

Πτυχιακή εργασία με θέμα: «Νευροακανθοκύττωση. Μελέτη περίπτωσης».



Φοιτήτρια: Καράλα Μαρία Α.Μ.:14890

Επιβλέπων καθηγητής: Νάσιος Γρηγόριος

Ιωάννινα 2015

Πρόλογος

Η Λογοθεραπεία είναι η επιστήμη που ασχολείται με την πρόληψη, την αξιολόγηση, τη διάγνωση, τη θεραπεία και την επιστημονική μελέτη των διαταραχών λόγου κι επικοινωνίας που αντιμετωπίζουν παιδιά κι ενήλικες κάθε ηλικίας. Στα τέσσερα χρόνια φοίτησης μου στο Τμήμα Λογοθεραπείας του Τ.Ε.Ι. Ηπείρου μελέτησα ένα μεγάλο φάσμα διαταραχών λόγου με ιδιαίτερο επιστημονικό ενδιαφέρον. Ωστόσο, οι πρώτες γνώσεις που απέκτησα στον τομέα της Νευρολογίας μου κέντρισαν ιδιαίτερα την προσοχή και ήδη από τα πρώτα εξάμηνα φοίτησης μου αναζητούσα και μελετούσα θεραπευτικές τεχνικές Λογοθεραπείας για Νευρολογικές διαταραχές.

Στα πλαίσια της εξάμηνης πρακτικής μου άσκησης σε ένα κέντρο δημιουργικής απασχόλησης ατόμων με Αναπηρία στα Ιωάννινα, αντιμετώπισα πολλές διαταραχές λόγου νευρολογικής φύσεως και ξεχώρισα την πάθηση της Νευροακανθοκύττωσης για να μελετήσω ως πτυχιακή εργασία. Δύο ήταν οι λόγοι που με ώθησαν σε αυτήν την επιλογή. Το γεγονός ότι δεν είχα γνώσεις για αυτή την πάθηση- άλλωστε είναι σπάνια- και θέλησα να διευρύνω το θεωρητικό και πρακτικό μου γνωσιακό υπόβαθρο, καθώς και η προσωπικότητα της ασθενούς, που από τις πρώτες κιόλας συναντήσεις αναπτύξαμε μία ιδιαίτερη σχέση.

Θέλω να ευχαριστήσω θερμά τον κύριο Νάσιο Γρηγόριο, Νευρολόγο, Πρόεδρο και Καθηγητή του τμήματος Λογοθεραπείας τόσο για την επικοινωνία, συνεργασία και καθοδήγηση κατά το διάστημα εκπόνησης της πτυχιακής μου εργασίας, όσο και για το γεγονός που διατηρούσε αμείωτο μέσω των διαλέξεων το ενδιαφέρον μου για τα Νευρολογικά θέματα.

Ακόμη, θέλω να ευχαριστήσω ιδιαίτερα το κέντρο δημιουργικής απασχόλησης ατόμων με Αναπηρία για την άδεια μελέτης περίπτωσης της ασθενούς και την ίδια την ασθενή για τη συνεργασία μας καθ' όλη την πορεία της πρακτικής μου άσκησης.

Η παρούσα μελέτη θα αναλύσει τη Νευροακανθοκύττωση σε θεωρητικό και πρακτικό επίπεδο μέσα από τη σκοπιά του Λογοθεραπευτή.

Περίληψη

Η Νευροακανθοκύττωση είναι η πάθηση που συνδέεται με την ακανθωτή μορφή των ερυθροκυττάρων. Τα σύνδρομα της Νευροακανθοκύττωσης χωρίζονται σε δύο κατηγορίες. Η πρώτη αφορά στον «πυρήνα» συνδρόμων Νευροακανθοκύττωσης και περιλαμβάνει τη χορεία-ακανθοκύττωση, το σύνδρομο McLeod, τη νόσο Huntington 2 και τη νευροεκφύλιση που σχετίζεται με την παντοθενική κινάση. Η δεύτερη κατηγορία σχετίζεται με συνθήκες μετάλλαξης του μεταβολισμού της λιποπρωτεΐνης. Δίνεται έμφαση κυρίως στην πρώτη ομάδα διαταραχών, όπου στο πρώτο κεφάλαιο μελετάται το θεωρητικό μέρος της πάθησης και στο δεύτερο και τρίτο κεφάλαιο μελετάται η περίπτωση μίας γυναίκας με Νευροακανθοκύττωση. Περιγράφεται αναλυτικά η πορεία της ασθενούς κατά τη διάρκεια έξι μηνών, από την αρχή της αξιολόγησης, τη θεραπεία και τα τελικά αποτελέσματα. Πρόκειται για μία γυναίκα 43 ετών, σχεδόν άλαλη, που επικοινωνεί με εναλλακτικό τρόπο χρησιμοποιώντας πίνακα με αλφάβητο. Το θεραπευτικό πλάνο έχει ως στόχο κυρίως τη φώνηση που επιτυγχάνεται μέσα από τις κατάλληλες ασκήσεις.

Λέξεις-κλειδιά: Σύνδρομα Νευροακανθοκύττωσης, αξιολόγηση, ασκήσεις Λογοθεραπείας, θεραπευτικά αποτελέσματα

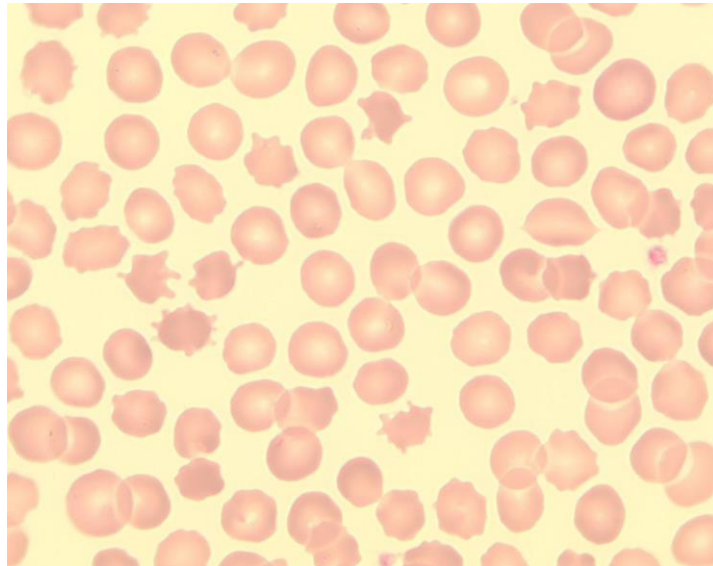
Περιεχόμενα

| | |
|---|----|
| Πρόλογος..... | 3 |
| Περίληψη | 4 |
| Εισαγωγή..... | 7 |
| Κεφάλαιο 1 ^ο | 8 |
| 1.1 Ιστορική Αναδρομή | 8 |
| 1.2 Επιδημιολογία..... | 9 |
| Πυρήνας Συνδρόμων Νευροακανθοκύττωσης..... | 10 |
| 1.3 Χορεία-Ακανθοκύττωση..... | 10 |
| 1.3.1 Παθολογία κεντρικού νευρικού συστήματος..... | 12 |
| 1.3.2 Παθολογία μυών..... | 12 |
| 1.3.3 Παθολογία περιφερικού νευρικού συστήματος..... | 12 |
| 1.4 Σύνδρομο McLeod..... | 13 |
| 1.4.1 Παθολογία κεντρικού νευρικού συστήματος..... | 14 |
| 1.4.2 Παθολογία μυών..... | 14 |
| 1.4.3 Παθολογία περιφερικού νευρικού συστήματος..... | 14 |
| 1.5 Νόσος Huntington τύπος 2..... | 15 |
| 1.6 Νευροεκφύλιση που σχετίζεται με την παντοθενική κινάση..... | 16 |
| 1.7 Διαφορική διάγνωση..... | 21 |
| 1.8 Διαχείριση συμπτωμάτων-Θεραπεία | 21 |
| 1.9 Πρόγνωση..... | 22 |
| Κεφάλαιο 2 ^ο | 23 |
| Μελέτη Περίπτωσης..... | 23 |
| 2.1 Σκοπός..... | 23 |
| Ιστορικό και Αξιολόγηση..... | 23 |
| 2.2 Γενικές πληροφορίες- Λογοπαθολογικό ιστορικό ενήλικα..... | 23 |
| Α. ΒΙΟΓΡΑΦΙΚΑ ΣΤΟΙΧΕΙΑ..... | 23 |
| Β. ΙΑΤΡΙΚΟ ΙΣΤΟΡΙΚΟ..... | 23 |
| Γ. ΝΕΥΡΟΛΟΓΙΚΗ ΕΞΕΤΑΣΗ- ΕΥΡΗΜΑΤΑ..... | 24 |
| Δ. ΟΙΚΟΓΕΝΕΙΑΚΟ ΙΣΤΟΡΙΚΟ- ΚΛΗΡΟΝΟΜΙΚΟΤΗΤΑ | 25 |
| Ε. ΓΕΝΙΚΗ ΣΥΜΠΕΡΙΦΟΡΑ ΤΟΥ ΑΣΘΕΝΗ..... | 25 |
| 2.3 Σύνοψη Εξέταση της Νοητικής Κατάστασης..... | 26 |
| Κλίμακα Mini Mental State Examination | 26 |
| 2.4 Στοματοπροσωπικός έλεγχος..... | 29 |

| | |
|---|----|
| Ευρήματα στοματοπροσωπικής εξέτασης..... | 37 |
| Κεφάλαιο 3 ^ο | 38 |
| Θεραπευτικό πλάνο | 38 |
| 3.1 Καθορισμός συμπεριφορών | 38 |
| 3.2 Σχεδιασμός θεραπείας..... | 38 |
| 3.3 Μυολειτουργική Θεραπεία..... | 39 |
| Ασκήσεις για τη γλώσσα σε θέση ανάπαυσης..... | 39 |
| Ασκήσεις γλώσσας | 39 |
| Ασκήσεις για τα χείλη..... | 42 |
| Μυολειτουργικό θεραπευτικό μασάζ προσώπου | 45 |
| Ασκήσεις αναπνοής..... | 45 |
| Ασκήσεις αναπνοής με φώνηση | 47 |
| Αποτελέσματα θεραπείας..... | 48 |
| Διευκρινήσεις | 48 |
| Αποτελέσματα Μυολειτουργικής Θεραπείας..... | 49 |
| Αποτελέσματα ασκήσεων αναπνοής και φώνησης..... | 50 |
| Συζήτηση | 50 |
| Βιβλιογραφία | 52 |
| Παράρτημα 1..... | 55 |
| Παράρτημα 2..... | 56 |
| Παράρτημα 3..... | 57 |
| Παράρτημα 4..... | 58 |

Εισαγωγή

Η Νευροακανθοκύττωση αναφέρεται σε μία ετερογενή ομάδα συνδρόμων στην οποία οι ανωμαλίες του νευρικού συστήματος συνυπάρχουν με παραμορφωμένα ερυθρά αιμοσφαίρια- τα ακανθοκύτταρα. Η εμφάνιση των ακανθοκυττάρων κυμαίνεται περίπου σε ποσοστό από 12% έως 45%. Ο όρος Ακανθοκύττωση προέρχεται από τη λέξη «άκανθος» και χρησιμοποιείται για να περιγράψει την ακανθωτή μορφή των ερυθρών αιμοσφαιρίων. Ένα φυσιολογικό ερυθρό αιμοσφαίριο έχει τη μορφή ενός αμφίκυκλου δίσκου, ενώ τα προσβαλλόμενα ερυθρά αιμοσφαίρια χαρακτηρίζονται από ατάκτως δομημένες ακανθωτές προεξοχές (Εικόνα 1) [Jung et al.(2011), Rampoldi et al.(2002), Siegl et al.(2013)].



Εικόνα 1: Ακανθοκύτταρα

Πηγή: [Jung et al.(2011). Orphanet Journal of Rare Diseases]

Η Νευροακανθοκύττωση συνδέεται με δύο διευρυμένες ομάδες κληρονομικών διαταραχών. Η πρώτη, επονομαζόμενη ως «πυρήνας» συνδρόμων Νευροακανθοκύττωσης (core NA), χαρακτηρίζεται από εκφύλιση των βασικών γαγγλίων, κινητικές διαταραχές, γνωστική εξασθένηση και ψυχιατρικά χαρακτηριστικά. Αποτελείται από τη Χορεία-ακανθοκύττωση (Chorea-acanthocytosis / ChAc), το σύνδρομο McLeod (McLeod syndrome/ MLS), την ασθένεια Huntington-2 (Huntington's disease like 2 /HDL2) και τη νευροεκφύλιση που σχετίζεται με την παντοθενική κινάση (Pantothenate-kinase-associated neurodegeneration/ PKAN). Η δεύτερη ομάδα περιλαμβάνει συνθήκες μεταλλαγής του

μεταβολισμού της λιποπρωτεΐνης, συγκεκριμένα την αβηταλιποπρωτεΐναιμία (σύνδρομο Bassen-Kornzweig) και την υποβηταλιποπρωτεΐναιμία που έχει ως αποτέλεσμα τη δυσαπορρόφηση της βιταμίνης E, με κλινικά χαρακτηριστικά την περιφερική νευροπάθεια και την αισθητηριακή αταξία λόγω της εκφύλισης της ραχιαίας στήλης, αλλά χωρίς κινητικές διαταραχές. Επιπλέον, υπάρχουν κι άλλες σποραδικές παθήσεις που συνδέονται με την ακανθοκύττωση (Πίνακας 1). Στην παρούσα μελέτη θα δοθεί έμφαση στην πρώτη ομάδα συνδρόμων της Νευροακανθοκύττωσης. [Jung et al.(2011), Rampoldi et al.(2002), De Franceschi et al.(2014), Danek et al.(2005)]

Κεφάλαιο 1^ο

1.1 Ιστορική Αναδρομή

Η ακανθωτή μορφή των ερυθρών αιμοσφαιρίων ανιχνεύτηκε αρχικά στο σύνδρομο Bassen-Kornzweig. Λίγα χρόνια αργότερα, η Νευροακανθοκύττωση γνωστοποιήθηκε ως σύνδρομο «Levine- Critchley». Οι Levine και Critchley περιέγραψαν, ο καθένας ξεχωριστά, νευρολογικές περιπτώσεις με ακανθοκύτταρα αλλά χωρίς μετάλλαξη της λιποπρωτεΐνης. Το 1960, η Νευροακανθοκύττωση περιγράφηκε από τον Levine σε μία παρουσίαση στη Αμερικανική Ακαδημία Νευρολογίας. Οι πρώτες μελέτες περιπτώσεων περιγράφηκαν από τον Estes και τους συνεργάτες του, τον Levine, τον Critchley και τους συνεργάτες του. Όσον αφορά το σύνδρομο McLeod πήρε το όνομά του από έναν φοιτητή Οδοντιατρικής του Harvard, τον Hugh McLeod, από τον οποίο περιγράφηκε για πρώτη φορά το μοτίβο αντιγόνου ενός μη φυσιολογικού ερυθρού αιμοσφαιρίου. Το 1991, ο Hardie και οι συνεργάτες του περιέγραψαν μία σειρά 19 ασθενών που έπασχαν από Νευροακανθοκύττωση, η οποία για χρόνια θεωρούταν έγκυρη πηγή μελέτης αυτής της πάθησης. Ωστόσο, με την αναγνώριση της μοριακής βάσης των διαφορετικών συνδρόμων της Νευροακανθοκύττωσης, αυτή η μελέτη περιπτώσεων κατέληξε ετερογενής, συμπεριλαμβάνοντας ασθενείς με χορεία-ακανθοκύττωση, σύνδρομο McLeod, νόσο Huntington 2 και νευροεκφύλιση που σχετίζεται με την παντοθενική κινάση. [Jung et al.(2011), De Franceschi et al.(2014), Shah et al. (2013), Danek et al. (2005), Sharma et al. (2014)].

1.2 Επιδημιολογία

Όλες οι διαταραχές Νευροακανθοκύττωσης είναι υπερβολικά σπάνιες και είναι πολύ πιθανό να διαγνωσθούν δύσκολα. Εκτιμάται ότι υπάρχουν περίπου χίλιες περιπτώσεις χορείας- ακανθοκύττωσης και μερικές εκατοντάδες περιπτώσεων του συνδρόμου McLeod σε όλο τον κόσμο. Η χορεία-ακανθοκύττωση φαίνεται να είναι περισσότερο επικρατούσα στην Ιαπωνία, πιθανώς εξαιτίας του μεγάλου πληθυσμού της. Άλλες περιπτώσεις έχουν βρεθεί σε γεωγραφικά απομονωμένες κοινότητες, παραδείγματος χάρη στους πληθυσμούς της Γαλλίας και του Καναδά. Το Σύνδρομο McLeod έχει περιγραφεί στην Ευρώπη, στη Βόρεια και Νότια Αφρική και στην Ιαπωνία, χωρίς σαφή ομαδοποίηση. Η νευροεκφύλιση της παντοθενικής κινάσης είναι περισσότερο κοινή με εκτιμώμενη εμφάνιση 1 στους 3/1.000.000. Η νόσος Huntington 2 είναι πολύ σπάνια ` έχουν ταυτοποιηθεί λιγότερες από 50 οικογένειες παγκοσμίως. Η πλειοψηφία των οικογενειών προέρχεται από την αφρικανική αρχαιότητα, συμπεριλαμβανομένου 2 οικογενειών από τη Βραζιλία, στις οποίες το αφρικανικό εθνικό υπόβαθρο δεν ήταν εμφανές στην αρχική εξέταση. Μία περίπτωση της νόσου Huntington 2 έχει διαπιστωθεί στη Μέση Ανατολή χωρίς περεταίρω διαθέσιμες πληροφορίες. [Jung et al.(2011),De Franceschi et al.(2014)]

Πίνακας 1: Σύνδρομα Νευροακανθοκύττωσης

| Πυρήνας συνδρόμων Νευροακανθοκύττωσης | Νευροακανθοκύττωση με διαταραχές λιποπρωτεΐνης | Ακανθοκύττωση σε συστημικές ασθένειες όπου νευρολογικά ευρήματα μπορεί να είναι παρόντα |
|---|---|---|
| Χορεία ακανθοκύττωση (ChAc) | Αβηταλιποπρωτεΐναιμία (σύνδρομο Bassen-Kornzweig) | Σοβαρός υποσιτισμός (π.χ. νευρική ανορεξία) |
| Σύνδρομο MacLeod (MLS) | Οικογενής | Καρκίνος, Όγκοι |
| Νόσος Huntington's 2 (HDL2) | Υποβηταλιποπρωτεΐναιμία | Διαταραχές Θυρεοειδούς |
| Νευροεκφύλιση που σχετίζεται με την παντοθενική κινάση (PKAN) | Νόσος Anderson Άτυπη νόσος Wolman | Σπληνεκτομία Κύρωση ήπατος, ηπατική εγκεφαλοπάθεια Μιτοχονδριακή εγκεφαλοπάθεια Ψωρίαση Νόσος Eales |

Πηγή: [Μετάφραση από Neuroacanthocytosis Syndromes/ Jung et al.(2011) Orphanet Journal of Rare Diseases]

Πυρήνας Συνδρόμων Νευροακανθοκύττωσης

1.3 Χορεία-Ακανθοκύττωση

Τα γονίδια που είναι υπεύθυνα για τα σύνδρομα της Νευροακανθοκύττωσης έχουν ταυτοποιηθεί. Η χορεία-ακανθοκύττωση προκαλείται από ποικίλες μεταλλάξεις ενός γονιδίου με 73 εξόνια στο χρωμόσωμα 9, το VPS13A, που κωδικοποιεί τη χορείνη. Σε πρόσφατες έρευνες έχουν περιγραφεί 120 διαφορετικοί τύποι μεταλλάξεων στο γονίδιο αυτό. Η χορείνη εκφράζεται ευρέως από άκρη σε άκρη στον εγκέφαλο και σε πολλά εσωτερικά όργανα. Το ποσοστό ακανθοκυττάρων στο αίμα των ασθενών κυμαίνεται συνήθως μεταξύ του 5% και 50%. Δε φαίνεται να συνδέεται, όμως, με το βαθμό σοβαρότητας της ασθένειας [Jung et al.(2011),Rampoldi et al.(2002), De Franceschi et al.(2014)].

Ο μέσος όρος ηλικίας έναρξης της χορείας-ακανθοκύττωσης είναι περίπου η ηλικία των 35 ετών. Ωστόσο, υπάρχει η δυνατότητα να αναπτυχθεί πρώιμα στην πρώτη δεκαετία ζωής ή μεταγενέστερα στην έβδομη δεκαετία. Πρόκειται για μία χρόνια προοδευτικά εξελισσόμενη ασθένεια, η οποία μπορεί να οδηγήσει σε σημαντική ανικανότητα στην πορεία λίγων χρόνων. Το προσδόκιμο ζωής είναι μειωμένο και αρκετές περιπτώσεις θανάτου κατά τη διάρκεια επιληπτικών κρίσεων έχουν αναφερθεί. Η ηλικία θανάτου κυμαίνεται από τα 28 έως τα 61 χρόνια [Danek et al. (2005)].

Στη χορεία-ακανθοκύττωση, η κινητική διαταραχή είναι κυρίως η χορεία. Σε ορισμένα άτομα, ωστόσο, παρουσιάζεται με το παρκινσονικό σύνδρομο. Η χορεία, η οποία ορίζεται σαν σπάνια, αιφνίδια, ακανόνιστη κίνηση, επηρεάζει τα άκρα και κυρίως τα πόδια. Το παράξενο βάδισμα του ασθενή, καθώς και η αστάθεια του σώματός του αποδεικνύουν ότι συνυπάρχουν στοιχεία χορείας και δυστονίας. Παρατηρούνται πτώσεις ως αποτέλεσμα των εξασθενημένων ορθοστατικών αντανακλαστικών, κατάρρευση των γονάτων και ραιβοϊπποποδία που σχετίζεται με τη δυστονία και την ατροφία των περνιαίων μυών. Η βάδιση μπορεί να επηρεαστεί σε μεγάλο βαθμό. Μπορεί να προκληθούν βίαιοι σπασμοί του σώματος με ξαφνική κάμψη ή έκταση κινήσεων και τραυματισμός της κεφαλής. Το πιο χαρακτηριστικό στοιχείο της χορείας-ακανθοκύττωσης είναι οι ακούσιες κινήσεις που επηρεάζουν το πρόσωπο, το στόμα, τη γλώσσα, το φάρυγγα και το λάρυγγα. Τα φωνητικά τικ είναι παρόντα περίπου στα 2/3 των ασθενών. Είναι πιθανό να παρουσιαστούν συμπτώματα όπως βρυγμός, τάση για αποβολή σιέλου και ακούσια ερυγή. Το συνεχές δάγκωμα της γλώσσας και των χειλιών μπορεί να προκαλέσει τραυματισμό. Για το λόγο αυτό οι ασθενείς προσπαθούν να το αποφύγουν έχοντας ένα αντικείμενο ανάμεσα στα δόντια τους-συνήθως ένα χαρτομάντιλο [Rampoldi et al.(2002),Danek et al.(2005)].

Παρατηρείται δυσκολία στην κατάποση που οδηγεί στη δυσφαγία, με αποτέλεσμα τη μειωμένη πρόσληψη θερμίδων και την απώλεια βάρους σε σημείο καχεξίας. Οι μη ελεγχόμενες δυστονικές κινήσεις προεξοχής της γλώσσας τείνουν να ωθούν το φαγητό έξω από το στόμα του ασθενή (δυστονία σίτισης). Ορισμένοι ασθενείς είναι σε θέση να εφαρμόζουν μία τεχνική κατάποσης γέροντας προς τα πίσω το κεφάλι τους, αντικρίζοντας την οροφή [Rampoldi et al.(2002),Danek et al.(2005)].

Κοινό χαρακτηριστικό γνώρισμα του λόγου αποτελεί η δυσαρθρία. Αξιοσημείωτο είναι ότι ο τραυλισμός μπορεί να εμφανιστεί ως σύμπτωμα, καθώς επίσης και η αλαλία κατά τη διάρκεια της ασθένειας. Καθώς η υπερκινητική κατάσταση του προσώπου μεταβαίνει στην αλαλία, η χορεία και η δυστονία εξελίσσονται βαθμιαία σε παρκινσονισμό. Το γεγονός αυτό αφορά περίπου στο 1/3 των ασθενών. Οι ασθενείς μπορούν να εμφανίσουν αυξημένο μυϊκό τόνο, στατικό τρόπο που παρατηρείται σε χαλαρωμένο και στηριζόμενο μέλος, επηρεασμένα ορθοστατικά αντανακλαστικά, βραδυκινησία, προσωπείο μάσκας και μικρογραφία [Danek et al.(2005)].

Η επιληψία, συνήθως με μυϊκούς σπασμούς και παρατεταμένη απώλεια της συνείδησης, παρατηρείται σχεδόν στους μισούς ασθενείς και μπορεί να αποτελέσει την αρχική εκδήλωση της ασθένειας [Walker et al.(2005)].

Οι νευροψυχιατρικές διαταραχές αποτελούν ένα μεγάλο φάσμα και πολλές από αυτές είναι συμβατές με το σύνδρομο του μετωπιαίου λοβού. Τα ψυχιατρικά συμπτώματα περιλαμβάνουν το άγχος, την παράνοια, την κατάθλιψη, τη ψύχωση και τη συναισθηματική αστάθεια. Οι αλλαγές στην κοινωνική συμπεριφορά και προσωπικότητα είναι κοινές. Συγκεκριμένα, παρατηρούνται έλλειψη αυτοσυγκράτησης, συμπεριλαμβανομένης και της σεξουαλικής αυτοσυγκράτησης, μειωμένες κοινωνικές δεξιότητες, και επιθετικότητα ή ανωριμότητα. Οι ασθενείς είναι πιθανό να παραμελούν τις προσωπικές τους υποχρεώσεις ή την υγιεινή τους. Διακατέχονται, επίσης, από απάθεια, παρορμητικότητα, σύγχυση και διάσπαση προσοχής. Μελέτες αποδεικνύουν εμφανή σημάδια πνευματικής υποβάθμισης και επιρροής των εκτελεστικών λειτουργιών των ασθενών. Χαρακτηριστικά παραδείγματα αποτελούν η δυσκολία συγκέντρωσης προσοχής για μεγάλο χρονικό διάστημα, καθώς και ο σχεδιασμός και η αλλαγή συμπεριφοράς ώστε να επιτευχθεί κάποιος στόχος. Τα ευρήματα αυτά συνάδουν με μία υποφλοιώδη μορφή άνοιας που επηρεάζει τη λειτουργία της μνήμης. Παρατηρείται αισθητή διαφορά ανάμεσα στην αναμενόμενη γενική νοημοσύνη των ασθενών

και την πραγματική απόδοσή τους σε διάφορες δοκιμασίες [Rampoldi et al.(2002),Danek et al.(2005), Jacob et al.(2004)].

1.3.1 Παθολογία κεντρικού νευρικού συστήματος

Τα αποτελέσματα της αξονικής και μαγνητικής τομογραφίας αποδεικνύουν την παρουσία κερκοφόρας και κάποιες φορές γενικής ατροφίας με διαστολή των πρόσθιων κεράτων. Ειδικότερα, η μαγνητική τομογραφία αποκαλύπτει συμμετρικές ανωμαλίες στα βασικά γάγγλια.

Τα μετά θάνατον ευρήματα αποκαλύπτουν ατροφία του κερκοφόρου πυρήνα, του κελύφους του φακοειδούς πυρήνα και σε μικρότερο βαθμό της ωχράς σφαίρας και της μέλαινας ουσίας του Sommering. Η ιστολογική εξέταση δείχνει σημαντική απώλεια των νευρώνων και αστροκυτταρική γλοίωση, που επηρεάζει ιδιαίτερα τον κερκοφόρο πυρήνα. Δεν έχουν σημειωθεί ανωμαλίες στην παρεγκεφαλίδα, τη γέφυρα ή το μυελό.

Τα ευρήματα της τομογραφίας εκπομπής ποζιτρονίων δείχνουν μία μείωση στη ροή του αίματος και στη ροή του μεταβολισμού της γλυκόζης στον κερκοφόρο πυρήνα, στο κέλυφος του φακοειδούς πυρήνα και το μετωπιαίο φλοιό [Rampoldi et al.(2002)].

1.3.2 Παθολογία μυών

Η αδυναμία των μυών αναφέρεται ευρέως και αιτιολογεί τον ορισμό της ασθένειας ως «οικογενής αμυατροφική χορεία με ακανθοκύττωση». Η αξονική τομογραφία των μυών αποκαλύπτει επιλεκτική συμμετρική ατροφία. Το ηλεκτρομυογράφημα μπορεί να δείξει σημάδια μερικής απονεύρωσης των κεντρικών και περιφερικών μυών. Η μυϊκή βιοψία μπορεί να φανερώσει νευρογενή μυϊκή ατροφία [Rampoldi et al.(2002)].

1.3.3 Παθολογία περιφερικού νευρικού συστήματος

Η αξονική νευροπάθεια, συνήθως χαρακτηριζόμενη από απόντα ή μειωμένα τενόντια αντανακλαστικά, έχει περιγραφεί στις μισές περίπου περιπτώσεις που έχουν καταγραφεί. Οι βιοψίες των περιφερικών νευρών αποδεικνύουν εξάντληση των μεγάλων μυελινομένων ινών. Η ταχύτητα της νευρικής αγωγιμότητας είναι συνήθως κανονική, ενώ τα αισθητήρια δυναμικά ενέργειας είναι μειωμένα, τουλάχιστον στο μισό των περιπτώσεων. Ενδιαφέρον εύρημα της δομικής εξέτασης αποτελεί η αξονική διόγκωση, χαρακτηριζόμενη από

συσσώρευση νευρονημάτων. Αυτό το γεγονός υποδηλώνει επιβραδυνόμενη αξονική μεταφορά ως ένα πιθανό μηχανισμό περιφερικής αξονική εκφύλισης [Rampoldi et al.(2002)].

1.4 Σύνδρομο McLeod

Το σύνδρομο McLeod προκαλείται από μεταλλάξεις του γονιδίου XK, το οποίο κωδικοποιεί την πρωτεΐνη XK, η οποία μεταφέρει το αντιγόνο Kx των ερυθροκυττάρων. Οι περισσότερες παθολογικές μεταλλάξεις είναι διαγραφές, έχοντας ως αποτέλεσμα μία απύσση ή μικρότερη σε μήκος πρωτεΐνη XK που στερείται τη θέση πρόσδεσης της πρωτεΐνης Kell. Η πρωτεΐνη XK διαθέτει δέκα διαμεμβρανικούς τομείς και πιθανώς εκτελεί λειτουργίες μεταφοράς. Στα ερυθροκύτταρα συνδέεται στην πρωτεΐνη Kell μέσω δεσμών δισουλφιδίου. Το σύμπλεγμα αυτό μεταφέρει τα αντιγόνα της ομάδας αίματος Kell. Το Kell είναι το τρίτο πιο σημαντικό σύστημα ομάδας αίματος μετά το AB0 και το Rhesus, το οποίο περιλαμβάνει τουλάχιστον 23 διαφορετικά αντιγόνα ερυθροκυττάρων. Το αντιγόνο Kx του γονιδίου XK είναι απόν στο σύνδρομο McLeod και η έκφραση των άλλων αντιγόνων του συστήματος Kell είναι σοβαρά υποβαθμισμένη. Στους μυς το Kell και το γονίδιο XK δεν εντοπίζονται στην ίδια περιοχή και μόνο το γονίδιο XK είναι παρόν στο νευρωνικό ιστό, υποδεικνύοντας διαφορετικές φυσιολογικές λειτουργίες των δύο πρωτεϊνών σε διαφορετικούς ιστούς.

Οι αρσενικοί φορείς του φαινοτύπου της ομάδας αίματος McLeod είναι επιρρεπείς στο να αναπτύξουν μία πολυ-συστηματική διαταραχή, χαρακτηριζόμενη από αιματολογικές, νευρομυϊκές διαταραχές και διαταραχές του Κεντρικού Νευρικού Συστήματος. Το εύρος ηλικίας εμφάνισης του συνδρόμου κυμαίνεται από τα 18 έως τα 61 χρόνια, με μέσο όρο έναρξης τα 35 χρόνια. Σπάνια έχουν ταυτοποιηθεί μεταλλάξεις σε θηλυκούς ετερόζυγους φορείς. Έως τώρα έχει αναφερθεί μόνο μία ασθενής με ολική έλλειψη του αντιγόνου Kx.

Το σύνδρομο χαρακτηρίζεται από χορεία, περιφερική νευροπάθεια με κατάργηση αντανεκλαστικών, μυοπάθεια, μυοκαρδιοπάθεια, αυξημένα επίπεδα της κρεατίνης κινάσης στον ορό και μία σταθερή αιμολυτική κατάσταση. Πολλά από αυτά τα χαρακτηριστικά είναι όμοια με αυτά της χορείας-ακανθοκύττωσης. Η ασθένεια ακολουθεί συνήθως μία αργή προοδευτικά επιδεινούμενη πορεία, με τα περισσότερα συμπτώματα να εκδηλώνονται στην 5^η δεκαετία ζωής. Ακανθοκύτταρα ανευρίσκονται στην πλειοψηφία των ασθενών και κυμαίνονται σε ποσοστό από 3% έως 40%.

Πιο ειδικά, το 1/3 των ασθενών παρουσιάζουν κινητική διαταραχή χορείας. Κατά τη διάρκεια της ασθένειας, εμφανίζουν δυσκινησία των μυών του προσώπου, δυσαρθρία και ακούσια φωνητικά τικ. Σε αντίθεση με τους ασθενείς που πάσχουν από χορεία-

ακανθοκύττωση, μόνο λίγοι ασθενείς με σύνδρομο McLeod δαγκώνουν τα χείλη ή τη γλώσσα, παρουσιάζουν δυσφαγία, δυστονία ή εξωπυραμιδικά συμπτώματα. Επίσης, το 20% των ασθενών αντιμετωπίζει γενικευμένες κρίσεις επιληψίας και πάνω από το 40% των ασθενών πάσχει από κρίσεις επιληψίας καθ' όλη τη διάρκεια της ασθένειας [Jung et al.(2011), Rampoldi et al.(2002),Danek et al.(2005)].

1.4.1 Παθολογία κεντρικού νευρικού συστήματος

Τα ευρήματα της αξονικής και μαγνητικής τομογραφίας φανερώνουν ατροφία του κερκοφόρου πυρήνα των περισσότερων ασθενών. Συγκεκριμένα, η μαγνητική τομογραφία αποκαλύπτει μη φυσιολογικά σημάδια στα βασικά γάγγλια. Στην ανάλυση της τομογραφίας εκπομπής ποζιτρονίων υπάρχουν ενδείξεις απουσίας μεταβολισμού στα βασικά γάγγλια και υπομεταβολισμού στον μετωπιαίο και βρεγματικό λοβό [Rampoldi et al.(2002),Danek et al.(2005)].

1.4.2 Παθολογία μυών

Η αδυναμία των μυών και η μυϊκή ατροφία έχουν αναφερθεί περίπου στο 65% των ασθενών, ιδιαίτερα κατά τη διάρκεια των τελευταίων σταδίων της ασθένειας. Οι μυοπαθητικές αλλαγές στις βιοψίες και τα αυξημένα επίπεδα της κρεατινής κινάσης δεν οφείλονται στη συμμετοχή της δυστροφίνης, όπως καταδεικνύεται στο DNA και στα επίπεδα πρωτεϊνών. Οι αλλαγές στα δείγματα βιοψίας των μυών είναι μεταβλητές και συνήθως διακριτικές και ήπιες, αποτελούνται κυρίως από ατροφία των ινών τύπου 2, με αυξημένη μεταβλητότητα στο μέγεθος των ινών και των κεντρικών πυρήνων. Ωστόσο, έχουν αναφερθεί κάποιες σπάνιες περιπτώσεις με σοβαρή αδυναμία και ατροφία μυών, καθώς επίσης, ευρήματα μυϊκής παθολογίας όμοια με αυτά της μυϊκής δυστροφίας. Η αξονική τομογραφία έχει αποκαλύψει σε κάποιες περιπτώσεις επιλεκτική και μη συμμετρική ατροφία, η οποία αποτελεί στοιχείο διαφορικής διάγνωσης μεταξύ της χορείας-ακανθοκύττωσης και του συνδρόμου McLeod [Rampoldi et al.(2002),Danek et al.(2005)].

1.4.3 Παθολογία περιφερικού νευρικού συστήματος

Κοινό χαρακτηριστικό γνώρισμα του συνδρόμου αποτελεί η κατάργηση των αντανακλαστικών, υποδεικνύοντας εμπλοκή του περιφερικού νευρικού συστήματος που είναι γενικά λιγότερο σημαντική από αυτή στην χορεία-ακανθοκύττωση σχεδόν σε όλους τους

ασθενείς. Τα ευρήματα της ηλεκτροφυσιολογικής βιοψίας, καθώς και της βιοψίας των νεύρων είναι ενδεικτικά του αξονικού εκφυλισμού. Σε κάποιες περιπτώσεις έχουν ανιχνευτεί σημάδια απομυελίνωσης. Ακόμη, έχουν αναφερθεί κάποια- όχι και τόσο κοινά χαρακτηριστικά, τα οποία σχετίζονται με ανωμαλίες της συμπεριφοράς του ύπνου και του αυτόνομου νευρικού συστήματος [Rampoldi et al.(2002),Danek et al.(2005)].

1.5 Νόσος Huntington τύπος 2

Η νόσος Huntington-2 προκαλείται από εκτεταμένες επαναλήψεις των αζωτούχων βάσεων των νουκλεοτιδίων γουανίνη (G), θυμίνη (T) και κυτοσίνη (C) του γονιδίου Junctophilin 3 (JPH3). Το μέγεθος επανάληψης των νουκλεοτιδίων είναι πολυμορφικό. Στο φυσιολογικό πληθυσμό κυμαίνεται από έξι έως είκοσι επτά τρίδυμα CTG/CAG, ενώ τα άτομα που έχουν προσβληθεί από την ασθένεια διαθέτουν εκτεταμένες επαναλήψεις από σαράντα ένα έως πενήντα εννέα τρίδυμα.

Η νόσος Huntington-2 φαίνεται να παρουσιάζεται με δύο μορφές, οι οποίες αντικατοπτρίζουν τα αντίθετα άκρα ενός φάσματος. Η πρώτη μορφή χαρακτηρίζεται από απώλεια βάρους και φτωχό συντονισμό με αρκετά ταχεία ανάπτυξη της ακαμψίας και δυστονία. Ενώ, χαρακτηριστικό γνώρισμα της δεύτερης μορφής αποτελεί η χορεία με μία κάπως λιγότερη ταχέως εξελισσόμενη πορεία.

Η έναρξη είναι συνήθως από την ηλικία των είκοσι εννέα έως σαράντα πέντε ετών, με μειωμένο συντονισμό και απώλεια βάρους, η οποία είναι συχνά εντυπωσιακή παρά την αύξηση της πρόσληψης τροφής. Η διαταραχή κορυφώνεται σε μια κλινήρης, μη λεκτική κατάσταση με συνύπαρξη άνοιας, δέκα έως δεκαπέντε έτη μετά την έναρξη. Οι νευρολογικές ανωμαλίες περιλαμβάνουν ακαμψία, βραδυκινησία, τρόμο, δυσαρθρία και αύξηση των αντανακλαστικών, χωρίς σαφείς ενδείξεις της παρεγκεφαλίδας και λίγο ή καθόλου κλινικά ανιχνεύσιμες ανωμαλίες των κινήσεων των οφθαλμών. Παρά το γεγονός ότι η δυστονία και η χορεία εμφανίζονται στην πλειοψηφία των ατόμων, η χορεία μπορεί να είναι ήπια. Η άνοια και οι ψυχιατρικές διαταραχές εμφανίζονται σε κάθε ασθενή. Η κατάθλιψη, η απάθεια, η ευερεθιστότητα είναι οι πιο κοινοί τύποι των ψυχιατρικών διαταραχών. Ο θάνατος ακολουθεί συνήθως δέκα έως είκοσι χρόνια μετά την έναρξη της νόσου.

Η δεύτερη μορφή είναι πιο μεταβλητή, αλλά σε γενικές γραμμές, αντιστοιχεί στην τυπική νόσο Huntington. Η έναρξη γίνεται συνήθως από την πέμπτη δεκαετία. Η χορεία είναι πιο εμφανής και μπορεί να παρουσιαστούν μη φυσιολογικές κινήσεις των οφθαλμών, ενώ η

δυστονία, η βραδυκινησία, ο τρόμος, η αύξηση των αντανακλαστικών και η δυσαρθρία είναι λιγότερο εμφανή συμπτώματα. Οι ψυχιατρικές και γνωστικές διαταραχές μπορεί να είναι πιο ήπιες και η ασθένεια εξελίσσεται πιο αργά. Τα ακανθοκύτταρα ανευρίσκονται περίπου στο 10% του πληθυσμού των ασθενών.

Η Μαγνητική Τομογραφία του εγκεφάλου εμφανίζει τα τυπικά χαρακτηριστικά της νόσου Huntington, ατροφία του κερκοφόρου και εγκεφαλικού φλοιού με διάσωση του εγκεφαλικού στελέχους και της παρεγκεφαλίδας. Σχετικά με τη νευροπαθολογία, η νευρωνική απώλεια είναι πιο σημαντική στο ραβδωτό σώμα και στον εγκεφαλικό φλοιό. Δεν παρουσιάζονται ανωμαλίες των περιφερικών νευρών ή των μυών και δεν έχουν αναφερθεί κρίσεις επιληψίας [Jung et al.(2011), Rampoldi et al.(2002), Danek et al.(2005), Margolis R. (2012)].

1.6 Νευροεκφύλιση που σχετίζεται με την παντοθενική κινάση

Η ασθένεια συμπεριλήφθηκε πρόσφατα στην οικογένεια των κληρονομικών νευροεκφυλιστικών διαταραχών της Νευροακανθοκύττωσης ως μία υπολειπόμενη διαταραχή νευροεκφύλισης με συσσώρευση σιδήρου στον εγκέφαλο. Παρουσιάζονται κλινικά συμπτώματα όμοια με αυτά της Νευροακανθοκύττωσης, αλλά χαρακτηρίζεται από εναπόθεση σιδήρου στα βασικά γάγγλια. Πρόκειται για μία αυτοσωμικά υπολειπόμενη ασθένεια που προκαλείται από μεταλλάξεις στο γονίδιο PANK2 του χρωμοσώματος 20p13. Μετά την ανακάλυψη του γονιδίου PANK2 οριοθετήθηκαν δύο τύποι νευροεκφύλισης που σχετίζονται με την παντοθενική κινάση, ο κλασσικός και ένας άτυπος, με βάση την ηλικία κατά την έναρξη και τον ρυθμό εξέλιξης της νόσου.

Στον κλασσικό τύπο, τα νευρολογικά σημεία και συμπτώματα της πρόωρης έναρξης, της ταχέως εξελισσόμενης νευροεκφύλισης που σχετίζεται με την παντοθενική κινάση είναι κυρίως εξωπυραμιδικά και περιλαμβάνουν τη δυστονία, τη δυσαρθρία και την ακαμψία. Η δυστονία είναι πάντα παρούσα και αποτελεί μία πρώιμη εκδήλωση. Η κρανιακή δυστονία, καθώς και η δυστονία των άκρων, παρουσιάζονται συχνά και μπορούν να οδηγήσουν σε τραύματα στη γλώσσα, όπου σε ορισμένες περιπτώσεις απαιτείται πλήρης εξαγωγή των δοντιών, ή σε κατάγματα των οστών εξαιτίας της πίεσης τους σε μέγιστο βαθμό και της οστεοπενίας. Η συμμετοχή της φλοιονωτιαίας οδού είναι συχνή και περιλαμβάνει σπαστικότητα, αύξηση των αντανακλαστικών και σημάδια εκτεινόντων των δακτύλων. Οι επιληπτικές κρίσεις είναι σπάνιες.

Η πνευματική δυσλειτουργία μπορεί να είναι ένα σημαντικό χαρακτηριστικό της νευροεκφύλισης που σχετίζεται με την παντοθενική κινάση. Μια μελέτη σε ασθενείς έδειξε ποικίλες γνωστικές εκφράσεις, με τις δεξιότητες να κυμαίνονται από επίπεδα με υψηλό μέσο όρο έως επίπεδα κάτω του μέσου όρου. Η ηλικία έναρξης είχε μια ισχυρή αντίστροφη συσχέτιση με τη νοητική ανεπάρκεια. Ωστόσο, μία πιο πρόσφατη μελέτη της γνωστικής λειτουργίας σε έναν πληθυσμό ατόμων με αυτή την ασθένεια που υποβάλλονται σε βαθιά εγκεφαλική διέγερση, δείχνει ότι η γνωστική εξασθένηση μπορεί να υπερεκτιμηθεί σε αυτά τα άτομα. Οι ερευνητές ισχυρίστηκαν ότι αυτό οφείλεται στη δυσκολία πρόσβασης στο κομμάτι της γνωστικής λειτουργίας σε άτομα με νευροεκφύλιση που σχετίζεται με την παντοθενική κινάση, λόγω της σοβαρότητας των κινητικών τους διαταραχών.

Η χρωστική εκφύλιση του αμφιβληστροειδούς επηρεάζει τα δύο τρίτα των ασθενών του κλασικού τύπου της ασθένειας. Ακολουθείται μία τυπική κλινική πορεία, με νυχτερινή τύφλωση που ακολουθείται από προοδευτική απώλεια των περιφερικών οπτικών πεδίων και μερικές φορές ενδεχόμενη τύφλωση.

Τα κλινικά χαρακτηριστικά του κλασικού τύπου νευροεκφύλισης που σχετίζεται με την παντοθενική κινάση είναι εξαιρετικά ομοιογενή. Παρουσιάζονται στην πρώιμη παιδική ηλικία, συνήθως πριν την ηλικία των έξι ετών (μέση ηλικία: 3,4 χρόνια). Το πιο κοινό σύμπτωμα είναι η επηρεασμένη βάδιση που προκύπτει από ένα συνδυασμό ακαμψίας του κάτω άκρου, δυστονίας, σπαστικότητας, καθώς και τα περιορισμένα οπτικά πεδία σε εκείνα τα παιδιά που έχουν επηρεασμένο τον αμφιβληστροειδή. Μερικά παιδιά έχουν αναπτυξιακή καθυστέρηση, η οποία είναι κατά κύριο λόγο κινητική.

Η νευροεκφύλιση που σχετίζεται με την παντοθενική κινάση είναι μια προοδευτικά εξελισσόμενη διαταραχή. Οι δεξιότητες που χάνονται συνήθως δεν ανακτώνται. Ο ρυθμός προόδου συσχετίζεται με την ηλικία κατά την έναρξη, οι ασθενείς με πρώιμα συμπτώματα χαρακτηρίζονται από μία γρήγορη φθίνουσα πορεία. Καθώς προχωρά η ασθένεια, η δυστονία και η σπαστικότητα θέτουν σε κίνδυνο τη βάδιση. Οι περισσότεροι από εκείνους με πρώιμη έναρξη της νόσου είναι καθηλωμένοι σε αναπηρικό αμαξίδιο από τα μέσα της εφηβείας, και μερικοί πολύ νωρίτερα. Η ασθένεια δεν εξελίσσεται με ομοιόμορφο ρυθμό. Τα προσβεβλημένα άτομα βιώνουν επεισόδια ταχείας επιδείνωσης που συχνά διαρκεί ένα με δύο μήνες. Οι κοινές αιτίες της πίεσης και του καταβολισμού δεν φαίνεται να συσχετίζονται με περιόδους παρακμής.

Ο ασθενής μπορεί να υποστεί πρόωρο θάνατο. Ωστόσο, το προσδόκιμο ζωής είναι μεταβλητό, καθώς η πρόοδος στην ιατρική περίθαλψη δίνει τη δυνατότητα σε πολλούς ασθενείς να ζήσουν έως την ενήλικη ζωή. Η στοματοπροσωπική δυστονία μπορεί να οδηγήσει σε δευτερογενείς επιδράσεις, με δυσκολία στην κατάποση και κακή διατροφή. Ο πρόωρος θάνατος είναι πιο πιθανό να συμβεί σχετιζόμενος με αυτές τις δευτερογενείς επιδράσεις παρά με την πρωτογενή νευροεκφυλιστική διαδικασία.

Από την άλλη πλευρά, τα κλινικά χαρακτηριστικά της άτυπης μορφής της νευροεκφύλισης που σχετίζεται με την παντοθενική κινάση παρουσιάζουν μεγαλύτερη ποικιλομορφία σε σχέση με αυτά της πρώιμης έναρξης της νόσου. Η έναρξη γίνεται στις πρώτες τρεις δεκαετίες με μέσο όρο εμφάνισης τα δεκατρία χρόνια. Η εξέλιξη είναι πιο αργή σε σχέση με αυτή του κλασσικού τύπου. Τα χαρακτηριστικά γνωρίσματα είναι διακριτά και επηρεάζουν συνήθως το λόγο, είτε ως το μόνο γνώρισμα είτε ως μέρος του συνόλου των προβλημάτων. Οι διαταραχές του λόγου περιλαμβάνουν την παλιλαλία, την ταχυλαλία και τη δυσαρθρία.

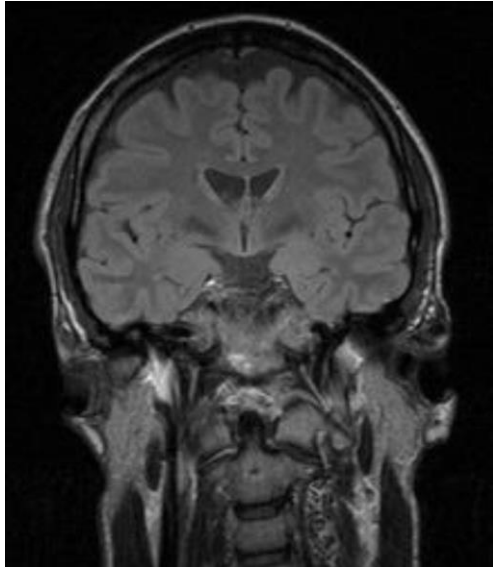
Τα ψυχιατρικά συμπτώματα περιλαμβάνουν αλλαγές στην προσωπικότητα με εκδηλώσεις παρορμητικότητας και βίαια ξεσπάσματα, κατάθλιψη και συναισθηματική αστάθεια. Ακόμη, οι ασθενείς μπορούν να εμφανίσουν κινητικά και λεκτικά τικ, ψυχαναγκαστική συμπεριφορά και σπάνια, ψυχωτικά συμπτώματα.

Η κίνηση επηρεάζεται σε μεταγενέστερο στάδιο, αν και τα άτομα που αντιμετωπίζουν κάποια κινητικά θέματα, έχουν περιγραφεί ως αδέξια στην παιδική και εφηβική ηλικία. Η σπαστικότητα και η αύξηση της διέγερσης των αντανακλαστικών είναι σημεία που εμφανίζονται κατά τη διάρκεια της νόσου και μπορούν να επηρεάσουν τη βάρδιση. Η αμφιβληστροειδοπάθεια είναι σπάνια και η οπτική ατροφία δε συνάδει με αυτόν τον τύπο της ασθένειας.

Τα ευρήματα της μαγνητικής τομογραφίας του εγκεφάλου αποκαλύπτουν ότι τα περισσότερα άτομα που πάσχουν από την ασθένεια-και των δύο τύπων- παρουσιάζουν «το μάτι του τίγρη». Πρόκειται για μία κεντρική περιοχή υψηλής χρωματικής έντασης περιβαλλόμενη από μία παρυφή χαμηλής χρωματικής έντασης στεφανιαία ή εγκάρσια της

ωχράς σφαίρας. Σε κάποιες περιπτώσεις στα πρώιμα στάδια της ασθένειας, «το μάτι της τίγρης» μπορεί να είναι απών [Cluitmans et al.(2015)], (Εικόνα Η).

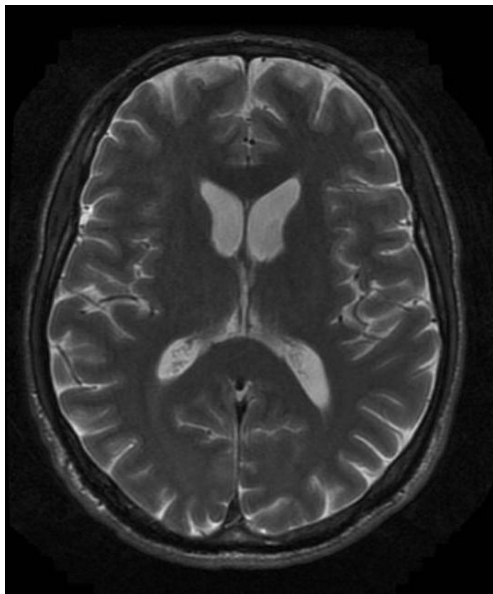
(Α)



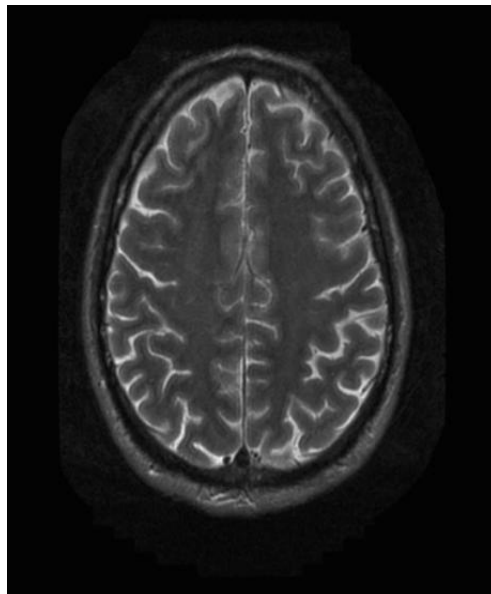
(Β)



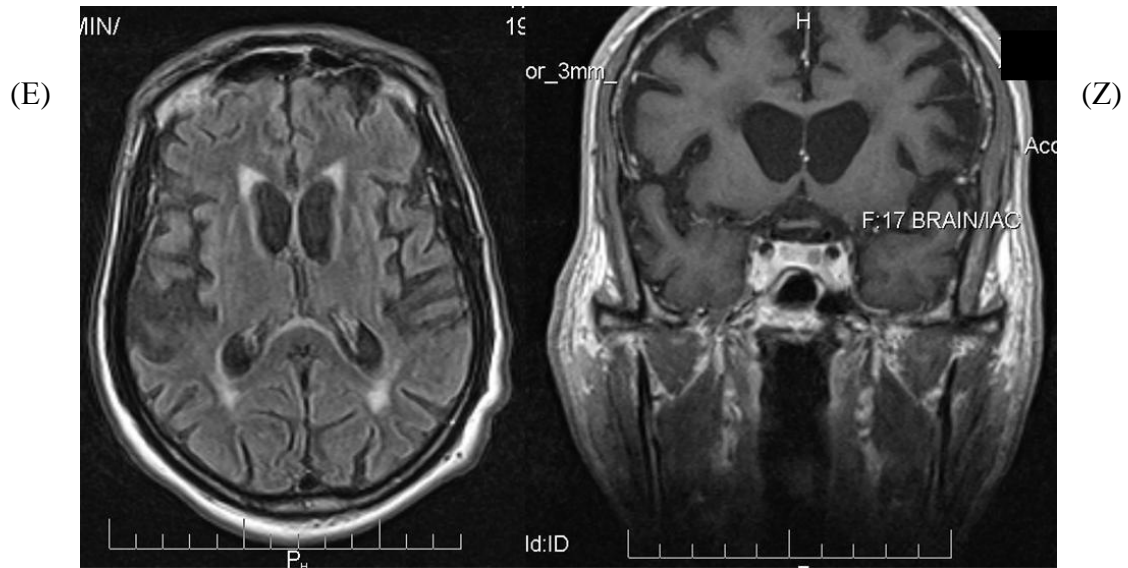
(Γ)



(Δ)

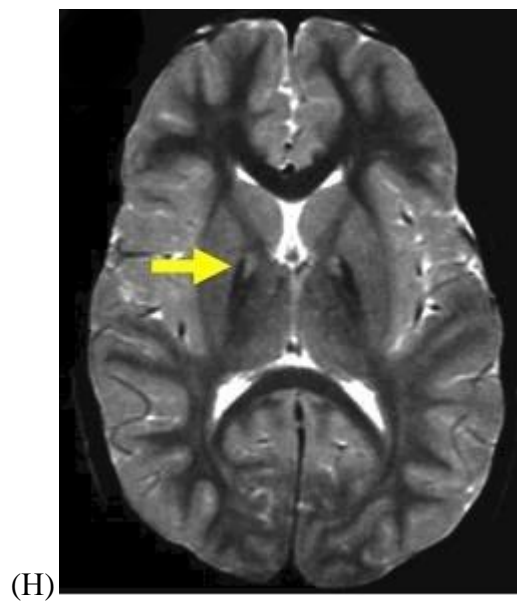


Εικόνες (Α), (Β), (Γ), (Δ) Νευροαπεικόνιση. Εικόνες (Α) και (Β) Χορεία-ακανθοκύτωση: Α)Στεφανιαία τομή, Β)Αξονική τομή: Αναδεικνύουν μέτρια ατροφία του κερκοφόρου πυρήνα.Εικόνες (Γ) και (Δ) Σύνδρομο McLeod: Γ)Αξονική τομή: Αποκαλύπτει μέτρια ατροφία του κερκοφόρου πυρήνα και του κελύφους και Δ) Αξονική τομή: Δεν υπάρχει ατροφία του φλοιού. Πηγή [Jung et al.(2011)]



Εικόνες (E), (Z). Νευροαπεικόνιση. Νόσος Huntington 2: E) Αξονική τομή και Z) Στεφανιαία τομή: Αποδεικνύουν ατροφία του κερκοφόρου πυρήνα και του μετωπο-κροταφικού λοβού.

Πηγή: [Jung et al.(2011)]



Εικόνα (H). Νευροεκφύλιση που σχετίζεται με την παντοθενική κινάση: Το βέλος δείχνει «το μάτι της τίγρης».

Πηγή: [Cluitmans et al.(2015)]

1.7 Διαφορική διάγνωση

Η διαφορική διάγνωση των συνδρόμων της Νευροακανθοκύττωσης εξαρτάται από τα συμπτώματα που εμφανίζονται, τα οποία μπορεί να είναι πρωτεύικά. Τα αρχικά συμπτώματα μπορεί να υποδηλώνουν ψυχιατρική νόσο, η οποία περιλαμβάνει τη σχιζοφρένεια, τη ψυχαναγκαστική διαταραχή και την κατάθλιψη, τικ, διαταραχή του γνωστικού, σύνδρομο Tourette, αλλαγή της προσωπικότητας, παρκινσονισμό, χορεία, δυστονία, περιφερική νευροπάθεια, μυοπάθεια, μυοκαρδιοπάθεια ή επιληπτικές κρίσεις.

Η χορεία-ακανθοκύττωση, το σύνδρομο McLeod, η νόσος Huntington 2 εμφανίζονται από τη νεαρή έως τη μέση ενηλικίωση, συνήθως, όμως, στο σύνδρομο McLeod εμφανίζονται τελευταία τα νευρολογικά συμπτώματα. Η νευροεκφύλιση που σχετίζεται με την παντοθενική κινάση εμφανίζεται κατά τη διάρκεια της παιδικής ηλικίας ή της εφηβείας, αν κι έχουν αναφερθεί περιπτώσεις όπου η έναρξη των συμπτωμάτων πραγματοποιείται κατά την ενηλικίωση, συγκεκριμένα όταν οι μεταλλάξεις δεν καταλύουν όλη τη δραστηριότητα του PANK2.

Το δάγκωμα της γλώσσας, ο αυτοακρωτηριασμός των χειλιών, το δάγκωμα του δαχτύλου αποτελούν σοβαρές ενδείξεις χορείας-ακανθοκύττωσης. Ο αυτοακρωτηριασμός μπορεί να εμφανιστεί ως σύμπτωμα σε αγόρια που πάσχουν από το σύνδρομο Lesch-Nyhan, ωστόσο, σε αυτές τις περιπτώσεις τα συμπτώματα εμφανίζονται σε νεότερη ηλικία. [Jung et al.(2011), Walker et al.(2005)]

1.8 Διαχείριση συμπτωμάτων-Θεραπεία

Δυστυχώς, δεν υπάρχουν διαθέσιμες θεραπευτικές αγωγές ή κάποιος άλλος τρόπος ώστε να τροποποιηθεί η ασθένεια. Η διαχείριση των διαταραχών της Νευροακανθοκύττωσης είναι καθαρά συμπτωματική. Είναι απαραίτητο να αναγνωριστούν αρχικά οι επιπλοκές που μπορούν να θεραπευτούν, όπως οι κρίσεις επιληψίας, οι διαταραχές κατάποσης και οι καρδιακές διαταραχές. Τα νευροψυχιατρικά θέματα, ιδιαίτερα η κατάθλιψη, επιδρά σημαντικά στην ποιότητα ζωής του ασθενή και για αυτό το λόγο, μπορεί να ακολουθηθεί φαρμακευτική αγωγή. Φάρμακα, όπως η κλοζαπίνη και η τετραμπεναζίνη μπορούν να βελτιώσουν διαταραχές της κίνησης. Οι επιληπτικές κρίσεις μπορούν να ελεγχθούν με αντισπασμωδικά φάρμακα, όπως είναι η φαινυτοΐνη και το βαλπροϊκό. Τα αντισπασμωδικά φάρμακα μπορούν να ελέγξουν ακόμη ακούσιες κινήσεις και ψυχιατρικά συμπτώματα. Στο σύνδρομο McLeod κρίνεται απαραίτητος ο τακτικός καρδιακός έλεγχος. Για τη νόσο

Huntington 2, η πιο κοινή επιλογή είναι η χρήση μικρής ποσότητας νευροληπτικών παραγόντων, όπως φλουφαιναζίνη ή αλοπεριδόλη για την αντιμετώπιση των μη φυσιολογικών κινήσεων.

Οι χειρουργικές θεραπείες θεωρούνται πειραματικές και έχουν πραγματοποιηθεί σε μεμονωμένες περιπτώσεις. Για το λόγο αυτό, οι μη ιατρικές θεραπείες με διεπιστημονική προσέγγιση βοηθούν σε μεγάλο βαθμό στη διαχείριση των διαταραχών της Νευροακανθοκύττωσης. Η συμβολή του Λογοθεραπευτή είναι ιδιαίτερα σημαντική στο να μειωθούν τα προβλήματα δυσφαγίας και διαταραχών λόγου. Η βελτίωση της κατάποσης είναι απαραίτητη, ώστε να αποφευχθεί η εισρόφηση, καθώς επίσης και η τοποθέτηση ενός σωλήνα σίτισης μπορεί να κριθεί αναγκαία. Ζωτικής σημασίας κρίνεται η παρακολούθηση της διατροφής, καθώς η απώλεια βάρους αποτελεί κύριο χαρακτηριστικό γνώρισμα.

Η δυστονία στο κατώτερο μέρος του προσώπου και της γλώσσας, μπορεί να προκαλέσει σοβαρό αυτοακρωτηριασμό της γλώσσας και των χειλιών στη χορεία-ακανθοκύττωση που θα μπορούσε να βελτιωθεί με το δάγκωμα μίας πλάκας. Η δυστονική προεξοχή της γλώσσας μπορεί να ανταποκριθεί στις τοπικές ενέσεις αλλαντοτοξίνης στο γενειογλωσσικό μυ. Απαιτείται να δοθεί ιδιαίτερη προσοχή εξαιτίας της πιθανής μηχανικής απόφραξης του αεραγωγού και της αναποτελεσματικής κατάποσης από τους παρετικούς μυς.

Η συμβολή της φυσικοθεραπείας είναι εξίσου σημαντική, αφού στοχεύει στη βελτίωση της βάδισης και της ισορροπίας. Οι νάρθηκες μπορούν να χρησιμοποιηθούν για τη στήριξη των άκρων, καθώς και οι μηχανικές προστατευτικές συσκευές είναι διαθέσιμες για άτομα που χάνουν την ισορροπία τους και πέφτουν συχνά.

Τέλος, η συνεχής ψυχολογική υποστήριξη τόσο στους πάσχοντες όσο και στις οικογένειες του είναι αναγκαία για να βελτιώσει τον τρόπο και την ποιότητα ζωής τους [Jung et al.(2011), Walker et al.(2005), Margolis R.(2012), Cluitmans et al.(2015), Reddy et al. (2004)]

1.9 Πρόγνωση

Όλες οι διαταραχές της Νευροακανθοκύττωσης έχουν μία προοδευτικά εξελισσόμενη πορεία. Ο ξαφνικός θάνατος μπορεί να οφείλεται σε κρίσεις επιληψίας, ή πιθανή δυσλειτουργία του αυτόνομου συστήματος και μπορεί να υπάρξει προοδευτική αδυναμία, όπως στις νόσους Huntington και Parkinson, που οι ασθενείς υποκύπτουν σε πνευμονία από εισρόφηση ή άλλες συστηματικές λοιμώξεις [1,6].

Κεφάλαιο 2^ο

Μελέτη Περίπτωσης

2.1 Σκοπός

Η παρούσα μελέτη αφορά στην περίπτωση μίας γυναίκας 43 ετών που πάσχει από Νευροακανθοκύττωση. Στόχος είναι η προσέγγιση της πάθησης από τη σκοπιά του λογοθεραπευτή, αναφέροντας τις επιπτώσεις της ασθένειας στο λόγο και την επικοινωνία, παρουσιάζοντας την αξιολόγηση, το θεραπευτικό πλάνο και τα αποτελέσματα της πορείας.

Ιστορικό και Αξιολόγηση

2.2 Γενικές πληροφορίες- Λογοπαθολογικό ιστορικό ενήλικα

A. ΒΙΟΓΡΑΦΙΚΑ ΣΤΟΙΧΕΙΑ

Η Ν.Α, 43 ετών, ελληνικής ιθαγένειας, γεννήθηκε και μεγάλωσε στην Αθήνα. Αποφοίτησε από το Γενικό Λύκειο και σπούδασε Νοσηλευτική στην Αθήνα, ολοκληρώνοντας τις σπουδές της το 1996. Τα τελευταία 10 χρόνια διαμένει στα Ιωάννινα μαζί με τη μητέρα της. Εκτός από την ελληνική, μιλάει τέσσερις ξένες γλώσσες, αγγλικά, γαλλικά, γερμανικά και λίγα ισπανικά. Παίζει αρμόνιο, κιθάρα και ασχολείται με κατασκευές αντικειμένων από πυλό. Κατά τη διάρκεια των τελευταίων περίπου 10 ετών επισκέπτεται καθημερινά ένα κέντρο δημιουργικής απασχόλησης ατόμων με Αναπηρία στα Ιωάννινα, όπου διενεργούνται συνεδρίες λογοθεραπείας, φυσικοθεραπείας, ψυχολογικής υποστήριξης, καθώς και διάφορες άλλες δραστηριότητες καλλιτεχνικού περιεχομένου.

B. ΙΑΤΡΙΚΟ ΙΣΤΟΡΙΚΟ

Το πρόβλημα παρουσιάστηκε αρχικά το 1996 με την εμφάνιση επιληπτικών κρίσεων, σε ηλικία 24 ετών. Πριν από το 1992, προκαλούταν συχνά διάστρεμμα στα πόδια και έπεφτε. Μετά την ηλικία των 18 ετών, η ασθενής είχε πολύ άγχος, αλλά βρισκόταν σε γενικά καλή κατάσταση ως το πέρας των σπουδών της. Όταν παρουσιάστηκε η δεύτερη επιληπτική κρίση, η ασθενής επισκέφτηκε τον Ερυθρό Σταυρό κι έπειτα το Αιγηνίτειο Νοσοκομείο. Ωστόσο, κατά τη διάρκεια τριών ετών δε γνώριζαν από τι πάσχει. Διαγνώστηκε τελικά με Νευροακανθοκύττωση, μία εκφυλιστική πάθηση του κεντρικού νευρικού συστήματος. Το 1999, νοσηλεύτηκε στο Γενικό Νοσοκομείο «ΚΑΤ» της Αθήνας. Από το 2006, δεν παρουσιάζει επιληπτικές κρίσεις.

Λόγος- επικοινωνία. Η ασθενής παρουσιάζει δυσφασικές διαταραχές με συνοδό έκπτωση της ικανότητας ομιλίας, σε σημείο που επικοινωνεί με αλφάβητο τυπωμένο σε χαρτόνι, δείχνοντας ένα-ένα τα γράμματα, σχηματίζοντας λέξεις. Εμφανίζει σιελόρροια που

κατά διαστήματα είναι έντονη. Μόνο αυτά τα διαστήματα παρουσιάζει μικρή δυσκολία στην κατάποση. Δεν αντιμετώπιζε κανένα πρόβλημα λόγου πριν την έναρξη της πάθησης. Το βλέμμα της είναι απλανές, παρουσιάζει προσωπείο «μάσκας», αλλά γενικά έχει καλή κατανόηση και καλή αίσθηση του χιούμορ.

Κινητική κατάσταση. Εμφανίζει τετραπάρεση, διαταραχές συντονισμού των άνω άκρων (δυσμετρία, δυσδιαδοχοκινησία), καλή μυϊκή ισχύ και ισορροπία κορμού, αδυναμία των μυϊκών ομάδων της λεκάνης, διαταραχές συντονισμού των άκρων, δυναμικές συγκάμψεις των αριστερών οπισθίων μηριαίων μυών, σπαστικότητα των αριστερών προσαγωγών μυών, δυστονικές κινήσεις του αριστερού ποδιού με αδυναμία περωναίων μυών, ραιβοϊπποποδία αριστερά, διαταραχές ισορροπίας σε όρθια θέση και κίνδυνο πτώσεως κατά τη βάδιση, λάθος κινητικό πρότυπο κύκλου βάδισης, έκτοπη οστεοποίηση στη δεξιά ποδοκνημική άρθρωση με περιορισμό της ραχιαίας κάμψης του ποδιού και μερική ραιβοϊπποποδία- για αυτόν το λόγο χρησιμοποιεί κνημοποδικό κηδεμόνα δεξιά για την ορθοστάτησή της. Η κλινική εικόνα θεωρείται βαρύτητας προχωρημένου σταδίου. (Τα στοιχεία συλλέχθηκαν από το κέντρο δημιουργικής απασχόλησης ατόμων με αναπηρία το οποίο επισκέπτεται η ασθενής). Σταδιακά, από το 2004, η βάδιση και η κινητικότητα των χεριών επιδεινώθηκαν, με αποτέλεσμα από το 2007, η ασθενής να κάθεται σε αναπηρικό αμαξίδιο. Σημειώνει, επίσης, τικ στο δεξί ημιπρόσωπο και στη φωνή (Νάσιος Γ. , Οκτώβριος 2009).

Ψυχική κατάσταση. Πάσχει από κατάθλιψη και ψύχωση. Έκανε δύο απόπειρες αυτοκτονίας με χάπια. Παρουσιάζει δυσκολίες στον ύπνο και νιώθει τα δάκτυλά της να αιωρούνται.

Φαρμακευτική αγωγή. Ακολουθεί αντιεπιληπτική αγωγή με βαλπροϊκό και ζονισαμίδη, αντικαταθλιπτική αγωγή με φλουοξετίνη, αντιψυχωσική αγωγή με αριπιπραζόλη, αγωγή με αμιτριπτυλίνη με στόχο τη μείωση της σιελόρροιας.

[Τα στοιχεία συλλέχθηκαν από το κέντρο δημιουργικής απασχόλησης ατόμων με αναπηρία, όπου διεξήχθη η πρακτική μου άσκηση και από τον ιατρό νευρολόγο κύριο Νάσιο που συνεργαζόταν κι επικοινωνούσε με τη μητέρα της ασθενούς από τον Οκτώβριο του 2009 έως τον Ιούλιο του 2012].

Γ. ΝΕΥΡΟΛΟΓΙΚΗ ΕΞΕΤΑΣΗ- ΕΥΡΗΜΑΤΑ

Νευροακανθοκύττωση μετά παρεγκεφαλιδικής αταξίας συνέπεια διευρύνσεως των φλοιωδών αυλακών του σκώληκα της παρεγκεφαλίδας και μερικής ατροφίας αυτού, ενώ

φέρει επιπλέον ατροφία του κερκοφόρου πυρήνα, του φακοειδούς πυρήνα και διεύρυνση των μετωπιαίων κεράτων των πλαγίων κοιλιών του εγκεφάλου (Στοιχεία από το αρχείο του κέντρου δημιουργικής απασχόλησης ατόμων με αναπηρία).

Γνωματεύσεις Μαγνητικών Τομογραφιών του εγκεφάλου

- 08/07/1999: Κληρονομική εκφυλιστική νόσος με προοδευτική εξέλιξη και επιληπτικές κρίσεις (Αγαθονίκου)
- 04/07/2008: Βασικό εύρημα αποτελεί η ατροφία του σκόληκα της παρεγκεφαλίδας και της κεφαλής του κερκοφόρου πυρήνα. Συγκριτικά ίδια γνωμάτευση με παλαιότερη Μαγνητική Τομογραφία του 2001.
- 26/10/2009: Νευρολογική εξέταση από τον ιατρό νευρολόγο κύριο Νάσιο: Η ασθενής παρουσιάζει τετραπάρεση- μεγαλύτερου βαθμού στην αριστερή πλευρά- δυσκαμψία και δυστονική στάση των χεριών και λιγότερο των άκρων πόδων.
- 09/06/2015: Νευρολογική εξέταση από τον ιατρό νευρολόγο κύριο Νάσιο: Η ασθενής δεν παρουσιάζει σημαντικές διαφορές στην όψη και την επικοινωνία συγκριτικά με την εξέταση του 2009.

(Τα ευρήματα της Νευρολογικής εξέτασης συλλέχθηκαν από το αρχείο του ιατρού νευρολόγου κυρίου Νάσιου).

Δ. ΟΙΚΟΓΕΝΕΙΑΚΟ ΙΣΤΟΡΙΚΟ- ΚΛΗΡΟΝΟΜΙΚΟΤΗΤΑ

Η ασθενής είναι άγαμη. Διαμένει με τη μητέρα της, η οποία τη φροντίζει. Η οικογένεια αποτελούταν από πέντε μέλη. Ο πατέρας απεβίωσε από την ίδια πάθηση. Σε ηλικία 25 ετών, η ασθενής έχασε τη μία αδερφή της από ανακοπή καρδιάς. Δεν έχει διαπιστωθεί αν ο θάνατος οφείλεται στην ίδια πάθηση.

Ε. ΓΕΝΙΚΗ ΣΥΜΠΕΡΙΦΟΡΑ ΤΟΥ ΑΣΘΕΝΗ

Η ασθενής χαρακτηρίζεται από μεταβολές στη συμπεριφορά της. Γενικά, είναι ευγενική και πρόθυμη για συνεργασία.

2.3 Σύντομη Εξέταση της Νοητικής Κατάστασης

Κλίμακα Mini Mental State Examination

Όνοματεπώνυμο Ασθενούς: N.A

Ημερομηνία: 20/04/2015

1. Προσανατολισμός

Θα σας κάνω μερικές ερωτήσεις για να δούμε πως είναι η μνήμη σας.

- 1) Τι έτος έχουμε; 1
- 2) Ποια εποχή; 1
- 3) Τι μήνα; 1
- 4) Πόσο του μήνα έχουμε; 1
- 5) Ποια μέρα της εβδομάδας; 1
- 6) Σε ποια χώρα βρισκόμαστε; 1
- 7) Σε ποια πόλη; 1
- 8) Σε ποια περιοχή ή διεύθυνση; 1
- 9) Σε πιο μέρος βρίσκεστε αυτή τη στιγμή; 1
- 10) Σε ποιο όροφο; 1

2. Καταγραφή

Θα σας πω 3 λέξεις που θέλω να επαναλάβετε μετά από μένα και να τις θυμάστε όταν τις ξαναρωτήσω.

- 11) Λεμόνι 1
- 12) Κλειδί 1
- 13) Μολύβι 1

3. Συγκέντρωση / Δυνατότητα αριθμητικών πράξεων

Αφαιρέστε από το 100 διαδοχικά 7 μονάδες κάθε φορά / Εναλλακτικά: Γράψτε τη λέξη «πόρτα» ανάποδα

14. 93 -α- 1

15. 86 -τ- 1

16. 79 -ρ- 0 (Απάντησε 78 και συνεχίστηκε η διαδικασία αφαιρώντας από το 78 7 μονάδες)

17. 72 -ο- 1

18. 65 -π- 1

4. Ανάκληση

Επαναλάβετε παρακαλώ τις 3 λέξεις που σας είχα ζητήσει προηγουμένως

19. Λεμόνι 1

20. Κλειδί 1

21. Μολύβι 1

5. Κατονομασία

Δείχνουμε στον ασθενή 2 αντικείμενα και ζητούμε να τα κατονομάσει – τι είναι αυτό;

22. Ρολόι 1

23. Μολύβι 1

6. Επανάληψη

Ζητήστε από τον ασθενή να επαναλάβει μετά από σας:

24. «Το ‘να χέρι νίβει το άλλο» (Η ασθενής κατέβαλε προσπάθεια να μιλήσει, αλλά δε μπόρεσε να ολοκληρώσει τη φράση. Είπε μόνο «το ‘να χέρι»). 0

7. Εκτέλεση εντολής 3 σταδίων

Δώστε στον ασθενή ένα λευκό φύλλο χαρτί και πείτε του:

25. Πάρτε το χαρτί στο δεξί σας χέρι 1

26. Διπλώστε το στη μέση 1

27. Αφήστε το στο πάτωμα 1 (Καλή κατανόηση με αργή διαδοχοκίνηση)

8. Αντίδραση

Δείξτε στον ασθενή ένα χαρτί που να γράφει: «Κλείστε τα μάτια σας»

28. Παρακαλώ κάντε ότι γράφει στο χαρτί που σας δείχνω. **1**

9. Αυτόματη Γραφή

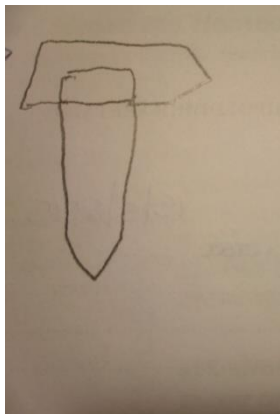
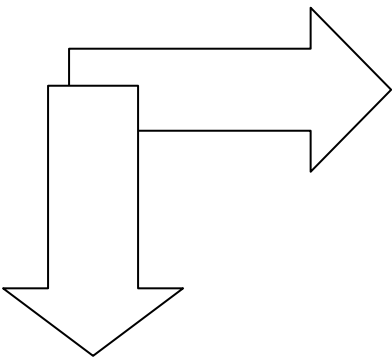
Δώστε στον ασθενή χαρτί και μολύβι και πείτε:

29. Παρακαλώ γράψετε μια ολοκληρωμένη (πρέπει να περιέχει υποκείμενο – ρήμα)

- Η ασθενής δεν έγραψε τη φράση λόγω αργής διαδοχοκίνησης. Χρησιμοποίησε τον πίνακα με το αλφάβητο της και έδειξε γράμμα προς γράμμα τη φράση: «Εγώ έφτιαξα μία γάτα από πυλό». **0**

10. Αντιγραφή

30. Ζητήστε από τον ασθενή να αντιγράψει ένα σχήμα δύο τεμνόμενων πενταγώνων



Γίνεται δεκτό το σχήμα εφόσον τα δύο πεντάγωνα τέμνονται, παρόλο που το σημείο τομής είναι λάθος. **1**

Συνολικό άθροισμα: 27/30

Παρατηρήσεις: Η ασθενής κατανόησε κάθε εντολή. Το επίπεδο της νοητικής της κατάστασης είναι καλό. Δυσκολεύτηκε τόσο στην εκφορά λόγου, όσο και στη γραφή της πρότασης λόγω των κινητικών προβλημάτων που αντιμετωπίζει. Ωστόσο, το επίπεδο της νοητικής της κατάστασης είναι φυσιολογικό.

2.4 Στοματοπροσωπικός έλεγχος

Όνοματεπώνυμο εξεταζόμενου: Ν.Α

Ημερομηνία εξέτασης: 24/04/2015

Αναπνοή

- Πάρτε μία βαθιά αναπνοή κι έπειτα βήξτε.
 - α)Κλειδική αναπνοή
 - β)Θωρακική αναπνοή
 - γ)Διαφραγματική αναπνοή
 - δ)**Μικτός τύπος αναπνοής (θωρακοκλειδική κ.α.)**
- Σηκώστε τους ώμους σας (άσκηση πίεσης πρώτα στον έναν ώμο, έπειτα και στους δύο)
 - α)Συμμετρική μυϊκή δύναμη
 - β)**Μειωμένη δύναμη: Δεξιά, Αριστερά, Αμφοτερόπλευρα**
 - γ)Φυσιολογική θέση κεφαλής
 - δ)Απόκλιση κεφαλής
- Κινήστε το κεφάλι σας δεξιά κι αριστερά, μπροστά και πίσω.
Παρατηρήσεις: Η ασθενής κινεί το κεφάλι με πολύ αργό ρυθμό.

Πρόσωπο

- Συμμετρία σε ηρεμία
 - α)**Συμμετρικό**
 - β)Πάρεση: Δεξιά, Αριστερά
- Συμμετρία κατά την ομιλία
 - α)Συμμετρικό
 - β)Πάρεση: Δεξιά, Αριστερά

(Δε σημειώνεται αποτέλεσμα γιατί η ασθενής δε μίλησε)

- Βλεφαρόπτωση
 - α) Δεξιά
 - β) Αριστερά
 - γ) Αμφοτερόπλευρα
 - δ) Δεν παρατηρείται βλεφαρόπτωση**

Επιπρόσθετες παρατηρήσεις: Οι παρειές κλίνουν προς τα κάτω και ο μυϊκός τόνος είναι απών.

- Ανασηκώστε τα φρύδια σας
 - α) Πτώση αριστερά
 - β) Πτώση δεξιά
 - γ) Δεν παρατηρείται πτώση**

Παρατήρηση: Η ασθενής κινεί τα φρύδια της με πολύ αργό ρυθμό.

- Κλείστε τα μάτια σας και πείτε μου πότε σας ακουμπώ με το δάχτυλό μου.
Παρατήρηση: Κατανόηση εντολών.

- Κλείστε τα μάτια σας σφιχτά και προσπαθήστε να τα κρατήσετε κλειστά καθώς θα προσπαθώ να τα ανοίξω.
Παρατήρηση: Η ασθενής εκτέλεσε κανονικά την εντολή. Κράτησε σφιχτά κλεισμένα τα μάτια της.

- Μυϊκός τόνος
 - I) Ανέκφραστο πρόσωπο
 - α) Αναπτυγμένος
 - β) Μειωμένος**
 - γ) Κανονικός

 - II) Με εκφράσεις
 - α) Αναπτυγμένος
 - β) Μειωμένος**
 - γ) Κανονικός

Κάτω γνάθος

- Δομή

α)Φυσιολογική

β)Προγναθική

γ)Οπισθογναθική

Σε ηρεμία

α)Συμμετρική

β)Κλίση σιαγόνας: Δεξιά Αριστερά

Σε κίνηση

α)Συμμετρική

β)Κλίση σιαγόνας: Δεξιά Αριστερά

Παρατήρηση: Η ασθενής κινεί τη σιαγόνα προς τα δεξιά φυσιολογικά με αργό ρυθμό, ενώ δυσκολεύεται να κινήσει τη σιαγόνα προς τα αριστερά.

- Κινητικότητα

Ανοίξτε και κλείστε το στόμα σας: **ΝΑΙ ΟΧΙ**

Κινήστε το σαγόني σας:

Δεξιά: **ΝΑΙ ΟΧΙ**

Αριστερά: **ΝΑΙ ΟΧΙ**

Παρατήρηση: Η ασθενής κινεί με ευκολία τη σιαγόνα προς τα δεξιά με αργό ρυθμό. Δυσκολεύεται να κινήσει τη σιαγόνα αριστερά. Παρατηρείται πολύ αργή διαδοχοκίνηση.

Άνοιγμα κατά τη διάρκεια της ομιλίας:

α)Επαρκές

β)Μη επαρκές

- Δύναμη

Κρατήστε το στόμα σας σφιχτά κλειστό ενώ προσπαθώ να το ανοίξω κι αντίθετα.

Κλείσιμο με αντίσταση: **επαρκές** μη επαρκές

Άνοιγμα με αντίσταση: **επαρκές** μη επαρκές

Χείλη

- Δομή

Συμμετρία σε ηρεμία

α)Συμμετρικά

β)Πτώση γωνίας: **Δεξιά** Αριστερά

Κατά την ομιλία

α)Συμμετρικά

β)Πτώση γωνίας: **Δεξιά** Αριστερά

Περίγραμμα

α)Φυσιολογικό

β)Μη φυσιολογικό

Ιστός

α)Επαρκής

β)Μη επαρκής

Σχιστία

α)Ναι: Άνω Κάτω

β)Όχι

Σιελόρροια

α) Ναι Σοβαρή **Μέτρια** Ήπια

β)Όχι

Σύγκλειση

α)Φυσιολογική

β)Μη φυσιολογική

- Κινητικότητα

Δείξτε μου πως στέλνετε ένα φιλί

Προβολή-Σούφρωμα

α)Φυσιολογικό

β)Μειωμένο εύρος κίνησης

Δείξτε μου πως χαμογελάτε

α)Φυσιολογικό χαμόγελο

β)Μειωμένο εύρος κίνησης

Δώστε ένα φιλί κι έπειτα χαμογελάστε. Επαναλάβετε

Διαδοχοκίνηση

α)Ικανοποιητική

β)Αργός ρυθμός

Πείτε για 5" τα φωνήεντα /a/, /e/, /i/,/u/,/o/

Παρατήρηση: Η ασθενής είπε για 2" τα /a/ ,/e/ και για 1" το /i/.

- Δύναμη

Θα ήθελα να κρατήσετε με τα χείλη σας το γλωσσοπίεστρο και να μην το αφήσετε αν δεν σας πω.

α)Επαρκές κράτημα

β)Μη επαρκές κράτημα

Παρατήρηση: Το κράτημα ήταν επαρκές, αλλά παρατηρήθηκε τρέμουλο.

Θα ήθελα να φουσκώσετε τα μάγουλα σας

Κράτημα αέρα στη στοματική κοιλότητα

α)Επαρκές

β)Μη επαρκές

γ)Ρινική διαφυγή

Παρατήρηση: Η ασθενής κατέβαλε μεγάλη προσπάθεια για να κλείσει το στόμα.

Όταν, όμως, το έκλεισε κράτησε με επιτυχία των αέρα.

Δόντια

Οδοντική σύγκλειση

α)Φυσιολογική

β)Angle class I

γ) Angle class II

δ) Angle class III

Μπροστινά τμήματα οδοντικών τόξων

α)Χασμοδοντία

β)Υπερσύγκλειση

γ)Σταυροειδής σύγκλειση

δ)Οριζόντια πρόταξη

ε)Διάστημα

στ)Φυσιολογικά

Παρατήρηση: Δεν παρατηρείται ελλιπής οδοντοστοιχία στην άνω και κάτω γνάθο, ούτε οδοντικά βοηθήματα.

Γλώσσα

- Δομή
Θέση ανάπαυσης

α)Κανονική

β)Πρόσθια

γ)Οπίσθια

Μέγεθος σε σχέση με το στόμα

α)Κανονικό

β)Μικρό

γ)Μεγάλο

Χαλινός

α)Κανονικός

β)Μικρός

γ)Μεγάλος

Δεσμιδώσεις **ΝΑΙ** **ΟΧΙ**

• Κινητικότητα

Προβολή γλώσσας

α)Φυσιολογική

β)Μειωμένη

γ)Απούσα

δ)Απόκλιση Δεξιά Αριστερά

Κίνηση προς τα κάτω

α) Φυσιολογική

β) Μειωμένη

γ) Απούσα

δ) Απόκλιση Δεξιά Αριστερά

Ανύψωση

α) Φυσιολογική

β) Μειωμένη

γ) Απούσα

Πλευρική κίνηση

α)Φυσιολογική δεξιά κι αριστερά

β)Μειωμένο εύρος

Παρατήρηση: Η πλευρική κίνηση πραγματοποιείται με αργό ρυθμό.

Κυκλική κίνηση

α)Φυσιολογική

β)Μειωμένη

γ)Απούσα

Παρατήρηση: Η κυκλική κίνηση πραγματοποιείται με αργό ρυθμό.

Γλείψτε με τη γλώσσα σας τα πάνω και κάτω δόντια συνεχόμενα.

Διαδοχοκίνηση

α)Φυσιολογική

β)Μειωμένη

γ)Απούσα

Παρατήρηση: Η κίνηση δε γίνεται κυκλικά. Αρχικά η ασθενής γλείφει το πάνω τμήμα των δοντιών, σταματά κι έπειτα ακολουθεί το κάτω τμήμα.

Ανοίξτε το στόμα σας και κινήστε τη γλώσσα σας πάνω κάτω μέσα στο στόμα.

Παρατήρηση: Σημειώνεται αργή διαδοχοκίνηση και η κάτω γνάθος δεν παραμένει σταθερή.

Γλείψτε με την άκρη της γλώσσας σας την υπερώα από μπροστά προς τα πίσω.

Παρατήρηση: Η ασθενής εκτελεί την εντολή, αλλά η γνάθος δεν παραμένει σταθερή.

- Δύναμη

Βγάλτε έξω τη γλώσσα σας κι ασκήστε πίεση στο γλωσσοπίεστρο.

Παρατήρηση: Η πίεση που ασκείται από τη γλώσσα είναι μειωμένη κατά την προβολή, την ανύψωση, τη δεξιά κι αριστερή πλευρική κίνηση.

Στοματική κοιλότητα

Παρατηρήσεις : Καλή στοματική υγιεινή με φυσιολογικές αμυγδαλές, χωρίς να σημειώνονται ίχνη δαγκώματος.

Σκληρή υπερώα

Χρώμα: Φυσιολογικό

Πλάτος: Φυσιολογικό

Ύψος: Φυσιολογικό

Σχιστία: Όχι

Μαλακή υπερώα

Χρώμα: Φυσιολογικό

Πλάτος: Φυσιολογικό

Ύψος: Φυσιολογικό

Σχιστία: Όχι

Δισχιδής σταφυλή: Όχι

Στοματοφάρυγγας: Φυσιολογικός

Ευρήματα στοματοπροσωπικής εξέτασης

Τα ευρήματα της στοματοπροσωπικής εξέτασης αποκαλύπτουν τα ακόλουθα σημεία δυσλειτουργίας του προσώπου και της στοματικής κοιλότητας. Όσον αφορά το πρόσωπο, ο μυϊκός τόνος τόσο σε ηρεμία όσο και κατά την ομιλία είναι μειωμένος και παρατηρείται δυσκολία στην κίνηση της σιαγόνας προς την αριστερή πλευρά. Επίσης, το άνοιγμα της σιαγόνας κατά την ομιλία δε θεωρείται επαρκές. Η κλινική παρατήρηση των χειλιών αποκαλύπτει πως σε θέση ανάπαυσης τα χείλη είναι ελαφρά και κάποιες φορές τελείως ανοιχτά. Παρατηρείται πτώση της γωνίας των χειλιών στα δεξιά, μειωμένο εύρος ανοίγματος, αργή διαδοχοκίνηση, μέτρια και κατά διαστήματα έντονη σιελόρροια, με αποτέλεσμα τα χείλη να είναι υγρά. Η γλώσσα έχει δεσμιδώσεις και σχετικά μικρό χαλινό. Χαρακτηρίζεται από μειωμένη δύναμη και αργό ρυθμό διαδοχοκίνησης. Η θέση ανάπαυσης της γλώσσας είναι λανθασμένη, καθώς βρίσκεται κυρίως στο έδαφος της στοματικής κοιλότητας.

Κεφάλαιο 3^ο

Θεραπευτικό πλάνο

3.1 Καθορισμός συμπεριφορών

Η ομιλία της ασθενούς χαρακτηρίζεται από χαμηλή ένταση λόγω της αδύναμης και ανακριβούς άρθρωσης. Η φωνή είναι τρεμουλιαστή και μονότονη. Πραγματοποιούνται σύντομες παραγωγές ομιλίας ακολουθούμενες από μεγάλες παύσεις και τόσο η εισπνοή, όσο και η εκπνοή είναι ασθενής.

Κύριο στόχο της θεραπείας αποτελεί η φώνηση. Η ασθενής χρησιμοποιεί κυρίως τον πίνακα με το αλφάβητο για να επικοινωνήσει, τη στιγμή που θα μπορούσε να αρθρώσει φράσεις ή μικρές προτάσεις. Από την κλινική παρατήρηση, σπάνια παρήγαγε λόγο και μόνο σε περιπτώσεις που την ενδιέφερε κάτι πραγματικά. Σκοπός, λοιπόν, ήταν να βρεθεί το κατάλληλο κίνητρο, ώστε να ωθήσει την ασθενή να συμμετέχει στη θεραπεία δημιουργικά και να την αντιμετωπίζει ως μία ευχάριστη διαδικασία που απώτερο στόχο έχει τη βελτίωση της ποιότητας ζωής της. Για το λόγο αυτό, ως κίνητρο χρησιμοποιήθηκε η αγγλική και γαλλική γλώσσα. Ορισμένες από τις ασκήσεις φώνησης πραγματοποιήθηκαν με λέξεις στα αγγλικά και γαλλικά.

3.2 Σχεδιασμός θεραπείας

Η ασθενής συμμετείχε σε συνεδρίες λογοθεραπείας δύο φορές την εβδομάδα. Κάθε μία συνεδρία διαρκούσε σαράντα πέντε λεπτά. Παρακάτω παρατίθενται οι Μακροπρόθεσμοι και Βραχυπρόθεσμοι στόχοι των συνεδριών.

1. Μακροπρόθεσμοι στόχοι
 1. Να διατηρήσει τη βέλτιστη αναπνοή για την υποστήριξη της ομιλίας.
 2. Να διατηρήσει επαρκή στοματοπροσωπική δύναμη και κινητικότητα για την υποστήριξη της αποτελεσματικής άρθρωσης.
 3. Να προάγει την ομιλία σε επίπεδο παραγωγής προτάσεων.
2. Βραχυπρόθεσμοι στόχοι
 1. Να αυξήσει τη στοματική δύναμη και κινητικότητα.
 2. Να συμμετέχει σε ασκήσεις αναπνοής.
 3. Να συμμετέχει σε ασκήσεις αύξησης της διάρκειας φώνησης.

Κατά τη διάρκεια κάθε συνεδρίας, η ασθενής πραγματοποιούσε ασκήσεις Μυολειτουργικής Θεραπείας για την ενδυνάμωση της στοματοπροσωπικής κατάστασης,

ασκήσεις αναπνοής και φώνησης. Παρατίθενται παρακάτω αναλυτικά όλες οι ασκήσεις της θεραπείας.

[Jongsma A., Jr., Series Editor (2012). Οδηγός σχεδιασμού Λογοθεραπευτικής Παρέμβασης. (Μτφρ. Ταφιάδης Δ.), Θεσσαλονίκη. ΡΟΔΩΝ]

3.3 Μυολειτουργική Θεραπεία

- Σε κάθε συνεδρία η ασθενής εκτελεί πέντε με έξι ασκήσεις. Κάθε άσκηση επαναλαμβάνεται δέκα φορές, κάθε φορά διαρκεί περίπου πέντε δευτερόλεπτα με μικρή παύση ενδιάμεσα. Ωστόσο, η διάρκεια τροποποιείται κάποιες φορές ανάλογα με την κατάσταση του ασθενή.
- Οι ασκήσεις θα πρέπει να πραγματοποιούνται δύο με τρεις φορές την ημέρα. Προτάθηκε στην ασθενή να επαναλαμβάνει τις ασκήσεις στο σπίτι.
- Οι ασκήσεις είναι ταξινομημένες ανάλογα με το βαθμό δυσκολίας και προσαρμοσμένες στις ανάγκες του ασθενή.
- Η ασθενής παρακολουθείται και κατευθύνεται από το λογοθεραπευτή κατά τη διάρκεια της θεραπείας για πιθανές διορθώσεις.

Ασκήσεις για τη γλώσσα σε θέση ανάπαυσης

Στη θέση ανάπαυσης η γλώσσα εφάπτεται μαλακά με το πρόσθιο τμήμα της, ξεκινώντας από την περιοχή των φατνίων στην υπερώα. Διαιρώντας νοητά το τμήμα της γλώσσας σε τρία μέρη, θα πρέπει το πρώτο τρίτο να εφάπτεται στη σκληρή υπερώα. Τα χείλη εφάπτονται απαλά και η αναπνοή πραγματοποιείται από τη μύτη.

Ο θεραπευτής δείχνει στον ασθενή τη σωστή θέση ανάπαυσης της γλώσσας και προτρέπει να εφαρμόσει την ίδια διαδικασία.

Ασκήσεις γλώσσας

1. Μέτρημα των δοντιών

Στόχοι: α) Συντονισμός της κίνησης και β) Χρήση της κορυφής της γλώσσας.

Οδηγίες: Κάθε δόντι αγγίζεται με την κορυφή της γλώσσας, σα να μετράει κάποιος τα δόντια με τη σειρά.

Παρατηρήσεις: Το στόμα θα πρέπει να είναι τελείως ανοιχτό, δεν πρέπει να ξεχαστεί κανένα δόντι και η γλώσσα θα πρέπει να είναι μυτερή κι ευθεία.

2. Στόμα πιθήκου/Στόμα με καραμέλα

Στόχοι: α) Συντονισμός της κίνησης και της έντασης και β) Κλείσιμο των χειλιών με ταυτόχρονη κίνηση της γλώσσας.

Οδηγίες: Για το στόμα πιθήκου, η γλώσσα πιέζεται στο προστόμιο ανάμεσα στα δόντια και το επάνω ή κάτω χείλος.

Για το στόμα με καραμέλα η γλώσσα πιέζεται στο προστόμιο ανάμεσα στα δόντια και τα μάγουλα δεξιά κι αριστερά.

Παρατηρήσεις: Τα χείλη θα πρέπει να είναι κλειστά και η γλώσσα θα πρέπει να πάρει για λίγο τη θέση ανάπαυσης προτού επαναληφθεί η διαδικασία.

3. Κύκλοι στις εξωτερικές πλευρές των δοντιών

Στόχοι: α) Ενίσχυση όλων των μυών της γλώσσας και του προσώπου, β) Προσανατολισμός γλώσσας στη στοματική κοιλότητα.

Οδηγίες: Η γλώσσα οδηγείται κατά μήκος στις εξωτερικές πλευρές των δοντιών. Ο ασθενής μπορεί να ξεκινήσει από το τελευταίο δόντι της πάνω αριστεράς πλευράς με κατεύθυνση προς τα δεξιά και να συνεχίσει προς τα κάτω δεξιά με κατεύθυνση προς τα αριστερά.

Παρατηρήσεις: Το στόμα θα πρέπει να είναι τελείως ανοιχτό, τα χείλη θα πρέπει να σχηματίζουν χαμόγελο και η γλώσσα να κινείται κατά μήκος της οδοντοστοιχίας.

4. Προεκβολή της γλώσσας με κατεύθυνση τη μύτη, το πιγούνι και τα αυτιά

Στόχοι: α) Ενεργοποίηση του μεσαίου τμήματος της γλώσσας και β) Σταθεροποίηση των εσωτερικών μυών

Οδηγίες: Η γλώσσα πρέπει να δείχνει προς τη μύτη, έπειτα δεξιά κι αριστερά προς τα αυτιά και τέλος προς τα κάτω να δείχνει το πιγούνι.

Παρατηρήσεις: Το στόμα θα πρέπει να είναι τελείως ανοιχτό και η ένταση της γλώσσας σε κάθε κατεύθυνση να διατηρείται για λίγα δευτερόλεπτα.

5. Μέτρηση δοντιών με ζικ ζακ

Είναι η παραλλαγή της άσκησης 1 με μεγαλύτερο βαθμό δυσκολίας. Η γλώσσα αλλάζει κατεύθυνση κίνησης μόνο από πάνω προς τα κάτω και αντίστροφα.

Παρατήρηση: Όταν οι μύες δεν είναι ακόμα σε ισορροπημένη κατάσταση, η γλώσσα κουράζεται αισθητά, έπειτα από λίγες μόνο κινήσεις αλλαγής κατεύθυνσης.

6. Γλώσσα κόντρα στο γλωσσοπίεστρο

Στόχος: Ενίσχυση του μεσαίου τμήματος της γλώσσας.

Οδηγίες: Το γλωσσοπίεστρο τοποθετείται κάθετα μπροστά από το στόμα, ώστε να ακουμπάει τη γλώσσα, η οποία βρίσκεται τεντωμένη έξω από το στόμα. Η γλώσσα και το γλωσσοπίεστρο σχηματίζουν ορθή γωνία και η γλώσσα πιέζει το γλωσσοπίεστρο.

Παρατηρήσεις: Η πίεση που ασκεί το γλωσσοπίεστρο στη γλώσσα πρέπει να είναι τόση, όση χρειάζεται για να δημιουργηθεί ισορροπία δυνάμεων.

Η γλώσσα δεν πρέπει να δείχνει λοξά προς τα πάνω, ούτε λοξά προς τα κάτω προς το γλωσσοπίεστρο.

Μετά την πίεση που ασκείται για πέντε δευτερόλεπτα, πρέπει να ακολουθεί χαλάρωση και η γλώσσα να επανέρχεται σε θέση ανάπαυσης.

7. Γλωσσοπίεστρο εγκάρσια πάνω από τη γλώσσα

Στόχος: Περαιτέρω ενεργοποίηση των μυών του μεσαίου τμήματος της γλώσσας.

Οδηγίες: Το γλωσσοπίεστρο τοποθετείται εγκάρσια πάνω στη γλώσσα, στο σημείο που εμφανίζει ακόμα αδυναμία κι ελαφρώς διπλώνεται. Ενισχύεται βαθμιαία η πίεση της γλώσσας πάνω στο γλωσσοπίεστρο.

8. Τοποθέτηση γλωσσοπίεστρου στα πλάγια της γλώσσας

Στόχοι: α) Ενδυνάμωση του μεσαίου τμήματος της γλώσσας, β) Υποστήριξη του εγκάρσιου και κάθετου γλωσσικού τμήματος της γλώσσας, γ) Εναλλαγή από ένταση σε χαλάρωση.

Οδηγίες: Η γλώσσα προβάλλει ίσια έξω από το τελείως ανοιχτό στόμα. Το γλωσσοπίεστρο τοποθετείται κατά μήκος στη μία πλευρά της. Το γλωσσοπίεστρο και η πλευρά της γλώσσας πιέζουν ταυτόχρονα. Έπειτα εξασκείται η άλλη πλευρά.

Παρατηρήσεις: Η κορυφή της γλώσσας πρέπει να τεντωθεί καλά προς τα εμπρός και να δείχνει με ακρίβεια την ευθεία. Μετά την πίεση η γλώσσα επανέρχεται για λίγο στη θέση ανάπαυσης.

9. Η γλώσσα πάνω στο γλωσσοπίεστρο

Στόχος: Δημιουργία και διατήρηση μίας ομοιόμορφης γλωσσικής έντασης.

Οδηγίες: Το γλωσσοπίεστρο τοποθετείται οριζόντια κόντρα στο κάτω οδοντικό μέτωπο. Η γλώσσα τοποθετείται πάνω στο γλωσσοπίεστρο, ενώ το στόμα είναι τελείως ανοιχτό. Η γλώσσα και το γλωσσοπίεστρο ασκούν πίεση το ένα στο άλλο.

Παρατηρήσεις: Η γλώσσα βρίσκεται πάνω στο γλωσσοπίεστρο σε ήρεμη κατάσταση. Μπορεί να παρατηρηθούν, όμως, ακούσιες κινήσεις της πάνω- κάτω, μπροστά- πίσω ως που να ολοκληρωθεί επιτυχώς η άσκηση.

10. Το γλωσσοπίεστρο ασκεί πίεση πάνω στη γλώσσα μέσα στο στόμα.

Στόχος: Υποστήριξη ταυτόχρονης ανύψωσης της κορυφής και του μεσαίου τμήματος της γλώσσας.

Οδηγίες: Η γλώσσα βρίσκεται στον πυθμένα της στοματικής κοιλότητας πίσω από το οδοντικό μέτωπο. Τοποθετούνται περίπου δύο εκατοστά από το γλωσσοπίεστρο πάνω στη γλώσσα και ασκείται πίεση μεταξύ τους.

Παρατήρηση: Η κορυφή και το μεσαίο τμήμα της γλώσσας θα πρέπει να ακουμπούν πάνω στο γλωσσοπίεστρο.

11. Η γλώσσα τεντώνεται οριζόντια προς τα εμπρός και τραβιέται οριζόντια μέσα στο στόμα

Στόχος: Ενδυνάμωση του μεσαίου τμήματος της γλώσσας.

Οδηγίες: Το στόμα είναι τελείως ανοιχτό, η γλώσσα είναι ίσια και τεντώνεται μακριά προς τα εμπρός και τραβιέται πάλι ίσια μέσα στο στόμα.

Παρατηρήσεις: Είναι ωφέλιμο να τοποθετηθεί ένα μικρό λαστιχάκι στην άκρη της γλώσσας, ώστε να δημιουργηθεί η ιδέα ότι ένα ποτήρι τοποθετείται πάνω σε ένα δίσκο και η κίνηση πραγματοποιείται με αργό ρυθμό.

12. Γλώσσα πλατιά και λεπτή, εντός κι εκτός στόματος

Στόχος: Ευτονία του εγκάρσιου και κάθετου μυϊκού συστήματος.

Οδηγίες: Βγάζουμε έξω τη γλώσσα. Όταν βγαίνει πλατιά, προσπαθούμε να την κάνουμε λεπτή και το αντίστροφο.

Παρατηρήσεις: Στην αρχή δεν υπάρχει πρόβλημα αν κατά τη διάρκεια της άσκησης η γλώσσα στηρίζεται από τις οδοντοστοιχίες. Έπειτα, όμως, θα πρέπει να εκτελείται η άσκηση με ανοιχτό το στόμα.

[Kittel M.A. (2008). Μυολειτουργική Θεραπεία. (Μτφρ. Ρουσβανίδου Δ. , Τιτόκη Ι.), Θεσσαλονίκη, ΡΟΔΩΝ]

Ασκήσεις για τα χείλη

- ❖ Η ασθενής Ν.Α. παρουσιάζει μία μη ισορροπημένη λειτουργία χειλιών- δυστονία χειλιών. Το στόμα της είναι ελαφρώς ή τελείως ανοιχτό. Το κάτω χείλος δεν έχει ανελκτικές μύες παρά μόνο καθελκτικές, για αυτό μπορεί να προσεγγίζει μόνο με τη δράση του γενειοακτικού μυός το επάνω χείλος. Γεγονός που μπορεί να επιτευχθεί μέσα από τις ασκήσεις για τα χείλη με σκοπό τη γενική ενδυνάμωση.

1. Χείλη στρογγυλά ανοιχτά και χείλη τραβηγμένα ανοιχτά

Στόχοι: α)Ενεργοποίηση των μυών σφικτήρα του στόματος και βυκανήτη, β) Υποστήριξη της ανεξαρτησίας των ένδο- και εξωστοματικών μυών, γ) Βελτίωση άρθρωσης των διχειλικών φθόγγων.

Οδηγίες: Σχηματίζουμε αργά κι εναλλάξ στρογγυλά και τραβηγμένα χείλη χωρίς να κλείνουν.

Παρατηρήσεις: Η γλώσσα κατά τη διάρκεια της άσκησης θα πρέπει να βρίσκεται σε θέση ανάπαυσης. Πρέπει να επιτευχθεί κλείσιμο των πλαϊνών δοντιών, χωρίς να ακουμπούν οι πάνω κοπτήρες με τους κάτω.

2. Χείλη κλειστά προεκβάλλουν και χείλη κλειστά τεντώνονται

Στόχοι: α)Ενίσχυση της ανεξαρτησίας των ένδο- και εξωστοματικών μυών, β)Επιμήκυνση του άνω χείλους, γ)Ενδυνάμωση του μυϊκού συστήματος μέσω διατήρησης της έντασης.

Οδηγίες: Τα χείλη παραμένουν κλειστά και ο ασθενής τα σπρώχνει όσο το δυνατόν πιο μπροστά, στη συνέχεια τεντώνει πολύ πλατιά.

Παρατηρήσεις: Οι οδοντοστοιχίες πρέπει να παραμείνουν κλειστές και η γλώσσα να παραμένει σε θέση ανάπαυσης.

3. Κρύβουμε τα δόντια

Οδηγίες: Με ανοιχτή τη γνάθο, τα χείλη πρέπει να περιβάλλουν την άνω και κάτω οδοντοστοιχία.

4. Εναλλάξ ο ασθενής κρύβει τα δόντια και σχηματίζει στρογγυλά τα χείλη

Οδηγίες: Με ανοιχτή τη γνάθο, τα χείλη πρέπει να περιβάλλουν την άνω και κάτω οδοντοστοιχία. Αμέσως μετά, γίνεται σωστή σύγκλειση των δοντιών και τα χείλη σχηματίζονται ομοιόμορφα στρογγυλά, μένουν όμως ανοιχτά.

Παρατήρηση: Αν γίνει κατανοητή η άσκηση, ο ασθενής μπορεί να ακολουθήσει τις παρακάτω ασκήσεις συντονισμού.

5. Κρύψιμο δοντιών-Τα χείλη προεκβάλλουν κλειστά

6. Κρύψιμο δοντιών-Τα χείλη τεντώνουν πλατιά κι ανοιχτά

7. Κρύψιμο δοντιών-Τα χείλη τεντώνουν πλατιά και κλειστά

Στόχος ασκήσεων: Ενίσχυση συντονισμού των μυών της γνάθου, της γλώσσας και των χειλιών.

Παρατήρηση: Η γλώσσα κατά τη διάρκεια των ασκήσεων πρέπει να παραμένει σε θέση ανάπαυσης. Η γνάθος πρέπει να παραμένει ανοιχτή κατά το κρύψιμο των δοντιών και κλειστή κατά το τέντωμα.

8. Με το επάνω χείλος κρύβεται η οδοντοστοιχία και με τα ακροδάχτυλα των δεικτών γίνεται μασάζ προς τα επάνω

Στόχος: Επιμήκυνση και τόνωση άνω χείλους

Οδηγίες: Τα επάνω πρόσθια δόντια καλύπτονται μέσω του τραβηγμένου επάνω χείλους. Τα ακροδάχτυλα των δεικτών ξεκινούν πάνω από το κόκκινο του επάνω χείλους στη μέση και προσπαθούν να τραβήξουν το επάνω χείλος ψηλά. Αυτό δρα προς την αντίθετη κατεύθυνση.

Παρατήρηση: Στην αρχή οι δείκτες ασκούν μικρή πίεση, ώστε να μπορέσει το επάνω χείλος να αυξήσει την έντασή του.

9. Ο ασθενής δείχνει τα δόντια ή ανασηκώνει το επάνω χείλος

Στόχος: Ενεργοποίηση του ανεγκτήρα των χειλιών.

Οδηγίες: Το επάνω χείλος ανασηκώνεται προς την κατεύθυνση της μύτης.

Παρατήρηση: Η γνάθος πρέπει να είναι κλειστή και η γλώσσα σε θέση ανάπαυσης.

10. «Ζωγραφίζοντας» με τα χείλη αγγλικές και γαλλικές λέξεις

Στόχος: Ενεργοποίηση του συνολικού μυϊκού συστήματος των χειλιών και του προσώπου.

Οδηγίες: Γράφουμε με τα χείλη λέξεις.

11. Μίμηση συναισθημάτων

Στόχος: Ενεργοποίηση του μιμικού μυϊκού συστήματος και αποφυγή του προσωπείου «μάσκας» που χαρακτηρίζει την ασθενή.

Οδηγίες: Η ασθενής μιμείται συναισθήματα χαράς, λύπης, θυμού, ντροπής, φόβου, άγχους και ικανοποίησης.

[Kittel M.A. (2008). Μυολειτουργική Θεραπεία. (Μτφρ. Ρουσβανίδου Δ. , Τιτόκη Ι.), Θεσσαλονίκη, ΡΟΔΩΝ]



Εικόνες (Θ) και(Ι): Ενδεικτικά παρουσιάζονται οι μιμήσεις των συναισθημάτων λύπης και χαράς από την ασθενή.



Εικόνες (Κ) και (Λ): Ενδεικτικά παρουσιάζονται οι μιμήσεις των συναισθημάτων ντροπής και ικανοποίησης από την ασθενή.

Μυολειτουργικό θεραπευτικό μασάζ προσώπου

Κατά διαστήματα, πραγματοποιούνταν θεραπευτικό μασάζ στο πρόσωπο με σκοπό την ενεργοποίηση των μυών του προσώπου και την αύξηση του μυϊκού τόνου. Χρησιμοποιώντας τα ακροδάχτυλα των δεικτών, πραγματοποιούνταν κυκλικές ανοδικές κινήσεις στις παρειές, καθώς επίσης και τράβηγμα στις γωνίες του στόματος προς τα άνω και κάτω. Σημαντικό σε αυτήν την περίπτωση είναι το κλείσιμο της γνάθου και η σωστή θέση ανάπαυσης της γλώσσας.

Ασκήσεις αναπνοής

- ❖ Η ασθενής Ν.Α. κατά την ηρεμία έχει ελαφρώς ανοιχτά και κάποιες φορές τελείως ανοιχτά τα χείλη της σε θέση ανάπαυσης. Η αναπνοή της είναι στοματική κατά την ημέρα και νύχτα. Κατά συνέπεια, η γλώσσα δεν μπορεί να διατηρήσει τη σωστή θέση ανάπαυσης. Σκοπός είναι η ενίσχυση και συνειδητοποίηση του κλεισίματος των χειλιών, η ενίσχυση της ρινικής αναπνοής και η βελτίωση της διάρκειας φώνησης μέσω των ασκήσεων που αναφέρονται παρακάτω.

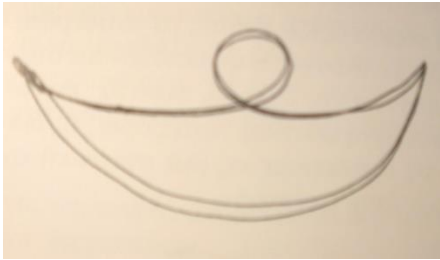
1. Βελτίωση της ρινικής αναπνοής με την άσκηση «Πουλί»

Στόχος: Ενίσχυση και συνειδητοποίηση του κλεισίματος των χειλιών.

Οδηγίες: Τοποθετείται ένα γλωσσοπίεστρο ανάμεσα στα χείλη και ο ασθενής εισπνέει και εκπνέει από τη μύτη.

Παρατηρήσεις: Το γλωσσοπίεστρο θα πρέπει να κρατείται ελαφρά ανάμεσα στα χείλη κι όχι με τη βοήθεια των δοντιών. Επίσης, είναι σημαντικό η άσκηση αυτή να διενεργηθεί μόνο όταν ο γενειακός μυς δεν αντισταθμίζει την έλλειψη λειτουργίας του άνω χείλους.

2. Βελτίωση της ρινικής αναπνοής με το σχήμα αναπνοής από τον G. Schumann (1991)



Στόχος: α) Ενίσχυση ρινικής αναπνοής, β) Δημιουργία ενός φυσιολογικού ρυθμού αναπνοής

Οδηγίες: Το κάτω κοίλο μέρος του σχήματος αντιστοιχεί στην εισπνοή (από τα δεξιά προς τα αριστερά). Ο ασθενής εισπνέει, έχοντας τα χείλη κλειστά και τη γλώσσα τοποθετημένη στη θέση ανάπαυσης. Η έναρξη της εκπνοής γίνεται προς τα αριστερά και περνά από την επάνω γραμμή. Κατά τη διάρκεια εκπνοής ο ασθενής μπορεί να εκφέρει φωνήματα, όπως /f/, /s/, /z/, /x/ ή λέξεις.

3. Βελτίωση διάρκειας φώνησης με την άσκηση «Εισπνοή από τη μύτη- Εκπνοή από το στόμα»

Στόχος: α) Βελτίωση ρινικής αναπνοής, β) Βελτίωση διάρκειας φώνησης

Οδηγίες: Ο ασθενής με κλειστά τα χείλη και τη γλώσσα σε θέση ανάπαυσης εισπνέει από τη μύτη κι έπειτα εκπνέει από το στόμα. Η άσκηση επαναλαμβάνεται δέκα φορές.

Παρατήρηση: Είναι απαραίτητο να γίνονται μικρές παύσεις κατά τη διάρκεια των επαναλήψεων, ώστε να αποφευχθεί το αίσθημα ζάλης.

4. Βελτίωση διάρκειας φώνησης με την άσκηση «Εισπνοή από τη μύτη, Εκπνοή από το στόμα και φύσημα πούπουλων» (παραλλαγή της άσκησης 3)

Στόχος: α) Βελτίωση ρινικής αναπνοής, β) Βελτίωση διάρκειας φώνησης

Οδηγίες: Ο ασθενής με κλειστά τα χείλη και τη γλώσσα σε θέση ανάπαυσης εισπνέει από τη μύτη κι έπειτα εκπνέει από το στόμα, φυσώντας πούπουλα που έχουν τοποθετηθεί σε μικρή απόσταση μπροστά από το στόμα.

Παρατηρήσεις: Η άσκηση μπορεί να επαναληφθεί πολλές φορές ανάλογα με τα πούπουλα που διατίθενται, αρκεί να γίνονται μικρά διαλλείματα για να αποφευχθεί το αίσθημα ζάλης.

[Kittel M.A. (2008). Μυολειτουργική Θεραπεία. (Μτφρ. Ρουσβανίδου Δ. , Τιτόκη Ι), Θεσσαλονίκη, ΡΟΔΩΝ]

Ασκήσεις αναπνοής με φώνηση

❖ Η ασθενής Ν.Α. παρουσιάζει μικρής διάρκειας φώνηση ακολουθούμενη από μεγάλες παύσεις. Τις περισσότερες φορές κάνει χρήση του πίνακα με το αλφάβητο για να εκφράσει τη σκέψη της. Η πρόκληση που τέθηκε αφορά στην επίτευξη άρθρωσης λόγου έστω και με μικρές προτάσεις. Το κίνητρο που χρησιμοποιήθηκε ήταν κυρίως η αγγλική και γαλλική γλώσσα, καθώς και δύο παιχνίδια.

1. Εισπνοή και εκφορά φωνημάτων κατά την εκπνοή
2. Εισπνοή κι εκφορά συλλαβών κατά την εκπνοή
3. Εισπνοή κι εκφορά ελληνικών, αγγλικών, γαλλικών λέξεων κατά την εκπνοή
4. Εισπνοή κι εκφορά ελληνικών, αγγλικών, γαλλικών φράσεων κατά την εκπνοή
5. Εισπνοή κι εκφορά μικρού μεγέθους προτάσεων (συνήθως 4-5 λέξεις) κατά την εκπνοή

Στόχος: α)Βελτίωση ρινικής αναπνοής και β)Βελτίωση διάρκειας φώνησης.

Οδηγίες: Η ασθενής εισπνέει από τη μύτη με κλειστά τα χείλη και τη γλώσσα σε θέση ανάπαυσης κι εκπνέει από το στόμα, εκφέροντας από φωνήματα έως προτάσεις.

Παρατηρήσεις: Είναι απαραίτητο να γίνονται μικρές παύσεις. Οι παραπάνω ασκήσεις πραγματοποιήθηκαν κατά διαστήματα. Τη στιγμή που η ασθενής κατακτούσε έναν στόχο, η διαδικασία συνεχιζόταν με τον επόμενο. Οι ασκήσεις γίνονταν σταδιακά βασισμένες στους ρυθμούς της ασθενούς.

[Behrman A., Haskell J. (2008). Exercises For Voice Therapy. Plural Publishing, USA]

❖ Συγκεκριμένα, τις πρώτες εβδομάδες οι ασκήσεις πραγματοποιούνταν με εισπνοές και εκφορά φωνημάτων κα συλλαβών. Στη συνέχεια της θεραπείας, η ασθενής παρήγαγε λέξεις στα αγγλικά και γαλλικά, κυρίως αριθμούς, φρούτα και λαχανικά. Προς το τέλος της θεραπείας η ασθενής παρήγαγε φράσεις κα προτάσεις στα ελληνικά, αγγλικά κα γαλλικά που αφορούσαν στις δραστηριότητες πιάνου και κιθάρας και στο τι σκοπεύει να κάνει μόλις γυρίσει σπίτι. Για παράδειγμα, έλεγε:

- ✓ « I will go... (pause) ...I will go home...(pause) I will wear pajamas...(pause) and...(pause)...I will eat...(pause) something. (Θα γυρίσω σπίτι, θα φορέσω πυτζάμες και θα φάω κάτι).

- ✓ Στην ερώτηση: C'est quoi le menu aujourd'hui? (Τι θα φας σήμερα;), απαντούσε: « j'ai...un apricot» ή «j'ai des... cerises» («Έχω ένα βερίκοκο» ή «Έχω κεράσια»).

6. Ασκήσεις αναπνοής και φώνησης μέσω παιχνιδιών

Στόχος: α)Βελτίωση ρινικής αναπνοής και β)Βελτίωση διάρκειας φώνησης.

Διαδικασία: Πρώτο παιχνίδι «Μάντεψε ποιος!».

Κάθε παίκτης έχει ένα ταμπλό που αποτελείται από πρόσωπα. Ο ένας παίκτης έχει στο νου κάποιο πρόσωπο κι ο άλλος προσπαθεί μέσω ερωτήσεων, τύπου «Είναι αγόρι;», «Έχει καστανά μαλλιά;», «Φοράει καπέλο;» να μαντέψει το πρόσωπο.

Οδηγίες: Το παιχνίδι αυτό συνδυάζεται με τη θεραπεία γιατί η ασθενής μπορεί να συμμετέχει παράγοντας μόνο λέξεις ή φράσεις. Πριν τεθεί η ερώτηση, η ασθενής εισπνέει από τη μύτη και κατά την εκπνοή εκφέρει τη λέξη ή τη φράση.

Δεύτερο παιχνίδι «Trivial Pursuit» προσαρμοσμένο στη θεραπεία.

Διαδικασία: Κάθε παίκτης καλείται να απαντήσει σε ερωτήσεις γενικών γνώσεων. Για τη θεραπεία χρησιμοποιήθηκαν ερωτήσεις από την κατηγορία «Μουσική και Κινηματογράφος» που ενδιέφεραν περισσότερο την ασθενή.

Οδηγίες: Επιλέχθηκαν κάρτες με προτάσεις έως πέντε λέξεων. Πριν τεθεί η ερώτηση, η ασθενής εισπνέει από τη μύτη με κλειστό το στόμα και τη γλώσσα σε θέση ανάπαυσης κι έπειτα εκπνέει εκφέροντας την πρόταση.

Παρατηρήσεις: Και τα δύο παιχνίδια τέθηκαν σε εφαρμογή προς το μέσο και τελικό στάδιο της θεραπείας, αφού είχαν κατακτηθεί προηγούμενοι στόχοι.

Αποτελέσματα Θεραπείας

Διευκρινήσεις

Η παρακολούθηση της ασθενούς διήρκησε έξι μήνες, ενώ η θεραπεία πέντε. Όλη η διαδικασία χωρίζεται σε τρία στάδια, το αρχικό, το μεσαίο και το τελικό περίπου δύο μηνών το καθένα. Στο αρχικό στάδιο έγινε η λήψη ιστορικού, ο σχεδιασμός θεραπείας και οι πρώτες ασκήσεις. Στο μεσαίο και τελικό στάδιο πραγματοποιήθηκαν μυολειτουργικές ασκήσεις, ασκήσεις αναπνοής και φώνησης.

Οι ασκήσεις που αναφέρθηκαν παραπάνω κλιμακώνονται με σειρά δυσκολίας από την ευκολότερη στη δυσκολότερη. Κατά συνέπεια, χρησιμοποιήθηκαν στη θεραπεία με την

καταγεγραμμένη σειρά. Η μετάβαση από την ευκολότερη στη δυσκολότερη άσκηση γινόταν μόνο όταν είχε κατακτηθεί ο στόχος της ευκολότερης άσκησης σε μεγάλο βαθμό. Πραγματοποιήθηκαν, επίσης, συνδυασμοί εύκολων με δύσκολων ασκήσεων, καθώς και παραλλαγές των εύκολων ασκήσεων.

Αποτελέσματα Μυολειτουργικής Θεραπείας

Το πόρισμα των νευρολογικών εξετάσεων αποκαλύπτει μία κλινική εικόνα βαρύτητας προχωρημένου σταδίου. Από την αρχή, ήταν γνωστό ότι μπορεί να υπάρξει βελτίωση των μυών του προσώπου, αλλά χωρίς να σημειωθούν αποτελέσματα που υποδεικνύουν μεγάλο βαθμού αλλαγή. Γεγονός που επιβεβαιώθηκε σε ορισμένες στοματοπροσωπικές δομές στο τέλος της θεραπείας. Πιο ειδικά, οι ασκήσεις προεκβολής της γλώσσας με κατεύθυνση τη μύτη και το πιγούνι, όλες οι ασκήσεις με το γλωσσοπίεστρο και το μέρος της άσκησης που τεντώνεται η γλώσσα οριζόντια προς τα εμπρός δυσκόλεψαν πολύ την ασθενή. Η Ν.Α. στο αρχικό στάδιο θεραπείας κατέβαλε μεγάλη προσπάθεια για να ολοκληρώσει τις ασκήσεις. Οι συνεχείς επαναλήψεις οδήγησαν την ασθενή να ολοκληρώνει τις ασκήσεις με επιτυχία κατά τη διάρκεια του μεσαίου σταδίου. Παρατηρήθηκε αλλαγή στη δύναμη της γλώσσας, καθώς στο τελευταίο στάδιο, η ασθενής πραγματοποιούσε τις ασκήσεις με το γλωσσοπίεστρο με μεγάλη ευκολία, εκτός από την άσκηση που τοποθετούταν το γλωσσοπίεστρο πάνω στη γλώσσα. Η χρονική διάρκεια κράτησής του δε ξεπερνούσε τα δύο με τρία δευτερόλεπτα. Ωστόσο, θετικό είναι ότι η γλώσσα της δεν επέτρεπε στο γλωσσοπίεστρο να τη μετακινήσει δεξιά κι αριστερά, αφού είχε φτάσει να ασκεί δύναμη, ίση με το βαθμό της δύναμης αντίδρασης που δεχόταν. Πρόοδος σημειώθηκε και στο εύρος της κίνησης σε ικανοποιητικά δεδομένα για την κατάσταση της ασθενούς. Χρειάστηκε, όμως, συνεχής καθοδήγηση και υπόδειξη του τρόπου με τον οποίο πρέπει να κινείται η γλώσσα. Συνεχίζοντας, αναφέρθηκε η δυσκολία της ασθενούς να κινεί τη σιαγόνα προς τα αριστερά. Οι επαναλήψεις των ασκήσεων συνέβαλαν στο να βελτιωθεί η διαδοχοκίνηση και προς τις δύο κατευθύνσεις. Εξαιρετικά δύσκολες για την ασθενή ήταν οι ασκήσεις που αφορούσαν στην περιοχή των χειλιών. Συγκεκριμένα, τα μέρη των ασκήσεων «Χείλη στρογγυλά ανοιχτά» και «Χείλη κλειστά προεκβάλλουν» πραγματοποιήθηκαν με δυσχέρεια και χρειάστηκαν πολύ χρόνο ως που να ολοκληρωθούν. Μόνο προς το τέλος του δεύτερου και κατά τη διάρκεια του τρίτου σταδίου οι ασκήσεις μπορούσαν να ολοκληρωθούν σε μικρότερο χρονικό διάστημα κι έπειτα από πολλές επαναλήψεις τα χείλη της ασθενούς αποκτούσαν ελαστικότητα για τη σωστή ολοκλήρωση της διαδικασίας. Σχετικά με τις υπόλοιπες ασκήσεις των χειλιών, ολοκληρώνονταν πιο εύκολα όταν συμμετείχαν τα ακροδάχτυλα των δεικτών του θεραπευτή.

Συνοπτικά, διαπιστώθηκε μία θετική αλλαγή σε κάθε δομή του προσώπου, χωρίς όμως την επίτευξη της φυσιολογικής λειτουργίας τους.

Αποτελέσματα ασκήσεων αναπνοής και φώνησης

Τα αποτελέσματα της θεραπευτικής πορείας αυτής της ενότητας είναι πιο ικανοποιητικά σε σχέση με αυτά της προηγούμενης ενότητας. Στο αρχικό στάδιο, λόγω αδυναμίας των μυών της γνάθου, τα χείλη παρέμεναν συνεχώς ανοιχτά. Οι επαναλήψεις ενδυνάμωσης των μυών της γνάθου συνέβαλαν στο να αρχίζει η ασθενής να κλείνει το στόμα σε αρχικό στάδιο κι έπειτα στο τελικό στάδιο να αυτοματοποιεί την άσκηση. Η Ν.Α. κατάφερε να έχει το στόμα κλειστό, να τοποθετεί τη γλώσσα στη σωστή θέση ανάπαυσης και να αναπνέει από τη μύτη. Ωστόσο, κατά διαστήματα, όταν σημειωνόταν έντονη σιελόρροια το στόμα δεν έκλεινε.

Όπως αναφέρθηκε αρχικά στο κομμάτι του θεραπευτικού σχεδιασμού, απώτερος σκοπός ήταν να παρακινηθεί η ασθενής να αρθρώνει λόγο, αν όχι όλες, τις περισσότερες φορές που ήθελε να εκφράσει τη σκέψη της. Ο στόχος επετεύχθη. Αποδείχτηκε ότι η χρήση των ξένων γλωσσών αποτελούσε ένα κίνητρο ισχυρό για την ασθενή. Δεν έλειψαν παρόλα αυτά κάποιες δυσκολίες που ξεπεράστηκαν, βέβαια, σε κάποιο βαθμό με το πέρασμα του χρόνου. Πιο αναλυτικά, ο στόχος να εκφέρει η ασθενής μία πρόταση με τέσσερις ή πέντε λέξεις ολοκληρώθηκε επιτυχώς. Δεν έλειπαν βέβαια οι παύσεις, οι οποίες βελτιώθηκαν σε χρονική διάρκεια σε μικρό βαθμό. Αρχικά, η ασθενής, λόγω αδυναμίας των στοματοπροσωπικών δομών δυσκολευόταν στην εκφορά των διχειλικών φωνημάτων. Καταγράφηκε βελτίωση όμως, αφού κατάφερε να αρθρώνει σωστά το φώνημα /f/ και με μικρή δυσκολία τα φωνήματα /v/ και /p/. Στο επίπεδο των λέξεων και φράσεων, η πορεία κρίνεται ικανοποιητική. Η ασθενής έφτασε σε σημείο να εκφέρει δέκα λέξεις και πέντε φράσεις συνεχόμενα, χωρίς μεγάλες παύσεις. Το επίπεδο των προτάσεων κατακτήθηκε κυρίως στο τελευταίο στάδιο. Η ασθενής ήταν ικανή να αρθρώνει σύντομες φράσεις στα ελληνικά, τα αγγλικά και τα γαλλικά, ώστε να ενημερώνει για το πώς θα περάσει την υπόλοιπη μέρα της, για τις άλλες δραστηριότητες της και γενικότερα για τις σκέψεις της. Δεν έλειψαν οι παύσεις ενδιάμεσα στις λέξεις. Για αυτό το λόγο, η ασθενής με δική της πρωτοβουλία, αλλά και με υπενθύμιση από το θεραπευτή εισέπνεε κι έπειτα εξέπνεε εκφέροντας λόγο.

Συζήτηση

Δεν έλειψαν, ωστόσο, τα σημεία που αναχαίτισαν τη θεραπευτική διαδικασία, τόσο λόγω της φύσεως της πάθησης, όσο και της συμπεριφοράς της ασθενούς. Από τη μία πλευρά,

η Νευροακανθοκύττωση, είναι μία σπάνια πάθηση που στο σύνολο των συμπτωμάτων της, εμπεριέχει και τις κινητικές διαταραχές. Δεν ήταν λίγες οι φορές που η ασθενής πονούσε στα άκρα πόδια και δεν ήταν σε θέση να συμμετέχει ενεργά στη θεραπεία. Συνήθως, πραγματοποιούνταν αλλαγές στον αριθμό και τον τρόπο διεξαγωγής των ασκήσεων. Υπήρξαν φορές που γινόταν διακοπή θεραπείας κι άλλες που, λόγω προβλημάτων, η ασθενής δε μπορούσε από την αρχή να συμμετέχει στη συνεδρία. Από την άλλη, ορισμένες από τις ασκήσεις μυολειτουργικής θεραπείας, κυρίως αυτές που ανήκαν στο εύκολο επίπεδο, είχαν τυπωθεί με σαφείς οδηγίες, ώστε να εκτελούνται από την ασθενή στο σπίτι- γεγονός που σπάνια λάμβανε χώρα. Εκτιμάται, λοιπόν, πως σε αντίθετη περίπτωση η συνολική εξάσκηση θα μπορούσε να επιφέρει πιο θετικά αποτελέσματα.

Δυστυχώς, το κέντρο δημιουργικής απασχόλησης ατόμων με αναπηρία δε διαθέτε κάποιο επαγγελματικό τρόπο επικοινωνίας-μικρόφωνο, ενισχυτή ή κάποιο λογισμικό υπολογιστή για να διευκολυνθεί η επικοινωνία της ασθενούς. Συστάθηκε, να συνεχιστεί κανονικά το θεραπευτικό πλάνο, να γίνονται επαναξιολογήσεις ώστε να εκτιμάται η πορεία της κατάστασης της πάθησης και να γίνουν προσπάθειες με σκοπό να επωφεληθεί η ασθενής από την εξέλιξη των μέσων τεχνολογίας. Πρόσφατα, έχουν δημοσιευθεί λογισμικά –σε πειραματικό ακόμα στάδιο- που μπορούν να ανιχνεύσουν τις κινήσεις του προσώπου, να τις αποκωδικοποιήσουν και να σχηματίσουν την πρόταση που επιθυμεί ο ασθενής.

Καταληκτικά, είναι σημαντικό να τονιστεί η συμβολή της επιστήμης της Λογοθεραπείας στην πορεία των Νευρολογικών διαταραχών. Αναμφίβολα, όμως, κάθε διαταραχή, πόσο μάλλον αυτή της Νευροακανθοκύττωσης που είναι σπάνια, θα πρέπει να προσεγγίζεται διεπιστημονικά, από διαφορετικές μα αλληλένδετες σκοπιές για να επιτευχθεί ένα ολοκληρωμένο αποτέλεσμα που θα βελτιώνει την ποιότητα ζωής των ασθενών.

Βιβλιογραφία

Βιβλία

1. Kittel, A. (2008). *Μυολειτουργική θεραπεία*, (Μτφρ. Ρουσβανίδου, Δ., Τιτόκη, Ι.), Θεσσαλονίκη. ΡΟΔΩΝ.
2. Jongasma, A. (2012). *ΟΔΗΓΟΣ ΣΧΕΔΙΑΣΜΟΥ ΛΟΓΟΘΕΡΑΠΕΥΤΙΚΗΣ ΠΑΡΕΜΒΑΣΗΣ*, (Μτφρ. Ταφιάδης, Δ.), Θεσσαλονίκη. ΡΟΔΩΝ.
3. Behrman, A., Haskell, J. (2008). *EXERCISES FOR VOICE THERAPY*, USA. Plural Publishing.
4. Andrews, M. (1999). *MANUAL OF VOICE THERAPY. Pediatrics through Geriatrics 2nd Edition*, USA. Singular Publishing Group.
5. Dorland's (1997). *Ιατρικό Λεξικό*, (Μτφρ. Κατούλης, Ι.), Αθήνα. Πασχαλίδης.

Άρθρα

6. Danek, A., Jung, H., Walker, R. (2011). Neuroacanthocytosis Syndromes. *ORFANET JOURNAL OF RARE DISEASES*. 6(68), retrieved from <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/22027213>
7. Danek, A., Monaco, A., Rampoldi, L. (2002). Clinical features and molecular bases of neuroacanthocytosis. *J Mol Med* 80(8), 475-491, retrieved from <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=clinical+features+and+molecular+bases+of+neuroacanthocytosis>
8. Bosman, G., Mohandas, N., Franceschi, L. (2014). Abnormal red cell features associated with hereditary neurodegenerative disorders: the Neuroacanthocytosis syndromes. *Current Opinion Hematol*, 21(3), 201-209, retrieved from <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=abnormal+red+cell+features+associated+with+hereditary+neurodegenerative+disordersQ+the+neuroacanthocytosis+syndromes>
9. Shah, J.R., Kamat, R.N., Patkar, D.P. (2013). A case of McLeod Phenotype of Neuroacanthocytosis brain MR features and Literature Review. *The Neurology Journal*, 26(1), 21-26, retrieved from <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=a+case+of+mcleod+phenotype+of+neuroacanthocytosis+brain+mr+features+and+literature+review>

10. **Danek, A., Walker, R. (2005).** Neuroacanthocytosis. *Current Opinion in Neurology*, **18**(4) , 386-392, retrieved from <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/16003113>
11. **Broccoli, V., Danek, A., Jung, H., Melone, M., Rampoldi, L., Walker, R. (2005).** Neuroacanthocytosis: new developments in a neglected group of dementing disorders. *Journal of the Neurological Sciences*, **15**, 229-230, 171-186, retrieved from <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=Neuroacanthocytosis%3A+new+developments+in+a+neglected+group+of+dementing+disorders>
12. **Acharya, M., Jain,D., Khandelwal, D., Kumawat, B., Sharma, C. (2014).** Cerebellar atrophy in neuroacanthocytosis. *BMJ Case Reports*, retrieved from <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/24907220>
13. **Ahting ,U., Bader, B., Danek, A., Gregory, A., Hamming, P., Hayflick, S., Hermann, A., Prohaska, Prokisch, H., R., Salzer, U., Sammler, E., Siegl, C., Yapici, Z. (2013).** Alterations of red cell membrane properties in Nneuroacanthocytosis. *PLOS ONE*, **8** (10), retrieved from <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/24098554>
14. **Miquel M, Spampinato U, Latxague C, Aviles-Olmos I, Bader B, Bertram K, Bhatia K, Burbaud P, Burghaus L, Cho JW, Cuny E, Danek A, Foltynie T, Garcia Ruiz PJ, Giménez-Roldán S, Guehl D, Guridi J, Hariz M, Jarman P, Kefalopoulou ZM, Limousin P, Lipsman N, Lozano AM, Moro E, Ngy D, Rodriguez-Oroz MC,Shang H, Shin H, Walker RH, Yokochi F, Zrinzo L, Tison F. (2013).** Short and long term outcome of bilateral pallidal stimulation in chorea-acanthocytosis. *PLOS ONE*, **8** (11), retrieved from <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=short+and+long+term+outcome+of+bilateral+pallidal+stimulation+in+chorea+acanthocytosis>
15. **Srivatsa, Jacob R, Tharyan P, Vijayan J, Alexander M. (2004).** Neuroacanthocytosis presenting with Psychiatric Symptoms. *Indian Journal of Psychiatry*, **46**(3), 272-273, retrieved from <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/21224911>
16. **Margolis, R., (2012).** Huntington’s disease- Like 2. *NCBI Bookshelf*, retrieved from <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1529/?report=printable>

17. Cluitmans, J.C., Tomelleri, C., Yapici, Z, Dinkla, S., Bovee-Geurts, P., Chokkalingam, V., De Franceschi, L, Brock, R, Bosman, GJ. (2015). Abnormal red cell structure and function in Neuroacanthocytosis. *PLOS ONE*, **10** (5), retrieved from <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/25933379>
18. Gregory, A. (2013). Pantothenate Kinase-Associated Neurodegeneration. *NCBI Bookshelf*, retrieved from <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1490/?report=printable>
19. Reddy, R., Robinson, D., Smith, M., (2004). Letter to the Editor Neuroacanthocytosis. *The American Journal of Psychiatry*, **161** (9), 1716, retrieved from <http://ajp.psychiatryonline.org/doi/full/10.1176/appi.ajp.161.9.1716>

Παράρτημα 1

Πίνακας με λίστα λέξεων που χρησιμοποιήθηκε στην άσκηση «Εισπνοή από τη μύτη-Εκπνοή με εκφορά λέξεων».

Practice Materials: Word list to Practice Easy, Breathy Phonation

Goal: To elicit easy, breathy phonation

Instructions: Breath out the whole word as you say it.

| | | | |
|-------------|--------------|-------------|-------------|
| Anthology | Sweetheart | Militia | Catholic |
| Myths | Plastic | Machete | Scottish |
| Synopsis | Zephyr | Coup d'etat | Lattice |
| Attrition | Bashed | Iasso | Africa |
| Hosta | Hashed | Hiroshima | Cuckoo |
| Pension | Motif | Torrential | Sunshade |
| Chief | Youth | Inherit | Shipping |
| Torso | Deity | Picture | Potion |
| Dissolve | Gracious | Exhume | Wits |
| Haiti | Offspring | Expression | Hamish |
| Whiskey | Vegetation | Harlequin | Renaissance |
| Miniature | Hippopotamus | Spanish | Cynthia |
| Angioplasty | Fenestration | Lithuania | Mississippi |
| Biopsy | Surpassed | Hawaii | Fortieth |
| Atrocious | Formation | White | Oprah |

Πηγή: [Andrews M. (1999). Manual of Voice Treatment/ Pediatrics Through Geriatrics , 2nd Edition, Singular Publishing Group, USA].

Παράρτημα 2

Πίνακας με λίστα φράσεων και λίστα προτάσεων που χρησιμοποιήθηκε για την άσκηση «Εισπνοή από τη μύτη-Εκπνοή από το στόμα με εκφορά φράσεων/προτάσεων».

Goal: To practice a variety of strategies to avoid use of hard onsets in phrases and sentences.

| | |
|------------------------|--------------------------|
| Cry out | Amanda Osborne |
| Easy over | I ate oranges |
| Eva Anderson | Eric asked Amy |
| Ellie Austin | I understand Andy |
| I am eager | He eavesdropped |
| I aimed at | She ate oysters |
| She's energetic | Try all options |
| Sea urchin | Two olives |
| Blue angels | Fine education |

Sentences

- Fuel oil is efficient.
- She understands algebra equations.
- Ava irons undershirts exquisitely.
- Ease up on your eating Arthur.
- Otto is an excellent observer.
- All of us are opera addict.
- Two infants are underfoot.

Πηγή: Πηγή: [Andrews M. (1999). Manual of Voice Treatment/ Pediatrics Through Geriatrics, 2nd Edition, Singular Publishing Group, USA].

Παράρτημα 3

Λίστα προτάσεων στις οποίες αυξάνετε σταδιακά το μήκος. Χρήση στις ασκήσεις αναπνοής – φώνησης.

Purposes:

To promote:

- Self-awareness of breathing as the energy supply for speech and the process of replenishing and releasing.
 - Coordination of breath supply with phrasing demands in conversational speech.
 - Vocal expression
1. Why?
 2. Why don't you?
 3. Why don't you come along?
 4. Why don't you come along and help me?
 5. Why don't you come along and help me with the shopping?
 6. Why don't you come along and help me with the shopping at the grocery store?

Πηγή: [Berhmann A., Haskell J. (2008). Exercises for Voice Therapy. Plural Publishing, USA].

Παράρτημα 4

Κλίμακα Mini Mental State Examination

Όνοματεπώνυμο Ασθενούς:

Ημερομηνία:

1. Προσανατολισμός

Θα σας κάνω μερικές ερωτήσεις για να δούμε πως είναι η μνήμη σας.

- 1) Τι έτος έχουμε;
- 2) Ποια εποχή;
- 3) Τι μήνα;
- 4) Πόσο του μήνα έχουμε;
- 5) Ποια μέρα της εβδομάδας;
- 6) Σε ποια χώρα βρισκόμαστε;
- 7) Σε ποια πόλη;
- 8) Σε ποια περιοχή ή διεύθυνση;
- 9) Σε πιο μέρος βρίσκεστε αυτή τη στιγμή;
- 10) Σε ποιο όροφο;

2. Καταγραφή

Θα σας πω 3 λέξεις που θέλω να επαναλάβετε μετά από μένα και να τις θυμάστε όταν τις ξαναρωτήσω.

- 11) Λεμόνι
- 12) Κλειδί
- 13) Μολύβι

3. Συγκέντρωση / Δυνατότητα αριθμητικών πράξεων

Αφαιρέστε από το 100 διαδοχικά 7 μονάδες κάθε φορά / Εναλλακτικά: Γράψτε τη λέξη «πόρτα» ανάποδα

- 14) 93 -α-
- 15) 86 -τ-
- 16) 79 -ρ-

17)72 -ο-

18) 65 -π-

4. Ανάκληση

Επαναλάβετε παρακαλώ τις 3 λέξεις που σας είχα ζητήσει προηγουμένως

19)Λεμόνι

20)Κλειδί

21)Μολύβι

5. Κατονομασία

Δείχνουμε στον ασθενή 2 αντικείμενα και ζητούμε να τα κατονομάσει – τι είναι αυτό;

22)Ρολόι

23)Μολύβι

6. Επανάληψη

Ζητήστε από τον ασθενή να επαναλάβει μετά από σας:

24) «Το ‘να χέρι νίβει το άλλο»

7. Εκτέλεση εντολής 3 σταδίων

Δώστε στον ασθενή ένα λευκό φύλλο χαρτί και πείτε του:

25)Πάρτε το χαρτί στο δεξί σας χέρι

26)Διπλώστε το στη μέση

27)Αφήστε το στο πάτωμα

8. Αντίδραση

Δείξτε στον ασθενή ένα χαρτί που να γράφει: «Κλείστε τα μάτια σας»

28)Παρακαλώ κάντε ότι γράφει στο χαρτί που σας δείχνω.

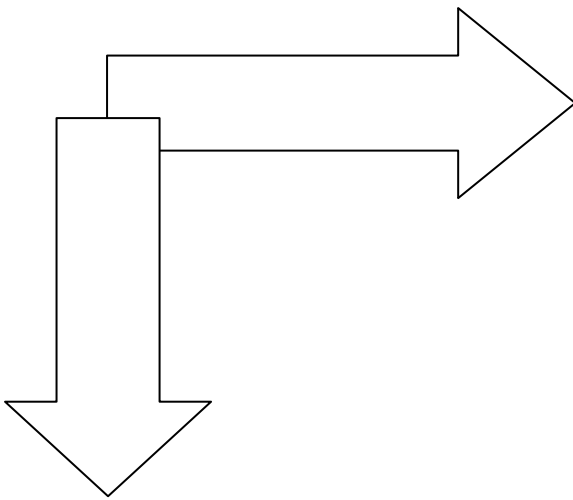
9. Αυτόματη Γραφή

Δώστε στον ασθενή χαρτί και μολύβι και πείτε:

29) Παρακαλώ γράψετε μια ολοκληρωμένη (πρέπει να περιέχει υποκείμενο – ρήμα)

10. Αντιγραφή

30) Ζητήστε από τον ασθενή να αντιγράψει ένα σχήμα δύο τεμνόμενων πενταγώνων



Συνολικό άθροισμα: .../30

Παρατηρήσεις:.....
.....
.....
.....
.....