

Un ghid pentru
Standardele internaționale
de îngrijire a AMS 2017





CUPRINS

Capitolul 1	5
Introducere	
Capitolul 2	11
Genetică și diagnostic	
Capitolul 3	18
Fizioterapie și reabilitare	
Capitolul 4	24
Managementul ortopedic	
Capitolul 5	29
Alimentația, creșterea și sănătatea osoasă	
Capitolul 6	33
Respirația (îngrijirea respiratorie și pulmonară)	
Capitolul 7	37
Alte organe și sisteme	
Capitolul 8	38
Tratamentul medicamentos	
Capitolul 9	39
Îngrijirile de urgență	
Capitolul 10	41
Anestezicele	
Capitolul 11	42
Administrarea noilor tratamente pentru AMS	
Capitolul 12	43
Probleme de ordin etic și opțiuni	
Resurse utile	44
Anexă	45
Bibliografie	47
Glosar	48



Dacă ești un tânăr care citește acest ghid, **ar putea fi util să discuți cu cineva** care este familiarizat cu afecțiunea, cum ar fi părintele sau îngrijitorul tău, sau expertul medical.

01

CAPITOLUL 1

INTRODUCERE

Acest ghid descrie standardele de îngrijire pentru cea mai frecventă formă de **atrofie** musculară spinală (AMS), denumită AMS 5q (a se vedea Capitolul 2, Genetică și diagnostic). Se adresează atât adulților și tinerilor care suferă de AMS 5q, cât și părinților și îngrijitorilor copiilor care suferă de AMS 5q. Scopul său este de a oferi informații privind îngrijirea de care se pot aștepta să beneficieze, astfel încât să poată purta discuții active cu echipa medicală cu privire la cel mai bun mod de a-și gestiona afecțiunea, inclusiv posibilele opțiuni și alegeri.

Informațiile și sfaturile furnizate nu urmăresc să înlocuiască serviciile furnizorului de servicii de sănătate. Dacă sunteți un adult cu AMS, trebuie să vă consultați furnizorul de servicii de sănătate cu privire la toate aspectele ce țin de sănătatea dumneavoastră. În mod similar, dacă sunteți un părinte/îngrijitor care citește acest ghid, trebuie să consultați furnizorul de servicii de sănătate al copilului dumneavoastră cu privire la toate aspectele ce țin de sănătatea acestuia, implicându-l pe copil în discuție dacă vârsta o permite.

Ar putea fi util să aveți la îndemână acest ghid dacă aveți nevoie de asistență din partea, sau discutați cu cadre medicale nefamiliarizate cu AMS. Dacă ești un tânăr care citește acest ghid, ar putea fi util să îl citești împreună cu cineva care este familiarizat cu afecțiunea, cum ar fi părintele sau îngrijitorul tău, sau expertul medical.

Ce este AMS?

Atrofia musculară spinală (AMS) este o afecțiune neuromusculară rară, moștenită genetic. Cauzează slăbirea progresivă a mușchilor și o pierdere a capacității motorii ca urmare a pierderii de masă musculară (**atrofie**). Acest lucru poate afecta abilitatea de a merge de-a bușilea și normal, respirația și deglutiția, precum și mișcările brațelor, mâinilor, capului și gâtului. Există diferite forme de AMS și un spectru larg al severității afectării copiilor, tinerilor și adulților. Cele mai frecvente forme ale AMS sunt cunoscute în general sub denumirea de „AMS 5q” și sunt adesea descrise ca un „tip” al AMS (a se vedea „Modul de utilizare a ghidului”).



Grupul a fost conștient de faptul că țările dispun de niveluri diferite de resurse, drept pentru care recomandările au fost emise pe baza îngrijirii și sprijinului minim de care o persoană cu AMS ar trebui să beneficieze în țara în care trăiește.

CARE SUNT STANDARDELE DE ÎNGRIJIRE PENTRU AMS?

Un comitet de experți internaționali din rândul medicilor și al pacienților a emis recomandări privind îngrijirea și gestionarea copiilor, tinerilor și adulților cu AMS. Acestea au fost publicate în 2007, sub denumirea de „Standarde internaționale pentru îngrijirea AMS”¹. De atunci, din ce în ce mai multe dovezi arată că persoanele cu AMS și familiile lor se pot aștepta la o calitate a vieții mai bună decât era posibil în trecut, în mare parte datorită îmbunătățirilor în îngrijirea și managementul medical.

A devenit clar că aceste îmbunătățiri și schimbări în practicile de îngrijire și management ar putea să nu mai fie reflectate cu exactitate în standardele originale. Dat fiind faptul că gestionarea AMS poate necesita experiența și cunoștințele a numeroși specialiști, 26 de experți și reprezentanți ai pacienților din nouă țări s-au reunit în anul 2016 pentru a le actualiza². În acest timp, primul tratament pentru AMS, denumit Spinraza® (uneori menționat cu denumirea sa generică, nusinersen), a fost aprobat în SUA. Deși o realizare importantă,

astfel de tratamente nu constituie un remediu și trebuie să fie însoțite de cel mai bun tratament și management de susținere. Prin urmare, necesitatea actualizării acestor orientări a devenit și mai importantă.

Experții au fost împărțiți în grupuri de lucru, în funcție de domeniile lor de specialitate.

Indiferent dacă o persoană primește sau nu tratament medicamentos, beneficierea de un tratament de susținere corespunzător - inclusiv gestionarea simptomelor, starea de bine mintală și socială - este cheia obținerii celei mai bune calități a vieții posibile.

Experții au fost împărțiți în grupuri de lucru, în funcție de domeniile lor de specialitate. În domeniile lor de specialitate, aceștia au primit sarcina de a analiza atât cele mai recente dovezi, cât și opiniile specialiștilor din întreaga lume privind cea mai bună îngrijire și management. Ei au examinat publicații științifice și au solicitat opiniile a numeroși alți experți internaționali.

Grupul a recunoscut faptul că există puține studii care privesc adulții cu AMS, însă numeroase dintre discuții și recomandări se aplică celei mai bune îngrijiri de susținere atât pentru copii, cât și pentru adulți. Cheia pentru cea mai adecvată intervenție și îngrijire depinde în mod critic de „capacitatea funcțională” a copilului, tânărului sau adultului - dacă poate sta în șezut, poate sta în picioare sau merge; dacă funcția sa respiratorie a fost afectată de AMS; ce alte activități cotidiene poate gestiona. Prin urmare, aceste standarde de îngrijire sunt aplicabile pentru toate vârstele. Cu toate acestea, s-a convenit că trebuie să se depună mai multe eforturi pentru a înțelege impactul AMS de-a lungul vieții unei persoane și implicațiile acesteia asupra tratamentului de susținere pentru adulți. În numeroase țări există deja inițiative în curs de desfășurare sau în curs de elaborare pentru a ajuta la realizarea acestui lucru, ceea ce va duce la evoluția viitorului standard de îngrijire.

Grupul a fost conștient de faptul că țările dispun de niveluri diferite de resurse, drept pentru care recomandările au fost emise pe baza îngrijirii și sprijinului minim de care o persoană cu AMS ar trebui să beneficieze în țara în care trăiește.

În noiembrie 2017, în urma acestor reuniuni și discuții, au fost publicate două articole științifice conținând orientările actualizate^{3, 4}. Acestea au fost elaborate pentru profesioniștii din domeniul sănătății și conțin o mulțime de termeni și detalii medicale complexe la care aceștia pot apela în îngrijirea de zi cu zi a persoanelor cu AMS.



„Articolele științifice 2017” publicate

- Diagnosticul și managementul **atrofiei** musculare spinale: Partea 1: Recomandări pentru diagnosticare, reabilitare, îngrijire ortopedică și nutrițională
- Diagnosticul și managementul **atrofiei** musculare spinale: Partea 2: Îngrijirea pulmonară și acută; medicații, suplimente și imunizări; alte aparate, sisteme și organe; etică

CE CONȚINE ACEST GHID?

Pentru a face standardele actualizate de îngrijire mai accesibile, TREAT-NMD a colaborat cu o serie de grupuri internaționale de sprijin și de susținere a pacienților în vederea elaborării acestui ghid.

Site-uri web de sprijin

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

Ne-am dat silința să explicăm cât mai clar posibil termenii medicali din acest text. Dacă un cuvânt apare scris în **această culoare**, explicația poate fi găsită în glosar. Ghidul a fost verificat din punctul de vedere al exactității de către specialiștii medicali care au fost autorii articolelor științifice din noiembrie 2017.

Ghidul a fost **verificat din punctul de vedere al exactității** de către specialiștii medicali care au fost autorii articolelor științifice din noiembrie 2017.



MODUL DE UTILIZARE A GHIDULUI

Ghidul este împărțit în capitole; fiecare capitol se axează pe un aspect specific al managementului AMS, cum și când trebuie evaluată și opțiunile de intervenție. Veți observa că fiecare capitol conține, adesea, orientări și opțiuni diferite de îngrijire și management bazate pe reperele de dezvoltare fizică sau pe tipul de AMS, după cum este descris mai jos. Deoarece AMS afectează fiecare persoană în mod diferit, este posibil ca nu toate opțiunile să fie adecvate pentru fiecare persoană în parte.

Cea mai frecventă formă de AMS este cunoscută drept „AMS 5q” și este adesea descrisă mai detaliat sau clasificată ca un tip de AMS în funcție de vârsta la debutul simptomelor și de reperele de dezvoltare fizică atinse:

Tabelul 1. Clasificarea clinică a AMS (Tabel adaptat după RS Finkel et al, 2017, p.597)

Tipul de AMS	Vârsta obișnuită la debutul simptomelor	Impactul slăbiciunii musculare asupra capacității de a sta în șezut / umbla
Tip 1	Mai mică de 6 luni	Nu poate sta în șezut sau să se rostogolească independent
Tip 2	7 luni – 18 luni	Poate sta în șezut, dar nu poate merge independent
Tip 3a	18 luni – 36 luni	Poate merge, deși poate pierde această abilitate în timp
Tip 3b	3 ani – 18 ani	Poate merge, deși poate pierde această abilitate în timp
Tip 4	Peste 18 ani	Dificultăți ușoare de mers (motorii)

Totuși, este important de reținut faptul că nu există linii distincte care să distingă între ele tipurile de AMS cu debut în copilărie, și că impactul AMS 5q variază foarte mult de la o persoană la alta, exact cum se întâmplă și în cazul formelor cu debut la vârstă adultă. Pe lângă aceasta, acum că unele persoane primesc tratamente medicamentoase, pot exista diferențe și mai mari în ceea ce privește impactul. Prin urmare, a devenit important ca, atunci când se discută despre îngrijire și management, să se analizeze nu numai clasificarea clinică a AMS a unei persoane, ci și reperele de dezvoltare fizică pe care le-a atins. Acestea ar putea sau nu să fie identice cu cele din tabelul de mai sus.

Un aspect important de reținut este că orientările sunt generale și că fiecare copil, tânăr și adult este diferit. O intervenție adecvată pentru o persoană ar putea să nu fie adecvată pentru o alta.



MODUL DE UTILIZARE A GHIDULUI

Din rațiuni de simplificare, în acest ghid veți găsi următoarele cuvinte rezumative utilizate pentru a arăta care orientări pentru îngrijire și management sunt aplicabile căror grupuri de copii și adulți:

non-sitters	persoane care nu sunt capabile să stea în șezut
sitters	persoane capabile să stea în șezut, dar nu și să se deplaseze
walkers	persoane cu capacitate de deplasare

Orientările pot face referire și la tipul de AMS conform tabelului¹ sau pot face referire la AMS cu „debut precoce”. Acest lucru se întâmplă atunci când simptomele debutează înaintea vârstei de șase luni. În general, pacienții cu „debut precoce” sunt cei care nu sunt capabili să stea în șezut (non-sitters). AMS cu „debut târziu” se referă la un debut al simptomelor după vârsta de șase luni. În general, cei cu debut târziu includ atât pacienții capabili să stea în șezut (sitters), cât și cei cu capacitate de deplasare (walkers).

Atunci când discutați despre managementul AMS cu personalul medical, ar putea fi util să-i întrebați care capitol să-l consultați din ghidul pentru familie.

◆ GENA *SMN1*.

Majoritatea oamenilor au două copii ale **genei de supraviețuire a neuronului motor 1 (Survival Motor Neuron 1) (*SMN1*)** - câte una moștenită de la fiecare părinte. Aceste gene conțin informațiile necesare pentru a produce proteina SMN, proteină care menține sănătoși **neuronii motori** periferici din măduva spinării. Persoanele cu AMS 5q prezintă un defect sau o **mutație** în ambele copii ale **genei *SMN1***, ceea ce înseamnă că nu pot produce proteina SMN de care au nevoie. Fără aceasta, **neuronii motori** periferici se deteriorează, fapt ce le limitează capacitatea de a transmite semnale electrice de la creier pentru a mișca mușchii afectați în AMS. Aceasta provoacă slăbiciune musculară care poate afecta mișcarea, respirația și deglutiția.

Gena *SMN1* este situată pe al cincilea **cromozom** din regiunea etichetată drept „q”, motiv pentru care principalele tipuri de AMS sunt adesea denumite AMS 5q.

◆ GENA *SMN2*

O altă **genă** are, de asemenea, un rol în producerea proteinei SMN. Aceasta este **gena de supraviețuire a neuronului motor 2 (*SMN2*)**, denumită uneori „**gena de rezervă**” a AMS. Cu toate acestea, unei mari părți din proteina SMN produsă de *SMN2* îi lipsește o componentă esențială care este, de regulă, produsă de *SMN1*. Aceasta înseamnă că, deși *SMN2* poate produce o anumită cantitate de proteină SMN, nu poate compensa complet pentru **gena *SMN1*** defectuoasă a persoanelor cu AMS. Numărul de copii ale *SMN2* poate varia de la o persoană la alta și se poate înscrie într-un interval de la zero la opt. Un număr mai mare de copii *SMN2* este, în general, asociat cu simptome mai puțin severe ale AMS. Tabelul de mai jos prezintă numărul de copii *SMN2* în general preconizate a fi asociate cu fiecare tip de AMS. Cu toate acestea, nu se pot face predicții exacte cu privire la severitatea AMS doar pe baza numărului de copii *SMN2*. Acest lucru este cauzat, probabil, de alți factori genetici care afectează cantitatea de proteină SMN produsă de gena (genele) *SMN2*.

Tabelul 2.

Numărul de copii *SMN2* asociate în general cu tipul AMS.

Tipul de AMS	Numărul de copii <i>SMN2</i> purtate de majoritatea persoanelor cu AMS
1	2
2	3
3a	3
3b	4
4	4-6

Gena *SMN1* este situată pe al cincilea **cromozom** din regiunea etichetată drept „q”, motiv pentru care principalele tipuri de AMS sunt adesea denumite AMS 5q.

Dacă doriți să citiți mai multe informații genetice despre modul în care o persoană poate moșteni AMS, vedeți Anexa 1 pe care am furnizat-o în completarea acestui capitol. **Puteți, de asemenea, să vizitați secțiunea de resurse care enumeră organizațiile de pacienți disponibile în diverse țări.**

CUM SE TRANSMITE AMS 5q

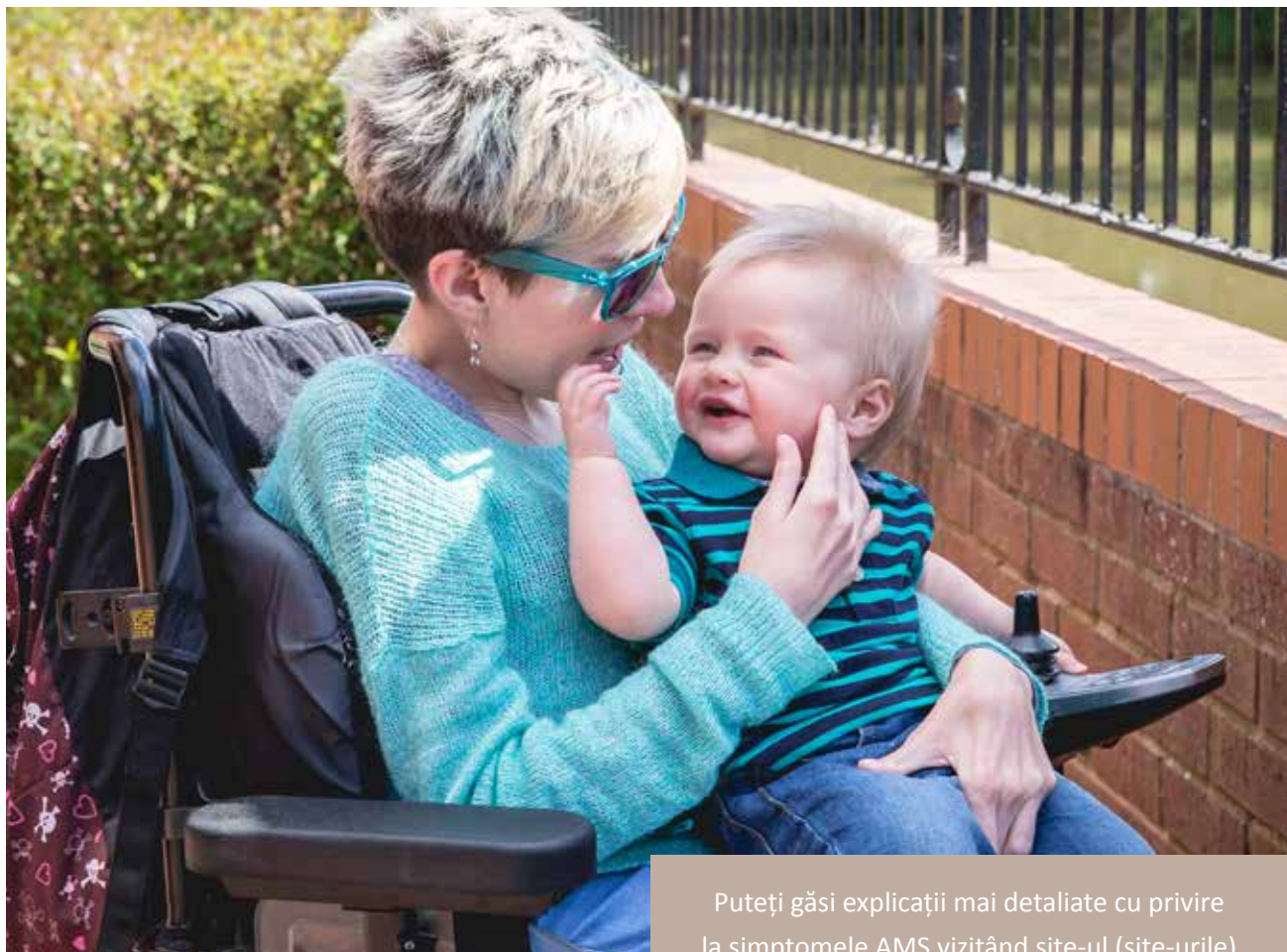
AMS 5q este transmisă de părinți copiilor lor prin **genele SMN1** defectuoase. Transmiterea este de regulă **autozomal recesivă**, ceea ce înseamnă că este transmisă de părinți copiilor lor prin intermediul **genelor SMN1** defectuoase. Aceasta înseamnă că:

- ◆ Persoanele care moștenesc două copii defectuoase ale **genei SMN1** (una de la fiecare părinte) au AMS.
- ◆ Persoanele care moștenesc o copie defectuoasă și una sănătoasă a **genei SMN1** (una de la fiecare părinte) sunt **purătore** ale AMS. Circa 1 din 40 de persoane sunt **purătore** ale AMS. **Purtătorii** nu au AMS sau simptome ale AMS.
- ◆ Persoanele care moștenesc două copii sănătoase ale **genei SMN1** (una de la fiecare părinte) nu au AMS și nu sunt **purătore**.

Deși majoritatea moștenesc AMS de la ambii părinți, pentru aproximativ 2% dintre oameni **mutația** este nouă, cel mai probabil din cauza unei erori în **ADN-ul** ovulului sau al spermatozoidului din care au fost concepuți. Aceasta se numește o **mutație de novo**.

Este important ca membrii familiei să înțeleagă rezultatele testelor genetice care au condus la diagnosticarea AMS.. Consilierea genetică ar trebui efectuată de un medic specialist genetician. Acesta va răspunde tuturor întrebărilor pe care le-ar putea avea familiile în legătură cu aspectele genetice ale diagnosticului și va oferi informații cu privire la posibilele opțiuni pentru sarcinile viitoare.

Dacă doriți să citiți mai multe informații despre genetică și despre modul în care o persoană poate moșteni AMS, consultați pagina privind ereditatea pe care am furnizat-o în completarea acestui capitol (a se vedea anexa 1). Puteți, de asemenea, să vizitați secțiunea „Resurse utile” care enumeră organizațiile de pacienți disponibile în diverse țări.



Puteți găsi explicații mai detaliate cu privire la simptomele AMS vizitând site-ul (site-urile) organizației pentru pacienți indicat(e) în secțiunea cu resurse utile de la sfârșitul acestui ghid.

SIMPTOME

Pentru un copil, calea până la un diagnostic este, de obicei, declanșată de un părinte sau un profesionist din domeniul sănătății.

În cazul formei mai severe cu debut precoce, AMS de tip 1 (copii care nu sunt capabili să stea în șezut - non-sitters), părinții și îngrijitorii devin, de obicei, îngrijorați privind hipotonia sugarului (tonus muscular scăzut) și dificultatea în atingerea reperelor de dezvoltare fizică. Tonusul muscular scăzut afectează mușchii picioarelor copilului mai mult decât cei ai brațelor. De asemenea, este obișnuit ca un sugar să aibă dificultăți de hrănire din cauza mușchilor de deglutiție slabi. În mod similar, deseori au probleme de respirație din cauza musculaturii respiratorii slabe.

Copiii cu AMS de tip 2 (capabili să stea în șezut - sitters), deși nu sunt atât de grav afectați precum cei cu AMS de tip 1, prezintă, de asemenea, semne de slăbiciune musculară mai pronunțată la nivelul picioarelor decât la nivelul brațelor.

Musculatura lor respiratorie și de deglutiție poate sau nu să prezinte semne de afectare.

Copiii cu AMS de tip 3 (cu capacitate de deplasare - walkers) prezintă, de asemenea, simptome de slăbiciune mai degrabă a picioarelor decât a brațelor. Dat fiind faptul că musculatura lor respiratorie și de deglutiție nu este, de regulă, afectată, aceștia nu tind să prezinte simptome ce țin de deglutiție și respirație.

Adulții cu AMS de tip 4 (cu capacitate de deplasare - walkers) cu debut la vârsta adultă, de regulă prezintă mai întâi simptome de disconfort muscular și/sau durere. Dat fiind faptul că musculatura lor respiratorie și de deglutiție nu este, de regulă, afectată, aceștia nu prezintă de regulă simptome ce țin de deglutiție și respirație.

Puteți găsi explicații mai detaliate cu privire la simptomele AMS vizitând site-ul (site-urile) organizației pentru pacienți indicat(e) în secțiunea cu resurse utile de la sfârșitul acestui ghid.



CONFIRMAREA UNUI DIAGNOSTIC

Dacă un medic consideră că un copil sau un adult prezintă simptome care sugerează că ar putea suferi de AMS, acesta va lua măsuri pentru recoltarea unei probe de sânge pentru testul de deleție a **genei SMN1**. Dacă testul arată că ambele copii ale **genei SMN1** au defectul de deleție, se va pune diagnosticul de AMS 5q. În prezent, se recomandă și determinarea numărului de copii ale **SMN2**, deoarece acesta poate fi un indicator util al modului în care afecțiunea îi va afecta în viitor (prognosticul lor) care, la rândul său, va ghida cea mai bună îngrijire și management. Acest lucru este util și deoarece studiile clinice cu tratamente noi au adesea criterii de includere care specifică numărul de copii ale **SMN2** pe care trebuie să le aibă o persoană pentru a putea participa.

Dacă rezultatul testului indică faptul că doar una dintre copiile **genei SMN1** pare să prezinte un defect, însă simptomele sugerează în continuare

AMS, se recomandă teste genetice suplimentare aprofundate, efectuate printr-un proces denumit secvențierea **genei SMN1**. Acesta caută să identifice mutații unice, subtile ale **genei** care, dacă identificate, confirmă un diagnostic de AMS 5q. Dacă ambele copii ale **genei SMN1** sunt prezente și nu sunt defectuoase, este foarte puțin probabil ca AMS să provoace simptomele. Vor fi necesare alte teste pentru a stabili un diagnostic.

Alte teste, cum ar fi prelevarea chirurgicală a unei mici probe de mușchi (**biopsie musculară**) și testele funcției nervilor, nu sunt necesare pentru diagnosticarea AMS 5q. Cu toate acestea, în cazul persoanelor cu debut târziu al AMS, ar putea fi necesare teste suplimentare deoarece simptomele pot fi mai subtile și mai dificil de diagnosticat. De exemplu, se poate efectua o analiză de sânge care examinează **enzimele musculare** (**creatinkinaza** sau CK).

PRIMIREA DIAGNOSTICULUI

Diagnosticul de AMS trebuie să fie comunicat cu sensibilitate, în persoană, de către un medic genetician sau neurolog. În cadrul acestei prime ședințe, discuțiile ar trebui să includă:

- ◆ Ce a cauzat afecțiunea
- ◆ Cum evoluează, de obicei, afecțiunea
- ◆ În ce mod este posibil să vă afecteze copilul cu AMS sau pe dumneavoastră, ca adult cu AMS și impactul pe care l-ar putea avea asupra familiei
- ◆ Care sunt opțiunile de tratament disponibile, dacă există
- ◆ Discuție despre opțiunile adecvate de gestionare a simptomelor.

În acest moment, dar și în viitor, este deosebit de importantă asigurarea sprijinului psihologic și emoțional.

Medicul care pune diagnosticul trebuie să informeze medicul de familie și echipa medicală locală cu privire la diagnostic și să le ofere sfaturi cu privire la managementul corect al AMS.

În acest moment, dar și în viitor, este deosebit de importantă asigurarea sprijinului psihologic și emoțional.



ORGANIZAREA ÎNGRIJIRII ȘI SPRIJINULUI

AMS este o afecțiune complexă care afectează oamenii în mod diferit. Cel mai bun management necesită contribuția mai multor specialiști în domeniul sănătății (Fig. 1). Orice persoană diagnosticată cu AMS trebuie să fie trimisă la o clinică specializată în boli neuromusculare și la alte specialități relevante. Acestea pot include specialiști în:

- ◆ Respirație (îngrijire respiratorie)
- ◆ Nutriție (gastroenterologie și dietetică)
- ◆ Oase și mușchi (îngrijire ortopedică)
- ◆ Reabilitare (fizioterapeuți (FT) și terapeuți ocupaționali (TO))

Famiile și adulții afectați de AMS trebuie să beneficieze, de asemenea, de consiliere genetică.

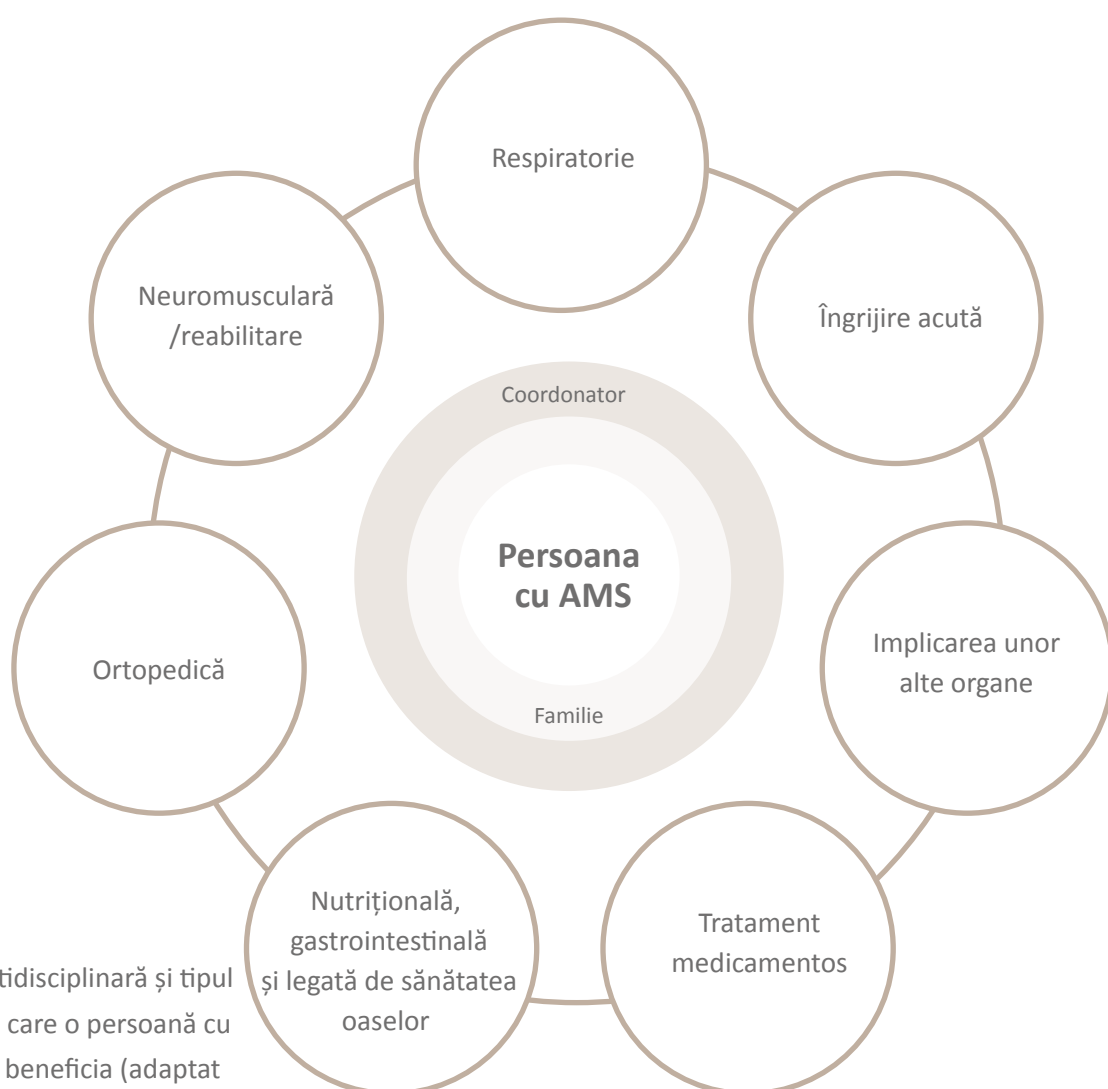


Figura 1.

Expertiza multidisciplinară și tipul de îngrijire de care o persoană cu AMS ar putea beneficia (adaptat după E. Mercuri et al, 2018, p.106.)

Specialiștii trebuie să colaboreze ca o echipă multidisciplinară care nu doar că va lua în considerare nevoile medicale ale copilului dumneavoastră sau ale dumneavoastră, dar va lua în calcul și va respecta toate nevoile sociale, culturale și spirituale pe care le-ați putea avea. Echipa poate include și specialiști în **îngrijire paliativă** care au experiență în controlul simptomelor complexe. **Îngrijirea paliativă** este adesea asociată doar cu îngrijirea de la sfârșitul vieții, când, în practică, are o sferă de aplicare mult mai largă pentru a ajuta persoanele să atingă o calitate bună a vieții.

Scopul echipelor de **îngrijire paliativă** este de a contribui la asigurarea unor obiective de viață corespunzătoare opțiunilor de tratament și de a ajuta la depășirea provocărilor. Îngrijirea paliativă trebuie să fie văzută ca un serviciu complementar altor forme de asistență medicală.

La scurt timp după diagnosticare, trebuie să discutați despre opțiunile de îngrijire împreună cu echipa dumneavoastră medicală multidisciplinară. Acest lucru trebuie efectuat în mod regulat. Opțiunile pentru sau contra îngrijirii intervenționale trebuie să fie reanalizate atunci când se schimbă circumstanțele, dacă dumneavoastră sau echipa medicală considerați că este oportun.

Se recomandă ca toate evaluările și vizitele de îngrijire să fie coordonate de către un membru al echipei medicale care este informat cu privire la posibila evoluție și la posibilele provocări ale AMS. Aceasta este, în general, medicul neurolog, neurolog pediatru sau, în unele centre, un „coordonator al îngrijirii”.

De asemenea, trebuie să primiți informații care să vă permită:

- ◆ Să contactați grupuri de asistență și sprijin pentru AMS
- ◆ Să accesați resurse online de încredere pentru mai multe informații despre management și îngrijire
- ◆ Să discutați despre studiile clinice care ar putea fi adecvate





CAPITOLUL 3

03 FIZIOTERAPIE ȘI REABILITARE

Această secțiune analizează modul în care fizioterapia poate fi utilizată pentru a ajuta o persoană să obțină sau să-și mențină capacitatea funcțională, astfel încât să se bucure de o calitate bună a vieții. Termenul capacitate funcțională poate fi utilizat pentru a explica capacitatea unei persoane de a efectua activități și sarcini zilnice, cum ar fi să se ridice în poziție șezândă, să folosească toaleta, să se îmbrace, să mănânce sau să urce scările.

Încordarea articulațiilor (**contractura**) este frecvent observată la persoanele care suferă de AMS și poate cauza durere și dificultăți de mișcare. Zonele corpului afectate de obicei sunt umerii, coatele, încheieturile mâinilor, degetele de la mâini, soldurile, genunchii, gleznele și picioarele. **Contracturile** și alte simptome ale AMS pot fi atenuate prin accesul regulat la ședințe de fizioterapie. Indiferent de impactul AMS, copiii, tinerii și adulții ar trebui să beneficieze de sprijin, consiliere și

echipamente, astfel încât să poată face cât mai multe posibil de unii singuri. În general, vă puteți aștepta ca fizioterapeutul (FT) și terapeutul ocupațional (TO) să conceapă și să demonstreze exerciții individualizate adecvate. Aceștia vor oferi consiliere sau vor asigura echipamente și adaptări pentru a facilita activitățile de mobilitate și viața de zi cu zi. De regulă, familiile și adulții sunt instruiți cum să ajute cu întinderile și cu exercițiile fizice și cum să folosească echipamentele astfel încât fizioterapia regulată să poată fi înglobată în rutina zilnică.

În această secțiune, pe lângă evidențierea recomandărilor din standardele de îngrijire, am inclus și informațiile referitoare la prescriere din standardele de îngrijire cu privire la durata de utilizare a ortezelor și la frecvența de efectuare a exercițiilor de întindere. Nu uitați că un fizioterapeut sau un specialist vă va putea realiza un plan individualizat.

PERSOANE CARE NU SUNT CAPABILE SĂ STEA ÎN ȘEZUT (NON-SITTERS)

Fizioterapia și reabilitarea pentru persoanele care nu sunt capabile să stea în șezut (non-sitters) au ca scop reducerea impactului încordării articulațiilor, optimizarea funcțională și sprijinirea pentru a tolera diferite poziții, cum ar fi poziția pe spate, pe o parte sau în șezut cu ajutor. Atunci când un fizioterapeut sau un terapeut ocupațional oferă recomandări, aceștia trebuie să ofere îndrumări și instruire, după caz.

◆ Poziționarea

Diferite elemente de sprijin, precum rulouri, pene, perne beanbag și perne, vor ajuta la sprijinirea persoanelor care nu sunt capabile să stea în șezut (non-sitters) atunci când stau pe spate, pe o parte sau în șezut.

Scaunele și sistemele de dormit făcute la comandă sunt recomandate împreună cu scaunele rulante electrice sau cărucioarele care permit o poziție înclinată.

◆ Exercițiile de întindere

Pentru toate persoanele care suferă de AMS este important să aibă cât mai multă flexibilitate în articulații pentru a obține sau a-și menține independența. Se recomandă întinderea mușchilor care sunt de obicei „încordați”.

Nu toate aceste opțiuni sunt adecvate pentru toată lumea, însă posibilitățile includ:

Întinderi asistate - când cineva ajută la realizarea mișcării. Numărul minim recomandat pe săptămână este de trei până la cinci ședințe.

Atele - care susțin sau imobilizează un membru sau coloana vertebrală. Atelele pentru brațe pot susține mișcarea, permițând în continuare flexibilitatea articulației. Pentru a fi eficiente în îmbunătățirea flexibilității, se recomandă aplicarea atelelor timp de peste 60 de minute sau peste noapte.

Imobilizarea ghipsată în serie - prin care membrul este imobilizat printr-o serie pansamente ghipsate în decursul unei perioade de timp, corectând încet poziția cu fiecare nou ghips.

Proteze - care sunt similare cu atelele și sunt utilizate pentru a susține o parte a corpului în vederea stabilizării și promovării mișcării. Pentru ca acestea să fie eficiente, ele trebuie să fie utilizate de cel puțin cinci ori pe săptămână.

Gulere pentru gât - pot fi utile pentru sprijinirea capului și a unei poziții bune a gâtului, ceea ce poate ajuta respirația.

Cadre de stat în picioare - acestea sunt dispozitive de asistență utilizate pentru a ajuta persoanele să stea în siguranță în poziție verticală. Ele pot fi utilizate pentru a ajuta la menținerea sau îmbunătățirea poziției corpului, a sănătății oaselor (**densitatea minerală osoasă, DMO**) și a digestiei. Aceste dispozitive de asistență nu sunt potrivite pentru toată lumea și ar trebui utilizate numai la recomandarea unui fizioterapeut.



Exercițiile fizice și mișcarea pot reprezenta o provocare pentru unii pacienți care nu sunt capabili să stea în șezut (non-sitters) - **activitățile în apă pot ajuta, cu condiția susținerii capului și existenței unei supravegheri adecvate.** Fizioterapeutul sau terapeutul ocupațional vă pot oferi sfaturi în această privință.

◆ **Mobilitatea și exercițiile fizice**

Echipamentele și tehnologia pot fi utilizate pentru a sprijini mișcarea. Exercițiile fizice și mișcarea pot reprezenta o provocare pentru unii pacienți care nu sunt capabili să stea în șezut (non-sitters) - activitățile în apă pot ajuta, cu condiția susținerii capului și existenței unei supravegheri adecvate. Fizioterapeutul sau terapeutul ocupațional pot oferi sfaturi în această privință.

Utilizarea regulată a diferitelor tehnici și dispozitive pentru maximizarea capacității respiratorii și pentru îndepărtarea secrețiilor este foarte importantă. Fizioterapia toracică este deosebit de importantă în timpul bolii sau înaintea intervenției chirurgicale (a se vedea Capitolul 6, Respirația (îngrijirea respiratorie și pulmonară)).

◆ **Comunicarea**

Un exemplu bun de tehnologie care poate fi utilizată pentru a ajuta comunicarea și pentru a spori independența este un „dispozitiv de urmărire a ochilor”. Acesta îi permite unei persoane să-și folosească privirea ca o modalitate de a da instrucțiuni prin intermediul unui ecran de computer.



PERSOANE CAPABILE SĂ STEA ÎN ȘEZUT (SITTERS)

Pentru persoanele capabile să stea în șezut (sitters), principalele obiective sunt reducerea impactului articulațiilor încordate, menținându-le flexibile, și prevenirea curbării coloanei vertebrale (**scolioză**), precum și menținerea unei game de mișcări, care vor contribui la îmbunătățirea autonomiei în desfășurarea activităților cotidiene. Un fizioterapeut sau un terapeut ocupațional trebuie să ofere îndrumări și instruire cu privire la modul în care aceste obiective pot fi atinse utilizând următoarele tehnici:

◆ Poziționare

Ortezele sunt dispozitive externe care susțin brațele, picioarele sau coloana vertebrală pentru a preveni sau ajuta mișcarea în vederea realizării unor activități precum statul în picioare și mersul asistat. Acestea includ:

Proteze - recomandate pentru susținerea și stabilizarea coloanei vertebrale și proteze care sprijină mișcarea brațului. Pentru ca acestea să fie eficiente, ele trebuie să fie utilizate de cel puțin cinci ori pe săptămână

Atele și proteze - care pot fi folosite pentru menținerea articulațiilor în anumite poziții. Pentru a fi eficiente, acestea trebuie să fie purtate timp de 60 minute sau, dacă este cazul, peste noapte.

Suport pentru gât - care poate fi util în timpul deplasării.

Cadru pentru ortostatism - care întinde picioarele, promovează o postură mai bună, îmbunătățește densitatea osoasă, circulația sângelui și ameliorează constipația. Acesta trebuie să fie utilizat timp de până la 60 de minute, de minim trei până la cinci ori pe săptămână, însă este recomandabil să se utilizeze între cinci și șapte ori pe săptămână.

◆ Exerciții de întindere

Exercițiile care vizează mușchii „încordați” pot fi efectuate cu asistență și pot fi ajutate prin utilizarea unor atele, cadre pentru ortostatism și orteze care ajută la poziționare.

Consecvența este importantă pentru exercițiile de întindere. Combinarea întinderilor eficiente cu atele și exerciții de ortostatism este esențială. Exercițiile trebuie să fie individualizate de către un fizioterapeut sau un terapeut ocupațional. Pentru a fi eficiente, se recomandă efectuarea exercițiilor de întindere de mai mult de cinci până la șapte ori pe săptămână.

◆ Mobilitate și exerciții fizice

Toți pacienții capabili să stea în șezut (sitters) trebuie să dispună de un scaun rulant electric cu sistem personalizat de așezare care să răspundă nevoilor lor individuale. De obicei, copiii au capacitatea cognitivă și fizică de a utiliza un scaun rulant electric înainte de a ajunge la vârsta de doi ani, astfel încât este util să se efectueze o evaluare înainte de vârsta de doi ani.



Obiectivele principale pentru pacienții capabili să stea în șezut (sitters) sunt reducerea impactului articulațiilor încordate, menținându-le flexibile, prevenirea curbării coloanei vertebrale (**scolioză**), precum și menținerea unei game de mișcări, care vor contribui la îmbunătățirea autonomiei în desfășurarea activităților cotidiene.

Persoanele mai puternice ar putea prefera un scaun rulant manual ușor sau, poate, unul cu roți asistate electric, care le-ar putea oferi o mai mare independență.

Se recomandă încurajarea exercițiilor fizice datorită numeroaselor lor beneficii, cum ar fi menținerea și îmbunătățirea forței, flexibilității, rezistenței și echilibrului. De asemenea, ar putea îmbunătăți gradul de participare la activități școlare, universitare, profesionale, de relaxare și sociale. Exercițiile fizice trebuie efectuate în moduri diferite; acestea pot include exerciții care implică ridicarea de greutate tot mai mari (antrenament de rezistență), înot, fizioterapie care implică echitația (**hipoterapie**) și sporturi în scaune rulante, care sunt toate modalități plăcute de a face mișcare. Un fizioterapeut poate oferi sfaturi în această privință.

La fel ca în cazul persoanelor care nu sunt capabile să stea în șezut (non-sitters), pot fi utilizate diferite tehnici și mijloace care să ajute la menținerea funcției respiratorii și la reducerea secrețiilor (a se vedea Capitolul 6, Respirația (îngrijirea respiratorie și pulmonară)). Acest lucru este deosebit de important în timpul episoadelor de boală și înaintea intervenției chirurgicale.

PERSOANE CU CAPACITATE DE DEPLASARE (WALKERS)

Pentru persoanele cu capacitate de deplasare (walkers), scopul este de a menține și susține mobilitatea maximă, gama generală de mișcări și cât mai multă independență cu putință în activitățile cotidiene. Pentru a realiza acest lucru, este importantă antrenarea flexibilității, forței, rezistenței și echilibrului. Un fizioterapeut sau un terapeut ocupațional trebuie să discute despre acestea cu dumneavoastră, să vă ofere îndrumări și instruirea corespunzătoare. Acesta v-ar putea recomanda următoarele modalități de a atinge aceste obiective:

◆ Exerciții de întindere

Întinderile trebuie să facă parte din programul de exerciții pentru menținerea flexibilității articulațiilor, în special a gleznelor și genunchilor. Acestea pot fi efectuate cu asistență sau în mod independent. Atelele pot fi, de asemenea, utilizate pentru a prelungi și susține exercițiile de întindere. Frecvența minimă a exercițiilor de întindere este de două până la trei ori pe săptămână, cea mai bună opțiune fiind de trei până la cinci ori pe săptămână.

◆ Poziționare

Pentru menținerea flexibilității, posturii și funcționării gleznei și a genunchiului, se pot folosi orteze (atele) pentru membrele inferioare. Protezele purtate în jurul toracelui și coloanei pot fi utilizate pentru a susține postura în poziție șezândă, însă utilizarea acestora nu este recomandată atunci când vă deplasați.

◆ Mobilitate și exerciții fizice

Scaunele rulante manuale, cu greutate redusă, sau cele cu roți asistate electric pot fi utile din cauza efortului istovitor pe care îl presupune mersul. Scaunele rulante electrice sau scuterele se pot dovedi utile pentru distanțe mai lungi.

Programele de exerciții care se axează pe forță, rezistență, flexibilitate și echilibru vor fi benefice. Standardele de îngrijire recomandă exercițiile aerobice, înotul, mersul pe jos, ciclismul, yoga, canotajul, bicicletele eliptice/ de cross-training și un tip de fizioterapie care implică echitația (**hipoterapia**) ca modalități bune de a face mișcare.

Un fizioterapeut trebuie să vă ofere sfaturi cu privire la frecvența și durata exercițiilor fizice.



AMS cauzează frecvent probleme ale oaselor și mușchilor (ortopedice). Acestea pot include probleme la nivelul coloanei vertebrale, șoldurilor, articulațiilor și oaselor.

04 CAPITOLUL 4 MANAGEMENTUL ORTOPEDIC

AMS cauzează frecvent probleme ale oaselor și mușchilor (ortopedice). Acestea pot include probleme la nivelul coloanei vertebrale, șoldurilor, articulațiilor și oaselor. Indiferent de tratamentele medicamentoase sau de altă natură, toate persoanele cu AMS (incapabile să stea în șezut, capabile să stea în șezut și capabile să meargă), trebuie să se supună unor evaluări și examinări periodice efectuate de membri ai echipei instruiți, cum ar fi un consultant ortopedic, un fizioterapeut (FT) sau un terapeut ocupațional (TO) o dată la șase luni, cu excepția cazurilor în care există circumstanțe speciale care necesită urmărire. Acest lucru ar trebui să permită gestionarea tuturor problemelor într-un mod care să contribuie la obținerea sau menținerea mișcării și stării de bine.

IMPACTUL ASUPRA COLOANEI VERTEBRALE

AMS poate slăbi mușchii care susțin coloana vertebrală și, fără această susținere, coloana vertebrală poate fi atrasă de gravitație și se poate curba. Se estimează că, pe măsură ce cresc, 60-90% dintre persoanele incapabile să stea în șezut (non-sitters) și cele capabile să stea în șezut (sitters) dezvoltă o curbă spinală, precum și 50% dintre cele cu capacitate de deplasare (walkers).

Când coloana vertebrală se curbează în forma literei „C” sau „S”, acest lucru se numește **scolioză**. Când coloana vertebrală se curbează în față, se numește **cifoză**. Simultan cu curbarea coloanei vertebrale intervin și modificări ale peretelui toracic și ale cutiei toracice care reduc spațiul disponibil pentru dezvoltarea plămânilor și pentru respirație. Prin urmare, este importantă monitorizarea tuturor persoanelor cu AMS cu debut în copilărie

pentru posibilitatea apariției **scoliozei**. Curbura spinală este cel mai bine monitorizată printr-o **radiografie** a întregii coloane vertebrale care să permită măsurarea curburii. Măsurătoarea utilizată se numește **unghiul Cobb**. Pentru cei care pot sta în șezut sau pot merge, **radiografia** se efectuează în poziția cea mai apropiată de verticală în șezut sau în picioare de care sunt în stare. Pentru cei care nu sunt capabili să stea în șezut (non-sitters), **radiografia** va fi efectuată în poziție culcată. Persoanele incapabile să stea în șezut (non-sitters) și cele capabile să stea în șezut (sitters) cu un **unghi Cobb** mai mare de 20° trebuie să fie reexamine o dată la șase luni, până când oasele lor s-au oprit din creștere, adică atunci când ajung la ceea ce se numește **maturitatea scheletică**. Ulterior, ele trebuie să fie examinate în fiecare an, deoarece curbura spinală poate evolua și la maturitate.

GESTIONAREA SCOLIOZEI

Persoane care nu sunt capabile să stea în șezut (non-sitters)

Pentru a încerca să prevină **scolioza** și pentru ajutor în obținerea poziției șezânde sau unei poziții cât mai verticale, copiii care nu sunt capabili să stea în șezut ar putea constata că le este util și că, în general, le este mai confortabil dacă poartă o proteză pentru coloana vertebrală în timpul zilei. Proteza trebuie să fie realizată la comandă și montată de către un specialist (un **specialist în orteze**), astfel încât să cuprindă spatele și toracele și să fie confortabilă.

Persoane care sunt capabile să stea în șezut (sitters) și să meargă (walkers)

Orice persoană cu **scolioză** mai mare de 20° poate beneficia de o proteză pentru coloana vertebrală sau de un corset denumit și OTLS (orteză toraco-lombo-sacrală) care să îi asigure susținere corectivă atunci când stă în poziție șezândă. Purtarea acesteia nu va opri posibila evoluție viitoare a curburii spinale. Protezele pentru coloana vertebrală sunt recomandate copiilor care mai au mult de crescut. Se recomandă o **orteză** spinală moale sau semi-rigidă. O proteză ajută la calmarea durerii, asigură stabilitate și poate încetini progresia curburii.

S-ar putea ajunge la un punct în care este recomandată intervenția chirurgicală pentru îndreptarea coloanei vertebrale. Scopul acesteia este de a ajuta cu echilibrul în poziție șezândă, precum și de a permite plămânilor să se extindă mai mult, îmbunătățind astfel respirația. Dacă se ia în considerare intervenția, trebuie să existe suficient timp pentru a discuta cu echipa medicală multidisciplinară despre opțiuni și despre ce presupune aceasta.

Recomandarea privind intervenția chirurgicală spinală se bazează pe o serie de factori. Cel mai important dintre aceștia este momentul în care **unghiul Cobb** a avansat la 50° sau mai mult, sau când curbura crește cu 10° sau mai mult în fiecare an.

Când se discută despre posibilitatea unei intervenții chirurgicale, ceilalți factori care vor fi evaluați și luați în considerare includ:

- ◆ Vârsta în ani și luni (vârsta cronologică) și dacă oasele și scheletul pacienților sunt complet dezvoltate (**maturitatea scheletică**). Dat fiind faptul că vârsta scheletică și vârsta reală nu corespund, **maturitatea scheletică** poate fi estimată prin efectuarea unei **radiografii** a oaselor încheieturii mâinii stângi
- ◆ Cât de mult a scăzut capacitatea respiratorie
- ◆ Dacă forma peretelui toracic s-a modificat sau dacă s-a produs înfundarea coastelor
- ◆ Dacă curbura le îngreunează activitățile de zi cu zi
- ◆ Dacă există dureri persistente la nivelul spatelui și al șoldului
- ◆ Dacă șoldurile și pelvisul sunt poziționate inegal, făcând dificilă menținerea unei poziții șezânde echilibrate

Există două tipuri de intervenții chirurgicale spinale:

Fuziunea spinală presupune îndreptarea coloanei vertebrale prin atașarea a două tije metalice, una de fiecare parte a coloanei, pe un număr mare de oase ale coloanei vertebrale (**vertebre**) și coaste de-a lungul curburii spinale. Scopul este corectarea curburii și susținerea coloanei vertebrale împotriva gravitației. Pe lângă aceasta, **vertebrele** sunt fuzionate pentru a asigura susținere suplimentară.

Intervenția chirurgicală spinală „favorabilă creșterii” este recomandată pentru copiii mai mici de 10 ani, a căror coloană vertebrală și cutie toracică mai au mult de crescut. Tijele spinale sunt ancorate de coloană sau coaste doar în partea superioară și inferioară a curburii, lăsând segmentele coloanei și coastele din mijloc neatinse, pentru a permite continuarea creșterii. Curbura spinală este îndreptată cât mai mult posibil odată cu introducerea tijelor, iar ulterior, tijele care susțin coloana vertebrală sunt treptat prelungite o dată la două până la șase luni. Această procedură permite continuarea creșterii coloanei vertebrale și a toracelui. Încep să fie disponibile noi tehnologii pentru intervențiile chirurgicale spinale favorabile creșterii, de exemplu, ar putea fi disponibile tije de creștere controlate magnetic, care permit prelungirea fără necesitatea unei noi intervenții chirurgicale.

Înainte de orice intervenție chirurgicală, echipa medicală multidisciplinară trebuie să efectueze o evaluare completă a sănătății și stării de bine. Aceasta include orice provocări legate de greutate sau alimentație, sănătatea osoasă și capacitatea respiratorie, precum și orice necesitate de suport respirator în timpul intervenției chirurgicale. Întrucât procesul decizional este unul comun, echipa trebuie să poarte o discuție aprofundată cu privire la riscurile și beneficiile procedurii. Echipa medicală care va fi implicată trebuie să aibă un plan pentru gestionarea respiratorie după intervenția chirurgicală.

Vârsta recomandată pentru intervențiile chirurgicale spinale:

Recomandările standardului de îngrijire pentru echipele medicale variază în funcție de vârstă și sunt după cum urmează:

- Sub 4 ani: În general, intervenția chirurgicală spinală trebuie amânată până după vârsta de patru ani.
- Vârsta între 4–10 ani: Deoarece copiii nu au atins maturitatea scheletică, se recomandă intervenția chirurgicală spinală favorabilă creșterii.
- Vârsta între 10–12 ani: La această vârstă, copiii fac tranziția la **maturitatea scheletică**. Dacă intervenția chirurgicală este necesară, tipul acesteia va depinde de **maturitatea scheletică** a copilului și de cât de mult va mai crește probabil coloana sa vertebrală.
- Vârsta peste 12 ani: La această vârstă copiii au atins **maturitatea scheletică**. Dacă intervenția chirurgicală este necesară, se recomandă fuziunea spinală.

Experții recomandă ca toate intervențiile chirurgicale spinale ulterioare să lase un spațiu nefuzionat în mijlocul porțiunii inferioare a spatelui (lombară mediană) pentru a permite administrarea tratamentelor precum Spinraza®, care sunt injectate printr-un ac direct în canalul vertebral (intratecal) (a se vedea Capitolul 11, Administrarea noilor tratamente pentru AMS).

Încep să fie disponibile noi tehnologii pentru intervențiile chirurgicale spinale favorabile creșterii, de exemplu, ar putea fi disponibile tije de creștere controlate magnetic; acestea permit prelungirea fără necesitatea unei noi intervenții chirurgicale.



Impactul asupra șoldurilor

Șoldurile instabile sunt frecvente în rândul persoanelor incapabile să stea în șezut (non-sitters) și al celor capabile să stea în șezut (sitters), putând afecta un șold sau ambele. Dacă o persoană este capabilă să stea în picioare, să gestioneze transferuri asistate și/sau să meargă, iar instabilitatea șoldurilor afectează aceste activități sau provoacă durere, se recomandă reconstrucția chirurgicală a șoldului pentru stabilizarea unui șold dislocat sau parțial dislocat. Stabilizarea chirurgicală este recomandată și în cazul pacienților care nu pot merge dacă aceștia prezintă dureri persistente sau dacă mobilitatea limitată a șoldului îngreunează gestionarea unor

activități precum hrănirea, folosirea toaletei, îmbrăcarea sau statul în șezut.

Impactul asupra articulațiilor

Încordarea articulațiilor (**contractura**) este o problemă frecventă care poate cauza durere și dificultăți în mișcare. Pentru a ajuta la gestionarea acesteia, se recomandă fizioterapie și utilizarea atelelor (a se vedea Capitolul 3, Fizioterapie și reabilitare). Intervenția chirurgicală trebuie luată în considerare numai atunci când **contracturile** cauzează durere sau limitează capacitatea de deplasare și folosire a articulației

Impactul asupra oaselor

Persoanele incapabile să stea în șezut (non-sitters) și cele capabile să stea în șezut (sitters) prezintă un risc crescut de fracturi osoase cauzate de osteoporoză ca urmare a faptului că nu stau în picioare (suportă greutate) și nu își utilizează oasele și mușchii. Este important să se asigure că atât copiii, cât și adulții cu AMS au o alimentație bogată în calciu și vitamina D3 (a se vedea capitolul 5, Nutriție, creștere și sănătatea osoasă).

În cazul fracturării unui os, standardul de îngrijire recomandă echipelor medicale:

Pentru persoanele capabile să stea în șezut (sitters) și pentru cele incapabile să stea în șezut (non-sitters)

- Evitați utilizarea feșei ghipsate care restricționează mișcarea timp de mai mult de patru săptămâni.
- Pe cât posibil, evitați intervenția chirurgicală și posibil folosiți o fașă ghipsată.

Pentru persoanele cu capacitate de deplasare (walkers)

- Luați în considerare intervenția chirurgicală dacă persoana este, de regulă, capabilă să meargă și a suferit o fractură a unui os al piciorului
- Luați în considerare intervenția chirurgicală folosind tije sau plăci dacă persoana nu este, de regulă, capabilă să meargă și și-a fracturat șoldul. Aceasta poate accelera vindecarea fracturii și oferă cea mai mare șansă de a menține mișcarea.

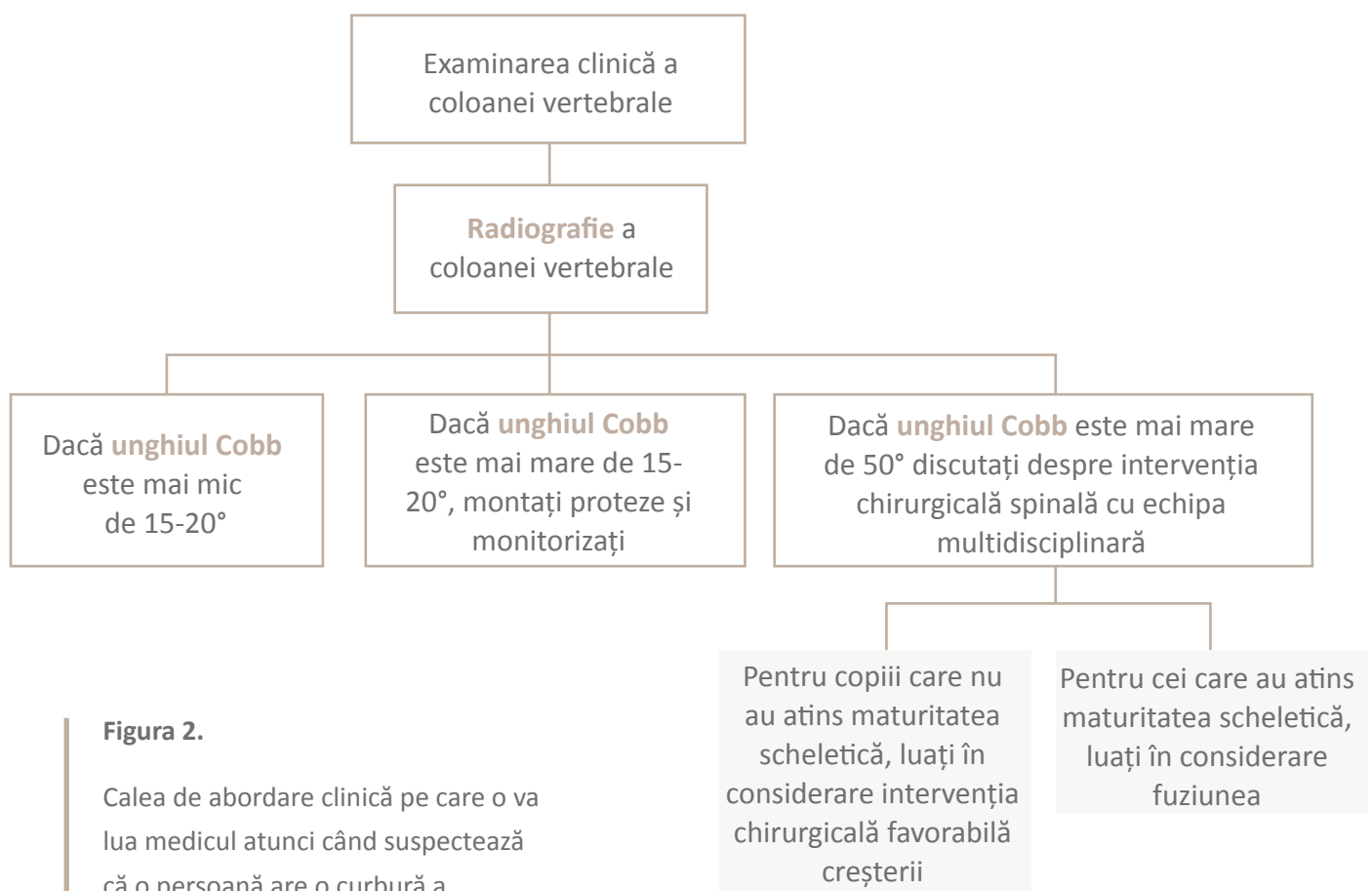


Figura 2.

Calea de abordare clinică pe care o va lua medicul atunci când suspectează că o persoană are o curbura a coloanei vertebrale (figură adaptată din E. Mercuri et al. 2018, p.109)

Orice persoană cu AMS trebuie să fie evaluată în mod regulat din punctul de vedere al creșterii, greutateii și dietei de către un dietetician în scopul atingerii unei greutăți, diete și aport de lichide corespunzătoare.

CAPITOLUL 5

05 ALIMENTAȚIA, CREȘTEREA ȘI SĂNĂTATEA OSOASĂ

Principalele probleme de nutriție asociate cu AMS sunt:

- Dificultăți de înghițire
- Gestionarea greutății
- Circulația alimentelor prin sistemul digestiv



Orice persoană cu AMS trebuie să fie evaluată în mod regulat din punctul de vedere al creșterii, greutateii și dietei de către un dietetician în scopul atingerii unei greutăți, diete și aport de lichide corespunzătoare. Nu există diagrame de creștere specifice pentru copiii cu AMS, însă un dietetician poate folosi diagramele de creștere standard ale Organizației Mondiale a Sănătății (OMS). Se recomandă înregistrarea greutății și înălțimii la fiecare programare la spital și calcularea **indicelui de masă corporală** (IMC). IMC este un indicator care utilizează înălțimea și greutatea pentru a determina dacă greutatea unei persoane se situează într-un interval scăzut, sănătos sau ridicat. Orice persoană cu AMS cu un IMC peste percentila 25 trebuie să fie evaluată pentru o posibilă obezitate și/sau exces de grăsime. Compoziția corporală trebuie să fie, de asemenea, măsurată pentru a se asigura că proporția de oase, grăsime și mușchi din corp este una sănătoasă.

Fiecare persoană este diferită, însă simptomele gastrointestinale (GI) importante pe care echipele medicale le vor monitoriza și trata includ: refluxul, evacuarea întârziată a stomacului, vărsăturile și constipația. Persoanele cu AMS pot prezenta probleme și cu abilitatea de a descompune alimentele pentru a produce energie (metabolismul lor). Acest lucru poate duce la o creștere a acidității sângelui – denumită „acidoză metabolică” sau **cetoacidoză**. Ar putea prezenta și niveluri ridicate sau reduse ale glicemiei și probleme cu descompunerea grăsimilor.



PERSOANE CARE NU SUNT CAPABILE SĂ STEA ÎN ȘEZUT (NON-SITTERS)

Cea mai importantă evaluare pentru un copil de vârstă mică este cât de bine poate înghiți. Dificultățile care țin de deglutiție poartă denumirea de **disfagie** și generează un risc de inhalare a alimentelor sau băuturilor (**aspirație**), ceea ce poate duce la o infecție la nivelul toracelui. La scurt timp după diagnosticare, copiii trebuie să fie supuși unui test de deglutiție (**studiu videofluoroscopic de deglutiție**). Dacă testul arată că există probleme de a efectua deglutiția în siguranță, există două modalități temporare de a administra alimente prin nas: o **sondă nazogastrică (NG)** care ajunge apoi în stomac, sau o **sondă nazojejunală (NJ)** care trece prin intestinul subțire. O opțiune pe termen mai lung recomandată este un tub de **gastrostomă** sau o **endoscopie PEG**, o procedură prin care se introduce chirurgical un tub prin piele direct în stomac. Unii experți recomandă o procedură chirurgicală suplimentară pentru reducerea refluxului. O altă problemă poate apărea atunci când mușchii maxilarului încep să se rigidizeze, îngreunând masticția și deglutiția. Dacă un copil sau un adult se confruntă cu dificultăți privind oricare dintre aspectele menționate, discutați cu echipa medicală pentru a primi sfaturi.

Pe lângă mușchii slabi ai deglutiției și **disfagia** care contribuie la un aport caloric scăzut, persoanele incapabile să stea în șezut (non-sitters) folosesc multă energie pentru a respira și pentru a combate infecțiile de la nivelul

toracelui. Aceasta înseamnă că sunt expuse riscului de subnutriție și că pot avea dificultăți în creșterea în greutate. Există numeroase tipuri posibile de diete și fiecare persoană are nevoie de una individualizată, care să-i asigure aportul adecvat de lichide. Bacteriile și drojdiile vii (**probioticele**) sunt deosebit de benefice pentru sistemul digestiv. Persoanele incapabile să stea în șezut (non-sitters) ar putea avea nevoie de medicamente și pentru a le ajuta cu constipația și cu abilitatea lor redusă de a-și goli stomacul, deoarece alimentele consumate de acestea s-ar putea deplasa mai încet prin sistemul digestiv.

În cazul unei boli, este important să consultați echipa medicală cu privire la îngrijire și gestionare, deoarece este esențială administrarea din timp de lichide suplimentare și monitorizarea sărurilor din sânge. AMS înseamnă că metabolizarea normală a grăsimii poate fi dificilă și poate duce, uneori, la o acumulare excesivă de **corpi cetonici** și alți produși secundari. Pentru a evita acest lucru, se recomandă o dietă stabilă cu carbohidrați și proteine pentru a limita descompunerea grăsimilor în vederea producerii de energie. Acest lucru este deosebit de important în timpul unei boli, recomandându-se administrarea de carbohidrați și proteine în interval de șase ore de la debutul bolii și în continuare după aceea. Repausul alimentar trebuie evitat.

Este important să consultați un dietetician pentru consiliere privind o dietă individualizată

PERSOANE CAPABILE SĂ STEA ÎN ȘEZUT (SITTERS)

Adesea, persoanele capabile să stea în șezut (sitters) au dificultăți de masticație și pot obosi în timpul hrănirii. Este important ca acestea să consulte un dietetician pentru consiliere privind o dietă individualizată. Copiii capabili să stea în șezut (sitters) trebuie să fie evaluați la fiecare trei până la șase luni după diagnosticare și apoi anual.

Dacă au suferit episoade de înecare sau tuse în timp ce erau hrănite sau mâncau, persoanele capabile să stea în șezut (sitters) trebuie să efectueze un test de deglutiție (**studiu videofluoroscopic de deglutiție**). Dieta acestora, capacitatea lor de masticație și deglutiție trebuie, de asemenea, să fie evaluate de un logoped, care va recomanda modul de preparare a alimentelor în termeni de consistență (de ex. piure sau semisolide, sau lichide mai groase precum milkshake-urile). Logopedul va oferi sfaturi și privind eventualele modificări în alimentație, dacă acest lucru este necesar.

Dacă o persoană prezintă semne că nu se dezvoltă corespunzător, trebuie luat un considerare un tub pentru hrănire, astfel încât să primească hrana suplimentară de care are nevoie. Dacă încă poate să înghită în siguranță, trebuie să fie încurajată să consume alimente și pe cale orală.

Deoarece capacitatea lor de a se deplasa este redusă, iar compoziția corporală le

este modificată, persoanele capabile să stea în șezut (sitters) sunt expuse riscului de a deveni supraponderale. Dacă prezintă semne în acest sens, se recomandă efectuarea de analize de sânge pentru a verifica modul în care procesează carbohidrații (metabolizarea glucozei).

Atunci când constipația regulată este o problemă, trebuie crescut consumul de lichide și fibre. Discutați cu echipa medicală pentru a primi sfaturi. Medicamentele pentru susținerea tranzitului intestinal s-ar putea dovedi, de asemenea, utile.

În cazul unei boli, este important să consultați echipa medicală cu privire la îngrijire și gestionare, deoarece este esențială administrarea din timp de lichide suplimentare și monitorizarea sărurilor din sânge. AMS înseamnă că metabolizarea normală a grăsimii poate fi dificilă și poate duce, uneori, la o acumulare excesivă de **corpi cetonici** și alți produși secundari. Pentru a evita acest lucru, se recomandă o dietă stabilă cu carbohidrați și proteine pentru a limita descompunerea grăsimilor în vederea producerii de energie. Acest lucru este deosebit de important în timpul unei boli, recomandându-se administrarea de carbohidrați și proteine în interval de șase ore de la debutul bolii și în continuare după aceea. Repausul alimentar trebuie evitat.

PERSOANE CU CAPACITATE DE DEPLASARE (WALKERS)

În cazul persoanelor cu capacitate de deplasare (walkers), dificultățile de deglutiție și hrănire sunt rare. Dacă totuși au probleme legate de greutate, în special creștere în greutate și obezitate, trebuie să consulte un dietetician, deoarece acest lucru poate contribui la o mobilitate redusă și poate crește riscul altor probleme de sănătate, cum sunt **hipertensiunea arterială** și diabetul. Dacă o persoană prezintă semne că devine supraponderală, se recomandă efectuarea de analize de sânge pentru a verifica modul în care procesează carbohidrații (metabolizarea glucozei).

SĂNĂTATEA OSOASĂ PENTRU TOATE PERSOANELE CU AMS

Toate persoanele care suferă de AMS sunt expuse riscului de „subțiere” a oaselor (**osteopenie**) și fracturi. Se recomandă efectuarea de scanări anuale sau analize ale **densității minerale osoase** pentru monitorizarea densității oaselor. Concentrația de vitamina D din sânge trebuie să fie, de asemenea, monitorizată anual și trebuie administrate suplimente dacă aceasta este prea scăzută sau dacă o persoană suferă de **osteopenie**. Suplimentele de calciu ar putea fi, de asemenea, recomandate. Atunci când o persoană suferă fracturi frecvente, ar putea primi medicamente (**bifosfonați**) pentru creșterea densității osoase.

Se recomandă efectuarea de scanări anuale sau analize ale **densității minerale osoase** pentru monitorizarea densității oaselor



06

CAPITOLUL 6

RESPIRAȚIA (ÎNGRIJIREA RESPIRATORIE ȘI PULMONARĂ)

Slăbiciunea musculară cauzată de AMS poate afecta mușchii folosiți pentru respirație (musculatura respiratorie). Problemele de respirație pot fi frecvente în cazul persoanelor incapabile (non-sitters) și capabile să stea în șezut (sitters), însă sunt rare pentru cele cu capacitate de deplasare (walkers). Cu toate acestea, se recomandă ca **toate persoanele cu AMS** să efectueze vaccinarea antigripală anuală și cea antipneumococică. Toate celelalte vaccinări de rutină vor fi efectuate conform recomandărilor medicale standard, cu excepția cazului în care echipa medicală recomandă altfel.

Există modalități diferite de a ajuta la gestionarea problemelor de respirație. Acestea variază în funcție de impactul AMS.

PERSOANE CARE NU SUNT CAPABILE SĂ STEA ÎN ȘEZUT (NON-SITTERS)

Problemele respiratorii reprezintă una dintre principalele cauze ale problemelor grave de sănătate la pacienții cu AMS cu debut precoce. Principalele probleme sunt:

- În urma unei tuse ineficiente, s-ar putea ca mucusul din plămâni să nu poată fi eliminat, ceea ce ar putea cauza infecții la nivelul toracelui.
- Slăbiciunea musculară poate însemna că o persoană nu poate inspira suficient de profund pentru a înlocui dioxidul de carbon cu oxigen (**hipoventilație**), ceea ce poate cauza niveluri scăzute de oxigen în sânge (**desaturarea în oxigen**). **Hipoventilația** și nivelul scăzut de oxigen apar mai întâi în timpul somnului, atunci când musculatura respiratorie este cea mai relaxată, după care, treptat, dificultatea de înlocuire a dioxidul de carbon cu oxigen se extinde la perioadele când persoana este trează.

Deoarece problemele de respirație sunt frecvente și există o posibilitate mai mare să

fie severe, managementul respirator trebuie să fie început devreme și să aibă loc în mod regulat, chiar dacă nu există simptome (acest lucru se numește tratament „proactiv”). Un medic specialist în problemele respiratorii trebuie să fie implicat cât mai curând posibil după diagnosticare.

Toți sugarii cu AMS care nu pot sta în șezut trebuie să fie examinați cel puțin o dată la trei luni în clinică, odată cu examinarea fizică. Dacă respirația lor nu este eficientă (hipoventilație), există posibilitatea acumulării de dioxid de carbon. Prin urmare, este importantă măsurarea nivelurilor de dioxid de carbon la finalul expirului. De asemenea, trebuie să efectueze în mod regulat **studii de somnologie** care să permită testarea respirației lor nocturne pentru **hipoventilație** și saturație scăzută în oxigen. Aceste teste vor ajuta la luarea unei decizii comune privind începerea folosirii unui aparat care să ajute respirația (**ventilație non-invazivă** sau VNI – a se vedea pe pagina următoare) în timpul somnului.

Management:

Răcelile pot cauza infecții la nivelul toracelui, care sunt frecvente și sunt mai grave atunci când o persoană nu poate expectora adecvat mucusul și celelalte secreții. Fizioterapia toracică combinată cu aparate care eficientizează tusea (de exemplu Cough Assist®, Vital Cough®) trebuie să fie pusă la dispoziția tuturor persoanelor care nu sunt capabile să stea în șezut (non-sitters). De asemenea, tuturor pacienților cu tuse și deglutiție ineficiente trebuie să le fie pus la dispoziție un aparat pentru extragerea (aspirația) secrețiilor. Părinții și îngrijitorii trebuie să beneficieze de instruire și sprijin, astfel încât să poată pune în aplicare recomandările medicale și să poată utiliza aparatele în mod eficient.

Ventilația non-invazivă (VNI) este metoda recomandată pentru a îmbunătăți saturația cu oxigen și nivelurile ridicate de dioxid de carbon în timpul somnului (**hipoventilație**). VNI mai este denumită și „ventilație bifazică cu presiune pozitivă” (**BiPAP**) și este asigurată de un aparat care furnizează două niveluri de presiune a aerului printr-o mască pentru nas sau pentru nas și gură, individualizată. În timpul inspirației este furnizată o presiune mai mare, pentru a asigura o respirație mai profundă decât cea pe care o poate realiza persoana pe cont propriu în timpul somnului. După aceea, presiunea aparatului scade la un nivel mai scăzut în timpul expirației. VNI este concepută să se sincronizeze cu respirația normală. Aparatul trebuie configurat să asigure o respirație suficient de profundă astfel încât să nu mai fie necesar oxigen.

Alte dispozitive de suport respirator, precum aparatele de „presiune pozitivă continuă în căile aeriene” (**CPAP**) nu sunt recomandate, deoarece nu facilitează înlocuirea dioxidului de carbon cu oxigen.

În urma unei discuții detaliate între medici și familie, ventilația invazivă este o opțiune

care poate fi luată în considerare pentru cei la care VNI nu funcționează. Aceasta este o intervenție chirurgicală prin care se creează o deschizătură în trahee ce permite respirația printr-un tub numit tub de **traheostomie** și nu prin nas și gură. Aceasta este, în general, pe termen lung. Opțiunile pentru suportul respirator trebuie să fie discutate cu echipa medicală într-un moment în care starea de sănătate este bună. Orice decizie trebuie să se axeze pe ceea ce este mai bine pentru persoana cu AMS.

Medicamentele utilizate pentru deschiderea căilor respiratorii (**bronhodilatatoare nebulizate**) trebuie să fie disponibile dacă există o suspiciune crescută de astm, sau dacă se observă o îmbunătățire clară a respirației după ce au fost administrate. Medicamentele pentru reducerea secreției salivare (precum **glicopirrolatul**) trebuie să fie utilizate cu prudență, iar ajustarea dozelor trebuie să fie realizată sub îndrumare medicală, după cum este necesar. Acest lucru este necesar pentru a evita posibilitatea uscării excesive a secrețiilor, făcându-le mai greu de eliminat. Utilizarea zilnică, pe termen lung, a medicamentelor pentru descompunerea secrețiilor (Pulmozyme® sau soluție salină hipertonică) nu este recomandată. Utilizarea antibioticilor în timpul unei boli trebuie discutată de la caz la caz cu echipa medicală.

Pe lângă vaccinul antigripal anual, vaccinările antipneumococice și celelalte vaccinări de rutină recomandate, pentru copiii de până la 2 ani se recomandă vaccinarea cu Palivizumab care acționează împotriva unui virus comun – virusul sincițial respirator (VSR) care poate cauza probleme respiratorii. După cum s-a discutat în Capitolul 5, Alimentația, creșterea și sănătatea osoasă, pot exista și alți factori care exacerbează problemele respiratorii și care ar trebui, de asemenea, tratați, cum ar fi refluxul.

PERSOANE CAPABILE SĂ STEA ÎN ȘEZUT (SITTERS)

Problemele de respirație sunt mai puțin frecvente la persoanele capabile să stea în șezut (sitters), însă este totuși recomandată efectuarea unei examinări fizice cel puțin o dată la șase luni. În cadrul acestei programări, dacă sunt în stare, ar trebui să efectueze teste de respirație (**spirometrie**) pentru a determina mărimea plămânilor și forța musculaturii respiratorii. **Studiile de somnologie** pentru verificarea respirației în timpul somnului trebuie efectuate pentru toți cei care prezintă simptome sau suspiciune de „respirație insuficientă”. Exemple de simptome sunt calitate slabă a somnului, cefalee matinală și somnolență diurnă.



Management:

Fizioterapia toracică trebuie să fie utilizată la persoanele capabile să stea în șezut (sitters) cu tuse inefficientă. Părinților și îngrijitorilor trebuie să le fie prezentate tehnicile, iar un dispozitiv de asistare a tusei (de exemplu, Cough Assist®, Vital Cough®) trebuie să le fie pus la dispoziție, alături de o demonstrație și instrucțiuni clare privind modul și momentul în care trebuie utilizat. **Ventilația non-invazivă** (VNI) trebuie utilizată pentru toți cei care prezintă simptome care sugerează că nu respiră suficient de bine în timpul somnului (calitate slabă a somnului, cefalee și somnolență diurnă). **Studiile de somnologie** trebuie utilizate pentru a confirma dacă problemele de respirație cauzează problemele și pentru a determina setările optime pentru VNI. Aparatul de VNI trebuie configurat să asigure o respirație suficient de profundă astfel încât să nu mai fie necesar oxigen. (Citiți mai multe despre VNI și despre cum funcționează în secțiunea persoane incapabile să stea în șezut (non-sitters)/management sau în glosar).

Alte dispozitive de suport respirator, precum aparatele de „presiune pozitivă continuă în căile aeriene” (CPAP) nu sunt recomandate, deoarece nu facilitează înlocuirea dioxidului de carbon cu oxigen.

Răcelile pot cauza infecții la nivelul toracelui, care sunt frecvente și sunt mai grave atunci când o persoană nu poate expectora adecvat

mucusul și celelalte secreții. Fizioterapia toracică combinată cu un aparat de asistare a tusei trebuie să fie pusă la dispoziția tuturor persoanelor capabile să stea în șezut (sitters). De asemenea, tuturor pacienților cu tuse și deglutiție inefficiente trebuie să le fie pus la dispoziție un aparat pentru extragerea (aspirația) secrețiilor. Părinții și îngrijitorii trebuie să beneficieze de instruire și sprijin, astfel încât să poată pune în aplicare recomandările și să poată utiliza aparatele în mod eficient.

Medicamentele utilizate pentru deschiderea căilor respiratorii (**bronhodilatatoare nebulizate**) trebuie să fie disponibile dacă există o suspiciune crescută de astm, sau dacă se observă o îmbunătățire clară a respirației după ce au fost administrate. Medicamentele pentru reducerea secreției salivare (precum **glicopirrolatul**) trebuie să fie utilizate cu prudență, iar ajustarea dozelor trebuie să fie realizată sub îndrumare medicală, după cum este necesar. Acest lucru este necesar pentru a evita posibilitatea uscării excesive a secrețiilor, făcându-le mai greu de eliminat. Utilizarea zilnică, pe termen lung, a medicamentelor pentru descompunerea secrețiilor (Pulmozyme® sau soluție salină hipertonică) nu este recomandată. Utilizarea antibioticilor în timpul unei boli trebuie discutată de la caz la caz cu echipa medicală.



Pentru majoritatea persoanelor cu capacitate de deplasare respirația este normală, deși un studiu a sugerat că, în timp, s-ar putea produce o ușoară reducere a capacității respiratorii

PERSOANE CU CAPACITATE DE DEPLASARE (WALKERS)

Pentru majoritatea persoanelor cu capacitate de deplasare respirația este normală, deși un studiu a sugerat că, în timp, s-ar putea produce o ușoară reducere a capacității respiratorii. Dacă totuși apar infecții la nivelul toracelui, trebuie efectuată o evaluare atentă, în clinică, a capacității unei persoane de a tuși eficient și o explorare a eventualelor simptome ale „respirației insuficiente” (calitate slabă a somnului, cefalee și somnolență diurnă). Testele regulate de respirație (**spirometrie**) trebuie luate în considerare pentru cei care prezintă semne de dificultăți. Cu toate acestea, gestionarea proactivă a problemelor de respirație nu este necesară decât dacă adulții sau familia exprimă preocupări.

Medicamentele utilizate pentru deschiderea căilor respiratorii (**bronhodilatatoare nebulizate**) trebuie să fie disponibile dacă există o suspiciune crescută de astm, sau dacă se observă o îmbunătățire clară a respirației după ce au fost administrate. Medicamentele pentru reducerea secreției salivare (precum **glicopirrolatul**) trebuie să fie utilizate cu prudență, iar ajustarea dozelor trebuie să fie realizată sub îndrumare medicală, după cum este necesar. Acest lucru este necesar pentru a evita posibilitatea uscării excesive a secrețiilor, făcându-le mai greu de eliminat. Utilizarea zilnică, pe termen lung, a medicamentelor pentru descompunerea secrețiilor (Pulmozyme® sau soluție salină hipertonică) nu este recomandată. Utilizarea antibioticelor în timpul unei boli trebuie discutată de la caz la caz cu echipa medicală.

07 CAPITOLUL 7 ALTE ORGANE ȘI SISTEME

Proteina SMN nu se găsește doar în măduva spinării, ci este prezentă și în toate celulele de îndată ce un ovul este fertilizat. Aceasta înseamnă că și alte organe și părți ale corpului pot fi afectate de lipsa proteinei. Oamenii de știință care investighează modelele animale ale AMS au sugerat că nivelurile reduse ale proteinei SMN ar putea avea un impact asupra creierului, nervilor, inimii și pancreasului. Cu toate acestea, doar o mică proporție a persoanelor cu AMS au prezentat probleme clare cu alte organe și, chiar la acestea, nu s-a demonstrat că motivul este AMS.



INIMA

Modificările în structura inimii au fost raportate la sugarii cel mai grav afectați (de regulă cei care au avut probleme respiratorii de la naștere), unii putând prezenta o frecvență cardiacă mai mică decât cea obișnuită, care ar putea necesita tratament. Prin urmare, se recomandă monitorizarea pentru probleme cardiace a sugarilor grav afectați de AMS. Problemele cardiace sunt rare la persoanele capabile să stea în șezut (sitters) și să meargă (walkers), acestea neavând nevoie de controale cardiace regulate, cu excepția cazului în care dezvoltă simptome care sugerează o problemă cardiacă.

ALTE SISTEME

Următoarele probleme s-au dovedit a fi puțin mai frecvente în cazul persoanelor cu AMS:

- ◆ Probleme ale pancreasului (care pot include diabetul)
- ◆ Niveluri ridicate ale **leptinei** (un **hormon** care reglează apetitul și greutatea corporală prin reducerea senzației de foame)
- ◆ Probleme cu mitocondriile (părți ale celulei care produc energie) de la nivelul mușchilor

Se recomandă testarea glicemiei tuturor persoanelor cu AMS, mai ales dacă nu se simt bine.

08

CAPITOLUL 8

TRATAMENTUL MEDICAMENTOS

La data elaborării acestui ghid, Spinraza® este un tratament medicamentos aprobat, cu rezultate pozitive demonstrate în tratamentul AMS. Câteva informații despre modul de administrare pot fi găsite în Capitolul 11, Administrarea noilor tratamente pentru AMS.

Albuterolul (cunoscut și sub numele de salbutamol), care este de obicei asociat cu tratamentul astmului, a fost testat prin administrare pe cale orală sub formă de comprimate sau formă lichidă, și a demonstrat rezultate pozitive în ceea ce privește forța musculară. Cu toate acestea, nu s-a dovedit încă dacă are cu siguranță un efect benefic. În ciuda acestui lucru, este uneori prescris persoanelor care sunt capabile să stea în șezut (sitters) și să meargă (walkers). Pentru mai multe informații privind mecanismul de acțiune al acestui medicament, vizitați secțiunea de resurse utile.

Pot fi recomandate medicamente care au ca scop tratarea simptomelor sau efectelor vieții cu AMS. Printre acestea se numără:

- ◆ Vitamina D (Capitolul 5, Alimentația, creșterea și sănătatea osoasă)
- ◆ Calciu (Capitolul 5, Alimentația, creșterea și sănătatea osoasă)
- ◆ **Bifosfonați** (Capitolul 5, Alimentația, creșterea și sănătatea osoasă)
- ◆ Medicamente antireflux (Capitolul 5, Alimentația, creșterea și sănătatea osoasă)
- ◆ Antibiotice (Capitolul 6, Respirația (îngrijirea respiratorie și pulmonară))

Este posibil ca Spinraza® să devină disponibil pe scară mai largă și să apară și alte potențiale tratamente. Discutați cu echipa dumneavoastră medicală despre cele mai recente cercetări, studii clinice și disponibilitatea tratamentelor medicamentoase în țara dumneavoastră.

Infecțiile la nivelul toracelui și problemele respiratorii sunt cele mai frecvente probleme care necesită tratament urgent. Orice persoană cu AMS care se îmbolnăvește trebuie să aibă un plan de acțiune pe care orice echipă medicală să-l poată urma. Acest plan trebuie să fie convenit de medic și adult cât timp acesta se simte bine, sau de către medic și părinte cât timp copilul se simte bine. Copiii trebuie să fie implicați în discuții dacă au un nivel adecvat de înțelegere. Acestea trebuie să fie consemnate în scris, sub forma unui „**Plan de îngrijire medicală de urgență**”. Scopul este acela de a le permite adulților și familiilor să-și exprime dorințele și să îmbunătățească comunicarea dintre ei, echipele de îngrijire de urgență și specialiștii în îngrijire medicală pe termen lung.

Planul de îngrijire medicală de urgență (EHP) sau „Planul în caz de boală” trebuie să fie elaborat împreună cu echipa medicală. Trebuie să acopere informații privind:

- ◆ Care sunt semnele de avertizare sau simptomele care ar însemna că persoana cu AMS trebuie să fie dusă la spital.
- ◆ Ce furnizori de servicii medicale trebuie să fie contactați în caz de urgență.
- ◆ Preferințele legate de managementul respirator, inclusiv opiniile dumneavoastră privind diferitele modalități de asistență respiratorie. Asistența respiratorie poate fi realizată într-un mod non-invaziv prin folosirea unei măști (**VNI**), sau, pe termen scurt, poate fi realizată printr-un tub de plastic flexibil introdus în trahee (**intubație**). Pe termen mai lung, se poate efectua o deschizătură în partea din față a
- gâtului care să permită introducerea unui tub în trahee pentru a ajuta respirația (o **traheostomie**).
- ◆ Orice probleme și limitări ale mobilității gâtului și maxilarului.
- ◆ Tehnicile utilizate pentru eliminarea secrețiilor, inclusiv frecvența.
- ◆ Nevoile nutriționale și de lichide în timpul bolii.
- ◆ Când și ce antibiotice trebuie folosite.
- ◆ Ce măsuri au fost convenite și vor fi luate dacă este necesară resuscitarea.

În cazul în care este posibil, serviciile medicale de urgență locale ar trebui contactate în prealabil pentru a discuta despre nevoile specifice și echipamentele utilizate la domiciliu. În caz de urgență, trebuie să mergeți la cel mai apropiat spital. Ori de câte ori este posibil, trebuie utilizat echipamentul care este utilizat la domiciliu, chiar dacă acest lucru are loc într-o ambulanță bine echipată. Uneori, persoanele incapabile să stea în șezut (non-sitters) și cele capabile să stea în șezut (sitters) trebuie să fie transferate de la un spital la altul, deoarece trebuie să primească îngrijiri la un centru specializat (terțiar), care este dotat pentru a le asigura îngrijirea. Echipa clinică responsabilă de îngrijirea pe termen lung trebuie să fie întotdeauna informată cu privire la boală.

Evaluarea și asistența respiratorie reprezintă cea mai importantă problemă în timpul unei urgențe. Pentru a aborda aceste aspecte, precum și alte practici esențiale în materie de îngrijire de urgență, autorii standardelor de îngrijire recomandă echipelor medicale să ia în considerare următoarele:

Un „**Plan de îngrijire medicală de urgență**” are scopul de a le permite adulților și familiilor să-și exprime dorințele și să îmbunătățească comunicarea dintre ei, echipele de îngrijire de urgență și specialiștii în îngrijire medicală pe termen lung.

- ◆ Managementul ar trebui să includă utilizarea din timp a VNI și eliminarea secrețiilor înainte de administrarea oxigenului.
- ◆ Oxigenul de unul singur **nu** trebuie să înlocuiască VNI și trebuie să fie suplimentat doar atunci când nivelurile de oxigen din sânge rămân scăzute în timpul utilizării VNI, iar secrețiile sunt eliminate conform descrierii din Planul de îngrijire medicală de urgență. Doar atunci se poate suplimenta oxigenul, la debitul cel mai mic necesar pentru optimizarea oxigenării, după care se va opri încet în timpul recuperării în urma bolii.
- ◆ Nivelurile dioxidului de carbon trebuie să fie monitorizate fie printr-o analiză de sânge, fie cu ajutorul unui **monitor transcutanat** pe perioada de timp în care este administrat oxigen.
- ◆ Dacă aparent este necesară **intubația**, luați în considerare opiniile pacientului, sau, dacă pacientul este un copil, consultați-vă cu părintele/tutorele legal al acestuia.
- ◆ Dacă **intubația** nu mai este necesară urmând ca tubul să fie îndepărtat, plămânii trebuie să fie complet expansionați, iar oxigenarea trebuie să fie optimizată în prealabil. VNI trebuie să fie utilizată ca suport intermediar după extubare.
- ◆ Antibioticele trebuie să fie administrate copiilor, tinerilor și adulților doar atunci când există o cauză specifică a bolii, precum septicemia sau infecția la nivelul toracelui.
- ◆ Echipele de îngrijire de urgență trebuie să examineze simptomele la internare, factorii predispozanți, cum ar fi intervențiile chirurgicale recente și cauzele de origine non-respiratorie ale septicemiei, de exemplu, infecție a căilor urinare, infecție a pielii etc.
- ◆ Dacă se impune administrarea unui anestezic, trebuie urmate îndrumările din Capitolul 10, Anestezice

Este esențial ca asistența de urgență să includă administrarea din timp a lichidelor și monitorizarea hidratării, a nivelurilor de săruri și minerale, a funcției renale și a nivelului de glucoză din sânge. Alimentarea cu proteine trebuie efectuată în interval de șase ore de la debutul bolii și nu trebuie să existe perioade lungi de timp fără hrană. Trebuie acordată atenție deosebită deglutiției în timpul unei boli din cauza riscurilor de inhalare a alimentelor sau lichidelor în plămâni (aspirație) (a se vedea Capitolul 5, Alimentația, creșterea și sănătatea osoasă).

La scurt timp după internare, este necesară inițierea discuțiilor cu echipa cu privire la obiectivele care trebuie atinse și la planurile care trebuie puse în aplicare pentru a permite externarea în siguranță la domiciliu. Planificarea externării trebuie să stabilească obiective cu dumneavoastră, cu echipa medicală din spital și cu echipa de asistență medicală primară. Terapia fizică și ocupațională, logopedia, serviciile psihosociale și **îngrijirea paliativă** pot ajuta la recuperarea în urma bolii și la eforturile pentru menținerea capacităților.

10

CAPITOLUL 10 ANESTEZICE



Anestezicele pot fi utilizate pentru intervențiile chirurgicale planificate, precum și din alte motive, cum ar fi administrarea de noi tratamente medicamentoase.

Recomandările pentru echipa medicală responsabilă sunt:

- ◆ O examinare a inimii de către un medic cardiolog numai dacă există o afecțiune preexistentă cunoscută.
- ◆ Monitorizarea în permanență a dioxidului de carbon și a oxigenului din sânge, indiferent de metoda de anestezie utilizată.
- ◆ O evaluare completă înainte de utilizarea oricărui anestezic. Aceasta poate include un studiu de somnologie și implicarea unui dietetician.
- ◆ Anticiparea oricăror alte nevoi posibile, cum ar fi utilizarea VNI și a altor metode de intervenție respiratorie
- ◆ Evaluarea dificultăților de intubație care pot fi cauzate de:
 - Încordarea maxilarului
 - Mobilitatea limitată a gâtului
 - Dificultăți de poziționare
- ◆ După o intervenție chirurgicală ar putea fi necesare medicamente pentru managementul durerii
- ◆ Luarea în calcul a anesteziei locale sau a anesteziei regionale; ca regulă generală, anestezia implică provocări.

Anestezicele pot fi utilizate pentru intervențiile chirurgicale planificate, precum și din alte motive, cum ar fi administrarea de noi tratamente medicamentoase.

La data elaborării articolelor științifice, Spinraza® era primul și singurul tratament medicamentos modificador al evoluției bolii potențial disponibil pentru AMS.

11

CAPITOLUL 11

ADMINISTRAREA NOILOR TRATAMENTE PENTRU AMS

La data elaborării articolelor științifice, Spinraza® era primul și singurul tratament medicamentos modificador al evoluției bolii potențial disponibil pentru AMS.

Spinraza® este administrat direct în **lichidul cefalorahidian (LCR)** care circulă în jurul măduvei spinării și al creierului; în acest mod, Spinraza® ajunge direct în partea sistemului nervos central afectată de AMS. Medicii accesează LCR printr-o puncție lombară, o procedură prin care este introdus un ac în partea inferioară a spatelui, prin piele, în spațiul dintre oasele coloanei vertebrale (**vertebre**). Medicii pot utiliza **radiografia** pentru a localiza cel mai bun loc pentru introducerea acului și vor folosi, de regulă, un anestezic local, cum ar fi o „**cremă anestezică**”, deși, ocazional, ar putea fi considerat necesar un anestezic general. Se extrage o cantitate mică de LCR, după care Spinraza® este injectat în interval de unul până la trei minute.

În cazul în care Spinraza® este un tratament disponibil și adecvat convenit între echipa medicală și persoana sau tutorele legal al persoanei, echipa medicală trebuie să planifice cu atenție modul de administrare al medicamentului, astfel încât intervenția și îngrijirea să fie sigure și adecvate pentru dezvoltarea fizică a persoanei.

Recomandările standardului de îngrijire pentru echipa medicală care discută despre administrarea acestui tratament cu persoana sau cu familia acesteia includ recomandări ca aceasta să ia în considerare:

- ◆ Metoda sau procedura de sedare care trebuie utilizată
- ◆ Asistența radiologică (de exemplu, radiografie) necesară,
- ◆ Posibilele probleme care pot apărea din cauza intervenției chirurgicale spinale sau a **scoliozei** (a se vedea Capitolul 4, Managementul ortopedic)

12

CAPITOLUL 12

PROBLEME DE ORDIN ETIC ȘI OPȚIUNI



După cum s-a discutat în cuprinsul acestui ghid, fiecare persoană cu AMS este diferită, la fel și fiecare familie și circumstanțele acesteia. Există adesea diferite opțiuni de îngrijire și tratament care vor fi individualizate. Prin urmare, este foarte important ca echipa medicală să discute în mod deschis despre toate aspectele asistenței medicale, începând din momentul diagnosticării. Această discuție trebuie să analizeze toate opțiunile posibile de îngrijire și tratament, ce ar putea fi adecvat și orice beneficii și riscuri potențiale. Discuția trebuie purtată cu dumneavoastră, în calitate de adult cu AMS, sau cu dumneavoastră în calitate de părinte/îngrijitor al unui copil cu AMS și, dacă este adecvat vârstei, cu copilul dumneavoastră. Nu ezitați să inițiați oricând o discuție și să puneți întrebări cu privire la orice aspecte ale îngrijirii. Trebuie să știți că puteți reveni oricând asupra oricărei decizii, mai ales

dacă există modificări ale afecțiunii. Unele dintre aceste discuții vor fi inițiate de către echipa clinică și vor include subiecte destul de dificile, inclusiv care ar fi răspunsul adecvat la orice urgență care v-ar putea pune viața în pericol, precum complicațiile respiratorii.

Deși sunt în curs de desfășurare cercetări în domeniul tratamentului pentru AMS și pot apărea noi tratamente care să ofere beneficii semnificative, pentru toate persoanele care suferă de AMS, menținerea unei bune calități a vieții și susținerea pentru gestionarea cât mai eficientă a simptomelor rămân o prioritate.

Sperăm că acest ghid v-a oferit informații utile pe care să le puteți discuta cu echipa medicală.

Nu uitați că există centre și echipe de asistență neuromusculară și grupuri de sprijin și reprezentare a pacienților, precum și familiile și prietenii dumneavoastră care vă pot sprijini.

RESURSE UTILE



ORGANIZAȚIILE CARE AU ELABORAT ACEST GHID

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

ORGANIZAȚII SPECIFICE ÎN FUNCȚIE DE ȚARĂ - ROMÂNIA

- ◆ **Asociația SMACARE**
<http://www.amiotrofie-spinala.ro>

ANEXA 1

Următoarele diagrame explică posibilitatea, pentru fiecare sarcină, ca un copil să moștenească AMS în diferite familii:

FAMILIA 1.

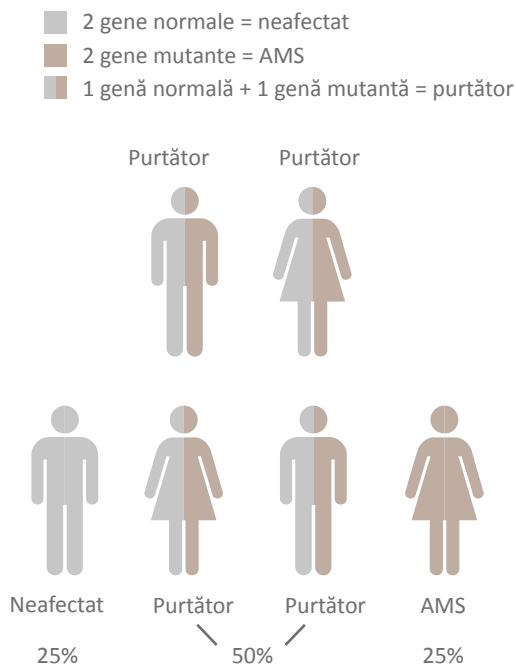
Ambii părinți sunt **purtători**.

Pentru fiecare sarcină, există o posibilitate de

25% (1 din 4) copilul are ambele copii defectuoase ale **genei** SMN1 și va avea AMS

50% (1 din 2) copilul are o copie defectuoasă și o copie sănătoasă a **genei** SMN1 și va fi purtător

25% (1 din 4) copilul are două copii sănătoase ale **genei** SMN1 și nu va fi purtător, nici nu va avea AMS.



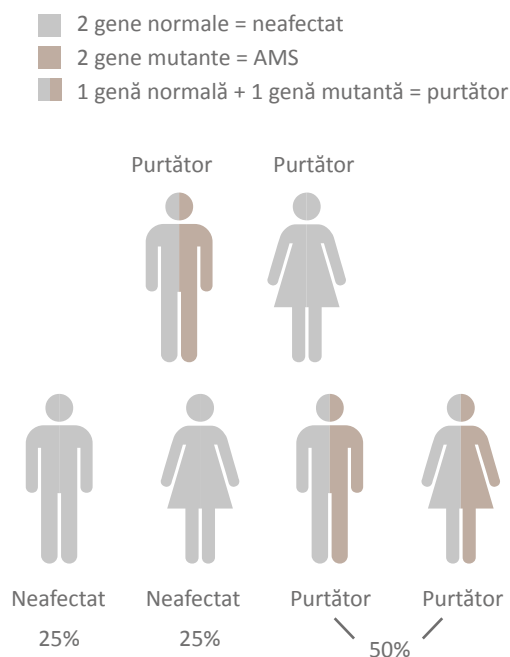
FAMILIA 2.

Unul dintre părinți este purtător, celălalt părinte nu are AMS și nu este purtător.

Pentru fiecare sarcină, există o posibilitate de

50% (1 din 2) copilul are două copii sănătoase ale **genei** SMN1 și nu va avea AMS, nici nu va fi purtător.

50% (1 din 2) copilul are o copie defectuoasă și o copie sănătoasă a **genei** SMN1 și va fi purtător



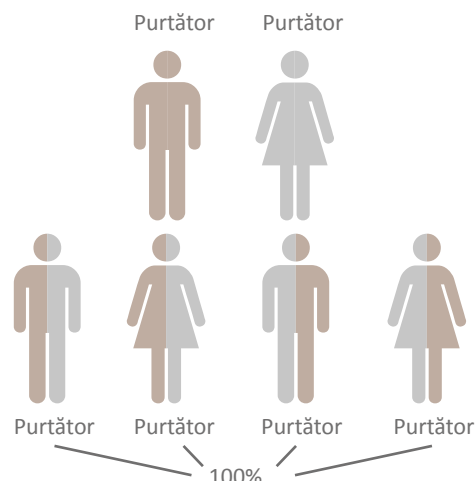
■ 2 gene normale = neafectat
 ■ 2 gene mutante = AMS
 ■ 1 genă normală + 1 genă mutantă = purtător

FAMILIA 3.

Unul dintre părinți are AMS; celălalt părinte nu are AMS și nu este purtător.

Pentru fiecare sarcină, există o posibilitate de

100% (4 din 4) copilul are o copie defectuoasă și o copie sănătoasă a **genei** SMN1 și va fi purtător



FAMILIA 4.

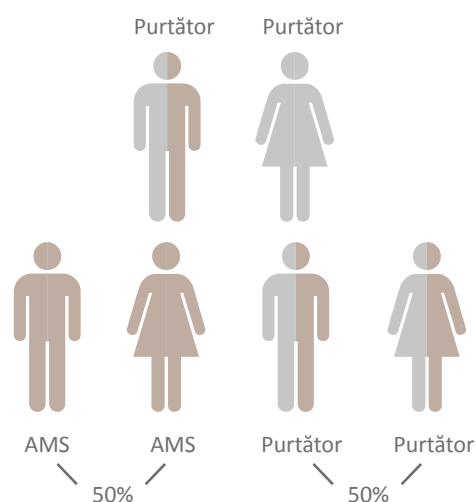
Unul dintre părinți are AMS; celălalt părinte este purtător.

Pentru fiecare sarcină, există o posibilitate de

50% (1 din 2) copilul are două copii defectuoase ale **genei** SMN1 și va avea AMS

50% (1 din 2) copilul are o copie defectuoasă și o copie sănătoasă a **genei** SMN1 și va fi purtător

■ 2 gene normale = neafectat
 ■ 2 gene mutante = AMS
 ■ 1 genă normală + 1 genă mutantă = purtător



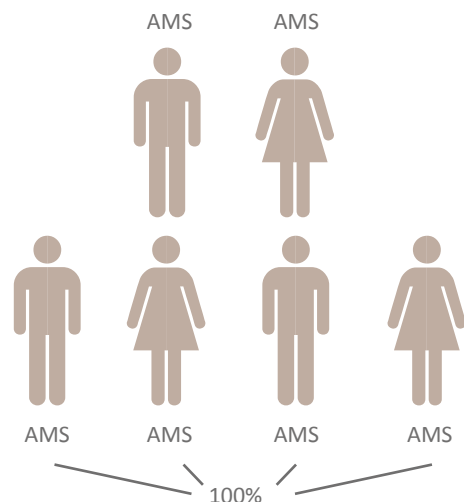
FAMILIA 5.

Ambii părinți au AMS.

Pentru fiecare sarcină, există o posibilitate de

100% (4 din 4) copilul are două copii defectuoase ale **genei** SMN1 și va avea AMS

■ 2 gene normale = neafectat
 ■ 2 gene mutante = AMS
 ■ 1 genă normală + 1 genă mutantă = purtător



BIBLIOGRAFIE

1. Wang CH, Finkel RS, Bertini ES, Schroth M, Simonds A, Wong B, Aloysius A, Morrison L, Main M, Crawford TO, Trela A, all participants of the International Conference on SMA Standard of Care; Consensus Statement for standard of care in spinal muscular **Atrophy**. J Child Neurol. 2007 Aug;22(8):1027-49. doi:10.1177/0883073807305788
2. Finkel RS, Sejersen T, Mercuri E; ENMC SMA Workshop Study Group. 218th ENMC International Workshop: Revisiting the consensus on standards of care in SMA Naarden, The Netherlands, 19-21 February 2016. Neuromuscular Disorders. 2017; 27 596-605. doi:10.1016/j.nmd.2017.02.014.
3. Mercuri E, Finkel RS, Muntoni F, Wirth B, Montes J, Main M, Mazzone ES, Vitale M, Snyder B, Quijano-Roy S, Bertini E, Davis RH, Meyer OH, Simonds AK, Schroth MK, Graham RJ, Kirschner J, Iannaccone ST, Crawford TO, Woods S, Qian Y, Sejersen T; SMA Care Group. Diagnosis and management of spinal muscular **Atrophy**: Part 1: recommendations for diagnosis, rehabilitation, orthopedic and nutritional care. Neuromuscul Disord. 2018 Feb;28(2):103-115. doi:10.1016/j.nmd.2017.11.005. Epub 2017 Nov 23.
4. Finkel RS, Mercuri E, Meyer OH, Simonds AK, Schroth MK, Graham RJ, Kirschner J, Iannaccone ST, Crawford TO, Woods S, Muntoni F, Wirth B, Montes J, Main M, Mazzone ES, Vitale M, Snyder B, Quijano-Roy S, Bertini E, Davis RH, Qian Y, Sejersen T; SMA Care group. Diagnosis and management of spinal muscular **Atrophy**: Part 2: Pulmonary and acute care; medications, supplements and immunizations; other organ systems; and ethics. Neuromuscul Disord. 2018 Mar;28(3):197-207. doi: 10.1016/j.nmd.2017.11.004. Epub 2017 Nov 23.

GLOSAR

Aspirația are loc atunci când alimentele, saliva, lichidele sau vărsăturile sunt inspirate în căile respiratorii ajungând la plămâni, în loc să se deplaseze prin tubul destinat înghițirii care conectează gura (**esofag**) de stomac.

Atrofie Atrofia musculară este diminuarea sau pierderea țesutului muscular. În AMS, aceasta este cauzată de degenerarea celulelor nervoase denumite **neuroni motori**.

Autozomal recesiv este tiparul de transmitere în care o persoană care are afecțiunea moștenește două copii defectuoase ale unei **gene**, câte una de la fiecare părinte. Părinții unei persoane cu o afecțiune autozomal recesivă poartă fiecare câte o copie **agenei** mutante, însă nu prezintă, de obicei, semne și simptome ale afecțiunii. Părinții sunt cunoscuți ca „**purtători**”.

BiPAP (presiune respiratorie pozitivă bifazică) se referă la un dispozitiv de suport respirator care furnizează 2 niveluri de aer printr-o mască care acoperă nasul sau nasul și gura, pentru a susține respirația. În timpul inspirației, dispozitivul BiPAP furnizează o presiune mai mare pentru a asigura o respirație mai profundă, urmată de scăderea presiunii la un nivel mai scăzut pentru a susține expirația.

Bifosfonații sunt un grup de medicamente prescrise, de obicei, pentru încetinirea scăderii densității osoase, prin încetinirea celulelor (osteoclaste) care sunt responsabile pentru descompunerea țesutului osos.

Indicele de masă corporală (IMC) reprezintă relația dintre greutate și înălțime utilizată pentru a estima cantitatea de grăsime corporală conform unei formule matematice: greutatea, în kg, împărțită la înălțimea persoanei la pătrat, în metri ($IMC = kg/m^2$).

Densitatea minerală osoasă (DMO) este conținutul mineral (calciu și fosfor) pe unitate de volum osos. Indică rezistența oaselor.

Purtători se referă la persoanele afectate fie de o afecțiune moștenită autozomal recesiv, fie de o afecțiune moștenită X-linkat recesiv, care au atât o copie defectuoasă, cât și o copie sănătoasă a **genei** afectate. De regulă, purtătorii nu prezintă simptome datorită copiei sănătoase a **genei**, însă pot transmite afecțiunea copiilor lor.

Lichidul cefalorahidian (LCR) este un lichid limpede care înconjoară măduva spinării și creierul. Lichidul acționează ca o „pernă” lichidă pentru coloana vertebrală. De asemenea, transportă reziduurile și produșii chimici și anticorpii departe de creier și țesutul măduvei spinării în fluxul sanguin.

Cromozomul este un „pachet” organizat de **ADN** care poate fi găsit în nucleul fiecărei celule. Oamenii au 46 de cromozomi în fiecare celulă. Ei moștenesc 23 de la mamă și 23 de la tată.

Unghiul Cobb reprezintă măsurarea curburii coloanei vertebrale. Se calculează în grade prin analizarea unei imagini **radiografice**. Acesta ajută medicul să decidă asupra tratamentului necesar. Este denumit după John Robert Cobb, un chirurg ortoped american, care a fost primul care l-a folosit.

Contracturile reprezintă o scurtare a mușchiului sau tendoanelor din jurul unei articulații care duce la blocarea acesteia într-o anumită poziție sau la o gamă limitată de mișcare la nivelul articulației respective.

CPAP (presiune respiratorie continuă în căile respiratorii) este un tip de ventilație, prin intermediul unei măști, care este realizată de un aparat de **ventilație non-invazivă** special conceput, denumit **CPAP**. Acesta asigură un flux continuu de aer pentru a susține respirația.

Creatinkinaza (CK) este o **enzimă** necesară funcționării mușchilor. După o leziune a mușchilor scheletici sau după alte boli, nivelurile de CK pot crește. Un test de verificare a nivelurilor de CK măsoară cantitatea de CK din sânge, putând fi solicitat de un medic pentru a susține diagnosticarea.

Scanarea **DEXA** (absorbțimetrie duală cu **raze X**) este un test care folosește o doză redusă de **raze X** pentru a măsura cantitatea de calciu și alte minerale dintr-o anumită zonă a osului. De regulă se folosește un aparat DEXA care presupune ca dumneavoastră să stați întins pe un pat, iar scannerul trece peste zona inferioară a coloanei vertebrale și peste șolduri. Rezultatele scanării DEXA sunt furnizate sub forma unui „scor T”, care îi va indica medicului dacă o persoană suferă sau nu de **osteopenie** sau osteoporoză.

Mutația de novo se referă la o mutație spontană care apare într-o genă și nu la o mutație moștenită.

Diabetul zaharat, denumit în mod obișnuit „diabet”, descrie un grup de afecțiuni în care există niveluri ridicate ale zahărului în sânge pe o perioadă îndelungată. Apare atunci când organismul nu produce suficientă insulină sau când celulele au un răspuns inadecvat la insulina disponibilă. Insulina este un **hormon** produs în pancreas, care reglează cantitatea de glucoză din sânge.

ADN Acidul dezoxiribonucleic este molecula care conține manualul de instrucțiuni genetice pentru construirea tuturor organismelor cunoscute. **ADN-ul** este adesea comparat cu un set de planuri, o rețetă sau un cod, deoarece conține instrucțiunile necesare pentru construirea altor componente ale celulelor, cum ar fi proteinele.

Disfagia este dificultatea sau disconfortul la înghițirea lichidelor, a alimentelor sau a salivei. Aceasta poate îngreuna, uneori, aportul suficient de calorii și lichide.

Planul de îngrijire medicală de urgență (EHP) este un instrument destinat facilitării comunicării în caz de urgență medicală. Aceasta facilitează luarea unor decizii comune de către medici și pacienți, permițându-le acestora să discute și să consemneze acțiunile care trebuie întreprinse de profesioniștii din domeniul medical în cazul apariției unor situații de urgență previzibile. Dezvoltarea acestuia poate presupune mai multe discuții și trebuie să includă un aport multidisciplinar.

Enzima este o proteină care accelerează viteza reacțiilor chimice dintr-un organism viu.

Refluxul gastroesofagian are loc atunci când mușchiul care conectează **esofagul** (tubul prin care înghițim și care pornește din gură) de stomac fie se deschide singur, fie nu se închide corespunzător, ducând la refluarea conținutului stomacului (alimente/lichide) în **esofag**. Mai poate fi denumit și reflux acid sau regurgitare acidă, deoarece sucurile digestive acide urcă odată cu alimentele, provocând o senzație de arsură.

Tractul gastrointestinal este sistemul de organe care include gura, **esofagul**, stomacul, intestinul subțire, intestinul gros și rectul. Acesta procesează hrana pe care o consumăm pentru a extrage și absorbi energie, nutrienți, apă și pentru a extrage reziduurile sub formă de materii fecale.

Gastrostoma, tubul gastric sau tubul G este o incizie chirurgicală efectuată în stomac, în acest caz pentru a introduce un tub de hrănire flexibil prin peretele abdominal și în stomac, pentru a permite administrarea directă a nutriției adecvate. Este uneori denumită PEG (gastrostomă percutanată endoscopică).

Gena este unitatea fizică de bază a eredității. Genele sunt transmise de părinți copiilor lor și sunt alcătuite din **ADN** care conține informațiile necesare pentru determinarea caracteristicilor specifice ale unei persoane. Unele gene acționează ca instrucțiuni de „codificare” pentru proteine. Fiecare persoană are două copii din fiecare genă, câte una moștenită de la fiecare părinte.

Glicopirrolatul este disponibil sub formă de inhalator și este uneori prescris pentru a trata producția excesivă de salivă.

Hipoterapia înseamnă „tratament cu ajutorul cailor”, un tratament terapeutic și de reabilitare ca mijloc de îmbunătățire a coordonării, echilibrului și forței.

Presiunea sanguină ridicată sau hipertensiunea este considerată tensiunea de 140/90 mm Hg sau mai mare. Primul număr reprezintă tensiunea sistolică și este forța cu care inima pompează sânge în corpul dumneavoastră. Al doilea număr reprezintă tensiunea diastolică și este rezistența la fluxul sanguin din vasele de sânge. Ambele sunt măsurate în milimetri coloană de mercur (mm Hg).

Hormonul este o substanță chimică produsă în organism care controlează și reglează activitatea unor celule și organe specifice.

Hipoventilația se produce atunci când o persoană nu poate inspira suficient de profund astfel încât să înlocuiască dioxidul de carbon cu oxigen, având ca rezultat niveluri scăzute de oxigen în sânge și o creștere a dioxidului de carbon.

Intubația este introducerea unui tub flexibil din plastic în trahee pentru a acționa ca o cale respiratorie și ca o posibilă cale de administrare a anumitor medicamente.

Administrarea intratecală este o modalitate de a administra medicamente prin injectare în canalul spinal astfel încât acestea să ajungă în **lichidul cefalorahidian**.

Cetoacidoza sau cetoacidoza diabetică afectează persoanele atunci când organismul lor începe să descompună grăsimile la o viteză prea mare. Ficatul procesează grăsimile într-un combustibil denumit **corpi cetonici**, care face ca sângele să devină acid.

Corpii cetonici sunt substanțe produse în ficat atunci când grăsimile sunt descompuse (metabolizate).

Cifoza este o curbură spre exterior a coloanei vertebrale care, dacă este exagerată, poate duce la „cocoșarea” spatelui.

Leptina este un **hormon** produs de țesutul adipos (care depozitează energia sub formă de grăsimi și care captează și izolează corpul) cu rol în reglarea apetitului. În mod normal, o cantitate crescută de țesut adipos are ca rezultat concentrații mai ridicate de **leptină** și o reducere a apetitului. Cu toate acestea, unele persoane sunt mai puțin sensibile la aceasta și nu prezintă această reducere a apetitului.

Neuronii motori sunt situați în măduva spinării și în partea creierului care este conectată la măduva spinării. **Neuronii motori** transmit semnale de la creier și măduva spinării care determină mușchii scheletici să se contracte, permițându-i corpului să se miște.

Biopsia musculară este o procedură chirurgicală minoră prin care se prelevă o mică probă de țesut muscular spre a fi testată într-un laborator. De regulă este efectuată sub anestezie locală. Proba poate fi utilizată pentru a ajuta la stabilirea diagnosticului.

Mutația este o schimbare permanentă în secvența **ADN** a unei gene care poate fi moștenită de către generațiile următoare. Mutațiile pot fi cauzate de erori de copiere a **ADN-ului** în timpul diviziunii celulare.

Intubația nazogastrică (NG) este introducerea unui tub prin nas, trecând prin gât și până în stomac pentru a permite administrarea de nutrienți adecvați (grăsimi, carbohidrați, proteine, vitamine și minerale).

Intubația nazojunală (NJ) este introducerea unui tub prin nas, trecând prin gât și stomac până în intestinul subțire, pentru a permite administrarea de nutrienți adecvați (grăsimi, carbohidrați, proteine, vitamine și minerale).

Bronhodilatatoarele nebulizate sunt un tip de medicamente administrate sub formă de aerosoli, care sunt inhalate în plămâni și care ușurează respirația prin relaxarea mușchilor din plămâni și dilatarea căilor respiratorii (bronhiile).

Ventilația non-invazivă (VNI) folosește suport respirator care este administrat prin intermediul unei măști nazale sau faciale.

Crema anestezică este un tip de anestezic local folosit pe pielea sănătoasă, fără leziuni, pentru a preveni durerea înainte de anumite proceduri, cum ar fi introducerea unui ac. Funcționează prin amortizarea temporară a pielii și a zonei înconjurătoare.

Esofagul este **tubul** cu funcție de înghițire care conectează gura de stomac

Specialistul în orteze este un medic care este instruit pentru a prescrie, realiza și gestiona ortezele.

Orteza (plural, orteze) este un dispozitiv sau suport fabricat care este montat pe membre sau coloana vertebrală pentru a preveni sau ajuta mișcarea. Acestea pot consta din atele, corsete, proteză spinală, orteze gleznă-picior (AFO), orteze genunchi-picior (KAFO).

Osteopenia este situația în care densitatea minerală osoasă (DMO) este mai mică decât densitatea normală, dar nu suficient de mică pentru a fi considerată osteoporoză (o boală în care oasele devin fragile din cauza pierderii de țesut). Un medic va determina dacă o persoană are sau nu **osteopenie** sau osteoporoză prin efectuarea unei scanări **DEXA**.

Desaturarea în oxigen înseamnă o reducere a nivelurilor de oxigen din sânge.

Îngrijirea paliativă este o abordare interdisciplinară a asistenței medicale specializate care vizează reducerea severității unei boli sau încetinirea evoluției acesteia, însă nu oferă un tratament. Obiectivul este de a îmbunătăți calitatea vieții atât pentru pacient, cât și pentru familie, asigurând ameliorarea simptomelor și reducerea stresului.

Endoscopia PEG este o procedură chirurgicală care presupune introducerea unui tub în stomac prin peretele abdominal. Aceasta este uneori necesară atunci când alimentația pe cale orală nu este adecvată din cauza disfagiei sau a sedării prin anestezie.

Probioticele sunt bacterii și drojdii vii care influențează în mod benefic sănătatea prin îmbunătățirea echilibrului sau a funcției bacteriilor intestinale. Acestea pot fi găsite în mod natural în alimente sau ca supliment (iaurturi, comprimate, capsule și plicuri).

Scolioza se referă la curbarea laterală a coloanei vertebrale.

Maturitatea scheletică sau vârsta osoasă se referă la vârsta sistemului osos al copilului, care este diferită de vârsta cronologică a copilului. Pe măsură ce copiii cresc, dimensiunea și forma oaselor lor se modifică; **maturitatea scheletică** este măsurată printr-o **radiografie** a mâinii și încheieturii.

Studiile de somnologie sunt teste care înregistrează activitatea corpului în timpul somnului; acestea pot înregistra frecvența cardiacă, respirația și nivelul de oxigen din sânge.

Gena de **supraviețuire a neuronului motor 1 (SMN1)** furnizează instrucțiuni pentru producerea proteinei de supraviețuire a neuronului motor (SMN). Proteina SMN este concentrată în măduva spinării, dar poate fi găsită în întregul corp. Este necesară pentru menținerea unor celule nervoase specializate, numite **neuroni motori**.

Gena de **supraviețuire a neuronului motor 2 (SMN2)** sau gena de „rezervă”, furnizează instrucțiuni pentru producerea proteinei de supraviețuire a neuronului motor (SMN). Proteina SMN este concentrată în măduva spinării, dar poate fi găsită în întregul corp. Este esențială pentru menținerea unor celule nervoase specializate, numite **neuroni motori**. Cu toate acestea, din gena **SMN2** sunt produse mai multe versiuni diferite ale proteinei SMN, și doar o singură versiune are dimensiunea completă și este suficient de funcțională pentru a menține celulele nervoase specializate.

Spirometria este un test utilizat pentru a evalua cât de bine funcționează plămânii unei persoane prin măsurarea aerului inhalat.

Orteza toraco-lombo-sacrală (OTSL) este o proteză fixă, rigidă, care acoperă întreg spatele (partea toracică, lombară și sacrală a coloanei vertebrale). Este folosită pentru a asigura suport structural coloanei vertebrale

Traheostomia este o intervenție chirurgicală prin care se creează o deschizătură în gât, prin trahee, care să permită introducerea unui tub pentru a ușura respirația. Aceasta poate fi permanentă sau temporară.

Monitorul transcutanat utilizează senzori electrochimici non-invazivi, aplicați direct pe suprafața pielii, astfel încât medicii să poată monitoriza în mod continuu dioxidul de carbon (CO₂), pentru a se asigura că respirația este adecvată.

Vertebrele se referă la cele 33 de oase care formează coloana vertebrală.

Studiul videofluoroscopic de deglutiție sau testul modificat de deglutiție cu bariu este o **radiografie** în timp real care este efectuată pentru a analiza în detaliu procesul de deglutiție, pentru a determina necesitatea unor intervenții care să permită consumul în siguranță de alimente.

Radiografia generează o imagine a interiorului corpului unei persoane, utilizând radiații denumite unde electromagnetice. Țesuturile diferite din corp absorb cantități diferite de radiație rezultând într-o imagine în care oasele apar albe, iar țesuturile moi, precum grăsimea, apar gri. Plămânii arată negri deoarece aerul absoarbe cea mai redusă cantitate de radiații.

MULȚUMIRI

Vă mulțumim tuturor celor care ați susținut elaborarea acestui ghid, oferind un feedback excelent și permițând distribuirea fotografiilor dumneavoastră

Mulțumim pentru revizuirea textului:

Șef Lucrări Dr. Andrada Mirea

Medic specialist Pediatrie și medic rezident Medicina fizică și de Reabilitare

Și

Dr. Mădălina Leanca

Medic specialist Neurologie Pediatrică

Centrul Național Clinic de Recuperare Neuropsihomotorie Copii

Doctor Nicolae Robanescu

ORGANIZAȚII

