

Internacionalni standardi
nege obolelih od SMA
Vodič 2017





SADRŽAJ

Poglavlje 1	5
Uvod	
Poglavlje 2	11
Genetika i dijagnostika	
Poglavlje 3	18
Fizikalna terapija i rehabilitacija	
Poglavlje 4	24
Ortopedsko lečenje i nega	
Poglavlje 5	29
Ishrana, rast i očuvanost kostiju	
Poglavlje 6	33
Disanje (respiratorna i pulmološka nega)	
Poglavlje 7	37
Drugi organi i sistemi	
Poglavlje 8	38
Upotreba lekova kod obolelih od SMA	
Poglavlje 9	39
Hitna stanja	
Poglavlje 10	41
Anestetici	
Poglavlje 11	42
Primena novih terapija kod obolelih od SMA	
Poglavlje 12	43
Etička razmatranja i mogućnost izbora	
Korisni izvori informacija	44
Prilozi	45
Literatura	47
Rečnik	48



Ukoliko ste mlada osoba koja čita ovaj vodič, **popričajte sa nekim** ko je upoznat sa spinalnom mišićnom atrofijom, poput Vašeg roditelja, negovatelja ili lekara.

01

POGLAVLJE 1

UVOD

Ovaj vodič odnosi se na standarde nege za najčešći oblik spinalne mišićne atrofije (SMA), nazvan 5q SMA (vidi Poglavlje 2, Genetika i dijagnostika). Namenjen je odraslim i mladim osobama obolelim od 5q SMA, kao i njihovim roditeljima i starateljima. Cilj vodiča je pružanje informacija o mogućim oblicima nege obolelih od SMA i podrška obolelim kao i njihovim roditeljima/starateljima da mogu u razgovoru sa medicinskim timom diskutovati o izboru i primeni najboljih postupaka nege.

Cilj navedenih informacija i saveta u ovom vodiču nije zamena za savet Vašeg lekara. Ako ste odrasla osoba koja ima SMA, trebalo bi da se konsultujete sa svojim lekarom u vezi sa svim što se tiče Vašeg zdravlja. Takođe, ako ste roditelj/staratelj koji ovo čita, trebalo bi da se konsultujete sa lekarom Vašeg deteta o svim pitanjima koja se tiču njegovog zdravlja, uključujući i Vaše dete u diskusiju ukoliko je dovoljno odraslo i sposobno da razume svoju bolest i aktivno se uključi u negu i lečenje.

Korisno bi bilo da imate ovaj vodič, ukoliko Vam u bilo kom trenutku bude potrebna podrška ili razgovor sa medicinskim osobljem koje nije upoznato sa prirodom bolesti kao što je spinalna mišićna atrofija. Ukoliko ste mlađa osoba koja čita ovaj vodič, savetujemo Vam da ga pročitate sa nekim ko je upoznat sa ovom bolešću, kao što je Vaš roditelj, staratelj ili stručno medicinsko lice.

Šta je SMA?

Spinalna mišićna atrofija (SMA) je retka nasledna neuromišićna bolest. Izaziva progresivnu slabost mišića i gubitak pokretljivosti usled topljenja mišića (atrofija). To može uticati na sposobnost puzanja, hodanja, disanja i gutanja, pokreta ruku, šaka, glave i vrata. Postoje različiti oblici SMA i širok spektar težine simptoma koji se javljaju kako u dečjem uzrastu tako i kod mladih i odraslih osoba. Najčešći oblik SMA je poznat kao "5q SMA" i često se dalje opisuju kao određeni tipovi SMA (vidi "Kako koristiti ovaj vodič").



Grupa koja je pisala ovaj vodič je svesna da se mogućnosti pružanja nege obolelima od SMA razlikuju između zemalja, tako da su preporuke navedene u ovom vodiču minimum standarda koje je neophodno obezbediti obolelima od SMA i koje bi trebalo redovno primenjivati tokom života

KOJI SU STANDARDI NEGE ZA OBOLELE OD SMA?

Odbor za međunarodno zdravstvo i eksperti na ovom polju, dali su preporuke za negu i lečenje dece, mladih i odraslih osoba obolelih od SMA. Ove preporuke koje su namenjene porodicama obolelih od SMA, objavljene su 2007. godine kao „Međunarodni standardi za obolele od SMA” (1). Od tada, raslo je saznanje da oboleli od SMA, kao i njihove porodice mogu očekivati bolji kvalitet života u odnosu na prethodni period zbog poboljšanja sistema medicinske nege i lečenja.

Novine na polju lečenja, nege i kvaliteta života, obolelih od SMA, zahtevaju i uvođenje promena u do sada poznatim vodičima. Kako lečenje i nega obolelih od SMA zahteva stručnjake iz raznih oblasti medicine, 26 stručnjaka i predstavnika pacijenata iz devet zemalja sastalo se 2016. godine u cilju formiranja novog vodiča sa savremenim standardima nege u donosu na prethodno publikovane standarde (2). U to vreme, odobrena je prva terapija za obolele od SMA,

nazvana Spinraza® (generičkim imenom nazvana i nusinersen) u SAD.

Iako je to značajno dostignuće, ova terapija ne dovodi do izlečenja obolelih od SMA u potpunosti, tako da se moraju i pored terapije obavezno i redovno sprovoditi i standardi protokoli nege za obolele od SMA. Stoga je potreba za osavremenjivanjem postojećih vodiča i protokola postala još važnija.

Nezavisno da li neko prima lek ili ne, za dostizanje najboljeg mogućeg kvaliteta života je važno da istovremeno ima dobru podršku za adekvatnu negu-tretman simptoma, mentalno i socijalno blagostanje

Eksperti su bili podeljeni u radne grupe prema specijalnosti. Zadatak svakoga u okviru svoje stručne oblasti bio je da sagledaju najnovije dokaze i stavove stručnjaka iz celog sveta o tome koje su najbolje preporuke za negu i terapiju pacijenata obolelih od SMA. Pregledali su naučne publikacije i tražili mišljenja mnogih drugih međunarodnih stručnjaka.

Istraživanja koja se odnose na odrasle osobe obolele od SMA su oskudna ali se većina preporuka vezana za negu odnosi kako na decu tako i na odrasle. Primer odgovarajućih oblika nege, kao i intervencija kod pacijenata, zavisila je isključivo od funkcionalnog statusa obolelog, kako dece, tako i tinejdžera i odraslih osoba – da li mogu samostalno da sede, stoje ili hodaju; da li je ugroženo disanje i koje svakodne životne aktivnosti mogu obavljati samostalno. Upravo iz tog razloga, standardi nege u ovom vodiču predviđeni su za sve uzraste.

Međutim, mišljenje eksperata je da bi trebalo više obratiti pažnju na razumevanje uticaja bolesti tokom celog života obolelog i shodno tome odrediti najbolju moguću negu za odrasle. Već postoje inicijative (ili se planiraju u mnogim zemljama) u ovom pravcu, što će dovesti do dodatnog osavremenjavanja postojećih i stvaranja novih standarda nege obolelih od SMA.

Grupa koja je radila na izradi ovog vodiča imala je u vidu da uslovi implementacije standarda nege nisu isti u svim zemljama zbog različitih resursnih mogućnosti, tako da su preporuke u ovom vodiču minimalni nivo nege i podrške obolelima koju bi svako ko boluje od SMA trebalo da ima, gde god da živi.

U novembru 2017. godine, nakon sastanaka i razmene iskustava, objavljena su dva naučna članka sa ažuriranim preporukama (3,4). Oni su napisani za medicinske stručnjake i sadrže mnogobrojne preporuke lekarima i zdravstvenim radnicima u njihovom svakodnevnom radu sa osobama obolelim od SMA.



Naučni članci iz 2017.godine:

- **Dijagnostikovanje i nega obolelih od spinalne mišićne atrofije: Deo 1: Preporuke oko dijagnoze, rehabilitacije, ortopedske i nutritivne nege**
- **Dijagnostikovanje i nega obolelih od spinalne mišićne atrofije: Deo 2: Plućna i akutna nega; lekovi, suplementi i imunizacija; drugi organi i etika**

ŠTA SE NALAZI U OVOM VODIČU?

Kako bi najnovije preporuke o standardima nege bile razumljive i prilagođene pacijentima, TREAT-NMD je na izradi ovog vodiča sarađivao sa brojnim međunarodnim organizacijama za podršku pacijentima.

Sajtovi

- ◆ **Spinalna mišićna atrofija – UK**
www.smauk.org.uk
- ◆ **Lek za SMA**
www.curesma.org
- ◆ **SMA Evropa**
www.sma-europe.eu
- ◆ **Mišićna distrofija UK**
www.musculardystrophyuk.org
- ◆ **TREAT-NMD savez**
www.treat-nmd.org

Trudili smo se da što bolje objasnimo medicinske pojmove u tekstu.

Objašnjenje za reči koje su napisane u ovoj boji, može se naći u rečniku.

Verodostojnost ovog vodiča proverena je od strane medicinskih stručnjaka koji su i autori naučnih članaka iz novembra 2017. godine.

Verodostojnost ovog vodiča
**proverena je od strane medicinskih
stručnjaka** koji su i autori naučnih
članaka iz novembra 2017. godine.



KAKO KORISTITI OVAJ VODIČ?

Vodič je podeljen na poglavlja; svako poglavlje odnosi se na određeni aspekt nege obolelih od SMA: kako i kada se vrši kontrola i procena određenih funkcija i stanja i koje sve mogućnosti nege i lečenja postoje. U svakom poglavlju videćete različite preporuke kao standard za negu, kao i mogućnosti koje su na raspolaganju, a koje su zasnovane pre svega na motoričkim sposobnostima pojedinca, ili tipu SMA, kao što je opisano u nastavku. Kako SMA različito utiče na svaku osobu, nisu sve opcije odgovarajuće za svakog pojedinca.

Najčešći oblik SMA poznat je kao '5qSMA' i često se pacijenti opisuju ili klasifikuju kao određeni tip SMA, u zavisnosti od uzrasta kada su se simptomi prvi put pojavili i po dostignutom motoričkom funkcionalnom statusu.

Tabela 1. Klinička klasifikacija SMA (Tabela je preuzeta iz članka RS Finkel et al, 2017, p.597)

Tip SMA	Uzrast pojave prvih simptoma	Uticaj mišićne slabosti na sedenje/hodanje
Tip 1	Mlađi od 6 meseci	Ne sedi samostalno i ne okreće se samostalno
Tip 2	7 meseci – 18 meseci	Sposoban da sedi ali ne i da samostalno hoda
Tip 3a	18 meseci – 36 meseci	Prohoda, ali najčešće izgubi tu funkciju vremenom
Tip 3b	3 godine – 18 godina	Hoda, ali vremenom može da izgubi tu funkciju
Tip 4	Preko 18 godina	Blage (motorne) poteškoće u hodaњу

Važno je zapamtiti da ne postoje oštre granice između tipova SMA, koje počinju u detinjstvu i da je uticaj 5qSMA na pojedince veoma različit, uključujući i forme bolesti koje počinju u odrasloj dobi. Osim toga, sada kada je terapija dostupna pojedinim pacijentima, varijacije mogu biti i veće. Zato je važno da se standardi nege i tretmana obolelih od SMA ne zasnivaju samo na gore prikazanoj kliničkoj klasifikaciji, već na trenutno dostignutim motornim sposobnostima. Ove pojedinačne procene ne moraju biti iste sa gornjom tabelarnom klasifikacijom.

Važno je imati na umu da su preporuke uopštene i da je svako dete, mlada ili odrasla osoba različit. Preporuka koja je odgovarajuća za pojedinca, ne znači da odgovara svakome



KAKO KORISTITI VODIČ

U ovom vodiču, radi jednostavnosti, naći ćete sledeće reči koje se koriste da bi se pokazalo koje se preporuke za standarde nege odnose na koju grupu dece i odraslih:

ne-sedači oni koji ne mogu samostalno da sede

sedeči oni koji mogu samostalno da sede, ali ne i da hodaju

hodači oni koji mogu samostalno da hodaju

Preporuke u ovom vodiču se takođe mogu odnositi i na određeni tip SMA kao u tabeli 1 ili se mogu odnositi na tzv. “rani početak” SMA, kada se simptomi ispoljavaju pre šestog meseca starosti; najčešće oni sa “ranim početkom” su oni koji ne sede (ne-sedači). “Kasniji početak” SMA odnosi se na pojavu simptoma posle šest meseci starosti; najčešće oni sa kasnijim početkom bolesti uključuju i sedače i hodače.

Kada razgovarate o tretmanu SMA sa zdravstvenim radnicima, pitajte ih koje poglavlje u ovom vodiču se odnosi na vaše potrebe

02

POGLAVLJE 2

GENETIKA I DIJAGNOSTIKA

◆ **SMN1 GEN**

Većina ljudi ima dve kopije gena za **preživljavanje motornog neurona 1 (SMN1)** - po jedan nasleđen od svakog roditelja. Ovi **geni** sadrže informacije potrebne za stvaranje SMN proteina koji omogućava donjim motornim neuronima u kičmenoj moždini da funkcionišu kako treba. Osobe obolele od 5q SMA imaju grešku ili mutaciju u obe kopije svog **SMN1** gena, što znači da nisu u stanju da proizvedu SMN protein u dovoljnoj količini. Bez toga, kod obolelih od SMA, donji motoneuroni umiru u sve većem broju, i time se umanjuje njihova sposobnost da prenose električne signale iz mozga do mišića, što je neophodno za funkciju mišića. Na ovaj način se razvija slabost mišića, koja se prepoznaje kroz gubitak pokreta, disanja i gutanja.

SMN1 gen nalazi se na petom **hromozomu** u regiji označenoj slovom "q", zbog čega se ovaj najčešći tip SMA obeležava kao 5q SMA.

◆ **SMN2 GEN**

Postoji još jedan gen, koji proizvodi SMN protein. To je gen za preživljavanje motornog neurona 2 (**SMN2**), koji se ponekad naziva SMA "rezervni gen". Međutim, velika većina SMN proteina koje proizvodi **SMN2** gen nema u svom sastavu ključnu komponentu koju ima protein koji proizvodi **SMN1** gen. To znači da iako **SMN2** gen kod osoba obolelih od SMA može da proizvede malu količinu funkcionalnog SMN proteina, ona je nedovoljna da nadoknadi izgubljenu funkciju izmenjenog **SMN1** gena.

Broj **SMN2** kopija može varirati od osobe do osobe i može se kretati od nula do osam. Posedovanje više **SMN2** kopija obično je povezano sa lakšim simptomima SMA.

Tabela 2 prikazuje najčešći broj **SMN2** kopija u odnosu na tip SMA. Međutim, ova povezanost nije apsolutna. Samo na osnovu broja **SMN2** kopija ne može se tačno predvideti težina kliničke slike. Razlog ovakve nedoslednosti su drugi genetski faktori koji utiču na to koju količinu funkcionalnog SMN proteina proizvodi **SMN2** gen.

Tabela 2. Broj **SMN2** kopija povezanih sa određenim tipom SMA.

SMA tip	Najčešći broj SMN2 kod većine obolelih od SMA po tipovima
1	2
2	3
3a	3
3b	4
4	4-6

SMN1 gen nalazi se na petom hromozomu u regiji označenoj sa "q", zbog čega se ovaj najčešći tip SMA obeležava kao 5q SMA.

Ukoliko želite da pročitate više o tome kako osoba može da nasledi SMA, pogledajte „Prilog 1“.

Ukoliko želite, možete pogledati i poglavlje “Korisni izvori”, gde su navedene pacijentske organizacije u različitim zemljama.

KAKO SE NASLEĐUJE 5Q SMA

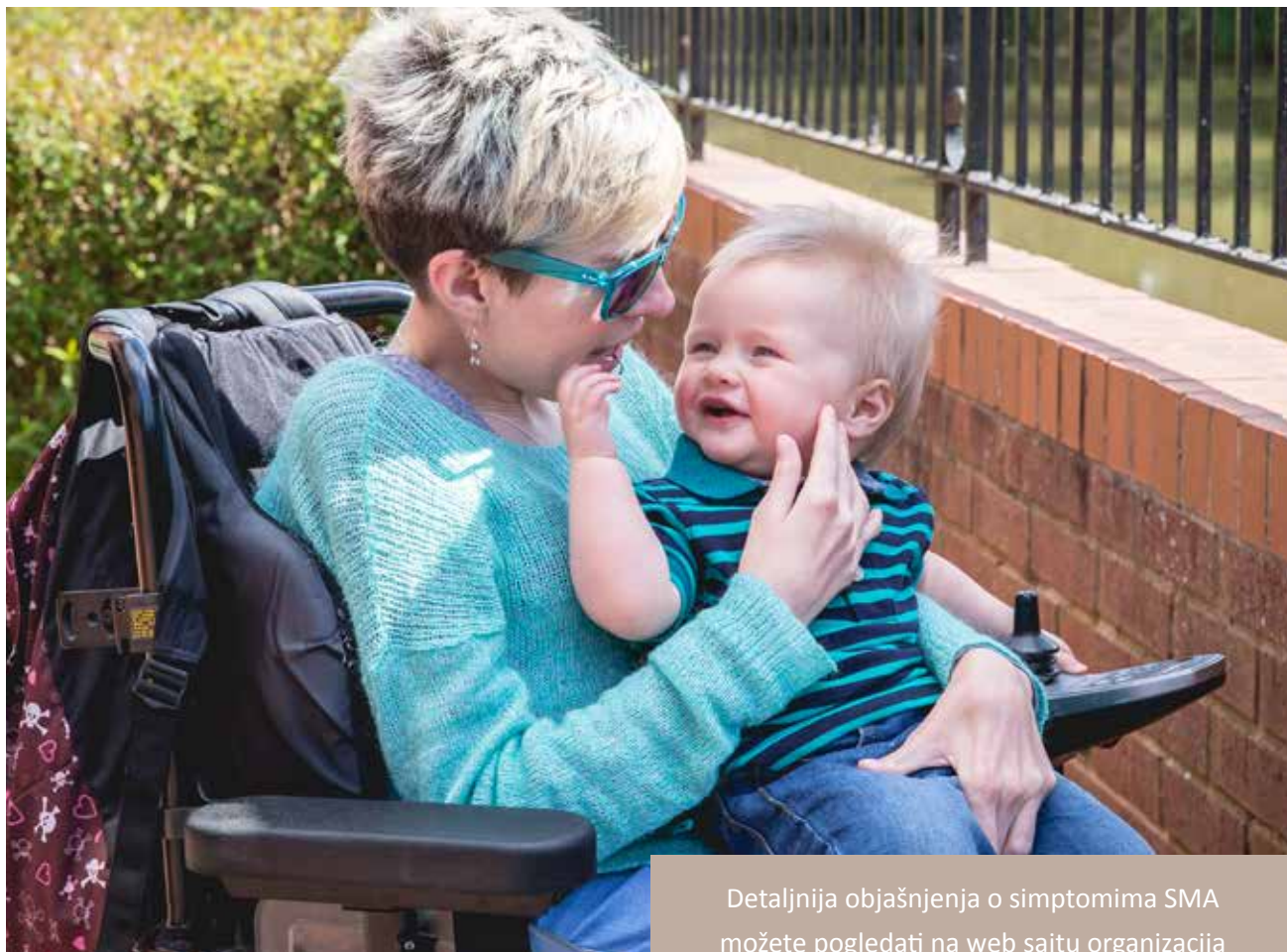
5q SMA se prenosi sa roditelja na decu preko mutiranog SMN1 gena. SMA se nasleđuje po tipu **autozomno-recesivnog** nasleđivanja, što znači da:

- ◆ Osoba koja nasledi dve mutirane kopije SMN1 gena (po jednu od oba roditelja) razvija tokom života simptome SMA.
- ◆ Osoba koja nasledi jednu mutiranu i jednu funkcionalnu (zdravu) kopiju SMN1 gena (po jednu od oba roditelja) je nosilac (prenosilac) gena za SMA. Otprilike 1 od 40 ljudi je nosilac mutiranog gena za SMA; nosioci nemaju simptome bolesti
- ◆ Osoba koja nasledi dve funkcionalne kopije SMN1 gena (po jednu od oba roditelja) nema simptome bolesti niti je nosilac mutiranog gena za SMA.

Iako većina obolelih od SMA ima nasleđen mutiran SMN1 gen od oba roditelja, kod oko 2% obolelih, **mutacija** na SMN1 genu je nova, najverovatnije nastala zbog greške u **DNK** jajne ćelije majke ili spermatozoida oca tokom začeća. Ovo se naziva “**de novo**” mutacija.

Važno je da članovi porodice razumeju rezultate genetskog testiranja koji su doveli do dijagnoze SMA. Genetsko savetovanje treba obaviti sa zdravstvenim radnikom koji ima stručnu obuku iz oblasti genetike. On će odgovoriti na sva pitanja koja porodica postavi u vezi sa genetskim aspektima bolesti, pružiti informacije i dati savet o mogućim rizicima i postojećim opcijama u slučaju daljeg planiranja porodice.

Ako želite da pročitate više o genetici i nasleđivanju SMA pogledajte “Prilog 1”. Takođe, možete pogledati i poglavlje „Korisni izvori“ u kojem su navedene pacijentske organizacije u različitim zemljama.



Detaljnija objašnjenja o simptomima SMA možete pogledati na web sajtu organizacija pacijenta navedenih u poglavlju “Korisni izvori”, na samom kraju ovog vodiča

SIMPTOMI

Put do dijagnoze kod deteta kreće od roditelja ili od zdravstvenog radnika.

U težim oblicima SMA, gde se simptomi ispoljavaju rano nakon rođenja (SMA tip 1 ili ne-sedači), roditelji ili negovatelji obično postaju zabrinuti zbog mlitavosti dece (smanjenog mišićnog tonusa) i poteškoća u postizanju motoričkih sposobnosti očekivanih za uzrast. Smanjen tonus mišića kod deteta više je izražen na mišićima nogu nego na mišićima ruku. Takođe je uobičajeno da novorođenče ima poteškoća sa hranjenjem zbog oslabljenih mišića odgovornih za gutanje. Slično tome, oni često imaju problema i sa disanjem, zbog slabosti mišića koji se koriste prilikom disanja.

Deca sa SMA tip 2 (sedači), iako nisu tako ozbiljno ugroženi kao oni sa tipom 1, takođe pokazuju izraženiju slabost mišića na nogama u odnosu na ruke. Slabost mišića koji učestvuju u

procesu gutanja i disanja, može, ali i ne mora biti prisutna kod obolelih od SMA tip 2.

Deca obolela od SMA tip 3 (hodači) takođe pokazuju simptome slabosti mišića na nogama više nego na rukama. Oboleli od SMA tip 3 uglavnom nemaju slabost mišića odgovornih za gutanje i disanje, tako da najčešće nemaju poteškoće prilikom gutanja niti otežano disanje.

Odrasle osobe sa početkom simptoma u odraslom životnom dobu (SMA tip 4 ili hodači), najčešće prve simptome ispoljavaju u vidu nelagodnosti i / ili bola u mišićima. Oboleli od SMA tip 4 obično nemaju slabost mišića odgovornih za gutanje i disanje, tako da nemaju poteškoće prilikom gutanja niti otežano disanje.

Detaljnija objašnjenja o simptomima SMA možete pogledati na web sajtu organizacija pacijenata navedenih u poglavlju “Korisni Izvori”, na samom kraju ovog vodiča.



POTVRĐIVANJE DIJAGNOZE

Ako lekar posumnja da dete ili odrasla osoba ima simptome SMA, odmah treba uputiti pacijenta na uzimanje uzorka krvi i testiranje na prisustvo delecije (nedostatka) SMN1 gena. Ukoliko test pokaže odsustvo obe kopije SMN1 gena, može se potvrditi dijagnoza 5q SMA. Nakon toga, treba odrediti i broj kopija SMN2 gena, kao pokazatelja najverovatnijeg toka bolesti i razvoja simptoma u budućnosti (prognoza bolesti), od čega će zavisiti pristup u primeni standarda nege i tretmana za svakog obolelog posebno. Određivanje broja SMN2 kopija je značajno i zbog potencijalog učešća u kliničkim istraživanjima novih lekova za SMA, jer je broj SMN2 kopija često kriterijum za učešće u nekom kliničkom istraživanju.

Ukoliko rezultati analiza pokažu da postoji samo jedna kopija SMN1 gena, a simptomi ukazuju na SMA, potrebno je uraditi dodatno genetsko testiranje koje se naziva sekvenciranje SMN1 gena. Ova analiza podrazumeva testiranje

na pojedinačne, suptilne mutacije u jednom SMN1 genu, koje, ako se utvrde, potvrđuju dijagnozu 5q SMA. Ako su obe kopije SMN1 gena prisutne i bez suptilnih mutacija, verovatnoća da pacijent boluje od SMA je minimalna. U tom slučaju potrebno je načiniti druge testove u cilju postavljanja dijagnoze.

Ostali dijagnostički testovi, kao što su hirurško uzimanje malog uzorka mišića (mišićna biopsija) i neurofiziološka ispitivanja, nije potrebno činiti u cilju postavljanja dijagnoze 5q SMA. Međutim, negde je potrebno načiniti dodatne testove, posebno kod onih sa pojavom simptoma u kasnijem životnom dobu, jer su simptomi obično blagi i samim tim je teže uspostaviti pravu dijagnozu. Na primer, može se uraditi određivanje nivoa mišićnog enzima kreatin-kinaze (CK) u krvi.

SAOPŠTAVANJE DIJAGNOZE

Dijagnozu SMA treba lično da saopšti pacijentu genetičar ili neurolog na suptilan način. Tokom prvog razgovora lekar bi trebalo da saopšti sledeće:

- ◆ Šta je izazvalo stanje
- ◆ Kako stanje najčešće napreduje
- ◆ Kako bolest utiče na dete sa SMA ili na vas kao odraslu osobu sa SMA i kakav uticaj to može imati na porodicu
- ◆ Ukoliko postoje, koje su mogućnosti lečenja
- ◆ Koje mere su neophodne za ublažavanje simptoma i prevenciju komplikacija

Posebno je važno pružiti emocionalnu i psihološku podršku pacijentu i porodici u trenutku saopštavanja dijagnoze, a svakako i ubuduće.

Ordinirajući lekar takođe treba da obavesti porodičnog lekara i lokalni medicinski tim o dijagnozi, kao i da pruži savet o adekvatnom postupanju sa obolelim od SMA

Posebno je važno pružiti emocionalnu i psihološku podršku u trenutku saopštavanja dijagnoze, a svakako i ubuduće

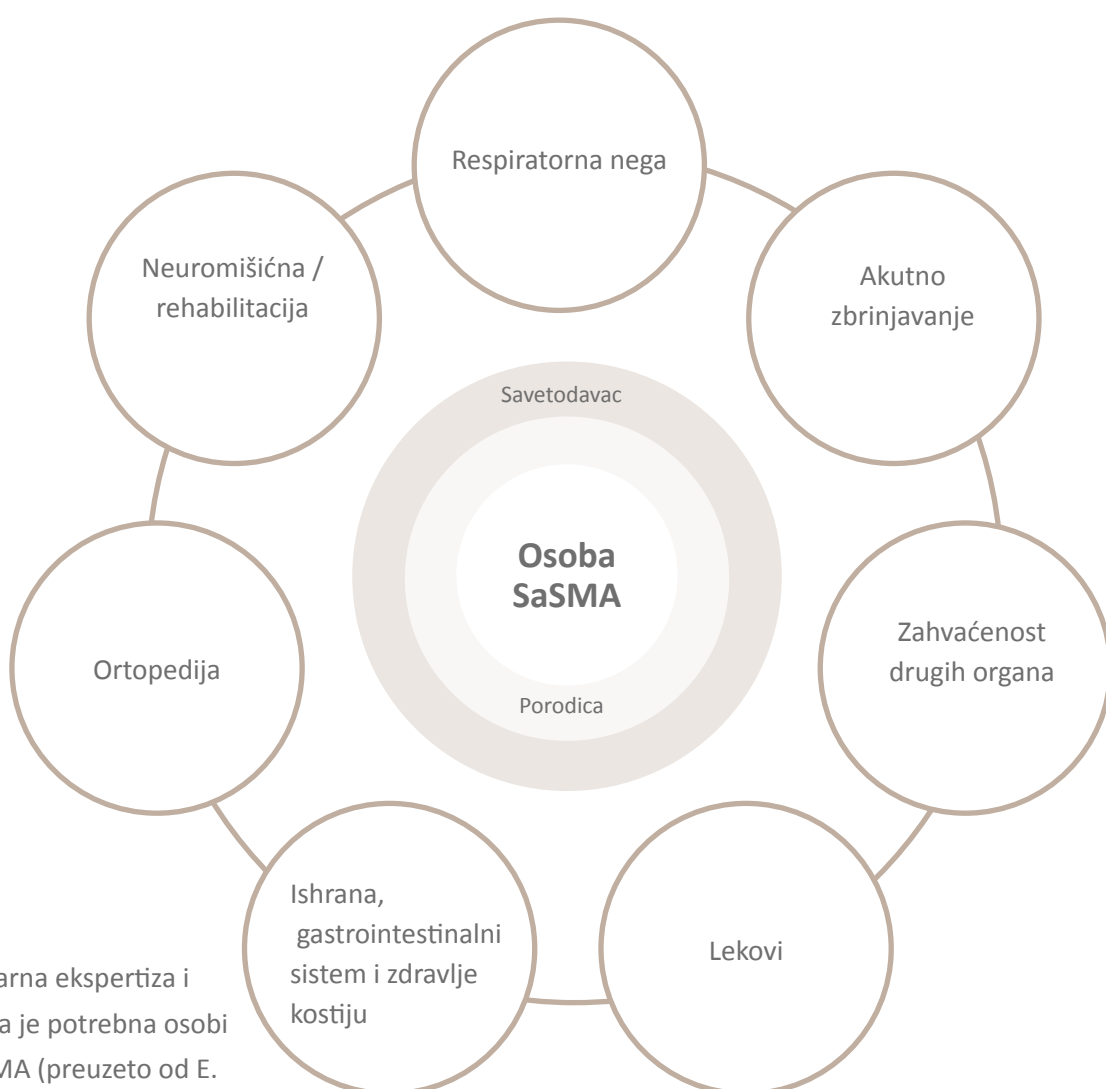


NEGA I PODRŠKA OBOLELOM OD SMA

SMA je kompleksno stanje koje različito utiče na svakog obolelog. Najbolji tretman obolelog je njegovo upućivanje različitim specijalistima (Sl.1). Svaku osobu kojoj je dijagnostikovana spinalna mišićna atrofija trebalo bi uputiti specijalizovanoj ustanovi za neuromišićne bolesti (klinika ili druge relevantne institucije). U ovim ustanovama postoje stručnjaci za:

- ◆ Disanje (respiratorna nega)
- ◆ Za ishranu (gastroenterologija i dijetetika)
- ◆ Za kosti i mišiće (ortopedija)
- ◆ Za rehabilitaciju (fizioterapeuti (FT) i radni terapeuti (RT))

Porodici obolelog, kao i odraslima sa SMA, treba omogućiti genetsko savetovanje.



Slika 1.

Multidisciplinarna ekspertiza i vrsta nege koja je potrebna osobi oboleloj od SMA (preuzeto od E. Mercuri et al, 2018, str.106.)

Zdravstveni radnici različitih specijalnosti trebalo bi da rade zajedno kao multidisciplinarni tim koji neće uzeti u obzir samo Vaše medicinske potrebe ili potrebe Vaše dece, već će uzeti u obzir i poštovati sve društvene, kulturne i duhovne potrebe koje imate. Tim takođe može uključiti i stručnjake iz palijativne nege koji su edukovati za rad sa težim pacijentima. **Palijativna nega** se često povezuje samo sa negom umirućih pacijenata, dok u praksi obuhvata sve one pacijente kojima je potrebna pomoć da što kvalitetnije žive.

Timovi za palijativnu negu trebalo bi da pomognu obolelom da ostvari svoje životne ciljeve koliko je to moguće u odnosu na njihov izbor lečenja, kao i da pruže pomoć u savladavanju mnogih prepreka; palijativnu negu treba posmatrati kao komplementarnu uslugu drugim oblicima medicinske podrške.

Nakon postavljanja dijagnoze trebalo bi da razgovarate o mogućnostima i izboru pružanja standardnih mera nege kroz otvoren razgovor sa multidisciplinarnim medicinskim timom. Ovakve razgovore treba obavljati stalno. Odluku o određenoj intervenciji treba razmatrati u zavisnosti od okolnosti, ukoliko Vi ili članovi medicinskog tima smatrate da je to potrebno.

Preporučuje se da kontrolne preglede u cilju procene primenjenih standardnih mera nege koordinira neko iz medicinskog tima ko je upućen u tok i progresiju bolesti i sve potencijalne izazove koje nosi SMA, a to je najčešće neurolog, dečiji neurolog ili u nekim centrima „koordinator medicinske nege“.

Takođe, oboleloj osobi od SMA treba dati

informacije o sledećim mogućnostima koje joj stoje na raspolaganju:

- ◆ Kontaktiranje pacijentskih udruženja i grupa za pomoć obolelima od SMA
- ◆ Pristup pouzdanim online izvorima koji pružaju više informacija u vezi sa postupanjem i negom obolelih od SMA
- ◆ Mogućnost uključivanja u kliničko istraživanje, ukoliko pacijent ima mogućnosti i uslove da učestvuje.





POGLAVLJE 3

03 FIZIKALNA TERAPIJA I REHABILITACIJA

U ovom poglavlju govori se o načinu na koji fizikalna terapija može biti od koristi osobi oboleloj od SMA, u cilju očuvanja ili poboljšanja funkcionalnosti kako bi imala dobar kvalitet života. Termin funkcionalna sposobnost odnosi se na sposobnost obavljanja svakodnevnih aktivnosti i zadataka kao što su zauzimanje sedećeg položaja, upotreba toaleta, oblačenje, uzimanje hrane ili penjanje uz stepenice. Kod obolelih od SMA veoma često dolazi do pojave ukočenosti zglobova ili kontraktura, koje mogu dovesti do bolova i poteškoća u kretanju. Najčešće se kontrakture javljaju u zglobu ramena, laktu, ručnom zglobu, prstima, zglobu kuka, kolenom zglobu, skočnom zglobu i stopalima. Redovnom fizikalnom terapijom mogu se ublažiti i odložiti kako kontrakture tako i ostale komplikacije prisutne kod obolelih od SMA. Kakva god bila klinička slika i stepen komplikacije, deci, mladima i odraslima treba

pružiti podršku, savete i opremu kako bi što više toga mogli samostalno da obavljaju. Trebalo bi da fizioterapeut i radni terapeut osmisle i pokažu odgovarajuće individualne vežbe. Oni bi takođe trebalo da daju savet koju opremu bi trebalo obezbediti i kako adaptirati životni prostor kako bi se olakšala pokretljivost i svakodnevne životne aktivnosti obolelog. Porodicama i odraslim treba pokazati kako da pomažu u istezanju, u vežbanju, u korišćenju opreme, tako da fizikalna terapija može postati svakodnevni deo života i deo dnevne rutine.

U ovom poglavlju sem preporuka standarda nege (SN) govoriće se o konkretnim aktivnostima tipa koliko dugo treba nositi ortoze i koliko često treba raditi istezanje mišića. Vaš fizioterapeut ili fizijatar bi trebalo da naprave individualan plan fizikalne terapije.

OBOLELI KOJI NE SEDE SAMOSTALNO

Fizikalna terapija i rehabilitacija za obolele od SMA koji ne sede samostalno ima za cilj da smanji stepen kontraktura, optimizuje funkcije obolelog i pomogne obolelom da toleriše različite položaje tela, poput ležanja na leđima, boku ili potpomognuto sedenje. Kada fizioterapeut i radni terapeut daju preporuke o planu rehabilitacije, trebalo bi da daju i jasne smernice o sprovođenju fizikalne terapije, kao i da obave obuku gde je to potrebno.

Pozicioniranje oboleleg

Različiti potporni objekti kao što su valjci, klinasti jastuci, punjene vreće i jastuci, mogu biti od pomoći onima koji ne mogu samostalno da sede onda kada leže na leđima, na boku ili su u sedećem položaju. Preporučuje se upotreba sedišta i sistema za spavanje pravljenih po meri i adaptiranih za motorna kolica ili obična kolica, a koji omogućavaju promenu položaja iz zavaljenog u nagnjući položaj i obrnuto.



Istezanje

Za svaku osobu obolelu od SMA važno je da očuva što više elastičnost zglobova kako bi mogla da postigne ili održi samostalnost.

Preporučuje se istezanje onih mišića koji se najčešće skraćuju. Postoji više načina na koje je ovo moguće raditi, pri čemu treba imati na umu da nisu sve opcije pogodne za svakoga:

Potpomognuto istezanje – kada neko pomaže u pravljenju pokreta, odnosno istezanju.

Preporučuje se istezanje mišića minimum 3-5 puta nedeljno u sklopu fizikalnog tretmana

Longete- daju oslonac (podupiru) ili fiksiraju ud ili kičmu Longete za ruke olakšavaju i pomažu izvođenje pokreta rukama pri čemu čuvaju pokretljivost zglobova. Da bi se efikasno očuvala pokretljivost zglobova, longete treba koristiti duže od 60 minuta ili tokom noći.

Serijsko izlivanje gipsa - stavljanje uda u gipsane zavoje i zamena istih nekoliko puta tokom određenog vremenskog perioda rasta i razvoja deteta, čime se pri svakom livenju polako ispravlja položaj uda.

Ortoze - slične su longetama i koriste se kao oslonac određenom delu tela u cilju stabilizacije tog dela tela i izvođenja pokreta. Da bi bile efikasne, moraju se koristiti najmanje pet puta nedeljno.

Okovratnici- korisni su kao oslonac za glavu i za pravilan položaj vrata, čime se omogućava pravilno i olakšano disanje.

Vertikalizatori- su vrsta potpornih sprava koji se koriste za bezbedno pozicioniranje osoba u uspravnom „stojećem” položaju. Mogu se koristiti kao pomoćno sredstvo za održavanje i poboljšanje držanja tela, za pravilan razvoj kosti (koštana gustina), kao i zbog boljeg varenje hrane. Ova pomagala nisu prikladna za svakoga i treba da se koriste samo po preporuci fizioterapeuta.

Pokreti kao i vežbe mogu predstavljati izazov za osobe koje ne sede –zbog toga **aktivnosti u vodi mogu biti korisne ako je obezbeđena potpora za glavu i odgovarajući nadzor**. Vaš fizioterapeut ili radni terapeut vas može posavetovati u vezi sa ovom mogućnošću.

◆ Pokretljivost i vežbe

Različita oprema i tehnološke mogućnosti mogu biti od koristi prilikom izvođenja pokreta. Pokreti, kao i vežbe mogu predstavljati izazov za osobe koje ne sede –zbog toga, aktivnosti u vodi mogu biti od koristi ako je obezbeđena potpora za glavu i odgovarajući nadzor. Fizioterapeut ili radni terapeut Vas može posavetovati u vezi sa ovim. Veoma je važna redovna primena različitih tehnika kao i uređaja kojima se maksimalno povećava sposobnost disanja kao i izbacivanja sekreta. Fizikalna terapija grudnog koša je naročito važna tokom akutnih stanja (prehlada, upala pluća) ili pre operacije (videti Poglavlje 6, Disanje (Respiratorna i pulmološka nega)).

◆ Komunikacija

Tehnologija koja se može koristiti kao pomoć u komunikaciji obolelog sa okolinom, što je jako bitno za nezavisnost obolelog od drugih u komunikaciji, jeste uređaj za praćenje oka. Ovo omogućava osobi da pogledom daje instrukcije putem ekrana na računaru.



OBOLELI KOJI SEDE SAMOSTALNO

Glavni cilj fizikalne terapije za obolele koji sede samostalno je da se spreči nastanak ili umani stepen kontraktura u zgbovima, omogući pokretljivost, spreči krivljenje kičme (skolioza), i održi postojeći stepen pokretljivosti, što omogućava nezavisnost prilikom izvršavanja svakodnevnih aktivnosti.

Fizioterapeut i radni terapeut treba da vam pruže smernice i pruže obuku kako biste postigli ove ciljeve koristeći sledeće tehnike:

◆ Pozicioniranje

Ortoze su eksterne sprave koje daju potporu rukama, nogama ili kičmi. Ortoze mogu spečiti obavljanje nekih pokreta ili pomoći pri drugim pokretima kao što su stajanje i hod. U ortoze spadaju:

Ortoze za kičmu i ruke - preporučuju se za stabilizaciju kičme, kao i za pomoć pri pokretima ruku. Da bi imale efekta, moraju se koristiti najmanje pet puta nedeljno.

Longete i ortoze - koriste se za pozicioniranje zglobova u određenim položajima. Da bi imale efekta, treba da se nose 60 minuta u toku dana ili, prema potrebi, tokom noći.

Okovratnik - može biti od pomoći prilikom putovanja.

Ortoze za stajanje - istežu se noge, podstiče

bolji položaj tela, povećava gustina kostiju, poboljšava cirkulacija i funkcija sistema za varenje hrane. Ovo treba koristiti do 60 minuta dnevno, minimum tri do pet puta nedeljno, ali je najbolje i preporučuje se korišćenje pet do sedam puta nedeljno.

◆ Istezanje

Vežbe za istezanje mišića mogu se raditi uz pomoć druge osobe i uz korišćenje longeta, ortoza za stajanje i vertikalizatora. Važno je biti dosledan u vežbama istezanja. Od ključne važnosti je kombinovanje vežbi za istezanje sa nošenjem longeta i korišćenjem vertikalizatora. Fizioterapeut i radni terapeut treba da prilagode gore navedene tehnike istezanja individualno u skladu sa svakodnevnom rutinom obolelog. Da bi imalo efekta, preporučuje se istezanje mišića pet do sedam puta nedeljno.

◆ Pokretljivost i vežbe

Svi oboleli koji mogu da sede samostalno treba da imaju elektromotorna kolica sa adaptiranim sedištem koje odgovara njihovim individualnim potrebama. Deca obolela od SMA su umno i fizički sposobna da koriste elektromotorna kolica pre druge godine života, tako da je poželjno obaviti procenu upotrebe istih u uzrastu do dve godine.

Oni koji su snažniji mogu koristiti laka, manuelna kolica ili kolica sa pomoćnim napajanjem točkova koja omogućavaju veću samostalnost.

Treba podsticati vežbe jer su korisne iz više razloga - održava se i povećava snaga mišića, pokretljivost, izdržljivost i ravnoteža. Takođe, olakšava se i boravak u školi, na fakultetu, poslu, slobodne i društvene aktivnosti. Vežbe se mogu raditi na različite načine: vežbe sa podizanjem tegova čija se težina povećava (trening snage), plivanje, fizikalna terapija koja uključuje jahanje konja (hipoterapija) i sportove u kolicima, tako da se vežbe rade na zabavniji i pristupačniji način. Fizioterapeut Vas može posavetovati u vezi sa ovom vrstom vežbi

Kao i kod obolelih koji ne sede samostalno, i kod onih koji sede samostalno, veoma je bitna redovna primena različitih tehnika kao i uređaja kojima se povećava sposobnost disanja kao i izbacivanja sekreta. Ovo je naročito važno u slučaju bolesti (prehlada, upala pluća) ili pre operacije.



Glavni cilj fizikalne terapije kod obolelih koji sede samostalno je da se smanje kontrakture, očuva pokretljivost u zglobovima, spreči krivljenje kičme (skolioza), kao i da se održi opseg pokreta, što je značajno za samostalnost prilikom izvršavanja svakodnevnih aktivnosti.

OBOLELI KOJI HODAJU

Za obolele koje hodaju, cilj fizikalne terapije je da se održi i da se maksimalno poboljša kretanje, opseg pokreta, i omogućiti što veća samostalnost u svakodnevnim aktivnostima. Da bi se ovo postiglo, neophodno je raditi na pokretljivosti zglobova, snazi, izdržljivosti i ravnoteži. Fizioterapeut i radni terapeut treba da razgovaraju sa Vama o ovome, da Vam pruže smernice i odgovarajuću obuku. Mogu Vam preporučiti sledeće načine pomoću kojih biste postigli ove ciljeve:

◆ Istezanje

Istezanje mišića treba da bude deo programa fizikalne terapije, kako bi se očuvala pokretljivost zglobova, naročito skočnih zglobova i zgloba kolena. Ove vežbe mogu se raditi samostalno ili uz pomoć drugog lica. Mogu se koristiti i longete kako bi se istezanje olakšalo. Istezanje mišića treba raditi najmanje dva do tri puta nedeljno, ali se preporučuje tri do pet puta nedeljno.

◆ Pozicioniranje

Ortoze za donje ekstremitete (longete) mogu se koristiti kako bi se očuvala pokretljivost, pravilan položaj i funkcionalnost skočnog i kolenog zgloba. Korseti se mogu nositi prilikom sedenja kako bi se održao pravilan položaj kičme, ali se ne preporučuje njihovo korišćenje tokom hodanja.

◆ Mobilnost i vežbe

Laka, manuelna kolica ili kolica sa pomoćnim napajanjem točkova mogu biti od koristi u

slučaju potrebe za dužim hodaњem jer dovodi do Zamora. Elektromotorna kolica ili skuteri mogu biti korisni za kretanje na većim rastojanjima. Program fizikalne terapije treba biti tako isplaniran da su vežbe prilagođene održavanju snage, povećanju izdržljivosti, pokretljivosti i ravnoteže. Standardi nege preporučuju aerobik, plivanje, šetnju, biciklizam, jogu, veslanje, eliptični trenažer/krostrenažer, kao i varijantu fizikalne terapije koja uključuje jahanje konja (**hipoterapija**),

Fizioterapeut treba da vas posavetuje o tome koliko često i koliko dugo treba raditi vežbe.



Osobe obolele od SMA najčešće imaju komplikacije na kostima i mišićima (ortopedski problemi). Ovde spadaju komplikacije na kičmi, kukovima, zglobovima i kostima.

04

POGLAVLJE 4

ORTOPEDSKO LEČENJE I NEGA

Najčešće komplikacije kod obolelih od SMA javljaju se na kostima i mišićima i spadaju u ortopedske komplikacije. U ovu grupu komplikacija spadaju problem sa kičmom, kukovima, zglobovima i kostima. Bez obzira da li osoba obolela od SMA prima neki vid terapije, svi oboleli (koji sede, ne sede i koji hodaju) treba da idu na redovne kontrole i preglede kod obučanih zdravstvenih radnika za rad sa obolelima od SMA kao što su ortoped, fizioterapeut i radni terapeut. Redovnim kontrolama mogu se rešiti neke komplikacije, očuvati mobilnost kao i celokupno zdravstveno stanje obolelog.

KOMPLIKACIJE NA KIČMENOM STUBU

SMA dovodi do slabosti mišića koji omogućavaju držanje kičmenog stuba u pravilnom položaju. Bez podrške mišića kičmeni stub se krivi pod uticajem gravitacije.

Procenjuje se da kod 60-90% obolelih koji ne sede samostalno, ali i onih koji sede, dolazi do krivljenja kičme tokom perioda rasta i razvoja, kao i kod 50% obolelih koji hodaju.

Kada se kičmeni stub krivi na stranu u obliku slova „C” ili „S”, onda se to naziva skolioza. Kada se kičma krivi napred, onda se naziva kifoza. Paralelno sa krivljenjem kičme, događaju se promene na grudnom košu i rebarnim lukovima, što uzrokuje smanjivanje grudne duplje, odnosno prostora unutar grudnog koša, što se negativno odražava na rast pluća kao i funkciju disanja. Zato je veoma važno da se redovno kontrolišu i prate oboleli od SMA još od ranog detinjstva i uspostavljanja dijagnoze.

Zakrivljenost kičmenog stuba najbolje se može pratiti i kontrolisati pomoću rendgenskog snimka cele kičme, tako da se zakrivljenost može izmeriti. Mera koja se koristi za merenje stepena zakrivljenosti kičmenog stuba naziva se Kobov ugao. Onima koji sede ili hodaju treba napraviti rendgenski snimak u najuspravnijem mogućem sedećem ili stojećem položaju. Onima koji ne mogu da sede treba napraviti rendgenski snimak dok leže na ravnoj površini. Ako je kod osoba koje sede i koje ne sede Kobov ugao veći od 20 stepeni, kontrolne preglede treba obavljati na svakih šest meseci, sve dok kosti ne prestanu da rastu, što se naziva skeletna zrelost. Nakon tog perioda sazrevanja kostiju, kontrolne preglede kičmenog stuba treba obavljati jednom godišnje, jer zakrivljenost kičmenog stuba može da se pojavi ili poveća i kod odraslih osoba obolelih od SMA.

PREVENCIJA I LEČENJE SKOLIOZE

Oboleli koji ne sede samostalno

Deci koja ne sede samostalno, nošenje ortoze za kičmu (korset) tokom dana može koristiti ne samo za prevenciju nastanka skolioze, već i kao podrška prilikom sedenja, postavljanja u uspravniji položaj i pružanja dodatne udobnosti. Korset treba izraditi prema individualnim potrebama i merama. Izradu i postavljanje korseta treba da obavi stručno lice (ortotičar), tako da korset ide oko leđa i grudnog koša, i što je najvažnije, da se dete oseća udobno u njemu i da ga prihvati.

Oboleli koji sede samostalno

Svi koji imaju skoliozu veću od 20 stepeni, treba da nose korset ili mider, koji se naziva TLSO (torako-lumbo-sakralna ortoza), kako bi se obezbedila korektivna podrška kičmenom stubu u sedećem položaju. Nošenje korseta nije garancija da će se krivljenje kičmenog stuba i zaustaviti. Nošenje korseta preporučuje se deci koja su u fazi rasta i razvoja. Preporučuje se mek ili polukrut korset. Nošenje korseta smanjuje bolove u kičmi, pruža stabilnost kičmenom stubu i može usporiti dalje krivljenje kičme.

U nekom trenutku lekar može preporučiti i operaciju kičme kako bi se ispravila i stabilizovala. Operacija može biti korisna obolelom da bolje održava ravnotežu prilikom sedenja, kao i pravilan rast, širenje plućnih krila što je najvažnije za pravilno disanje. Ukoliko se savetuje operacija kičme, trebalo bi odvojiti dovoljno vremena za razgovor sa multidisciplinskim timom zdravstvenih

stručnjaka o mogućim operativnim mogućnostima i šta one podrazumevaju.

Odluka o operativnom lečenju zavisi od više faktora. Najvažniji faktor je stepen skolioze od 50 stepeni i iznad (Kobov ugao) ili ukoliko se stepen zakrivljenosti kičme povećava za 10 stepeni ili više godišnje.

Prilikom razmatranja operativnog lečenja, treba da se uzme u obzir i izvrši procena drugih faktora koji uključuju:

- ◆ Starosnu dob obolelog u godinama i mesecima i da li je završen period sazrevanja kostiju i skeleta (razvojni period – skeletna zrelost). Često se razvojna zrelost kostiju i godine starosti obolelog ne podudaraju. Skeletna zrelost može se odrediti rentgenskim snimkom kostiju levog ručnog zgloba.
- ◆ Redukciju kapaciteta pluća
- ◆ Procenu promene oblika grudnog koša, posebno ukoliko je došlo do smicanja rebarnih lukova naniže (kolaps rebarnih lukova)
- ◆ Ukoliko stepen skolioze otežava obavljanje svakodnevnih aktivnosti
- ◆ Ukoliko je prisutan neprestan bol u leđima i kukovima Ako su kukovi i karlica postavljeni nejednako, tako da je pravilno sedenje otežano

Postoje dva tipa operativnog lečenja skolioze:

Spinalna fuzija podrazumeva ispravljanje kičme, tako što se dve metalne šipke, koje se postavljaju sa obe strane kičmenog stuba spajaju sa kičmenim pršljenovima i rebrima duž kičmene krivine. Ova operacija ima za cilj da koriguje zakrivljenost kičmenog stuba (da ga ispravi), kao i da pomogne održanje kičme nasuprot gravitaciji. Ova operacija podrazumeva spajanje pršljenova međusobno, kako bi se obezbedila dodatna stabilnost kičmenog stuba.

Operacija kičmenog stuba kojom se omogućava dalji rast kičme ("Growth friendly") preporučuje se deci mlađoj od 10 godina koja su još u fazi rasta i razvoja kičmenog stuba i grudnog koša. Šipke koje drže stabilnost kičmenog stuba su pričvršćene samo za gornji i donji deo krivine kičmenog stuba ili susedna rebra. Na ovaj način su srednji delovi kičmenog stuba i rebra netaknuti kako bi se obezbedio kontinuirani rast. Kičmeni stub se ispravlja što je moguće više prilikom postavljanja šipki (prva operacija), a zatim se na svakih dva do šest meseci šipke koje drže kičmu postepeno produžuju. Ovakva procedura dozvoljava kontinuirani rast kičme i grudnog koša. Razvojem novih tehnologija, operaciju kičme kojom se dopušta rast i razvoj kičmenog stuba, moguće je obaviti bez ponovljenih operativnih zahvata, tako što se periodično produžavanje šipki (tokom perioda rasta) obavlja spoljašnjim putem pomoću magneta.

Pre operacije, multidisciplinarni tim zdravstvenih stručnjaka trebalo bi da sprovede potpunu procenu zdravstvenog stanja obolelog. Ovo podrazumeva procenu potencijalnih komplikacija zbog problema u telesnoj težini, u režimu ishrane, stanju mineralizacije kostiju i respiratorne funkcije, kao i potrebe za disajnom podrškom tokom operacije. Tim stručnjaka bi trebalo da detaljno razgovara sa obolelim o potencijanim rizicima kao i koristima od operativnog lečenja skolioze, kako bi definitivna odluka o operativnom lečenju bila doneta

zajednički. Medicinski tim je takođe odgovoran za disajnu podršku nakon operacije, zbog čega bi trebalo da se preoperativno napravi procena respiratorne funkcije kao i plan postoperativnog praćenja.

Preporuke za operativno lečenje skolioze spram uzrasta:

Standardi za operativno lečenje skolioze zavise od uzrasta obolelog:

- **Ispod 4 godine starosti:** Operacija kičme bi trebalo da bude odložena dok se ne napune četiri godine.
- **4–10 godina starosti:** Pošto su deca skeletno nezrela, preporučuje se operacija kičme koja dopušta rast.
- **10 – 12 godina starosti:** U ovom uzrastu deca prelaze u fazu skeletne zrelosti. Ako je operacija potrebna, tip će zavisiti od detetove skeletne zrelosti, kao i od procene daljeg potencijalnog rasta kičmenog stuba.
- **Preko 12 godina starosti:** Ovo je uzrast kada je završena faza rasta i razvoja kostiju. Ukoliko je potrebna operacija, preporučuje se spinalna fuzija.

Savet stručnjaka je da se operacije kičmenog stuba kod obolelih od SMA ubuduće obavljaju tako da se središnji deo donjeg dela kičme (lumbalni deo) ostavi slobodan, kako bi bila izvodljiva aplikacija lekova, kao što je Spinraza® u kičmeni kanal (intratekalna aplikacija terapije) (videti Poglavlje 11, Primena novih terapija kod obolelih od SMA)

Razvojem novih tehnologija, operaciju kičme kojom se dopušta rast i razvoj kičmenog stuba moguće je obaviti bez ponovljenih operativnih zahvata, tako što se periodično produžavanje šipki (tokom perioda rasta) obavlja spoljašnjim putem pomoću magneta.



Komplikacije na kukovima

Česta komplikacija kod obolelih koji ne sede samostalno, kao i kod onih koji sede samostalno jeste nestabilnost jednog ili oba kuka. Ukoliko obolela osoba može da stoji, samostalno menja položaj tela i/ili da hoda, i ukoliko nestabilnost u zglobu kuka utiče na obavljanje ovih aktivnosti ili uzrokuje bol, preporučuje se operacija u cilju rekonstrukcije zgloba kuka, a kako bi se stabilizovao dislocirani ili delimično dislocirani zglob kuka. Operativno lečenje zgloba kuka preporučuje se i osobama koje ne hodaju u slučaju konstantnog bola ili ukoliko ograničena pokretljivost kuka otežava obavljanje svakodnevni aktivnosti kao što su ishrana, korišćenje toaleta, oblačenje ili sedenje.

Komplikacije na zglobovima

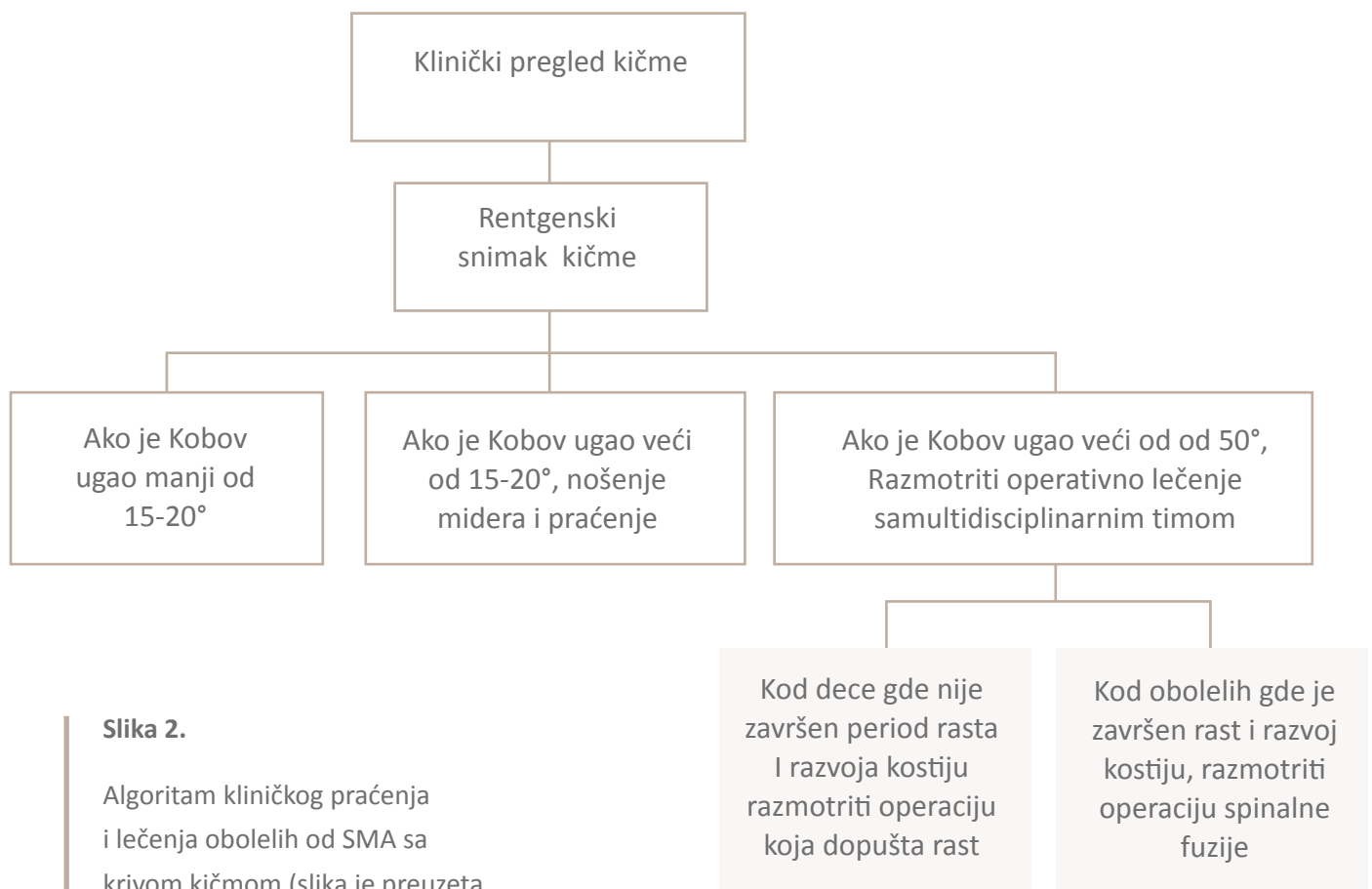
Ograničena pokretljivost zglobova (**kontraktura**) je veoma česta komplikacija koja izaziva bol i teškoće prilikom kretanja. U ovom slučaju, preporučuju se fizikalna terapija i korišćenje longeta (videti Poglavlje 3, Fizikalna terapija i rehabilitacija). Hirurško lečenje kontraktura preporučuje se samo onda kada **kontraktura** uzrokuje bol ili ograničava funkciju zgloba.

Komplikacije na kostima

Oboleli od SMA koji ne sede samostalno, kao i oni koji sede su u većem riziku za prelom kosti zbog osteoporoze. Do osteoporoze dolazi zbog odsustva opterećenja kostiju ne-stajanjem, kao i neupotrebom mišića. Veoma je važno da deca i odrasli oboleli od SMA unose ishranom svakodnevno dovoljno kalcijuma, kao i vitamin D3 (Videti Poglavlje 5, Ishrana, rast i očuvanost kostiju).

Ukoliko dodje do preloma kostiju, standardi nege preporučuju da:

Za one koji sede i koji ne sede	Za one koji hodaju:
- Izbegavati nošenje gipsanih udlaga koje ograničavaju pokrete duže od četiri nedelje. - Izbegavati operaciju kad kod je to moguće i kao alternativu koristiti gipsane udlage	- Razmatrati operativno lečenje nakon preloma noge, ukoliko osoba hoda. - Operativno lečenje kuka šipkama i pločicama kod onih koji ne hodaju često a polomili su zglobove kuka. Ovim se ubrzava oporavak i veće su šanse da obolela osoba nastavi da hoda.



Slika 2.

Algoritam kliničkog praćenja i lečenja obolelih od SMA sa krivom kičmom (slika je preuzeta iz E Mercurietal 2018, str.109)

Svaka osoba obolela od SMA trebalo bi redovno da ide na kontrolne preglede dijetetičara, koji procenjuje rast i razvoj deteta, telesnu težinu obolelog i propisuje režim ishrane, u cilju regulacije telesne težine i odgovarajućeg unosa hrane i tečnosti.

POGLAVLJE 5

05 ISHRANA, RAST I OČUVANOST KOSTIJU

Najčešći problemi sa ishranom kod SMA su:

- Otežano gutanje
- Kontrola telesne težine
- Usporeno kretanje hrane kroz probavni sistem



Svaka osoba obolela od SMA trebalo bi da ima redovne kontrole dijetetičara u cilju procene i praćenja telesnog rasta, težine i načina ishrane, kao i pravilnog i odgovarajućeg unosa hrane i tečnosti. Za sada ne postoji specifični grafikon praćenja rasta i razvoja (telesna težina, visina i obim glave) dece obolele od SMA, tako da treba koristiti već postojeće standardne grafikone za zdravu decu koje je kreirala Svetska zdravstvena organizacija (SZO). Preporuke su da se prilikom kontrolnih pregleda meri telesna težina, visina i izračunava **indeks telesne mase** (BMI). BMI je mera koja se izračunava iz telesne težine i visine i kojom se procenjuje da li je telesna težina osobe u opsegu normalnih vrednosti, ispod ili iznad tih vrednosti. Svaku osobu obolelu od SMA koja ima BMI preko 25 procenata, treba dalje ispitivati i pratiti u smislu gojaznosti i prekomernih masnoća. Takođe, trebalo bi standardno vršiti procenu procenta masnog tkiva, mišićnog tkiva i koštanog tkiva u organizmu (telesni sastav), kako bi bili sigurni da je odnos kostiju, masti i mišića u granicama normalnog

Svaka osoba obolela od SMA je različita, ali važni gastrointestinalni (GI) simptomi koje vaš lekarski tim treba redovno da prati i leči uključuju: refluks, usporeno pražnjenje želuca, povraćanje i zatvor. Osobe obolele od SMA mogu imati otežanu razgradnju i iskorišćavanje unete hrane, što je važno za proizvodnju energije (metabolizam). Ovo može dovesti do toga da krv postane kiseliša – takozvana „metabolička acidoza“ ili ketoacidoza. Takođe mogu imati visoke ili niske vrednosti šećera u krvi, kao i otežanu razgradnju masti.

Važno je otići na pregled kod dijetetičara koji će Vam propisati odgovarajući i individualni režim ishrane

OBOLELI KOJI NE SEDE SAMOSTALNO

Najvažnija procena kod deteta obolelog od SMA je koliko dobro može da guta. Otežano gutanje naziva se **disfagija**. Osobe koje otežano gutaju su u riziku od udisanja unete hrane ili tečnosti (**aspiracija**), što može dovesti do komplikacije u vidu infekcije pluća. Ubrzo nakon postavljanja dijagnoze, svoj deci oboleloj od SMA trebalo bi uraditi test gutanja (**video fluoroskopska studija gutanja**). Ako test pokaže da postoji otežano gutanje koje je rizično za aspiraciju hrane i tečnosti u disajne puteve, postoje dva privremena načina davanja hrane kroz nos: **nazogastrična** (NG) sonda koja iz nosa ide u stomak, ili **nazojejunalna** (NJ) sonda koja ide u tanko crevo. Trajno rešenje je postavljanje sonde za ishranu putem gastrostome ili **PEG endoskopija**. U oba slučaja se sonda za ishranu postavlja u želudac hirurškim putem

Neki stručnjaci preporučuju da se istovremeno obavi i hirurški postupak za smanjenje refluksa (vraćanja želudačnog sadržaja u jednjak). Dodatni problem može predstavljati i otežano otvaranje vilice usled kontraktura viličnih mišića što može otežati žvakanje i gutanje. Ukoliko Vi ili Vaše dete imate gore navedene poteškoće, obratite se Vašem lekarskom timu za savet.

Pored otežanog gutanja usled slabosti mišića za gutanje, što utiče na neadekvatan kalorijski unos ishranom, obbolele osobe koje ne sede samostalno, usled slabosti mišića za disanje, troše i mnogo energije na sam process disanja, a posebno u slučaju pojave plućne infekcije kao komplikacije. Zbog toga su u riziku od neuhranjenosti i nemogućnosti povećanja

telesne težine. Postoji više vrsta režima ishrane, ali svaki treba biti individualno prilagođen oboleloj osobi uz obavezan dovoljan unos tečnosti.

Žive bakterije i kvasci (**probiotici**) su posebno korisni za probavni sistem. Oboleli od SMA koji ne mogu samostalno da sede veoma često imaju potrebu za korišćenjem lekova protiv zatvora, kao i za olakšano pražnjenje želudačnog sadržaja, jer se hrana kod ovih osoba sporije kreće kroz probavni sistem.

U slučaju akutne bolesti važno je konsultovati medicinski tim o pravilnoj ishrani, jer je neophodno u ovakvoj situaciji obezbediti dovoljan unos tečnosti od starta, kao i redovno kontrolisati nivo elektrolita u krvi. Kod obolelih od SMA metabolizam masti je veoma često poremećen i zbog toga često dolazi do prekomernog nakupljanja štetnih supstanci kao što su ketonska tela i drugi nus proizvodi metabolizma.

Preporučuje se ishrana bogata šećerima i proteinima, kako bi se sprečila prekomerna razgradnja masti, koje se u ovom slučaju koriste kao glavni izvor energije, pa samim tim i stvaranje ketonskih tela. Ovo je posebno važno u fazi akutne bolesti, kada se preporučuje ishrana bogata šećerima i proteinima već u prvih 6 sati od početka bolesti a i dalje. Post se ne preporučuje kod obolelih od SMA koji ne mogu samostalno da sede



OBOLELI KOJI SEDE SAMOSTALNO

Oboleli koji sede samostalno, često imaju problema u vidu otežanog žvakanja hrane i zamora tokom jela. Zato je potrebno posavetovati se sa nutricionistom oko odgovarajućeg individualnog režima ishrane. Deci koja sede samostalno, kontrolne preglede nutricioniste zbog procene nutritivnog statusa i propisivanja individualnog režima ishrane potrebno je obavljati na svakih tri do šest meseci nakon postavljanja dijagnoze, a zatim jednom godišnje.

Ukoliko tokom uzimanja hrane obolela osoba kašlje ili ima faze zastoja u disanju, potrebno je uraditi test gutanja ([video fluoroskopska studija gutanja](#)). Režim ishrane, sposobnost žvakanja i gutanja takođe treba da proceni radni terapeut ili defektolog i da da preporuke kako hrana treba biti pripremljena što se tiče konzistencije (npr. pasirana hrana, polučvrsta hrana, tečnost ili gušća tečnost poput milkšejka) ili ukoliko su potrebne izmene u režimu i načinu ishrane.

Ukoliko se primeti tokom kontrolnih pregleda da obolela osoba ne napreduje adekvatno spram uzrasta u smislu rasta i razvoja, savetuje se postavljanje nasogastrične sonde u cilju dodatnog unosa hrane koja je neophodna u ovakvom slučaju. I pored toga, oboležlog treba ohrabriti da i dalje unosi samostalno hranu koliko god može, ukoliko disanje nije ugroženo tokom uzimanja obroka.

Kako je sposobnost kretanja smanjena, a samim tim poremećen i telesni sastav mišića, kosti i masnog tkiva, oboleli koji se ne kreću imaju rizik za pojavu gojaznosti. Ukoliko je obolela osoba gojazna, preporučuje se test kojim se ispituje metabolizam šećera u krvi, da bi se videlo kako organizam prerađuje šećere.

Ukoliko je otežano pražnjenje creva, savetuje se povećan unos tečnosti i hrane sa puno vlakana. Treba potražiti i savet lekara. Upotreba lekova koji olakšavaju pražnjenje creva je veoma često neophodna i preporučuje se.

U slučaju akutne bolesti važno je konsultovati stručnjake o pravilnoj ishrani, ali je neophodno u ovakvoj situaciji obezbediti i dovoljan unos tečnosti, kao i redovno kontrolisati nivo elektrolita u krvi. Kod obolelih od SMA koji sede samostalno, metabolizam masti može biti takođe poremećen, što može dovesti do prekomerne pojave ketonskih tela u krvi i ostalih štetnih produkata metabolizma. Da ne bi došlo do ove komplikacije, preporučuje se ishrana bogata šećerima i proteinima, kako bi se sprečila prekomerna razgradnja masti, koje se u ovom slučaju koriste kao glavni izvor energije. Ovo je posebno važno u fazi akutne bolesti, kada se preporučuje ishrana bogata šećerima i proteinima već tokom prvih 6 sati od početka bolesti a i kasnije. Post se ne preporučuje ni kod obolelih od SMA koji mogu samostalno da sede.

OBOLELI KOJI HODAJU

Oboleli od SMA koji samostalno hodaju veoma retko imaju poteškoća sa gutanjem i ishranom. Njima se savetuje poseta nutricionisti ukoliko imaju problema sa telesnom težinom, posebno prekomernom telesnom težinom i gojaznošću. Gojaznost dovodi do smanjene pokretljivosti, a samim tim dovodi u opasnost obolelog od drugih zdravstvenih problema povezanih sa gojaznošću, kao što su **visok krvni pritisak i dijabetes**. Ako je obolela osoba gojazna, preporučuje se test kojim se ispituje metabolizam šećera u krvi, da bi se videlo kako organizam prerađuje šećere.

KONTROLA KOŠTANE GUSTINE ZA SVE OBOLELE OD SMA

Kod svake osobe obolele od SMA može doći do istanjenja kostiju (**osteopenija**) i preloma. Kontrola koštane gustine preporučuje se jednom godišnje ispitivanjem **mineralne gustine kostiju**. Preporučuje se takođe i kontrola nivoa vitamina D3 u krvi jednom godišnje. Ukoliko se utvrdi da su vrednosti vitamina D3 niske ili obolela osoba već ima osteopeniju, savetuje se redovna primena suplemenata (**nadoknada**). Dodavanje kalcijuma takođe može biti savetovano. Ukoliko obolela osoba ima ili je već imala prelom kosti, savetuje se primena i drugih lekova (**bisfosfonati**) za povećanje koštane gustine.

Kontrola gustine kostiju ispitivanjem mineralne gustine kostiju preporučuje se obavezno jednom godišnje



06

POGLAVLJE 6

DISANJE (RESPIRATORNA I
PULMOLOŠKA NEGA)

Mišićna slabost kod obolelih od spinalne mišićne atrofije, zahvata i mišiće koji omogućavaju disanje (respiratorne mišiće). Otežano disanje je veoma često prisutno kod obolelih koji ne mogu da sede samostalno, a može biti često i kod onih koji mogu da sede samostalno, ali je retko prisutno kod onih koji samostalno hodaju. Međutim, preporučuje se ipak da svi oboleli od SMA prime vakcinu protiv gripa svake godine, kao i pneumokoknu vakcinu. Sve druge rutinske vakcinacije treba obavljati po standardnim zdravstvenim preporukama i protokolima, osim ako lekar ili tim lekara ne savetuje drugačije.

Postoje različiti vidovi respiratorne nege i podrške disanju. Oni se razlikuju u zavisnosti od težine kliničke slike.

OBOLELI KOJI NE SEDE SAMOSTALNO

Otežano disanje je vodeći uzrok ozbiljnih zdravstvenih problema kod onih sa ranijom pojavom simptoma bolesti. Glavni problemi su:

- Zbog slabosti respiratornih mišića, iskašljavanje sekreta iz pluća je otežano i nedovoljno, što može dovesti do plućnih infekcija.
- Zbog slabosti respiratornih mišića, nije moguće da se dovoljno udahne vazduh kako bi se zamenio ugljen- dioksid za kiseonik (hipoventilacija). Hipuventilacija može uzrokovati pad nivoa kiseonika u krvi (desaturacija kiseonikom). Hipuventilacija i nizak nivo kiseonika u krvi se u početku javljaju tokom spavanja kada su mišići za disanje najopušteniji. Vremenom, postepeno do ovih promena dolazi i kada je osoba budna

Otežano disanje je uobičajeno za obolele od SMA koji ne sede samostalno. Disanje je najčešće jako otežano, tako da mere

respiratorne nege i podrške disanju treba započeti rano i sprovoditi redovno, čak i ako

nema simptoma (ovo se naziva “proaktivni” pristup).

Pulmolog treba da bude uključen u lečenje i negu ovih pacijenata odmah nakon uspostavljanja dijagnoze.

Sva deca sa dijagnozom SMA koja ne mogu da sede samostalno, treba da imaju redovne fizikalne preglede, minimum jednom u tri meseca. Ukoliko je disanje neefikasno, odnosno dete je hipoventilisano, dolazi do povećanja nivoa ugljendioksida u krvi. Važno je, dakle, da se proverí nivo ugljen- dioksida na kraju izdisaja. Preporučuje se i redovna kontrolna studija spavanja, kada se prati disanje tokom sna, kao i pojava hipoventilacije i pada saturacije kiseonikom u snu. Ova ispitivanja su značajna jer se na osnovu njih donosi odluka u dogovoru sa lekarom da li je potrebno otpočeti sa korišćenjem aparata za pomoć pri disanju (neinvazivna ventilacija ili NIV) tokom sna.

Nega disajnih puteva:

Prehlada može dovesti do infekcije disajnih puteva. Infekcije mogu biti česte i teže zbog nemogućnosti ili otežanog iskašljavanja sekreta. Respiratorna fizikalna terapija grudnog koša u kombinaciji sa aparatima koji olakšavaju iskašljanje (npr. Cough Assist®, Vital Cough®) su obavezni i trebalo bi da budu dostupni svim obolelim osobama od SMA koji ne mogu da sede samostalno. Svako ko ne može dovoljno da iskašlje sekret ili ima problema sa gutanjem takođe treba da ima aparat za aspiraciju (usisavanje) sekreta iz usne duplje. Svakog roditelja ili staratelja treba obučiti kako da pravilno i efikasno koriste navedene aparate za iskašljavanje i aspiraciju, i dati adekvatne medicinske savete.

Neinvazivna ventilacija (NIV) se preporučuje kako bi se podigao i održavao odgovarajući nivo kiseonika i spećilo stvaranje visokih nivoa ugljen-dioksida (**hipoventilacija**) u krvi tokom spavanja. NIV se takođe naziva “dvojni nivo pozitivnog pritiska u vazдушnim putevima” (**BiPAP**) koji se obezbeđuje putem aparata koji ima mogućnost da menja nivo pritiska vazduha koji se upumpava u pluća preko individualno prilagođene maske za nos ili nos i usta. Aparat sam stvara veći pritisak u disajnim putevima prilikom udisaja, koji obolela osoba od SMA ne može snagom sopstvenih mišića za disanje da obezbedi tokom sna onoliko koliko je normalno potrebno. Pritisak vazduha nakon toga automatski (programirano) pada na niži pritisak u fazi izdisaja. Aparat za neinvazivnu ventilaciju ima takve parametre da je sinhronizovan sa normalnim disanjem osobe koja ga koristi. Aparat ima mogućnost automatskog podešavanja, tako da se u svakom trenutku obezbedi dovoljan priliv kiseonika putem upumpanog vazduha od strane samog aparata.

Ostali aparati koji se mogu koristiti kao pomoć kod otežanog disanja, kao što su aparat nazvan CPAP (“kontinuirani pozitivni pritisak u vazдушnim putevima”) se ne preporučuju, sem u izuzetnim slučajevima, jer ne obezbeđuju adekvatnu zamenu ugljen-dioksida za kiseonik u plućima.

Invazivna ventilacija je još jedan vid podrške disanju koja može biti uzeta u obzir za one osobe kod kojih je nedovoljna neinvazivna ventilacija za održanje adekvatnog nivoa kiseonika u krvi. Odluka o invazivnoj

ventilaciji donosi se nakon detaljnog objašnjenja i u dogovoru porodice obolele osobe sa lekarskim timom. Ovaj vid podrške disanju je invazivan jer podrazumeva hirurško otvaranje dušnika, odnosno stvaranje otvora na prednjoj strani vrata u koji se stavlja cev (kanila) i na taj način se zaobilaze nos i usta kao početni deo disajnog puta. Sam proces se zove traheotomija, a otvor na prednjoj strani vrata traheostoma, kroz koju se plasira traheostomska cev (kanila). Ovaj vid podrške disanju je dugoročno rešenje, a može biti i trajno.

O mogućnostima koje stoje na raspolaganju oboleloj osobi kao podrška otežanom disanju, treba razgovarati sa medicinskim timom proaktivno. Svaka odluka treba biti doneta u najboljem interesu za pacijenta. Lekove koji se koriste za širenje disajnih puteva (raspršujući **bronhodilatatori**) treba upotrebljavati ukoliko postoji sumnja da obolela osoba ima i astmu, ili ako nakon upotrebe ovih lekova dolazi do vidnog poboljšanja disanja. Lekove za smanjenje stvaranja sekreta (kao što je **glikopirrolat**) treba pažljivo koristiti uz kontrolu lekara, sa promenom doze po potrebi. Prekomerna upotreba lekova koji smanjuju stvaranje sekreta može dovesti do sušenja sluzokože disajnih puteva kao i sekreta u njima, zbog čega je sekret još teže iskašljati ili ukloniti drugim metodama. Dugotrajna i svakodnevna upotreba lekova za razbijanje sekreta ili hipertoničnih rastvora se ne preporučuje. Upotreba antibiotika u slučaju akutne infekcije je odluka medicinskog tima i individualna za svakog pacijenta.

Pored godišnje vakcine protiv gripa i pneumokokne vakcine, kao i ostalih zdravstvenim zakonom obaveznih vakcinacija, preporučuje se da se deca do dve godine vakcinišu Palivizumabom protiv respiratornog sincicijalnog virusa (RSV), kao najčešćeg uzročnika respiratornih infekcija i problema sa disanjem kod dece.

Kao što je objašnjeno u poglavlju 5, ishrana, rast i zdravlje kostiju, postoje i drugi faktori koji mogu pogoršati već postojeće probleme sa disanjem i koje treba lečiti. Jedan od njih je i refluks (vraćanje sadržaja iz želuca u jednjak).

OBOLELI KOJI SEDE SAMOSTALNO

Problemi sa disanjem su ređi kod obolelih koji sede samostalno, ali se ipak preporučuje kontrolni fizikalni pregled jednom u šest meseci. Ukoliko je moguće, tokom redovnog kontrolnog pregleda, savetuju se testovi plućne funkcije (**Spirometrija**) kako bi se izmerio kapacitet pluća i snaga mišića za disanje.

Studiju spavanja, kojom se ispituje i prati disanje u snu treba uraditi svakom sa simptomima otežanog disanja ili sumnje na neadekvatnu ventilaciju pluća. Simptomi koji mogu ukazivati na nedovoljnu ventilaciju pluća su loš kvalitet sna, jutarnje glavobolje i pospanost tokom dana.

Nega disajnih puteva

Ukoliko je kod ove grupe obolelih od SMA otežano iskašljavanje, savetuje se fizikalna terapija grudnog koša. Roditeljima i starateljima treba pokazati tehnike fizikalne terapije, ali je takođe potrebno i obezbediti aparat koji pomaže kod iskašljavanju sekreta (npr. Cough Assist®, Vital Cough®). Potrebna je obuka za upotrebu ovih aparata kao i jasna uputstva o tome kako i kada da se koristi. Neinvanzivna ventilacija (NIV) treba da koriste svi oboleli sa simptomima koji ukazuju na nedovoljnu ventilaciju pluća tokom sna (loš kvalitet sna, glavobolje i pospanost u toku dana).

Studija spavanja treba da utvrdi da li nedovoljna ventilacija tokom sna uzrokuje gore navedene simptome, kao i optimalna podešavanja za aparat za neinvazivnu ventilaciju. NIV treba podesiti tako da obezbedi suficijentnu ventilaciju pluća, tako da dodatna upotreba kiseonika nije potrebna. Više o NIV-u i načinu na koji radi možete pročitati u odeljku Oboleli koji ne sede samostalno/nega disajnih puteva ili u rečniku.

Ostali aparati koji se takođe mogu koristiti kao pomoć kod otežanog disanja, kao što su aparat nazvan CPAP ("kontinuirani pozitivni pritisak u vazдушnim putevima"), se ne preporučuju, sem izuzetno, jer ne obezbeđuju adekvatnu zamenu ugljen-dioksida za kiseonik u plućima.

Prehlada može dovesti do infekcije disajnih puteva. Infekcije mogu biti česte i teže zbog nemogućnosti

ili otežanog iskašljavanja sekreta. Fizikalna terapija grudnog koša u kombinaciji sa upotrebom aparata za iskašljavanje je obavezna i kod obolelih koji mogu da sede samostalno. Oboleli koji ne mogu dovoljno da iskašlju sekret ili imaju problema sa gutanjem takođe treba da imaju aparat za aspiraciju (usisavanje) sekreta iz usne duplje. Svakog roditelja ili staratelja treba obučiti kako da pravilno i efikasno koristi navedene aparate za iskašljavanje i aspiraciju i dati adekvatne medicinske savete.

Lekove koji se koriste za širenje disajnih puteva (raspršujući bronhodilatatori) treba upotrebljavati ukoliko postoji sumnja da obolela osoba ima i astmu, ili ako nakon upotrebe ovih lekova dolazi do vidnog poboljšanja disanja. Lekove za smanjenje stvaranja sekreta (kao što je glikopirrolat) treba pažljivo koristiti uz kontrolu lekara, sa promenom doze po potrebi. Prekomerna upotreba lekova koji smanjuju stvaranje sekreta može dovesti do sušenja sluzokože disajnih puteva kao i sekreta u njima, zbog čega je sekret još teže iskašljati ili ukloniti drugim metodama. Dugotrajna i svakodnevna upotreba lekova za razbijanje sekreta ili hipertoničnih slanih rastvora se ne preporučuje. Upotreba antibiotika u slučaju akutne infekcije je odluka medicinskog tima i individualna za svakog pacijenta.





OBOLELI KOJI HODAJU SAMOSTALNO

Kod većine obolelih koji mogu samostalno da hodaju, disanje nije otežano, iako je jedna studija pokazala da može doći do pojave blago otežanog disanja tokom vremena

Kod većine obolelih koji mogu samostalno da hodaju disanje nije otežano, iako je jedna studija pokazala da može doći do pojave blago otežanog disanja tokom vremena. U slučaju akutne respiratorne infekcije, tokom kliničkog pregleda obolelog, treba pažljivo proceniti sposobnost iskašljavanja sekreta i ispitati obolelog da li ima simptome koji ukazuju na “nedovoljnu ventilaciju pluća” (loš kvalitet sna, glavobolje i pospanost u toku dana). U slučaju pojave simptoma u vidu otežanog disanja i iskašljavanja, potrebno je uraditi testove plućne funkcije (Spirometrija). Međutim, proaktivna respiratorna nega (bez vidljivih simptoma otežanog disanja) nije neophodna, sem ako odrasla osoba ili porodica ne prijave simptome ili izraze zabrinutost.

Lekove koji se koriste za širenje disajnih puteva (raspršujući bronhodilatatori) treba upotrebljavati ukoliko postoji sumnja da obolela osoba ima i astmu, ili ako nakon upotrebe ovih lekova dolazi do vidnog poboljšanja disanja. Lekove za smanjenje stvaranja sekreta (kao što je glikopirolat) treba pažljivo koristiti uz kontrolu lekara, sa promenom doze po potrebi. Prekomerna upotreba lekova koji smanjuju stvaranje sekreta može dovesti do sušenja sluzokože disajnih puteva kao i sekreta u njima, zbog čega je sekret još teže iskašljati ili ukloniti drugim metodama.

Dugotrajna i svakodnevna upotreba lekova za razbijanje sekreta ili hipertoničnih slanih rastvora se ne preporučuje.

Upotreba antibiotika u slučaju akutne infekcije je odluka medicinskog tima i individualna za svakog pacijenta

07

POGLAVLJE 7 DRUGI ORGANII SISTEMI

SMN protein se ne nalazi samo u kičmenoj moždini, već je prisutan u svim ćelijama još od začeca. To znači da i drugi organi i delovi tela mogu biti zahvaćeni promenama usled nedostatka ovog proteina. Istraživanja na životinjama pokazala su da smanjenje nivoa SMN proteina može imati negativan uticaj na mozak, nerve, srce i pankreas.

Međutim, samo mali broj obolelih od spinalne mišićne atrofije ima promene i na drugim organima, ali nije dokazano da je uzrok tih promena spinalna mišićna atrofija.



SRCE

Strukturne promene na srcu uočene su samo kod dece sa teškom kliničkom slikom (koja imaju problema s disanjem od rođenja), dok neke osobe mogu imati sporiji srčani ritam od uobičajenog što može zahtevati lečenje. Preporučuje se pregled srca i praćenje kod sve dece sa teškom kliničkom slikom SMA. Problemi sa srcem su retki kod obolelih koji sede samostalno, kao i kod i obolelih koji samostalno hodaju, te ova grupa obolelih ne zahteva redovne kontrole srca, sem u slučaju pojave simptoma koji ukazuju na srčane probleme

DRUGI SISTEMI

Studije rađene na ćelijama, životinjama i ljudima, ukazale su na neke promene na drugim organima koji se mogu videti češće kod obolelih od SMA u odnosu na opštu populaciju:

- ◆ Poremećena funkcija pankreasa (dijabetes)
- ◆ Visok nivo **leptina** (hormone koji reguliše apetit i telesnu težinu tako što smanjuje osećaj gladi)
- ◆ Poremećaji na nivou mitohondrija u mišićima (delovi ćelije koji proizvode energiju)

Preporučuje se kontrola i praćenje nivoa šećera u krvi svim obolelim osobama od spinalne mišićne atrofije, posebno ukoliko se ne osećaju dobro.

08

POGLAVLJE 8

UPOTREBA LEKOVA KOD
OBOLELIH OD SMA

U vreme izrade ovog vodiča, jedini odobren lek koji je pokazao pozitivne rezultate u lečenju obolelih od SMA je Spinraza®. Informacije o primeni ovog leka možete naći u Poglavlju 11, Primena novih terapija kod obolelih od SMA.

Albuterol (poznat i kao salbutamol), je lek koji se koristi u lečenju astme. U nekim studijama pokazao je izvesne pozitivne efekte u smislu povećanja mišićne snage kod obolelih od SMA kada se koristi u vidu tablete ili u tečnom obliku. Međutim, još uvek nije pouzdano dokazana njegova efikasnost. Uprkos tome, neki lekari ga propisuju i za obolele od SMA koji mogu samostalno da sede ili samostalno da hodaju. Za više informacija o tome kako deluje ovaj lek, pogledajte poglavlje Korisni izvori informacija.

Medikamenti koji se preporučuju za prevenciju i lečenje određenih simptoma ili posledica same bolesti su:

- ◆ Vitamin D (Poglavlje 5, Ishrana, rast i očuvanost kostiju)
- ◆ Kalcijum (Poglavlje 5, Ishrana, rast i očuvanost kostiju)
- ◆ Bisfosfonati (Poglavlje 5, Ishrana, rast i očuvanost kostiju)
- ◆ Anti-refluksni lekovi (Poglavlje 5, Ishrana, rast i očuvanost kostiju)
- ◆ Antibiotici (Poglavlje 6, Disanje (respiratorna i pulmološka nega)

Kako je Spinraza® sve više dostupna kao lek obolelima od spinalne mišićne atrofije, kao i to da će se uskoro pojaviti i drugi potencijalno efikasni lekovi, razgovarajte sa svojim medicinskim timom o najnovijim istraživanjima, kliničkim ispitivanjima i mogućnostima lečenja u Vašoj zemlji.

Infekcije disajnih puteva i otežano disanje su najčešći problemi koji zahtevaju hitno lečenje. Svaka osoba obolela od SMA treba da ima plan postupanja u slučaju hitnih stanja, koji može slediti bilo koji medicinski tim. Ovaj plan treba da bude unapred pripremljen u dogovoru lekara sa pacijentom ili između lekara i roditelja obolelog deteta. Savet je da se i dete obolelo od SMA uključi u planiranje ukoliko je dovoljno sposobno da razume i aktivno učestvuje u dogovoru. Svaka osoba obolela od SMA treba da ima u pisanoj formi „**Plan postupanja u hitnim stanjima**“. Cilj ovog plana je da podrži obolele kao i članove njihovih porodica da aktivno izraze svoje stavove i želje po pitanju sopstvenog lečenja, kao i poboljšanje komunikacije pacijenata, lekara i medicinskih timova za zbrinjavanje u hitnim stanjima.

Plan postupanja u hitnim stanjima ili „plan bolesti“ treba da bude sastavljen u saradnji pacijenata sa timom lekara. Plan treba da sadrži sledeće informacije:

- ◆ Znake ili simptome bolesti (indikacije) koji ukazuju da osoba obolela od SMA zahteva transport u bolnicu
- ◆ Koje zdravstvene ustanove treba kontaktirati u hitnim slučajevima.
- ◆ Stav pacijenta o različitim opcijama respiratorne podrške i njegov lični izbor. Respiratorna podrška može biti neinvazivna pomoću maske (NIV), ili u vidu kratkotrajne ventilacije putem tubusa (fleksibilne plastične cevi) koja se plasira u dušnik (intubacija). Dugotrajno ili trajno rešenje je stvaranje otvora na prednjoj strani vrata (traheostoma), tako da se u dušnik može plasirati cev (endotrahealna kanila) koja omogućava disanje.
- ◆ Probleme u smislu ograničene pokretljivosti vrata i otvaranja vilice.
- ◆ Tehnike koje se koriste za uklanjanje sekreta i koliko često se mogu primenjivati
- ◆ Potrebe za hranom i tečnošću tokom bolesti.
- ◆ Kada i koje antibiotike treba koristiti.
- ◆ Postupke koje je neophodno sprovesti ukoliko je potrebno oživljavanje (reanimacija) obolelog.

Ukoliko postoje mogućnosti, trebalo bi unapred kontaktirati lokalne hitne medicinske službe i dogovoriti se sa medicinskim osobljem koje su to specifične potrebe pacijenta i oprema koja se mora imati u kućnim uslovima. U hitnoj situaciji trebalo bi da odete u najbližu bolnicu. Ukoliko je moguće, treba poneti sa sobom i koristiti i opremu koja se koristi kod kuće, čak i ako je vozilo hitne pomoći dobro opremljeno. U nekoj situaciji biće neophodan prevoz pacijenta iz bolnice u bolnicu, tačnije zdravstvene centre tercijarnog nivoa gde postoje specijalističke službe i oprema neophodna za hitno zbrinjavanje obolelog. Ovo se posebno odnosi na obolele koji ne mogu da sede samostalno, ali i na one koji mogu da sede samostalno. Tim lekara zadužen za hitno zbrinjavanje i ukoliko je potrebno dugotrajno lečenje i nega, uvek treba da bude obavešten o prirodi bolesti.

“Plan postupanja u hitnim stanjima” ima za cilj da podrži obolele kao i članove njihovih porodica da iznesu svoje stavove i želje, kao i poboljšanje komunikacije pacijenata, lekara i medicinskih timova zaduženih za zbrinjavanje obolelih u hitnim stanjima.

Procena respiratornog statusa kao i potreba za asistiranim disanjem je prva stvar koju treba proceniti kod hitnih stanja. Autori ovog vodiča savetuju zdravstvene radnike, članove medicinskog tima, da razmotre sledeće predloge kao preporuke za postupanje u svakodnevnoj praksi sa obolelima od SMA u slučaju hitnih stanja:

- ◆ Upotrebu NIV-a kao i aspiraciju sekreta primarno, pre uključivanja kiseonika.
- ◆ Kiseonik ne treba uključivati u terapiju kao zamenu za NIV, već onda ukoliko je nivo kiseonika u krvi ispod normalnog i pored upotrebe NIV-a i aspiracije sekreta kao što je opisano u Planu postupanja u hitnim stanjima. Tek tada se može dodati kiseonik u malom protoku kako bi se nivo kiseonika u krvi normalizovao a zatim ga polako isključiti iz terapije u fazi oporavka.
- ◆ Nivo ugljen dioksida treba da se kontroliše ili iz krvi ili transkutanom kožnim testom sve vreme dok je pacijent na terapiji kiseonikom.
- ◆ Ukoliko je neophodno intubirati obolelog, pre odluke savetujte se sa pacijentom ili sa roditeljem/zakonskim starateljem ukoliko je dete u pitanju.
- ◆ Ukoliko se planira ekstubacija, pre vađenja tubusa treba načiniti ekspanziju pluća vazduhom i nivo kiseonika u krvi mora biti optimalan, NIV treba koristiti nakon ekstubacije kao privremenu respiratornu podršku.
- ◆ Deci, mladim i odraslim osobama treba uključiti antibiotike samo ukoliko je identifikovan specifičan uzročnik bolesti (u slučaju sepse ili infekcije pluća).
- ◆ Medicinski tim za hitna stanja bi trebalo da analizira simptome prilikom prijema pacijenta, predisponirajuće faktore kao što su nedavna operacija, kao i druge moguće uzroke sepse (infekcije mokraćnih puteva, infekcije kože itd.)
- ◆ Ukoliko je potrebno uključiti u terapiju anestetike, savetuje se zdravstvenim radnicima da se pridržavaju smernica iz poglavlja 10- Anestetici

Neophodno je i obavezno odmah krenuti sa nadoknadom tečnosti i elektrolita zbog adekvatne hidratacije, kao i kontinuirani monitoring funkcije bubrega i nivoa glukoze u krvi. Ishrana treba da bude bogata proteinima, obroci rasporedjeni na šest sati od samog početka bolesti. Pacijent ne sme da gladije duže od šest sati. Treba pratiti kako pacijent guta hranu zbog mogućnosti zapadanja hrane ili tečnosti u pluća (aspiracija) (vidi Poglavlje 5, Ishrana, rast i očuvnost kostiju).

Ubrzo nakon prijema, lekarski tim treba da razgovara sa pacijentom ili članovima porodice o planu lečenja i rezultatima lečenja kako bi pacijent bezbedno bio otpušten na kućno lečenje. Da bi se to postiglo, Vi, timovi lekara u bolnici i Vaš izabrani lekar primarne zdravstvene zaštite, moraju da znaju jasan plan i ciljeve lečenja. Fizikalna i radna terapija, rad sa logopedom, psihosocijalna podrška kao i palijativna nega mogu biti od pomoći u procesu oporavka i očuvanju sveukupne funkcionalnosti obolelog.

10

POGLAVLJE 10 ANESTETICI



Anestetici mogu biti potrebni kod hirurških zahvata, ali i iz drugih razloga kao što je aplikacija novih lekova.

Preporuke za nadležne zdravstvene radnike u slučaju potrebe za davanjem anestetika:

- ◆ Pregled kardiologa je potreban samo ukoliko je poznato da oboleli ima srčane probleme.
- ◆ Uraditi kompletne analize i procenu stanja obolelog pre davanja anestetika. Ovo može uključiti i studiju spavanja i pregled nutricioniste.
- ◆ Procenu potencijanih problema prilikom intubacije zbog:
 - Otežanog otvaranja vilice
 - Ograničene pokretljivosti vrata
 - Nemogućnosti pravilnog pozociniranja pacijenta prilikom intubacije
- ◆ Razmotriti kao opciju lokalnu ili regionalnu anesteziju, jer je po pravilu opšta anestezija rizična
- ◆ Obavezan monitoring nivoa kiseonika i ugljen dioksida u krvi, bez obzira na vrstu anestezije koja je primenjena
- ◆ Unapred imati u vidu druge moguće podrške, kao što je upotreba neinvazivne ventilacije ili drugih postupaka.
- ◆ Nakon anestezije moguće je upotrebiti i lekove protiv bola.

Anestetici mogu biti potrebni kod hirurških zahvata, ali i iz drugih razloga kao što je aplikacija novih lekova.

U trenutku pisanja ovog vodiča, Spinraza® je bio prvi i jedini lek odobren za lečenja SMA, kao lek koji potencijalno može promeniti tok bolesti.

11

POGLAVLJE 11

PRIMENA NOVIH TERAPIJA KOD OBOLELIH OD SMA

U trenutku pisanja ovog vodiča, Spinraza® je bio prvi i jedini odobren lek za obolele od SMA, kao lek koji potencijalno može promeniti tok bolesti

Spinraza® se daje direktno u cerebrospinalnu tečnost ili likvor, koji se nalazi svuda oko kičmene moždine i mozga; na ovaj način Spinraza® kao lek dolazi tačno na ono mesto u nervnom sistemu koje ne funkcioniše kako bi trebalo kod obolelih od SMA. Lekar aplikuje lek u likvor putem lumbalne punkcije tako što se igla ubaci u prostor između kičmenih pršljenova ubodom kroz kožu u donjem delu ledja, i kroz iglu se zatim aplikuje lek. Ponekad je potrebno da lekari prilikom plasiranja igle koriste rendgensko navođenje, kako bi našli najbolje mesto za plasiranje. U ovom slučaju se koristi lokalna anestezija u vidu kreme, mada je ponekad potrebno pacijenta uvesti u opštu anesteziju. Nakon lumbane punkcije, izvuče se mala količina likvora, a zatim se ubrizga Spinraza® polako u trajanju od jednog do tri minuta.

Ukoliko se pacijent ili njegov roditelj/zakonski staratelj u dogovoru sa timom lekara slože da je Spinraza® najpogodnija dostupna terapija za obolelog, tim lekara bi trebalo pažljivo da

proceni i napravi plan aplikacije leka na siguran i prihvatljiv način za pacijenta, a u skladu sa njegovim fizičkim i razvojnim karakteristikama.

Standardi nege predviđaju konsultaciju lekara sa pacijentom ili njegovom porodicom oko načina aplikacije leka:

- ◆ Koja vrsta sedacije će biti korišćena i koja je procedura
- ◆ Koji vid radiološke metode će biti korišćen (npr. rentgen)
- ◆ Koje komplikacije mogu nastati ukoliko pacijent ima skoliozu ili je operisao skoliozu (pogledati Poglavlje 4 Ortopedssko lečenje i nega)

12

POGLAVLJE 12

ETIČKA RAZMATRANJA I MOGUĆNOST IZBORA



Svaka osoba obolela od SMA je različita, kao što je i njegova porodica i životne okolnosti. Različiti vidovi nege kao i lečenje su individualni. Zato je veoma važno da lekar razgovara o svim aspektima lečenja i nege od samog trenutka postavljanja dijagnoze. Potrebno je objasniti sve moguće opcije lečenja i nege koje postoje, a koje bi bile odgovarajuće za svakog individualno, kao i potencijalnu korist ali i rizike preduzetih mera ukoliko postoje. Lekar o ovome treba da razgovara sa Vama, ukoliko ste odrasla osoba, ili sa roditeljem/starateljem ukoliko je u pitanju dete obolelo od SMA. Ukoliko je dete dovoljno odraslo i sposobno da razume svoju bolest, lekar bi trebalo da razgovara i sa detetom.

Slobodno se obratite lekaru za svako pitanje i razgovor u svako doba o bilo kom aspektu lečenja i nege. Bilo koja odluka može da se ponovo razmotri u svakom trenutku, posebno ukoliko je došlo do promene u toku bolesti ili kliničkog stanja obolelog. Nekada će razgovor

zahtevati sami lekari ukoliko se radi o ozbiljnoj ili hitnoj situaciji, kao što je definisanje očekivanog odgovora na primenjenu terapiju u slučaju životno ugrožavajućih stanja, posebno u slučaju otežanog disanja.

Trenutno se rade istraživanja novih lekova za spinalnu mišićnu atrofiju i nekoliko njih pokazuje veliki potencijal kao novi vid terapije.

Zbog toga je prioritet svake osobe obolele od SMA da primenom standarda nege kontroliše simptome bolesti i održi što je moguće bolji kvalitet života.

Nadamo se da ste u ovom vodiču pronašli korisne informacije kako bi mogli da se konsultujete sa svojim lekarskim timom.

Uvek imajte na umu da postoje centri za lečenje neuromišićnih bolesti i timovi lekara, kao i udruženja pacijenata, Vaša porodica i prijatelji, koji su tu da Vam uvek pruže podršku.

Uvek imajte na umu da postoje centri za lečenje neuromišićnih bolesti i timovi lekara, kao i udruženja pacijenata, Vaša porodica i prijatelji, koji su tu da Vam uvek pruže podršku.

KORISNI IZVORI INFORMACIJA

ORGANIZACIJE KOJE SU UČESTVOVALE U PISANJU OVOG VODIČA

- ◆ **Spinal Muscular Atrophy UK**
www.smauk.org.uk
- ◆ **Cure SMA**
www.curesma.org
- ◆ **SMA Europe**
www.sma-europe.eu
- ◆ **Muscular Dystrophy UK**
www.muscular dystrophyuk.org
- ◆ **TREAT-NMD Alliance**
www.treat-nmd.org

ORGANIZACIJE NA NACIONALNOM NIVOU -UK

- ◆ **Spinal Muscular Atrophy UK**
<https://smauk.org.uk/>
- ◆ **Muscular Dystrophy UK**
<https://www.muscular dystrophyuk.org/>
- ◆ **NHS**
<https://www.nhs.uk/conditions/spinal-muscular-atrophy-sma/>



PRILOG 1

Na sledećim dijagramima dato je objašnjenje o verovatnoći radjanja deteta obolelog od SMA pri svakoj trudnoći, ali u različitim kombinacijama majke i oca. Šansa da se dete obolelo od SMA rodi je ista za muškarce i žene; pol deteta u prikazanim dijagramima je samo ilustracija.

PORODICA 1.

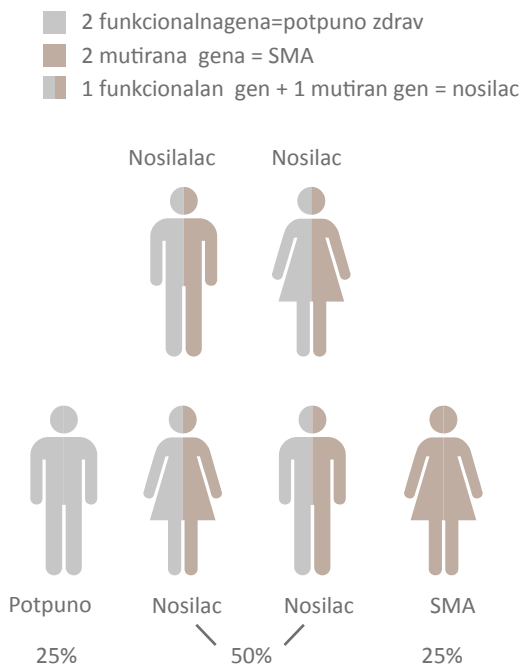
Oba roditelja su nosioci mutiranog gena

Pri svakoj trudnoći, verovatnoće su:

25% (1 od 4) da dete ima obe mutirane kopije SMN1 gena – **prisutna klinička slika SMA**

50% (1 od 2) da dete ima jednu mutiranu kopiju i jednu funkcionalnu kopiju SMN1 gena i **biće nosilac gena za SMA, a klinički zdravo**

25% (1 od 4) da dete ima dve funkcionalne kopije SMN1 gena i **neće biti nosilac niti će imati kliničku sliku SMA.**



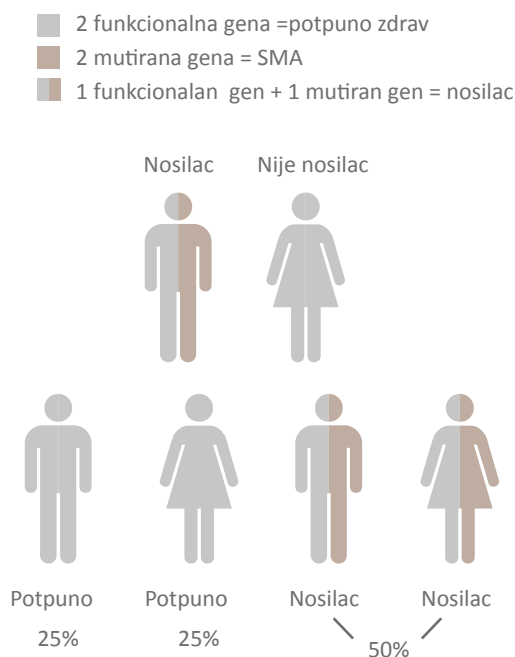
PORODICA 2.

Jedan roditelj je nosilac, drugi roditelj nema kliničku sliku SMA niti je nosilac mutiranog gena

Pri svakoj trudnoći, verovatnoće su:

50% (1 od 2) da dete ima dve funkcionalne kopije SMN1 gena i **neće imati kliničku sliku SMA niti će biti nosilac gena za SMA.**

50% (1 od 2) da dete ima jednu mutiranu kopiju SMN1 gena i jednu funkcionalnu kopiju SMN1 gena i **biće nosilac. Dete neće imati kliničku sliku SMA.**



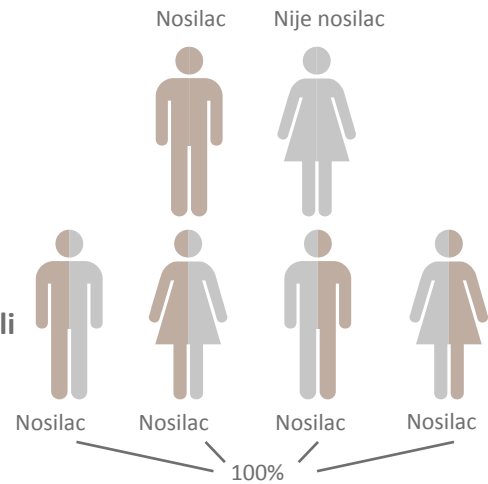
- 2 funkcionalna gena =potpuno zdrav
- 2 mutirana gena = SMA
- 1 funkcionalan gen + 1 mutiran gen = nosilac

PORODICA 3.

Jedan roditelj je oboleo od SMA; drugi roditelj nije oboleo od SMA, niti je nosilac mutiranog gena.

Pri svakoj trudnoći, verovatnoće su:

100% (4 od 4) da dete ima jednu mutiranu kopiju i jednu funkcionalnu kopiju SMN1 gena i **biće nosilac gena ali neće imati kliničku sliku SMA.**



PORODICA 4.

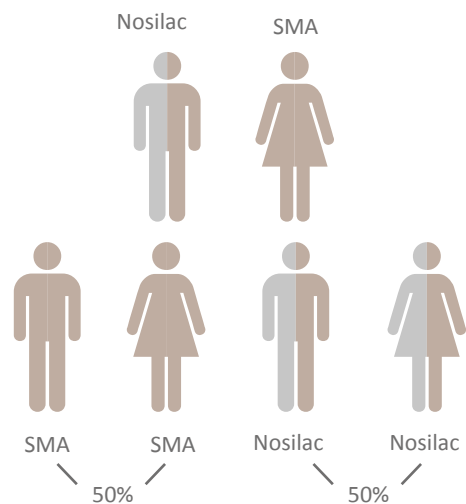
Jedan roditelj je oboleo od SMA; drugi roditelj je nosilac mutiranog SMN1 gena

Pri svakoj trudnoći, verovatnoće su:

50% (1 od 2) da dete ima dve mutirane kopije SMN1 gena i **imaće kliničku sliku SMA**

50% (1 od 2) da dete ima jednu mutiranu kopiju i jednu funkcionalnu kopiju gena SMN1 i **biće nosilac gena ali neće imati kliničku sliku SMA**

- 2 funkcionalna gena =potpuno zdrav
- 2 mutirana gena = SMA
- 1 funkcionalan gen + 1 mutiran gen = nosilac



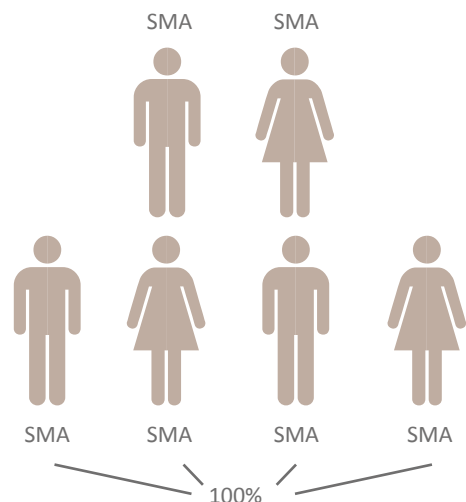
- 2 funkcionalna gena =potpuno zdrav
- 2 Mutirana gena = SMA
- 1 funkcionalan gen + 1 mutiran gen = nosilac

PORODICA 5.

Oba roditelja su obolela od SMA.

Pri svakoj trudnoći, verovatnoće su:

100% (4 od 4) da dete ima dve mutirane kopije SMN1 gena i **imaće kliničku sliku SMA.**



LITERATURA

1. Wang CH, Finkel RS, Bertini ES, Schroth M, Simonds A, Wong B, Aloysius A, Morrison L, Main M, Crawford TO, Trela A, all participants of the International Conference on SMA Standard of Care; Consensus Statement for standard of care in spinal muscular atrophy. *J Child Neurol.* 2007 Aug;22(8):1027-49. doi:10.1177/0883073807305788

2. Finkel RS, Sejersen T, Mercuri E; ENMC SMA Workshop Study Group. 218th ENMC International Workshop: Revisiting the consensus on standards of care in SMA Naarden, The Netherlands, 19-21 February 2016. *Neuromuscular Disorders.* 2017; 27 596-605. doi:10.1016/j.nmd.2017.02.014.

3. Mercuri E, Finkel RS, Muntoni F, Wirth B, Montes J, Main M, Mazzone ES, Vitale M, Snyder B, Quijano-Roy S, Bertini E, Davis RH, Meyer OH, Simonds AK, Schroth MK, Graham RJ, Kirschner J, Iannaccone ST, Crawford TO, Woods S, Qian Y, Sejersen T; SMA Care Group. Diagnosis and management of spinal muscular atrophy: Part 1: recommendations for diagnosis, rehabilitation, orthopedic and nutritional care. *Neuromuscul Disord.* 2018 Feb;28(2):103-115. doi:10.1016/j.nmd.2017.11.005. Epub 2017 Nov 23.

4. Finkel RS, Mercuri E, Meyer OH, Simonds AK, Schroth MK, Graham RJ, Kirschner J, Iannaccone ST, Crawford TO, Woods S, Muntoni F, Wirth B, Montes J, Main M, Mazzone ES, Vitale M, Snyder B, Quijano-Roy S, Bertini E, Davis RH, Qian Y, Sejersen T; SMA Care group. Diagnosis and management of spinal muscular atrophy: Part 2: Pulmonary and acute care; medications, supplements and immunizations; other organ systems; and ethics. *Neuromuscul Disord.* 2018 Mar;28(3):197-207. doi: 10.1016/j.nmd.2017.11.004. Epub 2017 Nov 23.

REČNIK

Aspiracija nastaje kada hrana, pljuvačka, tečnost ili sadržaj iz želuca tokom gutanja umesto u jednjak (ezofagus) koji povezuje usnu duplju sa želucem, zapadnu u disajne puteve a zatim i u pluća.

Atrofija mišića je smanjenje ili gubitak mišićnog tkiva. Kod spinalne mišićne atrofije nastaje usled izumiranja nervnih ćelija koje se nazivaju motoneuroni.

Autozomno recesivan oblik nasleđivanja je kada obolela osoba nasledi oba mutirana gena, po jedan od svakog roditelja. Oba roditelja osobe obolele od autozomno recesivne bolesti imaju po jedan mutirani gen, ali ne pokazuju simptome i znake bolesti. Roditelji se zato nazivaju “nosioči”.

Bifosfonati su lekovi koji se propisuju kako bi usporili gubitak gustine kostiju, tako što usporavaju razgradnju kosti od strane ćelija koje se nazivaju osteoklasti.

Biopsija mišića je manja hirurška procedura kojom se uklanja mali deo mišićnog tkiva za testiranja u laboratoriji, a u cilju postavljanja dijagnoze. Obično se radi u lokalnoj anesteziji.

BiPAP (Bi-level Positive Airway Pressure) je aparat koji služi kao pomoć i podrška u disanju i omogućava dve promene pritiska vazduha koji se putem maske za nos ili za nos i usta upumpava u pluća. Tokom udisaja pritisak vazduha je veći kako bi više vazduha došlo do pluća, a zatim pritisak vazduha pada kako bi se olakšao izdisaj.

Body Mass Index (BMI) ili indeks telesne mase je odnos telesne težine i visine, koji se koristi u proceni količine masnog tkiva u organizmu i preračunava se po matematičkoj formuli: težina u kilogramima podeljena sa telesnom visinom izraženom u metrima na kvadrat ($BMI = \text{kg}/\text{m}^2$).

Bone Mineral Density (BMD) ili koštana gustina je količina minerala (kalcijuma i fosfora) po jedinici zapremine kosti. Ukazuje na čvrstinu kosti.

Cerebrospinalna tečnost (CSF) je bistra tečnost koja okružuje kičmenu moždinu i mozak. Ova tečnost štiti kičmenu moždinu. Učestvuje i u uklanjanju štetnih produkata, hemijskih supstanci i antitela iz mozga i kičmene moždine u krv.

CPAP (Continuous Positive Airway Pressure) ili kontinuirani pozitivni pritisak vazduha, predstavlja vid neinvazivne ventilacije preko maske pomoću posebne mašine koja se naziva CPAP. Ova mašina obezbeđuje kontinuiran isti pritisak tokom ciklusa disanja.

De novo mutacija je spontana, novonastala mutacija u genu i nije nasleđena od roditelja.

Desaturacija podrazumeva smanjenje kiseonika u krvi ispod normalnih vrednosti.

DEXA (Dual energy X-ray absorptiometry) je snimanje kostiju koje koristi malu dozu zračenja i kojim se meri količina kalcijuma i ostalih minerala u određenim kostima. DEXA skener se kreće iznad Vas u predelu donjeg dela kičme i kukova dok ležite mirno na leđima na krevetu. Rezultati se izražavaju u vidu “T skora” na osnovu koga lekar procenjuje da li ispitanik ima ili ne osteopeniju ili osteoporozu.

Diabetes Mellitus, poznat i kao dijabetes, je oboljenje gde dolazi do povećanja nivoa šećera u krvi u dužem vremenskom periodu. Nastaje usled smanjene produkcije insulina ili usled neadekvatnog odgovora ćelija na efekte insulina. Insulin je hormon koji se stvara u pankreasu i ima ulogu u regulaciji nivoa šećera u krvi.

Disfagija predstavlja nelagodnost prilikom gutanja ili otežano gutanje tečnosti, hrane ili pljuvačke. Usled ovoga može doći do nedovoljnog kalorijskog

unos hrane kao i tečnosti.

DNK ili dezoksiribonukleinska kiselina je molekul koji sadrži genetske instrukcije koje su potrebne za izgradnju svih živih organizama. DNK se često poredi sa nacrtom ili kodom, jer sadrži podatke koji su neophodni za izgradnju drugih delova ćelije, kao što su proteini.

Enzim je protein koji ubrzava hemijske reakcije u živim organizmima.

Ezofagus je mišićna cev koja povezuje usnu duplju i želudac i koja služi za prolaz hrane nakon gutanja.

Gastroezofagealni refluks nastaje kada se mišići na spoju ezofagusa (jednjak) i želuca, relaksiraju previše ili se ne kontrahuju dovoljno, usled čega dolazi do vraćanja želučanog sadržaja (hrana/tečnost) u ezofagus. Naziva se još i kiseli refluks ili regurgitacija, jer se zajedno sa hranom vraćaju digestivni sokovi iz želuca u ezofagus. Ovi sokovi su jako kiseli i izazivaju osećaj žarenja.

Gastrointestinalni trakt je sistem organa koji uključuje usnu duplju, jednjak, želudac, tanko crevo, debelo crevo i rektum. Služi za prolaz hrane, apsorpciju hranljivih materija i tečnosti, kao i za uklanjanje štetnih materija i fecesa.

Gastrostoma ili Gastrična sonda ili G – sonda je proces hirurškog stvaranja otvora na stomaku kako bi se plasirala savitljiva sonda za ishranu direktno u želudac. Na ovaj način se hrana direktno može ubaciti u želudac. Naziva se i PEG (perkutana endoskopska gastrostoma)

Gen je osnovna jedinica nasleđivanja. Geni se prenose sa roditelja na potomke i izgrađeni su od DNK koja sadrži informacije specifične za svaku osobu. Geni nose informaciju o sintezi proteina. Svaka osoba ima dve kopije istog gena, jednu nasleđenu od oca i jednu nasleđenu od majke.

Gen za preživljavanje motornog neurona 1

(SMN1) je odgovoran za sintezu proteina koji je neophodan za preživljavanje motornog neurona. Ovaj protein se nalazi najviše u kičmenoj moždini, ali je prisutan i u ostalim delovima tela. Ima ulogu u funkcionisanju i preživljavanju nervnih ćelija – motoneurona.

Gen za preživljavanje motornog neurona 2

(SMN2) je “rezervni gen”, odgovoran za sintezu proteina neophodnog za preživljavanje motornog neurona. SMN protein se nalazi u najvećoj koncentraciji u kičmenoj moždini, ali je prisutan i u ostalim delovima tela. Ima ulogu u preživljavanju i funkciji motoneurona-specijalizovanih nervnih ćelija. Međutim, SMN protein koji se sintetisuje na osnovu uputstva sa SMN2 gena ima više formi, pri čemu je samo jedna ispravno sintetisana (potpuno funkcionalna) kako bi mogla da održi funkciju motornog neurona, ali u nedovoljnoj koncentraciji da bi motoneuron potpuno održao svoj integritet i funkciju.

Glikoprolat je lek koji se propisuje kako bi se smanjilo preterano stvaranje pljuvačke. Može biti u obliku pumpice.

Hipoterapija znači “terapija uz pomoć konja” (jahanje) i predstavlja vid fizikalne terapije u cilju poboljšanja koordinacije pokreta, ravnoteže i mišićne snage.

Hipoventilacija nastaje onda kada udah vazduha nije dovoljno veliki kako bi se dovoljno razmenio kiseonik za ugljen-dioksid u plućima. Zbog toga dolazi do smanjenja nivoa kiseonika u krvi i povećanja nivoa ugljen-dioksida.

Hormon je supstanca koja se sintetisuje u organizmu čoveka i koja reguliše funkcije specifičnih ćelija i organa.

Hromozom je organizovano “upakovana” DNK i nalazi se u jedru svake ćelije. Čovek ima 46 hromozoma u svakoj ćeliji, 23 koje je nasledio od

majke i 23 koje je nasledio od oca.

Inhalatorni (raspršujući) bronhodilatatori

su lekovi koji se uzimaju putem udisanja i omogućavaju relaksaciju mišića u plućima i širenje disajnih puteva (bronha). Na taj način olakšavaju disanje.

Intratekalna administracija je način aplikacije leka u vidu injekcije u kičmeni kanal, tako da se lek direktno daje u cerebrospinalnu tečnost.

Intubacija je postavljanje savitljivog plastičnog tubusa u dušnik kako bi se obezbedilo disanje. Na ovaj način se mogu davati i neki lekovi.

Ketoacidoza ili dijabetesna ketoacidoza nastaje kao proizvod ubrzanje razgradnje masti u organizmu. U jetri dolazi do produkcije ketona, koji su u ovom slučaju izvor energije. Ketoni uzrokuju da krv bude kiseliša.

Ketoni su produkti metabolizma masti u jetri (razgradnje masti).

Kičmeni pršljenovi su kosti koje formiraju kičmeni stub. Ima ih 33.

Kifoza je ispupčenost kičmenog stuba prema nazad. Ukoliko je jako izražena dovodi do pojave grbe na leđima.

Kobov ugao označava stepen zakrivljenosti kičmenog stuba. Izračunava se u stepenima na osnovu rendgenskog snimka. Od značaja je u donošenju odluke o vrsti daljeg lečenja skolioze. Nazvan je po Džonu Robertu Kobu, američkom ortopedu koji je prvi upotrebio ovu metodu procene.

Kontraktura je skraćanje mišića ili tetiva oko zgloba, što dovodi do smanjenog obima pokreta u tom zglobu i fiksacije zgloba u određenom položaju.

Kreatin kinaza (CK) je enzim koji omogućava funkciju mišića. Nakon povrede mišića ili kod mišićnih bolesti, nivo ovog enzima može da bude povišen. Merenje nivoa ovog enzima u krvi može biti od koristi lekarima pri postavljanju dijagnoze.

Leptin je hormon koji se sintetiše u masnom tkivu (rezervoar energije u vidu masti koje je istovremeno i spoljašnja zaštita organizma) i ima ulogu u regulaciji apetita. Veće količine masnog tkiva dovode do povećanja nivoa leptina i smanjenja apetita. Međutim, neki ljudi su manje osetljivi na dejstvo leptina i nemaju smanjen apetit.

Mast protiv bola je vid lokalne anestezije i aplikuje se na zdravu, neoštećenu kožu u cilju prevencije bola pre određenih procedura kao što je ubod iglom. Deluje tako što privremeno koža na mestu aplikacije masti postaje manje osetljiva na bol.

Maturacija skeleta ili zrelost kostiju odnosi se na sazrevanje skeletnog sistema deteta koje zavisi od uzrasta deteta. Sa rastom i sazrevanjem, menja se oblik i veličina kostiju; zrelost kostiju se određuje rendgenskim snimanjem kostiju šake i ručnog zgloba.

Motorni neuroni nalaze se u kičmenoj moždini i delovima mozga koji su povezani sa kičmenom moždinom. Motorni neuroni prenose signale iz mozga kroz kičmenu moždinu do mišića kako bi se kontrahovali. Ovim se omogućavaju pokreti tela.

Mutacija je stalna promena u sekvenci DNK jednog gena koja se može prenositi sa generacije na generaciju. Mutacija može nastati i kao rezultat greške u toku udvostručavanja DNK molekula u fazi deobe ćelije.

Nazogastrična intubacija je proces postavljanja tubusa kroz nos u stomak kroz grlo i naniže, u cilju davanja hranljivih materija (masti, šećeri, proteini, vitamin i minerali).

Nazojeunalna intubacija je proces postavljanja tubusa kroz nos, grlo, stomak i prema tankom crevu, u cilju davanja hranljivih materija (masti, šećeri, proteini, vitamin i minerali).

Neinvazivna ventilacija (NIV) je asistirana ventilacija putem maske za nos ili maske za lice.

Nosioci su osobe koje imaju po principu autozomno recesivnog nasleđivanja ili X vezanog nasleđivanje, jednu mutiranu i jednu funkcionalnu kopiju datog gena. Zbog te jedne funkcionalne kopije gena, ove osobe nemaju simptome bolesti, ali njihova deca mogu oboleti.

Ortotičar je obučena osoba za propisivanje proizvodnju i održavanje ortoza.

Ortoze su individualno proizvedena pomagala koja se stavljaju na ruke, noge ili kičmu kako bi ograničili ili potpomogli pokrete. U ortoze spadaju udlage, korseti, ortoze za stopalo i skočni zglobovi (AFO ortoze) i ortoze za stopalo i koleno (KAFO ortoze)

Osteopenija je smanjena gustina kostiju (BMD) ali još nedovoljno da bi se smatrala osteoporozom (gubitak koštanog tkiva zbog čega su kosti tanke i lomljive). Pomoću DEXA skenera može se utvrditi da li osoba ima osteopeniju ili osteoporozu.

Palijativna nega je multidisciplinarni pristup gde učestvuju specijalizovani medicinski timovi kako bi se obolelom olakšali simptomi ili usporila progresija bolesti, i ne podrazumeva izlečenje obolelog. Cilj je poboljšati kvalitet života obolelog i članova porodice, olakšati simptome i smanjiti stres.

PEG endoskopija je hirurška procedura postavljanja tubusa u želudac kroz prednju stranu trbušnog zida. Ova procedura je ponekad neophodna usled nemogućnosti uzimanja hrane oralno (disfagija) ili nakon sedacije anestetikima.

Plan postupanja u hitnim stanjima je sredstvo komunikacije u hitnim situacijama. Cilj je da se olakša i ubrza donošenje odluka o tome koje mere i postupke treba preduzeti u hitnim stanjima, a na osnovu prethodno obavljene konsultacije lekara i pacijenta. U izgradnji ovog plana treba da učestvuje multidisciplinarni tim putem višestrukih konsultacija.

Probiotici su žive bakterije i kvasci koji regulišu normalnu crevnu floru i pozitivno deluju na zdravlje. Mogu biti prisutni u hrani ili se mogu uzimati u vidu suplemenata (jogurt, tablete, kapsule, prašak u kesicama).

Skolioza je iskrivljenje kičmenog stuba u stranu.

Spirometrija je test plućne funkcije kojim se meri količina vazduha koju osoba može da udahne.

Studija spavanja je analiza snimljenih aktivnosti organizma tokom spavanja; srčanog rada, disanja i kiseonika u krvi.

Torako-lumbo-sakralna ortoza (TLSO) je čvrsta, nesavitljiva ortoza (korset) koja obuhvata celu kičmu (grudni, lumbalni i sakralni deo kičmenog stuba). Koristi se kao oslonac za pravilno držanje kičmenog stuba.

Traheotomija je hirurški postupak otvaranja dušnika preko prednje strane vrata. Kroz otvor na dušniku (traheostoma) može se plasirati kanila i na taj način omogućiti disanje. Traheostoma može biti privremena ili trajna.

Transkutani kožni test je neinvazivna metoda kojom se postavljanjem elektrohemijskih senzora na površinu kože može kontinuirano meriti nivo ugljen-dioksida. Na ovaj način se može proceniti i pratiti funkcija disanja.

Video-fluoroskopska studija gutanja ili modifikovani barijumski test gutanja je snimanje svih faza gutanja X-zračenjem tokom gutanja. Radi se kako bi se precizno analizirao proces gutanja

i procenilo da li je neophodno preduzeti neku meru kako bi gutanje bilo sigurnije.

Visok krvni pritisak ili hipertenzija postoji onda kada su vrednosti krvnog pritiska 140/90 mmHg ili iznad toga. Prva cifra označava sistolni krvni pritisak, odnosno snagu kojom srce pumpa krv u cirkulaciju. Druga cifra označava dijastolni krvni pritisak, odnosno otpor protoku krvi u krvnim sudovima. Obe vrednosti se izražavaju u milimetrima živinog stuba (mmHg).

X-zračenje je snimanje unutrašnjosti tela korišćenjem zračenja, koje nazivamo elektromagnetnim talasima. Različita tkiva u telu apsorbuju zračenje u različitom stepenu, što stvara sliku unutrašnjosti tela gde se kosti vide kao bela polja, dok se meka tkiva, kao što je masno tkivo vide kao siva polja. Pluća se vide kao crna polja jer su ispunjena vazduhom, koji vrlo malo apsorbuje zračenje.

ZAHVALNICE

Zahvaljujemo svima koji su podržali pisanje ovog vodiča svojim sugestijama i fotografijama

ORGANISATIONS

