

Vodič kroz Međunarodne
standarde skrbi za
osobe s SMA





SADRŽAJ

Poglavlje 1	5
Uvod	
Poglavlje 2	11
Genetika i dijagnostika	
Poglavlje 3	18
Fizioterapija i rehabilitacija	
Poglavlje 4	24
Ortopedsko liječenje i skrb	
Poglavlje 5	29
Ishrana, rast i očuvanost kostiju	
Poglavlje 6	33
Disanje (respiratorna i pulmološka skrb)	
Poglavlje 7	37
Drugi organi i sustavi	
Poglavlje 8	38
Korištenje lijekova kod osoba s SMA	
Poglavlje 9	39
Hitna stanja	
Poglavlje 10	41
Anestetici	
Poglavlje 11	42
Primjena novih terapija kod osoba s SMA	
Poglavlje 12	43
Etička razmatranja i mogućnost izbora	
Korisni izvori informacija	44
Prilozi	45
Literatura	47
Pojmovnik	48



Ako ste mlada osoba koja čita ovaj vodič, **razgovarajte s nekim** tko je upoznat sa spinalnom mišićnom atrofijom, poput Vašeg roditelja, njegovatelja ili liječnika.

01

POGLAVLJE 1

UVOD

Ovaj vodič odnosi se na standarde skrbi za najčešći oblik spinalne mišićne atrofije (SMA), nazvan 5q SMA (vidi Poglavlje 2. Genetika i dijagnostika). Namijenjen je odraslim i mladim osobama s 5q SMA, kao i njihovim roditeljima i skrbnicima. Cilj vodiča je pružanje informacija o mogućim oblicima njege osoba s SMA i podrška osobama kao i njihovim roditeljima/skrbnicima da u razgovoru s medicinskim timom mogu diskutirati o izboru i primjeni najboljih postupaka njege.

Cilj navedenih informacija i savjeta u ovom vodiču nije zamjena za savjet Vašeg liječnika. Ako ste odrasla osoba koja ima SMA, trebali bi se sa svojim liječnikom konzultirati u vezi svega što se tiče Vašeg zdravlja. Također, ako ste roditelj/skrbnik, trebali bi se konzultirati s liječnikom Vašeg djeteta o svim pitanjima koja se tiču njegovog zdravlja, pritom u razgovor uključujući i Vaše dijete ukoliko je dovoljno odraslo i sposobno razumjeti svoju bolest i aktivno se uključiti u njegu i liječenje.

Korisno bi bilo da imate ovaj vodič, ukoliko Vam u bilo kom trenutku bude potrebna podrška ili razgovor sa zdravstvenim osobljem koje nije upoznato s prirodom bolesti kao što je SMA. Ukoliko ste mlađa osoba koja čita ovaj vodič, savjetujemo Vam da ga pročitate s nekim tko je upoznat s ovom bolešću, kao što je Vaš roditelj, staratelj ili medicinski stručnjak.

Što je SMA?

Spinalna mišićna atrofija (SMA) je rijetka nasljedna neuromuskularna bolest. Izaziva progresivnu slabost mišića i gubitak pokretljivosti uslijed slabljenja mišića (atrofija). To može utjecati 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 dječjem uzrastu tako i kod mladih i odraslih osoba. Najčešći oblici SMA poznati su kao "5q SMA" i često se dalje opisuju kao određeni tipovi SMA (vidi "Kako koristiti ovaj vodič").



Skupina koja je pisala ovaj vodič je svjesna da se mogućnosti pružanja skrbi osobama s SMA razlikuju između zemalja tako da su preporuke navedene u njemu minimum standarda koje je nužno osigurati osobama s SMA, a koje bi trebalo redovno primjenjivati tijekom života

KOJI SU STANDARDI SKRBI ZA OSOBE S SMA?

Odbor za međunarodno zdravstvo i stručnjaci na ovom području dali su preporuke za njegu i liječenje djece, mladih i odraslih osoba s SMA. Ove preporuke koje su namijenjene obiteljima osoba s SMA objavljene su 2007. godine kao „Međunarodni standardi skrbi za SMA” (1). Od tada je raslo saznanje da osobe s SMA, kao i njihove obitelji, mogu očekivati bolju kvalitetu života u odnosu na prethodno razdoblje zbog poboljšanja sustava zdravstvene njege i liječenja.

Novine u području liječenja, njege i kvalitete življenja osoba s SMA zahtijevaju i uvođenje promjena u do sada poznatim vodičima. Kako liječenje i skrb za osobe s SMA zahtijeva stručnjake iz raznih područja zdravstva, 26 stručnjaka i predstavnika osoba s SMA iz devet zemalja sastalo se 2016. godine u cilju formiranja novog vodiča sa suvremenim standardima skrbi u odnosu na prethodno publicirane standarde (2). U to vrijeme u SAD-u je odobrena prva terapija za osobe s

SMA pod nazivom Spinraza® (generičkim imenom nazvana i nusinersen).

Iako je to značajno dostignuće, ova terapija ne dovodi do izlječenja osoba s SMA u potpunosti, tako da se i pored terapije moraju obavezno i redovno provoditi i standardi i protokoli skrbi za osobe s SMA. Stoga je potreba za osuvremenjivanjem postojećih vodiča i protokola postala još važnija.

Neovisno o tomu prima li osoba lijek ili ne, za dostizanje najbolje moguće kvalitete življenja važno je da istovremeno ima adekvatnu skrb kao što je simptomatsko liječenje, psihološka pomoć i odgovarajuće socijalno okruženje

Stručnjaci su bili podijeljeni u radne skupine prema specijalizaciji. Zadatak svakoga u okviru svog područja bio je sagledati najnovije dokaze i stavove stručnjaka iz cijelog svijeta o tomu koje su najbolje preporuke za skrb i terapiju za osobe s SMA. Pregledali su znanstvene publikacije i tražili mišljenja mnogih drugih međunarodnih stručnjaka.

Istraživanja koja se odnose na odrasle osobe s SMA su oskudna, ali se većina preporuka vezana za skrb odnosi kako na djecu tako i na odrasle. Primjer odgovarajućih oblika skrbi, kao i intervencija, ovisila je isključivo o funkcionalnom statusu osobe, kako djece, tako i tinejdžera i odraslih osoba – mogu li samostalno sjediti, stajati ili hodati; je li ugroženo disanje i koje svakodne životne aktivnosti mogu obavljati samostalno.

Upravo iz tog razloga, standardi skrbi u ovom Vodiču predviđeni su za sve uzraste.

Međutim, mišljenje stručnjaka je da bi trebalo više obratiti pažnju na razumijevanje utjecaja bolesti tijekom cijelog života osobe i shodno tomu odrediti najbolju moguću skrb za odrasle. Već postoje inicijative (ili se one planiraju u mnogim zemljama) u ovom smjeru što će dovesti do dodatnog osuvremenjavanja postojećih i stvaranja novih standarda skrbi za osobe s SMA.

Skupina koja je radila na izradi Vodiča imala je u vidu da uvjeti implementacije standarda skrbi nisu isti u svim zemljama zbog različitih resursnih mogućnosti tako da su preporuke u ovom vodiču minimalna razina skrbi i podrške koju bi svaka osoba s SMA trebala imati bez obzira gdje živi.

U studenom 2017. godine, nakon sastanaka i razmjene iskustava, objavljena su dva znanstvena članka s ažuriranim preporukama (3,4). Oni su napisani za medicinske stručnjake i sadrže brojne preporuke liječnicima i zdravstvenim radnicima u njihovom svakodnevnom radu s osobama s SMA.



Znanstveni članci iz 2017. godine:

- **Dijagnosticiranje i skrb za osobe sa spinalnom mišićnom atrofijom: Dio 1: Preporuke oko dijagnoze, rehabilitacije, ortopedske i nutritivne njege**
- **Dijagnosticiranje i skrb za osobe sa spinalnom mišićnom atrofijom: Dio 2: Plućna i akutna njege; lijekovi, suplementi i imunizacija; drugi organi i etika**

ŠTO SE NALAZI U OVOM VODIČU?

Kako bi najnovije preporuke o standardima skrbi bile razumljive i prilagođene svima, TREAT-NMD je na izradi ovog vodiča surađivao s brojnim međunarodnim organizacijama za podršku osobama s SMA.

Web stranice

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

Trudili smo se što bolje objasniti medicinske pojmove u tekstu.

Objašnjenje za riječi koje su napisane **u ovoj boji**, može se naći u pojmovniku.

Vjerodostojnost ovog vodiča provjerena je od strane medicinskih stručnjaka koji su i autori znanstvenih članaka iz studenoga 2017. godine.

Vjerodostojnost ovog vodiča
**provjerena je od strane
medicinskih stručnjaka** koji su i
autori znanstvenih članaka iz
studenoga 2017. godine.



KAKO KORISTITI OVAJ VODIČ?

Vodič je podijeljen na poglavlja; svako poglavlje odnosi se na određeni aspekt skrbi za osobe s SMA: kako i kada se vrši kontrola i procjena određenih funkcija i stanja i koje sve mogućnosti njege i liječenja postoje. U svakom poglavlju naći ćete različite preporuke kao standard za skrb, kao i mogućnosti koje su na raspolaganju, a koje se zasnivaju prvenstveno na motoričkim sposobnostima pojedinca ili tipu SMA kao što je opisano u nastavku. Kako SMA različito utječe na svaku osobu, nisu sve opcije odgovarajuće za svakog pojedinca.

Najčešći oblik SMA poznat je kao '5qSMA' i klasificira se ovisno o dobi kada su se simptomi prvi put pojavili te po dostignutom motoričkom funkcionalnom statusu.

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

Tip SMA	Dob prilikom pojave prvih simptoma	Utjecaj mišićne slabosti na sjedenje/hodanje
Tip 1	Mlađi od 6 mjeseci	Ne sjedi samostalno i ne okreće se samostalno
Tip 2	7 mjeseci – 18 mjeseci	Sposoban samostalno sjediti ali ne i samostalno hodati
Tip 3a	18 mjeseci – 36 mjeseci	Prohoda, ali najčešće vremenom izgubi tu funkciju
Tip 3b	3 godine – 18 godina	Hoda, ali vremenom može izgubiti tu funkciju
Tip 4	Preko 18 godina	Blage (motorne) teškoće u hodaњу

Važno je zapamtiti da ne postoje oštre granice između tipova SMA koje počinju u djetinjstvu i da je utjecaj 5qSMA na pojedince vrlo različit uključujući i oblike bolesti koji počinju u odrasloj dobi. Osim toga, sada kada je pojedincima terapija dostupna varijacije mogu biti i veće. Zato je važno da se standardi skrbi i tretmana osoba s SMA ne zasnivaju samo na gore prikazanoj kliničkoj klasifikaciji, već na trenutno dostignutim motoričkim sposobnostima. Ove individualne procjene ne moraju biti istovjetne klasifikaciji u gornjoj tablici.

Važno je imati na umu da su preporuke opće i da je svako dijete, mlada ili odrasla osoba različito. Preporuka koja je odgovarajuća za pojedinca ne znači da odgovara svakomu



KAKO KORISTITI VODIČ

U ovom Vodiču, radi jednostavnosti, naći ćete sljedeće riječi koje se koriste da bi se pokazalo koje se preporuke za standarde skrbi odnose na koju skupinu djece i odraslih:

ne-sjedači oni koji ne mogu samostalno sjediti

sjedači oni koji mogu samostalno sjediti, ali ne i hodati

hodači oni koji mogu samostalno hodati

Preporuke u ovom Vodiču se također mogu odnositi i na određeni tip SMA kao u Tablici 1 ili se mogu odnositi na tzv. “rani početak” SMA, kada se simptomi ispoljavaju prije šestog mjeseca starosti; najčešće oni s “ranim početkom” su oni koji ne sjede (nesjedači). “Kasniji početak” SMA odnosi se na pojavu simptoma nakon šest mjeseci starosti; najčešće oni s kasnijim početkom bolesti uključuju i sjedače i hodače.

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

02

POGLAVLJE 2

GENETIKA I
DIJAGNOSTIKA◆ **SMN1 GEN**

Većina ljudi ima dvije kopije **gena za preživljavanje motornog neurona 1 (SMN1)** - po jedan naslijeđen od svakog roditelja. Ovi geni sadrže informacije potrebne za stvaranje SMN proteina koji donjim **motornim neuronima** u kralježničnoj moždini omogućuje pravilno funkcioniranje. Osobe s 5q SMA imaju grešku ili **mutaciju** u obje kopije SMN1 **gena** što znači da nisu u stanju proizvesti dovoljno SMN proteina. Bez toga, kod osoba s SMA, donji **motoneuroni** odumiru u sve većem broju i time se smanjuje njihova sposobnost prijenosa električnih signala iz mozga do mišića što je nužno za funkciju mišića. Tako se razvija slabost mišića koja se prepoznaje kroz gubitak pokreta, disanja i gutanja.

SMN1 **gen** nalazi se na petom **kromosomu** u području označenom slovom "q", zbog čega se ovaj, najčešći, tip SMA obilježava 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 sa SMA može proizvesti malu količinu funkcionalnog SMN proteina, ta količina je nedovoljna da nadoknadi izgubljenu funkciju izmijenjenog SMN1 **gena**.

Broj SMN2 kopija može varirati od osoba do osobe i može se kretati od nula do osam. Posjedovanje više SMN2 kopija obično je povezano s lakšim simptomima SMA.

Tablica 2 prikazuje najčešći broj SMN2 kopija u odnosu na tip SMA. Međutim, ova povezanost nije apsolutna. Težina kliničke slike ne može se točno predvidjeti samo na osnovu broja SMN2 kopija. Razlog se krije u utjecaju drugih genetskih faktora na količinu funkcionalnog SMN proteina kojeg SMN2 gen proizvodi.

Tablica 2. Broj SMN2 kopija povezanih s određenim tipom SMA.

SMA tip	Broj SMN2 kopija kod većine osoba s SMA
1	2
2	3
3a	3
3b	4
4	4-6

SMN1 **gen** nalazi se na petom **kromosomu** u području označenom s 'q' zbog čega se najčešći tip SMA obilježava kao 5q SMA.

Ako želite pročitati više o tomu kako osoba može naslijediti SMA pogledajte “Prilog 1”.

Također možete pogledati i poglavlje “Korisni izvori” gdje su navedene organizacije osoba s SMA u različitim državama.

KAKO SE 5q SMANASLJEĐUJE

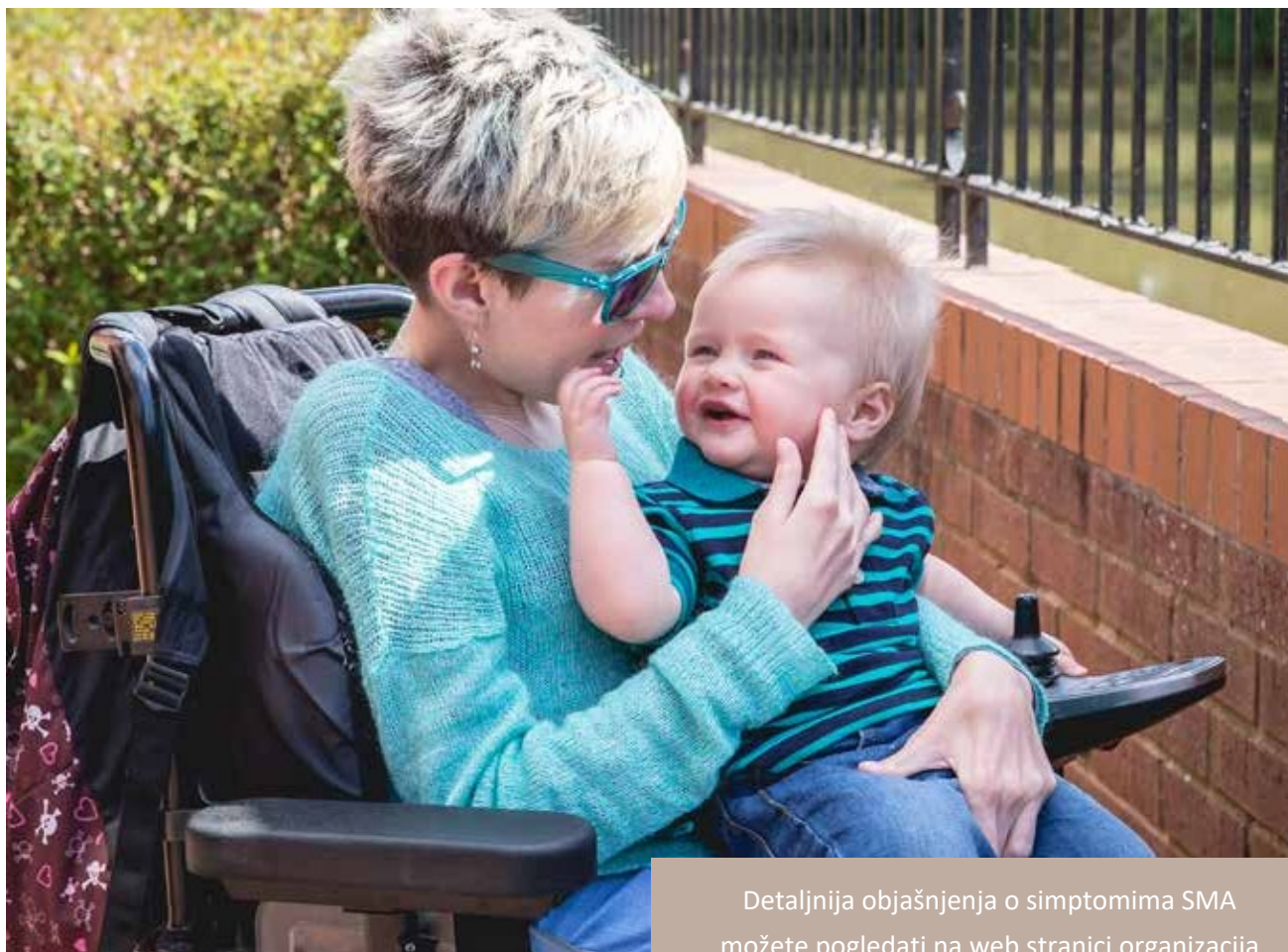
5q SMA se prenosi s roditelja na djecu preko mutiranog SMN1 gena. Obično se nasljeđuje po autosomno recesivnom obliku nasljeđivanja što znači da:

- ◆ Osoba koja naslijedi dvije mutirane kopije SMN1 gena (po jednu od oba roditelja) ima SMA.
- ◆ Osoba koja naslijedi jednu mutiranu i jednu funkcionalnu kopiju SMA (po jednu od oba roditelja) je nositelj (prenositelj) gena za SMA. Oko 1 od 40 osoba u ukupnoj populaciji su nositelji mutiranog gena za SMA; nositelji nemaju simptome bolesti
- ◆ Osoba koja naslijedi dvije funkcionalne kopije SMN1 gena (po jednu od oba roditelja) nema SMA niti je nositelj mutiranog gena za SMA.

Iako većina osoba s SMA istu nasljeđuje od oba roditelja, kod oko 2 % mutacija je nova, najvjerojatnije nastala uslijed greške u DNK jajne stanice majke ili spermija oca tijekom začeća. Ovo se naziva “de novo” mutacija.

Važno je da članovi obitelji razumiju rezultate genetskog testiranja koji su doveli do dijagnoze SMA. Gensko savjetovanje treba obaviti sa zdravstvenim stručnjacima iz područja genetike. Oni će odgovoriti na sva pitanja koja obitelj postavi u vezi s genetskim aspektima SMA, pružiti informacije i savjete o mogućim rizicima i postojećim mogućnostima u slučaju daljnjeg planiranja obitelji.

Ako želite pročitati više o genetici i nasljeđivanju SMA pogledajte “Prilog 1”. Također, možete pogledati poglavlje »Korisni izvori“ u kojem su navedene organizacije osoba s SMA u različitim državama.



Detaljnija objašnjenja o simptomima SMA možete pogledati na web stranici organizacija osoba s SMA navedenima u poglavlju “Korisni izvori” na samom kraju ovog vodiča

SIMPTOMI

Put do dijagnoze kod djeteta obično kreće od roditelja ili od zdravstvenog radnika.

Kod težih oblika SMA u kojima se simptomi manifestiraju rano nakon rođenja (SMA tip 1 ili “nesjedači”), roditelji ili skrbnici obično postaju zabrinuti zbog “mlitavosti” djeteta (smanjenog tonusa mišića) i teškoća u postizanju motoričkih sposobnosti očekivanih za uzrast. Smanjen mišićni tonus izraženiji je na mišićima nogu nego ruku. Također je uobičajeno da novorođenče ima teškoće s hranjenjem zbog oslabljenih mišića odgovornih za gutanje. Slično tomu, djeca često imaju teškoća i s disanjem zbog slabosti dišnih mišića odnosno mišića koji se koristi tijekom disanja.

Djeca s SMA tip 2 (sjedajući), iako nisu toliko ozbiljno ugroženi kao djeca s tipom 1, također pokazuju izraženiju slabost mišića nogu nego ruku. Slabost mišića koji sudjeluju u procesima

gutanja i disanja također može, ali i ne mora biti prisutna kod djece s SMA tip 2.

Djeca s SMA tip 3 (hodači) također pokazuju izraženije simptome slabosti mišića nogu nego ruku. Osobe s SMA tip 3 uglavnom nemaju slabost mišića odgovornih za gutanje i disanje tako da najčešće nemaju teškoće prilikom gutanja niti otežano disanje.

Odrasle osobe s početkom simptoma u odrasloj životnoj dobi (SMA tip 4 ili hodači), prve simptome najčešće ispoljavaju u vidu nelagodnosti i/ili bola u mišićima. Osobe s SMA tip 4 obično nemaju slabost mišića odgovornih za gutanje i disanje tako da nemaju teškoće prilikom gutanja niti otežano disanje.

Detaljnije informacije o simptomima SMA možete pogledati na web stranici organizacija osoba s SMA navedenima u poglavlju “Korisni izvori” na kraju ovog Vodiča.



POTVRĐIVANJE DIJAGNOZE

Ako liječnik posumnja da dijete ili odrasla osoba ima simptome SMA, odmah ga treba uputiti na uzimanje uzorka krvi i **testiranje na prisustvo delecije (nedostatka) SMN1 gena**. Ukoliko test pokaže odsustvo obje kopije SMN1 gena, može se potvrditi dijagnoza 5q SMA. Nakon toga, potrebno je odrediti i broj kopija SMN2 gena, kao pokazatelja najvjerojatnijeg tijeka bolesti i razvoja simptoma u budućnosti (prognoza bolesti) od čega će ovisiti pristup u primjeni standarda skrbi i tretmana za svaku osobu s SMA individualno. Određivanje broja SMN2 kopija je značajno i zbog potencijalog sudjelovanja u kliničkim ispitivanjima novih lijekova za SMA, jer je broj SMN2 kopija često kriterij za sudjelovanje.

Ukoliko rezultati analiza pokažu da je prisutna samo jedna mutirana kopija SMN1, ali da simptomi i dalje ukazuju na SMA, potrebno je uraditi dodatno genetsko testiranje koje se naziva sekvenciranje SMN1 gena. Ova analiza podrazumijeva testiranje

na pojedinačne, suptilne mutacije u jednom SMN1 genu koje, ako se utvrde, potvrđuju dijagnozu 5q SMA. Ako su obje kopije SMN1 gena pristine i bez suptilnih mutacija, vjerojatnost da osoba ima SMA je minimalna. U tom slučaju potrebno je uraditi druge testove u cilju postavljanja dijagnoze.

Druge dijagnostičke testove, kao što je kirurško uzimanje malog uzorka mišića (**biopsija mišića**) i testiranje funkcije živca, nije potrebno provoditi u svrhu postavljanja dijagnoze 5q SMA.

Međutim, nekad je potrebno uraditi dodatno testiranje posebno kod osoba s pojavom simptoma u kasnijoj životnoj dobi jer su simptomi obično blagi zbog čega je dijagnozu teže uspostaviti. Na primjer, može se provesti određivanje razine mišićnog **enzima keratin-kinaze (CK)** u krvi.

PRIOPĆAVANJE DIJAGNOZE

Dijagnozu SMA treba, suptilno i osjećajno, osobno priopćiti genetičar ili neurolog. Tijekom prvog razgovora liječnik bi trebao:

- ◆ Objasniti uzrok stanja
- ◆ Objasniti uobičajnu progresiju
- ◆ Objasniti kako SMA utječe na dijete s SMA ili na odraslu osobu s SMA i kakv utjecaj može imati na obitelj
- ◆ Navesti koje su, ako postoje, mogućnosti liječenja
- ◆ Razgovarati koje su mjere potrebne i adekvatne za ublažavanje simptoma i prevenciju komplikacija

Posebno je važno pružiti emocionalnu i psihološku podršku osobi i obitelji u trenutku priopćenja dijagnoze, a svakako i kontinuirano ubuduće.

Liječnik bi također trebao obavijestiti obiteljskog liječnika i lokalni zdravstveni tim o dijagnozi te im pružiti savjete o adekvatnom postupanju kod SMA.

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

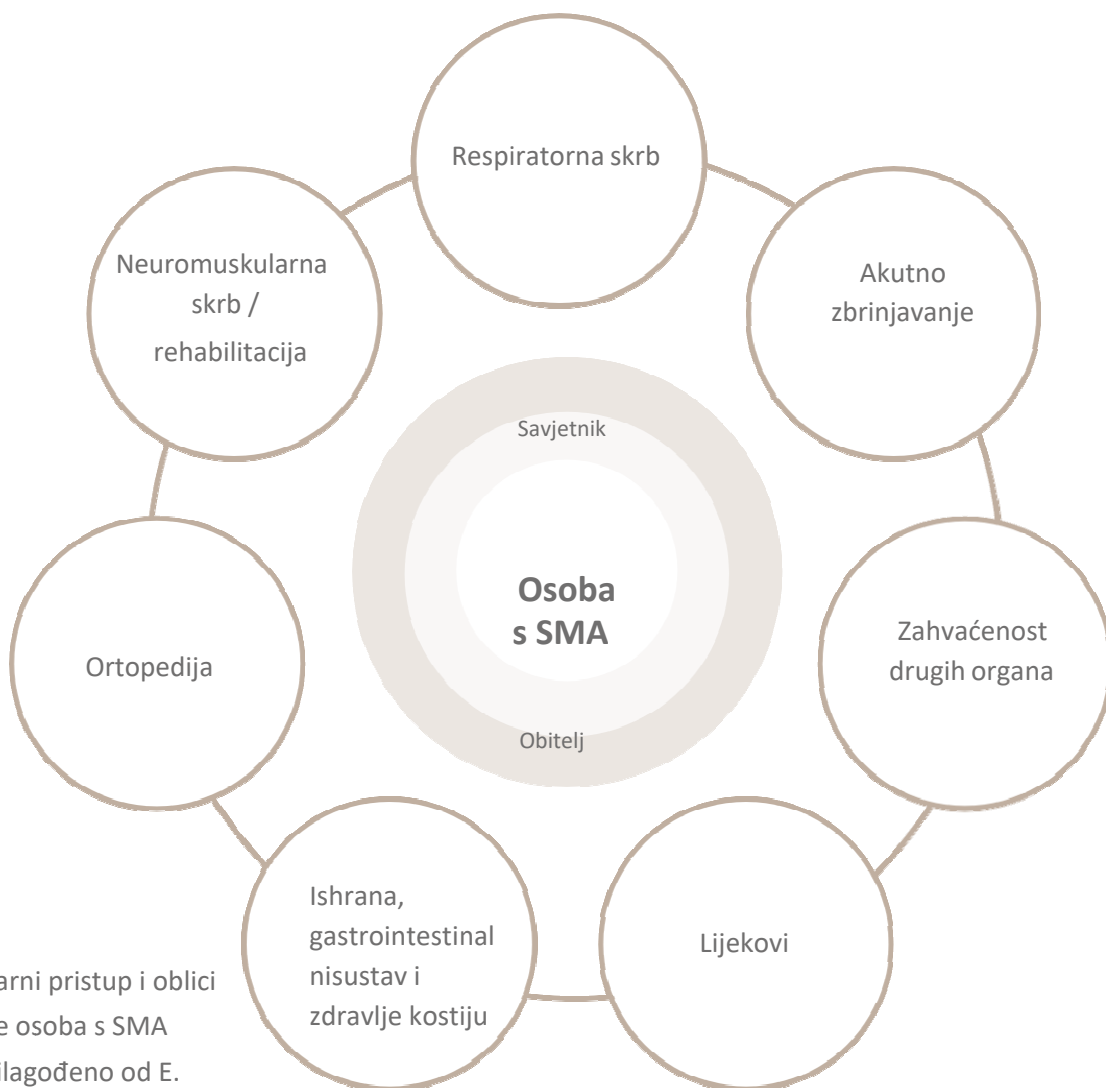


NJEGA I PODRŠKA OSOBI S SMA

SMA je kompleksno stanje koje različito utječe na svaku osobu. Najbolji tretman osoba s SMA je podrška i upućivanje liječnicima različitih specijalizacija (Skica. 1). Svaku osobu s SMA potrebno je uputiti ustanovi specijaliziranoj za neuromuskularne bolesti (NMB) ili u druge relevantne ustanove. To uključuje specijaliste iz područja:

- ◆ Disanja (respiratorna njega)
- ◆ Ishrane (gastroenterologija i dijetetika)
- ◆ Kostiju i mišića (ortopedija)
- ◆ Rehabilitacije (fizioterapeuti i radni terapeuti)

Članovima obitelji, kao i odraslima s SMA, također treba omogućiti genetsko savjetovanje.



Skica 1.

Multidisciplinarni pristup i oblici skrbi potrebne osoba s SMA (preuzeto i prilagođeno od E. Mercuri et al, 2018, p.106.)

Zdravstveni radnici različitih specijalizacija trebali bi raditi zajedno kao multidisciplinarni tim koji neće uzeti u obzir samo Vaše zdravstvene potrebe ili potrebe Vaše djece, već i poštovati sve društvene, kulturne i duhovne potrebe. Tim takođe može uključiti i stručnjake iz **palijativne njege**. **Palijativna njega** se često povezuje samo s njegom umirućih osoba, dok u praksi obuhvaća sve one kojima je potrebna pomoć da što kvalitetnije žive.

Timovi za palijativnu njegu su tu da osobi pomognu u ostvarenju životnih ciljeva koliko je to moguće u odnosu na izbor liječenja i stanje, kao i da pruže pomoć u svladavanju mnogih prepreka. Palijativnu njegu treba promatrati kao komplementarnu uslugu drugim oblicima zdravstvene skrbi i podrške.

Nakon postavljanja dijagnoze trebali bi s multidisciplinarnim zdravstvenim timom otvoreno razgovarati o mogućnostima i izboru pružanja standardnih mjera skrbi. Ovakve razgovore treba obavljati stalno. Odluku o određenoj intervenciji treba razmatrati ovisno o okolnostima, ako Vi ili članovi medicinskog tima to smatrate potrebnim.

Preporučuje se da kontrolne preglede koordinira osoba iz medicinskog tima koja je upućena u tijek i progresiju bolesti i sve potencijalne izazove koje SMA nosi, a to je najčešće neurolog, neuropedijatar ili u nekim centrima „koordinator zdravstvene skrbi“.

Također, osobi s SMA potrebno je pružiti

informacije o sljedećim mogućnostima koje joj stoje na raspolaganju:

- ◆ Kontaktiranje udruga osoba s SMA i grupa za pomoć osobama s SMA
- ◆ Pristup pouzdanim online izvorima koji pružaju više informacija vezano za pružanje skrbi osobama s SMA
- ◆ Mogućnost uključivanja u kliničko istraživanje, ukoliko osoba ima mogućnosti i uvjete za sudjelovanje.





POGLAVLJE 3

03 FIZIOTERAPIJA I REHABILITACIJA

U ovom poglavlju govori se o načinu na koji fizikalna terapija može pomoći osobi s SMA u očuvanju ili poboljšanju funkcionalnih sposobnosti u svrhu osiguravanja kvalitete života. Termin funkcionalna sposobnost odnosi se na sposobnost obavljanja svakodnevnih aktivnosti i zadataka kao što su zauzimanje sjedećeg položaja, korištenje toaleta, oblačenje, hranjenje ili penjanje uz stepenice. Kod osoba s SMA često dolazi do pojave ukočenosti zglobova (**kontraktura**) koje mogu dovesti do bolova i teškoća kretanja. Kontrakture se najčešće javljaju u ramenima, lakotvima, ručnim zglobovima, kukovima, koljenima, gležnjevima i stopalima. **Kontrakture** i druge posljedice SMA mogu se ublažiti redovnom fizioterapijom. Kakva god bila klinička slika djece, mladima i odraslima s SMA potrebno je pružiti podršku, savjetovanje i opremu kako bi mogli što više toga

samostalno obavljati. Očekuje se da fizioterapeut i radni terapeut osmisle i pokažu odgovarajuće individualne vježbe. Oni bi također trebali dati savjet o nabavci opreme i prilagodbi životnog prostora kako bi se olakšala pokretljivost i svakodnevne životne aktivnosti. Obiteljima i odraslima treba pokazati kako pomoći u istezanju i vježbanju općenito, kako koristiti pomagala tako da fizioterapija postane svakodnevni dio života i dnevne rutine.

U ovom poglavlju osim preporuka standarda skrbi govorit će se o konkretnim aktivnostima – npr. koliko dugo je potrebno nositi ortoze i koliko često provoditi vježbe istezanja. Vaš fizioterapeut ili fizijatar bi trebao napraviti individualan plan fizikalne terapije.

OSOBE S SMA KOJE NE SJEDJE SAMOSTALNO

Fizikalna terapija i rehabilitacija za osobe s SMA koje ne sjede samostalno ima za cilj smanjiti stupanj kontraktura, optimizirati funkcionalnost i pomoći osobi podnijeti različite položaje tijela, poput ležanja na leđima, boku ili potpomognutog sjedenja. Kada fizioterapeut i radni terapeut daju preporuke o planu rehabilitacije, trebali bi dati i jasne smjernice o provođenju fizioterapije te provesti obuku kad je to potrebno.

Pozicioniranje osobe s SMA

Različiti potporni predmeti kao što su valjci, jastuci i punjene vreće mogu biti od pomoći onima koji ne mogu samostalno sjediti onda kada leže na leđima, na boku ili su u sjedećem položaju.

Preporučuje se korištenje sjedišta i sustava za spavanje pravljenih po mjeri i adaptiranih za elektromotorna ili obična kolica, a koji omogućuju promjenu položaja izazvaljenog u naginjući položaj i obrnuto.

Istezanje

Za svaku osobu s SMA važno je da što više elastičnost zglobova očuva kako bi mogla postići ili održati samostalnost.

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

Potpomognuto istezanje – kada netko pomaže u pokretima istezanja. Preporučuje se istezanje mišića minimum 3-5 puta tjedno.

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

Serijsko izlivanje gipsa - stavljanje ekstremiteta u gipsane zavoje i zamjena istih nekoliko puta tijekom određenog vremenskog razdoblja rasta i razvoja djeteta, čime se pri svakom izlivanju polako ispravlja položaj ekstremiteta.

Ortoze - slične su longetama i koriste se kao oslonac određenom dijelu tijela u cilju njegove stabilizacije i izvođenja pokreta. Da bi bile efikasne, moraju se koristiti najmanje pet puta tjedno.

Ovratnici - korisni su kao oslonac za glavu iza pravilan položaj vrata čime se omogućuje pravilno i olakšano disanje.

Vertikalizatori - su vrsta potpornih naprava koje se koriste za sigurno pozicioniranje osoba u uspravnom „stojećem” položaju. Mogu se koristiti kao pomoćno sredstvo za održavanje i poboljšanje držanja tijela, za pravilan razvoj kosti (gustoća kostiju), ali i za poboljšanje probave. Ova pomagala nisu prikladna za svakoga i trebaju se koristiti samo po preporuci fizioterapeuta.



Pokreti kao i vježbe mogu predstavljati izazov za osobe koje ne sjede – zbog toga **aktivnosti u vodi mogu biti korisne ako je osigurana potpora za glavu i odgovarajući nadzor**. Vaš fizioterapeut ili radni terapeut vas mogu savjetovati u vezi s mogućnosti vježbanja u vodi.

◆ Pokretljivost i vježbe

Različita oprema i tehnološke mogućnosti mogu biti korisne pri izvođenju pokreta. Pokreti, kao i vježbe mogu predstavljati izazov za osobe koje ne sjede – zbog toga, aktivnosti u vodi mogu biti korisne ako je osigurana potpora za glavu i odgovarajući nadzor. Fizioterapeut ili radni terapeut Vas može savjetovati u vezi s ovim. Vrlo je važna redovna primjena različitih tehnika kao i uređaja kojima se maksimalno povećava sposobnost disanja i izbacivanja sekreta. Fizioterapija prsnog koša je naročito važna tijekom akutnih stanja (prehlada, upala pluća) ili prije operacije (vidjeti Poglavlje 6. Disanje (Respiratorna i pulmološka skrb)).

◆ Komunikacija

Tehnologija koja se može koristiti kao pomoć u komunikaciji s okolinom osobe s SMA koja ima teškoće govora je tzv. »uređaj za praćenje pokreta očiju«. On omogućuje osobi da pokretima očiju upravlja ekranom računala.



OSOBE KOJE SJEDE SAMOSTALNO

Glavni cilj fizioterapije za osobe s SMA koje sjede samostalno je spriječiti nastanak ili smanjiti stupanj kontraktura u zgobovima, omogućiti pokretljivost, spriječiti iskrivljenje kralježnice (skoliozu) i održati postojeći stupanj pokretljivosti, što omogućuje neovisnost prilikom izvršavanja svakodnevnih aktivnosti.

Fizioterapeut i radni terapeut trebaju pružiti smjernice i obuku kako biste postigli ove ciljeve koristeći sljedeće tehnike:

◆ Pozicioniranje

Ortoze su eksterne naprave koje daju potporu rukama, nogama ili kralježnici. Ortoze mogu spriječiti neželjene pokrete ili pomoći pri drugim pokretima kao što su stajanje i hod. U ortoze spadaju:

Ortoze za kralježnicu i ruke - preporučuju se za stabilizaciju kralježnice kao i pomoć pri pokretima ruku. Da bi bile učinkovite, moraju se koristiti najmanje pet puta tjedno.

Longete i ortoze - koriste se za pozicioniranje zglobova u određenim položajima. Da bi bile učinkovite, trebaju se nositi 60 minuta tijekom dana ili, prema potrebi, tijekom noći.

Ovratnik - može biti od pomoći prilikom putovanja.

Ortoze za stajanje - istežu se noge, potiče

bolji položaj tijela, povećava gustoća kostiju, poboljšava cirkulacija i rad probavnog sustava. Treba ih se koristiti do 60 minut dnevno, minimum tri do pet puta tjedno, a preporučuje se koristiti ih pet do sedam puta tjedno.

◆ Istezanje

Vježbe za istezanje mišića mogu se raditi uz pomoć druge osobe i uz korištenje longeta, ortoza za stajanje i vertikalizatora. Važno je biti dosljedan u vježbama istezanja. Od ključne važnosti je kombiniranje vježbi istezanja s nošenjem longeta i korištenjem vertikalizatora. Fizioterapeut i radni terapeut trebaju se prilagoditi gorenavedenim tehnikama istezanja individualno u skladu sa svakodnevnom rutinom osobe s SMA. Da bi bilo učinkovito, istezanje se preporučuje pet do sedam puta tjedno.

◆ Pokretljivost i vježbe

Sve osobe s SMA koje mogu samostalno sjediti trebaju imati elektromotorna kolica s prilagođenim sjedalom koje odgovara njihovim individualnim potrebama.

Oni koji su snažniji mogu koristiti aktivna, ručna kolica ili kolica s pomoćnim napajanjem kotača koja omogućuju veću samostalnost.

Treba poticati vježbe jer su korisne iz više razloga - održava se i povećava snaga mišića, pokretljivost, izdržljivost i ravnoteža. Također, olakšava se i boravak u školi, na fakultetu, poslu, slobodne i društvene aktivnosti. Vježbe se mogu provoditi na različite načine: vježbe s podizanjem utega čija se težina progresivno povećava (trening snage), plivanje, fizikalna terapija koja uključuje jahanje konja (hipoterapija) i sportove u kolicima tako da se vježbe rade na zabavniji i pristupačniji način. Fizioterapeut Vas može savjetovati u vezi s ovom vrstom vježbi.

Kao i kod osoba s SMA koje ne sjede samostalno i kod onih koji sjede samostalno vrlo je bitna redovnaprimjena različitih tehnika kao i uređaja kojima se povećava sposobnost disanja i izbacivanja sekreta. Ovo je naročito važno u slučaju bolesti (prehlada, upala pluća) ili prije operacije.



Glavni cilj fizioterapije kod osoba s SMA koje sjede samostalno je smanjiti kontrakture, očuvati pokretljivost u zglobovima, spriječiti deformacije kralježnice (skolioza) te održati opseg pokreta što je značajno za samostalnost prilikom izvršavanja svakodnevnih aktivnosti.

OSOBE S SMA KOJE HODAJU

◆ Za osobe s SMA koje hodaju, cilj fizikalne terapije je održati i maksimalno poboljšati kretanje, opseg pokreta i omogućiti što veću samostalnost u svakodnevnim aktivnostima. Da bi se ovo postiglo, neophodno je raditi na pokretljivosti zglobova, snazi, izdržljivosti i ravnoteži. Fizioterapeut i radni terapeut trebaju razgovarati s Vama o ovome, pružiti smjernice i odgovarajuću obuku. Mogu Vam preporučiti sljedeće načine pomoću kojih ćete lakše postići ove ciljeve:

Istezanje

◆ Istezanje mišića treba biti dio programa fizikalne terapije kako bi se očuvala pokretljivost zglobova naročito gležnja i koljena. Ove vježbe mogu se raditi samostalno ili uz pomoć druge osobe. Mogu se koristiti i longete kako bi se istezanje olakšalo. Istezanje treba provoditi najmanje dva do tri puta tjedno, ali se preporučuje tri do pet puta tjedno.

Pozicioniranje

◆ **Ortoze** za donje ekstremitete (longete) mogu se koristiti kako bi se očuvala pokretljivost, pravilan položaj i funkcionalnost skočnog i koljenog zgloba. Steznici se mogu nositi prilikom sjedenja kako bi se održao pravilan položaj kralježnice, ali se ne preporučuje njihovo korištenje tijekom hodanja.

Mobilnost i vježbe

Aktivna, ručna kolica ili kolica s pomoćnim napajanjem kotača mogu biti od koristi u slučaju potrebe za dužim

hoda. Elektromotorna kolica ili skuteri mogu biti korisni za kretanje na većim udaljenostima. Program fizikalne terapije trebati tako isplaniran da su vježbe prilagođene održavanju snage, povećanju izdržljivosti, pokretljivosti i ravnoteže. Standardi njege preporučuju aerobik, plivanje, šetnju, biciklizam, jogu, veslanje, eliptični trenažer/ krostrenažer, kao i oblik fizioterapije koja uključuje jahanje konja (**hipoterapija**),

Fizioterapeut vas treba savjetovati o tome koliko često i koliko dugo trebate raditi pojedine vježbe.



Osobe s SMA najčešće imaju komplikacije na kostima i mišićima (ortopedski problemi). Ovdje spadaju komplikacije na kralježnici, kukovima, zglobovima i kostima.

POGLAVLJE 4

04 ORTOPEDSKO LIJEČENJE I SKRB

Najčešće komplikacije kod osoba s SMA javljaju se na kostima i mišićima i spadaju u ortopedske komplikacije. U ovu grupu komplikacija spadaju teškoće s kralježnicom, kukovima, zglobovima i kostima. Bez obzira na to prima li osoba s SMA neki oblik terapije, svatko s SMA (bez obzira na tip) treba obavljati redovne kontrole i preglede kod zdravstvenih radnika kao što su ortoped, fizioterapeut i radni terapeut, a koji su specijalizirani ili obučeni za rad s osobama s SMA. Redovnim kontrolama mogu se riješiti neke komplikacije, očuvati mobilnost kao i cjelokupno zdravstveno stanje osobe s SMA.

KOMPLIKACIJE KRALJEŽNICE

SMA dovodi do slabosti mišića koji omogućuju držanje kralježnice u pravilnom položaju. Bez podrške mišića kralježnica se pod uticajem sile teže iskrivljuje.

Procjenjuje se da kod 60-90% osoba koje ne sjede samostalno, ali i onih koji sjede, dolazi do deformacija kralježnice tijekom razdoblja rasta i razvoja, kao i kod 50% osoba s SMA koje hodaju.

Postranično iskrivljenje kralježnice u obliku slova „C” ili „S” naziva se skolioza. Iskrivljenje kralježnice prema naprijed naziva se kifoza. Paralelno s deformacijom kralježnice događaju se promjene na prsnom košu i rebrenim lukovima što uzrokuje smanjivanje prsnog koša odnosno prostora unutar njega što se nadalje negativno odražava na rast pluća kao i funkciju disanja. Stoga je vrlo važno osobe s SMA redovno kontrolirati i pratiti još od ranog djetinjstva i uspostavljanja dijagnoze.

Zakrivljenost kralježnice najbolje se može pratiti i kontrolirati pomoću rentgenske snimke kralježnice tako da se zakrivljenost može izmjeriti. Mjera koja se koristi za mjerenje stupnja zakrivljenosti kralježnice zove se **Cobbov kut**. Onima koji sjede ili hodaju rentgensku snimku je potrebno napraviti u najuspravnijem mogućem sjedećem ili stojećem položaju. Onima koji ne mogu sjediti snimku je najbolje napraviti dok leže na ravnoj površini. Ako je kod osoba koje sjede i koje ne sjede **Cobbov kut** veći od 20 stupnjeva, kontrolne preglede je potrebno obavljati svakih šest mjeseci sve dok kosti ne prestanu rasti (skeletalna zrelost). Nakon tog razdoblja sazrijevanja kostiju, kontrolne preglede kralježnice je potrebno obavljati jednom godišnje jer se zakrivljenost može pojaviti ili povećati i kod odraslih osoba s SMA.

PREVENCIJA I LIJEČENJE SKOLIOZE

Osobe s SMA koje ne sjede samostalno

Djeci koja ne sjede samostalno nošenje ortozeza kralježnicu (steznik) tijekom dana može biti korisno ne samo za prevenciju nastanka skolioze već i kao podrška prilikom sjedenja, postavljanja u uspravniji položaj i pružanja dodatne udobnosti. Steznik treba biti izrađen prema individualnim potrebama i mjerama. Izradu i postavljanje steznika treba obaviti stručna osoba (ortotičar) tako da ide oko leđa i prsnog koša i, što je najvažnije, da se dijete u njemu osjeća udobno i prihvati ga.

Osobe s SMA koje sjede samostalno

Svi koji imaju **skoliozu** veću od 20 stupnjeva trebaju nositi steznik ili TLSO mider (**torako-lumbo-sakralna ortoza**) kako bise osigurala korektivna podrška kralježnici u sjedećem položaju. Nošenje steznika nije garancija da će se iskrivljavanje kralježnice i zaustaviti. Nošenje steznika preporučuje se djeci koja su u fazi rasta i razvoja. Preporučuje se meki ili polukruti steznik. Nošenje steznika smanjuje bolove, pruža stabilnost kralježnici i može usporiti njeno daljnje iskrivljavanje.

U nekom trenutku liječnik može preporučiti operaciju kralježnice kako bi se ona ispravila i stabilizirala. Operacija može pomoći u održavanju ravnoteže pri sjedenju, ali i pravilnom rastu, kao i širenju plućnih krila što je najvažnije za pravilno disanje.

Ukoliko se savjetuje operacija kralježnice, trebalo bi odvojiti dovoljno vremena za razgovor s multidisciplinarnim timom zdravstvenih

stručnjaka o mogućim operativnim mogućnostima i što one podrazumijevaju.

Odluka o operativnom liječenju ovisi od više faktora. Najvažniji faktor je stupanj skolioze od 50 stupnjeva i iznad (**Cobbov kut**) ili ukoliko se stupanj zakrivljenosti kralježnice godišnje povećava za 10 ili više stupnjeva.

Prilikom razmatranja operativnog liječenja trebaju se procijeniti i uzeti u obzir drugi faktori koji uključuju:

- ◆ Starosnu dob osobe u godinama i mjesecima i je li završeno razdoblje sazrijevanja kostiju i skeleta (razvojni period – skeletna zrelost). Često se razvojna zrelost kostiju i godine starosti osobe ne podudaraju. Skeletna zrelost može se odrediti RTG snimkom kostiju lijevog ručnog zgloba.
- ◆ Redukciju kapaciteta pluća
- ◆ Procjenu promjene oblika prsnog koša, posebno ukoliko je došlo do pomicanja rebrenih lukova naniže (kolaps rebrenih lukova)
- ◆ Pitanje otežava li stupanj skolioze obavljanje svakodnevnih aktivnosti
- ◆ Prisutnost stalne boli u leđima i kukovima te nejednak položaj kukova i zdjelice čime je otežano pravilno sjedenje

Postoje dva tipa operativnog liječenja skolioze:

Spinalna fuzija podrazumijeva ispravljanje kralježnice tako što se dvije metalne šipke koje se postavljaju s obje strane kralježničnog stuba spajaju s **kralješcima** i rebrima duž kralježnice. Ova operacija za cilj ima korigirati zakrivljenost kralježnice kao i pomoći održanju kralježnice nasuprot gravitaciji. Operacija podrazumijeva međusobno spajanje kralježaka kako bi se osigurala dodatna stabilnost kralježnice.

Operacija kralježnice kojom se omogućuje daljnji rast kralježnice ("Growth friendly") preporučuje se djeci mlađoj od 10 godina koja su još u fazi rasta i razvoja kralježnice i prsnog koša. Šipke koje drže stabilnost kralježnice su pričvršćene samo za gornji i donji dio kralježnice ili susjedna rebra. Na ovaj način su srednji dijelovi kralježnice i rebra netaknuti kako bi se osigurao kontinuirani rast. Kralježnica se prilikom postavljanja šipki (prva operacija) ispravlja što je moguće više, a zatim se svakih dva do šest mjeseci šipke koje drže kralježnicu postupno produžuju. Ovaj postupak dopušta kontinuirani rast kralježnice i prsnog koša. Razvojem novih tehnologija, operaciju kralježnice kojom se dopušta njen rast i razvoj, moguće je obaviti bez ponovljenih kirurških zahvata tako što se periodično produžavanje šipki (tijekom faze rasta) obavlja vanjskim putem pomoću magneta.

Prije operacije, multidisciplinarni tim zdravstvenih stručnjaka trebao bi provesti potpunu procjenu zdravstvenog stanja osobe. Ovo podrazumijeva procjenu potencijalnih komplikacija zbog problema u tjelesnoj težini, režimu ishrane, stanju mineralizacije kostiju i respiratorne funkcije kao i potrebe za disajnom podrškom tijekom operacije. Tim stručnjaka bi trebao detaljno razgovarati o mogućim rizicima kao i koristima od operativnog liječenja skolioze kako bi definitivna odluka o operativnom liječenju bila donijeta

zajednički. Medicinski tim je također odgovoran za respiratornu podršku nakon operacije zbog čega bi se preoperativno trebala uraditi procjena respiratorne funkcije kao i plan postoperativnog praćenja.

Preporuke za operativno liječenje skolioze prema dobi osobe:

Standardi za operativno liječenje skolioze ovise o dobi osobe:

- **Mlađi od 4 godine:** Operacija kralježnice se treba odgoditi dok se ne napune četiri godine.
- **4–10 godina starosti:** Budući da su djeca skeletno nezrela, preporučuje se operacija koja dopušta daljnji rast.
- **10 – 12 godina starosti:** U ovom uzrastu djeca prelaze u fazu skeletne zrelosti. Ako je operacija potrebna, tip će zavisiti od djetetove skeletne zrelosti, kao i od procjene daljnjeg potencijalnog rasta kralježničnog stuba.
- **Stariji od 12 godina:** Ovo je uzrast kad je završena faza rasta i razvoja kostiju. Ukoliko je potrebna operacija, preporučuje se spinalna fuzija.

Savjet stručnjaka je da se operacije kralježnice kod osoba s SMA ubuduće obavljaju tako da se središnji (lumbalni) dio donjeg dijela kralježnice ostavi slobodan kako bi bila izvodljiva primjena lijekova kao što je Spinraza® u kralježnični kanal (intratekalna aplikacijaterapije) (vidjeti Poglavlje 11. Primjena novih terapija kod osoba s SMA)

Razvojem novih tehnologija, operaciju kralježnice kojom se dopušta njen rast i razvoj moguće je obaviti bez ponovljenih operativnih zahvata, tako što se periodično produžavanje šipki (tijekom razdoblja rasta) obavlja vanjskim putem pomoću magneta.



Komplikacije na kukovima

Česta komplikacija kod osoba koje ne sjede, kao i kod onih koje sjede samostalno je nestabilnost jednog ili oba kuka. Ukoliko osoba može stajati, samostalno mijenjati položaj tijela i/ili hodati, i ukoliko nestabilnost u zglobu kuka utječe na obavljanje ovih aktivnosti ili uzrokuje bol, preporučuje se operacija u cilju rekonstrukcije zgloba kuka, a kako bi se stabilizirao dislocirani ili djelomično dislocirani zglob kuka. Operativno liječenje zgloba kuka preporučuje se i osobama koje ne hodaju u slučaju konstantnog bola ili ukoliko ograničena pokretljivost kuka otežava obavljanje svakodnevnih aktivnosti kao što su ishrana, korištenje toaleta, oblačenje ili sjedenje.

Komplikacije na zglobovima

Ograničena pokretljivost zglobova (**kontraktura**) je vrlo česta komplikacija koja izaziva bol i teškoće prilikom kretanja. U ovom slučaju, preporučuju se fizikalna terapija i korištenje longeta (vidjeti Poglavlje 3. Fizioterapija i rehabilitacija). Kirurško liječenje kontraktura preporučuje se samo onda kada **kontraktura** uzrokuje bol ili ograničava funkciju zgloba.

Komplikacije na kostima

Osobe s SMA koje ne sjede samostalno, kao i one koji sjede su u većem riziku za prijelom kosti zbog osteoporoze. Do osteoporoze između ostalog dolazi zbog odsustva opterećenja kostiju uslijed ne-stajanja, kao i zbog neupotrebe mišića. Vrlo je važno da djeca i odrasli s SMA unose ishranom svakodnevno dovoljno kalcija, kao i vitamin D3 (Vidjeti Poglavlje 5. Ishrana, rast i očuvanost kostiju).

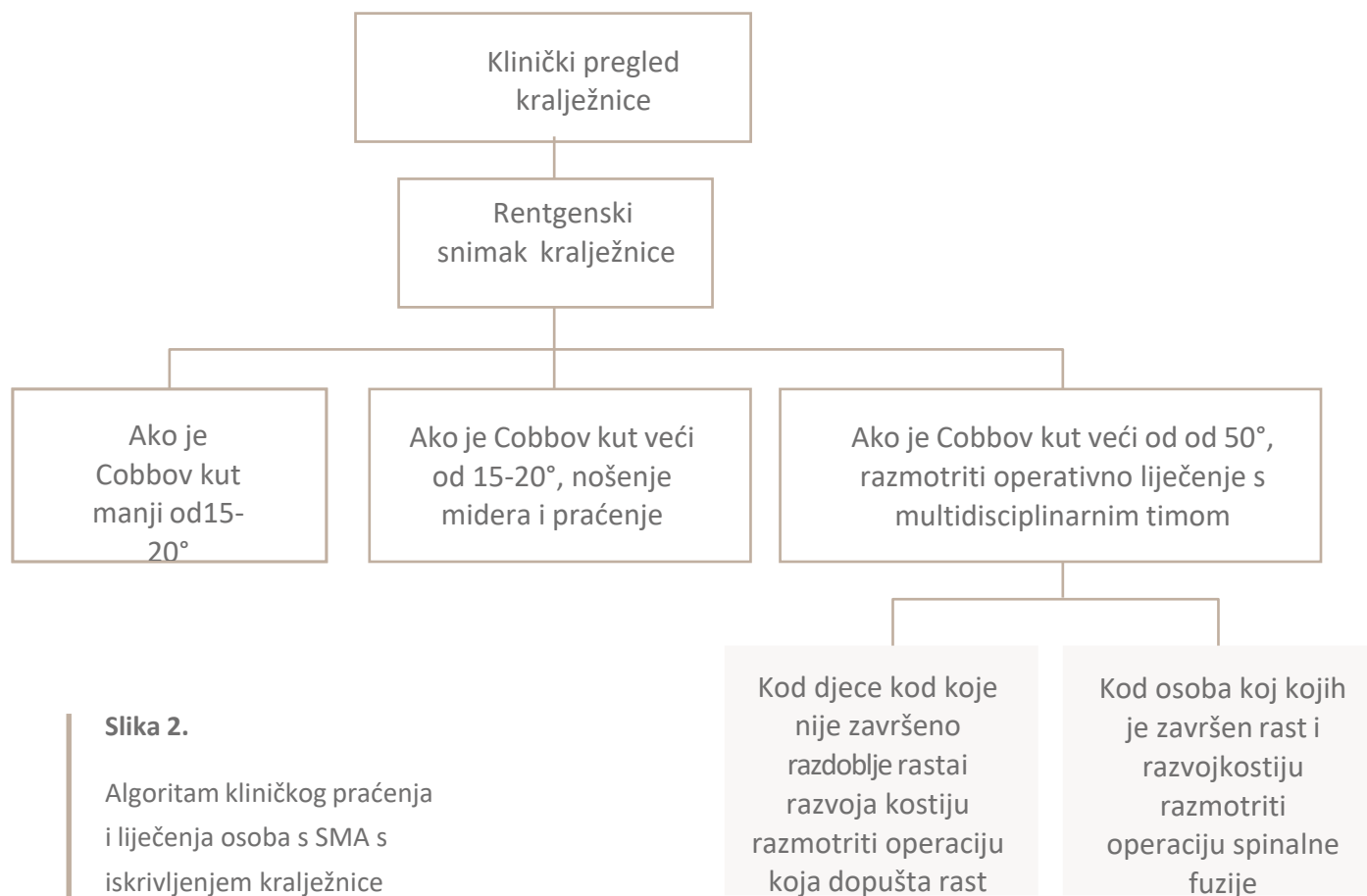
Ukoliko dođe do prijeloma kostiju, standardi skrbi preporučuju:

Za sjedače i nesjedače

- Izbjegavati nošenje gipsanih udlaga koje ograničavaju pokrete duže od četiri tjedna.
- Izbjegavati operaciju kad kod je to moguće i kao alternativu koristiti gipsane udlage

Za one koji hodaju:

- Razmotriti operativno liječenje preloma noge, ako osoba hoda.
- Operativno liječenje kuka šipkama i pločicama kod onih koji ne hodaju često, a slomili su zglobov kuka. Ovim se ubrzava oporavak i veće su šanse da osoba s SMA nastavi hodati.



Slika 2.

Algoritam kliničkog praćenja i liječenja osoba s SMA s iskrivljenjem kralježnice (slika je preuzeta iz E Mercurietal 2018, str.109)

Svaka osoba s SMA trebala bi redovno ići na kontrolne preglede dijetetičara i nutricionista koji procjenjuju rast i razvoj djeteta te tjelesnu težinu i propisuju režim ishrane u cilju regulacije tjelesne težine i odgovarajućeg unosa hrane i tekućine.

POGLAVLJE 5

05 ISHRANA, RAST I OČUVANOST KOSTIJU

Najčešći problemi s ishranom kod SMA su:

- Otežano gutanje
- Kontrola tjelesne težine
- Usporeno kretanje hrane kroz probavni sustav



Svaka osoba s SMA trebala bi redovno ići na kontrole dijetetičara i nutricionista u cilju procjene i praćenja tjelesnog rasta, težine i načina ishrane, kao i pravilnog i odgovarajućeg unosa hrane i tekućine. Za sada ne postoji specifični grafikon praćenja rasta i razvoja (tjelesna težina, visina i opseg glave) djece s SMA tako da se preporučuje koristiti već postojeće standardne grafikone za djecu bez teškoća u razvoju koje je kreirala Svjetska zdravstvena organizacija (SZO). Preporuke su prilikom kontrolnih pregleda mjeriti tjelesnu težinu i visinu te izračunati **indeks tjelesne mase** (BMI). BMI je mjera koja se izračunava iz tjelesne težine i visine i kojom se procjenjuje je li tjelesna težina osobe u opsegu normalnih vrijednosti, ispod ili iznad tih vrijednosti.

Svaku osobu s SMA koja ima BMI preko 25 posto treba dalje ispitivati i pratiti u smislu pretilosti i prekomjernih masnoća. Također, trebalo bi standardno vršiti procjenu postotaka masnog, mišićnog i koštanog tkiva u organizmu (tjelesni sastav) kako bi bili sigurni da je odnos kostiju, masti i mišića u granicama normalnog.

Svaka osoba s SMA je različita, ali važni gastrointestinalni (GI) simptomi koje vaš liječnički tim treba redovno pratiti i liječiti uključuju: refluks, usporenopražnjenje želuca, povraćanje i zatvor. Osobe s SMA mogu imati otežanu razgradnju i iskorištavanje unijete hrane što je važno za proizvodnju energije (metabolizam). Ovo može dovesti do toga da krv postane kiselija – takozvana „metabolička acidoza” ili ketoacidoza. Također mogu imati visoke ili niske vrijednosti šećera u krvi kao i otežanu razgradnju masti.

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

OSOBE KOJE NE SJEDU SAMOSTALNO

Najvažnija dijetetska procjena kod djeteta s SMA je procjena mogućnosti gutanja. Otežano gutanje naziva se **disfagija**. Osobe koje otežano gutaju su u riziku od udisanja unijete hrane ili tekućine (**aspiracija**) što može dovesti do infekcije pluća. Ubrzo nakon postavljanja dijagnoze, svoj djeci s SMA trebalo bi uraditi test gutanja (**video fluoroskopska studija gutanja**). Ako test pokaže postojanje otežanog gutanja koje je rizično za aspiraciju hrane i tekućine u dišne putove, postoje dva privremena načina davanja hrane kroz nos: **nazogastrična** (NG) sonda koja iz nosa ide u želudac, ili **nazojejunalna** (NJ) sonda koja ide u tanko crijevo. Trajno rješenje je postavljanje sonde za ishranu putem gastrostome ili **PEG endoskopija**. U oba slučaja sonda za ishranu postavlja se u želudac kirurškim putem. Neki stručnjaci preporučuju da se istovremeno obavi i kirurški postupak za smanjenje refluksa (vraćanja želučanog sadržaja u jednjak). Dodatni problem može predstavljati i otežano otvaranje vilice uslijed kontraktura žvačnih mišića što može otežati žvakanje i gutanje. Ukoliko vi ili vaše dijete imate gore navedene teškoće za savjet se obratite liječničkom timu.

Uz to što zbog otežanog gutanja, uslijed slabosti mišića za gutanje, može doći do neadekvatnog kalorijskog unosa, osobe koje ne sjede samostalno, uslijed slabosti dišnih mišića, puno energije troše i na sam proces disanja, a posebno u slučaju pojave plućne infekcije kao komplikacije. Zbog toga su u većem riziku od nehranjenosti i nemogućnosti povećanja

tjelesne težine. Postoji više vrsta režima ishrane, ali svaki treba biti individualno prilagođen osobi s SMA uz obavezan dovoljan unos tekućine.

Žive bakterije i kvasci (**probiotici**) su posebno korisni za probavni sustav. Osobe s SMA koje ne mogu samostalno sjediti vrlo često imaju potrebu za korištenjem lijekova protiv zatvora kao i za olakšano pražnjenje želučanog sadržaja jer se hrana kod njih sporije kreće kroz probavni sustav.

U slučaju akutne bolesti važno je konzultirati medicinski tim o pravilnoj ishrani jer je u ovakvoj situaciji nužno osigurati dovoljan unos tekućine od samog početka te redovno kontrolirati razinu elektrolita u krvi. Kod osoba s SMA metabolizam masti je vrlo često poremećen zbog čega često dolazi do prekomjernog nakupljanja štetnih tvari kao što su ketonska tijela i drugi nusproizvodi metabolizma.

Preporučuje se ishrana bogata šećerima i proteinima kako bi se spriječila prekomjerna razgradnja masti koje se u ovom slučaju koriste kao glavni izvor energije pa samim tim i stvaranje ketonskih tijela. Ovo je posebno važno u fazi akutne bolesti kad se preporučuje ishrana bogata šećerima i proteinima već u prvih 6 sati. Post se kod osoba s SMA koje ne mogu samostalno sjediti ne preporučuje.



OSOBE KOJE SJEDU SAMOSTALNO

Osobe koje sjede samostalno često imaju problema u vidu otežanog žvakanja hrane i zamora tijekom obroka. Zato je potrebno savjetovati se s nutricionistom oko odgovarajućeg individualnog režima ishrane. Djeci koja sjede samostalno kontrolne preglede nutricionista zbog procjene nutritivnog statusa i propisivanja individualnog režima ishrane potrebno je obavljati na svakih tri do šest mjeseci nakon postavljanja dijagnoze, a zatim jednom godišnje.

Ukoliko tijekom uzimanja hrane osoba kašlje ili ima faze zastoja u disanju potrebno je uraditi test gutanja ([video fluoroskopska studija gutanja](#)). Režim ishrane, sposobnost žvakanja i gutanja također treba procijeniti radni terapeut ili defektolog i dati preporuke o pripremi hrane vezano za konzistenciju (npr. pasirana hrana, polučvrsta hrana, tekućina ili gusta tekućina poput milkshakea) ili ukoliko su potrebne izmjene u režimu i načinu ishrane.

Ukoliko se tijekom kontrolnih pregleda primijeti da osoba ne napreduje adekvatno u odnosu na uzrast u smislu rasta i razvoja savjetuje se postavljanje nasogastrične sonde u cilju dodatnog unosa hrane koja je nužna u ovom slučaju. I pored toga, osobu treba ohrabriti da i dalje hranu unosi samostalno koliko god može ako disanje nije ugroženo tijekom uzimanja obroka.

Kako je sposobnost kretanja smanjena, a samim tim poremećen postotak tjelesne težine kojeg čini masno tkivo, osobe s SMA koje se ne kreću su u povećanom riziku od pojave pretilosti. Ako je osoba pretila preporučuje se test kojim se ispituje metabolizam šećera u krvi da bi se utvrdilo kako organizam prerađuje šećere.

Ukoliko je otežano pražnjenje crijeva savjetuje se povećan unos tekućine i hrane s puno vlakana. Treba potražiti i savjet liječnika. Upotreba lijekova koji olakšavaju pražnjenje crijeva je vrlo često neophodna i preporučuje se.

U slučaju akutne bolesti važno je konzultirati stručnjake o pravilnoj ishrani, ali je u ovakvoj situaciji nužno osigurati i dovoljan unos tekućine, kao i redovno kontrolirati razinu elektrolita u krvi. Kod osoba s SMA koje sjede samostalno, metabolizam masti također može biti poremećen što može dovesti do prekomjerne pojave ketonskih tijela u krvi i ostalih štetnih produkata metabolizma. Da ne bi došlo do ove komplikacije preporučuje se ishrana bogata šećerima i proteinima kako bi se spriječila prekomjerna razgradnja masti koje se u ovom slučaju koriste kao glavni izvor energije. Ovo je posebno važno u fazi akutne bolesti kad se preporučuje ishrana bogata šećerima i proteinima već tijekom prvih šest sati od početka simptoma, a i kasnije. Post se ne preporučuje ni kod osoba s SMA koje mogu samostalno sjediti.

OSOBE S SMA KOJE SAMOSTALNO HODAJU

Osobe s SMA koje samostalno hodaju vrlo rijetko imaju poteškoća s gutanjem i ishranom. Njima se savjetuje posjeta nutricionisti ukoliko imaju teškoće s tjelesnom težinom, posebno prekomjernom tjelesnom težinom i pretilošću. Pretilost dovodi do smanjene pokretljivosti, a samim time dovodi osobu u opasnost od drugih zdravstvenih problema povezanih s pretilošću kao što su **povišen krvni tlak i dijabetes**. Ako je osoba s SMA pretila, preporučuje se test kojim se ispituje metabolizam šećera u krvi kako bi se utvrdilo kako organizam prerađuje šećere.

KONTROLA GUSTOĆE KOSTI ZA SVE OSOBE S SMA

Kod svake osobe s SMA može doći do istanjenja kostiju (**osteopenija**) i prijeloma. Kontrola gustoće kostiju preporučuje se jednom godišnje ispitivanjem **mineralne gustoće kostiju**. Preporučuje se također i kontrola razine vitamina D3 u krvi jednom godišnje. Ukoliko se utvrdi da su vrijednosti vitamina D3 niske ili osoba već ima osteopeniju, savjetuje se redovna primjena suplemenata (dodataka prehrani). Dodavanje kalcija također se može savjetovati. Ukoliko osoba ima ili je već imala prijelom kosti savjetuje se primjena i drugih lijekova (**bifosfonati**) za povećanje gustoće kosti.

Kontrola gustoće kostiju ispitivanjem mineralne gustoće preporučuje se obavezno jednom godišnje



06 POGLAVLJE 6 DISANJE (RESPIRATORNA I PULMOLOŠKA SKRB)

Mišićna slabost kod osoba s SMA zahvaća i mišiće koji omogućuju disanje (respiratorne mišiće). Otežano disanje je vrlo često prisutno kod osoba koje ne mogu samostalno sjediti, može biti često i kod onih koji mogu sjediti samostalno, ali je rijetko prisutno kod onih koji samostalno hodaju. Međutim, preporučuje se ipak da sve osobe s SMA prime cjepivo protiv gripe svake godine kao i pneumokoka. Sva ostala redovna cijepljenja trebaju se obavljati po standardnim preporukama i protokolima, osim akoliječnik ili liječnički tim ne savjetuje drugačije.

Postoje različiti oblici respiratorne skrbi i podrške disanju. Oni se razlikuju ovisno o težini kliničke slike.

OSOBE S SMA KOJE NE SJEDU SAMOSTALNO

Otežano disanje je vodeći uzrok ozbiljnih zdravstvenih problema kod osoba s ranijom pojavom simptoma bolesti. Glavne teškoće 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 dovoljno udahnuti zrak kako bi se zamijenio ugljični dioksid za kisik (hipoventilacija). Hipuventilacija može dovesti do pada razine kisika u krvi (desaturacija kisikom). Hipuventilacija i niska razina kisika u krvi se u početku javljaju tijekom spavanja kad su dišni mišići najopušteniji. Vremenom, postupno do ovih promjena dolazi i kada je osoba budna.

Otežano disanje je uobičajno za osobe s SMA koje ne sjede samostalno. Disanje je najčešće jako otežano tako da mjere respiratorne skrbi i podrške disanju treba započeti rano i provoditi redovno, čak i ako

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

Pulmolog treba biti uključen u liječenje i skrb osobe odmah nakon uspostavljanja dijagnoze.

Sva djeca s dijagnozom SMA koja ne mogu samostalno sjediti trebaju imati redovne fizikalne preglede, minimalno jednom u tri mjeseca. Ukoliko je disanje neefikasno, odnosno dijete je hipoventilirano, dolazi do povećanja razine ugljičnog dioksida u krvi. Važno je, dakle, provjeriti razinu ugljičnog dioksida na kraju izdisaja. Preporučuje se i redovna kontrolna studija spavanja kad se prati disanje tijekom sna kao i pojava hipoventilacije i pada saturacije kisikom u snu. Ova ispitivanja su značajna jer se na osnovu njih donosi odluka u dogovoru s liječnikom o tome je li potrebno početi s korištenjem uređaja za pomoć pri disanju (neinvazivna ventilacija ili NIV) tijekom sna.

Njega dišnih putova:

Prehlada može dovesti do infekcije dišnih putova. Infekcije mogu biti česte i teže zbog nemogućnosti ili otežanog iskašljavanja sekreta. Respiratorna fizikalna terapija prsnog koša u kombinaciji s uređajima koji olakšavaju iskašljanje (npr. Cough Assist®, Vital Cough®) su obavezni i trebali bi biti dostupni svim osobama s SMA koji ne mogu samostalno sjediti. Svako tko ne može dovoljno iskašljati sekret ili ima problema s gutanjem također treba imati aspirator odnosno uređaj za usisavanje sekreta iz usne šupljine. Svakog roditelja ili staratelja treba obučiti kako pravilno i efikasno koristiti navedene uređaje za iskašljavanje i aspiraciju i dati adekvatne zdravstvene savjete.

Neinvazivna ventilacija (NIV) se preporučuje radi podizanja i održavanja odgovarajuće razine kisika i sprečavanja stvaranja visokih razina ugljičnog dioksida (**hipoventilacija**) u krvi tijekom spavanja. NIV se također naziva “dvostruka razina pozitivnog tlaka u dišnim putovima” (**BiPAP**) koji se osigurava putem aparata koji ima mogućnost mijenjanja tlaka zraka koji se upuhuje u pluća preko individualno prilagođene maske za nos ili nos i usta. Uređaj sam stvara veći tlak u dišnim putovima prilikom udisaja koji osoba s SMA ne može snagom svojih dišnih mišića osigurati tijekom sna onoliko koliko je normalno potrebno. Tlak zraka nakon toga automatski (programirano) u fazi izdisaja pada na niži tlak. Uređaj za neinvazivnu ventilaciju ima takve parametre da je sinkroniziran s normalnim disanjem osobe koja ga koristi. Uređaj ima mogućnost automatskog podešavanja tako da se u svakom trenutku osigura dovoljan dotok kisika putem upuhanog zraka od strane samog uređaja.

Ostali uređaji koji se mogu koristiti kao pomoć kod otežanog disanja, kao što su uređaj nazvan CPAP (“kontinuirani pozitivni tlak u dišnim putovima”) se ne preporučuju, osim u posebnim slučajevima jer ne osiguravaju adekvatnu zamjenu ugljičnog dioksida za kisik u plućima.

Invazivna ventilacija je još jedan oblik podrške disanju koji može biti uzet u obzir za one osobe kod kojih je neinvazivna ventilacija nedovoljna za održanje adekvatne razine kisika u krvi. Odluka o invazivnoj

ventilaciji donosi se nakon detaljnog objašnjenja i u dogovoru osobe s SMA (i njene obitelji) s liječničkim timom. Ovaj oblik podrške disanju je invazivan jer podrazumijeva kirurško otvaranje dušnika odnosno stvaranje otvora na prednjoj strani vrata u koji se stavlja cijev (kanila) i na taj način se zaobilaze nos i usta kao početni dio dišnog puta. Sam proces se zove traheotomija, a otvor na prednjoj strani vrata traheostoma kroz koju se plasira traheotomska cijev (kanila). Ovaj oblik podrške disanju je dugoročno, a često i trajno rješenje.

O mogućnostima koje stoje na raspolaganju osobi kao podrška otežanom disanju, s medicinskim timom osoba treba razgovarati proaktivno. Svaka odluka treba biti donijeta u najboljem interesu za osobu. Lijekovi koji se koriste za širenje dišnih putova (raspršujući **bronhodilatatori**) trebaju se koristiti ako postoji sumnja da osoba uz SMA ima i astmu ili ako nakon korištenja ovih lijekova dolazi do vidnog poboljšanja disanja. Lijekove za smanjenje stvaranja sekreta (kao što je **glikopirilat**) treba pažljivo koristiti uz kontrolu liječnika s promjenom doze po potrebi. Prekomjerno korištenje lijekova koji smanjuju stvaranje sekreta može dovesti do sušenja sluzokože dišnih putova kao i sekreta u njima zbog čega je sekret još teže iskašljati ili ukloniti drugim metodama. Dugotrajno i svakodnevno korištenje lijekova za razbijanje sekreta ili hipertoničnih slanog rastvora se ne preporučuje. Korištenje antibiotika u slučaju akutne infekcije je odluka medicinskog tima i individualna je za svaku osobu s SMA.

Uz godišnje cijepljenje protiv gripe i pneumokoka, kao i ostalih, zdravstvenim zakonom, obveznih cijepljenja, preporučuje se cijepljenje djece do dvije godine palivizumabom protiv respiratornog sincicijalnog virusa (RSV) kao najčešćeg uzročnika respiratornih infekcija i problema s disanjem kod djece.

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

OSOBE KOJE SJEDU SAMOSTALNO

Problemi s disanjem su rjeđi kod osoba s SMA koje sjede samostalno, ali se ipak preporučuje kontrolni pregled fizijatra jednom u šest mjeseci. Ukoliko je moguće, tijekom redovnog kontrolnog pregleda, savjetuju se testovi plućne funkcije (**spirometrija**) kako bi se izmjerio kapacitet pluća i snaga dišnih mišića. **Studiju spavanja odnosno polisomnografiju** kojom se ispituje i prati disanje u snu treba uraditi svaka osoba sa simptomima otežanog disanja ili sumnje na neadekvatnu ventilaciju pluća. Simptomi koji mogu ukazivati na nedovoljnu ventilaciju pluća su i loša kvaliteta sna, jutarnje glavobolje i pospanost tijekom dana.

Njega dišnih putova

Ukoliko je kod ove skupine osoba s SMA otežano iskašljavanje, savjetuje se fizioterapija prsnog koša. Roditeljima i starateljima treba pokazati tehnike fizioterapije, ali je također potrebno i osigurati uređaj koji pomaže pri iskašljavanju sekreta (npr. Cough Assist®, Vital Cough®). Potrebna je obuka za uporabu ovih uređaja kao i jasne upute o tomu kako i kada se koriste. Neinvazivnu ventilaciju (NIV) trebaju koristiti svi sa simptomima koji ukazuju na nedovoljnu ventilaciju pluća tijekom sna (loša kvaliteta sna, glavobolje i pospanost tijekom dana).

Studijom spavanja treba se utvrditi uzrokuje li nedovoljna ventilacija tijekom sna gorenavedene simptome, kao i optimalna podešavanja za uređaj za neinvazivnu ventilaciju. NIV treba podesiti tako da osigura dovoljnu ventilaciju pluća pri čemu nije potrebno dodatno korištenje kisika. Više o NIV-u i načinu na koji radi možete pročitati u dijelu »Osobe koje ne sjede samostalno/njega dišnih putova« ili u pojmovniku.

Ostali uređaji koji se također mogu koristiti kao pomoć kod otežanog disanja, kao što su aparat nazvan CPAP (”kontinuirani pozitivni tlak u vazdušnim putovima”) se ne preporučuju osim iznimno jer ne osiguravaju adekvatnu zamjenu ugljičnog dioksida za kisik u plućima.

Prehlada može dovesti do infekcije dišnih putova. Infekcije mogu biti česte i teške zbog nemogućnosti



ili otežanog iskašljavanja sekreta. Fizioterapija prsnog koša u kombinaciji s korištenjem uređaja za iskašljavanje je obavezna i kod osoba koje mogu samostalno sjediti. Osobe koje ne mogu dovoljno iskašljati sekret ili imaju problema s gutanjem također trebaju imati uređaj za aspiraciju (usisavanje) sekreta iz usne šupljine. Svakog roditelja ili staratelja treba obučiti kako pravilno i efikasno koristiti navedene uređaje za iskašljavanje i aspiraciju i dati adekvatne zdravstvene savjete.

Lijekove koji se koriste za širenje dišnih putova (raspršujući bronhodilatatori) treba upotrebljavati ukoliko postoji sumnja da osoba ima i astmu ili ako nakon njihova korištenja dolazi do vidnog poboljšanja disanja. Lijekove za smanjenje stvaranja sekreta (kao što je glikopirrolat) treba pažljivo koristiti uz kontrolu liječnika s, po potrebi, promjenom doze. Prekomjerno korištenje lijekova koji smanjuju stvaranje sekreta može dovesti do sušenja sluzokože dišnih putova kao i sekreta u njima zbog čega je sekret još teže iskašljati ili ukloniti drugim metodama. Dugotrajno i svakodnevno korištenje lijekova za razbijanje sekreta ili hipertoničnih slanog rastvora se ne preporučuje. Upotreba antibiotika u slučaju akutne infekcije je odluka medicinskog tima i individualna je za svaku osobu.



OSOBE S SMA KOJE HODAJU SAMOSTALNO

Kod većine osoba koje mogu samostalno hodati disanje nije otežano iako je jedna studija pokazala da vremenom može doći do pojave blago otežanog disanja

Kod većine osoba s SMA koje mogu samostalno da hodati disanje nije otežano iako je jedna studija pokazala da vremenom može doći do pojave blago otežanog disanja. U slučaju akutne respiratorne infekcije, tijekom kliničkog pregleda, treba pažljivo procijeniti sposobnost iskašljavanja sekreta i ispitati osobu ima li simptome koji ukazuju na “nedovoljnu ventilaciju pluća” (loša kvaliteta sna, glavobolje i pospanost tijekom dana). U slučaju pojave simptoma kao što su otežano disanje i iskašljavanje potrebno je uraditi testove plućne funkcije (spirometrija). Međutim, proaktivna respiratorna njega (bez vidljivih simptoma otežanog disanja) nije neophodna, osim ako osoba ili obitelj ne prijave simptome ili izraze zabrinutost.

Lijekove koji se koriste za širenje dišnih putova (raspršujući bronhodilatatori) treba upotrebljavati ukoliko postoji sumnja da osoba s SMA ima i astmu ili ako nakon njihova korištenja dolazi do vidnog poboljšanja disanja. Lijekove za smanjenje stvaranja sekreta (kao što je glikopirolat) treba pažljivo koristiti uz kontrolu liječnika s, po potrebi, promjenom doze. Prekomjerna upotreba lijekova koji smanjuju stvaranje sekreta može dovesti do sušenja sluzokože dišnih putova kao i sekreta u njima zbog čega je sekret još teže iskašljati ili ukloniti drugim metodama.

Dugotrajno i svakodnevno korištenje lijekova za razbijanje sekreta ili hipertoničnih slanog rastvora se ne preporučuje.

Korištenje antibiotika u slučaju akutne infekcije je odluka medicinskog tima individualna za svaku osobu.

POGLAVLJE 7

07 DRUGI ORGANI I SUSTAVI

SMN protein se ne nalazi samo u kralježničnoj moždini nego je, još od začeća, prisutan u svim stanicama. To znači da i drugi organi i dijelovi tijela mogu biti zahvaćeni promjenama uslijed nedostatka ovog proteina. Istraživanja na životinjama pokazala su da smanjenje razine SMN proteina može negativno djelovati na mozak, živce, srce i gušteraču.

Međutim, samo mali broj osoba s SMA ima promjene i na drugim organima, ali nije dokazano da je uzrok tih promjena sama SMA.



SRCE

Strukturne promjene na srcu uočene su samo kod djece s teškom kliničkom slikom (koja imaju problema s disanjem od rođenja) dok neke osobe mogu imati sporiji srčani ritam od uobičajenog što može zahtijevati liječenje. Preporučuje se pregled srca i praćenje kod sve djece s teškom kliničkom slikom SMA. Problemi sa srcem su rijetki kod osoba koje samostalno sjede, kao i kod osoba koje samostalno hodaju, te ova skupina osoba s SMA ne zahtijeva redovne kontrole srca, osim u slučajevima pojave simptoma koji ukazuju na srčane teškoće.

DRUGI SUSTAVI

Studije rađene na stanicama, životinjama i ljudima, ukazale su na neke promjene na drugim organima koje se mogu vidjeti češće kod osoba s SMA u odnosu na opću populaciju:

- ◆ Poremećena funkcija gušterače (dijabetes)
- ◆ Visok nivo **leptina** (hormona koji regulira apetit i tjelesnu težinu tako što smanjuje osjećaj gladi)
- ◆ Poremećaji na razini mitohondrija u mišićima (dijelovi stanica koji proizvode energiju)

Preporučuje se kontrola i praćenje razine šećera u krvi kod svih osoba s SMA, posebno ako se ne osjećaju dobro.

08

POGLAVLJE 8

KORIŠTENJE LIJEKOVA KOD OSOBA S SMA

U vrijeme izrade ovog Vodiča, jedini odobren lijek koji je pokazao pozitivne rezultate u liječenju osoba s SMA je Spinraza®. Informacije o njenoj primjeni možete naći u Poglavlju 11. Primjena novih terapija kod osoba s SMA.

Albuterol (poznat i kao salbutamol) je lijek koji se koristi u liječenju astme. U nekim studijama pokazao je određenu učinkovitost u smislu povećanja mišićne snage kod osoba s SMA kad se koristi u obliku tablete ili sirupa. Međutim, njegova učinkovitost još uvijek nije pouzdano dokazana. Unatoč tomu neki liječnici ga propisuju i za osobe s SMA koje mogu samostalno sjediti ili hodati. Za više informacija o tomu kako ovaj lijek djeluje pogledajte poglavlje »Korisni izvori informacija«.

Medikamenti koji se preporučuju za prevenciju i liječenje određenih simptoma ili posljedica same bolesti su:

- ◆ Vitamin D (Poglavlje 5. Ishrana, rast i očuvanost kostiju)
- ◆ Kalcij (Poglavlje 5. Ishrana, rast i očuvanost kostiju)
- ◆ Bifosfonati (Poglavlje 5. Ishrana, rast i očuvanost kostiju)
- ◆ Anti-refluksni lijekovi (Poglavlje 5. Ishrana, rast i očuvanost kostiju)
- ◆ Antibiotici (Poglavlje 6. Disanje (respiratorna i pulmološka skrb)

Kako je Spinraza® sve više dostupna kao lijek osobama s SMA, kao i činjenica da će se uskoro pojaviti i drugi potencijalno učinkoviti lijekovi, razgovarajte sa svojim medicinskim timom o najnovijim istraživanjima, kliničkim ispitivanjima i mogućnostima liječenja u Vašoj zemlji.

Infekcije dišnih putova i otežano disanje su najčešće teškoće koje zahtijevaju hitno liječenje. Svaka osoba s SMA treba imati plan postupanja u slučaju hitnih stanja koji može pratiti bilo koji medicinski tim. Ovaj plan treba biti unaprijed pripremljen u dogovoru liječnika sa samom osobom s SMA ili roditeljima djeteta s SMA. Savjet je da se i dijete s SMA uključi u planiranje ukoliko je dovoljno sposobno razumjeti i aktivno sudjelovati u dogovoru. Svaka osoba s SMA treba u pisanom obliku imati „**Plan postupanja u hitnim stanjima**“. Cilj ovog plana je podržati osobe kao i članove njihovih obitelji da aktivno izraze svoje stavove i želje po pitanju svog liječenja, kao i poboljšanje komunikacije između osoba s SMA, liječnika i medicinskih timova za zbrinjavanje u hitnim stanjima.

Plan postupanja u hitnim stanjima ili „plan bolesti“ treba biti sastavljen u suradnji osobe s liječničkim timom. Plan treba sadržavati sljedeće informacije:

- ◆ Znakove ili simptome bolesti (indikacije) koje ukazuju da osoba s SMA treba transport u bolnicu
- ◆ Koje zdravstvene ustanove je potrebno kontaktirati u hitnim slučajevima.
- ◆ Stav osobe 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 cijevi) koja se postavlja u dušnik (intubacija). Dugotrajno ili trajno rješenje je stvaranje otvora na prednjoj strani vrata (traheostoma) tako da se u dušnik može postaviti cijev (endotrahealna kanila) koja omogućuje disanje.
- ◆ Probleme u smislu ograničene pokretljivosti vrata i otvaranja čeljusti.
- ◆ Tehnike koje se koriste za uklanjanje sekreta i informaciju koliko često se mogu primjenjivati
- ◆ Potrebe za hranom i tekućinom.
- ◆ Kada i koje antibiotike je potrebno koristiti.
- ◆ Postupke koje je nužno provesti ukoliko je potrebno oživljavanje (reanimacija).

Ukoliko postoji mogućnost, trebalo bi unaprijed kontaktirati lokalne hitne medicinske službe i dogovoriti se sa zdravstvenim osobljem koje su to specifične potrebe i oprema koja se mora imati u kućnim uvjetima. U hitnoj situaciji trebali bi otići u najbližu bolnicu. Ukoliko je moguće, sa sobom je potrebno ponijeti i koristiti opremu koja se koristi kod kuće, čak i ako je vozilo hitne pomoći dobro opremljeno. U nekoj situaciji bit će nužan prijevoz osobe iz bolnice u bolnicu, točnije u tercijarne zdravstvene centre gdje postoje specijalističke službe i oprema nužna za hitno zbrinjavanje osobe s SMA. Ovo se posebno odnosi na osobe koje ne mogu samostalno sjediti, ali i na one koji to mogu. Liječnički tim zadužen za hitno zbrinjavanje, kao i ako je potrebno dugotrajno liječenje i njega, uvijek treba biti obaviješten o prirodi bolesti.

“Plan postupanja u hitnim stanjima” ima za cilj podržati osobe s SMA kao i članove njihovih obitelji da iznesu svoje stavove i želje, kao i poboljšanje komunikacije između osoba s SMA, liječnika i medicinskih timova zaduženih za zbrinjavanje osoba s SMA u hitnim stanjima.

Procjena respiratornog statusa kao i potreba za potpomognutim disanjem je prva stvar koju treba procijeniti kod hitnih stanja. Autori ovog vodiča savjetuju zdravstvene radnike, članove medicinskog tima, da razmotre sljedeće prijedloge kao preporuke za postupanje u svakodnevnoj praksi s osobama s SMA u slučaju hitnih stanja:

- ◆ Uporabu NIV-a kao i aspiraciju sekreta primarno, prije uporabe kisika.
- ◆ Kisik ne treba uključivati u terapiju kao zamjenu za NIV, već tek onda kad je njegova razina u krvi ispod normalnog i pored uporabe NIV-a i aspiracije sekreta kao što je opisano u Planu postupanja u hitnim stanjima. Tek tada se može dodati kisik u malom protoku kako bi se razina kisika u krvi normalizirala, a zatim ga polako isključiti iz terapije u fazi oporavka.
- ◆ Razinu ugljičnog dioksida potrebno je kontrolirati ili iz krvi ili transkutanom testom cijelo vrijeme dok je osoba na terapiji kisikom.
- ◆ Ukoliko je nužno provesti intubaciju, prije odluke savjetujte se s osobom ili s roditeljem/skrbnikom ukoliko je u pitanju dijete.
- ◆ Ukoliko se planira ekstubacija, prije vađenja tubusa treba načiniti ekspanziju pluća zrakom, a razina kisika u krvi mora biti optimalna. NIV treba koristiti nakon ekstubacije kao privremenu respiratornu podršku.
- ◆ Djeci, mladim i odraslim osobama antibiotike treba uključiti samo ako je identificiran specifičan uzročnik bolesti (u slučaju sepse ili infekcije pluća).
- ◆ Medicinski tim za hitna stanja bi trebao analizirati simptome prilikom prijema osobe, predisponirajuće faktore kao što su nedavna operacija, kao i druge moguće uzroke sepse (infekcije mokraćnih putova, infekcije kože itd.)
- ◆ Ukoliko je potrebno uključiti u terapiju anestezije, zdravstvenim se radnicima savjetuje pridržavanje smjernica iz Poglavlja 10. Anestetici

Nužno je i obvezno odmah krenuti s nadoknadom tekućine i elektrolita zbog adekvatne hidracije, kao i kontinuirani monitoring funkcije bubrega i razine glukoze u krvi. Ishrana treba biti bogata proteinima, obroci raspoređeni na šest sati od samog pogoršanja. Osoba ne smije gladovati duže od šest sati. Treba pratiti kako guta hranu zbog mogućnosti padanja hrane ili tekućine u pluća (aspiracija) (vidi Poglavlje 5. Ishrana, rasti očuvanost kostiju).

Ubrzo nakon prijema, liječnički tim treba razgovarati s osobom ili članovima obitelji o planu liječenja i rezultatima kako bi osoba mogla biti sigurno otpuštena na kućno liječenje. Da bi se to postiglo, Vi, liječnički tim u bolnici i Vaš liječnik primarne zdravstvene zaštite, morate znati jasan plan i ciljeve liječenja. Fizikalna i radna terapija, rad s logopedom, psihosocijalna podrška kao i palijativna njega mogu biti od pomoći u postupku oporavka i očuvanju sveukupne funkcionalnosti osobe.

10

POGLAVLJE 10 ANESTETICI



Anestetici mogu biti potrebni kod kirurških zahvata, ali i iz drugih razloga kao što je primjena novih lijekova.

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

- ◆ Pregled kardiologa je potreban samo ako je poznato da osoba ima srčane probleme.
- ◆ Uraditi kompletne analize i procjenu stanja osobe prije davanja anestetika. Ovo može uključiti i studiju spavanja i pregled nutricionista.
- ◆ Procjenu potencijanih teškoća prilikom intubacije zbog:
 - Otežanog otvaranja čeljusti
 - Ograničene pokretljivosti vrata
 - Nemogućnosti pravilnog pozicioniranja prilikom intubacije
- ◆ Kao opciju razmotriti lokalnu ili regionalnu anesteziju jer je u pravilu opća anestezija rizična
- ◆ Obvezno praćenje razine kisika i ugljičnog dioksida u krvi bez obzira na oblik anestezije koja je primijenjena
- ◆ Unaprijed imati u vidu druge moguće podrške kao što je korištenje neinvazivne ventilacije ili drugih postupaka.
- ◆ Nakon anestezije moguće je koristiti i lijekove protiv bolova.

Anestetici mogu biti potrebni kod kirurških zahvata, ali i iz drugih razloga kao što je primjena novih lijekova.

U trenutku pisanja ovog vodiča, Spinraza® je bio prvi i jedini lijek odobren za liječenje SMA, kao lijek koji potencijalno može promijeniti tijek bolesti.

11

POGLAVLJE 11

PRIMJENA NOVIH TERAPIJA KOD OSOBA S SMA

U trenutku pisanja ovog vodiča, Spinraza® je bio prvi i jedini odobren lijek za osobe s SMA, kao lijek koji potencijalno može promijeniti tijek bolesti

Spinraza® se daje izravno u cerebrospinalnu tekućinu odnosno likvor, koji se nalazi svuda oko kralježnične moždine i mozga; na ovaj način Spinraza® kao lijek dolazi točno na ono mjesto u živčanom sustavu koje kod osoba s SMA ne funkcionira kako bi trebalo. Liječnik aplicira lijek u likvor putem lumbalne punkcije tako što se igla ubaci u prostor između kralježaka ubodom kroz kožu u donjem dijelu leđa, a zatim se kroz iglu lijek aplicira. Ponekad je potrebno da liječnici prilikom plasiranja igle koriste rentgensko navođenje kako bi našli najbolje mjesto za primjenu. U tom slučaju se koristi lokalna anestezija u obliku kreme, mada je ponekad potrebno osobu uvesti u opću anesteziju. Nakon lumbalne punkcije, izvuče se mala količina likvora, a zatim se ubrizga Spinraza® polako u trajanju od jedne do tri minute.

Ukoliko se osoba ili roditelj/skrbnik djeteta u dogovoru s liječničkim timom slože da je Spinraza® najpogodnija dostupna terapija liječnički tim bi trebao pažljivo

procijeniti i napraviti plan aplikacije lijeka na sigurni prihvatljiv način za osobu, a u skladu s njenim tjelesnim i razvojnim karakteristikama.

Standardi skrbi predviđaju konzultiranje liječnika s osobom ili njenom obitelji oko načina primjene lijeka:

- ◆ Koja vrsta sedacije će biti korištena i koji je postupak
- ◆ Koji oblik radiološke metode će biti korišten (npr. rentgen)
- ◆ Koje komplikacije mogu nastati ukoliko osoba ima skoliozu ili je operirala skoliozu (pogledati Poglavlje 4. Ortopedsko liječenje i njega)

12

POGLAVLJE 12

ETIČKA RAZMATRANJA I MOGUĆNOST IZBORA



Svaka osoba s SMA je različita kao što su različite i njegova obitelj i životne okolnosti. Različiti oblici skrbi kao i liječenje su individualni. Stoga je vrlo važno da liječnik razgovara o svim aspektima liječenja i skrbi od samog trenutka postavljanja dijagnoze. Potrebno je objasniti sve moguće opcije liječenja i skrbi koje postoje, a koje bi bile odgovarajuće za svakog individualno, kao i potencijalnu korist, ali i rizike poduzetih mjera ako postoje. Liječnik o ovomu treba razgovarati s Vama, ukoliko ste odrasla osoba, ili s roditeljem/skrbnikom ukoliko je u pitanju dijete s SMA. Ukoliko je dijete dovoljno odraslo i sposobno razumjeti svoju bolest, liječnik bi trebao da razgovarati i s djetetom.

Slobodno se obratite liječniku za svako pitanje i razgovor u svako doba o bilo kojem aspektu liječenja i skrbi. Bilo koja odluka može se ponovno razmotriti u svakom trenutku, posebno ukoliko je došlo do promjene u tijeku bolesti ili kliničkog stanja.

Nekada će razgovor tražiti sami liječnici i, ako se radi o ozbiljnoj ili hitnoj situaciji, kao što je definiranje očekivanog odgovora na primjenjenu terapiju u slučaju životno ugrožavajućih stanja, posebno u slučaju otežanog disanja.

Trenutno se rade istraživanja novih lijekova za SMA i nekoliko njih pokazuje veliki potencijal kao novi vid terapije.

Zbog toga je prioritet svake osobe s SMA da primjenom standarda njege kontrolira simptome bolesti i održi što je moguće bolju kvalitetu života.

Nadamo se da ste u ovom Vodiču pronašli korisne informacije kako bi se mogli konzultirati sa svojim liječničkim timom.

Uvijek imajte na umu da postoje centri za liječenje neuromuskularnih bolesti i medicinski timovi, kao i udruge, Vaša obitelj i prijatelji, koji su tu da Vam uvijek pruže podršku.

Uvijek imajte na umu da postoje centri za liječenje neuromuskularnih bolesti i medicinski timovi, kao i udruge, Vaša obitelj i prijatelji, koji su tu da Vam uvijek pruže podršku.

KORISNI IZVORI INFORMACIJA

ORGANIZACIJE KOJE SU SUDJELOVALE 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 NACIONALNOJ RAZINI – VELIKA BRITANIJA

- ◆ **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 sljedećim dijagramima pruženo je objašnjenje o vjerojatnosti rađanja djeteta s SMA pri svakoj trudnoći, ali u različitim kombinacijama majke i oca. Šansa da se dijete s SMA rodi je ista za muškarce i žene; spol djeteta u prikazanim dijagramima je samo ilustracija.

OBITELJ 1.

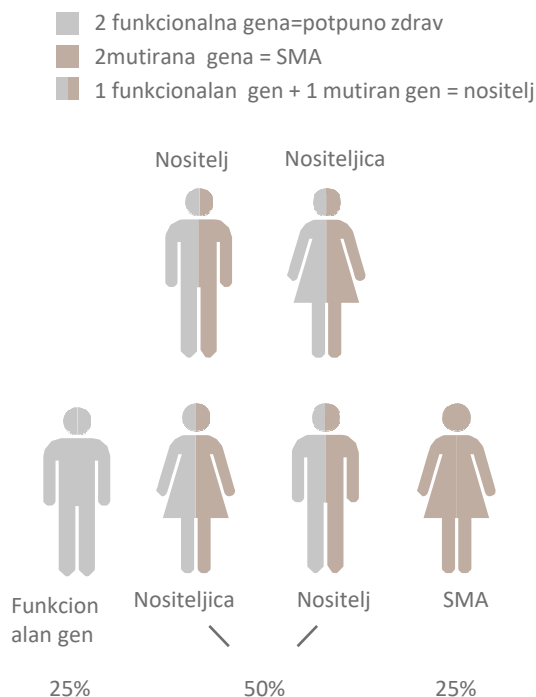
Oba roditelja su nositelji mutiranog gena

Pri svakoj trudnoći, vjerojatnosti su:

25% (1 od 4) da dijete dobije obje mutirane kopije SMN1 gena – **prisutna klinička slika SMA**

50% (1 od 2) da dijete dobije jednu mutiranu i jednu funkcionalnu kopiju SMN1 gena i **bit će nositelj gena za SMA, a klinički zdravo**

25% (1 od 4) da dijete dobije dvije funkcionalne kopije SMN1 gena i pritom **neće biti nositelj niti će imati kliničku sliku SMA.**



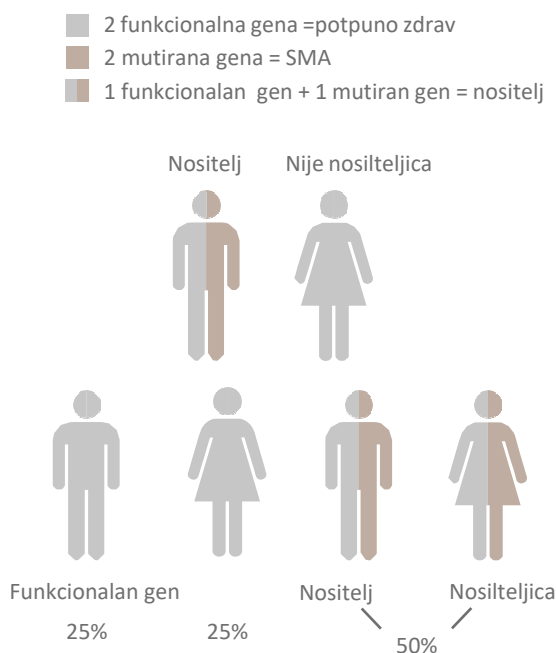
OBITELJ 2.

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

Pri svakoj trudnoći, vjerojatnost je:

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

50% (1 od 2) da dijete ima jednu mutiranu kopiju SMN1 gena i jednu funkcionalnu kopiju SMN1 gena i **bit će nositelj. Dijete neće imati kliničku sliku SMA.**



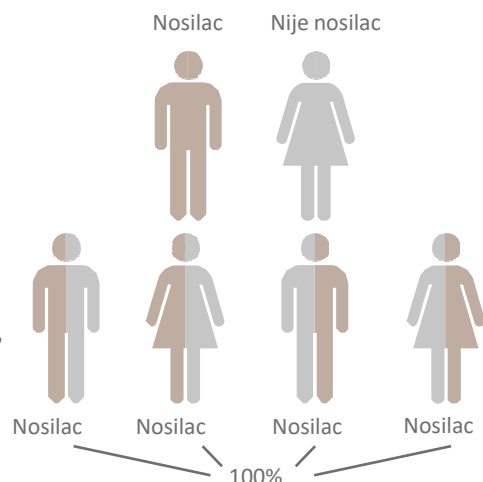
- 2 funkcionalna gena = potpuno zdrav
- 2 mutirana gena = SMA
- 1 funkcionalan gen + 1 mutiran gen = nositelj

OBITELJ 3.

Jedan roditelj ima SMA; drugi roditelj nema SMA, niti je nositelj mutiranog gena.

Pri svakoj trudnoći, vjerojatnost je:

100% (4 od 4) da dijete ima jednu mutiranu kopiju i jednu funkcionalnu kopiju SMN1 gena i **bit će nositelj gena, ali neće imati kliničku sliku SMA.**



OBITELJ 4.

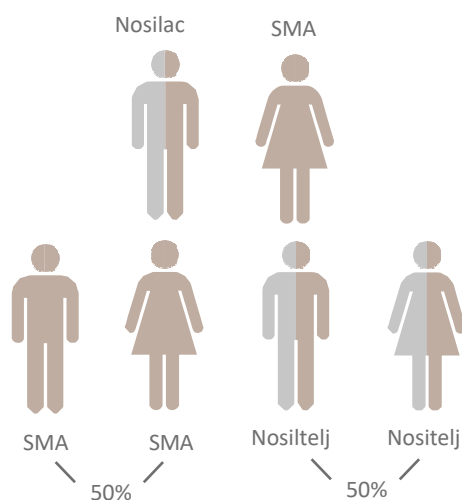
Jedan roditelj ima SMA; drugi roditelj je nositelj mutiranog SMN1 gena

Pri svakoj trudnoći, vjerojatnost je:

50% (1 od 2) da dijete ima dvije mutirane kopije SMN1 gena i pritom će **imati kliničku sliku SMA**

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

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



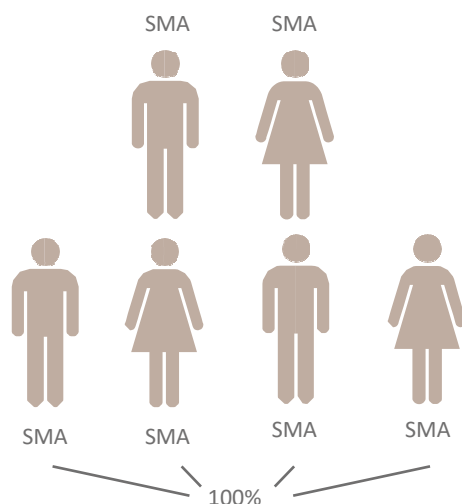
- 2 funkcionalna gena = potpuno zdrav
- 2 Mutirana gena = SMA
- 1 funkcionalan gen + 1 mutiran gen = nositelj

OBITELJ 5.

Oba roditelja imaju SMA. Pri svakoj

trudnoći, vjerojatnost je:

100% (4 od 4) da dijete ima dvije mutirane kopije SMN1 gena i pritom će **imati 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.

POJMOVNIK

Aspiracija nastaje kada hrana, pljuvačka, tekućina ili sadržaj iz želuca tijekom gutanja umjesto u jednjak (ezofagus) koji povezuje usnu šupljinu sa želucem, zapadnu u dišne putove, a potom i u pluća.

Atrofija mišića je smanjenje ili gubitak mišićnog tkiva. Kod spinalne mišićne atrofije nastaje uslijed izumiranja živčanih stanica koje se nazivaju motoneuroni.

Autosomno recesivni oblik nasljeđivanja je kada osoba naslijedi oba mutirana gena, po jedan od svakog roditelja. Oba roditelja osobe s autosomno-recesivnom bolešću imaju po jedan mutirani gen, ali ne pokazuju simptome i znake bolesti. Roditelji se zato nazivaju "nositelji".

Bifosfonati su lijekovi koji se propisuju kakobi usporili gubitak gustoće kostiju tako što usporavaju razgradnju kosti od strane stanica kojese nazivaju osteoklasti.

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

BiPAP (Bi-level Positive Airway Pressure) je uređaj koji služi kao pomoć i podrška u disanju i omogućuje dvije promjene tlaka zraka koji se putem maske za nos ili za nos i usta upumpava u pluća. Tijekom udisaja tlak zraka je veći kako bi više zraka došlo do pluća, a zatim tlak pada kako bi se olakšao izdisaj.

Body Mass Index (BMI) ili indeks tjelesne mase je odnos tjelesne težine i visine koji se koristi u procjeni količine masnog tkiva u organizmu i izračunava se po matematičkoj formuli: težina u kilogramima podijeljena s visinom izraženom u metrima na kvadrat ($BMI = kg/m^2$).

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

Cerebrospinalna tekućina (likvor) je bistra tekućina koja okružuje kralježničnu moždinu i mozak i štiti ih. Sudjeluje i u uklanjanju štetnih produkata, kemijskih tvari i antitijela iz mozga i kralježnične moždine u krv.

CPAP (Continuous Positive Airway Pressure) ili kontinuirani pozitivni tlak zraka predstavlja oblik neinvazivne ventilacije preko maske pomoću posebnog uređaja koji se naziva CPAP. Uređaj osigurava kontinuiran isti tlak tijekom ciklusa disanja.

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

Desaturacija podrazumijeva smanjenje kisika u krvi ispod normalnih vrijednosti.

DEXA (Dual energy X-ray absorptiometry) je snimanje kostiju koje koristi malu dozu zračenja i kojim se mjeri količina kalcija i ostalih minerala u određenim kostima. DEXA skener se kreće iznad osobe u području donjeg dijela kralježnice i kukova dok osoba leži mirno na leđima na krevetu. Rezultati se izražavaju u vidu "T skora" na osnovu kojega liječnik procjenjuje ima li ispitanik osteopeniju ili osteoporozu ili ne.

Diabetes mellitus, poznat i kao dijabetes, je stanje kod kojega dolazi do povećanja razine šećera u krvi u dužem vremenskom razdoblju. Nastaje uslijed smanjene produkcije inzulina ili uslijed neadekvatnog odgovora stanica na djelovanje inzulina. Inzulin je hormon koji se stvara u gušterači i ima ulogu u regulaciji razine šećera u krvi.

Disfagija predstavlja nelagodnost prilikom gutanja ili otežano gutanje tekućine, hrane ili pljuvačke. Uslijed nje može doći do nedovoljnog kalorijskog

unosu hrane i tekućine.

DNK ili deoksiribonukleinska kiselina je molekula koja sadrži genetske instrukcije koje su potrebne za izgradnju svih živih organizama. DNK se često uspoređuje s nacrtom ili kodom, jer sadrži podatke koji su nužni za izgradnju drugih dijelova stanice, kao što su proteini.

Enzim je protein koji ubrzava kemijske reakcije u živim organizmima.

Ezofagus (jednjak) je mišićna cijev koja povezuje usnu šupljinu i želudac i koja služi za prolaz hrane nakon gutanja.

Gastroezofagealni refluks nastaje kad se mišići na spoju ezofagusa (jednjaka) i želuca, previše opuste ili se ne kontraktiraju dovoljno, uslijed čega dolazi do vraćanja želučanog sadržaja (hrana/ tekućina) u jednjak. Naziva se još i kiseli refluks ili regurgitacija, jer se zajedno s hranom digestivni sokovi vraćaju iz želuca u ezofagus. Ovi sokovi su jako kiseli i izazivaju osjećaj peckanja.

Gastrointestinalni trakt je organski sustav koji uključuje usnu šupljinu, jednjak, želudac, tanko i debelo crijevo te rektum. Služi za prolaz hrane, apsorpciju hranljivih tvari i tekućine, kao i za uklanjanje štetnih tvari i fecesa.

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

Gen je osnovna jedinica nasljeđivanja. Geni se prenose s roditelja na potomke i izgrađeni su od DNK koja sadrži informacije specifične za svaku osobu. Geni nose informaciju o sintezi proteina. Svaka osoba ima dvije kopije istog gena, jednu naslijeđenu od oca i jednu naslijeđenu 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 kralježničnoj moždini, ali je prisutan i u drugim dijelovima tijela. Ima ulogu u funkcioniranju i preživljavanju živčanih stanica – motoneurona.

Gen za preživljavanje motornog neurona 2 (SMN2)

je “rezervni gen” odgovoran za sintezu proteina nužnih za preživljavanje motornog neurona. SMN protein se u najvećoj koncentraciji nalazi u kralježničnoj moždini, ali je prisutan i u drugim dijelovima tijela. Ima ulogu u preživljavanju i funkciji motoneurona - specijaliziranih živčanih stanica. Međutim, SMN protein koji se sintetizira na osnovu uputa s SMN2 gena ima više oblika pri čemu je samo jedna ispravno sintetizirana (potpuno funkcionalna) kako bi mogla održati funkciju motoneurona, ali u nedovoljnoj koncentraciji da bi motoneuron potpuno održao svoj integritet i funkciju.

Glikopirilat je lijek koji se propisuje kako bi se smanjilo pretjerano stvaranje pljuvačke. Može biti u obliku pumpice.

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

Hipoventilacija nastaje onda kada udah zraka nije dovoljno veliki kako bi se kisik dovoljno razmijenio za ugljični dioksid u plućima. Zbog toga dolazi do smanjenja razine kisika u krvi i povećanja razine ugljičnog dioksida.

Hormon je tvar koja se sintetizira u organizmu i regulira funkcije specifičnih stanica i organa.

Kromosom je organizirano “upakirana” DNK i nalazi se u svakoj stanici. Čovjek ima 46 kromosoma u svakoj stanici, 23 naslijeđene od

majke i isto toliko od oca.

Inhalatorni (raspršujući) bronhodilatatori

su lijekovi koji se uzimaju putem udisanja i omogućuju relaksaciju mišića u plućima i širenje disajnih putova (bronha). Tako olakšavaju disanje.

Intratekalna administracija je način aplikacije lijeka u obliku injekcije u kralježnični kanal tako da se lijek izravno primjenjuje u likvor.

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

Ketoacidoza ili dijabetesna ketoacidoza nastaje kao proizvod ubrzane razgradnje masti u organizmu. U jetri dolazi do produkcije ketona koji su u ovom slučaju izvor energije. Ketoni uzrokuju kiseljenje krvi.

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

Kralješci su kosti koje formiraju kralježnični stub. Ima ih 33.

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

Cobbov kut označava stupanj zakrivljenosti kralježnice. Izračunava se u stupnjevima na temelju rentgenske snimke. Od značaja je u donošenju odluke o vrsti daljnjeg liječenja skolioze. Nazvan je po Johnu Robertu Cobbu, američkom ortopedu koji je prvi koristio ovu metodu procjene.

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

Kreatin kinaza (CK) je enzim koji omogućuje funkciju mišića. Nakon ozljede mišića ili kod NMB, razina ovog enzima može biti povišena. Mjerenje razine enzima u krvi može biti korisno liječnicima pri postavljanju dijagnoze.

Leptin je hormon koji se sintetizira u masnom tkivu (rezervoar energije u obliku masti koje je istovremeno i vanjska zaštita organizma) i ima ulogu u regulaciji apetita. Veće količine masnog tkiva dovode do povećanja razine leptinai smanjenja apetita. Međutim, neki ljudi su manje osjetljivi na učinak leptina i nemaju smanjen apetit.

Mast protiv bola je oblik lokalne anestezije i aplicira se na zdravu, neoštećenu kožu u cilju prevencije boli prije određenih postupaka kao što je ubod iglom. Djeluje tako što koža na mjestu aplikacije masti privremeno postaje manje osjetljiva na bol.

Maturacija skeleta ili zrelost kostiju odnosi se na sazrijevanje koštanog sustava djeteta koje ovisi o dobi. Rastom i sazrijevanjem mijenja se oblik i veličina kostiju; zrelost kostiju se određuje RTG snimanjem kostiju šake i ručnog zgloba.

Motorni neuroni nalaze se u kralježničnoj moždini i dijelovima mozga koji su povezani s kralježničnom moždinom. Motorni neuroni prenose signale iz mozga kroz kralježničnu moždinu do mišića kako bi sekontraktirali. Ovim se omogućuju pokreti tijela.

Mutacija je stalna promjena u sekvenci DNK jednog gena koja se može prenositi s generacije na generaciju. Mutacija može nastati i kao rezultat greške tijekom udvostručavanja molekula DNK u fazi stanične diobe.

Nazogastrična intubacija je proces postavljanja tubusa kroz nos u trbuh kroz grlo i naniže, u cilju davanja hranjivih tvari (masti, šećeri, proteini, vitamin i minerali).

Nazojeunalna intubacija je postupak postavljanja tubusa kroz nos, grlo, trbuh i prema tankom crijevu sa ciljem davanja hranjivih tvari (masti, šećeri, proteini, vitamin i minerali).

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

Nositelji su osobe koje imaju, po principu autosomno recesivnog nasljeđivanja ili X vezanog nasljeđivanja, jednu mutiranu i jednu funkcionalnu kopiju gena. Zbog te jedne funkcionalne kopije gena, ove osobe nemaju simptome bolesti, ali njihova djeca mogu imati.

Ortoticar je osoba obučena za propisivanje, proizvodnju i održavanje ortoza.

Ortoze su individualno proizvedena pomagala koja se stavljaju na ruke, noge ili kralježnicu kako bi ograničili ili potpomogli pokrete. U ortoze spadaju udlage, steznici, ortoze za stopalo i skočni zglob (AFO ortoze) i ortoze za stopalo i koljeno (KAFO ortoze)

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

Palijativna njega je multidisciplinarni pristup gdje sudjeluju specijalizirani medicinski timovi kako bi se osobi olakšali simptomi ili usporila progresija bolesti. Ne podrazumijeva izlječenje. Cilj je poboljšati kvalitetu života osobe i članova obitelji, olakšati simptome i smanjiti stres.

PEG endoskopija je kirurški postupak postavljanja tubusa u želudac kroz prednju stranu trbušnog zida. Ovaj postupak je ponekad nužan uslijed nemogućnosti uzimanja hrane oralno (disfagija) ili nakon sedacije anestetima.

Plan postupanja u hitnim stanjima je sredstvo komunikacije u hitnim situacijama. Cilj je olakšati i ubrzati donošenje odluka o tome koje mjere i postupke treba poduzeti u hitnim stanjima, a na osnovu prethodno obavljene konzultacije liječnika i osobe. U izradi ovog plana treba sudjelovati multidisciplinarni tim putem višestrukih konzultacija.

Probiotici su žive bakterije i kvasci koji reguliraju normalnu crijevnu floru i pozitivno djeluju na zdravlje. Mogu biti prisutni u hrani ili se mogu uzimati u vidu dodataka prehrani (jogurt, tablete, kapsule, prašak u vrećicama).

Skolioza je iskrivljenje kralježnice u stranu.

Spirometrija je test plućne funkcije kojim se mjeri količina zraka koju osoba može udahnuti.

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

Torako-lumbo-sakralna ortoza (TLSO) je čvrsta, nesavijljiva ortoza (korzet) koja obuhvaća cijelu kralježnicu (prsni, lumbalni i sakralni dio). Koristi se kao oslonac za pravilno držanje kralježnice.

Traheotomija je kirurški 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 elektrokemijskih senzora na površinu kože može kontinuirano mjeriti razina ugljičnog dioksida. Ovako se može procijeniti i pratiti funkcija disanja.

Video-fluoroscopska studija gutanja ili modificirani barijski test gutanja je snimanje svih faza gutanja X-zračenjem tijekom gutanja. Radi se kako bi se precizno analizirao proces gutanja

i procijenilo je li nužno poduzeti neku mjeru kako bi gutanje bilo sigurnije.

Visok krvni tlak ili hipertenzija postoji onda kada su vrijednosti krvnog tlaka 140/90 mmHg ili iznad toga. Prva znamenka označuje sistolički krvni tlak, odnosno snagu kojom srce pumpa krv u cirkulaciju. Druga znamenka označuje dijastolički krvni tlak, odnosno otpor protoku krvi u krvnim žilama. Obje vrijednosti se izražavaju u milimetrima stupca žive (mmHg).

X-zračenje je snimanje unutrašnjosti tijela korištenjem zračenja koje nazivamo elektromagnetnim valovima. Različita tkiva u tijelu apsorbiraju zračenje u različitom stupnju što stvara sliku unutrašnjosti tijela gdje se kosti vide kao bijela polja, dok se meka tkiva, kao što je masno tkivo vide kao siva polja. Pluća se vide kao crna polja jer su ispunjena zrakom koji vrlo malo apsorbira zračenje.

ZAHVALNICE

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

ORGANIZACIJE



Savez
društava
distrofičara
Hrvatske





REPUBLIKA HRVATSKA
Ministarstvo rada, mirovinskoga
sustava, obitelji i socijalne politike

*Program "SDDH centar podrške" financira Ministarstvo rada, mirovinskoga sustava, obitelji i socijalne politike.
Sadržaj ove publikacije u isključivoj je odgovornosti Saveza društava distrofičara Hrvatske i ne odražava nužno stajalište
Ministarstva rada, mirovinskoga sustava, obitelji i socijalne politike.*

Zagreb, 2024.