ΠΑΝΕΠΙΣΤΗΜΙΟ ΘΕΣΣΑΛΙΑΣ

Σχολή Επιστημών Υγείας
ΤΜΗΜΑ ΦΥΣΙΚΟΘΕΡΑΠΕΙΑΣ

ΠΡΟΓΡΑΜΜΑ ΜΕΤΑΠΤΥΧΙΑΚΩΝ ΣΠΟΥΔΩΝ
«ΠΡΟΗΓΜΕΝΗ ΦΥΣΙΚΟΘΕΡΑΠΕΙΑ»

«Master of Science in Advanced Physiotherapy"

«Εκτίμηση της σχετιζόμενης με την υγεία ποιότητας ζωής σε παιδιά ηλικίας 0-18 ετών με Νωτιαία Μυϊκή Ατροφία στην Ελλάδα και την επίδρασή της στις οικογένειες αυτών»

Διπλωματική/ Ερευνητική Εργασία

που υποβλήθηκε στο Τμήμα Φυσικοθεραπείας του Πανεπιστημίου Θεσσαλίας
ως μέρος των απαιτήσεων για την απόκτηση
Διπλώματος Μεταπτυχιακών Σπουδών στην Προηγμένη Φυσικοθεραπεία
από την

Δρόσου Άρτεμις

Ιούλιος 2022

Institutional Repository - Library & Information Centre - University of Thessaly
02/05/2026 14:13:12 EEST - 216.73.217.38

ΠΑΝΕΠΙΣΤΗΜΙΟ ΘΕΣΣΑΛΙΑΣ

Σχολή Επιστημών Υγείας
ΤΜΗΜΑ ΦΥΣΙΚΟΘΕΡΑΠΕΙΑΣ

ΠΡΟΓΡΑΜΜΑ ΜΕΤΑΠΤΥΧΙΑΚΩΝ ΣΠΟΥΔΩΝ
«ΠΡΟΗΓΜΕΝΗ ΦΥΣΙΚΟΘΕΡΑΠΕΙΑ»

«Master of Science in Advanced Physiotherapy”

«Εκτίμηση της σχετιζόμενης με την υγεία ποιότητας ζωής σε παιδιά ηλικίας 0-18 ετών με Νωτιαία Μυϊκή Ατροφία στην Ελλάδα και την επίδρασή της στις οικογένειες αυτών»

Διπλωματική/ Ερευνητική Εργασία

που υποβλήθηκε στο Τμήμα Φυσικοθεραπείας του Πανεπιστημίου Θεσσαλίας
ως μέρος των απαιτήσεων για την απόκτηση
Διπλώματος Μεταπτυχιακών Σπουδών στην Προηγμένη Φυσικοθεραπεία
από την

Δρόσου Άρτεμις

Δήλωση Αυθεντικότητας, ζητήματα Copyright
«Ο μεταπτυχιακός φοιτητής που εκπόνησε την παρούσα διπλωματική εργασία φέρει ολόκληρη την ευθύνη προσδιορισμού της δίκαιης χρήσης του υλικού, η οποία ορίζεται στη βάση των εξής παραγόντων: του σκοπού και χαρακτήρα της χρήσης (μη-εμπορικός, μη-κερδοσκοπικός, αλλά εκπαιδευτικός-ερευνητικός), της φύσης του υλικού που χρησιμοποιεί (τμήμα του κειμένου, πίνακες, σχήματα, εικόνες κ.λπ.), του ποσοστού και της σημαντικότητας του τμήματος που χρησιμοποιεί σε σχέση με το όλο κείμενο υπό copyright, και των πιθανών συνεπειών της χρήσης αυτής στην αγορά ή την γενικότερη αξία του υπό copyright κειμένου».

Ιούλιος 2022

Institutional Repository - Library & Information Centre - University of Thessaly
02/05/2026 14:13:12 EEST - 216.73.217.38

ΤΡΙΜΕΛΗΣ ΕΞΕΤΑΣΤΙΚΗ ΕΠΙΤΡΟΠΗ

Η παρούσα διπλωματική εργασία εγκρίθηκε ομόφωνα από την τριμελή εξεταστική επιτροπή η οποία ορίστηκε από την Γ.Σ.Ε.Σ του Τμήματος Φυσικοθεραπείας του Πανεπιστημίου Θεσσαλίας, σύμφωνα με τον νόμο και τον εγκεκριμένο Οδηγό Σπουδών του ΠΜΣ «Προηγμένη Φυσικοθεραπεία». Τα μέλη της Επιτροπής ήταν:

- …… (Επιβλέπων)
- ……..... (Μέλος)
- …… (Μέλος)

Η έγκριση της διπλωματικής εργασίας από το Τμήμα Φυσικοθεραπείας του Πανεπιστημίου Θεσσαλίας, δεν υποδηλώνει αποδοχή των απόψεων του συγγραφέα.

Institutional Repository - Library & Information Centre - University of Thessaly
02/05/2026 14:13:12 EEST - 216.73.217.38

ΠΕΡΙΛΗΨΗ ΕΛΛΗΝΙΚΑ

Υπόβαθρο: Η Νωτιαία Μυϊκή Ατροφία (SMA) είναι η Τρίτη πιο γνωστή γενετική αιτία θανάτου στην πρώιμη παιδική ηλικία. Ο ολικός πληθυσμός των παιδιών με SMA ηλικίας 0-18 ετών στην Ελλάδα εκτιμάται στα 70 άτομα. Η φυσική ιστορία της νόσου περιγράφει σοβαρές αναπηρίες και χαμηλή ποιότητα ζωής, αλλά διανύοντας την νέα εποχή των νοσο-τροποιητικών θεραπειών αυτή η κατάσταση αλλάζει. Ο σκοπός της συγχρονικής έρευνας είναι να εκτιμηθεί η ποιότητα ζωής στα παιδιά με SMA στην Ελλάδα, καθώς μέχρι σήμερα δεν υπάρχουν δημοσιευμένη αρθρογραφία.

Μέθοδος: Το δείγμα ήταν 50 παιδιά με SMA, ηλικίας 0-18 ετών και οι γονείς/φροντιστές τους από όλη την Ελλάδα που συμμετείχαν σε ανώνυμη διαδικτυακή έρευνα. Δύο παιδιά με SMA 0 (4%),13 SMA I (26%), 28 SMA II (56%) και 7 SMA III (14%). Η Ποιότητα Ζωής εκτιμήθηκε με το Pediatric Quality of Life Inventory 3.0 Neuromuscular Module (PedsQL NMM), που συμπληρώθηκε από τους γονείς ή και από το ίδιο το παιδί (άνω των 5 ετών). Συνελέγησαν δημογραφικά στοιχεία, χαρακτηριστικά στοιχεία σχετιζόμενα με τη νόσο και τις θεραπείες.

Αποτελέσματα: Οι απαντήσεις των γονιών στο PedsQL NMM είναι 31.39 για SMA 0, 50.88 SMA I, 63.03 SMA II και 73.42 για SMA III και το Ολικό είναι 60.06 και υπάρχει στατιστικά σημαντική διαφορά ανάμεσα στους τύπους SMA 0 και SMA III και μεταξύ SMA I και SMA III ($p<0,05$). Επιπροσθέτως καταστάσεις όπως το χαμηλό κινητικό επίπεδο, η γαστροστομία και η τραχειοστομία σχετίζονται με χαμηλή ποιότητα ζωής. Εξαιρετικό εύρημα είναι το γεγονός ότι το 92% των παιδιών έχουν λάβει τουλάχιστον μία θεραπεία τροποποίησης της νόσου.
Συμπεράσματα: Στην Ελλάδα τα περισσότερα παιδιά έχουν ήδη πρόσβαση στις θεραπείες τροποποίησης της SMA και αυτό έχει μια ισχυρά θετική επίδραση στην ποιότητα ζωής τους. Με σκοπό τα παιδιά να επωφεληθούν στο μέγιστο από τις θεραπείες τροποποίησης θα πρέπει και η Φυσικοθεραπεία να ακολουθήσει τις νέες εξελίξεις.

Λέξεις κλειδιά: spinal muscular atrophy, quality of life, child neurology, patient outcome measures

Institutional Repository - Library & Information Centre - University of Thessaly
02/05/2026 14:13:12 EEST - 216.73.217.38

ΠΕΡΙΛΗΨΗ ΑΓΓΛΙΚΑ

Background: Spinal muscular atrophy (SMA) is the third most common genetic cause of mortality in early childhood. Total population of children with SMA aged 0-18 in Greece is estimated to 70. Natural history of SMA shows severe disabilities and impaired Quality of Life (QoL) but entering the era of disease-modifying treatments this status tends to change. The purpose of this cross-sectional study was to evaluate the QoL of children with SMA in Greece, because there is still no apparent literature published in Greece.

Method: A total of 50 children with SMA, aged 0-18, and their parents/ caregivers from all over Greece were recruited to participate in an online anonymous survey. Two children had SMA 0 (4%),13 SMA I (26%), 28 SMA II (56%) and 7 SMA III (14%). The child's QoL was measured by the Pediatric Quality of Life Inventory 3.0 Neuromuscular Module (PedsQL NMM), which was completed by the child's caregivers or by the child himself (when older than 5 years old). Information on demographic data, disease-specific characteristics and treatments were collected by parents.

Results: Proxy-reported total score in PedsQL NMM is 31.39 for SMA 0, 50.88 for SMA I, 63.03 for SMA II and 73.42 for SMA III and Total score 60.06. and there is a statistically significant difference between SMA 0 and SMA III and between SMA I and SMA III ($p<0,05$). In addition, disease-related characteristics (mobility status, gastrostomy and tracheostomy) are associated with lower QoL. Outstanding finding is the fact that 92% of the children have been receiving at least one disease-modifying treatment.

Conclusion: In Greece most of the children with SMA have already access to the innovative disease-modifying treatments and this has a strong positive impact in their QoL. In order those children to be totally benefitted Physical Therapy has to move towards a more proactive rehabilitative approach to keep up with the new advancements in the QoL of SMA.

Key words: spinal muscular atrophy, quality of life, child neurology, patient outcome measures

Institutional Repository - Library & Information Centre - University of Thessaly
02/05/2026 14:13:12 EEST - 216.73.217.38

ΕΥΧΑΡΙΣΤΙΕΣ

Με την ολοκλήρωση της διπλωματικής μου εργασίας θα ήθελα να ευχαριστήσω θερμά τον εισηγητή μου κο. Μπέσιο Θωμά για όλη την υπομονή που επέδειξε και την πολύτιμη αρωγή και υποστήριξη που μου παρείχε στη διάρκεια της εκπόνησής της ως εξαιρετικός σύμμαχος στην όλη προσπάθεια.

Οι καθηγητές μου στο Μεταπτυχιακό φρόντισαν να μου παρέχουν νέα γνώση στα αντικείμενά τους ώστε να διευρύνω την ικανότητα τεκμηρίωσης της κλινικής μου πρακτικής και τους ευχαριστώ για αυτό. Το να επιστρέψω ξανά στα θρανία ενός Πανεπιστημίου ύστερα από εικοσιπέντε χρόνια ήταν επίπονη διαδικασία, αλλά ήταν η καλύτερη επιλογή Μεταπτυχιακού Προγράμματος.

Θα ήθελα να ευχαριστήσω τις οικογένειες των παιδιών με νωτιαία μυϊκή ατροφία, καθώς χωρίς τη συμμετοχή τους δεν θα ήταν εφικτή η πραγματοποίηση της. Ευχαριστώ από καρδιάς, επίσης, τους μικρούς μου ασθενείς και τις οικογένειές τους που με στήριξαν ψυχολογικά σε όλη αυτή τη διαδρομή δυο χρόνια τώρα.

Επιπλέον θα ήθελα να ευχαριστήσω τους συναδέλφους Giorgia Coratti, Lavinia Fanelli και Roberto de Sanctis και τον καθηγητή Dr.Mercuri του Centro Clinico Nemo, Fondazione Policlinico Universitario Agostino Gemelli για τη συνεργασία μαζί τους τέσσερα χρόνια τώρα στον τομέα της νωτιαίας μυϊκής ατροφίας.

Ιδιαίτερες εγκάρδιες ευχαριστίες αξίζουν στο συνάδελφο και συνεργάτη μου Αριστοτέλη Παναγόπουλο, OT MSc, για την πολύτιμη βοήθειά του στη στατιστική ανάλυση των αποτελεσμάτων της έρευνάς μου γιατί χωρίς αυτόν θα πελαγοδρομούσα ακόμη.

Η διπλωματική μου δεν θα μπορούσε να ολοκληρωθεί χωρίς τη βοήθεια που έλαβα από τα νοσοκομεία ΓΝ Παίδων Πεντέλης και την Α’ Παιδιατρική Κλινική του ΕΚΠΑ και από την επιστημονική ομάδα του Γενικού Νοσοκομείου Ιπποκράτειου Θεσσαλονίκης και τον συνάδελφο Τσιγάρα Γεώργιο.

Τέλος με όλη μου την καρδιά ευχαριστώ την οικογένειά μου που επωμίστηκαν το άγχος και τις ανησυχίες μου όλο αυτό το διάστημα που απουσίαζα σωματικά και ψυχικά και ιδιαίτερα το γιο μου, που είναι ο πιο ένθερμος υποστηρικτής των ονείρων μου!!!!

Institutional Repository - Library & Information Centre - University of Thessaly
02/05/2026 14:13:12 EEST - 216.73.217.38

ΑΦΙΕΡΩΣΗ

Η διπλωματική αυτή αφιερώνεται σε πέντε σημαντικά πρόσωπα της ζωής μου.

Στη μητέρα μου Νικολέττα, που δεν ζει, αλλά που με έμαθε να μην τα παρατώ ποτέ, ακόμα και αν όλα δείχνουν το αντίθετο και ελπίζω να ήταν περήφανη για την πορεία μου. Στον Βασίλη και την Κάτια, τα αδέλφια μου, που με την αμέριστη βοήθειά τους ολοκλήρωσα τις σπουδές μου στη φυσικοθεραπεία και ακολουθούσα κάθε όνειρό μου σε αυτήν. Στη Μαρία μου, μια εκπληκτική μαχήτρια με νωτιαία μυϊκή ατροφία, που έχει μπροστά της να μας χαρίσει πολλά πολλά χαμόγελα και επιτυχίες και που αποτελεί την έμπνευση και την αφορμή για αυτήν την έρευνα.

Και τέλος στο γιο μου, Παναγιώτη, που είναι η ευτυχία της ζωής μου και του εύχομαι να ακολουθεί πάντα τα όνειρά του γιατί -μην το ξεχνάς μικρέ- sky is the limit για εσένα!!!

Institutional Repository - Library & Information Centre - University of Thessaly
02/05/2026 14:13:12 EEST - 216.73.217.38

ΠΕΡΙΛΗΨΗ ΕΛΛΗΝΙΚΑ iv
ΠΕΡΙΛΗΨΗ ΑΓΓΛΙΚΑ v
ΕΥΧΑΡΙΣΤΙΕΣ vi
ΑΦΙΕΡΩΣΗ vii
ΣΥΝΤΟΜΟΓΡΑΦΙΕΣ x
ΚΑΤΑΛΟΓΟΣ ΠΙΝΑΚΩΝ xi
ΚΑΤΑΛΟΓΟΣ ΕΙΚΟΝΩΝ xii
ΚΕΦΑΛΑΙΟ 1: ΕΙΣΑΓΩΓΗ 1
ΚΕΦΑΛΑΙΟ 2: ΑΝΑΣΚΟΠΗΣΗ 6
2.1 ΝΩΤΙΑΙΑ ΜΥΪΚΗ ΑΤΡΟΦΙΑ 6
2.1.1 ΙΣΤΟΡΙΑ 6
2.1.2 ΑΙΤΙΟΛΟΓΙΑ-ΓΕΝΕΤΙΚΗ 7
2.1.3 ΕΠΙΔΗΜΙΟΛΟΓΙΚΗ ΕΙΚΟΝΑ 9
2.1.4 ΚΛΙΝΙΚΗ ΕΙΚΟΝΑ- ΤΥΠΟΙ ΝΩΤΙΑΙΑΣ ΜΥΪΚΗΣ ΑΤΡΟΦΙΑΣ 10
2.1.4.1 Ο ΡΟΛΟΣ ΤΟΥ ΓΟΝΙΔΙΟΥ SMN2 ΣΤΟΝ ΦΑΙΝΟΤΥΠΟ ΤΗΣ ΝΟΣΟΥ 11
2.1.4.2 ΚΛΙΝΙΚΟΙ ΤΥΠΟΙ – ΤΑΞΙΝΟΜΗΣΗ DUBOWITZ 1990 11
2.1.4.3 ΣΥΓΧΡΟΝΗ ΤΑΞΙΝΟΜΗΣΗ 12
2.1.5 ΔΙΕΘΝΗ ΠΡΟΤΥΠΑ ΦΡΟΝΤΙΔΑΣ 16
2.1.6 ΓΕΝΕΤΙΚΗ ΘΕΡΑΠΕΙΑ 22
2.1.6.1.ΤΡΟΠΟΠΟΙΗΤΕΣ ΤΟΥ SMN2 ΓΟΝΙΔΙΟΥ 23
2.1.6.2 ΓΟΝΙΔΙΑΚΗ ΘΕΡΑΠΕΙΑ 23
2.1.6.3 ΘΕΡΑΠΕΙΑ ΜΙΚΡΩΝ ΜΟΡΙΩΝ -RISDIPLAM 24
2.2. ΠΟΙΟΤΗΤΑ ΖΩΗΣ ΚΑΙ ΝΩΤΙΑΙΑ ΜΥΙΚΗ ΑΤΡΟΦΙΑ 25
2.2.1 ΟΡΙΣΜΟΙ 25
2.2.2 ΠΟΙΟΤΗΤΑ ΖΩΗΣ ΣΤΗ ΝΩΤΙΑΙΑ ΜΥΪΚΗ ΑΤΡΟΦΙΑ 26
2.2.3 ΑΞΙΟΛΟΓΗΤΙΚΑ ΕΡΓΑΛΕΙΑ 28
2.2.4 ΕΡΩΤΗΜΑΤΟΛΟΓΙΟ PEDS QL 30
2.3 ΑΝΑΣΚΟΠΗΣΗ ΑΡΘΡΟΓΡΑΦΙΑΣ ΓΙΑ ΤΗΝ ΠΟΙΟΤΗΤΑ ΖΩΗΣ ΣΤΗ ΝΩΤΙΑΙΑ ΜΥΪΚΗ ΑΤΡΟΦΙΑ 33
2.4 ΣΚΟΠΟΣ ΜΕΛΕΤΗΣ 40
ΚΕΦΑΛΑΙΟ 3: ΜΕΘΟΔΟΛΟΓΙΑ 41
3.1 ΕΡΕΥΝΗΤΙΚΟΣ ΣΧΕΔΙΑΣΜΟΣ 41
3.2 ΔΕΙΓΜΑ- ΚΡΙΤΗΡΙΑ ΕΝΤΑΞΗΣ ΚΑΙ ΑΠΟΚΛΕΙΣΜΟΥ 42
3.3 ΤΕΛΙΚΗ ΕΠΙΛΟΓΗ ΚΑΙ ΤΡΟΠΟΣ ΣΥΛΛΟΓΗΣ 43
3.4 ΣΥΝΑΙΝΕΣΗ ΣΥΜΜΕΤΕΧΟΝΤΩΝ 44
3.5 ΕΡΩΤΗΜΑΤΟΛΟΓΙΟ ΔΗΜΟΓΡΑΦΙΚΩΝ ΔΕΔΟΜΕΝΩΝ 45
3.7 ΣΤΑΤΙΣΤΙΚΗ ΑΝΑΛΥΣΗ 45
3.8 ΗΘΙΚΗ ΚΑΙ ΔΕΟΝΤΟΛΟΓΙΑ 45

Institutional Repository - Library & Information Centre - University of Thessaly
02/05/2026 14:13:12 EEST - 216.73.217.38

3.9 ΧΡΟΝΟΔΙΑΓΡΑΜΜΑ ΕΡΕΥΝΑΣ 46

ΚΕΦΑΛΑΙΟ 4: ΑΠΟΤΕΛΕΣΜΑΤΑ ΕΡΕΥΝΑΣ 49

4.1 ΔΕΙΓΜΑ 49

4.2 ΣΤΑΤΙΣΤΙΚΗ ΑΝΑΛΥΣΗ 55

ΚΕΦΑΛΑΙΟ 5: ΣΥΖΗΤΗΣΗ 77

5.1 ΑΠΟΤΕΛΕΣΜΑΤΑ ΤΗΣ ΕΡΕΥΝΑΣ 77

5.2 ΠΕΡΙΟΡΙΣΜΟΙ ΜΕΛΕΤΗΣ 88

5.3 ΚΛΙΝΙΚΗ ΣΗΜΑΣΙΑ ΜΕΛΕΤΗΣ 89

5.4 ΜΕΛΛΟΝΤΙΚΕΣ ΜΕΛΕΤΕΣ 90

ΚΕΦΑΛΑΙΟ 6: ΣΥΜΠΕΡΑΣΜΑΤΑ 91

ΑΡΘΡΟΓΡΑΦΙΑ 93

ΠΑΡΑΡΤΗΜΑΤΑ 102

ΠΑΡΑΡΤΗΜΑ Α : PEDS QL 3.0 NEUROMUSCULAR MODULE 102

ΠΑΡΑΡΤΗΜΑ Β : ΣΥΝΕΝΑΙΝΕΣΗ ΣΥΜΜΕΤΕΧΟΝΤΩΝ 1188

ΠΑΡΑΡΤΗΜΑ Δ: ΑΦΙΣΑ ΕΝΗΜΕΡΩΣΗΣ ΣΕ ΚΟΙΝΩΝΙΚΑ ΔΙΚΤΥΑ 1299

ΠΑΡΑΡΤΗΜΑ Ε : ΕΓΚΡΙΣΗ ΑΠΟ ΕΠΙΤΡΟΠΗ ΗΘΙΚΗΣ 13030

ΠΑΡΑΡΤΗΜΑ ΣΤ : ΕΓΚΡΙΣΗ ΑΠΟ ΓΝ ΠΑΙΔΩΝ ΠΕΝΤΕΛΗΣ 13131

ΠΑΡΑΡΤΗΜΑ Ζ: ΠΙΝΑΚΕΣ ΚΑΙ ΣΤΑΤΙΣΤΙΚΑ ΔΕΔΟΜΕΝΑ ΕΡΕΥΝΑΣ 1355

Institutional Repository - Library & Information Centre - University of Thessaly
02/05/2026 14:13:12 EEST - 216.73.217.38

ΣΥΝΤΟΜΟΓΡΑΦΙΕΣ

NMA: Νωτιαία Μυϊκή Ατροφία

SMA: Spinal Muscular Atrophy

MDA Hellas: Muscular Dystrophy Association Hellas

Peds QL NMM: Peds Quality of Life Neuromuscular Module

QoL: Quality of Life

SMN: Survival Motor Neuron

SMNP: Survival of Motor Neuron Protein

NAIP: Neuronal Apoptosis Inhibitory Protein

Institutional Repository - Library & Information Centre - University of Thessaly
02/05/2026 14:13:12 EEST - 216.73.217.38

ΚΑΤΑΛΟΓΟΣ ΠΙΝΑΚΩΝ

Πίνακας 2. 1 Ταξινόμηση της Νωτιαίας Μυϊκής Ατροφίας 12
Πίνακας 2. 2 Αξιολόγηση αναπνευστικής λειτουργίας, συστάσεις παρέμβασης και αντιμετώπισης 17

Πίνακας 4. 1 Ηλικία παιδιών ανά ηλικιακές ομάδες και Ακριβής Ηλικία Δείγματος και Ηλικία Διάγνωσης 49
Πίνακας 4. 2 Συχνότητες τύπου SMA προς επίπεδο κινητικότητας 51
Πίνακας 4. 3 Στατιστικά Σταθερότητας της Νόσου και του Τύπου της SMA 53
Πίνακας 4. 4 Περιγραφικά στατιστικά απαντήσεων γονιών και παιδιών ανά τύπο νόσου και ολικό Peds QL NM 56
Πίνακας 4. 5 Πίνακας Multiple Comparisons- Tukey HSD Test για τις απαντήσεις γονιών στο Peds QL NM ανά τύπο νόσου 58
Πίνακας 4. 6 Tukey test πολλαπλών συγκρίσεων για τις απαντήσεις των παιδιών στο Peds QL NM ανά τύπο νόσου 59
Πίνακας 4. 7 Περιγραφικά στατιστικά των απαντήσεων γονιών στο Peds QL NM για την ανάγκη εξωτερικής αναπνευστικής υποβοήθησης 60
Πίνακας 4. 8 Περιγραφικά στατιστικά των απαντήσεων παιδιών στο Peds QL NM για την ανάγκη εξωτερικής αναπνευστικής υποβοήθησης 62
Πίνακας 4. 9 Πίνακας περιγραφικών στατιστικών σχετικά με τις απαντήσεις των γονιών για τον τύπο αναπνευστικής υποστήριξης που λαμβάνουν τα παιδιά τους 63
Πίνακας 4. 10 Πίνακας περιγραφικών στατιστικών των απαντήσεων παιδιών στο Peds QL NM αναλόγως του είδους εξωτερικής αναπνευστικής υποβοήθησης 65
Πίνακας 4.11 Περιγραφικά στατιστικά απαντήσεων γονιών στο Peds QL NM ανά τύπο υποστήριξης διατροφικών αναγκών 67
Πίνακας 4. 12 Περιγραφικά στατιστικά για τις απαντήσεις των γονιών στο Peds QL NM ανά επίπεδο κινητικότητας 69
Πίνακας 4. 13 Περιγραφικών στατιστικών για τις απαντήσεις των παιδιών στο Peds QL NM ανά επίπεδο κινητικότητας 71
Πίνακας 4. 14 Independent-Samples Kruskal-Wallis Test για τις απαντήσεις των γονιών στη Νευρομυϊκή ενότητα του Peds QL NM στους τύπους SMA 73
Πίνακας 4. 15 Independent-Samples Kruskal-Wallis Test και Pairwise Comparisons για τις απαντήσεις των γονιών στην ενότητα Επικοινωνίας στο Peds QL NM ανά τύπο SMA 75

Institutional Repository - Library & Information Centre - University of Thessaly
02/05/2026 14:13:12 EEST - 216.73.217.38

ΚΑΤΑΛΟΓΟΣ ΕΙΚΟΝΩΝ

Εικόνα 2. 1 Χρονολόγιο νωτιαίας μυϊκής ατροφίας 7
Εικόνα 2. 2 Σχηματικό διάγραμμα του SMN γονιδίου 9
Εικόνα 2. 3 Κατανομή τύπων Νωτιαίας Μυϊκής Ατροφίας στην Ελλάδα από το 1995 έως 2018 10
Εικόνα 2. 4 Φαρμακευτικές θεραπείες για τη Νωτιαία Μυϊκή Ατροφία βασισμένες στο SMN γονίδιο. 25

Εικόνα 4. 1 Γράφημα ποσοστών του τύπου της SMA 50
Εικόνα 4. 2 Γραφική παράσταση ποσοστών αναλόγως με το επίπεδο κινητικότητας 51
Εικόνα 4. 3 Γράφημα Συχνοτήτων και Ηλικίες έναρξης των θεραπειών SMA..... 52
Εικόνα 4. 4 Γράφημα συχνοτήτων Σταθερότητας της νόσου αναλόγως τον τύπο της SMA 53
Εικόνα 4. 5 Γράφημα συχνοτήτων ατόμων με SMA και το είδος της αναπνευστικής υποστήριξης που δέχονται..... 54
Εικόνα 4. 6 Γράφημα ποσοστών δείγματος ανάλογα με την ικανότητα σίτισης.... 54
Εικόνα 4. 7 Γράφημα ποσοστών ύπαρξης παραμορφώσεων και χρήσης ναρθήκων 55
Εικόνα 4. 8 Γραφικές παραστάσεις μέσων τιμών απαντήσεων γονιών και παιδιών ανά τύπο νωτιαίας μυϊκής ατροφίας..... 57
Εικόνα 4. 9 Συγκριτικός πίνακας απαντήσεων γονιών- παιδιών ανά τύπο SMA ... 58
Εικόνα 4. 10 Ποιότητα ζωής σύμφωνα με τις απαντήσεις των γονιών και σε σχέση με την ανάγκη εξωτερικής αναπνευστικής βοήθειας 61
Εικόνα 4. 11 Ποιότητα ζωής σύμφωνα με τις απαντήσεις των παιδιών και σε σχέση με την ανάγκη εξωτερικής αναπνευστικής βοήθειας 62
Εικόνα 4. 12 Σχηματική παράσταση Independent – Samples Kruskal-Wallis test για τις απαντήσεις των γονιών στο Peds QL NM για τον τύπο αναπνευστικής υποστήριξης που λαμβάνουν τα παιδιά τους 64
Εικόνα 4. 13 Ποιότητα ζωής σύμφωνα με τις απαντήσεις των γονιών ανάλογα με το είδος της αναπνευστικής βοήθειας που χρειάζονται τα παιδιά 64
Εικόνα 4. 14 Σχηματική παράσταση Independent – Samples Kruskal-Wallis test για τις απαντήσεις των παιδιών στο Peds QL NM αναλόγως με το αν χρησιμοποιούν βοήθημα ή όχι για την αναπνευστική τους λειτουργία 66

Institutional Repository - Library & Information Centre - University of Thessaly
02/05/2026 14:13:12 EEST - 216.73.217.38

Εικόνα 4. 15 Ποιότητα ζωής σύμφωνα με τις απαντήσεις των παιδιών ανάλογα με το είδος της αναπνευστικής βοήθειας που χρειάζονται 66
Εικόνα 4. 16 Σχηματικά οι μέσες τιμές των απαντήσεων των γονιών στο Peds QL NM ανά τύπο υποστήριξης διατροφικών αναγκών 68
Εικόνα 4. 17 Σχηματική παράσταση Independent – Samples Kruskal-Wallis test για τις απαντήσεις των γονιών στο Peds QL NM αναλόγως με το επίπεδο κινητικότητας 70
Εικόνα 4. 18 Σχηματικά οι μέσες τιμές των απαντήσεων των γονιών στο Peds QL NM ανά τύπο επιπέδου κινητικότητας 70
Εικόνα 4. 20 Σχηματική παράσταση Independent – Samples Kruskal-Wallis test για τις απαντήσεις των παιδιών στο Peds QL NM αναλόγως με το επίπεδο κινητικότητας 72
Εικόνα 4. 21 Σχηματικά οι μέσες τιμές των απαντήσεων των παιδιών στο Peds QL NM ανά τύπο επιπέδου κινητικότητας 72
Εικόνα 4. 22 Ομαδοποιημένες απαντήσεις στις τρεις διαστάσεις του Peds QL NM των γονιών αναλόγως τον τύπο SMA 74
Εικόνα 4. 23 Σχηματική παράσταση Independent – Samples Kruskal-Wallis test για τις απαντήσεις των γονιών στη Νευρομυϊκή ενότητα στο Peds QL NM αναλόγως με τον τύπο SMA 74
Εικόνα 4. 24 Σχηματική παράσταση Independent – Samples Kruskal-Wallis test για τις απαντήσεις των γονιών στη ενότητα Επικοινωνία στο Peds QL NM αναλόγως με τον τύπο SMA 76
Εικόνα 4. 25 Σχηματική παράσταση Independent – Samples Kruskal-Wallis test για τις απαντήσεις των γονιών στη ενότητα Πόροι στο Peds QL NM αναλόγως με τον τύπο SMA 77

Institutional Repository - Library & Information Centre - University of Thessaly
02/05/2026 14:13:12 EEST - 216.73.217.38

ΚΕΦΑΛΑΙΟ 1: ΕΙΣΑΓΩΓΗ

Η Νωτιαία Μυϊκή Ατροφία (NMA ή SMA το αγγλικό ακρωνύμιο της Spinal Muscular Atrophy) (ICD10: G12.0-G12.1) συγκαταλέγεται στις συστηματικές δυστροφίες που προσβάλλουν πρωτοπαθώς το κεντρικό νευρικό σύστημα και είναι μια ομάδα κληρονομικών διαταραχών με υπολειπόμενο αυτοσωμικό χαρακτήρα. Είναι μια σοβαρή νευροεκφυλιστική νόσος που χαρακτηρίζεται από την απώλεια εξειδικευμένων νευρικών κυττάρων και εκφυλισμό των πρόσθιων κεράτων των α-κινητικών νευρώνων του νωτιαίου μυελού, και σχετίζεται με προοδευτική αδυναμία και ατροφία των σκελετικών μυών, η οποία καταλήγει σε εκτεταμένη νοσηρότητα και αυξημένη θνησιμότητα (Dubowitz, 2009).

Ο φαινότυπος της διαταραχής μελετήθηκε κυρίως στα πρώτο μισό του εικοστού αιώνα και δημιουργήθηκαν πολλές αντιπαραθέσεις σχετικά με το αν η βρεφική, εφηβική και ενήλικη μορφή της νωτιαίας μυϊκής ατροφίας αντιπροσώπευαν μία ή περισσότερες ξεχωριστές νόσους. Τελικά οι διάφοροι τύποι της νόσου, αν και πρωτοανακαλύφθηκε στα τέλη του 1800, ταξινομήθηκαν επισήμως εκατό χρόνια μετά, το 1992, από τη Διεθνή Συνεδρίαση του Ομίλου για τη νωτιαία μυϊκή ατροφία (International SMA Consortium Meeting) που έγινε υπό τη χορηγία της Οργάνωσης για τη Μυϊκή Δυστροφία (Muscular Dystrophy Association- MDA) (Munsat and Davies, 1992). Αρχικά αναγνωρίσθηκαν και περιεγράφηκαν οι τρεις κύριοι τύποι για τη νωτιαία μυϊκή ατροφία βασιζόμενοι στην ηλικία έναρξης της νόσου. Ο τύπος I (σοβαρή μορφή) με έναρξη από τη γέννηση ως τους 6 μήνες ζωής, ο τύπος II (ενδιάμεση μορφή) με έναρξη πριν την ηλικία των 18 μηνών και ο τύπος III (ελαφριά μορφή) με ηλικία έναρξης μετά τους 18 μήνες. Η ηλικία έναρξης είναι κάπως αυθαίρετο κριτήριο και μπορεί να υπάρχει αλληλοεπικάλυψη κάποιων χρονικών ορίων. Για την κατάταξη των τύπων έχει χρησιμοποιηθεί και η περιγραφή του ανώτερου επιπέδου κινητικής λειτουργίας (με κριτήριο το αν καταφέρνουν να καθίσουν ή όχι και αν στέκονται όρθιοι (sitters, non sitters, standers). Αργότερα προστέθηκαν και ο τύπος IV για τη νόσο που κάνει την εμφάνισή της στην ενήλικη ζωή και ο τύπος 0 για μωρά που εμφανίζουν τη νόσο προγεννητικά ή στην πρώτη μεταγεννητική περίοδο και τα οποία πεθαίνουν συνήθως μέσα σε λίγες εβδομάδες μετά τη γέννησή τους (Darras et al., 2015).

Η νωτιαία μυϊκή ατροφία ανήκει στις κύριες αιτίες παιδικής θνησιμότητας με γενετική αιτιολογία, τουλάχιστον μέχρι την πρόσφατη επανάσταση στη

Institutional Repository - Library & Information Centre - University of Thessaly
02/05/2026 14:13:12 EEST - 216.73.217.38

φαρμακευτική έρευνα που αφορά τη νόσο. Παρουσιάζει επιπολασμό περίπου 1 ανά 11.000 ζώσες γεννήσεις και φορείς (άτομα που φέρουν το γονίδιο) είναι περίπου 1 ανά 54 άτομα (Finkel et al., 2014, Pechmann and Kirschner, 2017, Verhaart et al., 2017, Wirth et al., 2015). Από τα στοιχεία που αναφέρει το MDA Hellas (Σωματείο Φροντίδας Ατόμων με Νευρομυϊκές Παθήσεις) η συχνότητα εμφάνισης στην Ελλάδα είναι 1 ανά 12.000 γεννήσεις και ο επιπολασμός περιόδου 1995-2018 είναι 1,5 ανά 100.000 κατοίκους και αυτό συμπίπτει με τα στοιχεία που αναφέρει η μόνη επιδημιολογική μελέτη που έχει γίνει στον ελλαδικό χώρο. (Kekou et al., 2020).

Τα πρότυπα φροντίδας - κλινικές οδηγίες για τη νωτιαία μυϊκή ατροφία εκδόθηκαν το 2007 ύστερα κατά τη Διεθνή Διάσκεψη για τα Πρότυπα Φροντίδας για τη νωτιαία μυϊκή ατροφία (International Conference on SMA Standards Of Care) και τροποποιήθηκαν το 2018 (Finkel et al., 2018, Wang et al., 2007, Mercuri et al., 2018). Μέχρι το 2007 δεν υπήρχαν δημοσιευμένες κλινικές οδηγίες, παρά το ότι οι ασθενείς με τη νόσο αυτή χρειάζονται ενδελεχή ιατρική φροντίδα που απαιτεί έγκαιρη και εξατομικευμένη διεπιστημονική συνεργασία (από νευρολόγους, πνευμονολόγους, ορθοπεδικούς, γαστρεντερολόγους, φυσικοθεραπευτές, εργοθεραπευτές, λογοθεραπευτές, ψυχολόγους κ.α.) προσαρμοσμένη στη σοβαρότητα και την ηλικία του κάθε ασθενή. Ένα σημαντικό μέρος της διεπιστημονικής προσέγγισης και συμβουλευτικής επιβάλλεται να είναι και η παρακολούθηση και διαχείριση των ψυχοκοινωνικών επιδράσεων της νόσου και της ποιότητας ζωής των ασθενών και των οικογενειών τους στο περιβάλλον που ζουν (οικογενειακό, κοινωνικό, σχολικό) (Espil, 2020, Ropars et al., 2020, Cancès.C. et al., 2020).

Η φυσική ιστορία της νωτιαίας μυϊκής ατροφίας έχει ήδη αρχίσει να αλλάζει, σύμφωνα με τις ερευνητικές ενδείξεις και σε αυτό έχει συμβάλει η ανακάλυψη και έγκριση νέων φαρμάκων από το 2017. Τα νέα φάρμακα, τα οποία έχουν πάρει έγκριση κυκλοφορίας και στη χώρα μας, δίνουν την ευκαιρία ακόμα και σε ασυμπτωματικά παιδιά, παιδιά, δηλαδή, που έχουν ανιχνευτεί ότι θα νοσήσουν από νωτιαία μυϊκή ατροφία χωρίς να έχουν εμφανίσει ακόμα συμπτώματα, να ακολουθήσουν μια τυπική ψυχοκινητική ανάπτυξη, και με βάση τα μέχρι τώρα δεδομένα και σε παιδιά που ήδη νοσούν τη δυνατότητα να ανακτήσουν κάποιες κινητικές λειτουργίες που είχαν απωλέσει (Ojala et al., 2021). Οι νέες θεραπείες αλλάζουν τη στάση των οικογενειών και των επαγγελματιών υγείας προς μια περισσότερο προληπτική τακτική (proactive care), εγκαταλείποντας την

Institutional Repository - Library & Information Centre - University of Thessaly
02/05/2026 14:13:12 EEST - 216.73.217.38

προσκόλληση προς μια περισσότερο ανακουφιστική θεραπεία (palliative care) (Ropars et al., 2020).

Η αξιολόγηση της ποιότητας ζωής στα άτομα με νωτιαία μυϊκή ατροφία αποτελεί σημείο ενδιαφέροντος τα τελευταία χρόνια μελετώντας την επίδραση της ίδιας της νόσου στην καθημερινότητα των ατόμων και των οικογενειών τους. Ως ποιότητα ζωής ορίζεται ως η αντίληψη του ατόμου για τη θέση του στη ζωή, όσον αφορά το πολιτισμικό και αξιακό σύστημα στην κοινωνία που ζει, και σχετίζεται και με τους στόχους και τις προσδοκίες του, τις απαιτήσεις του και τα ενδιαφέροντά του. Η μέτρηση της σχετιζόμενης με την υγεία ποιότητας ζωής (Health Related Quality of Life HRQoL) μπορεί να βοηθήσει στον προσδιορισμό της λειτουργικής επιβάρυνσης που προκαλεί η νόσος, των αναπηριών που μπορούν να προκύψουν ή να προληφθούν και μπορεί να προσφέρει πολύτιμες νέες γνώσεις για τις σχέσεις ανάμεσα στην ποιότητα της ζωής και των διαφόρων παραγόντων κινδύνου (Dominick et al., 2002, Moriarty et al., 2003, 1998).

Τα τελευταία χρόνια πραγματοποιούνται πολλές έρευνες για την επίδραση των νέων φαρμάκων κυρίως στο λειτουργικό κινητικό επίπεδο και ως εκ τούτου και στην ποιότητα ζωής (Pane et al., 2021). Η μελέτη της αρθρογραφίας αποκαλύπτει ότι η ποιότητα ζωής στη νωτιαία μυϊκή ατροφία είναι σαφώς επηρεασμένη, αλλά όχι ευθέως ανάλογη προς τις δυσλειτουργίες που προκαλεί, όπως αξιολογούν οι ίδιοι οι ασθενείς και οι οικογένειές τους. Συχνά καταγράφεται ότι οι γονείς αναφέρουν χαμηλότερη ποιότητα ζωής από ό,τι αναφέρουν τα ίδια τα παιδιά, κυρίως αυτό παρατηρείται σε μεγαλύτερες ηλικιακές ομάδες, ενώ υπάρχει μεγαλύτερη συμφωνία μεταξύ γονιών και παιδιών σε μικρότερες ηλικίες, χωρίς να είναι απόλυτο γεγονός (Cremeens et al., 2006). Από τις έρευνες προκύπτει ότι οι σοβαρές αναπνευστικές και κινητικές δυσλειτουργίες δεν συνεπάγονται φτωχή ποιότητα ζωής, όπως την αντιλαμβάνονται τα ίδια τα παιδιά που νοσούν (Wallander and Koot, 2016, Yao et al., 2021, Vega et al., 2020). Επίσης, το οικονομικό βάρος των θεραπειών και λειτουργικών εξόδων για τη διαβίωση των ασθενών είναι μεγάλο και εξαρτάται και από τις παροχές των ασφαλιστικών φορέων σε κάθε χώρα και αποτελεί αρνητικό παράγοντα για την ποιότητα ζωής (Klug et al., 2016, Ojala et al., 2021). Στις περισσότερες έρευνες δεν δίνεται ξεκάθαρη εικόνα ανάμεσα στους διαφορετικούς τύπους της νωτιαίας μυϊκής ατροφίας και την επίδραση που έχει η ίδια η νόσος (οι διαφορετικές κλινικές παρεμβάσεις, όπως τραχειοστομία κλπ.) στην ποιότητα της ζωής των ατόμων που πάσχουν (Iannaccone et al., 2009, Yao et al.,

Institutional Repository - Library & Information Centre - University of Thessaly
02/05/2026 14:13:12 EEST - 216.73.217.38

2021, Vaidya and Boes, 2018, Chen, 2020). Δεν υπάρχουν αναλυτικά οι συσχετισμοί με τους τύπους της νόσου (λιγότερες οι έρευνες που περιλαμβάνουν και τον τύπο Ι) και δεν είναι πάντα διευκρινισμένα τα δημογραφικά δεδομένα (Landfeldt et al., 2019). Να σημειωθεί ότι το πιο συχνό εργαλείο καταγραφής της ποιότητας ζωής στα παιδιά με νωτιαία μυϊκή ατροφία είναι το Παιδιατρικό Ερωτηματολόγιο Ποιότητας Ζωής – έκδοση για Νευρομυϊκά Νοσήματα (Peds QL 3.0NM) (Vaidya and Boes, 2018).

Η έρευνα στις βάσεις δεδομένων καταλήγει στο ότι δεν υπάρχουν δημοσιευμένα στοιχεία για την ποιότητα ζωής των ατόμων με νωτιαία μυϊκή ατροφία στον ελλαδικό χώρο, παρά το ότι υπάρχουν τα τελευταία χρόνια πολλές αντίστοιχες έρευνες σε πανευρωπαϊκό και παγκόσμιο επίπεδο, οι οποίες επικεντρώνονται στην επίδραση των νέων φαρμακευτικών αγωγών στην ποιότητα ζωής των ατόμων και στο «κόστος- βάρος» που επιφέρει η νόσος τόσο στην κοινωνική πλευρά των οικογενειών όσο και στον οικονομικό τους προϋπολογισμό (Belter et al., 2020a, Peña-Longobardo et al., 2020, Kocova et al., 2014, Vega et al., 2020). Η ποιότητα της ζωής των παιδιών με νωτιαία μυϊκή ατροφία στην Ελλάδα είναι ενδιαφέρον να μελετηθεί καθώς πλέον και από το 2017 έχουν πάρει έγκριση και στη χώρα μας τα νέα φαρμακευτικά σκευάσματα που επιφέρουν αλλαγές σε λειτουργικό επίπεδο, και στο προσδόκιμο ζωής αυτών των παιδιών όσον αφορά τη νόσο. Ο φυσικοθεραπευτής επίσης είναι απαραίτητο να γνωρίζει όλες αυτές τις πτυχές των βιοψυχοκοινωνικών παραμέτρων που εμπλέκονται και επηρεάζουν την ποιότητα της ζωής του ασθενούς, πέρα από το μηχανισμό της οργανικής βλάβης, για να μπορεί με επιτυχία να οργανώνει το θεραπευτικό του πρόγραμμα (McDougall et al., 2010).

Στόχος της συγκεκριμένης έρευνας που διεξάγεται είναι να εκτιμηθεί η ποιότητα ζωής των ατόμων με νωτιαία μυϊκή ατροφία στην Ελλάδα και να γίνουν συσχετισμοί, αν τα δεδομένα το επιτρέψουν, με την ηλικία, τους τύπους της νόσου, τη φαρμακευτική αγωγή που ακολουθείται, και τις συνοδές δυσλειτουργίες (κινητικό λειτουργικό επίπεδο), κάτι το οποίο αρκετές διεθνείς έρευνες δηλώνουν ως κενό γνώσης. Είναι πρώτη φορά που στον ελλαδικό χώρο θα μελετηθεί η ποιότητα ζωής των παιδιών με Νευρομυϊκές διαταραχές, οπότε θεωρείται ως καινοτόμα έρευνα.

Στη μελέτη αυτή τίθενται οι κάτωθι ερευνητικές υποθέσεις:

Institutional Repository - Library & Information Centre - University of Thessaly
02/05/2026 14:13:12 EEST - 216.73.217.38

1. Μηδενική υπόθεση (H_0α): η ποιότητα ζωής των ατόμων με νωτιαία μυϊκή ατροφία δεν επηρεάζεται από τη νόσο.
   Εναλλακτική υπόθεση (H_1α): η ποιότητα της ζωής των ατόμων με νωτιαία μυϊκή ατροφία επηρεάζεται από τη νόσο.
2. Μηδενική υπόθεση (H_0β): οι διαφορετικοί τύποι της νόσου δεν επηρεάζουν με διαφορετικό τρόπο την ποιότητα ζωής των ασθενών.
   Εναλλακτική υπόθεση (H_1β): οι διαφορετικοί τύποι της νόσου επηρεάζουν με διαφορετικό τρόπο την ποιότητα ζωής των ασθενών.
3. Μηδενική υπόθεση (H_0γ) : η ποιότητα ζωής των ατόμων με νωτιαία μυϊκή ατροφία δεν επηρεάζεται από την ύπαρξη αναπνευστικών δυσλειτουργιών που απαιτούν επεμβατικό ή μη αερισμό.
   Εναλλακτική υπόθεση (H_1γ): η ποιότητα της ζωής των ατόμων με νωτιαία μυϊκή ατροφία επηρεάζεται από την ύπαρξη αναπνευστικών δυσλειτουργιών που απαιτούν επεμβατικό ή μη αερισμό.
4. Μηδενική υπόθεση (H_0δ) : η ποιότητα ζωής των ατόμων με νωτιαία μυϊκή ατροφία δεν επηρεάζεται από την ανάγκη για γαστροστομία.
   Εναλλακτική υπόθεση (H_1δ): η ποιότητα της ζωής των ατόμων με νωτιαία μυϊκή ατροφία επηρεάζεται από την ανάγκη για γαστροστομία.
5. Μηδενική υπόθεση (H_0ε) : η ποιότητα ζωής των ατόμων με νωτιαία μυϊκή ατροφία δεν επηρεάζεται από το επίπεδο κινητικότητας του ατόμου που νοσεί.
   Εναλλακτική υπόθεση (H_1ε): η ποιότητα της ζωής των ατόμων με νωτιαία μυϊκή ατροφία επηρεάζεται από το επίπεδο κινητικότητας του ατόμου που νοσεί.
6. Μηδενική υπόθεση (H_0στ) : η άποψη που έχουν τα παιδιά με νωτιαία μυϊκή ατροφία για την ποιότητα ζωής τους σχετίζεται με αυτήν που έχουν οι γονείς τους για την ποιότητα της ζωής των παιδιών τους (δεν σχετίζονται οι μεταβλητές).
7. Εναλλακτική υπόθεση (H_1στ): η άποψη που έχουν τα παιδιά με νωτιαία μυϊκή ατροφία για την ποιότητα ζωής τους είναι ανεξάρτητη από αυτήν που έχουν οι γονείς τους για την ποιότητα της ζωής των παιδιών τους (δεν σχετίζονται μεταξύ τους οι μεταβλητές).

Institutional Repository - Library & Information Centre - University of Thessaly
02/05/2026 14:13:12 EEST - 216.73.217.38

ΚΕΦΑΛΑΙΟ 2: ΑΝΑΣΚΟΠΗΣΗ

2.1 ΝΩΤΙΑΙΑ ΜΥΪΚΗ ΑΤΡΟΦΙΑ

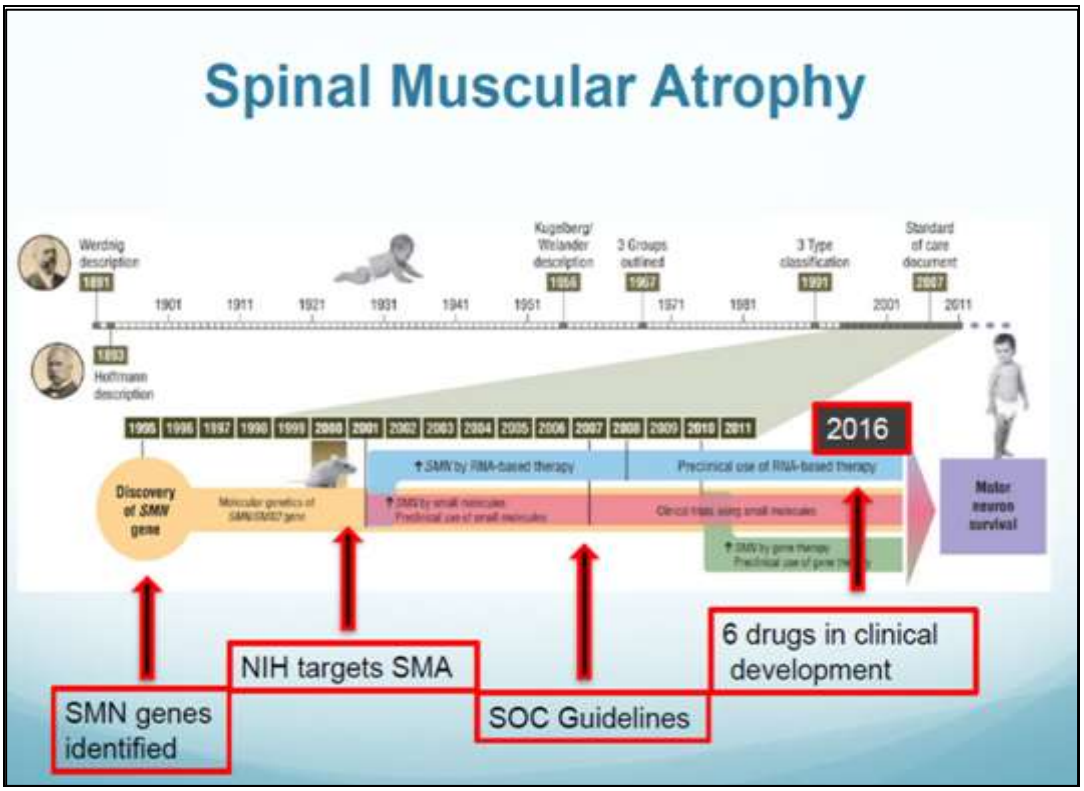
2.1.1 ΙΣΤΟΡΙΑ

Στις αρχές του 1890 ο Guido Werdnig στο Πανεπιστήμιο της Βιέννης περιέγραψε το φαινότυπο μιας διαταραχής σε δύο αδέλφια βρέφη που προερχόταν από οικογένεια με υγιείς γονείς και εμφάνιζαν προοδευτική μυϊκή αδυναμία στα κάτω άκρα, ακολουθούμενη από τρόμο στα άνω άκρα και πρώιμο θάνατο (Dubowitz, 2009). Κατά την περίοδο 1891 με 1900 ο Johann Hoffmann στο Πανεπιστήμιο της Χαϊδελβέργης παρουσίασε άλλες 7 ανεξάρτητες κλινικές περιπτώσεις που αφορούσαν βρέφη και παιδιά με προοδευτική αδυναμία, τρόμο και επερχόμενο θάνατο από πνευμονία, τα οποία ανήκαν σε τρεις οικογένειες με υγιείς γονείς (Kolb and Kissel, 2011, Werding, 1894, Ross and Kwon, 2019, Arnold and Fischbeck, 2018).

Η εκφύλιση του κατώτερου κινητικού νευρώνα επιβεβαιώθηκε από τις παθολογοανατομικές μελέτες που απέδειξαν την απώλεια των κυττάρων των πρόσθιων κεράτων στο νωτιαίο μυελό και τους πυρήνες των κρανιακών νεύρων (Elsheikh and Kissel, 2014, Darras and Volpe, 2018). Η νόσος Werdnig-Hoffmann χρησιμοποιήθηκε ως όρος για να περιγράψει τις σοβαρές μορφές των νωτιαίων μυϊκών ατροφιών που εμφανίζονταν στην πρώτη βρεφική και παιδική ηλικία (νωτιαία μυϊκή ατροφία τύπος I και II). Μια παρόμοια, αλλά πιο ελαφριά μορφή νωτιαίας μυϊκής ατροφίας παρουσιάστηκε αργότερα από τους Kugelberg και Welander το 1956 και αντιστοιχεί με τον τύπο III στην σύγχρονη ταξινόμηση καθώς οι ασθενείς είχαν την ικανότητα να σταθούν και να περπατήσουν, ζούσαν περισσότερο και τα ευρήματα από τις νεκροψίες τους έδειχναν εκφύλιση του κινητικού νευρώνα (Ross and Kwon, 2019, Arnold and Fischbeck, 2018) (**Εικόνα 2.1**).

Το επόμενο μεγάλο βήμα στην ιστορία της νωτιαίας μυϊκής ατροφίας ήρθε γύρω στο 1990 οπότε και απομονώθηκε το γονίδιο που προκαλεί τη νόσο, ένα νέο γονίδιο που ονομάστηκε γονίδιο της Επιβίωσης του Κινητικού Νευρώνα (survival motor neurone gene) και ορίστηκαν τα κριτήρια για τη διάγνωση ή τον αποκλεισμό της νόσου (Melki et al., 1990, Lefebvre et al., 1995). Τα τελευταία 130 χρόνια από την πρώτη περιγραφή της νόσου γιατροί και ερευνητές έχουν κάνει ουσιαστική πρόοδο στην αναγνώριση, κατανόηση και θεραπεία της γενετικής αυτής διαταραχής.

Institutional Repository - Library & Information Centre - University of Thessaly
02/05/2026 14:13:12 EEST - 216.73.217.38



Εικόνα 2. 1 Χρονολόγιο νωτιαίας μυϊκής ατροφίας από Kolb and Kessel, 2011.

2.1.2 ΑΙΤΙΟΛΟΓΙΑ-ΓΕΝΕΤΙΚΗ

Η νωτιαία μυϊκή ατροφία είναι μια αυτοσωμική υπολειπόμενη νευροεκφυλιστική νόσος που προκαλείται από την ομόζυγη μετάλλαξη ή διαγραφή του γονιδίου της Επιβίωσης του Κινητικού Νευρώνα (Survival Motor Neuron 1 - SMN1) που ευθύνεται για την παραγωγή της αντίστοιχης πρωτεΐνης Επιβίωσης του Κινητικού Νευρώνα SMNP (Survival of Motor Neuron Protein) στο χρωμόσωμα 5 (5q11.2-13), όπως αυτό ανακαλύφθηκε το 1995 (Lefebvre et al., 1995). Στο ίδιο χρωμόσωμα υπάρχει και το γονίδιο για την πρωτεΐνη Αναστολής της Νευρονικής Απόπτωσης (NAIP Neuronal Apoptosis Inhibitory Protein) (McAndrew et al., 1997).

Η νόσος θα εμφανιστεί όταν συνυπάρξουν δυο γονείς φορείς, με βλάβη δηλαδή στο γενετικό τους υλικό (στο 98% των περιπτώσεων) είτε από τυχαία μετάλλαξη στο γενετικό υλικό του ατόμου (de novo εμφάνιση στο 2%) (Melki et al., 1990, Wirth, 2021). Αν το παιδί κληρονομήσει ένα μόνο μεταλλαγμένο γονίδιο SMN1, τότε θα είναι φορέας και δεν θα νοσεί, ενώ αν οι γονείς είναι και οι δύο φορείς της νόσου το παιδί έχει 25% πιθανότητα να νοσήσει και λείπουν και τα δύο γονίδια SMN1 (ομοζυγωτή διαγραφή στο 95% των προσβεβλημένων παιδιών, ενώ σε ένα 5%

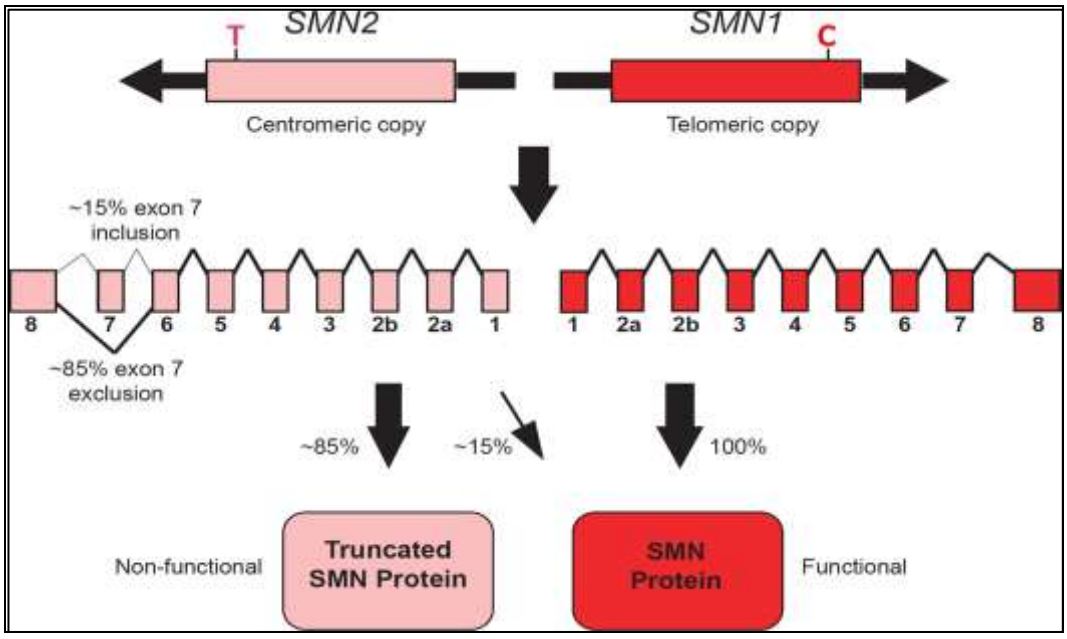
Institutional Repository - Library & Information Centre - University of Thessaly
02/05/2026 14:13:12 EEST - 216.73.217.38

υπάρχει ετεροζυγωτή διαγραφή του εξονίου 7 του SMN1 και μικρές ενδογονιδιακές μεταλλάξεις) (Butchbach, 2021).

Η μετάλλαξη οδηγεί σε μειωμένη παραγωγή της πρωτεΐνης Επιβίωσης του Κινητικού Νευρώνα (SMNP) και της πρωτεΐνης Αναστολής της Νευρονικής Απόπτωσης (NAIP) και αυτό κλινικά εκδηλώνεται ως μυϊκή αδυναμία και γενικευμένη υποτονία. Αν και ο ρόλος της πρωτεΐνης SMN δεν είναι πλήρως κατανοητός, θεωρείται ότι παίζει σημαντικό ρόλο στην ανάπτυξη του κινητικού νευρώνα, στην κυτταρική ομοιόσταση με πολλαπλές λειτουργίες όπως στην ενδοκυττάρωση και τη μετάφραση των πρωτεϊνών. Η ανεπάρκεια της SMN καταλήγει στον εκφυλισμό των κινητικών νευρώνων τόσο στο νωτιαίο μυελό όσο και στο εγκεφαλικό στέλεχος. Η πρωτεΐνη SMN βρίσκεται σε όλο το κυτταρόπλασμα και τον πυρήνα όπου λειτουργεί ως μέρος ενός συμπλέγματος πολυπρωτεΐνης (σύμπλεγμα SMN) το οποίο παίζει ουσιαστικό ρόλο στην πρωτεϊνογένεση στο mRNA. Η έλλειψη της SMN εμποδίζει τη μετάφραση του mRNA η οποία είναι απαραίτητη για την ανάπτυξη των κινητικών νευρώνων (Iannaccone, 1998, Gilliam et al., 1990, Lefebvre and Sarret, 2020).

Τα περισσότερα ευκαρυωτικά κύτταρα έχουν ένα αντίγραφο του SMN γονιδίου, αλλά ο άνθρωπος έχει την τύχη να έχει και δεύτερο γονίδιο SMN2. Στο μακρύ άκρο του χρωμοσώματος 5 όπου βρίσκεται το γονίδιο SMN1 (τελομερικά) βρίσκεται και το αντίγραφό του SMN2 (κεντρομερικά). Το SMN2 είναι πανομοιότυπο με το γονίδιο SMN1 (διαφέρουν κατά 1 νουκλεοτίδιο και υπάρχει μια μετάλλαξη ή έλλειψη στο εξόνιο 7) και έτσι παράγει μικρό ποσοστό (περίπου 10-15%) πρωτεΐνης SMN πλήρους μήκους (λειτουργική πρωτεΐνη), ενώ το υπόλοιπο 85-90% είναι λιγότερο λειτουργική πρωτεΐνη, που διασπάται πολύ γρήγορα, καθώς είναι ιδιαίτερα ασταθής (SMNΔ7 πρωτεΐνη) (Ojala et al., 2021, Finkel et al., 2014, Volpe, 2021) (**Εικόνα 2.2**). Περιέργως ο ανθρώπινος οργανισμός έχει μεταβλητό αριθμό αντιγράφων SMN2 που ποικίλει από 0 έως 5 (έχουν αναφερθεί μέχρι και 8 αντίγραφα) και αυτό τροποποιεί την τελική εικόνα της νωτιαία μυϊκή ατροφία. Επομένως η κλινική εκδήλωση της νωτιαία μυϊκή ατροφία οφείλεται, θα μπορούσε να ειπωθεί, στην πλημμελή έκφραση του γονιδίου SMN2 επί εδάφους έλλειψης του γονιδίου SMN1 (Lefebvre et al., 1995, Darras et al., 2015, Ojala et al., 2021, Kolb and Kissel, 2011, Wirth et al., 2015).

Institutional Repository - Library & Information Centre - University of Thessaly
02/05/2026 14:13:12 EEST - 216.73.217.38



Εικόνα 2. 2 Σχηματικό διάγραμμα του SMN γονιδίου από (Kolb and Kissel, 2015).

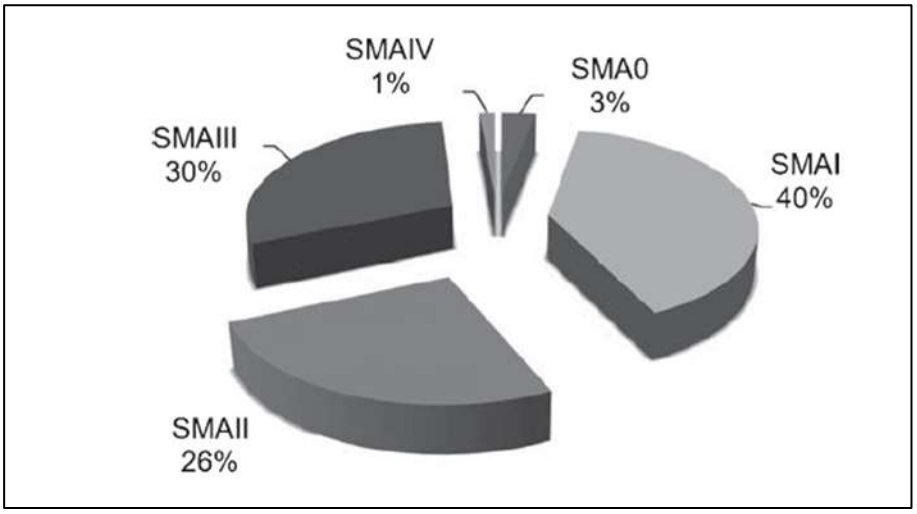
2.1.3 ΕΠΙΔΗΜΙΟΛΟΓΙΚΗ ΕΙΚΟΝΑ

Σήμερα παγκοσμίως η νωτιαία μυϊκή ατροφία ανήκει στις κύριες γενετικές αιτίες παιδικής θνησιμότητας, μετά την κυστική ίνωση και τις αιμοσφαιρινοπάθειες (μεσογειακή αναιμία). Έχει συχνότητα εμφάνισης που κυμαίνεται από 1 ανά 6.000 έως 1 ανά 11.000 ζώσες γεννήσεις και η συχνότητα φορέων κυμαίνεται από 1 στα 34 έως 1 στα 54 άτομα (Finkel et al., 2014, Kekou et al., 2020). Στην Ευρώπη υπάρχουν 12-18 εκατ. φορείς της νόσου, ενώ στην Ελλάδα υπολογίζονται στις 180-270 χιλιάδες φορείς. Η συχνότητα εμφάνισης στην Ελλάδα είναι 1 – 12 ανά 100.000 γεννήσεις από τα στοιχεία που δίνει το Σωματείο Φροντίδας Ατόμων με Νευρομυϊκές Παθήσεις (MDA Hellas) (πηγή:https://mdahellas.gr/notiaia-myiki-atrofia-sma/, http://www.iatrikigenetiki.med.uoa.gr/).

Μια σημαντική μακρόχρονη έρευνα επιδημιολογίας στην Ελλάδα που ανέτρεξε σε δεδομένα από το 1994 έως και το 2018 (24 χρόνια) κατέληξε στο ότι στον ελλαδικό χώρο γεννιούνται περίπου 12 παιδιά με νωτιαία μυϊκή ατροφία (όλων των τύπων) κάθε χρόνο. Υπολόγισαν ότι στην 24χρονη περίοδο ταυτοποιήθηκαν γενετικά 361 άτομα, ηλικίας από 0 έως 50 ετών, με έλλειψη στο γονίδιο SMN1, ενώ το 2020 αναφέρουν τουλάχιστον 161 ασθενείς με νωτιαία μυϊκή ατροφία τύπου II-IV εν ζωή ηλικιακού εύρους 2-72 ετών. Συνυπολογίζοντας αυτόν τον αριθμό και σε σχέση με τον πληθυσμό της Ελλάδας, όπως αυτός αναφερόταν στην Ελληνική Στατιστική Υπηρεσία το 2011, η επικράτηση στη χώρα μας υπολογίζεται περίπου στο 1,5 ανά

Institutional Repository - Library & Information Centre - University of Thessaly
02/05/2026 14:13:12 EEST - 216.73.217.38

100.000 πληθυσμού. Η κατανομή των τύπων της νωτιαία μυϊκή ατροφία σε αυτήν την έρευνα είναι ως ακολούθως: Τύπος 0 2.5% (11/361 ζώντες ασθενείς), τύπος I 40% (144/361 ασθενείς), τύπος II 25,8% (93/361), τύπος III 29,6% (108/361), τύπος IV 1,4% (5/361). Η πλειοψηφία των ασθενών με νωτιαία μυϊκή ατροφία ανήκουν στον τύπο I (40%), ενώ σχετικά ίδια είναι τα ποσοστά των τύπων II και III (25,8% και 29,6% αντιστοίχως) (Kekou et al., 2020). Κατόπιν προσωπικής αλληλογραφίας με τη διευθύντρια του Σωματείου Φροντίδας Ατόμων με Νευρομυϊκές Παθήσεις κ.Καρρά Αντιγόνη (MDA Hellas), τον Ιανουάριο του 2022, στα αρχεία τους αναφέρονται 60 μέλη με νωτιαία μυϊκή ατροφία ηλικίας 0-18 ετών.



Εικόνα 2. 3 Κατανομή τύπων Νωτιαίας Μυϊκής Ατροφίας στην Ελλάδα από το 1995 έως 2018, από Kekou et al. 2020

2.1.4 ΚΛΙΝΙΚΗ ΕΙΚΟΝΑ- ΤΥΠΟΙ ΝΩΤΙΑΙΑΣ ΜΥΪΚΗΣ ΑΤΡΟΦΙΑΣ

Η νωτιαία μυϊκή ατροφία εμφανίζεται σε νηπιακή ή σε παιδική ηλικία, με προοδευτική ατροφία και μυϊκή αδυναμία των άκρων με απώλεια της κινητικότητας των άκρων και του κορμού, και προοδευτικά συνοδεύεται από απώλεια της κατάποσης και της αναπνοής. Οι νοητικές λειτουργίες δεν επηρεάζονται ως πρωταρχική κλινική εκδήλωση της νόσου. Η αδυναμία των άκρων είναι συνήθως συμμετρική (με μικρή διαφοροποίηση των δύο πλευρών), κυρίως κεντρομελική και αρχίζει από τα κάτω άκρα, αν και γρήγορα σε κάποιους τύπους χάνεται ο έλεγχος της κεφαλής. Στην πορεία της νόσου προσβάλλονται οι μυς που νευρώνονται από το εγκεφαλικό στέλεχος προκαλώντας αναπνευστική δυσχέρεια, ατροφία και δεσμιδώσεις της γλώσσας. Τα τενόντια αντανακλαστικά δεν παράγονται καθόλου ή εμφανίζονται μειωμένα.

Institutional Repository - Library & Information Centre - University of Thessaly
02/05/2026 14:13:12 EEST - 216.73.217.38

2.1.4.1 Ο ΡΟΛΟΣ ΤΟΥ ΓΟΝΙΔΙΟΥ SMN2 ΣΤΟΝ ΦΑΙΝΟΤΥΠΟ ΤΗΣ ΝΟΣΟΥ

Ο αριθμός των αντιγράφων του γονιδίου SMN2 που ανευρίσκονται στον γονότυπο του κάθε παιδιού παίζει καθοριστικό ρόλο τη βαρύτητα της νόσου. Ασθενείς με ηπιότερη μορφή νωτιαία μυϊκή ατροφία έχουν μεγαλύτερο αριθμό αντιγράφων του SNM2 από ό,τι οι ασθενείς με βαρύτερη κλινική εικόνα. Ο αριθμός των αντιγράφων SMN2 χρησιμοποιείται ως προγνωστικό εργαλείο για την πορεία της νόσου και τον καθορισμό της θεραπευτικής στρατηγικής, όσον αφορά και τα νέα φαρμακευτικά σκευάσματα. Όσο μεγαλύτερος είναι ο αριθμός των αντιγράφων, τόσο μεγαλύτερη είναι και η παραγωγή της λειτουργικής SMN πρωτεΐνης και έτσι μειώνεται η σοβαρότητα του φαινότυπου της νωτιαία μυϊκή ατροφία (Butchbach, 2021). Επίσης έχει βρεθεί ότι και ο αριθμός των αντιγράφων της πρωτεΐνης NAIP παίζει αντίστοιχο ρόλο στη διαμόρφωση της σοβαρότητας του φαινοτύπου της νόσου, με τα λιγότερα αντίγραφα να οδηγούν σε σοβαρότερη κλινική εικόνα (Ahn et al., 2017, Qu et al., 2015). Τα βρέφη με δύο αντίγραφα SMN2 παρουσιάζουν μεγαλύτερη νοσηρότητα και θνησιμότητα από αυτά με 3 αντίγραφα (Darras, 2015, McAndrew et al., 1997).

2.1.4.2 ΚΛΙΝΙΚΟΙ ΤΥΠΟΙ – ΤΑΞΙΝΟΜΗΣΗ DUBOWITZ 1990

Οι τύποι της νωτιαίας μυϊκής ατροφίας όπως περιεγράφηκαν το 1990 στη δεύτερη συνάντηση της International SMA Collaboration είχαν κριτήριο την έναρξη της νόσου και το αναπτυξιακό στάδιο το οποίο μπορούσαν να φτάσουν τα παιδιά. Έτσι κατέληξαν σε τρεις τύπους :

- η Σοβαρή νόσος Ι με έναρξη συμπτωμάτων μέχρι τους 6 μήνες ζωής και προσδόκιμο ζωής λιγότερο από τα 2 έτη που δεν επιτυγχάνουν την καθιστή θέση και καλούνται non sitters,

- η Ενδιάμεση νόσος ΙΙ με έναρξη συμπτωμάτων μέχρι τους 18 μήνες ζωής, προσδόκιμο ζωής μεγαλύτερο των 2 ετών, τα οποία δεν επιτυγχάνουν να σταθούν όρθια, αλλά που επιτυγχάνουν την καθιστή θέση με βοήθεια (sitters) και

- την Ήπια νόσο ΙΙΙ με έναρξη συμπτωμάτων μετά τους 18 μήνες ζωής, προσδόκιμο ζωής μέχρι την ενήλικη ζωή που καταφέρνουν και στέκονται όρθια και περπατάνε (walkers) (Munsat, 1991, Dubowitz, 1991).

Αυτή η ταξινόμηση όμως δεν λάμβανε υπ’ όψιν της την ποικιλομορφία της σοβαρότητας της νόσου μέσα στην κάθε ομάδα και ήταν κάπως άκαμπτη καθώς δεν

Institutional Repository - Library & Information Centre - University of Thessaly
02/05/2026 14:13:12 EEST - 216.73.217.38

ανταποκρινόταν στην πραγματικότητα της κλινικής συμπτωματολογίας (Dubowitz, 1995).

Πίνακας 2.1 Ταξινόμηση της Νωτιαίας Μυϊκής Ατροφίας, από Nicolau et al., 2021.

Table 2 Classification of Spinal Muscular Atrophy

	Age of Onset	Highest Achieved Motor Milestone	Life Expectancy*	Proportion of Patients With SMA	SMN2 Copies
Type 0	Birth	Never sitting	<6 months	<1%	1
Type I	<6 months	Never sitting	8-24 months	50%-60%	2-3
Type II	6-18 months	Sitting	20s-30s	30%	2-4
Type III	18 months-30 years	Walking	Normal	10%	3-5
Type IV	>30 years	Walking	Normal	5%	3-5

*Without disease-modifying treatment or mechanical ventilation.

2.1.4.3 ΣΥΓΧΡΟΝΗ ΤΑΞΙΝΟΜΗΣΗ

Με βάση την ηλικία έναρξης και τη σοβαρότητα της νόσου, η νωτιαία μυϊκή ατροφία ταξινομείται σε πέντε ξεχωριστούς φαινότυπους (Darras et al., 2015).

Ο SMA τύπος 0 είναι η πιο σοβαρή μορφή νωτιαίας μυϊκής ατροφίας είναι και είναι ο σπανιότερος και σοβαρότερος φαινότυπος, που αρχίζει στην ενδομήτριο ζωή και οδηγεί σε πρόωρη θνησιμότητα. Συνδέεται με συγγενείς καρδιακές ανωμαλίες (επιβεβαίωση επέκτασης του φαινοτυπικού φάσματος της νόσου) σε μεγάλο ποσοστό και αγγειακά προβλήματα (εξαιτίας των εξαιρετικά χαμηλών επιπέδων SMN πρωτεΐνης) στα άκρα που επηρεάζουν την αιμάτωση κυρίως των δακτύλων, μαζί με διάχυτη υποτονία και πνευμονική υποπλασία με σημαντική αναπνευστική δυσχέρεια και παραμορφώσεις θωρακικού τοιχώματος που είναι εμφανείς ακόμα και κατά τη γέννηση (Araujo et al., 2009 (Grotto et al., 2016).

Η αδυναμία ξεκινά πιθανότατα προγεννητικά καθώς παρατηρούνται μειωμένες εμβρυϊκές κινήσεις και γεννιούνται παρουσιάζοντας ασφυξία και τα περισσότερα νεογνά απαιτούν ανάνηψη και άμεση διασωλήνωση και αναπνευστική υποστήριξη μέσα σε λίγες ώρες από τη γέννησή τους. Δείχνουν χαρακτηριστικά εμπλοκής των κρανιακών νεύρων καθώς παρουσιάζουν μεγάλη δυσκολία στις θηλαστικές κινήσεις και την κατάποση καθώς επίσης και αδυναμία στους μυς του προσώπου (Darras, 2015, Dubowitz, 1999, Grotto et al., 2016). Οι ασθενείς φέρουν μόνο ένα

Institutional Repository - Library & Information Centre - University of Thessaly
02/05/2026 14:13:12 EEST - 216.73.217.38

αντίγραφο SMN2 (0SMN1/1SMN2 γονότυπος) και το προσδόκιμο ζωής είναι μικρότερο των 6 μηνών (Ojala et al., 2021).

Ο SMA τύπος Ι αφορά τις μισές περιπτώσεις της νωτιαίας μυϊκής ατροφίας (50-60%) και αναφέρεται ως νόσος Werdnig-Hoffman, από τους πρώτους επιστήμονες, που την περιέγραψαν, αν και αργότερα το 1961 τα κλινικά και παθολογικά χαρακτηριστικά αναλύθηκαν λεπτομερώς και από τους Byers και Banker στη Βοστώνη (Byers and Banker, 1961). Η νόσος εμφανίζεται όταν τα βρέφη είναι μεταξύ 3 και 6 μηνών. Οι μελέτες της φυσικής πορείας της νόσου έδειχναν ότι περίπου το 68% πεθαίνουν εντός 2 ετών και το 82% έως την ηλικία των 4 ετών, αν δεν έχει δοθεί πλήρης αναπνευστική και διατροφική υποστήριξη (αυτό έχει αλλάξει με τα νέα δεδομένα στη φαρμακευτική αντιμετώπιση) (Finkel et al., 2014). Τα βρέφη με νωτιαία μυϊκή ατροφία τύπου Ι θα παρουσιάσουν αδυναμία ελέγχου κεφαλής, συνολική μυϊκή αδυναμία, κακό έλεγχο κορμού και αδυναμία ελέγχου στην καθιστή θέση. Τα παιδιά με τύπο Ι δεν θα αποκτήσουν ποτέ την καθιστή θέση και δεν θα στηρίξουν το κεφάλι τους. Παραμένουν στην ύπτια θέση όπου υιοθετούν βατραχοειδή θέση με απαγωγή και έξω στροφή των κάτω άκρων (Darras, 2015). Ενώ το διάφραγμα δεν επηρεάζεται, οι αδύναμοι μεσοπλεύριοι μυς οδηγούν στο πρότυπο της παράδοξης αναπνοής και το στέρνο κάνει παρουσιάζει εισολκή κατά τη φάση της εισπνοής δημιουργώντας τον καμπανοειδή θώρακα. Παρουσιάζονται ινιδισμοί στη γλώσσα και αδυναμία κατάποσης, με συχνές πνευμονίες από εισρόφηση και συχνές λοιμώξεις του κατώτερου αναπνευστικού συστήματος και επακόλουθο το θάνατο ως αποτέλεσμα αναπνευστικής κατάρρευσης πολύ σύντομα (Kolb and Kissel, 2015). Το νοητικό τους επίπεδο είναι φυσιολογικό και συχνά παρουσιάζουν πολύ εκφραστικό πρόσωπο και αντιδράσεις παρά την γενικευμένη αδυναμία. Και στα παιδιά με τύπο Ι έχει αποδειχτεί ότι εμφανίζουν διάφορες οργανικές εκδηλώσεις, πέραν των νωτιαίων κινητικών νευρώνων, όπως διαταραχή σε δομές του εγκεφάλου, στην καρδιακό ιστό, το αγγειακό σύστημα και αισθητηριακές διαταραχές (Darras, 2015). Τα παιδιά με δύο αντίγραφα SMN2 έχουν μεγαλύτερη νοσηρότητα και θνησιμότητα από τα παιδιά που έχουν τρία αντίγραφα (Dubowitz, 2009).

Ο SMA τύπος ΙΙ ή αλλιώς η ενδιάμεσης βαρύτητας νόσος περιεγράφηκε αρχικά από τους Thomson και Bruce το 1893 και αργότερα το 1961 εισήχθη στην ταξινόμηση ως τύπος ΙΙ από τους Byers και Bruce, αν και συχνά αναφέρεται και ως νόσος Dubowitz (Byers and Banker, 1961, Cancès.C. et al., 2020, Ojala et al.,

Institutional Repository - Library & Information Centre - University of Thessaly
02/05/2026 14:13:12 EEST - 216.73.217.38

2021). Τα παιδιά με νωτιαία μυϊκή ατροφία τύπου ΙΙ εμφανίζουν συμπτώματα σε ηλικία μεταξύ 2-6 και 18 μηνών και παρόλο που καταφέρνουν συχνά να καθίσουν ανεξάρτητα (συνηθέστερα με υποστήριξη) παρατηρείται το ενδεχόμενο να μην καταφέρουν να αποκτήσουν την ικανότητα για βάδιση. Θα παρουσιάσουν προοδευτική έκπτωση της μυϊκής δύναμης στους κεντρικούς μυς της λεκάνης, απώλεια του μυϊκού τόνου και μειωμένα αντανακλαστικά. Επίσης παρόλο που μπορούν να διατηρήσουν την καθιστή θέση, δεν είναι ικανά να ρολλάρουν από την ύπτια στην πρηνή θέση, να έρθουν στην τετραποδική και να γυρίσουν στην καθιστή θέση και χρειάζονται βοήθεια για να το πετύχουν (Cancès.C. et al., 2020). Τα παιδιά αυτά είναι συχνά χρήστες αναπηρικών αμαξιδίων. Επιπροσθέτως θα παρατηρηθούν συχνά εξαρθρήματα στα ισχία, σε ποσοστό πάνω του 25% και αυτόματα κατάγματα λόγω της υπάρχουσας οστεοπενίας, καθώς επίσης και μεγάλες συγκάμψεις των άκρων (Fujak et al., 2011). Πολύ σοβαρό πρόβλημα είναι η σκολίωση του κορμού (στο 60-90% των παιδιών), κυρίως όταν ξεπεράσει τα όρια και κριθεί ότι χρήζει χειρουργικής επέμβασης σπονδυλοδεσίας (στο 50% περίπου των περιπτώσεων), η οποία καθίσταται πολύ δύσκολη λόγω των συνοδών αναπνευστικών προβλημάτων (Haaker and Fujak, 2013, Cancès.C. et al., 2020, Carter et al., 1995). Τα παιδιά με νωτιαία μυϊκή ατροφία τύπου Ι παρουσιάζουν μεγαλύτερη απώλεια δύναμης από αυτά με τον τύπο ΙΙ, έχουν σημαντική μείωση του εύρους κίνησης πάνω από 20° στους αγκώνες (στο 22% των περιπτώσεων), στους καρπούς (στο 44%), στα ισχία (στο 50%) και στις ποδοκνημικές (στο 22%) (Carter et al., 1995). Τέλος, παρά το ότι η ίδια η νόσος δεν προσβάλλει το διάφραγμα, οι μεσοπλεύριοι μυς προσβάλλονται και στην πορεία της νόσου αρχίζουν οι διαταραχές στο αναπνευστικό σύστημα με την εμφάνιση διαταραχής της αναπνοής κατά τον ύπνο ή και με υπερκαπνία κατά τη διάρκεια της ημέρας, οπότε κρίνεται απαραίτητη η χρήση μη επεμβατικού αερισμού (NIV-noninvasive ventilation, bipap-bilevel positive airway pressure – διεπίπεδης θετικής πίεσης αεραγωγών), καθώς επίσης και η χρήση μηχανικής υποβοήθησης του βήχα (cough assist machine) (Rouault et al., 2017). Το προσδόκιμο ζωής είναι περιορισμένο, αν και συχνά φτάνουν την ενήλικη ζωή (το 98,5% θα φτάσει τα 5 έτη και το 68,5% θα φτάσει τα 25 έτη, εξαιτίας κυρίως της κατάρρευσης του αναπνευστικού συστήματος (Monani and De Vivo, 2014, Zerres et al., 1997).

Ο SMA τύπος ΙΙΙ είναι ένας μικρότερης βαρύτητας τύπος νωτιαίας μυϊκής ατροφίας που περιεγράφηκε από τους Kugelberg και Welander και χαρακτηρίζεται από παρατεταμένη διατήρηση της ικανότητας προς βάδιση (Kugelberg and

Institutional Repository - Library & Information Centre - University of Thessaly
02/05/2026 14:13:12 EEST - 216.73.217.38

Welander, 1956, Darras, 2015). Τα παιδιά με νωτιαία μυϊκή ατροφία τύπου ΙΙΙ εκδηλώνουν συμπτώματα μετά τους 18 μήνες ζωής και έως και τα 20- 30 έτη και η νόσος έχει επίπτωση στο προσδόκιμο ζωής αναλόγως με την ηλικία έναρξης αυτής. Εξ' ορισμού επιτυγχάνουν την όρθια θέση και τη βάδιση, καθώς εμφανίζουν συμπτώματα μετά την ηλικία κατάκτησης αυτών των αναπτυξιακών οροσήμων. Συνήθως διατηρούν τη δυνατότητά τους να βαδίζουν, παρόλο που εμφανίζουν διαταραχή στα κινητικά τους πρότυπα ως αντιστάθμιση προς τη μυϊκή τους αδυναμία, κυρίως στον κορμό και τα κάτω άκρα (Carter et al., 1995). Εμφανίζουν μυϊκή αδυναμία κυρίως μεγαλύτερη στους εκτείνοντες του γόνατος από ό,τι στους καμπτήρες και στους απαγωγούς του ισχίου, ανεξάρτητα από το αν παραμένουν περιπατητικά ή όχι, και για αυτό εμφανίζουν περισσότερες παραμορφώσεις σε θέση κάμψης (Febrer et al., 2010). Τα άνω άκρα παραμένουν 3 με 7 φορές πιο δυνατά από τα κάτω άκρα, και η παρατηρούμενη απώλεια δύναμης μπορεί να είναι αρκετά σταδιακή με αποτέλεσμα να παραμένει η κλινική εικόνα σταθερή για μεγάλο χρονικό διάστημα (Merlini et al., 2004, Main et al., 2003). Η διατήρηση της όρθιας θέσης και της βάδισης έχει θετική επίδραση στη μη ανάπτυξη σκολίωσης, αλλά παρουσιάζουν σε αρκετά μεγάλο ποσοστό κατάγματα (με ποσοστό εμφάνισης σχεδόν 30%) κυρίως στα άνω άκρα, και αυτό οφείλεται στο ότι διατηρούν υψηλό βαθμό κινητικότητας και λειτουργικότητας αλλά με μεγάλη αστάθεια, οπότε έχουν υψηλό ποσοστό πτώσεων (Vestergaard et al., 2001, Haaker and Fujak, 2013). Αν και η μυϊκή αδυναμία δεν εξελίσσεται, παρατηρείται μείωση του λειτουργικού επιπέδου εξαιτίας της αλλαγής των σωματομετρικών χαρακτηριστικών με την ανάπτυξη, και επομένως η αύξηση του βάρους και του ύψους δεν μπορεί να είναι διαχειρίσιμη από την υπάρχουσα μυϊκή δύναμη. Με αυτό το σκεπτικό εξηγείται η απώλεια της ανεξάρτητης βάδισης με την πάροδο του χρόνου (Febrer et al., 2010). Ένα ενδιαφέρον στοιχείο αναφέρει ο Wang και οι συνεργάτες του σχετικά με το ότι αν το παιδί εμφανίσει συμπτώματα πριν τα 3 έτη, μόνο ένα 20% θα εξακολουθεί να βαδίζει στην ηλικία των 40 ετών, ενώ αν η νόσος κάνει την εμφάνισή της μετά τα 3 έτη, τότε το 58,7% εξακολουθεί να βαδίζει στην ηλικία των 40 ετών (Wang et al., 2007). Οι συρρικνώσεις, η προοδευτική σκολίωση και οι περιοριστικού τύπου αναπνευστικές δυσκολίες είναι λιγότερο συχνές επιπλοκές στον τύπο ΙΙΙ με συχνότητα εμφάνισης στο 15% των περιστατικών μείωση εύρους στους καρπούς και μόνο 8% στα ισχία, το 8% των παιδιών θα εμφανίσει σκολίωση και ένα 15% θα παρουσιάζει κάποιο ιστορικό πνευμονίας και άλλου τύπου μέτρια προς σοβαρή περιοριστικού τύπου

Institutional Repository - Library & Information Centre - University of Thessaly
02/05/2026 14:13:12 EEST - 216.73.217.38

αναπνευστικό νόσο (Carter et al., 1995). Το προσδόκιμο ζωής είναι φυσιολογικό (Zerres et al., 1997).

2.1.5 ΔΙΕΘΝΗ ΠΡΟΤΥΠΑ ΦΡΟΝΤΙΔΑΣ

Μέχρι το 2007 δεν υπήρχαν δημοσιευμένες κλινικές οδηγίες για την κλινική διαχείριση της νωτιαίας μυϊκής ατροφίας, παρά το ότι οι ασθενείς αυτοί χρειάζονταν ενδελεχή ιατρική φροντίδα από πολλές ειδικότητες. Οι κλινικές οδηγίες εκδόθηκαν το 2007 ύστερα από Διεθνή Διάσκεψη για τα Πρότυπα Φροντίδας (Standards Of Care, SOC) και άλλαξαν λίγο το 2018 περιγράφοντας τις καλές πρακτικές που οφείλουν να ακολουθούνται για την αντιμετώπιση της νόσου σύμφωνα με τα νέα επιστημονικά δεδομένα (Finkel et al., 2018, Mercuri et al., 2018, Wang et al., 2007). Η νωτιαία μυϊκή ατροφία είναι μια περίπλοκη νόσος που προκαλεί διαταραχές σε πολλά συστήματα και δημιουργεί πολλαπλές ανάγκες που πρέπει να αντιμετωπιστούν από πολλούς και διαφορετικούς επαγγελματίες υγείας, όχι ξεχωριστά αλλά ως σύνολο μιας διεπιστημονικής ομάδας, όπου οι κλινικοί οφείλουν να μπορούν έγκαιρα να αντιμετωπίζουν τα προβλήματα που προκύπτουν. Θα ακολουθήσει αναφορά σε ορισμένους τομείς όπου και ο ρόλος του φυσικοθεραπευτή είναι κρίσιμης σημασίας και απαιτείται να έχει τις απαραίτητες γνώσεις και πληροφόρηση σύμφωνα με τα τελευταία επιστημονικά δεδομένα.

Πρώτιστης σημασίας αποτελεί η συμβουλευτική του οικογενειακού περιβάλλοντος. Η συμβουλευτική είναι ουσιαστική ανάγκη υποστήριξης στις οικογένειες των παιδιών με νωτιαία μυϊκή ατροφία. Η διάγνωση της νόσου οδηγεί σε ένα πρωτόγνωρο ταξίδι που απαιτεί ενδελεχή ενημέρωση σχετικά με τη νόσο, την πορεία αυτής, την έκβαση της νόσου και τις θεραπευτικές επιλογές που υπάρχουν. Οι επαγγελματίες υγείας που θα ασχοληθούν με ανάλογα περιστατικά θα πρέπει να είναι καλά ενημερωμένοι ώστε να ανταποκριθούν στις ανάγκες των ασθενών τους, γιατί όπως αναδεικνυόταν από διάφορες έρευνες στο εγγύς παρελθόν παρατηρούνταν έλλειψη επαρκούς γνώσης και ενημέρωσης (Moultrie et al., 2016, Wang et al., 2007). Οι γονείς και οι φροντιστές των παιδιών που πάσχουν πολύ συχνά καταλήγουν να είναι περισσότεροι ειδικοί από τους ειδικούς στη διαχείριση της κατάστασης του παιδιού τους, και οφείλουν να αντιμετωπίζονται ως ισότιμα μέλη της διεπιστημονικής ομάδας, αλλά χρειάζονται καθοδήγηση και καλό συντονισμό σχετικά με το πότε πρέπει να παίρνουν σημαντικές αποφάσεις σχετικά με την αντιμετώπιση των προβλημάτων των παιδιών τους. Αυτό είναι

Institutional Repository - Library & Information Centre - University of Thessaly
02/05/2026 14:13:12 EEST - 216.73.217.38

ιδιαίτερα σημαντικό κυρίως στις περιπτώσεις που η φροντίδα του παιδιού είναι κυρίως η παρηγορητική (palliative care) (Murrell et al., 2018). Η σημασία της κατανόησης των επιπτώσεων που έχει η νόσος, οργανικών, συναισθηματικών και κοινωνικών, αλλά και η ίδια η φροντίδα του ατόμου στην ποιότητα ζωής στο ίδιο και την οικογένειά του είναι σημαντικό να είναι ένα πεδίο γνωστό στους επαγγελματίες για να μπορούν να το διαχειριστούν αποτελεσματικά (Qian et al., 2015).

Στις κλινικές οδηγίες μεγάλη σημασία δίνεται στην αναπνευστική φροντίδα. Τα κύρια προβλήματα που αντιμετωπίζουν τα παιδιά με νωτιαία μυϊκή ατροφία είναι η μειωμένη ικανότητα του βήχα που προκαλεί φτωχό καθαρισμό των εκκρίσεων, ο υποαερισμός κατά τον ύπνο που οδηγεί σε υπερκαπνία, η υποανάπτυξη των θωρακικών τοιχωμάτων και των πνευμόνων και οι επαναλαμβανόμενες λοιμώξεις, κυρίως από εισρόφηση τροφής, που οδηγεί σε περαιτέρω επιδείνωση της μυϊκής αδυναμίας. Συνήθως τα αναπνευστικά προβλήματα είναι αυτά που οδηγούν στο θάνατο κυρίως στον τύπο I και II (Farrar et al., 2017, Haaker and Fujak, 2013). Οι αναπνευστικοί μυς είναι προσβεβλημένοι, ενώ το διάφραγμα εξακολουθεί να λειτουργεί κανονικά, οπότε διακυβεύεται η αναπνευστική λειτουργία λόγω και της ανάπτυξης σκολίωσης. Οι οδηγίες συστήνουν μη επεμβατικό αερισμό θετικής πίεσης σε όλα τα συμπτωματικά βρέφη και οπωσδήποτε στα παιδιά που δεν έχουν κατακτήσει την καθιστή θέση (non-sitters) πολύ πριν εμφανιστούν σημάδια αναπνευστικής ανεπάρκειας, ώστε να είναι προφυλακτική η αγωγή και να προληφθούν οι παραμορφώσεις του θώρακα και να προβλεφθεί η αναπνευστική δύσπνοια. (Finkel et al., 2018, Oskoui et al., 2007, Petrone et al., 2007, Kapur et al., 2019).

Πίνακας 2.2Αξιολόγηση αναπνευστικής λειτουργίας, συστάσεις παρέμβασης και αντιμετώπισης, από (Finkel et al., 2018).

Institutional Repository - Library & Information Centre - University of Thessaly
02/05/2026 14:13:12 EEST - 216.73.217.38

Pulmonary assessment, intervention and management recommendations.

	Assessment	Intervention	Care considerations
Non-sitters	Physical examination Assessment of hypoventilation (End tidal CO2) Sleep study or pneumograms in all symptomatic patients or to determine if a patient needs to initiate NIV Clinical assessment of gastroesophageal reflux	Support airway clearance Oral suctioning Physiotherapy/respiratory therapy should be implemented immediately: Manual chest therapy Cough insufflator/exsufflator Support ventilation with bilevel NIV in symptomatic patients Nebulized bronchodilators in patients with asthma or a positive bronchodilator response Customary immunizations, palivizumab through 24 months, influenza vaccination annually after 6 months of age	Assessments should be performed at least every 3 months initially, then every 6 months Supporting airway clearance with oronasal suctioning, physiotherapy/respiratory therapy and cough assist is critical to all non-sitters with ineffective cough Ventilation should be started in all symptomatic patients. Some experts recommend using it before documented respiratory failure to palliate dyspnea. This should be judged on individual basis NIV should be initiated in observing the patient clinically for adequate gas exchange or during a sleep study. NIV interfaces should be fitted by skilled physiotherapists selecting two interfaces with different skin contact points. Mucolytics should not be used long-term
Sitters	Physical examination Spirometry (when possible depending on age and cooperation) Sleep study or pneumograms in all patients with even minimal suspicion of symptoms of nocturnal hypoventilation Assessment of gastroesophageal reflux	Support airway clearance Physiotherapy/respiratory therapy should be implemented immediately: Manual chest physiotherapy Cough insufflator/exsufflator Support ventilation with bilevel NIV in symptomatic patients Nebulized bronchodilators in patients with suspicion of asthma Customary immunizations, annual influenza and pneumococcal vaccination	Assessments should be performed every 6 months Supporting airway clearance is critical to all patients with ineffective cough Ventilation should be started in all symptomatic patients. Some experts recommend using it during acute respiratory illnesses to facilitate discharge. NIV should be initiated during a sleep study or observing the patient clinically for adequate gas exchange. NIV interfaces should be fitted by skilled physiotherapists selecting two interfaces to alternate skin contact points. Mucolytics should not be used long-term
Ambulant	Clinical examination with review of cough effectiveness and detailed search for signs of nocturnal hypoventilation	Supportive care when needed Customary immunizations, annual influenza and pneumococcal vaccination	Evidence of weak cough or recurrent infections or suspicion of nocturnal hypoventilation should prompt referral to a pneumologist

Σημαντική είναι η ορθοπεδική αντιμετώπιση εξατομικευμένη αναλόγως τον κάθε τύπο της νόσου. Τα μωρά και τα παιδιά με νωτιαία μυϊκή ατροφία βιώνουν μια προοδευτική έκπτωση της κινητικής λειτουργίας και αναφέρουν περιορισμούς σε αναπτυξιακές δραστηριότητες, στις δραστηριότητες καθημερινής ζωής, επίμονο πόνο και κούραση, παρατηρούμενη οστεοπενία και εμφάνιση καταγμάτων και όλα αυτά σχετίζονται με μειωμένο επίπεδο ποιότητας ζωής (Ojala et al., 2021, López-

Institutional Repository - Library & Information Centre - University of Thessaly
02/05/2026 14:13:12 EEST - 216.73.217.38

Bastida et al., 2017, Wang et al., 2007, Haaker and Fujak, 2013). Η μυϊκή αδυναμία είναι γενικευμένη και σταδιακά επιδεινούμενη και είναι η κύρια αιτία των πρώιμων αρθρικών συρρικνώσεων, των εξαρθρημάτων και της επερχόμενης σκολίωσης πρωταρχικά στα μη περιπατητικά άτομα. Με την πάροδο του χρόνου η αδράνεια λόγω της αδυναμίας θα οδηγήσει σε μεγαλύτερη απώλεια κινητικών μονάδων, η οποία είναι εντονότερη στους περιφερικούς μυς (στα περιστατικά που εμφανίζεται αργότερα, τύπος ΙΙΙ και IV, ο ρυθμός απώλειας των κινητικών μονάδων δεν φαίνεται να εξελίσσεται, αν και η μεγαλύτερη αδυναμία επέρχεται λόγω της αυξανόμενης μάζας του σώματος) (Febrer et al., 2010). Η σκολίωση είναι η πλέον συχνή εκδήλωση στα περιστατικά αυτά, στο 60-90%, ανάλογα με τον τύπο της νόσου, και οδηγεί σε μεγαλύτερα αναπνευστικά προβλήματα και αυξάνει τον πόνο και τη δυσφορία ακόμα και στην υποστηριζόμενη καθιστή θέση (Farrar et al., 2017, Dunaway Young et al., 2020). Μέχρι πρότινος, λόγω του μειωμένου προσδόκιμου ζωής στα παιδιά που δεν κατακτούσαν την καθιστή θέση, η χειρουργική αντιμετώπιση της σκολίωσης και άλλων παραμορφώσεων ήταν εκτός πεδίου συζήτησης και γινόταν μόνο χρήση κηδεμόνων κορμού. Οι νέες εξελίξεις στη θεραπεία της νόσου έχουν αυξήσει το προσδόκιμο ζωής και το λειτουργικό τους επίπεδο και έχει υπάρξει μεγάλη αλλαγή στη διαχείριση των ορθοπεδικών προβλημάτων, με αποτέλεσμα να χρησιμοποιούνται όλες οι νέες χειρουργικές μέθοδοι (όπως για παράδειγμα τα χειρουργεία με επεκτεινόμενες μαγνητικές ράβδους για τη σπονδυλοδεσία ή οι διαδερμικές επιμηκύνσεις των τενόντων) για την αντιμετώπιση της σκολίωσης, των συρρικνώσεων και των εξαρθρημάτων των ισχίων, όταν η χρήση κηδεμόνων και άλλων ορθωτικών μέσων και ναρθήκων κρίνεται ανεπαρκής. Η χειρουργική επέμβαση της σπονδυλικής στήλης δεν είναι απλώς μια θεραπεία σκολίωσης, αλλά επικεντρώνεται στη διόρθωση της σπονδυλικής στήλης για την αποκατάσταση της ευθυγράμμισης της λεκάνης και του κορμού στην καθιστή στάση, με τελικό στόχο τη βελτίωση της θέσης στο αναπηρικό αμαξίδιο και κατά συνέπεια της βελτίωσης της ποιότητας ζωής με τη διατήρηση του λειτουργικού επιπέδου (Mercuri et al., 2018, Foead et al., 2019, Fujak et al., 2011, Haaker and Fujak, 2013, Boulay et al., 2020).

Η κόπωση, επίσης, στην νόσο αυτή εμπλέκεται με τις στρατηγικές αποκατάστασης και επηρεάζει την ποιότητα ζωής. Η κόπωση είναι δύο τύπων, η φυσιολογική κόπωση (physiological fatigue), που προκαλείται από την επαναλαμβανόμενη προσπάθεια και εξαρτάται από τους απομυελινωμένους νευρώνες και την αντιληπτική κόπωση (perceived fatigue) που σχετίζεται με γνωστικούς,

Institutional Repository - Library & Information Centre - University of Thessaly
02/05/2026 14:13:12 EEST - 216.73.217.38

ομοιοστατικούς ή φυσιολογικούς παράγοντες όπως η αναπνευστική ανεπάρκεια, το αυξημένο επίπεδο CO_2 και η χρόνια υποθρεψία και είναι πιο σχετικοί ως συννοσηρικοί παράγοντες. Η αντιληπτική κόπωση είναι πιο συχνά παρατηρούμενη στον τύπο ΙΙΙ (Bartels et al., 2019, Noto et al., 2013, Dunaway Young et al., 2019, Montes et al., 2014, Young et al., 2019) Η έγκαιρη διάγνωση, η εκτίμηση του βαθμού της μυοσκελετικής παθολογίας και η κατάλληλη διαχείριση παίζει σημαντικό ρόλο στο να διατηρηθεί μια καλύτερη ποιότητα ζωής και ένα ανεκτό λειτουργικό επίπεδο (Foead et al., 2019).

Τέλος θα γίνει μνεία στο ρόλο της φυσικοθεραπείας. Η φυσικοθεραπεία παίζει σημαντικό ρόλο στην αντιμετώπιση των κλινικών εκδηλώσεων της νωτιαίας μυϊκής ατροφίας, δηλαδή της μυϊκής αδυναμίας, των συρρικνώσεων και των παραμορφώσεων, της σκολίωσης, των αναπνευστικών περιορισμών και της μειωμένης συμμετοχής σε δραστηριότητες καθημερινής ζωής. Η μακροχρόνια άσκηση βελτιώνει σημαντικά την ωρίμανση των κινητικών νευρώνων, αυξάνει τα επίπεδα πλήρους μήκους SMN πρωτεΐνης, ελαττώνει το αίσθημα της κόπωσης, βελτιώνει τη μυϊκή δύναμη και μειώνει την απώλεια των κυτταρικών σωμάτων στο νωτιαίο μυελό in vivo σε ποντίκια με νωτιαία μυϊκή ατροφία, υποδηλώνοντας ότι η άσκηση βελτιώνει την παθολογία και εξέλιξη της νόσου (Chali et al., 2016, Biondi et al., 2008, Grondard et al., 2005). Αν και χρειάζονται περισσότερες κλινικές έρευνες σχετικά με τη διάρκεια και την ένταση των προγραμμάτων ενδυνάμωσης σε άτομα που πάσχουν από τη νόσο, έρευνες μέχρι τώρα αποδεικνύουν ότι ασκήσεις υπομέγιστης έντασης γίνονται καλά ανεκτές και έχουν ικανοποιητικά αποτελέσματα, χωρίς να προκαλούν μεγαλύτερη έκπτωση της μυϊκής δύναμης (Lewelt et al., 2015, Montes et al., 2015, Foead et al., 2019).

Το 70% των παιδιών με τύπο ΙΙ και το 40% των παιδιών με τύπο ΙΙΙ της νόσου χρειάζονται βοήθεια για την αυτοφροντίδα τους και τα ποσοστά των παιδιών που χρειάζονται φροντίδα στην κινητικότητά τους είναι 90% και 60% αντίστοιχα, οπότε είναι φανερό ότι η φυσικοθεραπεία είναι η θεραπεία που βοηθά πολύ σε αυτές τις περιπτώσεις να αντιμετωπίσει τα ελλείμματα (Lewelt et al., 2015). Εν συντομία και σύμφωνα με τα διεθνή πρότυπα φροντίδας ανάλογα με τον τύπο του λειτουργικού επιπέδου η φυσικοθεραπευτική παρέμβαση περιγράφεται ως εξής:

Στα παιδιά που δεν κάθονται (non sitters): η φυσικοθεραπευτική παρέμβαση στοχεύει στην αξιολόγηση του εύρους κίνησης των αρθρώσεων και τη μυϊκής δύναμης, στην ενεργοποίηση του ελέγχου κεφαλής και τη βελτίωση της ευθυγράμμισης του σώματος και των αρθρώσεων και του ελέγχου της προοδευτικά

Institutional Repository - Library & Information Centre - University of Thessaly
02/05/2026 14:13:12 EEST - 216.73.217.38

αυξανόμενης σκολίωσης. Η αδυναμία οδηγεί σε λειτουργικά ελλείμματα που παρεμποδίζουν τις καθημερινές δραστηριότητες των παιδιών και τη συμμετοχή τους στο σχολικό και κοινωνικό περιβάλλον και η φυσικοθεραπεία έρχεται να βοηθήσει στην αντιμετώπιση των ελλειμμάτων με την άσκηση, τη δραστηριοποίηση, την εφαρμογή ορθωτικών και άλλου υποστηρικτικού εξοπλισμού (Wang et al., 2007). Επίσης η παρέμβαση στοχεύει στη διατήρηση καλής πνευμονικής λειτουργίας, με τακτικό καθαρισμό των αεραγωγών και ενδυνάμωση των βοηθητικών αναπνευστικών μυών και της καλής λειτουργίας του διαφράγματος εκμάθηση του βήχα (Fitzgerald et al., 2018, Finkel et al., 2018, Mercuri et al., 2018).

Στα παιδιά που έχουν κατακτήσει την καθιστή θέση (sitters): ο φυσικοθεραπευτής θα αντιμετωπίσει τη μυϊκή αδυναμία, τις επερχόμενες συρρικνώσεις, τον περιορισμό της κινητικότητας και τη μειωμένη αντοχή που όλα μαζί επηρεάζουν και παρεμποδίζουν τις δραστηριότητες καθημερινής ζωής και με την άσκηση, την κινητοποίηση, τη διατήρηση της ελαστικότητας, τα βοηθήματα στήριξης και βάδισης, τη χρήση της υποστηρικτικής τεχνολογίας θα βελτιώσει τη συμμετοχή του παιδιού. Επίσης θα αξιολογήσει ακόμα και από την ηλικία των 18 μηνών τη δυνατότητα για χειροκίνητη ή μηχανοκίνητη αυτόνομη μετακίνηση (Wang et al., 2007, Trenkle et al., 2021).

Στα παιδιά που βαδίζουν (walkers): ο φυσικοθεραπευτής στα παιδιά αυτά έρχεται αντιμέτωπος με το συνδυασμό της κεντρικής αδυναμίας και της μειωμένης αδυναμίας που οδηγεί σε συχνές πτώσεις και λόγω της οστεοπενίας σε συχνά κατάγματα και άλλους μυοσκελετικούς τραυματισμούς. Συχνά παρατηρείται κόπωση και περιορισμένες μεταφορές από το πάτωμα στην καθιστή και όρθια θέση και στη μετακίνηση σε διαφορετικά επίπεδα. Ο πόνος κάνει την εμφάνισή του κοντά στο τέλος της παιδικής ηλικίας και στην αρχή της εφηβείας οπότε και εμφανίζονται περισσότεροι λειτουργικοί περιορισμοί. Ο φυσικοθεραπευτής με την άσκηση, τη διατήρηση της ελαστικότητας, την επιλογή κατάλληλων βοηθημάτων (ναρθήκων και βοηθημάτων κίνησης) και τροποποιήσεις του περιβάλλοντος θα επιτρέψει στο παιδί να διατηρήσει την ανεξαρτησία του, την κινητικότητά του και τη διατήρηση σε χαμηλό επίπεδο της ενέργειας που δαπανά για την κίνησή του στο οικιακό και κοινωνικό περιβάλλον (Wang et al., 2007).

Η επιβλεπόμενη από το φυσικοθεραπευτή άσκηση είναι πρώτιστης σημασίας για τα παιδιά με νωτιαία μυϊκή ατροφία. Βελτιώνει την ικανότητα του παιδιού να συμμετάσχει σε δραστηριότητες που απαιτούν αντοχή, δύναμη και κινητικές

Institutional Repository - Library & Information Centre - University of Thessaly
02/05/2026 14:13:12 EEST - 216.73.217.38

δεξιότητες, και είναι χαμηλού κόστους και εύκολα προσβάσιμη μέθοδος για τη βελτίωση τόσο των κινητικών ελλειμμάτων όσο και της βελτίωσης της αυτοεκτίμησης, της μείωσης της κατάθλιψης και της βελτίωσης της ποιότητας ζωής (Ojala et al., 2021, Vita et al., 2020).

2.1.6 ΓΕΝΕΤΙΚΗ ΘΕΡΑΠΕΙΑ

Οι πρόσφατες πρόοδοι στην κατανόηση των βιολογικών, κυτταρικών και γενετικών μηχανισμών που διέπουν την νωτιαία μυϊκή ατροφία έχουν οδηγήσει στην παραγωγή φαρμακευτικών σκευασμάτων που δίνουν ελπίδα στους ασθενείς και στις οικογένειές τους αντιμετωπίζοντας την απώλεια της πρωτεΐνης SMN με στρατηγικές αντικατάστασης και ενίσχυσής της. Τα νέα αυτά σκευάσματα αποτελούν πρωτοπόρες θεραπευτικές προσεγγίσεις αν και έχουν ένα ιδιαίτερα υψηλό κόστος και έχει ήδη γίνει φανερό ότι ακόμα δεν επιφέρουν την πλήρη ίαση, παρόλο που θεωρούνται σήμερα οι καλύτερες μέθοδοι για να εμποδίσουν την εκφύλιση των κινητικών νευρώνων, αν χορηγηθούν σε αρκετά πρώιμο στάδιο της νόσου. Επίσης ακόμα δεν υπάρχουν σαφείς κλινικές οδηγίες ως προς την επιλογή της μιας ή της άλλης θεραπείας για κάθε ασθενή, καθώς είναι αδύνατον να υπάρξει άμεση σύγκριση των θεραπειών λόγω του ότι η καθεμιά έχει διαφορετικά κριτήρια ένταξης και αποκλεισμού, χρησιμοποιεί διαφορετικά εργαλεία αξιολόγησης και μέτρησης των αποτελεσμάτων στις κλινικές δοκιμές (Chaytow et al., 2021, Ojala et al., 2021). Μετά από μια δεκαετία σχεδόν πειραματικών και κλινικών δοκιμών έχουν πάρει έγκριση μέχρι σήμερα η γονιδιακή θεραπεία μέσω αδενοϊού – ονασεμνογένη αμπεπαρβοβέκη (onasemnogene abeparvovec) το 2020, η χρήση αντινοηματικών ολιγονουκλεοτιδίων (antisense oligonoucleotides ASO) το 2016 και οι τροποποιητές του ματίσματος του πρώιμου- αγγελιοφόρου ριβονουκλεϊκού οξέος (pre-mRNA) επίσης το 2020 για τη θεραπεία της νωτιαίας μυϊκής ατροφίας. Ο χρόνος έναρξης της θεραπείας είναι σημαντικός παράγοντας με την πρώιμη αντιμετώπιση να έχει τις καλύτερες προοπτικές, αλλά υπάρχουν πάντα υποομάδες ασθενών που δεν ανταποκρίνονται στις θεραπείες (Finkel et al., 2017). Το gold standard για τη θεραπεία της νόσου θα έπρεπε να εμπλέκει τον προγεννητικό ή νεογνικό γενετικό έλεγχο (Mercuri et al., 2018, Vill et al., 2019, Jędrzejowska, 2020). Συνοπτικά θα αναφερθούμε στις τρεις θεραπείες και τον τρόπο που επιδρούν στη νόσο.

Institutional Repository - Library & Information Centre - University of Thessaly
02/05/2026 14:13:12 EEST - 216.73.217.38

2.1.6.1.ΤΡΟΠΟΠΟΙΗΤΕΣ ΤΟΥ SMN2 ΓΟΝΙΔΙΟΥ

Το Nusinersen - Νουσινερσένη (εμπορική ονομασία Spinraza -εταιρεία Biogen) είναι ένα αντινοηματικό ολιγονουκλεοτίδιο (ASO) το οποίο αυξάνει το ποσοστό συμπερίληψης του εξονίου 7 κατά τη μεταγραφή του mRNA του γονιδίου SMN2 μέσω δέσμευσης σε μια περιοχή σίγασης του ματίσματος (φυσική διαδικασία που επιτρέπει σε ένα μόνο γονίδιο να δημιουργήσει πολλές διαφορετικές πρωτεΐνες) στο εσόνιο 7 του mRNA του SMN2. Με τη δέσμευση, το ASO μετατοπίζει παράγοντες ματίσματος (μια πρωτεΐνη καταστολέα ματίσματος), και αυτό οδηγεί σε διατήρηση και ενίσχυση του εξονίου 7 και επομένως παράγεται το mRNA του SMN2 και οδηγεί σε παραγωγή λειτουργικής πρωτεΐνης SMN πλήρους μήκους (Kariyawasam et al., 2018, Rao et al., 2018). Τα ASOs δεν μπορούν να περάσουν τον αιματοεγκεφαλικό φραγμό και έτσι χορηγείται με ενδοραχιαία έγχυση. Χορηγείται με 4 δόσεις εφόδου τις ημέρες 1,14,28,63 και κατόπιν δίνεται δόση συντήρησης μια φορά κάθε 4 μήνες εφεξής. Τα πλέον πρόσφατα δεδομένα από κλινικές δοκιμές αποδεικνύουν ότι το φάρμακο είναι ασφαλές για μακροχρόνια χρήση και έχει βελτιώσει εντυπωσιακά την επιβίωση και την κινητική λειτουργία των ατόμων με νωτιαία μυϊκή ατροφία, κυρίως όταν δίνεται πολύ πρώιμα ή προσυμπτωματικά (Chaytow et al., 2021). Η χορήγησή του είναι εγκεκριμένη στην Ελλάδα με κόστος περίπου 70.000€ η κάθε δόση (στοιχείο αντλημένο από την ιστοσελίδα του Οδηγού Φαρμάκων Γαληνός https://www.galinos.gr/web/drugs/main/drugs/spinraza).

2.1.6.2 ΓΟΝΙΔΙΑΚΗ ΘΕΡΑΠΕΙΑ

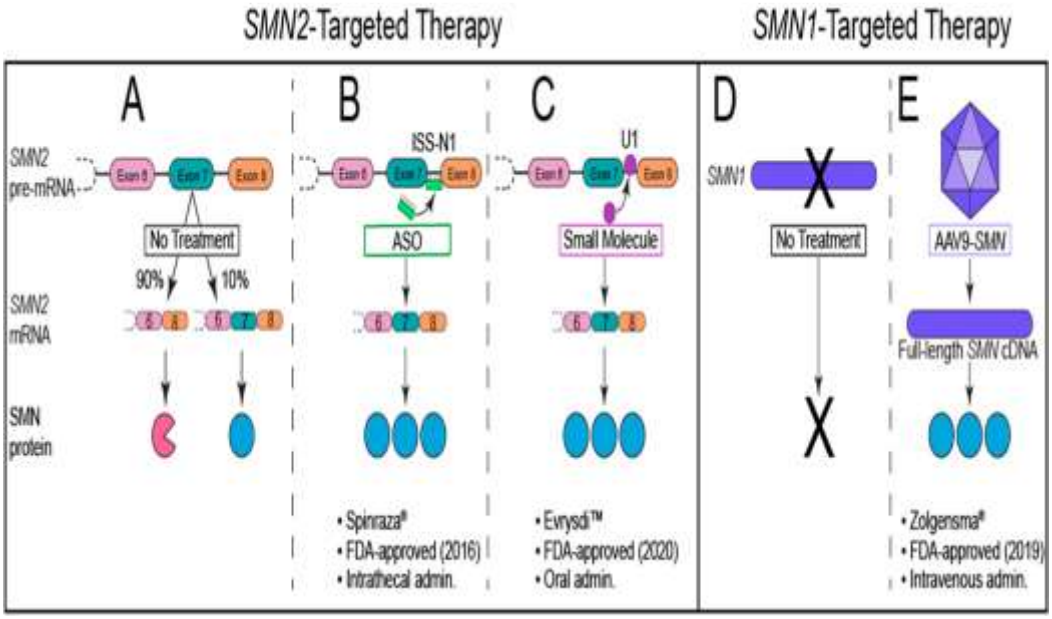
Γονιδιακή θεραπεία (εμπορική ονομασία Zolgensma – εταιρεία Novartis) είναι η χορήγηση γενετικού υλικού με σκοπό την τροποποίηση ενός γονιδίου για θεραπευτική χρήση, στη συγκεκριμένη περίπτωση στοχεύει στην παροχή ενός αντιγράφου του κατεστραμμένου γονιδίου. Η ονασεμνογένη αμπεπαρβοβέκη (onasemnogene abeparvovec- Xioi ή AVXS-101- Avexis) είναι μια γονιδιακή θεραπεία σχεδιασμένη να εισαγάγει μέσω ενός ειδικού ϊϊκού φορέα (αδενοϊός υπό τον έλεγχο του υποκινητή της βήτα ακτίνης του κοτόπουλου) ένα λειτουργικό αντίγραφο του γονιδίου επιβίωσης του κινητικού νευρώνα (SMN1) προκειμένου να αντιμετωπίσει τη μονογονιδιακή αιτία της νόσου. Παρέχοντας μια εναλλακτική πηγή έκφρασης της πρωτεΐνης SMN στους κινητικούς νευρώνες, αναμένεται να προωθηθεί η επιβίωση και η λειτουργία των κινητικών νευρώνων που έχουν υποστεί μεταγωγή. Από μελέτες μέχρι τώρα αποδεικνύεται ότι όσοι έχουν λάβει τη γονιδιακή θεραπεία σε ποσοστό 92% παρουσίασαν σημαντική σταθεροποίηση ή

Institutional Repository - Library & Information Centre - University of Thessaly
02/05/2026 14:13:12 EEST - 216.73.217.38

βελτίωση της αναπνευστικής λειτουργίας, της λειτουργίας κατάποσης, της διατροφικής υποστήριξης και της κινητικής λειτουργίας με ταυτόχρονη μείωση του αριθμού νοσηλειών για αναπνευστικά επεισόδια (Al-Zaidy et al., 2019, Mendell et al., 2017, Kariyawasam et al., 2018, Ojala et al., 2021) Η χορήγησή του έχει εγκριθεί στην Ελλάδα με κόστος περίπου 2.150.000€ (στοιχείο αντλημένο από την ιστοσελίδα του Οδηγού Φαρμάκων Γαληνός https://www.galinos.gr/web/drugs/main/drugs/zolgensma).

2.1.6.3 ΘΕΡΑΠΕΙΑ ΜΙΚΡΩΝ ΜΟΡΙΩΝ -RISDIPLAM

Το Risdiplam (εμπορική ονομασία Evrysdi- εταιρεία Roche) είναι ένα μικρό μόριο τροποποιητής του ματίσματος του πρώιμου mRNA του γονιδίου SMN2, που λόγω μεγέθους διασχίζει τον αιματοεγκεφαλικό φραγμό και φτάνει στον εγκέφαλο και το νωτιαίο μυελό, δεσμεύοντας το πρώιμο mRNA του SMN2, αποτρέποντας την απομάκρυνση του εξονίου 7 από το επόμενο ώριμο μόριο mRNA. Διορθώνει έτσι το μάτισμα του γονιδίου και αποκαθιστώντας την παραγωγή λειτουργικής πλήρους μήκους πρωτεΐνης SMN. Είναι το πιο πρόσφατο φάρμακο που έχει πάρει έγκριση από τον Ευρωπαϊκό Οργανισμό Φαρμάκων και αναμένεται και η έγκρισή του στην Ελλάδα. Οι μελέτες έχουν δείξει σημαντική βελτίωση στην κινητική λειτουργία και στα επίπεδα της SMN πρωτεΐνης. Δείχνει να υπερτερεί έναντι των άλλων δυο σκευασμάτων γιατί χορηγείται εκ του στόματος, χωρίς να χρειάζεται επίσκεψη στο νοσοκομείο. Το κόστος του ανέρχεται έως και 340.000$ ετησίως ανά ασθενή μιας και η χορηγούμενη δόση εξαρτάται από το βάρος του σώματος (Ojala et al., 2021, Chaytow et al., 2021).



Institutional Repository - Library & Information Centre - University of Thessaly
02/05/2026 14:13:12 EEST - 216.73.217.38

Εικόνα 2.4 Φαρμακευτικές θεραπείες για τη Νωτιαία Μυϊκή Ατροφία βασισμένες στο SMN γονίδιο. Εγκεκριμένες από τον FDA (Αμερικάνικος οργανισμός φαρμάκων) θεραπείες που βασίζονται στο γονίδιο SMN για τη NMA.
Από (Ojala et al., 2021).

2.2. ΠΟΙΟΤΗΤΑ ΖΩΗΣ ΚΑΙ ΝΩΤΙΑΙΑ ΜΥΙΚΗ ΑΤΡΟΦΙΑ

2.2.1 ΟΡΙΣΜΟΙ

Ο όρος «ποιότητα ζωής» ξεκίνησε εδώ και αρκετά χρόνια να γίνεται σημαντικός και απαραίτητος στις μελέτες της φροντίδας της υγείας, καθώς η ιατρική έρευνα και επιστήμη οδήγησε στην αύξηση του προσδόκιμου ζωής σε διάφορες χρόνιες νόσους. Για χρόνιες ασθένειες, όπως η νωτιαία μυϊκή ατροφία, όπου δεν υπάρχει θεραπεία, η οποία να οδηγεί σε πλήρη ίαση, είναι σημαντικό να διαπιστωθεί ότι η όποια αγωγή ακολουθείται κάνει πραγματικά τους νοσούντες να αισθάνονται καλύτερα, προκειμένου να διερευνηθούν τα οφέλη και οι τυχόν επιπτώσεις από τις ιατρικές πράξεις. Η επιβίωση per se δεν θεωρείται πλέον ως το κρίσιμο κριτήριο αποτελεσματικότητας μιας θεραπείας, στόχος είναι η βελτίωση, η αποκατάσταση ή η διατήρηση της ποιότητας ζωής (Khanna and Tsevat, 2007). Από το 1993 αναφέρεται ότι διανύουμε την Τρίτη Επανάσταση στην ιστορία της ιατρικής που αφορά την εποχή της αξιολόγησης και της μέτρησης, που εστιάζει στην ποιότητα και την αποτελεσματικότητα της φροντίδας της υγείας (Jette, 1993). Η ανάγκη για την καταγραφή της ποιότητας ζωής συσχετίστηκε με την ανάγκη καταγραφής και μέτρησης αποτελεσμάτων του επιπέδου υγείας πέρα από τη νοσηρότητα και τη βιολογική λειτουργικότητα, περνώντας από το καθαρά ιατρικό μοντέλο φροντίδας σε ένα ολιστικό βιοψυχοκοινωνικό μοντέλο, όπως ορίζεται και από τη Διεθνή Ταξινόμηση της Λειτουργικότητας, της Υγείας και της Αναπηρίας του Παγκόσμιου Οργανισμού Υγείας (ICF, International Classification of Functioning, Disability and Health) (Karimi and Brazier, 2016, Jette, 1993, Landfeldt et al., 2019).

Εν συντομία θα αναφερθούμε στους όρους υγεία, ποιότητα ζωής και σχετιζόμενη με την υγεία ποιότητα ζωής. Η «Υγεία» (Health) είναι μια κατάσταση πλήρους σωματικής, νοητικής και κοινωνικής ευημερίας και όχι απλώς η απουσία της νόσου και της αναπηρίας. Είναι ένας όρος που τέθηκε από τον Παγκόσμιο Οργανισμό Υγείας το 1948 και που εκφράζει ένα ουτοπικό όραμα καθώς δεν έχει καμία σχέση με αυτό που βιώνει το άτομο στην πραγματική ζωή (Bickenbach, 2017, Misselbrook, 2014). Τα τελευταία χρόνια αξιολογείται η βιωμένη εμπειρία της υγείας, δηλαδή αυτό που βιώνει στην καθημερινότητά του ένα άτομο με μια συγκεκριμένη κατάσταση υγείας, αυτό που καλείται «λειτουργικότητα» και

Institutional Repository - Library & Information Centre - University of Thessaly
02/05/2026 14:13:12 EEST - 216.73.217.38

έρχεται πιο κοντά με τον όρο ποιότητα ζωής (Stucki et al., 2020). Η «Ποιότητα Ζωής» (Quality of life, QoL) ορίζεται ως η προσωπική αντίληψη του ατόμου για τη θέση του στη ζωή στο πλαίσιο του πολιτισμού και της κοινωνίας όπου ζει και των αξιακών συστημάτων που έχει και σε σχέση με τους στόχους, τις προσδοκίες, τα πρότυπα και τις ανησυχίες που έχει, και πρέπει να αξιολογείται μαζί με την ολική κατάσταση της υγείας του ατόμου (Khanna and Tsevat, 2007). Από μόνος του ο ορισμός προβάλει τον πολυδιάστατο χαρακτήρα που έχει η ποιότητα ζωής και το να οριστεί ήταν μια διαδικασία αρκετά προκλητική και, αν και εστιάζει στην υποκειμενική κρίση του ατόμου, πολλοί μελετητές έχουν επιχειρηματολογήσει υπέρ της συμπερίληψης και αντικειμενικών παραγόντων που θα καθορίζουν τη σωματική, υλική, κοινωνική και συναισθηματική ευημερία του ατόμου και είναι παραπάνω από την κατάσταση της υγείας, τα κλινικά συμπτώματα και τη λειτουργική ικανότητα (Karimi and Brazier, 2016). Η ικανοποίηση από τη ζωή επηρεάζεται από την υγεία, αλλά η κατάσταση της υγείας εξηγεί μόνο ένα μέρος των αποτελεσμάτων της ικανοποίησης της ζωής, καθώς παρατηρούνται πολλαπλές αλλεπιδρώμενες διαστάσεις μεταξύ τους (Michalos, 2004). Η «Σχετιζόμενη με την Υγεία Ποιότητα Ζωής» (Health related quality of life HRQoL) περιλαμβάνεται στην έννοια της ποιότητας ζωής και είναι ο βαθμός στον οποίο η συνήθης ή αναμενόμενη σωματική, συναισθηματική και κοινωνική ευημερία κάποιου ατόμου επηρεάζεται από μια ιατρική κατάσταση ή από τη θεραπεία που λαμβάνει για αυτήν (Upton et al., 2008, Karimi and Brazier, 2016).

Παραδοσιακά η καταγραφή και αξιολόγηση των αποτελεσμάτων στην ιατρική έρευνα γινόταν με βιοϊατρικούς δείκτες και δεδομένα και όχι με στοιχεία της ποιότητας ζωής. Τις τελευταίες όμως δεκαετίες αυτό έχει αλλάξει και η χρήση των αξιολογήσεων της ποιότητας ζωής έχει αυξηθεί κατά πολύ, καθώς περνάμε από την εποχή όπου το ενδιαφέρον εστιαζόταν στην επιβίωση από μια κατάσταση υγείας στην εποχή όπου το ενδιαφέρον είναι η ευημερία του ατόμου μέσα στην κατάσταση την οποία βιώνει (Haraldstad et al., 2019, Upton et al., 2008). Είναι αξιοσημείωτο ότι σε μελέτη που διεξήγαγαν οι Haraldstad et al, (2019), μέσα σε μια τυχαία εβδομάδα το έτος 2016-17 είχαν δημοσιευτεί 163 μελέτες που αφορούσαν την ποιότητα ζωής σε χρόνιες νόσους (οι 20 μελέτες αφορούσαν σε παιδιά και οι 143 σε ενήλικες), είχαν χρησιμοποιηθεί 51 διαφορετικά εργαλεία καταγραφής, τόσο γενικά όσο και εξειδικευμένα αναλόγως την πάθηση που αφορούσε η κάθε έρευνα.

2.2.2 ΠΟΙΟΤΗΤΑ ΖΩΗΣ ΣΤΗ ΝΩΤΙΑΙΑ ΜΥΪΚΗ ΑΤΡΟΦΙΑ

Institutional Repository - Library & Information Centre - University of Thessaly
02/05/2026 14:13:12 EEST - 216.73.217.38

Υπό κανονικές συνθήκες η πλειονότητα των παιδιών απολαμβάνει την παιδική ηλικία, εκτός από ένα ποσοστό μεγαλύτερο του 7%, όπου χρειάζονται ιατρικές υπηρεσίες φροντίδας λόγω χρόνιων νόσων. «Χρόνια νόσος» ορίζεται αυτή που απαιτεί νοσοκομειακή περίθαλψη πάνω από μία φορά το μήνα ή που επηρεάζει τις καθημερινές δραστηριότητες ενός ατόμου για τουλάχιστον 3 μήνες το χρόνο (Khanna et al., 2015, Piran et al., 2017). Οι οικογένειες με παιδιά με χρόνιες νόσους, όπως και η νωτιαία μυϊκή ατροφία, αντιμετωπίζουν πολλαπλές δυσκολίες στη διαχείριση της νόσου και έχουν πολυδιάστατες ευθύνες εξαιτίας οικονομικών, οικογενειακών, κοινωνικών και ψυχολογικών ζητημάτων που προκύπτουν τόσο στο ίδιο το άτομο που νοσεί όσο και στα υπόλοιπα μέλη της οικογένειας, ιδιαιτέρως όταν επηρεάζεται και το προσδόκιμο ζωής τους (Piran et al., 2017). Η μέτρηση της ποιότητας ζωής στο πλαίσιο της νωτιαίας μυϊκής ατροφίας αποτελεί μια μεγάλη πρόσκληση. Αυτό οφείλεται στο γεγονός ότι η ασθένεια βιώνεται από παιδιά και είναι σπάνια, γεγονός που καθιστά δύσκολη τη συλλογή δεδομένων. Με την αλλαγή των τελευταίων χρόνων των συστημάτων περίθαλψης όπου το βάρος της φροντίδας μεταφέρεται εντός του σπιτιού και όχι στο νοσοκομείο (βλ. παιδιά που χρειάζονται αναπνευστική υποστήριξη κατά τη διάρκεια της νύχτας, που χρησιμοποιούν γαστροστομία για τη λήψη της τροφής, που απαιτείται συχνός καθαρισμός των αεραγωγών, θεραπείες στο σπίτι κλπ.), αυξάνονται δραματικά οι ευθύνες πάνω στην οικογένεια και αυτό αυξάνει το «βάρος φροντίδας». Το «βάρος φροντίδας» (caregiving burden) περιλαμβάνει το αντικειμενικό βάρος φροντίδας (ο χρόνος και η προσπάθεια που απαιτούνται για να καλυφθούν ανάγκες όπως οικονομικά κόστη, οικογενειακές απαιτήσεις και κοινωνική ζωή) και το υποκειμενικό βάρος (ο βαθμός του άγχους και της πίεσης που νιώθει ο γονιός/ κηδεμόνας/φροντιστής που καλείται να έρθει αντιμέτωπος με τα ψυχικά, συναισθηματικά και συμπεριφορικά προβλήματα που προκαλεί η κάθε νόσος) (Toledano-Toledano and Domínguez-Guedea, 2019). Το υποκειμενικό βάρος καλείται και «κρυφό» έξοδο της φροντίδας του ατόμου και δεν κοστολογείται με οικονομικά κριτήρια όπως αναφέρουν οι γονείς με παιδιά με νωτιαία μυϊκή ατροφία (Hjorth et al., 2018, Ojala et al., 2021) Οι γονείς αυτοί έχουν δείξει σε έρευνες υψηλότερα ποσοστά άγχους σε σχέση με γονείς με νευροτυπικά παιδιά (έχει αναφερθεί υψηλότερο οικονομικό και ψυχολογικό κόστος καθώς και υψηλότερο επίπεδο στρες) (Farrar et al., 2017, von Gontard et al., 2002, Qian et al., 2015). Επίσης αναφέρεται σε έρευνες η έλλειψη υποστήριξης που αντιμετωπίζουν οι γονείς για τις δραστηριότητες καθημερινής ζωής των παιδιών τους, η έλλειψη

Institutional Repository - Library & Information Centre - University of Thessaly
02/05/2026 14:13:12 EEST - 216.73.217.38

ενημέρωσης σχετικά με τις εξελίξεις στη θεραπευτική αντιμετώπιση, η οικονομική απώλεια εξαιτίας της αναγκαιότητας να είναι μαζί με το πάσχον παιδί πολλές ώρες τη μέρα, οι συχνές νοσηλείες, η απώλεια ύπνου και το αυξημένο στρες εξαιτίας της ιδέας του πρόωρου θανάτου (Ojala et al., 2021, Chambers et al., 2020, Chen, 2020, Volpe, 2021). Το να γνωρίζεις το βάρος που προκαλεί μια νόσος σε μια οικογένεια και στο άτομο το ίδιο βοηθά τους παρόχους ιατρικής φροντίδας, και στην προκειμένη περίπτωση αναφερόμαστε στους φυσικοθεραπευτές, να σχεδιάζουν ένα περισσότερο ολιστικό και οικογενειοκεντρικό πρόγραμμα, έχοντας συμπεριλάβει στο σχεδιασμό τους παράγοντες που επηρεάζουν και αυξάνουν το βάρος φροντίδας, έτσι ώστε να γίνουν οι κατάλληλες δράσεις για να βελτιωθεί η ποιότητα ζωής (Piran et al., 2017).

2.2.3 ΑΞΙΟΛΟΓΗΤΙΚΑ ΕΡΓΑΛΕΙΑ

Σύμφωνα με πρόσφατη έρευνα, που διεξήχθη από ειδικούς νευρολόγους και παιδιάτρους εξειδικευμένους στην ανάπτυξη και στην τεκμηρίωση της αξιοπιστίας και εγκυρότητας εργαλείων μέτρησης αποτελεσμάτων/ έκβασης που συμπληρώνονται από τους ασθενείς με νευρομυϊκές διαταραχές (αυτοαναφερόμενα ερωτηματολόγια -Patient Reported Outcome Measures - PROM), καταγράφηκαν 36 εργαλεία αξιολόγησης και καταγραφής της σχετιζόμενης με την υγεία ποιότητας ζωής και εκτίμησης της καθημερινής ζωής και του βάρους φροντίδας (Mercuri et al., 2020b). Η πλειοψηφία αυτών μετρά τη σχετιζόμενη με την υγεία ποιότητα ζωής, κάποια εργαλεία εστιάζουν στις δραστηριότητες καθημερινής ζωής και κάποια στο βάρος φροντίδας, με το ένα τρίτο των εργαλείων να περιλαμβάνει συνδυασμό των παραπάνω στοιχείων. Τα παραπάνω εργαλεία αφορούν όλες τις ηλικίες των ασθενών και παρόλο που τα περισσότερα έχουν αναπτυχθεί για ενήλικες και μεγαλύτερα παιδιά, κάποια έχουν επινοηθεί ώστε να συμπεριλαμβάνουν και μικρότερης ηλικίας παιδιά. Μόνο τρία ερωτηματολόγια έχουν αναπτυχθεί και τρεις έρευνες έχουν διεξαχθεί εξειδικευμένα για νωτιαία μυϊκή ατροφία, ενώ τα υπόλοιπα έχουν σχεδιαστεί για να περιλαμβάνουν γενικά νευρομυϊκές διαταραχές. Για την πλειοψηφία των ερωτηματολογίων έχει γίνει μερικώς ο έλεγχος της αξιοπιστίας τους. Συνοπτικά θα αναφέρουμε παρακάτω κάποια ερωτηματολόγια που είναι τα πλέον πρόσφατα που χρησιμοποιούνται στις μελέτες.

- Η Κλίμακα Ανεξαρτησίας στη Νωτιαία Μυϊκή Ατροφία (SMA Independence Scale -SMAIS) αξιολογεί και καταγράφει αλλαγές στην καθημερινή λειτουργική ικανότητα, έχει δημιουργηθεί για να περιγράφει τη βοήθεια που

Institutional Repository - Library & Information Centre - University of Thessaly
02/05/2026 14:13:12 EEST - 216.73.217.38

χρειάζεται το άτομο στις καθημερινές του δραστηριότητες και έχει δύο μέρη, ένα μέρος αυτοαναφοράς για άτομα- πάσχοντες ηλικίας ≥12 ετών, και ένα μέρος όπου γίνεται αναφορά από τους φροντιστές ατόμων ηλικίας ≥2 ετών. Η εγκυρότητά του δεν έχει ακόμα ελεγχθεί, αν και χρησιμοποιείται σε κλινικές δοκιμές (Trundell et al., 2022, Messina et al., 2019, Mercuri et al., 2020b).

- Ο Δείκτης Υγείας για τη Νωτιαία Μυϊκή Ατροφία (Spinal Muscular Atrophy Health Index SMA-HI) είναι ένα πολυπαραγοντικό εργαλείο μέτρησης του βάρους φροντίδας της νόσου, δεν καταγράφει την ποιότητα ζωής, αν και οι δύο έννοιες συνδέονται στενά. Ο SMA-HI βασίστηκε εν μέρει στα αποτελέσματα μιας, εις βάθος, ανάλυσης των πιο σχετικών συμπτωμάτων στη νωτιαία μυϊκή ατροφία και χρησιμοποιείται σε παιδιά άνω των 8 ετών και χρησιμοποιείται σε πολλές ακαδημαϊκές αλλά και χρηματοδοτούμενες από φαρμακευτικές εταιρείες κλινικές δοκιμές (Mercuri et al., 2020b).
- Η Απογραφή της Παιδιατρικής Αξιολόγησης της Αναπηρίας (Pediatric Evaluation of Disability Inventory-Computerized Adaptive Testing - PEDI-CAT) είναι μια διευρυμένη έκδοση από την αρχική PEDI (276 πεδία έναντι 197 της αρχικής έκδοσης) και μετρά την κινητικότητα, τις καθημερινές δραστηριότητες, την κοινωνική/γνωστική ικανότητα και την υπευθυνότητα. Το αναφερόμενο εύρος ηλικίας είναι από 1 έως 21 ετών και έχει καλύτερη εφαρμογή στους τύπους II και III έναντι του I (Pasternak et al., 2016).
- Η Κλίμακα Αξιολόγησης της Εμπειρίας του Φροντιστή στη Νευρομυϊκή Πάθηση (Assessment of Caregiver Experience in Neuromuscular Disease - ACEND) αξιολογεί το βάρος φροντίδας που βιώνει ο φροντιστής ενός παιδιού με βαριά νευρομυϊκή νόσο (Matsumoto et al., 2011, Mercuri et al., 2020b, Messina et al., 2019).
- Η Ευρωπαϊκή Επισκόπηση της Ποιότητας της Ζωής (EQ-5D-5L Euroqol-5Dimension-5Level), ένα έγκυρο και αξιόπιστο εργαλείο με 5 βασικές διαστάσεις και 5 επίπεδα για κάθε διάσταση. Οι 5 διαστάσεις που καταγράφονται είναι η κινητικότητα, η αυτοφροντίδα, οι συνήθεις δραστηριότητες (πχ εργασία, μόρφωση, οικιακές δουλειές, δραστηριότητες ελεύθερου χρόνου), ο πόνος/ δυσφορία και το άγχος/ κατάθλιψη (Chen, 2020).

Εξαιτίας της σπανιότητας της νόσου και του ότι πλήττει κυρίως παιδιά, στις έρευνες και τα εργαλεία που χρησιμοποιούνται γίνεται αναφορά και στη μυϊκή δυστροφία Duchenne, η οποία είναι μια ανάλογη πάθηση στην παιδική ηλικία. Σε άλλη συστηματική ανασκόπηση της αρθρογραφίας για την εκτίμηση της ποιότητας ζωής

Institutional Repository - Library & Information Centre - University of Thessaly
02/05/2026 14:13:12 EEST - 216.73.217.38

σε παιδιά με νωτιαία μυϊκή ατροφία γίνεται αναφορά στις δυσκολίες των ερευνών με οποιοδήποτε ερωτηματολόγιο και αν χρησιμοποιηθεί, καθώς αφορούν παιδιά μικρής ηλικίας και συνήθως τα ερωτηματολόγια τα απαντούν οι γονείς και οι κηδεμόνες τους. Επίσης επισημαίνεται η ανάγκη να υπάρχουν τροποποιήσεις των ερωτηματολογίων αναλόγως την ηλικιακή ομάδα που απευθύνονται, καθώς τα παιδιά περνούν διάφορες αναπτυξιακές φάσεις κατά τις οποίες η ιδέα που έχουν για την ποιότητα της ζωής τους μπορεί να διαφοροποιείται. Οι ανασκοπήσεις καταλήγουν στο ότι το πλέον διαδεδομένο και αξιόπιστο εργαλείο μέτρησης για τη νωτιαία μυϊκή ατροφία είναι το PedsQL Inventory 4.0, η γενική του μορφή δηλαδή και η έκδοση για τις νευρομυϊκές παθήσεις PedsQL 3.0 NM, το οποίο θα παρουσιαστεί ξεχωριστά καθώς θα είναι το ερωτηματολόγιο που θα χρησιμοποιηθεί στη μελέτη μας (Vaidya and Boes, 2018, Landfeldt et al., 2019, Mercuri et al., 2020a).

2.2.4 ΕΡΩΤΗΜΑΤΟΛΟΓΙΟ PEDS QL

Το PedsQL Inventory (Παιδιατρική Ποιότητα Ζωής - Pediatric Quality of Life) είναι ένα έγκυρο, πρακτικό, σύντομο, τυποποιημένο, γενικό και αυτοαναφερόμενο εργαλείο αξιολόγησης για τη μέτρηση της ποιότητας ζωής που σχετίζεται με την υγεία για παιδιά και εφήβους και για γονείς (Varni et al., 1999). Το PedsQL χρησιμοποιείται τόσο με υγιείς σχολικούς πληθυσμούς όσο και με παιδιατρικούς πληθυσμούς με οξείες και χρόνιες παθήσεις, και για αυτό το λόγο έχουν αναπτυχθεί διαφορετικές ενότητες του PedsQL για διαφορετικές καταστάσεις υγείας στην παιδιατρική. Είναι στανταρισμένο σε παιδιατρικούς πληθυσμούς και καθώς δεν υπάρχει άλλο εργαλείο ειδικά για τη νωτιαία μυϊκή ατροφία, το PedsQL NM 3.0 (Neuromuscular Module) είναι από τα πλέον συχνά χρησιμοποιούμενο εργαλείο σε αντίστοιχες μελέτες και κλινικές δοκιμές (Iannaccone et al., 2009, Kocova et al., 2014, Messina et al., 2019, Vaidya and Boes, 2018, Varni et al., 1999, Wallander and Koot, 2016).

Το ερωτηματολόγιο PedsQL Inventory TM 4.0 (η γενική μορφή του PedsQL) έχει ελεγχθεί ως προς τις ψυχομετρικές ιδιότητές του στον ελληνικό πληθυσμό (σε 645 παιδιά ηλικίας 8-12 ετών και τους κηδεμόνες τους) με ενδοταξικό συντελεστή συσχέτισης (ICC - intraclass correlation coefficients) να είναι άνω του 0,70 σε όλους τους τομείς (0,76 για τη σωματική υγεία, 0,77 για τη συναισθηματική υγεία, 0,84 για τις κοινωνικές δραστηριότητες και 0,83 για τη σωματική υγεία και δραστηριότητες καθιστώντας το ως χρήσιμο εργαλείο για την αξιολόγηση της

Institutional Repository - Library & Information Centre - University of Thessaly
02/05/2026 14:13:12 EEST - 216.73.217.38

ποιότητας ζωής των παιδιών σχολικής ηλικίας (Gkoltsiou et al., 2008). Τα παραπάνω αποτελέσματα έρχονται σε συμφωνία με αντίστοιχες έρευνες που έγιναν σε 8591 παιδιά (ηλικίας 5-16 ετών) με το PedsQL 4.0 (αυτοαναφορά- self reported) και διαπιστώθηκε πολύ καλή ανταποκρισιμότητα με εσωτερική εγκυρότητα που ξεπερνούσε το 0,70 που απαιτείται για τη σύγκριση μεταξύ ομάδων και με δυνατότητα να αναγνωρίζει στατιστικά σημαντικές διαφορές ανάμεσα σε ομάδες παιδιών που νοσούσαν από κάποια χρόνια πάθηση, ενώ έρευνα που έγινε σε 13878 γονείς και μελετήθηκε η αξιοπιστία και η εγκυρότητα του εργαλείου ως προς την εγκυρότητα και την αξιοπιστία του για παιδιά από 2 έως 16 ετών (απαντήσεις δι' αντιπροσώπου- proxy-reported) επέδειξε εσωτερική εγκυρότητα που ξεπερνούσε επίσης το 0,90 για τα τελικά σκορ (Varni et al., 2007a, Varni et al., 2007b).

Η έκδοσή του ερωτηματολογίου για νευρομυϊκές παθήσεις (PedsQL NM 3.0 Neuromuscular Module), η οποία χρησιμοποιείται σε διάφορες κλινικές δοκιμές για τη νωτιαία μυϊκή ατροφία έχει μερικώς ελεγχθεί για την εγκυρότητά της και την αξιοπιστία της εμφανίζοντας ενδοταξικούς συντελεστές συσχέτισης (ICC) ανάμεσα σε 0,73 και 0,84 (Varni et al., 2001, Iannaccone et al., 2009, Iannaccone and Hynan, 2003). Το συγκεκριμένο ερωτηματολόγιο παρέχει σημαντικές πληροφορίες σχετικά με την ολική ποιότητα ζωής και με αρκετά θέματα που σχετίζονται με την υγεία, αλλά δεν φαίνεται να μπορεί να αναγνωρίσει και να καταδείξει αλλαγές σε διάρκεια χρόνου που να σχετίζονται με τις αλλαγές που παρατηρούνται σε άλλες λειτουργικές κλίμακες αξιολόγησης (Mercuri et al., 2020b).

Το εργαλείο PedsQL NM 3.0 είναι ένα ειδικά δομημένο ερωτηματολόγιο για παιδιά, χωρισμένο σε ηλικιακά διαστήματα (0-2, 2-4, 5-7, 8-12, 13-18 ετών), που δίνει τη δυνατότητα και για να απαντηθεί από τους γονείς και κηδεμόνες (proxy-reported), αν το παιδί δεν έχει τη δυνατότητα να απαντήσει ή και να απαντηθεί από το ίδιο το παιδί- αυτοαναφερόμενο (self-reported) και περιέχει τομείς που αφορούν την πορεία της νόσου και την σχετιζόμενη συμπτωματολογία, την επικοινωνία. Το εργαλείο περιλαμβάνει τρεις διαστάσεις: α) Σχετικά με τη νευρομυϊκή πάθηση του παιδιού μου (17 στοιχεία, με έμφαση στη φυσική πορεία της νόσου και την απορρέουσα από αυτήν συμπτωματολογία), β) Επικοινωνία (3 στοιχεία, σχετιζόμενα με την ικανότητα του ατόμου να επικοινωνεί με τους επαγγελματίες υγείας και άλλους θέματα σχετικά με την πάθησή του) και γ) Σχετικά με τους πόρους της οικογένειας μας (5 στοιχεία σχετιζόμενα με την οικονομική κατάσταση

Institutional Repository - Library & Information Centre - University of Thessaly
02/05/2026 14:13:12 EEST - 216.73.217.38

της οικογένειας και τα συστήματα κοινωνικής στήριξης). Για κάθε στοιχείο, οι κηδεμόνες βαθμολογούν την επίδραση ενός συγκεκριμένου προβλήματος κατά τον τελευταίο μήνα. Κάθε απάντηση πολλαπλών επιλογών βαθμολογείται από 0 (δεν αποτελεί ποτέ πρόβλημα) έως 4 (αποτελεί πρόβλημα σχεδόν πάντα). Στη συνέχεια οι τιμές μετασχηματίζονται από την κλίμακα 0-4 σε μια κλίμακα 0-100 (5βάθμια κλίμακα Likert) αντεστραμμένες (ποτέ=0=100, σχεδόν ποτέ=1=75, μερικές φορές=2=50, συχνά=3=25, σχεδόν πάντα=4=0) και επομένως ένα υψηλότερο σκορ δείχνει μια υψηλότερη ποιότητα ζωής. Στην έκδοση για τα παιδιά κάτω των 7 ετών, τα παιδιά αξιολογούν την ποιότητα ζωής τους με μια 3βάθμια κλίμακα Likert (ποτέ=0=100, μερικές φορές=1=50 και συχνά=2=0 με τη χρήση κατάλληλου «χαμογελαστού προσώπου» (τύπου emoticon). Οι μετασχηματισμένες τιμές προστίθενται και διαιρούνται με τον αριθμό των ερωτήσεων κάθε κλίμακας ώστε να προκύψει ο μέσος όρος (Varni et al., 1999).

Το ερωτηματολόγιο PedsQL NM 3.0 (PedsQL Neuromuscular Module) έχει ελεγχθεί για την αξιοπιστία του όταν δίνεται ηλεκτρονικά και όχι δια ζώσης εξαιτίας της φύσης της νόσου. Λόγω της δυσκολίας μετακίνησης των ασθενών αλλά και των παροδικών ασθενειών (λοιμώξεων κλπ.) που εμφανίζουν αποτελεί πρόκληση το να επισκέπτονται τα εξωτερικά ιατρεία νοσοκομείων για να συμμετάσχουν σε κλινικές δοκιμές. Το να χάνονται δεδομένα και να μην μπορούν μέχρι το τέλος μιας μελέτης να ανταποκρίνονται στις απαιτήσεις που αυτή μπορεί να έχει αποτελεί μεγάλο κίνδυνο για την αξιοπιστία της μελέτης. Σε έρευνα του 2010, με δείγμα 20 παιδιών και των κηδεμόνων τους, βρέθηκαν εξαιρετικά αξιόπιστα αποτελέσματα στη συμπλήρωση του PedsQL NM 3.0 ανάμεσα σε αυτά που λήφθηκαν αυτοπροσώπως και σε αυτά που λήφθηκαν μέσω τηλεφώνου, τόσο όταν συμπληρώθηκαν από γονείς όσο και όταν συμπληρώθηκαν από τα ίδια τα παιδιά. Παρατηρήθηκε άριστη αξιοπιστία μεταξύ τηλεφωνικής και δια ζώσης εφαρμογής με ενδοταξικό συντελεστή συσχέτισης ICC 0.923 όταν υπολογίστηκε διάστημα εμπιστοσύνης 95% CI: 0.876–0.952. Η τηλεφωνική εφαρμογή βρέθηκε αξιόπιστη για παιδιά από 8 ετών και πάνω (Dunaway et al., 2010). Σε άλλη πρωθύστερη έρευνα με πολυπληθές δείγμα παιδιών γενικού πληθυσμού (υγιή και με χρόνιες παθήσεις) ηλικίας 5-18 ετών αξιολογήθηκαν εναλλακτικοί τρόποι εφαρμογής των ερωτηματολογίων και τα αποτελέσματα έδειξαν ότι τα παιδιά κατανοούν με τον ίδιο τρόπο το PedsQL Generic 4.0 (σταθερή παραγοντική δομή- stable factor structure ή παραγοντική αμεταβλητότητα- factorial invariance) είτε αυτό συμπληρώνεται αυτοπροσώπως (1152 παιδιά, όλα με χρόνιες παθήσεις), είτε

Institutional Repository - Library & Information Centre - University of Thessaly
02/05/2026 14:13:12 EEST - 216.73.217.38

μέσω τηλεφώνου (533 παιδιά, μεικτός πληθυσμός υγιών και νοσούντων) ή ηλεκτρονικού ταχυδρομείου (2056 παιδιά, μεικτός πληθυσμός) (Varni et al., 2009). Επίσης ο Young και οι συνεργάτες του το 2009 μελετώντας άλλους τρόπους εφαρμογής των ερωτηματολογίων σε 69 παιδιά ηλικίας 8-13,4 ετών κατέληξαν ότι το PedsQL είναι έγκυρο και αξιόπιστο είτε δίνεται χειρόγραφα δια ζώσης είτε ηλεκτρονικά με ενδοταξικό συντελεστή συσχέτισης ICC 0.644 όταν υπολογίστηκε διάστημα εμπιστοσύνης 95% CI: 0.346–0.942, με κατώτατο όριο το 0.346 (Young et al., 2009).

Ζητήθηκε η άδεια χρήσης του από τον οργανισμό PROQOLID™ (εταιρεία διαχείρισης των δικαιωμάτων του) και μας παραχωρήθηκαν τα ερωτηματολόγια, τα οποία υπάρχουν μεταφρασμένα στα ελληνικά από την επιστημονική ομάδα του Γενικού Νοσοκομείου Ιπποκράτειου Θεσσαλονίκης. Το ερωτηματολόγιο και η έγκριση από τον οργανισμό παρατίθενται στο παράρτημα. (Παράρτημα Α)

2.3 ΑΝΑΣΚΟΠΗΣΗ ΑΡΘΡΟΓΡΑΦΙΑΣ ΓΙΑ ΤΗΝ ΠΟΙΟΤΗΤΑ ΖΩΗΣ ΣΤΗ ΝΩΤΙΑΙΑ ΜΥΪΚΗ ΑΤΡΟΦΙΑ

Με την εμφάνιση της νωτιαίας μυϊκής ατροφίας στο παιδί (συχνά αυτό γίνεται στη νεογνική και βρεφική ηλικία) και με την εξέλιξη της νόσου υπάρχει γενικευμένη μυϊκή αδυναμία και απώλεια της κινητικής και αναπνευστικής λειτουργίας καταλήγοντας σε αυξημένη εξάρτηση από το γονέα- φροντιστή. Η πορεία της νόσου, που συχνά καταλήγει σε θάνατο -κυρίως τα προηγούμενα χρόνια πριν την εμφάνιση των πρωτοποριακών φαρμακευτικών αγωγών- προκαλεί έντονο φόβο στην οικογένεια του πάσχοντος και οδηγεί σε εμφανείς ψυχολογικές και ψυχοκοινωνικές εκδηλώσεις στους φροντιστές. Σύμφωνα με έρευνες οι γονείς των παιδιών αυτών παρουσιάζουν σε μεγαλύτερο ποσοστό άγχος σε σχέση με τους γονείς νευροτυπικών υγιών παιδιών, το οποίο συνήθως σχετίζεται με τη βαρύτητα της νόσου, τη μειωμένη κοινωνική πρόνοια και τη συμπεριφορά του παιδιού που νοσεί (Farrar et al., 2017, von Gontard et al., 2002, Chen, 2020, von Gontard et al., 2012). Όταν τίθεται η διάγνωση μια αλυσιδωτή αντίδραση ξεκινά και περιλαμβάνει το φόβο του πρόωρου θανάτου, τη δυσκολία λήψης απόφασης όσον αφορά θεραπευτικές επιλογές (τραχειοστομία, γαστροστομία, κ.α.), το φόβο απώλειας λειτουργικών ικανοτήτων, το άγχος, το στίγμα, τους περιορισμούς στην κοινωνικοποίηση, τους περιορισμούς στην ανεξαρτησία και σε ένα πολύ μεγάλο βαθμό τον αντίκτυπο της νόσου στα οικονομικά της οικογένειας, με άμεσα ιατρικά και έμμεσα έξοδα (Qian et al., 2015). Όλα αυτά συνθέτουν το αντικειμενικό και

Institutional Repository - Library & Information Centre - University of Thessaly
02/05/2026 14:13:12 EEST - 216.73.217.38

υποκειμενικό βάρος φροντίδας της οικογένειας αλλά και του ίδιου του ατόμου και επηρεάζουν τη σωματική, συναισθηματική και κοινωνική και οικονομική ευημερία της ζωής και ως εκ τούτου έχουν επίπτωση στην ποιότητα της ζωής τη σχετιζόμενη με τη νόσο (Upton et al., 2008, Karimi and Brazier, 2016). Η εμφάνιση τα τελευταία χρόνια των θεραπειών τροποποίησης της νόσου έχει αλλάξει θεαματικά το τοπίο της θεραπείας της νόσου, αλλά η πολυεπίπεδη αυτή αλλαγή δεν έχει ακόμα αναλυθεί διεξοδικά στην αρθρογραφία και εξακολουθεί να επιδεικνύεται ανομοιογένεια στις μελέτες. Αυτό έχει σαν αποτέλεσμα να μην μπορούν να εξαχθούν συμπεράσματα με ασφάλεια που να γενικεύονται στον ολικό πληθυσμό της νόσου (Yang et al., 2022).

Σε μελέτη του Qian και των συνεργατών του (2015) στην Αμερική σε 21 άτομα με νωτιαία μυϊκή ατροφία, στην πλειονότητα τους τύπου ΙΙΙ και μη περιπατητικών, 8-46 ετών, σε 64 γονείς (77% μητέρες) παιδιών ηλικίας 0-25 ετών στην πλειονότητά τους τύπου ΙΙ και σε 11 κλινικούς γιατρούς εξειδικευμένους στη νόσο, μέσω ημιδομημένων τηλεφωνικών συνεντεύξεων, φάνηκε ότι ο ψυχολογικός αντίκτυπος της νόσου στα άτομα και το οικογενειακό τους περιβάλλον είναι τεράστιος, καθώς η κατάσταση είναι προοδευτική και επιδεινούμενη και ως εκ τούτου η ποιότητα ζωής τους αρνητικά επηρεασμένη. Οι οικογένειες έρχονται αντιμέτωπες με συναισθήματα απώλειας και εγκατάλειψης, νιώθουν αβοήθητοι, με περιορισμένη δραστηριότητα έξω από το σπίτι τους και με μεγάλες οικονομικές ανησυχίες. Περιγράφουν ότι δίνουν έναν άνισο και εξαιρετικά επώδυνο αγώνα έχοντας απέναντί τους την αναμονή της έκπτωσης της λειτουργικότητάς τους. Οι κυριότερες προκλήσεις που αντιμετωπίζουν είναι οι καθυστερήσεις στην άμεση πρόσβαση σε θεραπείες ή η συμμετοχή τους στις κλινικές δοκιμές φαρμάκων (Qian et al., 2015). Να σημειωθεί ότι την εποχή της έρευνας δεν υπήρχαν διαθέσιμες θεραπείες, οπότε δεν υπήρχε καμία ελπίδα σχετικά με αναστρεψιμότητα της πορείας της νόσου.

Σε μελέτη του von Gontard και των συνεργατών του (2012) που διεξήχθη στη Γερμανία σε 96 παιδιά και εφήβους ηλικίας 6 –18 ετών με νωτιαία μυϊκή ατροφία, με ομάδα ελέγχου 59 υγιή παιδιά και εφήβους απάντησαν 93 γονείς στο ερωτηματολόγιο QRS σχετικά με τον προσδιορισμό του στρες στην οικογένεια του ατόμου (von Gontard et al., 2012). Το ερωτηματολόγιο QRS (Questionnaire on Resources and Stress, short version 52 στοιχεία) καταγράφει τα προβλήματα του γονιού και της οικογένειας ως σύνολο, την απαισιοδοξία που προκαλεί η προοπτική

Institutional Repository - Library & Information Centre - University of Thessaly
02/05/2026 14:13:12 EEST - 216.73.217.38

του παιδιού να επιτύχει την αυτο-επάρκειά του, τις συμπεριφορικές δυσκολίες που εμφανίζει το παιδί και την αντίληψη που προκαλεί ο περιορισμός της σωματικής-φυσικής ανικανότητας του παιδιού. Το ερωτηματολόγιο δεν είναι σχεδιασμένο για τη νωτιαία μυϊκή ατροφία, αλλά έχει σχεδιαστεί αρχικά για παιδιά με νοητική υστέρηση, έχει όμως χρησιμοποιηθεί σε παιδιά με αναπηρίες και υγιή παιδιά. Τα αποτελέσματα έδειξαν αφενός στατιστικά σημαντική διαφορά στο επίπεδο στρες ανάμεσα στους γονείς με υγιή παιδιά και στους γονείς με παιδιά με νωτιαία μυϊκή ατροφία στο σύνολό τους (5.71 έναντι 16.43, $p<0.001$) και επίσης παρατηρήθηκαν στατιστικά σημαντικές διαφορές ανάμεσα στους τύπους της νόσου. Οι γονείς που είχαν παιδιά με τύπο I είχαν υψηλότερο σκορ στο ερωτηματολόγιο για την καταγραφή του στρες (19.88) σε σχέση με τον τύπο II (17.26) και τον τύπο III (10.84) με στατιστικά σημαντική διαφορά να παρατηρείται ανάμεσα στον τύπο I και II ($p<0.001$) και ανάμεσα στον τύπο II και III ($p<0.01$) και αυτό εξηγείται από τη βαρύτητα του φαινότυπου της νόσου στους διαφορετικούς τύπους, με τον τύπο I να είναι ο πλέον επιβαρυμένος από τους II και III. Στην ίδια έρευνα αναφέρθηκαν υψηλή καταπόνηση και πολύ χαμηλά ποσοστά κοινωνικής υποστήριξης που δέχονται οι γονείς με παιδιά με τη νόσο. Η παραπάνω κατάσταση συνάδει με χαμηλή ποιότητα ζωής.

Αρκετές μελέτες έχουν επίσης διεξαχθεί όσον αφορά το οικονομικό βάρος της νόσου στις οικογένειες των ασθενών. Παρόλο που τα αποτελέσματά τους δεν μπορούν να γενικευτούν σε άλλες χώρες ακριβώς εξαιτίας των διαφορετικών πρακτικών θεραπειών, των διαφορετικών τρόπων ταξινόμησης της νωτιαίας μυϊκής ατροφίας σε τύπους, των διαφορετικών ασφαλιστικών ταμείων και των πολιτικών τους, του διαφορετικού επιπέδου ιατροφαρμακευτικής περίθαλψης και άλλων διαφοροποιήσεων, μπορούν να περιγράψουν το αντικειμενικό βάρος που προκαλεί η νόσος και επηρεάζει αρνητικά την ποιότητα ζωής.

Στη Γερμανία μια μεγάλη έρευνα του Klug και συνεργατών (2016), που διεξήχθη με ταχυδρομική αποστολή των ερωτηματολογίων μέσω του εθνικού μητρώου για τα άτομα με νωτιαία μυϊκή ατροφία, συνελέγησαν 189 ερωτηματολόγια (52% απαντήσεις από ασθενείς, 48% από γονείς) που απαντούσαν σε ερωτήσεις σχετικά με τα άμεσα και έμμεσα κόστη ζωής και την ποιότητα ζωής (με το Peds QL 3.3 NM German edition) (Klug et al., 2016). Η ηλικία των ασθενών ήταν από <1 έως 73 ετών (μέση ηλικία 19 ετών). Το κόστος ζωής υπολογίζεται ως το σύνολο του άμεσου ιατρικού, άμεσου μη ιατρικού και έμμεσου κόστους της νόσου (COI Cost

Institutional Repository - Library & Information Centre - University of Thessaly
02/05/2026 14:13:12 EEST - 216.73.217.38

Of Illness). Το άμεσο ιατρικό κόστος περιλαμβάνει τη φαρμακευτική αγωγή της τελευταίας βδομάδας, τις νοσηλείες του τελευταίου τριμήνου, τα έξοδα αποκατάστασης (φυσικοθεραπείες, εργοθεραπείες κλπ.), τα κόστη για τις διατροφικές ανάγκες, οποιαδήποτε ιατρική βοήθεια, κόστη τραχειοστομίας και γαστροστομίας. Το άμεσο μη ιατρικό κόστος περιλαμβάνει τα έξοδα μετακίνησης, τα έξοδα των κατασκευαστικών τροποποιήσεων σε σπίτι και αυτοκίνητο από την έναρξη της νόσου και τα έξοδα για προσωπικό βοηθό στο σχολείο ή στην εργασία, αν πρόκειται για άτομα που εργάζονται. Το έμμεσο κόστος αναφέρεται στην απώλεια εισοδήματος για τους κηδεμόνες/γονείς/φροντιστές που εξαιτίας της νόσου λείπουν από την εργασία τους κάποιες μέρες ή αναγκάζονται να παραιτηθούν για να φροντίζουν το άτομο που νοσεί και στο κόστος του «χρόνου» που χρειάζονται για τη φροντίδα του νοσούντος. Το μέσο άμεσο ιατρικό και μη ιατρικό κόστος για όλους τους τύπους της νωτιαίας μυϊκής ατροφίας ανέρχεται σε 54.721€ το χρόνο και το μέσο έμμεσο κόστος σε 15.845€, με μέσο ολικό κόστος σε 70.566€. Για τους ασθενείς με νόσο τύπου Ι ανέρχεται σε 99.664€, με τύπο ΙΙ σε 73.911€ και με τύπο ΙΙΙ σε 36.064€ και παρατηρείται στατιστικά σημαντική διαφορά (p<0.001) ανάμεσα στα κόστη των ασθενών με τύπο Ι και ΙΙ και μεταξύ των ασθενών με τύπο ΙΙ και ΙΙΙ. Στην ίδια έρευνα από τη συμπλήρωση του Peds QL 3.0 NM αναφέρεται ότι το χαμηλότερο σκορ ποιότητας ζωής είχαν οι ασθενείς με τύπο Ι και το σκορ αυξανόταν προς τον τύπο ΙΙΙ, που είναι και η ελαφρύτερη μορφή της νόσου (34, 55 και 69 αντίστοιχα) και υπήρχε στατιστικά σημαντική διαφορά μεταξύ του τύπου Ι και ΙΙΙ (p<0.001). Δεν παρατηρήθηκε διαφορά ανάμεσα στους τύπους ΙΙ και ΙΙΙ (p>0.05).

Σε παρόμοια αποτελέσματα όσον αφορά τα μεγαλύτερα κόστη που προκαλεί η νόσος έχουν καταλήξει και άλλες μελέτες σε Ευρώπη, Αμερική και Αυστραλία. Η Belter και οι συνεργάτες της (2020b) σε αναδρομική μελέτη κοόρτης στην Αμερική από το 2016-2020 για το οικονομικό βάρος που πλήττει τους γονείς και τις οικογένειες των παιδιών με νωτιαία μυϊκή ατροφία κατέληξαν ότι τα άμεσα κόστη για νοσηλείες ήταν 50πλάσια σε σχέση με τις ομάδες ελέγχου υγιών παιδιών (Belter et al., 2020b). Τεράστιο και το κόστος της εξωνοσοκομειακής φροντίδας, των βοηθημάτων, των προσαρμογών και άλλων αξιώσεων εξοπλισμού που βαραίνει τα παιδιά με νωτιαία μυϊκή ατροφία και κυρίως αυτά που έχουν εμφανίσει τη νόσο στη βρεφική ηλικία σε σχέση με τα υγιή (p<0.0001). Ο Droege και οι συνεργάτες του (2020) σε μια άλλη αναδρομική μελέτη κοόρτης που αφορούσε τα έτη 2016-2018 αντλώντας στοιχεία από μεγάλη βάση δεδομένων Υγειονομικού

Institutional Repository - Library & Information Centre - University of Thessaly
02/05/2026 14:13:12 EEST - 216.73.217.38

περιεχομένου προσπάθησε να υπολογίσει την αξιοποίηση πόρων υγειονομικής περίθαλψης (HRU Health Care Utilization) στους διάφορους τύπους της νωτιαίας μυϊκής ατροφίας συμπεριλαμβάνοντας νοσηλείες, εξωνοσοκομειακή περίθαλψη, έξοδα για τυχόν συννοσηρότητες, υποστήριξη μηχανικού αερισμού, έξοδα φυσικοθεραπείας, έξοδα μελετών ύπνου, ορθοπεδικών χειρουργείων κ.α. (Droege et al., 2020). Έκαναν σύγκριση σε παιδιά με τύπο I (349 άτομα) και σε παιδιά με τύπο I που έπαιρναν θεραπεία Nusinersen (Spinraza) (45 άτομα) και κατέληξαν στο ότι ανέρχονταν σε 137.627$ (μέση τιμή=43.167$) και 92.618$ (μέση τιμή=29.425$) χωρίς να υπολογίζονται τα έξοδα της φαρμακευτικής αγωγής αντίστοιχα. Δευτερεύουσες αναλύσεις έχουν γίνει και για τους άλλους τύπους της νόσου (5.728 χωρίς, 404 με θεραπεία Nusinersen και μέση ηλικία 30.9 έτη και 14.8 έτη αντίστοιχα) με αντίστοιχα αυξημένα κόστη υγειονομικής περίθαλψης.

Ο López-Bastida και οι συνεργάτες του (2017) στην Ισπανία εκτίμησαν τα κόστη (υγειονομικής περίθαλψης και μη), που έφταναν στο ποσό των 33.721€ και την ποιότητα ζωής χρησιμοποιώντας το ερωτηματολόγιο EQ-5D-5L στα ίδια τα άτομα και τους κύριους φροντιστές τους ηλεκτρονικά (López-Bastida et al., 2017). Η συλλογή ασθενών έγινε από την Ισπανική Οργάνωση για τη Νωτιαία Μυϊκή Ατροφία (FUN-DAME, https://www.fundame.net) που αριθμεί σήμερα 300 εγγεγραμμένα μέλη. Το δείγμα τους αποτελείτο από 85 άτομα (μέση ηλικία 7.22 ετών SD=5.47) και θεωρήθηκε μικρό ώστε να γίνει εφικτό να διαχωριστούν τα κόστη αναλόγως του τύπου της νωτιαίας μυϊκής ατροφίας. Με το ερωτηματολόγιο EQ-5D-5L (το οποίο απευθύνεται μόνο σε ενήλικες) και οι απαντήσεις δίνονται δι' αντιπροσώπου (proxy-reported) αξιολογήθηκε η σχετιζόμενη με την υγεία ποιότητα ζωής σε 5 διαστάσεις: κινητικότητα, αυτοφροντίδα, καθημερινές δραστηριότητες, πόνος/δυσφορία και άγχος/κατάθλιψη και έδειξε σκορ 0.16 (max. 1) για τους ασθενείς -πολύ χαμηλότερο από την ποιότητα ζωής των υγιών παιδιών στην Ισπανία 16-20 ετών (0.987) και 0.49 για τους φροντιστές- πολύ χαμηλότερο από αυτόν του γενικού πληθυσμού (0.959). Τα παραπάνω δεδομένα αποκαλύπτουν ότι οι ασθενείς και οι φροντιστές έχουν σημαντικά χαμηλότερη ποιότητα ζωής από το γενικό πληθυσμό κυρίως λόγω των οικονομικών παραγόντων και της έλλειψης κατάλληλης υποστήριξης.

Η Kocova και οι συνεργάτες της (2014) μελετώντας την ποιότητα της ζωής σε παιδιά και εφήβους με νωτιαία μυϊκή ατροφία διένειμαν το ερωτηματολόγιο Peds QL 3.0 NM σε 35 παιδιά (από περίπου 200 άτομα με την νόσο και μόνο το 1/3

Institutional Repository - Library & Information Centre - University of Thessaly
02/05/2026 14:13:12 EEST - 216.73.217.38

καταγεγραμμένο στο εθνικό τους μητρώο) ηλικίας από 3 έως 18 ετών, που ανήκαν 4 στον τύπο Ι, 23 στον τύπο ΙΙ και 8 στον τύπο ΙΙΙ. Έκαναν ανάλυση τόσο στα τελικά σκορ του ερωτηματολογίου όσο και στις επιμέρους ερωτήσεις και βρέθηκε ότι οι γονείς εκλάμβαναν ως χαμηλότερη την ποιότητα ζωής των παιδιών τους και το πως επηρεάζει τους πόρους της οικογένειας με ολικό σκορ 52.08 (SD 16.37) ενώ τα παιδιά είχαν ολικό σκορ 58.34 (SD 16.42), αν και αυστηρά στατιστικά συγκρίνοντας τα σκορ δεν καταγράφεται στατιστικά σημαντική διαφορά μιας και το επίπεδο σημαντικότητας στο Mann Whitney test ήταν p=0.059 (με επιλεγόμενο επίπεδο α=0.05). Στατιστικά σημαντική διαφορά παρατηρήθηκε ανάμεσα στις απαντήσεις γονέων και παιδιών σχετικά με το αν υπάρχουν δυσκολίες με τον προγραμματισμό διακοπών και με το αν ξεκουράζεται αρκετά η οικογένεια, με τα παιδιά να θεωρούν μικρότερης βαρύτητας την επίδραση της νόσου τους σε αυτές τις καταστάσεις (29.4 έναντι 55.7 και 27.2 έναντι 50.0 οι απαντήσεις γονέων – παιδιών με p=0.001 και p=0.003 αντίστοιχα). Στα αποτελέσματά τους δεν έδωσαν πληροφορίες σχετικά με τις απαντήσεις ανάλογα τον τύπο της νόσου (Kocova et al., 2014).

Η Yao και οι συνεργάτες της (2021) έκαναν έρευνα για την ποιότητα ζωής 101 παιδιών με νωτιαία μυϊκή ατροφία στην Κίνα ηλικίας 0-17 ετών χρησιμοποιώντας το Peds QL 3.0 NM που το συμπλήρωσαν οι κηδεμόνες τους (87 ερωτηματολόγια συνελέγησαν). Από τα παιδιά 26 είχαν τύπο Ι, 55 τύπο ΙΙ και 19 τύπο ΙΙΙ νωτιαίας μυϊκής ατροφίας, εκ των οποίων τα 46 δεν είχαν κατακτήσει την καθιστή θέση (non sitters), τα 39 μπορούσαν να καθίσουν ανεξάρτητα (sitters) και τα 16 ήταν περιπατητικά (walkers), τα 74 παρουσίαζαν κάποια σκελετική παραμόρφωση και τα 26 είχαν ανάγκη αναπνευστικής υποστήριξης. Παρά το γεγονός ότι η έρευνα διεξήχθη το 2021 μόνο τα 9 παιδιά είχαν λάβει φαρμακευτική αγωγή (Nusinersen) παρόλο που έλαβε παγκοσμίως έγκριση το 2016. Τα αποτελέσματα έδειξαν ότι υπάρχει στατιστικά σημαντική διαφορά στα αποτελέσματα για την ποιότητα ζωής ανάμεσα στα παιδιά που ανήκουν στον τύπο Ι και στον τύπο ΙΙΙ, όπως και ανάμεσα στον τύπο ΙΙ και στον τύπο ΙΙΙ (64.89 τύπος ΙΙΙ έναντι 43.63 τύπος Ι με p<0.001, d=1.08 με το επίπεδο στατιστικής σημαντικότητας να ορίζεται στο p<0.05 και το μέγεθος του αποτελέσματος effect size -Cohens' d ≥0.8 να θεωρείται μεγάλο, 64.89 τύπος ΙΙΙ έναντι 48.79 τύπος ΙΙ με p<0.001, d=0.82). Παρόμοια διαφορές παρατηρήθηκαν στη διάσταση για τη Νευρομυϊκή Νόσο του Peds QL και για τη διάσταση που αφορά τους Πόρους της Οικογένειας στους διαφορετικούς τύπους της νόσου, και επίσης παρατηρήθηκαν διαφορές στατιστικά σημαντικές ανάμεσα

Institutional Repository - Library & Information Centre - University of Thessaly
02/05/2026 14:13:12 EEST - 216.73.217.38

στους ασθενείς που δεν είχαν κατακτήσει την καθιστή θέση ή σε αυτούς που κάθονταν σε σχέση με αυτούς που περπατούσαν ανεξάρτητα (p<0.05) και αντιστοίχως παρουσίαζαν effect sizes 1.19, 1.35 και 1.07 στο ολικό σκορ του Peds QL. Όσον αφορά την ανάγκη για αναπνευστική υποστήριξη, τα παιδιά που είχαν ανάγκη είχαν χαμηλότερα σκορ στο Ολικό σκορ και στη διάσταση για τη Νευρομυϊκή Νόσο (44.43 έναντι 53.84 και 41.18 και 54.62 αντίστοιχα (p<0.001) και με effect size 0.57 και 0.79 αντίστοιχα). Τα παραπάνω αποτελέσματα εξηγούνται από τη διαφοροποίηση μεταξύ των τύπων της κλινικής εικόνας της νόσου. Η μελέτη αυτή δεν μπορεί να γενικευτεί για όλο τον πληθυσμό της νωτιαίας μυϊκής ατροφίας στην Κίνα καθώς το δείγμα θεωρείται μέτριο σε μέγεθος και είναι από μια και μόνη περιοχή, επίσης δεν έχει επαρκή αριθμό παιδιών που να λαμβάνουν φαρμακευτική αγωγή και δεν έχουν γίνει ερωτηματολόγια αυτοαναφοράς από τα ίδια τα παιδιά (Yao et al., 2021).

Σε μελέτη του 2017 μελετώντας την ποιότητα ζωής σε παιδιά και ενήλικες (468 συνολικά) με νωτιαία μυϊκή ατροφία και τους γονείς τους (209) στην Αμερική το ολικό σκορ στο Peds QL 3.0 NM από τις απαντήσεις των γονιών υπολογίστηκε σε 50.7 (SD 17.5) με χαμηλότερη την τιμή στην ομάδα του τύπου I (mean 39.8) και υψηλότερη του τύπου III (mean 62.9), ενώ του τύπου II ήταν σε ενδιάμεσο επίπεδο (mean 51.2). Το συμπέρασμα της μελέτης ήταν ότι όσο υψηλότερο διατηρείται το επίπεδο λειτουργικότητας του ατόμου με νωτιαία μυϊκή ατροφία τόσο καλύτερη ποιότητα ζωής θεωρούν οι γονείς ότι έχουν (Belter et al., 2017).

Σε έρευνα στην Ισπανία το 2020 οι Peña-Longobardo και οι συνεργάτες συνέλεξαν δεδομένα από 86 παιδιά και εφήβους από Γαλλία, Γερμανία και Ηνωμένο Βασίλειο με νωτιαία μυϊκή ατροφία για να αναλύσουν τη σχετιζόμενη με την νόσο ποιότητα ζωής των ασθενών και των φροντιστών τους χρησιμοποιώντας το EuroQol 5D-5L που απαντήθηκε από γονείς (41 συνολικά στις τρεις χώρες). Επίσης χρησιμοποίησαν το Zarit burden interview (ένα εργαλείο που προσδιορίζει το βάρος που νιώθουν οι γονείς από τη φροντίδα που πρέπει να προσφέρουν). Αξιοσημείωτο αποτέλεσμα της έρευνας η αναφορά στις ώρες που αφιερώνουν οι φροντιστές (κυρίως οι γυναίκες) στη φροντίδα του ατόμου που νοσεί που κυμαίνονταν κατά μέσο όρο στις 12.5 ώρες τη μέρα στο Ηνωμένο Βασίλειο, 10.65 στη Γαλλία και 9.31 στη Γερμανία (Peña-Longobardo et al., 2020). Η ποιότητα ζωής μετρήθηκε ως χαμηλή, με τα παιδιά στη Γερμανία να έχουν σημαντικά καλύτερη ποιότητα σε σχέση με τα παιδιά στη Γαλλία και το Ηνωμένο Βασίλειο,

Institutional Repository - Library & Information Centre - University of Thessaly
02/05/2026 14:13:12 EEST - 216.73.217.38

αλλά χωρίς να μπορεί να ταυτοποιηθεί ο λόγος για τον οποίο υπάρχει αυτή η διαφορά (η ηλικία ή η εξέλιξη της νόσου δεν μπορούσαν να εξηγήσουν το φαινόμενο). Τα αποτελέσματά τους δεν μπορούν να γενικευτούν καθώς είναι σχετικά μικρό το δείγμα.

Σε άλλη πρόσφατη μελέτη στην Αμερική του 2020 ο Chen και οι συνεργάτες του χρησιμοποιώντας και εκείνοι το EuroQol 5D-5L σε 45 φροντιστές παιδιών με ηλικία μικρότερη των 18 ετών (το 98% ήταν γονείς και σε ποσοστό 38% αφιερωμένοι ολοκληρωτικά στη φροντίδα του παιδιού, 82% γυναίκες και η μέση ηλικία τους 37 ετών) με νωτιαία μυϊκή ατροφία κατέληξαν στο ότι η νόσος επηρεάζει αρνητικά την ποιότητα ζωής των φροντιστών τους. Με δεδομένο ότι το 64% των παιδιών μπορούσαν να καθίσουν μόνα τους ή με υποστήριξη (sitters) οι φροντιστές ανέφεραν ότι μηνιαίως αφιερώνουν 136 ώρες κατά μέσο όρο για την διαχείριση της νόσου και η ποιότητα ζωής τους σύμφωνα με το EuroQol 5D-5L κατά μέσο όρο βρίσκεται στο 76 σε μια κλίμακα από 0-100 (Chen et al., 2020). Η χαμηλότερη ποιότητα ζωής παρατηρείται σε γονείς με παιδιά που ανήκουν στον τύπο Ι της νόσου σε σχέση με τα μεγαλύτερα σκορ που εμφανίζουν οι γονείς παιδιών με τύπο ΙΙ και ΙΙΙ αντίστοιχα (69.8, 77.3 και 85.4).

Συμπερασματικά καταλήγουμε στο ότι η ποιότητα ζωής των παιδιών και των γονιών τους επηρεάζεται από τη νωτιαία μυϊκή ατροφία και είναι άμεσα συνδεδεμένη με τον τύπο της (η περισσότερο βαριά μορφή τύπου Ι προκαλεί μεγαλύτερη πτώση στην ποιότητα ζωής), το οικονομικό βάρος για την διαχείρισή της κυμαίνεται σε υπέρογκα ποσά και το συνολικό
βάρος φροντίδας είναι τεράστιο. Οι περισσότερες έρευνες έχουν πολύ μικρό δείγμα ασθενών, εξαιτίας της σπανιότητας της νόσου. Δεν έχουν καταλήξει σε ένα εργαλείο που να φαίνεται ότι είναι το πλέον αντιπροσωπευτικό για να καταγράψει με ακρίβεια την ποιότητα ζωής στη νωτιαία μυϊκή ατροφία. Οι νέες θεραπείες δείχνουν να έχουν επίδραση στην κινητική κατάσταση και βελτίωση της νόσου, αλλά ακόμα γίνονται πλέον πολλές μελέτες για να διερευνηθεί η ποιότητα ζωής υπό το νέο πρίσμα των θεραπειών.

2.4 ΣΚΟΠΟΣ ΜΕΛΕΤΗΣ

Διανύοντας τα τελευταία χρόνια μια επανάσταση στην ιατρική αντιμετώπιση της νωτιαίας μυϊκής ατροφίας, μιας νόσου που αποτελεί την τρίτη αιτία θανάτου στην παιδική ηλικία μέχρι σήμερα, προκύπτει η ανάγκη να εκτιμηθεί η ποιότητα ζωής

Institutional Repository - Library & Information Centre - University of Thessaly
02/05/2026 14:13:12 EEST - 216.73.217.38

των παιδιών αυτών που ζουν στην Ελλάδα. Τα φάρμακα έχουν έρθει για να αλλάξουν την πορεία της νόσου, παρόλα αυτά αφενός δεν έχουν λάβει όλα τα παιδιά θεραπεία για διάφορους λόγους και αφετέρου δεν έχουν καταφέρει όλα τα παιδιά να αλλάξουν λειτουργικό κινητικό επίπεδο ή να φτάσουν στο ανώτερο λειτουργικό επίπεδο ανάλογα με την ηλικία τους. Οι κλινικές οδηγίες για την αντιμετώπιση της νόσου τείνουν να τροποποιηθούν και η φυσικοθεραπεία ως πρώτιστη ειδικότητα που αναλαμβάνει την αποκατάσταση αυτών των παιδιών θα πρέπει να ακολουθεί τις νέες εξελίξεις. Ο φυσικοθεραπευτής οφείλει να γνωρίζει όλους τους βιοψυχοκοινωνικούς παράγοντες που επηρεάζουν την ποιότητα ζωής των παιδιών με νωτιαία μυϊκή ατροφία.

Σκοπός της παρούσας μελέτης είναι να διερευνηθεί η ποιότητα ζωής των παιδιών με νωτιαία μυϊκή ατροφία στην Ελλάδα, με μια προσπάθεια ταυτόχρονα να διερευνηθεί αν ο τύπος της νόσου ή το λειτουργικό κινητικό επίπεδο επηρεάζει το επίπεδο αυτό καθώς επίσης αν οι γονείς και τα παιδιά που νοσούν έχουν την ίδια αντίληψη για τη ζωή τους. Τα αποτελέσματα της έρευνας μπορούν να οδηγήσουν σε μια περισσότερο προληπτική και επιθετική τακτική (proactive care) αποκατάστασης, εγκαταλείποντας την προσκόλληση σε περισσότερο ανακουφιστικές θεραπείες (palliative care) όπως όριζαν τα μέχρι τώρα πρότυπα φροντίδας, όπως επίσης και να προσφέρει πολύτιμες γνώσεις για τους συσχετισμούς ανάμεσα στην ποιότητα ζωής και των παραγόντων κινδύνου, που συχνά εμμένουν παρά τη φαρμακευτική αγωγή.

ΚΕΦΑΛΑΙΟ 3: ΜΕΘΟΔΟΛΟΓΙΑ

3.1 ΕΡΕΥΝΗΤΙΚΟΣ ΣΧΕΔΙΑΣΜΟΣ

Η παρούσα μελέτη είναι μια συγχρονική περιγραφική μελέτη σχεδιασμένη να διεξαχθεί με τη συλλογή πληροφοριών μέσω ερωτηματολογίων και κατόπιν να ακολουθήσει ανάλυση των ευρημάτων και σύγκριση διαφόρων παραμέτρων (τύπος νόσου και αποτέλεσμα ποιότητας ζωής, συνοδές δυσλειτουργίες κλπ.). Τα άτομα που θα συμμετέχουν στη μελέτη είναι άτομα που νοσούν από νωτιαία μυϊκή ατροφία και είναι 0-18 ετών καθώς επίσης και οι γονείς τους. Κατά την αρχή της μελέτης δεν ήταν γνωστός ο ακριβής αριθμός του πληθυσμού των ατόμων με νωτιαία μυϊκή ατροφία (καθώς δεν υπάρχει Εθνικό Μητρώο Ατόμων με Νωτιαία Μυϊκή Ατροφία, η νομοθεσία για τη σύσταση του οποίου υπεγράφη στις αρχές του

Institutional Repository - Library & Information Centre - University of Thessaly
02/05/2026 14:13:12 EEST - 216.73.217.38

προηγούμενου Απριλίου με την Κοινή Υπουργική Απόφαση Αριθμ. 19230/2021,ΦΕΚ 1412/Β/8-4-2021 και δεν είναι γνωστό αν έχει τεθεί σε εφαρμογή ακόμα) έτσι ώστε να αποφασιστεί ο αριθμός του δείγματος που θα κρινόταν ικανοποιητικός για τη διεξαγωγή της έρευνας (https://www.nomotelia.gr/photos/File/1412b-21.pdf). (Παράρτημα ΣΤ). Επιλέχθηκε να χρησιμοποιηθεί η δειγματοληψία χιονοστιβάδας, όπου τα άτομα στα οποία δίνεται το ερωτηματολόγιο αναλαμβάνουν να το προωθήσουν και σε άλλους εθελοντές αν υπάρχει δυνατότητα. Επίσης ζητήθηκε και από παιδονευρολογικές κλινικές των Αθηνών, Θεσσαλονίκης και Κρήτης και έγινε δεκτό από κάποιες να συμμετάσχουν στην έρευνα προωθώντας το ερωτηματολόγιο σε ασθενείς τους που πληρούν τα κριτήρια επιλογής. Επίσης ζητήθηκε και από φυσικοθεραπευτές να προωθήσουν το ερωτηματολόγιο σε ασθενείς τους (δειγματοληψία ευκολίας). Τέλος σχεδιάστηκε η δημοσίευση του ερωτηματολογίου σε σελίδες κοινωνικής δικτύωσης που αφορούν τη νωτιαία μυϊκή ατροφία για να γίνει η συλλογή ανώνυμη των ερωτηματολογίων.

3.2 ΔΕΙΓΜΑ- ΚΡΙΤΗΡΙΑ ΕΝΤΑΞΗΣ ΚΑΙ ΑΠΟΚΛΕΙΣΜΟΥ

Η ομάδα που αποτελεί το επίκεντρο του ενδιαφέροντος στη μελέτη είναι τα παιδιά με νωτιαία μυϊκή ατροφία ηλικίας από 0 έως 18 ετών (τύποι 0-I-II-III) και ορίζεται ως πληθυσμός. Από τη μελέτη της Kekou et al (2020) το 2020 στην Ελλάδα υπήρχαν καταγεγραμμένα 161 άτομα που νοσούσαν ηλικίας από 2 έως 72 ετών με τύπο II έως και IV. Από προσωπική επικοινωνία της ερευνήτριας με τη διευθύντρια του MDA Hellas (Muscular Dystrophy Association Hellas) κ. Καρρά Αντιγόνη στα αρχεία τους τον Ιανουάριο του 2022 είναι καταγεγραμμένα 60 άτομα που ανήκουν στην ηλικιακή ομάδα 1 έως 18 ετών και ανήκουν στους τύπους 0-I-II και III. Επομένως υπολογίζεται ότι στην Ελλάδα υπάρχει ένας πληθυσμός περίπου 60 και ίσως κάποιων παραπάνω ατόμων με τη συγκεκριμένη πάθηση και στο συγκεκριμένο ηλικιακό εύρος.

Τα κριτήρια επιλογής είναι: τα παιδιά να έχουν διάγνωση νωτιαία μυϊκή ατροφία, να ανήκουν στην ηλικιακή ομάδα 0-18 ετών και επομένως να ανήκουν σε έναν από τους τύπους 0-I-II-III.

Στα κριτήρια αποκλεισμού περιλαμβάνονται άλλες μυϊκές δυστροφίες (όπως η Duchenne) και μεγαλύτερες ηλικίες παιδιών με Νωτιαία Μυϊκή Ατροφία.

Institutional Repository - Library & Information Centre - University of Thessaly
02/05/2026 14:13:12 EEST - 216.73.217.38

3.3 ΤΕΛΙΚΗ ΕΠΙΛΟΓΗ ΚΑΙ ΤΡΟΠΟΣ ΣΥΛΛΟΓΗΣ

Στον πληθυσμό των ατόμων με νωτιαία μυϊκή ατροφία ηλικίας 0-18 ετών περιλαμβάνονται οι 4 τύποι της νόσου (0-I-II-III) και το δείγμα περιλαμβάνει συμμετέχοντες από κάθε ομάδα. Επίσης περιλαμβάνονται άτομα με διαφορετικά επίπεδα κινητικής λειτουργικότητας (παιδιά που δεν έχουν κατακτήσει την καθιστή θέση, παιδιά που μπορούν να στέκονται όρθια, παιδιά που έχουν κατακτήσει τη βάδιση) και στο πλαίσιο της μελέτης έχουν συμπεριληφθεί αυτές οι κατηγορίες. Η δειγματοληψία είναι αυτή του δείγματος ευκολίας (convenience sample) όπου περιλαμβάνεται κάθε άτομο με τα συγκεκριμένα κριτήρια που επιθυμεί να συμμετάσχει στη μελέτη και δειγματοληψία χιονοστιβάδας όπου κάθε συμμετέχοντας αναλαμβάνει να προωθήσει και ο ίδιος το ερωτηματολόγιο σε άλλους με την ίδια πάθηση. Ο αρχικός σχεδιασμός της έρευνας περιλάμβανε την κατ' ιδίαν προώθηση των ερωτηματολογίων στα εξωτερικά ιατρεία των παιδιατρικών νοσοκομείων και των ιδιωτικών εργαστηρίων φυσικοθεραπείας. Λόγω της πανδημίας του κορωνοϊού δεν κατέστη δυνατή πάντα η φυσική παρουσία στις παραπάνω δομές, ακόμα και στα νοσοκομεία στα οποία εγκρίθηκε από τις διοικήσεις τους η δυνατότητα για φυσική παρουσία της ερευνήτριας ώστε να έρθει σε επικοινωνία μαζί τους. Η εύρεση των περισσοτέρων συμμετεχόντων έγινε τελικά με προσωπική επαφή και με ανακοινώσεις σε κοινωνικά δίκτυα. Έγινε χρήση ηλεκτρονικής αλληλογραφίας και διάδοσης του ερωτηματολογίου μέσω ηλεκτρονικής λίστας δεδομένων του MDA Hellas (ο οργανισμός έστειλε τα ερωτηματολόγια σε 56 μέλη του) καθώς επίσης και με τηλεφωνική επικοινωνία με τους ασθενείς που παρακολουθούνται στη Νευρολογική Κλινική του ΓΝ Παίδων Πεντέλης με διευθυντή τον κ. Χ. Κότσαλη κατόπιν χορήγησης ειδικής άδειας αναρτημένης στο Διαύγεια με αρ.πρωτ. 7306/7.4.2022 (https://diavgeia.gov.gr/doc/%CE%A8%CE%A8%CE%A6%CE%934690%CE%A95-%CE%94%CE%9C3?inline=true) για τη διεξαγωγή μελέτης στο πλαίσιο εκπόνησης της διπλωματικής εργασίας. Από το ΓΝ Παίδων Πεντέλης υπήρξε συνεργασία με την γιατρό κα. Γκούγκα. Τον Απρίλιο του 2022 στη Μονάδα Παιδιατρικής Νευρολογίας της Α' Παιδιατρικής Κλινικής του ΕΚΠΑ με υπεύθυνη την κα R. Pons και με Διευθύντρια την κα Χ. Κανάκα δόθηκε η άδεια με εντολή της διευθύντριας του τμήματος, κατόπιν και υπογραφής μνημονίου συνεργασίας με το Πανεπιστήμιο Θεσσαλίας Τμήμα Φυσικοθεραπείας, να προσέρχεται η ερευνήτρια στα ιατρεία τους κατά τις ημέρες επαναξιολόγησης των παιδιών από την ιατρική τους ομάδα και να συμπληρώνεται τότε το ερωτηματολόγιο (δεν

Institutional Repository - Library & Information Centre - University of Thessaly
02/05/2026 14:13:12 EEST - 216.73.217.38

παρασχέθηκαν ηλεκτρονικά στοιχεία επικοινωνίας με τους ασθενείς και αυτό απαίτησε πολλαπλό χρόνο για την ολοκλήρωσή του) και αυτό πραγματοποιήθηκε τον Ιούνιο και Ιούλιο του 2022.

Συνελέγησαν συνολικά 55 ερωτηματολόγια. Από αυτά ύστερα από έλεγχο και σύγκριση ηλικίας του παιδιού, ηλικίας εμφάνισης νόσου και ηλικίας διάγνωσης και/ ή έναρξης φαρμακευτικής αγωγής ταυτοποιήθηκαν 5 διπλοεγγραφές και αφαιρέθηκαν τα ερωτηματολόγια, επομένως έχουμε συνολικά 50 ερωτηματολόγια που θεωρήθηκαν έγκυρα. Από το σχεδιασμό της μελέτης έγινε προσπάθεια να διασφαλιστεί αντιπροσωπευτικότητα του δείγματος. Όσο όμως αντιπροσωπευτικό και να θεωρηθεί το δείγμα, και μεγάλο σε σχέση με τον πληθυσμό της νόσου, σίγουρα ανταποκρίθηκαν συμμετέχοντες που έδειξαν μεγαλύτερο ενδιαφέρον και ευαισθητοποίηση για τη μελέτη και εξ ορισμού αυτό δεν μπορεί να παρέχει απόλυτα πιστή εικόνα του πληθυσμού. Επομένως θα υπάρχει μια ασυμφωνία, ένα ποσοστό λάθους ανάμεσα στους στατιστικούς δείκτες που θα προκύψουν από το δείγμα και τις αντίστοιχες τιμές των παραμέτρων του πληθυσμού και αυτό είναι το σφάλμα δειγματοληψίας (sampling error) που υπάρχει στη μελέτη μας και την επηρεάζει. Πιστεύεται όμως ότι λόγω του αναλογικά μεγάλου δείγματος που υπάρχει (50 παιδιά σε σχέση με περίπου 60-65 άτομα με τη νόσο) το σφάλμα της δειγματοληψίας θεωρείται μικρό. Εξαιτίας του σφάλματος δειγματοληψίας οι στατιστικοί δείκτες που θα υπολογιστούν στο δείγμα θα αποτελούν μόνο μία εκτίμηση των αντίστοιχων παραμέτρων του πληθυσμού. Στην πραγματικότητα, θα υπάρχει ένα εύρος πιθανών τιμών που αναφέρονται στην υπό εκτίμηση παράμετρο και αυτό το εύρος ονομάζεται διάστημα εμπιστοσύνης (confidence interval) και ορίζεται στο 95%.

3.4 ΣΥΝΑΙΝΕΣΗ ΣΥΜΜΕΤΕΧΟΝΤΩΝ

Για την περίπτωση που θα έρχονταν η ερευνήτρια σε προσωπική επαφή με τους ασθενείς και τις οικογένειές τους είχε ετοιμαστεί έγγραφο συναίνεσής τους στην έρευνα και ενημέρωσής τους για την έρευνα και τη διασφάλιση των προσωπικών τους δεδομένων το οποίο παρατίθεται στο παράρτημα. Όλοι οι γονείς που παρέλαβαν τα ερωτηματολόγια ηλεκτρονικά ή και αυτοί που τα συμπλήρωσαν δια ζώσης ενημερώνονταν για τους σκοπούς της έρευνας καθώς και ό,τι δεν συλλέγονταν πουθενά προσωπικές πληροφορίες που θα οδηγούσαν στην αναγνώρισή τους. Επίσης σε κάποιες περιπτώσεις όπου τα προσωπικά τους

Institutional Repository - Library & Information Centre - University of Thessaly
02/05/2026 14:13:12 EEST - 216.73.217.38

δεδομένα (όνομα, επίθετο, τηλέφωνο όπου ζητήθηκαν) έγιναν γνωστά την ερευνήτρια, δεν χρησιμοποιήθηκαν και δεν αναφέρονται πουθενά οπουδήποτε στην πορεία της μελέτης. (Παράρτημα Β)

3.5 ΕΡΩΤΗΜΑΤΟΛΟΓΙΟ ΔΗΜΟΓΡΑΦΙΚΩΝ ΔΕΔΟΜΕΝΩΝ

Στο ερωτηματολόγιο δημογραφικών δεδομένων συμπεριλήφθηκαν ερωτήσεις σχετικά με τον τύπο της νόσου, την ηλικία του παιδιού κατά τη διάγνωση, την τωρινή ηλικία του παιδιού, το λειτουργικό του επίπεδο (αν έχει κατακτήσει την καθιστή θέση, την όρθια ή τη βάδιση), το αν λαμβάνει και από πότε κάποια φαρμακευτική αγωγή, αν λαμβάνει υπηρεσίες όπως φυσικοθεραπεία, εργοθεραπεία κα, αν έχει παραμορφώσεις, αν χρησιμοποιεί βοηθήματα καθημερινής ζωής ή για τη μετακίνησή του, αν αντιμετωπίζει αναπνευστικούς περιορισμούς, για το επίπεδο της σχολικής του συμμετοχής (αν συμμετέχει σε σχολική δομή και τι είδους) κλπ. Οι ερωτήσεις που συμπεριελήφθησαν στο ερωτηματολόγιο είχαν σκοπό να εξυπηρετήσουν την ανάγκη να υπάρξουν πιθανοί συσχετισμοί της κατάστασης υγείας, του λειτουργικού επιπέδου, της φαρμακευτικής αγωγής κλπ με την ποιότητα ζωής, όπως θα προκύψουν από τη στατιστική ανάλυση των αποτελεσμάτων. Το ερωτηματολόγιο των δημογραφικών δεδομένων περιλαμβάνεται στο παράρτημα. (Παράρτημα Γ)

Σε μια πρώτη πιλοτική φάση δόθηκε το ερωτηματολόγιο δημογραφικών δεδομένων σε 4 γονείς ώστε να ληφθούν παρατηρήσεις σχετικά με το πόσο εύκολα κατανοητό ήταν και να υπολογιστεί ο χρόνος συμπλήρωσής του. Έγιναν κάποιες απαραίτητες διορθώσεις όσον αφορά την κατανόηση κάποιων ερωτήσεων) και κατόπιν δόθηκε σε όλους όλο το ερωτηματολόγιο μαζί με το PedsQL NM.

3.7 ΣΤΑΤΙΣΤΙΚΗ ΑΝΑΛΥΣΗ

Η στατιστική ανάλυση έγινε με το IBM Statistical Package for the Social Science (SPSS, έκδοση 26). Η κανονικότητα της κατανομής των μεταβλητών ελέγχθηκε χρησιμοποιώντας τη στατιστική δοκιμασία Kolmogorov-Smirnov ή Shapiro-Wilk Test και θεωρήθηκε ότι μια μεταβλητή ακολουθούσε κανονική κατανομή όταν η τιμή της στατιστικής κανονικότητας p ήταν μεγαλύτερη της τιμής α=0.05.

3.8 ΗΘΙΚΗ ΚΑΙ ΔΕΟΝΤΟΛΟΓΙΑ

Institutional Repository - Library & Information Centre - University of Thessaly
02/05/2026 14:13:12 EEST - 216.73.217.38

Η έρευνα υποβλήθηκε στην Εσωτερική Επιτροπή Δεοντολογίας του Τμήματος Φυσικοθεραπείας του Πανεπιστημίου Θεσσαλίας και εγκρίθηκε.(Παράρτημα Ε). Όλα τα άτομα που δέχτηκαν να συμμετάσχουν στην έρευνα ενημερώθηκαν ότι συμπλήρωναν ένα ανώνυμο ερωτηματολόγιο μέσω της πλατφόρμας google forms. Ακόμα και στα άτομα που συμπλήρωσαν δια ζώσης ή τηλεφωνικά το ερωτηματολόγιο με τη βοήθεια της ερευνήτριας τους διαβάστηκε και ενημερώθηκαν για το έντυπο «Συναίνεση μετά από πληροφόρηση», το οποίο παρατίθεται στο παράρτημα, μαζί με το «Έντυπο ενημέρωσης υποψηφίου εθελοντή». (Παράρτημα Β)

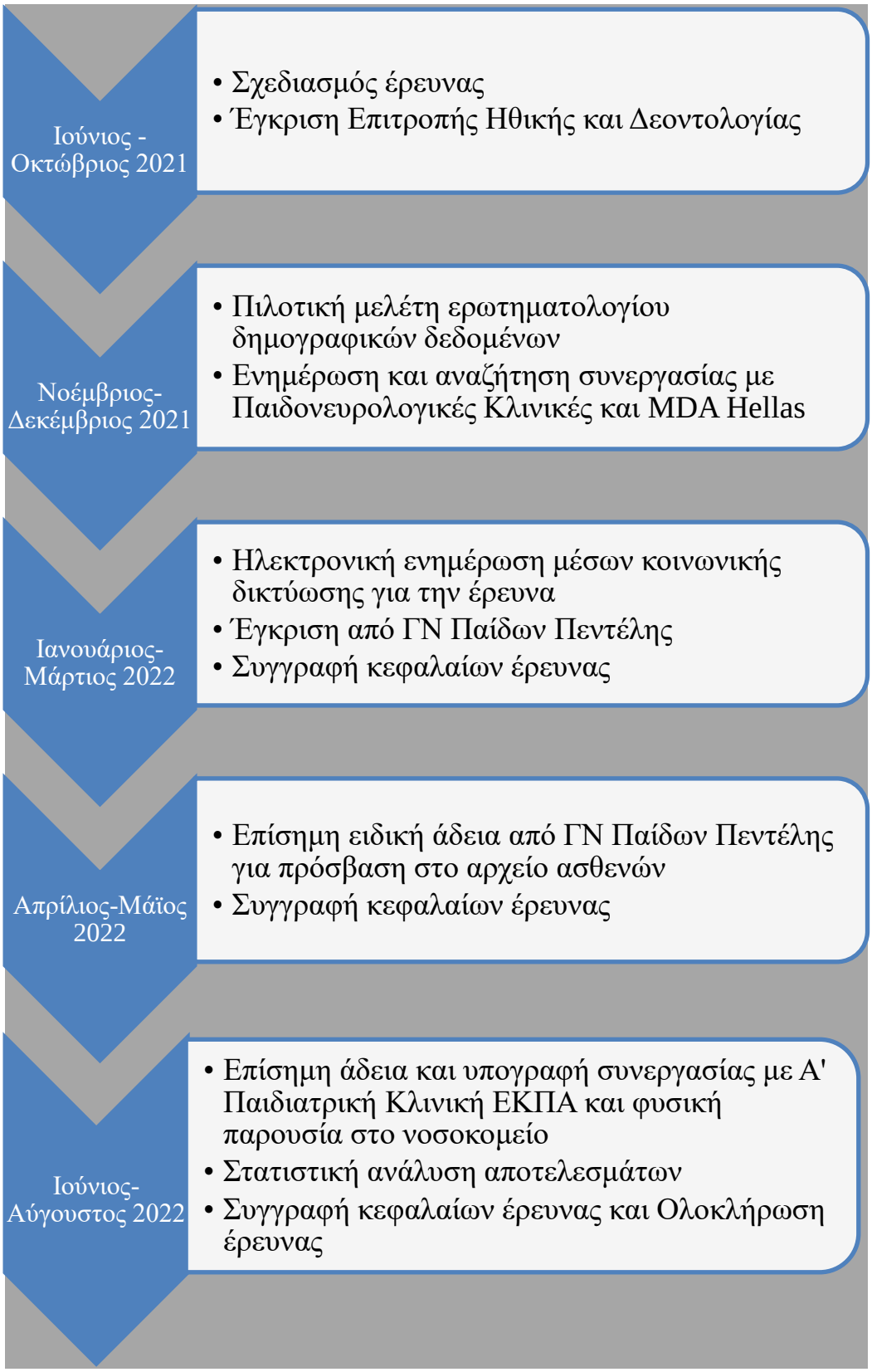
3.9 ΧΡΟΝΟΔΙΑΓΡΑΜΜΑ ΕΡΕΥΝΑΣ

Ο σχεδιασμός της έρευνας ξεκίνησε τον Ιούνιο του 2021 και ολοκληρώθηκε τον Οκτώβριο εφόσον πήρε την ανάλογη έγκριση από την Εσωτερική Επιτροπή Δεοντολογίας του Πανεπιστημίου Θεσσαλίας. Κατόπιν τον Νοέμβριο πραγματοποιήθηκε η πιλοτική μελέτη για το ερωτηματολόγιο δημογραφικών δεδομένων και έγιναν οι απαραίτητες διορθώσεις και αλλαγές. Στάλθηκαν ενημερωτικά email στις παιδιατρικές και παιδονευρολογικές κλινικές της χώρας τον Δεκέμβριο. Τον Δεκέμβριο έγινε και η επαφή με το MDA Hellas, με τη διευθύντρια κα. Καρρά και στάλθηκε το ερωτηματολόγιο δημογραφικών δεδομένων και το ερωτηματολόγιο Peds QL NM 3.0 ηλεκτρονικά στα μέλη του σωματείου στο τέλος του Ιανουαρίου 2022. Ταυτόχρονα έγινε ηλεκτρονική διάχυση του ερωτηματολογίου μέσω των μέσων κοινωνικής δικτύωσης σε ομάδες ασθενών με Νωτιαία Μυϊκή Ατροφία και σε συναδέλφους φυσικοθεραπευτές. (Παράρτημα Δ). Στα μέσα Φεβρουαρίου εγκρίθηκε από τον Διευθυντή της Νευρολογικής κλινικής του ΓΝ Παίδων Πεντέλης να πραγματοποιηθεί η έρευνα σε ασθενείς τη κλινικής, αλλά η επίσημη έγκριση από το Επιστημονικό Συμβούλιο του νοσοκομείου με χορήγηση ειδικής άδειας αναρτημένης στο Διαύγεια με αρ.πρωτ. 7306/7.4.2022 (https://diavgeia.gov.gr/doc/%CE%A8%CE%A8%CE%A6%CE%934690%CE%A95-%CE%94%CE%9C3?inline=true) υπεγράφη τον Απρίλη 2022 και τα στοιχεία των ασθενών μας δόθηκαν μέσω της ιατρού κα.Γκούγκα στις 28 Απριλίου. Τον Απρίλιο του 2022 στη Μονάδα Παιδιατρικής Νευρολογίας της Α' Παιδιατρικής Κλινικής του ΕΚΠΑ με υπεύθυνη την κα R. Pons και με Διευθύντρια την κα Χ. Κανάκα δόθηκε η άδεια με εντολή της διευθύντριας του τμήματος, κατόπιν και υπογραφής μνημονίου συνεργασίας με το Πανεπιστήμιο Θεσσαλίας Τμήμα

Institutional Repository - Library & Information Centre - University of Thessaly
02/05/2026 14:13:12 EEST - 216.73.217.38

Φυσικοθεραπείας (Μάϊος 2022), να προσέρχεται η ερευνήτρια στα ιατρεία τους κατά τις ημέρες επαναξιολόγησης των παιδιών από την ιατρική τους ομάδα και να συμπληρώνεται τότε το ερωτηματολόγιο (δεν παρασχέθηκαν ηλεκτρονικά στοιχεία επικοινωνίας με τους ασθενείς και αυτό απαίτησε πολλαπλό χρόνο για την ολοκλήρωσή του) και αυτό πραγματοποιήθηκε από αρχές Ιουνίου μέχρι και τις 15 Ιουλίου 2022. Οι μήνες από τον Μάϊο μέχρι και τον Αύγουστο αφιερώθηκαν στη συλλογή και στατιστική ανάλυση των δεδομένων και παράλληλα γινόταν η συγγραφή των κεφαλαίων της έρευνας. Η συγγραφή και ολοκλήρωση της έρευνας και η κατάθεσή της έγινε τον Αύγουστο του 2022 (**Εικόνα 3.1**)

Institutional Repository - Library & Information Centre - University of Thessaly
02/05/2026 14:13:12 EEST - 216.73.217.38



Εικόνα 3. 1 Σχεδιάγραμμα χρονοδιαγράμματος μελέτης

Institutional Repository - Library & Information Centre - University of Thessaly
02/05/2026 14:13:12 EEST - 216.73.217.38

ΚΕΦΑΛΑΙΟ 4: ΑΠΟΤΕΛΕΣΜΑΤΑ ΕΡΕΥΝΑΣ

4.1 ΔΕΙΓΜΑ

Για αυτή την ερευνητική εργασία έγινε συλλογή 55 συμπληρωμένων ερωτηματολόγιων από όλη την Ελλάδα. Έγινε έλεγχος για διπλά ερωτηματολόγια (καθώς υπήρχαν εγγραφές τόσο ηλεκτρονικές όσο και δια ζώσης) και βρέθηκαν 5 διπλά ερωτηματολόγια τα οποία είχαν συμπληρωθεί σε διάστημα των 6 μηνών που γίνονταν η συλλογή του δείγματος και αφορούσαν τα ίδια παιδιά, οπότε έγινε διαγραφή τους για να είναι πιο αντιπροσωπευτικό το δείγμα. Το δείγμα απαρτίστηκε τελικά από 50 ερωτηματολόγια συμπληρωμένα από τους γονείς/φροντιστές των παιδιών με νωτιαία μυϊκή ατροφία και 25 ερωτηματολόγια συμπληρωμένα από παιδιά που πάσχουν από την νόσο. Το 68% των ερωτηματολογίων έχουν συμπληρωθεί από τη μητέρα, το 26% από τον πατέρα και 6% από τρίτο άτομο (γιαγιά, θεία). Το 60% αφορά αγόρια (30 παιδιά) και το 40% κορίτσια (20 παιδιά) με μέση τιμή ηλικίας να είναι 91.58 μήνες ζωής (±59.67) (δηλ.7 ετών και 7 μηνών περίπου), με εύρος από 7 μηνών μέχρι 216 μηνών (δηλ.18 ετών). Ο μέσος όρος της ηλικίας στην οποία τίθεται η διάγνωση είναι 18.10 μήνες (±22.0) και έχει εύρος από ηλικία 1 μήνα μέχρι 132 μήνες (10 έτη). Αναλυτικά στις διαφορετικές ηλικιακές ομάδες παρατηρήθηκαν οι εξής συχνότητες: το 40% των παιδιών είναι κάτω των 5 ετών, 20% είναι μεταξύ 5-7 ετών, 24% είναι μεταξύ 8-12 ετών και 16% μεταξύ 13-18 ετών.(**Πίνακας 4.1**)

Πίνακας 4.1 Ηλικία παιδιών ανά ηλικιακές ομάδες και Ακριβής Ηλικία Δείγματος και Ηλικία Διάγνωσης

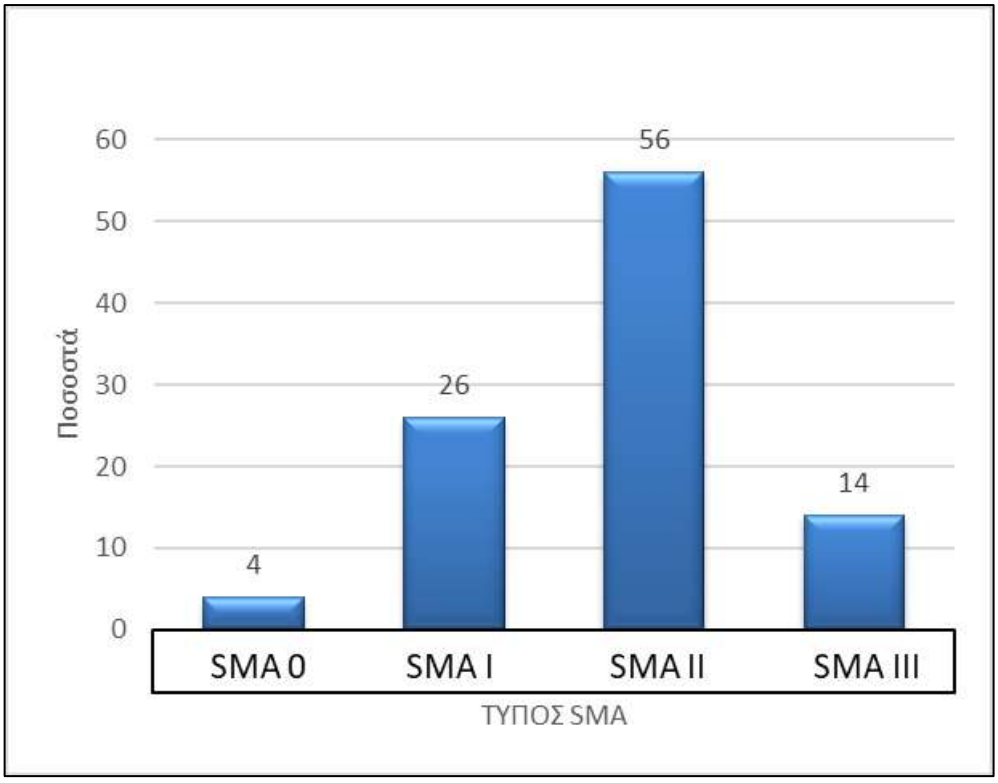
ΗΛΙΚΙΑ ΠΑΙΔΙΟΥ	**Frequency**	**Percent**	**SMA 0**	**SMA I**	**SMA II**	**SMA III**
0-5 ΕΤΩΝ	20	40.0	2	10	7	1
5-7 ΕΤΩΝ	10	20.0		3	7	
8-12 ΕΤΩΝ	12	24.0			7	5
13-18 ΕΤΩΝ	8	16.0			7	1
Total	50	100.0				

	N	Range	Minimum	Maximum	Mean	Std. Deviation
ΑΚΡΙΒΗΣ ΗΛΙΚΙΑ	50	209	7	216	91.58	59.67

Institutional Repository - Library & Information Centre - University of Thessaly
02/05/2026 14:13:12 EEST - 216.73.217.38

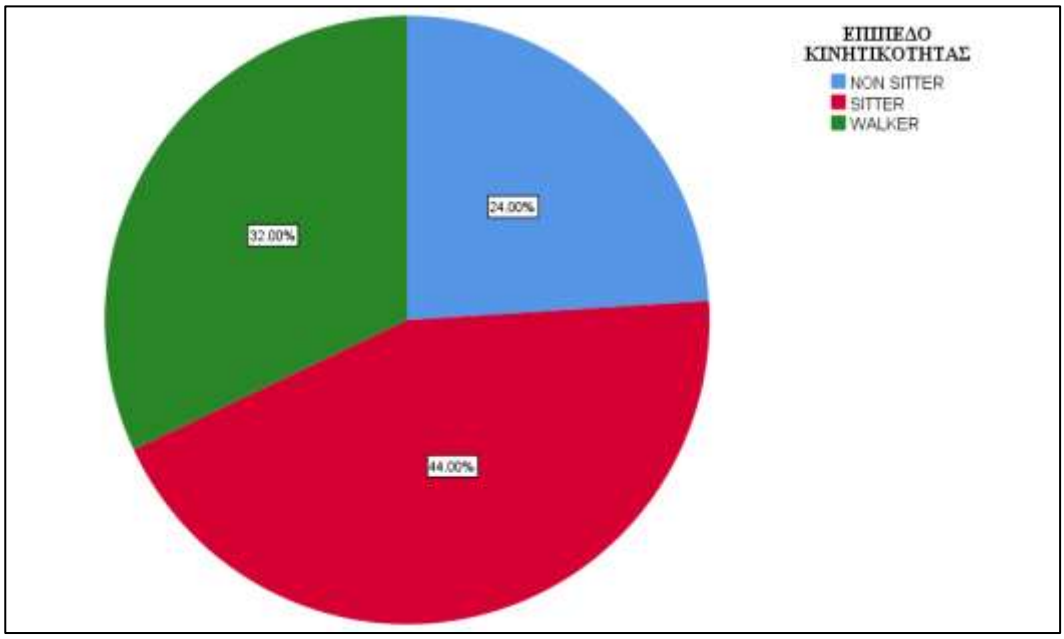
ΗΛΙΚΙΑ ΔΙΑΓΝΩΣΗΣ	50	131	1	132	18.10	22.00

Η κατανομή στους διάφορους τύπους της νόσου ήταν: 4% SMA 0, 26% SMA I, 56% SMA II και 14% SMA III. (**Εικόνα 4.1**) Η κατανομή κατά επίπεδο κινητικότητας της νόσου παρουσίασε τις εξής συχνότητες: 24% non sitters (12 παιδιά που δεν έχουν κατακτήσει την καθιστή θέση), 44% sitters (22 παιδιά που έχουν κατακτήσει την καθιστή θέση) και 32% walkers (16 παιδιά που έχουν κατακτήσει τη βάδιση ή που τη διατηρούν).**(Εικόνα 4.2)** Από το ερωτηματολόγιο προκύπτει ότι από τα 2 παιδιά που ανήκουν στον τύπο SMA 0 το ένα είναι non sitter και το άλλο sitter, από τα 13 παιδιά που είναι SMA I τα 8 είναι non sitters, 4 sitters και 1 walker, από τα 28 παιδιά που είναι SMA II τα 3 είναι non sitters, 17 sitters, 8 walkers και όλα τα παιδιά που είναι SMA III είναι walkers. (**Πίνακας 4.2**)



Εικόνα 4. 1 Γράφημα ποσοστών του τύπου της SMA

Institutional Repository - Library & Information Centre - University of Thessaly
02/05/2026 14:13:12 EEST - 216.73.217.38



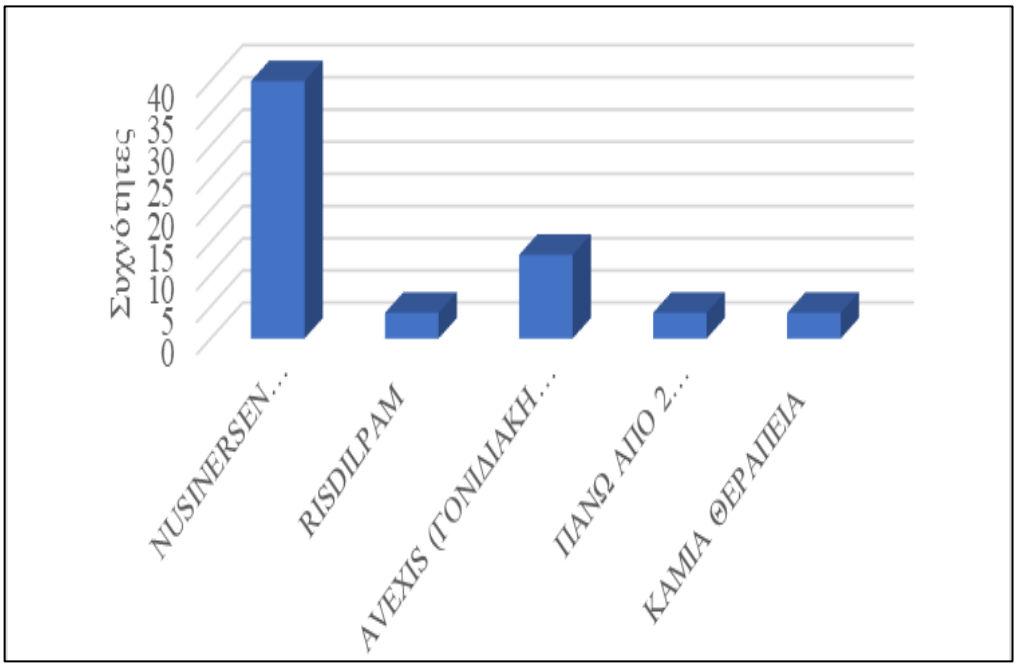
Εικόνα 4.2 Γραφική παράσταση ποσοστών αναλόγως με το επίπεδο κινητικότητας

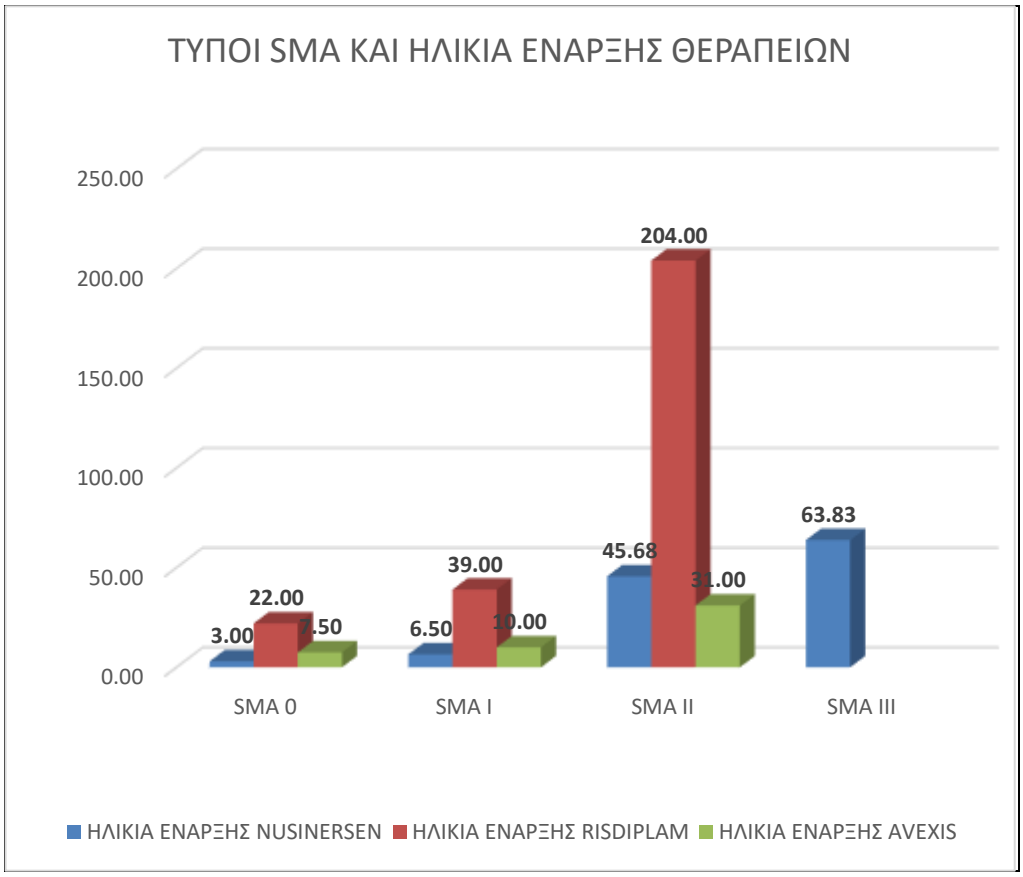
Πίνακας 4.2 Συχνότητες τύπου SMA προς επίπεδο κινητικότητας

ΤΥΠΟΣ SMA * ΕΠΙΠΕΔΟ ΚΙΝΗΤΙΚΟΤΗΤΑΣ					
		ΕΠΙΠΕΔΟ ΚΙΝΗΤΙΚΟΤΗΤΑΣ			
		NON SITTER	SITTER	WALKER	Total
ΤΥΠΟΣ SMA	SMA 0	1	1	0	2
	SMA I	8	4	1	13
	SMA II	3	17	8	28
	SMA III	0	0	7	7
Total		12	22	16	50

Σε φαρμακευτική αγωγή βρίσκεται το 92% των παιδιών (n=46), Nusinersen (Spinraza) λαμβάνει το 80%, Avexis (γονιδιακή θεραπεία) έχει λάβει το 26%, Risdiplam το 8%, ενώ σε συνδυαστική θεραπεία πάνω των δύο αγωγών έχει υποβληθεί το 8% των παιδιών και μόνο επίσης 8% (4 παιδιά) δεν έχουν λάβει οποιαδήποτε θεραπεία (**Εικόνα 4.3**).

Institutional Repository - Library & Information Centre - University of Thessaly
02/05/2026 14:13:12 EEST - 216.73.217.38





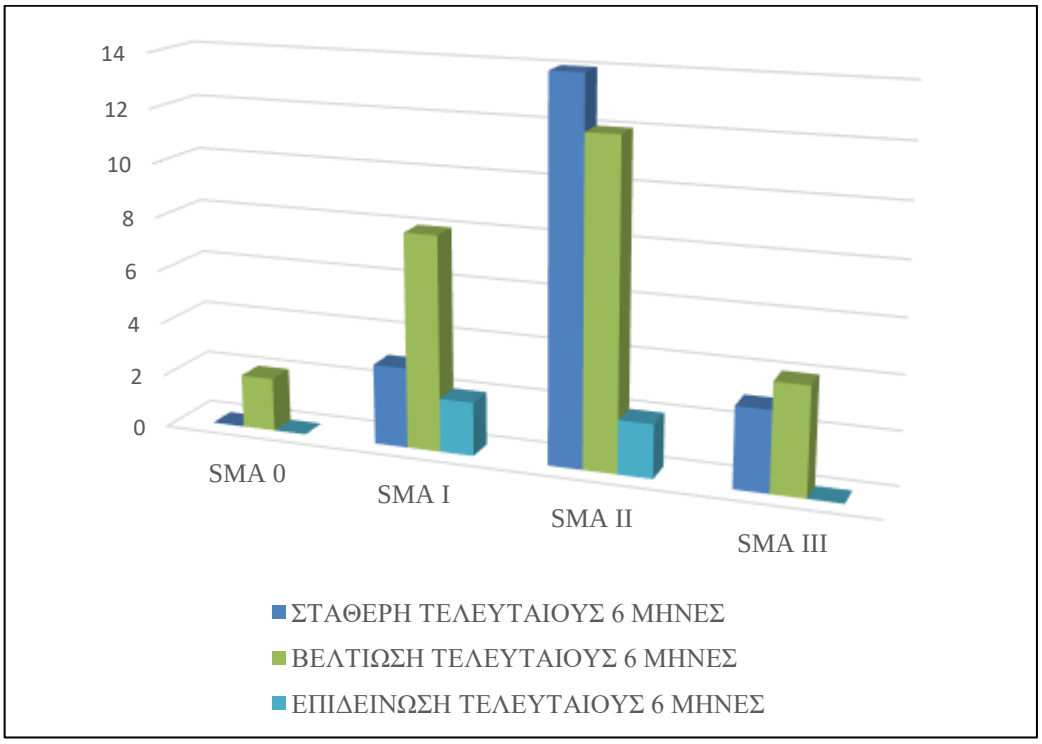
Εικόνα 4.3 Γράφημα Συχνοτήτων και Ηλικίες έναρξης των θεραπειών SMA

Από τα δημογραφικά στοιχεία επίσης προκύπτει ότι τα παιδιά του τύπου SMA 0 τους τελευταίους 6 μήνες παρουσιάζουν βελτίωση σε ποσοστό 100%, τα παιδιά τύπου SMA I παρουσιάζουν σταθερότητα ή βελτίωση σε ποσοστό 84.6%, τα παιδιά τύπου SMA II παρουσιάζουν σταθερότητα ή βελτίωση σε ποσοστό 92.9% και τα τύπου SMA III σε ποσοστό 100%. (**Πίνακας 4.3**) (**Εικόνα 4.4**)

Institutional Repository - Library & Information Centre - University of Thessaly
02/05/2026 14:13:12 EEST - 216.73.217.38

Πίνακας 4.3 Στατιστικά Σταθερότητας της Νόσου και του Τύπου της SMA

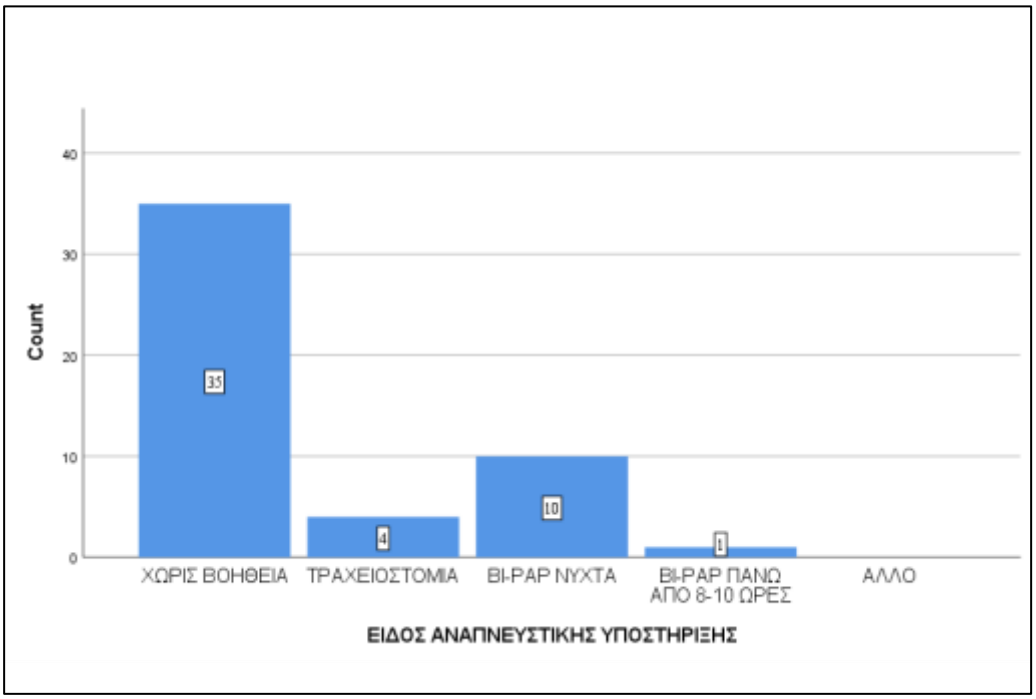
ΤΥΠΟΣ SMA	ΣΤΑΘΕΡΗ ΤΕΛΕΥΤΑΙΟΙ 6 ΜΗΝΕΣ		ΒΕΛΤΙΩΣΗ ΤΕΛΕΥΤΑΙΟΙ 6 ΜΗΝΕΣ		ΕΠΙΔΕΙΝΩΣΗ ΤΕΛΕΥΤΑΙΟΙ 6 ΜΗΝΕΣ	
SMA 0	0	0.0%	2	100.0%	0	0.0%
SMA I	3	23.0%	8	61.50%	2	15.50%
SMA II	14	50.0%	12	42.9%	2	7.1%
SMA III	3	42.9%	4	57.1%	0	0.0%
TOTAL	20	40.0%	26	52.0%	4	8.0%



Εικόνα 4.4 Γράφημα συχνοτήτων Σταθερότητας της νόσου αναλόγως τον τύπο της SMA

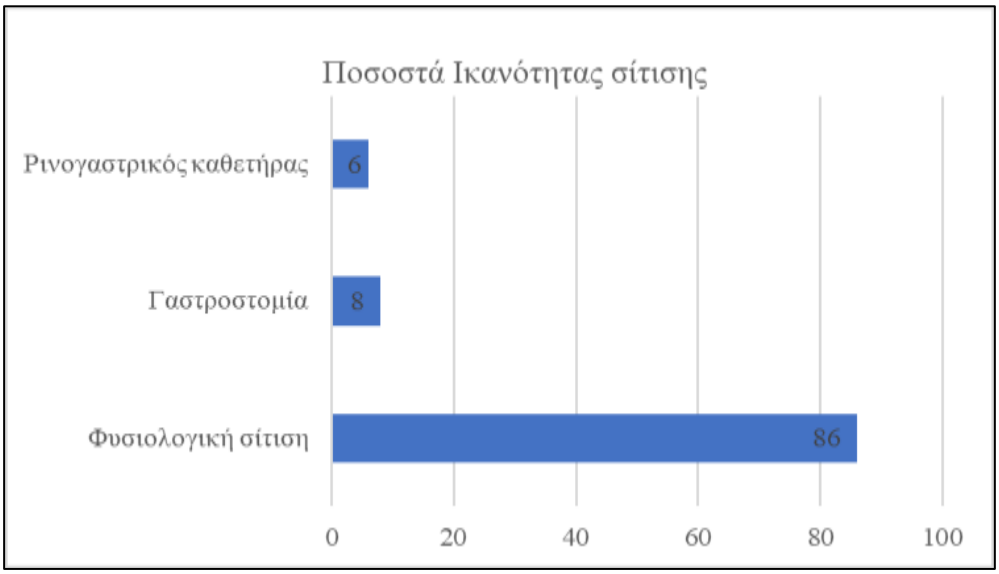
Το 66% (33 παιδιά) των παιδιών του δείγματος δεν χρησιμοποιούν οποιαδήποτε εξωτερική βοήθεια για το αναπνευστικό τους σύστημα, ενώ το 34% (n=17) χρησιμοποιούν είτε συσκευή αναρρόφησης (n=7, 14%), συσκευή υποβοήθησης βήχα (n=9, 18%), τραχειοστομία έχουν 4 παιδιά (8%), bi-pap μόνο τη νύχτα (n=10, 20%) και ένα μόνο παιδί (2%) χρησιμοποιεί bi-pap για παραπάνω από 8-10 ώρες ημερησίως (**Εικόνα 4.5**).

Institutional Repository - Library & Information Centre - University of Thessaly
02/05/2026 14:13:12 EEST - 216.73.217.38



Εικόνα 4.5 Γράφημα συχνοτήτων ατόμων με SMA και το είδος της αναπνευστικής υποστήριξης που δέχονται

Από τα 50 παιδιά τα 43 διατηρούν την ικανότητα της φυσιολογικής εκ του στόματος σίτισης (86%), ενώ τα 4 έχουν υποβληθεί σε γαστροστομία (8%) και τα 3 (6%) τρέφονται με ρινογαστρικό καθετήρα (Εικόνα 4.6).

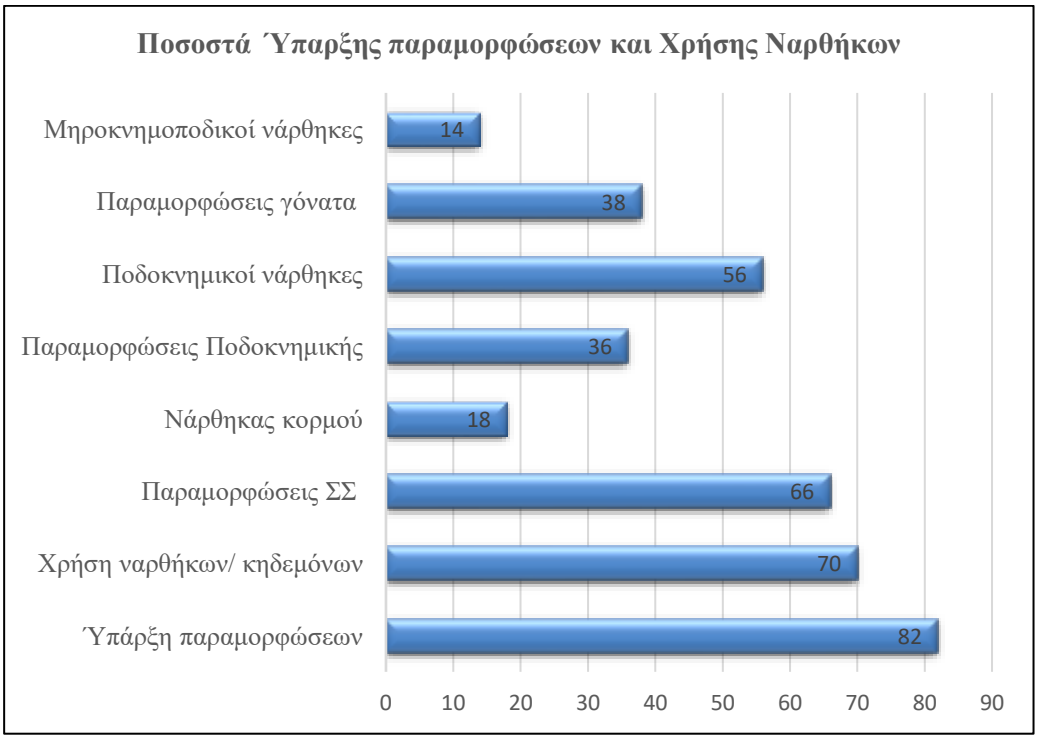


Εικόνα 4.6 Γράφημα ποσοστών δείγματος ανάλογα με την ικανότητα σίτισης

Το 66% παρουσιάζουν παραμορφώσεις στη σπονδυλική στήλη, το 32% στα ισχία, το 38% στα γόνατα και το 36% στις ποδοκνημικές. Στα άνω άκρα παρουσιάζουν παραμορφώσεις το 12%. Στο σύνολο των παιδιών αναφέρονται παραμορφώσεις στο 82% των παιδιών. Το 30% δεν κάνει χρήση ναρθήκων ή κηδεμόνων, ενώ το

Institutional Repository - Library & Information Centre - University of Thessaly
02/05/2026 14:13:12 EEST - 216.73.217.38

70% χρησιμοποιεί. Νάρθηκες κορμού χρησιμοποιούνται στο 18%, ποδοκνημικοί στο 56% και μηροκνημοποδικοί στο 14% του συνόλου των παιδιών. (**Εικόνα 4.7**)



Εικόνα 4.7 Γράφημα ποσοστών ύπαρξης παραμορφώσεων και χρήσης ναρθήκων

Από το ερωτηματολόγιο δημογραφικών δεδομένων προέκυψε ότι σε ποσοστό 96% τα παιδιά που νοσούν από νωτιαία μυϊκή ατροφία κάνουν φυσικοθεραπευτικές συνεδρίες. Το 42% των παιδιών κάνουν εργοθεραπευτικές συνεδρίες, το 20% κάνουν λογοθεραπεία ενώ μόνο το 6% των παιδιών έχουν δεχτεί ψυχολογική υποστήριξη. Θεραπευτική κολύμβηση κάνει το 42% των παιδιών, ενώ το 6% παρακολουθεί συνεδρίες θεραπευτικής ιππασίας.

Οι πίνακες με τα περιγραφικά στατιστικά δεδομένα όσον αφορά τις απαντήσεις που έδωσαν οι γονείς και τα παιδιά στο ερωτηματολόγιο Peds QL NM, χωρισμένες ανά ηλικιακή κατηγορία, ανά τύπο της νόσου, καθώς επίσης και κινητικής κατάστασης βρίσκονται στο παράρτημα περιλαμβάνοντας τις μέσες τιμές, την τυπική απόκλιση και το εύρος με την ελάχιστη και τη μέγιστη τιμή τους. (Παράρτημα Z)

4.2 ΣΤΑΤΙΣΤΙΚΗ ΑΝΑΛΥΣΗ

Η μελέτη αυτή ως πρώτιστο ερευνητικό ερώτημα έθεσε το αν επηρεάζεται η ποιότητα ζωής των ατόμων με νωτιαία μυϊκή ατροφία, σύμφωνα με τις απαντήσεις στο ερωτηματολόγιο Peds 3.0 QL NM, όπως απαντήθηκαν από τους γονείς των παιδιών και από αυτά τα ίδια.

Institutional Repository - Library & Information Centre - University of Thessaly
02/05/2026 14:13:12 EEST - 216.73.217.38

Για την τεκμηρίωση των ερευνητικών υποθέσεων μελετήθηκαν τα δεδομένα από τον πίνακα με τις μέσες τιμές των αποτελεσμάτων του Peds QL NM, που έδωσαν οι γονείς (50 ερωτηματολόγια) ανά τύπο και ως σύνολο, οι παρατηρούμενες τιμές είναι για τον τύπο SMA 0 31.39 (±2.47), SMA I 50.88 (±21.54), SMA II 63.03 (±16.69), SMA III 73.42 (±16.80) και 60.06 (±19.7) για το ολικό όλων των γονιών (Peds QL NM γονιών ολικό) (**Πίνακας 4.4**). Σύμφωνα με τους δημιουργούς του ερωτηματολογίου Peds QL NM η ποιότητα ζωής των παιδιών είναι τόσο καλύτερη όσο υψηλότερο είναι το σκορ προς το άριστα 100 και εφόσον οι απαντήσεις απέχουν από το «θεωρητικό» άριστα 100 επιβεβαιώνεται η εναλλακτική ερευνητική υπόθεση H_1α που δέχεται ότι η ποιότητα της ζωής των ατόμων με νωτιαία μυϊκή ατροφία επηρεάζεται από τη νόσο.

Αντίστοιχη διαδικασία ακολουθήθηκε και για τις τιμές των απαντήσεων των παιδιών στο Peds QL NM. Από τον πίνακα με τις μέσες τιμές των αποτελεσμάτων του Peds QL NM, που έδωσαν τα παιδιά ανά τύπο και ως σύνολο (εξαιτίας της ηλικίας τους δεν έχουν δοθεί απαντήσεις που να αφορούν παιδιά με τύπο SMA 0), οι παρατηρούμενες τιμές είναι για τον τύπο SMA I 52.94 (±0.00), για τον SMA II 63.03 (±8.18), για τον SMA III 79.85 (±19.44) και το ολικό των απαντήσεων των παιδιών είναι 65.59 (±13.08) (**Πίνακας 4.4**). Σύμφωνα με τους δημιουργούς του ερωτηματολογίου Peds QL NM η ποιότητα ζωής των παιδιών είναι τόσο καλύτερη όσο υψηλότερο είναι το σκορ προς το άριστα 100, επομένως παρατηρούνται χαμηλότερες τιμές από την «θεωρητικά» άριστη ποιότητα ζωής και επιβεβαιώνεται η ερευνητική υπόθεση. Οι γραφικές παραστάσεις των μέσων τιμών απαντήσεων γονιών και παιδιών φαίνονται στις εικόνες 4.8 και 4.9.

Πίνακας 4.4 Περιγραφικά στατιστικά απαντήσεων γονιών και παιδιών ανά τύπο νόσου και ολικό Peds QL NM

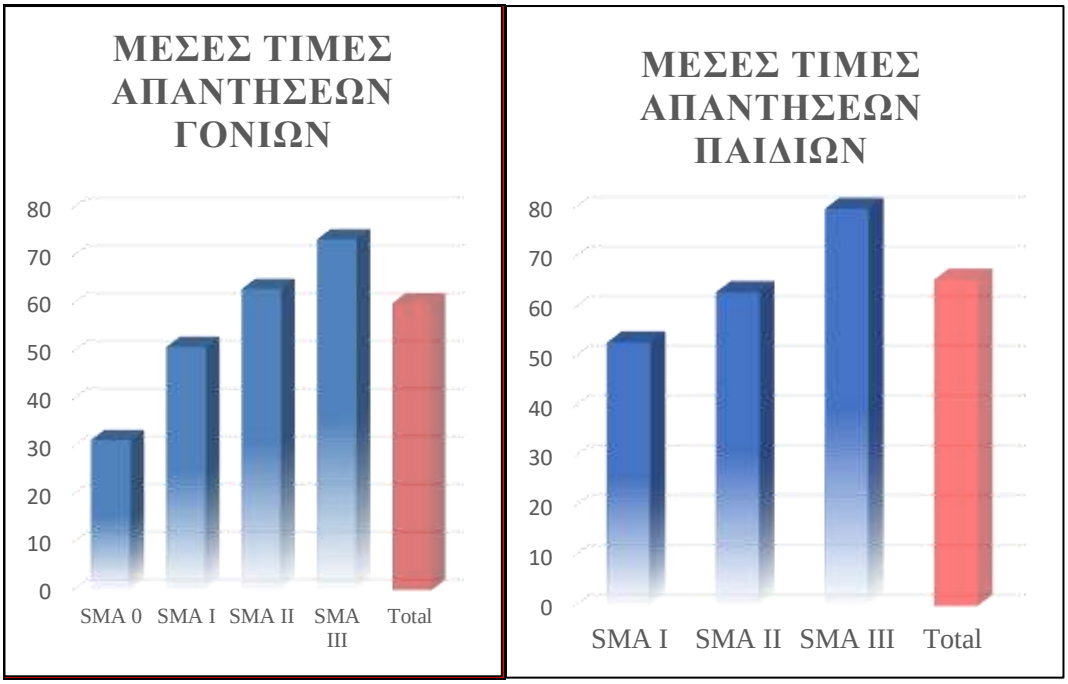
Descriptives

ΓΟΝΙΟΣ_ ΟΛΙΚΟ	N	Mean	Std. Deviation	Std. Error	95% Confidence Interval for Mean		Min.	Max.
					Lower Bound	Upper Bound		
SMA 0	2	31,39	2,47	1,75	9,17	53,60	29,64	33,14
SMA I	13	50,88	21,54	5,97	37,86	63,89	21,57	97,55
SMA II	28	63,03	16,69	3,15	56,56	69,50	25,00	89,70
SMA III	7	73,42	16,80	6,35	57,87	88,95	43,27	94,77
Total	50	60,06	19,70	2,78	54,45	65,66	21,57	97,55

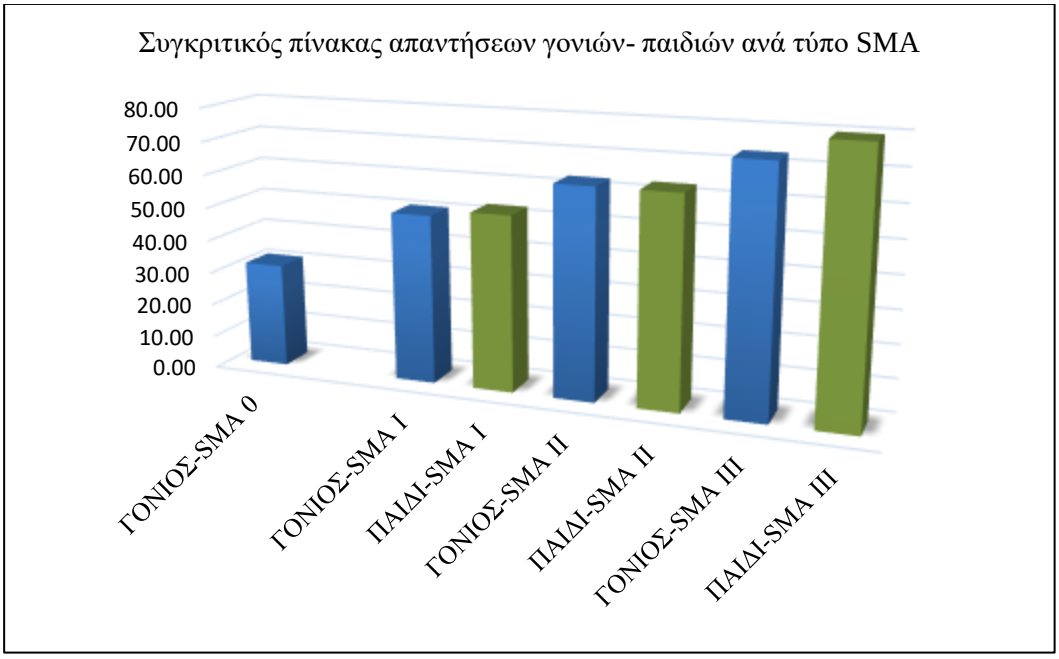
Institutional Repository - Library & Information Centre - University of Thessaly
02/05/2026 14:13:12 EEST - 216.73.217.38

Descriptives

ΠΑΙΔΙ_ ΟΛΙΚΟ	N	Mean	Std. Deviation	Std. Error	95% Confidence Interval for Mean		Min.	Max.
					Lower Bound	Upper Bound		
SMA I	2	52,94	,00	,00	52,94	52,94	52,94	52,94
SMA II	18	63,03	8,18	1,92	58,96	67,10	48,14	85,29
SMA III	5	79,85	19,44	8,69	55,70	103,99	47,57	95,59
Total	25	65,59	13,08	2,61	60,19	70,98	47,57	95,59



Εικόνα 4.8 Γραφικές παραστάσεις μέσων τιμών απαντήσεων γονιών και παιδιών ανά τύπο νωτιαίας μυϊκής ατροφίας



Institutional Repository - Library & Information Centre - University of Thessaly
02/05/2026 14:13:12 EEST - 216.73.217.38

Εικόνα 4.9 Συγκριτικός πίνακας απαντήσεων γονιών- παιδιών ανά τύπο SMA

Για να επιβεβαιωθεί ότι οι διαφορετικοί τύποι της νόσου διαφέρουν στατιστικώς σημαντικά ως προς τα αποτελέσματα που δίνουν οι γονείς στο ερωτηματολόγιο, αυτό που περιγράφει δηλαδή η εναλλακτική ερευνητική υπόθεση H_1β, χρησιμοποιήθηκε η Ανάλυση Διακυμάνσεων μιας Κατεύθυνσης ANOVA (One way Analysis of Variances) αφού ελέγχθηκαν πρώτα η κανονική κατανομή και η ισότητα διακυμάνσεων και πληρούνταν οι προϋποθέσεις. Η ανάλυση ANOVA έδειξε ότι υπάρχουν στατιστικά σημαντικές διαφορές στην Ποιότητα Ζωής (Peds QL NM) λόγω της επίδρασης του τύπου της νόσου ($F_{3,46}$=4.392, και sig 0.008=p<0.05) όπως αυτό υποδεικνύεται από τις απαντήσεις των γονιών (**Πίνακας 4.5**). Στη συνέχεια εφαρμόστηκε το Tukey test για να γίνουν οι πολλαπλές συγκρίσεις μεταξύ των διαφορετικών ομάδων για να εξεταστεί μεταξύ ποιων τύπων SMA υπάρχουν στατιστικά σημαντικές διαφορές και το Tukey test έδειξε ότι υπάρχει στατιστικά σημαντική διαφορά ανάμεσα στην ποιότητα ζωής των τύπων SMA 0 και SMA I ως προς την ποιότητα ζωής του τύπου SMA III με sig 0.027 και 0.048 αντιστοίχως, που είναι μικρότερα του οριζόμενου ποσοστού στατιστικής σημαντικότητας p=0.05. Από τα αποτελέσματα φαίνεται ότι οι τύποι SMA 0 και SMA I έχουν στατιστικώς σημαντική διαφορά από τον τύπο SMA III της νόσου και επηρεάζουν σε μεγαλύτερο βαθμό την ποιότητα ζωής σύμφωνα με τις απαντήσεις των γονιών στο Peds QL NM και επιβεβαιώνει την ερευνητική υπόθεση H_1β.

Πίνακας 4.5 Πίνακας Multiple Comparisons- Tukey HSD Test για τις απαντήσεις γονιών στο Peds QL NM ανά τύπο νόσου

Multiple Comparisons						
Dependent Variable: ΓΟΝΙΟΣ_ΟΛΙΚΟ						
Tukey HSD						
(I) ΤΥΠΟΣ SMA	(J) ΤΥΠΟΣ SMA	Mean Difference (I-J)	Std. Error	Sig.	95% Confidence Interval	
					Lower Bound	Upper Bound
SMA 0	SMA I	-19,48	13,620	,487	-55,79	16,81
	SMA II	-31,64	13,124	,089	-66,62	3,33
	SMA III	-42,02*	14,377	,027	-80,35	-3,70
SMA I	SMA 0	19,48	13,620	,487	-16,81	55,79
	SMA II	-12,15	6,018	,196	-28,19	3,88
	SMA III	-22,53*	8,406	,048	-44,94	-,1317

Institutional Repository - Library & Information Centre - University of Thessaly
02/05/2026 14:13:12 EEST - 216.73.217.38

SMA II	SMA 0	31,64	13,124	,089	-3,33	66,62
	SMA I	12,15	6,018	,196	-3,88	28,19
	SMA III	-10,38	7,577	,524	-30,58	9,81
SMA III	SMA 0	42,02*	14,377	,027	3,70	80,35
	SMA I	22,53*	8,406	,048	,13	44,94
	SMA II	10,38	7,577	,524	-9,81	30,58
*. The mean difference is significant at the 0.05 level.						

Για να επιβεβαιωθεί ότι οι διαφορετικοί τύποι της νόσου διαφέρουν στατιστικώς σημαντικά ως προς τα αποτελέσματα που δίνουν τα παιδιά στο ερωτηματολόγιο Peds QL NM αναλόγως με τον τύπο της νόσου που έχουν, αυτό που περιγράφει δηλαδή η ερευνητική υπόθεση H_1β, χρησιμοποιήθηκε η Ανάλυση Διακυμάνσεων μιας Κατεύθυνσης ANOVA (One way Analysis of Variances). Από το Tukey test συμπεραίνονται στατιστικά σημαντικές διαφορές ανάμεσα στα σκορ των παιδιών με SMA I και SMA III και SMA II και SMA III (sig 0.014 και 0.016 αντιστοίχως), που είναι μικρότερο από το οριζόμενο ποσοστό στατιστικής σημαντικότητας *p*=0.05 (**Πίνακας 4.6**). Από τα αποτελέσματα εξάγεται το συμπέρασμα ότι οι τύποι SMA I και SMA II έχουν στατιστικώς σημαντική διαφορά από τον τύπο SMA III της νόσου και επηρεάζουν σε μεγαλύτερο βαθμό την ποιότητα ζωής σύμφωνα με τις απαντήσεις των παιδιών στο Peds QL NM, επομένως απαντάται η εναλλακτική ερευνητική υπόθεση H_1β.

Πίνακας 4.6 Tukey test πολλαπλών συγκρίσεων για τις απαντήσεις των παιδιών στο Peds QL NM ανά τύπο νόσου

Multiple Comparisons							
Dependent Variable: ΠΑΙΔΙ _ΟΛΙΚΟ							
(I) ΤΥΠΟΣ SMA			Mean Difference (I-J)	Std. Error	Sig.	95% Confidence Interval	
						Lower Bound	Upper Bound
Tukey HSD	SMA I	SMA II	-11.56	8.18	0.352	-32.13	9.00
		SMA III	-28.38*	9.19	0.014	-51.47	-5.28
	SMA II	SMA I	11.56	8.18	0.352	-9.00	32.13
		SMA III	-16.81*	5.55	0.016	-30.77	-2.86
	SMA III	SMA I	28.38*	9.19	0.014	5.28	51.47
		SMA II	16.81*	5.55	0.016	2.86	30.77

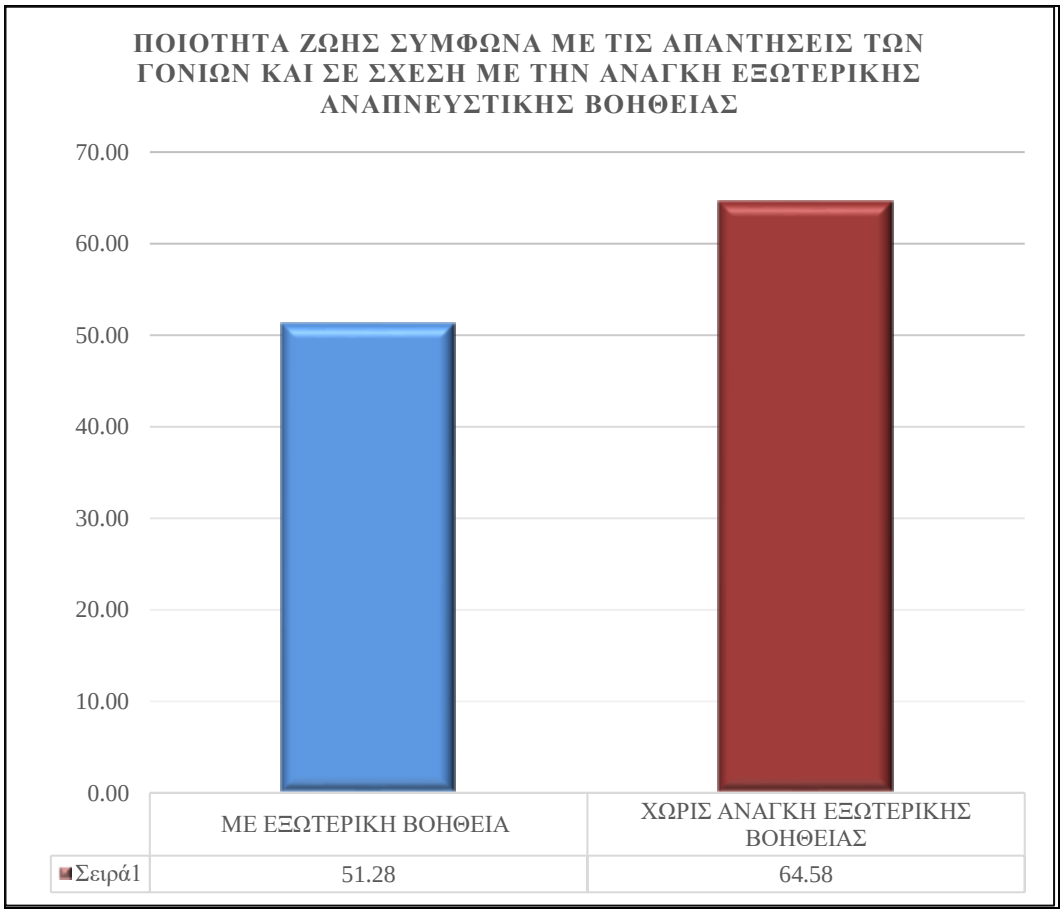
Institutional Repository - Library & Information Centre - University of Thessaly
02/05/2026 14:13:12 EEST - 216.73.217.38

Για να επιβεβαιωθεί ότι η ποιότητα ζωής των ατόμων με νωτιαία μυϊκή ατροφία επηρεάζεται από την ύπαρξη αναπνευστικών δυσλειτουργιών που απαιτούν επεμβατικό ή μη αερισμό από τα αποτελέσματα που δίνουν οι γονείς στο ερωτηματολόγιο Peds QL NM, αυτό που περιγράφει δηλαδή η εναλλακτική ερευνητική υπόθεση H_1γ, έγινε στατιστικός έλεγχος. Από το Independent Samples Test παρατηρείται p (Sig.(2-tailed)=0.022, δηλ. <0.05=*p*, οπότε τα δείγματα διαφέρουν, επομένως γίνεται αποδεκτή η εναλλακτική υπόθεση H_1γ ότι δηλαδή με διαφορετικό τρόπο επηρεάζεται η ποιότητα ζωής των παιδιών με νωτιαία μυϊκή ατροφία όταν οι αναπνευστικές τους δυσλειτουργίες χρήζουν ανάγκης εξωτερικής βοήθειας. Αυτό φαίνεται και από τους μέσους όρους των δειγμάτων όπου οι γονείς που τα παιδιά τους χρησιμοποιούν εξωτερική βοήθεια για τις αναπνευστικές τους δυσλειτουργίες έχουν σκορ στο Peds QL NM 51.28 (±17.28), ενώ οι γονείς που τα παιδιά τους δεν χρησιμοποιούν κάποια εξωτερική βοήθεια για την αναπνευστική λειτουργία του παιδιού τους έχουν σκορ 64.58 (±19.57), και επομένως δείχνουν καλύτερη ποιότητα ζωής (**Πίνακας 4.7**, **Εικόνα 4.10**).

Πίνακας 4.6 Περιγραφικά στατιστικά των απαντήσεων γονιών στο Peds QL NM για την ανάγκη εξωτερικής αναπνευστικής υποβοήθησης

Group Statistics					
	ΧΩΡΙΣ ΕΞΩΤΕΡΙΚΗ ΒΟΗΘΕΙΑ	N	Mean	Std. Deviation	Std. Error Mean
ΓΟΝΙΟΣ_ ΟΛΙΚΟ	ΟΧΙ	17	51,2800	17,28131	4,19133
	ΝΑΙ	33	64,5836	19,57709	3,40793

Institutional Repository - Library & Information Centre - University of Thessaly
02/05/2026 14:13:12 EEST - 216.73.217.38



Εικόνα 4.10 Ποιότητα ζωής σύμφωνα με τις απαντήσεις των γονιών και σε σχέση με την ανάγκη εξωτερικής αναπνευστικής βοήθειας

Για να επιβεβαιωθεί ότι η ποιότητα ζωής των ατόμων με νωτιαία μυϊκή ατροφία επηρεάζεται από την ύπαρξη αναπνευστικών δυσλειτουργιών που απαιτούν επεμβατικό ή μη αερισμό από τα αποτελέσματα που δίνουν τα παιδιά στο ερωτηματολόγιο Peds QL NM, αυτό που περιγράφει δηλαδή η ερευνητική υπόθεση H_1γ, και εφόσον υπάρχει κατηγορική μεταβλητή με 2 κατηγορίες επιλέχθηκε πάλι το Independent Samples Test.

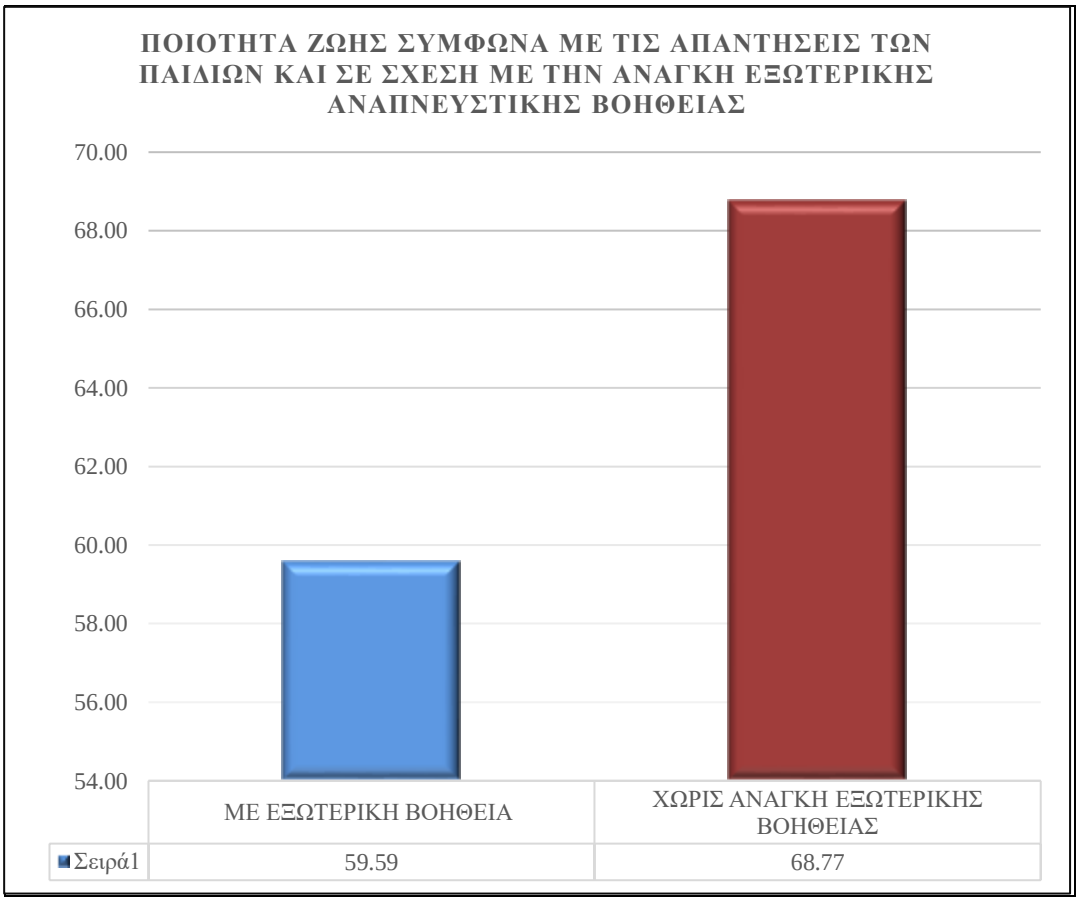
Τα δυο δείγματα δεν έχουν κατά προσέγγιση την ίδια διακύμανση, καθώς το p-value (Sig.)=0.009<0.05 στο Levene's Test. Τότε ελέγχεται από το Equal variances not assumed το p (Sig.(2-tailed)=0.04, δηλ. p<0.05 οπότε η διαφορά στις μέσες τιμές της ποιότητας ζωής είναι στατιστικά σημαντική, επομένως με διαφορετικό τρόπο επηρεάζεται η ποιότητα ζωής των παιδιών με νωτιαία μυϊκή ατροφία όταν οι αναπνευστικές τους δυσλειτουργίες χρήζουν εξωτερικής βοήθειας. Παρατηρείται στατιστικά σημαντική διαφορά στη μέση τιμή (-9.18) μεταξύ του σκορ του Peds QL NM ανάλογα με το αν χρήζουν εξωτερικής βοήθειας για την υποστήριξη της αναπνευστικής τους λειτουργίας. Αυτό φαίνεται και από τους μέσους όρους των δειγμάτων, όπου τα παιδιά που χρησιμοποιούν εξωτερική βοήθεια για τις

Institutional Repository - Library & Information Centre - University of Thessaly
02/05/2026 14:13:12 EEST - 216.73.217.38

αναπνευστικές τους δυσλειτουργίες έχουν σκορ στο Peds QL NM 59.59 (±5.07), ενώ τα παιδιά που δεν χρησιμοποιούν κάποια εξωτερική βοήθεια για την αναπνευστική λειτουργία του παιδιού τους έχουν σκορ 68.77(±15.27), και επομένως δείχνουν καλύτερη ποιότητα ζωής **(Πίνακας 4.8 και Εικόνα 4.11).**

Πίνακας 4.7 Περιγραφικά στατιστικά των απαντήσεων παιδιών στο Peds QL NM για την ανάγκη εξωτερικής αναπνευστικής υποβοήθησης

Group Statistics					
ΧΩΡΙΣ ΕΞΩΤΕΡΙΚΗ ΒΟΗΘΕΙΑ		N	Mean	Std. Deviation	Std. Error Mean
ΠΑΙΔΙ_ΟΛΙΚΟ	ΟΧΙ	9	59.5970	5.06854	1.68951
	ΝΑΙ	16	68.7769	15.27044	3.81761



Εικόνα 4.11 Ποιότητα ζωής σύμφωνα με τις απαντήσεις των παιδιών και σε σχέση με την ανάγκη εξωτερικής αναπνευστικής βοήθειας

Εφόσον επιβεβαιώθηκε ότι υπάρχει διαφορά στην ποιότητα ζωής των παιδιών που λαμβάνουν εξωτερική βοήθεια για να αντιμετωπίσουν τις αναπνευστικές τους δυσλειτουργίες, έγινε περαιτέρω στατιστικός έλεγχος του αν υπάρχει στατιστική διαφορά στην ποιότητα ζωής στο Peds QL NM αναλόγως με το είδος της αναπνευστικής υποστήριξης που λαμβάνουν.

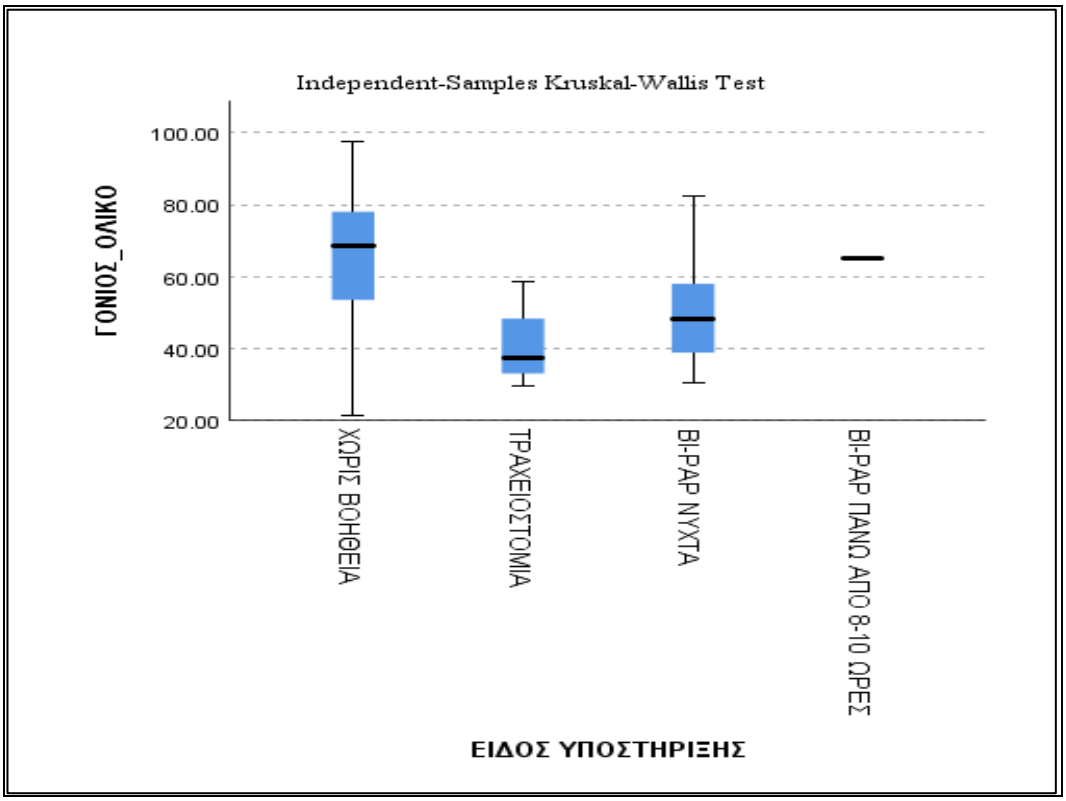
Institutional Repository - Library & Information Centre - University of Thessaly
02/05/2026 14:13:12 EEST - 216.73.217.38

Για τις απαντήσεις των γονιών και των παιδιών ο έλεγχος πραγματοποιήθηκε με Independent-Samples Kruskal-Wallis Test για να μπορεί να γίνει σύγκριση όλων των παραμέτρων. Ο έλεγχος για τις απαντήσεις των γονιών έδειξε ότι παρατηρούνται στατιστικώς σημαντικές διαφορές ανάμεσα στα δείγματα με p-value=Sig.= 0.024< *p*=0.05. Ακολούθησαν τα Pairwise Comparisons και φάνηκε στατιστικώς σημαντική διαφορά ανάμεσα στα παιδιά που δεν χρήζουν αναπνευστικής υποβοήθησης οποιουδήποτε τύπου και σε αυτά που έχουν υποστεί τραχειοστομία και σε αυτά που χρησιμοποιούν Bi-pap κατά τη διάρκεια της νύχτας με *p* value=Sig.=0.017<0.05=p και *p* value=Sig.=0.023<0.05=p αντίστοιχα σύμφωνα με τις απαντήσεις των γονιών. Από τον πίνακα των περιγραφικών στατιστικών γίνεται κατανοητή η διαφορά των μέσων τιμών στην ποιότητα ζωής έχει σύμφωνα με τα παραπάνω στατιστικώς σημαντική διαφορά, καθώς οι γονείς που τα παιδιά τους δεν χρησιμοποιούν οποιαδήποτε αναπνευστική βοήθεια αναφέρουν σκορ 65.25(±19.42) στο Peds QL NM, αυτοί που τα παιδιά τους χρησιμοποιούν Bi-pap τη νύχτα έχουν χαμηλότερο σκορ 49.11(±15.25), ενώ χαμηλότερο ακόμα σκορ αναφέρουν αυτοί που τα παιδιά τους έχουν τραχειοστομία με σκορ 40.78 (±12.41), επομένως γίνεται φανερό ότι η ποιότητα ζωής επηρεάζεται με στατιστικώς σημαντικό τρόπο αναλόγως το βοήθημα που χρειάζονται τα παιδιά για να υποστηρίξουν τις αναπνευστικά τους ελλείμματα σύμφωνα με τι απαντήσει των γονιών (**Πίνακας 4.9, Εικόνα 4.12** και **4.13**).

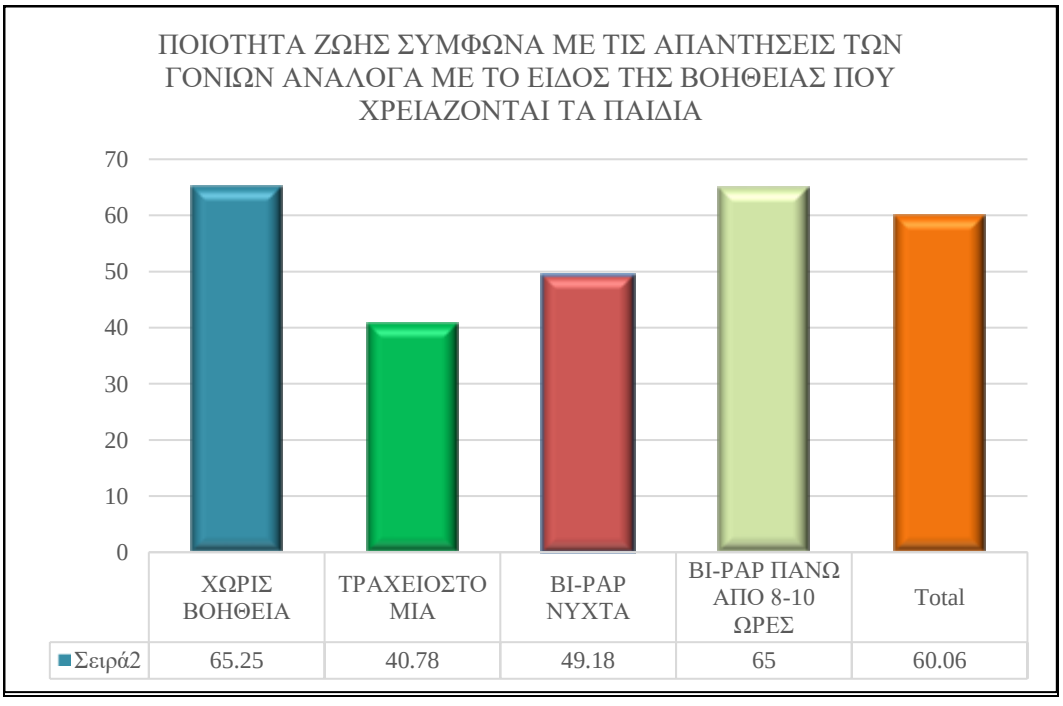
Πίνακας 4.8 Πίνακας περιγραφικών στατιστικών σχετικά με τις απαντήσεις των γονιών για τον τύπο αναπνευστικής υποστήριξης που λαμβάνουν τα παιδιά τους

Descriptives									
						95% Confidence Interval for Mean			
		N	Mean	Std. Dev.	Std. Error	Lower Bound	Upper Bound	Min	Max
ΓΟΝΙΟΣ_ ΟΛΙΚΟ	ΧΩΡΙΣ ΒΟΗΘΕΙΑ	35	65.25	19.420	3.282	58.577	71.920	21.57	97.55
	ΤΡΑΧΕΙΟΣ ΤΟΜΙΑ	4	40.78	12.410	6.205	21.036	60.531	29.64	58.53
	BI-PAP ΝΥΧΤΑ	10	49.18	15.250	4.822	38.207	60.027	30.59	82.25
	BI-PAP ΠΑΝΩ ΑΠΟ 8-10 ΩΡΕΣ	1	65.00					65.00	65.00
	Total	50	60.06	19.706	2.786	54.459	65.661	21.57	97.55

Institutional Repository - Library & Information Centre - University of Thessaly
02/05/2026 14:13:12 EEST - 216.73.217.38



Εικόνα 4.12 Σχηματική παράσταση Independent – Samples Kruskal-Wallis test για τις απαντήσεις των γονιών στο Peds QL NM για τον τύπο αναπνευστικής υποστήριξης που λαμβάνουν τα παιδιά τους



Εικόνα 4.13 Ποιότητα ζωής σύμφωνα με τις απαντήσεις των γονιών ανάλογα με το είδος της αναπνευστικής βοήθειας που χρειάζονται τα παιδιά

Institutional Repository - Library & Information Centre - University of Thessaly
02/05/2026 14:13:12 EEST - 216.73.217.38

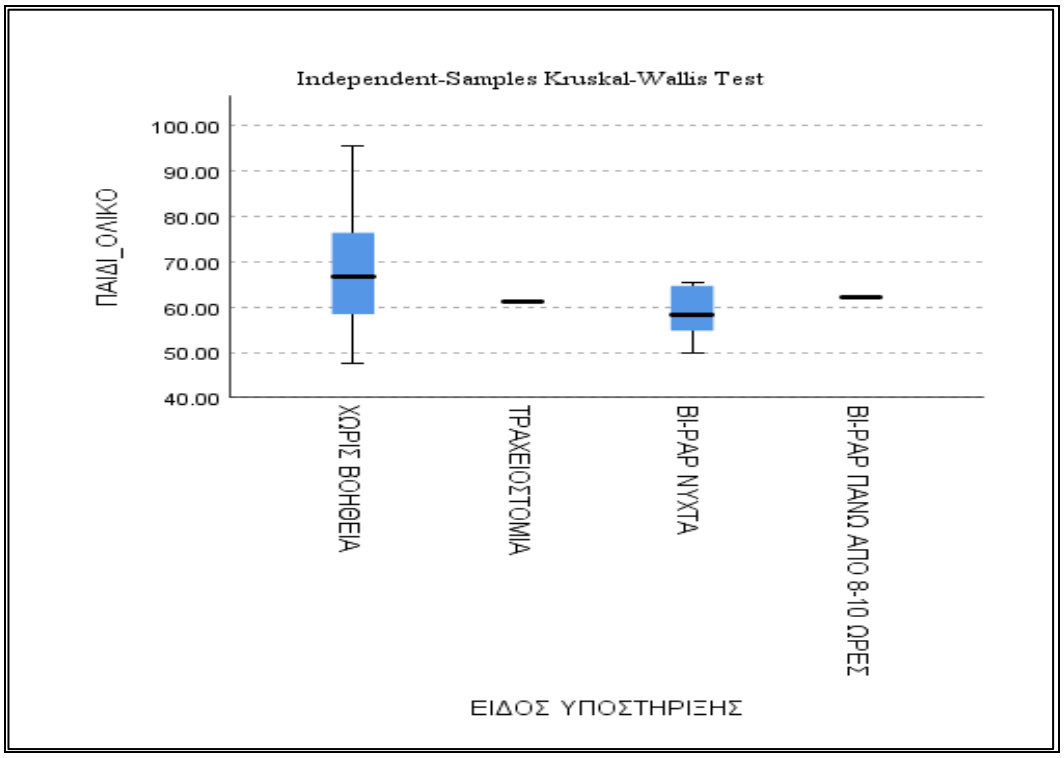
Για να ελεγχθεί το αν υπάρχει στατιστικώς σημαντική διαφορά ανάμεσα στους μέσους όρους των απαντήσεων των παιδιών αναλόγως το αν δεν χρησιμοποιούν κανένα βοήθημα για την αναπνευστική τους λειτουργία ή αν χρησιμοποιούν Bi-pap τη νύχτα και εφόσον τα δείγματα είχαν κανονική κατανομή ακολούθησε Independent Samples Test. Το Levene Test έδειξε ότι γίνεται αποδεκτή η μηδενική υπόθεση των ισοτήτων των διακυμάνσεων, καθώς *p* value=Sig.=0.067>0.05=p, όμως στο t-Test για την ισότητα των μέσων *p* value=Sig.=0.139>0.05=p επομένως δεν παρατηρείται στατιστική διαφορά ανάμεσα στους μέσους των απαντήσεων των παιδιών αναλόγως με το αν χρησιμοποιούν ή όχι βοήθημα για την αναπνευστική τους λειτουργία. Από τον πίνακα με τα περιγραφικά δεδομένα δεν προκύπτουν ουσιαστικές διαφορές στους μέσους όρους αναλόγως του βοηθήματος, παρά το ότι υπάρχει όπως είδαμε και προηγουμένως διαφοροποίηση μεταξύ της χρήσης ή μη αναπνευστικής βοήθειας (**Πίνακας 4.10, Εικόνα 4.14** και **4.15**).

Πίνακας 4.9 Πίνακας περιγραφικών στατιστικών των απαντήσεων παιδιών στο Peds QL NM αναλόγως του είδους εξωτερικής αναπνευστικής υποβοήθησης

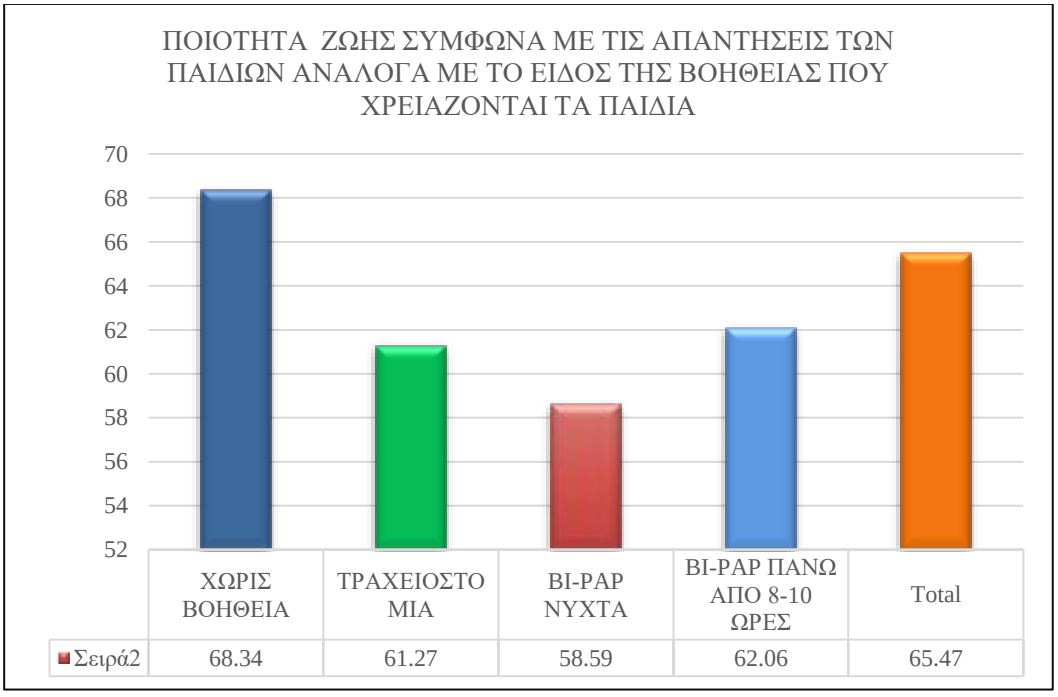
Descriptives

		N	Mean	Std. Deviation	Std. Error	95% Confidence Interval for Mean		Min	Max
						Lower Bound	Upper Bound		
ΠΑΙΔΙ_ ΟΛΙΚΟ	ΧΩΡΙΣ ΒΟΗΘΕΙΑ	17	68.34	14.89137	3.61169	60.6906	76.0035	47.57	95.59
	ΤΡΑΧΕΙΟΣΤΟΜΙΑ	1	61.27					61.27	61.27
	BI-PAP ΝΥΧΤΑ	6	58.59	6.11738	2.49741	52.1752	65.0148	50.00	65.39
	BI-PAP ΠΑΝΩ ΑΠΟ 8-10 ΩΡΕΣ	1	62.06					62.06	62.06
	Total	25	65.47	13.21096	2.64219	60.0189	70.9253	47.57	95.59

Institutional Repository - Library & Information Centre - University of Thessaly
02/05/2026 14:13:12 EEST - 216.73.217.38



Εικόνα 4.14 Σχηματική παράσταση Independent – Samples Kruskal-Wallis test για τις απαντήσεις των παιδιών στο Peds QL NM αναλόγως με το αν χρησιμοποιούν βοήθημα ή όχι για την αναπνευστική τους λειτουργία



Εικόνα 4.15 Ποιότητα ζωής σύμφωνα με τις απαντήσεις των παιδιών ανάλογα με το είδος της αναπνευστικής βοήθειας που χρειάζονται

Για να επιβεβαιωθεί ότι η νόσος επηρεάζει την ποιότητα ζωής των ατόμων αναλόγως με το αν αντιμετωπίζουν διατροφικές ανάγκες που χρήζουν ρινογαστρικού καθετήρα ή γαστροστομίας ή αν τρέφονται φυσιολογικά από τα

Institutional Repository - Library & Information Centre - University of Thessaly
02/05/2026 14:13:12 EEST - 216.73.217.38

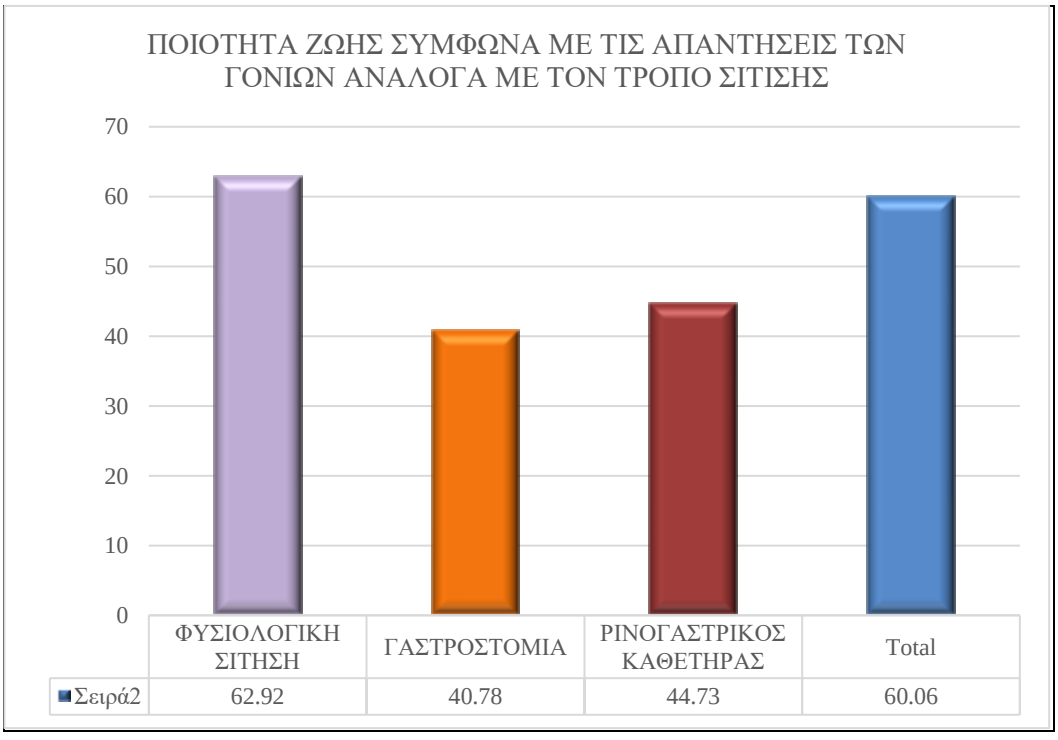
αποτελέσματα που δίνουν οι γονείς στο ερωτηματολόγιο, αυτό που περιγράφει δηλαδή η εναλλακτική ερευνητική υπόθεση H_1δ, ακολούθησε στατιστικός έλεγχος. Από τον πίνακα με τις μέσες τιμές των αποτελεσμάτων του Peds QL NM, που έδωσαν οι γονείς αναλόγως με την ανάγκη για διατροφική υποστήριξη ανά τύπο και ως σύνολο, οι παρατηρούμενες τιμές είναι για τα άτομα που δεν χρήζουν διατροφικής υποστήριξης και σιτίζονται κανονικά 62.92 (±19.11) και αφορούσε το 86% των παιδιών, για τα άτομα που χρησιμοποιούν ρινογαστρικό καθετήρα 44.74 (±18.44) και αφορούσε το 6% των παιδιών και για τα παιδιά που έχουν γαστροστομία 40.78 (±12.41) και αφορούσε το 8% των παιδιών ενώ το ολικό των απαντήσεων των γονιών στο Peds QL NM είναι 60.06 (±19.70) (**Πίνακας 4.11**). Σύμφωνα με τους δημιουργούς του ερωτηματολογίου Peds QL NM η ποιότητα ζωής των παιδιών είναι τόσο καλύτερη όσο υψηλότερο είναι το σκορ προς το άριστα 100, επομένως παρατηρούνται χαμηλότερες τιμές από την άριστη ποιότητα ζωής στα παιδιά που χρησιμοποιούν γαστροστομία και ρινογαστρικό καθετήρα σε σχέση με τα παιδιά που σιτίζονται με φυσιολογικό τρόπο και σε σχέση με το ολικό σκορ των γονιών.

Εφόσον ικανοποιούνταν οι προϋποθέσεις κανονικότητας και ισότητας διακυμάνσεων, χρησιμοποιήθηκε η Ανάλυση Διακυμάνσεων μιας Κατεύθυνσης ANOVA (One way Analysis of Variances). Η ανάλυση έδειξε ότι υπάρχουν διαφορές στους μέσους όρους στην Ποιότητα Ζωής (Peds QL NM) λόγω της επίδρασης της ανάγκης για υποστήριξη των διατροφικών διαταραχών ($F_{2,47}$=3.625, και p value=0.034<0.05=p). Στη συνέχεια εφαρμόστηκε το Tukey Test για να γίνουν οι πολλαπλές συγκρίσεις μεταξύ των διαφορετικών ομάδων για να εξεταστεί μεταξύ ποιων υπάρχουν στατιστικά σημαντικές διαφορές, αλλά δεν κατέληξε στο να διευκρινιστεί μεταξύ ποιων τύπων υπάρχει στατιστικά σημαντική διαφορά πιθανότατα λόγω του ότι τα δείγματα δεν είναι ισομεγέθη και τα παιδιά που χρήζουν διατροφικής υποστήριξης, έχουν μεν πολύ χαμηλά σκορ στο ερωτηματολόγιο, όπως το συμπληρώνουν οι γονείς, αλλά αποτελούν πολύ μικρό ποσοστό στο σύνολο των παιδιών (4 παιδιά με γαστροστομία και 3 με ρινογαστρικό καθετήρα). Στην **εικόνα 4.16** σχηματικά φαίνεται η διαφορά στην ποιότητα ζωής σύμφωνα με το Peds QL NM σύμφωνα με τις απαντήσεις των γονιών που αφορά τα άτομα που χρήζουν διατροφικής υποστήριξης.

Πίνακας 4.10 Περιγραφικά στατιστικά απαντήσεων γονιών στο Peds QL NM ανά τύπο υποστήριξης διατροφικών αναγκών

Institutional Repository - Library & Information Centre - University of Thessaly
02/05/2026 14:13:12 EEST - 216.73.217.38

Descriptives								
ΓΟΝΙΟΣ_ΟΛΙΚΟ								
	N	Mean	Std. Deviation	Std. Error	95% Confidence Interval for Mean		Min.	Max.
					Lower Bound	Upper Bound		
ΦΥΣΙΟΛΟΓΙΚΗ ΣΙΤΗΣΗ	43	62,92	19,113	2,914	57,04	68,80	21,57	97,55
ΓΑΣΤΡΟΣΤΟΜΙΑ	4	40,78	12,410	6,205	21,03	60,53	29,64	58,53
ΡΙΝΟΓΑΣΤΡΙΚΟΣ ΚΑΘΕΤΗΡΑΣ	3	44,73	18,437	10,644	-1,06	90,53	30,59	65,59
Total	50	60,06	19,706	2,787	54,46	65,66	21,57	97,55



Εικόνα 4.16 Σχηματικά οι μέσες τιμές των απαντήσεων των γονιών στο Peds QL NM ανά τύπο υποστήριξης διατροφικών αναγκών

Για να επιβεβαιωθεί ότι το επίπεδο της κινητικότητας του ατόμου που νοσεί προκαλεί διαφορές στην ποιότητα ζωής των ατόμων με νωτιαία μυϊκή ατροφία ως προς τα αποτελέσματα που δίνουν οι γονείς στο ερωτηματολόγιο, αυτό που περιγράφει δηλαδή η ερευνητική υπόθεση H_1ε, ακολούθησε στατιστικός έλεγχος. Πραγματοποιήθηκε μη παραμετρικός έλεγχος με Independent-Samples Kruskal-Wallis Test (γιατί δεν ικανοποιούνταν η προϋπόθεση της ισότητας διακυμάνσεων)

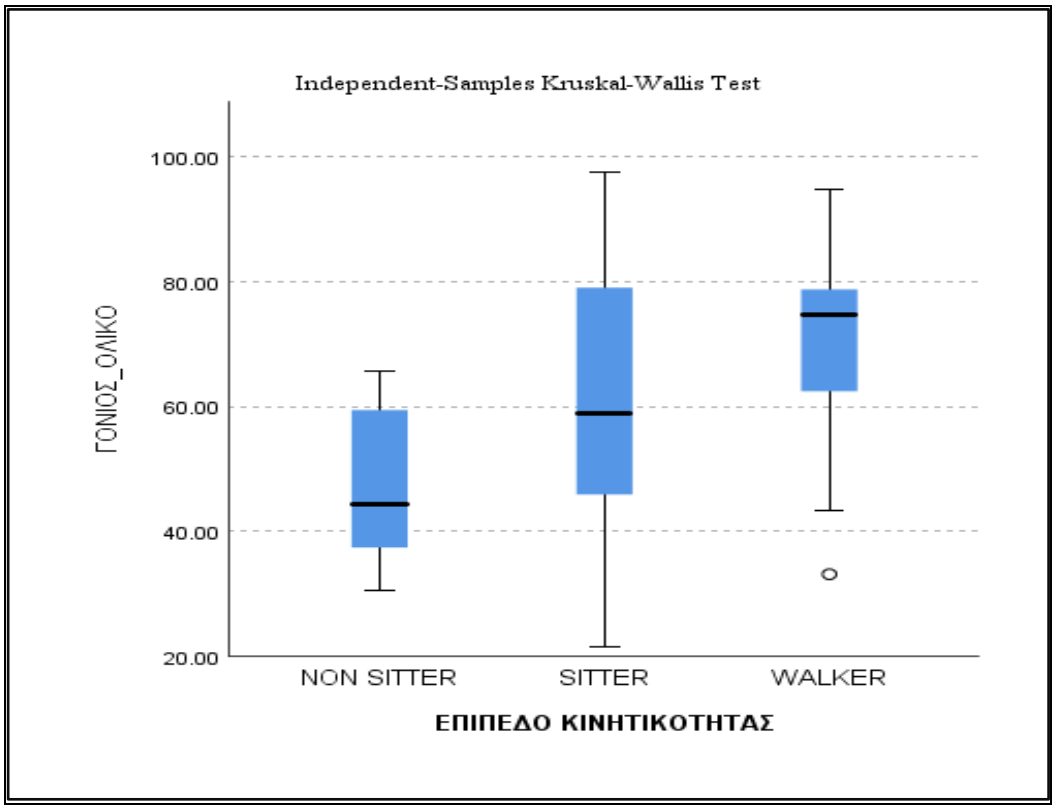
Institutional Repository - Library & Information Centre - University of Thessaly
02/05/2026 14:13:12 EEST - 216.73.217.38

για να γίνει η σύγκριση των διαφορών ως προς την κατάταξη των δειγμάτων και η σχέση μεταξύ τους και σύμφωνα τον συντελεστή δίπλευρης σημαντικότητας sig. 2-tailed=0.009<*p*=0.05 έδειξε ότι υπάρχει στατιστικώς σημαντική διαφορά στα δείγματα. Στατιστικώς σημαντικές διαφορές φάνηκαν στα Pairwise Multiple Tests και αφορούν την ποιότητα ζωής των παιδιών που δεν στέκονται (non sitters) και των παιδιών που κάθονται (sitters) sig.= 0.049 και ανάμεσα στα παιδιά που δεν στέκονται (non sitters) και σε αυτά που περπατάνε (walkers) σύμφωνα με τις απαντήσεις των γονιών με sig=0.002, που είναι μικρότερα του οριζόμενου ποσοστού στατιστικής σημαντικότητας *p*=0.05 και επομένως είναι στατιστικώς σημαντικές οι συγκρίσεις. Από τα αποτελέσματα φαίνεται ότι οι τύποι sitter (60.44±22.08) και walker (69.45±15.42) έχουν στατιστικώς σημαντική διαφορά από τον τύπο non sitter (46.84±12.46) της νόσου, δηλαδή το επίπεδο της κινητικότητας επηρεάζει αρνητικά την ποιότητα ζωής, καθώς όσο πιο χαμηλό είναι επηρεάζει περισσότερο την ποιότητα ζωής σύμφωνα με τις απαντήσεις των γονιών στο Peds QL NM (**Πίνακας 4.12** και **Εικόνες 4.17-4.18**). Οι τύποι sitter και walker βρίσκονται πολύ πιο κοντά στη μέση τιμή ποιότητας ζωής που αναφέρουν ολικά οι γονείς (60.06±19.70).

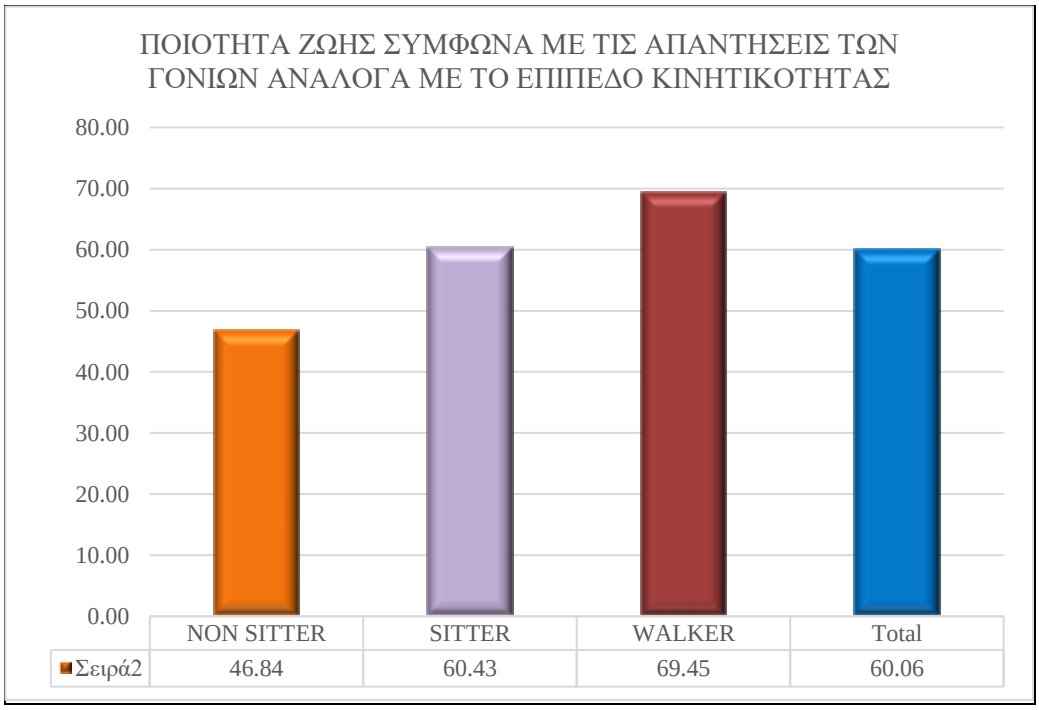
Πίνακας 4.11 Περιγραφικά στατιστικά για τις απαντήσεις των γονιών στο Peds QL NM ανά επίπεδο κινητικότητας

Descriptives								
ΓΟΝΙΟΣ_ΟΛΙΚΟ								
	N	Mean	Std. Deviation	Std. Error	95% Confidence Interval for Mean		Min	Max
					Lower Bound	Upper Bound		
NON SITTER	12	46,8428	12,46434	3,59815	38,9233	54,7622	30,59	65,59
SITTER	22	60,4367	22,08001	4,70747	50,6469	70,2264	21,57	97,55
WALKER	16	69,4563	15,42590	3,85648	61,2364	77,6761	33,11	94,77
Total	50	60,0604	19,70626	2,78689	54,4599	65,6609	21,57	97,55

Institutional Repository - Library & Information Centre - University of Thessaly
02/05/2026 14:13:12 EEST - 216.73.217.38



Εικόνα 4.17 Σχηματική παράσταση Independent – Samples Kruskal-Wallis test για τις απαντήσεις των γονιών στο Peds QL NM αναλόγως με το επίπεδο κινητικότητας



Εικόνα 4.18 Σχηματικά οι μέσες τιμές των απαντήσεων των γονιών στο Peds QL NM ανά τύπο επιπέδου κινητικότητας

Για να επιβεβαιωθεί επίσης ότι το επίπεδο της κινητικότητας του ατόμου που νοσεί προκαλεί διαφορές στην ποιότητα ζωής των ατόμων με νωτιαία μυϊκή ατροφία ως

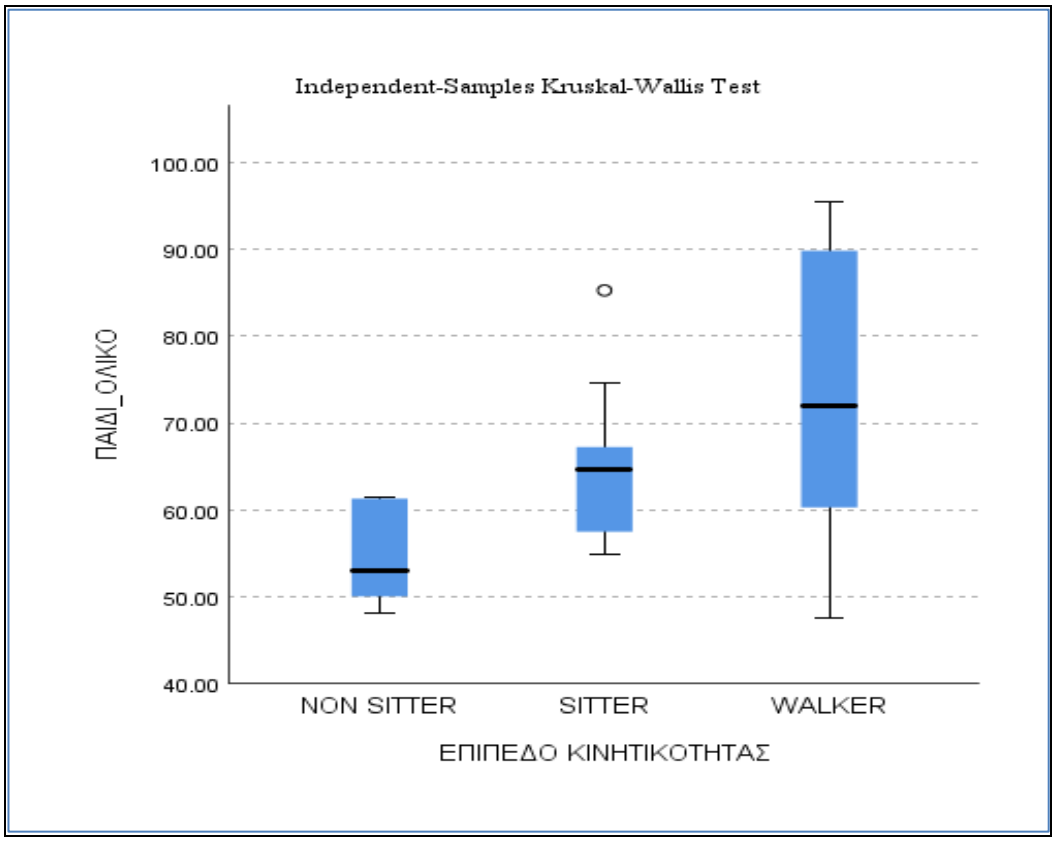
Institutional Repository - Library & Information Centre - University of Thessaly
02/05/2026 14:13:12 EEST - 216.73.217.38

προς τα αποτελέσματα που δίνουν τα ίδια τα παιδιά στο ερωτηματολόγιο Peds QL NM, αυτό που περιγράφει δηλαδή η ερευνητική υπόθεση H_1ε, ακολούθησε στατιστικός έλεγχος. Επειδή δεν πληρούνται και οι δύο προϋποθέσεις κανονικότητας και ισότητας διακυμάνσεων για να ακολουθήσει παραμετρική ανάλυση ακολούθησε μη παραμετρική στατιστική με Independent-Samples Kruskal-Wallis Test για να γίνει η σύγκριση των διαφορών ως προς την κατάταξη των δειγμάτων και η σχέση μεταξύ τους και σύμφωνα τον συντελεστή δίπλευρης σημαντικότητας sig. 2-tailed=0.048<p=0.05 υπάρχει στατιστικώς σημαντική διαφορά στα δείγματα. Στατιστικώς σημαντικές διαφορές φάνηκαν στα Pairwise Multiple Tests και αφορούν την ποιότητα ζωής των παιδιών που δεν στέκονται (non sitters) και των παιδιών που περπατάνε (walkers) sig.= 0.014, που είναι μικρότερο του οριζόμενου ποσοστού στατιστικής σημαντικότητας p=0.05 και επομένως είναι στατιστικώς σημαντική η σύγκριση. Από τα στατιστικά περιγραφικά αποτελέσματα φαίνεται ότι ο τύπος non sitter (54.76±6.27) έχει σταθερά χαμηλότερη μέση τιμή στο ολικό των απαντήσεων που δίνουν τα ίδια τα παιδιά στο Peds QL NM σε σχέση με τα walker (73.43±17.34) και είναι στατιστικώς σημαντική, ενώ τα παιδιά που είναι sitters έχουν 64.63±8.72, ενώ το ολικό σκορ όλων των παιδιών που έχουν απαντήσει στο ερωτηματολόγιο είναι 65.47±13.21. Φαίνεται από τα σκορ στην ποιότητα ζωής ότι το επίπεδο της κινητικότητας επηρεάζει αρνητικά την ποιότητα ζωής σύμφωνα με τις απαντήσεις των παιδιών στο PedsQL NM (**Εικόνα 4.19** και **4.20**) (**Πίνακας 4.13**).

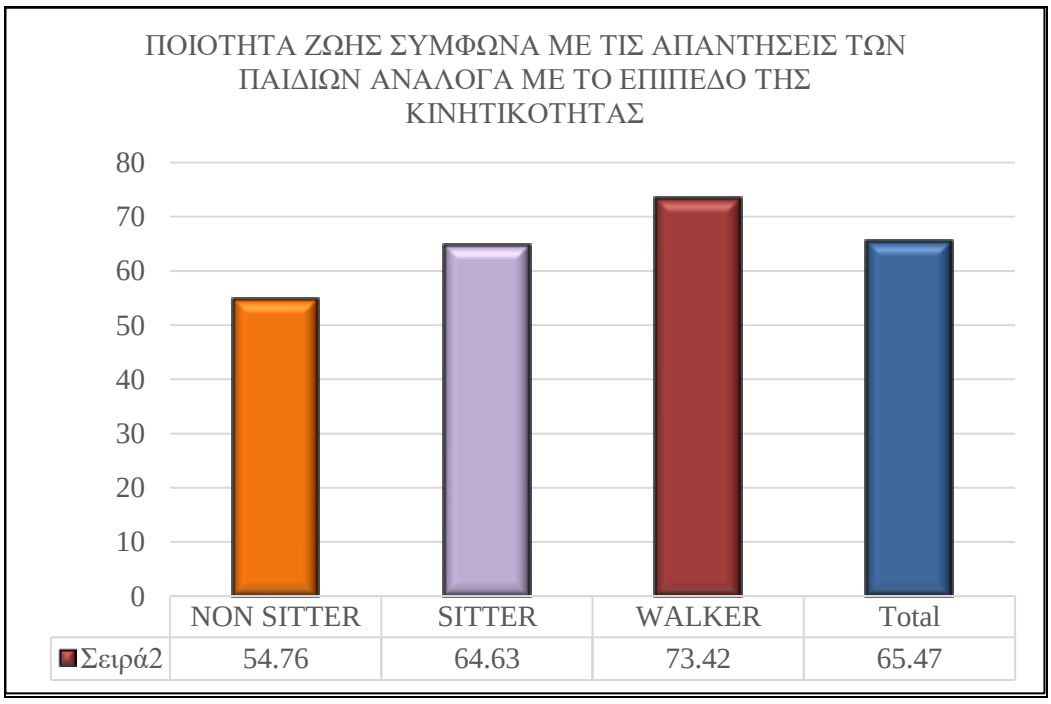
Πίνακας 4.12 Περιγραφικών στατιστικών για τις απαντήσεις των παιδιών στο PedsQL NM ανά επίπεδο κινητικότητας

Descriptives								
ΠΑΙΔΙ_ΟΛΙΚΟ								
	N	Mean	Std. Deviation	Std. Error	95% Confidence Interval for Mean		Min.	Max.
					Lower Bound	Upper Bound		
NON SITTER	5	54,76	6,270	2,804	46,98	62,55	48,14	61,47
SITTER	12	64,63	8,729	2,519	59,08	70,17	54,80	85,29
WALKER	8	73,42	17,341	6,131	58,93	87,92	47,57	95,59
Total	25	65,47	13,211	2,642	60,02	70,92	47,57	95,59

Institutional Repository - Library & Information Centre - University of Thessaly
02/05/2026 14:13:12 EEST - 216.73.217.38



Εικόνα 4.19 Σχηματική παράσταση Independent – Samples Kruskal-Wallis test για τις απαντήσεις των παιδιών στο Peds QL NM αναλόγως με το επίπεδο κινητικότητας



Εικόνα 4.20 Σχηματικά οι μέσες τιμές των απαντήσεων των παιδιών στο Peds QL NM ανά τύπο επιπέδου κινητικότητας

Institutional Repository - Library & Information Centre - University of Thessaly
02/05/2026 14:13:12 EEST - 216.73.217.38

Για να επιβεβαιωθεί επίσης το αν υπάρχει συσχέτιση ανάμεσα στις απαντήσεις παιδιών και γονιών για την ποιότητα της ζωής τους αυτό που περιγράφει δηλαδή η ερευνητική υπόθεση H_0στ, ακολούθησε στατιστικός έλεγχος.

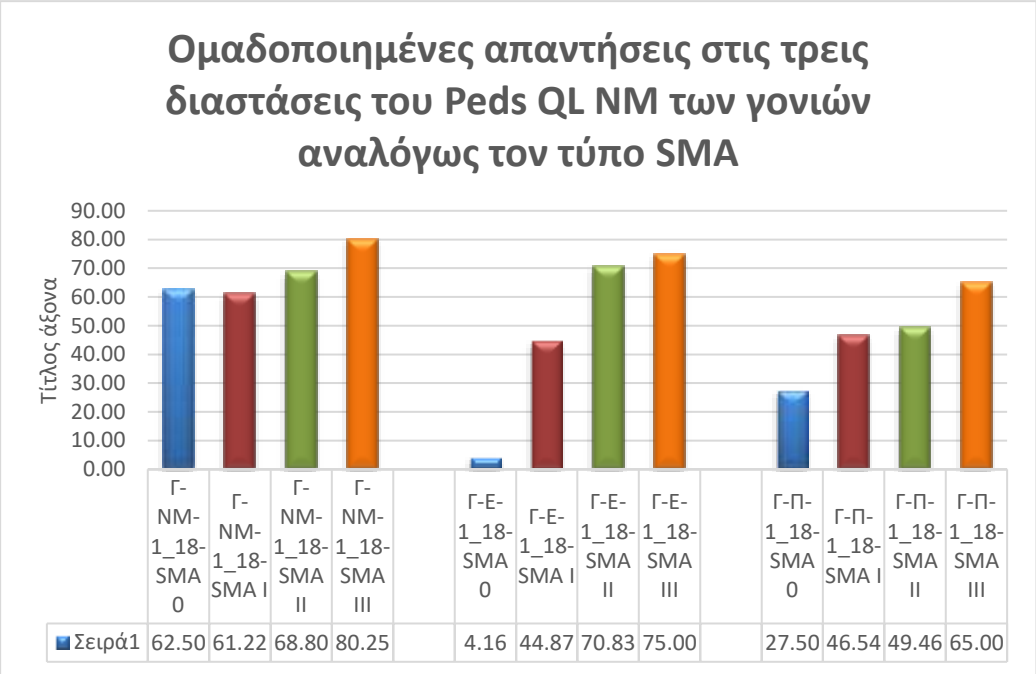
Υπήρχαν δεδομένα από 50 γονείς με συμπληρωμένα ερωτηματολόγια Peds QL και 25 από παιδιά και επιλέχθηκε στον έλεγχο να συγκριθούν τα κοινά ερωτηματολόγια. Ακολούθως έγινε μη παραμετρικός έλεγχος της συσχέτισης των δύο μεταβλητών με τον συντελεστή Spearman's rho, που έδειξε Correlation Coefficient ρ=0.725=72,5%, επομένως με βάση τον υψηλό συντελεστή συσχέτισης και με p value=Sig.=0.000<0.05=*p* φαίνεται ότι υπάρχει στατιστικά σημαντικός συντελεστής διάφορος του μηδενός και επιβεβαιώνεται η υπόθεση περί συσχέτισης των μεταβλητών. Υπάρχει συσχέτιση επομένως των απαντήσεων των παιδιών και των γονιών σχετικά με την ποιότητα ζωής των παιδιών που νοσούν από νωτιαία μυϊκή ατροφία σύμφωνα με τις απαντήσεις τους στο ερωτηματολόγιο Peds QL NM.

Από τη μελέτη των δεδομένων επίσης έγινε στατιστικός έλεγχος ανάμεσα στις τρεις διαστάσεις του Peds QL NM στις απαντήσεις των γονιών για να διερευνηθεί η ύπαρξη τυχόν διαφορών σε σχέση με τον τύπο της νόσου των παιδιών. Οι ομαδοποιημένες απαντήσεις των γονιών στις τρεις διαστάσεις του Peds QL NM ανά τύπο SMA παρουσιάζονται στην εικόνα 4.21. Ο έλεγχος της κανονικότητας και της ισότητας των διακυμάνσεων έδειξε ότι δεν πληρούνται οι προϋποθέσεις για παραμετρικό έλεγχο για τις απαντήσεις για τη Νευρομυϊκή ενότητα και έγινε Independent-Samples Kruskal-Wallis Test, το οποίο δεν έδειξε να υπάρχουν στατιστικά σημαντικές διαφορές ανάμεσα στους τύπους της SMA σύμφωνα τον συντελεστή δίπλευρης σημαντικότητας sig. 2-tailed=0.105>*p*=0.05 (**Πίνακες 4.14** και **Εικόνες 4.21, 4.22**).

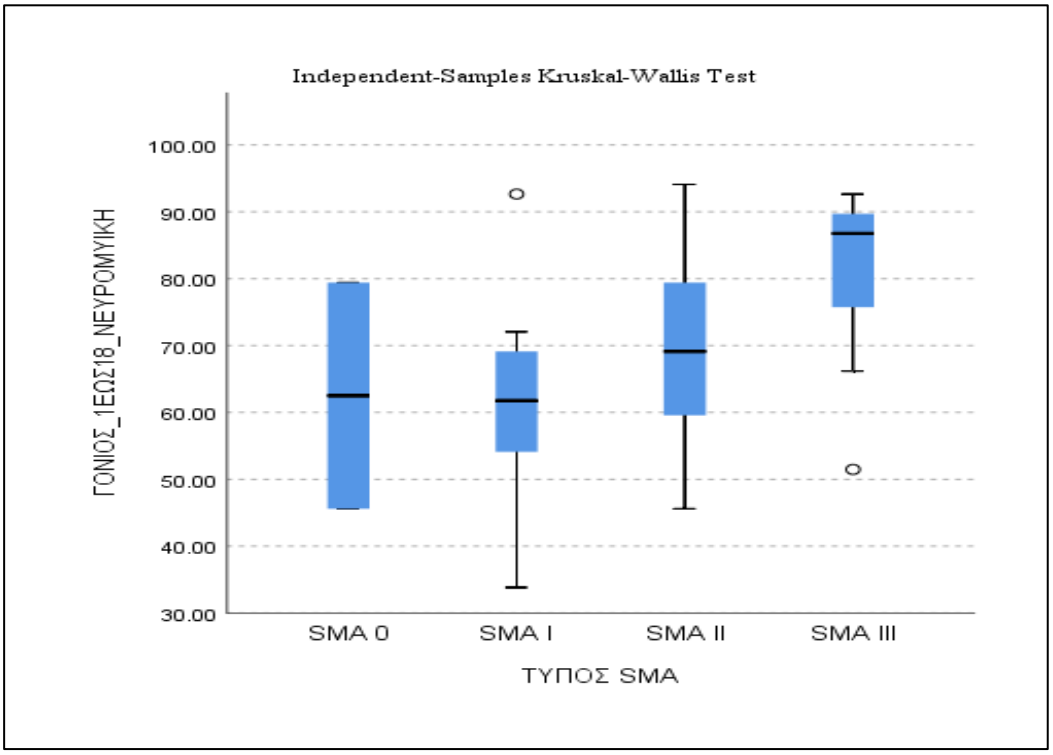
Πίνακας 4.13 Independent-Samples Kruskal-Wallis Test για τις απαντήσεις των γονιών στη Νευρομυϊκή ενότητα του Peds QL NM στους τύπους SMA

Independent-Samples Kruskal-Wallis Test Summary		
Total N	50	
Test Statistic	6.150[a,b]	
Degree Of Freedom	3	
Asymptotic Sig.(2-sided test)	0.105	
a. The test statistic is adjusted for ties.		
b. Multiple comparisons are not performed because the overall test does not show significant differences across samples.		

Institutional Repository - Library & Information Centre - University of Thessaly
02/05/2026 14:13:12 EEST - 216.73.217.38



Εικόνα 4.21 Ομαδοποιημένες απαντήσεις στις τρεις διαστάσεις του PedsQL NM των γονιών αναλόγως τον τύπο SMA



Εικόνα 4.22 Σχηματική παράσταση Independent – Samples Kruskal-Wallis test για τις απαντήσεις των γονιών στη Νευρομυϊκή ενότητα στο Peds QL NM αναλόγως με τον τύπο SMA

Ο έλεγχος της κανονικότητας και της ισότητας των διακυμάνσεων έδειξε ότι δεν πληρούνται οι προϋποθέσεις για παραμετρικό έλεγχο για τις απαντήσεις για τη ενότητα Επικοινωνίας και έγινε Independent-Samples Kruskal-Wallis Test το

Institutional Repository - Library & Information Centre - University of Thessaly
02/05/2026 14:13:12 EEST - 216.73.217.38

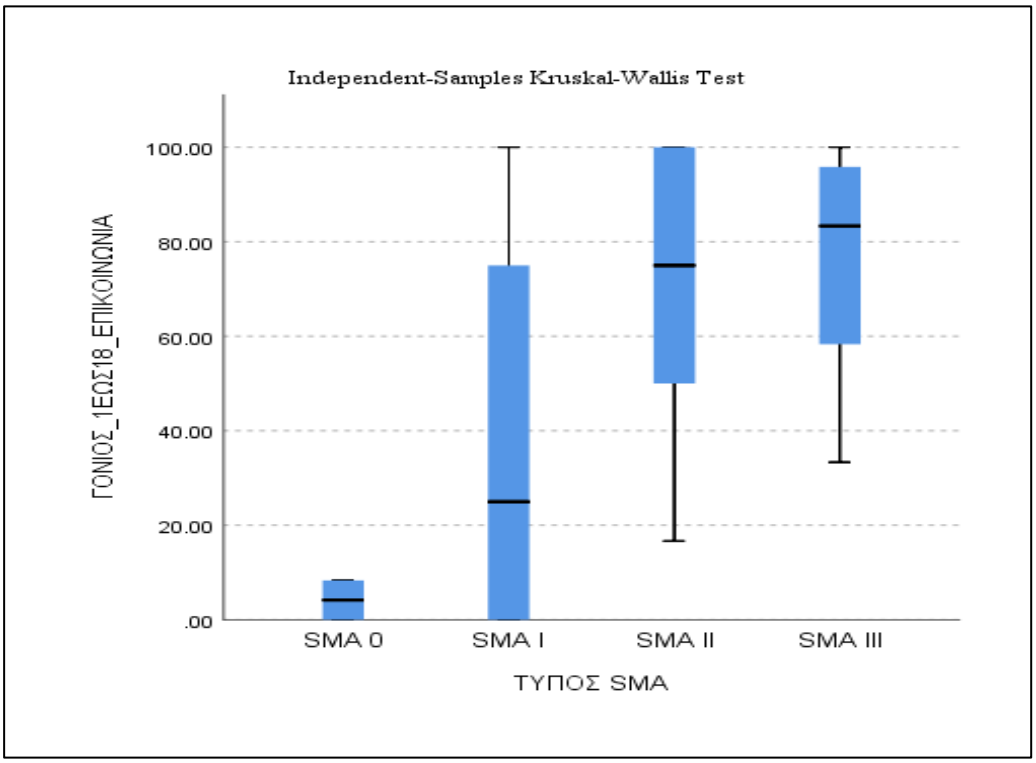
οποίο έδειξε να υπάρχουν στατιστικά σημαντικές διαφορές ανάμεσα στους τύπους της SMA στην ενότητα της Επικοινωνίας, όπως απάντησαν οι γονείς σύμφωνα τον συντελεστή δίπλευρης σημαντικότητας sig. 2-tailed=0.036<*p*=0.05 και οι διαφορές φαίνεται να υπάρχουν ανάμεσα στις απαντήσεις που αφορούν μεταξύ SMA 0 και SMA II και SMA 0 και SMA III, χωρίς να είναι στατιστικώς σημαντικές καθώς όλες οι τιμές του Adj.Sig>0.05 (**Πίνακας 4.15**). Οι διαφορές φαίνονται και στη σχηματική παράσταση της **εικόνας 4.23**.

Πίνακας 4.14 Independent-Samples Kruskal-Wallis Test και Pairwise Comparisons για τις απαντήσεις των γονιών στην ενότητα Επικοινωνίας στο Peds QL NM ανά τύπο SMA

Independent-Samples Kruskal-Wallis Test Summary				
Total N	50			
Test Statistic	8.528[a]			
Degree Of Freedom	3			
Asymptotic Sig.(2-sided test)	0.036			
a. The test statistic is adjusted for ties.				

Pairwise Comparisons of ΤΥΠΟΣ SMA					
Sample 1-Sample 2	Test Statistic	Std. Error	Std. Test Statistic	Sig.	Adj. Sig.[a]
SMA 0-SMA I	-15.038	10.949	-1.373	0.170	1.000
SMA 0-SMA II	-24.036	10.551	-2.278	0.023	0.136
SMA 0-SMA III	-25.929	11.558	-2.243	0.025	0.149
SMA I-SMA II	-8.997	4.838	-1.860	0.063	0.378
SMA I-SMA III	-10.890	6.758	-1.611	0.107	0.642
SMA II-SMA III	-1.893	6.092	-0.311	0.756	1.000
Each row tests the null hypothesis that the Sample 1 and Sample 2 distributions are the same. Asymptotic significances (2-sided tests) are displayed. The significance level is .05.					
a. Significance values have been adjusted by the Bonferroni correction for multiple tests.					

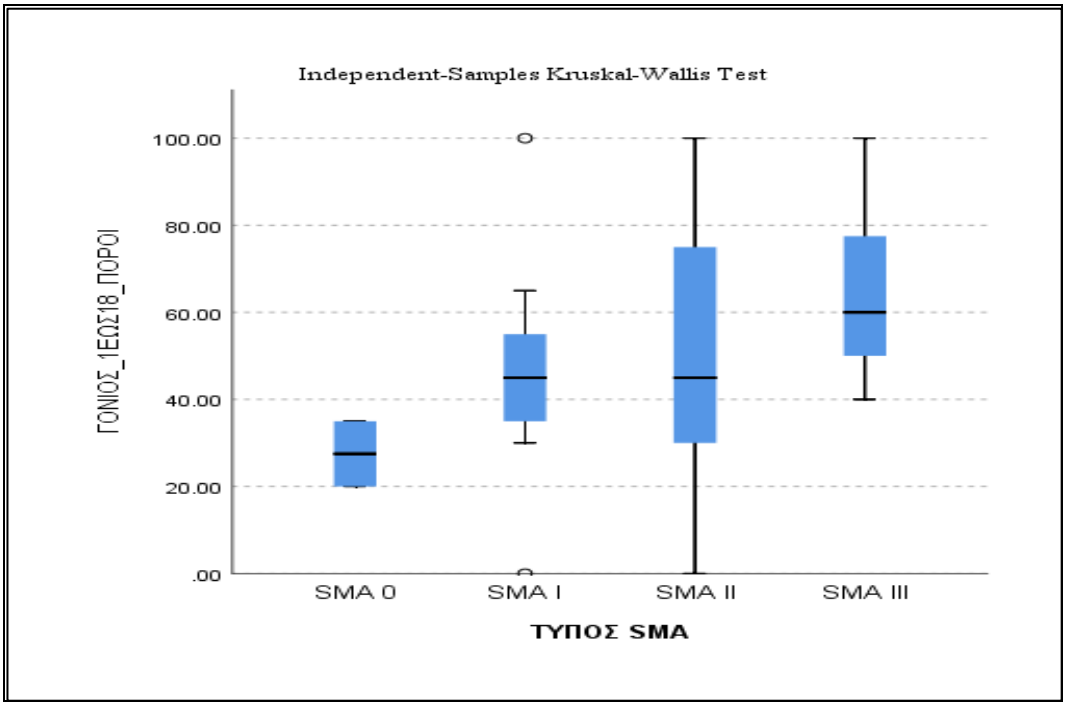
Institutional Repository - Library & Information Centre - University of Thessaly
02/05/2026 14:13:12 EEST - 216.73.217.38



Εικόνα 4.23 Σχηματική παράσταση Independent – Samples Kruskal-Wallis test για τις απαντήσεις των γονιών στη ενότητα Επικοινωνία στο Peds QL NM αναλόγως με τον τύπο SMA

Ο έλεγχος της κανονικότητας και της ισότητας των διακυμάνσεων έδειξε ότι δεν πληρούνται οι προϋποθέσεις για παραμετρικό έλεγχο για τις απαντήσεις για τη ενότητα Πόροι και έγινε Independent-Samples Kruskal-Wallis Test, το οποίο έδειξε να μην υπάρχουν στατιστικά σημαντικές διαφορές ανάμεσα στους τύπους της SMA στην ενότητα της Επικοινωνίας όπως απάντησαν οι γονείς σύμφωνα τον συντελεστή δίπλευρης σημαντικότητας sig. 2-tailed=0.201>p=0.05. Οι διακυμάνσεις των τιμών στην ενότητα Πόροι φαίνονται και στη σχηματική παράσταση της **εικόνας 4.24**. Οι απαντήσεις των γονιών που τα παιδιά τους έχουν SMA III εμφανίζουν υψηλότερες απαντήσεις αναλογικά με τις υπόλοιπες κατηγορίες.

Institutional Repository - Library & Information Centre - University of Thessaly
02/05/2026 14:13:12 EEST - 216.73.217.38



Εικόνα 4.24 Σχηματική παράσταση Independent – Samples Kruskal-Wallis test για τις απαντήσεις των γονιών στη ενότητα Πόροι στο Peds QL NM αναλόγως με τον τύπο SMA

ΚΕΦΑΛΑΙΟ 5: ΣΥΖΗΤΗΣΗ

Στην παρούσα μελέτη τέθηκε ως στόχος η μελέτη της ποιότητας της ζωής των παιδιών ηλικίας 0-18 ετών με νωτιαία μυϊκή ατροφία στην Ελλάδα χρησιμοποιώντας το ερωτηματολόγιο Peds QL NM λαμβάνοντας υπ'όψιν τις απαντήσεις των γονιών των παιδιών αλλά και των ίδιων των παιδιών. Τα αποτελέσματα της έρευνας αφορούσαν την ποιότητα της ζωής α) σε σχέση με την ύπαρξη της νόσου, β) σε σχέση με τους τύπους της νόσου, γ) σε σύγκριση με τις αναπνευστικές δυσλειτουργίες που προκαλεί και το είδος της βοήθειας που χρησιμοποιούν, δ) σε σχέση με τις δυσλειτουργίες σίτισης, ε) σε σχέση με το επίπεδο κινητικότητας και τέλος στ) έγινε σύγκριση των απαντήσεων των γονιών με τις απαντήσεις των παιδιών ώστε να βρεθεί αν υπάρχει συσχέτιση μεταξύ τους. Επίσης έγινε σύγκριση ανάμεσα στις τρεις διαστάσεις του ερωτηματολογίου Peds QL NM για τις απαντήσεις των γονιών σε σχέση με τις απαντήσεις των παιδιών.

5.1 ΑΠΟΤΕΛΕΣΜΑΤΑ ΤΗΣ ΕΡΕΥΝΑΣ

Το δείγμα της έρευνας συγκεντρώθηκε μέσω σελίδων κοινωνικής δικτύωσης και ομάδες ασθενών με νωτιαία μυϊκή ατροφία, μέσω της αποστολής των ερωτηματολογίων από τον οργανισμό MDA Hellas, μέσω του μητρώου ασθενών του ΓΝ Παίδων Πεντέλης και τηλεφωνικής επαφής και μέσω φυσικής παρουσίας στα ιατρεία της Μονάδα Παιδιατρικής Νευρολογίας της Α' Παιδιατρικής Κλινικής

Institutional Repository - Library & Information Centre - University of Thessaly
02/05/2026 14:13:12 EEST - 216.73.217.38

του ΕΚΠΑ. Το δείγμα 50 παιδιών (60 αγόρια) ηλικίας με εύρος από 7 μηνών μέχρι 216 μηνών (δηλ.18 ετών) αποτελεί αναλογικά πάνω από το 75% των παιδιών που νοσούν στην Ελλάδα, σύμφωνα με τις πληροφορίες που μας έδωσε το MDA Hellas, γεγονός που επιτρέπει να γίνουν κάποιες γενικεύσεις των αποτελεσμάτων. Οι περισσότερες μελέτες λόγω της σπανιότητας της νόσου γίνονται με πολύ λίγα άτομα ως δείγμα, και το 40% αυτών είναι με λιγότερους από 35 ασθενείς (Landfeldt et al., 2019).

Η κατανομή στους διάφορους τύπους της νόσου είναι: 4% SMA 0, 26% SMA I, 56% SMA II και 14% SMA III. Παρατηρούνται μικρές διαφοροποιήσεις από την έρευνα που είχε διεξαχθεί στην Ελλάδα το 2020 και υπολόγιζε τα ποσοστά των τύπων της νόσου που αφορούσαν τις γεννήσεις από το 1995-2018 και παρουσίαζε τις παρακάτω συχνότητες: 2.5% για τον τύπο 0, 40% για τον τύπο I, 25.8% για τον τύπο II και 29.6% για τον τύπο III (Kekou et al., 2020). Οι διαφορές στη συχνότητα πιθανόν εξηγούνται από το γεγονός ότι επειδή τα παιδιά με τις θεραπείες πηγαίνουν καλύτερα και αλλάζουν αναπτυξιακά στάδια από τα αναμενόμενα, συχνά οι γιατροί αναφέρουν ότι κινητικά είναι σαν να έχουν αλλάξει τύπο νόσου και έχουν βρεθεί στον αμέσως επόμενο τύπο, και κυρίως αυτό παρατηρείται στον τύπο I που δείχνει να «μετασχηματίζεται σε τύπο II» και επίσης σήμερα τα ποσοστά επιβίωσης ιδιαίτερα στους τύπους 0 και I είναι πολύ μεγαλύτερα.

Το 62% των παιδιών που ανήκουν στους τύπους SMA0, SMA I και SMA II έχουν κατακτήσει την καθιστή θέση ή μπορούν να βαδίσουν ανεξάρτητα ή με βοήθημα, ενώ μόνο το 24% των αντίστοιχων τύπων δεν έχουν κατακτήσει την καθιστή θέση. Όλα τα παιδιά του τύπου SMA III (14% επί του συνόλου) είναι περιπατητικά. Τα αποτελέσματα αυτά είναι ανατρεπτικά σε σχέση με τα ήδη γνωστά για τη νόσο που με βάση τον φαινότυπό της ο τύπος SMA 0 έχει προσδόκιμο ζωής κάτω των 6 μηνών, ο τύπος SMA I έχει παιδιά που δεν καταφέρνουν να καθίσουν (non-sitters) και δεν επιβιώνουν πέρα των 2 ετών (τα 13 παιδιά της έρευνας του τύπου SMA I έχουν ηλικία από 0-7 ετών και το 38% αυτών είναι sitters και walkers) και ο τύπος SMA II δεν καταφέρνει να βαδίσει (το 28% των παιδιών της έρευνας είναι περιπατητικά-walkers) (Cancès.C. et al., 2020). Τα αποτελέσματα της έρευνας έρχονται να συμφωνήσουν με τα αποτελέσματα των κλινικών δοκιμών των νέων φαρμακευτικών αγωγών που δείχνουν ότι τα παιδιά με νωτιαία μυϊκή ατροφία που λαμβάνουν αγωγή πετυχαίνουν παραπάνω αναπτυξιακά στάδια. Οι μελέτες είχαν μικρό follow-up (μέχρι 2 χρόνια μετά τη λήψη της τροποποιητικής αγωγής) που

Institutional Repository - Library & Information Centre - University of Thessaly
02/05/2026 14:13:12 EEST - 216.73.217.38

εξυπηρετούσε το σκοπό των κλινικών δοκιμών για την έγκριση των φαρμάκων, επομένως είναι λογικό να παρατηρούνται ακόμα πιο θετικά αποτελέσματα στα δεδομένα της παρούσης έρευνας που έχει παιδιά που έχουν λάβει την αγωγή εδώ και 5 περίπου χρόνια (Schorling et al., 2020, Al-Zaidy et al., 2019).

Από τα δημογραφικά στοιχεία προκύπτει επίσης, ότι τα παιδιά του τύπου SMA 0 τους τελευταίους 6 μήνες παρουσιάζουν βελτίωση σε ποσοστό 100%, τα παιδιά τύπου SMA I παρουσιάζουν σταθερότητα ή βελτίωση σε ποσοστό 84.6%, τα παιδιά τύπου SMA II σε ποσοστό 92.9% και τα τύπου SMA III σε ποσοστό 100%, ενώ το σημαντικότερο εύρημα είναι ότι το 92% των παιδιών έχει λάβει θεραπεία, από τα οποία το 8% έχει λάβει συνδυαστική θεραπεία. Αυτό δείχνει ότι το υγειονομικό σύστημα περίθαλψης της χώρας μας ανταποκρίνεται στις νεότερες εξελίξεις στον τομέα που αφορά τη φαρμακευτική αντιμετώπιση της νόσου, παρά το πολύ μεγάλο κόστος της και αυτό είναι ενθαρρυντικό καθώς σε πολλές χώρες η χορήγηση των φαρμάκων αντιμετωπίζει ακόμα δυσκολίες (Yao et al., 2021). Επίσης τα στατιστικά δείχνουν ότι γονιδιακή θεραπεία Avexis έχει χορηγηθεί σε ηλικία 7,5 μηνών σε παιδιά τύπου 0 και από 10 μηνών σε παιδιά τύπου I, ενώ το Nusinersen έχει χορηγηθεί από 3 μηνών σε τύπου 0 και 6.5 μηνών σε παιδιά τύπου I.

Το 66% των παιδιών του δείγματος δεν χρησιμοποιούν οποιαδήποτε βοήθεια για την υποστήριξη των αναπνευστικών τους δυσλειτουργιών, το 20% χρησιμοποιούν αναπνευστική υποστήριξη bi-pap τη νύχτα, ενώ μόνο το 8% έχει τραχειοστομία (ένα παιδί τύπου 0 και ηλικίας 31 μηνών, δύο παιδιά τύπου I ηλικίας 10 μηνών και 30 μηνών, και ένα παιδί τύπου II 16 ετών). Αξίζει να σημειωθεί ότι από τα 13 παιδιά με SMA I μόνο 2 έχουν τραχειοστομία, τα οποία είναι στην ηλικιακή ομάδα μέχρι 5 ετών. Τα δύο παιδιά που είναι μεταξύ 5-7 ετών, δεν χρήζουν τραχειοστομίας. Η φυσική ιστορία της νόσου περιγράφει ότι δεν υπάρχει πιθανότητα επιβίωσης παιδιού με τύπο I άνω των 4 ετών, αν δεν έχει τραχειοστομία και γαστροστομία ως απόρροια της πτώσης της αναπνευστικής λειτουργίας (Finkel et al., 2014). Το 86% των παιδιών της έρευνας σιτίζονται εκ του στόματος φυσιολογικά. Η διατήρηση σε υψηλότερα επίπεδα της αναπνευστικής λειτουργίας και της εκ στόματος σίτισης είναι στοιχεία πολύ σημαντικά για τα παιδιά με νωτιαία μυϊκή ατροφία καθώς συνηγορούν προς μια πιο φυσιολογική ποιότητα ζωής αφαιρώντας ένα πολύ σημαντικό βάρος ψυχολογικό και σωματικό (απαιτούμενη εξειδικευμένη φροντίδα) από τους γονείς των παιδιών και αυτό περιγράφεται συχνά στην αρθρογραφία και θεωρείται ένα από τα μέγιστα οφέλη των νέων θεραπειών (Klug

Institutional Repository - Library & Information Centre - University of Thessaly
02/05/2026 14:13:12 EEST - 216.73.217.38

et al., 2016). Βέβαια τελευταία με τη χρήση των φαρμακευτικών σκευασμάτων που αλλάζουν την πορεία της νόσου και παρά τα βελτιωμένα ποσοστά επιβίωσης και τα αναπτυξιακά στάδια που επιτυγχάνονται, παρατηρούνται πολλά παιδιά με πολύ μεγάλη σκολίωση πολύ νωρίς μέχρι τα 2 πρώτα χρόνια της ζωής τους, και συστήνεται η χρήση ναρθήκων κορμού για τον έλεγχο της σκολίωσης με σκοπό να μην επιβαρυνθεί το αναπνευστικό σύστημα, προτού γίνουν χειρουργικές επεμβάσεις για την αντιμετώπισή της (συστήνονται πλέον πολύ γρήγορα σε ηλικία 4-6 ετών στα τύπου Ι παιδιά). Επίσης συστήνεται η χρήση συσκευών υποβοήθησης βήχα (cough assist) και υποβοήθησης αναπνοής (bi-pap) για βελτίωση της αναπνοής (Schorling et al., 2020, Oskoui et al., 2007, Finkel et al., 2018). Στο δείγμα της έρευνας, παρόλο που το 66% των παιδιών παρουσιάζει παραμορφώσεις στη σπονδυλική στήλη, εντούτοις νάρθηκες κορμού χρησιμοποιεί μόνο το 18%, υποστήριξη με bi-pap μόνο το 20% και συσκευή υποβοήθησης βήχα μόνο το 18%. Σύμφωνα με τις τελευταίες οδηγίες καλής πρακτικής (Standards of Care) για τη νωτιαία μυϊκή ατροφία τα μη περιπατητικά παιδιά (non-sitters) θεωρούνται η πλέον ευάλωτη ομάδα και από πολύ νωρίς θα πρέπει να περιλαμβάνεται στις επιλογές αντιμετώπισης ο μη επεμβατικός αερισμός και η διαχείριση των εκκρίσεων για βελτίωση της αναπνευστικής λειτουργίας, για μείωση της πρωινής υπερκαπνίας, για μείωση νοσηλειών από αναπνευστικές λοιμώξεις, για αύξηση της προσοχής, της αντοχής και της όρεξης και ως εκ τούτου βελτίωσης της ποιότητας ζωής, πρακτική που δεν φαίνεται να ακολουθείται στα παιδιά στην Ελλάδα (Wang et al., 2007, Oskoui et al., 2007, Bedi et al., 2018). Είναι παράλληλα γνωστή η δυσκολία συνταγογράφησης τέτοιων συσκευών από το ασφαλιστικό σύστημα της χώρας μας γεγονός που πιθανόν να εξηγεί τα χαμηλά ποσοστά χρήσης τους.

Το 96% των παιδιών (48 παιδιά) κάνουν συνεδρίες φυσικοθεραπείας και αυτό είναι σε συμφωνία με μελέτη που έχει γίνει όσον αφορά τις υπηρεσίες φυσικοθεραπείας στην Αμερική σε παιδιά με νωτιαία μυϊκή ατροφία στην Αμερική, όπου το 86% των παιδιών κάνει φυσικοθεραπείες με μεγαλύτερη συχνότητα στην νεότερη ηλικία και σχετιζόμενη με την αδυναμία βάδισης, ενώ δεν υπήρχε συσχέτιση με τον τύπο της νόσου (Dunaway et al., 2016). Σε μελέτη του 2011 στη Βραζιλία σε παιδιά με SMA II και III μόνο το 66,7% έκανε φυσικοθεραπεία ξεκινώντας μεταξύ 2 και 5 ετών (de Oliveira and Araújo, 2011). Στη χώρα μας το ποσοστό των παιδιών που κάνουν φυσικοθεραπεία είναι πολύ υψηλό, οι θεραπείες καλύπτονται, εν μέρει, από

Institutional Repository - Library & Information Centre - University of Thessaly
02/05/2026 14:13:12 EEST - 216.73.217.38

τα ασφαλιστικά ταμεία και έχουν σημαντική θέση στην ομάδα αποκατάστασης και την πορεία του κάθε παιδιού.

Στο δείγμα της έρευνας το 24% είναι παιδιά που δεν έχουν κατακτήσει την καθιστή θέση και το 44% είναι sitters (συνολικά 68%), αλλά παρόλα αυτά αυτοκινούμενο αμαξίδιο χρησιμοποιεί το 32% των παιδιών, 32% χρησιμοποιούν ετεροκινούμενο αμαξίδιο (από τον γονέα-φροντιστή) και μόνο 18% ηλεκτροκίνητο. Τα ποσοστά που βρέθηκαν συγκλίνουν με τα αποτελέσματα μεγάλης πανευρωπαϊκής έρευνας του 2017 που αποκαλύπτουν τη φτωχή μέχρι πρότινος χρήση των ηλεκτροκίνητων αμαξιδίων στην νωτιαία μυϊκή ατροφία (30 μόνο χρήστες αμαξιδίου από άτομα με SMA II και III) σε 822 έγκυρες απαντήσεις, με μεγάλη διαφορά να εμφανίζεται μεταξύ Δυτικής και Ανατολικής Ευρώπης (με την Ανατολική να έχει τη μικρότερη χρήση μηχανοκίνητων αμαξιδίων) (Rouault et al., 2017). Η τάση στην Αμερική και τη Δυτική Ευρώπη είναι η ολοένα και πιο πρώιμη χρήση αμαξιδίων έτσι ώστε να επιτυγχάνεται η καλύτερη συμμετοχή των παιδιών με νωτιαία μυϊκή ατροφία στο σπίτι αλλά και στο ευρύτερο κοινωνικό περιβάλλον.

Στόχος της έρευνας ήταν να διερευνηθεί το κατά πόσο επηρεάζει η νωτιαία μυϊκή ατροφία την ποιότητα ζωής των παιδιών. Οι μέσες ολικές τιμές είναι Peds QL 3.0 NM γονιών ολικό 60.06 (±19.7) και το Peds QL 3.0 NM παιδιών ολικό 65.59 (±13.08). Με βάση το ερωτηματολόγιο Peds QL 3.0 NM η ποιότητα ζωής των παιδιών είναι τόσο καλύτερη όσο υψηλότερο είναι το σκορ προς το άριστα 100 και εφόσον οι απαντήσεις απέχουν από το «θεωρητικό» άριστα 100 επιβεβαιώνεται ότι η ποιότητα της ζωής των ατόμων με νωτιαία μυϊκή ατροφία επηρεάζεται από τη νόσο. Στη μελέτη δεν υπήρχε αντίστοιχο δείγμα από τυπικά παιδιά ανάλογης ηλικίας ώστε να γίνει επαγωγική στατιστική ανάλυση και σύγκριση με τις τιμές του Peds QL 4.0 Generic Core και έγινε μόνο περιγραφική σύγκριση με βάση τις τιμές στο ερωτηματολόγιο από άλλη έρευνα που έχει πραγματοποιηθεί στον ελλαδικό χώρο σε παιδιά σχολικής ηλικίας 8-12 καθώς και με μελέτη που έχει πραγματοποιηθεί στην Αμερική για τον γενικό παιδικό πληθυσμό υγιών παιδιών (Γκόλτσιου, 2009, Iannaccone et al., 2009, Gkoltsiou et al., 2008). Επίσης τα αποτελέσματα της έρευνας συγκρίθηκαν και με τα αποτελέσματα στα οποία έχει καταλήξει πρόσφατη συστηματική ανασκόπηση στην ποιότητα ζωής των παιδιών με νωτιαία μυϊκή ατροφία (Landfeldt et al., 2019).

Institutional Repository - Library & Information Centre - University of Thessaly
02/05/2026 14:13:12 EEST - 216.73.217.38

Ο γενικός πληθυσμός (σε 645 παιδιά) στην Ελλάδα, σύμφωνα με τη μελέτη της Γκόλτσιου (2008) περιλαμβάνει υγιή παιδιά και ένα ποσοστό παιδιών με χρόνια νοσήματα και παρουσιάζει τις εξής τιμές στο Peds QL 4.0 GC : ολικό γονιών 83.11 (±13.35) και για τα παιδιά 82.10 (±11.61), ενώ στο δείγμα των υγιών παιδιών τα σκορ είναι αντίστοιχα 83.66 (±12.95) για τους γονείς και 82.52 (±11.28) για τα παιδιά, ενώ στο δείγμα των χρονίως πασχόντων παιδιών τα σκορ είναι αντίστοιχα 71.80 (±16.37) για τους γονείς και 71.94 (±14.60) για τα παιδιά. Ο Iannaccone και οι συνεργάτες του (2009) στην Αμερική αναφέρουν το σκορ 84.67 (±12.91) για τις απαντήσεις των γονιών στο Peds QL 4.0 GC και 84.78 (±12.39) για τις απαντήσεις των παιδιών για τον υγιή πληθυσμό, και 59.74 (±16.75) και 67.54 (±15.57) για τις απαντήσεις γονιών και παιδιών αντίστοιχα για τον πληθυσμό με νωτιαία μυϊκή ατροφία στο Peds QL 3.0 NM, χωρίς να γίνεται αναφορά σε τύπους της νόσου . H Kocova et al (2014) στην Τσεχία αναφέρει 52.08 (±16.37) και 58.34 (±14.62) για τις απαντήσεις γονιών και παιδιών για τον πληθυσμό με νωτιαία μυϊκή ατροφία στο Peds QL 3.0 NM.

Από τα περιγραφικά δεδομένα γίνεται φανερό ότι η ποιότητα της ζωής των παιδιών με νωτιαία μυϊκή ατροφία, όπως αυτή παρουσιάζεται από τις απαντήσεις στην παρούσα έρευνα, διαφέρει όπως είναι αναμενόμενο από την αντίστοιχη του υγιούς παιδικού πληθυσμού στην Ελλάδα, την Αμερική και την Τσεχία και είναι σε μεγαλύτερη συνάφεια με την ποιότητα ζωής σε παιδιά που νοσούν από χρόνιες παθήσεις στην Ελλάδα και με τα παιδιά με νωτιαία μυϊκή ατροφία στην Αμερική. Παρόλα αυτά βρίσκεται σχεδόν μια τυπική απόκλιση κάτω από τις μέσες τιμές που παρουσιάζουν τα παιδιά με χρόνιες νόσους γιατί λόγω της σπανιότητας αφενός, και της σοβαρότητας της νόσου από την άλλη, η ποιότητα ζωής των παιδιών αυτών επηρεάζεται πολύ περισσότερο από παιδιά που πάσχουν από διαβήτη, αλλεργίες, άσθμα, διαταραχές συμπεριφοράς κλπ και που είχαν καθορίσει τις τιμές στο δείγμα της μελέτης που έχει διεξαχθεί στην Ελλάδα. Σύμφωνα με μελέτη που είχε γίνει στη Χιλή, οι ερευνητές εκεί αυθαίρετα είχαν κατηγοριοποιήσει τα σκορ του Peds QL 3.0 NM και ως εκ τούτου και το επίπεδο της ποιότητας ζωής σε τρεις κατηγορίες, <30 ως φτωχή ποιότητα ζωής (poor), 30-60 ως κανονική- ανελλιπή ποιότητα ζωής (regular) και >60 ως καλή ποιότητα ζωής (good) σε σχέση με τα υγιή παιδιά (Vega et al., 2020) Σύμφωνα με το παραπάνω θα μπορούσε να χαρακτηριστεί ως καλή η ποιότητα ζωής των παιδιών με νωτιαία μυϊκή ατροφία σε σχέση με την ποιότητα ζωής υγιών παιδιών, αν και σίγουρα κατώτερη του φυσιολογικού. Τα γραφήματα και οι πίνακες βρίσκονται στο παράρτημα Z.

Institutional Repository - Library & Information Centre - University of Thessaly
02/05/2026 14:13:12 EEST - 216.73.217.38

Σύμφωνα με τις απαντήσεις των γονιών για την ποιότητα της ζωής των παιδιών με νωτιαία μυϊκή ατροφία ανάλογα με τον τύπο της νόσου, και παρά τη δυσκολία των ανομοιογενών δειγμάτων στη μελέτη ανά τύπο (λόγω της σπανιότητας των περιστατικών), φάνηκε ότι υπάρχουν στατιστικά σημαντικές διαφορές σε επίπεδο στατιστικής σημαντικότητας $0.008<p=0.05$ ανάμεσα στους τύπους της νόσου και αναλυτικότερα σε επίπεδο στατιστικής σημαντικότητας 0.027 και 0.048 ($<p=0.05$) ανάμεσα στους τύπους SMA 0 (31.39 ±2.47) και SMA I (50.88 ±21.54) ως προς τον τύπο SMA III (73.41 ±16.8) με τον τύπο SMA 0 να έχει την πιο χαμηλή ποιότητα ζωής σε σχέση με τους άλλους τύπους. Σύμφωνα με τις απαντήσεις των παιδιών για την ποιότητα της ζωής τους ανάλογα με τον τύπο της νόσου, και παρά τη δυσκολία των ανομοιογενών και μικρών δειγμάτων στη μελέτη ανά τύπο (υπήρχαν 25 απαντήσεις από παιδιά, κανένα από SMA 0 και μόνο δύο από SMA I), φάνηκε ότι υπάρχουν σε επίπεδο στατιστικής σημαντικότητας 0.014 και 0.016 ($<p=0.05$) σημαντικές διαφορές ανάμεσα στους τύπους SMA I (52.94 ±0) και SMA II (63.03 ±8.18) ως προς τον τύπο SMA III (79.85 ±19.44). Ο Weaver et al (2020) σε μελέτη σε 58 παιδιά στην Αμερική έδειξε ότι υπάρχει στατιστικά σημαντική διαφορά ανάμεσα στον τύπο I (44.2 ±14.2) και II (61.2±16.1) ($p<0.007$) στις απαντήσεις των γονιών, ενώ η Vega et al (2020) παρουσίασε σε 38 παιδιά σημαντική διαφορά ανάμεσα στον τύπο I (46.5 ±15.2) και τους τύπους II-III (56.3 ±11.7) (το δείγμα είχε υπολογιστεί και για τους δύο τύπους μαζί γιατί τα παιδιά του τύπου III ήταν μόνο 4) στις απαντήσεις των γονιών χωρίς να είναι στατιστικώς σημαντική ($p=0.071$).

Σε όλες τις έρευνες επιβεβαιώνεται ότι ο τύπος III έχει την υψηλότερη βαθμολογία στο Peds QL 3.0 NM και ως εκ τούτου έχει καλύτερη ποιότητα ζωής σε σχέση με τους άλλους τύπους της νόσου. Στην παρούσα έρευνα εμφανίζονται υψηλότερα σκορ ανά τύπο σε σχέση με πρόσφατη συστηματική ανασκόπηση του Landfeldt et al (2019), η οποία συνοψίζει τα αποτελέσματα πολλών ερευνών σχετικά με την ποιότητα ζωής και βγάζει συνολικά σκορ ανά τύπο νόσου. Λόγω του ότι προηγούμενες έρευνες δεν έχουν συμπεριλάβει παιδιά που να ανήκουν στον τύπο SMA 0, κυρίως εξαιτίας της αυξημένης θνησιμότητας που υπήρχε και του χαμηλού συχνότητας εμφάνισής της, δεν υπάρχουν συγκριτικά στοιχεία. Αυθαίρετα θα μπορούσε να ειπωθεί ότι υπάρχουν στατιστικά σημαντικές διαφορές ανάμεσα στα σκορ που δίνει η συστηματική ανασκόπηση και τα σκορ που παρατηρούνται στην παρούσα μελέτη, παρόλα αυτά η μεγάλη διαφορά που υπάρχει μπορεί να εξηγείται με βάση ότι τα περισσότερα παιδιά που μετέχουν σε αυτήν τη μελέτη έχουν λάβει

Institutional Repository - Library & Information Centre - University of Thessaly
02/05/2026 14:13:12 EEST - 216.73.217.38

φαρμακευτική αγωγή και αφενός έχουν αυξήσει το προσδόκιμο ζωής, αλλά και το λειτουργικό επίπεδό τους τόσο κινητικά όσο και στην αναπνευστική λειτουργία τους. Είναι γνωστό άλλωστε από την αρθρογραφία ότι τόσο οι γονείς όσο και τα ίδια τα παιδιά αναφέρουν ότι οι λειτουργικές δραστηριότητες που επιθυμούν να βελτιώσουν ή να σταθεροποιήσουν με τις νέες θεραπείες είναι οι αναπνευστικές λειτουργίες (συμπεριλαμβανομένου του βήχα και της κατάποσης) και να βελτιώσουν οποιαδήποτε κινητική λειτουργία, και αυτό προσδιορίζουν ως κύριο παράγοντα βελτίωσης της ποιότητας ζωής τους (Al-Zaidy et al., 2019, Rouault et al., 2017, McGraw et al., 2017). Όσον αφορά τα σκορ των παιδιών για την ποιότητα ζωής τους στην παρούσα μελέτη που αποκαλύπτει στατιστικά σημαντική διαφορά ανάμεσα στους τύπους I και II ως προς τον τύπο III, αυτό ίσως εξηγείται από το γεγονός ότι τα παιδιά που ανήκουν τον τύπο III είναι όλα περιπατητικά, χωρίς αναπνευστικά προβλήματα και με φυσιολογική σίτιση εκ του στόματος, επομένως εξηγείται το πολύ υψηλό σκορ στο Peds QL 3.0 NM. Τα παιδιά που ανήκουν στους τύπους II και III συχνά αναφέρουν υψηλή ποιότητα ζωής, γιατί νιώθουν να μη διαφέρουν από τα άλλα παιδιά, τα τύπου III κυρίως όταν δεν έχουν χάσει την κινητικότητά τους και τα τύπου II γιατί ζουν μια ζωή με αυτή την κατάσταση οπότε και μαθαίνουν να «απολαμβάνουν» μια «φυσιολογικότητα» μέσα από την καθημερινότητά τους (Cremeens et al., 2006). Από τα παραπάνω συμπεραίνεται ότι πολλοί παράγοντες παίζουν ρόλο στη διαμόρφωση της ποιότητας ζωής, αναλόγως την ηλικία του παιδιού, τις λειτουργίες που διατηρεί κλπ.

Σύμφωνα με τις απαντήσεις των γονιών για την ποιότητα της ζωής των παιδιών με νωτιαία μυϊκή ατροφία ανάλογα με το επίπεδο της κινητικότητας φάνηκε ότι υπάρχουν στατιστικά σημαντικές διαφορές στα Pairwise Multiple Tests και αφορούν την ποιότητα ζωής των παιδιών που δεν στέκονται (non sitters) (46.84±12.46) και των παιδιών που κάθονται (sitters) (60.44±22.08) σε επίπεδο στατιστικής σημαντικότητας sig.= 0.049 και ανάμεσα στα παιδιά που δεν στέκονται (non sitters) και σε αυτά που περπατάνε (walkers) (69.45±15.42) σύμφωνα με τις απαντήσεις των γονιών σε επίπεδο στατιστικής σημαντικότητας $0.002<p=0.05$. Καταδεικνύεται ότι το επίπεδο της κινητικότητας επηρεάζει αρνητικά την ποιότητα ζωής, καθώς όσο πιο χαμηλό είναι επηρεάζει περισσότερο την ποιότητα ζωής σύμφωνα με τις απαντήσεις των γονιών στο Peds QL NM. Οι τύποι sitter και walker βρίσκονται πολύ πιο κοντά στη μέση τιμή ποιότητας ζωής, που αναφέρουν ολικά οι γονείς (60.06±19.70) με τα παιδιά που περπατάνε να έχουν την υψηλότερη βαθμολογία στην ποιότητα ζωής. Τα αποτελέσματα της παρούσας μελέτης είναι

Institutional Repository - Library & Information Centre - University of Thessaly
02/05/2026 14:13:12 EEST - 216.73.217.38

ανάλογα με τα αποτελέσματα της έρευνας του Iannaccone et al (2009) που επιβεβαιώνει ότι το κινητικό επίπεδο επηρεάζει την ποιότητα ζωής και όσο πιο υψηλό είναι τόσο καλύτερη είναι και η ποιότητα ζωής, και τα στοιχεία αναλυτικά είναι ως εξής: 52.39±19.43 για τα non-sitter παιδιά, 59.43±15.65 για τα sitters και 70.33±17.91 για τα walkers σε επίπεδο σημαντικότητας mobility main effect 0.0001<0.01.

Σύμφωνα με τις απαντήσεις των παιδιών για την ποιότητα της ζωής τους ανάλογα με το επίπεδο της κινητικότητας, φάνηκε ότι υπάρχουν στατιστικά σημαντικές διαφορές στα Pairwise Multiple Tests και αφορούν την ποιότητα ζωής των παιδιών που δεν στέκονται (non sitters) (54.76±6.27) και των παιδιών που περπατάνε (walkers) (73.43±17.34) sig.= 0.014 <p=0.05 και επομένως είναι στατιστικώς σημαντική η σύγκριση, με τα παιδιά που περπατάνε να εμφανίζουν υψηλότερη βαθμολογία στην ποιότητα ζωής. Τα παιδιά που είναι sitters έχουν σκορ 64.63±8.72, και το ολικό σκορ όλων των παιδιών που έχουν απαντήσει στο ερωτηματολόγιο είναι 65.47±13.21. Φαίνεται από τις βαθμολογίες στην ποιότητα ζωής ότι όσο πιο χαμηλό είναι το επίπεδο της κινητικότητας τόσο περισσότερο επηρεάζει αρνητικά την ποιότητα ζωής σύμφωνα με τις απαντήσεις των παιδιών στο Peds QL NM. Τα αποτελέσματα της παρούσας μελέτης είναι ανάλογα με τα αποτελέσματα της έρευνας του Iannaccone et al (2009) που επιβεβαιώνει ότι το κινητικό επίπεδο επηρεάζει την ποιότητα ζωής και όσο πιο υψηλό είναι τόσο καλύτερη είναι και η ποιότητα ζωής, και τα στοιχεία αναλυτικά είναι ως εξής: 63.45 (±16.22) για τα non-sitter παιδιά, 67.42 (±13.04) για τα sitters και 71.79 (±19.55) για τα walkers σε επίπεδο σημαντικότητας mobility main effect 0.0001<0.01.

Η μελέτη έδειξε ότι τα παιδιά χωρίς αναπνευστική δυσλειτουργία σε βαθμό που να χρήζουν εξωτερικής βοήθειας έχουν καλύτερη ποιότητα ζωής, όπως αυτό φαίνεται από τις απαντήσεις των γονιών στο Peds QL 3.0 NM (64.58±19.57) έναντι των παιδιών που χρησιμοποιούν οποιοδήποτε είδος υποστήριξης του αναπνευστικού συστήματος (51.28 ±17.28) σε επίπεδο στατιστικής σημαντικότητας 0.002<p=0.05. Σε επίπεδο στατιστικής σημαντικότητας 0.04<p=0.05 παρατηρείται σημαντική διαφορά και στο σκορ των απαντήσεων των παιδιών που δεν χρήζουν οποιασδήποτε βοήθειας για την αναπνευστική τους λειτουργία (68.77±15.27) έναντι όσων χρησιμοποιούν εξωτερική βοήθεια οποιουδήποτε τύπου (59.59±5.07). Επίσης παρατηρήθηκε στατιστικώς σημαντική διαφορά ανάμεσα στα παιδιά που δεν χρήζουν αναπνευστικής υποβοήθησης οποιουδήποτε τύπου (65.25±19.42) και

Institutional Repository - Library & Information Centre - University of Thessaly
02/05/2026 14:13:12 EEST - 216.73.217.38

σε αυτά που έχουν υποστεί τραχειοστομία (40.78±12.41) και σε αυτά που χρησιμοποιούν Bi-pap κατά τη διάρκεια της νύχτας (49.11±15.25) σε επίπεδο στατιστικής σημαντικότητας $0.017<p=0.05$ και $0.023<p=0.05$ αντίστοιχα σύμφωνα με τις απαντήσεις των γονιών στο Peds QL 3.0 NM. Τα αποτελέσματα επιβεβαιώνονται και από τη μελέτη (Vega et al., 2020) που παρουσίασε χαμηλά σκορ στην ποιότητα ζωής των παιδιών που έχουν τραχειοστομία (46.5±15.2) έναντι των παιδιών που δεν χρησιμοποιούν οποιαδήποτε βοήθεια (59.3±11.7). Η ύπαρξη τραχειοστομίας επηρεάζει αρνητικά την ποιότητα ζωής, αν και διευκολύνει την αναπνευστική λειτουργία, γιατί σημαίνει ότι κάποια στιγμή το παιδί κινδύνευε να καταρρεύσει αναπνευστικά, όποτε υπέστη σαν λύση την τραχειοστομία, η οποία χρειάζεται ιδιαίτερη προσοχή, δυσκολεύει στις μεταφορές του σώματος, στην σίτιση και την ομιλία, έχει κόστος σαν υλικά αναλώσιμα, απαιτεί ιδιαίτερη προσοχή σε απλές δραστηριότητες όπως το μπάνιο ή τον ύπνο (Weaver et al., 2020, Rouault et al., 2017). Να τονιστεί ότι είναι παρακινδυνευμένο να καταλήξουμε σε απόλυτα συμπεράσματα για την ποιότητα ενός παιδιού με νωτιαία μυϊκή ατροφία που έχει τραχειοστομία και το επίπεδο ζωής του Ελλάδα καθώς στο δείγμα υπάρχουν μόνο 4 παιδιά που χρήζουν τραχειοστομίας.

Αντιστοίχως η μελέτη έδειξε ότι καλύτερη ποιότητα ζωής έχουν τα παιδιά που δεν χρήζουν διατροφικής υποστήριξης και σιτίζονται κανονικά (62.92±19.11) και αφορά το 86% των παιδιών, ενώ τα παιδιά που χρησιμοποιούν ρινογαστρικό καθετήρα έχουν χαμηλότερη ποιότητα ζωής (44.74±18.44) στο Peds QL NM και τα παιδιά που έχουν γαστροστομία έχουν ακόμα πιο χαμηλή ποιότητα ζωής (40.78±12.41) όπως απάντησαν οι γονείς τους. Ισχύει και εδώ ότι είναι παρακινδυνευμένο να εξαχθούν απόλυτα συμπεράσματα, λόγω του ότι τα παιδιά που χρησιμοποιούν ρινογαστρικό καθετήρα ή γαστροστομία είναι πάρα πολύ λίγα (συνολικά 7 στα 50). Όμως αντίστοιχα είναι τα σκορ που έχουν καταγραφεί και σε άλλη μελέτη και επιβεβαιώνουν ότι τα παιδιά που έχουν γαστροστομία (61.3) έχουν στατιστικά σημαντική διαφορά ως προς αυτά που τρέφονται φυσιολογικά (41.6) σε επίπεδο στατιστικής σημαντικότητας $p=0.001<.0.05$ σύμφωνα με τις απαντήσεις των γονιών (Weaver et al., 2020).

Η συσχέτιση των απαντήσεων των γονιών με τα παιδιά στο Peds QL 3.0 NM σχετικά με την αντίληψη της ποιότητας ζωής τους επιβεβαιώθηκε καθώς υπάρχει ο συντελεστής Spearman’s rho έδειξε Correlation Coefficient $\rho=0.725=72,5\%$ επομένως υπάρχει υψηλή συσχέτιση. Οι απαντήσεις των γονιών είναι σχετικά χαμηλότερες από των παιδιών, καθώς τα παιδιά θεωρούν ως δεδομένες ίσως

Institutional Repository - Library & Information Centre - University of Thessaly
02/05/2026 14:13:12 EEST - 216.73.217.38

κάποιες καταστάσεις που βιώνουν και δεν τους επηρεάζουν τόσο πολύ. Η μελέτη για τη συσχέτιση των απαντήσεων μπορεί να αποτελέσει ένα μελλοντικό μέρος έρευνας ώστε να διερευνηθεί με ακρίβεια σε ποιους τομείς ακριβώς τα παιδιά δεν συμμερίζονται την αντίληψη των γονιών τους για τους παράγοντες που επηρεάζουν την ποιότητα ζωής τους. Ταυτόχρονα θα μπορεί να μελετηθεί το σε ποιο βαθμό το επίπεδο της συμφωνίας και συσχέτισης των αντιλήψεων για την ποιότητα της ζωής των γονιών και των παιδιών επηρεάζεται από την ηλικία του παιδιού, το επίπεδο της κινητικής του κατάστασης και της λειτουργικότητάς του και τις συνοδές δυσλειτουργίες σε αναπνευστικό σύστημα και στην ικανότητα σίτισης. Άλλωστε η ποιότητα της ζωής όπως την αντιλαμβάνονται οι γονείς συχνά είναι χαμηλότερη από την αντίληψη των παιδιών, γιατί επηρεάζονται από συναισθήματα άγχους για τις θεραπείες, για το μέλλον, υπάρχουν συναισθήματα δυσαρέσκειας ή προβληματισμού, κόπωσης κλπ (Hemmingsson et al., 2017).

Τέλος ο έλεγχος ανάμεσα στις τρεις διαστάσεις του Peds QL NM στις απαντήσεις των γονιών για να διερευνηθεί η ύπαρξη τυχόν διαφορών σε σχέση με τον τύπο της νόσου και τον τύπο της κινητικότητας των παιδιών έδειξε διαφοροποιήσεις μόνο ανάμεσα στους τύπους της SMA στην ενότητα της Επικοινωνίας του Peds QL 3.0 NM όπως απάντησαν οι γονείς και οι διαφορές φαίνεται να υπάρχουν ανάμεσα στις απαντήσεις που αφορούν μεταξύ SMA 0 και SMA II και μεταξύ SMA 0 και SMA III χωρίς να είναι στατιστικώς σημαντικές καθώς όλες οι τιμές του στο Independent-Samples Kruskal-Wallis Test είναι Adj.Sig>0.05. Οι διαφοροποιήσεις στη διάσταση της Επικοινωνίας μπορεί να οφείλονται στο γεγονός ότι η ηλικία των παιδιών στους τύπους I και II μπορεί να προκαλεί προβλήματα στην επικοινωνία τους με τους γιατρούς και άλλους στο ευρύτερο περιβάλλον. Και αυτό το κομμάτι της έρευνας οφείλει να διερευνηθεί μελλοντικά περισσότερο για να εξακριβωθεί ποιος είναι ο λόγος των χαμηλών τιμών που παρατηρούνται στους τύπους SMA 0 και SMA I. Παρόλα αυτά οι τιμές που βρέθηκαν στην έρευνα και στις τρεις διαστάσεις είναι υψηλότερες από αυτές που παρατηρούνται σε άλλες έρευνες και αυτό υποδηλώνει καλύτερη ποιότητα ζωής στα παιδιά με νωτιαία μυϊκή ατροφία στην Ελλάδα σε σχέση με τα διεθνή δεδομένα αυτή τη χρονική στιγμή (Landfeldt et al., 2019, Weaver et al., 2020). Το γεγονός αυτό μπορεί να εξηγηθεί με το σκεπτικό ότι τα περισσότερα παιδιά λαμβάνουν φαρμακευτική αγωγή τροποποίησης της νόσου, έχουν οι γονείς ξεπεράσει το κρίσιμο άγχος της μειωμένης επιβίωσης των παιδιών τους, τα περισσότερα παιδιά έχουν κατακτήσει αναπτυξιακά ορόσημα που τα προηγούμενα χρόνια ήταν κάτι μη εφικτό, πολύ λίγα

Institutional Repository - Library & Information Centre - University of Thessaly
02/05/2026 14:13:12 EEST - 216.73.217.38

παιδιά έχουν υποστεί γαστροστομία και τραχειοστομία για να αντιμετωπίσουν συνοδές δυσλειτουργίες που θα επιδείνωναν την υγεία τους και όλη αυτή η κατάσταση δημιουργεί μια περισσότερο καλή βιωσιμότητα των παιδιών αυτών.

Συνοψίζοντας θα μπορούσε να θεωρηθεί ότι στα δυνατά σημεία της έρευνας συγκαταλέγεται το σχετικά μεγάλο δείγμα που πήρε μέρος, αν συγκριθεί με έρευνες που έχουν γίνει σε άλλες μεμονωμένες χώρες, όπως Ισπανία (85 από 300 μέλη), Χιλή (38 παιδιά), Κροατία (35 παιδιά) με αντίστοιχα μεγέθη δείγματος, αλλά αναλογικά μεγαλύτερο πληθυσμό πασχόντων (με βάση τη συχνότητα εμφάνισης της νόσου και τον πληθυσμό των χωρών) (Kocova et al., 2014, Vega et al., 2020, López-Bastida et al., 2017). Επίσης το μέγεθος του δείγματος επέτρεψε να γίνει διαχωρισμός του δείγματος ανά τύπο νωτιαίας μυϊκής ατροφίας, ανά ηλικιακής ομάδας και ανά λειτουργικό επίπεδο και να γίνουν συγκρίσεις μεταξύ τους καταλήγοντας σε συμπεράσματα όσο το δυνατόν περισσότερο ασφαλή ώστε να γενικευτούν στον πληθυσμό όλων των παιδιών στην Ελλάδα που πάσχουν από νωτιαία μυϊκή ατροφία.

5.2 ΠΕΡΙΟΡΙΣΜΟΙ ΜΕΛΕΤΗΣ

Είναι γνωστό ότι σε μια έρευνα δεν είναι δυνατόν να αποφευχθούν όλες οι απειλές εσωτερικής και εξωτερικής εγκυρότητας. Στην παρούσα μελέτη με την συγκεκριμένη μεθοδολογία, με την επιλογή του δείγματος και τα κριτήρια ένταξης και αποκλεισμού, τη χρήση ενός έγκυρου και αξιόπιστου εργαλείου μέτρησης και τη στατιστική ανάλυση έγινε μια προσπάθεια να περιοριστούν οι περισσότερες από αυτές, χωρίς να είναι δυνατόν να αποκλειστούν όλες. Όσον αφορά τους περιορισμούς εσωτερικής εγκυρότητας και τις απειλές ιστορικού, ή ωρίμανσης ή φθοράς δείγματος να επισημάνουμε ότι η έρευνα είναι συγχρονική και τελείται σε συγκεκριμένη στιγμή, οπότε ελαχιστοποιούνται οι απειλές. Απειλή των μετρήσεων δεν μπορεί να υπάρξει καθώς δεν είναι επαναλαμβανόμενες μετρήσεις και οι απειλές οργάνου μέτρησης δεν αφορούν τη μελέτη γιατί το όργανο το εργαλείο είναι έγκυρο και αξιόπιστο. Στις απειλές εξωτερικής εγκυρότητας δεν μπορεί να παρατηρηθεί απειλή αλληλεπίδρασης θεραπείας ή επιλογής καθώς πρόσβαση στη μελέτη είχε σχεδόν όλος ο πληθυσμός των παιδιών με νωτιαία μυϊκή ατροφία. Η απειλή ιστορικού μπορεί να είναι μικρή για τη μελέτη πραγματοποιείται σε μία χρονική στιγμή. Αλλά ταυτόχρονα η εποχή μας αποτελεί μία επαναστατική περίοδο στην φαρμακολογική αντιμετώπιση της νόσου και θα μπορούσε να επηρεάζονται

Institutional Repository - Library & Information Centre - University of Thessaly
02/05/2026 14:13:12 EEST - 216.73.217.38

τα αποτελέσματα της έρευνας αν πραγματοποιούνταν σε μεγαλύτερο χρονικό διάστημα ή κάποιους μήνες αργότερα ή αν γίνονταν πέραν της μιας μέτρησης για την ποιότητα ζωής. Όσον αφορά την απειλή αλληλεπίδρασης περιβάλλοντος έγινε προσπάθεια ελαχιστοποίησης της, καθώς η ηλεκτρονική διεξαγωγή της συμπλήρωσης του ερωτηματολογίου βοήθησε στην αποφυγή διάκρισης περιοχών στον ελλαδικό χώρο.

Στα πιθανά αδύναμα σημεία της έρευνας μπορεί να συμπεριληφθεί η διάδοση των ερωτηματολογίων μέσω μέσων κοινωνικής δικτύωσης και το ότι απαντήσεις μπορεί να έστειλαν οι πιο ευαισθητοποιημένοι γονείς και οι περισσότερο εμπλεκόμενοι με τα μέσα κοινωνικής δικτύωσης. Επίσης δεν συνελέγησαν στοιχεία σχετικά με το κοινωνικοοικονομικό επίπεδο των γονιών το οποίο επηρεάζει τις απαντήσεις ιδιαίτερα στην τρίτη διάσταση του Peds QL NM, όσον αφορά τους πόρους της οικογένειας, το οποίο θα μας έδινε χρήσιμα στοιχεία όσον αφορά την οικονομική διαχείριση των αναγκών που γεννά η νόσος, αλλά και περισσότερα στοιχεία για το πώς επηρεάζεται η ζωή μέσα στην οικογένεια. Η μελέτη περιλάμβανε μόνο παιδιά με νωτιαία μυϊκή ατροφία και οι συγκρίσεις με τα αποτελέσματα για την ποιότητα ζωής του γενικού πληθυσμού έγινε μόνο με σύγκριση μέσων τιμών και όχι με στατιστική ανάλυση, καθώς δεν υπήρχε αντίστοιχο δείγμα από παιδιά του γενικού πληθυσμού.

5.3 ΚΛΙΝΙΚΗ ΣΗΜΑΣΙΑ ΜΕΛΕΤΗΣ

Η ερευνητική αυτή μελέτη θα διευρύνει την τρέχουσα γνώση και δυνατότητα κατανόησης της ποιότητας ζωής των παιδιών με νωτιαία μυϊκή ατροφία. Με την κατανόηση της εμπειρίας των οικογενειών οι φυσικοθεραπευτές θα είναι σε θέση να παρέχουν ολοκληρωμένη οικογενειακοκεντρική φροντίδα και αποκατάσταση. Συνήθως υποεκτιμάται η ποιότητα της ζωής ατόμων με τόσο σπάνιες και δύσκολες ασθένειες ακόμα και από το ιατρικό προσωπικό. Το να μπορούν οι φυσικοθεραπευτές να έχουν μια πληρέστερη εικόνα και αντίληψη του τρόπου που βιώνουν και διαχειρίζονται οι γονείς και τα ίδια τα παιδιά τη ζωή τους υπό το πρίσμα της νωτιαίας μυϊκής ατροφίας θα συμβάλει στο να καθορίσουν και να προσδιορίσουν τις πλέον κατάλληλες παρεμβάσεις, σύμφωνα με τα νέα μοντέλα αποκατάστασης που επικεντρώνονται στην αύξηση των δραστηριοτήτων μέσω της αντιμετώπισης των δυσλειτουργιών στις σωματικές δομές και λειτουργίες, αλλά και στην κατάλληλη προώθηση της αύξησης της συμμετοχής στα διάφορα

Institutional Repository - Library & Information Centre - University of Thessaly
02/05/2026 14:13:12 EEST - 216.73.217.38

περιβάλλοντα (σχολείο, κοινότητα, κλπ.). Είναι σημαντικό να γίνει γνωστό και κατανοητό ποιοι είναι οι τομείς εκείνοι που επηρεάζουν περισσότερο την ποιότητα της ζωής των ατόμων με νωτιαία μυϊκή ατροφία ώστε να σχεδιαστούν δράσεις προς τη βελτίωσή της. Εφόσον τα νέα επιτεύγματα της ιατρικής αλλάζουν την πορεία της νόσου, χωρίς ακόμα να μπορούν να αποφύγουν πλήρως τις δυσλειτουργίες, ο ρόλος της φυσικοθεραπείας παραμένει πολύ σημαντικός και είναι η πρώτιστη παρέμβαση αποκατάστασης που δέχονται τα παιδιά με νωτιαία μυϊκή ατροφία πριν ή αμέσως μετά τις φαρμακευτικές παρεμβάσεις και οφείλουν οι λειτουργοί της να είναι κοινωνοί των νέων αλλαγών.

5.4 ΜΕΛΛΟΝΤΙΚΕΣ ΜΕΛΕΤΕΣ

Τα αποτελέσματα της έρευνας ήταν αρκετά και σημαντικά για τον πληθυσμό των παιδιών που πάσχουν από νωτιαία μυϊκή ατροφία στην Ελλάδα και τον τρόπο που επηρεάζεται η ποιότητα ζωής τους από τη νόσο. Παρόλα αυτά υπάρχουν μέρη της έρευνας που χρήζουν περαιτέρω μελέτης από μελλοντικές έρευνες. Το δείγμα παρόλο που θεωρείται μεγάλο αναλογικά με τον πληθυσμό θα μπορούσε να διερευνηθεί και τοπογραφικά και να μελετηθεί και η διασπορά του πληθυσμού μέσα στον ελλαδικό χώρο. Επίσης θα μπορούσε να γίνει μια μελέτη που να περιλαμβάνει δύο μετρήσεις με διαφορά 6 ή 12 μηνών ώστε να έχουμε μια καλύτερη εικόνα της διακύμανσης της ποιότητας ζωής σε βάθος χρόνου με τη συνεχιζόμενη επίδραση των φαρμακευτικών αγωγών. Τέλος θα ήταν ενδιαφέρον να γίνει περαιτέρω ανάλυση διεξοδικά στις απαντήσεις του ερωτηματολογίου ώστε να υπάρξει σύγκριση του τρόπου απόκρισης των γονιών και των παιδιών σχετικά με το πώς αντιλαμβάνονται την επίδραση της νόσου σε κάθε τομέα της ποιότητας της ζωής τους αναλυτικότερα. Η μελέτη για τη συσχέτιση των απαντήσεων μπορεί να αποτελέσει ένα μελλοντικό μέρος έρευνας ώστε να διερευνηθεί με ακρίβεια σε ποιους τομείς ακριβώς τα παιδιά δεν συμμερίζονται την αντίληψη των γονιών τους για τους παράγοντες που επηρεάζουν την ποιότητα ζωής τους. Ταυτόχρονα θα μπορεί να μελετηθεί το σε ποιο βαθμό το επίπεδο της συμφωνίας και συσχέτισης των αντιλήψεων για την ποιότητα της ζωής των γονιών και των παιδιών επηρεάζεται από την ηλικία του παιδιού, το επίπεδο της κινητικής του κατάστασης και της λειτουργικότητάς του και τις συνοδές δυσλειτουργίες σε αναπνευστικό σύστημα και στην ικανότητα σίτισης.

Institutional Repository - Library & Information Centre - University of Thessaly
02/05/2026 14:13:12 EEST - 216.73.217.38

ΚΕΦΑΛΑΙΟ 6: ΣΥΜΠΕΡΑΣΜΑΤΑ

Σκοπός της παρούσης μελέτης ήταν να διερευνηθεί αν και σε ποιους τομείς είναι επηρεασμένη η ποιότητα ζωής των ατόμων με νωτιαία μυϊκή ατροφία σύμφωνα με τους γονείς αλλά και τα ίδια τα παιδιά. Το εργαλείο που χρησιμοποιήθηκε ήταν το ερωτηματολόγιο Peds QL NM 3.0 που συνηθέστερα χρησιμοποιείται σε αντίστοιχες μελέτες.

Τα αποτελέσματα έδειξαν ότι η ποιότητα ζωής των παιδιών επηρεάζεται από τη νόσο και μάλιστα ο τύπος SMA 0 πολύ περισσότερο από τους SMA I και SMA III με στατιστικώς σημαντικές διαφορές να παρατηρούνται στις απαντήσεις των γονιών, και οι τύποι SMA I και SMA II παρουσιάζουν στατιστικώς σημαντική διαφορά από τον τύπο SMA III σύμφωνα με τις απαντήσεις των παιδιών. Επίσης το κινητικό επίπεδο των παιδιών επηρεάζει την ποιότητα ζωής, με τα παιδιά που έχουν κατακτήσει την καθιστή θέση και τη βάδιση με οποιοδήποτε τρόπο να εμφανίζουν καλύτερη ποιότητα ζωής από τα παιδιά που δεν έχουν καταφέρει να καθίσουν, ανεξαρτήτου τύπου της νόσου. Τα παιδιά του τύπου SMA III εμφανίζουν υψηλότερα σκορ στην ποιότητα ζωής και αυτό πιθανότατα οφείλεται στο ότι είναι όλα περιπατητικά παιδιά, διατηρούν την ικανότητα φυσιολογικής σίτισης και δεν αντιμετωπίζουν σοβαρές αναπνευστικές δυσλειτουργίες.

Τα παιδιά με αναπνευστικές δυσλειτουργίες έχουν χαμηλότερη ποιότητα ζωής από τα παιδιά που δεν παρουσιάζουν αντίστοιχα προβλήματα και ταυτόχρονα φάνηκε ότι σε πολύ μικρότερο ποσοστό τα παιδιά στην Ελλάδα αντιμετωπίζουν παρόμοια προβλήματα, μιας και πολύ λίγα παιδιά χρήζουν τραχειοστομίας. Τα περισσότερα παιδιά με νωτιαία μυϊκή ατροφία στην Ελλάδα σιτίζονται εκ του στόματος και διατηρούν υψηλότερη ποιότητα ζωής σε σχέση με αυτά που χρησιμοποιούν γαστροστομία ή ρινογαστρικό καθετήρα.

Υπάρχει στατιστικά σημαντική συσχέτιση ανάμεσα στις απαντήσεις των γονιών και των παιδιών όσον αφορά την ποιότητα ζωής των τελευταίων. Τέλος δεν βρέθηκαν στατιστικώς σημαντικές διαφορές ανάμεσα στις απαντήσεις των γονιών συγκριτικά με τις διαστάσεις του Peds QL NM. Συγκριτικά με άλλες μελέτες φαίνεται ότι το επίπεδο ζωής των παιδιών με νωτιαία μυϊκή ατροφία στην Ελλάδα είναι μεν χαμηλότερο από του γενικού πληθυσμού τη χώρας όπως είναι αναμενόμενο, αλλά υψηλότερο από την ποιότητα ζωής των παιδιών που νοσούν σε

Institutional Repository - Library & Information Centre - University of Thessaly
02/05/2026 14:13:12 EEST - 216.73.217.38

άλλες χώρες, και αυτό πιθανότερο να εξηγείται από το γεγονός ότι τα περισσότερα παιδιά στην Ελλάδα βρίσκονται πλέον σε τροποποιητική φαρμακευτική αγωγή και μάλιστα από πολύ νωρίς σε σχέση με τη διάγνωσή τους.

Υπάρχουν πολλοί παράμετροι που πρέπει να μελετηθούν ακόμα και πιο αναλυτικά στις διαστάσεις του Peds QL NM 3.0 ώστε να δούμε ακριβώς ποιες παράμετροι επηρεάζουν την ποιότητα ζωής των παιδιών και να γίνει εφικτή η ακόμα πιο αποτελεσματική συμβολή των φυσικοθεραπευτών στην βελτίωση της ποιότητας ζωής των ασθενών με νωτιαία μυϊκή ατροφία.

Institutional Repository - Library & Information Centre - University of Thessaly
02/05/2026 14:13:12 EEST - 216.73.217.38

ΑΡΘΡΟΓΡΑΦΙΑ

1998. The World Health Organization Quality of Life Assessment (WHOQOL): development and general psychometric properties. *Soc Sci Med.* England.

AHN, E. J., YUM, M. S., KIM, E. H., YOO, H. W., LEE, B. H., KIM, G. H. & KO, T. S. 2017. Genotype-Phenotype Correlation of SMN1 and NAIP Deletions in Korean Patients with Spinal Muscular Atrophy. *J Clin Neurol,* 13**,** 27-31.

AL-ZAIDY, S., PICKARD, A. S., KOTHA, K., ALFANO, L. N., LOWES, L., PAUL, G., CHURCH, K., LEHMAN, K., SPROULE, D. M., DABBOUS, O., MARU, B., BERRY, K., ARNOLD, W. D., KISSEL, J. T., MENDELL, J. R. & SHELL, R. 2019. Health outcomes in spinal muscular atrophy type 1 following AVXS-101 gene replacement therapy. *Pediatr Pulmonol,* 54**,** 179-185.

ARNOLD, E. S. & FISCHBECK, K. H. 2018. Spinal muscular atrophy. *Handb Clin Neurol,* 148**,** 591-601.

BARTELS, B., HABETS, L. E., STAM, M., WADMAN, R. I., WIJNGAARDE, C. A., SCHOENMAKERS, M. A. G. C., TAKKEN, T., HULZEBOS, E. H. J., VAN DER POL, W. L. & DE GROOT, J. F. 2019. Assessment of fatigability in patients with spinal muscular atrophy: development and content validity of a set of endurance tests. *BMC Neurology,* 19**,** 21.

BEDI, P. K., CASTRO-CODESAL, M. L., FEATHERSTONE, R., ALBALAWI, M. M., ALKHALEDI, B., KOZYRSKYJ, A. L., FLORES-MIR, C. & MACLEAN, J. E. 2018. Long-term Non-Invasive Ventilation in Infants: A Systematic Review and Meta-Analysis. *Front Pediatr,* 6**,** 13.

BELTER, L., CRUZ, R. & JARECKI, J. 2020a. Quality of life data for individuals affected by spinal muscular atrophy: a baseline dataset from the Cure SMA Community Update Survey. *Orphanet J Rare Dis,* 15**,** 217.

BELTER, L., CRUZ, R., KULAS, S., MCGINNIS, E., DABBOUS, O. & JARECKI, J. 2020b. Economic burden of spinal muscular atrophy: an analysis of claims data. *J Mark Access Health Policy,* 8**,** 1843277.

BELTER, L., JARECKI, J., HOBBY, K. & TEYNOR, M. 2017. P.427 - Family impact and Health-Related Quality of Life (HRQoL) of parents and individuals with SMA. *Neuromuscular Disorders,* 27**,** S224.

BICKENBACH, J. 2017. WHO's Definition of Health: Philosophical Analysis. *In:* SCHRAMME, T. & EDWARDS, S. (eds.) *Handbook of the Philosophy of Medicine.* Dordrecht: Springer Netherlands.

BIONDI, O., GRONDARD, C., LÉCOLLE, S., DEFORGES, S., PARISET, C., LOPES, P., CIFUENTES-DIAZ, C., LI, H., DELLA GASPERA, B., CHANOINE, C. & CHARBONNIER, F. 2008. Exercise-induced activation of NMDA receptor promotes motor unit development and survival in a type 2 spinal muscular atrophy model mouse. *J Neurosci,* 28**,** 953-62.

BOULAY, C., PELTIER, E., JOUVE, J. L. & PESENTI, S. 2020. Functional and surgical treatments in patients with spinal muscular atrophy (SMA). *Arch Pediatr,* 27**,** 7s35-7s39.

BUTCHBACH, M. E. R. 2021. Genomic Variability in the Survival Motor Neuron Genes (SMN1 and SMN2): Implications for Spinal Muscular Atrophy Phenotype and Therapeutics Development. *International Journal of Molecular Sciences,* 22**,** 7896.

BYERS, R. & BANKER, B. 1961. Infantile Muscular Atrophy. *Archives of Neurology,* 5**,** 140-164.

CANCÈS.C., C., R., BARNERIAS.C. & ESPIL.C. 2020. Clinical features of spinal muscular atrophy (SMA) type 2. *Archives de Pédiatrie,* 27**,** 7S18-7S22.

CARTER, G. T., ABRESCH, R. T., FOWLER, W. M., JR., JOHNSON, E. R., KILMER, D. D. & MCDONALD, C. M. 1995. Profiles of neuromuscular diseases. Spinal muscular atrophy. *Am J Phys Med Rehabil,* 74**,** S150-9.

CHALI, F., DESSEILLE, C., HOUDEBINE, L., BENOIT, E., ROUQUET, T., BARIOHAY, B., LOPES, P., BRANCHU, J., DELLA GASPERA, B., PARISET, C., CHANOINE, C., CHARBONNIER, F. & BIONDI, O. 2016. Long-term exercise-specific neuroprotection in spinal muscular atrophy-like mice. *J Physiol,* 594**,** 1931-52.

CHAMBERS, G. M., SETTUMBA, S. N., CAREY, K. A., CAIRNS, A., MENEZES, M. P., RYAN, M. & FARRAR, M. A. 2020. Prenusinersen economic and health-related quality of life burden of

Institutional Repository - Library & Information Centre - University of Thessaly
02/05/2026 14:13:12 EEST - 216.73.217.38

spinal muscular atrophy. *Neurology.* United States: © 2020 American Academy of Neurology.

CHAYTOW, H., FALLER, K. M. E., HUANG, Y. T. & GILLINGWATER, T. H. 2021. Spinal muscular atrophy: From approved therapies to future therapeutic targets for personalized medicine. *Cell Rep Med,* 2**,** 100346.

CHEN, E., BAWA, K., NOONE, J., WHITMIRE, S., BUCHENBERGER, D., ARNOLD, W. D., MILLS, R. & DIXON, S. 2020. Impact of Spinal Muscular Atrophy on Caregivers' Daily Activities and Health-Related Quality of Life. Research Square.

CHEN, T. H. 2020. New and Developing Therapies in Spinal Muscular Atrophy: From Genotype to Phenotype to Treatment and Where Do We Stand? *Int J Mol Sci,* 21.

CREMEENS, J., EISER, C. & BLADES, M. 2006. Factors influencing agreement between child self-report and parent proxy-reports on the Pediatric Quality of Life Inventory 4.0 (PedsQL) generic core scales. *Health Qual Life Outcomes,* 4**,** 58.

DARRAS, B. 2015. Spinal muscular atrophies. *Pediatr Clin North Am,* 62**,** 743-66.

DARRAS, B., MARKOWITZ, J., MONANI, U. & DARRYL, C. 2015. Spinal Muscular Atrophies. Chapter 8**,** 117-145.

DARRAS, B. & VOLPE, J. (eds.) 2018. *Chapter 32 - Levels Above Lower Motor Neuron to Neuromuscular Junction*.

DE OLIVEIRA, C. M. & ARAÚJO, A. P. 2011. Self-reported quality of life has no correlation with functional status in children and adolescents with spinal muscular atrophy. *Eur J Paediatr Neurol,* 15**,** 36-9.

DOMINICK, K. L., AHERN, F. M., GOLD, C. H. & HELLER, D. A. 2002. Relationship of health-related quality of life to health care utilization and mortality among older adults. *Aging Clin Exp Res,* 14**,** 499-508.

DROEGE, M., SPROULE, D., ARJUNJI, R., GAUTHIER-LOISELLE, M., CLOUTIER, M. & DABBOUS, O. 2020. Economic burden of spinal muscular atrophy in the United States: a contemporary assessment. *J Med Econ,* 23**,** 70-79.

DUBOWITZ, V. 1991. Chaos in classification of the spinal muscular atrophies of childhood. *Neuromuscul Disord,* 1**,** 77-80.

DUBOWITZ, V. 1995. Chaos in the classification of SMA: a possible resolution. *Neuromuscul Disord,* 5**,** 3-5.

DUBOWITZ, V. 1999. Very severe spinal muscular atrophy (SMA type 0): an expanding clinical phenotype. *European Journal of Paediatric Neurology,* 3**,** 49-51.

DUBOWITZ, V. 2009. Ramblings in the history of spinal muscular atrophy. *Neuromuscul Disord.* England.

DUNAWAY, S., MONTES, J., MCDERMOTT, M. P., MARTENS, W., NEISEN, A., GLANZMAN, A. M., PASTERNAK, A., RILEY, S., SPROULE, D., CHIRIBOGA, C., FINKEL, R., TENNEKOON, G., DARRAS, B., DE VIVO, D. & PANDYA, S. 2016. Physical therapy services received by individuals with spinal muscular atrophy (SMA). *J Pediatr Rehabil Med,* 9**,** 35-44.

DUNAWAY, S., MONTES, J., MONTGOMERY, M., BATTISTA, V., KOO, B., MARRA, J., DE VIVO, D. C., HYNAN, L. S., IANNACCONE, S. T. & KAUFMANN, P. 2010. Reliability of telephone administration of the PedsQL Generic Quality of Life Inventory and Neuromuscular Module in spinal muscular atrophy (SMA). *Neuromuscul Disord,* 20**,** 162-5.

DUNAWAY YOUNG, S., MONTES, J., KRAMER, S. S., PODWIKA, B., RAO, A. K. & DE VIVO, D. C. 2019. Perceived Fatigue in Spinal Muscular Atrophy: A Pilot Study. *J Neuromuscul Dis,* 6**,** 109-117.

DUNAWAY YOUNG, S., MONTES, J., SALAZAR, R., GLANZMAN, A. M., PASTERNAK, A., MIREK, E., MARTENS, W., FINKEL, R. S., DARRAS, B. T. & DE VIVO, D. C. 2020. Scoliosis Surgery Significantly Impacts Motor Abilities in Higher-functioning Individuals with Spinal Muscular Atrophy1. *J Neuromuscul Dis,* 7**,** 183-192.

ELSHEIKH, B. H. & KISSEL, J. 2014. Spinal Muscular Atrophies. *Neuromuscular Disorders in Clinical Practice***,** 425-439.

ESPIL, J. R. A. S. P. A. A. G. A. C. B. A. C. 2020. Multidisciplinary approach and psychosocial management of spinal muscular atrophy (SMA). *Archives de Pédiatrie,* 27**,** 7S45-7S49.

Institutional Repository - Library & Information Centre - University of Thessaly
02/05/2026 14:13:12 EEST - 216.73.217.38

FARRAR, M. A., PARK, S. B., VUCIC, S., CAREY, K. A., TURNER, B. J., GILLINGWATER, T. H., SWOBODA, K. J. & KIERNAN, M. C. 2017. Emerging therapies and challenges in spinal muscular atrophy. *Ann Neurol,* 81**,** 355-368.

FEBRER, A., RODRIGUEZ, N., ALIAS, L. & TIZZANO, E. 2010. Measurement of muscle strength with a handheld dynamometer in patients with chronic spinal muscular atrophy. *J Rehabil Med,* 42**,** 228-31.

FINKEL, R. S., MCDERMOTT, M. P., KAUFMANN, P., DARRAS, B. T., CHUNG, W. K., SPROULE, D. M., KANG, P. B., FOLEY, A. R., YANG, M. L., MARTENS, W. B., OSKOUI, M., GLANZMAN, A. M., FLICKINGER, J., MONTES, J., DUNAWAY, S., O'HAGEN, J., QUIGLEY, J., RILEY, S., BENTON, M., RYAN, P. A., MONTGOMERY, M., MARRA, J., GOOCH, C. & DE VIVO, D. C. 2014. Observational study of spinal muscular atrophy type I and implications for clinical trials. *Neurology,* 83**,** 810-7.

FINKEL, R. S., MERCURI, E., DARRAS, B. T., CONNOLLY, A. M., KUNTZ, N. L., KIRSCHNER, J., CHIRIBOGA, C. A., SAITO, K., SERVAIS, L., TIZZANO, E., TOPALOGLU, H., TULINIUS, M., MONTES, J., GLANZMAN, A. M., BISHOP, K., ZHONG, Z. J., GHEUENS, S., BENNETT, C. F., SCHNEIDER, E., FARWELL, W. & DE VIVO, D. C. 2017. Nusinersen versus Sham Control in Infantile-Onset Spinal Muscular Atrophy. *N Engl J Med,* 377**,** 1723-1732.

FINKEL, R. S., MERCURI, E., MEYER, O. H., SIMONDS, A. K., SCHROTH, M. K., GRAHAM, R. J., KIRSCHNER, J., IANNACCONE, S. T., CRAWFORD, T. O., WOODS, S., MUNTONI, F., WIRTH, B., MONTES, J., MAIN, M., MAZZONE, E. S., VITALE, M., SNYDER, B., QUIJANO-ROY, S., BERTINI, E., DAVIS, R. H., QIAN, Y. & SEJERSEN, T. 2018. Diagnosis and management of spinal muscular atrophy: Part 2: Pulmonary and acute care; medications, supplements and immunizations; other organ systems; and ethics. *Neuromuscul Disord,* 28**,** 197-207.

FITZGERALD, D. A., DOUMIT, M. & ABEL, F. 2018. Changing respiratory expectations with the new disease trajectory of nusinersen treated spinal muscular atrophy [SMA] type 1. *Paediatr Respir Rev,* 28**,** 11-17.

FOEAD, A., YEO, W., VISHNUMUKKALA, T. & LARVIN, M. 2019. Rehabilitation in spinal muscular atrophy. *The Journal of the International Society of Physical and Rehabilitation Medicine,* 2**,** 62-70.

FUJAK, A., KOPSCHINA, C., FORST, R., MUELLER, L. A. & FORST, J. 2011. Use of orthoses and orthopaedic technical devices in proximal spinal muscular atrophy. Results of survey in 194 SMA patients. *Disabil Rehabil Assist Technol,* 6**,** 305-11.

GILLIAM, T. C., BRZUSTOWICZ, L. M., CASTILLA, L. H., LEHNER, T., PENCHASZADEH, G. K., DANIELS, R. J., BYTH, B. C., KNOWLES, J., HISLOP, J. E., SHAPIRA, Y. & ET AL. 1990. Genetic homogeneity between acute and chronic forms of spinal muscular atrophy. *Nature,* 345**,** 823-5.

GKOLTSIOU, K., DIMITRAKAKI, C., TZAVARA, C., PAPAEVANGELOU, V., VARNI, J. W. & TOUNTAS, Y. 2008. Measuring health-related quality of life in Greek children: psychometric properties of the Greek version of the Pediatric Quality of Life Inventory(TM) 4.0 Generic Core Scales. *Qual Life Res,* 17**,** 299-305.

GRONDARD, C., BIONDI, O., ARMAND, A. S., LÉCOLLE, S., DELLA GASPERA, B., PARISET, C., LI, H., GALLIEN, C. L., VIDAL, P. P., CHANOINE, C. & CHARBONNIER, F. 2005. Regular exercise prolongs survival in a type 2 spinal muscular atrophy model mouse. *J Neurosci,* 25**,** 7615-22.

GROTTO, S., CUISSET, J. M., MARRET, S., DRUNAT, S., FAURE, P., AUDEBERT-BELLANGER, S., DESGUERRE, I., FLURIN, V., GREBILLE, A. G., GUERROT, A. M., JOURNEL, H., MORIN, G., PLESSIS, G., RENOLLEAU, S., ROUME, J., SIMON-BOUY, B., TOURAINE, R., WILLEMS, M., FRÉBOURG, T., VERSPYCK, E. & SAUGIER-VEBER, P. 2016. Type 0 Spinal Muscular Atrophy: Further Delineation of Prenatal and Postnatal Features in 16 Patients. *J Neuromuscul Dis,* 3**,** 487-495.

HAAKER, G. & FUJAK, A. 2013. Proximal spinal muscular atrophy: current orthopedic perspective. *Appl Clin Genet,* 6**,** 113-20.

HARALDSTAD, K., WAHL, A., ANDENÆS, R., ANDERSEN, J. R., ANDERSEN, M. H., BEISLAND, E., BORGE, C. R., ENGEBRETSEN, E., EISEMANN, M., HALVORSRUD, L., HANSSEN, T. A.,

Institutional Repository - Library & Information Centre - University of Thessaly
02/05/2026 14:13:12 EEST - 216.73.217.38

HAUGSTVEDT, A., HAUGLAND, T., JOHANSEN, V. A., LARSEN, M. H., LØVEREIDE, L., LØYLAND, B., KVARME, L. G., MOONS, P., NOREKVÅL, T. M., RIBU, L., ROHDE, G. E., URSTAD, K. H. & HELSETH, S. 2019. A systematic review of quality of life research in medicine and health sciences. *Qual Life Res,* 28**,** 2641-2650.

HEMMINGSSON, H., ÓLAFSDÓTTIR, L. B. & EGILSON, S. T. 2017. Agreements and disagreements between children and their parents in health-related assessments. *Disabil Rehabil,* 39**,** 1059-1072.

HJORTH, E., KREICBERGS, U., SEJERSEN, T. & LÖVGREN, M. 2018. Parents' advice to healthcare professionals working with children who have spinal muscular atrophy. *Eur J Paediatr Neurol.* England: © 2017 European Paediatric Neurology Society. Published by Elsevier Ltd.

IANNACCONE, S. T. 1998. Spinal muscular atrophy. *Semin Neurol,* 18**,** 19-26.

IANNACCONE, S. T. & HYNAN, L. S. 2003. Reliability of 4 outcome measures in pediatric spinal muscular atrophy. *Arch Neurol,* 60**,** 1130-6.

IANNACCONE, S. T., HYNAN, L. S., MORTON, A., BUCHANAN, R., LIMBERS, C. A. & VARNI, J. W. 2009. The PedsQL in pediatric patients with Spinal Muscular Atrophy: feasibility, reliability, and validity of the Pediatric Quality of Life Inventory Generic Core Scales and Neuromuscular Module. *Neuromuscul Disord,* 19**,** 805-12.

JETTE, A. M. 1993. Using Health-Related Quality of Life Measures in Physical Therapy Outcomes Research. *Physical Therapy,* 73**,** 528-537.

JĘDRZEJOWSKA, M. 2020. Advances in Newborn Screening and Presymptomatic Diagnosis of Spinal Muscular Atrophy. *Degener Neurol Neuromuscul Dis,* 10**,** 39-47.

KAPUR, N., DEEGAN, S., PARAKH, A. & GAULD, L. 2019. Relationship between respiratory function and need for NIV in childhood SMA. *Pediatr Pulmonol,* 54**,** 1774-1780.

KARIMI, M. & BRAZIER, J. 2016. Health, Health-Related Quality of Life, and Quality of Life: What is the Difference? *Pharmacoeconomics,* 34**,** 645-9.

KARIYAWASAM, D., CAREY, K. A., JONES, K. J. & FARRAR, M. A. 2018. New and developing therapies in spinal muscular atrophy. *Paediatr Respir Rev,* 28**,** 3-10.

KEKOU, K., SVINGOU, M., SOFOCLEOUS, C., MOURTZI, N., NITSA, E., KONSTANTINIDIS, G., YOUROUKOS, S., SKIADAS, K., KATSALOULI, M., PONS, R., PAPAVASILIOU, A., KOTSALIS, C., PAVLOU, E., EVANGELIOU, A., KATSAROU, E., VOUDRIS, K., DINOPOULOS, A., VORGIA, P., NIOTAKIS, G., DIAMANTOPOULOS, N., NAKOU, I., KOUTE, V., VARTZELIS, G., PAPADIMAS, G. K., PAPADOPOULOS, C., TSIVGOULIS, G. & TRAEGER-SYNODINOS, J. 2020. Evaluation of Genotypes and Epidemiology of Spinal Muscular Atrophy in Greece: A Nationwide Study Spanning 24 Years. *J Neuromuscul Dis,* 7**,** 247-256.

KHANNA, A. K., PRABHAKARAN, A., PATEL, P., GANJIWALE, J. D. & NIMBALKAR, S. M. 2015. Social, Psychological and Financial Burden on Caregivers of Children with Chronic Illness: A Cross-sectional Study. *Indian J Pediatr,* 82**,** 1006-11.

KHANNA, D. & TSEVAT, J. 2007. Health-related quality of life--an introduction. *Am J Manag Care,* 13 Suppl 9**,** S218-23.

KLUG, C., SCHREIBER-KATZ, O., THIELE, S., SCHORLING, E., ZOWE, J., REILICH, P., WALTER, M. C. & NAGELS, K. H. 2016. Disease burden of spinal muscular atrophy in Germany. *Orphanet J Rare Dis,* 11**,** 58.

KOCOVA, H., DVORACKOVA, O., VONDRACEK, P. & HABERLOVA, J. 2014. Health-related quality of life in children and adolescents with spinal muscular atrophy in the Czech Republic. *Pediatr Neurol.* United States: © 2014 Elsevier Inc.

KOLB, S. J. & KISSEL, J. T. 2011. Spinal muscular atrophy: a timely review. *Arch Neurol,* 68**,** 979-84.

KOLB, S. J. & KISSEL, J. T. 2015. Spinal Muscular Atrophy. *Neurol Clin,* 33**,** 831-46.

KUGELBERG, E. & WELANDER, L. 1956. Heredofamilial Juvenile muscular Atrophy Simulating muscular Dystrophy. *A.M.A. Archives of Neurology & Psychiatry,* 75**,** 500-509.

LANDFELDT, E., EDSTRÖM, J., SEJERSEN, T., TULINIUS, M., LOCHMÜLLER, H. & KIRSCHNER, J. 2019a. Quality of life of patients with spinal muscular atrophy: A systematic review. *Eur J Paediatr Neurol,* 23**,** 347-356.

Institutional Repository - Library & Information Centre - University of Thessaly
02/05/2026 14:13:12 EEST - 216.73.217.38

LEFEBVRE, S., BÜRGLEN, L., REBOULLET, S., CLERMONT, O., BURLET, P., VIOLLET, L., BENICHOU, B., CRUAUD, C., MILLASSEAU, P., ZEVIANI, M. & ET AL. 1995. Identification and characterization of a spinal muscular atrophy-determining gene. *Cell.* United States.

LEFEBVRE, S. & SARRET, C. 2020. Pathogenesis and therapeutic targets in spinal muscular atrophy (SMA). *Archives de Pédiatrie,* 27**,** 7S3-7S8.

LEWELT, A., KROSSCHELL, K. J., STODDARD, G. J., WENG, C., XUE, M., MARCUS, R. L., GAPPMAIER, E., VIOLLET, L., JOHNSON, B. A., WHITE, A. T., VIAZZO-TRUSSELL, D., LOPES, P., LANE, R. H., CAREY, J. C. & SWOBODA, K. J. 2015. Resistance strength training exercise in children with spinal muscular atrophy. *Muscle Nerve,* 52**,** 559-67.

LÓPEZ-BASTIDA, J., PEÑA-LONGOBARDO, L. M., ARANDA-RENEO, I., TIZZANO, E., SEFTON, M. & OLIVA-MORENO, J. 2017. Social/economic costs and health-related quality of life in patients with spinal muscular atrophy (SMA) in Spain. *Orphanet J Rare Dis,* 12**,** 141.

MAIN, M., KAIRON, H., MERCURI, E. & MUNTONI, F. 2003. The Hammersmith functional motor scale for children with spinal muscular atrophy: a scale to test ability and monitor progress in children with limited ambulation. *Eur J Paediatr Neurol,* 7**,** 155-9.

MATSUMOTO, H., CLAYTON-KRASINSKI, D. A., KLINGE, S. A., GOMEZ, J. A., BOOKER, W. A., HYMAN, J. E., ROYE, D. P., JR. & VITALE, M. G. 2011. Development and initial validation of the assessment of caregiver experience with neuromuscular disease. *J Pediatr Orthop,* 31**,** 284-92.

MCANDREW, P. E., PARSONS, D. W., SIMARD, L. R., ROCHETTE, C., RAY, P. N., MENDELL, J. R., PRIOR, T. W. & BURGHES, A. H. 1997. Identification of proximal spinal muscular atrophy carriers and patients by analysis of SMNT and SMNC gene copy number. *Am J Hum Genet,* 60**,** 1411-22.

MCDOUGALL, J., WRIGHT, V. & ROSENBAUM, P. 2010. The ICF model of functioning and disability: incorporating quality of life and human development. *Dev Neurorehabil,* 13**,** 204-11.

MCGRAW, S., QIAN, Y., HENNE, J., JARECKI, J., HOBBY, K. & YEH, W. S. 2017. A qualitative study of perceptions of meaningful change in spinal muscular atrophy. *BMC Neurol,* 17**,** 68.

MELKI, J., SHETH, P., ABDELHAK, S., BURLET, P., BACHELOT, M. F., LATHROP, M. G., FREZAL, J. & MUNNICH, A. 1990. Mapping of acute (type I) spinal muscular atrophy to chromosome 5q12-q14. The French Spinal Muscular Atrophy Investigators. *Lancet,* 336**,** 271-3.

MENDELL, J. R., AL-ZAIDY, S., SHELL, R., ARNOLD, W. D., RODINO-KLAPAC, L. R., PRIOR, T. W., LOWES, L., ALFANO, L., BERRY, K., CHURCH, K., KISSEL, J. T., NAGENDRAN, S., L'ITALIEN, J., SPROULE, D. M., WELLS, C., CARDENAS, J. A., HEITZER, M. D., KASPAR, A., CORCORAN, S., BRAUN, L., LIKHITE, S., MIRANDA, C., MEYER, K., FOUST, K. D., BURGHES, A. H. M. & KASPAR, B. K. 2017. Single-Dose Gene-Replacement Therapy for Spinal Muscular Atrophy. *N Engl J Med,* 377**,** 1713-1722.

MERCURI, E., FINKEL, R. S., MUNTONI, F., WIRTH, B., MONTES, J., MAIN, M., MAZZONE, E. S., VITALE, M., SNYDER, B., QUIJANO-ROY, S., BERTINI, E., DAVIS, R. H., MEYER, O. H., SIMONDS, A. K., SCHROTH, M. K., GRAHAM, R. J., KIRSCHNER, J., IANNACCONE, S. T., CRAWFORD, T. O., WOODS, S., QIAN, Y. & SEJERSEN, T. 2018. Diagnosis and management of spinal muscular atrophy: Part 1: Recommendations for diagnosis, rehabilitation, orthopedic and nutritional care. *Neuromuscul Disord,* 28**,** 103-115.

MERCURI, E., LUCIBELLO, S., PERULLI, M., CORATTI, G., DE SANCTIS, R., PERA, M. C., PANE, M., MONTES, J., DE VIVO, D. C., DARRAS, B. T., KOLB, S. J. & FINKEL, R. S. 2020a. Longitudinal natural history of type I spinal muscular atrophy: a critical review. *Orphanet J Rare Dis,* 15**,** 84.

MERCURI, E., MESSINA, S., MONTES, J., MUNTONI, F. & SANSONE, V. A. 2020b. Patient and parent oriented tools to assess health-related quality of life, activity of daily living and caregiver burden in SMA. Rome, 13 July 2019. *Neuromuscul Disord,* 30**,** 431-436.

MERLINI, L., BERTINI, E., MINETTI, C., MONGINI, T., MORANDI, L., ANGELINI, C. & VITA, G. 2004. Motor function-muscle strength relationship in spinal muscular atrophy. *Muscle Nerve,* 29**,** 548-52.

MESSINA, S., FRONGIA, A. L., ANTONACI, L., PERA, M. C., CORATTI, G., PANE, M., PASTERNAK, A., CIVITELLO, M., MONTES, J., MAYHEW, A., FINKEL, R., MUNTONI, F. & MERCURI, E. 2019.

Institutional Repository - Library & Information Centre - University of Thessaly
02/05/2026 14:13:12 EEST - 216.73.217.38

A critical review of patient and parent caregiver oriented tools to assess health-related quality of life, activity of daily living and caregiver burden in spinal muscular atrophy. *Neuromuscul Disord,* 29**,** 940-950.

MICHALOS, A. C. 2004. Social Indicators Research and Health-Related Quality of Life Research. *Social Indicators Research,* 65**,** 27-72.

MISSELBROOK, D. 2014. W is for wellbeing and the WHO definition of health. *Br J Gen Pract,* 64**,** 582.

MONANI, U. R. & DE VIVO, D. C. 2014. Neurodegeneration in spinal muscular atrophy: from disease phenotype and animal models to therapeutic strategies and beyond. *Future Neurol,* 9**,** 49-65.

MONTES, J., DUNAWAY, S., GARBER, C. E., CHIRIBOGA, C. A., DE VIVO, D. C. & RAO, A. K. 2014. Leg muscle function and fatigue during walking in spinal muscular atrophy type 3. *Muscle Nerve,* 50**,** 34-9.

MONTES, J., GARBER, C. E., KRAMER, S. S., MONTGOMERY, M. J., DUNAWAY, S., KAMIL-ROSENBERG, S., CARR, B., CRUZ, R., STRAUSS, N. E., SPROULE, D. & DE VIVO, D. C. 2015. Single-Blind, Randomized, Controlled Clinical Trial of Exercise in Ambulatory Spinal Muscular Atrophy: Why are the Results Negative? *J Neuromuscul Dis,* 2**,** 463-470.

MORIARTY, D. G., ZACK, M. M. & KOBAU, R. 2003. The Centers for Disease Control and Prevention's Healthy Days Measures - population tracking of perceived physical and mental health over time. *Health Qual Life Outcomes,* 1**,** 37.

MOULTRIE, R. R., KISH-DOTO, J., PEAY, H. & LEWIS, M. A. 2016. A Review on Spinal Muscular Atrophy: Awareness, Knowledge, and Attitudes. *J Genet Couns,* 25**,** 892-900.

MUNSAT, T. L. 1991. Workshop report. International SMA Collaboration. *Neuromuscul Disord,* 1**,** 81.

MUNSAT, T. L. & DAVIES, K. E. 1992. International SMA consortium meeting. (26-28 June 1992, Bonn, Germany). *Neuromuscul Disord,* 2**,** 423-8.

MURRELL, D., CRAWFORD, A., JACKSON, C., LOTZE, T. & M. WIEMANN, C. 2018. Identifying Opportunities to Provide Family-centered Care for Families With Children With Type 1 Spinal Muscular Atrophy. *Journal of Pediatric Nursing,* 43**,** 111-119.

NOTO, Y.-I., MISAWA, S., MORI, M., KAWAGUCHI, N., KANAI, K., SHIBUYA, K., ISOSE, S., NASU, S., SEKIGUCHI, Y., BEPPU, M., OHMORI, S., NAKAGAWA, M. & KUWABARA, S. 2013. Prominent fatigue in spinal muscular atrophy and spinal and bulbar muscular atrophy: Evidence of activity-dependent conduction block. *Clinical Neurophysiology,* 124**,** 1893-1898.

OJALA, K. S., REEDICH, E. J., DIDONATO, C. J. & MERINEY, S. D. 2021. In Search of a Cure: The Development of Therapeutics to Alter the Progression of Spinal Muscular Atrophy. *Brain Sci,* 11.

OSKOUI, M., LEVY, G., GARLAND, C. J., GRAY, J. M., O'HAGEN, J., DE VIVO, D. C. & KAUFMANN, P. 2007. The changing natural history of spinal muscular atrophy type 1. *Neurology,* 69**,** 1931-1936.

PANE, M., CORATTI, G., SANSONE, V. A., MESSINA, S., CATTERUCCIA, M., BRUNO, C., SFRAMELI, M., ALBAMONTE, E., PEDEMONTE, M., D'AMICO, A., BRAVETTI, C., BERTI, B., PALERMO, C., LEONE, D., BRIGATI, G., TACCHETTI, P., SALMIN, F., DE SANCTIS, R., LUCIBELLO, S., PERA, M. C., PIASTRA, M., GENOVESE, O., BERTINI, E., VITA, G., TIZIANO, F. D. & MERCURI, E. 2021. Type I SMA "new natural history": long-term data in nusinersen-treated patients. *Ann Clin Transl Neurol,* 8**,** 548-557.

PASTERNAK, A., SIDERIDIS, G., FRAGALA-PINKHAM, M., GLANZMAN, A. M., MONTES, J., DUNAWAY, S., SALAZAR, R., QUIGLEY, J., PANDYA, S., O'RILEY, S., GREENWOOD, J., CHIRIBOGA, C., FINKEL, R., TENNEKOON, G., MARTENS, W. B., MCDERMOTT, M. P., FOURNIER, H. S., MADABUSI, L., HARRINGTON, T., CRUZ, R. E., LAMARCA, N. M., VIDEON, N. M., VIVO, D. C. & DARRAS, B. T. 2016. Rasch analysis of the Pediatric Evaluation of Disability Inventory-computer adaptive test (PEDI-CAT) item bank for children and young adults with spinal muscular atrophy. *Muscle Nerve,* 54**,** 1097-1107.

Institutional Repository - Library & Information Centre - University of Thessaly
02/05/2026 14:13:12 EEST - 216.73.217.38

PECHMANN, A. & KIRSCHNER, J. 2017. Diagnosis and New Treatment Avenues in Spinal Muscular Atrophy. *Neuropediatrics,* 48**,** 273-281.

PETRONE, A., PAVONE, M., TESTA, M. B., PETRESCHI, F., BERTINI, E. & CUTRERA, R. 2007. Noninvasive ventilation in children with spinal muscular atrophy types 1 and 2. *Am J Phys Med Rehabil,* 86**,** 216-21.

PEÑA-LONGOBARDO, L. M., ARANDA-RENEO, I., OLIVA-MORENO, J., LITZKENDORF, S., DURAND-ZALESKI, I., TIZZANO, E. & LÓPEZ-BASTIDA, J. 2020. The Economic Impact and Health-Related Quality of Life of Spinal Muscular Atrophy. An Analysis across Europe. *Int J Environ Res Public Health,* 17.

PIRAN, P., KHADEMI, Z., TAYARI, N. & MANSOURI, N. 2017. Caregiving burden of children with chronic diseases. *Electron Physician,* 9**,** 5380-5387.

QIAN, Y., MCGRAW, S., HENNE, J., JARECKI, J., HOBBY, K. & YEH, W. S. 2015. Understanding the experiences and needs of individuals with Spinal Muscular Atrophy and their parents: a qualitative study. *BMC Neurol,* 15**,** 217.

QU, Y. J., GE, X. S., BAI, J. L., WANG, L. W., CAO, Y. Y., LU, Y. Y., JIN, Y. W., WANG, H. & SONG, F. 2015. Association of copy numbers of survival motor neuron gene 2 and neuronal apoptosis inhibitory protein gene with the natural history in a Chinese spinal muscular atrophy cohort. *J Child Neurol,* 30**,** 429-36.

RAO, V. K., KAPP, D. & SCHROTH, M. 2018. Gene Therapy for Spinal Muscular Atrophy: An Emerging Treatment Option for a Devastating Disease. *J Manag Care Spec Pharm,* 24**,** S3-s16.

ROPARS, J., PEUDENIER, S., GENOT, A., BARNERIAS, C. & ESPIL, C. 2020. Multidisciplinary approach and psychosocial management of spinal muscular atrophy (SMA). *Archives de Pédiatrie,* 27**,** 7S45-7S49.

ROSS, L. F. & KWON, J. M. 2019. Spinal Muscular Atrophy: Past, Present, and Future. *Neoreviews,* 20**,** e437-e451.

ROUAULT, F., CHRISTIE-BROWN, V., BROEKGAARDEN, R., GUSSET, N., HENDERSON, D., MARCZUK, P., SCHWERSENZ, I., BELLIS, G. & COTTET, C. 2017. Disease impact on general well-being and therapeutic expectations of European Type II and Type III spinal muscular atrophy patients. *Neuromuscul Disord,* 27**,** 428-438.

SCHORLING, D. C., PECHMANN, A. & KIRSCHNER, J. 2020. Advances in Treatment of Spinal Muscular Atrophy - New Phenotypes, New Challenges, New Implications for Care. *J Neuromuscul Dis,* 7**,** 1-13.

STUCKI, G., RUBINELLI, S. & BICKENBACH, J. 2020. We need an operationalisation, not a definition of health. *Disabil Rehabil,* 42**,** 442-444.

TOLEDANO-TOLEDANO, F. & DOMÍNGUEZ-GUEDEA, M. T. 2019. Psychosocial factors related with caregiver burden among families of children with chronic conditions. *BioPsychoSocial Medicine,* 13**,** 6.

TRENKLE, J., BRUGMAN, J., PETERSON, A., ROBACK, K. & KROSSCHELL, K. J. 2021. Filling the gaps in knowledge translation: Physical therapy recommendations for individuals with spinal muscular atrophy compared to standard of care guidelines. *Neuromuscul Disord*.

TRUNDELL, D., SKALICKY, A., STAUNTON, H., HAREENDRAN, A., LE SCOUILLER, S., BARRETT, L., COOPER, O., GORNI, K., SEABROOK, T., JETHWA, S. & CANO, S. 2022. Development of the SMA independence scale-upper limb module (SMAIS-ULM): A novel scale for individuals with Type 2 and non-ambulant Type 3 SMA. *J Neurol Sci,* 432**,** 120059.

UPTON, P., LAWFORD, J. & EISER, C. 2008. Parent-child agreement across child health-related quality of life instruments: a review of the literature. *Qual Life Res,* 17**,** 895-913.

VAIDYA, S. & BOES, S. 2018. Measuring quality of life in children with spinal muscular atrophy: a systematic literature review. *Qual Life Res.* Netherlands.

VARNI, J. W., LIMBERS, C. A. & BURWINKLE, T. M. 2007a. How young can children reliably and validly self-report their health-related quality of life?: an analysis of 8,591 children across age subgroups with the PedsQL 4.0 Generic Core Scales. *Health Qual Life Outcomes,* 5**,** 1.

Institutional Repository - Library & Information Centre - University of Thessaly
02/05/2026 14:13:12 EEST - 216.73.217.38

VARNI, J. W., LIMBERS, C. A. & BURWINKLE, T. M. 2007b. Parent proxy-report of their children's health-related quality of life: an analysis of 13,878 parents' reliability and validity across age subgroups using the PedsQL 4.0 Generic Core Scales. *Health Qual Life Outcomes,* 5**,** 2.

VARNI, J. W., LIMBERS, C. A. & NEWMAN, D. A. 2009. Using factor analysis to confirm the validity of children's self-reported health-related quality of life across different modes of administration. *Clin Trials.* England.

VARNI, J. W., SEID, M. & KURTIN, P. S. 2001. PedsQL™ 4.0: Reliability and Validity of the Pediatric Quality of Life Inventory™ Version 4.0 Generic Core Scales in Healthy and Patient Populations. *Medical Care,* 39**,** 800-812.

VARNI, J. W., SEID, M. & RODE, C. A. 1999. The PedsQL: measurement model for the pediatric quality of life inventory. *Med Care,* 37**,** 126-39.

VEGA, P., GLISSER, C., CASTIGLIONI, C., AMÉZQUITA, M. V., QUIROLA, M. & BARJA, S. 2020. Quality of life in children and adolescents with Spinal Muscular Atrophy. *Rev Chil Pediatr,* 91**,** 512-520.

VERHAART, I. E. C., ROBERTSON, A., LEARY, R., MCMACKEN, G., KÖNIG, K., KIRSCHNER, J., JONES, C. C., COOK, S. F. & LOCHMÜLLER, H. 2017. A multi-source approach to determine SMA incidence and research ready population. *J Neurol,* 264**,** 1465-1473.

VESTERGAARD, P., GLERUP, H., STEFFENSEN, B. F., REJNMARK, L., RAHBEK, J. & MOSEKLIDE, L. 2001. Fracture risk in patients with muscular dystrophy and spinal muscular atrophy. *J Rehabil Med,* 33**,** 150-5.

VILL, K., KÖLBEL, H., SCHWARTZ, O., BLASCHEK, A., OLGEMÖLLER, B., HARMS, E., BURGGRAF, S., RÖSCHINGER, W., DURNER, J., GLÄSER, D., NENNSTIEL, U., WIRTH, B., SCHARA, U., JENSEN, B., BECKER, M., HOHENFELLNER, K. & MÜLLER-FELBER, W. 2019. One Year of Newborn Screening for SMA - Results of a German Pilot Project. *J Neuromuscul Dis,* 6**,** 503-515.

VITA, G. L., STANCANELLI, C., LA FORESTA, S., FARAONE, C., SFRAMELI, M., FERRERO, A., FATTORE, C., GALBO, R., FERRARO, M., RICCI, G., COTTI PICCINELLI, S., PIZZIGHELLO, S., FILOSTO, M., MARTINUZZI, A., PADUA, L., TRIMARCHI, G., SICILIANO, G., MONGINI, T., LOMBARDO, M. E., BERARDINELLI, A. & VITA, G. 2020. Psychosocial impact of sport activity in neuromuscular disorders. *Neurol Sci.* Italy.

VOLPE, J. J. 2021. Infantile spinal muscular atrophy - the potential for cure of a fatal disease. *J Neonatal Perinatal Med,* 14**,** 153-157.

VON GONTARD, A., RUDNIK-SCHÖNEBORN, S. & ZERRES, K. 2012. Stress and coping in parents of children and adolescents with spinal muscular atrophy. *Klin Padiatr,* 224**,** 247-51.

VON GONTARD, A., ZERRES, K., BACKES, M., LAUFERSWEILER-PLASS, C., WENDLAND, C., MELCHERS, P., LEHMKUHL, G. & RUDNIK-SCHÖNEBORN, S. 2002. Intelligence and cognitive function in children and adolescents with spinal muscular atrophy. *Neuromuscul Disord,* 12**,** 130-6.

WALLANDER, J. L. & KOOT, H. M. 2016. Quality of life in children: A critical examination of concepts, approaches, issues, and future directions. *Clin Psychol Rev,* 45**,** 131-43.

WANG, C. H., FINKEL, R. S., BERTINI, E. S., SCHROTH, M., SIMONDS, A., WONG, B., ALOYSIUS, A., MORRISON, L., MAIN, M., CRAWFORD, T. O. & TRELA, A. 2007. Consensus statement for standard of care in spinal muscular atrophy. *J Child Neurol,* 22**,** 1027-49.

WEAVER, M. S., HANNA, R., HETZEL, S., PATTERSON, K., YUROFF, A., SUND, S., SCHULTZ, M., SCHROTH, M. & HALANSKI, M. A. 2020. A Prospective, Crossover Survey Study of Child- and Proxy-Reported Quality of Life According to Spinal Muscular Atrophy Type and Medical Interventions. *J Child Neurol,* 35**,** 322-330.

WERDING, G. 1894. Die frühinfantile progressive spinale Amyotrophie. *Archiv für Psychiatrie und Nervenkrankheiten,* 26**,** 706-744.

WIRTH, B. 2021. Spinal Muscular Atrophy: In the Challenge Lies a Solution. *Trends Neurosci,* 44**,** 306-322.

WIRTH, B., BARKATS, M., MARTINAT, C., SENDTNER, M. & GILLINGWATER, T. H. 2015. Moving towards treatments for spinal muscular atrophy: hopes and limits. *Expert Opin Emerg Drugs,* 20**,** 353-6.

Institutional Repository - Library & Information Centre - University of Thessaly
02/05/2026 14:13:12 EEST - 216.73.217.38

YANG, M., AWANO, H., TANAKA, S., TORO, W., ZHANG, S., DABBOUS, O. & IGARASHI, A. 2022. Systematic Literature Review of Clinical and Economic Evidence for Spinal Muscular Atrophy. *Adv Ther,* 39**,** 1915-1958.

YAO, M., MA, Y., QIAN, R., XIA, Y., YUAN, C., BAI, G. & MAO, S. 2021. Quality of life of children with spinal muscular atrophy and their caregivers from the perspective of caregivers: a Chinese cross-sectional study. *Orphanet J Rare Dis,* 16**,** 7.

YOUNG, D., MONTES, J., KRAMER, S. S., PODWIKA, B., RAO, A. K. & DE VIVO, D. C. 2019. Perceived Fatigue in Spinal Muscular Atrophy: A Pilot Study. *J Neuromuscul Dis,* 6**,** 109-117.

YOUNG, N. L., VARNI, J. W., SNIDER, L., MCCORMICK, A., SAWATZKY, B., SCOTT, M., KING, G., HETHERINGTON, R., SEARS, E. & NICHOLAS, D. 2009. The Internet is valid and reliable for child-report: an example using the Activities Scale for Kids (ASK) and the Pediatric Quality of Life Inventory (PedsQL). *J Clin Epidemiol.* United States.

ZERRES, K., RUDNIK-SCHÖNEBORN, S., FORREST, E., LUSAKOWSKA, A., BORKOWSKA, J. & HAUSMANOWA-PETRUSEWICZ, I. 1997. A collaborative study on the natural history of childhood and juvenile onset proximal spinal muscular atrophy (type II and III SMA): 569 patients. *J Neurol Sci,* 146**,** 67-72.

ΓΚΌΛΤΣΙΟΥ, Κ. 2009. *Μελέτη ποιότητας ζωής που σχετίζεται με την υγεία σε πανελλήνιο αντιπροσωπευτικό δείγμα μαθητών Α'Βάθμιας Δημόσιας Εκπαίδευσης.* Εθνικό και Καποδιστριακό Πανεπιστήμιο Αθηνών (ΕΚΠΑ).

Institutional Repository - Library & Information Centre - University of Thessaly
02/05/2026 14:13:12 EEST - 216.73.217.38

ΠΑΡΑΡΤΗΜΑΤΑ

ΠΑΡΑΡΤΗΜΑ Α : PEDS QL 3.0 NEUROMUSCULAR MODULE

Αριθμός ασθενούς_____

Ημερομηνία:_____

PedsQL™

Νευρομυϊκή ενότητα

Έκδοση 3.0

ΑΝΑΦΟΡΑ ΕΦΗΒΟΥ (ηλικίες **13-18 ετών**)

ΟΔΗΓΙΕΣ

Οι έφηβοι με νευρομυϊκές διαταραχές παρουσιάζουν μερικές φορές ιδιαίτερα προβλήματα.
Παρακαλούμε πες μας **πόσο πολύ σου ήταν πρόβλημα** καθένα από αυτά κατά τον **τελευταίο ΕΝΑ μήνα** βάζοντας σε κύκλο:

0 αν δεν είναι **ποτέ** πρόβλημα
1 αν δεν είναι πρόβλημα **σχεδόν ποτέ**
2 αν είναι πρόβλημα **μερικές φορές**
3 αν είναι πρόβλημα **συχνά**
4 αν είναι πρόβλημα **σχεδόν πάντα**

Δεν υπάρχουν σωστές ή λάθος απαντήσεις.
Αν δεν καταλαβαίνεις μια ερώτηση, παρακαλούμε ζήτησε βοήθεια.

PedsQL 3.0 (13-18) Neuromuscular Απαγορεύεται η αναπαραγωγή χωρίς άδεια Copyright © 1998 JW Varni, Ph.D.
Με την επιφύλαξη παντός δικαιώματος

PedsQL - Greece/Greek - Version of 16 Mar 10 - Mapi Research Institute
ID599 / PedsQL-3.0-Neuromuscular_A_AU3.0_gre-GR.doc

Institutional Repository - Library & Information Centre - University of Thessaly
02/05/2026 14:13:12 EEST - 216.73.217.38

PedsQL 2

*Κατά τον τελευταίο **ΕΝΑ μήνα**, πόσο πολύ σου ήταν **πρόβλημα** αυτό …*

ΣΧΕΤΙΚΑ ΜΕ ΤΗ ΝΕΥΡΟΜΥΪΚΗ ΜΟΥ ΠΑΘΗΣΗ *(προβλήματα με…)*	Ποτέ	Σχεδόν ποτέ	Μερικές φορές	Συχνά	Σχεδόν πάντα
1. Δυσκολεύομαι να αναπνεύσω	0	1	2	3	4
2. Αρρωσταίνω εύκολα	0	1	2	3	4
3. Εμφανίζω πληγές ή/και εξανθήματα	0	1	2	3	4
4. Πονούν τα πόδια μου	0	1	2	3	4
5. Νιώθω κουρασμένος/η	0	1	2	3	4
6. Νιώθω την πλάτη μου πιασμένη	0	1	2	3	4
7. Ξυπνάω κουρασμένος/η	0	1	2	3	4
8. Τα χέρια μου είναι αδύναμα	0	1	2	3	4
9. Δυσκολεύομαι να πάω τουαλέτα	0	1	2	3	4
10. Δυσκολεύομαι να πάρω ή να χάσω βάρος όταν το θέλω	0	1	2	3	4
11. Δυσκολεύομαι να χρησιμοποιήσω τα χέρια μου	0	1	2	3	4
12. Δυσκολεύομαι να καταπιώ φαγητό	0	1	2	3	4
13. Μου παίρνει πολύ χρόνο να κάνω μπάνιο ή ντους	0	1	2	3	4
14. Χτυπάω κατά λάθος	0	1	2	3	4
15. Μου παίρνει πολύ χρόνο να φάω	0	1	2	3	4
16. Δυσκολεύομαι να γυρίσω πλευρό τη νύχτα	0	1	2	3	4
17. Δυσκολεύομαι να βγαίνω έξω με τον εξοπλισμό μου	0	1	2	3	4

ΕΠΙΚΟΙΝΩΝΙΑ *(προβλήματα με…)*	Ποτέ	Σχεδόν ποτέ	Μερικές φορές	Συχνά	Σχεδόν πάντα
1. Δυσκολεύομαι να πω στους γιατρούς και τους νοσοκόμους πώς αισθάνομαι	0	1	2	3	4
2. Δυσκολεύομαι να κάνω ερωτήσεις στους γιατρούς και τους νοσοκόμους	0	1	2	3	4
3. Δυσκολεύομαι να εξηγήσω την αρρώστια μου στους άλλους	0	1	2	3	4

ΣΧΕΤΙΚΑ ΜΕ ΤΟΥΣ ΠΟΡΟΥΣ ΤΗΣ ΟΙΚΟΓΕΝΕΙΑΣ ΜΑΣ *(προβλήματα με…)*	Ποτέ	Σχεδόν ποτέ	Μερικές φορές	Συχνά	Σχεδόν πάντα
1. Είναι δύσκολο για την οικογένειά μου να οργανώσει πράγματα, όπως διακοπές	0	1	2	3	4
2. Η οικογένειά μου δυσκολεύεται να ξεκουραστεί αρκετά	0	1	2	3	4
3. Πιστεύω ότι τα χρήματα είναι πρόβλημα για την οικογένειά μας	0	1	2	3	4
4. Πιστεύω ότι η οικογένειά μου έχει πολλά προβλήματα	0	1	2	3	4
5. Δεν έχω τον εξοπλισμό που χρειάζομαι	0	1	2	3	4

PedsQL 3.0 (13-18) Neuromuscular Απαγορεύεται η αναπαραγωγή χωρίς άδεια Copyright © 1998 JW Varni, Ph.D.
Με την επιφύλαξη παντός δικαιώματος

PedsQL - Greece/Greek - Version of 16 Mar 10 - Mapi Research Institute
ID5689 / PedsQL 3.0 Neuromuscular_A_AU3.0_gre-GR.doc

Institutional Repository - Library & Information Centre - University of Thessaly
02/05/2026 14:13:12 EEST - 216.73.217.38

Αριθμός ασθενούς_____

Ημερομηνία:_____

PedsQL™

Νευρομυϊκή ενότητα

Έκδοση 3.0

ΑΝΑΦΟΡΑ ΓΟΝΕΑ για ΕΦΗΒΟ (ηλικίες 13-18 ετών)

ΟΔΗΓΙΕΣ

Οι έφηβοι με νευρομυϊκές διαταραχές παρουσιάζουν μερικές φορές ειδικά προβλήματα.
Παρακαλούμε πείτε μας **πόσο πολύ ήταν πρόβλημα** για το έφηβο παιδί σας καθένα από αυτά κατά τον **τελευταίο ΕΝΑ μήνα** βάζοντας σε κύκλο:

0 αν δεν είναι **ποτέ** πρόβλημα
1 αν δεν είναι πρόβλημα **σχεδόν ποτέ**
2 αν είναι πρόβλημα **μερικές φορές**
3 αν είναι πρόβλημα **συχνά**
4 αν είναι πρόβλημα **σχεδόν πάντα**

Δεν υπάρχουν σωστές ή λάθος απαντήσεις.
Αν δεν καταλαβαίνετε μια ερώτηση, παρακαλούμε ζητήστε βοήθεια.

 Απαγορεύεται η αναπαραγωγή χωρίς άδεια

Copyright © 1998 JW Varni, Ph.D.
Με την επιφύλαξη παντός δικαιώματος

PedsQL 3.0 Parent - Greece/Greek - Version of 16 Mar 10 - Mapi Research Institute
(5539) / PedsQL-3.0-Neuromuscular_PA_AU3.0_gre-GR-01.doc

Institutional Repository - Library & Information Centre - University of Thessaly
02/05/2026 14:13:12 EEST - 216.73.217.38

*Κατά τον τελευταίο **ΕΝΑ μήνα**, πόσο πολύ **πρόβλημα** ήταν αυτό για το έφηβο παιδί σας …*

ΣΧΕΤΙΚΑ ΜΕ ΤΗ ΝΕΥΡΟΜΥΪΚΗ ΠΑΘΗΣΗ ΤΟΥ ΠΑΙΔΙΟΥ ΜΟΥ ***(προβλήματα με…)***	**Ποτέ**	**Σχεδόν ποτέ**	**Μερικές φορές**	**Συχνά**	**Σχεδόν πάντα**
1. Το παιδί μου δυσκολεύεται να αναπνεύσει	0	1	2	3	4
2. Το παιδί μου αρρωσταίνει εύκολα	0	1	2	3	4
3. Το παιδί μου εμφανίζει πληγές ή/και εξανθήματα	0	1	2	3	4
4. Του παιδιού μου πονούν τα πόδια του	0	1	2	3	4
5. Το παιδί μου αισθάνεται κουρασμένο	0	1	2	3	4
6. Το παιδί μου νιώθει την πλάτη του πιασμένη	0	1	2	3	4
7. Το παιδί μου ξυπνά κουρασμένο	0	1	2	3	4
8. Τα χέρια του παιδιού μου είναι αδύναμα	0	1	2	3	4
9. Το παιδί μου δυσκολεύεται να πάει τουαλέτα	0	1	2	3	4
10. Το παιδί μου δυσκολεύεται να πάρει ή να χάσει βάρος όταν το θέλει	0	1	2	3	4
11. Το παιδί μου δυσκολεύεται να χρησιμοποιήσει τα χέρια του	0	1	2	3	4
12. Το παιδί μου δυσκολεύεται να καταπιεί φαγητό	0	1	2	3	4
13. Το παιδί μου χρειάζεται πολύ χρόνο για να κάνει μπάνιο ή ντους	0	1	2	3	4
14. Το παιδί μου χτυπάει κατά λάθος	0	1	2	3	4
15. Το παιδί μου χρειάζεται πολύ χρόνο για να φάει	0	1	2	3	4
16. Το παιδί μου δυσκολεύεται να γυρίσει πλευρό τη νύχτα	0	1	2	3	4
17. Το παιδί μου δυσκολεύεται να βγαίνει έξω με τον εξοπλισμό του	0	1	2	3	4

ΕΠΙΚΟΙΝΩΝΙΑ ***(προβλήματα με…)***	**Ποτέ**	**Σχεδόν ποτέ**	**Μερικές φορές**	**Συχνά**	**Σχεδόν πάντα**
1. Το παιδί μου δυσκολεύεται να πει στους γιατρούς και τους νοσηλευτές πώς αισθάνεται	0	1	2	3	4
2. Το παιδί μου δυσκολεύεται να κάνει ερωτήσεις στους γιατρούς και τους νοσηλευτές	0	1	2	3	4
3. Το παιδί μου δυσκολεύεται να εξηγήσει την αρρώστια του στους άλλους	0	1	2	3	4

ΣΧΕΤΙΚΑ ΜΕ ΤΟΥΣ ΠΟΡΟΥΣ ΤΗΣ ΟΙΚΟΓΕΝΕΙΑΣ ΜΑΣ ***(προβλήματα με…)***	**Ποτέ**	**Σχεδόν ποτέ**	**Μερικές φορές**	**Συχνά**	**Σχεδόν πάντα**
1. Η οικογένειά μας δυσκολεύεται να οργανώσει πράγματα, όπως διακοπές	0	1	2	3	4
2. Η οικογένειά μας δυσκολεύεται να ξεκουραστεί αρκετά	0	1	2	3	4
3. Πιστεύω ότι τα χρήματα είναι πρόβλημα για την οικογένειά μας	0	1	2	3	4
4. Πιστεύω ότι η οικογένειά μας έχει πολλά προβλήματα	0	1	2	3	4
5. Το παιδί μου δεν έχει τον εξοπλισμό που χρειάζεται	0	1	2	3	4

PedsQL 3.0 Parent (13-18) Neuromuscular Απαγορεύεται η αναπαραγωγή χωρίς άδεια

Copyright © 1998 JW Varni, Ph.D.
Με την επιφύλαξη παντός δικαιώματος

PedsQL 3.0 Parent - Greece/Greek - Version of 16 Mar 10 - Mapi Research Institute.
ID5599 / PedsQL-3.0-Neuromuscular_PA_AU3.0_gre-GR-01.doc

Institutional Repository - Library & Information Centre - University of Thessaly
02/05/2026 14:13:12 EEST - 216.73.217.38

Αριθμός ασθενούς_____

Ημερομηνία:_____

PedsQL™

Νευρομυϊκή ενότητα

Έκδοση 3.0

ΑΝΑΦΟΡΑ ΠΑΙΔΙΟΥ (ηλικίες **8-12 ετών**)

ΟΔΗΓΙΕΣ

Τα παιδιά με νευρομυϊκές διαταραχές παρουσιάζουν μερικές φορές ιδιαίτερα προβλήματα.
Παρακαλούμε πες μας **πόσο πολύ σου ήταν πρόβλημα** καθένα από αυτά κατά τον **τελευταίο ΕΝΑ μήνα** βάζοντας σε κύκλο:

0 αν δεν είναι **ποτέ** πρόβλημα
1 αν δεν είναι πρόβλημα **σχεδόν ποτέ**
2 αν είναι πρόβλημα **μερικές φορές**
3 αν είναι πρόβλημα **συχνά**
4 αν είναι πρόβλημα **σχεδόν πάντα**

Δεν υπάρχουν σωστές ή λάθος απαντήσεις.
Αν δεν καταλαβαίνεις μια ερώτηση, παρακαλούμε ζήτησε βοήθεια.

Απαγορεύεται η αναπαραγωγή χωρίς άδεια

Copyright © 1998 JW Varni, Ph.D.
Με την επιφύλαξη παντός δικαιώματος

Institutional Repository - Library & Information Centre - University of Thessaly
02/05/2026 14:13:12 EEST - 216.73.217.38

PedsQL 2

*Κατά τον τελευταίο **ΕΝΑ μήνα**, πόσο πολύ σου ήταν **πρόβλημα** αυτό …*

ΣΧΕΤΙΚΑ ΜΕ ΤΗ ΝΕΥΡΟΜΥΪΚΗ ΜΟΥ ΠΑΘΗΣΗ *(προβλήματα με…)*	Ποτέ	Σχεδόν ποτέ	Μερικές φορές	Συχνά	Σχεδόν πάντα
1. Δυσκολεύομαι να αναπνεύσω	0	1	2	3	4
2. Αρρωσταίνω εύκολα	0	1	2	3	4
3. Εμφανίζω πληγές ή/και εξανθήματα	0	1	2	3	4
4. Πονούν τα πόδια μου	0	1	2	3	4
5. Νιώθω κουρασμένος/η	0	1	2	3	4
6. Νιώθω την πλάτη μου πιασμένη	0	1	2	3	4
7. Ξυπνάω κουρασμένος/η	0	1	2	3	4
8. Τα χέρια μου είναι αδύναμα	0	1	2	3	4
9. Δυσκολεύομαι να πάω τουαλέτα	0	1	2	3	4
10. Δυσκολεύομαι να πάρω ή να χάσω βάρος όταν το θέλω	0	1	2	3	4
11. Δυσκολεύομαι να χρησιμοποιήσω τα χέρια μου	0	1	2	3	4
12. Δυσκολεύομαι να καταπιώ φαγητό	0	1	2	3	4
13. Μου παίρνει πολύ χρόνο να κάνω μπάνιο ή ντους	0	1	2	3	4
14. Χτυπάω κατά λάθος	0	1	2	3	4
15. Μου παίρνει πολύ χρόνο να φάω	0	1	2	3	4
16. Δυσκολεύομαι να γυρίσω πλευρό τη νύχτα	0	1	2	3	4
17. Δυσκολεύομαι να βγαίνω έξω με τον εξοπλισμό μου	0	1	2	3	4

ΕΠΙΚΟΙΝΩΝΙΑ *(προβλήματα με…)*	Ποτέ	Σχεδόν ποτέ	Μερικές φορές	Συχνά	Σχεδόν πάντα
1. Δυσκολεύομαι να πω στους γιατρούς και τους νοσοκόμους πώς αισθάνομαι	0	1	2	3	4
2. Δυσκολεύομαι να κάνω ερωτήσεις στους γιατρούς και τους νοσοκόμους	0	1	2	3	4
3. Δυσκολεύομαι να εξηγήσω την αρρώστια μου στους άλλους	0	1	2	3	4

ΣΧΕΤΙΚΑ ΜΕ ΤΟΥΣ ΠΟΡΟΥΣ ΤΗΣ ΟΙΚΟΓΕΝΕΙΑΣ ΜΑΣ *(προβλήματα με…)*	Ποτέ	Σχεδόν ποτέ	Μερικές φορές	Συχνά	Σχεδόν πάντα
1. Είναι δύσκολο για την οικογένειά μου να οργανώσει πράγματα, όπως διακοπές	0	1	2	3	4
2. Η οικογένειά μου δυσκολεύεται να ξεκουραστεί αρκετά	0	1	2	3	4
3. Πιστεύω ότι τα χρήματα είναι πρόβλημα για την οικογένειά μας	0	1	2	3	4
4. Πιστεύω ότι η οικογένειά μου έχει πολλά προβλήματα	0	1	2	3	4
5. Δεν έχω τον εξοπλισμό που χρειάζομαι	0	1	2	3	4

PedsQL 3.0 (8-12) Neuromuscular Απαγορεύεται η αναπαραγωγή χωρίς άδεια Copyright © 1998 JW Varni, Ph.D.
Με την επιφύλαξη παντός δικαιώματος

PedsQL - Greece/Greek - Version of 16 Mar 10 - Mapi Research Institute
I06689 \ PedsQL-3.0-Neuromuscular_C_AU3.0_gre-GR.dox

Institutional Repository - Library & Information Centre - University of Thessaly
02/05/2026 14:13:12 EEST - 216.73.217.38

Αριθμός ασθενούς_____

Ημερομηνία:_____

PedsQL™

Νευρομυϊκή ενότητα

Έκδοση 3.0

ΑΝΑΦΟΡΑ ΓΟΝΕΑ για ΠΑΙΔΙ (ηλικίες **8-12 ετών)**

ΟΔΗΓΙΕΣ

Τα παιδιά με νευρομυϊκές διαταραχές παρουσιάζουν μερικές φορές ειδικά προβλήματα.
Παρακαλούμε πείτε μας **πόσο πολύ ήταν πρόβλημα** για το παιδί σας καθένα από αυτά κατά τον **τελευταίο ΕΝΑ μήνα** βάζοντας σε κύκλο:

0 αν δεν είναι **ποτέ** πρόβλημα
1 αν δεν είναι πρόβλημα **σχεδόν ποτέ**
2 αν είναι πρόβλημα **μερικές φορές**
3 αν είναι πρόβλημα **συχνά**
4 αν είναι πρόβλημα **σχεδόν πάντα**

Δεν υπάρχουν σωστές ή λάθος απαντήσεις.
Αν δεν καταλαβαίνετε μια ερώτηση, παρακαλούμε ζητήστε βοήθεια.

 Απαγορεύεται η αναπαραγωγή χωρίς άδεια

Copyright © 1998 JW Varni, Ph.D.
Με την επιφύλαξη παντός δικαιώματος

Institutional Repository - Library & Information Centre - University of Thessaly
02/05/2026 14:13:12 EEST - 216.73.217.38

*Κατά τον τελευταίο **ΕΝΑ μήνα**, πόσο πολύ **πρόβλημα** ήταν αυτό για το παιδί σας …*

ΣΧΕΤΙΚΑ ΜΕ ΤΗ ΝΕΥΡΟΜΥΪΚΗ ΠΑΘΗΣΗ ΤΟΥ ΠΑΙΔΙΟΥ ΜΟΥ ***(προβλήματα με…)***	Ποτέ	Σχεδόν ποτέ	Μερικές φορές	Συχνά	Σχεδόν πάντα
1. Το παιδί μου δυσκολεύεται να αναπνεύσει	0	1	2	3	4
2. Το παιδί μου αρρωσταίνει εύκολα	0	1	2	3	4
3. Το παιδί μου εμφανίζει πληγές ή/και εξανθήματα	0	1	2	3	4
4. Του παιδιού μου πονούν τα πόδια του	0	1	2	3	4
5. Το παιδί μου αισθάνεται κουρασμένο	0	1	2	3	4
6. Το παιδί μου νιώθει την πλάτη του πιασμένη	0	1	2	3	4
7. Το παιδί μου ξυπνά κουρασμένο	0	1	2	3	4
8. Τα χέρια του παιδιού μου είναι αδύναμα	0	1	2	3	4
9. Το παιδί μου δυσκολεύεται να πάει τουαλέτα	0	1	2	3	4
10. Το παιδί μου δυσκολεύεται να πάρει ή να χάσει βάρος όταν το θέλει	0	1	2	3	4
11. Το παιδί μου δυσκολεύεται να χρησιμοποιήσει τα χέρια του	0	1	2	3	4
12. Το παιδί μου δυσκολεύεται να καταπιεί φαγητό	0	1	2	3	4
13. Το παιδί μου χρειάζεται πολύ χρόνο για να κάνει μπάνιο ή ντους	0	1	2	3	4
14. Το παιδί μου χτυπάει κατά λάθος	0	1	2	3	4
15. Το παιδί μου χρειάζεται πολύ χρόνο για να φάει	0	1	2	3	4
16. Το παιδί μου δυσκολεύεται να γυρίσει πλευρό τη νύχτα	0	1	2	3	4
17. Το παιδί μου δυσκολεύεται να βγαίνει έξω με τον εξοπλισμό του	0	1	2	3	4

ΕΠΙΚΟΙΝΩΝΙΑ ***(προβλήματα με…)***	Ποτέ	Σχεδόν ποτέ	Μερικές φορές	Συχνά	Σχεδόν πάντα
1. Το παιδί μου δυσκολεύεται να πει στους γιατρούς και τους νοσηλευτές πώς αισθάνεται	0	1	2	3	4
2. Το παιδί μου δυσκολεύεται να κάνει ερωτήσεις στους γιατρούς και τους νοσηλευτές	0	1	2	3	4
3. Το παιδί μου δυσκολεύεται να εξηγήσει την αρρώστια του στους άλλους	0	1	2	3	4

ΣΧΕΤΙΚΑ ΜΕ ΤΟΥΣ ΠΟΡΟΥΣ ΤΗΣ ΟΙΚΟΓΕΝΕΙΑΣ ΜΑΣ ***(προβλήματα με…)***	Ποτέ	Σχεδόν ποτέ	Μερικές φορές	Συχνά	Σχεδόν πάντα
1. Η οικογένειά μας δυσκολεύεται να οργανώσει πράγματα, όπως διακοπές	0	1	2	3	4
2. Η οικογένειά μας δυσκολεύεται να ξεκουραστεί αρκετά	0	1	2	3	4
3. Πιστεύω ότι τα χρήματα είναι πρόβλημα για την οικογένειά μας	0	1	2	3	4
4. Πιστεύω ότι η οικογένειά μας έχει πολλά προβλήματα	0	1	2	3	4
5. Το παιδί μου δεν έχει τον εξοπλισμό που χρειάζεται	0	1	2	3	4

PedsQL 3.0 Parent (8-12) Neuromuscular Απαγορεύεται η αναπαραγωγή χωρίς άδεια Copyright © 1998 JW Varni, Ph.D.
Με την επιφύλαξη παντός δικαιώματος

PedsQL 3.0 Parent - Greece/Greek - Version of 16 Mar 10 - Mapi Research Institute
ID5599 / PedsQL-3.0-Neuromuscular_PC_AU3.0_gre-GR-01.doc

Institutional Repository - Library & Information Centre - University of Thessaly
02/05/2026 14:13:12 EEST - 216.73.217.38

Αριθμός ασθενούς_____

Ημερομηνία:_____

PedsQL™

Νευρομυϊκή ενότητα

Έκδοση 3.0

ΑΝΑΦΟΡΑ ΜΙΚΡΟΥ ΠΑΙΔΙΟΥ (ηλικίες **5-7 ετών**)

Οδηγίες για τον ερωτώντα:

Θα σου κάνω μερικές ερωτήσεις για πράγματα που μπορεί να αποτελούν πρόβλημα σε μερικά παιδιά. Θέλω να μάθω πόσο πολύ σου είναι πρόβλημα οποιοδήποτε από αυτά τα πράγματα.

Παρουσιάστε στο παιδί το υπόδειγμα απαντήσεων και δείξτε με το δάκτυλό σας τις απαντήσεις ενώ διαβάζετε.

Αν δεν σου είναι <u>καθόλου</u> πρόβλημα, δείξε το χαμογελαστό πρόσωπο

Αν σου είναι πρόβλημα <u>μερικές φορές</u>, δείξε το μεσαίο πρόσωπο

Αν σου είναι <u>μεγάλο</u> πρόβλημα, δείξε το στενοχωρημένο πρόσωπο

Θα διαβάσω κάθε ερώτηση. Δείξε τα πρόσωπα για να μου δείξεις πόσο πολύ σου είναι πρόβλημα. Ας προσπαθήσουμε να κάνουμε ένα παράδειγμα πρώτα.

	Καθόλου	Μερικές φορές	Πολύ
Δυσκολεύεσαι να χτυπάς τα δάχτυλά σου	☺	😐	☹

Ζητήστε από το παιδί να παρουσιάσει πώς χτυπά τα δάχτυλά του για να καθορίσετε αν η ερώτηση απαντήθηκε σωστά ή όχι. Επαναλάβετε την ερώτηση αν το παιδί δώσει μια απάντηση που είναι διαφορετική από τις πράξεις του.

PedsQL 3.0 (5-7) Neuromuscular Απαγορεύεται η αναπαραγωγή χωρίς άδεια Copyright © 1998 JW Varni, Ph.D.
Με την επιφύλαξη παντός δικαιώματος

PedsQL - Greece/Greek - Version of 16 Mar 10 - Mapi Research Institute
ID5699 / PedsQL 3.0 Neuromuscular_YC_AU3.0_gre-GR.doc

Institutional Repository - Library & Information Centre - University of Thessaly
02/05/2026 14:13:12 EEST - 216.73.217.38

Σκέψου πώς ήσουν τις τελευταίες εβδομάδες. Σε παρακαλώ άκουσε προσεκτικά κάθε πρόταση και πες μου πόσο πολύ σου είναι πρόβλημα αυτό.

Αφού διαβάσετε κάθε πρόταση, δείξτε προς το υπόδειγμα απαντήσεων. Αν το παιδί διστάζει ή δεν δείχνει να καταλαβαίνει πώς να απαντήσει, διαβάστε τις πιθανές απαντήσεις ενώ δείχνετε τα πρόσωπα.

ΣΧΕΤΙΚΑ ΜΕ ΤΗ ΝΕΥΡΟΜΥΪΚΗ ΜΟΥ ΠΑΘΗΣΗ *(προβλήματα με…)*	Καθόλου	Μερικές φορές	Πολύ
1. Δυσκολεύομαι να αναπνεύσω	0	2	4
2. Αρρωσταίνω εύκολα	0	2	4
3. Εμφανίζω πληγές ή/και εξανθήματα	0	2	4
4. Πονούν τα πόδια μου	0	2	4
5. Νιώθω κουρασμένος/η	0	2	4
6. Νιώθω την πλάτη μου πιασμένη	0	2	4
7. Ξυπνάω κουρασμένος/η	0	2	4
8. Τα χέρια μου είναι αδύναμα	0	2	4
9. Δυσκολεύομαι να πάω τουαλέτα	0	2	4
10. Δυσκολεύομαι να πάρω ή να χάσω βάρος όταν το θέλω	0	2	4
11. Δυσκολεύομαι να χρησιμοποιήσω τα χέρια μου	0	2	4
12. Δυσκολεύομαι να καταπιώ φαγητό	0	2	4
13. Μου παίρνει πολύ χρόνο να κάνω μπάνιο ή ντους	0	2	4
14. Χτυπάω κατά λάθος	0	2	4
15. Μου παίρνει πολύ χρόνο να φάω	0	2	4
16. Δυσκολεύομαι να γυρίσω πλευρό τη νύχτα	0	2	4
17. Δυσκολεύομαι να βγαίνω έξω με τον εξοπλισμό μου	0	2	4

Απαγορεύεται η αναπαραγωγή χωρίς άδεια

Copyright © 1998 JW Varni, Ph.D.
Με την επιφύλαξη παντός δικαιώματος

PedsQL - Greece/Greek - Version of 16 Mar 10 - Mapi Research Institute
ID5699 / PedsQL-3.0-Neuromuscular_YC_AUS.0_gre-GR.doc

Institutional Repository - Library & Information Centre - University of Thessaly
02/05/2026 14:13:12 EEST - 216.73.217.38

Πόσο πολύ σου είναι πρόβλημα αυτό;

Καθόλου	Μερικές φορές	Πολύ

Copyright © 1998 JW Varni, Ph.D.
Με την επιφύλαξη παντός δικαιώματος

Institutional Repository - Library & Information Centre - University of Thessaly
02/05/2026 14:13:12 EEST - 216.73.217.38

Αριθμός ασθενούς_____

Ημερομηνία:_____

PedsQL™

Νευρομυϊκή ενότητα

Έκδοση 3.0

ΑΝΑΦΟΡΑ ΓΟΝΕΑ για ΜΙΚΡΟ ΠΑΙΔΙ (ηλικίες **5-7 ετών**)

ΟΔΗΓΙΕΣ

Τα παιδιά με νευρομυϊκές διαταραχές παρουσιάζουν μερικές φορές ειδικά προβλήματα.
Παρακαλούμε πείτε μας **πόσο πολύ ήταν πρόβλημα** για το παιδί σας καθένα από αυτά κατά τον **τελευταίο ΕΝΑ μήνα** βάζοντας σε κύκλο:

0 αν δεν είναι **ποτέ** πρόβλημα
1 αν δεν είναι πρόβλημα **σχεδόν ποτέ**
2 αν είναι πρόβλημα **μερικές φορές**
3 αν είναι πρόβλημα **συχνά**
4 αν είναι πρόβλημα **σχεδόν πάντα**

Δεν υπάρχουν σωστές ή λάθος απαντήσεις.
Αν δεν καταλαβαίνετε μια ερώτηση, παρακαλούμε ζητήστε βοήθεια.

Απαγορεύεται η αναπαραγωγή χωρίς άδεια

Copyright © 1998 JW Varni, Ph.D.
Με την επιφύλαξη παντός δικαιώματος

Institutional Repository - Library & Information Centre - University of Thessaly
02/05/2026 14:13:12 EEST - 216.73.217.38

*Κατά τον τελευταίο **ΕΝΑ μήνα**, πόσο πολύ **πρόβλημα** ήταν αυτό για το παιδί σας …*

ΣΧΕΤΙΚΑ ΜΕ ΤΗ ΝΕΥΡΟΜΥΪΚΗ ΠΑΘΗΣΗ ΤΟΥ ΠΑΙΔΙΟΥ ΜΟΥ ***(προβλήματα με…)***	Ποτέ	Σχεδόν ποτέ	Μερικές φορές	Συχνά	Σχεδόν πάντα
1. Το παιδί μου δυσκολεύεται να αναπνεύσει	0	1	2	3	4
2. Το παιδί μου αρρωσταίνει εύκολα	0	1	2	3	4
3. Το παιδί μου εμφανίζει πληγές ή/και εξανθήματα	0	1	2	3	4
4. Του παιδιού μου πονούν τα πόδια του	0	1	2	3	4
5. Το παιδί μου αισθάνεται κουρασμένο	0	1	2	3	4
6. Το παιδί μου νιώθει την πλάτη του πιασμένη	0	1	2	3	4
7. Το παιδί μου ξυπνά κουρασμένο	0	1	2	3	4
8. Τα χέρια του παιδιού μου είναι αδύναμα	0	1	2	3	4
9. Το παιδί μου δυσκολεύεται να πάει τουαλέτα	0	1	2	3	4
10. Το παιδί μου δυσκολεύεται να πάρει ή να χάσει βάρος όταν το θέλει	0	1	2	3	4
11. Το παιδί μου δυσκολεύεται να χρησιμοποιήσει τα χέρια του	0	1	2	3	4
12. Το παιδί μου δυσκολεύεται να καταπιεί φαγητό	0	1	2	3	4
13. Το παιδί μου χρειάζεται πολύ χρόνο για να κάνει μπάνιο ή ντους	0	1	2	3	4
14. Το παιδί μου χτυπάει κατά λάθος	0	1	2	3	4
15. Το παιδί μου χρειάζεται πολύ χρόνο για να φάει	0	1	2	3	4
16. Το παιδί μου δυσκολεύεται να γυρίσει πλευρό τη νύχτα	0	1	2	3	4
17. Το παιδί μου δυσκολεύεται να βγαίνει έξω με τον εξοπλισμό του	0	1	2	3	4

ΕΠΙΚΟΙΝΩΝΙΑ ***(προβλήματα με…)***	Ποτέ	Σχεδόν ποτέ	Μερικές φορές	Συχνά	Σχεδόν πάντα
1. Το παιδί μου δυσκολεύεται να πει στους γιατρούς και τους νοσηλευτές πώς αισθάνεται	0	1	2	3	4
2. Το παιδί μου δυσκολεύεται να κάνει ερωτήσεις στους γιατρούς και τους νοσηλευτές	0	1	2	3	4
3. Το παιδί μου δυσκολεύεται να εξηγήσει την αρρώστια του στους άλλους	0	1	2	3	4

ΣΧΕΤΙΚΑ ΜΕ ΤΟΥΣ ΠΟΡΟΥΣ ΤΗΣ ΟΙΚΟΓΕΝΕΙΑΣ ΜΑΣ ***(προβλήματα με…)***	Ποτέ	Σχεδόν ποτέ	Μερικές φορές	Συχνά	Σχεδόν πάντα
1. Η οικογένειά μας δυσκολεύεται να οργανώσει πράγματα, όπως διακοπές	0	1	2	3	4
2. Η οικογένειά μας δυσκολεύεται να ξεκουραστεί αρκετά	0	1	2	3	4
3. Πιστεύω ότι τα χρήματα είναι πρόβλημα για την οικογένειά μας	0	1	2	3	4
4. Πιστεύω ότι η οικογένειά μας έχει πολλά προβλήματα	0	1	2	3	4
5. Το παιδί μου δεν έχει τον εξοπλισμό που χρειάζεται	0	1	2	3	4

PedsQL 3.0 Parent (5-7) Neuromuscular Απαγορεύεται η αναπαραγωγή χωρίς άδεια Copyright © 1998 JW Varni, Ph.D.
Με την επιφύλαξη παντός δικαιώματος

PedsQL 3.0 Parent - Greece/Greek - Version of 16 Mar 10 - Mapi Research Institute
(5599) / PedsQL-3.0-Neuromuscular_PYC_ALS3.0_gre-GR-01.doc

Institutional Repository - Library & Information Centre - University of Thessaly
02/05/2026 14:13:12 EEST - 216.73.217.38

Mapi Research Trust

SPECIAL TERMS

These User License Agreement Special Terms ("Special Terms") are issued between Mapi Research Trust ("MRT") and ARTEMIS DROSOU ("User").

These Special Terms are in addition to any and all previous Special Terms under the User License Agreement General Terms.

These Special Terms include the terms and conditions of the User License Agreement General Terms, which are hereby incorporated by this reference as though the same was set forth in its entirety and shall be effective as of the Special Terms Effective Date set forth herein.

All capitalized terms which are not defined herein shall have the same meanings as set forth in the User License Agreement General Terms.

These Special Terms, including all attachments and the User License Agreement General Terms contain the entire understanding of the Parties with respect to the subject matter herein and supersedes all previous agreements and undertakings with respect thereto. If the terms and conditions of these Special Terms or any attachment conflict with the terms and conditions of the User License Agreement General Terms, the terms and conditions of the User License Agreement General Terms will control, unless these Special Terms specifically acknowledge the conflict and expressly states that the conflicting term or provision found in these Special Terms control for these Special Terms only. These Special Terms may be modified only by written agreement signed by the Parties.

1. **User information**

User name	ARTEMIS DROSOU
Category of User	Individual Practice or Academic
User address	37 Raidestou str. Peristeri 12132 Peristeri Greece
User VAT number	
User email	artemisdrosou@yahoo.gr
User phone	+306977189159
Billing Address	37 Raidestou str. Peristeri 12132 Peristeri Greece

2. **General information**

Effective Date	Date of acceptance of these Special Terms by the User
Expiration Date ("Term")	Upon completion of the Stated Purpose
Name of User's contact in charge of the request	ARTEMIS DROSOU

3. **Identification of the COA**

© Mapi Research Trust, 2020. The unauthorized modification, reproduction and use of any portion of this document is prohibited.

Institutional Repository - Library & Information Centre - University of Thessaly
02/05/2026 14:13:12 EEST - 216.73.217.38

Name of the COA	PedsQL™ - Pediatric Quality of Life Inventory™
Author	Varni JW
Copyright Holder	Varni James W, PhD
Copyright notice	Copyright © 1998 JW Varni, Ph.D. All rights reserved
Bibliographic reference	
Modules/versions needed	PedsQL™ Neuromuscular module

4. **Context of use of the COA**

The User undertakes to use the COA solely in the context of the Stated Purpose as defined hereafter.

4.1 Stated Purpose

Clinical research

Title	SMA 1 quality of life in Greece
Study/protocol reference	MSc proposal
Sponsor	Individual funds
Disease or condition	SMA 1
Type of research	Observational
COA used as primary end point	No
Number of enrolled patients/subjects	40
Number of estimated failed patients/subjects	10
Number of submissions of the COA for each enrolled patient/subject	2
Planned Term*	Start: 6/2021; End: 2/2022
Mode of Administration*	Paper

© Mapi Research Trust, 2020. The unauthorized modification, reproduction and use of any portion of this document is prohibited.

Institutional Repository - Library & Information Centre - University of Thessaly
02/05/2026 14:13:12 EEST - 216.73.217.38

If electronic administration, please indicate mode of data collection	
Use of IT Company (e-vendor)	No

4.2 Country and languages

MRT grants the License to use the COA on the following countries and in the languages indicated in the table below:

Version/Module	Language	For use in the following country
PedsQL™ Neuromuscular module	Greek	Greece

The User understands that the countries indicated above are provided for information purposes. The User may use the COA in other countries than the ones indicated above.

5. **Specific requirements for the COA**

- The Copyright Holder of the COA has granted ICON LS exclusive rights to translate the COA in the context of commercial studies or any project funded by for-profit entities. ICON LS is the only organization authorized to perform linguistic validation/translation work on the COA.
- In case the User wants to translate the COA in an academic context, the User shall send the back translations to the Copyright Holder for approval
- In case the User wants to use an e-Version of the COA, the User shall send the Screenshots of the original version of the COA to the Copyright Holder through MRT for approval. The Copyright Holder may request consulting fees for this review
- In case the User wants to use an e-Version of the COA, ICON LS shall update (if needed) and populate the COA translations into the User's or IT Company's system and the User shall send the Screenshots of the translations of the COA to ICON LS for approval. The update (if needed), population of translations and the Screenshots review may incur additional fees.

By accepting these Special Terms, the User acknowledges and confirms that it has read and approves the User Agreement General Terms.

© Mapi Research Trust, 2020. The unauthorized modification, reproduction and use of any portion of this document is prohibited.

Institutional Repository - Library & Information Centre - University of Thessaly
02/05/2026 14:13:12 EEST - 216.73.217.38

ΠΑΡΑΡΤΗΜΑ Β : ΣΥΝΕΝΑΙΝΕΣΗ ΣΥΜΜΕΤΕΧΟΝΤΩΝ

ΠΑΝΕΠΙΣΤΗΜΙΟ ΘΕΣΣΑΛΙΑΣ

ΣΧΟΛΗ ΕΠΙΣΤΗΜΩΝ ΥΓΕΙΑΣ - ΤΜΗΜΑ ΦΥΣΙΚΟΘΕΡΑΠΕΙΑΣ

3Ο χλμ ΠΕΟ Λαμίας-Αθηνών, Λαμία 35132

Τηλ.: 2231060176-177, email: g-physio@uth.gr

Εσωτερική Επιτροπή Δεοντολογίας

Συναίνεση μετά από Πληροφόρηση

Ημερομηνία: ____/____/_____

Ονοματεπώνυμο κηδεμόνα ή ασθενή …. Δεν απαιτείται

Αριθμός αναγνώρισης συμμετέχοντα στην παρούσα έρευνα (#ID): δεν απαιτείται

Ημερομηνία γέννησης: δεν απαιτείται

Προϊστάμενος ερευνητής - εισηγητής: Μπέσιος Θωμάς

Φοιτητής/ερευνητής: Δρόσου Άρτεμις

Ποιος συμπληρώνει το ερωτηματολόγιο:

Μόνο ο γονιός- κηδεμόνας

Και ο γονιός-κηδεμόνας και το παιδί

Institutional Repository - Library & Information Centre - University of Thessaly
02/05/2026 14:13:12 EEST - 216.73.217.38

Δήλωση και υποχρεώσεις του υπεύθυνου φοιτητή - ερευνητή:

Έχει περιγραφεί η διαδικασία της έρευνας στον συμμετέχοντα. Ο συμμετέχων έχει ενημερωθεί για τα πλεονεκτήματα που αναμένονται να προκύψουν από την έρευνα.

Σε περίπτωση που ο συμμετέχων θέλει περαιτέρω πληροφορίες πριν ή και μετά τη συμμετοχή του στην έρευνα μπορεί να επικοινωνήσει στο τηλέφωνο: 6977189159

Υπογραφή φοιτητή/ερευνητή: Ημερομηνία: ___/___/_____

Το παρόν δόθηκε στον συμμετέχοντα; ☐Ναι ☐Όχι

Institutional Repository - Library & Information Centre - University of Thessaly
02/05/2026 14:13:12 EEST - 216.73.217.38

Δήλωση του συμμετέχοντα:

Παρακαλώ να διαβάσετε το παρόν προσεκτικά.

Τίτλος της ερευνητικής εργασίας:

«Εκτίμηση της σχετιζόμενης με την υγεία ποιότητας ζωής σε παιδιά ηλικίας 0-18 ετών με Νωτιαία Μυϊκή Ατροφία στην Ελλάδα και την επίδρασή της στις οικογένειες αυτών»

Μικρή επεξήγηση της ερευνητικής εργασίας:

Σκοπός της έρευνας αυτής είναι να προσδιοριστεί η ποιότητα ζωής των παιδιών που ζουν στην Ελλάδα με Νωτιαία Μυϊκή Ατροφία (SMA τύπου I, II, και III) και του οικογενειακού τους περιβάλλοντος ανάλογα με τον τύπο της νωτιαίας μυϊκής ατροφίας και να εξαχθούν συμπεράσματα για το αν η ποιότητα ζωής τους σχετίζεται με τη φαρμακευτική αγωγή που λαμβάνουν, την ηλικία και τις δυσλειτουργίες που έχει επιφέρει η νόσος σε σχέση με την καθημερινή τους διαβίωση, τις θεραπείες που ακολουθούν κλπ. Τα τελευταία χρόνια και με την τεράστια πρόοδο που έχει παρατηρηθεί στην φαρμακευτική έρευνα σχετικά με σκευάσματα που απευθύνονται στη νόσο της Νωτιαίας Μυϊκής Ατροφίας η λειτουργικότητα των παιδιών με SMA έχει παρουσιάσει πολλές αλλαγές. Οι ανάγκες των παιδιών αλλάζουν και οι δυσλειτουργίες και οι προκλήσεις που έχουν να αντιμετωπίσουν επίσης. Η έρευνα επιδιώκει να προσδιορίσει το επίπεδο ζωής αυτών των παιδιών και των οικογενειών τους και πώς αυτό επηρεάζεται από τις παρεμβάσεις ή τις δυσλειτουργίες που προκαλεί η νόσος. Σκοπός απώτερος να δημιουργηθούν καλές πρακτικές από τους φυσικοθεραπευτές γνωρίζοντας καλύτερα τις ανάγκες των παιδιών με νωτιαία μυϊκή ατροφία.

Στην έρευνα αυτή οι συμμετέχοντες θα είναι παιδιά με νωτιαία μυϊκή ατροφία κάθε τύπου, 0-18 ετών, και οι κηδεμόνες τους. Οι γονείς- κηδεμόνες θα συμπληρώσουν δύο ερωτηματολόγια: το ένα που απευθύνεται σε αυτούς και αφορά τα χαρακτηριστικά της ποιότητας ζωής των οικογενειών και πώς επηρεάζεται από την νόσο των παιδιών καθώς το άλλο που περιέχει τα διάφορα δημογραφικά δεδομένα, πληροφορίες σχετικά με τη νόσο και την πορεία της και τις δυσλειτουργίες που έχουν προκληθεί στο συγκεκριμένο παιδί- έφηβο. Για τα παιδιά άνω των 5 ετών υπάρχει εξειδικευμένο ερωτηματολόγιο- ξεχωριστό ανάλογα την ηλικιακή ομάδα- δομημένο με τρόπο απλό ώστε να μπορούν και μόνα τους ή με τη βοήθεια των γονέων- κηδεμόνων να το συμπληρώσουν.

Institutional Repository - Library & Information Centre - University of Thessaly
02/05/2026 14:13:12 EEST - 216.73.217.38

Δεν υπάρχει άμεσο ή έμμεσο οικονομικό όφελος από τη συμμετοχή σας στην παρούσα έρευνα.

Δεν γίνεται καμία συλλογή πληροφοριών τέτοια που να μπορεί να ταυτοποιήσει κάποια οικογένεια και οποιαδήποτε πληροφορία μένει απόρρητη και χωρίς να μπορεί να συσχετιστεί με τον οποιονδήποτε έχει συμπληρώσει τα ερωτηματολόγια. Τα δεδομένα θα φυλάσσονται με ευθύνη του ερευνητή.

Σε περίπτωση που τα αποτελέσματα της έρευνας δημοσιευτούν ή παρουσιαστούν σε συνέδρια δεν θα παρουσιαστούν μεμονωμένα στοιχεία και περιγραφή κάποιου συγκεκριμένου ερωτηματολογίου ώστε να θεωρήσει κάποιος ότι «φωτογραφίζεται».

Μπορείτε να επιλέξετε να συμμετέχετε ή όχι στην παρούσα έρευνα. Εφόσον συμμετέχετε εθελοντικά σε αυτή την έρευνα, μπορείτε να αποχωρήσετε οποιαδήποτε στιγμή από τη σελίδα στην οποία θα καταχωρείτε τις πληροφορίες του ερωτηματολογίου, χωρίς να μπορούν να κρατηθούν οποιαδήποτε στοιχεία.

Αν έχετε οποιεσδήποτε ερωτήσεις ή ανησυχίες σε σχέση με την έρευνα, μη διστάσετε να επικοινωνήσετε με τον ερευνητή στο τηλέφωνο 6977189159 και στο email artemisdrosou@yahoo.gr .

1. Επιβεβαιώνω ότι διάβασα και κατανόησα το *Έντυπο Ενημέρωσης Εθελοντή* σήμερα την ___/___/____ και ότι είχα την δυνατότητα να κάνω ερωτήσεις. ☐
2. Καταλαβαίνω ότι η συμμετοχή μου είναι εθελοντική και ότι είμαι ελεύθερος(-η) να αποσυρθώ από την έρευνα/μελέτη οποιαδήποτε ώρα. ☐
3. Συμφωνώ να συμμετάσχω εθελοντικά στην παρούσα ερευνητική εργασία συμπληρώνοντας το ηλεκτρονικό ερωτηματολόγιο. ☐

Βάλτε σε κάθε τετράγωνο ✓ αν συμφωνείτε ή ✕ αν διαφωνείτε.

Ημερομηνία___/___/____

Institutional Repository - Library & Information Centre - University of Thessaly
02/05/2026 14:13:12 EEST - 216.73.217.38

ΠΑΡΑΡΤΗΜΑ Γ : ΕΡΩΤΗΜΑΤΟΛΟΓΙΟ ΔΗΜΟΓΡΑΦΙΚΩΝ ΠΛΗΡΟΦΟΡΙΩΝ

"Εκτίμηση της σχετιζόμενης με την υγεία ποιότητας ζωής σε παιδιά ηλικίας 0-18 ετών με Νωτιαία Μυϊκή Ατροφία στην Ελλάδα και την επίδρασή της στις οικογένειες αυτών"

Αγαπητέ/ ή,

Η παρούσα έρευνα διεξάγεται στο πλαίσιο της διπλωματικής μου εργασίας για το Μεταπτυχιακό Πρόγραμμα "Προηγμένη Φυσικοθεραπεία" του Πανεπιστημίου Θεσσαλίας, υπό την επίβλεψη του Επίκουρου Καθηγητή Νευρολογικής Φυσικοθεραπείας Μπέσιου Θωμά. Στόχος αυτής αποτελεί η εκτίμηση της ποιότητας ζωής σε παιδιά ηλικίας 0-18 ετών με Νωτιαία Μυϊκή Ατροφία στην Ελλάδα και η επίδρασή της στις οικογένειες αυτών. Η συμπλήρωση του ερωτηματολογίου είναι ανώνυμη, οι απαντήσεις που δίνονται εμπιστευτικές και οι πληροφορίες θα χρησιμοποιηθούν αποκλειστικά για ερευνητικούς λόγους.
Το ερωτηματολόγιο έχει δύο μέρη (πρώτο με τα δημογραφικά δεδομένα και το δεύτερο με τις ερωτήσεις σχετικά με την ποιότητα ζωής) απαιτείται να το συμπληρώσουν οι γονείς ή κηδεμόνες των παιδιών, και όταν τα παιδιά είναι άνω των 5 ετών και έχουν τη δυνατότητα να ακολουθήσουν οδηγίες και να απαντήσουν σε ερωτήσεις μπορούν να συμπληρώσουν και εκείνα το δικό τους ανάλογο ερωτηματολόγιο.
Η συμμετοχή σας είναι προαιρετική και μπορείτε να αποχωρήσετε οποιαδήποτε στιγμή αν νιώσετε την ανάγκη. Ο χρόνος που απαιτείται για την συμπλήρωση υπολογίζεται περίπου στα 15-20 λεπτά.
Όταν τελειώσει η μελέτη/ έρευνα τα αποτελέσματα από τις καταγραφές των ερωτηματολογίων θα αναλυθούν και θα γίνει προσπάθεια να εξαχθούν συμπεράσματα που να φανούν χρήσιμα τόσο στους επαγγελματίες φυσικοθεραπευτές που ασχολούνται με περιστατικά νωτιαίας μυϊκής ατροφίας αλλά και στους άμεσα ενδιαφερόμενους, δηλαδή τα ίδια τα άτομα και τις οικογένειές τους.
Για οτιδήποτε χρειαστείτε μπορείτε να καλέσετε στο 6977189159 ή να στείλετε email στο artemisdrosou@yahoo.gr. Είμαι στη διάθεσή σας να συμπληρώσουμε μαζί το ερωτηματολόγιο διαδικτυακά αν παραστεί ανάγκη.

Σας ευχαριστώ εκ των προτέρων για τη συμμετοχή σας!

Με εκτίμηση,

Δρόσου Άρτεμις

* Απαιτείται

Μέρος πρώτο : Ερωτηματολόγιο δημογραφικών δεδομένων

Institutional Repository - Library & Information Centre - University of Thessaly
02/05/2026 14:13:12 EEST - 216.73.217.38

1. Είστε: *

   Να επισημαίνεται μόνο μία έλλειψη.

   - ◯ Η ΜΗΤΕΡΑ
   - ◯ Ο ΠΑΤΕΡΑΣ
   - ◯ Άλλο: _____

2. Φύλο παιδιού: *

   Να επισημαίνεται μόνο μία έλλειψη.

   - ◯ ΑΓΟΡΙ
   - ◯ ΚΟΡΙΤΣΙ

3. Ηλικία παιδιού: *

   Να επισημαίνεται μόνο μία έλλειψη.

   - ◯ μέχρι 5 ετών *Παράβλεψη και μετάβαση στην ερώτηση 20*
   - ◯ 5 - 7 ετών *Παράβλεψη και μετάβαση στην ερώτηση 23*
   - ◯ 8-12 ετών *Παράβλεψη και μετάβαση στην ερώτηση 27*
   - ◯ 13-18 ετών *Παράβλεψη και μετάβαση στην ερώτηση 33*

4. Συμπληρώστε ακριβή ηλικία σε έτη και μήνες *

   _____

5. Ηλικία Διάγνωσης Νωταίας Μυϊκής Ατροφίας : (έτη- μήνες, πχ 6 μηνών ή 2 ετών και 5 μηνών) *

   _____

Institutional Repository - Library & Information Centre - University of Thessaly
02/05/2026 14:13:12 EEST - 216.73.217.38

6. Τύπος Νωτιαίας Μυϊκής Ατροφίας (SMA) *

Να επισημαίνεται μόνο μία έλλειψη.

- SMA 0
- SMA 1
- SMA 2
- SMA 3

7. Επίπεδο κινητικότητας *

Να επισημαίνεται μόνο μία έλλειψη.

- ΔΕΝ ΕΧΕΙ ΚΑΤΑΚΤΗΣΕΙ ΤΗΝ ΚΑΘΙΣΤΗ ΘΕΣΗ (NON-SITTER) (επεξήγηση: διατηρεί την καθιστή θέση μόνο με υποστήριξη και χάνει εύκολα την ισορροπία του/της)
- ΕΡΧΕΤΑΙ ΜΟΝΟΣ-Η ΣΤΗΝ ΚΑΘΙΣΤΗ ΘΕΣΗ (SITTER) (επεξήγηση: μπορεί και έρχεται στην καθιστή θέση μόνος/η ή αν τοποθετηθεί στην καθιστή θέση μπορεί να τη διατηρήσει αρκετή ώρα ώστε να παίξει κλπ)
- ΒΑΔΙΖΕΙ ΜΟΝΟΣ-Η (WALKER) (επεξήγηση: διατηρεί ή έχει κατακτήσει τη δυνατότητα βάδισης ανεξάρτητος/η ή με χρήση βοηθήματος)

8. Σταθερότητα νόσου *

Να επισημαίνεται μόνο μία έλλειψη.

- ΣΤΑΘΕΡΗ ΤΟΥΣ ΤΕΛΕΥΤΑΙΟΥΣ 6 ΜΗΝΕΣ
- ΒΕΛΤΙΩΣΗ ΣΤΟΥΣ ΤΕΛΕΥΤΑΙΟΥΣ 6 ΜΗΝΕΣ
- ΕΠΙΔΕΙΝΩΣΗ ΣΤΟΥΣ ΤΕΛΕΥΤΑΙΟΥΣ 6 ΜΗΝΕΣ

Institutional Repository - Library & Information Centre - University of Thessaly
02/05/2026 14:13:12 EEST - 216.73.217.38

9. Επίπεδο αναπνευστικής λειτουργίας *

Επιλέξτε όλα όσα ισχύουν.

- [ ] ΔΕΝ ΑΠΑΙΤΕΙΤΑΙ ΚΑΜΙΑ ΕΞΩΤΕΡΙΚΗ ΒΟΗΘΕΙΑ ΓΙΑ ΤΗΝ ΑΝΑΠΝΕΥΣΤΙΚΗ ΛΕΙΤΟΥΡΓΙΑ
- [ ] ΑΝΑΠΝΕΥΣΤΙΚΗ ΥΠΟΣΤΗΡΙΞΗ
- [ ] ΣΥΣΚΕΥΗ ΑΝΑΡΡΟΦΗΣΗΣ
- [ ] ΣΥΣΚΕΥΗ ΥΠΟΒΟΗΘΗΣΗΣ ΒΗΧΑ (COUGH ASSIST)

10. Αν τσεκάρατε το "αναπνευστική υποστήριξη" στην προηγούμενη ερώτηση, δώστε διευκρίνηση σχετικά:

Να επισημαίνεται μόνο μία έλλειψη.

- ( ) ΕΠΕΜΒΑΤΙΚΟΣ ΑΕΡΙΣΜΟΣ (ΤΡΑΧΕΙΟΣΤΟΜΙΑ)
- ( ) ΜΗ ΕΠΕΜΒΑΤΙΚΟΣ ΑΕΡΙΣΜΟΣ (BI-PAP) ΜΟΝΟ ΚΑΤΑ ΤΗ ΔΙΑΡΚΕΙΑ ΤΗΣ ΝΥΧΤΑΣ
- ( ) ΜΗ ΕΠΕΜΒΑΤΙΚΟΣ ΑΕΡΙΣΜΟΣ (BI-PAP) ΓΙΑ ΠΕΡΙΣΣΟΤΕΡΕΣ ΑΠΟ 8-10 ΩΡΕΣ
- ( ) Άλλο: _____

11. Ικανότητα σίτισης: *

Να επισημαίνεται μόνο μία έλλειψη.

- ( ) ΦΥΣΙΟΛΟΓΙΚΗ ΣΙΤΙΣΗ
- ( ) ΓΑΣΤΡΟΣΤΟΜΙΑ
- ( ) ΡΙΝΟΓΑΣΤΡΙΚΟΣ ΚΑΘΕΤΗΡΑΣ

Institutional Repository - Library & Information Centre - University of Thessaly
02/05/2026 14:13:12 EEST - 216.73.217.38

12. Ύπαρξη σκελετικών παραμορφώσεων (σημαντικά μειωμένο εύρος κίνησης, εξαρθρήματα, δυσκαμψία) *

Επιλέξτε όλα όσα ισχύουν.

- [ ] ΣΠΟΝΔΥΛΙΚΗ ΣΤΗΛΗ (ΣΚΟΛΙΩΣΗ Ή ΚΥΦΩΣΗ)
- [ ] ΠΟΔΟΚΝΗΜΙΚΕΣ ΑΡΘΡΩΣΕΙΣ
- [ ] ΑΝΩ ΑΚΡΑ
- [ ] ΙΣΧΙΑ
- [ ] ΓΟΝΑΤΑ
- [ ] ΔΕΝ ΠΑΡΑΤΗΡΟΥΝΤΑΙ ΠΑΡΑΜΟΡΦΩΣΕΙΣ

13. Χρήση ναρθήκων- ορθωτικών *

Επιλέξτε όλα όσα ισχύουν.

- [ ] ΔΕΝ ΧΡΗΣΙΜΟΠΟΙΟΥΝΤΑΙ
- [ ] ΚΟΡΜΙΚΟΣ ΝΑΡΘΗΚΑΣ
- [ ] ΠΟΔΟΚΝΗΜΙΚΟΙ ΝΑΡΘΗΚΕΣ
- [ ] ΜΗΡΟΚΝΗΜΟΠΟΔΙΚΟΙ ΝΑΡΘΗΚΕΣ
- [ ] ΟΣΦΥΟΜΗΡΟΚΝΗΜΟΠΟΔΙΚΟΙ ΝΑΡΘΗΚΕΣ
- [ ] Άλλο: _____

14. Χρήση βοηθημάτων *

Επιλέξτε όλα όσα ισχύουν.

- [ ] ΔΕΝ ΧΡΗΣΙΜΟΠΟΙΟΥΝΤΑΙ
- [ ] ΧΕΙΡΟΚΙΝΗΤΟ ΑΜΑΞΙΔΙΟ ΑΠΟ ΤΟ ΙΔΙΟ ΤΟ ΠΑΙΔΙ
- [ ] ΑΝΑΠΗΡΙΚΟ ΑΜΑΞΙΔΙΟ (ΜΕΤΑΚΙΝΗΣΗ ΑΠΟ ΣΥΝΟΔΟ)
- [ ] ΗΛΕΚΤΡΟΚΙΝΗΤΟ ΑΜΑΞΙΔΙΟ
- [ ] ΟΡΘΟΣΤΑΤΗΣ
- [ ] ΠΕΡΙΠΑΤΗΤΗΡΑΣ
- [ ] ΣΥΣΚΕΥΕΣ ΕΝΑΛΛΑΚΤΙΚΗΣ ΕΠΙΚΟΙΝΩΝΙΑΣ

Institutional Repository - Library & Information Centre - University of Thessaly
02/05/2026 14:13:12 EEST - 216.73.217.38

15. Αν χρησιμοποιείτε άλλα βοηθήματα σίτισης, ορθοστάτησης, μετακίνησης, επικοινωνίας κλπ παρακαλώ συμπληρώστε

16. Θεραπευτικές παρεμβάσεις *

Επιλέξτε όλα όσα ισχύουν.

- [ ] ΦΥΣΙΚΟΘΕΡΑΠΕΙΑ
- [ ] ΕΡΓΟΘΕΡΑΠΕΙΑ
- [ ] ΛΟΓΟΘΕΡΑΠΕΙΑ (ΓΙΑ ΘΕΜΑΤΑ ΣΙΤΙΣΗΣ Η ΟΜΙΛΙΑΣ)
- [ ] ΨΥΧΟΛΟΓΙΚΗ ΥΠΟΣΤΗΡΙΞΗ ΑΤΟΜΟΥ ΜΕ SMA
- [ ] ΨΥΧΟΛΟΓΙΚΗ ΥΠΟΣΤΗΡΙΞΗ ΓΟΝΕΑ/ ΚΗΔΕΜΟΝΑ
- [ ] ΘΕΡΑΠΕΥΤΙΚΗ ΚΟΛΥΜΒΗΣΗ
- [ ] ΘΕΡΑΠΕΥΤΙΚΗ ΙΠΠΑΣΙΑ
- [ ] ΣΥΜΜΕΤΟΧΗ ΣΕ ΟΜΑΔΕΣ ΑΘΛΗΣΗΣ
- [ ] Άλλο: _____

17. Φαρμακευτική αγωγή που ακολουθεί το άτομο με SMA *

Επιλέξτε όλα όσα ισχύουν.

- [ ] NUSINERSEN (SPINRAZA)
- [ ] RISDIPLAM
- [ ] AVEXIS (ΓΟΝΙΔΙΑΚΗ ΘΕΡΑΠΕΙΑ)
- [ ] ΣΥΜΠΛΗΡΩΣΤΕ ΑΝ ΛΑΜΒΑΝΕΤΕ Η ΕΧΕΤΕ ΛΑΒΕΙ ΠΑΝΩ ΑΠΟ ΜΙΑ ΘΕΡΑΠΕΙΑ
- [ ] ΚΑΜΙΑ ΘΕΡΑΠΕΙΑ
- [ ] Άλλο: _____

Institutional Repository - Library & Information Centre - University of Thessaly
02/05/2026 14:13:12 EEST - 216.73.217.38

18. Αν απαντήσατε ναι σε κάποια από τις παραπάνω επιλογές, γράψτε την ηλικία έναρξης της κάθε θεραπείας

19. Σε ποια εκπαιδευτική βαθμίδα ανήκει το άτομο με SMA: *

Επιλέξτε όλα όσα ισχύουν.

- [ ] ΠΑΙΔΙΚΟΣ ΣΤΑΘΜΟΣ (0-4 ΕΤΩΝ)
- [ ] ΠΡΩΤΟΒΑΘΜΙΑ ΒΑΘΜΙΔΑ ΕΚΠΑΙΔΕΥΣΗΣ (ΠΡΟΝΗΠΙΟ, ΝΗΠΙΟ, ΔΗΜΟΤΙΚΟ)
- [ ] ΔΕΥΤΕΡΟΒΑΘΜΙΑ ΒΑΘΜΙΔΑ ΕΚΠΑΙΔΕΥΣΗΣ (ΓΥΜΝΑΣΙΟ, ΛΥΚΕΙΟ)
- [ ] ΣΥΜΠΛΗΡΩΣΤΕ ΑΝ Η ΦΟΙΤΗΣΗ ΓΙΝΕΤΑΙ ΣΕ ΕΙΔΙΚΟ ΠΛΑΙΣΙΟ
- [ ] ΣΥΜΠΛΗΡΩΣΤΕ ΑΝ Η ΦΟΙΤΗΣΗ ΓΙΝΕΤΑΙ ΜΕ ΚΑΤ'ΟΙΚΟΝ ΔΙΔΑΣΚΑΛΙΑ
- [ ] ΣΥΜΠΛΗΡΩΣΤΕ ΑΝ ΔΕΝ ΠΑΡΑΚΟΛΟΥΘΕΙ ΚΑΝΕΝΑ ΕΚΠΑΙΔΕΥΤΙΚΟ ΠΛΑΙΣΙΟ

Μέρος δεύτερο : Διερεύνηση της ποιότητας της ζωής των ατόμων με Νωτιαία Μυϊκή Ατροφία με ερωτήσεις βασιζόμενες στο PedsQL Inventory 3.0 Neuromuscular Module (PedsQL NMM)

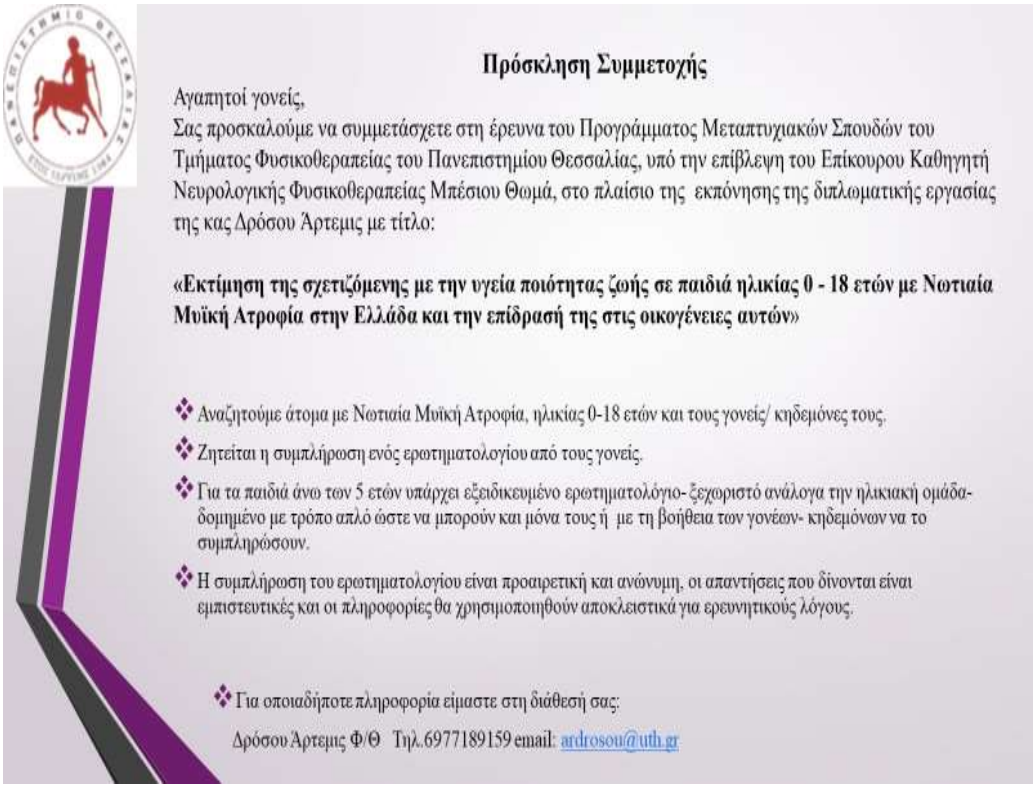
Συμπληρώστε την κατάλληλη ενότητα αναλόγως την ηλικία του παιδιού σας και αν είναι εφικτό συμπληρώνει και το παιδί σας / το άτομο με SMA την αντίστοιχη ενότητα που το αφορά ακολουθώντας τις οδηγίες

ΑΝΑΦΟΡΑ ΓΟΝΕΑ για ΜΙΚΡΟ ΠΑΙΔΙ (ηλικίες 1-5 ετών)

Τα παιδιά με νευρομυϊκές διαταραχές παρουσιάζουν μερικές φορές ειδικά προβλήματα.
Παρακαλούμε πείτε μας πόσο πολύ ήταν πρόβλημα για το παιδί σας καθένα από αυτά κατά τον τελευταίο ΕΝΑ μήνα επιλέγοντας την κατάλληλη απάντηση.
0 αν δεν είναι ποτέ πρόβλημα
1 αν δεν είναι πρόβλημα σχεδόν ποτέ
2 αν είναι πρόβλημα μερικές φορές
3 αν είναι πρόβλημα συχνά
4 αν είναι πρόβλημα σχεδόν πάντα
Δεν υπάρχουν σωστές ή λάθος απαντήσεις.
Αν δεν καταλαβαίνετε μια ερώτηση, παρακαλούμε ζητήστε βοήθεια.

Institutional Repository - Library & Information Centre - University of Thessaly
02/05/2026 14:13:12 EEST - 216.73.217.38

ΠΑΡΑΡΤΗΜΑ Δ: ΑΦΙΣΑ ΕΝΗΜΕΡΩΣΗΣ ΣΕ ΚΟΙΝΩΝΙΚΑ ΔΙΚΤΥΑ



Πρόσκληση Συμμετοχής

Αγαπητοί γονείς,

Σας προσκαλούμε να συμμετάσχετε στη έρευνα του Προγράμματος Μεταπτυχιακών Σπουδών του Τμήματος Φυσικοθεραπείας του Πανεπιστημίου Θεσσαλίας, υπό την επίβλεψη του Επίκουρου Καθηγητή Νευρολογικής Φυσικοθεραπείας Μπέσιου Θωμά, στο πλαίσιο της εκπόνησης της διπλωματικής εργασίας της κας Δρόσου Άρτεμις με τίτλο:

«Εκτίμηση της σχετιζόμενης με την υγεία ποιότητας ζωής σε παιδιά ηλικίας 0 - 18 ετών με Νωτιαία Μυϊκή Ατροφία στην Ελλάδα και την επίδρασή της στις οικογένειες αυτών»

- Αναζητούμε άτομα με Νωτιαία Μυϊκή Ατροφία, ηλικίας 0-18 ετών και τους γονείς/ κηδεμόνες τους.
- Ζητείται η συμπλήρωση ενός ερωτηματολογίου από τους γονείς.
- Για τα παιδιά άνω των 5 ετών υπάρχει εξειδικευμένο ερωτηματολόγιο- ξεχωριστό ανάλογα την ηλικιακή ομάδα- δομημένο με τρόπο απλό ώστε να μπορούν και μόνα τους ή με τη βοήθεια των γονέων- κηδεμόνων να το συμπληρώσουν.
- Η συμπλήρωση του ερωτηματολογίου είναι προαιρετική και ανώνυμη, οι απαντήσεις που δίνονται είναι εμπιστευτικές και οι πληροφορίες θα χρησιμοποιηθούν αποκλειστικά για ερευνητικούς λόγους.

- Για οποιαδήποτε πληροφορία είμαστε στη διάθεσή σας:

Δρόσου Άρτεμις Φ/Θ Τηλ.6977189159 email: ardrosou@uth.gr

Institutional Repository - Library & Information Centre - University of Thessaly
02/05/2026 14:13:12 EEST - 216.73.217.38

ΠΑΡΑΡΤΗΜΑ Ε : ΕΓΚΡΙΣΗ ΑΠΟ ΕΠΙΤΡΟΠΗ ΗΘΙΚΗΣ

ΠΑΝΕΠΙΣΤΗΜΙΟ ΘΕΣΣΑΛΙΑΣ

ΣΧΟΛΗ ΕΠΙΣΤΗΜΩΝ ΥΓΕΙΑΣ - ΤΜΗΜΑ ΦΥΣΙΚΟΘΕΡΑΠΕΙΑΣ
3ο χλμ ΠΕΟ Λαμίας-Αθηνών, Λαμία 35132
Τηλ.: 2231060176-177, email: g-physio@uth.gr

Εσωτερική Επιτροπή Δεοντολογίας

Λαμία 14-10-2021
Αριθμ. Πρωτ.:

Αίτηση Εξέτασης της πρότασης για διεξαγωγή Έρευνας με τίτλο: Εκτίμηση της σχετιζόμενης με την υγεία ποιότητας ζωής σε παιδιά ηλικίας 0-18 ετών με Νωτιαία Μυϊκή Ατροφία στην Ελλάδα και την επίδραση της στις οικογένειες αυτών.

Επιστημονικώς υπεύθυνος/η – επιβλέπων: Μπέσιος Θωμάς
Ιδιότητα: Επίκουρος Καθηγητής
Τμήμα: Φυσικοθεραπείας
Ίδρυμα: Πανεπιστήμιο Θεσσαλίας

Κύριος/α ερευνητής - φοιτητής: Δρόσου Άρτεμις
Πρόγραμμα Σπουδών: ΠΜΣ Προηγμένη Φυσικοθεραπεία
Ίδρυμα: Πανεπιστήμιο Θεσσαλίας
Τμήμα: Φυσικοθεραπείας

Η προτεινόμενη έρευνα αποτελεί: (βάλτε το γράμμα **Χ** δίπλα από το είδος της έρευνας)

Ερευνητικό πρόγραμμα □ Διπλωματική εργασία □ Μεταπτυχιακή έρευνα Χ Διδακτορική Έρευνα □ Ανεξάρτητη έρευνα □

Τηλ. επικοινωνίας:
E-mail επικοινωνίας:

Η Εσωτερική Επιτροπή Δεοντολογίας του Τμήματος Φυσικοθεραπείας του Πανεπιστημίου Θεσσαλίας μετά την συνεδρίασή της, στις 13-10-2021 **εγκρίνει** τη διεξαγωγή της προτεινόμενης έρευνας.

Ο Πρόεδρος της Εσωτερικής Επιτροπής
Δεοντολογίας του Τμήματος
Φυσικοθεραπείας

Ιωάννης Παβλής
Αναπλ. Καθηγητής

Institutional Repository - Library & Information Centre - University of Thessaly
02/05/2026 14:13:12 EEST - 216.73.217.38

ΠΑΡΑΡΤΗΜΑ ΣΤ : ΕΓΚΡΙΣΗ ΑΠΟ ΓΝ ΠΑΙΔΩΝ ΠΕΝΤΕΛΗΣ

ΓΕΝΙΚΟ ΝΟΣΟΚΟΜΕΙΟ ΠΑΙΔΩΝ ΠΕΝΤΕΛΗΣ

ΙΠΠΟΚΡΑΤΟΥΣ 8 - ΠΑΛΑΙΑ ΠΕΝΤΕΛΗ Τ.Κ. 15236

ΠΑΙΔΟΝΕΥΡΟΛΟΓΙΚΟ ΤΜΗΜΑ
ΝΕΥΡΟΦΥΣΙΟΛΟΓΙΚΟ ΕΡΓΑΣΤΗΡΙΟ

ΔΙΕΥΘΥΝΤΗΣ : ΚΟΤΣΑΛΗΣ ΧΑΡΑΛΑΜΠΟΣ
ΤΗΛ.: 213-2052597

Ημερομηνία : 22.02.2022

ΠΡΟΣ : κο Θωμά Μπέσιο
Επίκουρο Καθηγητή
Νευρολογικής
Φυσικοθεραπείας

Σε απάντηση των αιτήματος σας σχετικά με ερευνητική εργασία που θα πραγματοποιήσει η κα Αρτεμις Δρόσου, μεταπτυχιακή φοιτήτρια-φυσικοθεραπεύτρια, θα ήθελα να σας απαντήσω ότι με μεγάλη μας χαρά θα συμμετέχουμε ως Τμήμα εφ'οσον δοθεί η έγκριση από το Νοσοκομείο μας σχετικά με τα στοιχεία που ζητάτε των ασθενών με SMA .
Με την προϋπόθεση όπως αναφέρατε τήρησης προσωπικών δεδομένων και κανόνων πραγματοποίησης τέτοιου είδους εργασιών. Θα αναλάβει από τη κλινική μας την ευθύνη η Επιμελήτρια Νευρολόγος-Παιδονευρολόγος κα Διονυσία Γκούγκα, με την οποία θα επικοινωνήστε για περαιτέρω λεπτομέρειες και συνέχιση της συνεργασίας. (τηλέφωνα επικοινωνίας 213.2052.423-427, 6977803407 και email gnppentelineuro@gmail.com).

Με εκτίμηση,

ΚΟΤΣΑΛΗΣ ΧΑΡΑΛΑΜΠΟΣ
Διευθυντής Νευρολογικής Κλινικής

1ΗΣ Υ.Π.Ε. Γ.Ν. ΠΑΙΔΩΝ ΠΕΝΤΕΛΗΣ
ΧΑΡΗΣ ΚΟΤΣΑΛΗΣ
ΝΕΥΡΟΛΟΓΟΣ - ΠΑΙΔΟΝΕΥΡΟΛΟΓΟΣ
ΔΙΕΥΘΥΝΤΗΣ ΝΕΥΡΟΛΟΓΙΚΗΣ ΚΛΙΝΙΚΗΣ
ΑΜΚΑ: 13075503212 Ι.Σ.Α: 26594

Institutional Repository - Library & Information Centre - University of Thessaly
02/05/2026 14:13:12 EEST - 216.73.217.38

ΑΔΑ: ΨΨΦΓ4690Ω5-ΔΜ3

Ministry of Digital Governance, Hellenic Republic

ΕΛΛΗΝΙΚΗ ΔΗΜΟΚΡΑΤΙΑ
ΥΠΟΥΡΓΕΙΟ ΥΓΕΙΑΣ – ΔΙΟΙΚΗΣΗ της ΥΠΕ ΑΤΤΙΚΗΣ
Γενικό Νοσοκομείο Αττικής ΣΙΣΜΑΝΟΓΛΕΙΟ - ΑΜΑΛΙΑ ΦΛΕΜΙΓΚ Ν.Π.Δ.Δ.

Από: Γραμματεία Διοικητικού Συμβουλίου του Γ.Ν. Αττικής «ΣΙΣΜΑΝΟΓΛΕΙΟ-ΑΜΑΛΙΑ ΦΛΕΜΙΓΚ» και του διασυνδεόμενου σε αυτό Γ.Ν. Παίδων Πεντέλης
Πληροφορίες: Ρίζος Κωνσταντίνος - Κυνηγαλακη Ειρήνη
Τηλέφωνο: 213-20.58.113 - 962
E-Mail: gram-ds@sismanoglio.gr
Αρ. Πρ. Γρ. Δ.Σ: 414/05-04-2022

ΑΝΑΡΤΗΤΕΑ ΣΤΟ ΔΙΑΔΙΚΤΥΟ
ΑΔΑ

ΑΡ. ΠΡΩΤ: 7306 / 7.4.22

ΠΡΟΣ: 1. Αυτοτελές Τμήμα Ελέγχου Ποιότητας, Έρευνας και Συνεχιζόμενης Εκπαίδευσης
ΚΟΙΝ.: 1. Γραμματεία Δ.Σ. 2. Αν. Διοικήτρια ΓΝ Παίδων Πεντέλης, 3. Τμήμα Γραμματείας ΓΝ Παίδων Πεντέλης

ΑΚΡΙΒΕΣ ΑΠΟΣΠΑΣΜΑ ΠΡΑΚΤΙΚΩΝ
της υπ' αριθμ. 08/31.03.2022 τακτικής συνεδρίασης του Διοικητικού Συμβουλίου του Γ.Ν. Αττικής «ΣΙΣΜΑΝΟΓΛΕΙΟ-ΑΜΑΛΙΑ ΦΛΕΜΙΓΚ» και του διασυνδεόμενου σε αυτό Γ.Ν. Παίδων Πεντέλης

Σήμερα, 31 Μαρτίου 2022, ημέρα της εβδομάδας Πέμπτη και ώρα 17:30 συνεδριάζει σε τακτική συνεδρίαση, ύστερα από πρόσκληση του Προέδρου του Διοικητικού Συμβουλίου κ. Δαλαΐνα Ηλία, το Διοικητικό Συμβούλιο του Γ.Ν. Αττικής «ΣΙΣΜΑΝΟΓΛΕΙΟ-ΑΜΑΛΙΑ ΦΛΕΜΙΓΚ» και του διασυνδεόμενου σε αυτό Γ.Ν. Παίδων Πεντέλης, όπως αυτό ορίσθηκε (Γ4β/ΓΠοικ:74457 ΥΟΔΔ/03-12-2020 αρ. φύλ. 1011), στην αίθουσα συνεδριάσεων του Διοικητή του Γενικού Νοσοκομείου Αττικής «Σισμανογλείου» στο Μαρούσι Αττικής.

Παρόντες, είναι οι κ.κ. 1. **Δαλαΐνας Ηλίας,** Πρόεδρος του Δ.Σ., 2. **Κατοίκου Ευσταθία,** Αντιπρόεδρος του ΔΣ, 3. **Σουρανή Αγλαΐα**, τακτικό μέλος του Δ.Σ, 4. **Γεωργούλιας Βασίλειος**, αναπληρωματικό μέλος.

Απουσιάζει το τακτικό μέλος του Δ.Σ **κ. Καραβασίλη Χαρά**, καθώς και το αναπληρωματικό της μέλος.

Χρέη Γραμματέα εκτελεί ο υπάλληλος κλάδου ΠΕ Κοινωνιολόγων, **Ρίζος Κωνσταντίνος.**

Αφού διαπιστώνεται η ύπαρξη απαρτίας αρχίζει η συνεδρίαση.

ΘΕΜΑΤΑ ΗΜΕΡΗΣΙΑΣ ΔΙΑΤΑΞΗΣ

Κατά την συζήτηση του θέματος παρών ήταν ο κ. Ευθυμιάδης Ιωάννης, Αναπληρωτής Διοικητής του Νοσοκομείου Αμαλία Φλέμιγκ, ο οποίος αποχωρεί πριν την λήψη της απόφασης.

Θέμα 44° Έγκριση χορήγησης άδειας για τη διεξαγωγή μελέτης στο πλαίσιο εκπόνησης διπλωματικής εργασίας της κας Αρτέμιδας Δρόσου στο ΓΝ Παίδων Πεντέλης

Το Διοικητικό Συμβούλιο του Γ.Ν. Αττικής «ΣΙΣΜΑΝΟΓΛΕΙΟ-ΑΜΑΛΙΑ ΦΛΕΜΙΓΚ» και του διασυνδεόμενου σε αυτό Γ.Ν. Παίδων Πεντέλης, αφού έλαβε υπόψη του την υπ΄ αριθμ. 3282/29.03.22 εισήγηση Αυτοτελούς Τμήματος Ελέγχου Ποιότητας, Έρευνας και Συνεχιζόμενης Εκπαίδευσης, η οποία αναφέρει τα εξής:

Θέμα Έγκριση χορήγησης άδειας για τη διεξαγωγή μελέτης στο πλαίσιο εκπόνησης διπλωματικής εργασίας της κας Αρτέμιδας Δρόσου στο ΓΝ Παίδων Πεντέλης

Institutional Repository - Library & Information Centre - University of Thessaly
02/05/2026 14:13:12 EEST - 216.73.217.38

ΕΛΛΗΝΙΚΗ ΔΗΜΟΚΡΑΤΙΑ
ΥΠΟΥΡΓΕΙΟ ΥΓΕΙΑΣ – ΔΙΟΙΚΗΣΗ 1ης ΥΠΕ ΑΤΤΙΚΗΣ
Γενικό Νοσοκομείο Αττικής ΣΙΣΜΑΝΟΓΛΕΙΟ - ΑΜΑΛΙΑ ΦΛΕΜΙΓΚ Ν.Π.Δ.Δ.

Σχετ.: α) η με αρ. πρωτ. 739/24.01.2022 αίτηση της κας Αρτέμιδας Δρόσου στο ΓΝ Παίδων Πεντέλης

β) η με αρ. πρωτ. 2863/17.03.2022 γνωμοδότηση του Επιστημονικού Συμβουλίου ΓΝ Παίδων Πεντέλης

Εισηγούμαστε

την έγκριση διεξαγωγής μελέτης που πραγματοποιείται στο πλαίσιο εκπόνησης διπλωματικής εργασίας από την φυσικοθεραπεύτρια κα Αρτέμιδα Δρόσου, φοιτήτρια στο Μεταπτυχιακό Πρόγραμμα Σπουδών «Προηγμένη Φυσικοθεραπεία» του Τμήματος Φυσικοθεραπείας, του Πανεπιστημίου Θεσσαλίας, με θέμα «Εκτίμηση της σχετιζόμενης με την υγεία ποιότητα ζωής σε παιδιά ηλικίας 0-18 ετών με Νωτιαία Μυϊκή Ατροφία στην Ελλάδα και την επίδραση της στις οικογένειες αυτών». Σκοπός αυτής της μελέτης είναι η εκτίμηση της ποιότητας ζωής σε παιδιά ηλικίας 0-18 ετών με Νωτιαία Μυϊκή Ατροφία στην Ελλάδα και η επίδραση της στις οικογένειες αυτών.

Η έρευνα θα διεξαχθεί στη Νευρολογική Κλινική του ΓΝ Παίδων Πεντέλης, μέσω της συμπλήρωσης ανωνύμων ερωτηματολογίων από τους συμμετέχοντες (γονείς, κηδεμόνες, παιδιά). Η συμμετοχή στη μελέτη είναι εθελοντική, κατόπιν της αντίστοιχης έγγραφης ενημέρωσης και της απαραίτητης έγγραφης συγκατάθεσης των συμμετεχόντων.

Με το σχετικό (β) το Επιστημονικό Συμβούλιο του ΓΝ Παίδων Πεντέλης γνωμοδότησε θετικά.

Από τη διενέργεια αυτής της μελέτης δεν θα προκύψει ουδεμία οικονομική επιβάρυνση για το ΓΝ Παίδων Πεντέλης και η ερευνήτρια οφείλει να διασφαλίσει τα προσωπικά δεδομένα σύμφωνα με την ισχύουσα νομοθεσία.

Μετά το πέρας της μελέτης, η ερευνήτρια θα καταθέσει αντίγραφο στο Επιστημονικό Συμβούλιο του ΓΝ Παίδων Πεντέλης.

Παρακαλούμε για τη σχετική έγκριση.

μετά από διαλογική συζήτηση
λαμβάνοντας υπόψη την ανωτέρω εισήγηση
αποφασίζει ομόφωνα

Εγκρίνει τη διεξαγωγή μελέτης που πραγματοποιείται στο πλαίσιο εκπόνησης διπλωματικής εργασίας από την φυσικοθεραπεύτρια κα Αρτέμιδα Δρόσου, φοιτήτρια στο Μεταπτυχιακό Πρόγραμμα Σπουδών «Προηγμένη Φυσικοθεραπεία» του Τμήματος Φυσικοθεραπείας, του Πανεπιστημίου Θεσσαλίας, με θέμα «Εκτίμηση της σχετιζόμενης με την υγεία ποιότητα ζωής σε παιδιά ηλικίας 0-18 ετών με Νωτιαία Μυϊκή Ατροφία στην Ελλάδα και την επίδραση της στις οικογένειες αυτών». Σκοπός αυτής της μελέτης είναι η εκτίμηση της ποιότητας ζωής σε παιδιά ηλικίας 0-18 ετών με Νωτιαία Μυϊκή Ατροφία στην Ελλάδα και η επίδραση της στις οικογένειες αυτών.

Η έρευνα θα διεξαχθεί στη Νευρολογική Κλινική του ΓΝ Παίδων Πεντέλης, μέσω της συμπλήρωσης ανωνύμων ερωτηματολογίων από τους συμμετέχοντες (γονείς, κηδεμόνες, παιδιά). Η συμμετοχή στη μελέτη είναι εθελοντική, κατόπιν της αντίστοιχης έγγραφης ενημέρωσης και της απαραίτητης έγγραφης συγκατάθεσης των συμμετεχόντων.

Με το σχετικό (β) το Επιστημονικό Συμβούλιο του ΓΝ Παίδων Πεντέλης γνωμοδότησε θετικά.

Institutional Repository - Library & Information Centre - University of Thessaly
02/05/2026 14:13:12 EEST - 216.73.217.38

ΑΔΑ: ΨΨΦΓ4690Ω5-ΔΜ3

ΕΛΛΗΝΙΚΗ ΔΗΜΟΚΡΑΤΙΑ
ΥΠΟΥΡΓΕΙΟ ΥΓΕΙΑΣ – ΔΙΟΙΚΗΣΗ 1ης ΥΠΕ ΑΤΤΙΚΗΣ
Γενικό Νοσοκομείο Αττικής ΣΙΣΜΑΝΟΓΛΕΙΟ - ΑΜΑΛΙΑ ΦΛΕΜΙΓΚ Ν.Π.Δ.Δ.

Από τη διενέργεια αυτής της μελέτης δεν θα προκύψει ουδεμία οικονομική επιβάρυνση για το ΓΝ Παίδων Πεντέλης και η ερευνήτρια οφείλει να διασφαλίσει τα προσωπικά δεδομένα σύμφωνα με την ισχύουσα νομοθεσία.

Μετά το πέρας της μελέτης, η ερευνήτρια θα καταθέσει αντίγραφο στο Επιστημονικό Συμβούλιο του ΓΝ Παίδων Πεντέλης.

Το θέμα ομόφωνα επικυρώνεται σήμερα.

Ο ΓΡΑΜΜΑΤΕΑΣ ΤΟΥ Δ.Σ.
Ρίζος Κωνσταντίνος

Ο ΠΡΟΕΔΡΟΣ ΤΟΥ ΔΣ
Δαλαΐνας Ηλίας

Institutional Repository - Library & Information Centre - University of Thessaly
02/05/2026 14:13:12 EEST - 216.73.217.38

ΠΑΡΑΡΤΗΜΑ Ζ: ΠΙΝΑΚΕΣ ΚΑΙ ΣΤΑΤΙΣΤΙΚΑ ΔΕΔΟΜΕΝΑ ΕΡΕΥΝΑΣ

Α. ΠΑΡΑΡΤΗΜΑ ΣΤΑΤΙΣΤΙΚΩΝ ΑΝΑΛΥΣΕΩΝ

1. Ερευνητική υπόθεση $H_1\beta$ – ΠΟΙΟΤΗΤΑ ΖΩΗΣ ΟΠΩΣ ΕΠΗΡΕΑΖΕΤΑΙ ΑΠΟ ΤΗΝ ΝΟΣΟ SMA

Έλεγχος Κανονικής Κατανομής και Έλεγχος Ισότητας Διακυμάνσεων των δειγμάτων απαντήσεων γονιών στο Peds QL NM ανά τύπο νόσου

Tests of Normality

	ΤΥΠΟΣ SMA	Kolmogorov-Smirnov[a]			Shapiro-Wilk		
		Statistic	Df	Sig.	Statistic	df	Sig.
ΓΟΝΙΟΣ_ ΟΛΙΚΟ	SMA 0	.260	2	.			
	SMA I	.222	13	.079	.920	13	.253
	SMA II	.097	28	.200*	.973	28	.671
	SMA III	.292	7	.073	.911	7	.402

*. This is a lower bound of the true significance.

a. Lilliefors Significance Correction

Test of Homogeneity of Variances

		Levene Statistic	df1	df2	Sig.
ΓΟΝΙΟΣ_ ΟΛΙΚΟ	Based on Mean	1.665	3	46	.188
	Based on Median	.949	3	46	.425
	Based on Median and with adjusted df	.949	3	34.342	.428
	Based on trimmed mean	1.549	3	46	.215

ANOVA για τις απαντήσεις γονιών στο Peds QL NM ανά τύπο νόσου

ANOVA

ΓΟΝΙΟΣ_ΟΛΙΚΟ

	Sum of Squares	Df	Mean Square	F	Sig.
Between Groups	4236,709	3	1412,236	4,392	,008

Institutional Repository - Library & Information Centre - University of Thessaly
02/05/2026 14:13:12 EEST - 216.73.217.38

Within Groups	14791,783	46	321,561		
Total	19028,492	49			

Έλεγχος Κανονικής Κατανομής και Έλεγχος Ισότητας των διακυμάνσεων των δειγμάτων απαντήσεων παιδιών στο Peds QL NM ανά τύπο νόσου

Tests of Normality[a]

	ΤΥΠΟΣ SMA	Kolmogorov-Smirnov[b]			Shapiro-Wilk		
		Statistic	df	Sig.	Statistic	df	Sig.
ΠΑΙΔΙ_ ΟΛΙΚΟ	SMA I	.260	2	.			
	SMA II	.175	18	.149	.933	18	.222
	SMA III	.254	5	.200*	.844	5	.175

*. This is a lower bound of the true significance.

a. There are no valid cases for ΠΑΙΔΙ_ΟΛΙΚΟ when ΤΥΠΟΣ SMA = .000. Statistics cannot be computed for this level.

b. Lilliefors Significance Correction

Test of Homogeneity of Variances

		Levene Statistic	df1	df2	Sig.
ΠΑΙΔΙ_ ΟΛΙΚΟ	Based on Mean	3.794	2	22	.038
	Based on Median	1.781	2	22	.192
	Based on Median and with adjusted df	1.781	2	9.255	.222
	Based on trimmed mean	3.528	2	22	.047

Robust Tests of Equality of Means

ΠΑΙΔΙ_ΟΛΙΚΟ

	Statistic[a]	df1	df2	Sig.
Brown-Forsythe	4.714	2	4.617	.077

Institutional Repository - Library & Information Centre - University of Thessaly
02/05/2026 14:13:12 EEST - 216.73.217.38

a. Asymptotically F distributed.

2. Ερευνητική υπόθεση $H_1γ$ – ΠΟΙΟΤΗΤΑ ΖΩΗΣ ΟΠΩΣ ΕΠΗΡΕΑΖΕΤΑΙ ΑΠΟ ΤΙΣ ΑΝΑΠΝΕΥΣΤΙΚΕΣ ΔΥΣΛΕΙΤΟΥΡΓΙΕΣ

Έλεγχος Κανονικής Κατανομής των δειγμάτων απαντήσεων γονιών στο Peds QL NM για την ύπαρξη αναπνευστικών δυσλειτουργιών που απαιτούν εξωτερική βοήθεια

Tests of Normality							
	ΧΩΡΙΣ ΕΞΩΤΕΡΙΚΗ ΒΟΗΘΕΙΑ	Kolmogorov-Smirnov[a]			Shapiro-Wilk		
		Statistic	df	Sig.	Statistic	df	Sig.
ΓΟΝΙΟΣ_ΟΛΙΚΟ	ΟΧΙ	.144	17	.200*	.930	17	.215
	ΝΑΙ	.135	33	.134	.957	33	.213
*. This is a lower bound of the true significance.							
a. Lilliefors Significance Correction							

Έλεγχος Κανονικής Κατανομής των δειγμάτων απαντήσεων παιδιών στο Peds QL NM για την ύπαρξη αναπνευστικών δυσλειτουργιών που απαιτούν εξωτερική βοήθεια

Tests of Normality							
	ΧΩΡΙΣ ΕΞΩΤΕΡΙΚΗ ΒΟΗΘΕΙΑ	Kolmogorov-Smirnov[a]			Shapiro-Wilk		
		Statistic	df	Sig.	Statistic	df	Sig.
ΠΑΙΔΙ_ΟΛΙΚΟ	ΟΧΙ	.282	9	.038	.899	9	.248
	ΝΑΙ	.154	16	.200*	.946	16	.425
*. This is a lower bound of the true significance.							
a. Lilliefors Significance Correction							

Independent Samples test των απαντήσεων γονιών στο Peds QL NM για την ανάγκη εξωτερικής αναπνευστικής υποβοήθησης

Independent Samples Test		
ΓΟΝΙΟΣ_ΟΛΙΚΟ	Levene's Test for Equality of Variances	t-test for Equality of Means

Institutional Repository - Library & Information Centre - University of Thessaly
02/05/2026 14:13:12 EEST - 216.73.217.38

	F	Sig.	t	df	Sig. (2-tailed)	Mean Difference	Std. Error Difference	95% Confidence Interval of the Difference	
								Lower	Upper
Equal variances assumed	.455	.503	-2.365	48	.022	-13.30	5.62	-24.61	-1.99
Equal variances not assumed			-2.463	36.23	.019	-13.30	5.10	-24.25	-2.35

Independent Samples test των απαντήσεων παιδιών στο Peds QL NM για την ανάγκη εξωτερικής αναπνευστικής υποβοήθησης

Independent Samples Test									
	Levene's Test for Equality of Variances		t-test for Equality of Means						
ΠΑΙΔΙ_ ΟΛΙΚΟ	F	Sig.	t	df	Sig. (2-tailed)	Mean Difference	Std. Error Difference	95% Confidence Interval of the Difference	
								Lower	Upper
Equal variances assumed	8.200	0.009	-1.73	23	0.096	-9.17	5.28	-20.11	1.75
Equal variances not assumed			-2.19	20.012	0.04	-9.17	4.17	-17.88	-0.47

Έλεγχος Κανονικής Κατανομής των δειγμάτων απαντήσεων γονιών και παιδιών στο Peds QL NM αναλόγως με το είδος της αναπνευστικής βοήθειας που λαμβάνουν.

Tests of Normality[c]							
	ΕΙΔΟΣ ΥΠΟΣΤΗΡΙΞΗΣ	Kolmogorov-Smirnov[a]			Shapiro-Wilk		
		Statistic	df	Sig.	Statistic	df	Sig.
ΓΟΝΙΟΣ_ ΟΛΙΚΟ	ΧΩΡΙΣ ΒΟΗΘΕΙΑ	.126	35	.171	.959	35	.213
	ΤΡΑΧΕΙΟΣΤΟΜΙΑ	.331	4		.875	4	.317
	BI-PAP ΝΥΧΤΑ	.151	10	.200*	.930	10	.450
*. This is a lower bound of the true significance.							
a. Lilliefors Significance Correction							

Institutional Repository - Library & Information Centre - University of Thessaly
02/05/2026 14:13:12 EEST - 216.73.217.38

c. ΓΟΝΙΟΣ_ΟΛΙΚΟ is constant when ΕΙΔΟΣ ΥΠΟΣΤΗΡΙΞΗΣ = ΒΙ-ΡΑΡ ΠΑΝΩ ΑΠΟ 8-10 ΩΡΕΣ. It has been omitted.

Tests of Normality[c,d]

	ΕΙΔΟΣ ΥΠΟΣΤΗΡΙΞΗΣ	Kolmogorov-Smirnov[a]			Shapiro-Wilk		
		Statistic	df	Sig.	Statistic	df	Sig.
ΠΑΙΔΙ_ΟΛΙΚΟ	ΧΩΡΙΣ ΒΟΗΘΕΙΑ	.166	17	.200*	.944	17	.374
	ΒΙ-ΡΑΡ ΝΥΧΤΑ	.189	6	.200*	.926	6	.551

*. This is a lower bound of the true significance.

a. Lilliefors Significance Correction

c. ΠΑΙΔΙ_ΟΛΙΚΟ is constant when ΕΙΔΟΣ ΥΠΟΣΤΗΡΙΞΗΣ = ΤΡΑΧΕΙΟΣΤΟΜΙΑ. It has been omitted.

d. ΠΑΙΔΙ_ΟΛΙΚΟ is constant when ΕΙΔΟΣ ΥΠΟΣΤΗΡΙΞΗΣ = ΒΙ-ΡΑΡ ΠΑΝΩ ΑΠΟ 8-10 ΩΡΕΣ. It has been omitted.

Έλεγχος μηδενικής υπόθεσης κατανομής για τις απαντήσεις των γονιών για το είδος αναπνευστικής υποστήριξης που λαμβάνουν τα παιδιά τους

Hypothesis Test Summary

	Null Hypothesis	Test	Sig.	Decision
1	The distribution of ΓΟΝΙΟΣ_ΟΛΙΚΟ is the same across categories of ΕΙΔΟΣ ΥΠΟΣΤΗΡΙΞΗΣ.	Independent-Samples Kruskal-Wallis Test	0.024	Reject the null hypothesis.

Asymptotic significances are displayed. The significance level is .050.

Independent – Samples Kruskal-Wallis test και Pairwise Comparisons για τις απαντήσεις των γονιών για τον τύπο αναπνευστικής υποστήριξης που λαμβάνουν τα παιδιά τους

Independent-Samples Kruskal-Wallis Test Summary	
Total N	50
Test Statistic	9.459[a]
Degree Of Freedom	3

Institutional Repository - Library & Information Centre - University of Thessaly
02/05/2026 14:13:12 EEST - 216.73.217.38

Asymptotic Sig.(2-sided test)	.024
a. The test statistic is adjusted for ties.	

Pairwise Comparisons of ΕΙΔΟΣ ΥΠΟΣΤΗΡΙΞΗΣ – ΓΟΝΕΙΣ

Sample 1-Sample 2	Test Statistic	Std. Error	Std. Test Statistic	Sig.	Adj. Sig.[a]
ΤΡΑΧΕΙΟΣΤΟΜΙΑ-ΒΙ-PAP ΝΥΧΤΑ	-6.500	8.624	-.754	.451	1.000
ΤΡΑΧΕΙΟΣΤΟΜΙΑ-ΒΙ-PAP ΠΑΝΩ ΑΠΟ 8-10 ΩΡΕΣ	-18.000	16.298	-1.104	.269	1.000
ΤΡΑΧΕΙΟΣΤΟΜΙΑ-ΧΩΡΙΣ ΒΟΗΘΕΙΑ	18.343	7.694	2.384	.017	.103
ΒΙ-PAP ΝΥΧΤΑ-ΒΙ-PAP ΠΑΝΩ ΑΠΟ 8-10 ΩΡΕΣ	-11.500	15.289	-.752	.452	1.000
ΒΙ-PAP ΝΥΧΤΑ-ΧΩΡΙΣ ΒΟΗΘΕΙΑ	11.843	5.227	2.266	.023	.141
ΒΙ-PAP ΠΑΝΩ ΑΠΟ 8-10 ΩΡΕΣ-ΧΩΡΙΣ ΒΟΗΘΕΙΑ	.343	14.784	.023	.981	1.000

Each row tests the null hypothesis that the Sample 1 and Sample 2 distributions are the same. Asymptotic significances (2-sided tests) are displayed. The significance level is .05.

a. Significance values have been adjusted by the Bonferroni correction for multiple tests.

Independent Samples test των απαντήσεων παιδιών στο Peds QL NM αναλόγως του είδους εξωτερικής αναπνευστικής υποβοήθησης

Independent Samples Test

		Levene's Test for Equality of Variances		t-test for Equality of Means						
		F	Sig.	t	df	Sig. (2-tailed)	Mean Difference	Std. Error Difference	95% Confidence Interval of the Difference	
									Lower	Upper
ΠΑΙΔΙ_ ΟΛΙΚΟ	Equal variances assumed	3.744	0.067	1.540	21	0.139	9.75	6.33	-3.42	22.92
	Equal variances not assumed			2.221	20.19	0.038	9.75	4.39	0.59	18.91

3. Ερευνητική υπόθεση $H_1δ$ – ΠΟΙΟΤΗΤΑ ΖΩΗΣ ΟΠΩΣ ΕΠΗΡΕΑΖΕΤΑΙ ΑΠΟ ΔΙΑΤΡΟΦΙΚΕΣ ΑΝΑΓΚΕΣ

Institutional Repository - Library & Information Centre - University of Thessaly
02/05/2026 14:13:12 EEST - 216.73.217.38

Έλεγχος κανονικότητας κατανομής και Έλεγχος Ισότητας των διακυμάνσεων για τις απαντήσεις των γονιών στο Peds QL NM ανά τύπο υποστήριξης διατροφικών αναγκών

Tests of Normality							
	ΙΚΑΝΟΤΗΤΑ ΣΙΤΗΣΗΣ	Kolmogorov-Smirnov[a]			Shapiro-Wilk		
		Statistic	df	Sig.	Statistic	df	Sig.
ΓΟΝΙΟΣ_ ΟΛΙΚΟ	ΦΥΣΙΟΛΟΓΙΚΗ ΣΙΤΗΣΗ	.110	43	.200*	.976	43	.498
	ΓΑΣΤΡΟΣΤΟΜΙΑ	.331	4	.	.875	4	.317
	ΡΙΝΟΓΑΣΤΡΙΚΟΣ ΚΑΘΕΤΗΡΑΣ	.309	3	.	.901	3	.389
*. This is a lower bound of the true significance.							
a. Lilliefors Significance Correction							

Test of Homogeneity of Variances			
ΓΟΝΙΟΣ_ΟΛΙΚΟ			
Levene Statistic	df1	df2	Sig.
,931	2	47	,401

ANOVA και Multiple Comparisons Tukey HSD test για τις απαντήσεις των γονιών στο Peds QL NM ανά τύπο υποστήριξης διατροφικών αναγκών

ANOVA					
ΓΟΝΙΟΣ_ΟΛΙΚΟ					
	Sum of Squares	df	Mean Square	F	Sig.
Between Groups	2543,016	2	1271,508	3,625	,034
Within Groups	16485,476	47	350,755		
Total	19028,492	49			

Multiple Comparisons						
Dependent Variable: ΓΟΝΙΟΣ_ΟΛΙΚΟ						
Tukey HSD						
(I) ΙΚΑΝΟΤΗΤΑ ΣΙΤΗΣΗΣ	(J) ΙΚΑΝΟΤΗΤΑ ΣΙΤΗΣΗΣ	Mean Difference (I-J)	Std. Error	Sig.	95% Confidence Interval	
					Lower Bound	Upper Bound
	ΓΑΣΤΡΟΣΤΟΜΙΑ	22,138	9,790	,071	-1,55	45,83

Institutional Repository - Library & Information Centre - University of Thessaly
02/05/2026 14:13:12 EEST - 216.73.217.38

ΦΥΣΙΟΛΟΓΙΚΗ ΣΙΤΗΣΗ	ΡΙΝΟΓΑΣΤΡΙΚΟΣ ΚΑΘΕΤΗΡΑΣ	18,186	11,183	,245	-8,88	45,25
ΓΑΣΤΡΟΣΤΟΜΙΑ	ΦΥΣΙΟΛΟΓΙΚΗ ΣΙΤΗΣΗ	-22,138	9,790	,071	-45,83	1,55
	ΡΙΝΟΓΑΣΤΡΙΚΟΣ ΚΑΘΕΤΗΡΑΣ	-3,952	14,304	,959	-38,57	30,66
ΡΙΝΟΓΑΣΤΡΙΚΟΣ ΚΑΘΕΤΗΡΑΣ	ΦΥΣΙΟΛΟΓΙΚΗ ΣΙΤΗΣΗ	-18,186	11,183	,245	-45,25	8,88
	ΓΑΣΤΡΟΣΤΟΜΙΑ	3,952	14,304	,959	-30,66	38,57

4. Ερευνητική υπόθεση $H_1ε$ – ΠΟΙΟΤΗΤΑ ΖΩΗΣ ΟΠΩΣ ΕΠΗΡΕΑΖΕΤΑΙ ΑΠΟ ΤΟ ΕΠΙΠΕΔΟ ΚΙΝΗΤΙΚΟΤΗΤΑΣ

Έλεγχος κανονικότητας κατανομής και Ισότητας Διακυμάνσεων απαντήσεων γονιών στο Peds QL NM ανά επίπεδο κινητικότητας

Tests of Normality

	ΕΠΙΠΕΔΟ ΚΙΝΗΤΙΚΟΤΗΤΑΣ	Kolmogorov-Smirnov[a]			Shapiro-Wilk		
		Statistic	df	Sig.	Statistic	df	Sig.
ΓΟΝΙΟΣ_ΟΛΙΚΟ	NON SITTER	,192	12	,200*	,906	12	,190
	SITTER	,091	22	,200*	,969	22	,681
	WALKER	,178	16	,189	,917	16	,152

*. This is a lower bound of the true significance.

a. Lilliefors Significance Correction

Test of Homogeneity of Variances

ΓΟΝΙΟΣ_ΟΛΙΚΟ

Levene Statistic	df1	df2	Sig.
3,207	2	47	,049

Robust Tests of Equality of Means

ΓΟΝΙΟΣ_ΟΛΙΚΟ

	Statistic[a]	df1	df2	Sig.
Brown-Forsythe	6,352	2	46,584	,004

a. Asymptotically F distributed.

Institutional Repository - Library & Information Centre - University of Thessaly
02/05/2026 14:13:12 EEST - 216.73.217.38

Independent-Samples Kruskal-Wallis Test και Pairwise Comparisons για τις απαντήσεις των γονιών στο Peds QL NM ανά επίπεδο κινητικότητας

Independent-Samples Kruskal-Wallis Test Summary	
Total N	50
Test Statistic	9.413[a]
Degree Of Freedom	2
Asymptotic Sig.(2-sided test)	.009
a. The test statistic is adjusted for ties.	

Pairwise Comparisons of ΕΠΙΠΕΔΟ ΚΙΝΗΤΙΚΟΤΗΤΑΣ

ΑΠΑΝΤΗΣΕΙΣ ΓΟΝΙΩΝ Sample 1-Sample 2	Test Statistic	Std. Error	Std. Test Statistic	Sig.	Adj. Sig.[a]
NON SITTER-SITTER	-10.318	5.231	-1.972	.049	.146
NON SITTER-WALKER	-17.062	5.567	-3.065	.002	.007
SITTER-WALKER	-6.744	4.790	-1.408	.159	.477

Each row tests the null hypothesis that the Sample 1 and Sample 2 distributions are the same. Asymptotic significances (2-sided tests) are displayed. The significance level is .05.

a. Significance values have been adjusted by the Bonferroni correction for multiple tests.

Έλεγχος κανονικότητας κατανομής και Ισότητας Διακυμάνσεων απαντήσεων παιδιών στο Peds QL NM ανά επίπεδο κινητικότητας

Tests of Normality

	ΕΠΙΠΕΔΟ ΚΙΝΗΤΙΚΟΤΗΤΑΣ	Kolmogorov-Smirnov[a]			Shapiro-Wilk		
		Statistic	df	Sig.	Statistic	df	Sig.
ΠΑΙΔΙ_ ΟΛΙΚΟ	NON SITTER	,250	5	,200*	,853	5	,204
	SITTER	,198	12	,200*	,895	12	,137
	WALKER	,167	8	,200*	,948	8	,689

*. This is a lower bound of the true significance.

a. Lilliefors Significance Correction

Test of Homogeneity of Variances

Institutional Repository - Library & Information Centre - University of Thessaly
02/05/2026 14:13:12 EEST - 216.73.217.38

ΠΑΙΔΙ_ΟΛΙΚΟ			
Levene Statistic	df1	df2	Sig.
5,382	2	22	,013

Robust Tests of Equality of Means

ΠΑΙΔΙ_ΟΛΙΚΟ

	Statistic[a]	df1	df2	Sig.
Brown-Forsythe	3,949	2	11,933	,048

a. Asymptotically F distributed.

Independent-Samples Kruskal-Wallis Test και Pairwise Comparisons για τις απαντήσεις των παιδιών στο Peds QL NM ανά επίπεδο κινητικότητας

Independent-Samples Kruskal-Wallis Test Summary

Total N	25
Test Statistic	6.053[a]
Degree Of Freedom	2
Asymptotic Sig.(2-sided test)	.048

a. The test statistic is adjusted for ties.

Pairwise Comparisons of ΕΠΙΠΕΔΟ ΚΙΝΗΤΙΚΟΤΗΤΑΣ

ΑΠΑΝΤΗΣΕΙΣ ΠΑΙΔΙΩΝ Sample 1-Sample 2	Test Statistic	Std. Error	Std. Test Statistic	Sig.	Adj. Sig.[a]
NON SITTER-SITTER	-6.892	3.916	-1.760	.078	.235
NON SITTER-WALKER	-10.287	4.194	-2.453	.014	.043
SITTER-WALKER	-3.396	3.358	-1.011	.312	.936

Each row tests the null hypothesis that the Sample 1 and Sample 2 distributions are the same. Asymptotic significances (2-sided tests) are displayed. The significance level is .05.

a. Significance values have been adjusted by the Bonferroni correction for multiple tests.

5. Ερευνητική υπόθεση H_1στ – ΣΥΣΧΕΤΙΣΗ ΑΠΑΝΤΗΣΕΩΝ ΓΟΝΙΩΝ – ΠΑΙΔΙΩΝ ΓΙΑ ΤΗΝ ΠΟΙΟΤΗΤΑ ΖΩΗΣ

Institutional Repository - Library & Information Centre - University of Thessaly
02/05/2026 14:13:12 EEST - 216.73.217.38

Έλεγχος κανονικότητας και Έλεγχος συντελεστή συσχέτισης για τις απαντήσεις των γονιών και των παιδιών στο Peds QL

Tests of Normality

	Kolmogorov-Smirnov[a]			Shapiro-Wilk		
	Statistic	df	Sig.	Statistic	df	Sig.
ΓΟΝΙΟΣ_ΟΛΙΚΟ	,100	25	,200*	,982	25	,921
ΠΑΙΔΙ_ΟΛΙΚΟ	,195	25	,016	,913	25	,036

*. This is a lower bound of the true significance.

a. Lilliefors Significance Correction

Correlations

			ΓΟΝΙΟΣ_ΟΛΙΚΟ	ΠΑΙΔΙ_ΟΛΙΚΟ
Spearman's rho	ΓΟΝΙΟΣ_ΟΛΙΚΟ	Correlation Coefficient	1,000	,725**
		Sig. (2-tailed)	.	,000
		N	50	25
	ΠΑΙΔΙ_ΟΛΙΚΟ	Correlation Coefficient	,725**	1,000
		Sig. (2-tailed)	,000	.
		N	25	25

**. Correlation is significant at the 0.01 level (2-tailed).

6.

Έλεγχος κανονικότητας κατανομής και Ισότητας Διακυμάνσεων απαντήσεων γονιών στη Νευρομυϊκή ενότητα στο Peds QL NM ανά τύπο SMA

Tests of Normality

ΤΥΠΟΣ SMA		Kolmogorov-Smirnov[a]			Shapiro-Wilk		
		Statistic	df	Sig.	Statistic	df	Sig.
ΓΟΝΙΟΣ_1ΕΩΣ18_ΝΕΥΡΟΜΥΙΚΗ	SMA 0	0.260	2				
	SMA I	0.207	13	0.132	0.948	13	0.566
	SMA II	0.093	28	.200*	0.960	28	0.354
	SMA III	0.342	7	0.013	0.791	7	0.034

*. This is a lower bound of the true significance.

Institutional Repository - Library & Information Centre - University of Thessaly
02/05/2026 14:13:12 EEST - 216.73.217.38

a. Lilliefors Significance Correction

Test of Homogeneity of Variances

		Levene Statistic	df1	df2	Sig.
ΓΟΝΙΟΣ_1ΕΩΣ18_ ΝΕΥΡΟΜΥΙΚΗ	Based on Mean	0.359	3	46	0.783
	Based on Median	0.321	3	46	0.810
	Based on Median and with adjusted df	0.321	3	40.030	0.810
	Based on trimmed mean	0.327	3	46	0.806

Έλεγχος κανονικότητας και ισότητας διακυμάνσεων απαντήσεων γονιών στην ενότητα Επικοινωνίας

Tests of Normality

ΤΥΠΟΣ SMA		Kolmogorov-Smirnov[a]			Shapiro-Wilk		
		Statistic	df	Sig.	Statistic	df	Sig.
ΓΟΝΙΟΣ_1ΕΩΣ18_ ΕΠΙΚΟΙΝΩΝΙΑ	SMA 0	0.260	2				
	SMA I	0.221	13	0.083	0.833	13	0.017
	SMA II	0.151	28	0.101	0.898	28	0.010
	SMA III	0.200	7	.200*	0.891	7	0.281

*. This is a lower bound of the true significance.

a. Lilliefors Significance Correction

Test of Homogeneity of Variances

		Levene Statistic	df1	df2	Sig.
ΓΟΝΙΟΣ_1ΕΩΣ18_ ΕΠΙΚΟΙΝΩΝΙΑ	Based on Mean	6.650	3	46	0.001
	Based on Median	2.869	3	46	0.047
	Based on Median and with adjusted df	2.869	3	31.900	0.052

Institutional Repository - Library & Information Centre - University of Thessaly
02/05/2026 14:13:12 EEST - 216.73.217.38

	Based on trimmed mean	6.462	3	46	0.001		

Έλεγχος κανονικότητας και ισότητας διακυμάνσεων απαντήσεων γονιών στην ενότητα Πόροι

Tests of Normality							
		Kolmogorov-Smirnov[a]			Shapiro-Wilk		
ΤΥΠΟΣ SMA		Statistic	df	Sig.	Statistic	df	Sig.
ΓΟΝΙΟΣ_1ΕΩΣ18_ΠΟΡΟΙ	SMA 0	0.260	2				
	SMA I	0.159	13	.200*	0.928	13	0.322
	SMA II	0.148	28	0.116	0.945	28	0.151
	SMA III	0.163	7	.200*	0.952	7	0.746
*. This is a lower bound of the true significance.							
a. Lilliefors Significance Correction							

Test of Homogeneity of Variances					
		Levene Statistic	df1	df2	Sig.
ΓΟΝΙΟΣ_1ΕΩΣ18_ΠΟΡΟΙ	Based on Mean	2.151	3	46	0.107
	Based on Median	2.044	3	46	0.121
	Based on Median and with adjusted df	2.044	3	44.440	0.121
	Based on trimmed mean	2.156	3	46	0.106

Independent-Samples Kruskal-Wallis Test για τις απαντήσεις των γονιών στην ενότητα Πόροι στο Peds QL NM ανά τύπο SMA

Hypothesis Test Summary				
	Null Hypothesis	Test	Sig.	Decision
1	The distribution of ΓΟΝΙΟΣ_1ΕΩΣ18_ΠΟΡΟΙ is the same across categories of ΤΥΠΟΣ SMA.	Independent-Samples Kruskal-Wallis Test	0.201	Retain the null hypothesis.
Asymptotic significances are displayed. The significance level is .050.				

Institutional Repository - Library & Information Centre - University of Thessaly
02/05/2026 14:13:12 EEST - 216.73.217.38

Πίνακες συχνοτήτων χρήσης βοηθημάτων

ΑΥΤΟΚΙΝΟΥΜΕΝΟ ΑΜΑΞΙΔΙΟ

		Frequency	Percent	Valid Percent	Cumulative Percent
Valid	ΟΧΙ	34	68.0	68.0	68.0
	ΝΑΙ	16	32.0	32.0	100.0
	Total	50	100.0	100.0	

ΕΤΕΡΟΚΙΝΟΥΜΕΝΟ ΑΜΑΞΙΔΙΟ

		Frequency	Percent	Valid Percent	Cumulative Percent
Valid	ΟΧΙ	34	68.0	68.0	68.0
	ΝΑΙ	16	32.0	32.0	100.0
	Total	50	100.0	100.0	

ΗΛΕΚΤΡΟΚΙΝΗΤΟ ΑΜΑΞΙΔΙΟ

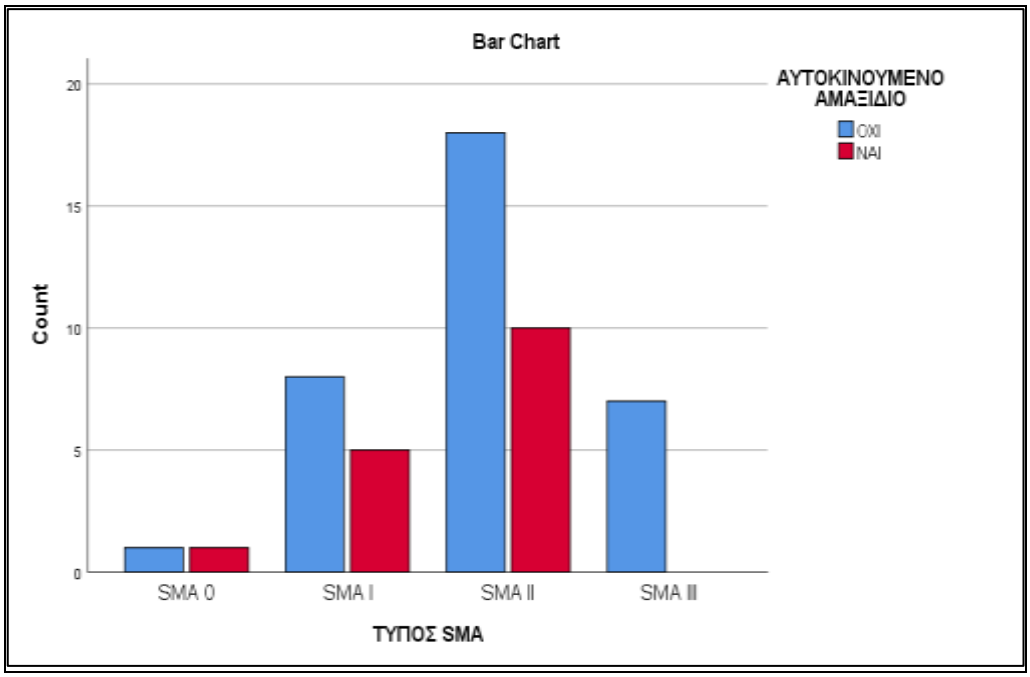
		Frequency	Percent	Valid Percent	Cumulative Percent
Valid	ΟΧΙ	41	82.0	82.0	82.0
	ΝΑΙ	9	18.0	18.0	100.0
	Total	50	100.0	100.0	

Institutional Repository - Library & Information Centre - University of Thessaly
02/05/2026 14:13:12 EEST - 216.73.217.38

Crosstab

Count

		ΑΥΤΟΚΙΝΟΥΜΕΝΟ ΑΜΑΞΙΔΙΟ		
		ΟΧΙ	ΝΑΙ	Total
ΤΥΠΟΣ SMA	SMA 0	1	1	2
	SMA I	8	5	13
	SMA II	18	10	28
	SMA III	7	0	7
Total		34	16	50

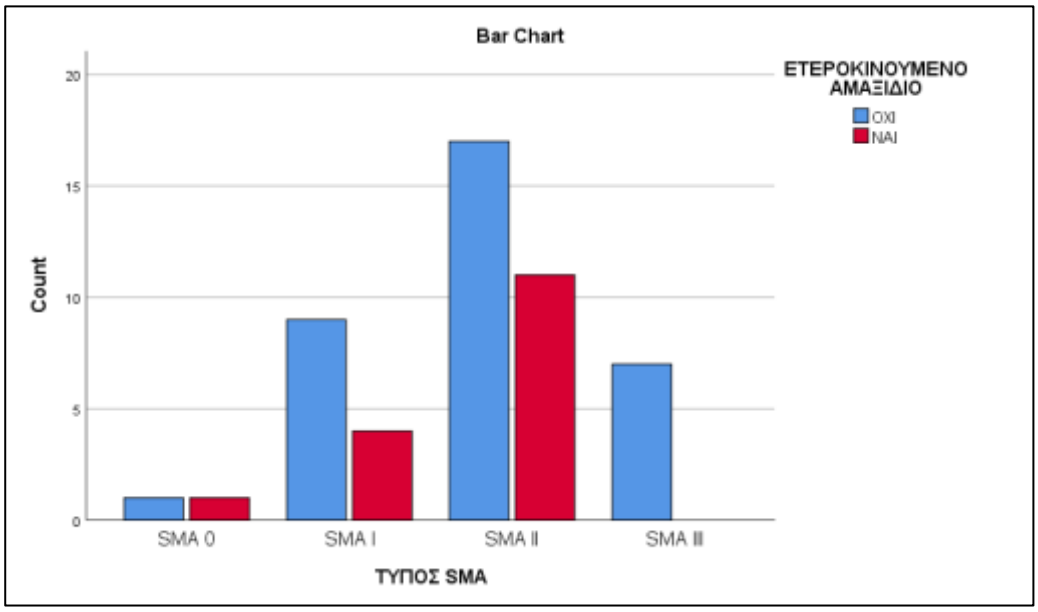


Crosstab

Count

		ΕΤΕΡΟΚΙΝΟΥΜΕΝΟ ΑΜΑΞΙΔΙΟ		
		ΟΧΙ	ΝΑΙ	Total
ΤΥΠΟΣ SMA	SMA 0	1	1	2
	SMA I	9	4	13
	SMA II	17	11	28
	SMA III	7	0	7
Total		34	16	50

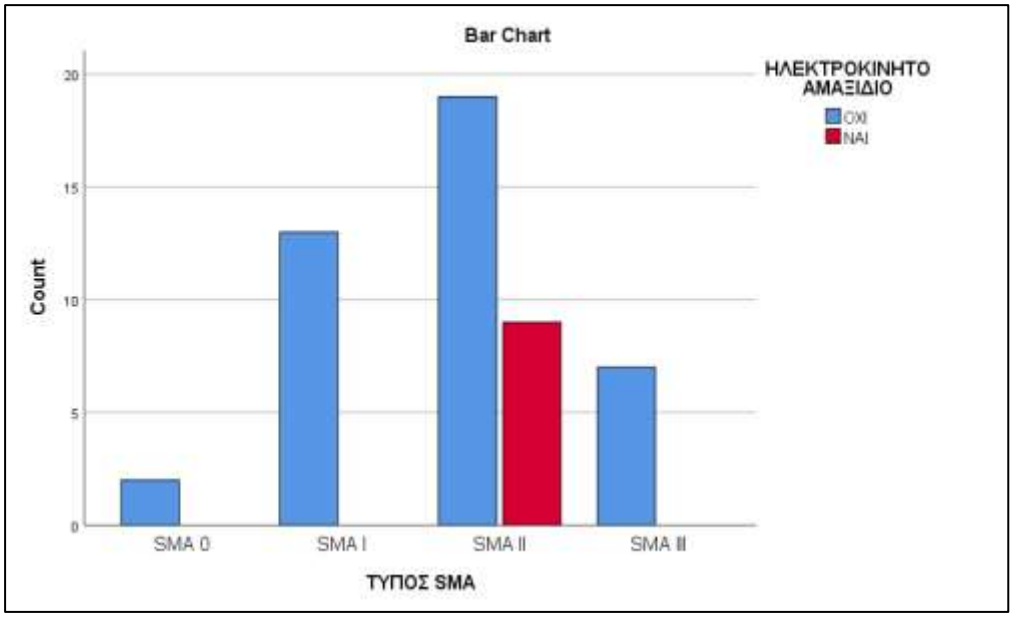
Institutional Repository - Library & Information Centre - University of Thessaly
02/05/2026 14:13:12 EEST - 216.73.217.38



Crosstab

Count

		ΗΛΕΚΤΡΟΚΙΝΗΤΟ ΑΜΑΞΙΔΙΟ		
		ΟΧΙ	ΝΑΙ	Total
ΤΥΠΟΣ SMA	SMA 0	2	0	2
	SMA I	13	0	13
	SMA II	19	9	28
	SMA III	7	0	7
Total		41	9	50

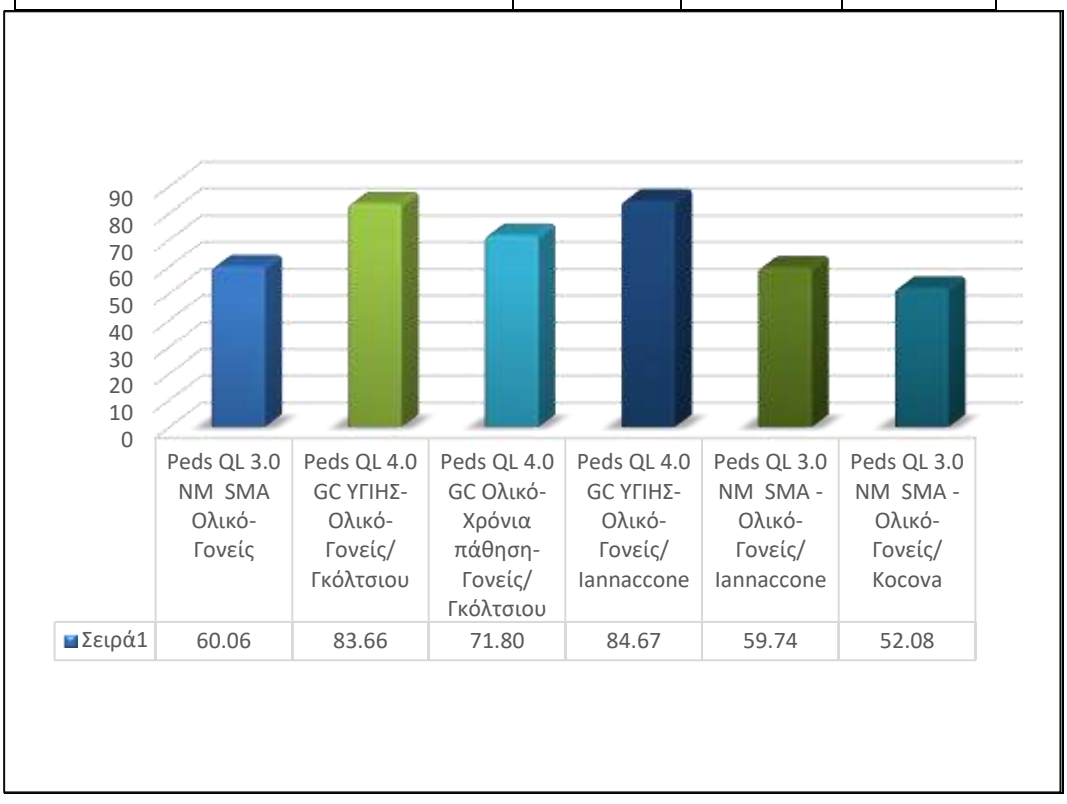


Institutional Repository - Library & Information Centre - University of Thessaly
02/05/2026 14:13:12 EEST - 216.73.217.38

Β. ΠΑΡΑΡΤΗΜΑ ΠΙΝΑΚΩΝ ΚΑΙ ΓΡΑΦΗΜΑΤΩΝ ΣΥΜΠΕΡΑΣΜΑΤΩΝ

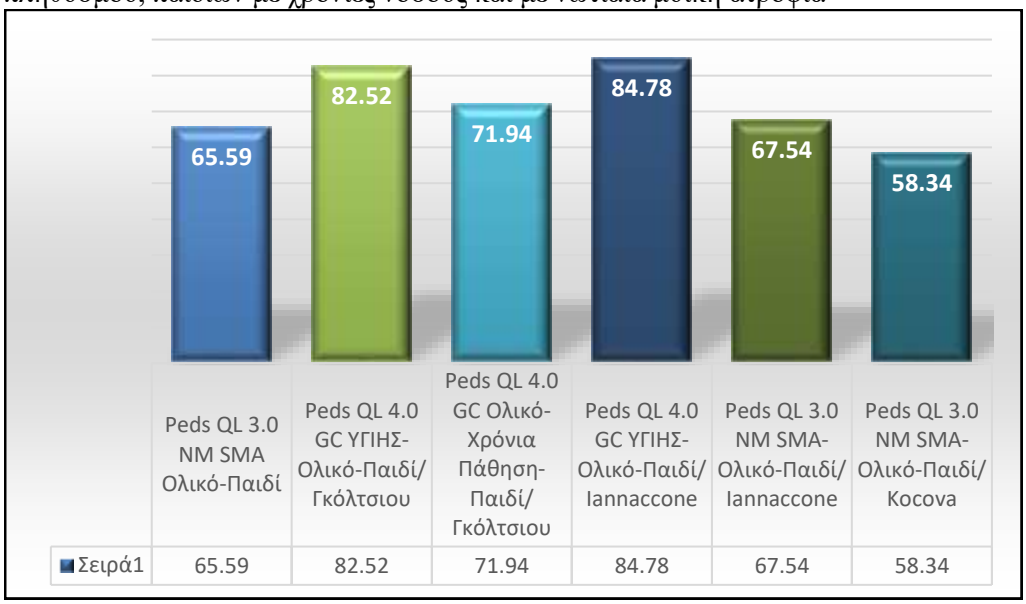
Περιγραφικά δεδομένα απαντήσεων γονιών και παιδιών για την ποιότητα ζωής της παρούσης έρευνας, υγιή παιδικού πληθυσμού, παιδιών με χρόνιες νόσους και με νωτιαία μυϊκή ατροφία

Descriptives		Mean	SD
Peds QL 3.0 NM SMA Ολικό-Γονείς		60.06	±19.70
Peds QL 3.0 NM SMA Ολικό-Παιδί		65.59	±13.08
Peds QL 4.0 GC ΥΓΙΗΣ-Ολικό-Γονείς	Γκόλτσιου	83.66	±12.95
Peds QL 4.0 GC ΥΓΙΗΣ-Ολικό-Παιδί	Γκόλτσιου	82.52	±11.28
Peds QL 4.0 GC Ολικό-Χρόνια πάθηση-Γονείς	Γκόλτσιου	71.80	±16.37
Peds QL 4.0 GC Ολικό- Χρόνια Πάθηση-Παιδί	Γκόλτσιου	71.94	±14.60
Peds QL 4.0 GC ΥΓΙΗΣ-Ολικό-Γονείς	Iannaccone	84.67	±12.91
Peds QL 4.0 GC ΥΓΙΗΣ-Ολικό-Παιδί	Iannaccone	84.78	±12.39
Peds QL 3.0 NM SMA -Ολικό-Γονείς	Iannaccone	59.74	±16.75
Peds QL 3.0 NM SMA-Ολικό-Παιδί	Iannaccone	67.54	±15.57
Peds QL 3.0 NM SMA -Ολικό-Γονείς	Kocova	52.08	±16.37
Peds QL 3.0 NM SMA-Ολικό-Παιδί	Kocova	58.34	±14.62



Institutional Repository - Library & Information Centre - University of Thessaly
02/05/2026 14:13:12 EEST - 216.73.217.38

Γράφημα απαντήσεων γονιών για την ποιότητα ζωής της παρούσης έρευνας, υγιή παιδικού πληθυσμού, παιδιών με χρόνιες νόσους και με νωτιαία μυϊκή ατροφία

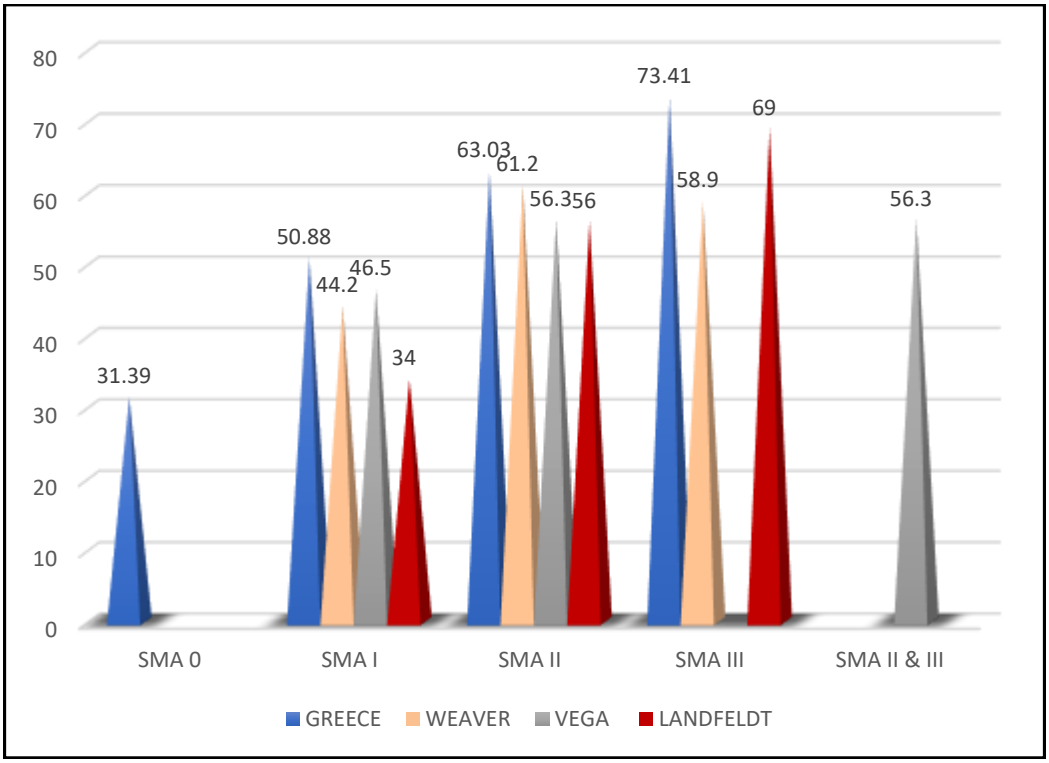


Γράφημα απαντήσεων παιδιών για την ποιότητα ζωής της παρούσης έρευνας, υγιή παιδικού πληθυσμού, παιδιών με χρόνιες νόσους και με νωτιαία μυϊκή ατροφία

Περιγραφικά δεδομένα ολικών τιμών ανά τύπο σε απαντήσεις γονιών και παιδιών και στατιστικά σημαντικές διαφορές μεταξύ των τύπων

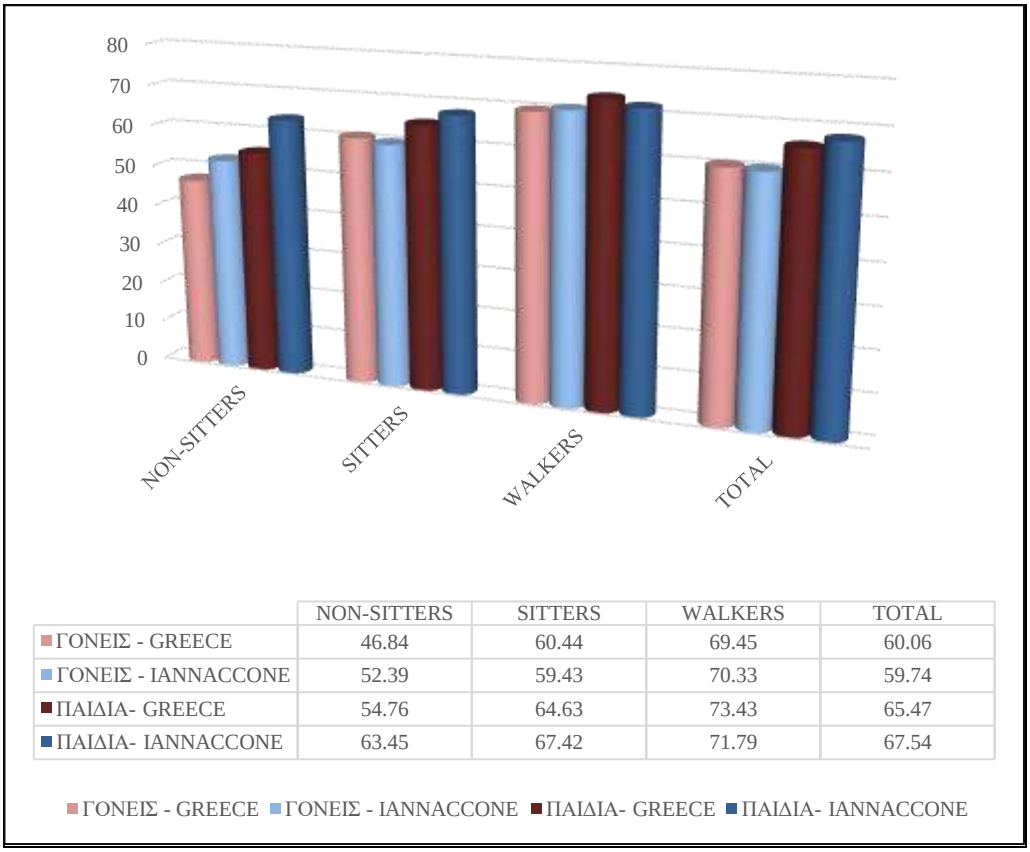
ΓΟΝΕΙΣ	SMA 0	SMA I	SMA II	SMA III	SMA 0-SMA I	SMA 0-SMA III	SMA I-SMA II	SMA I - SMA II & III	SMA II – SMA III
GREECE	**31.39**	**50.88**	**63.03**	**73.41**	*0.027	*0.048			
WEAVER		44.20	61.20	58.9			*0.007		
VEGA		46.50	56.30					0.071	
LANDFELDT		34.00	56.00	69.00					
BELTER		39.80	51.20	62.90					
KLUG		34.00	55.00	69.00				0.001	
YAO		46.63	48.79	64.89					
ΠΑΙΔΙΑ									
GREECE		**52.94**	**63.03**	**79.85**			*0.014		*0.016
WEAVER		49.6	63	66					

Institutional Repository - Library & Information Centre - University of Thessaly
02/05/2026 14:13:12 EEST - 216.73.217.38



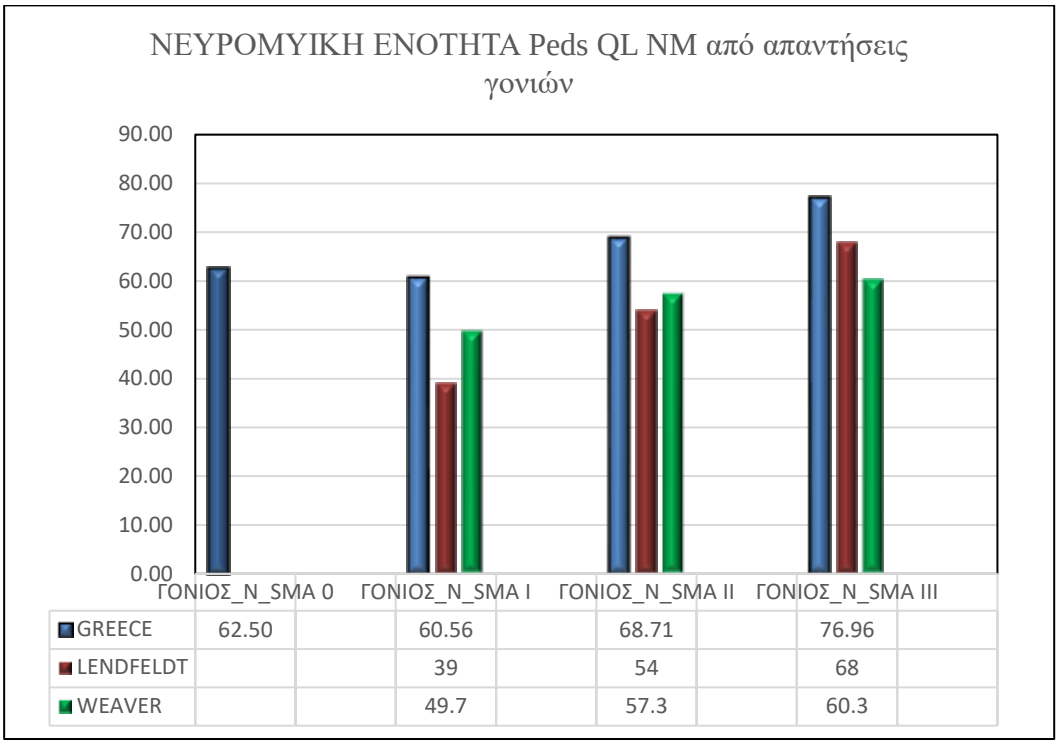
Γράφημα ολικών τιμών ανά τύπο νωτιαίας μυϊκής ατροφίας όπου το υψηλότερο σκορ αντιπροσωπεύει υψηλότερη ποιότητα ζωής

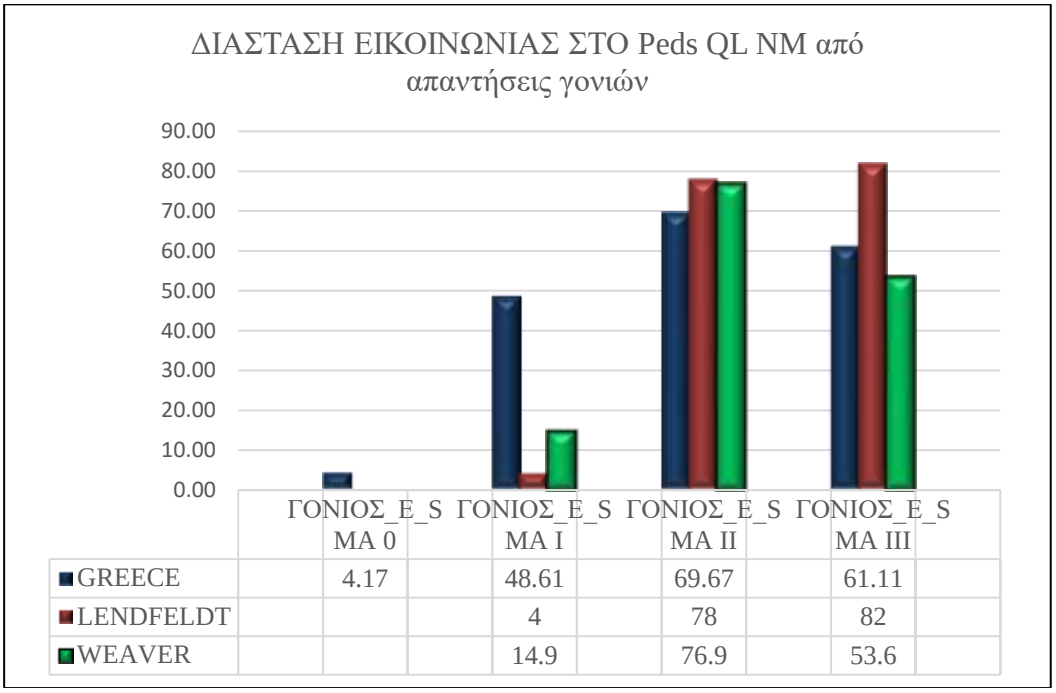
Πίνακας με γράφημα με τις απαντήσεις στο Peds QL 3.0 NM γονιών και παιδιών όσον αφορά το επίπεδο κινητικότητας



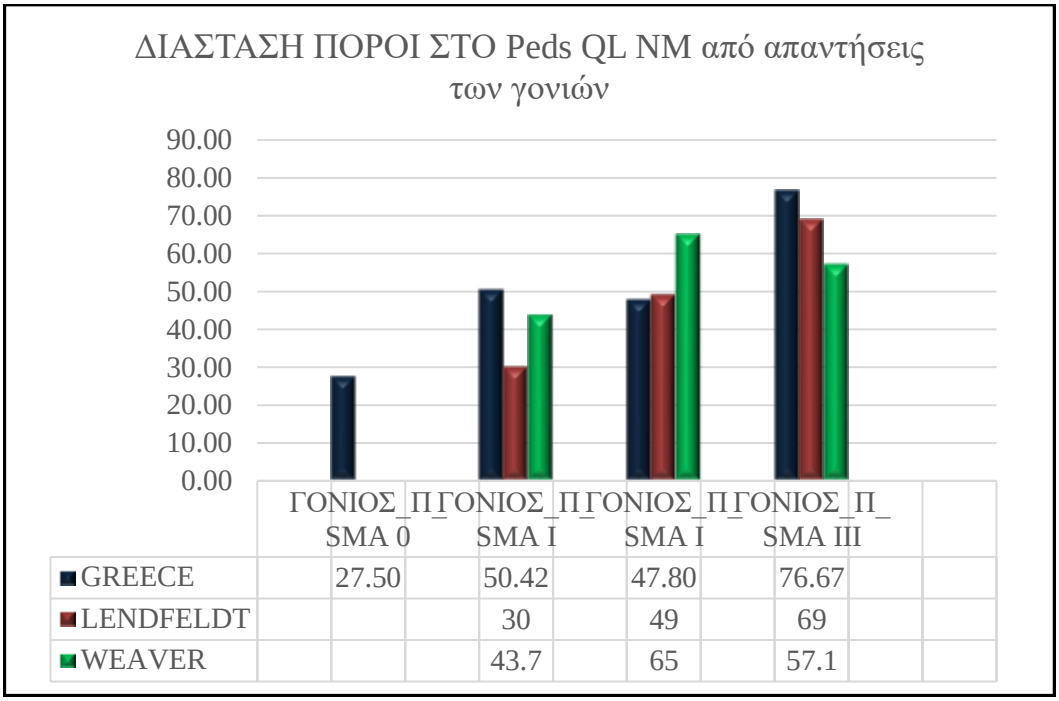
	NON-SITTERS	SITTERS	WALKERS	TOTAL
ΓΟΝΕΙΣ - GREECE	46.84	60.44	69.45	60.06
ΓΟΝΕΙΣ - IANNACCONE	52.39	59.43	70.33	59.74
ΠΑΙΔΙΑ- GREECE	54.76	64.63	73.43	65.47
ΠΑΙΔΙΑ- IANNACCONE	63.45	67.42	71.79	67.54

Institutional Repository - Library & Information Centre - University of Thessaly
02/05/2026 14:13:12 EEST - 216.73.217.38





Institutional Repository - Library & Information Centre - University of Thessaly
02/05/2026 14:13:12 EEST - 216.73.217.38



Συγκριτικοί πίνακες τιμών Peds QL 3.0 NM γονιών για την Νευρομυϊκή ενότητα, την Επικοινωνία και τους Πόρους ανάλογα με του τύπους της SMA

Institutional Repository - Library & Information Centre - University of Thessaly
02/05/2026 14:13:12 EEST - 216.73.217.38