

Водич во
Меѓународните
стандарди за нега за
СМА од 2017 година





СОДРЖИНА

Глава 1	5
Вовед	
Глава 2	11
Генетика и дијагноза	
Глава 3	18
Физиотерапија и рехабилитација	
Глава 4	24
Ортопедско водење	
Глава 5	29
Исхрана, раст и здравје на коските	
Глава 6	33
Дишење (респираторна и пулмонална грижа)	
Глава 7	37
Други органи и системи	
Глава 8	38
Медикаменти	
Глава 9	39
Итна медицинска нега	
Глава 10	41
Анестетици	
Глава 11	42
Администрирање на нови третмани за СМА	
Глава 12	43
Етика и избори	
Корисни ресурси	44
Прилог 1	45
Референтна листа	47
Поимник	48



Ако сте млад човек кој го чита овој Водич, би било корисно да разговарате со некој кој е запознаен со состојбата, како што е Вашиот родител, негувател или медицински експерт.

01

ГЛАВА 1

ВОВЕД

Овој Водич се однесува на стандардите за неа (ang. SoC, Standards of Care) за најчестата форма на Спинална Мускулна Атрофија (СМА), наречена 5q СМА (види Глава 2, Генетика и Дијагноза). Овој Водич е наменет за сите - возрасни и млади луѓе кои имаат 5q СМА и за родители и старатели на деца кои имаат 5q СМА. Неговата цел е да даде информации за тоа каква грижа може да очекуваат и да добијат, така што тие можат да имаат активни разговори со својот медицински тим за тоа како најдобро да се справат со состојбата, вклучувајќи ги и можните опции и избори.

Податоците и советите не се наменети да ги заменат советите на Вашиот доктор. Ако сте возрасен кој има СМА, треба да се консултирате со Вашиот доктор за сите прашања поврзани со Вашето здравје. Слично на тоа, ако сте родител / негувател кој го чита ова, треба да се консултирате со давателот на здравствени услуги на Вашето дете за сите работи што се однесуваат на неговото здравје, вклучувајќи го и Вашето дете во дискусиите ако неговата возраст е соодветна.

Може да биде корисно да имате копија од овој Водич за да го презентирате, ако во било кое време Ви е потребна поддршка или имате дискусии со медицински експерти кои не се запознаени со СМА. Ако сте млада личност која го чита овој Водич, би било корисно да го прочитате со некој кој е запознаен со состојбата, како што е Вашиот родител, негувател или медицински експерт.

Што е СМА?

Спиналната Мускулна Атрофија (СМА) е ретка, генетски наследна невромускулна состојба. Таа предизвикува прогресивна мускулна слабост и губење на движењето поради слабост на мускулите (**атрофија**). Ова може да влијае врз способноста за ползење и одење, дишење и голтање, движење на рацете, дланките, главата и вратот. Постојат различни форми на СМА и широк спектар на тоа колку сериозно се погодени децата, младите и возрасните. Почестите форми на СМА се широко познати како „5q СМА“ и често се понатаму опишани како „тип“ на СМА (видете „Како да го користите овој водич“).



Групата беше свесна дека земјите имаат различни нивоа на ресурси, па направија препораки врз основа на минималната грижа и поддршка што секој со СМА треба да ја добие каде и да живее.

КОИ СЕ СТАНДАРДИТЕ ЗА НЕГА ЗА СМА?

Комитет на меѓународни експерти за здравствена заштита и пациентски СМА експерти дадоа препораки за грижа и нега на деца, млади луѓе и возрасни со СМА. Тие беа објавени во 2007 година за потребите на семејствата како „Меѓународни стандарди за грижа за СМА - SoC¹“. Од тогаш, се зголемуваат доказите дека луѓето со СМА и нивните семејства може да очекуваат подобар квалитет на живот отколку што тоа беше случај во минатото, пред се и во голема мерка поради подобрувањата во медицинската грижа и негата.

Стана јасно дека овие подобрувања и промени во праксата за грижа и нега, веројатно веќе не се прецизно претставени во оригиналните стандарди. Бидејќи управувањето со СМА може да бара експертиза на многу специјалисти, 26 експерти и претставници на пациентите од девет земји се состанаа во тек на 2016 година за да работаат на нивно ажурирање. Во тоа време, првиот третман

за СМА, наречен Spinraza® (понекогаш се нарекува со неговото генеричко име, nusinersen), беше одобрен во САД. Иако е значајно достигнување, ваквиот третман не е лек и мора да оди рака до рака со најдобрата поддршка при нега и грижа. Затоа, потребата за ажурирање на овие препораки стана уште поважна.

Дали некој прима или не терапија со лекови, или правилно добива добра поддршка - вклучувајќи справување со симптомите, има ментална и социјална благосостојба - е клучно за постигнување на најдобар можен квалитет на живот.

Експертите беа поделени во работни групи според нивната специјалистичка област. Во рамките на нивните области на експертиза, тие беа задолжени да ги разгледуваат и најновите докази како и ставовите на специјалистите од целиот свет за тоа што е најдобра грижа и нега. Тие ги разгледаа научните публикации и побараа мислења на многу други меѓународни експерти.

Групата потврди дека има ограничени студии кои се однесуваат на возрасни со СМА, но дека многу од дискусиите и препораките за најдобра поддршка при нега се применливи и за децата и за возрасните. Клучот за најсоодветната интервенција и грижа критично зависи од „функционалната способност на детето, младиот или возрасниот“ - дали можат да седат, да стојат или да одат; дали нивното дишење било засегнато од СМА; кои други секојдневни животни активности би можеле да ги постигнат. Затоа овие SoC се за сите возрасти. Сепак, беше заклучено дека голема работа треба да биде фокусирана на разбирање на влијанието на СМА на текот на животот на една личност и на импликациите од неа за поддршка при нега на возрасни. Во многу земји веќе постојат или се планираат иницијативи за да помогнат во таа насока, што пак ќе доведе до еволуција на идните SoC.

Групата беше свесна дека земјите имаат различни нивоа на ресурси, па препораките се направени врз основа на минималната нега и поддршка што секој со СМА треба да ја добие, каде и да живее.

Во Ноември 2017 година, по овие состаноци и дискусии, беа објавени две научни статии со ажурирани упатства. Овие статии беа напишани за медицински експерти и содржеа многу сложени медицинските термини и детали, за да им служат во нивната секојдневна грижа за луѓето со СМА.



Научни статии од 2017 година

- Дијагноза и водење на Спинална Мускулна Атрофија: Дел 1: Препораки за дијагностика, рехабилитација, ортопедија и нутритивна нега
- Дијагноза и водење на Спинална Мускулна Атрофија: Дел 2: Белодробна и акутна нега; лекови, додатоци и имунизации; други органски системи и етика

ШТО СОДРЖИ ОВОЈ ВОДИЧ?

За да се направат попристапни обновените стандарди за неџа, TREAT-NMD работеше со повеќе меѓународни групи за застапување и поддршка на пациентите, за да го развие овој водич.

Веб-страници за застапување

- ◆ **Spinal Muscular Atrophy UK**
www.CMAuk.org.uk
- ◆ **Cure CMA**
www.cureCMA.org
- ◆ **CMA Europe**
www.CMA-europe.eu
- ◆ **Muscular Dystrophy UK**
www.musculardystrophyuk.org
- ◆ **TREAT-NMD Alliance**
www.treat-nmd.org

Ние максимално се потрудивме да ги објасниме медицинските термини во текстот колку што е можно појасно. Каде што зборовите се појавуваат **во оваа боја**, објаснувањето може да се најде во поимникот. Водичот, односно неговата точност е проверена од страна на медицински експерти, кои беа автори на научните статии од Ноември 2017 година.

Водичот, односно неговата точност е проверена од медицински експерти, кои беа автори на научните статии од ноември 2017 година.



КАКО ДА СЕ УПОТРЕБУВА ОВОЈ ВОДИЧ

Водичот е поделен на поглавја; секое поглавје се фокусира на специфичен аспект на негата за СМА, како и кога треба да се проценува, и опциите за интервенција. Во рамките на секое поглавје ќе видите често различни насоки и опции за грижа и управување врз основа на физички пресвртници или тип на СМА, како што е опишано подолу. Бидејќи СМА влијае различно на секое лице, не може да бидат соодветни сите опции за секој поединец.

Најчестата форма на СМА е широко позната како „5q СМА“ и понатаму често е опишувана или класифицирана како тип на СМА според возраста при почетокот на симптомите и физичките пресвртници:

Табела 1 Клиничка класификација за СМА (Табела адаптирана од RS Finkel et al, 2017, стр.597)

Тип на СМА	Вообичаена возраст на почетокот на симптомите	Влијание на мускулната слабост при седење / одење
Тип 1	Помлади од 6 месеци	Не може да седи или да се тркала самостојно
Тип 2	7 до 18 месеци	Може да седи, но не оди самостојно
Тип 3а	18 до 36 месеци	Може да оди, иако оваа способност може да се изгуби со текот на времето
Тип 3б	3 до 18 години	Способност да оди, иако може оваа способност да се изгуби со текот на времето
Тип 4	Над 18 години	Лесни потешкотии во движење (моторни)

Важно е да се запамети дека не постојат строго дефинирани граници кои ги двојат еден од друг типовите на СМА според појавата на симптомите во детството, и дека влијанието на 5q СМА во голема мерка варира помеѓу поединци, исто како и во формата на возрасни. Дополнително, сега кога некои лица примаат терапија, може да има уште поголеми разлики во влијанието. Поради тоа, особено важно е кога се разговара за грижата и негата, да се погледне не само на клиничката класификација на СМА на лицата, туку и на тоа кои физички пресвртници тие ги достигнале. Тие можат или не мора да бидат исти како во горната табела.

Важно е секогаш да паметите дека упатството е општо, а секое дете, младо лице и возрасен се различни. Она што е соодветна интервенција за некогаш можеби не е соодветно за некој друг.



КАКО ДА СЕ УПОТРЕБУВА ОВОЈ ВОДИЧ

Во овој Водич, поедноставно, ќе ги најдете следните сумирани зборови што се употребуваат за да се прикаже кое упатство за грижа и раководење се однесува на кои групи деца и возрасни:

non-sitters оние кои не можат да седат

sitters оние кои можат да седат, но не одат

walkers оние кои можат да одат

Упатствата исто така може да се однесуваат на типот на СМА како во табела 1 или се однесуваат на СМА со „ран почеток“. Тоа е кога симптомите започнуваат пред шестиот месец; и типично оние со „ран почеток“ се не-седачи. Подоцен почеток на СМА се однесува на појава на симптоми по шестиот месец од животот; типично оние со подоцнежен почеток ги вклучуваат и седачите и одачите.

Кога дискутирате за негата на СМА со здравствени работници, може да биде од помош да ги прашате на кое поглавје треба да се повикате во семејниот водич.

◆ ГЕНОТ SMN1

Повеќето луѓе имаат две копии од **генот за преживување на моторниот невррон 1 (SMN1)** – по еден наследен од секој родител. Овие гени ги содржат информациите потребни за да се произведе SMN протеин кој ги одржува здрави долните **моторни неврони** на ‘рбетниот мозок. Луѓето со 5q CMA имаат дефект или **мутација** на двете копии на нивниот SMN1 ген, што значи дека не се во можност да произведат SMN протеин што им е потребен. Без него, долните **моторни неврони** се влошуваат што ја ограничува нивната способност да носат електрични сигнали од мозокот за да ги движат мускулите кои се зафатени со CMA. Ова предизвикува мускулна слабост што може да влијае врз движењето, дишењето и голтањето.

SMN 1 **генот** е на петтиот **хромозом** во регионот означен како „q“, поради што главните видови CMA често се нарекуваат 5q CMA.

◆ ГЕНОТ SMN2

Друг ген исто така има улога во производство на SMN протеин. Ова е **генот за преживување на моторниот невррон 2 (SMN2)**, понекогаш се нарекува и CMA “back-up gene” (резервен ген). Сепак, во поголемиот дел од SMN протеинот произведен од генот SMN2 недостасува клучен градежен блок, кој обично се произведува од SMN1. Тоа значи дека иако SMN2 може да создаде одреден функционален SMN протеин, не може целосно да го надомести неисправниот SMN1 **ген** кај луѓето со CMA. Бројот на копии на SMN2 може да варира од едно до друго лице и може да се движи од нула до осум. Поседување повеќе SMN2 копии обично се поврзува со помалку сериозни CMA симптоми. Табела 2 го прикажува **општо очекуваниот** број на SMN2 копии поврзани со секој тип на CMA. Сепак, точни предвидувања за сериозноста на CMA не можат да се направат само врз основа на бројот на копии на SMN2. Други генетски фактори влијаат на тоа колку протеин е произведен од страна на SMN2 генот (ите).

Табела 2 Број на SMN2 копии генерално поврзани со типови на CMA.

Тип на CMA	Број на SMN2 копии што ги имаат мнозинството луѓе со CMA
1	2
2	3
3a	3
3b	4
4	4-6

SMN 1 генот е на петтиот хромозом во регионот означен како „q“, поради што главните типови на CMA често се нарекуваат 5q CMA.

Ако сакате да прочитате повеќе информации за тоа како некое лице може да наследи СМА, одете на „Прилог 1“.

Исто така, можеби ќе сакате да го погледнете делот „Корисни ресурси“ во кој се наведени организациите на пациенти достапни во различни земји.

КАКО 5Q СМА СЕ НАСЛЕДУВА

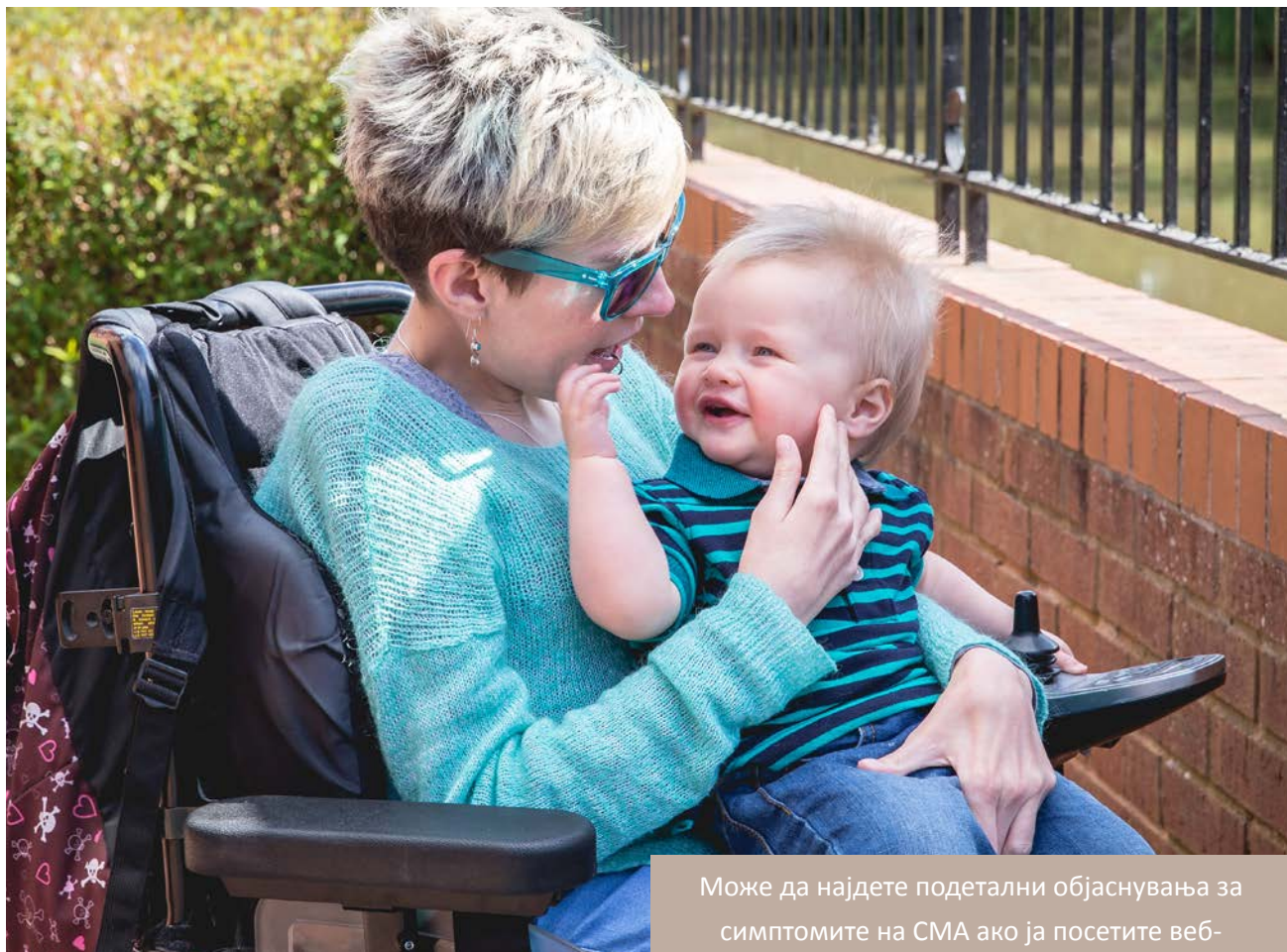
5q СМА се пренесува од родители на нивните деца преку оштетени SMN1 **гени**. Обично се следи **автосомно рецесивен** модел на наследување, што значи дека се пренесува од родителите на нивните деца преку оштетени SMN1 **гени**. Тоа значи дека:

- ◆ Луѓето кои наследуваат две оштетени копии од генот SMN1 (по еден од секој родител) имаат СМА.
- ◆ Луѓето кои наследуваат една оштетена копија и една здрава копија на генот SMN1 (по еден од секој родител) се **носители** на СМА. Околу 1 од 40 луѓе се **носители** на СМА; **носителите** немаат СМА и никакви симптоми на СМА.
- ◆ Луѓето кои наследуваат две здрави копии од генот SMN1 (еден од секој родител) немаат СМА и не се **носители**.

Иако повеќето наследуваат СМА од двата родители, кај околу 2% од луѓето мутацијата е нова, најверојатно поради грешка во ДНК од јајце клетката или сперматозоидната клетка од која биле зачнати. Ова се нарекува **de novo мутација**.

Важно е членовите на семејството да ги разберат резултатите од генетското тестирање што довело до дијагноза на СМА. Генетско советување треба да се спроведува со здравствен работник кој има стручна обука за генетика. Тој ќе одговори на сите прашања што семејствата може да ги имаат за генетските аспекти на дијагнозата и ќе обезбеди информации за можните опции за идните бремености.

Ако сакате да прочитате повеќе информации за генетиката и како некое лице може да наследи СМА, Ве молиме одете на „наследната“ страница што ја обезбедивме во прилог на ова поглавје (види „Прилог 1“). Исто така, можете да го посетите делот „Корисни ресурси“ во кој се наведени организациите на пациенти кои се достапни во различни земји.



Може да најдете подетални објаснувања за симптомите на СМА ако ја посетите веб-страницата на организацијата на пациенти наведена во делот „Корисни ресурси“ на крајот од ова упатство.

СИМПТОМИ

Патот до дијагноза на дете обично започнува од страна на родителот или здравствениот работник. Во потешката форма на СМА тип 1 (не-седечки) со ран почеток, родителите и негувателите вообичаено стануваат загрижени за млитавоста на новороденчето (слаб мускулен тонус) и потешкотии во постигнување на физичките пресвртници. Мускулниот тонус е послаб на мускулите на нозете отколку на рацете кај нивните деца. Исто така честа е појавата на потешкотии при хранењето кај новороденчето, поради слабите мускули задолжени за голтање. Слично на тоа, тие често имаат проблеми со дишењето поради нивните слаби респираторни мускули.

Децата со СМА тип 2 (седечки), иако не се толку сериозно погодени како оние со СМА тип 1, исто така, покажуваат знаци на мускулна слабост на нозете повеќе од рацете. Нивните мускули за голтање и дишење може и не мора да

покажуваат знаци дека се засегнати.

Децата со СМА тип 3 (одечки), исто така, покажуваат слабост на нозете повеќе од слабост на рацете. Бидејќи нивните мускули за голтање и дишење обично не се засегнати, тие немаат тенденција за појава на потешкотии при голтање и дишење.

Возрасни со СМА тип 4 (пешаци) каде болеста се појавува за прв пат кај веќе возрасни лица, обично ги доживуваат првите симптоми како мускулна непријатност и / или болка. Бидејќи нивните мускули за голтање и дишење обично не се засегнати, тие обично немаат потешкотии при голтање и дишење.

Можете да најдете подетални објаснувања за симптомите на СМА ако ја посетите веб-страницата на организацијата на пациенти наведена во делот „Корисни ресурси“ на крајот од овој водич.



ПОТВРДУВАЊЕ НА ДИЈАГНОЗАТА

Ако докторот смета дека дете или возрасен има симптоми кои укажуваат дека може да има СМА, тој ќе организира да се земе примерок од крв и да се испрати на тест за делеција (бришење) на **SMN1 генот**. Ако тестот покаже дека двете копии од SMN1 генот имаат дефект- делеција, ќе се потврди дијагнозата на 5q СМА. Следно се препорачува да биде пресметан и бројот на **SMN2** копии, како корисен показател за тоа како ќе се одвива болеста во иднина (прогноза), што пак ќе води кон најдобра нега и водење. Ова исто така е корисно бидејќи клиничките испитувања за новите третмани често имаат влезни критериуми со одреден број на **SMN2** копии кој индивидуата мора да ги има за да учествува во клиничкото тестирање.

Ако во тестот се утврди дека само една копија од **SMN1** генот има дефект, но симптомите сè уште упатуваат на СМА, се препорачува понатамошно подлабоко генетско

тестирање преку процес наречен **SMN1 секвенционирање на гените**. Тоа би барало поединечни, суптилни мутации во **генот**, кои ако се најдат, потврдуваат дијагноза на 5q СМА. Ако двете **SMN1** копии се присутни и не се дефектни, многу малку е веројатно дека симптомите се причинети од СМА. Ќе бидат потребни други тестови за да се постави дијагноза.

Другите тестови, како што се хируршко земање на мал примерок на мускулите (**мускулна биопсија**) и тестови на нервната функција, **не** се потребни за да се дијагностицира 5q СМА. Сепак, може да бидат потребни дополнителни тестови за оние со подоцнежен почеток на СМА, бидејќи симптомите може да бидат посуптилни и потешки за дијагностицирање. На пример, може да се направи тест на крвта кој го испитува мускулниот **ензим (креатин киназа или ЦК)**.

ДОБИВАЊЕ НА ДИЈАГНОЗА

Дијагнозата на СМА треба да се соопшти сензитивно, лично, од страна на генетичар или невролог. Во текот на првиот состанок дискусијата треба да содржи:

- ◆ Што ја предизвикало состојбата
- ◆ Како состојбата обично напредува
- ◆ Како состојбата го засега вашето дете со СМА или вас како возрасен со СМА и како таа може да влијае врз семејството
- ◆ Какви опции за третман се достапни, доколку ги има
- ◆ Дискусија за соодветни опции за справување со симптомите

Посебно е важно да се обезбеди психолошка и емоционална поддршка во овој момент како и во иднина.

Лекарот кој ја дава дијагнозата исто така треба да го извести за дијагнозата семејниот лекар и локалниот медицински тим и да ги советува за правилното водење на СМА.

Посебно е важно да се обезбеди психолошка и емоционална поддршка во овој момент како и во иднина.

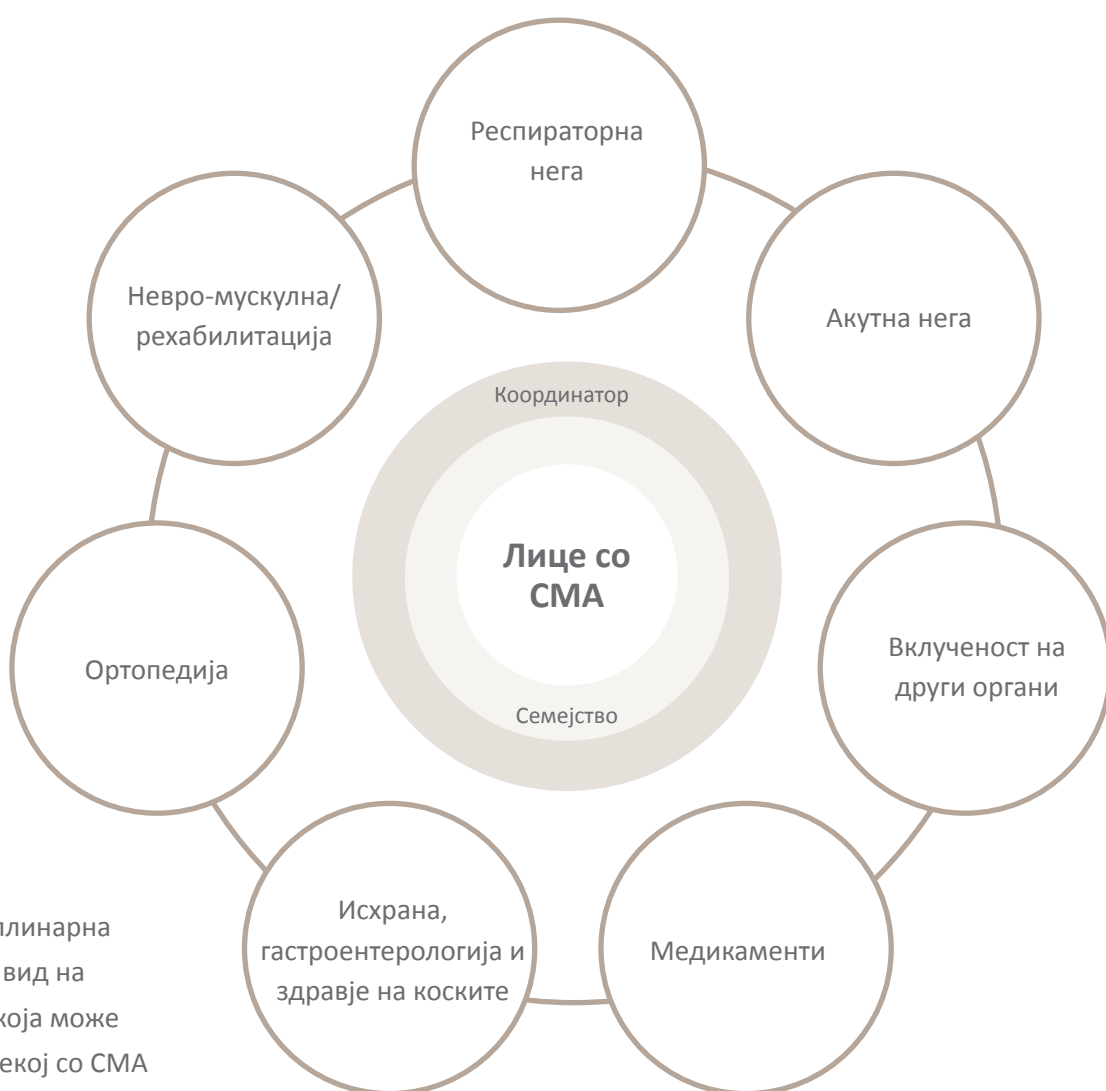


ВОСПОСТАВУВАЊЕ НА ГРИЖА И ПОДДРШКА

СМА е комплексна состојба која различно влијае на луѓето. Најдоброто следење бара ангажман од многу различни здравствени специјалисти (Сл.1). Секој кој е дијагностициран со СМА треба да биде упатен до специјалистичка невромускулна клиника и други релевантни специјалистички клиници. Тоа може да вклучи специјалисти за:

- ◆ Дишење (респираторна нега)
- ◆ Исхрана (гастроентерологија и диететика)
- ◆ Коски и мускули (ортопедска нега)
- ◆ Рехабилитација (физиотерапевти (ФТ) и работни/ окупациони терапевти (ОТ))

Семејствата и возрасните лица засегнати од СМА исто така треба да добијат генетско советување.



Слика 1.

Мултидисциплинарна експертиза и вид на згрижување која може да ја добие некој со СМА (адаптирано од E. Mercuri et al, 2018, стр.106.)

Специјалистите треба да работат заедно како мултидисциплинарен тим кој не само што ќе ги разгледа медицинските потреби на Вашето дете или Вашите, туку исто така ќе ги земе во предвид и ќе бидат почитувани сите социјални, културни и духовни потреби што ги имате. Тимот исто така може да вклучи специјалисти за **палијативна нега** кои имаат експертиза во контролата на комплексни симптоми.

Палијативната нега е често поврзана само со грижа за крајот на животот, а во пракса има многу поширок фокус за да му помогне на лицето да постигне добар квалитет на живот.

Тимовите за **палијативна нега** имаат за цел да го адаптираат избраниот третман на животните цели на пациентот, да обезбедат помош во надминување на предизвиците, и треба да се сметаат за комплементарна услуга на другите форми на медицинска поддршка.

Наскоро по дијагнозата треба да разговарате за можностите за нега во отворени консултации со Вашиот мултидисциплинарен медицински тим. Ова треба да биде на постојана основа. Изборите за или против интервентна нега треба да се ревидираат со променливи околности ако Вие или медицинскиот тим сметате дека е соодветно.

Се препорачува сите проценки и контроли да се координираат од страна на еден член од медицинскиот тим кој е запознаен со можната прогресија и потенцијалните предизвици на СМА, ова е генерално невролог, педијатриски невролог или во некои центри „координатор за нега“.

Исто така треба да Ви се дадат информации за да имате можност за:

- ◆ Контактирање со групите за поддршка и застапување поврзани со СМА
- ◆ Пристап до доверливи онлајн ресурси за повеќе информации за управување и нега
- ◆ Дискутирање за клиничките испитувања кои можеби се соодветни





ГЛАВА 3

03 ФИЗИОТЕРАПИЈА И РЕХАБИЛИТАЦИЈА

Овој дел ги разгледува начините на кои физиотерапијата може да се користи за да се помогне на лицето да ја постигне или одржува својата функционална способност за да може да има добар квалитет на живот. Терминот функционална способност може да се користи за да се објасни способноста за вршење секојдневни активности и задачи како седење, користење на тоалетот, облекување, јадење или качување на скали.

Затегнување на зглобовите (**контрактури**) често се среќава кај луѓе кои имаат СМА и може да доведат до болка и тешкотии при движење. Области на телото кои обично се засегнати се рамената, лактите, зглобовите, прстите, колковите, колената, глуждовите и стапалата.

Контрактурите и другите ефекти на СМА може да се ублажат со тоа што лицата ќе имаат редовен пристап до сесии за физиотерапија. Без оглед на типот на СМА, децата, младите и возрасните треба да добијат поддршка, совети и опрема за

да можат да сторат што е можно повеќе за себе. Генерално може да очекувате физиотерапевтот (ФТ) и окупациониот терапевт (ОТ) да дизајнираат и демонстрираат соодветни индивидуализирани вежби. Тие исто така ќе советуваат или обезбедат опрема и адаптации за да ги олеснат активностите за мобилност и секојдневното живеење. На семејствата и возрасните обично им се покажува како да им помагаат во истегнување, во вежби и во користењето на опрема, така што редовната физиотерапија може да се вклопи во дневните рутини.

Во текот на овој дел, како што ги прикажуваме препораките на SoC, ги вклучуваме и прескриптивните информации на SoC за тоа колку долго треба да се носат ортози и колку често треба да се изведуваат истегнувања. Секогаш запаметете дека физиотерапевт или специјалист ќе биде во можност да ви обезбеди индивидуализиран план.

NON SITTERS (НЕ СЕДЕЧКИ)

Физиотерапијата и рехабилитацијата за оние кои не седат имаат за цел да го намалат затегнувањето на зглобовите, да ја оптимизираат функцијата и да им помогнат на луѓето да толерираат различни позиции како што се лежење на грб, на страна или седење со помош. Кога физиотерапевтот или работниот терапевт дава препораки, треба да даде насоки и да обезбеди обука каде што е соодветно.

◆ Позиционирање

Различни потпори како што се ролни, клинови, полнети перници, ќе им помогнат на не-седечките лица при поддршка кога лежат на грб, настрана или во седечка положба.

Се препорачуваат седишта и системи за спиење изработени по мерка, заедно со електромоторни колички или мануелни стролери кои овозможуваат легната или позиција со навалување.



◆ Истегнување

Важно е секој што има СМА да има што е можно поголема флексибилност во зглобовите за да постигне или одржи независноста. Се препорачува истегнување на мускулите кои обично се згрчени. Сите овие опции не се соодветни за секого, но можностите вклучуваат:

Асистирано истегнување – кога некој помага со движењето. Препорачаниот минимален број пати неделно е три до пет сесии.

Ортози - кои поддржуваат или имобилизираат екстремитет или 'рбет. Ортози на раката можат да помогнат при движење, но сепак овозможуваат флексибилност. За да бидат ефективни во подобрувањето на флексибилноста, ортозите треба да се користат повеќе од 60 минути или преку ноќ.

Сериски кастинг - екстремитетот се става во серија на гипс во текот на еден период, при што полека се корегира позицијата со секое моделирање.

Протези - кои се слични на ортозите и се користат за поддршка на дел од телото за да помогнат при стабилизирање и промовирање на движењето. За да бидат ефективни тие треба да се користат најмалку пет пати неделно.

Околувратници (Шанцова јака) - може да бидат корисни за поддршка на главата и добра позиција на вратот што помага при дишењето.

Вертикализатори (Стендери) - се помошна алатка која се користи за безбедно да ги поддржува луѓето во исправена „стоечка“ положба. Тие може да се користат за да помогнат во одржувањето или подобрувањето на постурата на телото, здравјето на коските (**минерална густина на коскената маса, BMD**) и дигестијата. Овие помагала не се погодни за секого и треба да се користат само ако се по препорака на физиотерапевт.

Вежбите и физичките движења може да бидат предизвик за некои не-седечки лица - **може да бидат корисни активности во вода, доколку главата е поддржана и постои соодветен надзор**. Вашиот физотерапевт или работен терапевт може да Ве советуваат за ова.

◆ Мобилност и вежбање

Помагала и технологија може да се користат за да помогнат во движењето. Вежбите и физичкото движење може да бидат предизвик за некои не-седечки лица - активности во вода може да бидат корисни, доколку главата е поддржана и постои соодветен надзор. Физиотерапевт или работен терапевт може да советуваат за ова.

Редовно користење на различни техники и уреди за максимизирање на способноста за дишењето и отстранување на секретот е многу важно. Физиотерапијата на градниот кош е особено важна за време на болест или пред операција (види Глава 6, Дишење (Респираторна и пулмонална нега)).

◆ Комуникација

Добар пример за технологијата што може да се искористи за да помогне во комуникацијата и да се зголеми независноста е „уред за следење со очи“. Ова му овозможува на лицето да го користи својот поглед како начин за давање инструкции преку компјутерски екран.



SITTERS (СЕДЕЧКИ)

За седечки пациенти, главни цели се да се намали згрчувањето на зглобовите одржувајќи ги флексибилни и да се спречи искривување на 'рбетот (**сколиоза**), како и одржување на низа движења што ќе помогне да се зголеми независноста при секојдневните активности. Физиотерапевт или работен терапевт треба да дадат насоки и обука за тоа како да се постигнат овие цели користејќи ги следните техники:

◆ Позиционирање

Ортози се надворешни помагала кои ги поддржуваат рацете, нозете или 'рбетот за да се превенира или помогне движењето за постигнување активности како стоење и поддржано одење. Тие вклучуваат:

Протези/корсети - се препорачуваат за поддршка и стабилизација на 'рбетот и протези за помош при движење на рацете. За тие да бидат ефикасни, треба да се користат најмалку пет пати неделно

Ортози и протези - кои можат да се користат за одржување на зглобовите во одредени позиции. За да бидат ефективни, тие треба да се носат 60 минути или, ако е соодветно, преку ноќ.

Поддршка на вратот - што може да биде корисно при патување.

Поддржано стоење - кое ги истега нозете, промовира подобра постава, ја зголемува коскената густина, циркулацијата на крвта и ја олеснува констипацијата. Ова треба

да трае до 60 минути минимум три до пет пати неделно, но пет до седум пати неделно е најдобро и препорачливо.

◆ Истегнување

Вежбите за мускули кои се „згчени“ може да се направат со асистенција и може да е потпомогнато со употреба на ортози, вертикализатори и ортози кои помагаат во позицијата.

Важно е да бидете доследни во истегнувањето. Комбинирање на ефективни истегнувања со ортози и постојано вежбање е од клучно значење. Рутината треба индивидуално да се прилагоди од физиотерапевт или работен терапевт. За да биде ефективно, истегнањето, протегањето се препорачува повеќе од пет до седум пати неделно.

◆ Мобилност и вежбање

Сите седачи треба да имаат електромоторна инвалидска количка со сопствени седечки системи кои ги задоволуваат нивните индивидуални потреби. Децата обично имаат когнитивни и физички способности да користат електромоторна инвалидска количка пред да наполнат две години, па затоа е корисно да се изврши проценка пред возраста од две години.

Оние кои се посилни може да претпочитаат лесна мануелна инвалидска количка или таква со електрична помош на тркалата која би им овозможила поголема независност.

Треба да се поттикнува вежбањето заради неговите многубројни придобивки, како што се: одржување и подобрување на силата, флексибилноста, издржливоста и рамнотежата. Исто така може да го подобри учеството во активностите на училиште, факултет, работа, во слободното време и социјалните активности. Вежбите треба да се изведуваат на различни начини; ова може да содржи вежба која вклучува подигање на тежина (тренинг со отпор), пливање, физиотерапија која вклучува јавање на коњи (**хипотерапија**) и спорт со инвалидски колички, кои се пријатни начини на вежбање. Физиотерапевт може да советува за вежбите.

Како и кај не-седечките пациенти, различни техники и апарати може да се користат за да се одржи дишењето и да се намали секретот (види Глава 6, Дишење (Респираторна и пулмонална нега)). Ова е особено важно за време на епизоди на болест и пред операција.



Главните цели кај седечките пациенти се да се намали згрчување на зглобовите одржувајќи ги флексибилни, да се спречи искривување на 'рбетот (сколиоза), како и да одржуваат низа движења што ќе доведе да се зголеми независноста при извршување на секојдневните активности.

WALKERS (ЛИЦА КОИ ОДАТ)

За пациентите кои одат самостојно, целта е да се одржи и поттикне максимална мобилност, севкупен опсег на движење и колку што е можно поголема независност во секојдневните активности. За да се постигне ова, важно е да се работи на флексибилноста, силата, издржливоста и рамнотежата. Физиотерапевтот или работен терапевт треба да разговараат за ова, да дадат насоки и да обезбедат соодветна обука. Тие можат да ги советуваат следниве начини за постигнување на овие цели:

◆ Истегнување

Истегнувањата треба да бидат дел од програмата за вежбање за да се зачува флексибилноста на зглобовите, особено глуждовите и колената. Тие можат да се направат со помош или самостојно. Исто така може да се употребуваат ортози за да се продолжат истегнувањата и да помогнат во тоа. Минималната фреквенција за истегнување е 2-3 пати неделно, а најдобра опција е три до пет пати неделно.

◆ Позиционирање

Може да се користат **ортози** на долните екстремитети за одржување на флексибилноста, постурата и функцијата на глуждот и коленото кои се носат околу градите и 'рбетот може да се користат за поттикнување постурата на телото при седење, но не се препорачува при одење.

◆ Мобилност и вежбање

Лесни мануелни инвалидски колички или такви со електрична помош на тркалата можат да бидат корисни поради заморувачкиот напор што е потребен за одење. Електромоторни инвалидски колички или скутери може да бидат корисни за подолги растојанија.

Програмите за вежбање кои се фокусираат на сила, издржливост, флексибилност и рамнотежа ќе бидат од корист. SoC препорачува аеробик вежбање, пливање, одење, возење велосипед, јога, веслање, елиптичен/ крос тренинг и вид на физиотерапија која вклучува јавање на коњи (**хипотерапија**), како добри начини на вежбање.

Физиотерапевт треба да советува за тоа колку често и колку долго да се вежба.



СМА најчесто предизвикува луѓето да имаат проблеми со коските и мускулите (ортопедски). Ова може да вклучува проблеми со 'рбетот, колковите, зглобовите и коските.

04 ГЛАВА 4 ОРТОПЕДСКО ВОДЕЊЕ

СМА најчесто предизвикува луѓето да имаат мускулни и проблеми со коските (ортопедски). Ова може да вклучува проблеми со 'рбетот, колковите, зглобовите и коските. Без оглед на лекови или други третмани, сите лица со СМА (седечки, неседечки и оние кои одат), треба да имаат редовни проценки и препораки од обучени членови на тимот како што се ортопедски консултант, физиотерапевт (ПТ) или окупационен терапевт (ОТ). Ова треба да овозможи секој проблем да се менаџира на начин кој ќе помогне во достигнување или одржување на движењето и благосостојбата.

ВЛИЈАНИЕ ВРЗ 'РБЕТОТ

СМА може да ги ослабне мускулите кои го поддржуваат 'рбетот а без оваа поддршка, 'рбетот може да биде повлечен од гравитацијата и да се искриви. Се проценува дека како што растат, 60-90% од не-седечките и седечките развиваат 'рбетно искривување, како и 50% од лицата кои одат.

Кога 'рбетот се криви на косо во форма „S“ или „C“, се нарекува **сколиоза**. Кога 'рбетот се наведнува напред, тоа се нарекува **кифоза**. Истовремено со искривувањето на 'рбетот, се јавуваат и промени во сидот на градниот кош и ребрата што го намалуваат просторот кој е на располагање за растење на белите дробови и за дишење. Затоа, важно е да се следи секој кој има детски почеток на СМА заради можна сколиоза.

Искривувањето на 'рбетниот столб најдобро се следи со рентген на целиот 'рбет на поединецот, така што може да се измери кривината. Мерката која се користи се нарекува **Коб агол**. За оние кои можат да седат или да одат, рентгенската слика се зема во најисправена седечка или стоечка позиција која можат да ја постигнат. Кај оние кои не можат да седат, рентгенски снимки треба да се изведуваат при лежење рамно. Не-седечките и седечките со Коб агол поголем од 20° треба да се прегледуваат на секои шест месеци се до престанок со раст на нивните коски, односно кога тие го достигнуваат она што е познато како **скелетна зрелост**. Потоа треба да се проверуваат секоја година, бидејќи спиналното искривување може сеуште да напредува во зрелоста.

УПРАВУВАЊЕ СО СКОЛИОЗА

Не-седечки лица

Како обид да се спречи **сколиоза** и да им се помогне да седат или да бидат поставени во поисправена положба, на децата кои не се седечки може да им биде од помош и обично ќе им биде поудобно ако носат корсет во текот на денот. Корсетот треба да биде изработен по мерка од страна на специјалист (**ортотичар**), така што ќе оди околу грбот и градите и удобно ќе се припојува.

Седечки лица

Секој со **сколиоза** над 20° може да биде опремен со корсет, исто така наречен TLSO (**торако-лумбална сакрална ортоза**) за да обезбеди корективна поддршка кога е во исправена седечка положба; носејќи го ова нема да запре понатамошен можен развој на спиналното искривување. Корсетот се препорачува за деца кои сè уште имаат многу за растење; се препорачува мека или полу-цврста спинална **ортоза**. Корсетот помага да се намали болката, да се обезбеди стабилност и може да ја забави прогресијата на искривувањето.

Може да се дојде до точка кога се препорачува операција на 'рбетниот столб за да се исправи 'рбетот. Ова е за да се помогне во рамнотежата при седење, како и за овозможување на целосно ширење на белите дробови така што ќе го подобрат дишењето. Ако ова се разгледува, треба да се има доволно време за разговори со мултидисциплинарен медицински тим околу опциите и што се е вклучено.

Препораката за хируршка интервенција е базирана на голем број фактори. Што е најважно, ова е кога спиналната крива на **Коб агол** напредувала до 50° или повеќе и кога кривата се зголемува за 10° или повеќе секоја година.

Кога се разговара за можноста за операција, фактори кои ќе бидат проценети и разгледани вклучуваат:

- ◆ Возраст во години и месеци (хронолошка возраст) и дали целосно се пораснати коските и скелетот (**скелетна зрелост**). Бидејќи скелетната возраст и фактичката возраст често не се совпаѓаат, скелетната зрелост може да се процени со рентген снимка на коските во левиот рачен зглоб.
- ◆ Колку се намалила способноста за дишење.
- ◆ Дали обликот на градниот кош е променет или ребрата се пропаднати.
- ◆ Дали кривата предизвикува проблеми со секојдневните активности.
- ◆ Дали има постојана болка во грбот и колкот.
- ◆ Дали колковите и карлицата се поставени нерамномерно, и со тоа е отежнато балансирањето при седење.

Постојат два вида на операција на 'рбетот:

Спиналната фузија вклучува исправување на 'рбетот со апликација на две метални шини, по една на секоја страна на 'рбетот, на повеќе пршлени и ребра долж спиналната кривина. Тоа е за да се поправи кривината и да се поддржи 'рбетот против гравитацијата. Покрај тоа, пршлените се споени заедно, за да обезбедат дополнителна поддршка.

“Growthfriendly” операција на 'рбетниот столб се препорачува за деца помали од 10 години кај кои има се уште преостанато значително растење на 'рбетниот столб и ребрата. Спиналните шини се зацврстени само на 'рбетот или на ребрата, на врвот и на дното на кривината, оставајќи ги 'рбетните сегменти и ребрата помеѓу недопрени, за да се овозможи континуиран раст. Кога се поставуваат шините спиналната кривина се исправа колку што е можно повеќе, а потоа секои два до шест месеци шините што го поддржуваат 'рбетот постепено се продолжуваат. Оваа постапка овозможува континуиран раст на 'рбетниот столб. Нови технологии стануваат достапни за “growthfriendly” операцијата на 'рбетниот столб, на пример, достапни се магнетно контролирани растечки шипки, со што се овозможува продолжување без потреба од повеќекратни операции.

Пред секоја операција, мултидисциплинарниот медицински тим треба да спроведе целосна евалуација на здравјето и состојбата на пациентот. Тоа ги вклучува сите тежински или диететски предизвици, здравјето на коските и способноста за дишење, како и секоја потреба за поддршка на дишењето за време на операцијата. Кога е донесена одлуката, тимот треба да има темелна дискусија за ризиците и придобивките од постапката. Медицинскиот тим кој ќе биде вклучен треба да има план за тоа како ќе се спроведе дишењето по операцијата.

Препорачана возраст за 'рбетни интервенции:

Препораките на SoC за медицинските тимови варираат во зависност од возраста и се следните:

- **Под 4 години:** генерално, операцијата на 'рбетниот столб треба да се одложи до над четиригодишна возраст.
- **Возраст од 4 до 10 години:** децата се скелетно незрели, препорачливо е да се примени “growthfriendly” операција на рбетот.
- **Возраст 10-12 години:** на оваа возраст децата преминуваат во скелетна зрелост. Ако е потребна хируршка интервенција, типот ќе зависи од скелетната зрелост на детето и уште колку се очекува да расте неговиот 'рбет.
- **Возраст над 12 години:** кога децата се скелетно зрели. Ако е потребна хируршка интервенција, се препорачува хируршка спинална фузија како интервенција на 'рбетот.

Експертите советуваат дека секоја идна операција на 'рбетниот столб треба да остави нефузиран простор во средината на долниот дел на грбот (средно-лумбален), за да се овозможи администрација на терапии, како што се Spinraza®, кои се инјектираат преку игла директно во 'рбетниот канал (интратекално) види (Глава 11, Администрација на нови третмани за СМА).

Нови технологии стануваат достапни за „growthfriendly“ интервенции на ‘рбетот, на пример, може да бидат достапни магнетно контролирани растечки шипки, кои овозможуваат продолжување без потреба од повеќекратни операции.



Влијание врз колковите

Вообичаено е не-седечките и седечките пациенти да имаат нестабилни колкови, што може да се одрази на еден или двата колкови. Ако некој може да застане, да изведе асистирани трансфери и/или да оди, а нестабилноста на колкот го попречува во овие активности или предизвикува болка, се препорачува хируршка реконструкција на колкот за стабилизирање на дислоциран или делумно дислоциран колк. Хирурското стабилизирање исто така се препорачува кај оние кои не се движат, ако имаат постојана болка или нивната ограничена мобилност на колковите го прави тешко управувањето со сите активности како што се јадење, одење во тоалет, облекување или седење.

Влијание врз зглобовите

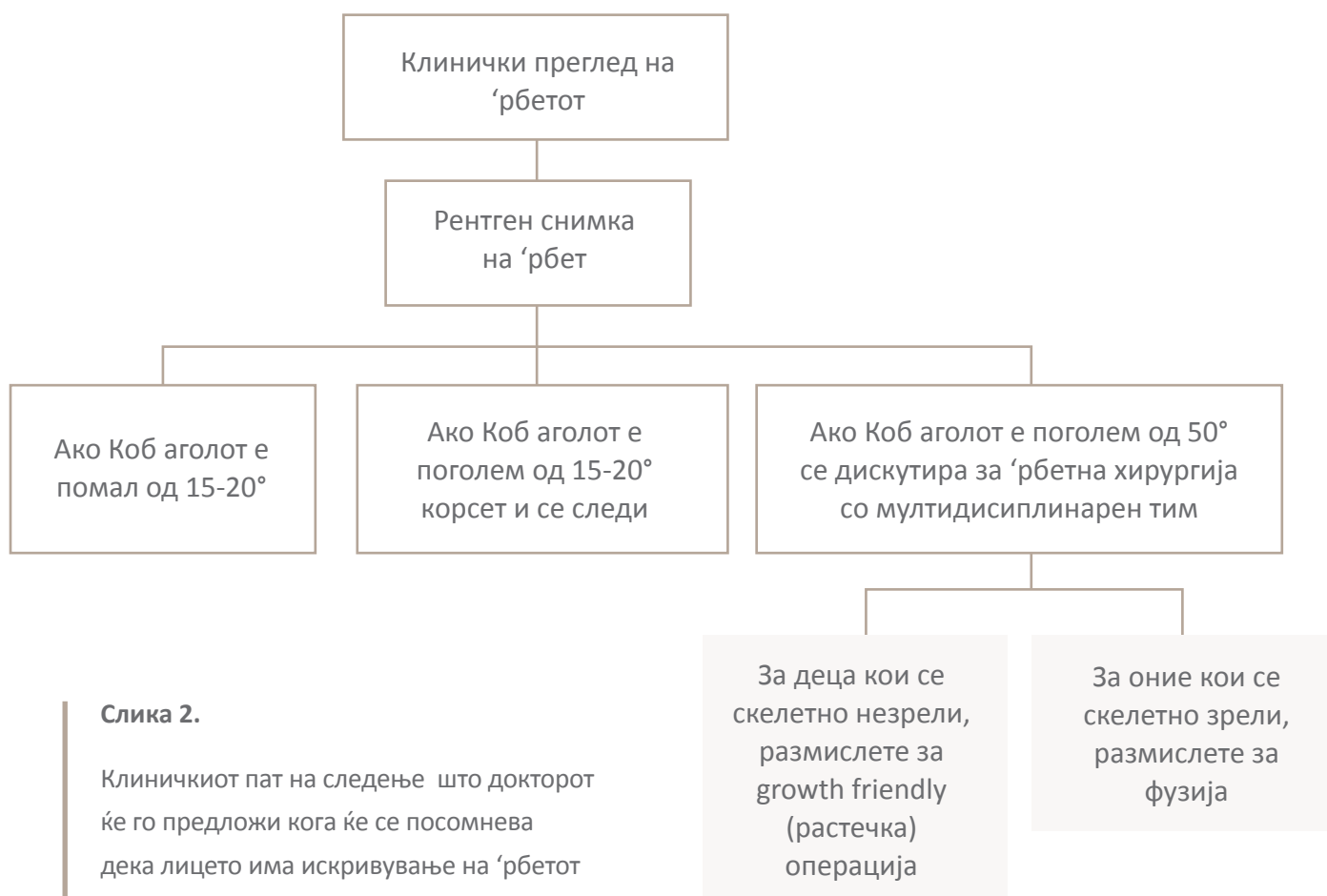
Затегнување на зглобовите (**контрактури**) е чест проблем што може да доведе до болка и тешкотии при движење. Се препорачуваат физиотерапијата и ортозите, за да помогнат во управувањето со оваа состојба (види Глава 3, Физиотерапија и рехабилитација). Хируршката интервенција треба да се разгледува само кога **контрактурите** предизвикуваат болка или ја ограничуваат способноста за движење и употреба на зглобот.

Влијание врз коските

Не-седечките и седечките пациенти се изложени на поголем ризик од фрактура на коските, поради остеопороза од не-стоење (издржување на своја тежина) и не-користење на коските и мускулите. Важно е да се биде сигурен дека децата и возрасните со СМА имаат доволно диетален калциум и витамин Д3 (види Глава 5, Исхрана, раст и здравје на коските).

Ако некоја коска е скршена, SoC ги советува медицинските тимови:

За седечки и не-седечки	За одачи
- Избегнувајте користење на гипс, кој го ограничува движењето подолго од четири недели. - Избегнувајте хирургија секогаш кога е можно, а можеби наместо тоа користете кастинг.	- Размислувајте за операција, ако некој вообичаено може да оди и ја скршил коската на ногата. - Размислете за хирургија која користи шипки или плочки, ако некој вообичаено не може да оди, а го скршил колкот. Тоа може да го забрза заздравувањето на скршеницата и дава најголеми шанси за одржување на движењето на истиот.



Слика 2.

Клиничкиот пат на следење што докторот ќе го предложи кога ќе се посомнева дека лицето има искривување на 'рбетот (слика адаптирана од E Mercuri et al. 2018, сл.109)

Секое дете со СМА треба да биде редовно контролирано за својот раст, тежина и исхрана од страна на диететичар, со цел за постигнување соодветна тежина, исхрана и внес на течности.

ГЛАВА 5

05 ИСХРАНА, РАСТ И ЗДРАВЈЕ НА КОСКИТЕ

Главните проблеми поврзани со исхраната кај СМА се:

- Тешкотии со голтање
- Управување со тежината
- Движење на храната низ дигестивниот систем



Лице со СМА треба да биде редовно контролирано за својот раст, тежина и исхрана од страна на диететичар, со цел постигнување на соодветна тежина, исхрана и внес на течности. Нема специфични табели за раст кај деца со СМА, но диететичарот може да се координира со стандардните табели за раст на Светската здравствена организација (СЗО). Се препорачува мерење на тежина и висина за време на болнички посети и потоа се пресметува **индексот на телесна маса (ang. Body Mass Index, BMI)**. BMI е мерка која ја користи висината и тежината, за да се пресмета дали тежината на лицето е во низок, здрав или висок опсег. Лице со СМА кое има BMI над 25-от процент, треба да се евалуира за можна прекумерна тежина и/или вишок на маснотии. Композицијата на телото, исто така, треба да се мери за да се осигура дека пропорцијата на коските, масните и мускулите присутни во телото е здрава.

Секој е различен, но важни **гастроинтестинални симптоми** (ГИ) кои медицинските тимови ќе ги следат и лекуваат се: рефлукс, отежнато/пролонгирано празнење на желудникот, повраќање и констипација. Луѓето со СМА, исто така, можат да имаат проблеми со нивната способност за разложување на храната, за да произведат енергија (нивниот метаболизам). Ова може да резултира со тоа што крвта станува повеќе кисела - наречена „метаболна ацидоза“ или **кетацидоза**. Тие, исто така, може да имаат висок или низок шеќер во крвта и проблеми со разложување на маснотиите.

Важно е да се посети диететичар, за да се советува за соодветна индивидуализирана исхрана.

НЕ-СЕДЕЧКИ

Најважната проценка за новороденчето е колку добро може да проголта. Тешкотиите со ова се познати како **дисфагија**, која носи ризик од вдишување на храна или течност (**аспирација**), што може да предизвика инфекција на белите дробови. Кратко по дијагнозата, децата треба да имаат тест за голтање (**испитување на голтањето со видео флуороскопија**). Ако тестот покажува дека има проблеми со голтањето, постојат два привремени начини на обезбедување на храна преку носот: **назогастрична** (НГ) сонда, која потоа влегува во стомакот, или **назојејунална** сонда (НЈ) која поминува низ тенкото црево. Подолгорочна опција која се препорачува е **гастростомна сонда** или **ПЕГ ендоскопија**, што претставува цевка (сонда) која хируршки се става низ кожата во стомакот. Некои експерти препорачуваат дополнителна хируршка процедура за намалување на рефлуксот. Друг проблем може да биде ако мускулите на вилицата почнуваат да се вкочануваат, што може да го отежне цвакањето и проголтавањето. Ако дете или возрасен се соочуваат со тешкотии од било кои горе споменати, ве молиме разговарајте со медицинскиот тим за совет.

Во прилог на слабите мускули за голтање и **дисфагија**, кои придонесуваат за слаб внес на калории, не-седечките пациенти користат многу енергија, за да дишат и да се борат против

инфекции на градите. Ова значи дека тие се изложени на ризик од недоволна исхранетост и може да имаат потешкотии при добивање на тежина. Многу видови на диети се можни и секое лице има индивидуални потреби, обезбедувајќи и соодветни течности. Живите бактерии и квасци (**пробиотици**) се особено корисни за дигестивниот систем. Не-седечките пациенти исто така, може да имаат потреба од лекови, кои ќе им помогнат со констипацијата и нивната намалена способност да ги испразнат цревата, стомакот, бидејќи храната може да се движи побавно низ дигестивниот систем.

Во случај на болест, важно е да се консултирате со медицинскиот тим во врска со негата и следењето, бидејќи е важно да се дадат навреме дополнителни течности и да се мониторираат солите во крвта. Кај СМА преработката на маснотиите вообичаено може да биде потешка и понекогаш може да доведе до прекумерно таложење на **кетони** и други нуспроизводи. За да се избегне ова, се препорачува диета со шеќери и протеини, за да се ограничи преработката на масните за создавање на енергија. Тоа е особено важно за време на болест и се препорачува исхраната со шеќери и протеини да се даде во рок од шест часа откако ќе започне болеста и да се продолжи. Постот треба да се избегнува.



СЕДЕЧКИ

Седечките пациенти често имаат потешкотии со џвакањето и може да се уморат кога јадат. Важно е тие да посетуваат диететичар за советување околу соодветна индивидуализирана исхрана. Седечките пациенти, кои се деца, треба да имаат проценка на нивниот нутритивен статус на секои три до шест месеци по нивната дијагноза, а потоа еднаш годишно.

Ако имаат епизоди на загушување или закашлување кога се хранат или јадат, седечките пациенти треба да направат тест за голтање (**видео-флуороскопско испитување на голтање**). Нивната исхрана, способноста за џвакање и голтање исто така треба да бидат разгледани од говорни и јазични терапевти, кои ќе препорачаат како треба да се подготви храната во смисла на конзистентност (на пример, исчистени или полу-цврсти или погусты течности како што се шејковите). Говорниот и јазичен терапевт, исто така, ќе советува за модифицирање на хранењето (давање храна) доколку е потребно.

Ако поединецот покажува знаци дека не расте добро, треба да се размисли за сонда за хранење, за тој да ја добие дополнителната исхрана што му е потребна. Ако се уште може да голта безбедно, тој исто така треба да биде охрабруван да конзумира храна и преку уста.

Бидејќи нивната способност за движење е намалена и нивната структура на телото е изменета, седечките пациенти се изложени на ризик да стекнат прекумерна тежина. Ако тие покажуваат знаци на ова, се препорачуваат крвни анализи за проверка како ги процесираат шеќерите (метаболизам на гликоза).

Ако констипацијата е редовен проблем, треба да се зголеми внесувањето на течности и влакна и треба да се разговара со медицинскиот тим за совет. Лекови кои помагаат во празнење на дебелото црево, исто така, може да бидат корисни.

Во случај на болест, важно е да се консултирате со медицинскиот тим во врска со негата и следењето, бидејќи е важно на почеток да се дадат дополнителни течности и да се следат солите во крвта. Кај СМА преработката на маснотиите вообичаено може да биде потешка и понекогаш може да доведе до прекумерно таложење на **кетони** и други нуспроизводи. За да се избегне тоа, се препорачува диета со шеќери и протеини, за да се ограничи преработката на масните за создавање на енергија. Ова е особено важно за време на болест и се препорачува исхрана богата со шеќери и протеини да се даде во рок од шест часа, откако ќе започне болеста и да се продолжи. Постот треба да се избегнува.

ОДЕЧКИ

Кај одечките пациенти ретко се јавуваат проблеми со голтањето и хранењето. Тие треба да посетат диететичар, ако имаат проблеми со тежината, особено зголемување на телесната тежина и дебелина, бидејќи тоа може да придонесе за намалена мобилност и зголемување на ризикот од други здравствени проблеми, како што се **висок крвен притисок** и **дијабетес**. Ако некое лице покаже знаци на преголема телесна тежина, се препорачува да се направат крвни тестови за да се провери како се обработуваат шеќерите (метаболизам на гликоза).

ЗДРАВЈЕ НА КОСКИТЕ КАЈ СИТЕ СО СМА

Лице со СМА е изложено на ризик од истенчување на коските (**остеопенија**) и фрактури. Се препорачуваат годишни скенирања или **испитувања на минералната густина на коските** за следење на коскената густина. Нивото на витамин Д во крвта, исто така, треба да се следи еднаш годишно и доколку нивото е ниско или ако некој има остеопенија треба да се земаат додатоци. Исто така може да се препорача додаток на калциум. Ако некој има чести скршеници, може да се дадат лекови (**бисфосфонати**), за да ја зголемат коскената густина.

Годишни скенирања или
**Испитувања на коскена
минерална густина се
препорачуваат за следење
на коскената густина**



06

ГЛАВА 6

ДИШЕЊЕ (РЕСПИРАТОРНА И ПУЛМОНАЛНА ГРИЖА)

Мускулната слабост предизвикана од СМА, може да влијае на мускулите за дишење (респираторни мускули). Проблемите со дишењето може да бидат вообичаени за не-седечки и седечки, но тие се ретки кај одечките пациенти. Сепак, се препорачува **секоје лице со СМА** да добива годишна вакцина против инфлуенца (грип) и пневмнококна вакцина. Сите други рутински вакцини треба да се дадат како и кај стандардните здравствени препораки, освен ако тимот за здравствена заштита не советува поинаку.

Постојат различни начини да се помогне при справување со проблемите со дишењето, кои варираат во зависност од видот на СМА.

НЕ-СЕДЕЧКИ

Респираторните проблеми се водечка причина за сериозни здравствени проблеми кај оние пациенти со рана појава на СМА. Главните проблеми се:

- Поради слаба кашлица, може да е невозможно чистење на секретот од белите дробови, што може да доведе до белодробни инфекции.
- Слабоста на мускулите може да значи дека некој не може да земе доволно голем здив за размена на јаглерод диоксид со кислород (**хиповентилација**), што може да предизвика ниско ниво на кислород во крвта (**десатурација**). **Хиповентилацијата** и ниското ниво на кислород прво се појавува за време на спиењето, кога мускулите за дишење се најопуштени и постепено тешкотијата за размена на јаглерод диоксид со кислород се појавува и кога лицето е будно.

Бидејќи проблемите со дишењето се вообичаени и со поголема веројатност да бидат тешки, следењето на дишењето

треба да започне што порано и да се одвива редовно, дури и ако нема симптоми (ова се нарекува „проактивен“ третман). Лекар, педијатар-пулмолог, треба да се вклучи колку што е можно побрзо по поставување на дијагнозата.

Сите доенчиња со СМА, кои не можат да седат треба клинички да се прегледуваат најмалку еднаш на секои три месеци, при што треба да имаат физикален преглед. Ако не дишат ефективно (хиповентилација), може да се задржува јаглерод диоксидот. Затоа е важно да се проверуваат нивоата на јаглероден диоксид на крајот од издишувањето. Тие исто така, треба да имаат редовни **студии во сон**, за да може да се провери нивното дишење во текот на ноќта за **хиповентилација** и ниска сатурација со кислород. Овие тестови ќе помогнат во одлучувањето околу тоа дали да се започне со користење на машина што помага при дишење (**неинвазивна вентилација** или NIV) за време на спиењето.

Следење:

Настинките може да доведат до инфекции на белите дробови кои се вообичаени и се влошуваат кога некој не може доволно да искашла секрет. Физиотерапија на градите во комбинација со машини кои го олеснуваат кашлањето (на пример: Cough Assist®, Vital Cough®) треба да бидат достапни за сите не-седечки пациенти. Секој кој има неефективна кашлица и голтање, исто така, треба да биде обезбеден со машина за вшмукување (сукција) на оралните секрети. На родителите и негувателите треба да им се даде обука и поддршка, за да можат да ги следат медицинските совети и ефикасно да ги користат машините.

Неинвазивната вентилација (NIV) е препорачлива за подобрување на ниските нивоа на сатурација и високите нивоа на јаглерод диоксид за време на спиење (**хиповентилација**). NIV исто така е наречен „двонасочен позитивен воздушен притисок“ (**BiPAP**) кој се испорачува со машина, која дава две нивоа на воздушен притисок преку индивидуално поставена маска на носот или носот и устата. Поголем притисок се дава при вдишување, за да се даде поголем здив отколку што лицето може самостојно да повлече за време на спиење. Притисокот на машината, потоа паѓа на понизок притисок додека издишува. NIV е дизајниран да се синхронизира со нормалното дишење. Параметрите треба да бидат поставени, за да се даде доволно голем здив, така што кислород нема да биде потребен.

Други поддршки за дишење, како што е „континуиран позитивен притисок на дишните патишта“ (**CPAP**), не се препорачува бидејќи не ја олеснува размената на јаглерод диоксид со кислород, со ретки исклучоци.

По темелна дискусија на лекарите и семејството, инвазивната вентилација е

опција на која може да се смета за оние за кои NIV не им помага. Ова е хируршка интервенција со која се создава отвор на трахеата, кој овозможува дишење преку цевка наречена **трахеостомална цевка**, наместо преку нос и уста. Ова е генерално долгорочно. Опциите за поддршка на дишењето треба да се дискутираат со медицинскиот тим во време кога лицето е здраво. Секоја одлука треба да се фокусира на она што е најдобро за лицето со СМА.

Лековите кои се употребуваат за отворање на дишните патишта (**небулизирани бронходилататори**) треба да бидат достапни ако постои висок сомнеж за астма или ако е забележано јасно подобрување на дишењето откако ќе се дадат. Лековите за намалување на секреција на плунка (како што е **glycopirrolate**) треба внимателно да се користат и со медицински надзор, но дозата да се менува по потреба. Тоа е за да се избегне можноста од прекумерно згуснување на секретите, што го отежнува нивното отстранување. Не се препорачува долгорочна секојдневна употреба на лекови за разводнување на секретот (Pulmozyme® или хипертоничен солени раствор). Користењето на антибиотици за време на болеста треба да е на индивидуална основа, во консултација со медицинскиот тим.

Покрај годишната вакцина против грип, пневмококната вакцинација и останати препорачани рутински вакцини, се препорачува доенчињата на возраст до 2 години да се вакцинираат со Palivizumab, кој делува против честиот респираторен вирус - (RSV) кој може да предизвика проблеми со дишењето. Како што беше дискутирано во Глава 5, „Исхрана, раст и здравје на коските“, може да има други фактори кои ги зголемуваат проблемите со дишењето и треба исто така да се третираат, како што е рефлуксот.

СЕДЕЧКИ

Проблемите со дишењето се помалку чести кај седечките пациенти, но сепак се препорачува тие да имаат физикален преглед најмалку еднаш на секои шест месеци. На тој преглед, доколку се способни, треба да имаат тест за дишење (**спирометрија**) за мерење на големината на белите дробови и силата на мускулите за дишење. Кај сите кои имаат било какви симптоми или постои сомневање за „недоволно дишење“, треба да се изведе **студија во сон (полисомнографија)**, за проверка на дишењето за време на спиење. Примери на симптоми се: слаб квалитет на сон, утрински главоболки и дневна поспаност.

Следење:

Ако седачот има слаба кашлица, треба да му се спроведе физиотерапија на градите. На родителите и негувателите треба да им бидат покажани техники и да им се обезбеди машина за помош во искашлувањето (на пример, Cough Assist®, Vital Cough®), со демонстрација и јасни инструкции за тоа како и кога да ја користат. **Неинвазивната вентилација (NIV)**, треба да се користи кај сите што покажуваат симптоми кои укажуваат дека не дишат доволно добро за време на спиењето (слаб квалитет на сон, главоболки и дневна поспаност).

Студиите во сон (полисомнографија), треба да се користат за да се потврдат потешкотии со дишењето кои предизвикуваат проблеми и да ги утврдат оптималните параметри за NIV. Неинвазивната вентилација треба да се постави така што ќе овозможи доволно длабок здив, за да не биде потребен кислород. (Прочитајте повеќе за NIV и како тоа функционира во делот не-седачи/управување или во Поимникот).

Други поддршки за дишење, како што е „континуиран позитивен притисок на дишните патишта“ (**CPAP**), со ретки исклучоци, не се препорачува бидејќи не ја олеснува размената на јаглерод диоксид за кислород.

Настинките може да доведат до белодробни инфекции кои се вообичаени



и се влошуваат кога некој не може да го искашла доволно добро мукусот и други секрети. Физиотерапија на градите во комбинација со машини кои го олеснуваат кашлањето (на пример: Cough Assist®, Vital Cough®) треба да бидат достапни за сите седачи. Оние со неефективна кашлица и голтање, исто така, треба да бидат обезбедени со машина за вшмукување (сукција) на оралните секрети. На родителите и негувателите треба да им се даде обука и поддршка, за да можат да ги следат медицинските совети и ефикасно да ги користат машините.

Лековите кои се употребуваат за отворање на дишните патишта (**небулизирани бронходилататори**) треба да бидат достапни, ако постои висок сомнеж за астма или ако е забележано јасно подобрување на дишењето откако ќе се дадат. Лековите за намалување на секреција на плунка (како што е **glycopyrrolate**) треба внимателно да се користат и со медицински надзор, а дозата да се менува по потреба. Ова е за да се избегне можноста од прекумерно згуснување на секретите, што го отежнува нивното отстранување. Не се препорачува долгорочна секојдневна употреба на лекови за разводнување на секретот (Pulmozyme® или хипертоничен солени раствор). Користењето на антибиотици за време на болеста треба да биде на индивидуална основа во консултација со медицинскиот тим.



За повеќето одечки пациенти дишењето е нормално, иако една студија сугерира дека може да има мало намалување на способноста за дишење со текот на времето

ОДЕЧКИ

За повеќето одечки пациенти дишењето е нормално, иако една студија сугерира дека може да има мало намалување на способноста за дишење со текот на времето. Ако се појават инфекции на белите дробови, тогаш треба клинички внимателно да се процени способноста на лицето за ефикасно кашлање и да се испита дали има симптоми на „недоволно дишење“ (слаб квалитет на сон, главоболки и дневна поспаност). Треба да се земат предвид редовни тестови за дишење (**спирометрија**), за оние кои покажуваат знаци на потешкотии. Меѓутоа, не е потребно проактивно управување со проблемите со дишењето, освен ако возрасниот пациент или семејството не изразат загриженост.

Лековите кои се употребуваат за отворање на дишните патишта (**небулизирали бронходилататори**) треба да бидат достапни, ако постои висок сомнеж за астма или ако е забележано јасно подобрување на дишењето откако ќе се дадат. Лековите за намалување на секреција на плунка (како што е **glycopirrolate**) треба внимателно да се користат и со медицински надзор, а дозата да се менува по потреба. Тоа е за да се избегне можноста од прекумерно згуснување на секретите, што го отежнува нивното отстранување. Не се препорачува долготрајна секојдневна употреба на лекови за разводнување на секретот (Pulmozyme® или хипертоничен солен раствор). Користењето на антибиотици за време на болеста треба да биде на индивидуална основа во консултација со медицинскиот тим.

07

ГЛАВА 7 ДРУГИ ОРГАНИ И СИСТЕМИ

SMN протеинот не се наоѓа само во 'рбетниот мозок, туку е присутен во сите клетки штом јајце клетката се оплоди. Тоа значи дека други органи и делови од телото може да бидат засегнати од недостаток на протеинот. Научниците кои испитуваат животински модели на СМА, сугерираат дека намалениот SMN протеин може да има влијание врз мозокот, нервите, срцето и панкреасот. Сепак, само мал број луѓе со СМА имаат јасни проблеми со други органи и кај оние што имаат, не е докажано дека причината е СМА.



СРЦЕ

Промени во структурата на срцето се забележани кај најтешко погодените доенчиња (најчесто кај оние кои имаат проблеми со дишењето од раѓањето), а некои може да доживуваат послаб пулс на срцето од вообичаениот, што може да бара третман. Поради тоа, се препорачува доенчињата, кои се сериозно погодени од СМА, да се следат за проблеми со срцето. Срцевите проблеми се ретки кај седечките и одечките и тие не бараат редовни проверки на срцето, освен ако не се појават симптоми кои укажуваат на проблем.

ДРУГИ СИСТЕМИ

Постојат рани испитувања (на клетки, животни и луѓе), кои укажуваат дека следново може да биде **малку** почесто кај луѓето со СМА:

- ◆ Проблеми на панкреасот (што може да вклучува дијабетес)
- ◆ Високи нивоа на **лептин** (**хормон** кој го регулира апетитот и телесната тежина со редуцирање на чувството на глад)
- ◆ Проблеми со мускулната митохондрија (делови од клетката кои произведуваат енергија)

Се препорачува секој што има СМА, да го проверува нивото на шеќер во крвта, особено кога е болен.

08

ГЛАВА 8 МЕДИКАМЕНТИ

За време на изработување на овој Водич, Spinraza® е одобрена терапија која покажа позитивни резултати во третманот на СМА. Некои информации за тоа како се аплицира може да се најдат во Глава 11, Администрација на нови третмани за СМА.

Albuterol (исто така познат како Салбутамол), кој обично се поврзува со третманот на астма, е тестиран со земање преку уста, како таблета или во течна форма, со некои позитивни резултати во однос на мускулната сила. Сепак, сè уште не е докажано дали дефинитивно има корисен ефект. И покрај тоа, понекогаш се препишува за седачи и одачи. За повеќе информации, за тоа како функционира овој лек, посетете го делот за корисни ресурси.

Може да се препорачаат лекови кои имаат за цел да ги лекуваат симптомите или ефектите од живеењето со СМА. Тоа вклучува, меѓу другите:

- ◆ Витамин Д (Глава 5, Исхрана, раст и здравје на коските)
- ◆ Калциум (Глава 5, Исхрана, раст и здравје на коските)
- ◆ **Бисфосфонати** (Глава 5, Исхрана, раст и здравје на коските)
- ◆ Анти-рефлуксни лекови (Глава 5, Исхрана, раст и здравје на коските)
- ◆ Антибиотици (Глава 6, Дишење (респираторна и пулмонална нега))

Многу е веројатно дека Spinraza® ќе стане пошироко достапна и највероватно ќе се појават и други потенцијални третмани. Разговарајте со Вашиот медицински тим за најновите истражувања, клинички испитувања и достапност на терапии во земјата.

Инфекциите на белодробното и проблемите со дишењето се најчестите проблеми кои бараат итен третман. Лице со СМА кое не се чувствува добро, треба да има план за дејствување, кој може да го следи секој медицински тим. Овој план треба да биде договорен меѓу докторот и возрасниот додека е здрав, или меѓу докторот и родителот, додека нивното дете е здраво. Децата треба да бидат вклучени во дискусиите, ако имаат соодветно ниво на разбирање. Треба да има писмен запис за ова во форма на „**план за итна медицинска помош**“. Целта е да ги зајакне возрасните пациенти и семејствата, да ги искажат своите желби и да ја подобрат комуникацијата меѓу нив, тимовите за итна нега и специјалистите за долгорочна нега.

Планот за итна медицинска помош (ПИМП) или „План за болест“ треба да се напише со медицинскиот тим. Тој треба да покрие информации за:

- ◆ Кои предупредувачки знаци или индикации би значеле дека лицето со СМА треба да се однесе во болница. дел на вратот, така што цевката може да се вметне во трахеата, за да помогне со дишењето (**трахеостома**).
- ◆ Кои здравствени работници треба да се контактираат во случај на вонредна состојба.
- ◆ Преференци околу следење со дишењето, вклучувајќи ги и вашите ставови за различните начини за поддршка на дишењето. Респираторната поддршка може да се испорача неинвазивно, користејќи маска (**NIV**), или краткотрајната вентилација може да се изведе преку флексибилна пластична цевка во душникот (**интубација**). На подолг рок, може да се создаде отвор на предниот
- ◆ Сите проблеми и ограничувања во движењето на вратот и вилицата.
- ◆ Техники кои се користат за чистење на секретите, вклучувајќи и колку често.
- ◆ Нутритивни и потреби за течности за време на болест.
- ◆ Кога и кои антибиотици треба да се користат.
- ◆ Какво дејство е договорено и би се преземало ако е потребна реанимација.

Каде што е можно, локалните итни медицински служби треба да се контактираат однапред, за да се разговара за било кои специфични потреби и каква опрема се користи дома. Во итен случај, треба да отидете во најблиската болница. Секогаш кога е можно, опремата што се користи дома треба исто така да се користи, дури и ако тоа е во брза помош која е добро опремена. Понекогаш не-седечките и седечките пациенти може да треба да бидат префрлени помеѓу болниците, бидејќи треба да се негуваат во специјализиран (терцијарен) центар, кој е опремен да се грижи за нив. Клиничкиот тим одговорен за нивната долготрајна нега секогаш треба да биде известен за болеста.

„Планот за итна медицинска помош“ има за цел да ги зајакне возрасните пациенти и семејствата да ги искажат своите желби и да ја подобрат комуникацијата меѓу нив, тимовите за итна нега и специјалистите за долгорочна нега.

Проценката на дишењето и поддршката е најважното прашање за време на вонредна состојба. За да се одговори на ова и на другите клучни практики за итна медицинска нега, авторите на SoC советуваат медицинските тимови да размислат за следново:

- ◆ Следењето треба да вклучува рана употреба на NIV и чистење на секрети пред давање кислород.
- ◆ Само кислородот **не треба** да го замени NIV и треба да се додаде само доколку нивото на кислород во крвта остане ниско додека NIV се користи. Секретите се чистат, како што е опишано во ПИМП. Само тогаш може да се додаде кислород со најнизок проток, што е потребен за да се оптимизира оксигенацијата, а потоа полека се прекинува за време на заздравувањето од болеста.
- ◆ Нивоата на јаглороден диоксид треба да се следат или со тест на крвта или **транскутан кожен тест** за време на давањето на кислород.
- ◆ Ако изгледа како да е потребна **интубација**, треба да се земат во предвид ставовите на пациентот или ако пациентот е дете да се консултира нивниот родител/правен старател.
- ◆ Ако **интубацијата** повеќе не е потребна и цевката ќе биде извадена, белите дробови треба да бидат целосно полни и оксигенацијата да се оптимизира однапред. NIV треба да се користи како преодна поддршка по екстубацијата.
- ◆ Децата, младите и возрасните треба да добијат антибиотици само ако постои специфична причина од болест, како што се сепса или инфекција на белите дробови.
- ◆ Тимовите за итна грижа, треба да ги разгледаат симптомите при приемот, предиспонирачките фактори како што се неодамнешни хируршки зафати и нереспираторните причини за сепса, на пр. инфекција на уринарниот тракт, инфекција на кожата итн.
- ◆ Ако има потреба од анестезија, треба да се следи упатството во Глава 10, Анестетици.

Од суштинско значење за итната медицинска нега е раното давање на течности и следење на хидратацијата, нивото на соли и минерали, функцијата на бубрезите и нивото на гликоза во крвта. Исхрана со протеини треба да се даде во рок од шест часа од почеток на болеста и не треба да има долги периоди без храна. Посебно внимание треба да се обрне на голтањето за време на болест поради ризикот од вдишување на храна или течности во белите дробови (**аспирација**) (Види Глава 5, Исхрана, Раст и здравје на коските).

Кратко по приемот, треба да започнат дискусии со тимот за тоа кои цели треба да се постигнат и кои планови треба да се постават за пациентот да биде безбеден и подготвен да си оди дома. Планирањето за испис од болница треба да постави цели со Вас, тимот на болницата и тимот за примарна здравствена заштита. Физикалната и работна терапија, говорната терапија, услуги на психосоцијална и **палијативна нега**, можат да помогнат во заздравувањето од болеста и во напорите за одржување на способностите.

10

ГЛАВА 10 АНЕСТЕТИЦИ



Анестетици може да се користат за планирана операција, како и од други причини, како администрирање на нови терапии.

Препораки до надлежниот медицински тим се:

- ◆ Преглед на срцето од страна на кардиолог само ако се знае за претходно постоечки проблем.
- ◆ Целосна проценка пред користење на било какви анестетици. Ова може да вклучува испитување во сон и вклучување на диететичар.
- ◆ Проценка на потешкотии при интубација кои можат да бидат предизвикани од:
 - Затегнување на вилицата
 - Ограничена мобилност на вратот
 - Потешкотии во позиционирањето
- ◆ Размислувања за локална анестезија или регионална аналгезија; како општо правило, анестезијата носи предизвици.
- ◆ Следење на крвниот јаглероден диоксид и кислород во секое време, без оглед кој анестетички метод е користен.
- ◆ Предвидување на сите други можни потреби, како што се користење на NIV и други интервенции за дишење.
- ◆ Лекови за справување со болка, може да бидат потребни по операција.

Анестетици може да се користат за планирана операција, како и од други причини, како апликација на нови лекови.

Во времето кога беа напишани научните статии, Spinraza® беше првиот и единствениот, потенцијално достапен третман кој го менува текот на болеста за СМА.

11 ГЛАВА 11 АДМИНИСТРАЦИЈА НА НОВИ ТРЕТМАНИ ЗА СМА

Во времето кога беа напишани научните статии, Spinraza® беше првиот и единствениот, потенцијално достапен третман кој го менува текот на болеста за СМА.

Spinraza® се аплицира директно во **цереброспиналната течност (CSF)** која циркулира околу 'рбетот и мозокот; на овој начин Spinraza® директно го достигнува делот на централниот нервен систем кој е под влијание на СМА. Докторите пристапуваат до CSF со помош на лумбална пункција, тоа е кога се вметнува игла во долниот дел на грбот низ кожата, во просторот помеѓу **пршлените**. Докторите може да користат **рентген**, за да го лоцираат најдоброто место за вметнување на иглата и обично ќе користат локален анестетик, како што е **крем за здрвување**, иако понекогаш може да се смета дека е потребна општа анестезија. Мала количина на CSF се извлекува, а потоа се инјектира Spinraza® за време од 1 до 3 минути.

Ако Spinraza® е достапен со соодветен третман, кој е договорен меѓу медицинскиот тим и лицето или неговиот законски застапник, медицинскиот тим треба внимателно да планира како да се аплицира лекот, така што интервенцијата и негата се безбедни и соодветни за физичкиот развој на поединецот.

Советите на SoC до

медицинскиот тим кои разговараат за давање на овој третман со лицето или нивното семејство, вклучуваат препораки кои треба да се земат предвид:

- ◆ Каков седативен метод или постапка да се употреби
- ◆ Која радиолошка поддршка (на пример рентген) е потребна
- ◆ Кои можни проблеми би можеле да се јават поради операција на 'рбетниот столб или **сколиоза** (види Глава 4, Ортопедско управување)

12

ГЛАВА 12

ЕТИКА И ИЗБОРИ



Како што беше дискутирано низ овој водич, секој човек со СМА е различен, како и секое семејство и нивните околности. Често постојат различни опции за нега и третман кои ќе бидат индивидуализирани. Поради тоа, многу е важно медицинскиот тим отворено да разговара за сите аспекти на негата почнувајќи од самото дијагностицирање, па понатаму. Оваа дискусија треба да ги испита сите можни опции за нега и третман, што е она што би можело да биде соодветно и сите потенцијални бенефити и ризици. Дискусијата треба да биде со Вас како возрасен со СМА, или со Вас како родител/негувател на дете со СМА и ако е соодветно, со Вашето дете. Треба да се чувствувате слободни да иницирате дискусија во секое време и да поставувате прашања за сите аспекти на негата. Треба да знаете дека секоја одлука може да се ревидира во секое време, особено ако има некои промени во состојбата. Некои од овие дискусии ќе бидат иницирани од

страна на клиничкиот тим и ќе вклучуваат прилично тешки теми, вклучувајќи што би било соодветен одговор на секој итен случај потенцијално опасен по живот, како што се компликации со дишењето.

И покрај тоа што истражувањето во третирањето на СМА е во тек и може да произлезат нови третмани кои нудат значителна корист, останува приоритет за сите со СМА да одржуваат добар квалитет на живот и да бидат поддржани во следењето на симптомите што е можно поефективно.

Се надеваме дека овој водич Ви даде корисни информации, за кои можете да разговарате со медицинскиот тим.

Секогаш запомнете дека постојат невромускулни центри и тимови, групи за поддршка на пациенти и групи за застапување, како и Вашите семејства и пријатели кои можат да Ви помогнат.

Секогаш запомнете дека постојат невромускулни центри и тимови, групи за поддршка на пациенти и групи за застапување, како и вашите семејства и пријатели кои можат да ви помогнат.

КОРИСНИ РЕСУРСИ



ОРГАНИЗАЦИИ КОИ ГО РАЗВИЈА ОВОЈ ПРИРАЧНИК

- ◆ **Spinal Muscular Atrophy UK**
www.CMAuk.org.uk
- ◆ **Cure CMA**
www.cureCMA.org
- ◆ **CMA Europe**
www.CMA-europe.eu
- ◆ **Muscular Dystrophy UK**
www.muscardystrophyuk.org
- ◆ **TREAT-NMD Alliance**
www.treat-nmd.org

ОРГАНИЗАЦИИ ВО ДРЖАВИ - ВЕЛИКА БРИТАНИЈА

- ◆ **Spinal Muscular Atrophy UK**
<https://CMAuk.org.uk/>
- ◆ **Muscular Dystrophy UK**
<https://www.muscardystrophyuk.org/>
- ◆ **NHS**
<https://www.nhs.uk/conditions/spinal-muscular-atrophy-CMA/>

Р. С. МАКЕДОНИЈА

- ◆ **СТОП СМА Скопје- Здружение на лица со Спинална Мускулна Атрофија**
<https://www.facebook.com/stopCMA.mk/>
- ◆ **Живот со предизвици- Здружение за ретки болести**
www.challenges.mk

ПРИЛОГ 1

Следниве дијаграми ги објаснуваат шансите за дете да наследи СМА во различни семејства, **за секоја бременост**. Ве молиме запаметете дека шансите за наследување СМА се исти за мажите и жените; полот прикажан на децата и родителите во дијаграмите е чисто илустративен.

СЕМЕЈСТВО 1.

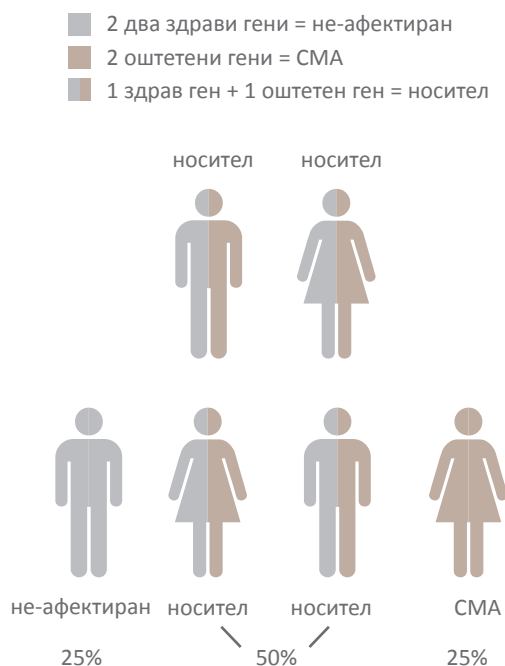
Двајцата родители се носители.

За секоја бременост шансите се:

25% (1 од 4) дете ќе има две оштетени копии од SMN1 генот и **ќе има СМА**

50% (1 од 2) дете ќе има една оштетена копија и една здрава копија на генот SMN1 и **ќе биде носител**

25% (1 од 4) дете ќе има две здрави копии од SMN1 генот и **нема да бидет носител ниту ќе има СМА**



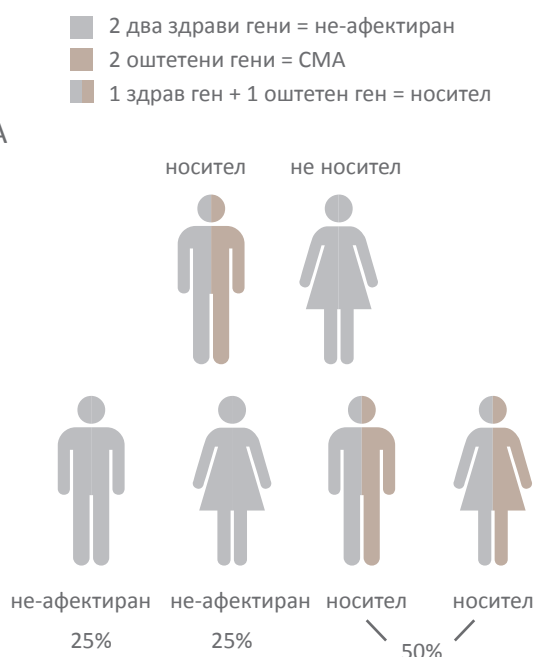
СЕМЕЈСТВО 2.

Еден родител е носител, другиот родител нема СМА и не е носител.

За секоја бременост шансите се:

50% (1 од 2) дете ќе има две здрави копии од SMN1 генот и **нема да има СМА и нема да биде носител**

50% (1 од 2) дете ќе има една оштетена копија и една здрава копија на генот SMN1 и **ќе биде носител**



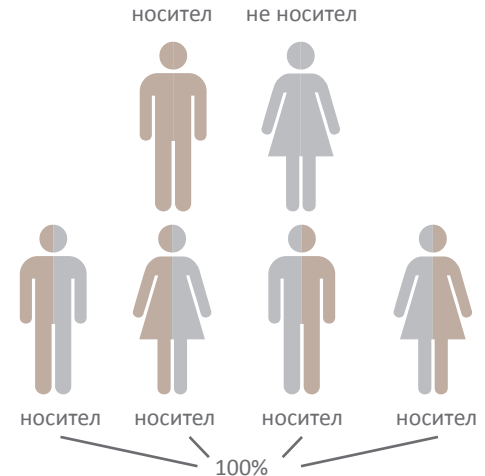
- 2 здрави гени = не-афектиран
- 2 оштетени гени = СМА
- 1 здрав ген + 1 оштетен ген = носител

СЕМЕЈСТВО 3.

Еден родител има СМА; другиот нема СМА и не е носител.

За секоја бременост, шансите се:

100% (4 од 4) од децата ќе имаат една оштетена копија и една здрава копија од SMN1 генот и **ќе бидат носители**



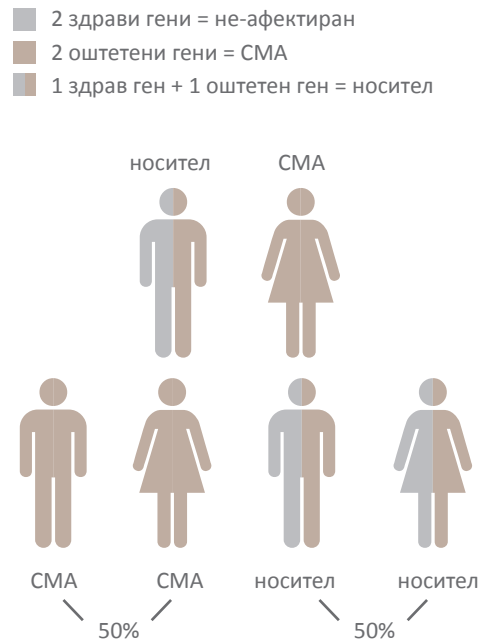
СЕМЕЈСТВО 4.

Еден родител има СМА; другиот е носител.

За секоја бременост, шансите се:

50% (1 од 2) дете ќе има две оштетени копии од SMN1 генот и **ќе има СМА**

50% (1 од 2) дете ќе има една оштетена копија и една здрава копија од SMN1 генот и **ќе бидат носители**



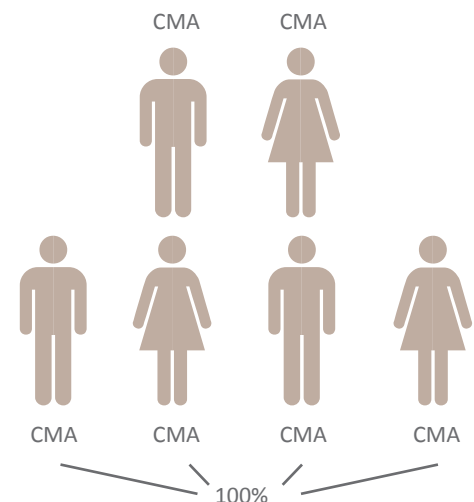
- 2 здрави гени = не-афектиран
- 2 оштетени гени = СМА
- 1 здрав ген + 1 оштетен ген = носител

СЕМЕЈСТВО 5.

Двајцата родители имаат СМА.

За секоја бременост, шансите се:

100% (4 од 4) децата ќе имаат две оштетени копии од SMN1 генот и **ќе имаат СМА**



ЛИСТА НА РЕФЕРЕНЦИ

- 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 CMA 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 CMA Workshop Study Group. 218th ENMC International Workshop: Revisiting the consensus on standards of care in CMA 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; CMA 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; CMA 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.

ПОИМНИК

Аспирација се јавува кога храната, плунката, течностите или повраќањето се вдишуваат во дишните патишта што водат до белите дробови, наместо да се движат низ цевката за голтање која ја поврзува устата (хранопроводот) со стомакот.

Атрофија Мускулна атрофија е трошење или загуба на мускулно ткиво. Кај СМА ова се должи на дегенерацијата на нервните клетки наречени **моторни неврони**.

Автосомно-рецесивно е модел на наследување каде што некој кој ја има оваа состојба наследува две оштетени копии на **генот**, по еден од секој родител. Родителите на поединецот со автосомно рецесивна состојба секој носи по една копија на мутираните **гени**, но обично тие не покажуваат знаци и симптоми на состојбата. Родителите се познати како „**носители**“.

ViPAP (позитивен притисок на дишните патишта) се однесува на уред за дишење кој поддржува 2 нивоа на воздух преку маска на носот или носот и устата, за поддршка на дишењето. При земањето на воздух (вдишување), ViPAP уредот обезбедува повисок притисок за да даде поголем здив и е проследено со опаѓање на притисокот за да се намали истиот за да помогне во издишувањето.

Бисфосфонати се група лекови вообичаено препишани да го забават губењето на коскената густина, со забавување на клетките (остеокластите) кои се одговорени за распаѓање на коската.

Индексот на телесна маса (BMI) е односот помеѓу тежината и висината што се користи за да се процени количината на телесните масти според математичка формула: тежина, во кг, поделена со квадрат висина на лицето, во метри ($BMI = kg / m^2$).

Коскената минерална густина (BMD) е количина на минералната содржина (калциум и фосфор) по единица волумен на коска. Тоа ја прикажува цврстината на коските.

Носителите се однесува на лица погодени или од автосомна рецесивна наследна или Х-врзана рецесивна наследна состојба и двете имаат оштетена копија и здрава копија на погодениот **ген**. Носителите обично немаат симптоми поради таа здрава копија на **генот**, но тие може да ја пренесат состојбата на нивните деца.

Цереброспинална течност (CSF) е јасна течност која го опкружува 'рбетниот мозок и мозокот. Течноста дејствува како течна заштита за 'рбетот. Исто така, транспортира отпад, хемиски производи и антитела далеку од мозокот и ткивото на 'рбетниот мозок во крвотокот.

Хромозом е организиран „пакет“ на ДНК кој се наоѓа во јадрото на секоја клетка. Луѓето имаат 46 хромозоми во секоја клетка. Тие наследуваат 23 од нивната мајка и 23 од нивниот татко.

Коб агол е мерење на кривината на 'рбетот. Се пресметува во степени со анализирање на рендгенска слика. Тоа му помага на докторот да одлучи кој третман е потребен. Именуван е по Џон Роберт Коб- Американски ортопед, хирургот кој прв го употребил.

Контрактури се скратувања на мускулите или тетивите околу зглобот што води до тоа да стане фиксирано во одредена позиција или да има помал опсег на движење на тој зглоб.

CPAP (континуиран позитивен притисок на дишните патишта) е еден вид на вентилација, преку маска, што е управувана од специјално дизајниран **неинвазивна вентилациона**

машина наречена **CPAP**. Таа обезбедува континуиран проток на воздух за да помогне во дишењето.

Креатин киназа (ЦК) е **ензим** кој е потребен за да им овозможи на мускулите да функционираат. По повреда на скелетните мускули или друга болест, нивото на ЦК може да се зголеми. Тест за ЦК ниво ја мери количината на ЦК во крвта и може да биде побаран од клиничар за да помогне во дијагностицирање.

DEXA скен (снимка со двојна енергетска апсорпциометрија) е тест кој користи ниска доза на рентген-зраци за да измери колку калциум и други минерали се присутни во област на Вашата коска. DEXA машината вообичаено се користи дури сте легнати на кревет и скенерот поминува над Вашиот долен дел на 'рбетот и колковите. Резултатите од DEXA скенирањето се дадени како „Т- резултат“ што ќе му укажува на лекарот дали лицето има или нема **остеопенија** или остеопороза.

Де ново мутацијата се однесува на спонтанa мутација која се појавува во генот, а не е наследна мутација.

Дијабетес мелитус, најчесто наречен „дијабетес“, опишува група на состојби во кои постои високо ниво на шеќер во крвта во текот на подолго време. Тоа се случува кога телото не произведува доволно инсулин или каде клетките несоодветно реагираат на достапниот инсулин. Инсулин е **хормон** произведен во панкреасот, со кој се регулира износот на гликоза во крвта.

ДНК Деоксирибонуклеинска киселина е молекулата која содржи генетско упатство за изработка на сите познати организми.

ДНК често се споредува со сет на шематски планови, рецепти, или кодови, бидејќи содржи инструкции потребни за изградба на други

компоненти на клетки како што се протеините.

Дисфагија е тешкотија или непријатност при голтање на течности, храна или плунка. Ова може понекогаш да го отежнува примањето на доволно калории и течности.

Планот за итна медицинска помош (ПИМП) е алатка дизајнирана да ја олесни комуникацијата во случај на итна медицинска состојба. Тоа го олеснува заедничкото донесување на одлуки помеѓу лекарите и пациентите дозволувајќи им да разговараат и да ги запишат активностите кои треба да се преземат од страна на медицински професионалци ако се појават некои предвидливи итни ситуации. Развојот може да завземе неколку дискусии и треба да вклучува мултидисциплинарен пристап.

Ензимот е протеин кој ја забрзува стапката на хемиска реакција во живиот организам.

Гастроезофагеален рефлукс се јавува кога мускулот што го следи **хранопроводникот** (цевка за голтање од устата) до стомакот, или се отвора сам по себе или не се затвора правилно што значи дека содржината на желудникот (храна / течност) се крева во **хранопроводникот**. Тоа, исто така може да се нарече киселински рефлукс или кисела регургитација, бидејќи дигестивните сокови кои се кисели, се креваат со храната, предизвикувајќи чувство на горење.

Гастроинтестиналниот тракт е систем на органи кои вклучуваат уста, **хранопроводник**, стомак, тенко црево, дебело црево и ректумот. Тој ја обработува храната што ја јадеме за да ја извлече и апсорбира енергијата, хранливите материи, водата и за да ги отстрани отпадните фекалии.

Гастростомија или **гастрична туба** или **Г-туба** е хируршко отворање во стомакот, во овој случај

се вметнува флексибилна туба за исхрана преку абдоминалниот сид и во stomакот, за да се овозможи директно доставување на соодветна исхрана. Понекогаш се нарекува ПЕГ (перкутана ендоскопска гастростома).

Ген е основната физичка единица на наследување. Гените се пренесуваат од родители кон потомци и се составени од ДНК која содржи информации потребни за да се утврдат специфичните карактеристики на една личност. Некои гени дејствуваат како инструкции за „шифрирање“ на протеините. Секој човек има по две копии од секој ген, по еден наследен од секој родител. Glycopyrrrolate, доаѓа во форма на инхалатор и понекогаш се препишува за третирање на прекумерно производство на плунка.

Хипотерапија значи „терапија со помош на коњ“, тоа е терапевтски и рехабилитациски третман како начин за подобрување на координација, рамнотежа и цврстина.

Висок крвен притисок или **хипертензија** се смета дека е 140 / 90 mmHg или повисок. Првиот број е систолен притисок - силата со која Вашето срце пумпа крв низ Вашето тело. Вториот број е дијастолен притисок на отпорност на протокот на крвта во крвните садови. И двата се мерат во милиметри на жива (mmHg).

Хормон е хемикалија произведена во телото што ја контролира и регулира активноста на специфични клетки и органи.

Хиповентиација е кога некој не е способен да земе доволно длабок здив за размена на јаглерод диоксид со кислород, што резултира со ниски нивоа на кислород во крвта и зголемување на јаглеродниот диоксид.

Интубација е поставување на флексибилна пластична цевка во душникот (трахеата) да делува како дишен пат и да овозможи пат за некои лекови.

Инtrateкалната администрација е начин да се обезбеди давање на терапија преку инјектирање во 'рбетниот канал така што ќе ја достигне **цереброспиналната течност**.

Кетоацидоза или **дијабетична кетоацидоза** влијае на луѓето кога нивното тело започнува со разградување на масите со голема брзина. Црниот дроб ги процесира маснотии во гориво наречено **кетони (ketones)**, што предизвикува таложење на киселина во крвта.

Кетони се супстанции кои се произведуваат во црниот дроб кога се разложуваат масните клетки (метаболизираат).

Кифоза или подгрбавеност е искривување на 'рбетот напред, што ако е прекумерно, може да доведе до „висење“ на грбот.

Лептин е **хормон** што е произведен од масно ткиво (складира енергија во форма на масти, а исто така и го обвиткува и заштитува телото). Со тоа има улога во регулирањето на апетитот. Вообичаено, зголемено количество на масно ткиво резултира со повисоки концентрации на лептин и намалување на апетит. Сепак, некои луѓе се помалку чувствителни на тоа и не го доживуваат намалувањето на апетит.

Моторните неврони се наоѓаат во 'рбетниот мозок и во дел од мозокот кој е поврзан со 'рбетниот мозок. **Моторните неврони** пренесуваат сигнали од мозокот и 'рбетниот мозок што им кажуваат на скелетните мускулите да работат, кое му овозможува на телото да се движи.

Мускулна биопсија е мала хируршка процедура со која се зема мал примерок од мускулно ткиво за лабораториско тестирање. Обично се изведува под локална анестезија. Примерокот може да помогне во дијагностицирање.

Мутацијата е трајна промена во ДНК секвенца

на ген што може да биде наследуван со генерации. Мутацијата може да е резултат од ДНК грешки во копирање направени во текот на клеточната поделба.

Назогастрална (НГ) интубација е вметнување на цевка низ носот, која поминува низ грлото до долу во стомакот за да се овозможи давање на адекватни хранливи материи (масти, јаглехидрати, протеини, витамини и минерали).

Назојејунална (НЈ) Интубација е вметнувањето на цевка низ носот, низ грлото и желудникот надолу во тенкото црево, за да овозможи давање на соодветни хранливи материи (масти, јаглени хидрати, протеини, витамини и минерали).

Небулизирани бронходилататори се вид на лекови кои се испорачуваат како гас и се вдишува во белите дробови, олеснувајќи го дишењето преку релаксирање на мускулите на белите дробови и проширување на дишните патишта (бронхи).

Неинвазивна вентилација (NIV) користи поддршка на дишењето што се администрира преку маска за нос или лице.

Numbing Cream е еден вид локален анестетик кој се користи на здрава, неоштетена кожа за да се спречи болка пред одредени процедури, како што е вметнување на игла. Функционира со привремено здрвување на кожата и местото наоколу.

Ортотист е лекар кој е обучен да препишува, произведува и управува со ортози.

Ортози е произведено помагало што се вклопува на екстремитетите или 'рбетот за да се спречи или помогне движење. Тие може да се ортози, спинален елек, спинален корсет, ортози до глужд (AFOs), ортози до колено (KAFOs).

Остеопенија е кога коскената минерална густина (BMD) е пониска од нормалната густина, но не доволно ниска за да смета дека е остеопороза (медицинска состојба кај која коските стануваат кршливи и крехки од губењето на ткивото). Лекарот ќе одреди дали некој има или нема **остеопенија** или остеопороза со изведување на **DEXA** скен.

Десатурацијата на кислород значи намалување на нивоата на кислородот во крвта.

Палијативната нега е интердисциплинарен пристап кон специјализирана медицинска нега која има за цел да ја намали тежината на болеста или да ја успори нејзината прогресија, но не обезбедува лекување. Целта е да се подобри квалитетот на живот на пациентот и на семејството со олеснување на симптомите и стресот.

ПЕГ ендоскопија е хируршка процедура каде што во желудникот се внесува цевка (туба) низ абдоминалниот сид. Ова понекогаш е потребно кога внесувањето на храна преку уста не е соодветно поради дисфагија или анестетична седација.

Пробиотиците се живи бактерии и габи кои благотворно влијаат врз здравјето преку подобрување на рамнотежата или функцијата на нашите стомачни бактерии. Тие можат да се најдат природно во храна или како додаток (јогурт, таблети, капсули и кесички).

Сколиоза се однесува на странично искривување на 'рбетот.

Скелетна зрелост или „коскена возраст“ се однесува на возраста на скелетниот систем на детето, што е различна со хронолошка возраст на детето. Како детето расте, големината и обликот на неговите коски се менува; **скелетената зрелост** се мери преку рентген

снимање на раката и зглобот.

Испитување на сон се тестови со кои се снима активноста на телото за време на спиење; тие можат да снимаат отчукувања на срцето, дишење и нивото на кислород во крвта.

Генот за преживување на моторниот неврн 1 (SMN1) обезбедува инструкции за изработка на протеин за преживување на моторни неврони (SMN). SMN протеинот е концентриран во 'рбетниот мозок, но се наоѓа и низ телото. Тој е потребен за одржување на специјализирани нервни клетки наречени **моторни неврони**.

Генот за преживување на моторниот неврн 2 (SMN2) или резервен ген обезбедува инструкции за создавање на протеин за преживување на моторни неврони (SMN). SMN протеинот е концентриран во 'рбетниот мозок, но може да се најде и низ целото тело. Тоа е потребен за одржување на специјализирани нервни клетки наречени **моторни неврони**. Сепак, неколку различни верзии на SMN протеинот се произведуваат од SMN2 генот и само една верзија е во полна големина и доволно функционална за да ги одржи специјализираните нервни клетки.

Спирометријата е тест кој се користи за да се процени колку е добра работата на белите дробови на личноста со мерење колку воздух тие вдишуваат.

Торако-лумбалната сакрална ортоза (TLSOs) е тврда нефлексибилна ортоза (корсет) која го опфаќа целосниот грб (торакален, лумбален и сакрален дел од 'рбетот). Се користи за да даде структурна поддршка на 'рбетот.

Трахеостомија е операција за создавање отвор на вратот што влегува во душникот,

за да може да се вметне цевка за полесно дишење на лицето. Ова може да биде трајно или привремено.

Транскутан кожен тест користи не-инвазивни електрохемиски сензори кои се аплицираат директно на површината на кожата, така што лекарите можат континуирано да го следат јаглеродниот диоксид (CO²) за да бидат сигурни дека дишењето е соодветно.

Vertebrae пршлени, се однесува на 33 коски кои го формираат 'рбетот.

Видео флуороскопски тест на голтањето или **модифицирано Бариумско голтање** е рентген снимање во реално време, кој се изведува, за да се следи одблизу процесот на голтање, за да се провери дали се потребни било какви интервенции за безбедно конзумирање на храна.

Рентген создава слика од внатрешноста на телото на човекот користејќи радијација наречена електромагнетни бранови. Различни ткива во внатрешноста на телото апсорбираат различни количини на зрачење што резултира со слика каде што коските изгледаат бели, а мекото ткиво како што се маснотиите, изгледаат сиво. Белите дробови изгледаат црни поради воздухот кој апсорбира најмалку зрачење.

ПРИЗНАНИЈА

Благодарност до сите кои го поддржаа развојот на овој Водич преку обезбедување на одлични повратни информации и дозвола за споделување на своите фотографии.

ОРГАНИЗАЦИИ





Издавач: Здружение на лица со Спинална Мускулна Атрофија - СТОП СМА
Скопје, Р.С. Македонија

Превод: Лоотус Ј - Центар за едукација и консултации

Рецензенти: д-р Наталија Ангелкова - специјалист педијатар (невромускулни болести)

Доц. д-р Билјана Митревска - специјалист (физикална медицина и рехабилитација)

Уредник: Деница Велковска - Претседател на Здружение СТОП СМА

Печати: Пруф принт ДООЕЛ - Скопје

TREAT-NMD му даде дозвола за превод и адаптација на македонски јазик на Здружението **СТОП СМА Скопје**. Рецензијата на преводот е направена од страна на медицински специјалисти од областа.

За оригиналната верзијата на англиски јазик посетете го следниот линк:

<https://treat-nmd.org/care-overview/2017-standards-of-care-for-spinal-muscular-atrophy-sma/the-guide-to-the-2017-international-standards-of-care-for-sma/>

Август 2019 година



