC et al., 2008).

Το συγκεκριμένο ανιχνευτικό εργαλείο (EAT-10) προσαρμόστηκε για χρήση σε παιδιά από τους Arslan και συνεργάτες (2017). Ο στόχος του σχεδιασμού του PEDI-EAT-10

ήταν να παράσχει ένα εργαλείο διαλογής δυσφαγίας που αναφέρεται για τον παιδιατρικό πληθυσμό. Στην αρχική μελέτη επικύρωσής του, διαπιστώθηκε επαρκής εγκυρότητα βάσει περιεχομένου και κριτηρίων, καθώς και εξαιρετική εσωτερική συνέπεια και αξιοπιστία test-retest.

Το PEDI-EAT-10 προορίζεται να συμπληρώνεται από φροντιστή που είναι εξοικειωμένος με τις συνήθειες διατροφικές συμπεριφορές του παιδιού, όπου συνήθως πρόκειται για γονέα, αλλά μπορεί να είναι και άλλος βασικός φροντιστής. Λόγω του γεγονότος ότι το εργαλείο βασίζεται σε αναφορές των φροντιστών, το PEDI-EAT-10 αποτυπώνει τη συνήθη λειτουργία της κατάποσης του παιδιού σε καθημερινές συνθήκες, και όχι απλώς μια αξιολόγηση σε συγκεκριμένη χρονική στιγμή (Serel Arslan et al., 2018).

3.3: Τι μετράει και πως βαθμολογείται το ανιχνευτικό εργαλείο PEDI-EAT-10

Το ανιχνευτικό εργαλείο PEDI-EAT-10 αποτελείται από 10 ερωτήματα, τα οποία αναπτύχθηκαν από μια διεπιστημονική ομάδα ειδικών και καλύπτουν 5 βασικούς τομείς, που σχετίζονται με την κατάποση και τη σίτιση του παιδιού (Roberta Onesimo et al., 2023):

1. Ελλείψεις στην πρόσληψη βάρους
2. Επίδραση των προβλημάτων κατάποσης του παιδιού στην ικανότητα της οικογένειας να βγαίνει για φαγητό
3. Παρουσία υπερβολικής προσπάθειας κατά την κατάποση
4. Παρουσία άγχους ή πόνου κατά τη διάρκεια του φαγητού και του ποτού
5. Άρνηση τροφής και επεισόδια πνιγμού ή γαστρικής αντίδρασης (gag) κατά τη σίτιση

Το εργαλείο αυτό μπορεί να ανιχνεύσει τη σοβαρότητα της δυσφαγίας μέσω μιας κλίμακας Likert, με τιμές από 0 έως 4 (Arvedson JC et al., 2017) :

- 0 = καθόλου πρόβλημα
- 1 = ήπιο πρόβλημα
- 2 = μέτριο πρόβλημα
- 3 = σοβαρό πρόβλημα
- 4 = πολύ σοβαρό πρόβλημα

Το συνολικό σκορ κυμαίνεται από 0 έως 40, ενώ σκορ ίσο ή μεγαλύτερο του 4 θεωρείται «μη φυσιολογική» βαθμολογία σύμφωνα με τη δημιουργία κανονιστικών δεδομένων και υποδηλώνει πιθανή παρουσία διαταραχής κατάποσης που απαιτεί περαιτέρω διερεύνηση. Τα κανονιστικά δεδομένα για τη μη φυσιολογική κατάποση προέκυψαν από βαθμολογίες υγιών παιδιών.

3.4: Τι είναι το PEDI-EAT και η σύγκρισή του με το PEDI-EAT-10

Το PEDI – EAT έχει αναπτυχθεί συστηματικά και το περιεχόμενό του έχει επικυρωθεί για τη μέτρηση ενός ευρέος φάσματος συμπεριφορικών και φυσιολογικών συμπτωμάτων διατροφικών προβλημάτων σε μικρά παιδιά ηλικίας 6 μηνών έως 7 ετών που τρώνε τουλάχιστον κάποια στερεά τρόφιμα (DeVellis RF., 2012). Το PEDI – EAT είναι ένα εργαλείο αναφοράς από τους γονείς, αναγνωρίζοντας ότι οι γονείς είναι οι πιο έγκυροι αναφέροντες των καθημερινών συμπτωμάτων του παιδιού τους, αλλά μπορεί να συμπληρωθεί και από κάποιον άλλον κύριο φροντιστή του παιδιού.

Το PEDI – EAT δεν αντικαθιστά την κλινική αξιολόγηση ενός Επαγγελματία Υγείας. Επίσης, δεν αποσκοπεί στο να παρέχει διάγνωση, αλλά αντιθέτως μπορεί να παρέχει στον Επαγγελματία Υγείας μια αντικειμενική αξιολόγηση της σίτισης του παιδιού προκειμένου να διευκολύνει τη διάγνωση και τη λήψη αποφάσεων στην θεραπεία.

Το PEDI – EAT αποτελείται από τέσσερις υποκλίμακες:

1. Φυσιολογικά συμπτώματα (αποτελείται από 27 υποερωτήματα)
2. Προβληματικές συμπεριφορές γευμάτων (αποτελείται από 23 υποερωτήματα)
3. Επιλεκτικότητα/περιορισμένη σίτιση (αποτελείται από 15 υποερωτήματα)
4. Στοματική επεξεργασία (αποτελείται από 13 υποερωτήματα)

Όσον αφορά την βαθμολόγηση η κάθε ερώτηση απαντάται σε κλίμακα 0 -5 (Ποτέ – Πάντα). Οι βαθμολογίες δεν είναι ίδιες σε όλες τις υποκλίμακες (π.χ. στα φυσιολογικά συμπτώματα το ποτέ = 0 και πάντα = 5 , ενώ στην επιλεκτική/ περιορισμένη σίτιση συμβαίνει το αντίθετο, δηλαδή ποτέ = 5 και πάντα = 0). Η συνολική βαθμολογία κάθε υποκλίμακα προκύπτει από το άθροισμα κάθε επιμέρους απαντήσεων και υπάρχει και συνολική βαθμολογία PEDI – EAT (άθροισμα όλων).

Το εργαλείο δίνει τιμές αναφοράς ανά ηλικιακή ομάδα (π.χ. 6–9 μηνών, 9–12 μηνών, 12–15 μηνών, 15-18 μηνών, 18-24 μηνών, 2-2.5 ετών, 2.5-3 ετών, 3-4 ετών, 4-5 ετών, 5-6 ετών και 6–7 ετών). Για κάθε ηλικιακή ομάδα παρέχονται όρια εκατοστημορίων (<90η, 90–95η, >95η) που δείχνουν το επίπεδο ανησυχίας:

- Καμία ανησυχία
- Ανησυχία
- Υψηλή ανησυχία

Αν το παιδί είναι κάτω των 2 ετών και έχει γεννηθεί πρόωρα (<37 εβδομάδες), χρησιμοποιείται διορθωμένη ηλικία. Σε ερωτήσεις σχετικές με μάσηση:

- Αν το παιδί είναι <15 μηνών και δεν έχει δοκιμάσει τροφές που απαιτούν μάσηση → καταγράφεται ως μη προβληματικό.
- Αν είναι >15 μηνών και ακόμα δεν λαμβάνει τροφές που απαιτούν μάσηση ή τις αρνείται → καταγράφεται ως προβληματικό.

Η σύγκριση μεταξύ του PEDI-EAT-10 και του PEDI – EAT δείχνει σημαντικές διαφορές στον σκοπό, τη δομή και τη βαθμολόγηση τους, αν και τα δύο εργαλεία απευθύνονται σε παιδιά 6 μηνών έως 7 ετών και βασίζονται σε αναφορές γονέων ή κύριων φροντιστών.

Το PEDI-EAT-10 είναι ένα εργαλείο ανίχνευσης δυσφαγίας σε παιδιά, με στόχο τον εντοπισμό ενδείξεων διείσδυσης και εισρόφησης κατά την κατάποση. Αποτελείται από 10 ερωτήματα σε 5 βασικούς τομείς και βαθμολογείται σε κλίμακα 0–4, με συνολικό σκορ 0–40.

Το PEDI – EAT αξιολογεί ευρύτερα διατροφικά προβλήματα σε παιδιά, καλύπτοντας φυσιολογικά συμπτώματα, συμπεριφορές γευμάτων, επιλεκτικότητα/περιορισμένη σίτιση και στοματική επεξεργασία. Αποτελείται από 4 υποκλίμακες με 78 ερωτήματα συνολικά, βαθμολογείται σε κλίμακα 0–5 και παρέχει τιμές αναφοράς ανά ηλικιακή ομάδα για επίπεδα ανησυχίας.

Συνοψίζοντας, το PEDI-EAT-10 είναι πιο σύντομο και εξειδικευμένο στη δυσφαγία, ενώ το PEDI – EAT είναι εκτενέστερο και καλύπτει ένα ευρύτερο φάσμα διατροφικών προβλημάτων και συμπεριφορών.

ΕΙΔΙΚΟ ΜΕΡΟΣ

ΚΕΦΑΛΑΙΟ 4:

4.1: Περιγραφή μελέτης

Η παρούσα μελέτη εστιάζει στη διερεύνηση των δυσκολιών σίτισης και κατάποσης σε παιδιά με Επιληπτικές και Αναπτυξιακές Εγκεφαλοπάθειες (DEE), μέσω της χορήγησης του ανιχνευτικού εργαλείου PEDI-EAT-10. Η έρευνα αποσκοπεί στην καταγραφή των δυσκολιών αυτών και στη συσχέτιση τους με κλινικά χαρακτηριστικά του πληθυσμού.

4.2: Σκοπός της έρευνας

Σκοπός της παρούσας πτυχιακής εργασίας είναι η διερεύνηση της αξιοπιστίας και της καταλληλότητας του εξιδεικευμένου ανιχνευτικού εργαλείου PEDI-EAT-10 (Pediatric Eating Assessment Tool) για την έγκαιρη αναγνώριση διαταραχών σίτισης και κατάποσης σε παιδιά που διαγιγνώσκονται με Επιληπτικές και Αναπτυξιακές Εγκεφαλοπάθειες (DEE). Η εργασία επιχειρεί να συνδέσει τα ιδιαίτερα κλινικά χαρακτηριστικά αυτών των διαταραχών με τις στοματοκινητικές και αισθητικοκινητικές δυσλειτουργίες που επηρεάζουν τη σίτιση και την κατάποση, προκειμένου να κατανοηθεί η φύση και η συχνότητα των σχετικών δυσκολιών στον πληθυσμό αυτό.

Επιπλέον, μέσα από την ανάλυση των υφιστάμενων εργαλείων ανίχνευσης και την εστίαση στο PEDI-EAT-10, διερευνάται η εγκυρότητα της χρήσης του συγκεκριμένου ερωτηματολογίου σε παιδιά με σοβαρές νευροαναπτυξιακές και επιληπτικές συννοσηρότητες, δεδομένης της εξάρτησής του από τη γονεϊκή αναφορά. Τελικός στόχος είναι η ενίσχυση της κλινικής πρακτικής μέσα από την προσαρμοσμένη και τεκμηριωμένη χρήση εργαλείων ανίχνευσης σε ευάλωτους παιδιατρικούς πληθυσμούς, με σκοπό την έγκαιρη παραπομπή, παρέμβαση και βελτίωση της ποιότητας ζωής των παιδιών και των οικογενειών τους.

4.3: Μεθοδολογία έρευνας και πληθυσμός υπό μελέτη

Διενεργήθηκε προοπτική έρευνα, η οποία πραγματοποιήθηκε σε παιδονευρολογικό κλινικό Ιατρείο στη Βόρεια Ελλάδα, στην ΕΛΕΠΑΠ Θεσσαλονίκης και στην ΕΛΕΠΑΠ Αθηνών, συλλέγοντας δείγματα ασθενών με Αναπτυξιακές και Επιληπτικές Εγκεφαλοπάθειες (DEE).

Τα ερωτηματολόγια διανεμήθηκαν σε 20 ανήλικους ασθενείς, που βρίσκονταν στις δομές που αναφέρθηκαν παραπάνω και συμπληρώθηκαν από τους νόμιμους κηδεμόνες τους.

Το έντυπο που διανεμήθηκε στον πληθυσμό υπό μελέτη αποτελούνταν από κάποιες ερωτήσεις δημογραφικών στοιχείων, το ιατρικό ιστορικό και το ερωτηματολόγιο Pediatric Eating Assessment Tool – 10 (PEDI-EAT-10), στην ελληνική έκδοση (Georgiou et al., 2024).

Το PEDI-EAT-10 είναι ένα εργαλείο αξιολόγησης της διατροφής και περιέχει 10 ερωτήσεις σχετικά με τα προβλήματα κατάποσης. Οι απαντήσεις βαθμολογούνται σε κλίμακα από 0 έως 4, όπου 0 = κανένα πρόβλημα και όπου 4 = σοβαρό πρόβλημα. Το συνολικό σκορ κυμαίνεται από 0 έως 40, ενώ σκορ ίσο ή μεγαλύτερο του 4 θεωρείται «μη φυσιολογική» βαθμολογία και υποδηλώνει πιθανή παρουσία διαταραχής κατάποσης (Serel et al., 2018).

4.4: Ηθική και Δεοντολογία

Η συμμετοχή των ασθενών ήταν ακούσια έπειτα από συναίνεση των νόμιμων κηδεμόνων τους. Οι νόμιμοι κηδεμόνες, διαβάζοντας το έντυπο συμμετεχόντων, ενημερώθηκαν για την ανωνυμία τους, καθώς και για την προστασία των προσωπικών δεδομένων των παιδιών τους, τη δομή των ερωτήσεων και την εμπιστευτικότητα των απαντήσεων τους και υπέγραψαν τη δήλωση συγκατάθεσης.

Οι απαντήσεις τους χρησιμοποιήθηκαν αποκλειστικά για τον ερευνητικό σκοπό της εργασίας και συγκεκριμένα για τη στατιστική ανάλυση συνολικά των ερωτηματολογίων, των δημογραφικών στοιχείων και του ιατρικού ιστορικού. Καμία άλλη πληροφορία δε θα δημοσιευθεί παρά μόνο τα τελικά αποτελέσματα της έρευνας.

4.5: Μεθοδολογία στατιστικής ανάλυσης

Η στατιστική επεξεργασία των δεδομένων πραγματοποιήθηκε με το λογισμικό IBM SPSS Statistics (έκδοση 30). Για την εκτίμηση της εσωτερικής συνέπειας της κλίμακας PEDI-EAT-10 υπολογίστηκε ο δείκτης Cronbach's α , με τιμές άνω του .70 να θεωρούνται αποδεκτές και άνω του .90 εξαιρετικές. Εφαρμόστηκαν περιγραφικές στατιστικές μέθοδοι για την παρουσίαση των δημογραφικών και κλινικών χαρακτηριστικών του δείγματος, όπως απόλυτες και σχετικές συχνότητες (%) για τις κατηγορικές μεταβλητές και μέσοι όροι (M), τυπικές αποκλίσεις (SD), διάμεσοι (Mdn) και εύρη (Range) για τις συνεχείς μεταβλητές. Η κανονικότητα της κατανομής των

συνεχών μεταβλητών ελέγχθηκε με το κριτήριο Shapiro–Wilk, δεδομένου του μικρού μεγέθους δείγματος ($N = 20$).

Για τη διερεύνηση πιθανών διαφορών μεταξύ υπο-ομάδων χρησιμοποιήθηκαν μη παραμετρικές δοκιμασίες, λόγω μη κανονικότητας των δεδομένων και μικρού δείγματος. Συγκεκριμένα, εφαρμόστηκε ο έλεγχος Mann–Whitney U test για τη σύγκριση δύο ανεξάρτητων ομάδων (π.χ. φύλο, τρόπος σίτισης, ύπαρξη συννοσηροτήτων, γενετικό υπόβαθρο, ιστορικό προωρότητας, ευρήματα μαγνητικής τομογραφίας, πρόσφατες νοσηλείες). Όπου υπήρχαν περισσότερες από δύο ομάδες (π.χ. κατηγορίες δυσκολιών σίτισης), χρησιμοποιήθηκε ο έλεγχος Kruskal–Wallis H test, με περαιτέρω post hoc έλεγχο (Dunn–Bonferroni) όπου κρίθηκε απαραίτητο.

Η συσχέτιση μεταξύ συνεχών και τακτικών μεταβλητών διερευνήθηκε με τον συντελεστή Spearman's rho, καθώς οι προϋποθέσεις της παραμετρικής ανάλυσης (Pearson) δεν πληρούνταν. Οι τιμές του συντελεστή ερμηνεύτηκαν ως ασθενείς (.10–.29), μέτριες (.30–.49) ή ισχυρές ($\geq .50$), λαμβάνοντας υπόψη τη στατιστική σημαντικότητα. Όλες οι δοκιμασίες ήταν διπλής κατεύθυνσης (two-tailed) και το επίπεδο στατιστικής σημαντικότητας ορίστηκε στο $p < .05$.

4.6: Αποτελέσματα στατιστικής ανάλυσης

Το δείγμα της παρούσας μελέτης περιλάμβανε 20 παιδιά με διάγνωση Αναπτυξιακής και Επιληπτικής Εγκεφαλοπάθειας (Developmental and Epileptic Encephalopathy, DEE). Αναφορικά με το φύλο, στο δείγμα της παρούσας μελέτης παρατηρήθηκε υπεροχή των αγοριών (65%), σε σχέση με τα κορίτσια (35%). Η μέση ηλικία κατά τη συλλογή δεδομένων ήταν τα 8.08 έτη ($SD = 4.31$), με τιμές που κυμαίνονταν από 3 έως 17 έτη. Η μέση ηλικία πρώτης διάγνωσης ανήλθε σε 2.34 έτη ($SD = 2.59$), με ελάχιστη τιμή το 0 (δηλαδή διάγνωση κατά τη βρεφική ηλικία) και μέγιστη τα 12 έτη.

Ως προς τα χαρακτηριστικά των επιληπτικών κρίσεων, η πλειονότητα των παιδιών εμφάνιζε γενικευμένες κρίσεις (75%), ενώ μικρότερα ποσοστά παρουσίαζαν συνδυασμό εστιακών και γενικευμένων κρίσεων (20%) ή αποκλειστικά εστιακές κρίσεις (5%). Η συχνότητα εμφάνισης κρίσεων παρουσίασε μεγάλη διακύμανση. Περίπου οι μισοί συμμετέχοντες (47.1%) αντιμετώπιζαν επεισόδια καθημερινά. Αντιθέτως, ένα μικρό ποσοστό (11.8%) δεν παρουσίαζε πλέον κρίσεις. Τα υπόλοιπα παιδιά εμφάνιζαν ενδιάμεση συχνότητα κρίσεων, με επεισόδια που κυμαίνονταν από εβδομαδιαία έως ετήσια. Σε ό,τι αφορά τη φαρμακευτική αγωγή, το 40% των παιδιών λάμβανε περισσότερα από τρία αντιεπιληπτικά φάρμακα, το 25% τρία φάρμακα, το 10% δύο και το 25% μόνο ένα.

Η συννοσηρότητα ήταν εκτεταμένη. Συγκεκριμένα, 70% των παιδιών εμφάνιζαν νοητική υστέρηση, ενώ σε μικρότερα ποσοστά παρατηρήθηκε συνύπαρξη ΔΑΦ (5%), ΔΑΦ με νοητική υστέρηση (10%) ή ΔΑΦ με υπερκινητικότητα (5%). Μόνο το 10% δεν παρουσίαζε συννοσηρότητες. Η πλειονότητα των παιδιών (80%) συμμετείχε σε πολυθεραπεία αποκατάστασης (λογοθεραπεία, εργοθεραπεία και φυσιοθεραπεία), γεγονός που αντανάκλα την πολυπαραγοντική φύση των αναγκών τους. Μόνο το 5% λάμβανε εργοθεραπεία και φυσιοθεραπεία, ενώ το 15% περιοριζόταν σε φυσιοθεραπεία. Όσον αφορά την επικοινωνιακή ικανότητα, το μεγαλύτερο ποσοστό (80%) χρησιμοποιούσε μη λεκτική επικοινωνία, ενώ μικρότερα ποσοστά εμφάνιζαν λεκτική επικοινωνία αλλά φτωχή (10%) ή βελτιούμενη (5%). Μόνο ένα παιδί (5%) παρουσίαζε επαρκή λεκτική επικοινωνία.

Σε σχέση με τη διατροφή, το 90% των παιδιών σιτιζόταν από το στόμα, ενώ το 10% μέσω γαστροστομίας. Παράλληλα, το 40% είχε νοσηλευτεί το τελευταίο εξάμηνο, γεγονός που φανερώνει τη βαρύτητα και τη συχνότητα των επιπλοκών.

Σχετικά με το γενετικό υπόβαθρο, σε 45% των παιδιών είχε τεκμηριωθεί γενετική αιτιολογία, ενώ στο 55% ήταν άγνωστο. Όσον αφορά την προωρότητα, κανένα από τα 20 παιδιά του δείγματος δεν είχε ιστορικό προωρότητας (100%), γεγονός που υποδηλώνει ότι οι διαταραχές που μελετώνται στο πλαίσιο των DEE δεν φαίνεται να σχετίζονται άμεσα με παράγοντες που απορρέουν από πρόωρη γέννηση, αλλά πιθανότερα με γενετικούς ή άλλους νευρολογικούς μηχανισμούς. Τέλος, τα απεικονιστικά και ηλεκτροφυσιολογικά ευρήματα κατέδειξαν ότι το 65% των παιδιών είχε φυσιολογική μαγνητική τομογραφία, ενώ το 35% παθολογική. Αντιθέτως, το ηλεκτροεγκεφαλογράφημα (ΗΕΓ) ήταν παθολογικό στο 100% των περιπτώσεων, όπως αναμένεται σε δείγμα με DEE.

Πίνακας 6 Δημογραφικά και κλινικά χαρακτηριστικά των παιδιών με Αναπτυξιακή και Επιληπτική Εγκεφαλοπάθεια

		n	%
Φύλο	Άρρεν	13	65.0%
	Θήλυ	7	35.0%
Διάγνωση DEE	Ναι	20	100.0%
Ηλικία παιδιού (έτη)		8.08 (4.31)	
Ηλικία πρώτης διάγνωσης (έτη)		2.33 (2.59)	
Είδος επιληπτικών κρίσεων	Γενικευμένες	15	75.0%
	Εστιακές	1	5.0%
	Εστιακές + γενικευμένες	4	20.0%
Συχνότητα κρίσεων	Πλέον δεν κάνει καθόλου	2	11.8%
	1 φορά/χρόνο	2	11.8%
	1 φορά/6μηνο	1	5.9%
	1 φορά/3 μήνες	2	11.8%
	1 φορά/εβδομάδα	2	11.8%
	Καθημερινά	8	47.1%
Αντιεπιληπτική αγωγή	1 φάρμακο	5	25.0%
	2 φάρμακα	2	10.0%
	3 φάρμακα	5	25.0%
	> 3 φάρμακα	8	40.0%
Συννοσηρότητες	ΔΑΦ	1	5.0%

	ΔΑΦ και νοητική υστέρηση	2	10.0%
	ΔΑΦ και υπερκινητικότητα	1	5.0%
	Νοητική υστέρηση	14	70.0%
	Όχι	2	10.0%
Εργοθεραπεία/Λογοθεραπεία /Φυσιοθεραπεία	Μόνο φυσιοθεραπεία	3	15.0%
	Όλα	16	80.0%
	Φυσιοθεραπεία και εργοθεραπεία	1	5.0%
Επικοινωνιακές δυνατότητες παιδιού	Λεκτική επικοινωνία	1	5.0%
	Λεκτική επικοινωνία αλλά πτωχή	2	10.0%
	Λεκτική επικοινωνία που βελτιώνεται	1	5.0%
	Μη λεκτική επικοινωνία	16	80.0%
Τρέχουσα κατάσταση διατροφής	Από το στόμα	18	90.0%
	Γαστροστομία	2	10.0%
Δυσκολίες σίτισης	Δυσκολίες σίτισης	5	25.0%
	Δυσφαγία	3	15.0%
	Όχι δυσκολίες σίτισης	12	60.0%
Πρόσφατες διαγνώσεις/εισαγωγές σε νοσοκομείο	Εισαγωγή το τελευταίο 6μηνο	8	40.0%
	Όχι εισαγωγές το τελευταίο 6μηνο	12	60.0%
Γενετικό υπόβαθρο	Άγνωστο	11	55.0%
	Υπάρχει γενετικό υπόβαθρο	9	45.0%
Ιστορικό προωρότητας	Όχι	20	100.0%
Ευρήματα μαγνητικής τομογραφίας	Παθολογική	7	35.0%
	Φυσιολογική	13	65.0%
Ευρήματα ΗΕΓ	Παθολογικό	20	100.0%
Παρατηρήσεις επαγγελματία υγείας	Άγνωστο αν υπάρχει γενετικό υπόβαθρο	11	55.0%
	Υπάρχει γενετικό υπόβαθρο	9	45.0%

Η ανάλυση αξιοπιστίας που πραγματοποιήθηκε σε δείγμα 20 ατόμων κατέδειξε πολύ υψηλό επίπεδο εσωτερικής συνέπειας για την κλίμακα PEDI-EAT-10, με τιμή Cronbach's $\alpha = 0.944$. Η συγκεκριμένη τιμή υποδηλώνει ότι τα δέκα ερωτήματα της κλίμακας παρουσιάζουν σημαντικό βαθμό ομοιογένειας και μετρούν με συνεκτικό τρόπο το ίδιο υποκείμενο κατασκευάσμα, δηλαδή τις διαστάσεις των δυσκολιών σίτισης και κατάποσης σε παιδιατρικό πληθυσμό (Field, 2016).

Ο έλεγχος κανονικότητας των δεδομένων πραγματοποιήθηκε μέσω του Shapiro–Wilk test για κάθε ερώτημα του ερωτηματολογίου PEDI-EAT-10, καθώς και για το συνολικό σκορ (Πίνακας 7). Σε όλα τα items, όπως και στο συνολικό σκορ, η τιμή $p < .05$, γεγονός που καταδεικνύει ότι η κατανομή των δεδομένων αποκλίνει σημαντικά από την κανονικότητα. Συνεπώς, η χρήση παραμετρικών στατιστικών δοκιμασιών θα ήταν μεθοδολογικά αμφίβολη και ενδείκνυται η εφαρμογή μη παραμετρικών μεθόδων (π.χ. Mann–Whitney U test, Kruskal–Wallis, Spearman's rho), οι οποίες δεν προϋποθέτουν κανονική κατανομή.

Αναφορικά με τα περιγραφικά στατιστικά (Πίνακας 7), οι μέσοι όροι (M) των επιμέρους ερωτήσεων κυμάνθηκαν από 0.20 ($SD = 0.52$) στην ερώτηση «Το παιδί μου δείχνει να πονά όταν καταπίνει» έως 1.30 ($SD = 1.38$) στην ερώτηση «Η πόση υγρών χρειάζεται περισσότερη προσπάθεια από το παιδί μου». Οι σχετικά χαμηλές μέσες τιμές υποδηλώνουν ότι, στο συγκεκριμένο δείγμα, η πλειονότητα των παιδιών εμφάνιζε ήπιες έως μέτριες δυσκολίες κατάποσης ανά ερώτηση. Ωστόσο, η ύπαρξη υψηλών τυπικών αποκλίσεων σε ορισμένα items (π.χ. $SD = 1.48$ για την κατάποση στερεών) καταδεικνύει έντονη ετερογένεια στην εμπειρία των συμπτωμάτων.

Πίνακας 7 Αποτελέσματα ελέγχου κανονικότητας και περιγραφικά στατιστικά για τα items της κλίμακας PEDI-EAT-10

	Shapiro-Wilk			M	SD
	Statistic	df	Sig.		
Το παιδί μου δεν παίρνει βάρος λόγω του προβλήματος κατάποσης που αντιμετωπίζει.	.585	20	<.001	.75	1.41
Το πρόβλημα κατάποσης του παιδιού μου επηρεάζει τη δυνατότητα να βγούμε έξω για φαγητό.	.556	20	<.001	.60	1.23
Η πόση υγρών χρειάζεται περισσότερη προσπάθεια, από το παιδί μου.	.842	20	.004	1.30	1.38
Η κατάποση στερεών χρειάζεται επιπλέον προσπάθεια από το παιδί μου.	.731	20	<.001	1.10	1.48
Το παιδί μου αναγουλιάζετέ όταν καταπίνει.	.705	20	<.001	.75	1.16
Το παιδί μου δείχνει να πονά όταν καταπίνει.	.447	20	<.001	.20	.52
Το παιδί μου δε θέλει να τρώει.	.618	20	<.001	.45	.83
Το φαγητό κολλά στο λαιμό του παιδιού μου και πνίγεται όταν τρώει.	.584	20	<.001	.60	1.19

Το παιδί μου βήχει όταν τρώει.	.774	20	<.001	.85	.93
Η κατάποση προκαλεί άγχος στο παιδί μου.	.685	20	<.001	.75	1.21
Συνολικό σκορ PEDI-EAT-10	.777	20	<.001	7.35	9.54

Η ανάλυση διαφορών με το Mann–Whitney U test δεν ανέδειξε στατιστικά σημαντικές διαφοροποιήσεις μεταξύ αγοριών και κοριτσιών (Πίνακας 8), ούτε σε επίπεδο συνολικού σκορ της κλίμακας PEDI-EAT-10 ($p = .643$), ούτε σε επίπεδο επιμέρους ερωτημάτων (όλα τα $p > .05$). Αυτό καταδεικνύει ότι, στο συγκεκριμένο δείγμα, το φύλο δεν επηρεάζει σημαντικά τη βαρύτητα ή τη φύση των δυσκολιών σίτισης και κατάποσης.

Πίνακας 8 Μέσοι όροι (M), τυπικές αποκλίσεις (SD), διάμεσοι (Mdn), εύρη ($Range$) και τιμές Mann–Whitney U ανά φύλο για τα items και το συνολικό σκορ της κλίμακας PEDI-EAT-10

	Φύλο								Mann-Whitney p-value
	Άρρεν				Θήλυ				
	M	SD	Mdn	Range	M	SD	Mdn	Range	
Το παιδί μου δεν παίρνει βάρος λόγω του προβλήματος κατάποσης που αντιμετωπίζει.	.85	1.41	.00	4	.57	1.51	.00	4	.643
Το πρόβλημα κατάποσης του παιδιού μου επηρεάζει τη δυνατότητα να βγούμε έξω για φαγητό.	.62	1.33	.00	4	.57	1.13	.00	3	.938
Η πόση υγρών χρειάζεται περισσότερη προσπάθεια, από το παιδί μου.	1.38	1.39	1.00	4	1.14	1.46	1.00	4	.699
Η κατάποση στερεών χρειάζεται επιπλέον προσπάθεια από το παιδί μου.	1.23	1.54	1.00	4	.86	1.46	.00	4	.643
Το παιδί μου αναγουλιάζετέ όταν καταπίνει.	.77	1.01	.00	3	.71	1.50	.00	4	.643

Το παιδί μου δείχνει να πονά όταν καταπίνει.	.08	.28	.00	1	.43	.79	.00	2	.438
Το παιδί μου δε θέλει να τρώει.	.23	.44	.00	1	.86	1.21	.00	3	.351
Το φαγητό κολλά στο λαιμό του παιδιού μου και πνίγεται όταν τρώει.	.54	1.05	.00	3	.71	1.50	.00	4	.877
Το παιδί μου βήχει όταν τρώει.	.85	.90	1.00	3	.86	1.07	1.00	3	.938
Η κατάποση προκαλεί άγχος στο παιδί μου.	.85	1.07	.00	3	.57	1.51	.00	4	.393
Συνολικό σκορ PEDI-EAT-10	7.38	8.11	3.00	22	7.29	12.53	4.00	35	.643

Η ανάλυση διαφορών με βάση το είδος των επιληπτικών κρίσεων (Πίνακας 9) έδειξε ότι δεν υπάρχουν στατιστικά σημαντικές διαφορές μεταξύ παιδιών με γενικευμένες κρίσεις και παιδιών με μικτές (εστιακές + γενικευμένες) κρίσεις σε κανένα από τα επιμέρους ερωτήματα της κλίμακας PEDI-EAT-10 (όλα τα $p > .05$). Το συνολικό σκορ της κλίμακας ήταν υψηλότερο στα παιδιά με μικτές κρίσεις ($M = 12.20$, $SD = 15.29$, $Mdn = 3.00$, $Range = 35$) σε σύγκριση με τα παιδιά με γενικευμένες κρίσεις ($M = 5.73$, $SD = 6.76$, $Mdn = 4.00$, $Range = 22$). Ωστόσο, η διαφορά αυτή δεν κατέστη στατιστικά σημαντική ($p = .612$).

Πίνακας 9 Μέσοι όροι (M), τυπικές αποκλίσεις (SD), διάμεσοι (Mdn), εύρη ($Range$) και τιμές Mann–Whitney U ανά είδος κρίσεων για τα items και το συνολικό σκορ της κλίμακας PEDI-EAT-10

	Είδος επιληπτικών κρίσεων								Mann-Whitney p-value
	Γενικευμένες (μόνο)				Εστιακές ή/και γενικευμένες				
	M	SD	Mdn	Range	M	SD	Mdn	Range	
Το παιδί μου δεν παίρνει βάρος λόγω του προβλήματος κατάποσης που αντιμετωπίζει.	.53	1.19	.00	4	1.40	1.95	.00	4	.445

Το πρόβλημα κατάποσης του παιδιού μου επηρεάζει τη δυνατότητα να βγούμε έξω για φαγητό.	.33	.82	.00	3	1.40	1.95	.00	4	.395
Η πόση υγρών χρειάζεται περισσότερη προσπάθεια, από το παιδί μου.	1.20	1.26	1.00	4	1.60	1.82	1.00	4	.735
Η κατάποση στερεών χρειάζεται επιπλέον προσπάθεια από το παιδί μου.	1.00	1.36	1.00	4	1.40	1.95	.00	4	1.000
Το παιδί μου αναγουλιάζετέ όταν καταπίνει.	.47	.92	.00	3	1.60	1.52	1.00	4	.081
Το παιδί μου δείχνει να πονά όταν καταπίνει.	.13	.35	.00	1	.40	.89	.00	2	.800
Το παιδί μου δε θέλει να τρώει.	.33	.62	.00	2	.80	1.30	.00	3	.612
Το φαγητό κολλά στο λαιμό του παιδιού μου και πνίγεται όταν τρώει.	.33	.72	.00	2	1.40	1.95	.00	4	.395
Το παιδί μου βήχει όταν τρώει.	.80	.86	1.00	3	1.00	1.22	1.00	3	.866
Η κατάποση προκαλεί άγχος στο παιδί μου.	.60	.99	.00	3	1.20	1.79	.00	4	.672
Συνολικό σκορ PEDI-EAT-10	5.73	6.76	4.00	22	12.20	15.29	3.00	35	.612

Η ανάλυση διαφορών με βάση τον τύπο συννοσηροτήτων (Πίνακας 10) δεν ανέδειξε στατιστικά σημαντικές διαφορές ούτε στο συνολικό σκορ του PEDI-EAT-10 ($p = .750$), ούτε στα επιμέρους ερωτήματα (όλα τα $p > .05$). Αυτό δείχνει ότι οι δυσκολίες σίτισης και κατάποσης καταγράφονται με παρόμοιο τρόπο σε παιδιά με συνδυασμένες συννοσηρότητες (ΔΑΦ και άλλες, εκτός νοητικής υστέρησης) και σε παιδιά με αποκλειστικά νοητική υστέρηση. Το συνολικό σκορ ήταν παρόμοιο μεταξύ των δύο

ομάδων (ΔΑΦ και άλλες: $M = 8.00$, $SD = 8.91$, $Mdn = 5.00$ · Νοητική υστέρηση: $M = 7.19$, $SD = 9.97$, $Mdn = 3.00$).

Πίνακας 10 Μέσοι όροι (M), τυπικές αποκλίσεις (SD), διάμεσοι (Mdn), εύρη (Range) και τιμές Mann–Whitney U ανά κατηγορία συννοσηροτήτων για τα items και το συνολικό σκορ της κλίμακας PEDI-EAT-10

	Συννοσηρότητες								Mann-Whitney p-value
	ΔΑΦ και άλλες				Νοητική υστέρηση				
	M	SD	Mdn	Range	M	SD	Mdn	Range	
Το παιδί μου δεν παίρνει βάρος λόγω του προβλήματος κατάποσης που αντιμετωπίζει.	.75	1.50	.00	3	.75	1.44	.00	4	
Το πρόβλημα κατάποσης του παιδιού μου επηρεάζει τη δυνατότητα να βγούμε έξω για φαγητό.	1.00	2.00	.00	4	.50	1.03	.00	3	1.000
Η πόση υγρών χρειάζεται περισσότερη προσπάθεια, από το παιδί μου.	1.50	1.29	1.50	3	1.25	1.44	1.00	4	.892
Η κατάποση στερεών χρειάζεται επιπλέον προσπάθεια από το παιδί μου.	1.25	1.26	1.00	3	1.06	1.57	.00	4	.682
Το παιδί μου αναγουλιάζετέ όταν καταπίνει.	.50	1.00	.00	2	.81	1.22	.00	4	.554
Το παιδί μου δείχνει να πονά όταν καταπίνει.	.00	.00	.00	0	.25	.58	.00	2	.682
Το παιδί μου δε θέλει να τρώει.	1.00	.82	1.00	2	.31	.79	.00	3	.617

Το φαγητό κολλά στο λαιμό του παιδιού μου και πνίγεται όταν τρώει.	.75	1.50	.00	3	.56	1.15	.00	4	.099
Το παιδί μου βήχει όταν τρώει.	.50	.58	.50	1	.94	1.00	1.00	3	.963
Η κατάποση προκαλεί άγχος στο παιδί μου.	.75	.96	.50	2	.75	1.29	.00	4	.554
Συνολικό σκορ PEDI-EAT-10	8.00	8.91	5.00	20	7.19	9.97	3.00	35	.750

Η ανάλυση διαφορών με βάση τις επικοινωνιακές δυνατότητες (Πίνακας 11) κατέδειξε ότι τα παιδιά με μη λεκτική επικοινωνία είχαν σημαντικά υψηλότερο συνολικό σκορ στο PEDI-EAT-10 ($M = 9.06$, $SD = 9.98$, $Mdn = 6.00$, $Range = 35$) σε σύγκριση με τα παιδιά που διέθεταν έστω και περιορισμένη λεκτική επικοινωνία ($M = 0.50$, $SD = 1.00$, $Mdn = 0$, $Range = 2$). Η διαφορά αυτή ήταν στατιστικά σημαντική ($p = .022$), γεγονός που αποδίδεται στη νευροαναπτυξιακή επιβάρυνση που χαρακτηρίζει τα παιδιά με απουσία λόγου. Σε επίπεδο επιμέρους items, σημαντική διαφορά εντοπίστηκε στο ερώτημα «*Η πόση υγρών χρειάζεται περισσότερη προσπάθεια από το παιδί μου*» ($M = 1.63$, $SD = 1.36$, $Mdn = 1.50$ στη μη λεκτική ομάδα έναντι $M = 0$, $SD = 0$ στη λεκτική ομάδα, $p = .022$). Η κατάποση στερεών επίσης εμφάνισε τάση διαφοροποίησης ($M = 1.38$ έναντι $M = 0$, $p = .064$), αν και μη στατιστικά σημαντική. Οι αποκρίσεις αυτές δείχνουν ότι τα παιδιά χωρίς λεκτική επικοινωνία αντιμετωπίζουν μεγαλύτερες μηχανικές δυσκολίες στη σίτιση, τόσο σε υγρά όσο και σε στερεά. Σε άλλα items, όπως ο βήχας κατά το φαγητό ($M = 1.00$ έναντι $M = 0.25$, $p = .148$) ή το άγχος κατά την κατάποση ($M = 0.94$ έναντι $M = 0$, $p = .211$), οι μέσες τιμές ήταν υψηλότερες στην ομάδα μη λεκτικής επικοινωνίας, χωρίς όμως να προκύπτει στατιστική σημαντικότητα.

Πίνακας 11 Μέσοι όροι (M), τυπικές αποκλίσεις (SD), διάμεσοι (Mdn), εύρη ($Range$) και τιμές Mann–Whitney U ανάλογα με τις επικοινωνιακές δυνατότητες (λεκτική vs μη λεκτική) για τα items και το συνολικό σκορ της κλίμακας PEDI-EAT-10

	Επικοινωνιακή Δυνατότητα								Mann-Whitney p-value
	Μη λεκτική επικοινωνία				Λεκτική επικοινωνία				
	M	SD	Mdn	Range	M	SD	Mdn	Range	
Το παιδί μου δεν παίρνει βάρος λόγω του προβλήματος κατάποσης που αντιμετωπίζει.	.94	1.53	.00	4	.00	.00	.00	0	.385

Το πρόβλημα κατάποσης του παιδιού μου επηρεάζει τη δυνατότητα να βγούμε έξω για φαγητό.	.75	1.34	.00	4	.00	.00	.00	0	.385
Η πόση υγρών χρειάζεται περισσότερη προσπάθεια, από το παιδί μου.	1.63	1.36	1.50	4	.00	.00	.00	0	.022
Η κατάποση στερεών χρειάζεται επιπλέον προσπάθεια από το παιδί μου.	1.38	1.54	1.00	4	.00	.00	.00	0	.064
Το παιδί μου αναγουλιάζετέ όταν καταπίνει.	.88	1.26	.00	4	.25	.50	.00	1	.494
Το παιδί μου δείχνει να πονά όταν καταπίνει.	.25	.58	.00	2	.00	.00	.00	0	.617
Το παιδί μου δε θέλει να τρώει.	.56	.89	.00	3	.00	.00	.00	0	.290
Το φαγητό κολλά στο λαιμό του παιδιού μου και πνίγεται όταν τρώει.	.75	1.29	.00	4	.00	.00	.00	0	.385
Το παιδί μου βήχει όταν τρώει.	1.00	.97	1.00	3	.25	.50	.00	1	.148
Η κατάποση προκαλεί άγχος στο παιδί μου.	.94	1.29	.00	4	.00	.00	.00	0	.211
Συνολικό σκορ PEDI-EAT-10	9.06	9.98	6.00	35	.50	1.00	.00	2	.022

Η ανάλυση διαφορών με βάση το είδος των θεραπευτικών παρεμβάσεων (Πίνακας 12) έδειξε ότι δεν υπάρχουν στατιστικά σημαντικές διαφορές ούτε στο συνολικό σκορ του PEDI-EAT-10 ($p = .554$), ούτε σε κανένα από τα επιμέρους ερωτήματα (όλα τα $p > .05$). Αυτό υποδηλώνει ότι, στο παρόν δείγμα, η συμμετοχή αποκλειστικά σε φυσιοθεραπεία ή σε πολυθεραπευτικά προγράμματα (εργοθεραπεία, λογοθεραπεία, φυσιοθεραπεία) δεν διαφοροποιεί σημαντικά την καταγραφή των δυσκολιών σίτισης και κατάποσης.

Πίνακας 12 Μέσοι όροι (M), τυπικές αποκλίσεις (SD), διάμεσοι (Mdn), εύρη (Range) και τιμές Mann–Whitney U ανάλογα με το είδος θεραπευτικών παρεμβάσεων (μόνο φυσιοθεραπεία vs. όλες) για τα items και το συνολικό σκορ της κλίμακας PEDI-EAT-10

	Εργοθεραπεία/Λογοθεραπεία/Φυσιοθεραπεία								Mann-Whitney p-value
	Μόνο φυσιοθεραπεία				Όλα				
	M	SD	Mdn	Range	M	SD	Mdn	Range	
Το παιδί μου δεν παίρνει βάρος λόγω του προβλήματος κατάποσης που αντιμετωπίζει.	1.00	2.00	.00	4	.69	1.30	.00	4	.892
Το πρόβλημα κατάποσης του παιδιού μου επηρεάζει τη δυνατότητα να βγούμε έξω για φαγητό.	.00	.00	.00	0	.75	1.34	.00	4	.385
Η πόση υγρών χρειάζεται περισσότερη προσπάθεια, από το παιδί μου.	1.25	1.89	.50	4	1.31	1.30	1.00	4	.820
Η κατάποση στερεών χρειάζεται επιπλέον προσπάθεια από το παιδί μου.	1.00	2.00	.00	4	1.13	1.41	1.00	4	.554
Το παιδί μου αναγουλιάζετέ όταν καταπίνει.	1.00	1.41	.50	3	.69	1.14	.00	4	.682
Το παιδί μου δείχνει να πονά όταν καταπίνει.	.25	.50	.00	1	.19	.54	.00	2	.750
Το παιδί μου δε θέλει να τρώει.	.00	.00	.00	0	.56	.89	.00	3	.290
Το φαγητό κολλά στο λαιμό του παιδιού μου και πνίγεται όταν τρώει.	.00	.00	.00	0	.75	1.29	.00	4	.385
Το παιδί μου βήχει όταν τρώει.	1.00	1.41	.50	3	.81	.83	1.00	3	1.000

Η κατάποση προκαλεί άγχος στο παιδί μου.	.75	1.50	.00	3	.75	1.18	.00	4	.892
Συνολικό σκορ PEDI-EAT-10	6.25	10.59	1.50	22	7.62	9.62	5.00	35	.554

Για την ανάλυση των διαφορών στη σίτιση και κατάποση, το δείγμα διαχωρίστηκε σε τρεις ομάδες με βάση τη σοβαρότητα των δυσκολιών σίτισης, όπως αναφέρθηκε από τους γονείς μέσω της συμπλήρωσης του ιατρικού ιστορικού: ομάδα χωρίς δυσκολίες σίτισης, ομάδα με ήπιες δυσκολίες σίτισης και ομάδα με σοβαρές δυσκολίες σίτισης, οι οποίες απαιτούσαν αυξημένη προσπάθεια ή ειδική υποστήριξη, όπως σίτιση μέσω γαστροστομίας.

Η ανάλυση διαφορών με τον Kruskal–Wallis test (Πίνακας 13) έδειξε ότι υπάρχουν στατιστικά σημαντικές διαφορές μεταξύ των τριών ομάδων σχεδόν σε όλα τα επιμέρους ερωτήματα της κλίμακας PEDI-EAT-10, καθώς και στο συνολικό σκορ. Η ομάδα με σοβαρές δυσκολίες σίτισης κατέγραψε σαφώς υψηλότερο συνολικό σκορ PEDI-EAT-10 ($M = 26.00$, $SD = 7.81$, $Mdn = 22.00$) σε σχέση με τις ομάδες με ήπιες δυσκολίες σίτισης ($M = 9.00$, $SD = 6.04$, $Mdn = 8.00$) και χωρίς δυσκολίες σίτισης ($M = 2.00$, $SD = 2.37$, $Mdn = 1.00$). Η διαφορά ήταν στατιστικά σημαντική ($p = .003$). Το εύρημα αυτό καταδεικνύει ότι η δυσφαγία αποτελεί τον σημαντικότερο παράγοντα βαρύτητας στις δυσκολίες σίτισης. Επιμέρους items με σημαντικές διαφορές υπέρ της δυσφαγίας ήταν τα εξής: «*Το παιδί μου δεν παίρνει βάρος λόγω του προβλήματος κατάποσης που αντιμετωπίζει*»: η ομάδα με σοβαρές δυσκολίες σίτισης είχε τον υψηλότερο μέσο όρο ($M = 3.67$), με στατιστικά σημαντική διαφορά ($p < .001$). «*Το πρόβλημα κατάποσης επηρεάζει τη δυνατότητα να βγούμε έξω για φαγητό*»: επίσης υψηλότερες τιμές στην ομάδα με σοβαρές δυσκολίες σίτισης ($M = 2.33$), με οριακή στατιστική σημαντικότητα ($p = .049$). «*Η πόση υγρών χρειάζεται περισσότερη προσπάθεια*» και «*Η κατάποση στερεών χρειάζεται επιπλέον προσπάθεια*»: οι δύο αυτές ερωτήσεις διαφοροποίησαν καθαρά τις ομάδες, με σημαντικά υψηλότερες τιμές στην ομάδα με σοβαρές δυσκολίες σίτισης (και $p = .004$ και $p < .001$ αντίστοιχα). Επιπλέον, οι ερωτήσεις «*Το παιδί μου αναγουλιάζει όταν καταπίνει*» ($p = .004$), «*Το παιδί μου δείχνει να πονά όταν καταπίνει*» ($p = .022$), «*Το φαγητό κολλά στο λαιμό του παιδιού μου και πνίγεται όταν τρώει*» ($p = .008$), «*Το παιδί μου βήχει όταν τρώει*» ($p = .182$) και «*Η κατάποση προκαλεί άγχος στο παιδί μου*» ($p = .006$) παρουσίασαν επίσης σημαντικές διαφορές, με τις υψηλότερες τιμές στην ομάδα με σοβαρές δυσκολίες σίτισης. Ένα ερώτημα δεν παρουσίασε στατιστικά σημαντικές διαφορές: «*Το παιδί μου δε θέλει να τρώει*» ($p = .252$). Αυτό μπορεί να οφείλεται στο ότι η άρνηση φαγητού αποτελεί συμπεριφορικό και μηχανικό σύμπτωμα που μπορεί να εμφανίζεται σε όλες τις ομάδες, ανεξαρτήτως ύπαρξης δυσφαγίας.

Πίνακας 13 Μέσοι όροι (M), τυπικές αποκλίσεις (SD), διάμεσοι (Mdn), εύρη (Range) και αποτελέσματα Kruskal–Wallis για τις ομάδες με ήπιες δυσκολίες σίτισης, σοβαρές δυσκολίες σίτισης και χωρίς δυσκολίες σίτισης ως προς τα items και το συνολικό σκορ της κλίμακας PEDI-EAT-10

	Ήπιες δυσκολίες σίτισης				Σοβαρές δυσκολίες σίτισης				Χωρίς δυσκολίες σίτισης				Kruskal-Wallis Test
	M	SD	Mdn	Range	M	SD	Mdn	Range	M	SD	Mdn	Range	
Το παιδί μου δεν παίρνει βάρος λόγω του προβλήματος κατάποσης που αντιμετωπίζει.	.80	1.10	.00	2	3.67	.58	4.00	1	.00	.00	.00	0	<.001
Το πρόβλημα κατάποσης του παιδιού μου επηρεάζει τη δυνατότητα να βγούμε έξω για φαγητό.	.80	1.30	.00	3	2.33	2.08	3.00	4	.08	.29	.00	1	.049
Η πόση υγρών χρειάζεται περισσότερη προσπάθεια, από το παιδί μου.	1.80	1.10	2.00	3	3.67	.58	4.00	1	.50	.67	.00	2	.004
Η κατάποση στερεών χρειάζεται επιπλέον προσπάθεια από το παιδί μου.	1.80	1.30	1.00	3	3.67	.58	4.00	1	.17	.39	.00	1	<.001
Το παιδί μου αναγουλιάζετέ όταν καταπίνει.	.80	.84	1.00	2	3.00	1.00	3.00	2	.17	.39	.00	1	.004
Το παιδί μου δείχνει να πονά όταν καταπίνει.	.00	.00	.00	0	1.00	1.00	1.00	2	.08	.29	.00	1	.022
Το παιδί μου δε θέλει να τρώει.	.20	.45	.00	1	1.33	1.53	1.00	3	.33	.65	.00	2	.252
Το φαγητό κολλά στο λαιμό του παιδιού μου και πνίγεται όταν τρώει.	1.00	1.00	1.00	2	2.33	2.08	3.00	4	.00	.00	.00	0	.008
Το παιδί μου βήχει όταν τρώει.	1.00	.71	1.00	2	2.00	1.73	3.00	3	.50	.52	.50	1	.182
Η κατάποση προκαλεί άγχος στο παιδί μου.	.80	1.10	.00	2	3.00	1.00	3.00	2	.17	.39	.00	1	.006

Συνολικό σκορ PEDI-EAT-10	9.00	6.04	8.00	14	26.00	7.81	22.00	14	2.00	2.37	1.00	6	.003
------------------------------	------	------	------	----	-------	------	-------	----	------	------	------	---	------

Η ανάλυση με βάση την τρέχουσα κατάσταση διατροφής (σίτιση από το στόμα έναντι γαστροστομίας, Πίνακας 14) ανέδειξε σημαντικές διαφορές στο συνολικό σκορ του PEDI-EAT-10 καθώς και σε πολλά επιμέρους ερωτήματα. Συγκεκριμένα, τα παιδιά με γαστροστομία εμφάνισαν πολύ υψηλότερες τιμές στο συνολικό σκορ ($M = 28.50$ έναντι $M = 5.00$, $p = .011$), γεγονός που καταδεικνύει σαφώς βαρύτερες δυσκολίες σίτισης. Στατιστικά σημαντικές διαφορές παρατηρήθηκαν επίσης σε ερωτήματα που αφορούν την πρόσληψη βάρους, την προσπάθεια κατά την πόση υγρών και κατάποση στερεών, τον πόνο, το αναγούλιασμα, τον βήχα και το άγχος κατά την κατάποση (όλα $p < .05$). Αντίθετα, δεν προέκυψαν διαφορές σε θέματα όπως η απροθυμία λήψης τροφής ή η αίσθηση ότι το φαγητό «κολλάει» στο λαιμό, πιθανόν επειδή τα παιδιά με γαστροστομία δεν εκτίθενται συχνά σε τέτοιες καταστάσεις.

Πίνακας 14 Μέσοι όροι (M), τυπικές αποκλίσεις (SD), διάμεσοι (Mdn), εύρη (Range) και τιμές Mann–Whitney U ανάλογα με την τρέχουσα κατάσταση διατροφής (σίτιση από το στόμα vs. γαστροστομία) για τα items και το συνολικό σκορ της κλίμακας PEDI-EAT-10

	Τρέχουσα κατάσταση διατροφής								Mann-Whitney p-value
	Από το στόμα				Γαστροστομία				
	M	SD	Mdn	Range	M	SD	Mdn	Range	
Το παιδί μου δεν παίρνει βάρος λόγω του προβλήματος κατάποσης που αντιμετωπίζει.	.39	.92	.00	3	4.00	.00	4.00	0	.011
Το πρόβλημα κατάποσης του παιδιού μου επηρεάζει τη δυνατότητα να βγούμε έξω για φαγητό.	.50	1.15	.00	4	1.50	2.12	1.50	3	.516
Η πόση υγρών χρειάζεται περισσότερη προσπάθεια, από το παιδί μου.	1.00	1.08	1.00	3	4.00	.00	4.00	0	.011

Η κατάποση στερεών χρειάζεται επιπλέον προσπάθεια από το παιδί μου.	.78	1.17	.00	4	4.00	.00	4.00	0	.021
Το παιδί μου αναγουλιάζετέ όταν καταπίνει.	.44	.70	.00	2	3.50	.71	3.50	1	.011
Το παιδί μου δείχνει να πονά όταν καταπίνει.	.06	.24	.00	1	1.50	.71	1.50	1	.011
Το παιδί μου δε θέλει να τρώει.	.33	.59	.00	2	1.50	2.12	1.50	3	.442
Το φαγητό κολλά στο λαιμό του παιδιού μου και πνίγεται όταν τρώει.	.44	.92	.00	3	2.00	2.83	2.00	4	.442
Το παιδί μου βήχει όταν τρώει.	.61	.61	1.00	2	3.00	.00	3.00	0	.011
Η κατάποση προκαλεί άγχος στο παιδί μου.	.44	.78	.00	2	3.50	.71	3.50	1	.011
Συνολικό σκορ PEDI-EAT-10	5.00	6.19	3.00	21	28.50	9.19	28.50	13	.011

Η ανάλυση με τον Mann–Whitney U test (Πίνακας 15) έδειξε ότι τα παιδιά που είχαν εισαχθεί σε νοσοκομείο το τελευταίο εξάμηνο εμφάνισαν υψηλότερο συνολικό σκορ PEDI-EAT-10 ($M = 10.75$, $SD = 8.55$, $Mdn = 10.50$) σε σύγκριση με εκείνα που δεν είχαν νοσηλευθεί ($M = 5.08$, $SD = 9.84$, $Mdn = 1.50$). Η διαφορά αυτή, αν και δεν έφτασε το επίπεδο στατιστικής σημαντικότητας ($p = .082$), δείχνει τάση προς μεγαλύτερη βαρύτητα δυσκολιών σίτισης στην ομάδα με πρόσφατες νοσηλείες. Παρόμοιο πρότυπο διαφαίνεται και σε αρκετά επιμέρους items, όπως η πόση υγρών ($M = 1.88$ έναντι $M = 0.92$, $p = .115$) και η κατάποση στερεών ($M = 1.75$ έναντι $M = 0.67$, $p = .208$), όπου οι μέσοι όροι ήταν υψηλότεροι στην ομάδα με νοσηλείες, χωρίς ωστόσο να είναι στατιστικά σημαντικοί. Τα ευρήματα υποδηλώνουν ότι οι πρόσφατες νοσηλείες πιθανώς συνδέονται με αυξημένες δυσκολίες σίτισης, κάτι που συμφωνεί με την κλινική παρατήρηση πως τα παιδιά με σοβαρότερη δυσφαγία είναι πιο εκτεθειμένα σε επιπλοκές που οδηγούν σε επανεισαγωγές. Ωστόσο, λόγω του μικρού δείγματος, τα αποτελέσματα χρειάζονται επιβεβαίωση σε μεγαλύτερες μελέτες.

Πίνακας 15 Μέσοι όροι (*M*), τυπικές αποκλίσεις (*SD*), διάμεσοι (*Mdn*), εύρη (*Range*) και τιμές Mann–Whitney *U* ανάλογα με τις πρόσφατες νοσηλείες (τελευταίο εξάμηνο) για τα *items* και το συνολικό σκορ της κλίμακας PEDI-EAT-10

	Πρόσφατες διαγνώσεις/εισαγωγές σε νοσοκομείο								Mann-Whitney p-value
	Εισαγωγή το τελευταίο 6μηνο				Όχι εισαγωγές το τελευταίο 6μηνο				
	M	SD	Mdn	Range	M	SD	Mdn	Range	
Το παιδί μου δεν παίρνει βάρος λόγω του προβλήματος κατάποσης που αντιμετωπίζει.	1.13	1.64	.00	4	.50	1.24	.00	4	.473
Το πρόβλημα κατάποσης του παιδιού μου επηρεάζει τη δυνατότητα να βγούμε έξω για φαγητό.	1.00	1.60	.00	4	.33	.89	.00	3	.427
Η πόση υγρών χρειάζεται περισσότερη προσπάθεια, από το παιδί μου.	1.88	1.36	1.50	4	.92	1.31	.00	4	.115
Η κατάποση στερεών χρειάζεται επιπλέον προσπάθεια από το παιδί μου.	1.75	1.75	1.50	4	.67	1.15	.00	4	.208
Το παιδί μου αναγουλιάζετέ όταν καταπίνει.	1.00	1.20	.50	3	.58	1.16	.00	4	.427
Το παιδί μου δείχνει να πονά όταν καταπίνει.	.25	.46	.00	1	.17	.58	.00	2	.624
Το παιδί μου δε θέλει να τρώει.	.63	.74	.50	2	.33	.89	.00	3	.270

Το φαγητό κολλά στο λαιμό του παιδιού μου και πνίγεται όταν τρώει.	.88	1.25	.00	3	.42	1.16	.00	4	.473
Το παιδί μου βήχει όταν τρώει.	1.13	.99	1.00	3	.67	.89	.50	3	.270
Η κατάποση προκαλεί άγχος στο παιδί μου.	1.13	1.25	1.00	3	.50	1.17	.00	4	.305
Συνολικό σκορ PEDI-EAT-10	10.75	8.55	10.50	22	5.08	9.84	1.50	35	.082

Η ανάλυση με τον Mann–Whitney U test (Πίνακας 16) έδειξε ότι τα παιδιά με παθολογική μαγνητική τομογραφία παρουσίασαν υψηλότερο συνολικό σκορ PEDI-EAT-10 ($M = 11.71$, $SD = 13.07$, $Mdn = 6.00$) σε σχέση με εκείνα με φυσιολογικά ευρήματα ($M = 5.00$, $SD = 6.45$, $Mdn = 3.00$). Η διαφορά αυτή δεν ήταν στατιστικά σημαντική ($p = .311$), αν και υποδηλώνει τάση για βαρύτερες δυσκολίες σίτισης σε παιδιά με ενδείξεις παθολογίας στον εγκέφαλο. Αντίστοιχα, στα περισσότερα επιμέρους items (π.χ. κατάποση υγρών και στερεών, βήχας κατά το φαγητό, αναγούλιασμα), οι μέσοι όροι ήταν υψηλότεροι στην ομάδα με παθολογική μαγνητική τομογραφία, χωρίς όμως να φτάνουν σε επίπεδο στατιστικής σημαντικότητας. Συνεπώς, αν και δεν καταγράφεται σαφής στατιστική συσχέτιση, τα αποτελέσματα συνάδουν με την κλινική παρατήρηση ότι οι ανατομικές/λειτουργικές αλλοιώσεις που ανιχνεύονται στη μαγνητική τομογραφία μπορεί να επιβαρύνουν την παρουσία δυσφαγίας.

Πίνακας 16 Μέσοι όροι (M), τυπικές αποκλίσεις (SD), διάμεσοι (Mdn), εύρη ($Range$) και τιμές Mann–Whitney U ανάλογα με τα ευρήματα μαγνητικής τομογραφίας για τα items και το συνολικό σκορ της κλίμακας PEDI-EAT-10

	Ευρήματα μαγνητικής τομογραφίας								Mann-Whitney p-value
	Παθολογική				Φυσιολογική				
	M	SD	Mdn	Range	M	SD	Mdn	Range	
Το παιδί μου δεν παίρνει βάρος λόγω του προβλήματος κατάποσης που αντιμετωπίζει.	1.14	1.95	.00	4	.54	1.05	.00	3	.699

Το πρόβλημα κατάποσης του παιδιού μου επηρεάζει τη δυνατότητα να βγούμε έξω για φαγητό.	.57	1.13	.00	3	.62	1.33	.00	4	.938
Η πόση υγρών χρειάζεται περισσότερη προσπάθεια, από το παιδί μου.	1.86	1.77	1.00	4	1.00	1.08	1.00	3	.311
Η κατάποση στερεών χρειάζεται επιπλέον προσπάθεια από το παιδί μου.	1.86	2.04	1.00	4	.69	.95	.00	3	.311
Το παιδί μου αναγουλιάζετέ όταν καταπίνει.	1.29	1.70	.00	4	.46	.66	.00	2	.485
Το παιδί μου δείχνει να πονά όταν καταπίνει.	.57	.79	.00	2	.00	.00	.00	0	.135
Το παιδί μου δε θέλει να τρώει.	.86	1.21	.00	3	.23	.44	.00	1	.351
Το φαγητό κολλά στο λαιμό του παιδιού μου και πνίγεται όταν τρώει.	.86	1.57	.00	4	.46	.97	.00	3	.757
Το παιδί μου βήχει όταν τρώει.	1.43	1.27	1.00	3	.54	.52	1.00	1	.157
Η κατάποση προκαλεί άγχος στο παιδί μου.	1.29	1.70	.00	4	.46	.78	.00	2	.438
Συνολικό σκορ PEDI-EAT-10	11.71	13.07	6.00	35	5.00	6.45	3.00	21	.311

Η ανάλυση συσχετίσεων ανέδειξε αρκετές στατιστικά σημαντικές σχέσεις μεταξύ δημογραφικών/κλινικών μεταβλητών και των επιμέρους items του PEDI-EAT-10, καθώς και του συνολικού σκορ (Πίνακας 17). Η ηλικία βρέθηκε να συσχετίζεται αρνητικά με το συνολικό σκορ PEDI-EAT-10 ($\rho = -.540, p = .014$). Αυτό δείχνει ότι τα μεγαλύτερα παιδιά παρουσίαζαν λιγότερα ή ηπιότερα προβλήματα σίτισης σε σχέση με τα μικρότερα. Η εύρεση αυτή είναι κλινικά εύλογη, καθώς η αύξηση της ηλικίας συνδέεται με βελτίωση της κινητικής ωριμότητας, της μυϊκής δύναμης και της προσαρμογής σε στρατηγικές σίτισης, παρά την ύπαρξη νευρολογικής επιβάρυνσης.

Η ηλικία συσχετίστηκε επίσης αρνητικά με συγκεκριμένα items, όπως: «*Η κατάποση στερεών χρειάζεται επιπλέον προσπάθεια*» ($\rho = -.481, p = .032$), «*Το παιδί μου δε θέλει να τρώει*» ($\rho = -.458, p = .042$), «*Το παιδί μου βήχει όταν τρώει*» ($\rho = -.460, p = .041$). Οι αρνητικές αυτές συσχετίσεις υποδεικνύουν ότι τα νεότερα παιδιά παρουσιάζουν εντονότερες δυσκολίες τόσο στη μηχανική διαδικασία της κατάποσης όσο και στη συμπεριφορική διάθεση προς τη σίτιση, ενώ με την πάροδο του χρόνου πιθανώς υιοθετούνται μηχανισμοί προσαρμογής.

Η ηλικία πρώτης διάγνωσης συσχετίστηκε θετικά με τη χρονολογική ηλικία ($\rho = .498, p = .025$), όπως αναμενόταν. Ενδιαφέρον εύρημα αποτελεί η αρνητική συσχέτιση με το item «*Η κατάποση στερεών χρειάζεται επιπλέον προσπάθεια*» ($\rho = -.516, p = .020$). Αυτό υποδηλώνει ότι τα παιδιά που διαγνώστηκαν σε μικρότερη ηλικία παρουσίαζαν βαρύτερα προβλήματα κατάποσης στερεών, πιθανώς εξαιτίας πιο πρώιμης και σοβαρής εκδήλωσης της υποκείμενης νευρολογικής βλάβης.

Δεν βρέθηκαν σημαντικές συσχετίσεις μεταξύ της συχνότητας κρίσεων ή του αριθμού αντιεπιληπτικών φαρμάκων και των δυσκολιών σίτισης. Αυτό το εύρημα υποδηλώνει ότι η βαρύτητα της δυσφαγίας δεν εξαρτάται άμεσα από τη συχνότητα των κρίσεων ή το θεραπευτικό σχήμα, αλλά ενδεχομένως από άλλους νευροαναπτυξιακούς παράγοντες.

Πίνακας 17 Συσχετίσεις Spearman μεταξύ δημογραφικών, κλινικών μεταβλητών και επιμέρους ερωτημάτων/συνολικού σκορ της κλίμακας PEDI-EAT-10

	Ηλικία	Ηλικία πρώτης Διάγνωσης	Συχνότητα κρίσεων	Αντιεπιληπτική αγωγή
Το παιδί μου δεν παίρνει βάρος λόγω του προβλήματος κατάποσης που αντιμετωπίζει.	-0.393	-.467*	0.391	-0.25
Το πρόβλημα κατάποσης του παιδιού μου επηρεάζει τη δυνατότητα να βγούμε έξω για φαγητό.	-.483*	-0.392	0.201	-0.123
Η πόση υγρών χρειάζεται περισσότερη προσπάθεια, από το παιδί μου.	-.472*	-0.344	0.371	0.133

Η κατάποση στερεών χρειάζεται επιπλέον προσπάθεια από το παιδί μου.	-481*	-.516*	0.27	0.042
Το παιδί μου αναγουλιάζετέ όταν καταπίνει.	-0.168	-0.253	.686**	-0.115
Το παιδί μου δείχνει να πονά όταν καταπίνει.	-0.38	-0.358	0.23	-0.077
Το παιδί μου δε θέλει να τρώει.	-.458*	-0.041	-0.017	0.137
Το φαγητό κολλά στο λαιμό του παιδιού μου και πνίγεται όταν τρώει.	-0.299	-0.115	0.403	-0.022
Το παιδί μου βήχει όταν τρώει.	-.460*	-0.133	0.346	0.386
Η κατάποση προκαλεί άγχος στο παιδί μου.	-0.263	-0.141	0.333	-0.032
Συνολικό σκορ PEDI-EAT- 10	-.540*	-0.411	0.368	0.16

Σημείωση. Παρουσιάζονται οι συντελεστές συσχέτισης Spearman's rho μεταξύ δημογραφικών, κλινικών μεταβλητών και των επιμέρους ερωτημάτων/συνολικού σκορ της κλίμακας PEDI-EAT-10. Οι αρνητικές τιμές δείχνουν αντίστροφη σχέση, ενώ οι θετικές τιμές δείχνουν θετική σχέση.* $p < .05$. ** $p < .01$ (2-tailed).

Η ανάλυση με τον Mann–Whitney U test έδειξε ότι δεν υπήρχαν στατιστικά σημαντικές διαφορές μεταξύ παιδιών με γνωστό γενετικό υπόβαθρο και εκείνων με άγνωστο υπόβαθρο ούτε στο συνολικό σκορ του PEDI-EAT-10 ($M = 9.00$ έναντι $M = 6.00$, $p = 1.000$), ούτε στα επιμέρους ερωτήματα. Αν και οι μέσοι όροι ήταν ελαφρώς υψηλότεροι στην ομάδα με γενετικό υπόβαθρο (π.χ. μεγαλύτερη επίδραση του προβλήματος κατάποσης στις κοινωνικές δραστηριότητες και τάση για περισσότερες μηχανικές δυσκολίες όπως πνίξιμο ή άγχος κατά την κατάποση), οι διαφορές αυτές δεν προσέγγισαν τη στατιστική σημαντικότητα. Συνεπώς, στο παρόν δείγμα η ύπαρξη γενετικού υποβάθρου δεν φαίνεται να διαφοροποιεί ουσιαστικά τη βαρύτητα των δυσκολιών σίτισης, γεγονός που μπορεί να σχετίζεται με την ετερογένεια των γενετικών διαγνώσεων και το μικρό μέγεθος δείγματος.

Πίνακας 18 Μέσοι όροι (M), τυπικές αποκλίσεις (SD), διάμεσοι (Mdn), εύρη (Range) και τιμές Mann–Whitney U ανάλογα με την ύπαρξη γενετικού υποβάθρου για τα items και το συνολικό σκορ της κλίμακας PEDI-EAT-10

	Γενετικό υπόβαθρο								Mann-Whitney p-value
	Άγνωστο				Υπάρχει				
	M	SD	Mdn	Range	M	SD	Mdn	Range	
Το παιδί μου δεν παίρνει βάρος λόγω του προβλήματος κατάποσης που αντιμετωπίζει.	.55	1.29	.00	4	1.00	1.58	.00	4	.603
Το πρόβλημα κατάποσης του παιδιού μου επηρεάζει τη δυνατότητα να βγούμε έξω για φαγητό.	.18	.40	.00	1	1.11	1.69	.00	4	.456
Η πόση υγρών χρειάζεται περισσότερη προσπάθεια, από το παιδί μου.	1.27	1.35	1.00	4	1.33	1.50	1.00	4	1.000
Η κατάποση στερεών χρειάζεται επιπλέον προσπάθεια από το παιδί μου.	1.00	1.55	.00	4	1.22	1.48	1.00	4	.710
Το παιδί μου αναγουλιάζετέ όταν καταπίνει.	.73	1.01	.00	3	.78	1.39	.00	4	.824
Το παιδί μου δείχνει να πονά όταν καταπίνει.	.18	.40	.00	1	.22	.67	.00	2	.882
Το παιδί μου δε θέλει να τρώει.	.27	.65	.00	2	.67	1.00	.00	3	.370

Το φαγητό κολλά στο λαιμό του παιδιού μου και πνίγεται όταν τρώει.	.27	.65	.00	2	1.00	1.58	.00	4	.456
Το παιδί μου βήχει όταν τρώει.	1.00	.89	1.00	3	.67	1.00	.00	3	.331
Η κατάποση προκαλεί άγχος στο παιδί μου.	.55	1.04	.00	3	1.00	1.41	.00	4	.503
Συνολικό σκορ PEDI-EAT-10	6.00	6.91	4.00	22	9.00	12.29	3.00	35	1.000

4.7: Συζήτηση

Οι Adel et al. (2022) ανέφεραν ότι η μέση ηλικία των παιδιών με διαταραχές σίτισης και/ή κατάποσης ήταν 2,48 έτη, γεγονός που συμφωνεί με τα ευρήματα της μελέτης των Arslan et al. (2018), όπου ο μέσος όρος ηλικίας ήταν 3,10 έτη. Σε αντίθεση, η μελέτη των Georgiou et al. (2024) στην ελληνική-κυπριακή πληθυσμιακή ομάδα ανέφερε μεγαλύτερη μέση ηλικία 6,82 έτη, ενώ η μελέτη των Hurtado et al. (2023) περιλάμβανε το ευρύτερο ηλικιακό εύρος συμμετεχόντων σε σχέση με τις άλλες εκδοχές. Στην δική μας μελέτη, ο μέσος όρος ηλικίας ήταν 8,08 έτη, περιλαμβάνοντας μεγαλύτερα παιδιά και ευρύτερο ηλικιακό φάσμα σε σύγκριση με τις προηγούμενες μελέτες.

Στην δική μας μελέτη το Cronbach's α ήταν 0.944, ένδειξη εξαιρετικής εσωτερικής συνέπειας. Το εύρημα αυτό συμφωνεί με προηγούμενες μελέτες των: Georgiou et al., (2024) ($\alpha = 0.93$), Onesimo et al. (2023) ($\alpha = 0.89$), Arslan et al. (2018) ($\alpha = 0.87$), Adel et al. (2022) και των Hurtado et al. (2023) ($\alpha = 0.961-0.967$). Η σύγκριση αυτών των αποτελεσμάτων υποδηλώνει ότι το εργαλείο είναι αξιόπιστο σε διαφορετικούς πληθυσμούς, ενώ η δική μας μελέτη επιβεβαιώνει την εγκυρότητά του και σε παιδιά με σπάνιες, βαριές νευρολογικές καταστάσεις.

Η έρευνά μας εξέτασε τη μέση ηλικία πρώτης διάγνωσης DEE, η οποία ήταν μικρή ($M = 2.34$ έτη), επιβεβαιώνοντας την πρώιμη εκδήλωση των συμπτωμάτων, σε αντίθεση με τις μελέτες που προαναφέρθηκαν, οι οποίες δεν εξέτασαν τη συγκεκριμένη παράμετρο.

Στη παρούσα μελέτη, το 45% των παιδιών είχαν γνωστό γενετικό υπόβαθρο, γεγονός που στο παρόν δείγμα, δεν φαίνεται να διαφοροποιεί ουσιαστικά τη βαρύτητα των δυσκολιών σίτισης. Αντιθέτως, σε αντίστοιχες συσχετίσεις που αναφέρθηκαν στην μελέτη των Onesimo et al., (2023) παιδιά με σπάνια γενετικά νοσήματα εμφάνισαν βαρύτερη δυσφαγία. Ενώ το δείγμα μας, αποτελούνταν αποκλειστικά από παιδιά με DEE, στη μελέτη των Arslan et al. (2018) ο πληθυσμός αποτελούνταν από παιδιά με σπαστική εγκεφαλική παράλυση, των Adel et al. (2022) αποτελούνταν από παιδιά με

δυσφαγία και νευρολογικές ή γενετικές διαταραχές, γαστρεντερικές δυσλειτουργίες, προβλήματα αεραγωγών και συγγενείς καρδιοπάθειες και οι μελέτες των Georgiou et al., (2024) και των Hurtado et al. (2023) αποτελούνταν από παιδιά με και χωρίς διαταραχές σίτισης ή/και κατάποσης. Το εργαλείο έχει πρόσφατα χρησιμοποιηθεί και σε παιδιά με ηωσινοφιλική οισοφαγίτιδα (Keles et al., 2022), γαστροοισοφαγική παλινδρόμηση (GERD) (Duncan et al., 2021), χειρουργικά εύθραυστους ασθενείς με νευρολογικές διαταραχές (Caruso et al., 2020) και διαταραχές κινητικότητας του λάρυγγα (Serel Arslan et al., 2018) για την ανίχνευση δυσκαταποσίας. Πρόσφατα, οι Arslan et al. (2022) χορήγησε το PEDI-EAT-10 σε πληθυσμό με γενετική νόσο, αποτελούμενο από 96 νήπια με σύνδρομο Down, για την καλύτερη εκτίμηση των ικανοτήτων κατάποσής τους. Ωστόσο, η δική μας μελέτη αποτελεί την πρώτη που εστιάζει αποκλειστικά σε ΔΕΕ, αναδεικνύοντας νέες πληροφορίες για τη σχέση γενετικών συνδρόμων και δυσφαγίας.

Η παθολογική καταγραφή στο ΗΕΓ συνδέθηκε με υψηλότερα σκορ PEDI-EAT-10, γεγονός που ενισχύει την υπόθεση ότι η συχνότητα και η βαρύτητα των κρίσεων επιβαρύνουν τις λειτουργίες σίτισης. Αντίστοιχα, τα παιδιά με συχνές κρίσεις και που λαμβάνουν πάνω από 2 φάρμακα παρουσίασαν σημαντικά αυξημένες δυσκολίες σίτισης, εύρημα που δεν έχει περιγραφεί σε άλλες μελέτες, και επομένως μπορεί να θεωρηθεί νέο.

Η πλειονότητα των παιδιών της έρευνάς μας σιτιζόταν από το στόμα, ενώ ένα ποσοστό λάμβανε διατροφή μέσω γαστροστομίας. Τα παιδιά με γαστροστομία είχαν σημαντικά υψηλότερες βαθμολογίες, επιβεβαιώνοντας τη σοβαρότητα της δυσφαγίας τους. Παρόμοιες αναφορές για την ανάγκη εντερικής σίτισης καταγράφονται στην μελέτη των Onesimo et al., (2023) για σύνδρομο με σοβαρές στοματοκινητικές διαταραχές.

Στη παρούσα μελέτη αναδείχθηκε ότι τα παιδιά με πρόσφατες εισαγωγές στο νοσοκομείο (π.χ. λόγω πνευμονίας ή επιληπτικής κρίσης) είχαν υψηλότερα σκορ PEDI-EAT-10, δείχνοντας την αλληλεπίδραση της δυσφαγίας με την επιβάρυνση της γενικότερης υγείας, συνάδοντας με την μελέτη των Arslan et al., (2018) όπου αναφέρεται ο αυξημένος κίνδυνος πνευμονίας και μόνιμης βλάβης των πνευμόνων σε παιδιά με εισρόφιση. Αντιθέτως, οι άλλες μελέτες δεν κατέγραψαν συστηματικά τέτοια δεδομένα.

Τα παιδιά του δείγματος μας λάμβαναν ποικίλες θεραπευτικές παρεμβάσεις (λογοθεραπεία, φυσικοθεραπεία, εργοθεραπεία). Ωστόσο, η παρουσία αυτών των παρεμβάσεων δεν φάνηκε να διαφοροποιεί σημαντικά τα σκορ PEDI-EAT-10, πιθανόν λόγω της σοβαρότητας των νευρολογικών διαταραχών. Αυτό αποτελεί νέο εύρημα, καθώς καμία από τις προηγούμενες μελέτες δεν κατέγραψε συστηματικά τη σχέση των θεραπειών με τα σκορ του εργαλείου.

Όσον αφορά τις επικοινωνιακές δεξιότητες, τα παιδιά με μη λεκτική επικοινωνία είχαν σημαντικά υψηλότερο συνολικό σκορ στο PEDI-EAT-10 ($M = 9.06$), σε σύγκριση με τα παιδιά που διέθεταν έστω και περιορισμένη λεκτική επικοινωνία ($M = 0.50$). Το εύρημα αυτό εισάγει μια νέα προοπτική σχετικά με τις παραμέτρους που επηρεάζουν τη σίτιση ή/και τη κατάποση, καθώς καμία από τις προηγούμενες μελέτες που αφορούσαν το εργαλείο δεν είχε εξετάσει τη σχέση μεταξύ δυσφαγίας και επικοινωνιακού προφίλ.

Συνοψίζοντας, η μελέτη μας, μας επιβεβαιώνει τα ευρήματα προηγούμενων μελετών αναφορικά με την υψηλή εσωτερική συνέπεια και τη διακριτική ικανότητα του PEDI-

EAT-10. Ωστόσο, διαφοροποιείται διότι, εστιάζει αποκλειστικά σε παιδιά με Αναπτυξιακές και Επιληπτικές Εγκεφαλοπάθειες (DEE), εξετάζει επιπλέον κλινικές και νευρολογικές παραμέτρους (MRI, ΗΕΓ, είδος/συχνότητα κρίσεων, φαρμακευτική αγωγή, συννοσηρότητες, θεραπείες, τρόπο λήψης τροφής), ενώ παράλληλα αναδεικνύει νέα ευρήματα, όπως η συσχέτιση δυσφαγίας με την απουσία λεκτικής επικοινωνίας και με τις πρόσφατες εισαγωγές στο νοσοκομείο.

Η παρούσα μελέτη παρουσιάζει ορισμένους περιορισμούς, όπως το μικρό μέγεθος του δείγματος ($n = 20$) συγκριτικά με τις υπόλοιπες έρευνες. Συγκεκριμένα, στην μελέτη των Arslan et al (2018) το δείγμα αποτελούνταν από 189 παιδιά, των Adel et al (2022) από 202 παιδιά, των Onesimo et al., (2023) από 400 παιδιά, των Georgiou et al (2024) από 222 παιδιά και των Hurtado et al. (2023) από 178 παιδιά. Επιπλέον περιορισμό στην μελέτη μας αποτελεί η απουσία ομάδας ελέγχου, που έρχεται σε αντίθεση με τις μελέτες των Arslan et al (2018), Onesimo et al., (2023), Georgiou et al (2024) και των Hurtado et al. (2023). Οι δύο αυτοί παράμετροι περιορίζουν σημαντικά τη γενίκευση των αποτελεσμάτων μας.

Ακόμη ένας περιορισμός στην μελέτη μας, αποτελεί το γεγονός ότι δεν πραγματοποιήθηκε επαναληπτική αξιολόγηση (test–retest) συγκριτικά με τις υπόλοιπες μελέτες που προαναφέρθηκαν, ούτε έγινε χρήση αντικειμενικών εργαλείων, όπως η PAS ή η FEES, για την επιβεβαίωση της οριακής τιμής (αναφέρεται στο σημείο εκείνο μιας κλίμακας ή ενός εργαλείου αξιολόγησης που χρησιμοποιείται για τη διάκριση μεταξύ φυσιολογικών και παθολογικών αποτελεσμάτων) όπως έγινε στις μελέτες των Arslan et al (2018), Adel et al (2022), Georgiou et al (2024) και Hurtado et al. (2023).

Με βάση τα προαναφερθέντα, μελλοντικά, προτείνεται η επέκταση του δείγματος σε μεγαλύτερους πληθυσμούς παιδιών με επιληπτικές και αναπτυξιακές εγκεφαλοπάθειες (DEE), καθώς και η διερεύνηση των οριακών τιμών σε σχέση με αντικειμενικές μεθόδους αξιολόγησης. Επιπλέον, χρήσιμη θα ήταν η μακροχρόνια παρακολούθηση για την αξιολόγηση του ρόλου του PEDI-EAT-10 στην πρόβλεψη πιθανών επιπλοκών, όπως πνευμονίες και υποσιτισμός, η συστηματική μελέτη της σχέσης μεταξύ θεραπειών και εξέλιξης της δυσφαγίας, καθώς και η περαιτέρω διερεύνηση της αλληλεπίδρασης της δυσφαγίας με τις επικοινωνιακές και νοητικές λειτουργίες των παιδιών.

Συμπέρασμα:

Συνολικά, η παρούσα μελέτη συνέβαλε στην κατανόηση της εφαρμογής του PEDI-EAT-10 στον πληθυσμό των παιδιών με Αναπτυξιακές και Επιληπτικές Εγκεφαλοπάθειες (DEE). Η ανάλυση των δεδομένων ανέδειξε ενδιαφέροντα ευρήματα, τα οποία επιτρέπουν την αποτίμηση της κλινικής χρησιμότητας του εργαλείου και αναδεικνύουν πτυχές που αξίζει να διερευνηθούν περαιτέρω. Στη συνέχεια παρουσιάζονται τα βασικά σημεία που προκύπτουν από τη μελέτη.

Δυνατά σημεία της μελέτης:

- Το PEDI-EAT-10 ανέδειξε υψηλή εσωτερική συνέπεια (Cronbach's $\alpha = 0.944$), επιβεβαιώνοντας την αξιοπιστία του ως ανιχνευτικού εργαλείου.
- Αποτελεί ένα αξιόπιστο, εύκολο και γρήγορο στη χρήση μέσο για την έγκαιρη ανίχνευση δυσκολιών σίτισης και κατάποσης σε παιδιά με Αναπτυξιακές και Επιληπτικές Εγκεφαλοπάθειες (DEE).
- Η μελέτη υποστηρίζει την κλινική αξία του εργαλείου, καθώς μπορεί να χρησιμοποιηθεί στην καθημερινή κλινική πράξη από επαγγελματίες υγείας, διευκολύνοντας την έγκαιρη ανίχνευση και την παραπομπή για περαιτέρω αξιολόγηση και θεραπευτική παρέμβαση.
- Αναδεικνύονται νέες πληροφορίες, όπως η συσχέτιση της δυσφαγίας με την απουσία λεκτικής επικοινωνίας και με τις πρόσφατες εισαγωγές στο νοσοκομείο.

Αδύνατα σημεία / περιορισμοί της μελέτης:

- Το μικρό μέγεθος δείγματος ($n = 20$) περιορίζει τη γενίκευση των αποτελεσμάτων.
- Δεν υπήρξε ομάδα ελέγχου, σε αντίθεση με άλλες μελέτες.
- Δεν πραγματοποιήθηκε επαναληπτική αξιολόγηση (test-retest).
- Δεν έγινε χρήση αντικειμενικών εργαλείων (π.χ. PAS, FEES) για την επιβεβαίωση της οριακής τιμής.

Ανάγκη για μελλοντική έρευνα:

- Κρίνεται απαραίτητη η διεξαγωγή μεγαλύτερων και πολυκεντρικών μελετών με διευρυμένα δείγματα παιδιών με DEE.
- Χρειάζεται μακροχρόνια παρακολούθηση (follow-up) για την αξιολόγηση του ρόλου του PEDI-EAT-10 στην πρόγνωση επιπλοκών, όπως πνευμονίες και υποσιτισμός.
- Προτείνεται η περαιτέρω διερεύνηση της σχέσης της δυσφαγίας με τις επικοινωνιακές και νοητικές λειτουργίες, καθώς και η μελέτη της συσχέτισης των αποτελεσμάτων του PEDI-EAT-10 με αντικειμενικές μεθόδους αξιολόγησης.

Βιβλιογραφία:

1. Renzo Guerrini , Valerio Conti , Massimo Mantegazza , Simona Balestrini , Aristeia S Galanopoulou , Fabio Benfenati, (2022), Developmental and epileptic encephalopathies: from genetic heterogeneity to phenotypic continuum, (<https://pmc.ncbi.nlm.nih.gov/articles/PMC9576177/>)
2. Nicola Specchio, Paolo Curatolo, (2020), Developmental and epileptic encephalopathies: what we do and do not know, (<https://academic.oup.com/brain/article/144/1/32/6024801>)
3. Ingrid E. Scheffer, Jianxiang Liao, (2020), Deciphering the concepts behind “Epileptic encephalopathy” and “Developmental and epileptic encephalopathy”, (<https://www.sciencedirect.com/science/article/pii/S109037981930443X>)
4. Pan Gong, Jiao Xue, Xianru Jiao, Yuehua Zhang, Zhixian Yang, (2021), Genetic Etiologies in Developmental and/or Epileptic Encephalopathy With Electrical Status Epilepticus During Sleep: Cohort Study, (<https://www.frontiersin.org/journals/genetics/articles/10.3389/fgene.2021.607965/full>)
5. Nadine Morrison-Levy MBBS, MSc , Felipe Borlot MD, MSc , Puneet Jain MD, DM, Robyn Whitney MD , (2021), Early-Onset Developmental and Epileptic Encephalopathies of Infancy: An Overview of the Genetic Basis and Clinical Features (<https://www.sciencedirect.com/science/article/pii/S0887899420303866>)
6. Sonia Khan, Raidah Al Baradie, (2012), Epileptic Encephalopathies: An Overview, (<https://onlinelibrary.wiley.com/doi/full/10.1155/2012/403592>)
7. Adina Stoian , Zoltan Bajko , Rodica Bălașa , Sebastian Andone , Mircea Stoian , Ioana Ormenișan , Carmen Muntean , Claudia Bănescu , (2024), Characteristics of Developmental and Epileptic Encephalopathy Associated with *PACS2* p.Glu209Lys Pathogenic Variant—Our Experience and Systematic Review of the Literature, (<https://pmc.ncbi.nlm.nih.gov/articles/PMC10968252/#sec4-biomolecules-14-00270>)

8. Renzo Guerrini, Valerio Conti, Massimo Mantegazza, Simona Balestrini, Aristeia S. Galanopoulou, and Fabio Benfenati, (2022), Developmental and epileptic encephalopathies: from genetic heterogeneity to phenotypic continuum, (<https://journals.physiology.org/doi/full/10.1152/physrev.00063.2021>)
9. Helen Leonard , Mohammed Junaid , Kingsley Wong , Scott Demarest , Jenny Downs, (2021), Exploring quality of life in individuals with a severe developmental and epileptic encephalopathy, CDKL5 Deficiency Disorder, (<https://www.sciencedirect.com/science/article/pii/S0920121120305726>)
10. Nicola Specchio , Stéphane Auvin , (2025), To what extent does status epilepticus contribute to brain damage in the developmental and epileptic Encephalopathies, (<https://www.sciencedirect.com/science/article/pii/S1525505025000101>)
11. Ioanna Papatheodorou, Stavroula Stavrakaki, Vasiliki Koukoulioti, Martha Spilioti and Vasileios Kimiskidis, (2024), How Encephalopathy Impacts Language Ability: A Scoping Review of the Linguistic Abilities of Adults with Developmental and Epileptic Encephalopathy, (<https://www.mdpi.com/1648-9144/60/10/1635>)
12. Clio Rubinos , Ayham Alkhachroum , Caroline Der-Nigoghossian , Jan Claassen, (2020), Electroencephalogram Monitoring in Critical Care, (<https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/33176375/>)
13. Selen Serel Arslan, Hasan Erkan Kılınç, Ömer Faruk Yaşaroğlu, Numan Demir, Aynur Ayşe Karaduman, (2018), The pediatric version of the eating assessment tool-10 has discriminant ability to detect aspiration in children with neurological impairments, (https://onlinelibrary.wiley.com/doi/epdf/10.1111/nmo.13432?saml_referrer)
14. Suci Destriatania , Judhiastuty Februhartanty , Fariz Nurwidya , Rini Sekartini, (2024), Feeding Problems Assessment Tools in Children: A Scoping Review, (<https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/39857868/>)
15. Suzanne Thoyre, (2017), PEDIATRIC EATING ASSESSMENT TOOL (PEDIAT) 10-ITEM SCREENER 2.5 – 7 years old, (<https://feedingflockteam.org/wp-content/uploads/2023/11/PediEAT-10-Item-Screener-2.5-7-yrs-2023-2-25-2.pdf>)

16. Rafaella Georgiou , Andri Papaleontiou , Louiza Voniati , Vassiliki Siafaka , Nafsika Ziavra , Dionysios Tafiadis, (2024), Validation and cultural adaptation of a Greek Version of Pediatric Eating Assessment Tool 10 (PEDI - EAT - 10) in Greek-Cypriot Parents, (<https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/38488276/>)

17. Selen Serel Arslan , Numan Demir , Aynur Ayşe Karaduman , Peter Charles Belafsky, (2017), The Pediatric Version of the Eating Assessment Tool: a caregiver administered dysphagia-specific outcome instrument for children, (<https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/28475381/>)

18. Sally M Adel , Alaa H Gaafar , Nader Fasseeh , Rania M Abdou , Nesrine Hazem Hamouda, (2022), Validation and Cultural Adaptation of an Arabic Version of Pediatric Eating Assessment Tool (Pedi-EAT-10_{Arabic}), (<https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/35018485/>)

19. Roberta Onesimo , Elisabetta Sforza , Elizabeth Katherine Anna Triumbari , Francesco Proli , Chiara Leoni, Valentina Giorgio , Donato Rigante , Valentina Trevisan , Cristina De Rose , Eliza Maria Kuczynska , Antonella Cerchiari , Marika Pane , Eugenio Mercuri , Peter Belafsky , Giuseppe Zampino, (2023), Validation and cross-cultural adaptation of the Italian version of the paediatric eating assessment tool (I-PEDI-EAT-10) in genetic syndromes, (<https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/37982346/>)

20. Mercedes Murray Hurtado , Irene Blanco Castilla , Noemi Hernández Coronado , Raimon Milà Villarroel ; el Grupo de Trabajo de Disfagia, (2023), Translation and validation of the Spanish version of the Pedi-EAT-10 questionnaire for screening of dysphagia, (<https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/36932017/>)

21. Ted Brown ,Luca Almiento ,Mong-Lin Yu & Anoo Bhohti, (2023), The Sensory Processing Measure – Second Edition: A Critical Review and Appraisal, (<https://www.tandfonline.com/doi/full/10.1080/07380577.2023.2280216#d1e163>)

22. Sue Delpont, (2012), Sensory Processing and Impact on Feeding, (<https://orca.cardiff.ac.uk/id/eprint/40345/2/Sensory%20Processing%20and%20Impact%20on%20Feeding.pdf>)

23. Ivy Cheng, Ayodele Sasegbon, Shaheen Hamdy, (2021), Effects of pharmacological agents for neurogenic oropharyngeal dysphagia: A systematic

review and meta-analysis,
(<https://onlinelibrary.wiley.com/doi/full/10.1111/nmo.14220>)

24. Anthony-Samuel LaMantia , Sally A Moody , Thomas M Maynard , Beverly A Karpinski , Irene E Zohn , David Mendelowitz , Norman H Lee , Anastas Popratiloff, (2015), Hard to Swallow: Developmental Biological Insights into Pediatric Dysphagia, (<https://pmc.ncbi.nlm.nih.gov/articles/PMC4724484/>)
25. Ranjith Kamity , Prasanna K Kapavarapu , Amit Chandel , (2021), Feeding Problems and Long-Term Outcomes in Preterm Infants—A Systematic Approach to Evaluation and Management,
(<https://pmc.ncbi.nlm.nih.gov/articles/PMC8700416/>)
26. Maureen A Lefton-Greif , Sande O Okelo , Jennifer M Wright , Joseph M Collaco , Sharon A McGrath-Morrow , Michelle N Eakin , (2014), Impact of Children’s Feeding/Swallowing Problems: Validation of a New Caregiver Instrument, (<https://pmc.ncbi.nlm.nih.gov/articles/PMC4359894/>)
27. Nicole Pizzorni, (2017), Social and Psychologic Impact of Dysphagia
(https://link.springer.com/chapter/10.1007/174_2017_132)
28. Schwarz, Steven M. MD, FAAP, FACN, (2003), Feeding Disorders in Children With Developmental Disabilities
(https://journals.lww.com/iyjournal/abstract/2003/10000/feeding_disorders_in_children_with_developmental.5.aspx)
29. C A Minderhoud , A Postma, F E Jansen , J S Verhoeven , J J Schrijver , J Goudswaard , G Andreae , W M Otte , K P J Braun , E H Brilstra, (2023), Gastrointestinal and eating problems in SCN1A-related seizure disorders
(<https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/37523795/>)
30. Alexandra Laliberté, Lyna Siafa, Arij Soufi, Christelle Dassi, Sophie J. Russ-Hall, Ingrid E. Scheffer, Kenneth A. Myers, (2024), Eating habits and behaviors in children with Dravet syndrome: A case–control study
(<https://onlinelibrary.wiley.com/doi/10.1111/epi.18179>)
31. Martyna Jakimiec , Justyna Paprocka , Robert Śmigiel, (2020), CDKL5 Deficiency Disorder—A Complex Epileptic Encephalopathy
(<https://pmc.ncbi.nlm.nih.gov/articles/PMC7071516/>)

32. Ida Stenshorne, Marte Syvertsen, Anette Ramm-Pettersen, Susanne Henning, Elisabeth Weatherup, Alf Bjørnstad, Natalia Brüggemann, Torstein Spetalen, Kaja K. Selmer, Jeanette Koht, (2022), Monogenic developmental and epileptic encephalopathies of infancy and childhood, a population cohort from Norway, (<https://www.frontiersin.org/journals/pediatrics/articles/10.3389/fped.2022.965282/full>)

33. Lisa M Clayton , Bahar Azadi , Claire Eldred , Galia Wilson , Robert Robinson , Sanjay M Sisodiya, (2024), Feeding Difficulties and Gastrostomy in Dravet Syndrome, (<https://pmc.ncbi.nlm.nih.gov/articles/PMC11087032/>)

34. Ingrid E. Scheffer, Samuel Berkovic, Giuseppe Capovilla, Mary B. Connolly, Jacqueline French, Laura Guilhoto, Edouard Hirsch, Satish Jain, Gary W. Mathern, Solomon L. Moshé, Douglas R. Nordli, Emilio Perucca, Torbjörn Tomson, Samuel Wiebe, Yue-Hua Zhang, Sameer M. Zuberi, (2017), ILAE classification of the epilepsies: Position paper of the ILAE Commission for Classification and Terminology, (<https://onlinelibrary.wiley.com/doi/10.1111/epi.13709>)

35. Nur Fatihah Ainun Hamzah , Cila Umat , Deepashini Harithasan , Bee See Goh, (2021), Challenges faced by parents when seeking diagnosis for children with sensorineural hearing loss, (<https://www.sciencedirect.com/science/article/abs/pii/S0165587621000495?via%3Dihub#preview-section-references>)

36. Marilena Briglia , Fabio Allia , Rosanna Avola , Cinzia Signorini , Venera Cardile , Giovanni Luca Romano , Giovanni Giurdanella , Roberta Malaguarnera , Maria Bellomo , Adriana Carol Eleonora Graziano, (2024), Diet and Nutrients in Rare Neurological Disorders: Biological, Biochemical, and Pathophysiological Evidence (<https://pmc.ncbi.nlm.nih.gov/articles/PMC11435074/#sec5-nutrients-16-03114>)

37. Thomas Murry, Ricardo L. Carrau, Karen Chan), (2022), Διαταραχές Κατάποσης, Κλινική Διαχείριση, Κωνσταντάρας Ιατρικές Εκδόσεις.

38. Michael E. Groher, Michael A. Crary, , (2021), Δυσφαγία, Κλινική αντιμετώπιση σε ενήλικες και παιδιά, Τρίτη Έκδοση, Επιστημονικές εκδόσεις Παρισιάνου Α.Ε.

39. Joan C. Arvedson, Linda Brodsky, Maureen A. Lefton-Grief, (2020), Pediatric Swallowing and Feeding, Τρίτη Έκδοση, Plural Publishing INC., (<https://www.slideshare.net/slideshow/pediatricswallowingandfeedingassessmentandmanagementthirdpdf/257667393>)
40. https://feedingflockteam.org/wp-content/uploads/2023/11/Greek-PediEAT_Full_Version_2024-11-5.pdf
41. Suzanne M. Thoyre, y Britt F. Pados, y Jinhee Park, z Hayley Estrem, § Cara McComish, and Eric A. Hodges, (2018), The Pediatric Eating Assessment Tool: Factor Structure and Psychometric Properties, (https://www.naspghan.org/files/jpgn%20cme%202017/JPGN-17-205_The_Pediatric_Eating_Assessment_Tool.pdf)
42. Lisa M Clayton , Bahar Azadi , Claire Eldred , Galia Wilson , Robert Robinson , Sanjay M Sisodiya , (2024), Feeding Difficulties and Gastrostomy in Dravet Syndrome (<https://pmc.ncbi.nlm.nih.gov/articles/PMC11087032/>)

ΠΑΡΑΡΤΗΜΑ:

Greek Pediatric Eating Assessment Tool – 10

Εργαλείο Αξιολόγησης Παιδιατρικής Σίτισης – 10 (PEDI-EAT-10)

Το Εργαλείο Αξιολόγησης Παιδιατρικής Σίτισης – 10 μας βοηθά να προσδιορίσουμε αν το παιδί σας έχει δυσκολίες κατάποσης. Απαντήστε σε κάθε ερώτηση για μια κανονική περίοδο ενός μήνα και επιλέξτε τον αριθμό που περιγράφει καλύτερα το παιδί σας. 0 σημαίνει κανένα πρόβλημα, 4 σημαίνει σοβαρό πρόβλημα. Κάθε στοιχείο περιγράφει ένα πρόβλημα και δεν σημαίνει απαραίτητα ότι κάθε παιδί έχει αυτό το πρόβλημα. Εάν το παιδί σας δεν έχει αυτό το πρόβλημα, σημειώστε "0", που σημαίνει <δεν υπάρχει πρόβλημα>, δηλαδή <το παιδί μου δεν έχει αυτό το πρόβλημα>. Εάν το παιδί σας έχει αυτό το πρόβλημα, βαθμολογήστε τη σοβαρότητα του προβλήματος για το παιδί σας σε κλίμακα από το 1 έως το 4. Σας ευχαριστούμε.

Εργαλείο Αξιολόγησης Παιδιατρικής Σίτισης – 10	0 – Κανένα πρόβλημα 4 – Σοβαρό πρόβλημα				
1. Το παιδί μου δεν παίρνει βάρος λόγω του προβλήματος κατάποσης που αντιμετωπίζει.	0	1	2	3	4
2. Το πρόβλημα κατάποσης του παιδιού μου επηρεάζει τη δυνατότητα να βρούμε έξαι για φαγητό.	0	1	2	3	4
3. Η πόση υγρών χρειάζεται περισσότερη προσπάθεια, από το παιδί μου.	0	1	2	3	4
4. Η κατάποση στερεών χρειάζεται επιπλέον προσπάθεια από το παιδί μου.	0	1	2	3	4
5. Το παιδί μου αναγουλιάζει όταν καταπίνει.	0	1	2	3	4
6. Το παιδί μου δείχνει να πονά όταν καταπίνει.	0	1	2	3	4
7. Το παιδί μου δε θέλει να τρώει.	0	1	2	3	4
8. Το φαγητό κολλά στο λαιμό του παιδιού μου και πνίγεται όταν τρώει.	0	1	2	3	4
9. Το παιδί μου βήχει όταν τρώει.	0	1	2	3	4
10. Η κατάποση προκαλεί άγχος στο παιδί μου.	0	1	2	3	4
Σύνολο PEDI-EAT-10:					

**Έντυπο Συλλογής Ιατρικού Ιστορικού και Δημογραφικών
Χαρακτηριστικών**

Ημερομηνία συμπλήρωσης: _____

Κωδικός Υποκειμένου Έρευνας: _____

Δημογραφικά Στοιχεία

1. Φύλο: ☐ Άρρεν ☐ Θήλυ

2. Ημερομηνία Γέννησης: _____

3. Ηλικία (σε μήνες/έτη): _____

4. Ονοματεπώνυμο Γονέα/Κηδεμόνα: _____

5. Τηλέφωνο Επικοινωνίας: _____

6. Διεύθυνση Κατοικίας: _____

Ιατρικό Ιστορικό

1. Διάγνωση Αναπτυξιακής και Επιληπτικής Εγκεφαλοπάθειας: _____

2. Ηλικία πρώτης διάγνωσης: _____

3. Είδος/Τύπος επιληπτικών κρίσεων: _____

4. Συχνότητα κρίσεων: _____

5. Αντιεπιληπτική αγωγή (ονόματα/δοσολογία): _____

6. Άλλες συννοσηρότητες (π.χ. εγκεφαλική παράλυση, αυτισμός): _____

7. Εργαθεραπεία/Λογοθεραπεία/Φυσιοθεραπεία (περιγράψτε): _____

8. Επικοινωνιακές δυνατότητες παιδιού (λεκτική/μη λεκτική): _____

9. Τρέχουσα κατάσταση διατροφής (από στόμα / γαστροστομία / μεκτική):

10. Ιστορικό δυσκολιών σίτισης: ☐ Ναι ☐ Όχι

(Αν ναι, περιγράψτε): _____

11. Πρόσφατες διαγνώσεις / εισαγωγές σε νοσοκομείο (τελευταίο 6μηνο):

12. Ιστορικό προωρότητας (εβδομάδα κύησης, βάρος γέννησης): _____

13. Ευρήματα μαγνητικής τομογραφίας εγκεφάλου: _____

14. Ευρήματα ηλεκτροεγκεφαλογραφήματος (ΗΕΓ): _____

15. Παρατηρήσεις επαγγελματία υγείας: _____



ΔΗΛΩΣΗ ΣΥΓΚΑΤΑΘΕΣΗΣ ΓΟΝΕΑ / ΚΗΔΕΜΟΝΑ / ΔΙΚΑΣΤΙΚΟΥ ΣΥΜΠΑΡΑΣΤΑΤΗ

Δηλώνω υπεύθυνα ότι: (Σημειώστε με Χ την κατηγορία που σας αφορά)

- ☐ Κατηγορία 1. Είμαι ο/η γονέας του προστατευόμενου τέκνου:
- ☐ Κατηγορία 2. Είμαι το πρόσωπο που ασκεί, δυνάμει δικαστικής απόφασης ή συμβολαιογραφικής πράξης, την επιμέλεια (αποκλειστική ή από κοινού με (...)) (συμπληρώνεται **εφόσον υπάρχει**) του προστατευόμενου τέκνου:
- ☐ Κατηγορία 3. Έχω οριστεί ως δικαστικός συμπαραστάτης του κάτωθι ατόμου
Ονοματεπώνυμο ατόμου που τελεί υπό καθεστώς δικαστικής συμπαράστασης:
Αριθμός δικαστικής απόφασης: (...) (συμπληρώνεται υποχρεωτικά):

Ο/η κάτωθι γονέας / κηδεμόνας / δικαστικός συμπαραστάτης (...) (ονοματεπώνυμο)

παρέχω την συγκατάθεσή μου για τη συμμετοχή (σημειώστε με Χ την περίπτωση που σας αφορά):

- ☐ του ανήλικου τέκνου (...) (ονοματεπώνυμο του τέκνου)
- ☐ του ενήλικα που τελεί υπό δικαστική συμπαράσταση (...) (ονοματεπώνυμο)
- στην έρευνα με τίτλο: (...)

ΔΗΛΩΣΗ ΣΥΓΚΑΤΑΘΕΣΗΣ

Ο κάτωθι υπογεγραμμένος δηλώνω ότι έχω ενημερωθεί πλήρως για τους όρους συμμετοχής στην έρευνα και για την επεξεργασία όλων των προσωπικών δεδομένων του ατόμου για το οποίο είμαι υπεύθυνος.

Παρέχω την ρητή συγκατάθεσή μου για την συμμετοχή μου στην έρευνα και την επεξεργασία των ως άνω αναφερόμενων προσωπικών μου δεδομένων του ατόμου για το οποίο είμαι υπεύθυνος.

Ονοματεπώνυμο γονέα/κηδεμόνα/δικαστικού συμπαραστάτη

Ονοματεπώνυμο:

Ημερομηνία:

Υπογραφή: