

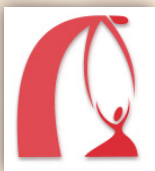
Kontaktai



**Nervų ir raumenų ligų centras
Neurologijos klinika**
Lietuvos sveikatos mokslų universiteto ligoninė
Kauno klinikos
Eivenių g. 2, Kaunas
www.kaunoklinikos.lt
Tel. 8 677 42046
El. p. retos.ligos@kaunoklinikos.lt



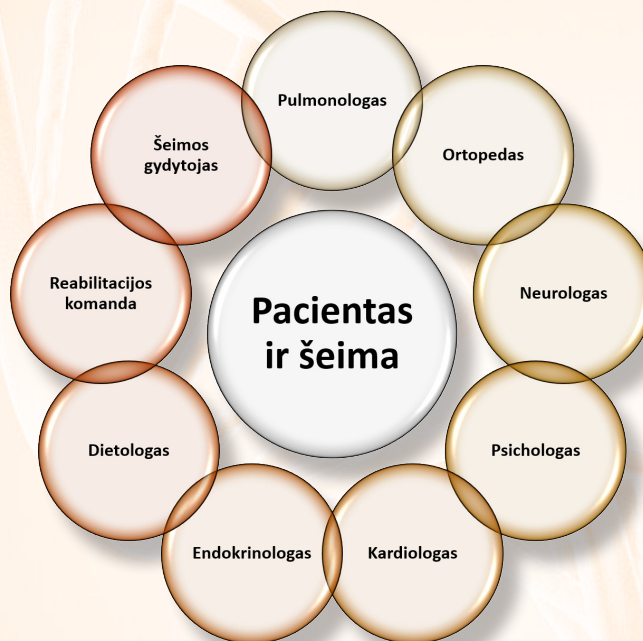
**Lietuvos sergančiųjų genetinėmis nervų-raumenų
ligomis asociacija „Sraunija“**
www.sraunija.lt
Tel. 8 686 12510
El. p. antanaviciene.kristina@gmail.com



**Kauno klinikų filialas Vaikų reabilitacijos ligoninė
„Lopšelis“**
www.lopselis.kaunoklinikos.lt

Spinaline raumenų atrofija sergančių pacientų priežiūra ir gydymas

Ilgalaikė daugiadalykė priežiūra pagerina pacientų būklę ir išgyvenamumą.



Visapusiškos priežiūros standartai, kuriais vadovaujamasi atliekant daugiadalykė priežiūrą, Europos ekspertų atnaujinti 2018 metais ir juose nurodoma kaip, priklausomai nuo ligos tipo ir stadijos, turi būti užtikrinama kvėpavimo funkcijos, širdies ir kraujagyslių, endokrininės, virškinimo sistemos priežiūra, mityba, ortopedinė pagalba bei reabilitacija. 2017 m. birželio 1d. Europos Sąjungoje registruotas pirmasis vaistas spinalinei raumenų atrofijai gydyti – nusinersenas. Jis suteikia galimybę sustabdyti ligos progresavimą ir išvengti sudėtingų komplikacijų. Svarbi ankstyva diagnostika, nes greičiau pradėtas gydymas leidžia tikėtis geresnių rezultatų. Kai kuriose šalyse jau vyksta visuotinė naujagimių patikra. Tuomet, nustatius spinalinės raumenų atrofijos diagnozę, gydyti galima pradėti dar iki simptomų atsiradimo.

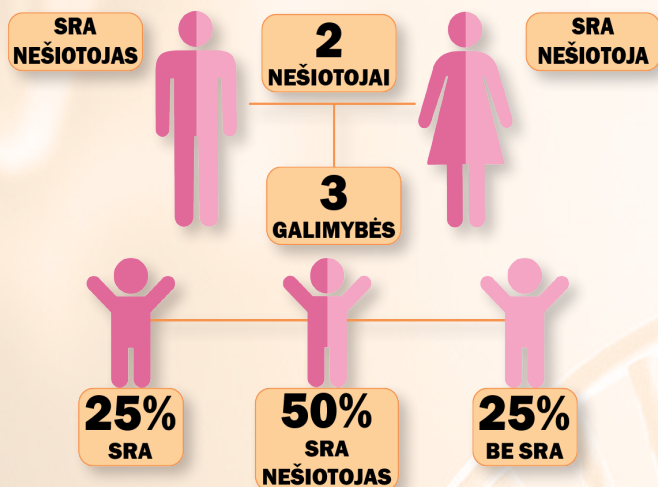
SPINALINĖ RAUMENŲ ATROFIJA

**Informacija medikams, kurie su liga gali
susidurti pirmieji:
kada įtarti ir kur nukreipti**



Trumpai apie spinalinę raumenų atrofiją (SRA)

Tai reta progresuojanti nervų ir raumenų liga, nustatoma 1 iš 10 tūkstančių naujagimių. Pažeisto geno nešiotojas yra vienas iš 40–50 žmonių. Liga paveldima autosominiu recesyviniu būdu, t. y., kai nešiotojai yra abu tėvai.



SRA sukelia motorinio neurono išgyvenamumo (SMN1) geno homozigotinė delecija. Šis genas atsakingas už SMN baltymo, reikalingo raumenis kontroliuojantiems neuronams, gamybą. Kai SMN baltymo trūksta, nervų ląstelės negali tinkamai funkcionuoti ir žūsta. Tai sukelia raumenų silpnumą ir nykimą. Ligos sunkumas priklauso nuo atsarginio (SMN2) geno kopijų skaičiaus. Spinalinė raumenų atrofija diagnozuojama atlikus genetinį tyrimą.

Pagal amžių ligos pradžioje, motorinę raidą ir gyvenimo trukmę, spinalinė raumenų atrofija sergantys pacientai skirstomi į tris tipus:

Pirmasis tipas nustatomas 80 proc. visų SRA sergančių pacientų. Būdingas progresuojantis raumenų silpnumas bei hipotonija. Simptomai pasireiškia kūdikiams per pirmuosius 6 gyvenimo mėnesius ir jie niekada neišmoksta sėdėti savarankiškai.

Būdingi požymiai (0–6 mėn.)

- ! Hipotonija, nekelia galvos
- ! „Varlės“ poza, nejudina galūnių
- ! Liežuvio fascikuliacijos
- ! Silpnas kosulys
- ! Rijimo, kvėpavimo problemos per pirmus metus
- ! Pažintinių funkcijų raida nesutrikusi

Antrasis tipas diagnozuojamas vaikams iki pusantrų metų, kurie pradeda sėdėti savarankiškai, bet neatsistoja ir nevaikšto.

Būdingi požymiai (6–18 mėn.)

- ! Raumenų silpnumas simetriškas, proksimalinis
- ! Ryškesnis kojose
- ! Rankų tremoras
- ! Jutimai nesutrikę
- ! Gali sėdėti
- ! Silpnas kosulys, dažnos infekcijos
- ! Skoliozė, kontraktūros
- ! Normalus intelektas

Trečiasis tipas paprastai nustatomas 2–17 metų amžiaus pacientams, kurie vaikšto, bet jiems tampa sunku lipti laiptais, bėgti, atsistoti nuo kėdės.

Būdingi požymiai (>18 mėn.)

- ! Pradeda vaikščioti, bet nustoja
- ! Skoliozė, kontraktūros
- ! Rijimo sutrikimai
- ! Naktinė hipoventiliacija
- ! Polinkis dažniau sirgti kvėpavimo takų infekcijomis



Svarbūs daugiadalykės priežiūros akcentai



Kvėpavimo sistemos priežiūra

- ✓ Kvėpavimo funkcijos tyrimai
- ✓ Kosulio asistentas
- ✓ Neinvazinė ventiliacija miego metu
- ✓ Skiepai (nuo pneumokoko, gripo)
- ✓ Kvėpavimo takų infekcijų gydymas – anksti ir agresyviai

NEGALIMA skirti deguonies nemonitoruojant CO2



Ortopedinė priežiūra

- ✓ Reguliari kineziterapija kontraktūrų profilaktikai
- ✓ Kaulų retėjimo ir lūžių prevencija
- ✓ Skoliozės chirurginis gydymas



Endokrininiai ir mitybos klausimai

- ✓ Vitamino D koncentracijos tyrimai ir papildai, pakankamas kalcio ir vitamino D kiekis maiste
- ✓ Kaulų tankio tyrimai, kūno sudėties analizė
- ✓ Būtina reguliuoti svorį ir parinkti tinkamą dietą