

## SPINALINE RAUMENŲ ATROFIJA (SRA) SERGANČIŲ PACIENTŲ TYRIMAS IR PRIEŽIŪRA

### I. Spinalinės raumenų atrofijos (toliau vadinama SRA; angl. SMA – spinal muscular atrophy) klinikinė diagnostika ir klasifikacija

Gydytojai ar kiti specialistai, pastebėję vaiko raumenų silpnumą ir hipotoniją (sumažėjusį raumenų tonusą), turėtų įtarti, jog tai gali būti SRA simptomai. Kai kurie požymiai pastebimi pakankamai anksti. Raumenų silpnumas dažnai simetriškas, labiau proksimalinis (arčiau juosmens) nei distalinis (arčiau plaštakų ir pėdų), kojos silpnesnės nei rankos, odos jautrumas nesutrikęs, sausgyslių refleksų arba visai nėra, arba jie labai silpni. Simptomų išreikštumas priklauso nuo to, kokiame amžiuje liga prasideda. Klasifikacija ir būdingi klinikiniai simptomai išdėstyti 1 lentelėje.

1 lentelė

SRA tipas	Amžius, kai pastebimi simptomai	Stambiosios motorikos problemos	Gyvenimo trukmė (teoriškai)	Tipiški požymiai
I tipas (sunki forma, Werdnig-Hoffmann liga)	0-6 mėn.	Niekada neatsisėda	< nei 2 metai	Labai silpni raumenys ir hipotonija. Silpnas verksmas ir atsikosėjimas. Rijimo sutrikimas. Ankstyva mirtis dėl kvėpavimo nepakankamumo ir aspiracinės pneumonijos
II tipas (tarpinė forma, vidutinio sunkumo)	7-18 mėn.	Niekada neatsistoja	< nei 2 metai	Sutrikęs motorikos vystymasis, blogai auga svoris, silpnas atsikosėjimas, rankų tremoras, kontraktūros, skoliozė
III tipas (lengva forma, Kugelberg-Welander liga)	< 18 mėn.	Gali stovėti ir vaikščioti	Iki suaugusiojo amžiaus	Raumenų silpnumas, mėšlungis, kontraktūros, sąnarių hipermobilumas, ligai pažengus, nebegali vaikščioti

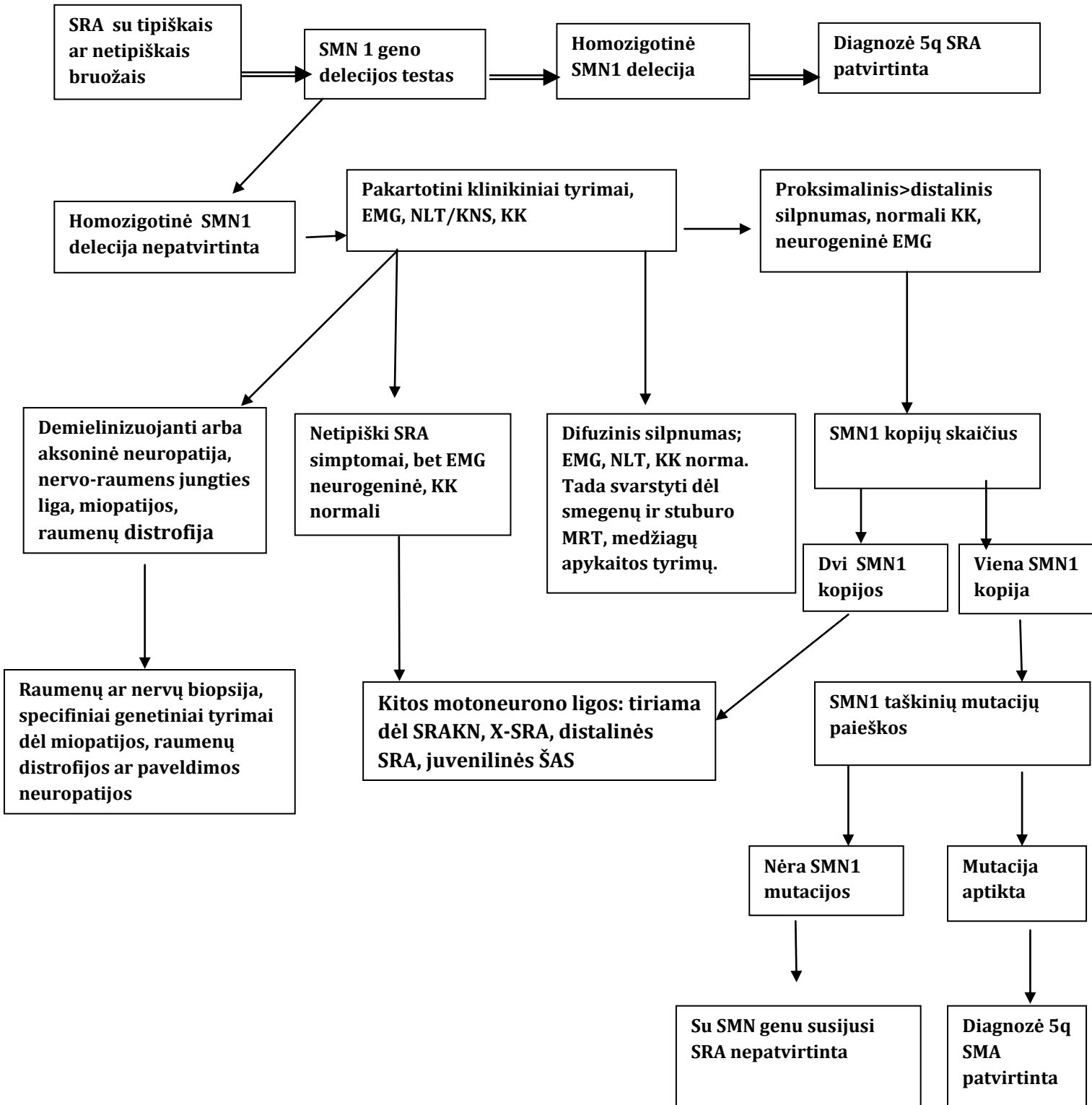
Lentelėje nepateiktas IV tipas (lengviausias), kuris yra nesunki suaugusiųjų forma. Verta žinoti, kad ligos progresavimas yra individualus, todėl galimi mišrūs ligos tipų variantai.

Taip pat reikia atminti, kad liga progresuoja individualiai, todėl galimi mišrūs tipų variantai. Todėl priežiūra turėtų būti teikiama, labiau atsižvelgiant į funkcinę paciento būklę, nei į klasifikaciją

pagal tipus. Todėl praktiniais sumetimais toliau šiuose standartuose bus naudojama klasifikacija pagal ligonio funkcinę būklę: gulintys (vaikai, negalintys sėdėti be pagalbos), sėdintys (vaikai, sėdintys savarankiškai, tačiau negalintys vaikščioti be pagalbos), vaikstantys ligoniai (galintys vaikščioti be pagalbos) ligoniai.

## II. Ligos diagnozavimas

Laipsniškas ligos diagnozavimo procedūrų algoritmas pateiktas paveikslėlyje



SRA: spinalinė raumenų atrofija; EMG: elektromiografija; NLT: nervų laidumo tyrimas; KNS: kartotina nervo stimuliacija; KK: kreatinkinazė; NRJ: nervo-raumens jungtis; MRT: magnetinio rezonanso tomografija; SRAKN: spinalinė raumenų atrofija su kvėpavimo nepakankamumu; X-SRA: su X chromosoma paveldima SRA; ŠAS: šoninė amiotrofinė sklerozė.

### III. Priežiūros planas, nustatius spinalinės raumenų atrofijos diagnozę

Nustačius SRA diagnozę, išskyla daug klausimų ir patiems pacientams, ir jų tėvams ar globėjams, taip pat medikams. Gydytojas, pranešantis pacientui bei jo tėvams ar globėjams apie diagnozę, turi būti gerai pasiruošęs, turėti naujausios informacijos apie šią ligą ir atkreipti dėmesį į keletą dalykų:

**Šeimos konsultavimas.** Diagnozavus ligą, su ligoniais ir jų tėvais būtina aptarti keletą svarbių aspektų:

- Ligos eigą
- Patogenezę
- Ligos formos klasifikaciją pagal fenotipą (klinikinius požymius)
- Individualią ligos prognozę
- Suteikti informaciją apie SRA sergančiųjų ir globėjų bendrijas
- Suteikti informaciją apie galimybę dalyvauti klinikiniuose tyrimuose

Gydytojas kartu su tėvais bei pacientu turi sudaryti planą, kurio laikantis būtų užtikrinta tinkama sergančiojo priežiūra. Plane reikia numatyti šias konsultacijas:

- Pulmonologo
- Gastroenterologo/dietologo
- Ortopedo/reabilitologo
- Genetiko
- Neurologo

#### **Genetika**

Gydytojas, pranešantis šeimai apie diagnozę, turi žinoti ir suteikti šeimai informaciją apie genetikos ypatumus:

- SRA paveldima autosominiu-recesyvinu būdu, ligą sąlygoja pokyčiai SMN (angl. „survival of motor neuron“, arba „motoneurono išgyvenamumo“) gene - SMN1 ir SMN2 kopijų skaičiaus variantai;
- Nors SMN2 siejasi su lengvesniu ligos fenotipu, prognozuoti ligos eigą vien pagal šį kriterijų šiuo metu nerekomenduojama, nes galimos įvairios klinikinių fenotipų variacijos kiekvienam SMN2 geno kopijų skaičiui;
- Ligos pasikartojimo šeimoje rizika;
- Geno nešiotojų (šeimos narių) tyrimas dėl SRA;

- Klausimai, susiję su šeimos reproduktyvumo planavimu (prenatalinė diagnostika ar preimplantacinė diagnostika)

## KVĖPAVIMO TAKŲ PRIEŽIŪRA

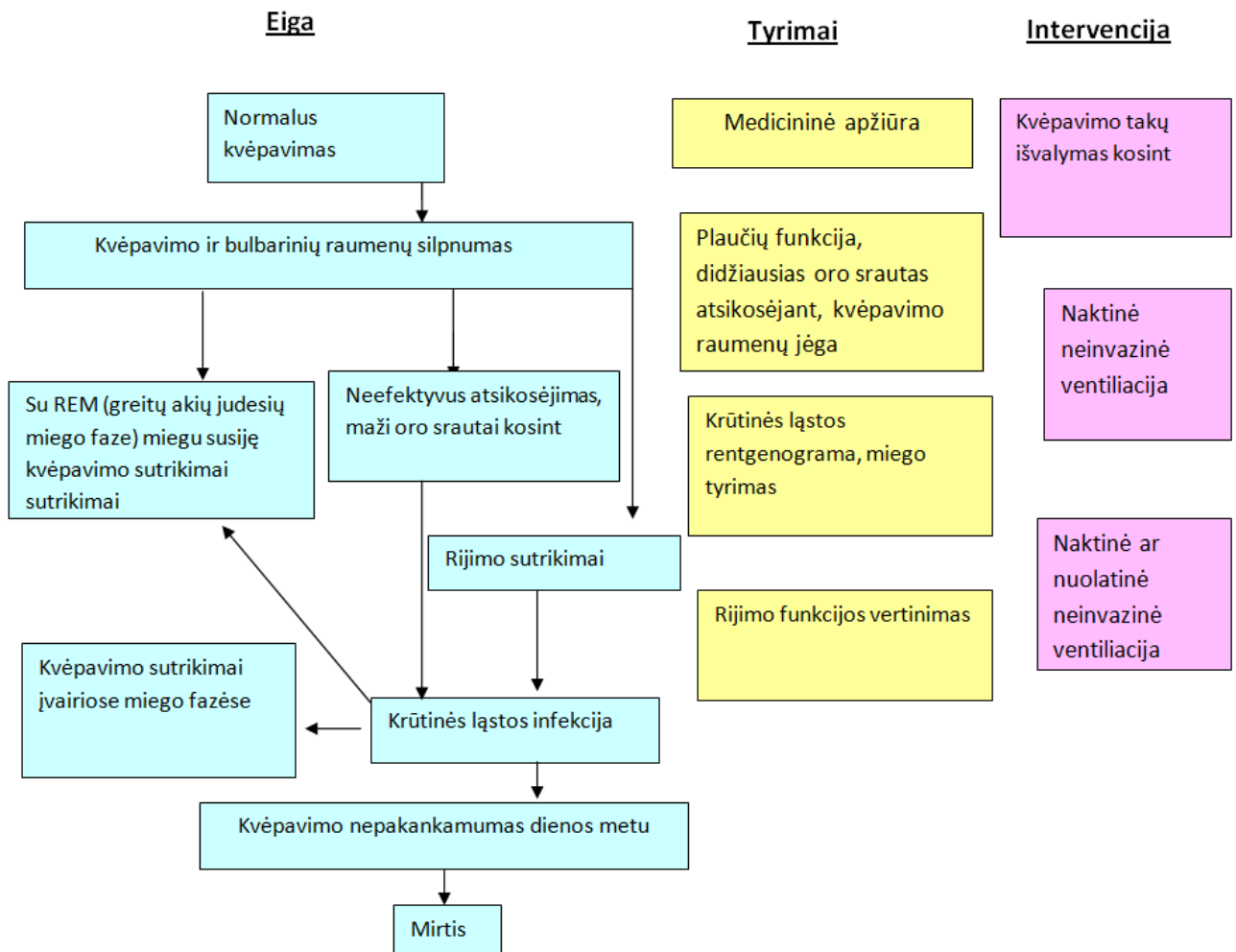
### I. Pulmonologinės (su plaučiais susijusios) problemos

Pagrindinės problemos:

1. Sumažėjusi kosulio jėga, dėl to iš apatinių kvėpavimo takų sunkiai pasišalina sekretas.
2. Hipoventiliacija miego metu.
3. Nepakankamas krūtinės ląstos ir plaučių išsivystymas.
4. Besikartojančios infekcijos, kurios dar labiau blogina raumenų jėgą.

Plaučių ligos yra dažniausia ligonių, sergančių I ir II tipo, kartais ir III tipo SRA, sveikatos sutrikimų bei mirties priežastis. Rijimo sutrikimai ir gastroezofaginis refluksas yra svarbūs veiksniai, lemiantys plaučių funkcijos sutrikimus. Pasikartojančios kvėpavimo takų infekcijos, įsotinio deguonimi bei ventiliacijos nepakankamumas nakties metu galų gale nulemia hiperkapniją bei kvėpavimo nepakankamumą ir dienos metu. Jei miego metu pasireiškia kvėpavimo sunkumų, būtina pacientus aprūpinti kvėpavimą lengvinančiais ventiliacijos aparatais o jei vargina neefektyvus kosulys - taip pat ir kosulio asistentais. Kvėpavimo takų priežiūra (išvalymas) bei ventiliacijos pagerinimas ypač svarbus sergant ūmiomis ir lėtinėmis kvėpavimo takų infekcijomis.

2 lentelė. Kvėpavimo sutrikimų eiga, tyrimai, intervencijos



## II. Vertinimas ir stebėjimas (kontrolė)

Pacientų apžiūra atliekama atsižvelgiant į paciento būklę ir ligos progresavimą. Siūloma būklę vertinti maždaug kartą per 3-6 mėnesius, bet stabilios būklės vaikstančių ligonių apžiūra gali būti atliekama rečiau, kliniškai nestabilios būklės gulinių ligonių – dažniau.

### A. GULINTYS PACIENTAI.

- **Fizinės būklės patikrinimas:** kosulio efektyvumas, krūtinės ląstos deformacijos, kvėpavimo vertinimas, odos spalvos stebėjimas.
- **Polisomnografija:** vertinti hipoventiliacijos požymius.
- **Pulsoksimetrija:** stebėti kraujo oksigenaciją (įsotinimą deguonimi) pulsoksimetrijos davikliu.

- **Plaučių uždegimai:** registruoti infekcijų pasikartojimą ir gydymą antibiotikais per pastaruosius 6 mėnesius.
- **Krūtinės ląstos rentgenograma:** nustatius diagnozę ir blogėjant kvėpavimo funkcijai, bei kvėpavimo takų infekcijų metu
- **Rijimo funkcijų tyrimas:** atsiradus nepaaiškinamam ūiam kvėpavimo funkcijos blogėjimui ir kartojantis plaučių uždegimams.

## B. SĖDINTYS PACIENTAI.

- **Fizinės būklės patikrinimas:** kosulio efektyvumas, krūtinės ląstos deformacijos, kvėpavimo vertinimas, odos spalvos stebėjimas.
- **Polisomnografija:** vertinti hipoventiliacijos požymius miego metu.
- **Pulsoksimetrija:** stebėti kraujo įsotinimą deguonimi pulsoksimetrijos davikliu.
- **Plaučių uždegimai:** registruoti infekcijų pasikartojimą ir gydymą antibiotikais per pastaruosius 6 mėnesius.
- **Skoliozė (stuburo iškrypimas):** stuburo apžiūra ir rentgenologinis skoliozės vertinimas.

## C. VAIKŠTANTYS PACIENTAI.

Dažniausiai šių pacientų kvėpavimo funkcija išlieka nepakitusi iki vėlyvos ligos stadijos.

- **Fizinės būklės patikrinimas:** atsikosėjimo efektyvumas, krūtinės ląstos deformacijos, kvėpavimo vertinimas, odos spalvos stebėjimas.
- **Plaučių funkcijos stebėjimas:** spirometrija, plaučių tūris, kvėpavimo raumenų funkcija.
- **Plaučių uždegimai:** registruoti infekcijų pasikartojimą ir gydymą antibiotikais per pastaruosius 12 mėnesių.

## III. Kvėpavimo nepakankamumo profilaktika

Būtina suteikti šeimai informacijos, kaip prižiūrėti SRA sergantį pacientą, kai kvėpavimo funkcijos sutrikimas yra lėtinis, kai jis ūmus, prieš ir po operacijos.

- Gulintieji pacientai – labiausiai pažeidžiama grupė, todėl ankstyvuojant ligos period ar ligai progresuojant labai sparčiai, reikia nedelsiant aptarti neinvazinės plaučių ventilacijos ir kvėpavimo takų mukociliarinio klirenso pagerinimo galimybes.
- Aptariant šeimos galimybes suteikti pacientui tinkamą priežiūrą, turi būti sudarytas planas, apimantis tam tikras maksimalias ir minimalias būtinas priemones.

**Asmeniui, kasdien prižiūrinčiam pacientą, privalu išmanyti šiuos dalykus:**

- Suprasti, kada paciento būklė yra „normali“, o kada atsiranda nukrypimų.
- Pastebėti hipoventiliacijos požymius ir sugebėti į juos reaguoti.
- Žinoti, kokių veiksmų imtis ūmios ligos atveju, įskaitant hospitalizaciją.

- Mokėti elgtis su kvėpavimo takų priežiūros aparatais.
- Mokėti elgtis su kvėpavimo funkciją palaikančiais aparatais, įskaitant neinvazinę ventiliaciją (NIV).
- Išmanyti mitybos ir skysčių poreikio ypatumus.
- Žinoti, kada skirti ankstyvą gydymą antibiotikais.
- Laikytis skiepų režimo, įskaitant gripo, pneumokokinę vakciną bei respiracinio-sincitinio viruso infekcijos profilaktiką (palivizumab).

#### IV. Kasdienė paciento priežiūra

Svarbu aptarti šeimos tikslus sergančiojo atžvilgiu. Tai galimybė kuo ilgiau prižiūrėti pacientą namuose, kuo ilgesnė gyvenimo trukmė, geresnė gyvenimo kokybė ir komfortas, išteklių prieinamumas.

Kasdienės priežiūros užduotys - normalizuoti dujų apykaitą, gerinti miego kokybę, palengvinti apsitarnavimą, sutrumpinti ligoninėse ir intensyvios terapijos skyriuose praleidžiamą laiką, mažinti ligos keliamą našą - gali pailginti gyvenimo trukmę nepakenkiant gyvenimo kokybei.

#### **Kvėpavimo takų priežiūra:**

Labiau ligos paveiktiems pacientams kasdien rekomenduojamas kvėpavimo takų mukociliarinį klirenšą gerinančios priemonės, manualinės ir mechaninės pagalbos priemonės kosint.

- Prižiūrintieji pacientus turi būti apmokomi naudotis kosulio asistentu ir kitomis priemonėmis.
- Pacientą prižiūrintys asmenys turi išmanyti priemones, šalinančias iš plaučių sekretą, įskaitant pozicinę drenažą, ir būti informuoti apie krūtinės ląstos kineziterapijos metodus.
- Pulsoksimetrija parodo gydymo efektyvumą. Pasinaudojus kosulio asistentu, naudinga atsiurbėju pašalinti sekretą iš kvėpavimo takų, .

#### **Kvėpavimo funkcijos palaikymas:**

Būtinai, kai yra hiperkapnija (anglies dvideginio perteklius kraujyje) dienos metu. Naktinė NIV (neinvazinė ventiliacija) sumažina kvėpavimo sutrikimo simptomus miego metu ir pagerina gyvenimo kokybę.

- NIV turi būti taikoma kartu su kvėpavimo takų priežiūros prietaisais.
- Nebesėdintiems pacientams priežiūra be ventiliacinės pagalbos yra galima tais atvejais, jei jos naudojimo našta yra didesnė, nei nauda.
- Dirbtinio kvėpavimo aparatų taikymas (CPAP, Bi-PAP) galimas kaip alternatyva.
- Naudojant NIV su dideliu Bi-PAP slėgio skirtumu net trumpais periodais dienos metu, galima pagerinti krūtinės ląstos ir plaučių vystymąsi, sumažinti krūtinės ląstos ir krūtinkaulio deformaciją ir gulintiems ir sėdintiems pacientams.
- Trachoestomos suformavimas gulintiems pacientams – tai prieštaringa ir etinė dilema. Galimi įvairūs pasirinkimai, pradedant visišku atsisakymu palaikyti kvėpavimą aparato pagalba, baigiant NIV, tracheostoma ir mechanine ventiliacija.
- Paliatyvioji priežiūra – tai viena iš pagalbos galimybių gulintiems pacientams. NIV gali būti naudojama kaip įprastinio gydymo ar kaip paliatyviosios pagalbos priemonė. Tikslas - užkirsti kelią

ilgam gydymuisi intensyviosios terapijos skyriuje ir, jei įmanoma, išvengti tracheostomos. Jei šeima pasirenka palaikomąją ventiliaciją, tai rekomenduojama NIV.

#### V. Priežiūra prieš operaciją

SRA sergantiems pacientams yra labai didelė tikimybė po anestezijos patirti komplikacijas, kurios gali nulemti ilgos intubacijos poreikį, infekciją, tracheostomos suformavimą ar mirtį. Todėl prieš operaciją svarbu maksimaliai pagerinti kvėpavimo funkciją.

#### Priešoperacinis įvertinimas:

- Bendras fizinis būklės įvertinimas.
- Kvėpavimo funkcijos kosulio veiksmingumo vertinimas.
- Krūtinės ląstos rentgenograma.
- Kvėpavimo sutrikimo miego metu vertinimas.
- Veiksnių, galinčių sukelti komplikacijų, vertinimas, pvz. springimas, gastroezofaginis refluksas, žandikaulio sąnario ankilozė (nejudrumas, sąstingis), mitybos problemos, bronchų astma.

Jei kvėpavimo funkcijos ir/ar miego sutrikimų tyrimų rezultatai yra nenormalūs, prieš operaciją reikia taikyti NIV miego metu ir naudoti kosulio asistentus, atsikosėjimo palengvinimo priemones. Pacientai su šiomis procedūromis turi būti supažindinti prieš operaciją. Jei gali būti sunku intubuoti dėl žandikaulio sąnario ankilozės, intubacija turi būti atliekama naudojant bronchoskopiją.

#### Priežiūra po operacijos:

- Jeigu pacientas gali atsikosėti, kvėpavimo funkcija pakankamai stabili, didesnio pooperacinių komplikacijų pavojaus nėra.
- Jei kvėpavimo raumenų jėga prieš operaciją yra sumažėjusi, būtinas aktyvus nuolatinis kvėpavimo stebėjimas ir valdymas.
- Jei prieš operaciją buvo reikalingas kvėpavimo palaikymas miego metu, tai po operacijos taip pat būtina jį naudoti.
- Po ekstubacijos reikėtų iškart pereiti prie NIV kaip tarpinio etapo, grįžtant prie paciento iki operacijos buvusios kvėpavimo palaikymo būsenos. Jei iki operacijos pacientui kvėpavimas buvo palaikomas nuolat (su NIV ar tracheostoma) ir operacijos metu buvo naudojami miorelaksantai, po operacijos būtina priežiūra intensyviosios terapijos skyriuje.
- Patartina pacientams savo ventiliacijos (NIV) ir kosulio asistavimo aparatus bei atsiurbėjus turėti su savimi ligoninėje, kad galėtų naudotis jais po operacijos, nes ligoninėje tokių prietaisų gali ir nebūti.
- Deguonis SRA pacientams turėtų būti naudojama atsargiai. Antrinė hipoksemija dėl hipoventiliacijos gali būti supainiota su hipoksemija dėl kitų priežasčių,



tokių kaip gleivių kamščiai ar atelektazės. Kraujo dujų tyrimai padės pasirinkti tinkamą deguonies režimą

- Tinkama skausmo kontrolė padės išvengti antrinės hipoventiliacijos. Skausmą mažinančius vaistus reikia titruoti atsargiai, siekiant pagerinti kvėpavimo takų valymąsi, tačiau išvengiant galimo kvėpavimo slopinimo. Kontroliuojant skausmą po operacijos, gali prireikti laikinai palaikyti kvėpavimą dirbtiniu būdu.

## VI. Paciento priežiūra ūminio sveikatos sutrikimo metu

Paciento priežiūros tikslas ūminės ligos atveju yra normalizuoti dujų apykaitą. Tam naudojamos kvėpavimo takų mukociliarinį klirensą gerinančios priemonės ir NIV, kuri apsaugo nuo hipoventiliacijos ir atelektazių. Gali būti naudingas kraujo dujų monitoravimas.

### Kvėpavimo takų priežiūros priemonės:

- Kvėpavimo takai valomi rankinėmis arba mechaninėmis kvėpavimo takų mukociliarinį klirensą ir kosulio efektyvumą gerinančiomis priemonėmis, taip pat kvėpavimo takų atsiurbimu. Kosulio asistentai rekomenduojami labiau, nei gilus atsiurbimas ar bronchoskopija.
- Pulsoksimetrija, padedanti vertinti kvėpavimo takų praeinamumą.
- Pozicinis drenažas.
- Krūtinės ląstos kineziterapija.

### Kvėpavimo įranga

- Gulintiems ir sėdintiems pacientams: NIV naudojimas ūmiais atvejais sumažina kvėpavimo nepakankamumą, atsiradusį dėl padidėjusio kvėpavimo poreikio, raumenų silpnumo ir neefektyvaus sekreto pašalinimo iš kvėpavimo takų.
- Tiems, kurie jau naudoja naktinę NIV, gali prireikti dienos NIV kartu papildomai šalinant sekretą iš kvėpavimo takų.
- Siekiant koreguoti deguonies stoką organizme, suregulavus įkvėpimo bei iškvėpimo slėgius aparate bei užtikrinus efektyvią sekreto evakuaciją, į NIV sistemą turėtų būti tiekiamas papildomas deguonis.
- Jeigu NIV nebuvo veiksminga, tada kaip trumpalaikė laikina priemonė turėtų būti taikoma intubacija ir mechaninė ventiliacija. Po to, kai ūmi liga baigiasi ir kraujo įsotinimas deguonimi normalizuojasi net ir kvėpuojant kambario oru, būtina ekstubacija ir grįžimas prie NIV.
- Sprendimas dėl intubacijos taikymo turi būti numatytas iš anksto, kaip aktyvios SRA sergančių pacientų priežiūros plano dalis.
- Jei gulintiems pacientams dažnai kartojasi ūminės plaučių infekcijos, gali būti taikoma ventiliacija per tracheostomą, tačiau tai vargu ar pagerins gyvenimo kokybę ar sumažins hospitalizacijų skaičių. Tracheostoma suformuojama planine tvarka. Tracheostoma nerekomenduojama sėdintiems ligoniams.
- Jei gulintiems pacientams kvėpavimo funkcija blogėja, jie gali būti nukreipiami paliatyviajai pagalbai.

### **Vaikštantys pacientai:**

- Ūmios kvėpavimo takų infekcijos atvejais gali prireikti NIV kartu su kvėpavimo takų mukociliarinį klirensą gerinančiomis priemonėmis.
- Deguonies terapija ir laikina intubacija turėtų būti taikoma pagal tuos pačius principus, kaip ir sėdintiems pacientams.
- Jei ūmiai atvejais prireikia NIV, reikia apsvarstyti NIV taikymo namuose klausimą.

**Papildoma terapija.** Gulintiems, sėdintiems ir vaikstantiems pacientams dar gali būti taikomi šie gydymo būdai: antibiotikoterapija, papildomas maitinimas, rehidratacija, gastroezofaginio reflukso gydymas.

## **VIRŠKINIMO TRAKTO IR MITYBOS PRIEŽIŪRA**

Pagrindinės problemos, susijusios su virškinimo traktu ir mitybos komplikacijomis:

- I. **Maitinimo ir rijimo problemos.** Bulbarinis sindromas (gerklų-ryklės-liežuvio-burnos raumenų silpnumas ir su tuo susiję rijimo sutrikimai) būdingas sergantiems sunkia SRA forma. Jis gali būti aspiracinių pneumonijų priežastimi, kurios savo ruožtu dažniausiai tampa paciento mirties priežastimi.
- II. **Virškinimo trakto sutrikimai sukelia šias problemas:** vidurių užkietėjimą, uždelstą skrandžio turinio ištuštinimą, gyvybei pavojingą gastroezofaginį refluksą (GER).
- III. **Augimo ir kūno svorio problemos.** Trūkstant optimalios priežiūros, gulintiems pacientams augimas atsilieka, o sėdintiems ir vaikstantiems formuojasi viršsvoris .
- IV. **Kvėpavimo problemos.** Kvėpavimo komplikacijos (silpnas kosulys, dusulys, plaučių uždegimas, taip pat cianozė ar įsotinimo deguonimi stygius maitinimo metu) leidžia įtarti maitinimo sutrikimus ir padidėjusią gyvybei pavojingos aspiracijos riziką. Be to, suintensyvėjęs raumenų darbas pasunkėjęs kvėpavimui didina organizmo energijos sąnaudas.

### **I.Maitinimo ir rijimo problemos**

Maitinimo ir rijimo sunkumai dažnai vargina gulinčius ir sėdinčius pacientams, o vaikstantiems pasitaiko retai.

#### **1. Pagrindiniai maitinimo ir rijimo problemų simptomai:**

- Ilgas valgymas;
- Nuovargis valgant;
- Kosulys ar užspringimas ryjant;
- Pakartotinos pneumonijos gali rodyti, kad kartojasi besimptomės aspiracijos (maisto patekimas į kvėpavimo takus), t.y., net nesant kosulio ar akivaizdaus springimo.
- Balso stygų paralyžius taip pat gali rodyti, kad būna besimptomės gerklų aspiracijos.

#### **2. Maitinimo sutrikimų priežastys:**

- Atribotas žiojimas dėl nejudraus žandikaulio sąnario;

- Negalėjimas savarankiškai pavalgyti dėl rankų raumenų silpnumo;
- Silpnas kramtymas;
- Silpnas sukandimas;
- Apsunkintas galvos laikymas;
- Neefektyvi ryklės rijimo fazė;
- Prastas kvėpavimo takų užsidarymo koordinavimas rijimo metu.

### **3. Problemų, susijusių su maitinimu ir rijimu, vertinimas:**

- Maitinimo vertinimas stebint specialistui;
- Maitinimo proceso anamnezė, registruojant įvykius valgymo proceso metu;
- Organų, susijusių su rijimu apžiūra, įvertinant maitinimo efektyvumą, bendrą laikyseną, galvos padėtį maitinantis ir ryjant;
- Videofluoroskopinis rijimo tyrimas pasirenkamas kaip diagnostinis metodas, kilus abejonėms dėl rijimo funkcijos ir jos saugumo. Tyrimas gali būti naudingas pasirenkant optimalią gydymo strategiją.

### **4. Maitinimo ir rijimo problemų sprendimo pagrindinis tikslas – sumažinti aspiracijos riziką, didinti maitinimo efektyvumą ir skatinti malonų valgymą:**

- Maisto konsistencijos keitimas. Pusiau kietas maistas gali kompensuoti prastą kramtyimą ir sutrumpinti valgymo laiką. Tirštesni skysčiai gali apsaugoti nuo aspiracijos. Pageidautina, kad optimali maisto konsistencija būtų nustatyta videofluoroskopiniu tyrimu.
- Reikalinga parinkti optimaliausią bendrą kūno, galvos, rankų padėtį, naudoti specialius prietaisus (pvz. Neater Eater priemonės, alkūnių laikikliai, šiaudeliai su vožtuvais, ir pan.), kad valgydamas pacientas būtų kuo savarankiškesnis, o rijimas efektyvus ir saugus. Čia galėtų padėti ergoterapeutai ir kineziterapeutai.
- Jei tik nustatoma, kad mityba nepakankama, nedelsiant su visais vaiką prižiūrinčiais asmenimis turi būti aptariama papildomo maitinimo ir gastrostominio vamzdelio (tiesiai į skrandį) įvedimo galimybė. Dažniausiai prieš gastrostomą taikomas pro nosį į skrandį arba į tuščiąją žarną įvedamas zondas. Pastarasis ypač naudingas, kai yra gastroezofaginis refluksas su aspiracija, ypač ventiliuojamiems pacientams. Deja, čia gali kilti techninių nesklaidumų.
- Maitinimas pro gastrostomą yra optimalus sprendimas, kai negaunama pakankamai kalorijų ar kai pavojinga maitinti įprastu būdu, nes tai užkerta kelią su aspiracija susijusiam sergamumui ir netrukdo, jei prijungta kvėpuojamoji kaukė (o to negalima pasakyti, jei naudojamas pro nosį įvestas zondas). Laparoskopijos pagalba įvedamas zondas leidžia gana greit ekstubuoti po operacijos. Taip pat svarbu imtis priemonių, kad būtų sutrumpintas nevalgymo laikas iki operacijos, ir kuo greičiau atnaujintas maitinimas po operacijos.

## **II. Gastroenterologinės problemos**

Sergantieji SRA susiduria su šiomis gastroenterologinėmis problemomis: gastroezofaginio reflukso liga (GERL), vidurių užkietėjimas, pilvo pūtimas. Gastroenterologinai sutrikimai – svarbus mirtingumo ir sergamumo kitomis ligomis rizikos veiksnys. Riebus maistas lėtina skrandžio išsistūtinimą ir didina GERL riziką.

#### 1. Pagrindiniai GERL simptomai:

- Dažnas spjaudymasis arba atpylimas po valgio;
- Vėmimas;
- Diskomfortas gerklėje, pilve arba krūtinės ląstoje;
- Blogas burnos kvapas;
- Rūgštūs maisto atpylimai;
- Atsisakymas valgyti dėl diskomforto ryjant.

Gastroenterologinių problemų ištyrimas:

- Ieškoti ankstyvų GERL simptomų (atpylinėjimo, vėmimo krauju);
- Viršutinio pilvo aukšto rentgenologinis tyrimas prieš formuojant gastrostomą ir įvedant vamzdelį maitinimui, siekiant išaiškinti galimus anatominius pokyčius bei nustatyti reflukso diagnozę;
- Motorikos tyrimas, įskaitant scintigrafiją, leidžia patvirtinti skrandžio turinio užsilaikymą, lemiantį refluksą bei ankstyvą sotumo jausmą.

#### 3. Gastroenterologinių problemų sprendimas:

- Trumpalaikis skrandžio rūgštingumą mažinančių (antacidinių) preparatų arba sekrecijos inhibitorių (antihistamininių ar protonų siurblio inhibitorių - famotidinas, ranitidinas, omeprazolis) vartojimas simptominiam gydymui. Jei skrandžio turinio išsistūtinimas sulėtėjęs ar yra peristaltikos (žarnyno judrumo) sutrikimų, galima vartoti prokinetinius preparatus (metaklopramidą).
- Siekiant apsaugoti normalią žarnyno florą, rekomenduojami probiotikai (Acidophilus, Lactobacillus), ypač pavartojus antibiotikų.
- Kai reflukso nepavyksta koreguoti vaistais, galima chirurginė operacija - fundoplikacija pagal Nissen'ą, jei tik operacija ir anestezija neatrodo labai rizikingai.

### III. Augimo patologija ir mitybos nepakankamo arba viršsvorio problemos

Vaikai, sergantys SRA, atsilieka ūgiu arba turi viršsvorį. Augimo sutrikimai būdingesni gulintiems, o viršsvoris - vaikštantiems ar sėdintiems pacientams. Sumažėjus aktyvumui ir raumenų masei, mažiau sunaudojama energijos, todėl auga svoris.

- Priežiūros tikslas - palaikyti individualų tinkamiausią vaiko augimo tempą.
- Reikia stebėti vaiko augimo kreivę per tam tikrą laikotarpį. Jei yra kontraktūros ir sudėtinga pamatuoti įprastu būdu, gali būti naudinga matuoti kūno ilgį gulint, atlikti segmentinius ar rankos ilgio matavimus.
- Kiekvieno vizito pas dietologą metu rekomenduojama, kad gydytojas įvertintų mitybos racioną. Patogu ir patikima tai daryti, registruojant paskutinės paros, dar geriau - trijų paskutinių dienų maitinimąsi ir su tuo susijusias problemas.
- Dėl sumažėjusios raumenų masės kūno masės indeksas (KMI) būna netikslus, nes neįvertinama riebalų dalis. Todėl KMI nėra tinkamas rodiklis teikiant mitybos rekomendacijas.

- SRA pacientams, kuriems gresia nutukimas, augimo parametrai turėtų būti orientuoti į minimalias rekomenduotinas svorio / ūgio ir KMI procentiles.
- Svarbu vertinti gaunamus kalcio ir vitamino D kiekius.
- Prealbumino koncentracijos tikrinimas gali padėti užtikrinti gaunamų baltymų kiekį.

#### IV. Mitybos reguliavimas esant ūmiems sveikatos sutrikimams

- Gulintys ir sėdintys pacientai ypač jautriai reaguoja į maisto stygių bei padidėjusį organizmo energijos suvartojimą, jiems greit vystosi hipoglikemija (krenta gliukozės kiekis kraujyje). Todėl visiems pacientams svarbu vengti ilgesnio badavimo, ypač susirgus ūmia liga.
- Susirgus ūmia liga, mityba turi būti sureguliuota taip, kad atstatytų kalorijų poreikį per 4-6 valandas. Tam gali būti naudojamas enterinis, parenterinis maitinimas, o jei reikia, jų derinys.
- Po operacijos maitinimas turi būti atnaujintas kuo greičiau, kad būtų išvengta raumenų audinio eikvojimo, kuris ypač pavojingas vaikams, neturintiems pakankamai riebalų atsargų. Jeigu neįmanoma greitai atsatyti maitinimo enteriniu būdu, reikia apsvarstyti galimybę maitinti intraveniniu būdu.

### ORTOPEDINĖ PRIEŽIŪRA IR REABILITACIJA

A. Pagrindinės problemos: kontraktūros ir stuburo deformacijos dėl raumenų silpnumo, padidėjusi skausmo rizika, osteopenija (kaulo retėjimas) ir kaulų lūžiai.

B. Pagrindinės diagnostikos procedūros:

- Judesių amplitudės vertinimas;
- Raumenų jėgos ir funkcinio pajėgumo vertinimas;
- Sėdėjimo ir judėjimo galimybių vertinimas;
- Naujų ortopedinių priemonių poreikio ir turimų tinkamumo vertinimas;
- Stuburo ir kitų sąnarių rentgenologinis ištyrimas;
- Kaulų tankio vertinimas, naudojant DEXA (dvigubos energijos rentgeno absorbcimetrija) metodą;
- Ortopedinės operacijos poreikio vertinimas.

#### I. Diagnostikos ir gydymo rekomendacijos, atsižvelgiant į funkcinį pajėgumą

A. **Gulintiems pacientams:**

Vertinimas:

- Ergoterapinis ir kineziterapinis funkcinų galimybių vertinimas
- Logopedo apžiūra sutrikus rijimui, esant kalbos sutrikimui dėl žandikaulio sąnarių kontraktūrų ar neadekvataus balso.

Problemų sprendimo būdai:

- Tinkama mityba.
- Tinkamos kūno padėties palaikymas: vertinant pirminę paciento padėtį, sprendžiama kokias funkcionavimui reikalingas priemonės pasirinkti. Svarbu užtikrinti patogią sėdėseną.
- Kontraktūros: įtvarai gali padėti palaikyti judesių amplitudę ir išvengti skausmo.
- Skausmo valdymas: priežasčių šalinimas ir nuskausminimas.
- Terapijos ir papildomos priemonės, leidžiančios užtikrinti savarankiškumą kasdienėje veikloje: žaidžiant ir ergoterapijos užsiėmimuose naudoti lengvus žaislus ir kompensacines priemones turinčias kontrolinius mechanizmus ir daugybę veiklą skatinančių sistemų. Neįgaliųjų vežimėlis turėtų užtikrinti optimalų savarankiškumą ir patogią sėdėseną.
- Galūnių įtvarai: rankų ortozės skirtos palengvinti atlikti tam tikrus veiksmus; tai mobilios rankos atramos ar elastiniai perpetės raiščiai, kurie padeda išlaikyti judesių amplitudę ir funkcinę galimybes. Aplinkos pritaikymas, užtikrinant kuo didesnę savarankiškumą ir saugumą.

## **B. Sėdintiems pacientams:**

Vertinimas:

Funkcinis vertinimas (Hammersmith skalė, modifikuota Hammersmith skalė, stambiosios motorikos vertinimo skalė (Gross Motor Function Measure (GMFM) motorinės funkcijos vertinimo skalė sergantiems nervų-raumenų ligomis (Motor Function Measurement (MFM) scale for neuromuscular disease)).

- Kontraktūrų vertinimas goniometru.
- Jėgos vertinimas atliekant manualinį raumenų testavimą ar pasinaudojant miometru.
- Stuburo ir šlaunikaulio rentgenogramos.
- Vertinamas kompensacinės technikos poreikis sėdėjimui, judėjimui, padėties palaikymui, savitarnai. Mechaninio ir elektrinio vežimėlio poreikį galima vertinti vaikams nuo 18-24 mėnesių.

## **Problemų sprendimo būdai (kineziterpija, ergoterapija ir ortopedinė priežiūra):**

- Neįgaliųjų vežimėlio pritaikymas. Svarbu užtikrinti optimalų savarankiškumą ir patogią sėdėseną.
- Aplinkos pritaikymas, užtikrinant kuo didesnę savarankiškumą ir saugumą.
- Kontraktūrų profilaktika yra pagrindinis terapijos tikslas: reguliarūs tempimo pratimai ir įtvarų naudojimas padeda išlaikyti lankstumą. Pakartotiniai gipsavimai gali pagerinti stovėseną ir palengvinti įtvarų toleravimą. Čiurnos-pėdos įtvaras (AFO) gali sulėtinti Achilo sausgyslės kontraktūros susiformavimą. Rankų ortozės su mobilia rankos atrama ar perpetės raiščiu padeda išlaikyti judesių amplitudę ir funkcinę galimybes. Siekiant palaikyti fizinį pajėgumą ir jėgą, skatinti reguliarių mankštinių, plaukimą, dalyvavimą adaptuotuose sportiniuose užsiėmimuose.
- Skatinti stovėjimą. Tiems kurie turi pakankamai jėgos, stovėjimui ar vaikščiojimui su pagalba pritaikyti lengvus iki sėdmenų prailgintus kelio-čiurnos-pėdos (KAFO) įtvarus ar reciprokinę judesio ortozes (RGO). Esant reikalui pritaikyti stovynes ar vaikštynes (kartu su čiurnos-pėdos įtvaru AFO).
- Stuburo įtvarai ir chirurginės operacijos (žr. žemiau).

### C. Vaikštantiems pacientams:

Apžiūra:

- Gebėjimo judėti ir išlaikyti pusiausvyrą, taip pat gebėjimo prisitaikyti prie aplinkos sąlygų vertinimas.
- Šąnarių judesių amplitudės ir stuburo deformacijų vertinimas.
- Kineziterapinis ir ergoterapinis vertinimas siekiant nustatyti poreikį kompensacinei technikai ir aplinkos pritaikymui.
- Rentgenogramos (išskyrus stuburo) ir kaulų tankio matavimas svarbus vertinant ūmius kaulų-raumenų pažeidimus dėl pervargimo (fizinio), nelaimingų atsitikimų, kritimų; reikalingas traumų, nelaimingų atsitikimų, kritimų atvejais.

Problemų sprendimo būdai:

- Neįgaliųjų vežimėlio pritaikymas ilgiems atstumams įveikti pagerina mobilumą ir padidina savarankiškumą.
- Kontraktūrų profilaktika ir paciento (bei jo tėvų) mokymas maksimaliai apsaugoti šąnarius išlaikant jų paslankumą.
- Kineziterapija ir ergoterapija siekiant užtikrinti saugumą, jėgą ir savarankiškumą ar prailginti savarankišką judėjimą.
- Skatinti vaikščiojimą. Jei reikia, pritaikyti kompensacinę techniką ir ortozes.
- Skatinti reguliarių mankštinių siekiant išlaikyti fizinį pajėgumą ir ištvermę. Mankštintis galima plaukiojant baseine, dalyvaujant vandens terapijos užsiėmimuose, jodinėjant, dalyvaujant adaptuotuose sportiniuose užsiėmimuose.
- Mokymasis vairuoti adaptuotu automobiliu.
- Aplinkos pritaikymas, užtikrinant kuo didesnę savarankiškumą ir saugumą.
- Pastebėjus kontraktūrų ar skoliozės atsiradimo požymius, pritaikyti stuburo ar galūnių įtvarus.
- Stuburo chirurginės operacijos (žr. žemiau).

### II. Ortozės (įtvarai)

- Svarbu, kad ortopedijos technikas, kineziterapeutas, ergoterapeutas ir šeima bendradarbiautų tarpusavyje ir užtikrintų, kad ortozės būtų pagamintos tinkamai ir leistų pacientų siekti funkcinių tikslų.
- Ortopedinės technikos specialistas turėtų turėti pakankamai žinių ir patirties dirbant su pacientais, sergančiais nervų-raumenų ligomis, kad galėtų parinkti tinkamą medžiagą ir pagaminti gerą įtvarą.
- Stuburo įtvarai naudojami stengiantis išlaikyti taisyklingą padėtį, tačiau nepakanka įrodymų, kad tai sulėtintų stuburo deformacijų susiformavimą. Jei korsetai naudojami, svarbu juose atlikti išpjovas pilvo srityje, kad palengvinti diafragmos judesius ir priėjimą prie gastrostomos.

### III. Ortopedinės operacijos

1. Klubo sąnario panirimas (subluxatio) ir kontraktūros :
  - Klubo sąnario panirimas SRA sergantiems pacientams retai būna skausmingas. Po chirurginės redukcijos ir osteotomijos dažnai įvyksta redislokacija. Dažniausiai šios operacijos siekiama išvengti.
  - Pėdos ir čiurnos deformacijos neleidžia avėti įprastinės avalynės ir gali būti indikacija minkštųjų audinių atlaisvinimo operacijai. Vaikštantiems vaikams, po minkštųjų audinių atpalaidavimo operacijos išeitis galėtų pagerinti intensyvi kineziterapija.
2. Chirurginis skoliozės gydymas:
  - Chirurginė skoliozės korekcija pagerina pusiausvyrą sėdint, ištvėrę, kosmetinę išvaizdą. Kuo anksčiau atliekama operacija, tuo geresni rezultatai.
  - Chirurginis skoliozės gydymas naudingas pacientams virš dvejų metų, kuriems stuburo iškrypimas yra žymus ir progresuojantis. Operacija turėtų būti atlikta iki kvėpavimo funkcijos sutrikimo požymių atsiradimo.
  - Skoliozės chirurginio gydymo teigiamas poveikis plaučių funkcijai išlieka diskutuotinas, tačiau kvėpavimo funkcijos blogėjimas po operacijos sulėtėja.
  - Gausus nukraujavimas operacijos metu gali sukelti komplikacijas. Po operacijos gali išsivystyti šios komplikacijos: neefektyvi korekcija, pseudoartrozė, būtinybė ilgai palaikyti dirbtinį kvėpavimą, žaizdų bei krūtinės ląstos infekcijos.
  - Operacijos indikacijos vaikštantiems pacientams turėtų būti itin kruopščiai aptartos, kadangi dėl pasikeitusios funkcijos, pusiausvyros sutrikimų, kvėpavimo sunkumų pacientas gali prarast gebėjimą savarankiškai vaikščioti.

#### IV. Perioperacinė paciento priežiūra

##### 1. Pasirengimas operacijai:

- Planuojant ortopedinę operaciją reikia pasirinkti tinkamą laiką ir įtvarų modifikacijas.
- Gali prireikti neįgaliojo vežimėlio arba modifikuoti turimą vežimėlį (adaptuoti sėdynės, atramos, rankų, kojų ir galvos laikiklius).
- Pacientą ir tėvus informuoti apie persikėlimo galimybes, gali reikėti mechaninio keltuvo.
- Turi būti aptartos tualetu, vonios pritaikymo galimybės, tinkami drabužiai.
- Prieš operaciją turi būti atlikta spirometrija, reikia turėti neinvazinio kvėpavimo palaikymo prietaisus, įskaitant Bi-PAP, atsikosėjimą lengvinančius aparatus.

##### 2. Priežiūra po operacijos:

- Patikslinti gipsinio įtvairo nešiojimo trukmę, pritaikyti ortozes leidžiančias išlaikyti judesių amplitudę ir aktyvumą, įsitikinti, kad tinkama kompensacinė technika yra prieinama.
- Tinkamas stimuliuojančios spirometrijos ir neinvazinio kvėpavimo palaikymo prietaiso NIV naudojimas.
- Apmokyti šeimos narius ir personalą padėties keitimo lovoje, persikėlimą, rengimąsi, maudymąsi ir naudojimąsi tualetu.
- Pradėti judėti kuo anksčiau, kai tik leis chirurgijos apimtis ir chirurgas.



## **PALIATYVIOJI PRIEŽIŪRA**

- Organizuojant optimalią klinikinę SRA sergančių pacientų priežiūrą, svarbu atsakingai įvertinti galimus konfliktus dėl terapijos tikslų. Šį konfliktą gali natūraliai apsunkinti vaiko aplinkoje esantys žmonės nuo kurių vaikas yra vienaip ar kitaip priklausomas (tėvai, broliai/seserys, kiti giminaičiai, globėjai, mokesčių mokėtojai, platesnė visuomenė).
- Priežiūros galimybės turėtų būti pristatomos atsakingai, atvirai, sąžiningai ir subalansuotai tuoj po diagnozės nustatymo. Intervencinės paliatyvios pagalbos pasirinkimas ar sprendimas jos netaikyti negali būti vienintelis pasirinkimas iš dviejų variantų ar nesikeisti kintant aplinkybėms. Svarbu, kad būtų pakankamai laiko apsispręsti, informacijos apie galimus priežiūros variantus, galimybės peržiūrėti priimtus sprendimus, įvertinti tarpusavio ryšiai.
- Gastrostomą suformuoti reikėtų santykinai anksti, kol operacija yra mažiau rizikinga ir siekiant užtikrinti stabilų ir patogų maitinimą vėliau, kai atsiranda daugiau maitinimosi problemų.
- Aptarti ir numatyti veiksmus atsiradus gyvybei grėsmingiems kvėpavimo nepakankamumo požymiams. Skubūs reanimaciniai veiksmai ir endotrachėjinė intubacija krizės metu, jei prieš tai nebuvo taikomos kvėpavimą palaikančios priemonės, gali sukelti dar daugiau problemų, nei tais atvejais, kai sprendimai priimti iš anksto.
- Sprendimai dėl „gyvenimo pabaigos priežiūros“ turi būti aptarti iš anksto. Jie negali būti uždelsti ar agresyviai „įsiūlyti“ nieko neįtariantiems, liūdintiems, priblokštiems tėvams.
- Panašių problemų sprendimui tinkamiausia sudaryti specialistų komandą, kuri gali teikti medicininę, socialinę, dvasinę pagalbą. Reikėtų numatyti galimybę nukreipti tokį ligonį į paliatyviosios pagalbos skyrius ar suteikti kitą specialią pagalbą vykdant terminalinę priežiūrą, susidorojant su liūdesiu ir artimo netektim.
- Jei atsisakoma mechaninio kvėpavimo palaikymo, turi būti parinktos kitos terminalinį kvėpavimo sutrikimą palengvinančios priemonės. Inhaliuojamų narkotinių medžiagų naudojimas leis išvengti rūpesčių dėl perdozavimo ir su tuo susijusios mirties rizikos bei suteiks pacientui ramybę.