

## Terápiák a gyakorlatban

## A gerincvelői izomsorvadás (spinal muscular atrophy – SMA) diagnosztizálása

### Röviden az SMA-ról

A gerinc eredetű izomsorvadás (spinális izomatrófia – spinal muscular atrophy, röviden SMA) egy örökletes, genetikai eredetű betegség, melynek következtében a gerincvelőben található mozgató idegsejtek kezdenek elpusztulni egy genetikai hiba, az SMN 1-es gén hiányának következtében. Az SMA a csecsemőhalálozás egyik vezető genetikai oka világszerte.

Előfordulása országonként eltérő, hazánkban 6-10 000 újszülöttről egyet érint, ami 10-15 új beteget jelent évente. Magyarországon a hordozók aránya 1:35, azaz minden 35 emberből 1 hordozza a betegséget okozó gént. Annál a házaspárnál, ahol mindkét fél hordozó, 25 % esélye van arra, hogy beteg gyermekük szülessen.

A survival motor neuron (SMN) fehérje előállításáért felelős, a betegségben hiányzó SMN 1 gén fehérjetermelő szerepét az SMN2 gén részben képes átvenni. Az SMN 2-es gén kópiaszáma döntő a betegség típusát illetően. Minél magasabb a kópiaszám, annál valószínűbb, hogy enyhébb fokú a betegség. Két kópiával rendelkezőknél valószínűleg csecsemőkori (más néven 1-es típusú) SMA, míg a három vagy négy génkópiával rendelkezőknél valószínűleg kései (2-es és 3-as típusú) SMA alakul ki.

A betegség legsúlyosabb formájában akár már a méhen belül kezdenek kialakulni az elváltozások. A csecsemőkori formában születés után az élet első 6 hónapjában jelentkeznek a tünetek. Ha ezt időben észreveszik, akkor az orvosok már itt, a fejlődési szakaszban is be tudnak avatkozni. Később, az idegrendszer fejlődését követően, amikor a mozgatóidegsejtek pusztulni kezdenek, akkor pedig ennek a folyamatnak a megakadályozása a cél.

## **Az SMA típusai, és a tünetek megjelenésének valószínűsége**

- SMA 0: a tünetek magzati korban kezdődnek, amelyek a következők: súlyos hipotónia, (alacsony izomtónus), veleszületett ízületi deformitások, légzészavar, a mozgásfejlődés egyáltalán nem indul be. Az életkilátások jelentősen korlátozottak.
- SMA I. típus: a tünetek (hipotónia, légzészavar) 0-6 hónapos korban kezdődnek. Súlyosabb formában a mozgásfejlődés nem indul be, illetve csak minimális fejkontroll alakul ki. Enyhébb formáiban a mozgásfejlődés megindul, de az önálló ülési képesség kialakulása előtt megtorpan és visszafejlődés tapasztalható, tehát a csecsemő elveszíti az addig megszerzett mozgási képességeit. Kezelés nélkül az állapot fokozatosan, esetenként gyorsan romlik. A légzőizmok érintettsége miatt légzészavar, a súlyos hipotónia miatt táplálási nehézség alakul ki. A csecsemő sírása hangja gyenge. A várható élettartam kezelés nélkül átlagosan mindössze 10 hónap. Ez a leggyakoribb típus, Magyarországon évente kb. 5-10 I-es típusú gyermek születik.
- SMA II-típus: a tünetek 7-18 hónapos kor között kezdődnek. Ennél a típusnál kezdetben az alsó végtag gyengesége a szembetűnő: az addig jól fejlődő gyermeknél késik az állás és/vagy járás megjelenése, önálló járás nem alakul ki.
- SMA III-as típus: a tünetek 18 hónapos kor után jelennek meg. A gyermek megtanul önállóan járni, de járása ügyetlen, billegő, hamar elfárad. Nehezeire esik a lépcsőzés, a guggolásból felállás, feltűnően sokszor esik el, támaszkodva, manőverek segítségével áll fel. A felső végtag funkciói ebben a formában kezdetben még lehetnek jók.
- SMA IV-es típus: a megjelenés hasonló a III-as típusúhoz, de a tünetek felnőtt korban jelentkeznek.

## Az SMA terápiák újdonságai

### A terápiaválasztás szempontjai

Jelenleg, 2021-ben háromféle terápia érhető el Magyarországon az SMA-betegek számára: a Spinraza, az Evrysdi és a génterápia, vagy közismertebb nevén a Zolgensma. Mindhárom terápia a Nemzeti Egészségbiztosítási Alapkezelő (NEAK) által támogatottan (egyedi méltányossági alapon) érhető el Magyarországon.

A többféle kezelési mód az előnyök mellett egyben nagy felelősséget ró mind az orvosokra, mind az érintettekre, illetve az érintett gyermekek szüleinek az adott páciens számára legoptimálisabb kezelés kiválasztása szempontjából. A döntés során az alábbi tényezőket kell figyelembe venni:

1. A kezelés terhe
2. Mellékhatások
3. Hatásosság

Ezek alapján a három terápia az alábbiak szerint jellemezhető.

- **Génterápia (onasemnogen abeparvovek, azaz a Zolgensma)**

A génterápiát 2020-ban engedélyezték Európában. A terápia lényege, hogy egy vírusvektorba csomagolva működőképes SMN 1 gént juttat a szervezetébe, ezáltal állítja helyre az SMN fehérje termelődését. Ezt a gént intravénásan juttatják be a beteg szervezetébe, ami egyszeri beavatkozást jelent, de a beadást minimum egy hónap szteroidos kezelés követi a mellékhatások mérséklése céljából. Ezenkívül az első időszakban nagyon gyakoriak – hetente vagy még sűrűbbek – a vérvételek. Emellett meg kell vizsgálni, hogy a beteg átesett-e azon a vírusfertőzésen, amelybe a bejuttatni kívánt gént csomagolják; ha átesett, akkor a terápia nem alkalmazható.

Az orvosok jelenlegi tudása szerint mivel az immunrendszer reagál a kezelésre, és

immunitás alakul ki a gyógyszerrel szemben, emiatt a terápia nem ismételtető, még akkor sem, ha évek múltán veszít hatásosságából.

A génterápia lehetséges mellékhatásai: transzamináz (májfunkciós értékek) emelkedése, thrombocytopaenia (vérlemezke-szám csökkenés), topinin I emelkedés – a klinikai vizsgálatok alatt ezek mind uralhatók voltak, nem okoztak maradandó károsodást; hányás, láz.

A fentebb ismertetett mellékhatásokon felül leírtak már súlyosabb állapotokat, amelyek a klinikai vizsgálatok során nem jelentkeztek. Ezek eddig jól kezelhetőek voltak.

Hatásosság szempontjából a génterápiáról elmondható hogy tünetekkel rendelkező gyermekeknél a többi terápiához hasonlóan egyértelműen megváltoztatja a betegség természetes lefolyását, de nem érhető el tünetmentes állapot. Amennyiben a kezelést újszülöttkorban, tünetmentes állapotban kezdik a kezelés után a gyermekek mozgásfejlődése megegyezik a normál fejlődéssel (3 SMN2 kópia esetén). Vannak, akiknél a fejlődés üteme ugyan lassabb (a páciensek fele 2 SMN2 kópia esetén), de a mozgásfejlődés nagy mérföldkövei náluk is megjelennek, illetve a betegség tünetei észlelhetők, de sokkal enyhébben, ami főleg az 1-es típusú SMA-betegeknél szembetűnő. A tünetmentes állapotban génterápiában részesült gyerek többsége járni is megtanul.

- **Evrysdi (risdiplam)**

A készítményt 2021-ben engedélyezték Európában. A gyógyszer az SMN2 génre hat, serkentve az innen való fehérjetermelődést, amivel normál SMN termelést ér el. Két hónapos kornál idősebb gyermekek esetében alkalmazható. Szájon át szedhető, illetve adott esetben szondán, PEG-en vagy gasztrotubuson keresztül is bejuttatható. Két hónapra készíthető el a szer, tehát ennyi időre adható ki az érintetteknek. Minden nap be kell venni, és jelen tudás szerint élethosszig kell szedni.

Mellékhatásai lehetnek: láz, hasmenés, hányinger, kiütés, fekélyek a szájnyálkahártyán, fejfájás, ízületi fájdalom, UTI, obstipáció (székrekedés).

Egyéb megfontolások a gyógyszer kapcsán (ezekről jelenleg nincs elegendő

információ): mivel az állatkísérletek során előfordult magzati károsodás, ezért a terápia elkezdése előtt ajánlott terhességi tesztet végezni, a kúra alatt pedig valamely fogamzásgátló módszert alkalmazni; a gyógyszer befolyásolhatja a férfiak fogamzóképeségét, ezért javasolt a spermakonzerválás a terápia megkezdése előtt; szemészeti vizsgálat (állatkísérletek során tapasztaltak retinális károsodást, de humán vizsgálatokban nem volt ilyen tapasztalat); Off-target hatások jelentősége még nem tisztázott, esetlegesen egyéb génekre is hathat.

Hatásosságát illetően klinikai vizsgálatok igazolják, hogy mind a csecsemőkori formában mind a 2-3-as típusban lényegesen megváltoztatja a betegség természetes lefolyását.

- **Spinraza (nuszinerszen)**

Az első SMA-terápia, 2017-től engedélyezett az Európai Unióban. Mivel a legrégebb óta alkalmazott terápia hazánkban, így a legtöbb információ is a Spinrazáról áll az orvosok rendelkezésére.

A gyógyszer az Evrysdihez hasonlóan szintén az SMN2 génre hat. A gerincvelői folyadékba juttatják be (lumbálás során, intratekálisan, az első 4 úgynevezett feltöltő adagot követően négyhavonta kell beadni, ami így az első évben 6 lumbálást jelent, a további években évi 3-at.

Gyermekek és felnőttek esetében is alkalmazható. Jelen tudás szerint szintén élethosszig szükséges folytatni a terápiát.

Mellékhatásai lehetnek fejfájás, hányás és hátfájás. Súlyos gerincferdülés esetén problémát okozhat a gyógyszer beadása, ilyen esetekben altatásra lehet szükség. Egyéb megfontolások a gyógyszer kapcsán: laborvizsgálatok (thrombocytopaenia, alvadási zavar, proteinuria.

Hatásosságát klinikai vizsgálatok igazolták 1-2 formában, a másik két készítményhez hasonlóan lényegesen megváltoztatta a betegség természetes lefolyását. Az alkalmazás megkezdése több publikáció jelent meg, mely mindhárom formában hatékonynak találta. Tünetmentes újszülöttekénél alkalmazva a 3 kópiás betegek mozgásfejlődése teljesen egészséges lehet, két kópiás betegeknél pedig enyhe tünetek

jelentkezhetnek, de a gyermekek többségében elérik a nagy mozgási mérföldköveket és megtanulnak járni is.

## **A terápiák összehasonlítása**

Mindhárom terápia hatékonysága bizonyított, a terápiák között direkt összehasonlítás nem végezhető. Minden készítmény esetében általában javulás tapasztalható, még a tünetesen megkezdett kezelés esetében is.

A vizsgálatok azt mutatják, hogy minél korábban kezdik el a kezelést, annál nagyobb mértékű állapotjavulás várható.

A hiteles tájékoztatás a kezelőorvos feladata, a választás a kezelőorvos és a család közös döntése.

## **A szűrővizsgálatokról**

### **Az újszülöttkori SMA szűrés – A korai diagnózis fontossága**

Az újszülöttszűrés elengedhetetlen az SMA korai és méltányos diagnózisához. A diagnosztizált csecsemők komplex kezelését nagyon gyorsan meg kell kezdeni, mivel a betegség lefolyása sokszor igen gyors ütemű. Minél később és rosszabb állapotban derül fény a betegségre, annál kisebb hatékonysággal alkalmazhatók az elérhető terápiák, amik a már elpusztult mozgatóidegsejteket nem képesek pótolni. Éppen ezért fontos, hogy minél hamarabb, lehetőség szerint már az újszülötteken elvégezzék az SMA-szűrést<sup>1</sup>.

A korán, még a tünetek megjelenése előtt vagy enyhe tünetekkel diagnosztizált betegség esetén jelentős mennyiségű mozgatóidegsejt marad épen. Így esély van arra, hogy a választott terápiával elérjék, hogy a gyermek tünetmentes maradjon, vagy állapota ne romoljon. Ennek eredményeképp a gyermek motoros képességei a normális fejlődést megközelítő ütemben jelennek meg, az életminősége megközelíti az egészséges gyermekek életminőségét, a család életvitelének alakulását pedig nem vagy nem jelentős mértékben befolyásolja a kór.

---

<sup>1</sup> Kásler Miklós, az emberi erőforrások minisztere 2021 novemberében jelentette be, hogy az Emberi Erőforrások Minisztériumának (EMMI) egészségügyért felelős államtitkársága kidolgozta az újszülöttkori SMA-szűrés szakmai koncepcióját, és biztosítja a mintaprogram megvalósításához szükséges forrást.

A későn felfedezett, már súlyos tüneteket mutató betegségnél a mozgatóidegsejtek nagy része elpusztult. Ilyenkor a terápiák célja a romlás lassítása. A motoros képességek lassan javulhatnak, valamint az életminőség is javítható, de ehhez rengeteg idő- és energiaráfordítás szükséges mind a gyermek, mind a család, mind a szakemberek – orvosok, gyógytornászok – részéről. Ilyenkor az SMA-ban érintett családok életét a betegség miatti teendők határozzák meg, a szülők munkaképessége csökken, ha több gyermek is van a családban, akkor rájuk kevesebb figyelem juthat, mint SMA-s testvérükre.

Emellett anyagi tekintetben az újszülöttkori szűrés esetén csak a szűrővizsgálat, majd a választott kezelés jelentenek költséget, addig a későn diagnosztizált SMA esetén a rehabilitáció, a kiegészítő kórházi kezelések (mint a gasztrostóma vagy különböző műtétek) és az otthongondozás költségei is hozzáadódnak ehhez az összeghez.

## **A szűrés menete**

A neonatológiai osztályon a születés után 2-3 nappal 5 vércseppet szoktak kicseppenteni az újszülöttek sarkából a kötelező szűrővizsgálatok elvégzéséhez. Az SMA-szűrés is elvégezhető ebből a mennyiségből, tehát nincs szükség sem extra vérrre, sem extra beavatkozásra.

## **Hordozószűrés**

A leendő szülőknek lehetőségük van olyan szűrővizsgálat elvégzésére, amely kimutatja, ha valamelyik fél hordozza magában a hibás gént.

Fontos tudni, hogy ettől függetlenül a csecsemőnél újonnan is kialakulhat a mutáció, valamint a hordozószűrés a ritka 2/0-s hordozókat nem találja meg. Ezekben az esetekben az újszülöttkorban elvégzett szűrővizsgálat azonban képes kimutatni a betegséget.



## Otthonlélegeztetés – A non-invazív otthonlélegeztetés (NIV) hatása az SMA-betegekre

### Az SMA társbetegségei

A spinális izomatrófia nem csak mozgásszervi betegség. A motoneuronok pusztulása izomgyengeséget és bénulást okoz, de emellett számos társbetegséggel is számolniuk kell az érintetteknek.

1. légzési elégtelenség
  - váladék pangás, nem működő tüdő területek
  - vér oxigén szintjének csökkenése és a szén-dioxid emelkedése
  - mellkasi deformitás (ún. harang alakú mellkas)
2. gerincferdülés (scoliosis)
3. nyelési nehezítettség (bulbáris diszfunkció)
  - nyelési és táplálási nehezítettség
  - reflux
  - gyomorürülési zavar, puffadás, székrekedés (obstipáció)
  - bélmotilitási zavar, felszívódási zavar-hiányállapotok
4. csonttritkulás (osteoporosis)
5. pszichés és szociális krízis

### Hipoventiláció

Az SMA-betegek gyengült légzési munkájának következtében elégtelen a perclégzés, így elégtelen a gázcsere is – oxigénhiány lép fel és felszaporodik a széndioxid.

A korai gyakorlattal ellentétben az SMA betegek esetében az elégséges gázcseréhez nem csak oxigén adására, hanem megfelelő levegőtérfogatra van szükség, amit kétszintű lélegeztetéssel érünk el. Az elégtelen légzés a betegeknek mind a fizikai, mind a mentális fejlődésére negatív hatással van.

A hipotón gyermek bár sokat alszik – akár 10-12 órát is –, mégsem tudja magát kipihenni, mivel

az alvása felületes: amint mélyalvásba kerülne, a felszaporodó szén-dioxid és az oxigénhiány folyamatosan ébreszti a gyermeket. Eközben a szív működése folyamatosan extra munkát végez – akár egy maratoni futóé mozgás közben! A beteg a megnyúlt alvási idővel próbál kompenzálni, sikertelenül. Emiatt állandó fejfájás, étvágytalanság és fogyás, romló teljesítmény, alvás közbeni izzadás jellemzi őket, idősebb páciensek pedig rémálmokról is beszámoltak. Emellett a kialvatlanság és a rossz gázcsere mind a mozgásfejlődést, mind a mentális fejlődést visszaveti.

## **Az otthonlélegeztetés**

Ha a betegnek szüksége van lélegeztetésre, akkor az történhet invazív és non-invazív módon. Invazív, ha a testbe hatolva tubuson vagy a nyakon ejtett metszésen keresztül bevezetett légcsőkanülön keresztül lélegeztetik a páciens. Az invazív otthonlélegeztetésben a légcsőkanült használjuk. Ezzel szemben non-invazív lélegeztetésről beszélünk, ha kívülről, arcmaszk segítségével juttatják be a levegőt.

Azoknál a betegeknél, akiknek napi 16 órát meg nem haladó időtartamra vagy csak alvás alatt van szükség lélegeztetésre, esetükben a cél a non-invazív lélegeztetés, ami sokkal jobb életminőséget biztosít. Természetesen ha bármilyen okból kifolyólag – társbetegség, műtét vagy maszkal kivitelezhetetlen lélegeztetés esetében – szükséges, akkor invazív lélegeztetésre térhetnek át az orvosok.

- A maszk helyes használata

Non-invazív lélegeztetés esetében kilégző résekkel ellátott maszkot használnak, amely lehet orrot (nasal), orrot és szájat (full face) és teljes arcot (total full face) fedő. Fontos a maszk helyes felhelyezése, különben sérüléseket okozhat! Felvételnél ügyelni kell a maszk laza használatára. Ugyanis ha túl szoros, akkor a maszk peremét fedő vékony hártya, amely a kényelmes és pontos illeszkedést biztosítja, funkcióját veszti, meggyűrődik, ami feltörheti az arcbőrt. Emellett a túl szorosan felhelyezett maszk akadályozza a koponya fejlődését, ami deformitásokat eredményezhet.

Ezen kívül a túl szoros pánt is okozhat sérülést. Ilyen esetben a sérülést okozó pánt alápárnázható, vagy kikapcsolva hagyható (a pánt többi része ilyenkor is kellő rögzítést biztosít.)

- A maszk tisztítása

A maszkot minden nap meg kell tisztítani szappanos vagy mosogatószeres vízzel. Ha ez elmarad, az eszközben mikroorganizmusok telepedhetnek meg, amiket a gyermek a maszk viselésekor belélegez és légúti fertőzést okozhatnak.

- Levegő párasítása

A lélegeztetőgép használatánál figyelni kell a levegő párasítására. A lélegeztetőgéphez vagy beépített párakamra tartozik, vagy egy külső egység gondoskodik a belélegzett levegő párasításáról. A párasítás desztillált vízzel történik, ha az orvos másként nem javasolja.

## **Köhögtetés**

Az egészséges ember napi több alkalommal is köhög, így távolítva el a tüdőben termelődő váladékot. Az SMA-betegek többsége erre magától nem képes, így ezt kívülről szükséges segíteni. Erre többféle módszer létezik: segíthetünk manuálisan (MAC) – az orvos tud tájékoztatást adni, és a helyes technikát megmutatni –, valamint eszközökkel, mint a Flutter pipa, a PEP maszk és a köhögtetőgép. A leghatásosabb az inhalálás, a manuális és a gépi köhögtetés együttes alkalmazása.

- A köhögtetőgép

A köhögtetőgép funkciója egyrészt a váladékmobilizálás, másrészt a nem légző tüdő területek csökkentése.

Háromféle üzemmódra lehet beállítani: köhögtető üzemmód, sóhajtató üzemmód és vészhelyzeti üzemmód. A gép beállítását az orvos végzi, rendszeres kontrollálását pedig a NIV gondozás keretén belül történik.

Légzéstámogatott SMA-betegek esetében a köhögtetőgép mindennapos, naponta 2-4

alkalommal történő használata elengedhetetlen, mivel csak így biztosítható a légutak átszellőztetése és a váladék ürülése, valamint így előzhető meg a váladék felszaporodása és pangása. Azoknak az SMA II betegeknek akiknek nincs szükségük légzéstámogatásra, azoknak is javasolt a köhögésgép használata a váladék eltávolítása, a tüdő átszellőztetése és a mellkas deformitás mérséklése céljából.

Túlzott használata azonban veszélyes, mivel nyálkahártyaduzzanatot idéz elő, asztmatikus tüneteket okozva, ami rontja a gyermek légzőfunkcióját!

- Kell-e oldani a váladékot?

SMA-betegek esetében nagyon körültekintően szabad váladékoldást elősegítő készítményeket használni, mivel a hirtelen felszakadó nagymennyiségű váladékot a gyermek nem tudja kiköhögni, ami akár fulladáshoz is vezethet. Ha mégis szükségét látja a szülő, akkor feltétlenül konzultáljon NIV-es orvosával, és ha ő is indokoltnak tartja, akkor csak az előírt adagolás szerint és ideig kapja a gyógyszert a gyermek.

### **NIV Otthonlélegeztetési Program**

Ahhoz, hogy egy gyermek bekerüljön az otthonlélegeztetési programba, különféle engedélyekre és dokumentációra van szükség. Emellett a gépparkor is biztosítani kell a család számára, amelynek része a lélegeztetőgép, a köhögésgép, a pulzoximéter és a váladékleszívó, ezenkívül párástító egység, ha nincs a lélegeztetőgépbe építve. A szülők amellet, hogy oktatást kapnak ezen gépek használatáról, az orvossal átbeszélnek az ápolási teendőket, az esetlegesen felmerülő problémák megoldási tervét, valamint újraélesztési oktatásban részesülnek. Ha már elég idős hozzá, akkor ugyanígy megtörténik a gyermek oktatása – a neki megfelelő szinten – és hozzászoktatása a számára kiválasztott maszkhoz, illetve a gépekhez.

Magyarországon jelenleg két gyermek NIV otthonlélegeztetési központ működik, az SE I. számú Gyermekklinika és a Bethesda Gyermekkórházban, nagyobb gyermekek esetében pedig a Semmelweis Egyetem felnőtt részlege is fogad betegeket.

### Az otthonlélegeztetés hatásai

SMA 1-es típusú csecsemőknél nagyon hamar elkezdődik a bordakosár harang alakú deformitása. Esetükben a gépek megfelelő és mindennapos használatával a még rugalmas bordakosár ki tud nyílni, ezáltal jelentősen megnő a gyermek légzőfelülete. Idősebb (általában SMA 2-es típusú) gyermekeknél a tüdőhólyagocskák toborzása, a tüdő „szellőztetése” a cél.

Az otthonlélegeztetés hatására csökken a légúti fertőzések kialakulása illetve a betegségek lefolyása rövidül, kevesebb a kórházi felvétel, javul a gyermek alvásminősége, ezáltal jobban fejleszthetővé válik mind mozgás szempontjából, mind szellemileg, emellett az étvágya és a táplálhatósága is javul.

- Tévhitek a NIV kapcsán

„SMA beteg nem kaphat oxigént.” – Bizonyos esetekben szükség lehet oxigén adására, például egyes betegségek miatt (tüdőgyulladás, egyéb tüdőbetegségek stb.), de kizárólag NIV használata mellett!

„SMA-beteget nem szabad intubálni.” – Amennyiben a non-invazív lélegeztetés kevésnek bizonyul, úgy invazív lélegeztetésre kell váltani. Ez szintén előfordulhat bizonyos betegségek vagy műtétek kapcsán.

„Műtét után nincs szükség gépi lélegeztetésre.” – Műtét után mindig legyen gépen a beteg egészen addig, míg teljesen fel nem ébred. Ha a gyermeket valamilyen oknál fogva altatni vagy intubálni kell, akkor ébresztésnél/extubációnál kerüljön a saját gépére. A tapasztalatok azt mutatják, hogy a műtétek során a beavatkozást végző kórház jól együtt működik a NIV teammel, így ebben ők is tudnak segíteni.

„Ha a beteg nincs gépen, mindig pihenjen.” – Tévhit az, hogy a lélegeztetés fárasztó a beteg számára. Pont ellenkezőleg: a lélegeztetőgéppel még inkább elősegítjük a gyermek pihenését, hiszen levesszük a terhet az izmokról és a tüdőről. Ha esetleg a gyermek nyugtalan a gép miatt, akkor lehet, hogy a beállítással van probléma. Ilyen esetben konzultálni kell a NIV teammel.

Bizonyos betegségeknél (főleg légúti) akár egész nap gépen lehet a gyerek, hogy így is jobban tudjon pihenni.

### **A NIV és az Otthonlélegeztetési Program pozitív hatásai**

Rendszeres mindennapos használat esetén csökken az alsó légúti megbetegedések gyakorisága, a félrenyelések, és az annak következtében kialakuló tüdőgyulladás kockázata, a kórházba kerülés esélye, illetve amennyiben mégis kórházi felvételre kerül sor, a gyógyulás akkor is gyorsabb mint a gép használata előtt, valamint az alarmírozó tünetek is jelentősen csökkennek.

Javul a légzésfunkció, erősödnek a légzőizmok, a gyermek fejleszhetőbbé válik, jobban táplálható, nagyobb biztonságérzetet ad, és az életminőség is jelentősen javul az esetükben.

### **Állapotkövetés – A betegek szerepe a kutatásokban**

Az orvosok, gyógytornászok által végzett objektív mérések mellett nagyon fontos az érintettek körében végzett szubjektív – beszélgetés során, kérdőívekkel vagy különféle skálák segítségével végzett – mérés.

### **Egy adott terápia hasznossága**

Hagyományos klinikai körülmények között az orvos csak egy adott időintervallumban tölt időt a beteggel, akik fizikális-eszközös vizsgálatot végez. Így pontszerűen tudják felmérni a beteg állapotát, a mindennapi élet problémái-kérdései kisebb súllyal kerülnek elő.

Teljes képet egy adott terápia hasznosságáról az objektív és a szubjektív tényezők együttes figyelembevételével kaphatnak a szakemberek.

Objektív, külső szemmel megfigyelhető és mérhető tényező a betegség lefolyása (súlyosbodás, stagnálás, javulás), a klinikai események (mint egy szívinfarktus vagy egy stroke), míg szubjektív adat az, hogy a páciens hogy érzi magát, a saját egészségi állapotának és életminőségének megítélése, vagy a magán tapasztalt tünetek skálán való értékelése.

Adatok, amelyekről csak a páciens számolhat be:

- különféle tünetek (fizikai, például fejfájás, alvászavar, és pszichológiai, mint depresszió, szorongás, stb.)
- a tünetek gyakorisága
- a páciens korlátozottságának természete és súlyossága (például mozgásfunkciókat érintő korlátozottság, fulladás, stb.)
- a betegség, illetve állapot hatása az egyén mindennapjaira
- a beteg gondolatai és érzései az állapota kapcsán

Mivel ezen szubjektív tünetek és tapasztalatok folyamatosan változnak, ezért a felmérések során általában az utolsó látogatás óta eltelt időszak átlagos teljesítménye a vizsgálat tárgya. Többnyire a páciens aktuális állapota mellett az adott időszak legjobb és legrosszabb „értékét” próbálják megjelölni az adott tapasztalat, például a fájdalom kapcsán.

Ami a mérések kapcsán igazán fontos, az azoknak a változásoknak a rögzítése, amelyek a beteg számára is mérhetők. Így jól nyomon követhetővé válik az egyén állapotának fejlődése. Emellett a páciensektől származó adatok kiemelten fontos szerepet töltenek be az adott betegség leírásában, ami ritka genetikai betegségek – mint az SMA – különösen fontosak. Ugyanígy a terápiák és a gyógyszerek hatásosságának vizsgálatában is jelentős szerepe van a páciensek visszajelzéseinek.

A már létező kérdőívek és skálák mellett nagyon hasznosak és a szakemberek számára valós és jelentős segítséget jelentenek az egyéni kérdésjavaslatok. Ezek segíthetnek az orvosoknak, kutatóknak abban, hogy hová helyezték a fókuszot az adott probléma kapcsán, és segítenek pontosabb képet kapni a betegségről, továbbá nem hagynak elveszni fontos információkat.

## A krónikus betegség hatása a család életére<sup>2</sup>

### A felmerülő nehézségek

Egy krónikus betegség diagnózisa, és az adott kórral való együttélés nem csak a páciens, de annak családját is érinti. Számos nehézséggel találhatják szemben magukat a szülők, a testvérek, a hozzátartozók.

A diagnózis a többségből erős érzelmi hatást vált ki, sokként, traumaként élük meg. Feszültség és stressz kíséri a betegség tényének a „feldolgozását”, amely sokszor elszigetelődéssel, „mátság-érzéssel” jár. Emellett többen számoltak be arról, hogy a betegség tényével bizonytalanná vált a jövőképük, a jövőbeli eseményekkel kapcsolatban pedig félelmet éreztek. Ezen felül a szülőknek a saját feldolgozási folyamatuk mellett nemcsak fizikailag, de lelkileg és mentálisan is segíteni kell a gyermeküket, így nem jut idő a saját érzéseik megélésére, feldolgozására, valamint az elvesztett jövőkép elgyászolására.

Az érzelmi krízis mellett nagy nehézséget jelent a betegséggel járó feladatok beépítése a család mindennapi életébe. Ugyanígy a megfelelő terápia és a szakember megtalálása sem könnyű, ezen felül a terápiák és a kezelések anyagi vonzata is terheli a családot. Ezen nehézségek feloldásában vagy a helyzet könnyebbé tételében a szülők saját maguknak is tudnak segíteni, de a környezetükben élők és a rendelkezésre álló eszközök is támaszt nyújthatnak.

---

<sup>2</sup> Schuster Barbara pszichopedagógus, a Vertebra Alapítvány operatív igazgatójának kérdőíves kutatásának (Mit tehetünk a krónikus betegséggel élő gyerekek családjaiért?) összegzése. A kitöltésben 98 fő vett részt az SMA Magyarország Alapítvány, a Vertebra Alapítvány és a Menta Pro Alapítvány oldaláról.



- Ki vagy mi segíthet?

1. szakember, annak nyugodt, támogató magatartása
2. házastárs/élettárs és a családtagok támogatása
3. sorstársak, például Facebook-csoportokon belül, civil szervezetek közösségi oldalai, stb., illetve az ezen belül elérhető tájékoztató anyagok
4. internetes oldalak
5. barátok, ismerősök, kollégák
6. személyesen elérhető sorstársak

### **Mi változhat a krónikus betegség diagnózisa után?**

Egy krónikus betegség diagnózisa kapcsán elmondható, hogy az élet valamennyi területén változást idéz elő a család életében. Az azonban egyénenként eltérő, hogy ki mit él meg nagy változásnak, mit érez a legnagyobb különbségnek a betegség előtti életükhöz képest. A kérdőívben az alábbi százalékos arányok születtek, amely jó iránymutató a tekintetben, hogy milyen kihívásokkal kell szembenézniük a családoknak.

- **anyagiak:** a kitöltők 50%-ának befolyásolta az anyagi helyzetét a betegség
- **a szülők kapcsolata:** a kitöltők 40%-ánál nem változott, 29%-uknál több lett a feszültség, 21%-ukat pedig közelebb hozta egymáshoz
- **munkavállalás:** 50%-ukat nem érintette ilyen téren a betegség, a többi válaszadó azonban kisebb óraszámban tudta csak folytatni a munkáját, új munkahelyre váltott, vagy az egyik szülő feladta a munkáját
- **átszervezés, logisztika:** a beteg gyermek körüli teendők miatt egyrészt a család életét is át kell szervezni, másrészt számos logisztikai feladatot kell megoldani a szülőknek
- **a másik gyermek(ek)kel való kapcsolat:** a válaszadók arról számoltak be, hogy jellemzően nem változott, de kiemelték, hogy ez csak a tudatos odafigyelésnek köszönhető

## Edukáció, mentális felkészülés

Összességében (a kitöltők 80%-a) a szülők elégedettek a rendelkezésre álló tájékoztatással, információkkal, bár arról számoltak be, hogy a tudást sok helyről kellett összeszedniük.

Ami segítség lehet ebben a kérdésben:

- **társadalmi edukáció:** ne csak az érintettek legyenek felkészítve, hanem a társadalom egésze. Ha valaki megfelelő információkkal felvértezve kapja kézhez a diagnózist, sokkal könnyebben birkózik meg a helyzettel. A társadalmi edukáció abban is segít, hogy a környezet jobban megértse a betegséggel élő helyzetét, és így jobban tudjon segíteni neki.
- **rendezvények, programok az érintett családok számára**
- **szülőcsoportok**
- **orvos-beteg fórumok**
- **közösségi média felületek**
- **sorstársak közössége:** ezek a csoportok a tapasztalatok megosztása és az információcsere mellett érzelmi biztonságot is adnak a tagok számára. Egy ilyen közösség az a hely lehet, ahol az egyén azt érzi, nincs egyedül a nehézségével, a többiek értik, miről beszél.

## A betegség hatása a családi kapcsolatokra

Egy tartós, krónikus beteg gyermek esetében általában az ő kezelése és támogatása kerül a középpontba, de a válaszadók egyöntetűen fontosnak tartották azt, hogy ezzel párhuzamosan a szülők érzelmi támogatás is megvalósuljon. Egyrészt figyelni kell rá, hogy a középpontba ne a betegség, hanem maga a gyermek kerüljön. Emellett pedig ügyelni kell arra, hogy ne csak a gyermek kezelésére összpontosítsanak, hanem a család egésze megfelelő támogatást és segítséget kapjon.

A gerincferdülés kapcsán végzett vizsgálatok alátámasztják, hogy az anya-gyerek viszony korrerál a kezelés sikerességével, valamint a gyerek viszonyulása korrelál az anya (vagy a szülő,

nevelő) attitűdjével. Ez annyit tesz, hogy ha a szülőt sikerül megnyerni az adott kezelésnek, ha ő úgy gondolja, hogy a lehető legjobb gyógymódot választotta a gyermekének, az pozitív hatással lesz a gyerek hozzáállására, egyben a kezelés kimenetelére is.

Másrészt szem előtt kell tartani azt is, hogy a betegség kihat a szülő és a gyermek kapcsolatára. Mindketten elfáradhatnak a folyamatos teendőkben, amit a betegség ró rájuk, gondoljunk a folytonos kezelésekre, vizsgálatokra, gyógytornákra, stb.

A gyermek lázadhat is oly módon, hogy megmakacsolja magát. A szülőknek ez az egész folyamat egy állandó megoldandó feladatot jelent, amiben könnyen kiéghetnek. Nekik is szükségük van a pozitív megerősítésre és a dicséretre, hiszen a gyermek folyamatos ellátásról és felügyeletéről gondoskodnak.

A kérdőívet kitöltő szülők az alábbi tevékenységeket ajánlották, amelyek segítségével kiszakadhatnak ebből a mókuserékből, s feltöltődhetnek, erőt meríthetnek.

- a kikapcsolódás bármely formája – minden, ami tehermentesít
- sorstárs csoport
- családi nyaralás
- pszichológus
- saját idő
- kettesben töltött idő a házastárssal, élettárssal

Ezek mellett nagy segítséget jelentenek azok a programok, közösségek – például a Bátor tábor –, ahol a szervező szakemberek a program idejére fizikai segítséget nyújtanak a résztvevőknek a feladatok átvállalásával, és amellet, hogy tehermentesítik a szülőket, közös programokkal és élményekkel a kikapcsolódásról és az érzelmi feltöltődésről is gondoskodnak.

*Az edukációs anyag az SMA Magyarország Alapítvány november 20-i online webináriuma nyomán íródott, ahol előadott prof. dr. Molnár Mária Judit neurológus, pszichiáter, klinikai genetikus, dr. Molnár Viktor klinikai genetikus szakorvos, dr. Szabó Léna gyermekgyógyász, gyermekneurológus, dr. Gergely Anita aneszteziológus és intenzív terápiás szakorvos, valamint Schuster Barbara pszichopedagógus, a Vertebra Alapítvány operatív igazgatója.*

**Az összefoglalót készítette:** SMA Magyarország Alapítvány

**Szakmai lektorálás:** dr. Szabó Léna, dr. Gergely Anita

**A 2021 novemberi webinárium megvalósulását és az alábbi edukációs anyagot támogatták:**

