

Standardi za obravnavo spinalne mišične atrofije

Vodnik za družine obolelih s spinalno mišično atrofijo



V vodniku za družine obolelih s spinalno mišično atrofijo povzemamo sklepe mednarodnega konsenza o smernicah za medicinsko obravnavo spinalne mišične atrofije, katere so bile leta 2007 objavljene v reviji *Journal of Child Neurology* (*J Child Neurol* 2007; 22: 1027–49).

Standarde za obravnavo spinalne mišične atrofije je oblikovala skupina strokovnjakov Mednarodnega odbora za standarde pri obravnavi spinalne mišične atrofije. V vodniku objavljamo prijazen povzetek standardov, ki jih je v okviru mreže TREAT-NMD skupaj z Mednarodnim odborom zasnoval prof. Thomas Sejersen s švedske raziskovalne ustanove Karolinska. Vsebina je razdeljena v pet poglavij in je objavljena tudi na svetovnem spletu (www.treat-nmd.eu/smacare/). Informacije v zvezi s spinalno mišično atrofijo so na voljo tudi na spletni strani sklada Jennifer Trust (www.jtsma.org.uk).

Predgovor k slovenskemu prevodu

Vodnik, v katerem povzemamo vsebino standardov za (zdravstveno) obravnavo obolelih s spinalno mišično atrofijo, ki jih je pripravila mednarodna skupina strokovnjakov, je namenjen tako obolelim, kakor tudi njihovim družinam in strokovnjakom, ki jih obravnavajo. Tudi v Sloveniji se njihovo zdravstveno varstvo izvaja v skladu z omenjenimi standardi. O vprašanih, obravnavanih v vodniku, se vsekakor vedno posvetujte tudi z lečečim zdravnikom, saj naj bi vodnik služil predvsem kot dopolnilo in pomoč pri vzajemnem razpravljanju o morebitnih dilemah v zvezi s spinalno mišično atrofijo. Predvsem pa naj bi obolelim in njihovim družinam pomagal pri nelahkem soočanju z zahtevno boleznijo. Vodniku smo dodali tudi slovarček, v katerem nazorno pojasnjujemo nekatere pogosto uporabljane strokovne izraze. Kot tak naj bi olajšal sporazumevanje obolelih in njihovih družin z zdravstvenim in drugim osebjem. Oboleli s spinalno mišično atrofijo se v Sloveniji lahko včlanijo v lastno interesno civilno-družbeno reprezentativno invalidsko organizacijo Društvo distrofikov Slovenije (www.drustvo-distrofikov.si), ki med drugim vsako leto organizira in izvaja obmorsko obnovitveno rehabilitacijo na izven bolnišnični način v Domu dva topola v Izoli. Društvo izdaja tudi revijo MAŽ (Mavrica aktivnega življenja), v kateri si lahko preberete marsikaj o zdravju, se seznanite z aktivnim vključevanjem distrofikov (tj. mišično in živčno-mišično obolelih) v vse oblike družbenega življenja ter si pridobite koristne informacije v zvezi z zakonodajo o pravicah distrofikov. Društvo distrofikov Slovenije je prav tako soustanovitelj Združenja za redke bolezni Slovenije, na mednarodnem področju pa je včlanjeno v EAMDA (Evropsko združenje organizacij distrofikov) ter posredno sodeluje še z EDF (Evropskim invalidskim forumom) prek NSIOS (Nacionalnega sveta invalidskih organizacij Slovenije).

Vsebina

Uvodnik predsednika društva	04
Poglavje 1	
Diagnosticiranje in obravnava spinalne mišične atrofije (SMA)	06
I. Klinična diagnoza in razvrstitev SMA	07
II. Diagnostični postopki	08
III. Klinična obravnava na novo odkritih obolelih s SMA	09
Poglavje 2	
Obravnava pljučne funkcije – skrb za dihala	10
I. Pregled dihalnih težav pri obolelih s SMA	11
II. Ocena in obravnava	13
III. Vnaprej načrtovana skrb za dihala	14
IV. Kronična obravnava	14
V. Perioperativna skrb za dihala	15
VI. Obravnava med akutno boleznijo	16
Poglavje 3	
Obravnava prebavil in prehrana	18
I. Motnje hranjenja in požiranja	19
II. Motnje gibljivosti črevesa	21
III. Nizka rast, podhranjenost in prekomerna prehranjenost	22
IV. Prehranjevanje obolelih s SMA ob akutni bolezni	23
Poglavje 4	
Ortopedska obravnava in rehabilitacija	24
I. Priporočila za ocenjevanje in ukrepanje po posameznih funkcijskih skupinah	25
II. Ortoze	28
III. Ortopedske operacije	28
IV. Perioperativna obravnava	29
Poglavje 5	
Paliativna obravnava	30

Upadanje mišičnih sposobnosti ne preprečuje aktivnega in ustvarjalnega življenja distrofikov

Pretežna glavnina bazičnih raziskovalcev, diagnostikov, nosilcev kliničnih poizkusov s pričakovanimi novimi zdravilnimi substancami in izvajalcev osnovnega zdravstvenega varstva so doktrinarno osredotočeni na pridobitev etioloških zdravil in drugih zdravstvenih posegov. To je logično in absolutno nič sporno, vendar pa se ob tem več ali manj zanemarjajo individualne socialne sestavine posameznega distrofika, ki je kot drugi ljudje enkraten v svojem življenju.

Take manjkajoče vsebine v celoti nadomešča ali dopolnjuje interesno civilno-družbeno organiziranje distrofikov v enovito Društvo distrofikov Slovenije. Že samo poimenovanje nakazuje, da v socialnem življenju nočemo imeti identitete bolnika, ampak enakopravnega državljana. Ker napredujoča mišična in živčno-mišična obolenja hkrati povzročajo tudi napredujočo invalidnost ter zaradi tega distrofiki vse bolj postajamo odvisni od fizične pomoči drugega človeka, vedno večje uporabe tehničnih pripomočkov in prilagojenega okolja, nam je najbližja družbena identiteta invalidov, katera istočasno zagotavlja dostopnost do že široko razvejanega sistema državnih ukrepov v sklopu specifičnega invalidskega varstva in še širšega socialnega varstva. Odločilnega pomena je tudi urejeno javno financiranje vseh dejavnosti reprezentativnih invalidskih organizacij in naše društvo izpolnjuje vse pogoje za takšen status.

V dosedanjih 45 letih uspešnega delovanja društva smo tudi v primerjavi z dosežki sorodnih evropskih organizacij dosegli kar presenetljive rezultate, saj smo uresničili v društvenem statutu opredeljene programske zasnove, na začetku morda celo skoraj utopične cilje, to sta ustanovitev dveh tržnih invalidskih podjetij, in sicer Birografike BORI, ki uresničuje svoje cilje z gospodarjenjem na tržišču ter dokazuje, da je ob uporabi visoke tehnologije in organiziranosti, ekonomsko upravičljivo zaposlovati hudo prizadete distrofike pod posebnimi pogoji, in drugo invalidsko podjetje Dom dva topola, katero izvaja obmorsko medicinsko rehabilitacijo, ki omogoča ohranjanje bioloških

potencialov. Poleg tega društvo samostojno izvaja še več posebnih socialnih programov in nekatere lahko zaradi profesionalnih dosežkov uvrščamo kar med izjemne dosežke slovenskega invalidskega varstva. Med njimi sta zlasti pomembna društvena služba prevozov in osebna asistenca, ki zagotavljata distrofikom primerno mobilnost in fizično pomoč.

Posebna značilnost Društva distrofikov Slovenije je, da ne skrbi ločeno samo za interese svojih članov, ampak si prizadeva tudi za splošen napredek slovenske države na invalidskem področju, kajti ravno urejeni splošni pogoji življenja in prijazno okolje, brez arhitekturnih in drugih ovir, so predpogoj za večjo družbeno integracijo slovenskih invalidov in bistveno zmanjšujejo potrebe človeka s telesno okvaro, da se izključno predstavlja v socialni vlogi invalida.

Društvo je seveda razvojno usmerjeno v prihodnost. Zelo veliko pričakujemo od obtelesne robotike in splošnega uvajanja robotov v vsakdanje življenje, nove možnosti nam prinaša glasovna interakcija distrofikov z računalniki, z izgradnjo bivalne rezidence za distrofike bomo bistveno razširili pogoje za aktiviranje obstoječih bioloških, ekonomskih in socialnih potencialov slovenskih distrofikov. Pri tem je ključni faktor, da sodobna medicina precej podaljšuje življenjsko dobo distrofikov.

Ne glede na to, da društvo upravičeno pragmatično izpostavlja socialne cilje, je vendarle primaren cilj še vedno izboljševanje zdravstvenega varstva, h kateremu zanesljivo prispeva tudi ta vodnik za obravnavo spinalne mišične atrofije. Morda pa tudi ni daleč čas, ko bodo prav tako dosegljiva nova in nova učinkovita zdravila.

Poglavje 1

DIAGNOSTICIRANJE IN VODENJE SPINALNE MIŠIČNE ATROFIJE (SMA)



I. Klinična diagnoza in razvrstitev SMA

Za spinalno mišično atrofijo (SMA) sta značilna znižan mišični tonus (hipotonija) in mišična šibkost. Mišična šibkost je navadno simetrična; bolj je izražena v spodnjih udih kot v zgornjih udih ter bolj v mišicah medeničnega obroča kot v mišicah goleni. Občutki ostajajo normalni. Tetivnih refleksov ni ali pa so oslabljeni. Stopnja mišične šibkosti je večja, če se bolezen prične zgodaj. Razvrstitev SMA in tipične klinične značilnosti bolezni predstavljamo v Tabeli 1. Poleg omenjenih tipov SMA obstaja tudi SMA tipa IV – mila oblika bolezni, ki se pokaže šele v odraslosti. Nekatere obolele glede na značilnosti uvrščamo na mejna področja tipov SMA.

Skrb za obolele s SMA moramo predvsem prilagoditi njegovemu trenutnemu funkcionalnemu stanju, medtem ko je razvrstitev glede na tip SMA manj pomembna. V nadaljevanju zato uporabljamo razvrstitev obolelih v skupine glede na funkcionalno stanje: oboleli, ki ne sedijo, oboleli, ki sedijo, in oboleli, ki hodijo. **Nesedeči oboleli** so tisti oboleli, ki trenutno niso sposobni samostojnega sedenja. **Sedeči oboleli** so oboleli, ki sicer samostojno sedijo, ne zmorejo pa samostojne hoje. **Hodeči oboleli** so tisti oboleli, ki samostojno hodijo.

Tabela 1: Klinična razvrstitev spinalne mišične atrofije (SMA).

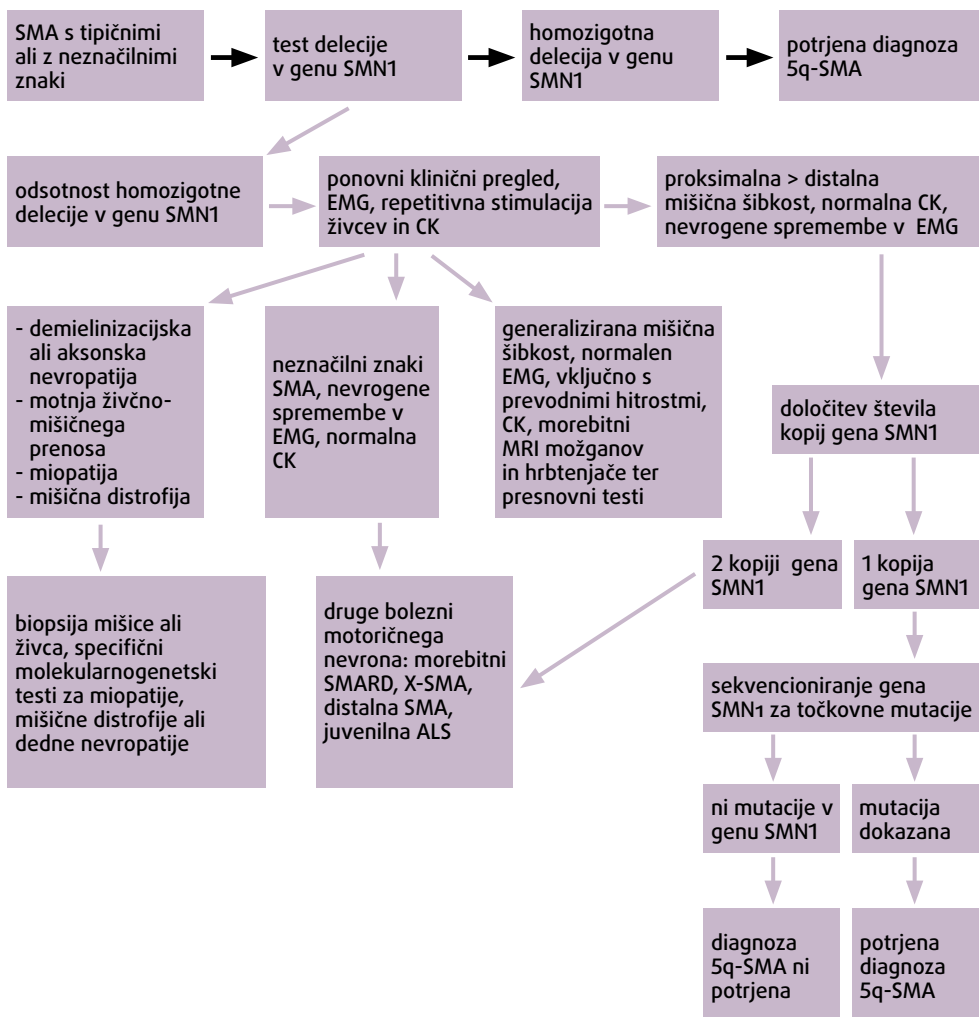
TIP SMA	STAROST OB PRIČETKU BOLEZNI	GIBALNA SPOSOBNOST	SMRTNOST (OB NARAVNEM POTEKU BOLEZNI)	KLINIČNE ZNAČILNOSTI
SMA tipa I (huda oblika) Werdnig-Hoffmanova bolezen	0–6 mesecev	nikoli ne sedi	<2 leti	izraziti mišična šibkost in hipotonija, motnje v nadzoru glave, šibka jok in kašelj, težave pri požiranju hrane in sline, zgodnja smrtnost zaradi dihalne odpovedi in aspiracijske pljučnice
SMA tipa II (vmesna oblika)	7–18 mesecev	nikoli ne stoji	>2 leti	zakasneli motorični mejniki, slabo pridobivanje telesne teže, šibak kašelj, fin tremor (tresenje) rok, kontrakture sklepov in skolioza
SMA tipa III (blaga oblika) Kugelberg-Welander	>18 mesecev	stoji in hodi	odraslost	mišična šibkost in mišične bolečine (krči) različnih stopenj, prekomerna obraba sklepov, izguba sposobnosti hoje v puberteti ali v odraslosti

II. Diagnostični postopki

Stopenjski diagnostični algoritem SMA povzemamo na Sliki 1. Ob sumu na SMA najprej napravimo molekularnogenetsko testiranje, tj. test mutacije v genu SMN1 (angl. survival motor neuron 1). Homozigotna deleccija eksna 7 v genu

SMN1 (z deleccijo eksna 8 ali brez nje) potrjuje diagnozo SMA (5q-SMA, tj. SMA, vezana na kromosom 5, področje 5q). Druge teste opravimo le, če je izvid testa deleccije v genu SMN1 negativen.

Slika 1: Diagnostični algoritem spinalne mišične atrofije (SMA).



III. Klinična obravnava na novo odkritih obolelih s SMA

Pri vsakem na novo odkritem obolelem s SMA se odprejo številni vidiki obravnave, zato morajo zdravniki obolelega in njegovo družino kar najhitreje seznaniti z vsem možnostmi zdravljenja in nadaljnje obravnave.

Izobraževanje in svetovanje družini.

Zaradi vseobsežnosti medicinskih težav, povezanih s SMA, morajo nosilci medicinske obravnave določiti osebo, ki se o bolezni pogovori z družino (navadno otroški nevrolog ali klinični genetik).

Med prvim srečanjem je pomembno, da družini natančno in razumljivo pojasnimo:

- bolezenski proces;
- patogenezo bolezni;
- razvrstitev glede na klinično sliko (fenotip);
- napoved izida bolezni;
- informacije o SMA, ki so dostopne na svetovnem spletu in v okviru društva obolelih (Društvo distrofikov Slovenije, www.drustvo-distrofikov.si);
- klinične raziskave o SMA v tujini, tj. Evropi in ZDA (www.clinicaltrials.gov).

Zdravnik naj dosledno opredeli načrt obravnave, v katerem sodelujejo različni specialisti. V obravnavo so navadno vključene naslednje enote oz. oddelki:

- pediatrični oddelek za živčno-mišične bolezni;
- oddelek za genetiko;
- oddelek za pljučne bolezni;
- gastroenterološki oddelek (prehrana);
- ortopedska klinika (rehabilitacija).

Genetsko svetovanje

Na področju genetike pri obolelih s SMA:

- določimo način dedovanja (avtosomno recesivno) in genomsko strukturo genov SMN (kopije SMN1 in SMN2);
- upoštevamo, da kljub dejstvu, da večje število kopij gena SMN2 pomeni blažjo obliko bolezni, napovedovanja stopnje prizadetosti s številom kopij gena SMN2 trenutno ne priporočajo, saj se ob enakem številu kopij gena SMN2 lahko izrazijo različne oblike bolezni;
- ocenimo tveganje za SMA pri naslednjem otroku;
- opravimo testiranje prenašalcev;
- podamo informacije v zvezi z načrtovanjem družine (prenatalno in predimplantacijsko diagnosticiranje).

Poglavje 2

OBRAVNAVA PLJUČNE FUNKCIJE – SKRB ZA DIHALA



I. Pregled dihalnih težav pri obolelih s SMA

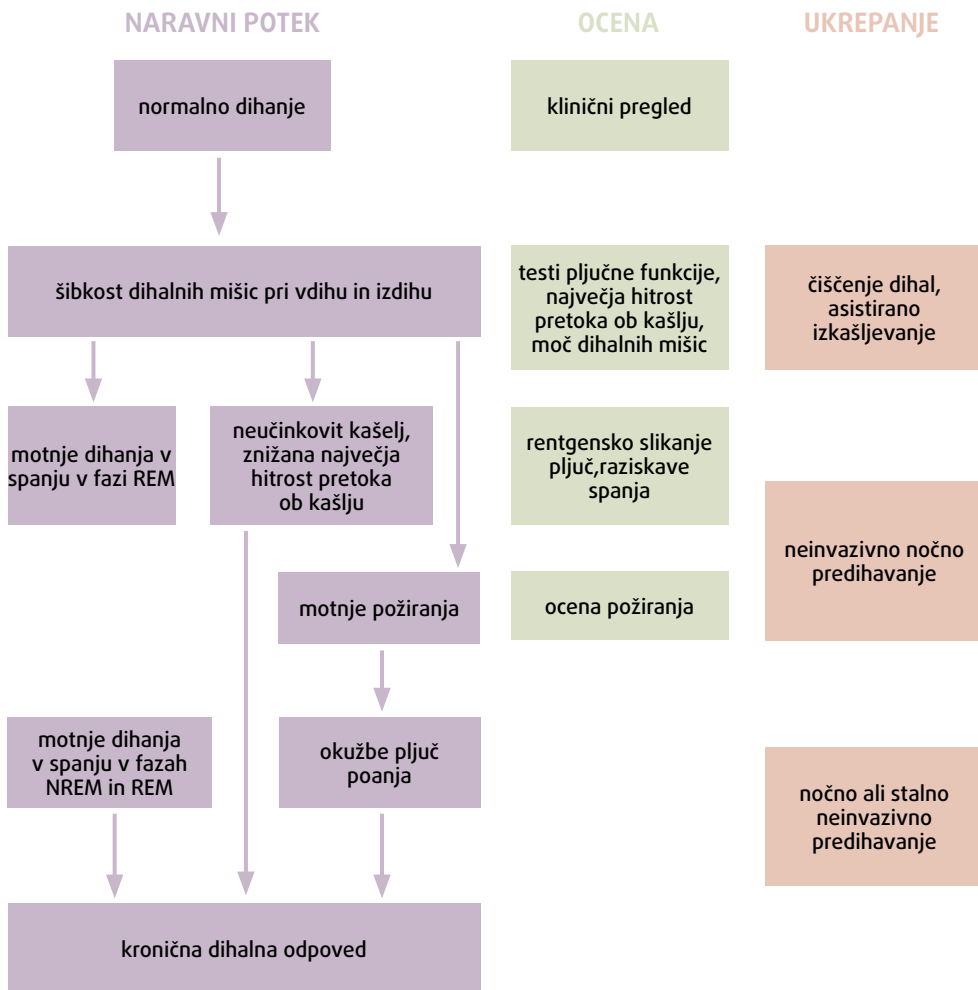
Najpomembnejše dihalne težave, povezane s SMA, so:

- **šibak kašelj** in slabo čiščenje spodnjih dihal;
- oslajljeno dihanje (**hipoventilacija**) med spanjem;
- nezadostna razvitost (**hipoplazija**) prsnega koša in pljuč;
- **ponavljajoče se okužbe dihal**, ki stopnjujejo šibkost dihalnih mišic.

Težave z dihanjem so glavni vzrok obolevnosti in smrtnosti pri obolelih s SMA tipov I in II; pri SMA tipa III so dihalne težave manj pogoste. K smrtnosti zaradi težav z dihanjem pomembno prispevajo motnje požiranja in gastroezofagealni refluks. Pri obolelih s SMA se zaradi ponavljajočih se okužb, nočne hipoventilacije in nočnega pomanjkanja kisika ter povišanih vrednosti ogljikovega dioksida čez dan razvije kronična dihalna odpoved. Ob prisotnosti motenj dihanja med spanjem je smiselna podpora dihanju preko noči. Če oboleli ni uspešen pri izkašljevanju, mu obvezno nudimo ukrepe podpore izkašljevanju (asistirano izkašljevanje ali asistenca kašlja). Čiščenje dihalnih poti je zelo pomembno in nebhodno tako pri akutni obravnavi kot tudi pri kronični obravnavi obolelih s SMA.



Slika 2: Skrb za dihala – naravni potek, ocena in ukrepanje.



II. Ocena in spremljanje

Obolele po priporočilih sledimo na 3–6 mesecev: redkeje obolele, ki hodijo in so klinično stabilni, klinično nestabilne sedeče obolele pa pogosteje

A. Nesedeči oboleli

- **Klinični pregled:** ocenimo oz. spremljamo učinkovitost kašlja, deformiranost prsnega koša, delo dihalnih mišic, frekvenco dihanja, paradokсно dihanje in barvo kože.
- **Polisomnografija:** dokumentiramo znake hipoventilacije.
- **Pulzna oksimetrija:** določimo nasičenosti krvi s kisikom preko transkutanega senzorja.
- **Pljučnice:** spremljamo pogostost okužb in zdravljenje z antibiotiki v obdobju šestih mesecev.
- **Rentgensko slikanje pljuč:** primerjamo izhodiščno stanje in stanje med poslabšanjem dihanja.
- **Testiranje požiranja:** testiranje požiranja opravimo ob akutnem nepojasnjem poslabšanju dihanja in ponavljajočih se pljučnicah.

B. Sedeči oboleli

- **Klinični pregled:** ocenimo oz. spremljamo učinkovitost kašlja, deformiranost prsnega koša, delo dihalnih mišic, frekvenco dihanja, paradokсно dihanje in barvo kože.
- **Polisomnografija:** dokumentiramo znake hipoventilacije.
- **Pulzna oksimetrija:** določimo nasičenosti krvi s kisikom preko transkutanega senzorja.
- **Pljučnice:** spremljamo pogostost okužb in zdravljenje z antibiotiki v obdobju šestih mesecev.
- **Skolioza:** hrbtenico pregledamo klinično in opravimo rentgensko slikanje za oceno skolioze.

C. Hodeči oboleli

Pri hodečih obolelih s SMA je praviloma pljučna funkcija relativno ohranjena do poznega obdobja bolezni.

- **Klinični pregled:** ocenimo oz. spremljamo učinkovitost kašlja, deformiranost prsnega koša, delo dihalnih mišic, frekvenco dihanja in barvo kože.
- **Testiranje pljučne funkcije:** opravimo spirometrijo ter ocenimo pljučne volumne in funkcijo dihalnih mišic.
- **Pljučnice:** spremljamo pogostost okužb in zdravljenje z antibiotiki v obdobju dvanajstih mesecev.

III. Vnaprej načrtovana skrb za dihalo

Pomembno je, da obolelega s SMA in njegovo družino seznanimo z vsemi **možnostmi obravnave**, tj. **kronično** obravnavo, **akutno** obravnavo (obravnavo akutnih poslabšanj) in obravnavo v zvezi z operacijami (**perioperativno** oskrbo).

- **Nesedeči** oboleli so najbolj ranljiva skupina, zato starše zaradi hitrih poslabšanj bolezní že v začetnih pogovorih seznanimo z možnostjo **neinvazivnega predihavanja** ali **neinvazivne ventilacije (NIV)** ter jim predstavimo in pojasnimo postopke v v zvezi s **čiščenjem sluzi**.
- Poskrbimo za stalne pogovore z družino obolelega glede njihovih želja v zvezi z obravnavo, ki naj bi omogočili oblikovanje načrta oskrbe s predvidenimi **največjimi mogočimi** in **najmanjšimi dopustnimi** ukrepi.

Vsakodnevna obravnavo naj obsega:

- seznanitev z izhodišnim stanjem obolelega in morebitnimi odstopanji;
- prepoznavanje **hipoventilacije** in ukrepanje;
- **akutno obravnavo bolezní** z možnostjo hitrega dostopa do specialne medicinske oskrbe;
- **čiščenje dihalnih poti** in obvladovanje sluzi ter asistirano izkašljevanje;
- **dihhalno podporo** (vključno z NIV);
- **prehranjevanje in dovajanje tekočin**;
- čim hitrejše odločanje glede zdravljenja z **antibiotiki**;
- uveljavljena **cepljenja**, vključno s cepljenji proti gripi in pnevmokoku, ter preprečevanje okužb z respiratornim sincicijskim virusom (RSV; palivizumab).

IV. Kronična obravnavo

Ključno je, da se z obolelim in njegovo družino pogovorimo o njihovih pričakovanih (čim daljša oskrba na domu, čim daljše preživetje, dobra kakovost življenja, udobje in razpoložljivost ustreznih virov). Cilji kronične obravnave dihalnih težav (pljučne funkcije) so: **normaliziranje izmenjave plinov, boljša kakovost spanja, zagotavljanje oskrbe na domu, čim manjša pogostost sprejemov v bolnišnico in na oddelek za intenzivno nego ter zmanjšanje obremenjenosti družine obolelega**. Z zgodnjim odločnim in proaktivnim zdravljenjem morda lahko podaljšamo preživetje obolelih ob ohranjanju ustreznosti kakovosti življenja.

Čiščenje dihalnih poti

- **Asistirano izkašljevanje** je lahko ročno ali mehansko (z insuflatorjem-eksuflatorjem) in ga pri huje prizadetih obolelih priporočamo vsak dan. Asistirane izkašljevanja se morajo priučiti vsi, ki skrbijo za obolele s SMA.
- **Tehnike mobilizacije sluzi** vključujejo respiratorno fizioterapijo in položajno drenažo in so zelo učinkovite.
- **Zdravljenje usmerjamo glede na izvide oksimetrije**. Asistirano izkašljevanje lahko dopolnimo z ustno aspiracijo.

Dihhalna podpora je nujno potrebno ukrepanje, ko se pri obolelemu razvije dnevna hiperkapnija. Z nočnim neinvazivnim predihavanjem (NIV) uspešno zmanjšujemo simptome, ki so posledice motenj dihanja med spanjem in s tem pomembno izboljšamo kakovost življenja obolelega.

Neinvazivno predihavanje (NIV) kombiniramo s čiščenjem dihalnih poti.

- Pri nesedečih obolelih je dihalna podpora smiselna takrat, ko so za obolelega koristi dihalne podpore večje od obremenitev, sicer izvajamo nego brez dihalne podpore.
- Eden načinov NIV je uporaba naprave za zagotavljanje neprekinjeno pozitivnega tlaka v dihalnih poteh **CPAP** (angl. continuous positive airway pressure), pri čemer načrtujemo prehod na uporabo naprave z dvosmernim pozitivnim zračnim tlakom **BiPAP** (angl. bi-level positive airway pressure).
- Z neinvazivnim predihavanjem z BiPAP (celo za **kratka dnevna obdobja**) lahko pomembno izboljšamo razvoj prsnega koša in pljuč ter zmanjšamo **deformacije prsnega koša in prsnice** pri nesedečih in sedečih obolelih.
- Pri nesedečih obolelih je **traheotomija** sporen in **etično vprašljiv poseg**. S starši obolelega se posvetujemo o vseh možnostih: otroku ne nudimo dihalne podpore, neinvazivno predihavanje, traheotomija in mehansko predihavanje preko cevke, vstavljene v vratu.
- Pri nesedečih obolelih je ena od možnosti **paliativna oskrba**, pri čemer lahko neinvazivno predihavanje uporabljamo kot utečeni način zdravljenja ali kot ukrep paliativne oskrbe. Z izvajanjem neinvazivnega predihavanja želimo predvsem preprečiti obravnavo v intenzivni enoti in se (če je le mogoče) izogniti traheotomiji. Če se družina obolelega odloči za izvajanje dihalne podpore, vedno priporočamo neinvazivno predihavanje.

V. Perioperativna skrb za dihalna

Pri osebah s SMA se pogosto pojavljajo tudi zapleti po splošni anesteziji, ki so vzrok dolgotrajne intubacije, traheotomije, pogostih bolnišničnih okužb in smrti. Zato je izjemno pomembno, da obolelega (glede dihanja) pred operacijo čim bolje pripravimo.

Predoperativna obravnava dihanja

Predoperativna obravnava dihanja obsega:

- **klinični pregled;**
- merjenje **pljučne funkcije** in učinkovitosti kašlja;
- **rentgensko slikanje pljuč;**
- oceno **motenj dihanja med spanjem;**
- upoštevanje **dejavnikov, ki lahko povzročijo zaplete** (npr. zatrdelost čeljustnih sklepov, vdihavanje hrane v dihalne poti iz ustne votline in žrela ali zaradi gastroezofagealnega refluksa, stanje prehranjenosti, astma ipd.);
- **nočno neinvazivno predihavanje in asistirano izkašljevanje** ob odstopanju izvidov testiranja pljučne funkcije in/ali preiskav dihanja med spanjem od normalnih vrednosti; z omenjenimi tehnikami moramo **pred** operacijo seznaniti tudi obolelega; o morebitni **zatrdelosti čeljustnih sklepov**, obvestimo anesteziologa, saj je postopek intubiranja v tem primeru bistveno bolj težaven kot sicer.

Pooperativna obravnava dihanja

Ob normalnem izkašljevanju in relativno ohranjeni **funkciji dihalnih mišic** ni povečanega tveganja za nastanek pooperativnih zapletov.

- Če so **dihalne mišice šibke že pred operacijo**, moramo obolelega natančno spremljati in ob poslabšanju dihanja odločno ukrepati.
- Če oboleli potrebuje **dihalno podporo** ponoči pred operacijo, poskrbimo za dihalno podporo tudi takoj po operaciji.
- **Ekstubacija** po operaciji in prehod na neinvazivno predihavanje načrtujemo kot prehod na dihalno podporo pred operacijo, kar zahteva skrbno načrtovanje in usklajevanje. Če oboleli že pred operacijo potrebuje stalno dihalno podporo (neinvazivno ali invazivno preko cevke v sapnici) ali ob medoperativni uporabi zaviralcev živčno-mišičnega prenosa, osebo po možnosti iz operacijske dvorane takoj premestimo v enoto za intenzivno terapijo.
- Oboleli naj **pripomočke, ki jih uporablja doma (npr. NIV)**, prinese v bolnišnico, da jih bo lahko uporabljal tudi po operaciji (v bolnišnici jih pogosto ni na voljo v neomejenem številu).
- Pri obolelih s SMA moramo **kisik** uporabljati nadvse previdno. Hipoksemijo zaradi slabe predihanosti (hipoventilacije) lahko namreč zlahka zamenjamo s hipoksemijo zaradi drugih vzrokov (npr. hipoksemija kot posledica ovirane prehodnosti dihalnih poti zaradi sluznega čepa ali atelektaze). Pri uporabi kisika si pomagamo s spremljanjem vrednosti ogljikovega dioksida (CO_2) v izdihanem zraku, s transkutanim merjenjem vrednosti CO_2 **ali s plinsko analizo krvi**.

- Slabo predihanost zaradi plitvega dihanja ob bolečini lahko preprečujemo tudi z ustreznim protibolečinskim zdravljenjem. Protibolečinsko zdravljenje vedno stopnjujemo postopno, s čimer preprečimo manj učinkovito čiščenje dihalnih poti in v čim večji meri tudi zaviranje dihalnega centra v možganih. Med pooperativnim protibolečinskim zdravljenjem je pogosto potrebno intenzivnejše izvajanje ukrepov dihalne podpore.

VI. Obravnava med akutno boleznijo

Z obravnavo med akutno boleznijo skušamo z zmanjševanjem atelektaze in izboljšanjem čiščenja dihalnih poti in po možnosti z neinvazivnim predihavanjem **normalizirati izmenjavo plinov**, pri čemer si pomagamo s spremljanjem koncentracije plinov v krvi.

Čiščenje dihalnih poti

- **Čiščenje dihalnih poti** izvajamo z ročno ali mehansko podporo izkašljevanja, z aspiracijo ustne votline ali z globoko aspiracijo. Vedno najprej poskrbimo za asistirano izkašljevanje, in sicer pred aspiracijo ali bronhoskopijo z odstranjevanjem sluzi.
- Postopek čiščenja dihalnih poti izberemo glede na izvid **oksimetrije**.
- Izvajamo **respiratorno fizioterapijo**.
- Upoštevamo ustrezne **drenažne položaje**.

Dihalna podpora

A. Neseedeči oboleli in sedeči oboleli

- **Akutna uporaba NIV** je učinkovit ukrep pri dihalnem popuščanju, ki je rezultat začaranega kroga povečanega dela dihalnih mišic ob povečani mišični šibkosti in neučinkovitem čiščenju dihalnih poti.
- Če pri obolelemu NIV že uporabljamo ponoči, sta morda potrebna tudi **dnevno neinvazivno predihavanje** in pomoč pri čiščenju dihalnih poti.
- Z uvedbo **zdravljenja s kisikom** med NIV – po predhodnem čiščenju dihalnih poti – učinkovito normaliziramo vsebnost kisika v krvi.
- Če NIV ne zadošča, obolelega prehodno **intubiramo** in ga **mehansko umetno predihavamo**. Po prestani akutni bolezni in normalizaciji kisika v krvi obolelega ekstubiramo in ponovno preidemo na NIV.
- O morebitnem prehodnem zdravljenju z intubiranjem in mehanskim predihavanjem se odločimo vnaprej v okviru **vnaprej načrtovane oskrbe**.
- **Traheotomija in mehansko predihavanje** sta na mestu predvsem pri pogostih akutnih okužbah dihal pri neseedečih obolelih, vendar z ukrepoma ne moremo vedno izboljšati kakovosti življenja obolelega in zmanjšati pogostosti zdravljenja v bolnišnici. Traheotomija naj ne bo »akutni« poseg. Pri sedečih obolelih traheotomija ni vedno primerna.
- Ob poslabševanju dihanja je včasih bolj smiselno, da obravnavo preusmerimo na **paliativno oskrbo**, zlasti pri neseedečih obolelih.

B. Hodeči oboleli

- Tudi hodeči oboleli lahko med akutno boleznijo potrebujejo **NIV**, navadno skupaj s tehnikami čiščenja dihalnih poti.
- **Zdravljenje s kisikom in prehodno intubacijo poteka** enako kot pri neseedečih oziroma sedečih obolelih.
- Če je oboleli potreboval NIV med akutno boleznijo, bo **NIV morda potreboval tudi med nadaljnjim zdravljenjem v domačem okolju**.

Dodatni ukrepi: vsem obolelim s SMA (hodečim, sedečim in neseedečim) priporočamo zdravljenje z antibiotiki, ustrezno prehrano, zadostno preskrbo s tekočinami in zdravljenje gastroezofagealnega refluksa.

Poglavje 3

OBRAVNAVA PREBAVIL IN PREHRANA



Pregled obravnave prebavil in prehrana

Glavne klinične težave, povezane s prebavili in prehranjevanjem pri obolelih s SMA, so:

- 1. Motnje hranjenja in požiranja.** Motnje požiranja so prisotne pri vseh obolelih s SMA z napredovalo mišično šibkostjo in lahko vodijo do aspiracijske pljučnice, ki je pogost vzrok smrti pri obolelih s SMA.
- 2. Motnje gibljivosti črevesa.** Mednje uvrščamo zaprtje, upočasnjeno praznjenje želodca in potencialno življenje ogrožajoč gastroezofagealni refluks (GER).
- 3. Nizka rast, podhranjenost ali prekomerna prehranjenost.** Ob odsotnosti ustrezne obravnave je zastoj rasti običajen pojav pri nesedečih obolelih, medtem ko se sedeči in hodeči oboleli pogosto srečujejo s prekomerno telesno težo.
- 4. Dihalne težave.** Ob prisotnosti dihalnih zapletov (šibak kašelj, dispneja – oteženo dihanje z neprijetnim občutkom napora dihalnih mišic, pljučnice, modrikavost kože ali cianoza med hranjenjem) moramo vedno pomisliti na morebitne težave pri požiranju, ki povečujejo tveganje za življenje ogrožajočo aspiracijo hrane. Povečano delo dihalnih mišic lahko pomeni tudi povečano porabo energije (kalorij).

I. Motnje hranjenja in požiranja

Motnje hranjenja in požiranja so pogost pojav pri nesedečih in sedečih obolelih, medtem ko se pri hodečih obolelih pojavljajo redko.

1. Glavni znaki motenj hranjenja in požiranja:

- **daljši čas uživanja posameznega obroka;**
- **utrudljivost** ob hranjenju preko ust;
- **davljenje ali kašljanje** med požiranjem ali po požiranju;
- **ponavljajoče se pljučnice** kot morebitni kazalnik aspiracije, ki je lahko prisotna in »tihu« obliki (tj. brez očitnega davljenja in kašljanja);
- **paraliza glasilk** kot morebitni diagnostični znak »tihu« aspiracije.

2. Vzroki motenj hranjenja

Preoralna faza:

- **minimalno odpiranje ust** zaradi omejene gibljivosti čeljustnega sklepa;
- težave z **vnašanjem hrane v usta** pri samostojnem hranjenju.

Oralna faza:

- **šibak ugriz;**
- hitra **utrudljivost** žvečnih mišic.

Faza požiranja:

- slab **nadzor nad gibi glave;**
- neučinkovita **žrelna faza** požiranja;
- slaba **usklajenost** požiranja in zapiranja vhoda v grlo med požiranjem.

3. Ocena motenj hranjenja in požiranja

- ocena hranjenja s strani **specialista za motnje hranjenja** (logoped ali delovni terapevt);
- **anamneza o hranjenju** z opazovanjem trajanja hranjenja;
- **pregled ustne votline** glede hranjenja ter skrben razmislek o vplivu **namestitve in nadziranja glave** na potek hranjenja in požiranja;
- **videofluoroskopske preiskave požiranja** za objektivno oceno motenj požiranja in spremljanje terapevtskih ukrepov.

4. Zdravljenje motenj hranjenja in požiranja

Zdravljenje usmerimo v preprečevanje aspiracij in izboljšanje hranjenja, s čimer omogočimo, da uživanje hrane (ponovno) postane prijetno.

Možni načini ukrepanja

- **Sprememba konsistence hrane in izboljšanje načina vnašanja hrane preko ust.** Z uživanjem pretlačene hrane se lahko izognemo posledicam slabega žvečenja in dolgotrajnemu hranjenju. Da bi zmanjšali pogostost aspiracij, obolelemu namesto redkih sokov raje ponudimo kašaste. Če je mogoče, učinke omenjenih ukrepov ocenimo objektivno, tj. z videofluoroskopsko preiskavo požiranja.
- **Namestitev v pravilen položaj, sedenje in ortoze** (npr. modularni sistem za pomoč pri hranjenju (angl. Neater Eater®), podpora komolcev, slamica z zaklopko) za povečanje sposobnosti

samostojnega hranjenja ter večji varnost in učinkovitost požiranja. Potrebno je sodelovanje z delovnim terapevtom ali s fizioterapevtom.

- **Proaktivno nadomeščanje s prehranskimi dopolnili, takoj ko opazimo nezadostno vnašanje hrane preko ust.** Odločitev za hranjenje po gastrostomi praviloma sprejmemo po predhodnih obsežnih pogovorih s skrbniki obolelega. Hranjenja po **nazogastrični sondi** ali **nazojeunalni sondi** se praviloma poslužujemo le v prehodnem obdobju pred uvedbo hranjenja po želodčni cevki. Za trajno hranjenje po nazojeunalni sondi se lahko odločimo ob prisotnosti GER z nevarnostjo aspiracije, posebej ob hkratni dihalni podpori. Izvedbo lahko preprečijo tehnične težave.
- **Hranjenje po želodčni cevki** je metoda izbire ob premajhnem energijskem vnosu ali če hranjenje preko ust ni varno. S hranjenjem po želodčni cevki preprečujemo smrtno nevarne zaplete ob hranjenju (aspiracijo hrane) ter se izognemo slabemu tesnjenju obrazne maske ob hkratnem neinvazivnem predihavanju (pogosta težava ob uporabi nazogastrične in nazojeunalne sonde). Gastrostomo in želodčno cevko lahko namestimo endoskopsko, vendar moramo poskrbeti, da pred operativnim posegom oboleli ne strada in da po posegu čim prej vzpostavimo normalno prehranjevanje.

II. Motnje gibljivosti črevesa

Oboleli s SMA se srečujejo z različnimi motnjami gibljivosti črevesa, kot so GER, zaprtje, zakasnitve v praznjenju želodca in napenjanje. GER je pomemben dejavnik obolevnosti in smrtnosti pri obolelih s SMA. Uživanje mastne hrane upočasnjuje praznjenje želodca in povečuje tveganje za pojav GER.

1. Glavni znaki gastroezofagealnega refluksa (GER):

- pogosto **spahovanje** ali **hropenje** po obrokih,
- **bruhanje**,
- **nelagoden občutek v prsih ali trebuhu**,
- **slab zadah**,
- očitno **zatekanje vsebine želodca nazaj** v požiralnik in tudi v usta,
- **odklanjanje hranjenja** ob pojavu nelagodja med požiranjem.

2. Ocenjevanje motenj gibljivosti črevesa:

- **ugotavljanje zgodnjih znakov GER** (spahovanje, bruhanje po obrokih, zatekanje želodčne vsebine nazaj v požiralnik in usta);
- slikanje **zgornjega dela prebavil** za izključitev anatomskih nepravilnosti pred namestitvijo gastrostome in za dokumentiranje GER;
- **preiskave gibljivosti želodca**, vključno s scintigrafijo želodca, za dokumentiranje zakasnitev v praznjenju želodca, ki lahko prispevajo h GER in zgodnjemu občutku sitosti.



3. Zdravljenje GER:

- kratkotrajna uporaba **antacidov** (npr. magnezijev ali kalcijev karbonat) in/ali **zaviralcev izločanja želodčne kisline** (npr. zaviralci histaminskih receptorjev in zaviralci protonske črpalke (famotidin, ranitidin, omeprazol)) za simptomatsko zdravljenje; dolgotrajno uživanje lahko poveča tveganje driske in pljučnice;
- dajanje **prokinetikov** ob zakasnelem praznjenju želodca ali upočasnjeni gibljivosti črevesa (npr. metoklopramid);
- uporaba **probiotikov** (*Lactobacillus acidophilus*) kot pomoč pri vzdrževanju zdrave črevesne flore, predvsem po zdravljenju z antibiotiki ali ob podaljšanem zdravljenju z inhibitorji izločanja želodčnega soka, kar pa ostaja predmet nadaljnjih raziskav;
- **fundoplikacija po Nissenu** med izvedbo gastrostome, predvsem pri obolelih z GER, neodzivnim na zdravlila, pri katerih so pričakovane koristi kirurškega posega in splošne anestezije večje od tveganja.

III. Nizka rast, podhranjenost in prekomerna prehranjenost

Z zaostankom v rasti se navadno srečujejo nesedeči oboleli in nekateri sedeči oboleli s SMA, medtem ko je prekomerna telesna teža težava krepkejših sedečih in hodečih obolelih. Zmanjšano telesno udejstvovanje in zmanjšana pusta telesna masa namreč pomenita manjšo porabo energije v mirovanju in večje tveganje debelosti.

Obravnavna rasti, podhranjenosti in prekomerne prehranjenosti

- Cilj obravnave je napredovanje po lastni rastni krivulji.
- Pomembno je **sledenje rastnih grafikonov** (teža, višina/teža, teža/višina) v časovnih obdobjih. Če postopke in rezultate merjenja motijo kontrakture, določamo višino telesa v ležečem položaju na hrbtu ter z merjenjem telesnih odsekov ali razpona rok.
- **Dietetik** naj ob vsakem obisku **oceni vnos hranil**. Enostavna, natančna in dosledna metoda ocenjevanja vnosa hranil je tridnevno vodenje prehranskega dnevnika. Praktična metoda, ki nam pomaga pri prepoznavanju glavnih značilnosti prehranjevanja, je **24-urni prehranski dnevnik**.

IV. Prehranjevanje obolelih s SMA ob akutni bolezni

- Zaradi zmanjšanja puste telesne mase izračunani indeks telesne mase (angl. **body mass index, BMI**) znatno podcenjuje delež telesnega maščevja.
- Pri obolelih s SMA, pri katerih je **povečano tveganje za debelost**, upoštevamo parametre rasti v spodnjih percentilih grafikonov teža/višina in indeksa BMI.
- Pomembno je, da zagotovimo zadosten vnos **kalcija** in **vitamina D**.
- Pri ocenjevanju **beljakovinskega stanja** obolelega si lahko pomagamo z določanjem ravni **prealbumina**.
- Oboleli s SMA, posebno nesedeči in sedeči, so zelo občutljivi na morebitno stradanje, ki lahko povzroči **hipoglikemijo**. Zato je izjemno pomembno, da se vsi oboleli s SMA izogibajo daljših obdobjih stradanja, posebej med akutnimi boleznimi.
- Vnos hranil optimiziramo tako, da v **4–6 urah** po obravnavi zaradi akutne bolezni zagotovimo **celoten energijski vnos** (bodisi enteralno ali parenteralno oz. po potrebi s kombinacijo obeh načinov).
- Poskrbimo za hitro **nadomeščanje kalorij po operaciji**, s čimer se izognemo razgradnji mišic, posebej pri otrocih z zmanjšano zalogo maščevja. Če vnos hranil preko ust ni zadovoljliv, uvedemo parenteralno hranjenje (vnos lekarniško pripravljenih hranilnih raztopin preko cevke v žilo).

Poglavje 4

ORTOPEDSKA OBRAVNAVA IN REHABILITACIJA



Pregled ortopedske obravnave in rehabilitacije pri obolelih s SMA

A. Glavna težava pri obolelih s SMA je mišična šibkost s posledičnimi kontrakturami, **deformacijami hrbtenice** ter povečanim tveganjem za **bolečine, osteopenijo in zlome**.

B. Glavni postopki ocenjevanja in kazalniki stanja gibal:

- obseg gibov,
- mišična moč in mišična funkcija,
- sedenje in mobilnost,
- predpis ortoz,
- rentgensko slikanje hrbtenice in sklepov,
- preiskava DEXA (za oceno kostne gostote),
- ortopedske operacije.

I. Priporočila za ocenjevanje in ukrepanje po posameznih funkcijskih skupinah

A. Neseedeči oboleli

Ocena:

- **fizioterapija in delovna terapija** za oceno funkcije;
- **logopedsko zdravljenje** (ob motnjah požiranja ter motnjah izgovarjave zaradi otrdelosti čeljustnega sklepa ali šibkega glasu).

Glavni načini ukrepanja:

- **ustrezna prehrana;**
- **obrnava telesne drže oziroma položaja** (izbira pripomočka za ohranjanje in izboljšanje funkcije temelji na osnovnem položaju obolelega; poskrbeti moramo za udobno **sedenje**);
- **obrnava kontraktur** (opornice za ohranjanje gibljivosti sklepov in preprečevanje bolečin);
- **zdravljenje bolečin;**
- **igralna in delovna terapija** (lahke igrače in podporna tehnologija z različno kontrolo in s številnimi aktivacijskimi sistemi);
- **voziček** (zagotavljanje optimalne mobilnosti in udobnega sedenja);
- **ortoze za ude** (ortoze za zgornja uda vključujejo mobilno podporo rok in elastične trakove, ki povečujejo aktivni obseg gibov in funkcijske sposobnosti);
- **prilagoditve okolja in preureditev bivalnih prostorov** (za zagotavljanje dostopnosti in čim večje neodvisnosti).

B. Sedeči oboleli

Ocena:

- **funkcijska ocena** (Hammersmith funkcionalna motorična lestvica za SMA, modificirana Hammersmith funkcionalna motorična lestvica za SMA, ocena grobih gibalnih sposobnosti (angl. Gross Motor Function Measure, GMFM) in lestvica za ocenjevanje motoričnih funkcij (angl. Motor Function Measurement Scale, MFM-scale) za živčno-mišične bolezni;
- **merjenje kontraktur z goniometrom;**
- **ocena mišične moči z ročnim testiranjem mišične moči ali z miometrijo;**
- **rentgensko slikanje hrbtenice in kolčnih sklepov;**
- **ocena pripomočkov** za sedenje, mobilnost, pravilen položaj in osebno higieno (mobilnost lahko ocenimo že pri starosti 18–24 mesecev).

Glavni načini ukrepanja:

- **voziček** (za zagotavljanje optimalne neodvisne mobilnosti in udobnega sedenja);
- **prilagoditve okolja in preureditve bivalnih prostorov** (za zagotavljanje varne dostopnosti in čim večje neodvisnosti);
- **obravnavanje kontraktur** (osnovni del zdravljenja, ki vključuje redno raztegovanje in uporabo steznikov za ohranjanje gibljivosti: izboljšanje stoje z mavčenjem kontraktur, uporaba posebnih opornic za skočni sklep za upočasnitev razvoja kontraktur Ahilovih tetiv, uporaba opornice za zgornji ud z mobilno podporo rok za povečanje aktivnega obsega gibov in izboljšanje funkcijske sposobnosti);
- **redna vadba** (spodbujanje plavanja in prilagojenih športnih dejavnosti za vzdrževanje moči in vzdržljivosti);
- **spodbujanje stoje** oz. asistiranje hoje pri obolelih z zadostno močjo (ob nezmožnosti razmislimo o uporabi stojke);
- **stezniki za hrbtenico in operacije** (glej v nadaljevanju).

C. Hodeči oboleli

Ocena:

- **ocena ravnotežja in pomičnosti** s posebnim pregledom dostopnosti in prilagoditev okolja;
- ocena **obsega gibov** in **ukrivljenosti hrbtenice**;
- **ocena** ustreznih **pripomočkov** za mobilnost, prilagoditvene opreme, podporne tehnologije in dostopnosti okolja;
- **rentgensko slikanje sklepov** in **merjenje kostne gostote** ob akutnih kostno-mišičnih poškodbah, ki so posledica preobremenjevanja ali nesreč in padcev.

Glavni načini ukrepanja:

- **voziček** za premagovanje daljših razdalj ter mobilnost in neodvisnost obolelega;
- **obravnavna kontraktur** za optimiziranje gibljivosti sklepov;
- **stezniki in ortoze** za optimiziranje varnosti in vzdržljivosti ali podaljševanje hoje;
- **spodbujanje hoje** s posebnimi pripomočki in ortozami;
- **redna vadba** za vzdrževanje moči in vzdržljivosti (plavanje, hidroterapija, hipoterapija in prilagojeni športi);
- **vozniško dovoljenje** in prilagoditve avtomobila;
- **prilagoditve okolja in preureditev bivalnih prostorov** za zagotavljanje varne dostopnosti in čim večje neodvisnosti;
- **stezniki za hrbtenico** in **opornice udov** ob razvoju skolioze in kontraktur;
- **operacija hrbtenice** (glej v nadaljevanju).

II. Ortoze

- Za zagotovitev ustrezne ortoze, ki bo uporabniku omogočala zadovoljevanje funkcijskih ciljev, morajo pri izbiri obvezno sodelovati **ortotik, zdravnik in družina obolelega**.
- Ortotik naj ima izkušnje na področju **živčno-mišičnih obolenj**, da bo izbral ustrezne materiale in izvedel prilagoditve za čim boljšo prilagojenost ortoze uporabniku in s tem optimalno funkcijo.
- **Steznike za hrbtenico** lahko uporabljamo za podporo drže, **vendar dokazov, da z njihovo uporabo upočasnimo ukrivljanje hrbtenice, za zdaj ni**. Izdelani morajo biti tako, da je **trebušni predel prost**, kar omogoča prosto gibanje trebušne prepone in dostopnost do morebitne gastrostome.

III. Ortopedske operacije

1. Delni izpahi kolka in kontrakture

- **Delni izpahi kolka** pri SMA redko povzročajo bolečine. Po operaciji se pogosto ponovijo, a se operaciji v večini primerov ni mogoče izogniti.
- Deformacije gležnjev in stopal otežujejo uporabo običajnih čevljev, kar je lahko indikacija za **sprostitev mehkih tkiv**. Pri hodečih obolelih lahko s hitro in odločno fizioterapijo takoj po posegu pomembno izboljšamo rezultat operativnega posega.

2. Operacija skolioze

- Z operacijo skolioze izboljšamo **držo pri sedenju ter vzdržljivost in videz**. Zgodnje operacije so bolj učinkovite.
- Operacija skolioze je koristna pri obolelih s pričakovanim preživetjem več kot **dve leti** ter z napredujočim ukrivljanjem hrbtenice. Opravili naj bi jo ob dobri pljučni funkciji.
- Poprava skolioze domnevno ugodno vpliva na **funkcijo pljuč**, saj kaže, da upočasnjuje njeno slabljenje. Nedvomnih dokazov o tem za zdaj ni.

- Morebitni **zapleti** so lahko posledica prekomerne izgube krvi med operacijo. Zapleti po operaciji vključujejo pojav lažnega sklepa (psevdoartroze), dolgotrajno dihalno podporo, pljučnico in okužbe rane. Lahko se zgodi, da sama korekcija skolioze ni uspešna.
- Zaželeno je skrbno spremljanje **pomičnih obolelih s SMA**, saj sprememba funkcije, ravnotežja in dihanja lahko povzroči izgubo sposobnosti hoje.

IV. Perioperativna obravnava

1. Obravnava pred operativnim posegom:

- časovni **načrt uporabe opornic** in njihovih morebitnih prilagoditev;
- nov **voziček** ali ustrezne prilagoditve vozička glede sedeža, hrbtišča, podpore rok, glave in nog; **navodila za premikanje**, po potrebi s prilagoditvami za dvigovanje;
- prilagoditve za izvajanje **osebne higiene, oblačenja** in potencialne prilagoditve oblačil;
- **spirometrija, morebitno neinvazivno predihavanje (NIV), asistirano izkašljevanje**.

2. Obravnava po operativnem posegu:

- prilagoditev obsega gibov in po potrebi izdelava mavčnih steznikov in **novih ortoz**;
- **po potrebi** ustrezne **dihalne vaje s spirometrom in z NIV**;
- navodila negovalnemu osebju in družini glede **pomičnosti v postelji, prenašanja, oblačenja in osebne higiene**;
- **čim prejšnja mobilizacija** (po navodilih kirurga).

Poglavje 5

PALIATIVNA OBRAVNAVA



- Za doseganje optimalne klinične obravnave obolelih s SMA se moramo zavedati **potencialnega navzkrižja terapevtskih ciljev**. To je še posebej zapleteno pri otrocih s SMA, saj odločitev ne sprejemajo sami, ampak namesto njih odločajo drugi (starši, starejši sorojenci, sorodniki, negovalci, plačniki in širša skupnost).
- Zelo pomembna je izčrpna, a stvarna, nepristranska in uravnotežena predstavitev **možnosti oskrbe** čim prej po postavljeni diagnozi.
- Odločanje o ukrepih podporne oskrbe ni **enoznačno (za ali proti)** in se lahko spreminja glede na okoliščine. Ključni dejavniki so dovolj časa za razmislek in pogovor, poštena ocena možnosti, odprtost za ponovno presojanje sprejetih odločitev in osebni pogovor.
- **Vstavev gastrostome** za zagotavljanje varnega in udobnega hranjenja je priporočljiva relativno zgodaj, ko so spremljajoči dejavniki tveganja manjši, kot kasneje, ko hranjenje postane težavno.
- **Čim prej se pogovorimo in opredelimo glede možnosti ustreznega ukrepanja ob življenjsko ogrožajoči dihalni odpovedi.** Oživljanje v enoti za intenzivno nego in predihavanje preko cevke v sapnici v obdobju akutnega poslabšanja bolezni sta brez predhodne dihalne podpore povezana z več težavami, kot če odločitve sprejmemo vnaprej. Če je potrebno, že prej uvajamo različne oblike neinvazivnega predihavanja.
- **Odločitve ob koncu življenja moramo doreči.** Nikakor jih ne odlagamo na kasneje, vendar z njimi nikakor ne smemo agresivno soočiti nepripravljenih, zaskrbljenih in pretresenih staršev.
- Oskrbo najbolje izpeljemo s skupino, v kateri sodelujejo **strokovnjaki različnih specialnosti**, s čimer zagotovimo ustrezno medicinsko, socialno in duhovno podporo. Eden načinov oskrbe ob koncu življenja in nudenja podpore družinskim članom med umiranjem in žalovanjem je obravnava v Hiši hospica <http://drustvo-hospic.si/>.
- Če se ne odločimo za mehansko podporo dihanju, poskrbimo za zadovoljivo **lajšanje terminalnega težkega dihanja**.

Slovarček



aspiracija

1. vdihnenje tujka ali tekočine v dihalno pot

2. izsesavanje s podtlakom zaradi odstranitve manjših delcev, tekočine ali plinov iz telesnih votlin

aspiracija, ustna aspiracija iz ustne votline

aspiracija, orofaringealna aspiracija iz ustne votline in žrela

aspiracija, globoka aspiracija iz zgornjih dihal

aspiracijska pljučnica pljučnica zaradi motenega požiranja, pri kateri prihaja do vdihnenja tekočine v dihalno pot in do vdora bakterij

atelektaza stanje, pri katerem so pljuča delno ali v celoti brez zraka

BiPAP (*angl.* bi-positive airway pressure)

naprava, ki uporablja dvosmerni pozitivni zračni tlak za vzdrževanje razpetosti pljuč

CPAP (*angl.* continuous positive airway pressure) naprava, ki uporablja stalen pozitiven zračni tlak za vzdrževanje razpetosti pljuč

CK (*angl.* creatine kinase) kreatin kinaza; encim, ki se nahaja predvsem v skeletnih mišicah, srcu in možganih; ob mišičnih okvarah v krvi ugotavljamo povišane vrednosti CK

distalna spinalna mišična atrofija vrsta spinalne mišične atrofije s prevladujočo prizadetostjo mišic goleni in podlaktov

ekstubacija odstranitev dihalne cevke iz sapnice

enteralen črevesen

fundoplikacija po Nissenu operacijska sprostitev spodnjega dela požiralnika in prišitje zgornjega dela želodca okrog požiralnika za preprečevanje gastroezofagealnega refluksa

gastroenteritis vnetje želodca in črevesa

gastroezofagealni refluks zatekanje želodčne vsebine nazaj v požiralnik

gastrostoma umetno (kirurško) napravljena odprtina skozi trebušno steno v želodec z višito cevko za prehranjevanje

hiperkapnija zvišan delni tlak ogljikovega dioksida v arterijski krvi

hipoksemija znižan delni tlak kisika v arterijski krvi

intubacija uvedba dihalne cevke v dihalno pot

juvenilna amiotrofična lateralna skleroza (ALS) bolezni motoričnega nevrona z začetkom v mladosti

kapnografija metoda kontinuiranega merjenja delnega tlaka ogljikovega dioksida v izdihanem zraku; vrednost CO₂ je prikazana kot krivulja, ki se spreminja v odvisnosti od časa

kontraktura zmanjšana gibljivost ali popolna negibljivost sklepa

laparoskopija pregled trebušne votline z laparoskopom, tj. optičnim instrumentom za pregled trebušne votline

laparoskopopska operacija kirurški poseg, ki se opravi pri laparoskopiji

mehansko predihavanje umetno dovajanje zraka v pljuča

NREM (*angl.* non-rapid eye movements) nanašajoč se na fazo spanja brez hitrih gibov zrkel

obstrukcija oviranje pretoka

oksimetrija merjenje nasičenosti krvi s kisikom

paradokšno dihanje dihanje, pri katerem se prsna stena pri vdihu ulekne, pri izdihu pa izboči (obratno kot pri normalnem dihanju)

parenteralen ki ne gre skozi prebavila

perkutan nanašajoč se na prehod ali prehajanje skozi kožo

polisomnografija posebno snemanje za diagnosticiranje in ocenjevanje motenj spanja, s katerim beležimo aktivnost možganov in mišic, gibe oči, delovanje srca, premike udov, nasičenost krvi s kisikom, pretok dihanja, napor za dihanje in po potrebi tudi druge kazalnike

prokinetiki zdravila, ki pospešujejo gibljivost črevesa

pusta telesna masa telesna masa iz mišic, kosti in notranjih organov

regurgitacija zatekanje želodčne vsebine nazaj v požiralnik in tudi v usta

REM (*angl.* rapid eye movements) nanašajoč se na fazo spanja s hitrimi gibi zrkel

skolioza ukrivljenost hrbtenice vstran zaradi okvar mišic, živcev ali kosti

SMARD (*angl.* spinal muscular atrophy with respiratory distress) spinalna mišična atrofija z dihalno stisko; izjemno redka bolezen z zgodnjo prizadetostjo trebušne prepone

traheotomija kirurški prerez sapnice

transkutan nanašajoč se na delovanje preko kože ali skozi kožo

X-SMA spinalna mišična atrofija, ki se deduje vezano na kromosom X

Viri:

Slovenski Medicinski Slovar. Ljubljana: Medicinska fakulteta Univerze v Ljubljani, 2012–2014. Dostopno tudi na: <http://www.termanija.net/slovarji/95/slovenski-medicinski-slovar>

http://www.jtsma.org.uk/about_smard.html

<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK2594/>

<http://www.medicalnewstoday.com/articles/232682.php>



Standardi za obravnavo spinalne mišične atrofije:

Vodnik za družine obolelih s spinalno mišično atrofijo

Prevod v slovenski jezik: Doc.dr. Marija Meznarič

Fotografije: Ivo Jakovljevič

Lektorja za slovenski jezik: Katarina Faganel in Vesna Veingerl

Založnik: Društvo distrofikov Slovenije

Naklada: 500

Kraj in leto izdaje: Ljubljana, 2016

Prevod dela: »Standards of Care for Spinal Muscular Atrophy«

Tisk: Birografika BORI

Zahvaljujemo se članom društva distrofikov Slovenije in njihovim družinam za dovoljenje za objavo fotografij.

CIP - Kataložni zapis o publikaciji
Narodna in univerzitetna knjižnica, Ljubljana

616.8-009.5

STANDARDI za obravnavo spinalne mišične atrofije : vodnik za družine obolelih s spinalno mišično atrofijo / [prevod Marija Meznarič ; fotografije Ivo Jakovljevič]. - Ljubljana : Društvo distrofikov Slovenije, 2016

Prevod dela: Standards of care for spinal muscular atrophy

ISBN 978-961-94009-0-6

284290560





DOM DVA TOPOLA • IZOLA

DRUŠTVO
DISTROFIKOV
SLOVENIJE



Univerza
v Ljubljani
Medicinska
Fakulteta



THE JENNIFER TRUST
FOR SPINAL MUSCULAR ATROPHY

Muscular
Dystrophy
Campaign