

TÁMOGATÁS
AZ SMA KEZELÉSÉBEN



**MENTÁLHIGIÉNÉS ÉS ÉLETVITELI
TANÁCSOK, ISMERETEK AZ SMA-
RÓL BETEGEK ÉS CSALÁDTAGJAIK
RÉSZÉRE 2**

TARTALOMJEGYZÉK

1. RÉSZ- GENETIKA

1. Amniocentézis (Magzatvízvétel)
2. Korionboholy mintavétel (Chorionic Villus Sampling, CVS)
3. Preimplantációs genetikai diagnosztika (PGD)
4. Nem invazív prenatális diagnózis (NIPD)

2. RÉSZ- GYAKORLATI TANÁCSOK

1. Több aktív és gyakorlatias játékötlet
2. Ülő betegek (2-es típusú) és nem-ülő (1-es típusú) betegek felemelése és az emelőszerkezet
3. Babakocsik ülő betegek (2-es típusú) és nem-ülő (1-es típusú) betegek számára
4. Étkezés megkönnyítése az ülő betegeknél (2-es típusú betegek)
5. Táplálási lehetőségek a nem ülő betegek számára (1-es típusú betegek)
6. Lélegeztetés a járó betegek számára (3-as típusú betegek)
7. Légzés ellenőrzése nem ülők számára (1-es típusú betegek)

3. RÉSZ- KIHÍVÁSOK

1. Kihívások és támogatás a gyermeke számára
2. Kihívások és támogatás az SMA-betegek szülei számára
3. A családon belüli erőszak
4. Terhesség és szülővé válás
5. Személyes gondozás
6. Hogyan beszéljünk az embereknek az SMA-ról? A diszkriminációval kapcsolatos aggályok



Az eredeti közlemények forrása: <http://smauk.org.uk/>, letöltve 2018. december



1. AMNIOCENTÉZIS

Az amniocentézis egy lehetőség a terhesség 15. és 20. hete között azon párok számára, akik szeretnék megtudni, hogy gyermekük SMA-ban szenved-e.

Mivel jár a vizsgálat?

Az amniocentézis során egy tűvel a hasfalon keresztül mintát vesznek a méhben a magzatot körülvevő folyadékból (magzatvíz). A magzatvízben lévő sejteket laboratóriumba küldik és genetikailag tesztelik az 5q SMA-ra. Az amniocentézis vizsgálat eredményei hosszabb időt vesznek igénybe, mint a méhlepényvizsgálat eredményei. A vizsgálat eredményére általában két hetet kell várni, de ez változhat. Megkérdezheti, hogy mennyi idő után kapja meg az eredményt és eldöntheti, hogy milyen módon szeretné azt megkapni. Általánosan elfogadott tény, hogy az amniocentézis emeli a vetélés kockázatát, bár a két forrás ezt eltérően írja le. Az NHS honlapja alapján, ha a 15. terhességi hét után végeznek amniocentézist, a vetélés esélye becslések szerint 0,5%-1%, a kockázat viszont nagyobb, ha az eljárást a 15. hét előtt végzik. A Szülészeti és Nőgyógyászati Kollégium szerint a nőt arról kell tájékoztatni, hogy az amniocentézist követő vetélés kockázata körülbelül 1%.

Mik a következő lépések?

Információt és támogatást kap az amniocentézis előtt, alatt és után, amely segít a következő lépés eldöntésében. Az amniocentézis után választhatja a terhesség fenntartását vagy megszakítását. Ha az amniocentézist követően úgy dönt, hogy megszakítja a terhességet, az eredmény megszületéséig szükséges többlet idő azt jelenti, hogy más típusú terhességszakítást kell végezni Önnél, mivel már a terhesség egy későbbi szakaszában tart.



2. KORIONBOHOLY MINTAVÉTEL (CHORIONIC VILLUS SAMPLING, CVS)

A korionboholy mintavétel (CVS) egy lehetőség a terhesség 11. és 14. hete között azon párok számára, akik szeretnék megtudni, hogy gyermekük SMA-ban szenved-e.

Mivel jár a vizsgálat?

A korionboholy mintavételkor a méhlepényből vesznek mintát és a sejteket tesztelik 5q SMA-ra. Ekkor a hasfalon keresztül egy tűt (transzabdomális CVS), vagy a méhnyakon keresztül egy csövet (transzcervikális CVS) vezetnek be. Mindkét eljárás ultrahang-vezérlés mellett történik.

A mintát laboratóriumba küldik és genetikailag tesztelik 5q SMA-ra. A vizsgálat az SMA típusát nem tudja kimutatni. A vizsgálat eredményére általában egy hetet kell várni, de ez változhat. Megkérdezheti, hogy mennyi idő alatt készül el az eredmény, és eldöntheti, hogy milyen módon szeretné megkapni.

Általánosan elfogadott tény, hogy a méhlepényvizsgálat emeli a vetélés kockázatát, bár a két forrás ezt eltérően írja le. Az NHS honlapja szerint a vetélés kockázata a CVS után becslések szerint körülbelül 0,5% és 1% között van, bár nehezen eldönthető, hogy a vetélés spontán is bekövetkezne, vagy a CVS eljárás következménye. A Szülészeti és Nőgyógyászati Kollégium iránymutatása szerint a nőket arról kell tájékoztatni, hogy a CVS-t követő vetélés kockázata kissé magasabb mint az amniocentézis kockázata (amely 1% körül van).

Mik a következő lépések?

Információt és támogatást kap a CVS vizsgálat előtt, alatt és után, amely segít a következő lépés eldöntésében. A CVS után választhatja a terhesség folytatását vagy megszakítását.

Személyes tapasztalatok a CVS-ről

„A genetikai nővér nagyon sokat segített a laboratórium, a kórház és a köztünk történő kapcsolattartásban. Érdemes időpontot egyeztetni a 8. hét körül egy ultrahangra, mivel ez megerősíti, hogy a dátumok nagyjából helyesek, és csökkenti annak lehetőségét, hogy csalódást okozzon a CVS vizsgálat megbeszélte időpontja. Tanácsadóm másoktól eltérően nem használt helyi érzéstelenítést, ezért az első CVS-vizsgálat eléggé fájdalmas volt. A második ehhez képest csak kényelmetlen volt - minden terhesség különbözik egymástól.

A CVS eredményére körülbelül egy hetet kellett várni. Amikor rossz lett a CVS-eredményünk az iszonyatos volt, ám bizonyos értelemben megkönnyebbülést is jelentett, hogy nem kell tovább várakoznunk és folytathatjuk az újbóli próbálkozást. Azt hiszem semmi sem rosszabb egy gyermek elvesztésénél, és ezért tudtam vállalni az abortuszt, tudtam, hogy nem kell végignéznem egy másik baba halálát.

Idővel végre jó CVS-eredményt kaptunk. Először nagyon sokkolt, annak ellenére, hogy a párom ünnepelt, amikor meghallottuk az eredményt. 6 hónappal később megérkezett a várva várt gyermekünk. Bár soha nem fog elmúlni az elsőszülöttünk elvesztése iránt érzett fájdalmunk, új csecsemőnk örömet és boldogságot hozott vissza az életünkbe.”



3. PREIMPLANTÁCIÓS GENETIKAI DIAGNOSZTIKA (PGD)

Érdeemes fontolóra venni a preimplantációs genetikai diagnosztikát (PGD) a teherbe esés előtt, ha szeretne megbizonyosodni arról, hogy gyermeke nem szenved 5q SMA-ban, vagy ha nehezen esik teherbe. Gyakran várakozni kell az első konzultációra, és sokat kell várni a PGD elkezdésére, amíg az etikai jóváhagyás és a finanszírozás megszervezése megtörténik. A PGD magában foglalja az IVF-et (in vitro megtermékenyítés), amely szintén időt vesz igénybe, a PGD tehát valójában sok hónapot, néha akár éveket is igénybe vehet.

Mivel jár a PGD?

A pár saját petéjét és spermáját használják fel, de még abban az esetben is IVF-et alkalmaznak, ha a nő természetes úton is teherbe eshet. A petéket eltávolítják a nő petefészkeiből és spermával megtermékenyítik egy laboratóriumban, ezáltal az embriókon elvégezhető az 5q SMA teszt. Ez kb. két hetet vesz igénybe.

Amikor az embriók hólyagsírává („blasztocisztává”) fejlődnek, nagyon óvatosan eltávolítanak egy kis sejtmintát („embrióbiopszia”). A biopszia után az embriókat gyorsan lefagyasztják (vitrifikálják), miközben a sejteket genetikailag tesztelik. Ha a genetikai teszt eredményei azt igazolják, hogy legalább egy embrió nem szenved SMA-ban, akkor ezt az embrió kiválasztják, felmelegítik és beültetik a méhbe. 12 nappal később terhességi tesztet végeznek annak megállapítására, hogy a PGD-kezelés IVF-része sikeres volt-e.



4. NEM INVAZÍV PRENATÁLIS DIAGNÓZIS (NIPD)

A nem invazív prenatális diagnózist (NIPD) a terhesség nyolcadik hetétől kezdve választhatják azok a párok, akik szeretnék megtudni, hogy gyermekük SMA-ban szenved-e. Egyszeres terhességek esetén alkalmazható, ahol mindkét szülő hordozza az 5q SMA-t okozó SMN1 gén deléciót, és akiknek már született 5q SMA-ban szenvedő gyermeke. Ikerterhesség esetén nem alkalmazható.

Mivel jár a vizsgálat?

Ehhez a vizsgálatához három mintára van szükség.

- Az anya vérében megvizsgálják a születendő csecsemő (magzat) genetikai anyagát, az úgynevezett „sejtmentes magzati DNS”-t. A terhesség ezen szakaszában az anya vérében kis mennyiségben jelenlévő magzati DNS elegendő a vizsgálatához. Ez a vizsgálat nem jelent semmilyen kockázatot a magzatra nézve, tehát nem áll fenn annak kockázata, hogy a vizsgálat vetélést okozhat.
- A már 5q SMA-ban szenvedő gyermektől származó DNS.
- Apától származó DNS. Valószínű, hogy a korábbi vizsgálatokból már rendelkezésre állnak tárolt laboratóriumi minták mind az apa, mind az 5q SMA-ban szenvedő gyermek esetében, ebben az esetben esetleg nincs szükség új mintákra. A teszt eredménye hét-tíz munkanapon belül készül el.

Mit mutat meg a teszt?

Az NIPD-teszt megmutatja, hogy a magzat az egyes szülőktől örökli-e az SMN1 gén módosult vagy módosulatlan példányát, és fennáll-e az 5q-SMA. Ez a vizsgálat nem tudja kimutatni az 5q SMA típusát. Becslések szerint az esetek kb. 5%-ában a teszt nem ad eredményt. Ha ez megtörténik, a tesztet meg lehet ismételni, vagy dönthet úgy, hogy korionboholy mintavételt (CVS) vagy amniocentézist végeznek. Becslések szerint a NIPD használatakor az téves diagnózis kockázata technikai és biológiai okok miatt nagyon alacsony (körülbelül 1 az 500-1000-hez).

Mik a következő lépések?

Információt és támogatást kap az NIPD vizsgálat előtt, alatt és után, amely segít a következő lépés eldöntésében. Az NIPD tesztelés után lehetősége nyílik a terhesség folytatására vagy attól függően, hogy a terhesség melyik szakaszában van, annak megszakítására.

Hol végeztethetem el a tesztet?

A terhesség alatti genetikai tanácsadás keretein belül kaphat felvilágosítást a teszt elvégzésével kapcsolatban.



1. TÖBB AKTÍV ÉS GYAKORLATIAS JÁTÉKÖTLET

Mozgás és interakció

Gyermeke élvezheti a mozgást és az interaktív játékokat, például csiklandozást és a kukucs játékot. Amikor a gyermekek idősebbé válnak, elkezdik utánozni a környezetükben tapasztaltakat és felismerhetik a szavakat és az ismerős tárgyak neveit.

Íme néhány dolog, ami lehet, hogy tetszik a gyermekének:

- Gyengéd babamasszázs.
- Óvatos hintáztatás egy függőágyban.
- A zenére mozgás és mozgással kísért mondókázás.
- Mozgó játékok, melyek működhetnek akkumulátorról, vagy tartalmazhatnak olyan kapcsolókat is, amelyek átalakíthatók olyan módon, hogy egy nagy gomb vagy lapos párna segítségével működtethetőek legyenek, amelyeket könnyű megnyomni.
- Játéktelefonok olyan gombokkal, amelyeket könnyű megnyomni.
- Bébitornázó, amelyhez egy heveder van csatlakoztatva, amely alátámasztást nyújt a gyermek karjának amikor játszik. Kérjen tanácsot a gyógytornásztól - lehet, hogy saját hevedert is készíthet.
- Mesemondás vagy verses mondókák. Ezek időnként a helyi könyvtárakban is fellelhetők.
- Könnyű műanyag hangszerek, amelyeknek a működtetéséhez nagyon kis nyomásra van szükség.

- Ujj- és kéz játékok, például az „Icipici pók” és az „Ez elment vadászni”
- Egy homokozó, ahol a kezükkel és a lábukkal megismerhetik a homok textúráját.
- A játékot és a tanulást ösztönző játékok számítógépen vagy táblagépen. Lehet, hogy a számítógépet vagy a táblagépet kreatív módon kell elhelyeznie, például az oldalára állítva, hogy gyermeke kényelmesen tudja használni.

Lehet, hogy gyermeke élvezné a következőket is:

- Helyi zenecsoporthoz látogatása.
- Helyi vadvédelmi központ, állatkert vagy akvárium meglátogatása és az állatok megtekintése.
- Kacsabetetés a parkban.
- Az Ön által gyűjtött levelek, fenyőtobozok és más érdekes tárgyak megérintése és nézegetése.
- Vízpartra látogatás és homokvár készítése. Keressen kicsi, könnyű vödört és ásót, vagy műanyag homokozó formákat.
- Úszás vagy más tevékenységek hidroterápiás medencében (ha rendelkezésre áll medence). A víz felhajtóereje és melege könnyebbé teszi gyermekének a mozgást. Különböző úszást segítő eszközök állnak rendelkezésre, ha szüksége van rájuk. Kérdezze meg a gyermekét gondozó orvosi csapatot a helyi létesítményekről és arról, hogy mi lehetne megfelelő gyermekének.

Ok és okozat

Amint gyermekét elkezdi érdekelni az, hogy mi történik amikor csinál valamit, akkor vezessen be új játékokat és ötleteket a szórakozás és a tanulás érdekében.

Íme néhány dolog, ami lehet, hogy tetszik a gyermekének:

- Mágneses könyvek, kirakós játékok vagy társasjátékok.
- Tornyok építése legóból, kockákból vagy műanyag pohárból
- Playmobil és Duplo figurák. Ezek könnyűek és moshatók.
- Maszatos játék homokkal, vízzel vagy zselével. Gyermeke ülhet egy fa homokozóban, vagy megpróbálhatja az ülést elhelyezni a sarokba. Néhány állító berendezésnél egy tálcán található a tálcában, amely felhasználható a maszatos játékhoz is.
- Bújjoska vagy kukucskálós játékok (például fürdés idő alatt elrejtőzés a törülköző alá).
- Játékok, amelyeket joystick segítségével lehet vezérelni. Ezek szórakoztatóak és segíthetnek gyermekének olyan készségek fejlesztésében, amelyek később hasznosak lesznek, amikor motoros kerekesszéket használ.

- Rajzolás vagy festés. Segíthet a papír szilárd megtartásában, ha lerögzíti. Próbálják ki a könnyen megérinthető vastagabb ceruzákat, filctollakat vagy csavarozható zsírkréta vagy ceruza, amelyek könnyen csúsznak a papíron. A ceruzafogók is megkönnyíthetik a ceruza tartását. Ujjfestés vagy a mintákkal történő nyomtatás szintén szórakoztató.
- Kártyák és képek készítése matricák használatával.
- Mágneses táblák vasreszeléssel a rajzoláshoz. Ezek törölhetőek és könnyen használhatók.
- Sütés. Élvezhetik a sütemények és kekszek keverését és díszítését.

Lehet, hogy élvezik a következőket:

- A gyerekek élvezik a hinta mozgását. Szüksége lesz egy olyan ülésre, amely megtámasztja a gyermek hátát, oldalát és fejét, és rendelkezik hevederrel. Kérje a foglalkozásterapeuta vagy fizioterapeuta tanácsát.
- A táblagépek és más érintőképernyős készülékek különböző alkalmazásokat kínálnak a játékhöz és tanuláshoz. Az állvány segítségével tarthatja vagy támogathatja az eszközt.
- Tekészés és szivacs labda játék.
- Játékok dobása és elkapása könnyű szivacs gömbök vagy léggömbök segítségével.
- Segítség a kertben. Élvezhetik a magvak ültetését, a virágok illatának megszagolását, a zöldségtermesztést vagy a kis háziállatok, például nyulak és tengerimalacok gondozását.
- Piknik. Használjon könnyű műanyag edényeket és műanyag ételeket a képzeletbeli játék ösztönzésére.
- Bábéledés vagy gyermekszíndarab megnézése.
- Látogatás egy piacon, hogy élvezze a látnivalókat, a hangokat és a szagokat.

Aktív részvétel

Lehet, hogy sokat kell segítenie gyermekének a mozgásban és a felfedezésben. Lehetséges, hogy nem minden sikerül majd elsőre, és előfordulhat, hogy kreatívnak kell lennie, de a gyermek képességeinek fejlesztése segíthet abban, hogy ne érezze magát frusztráltnak vagy csalódottnak, ha olyan tevékenységet akar végezni, amelyet egyedül nehezen tud megoldani.

Íme néhány dolog, ami lehet, hogy tetszik a gyermekének:

- Gyurmából alakzatok gömbölyítése, összenyomása és kivágása. A friss, otthon készített gyurma puhább és könnyebben kezelhető, mint a boltban kapható gyurma (a receptet lásd alább).

- Öltözködés kalapokkal, parókákkal, jelmezekkel és arcfestés
- Filckirakós játék.
- Játék vonatokkal és autókkal sínen vagy pályán. A mágneses vonatok könnyebben összekapcsolhatók.
- Mozaikképek készítése mágneses formákkal és mágneses horgászjáték.
- Faképkirakós és puzzle nagy gombokkal.
- Játékok, amelyek a gravitáció húzóerejét használják, például autókat, golyókat vagy golyókat küldenek le rámpákon. Ez arra ösztönzi gyermekét, hogy elérje a tárgyakat és tárgyakhoz nyúljon.

A puha házi készítésű gyurma receptje:

- 2 csésze só
- ½ csésze olaj
- 3 desszert kanál tisztított borkő
- ételszínezék
- 6 csésze forrásban lévő víz
- 5-6 csésze liszt

Forrásban lévő vízben odja fel az összes összetevőt, kivéve a lisztet. Adja hozzá a lisztet és alaposan keverje meg. Először nedves a keverék, de lehűléskor kiszárad.

.....



2. ÜLŐ BETEGEK (2-ES TÍPUSÚ) ÉS NEM-ÜLŐ (1-ES TÍPUSÚ) BETEGEK FELEMELÉSE ÉS AZ EMELŐSZERKEZET

Gyermeke emelésekor mindig ügyeljen arra, hogy ne sérüljön meg az Ön háta. Gyógytornásza és foglalkozásterapeutája tanácsokkal láthatja el a gyermek felemelésének és mozgatásának legjobb módjairól. Tanácsadást nyújthatnak a felszerelésekről, például az emelőkről is.

Az emelők mechanikus módon biztosítják a gyermek emelését és mozgatását (más néven átvitelét) az egyik helyről vagy helyzetből a másikba. Szüksége lehet előre, ha gyermeke mozgatása túlságosan nagy megterhelést jelent Önnek, vagy ha fennáll annak veszélye, hogy mozgatáskor sérülést okoz a gyermekének. Amikor gyermeke nagyobb és nehezebb lesz, szüksége lehet előre, hogy az ágyából a kerekesszékebe, vagy kerekesszékeből WC-re vagy zuhanyzószékre emelje át.

Az emelő rendszerint egy erős fémkeret, amely egy mennyezeti sínhez vagy padlón lévő állványhoz (állványos emelő) vagy kerekre (mozgatható emelő) rögzíthető. A keretnek van egy emelő mechanizmusa, amelyet kézzel vagy elektromos árammal működtetnek. A „feszítő rúd” lévő heveder a keretre vagy az emelőkarra van felfüggesztve, amely emeléskor támasztást nyújt a gyermekének.

Az elektronikus emelők tápegységgel (akkumulátorral rendelkeznek), amelyet fel kell tölteni. Az elektromos árammal hajtott emelőnek csatlakoznia kell az elektromos aljzathoz. Minden elektromos emelőnek vészleállító gombokkal

és kézi kioldó mechanizmusokkal kell rendelkeznie, hogy vészhelyzet esetén akkumulátoros hajtás nélkül is leengedhesse a gyermekét.

Lehet, hogy otthona átalakításakor kialakított egy stabil vagy mennyezeti sínhez rögzíthető emelőt, például egy olyan emelőt, amelynek segítségével gyermekét egyenesen a fürdőszobába tudja mozgatni.

Az állványos emelő úgy van kialakítva, hogy egy helyben maradjon, és általában a keret a gyermek ágya felett helyezkedik el. Fizioterapeuta vagy foglalkozásterapeuta javasolhatja az állványos emelő használatát, ha mennyezeti sínhez rögzíthető emelő nem szerelhető fel az Ön otthonában.

Elméletileg a mozgatható emélszerkezet bárhol használható a házban, de sok mozgástérre van szükség annak mozgatásához és elfordításához. Fontos, hogy ne legyen útban bútor vagy más akadály, és mivel a legtöbb mobilemelő görgője kicsi és megakadhat az egyenetlen felületeken, óvatossá kell lenni a mozgatható vagy kopott szőnyegek esetén. Az ajtóknak és folyosóknak elég szélesnek kell lenniük ahhoz, hogy az emelőt keresztül lehessen mozgatni rajtuk.

Az emelőhöz hevedert kell használni ahhoz, hogy gyermekét ültethesse vagy fektethesse. Különböző típusaik vannak. A standard hevederek például poliészterből készülnek, könnyen moshatók és száríthatók. A fürdetéshez használt hevederek hálóból készültek, hogy a víz kiszivároghasson belőlük, továbbá könnyen moshatók és száríthatók. A legfontosabb, hogy a hevedert egyénre szabottan kell kiválasztani, hogy megfeleljen gyermeke súlyának és magasságának és megfelelő támasztást nyújtson számára (például, ha az izomgyengeség miatt nehézséget jelent neki a fejmozgítás irányítása), és megfeleljen a felhasználás helyének és módjának. Minden hevedernek meg kell felelnie a használt emelőnek.

Az emélszerkezeteket és hevedereket a gyártó ajánlásainak megfelelően rendszeresen kell szervizeltetni. Ezt a gyártó vagy a forgalmazó végzi el.

Sok család szerint hasznos beszerezni a hordozható vagy összecsatolható emélszerkezetet is, amelyet akkor használnak, amikor otthonuktól távol vannak. Ezek nagyon hasznosak lehetnek az egynapos kirándulásokhoz, a barátok vagy rokonok meglátogatásakor és a nyaraláskor.

.....



3. BABAKOCSIK ÜLŐ BETEGEK (2-ES TÍPUSÚ) ÉS NEM-ÜLŐ (1-ES TÍPUSÚ) BETEGEK SZÁMÁRA

Gyermeke valószínűleg élvezni fogja azt, hogy a szabadban tartózkodhat és láthatja a környező világot, és ahhoz sem férhet kétség, hogy Önnek is el kell mennie megbeszélésekre, boltba és a barátaihoz. A foglalkozásterapeuta vagy a gyógytornász meghatározza, hogy milyen babakocsira van szüksége a gyermekének, ami kényelmes és biztonságos számára. Ez attól függ, hogy gyermekének az idő nagyobb vagy kisebb részében vízszintesen kell-e feküdni ahhoz, hogy könnyebben lélegezzen, vagy ülhet függőleges helyzetben, mivel általában nincs légzési nehézsége, vagy állapota valahol a kettő között helyezkedik el. A foglalkozásterapeuta vagy a fizioterapeuta figyelembe veszi a gyermeke életkorát, magasságát, testtömegét és általános izomerejét. Megbeszéljük Önnel, hogy gyermekének szüksége van-e hordozható orvosi segédeszközhöz, például szívógépre, ami azt jelenti, hogy a babakocsijának erős hordtálcára van szüksége.

Több kisebb gyermek esetében az az ideális babakocsi, amelyik a menetiránnyal szembe néz, extra alátámasztást nyújt, és több helyzetbe dönthető. Ez lehetővé teszi, hogy szorosan figyelemmel kövesse a gyermekét, és ellenőrizze, hogy kényelmesen ül és biztonságban van-e. Ha gyermekének kényelmes egy bizonyos ültetőmodul, akkor a foglalkozásterapeuta vagy a fizioterapeuta javasolhat egyet otthoni használatra, amelyet a babakocsi vázához rögzíthet. Ez csökkenti a tárolandó eszközök mennyiségét, és csökkentheti annak mennyiségét, hogy hányszor kell mozgatni a gyermekét.

Ha gyermeke idősebb és nagyobb, és gyakran kell vízszintes helyzetben feküdnie, akkor valószínűleg speciális babakocsira lesz szüksége. Ezeknél számos betét rögzíthető az üléshez vagy a háttámlához, amelyek extra támogatást nyújtanak a gyermek fejének, testének, medencéjének és lábainak elhelyezéséhez. Néhány olyan extra funkciókkal rendelkezik, mint a 'térben billentés'. Ekkor a teljes ülés hátrabilenthető, amely megváltoztatja a nyomást és a helyzetet. Akkor is segíthet, ha gyermeke feje hajlamos előrebilleni.

Van néhány olyan térben billenthető babakocsi márka és modell, amely más szülőknek bevált, azonban Önnek szorosan együtt kell működnie a foglalkozásterapeutaival vagy a fizioterapeutaival, hogy melyik babakocsi a legjobb a gyermeke számára.

Mit kell kérdezni és megnézni, hogy a gyermekem számára legmegfelelőbb babakocsit választhassam ki?

Miután a foglalkozásterapeuta vagy a fizioterapeuta felmérte a gyermeke igényeit, együtt elkezdhetik átnézni a lehetőségeket. A foglalkozásterapeuta vagy fizioterapeuta segíthet a következő kérdések megválaszolásában.

- Hol próbálhatom ki? Mindig jobb, ha minden babakocsit kipróbál a gyermekével, mielőtt a márkáról és a modellről döntene.
 - o Mennyire fektethető, vagy „dönthető a térben”?
 - o Próbálja ki gyermekével a lehető legtöbb pozíciót a lehető leghosszabb ideig.
- Ha a foglalkozásterapeuta vagy a fizioterapeuta nem tud Önnel tartani, készítsen fényképeket a gyermekéről a különböző fektetési vagy ültetési pozíciókban, hogy később megmutathassa azokat a terapeutának.
- Ha lehetséges, vigye el gyermekét sétára a babakocsival, hogy láthassa, hogyan tolható fel és le a járdaszegélyről, hogyan birkózik meg a sarkokkal és így tovább, és hogy mennyire „rázós” az út (néha, egy más típusú kerékkel már simábbá tehető az utazás).
- Ha azt tervezi, hogy a babakocsi hordozó részét egy járműbe rögzíti, olyan módon, hogy a gyermeke benne tartózkodik, ellenőrizze, hogy átment-e az ütésállósági teszten.

- Melyek a kosár és a tálca lehetőségek?
 - o Melyek a kosár vagy tálca méret és súlykorlátai?
 - o Megfelelő-e a kosár vagy tálca ahhoz a gyógyászati eszközhöz, amelyet magával kell vinnie? Az orvosi segédeszközök valószínűleg túl nehezek babakocsi hagyományos alsó tárolójához.
 - o Ha lehetséges, próbálja ki azokat a tárgyakat, amelyeket magával kell vinnie. Ha a tálca vagy a kosár nem megfelelő, akkor kérdezze meg, van-e más lehetőség. Néhány babakocsin a gyártó átalakítást végezhet a többlet ömlesztettáru vagy súly szállítására.
- Van-e lehetőség napernyők, esővédők stb. alkalmazására?
- Nyissa ki, csukja össze és helyezze különböző pozíciókba a babakocsit annak ellenőrzéséhez, hogy kényelmesen végre tudja-e hajtani ezt.
- Fel tudja-e emelni a babakocsit, és az elfér-e a jármű csomagtartójában vagy hátsó részében?



4. ÉTKEZÉS MEGKÖNNYÍTÉSE AZ ÜLŐ BETEGEKNÉL (2-ES TÍPUS)

Ha gyermekének nehézséget jelent az evés, akkor az orvosi csapat megbeszéli Önnel, hogy melyek a legjobb ültetési pozíciók az étkezéshez és az iváshoz. Továbbá tanácsot adhatnak a kerülendő ételekről, amelyeket nehezebb rágni és lenyelni. A pürésített vagy félig szilárd étrend segíthet abban az esetben, ha gyermekének nehézséget okoz a rágás, és felgyorsíthatja az étkezéseket. Ha sűrűbb folyadékot, például turmixot ad gyermekének, ez segíthet abban, hogy elkerülje az étel és ital félrenyelését (aspiráció).

Azok a gyermekek, akik megpróbálkoznak az önálló evéssel, lehet, hogy nem szeretik azt, hogy nem ők irányíthatnak és másoktól kell függeniük. Az étkezési nehézségek miatt elnyúló étkezések nyomást gyakorolhatnak a többi családtagra és tevékenységekre. A fizioterapeuta és a foglalkozásterapeuta képes lesz pozíciókat, ültetési lehetőségeket és ortéziseket javasolni, amelyek segíthetnek a gyermeknek az önállóbb étkezésben.

Néhány család hasznosnak találta a következő eszközöket:

- Szeleppel felszerelt szívószálak, amelyek a folyadékot a szívószál tetején tartva csökkentik az iváshoz szükséges erőfeszítést.
- Könyöktámaszok
- A Neater mozgatható kartámaszai, vagy étkezési és táplálkozási segédeszközei, amelyek segítenek abban, hogy az emberek a saját mozgásuk felhasználásával étkezzenek. Más vállalatok is gyártanak hasonló támaszokat és segédeszközöket.

Ha az étkezés nehezebbé válik

Ha gyermeke már nem nyel biztonságosan, vagy testsúlya nem gyarapodik megfelelő mértékben, akkor az orvosi csapat más lehetőségeket is javasolhat a biztonságos tápláláshoz. Időt biztosítanak Önnek arra, hogy megbeszélje és kérdéseket tegyen fel az általuk javasolt lehetőségekről, és ezáltal megértheti, hogy ez milyen lehetséges előnyökkel és kockázatokkal jár a gyermeke részére.

A választott opciótól függően képzést és támogatást kap, hogy gyermekét biztonságosan táplálhassa otthonában. Néhány rövid távon alkalmazható lehetőség gyermeke táplálásához:

- **Nazogasztrikus (NG) szonda**- egy vékony, rugalmas etetőcső, amelyet az orrlyukon keresztül vezetnek a gyomorba
- **Nazojejunális (NJ) szonda**- egy vékony, rugalmas etetőcső, amelyet az orrlyukon keresztül vezetnek a vékonybél középső részébe (a jejunumba)

Hosszú távú lehetőség gyermeke etetéséhez:

- **Gasztrosztómiás szonda** (más néven perkután endoszkópos gasztrosztómiás (PEG) szonda) - rugalmas táplálócső, amelyet műtéti eljárás során helyeznek a gyomorba. Azokat a gyermekeket, akiknél PEG-szonda segíti a súlygyarapodást, általában arra ösztönzik, hogy szájon át is fogyasszanak valamennyi ételt.



5. TÁPLÁLÁSI LEHETŐSÉGEK A NEM ÜLŐ BETEGEK SZÁMÁRA (1-ES TÍPUS)

Lehetséges táplálási opciók

Ha a nyelés már nem biztonságos a gyermeke számára, vagy testsúlya nem gyarapodik megfelelő mértékben, akkor az orvosi csapat más lehetőségeket is javasolhat a biztonságos táplálásához. Időt biztosítanak Önnek arra, hogy megbeszélje és kérdéseket tehessen fel arról, hogy az orvosi csapat miért javasolta az alább bemutatott lehetőségek valamelyikét, és ezáltal megértheti, hogy ez milyen lehetséges előnyökkel és kockázatokkal jár a gyermeke részére. Bármilyen döntés is szülessen arról, hogy melyik lehetőség a legjobb, képzést és támogatást kap, amely segít abban, hogy gyermekét biztonságosan táplálhassa otthonában. Néhány rövid távon alkalmazható lehetőség gyermeke táplálásához:

- **Nazogasztrikus (NG) szonda**- egy vékony, rugalmas etetőcső, amelyet az orrlyukon keresztül vezetnek a gyomorba
- **Nazojejunális (NJ) szonda**- egy vékony, rugalmas etetőcső, amelyet az orrlyukon keresztül vezetnek a vékonybél középső részébe (a jejunumba)

Hosszú távú lehetőség gyermeke etetéséhez:

- **Gasztrosztómiás szonda** (más néven perkután endoszkópos gasztrosztómiás (PEG) szonda) - rugalmas táplálócső, amelyet műtéti eljárás során helyeznek a gyomorba. Ezzel egyidejűleg elvégezhető a Nissen-féle fundoplicatió, amely segít a reflux csökkentését.



6. LÉLEGEZTETÉS A JÁRÓ BETEGEK SZÁMÁRA (3-AS TÍPUS)

A legtöbb 3-as típusú SMA-ban szenvedő betegnek nincs légzési problémája, de néhányuknak kissé csökkent a légzésfunkciója [Finkel 2017]. Ha gyermekének mellkasi fertőzése van, az orvosi csapat ellenőrzi a köhögés erősségét és azt, hogy vannak-e olyan tünetek, amelyek arra utalnak, hogy éjszaka légzési nehézségeik vannak. Ennek tünetei között szerepel az, hogy nem alszik jól éjszaka, fejfájása van és a nap folyamán álmosnak érzi magát. Ha gyermekénél ezek a jelek jelentkeznek, akkor rendszeres légzésvizsgálatra van szüksége. Gyermekeinek nincs szüksége semmilyen kezelésre a légzési problémák kezelése érdekében, kivéve, ha Ön vagy gyermeke aggódik a légzés miatt.

.....



7. LÉGZÉS ELLENŐRZÉSE NEM ÜLŐK SZÁMÁRA (1-ES TÍPUSÚ)

A szakmai ajánlás ajánlása szerint az összes olyan SMA-ban szenvedő gyermeknél, akik nem tudnak ülni, a diagnózis felállítása után a lehető leghamarabb fizikális vizsgálatot kell végezni a kórházban. Ezt rendszeresen meg kell ismételni, három hónap múlva, majd azt követően legalább hathavonta. Ha gyermekének légzési nehézségei vannak, akkor fontos, hogy a szén-dioxid szintjét a kilégzés végén ellenőrizzék (ez az úgynevezett „kilégzésvégi end-tidal) szén-dioxid”). Rendszeres „alvászvizsgálatokat” kell végezni az éjszakai légzésük vizsgálata érdekében. Az alvászvizsgálat során kis érzékelőket rögzítenek a gyermek arcához, fejéhez, karjához és mellkasához és az éjszaka során ellenőrzik. Mindezek a vizsgálatok segítenek az orvosoknak és Önnek eldönteni azt, hogy hogyan támogassák a légzését és hogyan legyen mindez a legkényelmesebb számára.



1. KIHÍVÁSOK ÉS TÁMOGATÁS A GYERMEKE SZÁMÁRA

Mint minden gyermeknél, a fogyatékossgal élő gyermekeknél és fiataloknál is sokszor előfordulnak érzelmi hullámzások. További stresszel kell megküzdeniük és bár sokan találnak módot arra, hogy megvívjanak ezzel, komoly kihívásokat jelent mentális egészségük és jóllétük, megőrzése gyermekkorukban és felnőttkorukban. A fogyatékossg miatt nehezebben alakíthatnak ki barátságokat, és a gyermekekből szorongást, frusztrációt vagy haragot válthatnak ki azok az akadályok, amelyek megakadályozzák őket abban, hogy normális életet éljenek. Felmerülhet bennük a kérdés: „Miért velem történt mindez?” és azt tapasztalhatják, hogy a kórházi vizitek és tartózkodások, valamint az, hogy nem tudnak elvégezni bizonyos tevékenységeket, meggátolják őket abban, amit tenni szeretnének. A fájdalommal való megküzdés vagy az, hogy képtelenek egyedül elvégezni dolgokat, befolyásolhatja a jó közérzetüket.

Terápia és tanácsadás

A játék- és zeneterápia segíthet az érzelmi problémákkal küzdő fiatalabb gyermekeknek. Az idősebb gyermekek számára hasznos lehet, ha bizalmasan beszélhetnek egy pszichológussal vagy tanácsadóval.

Online támogatás

Bármely korosztályba tartozó gyermekek számára az internet rengeteg információt, szórakozást kínál, valamint lehetőséget a kapcsolattartásra és a barátságok kialakítására. Széles körben elfogadott tény, hogy a gyermekeknek és a fiataloknak támogatásra és útmutatásra van szükségük ahhoz, hogy az internetet pozitív módon és biztonságosan használják.

Csatlakozás csoportokhoz és tevékenységekhez

Ha belép a fogyatékossgal élő embereket támogató szervezetekbe, ideértve az SMA szervezeteket is, akkor a szabadidős tevékenységekben való részvétellel segítheti erősíteni gyermeke önbizalmát és önértékelését.



2. KIHÍVÁSOK ÉS TÁMOGATÁS AZ SMA-BETEGEK SZÜLEI SZÁMÁRA

Az SMA diagnózisával való szembesülés és a komplex igényű gyermekek gondozása jelentősen növeli a szülők fizikális és érzelmi felelősségvállalását. Bár gyermeke élete során sokszor élhet át nagy büszkeséget, örömet és szeretet élhet át, vannak azonban nagyon nagy megterhelést jelentő időszakok is. Ezek a nehézségek a család minden tagját különféle módon érinthetik, de támogatás és tanácsadás segítségével a gyermek életében részt vevő minden személy létfontosságú támogatást nyújthat gyermekének, Önnek és egymásnak.

A legtöbb szülő számára a diagnózist követő első hetek elmosódottak. A leggyakoribb reakciók közé tartozik:

- sokk
- hitetlenség és tagadás
- félelem
- szorongás
- bűnösség érzése
- szomorúság
- depresszió
- harag és
- a túlterheltség érzése.

.....

Az emberek ezen érzelmek különböző kombinációit tapasztalhatják meg a diagnózistól kezdve folyamatosan a különböző időpontokban.

Mi segíthet Önnek?

- A szociális munkások, tanácsadók, ápolók, pszichológusok és orvosok által nyújtott támogatás igénybe vétele.
- Családtagok vagy barátok által nyújtott támogatás. Beszélgessen velük és engedje, hogy segítsenek a háztartási munkákban.
- Stratégiák használata vagy tanulása a szorongás vagy a feszültség csökkentéséhez, például edzés vagy zenehallgatás.
- Erőt adhat a vallási meggyőződés, vagy a spirituális gyakorlatok, és a vallási meggyőződésben vagy a spirituális gyakorlatban, és beszélgetés a kórházi lelkészekkel, lelkészekkel vagy egy lelki támogatóval.
- Beszélje meg a félelmeit és aggodalmait gyermeke orvosi csapatával.
- Vigyázzon magára. Próbáljon egészségesen táplálkozni, pihenjen eleget és iktasson be szüneteket a folyamatos ápolás mellé.
- A lehető legnagyobb mértékben vegye át a gyermekét érintő döntések irányítását.
- Egészséges módon fejezze ki a haragját. Keressen egy helyet, ahol egyedül lehet, és felszabadulhatnak az érzései, kiabálhat vagy sírhat.
- Beszélgessen a többi olyan szülővel, akinek a gyermeke SMA-ban szenved.
- Tanulja meg, hogyan kell gondoznia a gyermekét, és ahányszor csak szüksége van rá, tegye fel az összes kérdését.
- Legyen tudatában annak, hogy semmit sem tudott volna tenni annak megakadályozására, hogy gyermeke örökölje ezt a genetikai állapotot.
- Ismerje fel, hogy teljes mértékben érthető, hogy miért vannak ilyen érzései és normális, ha ebben a helyzetben bármikor támogatásért fordul.

Szakmai támogatás és tanácsadás

Néhányan nagyon hasznosnak találják, ha egy független, képzett szakemberrel beszélgethetnek az érzéseikről és arról, hogy hogyan végezzék a napi rutint. A tanácsadás lehetőséget ad arra, hogy azokat az érzéseit is kimondja, amelyeket nem akart hangosan kimondani a családja vagy a barátai előtt.

Mentális egészség

Ha aggódik saját vagy gondozottja mentális egészsége miatt, beszéljen családi orvosával. Tudnak segíteni abban, hogy a lehető leggyorsabban segítséget kapjon.



3. A CSALÁDON BELÜLI ERŐSZAK

A családon belüli erőszak vagy bántalmazás azt jelenti, amikor valaki bántalmazza vagy zaklatja partnerét vagy valaki mást a családban. Ez lehet érzelmi, pszichológiai vagy pénzügyi visszaélés, valamint szexuális vagy fizikai erőszak. Ha látta, hogy ez történik vagy ez történt Önnel vagy valamelyik családtagjával, akkor segítségért fordulhat az alábbi segítőkhöz vagy szervezetekhez:

- SMA Europe (az SMA európai szervezetének honlapja)
- SMA News Today (USA-beli információs oldal az SMA-ról)
- SMA UK (egyesült királyságbeli támogató oldal az SMA-val kapcsolatban)
- Ally Cadence Trust for SMA (egyesült királyságbeli jótékonyági szervezet honlapja)
- SMA Magyarország Alapítvány



4. TERHESSÉG ÉS SZÜLŐVÉ VÁLÁS

A gyermekszülés és szülővé válás az egyik legnagyobb döntés, amelyet valaki meghozhat. Ha Ön SMA-ban szenved, akkor még több dolgot kell átgondolnia:

- Mekkora az esély arra, hogy gyermeke SMA-ban fog szenvedni?
- Milyen lehetőségek állnak rendelkezésre ahhoz, hogy Ön (vagy partnere) teherbe eshessen?
- Ha Ön nő, a gyermekvállalás hogyan befolyásolja az egészségi állapotát?
- Képes lesz-e arra, hogy ellásson egy gyermeket?

Mekkora az esély arra, hogy gyermeke SMA-ban fog szenvedni?

Az SMA genetikai hátteréről és annak esélyéről, hogy a gyermeke örökölheti-e ezt a betegséget, olvassa el a kiadvány „Diagnózis és genetika” részét, amely itt található. A legjobb, ha genetikai tanácsadáson vesz részt mielőtt Ön vagy partnere gyermeket vállalna, mivel ez lehetőséget ad arra, hogy megvitassa sajátos körülményeit, és megalapozott döntéseket hozzon az Ön (vagy partnere) várandósságára vonatkozó lehetőségekről.

Milyen lehetőségek állnak rendelkezésre ahhoz, hogy Ön (vagy partnere) teherbe eshessen?

Genetikai, családi és egyéni körülményei korlátozhatják, hogy milyen lehetőségek és milyen finanszírozás áll rendelkezésére, ezért fontos, hogy beszéljen genetikai tanácsadóval, hogy megtudja, milyen lehetőségek közül választhat. Íme néhány lehetőség:

- Természetes fogamzás tesztelés nélkül
- Petesejt vagy sperma adományozás - a donort tesztelik annak ellenőrzésére, hogy nem SMA hordozó

.....

- Nem invazív prenatális diagnózis (NIPD) - A DNS-mintákat a terhesség nyolcadik hetétől tesztelik annak megállapítására, hogy a magzat SMA-ban szenved-e
- Korionboholy mintavétel (CVS) - a méhlepényből vett mintát a terhesség 11. és 14. hete között tesztelik annak megállapítása érdekében, hogy a magzat SMA-ban szenved-e
- Amniocentézis - a magzatvízből vett mintát a terhesség 15. és 20. hete között vizsgálják annak ellenőrzéséhez, hogy a magzat SMA-ban szenved-e.
- Preimplantációs genetikai diagnosztika (PGD) - az IVF-hez hasonló folyamat, amely során petesejtet vesznek a nőtől, azt a testen kívül megtermékenyítik, majd az embriókon elvégzik az SMA-vizsgálatot.

További hasznos információt találhat ezekről a lehetőségekről a kiadvány „Diagnózis és genetika” részében.

Nagyon személyes döntés, hogy melyik lehetőséget választja. Nincsenek helyes vagy rossz döntések, az Önt támogató egészségügyi szakemberektől kapott információk alapján Ön választja ki a legmegfelelőbbet.

Ha Ön nő, a gyermekvállalás hogyan befolyásolja az egészségi állapotát?

Orvosi csapata megbeszéli Önnel, hogy a terhesség hogyan befolyásolhatja izomerejét és légzését. Tanácsokat adnak minden olyan szakember által végzett megfigyeléshez és támogatáshoz, amelyre véleményük szerint szüksége lehet a terhesség és a szülés során. Kérjük, ne feledje, hogy bármikor kérhet másodvéleményt, ha további információt szeretne megtudni egy másik szakembertől.

Képes lesz-e arra, hogy ellássa a baba gondozásának gyakorlati oldalát?

Ez nagymértékben függ attól, hogy az SMA hogyan befolyásolja Önt és partnerét, és milyen támogatást kap napi szinten. A család, a barátok, a szülésznő és az orvosi csapat mind segít Önnek ennek megtervezésében. Számos információforrás, tipp és ötlet áll rendelkezésre, hogy hogyan tud megküzdeni a fizikai kihívásokkal, valamint általános tanácsok és információk a szüléségről.



5. SZEMÉLYES GONDOZÁS

A legtöbb fiatal ember, amikor idősebb lesz és kamaszodik, egyre öntudatosabb lesz és nem szereti, ha mások látják a testét. Az SMA miatt azonban a másik személy által nyújtott személyes gondozás valószínűleg szükséges részét képezi az életének, ezért a pubertás még nagyobb kihívást jelenthet Önnek.

Egyes fiataloknak továbbra sem okoz gondot a szüleik és barátaik (és idővel a partnerük) által nyújtott személyes gondoskodás. Mások előnyben részesítik, ha személyes gondozó látja el gondozásukat, hogy „szakmaibb” alapokon gondoskodjanak az ápolásukról. Azonban nem mindig lehet jó, megbízható személyes gondozókat találni.

Bárki is végzi az Ön gondozását, fontos, hogy bízzon benne és jól érezze magát vele. Ha aggályai vannak azzal kapcsolatban, ahogyan bárki is gondozza Önt, mondja el egy olyan személynek akiben bízik.



6. HOGYAN BESZÉLJÜNK AZ EMBEREKNEK AZ SMA-RÓL? A DISZKRIMINÁCIÓVAL KAPCSOLATOS AGGÁLYOK

Személyes döntésünk az, hogy beszélünk-e az SMA-ról. Egyesek aggódnak a megkülönböztetés, az előítéletek vagy a titoktartás hiánya miatt. Ha úgy dönt, hogy nyíltan beszél róla, a legtöbb munkáltató nem tudja, hogy miről is szól az SMA, tehát időbe telik, hogy megbeszélje velük az egyéni igényeit.

Íme a nyitottság néhány előnye:

- Egyes munkáltatók szívesen alkalmaznak fogyatékossgal élőket.
- Ez lehetőséget adhat arra, hogy pozitív módon beszélhessen magáról.
- Ha szükség van átalakításra, a munkáltató a lehető leghamarabb elvégzi ezeket.
- Lehet, hogy jobb munkakapcsolatot építhet ki a munkáltatójával és a munkatársaival.
- Elmagyarázhatja önéletrajzában minden olyan részét, amely egyébként hátrányt jelenthet Önnek, például hiányosságokat az iskolai végzettsége terén vagy a munkaelőzményeiben a rossz egészségi állapot miatt.
- Ön a saját állapotának a szakértője, Ön tudja, hogy mit tud elvégezni és mit nem és mi a legjobb az Ön számára. Ezen információk megosztása hasznos lehet.

