

**Краткое пособие для пациентов со СМА,
их опекунов по уходу и профилактике**

Харьков
2018

Спинальная мышечная атрофия. — X., 2018. — 14 с.

Брошюра содержит краткую информацию о проблемах, сопутствующих течению заболевания, способах снижения тяжести заболевания и профилактики при различных типах спинальной мышечной атрофии. Предназначена в первую очередь как настольное напоминание для родителей, опекунов и пациентов со СМА. Также брошюра будет полезна педиатрам, врачам общей практики, медицинским работникам других специальностей, чтобы своевременно заподозрить это редкое заболевание и направить ребенка на углубленное обследование.

Составлено на основании материалов оригинальной публикации.

Consensus Statement for Standard of Care in Spinal Muscular Atrophy
Ching H. Wang, Richard S. Finkel, Enrico S. Bertini, Mary Schroth, Anita Simonds, Brenda Wong, Annie Aloysius, Leslie Morrison, Marion Main, Thomas O. Crawford, Anthony Trela and Participants of the International Conference on SMA Standard of Care
J Child Neurol 2007; 22; 1027
DOI: 10.1177/0883073807305788

Редактор: Шатилло А.В. к.м.н, ведущий научный сотрудник отделения детской психоневрологии и пароксизмальных состояний ГУ «Институт неврологии, психиатрии и наркологии НАМН Украины»

Права на перевод

Харьковский благотворительный Фонд Дети со спинальной мышечной атрофией,
© 2007, 2018

Если вашему ребенку (Вам) поставлен диагноз Спинальная мышечная атрофия, вам следует знать ключевые моменты протекания заболевания и как можно эффективно противодействовать осложнениям.

Клиническая классификация типов СМА

Тип СМА	Возраст, в котором началось заболевание	Максимальная функция	Естественный возраст наступления смерти	Типичные проявления
Тп 1 (тяжелая форма)	0 – 6 месяцев	Не сидит	< 2 лет	Глубокая слабость и гипотония, трудности контроля головы, слабый крик и кашель, трудность с глотанием и выделением слюны, осложненное течение заболеваний из-за дыхательной недостаточности и аспирационной пневмонии
Тип 2 (промежуточная форма)	7 – 18 месяцев	Не стоит	> 2 лет	Задержка моторного развития и набора веса, слабый кашель, тремор рук, контрактуры и сколиоз
Тип 3 (легкая форма)	> 18 месяцев	Стоит и ходит	Зрелый возраст	Мышечная слабость различной степени выраженности, крампи, контрактуры и гипермобильность суставов, потеря способности ходить с некоторого момента жизни

В таблице не представлен 4 тип — наиболее легкий, также следует иметь в виду существование промежуточных вариантов, имеющих черты двух соседних типов.

Объем медицинской помощи должен определяться скорее функциональными возможностями больного, чем представленной выше клинической классификацией заболевания. Поэтому, с практической точки зрения, более полезна, и далее будет использоваться, классификация больных по функциональному статусу:

Лежачие (дети, которые не могут сидеть без посторонней поддержки);

Сидячие (дети, которые могут самостоятельно сидеть, но не могут ходить без посторонней помощи);

Ходячие (могут самостоятельно ходить).

ОБЩИЕ ВОПРОСЫ ВЕДЕНИЯ БОЛЬНЫХ С УСТАНОВЛЕННЫМ ДИАГНОЗОМ.

Постановка диагноза СМА ставит много вопросов подлежащих решению, как перед родственниками больного, так и перед несколькими смежными специалистами. Для комплексного решения вопросов членам семьи больного должна быть рекомендована консультация и дальнейшее наблюдение у специалиста, располагающего опытом работы со СМА и современной информацией о:

- течения болезни;
- патогенезе;
- классификации фенотипа;
- прогнозе для больного;
- родительских ассоциациях СМА;
- возможности участия в клинических испытаниях новых препаратов/технических устройств.

План многопрофильного наблюдения пациента, включающий консультирование и оказание помощи у:

- Пульмолога;
- Гастроэнтеролога/диетолога;
- Ортопеда/реабилитолога.
- Детского невролога (если ребенок наблюдается педиатром, а не неврологом);
- Медицинского генетика (при необходимости решения вопросов планирования семьи);

СОГЛАСОВАННОЕ РЕШЕНИЕ В ОТНОШЕНИИ ПУЛЬМОНОЛОГИЧЕСКОГО ЛЕЧЕНИЯ

I. Ключевыми проблемами, связанными с дыхательной системой у пациентов со СМА являются следующие:

1. **Нарушение откашливания**, приводящее к недостаточной очистке нижних дыхательных путей от секрета.
2. **Гиповентиляция** во время сна.
3. **Недоразвитие грудной клетки и легких**.
4. **Повторные инфекции**, которые усиливают мышечную слабость.

Легочные заболевания являются главной причиной заболеваемости и смертности при СМА типа 1 и типа 2 и могут встречаться у некоторой части больных со СМА типа 3. Нарушение глотания и рефлюкс важные факторы, вносящие свой вклад в заболеваемость легочной патологией. В результате повторных инфекций дыхательных путей, ночной гипоксигенации последующей гиповентиляции, а затем и гиперкапнии в дневное время отмечается постепенно нарастающая тотальная дыхательная недостаточность. При нарушении дыхания во время сна следует обеспечить средства для дополнительной вентиляции легких, а также средства, облегчающие откашливание, если эффективность откашливания низкая.

II. Оценка и мониторинг (контроль).

Периодичность проведения оценки зависит от клинического состояния и степени прогрессирования болезни у каждого больного. Частота проведения оценки составляет один раз в 3 - 6 месяцев, с меньшей частотой у ходячих больных в стабильном состоянии и большей частотой у лежащих больных, с нестабильным состоянием.

A. Лежащие больные

- **Физикальный осмотр:** эффективность откашливания, оценка деформации грудной клетки и акта дыхания, (частоты дыхания, наличия парадоксального дыхания), цвет кожных покровов;
- **Полисомнография:** выявление признаков гиповентиляции;
- **Пульсовая оксиметрия:** контроль оксигенации крови чрескожным датчиком;
- **Пневмонии:** установление частоты инфекционных заболеваний и антибиотикотерапии за последние 6 месяцев;
- **Рентген грудной клетки:** установление начальной точки и текущий контроль истощения дыхательных функций;
- **Изучение функции глотания:** для поиска причин необъяснимого острого ухудшения дыхательных функций и повторных пневмоний.

B. Сидящие больные

- **Физикальный осмотр:** эффективность откашливания, оценка деформации грудной клетки и акта дыхания, (частоты дыхания, наличия парадоксального дыхания), цвет кожных покровов;
- **Полисомнография:** выявление признаков гиповентиляции;
- **Пульсовая оксиметрия:** контроль оксигенации крови чрескожным датчиком;
- **Пневмонии:** установление частоты инфекционных заболеваний и антибиотикотерапии за последние 6 месяцев;
- **Сколиоз:** осмотр позвоночника и рентгенографическая оценка сколиоза.

B. Ходячие больные

- **Физическая оценка:** эффективность откашливания, оценка деформации грудной клетки, работы легких, частоты дыхания, наличия парадоксального дыхания, оценка цвета кожи;
- **Оценка легочных функций:** спирометрия, объем легких, функция дыхательных мышц;
- **Пневмонии:** установление частоты инфекционных заболеваний и антибиотикотерапии за последние 12 месяцев.

III. Профилактика дыхательной недостаточности

Критически важно обеспечить семью больного информацией о вариантах повседневного ухода, действиях в случае острых заболеваний, пред- и послеоперационного ухода.

- Лежащие - самая нестабильная группа, в связи с быстрым прогрессированием болезни на самом раннем этапе необходимо решить вопрос о не инвазивной **вентиляции легких (НВЛ) и очистке дыхательных путей**;
- В продолжение обсуждений предпочтений семьи в отношении ухода за ребенком должен быть выработан план с **определенными объемами максимальной и минимальной помощи** больному.

Лицо/а, осуществляющие повседневный уход должно ориентироваться в следующих вопросах:

- Отличать «нормальное» состояние ребенка от патологических отклонений от его основного состояния;
- Отслеживать признаки гиповентиляции и уметь на них реагировать;
- Действовать в случае возникновения острых патологических состояний, включая действия необходимые для срочной госпитализации
- Владеть техникой очистки дыхательных путей;
- Владеть техникой поддержания дыхательных функций, включая НВЛ;
- Питания и гидратации;
- Необходимости раннего назначения антибиотиков;
- Необходимости соблюдения режима иммунизации, включая вакцину гриппа, вакцину пневмококка, и профилактику респираторно-синцитиального вируса (palivizumab).

IV. Повседневный уход

Цели, встающие перед семьёй больного: гармоничный уход за пациентом в домашних условиях в течение длительного времени, продолжительно обеспечиваемое поддержание жизнеспособности, при сохранении качества жизни и комфорта, с учетом возможностей семьи.

Задачи повседневного ухода:

1. нормализовать газообмен,
2. улучшить качество сна,
3. облегчить домашний уход,
4. свести к минимуму госпитализации и лечение в отделении интенсивной терапии,
5. уменьшить тяжесть нагрузки, которая ложится на семью в связи с заболеванием.

Раннее агрессивное и упреждающее лечение может продлить жизнь больного, не ухудшая при этом качества его жизни. Основными путями решения этих задач являются очистка дыхательных путей и НВЛ.

Очищение дыхательных путей:

- Ручные и механические вспомогательные средства восстановления кашлевой функции рекомендованы для ежедневного использования у более тяжелых пациентов. Лица, осуществляющие уход за больным должны быть обучены пользоваться этими средствами;
- Лица, осуществляющие уход за больным должны также владеть техникой удаления легочного секрета включая постуральный дренаж и быть информированы о методах физиотерапии грудной клетки;
- Данные оксиметрии являются показателем эффективности терапии. Отсосы могут быть полезны для удаления секрета после того как оказана помощь в откашливании.

V. Уход за больными в острых ситуациях

Целью ухода за больными в острой ситуации является нормализация газообмена путем предупреждения ателектазирования и очищения дыхательных путей. В большинстве случаев, по возможности, эти задачи должны решаться с помощью НВЛ. Может быть полезным мониторинг газов в крови.

Мероприятия по очистке дыхательных путей

- Очистка дыхательных путей при помощи ручных приёмов или механических приспособлений для усиления откашливания и оральная аспирация предпочтительнее глубокой аспирации и бронхоскопии;
- Постуральный дренаж.
- Физиотерапия грудной клетки;
- Показатели оксиметрии должны использоваться для оценки эффективности предпринимаемых мероприятий;

Дыхательная поддержка:

(i) Лежачие и сидячие:

- Применение НВЛ в острых случаях предупреждает дыхательную декомпенсацию? вызванную дополнительной нагрузкой в результате нарушения цикла дыхания, нарастанием слабости дыхательной мускулатуры и неэффективной очисткой дыхательных путей от секрета.
- Дневная НВЛ в комбинации с приёмами очистки дыхательных путей может потребоваться тем, кто уже используют ночную НВЛ.
- Для коррекции гипоксемии в НВЛ систему должен быть введен кислород. Однако этому должны предшествовать очистка дыхательных путей и оптимизация параметров положительного давления на вдохе и выдохе.

- Если НВЛ оказалась не эффективной интубация и механическая вентиляция должны использоваться в качестве краткосрочной временной меры. После прекращения острой ситуации (выздоровления) и нормализации насыщения крови кислородом воздуха, необходима экстубация и возвращение к НВЛ.
- Решение о наращивании лечебных мероприятий, включая интубацию, должно быть принято заблаговременно в русле стратегии агрессивного и упреждающего лечения больных СМА.
- Вопрос о вентиляции посредством трахеотомии может быть рассмотрен в случае частых инфекционных острых пневмоний у лежачих больных, однако следует иметь в виду, что этот подход не всегда приводит к улучшению качества жизни и уменьшению количества госпитализаций. В любом случае, трахеотомия проводится в плановом порядке (не в острых ситуациях). Применение трахеотомии у сидячих больных не является оправданным.
- В случаях нарастающего дефицита дыхательной функции у лежачих больных может быть оправдано применение паллиативных подходов (например, НВЛ).

(i) Ходячие больные

- В острых ситуациях могут нуждаться в НВЛ в сочетании с техникой очищения дыхательных путей.
- **Кислородная терапия** и временная интубация должны проводиться по тем же принципам, что и у лежачих/сидячих больных.
- Если в острых ситуациях возникает необходимость применения НВЛ, то должен быть рассмотрен вопрос о наличии средств для проведения НВЛ **дома**.

Дополнительные виды лечения: Для лежачих, сидячих и ходячих больных рекомендуемыми дополнительными видами лечения являются: применение антибиотиков, лечебное питание, гидратация, устранение гастроэзофагеального рефлюкса.

СОГЛАСОВАННЫЕ ВОПРОСЫ ГАСТРОЭТОРОЛОГИИ И ПИТАНИЯ БОЛЬНЫХ СМА

I. Трудности, связанные с ЖКТ и питанием.

Течение СМА наиболее часто осложняется следующими проблемами, связанными с питанием и желудочно-кишечным трактом (ЖКТ):

1. **Трудности, связанные с питанием и глотанием.** Бульбарный синдром всегда присутствует у больных с тяжелыми формами СМА, он может быть причиной аспирационных пневмоний и, в конечном счете, приводить к смерти больного.
2. **Дисфункция ЖКТ.** Нарушения моторики ЖКТ, которые включают запоры, задержку эвакуации содержимого желудка и потенциально опасный для жизни гастроэзофагальный рефлюкс (ГЭР).
3. **Нарушение роста и гипо-/гипертрофия.** При ненадлежащем уходе отставание в росте неизбежно имеет место у лежачих больных, в то время как избыточный вес более характерен для сидячих и ходячих больных.
4. **Дыхательные проблемы.** Дыхательные проблемы (слабое откашливание, диспноэ, пневмонии, состояния, сопровождающиеся цианозом) не только могут приводить к опасной для жизни аспирации, но и к повышенным энергозатратам.

Трудности, связанные с питанием и глотанием.

Весьма распространены среди лежачих и сидячих больных, но редко отмечаются у ходячих.

1 Основные симптомы, связанные с приемом пищи:

- **Увеличенное время приёма пищи**
- **Утомление** при оральном приеме пищи.
- **Кашель** или поперхивание во время, или после глотания.
- **Повторные пневмонии:** могут быть индикатором аспирации, которая может быть бессимптомной, т.е. без кашля или поперхивания.
- **Паралич голосовых** связок может быть проявлением бессимптомной ларингеальной аспирации.

2 Подходы к решению проблем связанным с кормлением и глотанием.

Решение данных проблем имеет перед собой основной целью снижение риска аспирации, повышение эффективности кормления и получение больным удовольствия от приема пищи.

- **Изменение консистенции пищи.** Полутвердая пища может компенсировать жевательную слабость и уменьшить продолжительность приема пищи. Густые жидкости более безопасны в отношении аспирации чем более текучие жидкости.
- **Подбор общего положения,** положения головы и рук для достижения возможности самостоятельного питания, в том числе с использованием специальных приспособлений может улучшить безопасность и эффективность глотания.
- **Использование активных пищевых добавок** в случае выявленной недостаточности пищевого рациона. На необходимость использования пищевых добавок не влияет зондовое питание через гастральный (ГЗ), назогастральный (НГЗ) или назоюнальный (НЕЗ) зонды.
- **Зондовое питание.** Питание через гастральный зонд является оптимальным решением при недостаточной калорийности или опасности орального кормления, т.к. предотвращает заболеваемость (связанную с аспирациями) и не мешает прилеганию маски вентиляционной системы (как при НГЗ и НЕЗ).
- **Решение о переходе на кормление через ГЗ** должен приниматься консилиумом специалистов, а в качестве паллиативного/переходного варианта могут быть использованы НГЗ и НЕЗ.

II. Гастроэнтерологическая патология

Дети, страдающие СМА сталкиваются со следующей гастроэнтерологической патологией: гастроэзофагеальный рефлюкс (ГЭР), запоры, спазмы и вздутие живота. ГЭР важная патология определяющая смертность и заболеваемость у больных СМА. Жирная пища задерживает опорожнение желудка и повышает риск ГЭР.

1 Основные симптомы ГЭР:

- **Частые отхаркивания** или рвота после приема пищи;
- **Позывы на рвоту;**
- **Жалобы на дискомфорт** в животе или груди;
- **Плохой запах** изо рта;
- **Отрыжка** пищей;
- **Отказ от еды** из-за дискомфорта при глотании.

2 Ведение больных ГЭР:

- Кратковременное **использование антацидов** (соды и т.п.) или ингибиторов секреции (антигистаминные препараты или ингибиторы протонного насоса (фамотидин, ранитидин, омепразол)) для симптоматического лечения. Однако длительное использование этих средств весьма нежелательно, т.к. сопряжено с повышенным риском гастроэнтеритов и пневмонии.
- При наличии задержки эвакуации содержимого желудка и недостаточной перистальтики могут быть использованы прокинетиические средства (метаклопрамид, эритромицин).
- Применение **пробиотиков**, например, ацидофильных и лактобацилл, с целью поддержания в норме кишечной флоры, в частности, после приема антибиотиков или при длительном применении антацидов, требует дальнейшего изучения;
- **Лапароскопическая фундопликация Ниссена**, проводимая во время размещения ГЗ, у больных СМА с медикаментозно-резистентным ГЭР может быть оправдана в случаях, когда предполагаемая польза перевешивает риск соответствующего хирургического вмешательства и анестезии.

III. Патология роста и проблема недостаточного/избыточного питания

Дети больные СМА находятся в группе риска по отставанию в росте или набору избыточного веса. Отставание в росте частая проблема, встречающаяся у лежачих больных и реже у сидячих, в то время как ожирение более распространено среди более сильных сидячих больных и ходячих. Снижение активности и уменьшение мышечной массы тела приводят к снижению расхода энергии в состоянии покоя и повышению риска ожирения.

Уход за детьми с задержкой роста и недостаточным/избыточным питанием:

- Целью ухода является поддержка индивидуальных темпов роста данного ребенка.
- Необходимо отслеживать кривые роста ребенка за отрезки времени (показатели веса, высота/ширина, вес/высота). Длина в лежачем положении, длина отдельных сегментов, размах рук могут быть полезны если обычное измерение роста невозможно из-за контрактур;
- **Оценку пищевого рациона** при каждом визите должен производить врач-диетолог или другой специалист, имеющий опыт в вопросах диетического питания. 3-дневная запись, представляющая картину питания больного, является простым и точным способом оценки пищевого рациона. Воспроизведение картины приема пищи за 24 часа также приемлемый практический метод выявления основных проблем в питании позволяющий решить вопрос о необходимости использования тех или иных добавок;
- В связи с сокращением мышечной массы расчетный **индекс массы тела (ИМТ)** значительно недооценит жировую составляющую тела. Это может привести к неправильным диетическим рекомендациям, которые могут привести к относительному ожирению;
- Больные СМА относящиеся к группе **риска по ожирению** должны иметь показатели роста в минимальных для данного возраста перцентилях для веса/высоты и ИМТ;
- Важно документировать адекватное введение **кальция и витамина D**;
- **Контроль уровня преальбумина** может помочь оценить адекватность **белкового статуса**.

IV. Питание больных СМА с острой патологией.

- Больные СМА, особенно лежачие и сидячие, являются особенно уязвимыми в отношении катаболических процессов и голода, а также гораздо более склонны к **гипогликемии**, связанной с голодом. Поэтому всем больным СМА необходимо избегать длительного голодания, особенно в периоды заболеваний;
- Питание должно быть оптимизировано для полного покрытия энергетических затрат в течение 4-6 часов с момента поступления больного с острой патологией, при этом может применяться энтеральное питание, парентеральное питание или комбинированный метод если нужно;
- Послеоперационное питание должно быть начато как можно быстрее для предотвращения катаболизма мышечной ткани, что особенно опасно для детей с недостаточным жировым депо. Если быстрое восстановление энтерального питания невозможно, необходимо рассмотреть возможность внутривенного введения энергетических субстратов.

СОГЛАСОВАННЫЕ ВОПРОСЫ ОРТОПЕДИЧЕСКОЙ КОРРЕКЦИИ И РЕАБИЛИТАЦИИ

Обзор стратегий ортопедической коррекции и реабилитации у больных СМА

А. Основные проблемы: Мышечная слабость, приводящая к контрактурам и деформации позвоночника; высокий риск возникновения болей, связанных с патологией опорно-двигательного аппарата, остеопении и переломов.

I Рекомендации по лечению в зависимости от функционального состояния.

А. Лежачие больные.

Основные мероприятия:

- Адекватный пищевой рацион, включая добавки, при необходимости.
- Поддержание оптимальной позы: естественная и удобная поза должна определять выбор вспомогательного оборудования.
- Профилактика контрактур: шинирование может быть показано для сохранения объёма движений и предотвращения болевого синдрома;
- Лечение болевого синдрома.
- Стимуляция повседневной активности: игры и другие активные занятия как с использованием специальных приспособлений (например, облегченные игрушки), так и без них должны применяться в максимально возможной степени.
- Кресло-каталка: следует убедиться в максимальной функциональной независимости и комфортности пребывания в кресле.
- Протезирование функций конечностей — мобильные устройства поддержки верхних конечностей или эластичные материалы увеличивающие объём активных движений и функциональные возможности.
- Мероприятия по адаптации домашней (и др. окружающей) обстановки для обеспечения максимальной независимости больных за счет безопасности и доступности всех необходимых им средств.

В. Сидячие больные

Основные мероприятия:

- Обеспечение возможности перемещаться с помощью кресла-каталки. следует убедиться в максимальной функциональной независимости и комфортности пребывания в кресле.
- Мероприятия по адаптации домашней (и др. окружающей) обстановки для обеспечения максимальной независимости больных за счет безопасности и доступности всех необходимых им средств.
- Профилактика контрактур является основной заботой при уходе за такими больными и включает комплексы упражнений на растягивание, разработку объёма движений и иммобилизацию (тугое бинтование) контрактур. Курсы гипсования могут улучшить возможности стояния и переносимость иммобилизации. Техника применения ортопедических аппаратов AFO может задержать развитие контрактур ахилловых сухожилий. Применение мобильных устройства поддержки верхних конечностей или эластичных материалов, увеличивающих объём активных движений и функциональные возможности, также служит профилактике контрактур.
- Регулярные упражнения, включая плавание и адаптивные виды спорта, должны всячески поощряться, т.к. поддерживают физическую форму и выносливость больного.
- Пребывание в стоячем положении должно поощряться. Для больных, обладающих достаточной силой, должно быть рассмотрено применение облегченных седалищных и коленно-щиколоточно-стопных ортопедических аппаратов с нагрузкой на ногу или ортопедических устройств эквивалентной ходьбы (RGO), которые позволяют облегчить стояние и ходьбу с помощью других лиц;
- Применение ортезов и хирургической коррекции при патологии позвоночного столба (см. ниже).

В. Ходячие больные

Основные мероприятия:

- Использование кресла-каталки для перемещения на большие расстояния повышают мобильность и независимость больного.
- Профилактика контрактур и информирование больного для сохранения подвижности суставов.
- Физиотерапия и активное времяпрепровождение для сохранения выносливости и независимости и/или предотвращения/снижения инвалидизации.
- Ходжение, при необходимости с использованием вспомогательных приспособлений, должно поощряться.

- Регулярные упражнения должны всячески поощряться, т.к. поддерживают физическую форму и выносливость больного. Упражнения могут включать плавание, различные виды упражнений в воде (акватерапию), иппотерапию и адаптивные виды спорта.
- Обучение вождению с применением специальных средств управления должно включаться в программы реабилитации взрослого больного со СМА;
- Мероприятия по адаптации домашней (и др. окружающей) обстановки для обеспечения максимальной независимости больных за счет безопасности и доступности всех необходимых им средств.
- Применение ортезов в случае начальных проявлений сколиоза и контрактур.
- Хирургическая коррекция патологии позвоночника (см. ниже)

II. Ортезирование

- Очень важно, чтобы специалист по ортезированию, врач, наблюдающий больного и родственники сотрудничали друг с другом и следили за тем, чтобы ортезы полностью соответствовали особенностям больного и выполняли своё функциональное предназначение.
- Специалист по ортезированию должен иметь достаточные подготовку и опыт работы с больными нейромышечной патологией, чтобы быть в состоянии подобрать материал и выполнить подгонку для наилучшего функционирования ортезов.
- Ортезирование позвоночного столба может быть использовано для поддержания позы, однако нет достаточных доказательств того, что оно предотвращает/задерживает формирование сколиоза. В случае применения подобных приспособлений, в области живота и прилегающих к нему областях не должно быть конструкций ограничивающих его подвижность и доступ к нему (для сохранения экскурсии диафрагмы и манипуляций с гастростомой).

III. Хирургическая коррекция

1. Подвывих бедра и контрактуры:

- Подвывих бедра у больных СМА редко бывает болезненным и часто остается незамеченным. Хирургическое ограничение подвижности сустава часто не решает проблемы, т.к. отмечаются повторные подвывихи, поэтому в большинстве случаев операции желательно избегать и можно ограничиться консервативным лечением.
- Деформации стопы и голеностопного сустава делают ношение обычной обуви невозможным/неудобным, что может быть показанием для операций с рассечением мягких тканей. У ходячих больных рано начатая после подобных операций интенсивная физиотерапия может давать очень хороший результат.

2. Хирургическое лечение сколиоза:

- Хирургическая коррекция сколиоза оправдана благодаря тому, что позволяет улучшить контроль позы, выносливость и внешний вид больного. Более ранняя коррекция позволяет добиться лучшего результата.
- Считается, что хирургическому лечению сколиоза можно отдать предпочтение у больных доживших до возраста старше 2-х лет с выраженным и прогрессирующим искривлением позвоночника. Операция должна быть выполнена, пока легочная вентиляция сохраняется на адекватном уровне.
- Позитивное влияние хирургического лечения на функцию легких остаётся спорным, однако возможно, что деградация легочной функции замедляется.
- Возможными осложнениями являются — повышенная кровопотеря во время операции и отсутствие корректирующего эффекта, псевдоартроз, необходимость продолжительной дыхательной поддержки, инфекция раны и органов грудной клетки в послеоперационный период.
- Особо взвешенное решение о хирургическом лечении должно приниматься у ходячих больных СМА, т.к. изменение сложившейся системы поддержки равновесия и легочной вентиляции может привести к потере способности к самостоятельной ходьбе.

СОГЛАСОВАННЫЕ ВОПРОСЫ ПАЛЛИАТИВНОГО УХОДА

- При оптимизации ведения больного СМА следует иметь в виду существование потенциального конфликта целей лечения. Этот конфликт осложняется/возникает из-за вовлечения в процесс многих сторон принимающих решение вместо больного ребенка (родители, сибсы, др. родственники, медицинские работники и общество).
- Очень важно, чтобы был предоставлен выбор в открытой честной и выдержанной форме сразу после установления диагноза. Представление этой информации большая ответственность.
- Решение за или против поддерживающего лечения не является ни бинарным (да/нет), ни неизменным во времени. Это решение может и должно пересматриваться с учетом обстоятельств, без спешки и на основе честной информации о возможных вариантах.
- Установление гастростомы имеет смысл выполнять в относительно ранние сроки, когда сопутствующие риски меньше, а период стабильного и комфортного питания соответственно увеличивается.
- Обсудите и спланируйте комплекс мероприятий для ситуаций с потенциально опасной для жизни дыхательной недостаточностью. Неотложная терапия/мероприятия сопровождаются гораздо меньшим количеством проблем, если они спланированы и подготовлены заранее. Для таких ситуаций, при необходимости, могут быть предусмотрены другие варианты НВЛ.
- Решение о прекращении мероприятий по поддержке витальных функций не должно ни агрессивно навязываться, ни чрезмерно затягиваться, а родители должны быть психологически подготовлены к принятию такого решения.
- Для решения подобных задач более всего подходят команды из различных специалистов способных оказывать медицинскую, социальную и духовную поддержку. Наличие хосписа или подобных учреждений, также, как и возможностей для траура и помощи родственникам очень важно.
- В случае отказа от механической вентиляции, должно быть предусмотрено соответствующее медикаментозное обеспечение терминального диспноэ, для облегчения страданий больного и родственников. Использование ингаляционных наркотических средств может быть предпочтительным, т.к. не сопряжено с риском смерти от передозировки.

СМА 1 тип

Мировые рекомендации для ежедневного ухода за пациентами



Респираторная поддержка

- Как можно более раннее использование аппаратов неинвазивной вентиляции лёгких;
- Ежедневные упражнения с мешком Амбу;
- Использование кашлевых аппаратов и аспираторов;
- Круглосуточный (или по крайней мере, в течение сна) контроль сатурации и ЧСС



Ортопедическая помощь

- Использование корсетов, ортезов, тугторов, ортопедической обуви;
- Вертикализация (по возможности)



Питание и диета

- Введение в рацион безлактозного высокоэнергетического спец питания;
- Переход на зондовое питание в случае угасания глотательного рефлекса или в случае невозможности съесть в достаточном объёме. Рассмотрение установки гастростомы в качестве альтернативы



Физиотерапия

- Ежедневная ЛФК, разработка/предупреждение контрактур;
- Занятия в бассейне;
- Позиционирование тела при помощи клиньев;
- Подвешивание рук и ног для облегчения движения конечностями

СМА 2 тип

Мировые рекомендации для ежедневного ухода за пациентами



Респираторная поддержка

- Использование аппаратов неинвазивной вентиляции лёгких (по рекомендации пульмонолога);
- Дыхательные упражнения;
- Использование кашлевых аппаратов во время ОРВИ



Ортопедическая помощь

- Использование корсетов, ортезов, туторов, ортопедической обуви;
- Вертикализация



Питание и диета

- Корригирование ежедневного питания;
- Введение в рацион дополнительного высокоэнергетического спец питания



Физиотерапия

- Ежедневная ЛФК, разработка / предупреждение контрактур;
- Занятия в бассейне;
- Использование активных колясок и электроколясок с раннего возраста

Контакты

ул. Гоголя, 7. ХАРЬКОВ, Украина, индекс 61057



(380)-50-364-06-73



www.facebook.com/childrenSMA



www.csma.org.ua



csma.ua@gmail.com

Информация об Украинском реестре пациентов СМА.

Фондом обеспечена саморегистрация всех, кто затронут СМА через сервис внесения и корректировки данных онлайн.

www.csma.org.ua:8080