



SPINÁLNA MUSKULÁRNA ATROFIA

Všetko čo potrebujete vedieť



Sprievodca určený pre pacientov,
ich rodiny a opatrovateľov

S M A

SPRIEVODCA



Autori:

© MUDr. Miroslava Barlogová, MUDr. Žofia Bystričanová, MUDr. Ľudmila Doláková,
PharmDr. Tatiana Foltánová, PhD., MUDr. Nina Háberová, MUDr. Dušana Moravčíková,
MUDr. Katarína Okáľová PhD., Mgr. Klaudia Stanková, MUDr. Branko Takáč PhD.,
MUDr. Kristína Vagáňová

Odborný garant:

doc. MUDr. Miriam Kolníková, PhD.

Pacientska revízia:

Mgr. Mária Duračinská, Mgr. Alena Juríčková, Veronika Štefániková

Odborná publikácia je určená pre pacientov so spinálnou muskulárnou atrofiou,
ich rodinných príslušníkov a opatrovateľov.

Vydala:

© Organizácia muskulárnych dystrofií v SR, občianske združenie
Mesačná 12,
821 02 Bratislava
ISBN 978-80-973582-2-8

Reprodukovať publikáciu alebo jej časti je možné len so súhlasom vydavateľa.
Počet autorských hárkov: 3

Tlač:

GERTHOFER s. r. o.
Kvetná 875/35,
900 51 Zohor

Grafický dizajn:

© or.home

Fotografie:

© Pavol Kulkovský, Lukáš Zdaril, archív OMD v SR a rodín s SMA
Za titulnú fotografiu ďakujeme Pavlovi Kulkovskému.

OBSAH

Slovník a skratky	5
Príhovor	11
Úvod	13
O spinálnej muskulárnej atrofi	15
Čo je spinálna muskulárna atrofia?	15
Čo je príčinou SMA?	15
Ako ovláda svaly pacient so SMA?	16
Ktoré gény sú chybné?	16
Je SMA dedičné ochorenie?	16
Ako sa SMA dedí?	17
Aké sú príznaky?	17
Aké typy SMA poznáme?	18
Ako sa SMA diagnostikuje?	18
Ako môže ochorenie ovplyvniť ostatné orgány?	21
Liečba a starostlivosť	23
Aké sú možnosti liečby?	23
Čo predstavuje starostlivosť o pacienta?	24
Dýchanie a spánok	26
Ako ovplyvňuje SMA dýchací systém?	26
Čo pri dýchaní najviac ohrozuje pacientov z dlhodobého hľadiska?	26
Čo hodnotí pľúcny lekár?	26
Prečo je potrebné sledovať kvalitu spánku	27
Čo je to polysomnografia?	27
Čo je základom liečby pľúcnych prejavov SMA?	27
Na čo iné je potrebné myslieť pri liečbe a prevencii dýchacích komplikácií?	27
Ležiaci pacient a dýchacie opatrenia	28
Sediaci pacienti a dýchacie opatrenia	29
Chodiaci pacienti a dýchanie	29

Cvičenie a rehabilitácia	30
Prečo je rehabilitácia dôležitá?	30
Prečo je dôležité pravidelné cvičenie?	30
Ležiaci pacienti a cvičenie	30
Sediaci pacienti a cvičenie	31
Chodiaci pacienti a cvičenie	31
Ako často by mali pacienti cvičiť?	32
Aké iné rehabilitačné aktivity môžu pacientom pomôcť?	32
Čo je to škálovanie?	33
Výživa a kosti	34
Prečo je výživa dôležitá?	34
Ležiaci pacienti a výživa	34
Sediaci pacienti a výživa	35
Chodiaci pacienti a výživa	35
Čo je to enterálna výživa a ako sa aplikuje?	35
Prečo je potrebná starostlivosť osteológa, ortopéda alebo reumatológa?	36
Čo je to osteoporóza?	36
Prečo osteoporóza vzniká?	36
Ako prebieha vyšetrenie kostí?	37
Akútna starostlivosť	38
Čo je to plán akútnej starostlivosti?	38
Aké informácie by mal obsahovať plán akútnej starostlivosti?	39
Kedy sa používajú anestetiká?	39
Kartička NSO k anestéze	41

Pacientska komunita **43**

Najčastejšie otázky **44**

Použitá literatúra **48**

Príloha **49**

Slovník a skratky

A

Anestéza

Znecitlivenie, zmiernenie bolesti.

Aspirácia

Vdýchnutie z úst do dýchacieho systému najčastejšie sliny, tekutiny alebo zvyšky jedál.

Atelektáza

Nevzdušnosť pľúc.

Atrofia

Zmenšenie štruktúry orgánu v dôsledku zníženia jeho funkcie.

Autozomálna recesívna dedičnosť

Autozomálny znamená, že je viazaný na gén, ktorý nerozhoduje o pohlaví – autozóm. Choroba sa tak prenáša v rovnakej miere na chlapcov aj na dievčatá. Recesívna znamená, že chyba v géne (v prípade SMA) je skrytá. Prejaví sa, až keď sa stretne s rovnako skrytou chybou na géne od druhého z rodičov.

B

Bifosfonáty

Skupina liekov, ktoré sa používajú na liečbu a prevenciu ochorenia kostí (tzv. rednutie kostí).

Biopsia

Lekársky zákrok, pri ktorom sa odoberá vzorka tkaniva na ďalšie detailnejšie vyšetrenie (napríklad histologické).

U pacientov s nervovosvalovými ochoreniami sa vykonávala najmä v minulosti biopsia svalov. Dnes sa môžeme stretnúť s biopsiou pľúc.

BiPAP

Z anglického Bi-level Positive Airway Pressure (dvojúrovňový pozitívny tlak v dýchacích cestách). Podpora dýchania neinvazívnou ventiláciou (NIV), ktorá stimuluje pohyb vzduchu na 2 úrovniach: pri nádychu aj výdychu pacienta.

Bronchorea

Záchvat kašľa.

C

CPAP

Z anglického Continuous Positive Airway Pressure (nepretržitý pozitívny tlak v dýchacích cestách). Typ neinvazívnej podpory dýchania (NIV) špeciálne navrhnutým prístrojom, ktorý poskytuje nepretržité prúdenie vzduchu pomáhajúce pri dýchaní.

D

Denzitometria

Vyšetrenie, pri ktorom sa zisťuje hustota kostnej hmoty. Je nevyhnutná pre diagnostiku osteoporózy – rednutia kostí.

Dietológ

Lekár, ktorý sa venuje výžive.

Dysfágia

Zhoršená schopnosť prehĺtania.

E

Elektromyografia, elektromyografické vyšetrenie

Nebolestivé vyšetrenie zaznamenávajúce elektrickú aktivitu svalov. Cieľom vyšetrenia je zistiť rozsah poškodenia nervov, ktoré ovládajú svaly.

Enterálna výživa

Plnohodnotná potrava, ktorú možno podávať cez tráviaci systém (ústna dutina, nazogastričná sonda, PEG)

G

Gastroenterológ

Lekár, ktorý sa špecializuje na poruchy trávenia.

H

Hypoventilácia

Znížená výmena vzduchu v pľúcach.

I

Intubácia

Zavedenie pružnej trubice cez ústa do priedušnice. Používa sa na zaistenie priechodnosti dýchacích ciest.

Insuflácia a exsuflácia

Nádyh a výdych.

K

Kapnografia

Sledovanie koncentrácie alebo čiastočného tlaku oxidu uhličitého v dýchacích plynch. Prináša dôležité informácie o funkčnosti pľúc.

Kreatínkináza

Enzým potrebný na správne fungovanie svalov. Kreatínkináza sa v dôsledku nervo-svalového ochorenia uvoľňuje vo zvýšenej miere. Skoré stanovenie zvýšených kreatínkinázy v sére môže napomôcť stanoveniu diagnózy SMA.

L

Leptín

Hormón produkovaný tukovými bunkami. Reguluje príjem potravy a energetický výdaj. Nízka hladina leptínu je dôkazom hladovania. Naopak vysoká hladina leptínu je charakteristická pre obézných ľudí.

M

Malnutrícia

Stav nedostatočnej výživy, podvýživa.

Mitochondria

Bunková organela, ktorá plní úlohu energetického centra bunky.

Motoneurón

Nervová bunka, ktorá ovláda svaly.

N

Nazogastričná sonda

Tenká hadička určená na zavedenie potravy cez nos do žalúdka.

Neinvazívna ventilácia (NIV)

Z anglického Non-Invasive Ventilation. Podpora dýchania prostredníctvom nosovej alebo tvárovej masky bez invazívneho zásahu do dýchacích ciest.

O

Orofaciálna stimulácia

Stimulácia svalov tváre. Napomáha rozvoju motoriky tváre, pier, jazyka, podnebia a hltana.

Ortopéd

Lekár, ktorý sa špecializuje na ochorenia pohybového aparátu. U pacientov so SMA sa venuje predovšetkým chrbtici a jej deformitám, ale aj kontraktúram alebo osteoporóze.

Osteologické vyšetrenie

Vyšetrenie stavu kostí pacienta.

Osteológ

Lekár, ktorý sa špecializuje na ochorenia kostí (najmä na osteoporózu).

P

Perkutánná endoskopická gastrostómia (PEG)

Zavedenie sondy priamo do žalúdka cez malý kožný rez v mieste žalúdka, cez ktorú je pacient následne živý (tzv. výživa cez gombičku).

Pneumológ

Lekár, ktorý sa špecializuje na ochorenia dýchacieho systému.

Polysomnografické vyšetrenie

Vyšetrenie, ktorým sa zisťuje kvalita spánku. Realizuje sa v spánkovom laboratóriu.

Pulzná/Pulzová oxymetria

Neinvazívna metóda, ktorá sleduje nasýtenie krvi kyslíkom.

R

Reumatológ

Lekár, ktorý sa špecializuje na zápalové, metabolické a degeneratívne ochorenia kĺbov, svalov a šliach.

S

Sipping

Popíjanie, podávanie enterálnej výživy cez ústa.

Skríning

Vyhľadávanie jednotlivcov s ochorením. Jeho cieľom je odhaliť ochorenie ešte pred tým, ako sa prejavia klinické príznaky.

Skolióza

Vychýlenie chrbtice do strany.

SMN1 gén

Z anglického survival motor neuron 1 gén – gén potrebný na prežívanie motorických neurónov. Hlavný gén, ktorý riadi vznik bielkoviny SMN, ktorá je nevyhnutná pre správne fungovanie špecializovaných buniek nazývaných motoneuróny.

SMN2 gén

Z anglického survival motor neuron 2 gén – gén potrebný na prežívanie motorických neurónov. Záložný gén, ktorý riadi vznik bielkoviny SMN, ktorá je nevyhnutná pre správne fungovanie motoneurónov. Tento gén dokáže vyprodukovať len cca 10 % funkčnej bielkoviny SMN. Dokáže tak len čiastočne zabezpečiť funkciu motoneurónov.

Spinálny

Týkajúci sa miechy.

Spirometria

Vyšetrenie, pri ktorom sa stanovuje funkcia pľúc. Vykonáva sa prostredníctvom prístroja s názvom spirometer.

SMN bielkovina

Z anglického survival motor neuron protein. Bielkovina nevyhnutná pre správne fungovanie motoneurónov.



Tracheostómia

Chirurgické vytvorenie otvoru (stómie) na hrdle v mieste priedušnice, cez ktorý sa zavedie trubica - kanyla na zabezpečenie dýchania pacienta pomocou umelej pľúcnej ventilácie - invazívna ventilácia. Rozlišujeme tracheostómiu dočasnú a trvalú. U pacientov s SMA, najmä SMA 1 ide väčšinou o trvalú tracheostómiu s cieľom podpory dýchania. Pozri aj intubácia.

Skratky

BiPAP (Bi-level Positive Airway Pressure) - dvojúrovňový pozitívny tlak v dýchacích cestách

CPAP (Continuous Positive Airway Pressure) - nepretržitý pozitívny tlak v dýchacích cestách
NIV (Non-Invasive Ventilation) – neinvazívna ventilácia

PEG - perkutánná endoskopická gastrostómia

PSG - polysomnografia

RSV - respiračný syncytiálny vírus

SMA - spinálna muskulárna (svalová) atrofia

SMN (survival motor neuron) bielkovina – bielkovina nevyhnutná pre prežitie motorických neurónov

SMN (survival motor neuron) gén – gén nevyhnutný pre prežitie motorických neurónov

Sponzori:



Príhovor

Spinálna muskulárna atrofia (SMA) patrí medzi zriedkavé nervosvalové choroby, charakterizované progresívnou degeneráciou motoneurónov a v tejto skupine dedičných ochorení patrí medzi najčastejšie, postihuje približne 1 z 10 000 živonarodených detí. V Európe sa ročne narodí 550 až 600 detí s touto diagnózou.

Donedávna sme pri liečbe SMA nemali k dispozícii žiaden efektívny liek. Za posledné obdobie terapia spinálnej muskulárnej atrofie neuveriteľne pokročila. Keďže ide o genetické ochorenie, do popredia sa dostáva génová terapia na rozličných úrovniach pôsobenia. Kým pred piatimi rokmi sme mohli len zmiernovať symptómy, za posledné štyri roky máme k dispozícii v liečbe SMA tri nové lieky.

S radosťou sa s Vami chceme podeliť o naše skúsenosti v diagnostike a liečebnej starostlivosti o SMA pacientov. Veríme, že predkladaná spoločná sumarizácia poznatkov bude pre rodičov, pacientov ale i opatrovateľov užitočná.

Miriam Kolníková



„Dôležité je jedno – to, že som na vozíku, neznamená,
že nemôžem dokázať to, čo ostatní!“

Foto: archív rodiny Prídavkovej

Úvod

Život pacienta so spinálnou muskulárnou atrofiou (skratkou SMA) sprevádzajú mnohé rozhodnutia, ktoré musí vykonať samotný pacient, rodič alebo opatrovateľ. Tieto rozhodnutia sú mnohokrát komplikované a nemajú jednoznačnú odpoveď. Cieľom tejto príručky je poskytnúť jasné a zrozumiteľné informácie, aby pacient, jeho rodič alebo opatrovateľ mohli slobodne s podporou ošetrojúceho tímu vykonať rozhodnutia, ktoré v konkrétnej situácii vnímajú ako najlepšie pre pacienta.

Úvodom treba zdôrazniť, že tak, ako každý pacient, aj životná situácia každého pacienta so SMA je jedinečná a vyžaduje si individuálny prístup k starostlivosti a liečbe. Dôležitou súčasťou starostlivosti a liečby je preto od začiatku otvorená diskusia medzi ošetrojúcim tímom a pacientom, jeho rodičom alebo opatrovateľom. Diskusia má za cieľ oboznámiť dotknutú stranu so všetkými aktuálnymi možnosťami a nastaviť čo najoptimálnejšie riešenie starostlivosti o pacienta. Rozhodnutia spojené s liečbou sa však časom môžu meniť a vždy závisia od aktuálnej životnej situácie pacienta.

Mnohé rozhodnutia vedia byť veľmi náročné. Jedným z nich je napríklad nastavenie plánu urgentnej starostlivosti v prípade život ohrozujúcej situácie (dočítate sa viac v kapitole „Čo je to plán akútnej starostlivosti?“). Ošetrojúci tím a komunita pacientov so SMA a ich rodín je tu taktiež pre vás. Dokážu vám poskytnúť potrebnú podporu aj v ťažkých chvíľach.

Aj malé a na prvý pohľad bezvýznamné rozhodnutie dokáže výrazne zlepšiť kvalitu života pacientov, preto sa neváhajte pýtať a otvoriť diskusiu kedykoľvek.

PACIENTI SO SMA



Foto č. 1) a 4) Kulkovský 2) archív rodiny Pilkovej 3) Zdaril 5) archív rodiny Kollárovej
6) archív OMD v SR

SPINÁLNA MUSKULÁRNA ATROFIA

Čo je spinálna muskulárna atrofia?

Spinálna muskulárna atrofia je zriedkavé, geneticky podmienené nervovosvalové ochorenie. Samotný názov choroby skrýva informáciu o tom, kde je problém, aj ako sa prejavuje.

„Spinálna“ označuje nervovú bunku v mieche, ktorá je zasiahnutá nedostatkom životne dôležitých bielkovín a postupne odumiera. Nazýva sa spinálny alfa motoneurón.

„Muskulárna“ je odvodené od latinského slova musculus – sval, aj preto sa niekedy stretávame s názvom spinálna svalová atrofia.

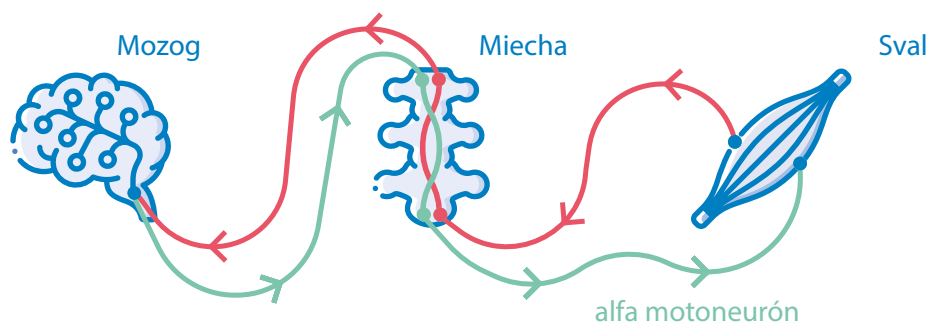
Postupné odumieranie spinálnych motoneurónov má za následok, že svaly nedostávajú signály z nervov, slabnú a zmenšujú sa. Označujeme to ako atrofia svalov alebo svalová atrofia. Atrofujú nielen svaly, ktoré nám pomáhajú sa hýbať, ale aj tie, ktoré sú dôležité pre prehĺtanie, rozprávanie a životne dôležité dýchanie. SMA je progresívne ochorenie, čo znamená, že bez adekvátnej starostlivosti a liečby sa bude stav každého pacienta postupne zhoršovať.

Čo je príčinou SMA?

Príčina SMA sa nachádza v géne. Tento gén je zodpovedný za vznik bielkoviny SMN (z anglického survival motor neuron protein – bielkovina nevyhnutná pre existenciu motorických neurónov). Úlohou SMN bielkoviny je zabezpečiť správne fungovanie alfa motoneurónov. Alfa motoneuróny riadia svaly a umožňujú im pohyb. Pacienti so SMA nemajú dostatok bielkoviny SMN, tým sa im znižuje počet alfa motoneurónov a tým strácajú spojenie medzi mozgom, miechou a svalmi.

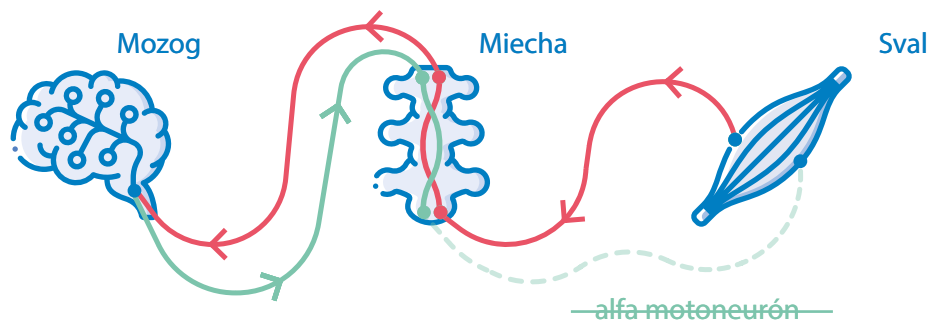
Tak ako pri všetkých geneticky podmienených ochoreniach, človek sa narodí s týmto chybným génom, ale ochorenie sa nemusí ihneď prejavíť. To, kedy sa ochorenie prejaví, závisí od typu chyby v géne.

Aby sme lepšie porozumeli tomu, čo sa deje v tele pacienta so SMA, vysvetlíme si najprv, ako pracujú zdravé svaly. Svaly zdravej osoby pracujú vďaka nervovému spojeniu svalov s miechou a mozgom. Prostredníctvom nervov sa do mozgu dostávajú informácie o tom, akú úlohu majú svaly vykonať. Mozog tieto informácie spracuje, vyhodnotí a následne pomocou motorických neurónov (alfa motoneurónov) odovzdá informáciu svalom, ktoré zareagujú.



Ako ovláda svaly pacient so SMA?

V dôsledku chýbajúcej SMN bielkoviny svaly pacienta strácajú komunikačný kanál s mozgom v podobe alfa motoneurónov. Úlohy, ktoré v mozgu vznikajú, sa nevedia dostať k svalom. Svaly, ktoré nedostávajú impulzy, slabnú a postupne sa zmenšujú – atrofujú. Tento stav sa s postupom času zhoršuje. Zjednodušene povedané, čím viac SMN bielkoviny chýba, tým menej dokáže mozog komunikovať so svalmi.



Ktoré gény sú chybné?

SMA je genetické ochorenie. **Chyba sa nachádza v génoch, ktoré riadia vznik bielkoviny SMN.** Takéto gény sú v tele prítomné dva. Sú to SMN1 gén a SMN2 gén. Na vzniku funkčnej bielkoviny SMN sa podieľa prevažne SMN1 gén. Práve tento býva pri pacientoch poškodený. Buď chýba úplne, vtedy vravíme o delécii, alebo je zmenený, vtedy hovoríme o mutácii SMN1 génu. Každý človek má dve kópie SMN1 génu. To znamená, že sa u človeka nachádzajú dva identické SMN1 gény. Pacienti so SMA však majú najčastejšie obe kópie SMN1 génu chybné, preto nevedia vytvárať SMN bielkovinu a strácajú alfa motoneuróny.

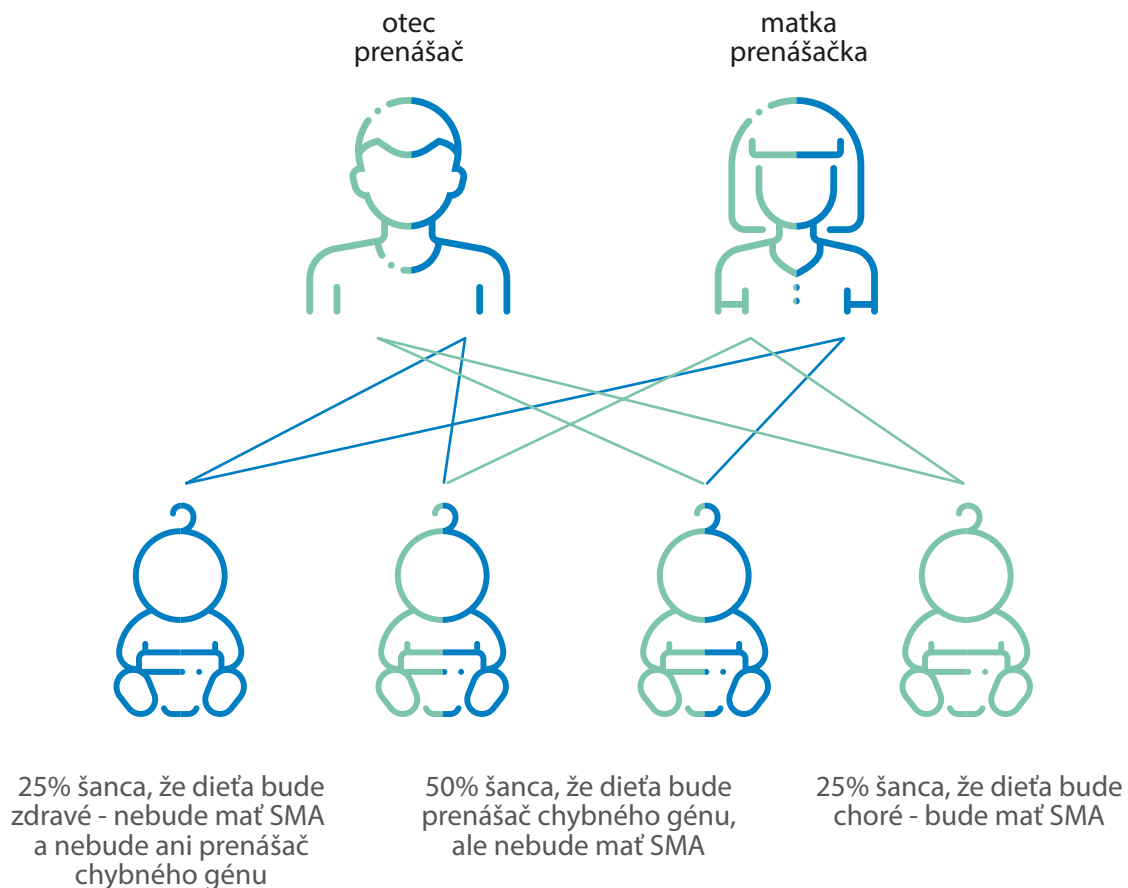
SMN2 gén je označovaný aj ako záložný gén alebo poistka. Od SMN1 génu sa líši minimálne. Má za úlohu produkovať SMN bielkovinu. Avšak až 90 % takto vyprodukovanej SMN bielkoviny je nefunkčných. Zvyšných 10 % dokáže čiastočne zabezpečiť funkciu alfa motoneurónov. Hoci sa SMN2 gén väčšinou nachádza v dvoch kópiách, môže ich byť viac, maximálne osem. Čím väčšie množstvo kópií SMN2 génu pacient má, tým viac SMN bielkoviny dokáže vyprodukovať. Nefunkčnosť SMN1 génu je tak viditeľná až neskôr a SMA sa prejavuje miernejšie.

Je SMA dedičné ochorenie?

Áno, SMA je dedičné ochorenie. Znamená to, že ak sa ochorenie v rodine vyskytlo, chybný gén môžu mať rodičia alebo súrodenci, hoci sa u nich ochorenie nikdy neprejaví. Práve preto je dôležité, aby sa v prípade potvrdenia SMA v rodine vyšetrili nielen rodičia, ale aj súrodenci pacienta. Niekedy môže chyba v géne vzniknúť aj náhodou – spontánne. To znamená, že nikto z rodiny nebude mať žiadnu chybu v géne. Hovoríme o tzv. „de novo mutácii“, ktorá je ale veľmi zriedkavá. Väčšina pacientov so SMA zdedí chybný gén od oboch rodičov.

Ako sa SMA dedí?

SMA sa dedí spôsobom, ktorý sa nazýva autozomálne recesívne dedenie. Autozomálny typ dedičnosti znamená, že choroba sa rovnako prenáša na chlapcov ako aj dievčatá. Recesívny znamená, že chyba v géne je skrytá. Jedincov s takouto skrytou chybou v géne označujeme prenášači a ochorenie sa u nich nijako neprejavuje. To sa môže prejavíť u ich potomka v prípade, ak obaja rodičia majú rovnakú skrytú chybu. Šanca, že ich dieťa bude mať SMA, je na úrovni 25 %. Práve z toho dôvodu môžu mať pacienti so SMA zdravých súrodencov. Ak je len jeden z rodičov prenášačom, je na 50 % pravdepodobné, že deti budú prenášači alebo zdravé, nikdy však nie choré na SMA.



Aké sú príznaky?

SMA je ochorenie s rôznorodými prejavmi. Niekedy je zrejme takmer okamžite po narodení dieťaťa, že niečo nie je v poriadku. Novorodenec má ochabnuté svalstvo, problémy s dýchaním a s postupom času nenapreduje. Inokedy sa príznaky stanú viditeľnými až v čase dospievania alebo dospelosti. Vtedy sa u pacienta pozoruje nešikovnosť, zakopávanie, vypadávanie vecí z rúk, máva problémy so vstávaním zo stoličky, prípadne môže mať mierny tras rúk. Aj preto v diagnostike ochorenia zohráva dôležitú úlohu rodič či samotný pacient. Práve rodičia alebo pacient sám môžu upozorniť detského lekára/všeobecného lekára pre dospelých, že ich dieťa či on sám má zdanlivo nevinné problémy pri pohybe. Lekár prvého kontaktu v takomto prípade pošle pacienta k neurológovi. Finálna diagnóza je výsledkom spolupráce neurológa s genetikom.

Aké typy SMA poznáme?

Poznáme až 5 rozličných typov SMA. Toto delenie sa určuje podľa obdobia, v ktorom sa prejavili prvé príznaky. Konkrétne delenie je vysvetlené v nasledujúcej tabuľke:

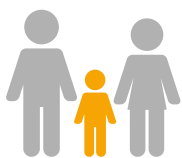
Delenie	Vek ťažkostí	Výskyt	Dosiahnuté pohybové maximum	Prirodzený vek dožitia	Počet kópií SMN2 génu
SMA typ 0	Pred narodením/po pôrode	Menej ako 5 %	Ležiaci, neschopný samostatného sedu	Novorodenecké obdobie	1
SMA typ I (Werdning-Hoffman)	0-6 mesiacov	45 %	Neschopný samostatného sedu	Menej ako 2 roky	1, 2, 3
SMA typ II (Dubowitz)	6-18 mesiacov	20 %	Schopný samostatného sedu, nedokáže chodiť bez pomoci	Viac ako 2 roky	2, 3, 4
SMA typ III (Kugelberg-Welander)	Po 18. mesiaci	30 %	Dočasná schopnosť samostatného státia a chôdze	Normálny vek dožitia	3, 4, 5
SMA typ IV	Po 21. roku	Menej ako 5 %	Pohybové schopnosti pacienta sa zhoršujú, pacient postupne stráca schopnosť samostatnej chôdze	Normálny vek dožitia	4, 5

V jednoduchosti povedané, pacienti so SMA typu I nikdy nesedia, s typom II nikdy nechodia, s typom III chodia, no chôdza sa s vekom zhoršuje. SMA typ 0 a typ IV sú veľmi zriedkavé. Pacienti so SMA typu 0 majú už pri narodení problémy s dýchaním aj svalmi, kým u pacientov s typom IV sa pohybové problémy objavia neskôr v dospelosti a postupne sa zhoršujú.

Ako sa SMA diagnostikuje?

Tak ako v prípade všetkých chorôb, aj pri SMA sú kľúčové príznaky. Pri najzávažnejších formách SMA si lekári všimnú problém hneď po narodení, no pri menej výrazných prejavoch je to vo veľkej miere v rukách rodičov či pacienta samotného.

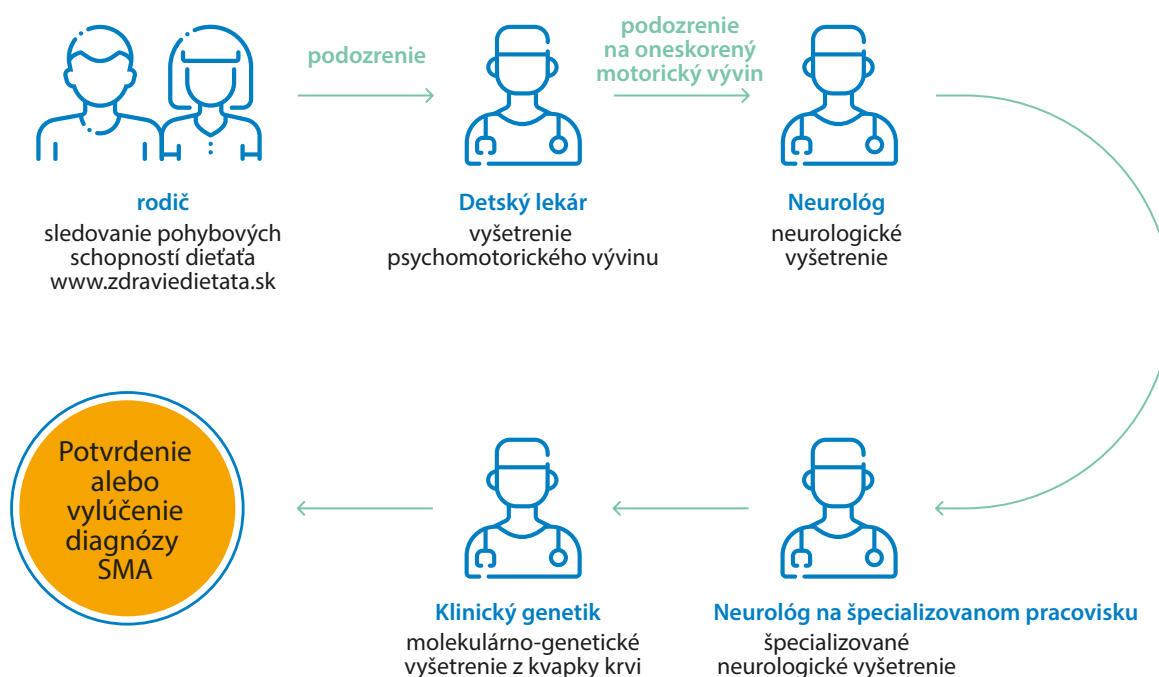
Pri podozrení, že s vývojom dieťaťa nie je niečo v poriadku, je potrebné obrátiť sa na detského lekára. V spolupráci s ním rodič sleduje prvé tri roky, ako jeho dieťa napreduje alebo v prípade SMA postupne zaostáva za normálnym vývojom v danom veku. Na Slovensku prebieha v prvých troch rokoch dieťaťa tzv. vývinový skrínig dieťaťa. Rodič môže aj online v pohodlí domova vyplniť vývinový dotazník dieťaťa (<https://www.zdraviedietata.sk/>). Výsledok detského lekára následne upozorní, že niečo nie je v poriadku. Mnohí lekári sú v projekte zapojení elektronicky, iní zbierajú informácie v papierovej forme. Postupne sa doň zapoja všetci detskí lekári. Okrem slabších pohybových schopností dieťaťa, môžu na SMA upozorniť časté a dlhú liečbu si vyžadujúce infekcie dýchacích ciest.



V prípade, že detský lekár vyhodnotí riziko nervovosvalového ochorenia, absolvuje pacient vyšetrenie v neurologickej ambulancii. Neurológ v prípade SMA identifikuje aj ďalšie problémy, ako napríklad zmenšenie svalov, znížené svalové napätie, svalovú slabosť postihujúcu viac nohy ako ruky, oneskorený pohybový vývoj, tichý plač alebo oslabené medzirebrové dýchacie svaly. Ak má neurológ podozrenie na SMA, pošle pacienta na špecializované pracovisko. Na Slovensku máme takéto pracoviská tri – v Bratislave, Banskej Bystrici a Košiciach.

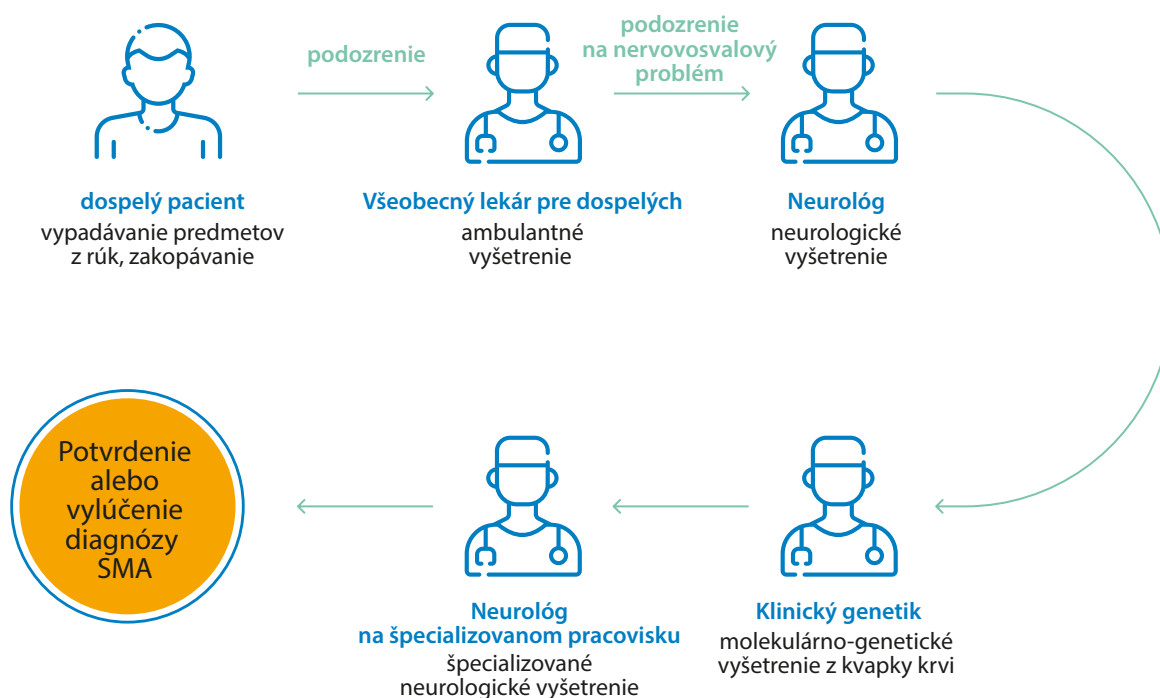
Pre potvrdenie diagnózy SMA nepostačuje iba vyšetrenie detským lekárom a neurológom. Potrebné je vykonať genetické potvrdenie diagnózy pomocou špeciálneho vyšetrenia označovaného ako molekulárno-genetické vyšetrenie. Takéto vyšetrenie predpíše neurológ a vykoná ho klinický genetik. Na vykonanie vyšetrenia je potrebná vzorka krvi pacienta.

Najprv sa vyšetruje SMN1 gén. Ak test ukáže, že obe kópie SMN1 génu sú chybné, potvrdzuje sa diagnóza SMA. Tak je tomu u väčšiny pacientov. Ak sa ukáže iba jedna chybná kópia SMN1 génu, vykonáva sa detailné skenovanie SMN1 génu, v ktorom ak sa nájde chyba – mutácia SMN1 génu, potvrdí to diagnózu SMA. V súčasnosti sa pri genetickom vyšetrení SMA stanovuje aj počet kópií SMN2 génu. Táto informácia je dôležitá najmä kvôli možnostiam liečby. Moderné lieky sa snažia čo najviac prispôbiť pacientovi a jeho problému. Aj preto je v oboch prípadoch dôležité stanoviť počet kópií SMN2 génu. To pomôže spresniť diagnózu a lepšie nastaviť starostlivosť o pacienta. Stanovenie počtu kópií SMN2 génu je dôležité aj v prípade liečby alebo zapojenia pacienta do klinickej štúdie.





Ak ide o dospelého pacienta, všeobecný lekár pre dospelých odošle pacienta s pohybovými problémami k neurológovi. Ambulantný neurológ pacienta vyšetří a pri podozrení na SMA odošle pacienta priamo na genetické vyšetrenie. Genetické vyšetrenie vykonáva klinický genetik v ambulancii lekárskej genetiky podľa spádovej oblasti. Po potvrdení diagnózy genetickým vyšetrením a po dohode s lekárom (MUDr. Marek Krivošík) je pacient nasmerovaný na Neurologickú kliniku v Bratislave (Univerzitná nemocnica v Bratislave, Nemocnica akademika Ladislava Dérera – Kramáre).



Biopsia svalov sa v súčasnosti na diagnostiku SMA nepoužíva. Elektromyografické vyšetrenie sa používa zriedkavejšie, skôr u pacientov SMA III. V rámci diagnostiky môže byť potrebné vykonať aj iné vyšetrenia, ako je napríklad stanovenie kreatínkinázy – enzýmu, ktorý sa vo zvýšenej miere uvoľňuje pri postupnom ubúdaní svalov.

Ak sú v poriadku obe kópie SMN1 génu, pravdepodobne nejde o SMA. V takom prípade je potrebné hľadať príčinu ťažkostí medzi inými ochoreniami.

Ako môže ochorenie ovplyvniť ostatné orgány?

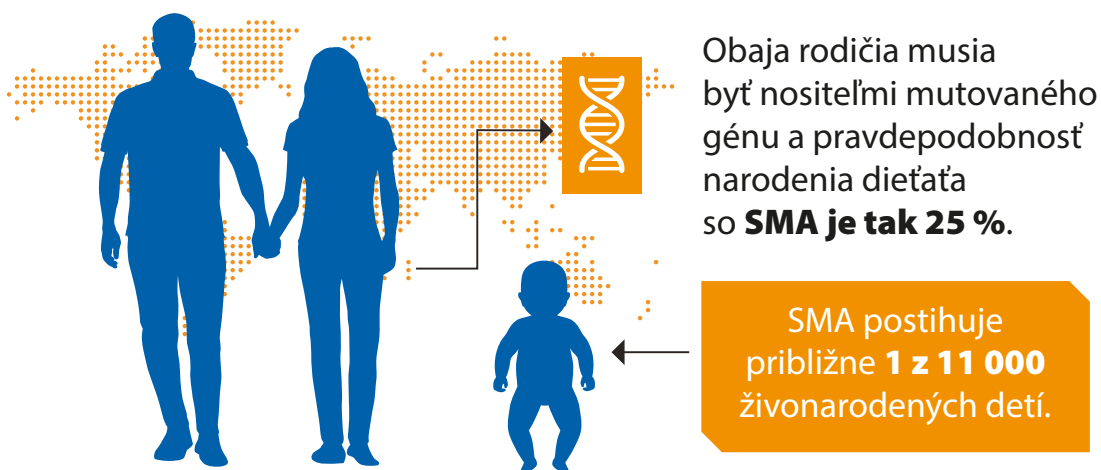
SMN bielkovina sa nachádza nielen v nervových bunkách miechy, ale je prítomná v každej jednej bunke ľudského tela. Práve preto môžu byť pri SMA postihnuté aj iné orgánové systémy. Vedci skúmajú, aký dopad má SMA na mozog, nervy, srdce alebo pankreas. Avšak len veľmi málo pacientov so SMA má problémy aj s týmito orgánmi a u tých, u ktorých sa vyskytli, sa nepodarilo potvrdiť, že komplikácie súvisia priamo so SMA.

Problémy so srdcom boli pozorované najmä u pacientov s najťažšou formou SMA, ktorá sa prejaví problémami s dýchaním hneď po narodení. Tieto deti majú zvyčajne nižšiu tepovú frekvenciu. Práve preto sa u nich odporúčajú pravidelný monitoring a kontrola srdcových funkcií. Problémy so srdcom sú zriedkavé u sediacich alebo chodiacich pacientov. Aj preto u nich nie je potrebná pravidelná kontrola kardiológom, ak sa u nich nevyskytuje iný problém.

Existujú dáta naznačujúce, že u pacientov so SMA sa môžu častejšie vyskytnúť:

- problémy s pankreasom (môžu zahŕňať aj cukrovku),
- vysoké hladiny leptínu (hormónu, ktorý znižuje chuť do jedla a telesnú hmotnosť),
- problémy svalových mitochondrií (časť bunky, ktoré zabezpečujú energiu pre svaly).

Pacientom so SMA, ktorí sa necítia dobre, sa odporúča skontrolovať hladiny cukru v krvi vždy, keď sa vyskytnú nevoľnosti.



PACIENTI SO SMA

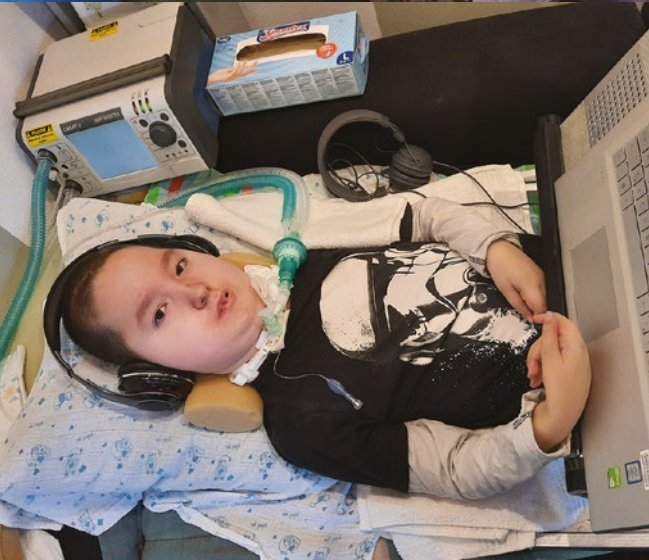


Foto č. 1) archív rodiny Prídavkovej 2) Kubovej 3) Hercegovej 4) Csémy 5) Hajabácsovej
6) Formánkovej

Liečba a starostlivosť

Aké sú možnosti liečby?

Spinálna svalová atrofia je liečiteľná relatívne krátko. Prvý liek na SMA bol schválený len nedávno v roku 2017. Vo všeobecnosti pri liečbe SMA hovoríme o dvoch rozdielnych prístupoch. Prvý sa sústreďí na gén a druhý gén neovplyvňuje, ale inými spôsobmi sa snaží zabrániť poškodeniu nervov, podporiť spojenie nervov a svalov, posilniť svaly alebo spomaliť ich oslabovanie.

Všetky tri v súčasnosti existujúce liečebné možnosti patria do prvej skupiny – ovplyvňujú gén. Nepôsobia však rovnakým spôsobom a nie sú vhodné pre každého pacienta so SMA. O tom, ktorý liek by bol pre vás alebo vaše dieťa vhodný, rozhodnete spolu s vaším ošetrojúcim lekárom. Ten vám na základe typu SMA a genetického výsledku, ale aj zhodnotenia celkového zdravotného stavu odporučí, ktoré liečebné možnosti prichádzajú pre vás alebo vaše dieťa do úvahy.

Jednoduchým spôsobom si vysvetlíme, ako každý z liekov pôsobí, a to v poradí, v akom boli schválené pre pacientov so SMA.

- Nusinersen je historicky prvý liek na SMA. Aktivuje spomínanú „poistku“, resp. záložný SMN2 gén. Vďaka nemu telo dostáva bielkovinu potrebnú pre prežívanie motorických nervov. Aplikuje sa do miechového kanála, avšak do oblasti, do ktorej už miecha nesiahá. Odtiaľ sa najlepšie dostane k nervom, ktoré ho potrebujú. Na začiatku pacient dostane tzv. nasycovaciu dávku: v priebehu 63 dní v presných časových intervaloch dostane štyri dávky, následne sa liek aplikuje každé štyri mesiace. Aplikácia do miechového kanála má výhodu v tom, že liek sa dostane priamo tam, kde je potrebný. Výhodou je, že nezaťažuje trávenie a žalúdok. Na druhej strane si vyžaduje zákrok v nemocnici. Komplikáciu môže predstavovať aj zakrivenie chrbtice či skolióza, ktoré skomplikujú aplikáciu lieku.
- Druhý liek je onasemnogén abeparvovek. Ide o jednorazovú infúziu funkčného SMN1 génu. Funkčný SMN1 gén sa aplikuje pomocou vektora, ktorý predstavuje oslabený adenovírus. Vektor slúži ako nosič, prinesie funkčný gén do tela a následne je z tela odstránený. Liečba je určená pre detských pacientov so SMA, u ktorých sa príznaky prejavia skoro po narodení. Odporúča sa podať tento liek čím skôr. Jeho najväčšou výhodou je jednorazová aplikácia.
- Tretí liek je risdiplam. Pôsobí tiež na záložnom SMN2 géne. Zvyšuje množstvo funkčnej bielkoviny, ktorú SMN2 gén vytvorí. Jeho najväčšou výhodou je lieková forma. Užíva sa vo forme suspenzie, ktorú pacient vypije po jedle. Dávka sa odvíja od hmotnosti pacienta.

Okrem liekov, ktoré zasahujú do priebehu choroby, pacienti so SMA užívajú:

- vitamín D (odkaz na časť „Starostlivosť o kosti“),
- vápnik (odkaz na časť „Starostlivosť o kosti“),
- bisfosfonáty, lieky na osteoporózu (odkaz na časť „Starostlivosť o kosti“),
- lieky na pálenie záhy (odkaz na časť „Výživa“),
- antibiotiká pri infekciách dýchacích ciest (viac sa dočítate v časti „Dýchanie a spánok“).

SMA je veľmi rôznorodá choroba. Aj preto je výber lieku individuálny. Napriek viacerým existujúcim liečebným možnostiam sú pacienti, ktorým liečba nepomáha alebo sa začali liečiť príliš neskoro. Všetci pacienti – liečení i neliečení, však musia i naďalej rehabilitovať a dodržiavať komplexný režim starostlivosti.

Starostlivosť o pacienta so SMA

Pri nastavovaní optimálnej starostlivosti sa do úvahy neberie len konkrétny typ SMA, ale aj dosiahnuté pohybové maximum. Tým sa pacienti delia na tri základné skupiny:

- ležiaci pacienti
- sediaci pacienti
- chodiaci pacienti

Čo predstavuje starostlivosť o pacienta?

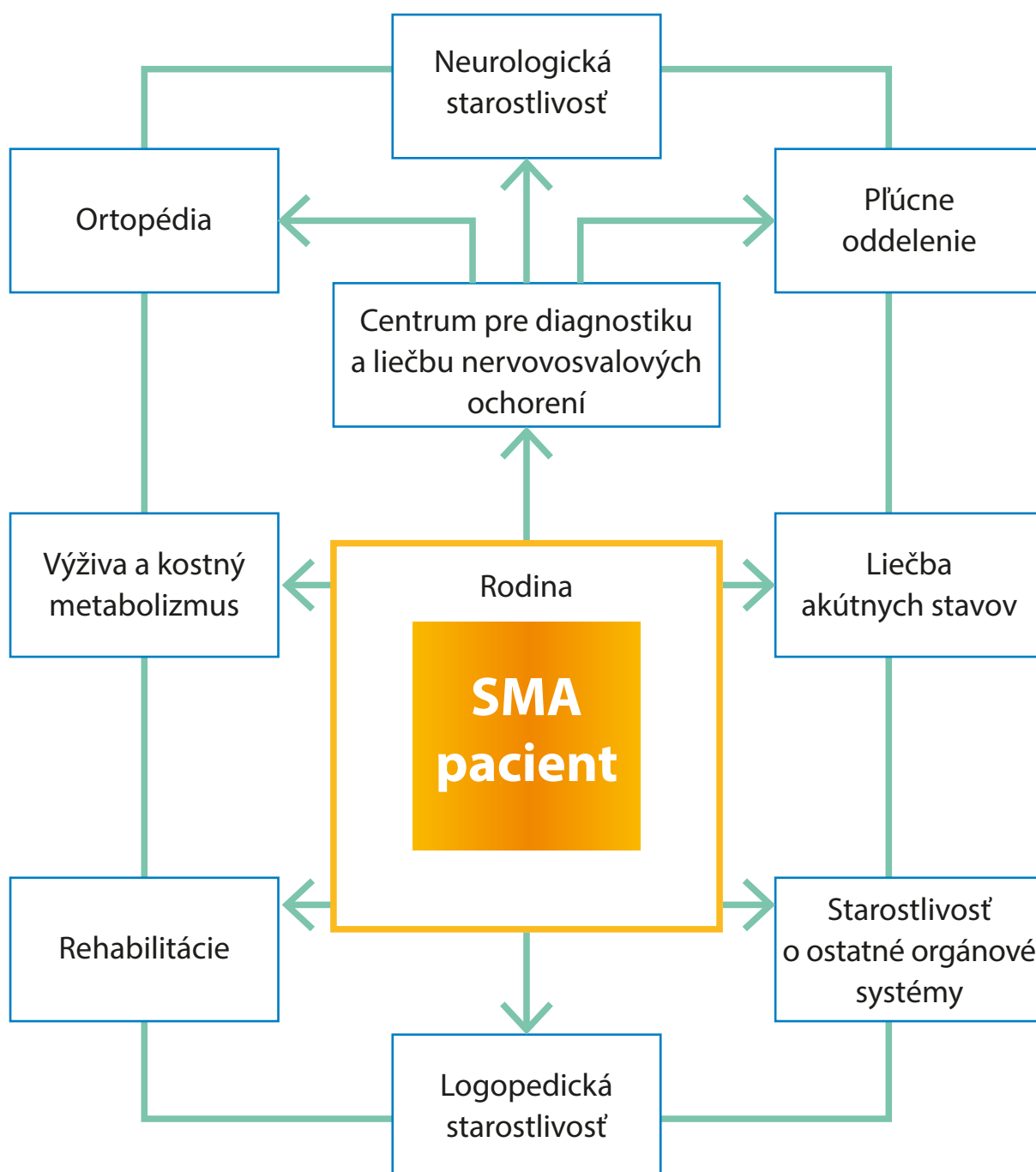
Základom starostlivosti o pacienta so SMA je multidisciplinárny prístup, ktorý zabezpečuje tím špecialistov. Tvoria ho:

- neurológ, ktorý sa stará o pacienta pri základnom ochorení a koordinuje spoluprácu ostatných špecialistov,
- rehabilitačný lekár a fyzioterapeut správnym dohľadom nad cvičením zabezpečia zlepšenie svalovej sily, zachovanie rozsahu pohyblivosti v kĺboch, predchádzanie vzniku kontraktúr (trvalé skrátenie svalu),
- pľúcny lekár sleduje správnu funkciu dýchacieho systému,
- ortopéd a neurochirurg predchádzajú a manažujú skoliózu alebo iné problémy kostí,
- gastroenterológ zabezpečuje dostatočnú výživu a nutričné potreby pacienta,
- endokrinológ-osteológ sleduje fungovanie kostí,
- psychológ,
- sociálny pracovník.

Na Slovensku sa títo odborníci nachádzajú v detských nemocniciach, či už ide o Banskú Bystricu, Bratislavu alebo Košice. Veríme, že čoskoro sa podarí vybudovať podobné tímy aj pre dospelých pacientov.

Cenným prínosom sú aj pacientske organizácie, v ktorých sa združujú rodiny s rovnakými problémami. Vytvárajú pre pacientov a ich rodiny potrebné zázemie, kde sa môžu navzájom psychicky podporiť a vymeniť si skúsenosti.

Sieť starostlivosti o pacienta so SMA začína samotným pacientom a jeho rodinou. Bez starostlivosti a spolupráce rodiny je akákoľvek vysoko odborná starostlivosť odkázaná na zánik.



Dýchanie a spánok

Ako ovplyvňuje SMA dýchací systém?

Najviac sa SMA prejavuje na dýchacom systéme. Ovplyvnenie dýchacieho systému je vo veľkej miere závislé od typu SMA alebo presnejšie od rozsahu straty funkčných dýchacích svalov. Ide o svaly hrudného koša a chrbta.

Najsilnejším dýchacím svalom SMA pacientov je bránica, ktorá oddeľuje hrudný kôš od brušnej dutiny. Pacienti so SMA preto dýchajú najmä do bránice respektíve pomocou bránice. Oslabené medzirebrové svaly nedokážu protichodne vyvažovať prácu bránice a tá svojou silou postupne deformuje celý hrudník. Časom však dochádza k deformáciám hrudného koša v podobe zvonovitého a vtáčieho hrudníka. Neskôr sa vykrivuje chrbtica a postupne sa vyvíja skolióza chrbtice.

Svalová slabosť zároveň spôsobuje, že pacienti nie sú schopní účinne kašľať. Tým sa hromadí hlien v dýchacích cestách, ktorý vytvára ideálne prostredie pre všetky druhy baktérií, vírusov a plesní. Hromadenie hlienu preto môže zapríčiniť ďalšie problémy ako zápal priedušiek, zvýšenú tvorbu hlienu, upchávanie dýchacích ciest a nevzdušnosť pľúc nazývanú atelektáza. Zároveň môže vzniknúť dlhodobý zápal pľúc s trvalým poškodením. V takejto fáze môže u pacientov nastať porucha dýchania a následne takzvané vnútorné dusenie. Zhoršovanie pľúcnych funkcií spôsobuje aj časté pálenie záhy a prehľbujúcu sa poruchu prehltania.

Čo pri dýchaní najviac ohrozuje pacientov z dlhodobého hľadiska?

U pacientov so SMA medzi najzávažnejšie dôsledky oslabeného dýchacieho systému patrí hypoventilácia (znížená výmena vzduchu v pľúcach) počas spánku, nedostatočné vyvinutie hrudnej steny a pľúc, opakujúce sa infekcie alebo vdýchnutie potravy kvôli nesprávnej funkcii dýchania.

Čo hodnotí pľúcny lekár?

Pľúcny lekár vykonáva celkové hodnotenie stavu pacientov pomocou opakovaných komplexných vyšetrení. Cieľom je zhodnotiť stav pacienta v predchádzajúcom období, jeho chorobnosť a celkové prospievanie.

Z dôvodu možného respiračného zlyhania sa vykonávajú skriningové vyšetrenia. To znamená, že všetci pacienti sa povinne podrobia dýchacím testom aj v prípade, ak sa u nich zatiaľ problém s dýchaním neobjavil. Takéto skriningové vyšetrenie zahŕňa hodnotenie efektivity dýchania. Pomocou pulznej oxymetrie (meranie kyslíka) a kapnografie (meranie oxidu uhličitého) sa zistí, nakoľko efektívne je pacient s SMA schopný dýchať.

Prečo je potrebné sledovať kvalitu spánku?

Štúdium kvality spánku so zaznamenávaním hodnôt kyslíka a oxidu uhličitého je potrebné vykonať vždy, keď existuje čo i len minimálne podozrenie na hypoventiláciu, čo je v prípade SMA diagnóza sama o sebe. Posudok polysomnografického vyšetrenia a štúdium spánku určí, či má pacient poruchu dýchania alebo známky respiračného zlyhávania v spánku. Počas tohto vyšetrenia sa sledujú hlavne hodnoty srdcovej frekvencie a okysličovanie na základe prietoku. Výsledky štúdia kvality spánku rozhodnú o potrebe neinvazívnej pľúcnej ventilácie ako aj jej type. Neinvazívna pľúcna ventilácia predstavuje nosovú alebo tvárovú masku, ktorá uľahčuje pacientovi dýchať. Na podporu dýchania sa najčastejšie používa metóda BiPAP. Tá predstavuje neinvazívnu ventiláciu pozitívnym tlakom.

Čo je to polysomnografia?

Polysomnografia (PSG) je komplexné vyšetrenie, ktoré sa realizuje v spánkovom laboratóriu, kam lekár pozve pacienta aj so sprievodom. Ak je to potrebné, vyšetrenie sa vykonáva raz za rok. V rámci vyšetrenia sa sleduje aktivita mozgu, očí, srdca, svalstva brady a svalstva dolných končatín. Taktiež sa vyhodnocuje okysličovanie krvi, chrápanie, dýchacie pohyby hrudníka a brušnej steny, dýchanie v oblasti úst a nosa, poloha tela a pohyb končatín. Pri video PSG vyšetrení je možné snímať pacientov priamo aj kamerou v infračervenom svetle počas spánku za tmy. Výsledky všetkých parametrov informujú lekára o kvalite a charaktere dýchania, činnosti srdca, celkovom charaktere spánku, polohe tela a okysličovaní organizmu. Podľa zhodnotenia výsledkov vyšetrenia lekár nastavuje potrebnú starostlivosť o pacienta.

Čo je základom liečby pľúcnych prejavov SMA?

Pacientom so SMA chýba schopnosť prirodzených čistiacich mechanizmov pľúc ako je napríklad kašeľ. Základným opatrením liečby pľúcnych prejavov SMA je snaha očistiť pľúca. V poslednom desaťročí sa prístup k liečbe pľúcnych prejavov SMA zmenil z rezervovaného prístupu vyčkávania (začatie s liečbou iba v prípade, že sa prejavujú zreteľné zdravotné komplikácie) na proaktívny prístup (zavedenie dýchacích opatrení už pri diagnostike ochorenia). Pre správne očisťovanie dýchacích ciest u pacientov so SMA a správne aplikovanie celkovej respiračnej a pohybovej terapie je potrebné zapojiť do starostlivosti o pacientov so SMA čo najskôr fyzioterapeuta.

Na čo iné je potrebné myslieť pri liečbe a prevencii dýchacích komplikácií?

Všetkým pacientom so SMA sa odporúča každoročné očkovanie proti chrípke a očkovanie proti pneumokokom. U detí do 2 rokov sa okrem týchto očkovaní odporúča aj vakcína proti respiračnému syncytiálnemu vírusu (RSV), ktorý môže spôsobiť problémy s dýchaním.

Keď existuje vysoké podozrenie na astmu, odporúča sa podávať pacientovi lieky na uvoľnenie svalov dýchacích ciest. Lieky na zníženie sekrécie slín je nevyhnutné používať veľmi opatrne. Tieto lieky sa podávajú pod dohľadom lekára, ktorý upravuje dávkovanie podľa potreby. Tým sa zabraňuje prílišnému vysušovaniu sekrétov, ktoré sťažuje ich odstránenie. Dlhodobé denné užívanie liekov na odbúravanie sekrétov sa však neodporúča. Užívanie antibiotík počas choroby je potrebné konzultovať s lekárom individuálne. Pozitívnu správou je, že inovatívna liečba v poslednom období pacientom so SMA zásadne zlepšuje vyhliadky do budúcnosti aj z pohľadu dopadu na dýchanie a zníženia potreby užívania ďalších liekov napríklad antibiotík.

Problémy s dýchaním sa vyskytujú prevažne u ležiacich a sediacich pacientov a len zriedkavo u pacientov, ktorí sú schopní chodiť. Pri každom pacientovi je potrebné nastavenie inej starostlivosti, ktorá je prispôbena závažnosti SMA a individuálnym potrebám pacienta.



Ležiaci pacient a dýchacie opatrenia

U ležiacich pacientov sú problémy s dýchaním veľmi časté a závažné, preto je jednoznačne potrebné zvoliť proaktívny prístup k liečbe. To znamená, že s terapiou sa začína ešte skôr, ako sa vyskytnú prvé príznaky a komplikácie. Ideálne je nastaviť pľúcnu starostlivosť o pacienta čo najskôr po stanovení diagnózy SMA.

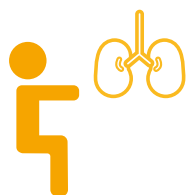
Ležiaci pacienti by mali absolvovať lekársku prehliadku u pľúcneho lekára minimálne raz za tri mesiace. Odporúčajú sa absolvovať pravidelné kontroly kvality spánku, aby bolo možné včas odhaliť hypoventiláciu a znížené okysličenie krvi počas spánku. Ako uvádzame vyššie, štúdium spánku pomôže rozhodnúť, či je potrebné začať používať počas spánku dýchací prístroj (neinvazívna pretlaková ventilácia alebo NIV).

U ležiacich pacientov je z dôvodu hromadenia hlienov potrebné vykonávať manuálnu fyzioterapiu hrudníka kombinovanú s mechanickým nádychom a výdychom, tzv. insufláciou – exsufláciou. Využiť možno aj rôzne zdravotnícke pomôcky (napr. asistent kašľa). Táto metóda slúži ako primárny spôsob odstraňovania hlienu z dýchacích ciest. Ak pacient netrpí závažným ochorením pľúc, pri použití kašlacého asistenta nie je zvýšené riziko vzniku pneumotoraxu. Existuje určité riziko prehĺtania vzduchu a následného nafúknutia žalúdka, no napriek tomu benefity použitia tejto zdravotníckej pomôcky prevládajú nad jej rizikami.

Použitie mechanického nádychu a výdychu pľúc výrazne prispieva k očiste dýchacích ciest. Čisté pľúca bez nadmerného hlienu sú prevenciou dýchacích komplikácií a zlyhávania primárnej funkcie pľúc. Zásadne oddalujú potrebu neinvazívnej pľúcnej ventilácie a zlepšujú kvalitu života pacientov. Naopak, vysokofrekvenčná oscilačná terapia hrudnej steny (označovaná/známa ako „vibračná vesta“) výrazne nezlepšuje odstraňovanie hlienu pri neúčinnom kašli. Odsávanie sekrétov z nosa a úst mechanickým sacím čerpadlom a katétrom je dôležitou súčasťou očisty dýchacích ciest u nesediacich pacientov a malých detí. Mechanické sacie čerpadlo a katéter sa odporúča používať u každého pacienta s neúčinným kašľom.

Neinvazívnu pľúcnu ventiláciu (NIV) je vhodné použiť preventívne u všetkých ležiacich detí pred samotným objavením príznakov respiračného zlyhania. Vďaka tomu pacient dokáže lepšie zvládať zlyhávanie dýchacích ciest, minimalizovať zmeny hrudnej steny a zmierňovať nepríjemnú dýchavičnosť. Vysoko individuálne sa môže využívať aj trvalý pozitívny tlak v dýchacích cestách (CPAP).

Tracheostómia je voľbou len pre vybraných pacientov, väčšinou v ohrození života, u ktorých je NIV nedostatočná alebo zlyháva. Táto voľba by mala byť výrazne individualizovaná na základe stavu ochorenia a kvality života pacienta. Rozhodnutie je potrebné vykonať na základe diskusie s rodinou a pacientom (optimálne skôr ako nastane potreba), keďže býva nezvratné a zasiahne pacientovu schopnosť samostatnej komunikácie.



Sediaci pacienti a dýchacie opatrenia

Problémy s dýchaním sa u sediacich pacientov vyskytujú menej často. Napriek tomu sa odporúča u týchto pacientov vykonávať preventívnu prehliadku aspoň raz za 6 mesiacov. V rámci preventívnej prehliadky sa pacientom kontroluje správne fungovanie a sila dýchacích svalov, ako aj funkcia pľúc pomocou spirometrie.

Pacienti so slabým kašľom by mali absolvovať mechanickú fyzioterapiu hrudníka, ktorá sa kombinuje s mechanickou insufláciou – exsufláciou (nádychom – výdychom).

Ak u pacienta pozorujeme niektoré z príznakov naznačujúcich ťažkosti s dýchaním, ako napríklad zlú kvalitu spánku, ospalosť alebo bolesť hlavy, odporúča sa použiť neinvazívnu pľúcnu ventiláciu (NIV). Zároveň je u týchto pacientov potrebné vykonať kontrolu kvality spánku na potvrdenie optimálnej funkcie NIV. Keď je u sediacich pacientov prítomný neúčinný kašeľ, odporúča sa odsávanie sekrétov z nosa a úst mechanickým sacím čerpadlom a katétrom.



Chodiaci pacienti a dýchanie

U chodiacich pacientov sa problémy s dýchaním vyskytujú zriedkavo, avšak dýchanie sa časom môže zhoršiť. Ak sa u týchto pacientov vyskytne infekcia hrudníka, hodnotí sa ich schopnosť vykašľávať hlieny. Taktiež sa sledujú príznaky nedostatočného dýchania, ako napr. bolesť hlavy, ospalosť alebo zlá kvalita spánku. Pri výskyte akýchkoľvek ťažkostí je potrebné, aby pacienti podstúpili funkčné vyšetrenie pľúc pomocou spirometrie. Pokiaľ však neexistujú opodstatnené obavy, proaktívna liečba nie je nutná.

Cvičenie a rehabilitácia

Prečo je rehabilitácia dôležitá?

Rehabilitácia predstavuje neoddeliteľnú súčasť liečby SMA v rámci multidisciplinárnej spolupráce. V dôsledku nečinnosti svalov a iných chorobných zmien sprevádzajúcich ochorenie dochádza u pacienta k postupnému obmedzeniu bežných denných činností. U pacientov sa zhoršuje schopnosť vstávať a sedieť bez opory, prípadne chôdza. Zhoršuje sa tiež schopnosť samostatne sa obliecť, najesť sa alebo rozprávať. Čo je najpodstatnejšie, v konečnom dôsledku dochádza k postupnému zlyhávaniu dýchania. Rehabilitácia je dôležitá. Výrazne dokáže spomaliť postupné zhoršovanie ochorenia a pomáha udržať dosiahnuté funkčné schopnosti pacienta čo najdlhšie.

Prečo je dôležité pravidelné cvičenie?

Pacienti sa často stretávajú aj s problémami, akým je vznik skoliózy a kontraktúr. Kontraktúry sú skrútenia svalov, ktoré nám zabezpečujú pohyblivosť v kĺboch. V dôsledku rozvoja kontraktúr môže dôjsť u pacientov napríklad k neschopnosti roztvoriť dlaň alebo vystrieť nohu.

Pravidelné odborné cvičenia napomáhajú správne fungovaniu kĺbov a svalov, zvyšujú svalovú silu a tiež sa podieľajú na udržaní optimálneho krvného tlaku. Pri cvičení sa využívajú rôzne ortopedické a rehabilitačné pomôcky, ktoré pomáhajú oddialiť vznik skoliózy, spomaľujú proces vzniku kontraktúr a napomáhajú tiež správne vývoju vnútorných orgánov. Fyzioterapia má význam pri posilnení dýchacích svalov, a tým udržaní schopnosti samostatného dýchania čo najdlhšie.

Podstatné je aj sledovanie optimálnej telesnej hmotnosti a venovanie pozornosti správnej výžive a životospráve. Nadváha vedie k obmedzeniu fyzickej aktivity a celkovému zníženiu pohybových schopností.

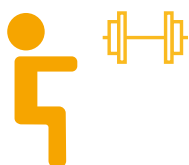
Rehabilitačné techniky by mali byť prispôsobené individuálnym potrebám a schopnostiam pacienta. Líšia sa v závislosti od typu ochorenia a od dosiahnutého pohybového maxima pacienta.



Ležiaci pacienti a cvičenie

Pacientovi so SMA postupne ochabujú všetky svaly, aj tie dýchacie, čo spôsobuje, že postupne prestáva samostatne dýchať. Hlavnou zložkou rehabilitácie je preto respiračná fyzioterapia na posilnenie dýchacích svalov. Pri respiračnej fyzioterapii sa využíva loptičkovanie, ktoré slúži na stimuláciu hrudníka a chrbta. Taktiež sa používa zdravotnícka pomôcka – kašlací asistent, ktorý pomáha posilňovať dýchacie svaly a podporuje vykašliavanie. U malých detí býva sťažené kŕmenie a prehĺtanie, preto sa do cvičenia zaraďuje aj orofaciálna stimulácia. Tá predstavuje súbor pohybov, ktoré napomáhajú rozvoju motoriky tváre, pier, jazyka, podnebia a hltana.

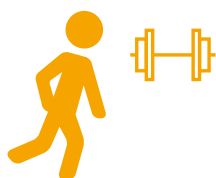
Využívajú sa tiež rôzne hmatové stimuly, polohovanie a cvičenie zamerané na rozvoj pohybových schopností, tréning úchopov a jemnej motoriky. Pri rehabilitácii sa používajú rôzne rehabilitačné a ortopedické pomôcky, ako sú dlahy, korzety, polohovacie podpery, opierky a ďalšie.



Sediaci pacienti a cvičenie

Sediaci pacienti majú výrazné deformity chrbtice, hrudníka, kĺbov a nôh. Veľmi často sa u nich vyskytuje skolióza a rozvoj kontraktúr. Cieľom rehabilitácie je čo najviac pomôcť pacientom oddialiť tieto dôsledky ochorenia. Realizujú sa cieľené cvičenia na ovplyvnenie skoliózy. Využívajú sa cvičenia na lopte, cvičenia za pomoci motomeđu a iných ortopedických pomôcok. Väčšina detí je schopná sedieť na invalidnom vozíku, preto rehabilitácia býva cieľená na správne sedenie vo vozíku, správne držanie tela, zlepšovanie mobility, spevnenie svalov trupu, chrbta a horných končatín. Cvičenie sa často realizuje formou hry, aby okrem terapeutického účinku bolo pre deti zábavné. Napríklad pri tréningu dýchacích svalov deti vyfukujú bubliny cez bublifuk, fúkajú vodu cez slamku alebo hrajú „fúkací futbal“. Dôležité sú spoločenské hry, ktoré sa zameriavajú na tréning jemnej motoriky a úchopovej činnosti.

Do cvičení sa zahŕňajú aj špecializované terapie, ako sú napríklad Bobath terapia alebo hipoterapia.



Chodiaci pacienti a cvičenie

Pacienti sú schopní sedieť, stáť, chodiť a kráčať po schodoch. Najväčší problém predstavuje vstávanie zo zeme. Skoro nikdy nedokážu urobiť hlboký drep a pri samostatnej chôdzi sa rýchlo objaví únava. Cieľom rehabilitácie je najmä čo najdlhšie udržať dosiahnutú pohyblivosť pacienta.

Vykonávajú sa cieľené cvičenia na spevnenie a vzpriamovanie trupu, dolných a horných končatín. Pacienti taktiež vykonávajú rôzne intenzívne cvičenia ako plávanie, veslovanie, cyklistika, turistika, tréning chôdze alebo jazda na koni, ktoré sú zamerané na zvyšovanie kondície. Na zachovanie flexibility kĺbov a svalov sú dôležité strečingové cvičenia ako polohovanie alebo joga. Používajú sa rôzne rehabilitačné a ortopedické pomôcky na podporu mobility, napríklad invalidné vozíky, chodúľky, stojany, palice a korzety. Všetky tieto aktivity dokážu pomôcť udržať pacientovu nezávislosť čo najdlhšie.

Ako často by mali pacienti cvičiť?

Pri cvičení je dôležité rešpektovať individuálne potreby a možnosti pacienta. Frekvencia cvičenia by mala byť čo najintenzívnejšia. Pacienti by sa však mali vyvarovať extrémnych foriem fyzickej aktivity a nikdy by nemali cvičiť do takej miery, aby pociťovali bolesť alebo veľké nepohodlie.

Rehabilitácia má byť vedená pod odborným dohľadom fyzioterapeuta, ktorý rodičov alebo opatrovateľov zaškolí, dá im vecné a praktické rady, ako správne cvičiť a čomu sa vyhýbať. Dôležité je tiež používanie ortéz minimálne 60 minút denne.

Aké iné rehabilitačné aktivity môžu pacientom pomôcť?

- **Hipoterapia**

Predstavuje polohovanie a jazdu na koni. Vďaka tomu, že pacient je nútený prispôbovať sa rytmickému pohybu koňa, dochádza k stimulácii celého tela. Navyše, čas strávený na koni môže byť príjemným spestrením pacientovho života.

- **Hydrokinezioterapia**

Predstavuje pohybovú liečbu vo vodnom prostredí. Teplá voda pomáha uvoľňovať stuhnuté svaly a podporuje ich pružnosť a aktiváciu. Cvičenia s pomôckami určenými na hydrokinezioterapiu zvyšujú svalovú silu a fyzickú kondíciu. Voda prináša úľavu od tlaku na kĺby a umožňuje väčší rozsah pohybu rúk a nôh.

- **Bobath terapia**

Bobath metóda predstavuje celkový prístup k dieťaťu, ktoré má poruchu motorického vývoja. Býva vedená vyškolenými fyzioterapeutmi, ktorí následne zaškolia rodičov. Jej významným prvkom je napríklad stimulácia správnych pohybových vzorcov dieťaťa pri každodennej manipulácii s ním (napr. pri prebaľovaní, nosení, kúpaní a pod.). Dôležité je pravidelné využívanie tohto prístupu a spolupráca rodičov s fyzioterapeutom.

- **Masáž**

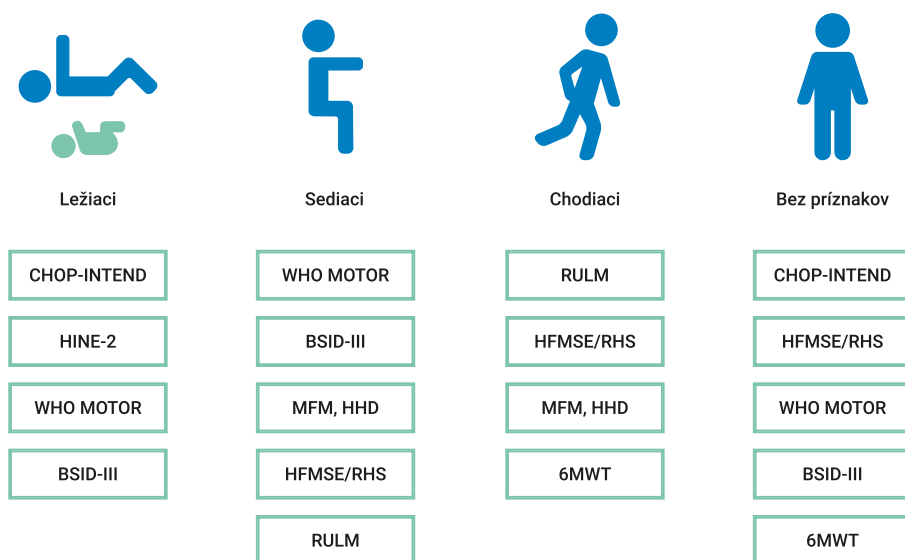
Okrem pravidelnej fyzickej aktivity by mali pacienti absolvovať pravidelné premasírovanie tela olejčkami. Masáž stimuluje a uvoľňuje svaly a periférne nervy. Na uvoľnenie alebo na nabudenie svalstva je tiež vhodné využívať loptičkové stimulácie a jemné techniky.

- **Ozdravné pobyty orientované na rehabilitáciu**

Deťom so SMA sa veľmi odporúča zapojenie do sociálnych aktivít. Veľmi prospešné môžu byť letné pobytové či denné tábory alebo ozdravné pobyty a pobyty v kúpeľoch. Deti tu majú mnohokrát príležitosť zúčastniť sa rôznych pohybových aktivít, ako sú jazda na koni, plávanie, ergoterapia (liečba prácou), rôzne hry na podporu správneho držania tela, spevnenie svalového korzetu a rozvoja hrubej a jemnej motoriky. V neposlednom rade je veľmi dôležité budovanie spoločenských vzťahov. Veľkou podporou sú práve patientske organizácie, ktoré organizujú denné či pobytové aktivity na podporu správny pohybových stereotypov ako aj sociálnych zručností pacientov s nervovosvalovými ochoreniami.

Čo je to škálovanie?

V prípade pacientov so SMA sa motorické funkcie sledujú a vyhodnocujú pomocou škálovacích testov: Hammersmithovej škály, CHOP-INTEND škály, 6-minútového testu chôdze, škálovacích testov na vyhodnotenie jemnej motoriky. Pomocou týchto škálovacích testov sa hodnotia pohybové funkcie u pacientov s jednotlivými typmi SMA. Neskôr tvoria základ pre zhodnotenie stavu pacienta a nastavenie starostlivosti (Obrázok č. 7). Výber konkrétneho škálovacieho testu sa odvíja od stavu pacienta ako aj účelu testovania, prípadne skúseností pracovníka.



CHOP-INTEND	The Children's Hospital of Philadelphia Infant Test of Neuromuscular Disorders	Test nervovosvalových ochorení dojčiat detskej nemocnice vo Philadelphii
HINE 2	Hammersmith Infant Neurological Exam – Part 2	Hammersmithov škálovací systém dojčiat – 2. časť
WHO motor	WHO motor milestones	Hodnotenie motorických míľnikov Svetovej zdravotníckej organizácie
BSID-III	Bayley Scales Of Infant and Toddler Development	Bayleyho škálovací systém pre dojčatá a batolátá
MFM	Motor Function Measure	Meranie motorických funkcií
HHD	Hand-Held Dynamometry	Ručná dynamometria
6MWT	Six Minute Walk Test	Šesťminútový test chôdze
RULM	Revised Upper Limb Module	Revidovaný test motorických schopností horných končatín
HFMSE/RHS	Hammersmith Functional Motor Scale Expanded/Revised Hammersmith Scale	Rozšírený Hammersmithov škálovací systém motorických funkcií/Revidovaný Hammersmithov škálovací systém

Výživa a kosti

Prečo je výživa dôležitá?

U pacientov so SMA je potrebné dohliadať na ich správnu výživu a adekvátnu hmotnosť. Ochorenie so sebou prináša komplikácie spojené so schopnosťou prijímania potravy. Pacienti majú často problém s prehĺtaním alebo so zníženou schopnosťou prežúvania v dôsledku ochabnutia žuvacích svalov. Tým sa zvyšuje riziko nedostatku živín nazývané malnutícia. Naopak, v iných prípadoch môže neschopnosť pohybu viesť k zvýšeniu hmotnosti a nárastu rizika obezity. Pacientom taktiež hrozia komplikácie, akými sú časté pálenie záhy a zápcha. V prípade zápchy sa odporúča zvýšiť hydratáciu pacienta, zvýšiť príjem vlákniny a užívať probiotiká.

Pacienti so SMA môžu mať tiež problémy s metabolizmom. V dôsledku toho sa ich krv môže rýchlejšie okysliť v porovnaní so zdravým človekom. Tento jav sa nazýva metabolická acidóza. Zároveň sa u nich môže vyskytnúť znížená alebo zvýšená hladina krvného cukru, čo predstavuje riziko cukrovky. Problémom taktiež býva zhoršená schopnosť organizmu rozkladať tuky.

Z týchto dôvodov je v starostlivosti o pacientov dôležitá úloha gastroenterológa alebo dietológa. Tí dokážu adekvátne zhodnotiť pacientov stav a podľa jeho individuálnych potrieb nastavia správny spôsob výživy.



Ležiaci pacienti a výživa

Pri skupine ležiacich pacientov, ktorú tvoria predovšetkým deti, je najväčšou komplikáciou zhoršená schopnosť prehĺtania. Tento problém označujeme termínom dysfágia. Neschopnosť prehĺtania predstavuje riziko vdýchnutia jedla, čo môže viesť k uduseniu alebo zápalu pľúc. Môže sa vyskytnúť u každého pacienta so SMA, najmä ak dôjde k rýchlemu zhoršeniu stavu a zoslabnutiu (zo sediaceho pacienta sa za krátku dobu stane ležiaci pacient).

Ak sa ukáže, že pacient so SMA nie je schopný bezpečného prehĺtania, je potrebné pristúpiť k alternatívnym možnostiam výživy. Zvýšenú pozornosť treba venovať tomu, či sa pacient počas jedla alebo krátko po jedle nedusí alebo nekašle.

Ak sa predpokladá, že pacient so SMA bude potrebovať takúto alternatívnu výživu krátkodobu, bývajú mu aplikované výživové sondy cez nos. Tie sú zavádzané buď do žalúdka, alebo do tenkého čreva. Sú vyrábané z kvalitných materiálov, sú flexibilné, mäkké a tenké, takže nebránia súčasnému príjmu potravy ústami.

Ak je nutná dlhodobá alternatívna výživa, u pacienta býva nastavená perkutánna endoskopická gastrostómia (PEG), označovaná aj ako gombička. Ide o takú sondu, ktorá sa zavedie cez drobný kožný rez brucha v mieste žalúdka priamo do žalúdka.

Zároveň väčšinou vykonáva chirurg v celkovej anestéze pacienta. Takáto sonda obchádza nosovú a ústnu dutinu a pažerák. Po úvodnom zhojení rany sa ošetruje jednoducho a nie je prekážkou v bežných denných aktivitách, ako je napríklad kúpanie.



Sediaci pacienti a výživa

Sediaci pacienti majú často problémy s prežúvaním a pri jedení sa môžu rýchlo unaviť. Pokiaľ sa u nich objavia príznaky ako dusenie a kašľanie počas jedenia, je potrebné vyšetriť ich schopnosť prehĺtania z dôvodu možnej prítomnosti dysfágie. V prípade, že ich schopnosť prehĺtania je zhoršená, je potrebné pristúpiť podobne ako pri ležiacich pacientoch k alternatívnym cestám výživy.

Sediaci pacienti môžu mať tiež zvýšené riziko nadváhy kvôli neschopnosti pohybu. Ak k tomu dochádza, odporúčajú sa krvné testy a kontrola hladiny cukru v krvi.



Chodiaci pacienti a výživa

Chodiaci pacienti zvyčajne nemajú problémy s príjmom potravy. Môže sa však u nich vyskytnúť riziko nadváhy alebo obezity v dôsledku nedostatku pohybu. Obezita so sebou prináša ďalšie komplikácie. V prípade, že pacient spozoruje známky zvyšovania svojej hmotnosti alebo iný problém s prijímaním potravy, je potrebné navštíviť gastroenterológa alebo dietológa.

Čo je to enterálna výživa a ako sa aplikuje?

Ochorenie so sebou prináša riziko podvýživy a pacienti môžu mať problém dosiahnuť správnu hmotnosť. Tento problém sa rieši najčastejšie tzv. enterálnou výživou. Ide väčšinou o nápoj, prášok, prípadne krém s vysokým obsahom energie a výhodným zložením všetkých dôležitých výživových látok. Poskytuje optimálny pomer a množstvo všetkých živín potrebných pre organizmus.

Pokiaľ sú pacienti schopní prehĺtania, enterálna výživa sa aplikuje popíjaním (tzv. sipping). V prípade problémov s prehĺtaním sa výživa podáva cez nosné sondy alebo PEG.

Enterálne prípravky bývajú hradené zdravotnými poisťovňami. Bežne sú distribuované do lekární, kde si ich môže rodič alebo pacient vyzdvihnúť na recept. Pacienti na enterálnej výžive vyžadujú pravidelný monitoring, tak ako aj pri každej inej liečbe. Kontroly v gastroenterologickej ambulancii sú vhodné každých 6 mesiacov, v medziobdobí predpisuje enterálnu výživu obvodný lekár.

Prečo je potrebná starostlivosť endokrinológa – osteológa alebo ortopéda?

V multidisciplinárnej starostlivosti o pacienta má svoj význam aj lekár, ktorý dohliada na správny vývoj kostí pacienta. Je to primárne z dôvodu, že SMA pacienti majú zvýšenú náchylnosť na ochorenie, ktoré nazývame osteoporóza. Slabé svaly vedú k rôznym problémom pohybového aparátu: najmä chrbtice a kĺbov, ktoré rieši ortopéd.

Čo to je osteoporóza?

Osteoporóza je ochorenie, pri ktorom dochádza k úbytku kostnej hmoty alebo inými slovami k rednutiu kostí. Ochorenie sa u pacienta môže prvýkrát prejavíť len ako náhle vzniknutá zlomenina ktorejkoľvek kosti. Môže sa tiež prejavovať bolesťami chrbta bez zjavnej príčiny. Až röntgenové vyšetrenie ukáže tzv. kompresívne zlomeniny stavcov. Tie vznikajú pri oslabení stavcov, ktoré sa na seba natlačia do takej miery, až sa navzájom zlomia.

Prečo osteoporóza vzniká?

Pre optimálne formovanie kostnej hmoty a zabezpečenie stability kostí je nutný príjem stravy bohatej na vápnik, vitamín D a iné minerálne látky. Taktiež je dôležité dostatočné množstvo pohybovej aktivity. Vitamín D je jeden z mála vitamínov, ktoré si ľudské telo vie vyrobiť aj samo vplyvom slnečných lúčov pôsobiacich na kožu. Taktiež ho získavame z potravy. Nachádza sa napr. v morských rybách, rybom tuku, pečeni, masle, mlieku a žĺtkoch.

Rýchlo rastúci detský organizmus má veľké nároky na spotrebu vitamínu D.

Deti so SMA (najmä SMA I) majú zvýšené riziko podvýživy a mnohokrát nie sú schopné prijať dostatočné množstvo vitamínu D z potravy. V našich klimatických podmienkach navyše nie sme vystavení slnečným lúčom dostatočne dlho a intenzívne na jeho adekvátnu tvorbu. U pacientov so SMA sa k týmto faktorom pridáva aj znížená pohybová aktivita. Nedostatok stavebného materiálu pre kosti v kombinácii s nedostatočnou pohybovou aktivitou vedie k odvápneniu kostí, čoho výsledkom je osteoporóza. Samotnému vzniku týchto komplikácií sa dá u pacientov so SMA predchádzať.

Každý pacient s chronickým ochorením, u ktorého sa predpokladá nutričný alebo pohybový nedostatok, má byť vyšetrený špecialistom endokrinológom – osteológom.

Ako prebieha vyšetrenie kostí?

Lekár pri vyšetrení získava údaje o prítomnosti osteoporózy v rodine, o spôsobe výživy, preferencii stravy a nápojov i pohybovej aktivite. Dôležité sú aj informácie o užívaní liekov a výživových doplnkov (dôležitá je informácia o preventívnom podávaní vitamínu D a minerálov). Informuje sa o výskyte zlomenín a bolesti chrbta, ktorá by mohla svedčiť o prítomnosti zlomenín stavcov.

Endokrinológ – osteológ/ortopéd vyšetruje krv a moč. Zameriava sa na hladinu vitamínu D a minerálov v krvi a tiež na vylučovanie minerálov močom. Na základe výsledkov sa liečba vitamínom D a minerálmi upraví podľa individuálnych potrieb. Pri podozrení na poškodenie chrbtice lekár odporučí pacientovi röntgenové vyšetrenie chrbtice. V prípade potvrdenia kompresívnych zlomenín stavcov je nutná návšteva ortopéda z dôvodu výroby korzety na stabilizáciu chrbtice. Okrem laboratórnych a röntgenových vyšetrení je nutné k potvrdeniu osteoporózy absolvovať aj tzv. vyšetrenie denzitometriou. Je to nebolestivé vyšetrenie, pri ktorom si pacient ľahne na vyšetrovacie lôžko snímané kamerou a prístroj následne vyhodnotí hustotu kostí. Lekár na základe výsledku vyhodnotí, či je okrem zabezpečenia prísunu vitamínu D a minerálov nutná aj liečba osteoporózy. V takomto prípade sa používajú lieky, ktoré umožňujú zvýšené vstrebávanie minerálov a ich zabudovanie do kostí (bisfosfonáty).

Osteologické vyšetrenie je štandardné vyšetrenie pacienta s chronickým ochorením.

Akútna starostlivosť

Čo je to plán akútnej starostlivosti?

Najčastejším akútnym problémom pacientov so SMA sú infekcie pľúc a problémy s dýchaním. Každý pacient so SMA by mal mať postup, čo robiť, ak sa vyskytne akútny problém – Plán akútnej starostlivosti. Takýto plán vznikne v čase, keď sa pacient cíti dobre. Informujte sa u svojho neurológa, aké akútne situácie u vás alebo vášho dieťaťa môžu nastať a čo máte vtedy spraviť alebo koho kontaktovať.

Je dobre, ak sa na príprave takéhoto plánu účastní aj sám pacient, hoci je len dieťa. Ak dieťa porozumie, kde je problém, dokáže lepšie spolupracovať a včas upozorní rodiča alebo opatrovateľa, že niečo nie je v poriadku. Cieľom plánu akútnej starostlivosti je podporiť vzájomnú spoluprácu medzi ošetroujúcim lekárom a celým tímom špecialistov, rodičom a špecialistami v oblasti intenzívnej medicíny.

• Dýchanie, okysličovanie

Starostlivosť o pacienta musí zahŕňať najprv vyčistenie dýchacích ciest, odsatie hlienov a následne zabezpečenie kyslíka. Je dôležité čím skôr začať s použitím neinvazívnej pľúcnej ventilácie.

Kyslík by nikdy nemal nahradiť neinvazívnu pľúcnu ventiláciu. Treba ho pridať vtedy, ak pri použití neinvazívnej pľúcnej ventilácie (potom ako boli vyčistené dýchacie cesty od (hlienov) sú hladiny kyslíka v krvi nízke. Kyslík sa odporúča pridať v najnižšom prietoku, aby optimalizoval okysličenie a jeho používanie sa ukončí potom, čo sa pacient vylieči z choroby alebo iného akútneho problému. Počas okysličovania je potrebné merať hladiny oxidu uhličitého. V prípade, že situácia si môže vyžadovať intubáciu, je potrebné čím skôr to vysvetliť pacientovi alebo jeho zástupcovi a akceptovať jeho rozhodnutie ohľadom intubácie.

Ak už intubácia nie je potrebná a možno ju vybrať, pľúca majú byť nafúknuté/nadýchnuté a okysličenie optimalizované. Na prekonanie prechodného obdobia po extubácii je potrebné použiť neinvazívnu pľúcnu ventiláciu.

• Infekcie

Antibiotiká sa pacientom so SMA odporúčajú iba v prípade infekcie alebo rizika sepsy. Opatrnosť treba venovať fluorochinolónovým antibiotikám. Fluorochinolónové antibiotiká môžu spôsobiť dlhodobé, vysilujúce a potenciálne trvalé vedľajšie účinky postihujúce šľachy, svaly, kĺby a nervový systém. Ide o zápal alebo pretrhnutie šľachy, bolesť alebo slabosť svalov a bolesť alebo opuch kĺbov, ťažkosti pri chôdzi/pohybe, pocit mravčenia či palivá bolesť. Riziko vedľajších účinkov sa zvyšuje so zhoršenými obličkovými funkciami. Ak je infekcia citlivá aj na iné antibiotiká, je potrebné primárne použiť tie. Ak treba použiť fluorochinolónové antibiotiká, je potrebné pacienta hydratovať.

• Hydratácia a výživa

V rámci akútnej starostlivosti je potrebné monitorovať hydratáciu pacienta, hladiny solí a minerálov, obličkové funkcie a hladinu glukózy v krvi. Je potrebné už v priebehu prvých šiestich hodín začať podávať pacientovi výživu bohatú na bielkoviny. Pacienti by nemali ostať dlho bez výživy. Osobitú pozornosť treba venovať prehĺtaniu počas zhoršenia stavu alebo choroby. Pacienti majú vysoké riziko, že vdýchnu zvyšky jedál alebo tekutín do pľúc (označuje sa ako aspirácia).

• Anestéza

O použití anestézy sa viac dočítate v časti Kedy sa používajú anestetiká?

Aké informácie by mal obsahovať plán akútnej starostlivosti?

- Aké sú varovné signály alebo indikácie hospitalizácie pre pacienta so SMA?
- Aké sú priority pacienta ohľadom riešenia problémov s dýchaním, zahŕňajúc podporné spôsoby dýchania?
 - Pacient má neinvazívnu pľúcnu ventiláciu (uviesť typ a štandardné nastavenie prístroja)
 - Na krátkodobé problémy dýchania pacienta možno intubovať
 - V život zachraňujúcich situáciách pacientovi možno vykonať tracheostómiu
 - Pacient odmieta tracheostómiu
- Má pacient problémy s pohyblivosťou krku alebo čeluste? Ak áno, aké?
- Aké postupy používa na odhlienenie?

Kedy sa používajú anestetiká?

Anestetiká sa používajú pri plánovaných chirurgických zákrokoch a všade tam kde je potrebné zmiernenie bolesti.

Tímu odborníkov sa odporúča:

- Prehodnotenie srdcových funkcií je potrebné iba vtedy, ak sa vie o probléme.
- Celkové zhodnotenie pacienta je potrebné pred každým použitím anestetika.
- Malo by zahŕňať aj spánkovú štúdiu a zapojenie dietológa.
- Zhodnotenie problémov, ktoré môžu nastať pri intubácii:
 - stiahnutá/úzka čelusť,
 - obmedzená pohyblivosť krku,
 - problémy s polohovaním,
 - výzvou je aj typ anestézie: lokálna, regionálna alebo celková.
 - Nezávisle od typu použitej anestézy je potrebné monitorovať hladiny kyslíka a oxidu uhličitého po celý čas.
 - Predvídať akékoľvek iné potreby ako je napríklad použitie neinvazívnej pľúcnej ventilácie alebo iných dýchacích intervencií.
 - Po operácii/zákroku je dôležité zabezpečiť manažment bolesti ako aj správne okysličenie pomocou neinvazívnej pľúcnej ventilácie.

PACIENTI SO SMA



Foto č. 1) archív rodiny Štefánikovej 2) Virághovej 3) Formánkovej 4) a 5) Kulkovský
6) archív rodiny Bubálovej

Zásady vedenia anestézie u pacientov s nervovosvalovým ochorením (NSO)

PACIENT
SO SVALOVOU
ATROFIU
ALEBO INÝM
NSO

MENO
A PRIEZVISKO:

RODNÉ ČÍSLO:

ZDRAVOTNÁ POISŤOVŇA:

BYDLISKO:

KONTAKTNÁ OSOBA (V PRÍPADE DIEŤAŤA MENO ZÁKONNÉHO ZÁSTUPCU):

OŠETRUJÚCI LEKÁR (NEUROLÓG ALEBO VŠEOBECNÝ LEKÁR):

NÁZOV SVALOVÉHO OCHORENIA: _____

INÉ VÁŽNE OCHORENIA:

ALERGIE (NA ANTIBIOTIKÁ, POTRAVINY A INÉ):

DÔLEŽITÉ ZÁSADY VEDENIA ANESTÉZIE U PACIENTOV S NERVOVOSVALOVÝM OCHORENÍM (NSO)

- Sukcynylcholínjodid a prchavé anestetiká sú absolútne kontraindikované. Hrozí riziko vyvolania malígnej hypertermie a/alebo hyperkaliémie.
- Pamätať na zvýšenú citlivosť voči liekom podávaným v premedikácii.
- Pacienti sú pri polohovaní ohrození poklesmi tlaku krvi v rámci autonómnej dysregulácie.
- Zvoliť rozšírený monitoring podľa obťažnosti operačného výkonu a orgánového postihnutia pacienta.
- Zistiť dostupnosť dantrolenu.
- Najrizikovejšími fázami sú úvod do celkovej anestézy a jej ukončenie. Hrozí aspirácia do pľúc, pacienti majú často poruchy prehĺtania a vyprázdňovania žalúdka.
- Použitie sukcinylcholínjodidu by u pacientov s myotóniou mohlo viesť okrem vyššie uvedených komplikácií k myotonickému kríze s nemožnosťou intubácie, príp. umelej pľúcnej ventilácie.
- Bezpečné sú: oxid dusnatý, opiáty, benzodiazepíny, fenobarbital, propofol, rokurónium – k všetkým medikamentom majú pacienti zvýšenú citlivosť, redukovať dávkovanie.
- Používať myorelaxanciá s kratším polčasom (rokurónium).
- Nevyhnutné je monitorovanie svalovej relaxácie. Pozor na nesprávnu interpretáciu tetanického sťahu po stimulácii u pacientov s myotóniou.
- Vzostup etCO₂ môže upozorniť na rozvoj malígnej hypertermie.
- Samozrejmosťou je kontinuálne monitorovanie telesnej teploty. Vzostup telesnej teploty však nepatrí medzi prvé známky rozvoja malígnej hypertermie.
- Hypotermia vedie k zvýšenému svalovému tonusu u pacientov s myotóniou, u muskulárnych dystrofií a atrofií sa podieľa na prehlbovaní svalovej slabosti.
- Počas dlhších výkonov sledovať hodinovú diurézu, farbu moču.
- Kontrolovať arteriálnu ascidobázickú rovnováhu a mineralogram.
- Ku koncu výkonu nedekurarizovať – riziko bronchorey, rekurarizácie, príp. myotonického krízy.
- Techniky regionálnej anestézy sú bezpečné, anesteziológ sa však môže stretnúť s obťažnou technikou zavedenia pri deformitách chrbtice. Pozor na vysoký rozsah subarachnoidálnej anestézy.
- Pamätať na častú nutnosť pooperačnej umelej pľúcnej ventilácie.
- Anestéziu by mal viesť skúsený, resp. atestovaný anesteziológ, príp. mal by byť v dosahu.

ODKAZY NA ČASOPISY A DÔLEŽITÉ WEBOVÉ STRÁNKY:

- COMPLICATIONS OF ANAESTHESIA IN NEUROMUSCULAR DISORDERS. Neuromuscular Disorders, Volume 15, Issue 3, Pages 195–206 W. Kingler, F. Lehmann-Horn, K. Jurka-Rott
- <https://www.sweb.cz/hypertermie/>
- <https://www.mhinfo.cz/pac.htm>
- <http://physiologie.uni-ulm.de/%20mh/2000rhabomyoly-sis%20-%20creatine%20kinase%20elevation.htm>

ODPORÚČANIE PRE PACIENTOV S NSO

- V prípade operačného zákroku a s tým spojenej anestézie je potrebné mať pri sebe kópie posledných lekárskejších správ, nálezov a prepúšťacích správ (neurologické, interné, pneumologické, spirometrické a iné podľa potreby).
- Po zákroku si nezapíadnite vypýtať kópiu Záznamu o anestézii, ktorý sa bežne nevydáva.

V PRÍPADE NUTNOSTI KONTAKTUJTE:

- pre dospelých pacientov

Neurologická klinika SZU,
Nemocnica Ružinov, Ružinovská 6, 826 06 Bratislava

telefón: 02/48 23 41 11 (spojovateľka)
02/48 23 46 08 (primár)
02/48 23 48 03 (Centrum pre neuromuskulárne ochorenia)

- pre deti

Klinika detskej neurológie,
Národný ústav detských chorôb, Limbova 1, 833 40 Bratislava

telefón: 02/59 37 11 11 (spojovateľka)
02/59 37 11 00 (prednosta)

Zdroj: KLINKER, Werner, Frank LEHMANN-HORN a Karin JURKAT-ROTT, 2005. Review Complications of anaesthesia in neuromuscular disorders. Neuromuscul Disord [online]. Roč. 15, č. 3, s. 195–206.

Dostupné na: doi:10.1016/j.nmd.2004.10.017

Pacientska komunita



Organizácia muskulárnych dystrofiíkov v SR (OMD v SR) je celoslovenské združenie detí a dospelých s nervovosvalovými ochoreniami.

OMD v SR poskytuje svojim členom ľudské aj odborné zázemie, jej tím môžu kontaktovať každý pracovný deň. Sociálni poradcovia organizácie bezplatne poskytujú rady v sociálnej aj zdravotnej oblasti alebo pomáhajú nájsť riešenia iných problémov, ktoré život s nervovo-svalovými ochoreniami prináša. Sídli v Bratislave na Mesačnej 12 v bezbariérových priestoroch.

OMD v SR už od roku 1993 združuje deti a dospelých s rôznymi nervovosvalovými ochoreniami (svalové dystrofie, spinálne svalové atrofie, kongenitálne myopatie, amyotrofická laterálna skleróza, Charcotov-Marieho-Toothov syndróm a iné) z celého Slovenska.

OMD v SR aktívne obhajuje špecifické potreby svojich členov a zasadzuje sa za zlepšenie životných podmienok osôb s nervovosvalovými ochoreniami – napríklad komunikuje so štátnymi orgánmi, pripomienkuje právne predpisy, spolupracuje s lekármi a odborníkmi. Zároveň šíri pozitívne príklady zvládania dôsledkov ťažkého zdravotného postihnutia.

Organizácia poskytuje na dennej báze tieto bezplatné sociálne služby:

- Sociálne poradenstvo o možnostiach kompenzácie zdravotného postihnutia a jeho dôsledkov, o kompenzačných pomôckach, o bezbariérových úpravách v domácnosti, o bezbariérovom cestovaní, sprostredkuje kontakty na lekárov – špecialistov a iné.
- Sprostredkovanie osobnej asistencie v Agentúre osobnej asistencie v Bratislave a Žiline, špecializované poradenstvo zamerané na osobnú asistenciu.
Viac informácií na www.osobnaasistencia.sk.
- Prevádzkuje požičovňu kompenzačných pomôcok (vozíky, zdviháky, prenosné odsávačky hlienov a iné).

Organizácia ďalej vykonáva pre členov tieto aktivity:

- Organizuje verejnú zbierku Belasý motýľ, z ktorej prispieva členom na rôzne kompenzačné pomôcky, ktoré nehradí štát vôbec, prípadne iba sčasti.
Viac informácií na www.belasymotyl.sk.
- Vydáva štyrikrát do roka časopis OZVENA. Sú v ňom informácie o starostlivosti a liečbe nervovosvalových ochorení, poradenské informácie o pomôckach a formách kompenzácií, príbehy zo života ľudí s nervovosvalovými ochoreniami, informácie o aktivitách združenia, reportáže z táborov, stretnutí a podujatí.
- Organizuje pobyty pre členov, vyhľadávané sú najmä letné tábory pre deti a ich rodiny a pobyty pre dospelých. Sú prostriedkom na spoznávanie komunity, získanie rôznych potrebných informácií a nadväzovanie priateľstiev medzi deťmi a medzi rodinami.
- Vytvára podmienky aj na podporu športových aktivít svojich členov – šach, paralympijskú hru boccia a florbal/hokej na elektrických vozíkoch.

Informácie o OMD v SR nájdete aj na stránke <http://www.omdvrs.sk/>, ktorá je pravidelne aktualizovaná. O aktivitách organizácie sa dozviete tiež na facebookovom profile pod menom OMD v SR.

Najčastejšie otázky

Čo je to SMA?

Spinálna muskulárna atrofia (skratkou SMA) je zriedkavé, geneticky podmienené nervovosvalové ochorenie. Pre toto ochorenie je charakteristické postupné odumieranie nervových buniek, ktoré kontrolujú pohyb svalov, čím pacient stráca schopnosť pohybu.

Viac sa dočítate v kapitole „Čo je spinálna muskulárna atrofia?“.

Aké sú typy SMA?

Poznáme 5 základných typov SMA, rozdelených podľa vekového obdobia, v ktorom sa prejavili prvé príznaky.

Okrem základných typov poznáme raritné formy SMA ako Finkelov typ SMA, SMA so syndrómom respiračnej tiesne (SMARD1), X-prepojená dojčenská SMA (XL-SMA), Kennedyho choroba a SMA s prevažným postihnutím dolných končatín.

Viac sa dočítate v kapitole „Aké typy SMA poznáme?“.

Vyskytuje sa SMA viac u mužov alebo žien?

Väčšina typov SMA postihuje rovnako mužov a ženy, keďže dedičnosť tohto ochorenia nie je ovplyvnená pohlavím. Výnimku tvorí iba X-prepojená dojčenská SMA, ktorá postihuje viac mužov ako ženy.

Čo spôsobuje SMA?

Príčinou SMA je chyba v géne, ktorý je zodpovedný za vznik bielkoviny potrebnej pre správne fungovanie nervov ovládajúcich svaly.

Viac sa dočítate v kapitole „Čo je príčinou SMA?“.

Ako často sa SMA vyskytuje v populácii?

SMA je zriedkavé ochorenie, ktoré sa vyskytuje u 1 z 8 000 až 10 000 osôb. Najviac rozšírený je typ 1, následne typ 2 a typ 3. Typy 0 a 4 sú zriedkavejšie.

Ako sa SMA diagnostikuje?

Diagnostika SMA ochorenia je komplexná záležitosť a vyžaduje si zapojenie viacerých lekárov a genetické vyšetrenie.

Viac sa dočítate v kapitole „Ako sa SMA diagnostikuje?“.

Aká je priemerná dĺžka života pacientov so SMA?

SMA je ochorenie, ktoré sa postupne zhoršuje a priemerná dĺžka života závisí od konkrétneho typu:

SMA typ 0 – menej ako 6 mesiacov po narodení,

SMA typ 1 – menej ako 4 roky po narodení,

SMA typ 2 – s primeranou starostlivosťou do dospelosti,

SMA typ 3 – rovnako ako u zdravých jedincov,

SMA typ 4 – dĺžka života nie je ovplyvnená.

Existuje liečba SMA?

SMA je rôznorodá choroba a starostlivosť o pacienta so SMA je veľmi komplexná. Existuje viacero možností liečby a starostlivosti o pacienta. Ide však o zložitý proces, ktorému sa venujeme v časti „Liečba a starostlivosť“.

Existuje organizácia združujúca pacientov so SMA?

Organizácia muskulárnych dystrofií v SR (OMD v SR) je celoslovenské združenie detí a dospelých s nervosvalovými ochoreniami, ktoré združuje pacientov so SMA.

Viac sa dočítate v kapitole „Pacientska komunita“.

“Bojujeme” spoločne



Foto č. 1) a 6) archív rodiny Czödörovej 2) Hajabáczovej 3) Hercegeovej 4) Kulkovský 5) archív rodiny Prídavkovej



Foto č. 1) archív rodiny Kollárovej 2) Štefánikovej 3) Kulkovský

Táto publikácia vznikla na podporu všetkých vás, ktorým do životov vstúpila spinálna svalová atrofia.



Spinálna svalová atrofia je zriedkavé genetické, nervovosvalové ochorenie mnohých tvárí. V akejkolvek forme (SMA 1 – 4) s ňou dennodenne žijete, nezávisle od toho, či sa liečite alebo nie, treba mať na pamäti, že si vyžaduje multidisciplinárny prístup celého tímu špecialistov, ale predovšetkým aktívny prístup pacienta a jeho rodiny.

Jednoduchým jazykom sme sa snažili spracovať všetky potrebné informácie tak, aby ste boli čo najlepšie pripravení na život so SMA a kedykoľvek sa mohli vrátiť k časti, ktorú aktuálne riešite. Publikácia má aj svoju elektronickú verziu, kde budeme informácie priebežne aktualizovať.

Veríme, že vám bude oporou a inšpiráciou a to napriek neľahkému osudu žiť naplnené životy.

Použitá literatúra

EMA, 2018. Disabling and potentially permanent side effects lead to suspension or restrictions of quinolone and fluoroquinolone antibiotics. European Medicines Agency [online] [cit. 22.11.2021].
Dostupné na: <https://www.ema.europa.eu/en/medicines/human/referrals/quinolone-fluoroquinolone-containing-medicinal-products>

FINKEL, Richard S. et al. 2018. Diagnosis and management of spinal muscular atrophy: Part 2: Pulmonary and acute care; medications, supplements and immunizations; other organ systems; and ethics. *Neuromuscular Disorders* [online]. Roč. 28, č. 3, s. 197–207. ISSN 0960-8966.
Dostupné na: doi:10.1016/j.nmd.2017.11.004

HUNTER, Michael et al. 2016. What Matters Most: A Perspective From Adult Spinal Muscular Atrophy Patients. *Journal of Neuromuscular Diseases* [online]. Roč. 3, č. 3, s. 425–429 [cit. 22.6.2021].
ISSN 2214-3599. Dostupné na: doi:10.3233/JND-160168

KLINKER, Werner, Frank LEHMANN-HORN a Karin JURKAT-ROTT, 2005. Review Complications of anaesthesia in neuromuscular disorders. *Neuromuscul Disord* [online]. Roč. 15, č. 3, s. 195–206.
Dostupné na: doi:10.1016/j.nmd.2004.10.017

MAZZELLA, Allison et al. 2021. “I have SMA, SMA doesn’t have me”: a qualitative snapshot into the challenges, successes, and quality of life of adolescents and young adults with SMA. *Orphanet Journal of Rare Diseases* [online]. Roč. 16, s. 96 [cit. 22.6.2021]. ISSN 1750-1172.
Dostupné na: doi:10.1186/s13023-021-01701-y

MERCURI, Eugenio et al. 2018. Diagnosis and management of spinal muscular atrophy: Part 1: Recommendations for diagnosis, rehabilitation, orthopedic and nutritional care. *Neuromuscular Disorders* [online]. Roč. 28, č. 2, s. 103–115 [cit. 22.6.2021]. ISSN 0960-8966.
Dostupné na: doi:10.1016/j.nmd.2017.11.005

QIAN, Ying et al., 2015. Understanding the experiences and needs of individuals with Spinal Muscular Atrophy and their parents: a qualitative study. *BMC Neurology* [online]. Roč. 15, s. 217 [cit. 22.6.2021]. ISSN 1471-2377. Dostupné na: doi:10.1186/s12883-015-0473-3

RACCA, Fabrizio et al. 2013. Recommendations for anesthesia and perioperative management of patients with neuromuscular disorders. *Minerva Anestesiologica*. Roč. 79, č. 4, s. 15.

Súhrn charakteristických vlastností lieku Evrysdi. 2021 [evrysdi-epar-product-information_sk.pdf](https://www.ema.europa.eu/en/documents/product-information/evrysdi-epar-product-information_sk.pdf) [online]. [cit. 19.8.2021]. Dostupné na: https://www.ema.europa.eu/en/documents/product-information/evrysdi-epar-product-information_sk.pdf

Súhrn charakteristických vlastností lieku Spinraza. 2021 [spinraza-epar-product-information_sk.pdf](https://www.ema.europa.eu/en/documents/product-information/spinraza-epar-product-information_sk.pdf) [online]. [cit. 18.6.2021]. Dostupné na: https://www.ema.europa.eu/en/documents/product-information/spinraza-epar-product-information_sk.pdf

Súhrn charakteristických vlastností lieku Zolgensma. 2021 [zolgensma-epar-product-information_sk.pdf](https://www.ema.europa.eu/en/documents/product-information/zolgensma-epar-product-information_sk.pdf) [online]. [cit. 19.6.2021]. Dostupné na: https://www.ema.europa.eu/en/documents/product-information/zolgensma-epar-product-information_sk.pdf

Cure SMA [webová stránka]. (s.f.) [cit. 21.6.2021]. <http://www.curesma.org>

Organizácia muskulárnych dystrofií v SR [webová stránka]. Bratislava, © 2015 . [cit. 22.6.2021]. <http://www.omdvsr.sk>

2017 Standards of Care for Spinal Muscular Atrophy (SMA). TREAT-NMD [online] [cit. 20.6.2021].
Dostupné na: <https://treat-nmd.org/care-overview/2017-standards-of-care-for-spinal-muscular-atrophy-sma/>

Icon made by Smashicons from www.flaticon.com

Icon made by Freepik from www.flaticon.com

Icon made by Pixelmeetup from www.flaticon.com



Foto: archív rodiny Eller

PRÍLOHA

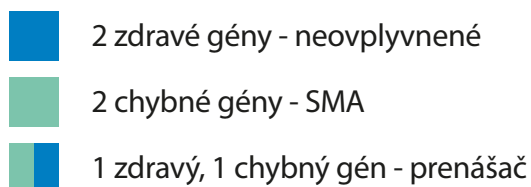
Diagramy zobrazujúce pravdepodobnosť dedenia SMA v rôznych rodinách na základe toho, či rodičia majú chybné kópie SMN1 génu alebo nie. Je dôležité si uvedomiť, že šance na dedenie SMA sú rovnaké pre obe pohlavia.



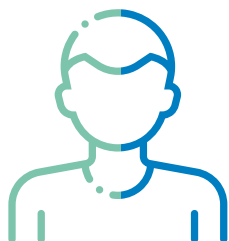
Rodina 1

V prípade, že sú obaja rodičia prenášači, pre každé tehotenstvo platí pravdepodobnosť, že:

- 25 % (1 zo 4) detí bude mať dve chybné kópie SMN1 génu – bude mať SMA,
- 50 % (1 z 2) detí bude mať jednu zdravú kópiu a jednu chybnú kópiu SMN1 génu – bude prenášač SMA,
- 25 % (1 zo 4) detí bude mať 2 zdravé kópie SMN1 génu – nebude ani prenášač, ani nebude mať SMA.



otec
prenášač



matka
prenášačka



neovplyvnené
25 %



prenášač



prenášač

25 %

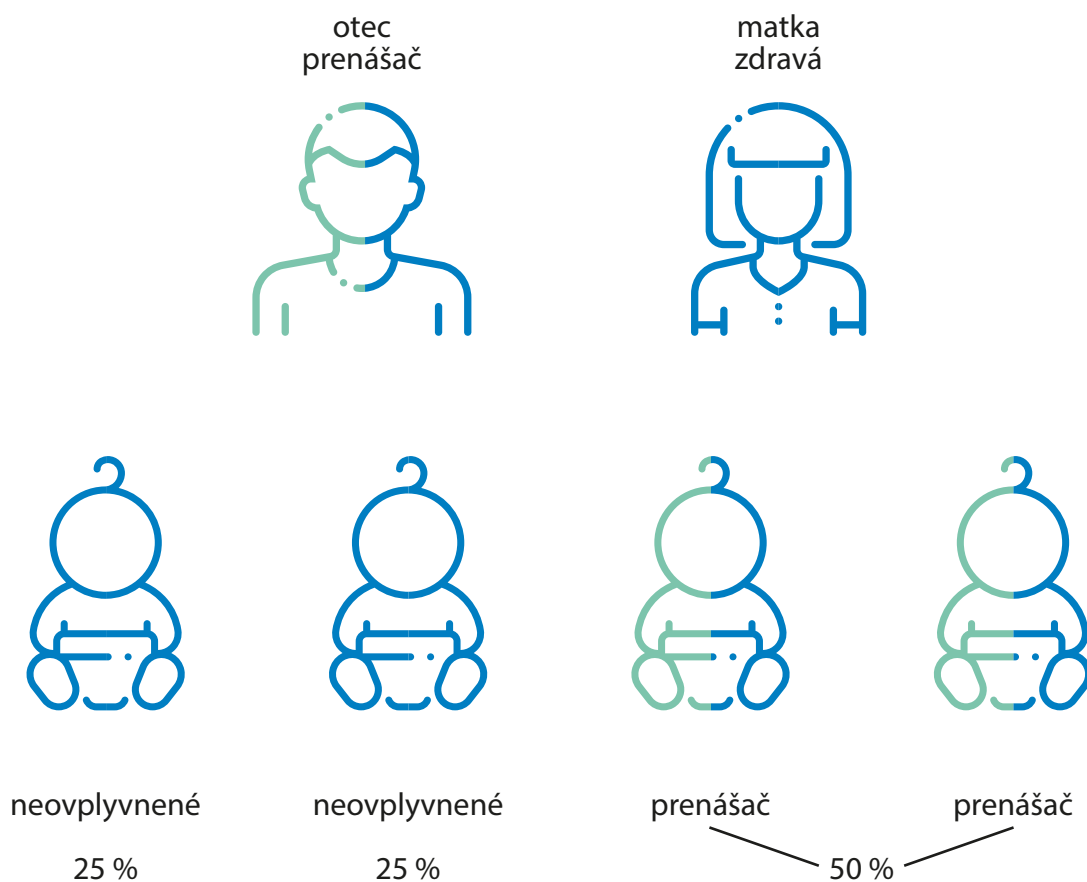
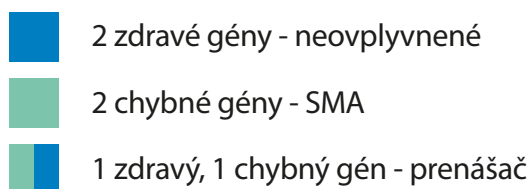


SMA
25 %

Rodina 2

V prípade, že jeden z rodičov je prenášač a druhý z rodičov zdravý (nie je prenášač, nemá ani SMA), pre každé tehotenstvo platí pravdepodobnosť, že:

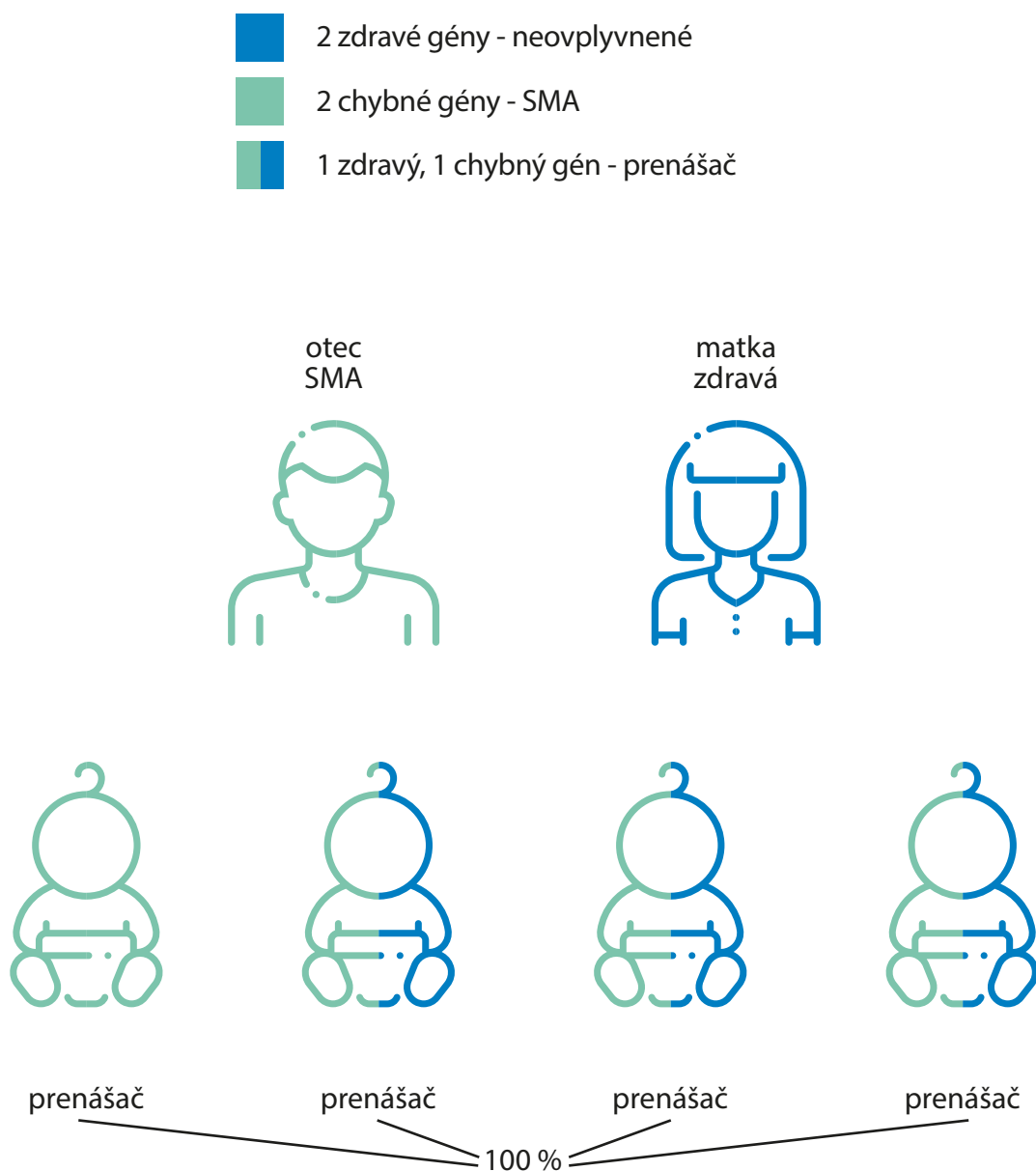
- 50 % (1 z 2) detí bude mať dve zdravé kópie SMN1 génu – nebude mať SMA, ani nebude prenášačom,
- 50 % (1 z 2) detí bude mať jednu zdravú kópiu a jednu chybnú kópiu SMN1 génu – bude prenášač SMA.



Rodina 3

V prípade, že jeden z rodičov má SMA a druhý z rodičov je zdravý (nie je prenášač, nemá ani SMA), pre každé tehotenstvo platí pravdepodobnosť, že:

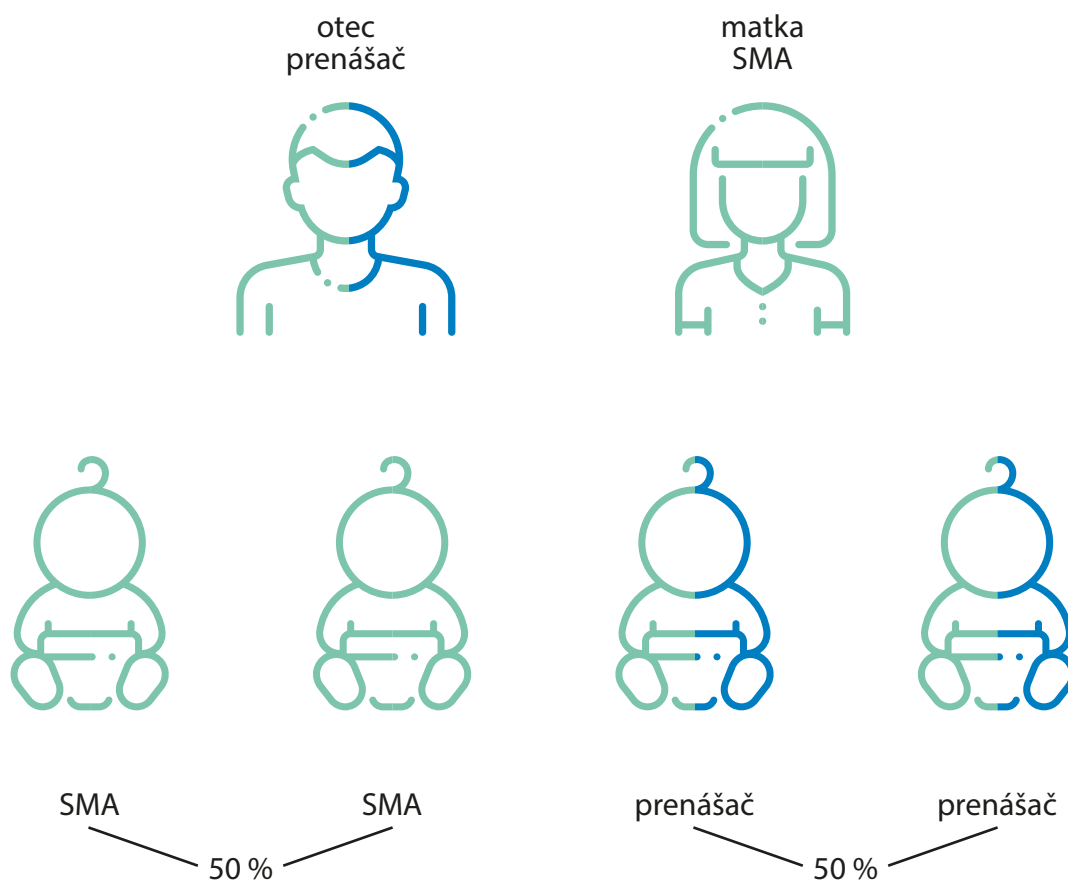
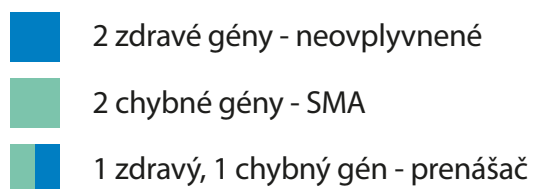
- 100 % (4 zo 4) detí bude mať jednu zdravú kópiu a jednu chybnú kópiu SMN1 génu – bude prenášač SMA.



Rodina 4

V prípade, že jeden z rodičov má SMA a druhý z rodičov je prenášač, pre každé tehotenstvo platí pravdepodobnosť, že:

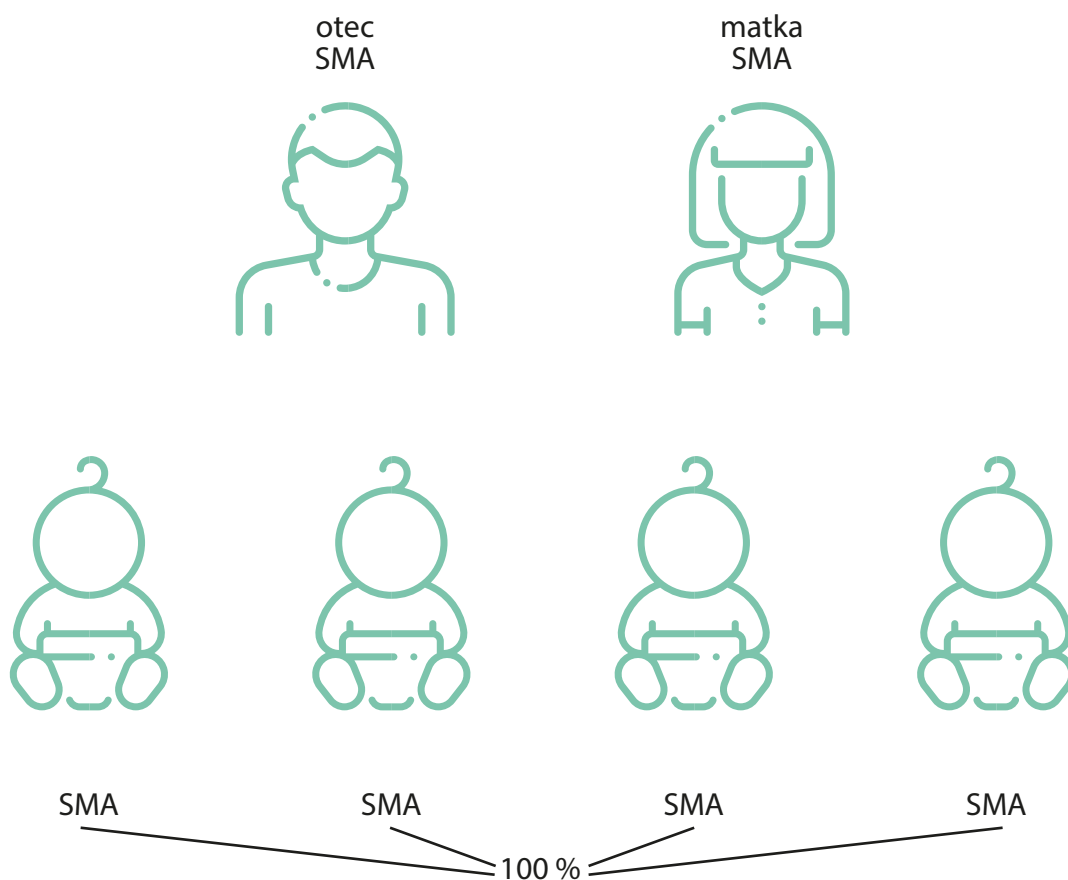
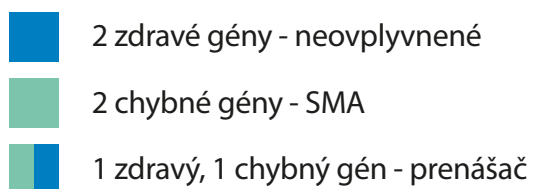
- 50 % (1 z 2) detí bude mať dve chybné kópie SMN1 génu – bude mať SMA,
- 50 % (1 z 2) detí bude mať jednu zdravú kópiu a jednu chybnú kópiu SMN1 génu – bude prenášač SMA.



Rodina 5

V prípade, že obaja rodičia majú SMA, pre každé tehotenstvo platí pravdepodobnosť, že:

- 100 % (4 zo 4) detí budú mať dve chybné kópie SMN1 génu – budú mať SMA.



Sponzori:



Vydalo:
OMD v SR

Reprodukovať publikáciu
alebo jej časti je možné len
so súhlasom vydavateľa.

ISBN 978-80-973582-1-1



www.omdvsr.sk



02/434 116 86, 0948 529 976



omd@omdvsr.sk