

**სპინალური კუნთოვანი ატროფიის
(სკა) დიაგნოსტიკა და
მკურნალობა**

**კლინიკური მდგომარეობის მართვის სახელმწიფო სტანდარტი
(პროტოკოლი)**

სარჩევი

1. პროტოკოლის დასახელება: სკას დიაგნოსტიკა და მკურნალობა.....	3
2. პროტოკოლით მოცული კლინიკური მდგომარეობები და ჩარევები.....	3
3. პროტოკოლის შემუშავების მეთოდოლოგია.....	3
4. პროტოკოლის მიზანი.....	4
5. სამიზნე ჯგუფი.....	4
6. ვისთვის არის პროტოკოლი განკუთვნილი.....	4
7. სამედიცინო დანერგვებულ პროტოკოლის გამოყენების პირობები.....	4
8. დეფინიცია	4
9. ეპიდემიოლოგია.....	4
10. კლასიფიკაცია	5
11. გენეტიკა.....	6
12. სიმპტომები.....	6
13. დიაგნოსტიკა.....	7
14. თეზიკური თერაპია და რეაბილიტაცია.....	9
15. ორთოპედიული მართვა.....	12
16. კვება, ზრდა და ძვლის ჯანმრთელობა.....	14
17. რესპირაციული ზრუნვა.....	18
18. სხვა ორგანოები.....	20
19. დაავადების მედიკამენტური მკურნალობა.....	20
20. მედიკამენტები.....	21
21. გადაუდებელი დახმარება.....	22
22. ახალშობილთა სკრინინგი.....	23
23. მოსალოდნელი შედეგები	23
24. აუდიტის კრიტერიუმები.....	23
25. პროტოკოლის გადახედვის ვადები.....	24
26. პროტოკოლის დანერგვისთვის საჭირო რესურსი.....	24
27. ცხრილი № 1 ადამიანური და მატერიალურ-ტექნიკური რესურსი.....	24
28. რეკომენდაციები პროტოკოლის ადაპტირებისთვის ადგილობრივ დონეზე	25
29. პროტოკოლის ავტორები.....	25
30. გამოყენებული ლიტერატურა.....	26

1. პროტოკოლის დასახელება: სპინალური კუნთოვანი ატროფიის დიაგნოსტიკა და მკურნალობა

2. პროტოკოლით მოცული კლინიკური მდგომარეობები და ჩარევები:

დასახელება	კოდი
1. კლინიკური მდგომარეობის დასახელება	ICD 10
სპინალური კუნთოვანი ატროფია	G12.9
2. ჩარევის დასახელება	NCSP
პერიფერიული ვენის კათეტერი	PHXA99
ნაზოგასტრალური ბონდი	JDXX00
ინვაზიური ვენტილაცია	WAA891
არა-ინვაზიური ვენტილაცია	WAA896
3. ლაბორატორიული მომსახურების დასახელება	
სისხლის საერთო ანალიზი	BL.6
შარდის საერთო ანალიზი	UR.7
ღვიძლის ფუნქციური სინჯები	BL5.6; BL.11.2.1; BL.11.2.2
ელექტროლიტები	LB.14.
გლუკოზა სისხლში	LB.12.1
კრეატინინაზა	BL.11.2.4
გულის ექოკარდიოსკოპია	FXDE1A
გულმკერდის რენტგენოგრაფია	GDDA1A
ხერხემლის რენტგენოლოგიური კვლევა	NADA2A; NADA3A;
ელექტროკარდიოგრაფია	FXF000
ელექტრომიოგრაფია	ACFA50
ნეირომიოგრაფია	ACFA20
გულმკერდის რენდგენოგრაფია	GDDA1P
სპირომეტრია	GXF414
დნმ დიაგნოსტიკა	GE.2
თირკმლის ფუნქციური სინჯები	BL.9.3
ტროპინინი	BL.7.8
კოაგულოგრამა	CG.7

3. პროტოკოლის შემუშავების მეთოდოლოგია

პროტოკოლის ავტორთა ჯგუფს რაიმე ცვლილება ორიგინალური გაიდლაინების რეკომენდაციებში არ შეუტანია.

1. Diagnosis and management of spinal muscular atrophy: Part 1: Recommendations for diagnosis, rehabilitation, orthopedic and nutritional care -2018.

სპინალურ კუნთოვანი ატროფიის დიაგნოსტიკა და მართვა: ნაწილი 1: რეკომენდაციები დიაგნოსტიკისთვის, რეაბილიტაციისთვის, ორთოპედიისა და ნუტრიციოლოგიური ზრუნვისთვის - 2018წ.

(Eugenio Mercuri [a,b,1,*](#), Richard S. Finkel [c,1](#), Francesco Muntoni [d](#), Brunhilde Wirth [e](#), Jacqueline Montes [f](#), Marion Main [d](#), Elena S. Mazzone [a,b](#), Michael Vitale [g](#), Brian Snyder [h](#), Susana Quijano-Roy [i,j](#), Enrico Bertini [k](#), Rebecca Hurst Davis [l](#), Oscar H. Meyer [m](#), Anita K. Simonds [n](#), Mary K. Schroth [o](#), Robert J. Graham [p](#), Janbernd Kirschner [q](#), Susan T. Iannaccone [r](#), Thomas O. Crawford [s](#), Simon Woods [t](#), Ying Qian [u](#), Thomas Sejersen [v](#) for the SMA Care Group)

2. Diagnosis and management of spinal muscular atrophy: Part 2: Pulmonary and acute care; medications, supplements and immunizations; other organ systems; and ethics -2018

სპინალურ კუნთოვანი ატროფიის დიაგნოსტიკა და მართვა. ნაწილი 2: რესპირაციული ზრუნვა და გადაუდებელი დახმარება. მედიკამენტები, დანამატები და იმუნიზაცია; სხვა ორგანოთა სისტემა და ეთიკა -2018 წ.

Richard S. Finkel a,1 , Eugenio Mercuri b,1, *, Oscar H. Meyer c , Anita K. Simonds d , Mary K. Schroth e , Robert J. Graham f , Janbernd Kirschner g , Susan T. Iannaccone h , Thomas O. Crawford i , Simon Woods j , Francesco Muntoni k , Brunhilde Wirth l , Jacqueline Montes m, Marion Main k , Elena S. Mazzone b , Michael Vitale n , Brian Snyder o , Susana Quijano-Roy p , Enrico Bertini q , Rebecca Hurst Davis r , Ying Qian s , Thomas Sejersen t for the SMA Care group

3. Spinal muscular atrophy (5qSMA): best practice of diagnostics, newborn screening and therapy Katja Eggermann*, Dieter Gläser, Angela Abicht, and Brunhilde Wirth* - 2020.

სპინალურ კუნთოვანი ატროფია (5qSMA): დიაგნოსტიკის, ახალშობილთა სკრინინგისა და თერაპიის საუკეთესო გამოცდილება. – 2020 წ

4. A Guide to the 2017 International Standards of Care for SMA

2017 წლის სკას მოვლის საერთაშორისო სტანდარტული სახელმძღვანელო

4. პროტოკოლის მიზანი

პროტოკოლის მიზანია სწორი და ადეკვატური მართვის პირობებში მოხდეს დაავადების დროული დიაგნოსტიკა, გაიზარდოს სპინალური კუნთოვანი ატროფიის მქონე პაციენტების სიცოცხლის ხანგრძლივობა, გაუმჯობესდეს მათი სიცოცხლის ხარისხი.

5. სამიზნე ჯგუფი

პროტოკოლი გამიზნულია პედიატრიული ასაკის პაციენტებისათვის 0 წლიდან 18 წლამდე.

6. ვისთვის არის პროტოკოლი განკუთვნილი

პროტოკოლი განკუთვნილია ოჯახის ექიმებისთვის, პირველადი ჯანდაცვის რგოლისთვის, პედიატრებისთვის, ბავშვთა ნევროლოგებისთვის, კრიტიკული მედიცინის ექიმებისთვის, რეაბილიტოლოგებისთვის, ორთოპედებისთვის, ნუტრიციოლოგებისთვის, პულმონოლოგებისთვის, გადაუდებელი მედიცინის ექიმებისთვის.

7. სამედიცინო დანესებულებაში პროტოკოლის გამოყენების პირობები

პროტოკოლის გამოყენება იწყება პირველადი ჯანდაცვის რგოლში მომუშავე ოჯახის ექიმისა და ბავშვთა ნევროლოგის/ნევროლოგის მიერ და გრძელდება ბავშვთა ნევროლოგის/ნევროლოგის მიერ სტაციონარში.

➤ დეფინიცია

სპინალური კუნთოვანი ატროფია (სკა) არის იშვიათი გენეტიკური, პროგრესირებადი ნეიროდეგენერაციული დაავადება, რომლის დროსაც ზიანდება ალფა მოტორული ნეირონები ზურგის ტვინის წინა რქებში. ის იწვევს პროგრესირებად კუნთთა სისუსტეს, კუნთთა ატროფიას, მოტორული უნარების პროგრესულ კარგვას (ხობვა, სიარული, სუნთქვა, ყლაპვა, ხელის, თავის და კისრის მოძრაობა)

➤ ეპიდემიოლოგია

მიუხედავად იმისა რომ სკა არის იშვიათი დაავადება, ის არის ერთ-ერთი ყველაზე ხშირი სიკვდილიანობის მიზეზი ჩვილთა ასაკში. მისი სიხშირე არის დაახლოებით 1:10.000-11.0000, ხოლო მტარებელთა სიხშირე 1:40-1:60.

➤ კლასიფიკაცია

არსებობს სპინალური კუნთოვანი ატროფიის 5 ტიპი, რომელიც ემყარება სიმპტომების გამოვლენის ასაკს და ფიზიკური უნარების განვითარების დონეს:

ტიპი 0 - ყველაზე იშვიათი და ძალიან მძიმეა. ნიშნები ვლინდება დაბადებისთანავე, ასევე ორსულობისას აღინიშნება ნაყოფის შემცირებული მოძრაობები. დაბადებისას ჩვილი არის ჰიპოტონური, აქვს სუნთქვის, კვების სირთულეები, შეიძლება ჰქონდეს კონტრაქტურები და გულის მანკი. ასეთ ბავშვებს დიაგნოზის დადასტურებისთანავე სჭირდება რესპირატორული და კვებითი დახმარება. ისინი ცოცხლობენ რამდენიმე თვე.

ტიპი 1- ასევე ცნობილი, როგორც ვერდინგ-ჰოფმანის დაავადება, ყველაზე ხშირი (60%) და მძიმე ფორმაა, დიაგნოზის დასმა ხდება ჩვეულებრივ ჩვილობის ასაკში 6 თვემდე, ასეთ ბავშვებს აქვთ კუნთთა სისუსტე და სირთულეები სუნთქვასთან, ყლაპვასთან, ხველასთან. ისინი საჭიროებენ რესპირაციულ მხარდაჭერას, ნაზოგასტრალურ ზონდს. მკურნალობის გარეშე ტიპი 1 ფატალურად სრულდება 2 წლის ასაკისთვის.

ტიპი 2 - დიაგნოზის დასმა ხდება ძირითადად 6 თვიდან 2 წლამდე. პირველი სიმპტომი ძირითადად არის მოტორული უნარებში ჩამორჩენა. ასეთ შემთხვევაში პაციენტებს შეუძლიათ ჯდომა დამოუკიდებლად, თუმცა შეიძლება დასჭირდეთ დახმარება ნამოჯდომისას. მათ არ შეუძლიათ სიარული და საჭიროებენ ეტლს.

ტიპი 3 - კუველბერგ-ველანდერის დაავადება ანუ იუვენილური სკა, დიაგნოზის დასმა ხდება 18 თვის ზემოთ, თუმცა დიაგნოზი შეიძლება დაისვას უფრო მოგვიანებით თინეიჯერულ ასაკში. როგორც წესი მესამე ტიპის მქონე პირს შეუძლია სიარული, მაგრამ გადაადგილება შეზღუდულია, ასაკის მატებასთან ერთად სიარულის უნარი იკარგება და საჭიროებენ სასიარულო ეტლს.

ტიპი 4 - ძალიან იშვიათია და დაახლოებით შემთხვევათა 1%-ში გვხვდება ის ძირითადად ვლინდება მოზრდილობის ასაკში და აქვთ მსუბუქი მოტორული დარღვევები. სიმპტომები შეიძლება გამოვლინდეს 18 წლის შემდეგ, მაგრამ ჩვეულებრივ ვლინდება 35 წელს ზემოთ.

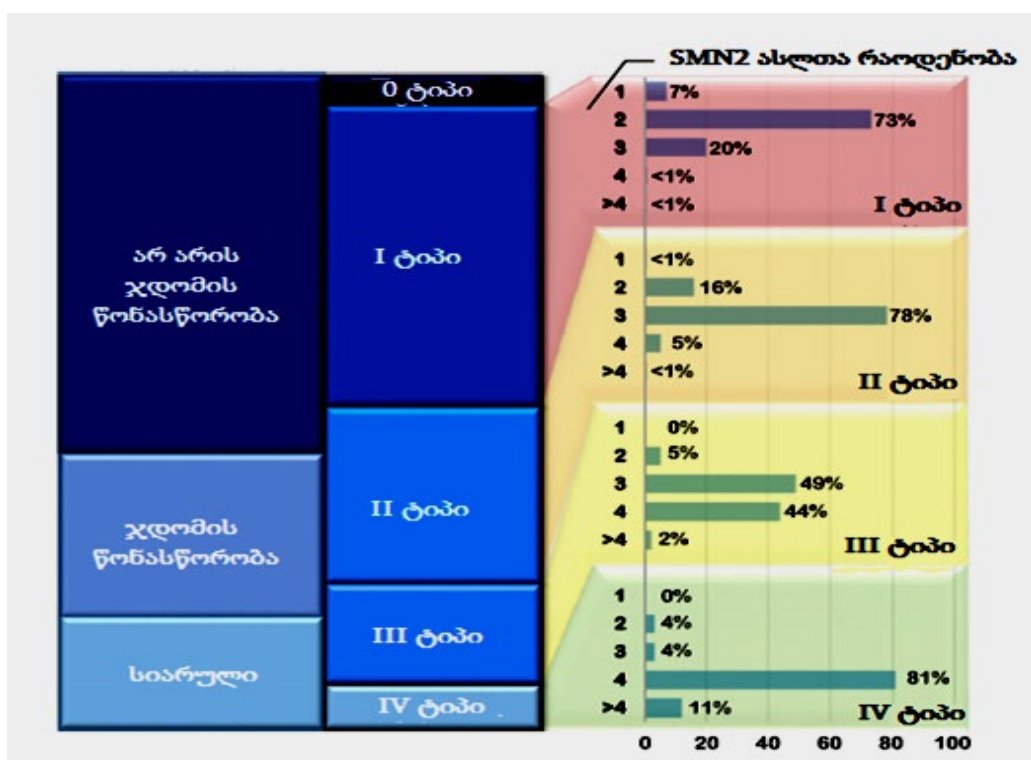
სქემა - სკას კლინიკური კლასიფიკაცია

ტიპი	სიმპტომების გამოვლენის ასაკი	ჭირდება რესპირაციული დახმარება დაბადებისას	შეუძლია ჯდომა	შეუძლია დგომა	შეუძლია სიარული	სიცოცხლის ხანგრძლივობა	SMN2 ასლთა რაოდენობა
0	პრენატლური	კი	არა	არა	არა	<6 თვე	1
1	<6 თვეზე	არა	არა	არა	არა	<2 წელზე	2
2	6 -18 თვე	არა	კი	არა	არა	10 - 40 წლამდე	3
3	>18 თვე	არა	კი	კი	დახმარებით	მოზრდილი	3 - 4
4	>5 წელი	არა	კი	კი	კი	მოზრდილი	>4

➤ გენეტიკა

სკა არის აუტოსომურ-რეცესიული დაავადება, რაც ნიშნავს რომ დაავადებული პირი მემკვიდრულად იღებს მუტაციურ SMN1 გენს თითოეული მშობლისგან, თუმცა მტარებელს ამ დაავადების ნიშნები არ აქვს.

სკას იწვევს მუტაცია SMN1 გენში. ეს გენი პასუხისმგებელია წარმოქმნას SMN (Survival motor Neuron) პროტეინი, რომელიც უზრუნველყოფს მოტორული ნეირონების ნორმალურ ფუნქციონირებას. ამ ცილის არ არსებობის შემთხვევაში ხდება მოტორული ნეირონების დეგენერაცია, რაც შემდგომ იწვევს კუნთთა ატროფიას. ცილის უმეტეს ნაწილს წარმოქმნის SMN1 გენი, თუმცა არსებობს SMN2 გენი, რომელიც პასუხისმგებელია ცილის მცირე რაოდენობით წარმოქმნაზე (10%), ამ გენის რაოდენობა ცვალებადია, რაც მეთა SMN2 ასლი მით ნაკლებია დაავადების სიმძიმე. თუმცა რთულია სკას სიმძიმე განისაზღვროს მხოლოდ SMN-2 ასლის რაოდენობით. რის გამოც ექსპერტები კლასიფიკაციას ახდენენ არა SMN2 ასლების რაოდენობით, არამედ პაციენტის ფუნქციური უნარებით.



➤ სიმპტომები

დაავადების კარდინალური ნიშანი არის ჰიპოტონია და სისუსტე. გარდა ამისა სახეზე გვაქვს შემდეგი სიმპტომები

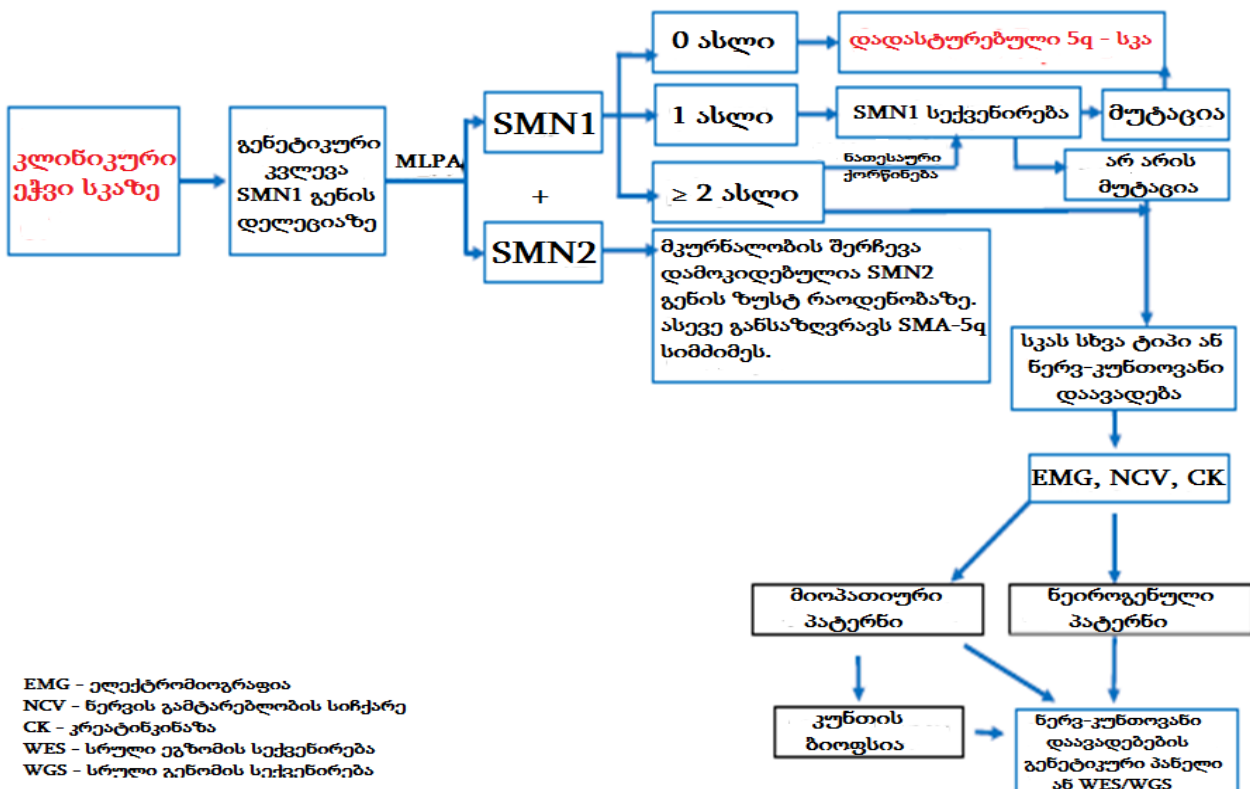
- კუნთთა ჰიპოტონია
- მოძრაობის დეფიციტი მეტად გამოხატული პროქსიმალურად,
- კუნთთა ტონუსის მკვეთრი დაქვეითება
- ჰიპორეფლექსია ან არეფლექსია
- მოტორული სფეროს სიძნელეები
- მოტორული უნარების კარგვა
- სკა ტიპი 1 -ენის ფასციკულაცია
- სკა 2 -პოლი მინი მიოკლონია
- კოგნიტური უნარები, მეტყველება, კომუნიკაცია ასაკის შესაბამისია

ტიპი	სკა I ტიპი	სკა II ტიპი	სკა III ტიპი	სკა IV ტიპი
ფინანსური სამართლებრივი	<ul style="list-style-type: none"> ტაქტიკარდია ტაქტიზნოე შესაძლო ჰიპოქსემია 	<ul style="list-style-type: none"> შესაძლებელია იყოს ტაქტიკარდია და ტაქტიზნოე 		
ფინანსური სამართლებრივი	<ul style="list-style-type: none"> სახის ნერვი ინტექტურია ენის ფასციკულაციები სუსტი ტირილი შესაძლოა ჰქონდეს მაღალი სასა 	<ul style="list-style-type: none"> ენის ფასციკულაციები 	<ul style="list-style-type: none"> შესაძლებელია ჰქონდეს ენის მსუბუქი ფასციკულაცია 	
სამართლებრივი სამართლებრივი	<ul style="list-style-type: none"> ტაქტიზნოე დიდი მუცელი მუცლით სუნთქვა ზარის ფორმის გულმკერდი სუსტი ხველა ვირუსული ინფექციებით განპირობებული სუნთქვის უკმარისობა შესაძლოა ქონდეს ხმაურიანი სუნთქვა დისფაგიის გამო 	<ul style="list-style-type: none"> სუსტი ხველა შესაძლოა სუნთქვადეს მუცლით შესაძლებელია ჰქონდეს ზარის ფორმის გულმკერდი 		
სამართლებრივი ფინანსური	<ul style="list-style-type: none"> ჭამს ნელა ზრდის შეფერხება დისფაგია ასპირაცია 	<ul style="list-style-type: none"> შესაძლებელია ზრდის შეფერხება დისფაგია 		
ფინანსური სამართლებრივი	<ul style="list-style-type: none"> ჰიპოტონია და სისუსტე, ნევს ბაყაყის პოზაში, კიდურებით გრაფიტაციის დაძლევა არ ხდება დამოუკიდებელი ჯდომა არ მიიღწევა. წამოჭდომისას თავის კონტროლი არ არს 	<ul style="list-style-type: none"> კიდურების მოძრაობა ხდება ნელა, გრაფიტაციის დაძლევის სირთულე დამოუკიდებელი ჯდომა მიიღწევა გვიან, ხოლო შემდეგ დამოუკიდებელი ჯდომის უნარს კარგავს. დამოუკიდებელი დგომა არ არის, შესაძლოა ქონდეს ტრემორი კიდურებში 	<ul style="list-style-type: none"> კუნთთა ტრემორი 	<ul style="list-style-type: none"> დიფუზურად კუნთთა დისკომფორტი პროგრესირებადი კუნთთა ატროფია
	<ul style="list-style-type: none"> ჰორიზონტალურ პოზაში კიდურები დაკიდებულია, პაციენტი აქვს U ფორმა 			
		<ul style="list-style-type: none"> არ შეუძლია წონის გადანაწილება დგომისას ან სიარულისას 	<ul style="list-style-type: none"> გოვერსის ნიშანი ტრენდელბურგის ტიპის სიარული ჰიპერლორდოზი 	
	<ul style="list-style-type: none"> ჰიპოტონია, ძალის დაქვეითება 	<ul style="list-style-type: none"> ჰიპოტონია ძალის დაქვეითება 	<ul style="list-style-type: none"> ჰიპოტონია ძალის დაქვეითება 	<ul style="list-style-type: none"> ჰიპოტონია ძალის დაქვეითება
	<ul style="list-style-type: none"> დაქვეითებული მყესთა რეფლექსები ან მათი არარსებობა 	<ul style="list-style-type: none"> შემცირებული მყესთა რეფლექსები ან მათი არარსებობა 	<ul style="list-style-type: none"> შემცირებული მყესთა რეფლექსები ან მათი არარსებობა 	<ul style="list-style-type: none"> შემცირებული მყესთა რეფლექსები ან მათი არარსებობა
	<ul style="list-style-type: none"> ილღება ადვილად, განსაკუთრებით შესაძლებელია ორალური კვების დროს 	<ul style="list-style-type: none"> ილღება ადვილად ჭამის დროს ან აქტივობებისას 	<ul style="list-style-type: none"> სისუსტე დატვირთვის დროს ხშირი ვარდნა სიარულის უნარის კარგვა დაავადების პროგრესირებასთან ერთად 	<ul style="list-style-type: none"> სისუსტე დატვირთვის დროს

➤ დიაგნოსტიკა

- სკას 1 და 2 ტიპის დიაგნოსტიკის ოქროს სტანდარტი გენეტიკური ტესტირებაა, რომლითაც ვნახულობთ SMN1 გენის ჰომოზიგოტურ 7-8 ექსონის დელეციას. ეს გენი ლოკალიზებულია მე-5 ქროსომომაზე (5q13.2). ასევე საჭიროა განისაზღვროს SMN2 გენის ასლების რაოდენობა.
- 95%-ში სისხლის გენეტიკური ანალიზით შესაძლებელია სკას აღმოჩენა, დანარჩენ 5%-ში არის იშვიათი გენეტიკური მუტაცია, რომელიც საჭიროებს კვლევის გაღრმავებას.
- CK დონის განსაზღვრა შეიძლება დაგვიჩვენოს, თუ სიმპტომები დაიწყო გვიან და საჭიროებს სხვა რთულ დიაგნოზთან დიფერენციალურ დიაგნოზს.
- ნეირომიოგრაფია გამოიყენება მესამე ტიპის სკას დიფერენცირების მიზნით კუნთოვან დისტროფიებთან.

ტესტები	ასაკი
EMG/ნერვშიმპულსის გატარება	ყველა
CMAP	ყველა
მიომეტრია	>4 წელზე
ფიზიკალური შეფასება/რეფლექსები	ყველა
CHOP INTEND	ჩვილები
HINE	ჩვილები
HFMS	>2 წელზე
6MWT	>5 წებზე
ბილის შკალა ჩვილთა და ბავშვთა განვითარების შეფასება	ჩვილები/ ბავშვები(1-42 თვე)



სკა არის კომპლექსური მდგომარეობა, რომელიც მოითხოვს სხვადასხვა სპეციალისტის ჩართულობას: პულმონოლოგის, ორთოპედის, გასტროენტეროლოგის, ნეურაციოლოგის, ნევროლოგის, ექიმი რეაბილიტოლოგის, ფიზიკური თერაპევტის, ოკუპაციური თერაპევტის. მულტიდისციპლინური გუნდი, ასევე უნდა მოიცავდეს სპეციალისტებს პალიატიური მზრუნველობისთვის.

სკას მართვა არის მულტიდისციპლინური-ყოველ ექვს თვეში ერთხელ უნდა მოხდეს პაციენტის შეფასება ნევროლოგის მიერ: უნდა შეფასდეს ძალა, მოძრაობის სიფართო და მოტორული ფუნქცია. რეგულარული მონიტორინგი საშუალებას მოგვცემს გამოვავლინოთ ცვლილებები დროთა განმავლობაში და მოვახდინოთ შესაბამისი ინტერვენცია.



➤ **ფიზიკური თერაპია და რეაბილიტაცია**

ფიზიკური თერაპია გამოიყენება პიროვნების მსხვილი მოტორული ფუნქციური უნარებისა და სიცოცხლის ხარისხის გაუმჯობესების მიზნით.

ფიზიკური თერაპიის მიზანია თავიდან აიცილოს:

- კონტრაქტურა (ფიზიკური და ოკუპაციური თერაპევტი არჩევს შესაფერის ფიზიკურ აქტივობებს)
- სქოლიოზი

- ასევე შეარჩიოს სწორი პოზა სკას მქონე პირებისთვის
- 1. ჯდომის წონასწორობის არ მქონე პირებში, რეაბილიტაციის მიზანია კონტრაქტურების განვითარების პრევენცია და სწორი პოზიციის შერჩევა.
- 2. ჯდომის წონასწორობის მქონე პირებში რეაბილიტაციის მიზანია კონტრაქტურებისა და სქოლიოზის განვითარების პრევენცია. მოძრაობის ხარისხის და სიფართის გაუმჯობესება, რაც გაზრდის მათ დამოუკიდებლობის ხარისხს.
- 3. სიარულის უნარის მქონე პირებთან რეკომენდებულია მობილობის და მოძრაობის სიფართის გაზრდა, ყოველდღიურ აქტივობებში მაქსიმალური ჩართულობის მიზნით.

ფიზიკური თერაპევტი გამოიყენებს შემდეგ მეთოდებს:

- პოზიციონირება
- გაჭიმვები/ან გაჭიმვითი ვარჯიშები
 - დახმარებით გაჭიმვა
 - არტაშნებით
 - პერიოდული ნახვევი
 - კორსეტი
 - საყელური
 - სადგომი ჩარჩოები
- სხვა მოძრაობები და ფიზიკური აქტივობები/ან ვარჯიშები
- კომუნიკაცია

	შეფასება	ინტერვენცია	მეთვალყურეობა
<p>იყაი ან ცხადაც აღინიშნება</p>	<p>პოზის სქოლიოზის მენჯ-ბარძაყის დისლოკაციის ჯდომის წონასწორობის გულმკერდის დეფორმაციის</p> <p>კონტრაქტურების (მოძრაობის სიფართის შეფასება, გონიომეტრია)</p> <p>კუნთთა სისუსტე (ანტიგრავიტაციული მოძრაობები) ფუნქციური ტესტები (CHOP INTEND) მოტორული განვითარება HINE)</p>	<p>პოზიციონირება და კორსეტი დღის განმავლობაში დასაჯდომი სისტემების გამოყენება, სხეულის მდებარეობისა და პოზის დამხმარე საშუალებები, გულმკერდის და კისრის კორსეტი თავის კონტროლისთვის, სტატიკური გულმკერდის კორსეტი რესპირატორული მხარდაჭერისთვის, რომელსაც უნდა ჰქონდეს ცარიელი სივრცე მუცლის არეში</p> <p>გაჭიმვა ზედა/ქვედა კიდურებისთვის ორთეზების ყოველდღიური გამოყენება, ფუნქციის და მოძრაობის სიფართის გაუმჯობესებისთვის. სტატიკური ორთეზები მუხლის ფიქსაციისთვის, ხოლო ხელის არტაშანი რეკომენდებულია სწორი პოზიციისთვის და გაჭიმვისთვის. დახმარებით დგომა</p> <p>ფუნქციის და მოძრაობის შენარჩუნებისთვის გამოიყენეთ დასაჯდომი და მოძრაობის დამხმარე სისტემები.</p>	<p>მეტი ეფექტის მისაღწევად, ორთოზების გამოყენება რეკომენდებულია დამით 60 წუთზე მეტხანს. სესიის ხანგრძლივობა დამოკიდებულია პაციენტის სპეციფიკურ საჭიროებებზე, სახსრების მდგომარეობასა და რეაბილიტაციის მიზნებზე.</p> <p>გაჭიმვის მინიმალური სიხშირე უნდა იყოს 3-5 ჯერ კვირაში. მეტი ეფექტურობისთვის კორსეტის გამოყენების მინიმალური სიხშირე უნდა იყოს 5-ჯერ კვირაში</p> <p>რეკომენდებულია სათამაშოები, მსუბუქი წონის ჩხრიალები, აბაზანის მონწყობილობები, ადაპტური საწოლები, ზედა კიდურების დამხმარე მონწყობილობები, კომპიუტერის და კომუნიკაციისთვის თვალის მიდევნების მონწყობილობები, ეტლი დაწოლის შესაძლებლობით, ადაპტური ელექტროეტლები</p>
<p>ცხადაც აღინიშნება</p>	<p>პოზის გულმკერდის დეფორმაციების სქოლიოზის მენჯ-ბარძაყის დისლოკაციის</p> <p>კონტრაქტურების (მოძრაობის სიფართის შეფასება, გონიომეტრია)</p> <p>ფუნქციური ტესტები (HFMSE, RULM, MFM) კუნთთა სისუსტე (ძალის შეფასება)</p>	<p>პოზიცია და კორსეტი გულმკერდის კორსეტი რეკომენდებულია პოზისთვის და ფუნქციონირებისთვის. კისრის კორსეტს ხშირად იყენებენ უსაფრთხოების და ტრანსპორტირებისთვის.</p> <p>გაჭიმვა ორთეზი გამოიყენება ზედა და ქვედა კიდურებზე ფუნქციონირებისა და მოძრაობის სიფართის გაუმჯობესების მიზნით. უნდა მოხდეს იმ მყესის რეგულარული გაჭიმვა, სადაც არის კონტრაქტურების განვითარების მაღალი რისკი: თეძო, მუხლი და ტერფი, მარჯვენა. მუხლის ფიქსატორი, მუხლ-კოჭის და მუხლის ორთეზი გამოიყენება პოზიციისთვის და დგომისთვის. RGO და მუხლ-კოჭის ორთეზი შეიძლება გამოიყენებულ იქნას დახმარებით სიარულის დროს.</p>	<p>ორთოზები უნდა გამოიყენოს დამით 60 წუთზე მეტხანს. მინიმალური სიხშირე კორსეტისთვის კვირაში 5-ჯერ.</p> <p>მინიმალური სიხშირე გაჭიმვისთვის და მოძრაობის სიფართისთვის 5-7 – ჯერ კვირაში.</p> <p>დახმარებით დგომის ხანგრძლივობა 60 წუთი და მინიმალური სიხშირე 3-5 ჯერ კვირაში, ოპტიმალური 5-7 ჯერ კვირაში</p> <p>ვარჯიშები გავლენას ახდენს ფუნქციაზე, ძალაზე, მოძრაობის სიფართზე, გამძლეობაზე, წონასწორობაზე, ყოველდღიურ აქტივობებზე. რეკომენდებულია ცურვა, პილოთერაპია. ყველა დამოუკიდებელი წონასწორობის მქონე სკა პეციენტს უნდა ჰქონდეს მისთვის მორგებული სასიარულო ეტლი.</p>

სამსაქონლო საინჟინერო-სამშენებლო სამსახური	<p>მოძრაობა დროში შეზღუდული ტესტები გამძლეობის შეფასება 6 წუთიანი სიარულის ტესტი ფუნქციური ტესტები (HFMSE, RULM, MFM) კუნთთა სისუსტე (ძალის შეფასება) კონტრაქტურები (ROM, გონიომეტრია)</p>	<p>ფუნქციისა და მოძრაობის შენარჩუნება</p> <p>გაჭიმვა</p>	<p>დამოუკიდებელი სიარულის მქონე სკა პაციენტებისთვის რეკომენდებულია აერობიკა და ზოგადი ვარჯიშები: ცურვა, სიარული, ველოსიპედით სეირნობა, იოგა, ჰიპოთერაპია, ნიჩბოსნობა, ელიფსური/კროს-ვარჯიშები. სავარჯიშო პროგრამა უნდა შეიმუშაოს და მონიტორინგი გაუწიოს ფიზიკურმა ან ოკუპაციურმა თერაპევტმა, რომელიც კარგად იცნობს სკას. ვარჯიშის ოპტიმალური ხანგრძლივობა: მინიმუმ 30 წუთია.</p> <p>გაჭიმვების მინიმალური სიხშირე: კვირაში 2-3 ჯერ, ოპტიმალური: 3-5 ჯერ კვირაში.</p>
	<p>პოზის კონტროლი სქელოზი მენჯ-ბარძაყის დისლოკაცია</p>	<p>სწორი პოზა და კორსეტი</p>	<p>მოქნილობის შენარჩუნება ხდება აქტიური გაჭიმვით, ასევე მოიცავს ორთედების გამოყენებას კონკრეტული საჭიროებების შესაბამისად. წონასწორობის დაცვისთვის მონოლენებელია სპეციალური ვარჯიშები. ქვედა კიდურების ორთედები (მუხლის და ტერფის) გამოიყენება პოზიციის შენარჩუნებისა და ფუნქციის გაუმჯობესების მიზნით, გულმკერდის კორსეტი შეიძლება გამოვიყენოთ ჯდომის დროს სწორი პოზის შესანარჩუნებლად.</p>

HINE - ჰამერსმიტის ჩვილთა ნევროლოგიური შეფასება; HFMSE - ჰამერსმიტის მოტორული ფუნქციის შეფასების გაფართოებული შკალა; CHOP INTEND - ფილადელფიის ბავშვთა კოსპიტლის ნერვ-კუნთოვანი დაავადებების შეფასება; RULM - შესწორებელი ზედა კიდურის მოდული; MFM - მოტორული ფუნქციის საზომი.

➤ ორთოპედიულ მკურნალობას საჭიროებს:

- ✓ მსხვილი სახსრების კონტრაქტურა;
- ✓ ლულოვანი ძვლის მოტეხილობა;
- ✓ მენჯ-ბარძაყის სახსრის სიმპტომური ქვეამოვარდნილობა/ამოვარდნილობა;
- ✓ ხერხემლის დეფორმაციები.

პაციენტი რეგულარულად უნდა შეფასდეს:

ქირურგ-ორთოპედის, ფიზიკური და ოკუპაციური თერაპევტების მიერ.

მსხვილი სახსრების კონტრაქტურა:

- ✓ კონტრაქტურების პრევენციის მიზნით რეკომენდირებულია ორთედების ტარება და ფიზიოთერაპია;
- ✓ ქრონიკული ტკივილისა და მოძრაობის შეზღუდვის შემთხვევაში რეკომენდირებულია ქირურგიული ჩარევა.

ლულოვანი ძვლის მოტეხილობა:

- ✓ ხშირია ოსტეოპოროზითა და ოსტეოპენიით განპირობებული პათოლოგიური მოტეხილობები;
- ✓ უნდა განისაზღვროს ძვლის დენსიურობა.

მენჯ-ბარძაყის სახსრის დეფორმაციები:

- ✓ ოპერაციულ მკურნალობას საჭიროებს მხოლოდ მენჯ-ბარძაყის სახსრის სიმპტომური ქვეამოვარდნილობა/ამოვარდნილობა, რაც განაპირობებს პაციენტის იძულებით პოზიციის ცოფნას.

ხერხემლის დეფორმაციები:

სქოლიოზი გვხვდება როგორც ჯდომის წონასწორობის არმქონე, ასევე ჯდომის წონასწორობის მქონე პაციენტთა 60-90%-ში, ხოლო სიარულის უნარის მქონე პაციენტთა 50%-ში.

სქოლიოზის ინსტრუმენტული დიაგნოსტიკა ხორციელდება რენტგენოლოგიური კვლევის საფუძველზე. კვლევის ჩატარება მოსიარულე პაციენტებში ხორციელდება ფეხზე მდგომ, ხოლო ჯდომის წონასწორობის მქონე პაციენტებში დამჯდარ პოზიციაში. რენტგენოლოგიურად იზომება კობის კუთხე (Cobb Angle) და სქოლიოზის დიაგნოზი ისმება, თუ კუთხე $\geq 10^\circ$. იმ შემთხვევაში თუ კობის კუთხე $\geq 20^\circ$, ჩონჩხის ზრდის დასრულებამდე შეფასება უნდა მოხდეს 6 თვეში ერთხელ, ხოლო ძვლების ზდის დასრულების შემდეგ ყოველწლიურად.

ჯდომის წონასწორობის არ მქონე პირებში სქოლიოზის პრევენცია ხდება:

- სწორი პოზიის შერჩევითა და ჯდომის უნარის გაუმჯობესებით,
- სპეციალისტის მიერ შერჩეული მოდელირებული ორთეზის ტარებით.

ჯდომის წონასწორობის მქონე პირებში:

- სქოლიოზი, რომლის კობის კუთხე $\geq 20^\circ$, საჭიროებს კორსექტივ ფიქსაციას (თორაკო-ლუმბალური ორთეზი).
- კორსექტივ ვერ ახდენს სქოლიოზური დეფორმაციის კორექციას,
 - თუმცა ანელეს დეფორმაციის სწრაფ პროგრესირებას,
 - ამცირებს დეფორმაციისათვის დამახასიათებელ ტკივილის სინდრომს,
 - აუმჯობესებს პაციენტის პოზიციას და ხელს უწყობს სქოლიოზური დეფორმაციის დასტაბილურებას.
- ოპერაციული მკურნალობა მიზანშეწონილია თუ კობის კუთხე $\geq 50^\circ$, ან თუ კუთხე ყოველწლიურად მნიშვნელოვნად ($\geq 10^\circ$) მატულობს.

ოპერაციული მკურნალობა აუცილებელია, თუ სქოლიოზური დეფორმაცია განაპირობებს:

- გულმკერდის დეფორმაციის ხარჯზე, განვითარებულ ფილტვების სასიცოცხლო მოცულობის მნიშვნელოვანი დაქვეითებას,
- მნიშვნელოვან პრობლემებს ყოველდღიურ აქტივობასა და ჰიგიენაში,
- წელისა და გავა-თეძოს სახსრის/ების არეში მუდმივი ტკივილს,
- წელის არეში არსებული დეფორმაციით გამონვეულ, ჯდომის უნარის მნიშვნელოვანი გაუარესებას.

ხერხემლის დეფორმაციის კორექცია მოიცავს:

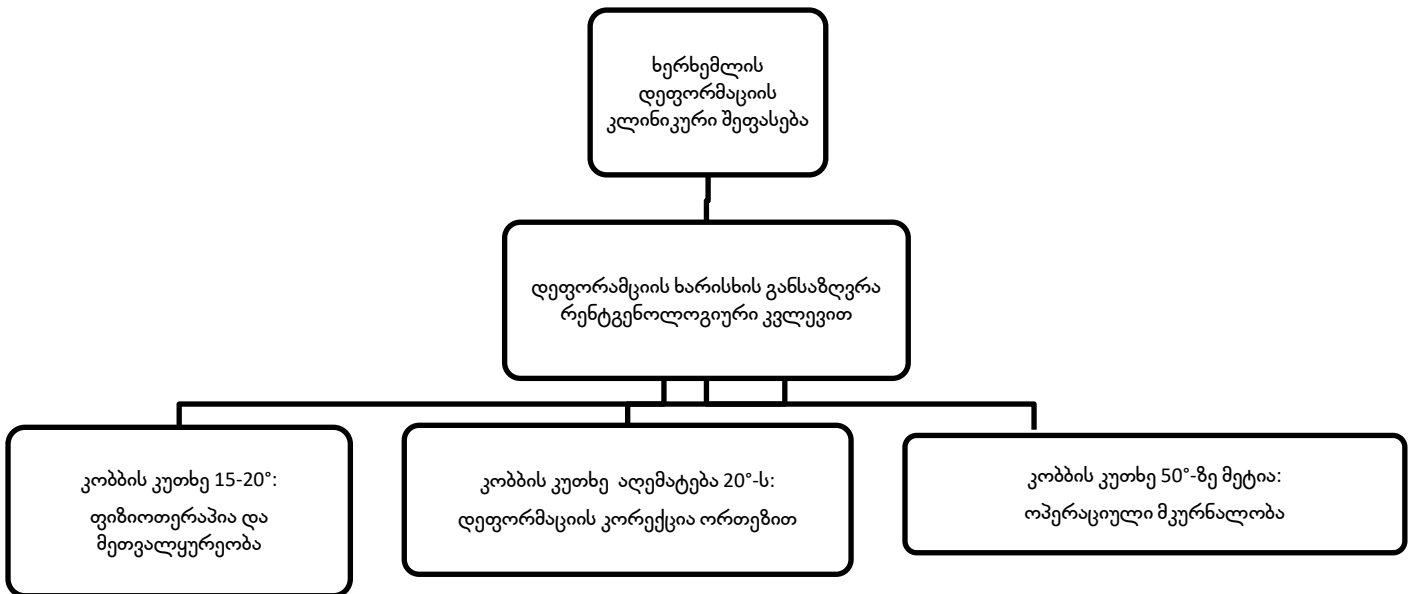
- ✓ ხერხემლის ეტაპურ გაჭიმვას (კორექციას) - მნიშვნელოვანი ზრდის პოტენციალის მქონე პაციენტებში;
- ✓ ხერხემლის დეფორმაციის კორექციას უკანა ართროდემითა და შიდა ფიქსაციით - უმნიშვნელო ზრდის პოტენციალის მქონე ან ზრდასრულ პაციენტებში.

- 4 წლამდე: ხერხემლის დეფორმაციის საკორექციო ოპერაციული მკურნალობა არამიზანშეწონილია;
- 4-10 წლამდე - ხერხემლის კორექცია ხორციელდება ეტაპური გაჭიმვით (კორექციით);
- 10-12 წლამდე - ოპერაციული მკურნალობის განსაზღვრა ხორციელდება ჩონჩხის სიმწიფის ხარისხის გათვალისწინებით
- 12 წლიდან - ხერხემლის დეფორმაციის კორექცია უკანა ართროდემითა და შიდა ფიქსაციით.

ოპერაციამდე უნდა შეფასდეს პაციენტის ზოგადი მდგომარეობა მულტიდისციპლინური სამდიცინო გუნდის მიერ.

ექსპერტების მიერ მოწოდებულია, რომ წელის მიდამოს ნაწილი დავტოვოთ ინტაქტური, რათა მოხდეს მედიკამენტის შეყვანა (სპინრაზა).

სქოლიოზური დეფორმაციის კლინიკური მართვა



➤ კვება, ზრდა და ძვლის ჯანმრთელობა

მოიცავს:

- ✓ ზრდის გაუმჯობესებას
- ✓ სუნთქვის გაუმჯობესებას
- ✓ ავადობის შემცირებას
- ✓ მოტორული ფუნქციის გაუმჯობესებას
- ✓ სიცოცხლის ხარისხის გაუმჯობესებას
- ✓ წონის დეფიციტის ან ზედმეტი წონის კონტროლს

სკას დროს ძირითადი კვებითი და გასტროენტეროლოგიური პრობლემებია:

- ✓ ლექვის და ყლაპვის გაძნელება
- ✓ ასპირაცია
- ✓ დიარეა, შებერილობა, ლებინება
- ✓ გასტროენტეროლოგიური რეფლუქსი
- ✓ შეკრულობა
- ✓ შაქრის დაბალი ან მაღალი დონე სისხლში

ნუტრიციოლოგის მიერ მუდმივად უნდა შეფასდეს:

- ✓ წონა და ზრდის სტატუსი სტანდარტული ზრდის მრუდით
- ✓ BMI

კვების პრობლემების მიზეზები:

- პრეორალური ფაზა (პირის გაღების შეზღუდვა, თვითკვების შეუძლებლობა)
- ორალური ფაზა (ჩაკბენის სირთულე, სალევტი კუნთების სისუსტე)
- ყლაპვის ფაზა (ცუდი თავის კონტროლი, ყლაპვის ფარინგეალური ფაზის უკმარისობა, ყლაპვისა და სუნთქვის ცუდი კოორდინაცია)

შეფასება :

- შეფასება ნუტრიციოლოგის მიერ
- პირის სტრუქტურების გამოკვლევა
- ყლაპვის ვიდეოფლუოროსკოპიული კვლევა

კვების მართვა

- საკვების კონსისტენციის შეცვლა
- პოზიციის შერჩევა, ჯდომის ინიცირება, ორთეზული მონყობილობები
- საკვების მიწოდება ნაზოგასტრალური ან ნაზოიეუნური მილით
- გასტროსტომა

- ჩვილებში მნიშვნელოვანია შეფასდეს ყლაპვა, რადგან დისფაგია ზრდის ასპირაციის რისკს.
- დიაგნოზის დასმის შემდეგ უნდა ჩატარდეს ყლაპვის ფლუოროსკოპიული კვლევა და გადანყდეს ნაზოგასტრალური ან ნაზოიეუნური მილის ჩადგმის საკითხი.
- ხანგრძლივი პრობლემის შემთხვევაში გადანყდეს გასტროსტომის საკითხი.
- ჯდომის წონასწორობის არ მქონე პირებში ასევე რეკომენდებულია მედიკამენტური დახმარება შეკრულობისას.
- ჯდომის წონასწორობის მქონე პირებს ძირითადად აქვს ლეჭვის პრობლემები - რისთვისაც საჭიროებენ შესაბამისი კვების რაციონის შერჩევას. კვებითი სტატუსი უნდა შეფასდეს 6 თვეში ერთხელ.
- ხველის ან გადაცდენის დროს უნდა ჩატარდეს ვიდეო ფლუოროსკოპიული კვლევა.
- ყლაპვის და ლეჭვის უნარები ასევე უნდა შეფასდეს მეტყველების თერაპევტის მიერ.
- თუ წონის მატება არ ხდება საკვების მიცემა უნდა მოხდეს ნაზოგასტრალური მილით.
- შეკრულობის დროს უნდა გაიზარდოს სითხისა და მცენარეული საკვების რაოდენობა, ასევე ჩაერთოს მედიკამენტური მკურნალობა.

მოსიარულეებთან იშვიათად არის ყლაპვისა და კვების პრობლემები

	შეფასება	ინტერვენცია	მეთვალყურეობა
<p>ჯღმის და ანაწარმის დასაწყისში</p>	<ul style="list-style-type: none"> • დიაგნოზის დასმიდან მალევე საჭიროა ჩატარდეს ვიდეო ფლუოროსკოპიული კვლევა, თუ პაციენტს აქვს დისფაგიის ნიშნები (სუსტი წოვა, სისუსტე, პნევმონიები). • კვების პრობლემები (ყბის კონტრაქტურა, გახანგრძლივებული კვების დრო) • საკვების კვებითი ღირებულების ანალიზი/კვების რეჟიმი • ხანგრძლივი ანთროპომეტრია (სიმაღლე, წონა) • მწვავე მდგომარეობის დროს რეკომენდებულია გლუკოზის კონტროლი • რეკომენდებულია გაკონტროლდეს ვიტამინი, D • შემოწმდეს ძვლის ძვლის დენსიურობა • ყაბზობა 	<p>ყლაპვის გამოკვლევის შემდეგ მოახდინეთ რეფერალი ნუტრიციოლოგთან კვების შერჩევის მიზნით. ზრდის შეფერხების ან კვლევის ჩატარების შეუძლებლობის შემთხვევაში უნდა გადაწყდეს ნაზოგასტრალური ან ნაზოიუნური ზონდის ან გასტროსტომის საკითხი.</p> <p>სპეცილისტმა უნდა გადანყვიტოს საჭირო კალორიის, სითხის, მაკროელემენტების მიღების საკითხი.</p> <p>მწვავე დაავადებების დროს შეამციროთ შიმშილის ხანგრძლივობა. საჭიროა უზრუნველყოთ სითხის ადექვატური მიწოდება. აკონტროლეთ ელექტროლიტები, გლუკოზის დონე.</p> <p>უზრუნველყოთ ადექვატური კალციუმის, D ვიტამინის მიღება ძვლების ჯანმრთელობისთვის.</p> <p>ადეკვატურისითხის მიწოდება. ნაწლავთა მარეგულირებელი მედიკამენტების გამოყენება.</p>	<p>განსაზღვრეთ კალორიული საჭიროება ზრდის მიხედვით. ზრდის შესაფასებლად კარგი ინსტრუმენტი სტანდარტული ზრდის მრუდები. წლამდე ასაკის პაციენტი უნდა შეფასდეს 3-6 თვეში ნუტრიციოლოგის მიერ, ხოლო მოზრდილები წელიწადში ერთხელ.</p> <p>შეფასება განსაკუთრებით მნიშვნელოვანია მათთვის, ვინც სპეციალურ დიეტაზეა.</p>

<p>ჯდომის წინასწარ სინჯი</p>	<ul style="list-style-type: none"> • შეაფასეთ სიმპტომები დისფაგია/ასპირაცია/ კვების პრობლემები • ყლაპვის ვიდეო ფლუოროსკოპიული კვლევა რეკომენდებულია თუ გვაქვს დისფაგიის ნიშნები. • საკვების კვებითი ღირებულების ანალიზი/ კვების რეჟიმი • ხანგრძლივი ანთროპომეტრა (სიმაღლე, წონა) • მწვავე მდგომარეობის დროს რეკომენდებულია გლუკოზის კონტროლი, • რეკომენდებულია გაკონტროლდეს D ვიტამინი • შემოწმდეს ძვლის დენსიურონა • ყაბზობა 	<p>თუ ყლაპვის პრობლემა არ არის, მიმართეთ ნუტრიციოლოგს კვების შერჩევის მიზნით.</p> <p>თუ პაციენტს აქვს ყლაპვის პრობლემა განიხილეთ ნაზოგასტრალური ზონდის, ხოლო ხანგრძლივი პრობლემის შემთხვევაში- გასტროსტომის საჭიროება.</p> <p>ზრდის შეფერხებისას გაზარდეთ კალორაჟი. მიმართეთ ნუტრიციოლოგს საჭირო კალორაჟის, მაკრო და მიკროელემენტები შერჩევის მიზნით. შეზღუდეთ კალორიების მიღება ჭარბი წონის მქონე პირებში.</p> <p>მწვავე დაავადებების დროს დროს შეამციროთ შიმშილის დრო. საჭიროა უზრუნველყოთ სითხის ადექვატური მიწოდება. აკონტროლეთ ელექტროლიტების, გლუკოზის დონე. აკონტროლთ პირები რომლებიც არიან ჭარბწონიანი ან აქვთ პრედიაბეტური სიმპტომები.</p> <p>ძვლოვანი სისტემის ჯანმრთელობისთვის უზრუნველყავით ადექვატური კალციუმისა და D ვიტამინის მიწოდება.</p> <p>კუჭის დაცლის გაუმჯობესების მიზნით და შეკრულობის შესამცირებლად რეკომენდებულია ბოჭკოვანი ნივთიერებებით მდიდარი დიეტა. ბოჭკოვანი საკვების მიღების დროს საჭიროა სითხის ადექვატური რაოდენობა. ნაწლავთა მოქმედების მოსაწესრიგებლად შეიძლება საჭირო გახდეს მედიკამენტები,</p>	<p>დიაგნოზის დასმიდან მალევე უნდა მოხდეს პაციენტის შეფასება ნუტრიციოლოგის მიერ, ჭარბი წონის ან წონის დეფიციტის შესაფასებლად.</p> <p>წლამდე ასაკის პაციენტი უნდა შეფასდეს 3-6 თვეში ნუტრიციოლოგის მიერ, ხოლო მოზრდილები წელიწადში ერთხელ. შეფასება განსაკუთრებით მნიშვნელოვანია მათთვის ვინც სპეციალურ დიეტაზეა.</p>
------------------------------	--	--	---

<p style="writing-mode: vertical-rl; transform: rotate(180deg);">დამოუკიდებელი საინჟინერო</p>	<ul style="list-style-type: none"> • გაესაუბრეთ ნუტრიციოლოგს ჭარბი წონის ან წონის დეფიციტის შესახებ • საკვების ღირებულების კვებითი ანალიზი/კვების რეჟიმი • ხანგრძლივი ანთროპომეტრია (სიმაღლე, წონა • რეკომენდებულია გლუკოზის კონტროლი. 	<p>საჭიროა უზრუნველყოთ მაკრო/მიკროელემენტების მიღება გაიდლაინების მიხედვით. შეზღუდეთ კალორიები, რათა თავიდან აიცილოთ სიმსუქნე.</p> <p>მწვავე დაავადებების დროს შეამცირეთ შიმშილის დრო. აკონტროლეთ პირები, რომლებიც არიან ჭარბწონიანი ან აქვთ პრედიაბეტური სიმპტომები.</p>	
	<ul style="list-style-type: none"> • რეკომენდებულია გაკონტროლდეს D ვიტამინი. 	<p>უზრუნველყავით ადეკვატური კალციუმისა და D ვიტამინის მიწოდება ძვლოვანი სისტემის ჯანმრთელობისთვის.</p>	

➤ რესპირაციული ზრუნვა

სუნთქვის პრობლემები ხშირია ჯდომის წონასწორობის არ მქონე და ჯდომის წონასწორობის მქონე პირებში. იშვიათია დამოუკიდებლად მოსიარულეებში.

პირები სკა-თი ყოველწლიურად უნდ აიცრან გრიპის და პნევმოკოკის საწინააღმდეგო ვაქცინით, სხვა დანარჩენი რუტინული აცრები უნდა გაკეთდეს ჯანდაცვის სტანდარტული რეკომენდაციებით.

სუნთქვის პრობლემები ძირითადად გამოწვეულია კუნთთა სისუსტით, რომელიც შემდეგ იწვევს:

- ✓ სუსტ ან განუვითარებელ ფილტვებს
- ✓ ხველის სისუსტეს
- ✓ ზრდის სასუნთქი გზების ინფექციების რისკს
- ✓ პნევმონიის რისკს
- ✓ ასპირაციის რისკს
- ✓ ჰიპოვენტილაციას, განსაკუთრებით ძილის დროს.

ჯდომის წონასწორობის არ მქონე ჩვილებში:

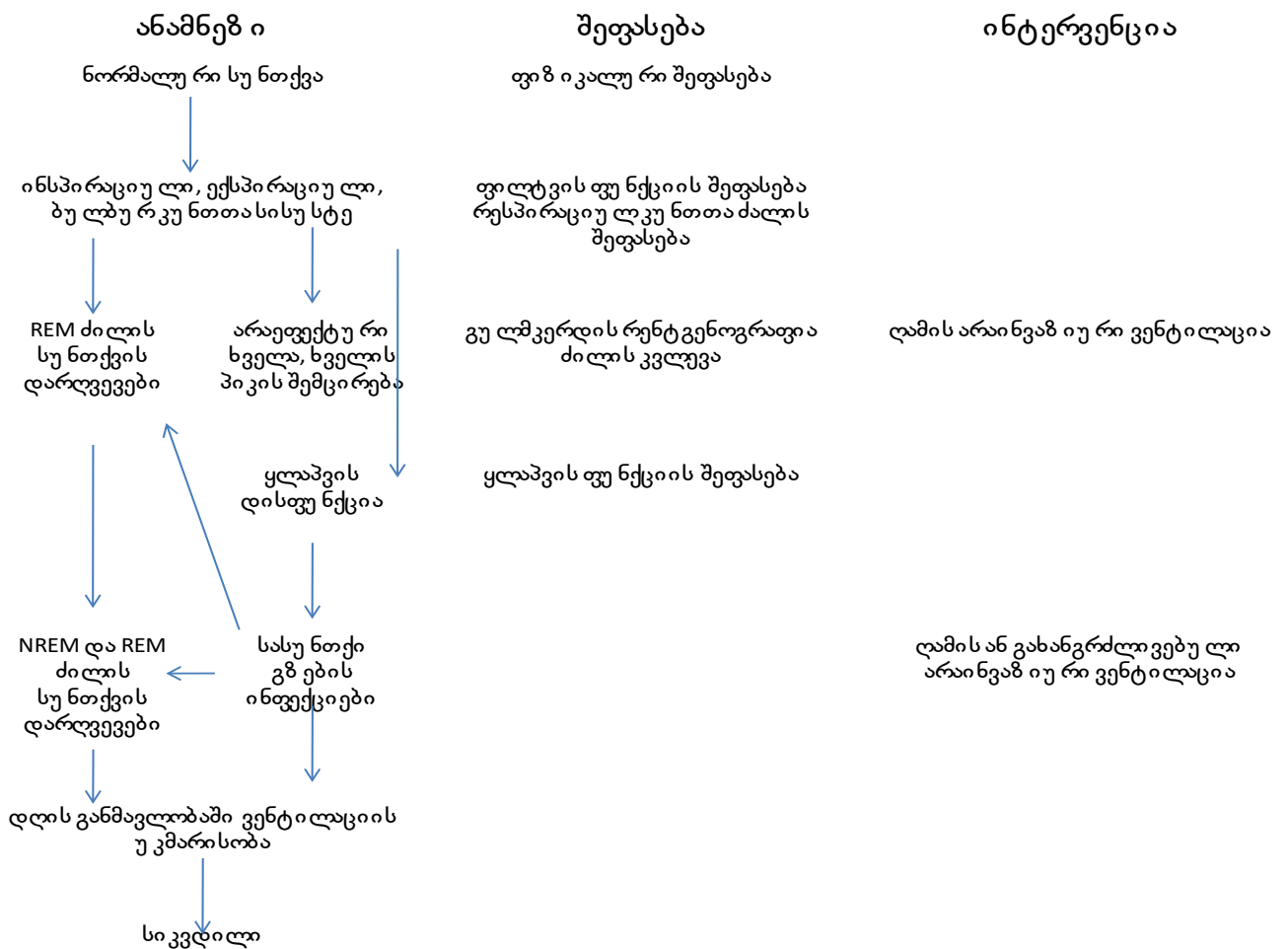
- რესპირაციული მართვა უნდა დაიწყოს ადრე და შეფასდეს ყოველ 3 თვეში ერთხელ, რეგულარულად. მიუხედავად იმისა არის თუ არა სიმპტომები, რადგან სუნთქვის პრობლემები არის ხშირი და ხშირად მძიმედ მიმდინარე,
- უნდა ჩაუტარდეს ძილის რეგულარული კვლევები, ჰიპოვენტილაციის და ძილში დესატურაციის გამორიცხვის მიზნით, ეს კვლევები დეხმარება პაციენტს განსაზღვროს საჭიროებს თუ არა ძილში არაინვაზიური ვენტილაციის გამოყენებას.
- ინფექციების დროს საჭიროა გულმკერდის ფიზიოთერაპია და ამოხველების დამხმარე მონწყობილობა (Cough Assist Machine for SMA related lung problems)
- სანაცია-ხველის და ყლაპვის პრობლემების დროს, რათა მოხდეს სასუნთქი გზების სეკრეტისგან განთავისუფლება.
- არაინვაზიური ვენტილაცია (Bi-pap)- მონოლებულია სატურაციის გაუმჯობესების მიზნით

ჯდომის წონასწორობის მქონე პირებში:

- იშვიათია სუნთქვის პრობლემები, მაგრამ რეკომენდებულია შეფასება ყოველ 6 თვეში ერთხელ.
- უნდა ჩატარდეს სპირომეტრია
- ძილის კვლევები
- თუ პაციენტს აქვს სუსტი ხველა უნდა ჩატარდეს გულმკერდის ფიზიოთრაპია. ასევე მშობელს/მეურვეს უნდა ჰქონდეს ხველის დამხმარე მოწყობილობა (Cough Assist Machine for SMA related lung problems).
- არა-ინვაზიური ვენტილაცია უნდა იქნეს გამოყენებული პირებში, რომლებსაც აქვთ სუნთქვის დარღვევები ძილის დროს.

დამოუკიდებელი სიარულის მქონე პირებში სუნთქვის პრობლემები იშვიათია, თუმცა დროთა განმავლობაში შეიძლება სუნთქვის უნარი დაქვეითდეს. ინფექციის დროს უნდა მოხდეს სრულყოფილი შეფასება. თუ პირს აქვს სუნთქვის სიმძიმეები რეგულარულად უნდა ჩატარდეს სპირომეტრია.

პირებს სკას I ტიპით ხშირად ესაჭიროება ინვაზიური ვენტილაცია, ამ გადანწყვეტილების მიღება ხდება, პაციენტის საჭიროებიდან განომდინარე. სკას მე-2 და მე-3 ტიპს უმეტესად სჭირდებათ არაინვაზიური ვენტილაცია ძილის ან მწვავე ავადმყოფობების დროს.



➤ სხვა ორგანოები

SMN ცილის ნაკლებობამ შეიძლება დააზიანოს თავის ტვინი, გული და პანკრეასი, შეიძლება გამოიწვიოს

- ✓ გულის სტრუქტურული და გულისცემის სიხშირის ცვლილებები (ეკგ, ექოკარდიოსკოპია, კარდიოლოგის კონსულტაცია)
- ✓ პანკრეასის პრობლემები, რომელიც ასევე მოიცავს დიაბეტს (რეკომენდებულია პერიოდულად შემოწმდეს სისხლში შაქრის დონე)
- ✓ ლეპტინის მაღალი დონე (რომელიც არეგულირებს მადას და ამცირებს შიმშილის გრძნობას)

➤ დაავადების მედიკამენტური მკურნალობა

1. **ნუსინერსენი (სპინრაზა 2017 წელი)** - ანტიენს ოლიგონუკლეოტიდია, რომელიც ცვლის SMN2 გენის სფლაისინგს და ზრდის ნორმალური SMN ცილის რაოდენობას. გამოიყენება ყველა ასაკისთვის.

გვერდითი ეფექტი:

- ✓ რესპირატორული ტრაქტის ინფექციები
- ✓ ყაბზობა
- ✓ თრომბოციტოპენია
- ✓ კოაგულაციური დარღვევები
- ✓ თირკმლის ტოქსიურობა

კვლევები (კვლევების ჩატარება აუცილებელია თითოეული დოზის მიღების დროს):

- ✓ სისხლის საერთო ანალიზი (თრომბოციტების რაოდენობა)
- ✓ კოაგულოგრამა (პროთრომბინის დრო, აქტივირებული პარციალური თრომბოპლასტინის დრო)
- ✓ შარდში ცილის განსაზღვრა

მედიკამენტის მიღება:

- ✓ ინტრათეკალურად - დოზა 12მგ/5მლ
- ✓ დასაწყისში შეჰყავთ მედიკამენტის 4 დოზა, პირველი სამი დოზა, თითოეული 14 დღიანი ინტერვალით, ხოლო 30 დღის შემდეგ მეოთხე დოზა. შემდეგ კი მედიკამენტის მიღება ხდება ყოველ ოთხ თვეში ერთხელ.

2. **Onasemnogene abeparvovec (ზოლგენსმა 2019 წელი)**- მკურნალობა მოიცავს მუტაციური SMN1 გენის ჩანაცვლებას ნორმალური გენით. ეს არის რეკომბინანტული ადენო-ასოცირებული ვირუსული ვექტორი, რომელიც შეიცავს, კომპლემენტარულ დნმ-ს. ის აკოდირებს ნორმალურ SMN ცილას. მკურნალობის ეს მეთოდი გამოიყენება 2 წლამდე ბავშვებში.

გვერდითი ეფექტი:

- ✓ მომატებული ამინოტრანსფერაზები (27%)
- ✓ ლებინება (7%)
- ✓ ღვიძლის დაზიანება
- ✓ თრომბოციტოპენია
- ✓ მომატებული ტროპონინი

კვლევები:

- ✓ ღვიძლის შეფასება
- ✓ ამინოტრანსფერაზები (ასპარტატამინოტრანსფერაზა, ალანინამინოტრანსფერაზა, საერთო ბილიუბინი)
- ✓ სისხლის საერთო ანალიზი (თრომბოციტები)

- ✓ ტროპონინი
- ✓ პროტრომბინის დრო

მიღება:

- ✓ ერთჯერადო დოზის სახით ინტრავენურად. 1.1×10^{14} ვექტორული გენომი/კგ-ზე ინფუზია 60 წუთის განმავლობაში.
- ✓ გლუკოკორტიკოიდები (პრედნიზოლონი 1მგ/კგ) უნდა მიეცეს მედიკამენტის გადასხმამდე 1 დღით ადრე და გადასხმიდან 30 დღის განმავლობაში
- ✓ 30 დღის შემდეგ უნდა გაკონტროლდეს ღვიძლის ფუნქციური სინჯები და შეფასდეს ღვიძლი. თუ შედეგები ნორმალურია სტეროიდი უნდა შემცირდეს და მოიხსნას 28 დღის განმავლობაში
- ✓ ღვიძლის დაზიანების და ამინოტრანსფერაზების მომატების შემთხვევაში სტეროიდი უნდა გაგრძელდეს სანამ ღვიძლის ფუნქციური სინჯები არ ნორმალიზდება, შემდეგ უნდა შემცირდეს და მოიხსნას 28 დღის განმავლობაში.

3. **რისდიპლამი (ევრისდი 2020 წლის ნოემბერში დარეგისტრირდა საქართველოში)**- არის პატარა მოლეკულა, რომელიც ცვლის SMN2-ის სფლაისინგს, აკავშირებს SMN2 პრემესენჯერულ რნმ-ის ორ ბოლოს ერთმანეთთან, რითაც იზრდება სრულყოფილი SMN ცილის რაოდენობა. მედიკამენტის მიღება ხდება 2 თვის ასაკიდან.

გვერდითი ეფექტი:

- ✓ ცხელება
- ✓ დიარეა
- ✓ გამონაყარი
- ✓ რესპირატორული ტრაქტის ინფექციები
- ✓ პნევმონია
- ✓ შეკრულობა
- ✓ ლეზინება

მიღება:

- ✓ ორალურად დღეში ერთხელ, დოზა განისაზღვრება ასაკისა და წონის მიხედვით
- ✓ 2 თვიდან 2 წლამდე პაციენტებში 0.2 მგ/კგ დღეში ერთხელ
- ✓ 2 წლიდან 20 კგ-მდე 0.25 მგ/კგ დღეში ერთხელ
- ✓ 20 კგ-ზე მეტი 5მგ ერთხელ დღეში

➤ **მედიკამენტები**

სკას სიმპტომური მკურნალობისთვის მონოდებული მედიკამენტებია:

- ✓ D ვიტამინი
- ✓ კალციუმი
- ✓ ბიფოსფონატები
- ✓ ანტირეფლუქს მედიკამენტები
- ✓ ანტიბიოტიკები

ანესთეზია

- ✓ ანესთეზიამდე უნდა მოხდეს:
 - კარდიოლოგიური შეფასება (კარდიოლოგის კონსულტაცია, ეკგ, ექოკარდიოსკოპია)
 - პაციენტის სრული შეფასება
- ✓ ინტუბაციის დროს გასათვალისწინებელია
 - ყბის კონტრაქტურა

- კისრის მოძრაობის შეზღუდვა
- პოზიციის შერჩევის სირთულეები
- ✓ ანესთეზიის დროს მუდმივად უნდა მოხდეს CO2 და O2 კონტროლი
- ✓ მზად იყავით სუნთქვის პრობლემებისთვის.

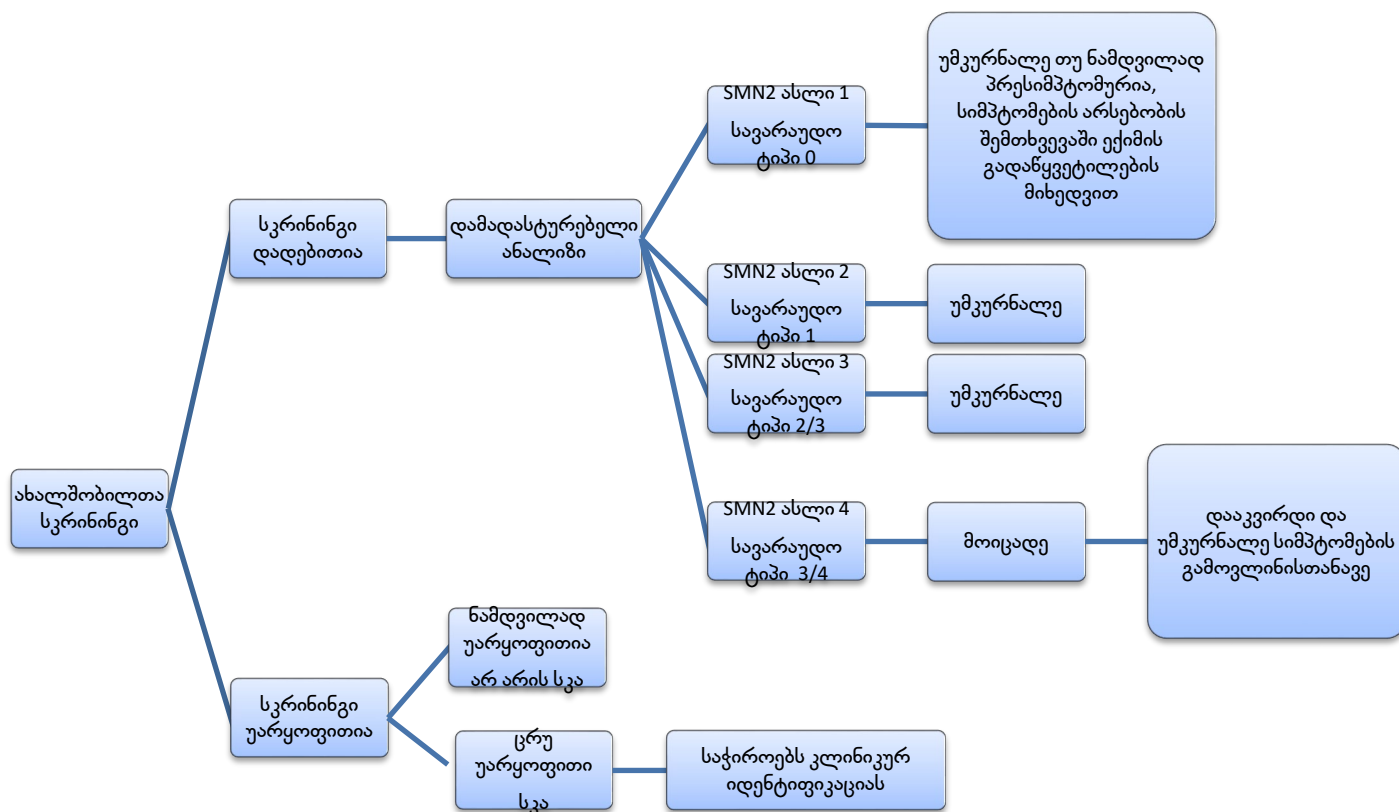
➤ გადაუდებელი დახმარება

სასუნთქი გზების ინფექციები და სუნთქვის პრობლემები არის გადაუდებელი დახმარების ყველაზე ხშირი მდგომარეობა.

- გადაუდებელი დახმარების გეგმა უნდა შეთანხმდეს ექიმსა და მოზარდს ან სკას მქონე პირის მომვლელს/მშობელს შორის.
- გადაუდებელი დახმარების გეგმა უნდა შედგეს მულტიდისციპლინური გუნდის მიერ. გადაუდებელი საჭიროების შემთხვევაში პაციენტმა უნდა მიმართოს უახლოეს ჰოსპიტალს, სუნთქვის პრობლემების და სუნთქვის მხარდაჭერის საჭიროების მიზნით. პირველადი მხარდაჭერა მოიცავს:
 - სასუნთქი გზების სეკრეტისგან გათავისუფლებას და არაინვაზიურ ვენტილაციას.
 - უნდა განისაზღვროს სისხლში ნახშირორჟანგის დონე
 - თუ პაციენტი საჭიროებს ინტუბაციას, გაითვალისწინეთ პაციენტის სურვილი, ან განიხილეთ აღნიშნული მშობელთან/მეურვესთან
 - დაიწყეთ ანტიბიოტიკოთერაპია თუ გვაქვს სეფსისი ან სასუნთქი გზების ინფექცია
 - გადაუდებელი მდგომარეობა ასევე მოიცავს გადაუდებელ ქირურგიას, არარესპირატორულ ინფექციებს
 - განსაზღვრეთ ელექტროლიტები და საჭიროების შემთხვევაში შეავსეთ სითხე, მოანესრიგეთ ელექტროლიტური დისბალანსი, აკონტროლეთ გლუკოზა. (არსებობს ჰიპოგლიკემიის განვითარების მაღალი რისკი)
 - განსაზღვრეთ თირკმლის ფუნქციური სინჯები.

➤ ახალშობილთა სკრინინგი

მაქსიმალური თერაპიული ეფექტის მისაღწევად კრიტიკულად მნიშვნელოვანია სკა-თი დაავადებულ ჩვილთა ადრეული გამოვლენა-პრესიმპტომურ პერიოდში. ამისთვის საჭიროა საიმედო და გამოყვანილი სკრინინგული ტესტები. რისთვისაც გამოიყენება PCR ტესტირება SMN1 გენის გამოვლენისთვის, სისხლის მშრალი წვეთიდან.



➤ მოსალოდნელი შედეგები

პროტოკოლის გამოყენება ხელს შეუწყობს სპინალური კუნთოვანი ატროფიის მქონე პაციენტების ცხოვრების ხარისხის გაუმჯობესებას და სიცოცხლის ხანგრძლივობის გაზრდას.

➤ აუდიტის კრიტერიუმები

- რამდენი პაციენტი მიმართავს ექიმს აღნიშნული ჩივილით;
- აქედან რამდენ პროცენტში დიაგნოსტირდება სპინალურ კუნთოვანი ატროფია
- დაავადების მიმდინარეობისა და მკურნალობის გართულების რა პროცენტი განიცდის სტაციონირებას;
- ეფექტური მკურნალობის მაჩვენებელი;
- მკურნალობის ხარჯთეფექტურობა.

➤ პროტოკოლის გადახედვის ვადები

პროტოკოლის გადახედვა და განახლება უნდა მოხდეს 3 წელიწადში

➤ პროტოკოლის დანერგვისთვის საჭირო რესურსი

პროტოკოლის დანერგვისთვის საჭირო ადამიანური და მატერიალურ-ტექნიკური რესურსი მოცემულია ცხრილში №1.

ცხრილი №1

ადამიანური და მატერიალურ-ტექნიკური რესურსი	ფუნქციები/მნიშვნელობა	შენიშვნა
ადამიანური	რა მიზნით ხდება ამა თუ იმ რესურსის გამოყენება	რამდენად სავალდებულოა ამ რესურსის არსებობა
ოჯახის ექიმი, ნევროლოგი/ბავშვთა ნევროლოგი, რენიმატოლოგი, ორთოპედ-ტრავმატოლოგი, პულმონოლოგი, გადაუდებელი მედიცინის ექიმი, რეაბილიტოლოგი, ნუტრიციოლოგი, გასტროენტეროლოგი	პრობლემის ამოცნობა ამბულატორული და ჰოსპიტალური პაციენტის მართვა დაავადების მიმდინარეობისა და გართულებების მართვა	სავალდებულოა
ექთანი	მანიპულაციის ჩატარება, სტაციონარული პაციენტის მეთვალყურეობა	სავალდებულოა
რეგისტრატორი	პაციენტის აღრიცხვა სადაზღვეო ურთიერთობა კომპანიასთან	სასურველია
მენეჯერი/ადმინისტრატორი	პროტოკოლის დანერგვის ხელშეწყობა დანერგვაზე მეთვალყურეობა აუდიტის ჩატარება და შედეგების ანალიზი	
მატერიალურ-ტექნიკური		
რისკის შეფასების სქემა	რისკის პროფილის შეფასება	სავალდებულო
ლაბორატორია		სავალდებულო
სადიაგნოსტიკო		სავალდებულო ან სასურველი
პაციენტის საგანმანათლებლო მასალები	პაციენტის ინფორმირება	სასურველი

➤ რეკომენდაციები პროტოკოლის ადაპტირებისთვის ადგილობრივ დონეზე

პროტოკოლის პრაქტიკაში ადაპტაციისთვის მნიშვნელოვანია შემდეგი ღონისძიებების განხორციელება:

1. პროტოკოლის ბეჭდური ვარიანტის განთავსება პირველადი რგოლის სამედიცინო დაწესებულებაში, სტაციონარის ნევროლოგიურ დეპარტამენტში.
2. პროტოკოლის ელექტრონული ვერსიის განთავსება საქართველოს ოკუპირებული ტერიტორიებიდან დევნილთა, შრომის, ჯანმრთელობისა და სოციალური დაცვის სამინისტროს ვებ-გვერდზე (www.moh.gov.ge).

➤ პროტოკოლის ავტორები

ნანა ტატიშვილი - პროფესორი, ა. ლაჭყვიანიის სახ. საქართველოს ბავშვთა ნევროლოგთა და ნეიროქირურგთა ასოციაცია; მ. იაშვილის სახ. ბავშვთა ცენტრალური საავადმყოფოს ნეირომეცნიერების დეპარტამენტის უფროსი;

ივანე ჩხაიძე - მ.იაშვილის სახელობის ბავშვთა ცენტრალური საავადმყოფო სამედიცინო დირექტორი, მედიცინის მეცნიერებათა დოქტორი, თბილისის სახელმწიფო სამედიცინო უნივერსიტეტის პროფესორი;

სოფო ტატიშვილი - დტსუ, ასოცირებული პროფესორი, მედიცინის აკადემიური დოქტორი, ნეირონაბილიტაციის დეპარტამენტის ხელმძღვანელი, ნეიროგანვითარების ცენტრი;

ანა ბედოშვილი - ა. ლაჭყვიანიის სახ. საქართველოს ბავშვთა ნევროლოგთა და ნეიროქირურგთა ასოციაცია; ბავშვთა ნევროლოგი;

თეონა შათირიშვილი - დტსუ, ასოცირებული პროფესორი. მედიცინის აკადემიური დოქტორი, ა. ლაჭყვიანიის სახ. საქართველოს ბავშვთა ნევროლოგთა და ნეიროქირურგთა ასოციაცია; ბავშვთა ნევროლოგი;

ნინო დიხამიჯია - ა. ლაჭყვიანიის სახ. საქართველოს ბავშვთა ნევროლოგთა და ნეიროქირურგთა ასოციაცია; ბავშვთა ნევროლოგი;

ნინო დაღვანი - ბავშვთა გადაუდებელი მედიცინის ექიმი, პედიატრი;

მაკა თევზაძე - მ.იაშვილის სახელობის ბავშვთა ცენტრალური საავადმყოფოს ანესთეზიისა და კრიტიკული მედიცინის დეპარტამენტის ხელმძღვანელი;

ბიძინა კანაშვილი - მ. იაშვილის ბავშვთა ცენტრალური საავადმყოფოს ტრავმატოლოგიისა და ოროპედიული ქირურგიის სამსახურის უფროსი; თბილისის სამედიცინო აკადემიის ასოცირებული პროფესორი, მედიცინის აკადემიური დოქტორი.

➤ გამოყენებული ლიტერატურა:

1. E.Mercuri, R.Finkel,F.Muntoni et al, Diagnosis and management of spinal muscular atrophy: Part 1:Recommendations for diagnosis, rehabilitation, orthopedic and nutritional care, *Neuromuscular Disorders*, 28 (2018), 103-115
2. E.Mercuri, R.Finkel,F.Muntoni et el, Diagnosis and management of spinal muscular atrophy: Part 2: Pulmonary and acute care; medications, supplements and immunizations; other organ systems and ethics, *Neuromuscular Disorders*, 28 (2018),197-207
3. E.Mercuri, R.Finkel, J.Montecs et al, Patterns of disease progression in type 2 and 3 SMA, *Neuromuscular Disorders*, 26 (2016),126-131*Neuromuscular Disorders*, 28 (2018),197-207
4. Bharucha-Goebel D, Kaufmann P. Treatment advances in Spinal Muscular atrophy, *Curr.Neur. Neurosci.*, 2017, 6, 17
5. Kirschner J. Butoianu N, Goemens N.et al, European ad-hoc consensus statement on gene replacement therapy for SMA, *Eur. J pediatric neurology*, 2020,
6. Singh R., Ottsen E., Singh, The first orally deliverable small molecule for the treatment of SMA, *neuroscience insights*, 2020
7. Schorling D.C., Pechmann A., Kirschner J. Advances in treatment of spinal muscular atrophy - new phenotypes, new challenges, new implications for care. *J. Neuromuscul. Dis.* 2020;7:1–13.