



Fakulteta za zdravstvo **Angele Boškin**
Angela Boškin Faculty of Health Care

Diplomsko delo
visokošolskega strokovnega študijskega programa prve stopnje
ZDRAVSTVENA NEGA

CELOSTNA OBRAVNAVA OTROK S SPINALNO MIŠIČNO ATROFIJO

COMPREHENSIVE TREATMENT OF CHILDREN WITH SPINAL MUSCULAR ATROPHY

Mentorica: Milinka Petrovič, pred.

Kandidatka: Manca Sušanj Vidmar

Jesenice, marec, 2023

ZAHVALA

Iskreno se zahvaljujem mentorici Milinki Petrovič, pred., za strokovno podporo in pomoč ter potrpežljivost in strpnost pri pisanju diplomskega dela. Prav tako se zahvaljujem recenzentki mag. Jožici Ramšak Pajk, prof. zdr. vzg., viš. pred., za recenzijo diplomskega dela ter Mojci Likar, univ. dipl. ped. in prof. slov., za lektoriranje.

Zahvaljujem se tudi Majdi Oštir za pomoč in predloge pri pisanju diplomskega dela.

Rada bi se zahvalila tudi očetu Simonu za strokovno in čustveno podporo ter mami Ani za vse vzpodbudne besede in oporo med študijem.

Prav tako se zahvaljujem sodelavkama Mensuri in Ilhani za nesebično čustveno podporo, ki sta mi jo nudili.

Posebna zahvala gre moji družini. Hčerkama Ajdi in Jerci za potrpežljivost in razumevanje, čeprav sta še tako majhni. Največja zahvala pa gre možu Tomažu, ki me je ves čas študija spodbujal, poslušal, velikokrat tudi tolažil ter mi stal ob strani. Verjel je vame, tudi ko sama nisem. Brez njegove podpore mi ne bi uspelo, zato še enkrat hvala za vse.

POVZETEK

Teoretična izhodišča: Poznavanje spinalne mišične atrofije ter z njo povezanih težav in zapletov je pomembno za medicinsko sestro, saj je le-ta sestavni del multidisciplinarnega tima. Namen diplomske naloge je ugotoviti najpogostejše negovalne probleme otrok, obolelih s spinalno mišično atrofijo, in ugotoviti pomen paliativne oskrbe pri otrocih s spinalno mišično atrofijo.

Metoda: Za pregled literature je bila uporabljena tuja in domača literatura. V podatkovnih bazah so bili postavljeni naslednji omejitveni kriteriji: objava članka med leti 2012 in 2022, z izjemo ene literature, ki je iz leta 2011, ter dostopnost celotnega besedila člankov v slovenskem ali angleškem jeziku. Pri tem smo uporabili ključne besede v slovenščini: »spinalna mišična atrofija«, »otrok«, »pediatrična paliativna oskrba«, in v angleščini: »spinal muscular atrophy«, »children«, »pediatric paliative care«. Iskali smo v podatkovnih bazah Science Direct, PubMed in Google Scholar. Za iskanje slovenske literature smo uporabili elektronsko bazo podatkov Google učenjak in COBISS +. Iskalna strategija je opisana v PRIZMA-diagramu.

Rezultati: Skupno število pridobljenih zadetkov po vključevalnih kriterijih je znašalo 58470. Od 84 virov, ki so bili primerni za natančno analizo, je vključitvenim kriterijem za končni pregled ustrezalo 26 virov. Identificirali smo 31 kod, ki smo jih glede na vsebinske povezave združili v dve vsebinski kategoriji: najpogostejši negovalni problemi otrok s spinalno mišično atrofijo in pediatrična paliativna oskrba.

Razprava: S pregledom literature smo ugotovili, da se najpogostejši negovalni problemi pojavljajo pri dihanju, saj potrebujejo veliko pomoči pri samem izkašljevanju, pogosto pa uporabljajo tudi neinvazivno mehansko ventilacijo. Težave imajo tudi pri prehranjevanju in pitju ter pri gibanju. Pomembno je, da so ti otroci vključeni v pediatrično paliativno oskrbo, saj se njim in staršem le tako lahko zagotovi kar se da kakovostno življenje. Pri vsem pa ima pomembno vlogo medicinska sestra, ki je pomemben člen multidisciplinarne obravnave pacientov, vključenih v paliativno oskrbo.

Ključne besede: spinalna mišična atrofija, otrok, pediatrična paliativna oskrba

SUMMARY

Background: The knowledge of spinal muscular atrophy and associated problems and complications is important for nurses as they form an integral part of the multidisciplinary team. The purpose of the thesis is to identify the most common care challenges faced by children suffering from spinal muscular atrophy and to determine the importance of palliative care in children with spinal muscular atrophy.

Methods: Foreign and domestic literature was used for literature review. The following restrictive criteria were applied to database searches: article publication date between 2012 and 2022, with the exception of one article published in 2011, and the availability of the full text of articles in Slovenian or English. We used the following keywords: in Slovene: “spinal muscular atrophy”, “child”, and “paediatric palliative care”. The keywords in English were “spinal muscular atrophy”, “children”, and “paediatric palliative care”. We searched for literature using Science Direct, PubMed and Google Scholar databases. We used the COBISS+ electronic database to search for literature in Slovenian. The search strategy is described in the PRISMA diagram.

Results: The total number of results obtained after applying the criteria was 58,470. Of the 84 sources suitable for detailed analysis, 26 results met the inclusion criteria. We identified 31 codes that were combined into two content categories based on their associations: (i) the most common care problems of children with spinal muscular atrophy and (ii) paediatric palliative care.

Discussion: Through a literature review, we found that the most common care problems occur when breathing, as patients need a lot of help with coughing and often use non-invasive mechanical ventilation. They also have difficulty eating and drinking and moving. We have also identified how important it is for these children to be involved in paediatric palliative care, as this is the only way to ensure that the patients and their families have the best possible quality of life. Nurses play an important role, because they spend the most time with patients and their families. They carry out medical educational work and inform the patient and their family about the preventive measures that are carried out for all life activities. Nurses play an important part in the multidisciplinary management of patients involved in palliative care.

Key words: spinal muscular atrophy, children, pediatric palliative care

KAZALO

1 UVOD.....	1
1.1 KAJ JE SPINALNA MIŠIČNA ATROFIJA?	1
1.1.1 Dedovanje	1
1.1.2 Vrste spinalne mišične atrofije	2
1.1.3 Obravnava.....	4
1.1.4 Zdravljenje.....	5
2 EMPIRIČNI DEL	8
2.1 NAMEN IN CILJI RAZISKOVANJA	8
2.2 RAZISKOVALNA VPRAŠANJA	8
2.3 RAZISKOVALNA METODOLOGIJA	8
2.3.1 Metode pregleda literature	8
2.3.2 Strategija pregleda zadetkov.....	9
2.3.3 Opis obdelave podatkov pregleda literature	10
2.3.4 Ocena kakovosti pregleda literature	10
2.4 REZULTATI.....	12
2.4.1 PRIZMA diagram	12
2.4.2 Prikaz rezultatov po kodah in kategorijah	13
3 RAZPRAVA	19
3.1 OMEJITVE RAZISKAVE.....	28
3.2 DOPRINOS ZA PRAKSO TER PRILOŽNOSTI ZA NADALJNJE RAZISKOVALNO DELO	29
4 ZAKLJUČEK.....	30
5 LITERATURA	32

KAZALO SLIK

Slika 1: PRIZMA diagram.....	12
------------------------------	----

KAZALO TABEL

Tabela 1: Rezultati pregleda literature.....	9
Tabela 2: Hierarhija dokazov	11
Tabela 3: Tabelarični prikaz rezultatov	13
Tabela 4: razporeditev kod po kategorijah	18

SEZNAM KRAJŠAV

GER	gastroezofagelani refluks
KO	klinični oddelek
NIV	neinvazivna mehanska ventilacija
PEG	gastrostoma
SMA	spinalna mišična atrofija

1 UVOD

Mišična in živčno-mišična obolenja posredno ali neposredno prizadenejo mišice. Gre za genetske, kronične in degenerativne bolezni, ki se sčasoma poslabšajo in lahko močno okvarijo pacientove življenjske funkcije, zaradi česar so kasneje popolnoma odvisni od tuje pomoči. Med glavne značilnosti mišičnih in živčnih bolezni sodi propadanje mišičnih vlaken, ki jih nadomesti vezivno in maščobno tkivo. Poznamo več vrst in oblik, ki se med seboj razlikujejo po vzroku in času nastanka, hitrosti napredovanja, klinični sliki ter vrsti in obsegu posledic (Rakun, 2016).

1.1 KAJ JE SPINALNA MIŠIČNA ATROFIJA?

Med zgoraj naštete bolezni uvrščamo tudi spinalno mišično atrofijo. Spinalna mišična atrofija (SMA) je bolezen, za katero so značilne degeneracija alfa motoričnega nevrona v hrbtenjači, progresivna atrofija mišic, šibkost in paraliza (Kolb & Kissel, 2015). Najpogostejše oblike SMA se pojavijo zaradi degeneracije motoričnega nevrona 1 (SMN), gena, ki je lokaliziran na 5q11.2 – q13-3, na 5. Kromosomu (Mercuri, et al., 2018), obstajajo pa tudi številne redke ne 5q spinalne mišične atrofije, ki so genetsko in klinično heterogene (Peeters, et al., 2014).

1.1.1 Dedovanje

SMA prizadene okoli 1 na 6000 do 10000 novorojenčkov in je najpogostejša dedna bolezen, ki povzroča smrtnost otrok (Schorling, et al., 2020). Obolenje se s staršev na potomce prenaša avtosomno recesivno. Če sta oba starša prenašalca tega obolenja, imata približno 25 % možnosti, da se jima rodi otrok s spinalno mišično atrofijo. Pogostost prenašalcev mutacij SMN1, ki povzročajo bolezn, pa se giblje od 1/90 do 1/47 (Sugarman, et al., 2012).

Glavno vlogo pri SMA igrata dva zelo podobna gena: SMN1 in SMN2. Oba gena proizvajata proteine, ključne za preživetje in zdravje motoričnih nevronov, edina klinična razlika med obema genoma so razlike v posameznih nukleotidih v eksonu 7.

SMN2 se v funkcionalno obliko SMN prevede veliko manj učinkovito kot SMN1 (Fang, et al., 2015). Mutiranje v obeh kopijah gena SMN1 povzroči nastanek SMA tipa 1, medtem ko se lažje oblike SMA običajno pojavijo, ko SNM1 nadomesti SNM2, s čimer pa se poveča število kopij SMN2. Čeprav se proteini SMN1 in SMN2 proizvajajo v velikih količinah po vsem telesu, je znano, da igrajo pomembno vlogo pri sintezi mRNA v motoričnih nevronih (Butchbach, 2016). Gen SMN1 je tisti, ki je odločilni dejavnik SMA. Veliko večino nosilcev SMA je mogoče prepoznati po prisotnosti samo ene kopije SMN1. Prisotnost več kot dveh kopij SNM1 je kar pogost pojav pri zdravih posameznikih. Število kopij SMN2 je v splošni populaciji med posamezniki različno. Večina zdravih posameznikov ima od 0 do 3 kopije SNM2, večina bolnikov pa od 1 do 4. Določitev števila kopij SMN2 je za paciente s SMA pomembna, saj več kot je kopij SMN2, blažji je potek bolezni (Ottesen, 2017).

1.1.2 Vrste spinalne mišične atrofije

Pri otrocih s spinalno mišično atrofijo je mišična oslabeledost v večini primerov simetrična in je bolj izražena v spodnjih kot v zgornjih udih ter bolj v mišicah medeničnega obroča kot v mišicah goleni. Zaznava ostaja normalna. Kitni refleksi so po večini odsotni ali oslabeledjeni. Značilno je, da bolj zgodaj kot se bolezen začne, bolj izrazita je oslabeledost in hitrejše je njeno napredovanje, če se bolezen začne kasneje, pa je njen razvoj počasnejši. Glede na sam začetek bolezni in stopnjo oslabeledosti so pacienti razdeljeni v štiri skupine glede na njihove funkcijske sposobnosti (KO za otroško, mladostniško in razvojno nevrologijo, Pediatrična klinika Ljubljana, 2011).

Tip I ali Werding-Hoffmannovo obolenje:

Otroci so pri tipu I razdeljeni v tri skupine, glede na čas nastanka bolezni, in sicer (Grm, 2019):

- tip IA z nastopom takoj pri rojstvu;
- tip IB, ki nastopi pred starostjo treh mesecev;
- tip IC, ki se začne pri treh mesecih in je diagnoza potrjena do 6. meseca.

Ti otroci imajo oslABLJENO kontrolo glave, oslABELOST okončin in trupa in navadno tudi oslABELOST medrebrnih mišic. Zato ti otroci ne morejo nikoli sedeti samostojno brez opore. Zaradi prizadetosti in oslABELOSTI medrebrnih mišic se jim pojavi zvonasta oblika trupa, saj dihanje s trebušno prepono, zato imajo posledično težave pri izkašljevanju in dihanju, ki so izrazite predvsem v spanju. Težave imajo tudi pri požiranju, s tveganjem aspiracij, in hranjenju, na jeziku lahko opazimo atrofijo in fascikulacije. Pri tej obliki je velika verjetnost, da otrok umre že pred drugim letom starosti, pogosto zaradi dihalne odpovedi (Tomažević, 2020). Vendar pa se zaradi uvedbe novih zdravil v zadnjih letih smrtnost zmanjšuje (Berlec, 2022).

Tip II ali intermediarni tip:

Diagnozo po navadi postavijo nekje od 7. do 18. meseca starosti. Najprej se pokaže tako, da kasnije v razvoju motoričnih mejnikov. Pojavi se proksimalna šibkost, ki prizadene spodnje ude bolj kot zgornje. Lahko sedijo samostojno, v redkih primerih potrebujejo pri tem oporo, niso pa sposobni samostojne hoje zaradi hipotonije, zelo majhen odstotek jih lahko stoji s pomočjo opornic. Medrebrne mišice so oslabele, dihanje s trebušno prepono, imajo težave pri kašljanju. Pri poseganju po predmetih imajo fini tremor. Pri večini se pojavi skolioza, zato potrebujejo operacijo. Kasneje se razvijejo tudi kontrakture sklepov in ankiloza spodnje čeljustnice (KO za otroško, mladostniško in razvojno nevrologijo, Pediatrična klinika Ljubljana, 2011). Bolj so nagnjeni k prekomerni telesni teži, kot pa k podhranjenosti. Povprečna življenjska doba je od 5 let do vsaj 25 let (Grm, 2019).

Tip III ali Kugelberg-Welandrova bolezen ali juvenilna spinalna mišična atrofija:

Diagnozo otroci dobijo kasneje, nekje med drugim letom starosti in mladostniško dobo. Značilno za to vrsto diagnoze je, da vsi otroci samostojno sedijo, sposobni so tudi samostojne hoje, vendar pa večkrat padejo in se težko poberejo, zato za gibanje kasneje potrebujejo tudi invalidski voziček. Težave z dihanjem in požiranjem se pojavijo redkeje, se jim pa pogosto prekomerno obrabijo sklepi in imajo prisotne mišične bolečine, prisoten je tudi tremor v rokah. Bolezen napreduje počasi, posledično se tudi

pričakovana življenjska doba obolelih ne razlikuje od pričakovane življenjske dobe zdravih ljudi (Darras, 2015).

Tip IV:

Pričetek oslabelosti se začne kazati šele v odrasli dobi. Kot pri ostalih tipih je tudi tukaj prisotna proksimalna šibkost v udih. Težav s pljuči in prebavili praktično nimajo, prav tako je skolioza redek pojav, je pa prisotna manjša gibalna oviranost, ki napreduje počasi. Ta oblika je redka (Oskoui, et al., 2017).

Za bolj učinkovito zdravstveno nego obolelih pa le-te razvrstimo glede na funkcionalno stanje, in sicer nesedeči oboleli, ki niso sposobni samostojnega sedenja, sedeči oboleli, ki samostojno sedijo, niso pa sposobni samostojne hoje, ter hodeči oboleli, ki hodijo samostojno (Meznarič, 2015).

Pri postavitvi diagnoze, se odpre veliko vprašanj, odprejo se številni vidiki obravnave, zato je pomembno, da zdravniki otroka in njihovo družino hitro seznanijo z možnostmi zdravljenja in nadaljnje obravnave (Meznarič, 2015). Nosilci obravnave morajo določiti osebo, ki se bo o bolezni pogovorila z družino. Pogosto je to otroški nevrolog ali klinični genetik. Omenjeni jim samo bolezen, patogenezo bolezni, razloži razvrstitev bolezni glede na klinično sliko in napoved izida bolezni (Arnold, et al., 2015). Starše se napoti tudi na društvo distrofikov Slovenije, kjer lahko pridobijo informacije o sami bolezni, tam tudi jih seznanijo s kliničnimi raziskavami o spinalni mišični atrofiji v Evropi in Združenih državah Amerike (Meznarič, 2015).

1.1.3 Obravnava

Spinalna mišična atrofija se razlikuje od drugih nevroloških bolezni, zato zahteva poseben pristop in posebno obravnavo, saj tako lahko zmanjšamo upadanje funkcijskih zmožnosti (Sabadin, et al., 2018). Multidisciplinarna obravnava poteka na terciarni ravni, vanjo so običajno vključeni strokovnjaki naslednjih specialnosti (Mercuri, et al., 2018):

- pediatrični oddelek za nevrologijo,
- oddelek za genetiko,
- oddelek za pljučne bolezni,
- ortopedska klinika,
- gastroenterološki oddelek,
- rehabilitacijska ustanova.

Otroci so vsaj enkrat letno povabljeni na dvodnevno obravnavno, ko bolezen napreduje, pa tudi večkrat na leto. V tem času opravijo čim več pregledov pri zgoraj naštetih specialistih, ki so vključeni v multidisciplinarno obravnavno otrok in opravijo preiskave, kot so merjenje kostne gostote, spremljanje srčne funkcije z elektrokardiografijo, ultrazvočne preiskave, preiskave pljučne funkcije ter laboratorijske preiskave, ki jih otrok potrebuje. Opravijo se tudi testi motoričnih sposobnosti, na podlagi katerih lahko ocenimo stopnjo napredovanja bolezni. Namen rednih letnih pregledov je ugotoviti odstopanja, blage znake poslabšanja bolezni ter takojšnje ukrepanje na področju zdravljenja, zdravstvene nege in rehabilitacije (Sabadin, et al., 2018).

1.1.4 Zdravljenje

Spinalna mišična atrofija se na splošno obravnava kot sistemska bolezen. Strokovnjaki, ki so vključeni v multidisciplinarno obravnavno obolelih otrok, priporočajo in izvajajo različne oblike terapij, svetujejo in predpišejo uporabo raznih pripomočkov in s tem omogočijo, kar se da, kvalitetno življenje. V zadnjih letih pa na kvaliteto življenja obolelih vplivajo tudi tri nova zdravila, in sicer nusinersen, ki so ga odobrili leta 2016, onasemnogen abeparvovek, odboren leta 2019, in pa risdiplam, ki so odobrili leta 2020. Z odobritvijo zgoraj naštetih zdravil se je bistveno zmanjšala umrljivost, podaljšala se je življenjska doba in pacienti hitreje dosegajo motorične mejnike (Berlec, 2022).

Otroci, oboleli s SMA, imajo največ težav pri dihanju, in sicer se pri tej zelo pomembni življenjski aktivnosti srečujejo z naslednjimi negovalnimi problemi: šibak kašelj in posledično slabo čiščenje spodnjih dihal, hipoventilacija, predvsem med spanjem,

hipoplazija prsnega koša in pljuč ter ponavljajoče se okužbe. Za spremljanje, zdravljenje in obvladovanje mora medicinska sestra znati opazovati kašelj, dihanje, barvo kože, znake nočne hipoventilacije, meriti nasičenost krvi s kisikom ter meriti pljučne funkcije, izvajati asistirano izkašljevanje, aspiracijo dihalnih poti in neinvazivno mehansko ventilacijo preko maske ali traheostome. Pri življenjski aktivnosti prehranjevanja in pitja se pojavljajo naslednji negovalni problemi: motnje hranjenja in požiranja, kot so na primer hitra utrudljivost, davljenje, motnje motilitete, med katere uvrščamo zaprtje ter gastroezofagealni refluks, ki je lahko tudi življenjsko nevaren, ter težave z ustreznim vnosom hranil, ki se kažejo bodisi s podhranjenostjo ali prekomerno prehranjenostjo. Medicinska sestra sodeluje pri hranjenju pacienta per os, pri tem ga tudi opazuje, prepozna znake aspiracije in ustrezno ukrepa. Izvaja hranjenje preko različnih hranilnih sond (nazogastrična sonda ...) in stom (gastrostoma) ter le-te ustrezno neguje. Znati mora prepoznati znake hipoglikemije ter po naročilu zdravnika tudi ustrezno ukrepati. Beleži vnos hrane in tekočine ter vodi nadzor nad izločanjem in odvajanjem. Po potrebi aplicira odvajalna sredstva ali dodaja tekočino. Zaradi mišične oslabelosti imajo pacienti zmanjšano gibalno sposobnost, zato medicinska sestra nudi pomoč pri oblačenju, gibanju, pacienta namesti v ustreznih položajih, izvaja nego telesa in skrbi za izogibanje nevarnostim v okolju. Medicinska sestra pa ima pomembno vlogo tudi pri vzgojno-izobraževalnem delu ter pri paliativni oskrbi, saj prav ona največ časa preživi s pacienti in njihovimi svojci (KO za otroško, mladostniško in razvojno nevrologijo, Pediatrična klinika Ljubljana, 2011; Meznarič, 2015; Treat-NMD, Neuromuscular Network, 2017).

Z razvojem znanja, raziskavami, novimi zdravili, v zadnjih letih tudi z medijsko odmevnostjo je zdravstvena stroka dodobra spoznala spinalno mišično atrofijo. Objavljena je bila vrsta člankov, razprav, posledično pa je zdravstveno osebje lahko sledilo usmeritvam in napotkom stroke. Spinalna mišična atrofija se namreč razlikuje od drugih nevroloških bolezni, zato zahteva poseben pristop in posebno obravnavo. Tako s pravilno obravnavo in pristopom lahko zmanjšamo upadanje funkcijskih zmožnosti. Za medicinske sestre je še kako pomembno, da o bolezni, njenem poteku in vlogi zdravstvenega osebja pri tem, čim več spoznamo, se naučimo in pridobimo čim več

informacij. Na tak način bomo lahko vključene v širši krog multidisciplinarnega tima, ki bo deloval v dobrobit otroka kot tudi družine.

2 EMPIRIČNI DEL

Diplomsko delo temelji na pregledu strokovne in znanstvene literature v slovenskem in angleškem jeziku.

2.1 NAMEN IN CILJI RAZISKOVANJA

Namen diplomskega dela je na podlagi domače in tuje literature ugotoviti najpogostejše negovalne probleme otrok s spinalno mišično atrofijo ter pomen paliativne oskrbe pri otrocih s spinalno mišično atrofijo.

Cilji diplomskega dela so:

- ugotoviti, kateri so najpogostejši negovalni problemi otrok s spinalno mišično atrofijo;
- ugotoviti pomen paliativne oskrbe pri otrocih s spinalno mišično atrofijo.

2.2 RAZISKOVALNA VPRAŠANJA

Na podlagi zastavljenih ciljev smo oblikovali raziskovalna vprašanja:

- RV 1: Kateri so najpogostejši negovalni problemi otrok s spinalno mišično atrofijo?
- RV 2: Kakšen je pomen paliativne oskrbe pri otrocih s spinalno mišično atrofijo?

2.3 RAZISKOVALNA METODOLOGIJA

Uporabili smo pregled domače in tuje strokovne in znanstvene literature.

2.3.1 Metode pregleda literature

Za iskanje podatkov smo uporabili literaturo v slovenskem in angleškem jeziku. Vire smo iskali v spletnih podatkovnih bazah Science Direct, COBISS+, PubMed in v

brskalniku Google Scholar ali Google Učenjak. Pri iskanju literature smo uporabili ključne besede, ki so vsebinsko povezano s temo našega diplomskega dela. Slovensko literaturo smo iskali s samostojnimi ključnimi besedami: »spinalna mišična atrofija«, »otrok«, »pediatrična paliativna oskrba«. Za iskanje slovenske literature nismo uporabili Boolovih operaterjev. Tujo literaturo smo iskali s samostojnimi ključnimi besedami: »spinal muscular atrophy«, »children«, »pediatric paliative care« in s kombinacijami ključnih besed, ki so povezane z Boolovim operaterjem »AND«: »spinal muscular atrophy« AND »children«, »spinal muscular atrophy« AND »pediatric paliative care«. V PubMedu in Science Direct smo ključne besede nizali brez Boolovih operaterjev, v brskalniku Google Scholar pa smo uporabili Boolov operater »AND«. V podatkovnih bazah smo postavili naslednje vključitvene kriterije: objava literature med leti 2012 in 2022, z izjemo ene literature, ki je iz leta 2011, dostopnost celotnega besedila in jezik besedila v angleščini in slovenščini.

2.3.2 Strategija pregleda zadetkov

Pregledano literaturo, ki smo jo vključili v diplomsko delo, smo prikazali shematično in tabelarično. Z uporabo PRIZMA-diagrama (slika 1), ki je prikazan v poglavju rezultati, smo shematično prikazali pregled literature po Moherju, et al. (2009). Podatkovne baze, ključne besede, skupno število zadetkov, izbrani zadetki celotnega besedila in izbrani zadetki za pregled celotnega besedila so vključeni v tabelarni prikaz (tabela 1). Skupno število pridobljenih zadetkov po omejitvenih kriterijih znaša 58470. Po naslovih smo pregledali 785 zadetkov. V polnem besedilu smo jih pregledali 84, v končno analizo pa smo jih vključili 26.

Tabela 1: Rezultati pregleda literature

Podatkovna baza	Ključne besede	Število zadetkov	Izbrani podatki za pregled v polnem besedilu	Izbrani zadetki za končno analizo po pregledu v polnem besedilu
Google Scholar	»spinal muscular atrophy« AND »children«,	21.100	10	1
	»pediatric paliative care«	16.800	6	1
Google učenjak	»spinalna mišična	279	18	8

Podatkovna baza	Ključne besede	Število zadetkov	Izbrani podatki za pregled v polnem besedilu	Izbrani zadetki za končno analizo po pregledu v polnem besedilu
	»atrofija«, »otrok«, »pediatrična paliativna oskrba«			
PubMed	»spinal muscular atrophy«, »children«, »pediatric paliative care«	12.117	15	5
Science Direct	»spinal muscular atrophy«, »children«, »pediatric paliative care«	8.033	10	3
Cobiss +	»spinalna mišična atrofija«, »otrok«, »pediatrična paliativna oskrba«	141	25	8
Skupaj		58.470	84	26

2.3.3 Opis obdelave podatkov pregleda literature

Izvedli smo iskanje literature glede na dostopnost in ustreznost vsebine, ki smo jo nato večkrat pregledali v različnih fazah. Pri analizi virov smo upoštevali načela kvalitativne vsebinske analize. Z uporabo tehnike odprtega kodiranja smo oblikovali vsebinske kategorije. Iskali smo pomembne informacije v zvezi z našimi cilji. Ključni izbrani vsebini smo v procesu kodiranja dodali pomensko podobne kode, ki smo jih kategorizirali v nadaljevanju (Vogrinc, 2013). Glede na definirane kategorije smo interpretirali svoje ugotovitve.

2.3.4 Ocena kakovosti pregleda literature

Kakovost pridobljenih virov smo razvrstili s pomočjo hierarhije dokazov, povzeto po avtorjih Polit in Beck (2018). Tako smo končne vire razdelili na 8 nivojev, ki smo jih prikazali v tabeli 2.

Tabela 2: Hierarhija dokazov

Hierarhija dokazov	Število vključenih besedil
Nivo 1 Sistematični pregled dokazov	1
Nivo 2 Dokazi kliničnih vzorčnih randomiziranih raziskav	1
Nivo 3 Dokazi nerandomiziranih raziskav (kvazi eksperiment)	
Nivo 4 Dokazi prospektivnih kohortnih raziskav	2
Nivo 5 Dokazi retrospektivnih raziskav s kontrolami	1
Nivo 6 Dokazi presečnih raziskav	5
Nivo 7 Dokazi celostnih kvalitativnih raziskav	
Nivo 8 Mnenja strokovnjakov, poročila posameznih primerov	16

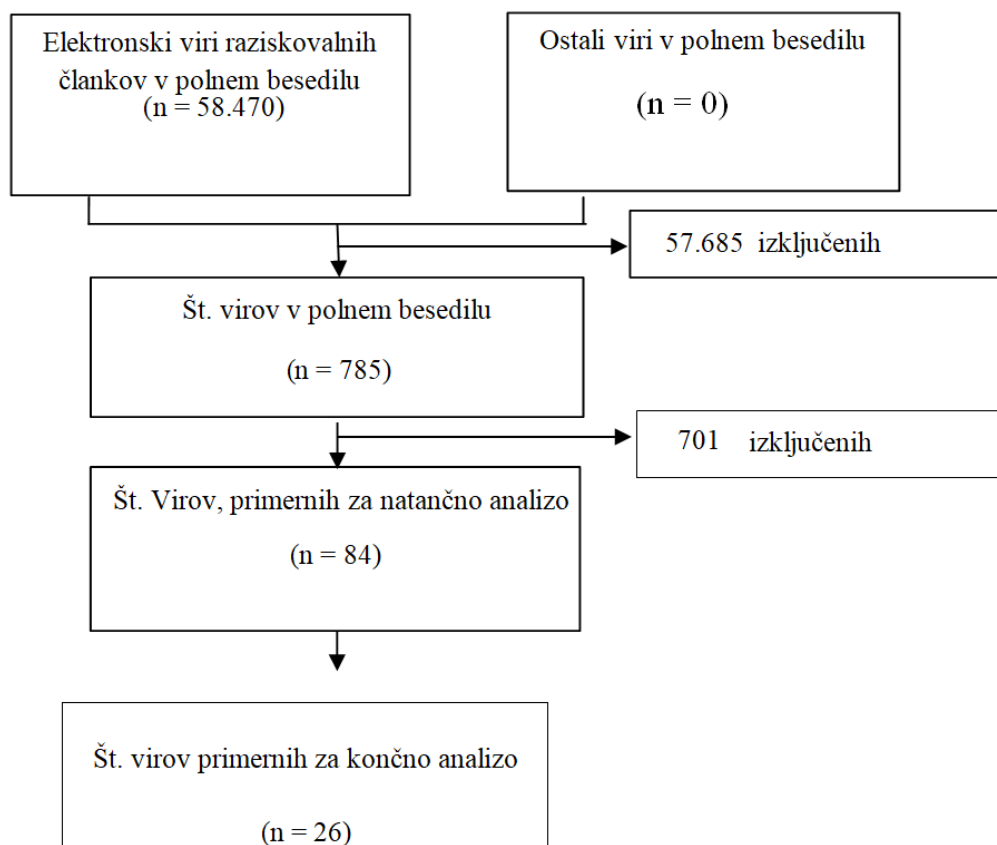
(Vir: Polit & Beck, 2018)

Najvišji nivo dokazov je sistematični pregled, ki mu sledijo posamezne randomizirane raziskave na drugem nivoju, posamezne nerandomizirane raziskave na tretjem nivoju, posamezne kohortne raziskave na četrtem nivoju, posamezne raziskave primerov na petem nivoju, posamezne presečne raziskave na šestem nivoju, sledi mu sedmi nivo o posameznih kvalitativnih raziskavah in zadnji nivo se konča z mnenjem avtorjev ter ekspertnih komisij. Največ virov smo izbrali na nivoju številka osem (KO za otroško, mladostniško in razvojno nevrologijo, Pediatrična klinika Ljubljana, 2011; Classen, 2012; Mellor, et al., 2012; Smajlović, 2012; Prestor & Vrankar, 2013; Meznarič, 2015; Kobilica, 2016; Krivec, 2016; Belovič, 2017; Praprotnik, et al., 2017; Treat-NMD, Neuromuscular Network, 2017; Mercuri, et al., 2018; Grm, 2019; Kukec, 2021; Trošt, 2021; Meglič, 2022). Na najvišjem nivoju smo izbrali en vir (Bach, 2017). V diplomskem delu smo uporabili tudi pet virov, ki se uvrščajo na šesti nivo (Chen, et al., 2012; Simonska, 2014; LoMauro, et al., 2016; Mustafi, 2016; Bogataj, 2019), en vir, ki se uvršča na peti nivo (Brdelak, 2013), dva vira, ki se uvrščata na četrti nivo (Viguiet, et al., 2019; Wadman, et al., 2021) ter en vir, ki se uvršča na drugi nivo (Finkel, et al., 2017).

2.4 REZULTATI

Rezultate smo prikazali shematsko in vsebinsko.

2.4.1 PRIZMA diagram



Slika 1: PRIZMA diagram

(Vir: Moher, et al., 2009)

Za shematski prikaz ugotovitev smo uporabili PRIZMA diagram (slika 1). V podatkovnih bazah smo s postavljenimi omejitvenimi kriteriji skupaj pridobili 58.470 rezultatov. Zaradi nerelevantnosti naslovov smo izključili 51.478 virov. Pridobili smo 6.992 virov, katerih izvlečke smo pregledali podrobneje. V nadaljevanju smo izključili še 6.908 virov ter na koncu zajeli 84 virov, primernih za natančno analizo. Po podrobnem pregledu smo izključili še 58 virov in jih za končno analizo uporabili 26, ki so ustrezali vsem kriterijem za vključitev v diplomsko delo.

2.4.2 Prikaz rezultatov po kodah in kategorijah

V tabeli 3 so najprej predstavljeni članki, ki smo jih vključili v diplomsko delo. Navedli smo podatke o avtorjih, leto objave, raziskovalni dizajn, vzorec in ključna spoznanja.

Tabela 3: Tabelarni prikaz rezultatov

Avtor	Leto objave	Raziskovalni dizajn	Vzorec (velikost in država)	Ključna spoznanja
Bach	2017	Sistematični pregled literature	ZDA	Ob pojavu neučinkovitega kašlja in prvih simptomih nočne hipoventilacije ter ob akutnih poslabšanjih svetuje uporabo NIV. Izpostavi slabosti ventilacije preko traheostome: ti pacienti nikoli ne razvijejo govora, zapleti so pogostejši kot pri NIV.
Belovič	2017	Sistematični pregled literature	Slovenija	Avtorica izpostavi znanje medicinske sestre pri prepoznavanju težav s hranjenjem. Opozori na naslednje znake: nezmožnost požiranja in pretirano slinjenje, zaletavanje hrane ali tekočine, hrana ostaja v ustih, odkašljevanje med jedjo, spahovanje, pacienti lahko tudi bruhamo in se dalj časa hranijo. Opazuje tudi nadzor glave, trupa ter gibanje spodnjih in zgornjih udov. Omeni še priporočila za hranjenje preko PEG-a: hranjenje se izvaja preko črpalke, vzglavje naj bo dvignjeno vsaj za 30 %, preverjanje želodčnega rezidualnega volumna in opazovanje pacienta, če ima bolečine, krče slabost.
Bogataj	2019	Kvalitativna raziskava, sistematični pregled raziskave	Slovenija N: 30 diplomiranih medicinskih sester	Vloga medicinske sestre pri prepoznavanju bolečine. Pozorni moramo biti na spremembe v obnašanju, slabo razpoloženje, zadrževanje diha, jok, motnje spanja, obrazno in telesno mimiko. Vključiti moramo tudi starše in svojece.
Brdelak	2013	Kvantitativna raziskava – študija primera, – sistematični pregled raziskave	Slovenija N: 1	Prepoznavanje znakov hipoglikemije in o tem poučiti otroka in starše. Znaki: bledica, drhtenje, lakota, slabost, tresenje rok, znojenje, tahikardija, govor je lahko počasnejši, zatikajoč, pacient je zmeden, pojavi se glavobol, lahko pa tudi motnje vida.
Chen, et al.	2012	Kvantitativna raziskava	ZDA N: 108 pacientov s SMA	V raziskavi opredelijo najpogostejše probleme pri hranjenju, in sicer: 30 % obolelih ima težave z aspiracijo, 20,4 % ima težave pri samostojnem

Avtor	Leto objave	Raziskovalni dizajn	Vzorec (velikost in država)	Ključna spoznanja
				hranjenju ter 20,4 % težave pri žvečenju.
Classen	2012	Pregled literature	ZDA	Starši so pomemben člen pri paliativni oskrbi. Podpora staršev na otroka vpliva pozitivno, saj zmanjša stisko med zdravstvenimi postopki in poveča psihosocialno prilagoditev. Če otrok trpi zaradi zavedanja, da bo njihova izguba prizadela starše in sorojence, lahko to ohromi njegovo sposobnost sprostitev.
Finkel, et al.	2017	Randomizirana študija, pregled raziskave	ZDA N:149 dojenčkov	Pljučna funkcija naj se meri med vsakim obiskom, če je otrok dovolj star in je zmožen prenesti preiskavo. Meri naj se v različnih položajih, saj tako lahko ugotovimo, v katerem položaju pacient najlaže diha.
Grm	2019	Pregled literature	Slovenija	Avtor izpostavi pomembnost izvajanja fizioterapije. Tako preprečimo nastanek sluzastih čepov in posledično akutno okužbo dihal. Izpostavi varnost požiranja in morebitne težave, ki se pri pacientih lahko kažejo s šibkim sesanjem, utrujenostjo, davljenjem ali kašljanjem in tudi s pogostimi pljučnicami, katerih razlog je aspiracija. Omeni pomembnost operacije skolioze, čimprej.
KO za otroško, mladostniško in razvojno nevrologijo, Pediatrična klinika Ljubljana	2011	Kvalitativni raziskovalni pristop - Pregledni članek	Slovenija	Pri opazovanju kašlja je pomembno še spremljati dihanje, obliko prsnega koša ter barvo kože. Pomagamo si lahko tudi z merjenjem nasičenosti krvi s kisikom. Za spremljanje stanja svetujejo še rentgensko slikanje pljuč za oceno izhodiščnega stanja in primerjavo med poslabšanji pljučne funkcije. Pomembnost spremljanja in poznavanja znakov hipoventilacije med spanjem. Po postavitvi diagnoze je potrebno opraviti test požiranja, vključiti delovnega terapevta ali logopeda za oceno hranjenja. Upoštevati pravila varnega hranjenja. Zagotoviti ustrezno nadomeščanje kalorij v 4 do 6 urah po začetku akutne faze. Težave imajo tudi z gibanjem. Potrebujemo pomoč pri življenjskih aktivnostih, kot so oblačenje, gibanje in ustrezna lega, čistoča in nega telesa ter izogibanje nevarnostim v okolju. Pacientom svetujemo uporabo ortoz. Tako dosežemo povečan obseg gibov in

Avtor	Leto objave	Raziskovalni dizajn	Vzorec (velikost in država)	Ključna spoznanja
				funkcijske sposobnosti. Pacienta je potrebno čimprej vključiti tudi v paliativno oskrbo.
Kobilica	2016	Pregled literature	Slovenija	Avtor izpostavi pomen in pravilno uporabo NIV. Z uporabo NIV pri pacientu dosežemo zmanjšano dihalno delo, zmanjša se občutek dispneje, izboljša se nasičenost krvi s kisikom in ventilacija zaradi boljše izmenjave plinov. Znanje za spremljanje pacientove zavesti, udobje, uporabo pomožnih dihalnih mišic, vlažnost kože in pa pojav cianoze. Za doseganje končnega učinka NIV pa je pomembna pravilna izbira maske in njeno vzdrževanje.
Krivec	2016	Pregled literature – zbornik predavanj	Slovenija	Znati prepoznati znake aspiracije: davljenje, stridor, piskanje ob dihanju, v obraz lahko pacient postane modrikast, kasneje lahko glas postane hripav, pacienti pogosto navajajo tudi bolečine; ko pa tujek povzroči vnetje in okužbo, se pojavi še gnojni izmeček, ki je lahko tudi krvav.
Kukec	2021	Kvalitativna metoda - Pregled literature	Slovenija	Pediatrična paliativna oskrba zajema nudenje podpore na fiziološkem, socialnem, psihološkem, izobraževalnem in duhovnem področju. Avtor izpostavi tudi pomembnost prepoznavanja simptomov, kot so bolečina, slabost, bruhanje, težave s hranjenjem in prebavo, oteženo dihanje, lahko tudi epileptični krči.
LoMauro, et al.	2016	Kvantitativna metoda, Prospektivna presečna študija	ZDA N: 32 pacientov s SMA I, 51 s SMA II, 8 s SMA III in 20 zdravih otrok	Pacienti imajo največ težav s šibkim kašljem in posledično neučinkovitim čiščenjem dihalnih poti. Pri opazovanju dihanja je potrebno upoštevati tudi, da pacienti uporabljajo respiratorno strategijo in s tem zmanjšajo dihalni del na minimum.
Meglič	2022	Pregled literature	Slovenija	Avtorica poudari, naj se paliativna oskrba začne čimprej po postavitvi diagnoze. Pomembno je doseči cilje: lajšanje bolečine in drugih simptomov, smrt in življenje naj bosta opredeljena kot normalen proces, smrti ne smemo ne odložiti in ne pospešiti, vključeni naj bodo psihološki in duhovni vidiki, pacientom omogočimo, da živijo čimbolj aktivno do konca življenja, družinam omogočimo sistem pomoči

Avtor	Leto objave	Raziskovalni dizajn	Vzorec (velikost in država)	Ključna spoznanja
				v času bolezni in tudi času po smrti.
Mellor, et al.	2012	Pregledni članek	ZDA	Avtorji izpostavijo večine medicinskih sester v pediatrični paliativni oskrbi.
Mercuri, et al.	2018	Pregled literature	ZDA	Pacientom svetujejo redno uživanje probiotikov in dieto, bogato z vlakninami; ta spodbuja gibanje črevesja in zmanjšuje pojav zaprtja. Spremljanje stanja hrbtnice na pol leta z rentgenskim slikanjem.
Meznarič	2015	Priročnik za paciente s SMA, pregled literature	Slovenija	Ob potrditvi nočne hipoventilacije se priporoča izvajanje NIV. Poleg že uveljavljenih cepljenj je obvezno cepljenje proti gripi, respiratornemu sinicijskemu virusu in pnevmokoku. Avtor opozori tudi, da smo pozorni na tako imenovano "tiho" aspiracijo, ki se kaže s paralizo glasilk. Ob težavah s hranjenjem je potrebno narediti preiskave požiranja in vključiti delovnega terapevta. Pri gibanju si naj pomagajo s fizioterapijo in s po meri narejenim steznikom. Svetuje še uporabo ortoza, da dosežemo povečan obseg giba. Prilagoditi je treba bivalno okolje.
Mustafi	2016	Kvantitativna raziskava, pregled raziskave	Slovenija N: 60 staršev	Zdravljenje GER: medikamentozno, kirurško, v veliki meri pa s spremembo prehrane. Otrok naj se hrani pogosteje z manjšimi obroki. Če otrok ne more sedeti, naj bo nameščen vsaj v polsedeči položaj, izogiba naj se predvsem mastni hrani, citrusom, sadnim sokovom in čokoladi.
Praprotnik, et al.	2017	Pregled literature	Slovenija	Medicinska sestra pri otroku opazuje naravo, vrsto, frekvenco in obliko kašlja, čas trajanja kašlja, spremljajoče pojave ob kašlju, kot si cianoza, pena na ustih, bruhanje, bolečine ob kašlju, in opazuje, ali se kašelj pojavlja pri aktivnostih, med hranjenjem ali po njem ali pa v spanju.
Prestor & Vrankar	2013	Pregledni članek	Slovenija	Pri dihanju opazujemo ugrezanje medrebrnih prostorov, širjenje nosnih kril, uporabo pomožnih dihalnih mišic in pozorni smo še na zvoke, kot so stridor, stokanje in piskanje. Pri namestitvi maske za NIV je potrebno biti pozoren na to, da ni nameščena preveč ohlapno ali pa premočno.
Simonska	2014	Kvantitativna raziskava, pregled	Slovenija N: 43 zaposlenih v	Avtorica pri merjenju nasičenosti kisika v krvi izpostavi pomembnost izbora pravega senzorja ter mesto

Avtor	Leto objave	Raziskovalni dizajn	Vzorec (velikost in država)	Ključna spoznanja
		raziskave	zdravstveni dejavnosti	merjenja. Pri novorojenčku in dojenčku je najprimernejše mesto palec na nogi ali prst na roki, zunanja stran dlani ali stopala, pri večjem otroku pa izberemo prst na roki, lahko pa tudi ušesno mečico.
Smajlović	2012	Pregled literature	Slovenija	Medicinska sestra pri negovalnem problemu zaprtja starše in pacienta pouči o pravilni prehrani, treningu odvajanja, otroku pomaga razumeti, kako deluje njegovo črevesje, starše pa pouči o pomembnosti rednega odvajanja blata ter o aplikaciji odvajal.
Treat-NMD, Neuromuscular Network	2017	Priročnik, pregled literature	ZDA	Pri aspiraciji dihalnih poti smo pozorni na ustrezno velikost katetra in primeren vlek. Pacienta med postopkom ves čas opazujemo. Pri težavah s hranjenjem naj se naredi preiskave požiranja in vključi delovnega terapevta. Pri neuspešnem hranjenju svetujejo hranjenje preko sond ali kasneje stome. Pri dietetiku naj se izračuna indeks telesne teže, za ugotavljanje prehranjenosti pacienta. Operativno zdravljenje skolioze svetujejo le, če koristi. Opozorijo na pojav kontraktur in posledično zmanjšano gibljivost.
Trošt	2021	Pregled literature	Slovenija	Pediatrična paliativna oskrba je celostni pristop k otrokom in njihovim družinam. Izvaja se od postavitve diagnoze in poteka ves čas bolezni, do smrti in v času po smrti. Vključeni so otrokov pediater, specialisti različnih strok (pulmologi, gastroenterologi ...), medicinske sestre, socialni
				delavci, verski predstavniki ter psihologi. Paliativna oskrba in kurativno zdravljenje naj se prepletata. Dva glavna cilja pediatrične paliativne oskrbe sta, da se otroku izboljša in podaljša življenje.
Viguiet, et al.	2019	Kvantitativna raziskava	ZDA N: 22 pacientov s SMA, tip I	Raziskava opredeli težave pri dihanju obolelih, in sicer samo eden je preživel več kot dve leti brez umetne ventilacije, med šestimi pacienti, ki so bili še živi, so imeli vsi traheostomo, preostali pacienti pa so umrli v povprečni starosti 7 mesecev.
Wadman, et al.	2021	Kvantitativna raziskava,	ZDA N: 146	Raziskava pokaže da ima kar 60% obolelih težave s hranjenjem.

Avtor	Leto objave	Raziskovalni dizajn	Vzorec (velikost in država)	Ključna spoznanja
		pregled literature	pacientov s SMA, tip II	Dokažejo tudi ustreznost hranjenja preko PEG-a, saj se je s tem prehransko stanje pacientov izboljšalo kar za 84%.

V procesu kodiranja smo identificirali 31 kod, ki smo jih glede na vsebinske povezave združili v dve vsebinski kategoriji (tabela 4):

- najpogostejši negovalni problemi otrok s SMA;
- pediatrična paliativna oskrba.

Tabela 4: razporeditev kod po kategorijah

Kategorija	Kode	Avtorji
Kategorija 1: najpogostejši negovalni problemi otrok s SMA	dihanje – neučinkovito čiščenje dihalnih poti – kašelj – aspiracija dihalnih poti – pulzna oksimetrija – pljučna funkcija – hipoventilacija – neinvazivna mehanska ventilacija – ventilacija preko traheostome – hranjenje – podhranjenost ali prekomerna prehranjenost – težave s požiranjem – aspiracija hrane – aspiracijska pljučnica – hranjenje preko stome – znaki hipoglikemije – zaprtje – gastroezofagealni refluks – skolioza – kontrakture – bolečina – fizioterapija N = 24	KO za otroško, mladostniško in razvojno nevrologijo, Pediatrična klinika Ljubljana, 2011; Chen, et al., 2012; Brdelak, 2013; Bach, 2017; Belovič, 2017; Finkel, et al., 2017; Bogataj, 2019; Grm, 2019. Smajlovič, 2012; Prestor & Vrankar, 2013; Simonska, 2014; Meznarič, 2015; Kobilica, 2016; Krivec, 2016; LoMauro, et al., 2016; Mustafi, 2016; Praprotnik, et al., 2017; Treat-NMD, Neuromuscular Network, 2017; Mercuri, et al., 2018; Viguiet, et al., 2019; Wadman, et al., 2021.
Kategorija 2: pediatrična paliativna oskrba	Kaj je pediatrična paliativna oskrba – multidisciplinarna obravnava – cilji pediatrične paliativne oskrbe – vloga staršev – lajšanje simptomov – večšine medicinske sestre – podpora pacientu in družini N = 7	KO za otroško, mladostniško in razvojno nevrologijo, Pediatrična klinika Ljubljana, 2011; Classen, 2012; Mellor, et al., 2012; Kucec, 2021; Trošt, 2021; Meglič, 2022.

3 RAZPRAVA

S pregledom domače in tuje strokovne literature smo v diplomskem delu prikazali najpogostejše negovalne probleme, s katerimi se soočajo otroci, oboleni s spinalno mišično atrofijo. V drugem delu pa smo se osredotočili na pomen paliativne oskrbe pri obolelih.

V okviru prvega raziskovalnega vprašanja se je več avtorjev (Meznarič, 2015; LoMauro, et al., 2016; Treat-NMD, Neuromuscular Network, 2017) strinjalo, da so najpogostejši razlogi za obolevnost, hospitalizacijo in smrtnost pri obolelih otrocih s SMA, še posebej pri tipu I, težave s pljuči in posledično z dihanjem. To dokazuje tudi raziskava, ki jo je izvedel Viguiet, et al. (2019), v katero je bilo vključeno 22 obolelih otrok s SMA tipa I, in sicer samo eden je preživel več kot dve leti brez umetne ventilacije; med šestimi pacienti, ki so bili še živi, so imeli vsi traheostomo, preostali pacienti pa so umrli v povprečni starosti 7 mesecev. Pacienti imajo tako največ težav s šibkim kašljem in posledično z neučinkovitim čiščenjem dihalnih poti (LoMauro, et al., 2016). Vsi pacienti, ne glede na tip diagnoze, se zato na vsakih 3 do 6 mesecev vodijo pri pulmologu. Tam se spremlja učinkovitost kašlja, saj je ravno kašeljtisti, ki skrbi za čiščenje dihalnih poti in je tako najpomembnejši obrambni mehanizem dihalnih poti. Medicinska sestra pri otroku opazuje naravo, vrsto, frekvenco, obliko in čas trajanja kašlja ter spremljajoče pojave ob kašlju, kot si cianoza, pena na ustih, bruhanje, bolečine ob kašlju, ter spremlja, ali se kašeljt pojavlja pri aktivnostih, med hranjenjem, po njem ali pa v spanju (Praprotnik, et al., 2017). Med prve negovalne intervencije tako spada ročno asistirano izkašljevanje. Ko to ni več učinkovito in pri akutnih obolenjih, kadar so pacienti preveč utrujeni, pa se svetuje mehanska pomoč pri izkašljevanju v kombinaciji z aspiracijo dihalnih poti (Meznarič, 2015). Pri aspiraciji dihalnih poti smo pozorni na ustrezno velikost katetra in primeren vlek. Pacienta med postopkom ves čas opazujemo (Treat-NMD, Neuromuscular Network, 2017). KO za otroško, mladostniško in razvojno nevrologijo (KO za otroško, mladostniško in razvojno nevrologijo, Pediatrična klinika Ljubljana, 2011) pod opazovanjem kašlja zajame še frekvenco dihanja, opazovanje dihanja in prisotnost paradoksnega dihanja, obliko prsnega koša ter barvo kože. Pri dihanju opazujemo ugrezanje medrebrnih prostorov, širjenje nosnih kril,

uporabo pomožnih dihalnih mišic; pozorni smo še na zvoke, kot so stridor, stokanje in piskanje (Prestor & Vrankar, 2013). LoMauro, et al. (2016) opozarjajo, da ni nujno da so zgoraj naštetih znaki prisotni, saj se lahko zgodi, da pacienti nevede uporabijo respiratorno strategijo in s tem zmanjšajo dihalni del na minimum. Za pomoč pri oceni dihanja si lahko pomagamo tudi z merjenjem nasičenosti krvi s kisikom, odsvetujemo pa rutinsko kontinuirano merjenje, ker tako lahko povzročimo dodatni stres družini (KO za otroško, mladostniško in razvojno nevrologijo, Pediatrična klinika Ljubljana, 2011). Za doseganje pravih rezultatov pri pulzni oksimetriji pa je pomemben izbor pravih senzorja ter mesta merjenja. Pri novorojenčku in dojenčku je najprimernejše mesto palec na nogi ali prst na roki, zunanja stran dlani ali stopala, pri večjem otroku pa izberemo prst na roki, lahko pa tudi ušesno mečico (Simonska, 2014). Za oceno težav z dihanjem Finkel, et al. (2017) svetuje tudi merjenje pljučne funkcije med vsakim obiskom, če je otrok dovolj star in je zmožen prenesti preiskavo, medtem ko KO za otroško, mladostniško in razvojno nevrologijo (KO za otroško, mladostniško in razvojno nevrologijo, Pediatrična klinika Ljubljana, 2011) svetuje še rentgensko slikanje pljuč za oceno izhodiščnega stanja in primerjavo med poslabšanji pljučne funkcije. Pljučna funkcija naj se meri v različnih položajih, saj tako lahko ugotovimo, v katerem položaju pacient najlaže diha (Finkel, et al., 2017). Za ohranjanje dobre pljučne funkcije pa ima pomembno vlogo fizioterapija. Izvajanje dihalnih vaj je ključnega pomena za izboljšanje moči in vzdržljivosti dihalnih mišic. Na pacientih se izvajajo metode respiratorne fizioterapije, kot so pretrkavanje in drenažni položaji, saj z naštetimi intervencijami preprečimo nastanek sluzastih čepov in posledično akutno okužbo dihal (Grm, 2019). Najprej se motnje dihanja pokažejo med spanjem, saj se takrat trebušna prepona premakne navzgor in tako otežuje dihanje, zato KO za otroško, mladostniško in razvojno nevrologijo (KO za otroško, mladostniško in razvojno nevrologijo, Pediatrična klinika Ljubljana, 2011) poudarja spremljanje simptomov, kot so glavobol, težave s koncentracijo, jutranja utrujenost, nočno potenje, prebujanje ponoči in zmanjšanje apetita, ker so to lahko prvi znaki za hipoventilacijo med spanjem. Pojav nočne hipoventilacije lahko ocenimo z invazivnimi tehnikami, kot je plinska analiza arterijske krvi, in neinvazivnimi tehnikami, ki so bolj priporočljive, saj otroci invazivne tehnike že na splošno slabo prenašajo. Medtem ko Meznarič (2015) in KO za otroško, mladostniško in razvojno nevrologijo (KO za otroško, mladostniško in

razvojno nevrologijo, Pediatrična klinika Ljubljana, 2011) ob potrditvi nočne hipoventilacije z zgoraj naštetimi preiskavami svetujejo začetek izvajanja neinvazivne mehanske ventilacije (v nadaljevanju NIV), pa Finkel, et al. (2017) ter Bach (2017) svetujejo začetek izvajanja NIV že takoj ob pojavu neučinkovitega kašlja in prvih simptomih, ki kažejo na nočno hipoventilacijo ter ob akutnih poslabšanjih ali akutnih okužbah. Pri NIV pacient prejme ventilacijo s pozitivnim tlakom z uporabo različnih vmesnikov, kot sta maska in čelada. Z uporabo NIV pri pacientu dosežemo zmanjšano dihalno delo, zmanjša se občutek dispneje, izboljša se nasičenost krvi s kisikom in ventilacija zaradi boljše izmenjave plinov. Tako medicinske sestre kot starši morajo pri uvedbi NIV znati spremljati otrokovo stanje zavesti, udobje, uporabo pomožnih dihalnih mišic, vlažnost kože in pojav cianoze. Za doseganje končnega učinka NIV, ki se kaže z izboljšano oksigenacijo krvi ter zmanjšanim dihalnim delom, pa je pomembna pravilna izbira maske in njeno vzdrževanje. Poznamo nosno masko, ki zatesni prostor okrog celotnega nosu in se pritrdi z elastičnimi trakovi okrog čela in zatilja; ustno nosno masko, ki zatesni celotna nos in usta, sega pa naj od korena nosu do sredine brade in pa čelno obrazno masko, ki pokriva cel obraz (Kobilica, 2016). Pri namestitvi maske moramo biti pozorni, da ni nameščena preveč ohlapno, ker tako povzročimo uhajanje zraka, ne smemo pa je pritrditi premočno, da ne pride do razjede zaradi pritiska. S pravilnim zdravstvenim vzgojnim programom omogočimo čim manjšo pogostnost sprejemov v bolnišnico in na oddelek za intenzivno nego ter s tem zmanjšamo obremenjenost družine obolelega (Prestor & Vrankar, 2013). Če je uporaba NIV nezadostna ali neučinkovita, pa Finkel, et al. (2017) svetujejo ventilacijo preko traheostome. Bach (2017) poudari naslednje slabosti, če bi se odločili za ventilacijo preko traheostome, in sicer ti pacienti nikoli ne razvijejo govora, zapleti so pogostejši kot pri NIV in ravno zaradi teh zapletov sčasoma umrejo, medtem ko NIV pomaga ohranjati pljučno kapaciteto in spodbuja rast ter konec koncev zahteva manj sredstev za nego na domu. Pomembna je tudi preventiva, in sicer za preprečevanje akutnih okužb je za paciente, obolele s SMA, obvezno cepljenje proti gripi, respiratornemu sincijskiemu virusu, pnevmokoku ... (Meznarič, 2015). Poleg cepljenja pa je pomembno, da medicinska sestra pacienta in starše pouči še o pomembnosti higiene rok, higiene kašlja, zračenja prostorov ter izogibanja prostorov, v katerih se zadržuje veliko ljudi, saj je tam možnost okužbe še večja (LoMauro, et al., 2016).

Drugi najpogostejši problem pri otrocih, obolenih s SMA, so težave s hranjenjem, kar dokazuje tudi raziskava, ki jo je izvedel Wadman, et al. (2021). Vanjo je bilo zajetih 146 otrok s SMA tipa II in kar 60 % obolenih je imelo težave s tem. Chen, et al. (2012) pa je v raziskavo zajel 108 obolenih s SMA in opredelil najpogostejše probleme pri hranjenju, in sicer kar 30 % obolenih ima težave z aspiracijo, 20,4 % ima težave pri samostojnem hranjenju ter 20,4 pri žvečenju. Meznarič (2015) in KO za otroško, mladostniško in razvojno nevrologijo (KO za otroško, mladostniško in razvojno nevrologijo, Pediatrična klinika Ljubljana, 2011) dodata pod negovalne probleme še podhranjenost ali prekomerno prehranjenost in motnje gibljivosti črevesja. Pomemben vidik varnosti predstavlja požiranje in težave pri tem. Pri pacientih se lahko kažejo s šibkim sesanjem, utrujenostjo, davljenjem ali kašljanjem in tudi s pogostimi pljučnicami, katerih razlog je aspiracija (Grm, 2019). Aspiracija hrane ali tekočine in aspiracijska pljučnica sta lahko tudi smrtno nevarni, zato je pomembno, da prepoznamo znake, in sicer se v prvi fazi kaže, kot že omenjeno, z davljenjem in stridorjem. Lahko se pojavi tudi piskanje ob dihanju, v obraz pacient postane modrikast, kasneje lahko glas postane hripav, pacienti pogosto navajajo tudi bolečine. Ko pa tujek povzroči vnetje in okužbo, se pojavi še gnojni izmeček, ki je lahko tudi krvav (Krivec, 2016). Meznarič (2015) poudari, da ni nujno, da so prisotni običajni znaki, lahko gre za tako imenovano "tiho aspiracijo", ki se kaže tudi s paralizo glasilk. Po potrditvi diagnoze je zato potrebno opraviti test požiranja, da se čimprej odkrijejo zgodnje težave hranjenja in s tem lahko najhujši zapleti. Vsi avtorji (KO za otroško, mladostniško in razvojno nevrologijo, Pediatrična klinika Ljubljana, 2011; Meznarič, 2015; Treat-NMD, Neuromuscular Network, 2017; Wadman, et al., 2021) svetujejo videofluoroskopske preiskave požiranja ter vključitev delovnega terapevta ali logopeda za oceno hranjenja. Za prepoznavanje težav s hranjenjem je pomembna še natančna anamneza, klinični pregled in opazovanje hranjenja. Pomembno vlogo pri prepoznavanju težav ima tako medicinska sestra, saj je večino časa prisotna pri bolniku. Znati mora prepoznati naslednje znake: nezmožnost požiranja in pretirano slinjenje, zaletavanje hrane ali tekočine, zastajanje hrane v ustih, odkašljevanje med jedjo, spahovanje. Pacienti lahko tudi bruhamo in se dalj časa hranijo. Opazuje nadzor glave, trupa ter gibanje spodnjih in zgornjih udov (Belovič, 2017). Ko opredelimo težave, ki se pojavljajo pri hranjenju, najprej poizkusimo s spremembo konsistence hrane. Tekočino po potrebi zgostimo,

pazimo, da so usta pred naslednjim grizljajem prazna, pacienta namestimo v ustrezen položaj. Pri tem si lahko pomagamo s podlaganjem z blazinami in uporabo ortoz, pozorni smo tudi na to da je pacient pred hranjenjem spočit in da je še 30 minut po obroku v sedečem položaju, saj s tem spodbujamo čiščenje in praznjenje požiralnika (KO za otroško, mladostniško in razvojno nevrologijo, Pediatrična klinika Ljubljana, 2011). Če z zgoraj naštetimi ukrepi nismo uspešni in se težave stopnjujejo, se najprej poslužujemo dodajanja prehranskih dopolnil, nato pa za prehodno obdobje svetujemo hranjenje preko nazogastrične sonde ali preko nazojejunalne sonde – če je pacient sočasno še na dihalni podpori. Za dolgoročno hranjenje pa se po pogovoru s starši in pacientom naredi gastrostoma (v nadaljevanju PEG) (Meznarič, 2015; Treat-NMD, Neuromuscular Network, 2017). Pri hranjenju preko PEG-a se držimo priporočil, in sicer, če je možno, naj se hranjenje izvaja preko črpalke, vzglavje naj bo dvignjeno vsaj za 30 %, potrebno je preverjanje želodčnega rezidualnega volumna in opazovanje pacienta, če ima bolečine, krče, slabost. Hranjenje naj se, če je to možno, čez dan večkrat prekine, saj tako pacientom omogočimo bolj kakovostno življenje (Belovič, 2017). Ob upoštevanju zgoraj naštetih priporočil, dosežemo cilj – ustrezno prehranjenost pacientov, kar dokazuje tudi raziskava, ki jo je izvedel Wadman, et al. (2021), in sicer se je po vzpostavitvi hranjenja preko PEG-a, prehransko stanje pacientov izboljšalo kar za 84 %. Podhranjenost ali prehranjenost obolelih pa kontroliramo pri dietetiku, in sicer na 3 do 6 mesecev. Pri njem se izračuna indeks telesne mase, s katerim spremljamo napredovanje rasti na ravnem grafikonu. Pomembno je, da napreduje po lastni krivulji, ker se ne moremo zanašati na krivulje, ki so določene za zdrave otroke (Treat-NMD, Neuromuscular Network, 2017). Ob pojavu kontraktur, naj se določa višina v ležečem položaju in merjenje razpona rok ali pa naj se prehranjenost obolelega določa z merjenjem kožne gube, bioelektrično impendanco ter obodom mišice. Potrebno je imeti tudi nadzor nad vnosom makro- in mikrohranil, kar lahko ocenimo s tridnevnim dnevnikom prehrane. Otroci, oboleli s SMA so tudi bolj nagnjeni k zlomom, zato je enkrat letno potrebno kontrolirati kostno gostoto ter vnos kalcija in vitamina D. Zmanjšan vnos kalorij pa se lahko pojavi tudi kot posledica težav z dihanjem in akutnih okužb, saj ob tem porabljajo veliko energije, zato je pomembno zagotoviti ustrezno nadomeščanje kalorij v 4 do 6 urah po začetku akutne faze (KO za otroško, mladostniško in razvojno nevrologijo, Pediatrična klinika Ljubljana, 2011;

Meznarič, 2015; Treat-NMD, Neuromuscular Network, 2017). S tem lahko preprečimo nastanek hipoglikemije. Medicinska sestra mora znati prepoznati znake hipoglikemije in o tem poučiti otroka in starše. Lahko se pojavijo naslednji znaki: bledica, drhtenje, lakota, slabost, tresenje rok, znojenje, tahikardija, govor je lahko počasnejši, zatikajoč se, pacient je zmeden, pojavi se glavobol, lahko pa tudi motnje vida (Brdelak, 2013). Tako kot pri znakih hipoglikemije pa mora medicinska sestra obolelega in starše poučiti tudi o zaprtju, saj je tudi to pogost pojav. Pouči jih o pravilni prehrani, treningu odvajanja, otroku pomaga razumeti, kako deluje njegovo črevesje, starše pa pouči o pomembnosti rednega odvajanja blata ter o aplikaciji odvajal (Smajlović, 2012). Mercuri, et al. (2018) svetuje še redno uživanje probiotikov in dieto, bogato z vlakninami, ki spodbuja gibanje črevesja in zmanjša pojav zaprtja. Je pa potrebno ob taki dieti povečati vnos tekočin. Pri motnjah gibanja črevesja moramo biti pozorni še na pojav gastroezofagealnega refluksa (v nadaljevanju GER), saj je lahko ta pri obolelih tudi smrtno nevaren, ker lahko vodi do tihe aspiracije (KO za otroško, mladostniško in razvojno nevrologijo, Pediatrična klinika Ljubljana, 2011). Ko želodčna vsebina zateka v požiralnik, govorimo o GER, ki se kaže z znaki, kot so zgaga, regurgitacija želodčne vsebine, bruhanje po obroku, slab zadah, oboleli lahko zavrača hrano. Pojavi se občutek nelagodja v trebuhu, lahko pa tudi kašelj in hripavost. Zdravljenje je lahko medikamentozno ali kirurško. Veliko pa lahko naredimo tudi s spremembo prehrane. Medicinska sestra staršem svetuje, naj se otrok hrani pogosteje z manjšimi obroki, če otrok ne more sedeti, naj bo nameščen vsaj v polsedeči položaj, izogiba naj se predvsem mastni hrani, citrusom, sadnim sokovom in čokoladi. Ravno zdravstveno vzgojno delo in dosledno vodenje pri dietetiku je tisto, ki najbolj preprečuje ali pa izboljša težave s hranjenjem (Mustafi, 2016).

Otroci, oboleli s SMA, imajo zaradi vse večje mišične šibkosti težave tudi z gibanjem, saj sčasoma pride do deformacij hrbtenice, hitreje se utrudijo in posledično rabijo pomoč pri življenjskih aktivnostih, kot so oblačenje, gibanje in ustrezna lega, čistoča in nega telesa ter izogibanje nevarnostim v okolju (KO za otroško, mladostniško in razvojno nevrologijo, Pediatrična klinika Ljubljana, 2011). Stanje hrbtenice spremljamo na pol leta z rentgenskim slikanjem. Ko pa skelet dozori, to je nekje po koncu pubertete, in sicer pri fantih okoli 16. leta starosti, pri dekletih pa že okoli 14. leta, pa to stanje

spremljamo enkrat letno (Mercuri, et al., 2018). Pri rentgenskem slikanju največkrat ugotovimo pojav skolioze. Skolioza pomeni ukrivljenost hrbtenice vstran; najbolj pogosti sta skolioza v obliki črke C ali pa v obliki črke S. Pri otrocih je značilno, da bolj ko rastejo, bolj se krivina veča, še posebej v obdobju pubertete. Ob prvih znakih je pomembno, da začnejo z vajami za krepitev in vzdrževanje simetrije hrbtnih mišic, za bolj ugoden položaj pri sedenju pa lahko pacienti uporabljajo po meri narejen steznik, ki pa mora imeti predel v trebušnem predelu prost, da je omogočeno gibanje trebušne prepone in pa da laže dostopamo do PEG-a (Meznarič, 2015). Zdravljenje skolioze pa je lahko tudi operativno, vendar se odsvetuje operacija pred četrtnim letom starosti. Za operacijo se je potrebno odločiti, ko ocenimo korist le-te, saj so tudi tveganja precej visoka. Pred operativnim posegom je potrebno zagotoviti ustrezno prehranjenost pacienta, oceniti zdravje kosti, oceniti sposobnost dihanja in pa, če je to potrebno, po posegu zagotoviti mehansko podporo dihanju (Treat-NMD, Neuromuscular Network, 2017). Meznarič (2015) navaja, da izboljšano stanje skolioze vpliva tudi na počasnejše slabšanje pljučne funkcije in poudari, da so operacije v zgodnjem obdobju bolj uspešne, s čimer se strinja tudi Grm (2019), ki poleg zgodnjega obdobja izpostavi še pomen meritve Cobbovega kota, in sicer pri meritvah do 20° so operacije bolj uspešne kot pri kotu nad 40°. Namen operacije pa je izboljšati splošno kvaliteto življenja. Ob dejavnikih, kot so zmanjšan obseg gibanja, degenerativni procesi v mišicah, dolgotrajno statično pozicioniranje pa pride do kontraktur. Kontraktуре zmanjšujejo gibljivost v sklepih, povzročajo upad mišične mase in upad moči zaradi neaktivnosti. Pri pacientih, obolenih s SMA, so najbolj pogosta mesta, kjer se pojavljajo kontraktуре, ramena, komolci, zapestja, prsti, boki, kolena, gležnji in stopala (Treat-NMD, Neuromuscular Network, 2017). Poleg omejenega gibanja pa kontraktуре povzročajo tudi bolečine. Na tem mestu pa ima ponovno pomembno vlogo medicinska sestra, ki ima potrebno znanje za prepoznavanje bolečin, saj je le-to ključno za ustrezno lajšanje in zdravljenje bolečine. Za zanesljivo in jasno oceno bolečine moramo vključiti starše ali svojce, upoštevati moramo komunikacijske sposobnosti pacienta ter njegovo starost. Pozorni moramo biti na spremembe v obnašanju, na slabo razpoloženje, zadrževanje diha, jok, motnje spanja, obrazno in telesno mimiko (Bogataj, 2019). Ob uspešnem lajšanju bolečin, pa se pacientu svetuje aktivna fizioterapija, ki vključuje treninge z uporabo, plavanje, terapijo z jahanjem konj in športe na invalidskih vozičkih. S tem ohranjamo in

izboljšamo mišično moč, prožnost, vzdržljivost in ravnotežje telesa (Treat-NMD, Neuromuscular Network, 2017; Grm, 2019). Ko pa kontrakture dosežejo 45 %, so nepopravljive. Takrat pacientom svetujemo uporabo ortoz, še posebej na zgornjih okončinah, saj tako dosežemo povečan obseg gibov in funkcijske sposobnosti (KO za otroško, mladostniško in razvojno nevrologijo, Pediatrična klinika Ljubljana; Meznarič, 2015). Hoja naj se ohrani čim dlje, saj s tem pacientom omogočamo vključitev v vsakdanje aktivnosti. Sčasoma ko bolezen napreduje in se pacienti hitreje utrudijo, mišična moč pa je slabša, se svetuje uporaba invalidskega vozička. Zato je potrebno prilagoditi bivalno okolje, če je možnost odstraniti stopnice ali pa le-te zamenjati s klančinami, saj jim stopnice predstavljajo največ težav (Meznarič, 2015). Da otroku omogočimo, kar se da kvalitetno življenje, pa je izjemnega pomena sodelovanje med starši, terapevti in zdravstvenim osebjem (KO za otroško, mladostniško in razvojno nevrologijo, Pediatrična klinika Ljubljana, 2011).

V sklopu drugega raziskovalnega vprašanja smo se posvetili pomenu paliativne oskrbe otrok, obolelih s SMA.

Število otrok z neozdravljivo kronično boleznijo, med katere spada tudi spinalna mišična atrofija, narašča, saj sedanje možnosti zdravljenja omogočajo, da ti otroci živijo dlje in da so dlje časa odvisni od kompleksne oskrbe (Mellor, et al., 2012). Tako pod multidisciplinarno obravnavo otrok, obolelih s SMA, spada tudi pediatrična paliativna oskrba (KO za otroško, mladostniško in razvojno nevrologijo, Pediatrična klinika Ljubljana, 2011). Pediatrična paliativna oskrba je celostni pristop k otrokom, katerih zdravstveno stanje je resno ali smrtno nevarno, ter zajema tudi njihove družine. Izvaja se jo od postavitve diagnoze in poteka ves čas bolezni in do smrti, za razliko od paliativne oskrbe odraslih pa pediatrična paliativna oskrba zajema še čas po smrti (Trošt, 2021). Zajema nudenje podpore na fiziološkem, socialnem, psihološkem, izobraževalnem in duhovnem področju (Kukec, 2021). Je multidisciplinarna obravnava, v katero so vključeni otrokov pediater, specialisti različnih strok (pulmologi, gastroenterologi ...), medicinske sestre, socialni delavci, verski predstavniki (ni nujno), predvsem pa najbolj pomembni, psihologi (Trošt, 2021). Meglič (2022) stremi k temu, naj se paliativna oskrba začne čimprej po postavitvi diagnoze, saj tako lahko zmanjšamo

nepotrebne dodatne diagnostične postopke, ki v danem trenutku pacientu ne bi pripomogli. Da dosežemo čim boljše obravnavno, naj se paliativna oskrba in kurativno zdravljenje prepletata. Tak pristop je pomemben tudi za starše, saj imajo upanje, da se bo otrokovo življenje podaljšalo, obenem pa vedo, da skrbimo, da otrok ne trpi in ima čim manj bolečin (Trošt, 2021). Ob vključitvi otroka v paliativno obravnavo je pomembno, da otroku na njemu razumljivi način predstavimo bolezen, podamo vse informacije, smo odkriti in se iskreno pogovorimo s starši. Starši so ključnega pomena za dobro počutje otroka. Morajo biti prisotni in vključeni v vse vidike nege svojega otroka, pri tem pa morajo upoštevati starost in želje otroka. Starši so priznani kot glavni skrbniki in so kot partnerji vključeni v vso skrb in odločitve, ki vključujejo njihovega otroka. Zagotoviti je treba informacije tudi za brate in sestre, glede na starost in razumevanje. Tako dosežemo, da se vsi lažje prilagodijo na bolezen ter poznajo cilje in možnosti obravnave (Classen, 2012). Trošt (2021) izpostavi dva glavna cilja pediatrične paliativne oskrbe; da se otroku izboljša in podaljša življenje. Meglič (2022) pa cilje opiše bolj široko, in sicer je pomembno, da se lajša bolečine in druge simptome, smrt in življenje naj bosta opredeljena kot normalen proces, smrti ne smemo ne odložiti in ne pospešiti, vključeni naj bodo psihološki in duhovni vidiki, pacientom omogočimo, da živijo čim bolj aktivno do konca življenja, družinam omogočimo sistem pomoči v času bolezni in tudi v času po smrti. Vsak načrt pediatrične paliativne oskrbe naj bo vedno izdelan individualno. Da lahko lajšamo simptome, pa je pomembno, da le-te prepoznamo. Najpogostejši simptomi so bolečina, slabost, bruhanje, težave s hranjenjem in prebavo (zaprtje, lahko tudi driska), oteženo dihanje, lahko tudi epileptični krči. Na podlagi zgoraj naštetih simptomov medicinska sestra določi negovalne diagnoze in nato izvaja negovalne intervencije, pri tem pa upošteva želje otrok in družine (Kukec, 2021). Da lahko zagotovimo kakovostno pediatrično paliativno oskrbo, je pomembno, da ima medicinska sestra poleg prepoznavanja simptomov še naslednje veščine, kot so sposobnost razumevanja obsega in značilnosti oskrbe pri otrocih, razumevanje, kako otroci lahko umrejo in izkušnje pri procesu umiranja, spretnosti za načrtovanje in lajšanje družinskih odločitev glede oskrbe, napredne komunikacijske veščine ter znanje in izkušnje obvladovanja kompleksnih etičnih dilem (Mellor, et al., 2012).

V otroški paliativni oskrbi so starši bolniki in del tima hkrati; so edinstveni in neprecenljiv vir. Postati kompetenten starš v tem nenehnem kompleksnem poteku bolezni zahteva sodelovanje tako znotraj družine, kot med starši in izvajalci zdravstvenih storitev. Da otroci kar se da dobro sprejemajo svojo bolezen, je v veliki meri odvisno od staršev, saj so le-ti zadolženi za razrešitev njihovih čustvenih in kognitivnih sposobnosti. Podpora na otroke vpliva pozitivno, saj zmanjša stisko med zdravstvenimi postopki in poveča psihosocialno prilagoditev (Classen, 2012). Tako kot se vsak otrok na svojo bolezen različno odzove, pa se starši ob možnosti smrti svojega otroka spopadajo s hudo krizo, saj je največja bolečina prav smrt otroka (Trošt, 2021). Stisko starši doživljajo tudi ob zavedanju, da bodo odgovorni za težke odločitve, kot so prekinitev zdravljenja, ki otroka ohranja pri življenju, zato v večini primerov ostanejo v vlogi odločevalca zdravniki (Kukec, 2021). Starše lahko psihično razbremenimo s tem, da jim damo čas, da razvijejo moč in dobijo priložnost, da rešijo vsa odprta vprašanja ali težave, s čimer zmanjšajo količino krivde, ki bi se lahko pojavila kasneje; to pa bo pomagalo tudi otroku, saj bo zanj manj boleče umreti, če bo vedel, da starši sprejemajo njegovo smrt. Če otrok trpi zaradi zavedanja, da bo njegova izguba prizadela starše in sorojence, lahko to ohromi njegovo sposobnost sprostitev, medtem ko bi sprostitev veliko pripomogla h kakovosti življenja v tej težki situaciji. Za zaključek se moramo naučiti, da če je naša naloga umirajočemu otroku zagotoviti najboljšo možno oskrbo, je krepitev mater, očetov ter bratov in sester neizogiben del tega (Classen, 2012).

3.1 OMEJITVE RAZISKAVE

Pri pisanju diplomskega dela smo se osredotočili na iskanje literature, ki navaja najpogostejše negovalne probleme otrok s SMA, in na pomen paliativne oskrbe pri obolelih. Med samim pisanjem diplomskega dela smo ugotovili, da je precej raziskav narejenih v tujini, še posebej v ZDA. Na podlagi novih metod zdravljenja je veliko raziskav nastalo v zadnjih 5 letih. Med iskanjem primerne literature smo opazili pomanjkanje raziskav v domačem okolju.

3.2 DOPRINOS ZA PRAKSO TER PRILOŽNOSTI ZA NADALJNJE RAZISKOVALNO DELO

S pregledom literature smo odkrili, da se otroci, oboleli s SMA, soočajo s številnimi negovalnimi problemi na več različnih področjih. Medicinska sestra, kot del multidisciplinarne obravnave, tako potrebuje veliko mero znanja, empatičnosti in tudi izkušenj. Pri paliativni oskrbi pa je ravno ona tista, ki s pacientom in družino preživi največ časa. Menimo, da je v Sloveniji še veliko možnosti za preučevanje, analizo in izvajanje raziskav na to temo, saj je tovrstna literatura še zelo skopa. Na ta način bi pridobili več podatkov, ki bi pripomogli k oblikovanju protokolov in posodobljenih smernic ter s tem izboljšali kakovost in varnost pacientov.

4 ZAKLJUČEK

Spinalna mišična atrofija je sicer redka, pa vendar najpogostejša dedna bolezen. Obstajajo štiri vrste spinalne mišične atrofije, vsem pa je skupno, da prej kot se diagnoza postavi, prej lahko pacienti dobijo ustrezno obravnavo. Bolezen zahteva poseben pristop in posebno obravnavo. Pacienti so vključeni v multidisciplinarno obravnavno, v kateri so specialisti s področja nevrologije, genetike, pulmologije, ortopedije, gastroenterologije in rehabilitacije. Zelo pomembno je, da so bolniki s spinalno mišično atrofijo multidisciplinarno obravnavani vsaj enkrat letno, lahko pa tudi večkrat, saj tako lahko odkrijemo možne težave in jih lajšamo ali celo odpravimo.

Pri pregledu literature smo ugotovili, da ima prav na vseh področjih multidisciplinarne obravnave pomembno vlogo medicinska sestra, saj z otrokom in njegovo družino preživi največ časa. Ti otroci imajo največ težav na področju dihanja in prav na tem mestu je tudi smrtnost največja. Zaradi šibkosti mišic se težko odkašljajo, kar pa posledično pomeni slabo čiščenje spodnjih dihal. Večina pacientov, še posebej s SMA tip I, zato čez noč potrebuje podporo pri dihanju, in sicer z neinvazivno mehansko ventilacijo. Pri življenjski aktivnosti dihanje mora medicinska sestra imeti zadostno znanje za opazovanje dihanja, kašlja; opazovati mora tudi barvo kože. Znati mora izvajati asistirano izkašljevanje, aspiracijo dihalnih poti ter NIV. Pri merjenju nasičenosti krvi s kisikom mora medicinska sestra znati izbrati pravi senzor in mesto merjenja. Ker pa stroka stremi k temu, da so ti otroci čim manjkrat hospitalizirani, je pomembno tudi izobraževanje staršev. Med hospitalizacijo pacienta je pri življenjski aktivnosti prehranjevanja in pitja v prvi vrsti medicinska sestra tista, ki prva zazna težave pri požiranju. Medicinska sestra tudi izvaja hranjenje preko sonde ali stome. Zato je zelo pomembno, da se starše in pacienta pouči o ustrezni prehrani, ne samo zaradi ustrezne prehranjenosti, ampak tudi zato, da se pri obolelem prepreči zaprtje.

Ker z leti mišična oslabeledost napreduje, se posledično zmanjša gibalna sposobnost pacientov. Zato pacienti potrebujejo pomoč pri izvajanju osebne higiene, pri oblačenju in gibanju. Kasneje pride tudi do kontraktur, kar pa za obolelega pomeni bolečino. Tako

je zelo pomembno, da zdravstveno osebje, pogosto ravno medicinska sestra, zna prepoznati bolečino pri pacientu in tako lahko pomaga pri lajšanju le-te.

Skozi pregled literature smo ugotovili, da medicinska sestra, če le ima ustrezno znanje, sposobnost opazovanja in sposobnost prenosa znanja na starše in negovalce, lahko zagotovi lažje premagovanje bolezni in kakovostnejše življenje. Zato je v takih primerih poslanstvo medicinske sestre predvsem opora bolniku kot tudi njegovi družini.

Ne smemo pa zanemariti dejstva, da pomemben člen obravnave za paciente, predvsem pa njihove bližnje, predstavlja pediatrična paliativna oskrba. Obravnava poteka od točke postavitve diagnoze, skozi celotno življenje, zajema pa tudi čas po smrti. Vse z namenom, da se pacientu podaljša in izboljša kakovost življenja.

Pri pregledu obravnavane literature pa smo ugotovili tudi, kako pomembno vlogo imajo pri otroku starši. Otrok starša začuti, čuti njegovo stisko. Če so starši pomirjeni, to pozitivno vpliva na otroka, zmanjša stisko med zdravstvenimi postopki in poveča psihosocialno prilagoditev. Pomembno je, da skozi obravnavno obolelemu otroku predstavimo bolezen, primerno njegovi starosti. Za medsebojno zaupanje je pomembno, da smo do staršev iskreni, odkriti in se potrudimo odgovoriti na vsa zastavljena vprašanja. Zelo pomembno je, da na starše ne pritiskamo in da jim damo čas za odločitve. Na podlagi teh se bodo starši lažje odločali.

Znanje o bolezni ves čas napreduje, prav tako tudi načini zdravljenja, kljub temu pa si želimo da bi izumili zdravilo, ki bi otroke s SMA lahko tudi ozdravilo. To bi bilo neprecenljivo tako za paciente, kot tudi za celotno njihovo družino.

5 LITERATURA

Arnold, W.D., Kassar, D. & Kissel, J.T., 2015. Spinal muscular atrophy: Diagnosis and management in a new therapeutic era: spinal muscular atrophy. *Muscle Nerve*, 51(2), pp. 157-167. <https://doi.org/10.1002/mus.24497>.

Bach, J.R., 2017. Noninvasive respiratory management of patients with neuromuscular disease. *Annals of Rehabilitation Medicine*, 41(4), pp. 519-538. <https://doi.org/10.5535/arm.2017.41.4.519>.

Belovič, J., 2017. *Motnje požiranja pri otrocih: diplomsko delo*. Maribor: Univerza v Mariboru, Fakulteta za zdravstvene vede.

Berlec, A., 2022. Nove možnosti zdravljenja spinalne mišične atrofije. *Farmacevtski vestnik*, 73(2), pp. 89-94.

Bogataj, N., 2019. *Ocena bolečine pri otrocih in mladostnikih s posebnimi potrebami: diplomsko delo*. Jesenice: Fakulteta za zdravstvo Angele Boškin.

Brdelak, N., 2013. *Sladkorna bolezen in hipoglikemija: diplomsko delo*. Maribor: Univerza v Mariboru, Fakulteta za zdravstvene vede.

Butchbach, M.E.R., 2016. Copy number variations in the survival motor neuron genes: implications for spinal muscular atrophy and other neurodegenerative diseases. *Frontiers in Molecular Biosciences*, 3(7), pp. 1-10. <https://doi.org/10.3389/fmolb.2016.00007>.

Chen, Y., Shih, H.-H., Chen, T.-H., Kuo, C.-H. & Jong, Y.-J., 2012. Prevalence and risk factors for feeding and swallowing difficulties in spinal muscular atrophy types II and III. *The Journal of Pediatrics*, 160(3), pp. 447-451. <https://doi.org/10.1016/j.jpeds.2011.08.016>.

Classen, C.F., 2012. Pediatric palliative care - The role of the patient's family. *World Journal of Clinical Pediatrics*, 1(3), pp. 13-19. <https://doi.org/10.5409/wjcp.v1.i3.13>.

Darras, B.T., 2015. Spinal muscular atrophies. *Pediatric Clinics of North America*, 62(3), pp. 743-766. <https://doi.org/10.1016/j.pcl.2015.03.010>.

Fang, P., Li, L., Zeng, J., Zhou, W.-J., Wu, W.-Q., Zhong, Z.-Y., Yan, T.-Z., Xie, J.-S., Huang, J., Lin, L., Zhao, Y. & Xu, X.-M., 2015. Molecular characterization and copy number of SMN1, SMN2 and NAIP in Chinese patients with spinal muscular atrophy and unrelated healthy controls. *BMC Musculoskeletal Disord*, 16(1), pp. 1-8. <https://doi.org/10.1186/s12891-015-0457-x>.

Finkel, R.S., Mercuri, E., Darras, B.T., Connolly, A.M., Kuntz, N.L., Kirschner, J., Chiriboga, C.A., Saito, K., Servais, L., Tizzano, E., Topaloglu, H., Tulinius, M., Montes, J., Glanzman, A.M., Bishop, K., Zhong, Z.J., Gheuens, S., Bennett, C.F., Schneider, E., Farwell, W. & De Vivo, D.C., 2017. Nusinersen versus sham control in infantile-onset spinal muscular atrophy. *The New England Journal of Medicine*, 377(18), pp. 1723-1732. <https://doi.org/10.1056/NEJMoa1702752>.

Grm, J., 2019. *Vloga ortotika in protetika pri opremi pacienta s spinalno mišično atrofijo tip II s pripomočki: diplomsko delo*. Ljubljana: Univerza v Ljubljani, Zdravstvena fakulteta.

KO za otroško, mladostniško in razvojno nevrologijo, Pediatrična klinika Ljubljana, 2011. *Smernice obravnave otrok s spinalno mišično atrofijo*. [pdf]. KO za otroško, mladostniško in razvojno nevrologijo, Pediatrična klinika Ljubljana. Available at: <https://www.kclj.si/dokumenti/Smernice-SMA-UKCL-pednevro.pdf> [Accessed 28 March 2022].

Kobilica, P., 2016. *Zdravstvena nega bolnika na neinvazivni mehanski ventilaciji: diplomsko delo*. Maribor: Univerza v Mariboru, Fakulteta za zdravstvene vede.

Kolb, S.J. & Kissel, J.T., 2015. Spinal muscular atrophy. *Neurologic Clinics*, 33(4), pp. 831-846. <https://doi.org/10.1016/j.ncl.2015.07.004>.

Krivec, U., 2016. Aspiracija tujka v dihala. In: A. Ljubič, ed. *Nujna stanja v pediatriji in vloga medicinske sestre : strokovno srečanje z učnimi delavnicami: zbornik predavanj / Strokovni seminar Sekcije medicinskih sester in zdravstvenih tehnikov v pediatriji pri Zvezi strokovnih društev medicinskih sester, babic in zdravstvenih tehnikov Slovenije, Rimske Terme, 14. in 15. oktober 2016*. Ljubljana: Zbornica zdravstvene in babiške nege Slovenije, Zveza strokovnih društev medicinskih sester, babic in zdravstvenih tehnikov Slovenije - Sekcija medicinskih sester in zdravstvenih tehnikov v pediatriji, pp. 53-58.

Kukec, A., 2021. *Pediatrična paliativna oskrba - vidik staršev: diplomsko delo*. Izola: Univerza na Primorskem, Fakulteta za vede o zdravju.

LoMauro, A., Aliverti, A., Mastella, C., Arnoldi, M.T., Banfi, P. & Baranello, G., 2016. Spontaneous breathing pattern as respiratory functional outcome in children with spinal muscular atrophy (SMA). *PLoS One*, 11(11). <https://doi.org/10.1371/journal.pone.0165818>.

Meglič, A., 2022. Izzivi sodobne slovenske pediatrične paliativne oskrbe. *Zdravniški vestnik*, 91(7/8), pp. 285-295. [10.6016/ZdravVestn.3189](https://doi.org/10.6016/ZdravVestn.3189).

Mellor, C., Heckford, E. & Frost, J., 2012. Developments in paediatric palliative care. *Paediatrics and Child Health*, 22(3), pp. 115-120. <https://doi.org/10.1016/j.paed.2011.11.012>.

Mercuri, E., Finkel, R.S., Muntoni, F., Wirth, B., Montes, J., Main, M., Mazzone, E.S., Vitale, M., Snyder, B., Quijano-Roy, S., Bertini, E., Davis, R.H., Meyer, O.H., Simonds, A.K., Schroth, M.K., Graham, R.J., Kirschner, J., Iannaccone, S.T., Crawford, T.O., Woods, S., Qian, Y. & Sejersen, T., 2018. Diagnosis and management of spinal muscular atrophy: Part 1: Recommendations for diagnosis, rehabilitation, orthopedic

and nutritional care. *Neuromuscular Disorders*, 28(2), pp. 103-115. <https://doi.org/10.1016/j.nmd.2017.11.005>.

Meznarič, M., 2015. *Standardi za obravnavo spinalne mišične atrofije*. [pdf] Društvo distrofikov Slovenije. Available at: <http://www.drustvo-distrofikov.si/wp-content/uploads/2016/05/SMA-koncni.pdf> [Accessed 1 April 2022].

Moher, D., Liberati, A., Tetzlaff, J. & Altman, D.G., 2009. Preferred reporting items for systematic reviews and meta-analyses: The PRISMA statement. *PLoS Medicine*, 6(7), pp. 1-6.

Mustafi, H., 2016. *Gastroezofagealna refluksna bolezen pri otrocih: diplomsko delo*. Maribor: Univerza v Mariboru, Fakulteta za zdravstvene vede.

Oskoui, M., Darras, B.T. & De Vivo, D.C., 2017. Guidance on gene replacement therapy in spinal muscular atrophy: a canadian perspective. *Canadian Journal of Neurological Sciences*, 49(3), pp. 398-401. <https://doi.org/10.1017/cjn.2021.125>.

Ottesen, E.W., 2017. ISS-N1 makes the first FDA-approved drug for spinal muscular atrophy. *Translational Neuroscience*, 8(1), pp. 1-6. <https://doi.org/10.1515/tnsci-2017-0001>.

Peeters, K., Chamova, T. & Jordanova, A., 2014. Clinical and genetic diversity of SMN1-negative proximal spinal muscular atrophies. *Brain*, 137(11), pp. 2879-2896. <https://doi.org/10.1093/brain/awu169>.

Polit, D.F. & Beck, C.T., 2018. *Essentials of nursing research: appraising evidence for nursing practice*. 9th ed. Philadelphia: Lippincott, Williams & Wilkins.

Praprotnik, M., Županić, M., Lozej, T. & Krivec, U., 2017. Kašelji pri otrocih. *Zdravniški vestnik*, 86(5/6), pp. 212-225.

Prestor, L. & Vrankar, K., 2013. Obravnava kroničnega pacienta z dihalno stisko ob zapletih. In: R. Vajd, ed. *Urgentna medicina – izbrana poglavja, Portorož, 13.-15. junij 2013*. Ljubljana: Slovensko združenje za urgentno medicino, pp. 309-313.

Rakun, M., 2016. *Gibalne in športne dejavnosti mišično in živčno-mišično obolelih: diplomsko delo*. Ljubljana: Univerza v Ljubljani, Fakulteta za šport.

Sabadin, T., Rogelj, M. & Piskar, A., 2018. Pomen vzpostavitve registra za spremljanje otrok z živčno-mišičnimi boleznimi, fizioterapevtska obravnava in prikaz primera. *Slovenska pediatrija*, 25(1/2), pp. 24-30.

Schorling, D.C., Pechmann, A. & Kirschner, J., 2020. Advances in treatment of spinal muscular atrophy – new phenotypes, new challenges, new implications for care. *Journal of Neuromuscular Diseases*, 7(1), pp. 1-13. <https://doi.org/10.3233/JND-190424>.

Simonska, K., 2014. *Zdravstvena oskrba življenjsko ogroženega otroka: diplomsko delo*. Jesenice: Fakulteta za zdravstvo Jesenice.

Smajlović, A., 2012. Zaprtje pri otroku. *Slovenska pediatrija*, 19(2), pp. 112-117.

Sugarman, E.A., Nagan, N., Zhu, H., Akmaev, V.R., Zhou, Z., Rohlf, E.M., Flynn, K., Hendrickson, B.C., Scholl, T., Sirko-Osadsa, D.A. & Allitto, B.A., 2012. Pan-ethnic carrier screening and prenatal diagnosis for spinal muscular atrophy: clinical laboratory analysis of >72 400 specimens. *European Journal of Human Genetics*, 20(1), pp. 27-32. <https://doi.org/10.1038/ejhg.2011.134>.

Tomažević, V., 2020. Spinalna mišična atrofija. *Viva, medicina & ljudje*, 320, pp. 51-61.

Treat-NMD, Neuromuscular Network, 2017. *A guide to the 2017 international standards of care for SMA*. [pdf]. Treat-NMD, Neuromuscular Network. Available at: <https://treat-nmd.org/wp-content/uploads/2019/06/uncategorized-A-Guide-to-the-2017->

International-Standards-of-Care-for-SMA_UKEnglish_Digital-v2L.pdf [Accessed 28 May 2022].

Trošt, S., 2021. *Pediatrična paliativna oskrba: primerjava med Slovenijo in tujino: magistrsko delo*. Izola: Univerza na Primorskem, Fakulteta za vede o zdravju.

Viguiet, A., Lauwers-Cances, V., Cintas, P., Manel, V., Peudenberg, S., Desguerre, I., Quijano-Roy, S., Vanhulle, C., Fradin, M., Isapof, A., Jokic, M., Mathieu-Dramard, M., Dieterich, K., Petit, F., Magdelaine, C., Giuliano, F., Gras, D., Haye, D., Nizon, M., Magen, M., Bieth, E. & Cances, C., 2019. Spinal muscular atrophy with respiratory distress type 1: A multicenter retrospective study. *Neuromuscular Disorders*, 29(2), pp. 114-126. <https://doi.org/10.1016/j.nmd.2018.10.002>.

Vogrinc, J., 2013. *Kvalitativno raziskovanje na pedagoškem področju*. Ljubljana: Pedagoška fakulteta.

Wadman, R.I., De Amicis, R., Brusa, C., Battezzati, A., Bertoli, S., Davis, T., Main, M., Manzur, A., Mastella, C., Munot, P., Imbrigiotta, N., Schottlaender, L., Sarkozy, A., Trucco, F., Baranello, G., Scoto, M. & Muntoni, F., 2021. Feeding difficulties in children and adolescents with spinal muscular atrophy type 2. *Neuromuscular Disorders*, 31(2), pp. 101-112. <https://doi.org/10.1016/j.nmd.2020.12.007>.