

STANDARDY PÉČE O PACIENTY SE SPINÁLNÍ SVALOVOU ATROFIÍ



Tato brožura vychází ze Společného protokolu pro standard péče o pacienty se spinální svalovou atrofií (Consensus Statement for Standard of Care in Spinal Muscular Atrophy), dokument je založen na pravidlech pro péči o pacienty se SMA, které byly zveřejněny v Journal of Child Neurology 2007:22 (p.1027-1049).

Dokument Společného protokolu byl vypracován mezinárodní skupinou odborníků z Komise pro mezinárodní standardy péče o pacienty s SMA (část ICC pro SMA). TREAT-NMD, v jehož čele stojí Thomas Sejersen ze švédského Karolinského institutu, spolupracoval s touto skupinou, aby vytvořil uživatelsky přátelský souhrn těchto doporučení. Tento souhrn tvoří kapitoly 1-5 této brožury a je možné jej také stáhnout z internetových stránek TREAT-NMD www.treat-nmd.eu/smacare/ nebo www.dumrodin.cz.

Zde je možné nalézt i další informace o projektech TREAT-NMD a občanského sdružení Kolpingova rodina Smečno týkající se péče o pacienty s SMA.



Kapitola 1

Diagnostická vyšetření a péče o nové pacienty s SMA	04
I. Klinické diagnózy a klasifikace SMA	05
II. Diagnostické postupy	06
III. Klinická léčba nově diagnostikovaných pacientů se SMA	07

Kapitola 2

Respirační péče	08
I. Přehled respiračních problémů u SMA	09
II. Posuzování a monitoring	11
III. Předběžná respirační péče	12
IV. Léčba chronicky nemocných	12
V. Perioperační péče	13
VI. Akutní péče a léčba	14

Kapitola 3

Gastrointestinální (GI) a nutriční péče	16
I. Problémy s krmením a polykáním	17
II. Gastrointestinální dysfunkce	19
III. Růst a problémy s podvýživou či nadvýživou	20
IV. Výživa akutně nemocných pacientů s SMA	21

Kapitola 4

Ortopedická péče a rehabilitace	22
I. Doporučení pro odhad a léčbu pomocí funkčních úrovní	23
II. Protetika	26
III. Ortopedické výkony	26
IV. Perioperační léčba u SMA	27

Kapitola 5

Paliativní péče	28
Registr pacientů s SMA	30

KAPITOLA I

DIAGNOSTICKÁ VYŠETŘENÍ A PÉČE O NOVÉ PACIENTY S SMA



I. Klinické diagnózy a klasifikace SMA

Lékaři, kteří se setkávají s dětmi trpícími hypotonií a slabostí, by měli být velmi obezřetní, zda se nejedná o diagnózu SMA. Některé fyzické projevy jsou snadno identifikovatelné. Slabost je obvykle symetrická a více proximální než distální.

Vnímání je zachováno. Šlachové reflexy chybí nebo jsou zmenšeny. Pacienti pocítují větší slabost v nohou než v rukou. Míra slabosti obvykle koreluje s věkem nástupu nemoci. Klasifikace a typické klinické projevy SMA jsou uvedeny v tabulce číslo 1.

Kromě těchto informací se zde také odkazuje na typ IV SMA. Jedná se o mírnou formu nemoci, která se objevuje v dospělosti.

U některých pacientů se manifestují problémy, které se objevují u více skupin.

Péče o pacienty s SMA by se měla přizpůsobit spíše míře jejich aktuálního funkčního stavu než původní klasifikaci typů SMA.

Z tohoto důvodu je forma klasifikace současně funkční úrovně rozlišena na děti nesedící, sedící a chodící. Do skupiny nesedících patří děti, které v současné době nejsou schopny samostatně sedět. Do sedících jsou zahrnuty ty, které mohou sedět samostatně, ale nemohou samostatně chodit. Chodící jsou schopny chodit samostatně.

Tabulka 1. Klinická klasifikace SMA

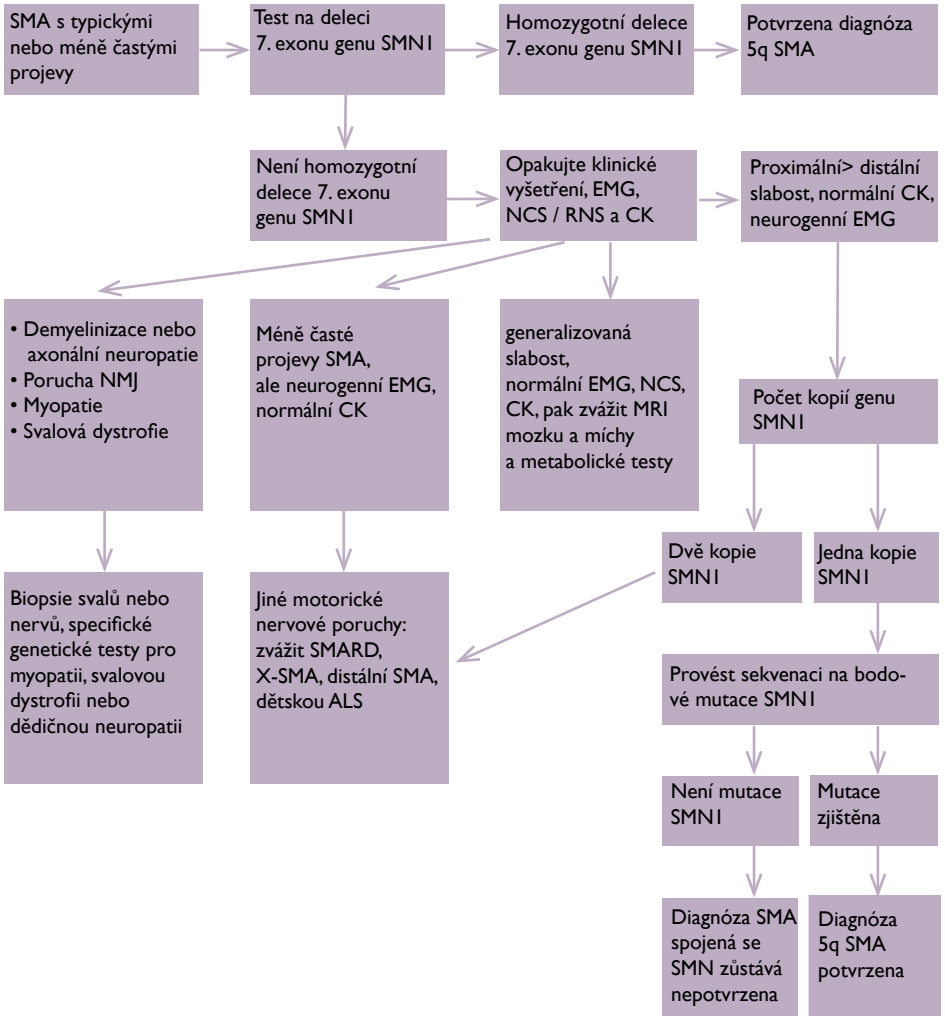
TYP SMA	VĚK NÁSTUPU NEMOCI	MAXIMÁLNÍ FUNKCE	VĚK PŘI ÚMRTÍ	TYPICKÉ PŘÍZNAKY NEMOCI
Typ I (těžká) Werdnig – Hoffmanova choroba	0-6 měsíců	Nikdy nesedí	Méně než 2 roky	Naprostá slabost a hypotonie, zhoršená kontrola hlavy, slabý křik a kašel, potíže s polykáním a kontrolou ústní sekrece, časná nemocnost v důsledku nedostatečné respirace a aspirační pneumonie
Typ II (střední)	7-18 měsíců	Nikdy nestojí	Více než 2 roky	Opožděné mezníky u motoriky, slabé přírůstky na váze, slabý kašel, slabý třes rukou, kloubní kontraktury a skolióza
Typ III (mírná) Kugelberg – Welanderové choroba	více než 18 měsíců	Schopný stát a chodit	Dospělost	Kolísavá svalová slabost, přetížení kloubů, v průběhu života ztráta schopnosti chůze

II. Diagnostické postupy

Postupný algoritmus diagnostického postupu je znázorněn na obr. 1. Zkráceně první diagnostický test u pacienta s podezřením na SMA by měl být test DNA na delecii v SMN genu. Homozygotní delecce SMNI

genu, exonu 7 (s nebo bez absence exonu 8), potvrzuje diagnózu SMA (chromozom 5q-SMA). Další diagnostické testy by měly být provedeny pouze v případě, že jsme získali negativní výsledek genového testu SMNI.

Obr. 1. Diagnostické hodnocení spinální svalové atrofie



III. Klinická léčba nově diagnostikovaných pacientů s SMA

Pokud je u pacienta nově diagnostikována SMA, nabízí se mnoho otázek týkajících se péče. Lékaři musí zhodnotit různé aspekty péče co nejdříve.

Proškolení rodiny a poradenství:

Vzhledem ke složitosti lékařských problémů spojených s diagnózou SMA by měli zdravotníci určit osobu, která se setká s rodinou.

Při prvním setkání s rodiči je důležité vysvětlit:

- Průběh nemoci
- Vznik a vývoj nemoci
- Fenotypovou klasifikaci
- Prognózu pacienta s SMA
- On-line informace o SMA a sdruženích, která pomáhají pacientům s SMA
- Doporučit klinické experimentální studie

Lékař by měl také připravit společně s rodinou plán interdisciplinární péče. Ten obvykle zahrnuje následující služby:

- Neuromuskulární dětská ambulance
- Genetika
- Plicní
- GI / výživa
- Ortopedie / rehabilitace

Genetická témata:

V souvislosti s diagnózou SMA by mělo být zmíněno několik genetických témat.

- Genetika SMA jako autosomálně recesivní dědičnost a genomová struktura genů SMN: kopie genů SMN1 a SMN2.
- Ačkoliv vyšší počet kopií genu SMN2 koreluje s mírnějším fenotypem, predikce klinické závažnosti použitím počtu kopií SMN2 se v současné době nedoporučuje, protože může existovat mnoho variant klinických fenotypů pro daný počet kopií genu SMN2.
- Riziko recidivy.
- Testování přenašečů.
- Informace pro reprodukční plánování (prenatální nebo preimplantační diagnostika).

KAPITOLA 2

RESPIRAČNÍ PÉČE



I. Přehled respiračních problémů u SMA

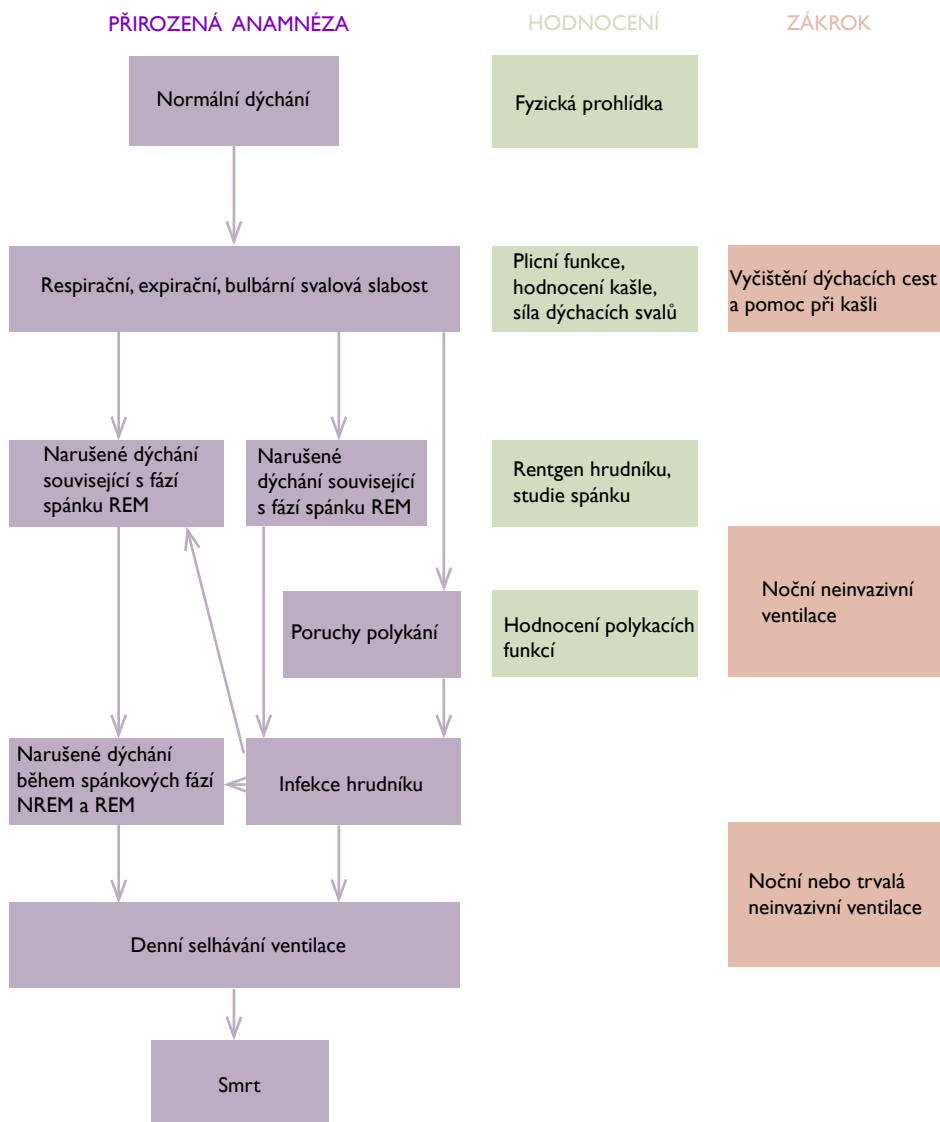
Klíčovými dýchacími potížemi u SMA jsou:

- 1 **Oslabení kašle**, která vede ke špatnému čištění sekretů dolních dýchacích cest
- 2 **Hypoventilace** během spánku
- 3 **Nedostatečný vývoj** hrudního koše a plic
- 4 **Opakované infekce**, které zhoršují svalovou slabost

Onemocnění plic je hlavní příčinou nemocnosti a úmrtnosti u typů SMA I a II a může se objevit v menší míře i u pacientů s typem SMA III. Porucha polykání a reflux jsou důležitými faktory, které způsobují nemocnost plic. U nemocných dochází k dennímu respiračnímu selhávání nejprve kvůli opakujícím se infekcím hrudníku, noční kyslíkové desaturaci provázené noční hypoventilací a poté denní hyperkapnií. Pokud v noci během spánku zjistíme narušené dýchání, měla by být použita podpora dýchání a v případě, že je snížena účinnost kašlání, měla by být poskytnuta při kašli pomoc. Průchodnost dýchacích cest je velmi důležitá při akutní i chronické péči o všechny pacienty s SMA.



Obr. 2. Přirozená plicní anamnéza, hodnocení a zázrok



II. Hodnocení a monitorování

Hodnotit se doporučuje každých 3-6 měsíců. Méně často v případě stabilních chodících, častěji v případech klinicky nestabilních nesedících pacientů.

A. Nesedící:

- **Tělesná vyšetření:** sledovat efektivitu kašle, deformaci hrudní stěny, práci dýchání, respirační frekvenci, paradoxní dýchání a barvu pleti.
- **Polysomnografie:** zdokumentovat známky hypoventilace.
- **Pulsní oximetry:** sledovat míru saturace kyslíkem prostřednictvím transkutánních senzorů.
- **Pneumonie:** sledovat četnost infekcí a antibiotické léčby v průběhu posledních 6 měsíců.
- **Rentgen hrudníku:** základní a během respiračních zhoršení.
- **Studie polykání:** při nevysvětleném akutním zhoršení dýchání a opakujících se zápalů plic.

B. Sedící:

- **Tělesné vyšetření:** sledovat efektivitu kašle, deformaci hrudní stěny, práci dýchání, respirační frekvenci, paradoxní dýchání a barvu pleti.
- **Polysomnografie:** zdokumentovat známky hypoventilace.
- **Pulsní oximetry:** sledovat míru saturace kyslíkem prostřednictvím transkutánních senzorů.
- **Pneumonie:** sledovat četnost infekcí a antibiotické léčby v průběhu posledních 6 měsíců.
- **Skolióza:** vyšetření páteře a radiografické hodnocení skoliózy.

C. Chodící:

Obecně platí, že chodící jedinci trpící SMA mají až do pozdních etap své nemoci relativně zachovalé plicní funkce.

- **Tělesné vyšetření:** sledovat efektivitu kašle, deformaci hrudní stěny, práci dýchání, respirační frekvenci a barvu pleti.
- **Plicní funkční vyšetření:** spirometry, plicní objemy a funkce dýchacích svalů.
- **Pneumonie:** sledovat četnost infekcí a antibiotické léčby v průběhu posledních 12 měsíců.

III. Předběžná respirační péče

Z hlediska respirační péče o pacienty s SMA je důležité poskytnout rodinám **informace o možnostech chronické péče, akutní léčby nemoci a perioperační péči**.

- Nesedící jsou nejslabší skupinou a počáteční diskuse by měly zahrnovat možnost **neinvasivní ventilace** (noninvasive ventilation - NIV) a **úpravu sekrece** vzhledem k rychlému postupu onemocnění.
- Následné diskuse by měly zohlednit představy rodiny o pomoci pacientovi a měl by být odsouhlasen plán léčby **s načrtnutými maximy a minimy**.

Každodenní péče by měla obsahovat:

- Znalost **základního stavu** dítěte a odchylky od jeho či jejího základního stavu
- Znalost **hypoventilace** a zákroku.
- **Ošetření při akutním onemocnění** včetně rychlé dopravy do zdravotnického zařízení.
- **Vyčištění dýchacích cest** a techniky úpravy sekrece.
- **Respirační podpora** včetně NIV.
- **Výživa a hydratace**.
- Nízký práh pro užití **antibiotik**.
- Rutinní **imunizace** včetně chřipkové a pneumokokové vakcíny a RSV profylaxe (palivizumab).

IV. Chronická léčba

Diskuze o cílech rodiny je zásadní. Může zahrnovat dlouhodobou vyváženou domácí péči, dlouhý horizont přežití, kvalitní život a pohodlí a dostupnost všech zdrojů. Cílem chronické péče jsou: **normalizace výměny plynů, zlepšení kvality spánku, usnadnění domácí péče, snížení počtu hospitalizací a pobytů na JIP a zmenšení dopadů nemoci**. Včasný agresivní a aktivní zásah může prodloužit život bez nutnosti kompromisů týkajících se kvality života.

Čištění dýchacích cest:

- **Asistovaný kašel**, ručně nebo pomocí mechanických insuflací-exsuflací. Doporučuje se provádět během dne u těžce postižených pacientů. Ošetřovatelé pacientů se SMA by se měli naučit asistovat při kašli.
- **Techniky rozpohybování sekrece** jsou užitečné a zahrnují fyzioterapii hrudníku a postojovou drenáž.
- **Oximetry** by měly být používány v průběhu léčby. Odsávání z úst může pomoci při úpravě sekrece po asistovaném kašli.

Respirační podpora:

Zřetelně odráží hyperkapnii v průběhu dne. Noční NIV potlačuje symptomy narušeného dýchání během spánku a zvyšuje kvalitu života.

- **NIV** by měla být spojena s technikami čištění dýchacích cest.
- Pokud u nesedících převládá riziko léčby její výhody, zůstává možnost **péče bez ventilační podpory**.
- **CPAP** může být další variantou. Ta má za cíl přechod na bi-úroveň pozitivního ventilačního tlaku (BiPAP).
- Použití **NIV** s vysokým rozpětím BiPAP dokonce během **krátkodenních period** může zlepšit hrudní stěnu, rozvoj plic a **snížit deformace hrudního koše a deformaci sternu** u nesedících a sedících pacientů.
- **Tracheotomie:** U nesedících je to kontroverzní a etické dilema. Existuje široká škála možností, které mohou být poskytnuty. Od těch, které neposkytují žádnou respirační podporu, přes NIV až ke tracheotomii a mechanické ventilaci.
- **Paliativní léčba** představuje alternativu pro nesedící. NIV lze použít jako běžnou terapii nebo jako zmírňující prostředek. Cílem je zabránit pobytům pacienta na JIP, a pokud je to možné, vyhnout se tracheotomii. Pokud rodina zvolí podpurnou ventilaci, doporučuje se NIV.

V. Perioperační péče

Pacienti s SMA jsou vystaveni vysokému riziku postanestetických komplikací, které mohou vést ke dlouhodobé intubaci, nemocničním infekcím, tracheotomii a smrti. Je nesmírně důležité, aby byl před operací pacientův dýchací stav optimalizován.

Předoperační hodnocení:

Tělesná vyšetření

- Měření **respirační funkce** a efektivity kašle.
- **Rentgen hrudníku**
- Zhodnocení **narušeného dýchání při spánku**
- Zvážení **komplikujících faktorů** včetně ankylózy čelistí, orofaryngeální aspirace, gastroezofaryngeálního refluxu, nutričního stavu a astmatu.

Pokud jsou hodnoty respiračních funkcí a/nebo výsledky studia spánku abnormální, doporučují se před operací **noční NIV** a **techniky podporovaného kašle**. Pacient by se měl seznámit s těmito technikami ještě před operací. Pokud je přítomna **ankylóza čelistí**, měla by být provedena intubace pomocí fiberoptické bronchoskopie.

Pooperační péče:

- Pokud dochází k **normálnímu čištění dýchacích cest kašlem** a **svalové funkce** jsou **relativně zachovány**, nehrozí zvýšené riziko pooperačních komplikací.
- Pokud byla před operací **snížena síla dýchacích svalů**, bude nutné pečlivě sledovat pacienta a použít agresivní respirační léčbu.
- Jestliže byla před operací nezbytná **podpora dýchání** během spánku, bude podobná podpora nutná i bezprostředně po operaci.

- Převedení na NIV na pooperačním pokoji by mělo být naplánováno jako přechod k pacientově výchozí respirační podpoře. To vyžaduje pečlivé plánování a koordinaci. Pokud pacient před operací vyžadoval trvalou ventilační podporu (přes neinvazivní rozhraní nebo přes tracheotomickou trubici), nebo mu byl podán během zákroku prostředek na svalovou relaxaci, pak je nejlepší převést pacienta z operačního sálu přímo na JIP.
- Pacienti by si měli přinést svá **osobní zařízení jako je NIV a MI-E** pro využití v pooperačním období, protože dostupnost těchto zařízení může být v nemocnicích omezena.
- U pacientů se SMA musí být **kyslík** aplikován velice opatrně. Hypoxemie v důsledku hypoventilace může být sekundárně chybně zaměněna s hypoxií z jiných důvodů jako ucpaní hlenem a atelektáza. **Monitorování ETCO₂ a TcCO₂** nebo **analýza arteriálních krevních plynů** mohou usnadnit vhodné použití kyslíku.
- **Odpovídající léčba bolesti** také může sekundárně pomoci v prevenci hypoventilace v důsledku zařezávání těla. Léčba bolesti by měla být upravena tak, aby se zlepšilo čištění dýchacích cest, a zároveň minimalizovalo potlačení dýchacích funkcí. Kvůli kontrole pooperační bolesti může být také přechodně zvýšena respirační podpora.

VI. Akutní léčba

Cílem léčby při akutním průběhu nemoci je **normalizace plynové výměny** snížením atelektázy a zvyšováním průchodnosti dýchacích cest pokud možno pomocí neinvazivní respirační podpory. Přínosem může být také sledování krevních plynů.

Čištění dýchacích cest:

- **Čištění dýchacích cest** s manuální podporou kašle nebo pomocí MI-E, odsávání z úst nebo dýchacích cest. Spíše než bronchoskopie a hluboké odsávání jsou doporučovány techniky na podporu kašle.
- Sledovat průchodnost dýchacích cest pomocí **oximetrie**.
- **Fyzioterapie hrudníku.**
- **Posturální drenáž.**

Respirační podpora:

(i) Pro nesedící a sedící:

- **Akutní použití NIV** řeší ventilační dekompenzaci způsobenou začarovaným kruhem dodatečného ventilačního zatížení, zvýšené respirační svalové slabosti a neúčinného čištění sekrecí.
- Pokud je již používána noční NIV, možná bude potřeba také **denní NIV** a bude nutné čistit dýchací cesty během užívání NIV.
- **Kyslíková terapie** přidaná do okruhu NIV by měla být využívána k nápravě kyslíkové desaturace poté, co bude optimalizováno nastavení respiračního a expiračního pozitivního tlaku a poté, co budou techniky čištění dýchacích cest optimálně využívány.

- Pokud neinvazivní postup selže, můžeme použít jako krátkodobé řešení **intubaci a mechanickou ventilaci**. Po zotavení se z akutního onemocnění a po normalizování arteriálního nasycení kyslíkem na hladinu vzduchu v pokoji, by měli být pacienti extubováni zpátky na NIV.
- Rozhodnutí o přechodu na intubaci by mělo být provedeno již předem jako součást plánování předběžné péče.
- Tracheotomie a ventilace mohou být zvažovány v případě častých akutních plicní infekcí u nesedících, ale nemusí nutně zlepšit kvalitu života nebo snížit počet hospitalizací. Tracheotomie není akutní zásah. Tracheotomie také není vhodná u sedících.
- Se zhoršujícími se životními funkcemi, zejména u nesedících, je vhodné změnit léčbu a využít spíše paliativního přístupu.

(ii) Pro chodící:

- NIV může být při akutním onemocnění nezbytná, a to zejména v kombinaci s technikami čištění dýchacích cest.
- Kyslíková terapie a přechodná intubace by měly být prováděny stejným způsobem, jak je uvedeno výše u nesedících/sedících.
- Pokud bylo potřeba během akutní nemoci NIV, měla by být zvažována i možnost NIV pro domácí užití.

Doplňková léčba:

Pro nesedící, sedící a chodící se doporučuje využít další terapie, jako jsou například antibiotika, odpovídající nutriční podpora, hydratace a léčba gastroezofaryngeálního refluxu.

KAPITOLA 3

GASTROINTESTINÁLNÍ (GI) A NUTRIČNÍ PÉČE



Přehled gastrointestinální a nutriční péče

Klíčovými klinickými problémy, které jsou spojeny s GI a nutričními komplikacemi u SMA jsou:

- 1 **Problémy s přijímáním a polykáním potravy.** Bulbární dysfunkce se u pacientů trpících SMA s těžkou formou slabosti objevuje téměř pokaždé, a může vyústit v aspirační pneumonii, která je často také příčinou smrti.
- 2 **Gastrointestinální dysfunkce.** Problémy s GI poruchami hybnosti zahrnují například zácpu, opožděné vyprazdňování žaludku a gastroezofaryngeální reflux (GER), který může eventuelně ohrozit pacientův život.
- 3 **Problémy s růstem a pod/nadvýživou.** Bez optimální péče jsou problémy se selháváním růstu velmi časté u nesedících, zatímco problémy s nadměrnou hmotností jsou běžnější u sedících a chodících.
- 4 **Respirační problémy.** Obavy z obtížnosti při krmení vyvolává přítomnost respiračních komplikací (slabý kašel, ztížené dýchání, dušnost, zápalý plic, cyanóza nebo nedostatečná saturace) a také zvýšené riziko vdechnutí, které může ohrozit pacientův život. Ztížené dýchání může vést ke zvýšení energetických vydatků.

I. Problémy s krmením a polykáním

Problémy s krmením a polykáním jsou běžné u nesedících a sedících, ale málokdy se objevují u chodících.

I. Klíčové symptomy obtíží spojených s krmením a polykáním:

- **Delší doba konzumace jídla.**
- **Únava** při ústním krmení.
- **Dušení nebo kašel** během polykání nebo po něm.
- **Opakované zápalý plic:** potenciální ukazatel vdechnutí, která mohou mít i tichý průběh, tj. bez zřejmého dušení nebo kašle.
- **Oslabení pohybu hlasivkových vazů** může představovat diagnostické znamení **tiché laryngeální aspirace.**

2. Příčiny problémů s krmením:

Před-ústní fáze

- **Omezená možnost otevírání úst** v důsledku sníženého rozsahu pohybu čelistí.
- Obtíže při **vkládání potravy do úst** při sebe-krmení.

Ústní fáze

- Slabá **síla kousání.**
- Zvýšená **únava** žvýkacích svalů.

Polykací fáze

- Slabá **motorika ovládání hlavy.**
- Neefektivní **faryngeální fáze** polykání.
- Špatná **koordinace** hrtanové příklopky při polykání.

3. Hodnocení problémů s krmením a polykáním:

- Posouzení příjmu stravy **nutričním specialistou**.
- **Anamnéza stravy** a pozorování délky doby jídla je žádoucí.
- **Ústní struktury je nutné vyšetřit**, mají dopad na efektivitu krmení a posouzení vlivu polohování hlavy a její kontroly při jídle a polykání.
- **Videofluoroskopické polykací studie (VFSS)** mohou pomoci objasnit obavy ohledně polykacích funkcí a bezpečnosti pacienta, jsou vhodné také jako možnost zhodnocení terapeutické strategie.

4. Léčba spojená s obtížemi při krmení a polykání:

Léčba by se měla zaměřit na snížení rizika možného vdechnutí, optimalizovat účinnost krmení a obohacovat pacientův jídelníček o chutná jídla.

- **Změna konzistence stravy** a optimalizace funkce úst. Polotuhá strava může kompenzovat nedostatečné žvýkání a omezit délku krmení. Zahuštěné tekutiny mohou zabránit vdechnutí způsobené řídkými tekutinami. Tento zásah by měl být pokud možno objektivně zhodnocen pomocí VFSS.
- **Nastavení polohy těla, možnosti sezení** **výběr protetických pomůcek** (např. Neater Eater®, loketní podpora, ventilové brčko) mohou zlepšit schopnost samostatného přijímání stravy a také zvýšit bezpečnost a účinnost polykání. Plán připravte ve spolupráci s oborovým terapeutem a bude-li potřeba s/ nebo fyzioterapeutem.
- **Proaktivní výživové doplňky** by měly být přidávány ihned poté, co je u pacienta rozpoznán neadekvátní perorální příjem stravy. O tom, jestli bude konkrétnímu dítěti zavedena g-trubice, musí často proběhnout rozsáhlá diskuze mezi odborníky. Nutriční podpora prostřednictvím nazogastrických (NG) nebo nazojejunálních (NJ) trubic je žádoucí v mezidobí před umístěním g-trubice. NJ trubice může být výhodnější případě, kdy je problém s GER a vdechnutím, a zvláště když pacient užívá ventilační podporu. Nicméně technické potíže mohou zabránit proveditelnosti této techniky.
- **G-trubice** je optimální způsob přijímání stravy při nedostatečném kalorickém příjmu a při nebezpečném krmení ústy. Zabraňuje potenciální nemoci a špatnému doléhání ventilační masky, které souvisí s delším používáním NG nebo NJ trubic. Laparoskopická chirurgická technika pro umístění g-trubice poskytuje nejlepší možné nastavení pro bezprostřední nebo časnou pooperační extubaci. Hladovění před operací by se mělo co nejvíce omezit a po zákroku je žádoucí rychle obnovit plnohodnotnou výživu.

II. Gastrointestinální dysfunkce

Děti trpící SMA mají následující GI problémy: gastroezofaryngeální reflux (GER), zácpa, distenze a nadmutí břicha. GER je důležitým faktorem úmrtnosti a nemocnosti u pacientů s SMA. Potraviny s vysokým obsahem tuku zpožďují žaludeční vyprazdňování a zvyšují riziko GER.

I. Klíčové příznaky GER:

- Časté „plivání“ nebo zvracení po jídle.
- **Zvracení.**
- Stížnosti na **bolest a pocit nepohodlí v oblasti hrudníku** nebo břicha.
- **Špatný dech.**
- Zřejmé **opakované zvracení** potravy.
- **Odmítání krmení** při rozvíjení potíží s polykáním.

2. Hodnocení gastrointestinální dysfunkce:

- **Časné sledování příznaků GER** (zvracení, zpětný návrat, říhání po jídle).
- Běžné **horní gastrointestinální (UGI) sady** pro předoperační hodnocení a umístění trubice pro gastrostomii (g-trubice), primárně za účelem vyloučit anatomické anomálie a sekundárně ke sledování refluxu.
- **Studie pohyblivosti** včetně scintigrafie mohou být užitečné při sledování možného opožděného vyprazdňování žaludku, což může přispět ke GER, a zároveň časnějšímu pocitu sytosti.

3. Léčba gastroezofaryngeálního refluxu (GER):

- U symptomatické léčby krátkodobé použití **neutralizérů** (např. uhličitán hořčičnatý nebo vápenatý) a /nebo **inhibitorů tvorby kyseliny** (např. blokátory histaminu a protonové pumpy (např. famotidin, ranitidin, omeprazol). Dlouhodobé používání může být nicméně spojeno s vyšším rizikem gastroenteritidy a zápalu plic.
- Při opožděném vyprazdňování žaludku nebo snížené pohyblivosti mohou být užitečné **prokinetické prostředky** (např. metaclopramid, erythromycin).
- **Probiotika** jako např. acidophilus nebo lactobacillus pomáhají udržet zdravou gastrointestinální flóru, zvláště po antibiotické léčbě nebo po dlouhodobém užívání inhibitorů kyselosti. Tato oblast si заслужuje další studium.
- Laparoskopická **anti-refluxní Nissenova metoda zmenšení fundu žaludku** přes g-trubicu může pomoci pacientovi s SMA, který trpí medicínsky rezistentním typem GER. Výhody převládají rizika spojená s chirurgií a anestezií.

III. Růst a problémy s pod nebo nadvýživou

Děti s SMA jsou často ohroženy poruchami růstu nebo nadměrným zvýšením hmotnosti. S poruchami růstu se běžně setkáváme u nesedících a u některých sedících, zatímco obezita je problémem u silnějších sedících a chodících. Snížená aktivita a nízká tělesná hmotnost vedou ke snížení výdajů klidové energie a ke zvýšení rizika obezity.

Kontrola růstu a problémy s pod/nadvýživou:

- Cílem je zachovat individuální rychlost růstu u každého dítěte.
- Sledujte křivky rychlosti růstu vždy pro určitý časový úsek (hmotnost, výška / délka, hmotnost / výška). Délka vleže, měření jednotlivých částí nebo rozpětí paží mohou být užitečné v případě, že měření délky těla komplikuje deformita těla.
- Hodnocení nutričního příjmu nutričním nebo jiným specialistou na výživu se doporučuje při každé návštěvě. 3 - denní dietní záznam je jednoduchý a přesný nástroj užívaný při hodnocení nutričního příjmu. Zapamatování si jídelníčku za posledních 24 hodin je praktická metoda, která může objasnit významné výživové problémy, a zahrnuje rovněž užití jakýchkoli zvláštních doplňků.

- S redukcí nízké tělesné hmotnosti bude ve **vypočteném indexu tělesné hmotnosti (BMI)** značně podhodnocené množství tělesného tuku. To může vést k nevhodným stravovacím doporučením, která by mohla vést k obezitě.
- Pacienti s SMA, kteří jsou **ohroženi obezitou**, by měli mít růstové ukazatele na dolní hranici percentilu pro poměr hmotnost / výška a BMI.
- Důležité je dokumentovat přiměřený příjem **vápníku a vitamínu D**.
- Kontrola **úrovně prealbuminu** může pomoci posoudit odpovídající **stav bílkovin**.

IV. Výživa akutně nemocných pacientů s SMA

- Pacienti trpící SMA, zejména nesedící a sedící, jsou zvláště náchylní na katabolické a hladovějící stavy a v důsledku hladovění mají větší pravděpodobnost vzniku **hypoglykémie**. Proto je nezbytně nutné zamezit zejména během akutní nemoci dlouhému hladovění, a to u všech pacientů s SMA.
- Nutriční příjem by měl být optimalizován k uspokojení potřeb v plném kalorickém rozsahu během 4-6 hodin po zjištění akutního projevu nemoci enterální, parenterální výživou nebo v případě nutnosti oběma způsoby.
- Ihned po operaci je nutné doplnit kalorický stav, aby se zabránilo katabolismu svalů, a to zejména u dětí se sníženým obsahem tuku v těle. Pokud bezprostředně nehrozí enterální příjem, měl by být zvažován IV kalorický typ výživy.

KAPITOLA 4

ORTOPEDICKÁ PÉČE A REHABILITACE



Přehled ortopedické péče a rehabilitačních strategií při SMA

A Klíčové problémy:

Svalová slabost způsobuje **kontrakturní deformace páteře** a zvyšuje riziko vzniku **bolesti, osteopenie a zlomenin**.

B Klíčové postupy při hodnocení:

- Rozsah pohybu (Range of motion, ROM)
- Síla, funkce
- Sezení a pohyblivost
- Protetika
- Rentgenové snímky (páteře a jiných kloubů)
- DEXA scan
- Ortopedická chirurgie

Doporučení pro hodnocení a léčbu podle funkčních úrovní

A. Nesedící:

Hodnocení:

- Hodnocení **tělesné a pracovní terapie** podle funkčních úrovní (CHOP-INTEND).
- Zvážení možnosti **logopedie**, pokud je narušena funkce polykání nebo je-li funkce řeči zhoršena v důsledku kontrakturní čelisti nebo při nepřiměřeném hlasu.

Klíčové zásahy:

- **Nutriční podpora.**
- Polohování těla: pacientova primární poloha těla by měla usměrnit volbu zařízení, které podporuje funkce. Mělo by být také zajištěno pohodlné **sezení**.
- **Léčba kontraktur:** Může být doporučeno zafixování těla kvůli zachování ROM a předcházení bolesti.
- **Kontrola bolesti.**
- **Terapie pro ADL a pomocné vybavení: hra a pracovní podpora** by měly zahrnovat odlehčené hračky a podpůrné technologie s nastavitelným ovládáním a mnoha aktivačními systémy.
- **Invalidní vozík:** Zajistěte co možná největší nezávislost a komfort při sezení.
- **Ramenní protetika:** Protetika horních končetin (UE) na podporu pohybových funkcí zahrnuje například používání pohyblivé paže nebo podpůrné elastické smyčky, aby se zvýšil rozsah aktivních pohybových a funkčních schopností.
- **Úpravy prostředí a domácí úpravy** mohou umožnit pacientovi bezpečnou dosažitelnost věcí v jeho blízkosti a co možná nejvyšší možnou míru osobní nezávislosti.

B. Sedící:**Hodnocení:**

- **Funkční hodnocení** (funkční motorická stupnice z nemocnice Hammersmith pro pacienty s SMA, upravená funkční motorická stupnice Hammersmith pro pacienty s SMA, funkční stupnice hrubé motoriky (GMFM) a funkční motorická stupnice (MFM) pro neuromuskulární onemocnění).
- **Měření kontraktur goniometrií.**
- **Měření síly pomocí manuálního svalového testování nebo myometrií.**
- **Rentgenové snímky páteře a kyčle.**
- **Hodnocení vybavení** pro sezení, pohyblivost, polohování a zařízení pro vlastní obsluhu. Hodnocení manuální a silové pohyblivosti mohou být prováděna co nejdříve od 18. do 24. měsíce života.
-

Klíčové zásahy (PT, OT a ortopedie):

- **Pohyblivost invalidního vozíku.** Zajistíte optimální nezávislost a komfort při sezení.
- **Úpravy prostředí a domácí úpravy** mohou umožnit pacientovi bezpečnou dosažitelnost věcí v jeho blízkosti a co možná nejvyšší možnou míru osobní nezávislosti.
- **Péče o kontraktury** představuje hlavní cíl léčby a pravidelný napínací a zpevňovací program má zachovat flexibilitu těla. Opakované modelování kontraktur může zlepšit funkci stoje a toleranci ke zpevňování. AFO protetika mohou oddálit rozvoj kontraktury Achillovy šlachy. Například protetika horní končetiny s podporou mobilního ramene nebo popruhy s rozšířenou šikálou aktivních pohybů a funkčních schopností.
- Pro udržení zdatnosti a vytrvalosti by se **mělo pravidelně cvičit**, může být zahrnuto plavání a adaptivní sporty.
- Stoj je žádoucí. Opěrné systémy KAFOs pro nízkou sedací hmotnost, reciproční ortézy (RGO's) pro stoj nebo chůzi za pomoci pro pacienty s dostatečnou silou. O AFOs by se mělo uvažovat, pokud není možné použít podpůrný rám nebo mobilní podpěru.
- **Protetika páteře a chirurgie** (viz níže).

C. Chodící:
Hodnocení:

- **Hodnocení chůze a rovnováhy** zahrnuje specifický přehled o přizpůsobení se k prostředí a o přístupnosti.
- Hodnocení **kloubních ROM** a **srovnání páteře**.
- **Hodnocení PT a OT** pro stanovení vhodné podpory pohyblivosti pacienta, pomocného zařízení, podpůrné technologie a přístupnosti věcí v pacientově okolí.
- **ADL hodnocení** pro zařízení a adaptaci.
- **Rentgen vyjma páteře a DEXA** se mohou použít v případě akutního muskuloskeletálního poranění, například z důvodu přetížení, nehody nebo pádu.

Klíčové zásahy:

- **Invalidní vozík** pro delší vzdálenosti zvyšuje mobilitu a nezávislost.
- **Léčba kontraktur** a vzdělávání, aby se co nejvíce chránily klouby.
- **PT a OT** s ohledem na maximální bezpečnost, vytrvalost, nezávislost nebo délku chůze.
- **Chůze by se měla podporovat** vhodnými pomocnými zařízeními a protetiky.
- **Pravidelné cvičení** kvůli udržení tělesné zdatnosti a vitality. Může zahrnovat plavání, vodní terapie, jízdu na koni a adaptivní sporty.
- Osvěta v možných alternativách **řízení automobilů** a zvážení vhodné úpravy ovládání automobilu.
- **Úpravy prostředí a domácí úpravy** mohou umožnit pacientovi bezpečnou dosažitelnost věcí v jeho blízkosti a co možná nejvyšší možnou míru osobní nezávislosti.
- Pokud se začíná rozvíjet skolióza a kontraktury, doporučují se **protetika páteře a končetin**.
- **Operace páteře** (viz. níže).

I. Protetika

- Je důležité, aby **ortoptik, terapeut a rodina spolupracovali** a zajistili tak, aby byla vyrobena vhodná ortéza a umožňovala nositeli splnit její funkční cíl.
- **Ortoptik by měl mít dobré pracovní zázemí a zkušenosti** s pacienty trpícími neuromuskulárními poruchami. Měl by zvolit správné materiály a provést úpravy, které umožní co možná nejlepší pohodlí a funkci.
- **Páteřní ortézy** mohou být použity jako posturální podpora, ale zatím **neexistují dostatečné důkazy, že pomáhají zpomalovat progresi zakřivení**. Pokud se používají, měly by být páteřní ortézy vyrobeny s břišními výstřihy, aby umožnily případné brániční exkurze a přístup ke gastrostomickým trubiciím.

II. Ortopedické výkony

I. Kyčelní subluxace a kontraktury:

- **Kyčelní subluxace** je u SMA zřídka kdy bolestivá. Po chirurgické redukci a osteotomii často následuje opětovné vymknutí. Ve většině případů se lze této operaci vyhnout.
- Konvenční boty je často obtížné nosit kvůli deformacím kotníku a nohy. To může také indikovat **uvolnění měkkých tkání**. U chodících se v případě uvolnění měkkých tkání provádí z důvodu možného zlepšení pacientova stavu rychlá a agresivní fyzická léčba.

2. Operace skoliózy:

- Operace skoliózy **zlepšuje rovnováhu sezení, vytrvalost a má i kosmetické dopady**. Čím dříve se chirurgický zákrok provede, tím větší je naděje lepšího výsledku.
- Operace skoliózy je **vhodná pro pacienty, kteří přežijí období dvou let života**, kdy jsou zakřivení závažná a progresivní. Měla by být provedena, dokud jsou plicní funkce v pořádku.
- Pozitivní efekty operace skoliózy na **plicní funkce** zůstávají kontroverzní, ale rychlost plicního selhávání může být zpomalena.

- Během operace se mohou objevit **komplikace** v podobě nadměrného krvácení. Pooperačními komplikacemi mohou být ztráta korekce, pseudoartróza, nutnost prodloužené ventilační podpory a infekce hrudníku a rány.
- U chodících pacientů se SMA se doporučuje pečlivě zvážit vhodnost zákroku, protože změněné funkce, rovnováha a dýchání mohou vést ke ztrátě nezávislé chůze.

III. Perioperační péče u SMA

I. Předoperační péče:

- **Plán pro protetický** zákrok včetně časového plánu a **úprav ortéz**.
- Nové **kolečkové křeslo** nebo úpravy stávajícího (sedadlo, záda, paže, nohy nebo opěrka hlavy).
- **Instrukce pro transport**, včetně zajištění výtahu v případě nutnosti.
- Zajištění **koupání, toalety a vybavení pro oblékání** a případných úprav oděvů.
- Předoperační **spirometry, neinvazivní (NIV) plicní podpora** jako například BiPAP, a pokud je nutné, zařízení na pomoc při kašli.

2. Pooperační péče:

- Potvrdit načasování vhodných **modelovacích** a zpevňujících **ortéz**, povolených **ROM** a **aktivity**, při které je zajištěno vhodné adaptivní vybavení.
- Vhodné využití stimulujících **spirometrů** a **NIV plicní podpory**.
- Instrukce pro ošetřovatele a rodinu týkající se **pohyblivosti na lůžku, transportu, oblékání, koupání a toalety**.
- Brzká **mobilizace** pacienta závisí na povolení postupu a chirurga.

KAPITOLA 5

PALIATIVNÍ PÉČE



Paliativní péče

- Optimální klinická péče o pacienty s SMA by si měla být vědoma potenciálních konfliktů mezi jednotlivými terapeutickými cíly. Tento konflikt je navíc komplikován zcela přirozeným zapojením zástupců nesamostatného dítěte (rodiče, sourozenci, další příbuzní, pečovatelé, poplatníci a širší komunita).
- Je otázkou hluboké odpovědnosti si představit možnosti péče, která bude spuštěna brzy po stanovení diagnózy, otevřeně, spravedlivě a vyváženým způsobem.
- Volba pro nebo proti intervenční podpůrné péči není jediná binární volba, volba ani nesmí být neměnná s měnícími se okolnostmi. Dostatek času, upřímné posouzení výběru, otevřenost k přehodnocení rozhodnutí a osobní přístup jsou zde nezbytné.
- Gastrostomickou trubicí je lepší zavést relativně dříve, dokud jsou přidružená rizika nižší, aby se mohla poskytovat stabilnější a pohodlnější nutriční podpora. Později by se mohla výživa stát problematictější.
- Prodiskutujte a určete včas, jak vhodně reagovat na potenciální život ohrožující respirační insuficience, jako například nouzové resuscitace a endotracheální intubace. Průběhy krizí bez předchozí respirační podpory jsou spojeny s více problémy než v případech, že se rozhodne již předem. Případně by se měly podle rostoucí potřeby zavést i jiné formy neinvazivní respirační podpory.
- Rozhodnutí o ukončení péče nesmí být stanoveno opožděně ani nesmí být agresivně vnuceno nic netušícím, smutným či překvapeným rodičům.
- Péče je často nejlépe prováděna týmem s mnohostrannou specializací včetně odpovídající zdravotní, sociální a v případě potřeby také duchovní pomoci. Kromě toho je také důležité doporučení hospiců nebo jiných témat týkajících se konkrétních otázek, například terminální péče, smutku a podpory při ztrátě blízké osoby.
- V případě odmítnutí mechanické ventilační podpory by měla být pro pohodlí pacienta i rodiny stanovena příslušná opatření ohledně terminální dušnosti. Použití nebulizovaných narkotik může zabránit mnoha obavám z předávkování, které může vést ke smrti, a pacientovi poskytuje komfort.

REGISTR PACIENTŮ S SMA



Co je to registr pacientů s SMA?

Registr pacientů shromažďuje informace o pacientech, kteří jsou postiženi určitým stavem.

TREAT-NMD je síť center pro neuromuskulární poruchy financovaná EU, která vytvořila registr pacientů se spinální svalovou atrofií (SMA). Tento registr pacientů s SMA shromažďuje genetická a klinická data o pacientech s SMA s potvrzenou mutací v genu SMN1.

Jak se mohu zaregistrovat?

Registrace je dobrovolná a provádí ji buď samotní pacienti nebo rodiče. Pacienti s SMA nebo jejich rodiče se mohou registrovat buď přes internet (což jim umožňuje zobrazit a aktualizovat své údaje kdykoliv a kdekoliv), nebo vyplněním papírové podoby registrace.

Pro on-line zaregistraci navštivte

www.treatnmd.org.uk/registry

Pokud se nemůžete zaregistrovat on-line, kontaktujte nás na adrese (vpravo) a my vám pošleme k vyplnění papírový registrační formulář.

Více informací o síti TREAT-NMD je k dispozici na www.treat-nmd.eu

TREAT-NMD SMA PATIENT REGISTRY
INSTITUT OF HUMAN GENETICS
NEWCASTLE UNIVERSITY
NEWCASTLE UPON TYNE
NE 1 3 Bz, UNITED KINGDOM
registry@treat-nmd.org.uk

Proč se mám registrovat?

Existuje několik dobrých důvodů, proč by se pacient měl zaregistrovat:

- Registrovaní pacienti se mohou snadněji účastnit klinických studií.
- Registrovaní pacienti dostávají informace o výsledcích nových výzkumů, jako jsou například možnosti nové léčby SMA.
- Registrace pomáhají získat specialistům více znalostí o výskytu nemoci, epidemiologii a přirozené anamnéze SMA.
- Registrace mohou pomoci zvýšit příjem naléhavě potřebných finančních prostředků na výzkum

Česká republika je také zastoupena v projektu TREAT-NMD a databáze českých pacientů se SMA je ve stádiu přípravy na Klinice dětské neurologie FN Brno, bude propojena s mezinárodním registrem pacientů s SMA
Kontakt:
doc.MUDr. Petr Vondráček, Ph.D.
E-mail pvondracek@fnbrno.cz

kontakty:

Mgr. Helena Kočová
Koordínátorka projektu SMA
Tel: 777 222 425
E-mail: helena.kocova@dumrodin.cz

Mgr. Pavel Dušánek
Koordínátor E-learningového vzdělávání „Učíme se zvládat SMA“
Rodinné centrum Slaný
Tomanova 1671
274 01 Slaný
Tel: 3 12 522 430, 773 588 774
E-mail: pavel.dusanek@dumrodin.cz

Mgr. Dagmar Světlíková
Koordínátorka Rané péče
Středisko rané péče
Tomanova 1671
274 01 Slaný
Tel: 3 12 522 430

Rodinná poradna Slaný
Tomanova 1671
274 01 Slaný
E-mail: rodinna.poradna@dumrodin.cz
Tel: 3 12 52 67 67

Tato brožura byla vydána za finanční pomoci
Ministerstva zdravotnictví ČR

