

СПІНАЛЬНА М'ЯЗОВА АТРОФІЯ

СМА - це рідкісна генетична виснажлива хвороба, що призводить до прогресивної атрофії м'язів, нерухомості, втрати ковтання та дихальної недостатності.

СМА - це низка комплексних порушень багатьох систем та органів організму, що передбачає різні аспекти догляду за дитиною та залучення різних фахівців, спільно з батьками.

Орієнтовна частота захворювання становить 1 на 11 000 населення.

ПУБЛІКАЦІЯ ЦЬОГО МАТЕРІАЛУ СТАЛА МОЖЛИВОЮ
У РАМКАХ ПРОЄКТУ
«РОЗБУДОВА СТРУКТУР НАДАННЯ ПОСЛУГ
ТА ОСВІТНЬОГО ПОТЕНЦІАЛУ
ДЛЯ ПСИХОСОЦІАЛЬНОГО ЗАБЕЗПЕЧЕННЯ
У СХІДНІЙ УКРАЇНІ», ЩО РЕАЛІЗУЄТЬСЯ
DEUTSCHE GESELLSCHAFT FÜR INTERNATIONALE
ZUSAMMENARBEIT ЗА ДОРУЧЕННЯМ
ФЕДЕРАЛЬНОГО УРЯДУ НІМЕЧЧИНИ.»



РАННЕ ВИЯВЛЕННЯ ПРОБЛЕМ – СПІНАЛЬНА М'ЯЗОВА АТРОФІЯ



ОСОБЛИВА УВАГА, ЯКЩО ДИТИНА МАЄ

- затримку моторного розвитку у ранньому віці;
- атрофію м'язів, їх слабкість та гіпотонію;
- вимушене положення «поза жабеня»;
- бульбарні порушення: ослаблений крик у дітей, фасцикуляція (тремтіння) язика;
- порушення дихання;
- порушення вегетативної регуляції роботи серця;
- порушення ковтання, гастроезофагальний рефлюкс;
- закрел, втрата маси тіла;
- контрактури суглобів;
- зниження чи відсутність глибоких рефлексів;
- у деяких дітей може спостерігатись грубий постуральний тремор – міні-поліміо-клонус.

КЛІНІЧНА КЛАСИФІКАЦІЯ

СМА 1 типу (дитяча форма), або хвороба Вердніга-Гоффмана - рання і важка форма захворювання. Типовий вік початку 0-6 місяців. Неприятливий перебіг хвороби.

СМА 2 типу (проміжна форма) або хвороба Дубовиця – вік прояви цієї форми захворювання 6-18 місяців. Діти з таким типом СМА можуть сидіти без підтримки, але не можуть вставати та ходити. Тяжкість захворювання та прогноз залежить від швидкості залучення в хворобу м'язів, які відповідають за дихання.

СМА 3 типу (ювенільна форма), хвороба Кюгельберга-Веландер - проявляється у віці старше 18 місяців. Діти з цією формою СМА здатні порівняно тривалий час ходити самотійно, слабкість та атрофія м'язів прогресують повільно.

СМА 4 типу (доросла форма) – найлегша форма захворювання, що зазвичай виявляється на другому або третьому десятилітті життя симптомами, аналогічними до ювенільної форми. Як правило, не призводить до зниження тривалості життя пацієнта.

ФУНКЦІОНАЛЬНА КЛАСИФІКАЦІЯ

- ті, хто не сидить
- ті, хто сидить
- ті, хто ходить

Переваги правильного позиціонування
Запобігання викривленням хребта або зменшення темпу прогресування деформації хребта з раннього віку.
Поліпшення якості життя дитини.
Поліпшення рівноваги, стабільності та безпеки (дозволяє коригувати баланс та позу).
Забезпечують комфорт дитині.
Поліпшення функціональних рухів дитини (вільніший рух руками, розширюючи діапазон рухів дитини).

Основні правила втручання

Аналіз факторів середовища (доступність технічних засобів, наявність спеціального обладнання, меблів).
Адаптація умов, у яких дитина перебуває протягом дня (позиціонування, підбір адаптаційного устаткування...).

Зміна діяльності, організація навчання та дозвілля.
Динамічна оцінка основних моторних навичок за шкалами (в т.ч. Hammersmith та ін.) формування та збереження мобільності.
Хендлінг (перенесення, переміщення).
Формування та підтримка навичок самообслуговування.
Дренаж грудної клітки, покращення функції дихання.
Профілактика контрактур у нижній щелепі.