

BILANS SMA'KA

KSIĄŻECZKA ZDROWIA SMA'KA

BILANS SMA'KA

w wersji PDF możesz
pobrać na stronie
Fundacji SMA



Wydawnictwo powstało przy udziale autorskim:

prof. Katarzyny Kotulskiej-Jóźwiak,
dr Anny Kordali,
dr hab. Agnieszki Stępień,
Małgorzaty Górki,
dr n. społ. Ewy Winnickiej,
dr hab. Ewy Gajewskiej,
dr Anny Pyszory,
dr Tomasza Potaczka,
dr hab. n. med. Pawła Matusika prof. ŚUM,
Miłosza Jasińskiego
oraz zespołu Fundacji SMA pod redakcją Anny Ambroźewicz.



www.fsma.pl

Opracowanie graficzne i skład:

Anna Trzpil-Zagórska
Michał Matwijow

Ilustracje:

Anna Trzpil-Zagórska

Zdjęcia:

archiwum Fundacji SMA
unsplash.com (str. 32)

Drodzy Rodzice,

tę książeczkę stworzyliśmy dla nas – opiekunów osób chorych na SMA.

Jest to pozycja, która zbiera i porządkuje przydatne informacje, w tym już publikowane, również przez Fundację SMA.

W przyszłości, o którą walczymy naszymi siłami, jakie mamy w Fundacji SMA, koordynatorem opieki nad chorym będzie specjalista, tak żebyśmy my mogli być po prostu „tylko” bliskimi – rodzicami, partnerami czy rodzeństwem chorych na SMA. Jednak zanim przełączymy koordynację opieki w profesjonalne ręce, przygotowaliśmy materiały, które pomogą każdemu opiekunowi zarządzać wiedzą, czasem i siłami w optymalny i mądry sposób.

Z książki zdrowia, w części pierwszej, dowiesz się czym jest SMA, gdzie szukać informacji o chorobie, jak poruszać się po stronach Ministerstwa Zdrowia, gdzie szukać informacji o badaniach klinicznych. Druga część zawiera wskazówki przygotowane przez specjalistów, które pomogą Ci nawigować w chorobie oraz jeśli chcesz uporządkować i gromadzić istotne w Twoim przypadku informacje. Będąc blisko chorego w naturalny sposób nie obserwujemy mniejszych zmian, dopiero zebrane dane pozwalają dokonać rzetelnej oceny postępowania choroby, a tym samym umożliwiają wgląd w efekty podjętych działań i terapii – Tobie i specjalistom.

Materiał zebrany w tej książeczce ma też stanowić drogowskaz w świecie, który w chorobach rzadkich najczęściej poznaje się samemu metodą prób i błędów. Naszym celem jest uproszczenie tej ścieżki i wsparcie Was w unikaniu błędów.

Kasia Pedrycz - wiceprezes Fundacji SMA



Wierzmy, że Razem pokonamy Rdzeniowy Zanik Mięśni

Spis treści

1. O SMA

Czym jest SMA? _____	5
Przyczyny i mechanizm powstawania SMA _____	5
Objawy i ich nasilanie się w miarę postępu choroby _____	8
Diagnostyka SMA _____	10
Jak leczy się SMA? _____	13
Terapie farmakologiczne _____	13
Informacje o programie lekowym _____	15
Program lekowy SMA w Polsce – jak działa? _____	16
Program lekowy w pytaniach i odpowiedziach _____	17
Lista ośrodków _____	23
Przejsięcie do ośrodka dla dorosłych – praktyczne porady _____	24
Jakie wsparcie mozesz uzyskac? _____	25
Fundacja SMA – co mozesz dla ciebie zrobic? _____	25
Nasze najwazniejsze dzialania _____	27
Wsparcie systemowe _____	36
Edukacja i zajecia terapeutyczne (WWRD) _____	38

2. Wsparcie wielospecjalistyczne

Fizjoterapia _____	43
Ortopedia w SMA – jak dbac o kości, stawy i postawe _____	48
Zaburzenia metabolizmu kostnego i ryzyko zlaman u dzieci z SMA _____	53
Terapia oddechowa _____	57
Neurologopedia _____	63
Fizjoterapia stomatologiczna _____	66
Dietetyka _____	67
Szczepienia _____	69
Psycholog _____	70
Stany krytyczne _____	71

1

O SMA



dr Anna Kordala

Rdzeniowy zanik mięśni (*spinal muscular atrophy* – SMA) to rzadka, genetyczna choroba nerwowo-mięśniowa, której przyczyną jest niedobór białka SMN (*Survival Motor Neuron*). W Europie dotyka około jedną osobę na 8 tysięcy. Każdego roku w Polsce rodzi się około 45–50 dzieci z tą chorobą. SMA (nieleczone) powoduje postępujące osłabienie i zanik mięśni, co prowadzi do trudności w poruszaniu się, a w cięższych przypadkach również do problemów z oddychaniem i połykaniem.

Czym jest SMA?



dr Anna Kordala

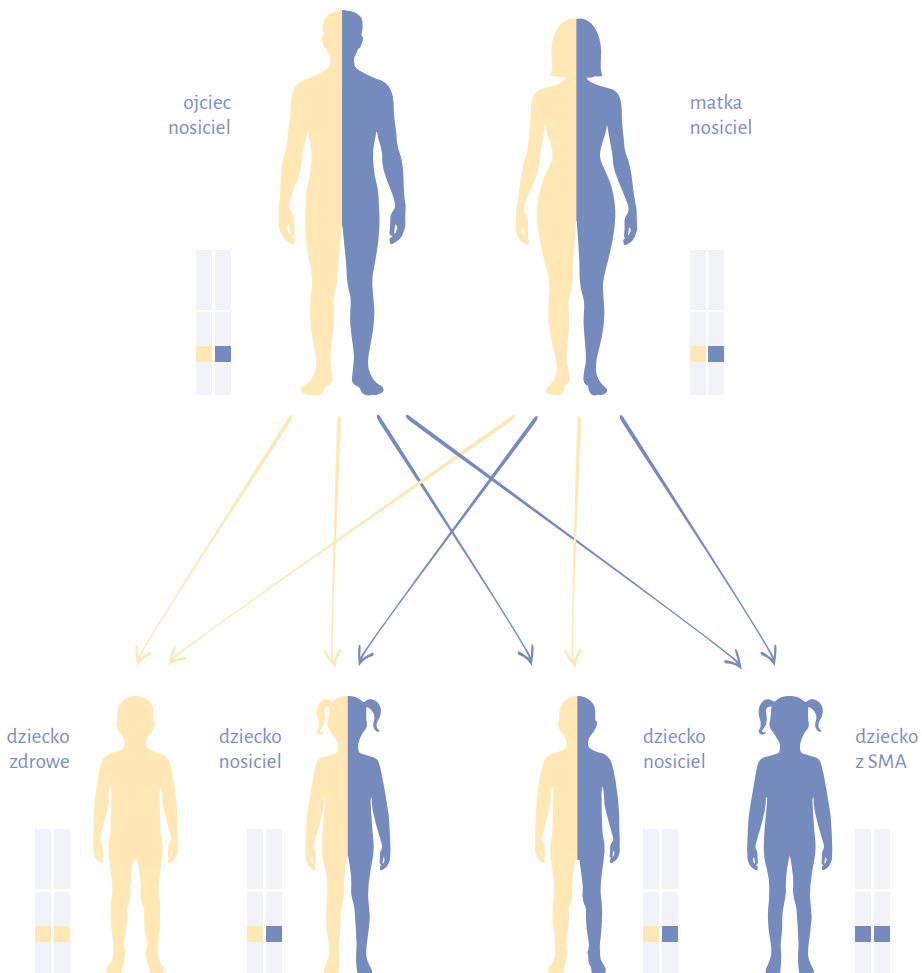
PRZYCZYNY I MECHANIZM POWSTAWANIA SMA

Dziedziczenie SMA

SMA jest chorobą przekazywaną genetycznie w sposób autosomalny recesywny. Oznacza to, że aby choroba ujawniła się u dziecka, oboje jego rodzice muszą być nosicielami mutacji w genie *SMN1*. Nosicielem jest około 1 na 35 osób w populacji ogólnej. Jeśli oboje rodzice są nosicielami, prawdopodobieństwo urodzenia dziecka z SMA wynosi 25% w każdej ciąży i jest niezależne od płci dziecka. Bardzo rzadko zdarza się, że mutacja powstaje *de novo*, bezpośrednio u zarodka lub w komórkach rozrodczych rodziców, z powodu zadziałania niekorzystnego czynnika zewnętrznego, np. wirusa, promieniowania jonizującego, czy chemioterapii itp., a nie wskutek dziedziczenia od rodzica. W takiej sytuacji zwykle chociaż jeden z rodziców jest nosicielem mutacji.

DZIEDZICZENIE RDZENIOWEGO ZANIKU MIĘŚNI

- osoba zdrowa
- nosiciel mutacji SMN1
- osoba chora na SMA



Na podstawie diagramu National Institutes of Health (NIH), USA

Mechanizm choroby

Mechanizm choroby SMA jest spowodowany niedoborem białka SMN, które jest niezbędne do przeżycia neuronów ruchowych.

Zdrowy człowiek zazwyczaj posiada dwa bliźniacze geny – SMN1 i SMN2. Choć są one bardzo podobne, nie są identyczne. Gen SMN1 odpowiada za produkcję większości białka SMN, niezbędnego do prawidłowego funkcjonowania neuronów ruchowych mających początek w m.in.: w komórkach rogów przednich rdzenia kręgowego. Gen SMN2 wytwarza jedynie około 10–15% prawidłowego białka, ponieważ podczas ewolucji doszło do zmiany jednego istotnego jego fragmentu.

Do rozwoju SMA doprowadza uszkodzenie 2 alleli genu SMN1 (allel to pojedynczy gen, odpowiedzialny za tworzenie określonego białka, dziedziczony od 1 z rodziców), czyli najczęściej **homozygotyczna** (taka sama na każdym allelu) **delecja** (utrata fragmentu) w genie *SMN1* (95% przypadków).

Inny rodzaj błędu genetycznego to mutacja punktowa (zmiana jednego nukleotydu na inny, nukleotyd to mniejszy niż allel fragment DNA), na jednym z alleli tego genu, a delecja w drugim allelu genu *SMN1*. Mutacje punktowe na 2 allelach zdarzają się niezwykle rzadko, ale mogą dotyczyć potomstwa spokrewnionych rodziców. Te błędy genetyczne prowadzą do niedoboru białka SMN, co skutkuje stopniowym obumieraniem neuronów ruchowych, które nie są w stanie pobudzać mięśni do pracy, prowadząc do ich postępującego osłabienia, a następnie zaniku. Przekłada się to na utratę poszczególnych umiejętności chorego.

Kluczowym celem terapii SMA jest utrzymanie poziomu białka SMN na jak najwyższym poziomie, aby spowolnić lub zatrzymać postęp choroby. Neurony umierają jako pierwsze, a mięśnie „podążają za nimi”. Zostało naukowo udowodnione, że u pacjentów chorych na SMA neurony obumierają każdego dnia, dlatego tak istotne jest jak najszybsze rozpoczęcie leczenia.

OBJAWY I ICH NASILANIE SIĘ W MIARĘ POSTĘPU CHOROBY

Objawy SMA mogą różnić się w zależności od stopnia nasilenia choroby.

Do najczęstszych należą:

- Osłabienie mięśni, początkowo obejmujące kończyny, a następnie kolejne mięśnie (w tym mięśnie oddechowe, mięśnie twarzy, język itp.).
- Trudności z unoszeniem głowy i ruchami kończyn, osłabienie mięśni kończyn dolnych zwykle jest wcześniejsze niż górnych.
- Problemy z połykaniem i ssaniem u niemowląt.
- Charakterystyczny oddech paradoksalny, wskutek nieprawidłowej pracy przepony klatka piersiowa zapada się podczas wdechu, a unosi podczas wydechu.
- Osłabienie odruchów głębokich (ścięgnistych), wywoływanych przez lek. neurologa młotkiem neurologicznym (cecha choroby nerwowo-mięśniowej).
- Postępująca skolioza i przykurcze mięśniowe.
- Utrata kolejnych umiejętności tj. unoszenie kończyn, samodzielne siadanie i siedzenie, stanie, chodzenie, a w postaciach o cięższym przebiegu także oddychanie, połykanie czy mówienie).

Wraz z postępowaniem choroby objawy mogą się nasilać, prowadząc do coraz większej utraty sprawności ruchowej oraz powikłań układu oddechowego i pokarmowego.

Więcej
o przyczynach
SMA dowiesz się
z poradnika:

**MOJE DZIECKO
MA SMA**



Historyczny podział na typy w SMA

Podział na typy SMA jest umowny i odnosi się głównie do pacjentów, u których chorobę zdiagnozowano na podstawie objawów klinicznych. W erze leczenia odchodzi się od tego podziału na rzecz oceny funkcjonalnej pacjenta – czy potrafi siedzieć, chodzić z pomocą lub samodzielnie.

Duże znaczenie dla przebiegu choroby ma liczba kopii genu *SMN2*. Osoby chore na SMA mogą mieć od jednej do nawet pięciu kopii tego genu. Zwykle, choć nie zawsze, im więcej kopii, tym łagodniejsza postać choroby.

Więcej o objawach SMA dowiesz się z poradnika:

**CZERWONE
FLAGI W SMA**



SMA typ 0	Najcięższa forma, objawy pojawiają się na etapie życia płodowego (słaba aktywność ruchowa płodu). Noworodki z tym typem mają bardzo obniżone napięcie mięśniowe, trudności z oddychaniem prowadzące do niewydolności oddechowej, oddech paradoksalny, trudności z połykaniem od pierwszych godzin życia. Ponadto często obserwuje się nasilone przykurcze w stawach kończyn. Ta postać bardzo źle rokuje, co do przeżycia dziecka. Zwykle dzieci z typem 0 mają tylko jedną kopię genu <i>SMN2</i> .
SMA typ I	Objawy pojawiają się w pierwszych tygodniach do 6 miesiąca życia. Dzieci są wiotkie, nie unoszą główki, nie podnoszą kończyn dolnych i górnych nad podłogę, z czasem mają trudności z oddychaniem i połykaniem. Jeśli leczenie nie zostanie wdrożone natychmiast po rozpoznaniu, choroba szybko postępuje.
SMA typ II	Wystąpienie pierwszych objawów między 6. a 18. miesiącem życia. Dzieci potrafią siedzieć, ale nigdy nie zaczynają chodzić. Często pojawiają się przykurcze mięśni i skolioza.
SMA typ III	Objawy pojawiają się po pierwszym roku życia. Osoby z tym typem SMA zaczęły chodzić, ale z czasem tracą tę umiejętność (zwłaszcza w erze przed dostępem do terapii).
SMA typ IV	Najłagodniejsza postać choroby. Objawy pojawiają się dopiero w wieku dorosłym, powodując stopniowe osłabienie mięśni nóg, wiążące się z męczliwością, osłabieniem, pogorszeniem chodu).

DIAGNOSTYKA SMA

SMA można jednoznacznie zdiagnozować poprzez badanie genetyczne, które wykrywa mutacje w genie *SMN1*. Badanie to wykonuje się z krwi, wymazu z ust lub próbki suchej kropli krwi na bibule.

PRZYKŁADOWE WYNIKI BADANIA POD KĄTEM SMA:

Wynik / RESULT

Nazwa genu / loci	SMN1
Genotyp	ex7,8del/ex7,8del
Genotyp zgodny z HGVS v.2 (na poziomie cDNA)	LRG_676_t1(NM_000344.3): c.(?_723-1)_(*577+1_?)del(;)(?_723-1)_(*577+1_?)del
Genotyp zgodny z HGVS v.2 (na poziomie białka)	NP_000335.1: p.(?)(;)(?)
Wynik badania	nieprawidłowy
Nazwa genu / loci	SMN2
Genotyp	ex7,8dup/ex7,8dup
Genotyp zgodny z HGVS v.2 (na poziomie cDNA)	NM_017411.3: c.(?_835-1)_(*580+1_?)dup(;)(?_835-1)_(*580+1_?)dup
Genotyp zgodny z HGVS v.2 (na poziomie białka)	NP_059107.1: p.(?)(;)(?)
Wynik badania	prawidłowy

Interpretacja

Wykonano badanie molekularne w kierunku identyfikacji obecności patogennego wariantu polegającego na delecji eksonu 7 w genie *SMN1* oraz wykonano ocenę liczby kopii eksonów 7 i 8 w genie *SMN2*. Analizę molekularną przeprowadzono z wykorzystaniem metody MLPA (zestaw P060).

Wykryto homozygotyczną delecję eksonu 7 i 8 genu *SMN1* - nie zidentyfikowano ŻADNEJ PRAWIDŁOWEJ KOPII GENU *SMN1*.

Delecja eksonu 7 ma patogenny charakter, natomiast delecja eksonu 8 genu *SMN1* nie ma patogennego charakteru.

Aktualny wynik potwierdza podejrzenie/rozpoznanie kliniczne rdzeniowego zaniku mięśni (SMA) u badanego Pacjenta.

W genie *SMN2* wykryto homozygotyczną duplikację lub heterozygotyczną triplikację eksonu 7 i 8 - co wskazuje na występowanie **CZTERECH KOPII EKSONU 7 I 8 GENU *SMN2***. Wykryta duplikacja/triplikacja nie jest patogenna. Obecność większej liczby kopii genu *SMN2* może natomiast łagodzić objawy kliniczne choroby.

Zgodnie z najnowszymi rekomendacjami dotyczącymi diagnostyki molekularnej chorób o autosomalnym recesywnym sposobie dziedziczenia, w celu potwierdzenia obecności patogennego wariantu w obu allelach genu *SMN1*, wskazane jest wykonanie badań molekularnych u biologicznych rodziców badanego Pacjenta. Potwierdzenie statusu nosicielstwa

Badania przesiewowe noworodków

Od 2021 roku w Polsce wszystkie noworodki są objęte badaniami przesiewowymi w kierunku SMA. Pozwala to objąć je leczeniem jak najszybciej, co maksymalizuje efekt terapii. Najpierw wykonuje się badanie metodą

PCR, które wychwytuje około 95% przypadków choroby. Jeśli wynik jest pozytywny, prawdopodobnie zadzwoni do Ciebie lekarz neurolog, by poinformować Cię o wyniku i zaprosić na wizytę, by przeprowadzić dodatkowe badanie metodą MLPA, pozwalające na określenie liczby kopii genu *SMN2*. Wczesna diagnoza jest kluczowa, ponieważ im szybciej rozpocznie się leczenie, tym lepsze będą efekty terapii.



Jeśli Twoje dziecko ma objawy wskazujące na SMA – diagnostyka różnicowa u pacjentów objawowych

U niemowląt z typem I SMA lekarz może zauważyć charakterystyczne objawy, takie jak osłabienie odruchów głębokich, drżenie języka czy paradoksalny oddech. U dzieci starszych i dorosłych, rozpoznanie może być trudniejsze i wymagać szczegółowej oceny neurologicznej.

W Polsce od czasu wprowadzenia badań przesiewowych, rozpoznanie SMA jest stawiane w pierwszych dobach/tygodniach, po urodzeniu (badane są delecje w genie *SMN1*).

Nietypowe mutacje *SMN1*

Niestety, u około 2–5% chorych standardowe badania genetyczne mogą nie wykryć SMA. Dzieje się tak, gdy mutacja w genie *SMN1* jest nietypowa (mutacja punktowa). W takich przypadkach konieczne jest sekwencjonowanie genu *SMN1* oraz konsultacja z genetykiem klinicznym.

Jeśli dowiedziała(e)ś się,
że twoje dziecko ma SMA,
zajrzyj tutaj:

**MOJE DZIECKO MA SMA
– INFORMATOR
DLA RODZICÓW**



Diagnostyka u rodzeństwa

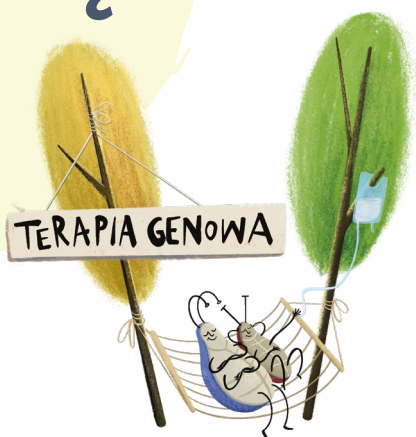
Jeśli w rodzinie występuje przypadek SMA, możliwe jest wykonanie na koszt NFZ badań genetycznych w kierunku tej choroby lub nosicielstwa mutacji w genie SMN1 u członków rodziny: rodzeństwa osoby chorej, jej rodziców oraz rodzeństwa rodziców. Badania takie zaleca się szczególnie w przypadku planowania kolejnych ciąż.

Skierowanie do Poradni Genetycznej na NFZ może wystawić lekarz rodzinny lub inny specjalista. Jest możliwe także komercyjne wykonanie badania. Koszt badania na nosicielstwo to ok. 500 zł.

Podsumowanie

SMA to rzadka, ale coraz lepiej poznana choroba genetyczna. Dzięki postępom w diagnostyce i wprowadzeniu badań przesiewowych noworodków możliwe jest wykrywanie choroby na bardzo wczesnym etapie. Obecnie dostępne terapie pozwalają na znaczną poprawę jakości życia chorych i zahamowanie postępu choroby. Szybka diagnoza i natychmiastowe wdrożenie leczenia są kluczowe dla osiągnięcia najlepszych wyników terapii. Zdarza się, że dzięki wczesnemu wprowadzeniu leczenia, dzieci nie rozwijają żadnych objawów choroby, a u innych są one bardzo słabo wyrażone. Zależy to od stanu pacjenta w momencie diagnozy – czy dziecko ma już wówczas jakiegokolwiek objawy choroby, czy jest pacjentem przedobjawowym. Ważnym czynnikiem rokowniczym jest też ilość kopii genu *SMN2*. Chorzy na SMA muszą pozostawać pod regularną obserwacją ośrodka specjalistycznego.

Jak leczy się SMA?



Rdzeniowy zanik mięśni (SMA) przez długie lata był chorobą, na którą nie było leczenia, jednak rozwój medycyny i nauki przyniósł nowe możliwości dla pacjentów. Obecnie istnieje kilka terapii, które mogą spowolnić postęp choroby i poprawić jakość życia pacjentów z SMA. W leczeniu SMA najważniejsze jest podejście interdyscyplinarne, które łączy terapie farmakologiczne, fizjoterapię i wsparcie wielospecjalistyczne.

TERAPIE FARMAKOLOGICZNE

Spinraza® (nusinersen)

Nusinersen był pierwszą terapią zatwierdzoną do leczenia SMA. Działa poprzez zwiększenie produkcji białka SMN, które jest niezbędne dla przetrwania neuronów ruchowych. Lek podawany jest w formie wstrzyknięcia dokanałowego co cztery miesiące, (ale wstępnie są podawane 4 nasycające dawki w dn. 0, 14, 28, 63). Do tej pory wszyscy pacjenci bez względu na wiek i masę ciała otrzymują tę samą dawkę nusinersenu. W Unii Europejskiej została już zarejestrowana wyższa dawka.

Evrysdi® (risdiplam)

Risdiplam jest doustnym, podawanym codziennie preparatem wspomagającym organizm w wytwarzaniu większej ilości białka SMN przez modyfikację genu *SMN2*. Oznacza to utratę mniejszej liczby motoneuronów, co może poprawić funkcjonowanie mięśni u osób z SMA. Lek ten dostępny jest w formie syropu, którego dawka zależy od wieku i masy ciała pacjenta, bądź w postaci tabletek, które u pacjentów powyżej 2 roku życia i o masie ciała równej lub większej niż 20 kg stosuje się w jednej stałej dawce wynoszącej 5 mg.



Zolgensma® (onasemnogen abeparwówek - terapia genowa)

Terapia genowa jest przeznaczona dla dzieci od 2,6 kg do 13,5 kg, w Programie Lekowym do 6 miesiąca życia dla dzieci urodzonych po 01.09.2022. Dzieci urodzone przed tą datą mogły otrzymać terapię genową, nawet w późniejszym wieku, spełniając kryterium masy ciała i genetyczne – nie więcej niż 3 kopie genu *SMN2* oraz pozostałe kryteria wymienione w Programie Lekowym.

Terapia genowa polega na jednorazowym wlewie dożylnym, w czasie którego za pośrednictwem wektora-kapsydu adenowirusa (białkowy szkielet, pozbawiony materiału genetycznego wirusa) przenoszony jest gen *SMN1*, który umieszczony w komórkach podejmuje produkcję białka SMN. Dość istotne jest, że gen ten nie będzie przez pacjenta w przyszłości przekazywany w czasie prokreacji jego potomstwu, gdyż umieszczony jest poza jądrem komórkowym.

UWAGA!

W Polsce kryteria kwalifikacji do leczenia SMA są opisane w programie lekowym. Więcej informacji na ten temat:

PROGRAM LECZENIA SMA W POLSCE



Informacje o programie lekowym

Jak czytać informacje w programie lekowym?

Nazwa programu	Odnosi się do choroby (Leczenie Chorych na Rdzeniowy Zanik Mięśni B.102.FM).
Kryteria kwalifikacji	Dowiesz się tu, jakie warunki musi spełniać pacjent (np. diagnoza, stopień zaawansowania choroby, inne wyniki badań).
Zakres leczenia	Jakie leki są dostępne w ramach programu i jak wygląda proces leczenia i monitorowania.

Załącznik B.102.FM.

LECZENIE CHORYCH NA RDZENIOWY ZANIK MIĘŚNI (ICD-10: G12.0, G12.1)

ZAKRES ŚWIADCZENIA GWARANTOWANEGO		
ŚWIADCZENIOBIORCY	SCHEMAT DAWKOWANIA LEKÓW W PROGRAMIE	BADANIA DIAGNOSTYCZNE WYKONYWANE W RAMACH PROGRAMU
W rubryce pierwszej: znajdziesz kryteria kwalifikacji do programu lekowego, kryteria wyłączenia z programu lekowego lub zakończenia leczenia oraz zapisy określające czas leczenia w programie lekowym.	W rubryce drugiej: znajdziesz informacje o dawkowaniu leków.	W rubryce trzeciej: znajdziesz badania, które wykonuje się przy kwalifikacji do leczenia, a następnie – po rozpoczęciu leczenia – jakie badania wykonuje się w ramach monitorowania stanu zdrowia pacjenta.

PROGRAM LEKOWY SMA W POLSCE – JAK DZIAŁA?

Etapy programu

1

Diagnoza i kwalifikacja



Po uzyskaniu wyniku testu genetycznego z informacją o ilości kopii genu *SMN2* lekarz neurolog, zajmujący się pacjentem (noworodkiem z badania przesiewowego lub innym z nowo postawioną diagnozą SMA) składa wniosek do Zespołu Koordynującego przy CZD w Warszawie o zakwalifikowanie pacjenta do programu lekowego.

2

Ustalenie wyboru terapii



Lekarz prowadzący, we współpracy z zespołem koordynującym, wybiera odpowiednią terapię:

- Nusinersen (dokanałowo),
- Risdiplam (doustnie),
- Terapia genowa (jednorazowy wlew dożylny).

3

Rola zespołu koordynującego



Zespół koordynujący ocenia dokumentację pacjenta i zatwierdza kwalifikację do programu lekowego. Czuwa także nad przebiegiem leczenia.

4

Podanie leku i monitorowanie



Lek podawany jest w Ośrodku leczenia SMA lub w domu (risdiplam zawsze w domu). Zespół koordynujący monitoruje skuteczność i bezpieczeństwo terapii.

O CZYM WARTO PAMIĘTAĆ:

Rehabilitacja i wsparcie



Pacjent powinien być objęty również rehabilitacją i opieką wielospecjalistyczną, wspieraną przez ośrodek prowadzący. Poczytaj o opiece specjalistycznej w dalszej części poradnika.

Struktura programu

Program koordynowany przez Zespół Koordynacyjny ds. Leczenia SMA, powołany przez Ministerstwo Zdrowia.

Realizowany w specjalistycznych ośrodkach leczenia SMA w całej Polsce.

Podsumowanie



PROGRAM LEKOWY SMA

Nowoczesne leczenie,
nowe możliwości.



KRYTERIA ZMIANY LECZENIA

Zapisy programu lekowego umożliwiają zmianę leku, przy spełnieniu określonych kryteriów. Aktualne informacje na stronie Fundacji SMA.

PROGRAM LEKOWY W PYTANIACH I ODPOWIEDZIACH

Na pytania o leczenie SMA w programie lekowym odpowiada *prof. dr hab. n. med. Katarzyna Kotulska-Jóźwiak* z Kliniki Neurologii Dziecięcej w Centrum Zdrowia Dziecka w Warszawie, przewodnicząca Zespołu Koordynacyjnego ds. Leczenia Chorych na Rdzeniowy Zanik Mięśni.



Jakie są główne cele programu lekowego leczenia SMA w Polsce?

W Polsce leczenie rdzeniowego zaniku mięśni odbywa się w ramach programu lekowego B.102.FM, który działa bardzo sprawnie już od 2019 roku, czyli od momentu powstania programu. Aktualnie program ten umożliwia terapię wszystkimi trzema, obecnie zarejestrowanymi, lekami i jest szeroko dostępny. Liczby pacjentów leczonych poszczególnymi lekami zmieniają się bardzo szybko, co pokazuje, że program lekowy działa prężnie. Wydaje się, że obecnie wszyscy pacjenci z SMA w Polsce, którzy kwalifikują się do leczenia, takie leczenie otrzymują.

W programie lekowym refundowana jest terapia genowa (onasemnogene abeparvovec), terapia doustna lekiem risdiplam oraz terapia podawana do kanału kręgowego lekiem nusinersen. Wszystkie te leki zwiększają w organizmie stężenie białka SMN. Efektem tego jest zahamowanie obumierania motoneuronów, a tym samym zatrzymanie postępu choroby.

W obowiązującym od października 2025 r. kształcie programu lekowego zostały doprecyzowane zapisy dotyczące zmiany terapii. W praktyce oznacza to umożliwienie zmiany terapii ze względu na brak skuteczności poprzedniej terapii, planowaną ciążę, odbycie określonych zabiegów medycznych.



Czy możliwe jest łączenie tych terapii lub zmiana stosowanych leków?

Generalną zasadą w programie jest „jeden lek dla jednego pacjenta”. Nie ma możliwości łączenia terapii, czyli podawania równolegle jednemu pacjentowi dwóch leków. Możliwa jest natomiast tzw. terapia sekwencyjna, czyli zmiana leku: z nusinersenu na risdiplam po spełnieniu określonych warunków oraz w szczególnych przypadkach – zmiana z leczenia nusinersenem lub risdiplamem na terapię genową. Leczenie nusinersenem lub risdiplamem pełni wówczas rolę terapii pomostowej. Są to takie przypadki, w których u dziecka po rozpoznaniu SMA w badaniu przesiewowym, które generalnie kwalifikuje do podania terapii genowej, występują czasowe przeciwwskazania do takiego podania. Wówczas, aby nie dopuścić do postępu choroby, w oczekiwaniu na ustąpienie przeciwwskazań do terapii genowej, stosujemy terapię pomostową.

Z leczenia risdiplamem można przejść na leczenie nusinersenem tylko w jasno określonych sytuacjach opisanych w programie lekowym B.102. Zgodnie z aktualnym stanowiskiem Zespołu Koordynującego, zmiana jest możliwa, gdy podczas leczenia rysdiplamem pojawiają się przeciwwskazania, nietolerancja leku lub pogorszenie stanu neurologicznego spełniające kryteria wyłączenia z terapii. W takich przypadkach lekarz zgłasza sytuację do Zespołu Koordynującego, a pacjent jest wyłączany z programu i kwalifikowany ponownie do leczenia nusinersenem.

Natomiast jeśli chodzi o zmianę leku z nusinersenu na risdiplam, to na dzień 1 czerwca 2025 r. jest ona możliwa u osób, u których stwierdzono przeciwwskazania do terapii nusinersenem w trakcie leczenia nusinersenem, stan neurologiczny w czasie terapii nusinersenem uległ pogorszeniu lub występują wielokrotne (dwa lub więcej) objawy niepożądane nakłucia lędźwiowego wymagające interwencji medycznej. W praktyce są to zdarzenia wymagające hospitalizacji lub przedłużające hospitalizację, wyciek płynu mózgowo-rdzeniowego lub konieczność zaopatrzenia chirurgicznego miejsca nakłucia, nasilony zespół popunkcyjny wymagający przedłużenia

hospitalizacji, uszkodzenie więzadeł kręgosłupa lub podrażnienie korzeni nerwowych, wymagające podawania leków przeciwbólowych i przeciwzapalnych, dodatkowo, poza lekami podawanymi w ramach znieczulenia do nakłucia lędźwiowego, objawy zapalenia/podrażnienia opon mózgowo-rdzeniowych, objawowe krwawienie do kanału kręgowego, stany pobudzenia wymagające podania leków uspokajających, konieczność podawania nusinersenu w znieczuleniu ogólnym, konieczność podawania pod kontrolą tomografii komputerowej oraz reakcje alergiczne wymagające leczenia.

Program nie refunduje leczenia risdiplamem lub nusinersenem u pacjentów, którzy w ramach programu otrzymali terapię genową. Dopuszczalne jest to jedynie w przypadku zastosowania terapii genowej finansowanej spoza środków publicznych i grupa takich pacjentów w programie jest znaczna.



Jak wygląda proces kwalifikacji pacjenta do programu?

Wniosek o włączenie pacjenta do programu i leczenia konkretnym lekiem wypełnia lekarz neurolog dziecięcy, który bada pacjenta i przeprowadza rozmowę z rodzicami dziecka. A zatem to lekarz decyduje o spełnieniu lub niespełnieniu kryteriów włączenia dziecka do leczenia w Programie Lekowym. Następnie wysyła ten wniosek (drogą elektroniczną/faksem, a następnie pocztą) do sekretariatu Zespołu Koordynacyjnego ds. Leczenia Chorych na Rdzeniowy Zanik Mięśni przy CZD w Warszawie. Jest to zespół złożony ze specjalistów, powołany przez Prezesa NFZ. Do wniosku wymagane jest dołączenie wyników badania genetycznego potwierdzających rozpoznanie SMA oraz określających liczbę kopii genu *SMN2*. Jeżeli chory nie ma wykonanych badań genu *SMN2*, powinien je wykonać samodzielnie lub w ramach oddziału neurologii przed zgłoszeniem się do programu. Zespół zbiera się co kilka miesięcy i opiniuje wnioski otrzymane od szpitali – w trybie normalnym lub cito, a następnie wysyła opinię do lekarza.



Jakie są kluczowe kryteria, które pacjent musi spełnić, aby zostać włączonym do programu?

Podstawowym kryterium włączenia do leczenia w programie lekowym jest badanie genetyczne potwierdzające delecję lub mutację punktową genu *SMN1*, a także badanie potwierdzające liczbę kopii genu *SMN2*.



Jakie badania lub wyniki są najważniejsze przy ocenie, czy pacjent kwalifikuje się do leczenia?

Podczas kwalifikacji pacjenta do programu lekowego konieczne jest wykonanie szeregu innych badań, szczegółowo opisanych w programie lekowym. Badania te są różne w zależności od podawanego leku, ale zawsze wymagana jest morfologia krwi, badania biochemiczne oceniające funkcjonowanie wątroby i nerek czy badanie neurologiczne oceniające funkcje motoryczne w poszczególnych skalach stosownie do wieku i typu SMA. Dodatkowo, w zależności od stanu pacjenta, mogą być konieczne konsultacje lekarzy innych specjalności: gastrologa, ortopedy, kardiologa, pulmonologa czy rehabilitanta.



Jakie znaczenie ma wczesne wykrycie SMA?

Rdzeniowy zanik mięśni jest chorobą postępującą, w której jeśli doszło do uszkodzeń, to są one po pewnym czasie nieodwracalne. Jeżeli pojawiają się objawy zaniku mięśni, to znaczy, że część motoneuronów już nie pełni prawidłowo swojej funkcji. Dlatego mówimy, że czas to motoneuron. I dlatego tak ważne jest to, żeby zacząć leczenie jeszcze przed wystąpieniem objawów. Dzięki wczesnemu wykryciu SMA i rozpoczęciu leczenia na etapie przedobjawowym mamy szansę całkowicie zmienić obraz i przebieg tej choroby. Mamy nadzieję, że dzięki wczesnemu leczeniu rdzeniowy zanik

mięśni będzie chorobą, która nie będzie przeszkodą w prowadzeniu samodzielnego życia bez żadnych ograniczeń.



Czym jest tzw. terapia pomostowa?

U dzieci, u których w badaniu przesiewowym wykryto SMA najczęściej stosuje się terapię genową. Jednak w praktyce klinicznej zdarzają się sytuacje, w których natychmiastowe podanie terapii genowej nie jest możliwe. Najczęstsze przyczyny to m.in.: zbyt niska masa urodzeniowa, obecność matczynych przeciwciał anti-AAV9, inne przeciwwskazania medyczne, a niekiedy czynniki administracyjne lub organizacyjne. Żadna z tych sytuacji nie powinna być powodem opóźnienia leczenia. W takich przypadkach kluczową rolę odgrywa terapia pomostowa, której celem jest zabezpieczenie dziecka przed rozwojem objawów choroby do czasu, gdy możliwe będzie zastosowanie terapii genowej. Zgodnie z aktualnymi wytycznymi leczenie pomostowe (rekomendowany jest risdiplam) należy rozpocząć natychmiast, niezależnie od przyczyny oczekiwania.



Jakie leki stosuje się u noworodków, u których w badaniu przesiewowym zdiagnozowano SMA?

U noworodków z SMA i 2 lub 3 kopiami genu SMN2 leczeniem z wyboru jest terapia genowa. W programie lekowym dostępne są także nusinersen i rysdyplam. Dodatkowo, w przypadku czasowych przeciwwskazań do podania terapii genowej, przed jej podaniem pomostowo można włączyć rysdyplam lub nusinersen. U noworodków z SMA i z 4 kopiami SMN2 leki do wyboru to nusinersen lub rysdyplam.



Jak wygląda codzienność pacjenta po włączeniu do leczenia? Jakie badania należy wykonywać, jak często pacjent odwiedza lekarza?

Wszystko zależy od tego, który lek pacjent otrzymuje. W przypadku terapii genowej, lek podawany jest jednorazowo, a następnie wyniki leczenia są sprawdzane przez cztery lata, co oznacza konieczność przeprowadzania badań neurologicznych w 3, 6, 9, 12, 15, 21, 24, 27, 36, 48 miesiącu po podaniu leku. Przez pierwsze co najmniej trzy miesiące po podaniu leku regularnie wykonuje się też badania laboratoryjne (co tydzień lub co dwa tygodnie).

W przypadku terapii nusinersenem, badania zarówno neurologiczne, jak i laboratoryjne należy przeprowadzić przed każdym podaniem kolejnej dawki leku, czyli co 4 miesiące. Natomiast jeśli pacjent otrzymuje risdiplam, badania neurologiczne i laboratoryjne wymagane są po 2 i 6 miesiącach od momentu przyjęcia pierwszej dawki, a następnie co 6 miesięcy. Dodatkowo, niezależnie do przyjmowanego leku, w zależności od stanu pacjenta, ale nie rzadziej niż raz do roku należy przeprowadzić ocenę stanu odżywienia i wydolności oddechowej. Wymagana jest też ocena gastroenterologa i/lub dietetyka (częstość jej przeprowadzania jest zależna od stanu pacjenta) oraz ocena przez fizjoterapeutę wykonania ustalonego planu rehabilitacji.



Jakie są najczęstsze przyczyny wykluczenia pacjentów z programu?

Wykluczani z programu są pacjenci, którzy na dwóch kolejnych pomiarach doświadczają pogorszenia w skalach funkcjonalnych. Wówczas uznaje się, że pacjent nie wykazuje odpowiedzi na leczenie. Pogorszenie musi być jednak z powodów obiektywnych – nie powinno być brane pod uwagę osłabienie spowodowane np. niedawno przebytą chorobą albo pogorszeniem funkcjonalnym w wyniku zabiegu operacyjnego np. korekcji skoliozy kręgosłupa.

LISTA ÓŚRODKÓW

Nowoczesne leki zostały w Polsce wprowadzone od 1 stycznia 2019 roku i są stosowane w ramach programu lekowego B.102.FM. W edycji (aktualnej na dzień publikacji tego materiału), która obowiązuje od 1 października 2025 roku, program obejmuje wszystkie trzy leki dopuszczone do leczenia SMA: nusinersen, risdiplam oraz terapię genową. Program zawiera również kryteria stosowania każdego z tych leków – określa, kto może zostać objęty leczeniem, jak przebiega kwalifikacja, jakie zabiegi mogą być wykonywane i w jakich sytuacjach chory przestaje kwalifikować się do leczenia danym lekiem.

Program ten jest w całości finansowany ze środków NFZ.



**LISTĘ SZPITALI, KTÓRE REALIZUJĄ PROGRAM LEKOWY,
MOŻNA ZNALEŹĆ NA STRONIE FUNDACJI**

PRZEJŚCIE DO OŚRODKA DLA DOROSŁYCH – PRAKTYCZNE PORADY



*prof. dr hab. n. med.
Katarzyna Kotulska-Jóźwiak*

Tranzycja to słowo, które określa transfer chorego ze szpitala dziecięcego do szpitala dorosłego, w momencie, w którym pacjent osiągnął już dorosłość. Do tych przenieśin należy się dobrze przygotować, zgromadzić dokumenty, które pomogą lekarzom przejmującym opiekę zebrać istotne informacje.

Zamieszczamy tu wsparcie w postaci karty przeniesienia:



**WZÓR KARTY PRZENIESIENIA PACJENTA MOŻNA ZNALEŹĆ
NA STRONIE FUNDACJI**

Jakie wsparcie możesz uzyskać?



Kasia Pedrycz

FUNDACJA SMA – CO MOŻEMY DLA CIEBIE ZROBIĆ?

Kontaktując się z nami otrzymasz:

- wiedzę o chorobie i o możliwościach wsparcia socjalnego i medycznego w naszym kraju
- wsparcie w dostępie do leczenia i opieki
- możliwość uczestniczenia w warsztatach i szkoleniach, grupach wsparcia, zintegrowania się z naszą społecznością.

Fundację SMA tworzy zespół wolontariuszy, których zrzeszyła choroba własna lub kogoś bliskiego z rodziny. Działamy wspólnie od 13 lat szerząc wiedzę o chorobie wśród rodzin, osób decydujących o dostępie do leczenia i specjalistów. Organizujemy konferencje, szkolenia, warsztaty, webinary, podczas których uczestnicy mają okazję zdobyć wiedzę teoretyczną, ale również praktyczną, jak i skonsultować swoje problemy.

Dbamy o to, aby nawet przy tak trudnej chorobie, jaką jest zanik mięśni, chorzy wraz ze swoimi rodzinami mogli się cieszyć jak najpełniejszą

autonomią. **Prowadzimy programy asystentury oraz wsparcia samodzielności.**

Co roku organizujemy konferencję **Weekend ze SMAkiem**, podczas której spotykają się rodziny, zaproszeni specjaliści prowadzą prezentacje oraz mają możliwość osobiście zobaczyć chorych, a wystawcy prezentują nowości w sprzętach.

Od kilku lat w wakacje organizujemy obóz letni dla rodzin oraz szereg warsztatów skierowanych do rodziców i chorych w różnym wieku. Szczególną troską otaczamy rodziny, które właśnie otrzymały diagnozę. Zapraszamy Was do postawienia pierwszych kroków z drużyną specjalistów w SMA.



W naszej Fundacji nie założysz subkonta, ale doradzimy Ci jak to zrobić i pomożemy Ci przejść przez wszystkie kroki administracyjno-organizacyjne niezbędne, by funkcjonować z chorobą w naszym kraju.

Najszybszą opcją kontaktu z nami jest telefon: **22 350 02 02**. Jeśli chciałbyś porozmawiać z kimś, podzielić się emocjami, znaleźć wsparcie i wiedzę – jesteśmy i czekamy na kontakt z Tobą. Sami byliśmy już w tym miejscu. Nie wstydź się i nie zastanawiaj - możesz zadzwonić nawet kilka razy. Zdajemy sobie sprawę, że na początku trudno jest wszystko sobie ułożyć w głowie i w życiu, ale wiemy z naszego wieloletniego już doświadczenia, że nawet z SMA da się pięknie żyć.

NASZE NAJWAŻNIEJSZE DZIAŁANIA

Asystent Osobisty

Programy asystencji osobistej oraz treningów domowej rehabilitacji są skierowane do chorych na SMA. Ich podstawowym celem jest zwiększanie samodzielności oraz niezależności chorych. Uczestnicy mają opłaconą pulę godzin pracy asystentów lub trenerów osobistych.

Program opieki wytchnieniowej skierowany jest do opiekunów. Uczestnicy mają w nim opłaconą pulę godzin opiekuńczych, podczas których mają szansę zadbać o siebie lub załatwić niezbędne sprawy.



**PROGRAMY WSPARCIA WSPÓLFINANSOWANE ZE ŚRODKÓW PFRON
ORAZ MINISTERSTWA RODZINY, PRACY I POLITYKI SPOŁECZNEJ
PROWADZONE PRZEZ FUNDACJĘ SMA**



Weekend ze SMAkiem

Weekend ze SMAkiem to corocznie organizowana Konferencja dla środowiska chorych na SMA.

W programie zapewniamy wykłady, debaty, spotkania warsztatowe, integrację i zabawę. Są z nami najwybitniejsi specjaliści w dziedzinie SMA, wystawcy. Jest to nasze coroczne święto podczas, którego możemy się spotkać, wymienić wiedzę i poczuć swobodnie we własnym środowisku.



**XIII WEEKEND
ZE SMAKIEM**



Drużyna SMA

Drużyna SMA to sportowa inicjatywa, która zrzesza profesjonalistów i amatorów, którzy biegając w barwach drużyny dedykują swój wysiłek chorym na SMA. To idea w której razem, czy to podczas treningów sportowych czy fizjoterapeutycznych, podejmujemy walkę o zdrowie. Każdy trenuje tam, gdzie może, czy podczas regularnych przydomowych treningów czy na zorganizowanych biegach.

Dołącz do nas, razem pokonamy SMA!

**DRUŻYNA SMA
NA FACEBOOKU**



*Jeśli chcesz nas wesprzeć,
dołącz do Drużyny SMA!*

**PRZEKAŻ
DAROWIZNĘ**



Możesz dorzucić cegiełkę do naszych działań, wpłacając dowolną kwotę na konto:
56 2490 0005 0000 4600 1967 8972

A jeśli masz jakiś pomysł lub potrzebę, po prostu napisz do nas: **info@fsma.pl**



Letnie Obozy SMA

Letnie Obozy SMA to tygodniowe wakacyjne wyjazdy dla rodzin, podczas których chorzy zyskują niezależność dzięki asyście wolontariuszy, a opiekunowie mają czas, by zadbać o siebie. Wyjazdy wypełnione są zajęciami, integracją i przygodą. To czas spotkań przyjaciół, na które się czeka cały rok, ale to także wolność i inspiracja.



IV OBÓZ SMA



Zimowe Obozy SMA

Zimowe Obozy SMA to tygodniowe zimowiska współorganizowane przez Fundację SMA dla rodzin. Uczestnicy mogą skorzystać z oferty narciarstwa dostosowanego.



ZIMOWISKO SMA



Spotkania dla rodzin, które niedawno dostały diagnozę

Na początku drogi zawsze jest najtrudniej. Lęk przed chorobą, brak wiedzy, mogą prowadzić do zagubienia. W takich chwilach staramy się wspierać rodziny poprzez zorganizowane spotkania, na które zapraszamy grono specjalistów. Ich zadaniem jest opracowanie indywidualnego programu dla każdego chorego dziecka oraz pomoc w ułożeniu planu działania na najbliższy czas.



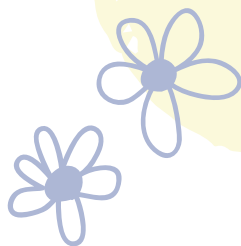
WSTĘP
DO SMA



Wyjazdy Mam SMA i Ojców SMA

Wyjazdy Mam SMA i Ojców SMA to weekendowe wyjazdy wy-
tchnieniowe dla rodziców, których dzieci chorują na SMA. Pod-
czas wyjazdów jest czas na rozmowy terapeutyczne, integrację,
sport i inne atrakcje. Uczymy się dbać o siebie, integrujemy i wza-
jemnie wspieramy.

SMAKOWE
ZŁOTY MAM



Sportowe wyjazdy SMA

Sportowe wyjazdy SMA to wyjazdy skierowane do szerokiej grupy wiekowej, podczas których w programie jest zaplanowana aktywizacja sportowa. Staramy się aby zajęcia zawierały jak najwięcej ciekawych dziedzin sportowych, tak aby nie tylko przez fizjoterapię sięgać po zdrowie, ale także rozwijać pasję.



SMARTRUN



Skoki ze spadochronem

FLYAWAY SMA



Skoki ze spadochronem to wydarzenie, które powstało w czasach, gdy o leczenie trzeba było walczyć spektakularnymi działaniami. Odwagę mieli chorzy, którzy mimo choroby skakali ze spadochronem. Leczenie jest już refundowane, ale inicjatywa wciąż cieszy się ogromnym powodzeniem. Bo nie tylko samą terapią żyje człowiek!



WSPARCIE SYSTEMOWE

Po otrzymaniu diagnozy warto zadbać o kilka spraw, które ułatwią później dostęp do pomocy, która jest kierowana do osób chorych i ich opiekunów. Ważne jest, aby uzyskać dla dziecka **orzeczenie o niepełnosprawności**. Dokumenty (w tym zaświadczenie lekarskie) należy złożyć: w powiatowym lub miejskim zespole do spraw orzekania o niepełnosprawności zgodnie z Twoim miejscem stałego pobytu lub zgodnie z Twoim miejscem obecnego pobytu – jeśli jesteś poza miejscem stałego pobytu dłużej niż dwa miesiące (np. jesteś w szpitalu lub u rodziny). Nawet jeśli Twoje dziecko nie będzie miało bardzo widocznych objawów choroby, mając orzeczenie o niepełnosprawności, możesz starać się o dofinansowanie do: turnusów i sprzętów rehabilitacyjnych, produktów ortopedycznych i środków pomocniczych, likwidacji barier architektonicznych, technicznych i w komunikowaniu się. Orzeczenie stanowi podstawę do: **wypłaty świadczenia i zasiłku pielęgnacyjnego** oraz innych **świadczeń rodzinnych**, uzyskania ulgi w podatkach, **zniżki** na komunikację, zwolnienie z opłat radiowo-telewizyjnych itp.

Warto również wyrobić dziecku **legitymację osoby niepełnosprawnej**. Uprawnia ona chorego i często opiekuna, do korzystania z ulg, takich jak zniżki na komunikację publiczną, miejską oraz wstęp do publicznych ośrodków kultury i sportu.

Jeżeli Twój podopieczny mierzy się z trudnościami w poruszaniu, możesz wyrobić specjalną kartę parkingową, uprawniającą Cię do parkowania na miejscach specjalnych (tzw. niebieska koperta) oraz do niestosowania się do niektórych znaków drogowych.

Dobrze jest założyć subkonto w jednej z fundacji, które prowadzą **subkonta** dla podopiecznych, na którym będziesz mógł zbierać środki czy darowizny 1,5% podatku, na rehabilitację, sprzęty, wsparcie terapeutyczne, które nie są objęte refundacją.

Szczegółowe informacje uzyskasz na stronie:

UZYSKAJ ORZECZENIE O NIEPEŁNOSPRAWNOŚCI DLA DZIECKA



Jest wiele takich fundacji, przy wyborze warto zwrócić uwagę na takie rzeczy jak:

- szybkość rozliczania faktur
- konieczność lub możliwość wyłożenia swoich środków przed zapłatą faktury
- czy są pobierane prowizje od zgromadzonych środków
- na co można wydatkować zebrane środki

Całkowitą lub częściową refundację poniesionych kosztów za sprzęty ortopedyczne czy potrzebne do zwiększania mobilności można uzyskać w ramach Funduszu **PFRON**. Warto też zwrócić uwagę na pojawiające się programy dotyczące mieszkalnictwa oraz dostosowanych samochodów.



Więcej o tych programach przeczytasz na stronie:

PROGRAMY REALIZOWANE OBECNIE - PAŃSTWOWY FUNDUSZ REHABILITACJI OSÓB NIEPEŁNOSPRAWNYCH

Dodatkowego wsparcia finansowego może udzielić też lokalne **CPR Centrum Pomocy Rodzinie** lub PCPR Powiatowe Centrum Pomocy Rodzinie przypisane do miejsce twojego zamieszkania. Także **gminy** często prowadzą programy wsparcia, w ramach których można otrzymać godziny opieki wytchnieniowej lub asystenckie.

Warto również sprawdzać, jakie są zniżki i ulgi podatkowe dla osób z niepełnosprawnością, np. takie jak:

- rehabilitacyjna
- na leki
- na internet
- remontowe i inne

Przestrzeń i jej adaptacja

Wiele cennych wskazówek względem adaptacji przestrzeni zarówno budynków publicznych jak i mieszkaniowych możesz znaleźć tutaj:



STANDARDY PROJEKTOWANIA BUDYNKÓW DLA OSÓB Z NIEPEŁNOSPRAWNOŚCIAMI – BUDOWLANE ABC – MINISTERSTWO ROZWOJU I TECHNOLOGII

EDUKACJA I ZAJĘCIA TERAPEUTYCZNE (WWRD)

Wczesne Wspomaganie Rozwoju Dziecka (**WWRD**) to bezpłatne zajęcia terapeutyczne dla dzieci niepełnosprawnych i ich rodziców. Kompleksowymi działaniami mogą być objęte dzieci od chwili wykrycia niepełnosprawności do momentu rozpoczęcia edukacji szkolnej. Zajęcia prowadzone są w wyznaczonych placówkach oświatowych przez psychologów, pedagogów, logopedów oraz w zależności od potrzeb innych specjalistów. Podstawą objęcia dziecka terapiami specjalistycznymi jest uzyskanie opinii o potrzebie wczesnego wspomaganie rozwoju dziecka, którą na wniosek rodzica wydaje poradnia psychologiczno-pedagogiczna.



**ROZPORZĄDZENIE MINISTRA EDUKACJI NARODOWEJ Z DNIA
24 SIERPNIĄ 2017 R. W SPRAWIE ORGANIZOWANIA WCZESNEGO
WSPOMAGANIA ROZWOJU DZIECI**

www.dziennikustaw.gov.pl/DU/2017/1635

O wykaz placówek realizujących WWRD pytaj w poradni psychologiczno-pedagogicznej.

Trudnym tematem z jakim z czasem mierzą się rodzice dzieci z niepełnosprawnościami jest organizacja edukacji. Wysyłając dziecko do przedszkola lub szkoły, musimy pamiętać, żeby zgłosić się do poradni psychologiczno-pedagogicznej w celu uzyskania orzeczenia o potrzebie kształcenia specjalnego. Dzięki zaleceniom w nim zawartym Twoje dziecko będzie mogło uczęszczać w szkole na dodatkowe zajęcia terapeutyczne oraz otrzymać niezbędne dla niego wyposażenie i pomoc. Przykładowym wsparciem praktycznym tej kwestii może być:

- nauczyciel współorganizujący kształcenie, czyli dodatkowy nauczyciel w klasie, który, może zajmować się grupą dzieci z różnymi niepełnosprawnościami, ale również przy niepełnosprawności ruchowej za zgodą organu prowadzącego szkołę może być przyznany indywidualnie dla ucznia
- pomoc pracownika szkoły np. podczas czynności higienicznych

- dostosowana ławka bądź inny sprzęt, z którego korzysta dziecko
- zajęcia rewalidacyjne, zajęcia logopedyczne, itp.

Orzeczenia wydawane są na dany etap edukacyjny: na czas edukacji przedszkolnej, edukacji wczesnoszkolnej (klasy I – III), na okres klas IV – VIII oraz na czas edukacji w szkole średniej (przed każdym z tych etapów należy ponownie zgłosić się do poradni). W przypadku, gdy stan zdrowia dziecka znacznie utrudnia lub uniemożliwia uczęszczanie do placówki edukacyjnej, możliwe jest uzyskanie orzeczenia o potrzebie indywidualnego nauczania. W takiej sytuacji nauczyciele ze szkoły prowadzą zajęcia indywidualne w domu z uczniem.

Gmina ma obowiązek zapewnić dowóz dziecka z niepełnosprawnością do najbliższej placówki oświatowej lub zwrócić koszty przejazdu w sytuacji, gdy rodzic sam dowozi dziecko do szkoły.

Ważne:

- o wyborze placówki edukacyjnej decyduje rodzic!
- orzeczenie o potrzebie kształcenia specjalnego powinniśmy mieć przed rekrutacją oraz przed rozpoczęciem kolejnego etapu edukacyjnego!
- jedynie szkoła rejonowa ma obowiązek przyjąć nasze dziecko, inne placówki zrobią to tylko wtedy, gdy mają wolne miejsca!

**DOWÓZ UCZNIÓW
NIEPEŁNOSPRAWNYCH
DO SZKÓŁ I OŚRODKÓW**



2

Wsparcie wielospecjalistyczne

Leczenie SMA wymaga zaangażowania zespołu specjalistów, w tym neurologów, pulmonologów, ortopedów, fizjoterapeutów, dietetyków i logopedów. Każdy z tych specjalistów odgrywa kluczową rolę w monitorowaniu stanu zdrowia pacjenta i dostosowywaniu planu terapeutycznego.

Nie każda osoba chora musi odwiedzać wszystkich specjalistów z równą częstotliwością, ale warto przedyskutować ze swoim lekarzem lub rehabilitantem, mającym wiedzę i doświadczenie w zakresie SMA, czy widzi taką konieczność, aby dodatkowo skonsultować stan zdrowia swojego podopiecznego z którymkolwiek z nich.

W 2018 roku powstały Standardy Opieki w SMA, na których aktualizację czekamy.

Więcej o tym, dlaczego w SMA ważna jest koordynowana opieka wielospecjalistyczna, przeczytasz tutaj:

STANDARDY OPIEKI



Fizjoterapia



dr hab. n. kf. Agnieszka Stępień

Regularne ćwiczenia fizjoterapeutyczne pomagają utrzymać siłę mięśni, zwiększać zakres ruchu i zapobiegać przykurczom. Mają także wpływ na jakość oddychania i poprawiają wytrzymałość. Są niezbędne, aby leczenie farmakologiczne przynosiło efekty w postaci lepszej sprawności.

Jak często ćwiczyć? Czy można przesadzić? Czy jest jeden schemat ćwiczeń dla wszystkich? Odpowiedź na te pytania nie jest łatwa, ponieważ o doborze ćwiczeń decyduje wiele czynników, takich jak wiek dziecka, stan funkcjonalny (dzieci chodzące, siedzące, leżące), budowa kręgosłupa i stawów biodrowych, cel terapii i inne.

Ilość i rodzaj ruchu powinien określić fizjoterapeuta, w zależności od kondycji i trybu życia chorego. Gdy w naszym miejscu zamieszkania nie znajdziemy specjalisty znającego specyfikę SMA, zalecamy wizyty u terapeutów, którzy pomogą nam ustalić program ćwiczeń na dłuższy czas, tak aby wiedzieć, jak ćwiczyć z lokalnym terapeutą.



Fizjoterapeutów pracujących z osobami z SMA znajdziesz tutaj:

**PODSUMOWANIE DRUGIEJ EDYCJI CYKLU „FIZJOTERAPIA W SMA”
– AKTUALNA MAPA FIZJOTERAPEUTÓW**

Polecane metody i działania, które warto rozważyć (po konsultacji ze specjalistą):

- metoda PNF, Bobath, Vojta, ukierunkowane na cel:
 - rozciąganie, rozluźnianie, masaż
 - wzmacnianie mięśni
- stymulacja oddychania
- nauczanie zmian pozycji
- nauczanie prawidłowego chodu
- pionizacja i prawidłowe pozycjonowanie dziecka
- korekcja ustawienia kręgosłupa i miednicy (skolioza i inne nieprawidłowe krzywizny kręgosłupa)
- pływanie, hipoterapia
- ćwiczenia z użyciem sprzętów Galileo, z linami bungee, rowery treningowe



W przypadku planowanej operacji kręgosłupa lub stawów biodrowych ważne jest odpowiednie przygotowanie do zabiegu przez fizjoterapeutę.



**KRÓTKIE ĆWICZENIA
Z LESZKIEM NAZIEMCEM**



**WIDEO PORADNIK KLINIKI
NEUROLOGII WUM**

Niebagatelną rolę w utrzymaniu ciała w dobrej kondycji ma zaopatrzenie ortotyczne oraz sprzętowe. W tym również powinien Ci pomóc Twój fizjoterapeuta. Zlecenia na takie sprzęty wypisuje lekarz rehabilitacji, ortopeda, neurolog dziecięcy lub fizjoterapeuta z uprawnieniami do zlecania wyrobów medycznych.

Twój kręgosłup też jest ważny! W opiece i jej jakości niezbędne jest utrzymanie kondycji opiekuna. Nie lekceważ swoich potrzeb, to właśnie Twoja dobra kondycja pomaga Ci wspierać Twoje dziecko. Ustawiaj odpowiednio swoje ciało podczas podnoszenia dziecka i dbaj o siłę mięśni tułowia i kończyn. Zarówno ćwiczenia jak i sprzęty, takie jak podnośniki mogą stanowić dla Ciebie wsparcie.

Przykłady ćwiczeń dla opiekunów znajdziesz tutaj:

**ĆWICZENIA AKTYWIZUJĄCE
Z KATARZYŃĄ BULIŃSKĄ**



Ocena zdolności motorycznych – zalecenia

Wszyscy pacjenci z SMA powinni mieć wykonaną raz na 4-6 miesięcy ocenę zdolności motorycznych z użyciem zwalidowanych skal. Ocena taka powinna być wykonana przez przeszkolonego fizjoterapeutę, z zachowaniem procedur zawartych w podręczniku (np. oceny dokonujemy o tej samej porze dnia; badany jest w takim samym stroju sportowym – spodenki, koszulka; na tym samym podłożu - mata lub stół rehabilitacyjny itd.).



dr hab. Ewa Gajewska

- Pacjenci nie siedzący – oceny dokonuje się przy użyciu skali **Children's Hospital of Philadelphia Infant Test of Neuromuscular Disorders (CHOP INTEND)**
- Pacjenci siedzący i chodzący – oceny dokonuje się przy użyciu skali **Hammersmith Functional Motor Scale — Expanded (HF MSE)**

W przypadku wątpliwości dotyczących zdolności motorycznych w skali HF MSE należy dodatkowo wykonać analizę motoryki małej przy pomocy skali RULM (Revised Upper Limb Module).

Fizjoterapeuta dodatkowo powinien wykonać ocenę/pomiar zakresów ruchu oraz przykurczy (goniometr) we wszystkich stawach.

**SKALE
MOTORYCZNE
DO DRUKU**



Pomiary antropometryczne

Zgodnie ze standardami WHO wzrost i masę ciała dzieci mierzy się z dokładnością odpowiednio do 0,1 cm i 0,1 kg.

Wskaźnik masy ciała (BMI) oblicza się według następującego wzoru:

$$\frac{\text{masa ciała (kg)}}{\text{długość w pozycji leżącej}^2 (\text{m}^2)}$$



dr hab. Ewa Gajewska

Masa ciała u pacjentów **niesiedzących** powinna być mierzona za pomocą elektronicznej wagi dla wózków inwalidzkich. Opiekun siada sam na wadze, podczas gdy badający klika przycisk tary na wadze, co powoduje ustawienie odczytu wagi na zero. Następnie dziecko powinno być przekazane osobie dorosłej na wadze. W ten sposób waga rejestruje tylko masę ciała dziecka. U pacjentów **siedzących** masę ciała badanego uzyskuje się za pomocą wagi krzeselkowej, natomiast u **chodzących** w pozycji stojącej.

Długość ciała mierzy się za pomocą nieelastycznej taśmy z dokładnością do 0,1 cm po tej samej stronie ciała dziecka. Dziecko powinno być umieszczone w pozycji leżącej na plecach na odpowiednim stole do badania, z ramionami i pośladkami opartymi o stół, ramionami wzdłuż tułowia, nogami tak prostymi jak to możliwe i w kontakcie ze stołem. W przypadkach skoliozy i przykurczów długości segmentowe mierzy się trzy razy od wierzchołka głowy do krętarza większego kości udowej, od krętarza większego kości udowej do nadkłykcia bocznego kości udowej (kolano) oraz od kolana do punktu dalszego kości piętowej, a następnie sumuje się i zapisuje całkowity średni pomiar.

KALKULATOR
WSKAŹNIKA
MASY CIAŁA
(BMI)



Aby porównać masę ciała w stosunku do populacji zdrowych dzieci u pacjentów z SMA, wykorzystuje się wskaźnik BMI z-score czyli względny pomiar wskaźnika masy ciała (BMI), który uwzględnia wiek.

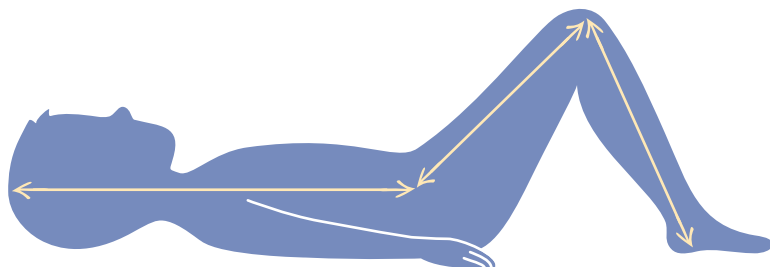
**KALKULATOR
WSKAŹNIKA
BMI Z-SCORE**



Powyższy kalkulator pokazuje nam w jakim przedziale znajduje się badane dziecko:

- wartość z-score < -1 uznawano za wartość poniżej normy
- wartość między -1 a $+1$ za wartość prawidłową
- wartość między $+1$ a $+2$ za nadwagę
- wartość z-score $> +2$ za otyłość.

U pacjentów niesiedzących i siedzących pomiar długości można wykonać za pomocą elastycznego segmentometru, przeprowadza się od szczytu wyrostka łokciowego kości łokciowej do wyrostka rylcowatego kości łokciowej.



Obejrzyj film:
POMIAR CIAŁA



Obejrzyj film:
**POMIAR DŁUGOŚCI
Z PRZEDRAMIENIA**

Ortopedia w SMA

– jak dbać o kości,
stawy i postawę



dr n. med. Tomasz Potaczek

Słabsze mięśnie nie wspierają ciała tak jak powinny. Z czasem może to wpływać na ułożenie kręgosłupa, stawów biodrowych i kończyn.

U wielu dzieci rozwija się tzw. przykurcz – czyli ograniczenie ruchomości w stawie – lub skrzywienie kręgosłupa (skolioza). Kości, które mniej pracują, stają się też bardziej kruche i podatne na złamania.

To nie znaczy, że te problemy muszą się pojawić – ale **u części dzieci z SMA występują bardzo często**. Właściwa opieka ortopedyczna nie tylko poprawia komfort dziecka, ale też **pomaga zapobiegać pogłębianiu się zmian**.

Jak często pojawiają się problemy ortopedyczne?

- **Skolioza** występuje aż u **około 90% dzieci niechodzących** z SMA.
- **U dzieci chodzących** skrzywienie kręgosłupa może się pojawić w **około 60% przypadków**.
- **Zwichnięcie biodra** jest częste u dzieci niechodzących czy leżących – jednak zwykle nie powoduje dolegliwości bólowych.
- **Przykurcze** i ograniczenie ruchomości stawów dotyczą niemal wszystkich dzieci niechodzących z SMA, zwłaszcza gdy brak jest regularnego ruchu i ćwiczeń.

Co możemy zrobić?

Ortopedzi i fizjoterapeuci współpracują razem z opiekunami, by:

- **dobierać odpowiednie siedziska i podpory**, które pomagają dziecku utrzymać dobrą pozycję w wózku, foteliku czy pionizatorze.
- **monitorować postawę i rozwój skoliozy**, w razie potrzeby wdrażać leczenie gorsetowe, czy też leczenie operacyjne
- **zalecać delikatne, codzienne ćwiczenia rozciągające**, które zapobiegają przykurczom i poprawiają komfort, jednak zwykle nie powodują dolegliwości bólowych.
- **planować pionizację** – czyli „stanie” z pomocą sprzętu (ważne dla zdrowia kości, oddychania i trawienia),
- **zapewniać suplementację wapnia i witaminy D** – by wspierać rozwój kości.

Gorset – pomoc czy konieczność?

Gorset ortopedyczny może być pomocny, szczególnie u dzieci z postępującą skoliozą. Wdraża się go zazwyczaj, gdy skrzywienie osiąga ok. **20–30°**.

Gorset może spowolnić dalszy rozwój skoliozy, jeśli jest dobrze dopasowany i regularnie noszony. **Nie „cofa” skrzywienia** – czyli nie prostuje kręgosłupa, który już się skrzywił.

Na początku dziecko może odczuwać lekki dyskomfort, ale zwykle szybko się przyzwyczaja. Ważne jest regularne sprawdzanie dopasowania gorsetu – dzieci rosną, a z nimi musi „rosnąć” też sprzęt ortopedyczny.

Diagnostyka – fundament dobrej decyzji

Aby właściwie ocenić postawę i rozwój skrzywienia, niezbędne jest **badanie RTG, zlecane i oceniane przez lekarza** – najlepiej specjalistę ortopedii.

Zdjęcie RTG powinno być wykonane w pozycji, w której dziecko przebywa najczęściej:

- **na stojąco** – u dzieci chodzących,
- **na siedząco** – u dzieci siedzących,
- **na leżąco** – u dzieci z bardzo osłabioną siłą mięśni.

Tylko tak uzyskany obraz pozwala ocenić wielkość skrzywienia i na tej podstawie zaplanować najlepsze leczenie.

U dzieci objawowych (czyli takich, u których występują osłabienia mięśni), badanie RTG wykonuje się zazwyczaj **raz do roku**. Czasem częściej – jeśli skrzywienie postępuje lub planowane jest leczenie operacyjne.

U dzieci leczonych przedobjawowo, czyli jeszcze przed wystąpieniem objawów choroby, nie wiemy, czy i jak może rozwinąć się deformacja kręgosłupa. Dlatego warto zaplanować profilaktyczne kontrole ortopedyczne – podobnie jak u dzieci zdrowych – ok. 1. roku życia, w wieku 3–5 lat, 8–10 lat oraz w okresie dojrzewania.

A jeśli skolioza się pogłębia?

Gdy skrzywienie osiąga około 50°, rozważa się leczenie operacyjne. Ta wartość jest od lat znanym punktem odniesienia – skrzywienia powyżej 50° mają tendencję do dalszego pogłębiania się, nawet po zakończeniu wzrostu.

Nie oznacza to jednak, że każde skrzywienie powyżej 50° wymaga natychmiastowej operacji – ani że poniżej tej wartości operacja nie jest możliwa. Operację najlepiej zaplanować wtedy, gdy dziecko jest w dobrej kondycji – dobrze oddycha, nie ma problemów z sercem i jest dobrze odżywione. Decyzję podejmuje się indywidualnie.

U dzieci z SMA nie planujemy operacji przy skrzywieniach o wielkości 20°-30°. Czasem można spotkać się z takimi wskazaniami w innych chorobach, np. w dystrofii Duchenne’a, co wynika ze specyfiki schorzenia – ale w SMA standardem pozostaje ok. 50°.

Leczenie chirurgiczne może być wykonane w każdym wieku, ale:

- sposób operacji,
- wybór techniki i implantów,
- podejście do planowania leczenia

są **dobierane indywidualnie** – zależą od wieku dziecka, masy ciała, postaci choroby, funkcji oddechowych i ogólnego stanu zdrowia.

Celem operacji nie jest tylko „wyprostowanie pleców” – chodzi też o poprawę stabilności tułowia, odciążenie układu oddechowego, układu pokarmowego i większy komfort siedzenia. Operacja zmniejsza skoliozę i powoduje, że nie narasta ona ponownie w kolejnych latach życia.

A co z biodrami?

Dzieci z SMA, zwłaszcza niechodzące, często mają przemieszczenie (podwichnięcie lub zwichnięcie) stawów biodrowych. W większości przypadków **nie powoduje to bólu ani problemów w codziennym funkcjonowaniu**, więc leczenie operacyjne nie zawsze jest konieczne.

Trwają badania, które mają pomóc ustalić, kiedy operacja bioder może przynieść korzyść. Być może w przyszłości podejście do tego tematu się zmieni.



Warto zapamiętać:

- Skolioza pojawia się u większości dzieci z SMA – dlatego warto regularnie kontrolować kręgosłup, nawet jeśli dziecko siedzi „prosto”.
- Gorset może pomóc spowolnić postęp skrzywienia, ale nie prostuje kręgosłupa. Nie każdy go potrzebuje – decyzję podejmuje lekarz.
- RTG kręgosłupa to podstawowe badanie – ważne, by było zrobione w pozycji, w jakiej dziecko spędza najwięcej czasu.
- Leczenie operacyjne nie zawsze jest konieczne, ale jeśli będzie potrzebne – można je zaplanować w każdym wieku. Wskazaniem jest skrzywienie o wielkości ok. 50°.
- Stawy biodrowe często wyglądają „inaczej” u niechodzących dzieci z SMA – ale zazwyczaj nie wymagają operacji.

Zaburzenia metabolizmu kostnego i ryzyko złamań u dzieci z SMA



*dr hab. n. med.
Paweł Matusik prof. ŚUM*

Rozwój tkanki kostnej jest ściśle powiązany z masą mięśniową, tworząc wspólny układ mięśniowo-szkieletowy. Mięśnie podczas swojej pracy oddziałują pozytywnie na proces powstawania tzw. szczytowej masy kostnej, który fizjologicznie kończy się między 21 a 23 rokiem życia. Bardzo istotnym czynnikiem ryzyka niskiej szczytowej masy kostnej, a co za tym idzie wyższego ryzyka wystąpienia osteoporozy i złamań jest **niska masa mięśniowa i przewlekłe unieruchomienie**.

CO MOŻEMY ZROBIĆ?

Po pierwsze: diagnoza i monitorowanie

W celu oceny gęstości mineralnej kości wykonywane jest **badanie densytometryczne**, które jest badaniem nieinwazyjnym opartym o niskie dawki promieniowania rentgenowskiego, dzięki któremu jesteśmy w stanie ocenić zawartość tzw. minerału kostnego i gęstość mineralną kości w różnych miejscach układu szkieletowego. **Badanie to powinno być po raz pierwszy wykonane u każdego dziecka z SMA po ukończeniu 5 roku życia lub wcześniej w przypadku gdy wystąpią złamania.** Bardzo ważne jest, aby wykonać je w ośrodku specjalizującym się w diagnostyce i leczeniu chorób metabolicznych kości u dzieci. Badania densytometrycznego nie można wykonać bez skierowania od lekarza.

Wykaz ośrodków:	
1.	Oddział Kliniczny Pediatrii, Otyłości Dziecięcej i Chorób Metabolicznych Kości, Szpital Miejski w Tychach ul. Cicha 27, 43-100 Tychy tel. 32 780 87 11
2.	Klinika Pediatrii, Patologii Noworodka i Chorób Metabolicznych Kości ul. Sporna 36/50, 91-738 Łódź tel. 42 617 77 15
3.	Klinika Pediatrii, Reumatologii Immunologii i Chorób Metabolicznych Kości, Uniwersytecki Dziecięcy Szpital Kliniczny ul. Waszyngtona 17, 15-274 Białystok tel. 85 74 50 622.
4.	Klinika Endokrynologii i Chorób Metabolicznych, Instytut Centrum Zdrowia Matki Polki ul. Rzgowska 281/289, 93-338 Łódź tel. 42 271 11 41

Bardzo ważne, aby pamiętać, że istnieje kilka czynników, które mogą zakłócać bądź uniemożliwiać właściwą interpretację badania densytometrycznego. Należą do nich:

- Zwinięcie i rotacja głowy kości udowej
- Przykurcze w stawach
- Obecność metalowych implantów (np. stabilizator kręgosłupa)



Ważne!

W przypadku nasilonej skoliozy bardzo ważne jest podanie kąta skrzywienia (tzw. kąt Cobba) w celu właściwej oceny wzrostu dziecka, którego wartość jest istotna dla właściwej interpretacji wyniku badania.

Po drugie: profilaktyka

Profilaktyka niskiej masy kostnej i redukcja ryzyka złamań osteoporotycznych polega na leczeniu samej choroby podstawowej czyli SMA (farmakoterapia, fizjoterapia), którego celem jest utrzymanie lub poprawa sprawności ruchowej dziecka. Drugim czynnikiem profilaktycznym jest właściwa podaż w diecie białka, wapnia i witaminy D. W polskich warunkach, z uwagi na nasze położenie geograficzne, wskazana jest w okresie jesienno-zimowym suplementacja preparatami witaminy D w celu uzyskania jej optymalnego stężenia, które wynosi **30–50 ng/ml** (75–125 nmol/l).

Po trzecie: leczenie

Decyzja o leczeniu antyresorpcyjnym jest podejmowana zawsze indywidualnie w zależności od wyniku badania densytometrycznego, wywiadu złamaniowego, prognozy samej choroby (typ kliniczny SMA, efekty dotychczasowego leczenia). Terapia polega na dożylnym podaniu leków, które zwiększają mineralizację tkanki kostnej. Wiąże się to z krótkimi (najczęściej nie przekraczającymi dwóch dni) pobytami szpitalnymi

w odstępach zwykle sześciomiesięcznych. Efekty leczenia monitoruje się poprzez coroczną ocenę gęstości mineralnej kości w badaniu densytometrycznym w ośrodku prowadzącym terapię.



Pamiętaj:

- Leczenie jest najbardziej efektywne w okresie wzrastania, kiedy kości dziecka ulegają mineralizacji. W związku z tym nie należy zwlekać z oceną zdrowia układu kostnego u dzieci z SMA.
- Pilna konsultacja w ośrodku leczenia chorób metabolicznych kości u dzieci jest niezbędna w przypadku, gdy u Twojego dziecka dojdzie do złamania:
 - a) trzonów kręgów
 - b) kości długich (np. kość udowa czy kość piszczelowa)
 - c) lub gdy złamanie ma związek z urazem o niewielkim nasileniu
- Zaburzenia mineralizacji tkanki kostnej i złamania mogą pogarszać efekty nowoczesnego leczenia SMA i wpływać na skuteczność prowadzonej fizjoterapii.

Terapia oddechowa



dr n. o zdr. Anna Pyszora

Jednym z największych zagrożeń w objawowym SMA są zaburzenia oddechowe, wynikające z osłabienia mięśni oddechowych, mięśni tułowia i mięśni opuszkowych (gardło, język, krtań). Monitorowanie funkcji układu oddechowego oraz znajomość objawów dysfunkcji oddechowej pozwala na szybkie wdrożenie odpowiedniej terapii i uniknięcie poważnych powikłań, zagrażających niejednokrotnie życiu chorych.

Terapia oddechowa obejmuje zazwyczaj stosowanie nieinwazyjnej wentylacji (NIV) i fizjoterapii oddechowej ukierunkowanej na specyficzne zaburzenia, występujące u chorych z objawowym SMA.

Zaburzenia oddechowe u chorych z objawowym SMA są związane przede wszystkim z:

- osłabieniem kaszlu, co powoduje upośledzenie procesu oczyszczania dróg oddechowych z zalegającej wydzieliny, a w konsekwencji może przyczyniać się do zwiększonego ryzyka infekcji układu oddechowego oraz powstawania obszarów o gorszej powietrzności płuc (niedodma),
- niedostatecznym rozwojem klatki piersiowej i płuc, co może doprowadzić do zmniejszenia pojemności płuc (choroba restrykcyjna płuc),

- nocną hipowentylacją polegającą na niedostatecznej wentylacji pęcherzyków płucnych, co niekorzystnie wpływa na wymianę gazową i prowadzi do rozwoju niewydolności oddechowej (spadek ciśnienia parcjalnego tlenu, podwyższone ciśnienie parcjalne dwutlenku węgla).

Jak rozpoznać zaburzenia oddechowe?

Najczęściej występujące objawy, które mogą świadczyć o występowaniu zaburzeń oddechowych u chorego to:

- poranne bóle głowy
- zmęczenie, niepokój, drażliwość
- zaburzenia koncentracji, trudności w uczeniu się
- częste infekcje dróg oddechowych
- częste krztuszenie się śliną lub przy jedzeniu
- brak apetytu, spadek masy ciała
- okresy bezdechów dłuższe niż 15-20 sek. w trakcie snu
- nadmierna potliwość
- wybudzanie się w nocy, senność w dzień
- niespokojny sen
- trudności w mówieniu przez dłuższy okres
- ciche mówienie
- brak płynności mowy

Jakie badania są pomocne w diagnostyce zaburzeń oddechowych?

W diagnostyce zaburzeń oddechowych ważną jest ocena siły mięśni oddechowych oraz ocena zaburzeń oddechowych w czasie snu.

Monitorowanie siły mięśni oddechowych ma istotne znaczenie w opiece nad chorych z objawowym SMA. W praktyce klinicznej najczęściej wykorzystuje się nieinwazyjne metody pomiaru. Obejmują one ocenę:

- pojemności życiowej płuc (ang. VC- vital capacity)
- ciśnienia wdechowego przez nos (ang. SNIP – sniff nasal inspiratory pressure)
- szczytowego przepływu wydechowego (ang. PEF – peak expiratory flow)
- szczytowego przepływu kaszlowego (ang. CPF – cough peak flow)

Oceny wymienionych parametrów dokonać można podczas badania czynnościowego płuc (spirometrii) lub wykorzystując urządzenia do pomiaru MIP i SNIP oraz pikflogrometry połączone z maską ustno-nosową. Badania mogą być wykonywane zarówno w szpitalu, jak i w warunkach domowych. Warto podkreślić, że u małych dzieci przeprowadzenie badania jest bardzo trudne. Wymaga ono bowiem współpracy i wykonania bardzo konkretnych poleceń, co w przypadku małych dzieci i/lub dużego osłabienia mięśni oddechowych czyni te badania niemożliwymi do przeprowadzenia.

Badania zaburzeń oddechowych w czasie snu obejmują m.in.:

- całonocny ciągły przezskórny pomiar stężenia tlenu (PTcO₂) i dwutlenku węgla (PTcCO₂),
- poligrafę lub polisomnografię.

Badanie zaburzeń oddechowych w czasie snu jest niezwykle istotnym elementem oceny chorych z objawowym SMA. W większości przypadków zaburzenia występujące w nocy poprzedzają bowiem dzienne objawy niewydolności oddechowej. U chorych obserwuje się „zmniejszoną wentyla-

cję” (hipowentylacja) szczególnie w fazie snu REM, której może towarzyszyć spadek saturacji (SpO₂) i/lub wzrost monitorowanego przezskórnie dwutlenku węgla (PtcCO₂). Rozpoznanie takich zaburzeń jest wskazaniem do przewlekłego stosowania nieinwazyjnej wentylacji (NIV) w nocy. Kwalifikacją do leczenia i prowadzeniem NIV zajmują się w ramach świadczeń gwarantowanych ośrodki wentylacji domowej, które realizują te świadczenia na podstawie umów z Narodowym Funduszem Zdrowia.

Leczenie polega na korzystaniu z respiratora połączonego z maską mocowaną na głowie za pomocą pasków. W zależności od potrzeb chorzy mogą korzystać z wentylacji wyłącznie w nocy lub dodatkowo w sesjach dziennych. Ośrodki wentylacji domowej wyposażają chorego w sprzęt konieczny do prowadzenia wentylacji oraz zapewniają regularne wizyty personelu medycznego sprawującego opiekę nad chorym.

Aby znaleźć ośrodek wentylacji domowej w Twoim regionie, najlepiej skorzystać z wyszukiwarki na stronie Narodowego Funduszu Zdrowia. W tym celu należy wybrać „Wyszukiwanie uniwersalne”.

W kolejnym kroku w okienku specjalizacji należy wybrać:

„Długoterminowa opieka domowa dla dzieci wentylowanych mechanicznie” (dzieci) lub „Długoterminowa opieka domowa dla pacjentów wentylowanych mechanicznie” (dorośli).

W oknie poniżej należy dodatkowo wybrać swoje województwo. Po zatwierdzeniu wprowadzonych kryteriów wyszukiwania pojawi się lista ośrodków sprawujących opiekę nad chorymi wentylowanymi w Twoim województwie.



Fizjoterapia oddechowa

Fizjoterapia oddechowa jest nieodłącznym elementem kompleksowej rehabilitacji chorych z SMA. Wśród celów jej stosowania należy wymienić przede wszystkim:

- profilaktykę infekcji układu oddechowego,
- edukację w zakresie stosowania technik wspomagających oczyszczanie dróg oddechowych (mobilizację wydzieliny i wspomaganie kaszlu),
- wspomaganie rozwoju klatki piersiowej i płuc, utrzymanie ruchomości klatki piersiowej i przeciwdziałanie powstawaniu deformacji klatki piersiowej,
- trening mięśni oddechowych.

Jakie są techniki fizjoterapii oddechowej stosowane u chorych z objawowym SMA?

Bardzo ważną grupę technik fizjoterapii oddechowej stosowanych u chorych z objawowym SMA stanowią interwencje wspomagające proces oczyszczania dróg oddechowych z wydzieliny. U części chorych wskazane jest stosowanie technik mobilizujących wydzielinę w obwodowych drogach oddechowych. W tym celu stosuje się m.in. technikę oddychania przerywanym dodatnim ciśnieniem (*ang. IPPB - intermittent positive pressure breathing*), w której wykorzystuje się dodatnie ciśnienie wdechowe, dzięki czemu uzyskuje się zwiększenie objętości oddechowej (głębsze oddychanie). Stosowanie tej techniki poza korzystnym wpływem na mobilizację wydzieliny pozwala dodatkowo korzystnie wpływać na wzrost klatki piersiowej oraz przeciwdziałanie powstawania ognisk gorszej powietrzności płuca (**niedomy**). W celu mobilizacji i wspomagania przesuwania wydzieliny w obwodowych drogach oddechowych można wykorzystywać także dodatnie ciśnienie wydechowe, czyli PEP (*ang. positive airway pressure*). W tym celu wykorzystuje się urządzenia generujące opór na wydechu (np. PARI PEP system S). Stosowanie określonych tech-

nik wspomagających proces oczyszczania dróg oddechowych powinno być poprzedzone badaniem chorego, przeprowadzonym przez fizjoterapeutę specjalizującego się w fizjoterapii oddechowej.

Kluczową grupą technik fizjoterapii oddechowej stosowanych u chorych z objawowym SMA stanowią techniki wspomaganie kaszlu (*ang. CAT – cough augmentation techniques*). W zależności od wielkości deficytu w zakresie siły kaszlu wskazane jest stosowanie:

- technik wspomagających wdech – np. nakładanie oddechu z wykorzystaniem worka samorozprężalnego (*ang. breath stacking*)
- technik wspomagających wydech – manualne wspomaganie kaszlu (*ang. MAC – manually assisted cough*): energiczny ucisk brzucha i/lub klatki piersiowej w trakcie wydechu
- technik wspomagających wdech i wydech – np. mechaniczna insufłacja-eksuflacja (*ang. MI-E – mechanical insufflation-exsufflation*), czyli koflator.

Dobór określonych technik wspomaganie kaszlu odbywa się w oparciu o badanie, w czasie którego ocenia się kaszel na podstawie:

- analizy mechaniki pracy klatki piersiowej w fazie wdechowej i wydechowej kaszlu
- dźwięku generowanego w czasie kaszlu lub jego braku
- oceny siły kaszlu poprzez pomiar szczytowego przepływu kaszlowego (*ang. CPF – cough peak flow*). Ocenę taką może przeprowadzić fizjoterapeuta specjalizujący się w fizjoterapii oddechowej.

Warto podkreślić, że część technik wspomaganie kaszlu w związku z tym, że zwiększają objętość wdechową (głębszy wdech) są interwencjami, które bardzo korzystnie wpływają na rozwój klatki piersiowej i płuc, przeciwdziałając ich deformacji. W stanach zweryfikowanych zaburzeń wymiany gazowej, towarzyszących osłabieniu mięśni, warto pomyśleć o zaaplikowaniu do lokalnego ośrodka wentylacji domowej.

Neuro- logopedia



dr n. społ. Ewa Winnicka

Oslabienie mięśni w SMA może skutkować trudnościami w jedzeniu dostnym oraz w zakresie realizacji mowy. Stopień zaburzenia tych funkcji będzie różny i zależny od wielu czynników. W przypadku trudności z jedzeniem ważne jest określenie stanu wyjściowego (tj. po otrzymaniu diagnozy), monitorowanie funkcji jedzenia w okresie jej rozwoju (ssanie, jedzenie łyżeczką, picie z otwartego kubka, gryzienie pokarmów stałych) oraz reagowanie w przypadku nasilających się trudności.

Sytuacje związane z jedzeniem doustnym, które mogą budzić niepokój to:

- objawy zmęczenia i wysiłku podczas posiłku
- brak możliwości zjedzenia posiłku podczas jednej sesji (jedzenie często, ale małymi porcjami)
- przedłużanie posiłku powyżej 30 min
- trudności z uzyskaniem prawidłowych przyrostów masy ciała
- ślina zalegająca w jamie ustnej lub gardle
- unikanie gryzienia pokarmów i trudności z szerokim otwarciem jamy ustnej

- łzawienie z oczu, krztuszenie i kaszel w trakcie lub po posiłku
- trudności z oczyszczaniem jamy ustnej, gardła
- niechęć do jedzenia
- częste infekcje dróg oddechowych (w związku z ryzykiem aspiracji płynów i pokarmów do dróg oddechowych).

Wczesne wykrycie trudności z jedzeniem i pojeniem doustnym daje możliwość podjęcia terapii ukierunkowanej na minimalizację ryzyka zadławienia, zachłyśnięcia i niedożywienia.

Diagnozę zaburzeń połykania, czyli dysfagii z użyciem wideofluoroskopowej oceny połykania (VFSS) można wykonać np. w Klinice Otolaryngologii, Audiologii i Foniatrii w IPCZD w Warszawie.

W zakresie mowy werbalnej może niepokoić:

- brak wyrazistości mowy (mowa samogłoskowa, nosowanie otwarte, ograniczone możliwości artykulacji określonych głosek, osłabienie kontroli słuchowej względem produkowanych dźwięków)
- męczliwość podczas mówienia
- brak oczekiwanego rozwoju mowy względem wieku.

Dzieci z SMA często mają niewydolność podniebieno-gardłową, co będzie wpływać na problemy ze słuchem, wentylacją uszną i może skutkować opóźnieniem rozwoju mowy. Cechy niewydolności podniebieno-gardłowej należy brać również pod uwagę w przypadku planowanych zabiegów usunięcia migdałków, gdyż całkowite usunięcie migdałków wiąże się z ryzykiem pogorszenia jakości mowy. Z tego powodu warto zadbać o regularne badania słuchu i być pod opieką audiologa lub otolaryngologa.

W przypadku podjęcia terapii neurologopedycznej, niezależnie od tego, czy jej celem będzie poprawa możliwości mówienia, czy możliwości jedzenia, należy zadbać o to, aby była to terapia uwzględniająca specyfikę dziecka z SMA. Terapeuta powinien stosować metody dedykowane pacjentom z osłabioną siłą mięśniową i uwzględniające stan odnerwienia mięśni. Jeśli terapia będzie realizowana z użyciem elektrostymulacji, to czas

trwania impulsu elektrycznego musi być na tyle długi, aby dać szansę na pobudzenie mięśni częściowo odnerwionych. Z metod elektrostymulacji, stosowanych aktualnie przez logopedów, tylko metoda VitalStim oferuje tak długi czas trwania impulsu elektrycznego, który daje szansę na pobudzenia odnerwionych mięśni twarzy, języka i krtani. Listę przeszkolonych terapeutów i ośrodków posiadających aparat VitalStim można znaleźć na stronie: www.elektrostymulacja-vs.pl

Warto również pamiętać, że dzieci z SMA, ze względu na osłabioną siłę mięśni oraz trudności z domykaniem jamy ustnej i oddychaniem torem nosowym, mogą mieć problemy w zakresie prawidłowego wzrostu kości twarzy. To powoduje, że terapia logopedyczna jest im zalecana w celu zmniejszenia ryzyka rozwijania zaburzeń zgryzowych oraz w trakcie leczenia ortodontycznego.

Więcej o wsparciu
logopedycznym
dowiesz się tutaj:

**FUNKCJE
OPUSZKOWE**



Fizjoterapia stomatologiczna



mgr Małgorzata Górka

W SMA mogą pojawić się przeróżne objawy dotyczące głowy i szyi oraz stawu skroniowo-żuchwowego.

Objawy, które mogą niepokoić i warto je kontrolować to:

- | | |
|---|---|
| • szczykościsk, zaciskanie zębów, starcie zębów, zgrzytanie zębami - klikanie w stawie skroniowo-żuchwowym podczas otwierania ust | • ból w obrębie, skroni, twarzoczaszki, stawu skroniowo-żuchwowego, czoła, potylicy, czubka głowy |
| • chrobotanie w stawie skroniowo-żuchwowym | • ból okolicy stawu skroniowo-żuchwowego po wizycie u stomatologa, podczas żucia |
| • kłopoty z odgryzaniem pokarmu, żuciem i/lub połykaniem | • niemożność domknięcia żuchwy po wizycie u stomatologa |
| • niemożność dłuższego otwierania ust u stomatologa | • nieprawidłowa pozycja spoczynkowa języka, nieprawidłowa funkcja języka |
| • napięciowe bóle głowy | • bóle kręgosłupa szyjnego |

Pracą z powyższymi objawami zajmują się fizjoterapeuci stomatologiczni, którzy razem z logopedami, czasem ortodontami i chirurgami szczękowo-twarzowymi dbają o komfort życia pacjentów w tej dziedzinie.

Ścieżka terapeutyczna:

fizjoterapeuta → logopeda → ortodonta → chirurg szczękowo-twarzowy

Dietetyka



mgr Miłosz Jasiński

Odpowiednie żywienie odgrywa kluczową rolę w codziennym funkcjonowaniu osób z rdzeniowym zanikiem mięśni. Postępujące osłabienie mięśni wpływa nie tylko na poruszanie się, ale także na oddychanie i połykanie. Trudności z połykaniem, zwane dysfagią, mogą prowadzić do krztuszenia się i zachłystowego zapalenia płuc, co stanowi poważne zagrożenie dla zdrowia. U pacjentów z SMA często obserwuje się również refluks, zaparcia oraz opóźnione opróżnianie żołądka, które wpływają negatywnie na apetyt i spożycie pokarmów.

Zarówno niedożywienie, jak i nadwaga mogą pogarszać stan zdrowia pacjenta. Niedobory żywieniowe osłabiają odporność, zwiększają ryzyko infekcji i utrudniają rehabilitację, podczas gdy nadmierna masa ciała obciąża układ krążenia i oddechowy oraz ogranicza sprawność ruchową. Dlatego ważne jest regularne monitorowanie wzrostu i masy ciała, a w razie potrzeby – skorzystanie z dodatkowych pomiarów składu ciała.

Jeśli pacjent może bezpiecznie jeść doustnie, dietę należy wzbogacać, na przykład przez **dodatek tłuszczów roślinnych** lub **stosowanie odżywek medycznych**. Gdy jedzenie doustne staje się zbyt ryzykowne, pomocne może być żywienie przez sondę lub gastrostomię (PEG). **PEG to**

niewielki otwór w brzuchu, przez który wprowadza się pokarm bezpośrednio do żołądka. Takie rozwiązanie pozwala bezpiecznie dostarczyć wszystkie niezbędne składniki odżywcze, często za pomocą specjalnych preparatów żywieniowych.

U osób z SMA może dojść również do nadmiernego odkładania się tkanki tłuszczowej, mimo pozornie prawidłowej masy ciała. Dlatego ważne jest unikanie wysoko przetworzonych produktów, takich jak słodkie, fast foody, tłuste wędliny czy słodzone napoje. Zdrowa dieta w SMA powinna być regularna, urozmaicona i oparta na warzywach, owocach, produktach pełnoziarnistych, chudym nabiale i dobrej jakości białku. Zasady te są takie same, jak w ogólnych zaleceniach zdrowego żywienia, ale w przypadku SMA nabierają one szczególnego znaczenia.

Niektóre leki stosowane w SMA mogą rzadko powodować dolegliwości ze strony przewodu pokarmowego, jak bóle brzucha, wymioty czy biegunki. Jeśli takie objawy wystąpią, warto skonsultować się z lekarzem, a także rozważyć zmiany w sposobie żywienia – jak zagęszczanie pokarmów czy spowolnienie tempa karmienia. Właściwa opieka żywieniowa może znacznie poprawić komfort życia pacjenta i wspierać efektywność leczenia.

Więcej o odżywianiu osób z SMA dowiesz się tutaj:

ŻYWIENIE I DIETA



Szczepienia



lek. Anna Ambrożewicz

W przypadku SMA podajemy szczepienia według kalendarza szczepień, uzupełniając je dodatkowymi, które będą wspierać utrzymanie zdrowia pacjenta. Bardzo ważne jest doprowadzenie do takiej sytuacji, aby najbliżsi, żyjący w jednym domu z pacjentem, mieli wykonane szczepienia ochronne, co stworzy „parasol ochronny” lub tzw. kokon, dla osoby z SMA.

Niemniej jednak, dzieci z SMA, powinny mieć realizowany kalendarz szczepień odpowiedni dla ich wieku, wzbogacony o wszystkie szczepienia zalecane, w tym sezonowe, jak np. szczepienie p/grypie.

Ponadto do szczepień zalecanych należy szczepienie p/meningokokom, ospie wietrznej, kleszczowemu zapaleniu mózgu, WZW A, COVID i HPV (wg kalendarza szczepień ochronnych na 2025 rok, z podziałem na grupy wiekowe, kiedy szczepienia mogą być podane).

W przypadku szczepień p/krztuścowi rekomendowana jest szczepionka acelularna (bezkomórkowa).

Do szczepień ochronnych kwalifikuje lekarz pediatra opiekujący się dzieckiem w ramach Podstawowej Opieki Zdrowotnej (POZ), który często wymaga zgody neurologa na szczepienie.

Więcej informacji
o szczepieniach:



Psycholog

Rzadka choroba genetyczna, jaką jest SMA, może być ogromnym obciążeniem psychicznym dla całej rodziny bez względu na to, jak bardzo są rozwinięte lub nie objawy choroby. Nawet, gdy sobie dobrze radzisz, pamiętaj, że wsparcie psychologiczne to nie tylko działania interwencyjne, to także pomoc w planowaniu przyszłości Twojej i Twojego dziecka. Opieka psychologiczna jest też szczególnie ważna dla rodzeństwa osób chorujących, które często, jak wynika z naszych obserwacji, mają największe trudności w odnalezieniu się w sytuacji choroby członka rodziny.

Warto być pod opieką terapeuty!

**DAJ SOBIE CHWILĘ
– PIOTR KUŚMIDER**



Stany krytyczne

SMA jest chorobą, która potrafi w niespodziewanym momencie zaskoczyć. Warto wiedzieć, jak w takich sytuacjach się zachować.

Sprawdź poradnik:

**JAK POSTĘPOWAĆ
W SYTUACJACH
KRYTYCZNYCH
W SMA?**



*Broszura powstała dzięki wsparciu firmy Roche.
Dziękujemy z całego serca!*



