

SMA pacientu diagnostika un aprūpe

I. SMA klīniskā diagnoze un klasifikācija

Ārstam, kurš redz bērnu ar hipotoniju un vājumu, vienmēr ir jābūt aizdomām par spinālās muskuļu atrofijas diagnozi.

Daži no klīniskajiem simptomiem ir viegli atpazīstami. Muskuļu vājums parasti ir simetrisks, un vairāk izteikts proksimāli nevis distāli. Jušana ir saglabāta. Cīpslu refleksi ir samazināti vai pat nav izsaucami. Vājums kājās ir lielāks kā rokās. Tas, cik izteikti smags ir muskuļu vājums, ir saistīts ar vecumu, kad sākas slimība. Klasifikācija un SMA raksturīgās pazīmes ir parādītas 1. tabulā. Tabulā gan nav parādīts, bet ir iespējams arī SMA 4. tips. Tas ir visvieglākais un sākas pieaugušo vecumā. Dažiem pacientiem slimības pazīmes neatbilst vienam noteiktam tipam, bet pārklājas.

1. Tabula. SMA klīniskā klasifikācija

SMA tips	Vecums, kad sākas slimība	Apgūstamo motoro iemaņu robeža	Sagaidāmais dzīves ilgums	Raksturīgie simptomi
1. tips (smags) Werdnig-Hoffman slimība	0-6 mēneši	Nekad neiemācās sēdēt	< 2 gadi	Smags vājums un hipotonija, nevar noturēt galvu, vājš klieziens un vājš klepus, grūtības ar rīšanu un siekalu kontroli, agrīna slimošana respiratorās nepietiekamības un aspirācijas pneimonijas dēļ.
2. tips (vidēji smags)	7-18 mēneši	Nekad nevarēs stāvēt	> 2 gadi	Atpaliek motorās iemaņās, slikta pieņemšanās svarā, vājš klepus, sāka roku trīce, locītavu kontraktūras un skolioze
3. tips (viegls) Kugelberg-Welander slimība	> 18 mēneši	Stāv un staigā	Pieaugušo vecumā	Dažāda smaguma muskuļu vājums un krampji, zaudē spēju staigāt lielākā vecumā, locītavu deģeneratīvas izmaiņas.

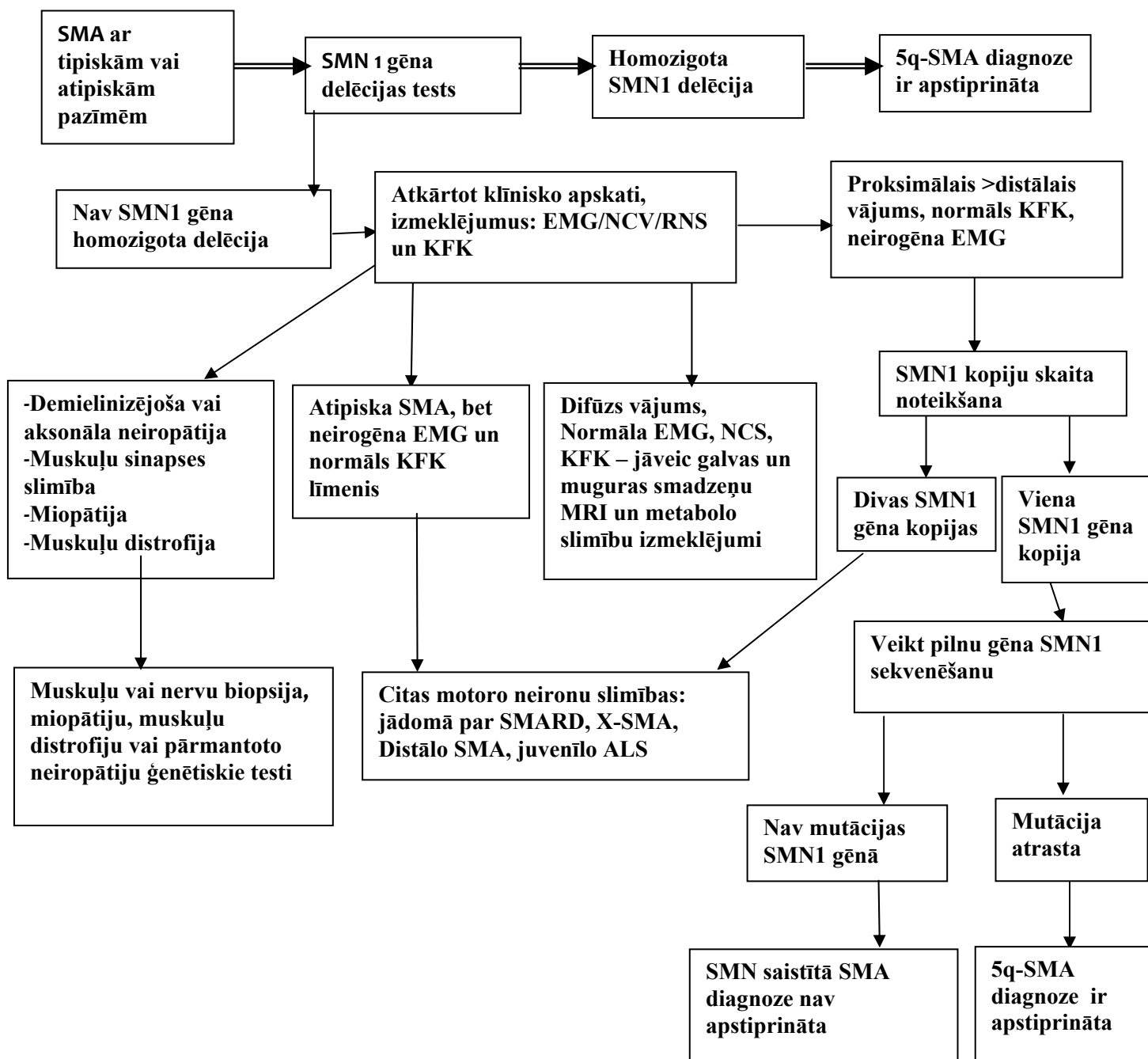
Plānojot aprūpi pacientam ar SMA, vairāk vajadzētu balstīties uz viņa tābrīža funkcionālo stāvokli nekā sākotnēji noteikto SMA tipu. Līdz ar to turpmākajā tekstā tiks lietota klasifikācija, kas balstās uz pacienta esošo funkcionālo spēju līmeni: ne-sēdētāji, sēdētāji un staigātāji. Ne-sēdētāji apzīmēs bērnu grupu, kam pašreizējā brīdī nav iemaņu, lai varētu sēdēt patstāvīgi. Sēdētāji aprakstīs tos, kuri var sēdēt patstāvīgi, bet kuri nevar patstāvīgi staigāt. Staigātāji spēj patstāvīgi staigāt.

II. Diagnostiska

SMA slimības diagnostiskais algoritms ir parādīts 1. attēlā. Īsumā, pirmais izmeklējums pacientam ar aizdomām par SMA, ir DNS diagnostika. DNS diagnostika ir *SMN1* gēna delēcijas tests.

Homozogota delēcija *SMN1* gēna 7. eksonā (ar vai bez 8. eksona delēcijas) apstiprina diagnozi – ar SMN saistītā SMA (5q-SMA). Pārējie diagnostiskie testi ir jānozīmē tikai tad, ja pacientam ir negatīvs SMN ģenētiskais delēciju tests.

1. attēls. Spinālās muskuļu atrofijas diagnostiska



III. SMA pacientu klīniskā novērošana un aprūpe

Ja pacientam diagnosticē SMA, tad parādās daudz jautājumu par turpmāko aprūpi. Ņemot vērā SMA daudzos klīniskos aspektus, speciālistiem pēc iespējas ātrāk ir jāuzsāk SMA pacientu aprūpe un novērošana.

Ģimenes konsultācija un apmācība: Tā kā ar SMA diagnozi saistītās problēmas ir sarežģītas, starp medicīniskās aprūpes nodrošinātājiem jāizvirza persona, kas tiekas ar ģimeni.

Tiekoties ar ģimeni pirmo reizi, ir svarīgi paskaidrot:

- slimības gaitu;
- patoģenēzi;
- fenotipu klasifikāciju;
- SMA pacientu prognozi;
- internetā pieejamo informāciju par SMA un atbalsta grupām;
- iespējas pieteikties klīniskajiem pētījumiem.

Ārstam arī ir jāizveido multidisciplinārās aprūpes plāns, kas jāapspriež ar ģimeni. Parasti ir nepieciešamas sekojošu speciālistu konsultācijas:

- Bērnu neirologi
- Ģenētikas speciālisti
- Pulmonoloģijas speciālisti
- Gastroenteroloģijas/ uztura speciālisti
- Ortopēdijas/rehabilitācijas speciālisti

Ģenētiskie jautājumi: Kad ir apstiprināta SMA diagnose, ar ģimeni jāpārrunā vairāki ģenētiskie jautājumi.

- SMA ģenētika, autosomāli recesīvais iedzimšanas tips un *SMN* gēnu genomiskā uzbūve, *SMN1* un *SMN2* gēnu kopijas un to skaita nozīme.
- Lai gan lielāks *SMN2* gēna kopiju skaits korelē ar vieglāku fenotipu (klīnisko ainu), netiek ieteikts paredzēt SMA smaguma pakāpi, izmantojot *SMN2* gēna kopiju skaitu. Cilvēkiem ir iespējamās nozīmīgas klīniskā fenotipa variācijas katram *SMN2* gēna kopiju skaitam.
- Risks, ka nākošajam bērnam ģimenē var būt SMA.
- Slimības gēna nēsāšanas pārbaudīšana ģimenes locekļiem.
- Informācija par reproduktīvo plānošanu (prenatālā vai preimplantācijas diagnostika).

Respiratorā aprūpe

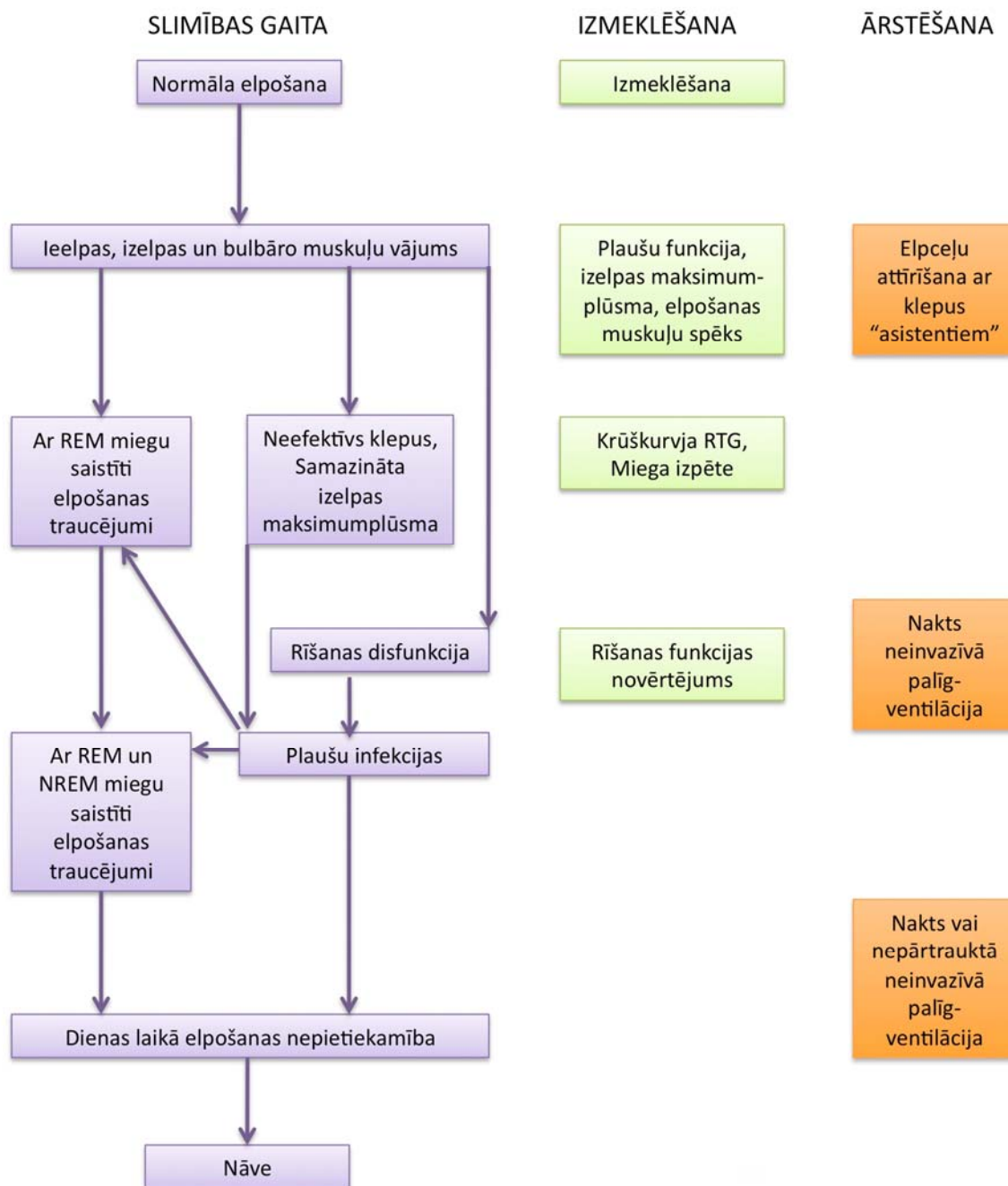
I. Ar elpošanas traucējumiem saistīto problēmu vispārējs apskats SMA pacientiem

Galvenās problēmas, kas saistītas ar elpošanas traucējumiem SMA pacientiem ir:

- **Samazināta spēja atklepoties**, kas izraisa problēmas apakšējo elpceļu attīrīšanā no sekrētiem
- Miega laikā **hipoventilācija**
- Krūškurvja un plaušu **nepilnīga attīstība**
- **Biežas infekcijas**, ko paasina muskuļu vājums

Plaušu slimības SMA pacientiem ar 1. un 2. tipu ir galvenais ilgstošas slimošanas un agrīnas nāves iemesls. Savukārt tikai nelielai daļai pacientu ar SMA 3. tipu var novērot plaušu slimības. Vieni no svarīgākajiem plaušu slimību iemesliem ir rīšanas traucējumi un atvilnis. Pacientiem novēro tendenci, ka dienas laikā attīstītās elpošanas nepietiekamība, kas ir sekas vairāku apstākļu sakrītībai, sākot ar biežām plaušu infekcijām, skābekļa trūkumu miegā, kam seko miega hipoventilācija, un, tad jau arī dienas laikā parādās paaugstināts CO₂ līmenis asinīs. Ja miega laikā pacientiem novēro elpošanas traucējumus, tad naktīs pacientam nepieciešama elpošanas palīgventilācija, un palīdzība, lai atkleptos, ja ir samazināta atklepošanas spēja. Elpceļus attīrīšana SMA pacientiem ir ļoti svarīga, gan akūtu saslimšanu laikā, gan hronisku procesu aprūpē.

2. Attēls. Elpošanas traucējumu attīstība, izmeklējumi un ārstēšana



II. Izmeklējumi un novērošana

Kontroles biežums ir katrus 3-6 mēnešus, retāk pacientiem, kas ir stabili staigātāji, biežāk klīniski nestabiliem ne-sēdētājiem

A. Ne-sēdētāji

- **Klīniskā izmeklēšana:** novērtē klepus efektivitāti, krūškurvja deformāciju, elpošanas kustības, elpošanas biežumu, paradoksālo elpošanu un ādas krāsu.
- **Polisomnogrāfija:** dokumentēt hipoventiliācijas pazīmes.
- **Pulsa oksimetrija:** pārbaudīt skābekļa saturāciju, izmantojot transkutānu sensoru.
- **Pneimonijas:** novērtēt infekciju un antibakteriālās terapijas biežumu pēdējos 6 mēnešos.
- **Plaušu RTG:** pamatizmeklējums pirms elpošanas traucējumu attīstīšanās un atkārtoti elpošanas pasliktināšanās laikā.
- **Rīšanas izmeklējums:** neizskaidrojama akūta respiratorā pasliktinājuma un atkārtotu pneimoniju gadījumā.

B. Sēdētāji:

- **Klīniskā izmeklēšana:** novērtē klepus efektivitāti, krūškurvja deformāciju, elpošanas kustības, elpošanas biežumu, paradoksālo elpošanu un ādas krāsu.
- **Polisomnogrāfija:** dokumentēt hipoventiliācijas pazīmes.
- **Pulsa oksimetrija:** pārbaudīt skābekļa saturāciju, izmantojot transkutānu sensoru.
- **Pneimonijas:** novērtēt infekciju un antibakteriālās terapijas biežumu pēdējos 6 mēnešos.
- **Skolioze:** mugurkaula pārbaude un skoliozes radioloģisks novērtējums.

C. Staigātāji:

Parasti SMA staigātājiem ir labi saglabātas plaušu funkcijas līdz vēlīnai slimības stadijai.

- **Klīniskā izmeklēšana:** novērtē klepus efektivitāti, krūškurvja deformāciju, elpošanas kustības, elpošanas biežumu, paradoksālo elpošanu un ādas krāsu.
- **Plaušu funkcionālā pārbaude:** spirometrija, plaušu tilpums un elpošanas muskuļu funkcijas
- **Pneimonijas:** novērtēt infekciju un antibakteriālās terapijas biežumu pēdējos 12 mēnešos

III. Sagaidāmo problēmu aprūpes plānošana

Viens no svarīgākajiem jautājumiem plaušu slimību aprūpē ir nodrošināt pacientu aprūpē iesaistītās personas ar **informāciju par pieejamo izvēli hroniskās aprūpes, akūtas slimības un perioperatīvas aprūpes gadījumā.**

- Ne-sēdētāji pieder pie nestabilākās pacientu grupas, un ar ģimeni ir savlaicīgi jārunā par **neinvazīvo ventilāciju (NIV) un sekretu atsūkņēšanu** slimības straujas progresēšanas gadījumā.
- Ņemot vērā ģimenes vēlmes pacienta atbalstam, un pieejamās iespējas, ir jāizveido plāns, ar **maksimuma un minimuma aprūpes noteiktām robežām.**

Ikdienas aprūpes plāns:

- Saprast bērna **pamatstāvokli** un novirzes no tā;
- Izprast **hipoventilāciju** un ārstēšanu;
- **Akūtas slimības uzraudzību**, ieskaitot ātru pieejamību ārstiem un citiem aprūpes speciālistiem;
- **Elpceļu attīrīšanu** un sekrēta atsūkņēšanas tehnikas;
- **Elpošanas palīgierīces**, ieskaitot NIV;
- **Pietiekama ēdiena un šķidrums (hidratācija) uzņemšana**;
- **Antibakteriālo terapiju** nedrīkst novilcināt;
- Veikt standarta **vaksinācijas**, ieskaitot gripas vakcīnu, pneimokoku vakcīnu un RSV profilaksi (*palivizumab*).

IV. Hroniskās slimības aprūpe

Ir svarīgi pārrunāt ģimenes aprūpes mērķus. Jārunā par līdzsvaru starp bērna pēc iespējas ilgāku aprūpi mājās, dzīves kvalitāti un komfortu, kā arī resursu pieejamību. Hroniskas slimības aprūpes mērķi ir vērsti uz: **gāzu apmaiņas normalizēšanu, uzlabotu miega kvalitāti, atvieglotu mājas aprūpi, samazinātu stacionēšanas un neatliekamās palīdzības vajadzību, un slimības gaitas smaguma atvieglošanu**. Agrīni agresīva un proaktīva iejaukšanās var pagarināt dzīves ilgumu, nepasliktinot dzīves kvalitāti.

Elpceļu attīrīšana:

- **Palīdzība atklepojot**, manuāli vai ar mehānisku ieelpas-izelpas palīgierīču palīdzību, smagāk slimiem pacientiem tiek rekomendēta katru dienu. SMA pacientu aprūpētājiem jāiemācās palīdzēt atklepoties.
- Ļoti palīdz **elpceļu sekrētu attīrīšanas tehnikas**, piemēram, krūškurvja fizioterapija un pozas drenāža. Caur muti veikta sekrēta atsūkņēšana var palīdzēt, ja pirms tam sniegta palīdzība pie atklepošanās.
- **Oksimetrija** ir tests, kas jāizmanto elpceļu attīrīšanas efektivitātes novērtēšanai.

Elpošanas palīgventilācija: Ja dienas laikā ir novērojama hiperkapnija, tad tā ir skaidra indikācija palīgventilācijas uzsākšanai. Nakts NIV samazina miega laikā novērotos elpošanas traucējumus un uzlabo dzīves kvalitāti.

- NIV ir jākombinē ar elpceļu attīrīšanas tehnikām.
- Ne-sēdētājiem gadījumos, kad ar ārstēšanu saistītās grūtības ir lielākas par ieguvumu, ir iespējama **aprūpe bez palīgventilācijas atbalsta**.
- **CPAP** var tikt izmantots, ja mērķis ir pārvest pacientu uz divlīmeņu pozitīvā elpceļu spiediena ventilācijas aparātu (**BiPAP**).
- NIV ar plašas amplitūdas BiPAP izmantošana pat **neilgi dienas laikā** var uzlabot krūškurvja un plaušu attīstību kā arī **samazināt ribu un krūšu kaula deformāciju** ne-sēdētājiem un sēdētājiem.

- **Traheostomija:** Ne-sēdētājiem šis ir pretrunīgs jautājums un **ētiska dilemma**. Izmantojamās aprūpes iespējas iekļauj gan elpošanas palīdzības nesniegšanu, gan NIV, traheotomiju, gan arī mehānisku ventilāciju.
- **Paliatīva aprūpe** ir galvenokārt ne-sēdētāju aprūpes sadaļa. NIV var tikt izmantota kā rutīnas terapija vai kā paliatīvās ārstēšanas metode. Mērķis ir pēc iespējas izvairīties no stacionēšanas neatliekamās palīdzības nodaļā, kā arī izvairīties no traheostomijas, ja iespējams. Ja ģimene ir izvēlējusies palīgventilācijas iespēju, tad rekomendē NIV.

V. Perioperatīva aprūpe

Pacientiem ar SMA ir palielināts pēcanestēzijas komplikāciju risks, kuru dēļ var būt paildzināts intubācijas periods, attīstīties nozokomiālās infekcijas, var būt nepieciešama traheotomija un iestāties nāve. Ir ārkārtīgi svarīgi optimizēt pacienta elpceļu stāvokli jau pirms operācijas.

Pirms operācijas izmeklējumi:

- **Klīniskā izmeklēšana;**
- **Respiratorās funkcijas** un klepus efektivitātes noteikšana;
- **Plaušu RTG;**
- **Miega pētījuma laikā novērtēta elpošana.**

Vajadzētu novērtēt faktorus, kas var izraisīt komplikācijas, piemēram žokļa ankiloze, orofaringeālā aspirācija, gastroezofageālais atvilkis, pacienta barojums un astma.

Ja elpošanas funkcija un/vai miega analīzes pētījumi ir izmainīti, nakts NIV un palīgtehnikas atklepošanai var būt nepieciešamas pirms operācijas. Pacientam ar šīm metodēm ir jābūt apradušam pirms operācijas veikšanas. Ja pacientam ir žokļa ankiloze, tad intubācija jāveic, izmantojot fibrooptisko bronhoskopiju.

Pēc operācijas aprūpe:

- Ja atklepošanās ir normāla un muskuļu funkcija ir relatīvi laba, tad nav palielināts pēcoperācijas komplikāciju rašanās risks.
- Ja pirms operācijas novēro samazinātu elpošanas muskuļu spēku, nepieciešama pastiprināta novērošana un agresīva elpošanas sistēmas aprūpe.
- Ja pirms operācijas miega laikā pacientam ir nepieciešama elpošanas palīgventilācija, līdzīga palīgventilācija būs nepieciešama arī pēcoperācijas laikā.
- Lai atgrieztos uz ikdienas elpošanas atbalsta metodēm, pēcoperācijas telpā kā pārejas metode pēc **ekstubācijas** jāplāno NIV. Tam nepieciešama rūpīga plānošana un koordinēšana. Ja pacientiem nepieciešama nepārtraukta elpošanas palīgventilācija pirms operācijas (caur ne-invazīvo masku vai izmantojot traheotomijas caurulīti), vai operācijas laikā paredzēta miorelaksantu lietošana, tad labāk pacientu no operācijas zāles tieši pārvest uz reanimāciju vai intensīvās aprūpes palātu.
- Tā kā slimnīcām var būt ierobežota pieejamība tādām **personālām ierīcēm kā NIV vai MI-E mašīnas**, tad ir labi, ja pacienti pēcoperācijas periodā lieto savas.

- Ir jāuzmanās ar **skābekļa** padevi pacientiem ar SMA. Hipoventilācijas izraisītu hipoksēmiju var sajaukt ar hipoksēmiju, ko izraisa citi apstākļi, piemēram, atelektāzes vai nosprostošanās ar sekrētiem/krēpām. **ETCO₂ vai TcCO₂ monitorings** vai arteriālo **asiņu gāzu sastāva** analīzes var izmantot, lai nodrošinātu atbilstošu skābekļa padevi.
- **Atbilstoša pretsāpju terapija** novērsīs hipoventilāciju, ko izraisa imobilizācija. Medikamentu devas vajadzētu piemērot, lai notiktu elpceļu attīrīšanās, bet elpošanas nomākums būtu pēc iespējas mazāks. Pastiprināta elpošanas palīgventilācija varētu būt nepieciešama uz laiku, kamēr tiek kontrolētas pēcooperācijas sāpes.

VI. Akūto slimību aprūpe

Akūto slimību aprūpes mērķis ir **normalizēt gāzu apmaiņu**, samazinot atelektāzes un uzlabojot elpceļu attīrīšanu, kur iespējams, izmantojot neinvazīvās elpošanas palīgmetodes. Šajā uzdevumā var palīdzēt asins gāzu līmeņa kontrole.

Elpceļu attīrīšana:

- **Elpceļu attīrīšana** ar manuālu atklepošanās palīdzību vai MI-E, mutes vai elpceļu sekrētu atsūkņēšanu. Salīdzinot ar bronhoskopiju vai atsūkņēšanu no apakšējiem elpceļiem, priekšroka ir dodama atklepošanas palīgtechniku izmantošanai.
- Lai kontrolētu, ar kurām metodēm un cik intensīvi jāveic elpceļu attīrīšanu, izmanto **oksimetriju**.
- **Krūškurvja fizioterapija.**
- **Pozas drenāža.**

Elpošanas palīgventilācijas metodes:

(I) Ne-sēdētājiem un sēdētājiem:

- **NIV akūta izmantošana** normalizē ventilācijas dekompensāciju, ko rada apburtais loks no palielinātas ventilācijas jaudas, pastiprinātā elpošanas muskuļu vājuma un nepietiekami efektīvas elpceļu attīrīšanas.
- Ja NIV jau tiek izmantots nakts laikā, tad var būt nepieciešamība **NIV izmantot arī dienas laikā**, vienlaikus NIV laikā nodrošinot arī elpceļu attīrīšanu.
- **Skābekļa terapiju** izmantojot NIV cirkulāciju izmanto, lai korigētu skābekļa desaturāciju, pēc tam, kad ir optimizēti ieelpas un izelpas pozitīvā spiediena parametri un atbilstoši tiek izmantotas elpceļu attīrīšanas tehnikas.
- Ja, izmantojot neinvazīvās metodes, stāvoklis neuzlabojas, tad īslaicīgi var izmantot intubāciju un mehānisku plaušu ventilāciju. Atviesējoties no akūtās slimības, un arteriālo asiņu skābekļa saturācijai normalizējoties, pacients ir jāekstubē un atkal jāuzsāk NIV.
- Izvēle par pacienta intubācijas uzsākšanu, ir lēmums, par kuru ģimene ir jāinformē jau iepriekš, plānojot sagaidāmās problēmas aprūpē.
- **Traheotomijas un ventilācijas** metode var tikt izvēlēta, kad ne-sēdētājiem ir biežas akūtas plaušu infekcijas, bet tā var neuzlabot dzīves kvalitāti un neietekmēt stacionēšanas biežumu. Traheotomija nav paredzēta akūto slimību aprūpei, un tā nav piemērota sēdētājiem.
- Plaušu funkcijām pasliktinoties, īpaši ne-sēdētājiem, aprūpi varētu pārņemt **paliatīvā nodaļa**.

(II) Staigātājiem:

- Akūtas slimības laikā **NIV** var būt nepieciešama kombinācijā ar elpceļu attīrīšanas tehnikām.

- **Skābekļa terapija** vai īslaicīga intubācija var tikt izmantota līdzīgi kā ne-sēdētāju/sēdētāju gadījumā.
- Ja akūtas slimības laikā bija nepieciešama NIV, jāizvērtē **arī NIV lietošana mājās**.
- **Papildus aprūpe:** Ne-sēdētājiem, sēdētājiem un staigātājiem, kā papildus aprūpē var lietot antibiotikas, nodrošināt adekvātu kaloriju uzņemšanu, pietiekamu šķidruma daudzumu un gastroezofageālā atviļņa kontroli.

Gastrointestinālā (GI) un uztura aprūpe

Kopsavilkums par gastrointestinālo un ar uzturu saistīto aprūpi

Galvenās klīniskās problēma, kas ir saistītas ar gastrointestinālo sistēmu un uzturu SMA pacientiem ir:

- 1. Ēšanas un rīšanas grūtības.** Visiem SMA pacientiem ar izteiktu muskuļu vājumu novēro bulbāro disfunkciju. Tā var izraisīt aspirācijas pneimoniju, kas ir bieži sastopams nāves iemesls.
- 2. Gastrointestinālā disfunkcija.** GI dismotilitātes izraisītās problēmas ir aizcietējumi, vēlāka kuņģa iztukšošanās un gastroezofageālais atvilknis (GEA), kas var būt bīstams dzīvībai.
- 3. Augšana un nepietiekama vai pārlietu liela pieņemšanās svarā.** Bez optimālas barošanas aprūpes visiem ne-sēdētājiem ir problēmas ar pieņemšanos svarā un augšanu. Savukārt pārāk liela pieņemšanās svarā ir raksturīga sēdētājiem un staigātājiem.
- 4. Elpošanas traucējumi.** Ja pastāv respiratorās komplikācijas (samazināta spēja atklepoties, elpošanas grūtības, aizdusa, plaušu karsoņi un cianoze vai desaturācija barošanas reizēs), tas palielina grūtības barošanā un rada dzīvībai bīstamas aspirācijas risku. Cilvēks, kam elpojot jāpielieto lielāks spēks, var patērēt arī lielāku enerģijas daudzumu.

I. Ēšanas un rīšanas grūtības

Ēšanas un rīšanas grūtības ir bieži sastopama problēma ne-sēdētājiem un sēdētājiem, bet reti novērota staigātājiem.

1. Pamatsimptomi, kas raksturīgi ēšanas un rīšanas traucējumiem:

- **Ilgākas ēdienreizes.**
- **Spēku izsīkums**, barojot ar krūti.
- **Aizrīšanās vai klepus** rīšanas laikā vai vēlāk.
- **Biežas pneimonijas:** kas norāda uz aspirāciju, pat bez aizrīšanās vai klepus.
- **Vokālo saišu paralīze** var būt diagnostiska pazīme **slēptām aspirācijām balsenē.**

2. Ēšanas traucējumu iemesli:

Pre-orālā fāze

- **Ierobežota spēja atvērt muti** žokļa kustīguma apjoma samazināšanās dēļ.
- Grūtības **pacelt ēdienu līdz mutei**, lai patstāvīgi paēstu.

Orālā fāze

- **Vājš kodiens spēks.**

- Patiprināta košanas muskuļu **nogurdināmība**.

Rīšanas fāze

- Slikta **spēja noturēt galvu**.
- Nepietiekama rīšanas **faringeālā fāze**.
- Vāja rīšanas un elpceļu aizvēršanas savstarpējā **koordinācija**.

3. Ēšanas un rīšanas grūtību diagnostika:

- **Uztura speciālista** novērtējums kā patients ēd.
- **Ēšanas dienasgrāmata** un ēdienreizes novērošana.
- Ļoti svarīga ir **mutes struktūru pārbaude**, liekot uzsvaru uz ēšanas efektivitāti un **pozas un galvas kontroles** novērtējums ēšanas un rīšanas laikā.
- **Videofluoroskopisks rīšanas izmeklējums (Videofluoroscopic swallow studies (VFSS))**, ja pastāv rīšanas un rīšanas drošības traucējumu pazīmes, kā arī, ja nepieciešams novērtēt terapijas efektivitāti.

4. Ēšanas un rīšanas traucējumu aprūpe: ārstēšanas mērķis ir samazināt aspirācijas risku, optimizēt ēšanas efektivitāti un veicināt labsajūtu ēšanas laikā.

- **Mainot ēdiena konsistenci.** Mīkstāks ēdiens diētā kompensē sliktu košļāšanas spēju un saīsina garās ēdienreizes. Dzērienu iebiezināšana var pasargāt no šķidrumu aspirācijas. Ieteicams, lai ēdiena konsistences maiņas efektivitāti novērtētu objektīvi ar VFSS izmeklējumiem.
- **Pozas un sēdēšanas maiņa un ortotisko ierīču lietošana** (piemēram, Neater Eater[®], elkoņu atbalsts, salmiņš ar vārstiem), lai veicinātu spēju paēst patstāvīgi, un uzlabotu rīšanas drošību un efektivitāti. Šo aprūpes posmu vajadzētu plānot kopā ar rehabilitologu un/ vai fizioterapeitu pēc nepieciešamības.
- **Proaktīva uztura bagātināšana** tiklīdz ir atklāta neadekvāta ēdiena uzņemšana caur muti. Pirms tiek pieņemts lēmums par G-caurulītes lietošanu vai nelietošanu, vajadzētu konsultēties ar vairākiem speciālistiem. Pirms G-caurulītes ielikšanas ir vēlama ēdiena papildināšana lietojot **nazogastrālu (NG) vai nazojejunālu (NJ) zondi**. Ja pastāv GEA un aspirācijas risks, it īpaši ja pacientam ir nepieciešams elpošanas atbalsts, priekšroka tiek dota NJ zondei. Tomēr tehniski tā var būt pārāk apgrūtināša.
- **Barošana, izmantojot G-caurulīti**, ir optimālā metode, ja nepietiek kaloriju vai barošana caur muti nav droša. Tā samazina saslimšanu risku, un grūtības ar palīgventilācijas maskas piemērošanu sejai, ilgstoši izmantojot NG vai NJ zondes. Ar laparoskopisko G-caurulītes ievietošanas metodi var panākt agrīnu ekstubāciju, iespējams pat tūlīt pēc operācijas. Uztura ierobežošanai pirms operācijas ir jābūt minimālai, un pēc procedūras ir ātri jāatgriežas pie pilna apjoma uztura.

II. Gastrointestinālā disfunkcija

Bērniem ar SMA novēro sekojošas GI problēmas: gastroezofageālais atviltis (GEA), aizcietējumi un vēdera uzpūšanās un pastiprināta gāzu veidošanās. GEA ir svarīgs faktors SMA pacientu slimošanā un nāves gadījumos. Ēdiens ar augstu tauku saturu paildzina kuņģa iztukšošanos un palielina GEA risku.

1. GEA pazīmes:

- Bieža **atgrūšana vai vemšana** pēc ēšanas
- **Vemšana**
- Sūdzības par **diskomfortu krūtīs vai vēderā**
- **Slikta elpa**
- Acīmredzama ēdiena **regurgitācija**
- **Atteikšanās no ēšanas**, jo pēc rīšanas rodas diskomforts

2. Gastrointestinālās disfunkcijas izmeklējumi:

- Jāmeklē **agrīni GEA simptomi** (vemšana, regurgitācija, burbuļošana pēc barošanas)
- Parastā **augšējā gastrointestinālā rentgenogrāfija**, lai pirms operācijas novērtētu G-caurulītes ievietošanas vietu, pirmkārt izslēdzot anatomiskas anomālijas un otrkārt dokumentējot atvilni.
- **Motilitātes izmeklējumi**, ieskaitot scintigrāfiju, var palīdzēt dokumentējot vēlāku kuņģa iztukšošanos, kas var veicināt GEA un agrīnas sāta sajūtas attīstību.

3. GEA ārstēšana

- Īslaicīgi simptomu mazināšanai var lietot **antacīdus** (piemēram, magniju vai kalcija karbonātu) un/vai **kuņģa skābes inhibitorus** (piemēram, histamīna bloķētājus un protonu sūkņa inhibitorus (famotidīnu, ranitidīnu, omeprazolu u.c.)). Bet šo preparātu ilgstoša lietošana var būt saistīta ar palielinātu gastroenterīta un pneimonijas attīstības risku.
- Ja novēro novēlotu kuņģa iztukšošanos, vai samazinātu motilitāti, var izmantot **prokinētiskos aģentus** (piemēram, metaklopramīdu, eritromicīnu).
- **Probiotiku** (piemēram, acidofilus vai lactobacillus) izmantošana, lai uzturētu veselu gastrointestinālo floru, īpaši pēc antibakteriālās terapijas vai ilgstošas kuņģa skābes inhibitoru lietošanas, prasa turpmāku izpēti.
- Laparoskopiska **anti-refluksa Nisena fundoplikācijas** operācija G-caurulītes ievietošanas laikā var būt vislabākais variants pacientiem ar refraktāru GEA, un tiem, kuriem ieguvums atsvērs ar ķirurģiju un anestēziju saistītos riskus.

III. Augšana un nepietiekama vai pārlietu liela pieņemšanās svarā

Bērniem ar SMA ir palielināts nepietiekamas augšanas vai tieši pretēji – pārlietu straujas svara dinamikas risks. Nepietiekama augšana ir vairāk raksturīga ne-sēdētājiem un dažiem no sēdētājiem, kamēr aptaukošanās ir problēma bērniem, kas ir stiprāki sēdētāji un staigātāji. Samazināta aktivitāte un maza liesā ķermeņa masa izraisa mazāku miera enerģijas patēriņu un lielāku aptaukošanās risku.

Nepietiekamas augšanas vai aptaukošanās ārstēšana:

- Mērķis ir katram bērnam saglabāt viņam/viņai raksturīgo augšanas ātrumu.
- **Jāseko augšanas ātruma liknēm** (svars, garums/augums, svars/augums) noteiktā laika periodā. Guļus stāvoklī noteikts garums, segmentāli roku garuma mērījumi var būt noderīgi, ja kontraktūru dēļ ir apgrūtināta garuma mērīšana.
- Ēdiena un **uzņemto kaloriju daudzuma novērtēšana**, ko veic **dietologs** vai cits uztura veselības speciālists, ir rekomendēta katras vizītes reizē. **Trīs dienās uzņemtā uztura pierakstīšana** ir vienkāršs un precīzs veids kā novērtēt uzņemto kaloriju daudzumu. **Novērtējums par iepriekšējām 24 stundām pēc atmiņas** ir praktiska metode, ar kuras

palīdzību noskaidrot lielākās ar uzturu saistītās problēmas un īpašu pārtikas piedevu lietošanu.

- Samazinoties liesajai ķermeņa masai, **aprēķinātais ķermeņa masas indekss (KMI)** ievērojami nenovērtē ķermeņa tauku daudzumu. Tas var radīt neatbilstošas diētas rekomendācijas, kas var izraisīt relatīvu aptaukošanos.
- SMA pacientiem, kuriem ir **aptaukošanās risks**, augšanas parametriem vajadzētu atbilst zemākajai percentīlei svara/auguma un KMI līknēs.
- Ir svarīgi dokumentēt atbilstošu **kalcija un D vitamīna** uzņemšanu.
- **Pre-albumīna līmeņu** kontrole var palīdzēt novērtēt adekvātu **proteīnu saturu** uzturā.

IV. Akūti slimu SMA pacientu uztura kontrole un novērtēšana

- SMA pacienti, galvenokārt ne-sēdētāji un sēdētāji, īpaši grūti pārcieš katabolos vai badošanās apstākļus, un badošanās gadījumā viņiem var ātrāk attīstīties **hipoglikēmija**. Tāpēc visiem SMA pacientiem nepieciešams izvairīties no ilgstošas badošanās, īpaši akūtu slimību gadījumā.
- Uztura uzņemšanai jābūt pielāgotai, lai **pacients uzņemtu pilnu nepieciešamo kalorāžu 4-6 stundu laikā** no stacionēšanas brīža akūtas slimības dēļ, izmantojot enterālu barošanu, parenterālu barošanu vai kombinētu pieeju, ja nepieciešams.
- Lai izvairītos no muskuļu katabolisma, īpaši bērniem ar samazinātu tauku daudzumu, tiek ieteikta neatliekama **post-operatīva kaloriju papildināšana**. Ja enterāla uztura uzņemšana nav vēlama, jāapsver IV kaloriju ievadīšana.

Ortopēdiskā aprūpe un rehabilitācija

Ortopēdiskās aprūpes un rehabilitācijas taktikas apkopojums SMA gadījumā

A. Pamatproblēmas: muskuļu vājums, kas izraisa **kontraktūras, mugurkaula deformāciju** un palielinātu **sāpju** un **osteopēnijas**, kā arī **lūzumu** attīstības risku.

B. Pamatproblēmu novērtēšanas procedūras:

- Kustību apjoms (ROM)
- Spēks, funkcijas
- Sēdēšana un mobilitāte
- ortozes
- rentgenogrammas (mugurkaulam un citām locītavām)
- DEXA noteikšana
- Ortopēdiskā ķirurģija

I. Funkcionālo līmeņu novērtēšanas un ārstēšanas rekomendācijas

A. Ne-sēdētāji:

Izmeklējumi:

- **Fizioterapeita un ergoterapeita** funkciju novērtējums (CHOP-INTEND)
- **Logopēda novērtējums**, ja ir apgrūtināta rīšana, vai arī žokļu kontraktūras vai izmainītas balsis ir traucēta runa

Pamatpasākumi:

- **Uztura papildināšana**
- **Pozas kontrole:** Pacienta primārā poza nosaka kāda veida aprīkojums nepieciešams, lai nodrošinātu funkciju. Jānodrošina komfortabla **sēdēšana**.
- **Kontraktūru kontrole:** Splintu izmantošana var būt indicēta, lai saglabātu aktīvo kustību apjomu un novērstu sāpju veidošanos.
- **Sāpju kontrole**
- **ADL terapija un papildaprīkojums:** **Spēlēm un ergoterapeitiskam atbalstam** nepieciešamas viegla svara rotāļlietas un atbalsta tehnoloģijas ar dažāda veida kontrolēm un aktivācijas sistēmu izvēlēm.
- **Ratiņkrēsls:** jānodrošina optimāla neatkarība un sēdēšanas ērtības.
- **Locekļu ortozes:** Augšējo ekstremitāšu (UE – *upper extremity*) ortozes, lai palīdzētu darboties ar rokām, piemēram, kustīgi roku balsti vai elastīgs slings, kas paplašina aktīvo kustību apjomu un funkcionālās iespējas.
- **Apkārtējās vides kontroles iekārtas un mājokļa modifikācijas**, kas ļauj droši pārvietoties un sniedz optimālu neatkarību.

B. Sēdētāji:

Izmeklējumi:

- **Funkcionālie izmeklējumi** (Hammersmita Funkcionālā Motorā skala SMA gadījumiem, modificētā Hammersmita Funkcionālā Motorā skala SMA gadījumiem, Lielo Motoro Funkciju Mērvienība (GMFM), un Motoro Funkciju Mērījumu (MFM) skala neiromuskulārajām slimībām)
- **Kontraktūru mērījumi ar goniometrijas palīdzību.**
- **Spēka noteikšana ar manuālu pārbaudi vai miometriju.**
- **Mugurkaula un gūžu rentgenogrammas.**
- Sēdēšanas, mobilitātes, pozicionēšanas un pašaprūpes **aprīkojuma kontrole.** Manuālās un spēka mobilitātes kontrole var tikt novērtēta jau 18 līdz 24 mēnešu vecumā.

Pamatpasākumi (fizioterapija, ergoterapija un ortopēdija):

- **Ratiņkrēsls:** jānodrošina optimāla neatkarība un ērta sēdēšana.
- **Apkārtējās vides kontroles iekārtas un mājokļa modifikācijas,** kas ļauj droši pārvietoties un sniedz optimālu neatkarību.
- **Kontraktūru aprūpe** ir lielākā terapeitiskā problēma, lokanības saglabāšanai nepieciešami regulāri stiepšanās vingrojumi apvienojumā ar locītavu ortozēm. Pakāpeniska kontraktūru ārstēšana var uzlabot stāvēšanu un palīdzēt pieciest korsešu vai ortožu nēsāšanu. AFO (ankle-foot-orthoses) ortozes palīdz pret Ahilla cīpslas kontraktūru veidošanos. Augšējo ekstremitāšu darbības atbalsts ar kustīgiem roku balstiem vai slingiem palīdz saglabāt aktīvo kustību apjomu un funkcionālās iespējas.
- Lai saglabātu spēku un labu fizisko formu, ir ieteicamas **regulāras fiziskas nodarbības.** Piemērota ir peldēšana un sporta veidi, kas adaptēti cilvēkiem ar īpašām vajadzībām.
- **Stāvēšana** ir ieteicama. Pacientiem, kam ir pietiekami daudz spēka, ir ieteicamas vieglas KAFO (knee-ankle-foot orthoses) ortozes svāra noturēšanai vai reciprokās gaitas ortozes (RGO's) stāvēšanai vai iešanai ar atbalstu. Ja tas nav iespējams, būtu jāapsver stāvēšanas rāmja vai mobilā stāvētāja ar AFO ortozēm lietošana.
- **Muguras ortozes un operācijas** (skatīt zemāk).

C. Staigātāji:

Izmeklējumi:

- **Līdzsvara un staigāšanas kontrole,** kas ietver īpašu apkārtējās vides piemērošanās spēju un pieejamības izmeklējumu.
- **Locītavu aktīvo kustību apjoma un mugurkaula izliekuma kontrole.**
- **Fizioterapeita un ergoterapeita funkciju novērtējums,** lai noteiktu mobilitātes palīg līdzekļu piemērotību, palīg tehnoloģijas un apkārtējās vides pieejamību.
- **ADL novērtējums** iekārtām un adaptācijai.
- **Ne-mugurkaula rentgenogrāfija un DEXA diagnostika** ir jāapsver akūtu muskuloskeletālu ievainojumu gadījumā, kas radušies locītavu pastiprinātas nolietojšanās dēļ, vai negadījumu un kritiena gadījumos.

Pamatpasākumi:

- **Ratiņkrēsla lietošana** garākām distancēm uzlabo mobilitāti un neatkarību.
- **Kontraktūru kontrole un apmācība kā maksimāli aizsargāt locītavas.**
- **Fizioterapija un ergoterapija,** lai palielinātu drošību, spēku un neatkarību vai, lai paildinātu spēju staigāt.
- **Staigāšana ir jāveicina** ar atbilstošām palīgierīcēm vai ortozēm.

- **Regulāra vingrošana**, lai saglabātu labu fizisko formu un pašsajūtu. Tā var būt peldēšana, ūdens terapija, jāšana ar zirgu vai sporta veidi, kas adaptēti cilvēkiem ar īpašām vajadzībām.
- **Apkārtējās vides kontroles iekārtas un mājokļa modifikācijas**, kas ļauj droši pārvietoties un sniedz optimālu neatkarību.
- **Mugurkaula un locekļu ortozes**, ja sāk attīstīties skolioze un kontraktūras.
- **Mugurkaula ķirurģija** (skatīt zemāk).

II. Ortozes

- Ir ļoti svarīgi, lai **ortozists, terapeits un ģimene darbotos kopā**, kas nodrošinātu, ka tiek izveidotas atbilstošas ortozes, kas ļauj to nēsātājam sasniegt viņa funkcionālo mērķi.
- **Ortozistam jābūt ar labu izglītību un pieredzi** darbā ar pacientiem ar neiromuskulārām slimībām, lai spētu izvēlēties pareizo materiālu un veikt adaptācijas, kas nodrošina “vislabāko” piemērotību un funkcijas.
- **Mugurkaula ortozes** var tikt lietotas, lai nodrošinātu pozas atbalstu, bet **nav pietiekami daudz pierādījumu, ka tās samazina vai padara lēnāku mugurkaula izliekuma progresēšanu**. Ja lieto mugurkaula ortozes, tad tās ir jāveido ar **izgriezumu vēdera daļā**, lai neierobežotu diafragmas kustības un, ja nepieciešams, atļautu pieeju gastrostomas caurulītei.

III. Ortopēdiskā ķirurģija

1. Gūžu subluksācijas un kontraktūras:

- **Gūžu subluksācijas SMA** gadījumā reti ir sāpīgas. Ķirurģiskai redukcijai un osteotomijai bieži seko redislokācija. Lielākajā daļā gadījumu no šīs operācijas var izvairīties.
- Potīšu un pēdu deformācijas padara ikdienas kurpes par grūti nēsājamām, un tā var būt indikācija **mīksto audu atslogošanai**. Ja staigātājiem veic mīksto audu atslogošanu, tad ātra un agresīva fizioterapija var uzlabot rezultātu.

2. Skoliozes ķirurģiska korekcija:

- Skoliozes ķirurģiska korekcija **uzlabo līdzsvaru sēžot, pašsajūtu un izskatu**. Agrāk veiktai operācijai ir labāki rezultāti.
- Skoliozes ķirurģiska korekcija ir **labvēlīga pacientiem, kas ir vecāki par diviem gadiem**, kad mugurkaula izliekumi ir smagi un progresējoši. Operāciju jāveic kamēr vēl plaušu funkcija ir adekvāta.
- Nav skaidri pierādīts, ka skoliozes operācija labvēlīgi ietekmē **plaušu funkciju**, bet plaušu funkciju samazinājuma ātrums var būt lēnaks.
- Stipra asiņošana ir iespējama **komplikācija** operācijas laikā. Pie pēcooperācijas komplikācijām pieder nespēja koriģēt skoliozi, pseidoartrozes attīstība, nepieciešamība pēc ilgstošas mākslīgās plaušu ventilācijas, plaušu un rētu inficēšanās.
- Rūpīgi jāapsver nepieciešamību veikt operāciju **staigājošam SMA pacientam**, jo traucēta līdzsvara un elpošanas funkcija var izraisīt patstāvīgas staigāšanas zudumu.

IV. SMA pacientu perioperatīva aprūpe

1. Pirmsoperācijas aprūpe:

- Jāsagatavo **ortožu turpmākās aprūpes shēma** ar informāciju par laika plānošanu un esošo **ortožu modifikāciju**.
- Ļoti iespējams, ka būs nepieciešams **jauns ratiņkrēsls** vai ratiņkrēsla pielāgošana (sēdekļa, aizmugures, roku, kāju vai galvas atbalsta maiņa).
- **Instruēt par pacienta pārvietošanu**, ja nepieciešams nodrošinot mehānisko pacelāju vai liftu.
- **Mazgāšanas, tualetes un ģērbšanas iekārtu pielāgošana** un iespējama drēbju maiņa.
- Pirms operācijas veikt **spirometriju**, ja nepieciešams, lietot **neinvazīvo plaušu papildventilāciju**, piemēram, BiPAP un atklepošanas ierīces.

2. Pēcoperācijas aprūpe:

- Pārbaudīt iepriekš plānotos laikus **ortožu veidņu sagatavošanai** un ortožu pielaikošanai, atļautajam aktīvo kustību apjomam (**ROM**), un **aktivitātēm**, un to, vai ir pieejamas piemērotas adaptīvās iekārtas.
- Atbilstoša **spirometrijas** un **neinvazīvās plaušu papildventilācijas** lietošana.
- Medicīniskā personāla un ģimenes apmācība kā **pārvietot pacientu gultā, pārvest, apģērbt, mazgāt un lietot tualeti**.
- **Kustīguma atjaunošana** cik ātri vien atļauj procedūra un ķirurģs.

Paliatīvā aprūpe

- Optimālai SMA pacientu klīniskai aprūpei **jāņem vērā iespējamās pretrunas starp terapeitiskajiem mērķiem**. Šīs pretrunas kļūst vēl smagākas, iesaistoties atkarīgu bērnu aprūpējošām personām, kas pieņems lēmumus (vecāki, brāļi un māsas, citi radnieki, aprūpētāji, apmaksātāji un plašāka sabiedrības daļa).
- Aprūpes personāls ir atbildīgs, lai **aprūpes iespējas tiktu izskaidrotas** atklātā, godīgā un līdzsvarotā veidā. Aprūpes iespējas jāizskaidro pēc iespējas ātrāk no diagnozes apstiprināšanas brīža.
- Izvēle veikt vai neveikt aprūpes **intervences pasākumus nav vienkārši “jā” vai “nē”**, to var mainīt balstoties uz apstākļiem. Ir svarīgi izmantot pietiekamu laiku pārdomām, godīgi novērtēt izredzes, izmantot iespēju vēlreiz pārrunāt vai mainīt izvēli un personīgo saskarsmi.
- **Gastrostomijas caurulītes ievietošanu labāk veikt agrāk**, kad ir mazāki citi veselības riski, lai nodrošinātu stabilāku un ērtāku barošanu vēlāk, kad tas kļūst sarežģītāk.
- **Jāpārrunā un jānolemj, ko labāk darīt situācijā, kad izveidojas dzīvību apdraudoša elpošanas nepietiekamība**. Atdzīvināšana un intubācija krīžu gadījumos, iepriekš neizmantojot elpošanas palīgierīces, ir saistīta ar vairāk problēmām, nekā tad, kad lēmumi jau pieņemti iepriekš. Ja nepieciešams, tad neinvazīvās elpošanas palīgierīces var izmantot jau laicīgi un atbilstoši pieaugošai vajadzībai.
- **Dzīves beigu lēmumiem ir jābūt zināmiem**, ne novēlotiem, ne agresīvi uzspiestiem neko nezinošiem, sērojošiem un satriektiem vecākiem.
- **Daudzprofila speciālistu komanda** vislabāk var nodrošināt aprūpi, tai skaitā medicīnisku, sociālu un, ja nepieciešams, garīgu. Turklāt ir svarīgi vērsties hospisa dienestā vai citās iestādēs, lai apspriestu jautājumus par terminālo aprūpi, sērām un atbalstu.
- Gadījumā, ja izvēle ir pret plaušu mākslīgo ventilāciju, tad **atbilstoša terminālā elpas trūkuma aprūpe sniedz mierinājumu gan pacientam, gan ģimenei**. Izmantojot ielpojamos narkotiskos līdzekļus var izvairīties no uztraukuma par to, ka palielināta deva paātrina nāves iestāšanos, un sniegt labāku sajūtu pacientam.