

DIJAGNOSTIKA I NEGA NOVOOTKRIVENIH SMA BOLESNIKA

I Klinička dijagnoza i klasifikacija SMA

Lekari koji se susreću sa decom koja imaju izraženu hipotoniju i slabost mišića, prilikom postavljanja dijagnoze bi najpre trebalo da posumnjaju na SMA. Neke kliničke karakteristike se lako prepoznaju. Slabost je obično simetrična i više izražena proksimalno nego distalno. Senzibilitet je očuvan. Tetivni refleksi su odsutni ili oslabljeni. Slabost je više izražena u nogama nego u rukama. Step en slabosti je uglavnom u korelaciji sa uzrastom u kome se javljaju prvi simptomi bolesti. Klasifikacija i tipične kliničke karakteristike SMA prikazane su u Tabeli 1. Pored nabrojanih, postoji i tip IV SMA. To je blaga forma koja se javlja u odraslom dobu.

Predstavljena podela nije striktna, jer su kliničke karakteristike bolesti kod nekih pacijenata na granici između navedenih kategorija.

Tabela 1. Klinička klasifikacija SMA

SMA tip	Uzrast u kome se javljaju prvi simptomi bolesti	Najviša funkcija	Očekivana dužina života	Tipične karakteristike
Tip I (najteži) Werdnig-Hoffmann	0-6 meseci	nikada ne sede	<2 godine	Izražena slabost i hipotonija, poremećena kontrola pokreta glave, slab plač i kašalj, problemi sa gutanjem, rani morbiditet zbog respiratorne insuficijencije i aspiracione pneumonije.
Tip II (srednje težak)	7-18 meseci	nikada ne stoje	>2 godine	Usporen motorni razvoj, slab prirast telesne mase, slab kašalj, fini tremor šaka, kontrakture zglobova i skolioza.
Tip III (blaži oblik) Kugelberg-Welander	>18 meseci	stoje i hodaju	adultno doba	Varijabilna mišićna slabost i grčevi u mišićima, poremećena mehanika zglobova, gubitak sposobnosti hoda u nekom trenutku u zivotu.

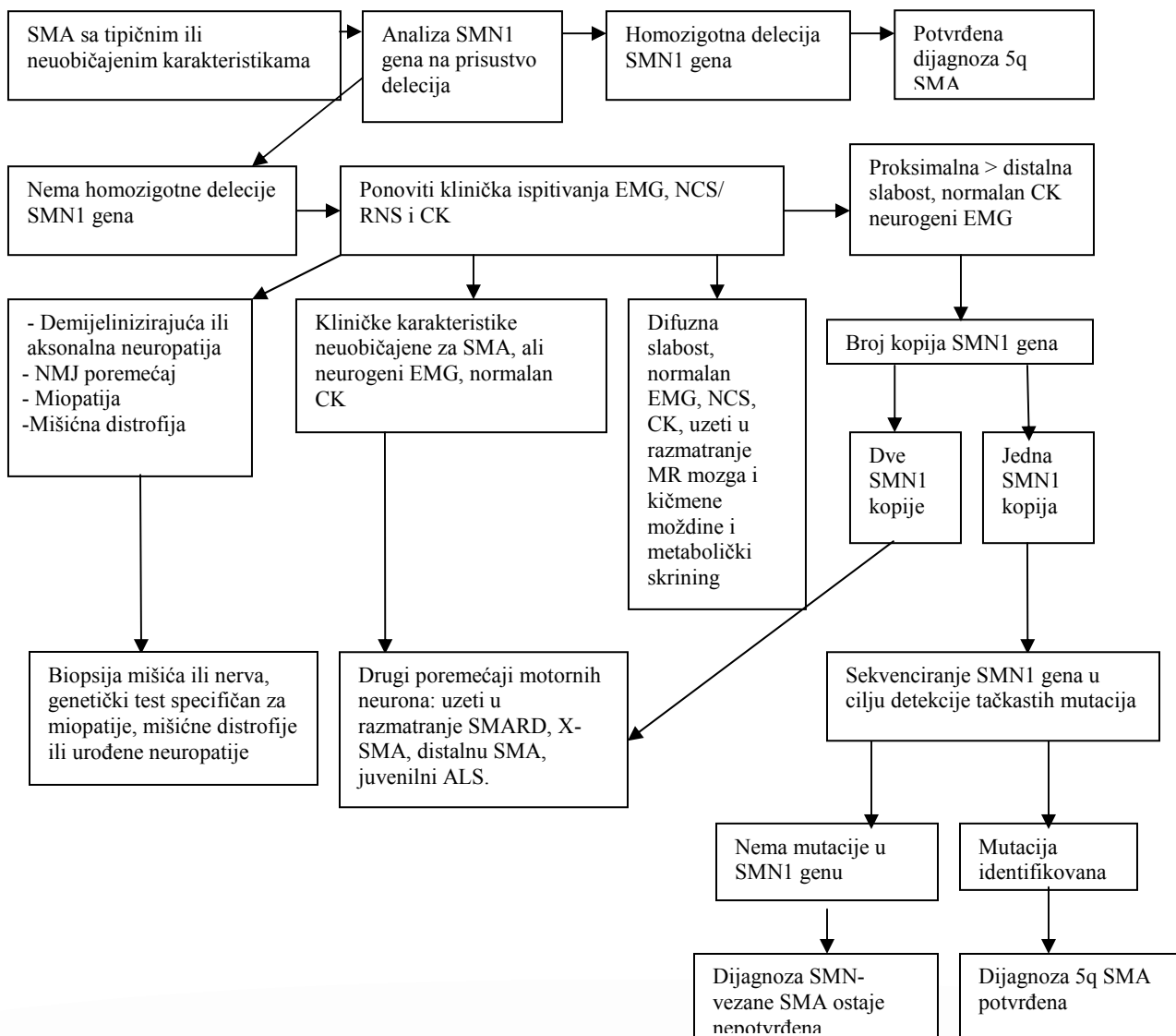
Negu obolelih od SMA treba sprovoditi u skladu sa trenutnim funkcionalnim stanjem, bez obzira na tip SMA kome bolesnik pripada na osnovu primarne klasifikacije. Zbog toga ćemo ovde koristiti termine koji su u skladu sa trenutnim funkcionalnim statusom –bolesnici koji ne sede, sede, i bolesnici koji hodaju. Prvoj grupi (bolesnici koji ne sede) pripadaju deca koja ne mogu samostalno da sede. Druga grupa (bolesnici koji sede) uključuje decu koja samostalno sede, ali ne mogu samostalno da hodaju. Treća je grupa obolelih koji samostalno hodaju.

DIJAGNOSTIKA I NEGA NOVOOTKRIVENIH SMA BOLESNIKA

II Dijagnostičke procedure

Na Slici 1. je predstavljen stepenasti algoritam dijagnostičke procedure. Ukratko, prvi dijagnostički test kod dece kod koje se sumnja da boluju od SMA bi trebao da bude molekularno genetički test na prisustvo delecija u SMN1 genu. Prisustvo homozigotne delecije egzona 7 SMN1 gena (sa delecijom ili bez delecije egzona 8) potvrđuje dijagnozu SMN-vezane SMA (5q-SMA). Dalja dijagnostička testiranja se sprovode samo nakon dobijanja negativnog SMN1 genskog testa.

Slika 1. Dijagnostičke procedure kod spinalne mišićne atrofije



DIJAGNOSTIKA I NEGA NOVOOTKRIVENIH SMA BOLESNIKA

III Klinički tretman novootkrivenog bolesnika sa SMA

Nega bolesnika kod kojih je tek postavljena dijagnoza SMA obuhvata više aspekata i neophodno ih je primeniti što je moguće pre.

Porodična edukacija i savetovanje: zbog kompleksnosti medicinskih problema udruženih sa dijagnozom SMA, medicinska ustanova treba da odredi osobu koja će obaviti razgovor sa porodicom. Tokom prvog sastanka sa roditeljima važno je objasniti:

- Očekivan tok bolesti
- Patogenezu
- Fenotipsku klasifikaciju
- Prognozu toka bolesti
- Online izvore informacija o prirodi bolesti kao i informacije o udruženjima obolelih od SMA
- Upućivanje na kliničke studije koje ispituju nove mogućnosti terapije

Kliničar takođe mora da isplanira multidisciplinarni tretman u saradnji sa porodicom. To obično uključuje upućivanje u sledeće specijalističke službe:

- Klinika za dečije neuromišćne bolesti
- Genetičko savetovalište
- Pulmologija
- Gastroenterologija/nutricionista
- Ortopedija/fizikalna medicina i rehabilitacija

Genetički aspekt: u okviru dijagnostičkih procedura poseban značaj ima pružanje odgovora na pitanja vezana za genetičku osnovu bolesti.

- Nasleđivanje po autozomno recesivnom principu i struktura SMN gena - SMN1 i SMN2 kopije.
- Lako se veći broj kopija SMN2 gena povezuje sa blažim oblikom bolesti, korišćenje genotipsko fenotipskih korelacija za predviđanje toka bolesti se ipak ne preporučuje, s obzirom da postoje značajne razlike u kliničkoj ekspresiji bolesti za bilo koji broj kopija SMN2 gena.
- Rizik za ponovno rađanje bolesnog deteta
- Utvrđivanje statusa nosioca
- Pružanje informacija neophodnih za planiranje porodice (prenatalna ili preimplantaciona dijagnostika)

RESPIRATORNA NEGA

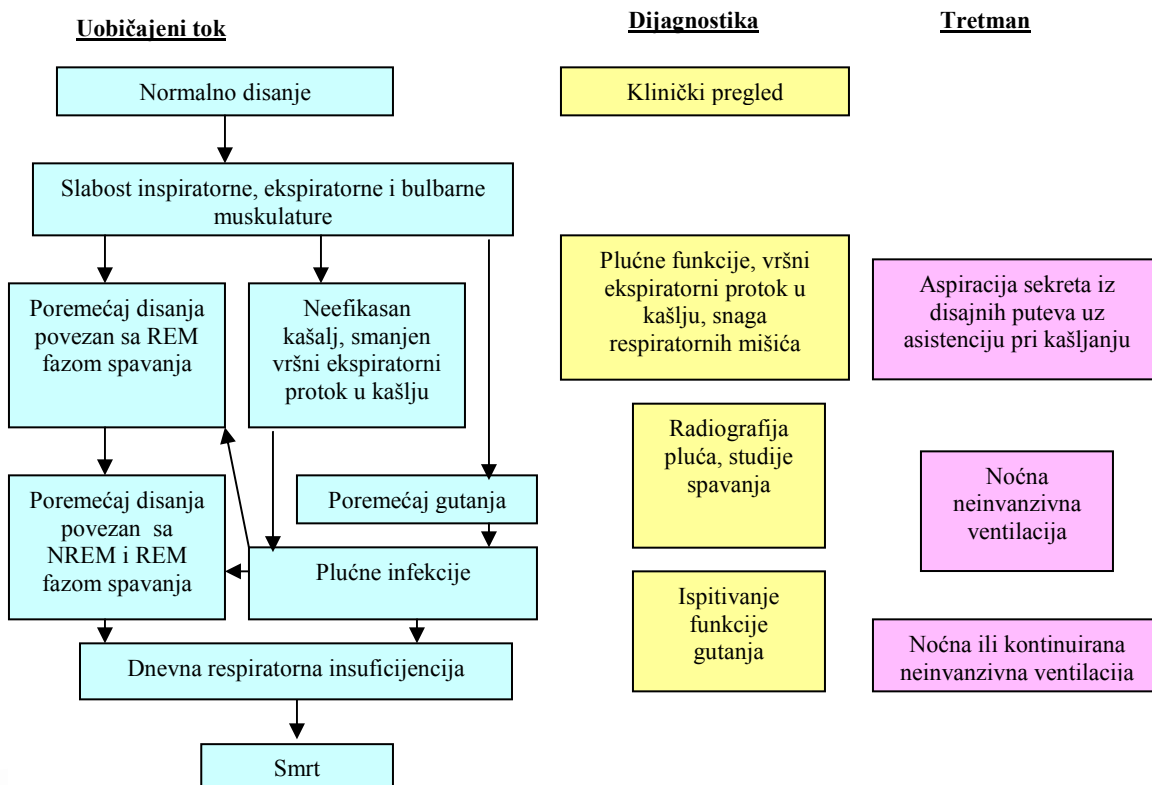
I Pregled respiratornih problema kod bolesnika sa SMA

Ključni respiratorni problemi su:

1. **Oslabljen kašalj** za posledicu ima smanjene evakuacije sekreta iz donjih respiratornih puteva
2. **Hipoventilacija** tokom spavanja
3. **Nedovoljna razvijenost** zidova grudnog koša i pluća
4. **Rekurentne infekcije** koje dovode do pogoršanja mišićne slabosti

Respiratorne bolesti su glavni uzrok morbiditeta i mortaliteta obolelih od SMA tip I i II, a mogu se javljati i kod malog broja pacijenata sa SMA tip III. Otežano gutanje i gastroezofagealni refluks u mnogome doprinose respiratornom morbiditetu. Bolest ima tendenciju progresije do respiratorne insuficijencije preko niza nepovoljnih događaja, rekurentnih respiratornih infekcija, smanjene saturacije kiseonikom tokom spavanja, noćne hipoventilacije, povećanog sadržaja CO₂ tokom dana. Ako je prisutno neregularno disanje tokom sna uvodi se ventilatorna podrška (arteficijalna ventilacija) noću, ako je redukovana efikasnost kašlja neophodna je asistencija pri kašljanju. Evakuacija sekreta iz respiratornih puteva je veoma važna u tretmanu akutnih i hroničnih respiratornih problema kod pacijenata sa SMA.

Slika 2. Uobičajeni tok plućne bolesti, dijagnostika i tretman



RESPIRATORNA NEGA

II Dijagnostika i praćenje

Predložena učestalost kliničke evaluacije je na svakih 3-6 meseci, ređe kod pacijenata koji hodaju, a stabilni su, češće kod klinički nestabilnih pacijenata koji ne mogu da sede.

A. Pacijenti koji ne mogu da sede

- **Klinički pregled:** praćenje efikasnosti kašlja, deformiteta zida grudnog koša, korišćenje pomoćne disajne muskulature, frekvencije disanja, paradoksalnog disanja, boje kože
- **Polisomnografija:** da bi se dokazali znaci hipoventilacije
- **Pulsna oksimetrija:** za praćenje saturacije kiseonikom preko transkutanog senzora
- **Pneumonije:** praćenje učestalosti infekcija i antibiotskog tretmana tokom poslednjih 6 meseci
- **Radiografija pluća:** u određenim intervalima i tokom respiratornog pogoršanja
- **Studije gutanja:** kod neobjašnjivih akutnih respiratornih pogoršanja i ponavljanih pneumonija

B. Pacijenti koji mogu da sede

- **Klinički pregled:** praćenje efikasnosti kašlja, deformiteta zida grudnog koša, korišćenje pomoćne disajne muskulature, frekvencije disanja
- **Polisomnografija:** da bi se dokazali znaci hipoventilacije
- **Pulsna oksimetrija:** za praćenje saturacije kiseonikom preko transkutanog senzora
- **Pneumonije:** praćenje učestalosti infekcija i antibiotskog tretmana tokom poslednjih 6 meseci
- **Skolioza:** klinički pregledi kičme i radiografska evaluacija skolioze

C. Pacijenti koji mogu da hodaju

Bolesnici sa SMA koji mogu da hodaju imaju relativno očuvanu plućnu funkciju sve do kasnijih stadijuma bolesti.

- **Klinički pregled:** praćenje efikasnosti kašlja, deformiteta zida grudnog koša, korišćenje pomoćne disajne muskulature, frekvencije disanja i boje kože
- **Funkcionalni testovi pluća:** spirometrija, plućni volumeni i funkcija respiratornih mišića
- **Pneumonije:** praćenje učestalosti infekcija i antibiotskog tretmana tokom poslednjih 12 meseci

RESPIRATORNA NEGA

III Preventivna respiratorna nega

Najvažnije u tretmanu respiratornih problema pacijenata sa SMA je pružiti **porodici informacije o svakodnevnoj nezi, tretmanu akutne bolesti i postoperativnoj nezi.**

- Pacijenti koji ne sede su najosetljivija grupa i porodicu treba što ranije obavestiti o mogućnostima i tehnikama **neinvazivne ventilacije (NIV) i evakuacije sekreta iz disajnih puteva** zbog rapidne progresije bolesti.
- Porodica bi trebalo da ima mogućnost stalnog pristupa savetovalištu gde bi im se omogućilo da izraze sopstvene probleme i sugestije. Na taj način bi se plan nege bolesnika zajednički usaglašavao i jasno bi se formulisali **maksimalni i minimalni ciljevi.**

Svakodnevni tretman bi trebalo da uključuje:

- Sagledavanje **realnih mogućnosti** deteta i mogućih odstupanja
- Razumevanje **hipoventilacije** i intervencija
- **Tretman akutnog pogoršanja** uključujući brzi pristup specijalističkoj ustanovi
- **Održavanje prohodnosti disajnih puteva** i tehnike evakuacije sekreta
- **Respiratornu podršku** uključujući NIV
- **Ishranu i hidraciju**
- Blaže kriterijume za otpočinjanje **antibiotske terapije**
- Rutinsku **imunizaciju** koja uključuje vakcinu protiv gripa, pneumokoknu vakcinu- (pneumovax 23), profilaksu RSV-a (respiratorni sincicijalni virus).

RESPIRATORNA NEGA

IV Svakodnevni tretman

Definisanje ciljeva porodice i savetovanje u vezi sa tim je esencijalno. U tom smislu treba sagledati mogućnosti za kućnu negu dok god je moguće, produženje života, kvalitet života i pristup resursima. Ciljevi svakodnevnog tretmana su: **normalizacija gasne razmene, poboljšanje kvaliteta spavanja, olakšavanje kućne nege, smanjenje učestalosti hospitalizacija i boravka u odeljenjima intenzivne nege i olakšavanje podnošenja tereta bolesti**. Rane agresivne intervencije mogu produžiti život, a da ne umanje njegov kvalitet.

Održavanje prohodnosti disajnih puteva:

- **Asistirani kašalj**, manuelno ili asistiran sa mehaničkim insuflator-eksuflatorom se preporučuje kod težih slučajeva. Ljudi koji brinu o pacijentima sa SMA trebalo bi da nauče tehnike asistiranja kašlju.
- **Tehnike evakuacije sekreta** su od pomoći i uključuju fizikalnu terapiju i posturalnu (položajnu) drenažu.
- **Oksimetrija** – koristi se da bi odredila terapiju. Oralna sukcija se može primenjivati u održavanju prohodnosti disajnih puteva nakon asistiranog kašlja.

Respiratorna podrška: indikovana je kod hiperkapnije tokom dana. Noćna NIV redukuje simptome poremećenog disanja tokom spavanja i povećava kvalitet života.

- **NIV** bi trebalo kombinovati sa tehnikama održavanja prolaznosti disajnih puteva.
- Kod onih koji ne sede, **tretman bez ventilatorne podrške** se uzima kao mogućnost ukoliko problemi oko sprovođenja tretmana prevazilaze njegovu korist.
- **CPAP** se može uzeti u obzir sa ciljem prelaska na **Bi PAP** ("bi-level positive airway pressure").
- **NIV** sa Bi PAP-om širokog opsega čak i u **kraćem periodu tokom dana** može poboljšati razvoj grudnog koša i pluća i redukovati deformitete rebara i sternuma kod onih koji ne sede i onih koji sede.
- **Traheotomija:** kod onih koji ne sede je kontroverzna i predstavlja **etičku dilemu**. Postoji širok spektar mogućnosti koje idu od izostanka respiratorne podrške, preko NIV-a i traheotomije do mehaničke ventilacije.
- **Palijativna nega** je opcija za one koji ne hodaju. NIV se može upotrebiti kao rutinska terapija ili kao palijativna mera. Ključni cilj je da se smanji broj prijema u pedijatrijsku intenzivnu negu i izbegne traheotomija ako je moguće. Kada porodica izabere suportivnu ventilaciju NIV se preporučuje.

RESPIRATORNA NEGA

V Perioperativna nega

Pacijenti sa SMA imaju povećani rizik za komplikacije nakon anestezije koje mogu dovesti do produžene intubacije, nozokomijalnih infekcija, traheotomije i smrti. Najvažnije je da pacijentov respiratorni status bude optimalan pre hirurške intervencije.

Preoperativna evaluacija:

- **Kliničke pretrage**
- Merenje **respiratorne funkcije** i efikasnosti kašlja
- **Radiografija pluća**
- Evaluacija **poremećaja disanja tokom spavanja**
- Uzimati u obzir **opterećujuće faktore** kao što su ankiloza temporomandibularnog zgloba, stalna potreba za orofaringealnom aspiracijom, gastroezofagealni refluks, nutritivni status i astma.

Ako su rezultati merenja respiratornih funkcija i/ili evaluacija poremećaja disanja tokom spavanja abnormalni, **NIV tokom noći** i **tehnike asistiranog kašlja** mogu biti indikovane pre hirurške intervencije. Pacijent treba da bude naviknut na te tehnike i metode pre hirurgije. Ako je prisutna **ankiloza temporomandibularnog zgloba**, intubacija se vrši uz pomoć fiberoptičke bronhoskopije.

Postoperativni tretman:

- Ako je **ekspektoracija normalna** i **mišićna funkcija relativno očuvana**, ne postoji povećani rizik za postoperativne komplikacije.
- Ako je prisutna **smanjena snaga respiratornih mišića preoperativno**, neophodno je pažljivo praćenje i agresivni respiratorni tretman.
- Ako je preoperativno **respiratorna podrška** neophodna tokom spavanja, slična respiratorna podrška će biti neophodna u neposrednom postoperativnom toku.
- Treba isplanirati **ekstubaciju** odmah nakon operacije i prelazak na NIV kako bi se što pre prešlo na uobičajeni vid pacijentove respiratorne podrške. To zahteva pažljivo planiranje i koordinaciju. Ako pacijent zahteva kontinuiranu ventilatornu podršku preoperativno (NIV ili preko traheotomijskog tubusa) ili ako je neophodna upotreba blokatora mišićne ploče tokom hirurške intervencije, onda je najbolje pacijenta prevesti iz operacione sale pravo u odeljenje intenzivne nege.
- Pacijentima se savetuje da ponesu svoje **lične aparate kao što su NIV i mehaničke insuflator-eksuflatore** da bi ih upotrebljavali u postoperativnom periodu pošto pojedine bolnice ne poseduju slične aparate.
- **Kiseonik** se primenjuje oprezno kod pacijenata sa SMA. Hipoksemija zbog hipoventilacije se može pogrešno zameniti hipoksemijom zbog drugih uzroka, kao što su začepljenje disajnih puteva mukusom i atelektaza. **ETCO₂** i **TcCO₂ monitoring** i **arterijske gasne analize** će olakšati odgovarajuću upotrebu kiseonika.
- **Adekvatna kontrola bola** će pomoći u prevenciji hipoventilacije zbog imobilizacije gipsom. Terapija bola treba da se titrira da bi omogućila održavanje prohodnosti disajnih puteva, a minimizirala respiratornu supresiju. Tranzitorna povećana respiratorna podrška može biti neophodna u toku terapije postoperativnog bola.

RESPIRATORNA NEGA

VI Tretman akutnih pogoršanja

Cilj tretmana tokom akutne bolesti je da se normalizuje razmena gasova, izbegavanjem razvoja atelektaza i održavanje prohodnosti disajnih puteva kada je moguće sa neinvazivnom respiratornom podrškom. Praćenje gasnih analiza krvi može biti od pomoći.

Održavanje prohodnosti disajnih puteva:

- Manuelno asistirani kašalj ili mehanički insuflator-eksuflator, oralna ili trahealna aspiracija. Tehnike asistiranog kašlja imaju prednost u odnosu na trahealnu aspiraciju i bronhoskopiju.
- **Oksimetrija** daje povratnu informaciju koja rukovodi održavanjem prohodnosti disajnih puteva.
- **Grudna fizikalna terapija**
- **Položajna drenaža**

Respiratorna podrška :

(i) Za one koji ne sede i koji sede:

- **Akutna upotreba NIV-a** zaustavlja respiratornu dekompenzaciju izazvanu *circulusom vitiosusom* dodatnog respiratornog opterećenja, povećane slabosti respiratornih mišića i neefikasne ekspektoracije sekreta.
- Ako je već u upotrebi NIV noću, upotreba **NIV-a i tokom dana** može biti neophodna kao i tehnike održavanja prohodnosti disajnih puteva tokom NIV-a.
- **Oksigenoterapija** inkorporirana u NIV trebalo bi da se upotrebljava za korekciju desaturacije kiseonikom, nakon što su optimizirane kondicije CPAPa i BiPAPa i nakon što smo sigurni da su tehnike održavanja vazdušnih puteva adekvatno primenjene.
- Ako neinvazivni pristup ne daje odgovarajuće rezultate, koriste se kratkotrajna **intubacija i mehanička ventilacija**. Nakon oporavka od akutne bolesti i nakon što se arterijska saturacija kiseonikom na sobnom vazduhu normalizovala, dete treba ekstubirati i vratiti na NIV.
- Odlučivanje o intubaciji treba izvesti planski unapred u okviru **plana anticipacije neophodne terapije**.
- **Traheotomiju i ventilaciju** treba razmotriti u slučaju čestih plućnih infekcija u bolesnika koji ne sede, ali one ne moraju da dovedu do poboljšanja kvaliteta života i prorede hospitalizacije. Traheotomija nije hitna intervencija. Traheotomija nije odgovarajuća mera kod dece koja mogu da sede.
- Sa pogoršanjem stanja može biti opravdano da se terapija promeni u **palijativnu**, naročito za one koji ne sede.

(ii) Za one koji hodaju:

- **NIV** može biti neophodan tokom akutne bolesti u kombinaciji sa tehnikama održavanja prohodnosti disajnih puteva.
- **Oksigenoterapija** i potreba za tranzitornom intubacijom je ista kao što je napred navedeno za one koji ne sede ili sede.
- **NIV za kućnu upotrebu** bi trebalo razmotriti ako je NIV bio neophodan tokom akutne bolesti.

Dodatno lečenje: za one koji ne sede, one koji sede i one koji hodaju preporučena dodatna terapija su antibiotici, adekvatna nutritivna podrška, hidracija i lečenje gastroezofagealnog refluksa.

GASTROINTENSTINALNI (GI) TRAKT I ISHRANA

Pregled postupaka u vezi sa GI traktom i ishranom

Ključni klinički problemi povezani sa GI traktom i ishranom kod bolesnika sa SMA:

- 1. Hranjenje i problemi sa gutanjem.** Bulbarna disfunkcija je univerzalna kod SMA pacijenata sa teškom slabošću i može dovesti do aspiracione pneumonije koja je čest uzrok smrti.
- 2. Gastrointestinalna disfunkcija.** Problemi sa gastrointestinalnim motilitetom uključuju konstipaciju, odloženo pražnjenje želuca i gastroezofagealni refluks koji potencijalno ugrožava život.
- 3. Usporen razvoj, pothranjenost i gojaznost.** Bez optimalne nege, usporen rast i razvoj su neminovno prisutni u onih koji ne sede, dok je ekscesivni prirast telesne mase češći kod onih koji mogu da sede i onih koji hodaju.
- 4. Respiratorni problemi.** Prisustvo respiratornih komplikacija (slab kašalj, povećan rad pri disanju, dispnea, pneumonije, cijanoza ili desaturacija pri hranjenju) uvećava verovatnoću nastanka problema pri hranjenju i povećava rizik aspiracije koja može biti opasna po život. Povećani rad pri disanju može rezultirati u povećanoj potrošnji energije.

GASTROINTESTINALNI (GI) TRAKT I ISHRANA

I Problemi sa ishranom i gutanjem

Teškoće pri hranjenju i gutanju su česte kod onih koji ne sede i onih koji sede dok su retki kod onih koji mogu da hodaju.

1. Ključni simptomi problema pri hranjenju i gutanju:

- **Produženo trajanje obroka**
- **Zamor** pri oralnom hranjenju
- **Davljenje ili kašalj** tokom ili nakon gutanja
- **Rekurentne pneumonije:** potencijalni indikator aspiracija, koje mogu biti neprepoznatljive tj. bez evidentnog davljenja ili kašljanja
- **Paraliza glasnih žica** može biti dijagnostički znak klinički inaparentne laringealne aspiracije

2. Uzroci teškoća pri hranjenju:

Pre-oralna faza

- **Ograničeno otvaranje usta** zbog smanjene amplitude pokreta mandibule
- Teškoće u **prinošenju hrane ustima** kod samostalnog hranjenja

Oralna faza

- Slaba **snaga zagrižaja**
- Povećan **zamor** mastikatornih mišića

Faza gutanja

- Loša **kontrola glave**
- Neefikasna **faringealna faza** gutanja
- Loša **koordinacija** gutanja i zatvaranja larinksa

3. Evaluacija problema kod hranjenja i gutanja:

- Praćenje hranjenja od strane **specijaliste za ishranu (nutricioniste)**
- Poželjno je formiranje **istorije hranjenja (karton)** sa opservacijom obroka
- **Pregled oralnih struktura** koje imaju uticaja na efikasnost hranjenja i uzimanje u obzir efekta **pozicioniranja i kontrole glave** na hranjenje i gutanje je od esencijalne važnosti.
- **Videoflorskopsku studiju gutanja (VFSS)** treba uraditi kada postoje nejasnoće oko funkcije gutanja i njene bezbednosti. Pregled daje i mogućnost evaluacije terapijskih strategija.

4. Postupak i lečenje teškoća pri hranjenju i gutanju

Tretman treba da ima za cilj da smanji rizik od aspiracije, optimizira efikasnost hranjenja i dovede do obroka pri kome dete uživa.

- **Promena konzistencije hrane** i optimiziranje oralne ishrane
- Kašasta hrana može kompenzovati loše žvakanje i smanjiti dužinu trajanja obroka. Zgušnjavanje tečnosti može prevenirati aspiraciju. Preporučuje se da se ove promene evaluiraju objektivno na VFSSu.
- **Promene u pozicioniranju i sedenju i ortotički aparati** (Neater Eater, lakatna ortoza, valved straw)
- Primenjuju se da bi se unapredila mogućnost samostalnog hranjenja, poboljšala bezbednost gutanja i njena efikasnost. Planiranje se vrši u saradnji sa okupacionim terapeutom i /ili fizioterapeutom ako je potrebno.
- **Neoklevanje u prelasku na artefijalne puteve ishrane** ubrzo nakon što se prepozna neadekvatan oralni unos.
- Da li će se ili ne postaviti gastrostomski kateter (PEG) kod pojedinog deteta često zahteva ekstenzivno savetovanje sa terapeutima različitih specijalnosti. Ishrana putem nazogastrične ili nazojejunalne sonde je poželjna u interregnumu pre postavljanja gastrostomskog katetera. Ishrana preko nazojejunalnog katetera može imati prednost u slučaju GER-a sa aspiracijama, posebno kad je pacijent na ventilatornoj podršci. Ipak tehnički problemi mogu onemogućiti njenu izvodljivost.
- **Ishrana preko gastrostome** je optimalni način ishrane kod nedovoljnog kalorijskog unosa ili nebezbednog oralnog hranjenja. Ona prevenira potencijalni morbiditet i loše prijanjanje ventilatorne maske koje je povezano sa produženom upotrebom NG ili NJ katetera. Laparoskopiska hirurška tehnika za postavljanje gastrostomskog katetera omogućuje najbolje uslove za neposrednu ili ranu postoperativnu ekstubaciju. Treba obratiti pažnju da preoperativno gladovanje bude minimalno i da se ubrzo nakon izvođenja procedure uspostavi unos dovoljne količine hrane.

GASTROINTENSTINALNI (GI) TRAKT I ISHRANA

II Gastrointestinalna disfunkcija

Deca sa SMA pate od sledećih GI problema: gastroezofagealni refluks (GER), konstipacija i abdominalna distenzija.

GER je važan uzrok mortaliteta i morbiditeta SMA pacijenata. Hrana bogata mastima produžava vreme pražnjenja želuca i povećava rizik od GER-a.

1. Ključni simptomi GER-a:

- Učestalo **bljuckanje i povraćanje** nakon jela
- **Povraćanje**
- **Nelagodnost u grudima i trbuhu**
- **Loš zadah**
- Vidna **regurgitacija hrane**
- **Odbijanje hrane** kada se razvije nelagodnost pri gutanju

2. Evaluacija gastrointestinalne disfunkcije:

- **Rano tragati za simptomima** GER-a (povraćanje, regurgitacija, gargarizacija nakon hranjenja)
- Rutinska **pasaja gornjeg GIT-a** za preoperativnu evaluaciju kod postavljanja gastrostomskog katetera, primarno da bi se isključile anomalije i sekundarno, da bi se dokumentovao refluks.
- **Studije motiliteta** uključujući scintigrafiju, mogu biti od pomoći u dokumentovanju odloženog pražnjenja želuca koje može doprineti razvoju GER-a i ranoj sitosti.

3. Tretman gastroezofagealnog refluksa (GER):

- Kratkotrajna upotreba **antacida** (magnezijum ili kalcijum karbonat) i/ili **inhibitora želudačne sekrecije** (H₂ blokatori, inhibitori protonske pumpe, famotidin, ranitidin, omeprazol) za simptomatski tretman. Ipak, produžena upotreba može dovesti do povećanog rizika za gastroenteritis i pneumoniju.
- Kada je prisutno odloženo gastrično pražnjenje ili umanjen motilitet, **prokinetski agensi** (metoklopramid, eritromicin) mogu biti korisni.
- Upotreba **probiotika** kao što su acidofilus ili laktobacilus da bi pomogli u održavanju zdrave gastrointestinalne flore, naročito nakon antibiotske terapije ili nakon produžene upotrebe antacida, je područje koje zahteva dalje istraživanje.
- Laparoskopska **anti-refluks Nissen funduplikacija** tokom postavljanja gastrostomskog katetera može biti od značaja kod SMA pacijenata sa GER-om refrakternim na konzervativnu terapiju i kod kojih se smatra da korist od intervencije prevazilazi hirurške i anesteziološke rizike.

GASTROINTENSTINALNI (GI) TRAKT I ISHRANA

III Problemi u napredovanju

Deca sa SMA imaju povećan rizik za zaostajanje u rastu i razvoju ili za gojaznost. Zaostajanje u rastu i razvoju je često kod onih koji ne sede i kod neke dece koja mogu da sede, dok je gojaznost problem kod jače dece koja mogu da sede i kod onih koji mogu da hodaju. Smanjena aktivnost i smanjena mišićna masa će dovesti do smanjenja bazalnog metabolizma i povećanog rizika od gojaznosti.

Tretman poremećaja u rastu i razvoju (pothranjenost i gojaznost):

- Cilj je održati kod svakog deteta njen/njegov determinisani tempo razvoja.
- **Pratiti krivulje brzine rasta**(težina, visina-obim,težina-visina) tokom određenog perioda vremena. Merenje dužine pri ležanju, segmentalno merenje raspona ruku mogu biti korisni ako kontrakture ometaju merenje dužine.
- Utvrđivanje **nutritivnog unosa** od strane **dijetetičara** ili zdravstvenog radnika druge specijalnosti koji je upoznat sa metodom utvrđivanja se preporučuje pri svakom pregledu. **Trodnevna dijetetska istorija** je jednostavno i precizno oruđe za određivanje nutritivnog unosa. **Anamneza dvadesetčetvoročasovnog unosa** je praktičan metod orijentacije bez obzira koji se dijetetski proizvod koristi.
- Sa redukcijom mišićne mase, **izračunati body mass index (BMI)** će značajno potceniti udeo telesne masti. To može rezultirati u neodgovarajućim dijetetskim preporukama koje mogu voditi relativnoj gojaznosti.
- SMA pacijenti sa **rizikom za razvoj gojaznosti** bi trebalo da imaju parametre rasta i razvoja u nižim percentilima za težinu/visinu i BMI.
- Važno je da se dokumentuje odgovarajući unos **kalcijuma i vitamina D**.
- **Provera** koncentracije **prealbumina** u serumu može pomoći u određivanju **proteinskog statusa**.

GASTROINTESTINALNI (GI) TRAKT I ISHRANA

IV Ishrana kod akutno obolelog SMA pacijenta

- SMA pacijenti, pre svega oni koji ne sede i oni koji sede su posebno osetljivi na katabolizam i stanje gladovanja i lakše razvijaju **hipoglikemiju** kod restrikcije oralnog unosa. Zbog toga je neophodno kod svih SMA pacijenata izbeći produženo gladovanje, naročito tokom akutne bolesti.
- Nutritivni unos treba optimizirati da bi se ispunile **pune kalorijske potrebe u okviru 4-6 sati** nakon prijema u bolnicu zbog akutne bolesti i to enteralnom ishranom, parenteralnom ishranom ili kombinacijom oba ako je neophodno.
- Promptna **post-operativna kalorijska suplementacija** se preporučuje da bi se izbegao katabolizam mišića, posebno kod deteta sa redukovanim masnim naslagama. Ako je enteralni unos odložen, onda treba da se razmatra parenteralna ishrana.

ORTOPEDSKI TRETMAN I REHABILITACIJA

Pregled ortopedskog tretmana i strategija rehabilitacije kod pacijenata sa SMA

A. Ključni problemi: Mišićna slabost koja rezultira **kontrakturama, deformitetom kičmenog stuba i povećanim rizikom za bol, osteopeniju i frakture.**

B. Ključne procedure za evaluaciju:

- Amplituda pokreta
- Snaga, funkcija
- Sedenje i pokretljivost
- Ortoze
- Radiografija (kičma i drugi zglobovi)
- DEXA scan
- Ortopedska hirurgija

ORTOPEDSKI TRETMAN I REHABILITACIJA

I Preporuke za evaluaciju i tretman po funkcionalnim nivoima

A. Oni koji ne sede:

Ispitivanje:

- Evaluacija funkcije od strane fizioterapeuta i radnog terapeuta
- Evaluacija logopeda ako je gutanje poremećeno ili je govor izmenjen kontrakturom temporomandibularnog zgloba ili neadekvatnim glasom.

Ključne intervencije:

- Nutritivna podrška
- Posturalni tretman: pacijentov primarni položaj treba da odredi izbor opreme koja podržava funkciju. Obezbediti komforno sedenje.
- Tretman kontraktura: imobilizacija longetama da bi se očuvala amplituda pokreta i prevenirao bol.
- Tretman bola
- Okupaciona i radna terapija i prateća oprema. Igranje i radna terapija treba da se sprovodi igračkama koje su ultralake, od posebnih materijala. Prateća tehnologija treba da ima varijabilnu kontrolu i mnoštvo aktivacionih sistema.
- Invalidska kolica: za osiguravanje optimalne nezavisnosti pacijenta i komfor pri sedenju.
- Ortoze za ekstremitete: ortoze za gornje ekstremitete koje potpomažu funkciju uključuju upotrebu pokretnih stabilizatora ekstremiteta i elastične mitele koje povećavaju amplitudu aktivnih pokreta i funkcionalne sposobnosti.
- Modifikacije u stanu i životnom prostoru treba da omoguće bezbedan pristup i optimalnu nezavisnost.

B. Oni koji sede:

Ispitivanje:

- Funkcionalno ispitivanje (Hammersmithova funkcionalna motorna skala za SMA, modifikovana Hammersmithova funkcionalna motorna skala, merenje grube motorne funkcije (GMFM), skala za merenje motorne funkcije (MFM) za neuromišićne bolesti).
- Merenje kontraktura goniometrom
- Merenje snage manuelnim testiranjem mišića ili miometrijom
- Radiografija kičme i kukova

Evaluacija sedenja, kretanja, pozicioniranja i zajedno sa opremom koja pomaže ličnu negu. Evaluacija pokretljivosti sa i bez opreme može se sprovesti već od 18 do 24 meseci.

Ključne intervencije (fizikalna terapija, radna terapija i ortopedija):

- Pokretljivost sa invalidskim kolicima- osigurati optimalnu nezavisnost i komfor pri sedenju
- Modifikacije u stanu i životnom prostoru treba da omoguće bezbedan pristup i optimalnu nezavisnost.
- Tretman kontraktura predstavlja najvažniji segment lečenja sa stalnim programom istezanja i imobilizacije da bi se očuvala fleksibilnost.
- Serijska imobilizacija kontraktura gipsanim longetama može poboljšati stajanje i unaprediti podnošenje ortoza. AFO ortoze mogu odložiti razvoj kontrakture Ahilove tetive. Ortoze za gornje ekstremitete sa pokretnom ramenom podrškom ili mitelom povećavaju obim aktivnih pokreta i funkcionalne sposobnosti.
- Treba podsticati redovno vežbanje da bi se održalo kondiciono stanje i izdržljivost; uključivati plivanje i adaptirane sportove.
- Treba podsticati stajanje. Za one koji imaju dovoljno snage ultra-laka ishijalna ortoza KAFO ili recipročne ortoze za hod (RGO) za stajanje ili asistirano kretanje. Kada to nije moguće treba razmotriti upotrebu „rama za stajanje“ ili pokretni aparat za stanjanje sa AFO-om.
- Ortoze i hirurgija kičme (vidi ispod)

C. Oni koji hodaju:

Ispitivanje:

- Evaluacija ravnoteže i kretanja uključuje specifičnu analizu promena sredine i pristupa.
- Evaluacija obima pokreta zglobova i položaja kičme.
- Određivanje odgovarajućih pomagala za kretanje, opreme za adaptaciju, tehnologije za asistiranje i promena u okruženju od strane radnog i fizioterapeuta
- Ispitivanje aktivnosti svakodennog života zbog potrebne opreme i adaptacije životne sredine.
- Radiografija i scintigrafija-DEXA se razmatraju u slučaju akutnih muskuloskeletnih povreda koje su rezultat preterane upotrebe, akcidenta ili pada.

Ključne intervencije:

- **Invalidska kolica** za transport na dužu razdaljinu pomažu pokretljivost i nezavisnost.
- **Tretman kontraktura** i edukacija da bi se zaštita zglobova povećala na maksimalni nivo.
- **Fizikalna i radna terapija** da bi se povećala bezbednost, izdržljivost, nezavisnost i da bi se produžilo kretanje.
- **Hodanje** treba ohrabrivati sa odgovarajućim aparatima i ortozama.
- **Redovno vežbanje** da bi se održala kondicija i snaga. Može uključivati plivanje, hidroterapiju, jahanje i adaptirane sportove.
- **Alternativna saobraćajna edukacija** i razmatranje prilagođavanja upravljačkog mehanizma u vozilima.
- **Modifikacije stambenog prostora** omogućavaju bezbedan pristup stanu i optimalnu nezavisnost.
- Ortoze za kičmu i ekstremitete ako počnu da se razvijaju skolioza i kontrakture.
- Hirurgija kičme (vidi ispod)

ORTOPEDSKI TRETMAN I REHABILITACIJA

II Ortoze

- Važno je da **protetičar, terapeut i porodica u saradnji** osiguraju da se proizvedu odgovarajuće ortoze da bi se omogućio pacijentima maksimum funkcije.
- **Protetičar treba da ima dobru edukaciju i veliko iskustvo** u radu sa pacijentima sa neuro-mišićnim poremećajima, da bi odabrao odgovarajuće materijale i da bi napravio prilagođavanja koja najbolje odgovaraju i funkcionišu.
- **Ortoze za kičmu** se mogu upotrebljavati za posturalnu podršku, ali **ne postoje dovoljni dokazi koji bi potvrdili da se krivulja patološke progresije može produžiti**. Kada se upotrebljavaju ortoze za kičmu trebalo bi ih izraditi tako **da trbuh bude slobodan**, da bi se omogućili nesmetani pokreti dijafragme kao i pristup gastrostomskom kateteru.

ORTOPEDSKI TRETMAN I REHABILITACIJA

III Ortopedska hirurgija

1. Kontrakture i subluksacija kukova:

- **Subluksacija kukova** kod SMA je retko bolna. Hirurška redukcija i osteotomija su često praćenje redislokacijom. U najvećem broju slučajeva hirurgija se može izbeći.
- Deformiteti članaka i stopala mogu da stvore poteškoće u nošenju konvencionalne obuće i mogu biti indikacija za **tenotomiju**. Kod pacijenata koji hodaju, ako se rade operacije tenotomije, agresivna fizikalna terapija koja započinje neposredno postoperativno, može poboljšati ishod.

2. Hirurgija skolioza:

- Hirurgija skolioza može biti korisna u uspostavljanju ravnoteže pri sedenju, izdržljivosti i estetskom izgledu. Ishod je bolji ako se intervencija izvede u mlađem uzrastu.
- **Korist** od hirurškog lečenja skolioze mogu imati **pacijenti koji prežive uzrast od dve godine** nakon čega su pogoršanja na kičmi teška i progresivna. Hiruršku intervenciju bi trebalo izvoditi kada plućna funkcija nije poremećena.
- Povoljan efekat hirurškog lečenja skolioze na **plućnu funkciju** je za sada kontroverzan, ali brzina nastanka respiratorne insuficijencije možda može da se uspori.
- **Komplikacije** u smislu intraoperativnog ekscesivnog krvavljenja su moguće. Postoperativne komplikacije uključuju gubitak korekcije postignute operacijom, pseudoartrozu, potrebu za prolongiranom ventilatornom podrškom, pneumonije i infekcije rane.
- Pažljivo razmatranje neophodno je kod **pokretnih SMA bolesnika** pošto hirurško lečenje skolioze može izmeniti funkciju, ravnotežu i respiratorni status, što sve može rezultirati gubitkom pokretljivosti.

ORTOPEDSKI TRETMAN I REHABILITACIJA

IV Perioperativni tretman kod SMA

1. Preoperativni tretman:

- **Plan protetisanja** uključuje vreme postavljanja ortoze i **modifikacije na ortozi**.
- Nova **invalidska kolica** ili modifikacija starih (sedište, držači za ruke, leđa, noge, stopala i glavu) će verovatno biti potrebni.
- **Obuka u transportu** uključuje primenu mehaničkog lifta, ako je neophodno.
- Određivanje opreme za **kupanje, ličnu higijenu i oblačenje** i moguće prepravke odeće.
- Preoperativna **spirometrija, neinvazivna respiratorna podrška (NIV)**, kao što su BiPAP, i ako je neophodno, aparati za asistiranje kašlja.

2. Postoperativni tretman:

- Blagovremeno zakazivanje adekvatnog **protetisanja, fizikalne terapije**; neophodno je rano **aktiviranje** pacijenta, kao i da odgovarajuća oprema bude dostupna.
- Adekvatna upotreba **NIV respiratorne podrške i spirometrije**.
- Edukacija bolničkog osoblja i porodice za **oblačenje, kupanje, održavanje lične higijene, prenošenje pacijenta i promenu položaja u krevetu**.
- **Aktiviranje pacijenta** što je pre moguće uz dozvolu hirurga.

PALIJATIVNA NEGA

- Optimalna klinička nega SMA pacijenta treba da **bude vođena svešću o potencijalnom konfliktu terapijskih ciljeva**. Taj konflikt je još teži zato što su u odlučivanje uključeni i laici (roditelji, braća i sestre, rođaci, staratelji, osiguravajuća društva i šira društvena zajednica).
- Postoji velika odgovornost da se što pre, nakon postavljanja dijagnoze **predstave mogućnosti nege** i to na iskren, moralan i odgovoran način.
- **Izbor za ili protiv intervencija i nege nije običan izbor između dve mogućnosti**, niti je nepromenljiv u skladu sa okolnostima. Najvažnije je posvetiti dovoljnu pažnju, pošten pristup i otvorenost da se odluke menjaju u skladu sa okolnostima.
- **Otvoravanje gastrostome je bolje uraditi ranije** kada su udruženi rizici manji, da bi se omogućila što bolja ishrana kasnije kada je hranjenje znatno otežano.
- **Rano definisati i odrediti odgovarajuće postupke zbog moguće životno ugrožavajuće respiratorne insuficijencije**, jer u slučaju reanimacije i endotrahealne intubacije tokom krize nastaje mnogo više problema, nego kasnije. Treba upoznati porodicu sa drugim vidovima neinvazivne respiratorne podrške na vreme, u skladu sa neophodnim potrebama.
- **Mora se jasno definisati kada se donosi odluka o prestanku primene nege** ovih bolesnika (terminalni stadijum), koja se ne sme ni odlagati, niti biti previše nametljiva prema starateljima i roditeljima.
- **Multidisciplinarni pristup nezi** ovih pacijenata je najoptimalniji, uključujući odgovarajuću medicinsku, socijalnu i duhovnu podršku. Nadalje, izuzetno je bitno u slučaju terminalne faze bolesti, obezbediti pristup u ustanove za osobe sa posebnim potrebama i odgovarajuću negu pri tome.
- Ako se donese odluka protiv primene mehaničke respiratorne podrške **pri tretmanu terminalne dispneje, neophodno je obezbediti komfor pacijentu i porodici**. Upotrebom pumpica sa narkoticima lakše se može izbeći njihovo predoziranje i mogućnost smrtnog ishoda, te tako omogućiti bolja nega pacijentu.