

Przegląd metod oceny funkcjonalnej u niesiedzących pacjentów z rdzeniowym zanikiem mięśni (SMA)

A review of functional assessment scales in non-sitters with spinal muscular atrophy (SMA)

Zuzanna Gierlak-Wójcicka¹, ORCID: 0000-0003-2952-2243; Małgorzata Burlewicz¹, ORCID: 0000-0003-2957-8730; Anna Potulska-Chromik², ORCID: 0000-0002-8332-1090; Anna Kostera-Pruszczyk², ORCID: 0000-0002-7309-1914

¹ Klinika Neurologii, Uniwersyteckie Centrum Kliniczne Warszawskiego Uniwersytetu Medycznego Centralny Szpital Kliniczny (UCK WUM CSK)

² Klinika Neurologii, Warszawski Uniwersytet Medyczny

DOI:10.20966/chn.2018.54.415

STRESZCZENIE

Rdzeniowy zanik mięśni (SMA – ang. Spinal Muscular Atrophy) to choroba nerwowo-mięśniowa charakteryzująca się degeneracją motoneuronów alfa – komórek rogów przednich rdzenia kręgowego. Prowadzi to do postępującej atrofii i osłabienia mięśni, zaś w cięższych przypadkach do całkowitej utraty funkcji motorycznych, niewydolności oddechowej i zgonu.

W listopadzie 2017 ukazała się aktualizacja standardów opieki (Standards of Care – SOC) w SMA. Istotne miejsce w opiece ma fizjoterapia oraz ocena stanu funkcjonalnego przy pomocy walidowanych skal. Dla wyznaczenia szczegółowych wytycznych dotyczących rehabilitacji pacjenci zostali podzieleni ze względu na ich stan funkcjonalny na „niesiedzących”, „siedzących” oraz „chodzących”. W aktualnym omówieniu prezentujemy metody oceny funkcjonalnej dla najmłodszych pacjentów z SMA. Do ewaluacji zalecane są skale CHOP-INTEND (The Children's Hospital of Philadelphia Infant Test of Neuromuscular Disorders) oraz HINE (Hammersmith Infant Neurological Examination).

Regularna ocena jest wskazana dla określenia przebiegu choroby oraz skuteczności potencjalnych nowatorskich terapii SMA.

Słowa kluczowe: rdzeniowy zanik mięśni, standardy opieki, skale funkcjonalne, rehabilitacja, rehabilitacja neurologiczna, dzieci

ABSTRACT

Spinal Muscular Atrophy (SMA) is a neuromuscular disease caused by degeneration of alphanotoneurons. It leads to progressive muscle atrophy and weakness, and, in more severe cases to a total loss of motor function, respiratory insufficiency and death. In November 2017, an update in the Standards of Care (SOC) in SMA was published.

For detailed rehabilitation guidelines, the patients were divided into groups according to their functional state – „bedridden”, „sedentary” and „ambulatory”.

We focus on the guidelines for physiotherapy and rehabilitation, more specifically on methods of functional assessment recommended for the youngest patients with SMA. For evaluation, it is suggested to use either CHOP-INTEND (The Children's Hospital of Philadelphia Infant Test of Neuromuscular Disorders) or HINE (Hammersmith Infant Neurological Examination) that are both based on WHO (World Health Organization) milestones. Regular assessment is necessary both for the evaluation of the course of the disease, as well as to capture possible improvement through pharmacological treatment.

Key words: Muscular Atrophy, Spinal, Standard of Care, Functional Scales, Rehabilitation, Neurologic Rehabilitation, Child

1. CZYM JEST SMA?

Rdzeniowy zanik mięśni (SMA – ang. *Spinal Muscular Atrophy*) to choroba nerwowo-mięśniowa charakteryzująca się degeneracją motoneuronów alfa – komórek rogów przednich rdzenia kręgowego. Prowadzi to do postępującej atrofii i osłabienia mięśni, zaś w cięższych przypadkach do całkowitej utraty funkcji motorycznych. Częstość występowania szacuje się na 1-2 na 100 000 osób, zachorowalność – na około 1 na 10 000 żywych urodzeń, z czego około 60% to SMA typu I [1]. Co roku w Polsce diagnozowanych jest ok. 50 nowych pacjentów z SMA [2-4].

SMA jest dziedziczone autosomalnie recesywnie. Spowodowane jest mutacją genu *SMN1* (Survival Motor Neuron 1), na chromosomie 5q11.2-q13. [5]. Większość pacjentów (97%) ma homozygotyczną delecję *SMN1*. Rzadziej delecji na jednym allelu towarzyszy mutacja punktowa na

drugim [6]. Skutkiem mutacji jest niedobór prawidłowego białka SMN. W organizmie człowieka występuje homolog genu *SMN1* – *SMN2* wykazujący wysokie podobieństwo. Liczba kopii *SMN2* jest ważnym modyfikatorem fenotypu w SMA - im jest ich więcej, tym łagodniej przebiega choroba. *SMN2* różni się od *SMN1* tylko nieznacznie, co daje szansę, by modyfikując działanie genu *SMN2*, zwiększyć produkcję białka SMN [5]. Ten mechanizm działania leży u podstaw nowatorskich farmakoterapii SMA [7-10].

Fenotyp SMA jest heterogenny mimo tego samego mechanizmu genetycznego [11]. Poszczególne typy różnią się między sobą wiekiem wystąpienia i nasileniem objawów oraz rokowaniem. Wyróżniamy trzy podstawowe typy SMA: typ I (SMA1, choroba Werdniga-Hoffmanna), typ II (SMA2) oraz typ III (SMA3, choroba Kugelberga-Welander). Podział ten jest umowny. Często pośród typów

wyznaczane są też podtypy, w zależności od przebiegu choroby. Poza podstawowymi typami wyróżniamy także typ 0 (SMA0) oraz typ IV (SMA4) [1].

SMA0 to najcięższa postać, mająca swój początek jeszcze w okresie płodowym. Zgon następuje najczęściej przed szóstym miesiącem życia.

SMA1 to postać niemowlęca, pojawia się poniżej szóstego miesiąca życia. Najwyższe zdolności motoryczne, jakie osiąga dziecko, to siad z pomocą - samodzielnie nigdy nie siada. Typowe objawy to ogólna wiotkość, słaby kaszel czy kichanie, cichy płacz, problemy z połknięciem i odkrztuszaniem. Niektóre z dzieci potrafią utrzymać głowę przez chwilę. Dzieci z SMA1 stają się zależne od respiratora lub umierają zazwyczaj przed ukończeniem drugiego roku życia (według naturalnej historii choroby). Śmierć następuje z powodu niewydolności oddechowej.

SMA2 to postać pośrednia, rozpoczyna się między szóstym a osiemnastym miesiącem życia. Objawia się opóźnionym rozwojem ruchowym dziecka, obniżonym przyrostem masy ciała, przykurczami, skoliozą oraz narastającym stopniowo osłabieniem mięśni oddechowych. Z definicji pacjent z SMA2 potrafi siedzieć samodzielnie, jednak samodzielnie nie chodzi. Okres przeżycia jest krótszy niż w populacji ogólnej.

SMA3 to postać młodzieńcza, rozpoczyna się powyżej osiemnastego miesiąca życia. Okres przeżycia jest podobny jak w populacji ogólnej. Dziecko osiąga pozycję stojącą i umiejętność samodzielnego chodu. Najczęściej spotykane objawy to osłabienie mięśni (bardziej proksymalnych niż dystalnych), a także przykurcze, z czasem pojawia się utrata zdolności chodzenia. Wszystkie te postaci SMA prowadzą do znacznej, postępującej niepełnosprawności ruchowej.

SMA4 to postać rozpoczynająca się w drugiej lub trzeciej dekadzie życia. Zmiany w układzie nerwowo-mięśniowym nie wpływają na możliwość samodzielnego poruszania w wieku dorosłym. Oczekiwany czas życia jest taki sam, jak w populacji ogólnej [12].

2. STANDARDY - NOWE WYTYCZNE

W listopadzie 2017 ukazała się aktualizacja standardów opieki (Standards of Care – SOC) w SMA („Diagnosis and management of spinal muscular atrophy: Part 1: Recommendations for diagnosis, rehabilitation, orthopedic and nutritional care” oraz „Diagnosis and management of spinal muscular atrophy: Part 2: Pulmonary and acute care; medications, supplements and immunizations; other organ systems; and ethics”). W standardach wyróżnionych zostało dziewięć najważniejszych celów opieki (tab.I.).

Tabela I. Nowe standardy w SMA – najważniejsze cele opieki [13].

Table I. SMA new standards - the most important goals of care [13]

1. Diagnoza i genetyka	5. Opieka pulmonologiczna
2. Fizjoterapia i rehabilitacja	6. Stany nagłe – leczenie szpitalne
3. Opieka ortopedyczna, opieka zdrowotna dotycząca osteogenezy	7. Zajęcie innych układów i narządów
4. Odżywianie	8. Leczenie
	9. Etyka i opieka paliatywna

Dla wyznaczenia szczegółowych wytycznych dotyczących rehabilitacji pacjenci zostali podzieleni ze względu na ich stan funkcjonalny na „niesiedzących”, „siedzących” oraz „chodzących”. W aktualnym omówieniu skupimy się na wytycznych z zakresu fizjoterapii i rehabilitacji ruchowej, a dokładniej na metodach oceny funkcjonalnej zalecanych dla najmłodszych pacjentów z SMA. Regularna ocena jest niezbędna zarówno dla określenia przebiegu choroby, jak i w celu uchwycenia ewentualnej poprawy dzięki leczeniu farmakologicznemu.

Najważniejszymi elementami fizjoterapii pacjentów „niesiedzących” są pozycjonowanie i gorsetowanie - aby umożliwić bezpieczne utrzymywanie pozycji nieosiągalnych samodzielnie, następnie rozciąganie, ortezowanie i pionizacja - aby zapobiec deformacjom/zatrzymać ich postęp, oraz wspomaganie funkcji i mobilności poprzez m.in. dostosowane urządzenia, co umożliwi pracę kończyn górnych w odciążeniu. Do ewaluacji zalecana jest skala CHOP-INTEND (The Children’s Hospital of Philadelphia Infant Test of Neuromuscular Disorders) oraz HINE (Hammersmith Infant Neurological Examination) stworzone na podstawie „kamieni milowych rozwoju wg WHO” (World Health Organization).

W programie fizjoterapii pacjentów „siedzących” zalecane jest pozycjonowanie i gorsetowanie, rozciąganie, ortezowanie, pionizacja dla zmniejszenia ryzyka deformacji kręgosłupa, klatki piersiowej i bioder oraz wspomaganie funkcji i mobilności poprzez odpowiednio dostosowane ćwiczenia i urządzenia – w tym także urządzenia wspomagające chód. Do ewaluacji zalecane są skale HFMSE (Hammersmith Functional Motor Scale Expanded), RULM (Revised Upper Limb Module), MFM (Motor Function Measure). Dla pacjentów „chodzących” przede wszystkim zalecane jest wspomaganie posiadanych funkcji motorycznych i mobilności, rozciąganie dla podtrzymania elastyczności oraz ortezowanie czy gorsetowanie dla poprawy wad postawy. Zalecane skale funkcjonalne to HFMSE, RULM oraz 6MWT (6 Minute Walk Test) jako dodatkowa metody pomiaru wytrzymałości [13].

3. METODY OCENY FUNKCJONALNEJ (OCENA FUNKCJI RUCHOWYCH) – PACJENCI „NIESIEDZĄCY”

1.1. Kamienie milowe rozwoju wg WHO

Według WHO wyodrębniono sześć najważniejszych, uniwersalnych kamieni milowych służących do oceny rozwoju dziecka (tab.II.). Zwraca się uwagę nie tylko na występowanie poszczególnych kamieni milowych u dziecka, ale także na jakość ruchu. Kontrola podlega też umiejętność samodzielnego/wspomaganego wykonania ruchu [14].

Tabela II. Kamienie milowe rozwoju wg WHO [14].**Table II.** *Developmental milestones according to WHO [14]*

Kamienie milowe Milestones	Definicja Definition
1. Samodzielny siad Unsupported sit	Utrzymanie głowy w pozycji wyprostowanej, bez podpierania się rękami, siad utrzymywany przez co najmniej przez 10 sekund.
2. Czworakowanie Crawling on all fours	Naprzemienność ruchu dłoni i kolan do przodu bądź do tyłu, brzuch nie może dotykać podłoża, ruchy kończynami muszą być płynne i ma być ich co najmniej 3 na każdą kończynę.
3. Stanie z podparciem Standing with support	Pozycja wyprostowana utrzymywana na obu nogach, tam ma spoczywać większość ciężaru ciała, podczas podporu nie może występować zawieszanie się ciałem na obiekcie podparcia, pozycja musi być utrzymana przez minimum 10 sekund
4. Chód z podparciem Walk with support	Utrzymanie prostych pleców w trakcie chodu, kroki mogą być do boku lub naprzód z przytrzymywaniem się obiektu jedną ręką lub oburącz, podczas ruchu jednej z nóg druga utrzymuje część ciężaru ciała, dziecko przechodzi tak co najmniej 5 kroków
5. Samodzielne stanie Standing without support	Utrzymanie wyprostowanej pozycji na całych stopach z prostymi plecami, podczas gdy nogi utrzymują 100% ciężaru ciała; dziecko nie ma kontaktu z żadnym obiektem i utrzymuje pozycję co najmniej 10 sekund
6. Samodzielny chód Walk without support	Utrzymanie prostej postawy, stabilny podpór na jednej nodze, gdy druga wykonuje krok, brak podparcia na żadnym obiekcie i wykonanie samodzielnie co najmniej 5 kroków

1.2. HINE-part 2 (metoda oceny rozwoju motorycznego)

Skala HINE dzieli się na część 1 – badanie neurologiczne, część 2 – badanie rozwoju motorycznego i część 3 – ocenę stanu behawioralnego. HINE – część 2 uwzględnia ocenę ośmiu wyodrębnionych kamieni milowych rozwoju, punktacja od 0 do 4 bierze pod uwagę różne etapy przejściowe prowadzące do osiągnięcia ocenianych elementów rozwoju ruchowego. Zaletą skali HINE w porównaniu do skali WHO jest większa precyzja oceny (tab.III).

Podczas oceny pacjentów „niesiedzących” według HINE okazało się, że w podpunktach: siad, obracanie, czworakowanie, stanie i chodzenie (poza kontrolą głowy, kopaniem i chwytem dłoniowym) w przypadku całej grupy przebadanych przez De Sanctis, żadne z dzieci z SMA1 nie osiągnęło wyniku lepszego niż zero punktów [15]. Innymi słowy, w naturalnym przebiegu SMA1 nie pojawiają się u dziecka żadne umiejętności ruchowe zaliczane do „kamieni milowych” rozwoju motorycznego.

Tabela III. Skala HINE-part 2 [15].**Table III.** *HINE Scale- part 2*

Kamienie milowe rozwoju motorycznego Milestones of motor development	Punktacja/Definicja Score / Definition
1. Kontrola głowy Head control	0 - niemożność utrzymania głowy prosto (do 3 miesiąca) 1 - „dziobanie” (do 4 miesiąca) 2 - utrzymywanie głowy (powyżej 5 miesiąca)
2. Siad Sitting	0 – nieosiągalny 1 – siedzi ze wsparciem się na biodrach (4 miesiące) 2 – podpira się ramionami (6 miesięcy) 3 – siedzi stabilnie (7-8 miesiąc) 4 – obraca się w siadzie (9 miesiąc)
3. Świadomy chwyt Voluntary grasp	0 – brak chwytu 1 – używa całej dłoni 2 - używa palca wskazującego i kciuka, ale jest to chwyt niedojrzały 3 - potrafi zrobić chwyt pęsetowy
4. Możliwość kopania w pozycji leżenia na plecach The ability to kick in supine	0 – brak 1 - kopie poziomo, ale nogi się nie unoszą nad podłoże 2 - kopie pionowo w górę (mając 3 miesiące) 3 - dotyka dłońmi nóg (4-5 miesiąc) 4 - dotyka dłońmi stóp (5-6 miesięcy)

5. Obroty Rolling	0 – nie występują 1 - obraca się na bok (w 4 miesiącu) 2 - obrót z brzucha na plecy (6 miesiąc) 3 - z pleców na brzuch (6 miesiąc)
6. Czworakowanie lub przesuwanie się na pośladkach Crawling on all fours or bottom shuffling	0 – nie unosi głowy 1 - podpira się na łokciach (w 3 miesiącu) 2 - podpór na wyprostowanych ramionach (4 miesiąc) 3 - czworakowanie z podporem na brzuchu/pełzanie (8 miesiąc) 4 - czworakowanie na dłoniach i kolanach (10 miesiąc)
7. Stanie Standing	0 - nie utrzymuje ciężaru ciała 1 - utrzymuje ciężar ciała (4 miesiące) 2 - stoi z podparciem (7 miesięcy) 3 - stoi samodzielnie (12 miesięcy)
8. Chód Walking	1 - buja się/podbija na nogach (w 6 miesiącu) 2 - chodzi z podporem (12 miesięcy) 3 - chodzi samodzielnie (15 miesięcy)

1.3. CHOP-INTEND

Skala CHOP-INTEND została stworzona na podstawie analizy rozwoju dzieci z SMA1 przy pomocy testu TIMP (Test of Infant Motor Performance) i CHOP-TOSS (Test of Strength in SMA) i jest to obecnie najdokładniejsza ze stosowanych skal. Jest ona rzetelnym narzędziem pomiarowym umiejętności ruchowych u pacjentów z SMA1 czy z problemami nerwowo-mięśniowymi pojawiającymi się w okresie niemowlęcym.

Zgodnie z opisem metody test powinien być wykonywany rano, gdy dziecko jest ożywione. Można używać zabawek, by zachęcić je do zabawy. Ubiór – najlepiej sama pieluska. Smoczka można używać tylko, gdy jest on konieczny, aby dziecko nie płakało. Możliwe są przerwy dla uspokojenia dziecka na rękach rodzica, jednak nie są zalecane [16].

Skala składa się z 16 podpunktów (tab.IV.), za które w sumie można zdobyć 64 punkty – minimalna ocena dla każdego podpunktu to 0, maksymalna 4. Przy podpunktach z zadaniami obustronnymi zapisujemy lepszy wynik i zaznaczamy lepszą stronę.

Testowanie może odbywać na podstawie oceny ruchów spontanicznych bądź ruchów celowanych – zależnie od stanu poznawczego dziecka. Dozwolone są trzy dobre próby dla każdego podpunktu; aby ocenić tę najlepszą, można zachęcać dziecko werbalnie lub zabawką. Dobra próba oznacza przyjęcie przez dziecko prawidłowej pozycji, zaangażowanie dziecka i sprzyjające (nierozpraszcujące) ku temu środowisko. Gdy są wątpliwości w ocenie, należy zaniżyć ocenę. Pierwsze 8 elementów testowane jest w pozycji leżącej, następne 4 w siedzącej, a kolejne 4 to próba trakcji (oceniane dwa elementy) oraz reakcja Landaua i Galanta [16].

Tabela IV. Skala CHOP-INTEND [16].

Table IV. CHOP-INTEND scale [16]

Poszczególne elementy Individual elements	Ocena Evaluation
1. Ruchy spontaniczne kończyn górnych Spontaneous movements - upper extremity	0 – brak jakiegokolwiek ruchu 1 – ruch w palcach 2 – ruch nadgarstka przy wyeliminowanej sile grawitacji 3 – ruch łokcia przeciwko sile grawitacji – dłoń i przedramię ponad podłożem 4 – ruch antygravitacyjny ramienia – łokieć ponad podłożem
2. Ruchy spontaniczne kończyn dolnych Spontaneous movements - lower extremity	0 – brak jakiegokolwiek ruchu 1 – ruch w stawie skokowym 2 – ruch kolana przy wyeliminowanej sile grawitacji 3 – ruch w biodrach (przywodziciele i rotatory wewnętrzne) przeciwko grawitacji 4 – ruch antygravitacyjny bioder – stopy i kolana ponad podłożem
3. Chwył dłoniowy Palm grasp	0 – brak 1 – utrzymywany (tylko bez trakcji) 2 – utrzymywany z trakcją, gdy przedramię jest powyżej podłoża 3 – z trakcją, gdy łokieć jest powyżej podłoża 4 – z trakcją, gdy bark jest powyżej podłoża

4. Głowa w linii środkowej przy stymulacji wzrokowej Head in midline with visual stimulation	0 – głowa opada w bok i dziecko nie potrafi nią powrócić na środek 1 – utrzymuje głowę w linii środkowej, ale przez mniej niż 5 sekund 2 – utrzymuje głowę w linii środkowej przez więcej niż 5 sekund 3 – z częściowej rotacji głowy powraca do linii środka 4 – z maksymalnej rotacji powraca do linii środka
5. Odwodziciele bioder Hip abductors	0 – nie potrafi utrzymać nóg zgiętych w kolanach, ze stopami na szerokość bioder 2 – utrzymuje pozycję od 1-5 sekund 4 – utrzymuje powyżej 5 sekund i potrafi unieść stopy ponad podłoże
6. Obracanie – inicjowane przez obręcz miedniczną Rolling - elicited from the legs	0 – wykonane pasywnie 1 – miednica i tułów unoszą się z podłoża, a głowa skręca się do boku, ale ramiona zostają z tyłu 2 – dołącza się ruch obracania głowy i ruch ramion do przodu 3 – obrót przez leżenie na boku do leżenia na brzuchu, ale bez przełożenia głowy na drugą stronę, obrót zakończony wyjęciem ręki spod boku, który był obciążony 4 – obrót jw. wraz z przełożeniem głowy w drugą stronę
7. Obracanie –inicjowane przez obręcz barkową Rolling - elicited from the arms	0 – ciało nie podąża za ruchem, a kończyna górna jest przesuwana pasywnie, głowa może przekręcić się do boku 1 – obrót głowy razem z uniesieniem barku i tułowia z podłoża 2 – obrót na bok, z ruchem nóg, miednica ustawia się pionowo 3 – obrót przez leżenie na boku do leżenia na brzuchu, ale bez przełożenia głowy na drugą stronę, obrót zakończony wyjęciem ręki spod boku, który był obciążony 4 – obrót jw. wraz z przełożeniem głowy w drugą stronę
8. Zgięcie ramienia ze zgięciem łokcia i odwiedzeniem horizontalnym Arm and elbow flexion and horizontal abduction	Ocena w pozycji leżenia na boku z ręką umieszczoną na tułowiu. 0 – nie ma żadnej próby ruchu 1 – zdjęcie ramienia z tułowia 2 – po zdjęciu ramienia z tułowia dołącza się zgięcie w łokciu 3 – ramię zgina się do 45 stopni, ale niemożliwe jest utrzymanie go przeciwko sile grawitacji 4 – dłoń potrafi utrzymać się nad podłożem
9. Zgięcie ramienia i łokcia Arm flexion and elbow flexion	Ocena w pozycji siedzącej (tułów odchylony 20 stopni w tył). 0 - brak próby uniesienia ramienia 1 - zgięcie łokcia 2 - jakiegokolwiek zgięcie bądź odwiedzenie ramienia 3 - zgięcie lub odwiedzenie do 30 stopni 4 - zgięcie lub odwiedzenie do 60 stopni
10. Wyprost kolana Knee extention	Ocena w pozycji siedzącej (tułów odchylony 20 stopni w tył). 0 – nie widać żadnego ruchu wyprostnego kolana 1 – jakiegokolwiek widoczny ruch w kierunku wyprostowania kolana 2 – kolano prostuje się między 15 a 45 stopni 4 – kolano prostuje się powyżej 45 stopni
11. Zgięcie biodra ze zgięciem grzbietowym stopy Hip flexion with dorsiflexion of the foot	0 – brak aktywnego ruchu w biodrze, kolanie lub kostce 2 – ruch pojawia się w obrębie kostki 3 – jakiegokolwiek ruch w biodrze lub kolanie 4 – zgięcie w biodrze/kolanie jest większe niż 30 stopni
12. Kontrola głowy Head control	0 - głowa bezwładnie opuszczona 1 - aktywnie unosi/rotuje głowę dwa razy w ciągu 15 sekund – z początkowej pozycji w zgięciu 2 - głowa utrzymuje się w linii środkowej powyżej 5 sekund w zgięciu głowy do 30 stopni lub w protrakcji/wyproście 3 - głowa utrzymuje się powyżej 15 sekund (gdy kontrola głowy jest chwiejna, należy ocenić na 2) 4 - pozycja pionowa głowy i rotowanie jej na boki

13. Próba trakcyjna – zgięcie łokcia Traction test – elbow flexion	Po pociągnięciu za ramiona i wyprostowaniu ich w łokciach do 45 stopni, bez odrywania głowy od podłoża: 0 – nie ma reakcji 2 - widoczny skurcz mięśnia dwugłowego ramienia, ale bez ruchu 4 - zgięcia łokcia
14. Próba trakcyjna – zgięcie szyi Traction test - neck flexion	W momencie prawie oderwania głowy od podłoża: 0 – brak reakcji 2 – widoczny skurcz mięśnia mostkowo-obojęczkowo-sutkowego 4 – uniesienie głowy
15. Wyprost głowy/szyi (Landau) Head / neck extention (Landau)	Wykonywany w zawieszeniu brzuszny - chwyt jednoręczny w górnej części brzucha. 0 – brak ruchu prostowania głowy 2 – częściowe uniesienie głowy (wyprost) 4 – uniesienie głowy do płaszczyzny horyzontalnej lub powyżej niej
16. Zgięcie boczne (Galant) Spinal incurvation (Galant)	Wykonywana w zawieszeniu brzuszny. 0 – brak reakcji 2 – zauważalny skurcz mięśni przykręgosłupowych 4 – rotacja miednicy po stymulacji w obrębie kręgosłupa

Przy każdym ocenianym podpunkcie zapisujemy także stan emocjonalny noworodka w momencie danej próby według Brazelton NBAS (ang. Brazelton Neonatal Behavior Assessment Scale), czyli skali behawioralnej oceny noworodka (tab.V.). Zaleca się testowanie dziecka w sta-

nie spokojnego lub aktywnego czuwania, co odpowiada stanom 4 lub 5 skali (szczegółowy opis w tab. V.). Jeśli dziecko nie jest w stanie wykonać zadania z powodu stanu emocjonalnego, oznacza się zadanie jako CNT „cannot test” – niemożliwe do sprawdzenia.

Tabela V. Skala Brazelton NBAS [16].

Table V. Brazelton NBAS scale [16]

Stan emocjonalny <i>Emotional state</i>	Opis <i>Description</i>
Stan 1 State 1	głęboki sen
Stan 2 State 2	lekki sen
Stan 3 State 3	zaspane lub podsypiające – powieki „ciężkie” bądź wręcz zamknięte, widać aktywność gałek ocznych pod powiekami; nawet gdy dziecko się patrzy, nie potrafi skupić uwagi, czasem reaguje na bodźce sensoryczne, ale zawsze jest to reakcja z opóźnieniem
Stan 4 State 4	uważne z bystrym wzrokiem, skupia się na bodźcach wzrokowych czy słuchowych, nadal możliwe różnienie reakcji, aktywność ruchowa jest na poziomie minimalnym
Stan 5 State 5	oczy otwarte, znaczna aktywność fizyczna z energicznymi ruchami kończyn, nawet ze spontanicznymi zrywami, zewnętrzna stymulacja powoduje nasilenie aktywności dziecka, możliwe drobne wokalizacje
Stan 6 State 6	intensywny płacz niemożliwy do przerwania przez zainteresowanie bodźcami zewnętrznymi, aktywność ruchowa jest wysoka

1. PODSUMOWANIE

Regularna ocena funkcjonalna pacjentów z SMA jest niezbędna dla monitorowania stanu ruchowego pacjenta. Ocena funkcjonalna pozwala wcześniej zidentyfikować nowe objawy ubytkowe pojawiające się w ramach naturalnego przebiegu choroby i zaplanować właściwą interwencję, która w SMA powinna mieć charakter proaktywny, a więc następować zgodnie z przewidywanym przebiegiem choroby. Wobec pojawienia się możliwości farmakoterapii SMA ocena funkcjonalna przeprowadzona przy pomocy walidowanych skal

jest niezwykle istotna dla oceny skuteczności leczenia. Ocena taka pozwoli także w przyszłości na opisanie przebiegu SMA zmienionego dzięki leczeniu farmakologicznemu.

BIBLIOGRAFIA

- [1] Verhaart IEC., Robertson A., Wilson IJ., et al.: Prevalence, incidence and carrier frequency of 5q-linked spinal muscular atrophy – a literature review. *Orphanet Journal of Rare Diseases*. 2017; 12:124.
- [2] Jędrzejowska M., Kostera-Pruszczyk A.: Rdzeniowy zanik mięśni – nowe terapie, nowe wyzwania. *Neurol Dziec*. 2017; 26, 52: 11-17, DOI: 10.20966/chn.2017.52.400.

- [3] Jedrzejowska M., Milewski M., Zimowski J., et al.: Incidence of spinal muscular atrophy in Poland--more frequent than predicted? *Neuroepidemiology*. 2010; 34: 152-7.
- [4] Jedrzejowska M., Wiszniewski W., Zimowski J., et al.: Application of a rapid non-invasive technique in the molecular diagnosis of spinal muscular atrophy (SMA). *NeurolNeurochir Pol*. 2005; 39: 89-94.
- [5] Lefebvre S., Burglen L., Reboullet S., et al.: Identification and characterization of a spinal muscular atrophy-determining gene. *Cell*. 1995; 80: 155-65.
- [6] Jedrzejowska M., Wiszniewski W., Zimowski J., et al.: Application of a rapid non-invasive technique in the molecular diagnosis of spinal muscular atrophy (SMA). *Neurol Neurochir Pol*. 2005; 39: 89-94.
- [7] Naryshkin NA., Weetall M., Dakka A., et al.: Motor neuron disease. SMN2 splicing modifiers improve motor function and longevity in mice with spinal muscular atrophy. *Science*. 2014; 345: 688-693.
- [8] Chiriboga CA., Swoboda KJ., Darras BT., et al.: Results from a phase 1 study of nusinersen (ISIS-SMN(Rx)) in children with spinal muscular atrophy. *Neurology*. 2016; 86: 890-897.
- [9] Mercuri E., Darras BT., Chiriboga CA., et al.: CHERISH Study Group. Nusinersen versus Sham Control in Later-Onset Spinal Muscular Atrophy. *N Engl J Med*. 2018 Feb 15; 378(7): 625-635.
- [10] Finkel RS., Mercuri E., Darras BT., et al.: ENDEAR Study Group. Nusinersen versus Sham Control in Infantile-Onset Spinal Muscular Atrophy. *N Engl J Med*. 2017 Nov 2; 377(18): 1723-1732.
- [11] Brahe C., Servidei S., Zappata S., et al.: Genetic homogeneity between childhood-onset and adult-onset autosomal recessive spinal muscular atrophy. *Lancet*. 1995; 346: 741-742.
- [12] Finkel RS., Sejersen T., Mercuri E. on behalf of the ENMC SMA Workshop Study Group.: 218th ENMC International Workshop: Revisiting the consensus on standards of care in SMA Naarden, The Netherlands, 19-21 February 2016. *Neuromuscular Disorders*. 2017; 27:596-605.
- [13] Mercuri E., Finkel RS., Muntoni F., et al.: Diagnosis and management of spinal muscular atrophy: Part 1: Recommendations for diagnosis, rehabilitation, orthopedic and nutritional care. *Neuromuscular Disorders*. 2017; doi: 10.1016/j.nmd.2017.11.005
- [14] Wijnhoven TMA., de Onis M., Onyango AW., Wang T., Bjoerneboe GEA., et al.: Assessment of gross motor development in the WHO Multicentre Growth Reference Study. *Food and Nutrition Bulletin*. 2004; 25(1):537-545.
- [15] De Sanctis R., Coratti G., Pasternak A., Montes J., Pane M., et al.: Developmental milestones in type I spinal muscular atrophy. *Neuromuscular Disorders*. 2016; 26:754-759.
- [16] Glanzman AM., Mazzone E., Main M., et al.: The Children's Hospital of Philadelphia Infant Test of Neuromuscular Disorders (CHOP INTEND): Test development and reliability. *Neuromuscular Disorders*. 2010; 20(3): 155-161.

Adres do korespondencji:

Adres: 02-097 Warszawa, ul. Banacha 1a, Klinika Neurologii, Warszawski Uniwersytet Medyczny, email: akostera@wum.edu.pl

