

Ujian diagnostik dan penjagaan pesakit baru SMA

I. Klinikal diagnosis dan klasifikasi SMA

Doktor yang merawat kanak-kanak yang ototnya atau pergerakannya lemah dan “hypotonia” semestinya mengesyaki diagnosis penyakit SMA. Terdapat beberapa ciri fizikal penyakit ini. Kelemahan otot lebih kepada bahagian atas lengan dan kaki (“proximal”) dan berlaku di kedua-dua belah bahagian badan. Deria sentuh masih seperti biasa. Reflex “tendon” berkurangan atau hilang sama sekali. Kelemahan otot lebih di kaki berbanding dengan lengan. Tahap kelemahan berkait rapat dengan umur simptom - simptom bermula. Klasifikasi dan ciri- ciri biasa SMA yang berkaitan disenaraikan dalam Jadual 1. Selain daripada itu, Type IV SMA juga disebut. Ini merupakan jenis SMA yang kurang serius dan biasanya bermula di peringkat dewasa.. Terdapat juga individu yang mempunyai ciri-ciri yang meletakkan mereka di perantaraan 2 jenis SMA.

Table 1. Klasifikasi klinikal untuk SMA

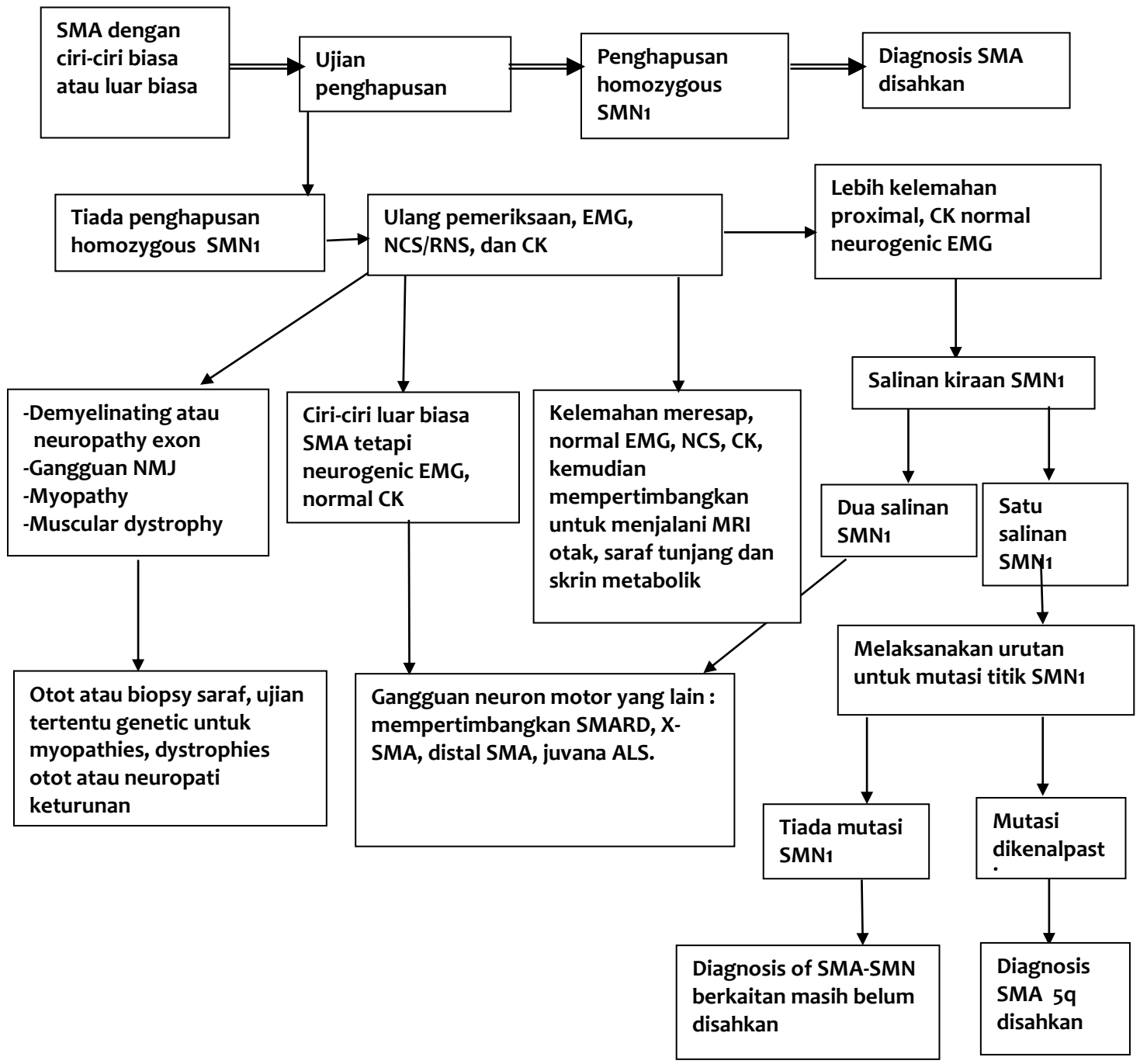
Jenis SMA	Umur Bermula	Tahap Keupayaan Fizikal Maksimum	Umur Meninggal Peringkat Nasional	Ciri-ciri Biasa
Type 1	0-6 bulan	Tidak pernah berupaya duduk	< 2 tahun	Otot sangat lemah dan hypotonia, susah mengawal pergerakan kepala, menangis dan batuk lemah atau tidak berupaya batuk, susah menelan termaksudlah menelan air liur sendiri, meninggal awal disebabkan komplikasi pernafasan yang lemah atau jangkitan kuman di paru-paru.
Type II	7-18 bulan	Tidak pernah berdiri	> 2 tahun	Lambat mencapai tahap pergerakan kanak-kanak biasa, kurang penambahan berat bada, batuk yang lemah, “fine tremor” (ketar) di tangan, “contracture” di sendi, scoliosis (bengkok tulang belakang).
Type III	> 18 bulan	Berdiri dan berjalan	Dewasa	Kelemahan otot dan kejang berbagai-bagai tahap, sendi digunakan berlebihan, hilang keupayaan berjalan.

Penjagaan pesakit SMA haruslah berdasarkan keupayaan seseorang individu dan bukanlah bergantung kepada jenis SMA semata-mata. Oleh itu, klasifikasi pesakit mengikut kemampuan fizikal iaitu tidak mampu duduk, boleh duduk dan boleh berjalan akan digunakan. Kumpulan **tidak mampu duduk** termasuklah kanak-kanak yang tidak boleh duduk dengan sendirinya. Kumpulan **boleh duduk** merupakan mereka yang mampu duduk dengan sendirinya tetapi tidak mampu berjalan. Kumpulan **boleh berjalan** merupakan individu yang mampu berjalan dengan sendirinya.

II. Prosedur diagnostik

Langkah - langkah algorithm prosedur diagnostik telah diringkaskan dalam Gambarajah 1. Secara ringkas, ujian diagnostik pertama bagi pesakit yang disyaki mempunyai SMA merupakan ujian gen SMN “deletion”. Tiada gen SMN 1 pada gene exon 7, “homozygous deletion”, (ada atau tiada “deletion” pada exon 8) mengesahkan diagnosis SMA berkaitan dengan SMN. Ujian diagnostik lain hanyalah perlu jika ujian SMN adalah negatif.

Gambarajah 1: Carta aliran Diagnostik bagi SMA



III. Penjagaan Klinikal pesakit SMA baru didiagnos

Banyak isu penjagaan timbul apabila seseorang pesakit disahkan SMA. Para doktor perlu berusaha menguruskan isu-isu penjagaan secepat mungkin.

Pendidkan kepada ahli keluarga dan kaunseling: Disebabkan komplikasi-komplikasi yang berkaitan dengan diagnosis SMA adalah serius dan rumit, perlu adanya seorang individu yang ditugaskan untuk berjumpa keluarga pesakit SMA. Semasa pejumpaan pertama bersama ibu bapa pesakit, perkara-perkara berikut akan diterangkan:

- Proses penyakit.
- Punca penyakit (pathogenesis).
- Phenotype classification (klasifikasi jenis SMA berdasarkan gen).
- Prognosis (jangka hayat dan impak) jenis SMA.
- Maklumat online bagi penyakit SMA dan persatuan-persatuan yang dapat membantu pesakit SMA.
- Rujuk kepada mana-mana pihak yang sedang mengkaji SMA.

Doktor juga harus merujuk pesakit kepada pakar-pakar dan unit kesihatan lain yang dapat membantu dalam merawat pesakit berkenaan, termasuklah:

- Klinik paediatric neuromuscular (pakar kanak-kanak dalam bidang saraf).
- Pakar genetik.
- Pakar pulmonari (pernafasan/ respiratori).
- Pakar pemakanan (pakar nutrisi).
- Pakar ortopedik/rehabilitasi.

Topik Genetik: Beberapa isu genetik harus dititikberatkan apabila SMA telah disahkan:

- Penurunan penyakit SMA secara "autosomal recessive" dan struktur gen SMN 1 dan 2.
- Lebih salinan gen SMN 2 dikaitkan dengan simptom yang kurang serius. Walaubagaimana pun, tahap simptom tidak dapat dijangka hanya dengan menggunakan pengiraan salinan gen SMN 2 kerana terdapat banyak perbezaan simptom-simptom yang berlaku dengan individu-individu yang mempunyai nombor salinan gen yang sama.
- Ujian saringan pembawa gen (carrier) kepada ahli keluarga lain.
- Maklumat mengenai ujian yang boleh dilakukan sebelum dan semasa mengandung.

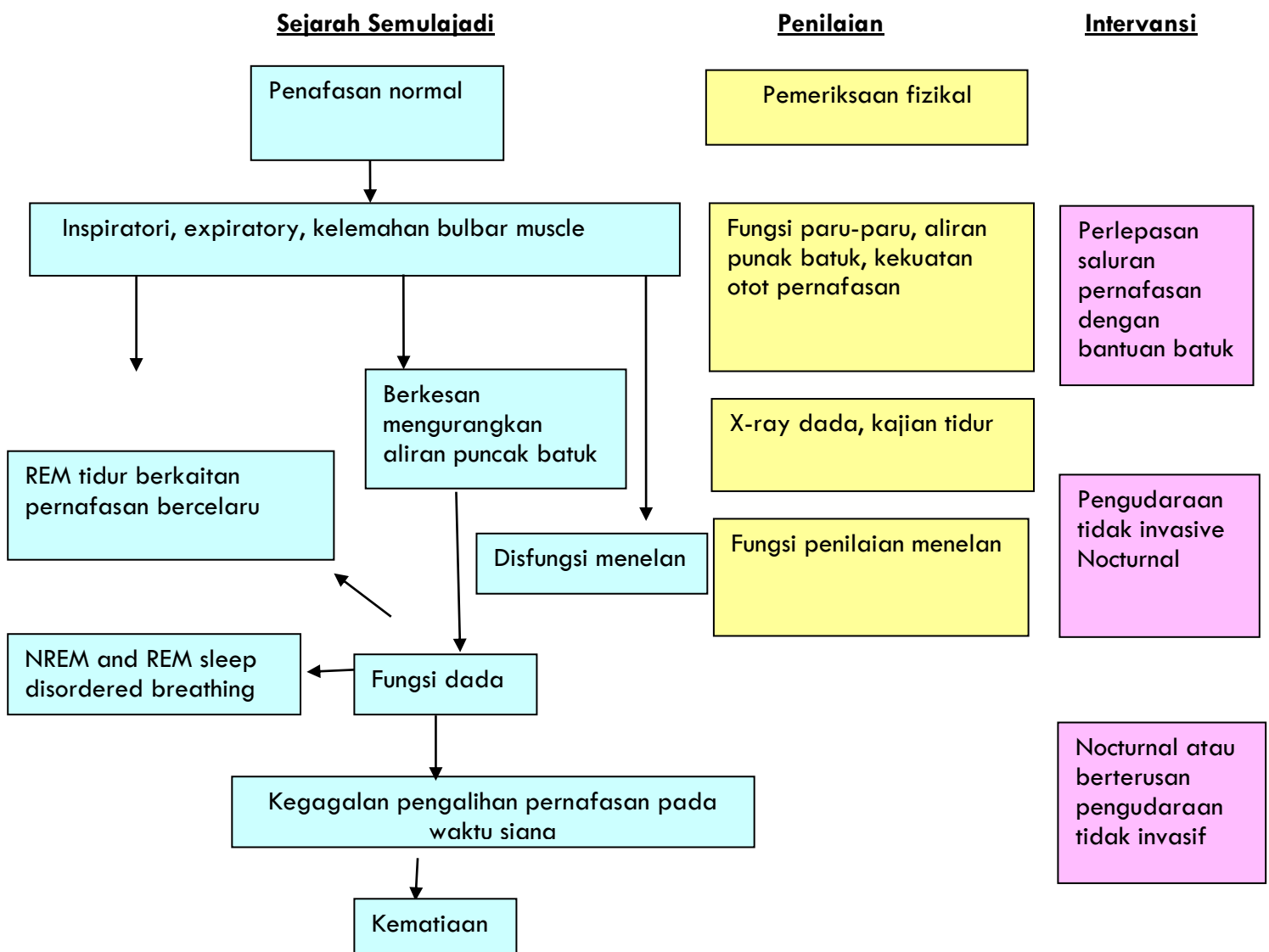
Penjagaan Pulmonari

I. Ringkasan Masalah Pulmonari Penyakit SMA

1. Batuk tidak cukup kuat mengakibatkan kahak dan bendalir paru-paru tidak dapat dikeluarkan dari saluran pernafasan dengan sempurna.
2. "Hypoventilation" (hypoventilasi – pernafasan tidak sempurna atau tidak mencukupi) semasa tidur.
3. Paru-paru dan dinding dada tidak membesar dengan sempurna.
4. Kerap mendapat jangkitan kuman yang membuatkan otot-otot menjadi lagi lemah.

Penyakit paru-paru merupakan penyebab utama morbidity dan mortality di kalangan SMA tahap I dan II, dan boleh berlaku dalam sebahagian kecil pesakit SMA tahap III. Kegagalan menelan dan refluks merupakan penyumbang kepada morbidity paru-paru. Individu lebih cenderung mendapat kegagalan pernafasan disebabkan oleh jangkitan dada yang berulang, desaturasi oksigen pada waktu malam, diikuti hyponetilasi pada waktu malam dan hypercarbia (berlebihan konsentrasi karbon monoksida dalam badan) di waktu siang. Sokongan pernafasan perlu ditambah pada waktu malam jika terdapat gangguan pernafasan dan batuan untuk batuk jika batuk tidak efektif. Saluran pernafasan yang lancar adalah sangat penting dalam pengurusan jangka pendek dan panjang.

Rajah 2. Sejarah Semulajadi Penjagaan Paru-paru dan Intervensi



II. Penilaian dan pemantauan

Pemeriksaan yang kerap antara 3-6 bulan, digalakan. Kekerapan pemeriksaan bagi yang stabil dan boleh berjalan, manakala lebih kerap kepada kategori boleh duduk yang dalam keadaan tidak stabil.

A. Tidak boleh duduk

- **Pemeriksaan fizikal:** memantau keberkesanan batuk, kecacatan dinding dada, corak pernafasan, kadar pernafasan, pernafasan paradoks, dan warna kulit.
- **Polysomnography:** untuk kenalpasti tanda-tanda hypoventilasi
- **Pulse oxymetri:** untuk memantau ketepuan oksigen melalui sensor transcutaneous.
- **Jangkitan kuman pada paru-paru:** memantau kekerapan jangkitan kuman dan keperluan rawatan antibiotik sepanjang tempoh 6 bulan yang sebelumnya.
- **X-ray dada:** 'baseline' dan semasa ke merosotan pernafasan.
- **Ujian menelan:** harus dibuat jika berlaku kemerosotan pernafasan secara mendadak yang tidak dapat dijelaskan atau jangkitan kuman pada paru-paru yang kerap berulang.

B. Boleh duduk:

- **Pemeriksaan fizikal:** memantau keberkesanan batuk, kecacatan dinding dada, corak pernafasan, kadar pernafasan, pernafasan paradoks, dan warna kulit.
- **Polysomnography:** untuk kenalpasti tanda-tanda hypoventilasi.
- **Pulse oxymetri:** untuk memantau ketepuan oksigen melalui sensor transcutaneous
- **Jangkitan paru-paru:** memantau kekerapan jangkitan kuman dan keperluan rawatan antibiotik sepanjang tempoh 6 bulan yang sebelumnya.
- **Scoliosis:** pemeriksaan tulang belakang dan ujian radiografi yang sewajarnya.

C. Boleh berjalan:

Secara amnya, pesakit SMA yang boleh berjalan tiada masalah pernafasan sehingga lewat dalam penyakitnya.

- **Pemeriksaan fizikal:** memantau keberkesanan batuk, kecacatan dinding dada, corak pernafasan, kadar pernafasan, pernafasan paradoks, dan warna kulit.
- **Ujian fungsi paru-paru:** spirometri, kadar paru-paru, dan fungsi otot pernafasan.
- **Jangkitan paru-paru:** memantau kekerapan jangkitan kuman dan keperluan rawatan antibiotik sepanjang tempoh 6 bulan yang sebelumnya.

III. Penjagaan Pernafasan Berterusan

Aspek penting dalam rawatan SMA merupakan memberi maklumat kepada ahli keluarga mengenai pilihan- pilihan yang ada dalam rawatan jangka panjang, rawatan semasa tidak sihat dan rawatan sebelum/selepas pembedahan.

- Kumpulan tidak boleh duduk lebih berisiko tinggi kepada masalah pernafasan. Perbincangan awal haruslah merangkumi aspek penggunaan "noninvasive ventilation" (alat bantuan

pernafasan) - NIV dan pengurusan bendalir paru-paru memandangkan betapa cepatnya golongan ini boleh menjadi tidak stabil.

- Perbincangan berterusan dan sokongan dengan ahli keluarga diperlukan, dan harus merancang penjagaan yang minimum dan maksimum seperti yang digariskan.

Rutin harian termasuklah:

- Memahami apa yang normal bagi setiap individu dan sedar bila sesuatu tidak normal bagi individu tersebut.
- Memahami “hypoventilation” dan mengambil langkah-langkah sewajarnya intervensi.
- Penjagaan ketika tidak sihat termasuklah boleh membawa dengan segera ke pusat perubatan dengan kepakaran yang diperlukan.
- Menjaga bendalir dari paru-paru dan memahami teknik-teknik bagi melapangkan saluran pernafasan.
- Bantuan pernafasan termasuklah NIV.
- Nutrisi dan penhidratan yang seimbang.
- Antibiotik dimulakan awal.
- Vaksin rutin dan juga vaksin influenza, vaksin pneumococcus, vaksin RSV.

IV. Penjagaan Jangka Panjang

Perbincangan matlamat keluarga adalah penting. Ini termasuk menjaga kanak-kanak tersebut di rumah seberapa lama yang boleh, jangka hayat yang berterusan, kelangsungan hidup untuk jangka masa panjang, kualiti kehidupan dan keselesaan, dan penyediaan sumber. Matlamat jangka panjang adalah untuk **membolehkan pertukaran gas pada tahap yang normal, meningkatkan kualiti tidur, memudahkan penjagaan di rumah, mengurangkan kemasukkan ke hospital dan penjagaan ICU, dan mengurangkan beban penyakit.** Intervensi awal dan penjagaan yang agresif boleh memanjangkan jangka hayat tanpa menjejaskan kualiti hidup

Perlapangan Salur Pernafasan:

- **Bantuan membatuk (cough assist machine)**, boleh dilakukan secara manual atau dengan menggunakan mesin insufflation-exsufflation disyorkan bagi setiap hari bagi pesakit SMA yang lebih serius. Penjaga pesakit SMA perlu arif dengan pemberian bantuan batuk.
- **Teknik Pengeluaran Kahak dan Bendalir Dari Saluran Pernafasan** termasuklah fisioterapi dada dan “postural drainage”.
- **“Oxymetry” (Pemantauan kepekatan oxygen dalam darah)** boleh digunakan untuk membantu terapi. Alat sedutan (suction) bagi pengeluaran bendalir melalui mulut selepas memberi bantuan batuk perlu dilakukan.

Bantuan Pernafasan: Penggunaan bantuan pernafasan jelas diperlukan jika hypercapnia (lebih karbon dioksida dalam badan) berlaku pada waktu siang. Penggunaan bantuan pernafasan NIV pada waktu malam dapat mengurangkan masalah pernafasan sewaktu pesakit tidur dan sekaligus meningkatkan kualiti kehidupan

- **NIV** perlu digabungkan dengan teknik-teknik melapangkan saluran pernafasan.
- Bagi kumpulan pesakit tidak boleh duduk, alat bantuan pernafasan “ventilation” mungkin tidak diperlukan jika rawatan lebih memudaratkan daripada memberi kebaikan.
- **CPAP** boleh menjadi pilihan, dengan matlamat peralihan kepada (**BiPAP-bi-level positive airway pressure**).
- Penggunaan NIV dengan BIPAP, walaupun untuk waktu yang singkat setiap hari, boleh membantu pembesaran ruang dada dan mengurangkan kecacatan rongga paru-paru bagi kumpulan tidak boleh duduk dan boleh duduk dan boleh **mengurangkan kecacatan tulang rusuk** dan sternal di dalam golongan tidak boleh duduk dan boleh duduk
- **Tracheostomy:** ini merupakan isu kontraversial memandangkan banyak pilihan yang ada bagi bantuan pernafasan termasuklah NIV, BIPAP dan tracheostomy bagi pesakit tidak boleh duduk.
- **Penjagaan paliatif:** Ini merupakan satu pilihan bagi kumpulan tidak boleh duduk. NIV boleh digunakan sebagai rawatan atau sebagai pilihan paliatif. Satu matlamat penting NIV adalah bagi mengurangkan kemasukan pesakit ke PICU dan elakkan keperluan tracheostomy.

V. Penjagaan Perioperatif (Sebelum/Selepas Pembedahan)

Pesakit SMA mempunyai risiko yang tinggi selepas diberi bius yang boleh mengakibatkan intubasi berpanjangan, jangkitan kuman pada saluran pernafasan, tracheostomy dan kematian. Oleh itu, ia adalah sangat penting status pernafasan pesakit dioptimumkan sebelum pembedahan.

Penilaian pra-pembedahan:

- **Pemeriksaan fizikal**
- Penilaian **fungsi pernafasan** dan keberkesanan batuk.
- **X-ray dada.**
- Penilaian masalah **gangguan pernafasan ketika tidur**
- Pertimbangkan beberapa **faktor komplikasi** termasuk ankilosis sendi rahang, aspirasi “oropharyngeal”, “gastroesophageal reflux”, status pemakanan, dan asma.

Jika kajian fungsi pernafasan dan/ atau ketika tidur adalah tidak normal, **pasangan NIV pada waktu malam** dan **bantuan teknik batuk** boleh ditunjukkan sebelum pembedahan. Pesakit perlu membiasakan diri dengan teknik-teknik ini sebelum pembedahan. Jika terdapat **ankilosis sendi rahang**, intubasi harus dilakukan menggunakan bronkoskopi fiberoptik.

Penjagaan selepas pembedahan:

- Jika **pelepasan batuk adalah normal** dan fungsi otot agak terpelihara, maka tiada peningkatan risiko untuk mengalami komplikasi selepas pembedahan.
- Jika **otot pernafasan** tidak kuat **sebelum pembedahan**, pemantauan ketat dan penjagaan pernafasan agresif harus diberikan selepas pembedahan,
- Jika **sokongan pernafasan** semasa tidur diperlukan sebelum pembedahan, sokongan pernafasan yang sama juga diperlukan segera selepas pembedahan dilakukan.
- **Ekstubasi** dalam bilik pemulihan kepada NIV perlu dirancang sebagai kaedah untuk menyamakan dengan sokongan pernafasan asas pesakit. Kaedah ini memerlukan perancangan dan koordinasi yang teliti. Jika pesakit memerlukan sokongan pernafasan yang berterusan sebelum pembedahan (melalui kaedah bukan invasif atau melalui tiub trakeotomi) atau menggunakan ejen pelumpuhan otot semasa pembedahan, maka ia adalah yang terbaik untuk memindahkan pesakit dari OR terus ke ICU.
- Pesakit digalakkan untuk membawa **peralatan peribadi mereka seperti NIV dan mesin MI-E** untuk digunakan selepas pembedahan kerana hospital mungkin mempunyai stok yang terhad.
- **Penggunaan bekalan oksigen** untuk pesakit SMA perlu dilakukan dengan berhati-hati. Kekurangan kepekatan oksigen dalam darah (hypoksemia) mungkin disebabkan oleh hypoventilasi ataupun disebabkan oleh bendalir tersumbat dalam saluran pernafasan dan “atelectasis”. **Pemantauan ETCO₂ atau TcCO₂**, atau analisis kadar gas dalam darah arteri akan memudahkan pengendalian kegunaan oksigen yang sesuai.
- Langkah-langkah bagi mengurangkan sakit diperlukan bagi membolehkan bernafas dengan selesa sekaligus mengelakkan hypoventilasi. Ubat tahan sakit perlu dilaraskan pada dos yang dapat mengurangkan sakit dan pada masa yang sama tidak menyebabkan kekurangan daya pernafasan. Bantuan pernafasan sementara mungkin diperlukan semasa penggunaan ubat tahan sakit

VI. Penjagaan Akut

Matlamat rawatan semasa pesakit SMA tidak sihat adalah bagi pertukaran gas kekal normal dengan mengurangkan berlakunya atelectasis dan melapangkan saluran pernafasan, menggunakan alat bantuan pernafasan NIV. Pemantauan kepekatan gas dalam darah adalah berfaedah.

Melapangkan Saluran Pernafasan:

- **Kaedah melapangkan saluran pernafasan** boleh dilakukan dengan teknik bantuan batuk secara manual atau MI-E, sedutan bendalir (suction) melalui oral atau melalui saluran pernafasan.
- Penggunaan alat oxymetry (pemantauan kepekatan oksigen dalam darah) dapat membantu dalam menentukan sebanyak mana kaedah melapangkan dada diperlukan.
- **Fisioterapi dada.**
- *Postural drainage.*

Bantuan pernafasan:

(i) Kategori tidak boleh duduk dan boleh duduk:

- **Penggunaan NIV** sementara dapat mengembalikan keadaan respiratori yang semakin teruk yang disebabkan oleh penambahan keperluan pernafasan, otot pernafasan yang semakin lemah dan pengeluaran bendalir/kahak yang tidak efisien.
- Jika pesakit sememangnya memakai NIV pada waktu malam, penggunaan NIV pada waktu siang juga mungkin diperlukan.
- **Penambahan oksigen** semasa menggunakan NIV boleh digunakan bagi memperbetulkan kekurangan tahap oksigen setelah kadar inspirasi dan expirasi pernafasan adalah pada takat optimum dan teknik-teknik melapangkan saluran pernafasan yang bersesuaian telah digunakan.
- Jika teknik NIV gagal, intubasi dan alat bantuan pernafasan ventilasi mekanikal boleh digunakan sementara. Selepas pesakit lebih sihat dan tahap oksigen telah menjadi normal, pesakit boleh kembali menggunakan NIV.
- Keputusan tentang menggunakan prosedur yang lebih agresif haruslah ditentukan lebih awal sebagai langkah berjaga-jaga sekiranya keadaan pesakit menjadi lebih teruk.
- **Trakeotomi dan ventilasi** boleh dipertimbangkan bagi pesakit tidak boleh duduk yang kerap mendapat jangkitan paru-paru. Tetapi langkah ini mungkin tidak akan menambahkan kualiti hidup atau mengurangkan kemasukan pesakit ke hospital.
- Jika keadaan pesakit semakin teruk rawatan paliatif perlu dipertimbangkan, terutamanya bagi pesakit yang tidak boleh duduk.

(ii) Kategori boleh berjalan:

- **NIV** mungkin diperlukan apabila pesakit tidak sihat, diiringi dengan teknik melapangkan saluran pernafasan.
- **Terapi oksigen** dan intubasi sementara adalah sama seperti kategori tidak boleh duduk.
- NIV di rumah perlu dipertimbangkan jika NIV diperlukan setiap kali pesakit tidak sihat.

Rawatan tambahan: Bagi semua kategori, rawatan tambahan adalah antibiotik, sokongan nutrisi yang sesuai, keekal hidrat dan kawalan bagi elakkan refluks gatroesophageal .

Gastrointestinal (GI) Sistem Pencernaan dan Rawatan Nutrisi

Gambaran keseluruhan penjagaan pemakanan dan gastrousus

Ringkasan Sistem Pencernaan (GI) Rawatan Nutrisi:

1. **Masalah menyuap dan menelan** makanan. Fungsi bulbar yang tidak normal adalah universal bagi pesakit SMA yang mempunyai kelemahan otot yang parah dan seterusnya boleh menyebabkan “aspiration pneumonia” (makanan/minuman masuk dalam paru-paru), salah satu punca utama kematian pesakit SMA.
2. **Gastrousus tidak berfungsi secara normal.** Masalah pergerakan GI termasuk sembelit, kelewatan pengosongan perut, dan gastroesophageal reflux (GER) yang berpotensi untuk mengancam nyawa.
3. **Masalah pembesaran dan berlebihan/kekurangan nutrisi.** Tanpa pengurusan yang optimum, kegagalan pertumbuhan adalah universal dalam kanak-kanak yang tidak boleh duduk, manakala penambahan berat badan berlebihan adalah lebih biasa dalam kalangan kanak-kanak yang boleh duduk dan berjalan.
4. **Masalah pernafasan.** Kehadiran komplikasi pernafasan (batuk yang lemah, peningkatan kerja pernafasan, sukar bernafas, pneumonia dan sianosis, atau kekurangan oksigen ketika makan) menimbulkan kebimbangan sukar untuk memberi makan dan peningkatan risiko aspirasi yang boleh mengancam nyawa. Peningkatan kerja pernafasan juga boleh menyebabkan peningkatan penggunaan tenaga.

I. Masalah menyuap dan menelan makanan

Kesukaran menyuap dan menelan makanan adalah biasa dalam kalangan kanak-kanak yang boleh dan tidak boleh duduk tetapi jarang berlaku pada kanak-kanak yang boleh berjalan.

1. Gejala utama masalah menyuap dan menelan makanan

- **Waktu makan yang berpanjangan**
- **Keletihan** apabila makan secara oral.
- **Tercekik atau batuk** semasa/selepas menelan.
- **Masalah radang paru-paru (pneumonia) berulang:** Mungkin menunjukkan aspirasi, tetapi tidak begitu jelas, seperti tercekik atau batuk yang bersahaja.
- **Kelumpuhan pita suara** mungkin menandakan aspirasi pangkal tekak

2. Sebab berlakunya masalah menyuap makanan:

Fasa Pra-oral

- **Pembukaan mulut yang terhad** kerana pergerakan rahang yang terhad.
- Permasalahan dalam **memasukkan makanan ke dalam mulut** untuk menyuap diri sendiri.

Fasa Oral

- **Kuasa gigitan** yang lemah.
- Peningkatan keletihan otot untuk mengunyah.

Fasa menelan

- **Kawalan kepala** yang lemah.
- **Tekak** yang tidak cekap ketika menelan
- **Koordinasi** yang lemah ketika menelan dengan penutupan laluan udara. Poor **head control**.

3. Penilaian masalah menyuap dan menelan makanan:

- Penilaian penyuaipan oleh **doktor pakar**.
- **Sejarah kes suapan makanan** dengan pemerhatian pada waktu makan adalah wajar.
- **Pemeriksaan struktur mulut** yang memberi kesan kepada kecekapan suapan makanan dan pertimbangan ke atas kesan **kedudukan badan dan kawalan kepala** terhadap suapan dan penelanan makanan adalah penting.
- *Videofluoroscopic swallow studies (VFSS)*, jika perlu, kebimbangan mengenai fungsi menelan dan keselamatan, dan peluang untuk menilai strategi terapeutik yang sesuai.

4. Pengurusan masalah menyuap dan menelan makanan: Rawatan hendaklah disasarkan kepada pengurangan risiko aspirasi dan mengoptimumkan kecekapan suapan makan dan menggalakkan keseronokan pada waktu makan.

- **Menukar konsistensi makanan** dan mengoptimumkan oral. Diet yang separa pepejal boleh mengimbangi kekurangan mengunyah makanan dan mengurangkan tempoh makan. Cecair yang likat mampu melindungi pesakit daripada aspirasi cecair nipis. Sebaik-baiknya, intervensi ini akan dinilai secara objektif pada VFSS.
- **Kedudukan badan dan pengubahsuaian tempat duduk, dan alat ortotik** (seperti Neater Eater®, sokongan siku, straw berinjap) untuk meningkatkan keupayaan diri untuk menyuap makanan boleh meningkatkan keselamatan dan kecekapan menelan. Merancang perjumpaan dengan ahli terapi carakerja dan/atau ahli fisioterapi seperti yang dikehendaki.
- Pemberian **suplemen nutrisi proaktif** sebaik sahaja pengambilan oral tidak mencukupi adalah diiktiraf. Sebelum meletakkan g-tube (tiub gastrostomi) ke dalam pesakit, perbincangan meluas bersama beberapa penjaga dan doktor adalah penting. **Suapan** nutrisi tambahan **melalui tiub nasogastric (NG) atau nasojejunal (NJ)** adalah wajar sebelum memasang g-tube. Penyuaipan melalui NJ mungkin lebih baik apabila terdapat risiko aspirasi, terutamanya jika pesakit itu menggunakan alat sokongan pengalihan pernafasan. Walau bagaimanapun, kesukaran teknikal boleh menghalang kemungkinan itu.
- **Suapan melalui G-tube** adalah kaedah yang optimum bagi pengambilan kalori yang tidak mencukupi atau suapan oral yang tidak selamat. Ia menghalang potensi morbiditi dan topeng pengalihan pernafasan yang tidak muat akibat penggunaan tiub NG atau NJ yang berpanjangan. Teknik pembedahan laparoscopi untuk memasang g-tiub adalah terbaik untuk ekstubasi awal atau segera selepas pembedahan. Langkah berjaga-jaga perlu diambil untuk mengurangkan tempoh puasa sebelum pembedahan, dan cepat meneruskan kembali rutin pemakanan penuh selepas prosedur dijalankan.

II. Disfungsi Gastrousus

Kanak-kanak menghidapi SMA mengalami masalah GI yang berikut: gastroesophageal reflux (GER), sembelit, dan kembung perut. GER adalah penyebab utama dalam kematian dan morbiditi pada pesakit SMA. Makanan berlemak tinggi akan melambatkan pergerakan makanan ke usus dan meningkatkan risiko GER.

1. Gejala utama dalam GER:

- Kekerapan **meludah atau memuntahkan** kembali makanan.
- **Emesis.**
- Mengadu **sakit atau ketidakselesaan** di bahagian dada.
- **Nafas berbau busuk.**
- **Mengunyah kembali** makanan yang ditelan.
- **Menolak untuk makan** kerana ketidakselesaan ketika menelan makanan.

2. Penilaian masalah disfungsi gastrousus:

- **Memerhatikan gejala-gejala awal** GER (emesis, mengunyah kembali dan membuat bunyi seperti berkumur selepas makan).
- Rutin **imbasan gastrousus pada bahagian atas (UGI)** dijalankan untuk menilai perletakan tiub gastrostomy (g-tube) sebelum pembedahan untuk mengelak kemungkinan terjadinya anomali pada anatomi dan kedua, untuk mencatat refluks.
- **Kajian pergerakan otot** termasuk scintigraphy boleh membantu dalam merekodkan kelewatan pengosongan perut yang boleh menyumbang kepada GER dan kenyang awal.

3. Pengurusan gastroesophageal reflux (GER)

- Penggunaan sementara **peneutral asid** (seperti magnesium atau kalsium karbonat) dan/atau **perencat rembesan asid** (contohnya penghalang histamin dan perencat pam proton seperti famotidine, ranitidine, omeprazole) bagi pengurusan mengikut simptom. Walau bagaimanapun, penggunaan yang berpanjangan boleh dikaitkan dengan risiko yang lebih besar untuk gastroenteritis dan pneumonia.
- Apabila terdapat kelewatan dalam pengosongan perut atau pergerakan otot perut yang terencat, ejen **prokinetic** (metaclopramide, erythromycin) mungkin berguna dalam mengurangkan gejala tersebut.
- Penggunaan **probiotik** seperti acidophilus atau lactobacillus untuk mengekalkan persekitaran flora gastrousus yang sihat, terutamanya selepas rawatan antibiotik atau dalam penetapan penggunaan perencat asid yang berpanjangan, adalah bidang kajian lanjut yang wajar dijalankan.
- Laparoscopi **anti-refluks Nissen fundoplication** semasa penempatan g-tube mungkin berguna bagi pesakit SMA yang menghidapi masalah refraktori GER, dan dimana manfaat melakukan prosedur ini melebihi risiko bius dan pembedahan yang berkaitan.

III. Masalah pertumbuhan dan berlebihan/kekurangan

Kanak-kanak menghidapi SMA mempunyai risiko untuk kegagalan tumbesaran atau pertambahan berat badan yang berlebihan. Kegagalan tumbesaran biasanya dilihat dalam golongan kanak-kanak yang tidak boleh duduk dan beberapa yang boleh duduk, manakala masalah obesiti berlaku dalam golongan yang boleh duduk dan berjalan. Pengurangan aktiviti dan jisim badan tanpa lemak (otot) akan membawa kepada kekurangan penggunaan tenaga ketika berehat dan meningkatkan risiko untuk mendapat obesiti.

Pengurusan tumbesaran dan masalah berlebihan atau kekurangan nutrisi

- Matlamat utama adalah untuk mengekalkan kadar tumbesaran setiap kanak-kanak.
- **Ikuti lengkung pertumbuhan** (berat badan, ketinggian/panjang, berat/ ketinggian) dalam suatu tempoh masa. Ukuran panjang badan semasa baring, ukuran mengikut bahagian atau jarak depa lengan mungkin berguna jika kontraktur merumitkan proses ukuran.
- Penilaian dari **doktor pakar pemakanan** mengenai pengambilan nutrisi adalah disyorkan pada setiap lawatan. Penyimpanan **rekod pemakanan selama 3 hari** adalah teknik yang mudah dan tepat untuk menilai jumlah pengambilan nutrisi. **Mengingat semula makanan yang diambil dalam tempoh 24 jam** adalah satu kaedah yang praktikal untuk mengetahui nutrisi penting dan bertanya mengenai kegunaan suplemen khas.
- Dengan pengurangan jisim badan tanpa lemak, **pengiraan indeks jisim badan (BMI)** bagi jumlah lemak dalam badan akan menjadi kurang tepat. Ini boleh menyebabkan kesalahan dalam cadangan pemakanan dan boleh membawa kepada obesiti.
- Pesakit SMA yang **berisiko untuk mendapat obesiti** harus mempunyai kadar pertumbuhan berat/ketinggian dan BMI berada dalam persentil yang lebih rendah.
- Pengambilan nutrien seperti **kalsium dan vitamin D** adalah penting untuk direkodkan.
- Memeriksa **tahap pra-albumin** boleh membantu menilai jumlah protein yang mencukupi.

IV. Pengurusan pengambilan nutrisi pada pesakit SMA yang

- Pesakit SMA, terutamanya boleh duduk dan tidak boleh duduk, adalah mudah diserang penyakit apabila dalam keadaan katabolik dan berpuasa, dan lebih cenderung untuk mendapat **hipoglisemia** jika berpuasa. Oleh itu, ianya adalah perlu untuk mengelakkan puasa yang berpanjangan pada semua pesakit SMA, terutama ketika sakit yang teruk.
- Pengambilan nutrisi perlu dioptimumkan untuk memenuhi **keperluan kalori sepenuhnya dalam tempoh 4-6 jam** selepas kemasukan ke hospital untuk penyakit yang parah, melalui pemberian makanan secara enteral, parenteral atau pendekatan gabungan seperti yang diperlukan.

Penjagaan ortopedik dan rehabilitasi

Gambaran keseluruhan penjagaan ortopedik dan strategi rehabilitasi dalam SMA

A. Masalah utama: Kelemahan otot yang menyebabkan **kontraktur, kecacatan tulang belakang,** dan peningkatan risiko untuk **kesakitan, osteopenia** dan **patah tulang.**

B. Prosedur penilaian utama:

- Jarak pergerakan sendi/ range of motion (ROM).
- Kekuatan fungsi.
- Cara duduk dan pergerakan.
- Ortotik
- Radiograf (tulang belakang dan sendi lain)
- Imbasan DEXA
- Pembedahan ortopedik

I. Cadangan penilaian dan rawatan mengikut tahap

A. Belum boleh duduk:

Penilaian:

- Penilaian fungsi melalui **terapi fizikal dan pemulihan carakerja** (CHOP-INTEND)
- Penilaian **terapi pertuturan** jika kebolehan menelan terjejas atau pertuturan terjejas akibat kontraktur rahang atau kehilangan suara.

Intervansi utama:

- **Sokongan nutrisi**
- **Pengurusan postur:** Penggunaan peralatan yang menyokong fungsi perlu diutamakan mengikut postur utama pesakit. Pastikan tempat duduk adalah selesa.
- **Pengurusan kontraktur:** Pemakaian splint untuk mengekalkan ROM dan boleh mencegah sakit.
- **Pengurusan sakit.**
- **Terapi untuk ADL dan bantuan peralatan: Sokongan bermain dan pemulihan carakerja** perlu merangkumi mainan ringan dan teknologi bantuan dengan kawalan boleh ubah dan pelbagai sistem pengaktifan.
- **Kerusi roda:** Memberi kebebasan optimum dan keselesaan tempat duduk.
- **Ortotik tangan dan kaki:** Ortotik pada bahagian hujung atas (UE) adalah untuk membantu pergerakan merangkumi penggunaan penyokong lengan mudah alih atau anduh elastik yang dapat menambahkan pelbagai gerakan aktif (ROM) dan kebolehan berfungsi.
- **Kawalan alam sekitar dan pengubahsuaian rumah** untuk membolehkan akses yang selamat dan kebebasan yang optimum.

B. Boleh duduk:

Penilaian:

- **Penilaian fungsi** (Hammersmith Functional Motor Scale bagi SMA, Modified-Hammersmith functional motor scale bagi SMA, Gross Motor Function Measure (GMFM), dan Motor Function Measurement (MFM) scale bagi penyakit saraf).
- **Pengukuran kontraktur melalui goniometri.**
- **Penilaian kekuatan melalui ujian otot secara manual atau myometri.**
- **Radiograf tulang belakang dan pinggul.**
- **Penilaian peralatan** tempat duduk, mobiliti, kedudukan, dan peralatan penjagaan diri. Penilaian untuk kuasa mobiliti dan manual boleh dijalankan seawal 18 hingga 24 bulan.

Intervensi utama (PT, OT, and orthopedik):

- **Pergerakan menggunakan kerusi roda.** Memastikan kebebasan yang optimum dan keselesaan tempat duduk.
- **Kawalan alam sekitar dan pengubahsuaian rumah** untuk membolehkan akses yang selamat dan kebebasan yang optimum.
- **Pengurusan kontraktur** merupakan tumpuan utama dalam rawatan regangan berkala dan pemakaian pendakap untuk mengekalkan fleksibiliti. Acuan untuk kontraktur secara bersiri boleh memperbaiki kedudukan berdiri dan meningkatkan toleransi kepada pendakap. Ortotik AFO boleh melambatkan perkembangan kontraktur di Achilles tendon. Ortotik pada bahagian hujung atas dengan penyokong lengan mudah alih atau anduh boleh menambah pelbagai kebolehan berfungsi dan pergerakan aktif.
- **Senaman yang kerap** perlu digalakkan untuk mengekalkan kecergasan dan daya tahan, seperti berenang dan sukan adaptif.
- **Berdiri** adalah digalakkan. Bagi mereka yang mempunyai kekuatan, ischial weight bearing KAFOs yang ringan atau ortosis bantuan gaya berjalan (RGO) adalah penting untuk berdiri atau dibantu oleh ambulation. Sekiranya masih gagal, standing frame atau bantuan berdiri mudah alih dengan AFO perlu dipertimbangkan.
- **Ortotik tulang belakang dan pembedahan** (lihat di bawah).

C. Boleh berjalan:

Penilaian:

- **Penilaian keseimbangan dan ambulation** termasuk kajian khusus mengenai akses dan adaptasi kepada alam sekitar.
- Penilaian **pergerakan sendi (ROM)** dan penjajaran tulang belakang.
- **Penilaian PT dan OT** untuk menentukan alat bantuan pergerakan yang sesuai, peralatan adaptif, teknologi bantuan dan akses kepada alam sekitar.
- **Penilaian ADL** untuk peralatan dan penyesuaian.
- **X-ray dan DEXA tanpa melibatkan tulang belakang** akan dipertimbangkan sekiranya berlaku kecederaan otot yang teruk, akibat penggunaan berlebihan, kemalangan atau jatuh.

Intervensi utama:

- **Kerusi roda** sebagai pengangkutan jarak jauh untuk menambahkan mobiliti dan kebebasan.
- **Pengurusan kontraktur** dan pendidikan untuk memaksimumkan perlindungan sendi.
- **PT dan OT** untuk memaksimumkan keselamatan, ketahanan dan kebebasan, atau untuk memanjangkan penggunaan bantuan berjalan.
- **Digalakkan untuk berjalan** dengan alat-alat bantuan dan ortotik yang sesuai.
- **Senaman yang kerap** untuk mengekalkan kecergasan dan stamina. Aktiviti termasuk berenang, terapi akuatik, menunggang kuda dan sukan adaptif.
- **Pendidikan pemandu** alternatif dan pertimbangan kawalan memandu disesuaikan.
- **Kawalan alam sekitar dan pengubahsuaian rumah** untuk membolehkan akses yang selamat dan kebebasan yang optimum.
- **Ortotik tulang belakang**, tangan dan kaki, jika skoliosis dan kontraktur mula kelihatan
- **Pembedahan tulang belakang** (lihat di bawah).

II. Orthotik

- Ia adalah penting bagi juruteknik ortotik, ahli terapi dan keluarga pesakit bekerja bersama-sama untuk memastikan rekaan ortosis adalah sesuai dan membolehkan pemakai untuk memenuhi keperluan mereka.
- **Juruteknik ortotik tersebut harus mempunyai latar belakang dan pengalaman yang baik** dalam bekerja dengan pesakit yang mengalami gangguan saraf supaya bahan-bahan dapat dipilih sewajarnya dan penyesuaian yang dibuat membolehkan pemakaian yang “terbaik” dari segi saiz dan fungsi.
- **Ortosis tulang belakang** boleh digunakan untuk menyokong postur, tetapi **terdapat bukti yang tidak mencukupi untuk menyokong penanguhan perkembangan lengkung tulang tersebut**. Untuk menggunakan ortosis tulang belakang, ia perlu direka dengan perut dipotong untuk membolehkan pergerakan diaphragmatic yang sesuai dan memberi akses kepada tiub gastrostomi, jika ada.

III. Pembedahan Orthopedick

1. Subluxation dan kontraktur pada pinggul:

- Dalam SMA, **subluxation pada pinggul** adalah jarang menyakitkan. Pembedahan reduksi dan osteotomi sering dituruti dengan redislokasi. Dalam kebanyakan keadaan, pembedahan ini boleh dielakkan.
- Kecacatan buku lali dan kaki membuatkan pemakaian kasut konvensional menjadi sukar, dan mungkin menjadi indikasi untuk **pengeluaran tisu lembut**. Jika pengeluaran tisu lembut dilakukan, terapi fizikal yang cepat dan agresif boleh meningkatkan hasil kesembuhan dalam golongan yang boleh berjalan.

2. Pembedahan skoliolis:

- Pembedahan skoliosis memberi **manfaat seperti duduk yang seimbang, daya tahan, dan baik pulih penampilan** kepada normal. Pembedahan yang dilakukan lebih awal boleh memberikan keputusan yang lebih baik.

- Pembedahan skoliosis tampak lebih **bermanfaat pada pesakit yang masih hidup lebih daripada dua tahun** yang mempunyai lengkungan tulang yang parah dan progresif, dan harus dilakukan sementara fungsi paru-paru adalah mencukupi.
- Kesan baik pembedahan skoliosis pada **fungsi paru-paru** masih menjadi kontroversi, namun kadar kemerosotan paru-paru mungkin dapat diperlahankan.
- **Komplikasi** pendarahan semasa pembedahan mungkin berlaku. Manakala, komplikasi selepas pembedahan termasuk kecacatan yang tidak mampu dibetulkan, keperluan untuk sokongan pengalihan penafasan berpanjangan, pseudarthrosis, dan jangkitan pada dada dan luka.
- Pertimbangan yang teliti adalah wajar untuk **pesakit SMA ambulatori**, kerana setelah fungsi keseimbangan badan dan pernafasan diubah, ia boleh menyebabkan kehilangan upaya untuk bebas berjalan.

IV. Pengurusan perioperative dalam SMA

1. Pengurusan pra-pembedahan:

- Merancang **pelan untuk intervensi ortotik**, merangkumi masa dan pengubahsuaian ortosis
- **Kerusi roda** baru atau pengubahsuaian kerusi roda (kerusi, belakang, lengan, kaki, atau perehat kepala) mungkin akan diperlukan.
- Jika perlu, **arahan dalam pemindahan** termasuk mengatur penyediaan lif mekanikal.
- Pengaturan untuk **mandi, tandas dan pakaian**, dan potensi untuk pengubahsuaian pakaian.
- Melakukan ujian **spirometri**, menggunakan **sokongan ventilasi paru-paru tidak invasif (NIV)** seperti BiPAP dan, jika perlu, mesin cough-assist sebelum pembedahan.

2. Pengurusan pasca-pembedahan:

- Mengesahkan masa yang sesuai untuk **membuat acuan dan pemasangan ortosis**, yang membenarkan **ROM**, dan **aktiviti**, dan peralatan penyesuaian boleh didapati.
- Menggunakan **spirometri** insentif dan sokongan paru-paru NIV mengikut kesesuaian.
- Memberi arahan kepada kakitangan jururawat dan keluarga mengenai **pergerakan yang dibolehkan di atas katil, pemindahan, pakaian, urusan mandi dan tandas**.
- **Pergerakan/Mobilisasi** secepat mungkin seperti yang dibenarkan dalam prosedur dan pakar bedah.

Penjagaan palliatif

- Penjagaan klinikal yang optimum bagi pesakit SMA hendaklah berjaga-jaga dengan **potensi konflik percanggahan matlamat terapeutik**. Konflik ini menjadi lebih sukar dengan penglibatan pembuat keputusan tumpang untuk bayi yang bergantung (ibu bapa, adik beradik, saudara mara, penjaga, pembayar dan masyarakat lain).
- Terdapat tanggungjawab yang **besar untuk membentangkan pilihan penjagaan** secara terbuka, adil dan seimbang yang akan bermula selepas diagnosis.
- Satu pilihan untuk atau bertentangan dengan, **penjagaan intervensi sokongan adalah bukan pilihan binari tunggal**, mahupun perlu menjadi kekal seiring dengan keadaan. Masa yang mencukupi, penilaian pilihan yang jujur, keterbukaan untuk menyemak semula keputusan yang dibuat dan hubungan peribadi adalah penting.
- Penempatan **tiub gastrostomi adalah lebih baik dilakukan dari awal** apabila risiko yang berkaitan adalah lebih rendah, bagi menyediakan sokongan nutrisi yang lebih stabil dan selesa selepas pemakanan menjadi lebih sukar.
- **Berbincang dan menentukan dari awal mengenai tindak balas yang sesuai terhadap potensi kegagalan sistem pernafasan yang mungkin mengancam nyawa**, seperti bantuan pernafasan kecemasan dan intubasi endotrakeal semasa krisis tanpa apa-apa sokongan pernafasan adalah dikaitkan dengan lebih banyak masalah daripada apabila keputusan dibuat lebih awal. Jika sesuai, lain-lain bentuk bantuan pernafasan tidak invasif perlu diperkenalkan mengikut masa dan peningkatan keperluan.
- **Keputusan penjagaan di akhir hayat perlu ditakrifkan**, tidak lambat dan tidak dipaksa secara agresif ke atas ibu bapa yang terkejut, tidak menjangka, dan sedang bersedih.
- Penjagaan pesakit adalah lebih baik melalui **pendekatan pasukan pelbagai bidang khusus**, termasuk bantuan perubatan, sosial dan rohani sebagaimana yang sesuai. Di samping itu, rujukan ke hospis atau peruntukan lain untuk isu-isu khusus mengenai penjagaan terminal, kesedihan dan sokongan perkabungan adalah penting.
- Jika keluarga dan pesakit telah memilih untuk menolak sokongan pengalihan penafasan mekanikal, **peruntukan yang sewajarnya perlu diberikan untuk pengurusan dyspnea terminal agar dapat memberi keselesaan kepada pesakit dan keluarga tersebut**. Penggunaan nebulizer boleh memberi keselesaan kepada pesakit, dan boleh mengelakkan kebimbangan dos berlebihan yang boleh mengakibatkan kematian.