



## 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

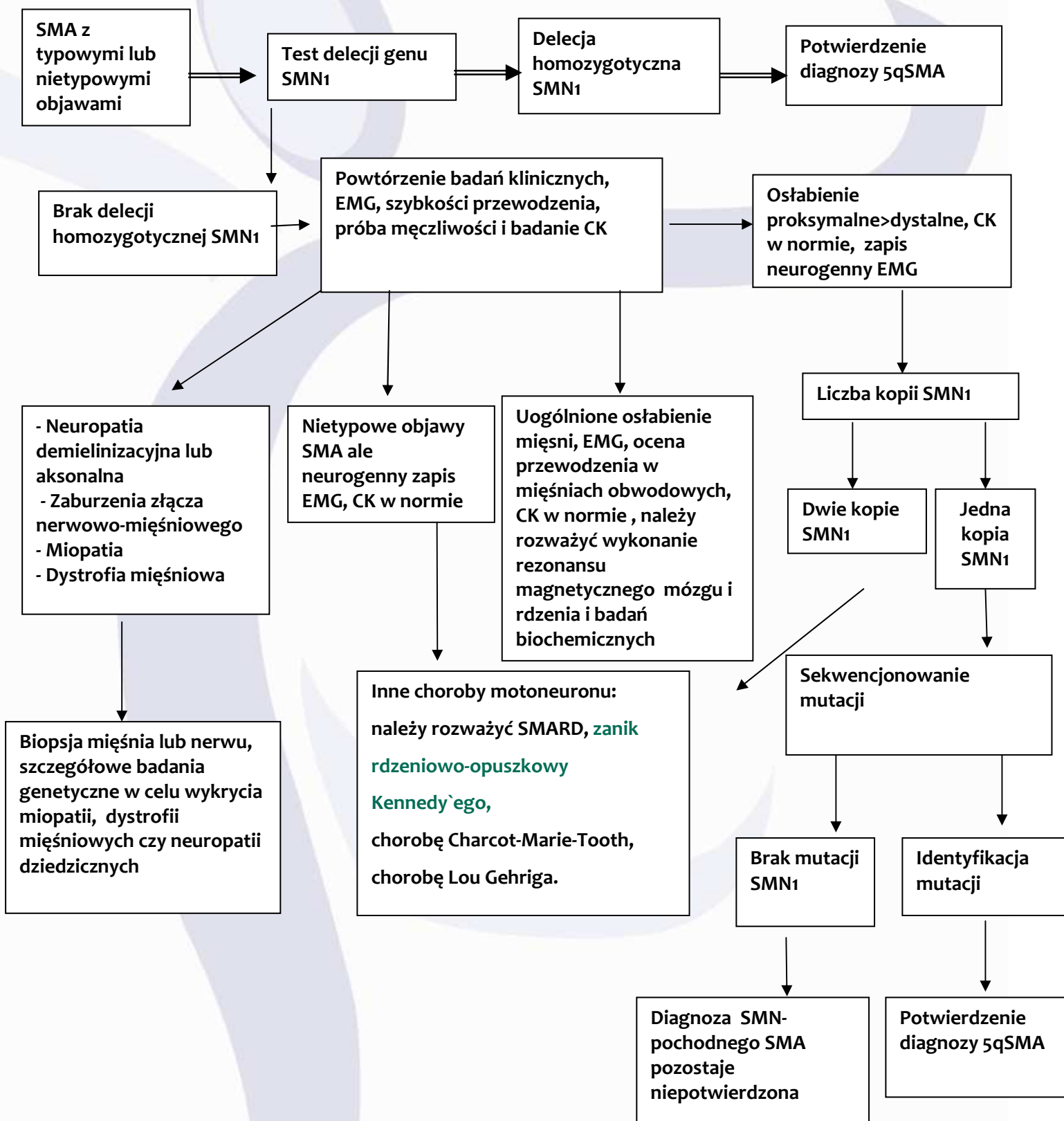
Opieka nad pacjentami SMA powinna być dostosowana do ich obecnego statusu funkcjonalnego a nie do klasyfikacji choroby. W związku z tym w poniższych wytycznych używana będzie klasyfikacja podyktowana możliwościami funkcjonalnym: pacjenci leżący, pacjenci siedzący i pacjenci chodzący. Do **pacjentów leżących** 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

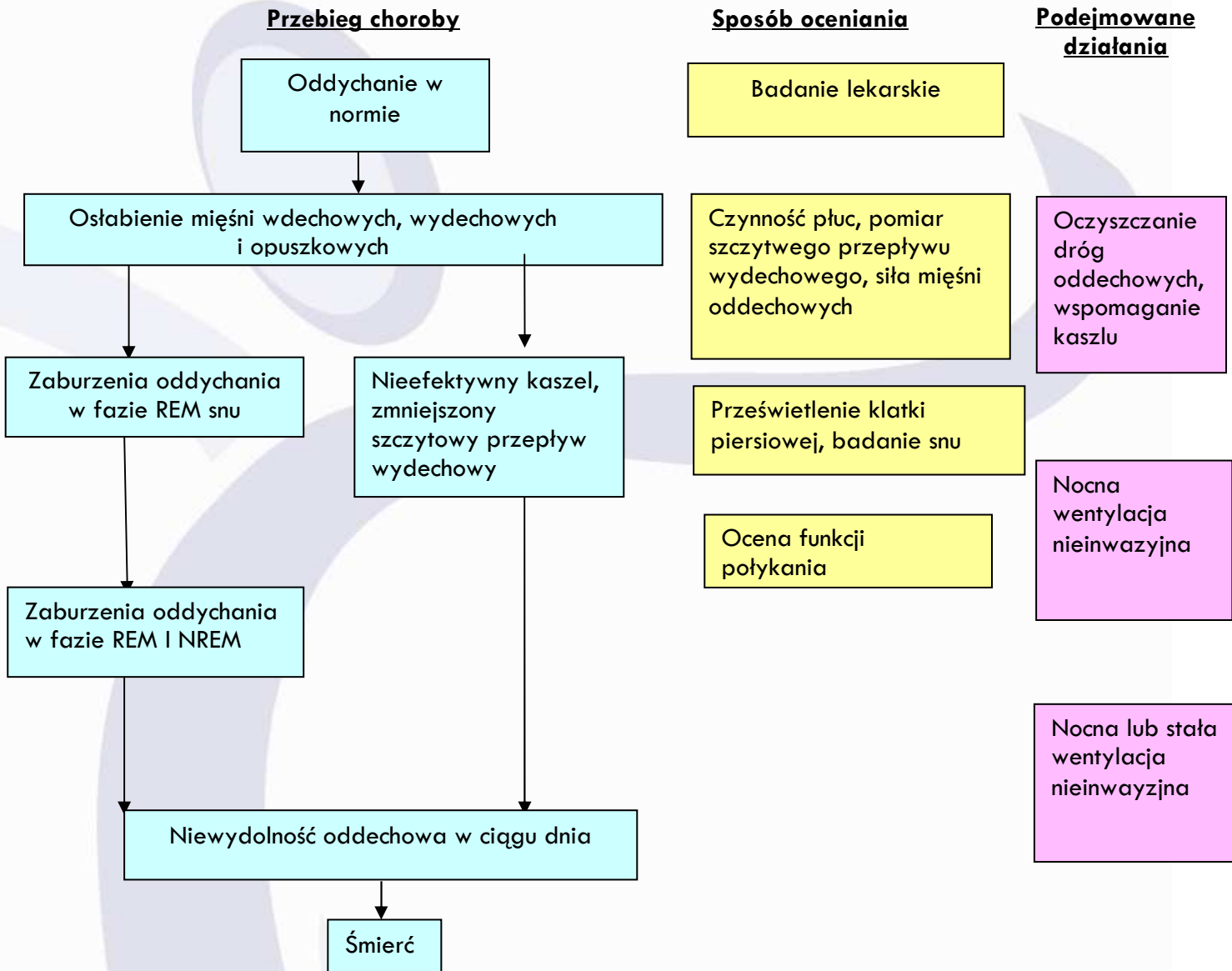
## I. Omówienie problemów oddechowych w SMA

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<sup>®</sup>, 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-przłykowym 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 wcześniej, 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 znajdą 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.