



Badania diagnostyczne i opieka nad pacjentami z SMA

I. Rozpoznanie kliniczne i klasyfikacja SMA (Rdzeniowy Zanik Mięśni; ang. Spinal Muscle Atrophy)

Lekarze napotykający w swojej praktyce dzieci z wiotkością mięśni i ich osłabieniem powinni brać pod uwagę możliwość wystąpienia SMA. Łatwo jest zidentyfikować pewne charakterystyczne cechy choroby. Osłabienie mięśni jest symetryczne, bardziej proksymalne niż dystalne. Czuć jest zachowane. U pacjentów brak jest odruchów ścięgnistych lub też są bardzo słabe. Osłabienie siły mięśniowej dotyczy w większym stopniu kończyn dolnych niż kończyn górnych. Stopień nasilenia osłabienia siły mięśniowej zależy od wieku pacjenta w momencie ujawnienia się choroby. Klasyfikacja i typowe objawy kliniczne SMA zostały przedstawione w Tabeli 1. Poza tymi wymienionymi poniżej, niekiedy spotkać można termin SMA typ IV. Jest to łagodna forma dająca objawy dopiero u dorosłych pacjentów. Niektórzy pacjenci mogą prezentować cechy z pogranicza tych grup.

Tabela 1. Kliniczna klasyfikacja SMA

Typ SMA	Wiek zachowania	Rozwój ruchowy (osiągnięcia funkcja)	Wiek naturalnej śmierci	Typowe objawy
Typ I (ciężki) choroba Werdnig-Hoffmanna	0-6 miesięcy	Nigdy nie siada	< 2 lat	Ogólne osłabienie i wiotkość, brak unoszenia głowy, słaby kaszel i płacz, trudności w połykaniu i odkrztuszaniu, wczesna śmierć z powodu niewydolności oddechowej i zapalenia płuc spowodowanego zachłyśnięciem
Typ II (umiarkowany)	7-18 miesięcy	Nigdy nie wstaje	> 2 lat	Opóźnione funkcje motoryczne, słaby przyrost masy ciała, słaby kaszel, drżenie rąk, przykurcze w stawach i skolioza
Typ III (łagodny) choroba Kugelberga-Welander	> 18 miesięcy	Wstaje i chodzi	Dorosły	Osłabienie mięśni różnego stopnia, skurcze, przeciążenia stawów, utrata zdolności chodzenia na pewnym etapie

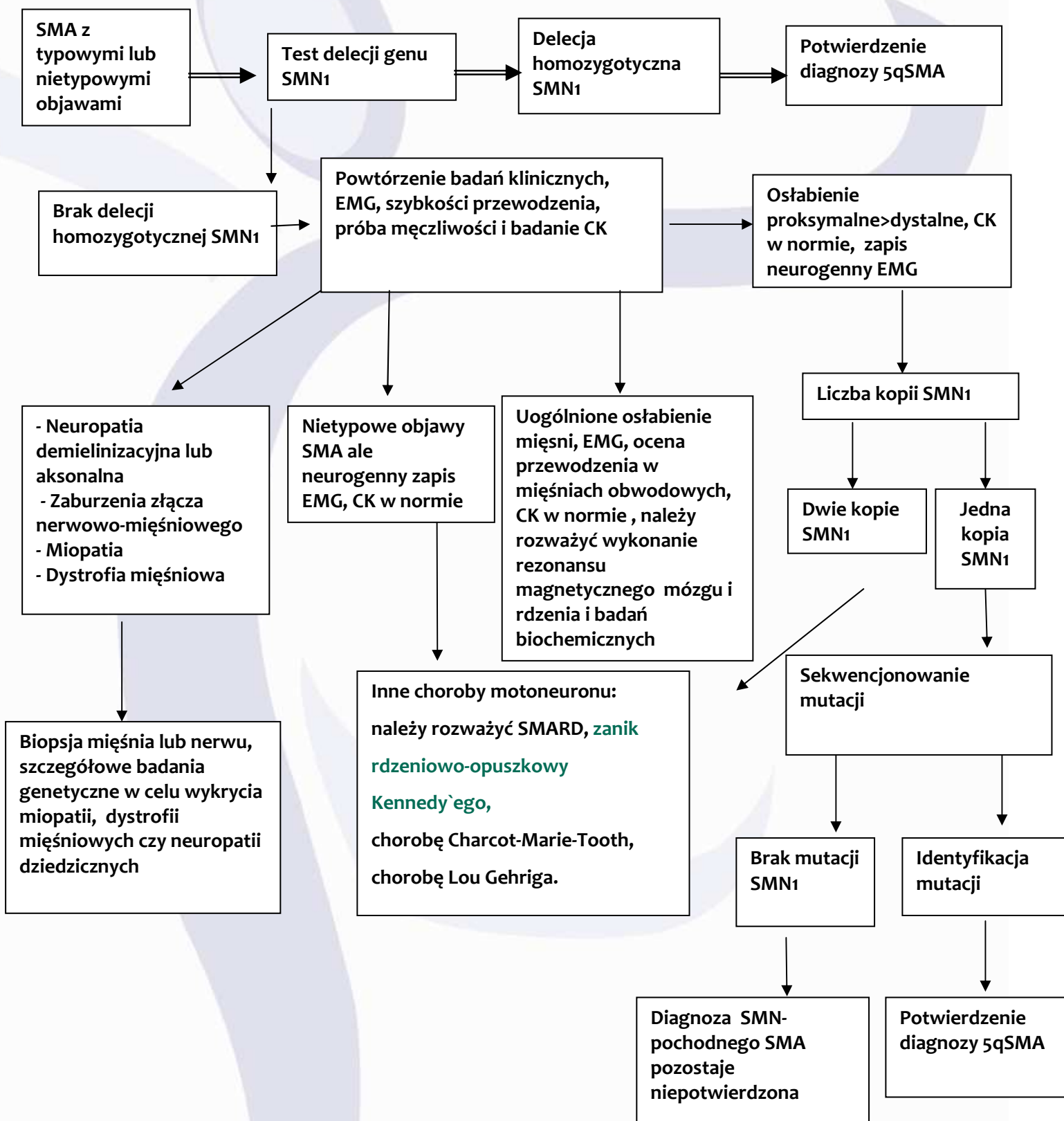
Opieka nad pacjentami SMA powinna być dostosowana do ich obecnego statusu funkcjonalnego a nie do klasyfikacji choroby. W związku z tym w poniższych wytycznych używana będzie klasyfikacja podyktowana możliwościami funkcjonalnym: pacjenci leżący, pacjenci siedzący i pacjenci chodzący. Do **pacjentów leżących** należą ci którzy nie są w stanie samodzielnie siedzieć. **Pacjenci siedzący** to osoby będące w stanie samodzielnie siedzieć. **Pacjenci chodzący** mogą samodzielnie chodzić.



II. Procedury diagnostyczne

Algorytm schodkowy według którego powinna przebiegać procedura diagnostyczna został przedstawiony na Ilustracji 1. Pierwszym badaniem dla pacjenta w przypadku którego istnieje podejrzenie SMA powinien być test delecji genu SMN1. Homozygotyczna delecja eksonu 7 genu SMN (z lub bez delecji eksonu 8) potwierdza związaną z SMN diagnozę SMA (5q-SMA). Inne badania powinny być zalecone jedynie w przypadku gdy uzyskano wynik negatywny.

II. 1 Diagnostyka Rdzeniowego Zaniku Mięśni



III. Postępowanie kliniczne w przypadku pacjentów z SMA

Kiedy u pacjenta zdiagnozowane zostaje SMA, powstaje wiele pytań dotyczących dalszej opieki. Pracownicy służby zdrowia powinni najszybciej jak to możliwe zająć się różnorodnymi aspektami opieki nad chorym.

Kształcenie i doradztwo rodzinne: Biorąc pod uwagę złożoność problemów medycznych związanych ze zdiagnozowaniem SMA, należy przeprowadzić rozmowę z całą rodziną chorego.

Podczas pierwszego spotkania z rodzicami czy opiekunami należy przedstawić:

- Proces chorobowy
- Patogenezę
- Klasyfikację fenotypu
- Rokowanie danego typu SMA
- Źródła informacji w internecie oraz możliwości kontaktu z grupami wsparcia
- Dostępność prób klinicznych

Lekarz powinien także ułożyć plan wielokierunkowej współpracy z rodziną. Zazwyczaj oznacza to skierowanie do lekarzy następujących specjalności oraz do poradni:

- Nerwowo-mięśniowej dla dzieci
- Genetycznej
- Pulmonologicznej
- Dietetycznej/Gastroenterologicznej
- Ortopedycznej/rehabilitacyjnej

Zagadnienia genetyczne: Po zdiagnozowaniu SMA należy rozważyć kilka zagadnień dotyczących genetyki.

- Genetyka SMA taka jak dziedziczenie autosomalne recesywne i struktura genów SMN – kopie SMN1 i SMN2.
- Podwyższona liczba kopii genu SMN2 jest skorelowana z łagodniejszym fenotypem, nie zaleca się przewidywania ciężkości przebiegu choroby za pomocą liczby kopii SMN2, ponieważ każda liczba kopii genu SMN2 charakteryzuje się dużą liczbą wariacji klinicznych.
- Ryzyko nawrotu.
- Badania nosicieli.
- Informacje niezbędne do planowania rodziny (badania prenatalne i poprzedzające chromosomalne).

Opieka pulmonologiczna

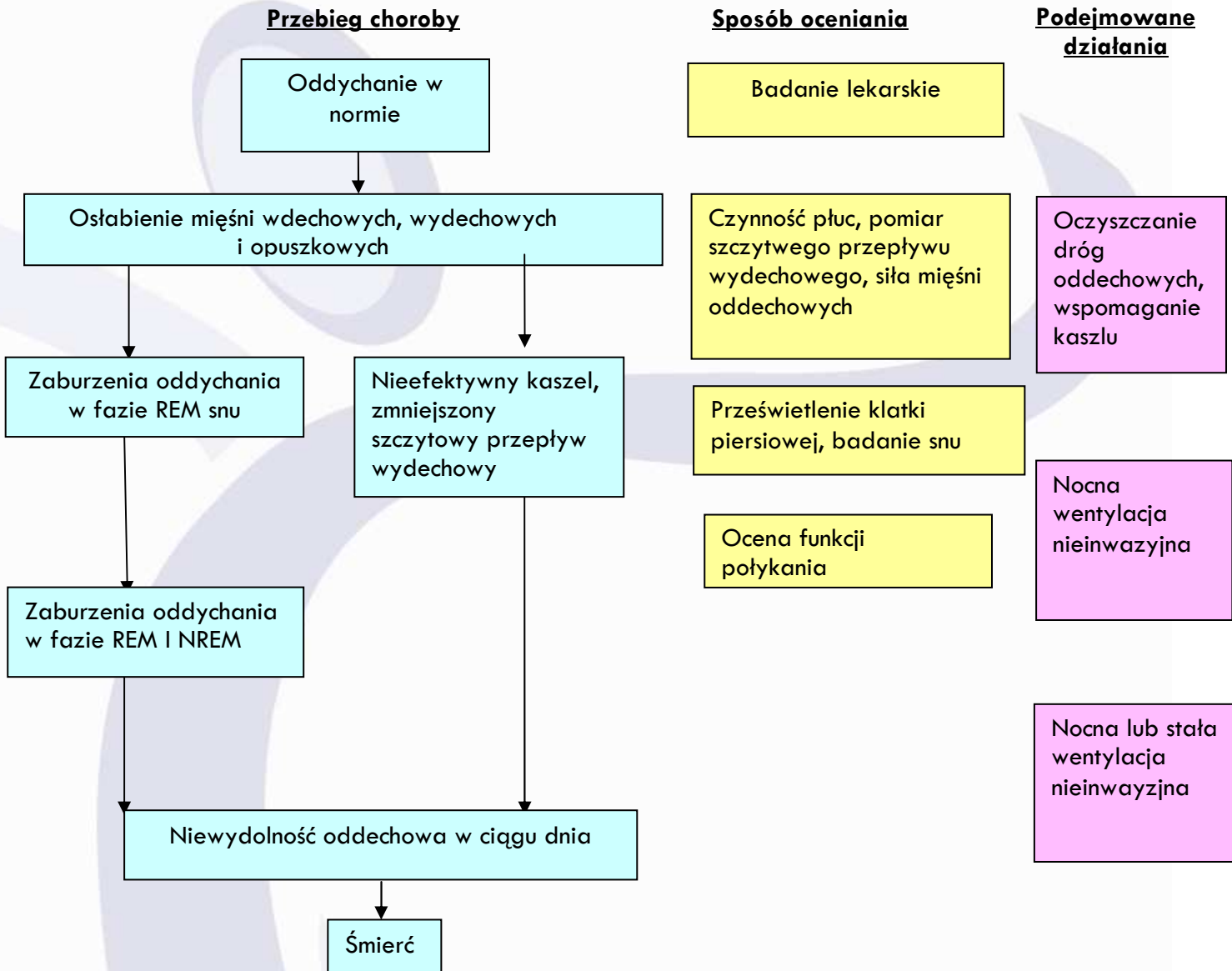
I. Omówienie problemów oddechowych w SMA

Główne problemy oddechowe w SMA to:

1. **Upośledzony odruch kaszlu** którego rezultatem jest słabe oczyszczanie dolnych dróg oddechowych z wydzieliny.
2. **Hipowentylacja** podczas snu.
3. **Zaburzenia rozwoju płuc i klatki piersiowej.**
4. **Nawracające infekcje** które zaostrzają osłabienie mięśni.

Choroby płuc są najczęstszą przyczyną śmierci pacjentów z SMA typu I i II; mogą także występować u niewielkiej części chorych z SMA typu III. Zaburzenia połykania i refluks znacznie przyczyniają się do problemów płucnych. Początkowo pacjenci cierpią na nawracające infekcje górnych dróg oddechowych, niską saturację nocną, następnie na nocną hipowentylację i dzienną hiperkapnię aż do niewydolności oddechowej. Jeśli podczas snu oddychanie jest zaburzone, należy zapewnić wspomaganie respiratorem, natomiast w przypadku trudności w odkrztuszaniu należy także wspomagać odkrztuszanie. Oczyszczanie dróg oddechowych jest niezwykle ważne zarówno w ostrych stanach chorobowych, jak i w przewlekłej opiece nad pacjentami z SMA.

II. 2. Przebieg Choroby Płuc, Sposób Oceny, Podejmowane Działania



II. Ocena i kontrola problemów pulmonologicznych

Sugeruje się kontrolę co 3 – 6 miesięcy; w przypadku stabilnych pacjentów chodzących może być nieco rzadziej, a w przypadku niestabilnych klinicznie pacjentów leżących nieco częściej.

A. Pacjenci leżący

- **Badanie lekarskie:** kontrola wydolności kaszlu, deformacja klatki piersiowej, tor oddychania, częstotliwość oddechu, oddychanie paradoksalne i odcień skóry.
- **Badanie polisomnograficzne:** przeprowadzana w celu dokumentacji oznak hipowentylacji.
- **Pulsoksymetr:** ocena poziomu saturacji poprzez czujnik przezskórny.
- **Zapalenia płuc:** kontrola częstotliwości infekcji i kuracji antybiotykowych w ciągu ostatnich 6 miesięcy.
- **Prześwietlenie klatki piersiowej:** badanie porównawcze i podczas pogorszenia wydolności oddechowej.
- **Badania przełykania:** w przypadku ostrego pogorszenia wydolności oddechowej i w przypadku nawracających zapaleń płuc.

B. Pacjenci siedzący:

- **Badanie lekarskie:** kontrola wydolności kaszlu, deformacja klatki piersiowej, tor oddychania, częstotliwość oddechu, oddychanie paradoksalne i odcień skóry.
- **Badanie polisomnograficzne:** przeprowadzana w celu dokumentacji oznak hipowentylacji.
- **Pulsoksymetr:** ocena poziomu saturacji poprzez czujnik przezskórny.
- **Zapalenia płuc:** kontrola częstotliwości infekcji i kuracji antybiotykowych w ciągu ostatnich 6 miesięcy.
- **Skolioza:** badanie kręgosłupa i kontrola skoliozy przy użyciu zdjęć rentgenowskich.

C. Pacjenci chodzący:

Na ogół u chodzących pacjentów z SMA funkcje oddechowe zachowane są aż do zaawansowanego etapu choroby.

- **Badanie lekarskie:** kontrola wydolności kaszlu, deformacja klatki piersiowej, tor oddychania, częstotliwość oddechu, oddychanie paradoksalne i odcień skóry.
- **Badanie czynności płuc:** spirometria, badanie pojemności płuc i czynności mięśni oddechowych.
- **Zapalenia płuc:** kontrola częstotliwości infekcji i kuracji antybiotykowych w ciągu ostatnich 12 miesięcy.

III. Przygotowanie do zastosowania wentylacji mechanicznej

W rozwiązywaniu problemów niewydolności oddechowej w SMA kluczowe znaczenie ma **poinformowanie rodziny o możliwościach pomocy** w zakresie **opieki długoterminowej, leczenia ostrych stanów chorobowych i opieki okołoperacyjnej**.

- Najbardziej narażeni są pacjenci leżący, tak więc ze względu na szybkie postępowanie choroby należy stosunkowo wcześniej przedyskutować możliwość **wentylacji nieinwazyjnej i odsysania**.
- Należy przez cały czas omawiać oczekiwania rodziny w zakresie wsparcia i uzyskania pomocy, a rezultatem powinien być plan opieki z **jasno określonymi możliwościami**.

W codziennej opiece nad pacjentem należy uwzględnić:

- Zrozumienie aktualnego stanu dziecka i wyczulenie na wszelkie odstępstwa.
- Ocena hipowentylacji i koniecznych w takim wypadku działań.
- Postępowanie w przypadku **ostrych stanów chorobowych** i szybki dostęp do opieki specjalistycznej.
- **Utrzymywanie drożności dróg oddechowych** i techniki odsysania.
- **Wspomaganie oddychania**, w tym także metody nieinwazyjne.
- Określenie warunków w których konieczne jest zastosowanie antybiotyków.
- Szczepienia okresowe, w tym także szczepienie przeciw grypie, immunoglobulina przeciwko wirusowi RSV.

IV. Opieka przewlekła

Konieczne jest przedyskutowanie celów i oczekiwań rodziny. Rozmowa ta powinna uwzględniać jak najdłuższe sprawowanie opieki nad dzieckiem w domu, opiekę długoterminową, jakość życia i wygodę, a także dostępność różnorodnych środków. Cele opieki długoterminowej powinny uwzględniać: **normalizację wymiany gazowej, podniesienie jakości snu, ułatwienie opieki domowej, redukcję liczby i czasu trwania hospitalizacji i pobytów na OIOMie i zredukowanie uciążliwości choroby.** Podjęcie wcześniej energicznych działań może przedłużyć życie bez konieczności obniżenia jego jakości.

Utrzymywanie drożności dróg oddechowych:

- **Wspomaganie kaszlu**, ręcznie lub za pomocą koflatora, zalecane jest w przypadku pacjentów bardziej dotkniętych chorobą. Opiekuni osób z SMA powinni nauczyć się jak postępować w takich przypadkach.
- **Wspomaganie odkrztuszania jest** pomocne i stosuje się fizjoterapię klatki piersiowej i drenaż ułożeniowy.
- **Pulsoksymetria** jest pomocna przy ocenie skuteczności postępowania. Ssak pomaga w usuwaniu wydzieliny zalegającej w górnych drogach oddechowych; zaleca się użycie ssaka po zastosowaniu innych metod wspomaganie kaszlu.

Wentylacja mechaniczna: Wskazaniem do zastosowania jest hiperkapnia w ciągu dnia. Używanie technik nieinwazyjnych w nocy zmniejsza objawy zaburzeń oddychania i poprawia jakość życia.

- **Nieinwazyjne wentylacja mechaniczna** (ang. Noninvasive Mechanical Ventilation – NIV) powinno się stosować w połączeniu z technikami udroźniającymi drogi oddechowe.
- W przypadku pacjentów leżących należy także rozważyć opiekę bez wspomaganego oddechu jeśli korzyści są większe niż starty.
- Jedną z opcji może być użycie metody **CPAP** (ang. Continuous Positive Airway Pressure), jeśli jest ona jedynie etapem na drodze do zastosowania metody **BiPAP** (ang. Bilevel Positive Airway Pressure).
- W przypadku pacjentów leżących i pacjentów siedzących, użycie **NIV** z przewagą metody BiPAP, nawet przez krótkie okresy w dzień, może poprawić rozwój klatki piersiowej, rozwój płuc, a także zredukować deformację mostka i klatki piersiowej.
- **Tracheotomia:** W przypadku pacjentów leżących tracheotomia jest metodą kontrowersyjną i stanowi **dylemat etyczny**. Istnieje wiele możliwości, od braku wspomaganie oddechowego, poprzez metody nieinwazyjne, aż po tracheotomię i wentylację mechaniczną.
- W przypadku pacjentów leżących należy rozważyć także **opiekę paliatywną**. NIV może być stosowana zarówno w codziennej terapii, jak i w opiece paliatywnej. Celem jest zapobieganie hospitalizacjom na oddziale pediatrycznej intensywnej opieki medycznej i, jeśli to możliwe, uniknięcie tracheotomii. Jeśli rodzina zdecyduje się na wspomaganie oddychania, należy zalecić użycie NIV.

V. Opieka okołoperacyjna

U pacjentów z SMA występuje podwyższone ryzyko komplikacji związanych ze znieczuleniem, które mogą prowadzić do przedłużonej intubacji, infekcji szpitalnych, tracheotomii i zgonu. Stan układu oddechowego pacjenta powinien zostać unormowany przed operacją.

Przedoperacyjna ocena stanu pacjenta:

- **Badanie kliniczne**
- Ocena **funkcji oddechowych** i efektywności odkrztuszania
- **Prześwietlenie klatki piersiowej**
- Ocena **zaburzeń oddychania podczas snu**
- Należy rozważyć dodatkowe czynniki ryzyka, takie jak ograniczenie ruchomości szczęki, zachłyśnięcie, refluks żołądkowo-przełykowy, stan żywieniowy i astmę.

Jeśli wskaźniki funkcji oddechowych i/lub analiza snu wykazuje jakiegokolwiek nieprawidłowości, przed operacją należy zastosować **nocne NIV** i **techniki wspomaganie odkrztuszania**. Pacjenta należy zapoznać z tymi metodami przed operacją. Jeśli występuje **ograniczenie ruchomości żuchwy**, intubacja powinna odbyć się poprzez fiberoskopię.

Pooperacyjne postępowanie z chorym:

- Jeśli **odkrztuszanie** jest prawidłowe i względnie zachowane są **funkcje mięśni**, nie występuje podwyższone ryzyko komplikacji pooperacyjnych.
- Jeśli ocena przedoperacyjna wykazuje **zmniejszoną siłę mięśni oddechowych**, niezbędne jest monitorowanie stanu pacjenta i wspomaganie oddychania.
- Jeśli w okresie przedoperacyjnym podczas snu wymagane jest **wspomaganie oddychania**, takie samo postępowanie wskazane jest w czasie bezpośrednio po operacji.
- **Ekstubacja** w opiece pooperacyjnej powinna być jedynie pomostem do tej metody wspomagania oddychania z której pacjent korzystał przed operacją. Wymaga to dokładnego planowania i dobrej koordynacji. Jeśli przed operacją pacjent wymagał stałego wspomagania oddechowego (metodą NIV lub poprzez rurkę tracheotomijną), lub też jeśli podczas operacji wymaga zastosowania środka blokującego układ nerwowo-mięśniowy, najlepiej wtedy umieścić pacjenta na OIOMie lub bloku operacyjnym.
- Ze względu na ograniczoną ilość sprzętu szpitalnego, pacjenci mają prawo korzystać z **własnego sprzętu** do wspomagania oddychania podczas okresu pooperacyjnego.
- W przypadku pacjentów z SMA należy ostrożnie podawać **tlen**. Niedotlenienie krwi spowodowane na przykład niedrożnością oskrzeli lub niedodmą może być łatwo zinterpretowane jako niedotlenienie spowodowane hipowentylacją. Odpowiednie użycie tlenu ułatwi lub też analiza krwi tętniczej.

- **Odpowiednie opanowanie bólu** ułatwi zapobieganie hipowentylacji spowodowanej szynowaniem. Postępowanie w przypadku bólu powinno uwzględniać takie dawkowanie aby wspierać odkrztuszanie i minimalizować upośledzenie czynności oddechowych. Podczas opanowywania bólu pooperacyjnego niezbędne może się okazać przejściowe wspomaganie oddychania.



VI. Postępowanie w ostrych stanach chorobowych

Celem postępowania z chorym w ostrych stanach chorobowych jest normalizacji wymiany gazowej poprzez redukcję niedodmy i poprawiania odkrztuszania poprzez nieinwazyjne wspomaganie oddychania. Korzystne może być monitorowanie gazometrii krwi.

Utrzymywanie drożności dróg oddechowych:

- **Oczyszczanie dróg oddechowych** ze wspomaganiem manualnym lub za pomocą ssaka. Wskazane jest stosowanie technik wspomaganie kaszlu zamiast bronchoskopii lub głębokiego odsysania.
- **Pulsoksymetris** służy jako wskaźnik utrzymania drożności dróg oddechowych.
- **Fizjoterapia klatki piersiowej.**
- **Drenaż ułożeniowy.**

Wspomaganie oddechowe:

(i) Dla pacjentów leżących i siedzących:

- **Użycie NIV w ostrych stanach chorobowych** pozwala na odwrócenie upośledzenia oddychania spowodowanego dodatkowym obciążeniem oddechowym, nasilonym osłabieniem mięśni oddechowych i nieefektywnym odkrztuszaniem.
- Jeśli NIV stosowany jest już w nocy, konieczne może okazać się zastosowanie **NIV w dzień**, a także zastosowanie technik oczyszczania dróg oddechowych.
- **Zastosowanie tlenu** w NIV powinno służyć normalizowaniu krwi tlenem, jednak dopiero po zastosowaniu odpowiednich technik oczyszczania dróg oddechowych i po zoptymalizowaniu oddychania ze zmiennym dodatnim i ujemnym ciśnieniem.
- Jeśli nie sprawdzi się metoda nieinwazyjna, można zastosować krótkoterminowo **intubację i wentylację mechaniczną**. Po okresie rekonwalescencji i kiedy saturacja się unormuje, należy powrócić do NIV.
- Decyzja o intubacji powinna być podjęta wcześniej jako element **planowania przewlekłej opieki nad pacjentem**.
- **Tracheotomia i wentylacja mechaniczna** mogą być rozpatrywane jako możliwości w przypadku częstych ostrych infekcji płuc u pacjentów leżących, ale nie poprawią one jakości życia ani nie zredukują liczby hospitalizacji. Tracheotomia nie jest sposobem interwencji w ostrych stanach chorobowych. Tracheotomia nie powinna być stosowana w przypadku pacjentów siedzących.
- Kiedy funkcje życiowe ulegają pogorszeniu, stosowne mogłoby być **podejście paliatywne**, szczególnie w przypadku pacjentów leżących.

(ii) Dla pacjentów chodzących:

- Podczas ostrej choroby konieczne może być użycie **NIV**, w połączeniu z technikami oczyszczania dróg oddechowych.
- **Terapię tlenową** i konieczność przejściowej intubacji należy stosować tak jak określono powyżej w przypadku pacjentów leżących i siedzących.
- Jeśli podczas ostrej choroby wystąpiła konieczność użycia NIV, należy również rozważyć **użycie NIV w warunkach domowych**.
- **Dodatkowe wytyczne:** Dodatkowe wytyczne, zarówno dla pacjentów leżących, siedzących, jak i chodzących, to antybiotyki, odpowiednie wspomaganie odżywiania, nawodnienie i leczenie refluksu żołądkowo-przełykowego.

Układ pokarmowy i odżywianie

Omówienie problemów dotyczących układu pokarmowego i odżywiania

Główne zagadnienia związane z układem pokarmowym i odżywianiem w SMA to:

- 1. Problemy przy karmieniu i połykaniu.** Zaburzenia opuszkowe są częste u pacjentów z SMA i mogą być przyczyną zachłystkowego zapalenia płuc, które jest częstą przyczyną śmierci.
- 2. Zaburzenia żołądkowo-jelitowe.** Do problemów żołądkowo-jelitowych zaliczane są zaparcia, zaburzenia perystaltyki żołądka i będący potencjalnie zagrożeniem dla życia refluks żołądkowo-przełykowy.
- 3. Wzrost i niedożywienia/przekarmianie.** Bez optymalnej opieki, zaburzenie wzrostu jest charakterystyczne dla pacjentów leżących, podczas gdy pacjenci siedzący i chodzący cierpią na nadmierny przyrost wagi.
- 4. Problemy oddechowe.** Komplikacje oddechowe (słaby kaszel, duszność, przyspieszony oddech, zapalenie płuc, sinica czy spadek nasycenia krwi tętniczej tlenem) zwiększają problemy przy karmieniu i zwiększają ryzyko groźnego zachłyśnięcia. Przyspieszony oddech może zwiększać wydatkowanie energii.

I. Problemy przy karmieniu i połykaniu

Problemy przy karmieniu i oddychaniu są rozpowszechnione wśród pacjentów leżących i siedzących, nie stanowią natomiast problemu w przypadku pacjentów chodzących.

1. Najważniejsze problemy przy połykaniu i karmieniu:

- **Wydłużony czas posiłku**
- **Zmęczenie** podczas karmienia doustnego
- **Krztuszenie się lub kaszel** podczas lub po karmieniu
- **Nawracające zapalenia płuc:** potencjalny wskaźnik wskazujący na zachłyśnięcie, które może być bezobjawowe, tzn. bez widocznego krztuszenia się lub kaszlu.
- **Paraliż strun głosowych** może być objawem **bezobjawowej aspiracji krtaniowej**.

2. Przyczyny trudności w karmieniu:

Faza pre-oralna

- **Ograniczone otwieranie ust** spowodowane zredukowanym zakresem ruchu żuchwy.
- Trudności w **trafieniu jedzeniem do ust** w przypadku samodzielnego jedzenia.

Faza oralna

- Osłabiona **siła gryzienia**.
- WzmóŜona męczliwość Źwaczy.

Faza połykania

- Trudności w utrzymaniu **pozycji głowy**.
- Nieefektywna **faza gardłowa** połykania.
- Zaburzona **koordynacja** połykania i zamykania dróg oddechowych.

3. Ocena problemów przy karmieniu i połykaniu

- Ocena karmienia przez **specjalistę**
- Wskazane jest prowadzenie historii choroby ze szczególnym naciskiem połoŜonym na karmienie i obserwację posiłków.
- Konieczne jest przeprowadzenie **badania struktur** które mają swój udział w karmieniu i rozwaŜenie wpływu **pozycji i trzymania głowy** na karmienie i połykanie.
- Wideofluoroscopia obrazuje połykanie i umoŜliwia ocenę wyników leczenia.

4. Postępowanie w przypadku problemów z karmieniem i połykaniem: Celem leczenia powinno być zmniejszenie ryzyka zachłysnięcia, optymalizowanie sprawności i zapewnienie jedzenia bez trudności.

- **Zmiana konsystencji posiłków.** Dieta oparta na pokarmach półpłynnych może zmniejszyć trudności w żuciu i zredukować czas trwania posiłków. Zagęszczone płyny mogą uchronić pacjenta przed zakrztuszeniem się rzadkimi płynami. Najlepiej, aby było to obiektywnie ocenione za pomocą wideofluoroskopii.
- **Odpowiednia pozycja i pomoce ortopedyczne** (np. przyrząd Neater Eater[®], podpórki pod łokcie, słomka z zaworem), które umożliwiają samodzielne spożywanie posiłków i poprawiają wydajność i bezpieczeństwo przy połykaniu). Jeśli wymaga tego sytuacja, należy skonsultować się z fizjoterapeutą.
- Kiedy tylko zostanie zaobserwowana nieprawidłowość w przyjmowaniu pokarmów, należy wprowadzić **uzupełnianie pokarmowe**. Zastosowanie zgłębnika do sztucznego karmienia wymaga szczegółowych konsultacji z lekarzami i opiekunami. Przed założeniem zgłębnika jako środek tymczasowy stosuje się karmienie nosowo-żołądkowe lub nosowo-jelitowe. Karmienie nosowo-jelitowe jest wskazane kiedy pacjent jest zagrożony refluksem żołądkowo-przełykowym spowodowanym aspiracją, a szczególnie w przypadku gdy oddychanie pacjenta wymaga wspomagania. Trudności techniczne mogą jednak uniemożliwić tego typu zabieg.
- **Karmienie za pomocą zgłębnika** jest optymalną metodą w przypadku spożywania niewystarczającej ilości kalorii lub zagrożeń w przypadku doustnego podawania pokarmów. Zapobiega potencjalnym chorobom i usuwa problemy związane z niedopasowaniem maski wentylacyjnej przy długotrwałym stosowaniu karmienia przez zgłębnik nosowo-żołądkowy lub nosowo-jelitowy. Metoda chirurgii laparoskopowej stosowana w celu umieszczenia sondy jest najlepszym sposobem natychmiastowej lub wczesnej ekstubacji pooperacyjnej. Należy zminimalizować konieczność głodówki przedoperacyjnej, a po zabiegu jak najszybciej powrócić do pełnego odżywiania.

II. Zaburzenia żołądkowo-jelitowe

Dzieci z SMA cierpią z powodu następujących problemów żołądkowo-jelitowych: refluks żołądkowo-przełykowy, zaparcia i wzdęcia. Refluks żołądkowo-przełykowy jest istotną przyczyną zachorowań i śmierci pacjentów z SMA. Żywność z wysoką zawartością tłuszczu opóźnia opróżnianie żołądka i podnosi ryzyko wystąpienia refluksu.

1. Najważniejsze objawy refluksu żołądkowo-przełykowego:

- Częste **odkrztuszanie lub wymiotowanie** po posiłkach
- Odczucie przykrego bólu w okolicach **klatki piersiowej lub żołądka**
- **Cuchnący oddech**
- **Cofanie się pokarmu**
- **Odmowa przyjmowania pokarmu** ze względu na problemy przy połykaniu

2. Ocena zaburzeń żołądkowo-jelitowych:

- Wyczulenie na **wczesne objawy refluksu żołądkowo-przełykowego** (wymioty, cofanie się pokarmu, „ulewanie się”)
- Rutynowe przedoperacyjne **badania żołądkowo-jelitowe** jest konieczne przed wykonaniem gastrostomii, co pozwala po pierwsze, ominąć anomalie anatomiczne i po drugie, kontrolować refluks.
- **Badania perystaltyki**, w tym scyntygrafia, może być pomocne w dokumentowaniu opóźnionego opróżniania żołądka, które może się przyczynić do powstawania refluksu i wczesnego uczucia przesyty.

3. Postępowanie w przypadku refluksu żołądkowo-przełykowego:

- Krótkoterminowe użycie **środków zobojętniających kwasy** (np. magnezu lub węgla wapnia) i/lub **inhibitorów wydzielania kwasu** (np. blokery histaminowe i inhibitory pompy protonowej – famotydyna, ranitydyna, omeprazol) w celu eliminacji objawów. Długotrwałe użycie może spowodować zwiększone ryzyko wystąpienia zapalenia płuc i nieżytu żołądka i jelit.
- W przypadku wystąpienia opóźnionego opróżniania żołądka czy też zmniejszonej ruchliwości, pomóc mogą **środki prokinetyczne** (np. metoclopramid, erytromycyna)
- Na dalsze badania zasługuje metoda polegająca na podawaniu **probiotyków** takich jak acidophilus czy lactobacillus w celu utrzymania prawidłowej flory bakteryjnej, szczególnie po kuracji antybiotykami i w przypadku długoterminowego stosowania środków zmniejszających wydzielanie kwasu.
- W przypadku pacjentów z uporczywym refluksiem żołądkowo-przełykowym, dla których korzyści są większe niż związane z zabiegiem ryzyko anestetyczne i chirurgiczne, wskazane jest przeprowadzenie fundoplikacji typu Nissena podczas zakładania zgłębnika.

III. Wzrost i niedożywienie/przekarmianie

Dzieci z SMA są zagrożone niedostatecznym wzrostem lub nadmiernym tyciem. Niedostateczny wzrost jest charakterystyczny dla pacjentów leżących, podczas gdy otyłość jest problemem pacjentów siedzących i chodzących. Zmniejszona aktywność prowadzi do zmniejszonego wydatkowania energii, co podnosi ryzyko otyłości.

Postępowanie w przypadku problemów ze wzrostem lub niedożywieniem/przekarmianiem:

- Celem jest utrzymanie tempa wzrostu indywidualnego dla każdego dziecka.
- Należy kontrolować **krzywe wzrostu** (waga, wysokość/długość, waga/wysokość) w konkretnym odcinku czasu. W przypadku gdy mierzenie jest utrudnione ze względu na przykurcze, pomocne może być mierzenie długości w pozycji leżącej, długości poszczególnych odcinków ciała czy też rozpiętości ramion.
- Podczas każdej kontroli lekarskiej wskazana jest ocena wartości odżywczych spożywanych posiłków przez dietetyka lub innego specjalistę w zakresie żywienia. **Zapis przyjmowanych przez 3 dni posiłków** jest prostym i dokładnym narzędziem umożliwiającym ocenę przyjmowanych wartości odżywczych. Aby wypuklić główne zagadnienia żywieniowe i dowiedzieć się czy stosowane są suplementy, należy ocenić to co pacjent spożył w ciągu **24 godzin**.
- Redukcja beztłuszczowej masy ciała powoduje że **indeks masy ciała** (BMI) w znaczny sposób niedoszacowuje zawartość tłuszczu. Może to zaowocować nieodpowiednimi zaleceniami dietetycznymi które doprowadzą do względnej otyłości.
- Parametry wzrostu pacjentów z SMA **zagrożonych otyłością** powinny plasować się w dolnej granicy wagi/wysokości i BMI.
- Konieczne jest nadzorowanie właściwego przyjmowania **wapnia i witaminy D**.
- Kontrola **poziomu prealbuminy** może pomóc w ustalaniu odpowiedniego **poziomu protein**.

IV. Właściwe odżywianie w przypadku ostrych stanów chorobowych pacjentów z SMA

- Pacjenci z SMA, szczególnie leżący i siedzący, są szczególnie wrażliwi na stany kataboliczne i głodówki, i mają większą skłonność do **hipoglikemii** podczas głodówki. Tak więc w przypadku pacjentów z SMA konieczne jest unikanie długotrwałych głodówek, szczególnie w ostrych stanach chorobowych.
- W przypadku ostrych stanów chorobowych należy zoptymalizować spożycie pokarmów tak aby po **4 – 6 godzinach** od przyjęcia pokarmu zostało zaspokojone **zapotrzebowanie kaloryczne**, poprzez żywienie dojelitowe i pozajelitowe, lub w razie konieczności poprzez obie te metody.
- Aby uniknąć katabolizmu mięśniowego, zalecana jest bezzwłoczne **pooperacyjne uzupełnienie niedoborów kalorycznych**, szczególnie w przypadku dzieci z ubytkiem tkanki tłuszczowej. Jeśli żywienie dojelitowe nie jest niezbędne, należy rozważyć zastosowanie odpowiedniej kroplówki.

Opieka ortopedyczna i rehabilitacja

Omówienie opieki ortopedycznej i strategii rehabilitacyjnych w SMA

A. Główne problemy: Osłabienie mięśni prowadząca do przykurczów, deformacji kręgosłupa, wzmożonego ryzyka wystąpienia **bólu, osteopenii i złamań.**

B. Najważniejsze elementy oceny stanu pacjenta:

- Zakres ruchu
- Siła, czynność
- Umiejętność siedzenia i możliwość poruszania się
- Stosowanie ortez
- rentgenogramy (kręgosłupa i innych stawów)
- Badanie metodą DEXA (densytometrii dwuwiaźkowej)
- Operacje ortopedyczne

I. Zalecenia w zakresie oceny i leczenia według poziomów funkcjonalnych pacjenta

A. Pacjenci leżący:

Ocena:

- Ocena sprawności funkcjonalnej za pomocą **fizjoterapii i terapii zajęciowej (CHOP INTEND)** – skala do oceny sprawności nerwowo-mięśniowej noworodków.
- **Ocena mowy przez logopedę** W przypadku upośledzenia zdolności połykania, ograniczenia ruchomości żuchwy i osłabienia głosu.

Najważniejsze sposoby postępowania:

- **Wspomaganie odżywiania**
- **Odpowiednia postawa:** o wyborem odpowiednich pomocy ortopedycznych powinna decydować pozycja którą pacjent najczęściej przyjmuje. Należy zapewnić komfort podczas siedzenia.
- Postępowanie w przypadku przykurczów: Wskazane jest wspieranie postawy tak aby zachować odpowiedni zakres ruchu i zapobiegać bólowi.
- **Odpowiednia terapia przeciwbólowa**
- **Terapia wykorzystująca codzienne czynności i sprzęt wspomagający: Zabawy i terapia zajęciowa** powinny uwzględniać lekkie zabawki i technologię wspomagającą z różnorodnymi systemami aktywującymi dziecko.
- **Wózek inwalidzki:** Należy zapewnić optymalną niezależność i wygodę siedzenia.

- Ortezy kończyn: ortezy kończyn górnych mają na celu wspomaganie funkcjonalne; przykładem mogą być ruchome podłokietniki czy też elastyczne temblaki które zwiększają aktywny zakres ruchu i możliwości funkcjonalne.
- **Przystosowanie najbliższego otoczenia** tak aby zapewnić maksymalną niezależność i bezpieczeństwo.

B. Pacjenci siedzący:

Ocena:

- **Ocena funkcjonalności** (skala Hammersmitha, Zmodyfikowana skala Hammersmitha, skala Gross Motor Function Measure - GMFM)
- **Mierzenie przykurczów za pomocą goniometrii.**
- **Ocena siły mięśniowej za pomocą manualnych testów siły mięśniowej lub przyrządów pomiarowych.**
- **Rentgenogramy kręgosłupa i bioder.**
- **Ocena sprzętu wspomagającego** w zakresie siadania, możliwości ruchowych, przyjmowania pozycji i samoobsługi. Ocena mobilności manualnej i siłowej może być przeprowadzona już w 18 – 24 miesiącu życia.

Najważniejsze sposoby działania (trening fizyczny, terapia zajęciowa i ortopedia):

- **Wózek inwalidzki.** Należy zapewnić optymalną niezależność i wygodę siedzenia.
- **Przystosowanie najbliższego otoczenia** tak aby zapewnić maksymalną niezależność i bezpieczeństwo.
- Odpowiednie postępowanie w przypadku **wystąpienia przykurczów** stanowi główny punkt leczenia; konieczny jest program uwzględniający regularne rozciąganie i usztywnianie tak aby zachować elastyczność. Poprawę umiejętności stania i większą tolerancję na stosowane przyrządy usztywniające mogą zapewnić opatrunki unieruchamiające. Ortezy typu kostka-stopa mogą opóźnić powstanie przykurczów ścięgna Achillesa. Ortezy kończyn górnych wykorzystująca ruchome podłokietniki i elastyczne temblaki zwiększają zakres ruchu i możliwości funkcjonalne.
- Należy wspierać i zachęcać systematyczne wykonywanie ćwiczeń w celu zachowania kondycji i wytrzymałości. W programie ćwiczeń można uwzględnić pływanie i dziedziny sportu przystosowane do osób niepełnosprawnych.
- **Należy wspierać i zachęcać próby stania.** Pacjentom którzy są wystarczająco silni należy zapewnić lekkie ortezy typu kolano-kostka-stopa które wspomagają stanie i chodzenie. Jeśli to nie wystarcza, pomocny będzie chodzik lub balkonik z usztywnieniem kostki.
- **Ortezy i operacje kręgosłupa** (patrz niżej).

C. Pacjenci chodzący:

Ocena:

- **Ocena równowagi i umiejętności chodzenia** można ocenić za pomocą ankiety dotyczącej przystosowanie środowiska i dostępności otoczenia.
- Ocena **zakresu ruchów i skrzywienia kręgosłupa**.
- Zastosowanie **treningu ruchowego i terapii zajęciowej** w celu oceny stanu pacjenta, dobrania odpowiednich pomocy ortopedycznych i przystosowania otoczenia.
- **Ocena umiejętności wykonywania codziennych czynności** w celu zapewnienia odpowiedniego sprzętu i przystosowania otoczenia.
- W przypadku ostrych urazów mięśniowo-kostnych będących wynikiem nadużycia, upadku lub wypadku, należy rozważyć **prześwietlenie lub badanie metodą DEXA (densytometrii dwuwiązkowej)**.

Najważniejsze sposoby działania:

- **Używanie wózka inwalidzkiego** w przypadku pokonywania większych odległości zapewnia mobilność i niezależność.
- **Ochrona stawów poprzez odpowiednią terapię przykurczów**, a także edukację w tym zakresie.
- **Zastosowanie treningu ruchowego i terapii zajęciowej w celu zapewnienia bezpieczeństwa, wzmocnienia wytrzymałości, podtrzymania umiejętności chodzenia i zwiększenia niezależności.**
- **Należy zachęcać pacjenta do chodzenia** z użyciem odpowiednich pomocy ortopedycznych i ortez.
- **Systematyczne ćwiczenia** w celu zachowania sprawności i wytrzymałości. Można stosować pływanie, gimnastykę w wodzie, jazdę konną i dziedziny sportu przystosowane do osób niepełnosprawnych.
- **Przystosowanie najbliższego otoczenia** tak aby umożliwić maksymalną niezależność i bezpieczeństwo.
- **Ortezy kręgosłupa i kończyn** jeśli występuje skolioza i przykurcze,
- **Operacje kręgosłupa** (patrz poniżej).

II. Ortezy

- Istotne jest aby **protetyk, rehabilitant i rodzina chorego** współpracowali ze sobą aby zapewnić choremu spełniające swoją funkcję pomoce ortopedyczne.
- **Protetyk** powinien mieć doświadczenie we współpracy z pacjentami cierpiącymi na choroby nerwowo-mięśniowe tak aby wybrać najlepsze możliwe materiały i dostosować otoczenie w sposób pozwalający pacjentowi na samodzielne funkcjonowanie.
- **Ortezy kręgosłupa** mogą być używane do wspierania postawy ale **nie ma dowodów na to iż taka procedura opóźnia skrzywienie kręgosłupa**. Ortezy kręgosłupa powinny mieć

wycięcie brzuszne umożliwiające odpowiednie ustawienie przepony i dostęp do gastrostomii (jeśli jest wykonana).

III. Operacje ortopedyczne

1. Nadwichnięcie i przykurcze bioder

- W SMA **nadwichnięcie bioder** zazwyczaj nie jest bolesne. Po redukcji chirurgicznej i nacięciu kości często następuje ponowna dyslokacja. W większości przypadków można uniknąć operacji.
- Deformacje kostki i stopy sprawiają że konwencjonalne buty są niewygodne, i są wskazaniem do przeprowadzenia operacji tkanek miękkich. W przypadku pacjentów chodzących, jeśli przeprowadzone zostaną tego typu zabiegi, ich wynik może zostać poprawiony poprzez szybką i energiczną fizjoterapię.

2. Operacja skoliozy:

- Operacja skoliozy zapewnia poprawę w zachowaniu równowagi **w siadzie, zwiększenie wytrzymałości i poprawę wyglądu zewnętrznego**. Im wcześniej zostanie przeprowadzona operacja, tym lepszy będzie jej wynik.
- Operacja skoliozy jest najbardziej efektywna u **pacjentów powyżej drugiego roku życia**, kiedy skrzywienie jest znaczne i postępujące, a przeprowadzona być powinna jeśli zachowana jest wydolność oddechowa.
- Pozytywny wpływ operacji skoliozy na **funkcje oddechowe** pozostaje kwestią sporną, natomiast operacja może spowolnić tempo pogarszania się stanu płuc.
- Podczas operacji mogą pojawić się **komplikacje** w postaci nadmiernego krwawienia. Komplikacje pooperacyjne obejmują utratę poprawy uzyskaną na drodze operacyjnej, wystąpienie stawu rzekomego, konieczność zastosowanie długotrwałego oddechu wspomaganego, a także infekcje klatki piersiowej i rany pooperacyjnej.
- W przypadku **chodzących pacjentów** z SMA należy dokładnie rozważyć wszystkie przeciwwskazania, ponieważ interwencja chirurgiczna może doprowadzić do zmian funkcjonalnych w zakresie wykonywanych czynności, równowagi i oddychania, i w rezultacie do utraty umiejętności chodzenia.

IV. Opieka okołoperacyjna w SMA

1. Opieka przedoperacyjna:

- Konieczny jest **plan interwencji ortopedycznej** uwzględniający ewentualne modyfikacje ortezy.
- Prawdopodobnie konieczne będzie zapewnienie choremu nowego **wózka inwalidzkiego** lub też zmodyfikowanie tego używanego przed operacją (siedzenie, plecy, podpory pod ręce, nogi i głowę).

- **Instrukcje odnośnie przenoszenia chorego**, z uwzględnieniem konieczności użycia windy czy podnośnika.
- **Przygotowanie sprzętu do kąpieli, zabiegów toaletowych i ubierania się** i konieczne przeróbki garderoby.
- Przedoperacyjne badanie spirometryczne, wspomaganie oddychania metodą NIV takie jak BiPAP, i, jeśli zajdzie taka potrzeba, zastosowanie urządzeń do wspomaganie kaszlu.

2. Opieka pooperacyjna:

- Należy potwierdzić terminy i czas zabiegów, założenia i zdjęcia **opatrunków unieruchamiających**, dopasowania **ortez**; należy ustalić dopuszczalny zakres ruchu, dopuszczalny zakres wykonywanych czynności, i dostępność potrzebnych przyrządów.
- Odpowiednie zastosowanie **spirometrii** i **wspomagania oddechowego metodą NIV**.
- Poinstruowanie opiekunów i rodziny w zakresie **możliwości ruchowych pacjenta, przenoszenia, ubierania, mycia i czynności toaletowych**.
- Najszybsze jak tylko pozwalają na to procedury i opinia chirurga **zmobilizowanie pacjenta do powrotu do aktywności** sprzed zabiegu.

Opieka paliatywna

- Optymalna opieka kliniczna nad pacjentem a SMA musi brać pod uwagę **potencjalny konflikt celów terapeutycznych**. Konflikt ten jest zaostrzony przez zrozumiałe zaangażowanie innych osób zaangażowanych emocjonalnie, szczególnie w przypadku gdy pacjent jest niemowlęciem (rodzice, rodzeństwo, inni krewni, opiekunowie, szersza społeczność).
- Zaprezentowanie **alternatywy w zakresie opieki** w otwarty, uczciwy i wyważony sposób tuż po ustaleniu rozpoznania wymaga wielkiej odpowiedzialności.
- Opowiedzenie się za lub przeciw **podtrzymywaniu życia nie oznacza dokonania ostatecznego i jedyne go słusznego wyboru**, a przy podejmowaniu decyzji należy brać pod uwagę zmieniające się okoliczności. Konieczne jest zapewnienie wystarczającej ilości czasu, uczciwa ocena sytuacji, otwartość na zmianę decyzji i wzajemne zrozumienie.
- **Zabieg gastrostomii** najlepiej jest przeprowadzić stosunkowo wcześnie, kiedy związane z tym ryzyko jest niewielkie, tak aby zapewnić bardziej stabilne i komfortowe wspomaganie odżywiania w momencie gdy przyjmowanie pokarmów stanie się trudniejsze.
- **Należy wcześniej omówić i podjąć decyzję odnośnie potencjalnie zagrażającej życiu niewydolności oddechowej**, ponieważ w sytuacji kryzysowej resuscytacja czy intubacja dotchawicza nie poprzedzona wspomaganiami oddechowymi związana jest z znacznie większą liczbą problemów niż w przypadku gdy decyzja zostanie podjęta zawczasu. Należy wprowadzić w porę i w miarę potrzeby inne formy nieinwazyjnego wspomagania oddychania.
- **Należy podjąć decyzje odnośnie opieki pod koniec życia pacjenta**, jednak nie mogą one być ani opóźnione, ani też agresywnie narzucone niczego nie podejrzewającym, zaskoczonym czy pogrążonym w smutku rodzicom.
- Pacjent będzie otoczony najlepszą opieką jeśli w zespole znajdują się **specjaliści z różnych dziedzin**, łącznie z pracownikami służby zdrowia, pracownikami socjalnymi i przewodnikami duchowymi. Ważne są także zalecenia hospicjum dotyczące opieki nad nieuleczalnie chorymi, dotyczące wspomaganie najbliższych w bólu i pomoc w przeżywaniu żałoby.
- Jeśli zostanie podjęta decyzja o niestosowaniu wentylacji mechanicznej, zapewnienie odpowiedniej opieki w przypadku **niewydolności oddechowej może przynieść ulgę zarówno pacjentowi jak i rodzinie**. Użycie nebulizowanych narkotyków pomaga uniknąć obaw iż przedawkowanie przyczyni się do śmierci i pozwala zapewnić pacjentowi komfort.