



Yeni SMA Hastalarının Teşhise Yönelik Test Edilmeleri ve Bakımları

I- Klinik Teşhis ve SMA'nın Sınıflandırılması

Hipotoni ve güçsüzlük yaşayan çocuklarla karşılaşan doktorlar, SMA teşhisi için yüksek oranlı bir şüphe geliştirmelidirler. Bazı fiziksel özellikler tanımlanmaya hazırdirler. Güçsüzlük, genellikle simetrik ve distal (merkeze uzak kaslar) olmaktan ziyade proksimal (merkeze yakın kaslar). Duyular korunmuştur. Tendon refleksleri yoktur veya azalmıştır. Bacaklardaki zayıflık, kollardakinden daha fazladır. Güçsüzlüğün şiddeti, ilk başlangıç yaşı ile ilişkilidir. SMA'nın sınıflandırma ve tipik klinik özellikleri 1. Tabloda listelenmiştir. Bunların ötesinde, Tip 4 SMA da kastedilmiştir. Tip 4, yetişkin yaşlarda ortaya çıkan SMA hastalığının hafif bir şekildir. Bazı hastalar, gruplar arasındaki sınırlarda yer alan özellikleri gösterirler.

1. Tablo SMA'nın Klinik Olarak Sınıflandırılması

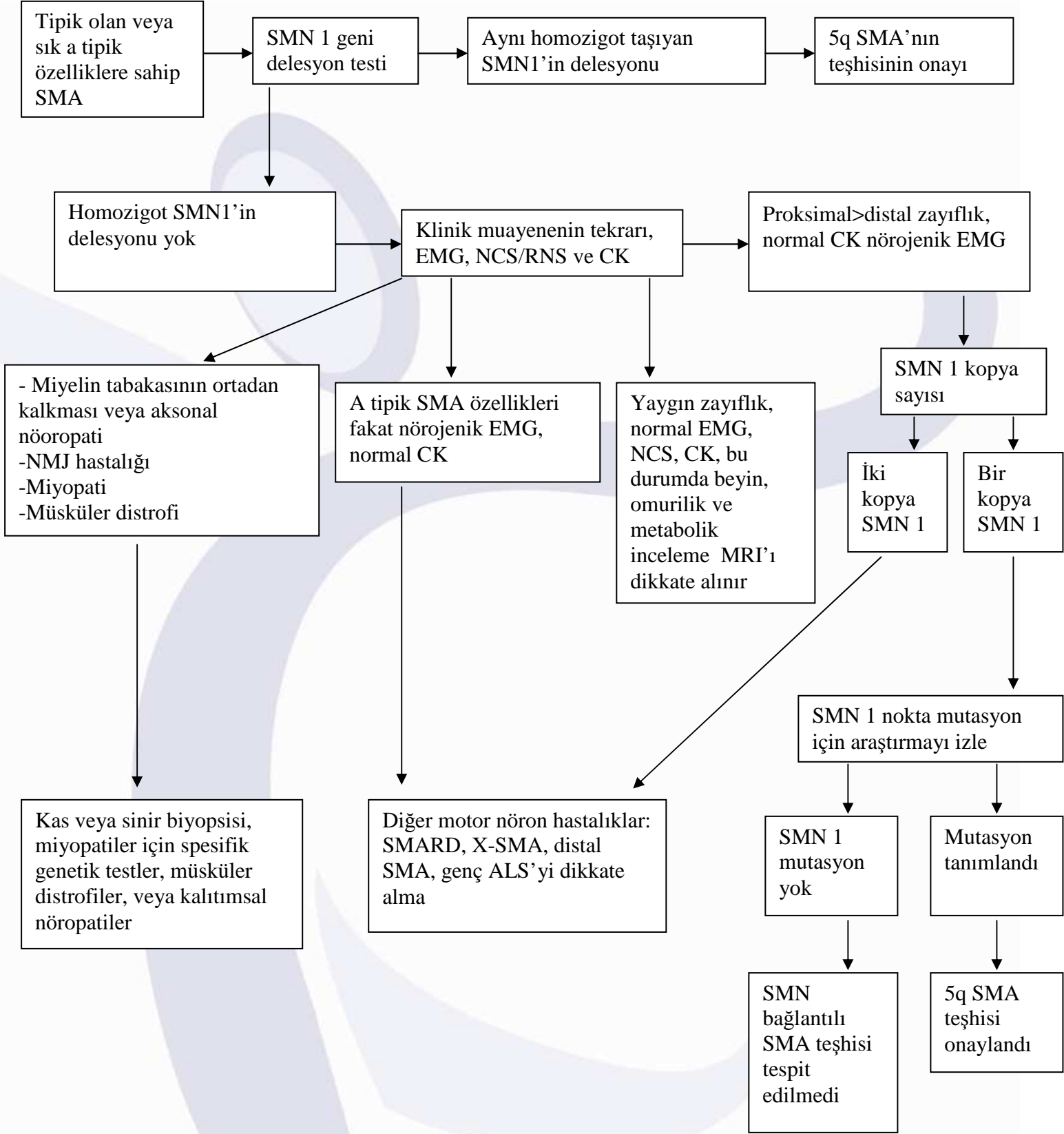
SMA Tipi	Başlangıç Yaşı	En Üst Fonksiyonu	Doğal Ölüm Yaşı	Tipik Özellikleri
I. Tip (şiddetli) Werdnig-Hoffman Hastalığı	0-6 aylıkken	Asla oturamaz	< 2 yaş	Ağır zayıflık ve hipotoni, baş kontrolünü sağlayamama, cılız ses ve öksürük, yutma ve ağızdan beslenme güçlüğü, nefes alma yetersizliğinden dolayı erken morbidite ve aspirasyon zaatürresi
II. Tip (orta)	7-18 aylıkken	Asla ayakta duramaz	> 2 yaş	Önemli hareketlerin gecikmesi, kilo almada güçsüz, zayıf öksürük, ellerde titreme, eklem kontraktürleri ve skolyoz
III. Tip (hafif) Kugelberg-Welander Hastalığı	>18 aylıkken	Ayakta durur ve yürür	Erişkin	Değişken kas zayıflıkları ve kramp, eklemlerde hipotoni, hayatın bir döneminde yürüme yeteneğinin kaybı

SMA hastalarının bakımı, SMA tiplerinin sınıflandırılmasından ziyade, mevcut fonksiyonel durumlarına göre yapılmalıdır. Böylelikle, oturamayanlar, oturbilenler ve yürüyebilenler olarak, mevcut fonksiyonel durumlarına göre bir sınıflandırma burada kullanılacaktır. **Oturamayanlar**, bağımsız olarak oturma yeteneği olmayan çocuklar grubunu içerir. **Oturabilenler**, oturabilip de bağımsız olarak yürüyemeyenleri içerir. **Yürüyebilenler**, bağımsız olarak yürüyebilirler.

II- Teşhise Yönelik İşlemler

Şekil 1.'de, teşhise yönelik işlemlerin algoritması adım adım özetlenmiştir. Özet olarak, SMA sahibi olduğundan şüphelenilen bir hastaya uygulanacak ilk teşhise yönelik test, SMN geni delesyon testidir. SMN1 geni exon 7'nin homozigot delesyonu (exon 8'le homozigot olan veya olmayanın delesyonu), SMN ile bağlantılı SMA (5q-SMA) teşhisini onaylar. Diğer teşhise yönelik testler, negatif sonuç veren bir SMN testinden sonra yapılmalıdır.

Şekil 1- Spinal Müsküler Atrofi İçin Teşise Yönelik Değerlendirme



III.

Yeni Teşhis Konmuş SMA Hastaları İçin Klinik Yönetimi

SMA teşhisi yeni konmuş bir hastada birçok bakım sorunları ortaya çıkar. Klinik tedavi uzmanları, mümkün olan en kısa sürede, bu bakım sorunlarını tespit etmelidirler.

Aile eğitimi ve danışmanlık : SMA'nın teşhisi ile bağlantılı olarak tıbbi problemlerin karışıklığından dolayı, tıbbi hizmet verenler aile ile karşılaşacak bir kişiyi tespit etmelidir.

Ebeveynlerle yapılacak ilk toplantıda şunları açıklamak önemlidir:

- Hastalığın süreci
- Hastalık oluşumu (patogenez)
- Dış görünüş sınıflandırması (fenotip)
- SMA'nın seyri (prognoz)
- SMA hakkında internet yolu ile bilgi ve SMA hastaları danışma grupları
- Klinik deney çalışmaları hakkında iletiler

Ayrıca doktor, aile ile birlikte, çok uzmanlı yaklaşım planı geliştirmelidir. Bu durum, genellikle, aşağıdaki hizmetlerin alınmasını içerir:

- Pediyatrik nöromüsküler klinik
- Genetik
- Akciğerlerle ilgili (pulmoner)
- GI/beslenme
- Ortopedi/rehabilitasyon

Genetik Başlıklar : SMA'nın teşhisi ile birlikte, birkaç genetik başlık belirlenmelidir.

- Otozomal çekinik kalıtım ve SMN genlerinin genetik yapısı –SMN1 ve SMN2 kopyaları - gibi SMA'nın genetiği.
- Yüksek sayıda SMN2 gen kopyası hafif fenotip ile birlikte olduğunda, SMN2 kopya sayısının kullanılmasının klinik ağırlığı tayini, sağlıklı olmaz çünkü verilen herhangi bir SMN2 kopya numarası için klinik fenotip farklılıkları olabilir.
- Tekrarlama riski
- Taşıyıcı testi
- Üreme planlaması ile ilgili bilgi (doğum veya implantasyon öncesi teşhis)

Akciğer Bakımı

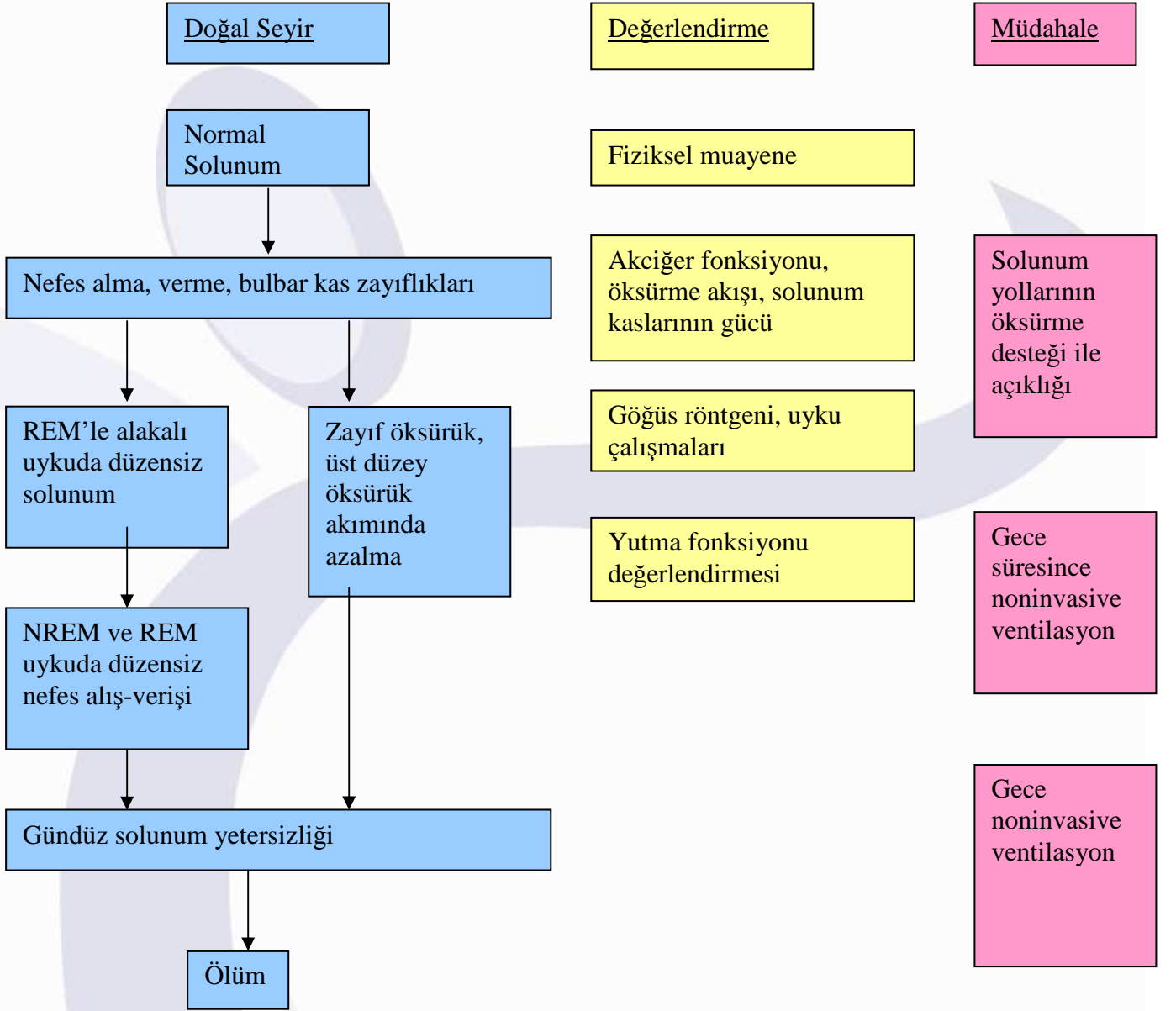
I. SMA'daki akciğer problemleri hakkında genel açıklama

SMA'daki belli başlı solunum problemleri :

1. Alt nefes yollarındaki zayıf açıklık ile neticelenen **hastalıklı öksürük**
2. Uyku esnasında **akciğere giden havanın** az olması (hipoventilasyon)
3. Göğüs kafesi ve ciğerlerin **yetersizliği**
4. Kas zayıflamasını arttıran **tekrarlayan enfeksiyonlar**

SMA I ve II'de, morbidite ve ölümün ana sebebi akciğer hastalıklarıdır ve SMA III hastalarında da düşük oranda ortaya çıkabilir. Yutma fonksiyonunun bozulması ve reflü hastalığının, akciğer hastalığına önemli katkıları vardır. Hastalar, gündüz nefes alamama eğilimine, düzensiz göğüs enfeksiyonları, gece oluşan oksijen desatürasyonunu takip eden ve yine gece oluşan akciğerlere giden havanın az olması ve gündüz oluşan **hypercarbia'ya** maruz kalırlar. Eğer uykuda düzensiz nefes alış mevcut ise, nefes alma desteği ve öksürme problemi mevcut ise de öksürme desteği alınmalıdır. Her tipteki SMA hastası için nefes alma yollarındaki temizlik hem akut hem de kronik durumlarda çok önemlidir.

Şekil 2. Akciğerin Doğal Seyri, Değerlendirme ve Müdahale



II. Deęerlendirme ve İzleme

Tavsiye edilen deęerlendirme sıklığı her 3-6 ayda bir , devamlı yürüyebilenlerde daha nadir, klinik olarak stabil olmayan yürüyenlerde daha siktir.

A- Yürüyebilenler

- **Fiziksel Muayene** : Öksürme etkinlięi, göęüs kafesi bozulması, nefes alma işlevi, nefes alma oranı, paradoksal nefes alma ve deri renginin izlenmesi
- **Polisomnografi** : Akcięerlerdeki havanın normalden az olmasının belirtilerini belgeleme
- **Nabız Oksimetresi** : Deri içindeki bir algılayıcı ile oksijen doygunluęunun izlenmesi
- **Zatürree** : Geçmiş 6 ay içinde, enfeksiyon sıklığı ve antibiyotik tedavilerinin izlenmesi
- **Göęüs Röntgeni**: Başlangıçta ve nefes almanın zayıfladıęı sırada
- **Yutma Çalışmaları** : Açıklanmamış akut nefes almanın zayıflaması ve tekrarlayan zatürreede

B- Oturanlar

- **Fiziksel Muayene** : Öksürme etkinlięi, göęüs kafesi deformitesi, nefes alma işlevi, nefes alma sıklığı, paradoksal nefes alma ve deri renginin izlenmesi
- **Polisomnografi** : Akcięerlerdeki hipoventilasyon belirtilerinin belirlenmesi
- **Nabız Oksimetresi** : Deri içindeki bir algılayıcı ile oksijen doygunluęunun izlenmesi
- **Zatürree** : Geçmiş 6 ay içinde, enfeksiyon sıklığı ve antibiyotik tedavilerinin sıklığı
- **Skolyoz** : Belkemięinin incelenmesi ve skolyozun radyografik deęerlendirilmesi

C- Yürüyebilenler

Genellikle, SMA hastası olup da yürüyebilenler, hastalığın geç safhalarına kadar akcięer fonksiyonlarını sürdürürler

- **Fiziksel Muayene** : Öksürme etkinlięi, göęüs kafesi bozulması, nefes alma işlevi, nefes alma oranı ve deri renginin izlenmesi
- **Akcięer Fonksiyonu Testi** : Nefes ölçer, akcięer hacmi ve solunum kasları fonksiyonları
- **Zatürree** : Geçmiş 12 ay içinde, enfeksiyon sıklığı ve antibiyotik tedavilerinin sıklığı

III. Beklenen Solunum

Kronik bakım, akut hastalık yönetimi ve perioperatif bakım için olan seçenekler hakkında aileleri bilgilendirmeyi sağlamak, SMA hastalığındaki solunum yönetimi açısından kritiktir.

- Oturmayanlar en kırılgan gruptur ve noninvasif (NIV) ve sekresyonun kontrolü seçenekleri hastalığın hızlı ilerlemesi nedeni ile yapılması gereken erken tartışmalardır.
- Ailenin süregelen destek arzuları tartışması olacaktır, azami ve asgariler belirtilerek, görüşmeler anlaşma ile neticelenmelidir.

Günlük yönetim şunları içermelidir:

- Çocuğun başlangıç durumu ve bundan sapmalar saptanmalı
- Akciğere az hava gitmesi ve müdahalesi gözlenmeli
- Özel tıbbi bakım sağlayıcılara hızlı ulaşımı da içerecek şekilde akut hastalık yönetimi
- Nefes alma yollarının açıklığı ve sekresyon yönetim teknikleri
- NIV'yi de içeren solunum desteği
- Beslenme ve hidrasyon
- Antibiyotiklere başlama eşiğinin düşüklüğü
- Grip, zatürree aşısı ve RSV profilaksisini de içeren düzenli bağışıklık kazandırma

IV. Kronik Hastalık Yönetimi

Ailenin hedeflerinin tartışılması gerekir. Bu hedefler arasında; hasta olan çocuğun bakımının mümkün olduğu kadar uzun süreli olarak evde yapılması, uzun dönemli hayatta kalma, yaşam kalitesi, konforu ve kaynaklara ulaşım imkanını dengeleme olabilir. Kronik hastalık yönetiminin hedefleri şunlar olmalıdır: hava değişimi normal hale getirme, uyku kalitesini artırma, evde bakımı kolaylaştırma, hastane ihtiyacını ve ICU bakımını azaltma ve hastalığın yükünü hafifletme. Erken alınan agresif ve önleyici müdahaleler, hayat kalitesini etkilemeden uzatır.

Nefes Yollarının Açıklığı :

- **Öksürme desteği**, daha ağır hastalarda, günlük olarak elle veya mekanik olarak havayı boşaltma veya doldurma tavsiye edilir. SMA hastalarının bakıcıları öksürmeye destek olmayı öğrenmelidirler.
- **Salgilama akışkanlığı teknikleri**, yararlıdır ve göğüs fizyoterapisi ve vücudun **drenajını içerir**
- **Oksimetri**, tedaviye yönelik kullanılmalıdır. Öksürme desteği sonrası sekresyon yönetiminde oral aspirasyon yardımcı olur.

Solunum Desteği: Bu, gündüz vakti kanda karbondiyoksit fazlalığı ile alakalıdır. Gece NIV, uyku esnasında düzensiz nefes alma belirtilerini azaltır ve yaşam kalitesini artırır.

- NIV, nefes alma yollarının temizlenmesi teknikleri ile birleştirilmelidir.
- Oturamayanlarda, solunum desteği olmadan yapılan bakım, tedavinin verdiği sıkıntı getirisinden fazlaysa, bir seçenektir.
- CPAP, bilevel pozitif hava basıncına geçme amacı için bir seçenektir (BIPAP)
- NIV ile birlikte uzun süreli BIPAP kullanımı, oturamayanlar ve oturanlarda, kısa süreli gün içi periyotlarda olsa bile, göğüs kafesi ve ciğerlerin gelişimini artırabilir.
- Trakeotomi (solunum borusu açımı) : Oturamayanlarda, bu konu tartışmalıdır ve etik olarak bir ikilem yaratır. Burada Nefes alma desteği verilmemesinden NIV, trakeotomi ve mekanik ventilasyon kadar birçok seçenek mevcuttur.
- Palliative bakım, oturamayanlar için bir seçenektir. NIV, düzenli bir tedavi olarak veya palliative alet olarak kullanılabilir. Önemli bir hedef, PICU kalıntılarını önlemektir. Trakeotomiyi bertaraf etmektir. Eğer aile tarafından solunum desteği seçilirse, NIV tavsiye edilir.

V. Perioperatif Bakım

SMA hastalarının, mideye uzun süreli intubasyona, nosokomial (hastane) enfeksiyonuna, trakeotomiye ve ölüme sebep olabilecek, anestezi sonrası karışıklıklara uğrama riski yüksektir. Ameliyat öncesinde, hastanın solunum durumunu uygun seviyeye getirmek önemlidir.

Ameliyat Öncesi Değerlendirme :

- Fiziksel muayene
- Solunum fonksiyonu ölçümleri ve öksürme etkinliği
- Göğüs röntgen
- Uykuda düzensiz solunum değerlendirilmesi
- Çene ankilozu (eklem katılaşması), orofaringeal aspirasyon, mide reflüsü, beslenme durumu ve astımı da içeren komplikasyon faktörleri göz önüne alınmalı.

Eğer, solunum fonksiyonu ve/veya uyku çalışmaları ölçümleri normal değilse, hokturnal NIV ve destekli öksürme teknikleri ameliyat öncesi endikedir. Hasta bu tekniklere ameliyat öncesi aşına olmalıdır. Eğer çene ankilozu mevcutsa intalasyon fibioptik bronkaskopi ile yapılmalıdır.

Ameliyat Sonrası Yönetimi :

- Eğer öksürük desarjı normale ve kas fonksiyonları nispeten korunmuşsa, ameliyat ardı komplikasyonlarının fazla değildir.
- Ameliyat öncesi solunum kaslarının gücü azalmışsa, sıkı takip ve agresif solunum yönetimine ihtiyaç vardır.
- Ameliyat öncesi, uyku esnasında solunum desteği gerektiyse, ameliyat sonrası da benzer, acil solunum desteği gereklidir.
- Yoğun bakımda tüpün çıkarılması, hastanın başlangıç solunum desteğinden NIV'ye köprü geçişi olarak planlanmasıdır. Bu işlem dikkatli planlama ve koordinasyon gerektirir. Eğer hasta, devamlı havalandırma aygıtı desteğine ameliyat öncesinde (yayılmayan arayüzlü veya trakeotomi tüpü vasıtasıyla) veya ameliyat esnasında kasları bloke eden bir cihazın kullanımına ihtiyaç duyuyorsa, hastayı direkt olarak OR'dan ICU'ya transfer etmek doğru olur.
- Hastaların, kişisel olarak kullandıkları NIV veya MI-E makinalarını ameliyat sonrası kullanım için hastaneye getirmeleri teşvik edilmelidir, çünkü hastanelerin bu cihazları sınırlı sayıdadır.
- SMA hastalarına oksijen uygulaması dikkatli yapılmalıdır. Mukus tıkanması ve ateletazi (akciğerlerin bir kısmının kollapsı) gibi diğer sebeplere istinaden hipoksemi (kanın noksan oksijenleşmesi), hipoventilasyon (akciğerlerdeki havanın noksan olması) ile karıştırılabilir. ETCO₂ veya TcCO₂ izlemesi veya atardamarlardaki kanın gaz analizi, uygun oksijen kullanımına yardımcı olur.
- Uygun ağrı kontrolü ile splintingden ileri gelen hipoventilasyonu önler. Ağrı yönetimi ile, nefes alma yollarının açıklığı sağlanmalı ve nefes alma supresyonu asgariye indirilmelidir. Ameliyat sonrası ağrıyı kontrol ederken, kısa süreli artırılmış nefes alma desteğine ihtiyaç duyulur.

VI. Akut Bakım Yönetimi

Akut hastalık esnasındaki yönetimin hedefi, ateletaziyi (akciğerlerin bir kısmının kollapsı) azaltarak ve mümkün olan yerlerde noninvasive solunum desteği ile nefes alma yollarının açıklığını kullanarak gaz alışverişini normal hale getirmektir. Kan gazını izleme yararlı olabilir.

Nefes Yollarının Açıklığı :

- Manuel öksürme desteği veya MI-E ile nefes yollarının açıklığı, oral veya nefes alma yollarının aspirasyonu ile edilir. Destekli öksürme teknikleri, derin aspirasyon ve bronkoskopide tercih edilir.
- Nefes alma açıklığına rehber olarak oksimetri feedbacki
- Göğüs fizyoterapisi
- Postural drenaj

Solunum Desteği :

(I) Oturamayanlar ve Oturabilenler İçin :

- NIV'nin akut kullanımı, ilave edilen ventilator yükün kısır döngüsü, ilerlemiş nefes alma kasları zayıflığı ve etkisiz salgılama temizlenmesi ile sebep olunan nefes alma dekompansementini tersine çevirir.
- Eğer gece boyunca NIV kullanımı halihazırda varsa, gün boyu NIV kullanımına ihtiyaç olabilir ve NIV esnasında nefes alma yollarının temizleme teknikleri kullanılır.
- İnspiratuar ve ekspiratuar pozitif basınç ayarları en uygun hale geldikten ve solunum yollarının temizlenmesi teknikleri en uygun şekilde sağlandıktan sonra, oksijen desatürasyonunu düzeltmek için, NIV dairesinden sonra oksijen terapisi uygulanabilir.
- Eğer noninvasive bir girişim başarısız olursa, tüp intubasyon ve mekanik havalandırma, kısa dönemli bir çaredir. Oda havasında akut hastalıktan ve arteryal oksijen satürasyonundan (doyma) iyileşme sonrası normal hale geldiğinde, tüp çıkarılarak NIV'ye dönülmelidir.
- Eskalasyondan (yükseltme) intubasyon aşamasına varış, karar verilen bakım planlamasından önce yapılmalıdır.
- Trakeotomi ve ventilasyon, oturamayanlarda, ani akut akciğer enfeksiyonu vakasında dikkate alınmalı, fakat hayat kalitesini artırmaz veya hastaneye yatma durumunu ortadan kaldırmayabilir. Trakeotomi, bir akut müdahale değildir. Oturabilenlerde, trakeotomi uygun değildir.
- Özellikle oturamayanlar için, hastalığın kötüye gitme durumu ile birlikte, bir palliative yaklaşıma dönme uygun olabilecektir.

(II) Yürüyebilenler İçin :

- Akut hastalık esnasında, nefes alma yollarının temizliği ile bağlantılı olarak NIV'ye ihtiyaç duyulabilir.
- Oksijen terapisi ve geçici intubasyon ihtiyacı, yukarıda belirtildiği gibi oturamayanlar/oturabilenler için uygulanmalıdır.
- Bir akut hastalık esnasında, NIV ihtiyacı duyulursa, ev için NIV kullanımı göz önünde bulundurulmalıdır.
- İlave Yönetimler : Oturamayanlar, oturabilenler ve yürüyebilenler için, tavsiye edilen ilave yönetimler; antibiyotikler, uygun beslenme desteği, hidrasyon (su ile karıştırma) ve mide reflüsü yönetimidir.

Gastrointestinal (GI) (Mide ve Bağırsak) ve Beslenme Bakımı

Gastrointestinal ve beslenme bakımına genel bir bakış

SMA'daki GI ve beslenme komplikasyonları ile alakalı anahtar problemler :

1. Beslenme ve yutma problemleri. SMA hastalarında, şiddetli zayıflık ile birlikte bulbar fonksiyon bozukluğu yaygındır ve genel olarak ölüme neden olan aspirasyon pnömonisi (zatürree) ile sonuçlanır.
2. Gastrointestinal fonksiyon bozukluğu. GI dismotilite problemleri; kabızlık, mide boşalmasının gecikmesi ve potansiyel hayatı tehdit edici mide reflüsü (GER).
3. Gelişim ve az/aşırı beslenme problemleri. En uygun yönetim olmaksızın, oturamayanlarda gelişim eksikliği yaygınken, oturabilenlerde ve yürüyebilenlerde aşırı kilo alımı söz konusudur.
4. Solunum problemleri. Solunum komplikasyonlarının varlığı (zayıf öksürük, nefes alma çabası, dispne(nefes darlığı), zatürree ve gıdanın desatürasyonu) hayatı tehdit edici olacağı gibi, beslenme zorluklarını ve nefes alma zorluğunu artırır. Nefes alma zorluğu aynı zamanda yüksek enerji tüketimine sebep olur.

I- Beslenme ve Yutma Problemleri

Beslenme ve yutma zorlukları, oturamayanlarda ve oturabilenlerde ortaktır, fakat yürüyebilenlerde nadir rastlanır.

1. Beslenme ve yutma problemlerinin anahtar belirtileri :

- * Uzun süren yemek süresi
- * Ağızdan beslenme ile birlikte yorgunluk.
- * Yutma esnasında veya sonrasında tıkanma ve öksürme.
- * Tekrarlayan zatürree : potansiyel ve sessiz de olabilen aspirasyon göstergesi, belirgin tıkanma veya öksürme olmaksızın.
- * Ses telleri felci, sessiz gırtlak aspirasyonunun teşhise yönelik tanı delili olabilir.

2. Beslenme zorluğunun sebepleri :

Ağızdan beslenme öncesi evresi

- Çeneye ait hareketin azalmış olmasından dolayı sınırlı ağız açılması.
- Kendi kendine beslenme esnasında, yiyeceği ağza götürmedeki zorluklar.

Ağızdan beslenme evresi

- Zayıf ısırma gücü
- Çiğneme kaslarının artan yorgunluğu

Yutma evresi

- Zayıf kafa kontrolü.
- Yutmanın yutağa ait evresinde yetersizlik.
- Yutma ile hava yolunun kapanması ile birlikte yutmanın zayıf koordinasyonu.

3. Beslenme ve yutma problemlerinin değerlendirilmesi:

- Beslenme uzmanları tarafından beslenme değerlendirmesi.
- Yemek süresince gözlem ile birlikte beslenme vaka tarihi yapılmalıdır.
- Beslenme çalışmasının pekiştirilmesi ve beslenme ve yutma üzerinde pozisyonlama ve kafa kontrolünün etkilerinin ve ağızdan beslenme yapılarının incelenmesi
- Videofloroskopik yutma çalışmaları (VFSS) yutma fonksiyonu ve güvenliği ve tedavi etme üzerine olan stratejileri değerlendirme sorunları.

4. Beslenme ve yutma zorlukları yönetimi : Tedavinin amacı, aspirasyon riskini azaltma ve beslenme verimliliğini uygun hale getirme ve zevkli yemek zamanı geçirmedir.

* Gıda kıvamını değiştirme ve ağızdan yemeye uygun hale getirme. Yarı katı bir diyet, zayıf çiğneme için uygun olabilir ve yemek yeme süresini azaltır. Yoğunlaştırılmış sıvılar, ince sıvıların aspirasyon

oluşturmasına karşı koruma sağlayabilir. Tercihen, bu müdahale nesnel olarak VFSS üzerinde değerlendirilebilir.

* Pozisyonlama ve oturma değişikliği ve ortopedik aletler (mesela Neater Eater®, dirsek desteği, valved straw) kendi kendine yeme yeteneğinin geliştirilmesi, yutma güvenliği ve verimliliğini geliştirebilir. Bir meslek terapisti ve/veya fizyoterapist ile beraber, ihtiyaç duyulduğunda planlama yapın.

* Yetersiz ağızdan beslenme fark edildiği anda proaktif beslenme ilavesi yapılmalıdır. Bir çocuğa g-tüpünün yerleştirilmesi, sıklıkla birçok bakım verenle geniş tartışmalara yol açar. G-tüpü yerleştirilmesinden önce, aradaki zamanda, nasogastric (NG) veya nasojejunal (NJ) beslenme ile beslenme ilavesi tercih edilebilir. Özellikle, hasta nefes alma desteğindeyken, GER ile birlikte aspirasyon olduğunda, NJ beslenmesi tercih edilebilir şartlardadır. Bununla beraber, teknik zorluklar, yapılabilirliklerini engeller.

* G-tüpü beslenmesi, yetersiz kalori alımı ve ağızdan beslenmenin güvenilir olmadığı durumlarda, en uygun metoddur. Potansiyel morbiditeyi ve NG veya NJ tüplerinin uzun süreli kullanımı ile birlikte zayıf nefes alma maskesinin uyumunu engeller. G-tüpü yerleştirmesi için laparoskopik bir cerrahi tekniği, ani veya erken ameliyat sonrası tüpü çıkarmak için en iyi muhtemel ayarlamayı sağlar. Ameliyat öncesi aç kalma oranını asgariye indirmek için bakım alınmalı ve işlem sonrası tam beslenme desteği süratle sağlanmalıdır.

II. Gastrointestinal Bozukluęu

SMA hastası çocuklar ařaęıdaki GI problemlerini yařarlar : mide reflüsü (GER), kabızlık ve karın şiřlięi ve şiřkinlik. SMA hastalarında, GER, ölümlü ve morbiditeye sebep olan önemli bir belirleyici etkidir. Yüksek oranda yağ içeren gıdalar, mide boşaltımını erteler ve GER riskini yükseltir.

1. GER'in anahtar belirtileri :

- Sık tükürme ve yemek sonrası sık sık tükürme ve kusma
- Emesis
- Göęüs veya karın huzursuzlukları şikayetleri
- Kötü solunum
- Besinlerin aşıkır kusulması
- Yutma ile rahatsızlık yaşandığında, gıdaların reddi

2. Gastrointestinal Bozukluęunun Deęerlendirilmesi :

- GER belirtileri için erken araştırma (emesis, kusma, beslenme sonrası lıkırdama)
- Rutin bir üst gastrointestinal (UGI) dizisi, ilk olarak anatomik anormallikleri düzeltme ve ikinci olarak reflüyü belgelemek için, mideye bir tüp (g-tüpü) yerleřtirilmesi öncesi deęerlendirme yapılır.
- GER ve erken doymaya katkıda bulunabilecek sintigrafiyi de içeren motilite çalıřmaları, gecikmiş mide boşaltımını belgelemede başarılı olabilir.

3. Mide reflüsünün yönetimi (GER) :

- Belirtilere yönelik yönetim için, asit nötrale edicilerinin (mesela magnezyum veya kalsiyum karbonatın) ve/veya asit salgılanması engelleyicilerinin (mesela histamin durdurucular ve proton pompalanmasını engelleyiciler, mesela famotidine, ranitidine, omeprazole) kısa dönemli kullanımı. Bununla birlikte, uzun süreli kullanımda, mide-baęırsak iltihabı ve zatürree riskinin artması söz konusudur.
- Gecikmiş mide boşaltımı veya azalmış motilite varsa, prokinetik ajanlar (mesela metaclopramide, erythromycin) faydalı olabilir.
- Acidophilus veya lactobacillus gibi probiyotiklerin kullanımı, sağlıklı bir gastrointestinal flora saęlamaya yardımcı olur, özellikle, antibiyotik tedavi veya antiasitlerin uzun süreli kullanımı sonrası uygulanırsa, bu alanın çalıřmalarına muhtaçtır.
- G-tüpü yerleřtirmesi esnasında laparoskopik anti-reflü Nissen fundoplication, SMA hastasında tedavisi güç olan GER hastalıęında deęerlendirilebilir cerrahi ve anestezi riskleri birleřtirilerek bu faydanın daha ağır basması beklenebilir.

III. Gelişme ve az veya çok beslenme problemleri

SMA hastası çocuklar, gelişme yetersizliği veya aşırı kilo alma riskine sahiptirler. Gelişme yetersizliği, sıklıkla oturamayanlarda ve bazı oturabilenlerde görünürken, obezite ağırlıkla, oturabilenlerde ve yürüyebilenlerde görülen bir problemdir. Az aktivite ve zayıf vücut kütlesi, azaltılmış istirahat enerjisi harcanmasına ve yüksek obezite riskine sebep olacaktır.

Gelişme ve az veya çok beslenme problemlerinin yönetimi :

- Amaç, her bir çocuğa kendi gelişim süratini sağlamaktır.
- Gelişme sürati eğrisinin takibi (ağırlık, uzunluk/boy, ağırlık/uzunluk) bir süre izlenir. Yatar durumdaki uzunluk, kısmi ölçümler veya kol mesafesi, kontraktörlerin uzunluk ölçümlerini zorlaştırdığında, kullanışlı olabilir.
- Bir diyetisyen veya diğer bakım sağlayıcı tarafından yapılan beslenme alımı değerlendirmesi, her bir ziyarette tavsiye edilir. 3 günlük bir diyet kaydı, basit ve beslenme alımı değerlendirmesi için doğru bir araçtır. 24 saatlik bir gıda tespiti ana beslenme içerikleri ve herhangi bir özel desteğin kullanımı ihtiyaçlarını aydınlatacak iyi bir methodur.
- Obezite riski taşıyan SMA hastaları, kilo/boy ve BMI için düşük oranlarda parametreler geliştirmiş olmalıdırlar.
- Uygun oranda kalsiyum ve D vitamini alımını belgelemek önemlidir.
- Uygun protein durumunu değerlendirmeye yardımcı olabilecek albumin öncesi seviyelerinin kontrolü.

IV. Akut SMA hastalarının beslenme yönetimi

- Özellikle oturamayan ve oturabilen SMA hastaları, katabolik ve açlık durumuna maruz kalma halindedirler ve açlık ayarlamasında hipoglisemi geliştirmeye daha yakındırlar. Böylelikle Özellikle tüm SMA hastalarında akut hastalık sırasında uzun süreli açlıkta uzak durmak gerekmektedir.
- Beslenme alımı, tüm kalori ihtiyaçlarını karşılayacak şekilde 4-6 saat içinde, akut hastalık için girişi takiben, enteral beslenme, parenteral beslenme veya ihtiyaç halinde her ikisinin karışımı şeklinde olmalıdır.
- Özellikle yağ birikimi azalmış bir çocukta, kas katabolizmasından (dokularda maddelerin karışımının bozularak daha basit maddeler haline gelmesi) kaçınmak için ameliyat sonrası kalori artırımının zamanında yapılması tavsiye edilir. Eğer enteral alım mümkün değilse, intravenöz beslenme hesaba alınmalıdır.

Ortopedik Bakım ve Rehabilitasyon

SMA'da ortopedik bakım ve rehabilitasyon stratejilerine genel bakış

A. Anahtar problemler: Kontraktürle sonuçlanan kas zayıflıkları, belkemiği bozuklukları ve ağrı, osteopenia ve kırılma yüksek riski.

B. Anahtar değerlendirme işlemleri :

- * Hareket genişliği (ROM)
- * Güç, fonksiyon
- * Oturma ve hareketlilik
- * Orthotics
- * Radyografi (omurga ve diğer eklemler)
- * DEXA taraması
- * Ortopedik ameliyat

I. Değerlendirme tavsiyeleri ve fonksiyonel seviyelerle tedavi

A. Oturamayanlar :

Değerlendirmeler :

- Fiziksel ve mesleki terapi, fonksiyon değerlendirmesi (CHOP-INTEND)
- Konuşma terapisi, yutma zayıflığı veya çene kontraktürü tarafından etkilenen konuşma veya yetersiz ses olduğunda değerlendirme

Anahtar Müdahaleler :

- Beslenme desteği
- Duruş yönetimi : Hastanın ilk duruşu, fonksiyonu destekleyen cihazı seçmeye yönlendirmelidir. Rahat oturmayı sağlayın.
- Kontraktür yönetimi : ROM'u koruma ve ağrıyı önleme gösterilir.
- Ağrı yönetimi
- ADL için terapi ve destekleyici cihaz : Oyun ve mesleki destek, hafif oyuncaklar ve uygun kontrolle birlikte destekleyici teknoloji ve sayısız aktivasyon sistemlerini içermelidir.
- Tekerlekli sandalye : En uygun bağımsızlığı ve oturma rahatlığını sağlayın.
- Kol ve bacak orthotics : Üst kol (UE) orthoticsleri, hareketli kol destekleri veya aktif hareket oranını ve fonksiyonel yetenekleri artıran elastik askıları içerir.

- Çevreye yönelik kontroller ve ev değişiklikleri, güvenli erişimi ve en uygun bağımsız hareketliliği sağlar.

B. Oturabilenler :

Değerlendirmeler :

- Fonksiyonel değerlendirmeler (SMA için Hammersmith Fonksiyonel Motor Scale (terazi), SMA için Modifiye-Hammersmith fonksiyonel motor scale, Gross Motor Fonksiyonu Ölçümü (GMFM), ve nöromüsküler hastalık için Motor Fonksiyonu Ölçümü (MFM))
- Goniometry ile kontraktür ölçümü.
- Manuel kas testi veya miyometri ile güç ölçümü.
- Omurga ve kalça radyografisi.
- Oturma, hareketlilik, pozisyon ve kişisel bakım cihazları için cihaz değerlendirmesi. Manuel ve güç değişkenliği için değerlendirme, en erken 18'den 24 aya kadar erken yapılabilir.

Anahtar Müdahaleler (PT, OT ve ortopedi) :

- Tekerlekli sandalye mobilitesi. Optimal bağımsızlık ve oturma rahatlığını sağlayın.
- Çevreye yönelik kontroller ve ev değişiklikleri, güvenli erişimi ve en uygun bağımsız hareketliliği sağlar.
- Kontraktür yönetimi, esnekliği korumak için, düzenli germe ve destekleme programı ile birlikte tedavinin başlıca odağını teşkil eder. Kontraktürler için seri halinde olan alçılar, duruşu ve gerilme toleransını geliştirir. AFO orthotics, Aşil tendonu kontraktürünün gelişimini geciktirebilir. Üst sınırda olan orthotics desteği, hareketli kol destekleri veya aktif hareket oranını ve fonksiyonel yetenekleri artıran elastik askıları içerir.
- Düzenli egzersiz, formda kalmayı ve dayanıklılığı sağladığı için desteklenmelidir ve yüzme gibi adaptasyona yönelik sporları içerebilir.
- Ayakta durma desteklenmelidir. Uygun kiloda olanlar için, ayakta durma veya destekli ambulasyon için, hafif iskiyum ağırlık taşıyabilen KAFO'lar veya karşılıklı yürüyüş orthoses (RGO'lar) tavsiye edilir. Bunların mümkün olmadığı durumlarda, ayakta duran yapı veya mobil ayakta tutucu ile birlikte AFO'lar dikkate alınabilir.
- Omurga orthotics ve ameliyat (aşağıya bakınız).

C. Yürüyebilenler :

Değerlendirmeler :

- Denge ve ambulasyon değerlendirmesi, belirli bir çevresel uyumluluk ve ulaşılabilirlik tayini içerir.
- Eklem ROM'u ve omurga hizalamasının değerlendirilmesi.
- PT ve OT değerlendirmeleri, uygun mobilite yardımlarını, uyumluluk sağlayıcı cihazları, destekleyici teknolojileri ve çevresel ulaşımını tayin eder.
- Alet ve adaptasyon için ADL değerlendirmesi.
- Omurga dışı röntgen ve DEXA, bir kaza veya düşme sonucu oluşan kas ve iskelete ait yaralanmalarda dikkate alınır.

Anahtar Müdahaleler :

- Uzun mesafe nakillerinde, tekerlekli sandalye, hareketlilik ve bağımsızlık sağlar.
- Eklem korumasını azami hale getirmek için kontraktür yönetimi ve eğitim.
- PT ve OT, güvenlik, dayanıklılık ve bağımsızlığı azami hale getirir veya uzun süreli ambulasyonu sağlar.
- Uygun destekleyici cihazlar ve orthotics ile yürüme, cesaretlendirilmelidir.
- Formda kalmak ve dayanıklılığı artırmak için düzenli egzersiz. Yüzme, su terapisi, at binmek ve adapte edici sporları içerebilir.
- Sürücü eğitimi alternatifleri ve sürüş kontrollerinin önemi.
- Çevreye yönelik kontroller ve ev değişiklikleri, güvenli ulaşımı ve en uygun bağımsız hareketliliği sağlar.
- Omurga ve kol-bacak orthotics, eğer skolyoz ve kontraktür gelişimi gelişirse
- Omurga ameliyatı (Aşağıya bakınız).

II. Orthotics

- Orthotist, terapist ve ailenin, uygun orthosis'in üretildiği ve kullanıcı olan hastanın fonksiyonel amacını karşılamaya olanak vermesini sağlamak için işbirliği önemlidir.
- Orthotist'in, iyi bir deneyim ve bilgisi nöromüsküler hastalıklara sahip olanlarla çalışmış olmakla oluşan bir tecrübeye sahip olması, fonksiyon ve adaptasyon olarak "en iyi"yi karşılayan cihazları seçebilecek yetkinlikte olması gerekir.
- Belkemiği orthoses'i duruş desteği için kullanılabilir fakat, gecikmiş eğri ilerlemesini destekleme noktasında yetersiz olduğuna dair bir kanıtlar vardır. Belkemiği orthoses'i kullanılırsa, karın bölgesinde, uygun diyafram boşluğuna izin verecek ve varsa eğer mide tüpü girişini sağlayabilecek şekilde üretilmiş olmalıdır.

III. Ortopedik Ameliyat

1. Kalça (Sub) çıkığı ve kontraktürler :

- SMA hastalığındaki kalça çıkığı, nadiren ağrılıdır. Cerrahi azaltma ve osteotomi, sıklıkla yeniden yerine yerleştirme ile devam eder. Birçok durumda, bu cerrahi müdahale, kaçınılabilmir.
- Bilek ve ayak bozuklukları, sıradan ayakkabıların giyimini zorlaştırır ve yumuşak dokulu olan markaların seçilmesi için bir işarettir. Yürüyebilenlerde, yumuşak dokulu ayakkabılar tercih edildiğinde, hızlı ve agresif fizyoterapi alınmalıdır.

2. Skolyoz ameliyatı :

- Skolyoz ameliyatı, oturma dengesi, dayanıklılık ve görüntü hakkında olumlu gelişmeler sağlar. Erken ameliyatlar daha iyi sonuçlar verir.
- Skolyoz ameliyatı, iki yaşı geçmiş hastalarda, eğriler şiddetli ve ilerlemeye yönelik durumda ve akciğer fonksiyonu yeterli olduğunda, iyi sonuçlar verir.
- Skolyoz ameliyatının, akciğer fonksiyonu üzerindeki kazançlı etkileri tartışmalıdır, fakat, akciğerin kötüye gitme hızını yavaşlatabilir.
- Ameliyat esnasındaki aşırı kanama komplikasyonları oluşabilir. Ameliyat sonrası komplikasyonları, düzeltmenin kaybı, psodo artroz (eklem), uzun süreli nefes alma desteği ihtiyacı, göğüste ve yaralarda enfeksiyon oluşumlarıdır.
- Değişen fonksiyonlar sebebiyle, ambulatory SMA hastası için dikkatli bakım verilmesi gerekir, denge ve nefes almanın değişmesi, bağımsız yürümenin kaybı ile neticelenebilir.

IV. SMA'da ameliyat yönetimi

1. Ameliyat öncesi yönetimi :

- Orthotic müdahale için, zamanlama ve orthoses değişimini içeren bir plan.
- Yeni tekerlekli sandalye veya modifiye tekerlekli sandalye (koltuk, sırt, kol, bacak veya kafa dayanaklarında) ihtiyaç olacaktır.
- İhtiyaç duyulursa, mekanik bir asansör ayarlanmasını da içeren nakil talimatı.
- Banyo, tuvalet ve giyinme cihazlarının ayarlanması ve kıyafetlerdeki potansiyel değişim.
- Ameliyat öncesi spirometri, BİPAP gibi yaygın olmayan (NIV) akciğer desteği ve, gerekirse, öksürme desteği aletleri.

2. Ameliyat sonrası yönetimi :

- Uygun alçılama ve orthoses uyumunun zamanlamasını dođrulayın, ROM'a ve faaliyete izin verilir ve uygun adaptasyon cihazına ulaşım.
- Spirometri ve NIV akciđer desteđinin uygun kullanımı.
- Yatak deđişkenliđi, nakiller, giyinme, banyo yapma ve tuvalet ihtiyacı için bakım elemanlarını yetiştirme.
- Cerrah ve işlemin kendisi tarafından izin verilen en kısa sürede harekete geçme.



Hafifletici Bakım

- SMA hastaları için en uygun klinik bakım, terapötik amaçların potansiyel çatışmalarına dikkat etmektir. Bu çatışma, bağımsız bir çocuk için, karar verme vekâletine sahip olan (ebeveynler, kardeşler, diğer akrabalar, bakıcılar, ödeme yapanlar ve toplum kesimleri) doğal ilişkileri tarafından daha da zorlaştırılır.
- Teşhisin hemen sonrasında başlatılması gereken bakım seçenekleri, açık, adil ve dengeli bir tavrı içeren geniş bir sorumluluktur.
- Müdahaleye yönelik destekleyici bakımın yanında veya karşısında olma seçeneği tekil değildir, şartlar karşısında değişmez de değildir. Uygun zaman, seçenekleri dürüstçe değerlendirme, verilen kararları değiştirmeye açık olma ve kişisel anlayış gösterme gereklidir.
- Mide tüpünün yerleştirilmesinin erken olması, geç kalındığında beslenmenin zorlaşacağı hesap edilerek, daha uygun ve rahat beslenme sağlayacağı da göz önünde bulundurularak, nispeten tercih edilir.
- Erkenden, potansiyel, hayatı tehdit edici nefes alma yetersizliği tehlikesine karşı uygun karşılıkları tartışıp karar vermek yararlı olur, mide içindeki tüp önceden yerleştirilmediyse kriz anında, nefes alma desteği ile bağlantılı birçok probleme karar vermek gerekecektir. Eğer uygunsa, zamanla ve doğan ihtiyaca göre solunum desteğinin diğer şekilleri dikkate alınmalıdır.
- Hayata son verme bakımı kararları, hem geciktirilmeden, hem de agresif biçimde zorla kabul ettirilmeden, bir şeyden kuşkulanan, acı çeken, şaşkınlık içerisinde olan ebeveynlere açıklanmalıdır.
- Bakım, genellikle en iyi şekilde, uygun tıbbi, sosyal ve ruhsal yardımı içeren bir çoklu uzman takımın yaklaşımı ile sağlanır. Ayrıca, hospice tavsiyesi veya diğer ölümcül hastalara bakım sağlayan, acı ve başsağlığı desteği veren yerlerin tavsiyesi de önemlidir.
- Mekanik nefes alma desteği karşısında olan bir seçenek durumunda, ölümcül dispne (nefes darlığı) yönetimi için uygun tedbiri alma, hasta ve ailesi için rahatlık olacaktır. nebulize içeren narkotik kullanımı, hastaya teselli sağlayacaktır ancak doz aşımı da ölüme katkı sağlama riskini önleyecektir.