

**Εισαγωγή στην εκπαίδευση ατόμων με**  
**νευρομυϊκές διαταραχές**

**Σπάρταλη Ιωάννα**, PhD, Επιστημονικός Συνεργάτης Εργαστήριο  
Προσαρμοσμένης Κινητικής Δραστηριότητας, ΤΕΦΑΑ, Πανεπιστήμιο  
Αθηνών

## Εισαγωγή

Ανά την υφήλιο 1 σε κάθε 2000 άτομα πάσχει από κάποια μορφής νευρομυϊκή διαταραχή. Οι πιο διαδεδομένες νευρομυϊκές διαταραχές είναι οι μυϊκές δυστροφίες και η νωτιαία μυϊκή ατροφία. Οι ασθένειες αυτές οφείλονται σε γενετικές ανωμαλίες. Τα ελαττωματικά γονίδια σε κάποιους τύπους ασθένειας κληρονομούνται από τη μητέρα στο γιο που θα νοσήσει ή στην κόρη που θα είναι φορέας αυτών. Σε άλλους τύπους, τα γονίδια κληρονομούνται και από τον πατέρα προς το γιο ή την κόρη. Τέλος, σε άλλους τύπους, για να κληρονομηθεί το γονίδιο πρέπει να το έχουν και η μητέρα και ο πατέρας αλλά και να το κληρονομήσει και από τους δύο το παιδί για να νοσήσει.

### A) Μυϊκή Δυστροφία

Οι μυϊκές δυστροφίες είναι γενετικές διαταραχές που χαρακτηρίζονται από σταδιακή φθορά και αδυναμία των μυών, οι οποίες αρχίζουν με μικροσκοπικές αλλαγές στους μύες. Η μυϊκή δυστροφία λοιπόν, είναι μια ομάδα εκ γενετής, κληρονομικών ασθενειών που οδηγούν σε προοδευτική μυϊκή αδυναμία και αποικοδόμηση των μυϊκών ινών. Κατά συνέπεια, όσο οι μύες εκφυλλίζονται τόσο η δύναμη του πάσχοντα μειώνεται. Για να ταξινομηθεί μία ασθένεια στην κατηγορία αυτή θα πρέπει να πληροί τα εξής κριτήρια:

- Να πλήττει πρωτίστως τους μύες
- Να έχει γενετική προέλευση
- Να είναι εξελισσόμενη
- Να προκαλεί την αποικοδόμηση και καταστροφή των μυϊκών ινών

### Αιτιολογία

Η μυϊκή δυστροφία συναντάται ως επί το πλείστον σε αγόρια . Για παράδειγμα, ο τύπος Duchenne της μυϊκής δυστροφίας που συναντάται συχνότερα (1/3500 άτομα) από άλλους οφείλεται στην μετάδοση ενός ‘ελαττωματικού’ γονιδίου μέσω του X χρωμοσώματος, από την μητέρα στον υιό. Σε αυτή την περίπτωση το X χρωμόσωμα λειτουργεί ως επικρατέστερο του Y που ο γιος

κληρονομεί από τον πατέρα και έτσι ο ίδιος νοσεί, ενώ μια κόρη του ίδιου ζεύγους θα ήταν απλά φορέας του ‘ελαττωματικού’ γονιδίου. Γενικά, από μια μητέρα –φορέα υπάρχει 50% πιθανότητα να γεννηθεί υιός που θα νοσεί και 50% κόρη που θα είναι επίσης φορέας.

### **Χαρακτηριστικά**

Οι διαφορετικοί τύποι μυϊκής δυστροφίας επιδρούν σε διαφορετικές μυϊκές ομάδες, διαφέρουν μεταξύ τους στο ρυθμό εξέλιξης καθώς και στη σοβαρότητα και την πρόγνωση της κατάστασης. Επηρεάζονται μόνο οι γραμμωτοί μύες, ενώ δεν παρατηρείται διαταραχή στο κεντρικό ή το περιφερικό νευρικό σύστημα. Η γενετική διαταραχή επηρεάζει τη χημική σύνθεση του μυϊκού κυττάρου. Οι μυϊκές ίνες νεκρώνονται σταδιακά ενώ τη θέση τους καταλαμβάνει ο λιπώδης ιστός. Συνεπώς, η μυϊκή δομή και λειτουργία χάνεται σταδιακά.

### **Ταξινόμηση**

Οι πιο συχνές μορφές μυϊκής δυστροφίας στο σχολικό πληθυσμό αφορούν τους τύπους Duchenne, Becker και μυοτονικό.

### **Τύπου Duchenne**

Είναι μία από τις πιο σοβαρές μορφές της ασθένειας. Η μυϊκή αδυναμία εξελίσσεται γρήγορα και ο θάνατος επέρχεται γύρω στην ηλικία των 20 ετών. Η ασθένεια αναγνωρίζεται περίπου στην ηλικία των τριών ετών. Υπάρχει δυσκολία στη βάδιση, στο ανέβασμα της σκάλας, στο τρέξιμο. Στην ηλικία των πέντε ετών το παιδί δυσκολεύεται να σηκωθεί όρθιο από το πάτωμα και στηρίζεται με τα χέρια του στα γόνατά του για να σηκωθεί (Gower’s sign), τα πόδια του εμφανίζονται υπερτροφικά. Ως την ηλικία των 10 ετών η αδυναμία έχει εξαπλωθεί και στα άνω άκρα. Λόγω της μυϊκής αδυναμίας, προκαλούνται σκελετικές διαταραχές (συγκάμψεις στις αρθρώσεις, σκολίωση). Στα 12 περίπου έτη το παιδί χρησιμοποιεί αναπηρική καρέκλα. Αργότερα, η αναπηρική καρέκλα θα αντικατασταθεί από ηλεκτροκίνητη, λόγω της δυσκολίας που έχει το παιδί να χειριστεί τη χειροκίνητη. Με το πέρασμα του χρόνου η κίνηση περιορίζεται σημαντικά. Υπάρχει αδυναμία στη στήριξη της κεφαλής, ενώ τα άκρα δάκτυλα κινούνται ακόμη, επιτρέποντας περιορισμένες

κινήσεις. Η αναπνοή γίνεται βαριά. Το παιδί αδυνατεί να βήξει. Ο καρδιακός μυς επίσης επηρεάζεται. Το παιδί είναι επιρρεπές σε λοιμώξεις του αναπνευστικού, οι οποίες είναι αιτίες θανάτου μαζί με καρδιακές επιπλοκές. Η μυϊκή αδυναμία δεν συνεπάγεται πόνο.

### **Τύπου Becker**

Ο τύπος αυτός έχει παρόμοια εξέλιξη με τον προηγούμενο, με τη διαφορά ότι η έναρξη εμφάνισης των συμπτωμάτων γίνεται σε μεγαλύτερη ηλικία. Η επιδείνωση των συμπτωμάτων πραγματοποιείται με πιο αργούς ρυθμούς. Η ασθένεια γίνεται αντιληπτή γύρω στα 11 έτη και η διάγνωση γύρω στα 17 έτη. Στα 31 περίπου έτη η μυϊκή αδυναμία έχει ήδη εξαπλωθεί στα άνω άκρα και γύρω στα 37 το παιδί κάθεται στην αναπηρική καρέκλα. Ο θάνατος επέρχεται περίπου στα 50 έτη.

### **Μυοτονικού Τύπου (Steinert's disease)**

Ο τύπος αυτός χαρακτηρίζεται από αδυναμία στους μύες του προσώπου, στα άκρα χέρια και τα πόδια. Τα συμπτώματα εμφανίζονται στη βρεφική ηλικία αλλά κάποια από αυτά είναι παρόντα στη γέννηση. Αργότερα, η αδυναμία εξαπλώνεται στους ώμους και το λαιμό. Στον τύπο αυτό πλήττονται και οι λείοι μύες. Οι επιπτώσεις της ασθένειας αναφέρονται σε προβλήματα στην κύστη και τα έντερα, καταρράκτης, διαβήτης, διανοητικά προβλήματα.

### **Διάγνωση**

Τα αρχικά συμπτώματα της ασθένειας είναι η έλλειψη συντονισμού, η αδεξιότητα στην κίνηση. Τα συμπτώματα αυτά οδηγούν σε διάγνωση με βάση το ατομικό και οικογενειακό ιστορικό, τις κλινικές και εργαστηριακές εξετάσεις. Οι εργαστηριακές εξετάσεις αφορούν ηλεκτρομυογραφήματα, μυοβιοψίες, ενζυμικούς ελέγχους, μοριακούς / γενετικούς ελέγχους. Υπάρχουν δοκιμασίες που εφαρμόζονται προγεννητικά σε γονείς που έχουν ιστορικό προκειμένου να διαπιστωθεί εάν το νεογέννητο θα νοσήσει.

## Θεραπεία

Μέχρι σήμερα δεν υπάρχει καταξιωμένη θεραπευτική μέθοδος. Οι μέχρι στιγμής γνωστές μέθοδοι βρίσκονται σε πειραματικό στάδιο. Η θεραπεία περιορίζεται στην ανακούφιση των συμπτωμάτων και την επιμήκυνση του χρόνου ζωής. Για την εφαρμογή της θεραπείας απαιτείται η συνεργασία ομάδας ειδικών.

- Ο φυσιοθεραπευτής θα προτείνει βοηθητικά μηχανήματα για την ανεξάρτητη κίνηση. Μαζί με τον ορθοπεδικό θα προτείνουν συγκεκριμένο πρόγραμμα κίνησης/ άσκησης με σκοπό τη διατήρηση της μυϊκής δύναμης, την αποφυγή των μυϊκών βραχύνσεων και συγκάμψεων στις αρθρώσεις. Πρέπει να αποφεύγεται η υπερπροσπάθεια και η κόπωση κατά την εφαρμογή του προγράμματος.
- Ο διαιτολόγος δίδει δίαιτα για τον έλεγχο του βάρους. Η παχυσαρκία πρέπει να αποφευχθεί γιατί δυσκολεύει την κίνηση και επιτείνει τη σκολίωση που μπορεί να έχει εμφανιστεί.
- Για την αντιμετώπιση των λοιμώξεων του αναπνευστικού συστήματος ή των καρδιακών επιπλοκών ακολουθείται φαρμακευτική αγωγή.

## **B) Νωτιαία Μυϊκή Ατροφία**

Αναφέρεται σε μια κατηγορία εξελισσόμενων ασθενειών που χαρακτηρίζονται από σταδιακή αδυναμία και ατροφία των σκελετικών μυών λόγω διαταραχής του πρόσθιου κέρατος του νωτιαίου μυελού. Τα κριτήρια για την κατάταξη μιας ασθένειας στην κατηγορία αυτή είναι :

- Η προοδευτική επιδείνωση των συμπτωμάτων
- Να πλήττει πρωτίστως τα νεύρα
- Να εδράζεται στα κινητικά κύτταρα του νωτιαίου μυελού

Υπάρχουν διαφορετικοί τύποι της ασθένειας, με συχνότερο τον τύπο που πλήττει πρωτίστως τους μύες που βρίσκονται κοντά στο κέντρο του σώματος.

### **Αιτιολογία**

Στις περισσότερες περιπτώσεις η αιτιολογία αφορά γενετική διαταραχή. Πρόκειται για ελαττωματικό γονίδιο που κληρονομείται από τον πατέρα ή τη μητέρα στο γιο ή την κόρη. Πρέπει και οι δύο γονείς να έχουν το γονίδιο αυτό, το οποίο θα μεταφερθεί και από τους δύο στο παιδί, προκειμένου να εκδηλωθεί η ασθένεια.

### **Χαρακτηριστικά**

Το πρόσθιο κέρας του νωτιαίου μυελού μεταφέρει τα νευρικά ερεθίσματα από τον εγκέφαλο στους σκελετικούς μύες, οι οποίοι πραγματοποιούν την ανάλογη κίνηση. Όταν ανακοπεί η διαδικασία αυτή, οι μύες δεν συσπώνται πλέον. Ως αποτέλεσμα υπάρχει έλλειψη μυϊκού τόνου, μείωση ή έλλειψη των τενόντιων αντανακλαστικών, έλλειψη κίνησης και τελικά μυϊκή ατροφία. Το οπίσθιο κέρας παραμένει ανέπαφο, άρα δεν υπάρχει ταυτόχρονη απώλεια αισθητικότητας.

Στην πιο συνηθισμένη μορφή της, η νωτιαία μυϊκή ατροφία ξεκινά από τους μύες της λεκάνης. Η ηλικία έναρξης και ο τύπος της ασθένειας διαδραματίζουν σημαντικό ρόλο στο βαθμό εξέλιξης των συμπτωμάτων και την πρόγνωση (τη διάρκεια της ζωής). Όσο νωρίτερα εμφανισθούν τα συμπτώματα, τόσο μικρότερη θα είναι η διάρκεια ζωής. Η μυϊκή ατροφία ακολουθείται από σκελετικές δυσμορφίες,

όπως σκολίωση. Επίσης, εμφανίζονται και αναπνευστικά προβλήματα, ενώ δεν πλήττεται ο καρδιακός μυς. Η νοημοσύνη είναι κανονική.

### **Ταξινόμηση**

Ανάλογα με την ηλικία εμφάνισης, διακρίνουμε τρεις τύπους:

- Ο τύπος I εμφανίζεται στα νεογέννητα ή τα βρέφη 3-6 μηνών. Τα βρέφη έχουν εμφανή μυϊκή αδυναμία, μειωμένο μυϊκό τόνο. Η επιδείνωση είναι γρήγορη και ο θάνατος επέρχεται πριν την ηλικία των δύο ετών από λοιμώξεις του αναπνευστικού συστήματος.
- Ο τύπος II εμφανίζεται σε βρέφη 6-12 μηνών. Τα βρέφη προλαβαίνουν να κάνουν τα πρώτα τους βήματα μέχρι να καθίσουν σε αναπηρική καρέκλα. Η διάρκεια ζωής είναι μέχρι 30 έτη μετά τη διάγνωση.
- Ο τύπος III εμφανίζεται σε παιδιά 2-15 ετών. Τα παιδιά μπορούν να περπατήσουν μέχρι τα 30 έτη. Η διάρκεια ζωής τους είναι ανάλογη των σκελετικών δυσμορφιών και αναπνευστικών επιπλοκών που θα παρουσιάσουν.

### **Διάγνωση**

Η διάγνωση της ασθένειας γίνεται με βάση το ατομικό ιστορικό, κλινικές και εργαστηριακές δοκιμασίες που σκοπό έχουν να αποκλείσουν τη μυασθένεια (ηλεκτρομυογράφημα, μυοβιοψίες, δοκιμασίες ενζυμικής συγκέντρωσης, νευρικής αγωγιμότητας). Ο προγεννητικός έλεγχος περιλαμβάνει αμνιοπαρακέντηση.

### **Θεραπεία**

Η θεραπεία περιορίζεται στην αντιμετώπιση των συμπτωμάτων και την όσο το δυνατό φυσιολογική διαβίωση. Στα βρέφη με την ασθένεια τύπου I χρησιμοποιούνται βοηθητικές συσκευές για το τάισμα και για να στηρίζεται το βρέφος στην καθιστική θέση. Η υποβοήθηση της αναπνοής γίνεται με φυσιοθεραπευτικούς χειρισμούς και με φάρμακα. Στα παιδιά με την ασθένεια τύπου II χρησιμοποιείται αναπνευστήρας για την υποβοήθηση της αναπνοής. Στα παιδιά με την ασθένεια τύπου III και σε μεγαλύτερη ηλικία η σοβαρού βαθμού σκολίωση αντιμετωπίζεται χειρουργικά,

χρησιμοποιούνται ανορθωτικά μηχανήματα και τελικά το παιδί χρησιμοποιεί αναπηρική καρέκλα.

### Εκπαίδευση στο Γενικό Σχολείο

Τα περισσότερα παιδιά με νευρομυϊκές διαταραχές μπορούν να εκτελέσουν, τις ίδιες εργασίες στο σχολείο με τους συμμαθητές τους. Πολλά από αυτά είναι και ταλαντούχα. Αλλά οι εργασίες στο σχολείο και στο σπίτι είναι μεγάλη πρόκληση για ένα παιδί που δεν μπορεί να σηκώσει ή να κρατήσει ένα βιβλίο ή ακόμα και ένα μολύβι. Κάποιοι μαθητές θα μπορούσαν ίσως να γράψουν μια εργασία με τίμημα τεράστια κούραση για το υπόλοιπο της ημέρας. Κάποιοι μπορούν να λύσουν ασκήσεις μαθηματικών πολύ γρήγορα με το μυαλό τους αλλά απαιτείται πολύ περισσότερος χρόνος για να τις γράψουν στο τετράδιο. Όσο μεγαλώνει η ηλικία των μαθητών και προχωρούν στις τάξεις από δημοτικό σε γυμνάσιο οι απαιτήσεις αυξάνονται και η συμμετοχή τους σε μία γραπτή εξέταση θεωρείται σχεδόν αδύνατη. Οι γονείς, οι καθηγητές και οι μαθητές θα πρέπει να συνεργάζονται ώστε να βρίσκουν ή να δημιουργούν τις απαραίτητες προσαρμογές και να εξασφαλίζουν σε αυτά τα παιδιά το ανάλογο επίπεδο μόρφωσης και εκπαίδευσης.

Σύμφωνα με έρευνες οι νευρομυϊκές διαταραχές, μπορούν να επηρεάσουν την λειτουργία του εγκεφάλου (π.χ. η δυστροφίνη στην μυϊκή δυστροφία). Σε αυτές τις περιπτώσεις οι μαθητές μπορεί να εμφανίζουν διάσπαση προσοχής αλλά και μαθησιακές δυσκολίες. Σύμφωνα με την Wahl (2002) αυτό οφείλεται στις μικρές ηλικίες στη δυσκολία να επεξεργαστούν και να ανακαλέσουν ήχους που μόλις άκουσαν. Κατά συνέπεια είναι πιθανή και η εμφάνιση δυσκολίας στην ομιλία.

Η εκπαίδευση στο σχολείο επικεντρώνεται κυρίως στη γραφή και την ανάγνωση. Διδάσκει όμως στα παιδιά και τη κοινωνικότητα με αποτέλεσμα να σχηματίζει τόσο τον χαρακτήρα όσο και την συμπεριφορά που θα έχουν ως ενήλικες. Γι' αυτό το λόγο, είναι πολύ σημαντική η παρακολούθηση συγκεκριμένης διδακτικής ύλης ώστε να εξασφαλιστεί η επιτυχής εκπαίδευση του μαθητή αλλά είναι εξίσου σημαντική η ψυχολογική του υποστήριξη κατά την διάρκεια αυτής της διαδικασίας ιδίως όταν πρόκειται για μαθητή με αναπηρία.



Οι πρώτες μέρες της σχολικής ζωής ενός παιδιού με νευρομυϊκές διαταραχές στο γενικό σχολείο είναι καθοριστικές για την συνέχιση ή όχι της εκπαίδευσης του. Απαιτείται προετοιμασία από τους γονείς, από τον μαθητή, από τον δάσκαλο – εκπαιδευτικό αλλά και από τους συμμαθητές του. Ο εκπαιδευτικός αποτελεί τον συνδετικό κρίκο ανάμεσα στα παιδιά της τάξης και στον καινούριο μαθητή που έρχεται. Θα πρέπει εκτός από την δική του προετοιμασία και τι όποιες προσαρμογές εφαρμόσει στο διδακτικό του πρόγραμμα να προετοιμάσει τα παιδιά της τάξης του ώστε να γίνουν και αυτά με την σειρά τους αρωγοί στην προσπάθεια αλλά και στο δικαίωμα του παιδιού με νευρομυϊκές διαταραχές να ενταχθεί στο σύνολο τους.

### **Κατ' οίκον διδασκαλία**

Σύμφωνα με τον νόμο 2817/2000 όταν η φοίτηση των ατόμων με αναπηρία στα σχολεία του κοινού εκπαιδευτικού συστήματος ή στα τμήματα ένταξης καθίσταται ιδιαιτέρως δύσκολη λόγω του είδους και του βαθμού της αναπηρίας τους, η εκπαίδευση τους μπορεί να παρέχεται και στο σπίτι σε εξαιρετικές περιπτώσεις. Στην περίπτωση των νευρομυϊκών διαταραχών έχουμε μαθητές με ιδιαίτερα αδύνατο ανοσοποιητικό σύστημα, σοβαρά προβλήματα στην κίνηση και πιθανά αναπνευστικά προβλήματα. Ως εκ τούτου, και για να αποφευχθούν λοιμώξεις που θα δυσκόλευαν περισσότερο την κατάσταση τους πολλοί γονείς επιλέγουν να μην στείλουν τα παιδιά τους στο σχολείο και να καταφύγουν στην μέθοδο της κατ' οίκον διδασκαλίας. Αυτή η μέθοδος έχει βεβαίως θετικές αλλά και αρνητικές επιπτώσεις για το παιδί.

#### **1) Θετικές επιπτώσεις**

- ✓ Μείωση του κινδύνου λοιμώξεων και παιδικών ασθενειών.
- ✓ Ποιο ξεκούραστο πρόγραμμα για τον μαθητή.
- ✓ Εξατομικευμένη διδασκαλία.
- ✓ Αποφυγή αρνητικής στάσης απέναντι του.
- ✓ Λιγότερο άγχος τόσο για τους γονείς όσο και για τον ίδιο τον μαθητή.
- ✓ Καλύτερη απόδοση

#### **2) Αρνητικές επιπτώσεις**

- ✓ Έλλειψη επικοινωνίας με παιδιά της ηλικίας του
- ✓ Μη συμμετοχή στα κοινά.

- ✓ Απομόνωση – περιθωριοποίηση.
- ✓ Καμία δραστηριότητα που να οδηγεί στην ένταξη τόσο στην εκπαιδευτική όσο και στην κοινωνική.
- ✓ Στέρηση της εμπειρίας της σχολικής τάξης.
- ✓ Έλλειψη συναγωνισμού, άμιλλας και προτύπων μίμησης.

### **Ο ρόλος της άσκησης στην αντιμετώπιση νευρομυϊκών διαταραχών**

Όπως προαναφέρθηκε σε άτομα με νευρομυϊκές διαταραχές, η διατήρηση της καλής φυσικής κατάστασης αποτελεί ένα από τα βασικά στάδια της πρώιμης αντιμετώπισης. Επίσης, η διατήρηση του σταθερού σωματικού βάρους του ατόμου, συμβάλλει στην αποφυγή τυχόν αναπνευστικών προβλημάτων και επιπλέον επιβαρύνσεων των μυών. Γι' αυτούς τους λόγους η φυσική αγωγή τόσο στο σχολείο αλλά και στον ελεύθερο χρόνο πρέπει να αποτελεί μέρος των δραστηριοτήτων που το παιδί ενεργά συμμετέχει.

### **Άσκηση στο σχολείο**

Όλοι οι μαθητές με ή χωρίς αναπηρίες έχουν την ανάγκη να αισθανθούν μέρος του κοινωνικού συνόλου του σχολείου τους. Η φυσική αγωγή είναι ένας πρακτικός τρόπος για την κοινωνικοποίηση των μαθητών μέσω της διασκέδασης και του παιχνιδιού. Η ενεργή συμμετοχή των παιδιών στην φυσική αγωγή όχι μόνο βελτιώνει την φυσική τους κατάσταση αλλά αυξάνει σημαντικά την αυτοπεποίθησή τους δίνοντας τους την ευκαιρία της προσφοράς έργου στην ομάδα. Ένας μαθητής με μυϊκή δυστροφία μπορεί εύκολα να εξαιρεθεί από αυτή την διαδικασία αυτή εάν η φύση του μαθήματος δεν του επιτρέπει πρακτικά να συμμετέχει. Με ελάχιστες όμως προσαρμογές στο παιχνίδι και ίσως με την χρήση κάποιων επιπλέον οργάνων τίποτα δεν είναι ανέφικτο. Κατά συνέπεια, η συμβολή του σχολείου σε αυτή την διαδικασία είναι κρίσιμη μια και αυτοί οι μαθητές μπορούν πολύ εύκολα να 'απομονωθούν' εκπαιδευτικά αλλά και κοινωνικά.

**\* Πληροφορίες σχετικά με το κείμενο μπορείτε να βρείτε στην ιστοσελίδα της Διεθνούς Οργάνωσης για τη Μυϊκή Δυστροφία: [www.mda.org](http://www.mda.org)**