



ΤΜΗΜΑ ΙΑΤΡΙΚΗΣ
ΣΧΟΛΗ ΕΠΙΣΤΗΜΩΝ ΥΓΕΙΑΣ
ΠΑΝΕΠΙΣΤΗΜΙΟ ΘΕΣΣΑΛΙΑΣ

ΠΡΟΓΡΑΜΜΑ ΜΕΤΑΠΤΥΧΙΑΚΩΝ ΣΠΟΥΔΩΝ
ΝΕΥΡΟΑΠΟΚΑΤΑΣΤΑΣΗ

Διευθυντής ΠΜΣ: Καθηγητής ΕΥΘΥΜΙΟΣ Γ.ΔΑΡΔΙΩΤΗΣ

Μεταπτυχιακή Διπλωματική Εργασία

**Η αποκατάσταση της δυσφαγίας στα Νευρομυϊκά Νοσήματα: Βιβλιογραφική
Ανασκόπηση**

ΝΤΟΓΚΑΛΗ ΒΙΚΤΩΡΙΑ
ΛΟΓΟΘΕΡΑΠΕΥΤΡΙΑ

Υπεβλήθη για την εκπλήρωση μέρους των απαιτήσεων
για την απόκτηση του Μεταπτυχιακού Διπλώματος Ειδίκευσης

«ΝΕΥΡΟΑΠΟΚΑΤΑΣΤΑΣΗ»

Λάρισα, Ιούνιος 2025



DEPARTMENT OF MEDICINE

SCHOOL OF HEALTH SCIENCES
UNIVERSITY OF THESSALY

POSTGRADUATE PROGRAM
NEUROREHABILITATION

Director of the Postgraduate Program: Associate professor EFTHIMIOS G.
DARDIOTIS

POSTGRADUATE THESIS

<<Rehabilitation of dysphagia in Neuromuscular Disorders>>

NTOGKALI VIKTORIA
SPEECH LANGUAGE PATHOLOGIST

Submitted for partial completion of requirements
in order to obtain the Master of Science Degree on
«NEUROREHABILITATION»

Larisa, June 2025

«Βεβαιώνω ότι η παρούσα διπλωματική εργασία είναι αποτέλεσμα δικής μου δουλειάς και δεν αποτελεί προϊόν αντιγραφής. Στις δημοσιευμένες ή μη δημοσιευμένες πηγές έχω χρησιμοποιήσει εισαγωγικά και όπου απαιτείται έχω παραθέσει της πηγές τους στο τμήμα της βιβλιογραφίας.

Υπογραφή: »

ΝΤΟΓΚΑΛΗ ΒΙΚΤΩΡΙΑ

Πανεπιστήμιο Θεσσαλίας, Σχολή Επιστημών Υγείας, Τμήμα Ιατρικής, 2025

ΔΙΕΥΘΥΝΤΗΣ ΤΟΥ ΠΡΟΓΡΑΜΜΑΤΟΣ ΜΕΤΑΠΤΥΧΙΑΚΩΝ ΣΠΟΥΔΩΝ
ΕΥΘΥΜΙΟΣ Γ. ΔΑΡΔΙΩΤΗΣ
ΚΑΘΗΓΗΤΗΣ ΝΕΥΡΟΛΟΓΙΑΣ
ΠΑΝΕΠΙΣΤΗΜΙΟΥ ΘΕΣΣΑΛΙΑΣ

Επιβλέπων:

Τσούρης Ζήσης, Νευρολόγος, Επιμελητής Α', Νευρολογική Κλινική ΠΓΝΛ

Τριμελής Συμβουλευτική Επιτροπή:

1. Ζήσης Τσούρης
2. Ευθύμιος Δαρδιώτης
3. Βασίλειος Σιώκας

Αναπληρωματικό μέλος: Ευθύμιος Δαρδιώτης

Τίτλος εργασίας στα αγγλικά: **Rehabilitation of dysphagia in Neuromuscular disorders**

ΕΥΧΑΡΙΣΤΙΕΣ

Με την ολοκλήρωση της παρούσας διπλωματικής εργασίας, θα ήθελα να εκφράσω τις θερμές μου ευχαριστίες στον επιβλέποντα Καθηγητή κο Τσούρη Ζήση για την καθοδήγηση. Ιδιαίτερη ευγνωμοσύνη οφείλω στους διδάσκοντες του Πανεπιστημίου της Θεσσαλίας για τις γνώσεις και την έμπνευση που μου παρείχαν.

Περίληψη

Σε ενήλικες που πάσχουν από νευρομυϊκά νοσήματα, η δυσφαγία αποτελεί μία συχνή εκδήλωση, η οποία μπορεί να επηρεάσει τη θρέψη και τη ποιότητα ζωής τους. Η ανατομική κατανομή της μυϊκής αδυναμίας διαφέρει ανάλογα με το είδος της νευρομυϊκής διαταραχής, με την δυσφαγία να εμφανίζεται με διαφορετικά χαρακτηριστικά και βαρύτητα. Αυτό το γεγονός επηρεάζει άμεσα τον σχεδιασμό των παρεμβάσεων αποκατάστασης. Στόχος της παρούσας ανασκόπησης είναι η διερεύνηση και η συγκέντρωση των διαθέσιμων μεθόδων αποκατάστασης, καθώς και διαχείρισης της δυσφαγίας σε ενήλικο πληθυσμό με διάφορα νευρομυϊκά νοσήματα. Η ανασκόπηση βασίζεται σε αναζήτηση στη διεθνή βιβλιογραφία μέσω των βάσεων δεδομένων PubMed, Google Scholar και Cochrane Library, χρησιμοποιώντας καθορισμένες λέξεις-κλειδιά, που είναι συσχετιζόμενες με τη δυσφαγία, την αποκατάσταση και τα νευρομυϊκά νοσήματα. Παρά τον εντοπισμό ποικίλων παρεμβάσεων, διαπιστώνεται σημαντική έλλειψη μεγάλων σχεδιασμένων τυχαιοποιημένων κλινικών μελετών, γεγονός που δεν επιτρέπει την εξαγωγή συμπερασμάτων για την αποτελεσματικότητα της κάθε θεραπευτικής προσέγγισης. Ωστόσο, τα δεδομένα αναδεικνύουν ότι ένα εξατομικευμένο πρόγραμμα αποκατάστασης, το οποίο βασίζεται στην κλινική εικόνα του κάθε ασθενούς, μπορεί να βελτιώσει σημαντικά την ασφάλεια της κατάποσης και τη συνολική ποιότητα ζωής του.

Λέξεις-κλειδιά: διαχείριση της δυσφαγίας, νευρομυϊκά νοσήματα, αποκατάσταση της κατάποσης

Abstract

In adults suffering from neuromuscular disorders, dysphagia is a common manifestation that can affect both nutrition and quality of life. The anatomical distribution of muscle weakness varies depending on the type of neuromuscular disorder, resulting in dysphagia presenting with different characteristics and severity. This directly impacts the planning of rehabilitation interventions. The aim of this review is to investigate and compile the available rehabilitation and management methods for dysphagia in the adult population with various neuromuscular diseases. The review is based on a literature search in international databases such as PubMed, Google Scholar, and the Cochrane Library, using specific keywords related to dysphagia, rehabilitation, and neuromuscular disorders. Despite identifying a variety of interventions, there is a significant lack of large-scale randomized clinical trials, which limits the ability to draw conclusions about the effectiveness of each therapeutic approach. However, the data suggest that a personalized rehabilitation program, based on the clinical presentation of each patient, can significantly improve swallowing safety and overall quality of life.

Keywords:

dysphagia management, neuromuscular disorders, swallowing rehabilitation

ΠΕΡΙΕΧΟΜΕΝΑ

ΚΕΦΑΛΑΙΟ 1 : ΕΙΣΑΓΩΓΗ

1.1 Η ΔΥΣΦΑΓΙΑ ΣΤΙΣ ΝΕΥΡΟΜΥΪΚΕΣ ΔΙΑΤΑΡΑΧΕΣ.....	14
1.2 Ο ΟΡΙΣΜΟΣ ΤΗΣ ΔΥΣΦΑΓΙΑΣ.....	15
1.3 ΝΕΥΡΟΜΥΪΚΕΣ ΔΙΑΤΑΡΑΧΕΣ ΚΑΙ ΑΝΑΤΟΜΙΚΗ ΚΑΤΑΝΟΜΗ ΤΗΣ ΔΥΣΦΑΓΙΑΣ	
1.3.1 ΜΥΟΤΟΝΙΚΗ ΔΥΣΤΡΟΦΙΑ ΤΥΠΟΥ 1 ΚΑΙ ΑΝΑΤΟΜΙΚΗ ΚΑΤΑΝΟΜΗ ΤΗΣ ΔΥΣΦΑΓΙΑΣ.....	16
1.3.2 ΜΥΟΤΟΝΙΚΗ ΔΥΣΤΡΟΦΙΑ ΤΥΠΟΥ 2 ΚΑΙ ΑΝΑΤΟΜΙΚΗ ΚΑΤΑΝΟΜΗ ΤΗΣ ΔΥΣΦΑΓΙΑΣ.....	17
1.3.3 ΟΦΘΑΛΜΟΦΑΡΥΓΓΙΚΗ ΔΥΣΤΡΟΦΙΑ ΚΑΙ ΑΝΑΤΟΜΙΚΗ ΚΑΤΑΝΟΜΗ ΤΗΣ ΔΥΣΦΑΓΙΑΣ.....	18
1.3.4 ΜΙΤΟΧΟΝΔΡΙΑΚΕΣ ΔΙΑΤΑΡΑΧΕΣ ΚΑΙ ΑΝΑΤΟΜΙΚΗ ΚΑΤΑΝΟΜΗ ΤΗΣ ΔΥΣΦΑΓΙΑΣ.....	20
1.3.5 ΠΡΟΣΩΠΟ-ΩΜΟ-ΒΡΑΧΙΟΝΙΟΣ ΜΥΙΚΗ ΔΥΣΤΡΟΦΙΑ ΚΑΙ ΑΝΑΤΟΜΙΚΗ ΚΑΤΑΝΟΜΗ ΤΗΣ ΔΥΣΦΑΓΙΑΣ.....	21
1.3.6 ΟΨΙΜΗΣ ΕΝΑΡΞΗΣ ΝΕΜΑΛΙΝΙΚΗ ΜΥΟΠΑΘΕΙΑ ΚΑΙ ΑΝΑΤΟΜΙΚΗ ΚΑΤΑΝΟΜΗ ΤΗΣ ΔΥΣΦΑΓΙΑΣ.....	22
1.3.7 ΖΩΝΙΑΙΕΣ ΜΥΙΚΕΣ ΔΥΣΤΡΟΦΙΕΣ ΚΑΙ ΑΝΑΤΟΜΙΚΗ ΚΑΤΑΝΟΜΗ ΤΗΣ ΔΥΣΦΑΓΙΑΣ.....	23
1.3.8 ΟΨΙΜΗΣ ΕΝΑΡΞΗΣ ΝΟΣΟΣ ROMBE ΚΑΙ ΑΝΑΤΟΜΙΚΗ ΚΑΤΑΝΟΜΗ ΤΗΣ ΔΥΣΦΑΓΙΑΣ.....	24
1.3.9 ΔΕΡΜΑΤΟΜΥΟΣΙΤΙΔΑ ΚΑΙ ΑΝΑΤΟΜΙΚΗ ΚΑΤΑΝΟΜΗ ΤΗΣ ΔΥΣΦΑΓΙΑΣ.....	25
1.3.10 ΠΟΛΥΜΥΟΣΙΤΙΔΑ ΚΑΙ ΑΝΑΤΟΜΙΚΗ ΚΑΤΑΝΟΜΗ ΤΗΣ ΔΥΣΦΑΓΙΑΣ.....	27
1.3.11 ΜΥΟΣΙΤΙΔΑ ΜΕ ΕΓΚΛΕΙΣΤΑ ΣΩΜΑΤΙΑ ΚΑΙ ΑΝΑΤΟΜΙΚΗ ΚΑΤΑΝΟΜΗ ΤΗΣ ΔΥΣΦΑΓΙΑΣ.....	28
1.3.12 ΑΜΥΑΤΡΟΦΙΚΗ ΠΛΕΥΡΙΚΗ ΣΚΛΗΡΥΝΣΗ ΚΑΙ ΑΝΑΤΟΜΙΚΗ ΚΑΤΑΝΟΜΗ ΤΗΣ ΔΥΣΦΑΓΙΑΣ.....	30
1.3.13 ΣΥΝΔΡΟΜΟ GUILLEN-BARRE ΚΑΙ ΑΝΑΤΟΜΙΚΗ ΚΑΤΑΝΟΜΗ ΤΗΣ ΔΥΣΦΑΓΙΑΣ.....	32

1.3.14 ΜΥΑΣΘΕΝΕΙΑ GRAVIS ΚΑΙ ΑΝΑΤΟΜΙΚΗ ΚΑΤΑΝΟΜΗ ΤΗΣ ΔΥΣΦΑΓΙΑΣ.....	34
ΚΕΦΑΛΑΙΟ 2 : ΣΚΟΠΟΣ ΚΑΙ ΜΕΘΟΔΟΣ ΑΝΑΣΚΟΠΗΣΗΣ.....	35
ΚΕΦΑΛΑΙΟ 3: ΑΠΟΤΕΛΕΣΜΑΤΑ	36
3.1 Η ΑΠΟΚΑΤΑΣΤΑΣΗ ΤΗΣ ΔΥΣΦΑΓΙΑΣ ΜΥΟΤΟΝΙΚΗ ΔΥΣΤΡΟΦΙΑ ΤΥΠΟΥ 1.....	38
3.2 Η ΑΠΟΚΑΤΑΣΤΑΣΗ ΤΗΣ ΔΥΣΦΑΓΙΑΣ ΣΤΗΝ ΜΥΟΤΟΝΙΚΗ ΔΥΣΤΡΟΦΙΑ ΤΥΠΟΥ 2.....	39
3.3 Η ΑΠΟΚΑΤΑΣΤΑΣΗ ΤΗΣ ΔΥΣΦΑΓΙΑΣ ΣΤΗΝ ΟΦΘΑΛΜΟΦΑΡΥΓΓΙΚΗ ΔΥΣΤΡΟΦΙΑ.....	43
3.4 Η ΑΠΟΚΑΤΑΣΤΑΣΗ ΤΗΣ ΔΥΣΦΑΓΙΑΣ ΣΤΙΣ ΜΙΤΟΧΟΝΔΡΙΑΚΕΣ ΔΙΑΤΑΡΑΧΕΣ.....	48
3.5 Η ΑΠΟΚΑΤΑΣΤΑΣΗ ΤΗΣ ΔΥΣΦΑΓΙΑΣ ΣΤΗΝ ΠΡΟΣΩΠΟ-ΩΜΟ-ΒΡΑΧΙΟΝΙΟΣ ΜΥΙΚΗ ΔΥΣΤΡΟΦΙΑ.....	50
3.6 Η ΑΠΟΚΑΤΑΣΤΑΣΗ ΤΗΣ ΔΥΣΦΑΓΙΑΣ ΣΤΗΝ ΟΨΙΜΗΣ ΕΝΑΡΞΗΣ ΝΕΜΑΛΙΝΙΚΗ ΜΥΟΠΑΘΕΙΑ.....	51
3.7 Η ΑΠΟΚΑΤΑΣΤΑΣΗ ΤΗΣ ΔΥΣΦΑΓΙΑΣ ΣΤΙΣ ΖΩΝΙΑΙΕΣ ΜΥΙΚΕΣ ΔΥΣΤΡΟΦΙΕΣ.....	52
3.8 Η ΑΠΟΚΑΤΑΣΤΑΣΗ ΤΗΣ ΔΥΣΦΑΓΙΑΣ ΣΤΗΝ ΟΨΙΜΗΣ ΕΝΑΡΞΗΣ ΝΟΣΟΣ ΡΟΜΠΕ.....	55
3.9 Η ΑΠΟΚΑΤΑΣΤΑΣΗ ΤΗΣ ΔΥΣΦΑΓΙΑΣ ΣΤΗΝ ΔΕΡΜΑΤΟΜΥΟΣΙΤΙΔΑ.....	58
3.10 Η ΑΠΟΚΑΤΑΣΤΑΣΗ ΤΗΣ ΔΥΣΦΑΓΙΑΣ ΣΤΗΝ ΠΟΛΥΜΥΟΣΙΤΙΔΑ.....	61
3.11 Η ΑΠΟΚΑΤΑΣΤΑΣΗ ΤΗΣ ΔΥΣΦΑΓΙΑΣ ΣΤΗΝ ΜΥΟΣΙΤΙΔΑ ΜΕ ΕΓΚΛΕΙΣΤΑ ΣΩΜΑΤΙΑ.....	65
3.12 Η ΑΠΟΚΑΤΑΣΤΑΣΗ ΤΗΣ ΔΥΣΦΑΓΙΑΣ ΣΤΗΝ ΑΜΥΑΤΡΟΦΙΚΗ ΠΛΕΥΡΙΚΗ ΣΚΛΗΡΥΝΣΗ.....	71
3.13 Η ΑΠΟΚΑΤΑΣΤΑΣΗ ΤΗΣ ΔΥΣΦΑΓΙΑΣ ΣΤΗΝ ΣΥΝΔΡΟΜΟ GUILLEN-BARRE.....	74
3.14 Η ΑΠΟΚΑΤΑΣΤΑΣΗ ΤΗΣ ΔΥΣΦΑΓΙΑΣ ΣΤΗΝ ΜΥΑΣΘΕΝΕΙΑ GRAVIS.....	77
ΚΕΦΑΛΑΙΟ 4 : ΣΥΖΗΤΗΣΗ.....	87
ΚΕΦΑΛΑΙΟ 5 : ΣΥΜΠΕΡΑΣΜΑΤΑ	96
ΒΙΒΛΙΟΓΡΑΦΙΑ.....	98

Κατάλογος πινάκων*

Πίνακας 1: Μιτοχονδριακές Παθήσεις και Χαρακτηριστικά τους
Πίνακας 2: Μελέτες σχετικά με την αποκατάσταση της δυσφαγίας στην DM1
Πίνακας 3: Μελέτες σχετικά με την αποκατάσταση της δυσφαγίας στην DM2
Πίνακας 4: Μελέτες σχετικά με την αποκατάσταση της δυσφαγίας στην OPMD
Πίνακας 5: Μελέτες σχετικά με την αποκατάσταση της δυσφαγίας στις MM
Πίνακας 6: Μελέτες σχετικά με την αποκατάσταση της δυσφαγίας στις FSHD
Πίνακας 7: Μελέτες σχετικά με την αποκατάσταση της δυσφαγίας στην SLONM
Πίνακας 8: Μελέτες σχετικά με την αποκατάσταση της δυσφαγίας στις LGMD
Πίνακας 9: Μελέτες σχετικά με την αποκατάσταση της δυσφαγίας στην LOPD
Πίνακας 10: Μελέτες σχετικά με την αποκατάσταση της δυσφαγίας στην DM
Πίνακας 11: Μελέτες σχετικά με την αποκατάσταση της δυσφαγίας στην PM
Πίνακας 12: Μελέτες σχετικά με την αποκατάσταση της δυσφαγίας στην IBM
Πίνακας 13: Μελέτες σχετικά με την αποκατάσταση της δυσφαγίας στην ALS
Πίνακας 14: Μελέτες σχετικά με την αποκατάσταση της δυσφαγίας στην GBS
Πίνακας 15: Μελέτες σχετικά με την αποκατάσταση της δυσφαγίας στην MG

***Συντομογραφίες:**

ALS	Αμυοτροφική πλευρική σκλήρυνση
CAM	Σχετιζόμενη με καρκίνο μυοσίτιδα
CK	Κινάση κρεατίνη
CPG	Γεννήτρια προτύπου ρυθμού κατάποσης
CPK	Κρεατινική φωσφοκινάση
CSE	Κλινική εξέταση της κατάποσης
DM:	Δερματομυοσίτιδα
DM1	Μυοτονική δυστροφία τύπου 1
DM2	Μυοτονική δυστροφία τύπου 2
DMPK	Πρωτεϊνική κινάση της μυοτονικής δυστροφίας
DOSS	Κλίμακα αποτελέσματος και βαρύτητας δυσφαγίας
EMG	Ηλεκτρομυογραφία
ERT	Ενζυμική θεραπεία υποκατάστασης
FEES	Ενδοσκόπηση κατάποσης με εύκαμπτο ενδοσκόπιο
FSHD	Προσωπο-ωμο-βραχιόνια μυϊκή δυστροφία
GAA	Όξινη α-γλυκοσιδάση (ένζυμο)
GBS	Σύνδρομο Guillain-Barré
h-IBM	Κληρονομική μυοσίτιδα με έγκλειστα σωματίδια
HRM	Μανομετρία υψηλής ανάλυσης
IBM	Μυοσίτιδα με έγκλειστα σωματίδια
IIM	Ιδιοπαθείς φλεγμονώδεις μυοπάθειες
IVIG	Ενδοφλέβια ανοσοσφαιρίνη
IX	Γλωσσοφαρυγγικό νεύρο
ΚΝΣ	Κεντρικό Νευρικό Σύστημα
KSS	Σύνδρομο Kearns-Sayre
LES	Κάτω οισοφαγικός σφιγκτήρας
LGMD	Ζωνιαίες μυϊκές δυστροφίες
LMN	Κατώτεροι κινητικοί νευρώνες
LOPD	Όψιμης έναρξης νόσος Pompe
MELAS	Μιτοχονδριακή εγκεφαλοπάθεια, γαλακτική οξέωση και εγκεφαλικά επεισόδια
MERRF	Μυοκλονική Επιληψία με τραχιές κόκκινες ίνες
MG	Μυασθένεια Gravis
MM	Μιτοχονδριακές μυοπάθειες
MSA	Αντισώματα ειδικά για μυοσίτιδα
mtDNA	Μιτοχονδριακό δεσοξυριβονουκλεϊκό οξύ
NAM	Νεκρωτική αυτοάνοση μυοπάθεια

NTS	Πυρήνας της μονήρους δεσμίδας
OPMD	Οφθαλμοφαρυγγική μυϊκή δυστροφία
PM	Πολυμυοσίτιδα
RNASEH1	Ριβονουκλεάση H1 (γονίδιο)
RT-MRI	Μαγνητική τομογραφία πραγματικού χρόνου
s-IBM	Σποραδική μυοσίτιδα με έγκλειστα σωμάτια
sEMG	Επιφανειακή ηλεκτρομυογραφία
UES	Ανώτερος οισοφαγικός σφιγκτήρας
UMN	Ανώτεροι κινητικοί νευρώνες
V	Τρίδυμο νεύρο
VFSS	Βιντεοφθοροσκοπική μελέτη κατάποσης
VII	Προσωπικό νεύρο
X	Πνευμονογαστρικό νεύρο
XI	Παραπληρωματικό νεύρο
XII	Υπογλώσσιο νεύρο
ZNF9	Zinc Finger Protein 9

ΚΕΦΑΛΑΙΟ 1:

1.1 Η Δυσφαγία στις Νευρομυϊκές διαταραχές

Οι νευρομυϊκές Διαταραχές (NMDS), αποτελούν μια ετερογενή ομάδα διαταραχών (Sarmet et al., 2022). Αυτές οι διαταραχές συμβάλουν σε δυσλειτουργία των περιφερικών νεύρων, των νευρομυϊκών συνάψεων ή των μυών. Μπορούν να διαιρεθούν σε νευροπάθειες, παθήσεις της νευρομυϊκής σύναψης και σε μυοπάθειες. Η μυϊκή αδυναμία είναι το κυρίαρχο σύμπτωμά τους και μπορούν να επιφέρουν διάφορες επιπτώσεις στους ασθενείς, όπως είναι ο υποσιτισμός και η αναπνευστική ανεπάρκεια (Sjögren & Bengtsson, 2022).

Ανάλογα με την μορφή που έχει η πάθηση, η αδυναμία που παρουσιάζεται μπορεί να επηρεάζει με άνισο τρόπο διάφορες μυϊκές ομάδες. Αυτήν η μυϊκή αδυναμία συχνά παρουσιάζει μια εξελισσόμενη πορεία (Quilis, 2015).

Κάθε νευρομυϊκή διαταραχή ενδέχεται να επηρεάσει την διαδικασία της κατάποσης. Ωστόσο κάποια είδη δυσλειτουργίας στην κατάποση, τείνουν να εμφανίζονται πιο συχνά σε συγκεκριμένες διαταραχές (Jaradeh, 2006). Η δυσφαγία που εντοπίζεται στις νευρομυϊκές παθήσεις, εμφανίζεται σε ποσοστό 34,9 - 80 % και αποτελεί ένα σημαντικό ζήτημα σε αυτούς του ασθενείς (Audag et al., 2019). Σε αυτές τις παθήσεις προσβάλλονται κυρίως οι στοματοφαρυγγικές φάσεις της κατάποσης. Η μυϊκή δραστηριότητα του στόματος, του φάρυγγα και του άνω οισοφαγικού σφιγκτήρα συμβάλουν στην ομαλή λειτουργία αυτών των φάσεων (Argov & Visser, 2021). Είναι αξιοσημείωτο πως οι δυσκολίες της σίτισης σε αυτές τις παθήσεις συχνά δεν εκτιμώνται επαρκώς (Jaradeh, 2006).

Η δυσφαγία μπορεί να επηρεάσει αρνητικά την κοινωνική και ψυχολογική κατάσταση ενός ατόμου, με αποτέλεσμα να εμφανίζονται αρνητικές συνέπειες στην ποιότητα της ζωής του. Λόγω των σχετικών επιπλοκών που μπορούν να εμφανιστούν είναι απαραίτητη η διαχείρισή τους (Audag et al., 2021).

Νευρομυϊκά νοσήματα στα οποία τείνει να εμφανίζεται με μεγαλύτερη συχνότητα η δυσφαγία σε ενήλικους ασθενείς:

➤ **Μυοπάθειες**

Κληρονομικές Μυοπάθειες

- Μυοτονική δυστροφία τύπου 1
- Μυοτονική δυστροφία τύπου 2
- Οφθαλμοφαρυγγική μυϊκή δυστροφία
- Μιτοχονδριακές μυοπάθειες
- Προσωπο-ώμο-βραχιόνιος μυϊκή δυστροφία
- Ζωνιαίες μυϊκές δυστροφίες
- Νόσος Pompe
- Μυοϊνδιακές μυοπάθειες
- Συγγενείς μυοπάθειες

Επίκτητες Μυοπάθειες

- Ιδιοπαθείς φλεγμονώδεις μυοπάθειες

Νευρογενείς Διαταραχές

- Αμυοτροφική πλευρική σκλήρυνση / Προοδευτική μυϊκή ατροφία
- Προμηκική πολιομυελίτιδα / Πολιομυελιτιδικό σύνδρομο
- Νόσος του Kennedy
- Περιφερικές νευροπάθειες
- Σύνδρομο Guillain-Barré
- Σακχαρώδης διαβήτης (διαβητική νευροπάθεια)

Διαταραχές της Νευρομυϊκής Σύναψης

- Μυασθένεια gravis
- Σύνδρομο Lambert-Eaton
- Συγγενή μυασθενικά σύνδρομα

(Stathopoulos & Dalakas, 2022, Argov & Visser 2021)

1.2 Ορισμός της δυσφαγίας

Η δυσφαγία περιγράφεται από τους ασθενείς ως μια αίσθηση δυσκολίας κατά την κατάποση. Από την πλευρά των κλινικών ιατρών μπορεί να οριστεί ως μια δυσλειτουργία, η οποία συμβάλει σε μη φυσιολογική μεταφορά των υγρών και στερεών από την στοματική κοιλότητα προς το στομάχι (Azer et al., 2023). Η εισρόφηση και η πνευμονία προκαλούμενη από εισρόφηση, μπορούν να αποτελέσουν σοβαρές επιπλοκές της δυσφαγίας, οι οποίες ενδέχεται να έχουν σοβαρό αντίκτυπο στην υγεία ή να καταλήξουν ακόμη και σε θάνατο (Argov & de Visser, 2021). Η θεραπεία της αποτελεί ένα σημαντικό ζήτημα, καθώς μπορεί να προκαλέσει πνευμονία από εισρόφηση (Ebihara & Naito, 2022).

Οποιαδήποτε δυσλειτουργία που επηρεάζει την φυσιολογική διαδικασία της κατάποσης, μπορεί να οριστεί ως δυσφαγία. Βάσει της κύριας προσέγγισης, εστιασμένης στην ανατομική δομή, μπορεί να διαιρεθεί σε στοματοφαρυγγική και οισοφαγική (Cheng et al., 2022).

Η στοματοφαρυγγική δυσφαγία αφορά κυρίως τις στοματικές και φαρυγγικές δομές. Χαρακτηριστικά συνοδά συμπτώματα της, αποτελούν η δυσκολία στην έναρξη της κατάποσης, η εμφάνιση ρινικής παλινδρόμησης, ο βήχας, η παρουσία μιας ρινικής ομιλίας καθώς και ο πνιγμός (Malagelada et al., 2015). Η οισοφαγική δυσφαγία αφορά την περιοχή του οισοφάγου και μπορεί να προκληθεί από την μηχανική παρεμπόδιση του ή από δυσκολία στην κινητικότητα του (Azer et al., 2023).

1.3 Νευρομυϊκές Διαταραχές και ανατομική κατανομή της δυσφαγίας

Προκειμένου να σχεδιαστούν εξατομικευμένες παρεμβάσεις για την δυσφαγία σε ασθενείς με νευρομυϊκά νοσήματα, είναι σημαντικό να κατανοηθεί η ανατομικής κατανομής της σε κάθε διαταραχή (Dziawas et al., 2021).

1.3.1 Μυοτονική δυστροφία 1 και ανατομική κατανομή της δυσφαγίας

Η DM1 είναι μία συχνά εμφανιζόμενη μυϊκή δυστροφία στο ενήλικο πληθυσμό και χαρακτηρίζεται από μυϊκή αδυναμία, μυοτονία και πολυσυστηματική προσβολή. Η μυοτονία αποτελεί το βασικό σύμπτωμα της δυστροφίας αυτής, με την κλινική εικόνα να διαφέρει ανάλογα με τον αριθμό των επαναλήψεων τρινουκλεοτιδικής επανάληψης CTG (κυτοσίνη-θυμίνη-γουανίνη) (LaDonna, Koopman, & Venance, 2011).

Η δυσφαγία στη DM1 αποτελεί ένα σύμπτωμα που ενδέχεται να επηρεάσει διάφορα στάδια της κατάποσης. Η εμπλοκή φαίνεται να εντοπίζεται κυρίως στη στοματική και στη φαρυγγική φάση. Ωστόσο, γίνεται αναφορά και για εμπλοκή των οισοφαγικών μυών.

Η λειτουργία της στοματικής φάσης της κατάποσης μελετήθηκε από τους Ercolin et al. (2013), οι οποίοι χρησιμοποίησαν ένα τυποποιημένο κλινικό πρωτόκολλο και την μέθοδο της επιφανειακής ηλεκτρομυογραφίας (sEMG). Συγκριτικά με την ομάδα των υγιών ατόμων, οι ασθενείς με DM1 εμφάνιζαν μειωμένη κινητικότητα των στοματικών τους δομών, καθώς και μειωμένη αποδοτικότητα στη μάσηση τους. Επιπλέον, η sEMG ανέδειξε μεγαλύτερη διάρκεια ενεργοποίησης των εμπλεκόμενων μυών, γεγονός που δείχνει τη παρουσία μυοτονίας και μυϊκής αδυναμίας σε αυτούς τους ασθενείς.

Σύμφωνα με τις κατευθυντήριες οδηγίες των Gutiérrez Gutiérrez et al. (2020), η δυσφαγία στη DM1 αποδίδεται στην παρουσία της μυοτονίας ή αδυναμίας των φαρυγγικών και οισοφαγικών μυών. Κάποια ερευνητικά δεδομένα που προέρχονται από επιστημονικές μελέτες, συνηγορούν υπέρ αυτής της άποψης. Πιο συγκεκριμένα, οι Ertekin et al. (2001) διερεύνησαν τη λειτουργία της κατάποσης σε ασθενείς 18 ασθενείς με DM1, 10 από τους οποίους παρουσίαζαν δυσφαγία. Σε αυτή την υποομάδα, εντοπίστηκε καθυστερημένη έναρξη του αντανακλαστικού της κατάποσης. Επιπρόσθετα, σε 7 από τους 10 ασθενείς, βρέθηκε παρατεταμένη ηλεκτρομυογραφική δραστηριότητα στους μύες άνωθεν του υοειδούς και σε 4 από τους 10 ασθενείς, η λειτουργία του κρικοφαρυγγικού μυός χαρακτηρίστηκε ως παθολογική. Εξίσου οι Willaert et al. (2015) με την μέθοδο της VFSS βρήκαν στους ενήλικες ασθενείς με DM1, ότι η κύρια δυσλειτουργία αφορούσε το φαρυγγικό στάδιο της κατάποσης. Το 83% των ασθενών παρουσίαζε μειωμένη περισταλτικότητα των φαρυγγικών τους μυών, ενώ το 55% των ασθενών είχε καθυστερημένη έναρξη της φαρυγγικής φάσης της κατάποσης.

Οι Franco-Guerrero et al. (2019) εξέτασαν τη δυσφαγία σε προσυμπτωματικούς φορείς της DM1, διαγνωσμένους ασθενείς με DM1 και υγιή άτομα. Τα αποτελέσματα έδειξαν ότι ακόμα και οι ασθενείς που βρίσκονταν σε αρχικά στάδια της νόσου αντιμετώπιζαν σημαντικές δυσκολίες στην κατάποση, όπως καθυστερημένο φαρυγγικό αντανακλαστικό και παραμονή υπολειμμάτων στον φάρυγγα. Τα ίδια συμπτώματα βρέθηκαν και στους ασθενείς με την κλασική DM1, αλλά με πιο έντονη κλινική εικόνα. Επιπλέον, η εξέλιξη της στοματοφαρυγγικής κατάποσης, σε έναν άνδρα ηλικίας 66 ετών με DM1 αξιολογήθηκε από τους Souza et al. (2019) με την χρήση της FEES. Η αρχική αξιολόγηση εντόπισε στον ασθενή φαρυγγικά υπολείμματα, οπίσθια διαρροή της τροφής και λαρυγγική διείσδυση. Ωστόσο, η αισθητικότητα του λάρυγγα φάνηκε να παραμένει ανεπηρέαστη. Σε μεταγενέστερα στάδια της νόσου παρατηρήθηκε αύξηση των φαρυγγικών

υπολειμμάτων, ιδιαίτερα σε παχύρρευστες τροφές. Εισρόφηση της τροφής στην τραχεία εντοπίστηκε μόνο τον τελευταίο μήνα της παρακολούθησης.

1.3.2 Μυοτονική δυστροφία 2 και ανατομική κατανομή της δυσφαγίας

Η Μυοτονική Δυστροφία τύπου 2 αποτελεί μια νευρομυϊκή διαταραχή, η οποία μπορεί να κληρονομηθεί με αυτοσωμικό επικρατή τρόπο. Η DM2 κάνει την εμφάνισή της συνήθως στην τρίτη δεκαετία της ζωής. Πιο συχνό αρχικό σύμπτωμα στους ασθενείς αποτελεί η μυϊκή αδυναμία, αν και μπορεί να εντοπιστεί μυοτονία ήδη από τα πρώτα χρόνια της ζωής τους (Turner & Hilton-Jones, 2010).

Η DM2 παρουσιάζει μια πιο ήπια κλινική εικόνα σε σύγκριση με τη DM1 (Turner & Hilton-Jones, 2010). Οι ίδιοι οι ασθενείς χαρακτηρίζουν την δυσφαγία τους ως ήπια, με τη δυσλειτουργία να εντοπίζεται κυρίως στη φάση της φαρυγγικής μεταφοράς. Ωστόσο, δεν φαίνεται να επηρεάζει σε μεγάλο βαθμό την πρόσληψη της τροφής (Montagnese, 2021).

Ήπια αδυναμία των μυών του προσώπου εντοπίστηκε σε ασθενείς με DM2 από τους Tieleman et al. (2009). Σύμφωνα με την μελέτη, όλοι οι δέκα ασθενείς που εξετάστηκαν, είχαν επιβραδυσμένη κατάποση. Επτά από αυτούς παρουσίασαν σημάδια αδυναμίας στις σιαγόνες τους, τα χείλη ή την γλώσσα τους. Οι συγγραφείς επισημαίνουν ότι η μυϊκή αδυναμία καθώς και η μυοτονία των μυών που εμπλέκονται στην κατάποση, συμπτώματα που εμφανίζονται λόγω της νόσου, ενδεχομένως να συμβάλλουν στην εμφάνιση της δυσφαγίας.

Σε μία σύγκριση μεταξύ ομάδων ασθενών με DM1 και DM2 που πραγματοποιήθηκε από τους Tieleman et al. (2008), βρέθηκε ότι το ποσοστό της δυσφαγίας που εντοπίστηκε στο DM2 (52%) ήταν συγκρίσιμο με αυτό που βρέθηκε στην DM1 (62%). Ωστόσο, δεν υπήρχαν σοβαρές επιπλοκές από την παρουσία της στην DM2, συγκριτικά με αυτές που εντοπίστηκαν στην DM1. Η παρουσία μιας πιο ήπιας δυσφαγίας σε αυτό το νόσημα επιβεβαιώνεται και από τους Tieleman et al. (2009), οι οποίοι ενώ έδειξαν πως όλοι οι ασθενείς που έλαβαν μέρος εμφάνισαν επιβραδυσμένη κατάποση. Μολαταύτα, δεν εντοπίστηκε ιστορικό πνευμονίας από εισρόφηση ή μειωμένο βάρος στους ασθενείς.

1.3.3 Οφθαλμοφαρυγγική Δυστροφία και ανατομική κατανομή της δυσφαγίας

Η Οφθαλμοφαρυγγική μυϊκή δυστροφία (OPMD), κληρονομείται με αυτοσωμικό επικρατή τρόπο (Mathieu et al. 1997). Τείνει να εμφανίζεται κυρίως στην πέμπτη και έκτη δεκαετία της ζωής του ατόμου (Périer, 2013).

Η δυσφαγία στους ασθενείς με OPMD εντοπίζεται κυρίως στη φαρυγγική φάση της κατάποσης (Kroon et al., 2020; Mathieu et al., 1997; Tabor et al., 2018; Werling et al., 2015; Witting et al., 2014). Οι Witting et al. (2014) αναφέρουν πως η δυσφαγία μπορεί να μην αποτελεί το αρχικό σύμπτωμα της νόσου, ωστόσο παρουσιάζει επιδείνωση με την πάροδο του χρόνου. Αρχικά επηρεάζεται η κατάποση των στερεών τροφών και αργότερα των υγρών. Αντίστοιχα, οι Werling et al. (2015) επισημαίνουν ότι η εξέλιξη της δυσφαγίας στον χρόνο οδηγεί σε σοβαρές επιπλοκές, όπως είναι η εισρόφιση του βλωμού της τροφής. Οι Kroon et al. (2020) υποστηρίζουν ότι η παρουσία φαρυγγικού υπολείμματος είναι ένα από τα πρώιμα συμπτώματα της OPMD, ενώ η αναρρόφιση ενδέχεται να κάνει την εμφάνιση της σε μεταγενέστερα στάδια της νόσου.

Δύο μελέτες που πραγματοποιήθηκαν από τους Kroon et al. (2020) και τους Kroon et al. (2021), αναδεικνύουν την προοδευτική εξασθένηση της γλώσσας, η οποία σχετίζεται με ανεπαρκή προώθηση του βλωμού όσο και με την παρουσία φαρυγγικού υπολείμματος. Σύμφωνα με τη μελέτη των Kroon et al. (2020), η μειωμένη γλωσσική δύναμη και η αδυναμία των φαρυγγικών μυών συμβάλουν στην δυσλειτουργία της στοματικής φάσης της κατάποσης. Σε συνέχεια αυτών των ευρημάτων, η μελέτη των Kroon et al. (2021) εξέτασε την κλινική πορεία της OPMD και τη σταδιακή μείωση της γλωσσικής δύναμης. Η εύρεση της μειωμένης δύναμης της γλώσσας, επιβεβαιώνει τη σταδιακή εξασθένηση των μυών που εμπλέκονται στην κατάποση. Ωστόσο, οι παράμετροι της κατάποσης παρέμειναν ανεπηρέαστοι. Αυτό ενδεχομένως να υποδηλώνει την ανάπτυξη αντισταθμιστικών μηχανισμών στους ασθενείς.

1.3.4 Μιτοχονδριακές παθήσεις και ανατομική κατανομή της δυσφαγίας

Οι μιτοχονδριακές μυοπάθειες συνιστούν μια ποικιλόμορφη ομάδα γενετικών διαταραχών (De Laat et al, 2015). Οι συγκεκριμένες παθήσεις μπορεί να προκύψουν από γενετικές μεταλλάξεις που συμβαίνουν στο μιτοχονδριακό (mtDNA) ή πυρηνικό DNA (Bugiardi et al., 2017).

1. Πίνακας με Μιτοχονδριακές Παθήσεις και Χαρακτηριστικά τους:

Τύπος Μιτοχονδριακής Πάθησης	Κύρια Χαρακτηριστικά
Προοδευτική Εξωτερική Οφθαλμοπληγία (PEO)	Πτώση των βλεφάρων, παρουσία μυϊκής αδυναμίας των εξωτερικών οφθαλμικών μυών
Σύνδρομο Kearns-Sayre (KSS)	Προϊούσα Εξωτερική Οφθαλμοπληγία, Αμφιβληστροειδοπάθεια, καρδιακές ανωμαλίες
Σύνδρομο MELAS	Εγκεφαλοπάθεια, γαλακτική οξέωση, επεισόδια τύπου εγκεφαλικού

Σύνδρομο MERRF	Μυοκλονική επιληψία, Ragged Red Fibers στη βιοψία μυών
Σύνδρομο Leigh	Προοδευτική νευροεκφυλιστική ασθένεια, επιδείνωση των κινητικών δεξιοτήτων
Σύνδρομο NARP	Νευροπάθεια, αταξία, εκφύλιση του αμφιβληστροειδούς
RNASEH1-σχετιζόμενη μιτοχονδριακή νόσος	Αταξία, μυϊκή αδυναμία, διαγραφές στο mtDNA

Διάφορες μελέτες καταδεικνύουν την ύπαρξη προβλημάτων κατάποσης και γαστρεντερικών διαταραχών στις μιτοχονδριακές μυοπάθειες. Στην εμφάνιση της δυσφαγίας σε αυτά τα νοσήματα διαδραματίζει ρόλο το κεντρικό νευρικό σύστημα (ΚΝΣ), τα περιφερικά νεύρα ή τα λεία μυϊκά κύτταρα, τα οποία επηρεάζονται λόγω της υποκείμενης MID (Finsterer & Frank, 2016). Η μυϊκή αδυναμία που εντοπίζεται σε αυτά τα νοσήματα, μπορεί να επηρεάσει τους μύες της κατάποσης, οδηγώντας σε επιπλοκές όπως η εισρόφιση του βλωμού της τροφής (Ahuja, 2018; Mancuso et al., 2017)

Τα μιτοχονδριακά νοσήματα προκύπτουν από μεταλλάξεις στο πυρηνικό και μιτοχονδριακό DNA (mtDNA) (Bugiardini et al., 2017). Τα σύνδρομα που εμφανίζονται με μεγαλύτερη συχνότητα: το σύνδρομο Kearns-Sayre (KSS), η χρόνια προοδευτική εξωτερική οφθαλμοπληγία (CPEO), η μυοκλονική επιληψία με ινίδια κουρελιασμένων ερυθρών μυϊκών ινών (MERRF) και η μιτοχονδριακή εγκεφαλοπάθεια με γαλακτική οξέωση (MELAS) (Domenis et al., 2014).

Η αναδρομική μελέτη που πραγματοποίησαν οι Kuin et al. (2024), η οποία περιλάμβανε 224 ενήλικες με γενετικά επιβεβαιωμένες μιτοχονδριακές παθήσεις, ανέδειξε ότι η δυσφαγία επηρεάζει το 35% των ασθενών. Πιο συγκεκριμένα, βρέθηκε επηρεασμένη η ταχύτητα κατάποσης, ο αριθμός των μασητικών κινήσεων που έκαναν και ο συνολικός χρόνος της κατανάλωσης των στερεών τροφών. Αξιοσημείωτο είναι το εύρημα ότι με το σύνδρομο CPEO-plus εμφανίζουν με μεγαλύτερη συχνότητα δυσφαγία. Οι Read et al. (2012), εξίσου πραγματοποίησαν μία μελέτη, εξέτασαν την συχνότητα εμφάνισης της δυσφαγίας σε ασθενείς με μιτοχονδριακές παθήσεις. Με την χρήση επικυρωμένων ερωτηματολογίων, εντόπισαν ένα ποσοστό 48% των ασθενών, αναφερόμενων σε δυσκολίες κατάποσης, με τα μεγαλύτερα ποσοστά να αναφέρονται σε αυτούς που χαρακτηρίζονταν από μεγάλες διαγραφές του μιτοχονδριακού DNA.

Οι Domenis et al. (2014) εξέτασαν την διέλευση της τροφής μέσω του φάρυγγα σε ασθενείς με χρόνια προοδευτική εξωτερική οφθαλμοπληγία (CPEO), σε 14 ασθενείς και 16 υγιείς εθελοντές. Με την μέθοδο της VFSS, έδειξαν ότι υπήρχε καθυστερημένη φαρυγγική διέλευση των παχύρρευστων και στερεών τροφών στους ασθενείς, σε σύγκριση με τους υγιείς συμμετέχοντες. Η παρουσία περισσότερων καταποτικών κινήσεων από τις φυσιολογικές, ερμηνεύτηκε πιθανώς ως ένας μηχανισμός αντιστάθμισης της δυσκολίας που αντιμετώπιζαν στην κατάποση. Εξίσου οι Hedermann et al. (2017) διερεύνησαν την επίπτωση της δυσφαγίας σε 16 ασθενείς με CPEO που έφεραν τη μετάλλαξη m.3243A>G. Με την χρήση της δοκιμασίας της κατάποσης κρύου νερού (cold-water test) και ερωτηματολογίων, βρέθηκε ότι το 50% των ασθενών με CPEO παρουσίαζαν καθυστέρηση στην διαδικασία της κατάποσης, ενώ το 56,3% ανέφερε υποκειμενικά προβλήματα. Ως υποκειμενικές δυσκολίες αναφέρθηκαν η δυσκολία στην προώθηση της τροφής και οι επαναλαμβανόμενες καταποτικές κινήσεις.

Οι ασθενείς που πάσχουν από το σύνδρομο Kearns-Sayre (KSS), είναι πιθανόν να εμφανίσουν συμπτώματα όπως είναι η δυσφαγία, η πτώση των βλεφάρων, η προϊούσα εξωτερική οφθαλμοπληγία (CPEO) καθώς και η συμμετρική εγγύς μυϊκή αδυναμία. Οι Shaker et al. (1992) διερεύνησαν την ύπαρξη της δυσφαγίας σε έναν ασθενή, ηλικίας 27 ετών, που έπασχε από το συγκεκριμένο σύνδρομο. Σύμφωνα με την αξιολόγηση, βρέθηκε η εμπλοκή των ραβδωτών μυών του φάρυγγα, του ανώτερου οισοφαγικού σφιγκτήρα (UES) και του εγγύς οισοφάγου. Επιπλέον, εντοπίστηκε σχεδόν απύουσα περισταλτική κίνηση των φαρυγγικών μυών, μη κατάλληλη πίεση ανάπαυσης του UES και έλλειψη των περισταλτικών κινήσεων στον εγγύς οισοφάγο του ασθενούς.

Επιρόσθετα, οι De Laat et al. (2015) εξέτασαν μια ομάδα ασθενών που έφεραν την μετάλλαξη m.3243A>G, η οποία αποτελεί την κύρια γενετική αιτία του συνδρόμου MELAS. Από τους 92 ασθενείς που εξετάστηκαν με την βοήθεια ερωτηματολογίων, το 45% ανέφερε δυσφαγία, η οποία αφορούσε κυρίως τις στερεές τροφές. Ωστόσο, σε σοβαρότερες περιπτώσεις εντοπίστηκε δυσκολία στην κατάποση των υγρών. Μια μελέτη περίπτωσης που παρουσιάστηκε από τους Luchesi et al. (2018), αφορούσε μια 34χρονη ασθενή με σύνδρομο MELAS η οποία παρουσίαζε στοματοφαρυγγική δυσφαγία. Αρχικά παρατηρήθηκε δυσκολία στη μάσηση και την προετοιμασία στερεών τροφών, με την κατάποση των υγρών να παρουσιάζει επιδείνωση σε μεταγενέστερο στάδιο του συνδρόμου. Παρατηρήθηκε καθυστέρηση στην μεταφορά της τροφής από το στόμα προς τον φάρυγγα, ενώ παρόντα ήταν τα σημάδια διείσδυσης και εισρόφησης.

1.3.5 Προσωπο-ώμο-βραχιόνιος Μυϊκή Δυστροφία και ανατομική κατανομή της δυσφαγίας

Η Ωμοπροσωπική Μυϊκή Δυστροφία (FSHD) πρόκειται για μια κληρονομική διαταραχή, η οποία μεταδίδεται με επικρατητικό τρόπο (Tawil & Van Der Maarel, 2006). Η ηλικία εμφάνισης διαφέρει από άτομο σε άτομο, αλλά στο μεγαλύτερο ποσοστό, τα πρώτα συμπτώματα κάνουν την εμφάνισή τους πριν από την ηλικία των 20 ετών (Tawil & Van Der Maarel, 2006).

Η δυσφαγία ενδέχεται να αποτελέσει μία από τις πιθανές επιπλοκές της νόσου, ιδίως καθώς αυτή εξελίσσεται με την πάροδο του χρόνου στους ασθενείς (Fecsek & Emmady, 2023; Kelly et al. 2022).

Η παρουσία της στοματοπροσωπικής αδυναμίας φαίνεται να διαδραματίζει σημαντικό ρόλο στην εμφάνιση των ήπιων διαταραχών της κατάποσης σε ασθενείς με FSHD. Οι Mul et al. (2019) εξέτασαν την αδυναμία των στοματοπροσωπικών μυών σε ασθενείς με FSHD και τις επιπτώσεις που είχε στην κατάποση τους. Στην μελέτη έλαβαν μέρος 43 ασθενείς με FSHD και 35 υγιείς μάρτυρες. Με την βοήθεια του "Iowa Oral Performance Instrument (IOPI) " εξετάστηκε η δύναμη και η αντοχή των μυών των χειλιών, των παρειών και της γλώσσας. Σύμφωνα με τα ευρήματα, εντοπίστηκε μειωμένη δύναμη συμπίεσης των παρειών, η οποία συσχετίστηκε με τις δυσκολίες που παρουσίαζαν οι ασθενείς στην κατάποση τους. Εξίσου, οι Kelly et al. (2022) αξιολόγησαν την κατάποση σε 10 ασθενείς με FSHD. Από τους 10 ασθενείς, οι 4 παρουσίαζαν στοματοφαρυγγική αδυναμία. Οι συγγραφείς σημείωσαν ότι οι δυσκολίες στην κατάποση τείνουν να εμφανίζονται κυρίως σε ασθενείς που χαρακτηρίζονται από σοβαρή αδυναμία των στοματοπροσωπικών τους μυών. Αυτό έρχεται σε συμφωνία με τους Tawil & Van Der Maarel (2006) οι οποίοι αναφέρουν ότι περιπτώσεις ασθενών που πλήττονται από εκτεταμένη μυϊκή αδυναμία είναι πιθανόν να παρουσιάσουν προβλήματα κατάποσης.

Ενδιαφέρον είναι τα ευρήματα της μελέτης των Santos et al. (2022), οι οποίοι εξέτασαν ένα δείγμα 13 ατόμων με FSHD και 10 υγιών μαρτύρων. Τα αποτελέσματα έδειξαν ότι 15% των ασθενών παρουσίαζαν ήπιας μορφής δυσφαγία, ενώ το 53,8% εμφάνισε μειωμένη μυϊκή ισχύ των προσωπικών μυών. Επίσης, βρέθηκε ότι 69,2% των ασθενών είχαν απουσία ανταπόκρισης στο φαρυγγικό αντανάκλαστικό (gag reflex) και 46,1% εμφάνισαν απόκλιση στην προβολή των χειλιών. Οι συγγραφείς κατέληξαν στο συμπέρασμα ότι οι ασθενείς με FSHD εμφανίζουν ήπιας μορφής δυσφαγία, η οποία συνδέεται με την αδυναμία των μυών του προσώπου και του φάρυγγα.

1.3.6 Όψιμης έναρξης Νεμαλινική Μυοπάθεια και ανατομική κατανομή της δυσφαγίας

Η Νεμαλινική Μυοπάθεια (SLONM) όψιμης έναρξης τείνει να κάνει την εμφάνισή της συνήθως στην ηλικία των 52 ετών, ενώ τα πρώτα συμπτώματα στους μισούς από τους ασθενείς εμφανίζονται μεταξύ 45 και 60 ετών (Schnitzler et al., 2017).

Δυσφαγία ενδέχεται να εμφανιστεί σε ασθενείς που πάσχουν από αυτού του είδους τις παθήσεις. Ωστόσο φαίνεται να έχουν μια σχετικά καλή πορεία και καταφέρνουν να φτάσουν μέχρι την ενηλικίωση (Argon & Visser, 2021). Η NM αποτελεί μία από αυτές και οι άτυπες μορφές της μπορούν να κάνουν την εμφάνισή τους στην ενήλικη ζωή (Cervera-Mérida et al, 2020).

Τα δεδομένα που προκύπτουν από επιστημονικές μελέτες, συγκλίνουν στην ανάδειξη της γλώσσας και των υπογνάθιων μυών ως κύριων ανατομικών θέσεων, που εμπλέκονται στη δυσφαγία σε ασθενείς με SLONM. Η μελέτη των Zhao et al. (2022) εντόπισε ήπιας μορφής δυσφαγία σε 3 στους 17 ασθενείς, χωρίς ωστόσο να αναφέρει κάποιες λεπτομέρειες για την ακριβή ανατομική εντόπιση της δυσλειτουργίας. Αντίθετα, η μελέτη των Moreno et al. (2023), η οποία αφορούσε ασθενείς με Νεμαλινική Μυοπάθεια, συνδεδεμένη με μεταλλάξεις του γονιδίου NEB, ανέδειξε υψηλή συχνότητα παρουσίας δυσφαγίας στους ενήλικες. Στην συγκεκριμένη ομάδα, η ατροφία της γλώσσας αποτέλεσε ένα κλινικό εύρημα, το οποίο συνδέθηκε με επιδείνωση της λειτουργίας της κατάποσης.

Οι Moreno et al. (2024) αξιολόγησαν τους μύες της γλώσσας με υπερηχογραφία σε ασθενείς με Νεμαλινική Μυοπάθεια. Στην μελέτη συμμετείχαν 14 ασθενείς, ηλικίας από 1 έως 54 ετών. Οι εξετάσεις εστίαζαν στον γενειογλωσσικό, γενειουοειδής και διγάζτρα μυ, με βαθμολόγηση κατά τη τροποποιημένη κλίμακα Heckmatt. Τα αποτελέσματα έδειξαν ότι όλοι οι ασθενείς είχαν υπερηχογραφικές αλλοιώσεις στον γενειογλωσσικό τους μύ, ενώ οι σοβαρότερες διαταραχές κατάποσης, αφορούσαν κυρίως αυτούς που είχαν προσβολή περισσότερων του ενός μυών.

Ωστόσο, στην μελέτη των Ryan et al. (2001), η δυσφαγία δεν αναφέρθηκε ως ένα συχνό σύμπτωμα στους ενήλικες με SLONM, σε αντίθεση με τις συγγενείς μορφές, όπου η διαταραχή της κατάποσης ήταν σοβαρής μορφής.

1.3.7 Ζωνιαίες Μυϊκές Δυστροφίες και ανατομική κατανομή της δυσφαγίας

Οι Ζωνιαίες μυϊκές δυστροφίες (Limb-Girdle Muscular Dystrophies - LGMD) συνιστούν μια ποικιλόμορφη ομάδα γενετικών μυοπαθειών. Μπορούν να κληρονομηθούν με αυτοσωμικό επικρατή και με αυτοσωμικό υπολειπόμενο τρόπο (Chu & Moran, 2018). Η ηλικία εμφάνισης διαφέρει μεταξύ των διάφορων υποτύπων, με την LGMD R12 να αφορά κυρίως τον ενήλικο πληθυσμό, με μέση ηλικία έναρξης τα 38 έτη (Georganopoulou et al., 2021).

Η δυσφαγία αποτελεί ένα σύμπτωμα στις Ζωνιαίες Μυϊκές Δυστροφίες (LGMD), το οποίο συχνά υποεκτιμάται. Ωστόσο, ενδέχεται να αποτελεί σημαντική κλινική εκδήλωση σε ορισμένες

μορφές. Από τις LGMD ενδέχεται να επηρεαστούν μυϊκές ομάδες, όπως είναι οι στοματοφαρυγγικοί και ανώτεροι οισοφαγικοί μύες.

Σύμφωνα με τους Chu & Moran (2018), η δυσφαγία περιγράφεται ως μία συχνά εμφανιζόμενη εκδήλωση στην LGMD τύπου 1E, όπου μυϊκή αδυναμία μπορεί να προσβάλλει το φαρυγγικό και οισοφαγικό μυϊκό σύστημα. Οι Hayashi et al. (2024) παρουσίασαν την μελέτη ενός ασθενούς με LGMD, ο οποίος είχε ένα ασυνήθιστο πρότυπο κατάποσης "Rumination Swallowing". Πιο συγκεκριμένα, ο ασθενής ανέφερε την επιστροφή της τροφής από τον φάρυγγα προς την περιοχή του στόματος για επανακατάποση. Αυτό αποδόθηκε σε ένα πιθανό αντισταθμιστικό μηχανισμό, λόγω της παρούσας φαρυγγικής αδυναμίας.

Η μελέτη των Findlay et al. (2023) εξέτασε συνολικά 122 ασθενείς με γενετικά επιβεβαιωμένη LGMD1. Η δυσφαγία αναδείχθηκε ως μία συχή επιπλοκή, εντοπισμένη στο 51.4% των ασθενών. Τα συμπτώματα που παρουσίαζαν οι ασθενείς ήταν πνιγμονή, ρινική παλινδρόμηση και δυσκολία στην κατάποση, τα οποία πρέκυψαν είτε βάσει προσωπικών αναφορών είτε μέσω εξετάσεων.

Αντίστοιχα, η μελέτη των Jonson et al. (2018) διερεύνησε τον φαινότυπο και τις γονιδιακές μεταλλάξεις σε δώδεκα ασθενείς από πέντε γαλλικές οικογένειες, που είχαν επιβεβαιωμένη Μυϊκή Δυστροφία τύπου LGMD1D ή περιφερική μυοπάθεια. Σε έναν από τους ασθενείς, η δυσφαγία ήταν σοβαρής μορφής, με αποτέλεσμα να απαιτηθεί χειρουργική παρέμβαση. Οι συγγραφείς σημειώνουν ότι η δυσφαγία αποτελεί κομμάτι του φαινοτυπικού φάσματος της νόσου καθώς και την αναγκαιότητα της διερεύνησής της κατά την κλινική αξιολόγηση των ασθενών.

Σύμφωνα με την μελέτη περίπτωσης των Walsh et al. (2011) μία ασθενής ηλικίας 40 ετών με τον υπότυπο LGMD2B, αντιμετώπιζε δυσφαγία προοδευτικά επιδεινούμενη, η οποία τεκμηριώθηκε μέσω VFSS. Τα ευρήματα περιλάμβαναν καθυστερημένη κατάποση, υπολείμματα τροφής στον φάρυγγα, καθώς και εισρόφηση. Τα ευρήματα αυτά υποδεικνύουν ότι ο καταποτικός μηχανισμός επηρεάζεται, πιθανότατα λόγω της συμμετοχής των μυών του στοματοφάρυγγα και του ανώτερου οισοφάγου, και ενισχύουν την ιδέα ότι η δυσφαγία ενδέχεται να αποτελεί μέρος του κλινικού φάσματος της LGMD2B.

Τέλος, σύμφωνα με την ανασκόπηση των Georganopoulou et al. (2021), η δυσφαγία σε σπάνιες μορφές όπως είναι η LGMD-TNPO3 μπορεί να επηρεάσει έως και το 30% των ασθενών, ενώ στις μορφές που σχετίζονται με μεταλλάξεις στο γονίδιο FKRP, συχνότερα παρατηρείται μακρογλωσσία.

1.3.8 Όψιμης έναρξης νόσος Pompe και ανατομική κατανομή της δυσφαγίας

Η νόσος Pompe αποτελεί μια σπάνια εμφανιζόμενη νευρομυϊκή διαταραχή. Ο τρόπος με τον οποίο κληρονομείται είναι αυτοσωματικός υπολειπόμενος (Dubrovsky et al., 2011). Η όψιμης έναρξης νόσος Pompe, μπορεί να κάνει την εμφάνισή της από τον πρώτο χρόνο ζωής και έπειτα. (Barba-Romero et al., 2012).

Οι διαταραχές της κατάποσης σε ασθενείς που πάσχουν από την μορφή της όψιμης έναρξης της νόσου της νόσου Pompe (LOPD), φαίνεται να είναι υπαρκτές, βάση διάφορων μελετών που έχουν διενεργηθεί.

Κάποια δεδομένα δείχνουν ότι η αδυναμία της γλώσσας μπορεί να αποτελεί ένα πρώιμο κλινικό σημάδι της LOPD. Πιο συγκεκριμένα, οι Retaillieu et al. (2024), εξέτασαν τη συμμετοχή των προμηκικών μυών σε μια ομάδα 100 ασθενών, με τα αποτελέσματα να αναδεικνύουν ότι το 32% των ασθενών αντιμετώπιζε δυσκολίες κατάποσης, κυρίως όμως ήπιας μορφής. Σημαντικό εύρημα ήταν ότι στο 18% των ασθενών εντοπίστηκε μακρογλωσσία, ενώ το 11% είχε μυϊκά ατροφική γλώσσα. Οι διαταραχές της κατάποσης των ασθενών συσχετίστηκαν με την μακρογλωσσία, με παρατεταμένη πορεία της νόσου και με χαμηλότερο δείκτη μάζας σώματος. Εξίσου οι Dubrovsky et al. (2011), εξέτασαν 19 ασθενείς με επιβεβαιωμένη όψιμης έναρξης νόσο Pompe (LOPD). Τα αποτελέσματα έδειξαν ότι όλοι οι ασθενείς είχαν αδυναμία της γλώσσας. Επιπρόσθετα, 7 από τους 19 ασθενείς ανέφεραν δυσφαγία και/ή δυσαρθρία, με τις διαταραχές να αφορούν κυρίως το στοματικό στάδιο της κατάποσης.

Οι ασθενείς αυτοί ενδέχεται να αναπτύξουν συμπτώματα στοματοφαρυγγικής δυσφαγίας. Οι Hobson-Webb et al. (2013), περιέγραψαν τρεις περιπτώσεις ασθενών με LOPD, οι οποίοι παρουσίαζαν συμπτώματα αυτής της μορφής. Έπειτα από χρήση της VFSS βρέθηκε ότι η πρώτη ασθενής, γυναίκα ηλικίας 39 ετών, αντιμετώπιζε ήπια δυσφαγία στο επίπεδο του φάρυγγα, με παρουσία υπολειμμάτων στην περιοχή του τραχήλου του οισοφάγου και μειωμένη δύναμη της γλώσσας. Στον δεύτερο ασθενή, άνδρα ηλικίας 54 ετών, εντοπίστηκε μέτριας βαρύτητας στοματοφαρυγγική δυσφαγία, με συχνή διείσδυση του βλωμού της τροφής και περιστασιακή εισρόφιση. Επιπρόσθετα, βρέθηκε καθυστερημένη μεταφορά του βλωμού της τροφής και υπολείμματα στον φάρυγγα μετά την κατάποση. Στην τρίτη ασθενή, γυναίκα ηλικίας 57 ετών, εντοπίστηκε ήπιας μορφής στοματοφαρυγγική δυσφαγία, με την μεγαλύτερη δυσκολία να εντοπίζεται στο στοματικό στάδιο. Πιο συγκεκριμένα, βρέθηκε καθυστερημένη στοματική μεταφορά και κίνηση της γλώσσας, καθώς και υπολείμματα τροφής στον φάρυγγα έπειτα από κατάποση, χωρίς όμως την παρουσία διείσδυσης ή εισρόφισης. Εξίσου, οι διαταραχές της κατάποσης συνδέθηκαν με την αδυναμία της γλώσσας. Επιπρόσθετα, οι Jones et al. (2015)

εξέτασαν ποσοτικά τη δύναμη της γλώσσας σε 30 ασθενείς με LOPD, όπου στο 80% εντοπίστηκε αδυναμία της γλώσσας, με το 42% αυτών να εμφανίζουν σοβαρού βαθμού αδυναμία.

1.3.9 Δερματομυοσίτιδα και ανατομική κατανομή της δυσφαγίας

Η δερματομυοσίτιδα (DM) αποτελεί μια πολυσυστηματική αυτοάνοση νόσο, με χαρακτηριστική εκδήλωση την αναπτυσσόμενη συμμετρική εγγύς μυϊκή αδυναμία και την παρουσία δερματικών εκδηλώσεων (Atluri, 2016). Η αλληλεπίδραση γενετικών παραγόντων, ανοσολογικών δυσλειτουργιών και περιβαλλοντικών εκλυτικών παραγόντων μπορεί να οδηγήσει στην εμφάνισή της (Krathen et al., 2008).

Η DM μπορεί να κάνει την έναρξή της σε οποιαδήποτε ηλικία στον ενήλικο πληθυσμό. Οι γυναίκες προσβάλλονται συχνότερα από τους άνδρες (Krathen et al., 2008).

Το ποσοστό εμφάνισης της δυσφαγίας σε ασθενείς που πάσχουν από Δερματομυοσίτιδα ανέρχεται από 18% έως 20%. Στο νόσημα αυτό υπάρχει προσβολή των σκελετικών μυών (Kwon et al., 2018). Οι διαταραχές της κατάποσης που εντοπίζονται σε αυτό το νόσημα αφορούν την στοματοφαρυγγική και την οισοφαγική φάση της κατάποσης (Cheng & Wong, 2023).

Μελέτη περίπτωσης ανέδειξε την εμπλοκή των μυών του στόματος σε αυτό το νόσημα. Πιο συγκεκριμένα, στην μελέτη που πραγματοποίησαν οι Mano et al. (2022) παρουσιάζονται δύο περιπτώσεις ασθενών με δερματομυοσίτιδα, οι οποίοι εμφάνισαν αιφνίδια έναρξη δυσκολιών κατάποσης. Οι δύο ασθενείς, άνδρας ηλικίας 28 ετών και γυναίκα 56 ετών, εξετάστηκαν με VFSS και με την χρήση μιας ψηφιακής συσκευής μέτρησης της πίεσης γλώσσας (TPM-01). Τα ευρήματα περιλάμβαναν την παρουσία φαρυγγικών υπολειμμάτων καθώς και χαμηλή πίεση της γλώσσας και στους δύο ασθενείς.

Δυσλειτουργία στις φαρυγγικές φάσεις της κατάποσης εντοπίστηκε από τους Mugii et al. (2016). Η μελέτη αυτή περιελάμβανε 92 Ιάπωνες ασθενείς με DM, όπου 13 από αυτούς εξετάστηκαν με την μέθοδο της VFSS. Τα αποτελέσματα ανέδειξαν συμπτώματα όπως συσσώρευση υπολειμμάτων στον φάρυγγα σε 11 και/ή ρινική παλινδρόμηση σε 4 ασθενείς. Η δυσλειτουργία που εντοπίστηκε αφορούσε τις φαρυγγικές φάσεις της κατάποσης, χωρίς όμως να εντοπίζεται κάτι παθολογικό στο στοματικό ή το οισοφαγικό στάδιο. Η μελέτη περίπτωσης των Kwon et al. (2018) ενισχύει την παρουσία δυσκολίας σε φαρυγγικό επίπεδο. Πιο συγκεκριμένα, παρουσίασαν την περίπτωση ενός 53χρονου άνδρα με δερματομυοσίτιδα, ο οποίος παρουσίασε σοβαρού τύπου δυσφαγία. Η VFSS που χρησιμοποιήθηκε, εντόπισε μη επαρκή σύσπαση των

φαρυγγικών μυών, καθυστερημένη έναρξη της αντανakλαστικής κατάποσης, και μη επαρκή ανύψωση του υοειδούς και του λάρυγγα. Ακόμα, βρέθηκε περιορισμένο άνοιγμα UES. Επιπρόσθετα, οι Elmdaah et al. (2021) περιγράφουν την περίπτωση μιας γυναίκας ηλικίας 58 ετών που έπασχε από το συγκεκριμένο νόσημα. Η δυσκολία εντοπίστηκε στη φαρυγγική φάση της κατάποσης, η οποία αποδόθηκε στην αδυναμία της ανύψωσης του λάρυγγα, χωρίς ωστόσο να υπάρχει απόφραξη στον ανώτερο γαστρεντερικό σωλήνα.

Οισοφαγικές διαταραχές βρέθηκαν σε ασθενείς που έπασχαν από PM και DM από τους De Merieux et al. (1983). Η έρευνα περιελάμβανε 16 ασθενείς, 11 με PM και 5 με DM. Δυσλειτουργίες εντοπίστηκαν στο τμήμα του περιφερικού οισοφάγου σε 14 από 16 ασθενείς, χωρίς ωστόσο να υπάρχει κάποια ανωμαλία στον τμήμα του εγγύς οισοφάγου σε ένα ποσοστό του 70% των ασθενών. Η εμπλοκή του οισοφάγου στις φλεγμονώδεις μυοπάθειες υποστηρίχθηκε και από την μελέτη των Casal-Dominguez et al. (2017). Οι ασθενείς που εξετάστηκαν ήταν 53 ενήλικες. Πιο συγκεκριμένα, 21 ασθενείς είχαν PM, 24 ασθενείς DM, 5 ασθενείς σχετιζόμενη με καρκίνο μυοσίτιδα (CAM), ενώ 3 ασθενείς έπασχαν από σύνδρομο Επικάλυψης (Overlap Syndrome). Με την μέθοδο της υψηλής ευκρίνειας μανομετρίας (HRM), βρέθηκε συχνή εμπλοκή του οισοφάγου στους ασθενείς με ΠΜ, χωρίς απαραίτητα την παρουσία συμπτωμάτων.

1.3.10 Πολυμυοσίτιδα ανατομική κατανομή της δυσφαγίας

Η Πολυμυοσίτιδα αποτελεί μια μη ειδική φλεγμονώδη νόσο που είναι συνδεόμενη με διαταραχή του ανοσοποιητικού συστήματος (Nagano et al., 2009). Χαρακτηρίζεται από μυοπάθεια και εμπλοκή άλλων οργάνων (Malik et al, 2016). Μετά τη δεύτερη δεκαετία της ζωής του ασθενούς τείνει να παρουσιάζεται (Dalakas & Hohlfeld, 2003).

Η δυσφαγία στην PM εντοπίζεται στο ένα τρίτο των ασθενών και αποτελεί σοβαρό σύμπτωμα, που συνδέεται με θνησιμότητα και νοσηρότητα. Ενδέχεται μάλιστα να παρουσιάζεται και ως αρχική εκδήλωση της νόσου. Χαρακτηριστικά, μπορεί να εμφανιστεί μειωμένη συσταλτικότητα των μυών του φάρυγγα, υποκινητικότητα του οισοφάγου, κρικοφαρυγγική διαταραχή και μειωμένη ανύψωση του λάρυγγα σε αυτούς τους ασθενείς (Altamimi et al., 2022).

Προσβολή της περιοχής του στοματοφάρυγγα εντοπίστηκε από τους Ryan et al. (2003) σε μία γυναίκα ηλικίας 73 ετών. Πιο συγκεκριμένα, η VFSS έδειξε σοβαρή αδυναμία στην περιοχή αυτήν με παρουσία υπολειμμάτων και σιωπηλής εισρόφησης. Ωστόσο, δεν βρέθηκε κάποια δυσκολία στην λειτουργία του κρικοφαρυγγικού της μυός.

Οι Ertekin et al. (2004), πραγματοποίησαν μία παρατηρητική μελέτη, προκειμένου να διερευνήσουν τη φύση της στοματοφαρυγγικής δυσφαγίας σε 19 ασθενείς που έπασχαν από PM και DM. Τα αποτελέσματα έδειξαν πως όλοι οι ασθενείς είχαν δυσλειτουργία στην φαρυγγική φάση της κατάποσης. Δυσκολίες εντοπίστηκαν στην κατάποση μεγάλων ποσοτήτων νερού σε 14 από τους 19 ασθενείς, με αποτέλεσμα να απαιτείται διαχωρισμός της ποσότητας σε περισσότερες καταπόσεις. Επιπρόσθετα, παρατηρήθηκε δυσλειτουργία του κρικοφαρυγγικού μυός σε 10 από τους 19 ασθενείς. Αυτά υποδεικνύουν αδυναμία των μυών του στοματοφάρυγγα, με την δυσλειτουργία του κρικοφαρυγγικού μυός να μην εμφανίζεται με τόσο μεγάλη συχνότητα. Ωστόσο, οι ασθενείς με PM και DM, αντιμετωπίστηκαν ως μία ενιαία ομάδα και δεν αναφέρθηκαν αποτελέσματα ξεχωριστά για την κάθε νόσο.

Μελέτες αναδεικνύουν πως στην PM υπάρχει εμπλοκή του οισοφάγου. Η αναδρομική μελέτη των Marie et al. (2010), εντόπισε σε ασθενείς με PM και DM σοβαρά προβλήματα κατάποσης πριν την έναρξη της θεραπείας. Εξετάστηκαν συνολικά 73 ασθενείς, 39 με PM και 34 με DM. Οι ασθενείς αυτοί παρουσίαζαν οισοφαγική δυσλειτουργία. Από αυτούς 25 χρειάστηκαν αποκλειστική εντερική σίτιση, ενώ 33 ανέπτυξαν πνευμονία από εισρόφιση. Ωστόσο, αξίζει να αναφερθεί ότι τα αποτελέσματα της μελέτης δεν διαχωρίστηκαν με βάση της κάθε νόσου ξεχωριστά. Η εμπλοκή του οισοφάγου σε αυτό το νόσημα υποστηρίζεται από την μελέτη περίπτωσης των Vacchi et al. (2017). Πιο συγκεκριμένα αξιολογήθηκε μία γυναίκα, 57 ετών, με την χρήση οισοφαγικής μανομετρίας και VFSS. Στην ασθενή εντοπίστηκε οισοφαγική αχαλασία, γαστροοισοφαγική παλινδρόμηση, οισοφαγίτιδα και γαστροπάρεση τύπου κινητικής δυσπενσίας. Εξίσου οι Kagen et al. (1985), εξέτασαν δύο ασθενείς με PM, μία γυναίκα ηλικίας 77 και ένας άνδρας 41 ετών. Στην πρώτη ασθενή με βάση τις ακτινολογικές μελέτες που πραγματοποιήθηκαν, εντοπίστηκε υπερτροφία του κρικοφαρυγγικού μυός καθώς και χαλαρή διάταση του εγγύς τμήματος του φάρυγγα. Η οισοφαγική μανομετρία ανίχνευσε φυσιολογική περισταλτική κίνηση των μυών, εκτός από το άνω τρίτο του οισοφάγου. Αχαλασία εντοπίστηκε σε 14 από τις 15 καταποτικές κινήσεις της ασθενούς. Στον δεύτερο ασθενή τα ευρήματα βάσει της οισοφαγικής μανομετρίας, περιελάμβαναν κρικοφαρυγγική αχαλασία, με απουσία της φυσιολογικής χαλάρωσης του κρικοφαρυγγικού μυός. Επιπλέον, εντοπίστηκε αδυναμία των μυών του φάρυγγα και μη ικανότητα συντονισμού των συσπάσεών τους. Η ενδοσκόπηση του ανώτερου γαστρεντερικού σωλήνα δεν ανέδειξε κάποια παθολογία. Επιπρόσθετα, οι Nagano et al. (2009) παρουσίασαν την περίπτωση ενός άνδρα ηλικίας 80 ετών, στον οποίο βρέθηκε δυσκολία στην διάνοιξη του στομίου του οισοφάγου, συσσώρευση του σκιαγραφικού υγρού στη περιοχή του φάρυγγα και στην ρινική κοιλότητα, χωρίς ωστόσο την ύπαρξη εισρόφισης.

1.3.11 Μυοσίτιδα με Έγκλειστα Σωμάτια και ανατομική κατανομή της δυσφαγίας

Η Μυοσίτιδα με Έγκλειστα Σωμάτια (IBM) αποτελεί μία ιδιοπαθή φλεγμονώδη μυοπάθεια (Takamiya et al., 2019). Η ηλικία στην οποία τείνει να εμφανίζεται στα άτομα είναι από 50 ετών και άνω (Taira et al., 2020).

Περισσότερο από ένα ποσοστό του 50% των ασθενών με IBM εμφανίζει δυσκολίες κατάποσης. Οι δυσκολίες αυτές αναδεικνύονται ιδιαίτερα απειλητικές για τη ζωή, με την πνευμονία από εισρόφιση να αποτελεί την κύρια αιτία θανάτου (Taira et al., 2020). Η ανίχνευσή της πραγματοποιείται συχνά σε προχωρημένα στάδια της νόσου, με αποτέλεσμα η θεραπεία της να μην είναι αποτελεσματική (Mohannak et al., 2019).

Αν και η δυσφαγία στην IBM συνδέεται κυρίως με τη στοματοφαρυγγική φάση της κατάποσης, φαίνεται σε ορισμένες περιπτώσεις να επηρεάζεται και ο οισοφάγος. Παρόμοια με τους μύες των άκρων, ο κρικοφαρυγγικός μυς χαρακτηρίζεται από φλεγμονώδη και εκφυλιστικά χαρακτηριστικά, παρουσιάζοντας ωστόσο υπερπλασία (Mohannak et al., 2019; Salam et al. (2024). Η συστηματική ανασκόπηση των Ambrocio et al. (2023) συνηγορεί υπέρ της δυσλειτουργία του κρικοφαρυγγικού μυός ως μια συχνή μορφή δυσλειτουργίας σε αυτό το νόσημα.

Η μελέτη των Wintzen et al. (1988) παρουσιάζει τις περιπτώσεις 4 ηλικιωμένων ασθενών, οι οποίοι έπασχαν από IBM. Οι ασθενείς εξετάστηκαν με ηλεκτρομυογραφικές, ακτινολογικές και ιστοπαθολογικές μεθόδους. Όλοι παρουσίαζαν δυσλειτουργία στον καταποτικό τους μηχανισμό, με κοινό χαρακτηριστικό την μυϊκή αδυναμία του φάρυγγα, η οποία συνέβαλε στην υπερβολική διάταση του υποφάρυγγα. Επιπρόσθετα, δυσκολία στην κατάποση φάνηκε να δημιουργεί και η καθυστερημένη σύσπαση του κρικοφαρυγγικού μυός που εντοπίστηκε στους ασθενείς. Παρόμοια οι Danon & Friedman (1989) εξέτασαν την περίπτωση ενός άνδρα ηλικίας 68 ετών με IBM, ο οποίος παρουσίαζε συμπτώματα δυσφαγίας. Τα αποτελέσματα της εξέτασης έδειξαν μειωμένη περισταλτικότητα των μυών του φάρυγγα και του άνω οισοφάγου και αναποτελεσματική χαλάρωση του κρικοφαρυγγικού μυ.

Εξίσου οι Olthoff et al. (2016) εξέτασαν μία ομάδα 20 ασθενών με IBM με την μέθοδο της RT-MRI, FEES και VFSS. Τα αποτελέσματα ανέδειξαν ότι το 80% των ασθενών εμφάνιζαν δυσκολία στην κατάποση. Πιο συγκεκριμένα, εντοπίστηκαν παρατεταμένοι χρόνοι διέλευσης του βλωμού από τον φάρυγγα προς τον οισοφάγο. Σε 15 από τους 20 ασθενείς παρατηρήθηκε δυσκολία στο άνοιγμα του UES. Διείσδυση του βλωμού της τροφής βρέθηκε στο 10% των περιπτώσεων με RT-MRI, και στο 30% με FEES και VF, ενώ η παρουσία εισρόφισης ήταν σπάνια. Οι Cox et al.

(2009) εξέτασαν 57 ασθενείς, με την βοήθεια ερωτηματολογίων, ενώ 43 από αυτούς υποβλήθηκαν σε VFSS. Τα αποτελέσματα έδειξαν πως 34 ασθενείς παρουσίασαν ενδείξεις ενδοφαρυγγικής επαναλαμβανόμενης κατάποσης. Επιπλέον, σε 19 ασθενείς εντοπίστηκαν υπολείμματα στους απιοειδείς κόλπους, ενώ σε 16 στις υπογλωττιδικές κοιλότητες. Η δυσλειτουργία του κρικοφαρυγγικού μυός ήταν παρούσα σε 16. Αξιοσημείωτο είναι το εύρημα, πως εκκόλπωμα του Zenker βρέθηκε σε 8 από τους ασθενείς.

Παρουσία κρικοφαρυγγικής ράβδου (CPB) βρέθηκε σε ασθενείς με IBM από τους Taira et al. (2020). Η VFSS εντόπισε CPB στο 41% των ασθενών, η οποία αποτελεί μία μορφολογική ανωμαλία στον UES. Το 30% των ασθενών είχε ανεπαρκές άνοιγμα του UES και το 19% παρουσίασε αναρρόφηση κατά την εξέταση. Ανεπαρκής σύσπαση των φαρυγγικών μυών εντοπίστηκε στο 51% των περιπτώσεων.

1.3.12 Πλάγια μυατροφική σκλήρυνση (ALS)

Η πλάγια μυατροφική σκλήρυνση (ALS) αποτελεί μια νευροεκφυλιστική διαταραχή. Στην διαταραχή αυτήν εντοπίζεται εκφυλισμός των ανώτερων (UMN) και των κατώτερων κινητικών νευρώνων (LMN) (Andersen et al., 2007). Η οικογενειακή μορφή της νόσου εμφανίζει μία μέση ηλικία έναρξης τα 47–52 έτη, ενώ η σποραδική τα 58–63 έτη (Andersen et al., 2007).

Η ανάπτυξη της δυσφαγίας στην ALS αποτελεί ένα αναμενόμενο σύμπτωμα για τους ασθενείς (Plowman et al., 2016). Εμφανίζεται περίπου στο 85% των ατόμων που πάσχουν από αυτήν την διαταραχή (Epps et al., 2020). Ιδιαίτερα για τα άτομα που έχουν προμηκική έναρξη της νόσου, οι πιθανότητες να παρουσιάσουν πρώιμες δυσκολίες στην κατάποση είναι μεγαλύτερες. Αυτό μπορεί να αποδοθεί στο γεγονός ότι η διαδικασία της κατάποσης απαιτεί την ενεργοποίηση των προμηκικών κινητικών νευρώνων (Kotsia et al., 2024). Η παρουσία εισρόφησης και η μη επαρκής σίτιση επιδεινώνουν την πρόγνωση της επιβίωσης των ασθενών αυτών (Plowman et al., 2016).

Η ικανότητα κατάποσης επηρεάζεται από τον συνδυασμό της σπαστικής και χαλαρής αδυναμίας που είναι παρούσα σε αυτούς τους ασθενείς. Η απονεύρωση που συμβαίνει στους πυρήνες του εγκεφαλικού στελέχους, συμβάλει στην εμφάνιση αύξησης του μυϊκού τόνου της γνάθου, του προσώπου, του υπερώου, του φάρυγγα, του λάρυγγα και της γλώσσας. Ο εκφυλισμός των ίδιων πυρήνων οδηγεί σε χαλαρού τύπου παράλυση των συγκεκριμένων μυϊκών ομάδων (Epps et al., 2020).

Οι δυσκολίες κατάποσης που παρατηρούνται σε αυτούς τους ασθενείς, συνδέονται με την μυϊκή αδυναμία της γλώσσας, δυσλειτουργία του υπεωιοφαρυγγικού κλεισίματος, μη κατάλληλο

συντονισμό των αναπνευστικών μυών καθώς και με την μη επαρκή απόδοση των μασητικών μυών (Kotsia et al., 2024).

Διαταραχές στο στοματικό και φαρυγγικό στάδιο βρέθηκε σε ασθενείς με ALS από τους Paris et al. (2012). Στην μελέτη πήραν μέρος 20 ασθενείς με ALS, οι οποίοι αξιολογήθηκαν με την μέθοδο της VFSS. Παρατηρήθηκε ότι σε αρχικό στάδιο της νόσου, η δυσλειτουργία ήταν εστιασμένη κυρίως στο στοματικό στάδιο, ενώ σε πιο προχωρημένα στάδια εντοπίστηκαν φαρυγγικά υπολείμματα στις επιγλωττιδικές κοιλότητες και στους απιοειδείς κόλπους καθώς και αυξημένος κίνδυνος εισρόφησης. Παρόμοια, οι Andrenelli et al. (2018) εξέτασαν εξίσου 86 με ALS με την Κλινική Εξέταση της Κατάποσης (CSE), δοκιμές με υγρά (150 mL νερού - Timed Test of Swallowing) και την κλίμακα DOSS. Τα αποτελέσματα έδειξαν δυσλειτουργία τόσο στη στοματική όσο και στη φαρυγγική φάση της κατάποσης. Εντοπίστηκε μυϊκή αδυναμία της γλώσσας, των χειλιών, των μασητήρων και της γνάθου, καθώς και μη επαρκή ανύψωση του λάρυγγα. Εξίσου οι Mariani et al. (2022) από τον συνολικό πληθυσμό που εξέτασαν, εντόπισαν σε 44 ασθενείς την παρουσία δυσφαγίας, ενώ σε 64 βρήκαν δυσκολίες κατάποσης σε μεταγενέστερο χρόνο. Τα αποτελέσματα αναδεικνύουν ότι οι πρώιμες διαταραχές που εμφανίζονται, αφορούν την στοματική φάση της κατάποσης, ωστόσο με την αντίδραση του λάρυγγα σε ερεθίσματα να παραμένει σχετικά ανεπηρέαστη.

Μυϊκή αδυναμία της γλώσσας καθώς και δυσκολία στην φαρυγγική φάση της κατάποσης βρέθηκε και στη μελέτη των Ruoppolo et al. (2013). Τα αποτελέσματα από την εξέταση του καταποτικού μηχανισμού ανέδειξαν ότι το 47% των ασθενών αντιμετώπιζε δυσφαγία, με το πιο συχνό εύρημα την μυϊκή αδυναμία της γλώσσας σε ποσοστό 63,2%, χαρακτηριζόμενη από ήπια έως μέτρια και το 18,4% σοβαρή. Δυσκολία στη μάσηση διαπιστώθηκε στο ποσοστό του 55,1%. Κατά την φαρυγγική φάση της κατάποσης εντοπίστηκε πρώιμη διαρροή του βλωμού στο 67,3%, συσσώρευση υπολειμμάτων στον φάρυγγα στο 65,3% και διείσδυση στον λάρυγγα στο 40,8% των ασθενών. Επιπρόσθετα το αντανακλαστικό του βήχα βρέθηκε να είναι εξασθενημένο στο 20,4%. Εξίσου οι Higo et al. (2004) αξιολόγησαν 50 ασθενείς με την μέθοδο της VFSS. Τα αποτελέσματα έδειξαν ότι ακόμα και σε αρχικά στάδια της νόσου, η μεταφορά του βλωμού από το στόμα προς τον φάρυγγα παρουσίαζε καθυστέρηση, ενώ εντοπίστηκαν υπολείμματα στους απιοειδείς κόλπους περίπου στο 50% των ασθενών. Στο 38,1% βρέθηκε αδύναμη σύσπαση των φαρυγγικών μυών. Αντίθετα, το άνοιγμα του UES παρέμεινε φυσιολογικό σε ποσοστό περίπου 66,7% ακόμη και αν οι ασθενείς βρίσκονταν σε προχωρημένα στάδια της νόσου. Αξιοσημείωτο ήταν το εύρημα ότι οι παράμετροι της συγκράτησης του βλωμού της τροφής στο στόμα, της φαρυγγικής σύσπασης και της ανύψωσης του λάρυγγα παρουσίαζαν επιδείνωση με την πάροδο του χρόνου.

Επιπρόσθετα, οι Ertekin et al. (2000), διερεύνησαν τους παθοφυσιολογικούς μηχανισμούς της στοματοφαρυγγικής δυσφαγίας σε 43 ασθενείς με σποραδική ALS, με την χρήση κλινικών και ηλεκτροφυσιολογικών μεθόδων. Τα αποτελέσματα της μελέτης ανέδειξαν μία καθυστερημένη έναρξη του αντανακλαστικού της κατάποσης, η οποία ήταν παρούσα στο 44% των ασθενών με δυσφαγία, όταν κλήθηκαν να καταπιούν υγρό υλικό. Αξιοσημείωτο ήταν το γεγονός ότι το 54% αυτών είχε παρατεταμένη διάρκεια ενεργοποίησης των μυών Άνωθεν του Υοειδούς, ενώ στο 28% παρατηρήθηκε καθυστέρηση του χρόνου ανύψωσης του λάρυγγα.

1.3.13 Σύνδρομο Guillain-Barré και ανατομική κατανομή της δυσφαγίας

Το σύνδρομο Guillain-Barré (GBS) πρόκειται για μία αιφνίδια αυτοάνοση βλάβη των νEURων (Tay & Tham, 2019). Τα κρανιακά και περιφερικά νEURα καθώς και οι ρίζες του νωτιαίου μυελού προσβάλλονται από αυτό το σύνδρομο (Mayaru, 2023).

Μπορεί να παρουσιαστεί σε οποιαδήποτε ηλικία, με το ποσοστό εμφάνισης να μεγαλώνει όσο αυξάνεται η ηλικία (Esposito & Longo, 2017). Ως συμπτώματα στους ασθενείς μπορούν να εντοπιστούν γενικευμένη ή εντοπισμένη μυϊκή αδυναμία, απουσία των αντανακλαστικών, μεταβαλλόμενη αισθητηριακή δυσλειτουργία καθώς και εμπλοκή των κρανιακών νEURων (Tay & Tham, 2019).

Στο σύνδρομο αυτό ενδέχεται να εκδηλωθεί δυσφαγία, λόγω της συμμετοχής των κρανιακών νEURων (Willison et al., 2016), ειδικά σε περιπτώσεις παραλλαγών του όπως είναι το σύνδρομο φαρυγγο-αυχενο-βραχιόνιας μορφής (PCB) και το σύνδρομο οξείας προμηκικής παράλυσης (ABP)-plus (Lee et al., 2024).

Χαρακτηριστικά στους ασθενείς με GBS εντοπίζεται μυϊκή αδυναμία της γλώσσας σε συνδυασμό με την προσβολή άλλων στοματοφαρυγγικών μυών. Συνήθως μετά την εγκατάσταση της αδυναμίας των άκρων, η στοματοφαρυγγική αδυναμία κάνει την εμφάνισή της σε λιγότερο από το 50 % των ασθενών. Μάλιστα η συχνότητα εμφάνισής της φαίνεται να αυξάνεται ανάλογα με την βαρύτητα της κλινικής εικόνας (Orlikowski et al., 2009).

Γλωσσική αδυναμία σε ασθενείς GBS καταγράφηκε στην μελέτη που διεξήγαγαν οι Orlikowski et al. (2009). Συνολικά μελετήθηκαν 16 ασθενείς με σοβαρής μορφής GBS και τα αποτελέσματα ανέδειξαν πως η δύναμη της γλώσσας ήταν αρκετά μειωμένη στους ασθενείς σε σύγκριση με υγιείς εθελοντές. Αξιοσημείωτο ήταν το εύρημα πως η μυϊκή αδυναμία της γλώσσας συνδέθηκε με την εμφάνιση αναπνευστικής ανεπάρκειας σε αυτούς τους ασθενείς. Εξίσου οι Ogna et al.

(2017) διερεύνησαν σε 30 ασθενείς με GBS, τις αναπνευστικές παραμέτρους, την κατάποση και την μυϊκή δύναμη της γλώσσας τους. Τα αποτελέσματα έδειξαν ότι το 65.5% των ασθενών παρουσίαζαν αδυναμία κατάποσης μιας ποσότητας υγρού σε μία μόνο κίνηση, γεγονός που αναδεικνύει μυϊκή αδυναμία του στοματοφαρυγγικού μηχανισμού τους. Επιπρόσθετα, το 65.5% παρουσίασε δυσκολία στην αλληλεπίδραση αναπνοής-κατάποσης. Οι συγγραφείς βρήκαν πως οι ασθενείς που παρουσίαζαν παθολογικά ευρήματα στην κατάποση είχαν χαμηλότερη ζωτική χωρητικότητα (VC) και πως υπήρχε σύνδεση της χαμηλής μυϊκής δύναμης της γλώσσας με τις δυσκολίες κατάποσης. Η μελέτη των Tay & Tham (2019) αναδεικνύει την περίπτωση ενός άνδρα, ηλικίας 59 ετών με PCB, ο οποίος παρουσίασε πάρεση του προσωπικού του νεύρου (VII). Πιο συγκεκριμένα, βρέθηκε μυϊκή αδυναμία της γλώσσας και της υπερώας του. Βάση της επαναληπτικής αξιολόγησης που διενεργήθηκε, εντοπίστηκε αξονική πολυνευροπάθεια με παθολογικά ευρήματα στους στοματοφαρυγγικούς μυς.

Δυσκολίες στην στοματική και οισοφαγική φάση βρέθηκαν από τους Chen et al. (1996) σε ασθενείς με GBS. Πιο συγκεκριμένα, εντοπίστηκε σε όλους τους 14 ασθενείς δυσλειτουργία στην κατάποση. Δυσκολίες και στις δύο φάσεις, δηλαδή τη στοματική και φαρυγγική, βρέθηκαν εξίσου στον ίδιο βαθμό σε 6 από αυτούς. Πιο σοβαρές λειτουργικές διαταραχές κατά την φαρυγγική φάση εντοπίστηκαν σε 7 σε σύγκριση με την στοματική. Ένας από τους ασθενείς είχε μέτρια διαταραχή στη στοματική φάση της κατάποσης και ηπιότερη στη φαρυγγική. Επιπρόσθετα, ένα ποσοστό του 36% των ασθενών αντιμετώπιζε μέτρια έως σοβαρή δυσκολία κατά τη στοματική φάση, ενώ το 71% είχε την ίδια δυσλειτουργία στη φαρυγγική φάση. Εξίσου, οι Lee et al. (2024) παρουσίασαν την μελέτη περίπτωσης, μιας γυναίκας ηλικίας 76 ετών με μια άτυπη μορφή της GBS, η οποία εμφάνισε ξαφνική δυσφαγία. Η VFSS που πραγματοποιήθηκε έδειξε σημαντικές δυσκολίες στην κατάποση. Τα κύρια προβλήματα εντοπίστηκαν στο φαρυγγικό στάδιο της κατάποσης, με τις βασικές στοματικές λειτουργίες των χειλιών, της γλώσσας και γενικότερα της μάσησης να παραμένουν ανέπαφες. Επιπλέον, εντοπίστηκε ανεπαρκής κίνηση του υοειδούς οστού, του θυρεοειδούς και της επιγλωττίδας της ασθενούς. Η στένωση του φαρυγγοοισοφαγικού τμήματος και η μειωμένη σύσπαση των φαρυγγικών μυών, συνέβαλε στην κατακράτηση της τροφής.

Επιπρόσθετα, οι Beirer et al. (2020) εντόπισαν σε έναν άνδρα ηλικίας 74 ετών με την παραλλαγή της φαρυγγο-αυχενό-βραχιόνιας μορφής (PCB), ατελή σύγκλειση της επιγλωττίδας, υπολείμματα τροφής στις φαρυγγικές κοιλότητες και αδυναμία συγκράτησης υλικού στον προθάλαμο του λάρυγγα του ασθενούς. Έκανε ολική αναρρόφηση του σάλιου, στοιχείο που δείχνει την ύπαρξη μιας σοβαρής μορφής δυσφαγίας. Παρόμοια, οι Lee et al. (2012) παρουσίασαν την περίπτωση ενός άνδρα 24 ετών, ο οποίος διαγνώστηκε με την ίδια παραλλαγή του συνδρόμου.

Η VFSS αποκάλυψε σοβαρή διαταραχή της φαρυγγικής φάσης της κατάποσής και εισρόφηση του υλικού στην τραχεία, λόγω έλλειψης της μυϊκής δύναμης και συντονισμού των συγκριμένων μυών.

Οι Schröder et al. (2019), έκαναν αναφορά στην σύνδεση της δυσφαγίας με την παρουσία σοβαρών αισθητηριακών ελλειμμάτων. Από τους 35 ασθενείς που υποβλήθηκαν σε τραχειοστομία, μόνο οι 14 κατάφεραν να αποσωληνωθούν νωρίς. Για τους υπόλοιπους, η αδυναμία της άμεσης αποσωλήνωσης αποδόθηκε στην σοβαρή μορφή δυσφαγίας που παρουσίαζαν. Πιο συγκεκριμένα, το 90,5% των ασθενών δεν διέθετε αισθητικότητα στην περιοχή του λάρυγγα και το 76,2% είχε συγκέντρωση σιέλων εντός του λαρυγγικού προθάλαμου. Επιπρόσθετα σε ένα μικρό ποσοστό του 4,7% εντοπίστηκε αδύναμο αντανακλαστικό του βήχα.

1.3.14 Μυασθένεια Gravis και ανατομική κατανομή της δυσφαγίας

Η μυασθένεια Gravis αποτελεί μια αυτοάνοση νευρομυϊκή διαταραχή. Στην διαταραχή αυτήν εντοπίζεται διαταραχή στην λειτουργία της νευρομυϊκής σύναψης, η οποία προκαλείται από την παρουσία αυτοαντισωμάτων (Conti-Fine et al., 2006; Trouth et al., 2012). Πρόωρη εμφάνιση της νόσου, δηλαδή πριν την ηλικία των 50 ετών, εντοπίζεται κυρίως σε γυναίκες, ενώ μεγαλύτερη των 50 ετών, τείνει να παρουσιάζεται πιο συχνά σε άνδρες (Trouth et al., 2012).

Η δυσφαγία στη MG εμφανίζεται στο 15% έως 40% των ασθενών με γενικευμένη μορφή της νόσου, ενώ σπάνια αποτελεί αρχικό σύμπτωμα. Η δυσφαγία συνδέεται με την προσβολή των μυών της κατάποσης, όπως οι μύες της γλώσσας, οι ανελκτήρες του λάρυγγα, οι φαρυγγικοί σφιγκτήρες και ο κρικοφαρυγγικός μυς. Ενδέχεται να εμφανιστούν και διαταραχές της περισταλτικής λειτουργίας του οισοφάγου (Ramalho et al., 2014).

Αδυναμία στον στοματοφαρυγγικό μηχανισμό ασθενών με MG βρήκαν οι Ertekin et al. (1998). Τα ευρήματα για τους 15 ασθενείς που εξετάστηκαν περιλάμβαναν αδυναμία προσώπου στο ποσοστό 80%, πάρεση της υπερώας στο 53%, αδυναμία της γλώσσας στο 40%, αργή ανύψωση του λάρυγγα στο 40%, αδυναμία στους μασητήρες μύες στο 20%, καθώς και πνευμονική λοίμωξη στο 6%. Ωστόσο, η λειτουργία του κρικοφαρυγγικού μυός παρέμεινε φυσιολογική στους ασθενείς αυτούς.

Σημεία δυσλειτουργίας στην φαρυγγική φάση της κατάποσης σε δύο ασθενείς με MG εντόπισαν οι Haryono et al. (2020). Η μία ασθενής ήταν μια γυναίκα 33 ετών, η οποία εμφάνισε προοδευτική δυσκολία στην κατάποση, με ανάγκη προσθήκης νερού για τη διευκόλυνση της σίτισης. Αντίθετα, ο δεύτερος ασθενής, άνδρας 46 ετών, αντιμετώπιζε σοβαρή δυσφαγία, με

δυσκολία διαχείρισης ακόμη και του σάλιου. Και στις δύο περιπτώσεις, η δυσκολία εντοπίστηκε στο φαρυγγικό στάδιο. Εξίσου οι Kumai et al. (2021) εξέτασαν την λειτουργία της κατάποσης σε 7 ασθενείς MG, με την μέθοδο της υψηλής ανάλυσης μανομετρίας (HRM) και της FEES. Τα αποτελέσματα ανέδειξαν μειωμένη μυϊκή πίεση στο μεσοϋποφάρυγγα και αδυναμία χαλάρωσης του ανώτερου οισοφαγικού σφιγκτήρα, προκαλώντας ανεπαρκή απομάκρυνση του βλωμού από τον φάρυγγα στους ασθενείς αυτούς.

Αναφορά για δυσλειτουργία στην οισοφαγική φάση της κατάποσης έγινε από τους Huang et al. (1988). Στην μελέτη εξετάστηκαν 25 άτομα, με τα αποτελέσματα να δείχνουν ότι 24 από τους 25 ασθενείς αντιμετώπιζαν διαταραχές της οισοφαγικής κινητικότητας. Πιο συγκεκριμένα, εντοπίστηκε μειωμένο μέσο εύρος των περισταλτικών κυμάτων στον ανώτερο οισοφάγο, καθώς και καθυστερημένη χρονική διάρκεια των κυμάτων, σε σύγκριση με τα υγιή άτομα. Επιπρόσθετα, βρέθηκε μειωμένη η πίεση στον κρικοφαρυγγικό μυ.

ΚΕΦΑΛΑΙΟ 2: ΣΚΟΠΟΣ ΚΑΙ ΜΕΘΟΔΟΣ ΑΝΑΣΚΟΠΗΣΗΣ

Σκοπός της παρούσας βιβλιογραφικής ανασκόπησης είναι η παρουσίαση της διαθέσιμης βιβλιογραφίας σχετικά με τις μεθόδους αποκατάστασης και διαχείρισης της δυσφαγίας σε ενήλικο πληθυσμό που πάσχει από νευρομυϊκά νοσήματα. Πιο συγκεκριμένα έχει ως στόχο να αναδείξει τις θεραπευτικές παρεμβάσεις, να εντοπίσει τα κενά στη υπάρχουσα βιβλιογραφία και να υπογραμμίσει την ανάγκη για την παροχή εξατομικευμένων στρατηγικών αποκατάστασης της δυσφαγίας για τους ασθενείς αυτούς.

Η βιβλιογραφική έρευνα πραγματοποιήθηκε με αναζήτηση άρθρων στις επιστημονικές βάσεις δεδομένων PubMed, Google Scholar και Cochrane Library, χρησιμοποιώντας λέξεις-κλειδιά όπως: dysphagia management, neuromuscular disorders, swallowing rehabilitation (τελευταία αναζήτηση: 01 ΜΑΪΟΥ 2025).

Επιλέχθηκαν μελέτες που πληρούσαν τα εξής κριτήρια: (α) πληθυσμός ενηλίκων ασθενών με επιβεβαιωμένο νευρομυϊκό νόσημα, (β) παρεμβάσεις αποκατάστασης για τη δυσφαγία σε νευρομυϊκά νοσήματα, (γ) διαχείριση της δυσφαγίας σε νευρομυϊκά νοσήματα. Στην τελική επιλογή συμπεριλήφθηκαν μελέτες που αφορούσαν φαρμακευτικές, λογοθεραπευτικές, χειρουργικές ή/και συνδυαστικού τύπου παρεμβάσεις.

Στα επόμενα κεφάλαια παρουσιάζονται τα αποτελέσματα των μελετών που πληρούσαν τα συγκεκριμένα κριτήρια ένταξης, καθώς και η αναφορά των περιγραφόμενων και προτεινόμενων

θεραπευτικών προσεγγίσεων, που έχουν ως στόχο την ενίσχυση της κατάποσης των ασθενών με νευρομυϊκά νοσήματα.

ΚΕΦΑΛΑΙΟ 3: ΑΠΟΤΕΛΕΣΜΑΤΑ

Η ΑΠΟΚΑΤΑΣΤΑΣΗ ΤΗΣ ΔΥΣΦΑΓΙΑΣ ΣΤΑ ΝΕΥΡΟΜΥΪΚΑ ΝΟΣΗΜΑΤΑ

Η αναζήτηση περιορίστηκε σε άρθρα που είχαν δημοσιευθεί στην αγγλική γλώσσα και επικεντρώθηκε στον τίτλο και την περίληψη των μελετών. Πραγματοποιήθηκε επίσης ανασκόπηση του πλήρους κειμένου για όλες τις μελέτες που πληρούσαν τα κριτήρια ένταξης. Σε σύνολο εντοπίστηκαν πάνω από 44,000 δημοσιεύσεις, από τις οποίες 335 κρίθηκαν κατάλληλες βάσει τίτλου και περίληψης. Τελικά, περιλήφθηκαν 179 άρθρα στην παρούσα ανασκόπηση μετά από αξιολόγηση του πλήρους κειμένου.

3.1 Η αποκατάσταση της δυσφαγίας στην DM1

Για την αντιμετώπιση της δυσφαγίας σε ασθενείς με DM1, έχουν αναφερθεί διάφορες παρεμβάσεις σε μελέτες. Αυτές περιλαμβάνουν μία πιθανή φαρμακευτική θεραπεία, αντισταθμιστικές στρατηγικές, τροποποίηση της υφής της τροφής, τεχνικές κατάποσης, καθώς και την εφαρμογή της PEG.

Όσον αφορά την φαρμακευτική θεραπεία, μόνο μία εντοπίστηκε με την πιθανότητα να μπορεί να ανακουφίσει τα συμπτώματα της δυσφαγίας σε ασθενείς με DM1. Οι Logigian et al. (2010) πραγματοποίησαν μια κλινική δοκιμή με μεξιλετίνη (Mexiletine), 150–200 mg τρεις φορές την ημέρα, σε 30 ασθενείς με DM1, ηλικίας 18 έως 80 ετών. Το αποτέλεσμα ήταν η σημαντική μείωση

της μυοτονίας στους ασθενείς με DM1. Αν και η μελέτη δεν εξέτασε άμεσα την δυσφαγία, οι ερευνητές σημείωσαν δεδομένου του ότι η μυοτονία αποτελεί την βασική αιτία δυσκολιών στην κατάποση, η μεξιλετίνη ενδέχεται να βελτιώσει έμμεσα την λειτουργία αυτήν.

Οι συστάσεις που δίνει η Myotonic Dystrophy Foundation (2021) για την διαχείριση της δυσφαγίας, περιλαμβάνουν την παραπομπή των ασθενών σε εξειδικευμένο θεραπευτή κατάποσης, για την εκμάθηση αντισταθμιστικών στρατηγικών, όπως είναι οι ειδικές στάσεις την κεφαλής κατά την κατάποση, καθώς και ασκήσεις ενδυνάμωσης των μυών της κατάποσης. Επιπλέον, αναφέρουν διατροφικές προσαρμογές στην περίπτωση που εντοπίζεται στοματοφαρυγγική δυσφαγία. Σε περιπτώσεις που εντοπίζεται σοβαρού τύπου δυσφαγία, η οποία προκαλεί στους ασθενείς απώλεια βάρους ή πνευμονία, συστήνεται η παρεντερική σίτιση (Turner & Hilton-Jones, 2010).

Διάφορες μελέτες προτείνουν την προσαρμογή και τροποποίηση της υφής των τροφών ανάλογα με τις ανάγκες του κάθε ασθενούς. Ανάλογα με την το είδος του βλωμού που μπορεί να διαχειριστεί, προτείνεται η χρήση πυκνωτικών ουσιών, μαλακών και πολτοποιημένων γευμάτων (Franco-Guerrero et al., 2019; Gutiérrez Gutiérrez et al., 2020; Pilz et al., 2014; Pilz et al., 2020; Souza et al., 2019; Turner & Hilton-Jones, 2010). Εξαιτίας των γνωστικών ελλειμμάτων που αντιμετωπίζουν οι ασθενείς με DM1, ενδέχεται να μην καταφέρνουν να προσαρμόζουν την διατροφή τους κατάλληλα. Οι Umemoto et al. (2012) παρατήρησαν ότι οι ασθενείς αυτοί παρουσιάζουν μεγαλύτερη ποσότητα υπολειμμάτων στον φάρυγγα και αυξημένη κίνηση του υοειδούς οστού σε σύγκριση με ασθενής με DMD. Οι συγγραφείς τονίζουν την ανάγκη προσαρμογής της τροφής και της στάσης σίτισης των ασθενών με DM1, καθώς οι ίδιοι οι ασθενείς φαίνεται να μην έχουν επίγνωση των δυσκολιών τους.

Τεχνικές κατάποσης δοκιμάστηκαν από τους Leonard et al. (2001), σε 18 ενήλικες ασθενείς με DM1. Η τεχνική "Repeat Swallow" που εφαρμόστηκε από σχεδόν όλους τους ασθενείς, συνέβαλε σε μερική μείωση του υπολείμματος της τροφής. Σε κάποιους ασθενείς εφαρμόστηκε η εναλλαγή παχύρρευστων και λεπτόρρευστων υγρών, η οποία φάνηκε να είναι περισσότερο αποτελεσματική από άλλες τεχνικές. Οι στρατηγικές "Hard Swallow" και "Chin Tuck" χρησιμοποιήθηκαν σε περιπτώσεις ασθενών, που δεν είχαν επαρκή ανύψωση του υοειδούς οστού ή φυσιολογικό άνοιγμα του άνω οισοφαγικού τους σφιγκτήρα. Οι τεχνικές αυτές φάνηκε να έχουν μερική επιτυχία. Επιπρόσθετα, δοκιμάστηκαν τροποποιήσεις στάσης, χωρίς ωστόσο να αποδεικνύονται χρήσιμες. Οι Souza et al. (2019) χρησιμοποίησαν σε έναν ασθενή, άνδρα ηλικίας 66 ετών, τεχνικές κατάποσης όπως κατάποση η "Effortful Swallowing", "Multiple Swallows", εναλλαγή υφής τροφών και αλλαγές στάσης κεφαλής κατά την κατάποση υγρών. Η παρέμβαση είχε περιορισμένα αποτελέσματα, ωστόσο οδήγησε σε βελτίωση της αποδοτικότητας της κατάποσης.

Μη φαρμακευτική παρέμβαση για την αποκατάσταση της δυσφαγίας ενός ασθενή με DM1, δοκιμάστηκε και από τους Rho et al. (2023). Ο άνδρας ήταν ηλικίας 48 ετών, ο οποίος διαγνώστηκε με κρικοφαρυγγική αχαλασία. Το πρόγραμμα αποκατάστασης της δυσφαγίας περιλάμβανε ασκήσεις ανοίγματος του κρικοφαρυγγικού μυός και λειτουργική ηλεκτρική διέγερση. Ωστόσο, όταν έγινε επανεξέταση του ασθενή με VFSS δεν παρατηρήθηκε βελτίωση της λειτουργίας του UES και των φαρυγγικών μυών του.

Οι Pilz et al. (2020) αναφέρουν τη σημασία της προσωπικής αντίληψης των ασθενών, όπως αντικατοπτρίζεται στο SWAL-QOL, για την δημιουργία μιας κατάλληλης παρέμβασης. Η Myotonic Dystrophy Foundation (2021) προτείνει την χρήση της γαστροστομίας με ενδοσκοπική τοποθέτηση (PEG) σε ορισμένες περιπτώσεις.

2. Πίνακας με τις μελέτες σχετικά με την αποκατάσταση της δυσφαγίας στην DM1

Συγγραφείς-Έτος	Είδος μελέτης	Πληθυσμός	Θεραπεία/ Παρέμβαση	Αποτέλεσμα / Παρατηρήσεις
Leonard et al. (2001)	Μελέτη παρατήρησης	18 ενήλικες με DM1, 60 υγιείς ενήλικες	Τεχνικές κατάποσης "Hard Swallow", "Chin Tuck", "Repeat Swallow", τροποποίηση της τροφής	Μερική επιτυχία στη μείωση υπολειμμάτων της τροφής
Logigian et al. (2010)	Τυχαιοποιημένη, διπλά τυφλή, ελεγχόμενη μελέτη	30 ασθενείς με DM1	Φαρμακευτική-Χορήγηση Mexiletine (150–200 mg, 3x/ημέρα)	Μείωση της μυοτονίας, πιθανή έμμεση βελτίωση της δυσφαγίας
Turner & Hilton-Jones (2010)	Ανασκόπηση	-	Παρεντερική σίτιση - χορήγηση θρεπτικών συστατικών απευθείας στην κυκλοφορία του αίματος	Σημαντική σε ασθενείς με σοβαρή δυσφαγία με κίνδυνο εισρόφησης

Souza et al. (2019)	Μελέτη περίπτωσης	Ασθενής άνδρας, ηλικίας 66 ετών	Τεχνική κατάποσης "Effortful Swallowing", τροποποίηση της τροφής	Βελτίωση της αποδοτικότητας της κατάποσης
Gutiérrez Gutiérrez et al. (2020) κ.ά.	Μελέτες Ανασκόπησης	-	Τροποποίηση της τροφής, χρήση πυκνωτικών, πολτοποιημένα φαγητά	Σημαντικές για ασφαλή κατάποση
Myotonic Dystrophy Foundation (2021)	Οδηγός κλινικής πρακτικής	-	Αντισταθμιστικές Στρατηγικές-Συστάσεις τροποποίηση της τροφής, PEG-σωλήνας σίτισης που τοποθετείται απευθείας στο στομάχι	Ανάγκη παραπομπής σε ειδικό θεραπευτή κατάποσης
Rho et al. (2023)	Μελέτη περίπτωσης	Ασθενής άνδρας, ηλικίας 48 ετών	Άσκηση UES, λειτουργική ηλεκτρική διέγερση	Καμία σημαντική βελτίωση

3.2 Η αποκατάσταση της δυσφαγίας στην DM2

Η δυσφαγία στη DM2 αποτελεί συνήθως ένα ήπιο σύμπτωμα, που δεν φαίνεται να προκαλεί σοβαρές επιπλοκές. Η διαχείρισή της βασίζεται κυρίως σε μη φαρμακευτικές και υποστηρικτικές παρεμβάσεις. Περαιτέρω έρευνα θα ήταν χρήσιμη για την ανακάλυψη της παθοφυσιολογίας και της αποτελεσματικότητας των παρεμβάσεων για την δυσφαγία σε αυτό το νόσημα (Fournier, 2021; Meola, 2020; Tieleman et al., 2009).

Έπειτα από μακροχρόνια παρακολούθηση, παρατηρήθηκε ότι οι γαστρεντερικές διαταραχές και η δυσφαγία παρουσιάζονται συχνά στους ασθενείς με DM2 (Meola, 2020). Στις περισσότερες περιπτώσεις, η δυσφαγία δεν προκαλεί απώλεια βάρους, εισρόφηση ή ανάγκη για αλλαγές στη διαίτα των ασθενών. Αυτό ενδεχομένως να δικαιολογεί την απουσία εξειδικευμένων θεραπευτικών παρεμβάσεων στην βιβλιογραφία (Fournier, 2021).

Η μελέτη των Tieleman et al. (2009) είχε ως στόχο να διερευνήσει την παρουσία δυσφαγίας σε ασθενείς με DM2, οι οποίοι είχαν αναφέρει δυσκολίες στην κατάποση τους, στις στερεές τροφές μέσω ενός ερωτηματολογίου. Στην μελέτη συμμετείχαν δέκα ασθενείς με μέση ηλικία τα 58 έτη.

Η αξιολόγηση πραγματοποιήθηκε με κλινική και με FEES. Τα αποτελέσματα έδειξαν ότι όλοι οι ασθενείς εμφάνιζαν ήπια μορφή δυσφαγίας. Οι συγγραφείς επισημαίνουν ότι οι ασθενείς με DM2 που αντιμετωπίζουν δυσφαγία μπορεί να ωφεληθούν από παρεμβάσεις, όπως η λογοθεραπεία και η τροποποίηση της σύστασης της τροφής. Οι Tieleman et al. (2008) τονίζουν την ανάγκη παρακολούθησης της κατάποσης αυτών των ασθενών.

3. Πίνακας με τις μελέτες σχετικά με την αποκατάσταση της δυσφαγίας στην DM2

Συγγραφείς	Είδος Μελέτης	Αριθμός Ασθενών	Θεραπεία/ Παρέμβαση	Αποτέλεσμα/ Παρατηρήσεις
Tieleman et al. (2008)	Συγχρονική μελέτη	29 με DM2, 29 με DM1 και 87 υγιείς	Ερωτηματολόγια, ακτινολογικές μετρήσεις	Δεν αναφέρεται θεραπεία, τονίζεται η ανάγκη παρακολούθησης
Tieleman et al. (2009)	Προοπτική, περιγραφική μελέτη παρατήρησης	10 (από 12 με παρουσία συμπτωμάτων)	Κλινική & ενδοσκοπική αξιολόγηση (FEES), DOSS	Συντηρητική αντιμετώπιση (λογοθεραπεία, τροποποίηση τροφής)
Fournier (2021)	Ανασκόπηση	-	-	Καμία ειδική θεραπεία για τη δυσφαγία δεδομένης της ήπιας φύσης της

3.3 Η αποκατάσταση της δυσφαγίας στην Οφθαλμοφαρυγγική Μυϊκή Δυστροφία (OPMD)

Η δυσφαγία αποτελεί ένα σύμπτωμα της OPMD, το οποίο ενδέχεται να επηρεάσει τη σίτιση και την ποιότητα ζωής των ασθενών. Για την θεραπευτική της διαχείριση, έχουν περιγραφεί διάφοροι τύποι παρεμβάσεων, από συντηρητικές τεχνικές έως και πιο επεμβατικές θεραπείες.

Η χρήση βοτουλινικής τοξίνης (Botox) στον κρικοφαρυγγικό μυ, έχει αναφερθεί από τους Youssef et al. (2014), ως μία ελάχιστη επεμβατική μέθοδος. Οι ασθενείς παρουσίαζαν δυσφαγία, με χαρακτηριστικά ευρήματα το μειωμένο άνοιγμα του UES. Και οι 24 ασθενείς υποβλήθηκαν σε 66 ενέσεις botox. Τα αποτελέσματα της μελέτης έδειξαν ότι 59% των επεμβάσεων παρουσίασαν βελτίωση. Ωστόσο αξίζει να σημειωθεί πως καταγράφηκαν και παρενέργειες στο 44% των περιπτώσεων.

Επεμβατικές παρεμβάσεις, όπως είναι η διαστολή του UES, δοκιμάστηκαν από τους Mathieu et al. (1997). Στην μελέτη συμμετείχαν 17 ασθενείς με OPMD. Η συγκεκριμένη παρέμβαση πραγματοποιήθηκε είτε με Maloney bougie, σε 14 ασθενείς είτε διαστολέα αχαλασίας, σε 3 ασθενείς. Σημαντική υποκειμενική βελτίωση σημειώθηκε στο 64,3% των ασθενών στους 3 και 6 μήνες και στο 55,7% στους 12 και 18 μήνες, ενώ δεν παρατηρήθηκαν σοβαρές επιπλοκές από τη θεραπεία.

Η εξωβλεννογόνια κρικοφαρυγγική μυτομή έχει αναφερθεί εξίσου ως μία μέθοδος σε διάφορες μελέτες. Η μελέτη των Coiffier et al. (2006) αξιολόγησε τα μακροπρόθεσμα αποτελέσματα της συγκεκριμένης μεθόδου σε 39 ασθενείς με OPMD. Τα αποτελέσματα της παρέμβασης ήταν η πλήρης υποχώρηση των συμπτωμάτων στο 64% των ασθενών και η σημαντική βελτίωση στο 26%, συμβάλλοντας σε ένα συνολικό ποσοστό επιτυχίας 89,7%. Ωστόσο, μετά από μία χρόνια παρακολούθηση βρέθηκε υποτροπή της δυσφαγίας στο 34% των περιπτώσεων. Αυτό αποδόθηκε στην προοδευτική μυϊκή εκφύλιση της πάθησης. Οι συγγραφείς σημειώνουν ότι η μυτομή μπορεί να προσφέρει σημαντική βελτίωση της δυσφαγίας σε ασθενείς με OPMD, ωστόσο δεν καταφέρνει να ελέγξει την εξελικτική πορεία της μυοπάθειας. Εξωβλεννογόνια μυτομή του κρικοφαρυγγικού μυός εφαρμόστηκε και από τους Acosta-Mérida et al. (2016) σε έναν άνδρα ηλικίας 69 ετών, η οποία οδήγησε σε πλήρη υποχώρηση της δυσφαγίας του. Οι ασθενείς σημειώνουν την έλλειψη θεραπείας για την OPMD, με αποτέλεσμα να απαιτείται μία πολυεπιστημονική προσέγγιση, με σκοπό την βελτίωση της ποιότητας ζωής τους.

Ο συνδυασμός κρικοφαρυγγικής μυτομής και μεταμόσχευσης αυτόλογων μυοβλαστών δοκιμάστηκε σε 12 ασθενείς με OPMD και με ενδείξεις σοβαρής δυσφαγίας από τους Périé et al. (2013). Έπειτα από παρακολούθηση δύο ετών, 9 από τους 12 παρουσίασαν βελτίωση της δυσφαγίας τους. Επιπλέον, σε 10 από τους 12 δεν εντοπίστηκε κάποια επιδείνωση της λειτουργίας

της κατάποσης, γεγονός που αναδεικνύει την ασφάλεια και ενδεχόμενη αποτελεσματικότητα της παρέμβασης.

Οι μη επεμβατικές προσεγγίσεις περιλαμβάνουν την λογοθεραπεία, τροποποίηση τροφής, ασκήσεις κατάποσης καθώς και τεχνικές χειρισμού. Οι Tabor et al. (2018) σημειώνουν ότι οι κύριες παρεμβάσεις μπορεί να στοχεύουν στη χαλάρωση του UES, ωστόσο αυτές οι μέθοδοι δεν αντιμετωπίζουν άλλες μηχανικές δυσλειτουργίες που προκύπτουν, όπως είναι η μειωμένη σύγκλιση του λάρυγγα ή η ατελής αναστροφή της επιγλωττίδας. Η μελέτη αναφέρει την ανάγκη για δημιουργία εξατομικευμένων θεραπευτικών προσεγγίσεων, οι οποίες θα περιλαμβάνουν και ασκήσεις αποκατάστασης της κατάποσης, όπως είναι η "Effortful Swallow", ο χειρισμός "Mendelsohn" και η "Supraglottic Swallow". Οι Cunha et al. (2015) παρουσίασαν την περίπτωση μιας γυναίκα ηλικίας 65 ετών με διαταραχή της κατάποσης. Η ασθενής παρακολούθησε λογοθεραπευτική παρέμβαση, που περιλάμβανε ασκήσεις στοματοπροσωπικής κινητικότητας, οργάνωση πνευμονο-φωνο-αρθρωτικού συντονισμού, καταγραφή συμπτωμάτων της δυσφαγίας, χρήση χειρισμού "chin-tuck", τροποποίηση της τροφής και εξάσκηση στο σπίτι. Η παρακολούθηση κατά τη διάρκεια του πρώτου έτους, έδειξε σταθεροποίηση του σωματικού της βάρους και βελτίωση στην κατάποση των υγρών. Ωστόσο, υπήρξε υποτροπή της κατάστασης, εξαιτίας της προοδευτικής φύσης της νόσου. Εξίσου οι Maeda et al. (2017) ανέφεραν την περίπτωση ενός άνδρα ηλικίας 62 ετών με στοματοφαρυγγική δυσφαγία, ο οποίος υποβλήθηκε στο πρόγραμμα λογοθεραπείας, ασκήσεις ενίσχυσης στοματοπροσωπικών μυών, τροποποίηση της τροφής καθώς και έγχυση βοτουλινικής τοξίνης στους σιελογόνους αδένες. Ωστόσο, δεν αναφέρεται ένα σαφές αποτέλεσμα, καθώς φαίνεται ο ασθενής να βρίσκεται σε συνεχή παρακολούθηση σχετικά με την δυσφαγία του.

Η ενδυνάμωση της γλώσσας ενδέχεται να αποτελέσει έναν μελλοντικό θεραπευτικό στόχο σύμφωνα με τους Kroon et al. (2020). Οι συγγραφείς επισημαίνουν ότι η μειωμένη δύναμη της γλώσσας και η χαμηλή ικανότητα κατάποσης, συνδέονται με την παρουσία υπολείμματος τροφής και τον κίνδυνο εισρόφησης σε ασθενείς με OPMD. Επιπρόσθετα, γίνεται αναφορά στη χρήση μασητικών ασκήσεων με τσίχλα ως μία πιθανή παρέμβαση, σημειώνοντας την ανάγκη για έρευνα σχετικά με την αποτελεσματικότητα τέτοιου είδους θεραπειών στην OPMD. Παρόμοια οι Kroon et al. (2021), πραγματοποίησαν μία μελέτη σε 43 ασθενείς με OPMD, η οποία είχε ως στόχο την καταγραφή της φυσικής πορείας της νόσου, εστιάζοντας στη μυϊκή δύναμη, τη λειτουργική ικανότητα, τη στοματοφαρυγγική λειτουργία και την ποιότητα ζωής των ασθενών αυτών. Οι συγγραφείς αναφέρουν χαρακτηριστικά ότι παρόλου που δεν υπάρχει προς το παρόν εγκεκριμένη

φαρμακευτική θεραπεία για τη δυσφαγία στην OPMD, είναι σημαντική η ανάπτυξη ευαίσθητων δεικτών αξιολόγησης για μελλοντικές κλινικές δοκιμές γονιδιακής θεραπείας.

Η χρήση της PEG έχει αναφερθεί σε μία μελέτη περίπτωσης των Werling et al. (2015) όπου ένας άνδρας ηλικίας 80 ετών είχε εισρόφηση κατά την κατάποση. Ο κίνδυνος αυτός ανέδειξε την ανάγκη της υποστηρικτικής θεραπείας με PEG, με σκοπό την διατήρηση της επαρκούς θρέψης και αποφυγής πνευμονικών επιπλοκών.

4. Πίνακας με τις μελέτες σχετικά με την αποκατάσταση της δυσφαγίας στην OPMD

Μελέτη	Είδος Μελέτης	Πληθυσμός	Θεραπεία/ Παρέμβαση	Αποτέλεσμα/ Παρατηρήσεις
Mathieu et al. (1997)	Προοπτική πιλοτική μελέτη	17 ασθενείς με OPMD	Διαστολή του UES με bougie ή διαστολέα αχαλασίας	Σημαντική υποκειμενική βελτίωση στο 64,3% στους 3-6 μήνες και 55,7% στους 12-18 μήνες
Coiffier et al. (2006)	Αναδρομική μελέτη	39 ασθενείς με OPMD	Εξωβλεννογόνια μυοτομή	64% πλήρης, 26% σημαντική βελτίωση, 34% υποτροπή
Périé et al. (2013)	Κλινική μελέτη φάσης I/IIa	12 ασθενείς με OPMD	Μυοτομή και έγχυση αυτόλογων μυοβλαστών	75% βελτίωση της δυσφαγίας, δοσοεξαρτώμενο όφελος
Youssof et al. (2014)	Αναδρομική παρατήρηση	24 ασθενείς με OPMD	Ενέσεις Botox στον κρικοφαρυγγικό μυ	59% συμπτωματική βελτίωση, 44% παρενέργειες

Werling et al. (2015)	Μελέτη περίπτωσης	Ανδρας ασθενής, ηλικίας 80 ετών	Τοποθέτηση PEG	Διατήρηση θρέψης, πρόληψη πνευμονικών επιπλοκών
Cunha et al. (2015)	Μελέτη περίπτωσης	Ασθενής γυναίκα, ηλικίας 65 ετών	Λογοθεραπεία με ποικίλες τεχνικές	Αρχική βελτίωση, υποτροπή λόγω φύσης νόσου
Acosta-Mérida et al. (2016)	Μελέτη περίπτωσης	Ασθενής άνδρας, ηλικίας 69 ετών	Χειρουργική εξωβλεννογόνια μυοτομή	Πλήρης υποχώρηση δυσφαγίας, καμία υποτροπή στα 5 μήνες
Maeda et al. (2017)	Μελέτη περίπτωσης	Ασθενής άνδρας, ηλικίας 62 ετών	Λογοθεραπεία, Botox στους σιελογόνους αδένες	Μη σαφώς καθορισμένο, υπό παρακολούθηση
Tabor et al. (2018)	Παρατηρητική διατομεακή μελέτη	22 ασθενείς με OPMD	Κρικοφαρυγγική μυοτομή, Botox, διαστολή, ασκήσεις κατάποσης	Περιορισμένη λειτουργική βελτίωση, ανάγκη εξατομίκευσης
Kroon et al. (2020)	Παρατηρητική κλινική μελέτη κοόρτης	48 ασθενείς με OPMD	Μέτρηση της δύναμης της γλώσσας και της ικανότητας της κατάποσης	Παρακολούθηση της πορείας της δυσφαγίας
Kroon et al. (2021)	Προοπτική, πολυκεντρική, επιδημιολογική	43 ασθενείς με OPMD	-	Υπογράμμιση της σημασίας της ανάπτυξης

	μελέτη παρακολούθησης			ευαίσθητων δεικτών αξιολόγησης για μελλοντικές κλινικές δοκιμές γονιδιακής θεραπείας
--	--------------------------	--	--	--

3.4 Η αποκατάσταση της δυσφαγίας στα Μιτοχονδριακά Νοσήματα (MM)

Η δυσφαγία αποτελεί ένα συχνά εμφανιζόμενο σύμπτωμα στα μιτοχονδριακά νοσήματα. Ενδέχεται να έχει σημαντικές επιπτώσεις στη θρέψη, την υγεία και την ποιότητα της ζωής των ανθρώπων. Για την διαχείρισή της έχουν αναφερθεί συντηρητικά μέτρα έως και πιο επεμβατικές λύσεις.

Βάσει μελετών που έχουν διεξαχθεί, η λογοθεραπεία φαίνεται να διαδραματίζει έναν σημαντικό ρόλο στην αποκατάσταση της δυσφαγίας σε αυτούς τους ασθενείς. Οι Read et al. (2012) αναφέρουν την ανάγκη για πρώιμη παραπομπή σε λογοθεραπευτή, ώστε να αποφευχθούν σοβαρές επιπλοκές, όπως είναι η εισρόφηση και η υποθρεψία. Παρόμοια ευρήματα προκύπτουν από τη μελέτη των Luchesi et al. (2018), όπου σε ασθενή με MELAS, η λογοθεραπεία και η τροποποίηση των υφών της τροφής καθυστέρησαν την ανάγκη για εφαρμογή της γαστροστομίας. Οι Domenis et al. (2014) εξέτασαν 14 ασθενείς με CPEO και διαπίστωσαν ότι οι ασθενείς παρουσίαζαν καθυστερημένη φαρυγγική μεταφορά, καθώς και υπολείμματα τροφής στην στοματική και φαρυγγική κοιλότητα. Από τους συγγραφείς προτείνεται η παρέμβαση από λογοθεραπευτή και πιο συγκεκριμένα η τροποποίηση της υφής της τροφής, η χρήση αντισταθμιστικών τεχνικών, όπως η "Effortful Swallow" και "Multiple Swallows". Επιπρόσθετα, ανάλογα με τις ανάγκες του κάθε ασθενούς προσθέτουν ασκήσεις ενδυνάμωσης των μυών κατάποσης, με στόχο της βελτίωσης των συμπτωμάτων. Η μελέτη συναίνεσης των Parikh et al. (2017) υποστηρίζει την καθοδήγηση για χρήση στρατηγικών σίτισης από λογοθεραπευτή.

Η τροποποίηση της σύστασης των τροφών αποτελεί βασικό στοιχείο στη θεραπευτική προσέγγιση της δυσφαγίας σε ασθενείς με μιτοχονδριακά νοσήματα. Στην μελέτη των Luchesi et al. (2018), περιγράφεται η τροποποίηση της υφής της τροφής, όπως είναι για παράδειγμα η χρήση μελιού και νέκταρ. Παρόμοιες στρατηγικές διατροφικής προσαρμογής αναφέρονται και στην ανασκόπηση των Homa & Lavine (2004), όπου προτείνονται τροποποιήσεις όπως η πάχυνση των

υγρών. Οι De Laat et al. (2015) τονίζουν ότι συνήθεις πρακτικές πάχυνσης ενδέχεται να μην είναι κατάλληλες για αυτή την ομάδα των ασθενών και αναφέρουν την προσαρμογή της τροφής, με στόχο την ελάφρυνση της απαιτούμενης μυϊκής προσπάθειας. Επιπρόσθετα, η μελέτη των Hedermann et al. (2017) σημειώνει την ανάγκη για την χρήση προσαρμοσμένων διαιτητικών παρεμβάσεων.

Σε ασθενείς που αντιμετωπίζουν σοβαρής μορφής δυσφαγία, εξετάζονται οι επεμβατικές λύσεις. Οι Ikram et al. (2015) αναφέρουν πως η δυσφαγία στις περιπτώσεις του KSS ενδέχεται να σχετίζεται με κρικοφαρυγγική αχαλασία. Σε αυτού του είδους τις περιπτώσεις οι συγγραφείς αναφέρουν πως μία χειρουργική παρέμβαση, δηλαδή το άνοιγμα του UES, θα μπορούσε να είναι χρήσιμη, εφόσον η δυσφαγία επιβαρύνει την ποιότητα της ζωής. Εξίσου οι Homa & Lavine (2004), εξέτασαν τις γαστρεντερικές επιπλοκές των πρωτοπαθών μιτοχονδριακών νοσημάτων και ανέφεραν για ορισμένες περιπτώσεις ασθενών, την κρικοφαρυγγική μυστομία ως μια επιλογή διαχείρισης και τονίζουν την ανάγκη για τακτική αξιολόγηση της λειτουργίας της κατάποσης.

Η χρήση κατάλληλων εργαλείων αξιολόγησης, πέρα από το διαγνωστικό όφελος που μπορούν να προσφέρουν, αποτελούν και μέσο για την αποτελεσματική διαχείριση και πρόληψη των επιπλοκών σε αυτούς τους ασθενείς. Η μελέτη που διεξήγαγαν οι Kuin et al. (2024) προτείνει τη χρήση εργαλείων όπως το "Swallowing Speed Test", το TOMASS και το 6MMT για την παρακολούθηση της διαδικασίας της κατάποσης και τη λήψη θεραπευτικών αποφάσεων. Παράλληλα, η μελέτη των Huckabee et al. (2018) τεκμηριώνει την αξιοπιστία του τεστ TOMASS για την κλινική εκτίμηση της κατάποσης στερεών τροφών, σημειώνοντας την αξία της χρήσης του για την έγκαιρη ανίχνευση της δυσφαγίας και την παρακολούθηση της αποκατάστασης.

Η γαστροστομία μπορεί να αποτελέσει μια επιλογή διαχείρισης όταν η στοματική σίτιση δεν επαρκεί ή υπάρχει ο κίνδυνος εισρόφησης. Οι Parikh et al. (2017) τονίζουν τη σημασία της έγκαιρης αξιολόγησης για εφαρμογή γαστροστομίας σε ασθενείς που διατρέχουν αυξημένο κίνδυνο εισρόφησης. Αντίστοιχα, η μελέτη των Hedermann et al. (2017) προτείνει τη PEG ως λύση σε περιπτώσεις ασθενών που παρουσιάζουν επιδείνωση της δυσφαγίας, με στόχο την αποφυγή επιπλοκών όπως είναι η υποθρεψία, η κοινωνική απομόνωση και η εισρόφηση. Στη μελέτη περίπτωσης των Luchesi et al. (2018), η γαστροστομία εφαρμόστηκε όταν η δυσφαγία της ασθενούς με σύνδρομο MELAS επιδεινώθηκε σοβαρά, προσφέροντας ένα εναλλακτικό τρόπο σίτισης.

5. Πίνακας με τις μελέτες σχετικά με την αποκατάσταση της δυσφαγίας στις MM

Μελέτη	Είδος μελέτης	Πληθυσμός	Θεραπεία/ Παρέμβαση	Αποτέλεσμα/ Παρατηρήσεις
Homa & Lavine (2004)	Ανασκόπηση	-	Τροποποίηση της τροφής, φαρμακευτική αγωγή με αναστολείς έκκρισης οξέος και προκινητικά φάρμακα, κρικοφαρυγγική μυοτομία σε ορισμένες περιπτώσεις	Ανάγκη για τακτική αξιολόγηση της κατάποσης
Read et al. (2012)	Ποσοτική, περιγραφική μελέτη	177 ενήλικες με Μιτοχονδριακή Νόσο	Τροποποίηση της τροφής και της καθημερινής φροντίδας μέσω της λογοθεραπείας	Έμφαση στην πρόληψη επιπλοκών
Domenis et al. (2014)	Συγκριτική μελέτη παρατήρησης	14 με CPEO vs 16 υγιείς	Τροποποίηση της τροφής, χρήση αντισταθμιστικών τεχνικών όπως η πολλαπλή και έντονη κατάποση (effortful/multiple swallows) και όπου ενδείκνυται, ασκήσεις	Βελτίωση των συμπτωμάτων, πρόληψη της εισρόφησης

			ενδυνάμωσης των μυών κατάποσης	
De Laat et al. (2015)	Διατομεακή μελέτη παρατήρησης	92 φορείς m.3243A>G	Τροποποίηση της τροφής έως και πιο επεμβατικές λύσεις, όπως η διαδερμική ενδοσκοπική γαστροστομία (PEG)	Έμφαση στην πρόληψη επιπλοκών
Ikram et al. (2015)	Μελέτη περίπτωσης	2 αδερφές (11 & 13 ετών) με KSS	Αναφορά για χειρουργική παρέμβαση- άνοιγμα του ανώτερου οισοφαγικού σφιγκτήρα	Δεν εφαρμόστηκε στις ασθενείς
Huckabee et al. (2018)	Ποσοτική εργασία	228 υγιείς (φάση 1), κανονιστικά δεδομένα (φάση 2)	Χρήση εργαλείου TOMASS	Πρώιμη ανίχνευση δυσφαγίας και παρακολούθηση αποκατάστασης
Parikh et al. (2017)	Συστάσεις ειδικών	-	Στρατηγικές σίτισης από λογοθεραπευτή, Γαστροστομία ή νηστιδοστομία	Διαχείριση της δυσφαγίας
Hedermann et al. (2017)	Διατομεακή μελέτη παρατήρησης	16 με CPEO, 12 με m.3243A>G	Τροποποίηση της τροφής, PEG	Υψηλό ποσοστό δυσφαγίας, έμφαση στην πρόληψη επιπλοκών

Ahuja (2018)	Ανασκόπηση	-	Υποστηρικτική, λογοθεραπεία, τροποποίηση της τροφής	Πρόληψη πνευμονίας, υποσιτισμού, αφυδάτωσης
Luchesi et al. (2018)	Μελέτη περίπτωσης	Ασθενής γυναίκα, ηλικίας 34 ετών με MELAS	-	Διατήρηση της στοματικής σίτισης, έως ότου την εφαρμογή γαστροστομίας
Kuin et al. (2024)	Αναδρομική διατομεακή μελέτη	224 ενήλικες με Μιτοχονδριακή Νόσο	Παραπομπή σε λογοθεραπευτή, χρήση των τεστ Swallowing Speed, TOMASS και 6MMT	Συστάσεις για ενσωμάτωση αξιολόγησης κατάποσης στη ρουτίνα

3.5
H

αποκατάσταση της δυσφαγίας στην Προσωπο-ώμο-βραχιόνιος Μυϊκή Δυστροφία (FSHD)

Η προσώπο-ώμο-βραχιόνια μυϊκή δυστροφία (Facioscapulohumeral Muscular Dystrophy - FSHD) αποτελεί μία πάθηση, η οποία δεν σχετίζεται με σοβαρές δυσκολίες στην κατάποση. Ωστόσο, η εξασθένηση των στοματοπροσωπικών μυών των ασθενών σε προχωρημένα στάδια της νόσου, ενδέχεται να οδηγήσει σε δυσφαγία. Αυτό μπορεί να επιφέρει σημαντικές επιπτώσεις στην ποιότητα της ζωής.

Οι Mul et al. (2019) αξιολόγησαν την δύναμη και αντοχή των στοματοπροσωπικών μυών σε ασθενείς με FSHD. Η δυσφαγία που εντοπίστηκε ήταν ήπιας μορφής και αφορούσε κυρίως τη στοματική φάση της κατάποσης. Η μειωμένη μυϊκή απόδοση, ιδιαίτερα στη συμπίεση των παρειών και στην ανύψωση του πρόσθιου μέρους της γλώσσας συνδέθηκε με την παρουσία της δυσφαγίας. Οι συγγραφείς προτείνουν ότι η προπόνηση της αντοχής αυτών των μυών, με την βοήθεια των λογοθεραπευτικών παρεμβάσεων, ενδέχεται να περιορίσει την εμφάνιση των συμπτωμάτων της δυσφαγίας και να ενισχύσει τη λειτουργική ικανότητα των ασθενών. Αντίστοιχα, η μελέτη των Santos et al. (2022) αξιολόγησε την παρουσία διαταραχών ομιλίας και κατάποσης σε 13 ασθενείς με FSHD. Η παρουσία της δυσφαγίας βρέθηκε μόνο σε δύο περιπτώσεις, η οποία χαρακτηρίστηκε ως ήπιας μορφής. Η μυϊκή αδυναμία του προσώπου ήταν εμφανής σε περισσότερους από τους μισούς συμμετέχοντες. Τα συμπτώματα φάνηκε να

σχετίζονται με το πόσο σοβαρή ήταν η πάθηση, αλλά δεν συνδέθηκαν με τη διάρκειά της ή την ηλικία έναρξης της. Οι συγγραφείς σημειώνουν την σημασία της συχνής παρακολούθησης των ασθενών, ώστε να πραγματοποιείται έγκαιρα η ανίχνευση της δυσφαγίας και να αποφεύγονται επιπλοκές μέσω εφαρμογής πρώιμων παρεμβάσεων από εξειδικευμένους επαγγελματίες υγείας.

Η ανασκόπηση των Argon & de Visser (2021) αναφέρει πως περίπου το 25% των ασθενών με FSHD αντιμετωπίζουν δυσκολίες στην κατάποση, με παρουσία συμπτωμάτων όπως την παράταση της διάρκειας των γευμάτων και τον φόβο πνιγμού. Σημειώνεται ότι η μυϊκή κόπωση συμβάλλει στη σοβαρότητα των συμπτωμάτων, ενώ επισημαίνεται και η παρουσία της γλωσσικής αδυναμίας σε ορισμένους ασθενείς. Οι συγγραφείς υποστηρίζουν ότι η χρήση εργαλείων όπως το ερωτηματολόγιο SWAL-QOL και η απεικονιστική μέθοδος VFSS, μπορεί να βοηθήσουν στην συστηματική αξιολόγηση των προβλημάτων κατάποσης.

Οι Middelink et al. (2023) σημειώνουν ότι τα δεδομένα στην βιβλιογραφία είναι ελάχιστα για να εξαχθούν συμπεράσματα για τις ενδείξεις σίτισης μέσω σωλήνα στους ασθενείς αυτούς. Οι συγγραφείς προτείνουν την συχνή αξιολόγηση, μέσω σύντομων εργαλείων αξιολόγησης, όπως το EAT-10 και το PG-SGA, ώστε να εξασφαλιστεί η έγκαιρη παρέμβαση και εάν χρειαστεί, έναρξη σίτισης μέσω σωλήνα για τη βελτίωση της ποιότητας ζωής και την πρόληψη σοβαρών επιπλοκών.

6. Πίνακας Πίνακας με τις μελέτες σχετικά με την αποκατάσταση της δυσφαγίας στις FSHD

Μελέτη	Είδος μελέτης	Πληθυσμός	Θεραπεία/ Παρέμβαση	Αποτέλεσμα/ Παρατηρήσεις
Mul et al. (2019)	Διατομεακή μελέτη παρατήρησης	43 FSHD ασθενείς / 35 υγιείς	Στοχευμένη προπόνηση της αντοχής αυτών των μυών, λογοθεραπευτική παρέμβαση	Η αυξημένη αντοχή της γλώσσας μπορεί να λειτουργεί αντισταθμιστικά στη δυσφαγία
Argon & de Visser (2021)	Ανασκόπηση	-	Τακτική αξιολόγηση με SWAL-QOL, VFSS, σίτιση μέσω σωλήνα	Έγκαιρη διαχείριση των προβλημάτων της κατάποσης

Santos et al. (2022)	Διατομεακή μελέτη παρατήρησης	13 FSHD / 10 μάρτυρες	Παρακολούθηση, Εμπλοκή λογοθεραπευτών και άλλων επαγγελματιών υγείας	Πρόληψη επιπλοκών και βελτίωση της ποιότητας ζωής των ασθενών
Middelink et al. (2023)	Συστηματική ανασκόπηση	179 ενήλικες ασθενείς με διάφορες μυϊκές διαταραχές 5 με FSHD	Σίτιση με σωλήνα ,τακτική αξιολόγηση με EAT-10 και PG-SGA	Έλλειψη στοιχείων για FSHD,συνιστάται τακτική αξιολόγηση για πρόληψη επιπλοκών

3.6 Η Αποκατάσταση της δυσφαγίας στην όψιμη έναρξη νεμαλινική μυοπάθεια (SLONM)

Η δυσφαγία αποτελεί ένα σύμπτωμα, το οποίο σχετίζεται με τη Σποραδική Νεμαλινική μυοπάθεια όψιμης έναρξης (SLONM). Σύμφωνα με την συστηματική ανασκόπηση των Schnitzler et al. (2017), η δυσφαγία παρατηρήθηκε στο ποσοστό του 47% των ασθενών με SLONM. Αξιοσημείωτο είναι το γεγονός πως η παρουσία της μονοκλωνικής γαμμαπάθειας (MGUS) συνδέθηκε με πιο υψηλά ποσοστά δυσφαγίας, γεγονός που μπορεί να αναδεικνύει μία βαρύτερη μορφή της νόσου. Στη μελέτη των Keller et al. (2006), περιγράφεται η περίπτωση ενός 45χρονου άνδρα, που έπασχε από SLONM σε συνδυασμό με μονοκλωνική γαμμαπάθεια (MGUS). Η ανοσοθεραπεία απέτυχε να βελτιώσει τη δυσφαγία του ασθενούς, με αποτέλεσμα να εφαρμοστεί διαδερμική γαστροστομία.

7. Πίνακας με τις μελέτες σχετικά με την αποκατάσταση της δυσφαγίας στην SLONM

Μελέτη	Είδος μελέτης	Πληθυσμός	Θεραπεία/ Παρέμβαση	Αποτελέσματα/ Παρατηρήσεις
Keller et al. (2006)	Μελέτη περίπτωσης	Ασθενής άνδρας, ηλικίας 45 ετών, με NM και MGUS	Διαδερμική γαστροστομία Ανοσοθεραπεία (πρεδνιζόνη, κυκλοφωσφαμίδη, IVIG, ριτουξιμάμπη)	Απουσία ανταπόκρισης σε ανοσοθεραπεία

3.7 Η αποκατάσταση της δυσφαγίας στις Ζωνιαίες Μυϊκές Δυστροφίες (Limb-Girdle Muscular Dystrophies-LGMD)

Οι κατευθυντήριες οδηγίες που έδωσε η Αμερικανική Ακαδημία Νευρολογίας (Narayanaswami et al., 2014) παρέχουν συστάσεις για τη διαχείριση της δυσφαγίας σε LGMD, καθώς και σε άλλες παρόμοιες διαταραχές. Πιο συγκεκριμένα, συνιστάται η παραπομπή για την αξιολόγηση της διαδικασίας της κατάποσης, σε περιπτώσεις που υπάρχουν ενδείξεις δυσφαγίας και σοβαρών επιπλοκών. Ο σκοπός είναι η εκπαίδευση των ασθενών σε τεχνικές ασφαλούς σίτισης, όπως είναι η τροποποίηση της σύστασης της τροφής ή αλλαγή της στάσης της κεφαλής. Σε περιπτώσεις που υπάρχει σοβαρή μορφή δυσφαγίας, συστήνεται η αξιολόγηση της ανάγκης για εφαρμογή γαστροστομίας ή νηστιδοστομίας, ώστε να διασφαλιστεί η διατροφική επάρκεια και να μειωθεί ο κίνδυνος επιπλοκών.

Τη μελέτη περίπτωσης ενός άνδρα ηλικίας 56 ετών με LGMD περιέγραψαν οι Hayashi et al. (2024), ο οποίος εμφάνισε ένα ιδιαίτερο μοτίβο κατάποσης, γνωστό ως "Rumination Swallowing". Σύμφωνα με το μοτίβο αυτό, η τροφή επέστρεφε πίσω στην στοματική κοιλότητα για νέα μάσηση και έπειτα για επανακατάποση. Αν και δεν εφαρμόστηκε κάποια συγκεκριμένη θεραπεία στον συγκεκριμένο ασθενή, το περιστατικό αυτό καταδεικνύει την ανάγκη της εντατικής παρακολούθησης, καθώς τέτοιου είδους αντισταθμιστικές στρατηγικές ενδέχεται να αυξάνουν τον κίνδυνο εισρόφησης.

Αντίθετα, μία άλλη μελέτη περίπτωσης που παρουσιάστηκε από τους Walsh et al. (2011) είχε μία πιο θετική έκβαση στην πορεία της νόσου. Η ασθενής ήταν γυναίκα ηλικίας 40 ετών, με

διάγνωση Limb-Girdle μυϊκής δυστροφίας τύπου 2B (LGMD2B). Κατά την αξιολόγηση του καταποτικού της μηχανισμού, εντοπίστηκε καθυστερημένη ενεργοποίηση του αντανεκλαστικού της κατάποσης, αδυναμία στη βάση της γλώσσας, υπολείμματα τροφής, καθώς και διαλείπουσα διείσδυση υγρών στην ανώτερη αναπνευστική οδό πάνω από το επίπεδο των φωνητικών χορδών. Η παραπομπή της ασθενούς σε λογοθεραπευτή και η εφαρμογή αντισταθμιστικών στρατηγικών είχαν ως αποτέλεσμα σημαντική βελτίωση της κατάποσης καθώς και μείωση των αναπνευστικών λοιμώξεων.

8. Πίνακας με τις μελέτες σχετικά με την αποκατάσταση της δυσφαγίας στις LGMD

Μελέτη	Είδος Μελέτης	Πληθυσμός	Θεραπεία/ Παρέμβαση	Αποτέλεσμα/παρατηρήσεις
Walsh et al. (2011)	Μελέτη περίπτωσης	Ασθενής γυναίκα, 40 ετών, με LGMD τύπου 2B	Λογοθεραπευτική παρέμβαση με χρήση αντισταθμιστικών στρατηγικών	Βελτίωση κατάποσης και των μείωση λοιμώξεων
Narayanaswami et al. (2014)	Κατευθυντήριες οδηγίες	-	Εκπαίδευση σε ασφαλή κατάποση, τροποποίηση διατροφής, ενδεχόμενη γαστροστομία	Διαχείριση της δυσφαγίας

3.8 Η αποκατάσταση της δυσφαγίας στην νόσο Pompe (Late-Onset Pompe Disease - LOPD)

Η δυσφαγία ενδέχεται να αποτελέσει κλινικό πρόβλημα σε ασθενείς που πάσχουν από την μορφή της καθυστερημένης έναρξης νόσου Pompe (Late-Onset Pompe Disease - LOPD).

Σύμφωνα με την μελέτη που πραγματοποίησαν οι Retailleau et al. (2024), το 32% των ασθενών με LOPD παρουσίαζε δυσφαγία και βρέθηκε ότι το 18% είχε μακρογλωσσία, ενώ το 11% εμφάνιζε ατροφία της γλώσσας. Η μακρογλωσσία συσχετίστηκε σημαντικά με την εμφάνιση της δυσφαγίας στους ασθενείς αυτούς. Οι συγγραφείς τονίζουν την ανάγκη για συστηματικό έλεγχο της γλώσσας και της κατάποσης, με παραπομπή σε λογοθεραπευτή, διαιτολόγο και ΩΡΛ ιατρό, ώστε να περιοριστούν σοβαρές επιπλοκές.

Η σημασία της αξιολόγησης της δύναμης της γλώσσας των ασθενών με LOPD αναδεικνύεται και από την μελέτη των Dubrovsky et al. (2011). Σύμφωνα με την συγκεκριμένη μελέτη, 19 ασθενείς που έπασχαν από LOPD εμφάνιζαν αδυναμία της γλώσσας, ακόμα και δύο ασυμπτωματικοί. Επιπρόσθετα, η αναδρομική μελέτη που πραγματοποίησαν οι Jones et al. (2015) ανέδειξε ότι το 80% των ασθενών με LOPD παρουσίαζαν αδυναμία της γλώσσας, η οποία συνδέθηκε με δυσφαγία. Οι συγγραφείς κάνουν αναφορά στην ανάγκη για περαιτέρω έρευνα στη θεραπεία υποκατάστασης ενζύμου (ERT) και την ενδεχόμενη επίδραση, που μπορεί να έχει στη γλωσσική λειτουργία.

Βάσει των κλινικών οδηγιών που παρέχουν οι Barba-Romero et al. (2012), συνίσταται η έγκαιρη διενέργεια της VFSS, η χρήση πυκνωτικών ουσιών, η υιοθέτηση μιας διατροφής πλούσιας σε πρωτεΐνες, καθώς και ασκήσεις κατάποσης. Ο στόχος αυτών των προσεγγίσεων στοχεύει στην διατήρηση της επαρκούς θρέψης και την πρόληψη της μυϊκής επιδείνωσης στους ασθενείς. Οι οδηγίες διαχείρισης της νόσου Pompe που έδωσαν οι Kishnani et al. (2006), περιλαμβάνουν την αξιολόγηση της κατάποσης με VFSS, τροποποίηση της υφής των τροφών ή την χρήση γαστροστομικού σωλήνα, με σκοπό την διασφάλιση της επαρκούς θρέψης και μείωση του κινδύνου εισρόφησης.

Οι Hobson-Webb et al. (2013), πραγματοποίησαν μία αναδρομική ανασκόπηση 12 ενήλικων ασθενών με LOPD. Τρεις από τους ασθενείς παρουσίαζαν συμπτώματα στοματοφαρυγγικής δυσφαγίας. Όσον αφορά τους τρόπους διαχείρισης της, σε έναν ασθενή προτάθηκε η συμμετοχή σε πρόγραμμα συμπεριφορικής θεραπείας της δυσφαγίας, ενώ σε άλλον δόθηκε η πρόταση της ετήσιας επανεκτίμησης της δυσφαγίας.

Οι Parenti et al. (2013) τονίζουν το κίνδυνο που μπορεί να έχει μειωμένη αποτελεσματικότητα της κατάποσης, καθώς μπορεί να αυξήσει τον κίνδυνο εισρόφησης και πνευμονίας στους ασθενείς. Σε σοβαρές περιπτώσεις, όπου υπάρχει ανάγκη συνεχούς αναπνευστικής υποστήριξης, προτείνεται η χρήση της τραχειοστομίας και η μετάβαση σε επεμβατικό μηχανικό αερισμό.

9. Πίνακας με τις μελέτες σχετικά με την αποκατάσταση της δυσφαγίας στην LOPD

Μελέτη	Είδος Μελέτης	Πληθυσμός	Θεραπεία/Παρέμβαση	Αποτέλεσμα/παρατηρήσεις
Kishnani et al. (2006)	Κατευθυντήριες οδηγίες	-	Τροποποίηση υφής τροφής, σίτιση μέσω ρινογαστρικού/γαστροστομικού σωλήνα όταν ενδείκνυται	Διασφάλιση επαρκούς θρέψης και μείωση του κινδύνου εισρόφησης
Dubrovsky et al. (2011)	Προοπτική μελέτη παρατήρησης	19 ενήλικες ασθενείς (14-78 ετών)	Ενδυνάμωση της γλώσσας μέσω ασκήσεων αντίστασης (μελλοντική πρόταση)	Ενδεχόμενη θεραπευτική παρέμβαση για την αντιμετώπιση των συμπτωμάτων της δυσφαγίας
Barba-Romero et al. (2012)	Κατευθυντήριες οδηγίες	-	Βιντεοφθοροσκοπική αξιολόγηση κατάποσης, πυκνωτές υγρών, πρωτεϊνική διαίτα, ασκήσεις κατάποσης	Διασφάλιση επαρκούς θρέψης και πρόληψη της επιδείνωσης της μυϊκής αδυναμίας
Parenti et al. (2013)	Ανασκόπηση	-	Διατροφικές στρατηγικές, υποστηρικτικά μέτρα, τραχειοστομία σε σοβαρές περιπτώσεις	-
Hobson-Webb et al. (2013)	Αναδρομική μελέτη	12 ενήλικες ασθενείς	Συμπεριφορική θεραπεία δυσφαγίας (προτεινόμενη σε ένα άτομο) και ετήσια επανεκτίμηση σε άλλο	-
Jones et al. (2015)	Αναδρομική μελέτη παρατήρησης	30 ενήλικες ασθενείς (μέση ηλικία 51 έτη)	Δεν προτάθηκαν άμεσες παρεμβάσεις, ανάγκη για μελλοντική έρευνα σε ERT	Έλεγχος και μελλοντική έρευνα επίδρασης της ERT
Retailleau et al. (2024)	Πολυκεντρική διατομεακή μελέτη παρατήρησης	100 ενήλικες ασθενείς	Συστηματικός έλεγχος γλώσσας και κατάποσης, παραπομπή σε	Πρόληψη σοβαρών επιπλοκών

			λογοθεραπευτή και διαιτολόγο	
--	--	--	------------------------------------	--

3.9 Η αποκατάσταση της δυσφαγίας στην Δερματομυοσίτιδα (DM)

Η DM αποτελεί μια Ιδιοπαθή Φλεγμονώδη μυοπάθεια, η οποία προσβάλλει τους σκελετικούς μύες και το δέρμα. Ένα σοβαρό σύμπτωμα που παρουσιάζεται στους ασθενείς είναι η δυσφαγία, η οποία σχετίζεται με αδυναμία μυών, όπως είναι του οροφάρυγγα και του ανώτερου οισοφάγου (Labeit et al., 2020).

Η κύρια θεραπευτική επιλογή στη διαχείριση της δυσφαγίας στην DM είναι η ανοσοκατασταλτική αγωγή. Τα κορτικοστεροειδή, όπως είναι η μεθυλπρεδνιζολόνη και η πρεδνιζολόνη, αποτελούν την κύρια θεραπευτική στρατηγική οδηγώντας σε βελτίωση σε περιπτώσεις ασθενών (Metheny, 1978; Otao et al., 2007). Η χορήγηση ενδοφλέβιας ανοσοσφαιρίνης (IVIG) φαίνεται να αποτελεί μία θεραπευτική επιλογή σε περιπτώσεις που είναι ανθεκτικές, συμβάλλοντας σε βελτίωση της δυσφαγίας και μείωση της ανάγκης για λήψη κορτικοστεροειδών φαρμάκων (Dalakas, 2008; Giannini et al., 2021).

Σε ορισμένες περιπτώσεις ασθενών, η προσθήκη άλλων ανοσοκατασταλτικών παραγόντων, όπως η κυκλοφωσφαμίδη και η αζαθειοπρίνη, επέφερε βελτίωση των συμπτωμάτων, και κυρίως για άτομα που είχαν υψηλή φλεγμονώδη δραστηριότητα ή συνοδές επιπλοκές όπως πλευριτική συλλογή και ασκίτης (Elmdaah et al., 2021; Kwon et al., 2018; Matsuoka et al., 2019). Σύμφωνα με τους Joshi et al. (2008), η αξιολόγηση της κατάποσης με ενδοσκοπικές μεθόδους και σπινθηρογραφήματα μπορεί να συμβάλλει στην διαμόρφωση του θεραπευτικού πλάνου, ενώ η IVIG προτείνεται σε ανθεκτικές περιπτώσεις που έχουν επιμονή των συμπτωμάτων. Η προσέγγιση αυτή ενισχύεται από τη μελέτη των Mano et al. (2022), όπου παρατηρήθηκε βελτίωση της πίεσης γλώσσας ως πρώιμος δείκτης αποκατάστασης της δυσφαγίας.

Η συνεργασία διάφορων ειδικοτήτων για την αποκατάσταση της δυσφαγίας αποτελεί κρίσιμο στοιχείο για την συνολική διαχείριση. Η συνεργασία με λογοθεραπευτές και διαιτολόγους, καθώς και η χρήση τεχνικών όπως είναι η πύκνωση υγρών και η ανύψωση κεφαλής κατά τη σίτιση, κάνουν την κατάποση πιο ασφαλή (Zainab & Waseem, 2023). Η χρήση ασκήσεων του στοματοφάρυγγα και της νευρομυϊκής ηλεκτρικής διέγερσης έχει αποδειχθεί αποτελεσματική στη λειτουργική αποκατάσταση ενός άνδρα ηλικίας 53 ετών που έπασχε από DM (Kwon et al., 2018).

Οι Mano et al. (2022) περιέγραψαν δύο περιπτώσεις ασθενών με DM, οι οποίοι βάση της διαγνωστικής αξιολόγησης που πραγματοποιήθηκε, αντιμετώπιζαν δυσκολίες με την φαρυγγική σύσπαση και το άνοιγμα του UES, καθώς και μυϊκή αδυναμία της γλώσσας. Η θεραπεία περιλάμβανε κορτικοστεροειδή φάρμακα και σε έναν ασθενή, IVIG. Αξιοσημείωτο ήταν το γεγονός ότι η πίεση της γλώσσας παρουσίασε βελτίωση πριν τη συνολική βελτίωση της δυσφαγίας, κάτι που υποδηλώνει ότι μπορεί να αποτελέσει ένας πρώιμος δείκτης αποκατάστασης.

Οι Adams et al. (2021), αναφέρουν ότι οι κρικοφαρυγγικές ράβδοι τείνουν να εμφανίζονται πιο συχνά σε ασθενείς με ΠΜ. Ενώ η δυσφαγία που οφείλεται σε φλεγμονή των μυών της κατάποσης ανταποκρίνεται στην ανοσοθεραπεία, η παρουσία ράβδου αποτελεί μηχανική απόφραξη και μπορεί να απαιτήσει μία πιο παρεμβατική αντιμετώπιση, όπως είναι η διαστολή και η μυτοτομή. Πριν την λήψη της απόφασης για χειρουργική μυτοτομία του κρικοφαρυγγικού σφιγκτήρα, απαιτείται η ηλεκτροφυσιολογική εκτίμηση της λειτουργίας του, καθώς οι θεραπευτικές προσεγγίσεις διαφέρουν ανάλογα με τον τύπο δυσλειτουργίας που υπάρχει (Ertekin et al., 2004).

Σε σοβαρές περιπτώσεις ασθενών, η εντερική διατροφή μπορεί να πραγματοποιείται μέσω γαστρικού σωλήνα (Qudsiya & Waseem, 2023).

10. Πίνακας με τις μελέτες σχετικά με την αποκατάσταση της δυσφαγίας στην DM

Μελέτη	Είδος μελέτης	Πληθυσμός	Θεραπεία/ Παρέμβαση	Αποτέλεσμα/ Παρατηρήσεις
Metheny (1978)	Ανασκόπηση	7 κλινικά περιστατικά	Κορτικοστεροειδή, μεθοτρεξάτη, μυτοτομή	Διαφορετικά αποτελέσματα ανά περίπτωση
Ertekin et al. (2004)	Μελέτη παρατήρησης	19 ασθενείς με PM/DM, 22 υγιείς ως έλεγχος	Ηλεκτροφυσιολογική αξιολόγηση	Καθοδήγηση για παρεμβάσεις, παρακολούθηση

Otao et al. (2007)	Μελέτη περίπτωσης	Ασθενής γυναίκα, ηλικίας 30 ετών	Μεθυλπρεδνιζολόνη + Πρεδνιζολόνη	Σταδιακή βελτίωση της δυσφαγίας και της μυϊκής δύναμης
Dalakas (2008)	Ανασκόπηση	-	IVIg, λογοθεραπεία	Βελτίωση σε ανθεκτικές περιπτώσεις
Joshi et al. (2008)	Μελέτη περίπτωσης	Ασθενής γυναίκα, ηλικίας 46 ετών	Πρεδνιζολόνη, IVIG	Σημαντική βελτίωση της δυσφαγίας
Kwon et al. (2018)	Μελέτη περίπτωσης	Ασθενής άνδρας, ηλικίας 53 ετών	Μεθυλπρεδνιζολόνη, αζαθειοπρίνη, IVIG, αποκατάσταση	Αποκατάσταση της κατάποσης χωρίς υποτροπή
Matsuoka et al. (2019)	Μελέτη περίπτωσης	Ασθενής γυναίκα, ηλικίας 40 ετών	mPSL, IVIG, κυκλοφωσφαμίδη, τακρόλιμους, πρεδνιζολόνη	Πλήρης υποχώρηση των συμπτωμάτων
Labeit et al. (2020)	Συστηματική ανασκόπηση	-	Ανοσοτροποποιητικά, χειρουργική σε ανθεκτικά	Βελτίωση ανάλογα με την αιτία
Elmdaah et al. (2021)	Μελέτη περίπτωσης	Ασθενής γυναίκα, ηλικίας 58 ετών	Μεθυλπρεδνιζολόνη, πρεδνιζολόνη, κυκλοφωσφαμίδη, IVIG	Μερική βελτίωση των συμπτωμάτων
Adams et al. (2021)	Μελέτη περίπτωσης	Ασθενής γυναίκα, ηλικίας 73 ετών	Κορτικοστεροειδή, μεθοτρεξάτη, IVIG	Βελτίωση, όχι πλήρης λύση της CPB

Giannini et al. (2021)	Αναδρομική μελέτη παρατήρησης	154 ασθενείς με ΗΜ, 54 με DM, 18 με ανθεκτική δυσφαγία	IVIG	Σημαντική βελτίωση της δυσφαγίας και μείωση των στεροειδών
Mano et al. (2022)	Μελέτη περίπτωσης	2 ασθενείς (άνδρας και γυναίκα)	Κορτικοστεροειδή, IVIG	Προγνωστικός δείκτης πίεσης γλώσσας, σταδιακή βελτίωση
Qudsiya & Waseem, (2023)	Ανασκόπηση	-	Λογοθεραπεία, πρόληψη εισρόφησης, γαστρικός σωλήνας	Μείωση των επιπλοκών

3.10 Η Αποκατάσταση της δυσφαγίας στην Πολυμυοσίτιδα (PM)

Μία συχνή εκδήλωση στην PM αποτελεί η δυσφαγία, η οποία μπορεί να εμφανίζεται σε ποσοστό έως και 35% των ασθενών. Μπορεί να επηρεάσει την ποιότητα ζωής τους και να αυξήσει τον κίνδυνο για την δημιουργία σοβαρών επιπλοκών (Malik et al., 2016; Dalakas & Hohlfield, 2003). Για την διαχείρισή της έχουν περιγραφεί διάφορες θεραπευτικές προσεγγίσεις, όπως φαρμακευτική αγωγή, παρεμβάσεις αποκατάστασης, καθώς και επεμβατικές τεχνικές.

Τα κλινικά δεδομένα που προέρχονται από μελέτες περίπτωσης, προσφέρουν σημαντικές ενδείξεις για την διαφορετική πορεία που μπορεί να έχει η δυσφαγία στην PM. Σε μερικές περιπτώσεις ασθενών συμβαίνει πλήρης αποκατάσταση της διαδικασίας της κατάποσης τους μετά από ανοσοθεραπεία (Altamimi et al., 2022; Ryan et al., 2003) ενώ άλλοι χρειάζονται διαφορετικού τύπου παρεμβάσεις. Η πλειονότητα των στοιχείων προέρχεται από μελέτες παρατήρησης και περιγραφές περιστατικών, γεγονός που αναδεικνύει την ανάγκη για διεξαγωγή συστηματικών κλινικών δοκιμών και τη δημιουργία κατευθυντήριων οδηγιών για την διαχείριση της δυσφαγίας.

Η αρχική θεραπευτική επιλογή περιλαμβάνει τη χορήγηση κορτικοστεροειδών, με πιο συχνά χρησιμοποιούμενη την πρεδνιζόνη. Σε περιπτώσεις ασθενών όπου η ανταπόκριση δεν είναι επαρκής, προστίθενται ανοσοκατασταλτικά φάρμακα όπως είναι η μεθοτρεξάτη, η αζαθειοπρίνη ή μυκοφαινόλη. Ο στόχος τους είναι η αποκατάσταση της μυϊκής λειτουργίας (Labeit et al., 2020; Dalakas & Hohlfield, 2003). Η IVIG έχει αποτελέσει αποτελεσματική θεραπεία σε

ανθεκτικές περιπτώσεις (Labeit et al., 2020; Marie et al., 2010). Επιπρόσθετα, η υποδόρια χορήγηση ανοσοσφαιρίνης (SCIg) έχει αναδειχθεί αποτελεσματική σε μεμονωμένες περιπτώσεις, οδηγώντας σε μακροχρόνια βελτίωση της δυσφαγίας και της ποιότητας της ζωής των ασθενών, χωρίς την παρουσία παρενεργειών (Cherin et al., 2014; Vacchi et al., 2017).

Επεμβατικές παρεμβάσεις φαίνονται να εφαρμόζονται σε περιπτώσεις όπου η φαρμακευτική αγωγή δεν έχει επιτυχία. Η χειρουργική κρικοφαρυγγική μυτομή έχει αποδειχθεί αποτελεσματική στην αποκατάσταση της κατάποσης σε ασθενή ηλικίας 82 ετών με εμμένουσα σύσπαση του μυός, ιδιαίτερα σε υγρά (Dietz et al., 1980). Όταν η χειρουργική παρέμβαση δεν είναι εφικτή λόγω συννοσηροτήτων, όπως καρδιακή ανεπάρκεια, ενδέχεται να μπορεί να εφαρμοστεί ενδοσκοπική διαστολή με μπαλόνι, η οποία βελτιώνει άμεσα τη δυσφαγία και παρατείνει τη λειτουργική σίτιση. Οι Nagano et al. (2009), παρουσίασαν την περίπτωση ενός άνδρα ηλικίας 80 ετών με PM και δυσφαγία. Η φαρμακευτική αγωγή που έλαβε με πρεδονίνη δεν έφερε κάποια βελτίωση. Λόγω καρδιακής ανεπάρκειας δεν ήταν κατάλληλη η διενέργεια κρικοφαρυγγικής μυτομής. Για τον λόγο αυτό εφαρμόστηκε ενδοσκοπική διαστολή με μπαλόνι, η οποία συνέβαλλε σε άμεση βελτίωση της διαδικασίας κατάποσης.

Η αντικειμενική αξιολόγηση της κατάποσης με τεχνικές, όπως είναι η VFSS ή η FEES, προσφέρει σημαντικές πληροφορίες για τον τρόπο της λειτουργίας του στοματοφαρυγγικού μηχανισμού και του κρικοφαρυγγικού σφικτήρα. Οι Ertekin et al. (2004) προτείνουν το “Όριο Δυσφαγίας” (Dysphagia Limit) τόσο για διαγνωστικούς σκοπούς όσο και για την παρακολούθηση της ανταπόκρισης στην θεραπεία.

Τέλος, σε ασθενείς που αντιμετωπίζουν σοβαρής μορφής δυσφαγία και δεν ανταποκρίνονται θετικά στη θεραπεία, χρησιμοποιείται PEG. Ο σκοπός είναι η παροχή της επαρκούς θρέψης και μπορεί να αφαιρεθεί σε περίπτωση όπου εντοπίζεται κλινική βελτίωση, όπως παρατηρήθηκε στην περίπτωση του Altamimi et al. (2022).

11. Πίνακας με τις μελέτες σχετικά με την αποκατάσταση της δυσφαγίας στην PM

Μελέτη	Είδος μελέτης	Πληθυσμός	Θεραπεία/ Παρέμβαση	Αποτέλεσμα/ Παρατηρήσεις
--------	---------------	-----------	---------------------	--------------------------

Dietz et al. (1980)	Μελέτη περίπτωσης	Ασθενής γυναίκα, ηλικίας 82 ετών	Χειρουργική μυοτομή	Σημαντική βελτίωση της κατάποσης
Ryan et al. (2003)	Μελέτη περίπτωσης	Ασθενής γυναίκα, ηλικίας 75 ετών	Κορτικοστεροειδή και Αζαθειοπρίνη	Πλήρης αποκατάσταση της κατάποσης
Dalakas & Hohlfeld (2003)	Ανασκόπηση	-	Κορτικοστεροειδή, ανοσοκατασταλτικά, IVIG	Αναφορά θετικών αποτελεσμάτων
Ertekin et al. (2004)	Μελέτη παρατήρησης	19 ασθενείς με PM/DM	Αξιολόγηση με τη μέθοδο Dysphagia limit – DL)	Παρακολούθηση της ανταπόκρισης στη θεραπεία με κορτικοστεροειδή
Nagano et al. (2009)	Μελέτη περίπτωσης	Ασθενής άνδρας, ηλικίας 80 ετών	Ενδοσκοπική διαστολή με μπαλόνι	Άμεση βελτίωση της δυσφαγίας
Marie et al. (2010)	Αναδρομική πολυκεντρική μελέτη	73 ασθενείς (PM και DM)	IVIG	82.2% με πλήρη υποχώρηση συμπτωμάτων
Cherin et al. (2014)	Μελέτη περίπτωσης	Ασθενής γυναίκα, ηλικίας 49 ετών	Υποδόριες ανοσοσφαιρίνες (SCIg)	Πλήρης υποχώρηση της δυσφαγίας
Malik et al. (2016)	Ανασκόπηση	-	IVIG, χειρουργικές παρεμβάσεις	Αποτελεσματικές επιλογές θεραπείας
Vacchi et al. (2017)	Μελέτη περίπτωσης	Ασθενής γυναίκα, 57 ετών	IVIg και κατόπιν SCIg	Σημαντική βελτίωση της δυσφαγίας

Labeit et al. (2020)	Συστηματική ανασκόπηση	-	Κορτικοστεροειδή, IVIG, Χειρουργικές μέθοδοι	Γενική βελτίωση της κατάποσης και ποιότητας ζωής
Altamimi et al. (2022)	Μελέτη περίπτωσης	Ασθενής άνδρας, 29 ετών	Rituximab και IVIG	Πλήρης υποχώρηση των συμπτωμάτων

3.11 Η αποκατάσταση της δυσφαγίας στην Μυοσίτιδα με Έγκλειστα Σωμάτια (IBM)

Η δυσφαγία αποτελεί ένα από τα συμπτώματα στη Μυοσίτιδα με Έγκλειστα Σωμάτια (Inclusion Body Myositis – IBM) και έχει σημαντικές επιπτώσεις στην ποιότητα ζωής των ασθενών. Οι θεραπευτικές παρεμβάσεις που έχουν περιγραφεί για την αποκατάσταση της δυσφαγίας, περιλαμβάνουν από συντηρητικές λογοθεραπευτικές, φαρμακευτικές έως και πιο επεμβατικές στρατηγικές.

Η χορήγηση της IVIG έχει δοκιμαστεί σε μελέτες. Οι Takamiya et al. (2019) περιγράφουν την μελέτη περίπτωσης ενός άνδρα ηλικίας 70 ετών με IBM και χρόνια Ηπατίτιδα C, στον οποίο η IVIG χορηγήθηκε ανά δύο μήνες για έναν χρόνο, συμβάλλοντας σε βελτίωση της δυσφαγίας του. Παρόμοια, η Murata et al. (2013) ανέφεραν τις περιπτώσεις τριών ηλικιωμένων ασθενών, οι οποίοι παρουσίασαν βελτίωση της κατάποσής τους, έπειτα από θεραπεία με IVIG. Σε δύο από αυτούς η βελτίωση διατηρήθηκε για 1 έτος όταν έγινε συνδυασμός με διαστολή με καθετήρα μπαλονιού. Ωστόσο, στην αναδρομική μελέτη που πραγματοποίησαν οι Dobloug et al. (2012), από τους 16 ασθενείς που έλαβαν κατά μέσο όρο 10 εγχύσεις IVIG, μόνο 3 από αυτούς ανέφεραν υποκειμενική βελτίωση της κατάποσης, με την μακροχρόνια αποτελεσματικότητα να είναι περιορισμένη. Οι μελέτες των Esteban et al. (2021) και Takamiya et al. (2019) επιβεβαιώνουν επίσης την μη αποτελεσματικότητα των κορτικοστεροειδών.

Η έγχυση της βοτουλινικής τοξίνης δοκιμάστηκε από τους Liu et al. (2004) σε δύο περιπτώσεις σοβαρής δυσφαγίας, όπου η Botox A εγχύθηκε στον UES. Το αποτέλεσμα ήταν η σημαντική βελτίωση της κατάποσης και η διάρκεια του δράσης 6–8 μήνες. Ο Schrey et al. (2017)

περιέγραψαν 12 ασθενείς με s-IBM, και δυσλειτουργία του κρικοφαρυγγικού μυός. Στους ασθενείς χορηγήθηκαν ενδομυϊκές ενέσεις βοτουλινικής τοξίνης τύπου A (BoNT-A) στον συγκεκριμένο μυ. Το αποτέλεσμα ήταν η σημαντική βελτίωση της κατάποσης σε όλους τους ασθενείς, το οποίο διήρκησε κατά μέσο όρο 12 μήνες.

Η κρικοφαρυγγική μυτομή αποτελεί μία παρεμβατική θεραπευτική επιλογή. Στην μελέτη των McMillan et al. (2021) έλαβαν μέρος 41 ασθενείς με IBM, οι οποίοι υποβλήθηκαν είτε σε διατραχηλική (TCPM) είτε ενδοσκοπική (ECPM) μυτομή. Από τις απαντήσεις που έδωσαν οι 12 ασθενείς σε ερωτηματολόγια μετά την επέμβαση, παρατηρήθηκε στατιστικά σημαντική βελτίωση στις κλίμακες των EAT-10, RSI και FOSS. Η στένωση του σφιγκτήρα μυός μειώθηκε σε ένα ποσοστό του 70%. Οι Danon & Friedman (1989) επίσης ανέφεραν την περίπτωση ενός άνδρα ηλικίας 68 ετών με IBM και σοβαρή δυσφαγία. Ο ασθενής υποβλήθηκε σε κρικοφαρυγγική μυτομή. Η προσέγγιση αυτήν συνέβαλε σε σημαντική βελτίωση της δυσφαγίας. Ωστόσο, τα συμπτώματα επανεμφανίστηκαν στο τελικό στάδιο της νόσου, γεγονός που υποδεικνύει ότι η επέμβαση προσέφερε μία προσωρινή ανακούφιση των συμπτωμάτων.

Στη μελέτη των Taira et al. (2020), εξετάστηκαν 37 ασθενείς με IBM, με σκοπό την ανίχνευση παραγόντων κινδύνου για πνευμονία από εισρόφιση και την αξιολόγηση της παρουσίας CPB ως δείκτη πρόγνωσης. Από τους 37 ασθενείς, οι 15 είχαν CPB στη VFSS, και οι 10 από αυτούς υποβλήθηκαν σε επεμβατικές παρεμβάσεις. Πιο συγκεκριμένα, 6 ασθενείς υποβλήθηκαν σε διαστολή με μπαλόνι, 2 σε κρικοφαρυγγική μυτομή, 4 σε PEG, ένας σε χειρουργική σύγκλιση του λάρυγγα και ένας σε ανάρτηση του φάρυγγα. Παράλληλα, 13 έλαβαν θεραπεία με IVIG. Η χρήση επεμβατικών θεραπειών φαίνεται να οδήγησε σε σταθεροποίηση της αναπνευστικής λειτουργίας και στην αποτροπή επιδείνωσης της κατάστασης.

Στις μη επεμβατικές θεραπευτικές στρατηγικές περιλαμβάνονται οι ασκήσεις κατάποσης και οι ασκήσεις ενδυνάμωσης της γλώσσας, ειδικά όταν οι ασθενείς βρίσκονται σε αρχικά στάδια της νόσου. Στη διαχρονική μελέτη που πραγματοποίησαν Malandraki et al. (2012), παρουσιάζεται η περίπτωση μία γυναίκας ηλικίας 77 ετών με IBM και σύνδρομο Sjögren. Η ασθενής ακολούθησε για 5 χρόνια πρόγραμμα ισομετρικής θεραπείας γλώσσας με IOPI, με αποτέλεσμα τη σταθεροποίηση της οπίσθιας γλωσσικής πίεσης και τη διατήρηση της ασφάλειας της κατάποσης. Στην αναδρομική μελέτη των Ohmura et al. (2023), 18 ασθενείς με ιδιοπαθή φλεγμονώδη μυοπάθεια (εκ των οποίων 3 με IBM) υποβλήθηκαν σε θεραπεία με τεχνικές κατάποσης, όπως είναι οι "Effortful swallow", "Mendelsohn" και "Falsetto". Όλοι οι ασθενείς με IBM παρουσίασαν εισρόφιση και κανένας δεν ανέκτησε την φυσιολογική του κατάποση, σε αντίθεση με το 86,7% χωρίς IBM που είχαν αξιόλογη αποκατάσταση. Οι Salam et al. (2024), στην αφηγηματική

επισκόπηση αναφέρουν την σημασία της πρώιμης παραπομπής σε εξειδικευμένους λογοθεραπευτές, καθώς και στη χρήση λογοθεραπευτικών και αναπνευστικών ασκήσεων, όπως η εκπαίδευση με συσκευές ενίσχυσης εκπνευστικών μυών (EMST). Η ανασκόπηση των Ambrocio et al. (2023), τόνισε τη χαμηλή ποιότητα τεκμηρίωσης και την παροδική αποτελεσματικότητα που έχουν οι παρεμβάσεις, ιδιαίτερα οι λογοθεραπευτικές.

Τέλος, την αποτελεσματικότητα της συσκευής ενδυνάμωσης των εκπνευστικών μυών (Expiratory Muscle Strength Trainer - EMST) διερεύνησαν οι Mohannak et al. (2020), για το εάν υπάρχει βελτίωση στην κατάποση των ασθενών με IBM. Στην μελέτη έλαβαν μέρος 12 ασθενείς με IBM και δυσλειτουργία του ανώτερου οισοφαγικού σφιγκτήρα, οι οποίοι ακολούθησαν ένα 12 εβδομαδιαίο πρόγραμμα ασκήσεων με τη χρήση της συσκευής EMST. Τα αποτελέσματα της μελέτης δεν έδειξαν σημαντική βελτίωση στη λειτουργία κατάποσης τους, αν και σε δύο ασθενείς που είχαν διαγνωστεί πρόσφατα, εντοπίστηκε μειωμένη υπολειμματική τροφή στην περιοχή του φάρυγγα, γεγονός που υποδηλώνει την προληπτική επίδραση που ενδέχεται να έχει η παρέμβαση σε αρχικά στάδια της νόσου.

12. Πίνακας με τις μελέτες σχετικά με την αποκατάσταση της δυσφαγίας στην IBM

Μελέτη	Είδος Μελέτης	Πληθυσμός	Θεραπεία/ Παρέμβαση	Αποτέλεσμα/ Παρατηρήσεις
Danon & Friedman (1989)	Μελέτη περίπτωσης	Ασθενής άνδρας, ηλικίας 68 ετών	Κρικοφαρυγγική μυτομή	Προσωρινή βελτίωση των συμπτωμάτων
Liu et al. (2004)	Μελέτη περίπτωσης	Ασθενείς 2 άνδρες, ηλικίας 74 και 59 ετών	Botox στον UES	Ταχεία βελτίωση 6-8 μήνες
Malandraki et al. (2012)	Μελέτη περίπτωσης	Ασθενής γυναίκα, ηλικίας 77 ετών	Ασκήσεις με IOPI	Σταθεροποίηση της κατάποσης
Dobloug et al. (2012)	Αναδρομική μελέτη	16 ασθενείς με s-IBM	IVIg	Μερική και παροδική βελτίωση της δυσφαγίας

Murata et al. (2013)	Μελέτη περίπτωσης	3 ασθενείς με s-IBM	IVIg, διαστολή με μπαλόνι	Βελτίωση σε όλους, διατηρήθηκε σε 2 ασθενής
Schrey et al. (2017)	Αναδρομική μελέτη	40 ασθενείς με s-IBM, 12 έλαβαν την θεραπεία	Botox στον κρικοφαρυγγικό μυ	Βελτίωση της κατάποσης και εξάλειψη πνευμονίας από εισρόφιση
Mohannak et al. (2019)	Ανασκόπηση	-	Ασκήσεις ενδυνάμωσης της γλώσσας και ο ελιγμός Mendelsohn, , επεμβατικές μέθοδοι, όπως η ένεση βοτουλινικής τοξίνης, η διαστολή με μπαλόνι και η κρικοφαρυγγική μυτομή	Αποτελεσματικότητα ανάλογα το στάδιο
Takamiya et al. (2019)	Μελέτη περίπτωσης	Ασθενής άνδρας, ηλικίας 70 ετών	IVIg, στεροειδή	Μόνο IVIg αποτελεσματική
Taira et al. (2020)	Αναδρομική μελέτη	37 ασθενείς με IBM	IVIg, διαστολή, PEG, μυτομή	Σταθεροποίηση αναπνευστικής λειτουργίας και αποτροπή επιδείνωσης
Mohannak et al. (2020)	Πιλοτική μελέτη	12 ασθενείς με IBM	EMST	Όχι στατιστικά σημαντική βελτίωση, ίσως ωφέλιμο στα πρώιμα στάδια
Esteban et al. (2021)	Μελέτη περίπτωσης	Ασθενής γυναίκα, ηλικίας 63 ετών	Πρεδνιζολόνη	Χωρίς βελτίωση των συμπτωμάτων

McMillan et al. (2021)	Αναδρομική μελέτη	41 ασθενείς με IBM	Κρικοφαρυγγική μυτομή	Σημαντική αντικειμενική και υποκειμενική βελτίωση
Ambrocio et al. (2023)	Συστηματική ανασκόπηση	-	Ποικίλες παρεμβάσεις	Μικτή, παροδική αποτελεσματικότητα
Salam et al. (2024)	Ανασκόπηση	-	IVIg, EMST, μυτομή	Παροδικά οφέλη, ανάγκη για καλύτερες θεραπείες

3.12 Η αποκατάσταση της δυσφαγίας στην πλάγια μυατροφική σκλήρυνση (ALS)

Η δυσφαγία αποτελεί ένα από τα συχνά εμφανιζόμενα συμπτώματα στην ALS, κυρίως σε ασθενείς που έχουν προμηκική έναρξη της νόσου. Για την διαχείριση της δυσφαγίας έχουν δοκιμαστεί διάφοροι μέθοδοι.

Μία φαρμακευτική θεραπεία, η οποία δοκιμάστηκε από τους Onesti et al. (2017), ήταν η θεραπεία με ριλουζόλη. Στην μελέτη έλαβαν μέρος 145 ασθενείς, 90 άνδρες και 55 γυναίκες, εκ των οποίων οι 57 είχαν βολβική έναρξη και 88 νωτιαία έναρξη της νόσου. Η δυσφαγία βρέθηκε στο ποσοστό του 58,6% των ασθενών στην αρχή της παρακολούθησης και στο 82,8% στο τέλος, με μεγαλύτερη συχνότητα να εντοπίζεται στους ασθενείς με προμηκική έναρξη. Από τους 95 ασθενείς που έλαβαν ριλουζόλη, 51 τη λάμβαναν ως ολόκληρα δισκία, 20 σε θρυμματισμένη μορφή και 9 ως πόσιμο εναιώρημα (Teglutik). Η θνησιμότητα των ασθενών που δεν έλαβαν ριλουζόλη ανήρθε στο ποσοστό του 48%, ενώ στους ασθενείς που έλαβαν το πόσιμο εναιώρημα ήταν 22%, διαφορά που θεωρήθηκε αρκετά σημαντική. Τα αποτελέσματα αυτά δείχνουν τη σημασία της έγκαιρης αναγνώρισης και διαχείρισης της δυσφαγίας, με σκοπό την πρόληψη των επιπλοκών και την ασφαλή χορήγηση της θεραπείας.

Η λογοθεραπεία φαίνεται να διαδραματίζει έναν σημαντικό ρόλο στη διαχείριση της δυσφαγίας σε ασθενείς με ALS. Σύμφωνα με τις κατευθυντήριες οδηγίες του National Institute for Health and Care Excellence (NICE, 2019), η αποκατάσταση της δυσφαγίας στη νόσο του κινητικού νευρώνα (MND) περιλαμβάνει την διαχείριση παραγόντων που επηρεάζουν τη δυσφαγία, όπως

είναι η στάση του σώματος και οι τροποποιήσεις στη σύσταση της τροφής. Ο λογοθεραπευτής αποτελεί μέρος της διεπιστημονικής ομάδας.

Οι Solazzo et al. (2011), οι οποίοι μελέτησαν 321 άτομα που έπασχαν από ALS, διαπίστωσαν ότι οι αντισταθμιστικές στάσεις της κεφαλής, η "Chin-Down", "Head-Turn" και "Hyperextension" ήταν αποτελεσματικές στο 88% των περιπτώσεων. Οι Higo et al. (2004), εξέτασαν 50 ασθενείς με ALS με VFSS, σε διαφορετικά χρονικά σημεία μετά την έναρξη των προμηκικών συμπτωμάτων. Οι συγγραφείς ανέφεραν την VFSS ως εργαλείο αξιολόγησης, το οποίο μπορεί να βοηθήσει τη διαχείριση της δυσφαγίας, μέσω της τροποποίησης της διαίτας ή της εισαγωγής τεχνικών αποκατάστασης, όπως είναι η τεχνική κατάποσης με ενίσχυση "Supraglottic Swallow Maneuver". Εξίσου οι Paris et al. (2012), τονίζουν τη σημασία της πρώιμης διάγνωσης για την προσαρμογή της σύστασης και του όγκου της τροφής βάσει των αποτελεσμάτων του V-VST (Volume-Viscosity Swallow Test), με στόχο τη βελτίωση της κατάποσης.

Σύμφωνα με τους Perry et al. (2022), το "ALS Dysphagia Risk Score" μπορεί να εντοπίσει έγκαιρα ασθενείς που διατρέχουν υψηλό κίνδυνο ανάπτυξης της δυσφαγίας. Με αυτό τον τρόπο επιτρέπει την παραπομπή τους σε λογοθεραπευτική αξιολόγηση και την διαχείριση της δυσφαγίας, με σκοπό τη διατήρηση της ικανότητας της κατάποσης και την αποτροπή σοβαρών επιπλοκών. Οι Kidney et al. (2004), αναφέρουν την γαστροστομία ως λύση για ασθενείς με δυσφαγία και σημαντική απώλεια βάρους, ενώ άμεσες στρατηγικές αντιστάθμισης, τροποποιήσεις στη διαίτα και τεχνικές αλλαγής θέσης κατά την κατάποση, σημειώνονται ως παρεμβάσεις για την υποστήριξη της σίτισης και την πρόληψη των επιπλοκών στους ασθενείς.

Βάση της ανασκόπησης των Waito et al. (2017), για την διαχείριση της δυσφαγίας σε ασθενείς με νόσο των κινητικών νευρώνων (MND), χρησιμοποιούνται στρατηγικές αποκατάστασης και αντιστάθμισης, όπως είναι οι αλλαγές στη στάση της κεφαλής, τα αισθητηριακά ερεθίσματα, η ήπια μυϊκή ενδυνάμωση, καθώς και η τροποποίηση της διαίτας. Ωστόσο, οι συγγραφείς αναφέρουν ότι μεγάλο μέρος αυτών των παρεμβάσεων βασίζεται σε δευτερογενείς πηγές και υπάρχει περιορισμένη υποστήριξη από ενόργανες αξιολογήσεις.

Οι Herrmann et al. (2022), πραγματοποίησαν μία μελέτη, όπου έλαβαν μέρος 20 ασθενείς ALS. Οι ασθενείς χωρίστηκαν τυχαία σε δύο ομάδες, με πρώτη ομάδα να λαμβάνει φαρυγγική ηλεκτρική διέγερση (PES) για 10 λεπτά ημερησίως επί 3 συνεχόμενες ημέρες σε συνδυασμό με τυπική λογοθεραπεία (SLT), ενώ η δεύτερη ομάδα ελέγχου μόνο SLT. Τα αποτελέσματα έδειξαν σημαντική βελτίωση της κατάποσης και στις δύο ομάδες, χωρίς ωστόσο να παρατηρείται σημαντική διαφορά μεταξύ της ομάδας PES και της ομάδας ελέγχου. Αυτό το γεγονός ανέδειξε ότι το PES δεν προσέφερε κάποιο επιπλέον όφελος, πέραν της λογοθεραπείας.

Η εκπαίδευση της δύναμης των εκπνευστικών μυών (Expiratory Muscle Strength Training - EMST), ενδέχεται να συμβάλλει θετικά στη διατήρηση της κατάποσης σε ασθενείς με ALS. Στην μελέτη των Plowman et al. (2019) συμμετείχαν 48 άτομα με ALS, οι οποίοι τυχαιοποιήθηκαν είτε σε ενεργή ομάδα που έλαβε EMST, είτε σε ομάδα placebo (sham EMST), για ένα διάστημα συνολικά 8 εβδομάδων. Η θεραπεία αυτήν περιλάμβανε ημερήσια εκπνευστική άσκηση με αντίσταση στο 50% της μέγιστης εκπνευστικής πίεσης (MEP) των ασθενών. Τα αποτελέσματα έδειξαν διατήρηση ή και βελτίωση της συνολικής λειτουργίας της κατάποσης στην ενεργή ομάδα EMST, σε αντίθεση με την ομάδα placebo, η οποία παρουσίασε επιδείνωση της κατάστασης, σύμφωνα με τις βαθμολογίες που σημειώθηκαν στην κλίμακα "DIGEST".

Σε ορισμένες περιπτώσεις ενδέχεται να χρειαστούν πιο παρεμβατικές τεχνικές, προκειμένου να αντιμετωπιστεί η δυσφαγία. Σύμφωνα με την μελέτη των Lebo et al. (1976), 9 ασθενείς ALS, εμφάνιζαν σοβαρή δυσκολία στην κατάποση, εξαιτίας της υπέρτονίας του κρικοφαρυγγικού μυός. Σε όλους τους ασθενείς πραγματοποιήθηκε κρικοφαρυγγική μυτομή. Από τους εννέα ασθενείς, οι επτά είχαν βελτίωση στη λειτουργία της κατάποσης τους, ένας είχε μόνο παροδική βελτίωση, ενώ ένας ακόμα δεν παρουσίασε καμία αλλαγή. Τα ευρήματα της μελέτης δηλώνουν ότι η κρικοφαρυγγική μυτομή ενδέχεται να αποτελεί αποτελεσματική θεραπευτική επιλογή, για την αντιμετώπιση της δυσκολίας της κατάποσης των ασθενών με ALS.

Η εφαρμογή της Οστεοπαθητικής Χειροπρακτικής θεραπείας (OMT), αποδείχτηκε ωφέλιμη στην περίπτωση ενός ασθενούς με ALS. Πιο συγκεκριμένα, οι De Marchi et al. (2024) συμπεριέλαβαν στην μελέτη τους έναν άνδρα ηλικίας 51 ετών, ο οποίος ακολούθησε την OMT διάρκειας οκτώ εβδομάδων. Οι θεραπείες περιλάμβαναν τεχνικές απελευθέρωσης των περιτονιών, αποσυμπίεσης κρανιοϊερών αρθρώσεων και ενίσχυσης της λειτουργικότητας της στοματικής κοιλότητας και του λάρυγγα του ασθενή. Μετά το πέρας της παρέμβασης εντοπίστηκε υποκειμενική αλλά και αντικειμενική βελτίωση στη λειτουργία της κατάποσης του.

Σε ορισμένες περιπτώσεις ενδέχεται να χρειαστεί η εφαρμογή της PEG. Η μελέτη των Mariani et al. (2022) τονίζει τη σημασία της έγκαιρης λήψης της απόφασης για χρήση PEG, κυρίως σε ασθενείς που έχουν προμηκική έναρξη της νόσου. Εξίσου οι Ruoppolo et al. (2013) προτείνουν την PEG ή RIG σε προχωρημένα στάδια της ALS. Οι Kotsia et al. (2024) και Katzberg et al. (2011) συστηματικά ανασκοπούν τη χρήση PEG ως εργαλείο διατροφικής υποστήριξης, αναδεικνύοντας τα πιθανά οφέλη στην επιβίωση. Αντίστοιχα, οι Bjelica και Petri (2024), Kidney et al. (2004), Noh et al. (2010) και οι οδηγίες NICE (2019) σημειώνουν τον σημαντικό ρόλο της PEG στη διαχείριση της δυσφαγίας.

13. Πίνακας με τις μελέτες σχετικά με την αποκατάσταση της δυσφαγίας στην ALS

Μελέτη	Είδος μελέτης	Είδος μελέτης	Θεραπεία/ Παρέμβαση	Αποτέλεσμα/ Παρατηρήσεις
Lebo et al. (1976)	Ανασκόπηση	9 ασθενείς με ALS	Κρικοφαρυγγική μυτομή	Το 77% παρουσίασε σαφή βελτίωση
Higo et al. (2004)	Προοπτική διαχρονική μελέτη παρατήρησης	50 ασθενείς με ALS	Τεχνικές αποκατάστασης (π.χ. supraglottic swallow), τροποποίηση της τροφής	Έγκαιρη αξιολόγηση με VFSS κρίσιμη για πρόληψη εισρόφησης και σωστή χρονική εισαγωγή PEG
Kidney et al. (2004)	Προοπτική μελέτη παρατήρησης	25 ασθενείς με ALS	Στρατηγικές αντιστάθμισης, τροποποίηση διαίτας, PEG	Παρηγορική διαχείριση και πρόληψη των επιπλοκών
Andersen et al. (2009)	Συστηματική ανασκόπηση	-	PEG, RIG	Πρόωρη διατροφική υποστήριξη, βελτίωση ποιότητα ζωής
Noh et al. (2010)	Μελέτη περίπτωσης	Ασθενής άνδρας, ηλικίας 54 ετών	Τροποποίηση διαίτας, αλλαγή στάσης, τελικά PEG	Περιορισμένη αποτελεσματικότητα, απαιτήθηκε PEG
Katzberg et al. (2011)	Συστηματική ανασκόπηση	-	PEG	Πιθανά οφέλη σε επιβίωση και διατροφική υποστήριξη, ασαφής επίδραση στην ποιότητα ζωής των ασθενών
Solazzo et al. (2011)	Προοπτική κλινική μελέτη	321 ασθενείς, με διάφορες νευρολογικές παθήσεις	Αντισταθμιστικές στάσεις κεφαλής	88% αποτελεσματικότητα στην ασφαλή κατάποση

Paris et al. (2012)	Προοπτική διαγνωστική μελέτη επικύρωσης	20 ασθενείς, μέσης ηλικίας 66 ετών	V-VST test για ανίχνευση της δυσφαγίας	Βελτίωση της ασφάλειας της κατάποσης μέσω της πρώιμης διάγνωσης και προσαρμογής της τροφής
Ruoppolo et al. (2013)	Κλινική παρατηρητική διατομεακή και διαχρονική μελέτη	49 ασθενείς με ALS	Ανάγκη για εξατομικευμένες διατροφικές παρεμβάσεις, χρήση παχυντικών υγρών σε περιπτώσεις φαρυγγικής εμπλοκής. Σε προχωρημένα στάδια της νόσου τοποθέτηση γαστροστομίας (PEG ή RIG)	Διαχείριση της δυσφαγίας
Onesti et al. (2017)	Αναδρομική κλινική μελέτη	145 ασθενείς με ALS	ΡΙλουζόλη	Μείωση θνησιμότητας με την υγρή μορφή της ριλουζόλης
Waito et al. (2017)	Ανασκόπηση	-	PEG, στάσεις κεφαλής, μυϊκή ενδυνάμωση	Ανάγκη για τεκμηριωμένη έρευνα και εξατομικευμένες στρατηγικές
Plowman et al. (2019)	RCT (τυχαία ελεγχόμενη μελέτη)	48 ασθενείς με ALS	EMST (εκπνευστική άσκηση)	Διατήρηση ή και βελτίωση της λειτουργίας της κατάποσης
NICE (2019)	Κατευθυντήριες οδηγίες	-	Διαχείριση στάσης, τροφής, αναπνευστικών κινδύνων	Έγκαιρη συζήτηση για PEG, υποστήριξη σίτισης

Herrmann et al. (2022)	RCT (πιλοτική μελέτη)	20 ασθενείς με μέτρια-σοβαρή δυσφαγία	PES + SLT	Βελτίωση και στις δύο ομάδες, χωρίς υπεροχή PES
Perry et al. (2022)	Αναδρομική μελέτη κοόρτης	3.948 ασθενείς συνολικά	ALS Dysphagia Risk Score	Έγκαιρη παραπομπή για πρόληψη των επιπλοκών
Mariani et al. (2022)	Αναδρομική μελέτη κοόρτης	108 ασθενείς με ALS	Τακτική αξιολόγηση της κατάποσης, τροποποίηση διαίτας, εκπαίδευση φροντιστών, PEG	Διαχείριση της δυσφαγίας
Kotsia et al. (2024)	Συστηματική ανασκόπηση	-	Χρήση εργαλείων αξιολόγησης για απόφαση PEG	Ανάγκη για έγκυρα εργαλεία και διεπιστημονική διαχείριση
Bjelica & Petri (2024)	Ανασκόπηση	-	Λογοθεραπεία, PEG	Έγκαιρη παρέμβαση, ανάγκη για περαιτέρω έρευνα
De Marchi et al. (2024)	Μελέτη περίπτωσης	Ασθενής άνδρας, ηλικίας 51 ετών	Οστεοπαθητική θεραπεία (OMT)	Υποκειμενική και αντικειμενική βελτίωση της κατάποσης

3.13 Η αποκατάσταση της δυσφαγίας στο σύνδρομο Guillain-Barré (GBS)

Η δυσφαγία αποτελεί μια απειλητική εκδήλωση για ασθενείς, που πάσχουν από GBS. Η ανασκόπηση των μελετών ανέδειξε διάφορες θεραπευτικές προσεγγίσεις, όπως φαρμακευτικές, λογοθεραπευτικές, καθώς και φαρυγγική ηλεκτρική διέγερση (PES).

Η συμβολή των ανοσοθεραπειών στην πορεία της δυσφαγίας αναδεικνύεται μέσα από δύο μελέτες περίπτωσης. Στις μελέτες των Mayagu (2023) και Lee et al. (2024), η χορήγηση της ενδοφλέβιας IVIg συσχετίστηκε με σημαντική ή ακόμα και πλήρη βελτίωση της κατάποσης των ασθενών. Πιο συγκεκριμένα, στην μελέτη περίπτωσης των Lee et al. (2024) περιγράφηκε μία ασθενή ηλικίας 76 ετών με σοβαρή μορφή δυσφαγίας, η οποία έλαβε θεραπεία με ενδοφλέβια IVIg την 21η ημέρα από την έναρξη των συμπτωμάτων. Μέσα σε διάστημα λίγων ημερών εντοπίστηκε ενεργοποίηση του αντανακλαστικού φίμωσης, ενώ συνεχόμενες μελέτες που διενεργήθηκαν με την VFSS κατέγραψαν σημαντική βελτίωση στη λειτουργία της κατάποσης. Μέχρι και την 48η ημέρα, η ασθενής είχε πλήρη ανάρρωση και μπορούσε να σιτίζεται φυσιολογικά. Εξίσου στην μελέτη του Mayagu (2023), αναφέρεται η περίπτωση μίας γυναίκας, ηλικίας 69 ετών με δυσφαγία, η οποία έλαβε θεραπεία με ανοσοσφαιρίνες. Το αποτέλεσμα ήταν η βελτίωση στη μυϊκή ισχύ και υποχώρηση της δυσφαγίας.

Μία φαρμακολογική παρέμβαση και πιο συγκεκριμένα η χορήγηση βρωμιούχου πυριδοστιγμίνης, δοκιμάστηκε στη μελέτη περίπτωσης των Lee et al. (2012). Η μελέτη αφορά την περίπτωση ενός άνδρα ηλικίας 24 ετών με τη Φάρυγγο-Αυχενική-βραχιόνια παραλλαγή του συνδρόμου GBS. Ο ασθενής έλαβε IVIg και εντατική αποκατάσταση, δίχως να παρουσιάζει βελτίωση για διάστημα τριών μηνών. Στη συνέχεια του χορηγήθηκε βρωμιούχος πυριδοστιγμίνη (60 mg πριν από κάθε γεύμα για 8 ημέρες), με αποτέλεσμα να βελτιωθεί άμεσα η ικανότητα της κατάποσής του.

Η λογοθεραπευτική παρέμβαση φαίνεται να διαδραματίζει έναν σημαντικό ρόλο, όπως καταδεικνύεται από τη μελέτη των Cleary et al. (2018). Στην συγκεκριμένη μελέτη ένας ασθενής ηλικίας 29 ετών με σοβαρή δυσφαγία και παρατεταμένη τραχειοστομία, εντάχθηκε σε λογοθεραπευτικό πρόγραμμα ήδη από την δεύτερη ημέρα της νοσηλείας του, γεγονός που συνέβαλε σε πλήρη αποκατάσταση της κατάποσης του την 90ή ημέρα. Ενδιαφέρον είναι και η μελέτη περίπτωσης που παρουσίασαν οι Tay & Tham (2019), έναν ασθενή ηλικίας 59 ετών με την παραλλαγή Φάρυγγο-Αυχενικής-Βραχιόνιας (PCB) του συνδρόμου GBS. Η θεραπευτική προσέγγιση περιλάμβανε χορήγηση ενδοφλέβιας IVIg, εντατική λογοθεραπεία με στοματοκινητικές ασκήσεις και ηλεκτρική διέγερση των του φαρυγγικών μυών. Το αποτέλεσμα της παρέμβασης ήταν η σταδιακή βελτίωση της δυσφαγίας και η πλήρη αποκατάσταση της κατάποσης του.

Η εφαρμογή της φάρυγγικής ηλεκτρικής διέγερσης (PES) αναδείχτηκε χρήσιμη σε μία ανθεκτική περίπτωση δυσφαγίας. Ο Beirer et al. (2020) περιέγραψαν την περίπτωση ενός ασθενή 74 ετών, ο οποίος παρά την λογοθεραπεία και δύο κύκλους ενδοφλέβιας IVIg που έλαβε, παρουσίαζε επίμονη δυσφαγία. Ως θεραπευτική επιλογή εφαρμόστηκε η ηλεκτρική διέγερση του φάρυγγα (PES) για τρεις συνεχόμενες ημέρες. Το αποτέλεσμα ήταν η άμεση βελτίωση της κατάποσης του και η ασφαλή αποσωλήνωση της τραχειοστομίας 18 ημέρες μετά την ολοκλήρωση της θεραπείας.

Επιρόσθετα, η μελέτη των Orlikowski et al. (2009) τεκμηρίωσε την σύνδεση μεταξύ της μειωμένης δύναμης της γλώσσας και της ανάγκης για μηχανικό αερισμό και διασωλήνωση σε ασθενείς με GBS. Τα δεδομένα έδειξαν ότι η δυσφαγία συνδέεται άμεσα με τη μυϊκή αδυναμία που υπάρχει, καθιστώντας τη μέτρηση της γλωσσικής δύναμης ως ένα πρώιμο εργαλείο για την ανίχνευση κινδύνου. Οι Schröder et al. (2019) ανέδειξαν τη φάρυγγολαρυγγική υπαισθησία ως έναν καθοριστικό παράγοντα, ο οποίος δεν επιτρέπει την ασφαλή κατάποση και καθυστερεί την αποσωλήνωση σε ασθενείς με GBS. Οι συγγραφείς προτείνουν μελλοντικές θεραπευτικές παρεμβάσεις, οι οποίες θα στοχεύουν στην αποκατάσταση της αισθητικής ανατροφοδότησης. Πιο συγκεκριμένα, αναφέρουν την εφαρμογή της φάρυγγικής ηλεκτρικής διέγερσης και τη χορήγηση καψαϊκίνης ως πιθανά μέσα ενίσχυσης της κατάποσης.

Τέλος, η συστηματική ανασκόπηση των Khan et al. (2010) σημειώνει την έλλειψη μεγάλων τυχαιοποιημένων ελεγχόμενων μελετών (RCT) για την υποστήριξη παρεμβάσεων, όπως είναι η βελτίωση της κατάποσης μέσω της χρήσης εξειδικευμένων στρατηγικών. Οι Willison et al. (2016) υπογραμμίζουν την σημασία της πολυεπιστημονικής προσέγγισης και την πρώιμη εμπλοκή των λογοθεραπευτών στην διαχείριση και την αποτάσταση της δυσφαγίας.

14. Πίνακας με τις μελέτες σχετικά με την αποκατάσταση της δυσφαγίας στην GBS

Μελέτη	Είδος μελέτης	Πληθυσμός	Θεραπεία/ Παρέμβαση	Αποτέλεσμα/ Παρατηρήσεις
Orlikowski et al. (2009)	Προοπτική μελέτη	16 ασθενείς + 7 υγιείς	Καθιερωμένη υποστηρικτική φροντίδα	Συσχέτιση της αδυναμίας γλώσσας με την αναπνευστική ανεπάρκεια
Khan et al. (2010)	Συστηματική ανασκόπηση	-	-	Ανάγκη για παρουσία περισσότερων δεδομένων για

				την υποστήριξη παρεμβάσεων, όπως η βελτίωση της κατάποσης μέσω της χρήσης εξειδικευμένων στρατηγικών
Lee et al. (2012)	Μελέτη περίπτωσης	Άνδρας, 24 ετών, παραλλαγή PCB	IVIg, βρωμιούχος πυριδοστιγμίνη	Πλήρης αποκατάσταση της κατάποσης με την χορήγηση της βρωμιούχου πυριδοστιγμίνης
Willison et al. (2016)	Ανασκόπηση	-	Λογοθεραπεία ως υποστήριξη	Διαχείριση της δυσφαγίας
Cleary et al. (2018)	Μελέτη περίπτωσης	Ασθενής άνδρας, ηλικίας 29 ετών	Λογοθεραπεία, FEES	Πλήρης αποκατάσταση της κατάποσης σε 90 ημέρες
Schröder et al. (2019)	Αναδρομική μελέτη κοόρτης	88 ασθενείς	-	Πρόταση για μελλοντικές θεραπευτικές παρεμβάσεις
Tay & Tham (2019)	Μελέτη περίπτωσης	Ασθενής άνδρας, ηλικίας 59 ετών, παραλλαγή PCB	IVIg, λογοθεραπεία, φυσιοθεραπεία, ηλεκτρική διέγερση των φαρυγγικών μυών και φαρμακευτική διαχείριση εκκρίσεων	Ανάκαμψη εντός 8 μηνών
Beirer et al. (2020)	Μελέτη περίπτωσης	Ασθενής άνδρας, ηλικίας 74 ετών, παραλλαγή PCB	IVIg, λογοθεραπεία, PES	Ταχεία βελτίωση και αποσωλήνωση με την εφαρμογή PES

Mayaru (2023)	Αναδρομική κλινική μελέτη περίπτωσης	Ασθενής γυναίκα, ηλικίας 69 ετών	IVIg	Υποχώρηση της δυσφαγίας και βελτίωση της μυϊκής ισχύος
Lee et al. (2024)	Μελέτη περίπτωσης	Ασθενής γυναίκα, ηλικίας 76 ετών	IVIg	Ανάκαμψη εντός 48 ημερών

3.14 Η αποκατάσταση της δυσφαγίας στην Μυασθένεια Gravis (MG)

Η μυασθένεια MG επηρεάζει συχνά και τους μύες που σχετίζονται με την κατάποση, με αποτέλεσμα να εμφανίζεται η δυσφαγία. Αυτό το σύμπτωμα ενδέχεται να επιβαρύνει την ποιότητα ζωής και αυξάνει τον κίνδυνο εισρόφησης στους ασθενείς (Trough et al., 2012).

Η παθοφυσιολογία της δυσφαγίας στη MG φαίνεται να καθορίζεται από αρκετούς παράγοντες. Σύμφωνα με τους Abudalou et al. (2021), η διαταραχή αυτήν μπορεί να συνδέεται με μη κατάλληλο συγχρονισμό των υπεροξοειδών μυών και του κρικοφαρυγγικού μυός, συμβάλλοντας με αυτόν τον τρόπο σε δυσλειτουργία στον συγχρονισμό των φάσεων της κατάποσης. Η μανομετρική μελέτη των Huang et al. (1988) ανέδειξε ότι ακόμα και ασθενείς που δεν εμφανίζουν συμπτώματα δυσφαγίας, αντιμετωπίζουν διαταραχές στην κινητικότητα του οισοφάγου. Ως θεραπευτική προσέγγιση έχουν αναφερθεί ποικίλες φαρμακευτικές αλλά και μη φαρμακευτικές προσεγγίσεις.

Η ανασκόπηση των Thanvi & Lo (2004) αναφέρει ως θεραπευτική προσέγγιση σε ασθενείς με MG, την χορήγηση πυριδοστιγμίνης λίγο πριν το φαγητό, με σκοπό την βελτίωση της δύναμης των μυών της κατάποσης. Οι Llabrés et al. (2005) παρουσίασαν τις περιπτώσεις τριών ασθενών με MG, οι οποίοι αντιμετώπιζαν δυσκολία στην κατάποση. Πιο συγκεκριμένα, οι ασθενείς ήταν δύο γυναίκες και ένας άνδρα, ηλικίας από 25 έως 28 ετών. Ως θεραπεία χορηγήθηκε η πυριδοστιγμίνη σε όλους τους ασθενείς, ενώ η πρώτη ασθενής έλαβε επιπλέον πλασμαφαίρεση και υψηλές δόσεις πρεδνιζόνης. Η δυσφαγία παρουσίασε βελτίωση. Στην μελέτη των Abudalou et al. (2021), ένας άνδρας ηλικίας 78 ετών έλαβε θεραπεία με πυριδοστιγμίνη, IVIG, πρεδνιζόνη, καθώς και μυκοφαινόλη μοφετίλη. Η κατάποση του παρουσίασε σταδιακή βελτίωση, έπειτα από την εντατική θεραπεία που ακολουθήθηκε.

Δύο περιπτώσεις ασθενών με διαταραχές κατάποσης και MG παρουσιάστηκαν από τους Haryono et al. (2020). Οι ασθενείς ήταν μια γυναίκα ηλικίας 33 ετών και ένας άνδρα ηλικίας 46 ετών. Η γυναίκα έλαβε πυριδοστιγμίνη και κορτικοστεροειδή, ενώ ο άνδρας, λόγω μη ουσιαστικής ανταπόκρισης στη φαρμακευτική αγωγή, πήρε θεραπευτική πλασμαφαίρεση (TPE). Το αποτέλεσμα ήταν να επανέλθει η φυσιολογική λειτουργία της κατάποσης στους δύο ασθενείς. Εξίσου οι Ramalho et al. (2014), ανέφεραν την περίπτωση ενός άνδρα ηλικίας 68 ετών, ο οποίος ως αρχική αγωγή έλαβε πυριδοστιγμίνη. Η αγωγή δεν συνέβαλε σε ουσιαστική βελτίωση, με αποτέλεσμα να χορηγηθεί ανοσοσφαιρίνη για πέντε ημέρες και στη συνέχεια να προστεθούν κορτικοστεροειδή. Ο ασθενής υποβλήθηκε σε θυμακτομή και παρουσίασε συνολική βελτίωση υπό αγωγή με πυριδοστιγμίνη 300 mg ανά ημέρα και λεπικορτινόλη 35 mg ανά ημέρα.

Επιπρόσθετα, οι Klair et al. (2014) περιέγραψαν μία γυναίκα ηλικίας 70 ετών, η οποία έλαβε θεραπεία με πέντε συνεδρίες πλασμαφαίρεσης (PLEX) και υψηλές δόσεις κορτικοστεροειδών, ενώ στη συνέχεια τέθηκε σε αγωγή με πυριδοστιγμίνη και αζαθειοπρίνη. Το αποτέλεσμα ήταν η βελτίωση της δυσφαγίας της ασθενούς. Ακόμα, οι Oshima et al. (2025) ανέφεραν την πορεία αποκατάστασης ενός ασθενή ηλικίας 57 ετών, ο οποίος έλαβε φαρμακευτική αγωγή με μεθυλπρεδνιζολόνη, ανοσοσφαιρίνες, πλασμαφαίρεση καθώς και rituximab, σε συνδυασμό με εντατική αποκατάσταση της κατάποσης. Η παρέμβαση περιλάμβανε ασκήσεις ενδυνάμωσης της γλώσσας με την συσκευή Peco Panda, αισθητηριακή διέγερση με μασάζ καθώς και ηλεκτρική διέγερση τύπου IFC. Επιπρόσθετα, έλαβε διατροφική υποστήριξη, προσαρμοσμένη βάσει των κατηγοριών του "Japanese Dysphagia Diet 2021". Το αποτέλεσμα της παρέμβασης ήταν η ικανότητα του να λαμβάνει τροφή από το στόμα με ασφάλεια.

Η θεραπεία με ηλεκτρική διέγερση δοκιμάστηκε σε μία γυναίκα ηλικίας 75 ετών και MG, σύμφωνα με τους Miller-Smith et al. (2007). Η ασθενής υποβλήθηκε σε αυτήν την θεραπεία, με συχνότητα πέντε φορές την εβδομάδα, αλλά με μικρή διάρκεια συνεδριών (30–45 λεπτά) λόγω του αυξημένου κινδύνου κόπωσης των μυών. Έπειτα από έξι συνεδρίες, παρατηρήθηκε κλινική βελτίωση της κατάποσης και η ασθενής κατάφερε να ξεκινήσει δοκιμαστικά σίτιση δια του στόματος.

Οι Gallagher et al. (2025) προτείνουν ότι τα άτομα με MG θα πρέπει να υποβάλλονται συστηματικά σε λογοθεραπευτική αξιολόγηση και παρέμβαση, δεδομένου του υψηλού κινδύνου που διατρέχουν για την δημιουργία σοβαρών επιπλοκών. Παρομοίως, η ανασκόπηση των Truth et al. (2012) σημειώνει την ανάγκη της λογοθεραπευτικής παρέμβασης. Οι Kumai et al. (2021) μελέτησαν επτά ασθενείς με MG και δυσκολία στην κατάποση, συγκρίνοντας τη λειτουργία του

καταποτικού μηχανισμού σε δύο θέσεις: την ουδέτερη και τη "chin-down". Η μελέτη ανέδειξε ότι η κατάποση βελτιώνεται σημαντικά από την θέση "chin-down".

Τέλος, η μελέτη ανασκόπησης των Trouth et al. (2012) αναφέρει την χρήση ρινογαστρικού σωλήνα (NG) σε περιπτώσεις ασθενών που αντιμετωπίζουν σοβαρή μορφή δυσφαγίας με κίνδυνο εισρόφησης, προκειμένου να διασφαλιστεί η επαρκής θρέψη. Επιπλέον, στο πλαίσιο της αποκατάστασης, σημειώνεται η εκπαίδευση στη φωνητική και ομιλία μετά από τραχειοστομία με την συμβολή του λογοθεραπευτή.

15. Πίνακας με τις μελέτες σχετικά με την αποκατάσταση της δυσφαγίας στην MG

Μελέτη	Είδος μελέτης	Πληθυσμός	Θεραπεία/ Παρέμβαση	Αποτέλεσμα/ Παρατηρήσεις
Thanvi & Lo (2004)	Ανασκόπηση	-	Πρόταση για χορήγηση πυριδοστιγμίνη πριν το φαγητό	Βελτίωση της μυϊκής δύναμης κατά την κατάποση
Llabrés et al. (2005)	Μελέτη περιπτώσεων	3 ασθενείς (25–28 ετών)	Πυριδοστιγμίνη, πρεδνιζόνη, πλασμαφαίρεση	Θετική έκβαση δυσφαγίας
Miller-Smith et al. (2007)	Μελέτη περίπτωσης	Ασθενής γυναίκα 75 ετών	Ηλεκτρική διέγερση	Κλινική βελτίωση, έναρξη στοματικής σίτισης
Trouth et al. (2012)	Ανασκόπηση	-	NG σωλήνας, λογοθεραπεία	Γενική διαχείριση δυσφαγίας σε MG
Ramalho et al. (2014)	Μελέτη περίπτωσης	Ασθενής άνδρας, ηλικίας 68 ετών	Πυριδοστιγμίνη, IVIG, κορτικοστεροειδή, θυμακτομή	Συνολική βελτίωση
Klair et al. (2014)	Μελέτη περίπτωσης	Ασθενής γυναίκα, ηλικίας 70 ετών	PLEX, κορτικοστεροειδή, πυριδοστιγμίνη, αζαθειοπρίνη	Σαφή βελτίωση της δυσφαγίας

Haryono et al. (2020)	Μελέτη σειράς περιστατικών	2 ασθενείς (33 & 46 ετών)	Πυριδοστιγμίνη, κορτικοστεροειδή, TPE	Πλήρης υποχώρηση της δυσφαγίας
Abudalou et al. (2021)	Μελέτη περίπτωσης	Ασθενής άνδρας 78 ετών	Πυριδοστιγμίνη, IVIG, κορτικοστεροειδή, μυκοφαινόλη μοφετίλη	Σταδιακή βελτίωση της κατάποσης
Kumai et al. (2021)	Προοπτική μελέτη παρατήρησης	7 ασθενείς με MG	Θέση chin-down	Σημαντική βελτίωση της κατάποσης
Gallagher et al. (2025)	Αναδρομική μελέτη κοόρτης	Ενήλικες με/χωρίς MG	Πρόταση για συστηματική λογοθεραπευτική αξιολόγηση και παρέμβαση	Αποφυγή σοβαρών επιπλοκών
Oshima et al. (2025)	Μελέτη περίπτωσης	Ασθενής άνδρας 67 ετών με MuSK-MG	Rituximab, PLEX, ασκήσεις Peco Panda, διατροφή JDD2021	Ασφαλής σίτιση, χωρίς υποτροπή

ΚΕΦΑΛΑΙΟ 4: ΣΥΖΗΤΗΣΗ

Η παρούσα εργασία ανασκόπησης, έχει ως στόχο να αναδείξει τις ιδιαιτερότητες της αποκατάστασης της δυσφαγίας στο πλαίσιο των νευρομυϊκών νοσημάτων, εστιάζοντας στις θεραπευτικές παρεμβάσεις που περιγράφονται ή προτείνονται σε ενήλικους ασθενείς.

Σε κάθε νευρομυϊκή διαταραχή ενδέχεται να προσβληθεί η διαδικασία της κατάποσης, ωστόσο κάποια μοτίβα δυσλειτουργίας, τείνουν να εμφανίζονται με μεγαλύτερη συχνότητα σε συγκεκριμένες διαταραχές (Jaradeh, 2006). Κάθε διαταραχή που προσβάλλει την φυσιολογική διαδικασία της κατάποσης, μπορεί να ονομαστεί δυσφαγία και μπορεί να αφορά την στοματοφαρυγγική ή και την οισοφαγική φάση της (Cheng et al., 2022). Ωστόσο, σε αυτού του είδους τις παθήσεις φαίνεται να επηρεάζονται κυρίως οι στοματοφαρυγγικές φάσεις της κατάποσης (Argov & Visser, 2021). Είναι αξιοσημείωτο πως οι δυσκολίες της σίτισης είναι συχνά

υποεκτιμώμενες (Jaradeh, 2006). Η κατανόηση της ανατομικής κατανομής της δυσφαγίας σε κάθε διαταραχή αποτελεί ένα σημαντικό κλινικό ζήτημα, καθώς επιτρέπει τον σχεδιασμό εξατομικευμένων παρεμβάσεων για τους ασθενείς (Dziawas et al., 2021).

Για την διαχείριση της δυσφαγίας στην DM1, οι κατευθυντήριες οδηγίες της Myotonic Dystrophy Foundation (2021) προτείνουν την χρήση αντισταθμιστικών στρατηγικών, καθώς και τη σίτιση με PEG σε ασθενείς που αντιμετωπίζουν σοβαρές δυσκολίες. Διάφορες μελέτες ανασκόπησης, όπως αυτήν των Gutiérrez Gutiérrez et al. (2020), αναφέρουν την τροποποίηση της τροφής, την χρήση πυκνωτικών καθώς και πολτοποιημένων φαγητών. Η ανασκόπηση των Turner & Hilton-Jones (2010), σημειώνει την εφαρμογή παρεντερικής σίτισης σε ασθενείς που διατρέχουν κίνδυνο εισρόφησης. Η μόνη τυχαιοποιημένη ελεγχόμενη μελέτη που εντοπίστηκε είναι αυτή των Logigian et al. (2010), η οποία έδειξε ότι η μεξιλετίνη μείωσε τη μυοτονία, υποδηλώνοντας ίσως ένα πιθανό όφελος στην διαχείριση της δυσφαγίας. Οι Leonard et al. (2001) παρατήρησαν μερική επιτυχία σε τεχνικές κατάποσης, όπως το "Chin Tuck" και το "Repeat Swallow". Σε μία μεμονωμένη μελέτη περίπτωσης των Souza et al. (2019) η τεχνική της κατάποσης "Effortful Swallow" και η τροποποίηση της τροφής, βελτίωσε την αποδοτικότητα της κατάποσης στον ασθενή, ενώ στην μελέτη περίπτωσης των Rho et al. (2023), η άσκηση του UES σε συνδυασμό με λειτουργική ηλεκτρική διέγερση, δεν φάνηκε να είναι αποδοτικές πρακτικές. Στην DM2 η δυσφαγία αποτελεί κατά κύριο λόγο ένα ήπιο σύμπτωμα, το οποίο δεν προκαλεί σοβαρές επιπλοκές στους ασθενείς (Meola, 2020). Η ανασκόπηση του Fournier (2021) αναφέρει ότι δεν εντοπίζεται κάποια ειδική θεραπεία για τη δυσφαγία, δεδομένης της ήπιας φύσης της. Η μελέτη των Tieleman et al. (2009) ενισχύει την άποψη για την ύπαρξη ήπιας μορφής δυσφαγίας σε αυτούς τους ασθενείς και επισημαίνει ότι παρεμβάσεις όπως η λογοθεραπεία και η τροποποίηση της σύστασης της τροφής μπορούν να βοηθήσουν στην διαχείριση της δυσφαγίας. Παρόλου που φαίνεται να υπάρχει μία ήπια διαταραχή, οι Tieleman et al. (2008) σημειώνουν την ανάγκη παρακολούθησης της κατάποσης αυτών των ασθενών.

Στην OPMD η κλινική μελέτη φάσης I/IIa των Périé et al. (2013), η οποία περιλάμβανε κρικοφαρυγγική μυοτομή σε συνδυασμό με έγχυση αυτόλογων μυοβλαστών, ανέδειξε βελτίωση της δυσφαγίας σε 9 από τους 12 ασθενείς, με τους 10 από τους 12 να μην εμφανίζουν επιδείνωση της λειτουργίας κατάποσης. Η κρικοφαρυγγική μυοτομή στην μελέτη των Coiffier et al. (2006), αν και οδήγησε σε ένα συνολικό ποσοστό επιτυχίας του 89,7%, το 34% των περιπτώσεων φάνηκε να εμφανίζει υποτροπή της δυσφαγίας, γεγονός που αποδόθηκε στον προοδευτικό μυϊκό εκφυλισμό της πάθησης. Η διαστολή του UES δοκιμάστηκε από τους Mathieu et al. (1997) σε 17 ασθενείς με OPMD, με σημαντική υποκειμενική βελτίωση να εντοπίζεται στο 64,3% των ασθενών

στους 3 και 6 μήνες και στο 55,7% στους 12 και 18 μήνες. Οι Tabor et al. (2018) αναφέρουν ότι αυτές οι μέθοδοι δεν αντιμετωπίζουν άλλες μηχανικές δυσλειτουργίες, σημειώνοντας την ανάγκη για δημιουργία εξατομικευμένων θεραπευτικών προσεγγίσεων, οι οποίες θα περιλαμβάνουν και ασκήσεις αποκατάστασης της κατάποσης. Αν και η χρήση βοτουλινικής τοξίνης (Botox) στον κρικοφαρυγγικό μυ από τους Youssof et al. (2014) σε 24 ασθενείς με OPMD, οδήγησε στο 59% των περιπτώσεων σε βελτίωση, το 44% εμφάνισε παρενέργειες. Με την σειρά, η μυτομή του κρικοφαρυγγικού μυός στην μελέτη περίπτωσης των Acosta-Mérida, Marchena-Gómez & Afonso-Déniz (2016) οδήγησε σε πλήρη υποχώρηση της δυσφαγίας του ασθενούς. Η μελέτη περίπτωσης των Cunha, Gelatti και Cardoso (2015) έλαβε λογοθεραπευτική παρέμβαση, με αποτέλεσμα να εμφανίσει σταθεροποίηση της κλινικής εικόνας, με μετέπειτα υποτροπή της κατάστασης. Επιπρόσθετα, η PEG χρησιμοποιήθηκε σε μία μελέτη περίπτωσης των Werling et al. (2015), με σκοπό την διατήρηση της επαρκούς θρέψης και αποφυγής επιπλοκών.

Στους ασθενείς με MM, σύμφωνα κατευθυντήριες οδηγίες των Parikh et al. (2017), κρίνεται αναγκαία η πρόωπη παραπομπή σε λογοθεραπευτή, η χρήση στρατηγικών σίτισης και η αξιολόγηση για εφαρμογή γαστροστομίας σε περιπτώσεις που διατρέχουν υψηλό κίνδυνο. Δύο ανασκοπήσεις, επιβεβαιώνουν την αναγκαιότητα τροποποίησης της τροφής σε αυτούς τους ασθενείς (Homa & Lavine, 2004; Ahuja, 2018), καθώς και την πιθανή ανάγκη για κρικοφαρυγγική μυτομή (Homa & Lavine, 2004). Ποσοτικές και διατομεακές μελέτες (Read et al., 2012; Kuin et al., 2024; Hedermann et al., 2017) σημειώνουν τη σημασία της λογοθεραπείας, καθώς και την ανάγκη για χρήση εργαλείων όπως είναι το TOMASS, το 6MMT και το Swallowing Speed Test για την παρακολούθηση της κατάποσης (Kuin et al., 2024). Οι De Laat et al. (2015) αναφέρουν τις πιθανές ακατάλληλες πρακτικές πάχυνσης και την σημασία της προσαρμογής της τροφής. Επιπρόσθετα, οι Domenis et al. (2014) κάνουν αναφορά και στην χρήση αντισταθμιστικών τεχνικών κατάποσης. Η γαστροστομία σε ασθενή με σύνδρομο MELAS αποτέλεσε μία επιλογή όταν η δυσφαγία της ασθενούς με σύνδρομο MELAS επιδεινώθηκε σοβαρά (Luchesi et al., 2018).

Όσον αφορά την FSHD, η συστηματική ανασκόπηση των Middelink et al. (2023) επισημαίνει την έλλειψη επαρκών στοιχείων, για την εξαγωγή σαφών συμπερασμάτων σχετικά με τη σίτιση μέσω σωλήνα και συνιστάται η τακτική αξιολόγηση με εργαλεία όπως είναι το EAT-10 και το PG-SGA. Η ανασκόπηση των Argon & de Visser (2021) εξίσου αναφέρει την σημασία της τακτικής αξιολόγησης μέσω εργαλείων όπως το SWAL-QOL και VFSS. Σύμφωνα με τους Mul et al. (2019) η λογοθεραπευτική παρέμβαση με στοχευμένη προπόνηση των μυών, ενδέχεται να λειτουργήσει ως μέσο μείωσης των συμπτωμάτων της δυσφαγίας. Επιπλέον, οι Santos et al. (2022)

σημειώνουν την σημασία της συχνής παρακολούθησης των ασθενών και την εφαρμογή πρώιμων παρεμβάσεων από εξειδικευμένους επαγγελματίες υγείας. Στην SLONM εντοπίστηκε μία μόνο μελέτη περίπτωσης των Keller et al. (2006), σύμφωνα με την οποία η ανοσοθεραπεία απέτυχε, με αποτέλεσμα να εφαρμοστεί η διαδερμική γαστροστομία για την σταθεροποίηση της κατάστασης του ασθενούς.

Σύμφωνα με τις κατευθυντήριες οδηγίες που παρέχει η Αμερικανική Ακαδημία Νευρολογίας (Narayanaswami et al., 2014), η διαχείριση της δυσφαγίας σε ασθενείς με LGMD θα πρέπει να περιλαμβάνει εκπαίδευση των ασθενών σε τεχνικές ασφαλούς κατάποσης, τροποποίηση της σύστασης της τροφής, και σε σοβαρές περιπτώσεις την εφαρμογή γαστροστομίας ή νησιδοστομίας. Στην μελέτη περίπτωσης των Walsh et al. (2011), η λογοθεραπευτική παρέμβαση με αντισταθμιστικές τεχνικές σε ασθενή, συνέβαλε στην βελτίωση της κατάποσης. Οι κατευθυντήριες οδηγίες των Kishnani et al. (2006) προτείνουν την τροποποίηση της υφής τροφής και την σίτιση μέσω ρινογαστρικού ή γαστροστομικού σωλήνα σε ασθενείς με LOPD. Σύμφωνα με τις οδηγίες των Barba-Romero et al. (2012), συνίσταται η VFSS της κατάποσης, πυκνωτές υγρών, πρωτεϊνική διαίτα, καθώς και οι ασκήσεις κατάποσης. Η ανασκόπηση των Parenti et al. (2013) κάνει αναφορά σε διατροφικές στρατηγικές, υποστηρικτικά μέτρα καθώς και τραχειοστομία σε σοβαρές περιπτώσεις. Επιπρόσθετα, πολυκεντρικές και προοπτικές μελέτες παρατήρησης, όπως των Retailleau et al. (2024) και Dubrovsky et al. (2011), επιβεβαιώνουν τη συχνή εμφάνιση της δυσφαγίας σε ασθενείς με LOPD και αναδεικνύουν την ανάγκη παραπομπής σε λογοθεραπευτές και διαιτολόγους. Οι Dubrovsky et al. (2011) αναφέρουν την ενδυνάμωση της γλώσσας μέσω ασκήσεων αντίστασης, ως μία μελλοντική πρόταση. Στην αναδρομική μελέτη των Jones et al. (2015), γίνεται αναφορά για μελλοντική έρευνα επίδρασης της ERT στην γλωσσική αδυναμία και μετέπειτα στην δυσφαγία, που παρουσιάζει η LOPD.

Η συστηματική ανασκόπηση των Labeit et al. (2020) επιβεβαιώνει ότι τα κορτικοστεροειδή και τα ανοσοτροποποιητικά φάρμακα αποτελούν τη βάση της θεραπείας της δυσφαγίας στην DM. Η ανασκόπηση των Metheny (1978) αναφέρει τη πρεδνιζόνη ως φάρμακο επιλογής, ωστόσο σε περιπτώσεις όπου η θεραπεία με κορτικοστεροειδή δεν είναι αποτελεσματική, προτείνεται η χρήση ανοσοκατασταλτικών παραγόντων, όπως είναι η μεθοτρεξάτη. Η χορήγηση IVIG φαίνεται να αποτελεί μία θεραπευτική επιλογή σε περιπτώσεις που είναι ανθεκτικές, σύμφωνα με τον Dalakas (2008). Η ανασκόπηση των Qudsiya & Waseem (2023) σημειώνει την συμβολή της λογοθεραπείας, καθώς και τη χρήση γαστρικού σωλήνα για την μείωση των επιπλοκών στην DM. Η αναδρομική μελέτη παρατήρησης των Giannini et al. (2021) υποστήριξε την χρήση της IVIG ως μία αποτελεσματική θεραπευτική επιλογή για την ανθεκτική δυσφαγία σε ασθενείς με IIM,

καθώς και για ασθενείς με DM. Οι Ertekin et al. (2004), σημείωσαν την σημασία της ηλεκτροφυσιολογικής εκτίμησης για την εξατομικευμένη επιλογή των παρεμβάσεων. Επισημαίνονται επίσης διάφορες μελέτες περίπτωσης των Otao et al. (2007), Joshi et al. (2008), Kwon et al. (2018), Matsuoka et al. (2019), Elmdaah et al. (2021), Adams et al. (2021), Mano et al. (2022) όπου διάφοροι συνδυασμοί θεραπείας με κορτικοστεροειδή, IVIG, καθώς και ανοσοκατασταλτικά, συνέβαλαν στη βελτίωση της κατάποσης, ακόμα με πλήρη αποκατάσταση σε ορισμένες περιπτώσεις.

Όσον αφορά την αποκατάσταση της δυσφαγίας στην PM, η συστηματική ανασκόπηση των Labeit et al. (2020), η οποία αξιολόγησε μελέτες σχετικά με τη δυσφαγία στις ΠΜ, αναφέρει ότι περιλαμβάνει κυρίως ανοσοτροποποιητική θεραπεία. Επιπλέον, κάνει αναφορά στην εφαρμογή επεμβατικών μεθόδων, όπως η ενδοσκοπική διαστολή του κρικοφαρυγγικού μυός ή η κρικοφαρυγγική μυτομή, όταν η φαρμακευτική επιλογή φαίνεται να αποτυγχάνει σε ασθενείς. Σύμφωνα με την ανασκόπηση των Malik et al. (2016), σχετικά με τις ΠΜ, αναφέρουν ότι η διαχείρισή της περιλαμβάνει ανοσοθεραπευτικές προσεγγίσεις, όπως η χρήση IVIG, ιδιαίτερα σε περιπτώσεις ανθεκτικές στην πρεδνιζόνη. Σε πιο σοβαρές περιπτώσεις, προτείνονται επεμβατικές παρεμβάσεις, καθώς και η εφαρμογή PEG. Οι Marie et al. (2010) ανέφεραν ότι η μηνιαία χορήγηση IVIG (2g /kg) σε ασθενείς με DM και PM, οδήγησε σε πλήρη υποχώρηση των οισοφαγικών εκδηλώσεων στο 82,2%, το 6,8% παρουσίασε βελτίωση, ενώ το 11% επιδεινώθηκε ή απεβίωσε. Ωστόσο πρέπει να σημειωθεί, ότι τα αποτελέσματα δεν παρουσιάστηκαν διακριτά για τις δύο υποομάδες. Οι Ertekin et al. (2004) τονίζουν τη σημασία της χρήσης της μεθόδου Dysphagia Limit – DL, η οποία χρησιμοποιήθηκε και για την παρακολούθηση της ανταπόκρισης στη θεραπεία με κορτικοστεροειδή στους ασθενείς. Επιπρόσθετα, διάφορες μελέτες περίπτωσης καταγράφουν ποικίλες θεραπευτικές παρεμβάσεις, όπως είναι η ενδοφλέβια ή υποδόρια χορήγηση IVIG (Altamimi et al., 2022; Cherin et al., 2014; Vacchi et al., 2017), η χρήση κορτικοστεροειδών και ανοσοκατασταλτικών (Ryan et al., 2003), καθώς και χειρουργικές ή ενδοσκοπικές τεχνικές, όπως είναι η κρικοφαρυγγική μυτομή και η διαστολή με μπαλόνι (Dietz et al., 1980; Nagano et al., 2009). Τα αποτελέσματα των μελετών αυτών, ανέδειξαν σε αρκετές περιπτώσεις βελτίωση ή και πλήρη αποκατάσταση της κατάποσης.

Οι θεραπευτικές προσεγγίσεις της δυσφαγίας στην IBM, σύμφωνα με την συστηματική ανασκόπηση των Ambrocio et al. (2023), είναι φαρμακευτικές, χειρουργικές, συμπεριφορικές, καθώς και συνδυαστικές παρεμβάσεις. Ωστόσο, οι συγγραφείς αναφέρουν ότι οι προσεγγίσεις αυτές δίνουν μικτά και παροδικά αποτελέσματα, γεγονός που αναδεικνύει την ανάγκη για διεξαγωγή μελλοντικών ποιοτικών ερευνών. Εξίσου η ανασκόπηση των Salam et al. (2024),

επιβεβαιώνει την απουσία αποδεδειγμένων αποτελεσματικών θεραπειών, με τις συμπεριφορικές παρεμβάσεις να έχουν διερευνηθεί σε περιορισμένο βαθμό και τις φαρμακευτικές προσεγγίσεις να παρέχουν παροδικά οφέλη σε ορισμένες μελέτες. Επεμβατικές μέθοδοι έχουν χρησιμοποιηθεί με μεταβλητά αποτελέσματα, ενώ η παροχή τροφής με σωλήνες συστήνεται σε ασθενείς που διατρέχουν κίνδυνο επιποκλών. Οι συγγραφείς τονίζουν την ανάγκη για παραπομπή σε λογοθεραπευτές, καθώς και τη διεξαγωγή μελλοντικών μελετών που θα αναπτύξουν στοχευμένες θεραπείες. Η ανασκόπηση των Mohannak et al. (2019), κάνει αναφορά σε μη επεμβατικές και επεμβατικές στρατηγικές, τονίζοντας ότι οι πρώτες παρέχουν καλύτερα αποτελέσματα σε πρώιμα στάδια της νόσου, ενώ οι επεμβατικές φαίνεται να προσφέρουν καλύτερα αποτελέσματα σε άτομα που αντιμετωπίζουν σοβαρή δυσφαγία. Η χρήση της συσκευής ενδυνάμωσης εκπνευστικών μυών (Expiratory Muscle Strength Trainer - EMST) δοκιμάστηκε σε 12 ασθενείς με IBM, με τα αποτελέσματα να μην δείχνουν σημαντική βελτίωση στη λειτουργία κατάποσης τους. Ωστόσο, οι Mohannak et al. (2020) αναφέρουν ότι ενδέχεται να έχουν κάποιο όφελος σε πρώιμα στάδια της νόσου. Η κρικοφαρυγγική μυτομία που πραγματοποιήθηκε σε ασθενείς 41 με IBM, πρόσφερε σημαντική αντικειμενική και υποκειμενική βελτίωση (McMillan et al., 2021). Οι Taira et al. (2020) διαπίστωσαν ότι το 41% των ασθενών με IBM είχε CPB, με τους περισσότερους ασθενείς να υποβάλλονται σε επεμβατικές παρεμβάσεις. Οι θεραπείες αυτές φάνηκε να σταθεροποιούν την αναπνευστική λειτουργία και να αποτρέπουν περαιτέρω επιδείνωση. Ενδομυϊκές ενέσεις βοτουλινικής τοξίνης τύπου A (BoNT-A) στον κρικοφαρυγγικό μύ σε 12 ασθενείς s- IBM, οδήγησαν σε σημαντική βελτίωση της κατάποσης σε όλους με μέση διάρκεια αποτελεσματικότητας τους 12 μήνες και πλήρη εξάλειψη των επεισοδίων εισρόφησης και πνευμονίας (Schrey et al., 2017). Επιρόσθετα, η αναδρομική μελέτη των Dobloug et al. (2012), έδειξε ότι η IVIG σε 16 ασθενείς με s-IBM είχε περιορισμένα και βραχυπρόθεσμα οφέλη, με μόλις 2 ασθενείς να εμφανίζουν παροδική μυϊκή βελτίωση και 3 να αναφέρουν υποκειμενική βελτίωση της κατάποσης. Αρκετές μελέτες περίπτωσης έχουν καταγράψει θετικά αποτελέσματα από διαφορετικές παρεμβάσεις. Η κρικοφαρυγγική μυτομή προσέφερε προσωρινή βελτίωση της κατάποσης σε ασθενή (Danon & Friedman, 1989). Η έγχυση βοτουλινικής τοξίνης (Botox A) στον UES συνέβαλε σε ταχεία βελτίωση και στους δύο ασθενείς, με διάρκεια δράσης 6–8 μηνών Liu et al., 2004). Μία ασθενής με IBM και σύνδρομο Sjögren ακολούθησε πενταετές πρόγραμμα ισομετρικών ασκήσεων με τη συσκευή IOPI, με αποτέλεσμα να διατηρηθεί η ασφάλεια της κατάποσης (Malandraki et al., 2012). Η θεραπεία με IVIG και διαστολή με μπαλόνι, οδήγησε σε τρεις ασθενείς σε βελτίωση στην κατάποση, ενώ σε δύο από αυτούς η βελτίωση διατηρήθηκε για ένα έτος (Murata et al., 2013). Η χορήγηση IVIG κάθε δύο μήνες για ένα έτος οδήγησε σε σημαντική βελτίωση της δυσφαγίας σε ασθενή (Takamiya et al., 2019), ενώ η χορήγηση πρεδνιζολόνης σε ασθενή, δεν συνέβαλε σε βελτίωση των συμπτωμάτων (Esteban et al., 2021).

Για την διαχείριση της δυσφαγίας στην ALS σύμφωνα με τις κατευθυντήριες οδηγίες NICE (2019), προτείνονται οι προσαρμογές στη στάση του σώματος και τη σύσταση των τροφών, καθώς και η πρόωπη συζήτηση για εφαρμογή της PEG. Η συστηματική ανασκόπηση των Andersen et al. (2009) σημειώνει την πρόωρη διατροφική υποστήριξη καθώς και την χρήση PEG/ RIG για την βελτίωση της ποιότητας ζωής των ασθενών. Εξίσου οι Katzberg et al. (2011) καταγράφουν τα πιθανά οφέλη της PEG στην επιβίωση και διατροφική υποστήριξη των ασθενών, καθώς και την ανάγκη για περαιτέρω έρευνα με τυχαιοποιημένες μελέτες. Η συστηματική μελέτη των Kotsia et al. (2024) υπογραμμίζει την ανάγκη για καθιέρωση έγκυρων και ευαίσθητων εργαλείων αξιολόγησης, καθώς και για τη διεπιστημονική διαχείριση της δυσφαγίας, για τη λήψη αποφάσεων για εφαρμογή της PEG. Η τυχαιοποιημένη ελεγχόμενη μελέτη (RCT) των Herrmann et al. (2022), όπου στην μία ομάδα εφαρμόστηκε φαρυγγική ηλεκτρική διέγερση (PES) σε συνδυασμό με λογοθεραπεία (SLT), ενώ η άλλη έλαβε μόνο SLT, ανέδειξε σημαντική βελτίωση της κατάποσης και για τις δύο ομάδες, χωρίς όμως την PES να προσφέρει κάποιο επιπλέον όφελος πέραν της λογοθεραπείας. Μία ακόμα τυχαιοποιημένη ελεγχόμενη μελέτη (RCT) των Plowman et al. (2019), έδειξε σημαντική διατήρηση ή και βελτίωση της συνολικής λειτουργίας κατάποσης στην ομάδα που έλαβε εκπαίδευση δύναμη εκπνευστικών μυών (Expiratory Muscle Strength Training - EMST). Η ανασκόπηση των Waito et al. (2017) πάνω στην νόσο των κινητικών νευρώνων (MND), υπογραμμίζει ότι η πιο συχνή προσέγγιση είναι η εντερική διατροφή. Επιπρόσθετα, κάνει αναφορά σε στρατηγικές αποκατάστασης και αντιστάθμισης, όμως με ανάγκη για περαιτέρω τεκμηριωμένη έρευνα. Εξίσου οι Bjelica & Petri (2014) σημειώνουν ότι η θεραπεία επικεντρώνεται κυρίως στη διατροφική υποστήριξη, τη λογοθεραπεία και τη χρήση μεθόδων σίτισης όπως η PEG. Επιπλέον, η κρικοφαρυγγική μυοτομή ενδέχεται να αποτελεί μία αποτελεσματική θεραπευτική επιλογή για την αντιμετώπιση της δυσκαταποσίας σε επιλεγμένους ασθενείς με ALS σύμφωνα με την κλινική ανασκόπηση των Lebo et al. (1976). Οι Mariani et al. (2022) υπογραμμίζουν την ανάγκη για τροποποίηση της διαίτας στα αρχικά στάδια της δυσφαγίας καθώς και η έγκαιρη λήψη απόφασης για PEG. Οι Kidney et al. (2004) αναφέρουν στρατηγικές αντιστάθμισης, τροποποίηση της τροφής, τεχνικές αλλαγής θέσης κατά την κατάποση, καθώς και την εφαρμογή γαστροστομίας σε ασθενείς με απώλεια βάρους. Οι Higo et al. (2004) υποστηρίζουν την VFSS, ως ένα εργαλείο αξιολόγησης, το οποίο μπορεί να καθοδηγήσει τη διαχείριση της δυσφαγίας, μέσω της τροποποίησης της τροφής ή της εισαγωγής τεχνικών αποκατάστασης. Αντισταθμιστικές στάσεις της κεφαλής σε ασθενείς κυρίως με νευρολογικά νοσήματα, συμπεριλαμβανομένου και της ALS εξετάστηκαν από τους Solazzo et al. (2011), με τα αποτελέσματα να δείχνουν ασφαλή διέλευση του βλωμού στο 88% των ασθενών με προϋπάρχουσα ασφάλεια κατάποσης. Η θεραπεία με ριλουζόλη στην αναδρομική κλινική μελέτη των Onesti et al. (2017) ανέδειξε η χρήση του πόσιμου εναιωρήματος ριλουζόλης σε ασθενείς με

δυσφαγία και ALS ενδέχεται να συνδέεται με χαμηλότερη θνησιμότητα, σε σύγκριση με άλλες μορφές χορήγησης ή την απουσία θεραπείας. Επιπρόσθετα, στη μελέτη περίπτωσης των De Marchi et al., (2024), αναφέρθηκε η εφαρμογή της οστεοπαθητικής χειροπρακτικής θεραπείας (OMT) σε ασθενή με ALS και επερχόμενη δυσφαγία, η οποία είχε ως αποτέλεσμα την υποκειμενική και αντικειμενική βελτίωση της κατάποσής του.

Η συστηματική ανασκόπηση των Khan et al. (2010) υπογραμμίζει την έλλειψη τυχαιοποιημένων ελεγχόμενων μελετών (RCT), για να την υποστήριξη παρεμβάσεων στην δυσφαγία ασθενών με GBS. Η ανασκόπηση των Willison et al. (2016) επισημαίνει την ανάγκη για έγκαιρη εμπλοκή λογοθεραπευτών, ως μέρος της συνολικής υποστηρικτικής φροντίδας. Η παρουσία φαρυγγο-λαρυγγικής υπαισθησίας σε ασθενείς με GBS αναδείχθηκε από τους Schröder et al. (2018), οι οποίοι κάνουν πρόταση για μελλοντικές θεραπευτικές παρεμβάσεις, όπως η εφαρμογή της φάρυγγικής ηλεκτρικής διέγερσης και τη χορήγηση καψαϊκίνης. Η θεραπεία με IVIg στις μελέτες περίπτωσης των Mayaru (2023) και Lee et al. (2024), είχε θετική έκβαση ως προς την δυσφαγία. Σε άλλη περίπτωση τα των Lee et al. (2012) η λήψη της IVIg σε συνδυασμό με εντατική αποκατάσταση δεν έφερε βελτίωση, παραμόνο όταν χορηγήθηκε βρωμιούχος πυριδοστιγμίνη. Ο συνδυασμός της λήψης IVIg, λογοθεραπείας, φυσιοθεραπείας, ηλεκτρική διέγερσης των φαρυγγικών μυών καθώς και η φαρμακευτική διαχείριση εκκρίσεων στην περίπτωση των Tay και Tham (2019) συνέβαλαν σε πλήρη αποκατάσταση της κατάποσης του ασθενούς. Η εφαρμογή της ηλεκτρικής διέγερσης του φάρυγγα (PES), φάνηκε να είναι αποτελεσματική για την κατάποση ενός ασθενούς, ο οποίος προηγουμένως είχε ενταχθεί σε πρόγραμμα λογοθεραπείας και είχε λάβει δύο κύκλους ενδοφλέβιας IVIg, χωρίς επιτυχία (Beirer et al., 2020). Επιπρόσθετα, η ένταξη σε πρόγραμμα λογοθεραπείας ενός ασθενή με τραχειοστομία, συνέβαλε σε πλήρη αποκατάσταση της κατάποσης του την 90ή ημέρα (Cleary et al., 2018). Για την διαχείριση της δυσφαγίας στην MG, η μελέτη ανασκόπησης των Trouth et al. (2012) σημειώνει τη χρήση ρινογαστρικού σωλήνα (NG) σε περιπτώσεις σοβαρής δυσφαγίας καθώς και τη λογοθεραπευτική υποστήριξη. Πρόταση για λήψη πυριδοστιγμίνης λίγο πριν το φαγητό, με σκοπό την βελτίωση της δύναμης των μυών της κατάποσης κάνουν οι Thanvi και Lo (2004). Η θέση "Chin-Down" αποδείχτηκε ότι βελτιώνει σημαντικά την κατάποση σε ασθενείς με MG από τους Kumai et al. (2021), οι οποίοι προτείνουν την τακτική αξιολόγηση της κατάποσης και την εφαρμογή αντισταθμιστικών στρατηγικών σε αυτούς τους ασθενείς. Οι Gallagher et al. (2025) υποστηρίζουν την συστηματική λογοθεραπευτική αξιολόγηση και παρέμβαση σε άτομα με MG, ιδιαίτερα λόγω των σοβαρών επιπλοκών που μπορεί να προκύψουν. Επιπλέον, διάφορες μελέτες περίπτωσης των Ramalho et al. (2014), Klair et al. (2014), Abudalou et al. (2021), Oshima et al. (2025), Llabrés et al. (2005), περιγράφουν επιτυχείς παρεμβάσεις με συνδυασμό φαρμάκων, όπως

τη πυριδοστιγμίνη, IVIG, κορτικοστεροειδή, rituximab, καθώς και σε συνδυασμό με αποκατάσταση (ασκήσεις, διατροφή, ηλεκτρική διέγερση).

Η παρούσα ανασκόπηση αναδεικνύει την σημασία της εξατομίκευσης των αποκαταστασιακών προσεγγίσεων, με βάση τα ιδιαίτερα χαρακτηριστικά του κάθε ασθενούς και την ανατομική κατανομή της δυσφαγίας. Επιπρόσθετα, σημειώνεται η σημασία της συνεργασίας διάφορων ιατρικών ειδικοτήτων, για την διαχείρισή της. Ωστόσο, φαίνεται να υπάρχει έλλειψη τυχαιοποιημένων κλινικών μελετών, γεγονός που δεν επιτρέπει την εξαγωγή ασφαλών συμπερασμάτων σχετικά με την αποτελεσματικότητα της κάθε επιμέρους μεθόδου.

ΚΕΦΑΛΑΙΟ 5: ΣΥΜΠΕΡΑΣΜΑΤΑ

Η παρούσα ανασκόπηση ανέδειξε ότι η δυσφαγία αποτελεί μία συχνή και σοβαρή επιπλοκή στους ασθενείς με νευρομυϊκά νοσήματα, η οποία επηρεάζει αρνητικά την ποιότητα ζωής και καθιστά αναγκαία την εφαρμογή κατάλληλων παρεμβάσεων αποκατάστασης.

Βάσει της βιβλιογραφίας, έχει περιγραφεί μία ποικιλία παρεμβάσεων αποκατάστασης της. Ως καθοριστικός παράγοντας αναδεικνύεται η εξατομίκευση των αποκαταστασιακών προσεγγίσεων, με βάση τα ιδιαίτερα χαρακτηριστικά του κάθε ασθενούς και της κάθε νευρομυϊκής νόσου, καθώς της ανατομικής κατανομής της δυσφαγίας. Επιπλέον, φαίνεται να είναι σημαντική η συμβολή όλης της διεπιστημονικής ομάδας στην διαχείριση της σοβαρής αυτής επιπλοκής, η οποία μπορεί να εγκυμονεί κινδύνους για την υγεία. Ωστόσο, είναι εμφανής η έλλειψη μεγάλων τυχαιοποιημένων κλινικών μελετών, με αποτέλεσμα να μην μπορεί να καθοριστεί η αποτελεσματικότητα των επιμέρους μεθόδων.

Για την εξαγωγή γενικεύσιμων συμπερασμάτων, είναι αναγκαία η περαιτέρω έρευνα στον τομέα της αποκατάστασης της δυσφαγίας σε νευρομυϊκά νοσήματα, μέσω μεγάλων ελεγχόμενων τυχαιοποιημένων κλινικών μελετών. Επιπρόσθετα, η συχνή αναφορά της λογοθεραπείας ως μορφή παρέμβασης στις μελέτες της παρούσας ανασκόπησης, αναδεικνύει την ανάγκη για την διεξαγωγή μελλοντικών μελετών υψηλής ποιότητας, που να τεκμηριώνουν την αποτελεσματικότητα των εξατομικευμένων παρεμβάσεων.

ΒΙΒΛΙΟΓΡΑΦΙΑ:

- 1) Abudalou, M., Malkowski, M., Robles, M. R., Vega, E. A., & Slama, M. C. C. (2021). A rare presentation of a rare disease: Oropharyngeal dysphagia as the main manifestation of myasthenia gravis. *Cureus*, 13(8), e16880. <https://doi.org/10.7759/cureus.16880>
- 2) Acosta-Mérida, M. A., Marchena-Gómez, J., & Afonso-Déniz, J. M. (2016). Utility of surgical myotomy in the dysphagia due to oculopharyngeal dystrophy. *Revista Española de Enfermedades Digestivas*, 108(12), 843–844. <https://doi.org/10.17235/reed.2016.4266/2016>
- 3) Adams, C. L., Lohan, S., Bruce, A., Kamalaraj, N., Gunaratne, S., & White, R. (2021). Cricopharyngeal bar and dermatomyositis: A cause of rapidly progressive dysphagia. *International Journal of Rheumatic Diseases*, 23(12), 1671–1673. <https://doi.org/10.1111/1756-185X.14006>
- 4) Ahuja, A. S. (2018). Understanding mitochondrial myopathies: A review. *PeerJ*, 6, e4790. <https://doi.org/10.7717/peerj.4790>
- 5) Altamimi, F., O'Gradaigh, D., & Sheehy, C. (2022). Rituximab therapy in polymyositis-associated severe dysphagia: A case report. *Journal of the Bahrain Medical Society*, 34(4), 44–48. http://doi.org/10.26715/jbms.34_4_7
- 6) Ambrocio, K. R., Garand, K. L. (Focht), Roy, B., Bhutada, A. M., & Malandraki, G. A. (2023). Diagnosing and managing dysphagia in inclusion body myositis: A systematic review. *Rheumatology*. <https://doi.org/10.1093/rheumatology/kead194>
- 7) Andersen, P. M., Borasio, G. D., Dengler, R., Hardiman, O., Kollewe, K., Leigh, P. N., Pradat, P.-F., Silani, V., Tomik, B., & EALSC Working Group. (2007). Good practice in the

management of amyotrophic lateral sclerosis: Clinical guidelines. An evidence-based review with good practice points. *Amyotrophic Lateral Sclerosis*, 8(4), 195–213.
<https://doi.org/10.1080/17482960701262376>

- 8) Andrenelli, E., Galli, F. L., Gesuita, R., Skrami, E., Logullo, F. O., Provinciali, L., Capecci, M., Ceravolo, M. G., & Coccia, M. (2018). Swallowing impairments in Amyotrophic Lateral Sclerosis and Myotonic Dystrophy type 1: Looking for the portrait of dysphagic patient in neuromuscular diseases. *NeuroRehabilitation*, 42(1), 93–102.
<https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/29400682/>
- 9) Argov, Z., & de Visser, M. (2021). Dysphagia in adult myopathies. *Neuromuscular Disorders*, 31(1), 5–20. <https://doi.org/10.1016/j.nmd.2020.11.001>
- 10) Audag, N., Goubau, C., Toussaint, M., & Reychler, G. (2019). Screening and evaluation tools of dysphagia in adults with neuromuscular diseases: A systematic review. *Therapeutic Advances in Chronic Disease*, 10, 1–15. <https://doi.org/10.1177/2040622318821622>
- 11) Audag, N., Toussaint, M., Liistro, G., Vandervelde, L., Cugy, E., & Reychler, G. (2021). European survey: Dysphagia management in patients with neuromuscular diseases. *Dysphagia*. <https://doi.org/10.1007/s00455-021-10392-3>
- 12) Azer, S. A., Kanugula, A. K., & Kshirsagar, R. K. (2025). *Dysphagia*. In **StatPearls**. StatPearls Publishing. <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK534820/>
- 13) Barba-Romero, M. A., Barrot, E., Bautista-Lorite, J., Gutiérrez-Rivas, E., Illa, I., Jiménez, L. M., Ley-Martos, M., López de Munain, A., Pardo, J., Pascual-Pascual, S. I., Pérez-López, J., Solera, J., & Vilchez-Padilla, J. J. (2012). Clinical guidelines for late-onset Pompe disease. *Revista de Neurología*, 54(8), 497–507.
- 14) Beirer, S., Grisold, W., & Dreisbach, J. (2020). Therapy-resistant dysphagia successfully treated using pharyngeal electrical stimulation in a patient with the pharyngeal-cervical-brachial variant of the Guillain-Barré syndrome. *eNeurologicalSci*, 20, 100255.
<https://doi.org/10.1016/j.ensci.2020.100255>
- 15) Bjelica, B., & Petri, S. (2024). Narrative review of diagnosis, management and treatment of dysphagia and sialorrhea in amyotrophic lateral sclerosis. *Journal of Neurology*. <https://doi.org/10.1007/s00415-024-12064-4>
- 16) Bugiardini, E., Poole, O. V., Manole, A., Pittman, A. M., Horga, A., Hargreaves, I., ... & Pitceathly, R. D. S. (2017). Clinicopathologic and molecular spectrum of RNASEH1-related mitochondrial disease. *Neurology: Genetics*, 3(3), e149.
<https://doi.org/10.1212/NXG.0000000000000149>
- 17) Casal-Dominguez, M., Pinal-Fernandez, I., Mego, M., Accarino, A., Jubany, L., Azpiroz, F., & Selva-O'Callaghan, A. (2017). High-resolution manometry in patients with idiopathic inflammatory myopathy: Elevated prevalence of esophageal involvement and differences according to autoantibody status and clinical subset. *Muscle & Nerve*, 56(3), 386–392.
<https://doi.org/10.1002/mus.25507>
- 18) Cheng, I., & Wong, C. S.-M. (2023). A systematic review and meta-analysis on the prevalence and clinical characteristics of dysphagia in patients with dermatomyositis. *Neurogastroenterology & Motility*, 35(9), e14572. <https://doi.org/10.1111/nmo.14572>
- 19) Cheng, I., Hamad, A., Sasegbon, A., & Hamdy, S. (2022). Advances in the treatment of dysphagia in neurological disorders: A review of current evidence and future considerations. *Neuropsychiatric Disease and Treatment*, 18, 2251–2263. <https://doi.org/10.2147/NDT.S371624>
- 20) Cherin, P., Delain, J.-C., Crave, J.-C., & Cartry, O. (2014). High-dose subcutaneous immunoglobulins for the treatment of severe treatment-resistant polymyositis. *Case Reports in Rheumatology*, 2014, 458231. <https://doi.org/10.1155/2014/458231>
- 21) Chen, M. Y., Donofrio, P. D., Frederick, M. G., Ott, D. J., & Pikna, L. A. (1996). Videofluoroscopic evaluation of patients with Guillain-Barré syndrome. *Dysphagia*, 11(1), 11–13. <https://doi.org/10.1007/BF00385793>
- 22) Chu, M. L., & Moran, E. (2018). The Limb–Girdle Muscular Dystrophies: Is treatment on the horizon? *Neurotherapeutics*, 15(4), 849–862. <https://doi.org/10.1007/s13311-018-0648-x>
- 23) Cleary, E. (2018). Early speech and language therapy (SLT) intervention in critical care: A case study of severe dysphagia in Guillain-Barré Syndrome. *Excellence in Specialist and Community Healthcare*, ESSD 2018.

- 24) Coiffier, L., Périé, S., Laforêt, P., Eymard, B., & Lacau St Guily, J. (2006). Long-term results of cricopharyngeal myotomy in oculopharyngeal muscular dystrophy. *Otolaryngology–Head and Neck Surgery*, 135(2), 218–222. <https://doi.org/10.1016/j.otohns.2006.03.015>
- 25) Conti-Fine, B. M., Milani, M., & Kaminski, H. J. (2006). Myasthenia gravis: past, present, and future. *The Journal of Clinical Investigation*, 116(11), 2843–2854. <https://doi.org/10.1172/JCI29894>
- 26) Cox, F. M., Verschuuren, J. J., Verbist, B. M., Niks, E. H., Wintzen, A. R., & Badrising, U. A. (2009). Detecting dysphagia in inclusion body myositis. *Journal of Neurology*, 256(12), 2009–2013. <https://doi.org/10.1007/s00415-009-5229-9>
- 27) Cervera-Mérida, J. F., Villa-García, I., & Ygual-Fernández, A. (2020). Speech treatment in nemaline myopathy: A single-subject experimental study. *Journal of Communication Disorders*, 88, 106051. <https://doi.org/10.1016/j.jcomdis.2020.106051>
- 28) Cunha, K., Gelatti, G., & Cardoso, M. C. (2015). Speech-language clinical pattern in a neurogenic dysphagia case through oculo-pharyngeal muscular dystrophy. *Revista CEFAC*, 17(4), 1364–1372. <https://doi.org/10.1590/1982-0216201517411314>
- 29) Dalakas, M. C., & Hohlfeld, R. (2003). Polymyositis and dermatomyositis. *The Lancet*, 362(9388), 971–982. [https://doi.org/10.1016/S0140-6736\(03\)14368-1](https://doi.org/10.1016/S0140-6736(03)14368-1)
- 30) Dalakas, M. C. (2008). Therapeutic advances and future prospects in immune-mediated inflammatory myopathies. *Therapeutic Advances in Neurological Disorders*, 1(3), 157–166. <https://doi.org/10.1177/1756285608094482>
- 31) Danon, M. J., & Friedman, M. (1989). Inclusion body myositis associated with progressive dysphagia: Treatment with cricopharyngeal myotomy. *The Canadian Journal of Neurological Sciences*, 16(4), 436–438. <https://doi.org/10.1017/S031716710002953X>
- 32) De Laat, P., Zweers, H. E. E., Knuijt, S., Smeitink, J. A. M., Wanten, G. J. A., & Janssen, M. C. H. (2015). Dysphagia, malnutrition and gastrointestinal problems in patients with mitochondrial disease caused by the m.3243A>G mutation. *The Netherlands Journal of Medicine*, 73(1), 30–36. <https://hdl.handle.net/2066/155085>
- 33) De Marchi, I., Buffone, F., Mauro, A., Bruini, I., & Vismara, L. (2024). Manual therapy of dysphagia in a patient with amyotrophic lateral sclerosis: A case report. *Medicina*, 60(6), 845. <https://doi.org/10.3390/medicina60060845>
- 34) De Merieux, P., Verity, M. A., Clements, P. J., & Paulus, H. E. (1983). Esophageal abnormalities and dysphagia in polymyositis and dermatomyositis: Clinical, radiographic, and pathologic features. *Arthritis & Rheumatism*, 26(8), 961–968. <https://doi.org/10.1002/art.1780260804>
- 35) Dietz, F., Logeman, J. A., Sahgal, V., & Schmid, F. R. (1980). Cricopharyngeal muscle dysfunction in the differential diagnosis of dysphagia in polymyositis. *Arthritis & Rheumatism*, 23(4), 491–495. <https://doi.org/10.1002/art.1780230412>
- 36) Dobloug, C., Walle-Hansen, R., Gran, J. T., & Molberg, Ø. (2012). Long-term follow-up of sporadic inclusion body myositis treated with intravenous immunoglobulin: A retrospective study of 16 patients. *Clinical and Experimental Rheumatology*, 30(6), 838–842.
- 37) Domenis, D. R., Granzotti, R. B., Sobreira, C. F., & Dantas, R. O. (2014). Pharyngeal transit in patients with chronic progressive external ophthalmoplegia. *International Journal of Speech-Language Pathology*, 16(6), 595–601. <https://doi.org/10.3109/17549507.2014.941935>
- 38) Dubrovsky, A., Corderi, J., Lin, M., Kishnani, P. S., & Jones, H. N. (2011). Expanding the phenotype of late-onset Pompe disease: Tongue weakness: A new clinical observation. *Muscle & Nerve*, 44(6), 897–901. <https://doi.org/10.1002/mus.22202>
- 39) Ebihara, S., & Naito, T. (2022). A systematic review of reported methods of stimulating swallowing function and their classification. *The Tohoku Journal of Experimental Medicine*, 256(1), 1–17. <https://doi.org/10.1620/tjem.256>
- 40) Elmdaah, A., Ali, A., Nadeem, Z., Habieb, M., Pradeep, J., & Metangi, K. (2021). Atypical presentation of dysphagia in a patient diagnosed later with dermatomyositis: A case report. *Cureus*, 13(11), e19964. <https://doi.org/10.7759/cureus.19964>
- 41) Ercolin, B., Chiarion Sassi, F., Mangilli, L. D., Mendonça, L. I. Z., Limongi, S. C. O., & Furquim de Andrade, C. R. (2013). Oral motor movements and swallowing in patients with myotonic dystrophy type 1. *Dysphagia*, 28(4), 446–454. <https://doi.org/10.1007/s00455-013-9458-9>

- 42) Ertekin, C., Aydogdu, I., Yüceyar, N., Kiylioglu, N., Tarlaci, S., & Uludag, B. (2000). Pathophysiological mechanisms of oropharyngeal dysphagia in amyotrophic lateral sclerosis. *Brain*, 123(1), 125–140. <https://doi.org/10.1093/brain/123.1.125>
- 43) Ertekin, C., Seçil, Y., Yüceyar, N., & Aydoğdu, İ. (2004). Cricopharyngeal muscle dysfunction in the differential diagnosis of dysphagia in polymyositis. *Clinical Neurology and Neurosurgery*, 107(1), 32–37. <https://doi.org/10.1016/j.clineuro.2004.02.024>
- 44) Ertekin, C., Yüceyar, N., & Aydoğdu, İ. (1998). Clinical and electrophysiological evaluation of dysphagia in myasthenia gravis. *Journal of Neurology, Neurosurgery & Psychiatry*, 65(6), 848–856. <https://doi.org/10.1136/jnnp.65.6.848>
- 45) Ertekin, C., Yüceyar, N., Aydoğdu, I., & Karasoy, H. (2001). Electrophysiological evaluation of oropharyngeal swallowing in myotonic dystrophy. *Journal of Neurology, Neurosurgery & Psychiatry*, 70(3), 363–371. <https://doi.org/10.1136/jnnp.70.3.363>
- 46) Epps, D., Kwan, J. Y., Russell, J. W., Thomas, T., & Diaz-Abad, M. (2020). Evaluation and management of dysphagia in amyotrophic lateral sclerosis: A survey of speech-language pathologists' clinical practice. *Journal of Clinical Neuromuscular Disease*, 21(3), 135–143. <https://doi.org/10.1097/CND.0000000000000281>
- 47) Esposito, S., & Longo, M. R. (2017). Guillain–Barré syndrome. *Autoimmunity Reviews*, 16(1), 96–101. <https://doi.org/10.1016/j.autrev.2016.09.022>
- 48) Esteban, M. J., Kassar, D., Padilla, O., & McCallum, R. (2021). Dysphagia as the presenting symptom for inclusion body myositis. *Journal of Investigative Medicine High Impact Case Reports*, 9, 1–4. <https://doi.org/10.1177/23247096211050211>
- 49) Fecek, C., & Emmady, P. D. (2023, June 26). Facioscapulohumeral muscular dystrophy. In *StatPearls*. StatPearls Publishing. <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK560519/>
- 50) Findlay, A. R., Robinson, S. E., Poelker, S., Seiffert, M., Bengoechea, R., & Weihl, C. C. (2023). LGMD1 natural history and phenotypic spectrum: Implications for clinical trials. *Annals of Clinical and Translational Neurology*, 10(2), 181–194. <https://doi.org/10.1002/acn3.51709>
- 51) Finsterer, J., & Frank, M. (2016). Gastrointestinal manifestations of mitochondrial disorders: A systematic review. *Therapeutic Advances in Gastroenterology*, 9(6), 201–214. <https://doi.org/10.1177/1756283X16666803>
- 52) Fournier, C. (2021). Current treatment options for patients with myotonic dystrophy type 2. *Neuromuscular Disorders*, 23(31). <https://doi.org/10.1007/s40120-021-00231-3>
- 53) Franco-Guerrero, A. A., Márquez-Quiroz, L. C., Valadéz-Jiménez, V. M., Cortés, H., Murillo-Melo, N. M., Muñoz, B., Cisneros, B., & Magaña, J. J. (2019). Oropharyngeal dysphagia in early stages of myotonic dystrophy type 1. *Muscle & Nerve*, 60(1), 90–94. <https://doi.org/10.1002/mus.26485>
- 54) Gallagher, T. J., Santa Maria, C., & Johns, M. M., III. (2025). Prevalence of speech and swallowing dysfunction and intervention among individuals with myasthenia gravis. *OTO Open*, 9(1), e70077. <https://doi.org/10.1002/oto2.70077>
- 55) Georganopoulou, D. G., Moisiadis, V. G., Malik, F. A., Mohajer, A., Dashevsky, T. M., Wu, S. T., & Hu, C.-K. (2021). A journey with LGMD: From protein abnormalities to patient impact. *The Protein Journal*, 40, 466–488. <https://doi.org/10.1007/s10930-021-10006-9>
- 56) Giannini, M., Fiorella, M. L., Tampoia, M., Girolamo, F., Fornaro, M., Amati, A., Lia, A., Abbracciavento, L., D'Abbicco, D., & Iannone, F. (2021). Long-term efficacy of adding intravenous immunoglobulins as treatment of refractory dysphagia related to myositis: A retrospective analysis. *Rheumatology*, 60(3), 1234–1242. <https://doi.org/10.1093/rheumatology/keaa443>
- 57) Gutiérrez Gutiérrez, G., Díaz-Manera, J., Almendrote, M., Azriel, S., Eulalio Bárcena, J., Cabezudo García, P., ... & Gutiérrez-Rivas, E. (2020). Clinical guide for the diagnosis and follow-up of myotonic dystrophy type 1, MD1 or Steinert's disease. *Neurología*, 35(3), 185–206. <https://doi.org/10.1016/j.nrleng.2019.01.008>
- 58) Heatwole, C., Johnson, N. E., & Meola, G. et al. (2021). Consensus-based care recommendations for adults with myotonic dystrophy type 1. Myotonic Dystrophy Foundation. <https://www.myotonic.org/toolkits-publications>
- 59) Hedermann, G., Løkken, N., Dahlqvist, J. R., & Vissing, J. (2017). Dysphagia is prevalent in patients with CPEO and single, large-scale deletions in mtDNA. *Mitochondrion*, 32, 27–30. <https://doi.org/10.1016/j.mito.2016.11.007>

- 60) Herrmann, C., Schradat, F., Rosenkranz, M., Storch, A., Vielhaber, S., & Dorst, J. (2022). Pharyngeal electrical stimulation in amyotrophic lateral sclerosis: A pilot study. *Therapeutic Advances in Neurological Disorders*, 15, 1–14. <https://doi.org/10.1177/17562864211068371>
- 61) Higo, R., Tayama, N., & Nito, T. (2004). Longitudinal analysis of progression of dysphagia in amyotrophic lateral sclerosis. *Auris Nasus Larynx*, 31(3), 247–254. <https://doi.org/10.1016/j.anl.2004.05.009>
- 62) Hobson-Webb, L. D., Jones, H. N., & Kishnani, P. S. (2013). Oropharyngeal dysphagia may occur in late-onset Pompe disease, implicating bulbar muscle involvement. *Neuromuscular Disorders*, 23(4), 319–323. <https://doi.org/10.1016/j.nmd.2012.12.003>
- 63) Homa, X. B., & Lavine, J. E. (2004). Gastrointestinal complications of mitochondrial disease. *Mitochondrion*, 4(6), 601–607. <https://doi.org/10.1016/j.mito.2004.07.014>
- 64) Huang, M. H., King, K. L., & Chien, K. Y. (1988). Esophageal manometric studies in patients with myasthenia gravis. *The Journal of Thoracic and Cardiovascular Surgery*, 95(2), 281–285.
- 65) Huckabee, M.-L., McIntosh, T., Fuller, L., Curry, M., Thomas, P., Walshe, M., ... & Sella-Weiss, O. (2018). The Test of Masticating and Swallowing Solids (TOMASS): Reliability, validity and international normative data. *International Journal of Language & Communication Disorders*, 53(1), 144–156. <https://doi.org/10.1111/1460-6984.12332>
- 66) Haryono, A., Budiarti, R., & Muyassaroh. (2020). Dysphagia as presenting symptom of myasthenia gravis: A case series of successful outcome in multidisciplinary approach. *Journal of the Medical Sciences (Berkala Ilmu Kedokteran)*, 52(3), 282–291. <https://doi.org/10.19106/JMedSci005203202010>
- 67) Ikram, M., Ayaz, S. B., Gill, Z. A., & Mumtaz, S. N. (2015). Kearns–Sayre syndrome: Report of two cases and review of literature. *Pakistan Armed Forces Medical Journal*, 65(Suppl-2), S275–S278. <https://www.researchgate.net/publication/289378259>
- 68) Jaradeh, S. (2006). Muscle disorders affecting oral and pharyngeal swallowing. *GI Motility Online*. <https://doi.org/10.1038/gimo35>
- 69) Jonson, P. H., Palmio, J., Johari, M., Penttilä, S., Evilä, A., Nelson, I., ... & Udd, B. (2018). Novel mutations in DNAJB6 cause LGMD1D and distal myopathy in French families. *European Journal of Neurology*, 25(5), 790–794. <https://doi.org/10.1111/ene.13598>
- 70) Jones, H. N., Crisp, K. D., Asrani, P., Sloane, R., & Kishnani, P. S. (2015). Quantitative assessment of lingual strength in late-onset Pompe disease. *Muscle & Nerve*, 51(5), 731–735. <https://doi.org/10.1002/mus.24523>
- 71) Joshi, D., Mahmood, R., Williams, P., & Kitchen, P. (2008). Dysphagia secondary to dermatomyositis treated successfully with intravenous immunoglobulin: A case report. *International Archives of Medicine*, 1(12). <https://doi.org/10.1186/1755-7682-1-12>
- 72) Kagen, L. J., Hochman, R. B., & Strong, E. W. (1985). Cricopharyngeal obstruction in inflammatory myopathy (polymyositis/dermatomyositis): Report of three cases and review of the literature. *Arthritis & Rheumatism*, 28(6), 630–636. <https://doi.org/10.1002/art.1780280606>
- 73) Katzberg, H. D., Benatar, M., & Cochrane Neuromuscular Group. (2011). Enteral tube feeding for amyotrophic lateral sclerosis/motor neuron disease. *Cochrane Database of Systematic Reviews*, 2011(1), CD004030. <https://doi.org/10.1002/14651858.CD004030.pub3>
- 74) Keller, C. E., Hays, A. P., Rowland, L. P., Moghadaszadeh, B., Beggs, A. H., & Bhagat, G. (2006). Adult-onset nemaline myopathy and monoclonal gammopathy. *Archives of Neurology*, 63(1), 132–134. <https://doi.org/10.1001/archneur.63.1.132>
- 75) Kelly, C. R., Saw, J.-L., Thapa, P., Mandrekar, J., & Naddaf, E. (2022). Systemic manifestations and symptom burden of facioscapulohumeral muscular dystrophy in a referral cohort. *Muscle & Nerve*, 65(2), 178–184. <https://doi.org/10.1002/mus.27493>
- 76) Khan, F., Ng, L., Amatya, B., Brand, C., & Turner-Stokes, L. (2010). Multidisciplinary care for Guillain-Barré syndrome. *Cochrane Database of Systematic Reviews*, 2010(10), CD008505. <https://doi.org/10.1002/14651858.CD008505.pub2>
- 77) Kidney, D., Alexander, M., Corr, B., O'Toole, O., & Hardiman, O. (2004). Oropharyngeal dysphagia in amyotrophic lateral sclerosis: Neurological and dysphagia specific rating scales. *Amyotrophic Lateral Sclerosis and Other Motor Neuron Disorders*, 5(3), 150–153. <https://doi.org/10.1080/14660820410019675>

- 78) Kishnani, P. S., Steiner, R. D., Bali, D., Berger, K., Byrne, B. J., Case, L. E., ... Watson, M. S. (2006). Pompe disease diagnosis and management guideline. *Genetics in Medicine*, 8(5), 267–288. <https://doi.org/10.1097/01.gim.0000218152.87434.f3>
- 79) Klair, J. S., Rochlani, Y. M., & Meena, N. K. (2014). Myasthenia gravis masquerading as dysphagia: Unveiled by magnesium infusion. *BMJ Case Reports*. <https://doi.org/10.1136/bcr-2014-204163>
- 80) Krathen, M. S., Fiorentino, D., & Werth, V. P. (2008). Dermatomyositis. *Current Directions in Autoimmunity*, 10, 313–332. <https://doi.org/10.1159/000131751>
- 81) Kotsia, E., Chroni, E., Alexandropoulou, A., Mills, C., Veltsista, D., Kefalopoulou, Z. M., & Michou, E. (2024). Dysphagia assessments as criteria in the ‘decision-making process’ for percutaneous endoscopic gastrostomy placement in people with amyotrophic lateral sclerosis: A systematic review. *Dysphagia*. <https://doi.org/10.1007/s00455-024-10507-3>
- 82) Kroon, R. H. M. J. M., Horlings, C. G. C., de Swart, B. J. M., van Engelen, B. G. M., & Kalf, J. G. (2020). Swallowing, chewing and speaking: Frequently impaired in oculopharyngeal muscular dystrophy. *Journal of Neuromuscular Diseases*, 7(4), 483–494. <https://doi.org/10.3233/JND-200511>
- 83) Kroon, R. H. M. J. M., Kalf, J. G., de Swart, B. J. M., van der Sluijs, B. M., Glennon, J. C., Raz, V., van Engelen, B. G. M., & Horlings, C. G. C. (2021). Longitudinal assessment of strength, functional capacity, oropharyngeal function, and quality of life in oculopharyngeal muscular dystrophy. *Neurology*, 97(15), e1475–e1483. <https://doi.org/10.1212/WNL.00000000000012640>
- 84) Kuin, R. E. M., Groothuis, J. T., Buit, P., Janssen, M. C. H., & Knuijt, S. (2024). Dysarthria and dysphagia in patients with mitochondrial diseases. *Molecular Genetics and Metabolism*, 142, 108510. <https://doi.org/10.1016/j.ymgme.2024.108510>
- 85) Kumai, Y., Miyamoto, T., Matsubara, K., Satoh, C., Yamashita, S., & Orita, Y. (2021). Swallowing dysfunction in myasthenia gravis patients examined with high-resolution manometry. *Auris Nasus Larynx*, 48(6), 1135–1139. <https://doi.org/10.1016/j.anl.2021.05.002>
- 86) Kwon, K. M., Lee, J. S., & Kim, Y. H. (2018). A case report of life-threatening acute dysphagia in dermatomyositis: Challenges in diagnosis and treatment. *Medicine (Baltimore)*, 97(17), e0508. <https://doi.org/10.1097/MD.00000000000010508>
- 87) Labeit, B., Grond, T., Beule, A. G., Boehmer, M., Thomas, C., Muhle, P., Claus, I., Roderigo, M., Rudack, C., Wiendl, H., Dziewas, R., Warnecke, T., & Suntrup-Krueger, S. (2021). Detecting myositis as a cause of unexplained dysphagia: Proposal for a diagnostic algorithm. *European Journal of Neurology*, 29(3), 826–835. <https://doi.org/10.1111/ene.15202>
- 88) LaDonna, K. A., Koopman, W. J., & Venance, S. L. (2011). *Myotonic dystrophy (DM1) and dysphagia: The need for dysphagia management guidelines and an assessment tool*. *Canadian Journal of Neuroscience Nursing*, 33(1), 42–46.
- 89) Lebo, R. V. (1976). Cricopharyngeal myotomy in amyotrophic lateral sclerosis. *The Laryngoscope*, 86(6), 849–856. <https://doi.org/10.1288/00005537-197606000-00013>
- 90) Lee, K. L., Lim, O. K., Lee, J. K., & Park, K. D. (2012). Treatment of dysphagia with pyridostigmine bromide in a patient with the pharyngeal-cervical-brachial variant of Guillain-Barré syndrome. *Annals of Rehabilitation Medicine*, 36(1), 148–153. <https://doi.org/10.5535/arm.2012.36.1.148>
- 91) Lee, S. H., Jung, J. Y., Yoon, M.-J., Kim, J.-S., Hong, B. Y., Im, S., & Yoo, Y. J. (2024). Isolated acute dysphagia as a probable rare presentation of Guillain–Barré syndrome with complete recovery: A case report. *Geriatrics*, 9(4), Article 90. <https://doi.org/10.3390/geriatrics9040090>
- 92) Leonard, R. J., Kendall, K. A., Johnson, R., & McKenzie, S. (2001). Swallowing in myotonic muscular dystrophy: A videofluoroscopic study. *Archives of Physical Medicine and Rehabilitation*, 82(7), 979–985. <https://doi.org/10.1053/apmr.2001.23962>
- 93) Liu, L. W. C., Tarnopolsky, M., & Armstrong, D. (2004). Injection of botulinum toxin A to the upper esophageal sphincter for oropharyngeal dysphagia in two patients with inclusion body myositis. *Canadian Journal of Gastroenterology*, 18(6), 397–399. <https://doi.org/10.1155/2004/343689>

- 94) Llabrés, M., Molina-Martinez, F. J., & Miralles, F. (2005). Dysphagia as the sole manifestation of myasthenia gravis. *Journal of Neurology, Neurosurgery & Psychiatry*, 76(9), 1297–1300. <https://doi.org/10.1136/jnnp.2004.038430>
- 95) Logigian, E. L., Martens, W. B., Moxley, R. T. IV, McDermott, M. P., Dilek, N., Wiegner, A. W., & Tawil, R. (2010). Mexiletine is an effective antimyotonia treatment in myotonic dystrophy type 1. *Neurology*, 74(18), 1441–1448. <https://doi.org/10.1212/WNL.0b013e3181dc1a3a>
- 96) Luchesi, K. F., Soares, A. S., Silva, E. A. A. S., Melo, J. P., & Trilha, R. (2018). Dysphagia progression in a MELAS syndrome case: A palliative care perspective. *Audiology - Communication Research*, 23, e1910. <https://doi.org/10.1590/2317-6431-2017-1910>
- 97) Lundberg, I. E. (2021). Expert perspective: Management of refractory inflammatory myopathy. *Arthritis & Rheumatology*, 73(6), 1024–1035. <https://doi.org/10.1002/art.41762>
- 98) Lundberg, I. E., Fujimoto, M., Vencovsky, J., Aggarwal, R., Holmqvist, M., Christopher-Stine, L., Mammen, A. L., & Miller, F. W. (2021). Idiopathic inflammatory myopathies. *Nature Reviews Disease Primers*, 7(1), 86. <https://doi.org/10.1038/s41572-021-00321-x>
- 99) Maeda, M. Y., Hashimoto, T. Y., Oliveira Neto, I. C., & Neves, L. R. (2017). Oculopharyngeal muscular dystrophy or oculopharyngeal distal myopathy: Case report. *Brazilian Journal of Otorhinolaryngology*, 83(2), 235–238. <https://doi.org/10.1016/j.bjorl.2015.07.019>
- 100) Malagelada, J.-R., Bazzoli, F., Boeckxstaens, G., De Looze, D., Fried, M., Kahrilas, P., Lindberg, G., Malfertheiner, P., Salis, G., Sharma, P., Sifrim, D., Vakil, N., & Le Mair, A. (2015). World Gastroenterology Organisation Global Guidelines: Dysphagia—Global Guidelines and Cascades Update September 2014. *Journal of Clinical Gastroenterology*, 49(5), 370–378. <https://doi.org/10.1097/MCG.0000000000000307>
- 101) Malandraki, G. A., Kaufman, A., Hind, J., Ennis, S., Gangnon, R., Wacławik, A., & Robbins, J. (2012). The effects of lingual intervention in a patient with inclusion body myositis and Sjögren's syndrome: A longitudinal case study. *Journal of Speech, Language, and Hearing Research*, 55(4), 1469–1475. [https://doi.org/10.1044/1092-4388\(2011/11-0143\)](https://doi.org/10.1044/1092-4388(2011/11-0143))
- 102) Mancuso, M., McFarland, R., Klopstock, T., & Hirano, M. (2017). International workshop: Outcome measures and clinical trial readiness in primary mitochondrial myopathies in children and adults—Consensus recommendations. *Neuromuscular Disorders*, 27(12), 1126–1137. <https://doi.org/10.1016/j.nmd.2017.08.006>
- 103) Mano, T., Soyama, S., & Sugie, K. (2022). Improvement in tongue pressure precedes improvement in dysphagia in dermatomyositis. *Clinical Practice*, 12(5), 797–802. <https://doi.org/10.3390/clinpract12050083>
- 104) Marie, I., Menard, J.-F., Hatron, P. Y., Hachulla, E., Mouthon, L., Tiev, K., Ducrotte, P., & Cherin, P. (2010). Intravenous immunoglobulins for steroid-refractory esophageal involvement related to polymyositis and dermatomyositis: A series of 73 patients. *Arthritis Care & Research*, 62(12), 1748–1755. <https://doi.org/10.1002/acr.20325>
- 105) Mariani, L., Ruoppolo, G., Cilfone, A., Cocchi, C., Preziosi Standoli, J., Longo, L., Ceccanti, M., Greco, A., & Inghilleri, M. (2022). Progression of oropharyngeal dysphagia in amyotrophic lateral sclerosis: A retrospective cohort study. *Dysphagia*, 37, 868–878. <https://doi.org/10.1007/s00455-021-10346-9>
- 106) Matsuoka, N., Asano, T., Sato, S., Sasajima, T., Fujita, Y., Temmoku, J., Furuya, M. Y., Matsumoto, H., Suzuki, E., Kobayashi, H., Watanabe, H., & Migita, K. (2019). A case of dermatomyositis complicated with pleural effusion and massive ascites. *Fukushima Journal of Medical Science*, 65(3), 140–145. <https://doi.org/10.5387/fms.2019-09>
- 107) Mayaru. (2023). Guillain-Barré syndrome with nine positive anti-glycolipid antibodies: A case report. *Annals of Clinical and Medical Case Reports*, 11(5). <http://acmcasereports.org/>
- 108) McMillan, R. A., Bowen, A. J., Bayan, S. L., Kasperbauer, J. L., & Ekbohm, D. C. (2021). Cricopharyngeal myotomy in inclusion body myositis: Comparison of endoscopic and transcervical approaches. *The Laryngoscope*, 131(8), E2426–E2431. <https://doi.org/10.1002/lary.29444>
- 109) Metheny, J. A. (1978). Dermatomyositis: A vocal and swallowing disease entity. *The Laryngoscope*, 88(1), 147–161. <https://doi.org/10.1002/lary.1978.88.1.147>
- 110) Middelink, M., Voermans, N. C., van Engelen, B. G. M., Janssen, M. C. H., Groothuis, J. T., Knuijt, S., & Zweers-van Essen, H. (2023). Indications for tube feeding in adults with

- muscular disorders: A scoping review. *Journal of Neuromuscular Diseases*, 10(5), 777–785. <https://doi.org/10.3233/JND-230014>
- 111) Miller-Smith, S., Won, P., & Bracken, K. (2007). Improved swallowing after a trial of electric stimulation in patient with myasthenia gravis: A case report [Abstract]. *Archives of Physical Medicine and Rehabilitation*, 88(9), e83. <https://doi.org/10.1016/j.apmr.2007.06.666>
 - 112) Mohannak, N., Pattison, G., Hird, K., & Needham, M. (2019). Dysphagia in patients with sporadic inclusion body myositis: Management challenges. *International Journal of General Medicine*, 12, 465–474. <https://doi.org/10.2147/IJGM.S198031>
 - 113) Mohannak, N., Pattison, G., Radich, B., Hird, K., Godecke, E., Mastaglia, F., & Needham, M. (2020). Exploring the efficacy of the expiratory muscle strength trainer to improve swallowing in inclusion body myositis: A pilot study. *Neuromuscular Disorders*, 30(4), 294–300. <https://doi.org/10.1016/j.nmd.2020.02.010>
 - 114) Montagnese, F. (2021). Current treatment options for patients with myotonic dystrophy type 2. *Current Treatment Options in Neurology*, 23(31). <https://doi.org/10.1007/s11940-021-00686-0>
 - 115) Moreno, C., Moreira, A., Gontijo Camelo, C., & Zanoteli, E. (2024). Tongue ultrasound assessment in patients with nemaline myopathy. *Neuromuscular Disorders*, 43, 104441. <https://doi.org/10.1016/j.nmd.2024.07.228>
 - 116) Moreno, C. A. M., Artilheiro, M. C., Fonseca, A. T. Q. S. M., Camelo, C. G., de Medeiros, G. C., Sassi, F. C., de Andrade, C. R. F., Donkervoort, S., Silva, A. M. S., Dalfior-Junior, L., Abath-Neto, O. L., Reed, U. C., Bönnemann, C., & Zanoteli, E. (2023). Clinical manifestation of nebulin-associated nemaline myopathy. *Neurology: Genetics*, 9(1), e200056.
 - 117) Mul, K., Berggren, K. N., Sills, M. Y., McCalley, A., van Engelen, B. G. M., Johnson, N. E., & Statland, J. M. (2019). Effects of weakness of orofacial muscles on swallowing and communication in FSHD. *Neurology*, 92(9), e957–e963. <https://doi.org/10.1212/WNL.0000000000007013>
 - 118) Mugii, N., Hasegawa, M., Matsushita, T., Hamaguchi, Y., Oohata, S., Okita, H., Yahata, T., Someya, F., Inoue, K., Muro, S., Fujimoto, M., & Takehara, K. (2016). Oropharyngeal dysphagia in dermatomyositis: Associations with clinical and laboratory features including autoantibodies. *PLoS ONE*, 11(5), e0154746. <https://doi.org/10.1371/journal.pone.0154746>
 - 119) Murata, K., Kouda, K., Tajima, F., & Kondo, T. (2013). Balloon dilation in sporadic inclusion body myositis patients with dysphagia. *Clinical Medicine Insights: Case Reports*, 6, 1–7. <https://doi.org/10.4137/CCRep.S10200>
 - 120) Nagano, H., Yoshifuku, K., & Kurono, Y. (2009). Polymyositis with dysphagia treated with endoscopic balloon dilatation. *Auris Nasus Larynx*, 36(6), 705–708. <https://doi.org/10.1016/j.anl.2009.04.007>
 - 121) Narayanaswami, P., Weiss, M., Selcen, D., David, W., Raynor, E., Carter, G., ... & Amato, A. A. (2014). Evidence-based guideline summary: Diagnosis and treatment of limb-girdle and distal dystrophies. *Neurology*, 83(16), 1453–1463. <https://doi.org/10.1212/WNL.0000000000000892>
 - 122) National Institute for Health and Care Excellence (NICE). (2019). *Motor neurone disease: Assessment and management (NICE guideline No. 42)*. <https://www.nice.org.uk/guidance/ng42>
 - 123) Noh, E. J., Park, M. I., Park, S. J., Moon, W., & Jung, H. J. (2010). A case of amyotrophic lateral sclerosis presented as oropharyngeal dysphagia. *Journal of Neurogastroenterology and Motility*, 16(3), 319–322. <https://doi.org/10.5056/jnm.2010.16.3.319>
 - 124) Ogna, A., Prigent, H., Lejaille, M., Samb, P., Sharshar, T., Annane, D., Lofaso, F., & Orlikowski, D. (2017). Swallowing and swallowing-breathing interaction as predictors of intubation in Guillain-Barré syndrome. *Brain and Behavior*, 7(2), e00611. <https://doi.org/10.1002/brb3.611>
 - 125) Ohmura, S., Sato, K., Nishimura, R., & Miyamoto, T. (2023). Improvement of swallowing function in patients with non-inclusion body myositis using Food Intake LEVEL Scale: A single-centre retrospective study. *Research Square*. <https://doi.org/10.21203/rs.3.rs-3462427/v1>
 - 126) Olthoff, A., Carstens, P.-O., Zhang, S., von Fintel, E., Friede, T., Lotz, J., Frahm, J., & Schmidt, J. (2016). Evaluation of dysphagia by novel real-time MRI. *Neurology*, 87(20), 2132–2138. <https://doi.org/10.1212/WNL.0000000000003337>

- 127) Onesti, E., Schettino, I., Gori, M. C., Frasca, V., Ceccanti, M., Cambieri, C., Ruoppolo, G., & Inghilleri, M. (2017). Dysphagia in amyotrophic lateral sclerosis: Impact on patient behavior, diet adaptation, and Riluzole management. *Frontiers in Neurology*, 8, 94. <https://doi.org/10.3389/fneur.2017.00094>
- 128) Orlikowski, D., Terzi, N., Blumen, M., Sharshar, T., Raphael, J. C., Annane, D., & Lofaso, F. (2009). Tongue weakness is associated with respiratory failure in patients with severe Guillain-Barré syndrome. *European Journal of Neurology*, 16(5), 556–561. <https://doi.org/10.1111/j.1600-0404.2008.01107.x>
- 129) Oshima, Y., Nanto, T., Eimoto, K., Uchiyama, Y., & Domen, K. (2025). Long-term swallowing rehabilitation for muscle-specific tyrosine kinase antibody-positive myasthenia gravis: A case report. *Cureus*, 17(3), e80544. <https://doi.org/10.7759/cureus.80544>
- 130) Otao, G., Yamashita, S., Kyoraku, I., Shiomi, K., & Nakazato, M. (2007). Dysphagia due to inflammation of oral muscles as the first symptom of dermatomyositis. *Internal Medicine*, 46(12), 923–924. <https://doi.org/10.2169/internalmedicine.46.0068>
- 131) Parenti, G., Di Iorio, G., Sampaolo, S., Fiorentino, G., Farina, V., Fecarotta, S., Valente, F., Ascione, S., Caputi, M., & Andria, G. (2013). Molecular basis and clinical management of Pompe disease. *Cardiogenetics*, 3(s1), e5. <https://doi.org/10.4081/cardiogenetics.2013.s1.e5>
- 132) Parikh, S., Goldstein, A., Karaa, A., Koenig, M. K., Anselm, I., Brunel-Guitton, C., ... & Chinnery, P. F. (2017). Patient care standards for primary mitochondrial disease: A consensus statement from the Mitochondrial Medicine Society. *Genetics in Medicine*. <https://doi.org/10.1038/gim.2017.107>
- 133) Paris, G., Martinaud, O., Hannequin, D., Petit, A., Cuvelier, A., Guedon, E., Ropenneck, P., & Verin, E. (2012). Clinical screening of oropharyngeal dysphagia in patients with ALS. *Annals of Physical and Rehabilitation Medicine*, 55(9–10), 601–608. <https://doi.org/10.1016/j.rehab.2012.10.005>
- 134) Perry, B. J., Nelson, J., Wong, J. B., Kent, D. M., & The Pooled Resource Open-Access ALS Clinical Trials Consortium. (2022). Predicting dysphagia onset in patients with ALS: The ALS Dysphagia Risk Score. *Amyotrophic Lateral Sclerosis and Frontotemporal Degeneration*, 23(3–4), 271–278. <https://doi.org/10.1080/21678421.2021.1961805>
- 135) Périé, S., Trollet, C., Mouly, V., Vanneaux, V., Mamchaoui, K., Bouazza, B., Marolleau, J. P., Laforêt, P., Chapon, F., Eymard, B., Butler-Browne, G., Larghero, J., & Lacau St Guily, J. (2013). Autologous myoblast transplantation for oculopharyngeal muscular dystrophy: A phase I/IIa clinical study. *Molecular Therapy*, 21(8), 155–163. <https://doi.org/10.1038/mt.2013.155>
- 136) Pilz, W., Baijens, L. W. J., Passos, V. L., Verdonschot, R., Wesseling, F., Roodenburg, N., Faber, C. G., & Kremer, B. (2014). Swallowing assessment in myotonic dystrophy type 1 using fiberoptic endoscopic evaluation of swallowing (FEES). *Neuromuscular Disorders*, 24(12), 1054–1062. <https://doi.org/10.1016/j.nmd.2014.06.002>
- 137) Pilz, W., Passos, V. L., Verdonschot, R. J., Meijers, J., Roodenburg, N., Halmans, Y., ... & Baijens, L. W. J. (2020). Swallow-related quality of life and oropharyngeal dysphagia in myotonic dystrophy. *European Archives of Oto-Rhino-Laryngology*, 277, 2357–2362. <https://doi.org/10.1007/s00405-020-05964-2>
- 138) Platzer, W., Fritsch, H., Kühnel, W., Kahle, W., Frotscher, M., Shiozawa-Bayer, T., & Schmitz, F. (2011). *Εγχειρίδιο περιγραφικής ανατομικής* (Δ. Α. Αρβανίτης, Μετ.; Θ. Σ. Δημητρίου, Ν. Δ. Θαλασσινός, Π. Η. Καναβάρος, Ε. Ν. Μανώλης, Κ. Ι. Νάτσης, Ε. Δ. Παπαδημητρίου, Γ. Ν. Τζανακάκης & Α. Θ. Φίσκα, Επιμ.). Ιατρικές Εκδόσεις Π. Χ. Πασχαλίδης
- 139) Plowman, E. K., Tabor, L., Robison, R., Gaziano, J., Dion, C., Watts, S. A., Vu, T., & Gooch, C. (2016). Discriminant ability of the Eating Assessment Tool to predict aspiration in individuals with amyotrophic lateral sclerosis. *Neurogastroenterology & Motility*, 28(1), 85–90. <https://doi.org/10.1111/nmo.12700>
- 140) Plowman, E. K., Tabor-Gray, L., Rosado, K. M., Vasilopoulos, T., Robison, R., Chapin, J. L., Gaziano, J., Vu, T., & Gooch, C. (2019). Impact of expiratory strength training in amyotrophic lateral sclerosis: Results of a randomized, sham-controlled trial. *Muscle & Nerve*, 59(1), 40–46. <https://doi.org/10.1002/mus.26292>
- 141) Plowman, E. K., Watts, S. A., Robison, R., Tabor, L., Dion, C., Gaziano, J., Vu, T., & Gooch, C. (2016). Voluntary cough airflow differentiates safe versus unsafe swallowing in amyotrophic lateral sclerosis. *Dysphagia*, 31(3), 383–390. <https://doi.org/10.1007/s00455-015-9687-1>

- 142) Qudsiya, Z., & Waseem, M. (2023, August 7). *Dermatomyositis*. StatPearls Publishing. Retrieved from <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK519065/>
- 143) Ramalho, S., Pereira, S., Oliveira, P., Morais, H., Lima, N., & Condé, A. (2014). Dysphagia as a presenting symptom of myasthenia gravis—Case report. *International Journal of Otolaryngology and Head & Neck Surgery*, 3(1), 23–25. <https://doi.org/10.4236/ijohns.2014.31005>
- 144) Read, J. L., Whittaker, R. G., Miller, N., Clark, S., Taylor, R., McFarland, R., & Turnbull, D. (2012). Prevalence and severity of voice and swallowing difficulties in mitochondrial disease. *International Journal of Language & Communication Disorders*, 47(1), 106–111. <https://doi.org/10.1111/j.1460-6984.2011.00072.x>
- 145) Retailliau, E., Lefeuvre, C., De Antonio, M., Bouhour, F., Tard, C., Salort-Campana, E., ... Laforêt, P. (2024). Bulbar muscle impairment in patients with late onset Pompe disease: Insight from the French Pompe registry. *European Journal of Neurology*, 00, e16428. <https://doi.org/10.1111/ene.16428>
- 146) Rho, Y., Chon, J., Yoo, M. C., Shim, G. Y., Chung, S. J., & Soh, Y. (2023). Acute cricopharyngeal achalasia after general anesthesia in myotonic dystrophy: A case report. *Medicine*, 102(48), e36378. <https://doi.org/10.1097/MD.00000000000036378>
- 147) Roig Quilis, M. (2015). Congenital oro-motor disorders. *Developmental Medicine & Child Neurology*, 49(3), 201–205. <https://doi.org/10.1111/j.1469-8749.2006.tb01223.x>
- 148) Ruoppolo, G., Schettino, I., Frasca, V., Giacomelli, E., Prosperini, L., Cambieri, C., & Inghilleri, M. (2013). Dysphagia in amyotrophic lateral sclerosis: Prevalence and clinical findings. *Acta Neurologica Scandinavica*, 128(6), 397–401. <https://doi.org/10.1111/ane.12136>
- 149) Ryan, A., Nor, A. M., Costigan, D., Foley-Nolan, D., El-Rafie, A., Farrell, M. A., & Hardiman, O. (2003). Polymyositis masquerading as motor neuron disease. *Archives of Neurology*, 60(7), 1001–1003. <https://doi.org/10.1001/archneur.60.7.1001>
- 150) Ryan, M. M., Schnell, C., Strickland, C. D., Shield, L. K., Morgan, G., Iannaccone, S. T., ... North, K. N. (2001). Nemaline myopathy: A clinical study of 143 cases. *Annals of Neurology*, 50(3), 312–320. <https://doi.org/10.1002/ana.1080>
- 151) Salam, S., Allen, J., Dimachkie, M. M., Hanna, M. G., & Machado, P. M. (2024). Imaging swallowing function and the mechanisms driving dysphagia in inclusion body myositis. *Clinical and Experimental Rheumatology*, 42, 425–435.
- 152) Sarmet, M., Mangilli, L. D., Costa, G. P., Paes, J. P. R. S., Codeço, V. M., Million, J. L., & Maldaner, V. (2022). The relationship between pulmonary and swallowing functions in patients with neuromuscular diseases followed up by a tertiary referral center. <https://doi.org/10.1016/j.ensci.2019.100204>
- 153) Schrey, A., Airas, L., Jokela, M., & Pulkkinen, J. (2017). Botulinum toxin alleviates dysphagia of patients with inclusion body myositis. *Journal of the Neurological Sciences*, 380, 142–147. <https://doi.org/10.1016/j.jns.2017.07.031>
- 154) Schröder, J. B., Marian, T., Muhle, P., Claus, I., Thomas, C., Ruck, T., Wiendl, H., Warnecke, T., Suntrup-Krueger, S., Meuth, S., & Dziewas, R. (2019). Intubation, tracheostomy, and decannulation in patients with Guillain–Barré syndrome—Does dysphagia matter? *Muscle & Nerve*, 59(2), 194–200. <https://doi.org/10.1002/mus.26377>
- 155) Shaker, R., Kupla, J. I., Kidder, T. M., Arndorfer, R. C., & Hofmann, C. (1992). Manometric characteristics of cervical dysphagia in a patient with the Kearns-Sayre syndrome. *Gastroenterology*, 103(4), 1328–1331. [https://doi.org/10.1016/0016-5085\(92\)91524-8](https://doi.org/10.1016/0016-5085(92)91524-8)
- 156) Schnitzler, L. J., Schreckenbach, T., Nadaj-Pakleza, A., Stenzel, W., Rushing, E. J., Van Damme, P., Ferbert, A., Petri, S., Hartmann, C., Bornemann, A., Meisel, A., Petersen, J. A., Tousseyn, T., Thal, D. R., Reimann, J., De Jonghe, P., Martin, J. J., Van den Bergh, P. Y., Schulz, J. B., Weis, J., & Claeys, K. G. (2017). Sporadic late-onset nemaline myopathy: Clinico-pathological characteristics and review of 76 cases. *Orphanet Journal of Rare Diseases*, 12(1), 86. <https://doi.org/10.1186/s13023-017-0640-2>
- 157) Sjögreen, L., & Bengtsson, L. (2022). Congenital or early developing neuromuscular diseases affecting feeding, swallowing and speech – A review of the literature from January 1998 to August 2021. *Journal of Neuromuscular Diseases*, 9(5), 581–596. <https://doi.org/10.3233/JND-210772>
- 158) Solazzo, A., Monaco, L., Del Vecchio, L., Tamburrini, S., Iacobellis, F., Berritto, D., Pizza, N. L., Reginelli, A., Di Martino, N., & Grassi, R. (2011). Search for compensation

- postures with videofluoromanometric investigation in dysphagic patients affected by amyotrophic lateral sclerosis. *La Radiologia Medica*, 116(7), 1084–1094. <https://doi.org/10.1007/s11547-011-0698-1>
- 159) Souza, G. A. D., Gozzer, M. M., Cola, P. C., Onofri, S. M. M., & Silva, R. G. (2019). Longitudinal performance of swallowing in myotonic dystrophy type 1. *Audiology – Communication Research*, 24, e2114. <https://doi.org/10.1590/2317-6431-2018-2114>
 - 160) Tabor, L. C., Plowman, E. K., Romero-Clark, C., & Youssof, S. (2018). Oropharyngeal dysphagia profiles in individuals with oculopharyngeal muscular dystrophy. *Neurogastroenterology & Motility*, 30(4), e13251. <https://doi.org/10.1111/nmo.13251>
 - 161) Taira, K., Yamamoto, T., Mori-Yoshimura, M., Fujita, S., Oya, Y., Nishino, I., & Takahashi, Y. (2020). Obstruction-related dysphagia in inclusion body myositis: Cricopharyngeal bar on videofluoroscopy indicates risk of aspiration. *Journal of the Neurological Sciences*, 413, 116764. <https://doi.org/10.1016/j.jns.2020.116764>
 - 162) Tawil, R., & Van Der Maarel, S. M. (2006). Facioscapulohumeral muscular dystrophy. *Muscle & Nerve*, 34(1), 1–15. <https://doi.org/10.1002/mus.20522>
 - 163) Tay, M. R. J., & Tham, S.-L. (2019). Oropharyngeal recovery in a patient with the pharyngeal cervical brachial variant of Guillain–Barré syndrome. *Journal of the International Society of Physical and Rehabilitation Medicine*, 2(2), 100–103. https://doi.org/10.4103/jisprm.jisprm_46_19
 - 164) Thanvi, B. R., & Lo, T. C. N. (2004). Update on myasthenia gravis. *Postgraduate Medical Journal*, 80(950), 690–700. <https://doi.org/10.1136/pgmj.2004.018903>
 - 165) Tieleman, A. A., Knuijt, S., van Vliet, J., de Swart, B. J. M., Ensink, R., & van Engelen, B. G. M. (2009). Dysphagia is present but mild in myotonic dystrophy type 2. *Neuromuscular Disorders*, 19(3), 196–198.
 - 166) Tieleman, A. A., van Vliet, J., Jansen, J. B. M. J., van der Kooi, A. J., Borm, G. F., & van Engelen, B. G. M. (2008). Gastrointestinal involvement is frequent in myotonic dystrophy type 2. *Neuromuscular Disorders*, 18(8), 646–649. <https://doi.org/10.1016/j.nmd.2008.05.010>
 - 167) Trouth, A. J., Dabi, A., Solieman, N., Kurukumbi, M., & Kalyanam, J. (2012). Myasthenia Gravis: A review. *Autoimmune Diseases*, 2012, Article ID 874680. <https://doi.org/10.1155/2012/874680>
 - 168) Turner, C., & Hilton-Jones, D. (2010). The myotonic dystrophies: Diagnosis and management. *Journal of Neurology, Neurosurgery & Psychiatry*, 81(4), 358–367. <https://doi.org/10.1136/jnnp.2008.158261>
 - 169) Umemoto, G., Furuya, H., Kitashima, A., Sakai, M., Arahata, H., & Kikuta, T. (2012). Dysphagia in Duchenne muscular dystrophy versus myotonic dystrophy type 1. *Muscle & Nerve*, 46(4), 490–495. <https://doi.org/10.1002/mus.23364>
 - 170) Vacchi, C., Sebastiani, M., Manfredi, A., & Ferri, C. (2017). A case of refractory dysphagia in the context of polymyositis treated with subcutaneous immunoglobulin and review of the literature. *Clinical Medical Reviews and Case Reports*, 4(9), 184. <https://doi.org/10.23937/2378-3656/1410184>
 - 171) Waito, A. A., Valenzano, T. J., Peladeau-Pigeon, M., & Steele, C. M. (2017). Trends in research literature describing dysphagia in motor neuron diseases (MND): A scoping review. *Dysphagia*, 32(6), 734–747. <https://doi.org/10.1007/s00455-017-9819-x>
 - 172) Walsh, R., Hill, F., Breslin, N., Connolly, S., Brett, F. M., Charlton, R., Barresi, R., & McCabe, D. J. H. (2011). Progressive dysphagia in limb-girdle muscular dystrophy type 2B. *Muscle & Nerve*, 43(5), 761–764. <https://doi.org/10.1002/mus.22041>
 - 173) Werling, S., Schrank, B., Eckardt, A. J., Hauburger, A., Deschauer, M., & Müller, M. (2015). Oculopharyngeal muscular dystrophy as a rare cause of dysphagia. *Annals of Gastroenterology*, 28(2), 291–293.
 - 174) Willaert, A., Jorissen, M., & Goeleven, A. (2015). Swallowing dysfunction in myotonic dystrophy: A retrospective study of symptomatology and radiographic findings. *B-ENT*, 11, 249–256.
 - 175) Willison, H. J., Jacobs, B. C., & van Doorn, P. A. (2016). Guillain-Barré syndrome. *The Lancet*, 388(10045), 717–727. [https://doi.org/10.1016/S0140-6736\(16\)00339-1](https://doi.org/10.1016/S0140-6736(16)00339-1)
 - 176) Wintzen, A. R., Bots, G. T., de Bakker, H. M., Hulshof, J. H., & Padberg, G. W. (1988). Dysphagia in inclusion body myositis. *Journal of Neurology, Neurosurgery, and Psychiatry*, 51(12), 1542–1545. <https://doi.org/10.1136/jnnp.51.12.1542>

- 177) Witting, N., Mensah, A., Køber, L., Bundgaard, H., Petri, H., Duno, M., Milea, D., & Vissing, J. (2014). Ocular, bulbar, limb, and cardiopulmonary involvement in oculopharyngeal muscular dystrophy. *Acta Neurologica Scandinavica*, 130(2), 125–130. <https://doi.org/10.1111/ane.12244>
- 178) Youssof, S., Schrader, R. M., Romero-Clark, C., Roy, G., & Spafford, M. (2014). Safety of botulinum toxin for dysphagia in oculopharyngeal muscular dystrophy. *Muscle & Nerve*, 49(4), 601–603. <https://doi.org/10.1002/mus.24123>
- 179) Zhao, B., Dai, T., Zhao, D., Ma, X., Zhao, C., Li, L., Sun, Y., Zhang, Y., Yan, Y., Lu, J.-Q., Liu, F., & Yan, C. (2022). Clinicopathologic profiles of sporadic late-onset nemaline myopathy: Practical importance of anti- α -actinin immunostaining. *Neurology: Neuroimmunology & Neuroinflammation*, 9(4), e1184. <https://doi.org/10.1212/NXI.0000000000001184>