

Fizikalna rehabilitacija u djece oboljele od spinalne mišićne atrofije

Kukavica, Marijana

Undergraduate thesis / Završni rad

2019

Degree Grantor / Ustanova koja je dodijelila akademski / stručni stupanj: **University of Split / Sveučilište u Splitu**

Permanent link / Trajna poveznica: <https://um.nsk.hr/um:nbn:hr:176:875444>

Rights / Prava: [In copyright](#) / [Zaštićeno autorskim pravom.](#)

Download date / Datum preuzimanja: **2024-11-30**

Repository / Repozitorij:



Sveučilišni odjel zdravstvenih studija
SVEUČILIŠTE U SPLITU

[Repository of the University Department for Health Studies, University of Split](#)



UNIVERSITY OF SPLIT



SVEUČILIŠTE U SPLITU
Podružnica
SVEUČILIŠNI ODJEL ZDRAVSTVENIH STUDIJA
PREDDIPLOMSKI SVEUČILIŠNI STUDIJ
FIZIOTERAPIJE

Marijana Kukavica

**FIZIKALNA REHABILITACIJA U DJECE OBOLJELE OD
SPINALNE MIŠIĆNE ATROFIJE**

Završni rad

Split, 2019.

SVEUČILIŠTE U SPLITU
Podružnica
SVEUČILIŠNI ODJEL ZDRAVSTVENIH STUDIJA
PREDDIPLOMSKI SVEUČILIŠNI STUDIJ
FIZIOTERAPIJE

Marijana Kukavica

**FIZIKALNA REHABILITACIJA U DJECE OBOLJELE OD
SPINALNE MIŠIĆNE ATROFIJE
PHYSICAL REHABILITATION OF CHILDREN WITH
SPINAL MUSCULAR ATROPHY**

Završni rad/Bachelor's Thesis

Mentor:

doc. dr. sc. Radenka Kuzmanić Šamija

Split, 2019.

ZAHVALA

Posebno se zahvaljujem svojoj mentorici doc. dr. sc. Radenki Kuzmanić Šamiji na pomoći i savjetovanju pri pisanju ovog rada te, također, na uloženom vremenu i trudu.

Zahvaljujem se svojoj obitelji i prijateljima koji su kroz cijelo obrazovanje bili uz mene i pružili mi neizmjereno puno podrške. I na kraju, najviše se zahvaljujem svom dečku Ivi što je u svim trenucima imao riječi ljubavi, podrške i ohrabrenja.

Sadržaj

| | |
|--|----|
| 1. UVOD | 1 |
| 1.1. Klinička manifestacija | 2 |
| 1.2. Molekularna baza spinalne mišićne atrofije | 5 |
| 1.3. Dijagnostika spinalne mišićne atrofije..... | 6 |
| 1.4. Liječenje..... | 7 |
| 2. CILJ RADA..... | 9 |
| 3. FIZIOTERAPIJSKA PROCJENA..... | 10 |
| 3.1. Manualni mišićni test..... | 11 |
| 3.2. Brooke i Vignos skala..... | 12 |
| 3.3. Revised Hammersmith skala..... | 14 |
| 4. REHABILITACIJA | 15 |
| 4.1. Rehabilitacija u fazi samostalnog hoda..... | 16 |
| 4.2. Rehabilitacija u fazi otežanog hoda – prijelaznoj fazi | 18 |
| 4.3. Rehabilitacija u fazi gubitka samostalne pokretljivosti | 20 |
| 5. METODE I POSTUPCI REHABILITACIJE..... | 22 |
| 5.1. Kinezioterapija..... | 22 |
| 5.1.1. Aktivne vježbe | 23 |
| 5.1.2. Pasivne vježbe istezanja | 37 |
| 5.1.3. Respiratorna fizioterapija | 39 |
| 5.1.4. Medicinska gimnastika s loptom | 42 |
| 5.1.5. Hidroterapija..... | 45 |
| 5.1.6. Ortopedska pomagala u rehabilitaciji | 46 |
| 6. ZAKLJUČAK | 49 |
| 7. LITERATURA..... | 50 |
| 8. SAŽETAK..... | 52 |
| 9. SUMMARY | 53 |
| 10. ŽIVOTOPIS | 54 |

1. UVOD

Spinalna mišićna atrofija (SMA) je nasljedna bolest koja je ujedno i najčešća autosomno recesivna bolest koja uzrokuje smrtni ishod u prvim godinama života. Riječ je o bolesti karakteriziranoj degeneracijom donjeg alfa-motoneurona. Njezina je incidencija oko 1:6000 do 1:10000 živorođenih dok je prevalencija prenositelja (heterozigota) oko 1:40-50, najčešće u bijelaca. Obzirom na patofiziološki proces degeneracije donjeg motoneurona kliničku manifestaciju bolesti obilježavaju hipotonija, hipo- ili arefleksija i mišićna slabost. U djece su daleko najčešće spinalne mišićne atrofije koje zahvaćaju proksimalne skupine mišića (1).

Dijagnoza se potvrđuje molekularno genetskom analizom, a dijagnostički postupak obuhvaća i elektromioneurografiju i analizu bioptata mišića, koji su sukladni u 98% slučajeva (1).

Klinički se razlikuju nekoliko tipova SMA: SMA 0, I,II,III i tip IV, pri čemu je SMA 0 najteži oblik bolesti. Praktičnija podjela je zasnovana na dosegnutom stupnju motoričkog razvoja, odnosno ona razlikuje bolesnike koji niti mogu sjediti niti stajati (non sitter non walker), koji mogu samostalno sjediti (sitters) te one koji mogu hodati (walkers) (1).

Nusinersen je jedina odobrena terapija u liječenju spinalne mišićne atrofije u Hrvatskoj. Liječenje se bazira na multidisciplinarnom timu.

1.1. Klinička manifestacija

Spinalne mišićne atrofije su klinički i genetički vrlo heterogena skupina bolesti koje zahvaćaju donji motoneuron. Manifestiraju se od rođenja do starije dobi. Različite su težine kliničke slike i načina nasljeđivanja. U nekih bolesnika slabost je izraženija u proksimalnim mišićnim skupinama, a u drugih u distalnim. U djece su daleko najčešće upravo spinalne mišićne atrofije koje zahvaćaju proksimalne skupine mišića (Slika 1) (2).

Spinalna mišićna atrofija se prema dobi početka bolesti, stupnju motoričkog razvoja i životnom vijeku dijeli na pet tipova (0-IV) (Tablica 1).

SMA tip 0 se očituje već unutarmaterično oskudnim pokretima fetusa, artrogripozom (zglobne kontrakture) pri rođenju, jakim motoričkim i osjetnim deficitom te smrću prije ili ubrzo nakon rođenja, te je najteži oblik ove bolesti (3).

SMA tip I je poznata kao i Werdnig-Hoffmanova bolest. To je bolest u kojoj dijete nikada ne nauči sjediti samostalno, sa smrtnim ishodom u razdoblju od dvije godine nakon rođenja zbog razvoja respiratorne insuficijencije. Bolest se očituje odmah pri rođenju ili tijekom prvih šest mjeseci života, međutim, simptomi bolesti prisutni su već unutarmaterično i očituju se oskudnim pokretima fetusa. Pri pregledu, osim teške opće hipotonije, tipičan je tih plač, teškoće pri hranjenju i bulbarni simptom. Mentani razvoj posve je normalan, čak i napredniji u odnosu na kronološku dob. Respiratorna insuficijencija ponekad je izražena pri rođenju te je potrebna intubacija, ekstubacija nakon toga više nije moguća (2).

SMA tip II intermedijarni je oblik bolesti, počinje između 7-od i 18_tog mjeseca starosti. Pacijenti postižu sposobnost sjedenja, neki i stajanja, ali ne stječu sposobnost hodanja samostalno. Odsutni su refleksi dubokih tetiva i uobičajena su prevelika podrhtavanja gornjih ekstremiteta. Zajedničke kontrakture i kifoskolioza su vrlo česte i mogu se dogoditi u prvim godinama života u većem broju pacijenta s tipičnim tipom II. Može biti prisutno slabo gutanje, ali nije uobičajeno dok slabost žvačnih mišića često

utječe na sposobnost žvakanja. Postoji spektar jačine od slabe djece koja mogu samo sjediti samostalno bez podrške i više su sklona respiratornim znakovima i ranoj skoliozi, pa do relativno jake djece koja imaju jače udove i dišne mišiće. Slabijim pacijentima se može dogoditi zatajenje respiratornog sustava pa im treba mehanička ventilacija (4).

SMA tip III (kronični juvenilni ili Kugelberg-Welanderova bolest) uključuje kliničke heterogene bolesnike. Oni obično postižu sve glavne motoričke sposobnosti, kao i samostalan hod. Međutim tijekom djetinjstva oni razvijaju proksimalne mišićne slabosti. Nekima će možda u djetinjstvu trebati kolica, dok bi drugi mogli hodati i živjeti s minimalnim mišićnim slabostima. Pacijenti koji izgube samostalnost često razvijaju skoliozu i druge medicinske poteškoće povezane s lošim kretanjem kao što je pretilost i osteoporoza. Dvije podskupine su predložene (SMA IIIa) bolesnici koji mogu hodati sa 10 godina i (SMA IIIb) povećana vjerojatnost gubitka hoda s 40 godina života (4).

SMA tip IV se najčešće pojavljuje u odrasloj dobi iza 18. godine i blagog je progresivnog tijeka. Simptomi se obično razvijaju iza 35. godine, a oboljeli su u mogućnosti hodati u odrasloj dobi bez dišnih i prehrambenih problema (5,6).



Slika 1. Dijete oboljelo od spinalne mišićne atrofije

(<https://cdn1.medicalnewstoday.com/content/images/articles/192/192245/spinal-muscular-atrophy.jpg>)

Tablica 1. Tipovi SMA (1,2)

| Tip | Dob početka bolesti | Najviši stupanj motoričkog razvoja | Motorička sposobost | Prognoza |
|----------------|---|---|--|--|
| SMA 0 | Prije rođenja | Nema | Jaka hipotonija; nemogućnost sjedenja ni kotrljanja | Respiratorna insuficijencija pri rođenju; smrt unutar nekoliko tjedana |
| SMA I | 2 tjedna 3 mjeseca 6 mjeseci | Nema | Jaka hipotonija; nemogućnost sjedenja ni kotrljanja | Smrt/ ventilacija do 2. godine |
| SMA II | 6 do 8 mjeseci | Sjedenje | Proksimalna slabost; nemogućnost samostalnog hodanja | Preživljenje do odrasle Dobi |
| SMA III | < 3 godine > 3 godine > 12 godina | Hodanje | Mogućnost gubitka sposobnosti hodanja | Normalan životni Vijek |
| SMA IV | > 30 godina ili 10 do 30 godina | Normalan | Blago motoričko oštećenje | Normalan životni Vijek |

1.2. Molekularna baza spinalne mišićne atrofije

SMN1 protein je jedan od skupina bjelančevina zvan SMN kompleks, koji je važan za održavanje specijaliziranih živčanih stanica nazvanih motorički neuroni. Njegov srodni gen, SMN2, vrlo je sličan SMN1 i kodira slične, ali ne i identične proteine. SMN protein je dio proteinskog kompleksa koji igra važnu ulogu u montaži malih ribonukleoproteina (snRNPs), koji se nalaze u jezgri (6).

Kodni slijed SMN2 razlikuje se od SMN1 u jednom nukleotidu, koji ne mijenja aminokiselinski slijed već rezultira alternativnim srastanjem eksona 7. Zbog alternativnog srastanja eksona 7, SMN2 geni proizvode reduciranu količinu transkripata pune dužine (SMN-fl) i proteina, a varijabilna količina mRNA je u nedostatku eksona 7 (10% do 50%, SMN-del7) koji povećava krajnji i nestabilni protein. Oko 98% pacijenata ima homozigotnu povredu SMN1 zbog brisanja ili mutacije SMN1 u SMN2. Preostali zahvaćeni pojedinci su vezani heterozigotno za gubitak jedne SMN1 alele i fine intragenske mutacije (4).

Svi pacijenti, sadrže barem jednu kopiju SMN2, općenito 2 do 4 kopije. Gubitak SMN1 je ključan u patogenezi u SMA, dok je težina bolesti primarno povezana brojem kopija SMN2. Bolesnici SMA tipa I, imaju najviše dvije kopije SMN2, tri kopije SMN2 su česte u SMA tipu II, dok tip III i IV općenito imaju tri ili četiri. Bolesnici s pet ili više kopija SMN2 gena su asimptomski, ali oni imaju 50% šansi da su nositelji mutacije. SMN geni kopiraju SMN protein koji je svugdje izražen i lokaliziran u citoplazmi i jezgri te je posebno obilan u motoričkim neuronima leđne moždine. U jezgri, SMN protein je koncentriran u točaste strukture povezane s pletenim (Cajal) tijelima, zvanim „gems“ (blizanci povezani tijela). Iako precizna stanična funkcija SMN proteina odgovorna za patogenezu SMA ostaje nepoznata, stanice pacijenta sa spinalnom mišićnom atrofijom sadrže manje „gema“ u usporedbi s kontrolerima i nositeljima mutacije (4).

1.3. Dijagnostika spinalne mišićne atrofije

Kliničke značajke su vrlo sugestivne za dijagnozu SMA, osobito u teškim tipovima „mlohavog djeteta“. Pažnja i intelekt djeteta su uvijek dobri. Slabost djeteta je obično simetrična i više proksimalna nego distalna; generalno veća je u nogama nego u rukama. Ozbiljnost slabosti djeteta se procjenjuje uspoređujući njegovu dob i normalan kronološki razvoj. Senzibilitet je očuvan i duboki tetivni refleksi su manje ili više uključeni, ovisno o dobi djeteta i trajanju bolesti. U najtežem tipu SMA, ostala klinička obilježja uključuju poremećaj kontrole glave, tih plač i kašalj, otežano gutanje i hranjenje, atrofija i fascikulacije jezika te se dijete oslanja na dijafragmu tijekom disanja (abdominalno disanje) (4).

Kod bolesnika sa spinalnom mišićnom atrofijom često su prisutne slabosti i gubitak mišićnog tonusa u udovima, respiratornom sustavu kao i funkcija živaca. Spinalna mišićna atrofija se prvenstveno dijagnosticira genetskim testiranjem. U 95% slučajeva pojedincima nedostaju kopije SMN1, i tako se može napraviti DNA test te otkriti prisutnost ili odsutnost SMN1 gena. Taj se test naziva homozigotno brisanje 5q-SMA dijagnostičkog testa. Međutim, ovaj test neće biti koristan u sustavu preostalih 5% pojedinaca koji imaju rijetke točke mutacije u barem jednoj kopiji SMN1. Radi se i fizički pregled zbog provjere znakova gubitka mišićne mase ili smanjenosti i odsutnosti refleksa. Liječnici također mogu razmotriti elektromioneurografiju (EMNG) test metodu koja se koristi kod bolesti mišića i perifernih živaca, gdje se mala igla zavuče kroz kožu u mišić. EMNG detektira električni potencijal koji generira mišićne stanice kada su oni mehanički aktivni i kada su u mirovanju. To omogućuje kliničarima da razlikuju je li slabost mišića uzrokovana samim mišićima ili je uzrokovana smanjenom snagom živaca, što ukazuje na spinalnu mišićnu atrofiju. U nekim slučajevima se također uzima biopsija mišićnog tkiva. U dodatku za određivanje specifičnog genskog poremećaja nakon dijagnoze, gensko ispitivanje također je korisno u određivanju pojedinaca i ostalih članova obitelji koji mogu biti nositelji. Genski testovi također mogu biti korisni u prenatalnom testiranju kako bi se utvrdilo je li nerođeno dijete naslijedilo poremećaj. Amniocenteza je najčešći tip prenatalnog testa, ali chorionic villus test (CVS) može se izvesti već u 10-12 tjednu trudnoće. To je test koji se provodi tijekom trudnoće zbog otkrivanja specifičnih abnormalnosti kod nerođenog djeteta (4).

1.4. Liječenje

Nusinersen je prva odobrena terapija u liječenju spinalne mišićne atrofije, 23. prosinca 2016. godine Food and Drug Administration (FDA) je priopćila da je odobrila Nusinersen za SMA u SAD-u. U zemljama EU lijek je odobren 30. svibnja 2017. godine, centraliziranim postupkom davanja odobrenja za stavljanje u promet lijeka za sve članice Europske unije temeljem stručne ocjene Europske agencije za lijekove (EMA). Budući je broj osoba oboljelih od spinalne mišićne atrofije nizak, ta se bolest smatra „rijetkom“ te je lijek Nusinersen dobio status „lijeka za liječenje rijetkih bolesti“. Više istraživačkih studija, pokazalo je da lijek značajno usporava progresiju bolesti i u mnogim slučajevima poboljšava snagu pojedinaca sa SMA (7).

Nusinersen je sintetički protusmjerni oligonukleotid koji genu SMN2 omogućava proizvodnju proteina pune duljine, tako da protein može funkcionirati normalno. Na taj način zamijenjen je protein koji nedostaje, a to smanjuje gubitak živčanih stanica, može povećati snagu mišića te ublažava simptome bolesti. Lijek je dostupan kao otopina u bočicama od 12 mg. Primjenjuje se intratekalnom injekcijom (lumbalnom punkcijom) ubrizgavanjem od strane liječnika ili iskusne medicinske sestre. Pacijentu se mora dati sredstvo za sedaciju prije nego što se Nusinersen primjeni (8).

Preporučena doza je 12 mg (jedna bočica), a liječenje treba započeti čim prije moguće nakon što se bolesniku utvrdi dijagnoza SMA. Nakon prve doze, trebaju slijediti još 3 doze nakon 2, 4 i 9 tjedana, a potom jedna doza svaka 4 mjeseca. Liječenje se treba nastaviti sve dok se kod pacijenta primjećuju pozitivni učinci Nusinersena (8).

Iako je Nusinersen jedina odobrena terapija u Hrvatskoj, postoje terapije koje su još pod kliničkim ispitivanjem kao Rg7916 i AVX-101.

Rg7916 oralni SMN2 modifikator, je trenutno istraživački, oralni lijek koji je sustavno raspodijeljen i dizajniran za povećanje razine SMN proteina u CNS-u i u cijelom tijelu. Osmišljen je kako bi pomogao genu SMN2 da proizvodi više funkcionalnih SMN proteina, kako bi bolje podržao motoričke neurone i funkciju mišića (9).

AVX-101 je genska terapija osmišljena za isporuku funkcionalne kopije SMN1 gena u motoričke neuronske stanice kod bolesnika s SMA tip I i tip II. AVX-101 obuhvaća čahuru genetski modificiranog virusa, adeno-povezanog virusa (AAV)9, nazvan ovojnica, koja donosi normalnu kopiju SMN1 gena u mozak preko krvotoka. Time se izbjegava isporuka lumbalnom punkcijom pri liječenju dojenčadi. Jednom kad gen SMN1 (koji se naziva transgen, dolazi iz vanjskih izvora) dosegne stanice bolesnika, ona nadopunjuje vlastitu proizvodnju SMN proteina tih stanica. AVX-101 uključuje genetske upute za aktiviranje transgena tako da je proizvodnja SMN proteina kontinuirana i održiva (10).

2. CILJ RADA

Cilj rada je prikazati važnost fizikalne terapije u liječenju djece oboljele od spinalne mišićne atrofije, te ukazati na neophodnost što ranijeg početka rehabilitacijskog postupka u cilju što uspješnijeg ublažavanja posljedica i usporavanja progresije funkcionalnih poteškoća kako bi oboljela osoba što dulje bila samostalna u obavljanju aktivnosti svakodnevnog života.

3. FIZIOTERAPIJSKA PROCJENA

Fizioterapijska procjena je bitna za planiranje rehabilitacije i za usporedbu i procjenu dobivenih rezultata nakon rehabilitacije kod oboljelih od spinalne mišićne distrofije. Procjena se provodi po SOAP modelu koji se sastoji od cjelovite provedbe subjektivnog i objektivnog pregleda, općih i specijalnih mjernih testova, analize subjektivnog i objektivnog nalaza te izrade terapijskog plana i programa.

Procjena bi trebala uključivati redovito praćenje držanja, snagu mišića, raspon kretanja, procjenu hoda, procjenu disanja i procjenu kvalitete života. Treba uključiti i procjenu funkcionalnog statusa i razine invalidnosti primjenom standardiziranih mjera.

Goniometrijom se mjeri pasivna i aktivna pokretljivost zglobova. Funkcionalni raspon gibanja mišića i fleksibilnost mekog tkiva se procjenjuju pomoću standardnih metoda. Procjenu raspona gibanja i fleksibilnosti mišića treba periodično ponavljati kako bi se pratio razvoj kontraktura, osobito ako pacijent izgubi sposobnost kretanja. Potrebno je pratiti promjene u posturi prilikom opuštenog stava i prilikom kretanja zbog mogućnosti pojave skolioze. Posturu je pogotovo potrebno pratiti u pacijenata koji su u kolicima (11).

Testovi funkcije pluća dio su redovitih procjena kod bolesnika sa spinalnom mišićnom atrofijom za praćenje promjena u respiratornom statusu. Rutinska procjena funkcije dišnog sustava obuhvaća testove kao što je spirometar, volumen pluća i testove funkcije respiratornog mišića. Procjene učinkovitosti kašlja i disanja su važni za bolesnike koji nisu ambulantni ili za bolesnike koji su premali za izvođenje ispitivanje plućne funkcije (11).

3.1. Manualni mišićni test

Procjena mišićne snage u djece može biti teška jer rezultati ovise o trudu samo pacijenta.

Procjena se vrši pomoću manualnog mišićnog testa. Manualni mišićni test je postupak procjene mišićne snage ocjenama od 0 do 5 (Tablica 2).

Manualni mišićni test se može raditi i bolnici i u kući, ne zahtijeva posebnu aparaturu, jednostavan je za izvođenje, ne zamara pacijenta, daje relativno objektivne podatke i pruža uvid u efekte pravilne kinezioterapije ili obrnuto, što omogućuje fizioterapeutu pravovremeno korigiranje fizikalne terapije (12).

Tablica 2. Manualni mišićni test (12)

| Ocjena | Kvalitativni rezultat |
|--------|---|
| 0 | - nema mišićne aktivnosti |
| 1 | - pojavljuje se mišićna aktivnost u tragu, što se može palpirati ili vizualizirati - pri tome je sačuvano 10% snage mišića |
| 2 | - mišić je sposoban napraviti puni opseg pokreta u zglobu kada je isključena sila teže (u suspenziji, u vodi, na kosoj ravnini, na ruci terapeuta) - pri tome je sačuvano 25% snage mišića |
| 3 | - mišićnom kontrakcijom je moguće savladati puni opseg pokreta bez isključenja sile teže - pri tome je sačuvano 50% snage mišića |
| 4 | - mišićnom kontrakcijom je moguće savladati puni opseg pokreta protiv sile teže i blagog otpora - pri tome je sačuvano 75% snage mišića |
| 5 | - mišićnom kontrakcijom je moguće savladati puni opseg pokreta uz maksimalni otpor koji pruža fizioterapeut - pri tome je sačuvano 100% snage mišića |

3.2. Brooke i Vignos skala

Uobičajne funkcionalne skale za procjenu ozbiljnosti neuromišićnih bolesti su Brooke i Vignos skala. Obe skale su na početku bile dizajnirane za Duchennovu mišićnu distrofiju, ali se danas koriste kod raznih neuromišićnih bolesti.

Brooke skala (Tablica 3) se koristi za procjenu funkcionalne sposobnosti gornjih ekremiteta i obuhvaća stupnjeve od 1 do 6. Viši stupanj na skali ukazuje na opadanje funkcije i progresiju bolesti. S obzirom na velik broj različitih vrsta mišićnih atrofija i različitu brzinu progresije, ova klasifikacija zahtijeva opreznu primjenu osobito kod bolesnika sa sporo progresivnim oblicima bolestima (13).

Tablica 3. Brooke funkcionalna klasifikacija (13)

| Ocjena | Funkcionalna sposobnost |
|--------|--|
| 1 | Bolesnik može abducirati ispružene ruke u punom opsegu pokreta dok se ne dodirnu iznad glave |
| 2 | Bolesnik može podići ruke iznad glave samo flektirajući lakat ili korištenjem pomoćnih mišića |
| 3 | Bolesnik ne može podići ruke iznad glave, ali može prinijeti čašu vode ustima |
| 4 | Bolesnik ne može podići ruke iznad glave i ne može prinijeti čašu vode ustima |
| 5 | Bolesnik ne može podići ruke do usta, ali može rukom držati olovku, ili podići kovanice sa stola |
| 6 | Bolesnik ne može prinijeti ruke ustima i nema funkciju šake |

Vignos skala (Tablica 4) je napravljena za procjenu funkcionalnosti donjih ekstremiteta. Ocjene u skali idu od 1 do 10. Prednosti funkcionalne klasifikacije po Vignosu su što je jednostavna procjena stanja pacijenta, ne zahtijeva puno vremena za provedbu i bolesnicima ne izaziva nelagodu.

Važno je naglasiti da izolirano testiranje mišićne snage (MMT) ne odražava funkcionalne sposobnosti pacijenta s obzirom da na funkcionalnost utječu i drugi faktori kao što su: stupanj oštećenja i zahvaćenost različitih mišićnih skupina, mišićne kompenzacije i ograničenja pokretljivosti zglobova. Zbog toga je nužno provesti mjerenja funkcija određenih dijelova tijela ili cjelokupne motoričke funkcije posebnim i prikladnim testovima čija je svrha praćenje funkcionalnog statusa (13).

Tablica 4. Funkcionalna klasifikacija po Vignosu (13)

| Ocjena | Funkcionalna sposobnost |
|--------|--|
| 1 | Bolesnik samostalno hoda i penje se uz stepenice |
| 2 | Bolesnik hoda i penje se uz stepenice uz pomoć rukohvata |
| 3 | Bolesnik hoda i sporo savladava stepenice uz pomoć rukohvata (više od 25 sekundi za 8 stepenica) |
| 4 | Bolesnik samostalno hoda i ustaje iz stolice, ali se ne može penjati uz stepenice |
| 5 | Bolesnik hoda samostalno, ali se ne može ustati iz stolice ili penjati uz stepenice |
| 6 | Bolesnik hoda samo uz pomoć, ili samostalno sa dugim udlagama/ortozama |
| 7 | Bolesnik hoda sa dugim udlagama/ortozama, ali treba pomoć pri održavanju ravnoteže |
| 8 | Bolesnik stoji s dugim udlagama/ortozama, ali ne može hodati, čak ni uz pomoć |
| 9 | Bolesnik je u invalidskim kolicima |
| 10 | Bolesnik je nepokretan i vezan uz krevet |

3.3. Revised Hammersmith skala

Revised Hammersmith skala je posebno dizajnirana za procjenu širokog spektra motoričkih funkcija u oboljelih od spinalne mišićne atrofije. Skala otkriva promjene kod tipova SMA 2 i SMA 3. RHS je redna skala koja se sastoji od 33 stavke s ocjenama 0,1 i 2. Za pacijente koji mogu napraviti pokret bez kompenzacije ocjena je 2. Za one koji samo pokušavaju napraviti pokret ili ga naprave uz kompenzaciju ocjena je 1. Za pacijente koji uopće ne mogu napraviti pokret ocjena je 0 (14).

4. REHABILITACIJA

Rehabilitacija je postupak ponovnog osposobljavanja za aktivnosti svakodnevnog života, te za emocionalnu i socijalnu stabilnost osobe koje su tu sposobnost izgubile zbog bolesti ili ozljede. Rehabilitacija spinalne mišićne atrofije prvenstveno je usmjerena prema funkcionalnom deficitu tj. smanjenju ili gubitku određenih fizičkih sposobnosti i neovisnosti bolesnika. Ona ne mijenja patofiziološki tijek bolesti, ali svakako utječe na funkcionalne mogućnosti bolesnika. U složenoj rehabilitaciji ovih bolesnika postoje tri komponente, a to su medicinska, psihološka i socijalna. Uspješna rehabilitacija se provodi timskim radom (15).

Ciljevi rehabilitacije kod djece oboljele od spinalne mišićne atrofije su:

- Poboľjšati, zadržati ili usporiti gubitak mišićne snage
- Spriječiti ili smanjiti kontrakture
- Razvijati, poboljšati ili produžiti pokretljivost
- Povećati fizičke mogućnosti djeteta
- Provoditi izobrazbu djeteta i obitelji (15)

U ostvarenju ovih ciljeva primjenjuju se različiti postupci i metode kao što su procedure fizioterapije, radne terapije, primjena različitih ortopedskih pomagala, a u nekim slučajevima kirurško stabilizacijski postupci na udovima i kralježnici.

Rehabilitacija kod spinalne mišićne atrofije planira se zasebno za svaku od tri faze bolesti, a to su:

- Rana faza ili faza samostalnog hoda
- Prijelazna faza ili faza otežanog hoda
- Faza pokretljivosti u invalidskim kolicima (15)

Djeca s tipom SMA 1 nemaju prve dvije faze raze rehabilitacije, dok djeca s ostalim tipovima SMA imaju sve faze rehabilitacije.

4.1. Rehabilitacija u fazi samostalnog hoda

Ranom fazom spinalne mišićne distrofije se smatra razdoblje od trenutka postavljanja dijagnoze bolesti pa do početka faze funkcionalnog gubitka. U ovoj fazi spinalne mišićne atrofije kliničke značajke su:

- **Slabost mišića i grube motorike** – slabost se najprije javlja u mišićima zdjeličnog i ramenog pojasa te zbog toga kretnje postaju sve sporije. Mišićna slabost donjih udova (*m. gluteus*, *m. quadriceps*, *m. tibialis anterior* i *m. peroneus*) manifestira se teškoćom uspinjanja uz stepenice, ustajanja iz sjedećeg položaja, otežanim hodom na petama i čestim spoticanjem prilikom hoda. Slabost gornjih udova (stabilizatori ramenog obruča, deltoideusi, bicepsi nadlaktice) ima za posljedicu da dijete ima poteškoće pri podizanju predmeta iznad glave ili nošenja malo težih predmeta. Mišićna slabost u području trupa (donji mišići trupa i leđa) očituje se otežanim ustajanjem iz ležećeg u sjedeći položaj. Tada dijete hoda sporije s naznačenim geganjem uz otežan hod na prstima (15).
- **Oslabljena koordinacija** – zbog slabljenja snage mišića zdjeličnog pojasa, tj. onih koji okružuju kukove, te mišića ramenog pojasa otežano je usklađeno izvođenje kretnji pa se doima kao da djetetu nedostaje koordinacije.
- **Otežano hodanje** – dijete se brže zamara pri hodu po stepenicama ili prilikom dužeg hodanja. Trčanje i skakanje je nespretno i sporije (15).
- **Kontraktura zglobova** – nastaju zbog slabosti mišića, a budući da je gubitak snage nejednolik u pojedinim okolozglobnim mišićima, nastaje neravnoteža mišića s prevlašću relativno jačih. Nastaju nepravilni položaji u zglobovima, pokretljivost u zglobu se smanjuje tj. nastaje kontraktura, a kasnije se takvi položaji fiksiraju i nastaju deformacija. Uz to nastanku kontraktura pridonosi i odlaganje masnog i vezivnog tkiva u mišiće jer oni na taj način gube svoju elastičnost. Kada se kontraktura zgloba jednom fiksira nastaje daljnji gubitak snage okolnih mišića. Zbog kontraktura zglobova, razvija se asimetrično, kompenzatorno držanje noge, a zatim i ostalih dijelova tijela, što rezultira gubitkom ravnoteže i stabilnosti. Zbog ovih promjena se u daljnjoj fazi narušava stabilnost u hodu pa dijete počinje padati te se postupno gubi sposobnost

samostalnog hoda (15).

Ciljevi fizioterapije u ovoj fazi bolesti su održavanje snage u proksimalnim mišićima udova, odnosno mišićima zdjelice i ramenog obruča, sprječavanje ili usporavanje daljnjeg gubitka mišićne snage te održavanje snage u mišićima koji su važni za održavanje ravnoteže.

S obzirom da se radi o djetetu, ne možemo ga opteretiti režimom klasičnog vježbanja pa je prednost dana aktivnostima koje su ne samo korisne već i zabavne djetetu. Preporučuju se fizičke aktivnosti koje zahtijevaju korištenje obiju ruku i nogu jer će se muskulatura djeteta razvijati uravnoteženo. Takve aktivnosti su plivanje, vožnja bicikla, borilačke vještine, vježbanje s loptom, sportovi s loptom.

Bitno je da se fizička aktivnost provodi dozirano jer pretjerana može biti uzrokom dodatnog oštećenja distrofičnog mišića. Stoga je nužno naći ravnotežu između poticanja djeteta da radi sve ono što je u stanju, a istovremeno paziti na trenutak kada se dijete umori, da bi se izbjeglo pretjerano zamaranje. Osim navedenih vježbi za održavanje mišićne snage u ranoj fazi provodit će se i vježbe za održavanje gipkosti tetiva i mišića, s ciljem prevencije kontraktura, s naglaskom na istezanje tetiva i mišića potkoljenice, fleksora kuka i iliotibijalnih ligamenata, te vježbe koordinacije i ravnoteže (14).

Osim kineziterapije važnu ulogu u rehabilitaciji ima edukacija bolesnika i obitelji, pravilna prehrana, te korištenje ortopedskih i tehničkih pomagala. Edukacija može potaknuti roditelje da održavaju pravilan položaj tijela djeteta, na pravilno držanje djeteta prilikom sjedenja, ležanja, te na provođenje rekreacijsko sportskih aktivnosti, koje od njih traže veći napor, ali pri tom treba voditi brigu da se izbjegne debljanje i pretilost.

Od ortopedskih pomagala koriste se plastične ortoze za gležanj – stopalo koje se primjenjuje noću, te ortopedske cipele (15).

4.2. Rehabilitacija u fazi otežanog hoda – prijelaznoj fazi

Prijelazna faza je razdoblje značajne mišićne slabosti i atrofije, s posljedičnim funkcionalnim oštećenjem, upadljivim prilagodbama u držanju tijela i progresivnim poteškoćama hoda. Ovu fazu karakteriziraju tri glavne kliničke značajke, a to su poremećeno držanje tijela, poremećen hod, te jaka mišićna slabost. Promjena držanja tijela je najupadljivija promjena tijekom ove faze. U pokušaju da maksimalno iskoristi snagu mišića i umanju učinak skraćivanja pojedinih mišića i tetiva, bolesnik poprima karakterističan položaj. Dijete hoda gegajući se, oslanja se na prednji dio stopala i hoda u širokoj bazi. Zdjelica se nagnje prema naprijed zbog kontrakture fleksora kuka što izbočuje trbuh prema naprijed i povećava lumbalnu lordozu. Glava i ramena su nagnuti prema natrag da održe ravnotežu tijela, a lopatice su odignute i strše (*scapula alata*). Pozitivan je Gowersov znak. U ovoj su fazi slabost mišića i atrofija sve izrazitije. Na donjim udovima su jako slabi mišići zdjeličnog pojasa, ali i ostatka noge. Najviše je očuvana snaga mišića stražnje strane potkoljenice, pa je moguć samo hod po prstima. Sada postaje očigledna i slabost mišića ruku što se očituje poremećajem funkcionalnih mogućnosti ruku. Zbog slabosti mišića i hod postaje otežan. Propadanjem *m. quadricepsa* penjanje uz stepenice je znatno otežano. Zbog slabosti mišića prednje strane potkoljenice i stopala, stopalo „pada“ jer mu je onemogućena dorzalna fleksija pa je prisutan tzv. „pijetlov hod“ (15).

Ciljevi fizioterapije u ovoj fazi spinalne mišićne atrofije su održavanje snage u proksimalnoj i distalnoj muskulaturi udova, pronalaženje optimalnog napora kojem se zahvaćeni mišić smije izložiti, poticanje korištenja svih mišićnih skupina u sigurnom i učinkovitom položaju i prevenciju kontraktura.

Za ostvarenje navedenih ciljeva koristimo najprije kineziterapiju. Ona se planira na bazi kliničkog nalaza, pregleda fizijatra i fizioterapijske procjene snage mišića i pokretljivosti zglobova. Provode se sve vježbe iz prethodne faze uz nadzor, tj. aktivne vježbe, vježbe s doziranim otporom za pojedine grupe mišića, vježbe istezanja, ali se uvodi sve više asistiranih, potpomognutih vježbi. Na donjim udovima treba nastaviti s vježbanjem mišića zdjeličnog obruča uz vježbe distalnih mišića nogu. Važno je pratiti pokretljivost koljena kako bi se otkrio eventualni gubitak pune ekstenzije, te

pokretljivost gležnja da bi se uočilo rano ograničenje dorzalne fleksije stopala. Na gornjim je udovima potrebno posebno vježbati pronatore i fleksore podlaktice te fleksore dlana i prstiju. Ključni mišići na kojima se provode vježbe istezanja su: fleksori potkoljenice, fleksori kuka, ilitibijalni ligament, fleksori koljena, pronatori nadlaktice, fleksori lakta. U ovoj se fazi od kineziterapije još uvode i vježbe disanja te medicinska gimnastika s loptom. Aktivnost na lopti dopuštaju djetetu da izvodi vježbe uz prikladnu stabilizaciju (15).

Zapravo, glavni problem u ovoj prijelaznoj fazi bolesti su kontrakture zglobova, pa je stoga njihovo sprječavanje, odnosno ublažavanje već postojećih, jedan od glavnih ciljeva u fizioterapiji ove bolesti. Njihov tretman podrazumijeva manualno istezanje mišića i tetiva te razgibavanje zglobova uz korištenje ortoza. Primjenjuju se plastične udlage i to kratke za stopalo i gležanj (AFO) ili duge koje obuhvaćaju koljeno, stopalo i gležanj (KAFO), koje se apliciraju noću ili danju kao potporne stabilizacijske ortoze koje olakšavaju hod (15).

Posebnu važnost u ovoj fazi imaju skolioze. To su postranična savijanja kralježnice koja kod spinalne mišićne atrofije nastaju zbog asimetričnog hoda i držanja, slabost mišića i već postojećih kontraktura. Budući da je skolioza koja je javlja u ovoj fazi fleksibilna, potrebno je spriječiti njen prelazak u fiksnu skoliozu. Primjena ortoza u te svrhe nije pogodna jer onemogućava hod i otežava disanje, pa se umjesto njene primjene rade vježbe istezanja, zauzimanje dobrog položaja tijela u mirovanju, sjedenju i hodanju (15).

4.3. Rehabilitacija u fazi gubitka samostalne pokretljivosti

Ovo je faza spinalne mišićne atrofije u kojoj se dijete više od 90% dana kreće u invalidskim kolicima (Slika 3). U kliničkoj slici slabost mišića je sve izraženija. Posebno je izraženo slabljenje mišića gornjih udova jer je zbog slabosti mišića šake i prstiju otežano provođenje mnogih aktivnosti. Mišići donjih udova oslabljeni su od samog početka bolesti, međutim u ovoj fazi slabe i mišići listova potkoljenice, *m. tibialis posterior* i ponekad mišići stražnje strane natkoljenice. Također su oslabljeni i mišići trupa. Sljedeća klinička značajka ove faze su problemi disanja koji nastaju kao posljedica slabljenja dišnih mišića i pomoćne muskulature, a dodatno ih otežava skolioza, koja utječe na smanjenje vitalnog kapaciteta. Naglasak u fizioterapijskim postupcima je održavanje pokretljivosti prsnog koša, vježbe održavanja respiratornog kapaciteta s ciljem prevencije nastanka respiratornih komplikacija i infekcija (15).



Slika 2. Dijete oboljelo od SMA u invalidskim kolicima

(https://photos.smugmug.com/People/Wheelchair-van-052214/i-KvR4mJS/0/a73470b0/L/LS_052214_WFD_Davidopoulos027-L.jpg)

Osim kontraktura donjih udova koje se u ovoj fazi pogoršavaju, nastaju i kontrakture gornjih udova. Na donjim se udovima javljaju kontrakture na svim zglobovima pa su gležnjevi ukočeni u plantarnoj fleksiji i iverziji, dok su koljena i kukovi u fleksijskim

kontrakturama. Na gornjim udovima se razvijaju fleksijske kontrakture laktova, pronacijske kontrakture podlaktice, te fleksijske kontrakture ruku i prstiju. Kontrakture do 10 stupnjeva tretiramo vježbama istezanja te korištenjem udloga za pravilnu potporu trupa i pravilno pozicioniranje. Kontrakture od 10 do 20 stupnjeva se tretiraju kao i prethodne uz moguću uzastopnu uporabu korektivnih sadrenih ili plastičnih ortoza. Kontrakture veće od 15 do 20 stupnjeva tretiraju se kirurški uz nastavak rehabilitacije. Kroz ovu fazu također se javlja problem održavanja ravnoteže pri sjedenju, te je otežano obavljanje svakodnevnih aktivnosti (15).

Ciljevi fizioterapije u ovoj fazi su postizanje maksimalne mogućnosti za obavljanje aktivnosti rukama, prevencija traumatske subluksacije ramena ispravnim podupiranjem ramena i ruku i održavanje pokretljivosti zglobova ruku i nogu, koliko je to moguće.

Prema suvremenim načelima rehabilitacijske medicine potrebno je poticati samostalno hodanje što je duže moguće. U cilju održavanja funkcije hodanja provodi se operacijski zahvat po Rideau koji se sastoji od tenotomije fleksora kuka, tractsa tibialisa, fleksora koljena i Ahilovih tetiva izvedenih u jednom zahvatu. Nakon operacije na noge se postavljaju korektivne udloge, ovisno o opsegu operacije AFO ili KAFO ortoze. Bolesnik se uspravlja na noge već drugi dan nakon operacije. Pozitivni učinci prolongiranog hodanja su: povećanje respiratornog kapaciteta, odgađanje nastanka skolioze, održavanje dobre gustoće kostiju, poboljšanje kardiovaskularnog stanja, stimuliranje metabolizma i kontrola tjelesne težine, pomaže u borbi protiv kontraktura i djeluje pozitivno na samopouzdanje bolesnika. U procesu rehabilitacije važno je i dalje pratiti i regulirati bolesnikovu prehranu, kao i nastaviti s tehničkom prilagodbom okoline (stalci za stajanje, adaptacija stolica, električni krevet, lift) te edukacijom (15).

5. METODE I POSTUPCI REHABILITACIJE

5.1. Kinezioterapija

Kinezioterapija je fizioterapijska metoda kod koje se koristi pokret kao sredstvo liječenja ili prevencija tegoba vezanih uz koštano zglobni i neuromišićni sustav. Kinezioterapija koristi ciljano one kretnje koje na najbolji način smanjuju posljedice bolesti. To je najkorisniji oblik fizioterapije bolesnika s neuromišićnim bolestima. Glavni ciljevi kinezioterapije su: jačanje oslabljene muskulature, održavanje elastičnosti tetiva i mišića, održavanje pokretljivosti zglobova i poboljšanje koordinacije i ravnoteže.

Kinezioterapija djece s spinalnom mišićnom atrofijom obuhvaća:

- Aktivne vježbe u koje spadaju aktivno potpomognute vježbe, aktivno nepotpomognute vježbe i aktivne vježbe s otporom
- Pasivne vježbe
- Vježbe disanja
- Medicinska gimnastika s loptom
- Hidroterapija (15)

Kod planiranja i provođenja kineziterapije potrebno je paziti da se ne pretjera u vježbanju i time izazove pogoršanje mišićne slabosti, te provokacija dodatne degeneracije mišića.

Mjerenjima mišićne snage dokazano je da se bolji rezultati u poboljšanju snage postižu kod manje oslabljenih mišića, nego kod značajnije oslabljenih, stoga je jedna od važnih preporuka da se s vježbanjem krene rano, već od postavljanja dijagnoze, tj. onda kada su mišićna degeneracija i mišićna slabost još minimalne. Kod provođenja vježbi potrebno je izbjegavati iscrpljujuće, naporne vježbe, a uključiti produžene stanke i odmore između pojedinih vježbi (15).

5.1.1. Aktivne vježbe

Aktivne vježbe su one koje bolesnik provodi samostalno kada očuvana mišićna snaga može savladati težinu odgovarajućeg segmenta tijela. Kada osoba koja vježba mora snagom svojih mišića savladati težinu određenog dijela tijela radi se o aktivno nepotpomognutim vježbama. Kada je mišić u stanju uz to savladati i određeni otpor, provode se aktivne vježbe s otporom. Ukoliko to zbog slabosti mišića nije izvedivo bolesnik vježba uz pomoć asistenta, aktivno potpomognutim vježbama. Sve te vježbe pomažu održavanju snage mišića. Budući da svaki bolesnik ima različiti stupanj mišićne slabosti, za svakoga se kineziterapija planira individualno. Planiranje vježbanja stoga započinje detaljnim kliničkim pregledom, zatim s mjerenjem mišićne snage manualnim mišićnim testom (15).

Vježbe u ležećem položaju na leđima

1. Vježba za snaženje ekstenzora koljena (Slika 3)

Bolesnik je u ležećem položaju na leđima, a ispod koljena mu postavljamo zarolanu deku, prikladan tvrđi jastuk ili jastuk za vježbanje. Iz položaja s opuštenim potkoljenicama, bolesnik ispruža noge u koljenu i u isto vrijeme radi dorzalnu fleksiju stopala. Zadržava položaj oko 5 sekundi, a zatim je potrebno jednako toliko odmora između dvije vježbe. Ista se vježba može izvoditi i s opterećenjem, kada se na opružene potkoljenice postavlja vrećica, težine oko 1 kilogram. Broj ponavljanja je oko 10 do 20 puta, ovisno o stanju mišića i stadiju bolesti (15).



Slika 3. Vježba snaženja ekstenzora koljena
(https://www.sddh.hr/pdf/publication_infos/rehabilitacija_i_fizikalna_terapija_bolesnika_s_neuromuskularnim_bolestima.pdf)

2. Vježba za snaženje mišića nogu (Slika 4)

Iz ležećeg položaja na leđima pacijent ispruženu nogu savija na način da su natkoljenica i potkoljenica pod pravim kutom, a stopalo je u dorzalnoj fleksiji, čvrsto zategnuto. Ovom vježbom dolazi do aktivacije više mišićnih skupina (fleksori kuka, stražnja loža natkoljenice, dorzifleksori stopala). U tom položaju se noga zadrži oko 5 sekundi, a zatim se vrati na podlogu, te se naizmjenično vježba jedna pa druga noga, ponavljajući 5 puta svaku. Ukoliko je slabost mišića uznapredovala, vježba se mora izvoditi uz asistenciju fizioterapeuta (15).



Slika 4. Vježba za jačanje mišića nogu
(https://www.sddh.hr/pdf/publication_infos/rehabilitacija_i_fizikalna_terapija_bolesnika_s_neuromuskularnim_bolestima.pdf)

3. Vježba za snaženje mišića trupa i nogu (Slika56)

Pacijent leži na leđima flektiranih koljena. Iz tog položaja treba odići trup prema gore dok ne dođe u istu ravninu s natkoljenicama. Stopala su s punim osloncem na podlozi, a ruke trebaju biti ispružene i oslonjene na podlogu. Postignuti položaj treba zadržati nekoliko sekundi. Ovom vježbom jača se više mišićnih skupina na trupu i nogama (15).



Slika 5. Vježba za jačanje mišića trupa i nogu

(https://www.sddh.hr/pdf/publication_infos/rehabilitacija_i_fizikalna_terapija_bolesnika_s_neuromuskularnim_bolestima.pdf)

4. Vježba za snaženje mišića trupa (Slika 6)

Pacijent koji vježba leži na leđima. Zadatak je da se pokuša odići u sjedeći položaj, bez korištenja ruku koje treba prekrižiti na prsima. Koljena su flektirana, a stopala su na podlozi (15).



Slika 6. Vježba za jačanje mišića trupa

https://www.sddh.hr/pdf/publication_infos/rehabilitacija_i_fizikalna_terapija_bolesnika_s_neuromuskularnim_bolestima.pdf

Ako pacijent zbog oslabljene trbušne muskulature nije u stanju vježbu napraviti, u tom slučaju je radi uz pomoć fizioterapeuta koji se nalazi iza pacijenta, te svojim natkoljenicama podupire gornji dio leđa i glavu bolesnika, dok ga drugi fizioterapeut vuče za ruke u sjedeći položaj (Slika 7) (15).



Slika 7. Vježba snaženja trupa uz pomoć asistenta

https://www.sddh.hr/pdf/publication_infos/rehabilitacija_i_fizikalna_terapija_bolesnika_s_neuromuskularnim_bolestima.pdf

Još jedna varijanta vježbi jačanja mišića trupa je da pacijent u ležećem položaju na leđima savije nogu pod pravi kut, potiskuje koljeno na prsa uz istodobno pružanje otpora suprotnom rukom (Slika 8). Takav položaj pacijent zadržava 4 do 5 sekundi. Za vrijeme vježbanja pacijent normalno diše ne zadržavajući dah. Ova je vježba namijenjena pacijentima u prvoj fazi bolesti, dok je mišićna snaga još očuvana (15).



Slika 8. Vježba za jačanje mišića trupa

https://www.sddh.hr/pdf/publication_infos/rehabilitacija_i_fizikalna_terapija_bolesnika_s_neuromuskularnim_bolestima.pdf

5. Vježba za snaženje mišića nogu i trupa (Slika 9)

Fizioterapeut podiže nogu pacijentu prema gore i malo prema suprotnoj strani tijela, prema suprotnom ramenu. Pacijent koji vježba treba gurati nogu prema dolje i van, a prste na stopalu savinuti prema dolje. Vježba se ponavlja 5 do 10 puta (15).



Slika 9. Vježba za jačanje mišića nogu i trupa

https://www.sddh.hr/pdf/publication_infos/rehabilitacija_i_fizikalna_terapija_bolesnika_s_neuromuskularnim_bolestima.pdf

6. Vježba za snaženje mišića ruku (Slika 10)

Pacijent leži na leđima s rukama prislonjenima uz tijelo. Fizioterapeut pomiče njegovu ruku u luku, preko tijela u smjeru suprotnog od uha. Pacijent zatim spušta ruku prema dolje i prema van, te vraća na početni položaj uz tijelo. Vježba se ponavlja 5 do 10 puta sa svakom rukom (15).



Slika 10. Vježba za snaženje mišića ruku

https://www.sddh.hr/pdf/publication_infos/rehabilitacija_i_fizikalna_terapija_bolesnika_s_neuromuskularnim_bolestima.pdf

7. Vježba za snaženje mišića natkoljenice i zdjelice širenjem i spajanjem koljena (Slika 11)

Pacijent je u ležećem položaju sa savijenim nogama. Iz tog položaja čini pokrete širenja natkoljenica u stranu, a potom ih vraća u položaj kada su koljena spajaju. Fizioterapeut pruža otpor u jednom i drugom smjeru. Vježba se izvodi 5 puta (15).



Slika 11. Vježba za jačanje mišića natkoljenice i zdjelice

(https://www.sddh.hr/pdf/publication_infos/rehabilitacija_i_fizikalna_terapija_bolesnika_s_neuromuskularnim_bolestima.pdf)

8. Vježba za snaženje mišića stopala (Slika 12)

U ovoj vježbi pacijent iz početnog ležećeg položaja na leđima, savijenih koljena, odiže stopala prema gore, a fizioterapeut mu pruža otpor. Vježba se ponavlja 10 puta (15).



Slika 12. Vježba za jačanje mišića stopala

(https://www.sddh.hr/pdf/publication_infos/rehabilitacija_i_fizikalna_terapija_bolesnika_s_neuromuskularnim_bolestima.pdf)

Vježbe u ležećem položaju na boku

1. Vježba za snaženje mišića kuka i natkoljenice, odnosno aduktora (Slika 14)
Iz ležećeg položaja na boku, pacijent podiže gornju nogu prema gore i malo natrag. Ponavlja se 10 puta s jednom, pa s drugom nogom. Ako je muskulatura pacijenta još uvijek dovoljno snažna, vježbu će izvoditi uz zadržavanje noge u zraku pet sekundi (15).



Slika 13. Vježba za snaženje abduktora

https://www.sddh.hr/pdf/publication_infos/rehabilitacija_i_fizikalna_terapija_bolesnika_s_neuromuskularnim_bolestima.pdf

2. Vježba okretanja iz bočnog položaja u položaj na leđima (Slika 14)
Pacijent se iz položaja na boku pokušava okrenuti na leđa dok mu fizioterapeut daje otpor u područje ramena i kukova. Na taj način dolazi do jake aktivacije leđnih i stražnjih mišića nogu. Vježba se izvodi oko 5 puta (15).



Slika 14. Vježba okretanja iz bočnog u položaj na leđima

(https://www.sddh.hr/pdf/publication_infos/rehabilitacija_i_fizikalna_terapija_bolesnika_s_neuromuskularnim_bolestima.pdf)

3. Vježba za jačanje trbušnih mišića i mišića nogu (Slika 15)

Pacijent je u bočnom položaju s ispruženim nogama. Fizioterapeut treba položiti ruke na gornji prednji dio natkoljenice, a drugu na prednju stranu ramena. Bolesnik treba doći u savijeni bočni položaj, a fizioterapeut mu pruža otpor. Vježba se izvodi 5 puta (15).



Slika 15. Vježba za jačanje trbušnih mišića i mišića nogu

(https://www.sddh.hr/pdf/publication_infos/rehabilitacija_i_fizikalna_terapija_bolesnika_s_neuromuskularnim_bolestima.pdf)

Vježbe u ležećem položaju na trbuhu

1. Vježba za snaženje ekstenzora kuka (Slika 16)

Ležeći na trbuhu s rukama ispod brade ili postavljenim uz tijelom, podiže se iz kuka, prvo jedna pa druga noga. Noge moraju biti ispružene u koljenu, a zdjelica fiksirana na podlozi. Vježba se ponavlja 10 puta svakom nogom (15).



Slika 16. Vježba za snaženje ekstenzora kuka

(https://www.sddh.hr/pdf/publication_infos/rehabilitacija_i_fizikalna_terapija_bolesnika_s_neuromuskularnim_bolestima.pdf)

2. Vježba za snaženje mišića ruku i trupa (Slika 17)

Pacijent leži na trbuhu držeći ruke uz tijelo. Potom odize obje ruke od podloge istovremeno. U krajnjem pokretu zadrži položaj nekoliko sekundi. Vježba se ponavlja 10 puta (15).



Slika 17. Vježba za snaženje mišića ruku i trupa

(https://www.sddh.hr/pdf/publication_infos/rehabilitacija_i_fizikalna_terapija_bolesnika_s_neuromuskularnim_bolestima.pdf)

Vježbe u stojećem i sjedećem položaju

1. Vježba za snaženje ekstenzora potkoljenice (Slika 18)

Sjedeći, bilo na stolcu ili rubu kreveta, pridržavajući se za prednji rub, pacijent treba pokušati ispružiti koljeno i zatezati stopalo prema sebi. Bitno je da pri ispružanju koljena ne dođe do naginjanja leđa unatrag. Ako želimo vježbu učiniti težom uvodimo otpor, koji se može pružiti ručno ili postavljanjem utega u obliku manžete ili vrećice s opterećenjem na potkoljenicu. Bitno je da otpor koji se pruža bude toliki da pacijent može napraviti pokret u punom opsegu (15).



Slika 18. Vježba za jačanje ekstenzora potkoljenice

(https://www.sddh.hr/pdf/publication_infos/rehabilitacija_i_fizikalna_terapija_bolesnika_s_neuromuskularnim_bolestima.pdf)

2. Vježba ustajanja – vježba za snaženje mišića trupa i natkoljenice (Slika 19)

U ovoj vježbi pacijent se iz sjedećeg položaja treba podignuti u stojeći. Pokret treba biti spor, tako da se mišići maksimalno aktiviraju. Fizioterapeut treba držati pacijenta za ruke i polagano ga voditi u pokret. Iz stojećeg, potrebno se polako vratiti u sjedeći položaj. Vježba se izvodi nekoliko puta, te prilikom njena izvođenja nije potrebno da fizioterapeut povlači pacijenta za ruke, već da vodi pokret (15).



Slika 19. Vježba za snaženje mišića trupa i natkoljenice

(https://www.sddh.hr/pdf/publication_infos/rehabilitacija_i_fizikalna_terapija_bolesnika_s_neuromuskularnim_bolestima.pdf)

5.1.2. Pasivne vježbe istezanja

Pasivno istezanje predstavlja oblik kinezioterapije u kojem fizioterapeut provodi vježbe s primarnim ciljem održavanja ili poboljšanja fleksibilnosti, elastičnosti mišića i tetiva. Za sigurno i pravilno provođenje potreban je pravilan početni položaj pacijenta, pravilan položaj i aktivnost fizioterapeuta, te pravilan pokret (15).

Smjernice za manualno istezanje:

- Potrebna je tvrđa podloga za vježbanje
- Fizioterapeut mora biti u položaju koji dozvoljava slobodnu manipulaciju rukama
- Zglobovi koji nisu predviđeni za vježbu moraju biti stabilizirani
- Položaj se zadržava od 30 do 60 sekundi, što duže to je bolji učinak
- Ovisno o vremenu istezanja ponavljamo svaki položaj 2 do 5 puta
- Intenzitet istezanja je umjeren do submaksimalan
- Istežemo do točke otpora ili umjerene nelagode bolesnika (15)

Dvije tehnike za poboljšanje istezanja su tehnika pomaganja i tehnika stezanja-opuštanja. Tehnikom pomaganja dozvoljavamo bolesniku da sam pomakne ekstremitet u smjeru istezanja najviše što može i potom ga opusti prije nego što asistent izvede istezanje. Tehnikom stezanja-opuštanja, držimo zglob u savinutom položaju i pružamo otpor bolesnikovu nastojanju da zglob ispruži 3 sekunde. Nakon toga polako ispružimo ekstremitet u punom opsegu. Mišiće i tetive je lakše istegnute ako su prethodno zagrijani toplom kupkom, laganom tjelovježbom ili nježnom masažom (15).

1. Pasivno istezanje fleksora kuka (Slika 20)

Pacijent je u ležećem potrbušnom položaju. Fizioterapeut jednom rukom fiksira zdjelicu pritiskom na stražnjicu noge koju isteže, a drugom rukom, koju postavlja ispod pacijentova koljena odiže natkoljenicu. Pacijent osjeća istezanje na prednjoj strani natkoljenice (15).



Slika 20. Pasivno istezanje fleksora kuka

(https://www.sddh.hr/pdf/publication_infos/rehabilitacija_i_fizikalna_terapija_bolesnika_s_neuromuskularnim_bolestima.pdf)

2. Pasivno istezanje Ahilove tetive (Slika 21)

Pacijent leži na leđima s ispruženim nogama. Fizioterapeut jednom rukom pritišće potkoljenu o podlogu, a drugom rukom obuhvaća stopalo s unutarnje strane pete i pomiče stopalo prema potkoljenu. Dok se pokret izvodi treba paziti da stopalo stoji u ravnini s koljenom, a da koljeno ostane ispruženo (15).



Slika 21. Pasivno istezanje Ahilove tetive

(https://www.sddh.hr/pdf/publication_infos/rehabilitacija_i_fizikalna_terapija_bolesnika_s_neuromuskularnim_bolestima.pdf)

5.1.3. Respiratorna fizioterapija

Problemi s disanjem su, relativno često, izraženi kod bolesnika s spinalnom mišićnom atrofijom. Problemi se manifestiraju povećanom osjetljivošću za infekcije dišnog sustava, poteškoćama pri kašljanju i iskašljavanju, otežanim disanjem (plitkim i bržim) te smetnjama kod spavanja radi smanjene ventilacije. Problemi disanja se javljaju kao posljedica slabljenja dišnih mišića koji su zahvaćeni u okviru opće slabosti mišića, a kasnije se javljaju i promjene na plućima. Intenzitet smetnji disanja te vrijeme njihova pojavljivanja vrlo je varijabilno zbog čega zahtijeva individualan pristup bolesniku uz ozbiljan i odgovoran medicinski pristup liječenju. U fazi gubitka samostalne pokretljivosti, kada se trajno koriste kolica, dolazi do ubrzanog razvoja skolioze. Prsni koš i kralježnica čine funkcionalno jedinstvo pa se razvojem deformacije kralježnice dodatno smanjuje vitalni respiratorni kapacitet pluća, te povećava rizik dišnih komplikacija. Budući da se ove promjene razvijaju postepeno tijekom bolesti, potrebno je provoditi periodične procjene dišnog statusa, precizni fizikalni pregled, te testove plućne funkcije nakon kojih treba slijediti plan respiratorne terapije i prikladnih tehnika respiratorne njege koji se prilagođavaju potrebama bolesnika. Glavni cilj respiratorne terapije je usporiti smanjenje vitalnog kapaciteta, a fizioterapijom djelujemo na održavanje pokretljivosti prsnog koša, jačanje dišnih mišića, povećanje dubine disanja, opskrbljenost plućnog tkiva kisikom i lakše odstranjivanje sluzi iz dišnih putova (16).

Tehnike respiratorne fizioterapije kod oboljelih od spinalne mišićne atrofije:

- **Vježbe dubokih udaha** – provode se u ranim stadijima spinalne mišićne atrofije, a dio su programa za stimulaciju disanja. S ovim se vježbama počinje kada vitalni kapacitet padne ispod 75 % od očekivanog. Duboki udasi su važni za održavanje razine kisika u krvi i za sprječavanje kolabiranja krajnjih dijelova dišnih putova. Vježba se izvodi tako da pacijent u sjedećem ili ležećem položaju duboko udiše i zadržava dah 5 do 10 sekundi, nakon čega slijedi polagano izdisanje. Vježba se može pojačati pritiskom na prsni koš pri udisanju. Vježba se ponavlja 10 do 15 udisaja u 4 do 6 navrata tokom dana (15).
- **Vježba forsiranog disanja prsnim košem** – pacijent započinje vježbu opušten u ležećem ili sjedećem položaju. Jednu ruku položi na prsni koš, a drugu na

trbuh s ciljem kontrole pokreta prsnog koša i trbuha. Vježba se provodi dubokim i laganim udisanjem na nos, pri čemu nastaju kombinirani dišni pokreti prsnog koša i trbuha. Na kraju udisaja slijedi stanica od 2 do 3 sekunde. Potom slijedi izdisanje kroz nos ili usta i to prvo opušteno, bez rada dišnih mišića, a zatim polagano i dugo izdisanje uz prolongirani ekspirij pri kojem se izgovara slovo „S“ ILI „F“ zbog zvučne kontrole vremena izdisaja (15).

- **Vježbe disanja kombinirane s pokretima ramenog pojasa i ruku** – vježbe se izvode u ležećem, stojećem ili sjedećem položaju. Bolesnik podiže ruku iznad glave, ili abducira ruke s laktovima u visini ramena i pri tom udiše kroz nos. Pokreti ramenog pojasa dodatno otvaraju, šire prsni koš. Izdisaj je kroz usta ili nos uz povratak ruku u početni položaj (15).
- **Vježbe disanja s potpomognutim disanjem ili kašljanjem** – kod bolesnika s spinalnom mišićnom atrofijom može biti otežana snaga kašlja, a time i onemogućeno izbacivanje sekreta iz pluća. Vježbe se provode sjedeći ili stojeći. Bolesnik duboko udahne, a potom izdahne. Fizioterapeut potpomaže izdah pritiskom ruku na prsni koš. Potom se od bolesnika zatraži da se na kraju izdaha zakašlje o pokuša iskašljati sekret (15).
- **Vježbe disanja s aparatom – Flutterom** (Slika 22) – ovo su vježbe disanja s otporom. Zbog promjene tlaka u izdisaju koji radi kuglica, nastaju promjene tlaka u bronhima, pa se sluz oslobađa od stjenke i olakšava izbacivanje sekreta (15).



Slika 22. Vježbe disanja s flutterom

(https://www.sddh.hr/pdf/publication_infos/rehabilitacija_i_fizikalna_terapija_bolesnika_s_neuromuskularnim_bolestima.pdf)

- **Perkusija toraksa** – perkusija toraksa je postupak fizikalne terapije prsnog koša koji služi za oslobađanje i izbacivanje plućnih sekreta, jer sekret otežava prohodnost dišnih puteva. To je osobito potrebno kod bolesnika koji su nepokretni, naročito kod spinalne mišićne atrofije gdje je izbacivanje sekreta nedostatno. Perkusija ili tapkanje prsnog koša je ritmično udaranje rukama iznad određenih regija pluća zbog čega se, tj. zbog vibracije oslobađa sluz i plućni sekreti. Na taj način se sprječava stvaranje sluznog čepa koji može začepiti dišne putove. Perkusija se obično radi na stražnjem dijelu i postraničnim dijelovima prsnog koša. Može se kombinirati i s vibrirajućim pritiskom kojeg izvodi fizioterapeut, a izvodi se na prednjem dijelu prsnog koša. U načelu preporučuje se provođenje drenaže nekoliko puta dnevno po 10 minuta, te postupak započinje s drenažom gornjih apikalnih dijelova, a zatim bazalnih dijelova pluća (15).
- **Položajna drenaža** – položajna drenaža je primjena određenih položaja tijela kako bi se, koristeći gravitaciju, olakšala drenaža sekreta iz periferije pluća u velike bronhe, odakle će biti lakše iskašljan i izbačen iz plućnog sistema. Svaki plućni segment zahtijeva poseban drenažni položaj jer se na taj način pojedini dio pluća postavlja u položaj okomit na velike bronhe u koje se odlijepljen sekret usmjerava. Preporučuje se provođenje drenaže nekoliko puta dnevno po 10 minuta (15).

5.1.4. Medicinska gimnastika s loptom

Gimnastika s loptom je koristan način kinezioterapije, a istodobno i različit pa pruža veselje za djecu. Preporuča se započeti s vježbama ruku, a zatim prijeći na vježbe nogu. Kako se u vježbama napreduje i poboljšava koordinacija, vježbama se može dodati poskakivanje na lopti kao i poskakivanje sa simultanim vježbama rukama i nogama (15).

1. Vježbe poskakivanja na lopti (Slika 23)

Ove vježbe doprinose poboljšanju držanja kralježnice, boljoj cirkulaciji i prehrani zglobova, stimulaciji receptora u zglobovima, te poboljšanju tonusa mišića zbog simultane kontrakcije više grupa mišića. Vježba započinje laganim poskakivanjem na lopti dok se ne stekne osjećaj ravnoteže. Zatim slijedi odguravanje na lopti pokretima kukova, a potom pokretima gležnjeva (15).



Slika 23. Vježba poskakivanja na lopti

https://www.sddh.hr/pdf/publication_infos/rehabilitacija_i_fizikalna_terapija_bolesnika_s_neuromuskularnim_bolestima.pdf

2. Vježba za snaženje mišića trupa (Slika 24)

Početni položaj za vježbu je potrbušno ležanje na lopti. Nakon što se postigne stabilnost, pokušava se pomicati rukama prema naprijed dok se lopta pomiče prema nogama. Važno je zadržati kontrolu kotrljanja na truhu, te ne ići predaleko s loptom, da se leđa ne krenu spuštati prema podu (15).



Slika 24. Vježba za snaženje mišića trupa na medicinskoj lopti

(https://www.sddh.hr/pdf/publication_infos/rehabilitacija_i_fizikalna_terapija_bolesnika_s_neuromuskularnim_bolestima.pdf)

3. Vježbe za ruke (Slika 25)

Na medicinskoj lopti postoji više načina izvođenja vježbi za jačanje mišića ruku. Izvode se u sjedećem položaju na lopti, a sastoje se od: naizmjeničnog zamahivanja rukama, jednom prema nazad, a drugom prema naprijed, pljeskanja rukama iznad glave, a potom po lopti, potom se ruke ispruže iznad glave, saviju se laktovi, te se prstima dodiruju ramena. Važno je aktivno održavati ravnotežu mišićima trupa i nogu (15).



Slika 25. Vježbe za ruke na medicinskoj lopti

(https://www.sddh.hr/pdf/publication_infos/rehabilitacija_i_fizikalna_terapija_bolesnika_s_neuromuskularnim_bolestima.pdf)

5.1.5. Hidroterapija

Tri osnovna svojstva vode daju određene prednosti pri izvođenju vježbi. Voda ima visok specifični toplinski kapacitet i sposobnost prijenosa toplinske energije. Toplina se vode kondukcijom i konvekcijom prenosi na tijelo što rezultira popuštanjem boli i mišićnog spazma. Sila uzgona dovodi do prividnog smanjenja težine. Prema Arhimedovom zakonu tijelo uronjeno u vodu gubi prividno na težini onoliko koliko je težak volumen istisnute tekućine. To omogućuje izvođenje aktivnog pokreta sa značajno manjim mišićnim angažmanom od onog izvan vode. To svakako ima pozitivne psihološke učinke. Hidrostatski tlak ima dvostruko djelovanje. On je veći od kapilarnog tlaka pa kompresijom djeluje na pražnjenje kapilarnog bazena i smanjenje edema. Pritom ne treba zanemariti povećani priljev krvi u desno srce pa valja biti oprezan s indikacijom hidrogimnastike u bazenu za srčane bolesnike. Hidroterapija ima vrlo pozitivne sistemne kardiovaskularne, respiratorne, renalne, endokrine i mišićno-koštane učinke (17).

Kod provođenja hidroterapije vrlo je važno pobrinuti se za sigurnost bolesnika, od samog ulaska i izlaska iz vode, te tijekom boravka u vodi. Nužna je primjena sigurnosnih, plutajućih prsluka za neplivače, te kod bolesnika s uznapredovanom mišićnom slabosti, kako bi se osigurao siguran položaj glave iznad vode. Za osobe koje trajno koriste invalidska kolica, aktivnosti u vodi se mogu provoditi samo uz pomagala za neplivače, te uz asistenciju druge osobe koja se nalazi u vodi s bolesnikom. Svi oblici rekreacije u vodi su izrazito korisni. Gotovo sve mišićne skupine se aktiviraju, pokrete je lakše izvoditi i djecu je lakše motivirati na taj oblik vježbanja (15).

5.1.6. Ortopedska pomagala u rehabilitaciji

Ortopedska pomagala su sva tehnička pomagala koja se primjenjuju u postupcima liječenja ili rehabilitacije osoba s bolestima ili ozljedama lokomotornog ili neuromišićnog sustava. Obuhvaćaju ortoze, proteze, pomagala za kretanje, elektronske ortoze, pomagala za samozbrinjavanje, ortopedsku obuću (15).

U rehabilitaciji osoba sa spinalnom mišićnom atrofijom primjenjuju se ortopedska obuća, pomagala za kretanje, ortoze udova i ortoze za trup, kralježnicu, te pomagala za samozbrinjavanje i različita tehnička pomagala (15).

Primjerena obuća je važna jer omogućava stabilan položaj stopala i gležnja, pa se na taj način poboljšava hod u ranim fazama bolesti, a produžava u kasnijim fazama bolesti. Bolesnicima sa spinalnom mišićnom atrofijom najviše odgovara niska i što laganija obuća (15).

Ortoze su ortopedska pomagala koja mogu imati više namjena, a najviše se koriste za potporu i stabilizaciju zglobova, za zaštitu pojedinih dijelova tijela te korekciju deformacija. U rehabilitaciji osoba s spinalnom mišićnom atrofijom najčešće se koriste ortoze za donje udove, i to dva tipa: ortoza za stabilizaciju i gležanja (AFO ortoza), te ortoza za stabilizaciju stopala, gležnja i koljena (KAFO ortoza). (15)

AFO ortoza (Slika 26) je izgrađena od plastičnih materijala u obliku udlage koja se ulaže u obuću, a podupire stopalo i gležanj, te dio potkoljenice. Najčešće se koristi kao pomagalo za poboljšanje hoda. Kod bolesnika sa spinalnom mišićnom atrofijom, zbog slabosti mišića potkoljenice i stopala, osobito dorzalnih fleksora, stopalo se nedovoljno podiže u hodu pa ima tendenciju padanja pri hodu. Stoga je cilj primjene ovih ortoza sprječavanje padanja stopala i dodatna stabilizacija stopala i gležnja. Ove se ortoze mogu primjenjivati i u korektivne svrhe što znači da se njihovom primjenom može spriječiti nastanak deformacija stopala (15).



Slika 26. AFO ortoza

(https://bauerfeind.hr/wp-content/uploads/2014/07/AFO_Leaf_Spring.jpg)

KAFO ortoze ili tzv. duge ortoze (Slika 27) obuhvaćaju čitave noge, od kukova naniže, uključujući stopala i gležnjeve. Primjenjuju se kada je uz slabost mišića potkoljenice i stopala, izražena i slabost natkoljenične muskulature. Zbog slabosti muskulature nogu dolazi do slabijeg podizanja stopala, kao i do tendencije klecanja i popuštanja koljena. Duge ortoze izvedene su u dva oblika; kao udlaga koja obuhvaća cijelu nogu i omogućava vertikalizaciju uz prevenciju kontraktura i kao zglobna ortoza koja pomoću metalnih šipki omogućava funkciju sjedenja. Duge ortoze se primjenjuju privremeno u rehabilitaciji nakon kirurškog zahvata ili trajno u fazi otežanog hoda. S primjenom ortoza kod djece treba biti oprezan, jer rano uvođenje ima prednost prevencije kontraktura, ali manu negativnog djelovanja na mišićnu snagu. Opće je prihvaćeno da se ortoze polako uvode u ranoj fazi, fazi samostalnog hoda, kao noćne udlage, a tokom dnevne aktivnosti koriste se u svrhu djetetove adaptacije na kasniju nužnu upotrebu ortoza (15).



Slika 27. KAFO ortoza

(http://www.plasting-ortopedija.hr/wp-content/uploads/2016/02/kafo_0.jpg)

Ortoze za kralježnicu koriste se najviše kao potporno rasteretno pomagalo za trup pri sjedenju u invalidskim kolicima. Invalidska kolica postaju nužna u kasnijoj fazi spinalne mišićne atrofije. Važno je da omogućuju bolesniku pravilan, stabilan, simetričan i siguran položaj u kretanju i dnevnim aktivnostima. Invalidska kolica potrebno je prilagoditi individualno, svakom bolesniku. Dok mišićna snaga gornjih udova omogućava samostalno kretanje, preporuča se korištenje laganih, ali čvrstih invalidskih kolica, a tek kasnije uvođenje električnih kolica (15).

6. ZAKLJUČAK

Spinalna mišićna atrofija je vrlo teška, progresivna neuromuskularna bolest. Nažalost, ni jedan modalitet liječenja još uvijek ne zaustavlja potpuno propadanje mišića, već samo usporava napredovanje bolesti. Od trenutno dostupnih metoda liječenja još uvijek je najuspješnija fizikalna terapija. Naravno, ni ona ne može izliječiti bolesnika, ali će u značajnoj mjeri usporiti napredovanje bolesti, te spriječiti ozbiljnije pogoršanje, koje bi i ovako tešku borbu protiv spinalne mišićne atrofije učinilo još težom. Znači da rehabilitacija ne mijenja patofiziološki tijek bolesti, ali svakako utječe na funkcionalne mogućnosti bolesnika. Da bi se fizikalno liječenje provodilo na pravi način neophodno je sudjelovanje oba roditelja i dobra volja samog bolesnika. Osim toga, uspješna rehabilitacija pretpostavlja interdisciplinarni pristup, timski rad i suradnju različitih zdravstvenih djelatnika. Potrebno je ostvariti rehabilitaciju na fizičkoj, psihičkoj i socijalnoj razini. Svaka oboljela osoba zahtjeva individualan pristup i individualan plan rehabilitacije, ovisno o kliničkoj slici i o stadiju bolesti. Kod planiranja rehabilitacije jednaka se pažnja posvećuje tretmanu trenutnih funkcionalnih nedostataka kao i preventivnom liječenju u cilju ublažavanja funkcionalnih nedostataka koji će se neizbježno pojaviti tijekom daljnje progresije bolesti.

7. LITERATURA

1. Barišić N, Grđan P, Ivanović V, i sur. Spinalna mišićna atrofija – Novosti u dijagnostici i terapiji. Paediatr Croat. 2013;57(Supl 1):66-70.
2. Barišić N. Spinalne mišićne atrofije. U: Barišić N, i sur. Pedijatrijska neurologija. Zagreb: Medicinska naklada; 2009:358-62
3. Munsat TL, Davies KE. International SMA consortium meeting. (26- 28 June 1992, Bonn, Germany). Neuromuscul Disord. 1992;2(5-6):423-8.
4. D'Amico A, Mercuri E, Tiziano FD, Bertini E. Spinal muscular atrophy. Orphanet J Rare Dis. 2011 Nov 2;6:71.
5. Zerres K, Rudnik-Schöneborn S. Natural history in proximal spinal muscular atrophy. Clinical analysis of 445 patients and suggestions for a modification of existing classifications. Arch Neurol. 1995;52(5):518-23.
6. Pountney D. Understanding and managing spinal muscular atrophy. British Journal of Neuroscience Nursing. 2009;5:7.
7. <http://www.columbianeurology.org/patient-care/child-neurology/treatments-and-services/spinraza-treatment-spinal-muscular-atrophy-sma-patients/qa-spinraza-treatment-spinal-muscular-atrophy-sma-patients>
8. European Medicines Agency: Spinraza, EPAR summary for the public 2018. <https://www.ema.europa.eu/en/medicines/human/EPAR/spinraza>
9. <https://www.roche.com/media/releases/med-cor-2018-10-03.htm>
10. <https://smanewstoday.com/avxs-101-avexis>
11. Yasser S. Spinal Muscular Atrophy. University of North Texas Health Science Center, Cairo University et al. 2012.
12. <https://www.scribd.com/doc/76376848/Manuelni-Misicni-Test>
13. Lu YM, Lue YJ. Strength and Functional Measurement for Patients with Muscular Dystrophy. InTech. 2012 May;ISBN 978-953-51-0603-6.
14. Ramsey D, Scoto M, Mayhew A, et al. Revised Hammersmith Scale for spinal muscular atrophy: A SMA specific clinical outcome assessment tool. PLoS ONE. 2017;12(2):e0172346.
15. Kovač I. Rehabilitacija i fizikalna terapija bolesnika s neuromuskularnim bolestima. Zagreb: Savez Distrofičara Hrvatske; 2004.

16. <https://fizioterra.com/2012/10/23/fizioterapija-obljelih-od-neuromisicnih-bolesti/>
17. Ćurković D, i sur. Fizikalna i rehabilitacijska medicina. Zagreb: Medicinska naklada; 2004.

8. SAŽETAK

Spinalna mišićna atrofija (SMA) je autosomno recesivna neurodegenerativna bolest koju karakterizira gubitak funkcije gena SMN1 i smanjena razina SMN proteina. Dijeli se na 5 tipova (0-IV), koji se prezentiraju rasponom kliničke slike od progresivne mišićne slabosti i prerane smrti (tip 0) do blagog gubitka motoričkih neurona i normalnog očekivanog životnog vijeka (tip IV). Bez obzira na heterogenu kliničku sliku najčešći je genetski uzrok dojenačke smrti.

Budući da se ne može djelovati na otklanjanje samog uzroka bolesti, liječenje spinalne mišićne atrofije je simptomatsko i preventivno, što znači da se ublažavaju postojeći simptomi i sprječavaju komplikacije. Temeljni vid liječenja SMA je provođenje redovne fizikalne terapije.

Rehabilitacija se planira individualno na osnovu kliničke slike oboljele osobe, a naglasak je na kinezioterapiji i usporenj nastanka mišićne slabosti. Sama se rehabilitacija provodi u tri faze, koje prate progresivan tijek bolesti. Proces rehabilitacije započinje nakon uspostavljanja dijagnoze, a traje tijekom čitavog daljnjeg životnog vijeka pojedinog bolesnika.

Ključne riječi: mišićna atrofija, spinalna, kinezioterapija

9. SUMMARY

Spinal muscular atrophy (SMA) is an autosomal recessive neurodegenerative disorder characterized by loss of function of SMN1 gene, and a reduced amount of the survival motor neuron (SMN) protein. The disease is categorized into five types (0-IV), with the clinical appearance ranging from progressive muscular weakness and premature death (type 0) to limited motor neuron loss and normal life expectancy (type IV). Although SMA is clinically heterogeneous, it is still most frequent genetic cause of death in infants.

Since we can not act on removing the cause of the disease, treatment of spinal muscular atrophy is symptomatic and preventive, which means that we are softening the existing symptoms and preventing complications. The main form of treatment of SMA is regular physiotherapy. Plan of rehabilitation is created individually based on the clinical assessment of the patients, with emphasis on kinesiotherapy and slowdown of muscle weakness progress. Rehabilitation is divided into three specific phases which follow on the diseases progressive nature. The process of rehabilitation starts after the accurate diagnosis has been set and lasts throughout the life of the patient.

Key words: muscular atrophy, spinal, kinesiotherapy

10. ŽIVOTOPIS

Rođena sam u Imotskom, Hrvatska 3.5.1997. godine.

Osnovnu školu Stjepana Radića, Imotski sam upisala 2004. godine i završila 2012. godine. Svoje srednjoškolsko obrazovanje sam nastavila u Gimnaziji dr. Mate Ujevića u Imotskom, smjer Opća gimnazija, te iste godine, a završila 2016. godine.

Sveučilišni odjel zdravstvenih studija, smjer Fizioterapija, upisujem 2016. godine.