Gondozási útmutató
Spinális izomatrófia

TREAT-NMD
Neuromuscular Network

Az érintett családoknak szóló kiadvány alapja az SMA betegek gondozási iránymutatóit közlő tudományos publikáció, *Consensus Statement for Standard of Care in Spinal Muscular Atrophy*, amely az alábbi folyóiratban jelent meg:

Lancet Neurology 2007:22 (p.1027-1049)

A konszenzuson alapuló irányelveket szakemberek nemzetközi csoportja, az SMA Gondozási Standardok Nemzetközi Bizottság alkotta meg. A TREAT-NMD Thomas Sejersen, a svéd Karolinska Intézet professzorának vezetésével együttműködött ezzel a munkacsoporttal, és elkészítette a beteggondozási követelmények egyszerűsített, közérthető változatát. Az öt fejezetből álló kiadvány letölthető a **www.treat-nmd.hu** honlapról is.

Tartalomjegyzék

1. fejezet
Új SMA betegek diagnosztizálása és kezelése 4
I. Klinikai diagnózis és az SMA betegség csoportosítása 5
II. Diagnosztika 6
III. Feladatok az újonnan diagnosztizált SMA betegeknél 7

2. fejezet
Tüdőgondozás 8
I. Az SMA-val összefüggő légzészavarok áttekintése 9
II. Állapotfelmérés és megfigyelés 11
III. Megelőző légzéstámogatás 12
IV. Krónikus ellátás 12
V. Perioperatív (műtét előtt, - után) ápolás 13
VI. Akut (heveny) állapot kezelése 14

3. fejezet
Gasztroenterális (gyomor-bél) terápia (GI) és táplálkozás 16
I. Táplálkozási és nyelési problémák 17
II. Gasztrointesztinális (GI - gyomor, bél) működési zavarok 19
III. A növekedés, az alul- illetve a túltápláltság problémái 20
IV. Akut állapotú SMA betegek táplálása 21

4. fejezet
Ortopédiai ellátás és rehabilitáció 22
I. Javasolt vizsgálatok és beavatkozások a működés szintjén 23
II. Ortetika (mozgás segítés segédeszközökkel) 26
III. Ortopédiai műtétek 26
IV. SMA betegek perioperatív ellátása 26

5. fejezet
palliatív (támogató, szenvedést enyhítő) gondozás 28

1. fejezet

ÚJ SMA BETEGEK DIAGNOSZTIZÁLÁSA ÉS KEZELÉSE

I. Klinikai diagnózis és az SMA betegség csoportosítása

A gyermek csökkent izomtónusa (hypotonia) és az izomgyengeség jelei az orvosokban felveti az SMA betegség alapos gyanúját. Számos jellegzetes tünet korán azonosítható. Az izomgyengeség általában szimmetrikus és inkább a törzshöz közeli (proximalis) mint a törzstől távoli (distalis) izmokat érinti. Érzészavar nincs. Az ínreflexek hiányoznak vagy csökkentek. Az izomgyengeség az alsó végtagokban kifejezettebb, mint a felső végtagokban. Az izomgyengeség súlyossága általában függ a tünetek megjelenésének időpontjától. A betegség csoportosítását és a típusos klinikai tüneteket az 1. táblázat tartalmazza. A felsoroltakon kívül az SMA IV. típusát is azonosították. Ez az SMA betegség enyhe formája, melynél a tünetek felnőttkorban jelentkeznek. Néhány beteg olyan tüneteket mutat, amelyek az egyes csoportok között átfednek.

Az SMA betegek kezelését az aktuális funkcionális állapotuk szerint kell megkezdeni, mintsem az egyes SMA típusok eredeti osztályozása alapján. Ezért, a funkcióképesség alapján történő osztályozás során a nem-ülők, ülők, járóképesek kifejezést fogjuk a továbbiakban használni. A nem-ülők közé azokat a gyermekeket soroljuk, akik jelen állapotukban nem képesek önállóan ülni. Az ülők azok, akik önállóan ülnek, de nem képesek önállóan járni. A járóképesek önállóan járnak.

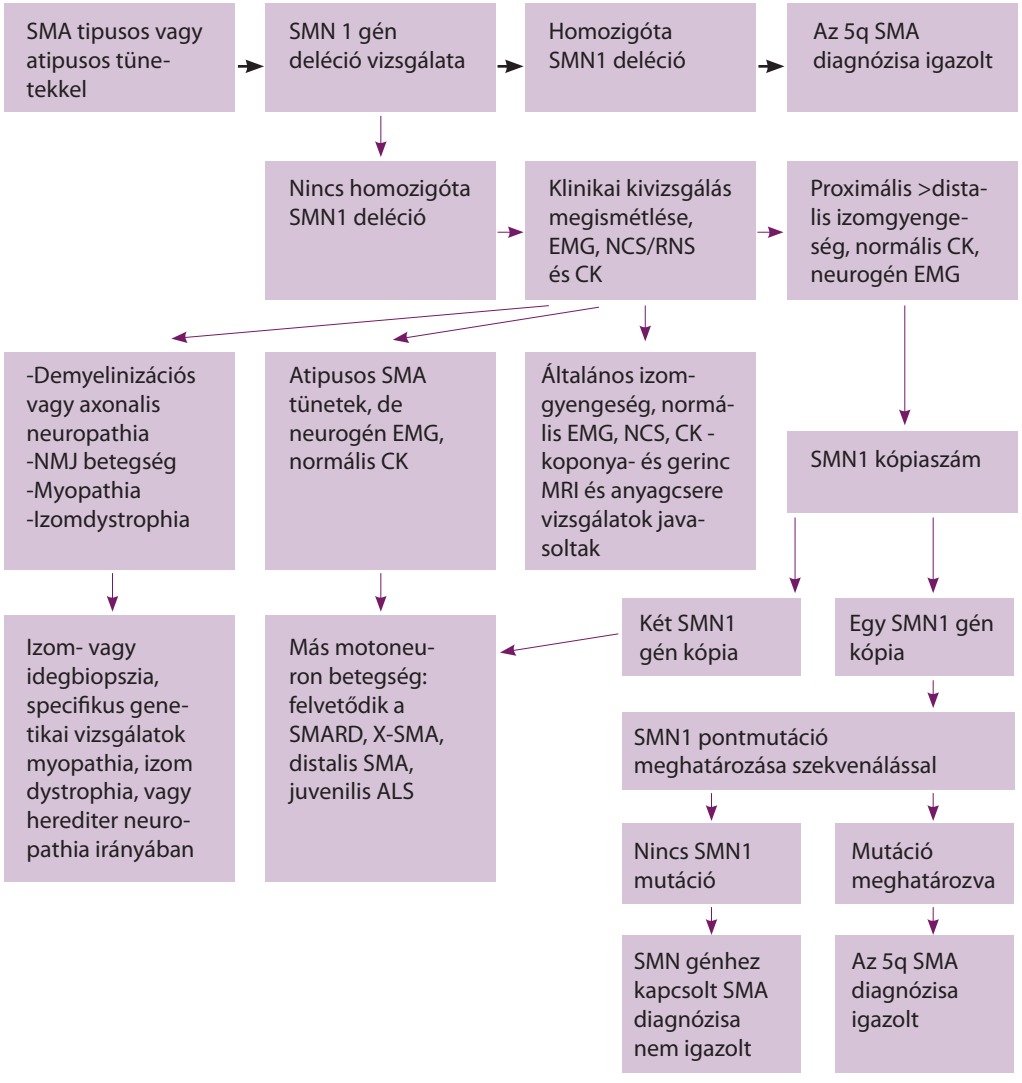
1. TÁBLÁZAT: SMA TÍPUSOK A KLINIKAI TÜNETEK ALAPJÁN

SMA Típus	Tünetek megjelenésének időpontja	Legjobb motoros teljesítmény	Halál időpontja	Jellegzetes tünetek
I. típus (súlyos) Werdnig-Hoffman kór	0-6 hónapos korban	Nem ül segítség nélkül	2 évesnél fiatalabb korban	Súlyos izomgyengeség és hypotonia, gyenge fejkontroll, gyenge sírási hang és köhögés, légzési nehézség és gyakori hurutok, korai halálozás légzési elégtelenség és aspirációs pneumonia következtében
II. típus (intermedier) Fried-Emery kór	7-18 hónapos korban	Ül, de nem jár segítség nélkül	2 évesnél idősebb korban	Késleltetett motoros fejlődés, lassú súlynövekedés, erőtlen köhögés, enyhe kézremegés, ízületi kontraktúrák és scoliosis
III. típus (enyhe) Kugelberg-Welander kór	18 hónapnál idősebb korban	Áll és önállóan jár	Felnőtt korban	Változó izomgyengeség és izomgörcs, ízületi lazaság, járóképesség elvesztése valamikor az élet folyamán

II. Diagnosztika

A diagnosztikai eljárás egyes lépéseit az 1. ábra foglalja össze. Röviden, az első diagnosztikai teszt a feltételezett SMA betegnél az SMN génvesztés (deléció) vizsgálata. A SMN1 gén 7. exonjának homozigóta delétiója (8. exon delécióval vagy anélkül) megerősíti az SMN génhez kapcsolt SMA (5q-SMA) betegség diagnózisát. További diagnosztikai teszteket csak negatív SMN gén vizsgálati eredmény után kell elvégezni.

1. ÁBRA: SPINÁLIS IZOMATROPHIA DIAGNOSZTIKAI LÉPÉSEI



III. Az újonnan diagnosztizált SMA betegek kezelése

Az SMA diagnózisának felállítása után számos ápolási kérdés merül fel. A klinikusnak a lehető leghamarabb tájékoztatást kell nyújtania a beteggondozásról különböző területeiről.

A családok felkészítése és tanácsadás:

Az SMA diagnózisát követően felmerülő összetett orvosi problémák miatt szakemberhez kell fordulni, aki a beteg családjával tartja a kapcsolatot. Az első találkozás alkalmával a legfontosabb közlendők:

- A betegség lefolyása
- Kórfejlődés (patogenezis)
- Besorolás a megjelenési forma (fenotípus) alapján (az SMA típus valamelyike)
- Az SMA lefolyásának előrejelzése a beteg esetében
- Online információ az SMA-ról és SMA betegszervezetekről
- Klinikai kipróbálásokba való bevonás

Az orvosnak a családdal együttműködve teljes körű, a különböző szakterületeket érintő ápolási tervet kell összeállítania a beteg ellátásával kapcsolatosan. Ez általában a következő szakellátási csoportokat foglalja magába:

- Gyermek ideg-izom (neuromuscularis) ellátás
- Genetikai tanácsadás
- Tüdőgyógyászat (pulmonologia)
- Emésztőszervi belgyógyászat (gastroenterologia (GI)) / táplálkozás
- Mozgásszervi betegségek kezelése
- (ortopédia)/ rehabilitáció

Genetikai témák:

Számos genetikai téma kapcsolódik az SMA diagnózisához.

- Az SMA genetikája, úgymint a testi jellegekért felelős (autoszomális) recesszív öröklődésmenet és az SMN gén struktúrája - SMN1 és SMN2 génkópiák.
- Bár a megnövekedett SMN2 gén kópiaszáma összefügg az enyhébb fenotípussal, az SMN2 gén kópiaszám meghatározása jelenleg nem ajánlott, mert lehetnek jelentős eltérések a klinikai fenotípus és az SMN2 gén kópiaszáma között.
- Ismétlődési kockázat
- Hordozóság szűrés
- Családtervezési információk (prenatális - szülés előtti-, vagy preimplantációs – beágyazódás előtti vizsgálat)

2. fejezet

TÜDŐGONDOZÁS

I. Az SMA-val összefüggő légzészavarok áttekintése

A fő légzészavarok az SMA betegeknél:

1. **Elégtelen köhögés**, amelynek eredménye a váladékpangás a légutakban

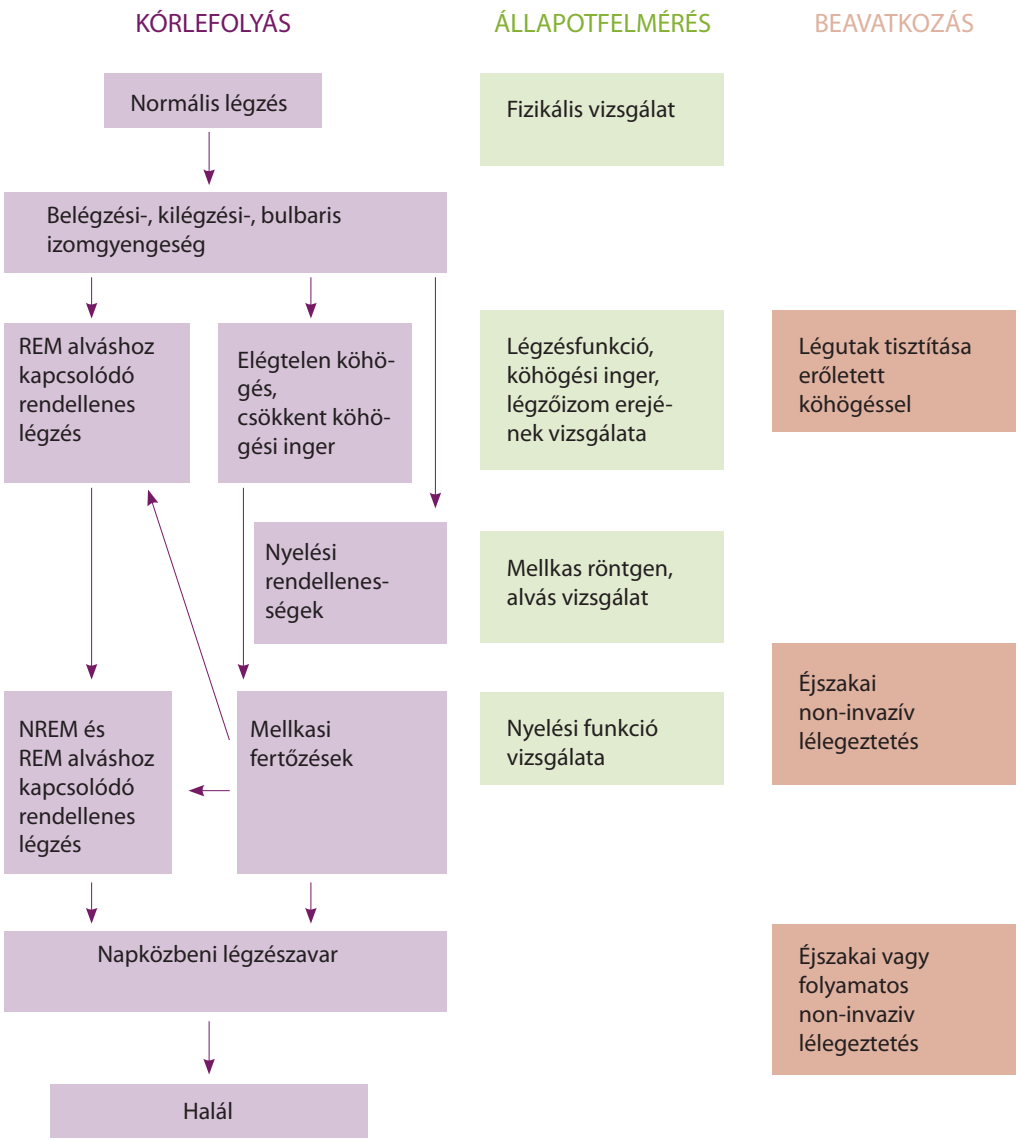
2. Alvás alatti **nem megfelelő mértékű légzés (hypoventilatio)**

3. Mellkas és a **tüdő fejletlensége**

4. **Ismétlődő fertőzések,** amelyek súlyosbítják az izomgyengeséget

Az SMA I-es és II-es típusú, egyes esetekben az SMA III-as típusú betegek megbetegedéseinek és halálának fő okozói a légúti betegségek. A nyelészavar és a gyomortartalom visszafolyása a nyelőcsőbe (gastrooezophagealis reflux) is nagymértékben hozzájárul a tüdő megbetegedéséhez. A napközbeni légzési elégtelenség a sorozatosan visszatérő légúti fertőzéseknek, illetve az éjszakai oxigénhiányt (hypoxia) követő hypoventillációnak köszönhető, amelyet követ a napközbeni széndioxid felszaporodás a vérben (hypercarbia). Az éjszaka jelentkező légzési nehézségek kiküszöbölésére légzéstámogatás szükséges, és köhögéssegítőre van szükség, ha a köhögés hatékonysága alacsony. A légutak tisztán tartása minden SMA beteg esetében, mind az akut-, mind pedig a krónikus ellátás során, nagyon fontos feladat.

2. ÁBRA: A LÉGÚTI MEGBETEGEDÉSEK KÓRLEFOLYÁSA, ÁLLAPOTFELMÉRÉS, ÉS BEAVATKOZÁS



II. Állapotfelmérés és megfigyelés

3-6 havonta, stabil járóképes beteg esetében ritkábban, a klinikailag gyengébb állapotú, nem-ülő betegeknél gyakrabban állapotfelmérés javasolt.

A. Nem-ülők

- **Fizikai vizsgálat:** köhögés hatékonyság, mellkas deformitás, légzésvétel, légzésfunkció, paradox légzés (a rekeszlégzés teljes hiánya és a hasizom ellentétes, paradox működése) és bőrszín rendszeres ellenőrzése.
- **Polysomnographia (alvásvizsgálat):** a hypoventilláció jeleinek megállapítására.
- **Pulsoximetria:** az oxigénnel telített hemoglobin (oxigén szaturáció) mértékének (%) vizsgálata bőrérzékelővel.
- **Pneumonia (tüdőgyulladás) ellenőrzés:** az utolsó 6 hónapban fellépő fertőzések gyakoriságának, az antibiotikum-kezeléseknek az ellenőrzése.
- **Mellkasröntgen:** alapállapotban és légúti megbetegedés esetén.
- **Nyelés vizsgálat:** megmagyarázhatatlan akut légzésromlás és visszatérő tüdőgyulladás esetén.

B. Ülők:

- **Fizikai vizsgálat:** köhögés hatékonyság, mellkas deformitás, légzésvétel, légzésfunkció, paradox légzés és bőrszín rendszeres ellenőrzése.
- **Polysomnographia (alvásvizsgálat):** a hypoventilláció jeleinek megállapítására.
- **Pulsoximetria:** oxigén szaturáció vizsgálata bőrérzékelővel.
- **Pneumonia (tüdőgyulladás) ellenőrzés:** az utolsó 6 hónapban fellépő fertőzések gyakoriságának, az antibiotikum kezeléseknek az ellenőrzése.
- **Scoliosis (gerincferdülés) vizsgálat:** gerincvizsgálat és a gerincferdülés mértékének megállapítása röntgen vizsgálattal.

C. Járóképesek:

Általánosságban, a járóképes SMA betegeknek nincs légzészavara egészen a betegség késői stádiumáig.

- **Fizikai vizsgálat:** köhögés hatékonyság, mellkas deformitás, légzésvétel, légzésfunkció, paradox légzés és bőrszín rendszeres ellenőrzése.
- **Tüdő funkció teszt:** légzésfunkció vizsgálat (spirometria), tüdő volumen kapacitás és légzőizmok vizsgálata.
- **Pneumonia (tüdőgyulladás) ellenőrzés:** az utolsó 6 hónapban fellépő fertőzések gyakoriságának, az antibiotikum kezeléseknek az ellenőrzése.

III. Megelőző légzéstámogatás

Az SMA betegek légúti kezelése esetében életbevágó a **hosszú idejű, ismétlődő (krónikus)-, hirtelen fellépő (akut)-, és a műtéti (perioperatív) ellátás** lehetőségeiről nyújtott tájékoztatás.

- A betegség gyors előrehaladása miatt a leginkább érintett „nem ülők" csoportjába tartozó betegek gondozóit minél hamarabb informálni kell a **nem invazív lélegeztetés (NIV - noninvazív lélegeztetés) és váladék eltávolítás** lehetőségeiről.
- A családdal rendszeres megbeszélésre van szükség, amelynek eredményeképpen közösen egyeztetett gondozási tervet kell összeállítani a **maximum és minimum feltételek**nek megfelelően.

A napi szintű ellátás követelményei:

- A gyermek **alapstátuszának megállapítása** és az attól eltérő állapot megítélése
- A **hypoventilláció** felismerése és a kezelése
- **Akut állapot** kezelése, beleértve a speciális orvosi segítséget nyújtó szakemberek gyors elérését
- **Légút tisztítás** és a váladék eltávolítását segítő technikák
- **Légzéstámogatás** beleértve a NIV alkalmazását
- **Táplálás és folyadékbevitel**
- Idejekorán megkezdett **antibiotikum** kezelés
- **Rutin immunizálás**, amely magában foglalja az influenza vakcinát, a pneumococcus vakcinát és az RSV (Human respiratory syncytial virus, respiratorikus szinciciális vírus) elleni monoklonáris ellenanyag oltást (Palivizumab, SYNAGIS).

IV. Krónikus ellátás

Lényeges a család céljainak megbeszélése. Ez magába foglalhatja a gyermek lehető leghosszabb ideig tartó otthoni, körültekintő ápolását, a hosszú túlélési időt, a megfelelő életminőséget és kényelmet, valamint az ehhez szükséges eszközök/források elérhetőségét. A krónikus ellátás célja: **a normális gázcsere fenntartása, az alvás minőségének javítása, az otthoni ápolás megkönnyítése, a kórházban töltött idő és sürgősségi ellátás gyakoriságának csökkentése, illetve a betegség terhének csökkentése.** A gyors, erélyes és a megelőző intézkedések meghosszabbíthatják az életet az életminőség romlása nélkül.

Légút tisztítás:

- **Köhögéssegítés**, kézi vagy mechanikai levegőbefújás - levegőkifújás a súlyosabb betegeknél naponta ajánlott. Az ápolást nyújtó személynek meg kell tanulnia, hogyan segítheti az SMA beteg köhögését.
- Hasznosak a **váladékürítést segítő technikák**, amelyek magukba foglalják a légzési gyógytornát (mellkas fizioterápia) és azt a módszert, ahol megfelelő testhelyzetekben a gravitációt használjuk ki a hörgőváladék eltávolításának elősegítésére (poszturális drenázs).
- A **vér oxigénmérésének (oximetria)** eredménye meghatározza a további teendőket. A köhögés-segítést követő, szájon át történő váladék kiszívás elősegíti a váladékürítést.

Légzéstámogatás

Egyértelműen javasolt a vér magas nappali széndioxid szintje (hypercapnia) esetén. Az éjszakai NIV csökkenti az alvás közbeni légzéselégtelenség tüneteit, és ez által növeli az életminőséget.

- A **NIV** technikát együtt kell alkalmazni a légút tisztító technikákkal.
- Nem-ülőknél a **légzéstámogatás mellőzése** is lehetséges, ha az ápolási teher nagyobb, mint a terápia hatékonysága.
- A **CPAP** (folyamatos pozitív légúti nyomás biztosítása) egy lehetőség, amellyel áttérhetünk a kétszintű, pozitív nyomású lélegeztetésre (**BiPAP** – kettős pozitív légúti nyomás).
- A **NIV** magas BiPAP-al, akár még r**övid napközbeni időszakokra** is, elősegítheti a mellkas és a tüdő fejlődését, és csökkentheti a borda és a szegycsont deformitást nem-ülők és ülők esetében.
- Légcsőmetszés **(tracheotomia)**: Alkalmazása a nem-ülők esetében vitatott **etikai dilemma.** Széles az alkalmazható beavatkozások köre, kezdve a légzés támogatás mellőzésétől a NIV-n és a tracheotomián át a mechanikai lélegeztetésig (ventilláció).
- **A tüneti** (palliatív) **kezelés is** lehetőség a nem-ülők számára. A NIV jól használható, mint rutin terápia vagy tünetkezelő eszköz. Fő célja az intenzív osztályos (PICU - gyermekgyógyászati intenzív osztály) ellátás megelőzése, és, ha lehetséges, a tracheotomia elkerülése. Ha a család a légzés-támogatás mellett dönt, akkor NIV alkalmazása javasolt.

V. Perioperatív (műtét előtti és utáni) ápolás

SMA betegeknél magas az altatás utáni (posztanesztéziás) komplikációk kockázata, mely a légcsövön bevezetett csövön keresztüli narkotikumadagolás (intubálás) idejének hosszabbodásához, kórházban szerzett (nozokomiális) fertőzésekhez, tracheotomiához és halálhoz vezethet. Fontos a beteg légzésállapotának műtét előtti optimalizálása.

Állapotfelmérés műtét előtt:

Fizikai állapot felmérése

- **Légzésfunkció-mérés** és köhögési hatékonyság vizsgálata
- **Mellkas röntgen**
- **Alvásvizsgálat** az alvás közbeni légzészavar felmérése
- A **komplikációs tényezőket**, mint az állkapocs ízületi deformitásai, száj-garat úti belégzés, a gyomortartalom nyelőcsőbe történő visszaáramlása (gasztroözofageális reflux), alultápláltság és asztma, számbavétele.

Ha a légzésfunkció és/vagy az alvásvizsgálat eredménye rendellenességet mutat, **éjszakai NIV** és **köhögést-segítő technikák** alkalmazása javasolt a műtét előtt. A betegnek ismernie kell ezeket a technikákat még a műtét elvégzése előtt. Ha mellkas-szegycsonti deformitás áll fenn, az intubációt száloptikás hörgőtükrözéssel (bronchoscopiával) kell végezni.

Műtét utáni kezelések:

- Ha a **légúti tisztulás normális** és az i**zomfunkció is relatíve jó,** akkor a műtét utáni komplikációk kockázata alacsony.
- Ha **műtét előtt megállapították a légzőizmok gyengeségét**, szigorú monitorozásra és erélyes lélegeztetésre van szükség.
- Ha műtét előtt alvás közbeni l**égzés-támogatásra van szükség**, hasonló azonnali légzés-támogatás szükséges műtét után is.
- **A lélegeztetőgépről való leszoktatást** (extubáció) a posztoperatív őrzőben nagyon nagy körültekintéssel kell kezelni, s fokozatosan, NIV közbeiktatásával kell visszatérni az alap-lélegeztetési módra. Ez óvatos tervezést és koordinációt igényel. Ha a beteg műtét előtti folyamatos légzés-támogatást (non-invazív lélegeztető készülék vagy tracheotomiás tubus) vagy a műtét alatt izomblokkolót kapott, akkor a legjobb a beteget a műtőből közvetlenül az intenzív osztályra szállítani.
- A betegeket bátorítani kell, hogy a saját készülékeiket, úgymint a NIV és a MI-E (manuális inspiratorikus-exspiratorikus eszköz - ki- és belégzést segítő eszköz) hozzák magukkal a kórházba a műtét utáni időszakra, mert lehetséges, hogy a kórházban e készülékek elérhetősége korlátozott.
- Az **oxigén** alkalmazásával az SMA betegek esetében óvatosan kell bánni. A hipoventilláció következményeképpen fellépő vér oxigéntelítettség hiánya (hipoxémia) összetéveszthető az egyéb eredetű hipoxémiával, amelyet a rendellenesen sűrű nyák vagy a tüdőelégtelenség (atelectasia) okoz. Az oxigénellátás megfelelő mértékének beállítását segíti a kilégzési széndioxid és az összes széndioxid tartalom (TcCO2) mérése, és az artériás vér gázanalízise (ETCO2).
- **Megfelelő fájdalomcsillapítás** csökkenti a műtét után a rögzítést követő hipoventillációt. A fájdalomcsillapítás mellett biztosítani kell a légutak tisztaságát, és minimalizálni kell a légzéscsökkenést. Átmenetileg intenzívebb légzéstámogatásra lehet szükség műtét után fellépő fájdalom esetén.

VI. Akut (heveny) állapot kezelése

A betegség akut fázisában a kezelés célja a **gázcsere normalizálása**, a tüdő elégtelen levegő-telődésének (atelectasia) csökkentésével, a légutak tisztántartásával, és, ahol lehet, nem-invazív légzés-támogatással. Előnyös lehet a vérgáz összetételének ellenőrzése.

Légutak tisztítása:

- **A légutak tisztítása** manuális köhögés-segítéssel, vagy MI-E segítségével, vagy szájon-, vagy légúton keresztül történő leszívással. Hörgőtükrözés és mély váladékleszívás helyett inkább a köhögéssegítő technikákat részesítsük előnyben.
- **Oximetria** segítségével ellenőrizhetjük a légúti tisztítás hatékonyságát.
- **Mellkas fizioterápia**
- **Posturális drenázs**

Légzés-segítés:
(i) Nem-ülők és ülők részére:

- **A NIV akut használata** visszafordítja a légzési egyensúly megbomlásának (dekompenzáció) ördögi körét, amely a terhelés következtében fellépő helytelen légzés, a légzőizmok gyengesége és a nem hatékony váladékürítés miatt alakul ki.

- Ha a beteg már használ éjszakai NIV-t, akkor a **nappali NIV** használatára, valamint a NIV alatt végzett légút-tisztító technikák alkalmazására is szükség lehet.
- A ki - és belégzési pozitív nyomás optimalizálása és a légút tisztítási technikák optimális alkalmazását követően a NIV rendszerébe juttatott **oxigénadás** helyreállítja a megfelelő oxigén telítettséget.
- Ha a nem-invazív lélegeztetés nem használ, az **intubáció és a mechanikai ventilláció**, mint rövidtávú beavatkozás jöhet szóba. Az akut állapotból való felépülés és az artériás oxigén telítettség szobalevegőn történő normalizálódása után vissza kell térni a NIV-re.
- A **megelőző ápolástervezés részeként** döntést kell hozni az intubáció alkalmazásáról.
- Megfontolandó a **tracheotómia és ventilláció** a nem-ülő betegeknél gyakori, akut tüdőgyulladások esetén, mely nem feltétlenül javítja az életminőséget, illetve nem csökkenti a hospitalizációt. A tracheotómia nem akut beavatkozás. A tracheotómia nem alkalmazható az ülő betegeknél.
- Funkcióromlás esetén eredményes lehet a szenvedést csökkentő **palliatív kezelés,** főleg a nem ülő betegeknél.

(ii) Járóképesek részére:

- NIV a légút tisztító technikák alkalmazásával együtt szükséges lehet akut betegség esetén.
- Oxigén terápia és átmeneti intubáció alkalmazható a nem-ülők/ülők esetében a leírtak szerint.
- Otthoni NIV használata megfontolandó, ha NIV-re volt már szükség akut betegség esetén.

További intézkedések:

Nem-ülők, ülők és járóképesek számára további terápiás eljárásként ajánlott az antibiotikum kezelés, táplálkozási tanácsadás, folyadék pótlás és a gasztroözofageális reflux kezelése..

3. fejezet

GASZTROINTESZTINÁLIS (EMÉSZTŐRENDSZERI, GI) TERÁPIA ÉS TÁPLÁLKOZÁS

A gasztrointesztinális terápia és a táplálkozás áttekintése

Az SMA betegeknél a GI zavarral és a táplálkozással összefüggésben álló fő klinikai problémák a következők:

1. Táplálkozási és nyelési problémák
A súlyos izomgyengeségben szenvedő SMA betegeknél a bulbaris működési zavar (nyúltvelői mozgatóidegek károsodása miatt fellépő nyelési zavar) általános aspirációs pneumoniát (a tüdőgyulladás azon formája, amelynek kialakulásához idegen test tüdőbe kerülése vezet) eredményez, amely gyakori halálok.

2. Gasztrointesztinális zavar
GI motilitási problémák (az emésztőrendszer nem megfelelő mozgása) közé tartozik a székrekedés, a gyomor késleltetett ürülése és az életet veszélyeztető gyomortartalom nyelőcsőbe történő visszafolyása (GOR, gasztroözofageális reflux).

3. Növekedési-, alul- és túltápláltsági problémák
Nem-ülők esetében optimális kezelés nélkül általános a növekedési zavar, míg a túlzott súlynövekedés ülők és járóképesek körében gyakori.

4. Légzési problémák
A légzési problémák /gyenge köhögés, a légzőizmok terhelésének növekedése, légszomj (diszpnoe), pneumonia és cyanosis (a vér hiányos oxigéntelítettsége miatt fellépő lilás bőrelszíneződés) vagy a vér oxigénnel való telítettségének csökkenése (deszaturáció)/ az éhezés során tovább nehezíti az egyébként sem könnyű táplálást, és növeli az idegen anyag akaratlan bejutásnak esélyét a légutakba (aspiráció), mely életveszélyes is lehet. A megnövekedett légzési szükséglet nagyobb energia befektetést igényel.

I. Táplálkozási és nyelési problémák

A táplálkozási és légzési nehézségek gyakoriak a nem-ülők és ülők esetében, de kevésbé játszanak szerepet a járóképeseknél.

1. Az táplálkozási és nyelési problémák legfőbb tünetei:

- **Elhúzódó evés.**
- Szájon át történő etetés során fellépő **kimerültség.**
- **Fulladás és köhögés,** nyelés közben vagy után.
- **Visszatérő tüdőgyulladás:** az idegen test gyakran tünetmentes (pl. egyértelmű fulladás vagy köhögés nélküli) beszippantásának egyik lehetséges jelzője.
- **Hangszálbénulás, a gégébe észrevétlenül bekerült idegen anyag** okozhatja, diagnosztikus jelentősége van.

2. A táplálkozási nehézségek okai:

Szájba vételi (preorális) fázis

- **Elégtelen száj nyitás** az álkapocs mozgásának csökkenése miatt.
- **A táplálék szájba juttatásának nehézsége** önálló étkezés során.

Rágó (orális) fázis

- Gyenge **harapás.**
- A rágóizmok fokozott kifáradása.

Nyelési fázis

- Gyenge **fejtartás.**
- Elégtelen működés a nyelés **garati szakaszában.**
- A nyelés és a légutak záródásának rossz
- **koordinációja.**

3. A táplálkozási és nyelési problémák értékelése:

- Táplálkozás kiértékelése **táplálkozási szakértővel.**
- **Étkezési napló** vezetése ajánlott az étkezések időtartamának megfigyelésével.
- Elengedhetetlen a táplálkozás hatékonyságát befolyásoló **szájüregi és a nyelésben részt vevő struktúrák vizsgálata,** illetve a pozicionálás és a fejtartás hatásának figyelembe vétele a táplálás és nyelés során.
- Kontrasztanyag nyeletéses **(videofluoroszkópiás) nyelésvizsgálat (VFSS)**, amely a nyelés működéséről, biztonságosságáról és a terápiás lehetőségekről ad felvilágosítást.

4. A táplálási és nyelési nehézségek kezelése:

A kezelés célja az aspiráció kockázatának csökkentése, a kalóriadús táplálás, roborálás, valamint az étkezés minőségének (élvezhetőség) növelése.

- **Az étel konzisztenciájának változtatása** a megfelelő fogyaszthatóság érdekében. A fél-szilárd diéta kompenzálhatja a gyenge rágást és csökkentheti az étkezési időt. A sűrített folyadékok alkalmazása, szemben a híg folyadékokkal, megvédhet az aspirációtól. A hatékonyság objektív értékelésére a VFSS alkalmas.
- **A megfelelő helyzet megválasztása, valamint a gyógyászati segédeszközök**
- (ortetikai eszközök pl. könyöktámasz, szívószál) **használata,** az önálló táplálkozás elősegítése érdekében, növelheti a nyelés biztonságát és hatékonyságát. Szükség van a foglalkoztató terapeuta vagy fizioterapeuta segítségével összeállított tervre.
- **Mesterséges kiegészítő táplálás** szükséges mihelyt elégtelen a szájon keresztüli bevitel. A különböző szakemberek közös elbírálás alapján dönthetnek a tápszonda behelyezéséről. Orrból a szájba **nazogasztrikus (NG)** vagy orrból a vékonybélbe **nazojejunális (NJ)** táplálás ajánlott, mielőtt a gyomorszonda behelyezése megtörténik. NJ táplálás ajánlatos, ha fennáll az aspirációs GOR kockázata, főleg ha a beteg lélegeztetett. A technika bonyolultsága azonban meghiúsíthatja a kivitelezését.
- **A gyomorszondán keresztüli táplálás** az optimális táplálási módszer, ha a kalória bevitel nem elegendő vagy a szájon keresztüli bevitel nem biztonságos. Így megelőzhető a korai elhalálozás, és kiküszöbölhető az NG és NJ táplálás megnövekedett használati ideje miatt a rosszul illeszkedő lélegeztető maszk használata. A gyomorszonda felhelyezésére a laparoscopiás műtét (hasfalon kis metszéssel végzett beavatkozás) biztosítja a legjobb megoldást a műtét utáni azonnali illetve korai posztoperatív extubációhoz (lélegeztető cső eltávolítása). Oda kell figyelni a preoperatív koplalás minimalizálására és a műtétet követő teljes értékű táplálás mielőbbi megkezdésére.

II. GI működési zavarok

SMA-s gyerekek az alábbi GI problémáktól szenvednek: gasztroözofageális reflux (GOR), székrekedés, felfúvódás és hasi puffadás. A GOR fontos tényezője az SMA betegek halandóságának és megbetegedéseinek. A túlzottan zsíros ételek gátolják a gyomortartalom ürülését és növelik a GOR kockázatát.

1. A GOR fő tünetei:

- Evés után gyakori **öklendezés vagy hányás**
- **Hányás**
- **Mellkasi vagy hasi panaszok**
- **Rossz lehelet**
- Az étel nyilvánvaló **regurgitációja** („bukás")
- **Az étel visszautasítása** a nyelés közbeni kellemetlenségek miatt

2. A gasztrointesztinális zavarok értékelése:

- A GOR **tüneteinek korai felismerése** (hányás, regurgitácio, gurgulázás, böfögés étkezés után).
- Rutin f**első gasztrointesztinális szakasz (UGI) vizsgálat** a gyomorszonda műtéti felhelyezése előtt, elsősorban az anatómiai elváltozások kizárása miatt és másodsorban, a reflux igazolására.
- **Emésztő mozgás vizsgálata** scintigraphiával (izotópdiagnosztikai módszer), mellyel kimutatható a gyomortartalom ürülésének zavara, ami GOR-hoz illetve korai jóllakottságérzéshez vezet.

3. A GOR kezelése:

- **Savlekötők** rövid idejű használata (pl. magnézium vagy kalcium-karbonát) és/vagy **savelválasztás gátlók** (pl. hisztamin- és proton pumpa gátlók (pl. famotidin, ranitidin, omeprazol) használata a tünetek kezelésére. E szerek hosszú idejű használata azonban növeli a gyomor-, bélhurut (gastroenteritis) és a pneumonia kockázatát.
- A késleltetett gyomortartalom ürülés illetve a gyomor motilitásának csökkenése esetén a **prokinetikus szerek** (a tápcsatorna motilitását, helyes mozgását és működését szabályozó gyógyszerek pl. metaclopramid, erythromycin) hasznosak lehetnek.
- **Probiotikumok** (élő mikroorganizmusokat tartalmazó tápanyagok) használata, mint pl. Lactobacillus acidophilus, segít fenntartani az egészséges gyomor-bél flórát, különösen az antibiotikum kezelés után vagy a hosszú idejű savelválasztás gátlók szedését követően.
- Gyomortükrözés (laparoscopia) segítségével műtéti úton szűkebbre zárják a gyomorszájat **anti-reflux Nissen fundoplikációval** (a leggyakoribb műtéti eljárás, amelyet már laparoszkópos eljárással is el tudnak végezni. A gyomor fölső részét mandzsettaszerűen a nyelőcső alsó része köré rögzítik, ezzel erősítve meg az alsó nyelőcső-záróizmot.) a gyomorszonda behelyezése során hatásos lehet orvosilag makacs GOR esetében, amennyiben a haszon felülmúlja a műtéttel és az altatással kapcsolatos kockázatot.

III. Növekedési, valamint alul- illetve túltápláltsági problémák

Az SMA beteg gyermeknél igen nagy a növekedés-elmaradás, illetve a túlzott súlynövekedés kockázata. A növekedési zavar főleg a nem-ülőket és ritkábban az ülőket, míg az elhízás főleg a jó állapotú ülőket és a járóképes betegeket érinti. A csökkent aktivitás és az alacsony zsírmentes testtömeg (lean body mass) a nyugalmi energiafogyasztás csökkenéséhez és az elhízás kockázatának növekedéséhez vezet.

A növekedési és az alul- illetve a túltápláltsági problémák kezelése:

- A fő cél minden gyermek egyéni növekedési sebességének fenntartása.
- **A fejlődési görbe** (testsúly, magasság/ hosszúság percentilis értékek*, testsúly/ testmagasság) adott időn át történő követése. Fekvő testhossz, kar, láb szegmentális méretek vagy a kar fesztáv mérése hasznos lehet, ha deformációt okozó izom összehúzódások gátolják a hosszmérést.
- Minden vizit alkalmával javasolt **az étrend** összeállítása **dietetikus** vagy más egészségügyi szakember segítségével, aki jártas a táplálkozás területén. Egy **3 napos diéta napló** egyszerű és pontos módszer a táplálkozás kiértékeléséhez. A **24 órát felölelő táplálékfogyasztási felmérés** praktikus módja a fő táplálkozási problémák felderítésének, és segítségével kiderül, hogy milyen speciális táplálék kiegészítők használatára van szükség.
- Az aktuális zsírmentes testsúly csökkenésével a s**zámolt testtömeg index (BMI)** szignifikánsan alulbecsüli a testzsírt. Ez nem megfelelő diétás előírásokhoz vezethet, aminek következménye relatív elhízás lehet.
- Azoknál az SMA betegeknél, akiknél fennáll az **elhízás kockázata**, a növekedési paramétereknél a testsúly/testmagasság százaléknak és a BMI-nek az alacsonyabb percentilis* tartományba kell esnie.
- Fontos a **kalcium és a D-vitamin** bevitel pontos dokumentálása.
- A hiányos táplálkozásra utaló **prealbumin szint** ellenőrzésével megbecsülhető a kielégítő **fehérje ellátottság.**

*A percentilis érték meghatározása során az azonos korú gyermekek magasságával, testtömegével hasonlítjuk össze a vizsgált gyermek magasságát, illetve testtömegét.

IV. Akut állapotú SMA betegek táplálása

- Az SMA betegek közül elsősorban a nem-ülők és az ülők érzékenyebbek a lebontó (katabolikus) illetve az éhomi állapotokra, és alacsony vércukor szint **(hipoglykémia)** alakul ki az éhezés során. Ezért minden SMA betegnél fontos, hogy elkerülje a hosszú idejű éhezést, főleg akut megbetegedés esetén.
- Akut betegség alatt, a táplálékbevitel optimalizálása érdekében a **teljes kalóriaszükségletet 4-6 órán belül** kell bevinni az emésztőrendszeren keresztül (enterálisan) vagy az emésztőrendszeren kívül (parenterálisan) illetve, ha szükséges, a két módszer kombinációjával.
- Az izmok leépülésének elkerülésére azonnali **műtét utáni kalória bevitel** szükséges, elsősorban a csökkent zsírraktárral rendelkező gyermekeknél. Ha az enterális bevitel nem megfelelő, akkor intravénás (I.V.) kalória bevitel javasolt.

4. fejezet

ORTOPÉDIAI ELLÁTÁS ÉS REHABILITÁCIÓ

Az SMA betegek ortwopédiai ellátása és a rehabilitációs stratégiák áttekintése

A. Legfontosabb problémák:

A változó súlyosságú izomgyengeség csökkenti a végtag- és törzsizmok mozgásait, ami **kontraktúrákhoz** (ízületi mozgások beszűkülése), **gerincdeformitás**hoz, a napi tevékenység beszűküléséhez és a **fájdalom, csontritkulás** és **csonttörések** kockázatának növekedéséhez vezet.

B. Legfontosabb vizsgálatok, eljárások:

- hajlékonyság (ROM Range of Motion) vizsgálat
- izomerő, izomműködés vizsgálat
- ülés és mozgékonyság vizsgálat
- ortetika (kezelés gyógyászati segédeszközzel)
- röntgen vizsgálat (gerinc és más ízületek)
- csontsűrűség mérés (oszteodenzitometria, ODM, DEXA)
- ortopédiai műtét

I. Javasolt vizsgálatok és beavatkozások a klinikai állapottól függően

A. Nem-ülők

Állapotfelmérés:

- **Önellátásra irányuló foglalkozás-terápia és gyógytorna bevonáshoz** a mozgásfunkciók felmérésére
- **Logopédiai igény** felmérése nyelészavar és a beszédzavar esetén, melynek oka lehet az álkapocs kontraktúra vagy a csökkent hangerő.

Fő beavatkozások:

- **A beteg táplálkozásának segítése**
- **Testtartás javítása:** A beteg testtartása határozza meg, hogy milyen eszközzel lehet segíteni a megfelelő táplálkozást. Biztosítani kell a kényelmes **ülést.**
- **Kontraktúrák kezelése:** A sínnel történő rögzítés megtartja az ízületek mozgékonyságát (ROM), és megakadályozza az esetleges fájdalmat.
- **Fájdalomcsillapító kezelés**
- **Mindennapi teendők és segédeszközök:** Játék és foglalkozástámogatás fejlesztő jellegű könnyű játékokkal és a mozgást, ill. kommunikációt támogató segédeszközökkel, amelyek számos funkcióra fejlesztő hatással vannak.
- **Kerekesszék:** Optimális függetlenséget és kényelmes ülést biztosít.
- **Végtag segédeszköz:** Felső végtag segédeszköz a végtag funkció segítésére; ide tartozik a mobil kéztartó vagy az elasztikus karfelkötő, mely növeli az aktív mozgatás lehetőségét és a működési készségeket.
- **Környezeti** és az **otthon átalakítása** lehetőséget teremt a biztonságos és optimális függetlenséghez.

B. Ülők

Állapotfelmérés:

- **Funkció vizsgálat** (Hammersmith Motoros Funkció Skála SMA betegek számára, Modifikált-Hammersmith Motoros Funkció Skála SMA betegek számára, Durva Motoros Funkció Mérés (GMFM), és Motoros Funkció Mérő (MFM) Skála neuromusculáris betegek számára).
- **Kontraktúrák mérése í**zületi szögméréssel.
- **Izomerő mérése** manuális izomteszteléssel vagy myometriával.
- **Gerinc- és csípő röntgen.**
- **Eszköz megválasztása** üléshez, mozgáshoz, pozicionáláshoz és önellátáshoz. A kézi és motoros mozgássegítők szükségességének felbecsülése már 18-24 hónapos kórtól elkezdődhet.

Fő beavatkozások (PT - fizikoterápia, OT – foglalkozási terápia, és ortopédia):

- **Mozgás kerekesszékkel:** Optimális függetlenséget és kényelmes ülést biztosít.
- **A környezet** és az **otthon átalakítása** lehetőséget teremt a biztonságos és optimális függetlenséghez.
- **Kontraktúrák kezelése,** amelynek célja a rendszeres nyújtás és erősítés által a rugalmasság fenntartása. A kontraktúra kezeléssorozatok segítik a végtagmerevítésre szolgáló eszközök elviselését és javítják az állást. A lábfejtámasz késlelteti az Achilles-ín kontraktúrák kialakulását. Felső végtag mobil kartámaszok és sínek a végtag funkció támogatását szolgálják; ide tartozik a mobil kéz- vagy az elasztikus karfelkötő, mely növeli az aktív mozgás lehetőségeit és a végtag funkcionális képességeit.
- A **rendszeres gyakorlatok** növelik a fittséget és az állóképességet; ide sorolhatjuk az úszást és az alkalmazott (adaptív) sportot is.
- Az **állás** - vagy a több erővel rendelkezőknek a **járás támogatáshoz** könnyű súlyú, csípőizület tehermentesítő térd–boka–láb-rögzítő ortézisek (KAFO= knee-ankle-foot) vagy testtartásjavító, csípőn átívelő ortézis (RGO - mikor az egyik csípőízület hajlik, a másik nyúlik) ajánlott. Ha ez nem lehetséges, járókeret vagy lábtartóval ellátott guruló pozícionáló keret javasolt.
- **Gerinctámaszok és gerincműtétek** (lásd II. és III. pontok)

C. Járóképesek

Állapotfelmérés:

- **Az egyensúly és járás vizsgálat** magában foglalja a környezethez való alkalmazkodóképesség felmérését.
- **Ízületi mozgékonyság** és **gerincstabilitás** vizsgálata.
- **Fizikoterápiás és ortopédiai vizsgálatok** a megfelelő mozgási segédeszközök, a támogató technológia és a környezethez való hozzáférés meghatározásához.
- **A mindennapi tevékenység értékelése** a megfelelő ellátás biztosítása érdekében.
- **Speciális (nem-gerinc) röntgen** és **oszteodenzitometria** (DEXA) akut vázizomzati (muszkuloszkeletális) sérülések esetén javasolt, melyek megerőltetés, baleset vagy esés során keletkeztek.

Fő beavatkozások:

- **Kerekesszék** hosszabb táv megtétele esetén mobilitást és függetlenséget biztosít.
- **Kontraktúrák kezelése** és betanítás az ízületek maximális védelme érdekében.
- **Fizikoterápia és ortopédiai terápia** a biztonság, az állóképesség és a függetlenség maximalizálása érdekében, vagy a járóképesség meghosszabbítására.
- **A járást** megfelelő segédeszközökkel illetve ortetikával ösztönözni kell.
- **Rendszeres gyakorlatok** az állóképesség/erőnlét fenntartása érdekében. Ez magában foglalja az úszást, a vízterápia (aquaterápia), lovaglást és az alkalmazott sportot.
- **Autóvezetés oktatási** alternatívák és vezetési segédberendezésekre tett javaslattétel.
- **Környezeti hatások ellenőrzése** és az **otthon átalakítása** a biztonságos és optimális függetlenséghez.
- **Gerinc- és végtag ortetikák**, ha szkoliózis és kontraktúra kezd kialakulni.
- **Gerinc műtét** (ld. lejjebb).

II. Ortetika (mozgássegítés segédeszközökkel)

- Fontos, hogy az **ortetikus**, a **terápiás szakember** és a **család együttműködjön** annak érdekében, hogy a megfelelő ortézis készüljön el, és az viselőjének a rendeltetésszerű funkciót biztosítsa.
- Az **ortetikusnak megfelelő háttérrel és tapasztalattal** kell rendelkeznie a neuromuszkuláris betegek kezelése terén, hogy a megfelelő anyagok kerüljenek kiválasztásra, és megfelelő átalakítások segítségével az egyénre szabott legjobb mozgásfunkció elérhető legyen.
- **Gerinc ortezisek** testtartás támogatásra használhatóak, azonban n**incs egyértelmű összefüggés a gerincgörbület kialakulásának késleltetését illetően**. A gerinc ortezist a hasi régió szabadon hagyásával kell elkészíteni, hogy az biztosítsa a rekeszizom megfelelő mozgását és a gyomorszondához való hozzáférést.

III. Ortopédiai műtétek

1. Csípő szubluxáció (instabil csípő, ficam) és kontraktúrák:

- **A csípő félficam** SMA betegeknél ritkán fájdalmas. A csont helyreállítást és az ízületi műtétet (csontsebészeti beavatkozást - osteotomia) gyakran újabb csontelmozdulás követi. A legtöbb esetben ennek a műti kezelése nem javasolt.
- A boka és a lábfej deformitások megnehezítik a hétköznapi cipők viselését, és jelzik, hogy **lágyrész lazító terápiára van szükség.** Járóképes betegeknél, ha lazító terápiát végeznek, a gyors és agresszív fizikoterápia javíthatja a végeredményt.

2. Szkoliózis (gerincferdülés) műtét:

- A szkoliózis műtét hatékonyan **növeli az ülés biztonságát, az állásképességet és az esztétikai megjelenést**. A korai műtétek eredményesebbek.
- A szkoliózis műtét azoknál a betegeknél hasznos, akik **2 éves kor után még életben vannak,** valamint akiknél a gerinc deformitása súlyos és progresszív, és addig kell elvégezni, amíg a tüdőfunkció még megfelelő.
- A szkoliózis műtét jótékony hatása a **tüdőfunkcióra** egyelőre még vitatott, de az légzésromlás lassulhat.
- Operáció alatti erős vérzés esetén **komplikációk** léphetnek fel. A posztoperatív komplikációk közé tartoznak a sikertelen korrekció, álízület (pszeudoartrózis) kialakulása, a légzés-támogatás meghosszabbodása illetve mellkas és a sebfertőzések.
- Fokozott figyelmet kell fordítani a járóképes **SMA betegekre**. A mozgásfunkciók, a tartás és a légzésfunkciók megváltozása a független járás elvesztését eredményezheti.

IV. SMA betegek perioperatív ellátása

1. Preoperatív (műtét előtti) ellátás:

- Az **ortetikai beavatkozási tervnek** tartalmaznia kell az eszközök megfelelő időben történő alkalmazását és az
- **ortézisek módosítását.**
- Új **kerekesszék** vagy a kerekesszék átalakítása (ülés, háttámla, kéz-, láb- vagy fejtámasz) szükséges lehet.

- **Útmutató a szállításhoz**, beleértve szükség esetén a mechanikai lift használatát.
- **Fürdéshez, toalett használathoz és öltözködéshez használt felszerelések elhelyezése** illetve öltözködést segítő változtatások.
- **Légzésfunkció vizsgálat, NIV lélegeztetés,** mint a BiPAP (bilevel positive airways pressure - kétszintű pozitív nyomású légzéstámogatás) és szükség esetén a köhögést-segítő készülék alkalmazása.

2. Posztoperatív (műtét utáni) ellátás:

Az ortézis segédeszközök kialakításának és alkalmazásának időzítése, az ízületek mozgékonyságán (ROM) alapuló mozgástér és az aktivitás lehetővé tétele. Megfefelő támogató eszközök biztosítása.

- A beteg lehető legerőteljesebb belégzésén alapuló **ösztönző (incentív) spirometria és NIV légzéstámogatás** megfelelő alkalmazása.
- Tanácsadás az ápoló személyzet illetve a család számára a mobilágy használat, beteg szállítás, öltöztetése, fürdetése és toalett használata terén.
- **Mozgatás** minél hamarabb, ahogy a beavatkozás és a kezelőorvos engedi.

5. fejezet

PALLIATÍV (SZENVEDÉST ENYHÍTŐ) KEZELÉSEK

Palliatív kezelések

- Az SMA betegek optimális klinikai kezelése során **figyelembe kell venni a terápiás célok potenciális ellentmondásait**. A helyzetet tovább komplikálja a beteg kisgyermek döntéshozójának/gyámjának (szülők, testvérek, más hozzátartozók, ápolók, lelkipásztorok és a környezet) bevonása.
- Minél előbb, a diagnózis megállapítását követően, felelősen, **nyitott, őszinte módon kell ismertetni a kezelési lehetőségeket.**
- A támogató b**eavatkozások kiválasztása mellett vagy ellen dönteni nem egyszerű kérdés,** és a döntés a körülmények változásával megváltoztatható. Elegendő idő, a lehetőségek őszinte értékelése, feltárása, esetenként újraértékelése, és személyes kapcsolat, illetve közös egyetértés szükséges mindehhez.
- A **gyomorszondát viszonylag korán kell behelyezni,** így csökkentve a későbbi komplikációk kialakulásának kockázatát, biztosítva ezzel a stabilabb, kényelmesebb táplálkozástámogatást akkor is, amikor a táplálékot már hígabb formában kapja a beteg.
- **Az életet veszélyeztető légzési elégtelenség esetére a tennivalókat idejekorán ismertetni kell,** mivel légzési krízis esetén a sürgősségi újraélesztés és gégemetszés (endotrachealis intubáció) korábbi légzéstámogatás és döntés hiányában még több problémát okoz. Ha szükséges, más nem-invazív lélegeztetést is időben alkalmazni kell, a növekvő igényeknek megfelelően.
- **A végső stádium kezelésének meghatározott idejét időben meg kell határozni;** sem késleltetni, sem ráerőltetni nem szabad a gyanútlan, fájdalommal küzdő, megdöbbent szülőkre.
- A kezelésre leggyakrabban a **több szakemberből álló hospice csapat** a leghatásosabb, beleértve a megfelelő orvosi, szociális és spirituális segítséget. Továbbiakban a hospice vagy speciális ellátó gondoskodik a végső ápolásról, figyelembe véve a terminális állapotot, támogatást adva a bánat, fájdalom és gyász elviseléséhez.
- Ha dönteni kell a mechanikus lélegeztetés leállításáról, **megfelelő ellátás szükséges a betegség végső szakaszában fellépő légzési elégtelenség alatt, mely a beteget és a családot is megnyugtatja.** A porlasztott formában adagolt (nebulizált) narkotikumok használata megelőzi a halálos túladagolás aggodalmát, és könnyebbséget biztosít a beteg számára.

TREAT-NMD NEMZETKÖZI BETEGADATBÁZIS

TREAT-NMD NEMZETKÖZI BETEGADATBÁZIS

A nemzetközi nyilvántartás alapját mintegy 40 részvevő ország nemzeti adatbázisa szolgáltatja, amelyek bekerülnek a nemzetközi adatbázisba. Az nemzetközi adatbázisba egységes módon kerülnek be az adatok, oly módon, hogy azok a klinikai kipróbálások tervezésénél jól használhatóak legyenek (pl. a kizáró vagy szükséges kritériumok kulcsinformációi, mint járóképesség, gyógyszeres kezelés, szívműködés stb.), egyúttal lehetővé téve ezzel a betegtoborzást is. Az adatbázis megfelel az etikai követelményeknek, mind a beteg részvételét, mind a róla szóló információkat illetően. Lehetővé teszi további modulok beépítését, az információmélyítés és a betegségtörténet megismerése céljából. A betegek az adatok nagy részét önállóan is meg tudják adni. Felügyeleti szint beépítése garantálja a genetikai tesztek eredményeinek megbízhatóságát.

HOGYAN REGISZTRÁLJAK

A magyar SMA betegadatbázis regisztráció Budapesten az Országos Környezetegészségügyi Intézet Molekuláris Genetikai és Diagnosztikai Osztályán érhető el. A regisztrációért felelős személy Dr. Karcagi Veronika. Magyarországon az OKI Molekuláris Genetika és Diagnosztikai Osztálya végzi az SMA betegséggel érintett családok genetikai vizsgálatát. Minden SMA betegünk regisztrációját lehetővé tesszük, és a lelt kiadását követően megküldjük részére a regisztrációhoz szükséges dokumentumokat.

A regisztrációt csak akkor fogadjuk el, ha a mutációt molekuláris genetikai vizsgálat igazolja. A regisztrációhoz kitöltött regisztrációs adatlapra és kitöltött, aláírt beleegyező nyilatkozatra van szükség, amelyet betegeink az alábbi címre postázhatnak: Országos Környezetegészségügyi Intézet, Budapest, 1096, Gyáli út 2-6., Molekuláris Genetika és Diagnosztikai Osztály, Dr. Karcagi Veronika.

MIÉRT REGISZTRÁLJAK?

- A regisztrált betegek esetleg egyszerűebben részt vehetnek a klinikia kipróbálásokban.
- A regisztrált betegek értesülnek az SMA legújabb kezelésére vonatkozó kutatási eredményekről.
- A regisztrált betegek nemzetközi szinten hasznosítható információkkal segítik a kutatók munkáját.

A nemzeti SMA betegadatbázisban tartjuk nyilván a Budapesti Neuromuscularis Centrum betegeit is. Miután az adatokat folyamatosan frissítjük, a megfelelő ellátás biztosításához a centrum betegei számára a regisztráció fokozottan ajánlott!

W: www.treat-nmd.hu
E: garami.marta@oki.antsz.hu
T: +36 1 476 1362.

BETEGSZERVEZETEK:

SMA Izomsorvadásos Gyermekek Magyarországi Közhasznú Egyesülete

1048 Budapest, Megyeri út 220. III/8.
W: www.smaegyesulet.hu
E:kapcsolat@smaegyesulet.hu

Ritka és Veleszületett Rendellenességgel élők Országos Szövetsége RIROSZ

1091 Budapest, Üllői út 119. III/49.
W: www.rirosz.hu
E: info@rirosz.hu
T: +36 1 326 7492

BUDAPESTI NEUROMUSCULARIS CENTRUM

A Duchenne-féle izomdisztrófia (DMD), a Spinális izomatrófia (SMA), valamint egyéb izombetegségben érintett gyermekek ellátására a legjobb beteggondozási standardok szerint.

Központ:

SE. II. Sz. Gyermekgyógyászati Klinika, Neurológiai Osztály, 1094 Budapest, Tűzoltó u. 7-9.
Koordinátor: Dr. Herczegfalvi Ágnes gyermekneurológus
Elérhetőségek/információ - Babják Éva asszisztens, mobil: 06208259337

Rehabilitácó:

Szent János Kórház– Budai Gyermekkórház, 10213 Budapest, Bolyai u. 5-9.
Dr. Medveczky Erika tel: 36 1 345-0600/3134
Előjegyzés: K, Sz, Cs: 10-13 óra között max.3 hetes a komplex rehabilitációs programra.

Légzésvizsgálat:

Pest Megyei Tüdőgyógyintézet, Törökbálint, Munkácsy Mihály utca 70.
Ambuláns bejelentkezés munkanapokon 11-15 óra, tel: 36 23 511 565

Genetikai tanácsadás:

Országos Gyermekegészségügyi Intézet – OGYEI, 1148. Budapest, Bolgárkerék u. 3.
Dr. Tímár László tel: 36 1 38-38-477
Hétfő 14 -18 óra
Kedd 14 -18 óra
Szerda 9 - 12 óra
Csütörtök 14 -18 óra
Péntek 9 - 11 óra

Mutáció-vizsgálat/betegregisztráció:

Országos Környezetegészségügyi Intézet - OKI, Molekuláris Genetikai és Diagnosztikai Osztály, 1097 Budapest, Gyáli út 2-6
Dr. Karcagi Veronika - genetikai diagnosztika - 36 1 476 1100/1362
Dr. Garami Márta - betegregisztráció - 36 1 476 1100/1362

TREAT-NMD Neuromuscular Network

ICC International Coordinating Committee for DMD Clinical Trials

THE JENNIFER TRUST FOR SPINAL MUSCULAR ATROPHY

Muscular Dystrophy Campaign