



Csont-és izomrendszer

SMA ESETSOROZAT



**Legyen a mai
nap áttörés.**

Approval date 14/11/2020
P3 Approval Number HU2011145473

TARTALOM



Bevezetés	3
Az SMA-s gyermekekben fellépő kontraktúrák	5
Az SMA-s gyermekek csontjainak egészsége	7
Az SMA-s gyermekek csípője	11
Az SMA-s gyermekek gerince	15
Következtetés	18
A Cure SMA-ról bővebben	19
Kapcsolatfelvétel a Cure SMA-val	19

Szerzők és lektoráló szakértői bizottság

Susan Apkon, MD, Vezető szerző	Seattle Children's (Seattle-i Gyermekkorház), University of Washington School of Medicine (Washingtoni Egyetem Gyógyászati Iskola)
John Grayhack, MD	Northwestern University Feinberg School of Medicine (Északnyugati Egyetem Feinberg Orvostudományi Iskola)
Brian Snyder, MD, PhD	Children's Hospital Boston (Boston-i Gyermekkorház), Harvard Medical School (Harvard Orvosi Iskola)
Vanessa Battista, RN, MS, CPNP, CCRC	The Children's Hospital of Philadelphia (Philadelphia-i Gyermekkorház)
Mark Erickson, MD, MM	Children's Hospital of Colorado (Colorado-i Gyermekkorház)
Matthew A. Halanski, MD	University of Wisconsin-Madison (Wisconsin–Madison Egyetem)
Loree Mulay Weisman	Családelemző
Debbie Cuevas	Családelemző
Jennifer Battista	Szerkesztő
Amy Kephart, MPH	Cure SMA
Shannon O'Brien	Cure SMA
Megan Lenz	Cure SMA
Colleen McCarthy O'Toole	Cure SMA

BEVEZETÉS



A jelen füzet célja, hogy segítsen a gyermekeknek, családoknak és egyéb szakembereknek, ideértve a nővéreket, orvosokat és terapeutákat, megérteni a gerincvelői izomsorvadásnak (SMA – Spinal Muscular Atrophy) a csont- és izomrendszerre kifejtett hatását. Ez a füzet forrásként, nem pedig irányadó klinikai kezelési útmutatóként hivatott szolgálni. Az SMA-s gyermek gondozásához meghozott valamennyi döntést a gyermekkel, a családdal, illetve a gyógyászati vagy terápiás szolgáltatást nyújtókkal együtt kell meghozni, figyelembe véve a gyermek egyedi egészségi állapotát és szükségleteit.

A füzetben végig a gyermek SMA-típusára lebontva találhat javaslatokat. A jelen füzet keretén belül a gyermekek három csoportra vannak felosztva, ezek pedig a „nem ülő”, „ülő” és az „álló/járó”. Illetve ezekre a csoportokra lehet úgy is hivatkozni, mint „I. típusú”, „II. típusú” és „III. típusú” SMA.

BEVEZETÉS A CSONT- ÉS IZOMRENDSZERBE:

A csont- és izomrendszer („musculoskeletal” - MSK) a test izmait és csontjait, valamint a tartószerkezeteket foglalja magába, mint az inakat (az izmokat a csonttal összekötő szövetek) és az ínszalagokat (egyik csontot a másikkal kötik össze). Az MSK rendszerbe tartoznak a karok, a lábak és a gerinc is. Az SMA okozta gyengeség negatív hatást fejthet ki az MSK rendszerre és a következők kialakulását okozhatja: az ízületek mozgási tartományának csökkenése, csípőficam, gerincferdülés és hasonló gerincdeformitások, illetve csonttörések. Az MSK rendszerben bekövetkezett változások, mint például a kontraktúrák, a csonttörések és a gerincferdülés fájdalmat, illetve nehézségeket okozhatnak az ülés és a napi funkcionális tevékenységek során. Az MSK-problémák kockázatának csökkentése kezeléssel, ortézisek (merevítők) és eszközök használatával érhető el.

MIK A JÓ MOZGÁSSZERVI ELLÁTÁS ALAPVETŐ ELEMELI?

A megfelelő csont- és izomrendszeri ellátásba beletartozik az esetleges problémák proaktív kezelése és a napi odafigyelés a mozgathatósági gyakorlatokra, a pozícionálásra és/vagy a merevítésekre. Továbbá tartalmaznia kell az MSK szakorvosok csapata által biztosított ellátást is.

KI SZAKOSODOTT CSONT- ÉS IZOMRENDSZERI SMA ELLÁTÁSRA?

A klinika felépítése szerint változhatnak a csapattagok, de magába foglalhat munkaterapeutákat, gyógytornászokat, gyermekortopéd sebészeket, gyermek rehabilitációs szakorvosokat és ortetikusokat. A munkaterapeuták („Occupational therapist” - OT) elsősorban a funkcionális tevékenységekre összpontosítanak, mint például az étkezés, öltözködés, illetve az egyéb, kar és kéz használatát igénybe vevő képességeket. Síneket javasolhatnak és készíthetnek, illetve a mozgathatóság fenntartására és a funkciók javítására szolgáló gyakorlatokat oktatnak. Továbbá javasolhatnak az egyes fent említett képességeket és tevékenységeket elősegítő eszközöket.

A gyógytornászok („Physical therapist” - PT) a lábakra és lábfejre koncentrálnak, illetve az olyan funkcionális tevékenységekre, amik elősegítik, hogy gyermeke képes legyen mozogni a környezetében. Merevítőket javasolhatnak, illetve a mozgathatóság fenntartására és a funkciók javítására szolgáló gyakorlatokat oktatnak. Speciális üléseket, babakocsikat, kerekesszékeket és más hasonló eszközöket javasolhatnak.

A gyermekortopéd sebészek az MSK problémákat érintő sebészeti beavatkozásokra koncentrálnak, míg a gyermek rehabilitációs szakorvosok (másnéven mozgásszervi szakorvosok) az MSK problémák nem sebészeti megközelítéseire fókuszálnak. Az ortetikusok ortézisek készítésével és beszabályozásával foglalkoznak.

Az Ön által igénybe vett MSK specialistáknak mind tapasztaltnak kell lenniük az SMA-s gyerekek kezelésében. Ez sok vidéki gyermek számára nem biztos, hogy lehetséges. Ha ez nem lehetséges, abban az esetben az MSK specialistának iránymutatást kell kérnie olyan szakorvosoktól, akik ténylegesen foglalkoznak SMA-s gyermekekkel.

MILYEN GYAKRAN ÉRDEMES LÁTOGATNIA AZ MSK CSAPATOT?

Az SMA csapatnak évente legalább kétszer kellene megvizsgálnia a gyermekeket, valamint a csapatban kell lennie olyannak, aki MSK problémákra szakosodott. A gyermekek az SMA-klinika PT és OT személyzetén túl felkereshetik a közösségi vagy az iskolai PT-t és/vagy OT-t is. A terápia gyakorisága változhat, de akár hetente is szükséges lehet, amikor még fiatalabbak a gyermekek. Ha a gyermek MSK problémákkal küszködik, abban az esetben gyakrabban kellene látogatnia az MSK szakorvosokat.



AZ SMA-S GYERMEKEKBEN FELLÉPŐ KONTRAKTÚRÁK

MEGHATÁROZÁSOK:

AFO: boka-láb ortézis, ami egy L-alakú sín és segít vízszintesen tartani a lábat és a bokát.

Ortézisek: rendelésre készített merevítők, amelyek segítenek beállítani, támogatni, elkerülni, és kijavítani az ízületek helyzetét. Időnként sínnek nevezik őket, főleg ha a csuklón vagy kézen használják őket.

Mozgathatóság („Range of Motion” - ROM): az ízület körül lehetséges mozgás.

Kontraktúrák: állandó merevség az ízületek körül, mely korlátozza a mozgathatóságot.

MIT ÉRDEMES TUDNIA A KONTRAKTÚRÁKRÓL?

Az ízületek mozgathatósága a mozgásukkal tartható fenn. Egy ember a végtagjai mozgásával, vagy mások segítségével történő mozgásával tudja gyakorolni a mozgathatóságát. Az SMA-s gyermekek számára a gyengeség miatt nehézséget okoz karjaik vagy lábaik mozgása. Ez a mozgásbeli csökkenés kontraktúrák kialakulásához vezet. A kontraktúra az ízületek körül kialakuló állandó merevség, melyet az izomszövet rendellenes rövidülése okoz.

Kontraktúrák akkor is kialakulhatnak, ha a gyermek képes valamennyire mozgatni a végtagjait. Kontraktúrák akkor is kialakulhatnak, ha valaki más segítségével gyakorolják az ízületeik mozgathatóságát.

Kontraktúrák legtöbbször a bokákban, a térdekben, a csípőben, a könyökökben és a csuklóknban fedezhetők fel.

MI A CÉLJA A KONTRAKTÚRÁK KEZELÉSÉNEK?

Az általános célkitűzés a kontraktúrák kialakulásának megakadályozása. Ha már vannak kontraktúrák, a cél az, hogy ne váljanak súlyosabbá.

MIKÉNT FEDEZHETŐK FEL A KONTRAKTÚRÁK?

A kontraktúrákat úgy lehet megállapítani, hogy megállapítják a gyermek végtagjainak mozgathatóságát. A mozgathatóságot (ROM) a végtagok mozgásával lehet felmérni, hogy lássák mennyire rugalmasak. A goniométer (különleges vonalzó) nevű eszköz segítségével megállapíthatóvá válik az összes ízület ROM-je.



MIK A KÜLÖNBÖZŐ KEZELÉSI LEHETŐSÉGEK?

Mozgathatósági tevékenységek végezhetőek el valamennyi kar- és lábízület esetében. Ezek a gyakorlatok terápiaként elvégezhetőek egy tornateremben, illetve vízterápia vagy otthoni nyújtás részeként. A lábak a kerekesszék megfelelő pozícióiban történő elhelyezése is segíthet.

A sínek vagy ortézisek segítségével fenntartható, vagy esetenként még javítható is a mozgathatóság. A mozgathatóság javítása érdekében van felhelyezhető és gyakran cserélhető gipsz is (sorozatos gipszelés). Ezt legtöbbször a bokák esetében szokták használni. A mozgathatóság javítása érdekében időnként, de nem gyakran, műtétet szoktak javasolni.

VAN OLYAN SPECIÁLIS ESZKÖZ, AMELY SEGÍT MEGAKADÁLYOZNI A KONTRAKTÚRÁKAT?

Állvány használatával fenntartható a csípő, a térdek és a bokák rugalmassága. A sínek és ortézisek egyaránt használhatóak karokhoz és lábakhoz. A kerekesszék lábtartó-támaszlemezeit és lábtartóit megfelelő helyzetbe kell állítani.

AZ SMA KÜLÖNBÖZŐ TÍPUSAIT ILLETŐEN MILYEN KÜLÖNLEGES MEGFONTOLÁSOKRA VAN SZÜKSÉG?

Nem ülők

Nem ülők esetében gyengéd mozgathatósági tevékenységek végezhetőek el valamennyi kar és láb esetében. Egy gyógytornász vagy munkaterapeuta segíthet ezen gyakorlatok elsajátításában. Kézsínek használatával fenntartható a rugalmasság.

Ülők

Egy gyógytornász vagy munkaterapeuta mindennapos nyújtási gyakorlatokat taníthat, melyeknek ki kell térnie a könyökökre, a csuklókra, az ujjakra, a csípőre, a térdekre és a bokákra. Az állványban való állás segíthet a csípő, a térd és a boka nyújtásában. A hason fekvés nyújtógyakorlatot biztosít a csípő számára. A boka-láb ortézis (AFO) minél gyakoribb viselete segít megőrizni a bokák rugalmasságát.

Állók/Járók

A gyermek járóképességének minél hosszabb ideig történő használata segít a csípő, a térd és a boka mozgathatóságának fenntartásában. Az AFO-k éjszakai viselete segít megőrizni a bokák rugalmasságát.

AZ SMA-S GYERMEKEK CSONTJAINAK EGÉSZSÉGE

MEGHATÁROZÁSOK:

Csontok ásványi anyag sűrűsége (BMD): egy olyan vizsgálat, mely megméri a csontjaiban lévő ásványi anyagok sűrűségét, egy DEXA elnevezésű, speciális röntgengép segítségével. Ezen információ segítségével becsülhető meg a csontok erőssége.

Számítógépes tomográfia (CT-vizsgálat): speciális röntgenvizsgálat, mely különböző nézőpontokból tekint át egy bizonyos szerkezetet, ami sokkal nagyobb részletességet biztosít, mint a hagyományos röntgenvizsgálat.

Kettős energiájú röntgen-abszorpciometria (DEXA): egy olyan röntgenvizsgálat, melynek során megméri a csont ásványi anyag tartalmát (BMC) a combcsontnál, a gerincnél, az orsócsontnál, vagy akár az egész testben.

Osteopenia: a csontok ásványi anyag sűrűségének enyhe vagy mérsékelt csökkenése.

Csontritkulás: nagyobb eséllyel bekövetkező csonttörés, a csontok ásványi anyag sűrűségének súlyos csökkenése miatt.

Csonttörés: egy olyan csont, amely eltört.

Z-érték: a DEXA eredményét z-értéknek hívják és azt méri le, hogy egy átlagos, azonos nemű és korú gyermekhez képest mennyire áll közel vagy távol az eredmény.

MIT ÉRDEMES TUDNIA A CSONTOK EGÉSZSÉGÉRŐL?

A gyermekek csontjai a járás és a fizikai tevékenységek, mint például az ugrálás és a futás következtében erősödnek meg. A gyermekek csontjainak erőssége a korai felnőttkorig folyamatosan nő. Előfordulhat, hogy a testi fogyatékkal élő gyermekeknek gyengék a csontjai.

Az SMA-s gyermekek csontjai csökkent ásványi anyag sűrűséggel (csonterősséggel) rendelkeznek a gyenge izmaik és korlátozott járásuk miatt. Egy csökkent csonterősségű gyermekben osteopenia vagy csontritkulás alakulhat ki. A csökkent csonterősségű gyermekek esetében nagyobb a csonttörés kockázata.

SMA-s gyermekek esetében a törött csontok gyakran nem trauma kapcsán történnek. Minimális trauma vagy trauma nélkül is bekövetkezhetnek, akár csak attól, hogy áthelyezés során beakad valahová a lábuk. Legtöbbször a lábban következnek be a csonttörések, de bármely csont esetében előfordulhatnak.

MIK A CÉLOK A CSONTOK EGÉSZSÉGÉNEK KEZELÉSE KAPCSÁN?

Az általános célkitűzések közé tartozik az SMA-s gyermekek csonttöréseinek megakadályozása, illetve az erős csontok megőrzése.



MIKÉNT MÉRHETŐ FEL A CSONTOK EGÉSZSÉGE?

A csontegészség a gyermek vérében lévő D-vitamin szintek ellenőrzésével mérhető fel. A DEXA- vagy CT-vizsgálat segítségével megállapítható a csontok ásványi anyag tartalma.



MIK A KÜLÖNBÖZŐ KEZELÉSI LEHETŐSÉGEK?

Több különböző mód van arra, hogy megpróbálja megakadályozni a csonttöréseket. Azonban csonttörések akkor is bekövetkezhetnek, ha az alább részletezett javaslatok mindegyikét követi.

A javaslatok között szerepel az aktív terheléses testmozgások, mint például a járás olyan esetekben, akik tudnak állni és/vagy járni. Az állók esetében a passzív állás is javíthatja a csonterősséget. A szükséges állás mértéke nem ismert, de előfordulhat, hogy meghaladhatja a heti hét órát.

Alacsony D-vitamin szintekre kiegészítőket kell biztosítani. Az SMA-csapat vagy a gyermekorvos megállapíthatja, hogy milyen szintre van szükség. Megfelelő kalcium mennyiség is kell az étrendben, és ezt szükség szerint kiegészítővel kell biztosítani. Ha a gyermek egy vagy több, traumához nem köthető csonttörése van, érdemes meggondolni a biszfoszfonát elnevezésű gyógyszerek használatát. Ezeket több különböző szakorvos is felírhatja, mint például az SMA-orvos, az ortopéd szakorvos vagy egy endokrinológus.

Legyen óvatos a gyermek karjainak vagy lábainak mozgatasakor. Mindig támogassa valamivel a végtagot, tartsa meg a gyermek egyensúlyát és kerülje a végtagok himbálózását.

VAN OLYAN SPECIÁLIS ESZKÖZ, AMELY HOZZÁJÁRULHAT A CSONTERŐSSÉG FEJLŐDÉSÉHEZ?

A gyermekek a könnyebb állás érdekében használhatnak állványt. A csonterősség megőrzéséhez naponta két órára, hetente öt alkalommal használhatják. Továbbá van olyan kerekesszék, mely segíthet álló helyzetbe állítani a gyermeket.



Csonttörés

MIT TEHET ABBAN AZ ESETBEN, HA MÉGIS BEKÖVETKEZIK EGY CSONTTÖRÉS?

A legtöbb csonttörés sín vagy gipsz segítségével kezelhető. Egyes gyermekeket nem szükséges begipszolni, ha nem tudnak járni. Az ilyen gyermekek számára puha rögzítőkötetést biztosítanak. A gipszeknek és a síneknek nagyon könnyűnek kell lenniük és a törés gyógyulását követően rögtön abba kell hagyni a használatukat. Esetenként, ha egy gyermek lába egy csonttörés miatt be van gipszelve, bérelhető egy speciális kerekesszék, mely lehetővé teszi, hogy egyenesen kinyújtható legyen a láb.

Törést szenvedett gyermek esetében előfordulhat, hogy műtét keretében kell helyreállítani a csontot. Az ortopéd sebész fogja eldönteni, hogy miként kell helyrehozni a törött csontot. Ha a gyermeknek műtétre van szüksége, fontos, hogy a gyermek valamennyi orvosának tudnia kell arról, hogy SMA-s. Megbizonyosodhatnak arról, hogy gondoskodnak az egyéb lehetséges problémákról, mint például a légzésről és a táplálkozásról.

Ha egy járó gyermek lábát gipszbe rakják, fontos, hogy a gipsz levételét és az orvos beleegyezését követően amint lehet, ismét járni kezdjenek.

Ez segíthet elkerülni a további gyengeség kialakulását.

Egyes sebészek a gipsz helyett inkább műtétet fognak javasolni, hogy minél gyorsabban lábra tudjon ismét állni a gyermek.



AZ SMA KÜLÖNBÖZŐ TÍPUSAIT ILLETŐEN MILYEN KÜLÖNLEGES MEGFONTOLÁSOKRA VAN SZÜKSÉG?

Nem ülők

Külön odafigyelést igényelnek a ROM gyakorlatok alatt. Kiegészítő kalcium és D-vitaminra lehet szükség, hogy megmaradjon a vér magas D-vitamin szintje. Ha egy gyermeknek egy vagy több törése van, esetleg a javára szolgálhat egy biszfoszfonát gyógyszer, amely segít megerősíteni a csontokat. Előfordulhat, hogy az állványban való állás rendkívül nehéznek bizonyul a gyermek fejének és törzsének súlyos gyengesége, illetve a merev csípője, térde és bokája miatt. Egy újszülött légzési vagy általános egészségügyi állapota megnehezítheti a felállást.

Ülők

Külön odafigyelést igényelnek a ROM gyakorlatok alatt. Kiegészítő kalcium és D-vitaminra lehet szükség, hogy megmaradjon a vér magas D-vitamin szintje. Ha egy gyermeknek egy vagy több törése van, esetleg a javára szolgálhat egy biszfoszfonát gyógyszer, amely segít megerősíteni a csontokat. Előfordulhat, hogy az állványban való állás rendkívül nehéznek bizonyul a gyermek fejének és törzsének súlyos gyengesége, illetve a merev csípője, térde és bokája miatt.

Állók/Járók

Külön odafigyelést igényelnek a ROM gyakorlatok alatt. Kiegészítő kalcium és D-vitaminra lehet szükség, hogy megmaradjon a vér magas D-vitamin szintje. Ha egy gyermeknek egy vagy több törése van, esetleg a javára szolgálhat egy biszfoszfonát gyógyszer, amely segít megerősíteni a csontokat. A gyermekek a járás elősegítéséhez járókeretet vagy jársoktatót használhatnak. A gyermek járóképességének minél hosszabb távon történő fenntartása segíteni fog a csont erősségének megőrzésében. Az aktív terheléses testmozgások segítenek javítani a csontok erősségén. A gyakran eleső gyermeknél a csonttörés kockázata állhat fent.



AZ SMA-S GYERMEKEK CSÍPŐJE

MEGHATÁROZÁSOK:

Abdukció: ha a csípő abdukált, akkor eltávolodott a testtől.

Kontraktúrák: csökkent mozgathatóság egy ízület körül az izmok, inak vagy ínshalagok merevsége miatt.

Ficam: a combcsont teteje nincs a csípő vápájában.

Diszplázia: lapos csípővápa (acetabulum).

Félficam: a combcsont fejét nem fedi le teljesen a csípővápa.

Oszteotómia: műtét, melynek során elvágják a csontot és máshogy igazítják őket össze

MIT ÉRDEMES TUDNIA A CSÍPŐRŐL?

A csípők általában születéskor normálisak. A csípő fejlődését hátrányosan befolyásolja a gyengeség, az izom kiegyensúlyozatlansága (néhol erősebb, néhol gyengébb mozgás) és a terhelés hiánya (állás).

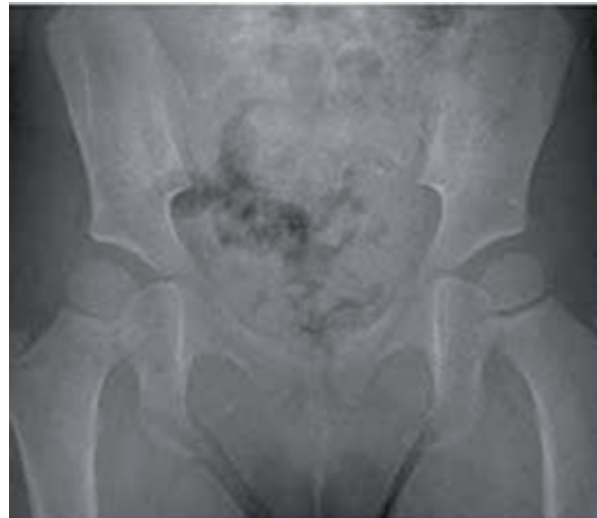
Az SMA-s gyermekekben több változás is bekövetkezhet. A combcsont (femur) a csípőnél egyenesebb lesz az általánoshoz képest (coxa valga). A vápa (acetabulum) lapossá válhat és elveszíti csésze alakú formáját. Előfordulhat, hogy a combcsont fokozatosan „elvándorol” a vápából, amíg már egyáltalán nincs is lefedve. A medence dőlése (ferdesége) a csípő egyre növekvő torzulását okozza.

A csípő torzulását a mozgásképesség elvesztése szemléltetheti. Csökkenhet az abdukció is, ami azt jelenti, hogy kevésbé lehet széttárni a lábakat. A csípő előtti izmokban merevség alakulhat ki. Előfordulhat, hogy a lábak mind egy irányba néznek (szélfútta).

A csípő érezhető vagy hallható „kattanása” vagy „kattogása” azt jelezheti, hogy ki-be mozog a vápából. Egy kificamodott csípő rendkívül fájdalmas tud lenni és nehezzé teszi az ülést.



Vápán kívüli csípő



Vápán belüli csípő

MIK A CSÍPŐRE ÖSSZPONTOSÍTÓ CÉLOK?

Ideális esetben a cél, hogy a csípő maradjon a vágában. A hangsúly a hosszú távon minimális vagy nem létező csípőfájdalmon legyen.

HOGYAN MÉRHETŐ FEL A CSÍPŐ?

A csípőt minden látogatás során egy fizikai vizsgálat keretében mérik fel. A vizsgálatot egy ortopéd sebész vagy az egyik SMA orvos fogja elvégezni. Ha felmerül a csípőprobléma aggálya, akkor egy röntgenfelvételt készítenek a csípőről.

MILYEN KEZELÉSI LEHETŐSÉGEK VANNAK A CSÍPŐ KEZELÉSÉRE?

Jelenleg nincs ismert és megfelelő kutatással alátámasztott, nem sebészeti eljárás a csípő félficamának vagy ficamának elkerülésére. Az egyik meggondolandó lehetőség a megfelelő pozícionálás a kerekesszékekben vagy babakocsiban,

folyamatos ellenőrzés és adaptálás mellett, ahogy a gyermek fejlődik. A fizioterápia segíthet a csípő mozgathatóságának fenntartásában és támogatja a terhelést. A lábak abduktált pozícióba való pozícionálása merevítő, párna vagy habszivacs cikkek segítségével szintén előnyös lehet.

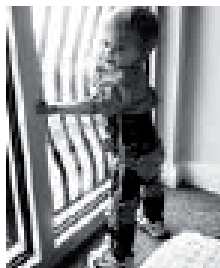
MILYEN MŰTÉTEK JAVASOLHATÓAK A CSÍPÓ FÉLFICAM VAGY FICAM ESETÉN?

Nincs konszenzus azt illetően, hogy szükséges-e korai kísérleteket tenni arra, hogy a csípő a vápában maradjon. Továbbá arról sincs konszenzus, hogy javasolt-e műtét keretében visszahelyezni a csípőt a vápába, félficam vagy ficam esetén. Fontos, hogy beszélje át minden műtét előnyeit és kockázatait az SMA-orvosával és az ortopéd sebésszel.

Izom- és ín műtétek során meghosszabbítanak vagy leválasztanak egy inat, hogy ezzel csökkentsék a kontraktúrát és egyensúlyba hozzák az izmok erejét.

A csontműtét (oszteotómia) visszavezeti a combcsontot a vápába. Ehhez előfordulhat, hogy különböző eszközöket, mint például tűket, lemezeket és csavarokat használnak fel. A csontműtétnél előfordulhat, hogy csontpótlásra van szükség.

A csípővápa műtétet (acetabuloplasztika) azért végzik el, hogy újból felépítsék a csípővápát. A gyermek életkorától és a csípővápa állapotától függően több különböző típusú eljárás is lehetséges. Ha a csípő vápáját nem lehet újból felépíteni, előfordulhat, hogy a combcsont felső részének kimetszésére lesz szükség.



AZ SMA KÜLÖNBÖZŐ TÍPUSAIT ILLETŐEN MILYEN KÜLÖNLEGES MEGFONTOLÁSOKRA VAN SZÜKSÉG?

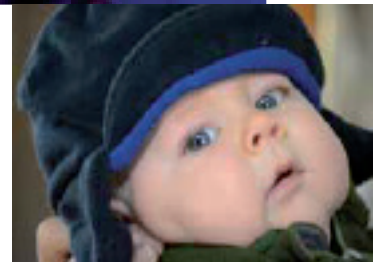
Nem ülők

Nem ülők esetében fontos a megfelelő pozicionálás a kerekesszékekben vagy babakocsiban. Mozgathatósági gyakorlatokkal kell megőrizni a csípőízületek rugalmasságát. Megkísérelhető a támasztékkal együtt történő állás, ameddig elviselhető. Megfontolandó a combcsontot a vápába visszavezető műtét elvégzése. A sebésszel ismertetni kell a gyermek légzési állapotát és a műtét előtt be kell vonni a pulmonológust is.



Ülők

A megfelelő pozicionálás az ülők számára is fontos. Mozgathatósági gyakorlatokkal kell megőrizni a csípőízületek rugalmasságát. Megkísérelhető a támasztékkal együtt történő állás, ameddig elviselhető. Megfontolandó a combcsontot a vápába visszavezető műtét elvégzése. A sebésszel ismertetni kell a gyermek légzési állapotát és a műtét előtt be kell vonni a pulmonológust is.



Állók/Járók

Mozgathatósági gyakorlatokkal kell megőrizni a csípőízületek rugalmasságát. Megkísérelhető a támasztékkal együtt történő állás, ameddig elviselhető. Megfontolandó a combcsontot a vápába visszavezető műtét elvégzése, ha fáj a csípő. Megfontolandó a csípő vápát újraépítő műtét elvégzése. A sebésszel ismertetni kell a gyermek légzési állapotát és a műtét előtt be kell vonni a pulmonológust is.

AZ SMA-S GYERMEKEK GERINCE

MEGHATÁROZÁSOK:

Gerincferdülés: a gerinc oldalirányú görbülete.

Kyphosis: a gerinc előre irányuló görbülete (púposág).

Lordosis: a gerinc előre irányuló görbülete az alsó hátszakasznál (csapott hát).

Rugalmas: a gerinc elferdült, de pozícionálással vagy nyomással kiegyenesíthető.

Merev: a gerinc elferdült, és pozícionálással vagy nyomással sem egyenesíthető ki.

Gerincfúzió: a gerinc általában fémrudakkal történő kiegyenesítése érdekében végzett műtét.

VEPTR (vertikálisan expandálható protetikus titánium borda) rendszer: egy eszköz, melyet sebészetileg ültetnek be súlyos gerincferdülésben szenvedő fiatal gyermekekbe, mely lehetővé teszi a gerinc növekedését, a növekedést lehetővé tevő időszakos kiigazítás útján.

Növekedő rendszerek: egy eszköz, melyet sebészileg ültetnek be súlyos gerincferdülésben szenvedő fiatal gyermekekbe, mely lehetővé teszi a gerinc növekedését, a növekedést lehetővé tevő időszakos kiigazítás útján.

TLSO (mellkas-ágyék-keresztcsont ortézis): testhez álló mellény, másnéven merevítő, mely külső támasztékot biztosít a gerinc számára.

MIT ÉRDEMES TUDNIA A GERINCRŐL?

Az SMA-s gyermekek a gyenge törzsizmok miatt fokozottan ki vannak téve a gerincferdülésnek. A korai gerinc deformitások hatással lehetnek a tüdő fejlődésére. A kerekesszékes gyermekek a járóképes gyermekekhez képest jobban ki vannak téve egy kialakuló gerincferdülés kockázatának.

A hajlott gerinc megnehezítheti több különböző tevékenység elvégzését, mind például az ülést vagy a karok használatát (mivel egy gyermek hajlamos csak az egyik karjára támaszkodni). Továbbá problémákat okozhat az etetés/nyelés és a lélegzés során.

A gerincferdülés ülés közben fájdalmat, illetve felfekvéseket okozhat.

Az ortopéd sebészek gerincre fókuszáló szakorvosok.



Gerincfúzió



Növekedő rendszerek



Gerincferdülés

MIK A GERINCRE ÖSSZPONTOSÍTÓ CÉLOK?

Az általános célkitűzés a gerincferdülés elkerülése, vagy legalább a gerincferdülés előrehaladásának minimalizálása. Vízszintesen kell tartani a medencét, optimális ülő helyzetben.

HOGYAN MÉRHETŐ FEL A GERINC?

A gerincet minden egyes klinikai vizit alkalmával meg kell vizsgálni. Röntgenvizsgálatot kell kérni, amennyiben a vizsgálat során bármiféle ferdeülés tapasztalható. Miután azonosították, a ferdeülés előrehaladásának követéséhez 6-12 havonta újabb röntgent kell csináltatni.

MILYEN KEZELÉSI LEHETŐSÉGEK VANNAK A GERINC KEZELÉSÉRE?

Jelenleg nincs ismert és megfelelő kutatással alátámasztott, nem sebészeti eljárás a gerincferdülés kialakulásának elkerülésére. A gerinc egyenesen tartásához már fiatal kortól kezdve megfelelő pozícionálásra van szükség, ülés közben. Speciális alkatrészeket lehet hozzáadni a kerekesszékekhez vagy különleges babakocsihoz, mint például egyedi háttámlát, oldalsó mellkas támasztékokat, illetve váll- és mellkashevedereket. A rugalmas gerinc TLSO segítségével is egyenesen tartható. Nincs bizonyíték arra, hogy ez megállítja a ferdeülés előrehaladását, de rendkívül nagy segítséget nyújthat abban, hogy gyermeke egyenesen tudjon ülni a kerekesszékekben.

Érdemes megfontolni a kerekesszék és az ülés átalakítását is. Ez segíthet az egyensúly és a testtartás javításában, ami kényelmesebb ülést eredményez. Emellett lehetővé teszi a karok szabadabb mozgását, ezzel javítva azok funkcióit is.

MIK A GERINCRE ÖSSZPONTOSÍTÓ CÉLOK?

A műtét általános célkitűzése az, hogy meggátolja a ferdeülés súlyosbodását, egyenesebbé tegye a gerincet, illetve elősegítse az egyenes háttal való ülést. A műtét ezen felül helyet biztosíthat a tüdő és a belső szervek számára a növekedéshez és a fejlődéshez. A gerincműtét időpontja sok tényezőtől függ, beleértve a gyermek életkorát, a légzési állapotát, illetve a gerinc fejlődési ütemét.

A gerincferdüléssel műtéteknek általánosságban két típusa van: 1) növekedő konstrukciók és 2) végleges gerincfúzió. A növekedő konstrukciók belső támogatást nyújtanak és lehetővé teszik a gerinc folyamatos fejlődését, illetve a mellkas növekedését. Ez idővel időszakos műteti igazításokat igényelhet, hogy lehetővé tegye a fejlődést.

A növekedő konstrukciók közé tartoznak a növekedő rendszerek („growing rods”, melynek keretében az eszköz egyik csigolyáról a másikra kapcsolódik, illetve a VEPTR, mely során az eszköz a csigolyákról és a medencéről a bordákhoz kapcsolódik.

A gerincfúziós műtét véglegesen összeköti a csigolyákat. Minden egyes csigolyához egy eszköz van hozzácsatolva, mely gyakran áthatol a medencébe is. A gerinc rögzítése által megengedett szinten túl nincs mozgás, sem pedig növekedés. A különálló csigolyák 6-12 hónapon át tartó összekötésének elősegítéséhez gyakran használnak csontpótlást. A fúziós eljárás kizárja a gerinc további növekedésének lehetőségét, mely következtésképpen a gerincferdüléstovábbi előrehaladásának kockázatát is korlátozza.



VEPTR

AZ SMA KÜLÖNBÖZŐ TÍPUSAIT ILLETŐEN MILYEN KÜLÖNLEGES MEGFONTOLÁSOKRA VAN SZÜKSÉG?

Nem ülők

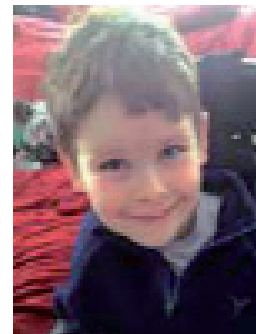
A lehető legtöbb támasztékot kell biztosítani, speciális ülés segítségével. Egy TLSO-val is meg lehet próbálkozni, de nehéz lehet felhelyezni és gondokat okozhat a légzés során. Az egészségügyi állapota és a kora alapján meggondolandó egy növekedő konstrukció a nagyon súlyos gerincferdülésben szenvedő gyermek számára, hogy ezzel lehetővé váljon a gerinc folyamatos növekedése.

Ülők

A lehető legtöbb támasztékot kell biztosítani, speciális ülés segítségével. Egy TLSO-val is meg lehet próbálkozni, de nehéz lehet felhelyezni és gondokat okozhat a légzés során. Meggondolandó egy növekedő konstrukció a nagyon súlyos gerincferdülésben szenvedő gyermek számára, hogy ezzel lehetővé váljon a gerinc folyamatos növekedése. Súlyos ferdeülésben szenvedő idősebb gyermek vagy tinédzser esetén meggondolandó a végleges gerincfúzió. A sebéssel ismertetni kell a gyermek légzési állapotát és a műtét előtt egy be kell vonni a pulmonológust is.

Állók/Járók

Megkísérrelhető egy TLSO használata, de problémákat okozhat a járásban. Ebben az esetben a TLSO valószínűleg nem fogja zavarni a lélegzést. Súlyos ferdeülésben szenvedő idősebb gyermek vagy tinédzser esetén meggondolandó a végleges gerincfúzió. A medencébe történő összekötés járóképes személy esetén nehezebbé teheti a járást. A sebéssel ismertetni kell a gyermek légzési állapotát és a műtét előtt be kell vonni a pulmonológust is.



KÖVETKEZTETÉS

Összegzésképpen, minden SMA-típussal élő gyermek számos olyan MSK komplikációnak van kitéve, melyek a mögöttes gyengeség és az alacsony izomtónusból erednek. Rendkívül fontos lesz, hogy legyen egy szakorvosokból álló csapat, akik már kisgyermekkorától kezdve támogatja gyermekét. A nem sebészeti kezelések, mint például a nyújtások, a pozicionálások, az ortézisek és az eszközök segítséget jelenthetnek. Egyes gyermekeknél a kicsi kortól biztosított intenzív beavatkozások ellenére is komplikációk léphetnek fel, melyek esetenként műtéti beavatkozást igényelhetnek. A végső célkitűzés az MSK komplikációk lehető legnagyobb mértékű minimalizálása, illetve gyermeke funkcionális képességeinek és egészségi állapotának maximalizálása.

A CURE SMA-RÓL

A Cure SMA azért alakult, hogy mindent megtegyen az SMA, járás, az esves vagy a lélegzés képességét az embertől elrabló betegség kezeléséért és gyógyításáért. A gyermekhalálozás elsősorú genetikai oka. 1984 óta számos kutatást végeztünk és támogattunk, amely az SMA megértésére irányuló kutatói közösséget is kialakította. Jelenleg is nagy áttörések előtt állunk, olyan eredmények előtt, amelyek segítenek majd a gyermekek testi fejlődésében, a várható élettartam növelésében és a gyógyulás esélyét is megadják.

Az SMA minden területén komoly szaktudással rendelkezünk, a mindennapok realitásától a kezelési lehetőségek minden részletéig, és amíg meg nem találjuk a gyógymódot, mindent megteszünk a betegségben érintett gyermekek és családjuk támogatásáért.

További információt a www.cureSMA.org weboldalon találhat arról, hogyan támogathatja Ön is a gyógyulásukat



KAPCSOLATFELVÉTEL A CURE SMA-VAL



Cure SMA

925 Busse Road
Elk Grove Village, IL 60007



Telefonszám: +1 1-800-886-1762
Fax: +1 847-367-7623

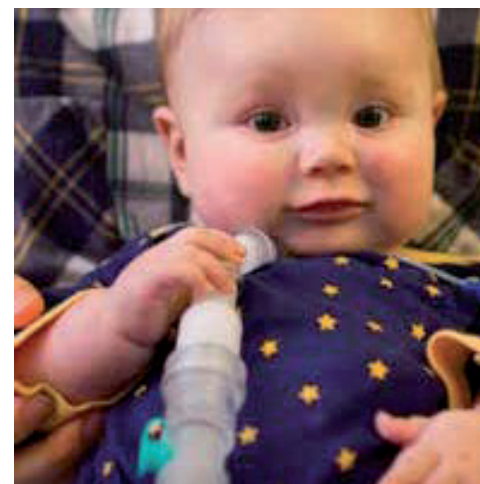


Email: info@curesma.org



Megtalál minket az interneten is!
www.cureSMA.org

Kiadás dátuma: 2015. január
©2015 Cure SMA



925 Busse Road, Elk Grove Village, IL 60007
1-800-886-1762 • Fax: 847-367-7623
www.cureSMA.org • info@curesma.org