

Rdzeniowy zanik mięśni typ I- postępowanie bezpośrednio po diagnozie

Rdzeniowy zanik mięśni typ I (choroba Werdniga – Hoffmanna – SMA I) rozpoznawany jest najczęściej w ciągu kilku pierwszych miesięcy życia dziecka. Proces chorobowy dotyczy neuronów rogów przednich rdzenia kręgowego. Brak impulsów nerwowych dochodzących do mięśni szkieletowych powoduje osłabienie napięcia i siły mięśniowej.

Rodzice zamartwiają się w pierwszym rzędzie ograniczeniem rozwoju fizycznego swoich dzieci. Zapominają o tym, że brak ruchów kończyn, niemożność siedzenia i chodzenia nie wpływają bezpośrednio na czas przeżycia. Życie dziecka zależy od jakości układu oddechowego. Wszystko inne jest mniej znaczące.

U każdego dziecka z SMA I dochodzi do niewydolności układu oddechowego. W sposób szczególny dotyczy to niemowląt, u których rozpoznanie postawiono w ciągu kilku pierwszych miesięcy życia. Przeżycie tych dzieci zależy od szybkości działania rodziców i lekarzy. Najważniejsze czynności, jakie powinni wykonać rodzice małych niemowląt po potwierdzeniu rozpoznania SMA I to:

1. Dążyć do objęcia opieką przez hospicjum domowe dla dzieci. Hospicjum zapewnia leczenie chorego w domu, świadczy fachową opiekę lekarską i pielęgniarską, pobieranie badań, podaż leków i zaopatruje w potrzebny sprzęt medyczny. Dzięki temu pobyty w szpitalu ograniczyć można tylko do ciężkich infekcji.

2. Znaleźć lekarza z doświadczeniem w prowadzeniu wentylacji, najlepiej anestezjologa dziecięcego, który opiekowałby się dzieckiem, pomógł zastosować sprzęt do wsparcia oddechowego, a w razie potrzeby skierował na odpowiedni oddział intensywnej opieki medycznej.

3. Zakupić lub wypożyczyć ssak, pulsoksymetr, butlę z tlenem i ambu. Są to wszystko urządzenia niezbędne i należy się w nie zaopatrzyć jak najszybciej, ponieważ służą bezpośrednio do ratowania życia.

Ssak usuwa wydzielinę z gardła i nosa. Początkowo używany jest tylko w trakcie infekcji, ale z czasem, z powodu narastania problemów z połykaniem, pojawia się konieczność systematycznego, stałego odsysania wydzieliny. Należy pamiętać, że dla niemowlęcia z SMA nawet katar może zapoczątkować ciężką chorobę, która rozwinię się w ciągu kilku godzin. Jeśli rodzice wcześniej zakupią ssak i nauczą się go używać, mogą znacznie skrócić okres infekcji.

Odsysanie stosuje się także w trakcie zakrztuszenia. Niemowlę z osłabionym odruchem kaszlowym może zakrztusić się w każdej chwili jedzeniem, śliną lub wydzieliną. Najskuteczniejszym postępowaniem w takiej sytuacji jest odessanie z gardła i nosa oraz oklepanie.

Najlepszy jest ssak sieciowo – baterijny, który można używać w domu, na spacerze i w samochodzie.

Do ssaka potrzebne są jałowe cewniki (dla niemowlęcia w rozmiarze „8”, czasem nawet „10” do odessania gęstej wydzieliny lub pokarmu z jamy ustnej). Cewniki należy przepłukiwać solą fizjologiczną.

Pulsoksymetr służy do monitorowania saturacji (nasylenie tlenem hemoglobiny tętnicznej) oraz akcji serca (pulsu). Czujnik przykleja się za pomocą plastra do palca u nogi

dziecka. Monitor pokazuje aktualne wskazania. Niezbędnym elementem tego urządzenia jest alarm. W przypadku nieprawidłowości w saturacji i/lub akcji serca włącza się głośny sygnał dźwiękowy, który powiadamia o tym rodziców. Nie ma możliwości zatrzymania akcji serca czy oddechu bez wiedzy osób opiekujących się dzieckiem. Szczególnie ważne jest monitorowanie w czasie snu dziecka i w trakcie infekcji, ponieważ wtedy najczęściej dochodzi do zatrzymania akcji serca i oddechu.

Warto zakupić pulsoksymetr z wbudowanym akumulatorem, aby można było korzystać z niego na spacerze i w samochodzie.

Tlen stosowany jest u dzieci z rdzeniowym zanikiem mięśni tylko w czasie ciężkiej infekcji układu oddechowego i w trakcie akcji reanimacyjnej.

Podstawowym błędem jest stosowanie tlenu u chorych na SMA w innych przypadkach. Dawniej podawano tlen każdemu dziecku z chorobą nerwowo - mięśniową, u którego dochodziło do pogorszenia wydolności oddechowej. Doprowadzało to do poprawy saturacji, ale wtórnie osłabiała pracę mięśni oddechowych i upośledzało wydalanie dwutlenku węgla. Mimo prawidłowej saturacji, dzieci dusiły się zalegającym dwutlenkiem węgla.

Obecnie leczenie i zapobieganie niewydolności oddechowej odbywa się za pomocą urządzeń do wsparcia oddechowego (patrz dalej).

Tlen można przechowywać w butli (najlepiej posiadać dwie: jedną dużą [5 – litrową] w domu i drugą małą [2 – litrową] podróżną). W przypadku posiadania koncentratora należy zwrócić uwagę, aby dostarczał on tlen bezpośrednio po włączeniu (maks. kilkanaście sekund od uruchomienia).

Podanie tlenu przez zwykłą maskę niemowlętom z SMA jest mało skuteczne. Najlepszym sposobem zastosowania go podczas akcji reanimacyjnej jest podłączenie do ambu lub koflatora.

W leczeniu zapalenia płuc tlen podaje się poprzez przewód łączący butlę lub koncentrator do filtra antybakteryjnego respiratora lub bipap-u.

Ambu to samorozprężalny worek służący do prowadzenia wentylacji ręcznej (powietrzem lub lepiej mieszaniną powietrza i tlenu) podczas reanimacji.

Należy pamiętać, aby rozmiar worka ambu był odpowiedni dla niemowlęcia. Przy zakupie warto zwrócić uwagę na maskę. Najlepsze są maski silikonowe okrągłe lub profilowane z tzw. kołnierzem.

Po zaopatrzeniu się w ambu rodzice muszą przejść szkolenie, aby nauczyć się go używać, najpierw na manekinie a następnie bezpośrednio na dziecku.

4. U wszystkich niemowląt, u których rozpoznano chorobę w ciągu kilku pierwszych miesięcy życia, istnieje konieczność wprowadzenia jednej z dwóch metod wsparcia oddechu: nieinwazyjnej lub inwazyjnej.

- **Metoda nieinwazyjna** polega na zastosowaniu bipap-u (lub respiratora ciśnieniowo – zmiennego do wentylacji nieinwazyjnej) przez maskę nosową w czasie snu dziecka. Urządzeniem niezbędnym jest również koflator, który zastępuje fizjologiczny kaszel.
- W **metodzie inwazyjnej** dziecko używa na stałe respiratora ciśnieniowo – zmiennego przez rurkę tracheostomijną.

Wybór jednej z tych metod wymaga realnej oceny sytuacji i porady doświadczonego lekarza. Niezależnie jednak od decyzji należy przygotować się na bardzo duży wydatek finansowy. Aby nie być zaskoczonym, fundusze na ten cel trzeba zbierać od razu po potwierdzeniu rozpoznania. Nie wolno łudzić się fałszywymi nadziejami, że niewydolność oddechowa może nie wystąpić. Przedłużanie zbiórki pieniędzy zmusza później do wielomiesięcznego pobytu dziecka na oddziale intensywnej terapii w oczekiwaniu na sprzęt medyczny.

5. Osobnego omówienia wymaga **koflator (mechanical in/exsufflator)**, który symuluje kaszel.

Usuwanie wydzieliny z płuc i oskrzeli jest problemem krytycznym u dzieci z SMA I. Koflator podaje pod dużym ciśnieniem powietrze do płuc przez maskę ustno – nosową, rurkę intubacyjną lub tracheostomijną, po czym wyciąga je wraz z wydzieliną do gardła, skąd trzeba ją usunąć za pomocą ssaka.

Koflator może być ponadto używany w trakcie akcji reanimacyjnej. Jeśli podłączy się do niego tlen, zastępuje ambu i jest prostszy w stosowaniu.

6. Kolejnym problemem, który dotyczy niemowląt z SMA I są zaburzenia przyjmowania pokarmu spowodowane **zaburzeniami połykania**. Narastają one stopniowo i prowadzą do wyniszczenia i dodatkowego osłabienia siły mięśniowej lub gwałtownie do zakrztuszenia i uduszenia.

W przypadku przyjmowania coraz mniejszych porcji pokarmu i ubywania na wadze należy niezwłocznie założyć sondę do żołądka przez nos i tą drogą karmić dziecko. Jeśli sytuacja nie ulega poprawie, to w krótkim czasie należy założyć **PEG (przeziębna endoskopowa gastrostomia)**, która jest bezpieczniejsza niż dawniej stosowana klasyczna gastrostomia.

Taka szybka interwencja zapobiegnie niedożywieniu i odwodnieniu dziecka, które nasiliłyby osłabienie siły mięśniowej.

7. **Codzienna, systematyczna rehabilitacja** może opóźnić postęp choroby, zapobiec przykurczom oraz poprawić stan mięśni oddechowych.

Niemowlęta powinny ćwiczyć często, ale niezbyt długo, aby nie przemęczały się ponad własne możliwości. Nie należy jednak rozumieć przez to 30 minut ćwiczeń raz w tygodniu! Objęcie ćwiczeniami czynnymi i biernymi wszystkich grup mięśniowych, włączając w to mięśnie oddechowe, trwa około 30 minut, ale kilka razy dziennie!!!

Z powyższego wynika, że większą część odpowiedzialności za rehabilitację ponoszą rodzice, którzy muszą prowadzić ćwiczenia samodzielnie, ale pod kontrolą fizjoterapeuty.

Ważny jest również codzienny masaż całego ciała wraz ze stopami i twarzą.

Po uzyskaniu wyniku badania genetycznego potwierdzającego rozpoznanie rdzeniowego zaniku mięśni rodzice niekiedy załamują się, nie godzą się z rzeczywistością, nie chcą myśleć o przyszłości. Uzyskują informację od lekarzy o braku skutecznego leczenia farmakologicznego. Poszukują więc pomocy poza medycyną konwencjonalną, u bioenergoterapeutów, homeopatów. Tym samym opóźniają właściwe i skuteczne działanie! **A w tej walce o życie niemowlęcia z SMA I liczy się każdy dzień!**

Przy obecnym stanie wiedzy medycznej nie jest możliwe wyleczenie, ale jest możliwe utrzymanie przy życiu, jeśli zapewni się wydolność układu oddechowego. Najtrudniejsze są pierwsze 2 lata życia dziecka z powodu naturalnej niedojrzałości układu odpornościowego i oddechowego. Mimo znacznych ograniczeń w rozwoju ruchowym dzieci z SMA I cechują się ponadprzeciętnym poziomem rozwoju intelektualnego. Są bardzo radosne i szczęśliwe. W szkole osiągają bardzo dobre wyniki w nauce. Jest tylko jeden warunek: muszą mieć zabezpieczony układ oddechowy!

Renata Laudan

lekarz pediatra

mama Piotrusia (4,5 roku, SMA I)

e-mail: r.laudan@gmail.com

tel.: (+42) 672 82 36

Dodatkowe informacje:

Dr Bach – pionier metody NIV w chorobach nerwowo-mięśniowych

<http://doctorbach.com>

Organizacje zrzeszające rodziców, źródło wiedzy

<http://www.fsma.org/>

<http://www.smasupport.com/>

Przykładowy ssak DeVilbiss 7305P (z akumulatorem)

http://www.sunrisemedical.com/products/product_detail.jsp?PRODUCT%3C%3Eprd_id=32537&FOLDER%3C%3Efolder_id=54569&ASSORTMENT%3C%3Eeast_id=104083&bmUID=1084742791040

Sprzedawca ssaka DeVilbiss

<http://www.rehafund.pl>

Przykładowy pulsoksymetr Nellcor N-595 (z akumulatorem i alarmem)

<http://www.nellcor.com/prod/Product.aspx?S1=POX&S2=MON&id=245>

Butla tlenowa

<http://www.linde->

[gastherapeutics.pl/International/Web/LG/PL/likegalhpl.nsf/DocByAlias/had_gazy](http://www.linde-gastherapeutics.pl/International/Web/LG/PL/likegalhpl.nsf/DocByAlias/had_gazy)

BiPAP Synchrony

http://www.respironics.com/product_library/invoke.cfm?objectid=C7F20C10-BD26-4549-BDB0CE427837A501&method=display

koflator CoughAssist

<http://www.jhemerson.com/coughassist.htm>

Sprzedawca BiPAP'u, koflatora, respiratorów

<http://www.promedica.com.pl/start.htm>

Sprzedawca respiratora Breas PV403

<http://www.ekomark.pl/>