

ДИАГНОСТИЧНИ ПРОЦЕДУРИ И ГРИЖИ ПРИ НОВОДИАГНОСТИЦИРАНИ ПАЦИЕНТИ СЪС СПИНАЛНА МУСКУЛНА АТРОФИЯ (СМА)

I. Клинична диагноза и класификация на СМА

Лекарите трябва сериозно да подозират диагнозата СМА при деца с хипотония и слабост. Някои физикални характеристики са лесни за идентифициране. Слабостта е обикновено симетрична и повече проксимална, отколкото дистална. Сетивността е запазена. Сухожилно-надкостните рефлексии са отслабени или липсващи. Слабостта е по-изразена в краката, отколкото в ръцете. Степента на слабост обикновено зависи от възрастта на начало на заболяването. Класификацията и типичните клинични прояви на СМА са отразени на Табл. 1. Освен описаните типове СМА се приема и наличието на СМА тип IV. Това е лека форма на заболяването с начало в зрелостта. Някои пациенти имат прояви на границата между различните групи.

Табл. 1. Клинична класификация на СМА

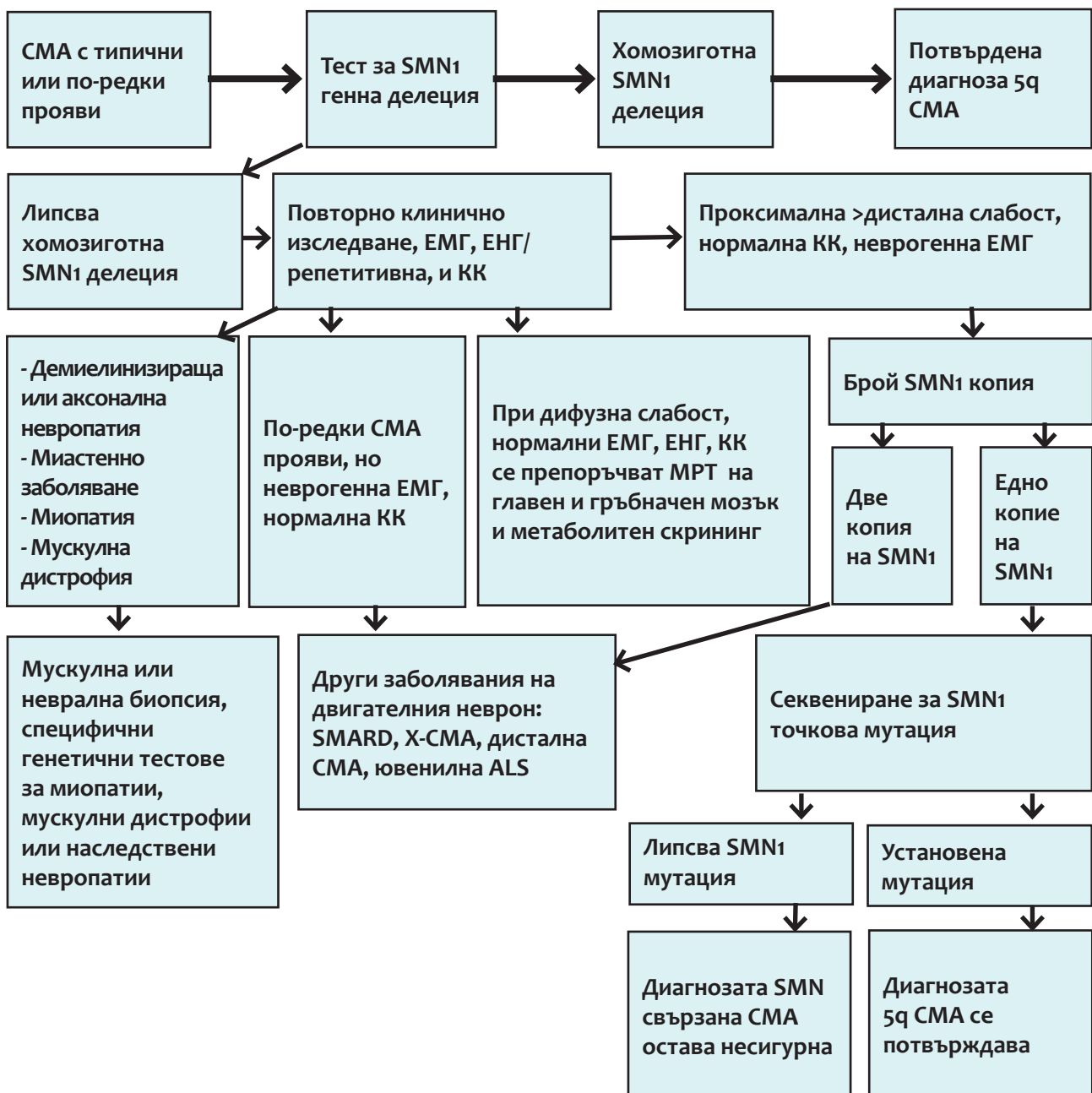
СМА тип	Възраст на начало	Най-добра функция	Смъртен изход при естествен ход	Типични прояви
Тип I (тежка) Болест на Werdnig-Hoffman	0-6 мес.	Никога не седи	< 2 год.	Обща слабост и хипотония, нарушен контрол на главата, слаб плач и кашлица, трудности при преглъщане и справяне с орална секреция, ранна заболяемост поради дихателна недостатъчност и аспирационна пневмония
Тип II (междинна)	7-18 мес.	Никога не стои	> 2 год.	Забавено моторно развитие, лошо наддаване на тегло, слаба кашлица, фин тремор на ръцете, контрактури на ставите и сколиоза
Тип III (лека) Болест на Kugelberg-Welander	> 18 мес.	Стои и върви	В зрелостта	Вариабилна мускулна слабост и крампи, претоварване на ставите, загуба на способността за ходене в някой момент от живота

Грижите за пациентите със СМА трябва да се прилагат в зависимост от сегашното им функционално състояние, а не толкова според оригиналната класификация на СМА типове. Ето защо тук ще се използва класификация на сегашното функционално ниво под формата на не-седящи, седящи и вървящи. Не-седящите включват групата на децата, които понастоящем не могат да седят самостоятелно. Седящите включват тези, които могат да седят самостоятелно, но не могат да вървят самостоятелно. Вървящите могат да вървят самостоятелно.

II. Диагностични процедури

На Фиг. 1 е обобщен последователния алгоритъм на диагностичните процедури. На кратко, първият диагностичен тест за пациент, при когото се предполага СМА, трябва да бъде теста за делеция на SMN гена. Хомозиготна делеция на SMN1 генен екзон 7 (със или без делеция на екзон 8) потвърждава диагнозата SMN-свързана СМА (5q-SMA). Другите диагностични тестове трябва да се препоръчват само след като е получен негативен SMN генетичен резултат.

Фигура 1. Диагностични изследвания за спинална мускулна атрофия



III. Клинични задачи при новодиагностицирани СМА пациенти

При поставянето на диагнозата СМА възникват много въпроси, касаещи грижите за пациента. Клиницистите трябва да се съобразят с различните аспекти на грижите, колкото е възможно по-рано.

Обучение на семейството и консултиране: Поради сложността на медицинските проблеми, свързани с диагнозата СМА, медицинските лица трябва да определят човек, който да се срещне със семейството. При първата среща със семейството е важно да се обясни:

- Какво представлява заболяването
- Патогенезата
- Фенотипната класификация
- Прогнозата при типа СМА при пациента
- Информацията в Интернет за СМА и СМА пациентските групи
- Насочване към клинични проучвания

Клиницистът трябва също да изработи план за мултидисциплинарен подход при семейството. Това обикновено включва насочване към следните звена:

- Клиника за невромускулни заболявания при деца
- Генетика
- Пулмология
- Гастроентерология/ хранене
- Ортопедия/ рехабилитация

Генетични аспекти: При диагностицирането на СМА трябва да се обсъдят няколко генетични аспекти.

- Генетична информация за СМА като автозомно-рецесивно заболяване и геномна структура на SMN гените – SMN1 и SMN2 копията.
- Въпреки, че по-големият брой SMN2 генни копия се свързва с по-лек фенотип, понастоящем не се препоръчва да се прогнозира клиничната тежест според броя SMN2 копия, тъй като може да има значителна вариация на клиничния фенотип за какъвто и да е брой SMN2 генни копия.
- Риск за други деца на двойката родители и във фамилията.
- Изследване за носителство.
- Информация за планиране на бременностите (пренатална или пре-имплантационна диагноза).

ГРИЖИ ЗА ДИХАТЕЛНИТЕ ФУНКЦИИ

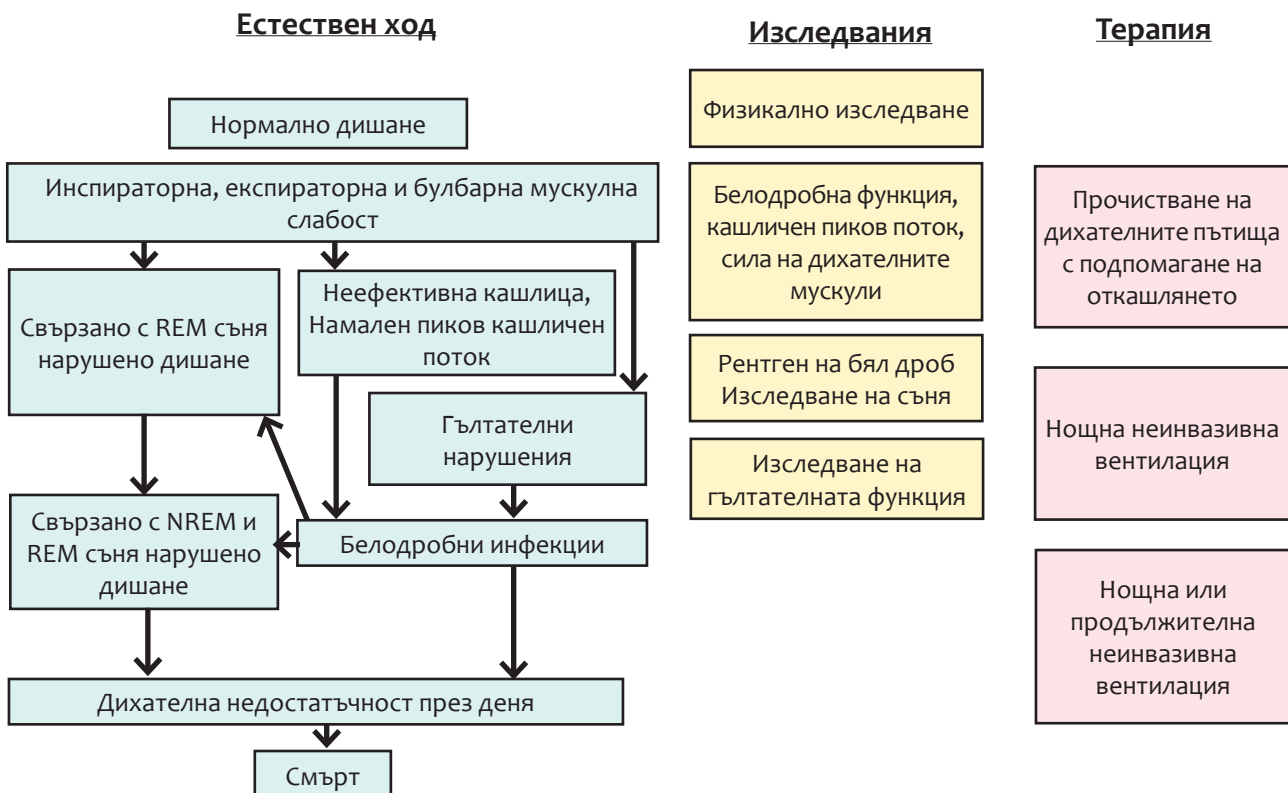
1. Преглед на дихателните проблеми при СМА

Основните дихателни проблеми при СМА са:

1. **Нарушено откашляне**, водещо до лошо прочистване на секретиите от долните дихателни пътища
2. **Хиповентиляция** по време на сън
3. **Недоразвитие** на гръдната стена и **белите дробове**
4. **Чести инфекции**, които задълбочават мускулната слабост

Заболяванията на белите дробове са главна причина за заболяемост и смъртност при СМА тип I и II и могат да се проявяват и при малка част от пациентите със СМА тип III. Нарушеното гълтане и рефлукса са важни фактори за белодробните заболявания. Налице е тенденция за прогресиране към дихателна недостатъчност през деня чрез последователност от чести белодробни инфекции, нощна кислородна десатурация, последвана от нощна хиповентиляция, а след това от дневна хиперкарбия. Ако е налице свързано със съня нарушено дишане, през нощта трябва да се прибави подпомагане на дишането, а при намалена ефективност на откашлянето – подпомагане на откашлянето. Прочистването на дихателните пътища е много важно и при спешното и при хроничното лечение на всички пациенти със СМА.

Фигура 2. Дихателни функции – естествен ход, изследвания и терапия



II. Изследване и мониториране

Препоръчва се честота на изследванията на всеки 3-6 месеца, по-рядко при добре вървящи и по-често при клинично нестабилни не-седящи.

A. Не-седящи

- **Физикално изследване:** мониториране на ефективността на откашляне, деформитети на гръдния кош, начина на дишане, дихателната честота, парадоксално дишане и цвета на кожата.
- **Полисомнография:** за документиране на признаци на хиповентилация.
- **Пулсова оксиметрия:** за мониториране на кислородната сатурация с транскутанен сензор.
- **Пневмонии:** мониториране на честотата на инфекциите и антибиотичните лечения през последните 6 месеца.
- **Рентгенография на гръден кош:** базисна и по време на влошаване на дихателните функции.
- **Изследвания на гълтането:** при необяснимо остро влошаване на дихателните функции и при чести пневмонии.

B. Седящи

- **Физикално изследване:** мониториране на ефективността на откашляне, деформитети на гръдния кош, начина на дишане, дихателната честота, парадоксално дишане и цвета на кожата.
- **Полисомнография:** за документиране на признаци на хиповентилация.
- **Пулсова оксиметрия:** за мониториране на кислородната сатурация с транскутанен сензор.
- **Пневмонии:** честота на инфекциите и антибиотичните лечения през последните 6 месеца.
- **Сколиоза:** изследване на гръбнака и рентгенографски изследвания за сколиоза.

C. Вървящи

Като цяло, СМА вървящите имат сравнително запазена дихателна функция до късно в хода на заболяването им.

- **Физикално изследване:** мониториране на ефективността на откашляне, деформитети на гръдния кош, начина на дишане, дихателната честота, парадоксално дишане и цвета на кожата.
- **Изследване на белодробните функции:** спирометрия, обеми на белите дробове и функция на дихателните мускули.
- **Пневмонии:** честота на инфекциите и антибиотичните лечения през последните 12 месеца.

III. Навременни грижи за дихателните функции

За лечението на дихателните проблеми при СМА е изключително важно семействата да се запознаят с информация за възможностите за хронични грижи, лечение на остро заболяване и грижи при операции.

- Не-седящите са най-податливата на проблеми група и е необходимо в ранен етап да се проведат дискусии за възможностите за **неинвазивна вентилация (НИВ)** и **справяне със секретите** поради бързата прогресия на заболяването.
- Трябва да се провеждат периодични дискусии за желанието на семейството за поддържане на функциите, а в резултат трябва да е налице съвместен план за грижи с определяне на максимални и минимални изисквания.

Ежедневните грижи трябва да включват:

- Разбиране на **базисното** състояние на детето и отклонения от него
- Разбиране какво са **хиповентилация** и интервенция
- **Лечение на остро заболяване**, включващо бърз достъп до звена, предоставящи специализирани медицински грижи
- **Прочистване на дихателните пътища** и техники за справяне със секретите
- **Грижи за дихателните функции**, включващи НИВ
- **Хранене и хидратация**
- Нисък праг за започване на **антибиотици**
- Рутинни **имунизации**, включващи ваксини за грип, пневмококова инфекция и профилактика срещу респираторно-синцитиален вирус (palivizumab).

IV. Хронични грижи

Важно е да се обсъдят целите на семейството. Това може да включва балансиране на грижите за детето в къщи колкото е възможно по-дълго, оцеляване в дългосрочен план, качество на живот и комфорт и наличието на ресурси. Целите на хроничните грижи са: **нормализиране на газовата обмяна, подобряване качеството на съня, подпомагане на грижите в къщи, намаляване броя хоспитализации, вкл. в спешни звена и намаляване на обременяването от заболяването.** Ранната агресивна и проактивна интервенция може да удължи живота без да влоши качеството на живот.

Прочистване на дихателните пътища:

- При по-тежко засегнатите пациенти се препоръчва **асистирано откашляне**, ръчно или подпомогнато от механична инсуфлация-екссуфлация. Хората, грижещи се за пациенти със СМА трябва да се научат да подпомагат откашлянето.
- От помощ могат да бъдат **техники за мобилизиране на секретите**, включващи физиотерапия на гръдния кош и постурален дренаж.
- **Оксиметрията** трябва да се използва като насочваща терапията. След подпомагане на откашлянето за справяне със секретите може да се прилага аспирация на устната кухина.

Подпомагане на дишането: Това е ясно индицирано при наличието на дневна хиперкапния. Нощната НИВ намалява симптомите на нарушено дишане по време на сън и повишава качеството на живот.

- **НИВ** трябва да се комбинира с техники за прочистване на дихателните пътища.
- При не-седящите е налице възможност за **грижи без подпомагане на дишането**, ако обременяването от лечението надхвърля ползите.
- Вариант за грижи е постоянното позитивно налягане на дихателните пътища (**CPAP**), като се цели преминаване към bi-level позитивно налягане на дихателните пътища (**BiPAP**).
- Използването на **НИВ** с high span BiPAP, дори и за **кратки периоди през деня**, може да подобри развитието на гръдната клетка и белите дробове и да **намали деформитетите на ребрата и гръдната кост** при не-седящи и седящи.
- **Трахеотомия:** При не-седящите тя е противоречива и представлява **етичен проблем**. Налице е широк спектър от възможности за грижи, вариращи от никакво подпомагане на дишането, през НИВ, трахеотомия и механична вентилация.
- **Палиативните грижи** са възможност за не-седящите. НИВ може да се използва като рутинна терапия или като палиативен способ. Най-важната цел е да се предотвратят, ако е възможно, престоите в спешни звена или трахеотомията. Ако семейството предпочете подпомагане на дишането, препоръчва се НИВ.

V. Оперативни грижи

Пациентите със СМА са с повишен риск за усложнения след анестезия, които могат да доведат до продължителна интубация, нозокомиални инфекции, трахеотомия и смърт. Най-важно е да се оптимизира дихателното състояние на пациента преди операцията.

Предоперативна оценка:

Физикално изследване

- Изследване на **дихателните функции** и ефективността на откашляне
- **Рентгенография на бял дроб и сърце**
- Изследване за **нарушено дишане по време на сън**
- Да се вземат пред вид **усложняващи фактори**, включващи анкилоза на челюстта, орофарингеална аспирация, гастроезофагеален рефлукс, хранителен статус и астма.

Ако изследванията на дихателните функции и/или изследването на съня са абнормни, може да се наложи преди операцията прилагането на **нощна НИВ** и **техники подпомагащи откашлянето**. Пациентът трябва да се запознае с тези техники преди операцията. Ако е налице **анкилоза на челюстта**, интубацията трябва да се извърши чрез фиброоптична бронхоскопия.

Постоперативни грижи:

- Ако **откашлянето е нормално** и **мускулната функция е сравнително запазена**, няма повишен риск за постоперативни усложнения.
- При **намалена сила на дихателните функции предоперативно**, е необходимо внимателно мониториране и агресивно подпомагане на дихателните функции.
- Ако е необходимо **дихателно подпомагане** по време на сън предоперативно, подобна помощ се изисква и в ранния постоперативен период.
- **Екстубирането** до НИВ трябва да се планира като преход към базисното дихателно подпомагане на пациента. Това изисква внимателно планиране и координация. Ако пациентът се нуждае от продължително дихателно подпомагане предоперативно (чрез неинвазивно съоръжение или чрез трахеостомна канюла) или от миорелаксант по време на операцията, след това е най-добре да се преведе директно от операционната зала в звено за интензивни грижи.
- Препоръчва се на пациентите да носят **собствените си съоръжения за НИВ и MI-E апарати** за да ги използват в постоперативния период, тъй като в болниците може да е проблем наличието на тези съоръжения.
- **Кислородът** трябва да се прилага внимателно при пациентите със СМА. Хипоксемията в резултат на хиповентилация може да се сгреша с хипоксемия от други причини като запушване от слюз и ателектази. **Мониторирането на ETСO₂ или TсСO₂ или артериалният кръвно-газов анализ** ще подпомогне подходящото използване на кислород.
- **Адекватната аналгезия** ще подпомогне да се предотврати хиповентилацията в резултат на шиниране. Аналгезията трябва да се титрира за да подпомогне прочистването на дихателните пътища и да се намали подтискането на дишането. При контролиране на постоперативната болка може да е необходимо преходно по-интензивно дихателно подпомагане.

VI. Грижи при спешни състояния

Целта на грижите при остро заболяване е да се **нормализира обмена на газове** чрез намаляване на ателектазите и подобряване прочистването на дихателните пътища, където е възможно чрез неинвазивно подпомагане на дишането. От полза може да бъде мониторирането на кръвните газове.

Прочистване на дихателните пътища:

- **Прочистване на дихателните пътища** сърчно подпомагане на откашлянето или MI-E, аспирация на устната кухина и дихателните пътища. Техниките за подпомагане на откашлянето са за предпочитане пред дълбоката аспирация и бронхоскопията.
- **Оксиметрия**, която да направлява прочистването на дихателните пътища.
- **Физиотерапия на гръдния кош.**
- **Постурален дренаж.**

Подпомагане на дишането:

(i) За не-седящи и седящи:

- **Спешната употреба на НИВ** възстановява дихателната декомпенсация, причинена от порочния кръг на прибавено дихателно натоварване, увеличена слабост на дихателните мускули и неефективно прочистване на секретите.
- Ако вече се използва нощна НИВ, може да има нужда от **дневна НИВ** и техники за прочистване на дихателните пътища по време на НИВ.
- За коригиране на кислородната десатурация трябва да се използва **кислородотерапия**, провеждана по време на НИВ, след като са оптимизирани настройките за инспираторно и експираторно позитивно налягане и са оптимално приложени техниките за прочистване на дихателните пътища.
- Ако неинвазивният подход не успее, краткосрочни мерки са **интубацията и механичната вентилация**. След възстановяване от остро заболяване и нормализиране на артериалната кислородна сатурация на атмосферен въздух, трябва да се екстубират до НИВ.
- Вземането на решение за преминаване към интубация трябва да е извършено предварително като част от **планирането на навременните грижи**.
- **Трахеотомията и вентилацията** могат да влязат в съображение в случай на чести остри белодробни инфекции при не-седящи, но могат и да не подобрят качеството на живот или да намалят хоспитализациите. Трахеотомията не е спешна интервенция. Трахеотомията не е подходяща при седящи.
- При влошаване на функциите може да е подходящо грижите да се пренасочат към **палиативен подход**, особено при не-седящи.

(ii) За вървящи:

- При остро заболяване може да има нужда от **НИВ**, в комбинация с техники за прочистване на дихателните пътища.
- **Кислородотерапията** и преходната интубация трябва да се извършват, както е отбелязано по-горе за не-седящи/седящи.
- Ако е била необходима НИВ по време на остро заболяване трябва да се обмисли **НИВ в домашни условия**.

Допълнителни грижи: За не-седящи, седящи и вървящи се препоръчват допълнителни видове терапия като антибиотична, адекватно подпомагане на храненето, хидратация и мерки за гастроезофагеалния рефлукс.

ГРИЖИ ЗА ГАСТРОИНТЕСТИНАЛНИТЕ (ГИ) ФУНКЦИИ И ХРАНЕНЕТО

Преглед на грижите за гастроинтестиналните функции и храненето

Основните клинични проблеми, свързани с ГИ и хранителни усложнения при СМА са:

- 1. Проблеми с храненето и преглъщането.** Булбарната дисфункция е налице при всички СМА пациенти с тежка слабост и може да доведе до аспирационна пневмония, която е честа причина за смърт.
- 2. Гастроинтестинална дисфункция.** Проблемите, свързани с нарушения ГИ мотилитет включват констипация, забавено изпразване на стомаха и потенциално животозастрашаващ гастроезофагеален рефлукс (ГЕР).
- 3. Проблеми с растежа и недохранването/прехранването.** Без наличие на оптимални грижи, изоставането на тегло е налице при всички не-седящи, докато прекомерното наддаване на тегло е по-често при седящи и вървящи.
- 4. Дихателни проблеми.** Наличието на дихателни усложнения (слаба кашлица, увеличен обем дихателна дейност, диспнеа, пневмонии и цианоза или десатурация по време на хранене) повдига въпросите за затруднения в храненето и повишен риск от аспирация, която може да е животозастрашаваща. Увеличеният обем дихателна дейност може също така да доведе до увеличен разход на енергия.

I. Проблеми при храненето и гълтането

Затрудненията при хранене и гълтане са чести при не-седящи и седящи, но рядко са проблем при вървящите.

1. Основни симптоми на проблемите при хранене и гълтане са:

- **Удължено време за хранене.**
- **Умора** при хранене през устата.
- **Задавяне или кашляне** по време или след преглъщане.
- **Чести пневмонии:** възможен индикатор за аспирация, която може да е скрита, т.е. без видимо задавяне или кашляне.
- **Парализата на гласните връзки** може да е диагностичен признак за **скрита ларингеална аспирация.**

2. Причини за трудности при храненето:

Предорална фаза

- **Ограничено отваряне на устата** поради намален обем на движение на мандибулата.
- Трудности да се **поеме храната в устата** при самостоятелно хранене.

Орална фаза

- Намалена **сила на дъвчене**.
- Повишена **уморяемост** на дъвкателните мускули.

Гълтателна фаза

- Лош **контрол на главата**.
- Неефикасна **фарингеална фаза** на гълтането.
- Лоша **координация** на преглъщането със затваряне на въздухоносните пътища.

3. Изследване на проблемите при хранене и преглъщане:

- Оценка на храненето от **специалист по хранене**.
- Желателно е **снемане на анамнеза на храненето** с наблюдение на процеса на хранене.
- **Изследване на структурите в устата**, които повлияват ефикасността на хранене. Важна е и преценката на ефекта от **позициониране и контрола на главата** върху храненето и гълтането.
- **Видеофлуороскопски изследвания на гълтането (VFSS)** при подозрения за проблеми с гълтателната функция и безопасността и възможност за преценка на терапевтичните стратегии.

4. Лечение на затрудненията при хранене и гълтане: Лечението трябва да цели намаляване на риска от аспирация и оптимизиране ефикасността на хранене и осигуряване на приятно хранене.

- **Промяна на консистенцията на храната.** Полу-твърдата диета може да компенсира лошото дъвчене и да намали продължителността на хранене. Сгъстените течности могат да предотвратят аспирацията на разредени течности. За предпочитане е тази мярка да се прецени обективно при VFSS.
- **Позициониране и промяна на седежа и ортезни средства** (напр. Neater Eater®, лакетна поддръжка, сламка с клапи) за подобряване възможността за самостоятелно хранене, които могат да подпомогнат безопасността и ефективността при хранене. Необходимо е съгласуване с ерготерапевт и/или физioterапевт.
- **Преценка за активно хранително добавяне** веднага след като се установи неадекватен прием през устата. Дали да се постави гастростомна сонда (g-tube) при отделното дете често изисква обширни дискусии с множество специалисти. Хранителното добавяне чрез назогастрално (НГ) или назойейунално (НЙ) хранене е желателно в периода преди поставянето на g-tube. НЙ хранене може да се предпочете при случаи с ГЕР и аспирация, особено когато пациента е с дихателно подпомагане. Все пак, техническите затруднения могат да попречат на приложимостта му.
- **Храненето с g-tube** е оптималният метод на хранене при недостатъчен прием на калории или при не безопасно хранене през устата. То предотвратява възможната заболяемост и лошото прилягане на дихателната маска, свързано с продължителното използване на НГ или НЙ сонди. Лапароскопската хирургична техника за поставяне на g-tube осигурява най-добрата възможност за бърза или ранна постоперативна екстубация. Необходими са грижи за минимизиране на хранителния недостиг предоперативно и за бързо възстановяване на пълноценното хранително добавяне след процедурата.

II. Гастроинтестинална дисфункция

Децата със СМА страдат от следните ГИ проблеми: гастроезофагеален рефлукс (ГЕР), констипация и раздуване на корема. ГЕР е важен фактор за смъртността и заболеваемостта при пациентите със СМА. Богатите на мазнини храни забавят изпразването на стомаха и повишават риска от ГЕР.

1. Основни симптоми при ГЕР:

- Често **“отхрачване”** или повръщане след хранене
- **Повръщане**
- Оплаквания от **дискомфорт в гръдния кош или корема**
- **Лош дъх**
- Видима **регургитация** на храни
- **Отказ от храни** при наличието на дискомфорт при преглъщане

2. Изследване на гастроинтестиналната дисфункция:

- **Да се търсят рано симптомите** на ГЕР (повръщане, регургитация, задавяне след хранене).
- Рутинно **изследване на горния гастроинтестинален тракт** като предхирургична преценка за поставяне на гастростомна сонда (g-tube) и основно за отхвърляне на анатомични аномалии, а също и за документиране на рефлукс.
- **Изследванията на мотилитета**, вкл. сцинтиграфия, могат да подпомогнат документирането на забавено изпразване на стомаха, което може да допринесе за ГЕР и ранно засищане.

3. Лечение на гастроезофагеалния рефлукс (ГЕР):

- Краткосрочно използване на **киселинни неутрализатори** (напр. магнезий или калциев карбонат) и/или **инхибитори на киселинната секреция** (напр. хистаминови блокери и инхибитори на протонната помпа (напр. famotidine, ranitidine, omeprazole) за симптоматично лечение. Все пак, продължителната употреба може да бъде свързана с повишен риск за гастроентерит и пневмония.
- При наличието на забавено освобождаване на стомаха или намален мотилитет, в съображение могат да млязат **прокинетични медикаменти** (напр. metaclopramide, erythromycin).
- Използването на **пробиотици** като acidophilus или lactobacillus за подпомагане поддържането на подходяща гастроинтестинална флора или в началото на продължително използване на антиацидни средства, е област която заслужава по-нататъшни проучвания.
- Лапароскопската **анти-рефлукс Nissen фундопликация** по време на поставянето на g-tube може да бъде от полза при СМА пациент с медикаментозно рефрактерен ГЕР, и при когото ползата е преценена, че надхвърля възможните хирургични и анестезиологични рискове.

III. Растеж и проблеми с прехранването или недохранването

Децата със СМА са рискови за забавен растеж или прекомерно наддаване на тегло. Забавянето в растежа обикновено се наблюдава при не-седящи и при някои седящи, докато напълняването е проблем при по-добре седящите и вървящите. Намалената активност и телесна маса могат да доведат до намалено изразходване на енергия в състояние на почивка и повишен риск от напълняване.

Лечение на проблемите с растежа и недохранването или прехранването:

- Целта е при всяко дете да се поддържа собствена скорост на растежа.
- **Проследяване на растежните криви** (тегло, височина/дължина, тегло/височина) за определен период от време. Ако контрактурите затрудняват измерването на дължината, в съображение могат да влязат дължината в легнало положение, сегментните измервания и раменното разстояние.
- При всяка визита се препоръчва преценка на **хранителния прием** от **диетолог** или друго медицинско лице, запознато с храненето. **Три дневният запис на диетата** е лесно и точно средство за преценка на хранителния прием. **Двадесет и четири часовото припомняне на храненето** е практичен метод за отбелязване на основните хранителни проблеми и планиране приема на специализирани добавки.
- При намаляване на телесната маса, **изчисляването на индекса на телесната маса (BMI)** ще подцени значително телесната мазнина. Това може да доведе до неподходящи диетични препоръки, които да доведат до относително напълняване.
- СМА пациентите с **риск от напълняване** трябва да имат растежни параметри в долните персентили за тегло/височина и BMI.
- Важно е да се документира подходящ прием на **калций и витамин D**.
- Изследването **нивата на преалбумин** може да подпомогне преценката за адекватно **белтъчно състояние**.

IV. Хранителен подход при остро заболяли СМА пациенти

- СМА пациентите, особено не-седящите и седящите, са особено уязвими при състояния на катаболизъм или гладуване и е по-вероятно да развият **хипогликемия** в началото на гладуването. За това е необходимо да се избягва продължителното гладуване, особено по време на остро заболяване, при всички СМА пациенти.
- Хранителният прием трябва да бъде оптимизиран така, че да посрещне **пълните калорични нужди в рамките на 4-6 часа** след приемане за остро заболяване, чрез ентерално хранене, парентерално хранене или комбиниран подход, ако е необходимо.
- Препоръчва се точен **постоперативен калоричен баланс** за избягване на мускулния катаболизъм, особено при дете с намалени запаси от мазнини. В случай, че ентералният прием трябва да се забави, в съображение трябва да влезе и.в. калорично хранене.

ОРТОПЕДИЧНИ ГРИЖИ И РЕХАБИЛИТАЦИЯ

Преглед на ортопедичните грижи и стратегиите за рехабилитация при СМА

А. Основни проблеми: Мускулна слабост, водеща до контрактури, деформитети на гръбнака и повишен риск за болка, остеопения и фрактури.

В. Основни процедури за преценка:

- Обхват на движение (ROM)
- Сила, функция
- Сядане и подвижност
- Ортотика
- Рентгенографии (на гръбнак и други стави)
- DEXA скан
- Ортопедична хирургия

I. Препоръки за изследване и лечение според функционални нива

А. Не-седящи:

Изследвания:

- Изследване на функциите чрез физикална и ерготерапия (CHOP-INTEND)
- Преценка за говорна терапия, ако е нарушено гълтането или речта е засегната от контрактура на челюстта или от промяна в гласа

Основни мерки:

- Подпомагане на храненето
- Грижи за позата: Основната поза при пациента трябва да насочи избора на съоръжение, подпомагащо функцията. Да се осигури удобен седеж.
- Лечение на контрактурите: Може да се препоръча шиниране за запазване на обема на движение (ROM) и предпазване от болка.
- Грижи за болките.
- Терапия за ежедневната активност (ADL) и помощни съоръжения: При игровата и ерготерапията трябва да се използват леки играчки и помощни технически средства с различни начини за контрол и активационни системи.
- Инвалидна количка: Да се осигури оптимална независимост и комфорт на седене.
- Ортезни средства за крайниците: Ортезните средства за горни крайници за подпомагане на функцията им включват използването на подвижни подкрепящи средства за ръцете или еластични превръзки, които подобряват активния обхват на движение и функционалните способности.
- Приспособления и модификации в заобикалящата среда и дома, които да позволяват безопасен достъп и оптимална независимост.

В. Седящи:

Изследвания:

- Функционални изследвания (Hammersmith Functional Motor Scale for SMA, the Modified-Hammersmith functional motor scale for SMA, Gross Motor Function Measure (GMFM), и the Motor Function Measurement (MFM) scale за невромускулни заболявания).
- Изследване за контрактури чрез гониометрия.
- Изследване на силата чрез мануално мускулно тестване или миометрия.
- Рентгенографии на гръбнака и тазобедрени стави.
- Преценка на помощните съоръжения за седене, подвижност, позициониране и самообслужване. Преценката за ръчно и акумулаторно задвижване може да се извърши още на 18-24 месечна възраст.

Основни мерки (физикална терапия (ФТ), ерготерапия (ЕТ) и ортопедични):

- Подвижност на инвалидната количка. Да се осигурят оптимална независимост и комфорт на седене.
- Приспособления и модификации в заобикалящата среда и дома, които да позволяват безопасен достъп и оптимална независимост.
- Лечението на контрактурите е основна мярка и включва програма за серийно разтягане и брейсинг (шиниране) за да се запази гъвкавостта. Периодичното изработване на имобилизиращи ортези за контрактури може да подобри стоежа и поносимостта към разтягане. Глезен-стъпало (AFO) ортезите могат да забавят развитието на контрактури на Ахиловите сухожилия. Ортезните средства за горни крайници, с подвижни подкрепящи средства за ръцете или еластични превръзки подобряват активния обхват на движение и функционалните способности.
- Трябва да се препоръчват редовни упражнения за поддържане на добра форма и поносимост, като напр. плуване и адаптирани видове спорт.
- Препоръчва се прав стоеж, също така леки, поддържащи таза коляно-глезен-стъпало ортези (KAFOs) или реципрочни ортези за ходене (RGOs) за прав стоеж или за ходене с помощ за пациентите с достатъчно сила. Когато това не е възможно, се препоръчват рамка за стоеж или подвижна подпора с глезен-стъпало ортези.
- Ортези за гръбнака и хирургия на гръбнака (вж. по-долу).

С. Вървящи:

Изследвания:

- **Изследванията за балансиране и подвижност** включват специфични проучвания за приспособимост и достъп на околната среда.
- Изследване за **обхват на движение (ROM) на ставите и изправеност на гръбнака.**
- **ФТ и ЕТ оценки** за определяне на подходящите помощни средства за подвижност, адаптационни съоръжения, помощни технологични средства и достъп.
- **ADL оценка** за съоръжения и адаптация.
- **Рентгенографии, различни от тези на гръбнака и DEXA** се препоръчват в случай на остри

травми на мускулоскелетната система в резултат на претоварване, нещастен случай или падане.

Основни мерки:

- **Инвалидната количка** за по-дълги разстояния подпомага подвижността и независимостта.
- **Лечение на контрактурите** и обучение за максимално предпазване на ставите.
- **ФТ и ЕТ** за максимална безопасност, поносимост и независимост или за да се удължи подвижността.
- **Ходенето трябва да се окуражава**, с подходящи помощни и ортезни средства.
- **Редовни упражнения** за поддържане на добра форма и издържливост. Могат да включват плуване, хидротерапия, яздене на коне и адаптирани видове спорт.
- Алтернативи за **обучение в шофиране** и преценка на пригодеността на средствата за шофиране.
- **Приспособления и модификации в заобикалящата среда и дома**, които да позволяват безопасен достъп и оптимална независимост.
- **Ортезни средства за гръбнака и крайниците**, ако започват да се развиват сколиоза и контрактури.
- **Хирургия на гръбнака** (вж. по-долу).

II. Ортезни средства

- Важно е **специалистът по ортезни средства, терапевта и семейството да работят заедно** за да е сигурно, че е изработено подходящото ортезно средство и за да се позволи на тези, които ги носят да постигнат своите функционални цели.
- **Специалистът по ортезни средства трябва да има добра професионална квалификация и опит** за работа с пациенти с невромускулни заболявания, за да избере правилните материали и да направи приспособления, които ще позволят “най-добро” прилягане и функция.
- Ортезите за гръбнака могат да се използват за поддържане на позата, но **липсват достатъчно доказателства, че предотвратяват отсрочената прогресия на изкривяването**. Ако се използват, ортезите за гръбнака трябва да са изработени с **изрезка за корема** за да се осигури подходяща подвижност на диафрагмата и достъп за гастростомната сонда, ако е налице.

III. Ортопедична хирургия

1. Сублуксация на тазобедрената става и контрактури:

- **Сублуксацията на тазобедрената става** при СМА рядко е болезнена. Хирургичните операции и остеотомията често се последват от редислокация. В повечето случаи, тази хирургична интервенция може да се избегне.
- Деформитетите на глезените и стъпалата правят обикновените обувки трудни за носене и могат да бъдат индикация за **мекотъканни операции в областта на глезена и ходилото**. При вървящите, ако се правят такива операции, бързата и агресивна физикална терапия може да подобри резултата.

2. Хирургично лечение на сколиозата:

- Хирургичното лечение на сколиозата осигурява по-добро балансиране при седене, поносимост и външен вид. Ранната хирургия води до по-добри резултати.
- Хирургичното лечение на сколиозата изглежда **полезно за пациентите, които преживеят над 2 годишна възраст**, когато изкривяването е тежко и прогресиращо и трябва да се извърши докато белодробната функция е адекватна.
- Полезният ефект на хирургичното лечение на сколиозата върху **белодробната функция** остава противоречив, но скоростта на влошаването на белодробната функция може да бъде забавена.
- Могат да се изявят **усложнения** от интраоперативно прекомерно кървене. Постоперативните усложнения включват липса на корекция, псевдоартроза, нужда от продължително дихателно подпомагане и инфекции на гръдния кош и раната.
- Препоръчва се внимателна преценка при **ходещия пациент със СМА**, тъй като променената функция, баланс и дишане могат да доведат до загуба на самостоятелно ходене.

ОРТОПЕДИЧНИ ГРИЖИ И РЕХАБИЛИТАЦИЯ

IV. Оперативни грижи при СМА

1. Предоперативни грижи:

- **Планиране на ортезната интервенция**, включващо определяне на времето и **модификацията на ортезите**.
- Нова **инвалидна количка** или нейна модификация (седло, гръб, странични рамки, подложки за краката или главата) вероятно ще бъдат необходими.
- **Инструкции за транспортиране**, включващи приспособления за механично повдигане, ако е необходимо.
- Осигуряване на приспособления за **къпане, тоалет и обличане** и потенциални модификации на дрехите.
- Предоперативна **спирометрия, неинвазивно (НИВ) дихателно подпомагане** като ViPAP и, ако е необходимо, приспособления за подпомагане на откашлянето.

2. Постоперативни грижи:

- Да се определи периода за най-подходящото **отливане** и прилягане на **ортезите**, позволеният обем на движение и активност и че са налице подходящи приспособления.
- Подходящо използване на **спирометрия и НИВ дихателно подпомагане**.
- Инструктиране на грижещите се или семейството за **подвижност на леглото, транспортиране, обличане, къпане и тоалет**.
- **Раздвижване** колкото е възможно по-рано и както се разрешава от вида на процедурата и от хирурга.

ПАЛИАТИВНИ ГРИЖИ

- За оптималните клинични грижи за СМА пациентите трябва да се вземат **разумно пред вид потенциалните терапевтични цели**. Ситуацията е усложнена още повече поради естественото въвлечане във взимането на решения за зависимо дете от настойници (родители, братя и сетри, други роднини, грижещи се, и по-широкото общество).
- Налице е сериозната отговорност **да се представят вариантите за грижи** по един отворен, честен и балансиран начин, което трябва да стане скоро след поставяне на диагнозата.
- Изборът за или против интервенционални **поддържащи грижи не е прост**, нито трябва да бъде непроменлив в зависимост от обстоятелствата. Много са важни наличието на достатъчно време, честна оценка на вариантите за избор, възможности за последващи решения и личното отношение.
- Поставянето на **гастростомна сонда е по-добре да се извърши сравнително рано**, когато свързаните с това рискове са по-малко и за да се осигури по-стабилно и удобно хранително подпомагане по-късно, когато храненето стане по-трудно.
- **Да се дискутира и вземе ранно решение за подходящото поведение при потенциална животозастрашаваща дихателна недостатъчност**, тъй като спешната реанимация и ендотрахеална интубация по време на кризи без предхождащо подпомагане на дишането са свързани с много повече проблеми, отколкото ако решенията са взети предварително. Ако е подходящо, трябва да се прилагат други форми на неинвазивна дихателна помощ навреме и според нарастващите нужди.
- **Решенията за прекъсване на животоподдържащите грижи трябва да бъдат добре обмислени**, да не са нито закъснели, нито агресивно наложени върху неподозиращи, страдащи и потресени родители.
- Грижите се полагат най-добре с **мултидисциплинарен подход** включващ подходяща медицинска, социална и духовна подкрепа. В допълнение, важни са възможностите за насочване към хоспис или друга институция във връзка със специфичните нужди по терминалните грижи, а също така и подкрепа за мъката и тежката загуба.
- В случай, че изборът е против подпомагане с механична вентилация, **подходящата помощ при терминална диспнеа може да бъде удобна както за пациента, така и за семейството**. Използването на небулизирани наркотици ще отстрани много от притесненията, че предозиране е допринесло за смъртта и ще осигури комфорт на пациента.