**Спинальная мышечная атрофия (СМА) у детей.**

**Основные аспекты наблюдения детей. Уход за детьми**

**Спинальная мышечная атрофия (СМА)** — это группа генетических нейромышечных заболеваний, при которых развивается прогрессирующая слабость, атрофия и паралич мышц в результате поражения нервных клеток спинного мозга. Головной мозг (как и вся центральная нервная система) не поражается.

При СМА симптомы заболевания все время нарастают и становятся тяжелее. Это приводит к постоянному ухудшению состояния ребенка. Чем слабее тип СМА, тем быстрее идет прогрессирование болезни.

СМА уменьшает продолжительность жизни и ухудшает ее качество, приводит к тяжелой инвалидизации и полной зависимости от членов семьи, осуществляющих уход. При СМА часто развиваются кризисные ситуации, которые могут стать причиной внезапной смерти или госпитализации ребенка в отделение реанимации. Соблюдение специальных правил профилактики развития кризисных ситуаций и правил ухода позволит улучшить качество и продолжительность жизни больного СМА.

***Важные аспекты:***

**Семейно-ориентированный подход** ― врач учитывает мнение семьи по всем вопросам, касающимся лечения ребенка, в том числе проведения медицинских вмешательств и их объема, их приемлемости и сроков проведения;

**Ориентация на качество жизни пациента** ― прежде чем предложить семье применение каких-либо медицинских технологий, необходимо учесть, как это повлияет на качество жизни, потому что важно жить полноценно, а не существовать;

**Качественная коммуникация и полноценное информирование пациента и членов семьи обо всех аспектах СМА** ― как можно более полная информация о болезни, о том, что будет происходить и с чем придется столкнуться, а также как с этим справляться;

**Обучение практическим навыкам ухода** и применения медицинского оборудования должно быть неотъемлемой частью медицинской помощи;

**Междисциплинарный и мультипрофессиональный подход** ― необходима работа междисциплинарной команды (к примеру, невозможно ограничиться наблюдением невролога и получить весь спектр необходимой помощи для полноценной поддержки).

***Клиническая классификация типов СМА:***

* **Тип 1** (тяжела я 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
* **Тип 4** (взрослый). Дебют заболевания — в возрасте 15–50 лет, встречается редко. У взрослых заболевание протекает в более легкой форме, чем у детей.

***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).

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

***Невролог***― ставит диагноз, назначает поддерживающее лечение, ведет постоянное наблюдение за ходом болезни.

***Генетик***― ставит диагноз и, в случае необходимости, консультирует семью по вопросам дальнейшего потомства.

***Участковый педиатр*** ― помогает лечить болезни, которыми болеют все.

***Пульмонолог или реаниматолог*** ― помогает выявить и скомпенсировать дыхательные нарушения, решать проблемы с откашливанием, дает консультации по респираторной поддержке.

***Ортопед***― оценивает нарушения опорно-двигательного аппарата (контрактуры, деформации), определяет необходимый объем профилактических мер, помогает корректировать эти нарушения.

***Нейрохирург***― занимается исправлением сколиоза.

[***Физический терапевт***](https://pro-palliativ.ru/blog/ilona-absandze-fizicheskij-terapevt-ya-restavriruyu-detej/)― подбирает комплекс упражнений и абилитационных процедур и обучает родителей регулярно делать их дома самостоятельно.

***Нутрициолог или диетолог*** ― помогает подобрать оптимальное питание.

***Гастроэнтеролог***― помогает в случае возникновения проблем с желудком и кишечником.

***Кардиолог***― наблюдает за работой сердечно-сосудистой системы.

***Специалист по паллиативной помощи*** ― помогает комплексно улучшить качество жизни.

Другие специалисты привлекаются по мере возникновения специфических проблем.

**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.

 **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.

**Оценка и мониторинг (контроль) состояния больных .**

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 лежачих больных, с нестабильным состоянием.

**Всем больным СМА обязательно проводится:**

 • 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;

• Оценка легочных функций: спирометрия, объем легких, функция дыхательных мышц (для ходячих больных СМА)

• 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.

• Сколиоз: осмотр позвоночника и рентгенографическая оценка сколиоза.



*Лицо/а, осуществляющие повседневный уход, должны 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.

**Трудности, связанные с ЖКТ и питанием.**

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

1.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.

**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 аспираци 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.

• 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.

**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 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).

 • 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;

• Важно документировать адекватное введение кальция и витамина D;

• Контроль уровня преальбумина может помочь оценить адекватность белкового статуса.

 Больные СМА, особенно лежачие и сидячие, являются особенно уязвимыми в отношении 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.

 *Врач-педиатр: Толопило Н.П.*