

## Spinal Müsküler Atrofisi Olan Çocuk ve Ailesinin Hemşirelik Bakımı

 Melahat AKGÜN KOSTAK <sup>1</sup>,  İsmail ÇETİNTAŞ <sup>2</sup>

<sup>1</sup> Prof. Dr., Trakya Üniversitesi Sağlık Bilimleri Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Hemşireliği Anabilim Dalı, Edirne, Türkiye.  
<sup>2</sup> Arş. Gör., Trakya Üniversitesi Sağlık Bilimleri Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Hemşireliği Anabilim Dalı, Edirne, Türkiye.

### Öz

Spinal müsküler atrofi (SMA), sıklıkla otozomal resesif geçişli ilerleyici dejenerasyon ile seyreden nöromusküler kalıtsal bir hastalıktır. Erken bebek ölümlerinin en yaygın genetik nedeni olan SMA dünyada yaklaşık 6.000-10.000 canlı doğumda bir görülürken, ülkemizde insidansı yaklaşık 1/6.000 canlı doğumdur. SMA'da omuriliğin ön boynuz hücrelerinde alfa motor nöronların dejenerasyonu istemli kasları etkileyerek proksimal simetrik güçsüzlüğe, ekstremitelerde ve gövdede atrofiye neden olur. Dört klinik tipi olan SMA'da yaşam kalitesi tipe göre farklı olmakla birlikte sık görülen Tip I ve Tip II formunda ileri dejenerasyona bağlı kas atrofileri nedeniyle çocuklar tam bağımlı hale gelirler. Dünyada ve ülkemizde SMA tedavisi için bazı ilaçlar kullanılmasına karşın hastalığın henüz tam iyileşme sağlayan bir tedavisi yoktur. Bu nedenle SMA'lı çocuk ve ailenin/ebeveynlerin çocuklarının bakımı konusunda desteklenmeleri, çocuklarının bakım gereksinimleri konusunda eğitilmeleri önemlidir. SMA'lı çocuk ve ailesinin bakımında hemşireler önemli bir role sahiptir. Yapılan literatür taramasında ülkemizde SMA tedavi ve bakımı ile ilgili yayınların çok sınırlı olduğu görülmektedir. Bu derlemede, ülkemizde son yıllarda güncel bir sorun olarak karşımıza çıkan SMA hastalığı, tedavisi ve hemşirelik bakımı ele alınmıştır.

**Anahtar Sözcükler:** Aile, Çocuk, Spinal Müsküler Atrofi, Hemşirelik Bakımı.

### Abstract

#### Nursing Care of the Child with Spinal Muscular Atrophy and Their Family

Spinal muscular atrophy (SMA) is a neuromuscular inherited disease that often progresses with autosomal recessive progressive degeneration. SMA is the most common genetic cause of premature infant death. While it is seen in approximately one in 6.000-10.000 live births in the world, its incidence is approximately 1/6.000 live births in our country. In SMA, degeneration of alpha motor neurons in the anterior horn cells of the spinal cord affects the voluntary muscles, causing proximal symmetric weakness and atrophy of the extremities and body. Although the quality of life in SMA, which has four clinical types, differs according to the type, children become fully dependent due to muscle atrophy due to advanced degeneration in Type I and Type II forms, which are common. Although some drugs are used for the treatment of SMA in the world and our country, there is no cure for the disease yet. For this reason, it is important that children with SMA and their families/parents are supported in the care of their children and that they are educated about their children's care needs. Nurses have an important role in the care of children with SMA and their families. In the literature review, it is seen that the publications on SMA treatment and care are very limited in our country. SMA has emerged as a current problem in our country in recent years. In this review, SMA disease, its treatment and nursing care are discussed.

**Key Words:** Family, Child, Spinal Muscular Atrophy, Nursing Care.

**Geliş Tarihi / Received:** 13.08.2021 **Kabul Tarihi / Accepted:** 18.12.2021

**Correspondence Author:** Çetintaş İ., Arş. Gör., Trakya Üniversitesi, Sağlık Bilimleri Fakültesi, Hemşirelik Bölümü, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Hemşireliği Anabilim Dalı, Edirne, Türkiye. Telefon: +902842133042, E-posta: [ismaillcetintas@gmail.com](mailto:ismaillcetintas@gmail.com)

**Cite This Article:** Akgün Kostak M, Çetintaş İ. Spinal Müsküler Atrofisi Olan Çocuk ve Ailesinin Hemşirelik Bakımı. Dokuz Eylül Üniversitesi Hemşirelik Fakültesi Elektronik Dergisi. 2022;15 (1): 99-107.



Dokuz Eylül Üniversitesi Hemşirelik Fakültesi Elektronik Dergisi 2022 Open Access. This article is distributed under the terms of the Creative Commons Attribution 4.0 International License

### Giriş

Spinal müsküler atrofi (SMA), survival motor nöron (SMN) genindeki mutasyonlar sonucu gelişen ve ilerleyici dejenerasyonu ile seyreden sıklıkla otozomal resesif geçişli nöromüsküler bir hastalıktır (1-5). SMA, kas atrofisi ve zayıflığı ile karakterize olup genellikle yaşamın erken döneminde ortaya çıkar ve bebeklerde ve yeni yürümeye başlayan çocuklarda önde gelen genetik ölüm nedenidir (2,6). SMA, %98 oranında otozomal resesif, geriye kalan %2 oranında da otozomal dominant veya X'e bağlı resesif olmak üzere üç farklı kalıtsal geçiş ile görülebilmektedir (4,7,8). Bu derlemede, son yıllarda ülkemizde güncel bir sorun olarak karşımıza çıkan SMA hastalığı ile ilgili olarak genel bilgiler, tedavi ve bakım yaklaşımları ele alınmıştır.

### Gelişme

#### Epidemiyoloji

Erken bebek ölümlerinin en yaygın genetik nedeni olan SMA yaklaşık 6.000-10.000 canlı doğumda bir görülür ve her 40-60 kişiden 1'i taşıyıcıdır (2,3,9-12). SMA taşıyıcı sıklığı etnik gruplar arasında farklılık göstermekle beraber Avrupa'da taşıyıcılık sıklığı yaklaşık 35'te 1 olarak bildirilmiştir (10). SMA, çocukluk çağı nöromüsküler hastalıklar arasında Duchenne Müsküler Distrofiden sonra ikinci sıklıkta görülmesi, genetik hastalıklar arasında da Kistik Fibrozisten sonra ikinci sıklıkta ölümcül olması açısından önemlidir (12). Suudi Arabistan, Mısır gibi akraba evliliklerinin yaygın olduğu toplumlarda SMA görülme sıklığı daha yüksektir (13). Mısır'da birinci derece akraba evliliği oranının %35,3 olduğu tahmin edilmektedir (14). Ülkemizde de akraba evliliği oranlarının %20-25 arasında olduğu tahmin edilmekte ve akraba evliliklerinin SMA hastalığının görülme sıklığını arttırdığı düşünülmektedir (15,16).

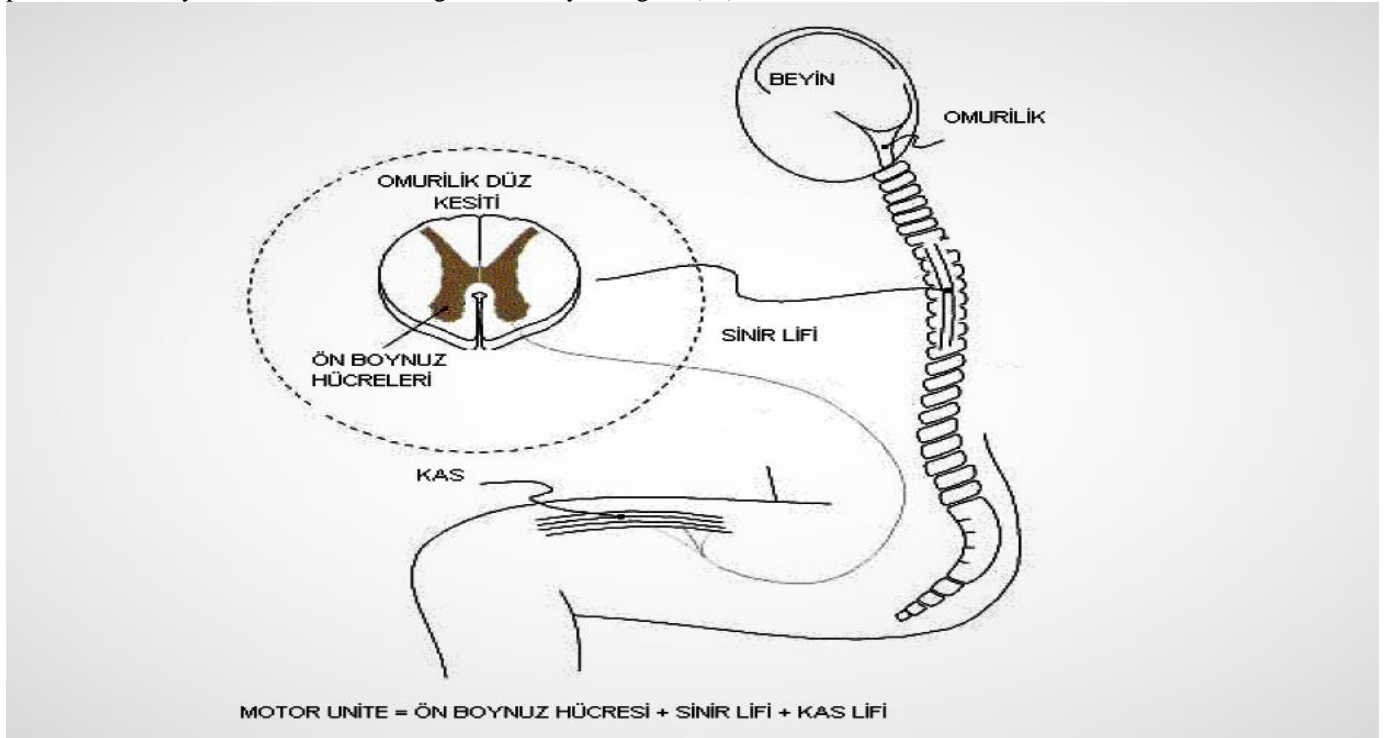
#### Fizyopatoloji

SMA, omuriliğin ön boynuz hücrelerinde alfa motor nöronların dejenerasyonu sonucu gelişir. Bu dejenerasyon istemli kasları etkiler ve proksimal simetrik güçsüzlüğe, ekstremitelerde ve gövdede atrofiye neden olur (8,13). Patolojik durum omuriliğin ön boynuz hücreleri ve beyin sapının motor çekirdeklerinde görülür ancak birincil etkisi iskelet kaslarının atrofisidir (1).

SMN geni, telomerik (SMN1) ve sentromerik (SMN2) olarak iki kopyadan oluşmaktadır. Spinal müsküler atrofi olan çocukların %95'inde SMN1 geninde kayıp (delesyon) mevcuttur (8,12). Hastalığın %95'ini oluşturan alta yatan bu genetik kusur 1995 yılında keşfedilmiştir. Alt tipine bakılmaksızın, SMA homozigot bir mutasyona bağlıdır (17).

Vücudumuzdaki istemli kaslar, ön boynuz hücrelerindeki sinirler aracılığı ile uyarılarak kasılma/gevsemeyi sağlarlar. Ön boynuz hücrelerinin sinir sistemiyle ilişkisi Şekil 1'de gösterilmiştir (Şekil 1). SMA'da ön boynuz hücrelerindeki dejenerasyondan kaynaklı bu mesaj kaslara iletilmez ve sonuçta istemli kaslarda güçsüzlük ve atrofi gelişir (18).

SMA'da SMN genindeki delesyon sonucu, kasların kontrolünü sağlayan sinirlerin fonksiyonu için gerekli olan protein üretimi de gerçekleştirilemez. İstemli kasların simetrik güçsüzlüğü ve atrofisi ile ilerleyici güç kaybı, farklı vücut yapısı, pulmoner fonksiyonlarda ve mobilitede gerileme meydana gelir (12).



**Şekil 1. Santral ve Periferik Sinir Sisteminin Ön Boynuz Hücreleri ile İlişkisi**

Kaynak: Sel, S. K., Kasap, H., Koç, F., & Güzel, A. İ. (2012). Spinal müsküler atrofi ve moleküler genetiği. *Arşiv Kaynak Tarama Dergisi*, 21(1), 1-26.

#### Sınıflandırma

SMA ilk olarak 1800'lerin sonlarında tanımlanmış ve 1950'lerde de başlangıç formu olan bir klinik tipte açıklanmıştır (19). Uluslararası Spinal Müsküler Atrofi Konsorsiyumu SMA'yı ulaşılan maksimum motor beceriye göre dört klinik tipe ayırmıştır (3,8,18).

SMA'lı bireylerin heterojen klinik görünümü vardır ancak tipik fenotip, aksenal, interkostal ve bulber tutulumu olan veya olmayan simetrik, proksimal predominant kas zayıflığıdır (3). SMA'da başlangıç yaşı değişkendir ancak başlangıç ne kadar

erken olursa, motor zayıflık o kadar yaygın ve şiddetli olur (1). Spinal müsküler atrofinin klinik tipleri ve özellikleri Tablo 1'de gösterilmiştir (Tablo 1).

*Tip I SMA (Werdnig-Hoffmann Hastalığı):* Tip 1 SMA, tüm SMA vakalarının %50-60'ını oluşturan hastalığın ağır tipidir (20). Hastalık belirtileri yaşamın ilk 6 ayında belirginleşir. Doğumda SMA hastası bebekler; bez bebek gibi görünür, başlarını dik tutamazlar, desteksiz oturamazlar. Ciddi solunum güçlüğü (mekanik solunum desteği olmadan yaşayamaz) vardır (13,18).

*Tip II SMA (Ara Tip):* Yaşamın ilk altı ayından sonra hastalık belirtileri belirginleşir. Bu tipteki SMA hastaları destek olmadan oturur ancak yürüyemezler. Skolyoz, el, ayak ve göğüs duvarı deformiteleri sık görülür. Eklemlerde tendon kasılması nedeniyle hareket kısıtlılığı gelişebilir. Tip 1 SMA hastalarına göre prognozu daha iyi, beklenen yaşam süresi daha uzundur, fakat solunum ve yutma fonksiyonlarının etkilenmesi durumuna göre değişiklik gösterir (1,13,18,21).

*Tip III SMA (Kugelberg-Welander Hastalığı):* Yaşamın 18. ayından sonra belirtilerini gösteren bu form SMA'nın hafif seyirli bir tipidir (21). İlk belirtiler çok belirgin olmadığı için gözden kaçması muhtemeldir. Örneğin, çocuk emeklerken, yürürken ya da otururken yavaş hareketler gösterebilir. Tip III SMA'lı hastalar ilk belirtilerden en az 10 yıl sonra, genellikle 20-30 yaşlarında tekerlekli iskemleye ihtiyaç duyar (1,13,18).

*Tip IV SMA (Erişkin Tip):* Tüm SMA türleri arasında en hafif tip olup nadir görülür. Genellikle 30-40 yaşları arasında belirtilerini göstermektedir. Yaşam süresi etkilenmez veya çok az etkilenir (13,18,22).

### **Tanı**

Spinal müsküler atrofinin tanı kriterleri arasında; konjenital hipotoni, üst ve alt ekstremitelerde simetrik kas zayıflığı, kontraktür, skolyoz, tremor ve dil kaslarında fasikülasyon yer almaktadır (23). Kesin tanı, kromozom 5q13 üzerinde bulunan SMN (survival motor nöronu) geninin moleküler genetik incelenmesi ile konulur (1,24). SMN1/SMN2'nin genetik testi; klinik belirtileri belirgin olan bir vakada SMA şüphelenildiğinde ilk basamak tanı testidir ve yüksek düzeyde güvenilirdir (25). Genetik değerlendirmede; amniyon ve koryon hücreleri, periferik kan lenfositleri ve biyopsi materyali en çok kullanılan örneklerdir ve alınan örneklerde DNA molekülünde gen delesyon taraması yapılır (18). SMA tanısı için sinir uyarımına yanıt olarak kas cevabını/elektriksel aktiviteyi ölçen kas elektromiyografisi (EMG) ve/veya kas biyopsisi de kullanılmaktadır ancak tanı için altın standart gen analizidir (1). Detaylı öykü ve fiziksel değerlendirme ile SMA belirtileri fark edilebilir. SMA'da serum kreatin kinaz (CK) düzeyi normaldir ya da yüksek olabilir. Elektromiyografide (EMG) ön boynuz hastalıkları ile uyumlu bulgular vardır (26).

### **Prenatal Tanı**

Doğum öncesi tanı, anne kanında dolaşan fetal hücrelerin veya amniyotik sıvıda dolaşan fetal hücrelerin genetik analizi ile konulabilir (1,15). Doğum öncesi genetik incelemede delesyon olmaması fetusun sağlıklı olduğunu kanıtlamamaktadır. Çünkü, SMN geninde delesyon varlığı dışında diğer intragenik mutasyonlar da SMA'ya neden olabilmektedir (18).

**Tablo 1. Spinal Müsküler Atrofinin Klinik Tipleri ve Özellikleri****Tip 1 (Werdnig-Hoffmann Hastalığı)**

- Yaşamın 6 ayı içinde başlar
- Yaşamın ilk birkaç haftası veya ayında klinik belirtiler ortaya çıkar
- İnaktivite en belirgin özelliktir
- Bacakları dışarıdan döndürülmüş şekilde kurbağa bacağı pozisyonunda yatan bebek
- Derin tendon refleksleri yoktur
- Emzirme sırasında çabuk yorulur, beslenememeye bağlı büyümede gerilik (eğer emzirilirse fark edilmeden kilo verebilir)
- Omuz ve kol kaslarının sınırlı hareketi
- Aktif hareket genellikle el ve ayak parmaklarıyla sınırlı
- Sternum retraksiyonları ile diyafragmatik solunum (diyafram felci oluşabilir)
- Anormal dil hareketleri (istirahatte), zayıf ağlama ve öksürük, zayıf emme refleksi
- Alert yüz ifadeleri
- Zekâ düzeyi normal
- Desteksiz oturamazlar, yürüyemezler
- Solunum yetmezliği veya enfeksiyondan erken ölüm sık (<2 yaş)

**Tip 2 (Ara Tip)**

- 18 aydan önce başlar
- **Erken dönem:** Kollar ve bacaklarla sınırlı kas zayıflığı
- **Geç dönem:** Genel kas zayıflığı
- Bacaklar genellikle kollardan daha fazla tutulur
- Belirgin kunduracı göğsü (pectus excavatum)
- Tam gevşeme veya uyku sırasında hareketsizlik
- Bazı bebekler uygun pozisyonda oturabilir, ancak çok azı yürüyebilir
- Yaşam süresi genellikle 7 ay ile 7 yıl arasında değişir

**Tip 3 (Kugelberg-Welander Hastalığı)**

- 18 aydan sonra başlar
- Normal baş kontrolü ve 6-8 ayda desteksiz oturma
- Uyluk ve kalça kaslarında zayıflık
- Yaygın skolyoz
- Derin tendon refleksi erken dönemde olabilir ancak geç dönemde kaybolur
- Çoğunluğu yürüyemez
- **Yürüyenlerde:** Ördek yürüyüşü, dizde hiperekstansiyon, çıkıntılı karın, yürümek giderek zorlaşır, ikinci on yılda tekerlekli sandalyeye bağlılık

**Tip IV SMA (Erişkin Tip)**

- Nadir görülür
- Genellikle, yaşamın ikinci veya üçüncü on yılında başlar
- Kas zayıflığı ilk belirtidir

Kaynak: Wilson, D. (2011). The Child with Neuromuscular or Muscular Dysfunction. In: Hockenbery, M.J., Wilson, D. (Eds). Wong's nursing care of infants and children (9th ed., pp. 1703-1705). United States of Amerika: Elsevier Mosby.

**Tedavi**

SMN proteininin fonksiyonlarının ve SMN2 geninin kopya sayısındaki artışın hastalığın ciddiyetini azalttığı bilgisi, SMA hastalığının tedavisine yönelik çalışmalar için yol gösterici olmuştur (18). SMA'nın günümüzde tam kür sağlayan bir tedavisi yoktur. Tedavi SMN2 ya da SMN1 genini etkileyecek şekilde 2 farklı yol ile olabilmektedir. Bunlar; SMN2 genini etkileyerek daha fazla normal protein yapmasını sağlamak ya da direkt olarak mutasyona uğramış SMN1 genini düzeltme ya da yenileme şeklindedir (26). Tedavide sık kullanılan ilaçlar; Spinraza, Zolgensma ve Evrysdi'dir.

*Spinraza (Nusinersen):* SMA tedavisi için 23 Aralık 2016'da FDA tarafından onaylanan ilk (her yaş ve her SMA tipi için) tedavi yöntemi olan Spinraza bir antisensoligonükleotididir. Antisens ilaçlar, SMA tedavisinde SMN2 genindeki ekleme hatalarını düzeltmektedir. Spinraza, tedavinin ilk 2 ayında 4 yükleme doz, daha sonra her 4 ayda bir idame doz şeklinde yaşam boyu intratekal (IT) enjeksiyon şeklinde direkt olarak beyin omurilik sıvısına uygulanan bir tedavi yöntemidir (3,28,29). Spinraza, Türkiye'de bütün yaş ve tiplerdeki SMA hastaları için ödeme kapsamında olan tek tedavi seçeneğidir (30).

*Zolgensma:* Eksik veya mutasyona uğramış SMN1 genini değiştirerek çalışan bir SMN arttırıcı tedavi yöntemi olan Zolgensma, tedavi sırasında iki yaşın altındaki tüm SMA tiplerinin tedavisi için FDA (24 Mayıs 2019) ve EMA (19 Mayıs 2020) tarafından onaylanmıştır (31). Zolgensma genellikle gen değişimi ya da tedavisi olarak adlandırılan damar içi enjeksiyon şeklinde *Dokuz Eylül Üniversitesi Hemşirelik Fakültesi Elektronik Dergisi*

tek doz bir tedavi yöntemidir (3). Bu yöntemde SMN geninin fonksiyonel bir kopyasını motor nöron hücrelerine iletmek için replike olmayan adeno ilişkili bir virüs kapsidi (scAAV9) kullanılmaktadır (3).

*Evrysdi (Risdiplam):* Risdiplam, merkezi sinir sistemindeki ve vücuttaki SMN protein seviyelerini artırmak için sistematik olarak dağıtılmış ve tasarlanmış oral formda ilk ilaç ve yaşam boyu alınması gereken bir ilaçtır (32). İki aydan büyük tüm SMA tipli hastalar için FDA (8 Ağustos, 2020) tarafından onaylanmıştır (33). Ön sonuçlarda SMN proteininin hem omurilik sıvısında hem de çevre dokularda arttığı bildirilmiştir. Bu tedavi yöntemi ile SMA hastalığı için FDA onaylı 3 tedavi seçeneği olmuştur (3,34).

*Diğer Tedavi Yöntemleri:* SMA tedavisi için; quinazolines enzimleri, aminoglikozid sınıfı antibiyotikler (tobramisin ve amikasin), kök hücre tedavisi gibi yöntemlerin etkinlikleri kanıtlanmamıştır. Bu tedavi yöntemleri hakkındaki araştırmalar devam etmektedir (26).

### **Hemşirelik Bakımı**

SMA'lı bireylerin tedavi ve bakımının yönetiminde multidisipliner bir yaklaşım anahtar unsurdur. SMA'lı bireyin bakımı çok boyutlu ve farklı sağlık profesyonellerini içeren karmaşık bir olgudur ve bu nedenle bakım multidisipliner bir yaklaşımın parçası olarak ele alınmalıdır (25). Günümüzde SMA tedavisindeki ilerlemelere rağmen hastalık için kesin bir tedavi yöntemi yoktur. Bu nedenle tedavi ve bakım; kas zayıflığının neden olduğu komplikasyonları önlemeye ve yaşam kalitesini arttırmaya yönelik girişimlere odaklanır. SMA'da bakım temel olarak; solunum yetmezliği yönetimi, beslenme desteği, rehabilite edici müdahaleler ve ortopedik bakım ve psikososyal bakımı içerir (35). Spinal müsküler atrofi olan çocuk ve ailesine sunulacak hemşirelik bakımının temel amacı, SMA'lı çocuğun potansiyeli dahilinde normalleşen bir yaşama doğru ilerlemesini sağlamak, çocuk ve aileye hastalıkla başa çıkmada yardımcı olmaktır (1).

SMA'lı çocuk ve ailesinin hemşirelik bakımı; solunum sistemine yönelik sorunların yönetimi, beslenme, yutma ve gastrointestinal sorunların yönetimi, fiziksel ve ortopedik sorunların yönetimi, evde bakım, psikososyal bakım ve genetik danışmanlık alt başlıklarında ele alınmıştır. Ayrıca hemşirelik bakımı; oturamayan SMA'lı çocuklarda, oturabilen SMA'lı çocuklarda ve yürüyebilen SMA'lı çocuklarda olmak üzere üç kategoride açıklanmıştır.

#### *Solunum Sistemine Yönelik Sorunların Yönetimi*

##### *Oturamayan SMA'lı Çocuklar*

*Değerlendirme:* SMA'lı oturamayan çocuklar için başlangıçta her 3 ayda bir klinik değerlendirme ve bu değerlendirmelerde de solunum fonksiyonları gözden geçirilmelidir (36).

*Havayolu açıklığının sağlanması:* Oturamayan tüm SMA'lı çocuklarda, mekanik öksürtme destek cihazları kullanılmalı ve göğüs fizyoterapisi sağlanmalıdır. Havayolundaki sekresyonların aspirasyonu, oturamayan SMA'lı çocuklar için önemlidir ve düzenli olarak yapılmalıdır (36).

*Ventilasyon Desteği:* Tip 1 SMA'lı çocuklarda yaşamın devamı için mekanik ventilasyon desteği gerekir (37). Ayrıca, non-invaziv pozitif basınçli ventilasyon (NIV) tüm semptomatik bebeklerde ve oturamayan SMA'lı çocuklarda solunum yetmezliği belirtilerinden önce kullanılmalıdır. Sürekli pozitif hava yolu basıncı (CPAP), SMA'da kronik solunum yetmezliğinde sürekli kullanılmamalıdır (36). Ventilasyon desteği sırasında farklı yüz temas noktalarına sahip rahat bir ara yüz ve başlangıçta bir nazal ara yüz kullanılması önerilmektedir. Trakeostomi; non-invaziv pozitif basınçli ventilasyon yetersiz olduğu veya başarısız olduğu durumlarda ve etkili bir ara yüz yoksa ventilasyon sağlamak için bir seçenektir. Trakeostomi seçeneği aile ile, çocuğun klinik durumuna, prognozuna ve yaşam kalitesine etkisine bakılarak bireysel olarak değerlendirilmelidir (36).

Çocuğu uyku sırasında değerlendirmek ve gerektiğinde noninvaziv ventilasyon sağlamak için evde pulseoksimetre kullanılmalıdır (1). Ebeveynlere ve bakıcılara, aspiratör, non-invaziv ventilasyon desteği sağlayacak araçlar ve tıbbi cihazları etkili bir şekilde kullanabilmeleri için eğitim ve destek verilmeli, çocuk ve aile düzenli ev ziyaretleri ile değerlendirilmelidir (38,39).

*İlaçlar ve Bağışıklama:* Solunum yollarını açmak için bronkodilatörler kullanılabilir. Tükürük salgılarını azaltan ilaçlar (glikopirrolat gibi) dikkatli kullanılmalı ve tıbbi rehberlik ve hekim önerisi ile gerektiğinde doz ayarlaması yapılmalıdır. İki yaşına kadar olan bebeklerin, solunum sinsitiyal virüsüne (RSV) karşı aşılama ve 6. aydan sonra yıllık olarak influenza aşısı yapılması önerilir (39).

##### *Oturabilen SMA'lı Çocuklar*

*Değerlendirme:* Oturabilen çocuklar için 6 ayda bir klinik değerlendirme önerilir ve bu klinik değerlendirmelerde öksürtük fonksiyonlarının değerlendirilmesi, noktürnal hipoventilasyon şüphesi varsa uyku çalışması yapılması, spirometre testi (yürüyen hastalarda da önerilir) önerilmektedir (36).

*Havayolu açıklığının sağlanması:* Havayolu açıklığının sağlanmasına yönelik uygulamalar oturamayan gruptaki hastalara yönelik uygulamalara benzer şekildedir (36).

*Ventilasyon Desteği:* Oturamayan SMA'lı çocuklarda olduğu gibi tüm semptomatik hastalarda invazif olmayan pozitif basınçli ventilasyon (NIV) kullanılmalıdır. Sürekli pozitif hava yolu basıncı (CPAP) sürekli olarak kullanılmamalıdır. Trakeostomi yolu ile ventilasyon desteği sağlanması oturamayanlara göre daha az sıklıkta kullanılır (36).

*İlaçlar ve Bağışıklama:* Astım için yüksek şüphe varsa veya uygulamadan sonra belirgin bir klinik iyileşme varsa nebulize bronkodilatörler kullanılabilir. Nebulize mukolitikler uzun süre kullanılmamalıdır. Yıllık influenza ve pnömokok aşısı uygulanmalıdır (36).

##### *Yürüyebilen SMA'lı Çocuklar*

*Değerlendirme:* Yürüyebilen çoğu SMA'lı çocuk normal akciğer fonksiyonuna sahiptir. Bununla birlikte, bu hastaların klinik değerlendirmesi, bir üst solunum yolu enfeksiyonu ile öksürtük etkinliğinin dikkatli bir şekilde gözden geçirilmesini ve herhangi bir uyku apnesi veya hipoventilasyon semptomunun (horlama, uyarılma, sabah baş ağrıları, gündüz uyku hali) araştırılmasını içermelidir (36).

**Müdahale:** Yürüeyebilen SMA'lı çocuklar için önleyici bir müdahale önerilmemektedir. Klinik değerlendirmede belirli sorunlar tespit edildiğinde destekleyici bakım sağlanmalıdır. Yıllık influenza ve pnömokok aşuları uygulanmalıdır (36).

#### *Beslenme, Yutma ve Gastrointestinal Sorunların Yönetimi*

**Değerlendirme:** Tüm SMA tiplerinde gastroözofageal reflü varlığı, kabızlık, bağırsak düzenleyici ajanların kullanımı, gecikmiş mide boşalması ve kusma gibi gastrointestinal sorunlar değerlendirilmelidir (25). Tüm SMA tipleri için büyüme ve gelişmenin takip edilmesi önemlidir ve sadece kilonun değil aynı zamanda sıvı, makro besin ve mikro besin alımının, özellikle de kemik sağlığı için kalsiyum ve D vitamini alımının izlenmesi için bir beslenme uzmanı tarafından takip edilmelidir.

#### *Oturamayan SMA'lı Çocuklar*

Güvenli yutma, oturamayanlar için dikkate alınması gereken en önemli hususlardan biridir ve tanıdan sonra en kısa sürede yutma testi yapılması gerekir (25).

**Müdahale:** Yutma yeterli değilse, uzun süreli gastrotomi tüpü yerleştirilene kadar kısa süreli nazogastrik veya nazojejunal tüp ile beslenme sağlanmalıdır. Kabızlık ve gastrointestinal dismotilite semptomlarını hafifletmek için yeterli hidrasyonun yanı sıra bağırsak düzenleyici ajanlar, probiyotikler ve motilite ilaçları önerilir (25,39).

Oturamayan SMA'lı çocuklarda akut bakım sırasındaki beslenme ile ilgili olarak; metabolik asidoz, yağ asidi metabolizması anormallikleri ve hiper / hipoglisemiye önlemek için uzun süreli açlık önlenmelidir. Akut hastalık atağı sırasında protein kaynağı içeren beslenmenin 6 saat içinde sağlanması önerilmektedir ve yeterli hidrasyon ve elektrolit dengesi önemlidir (21).

#### *Oturabilen SMA'lı Çocuklar*

**Değerlendirme:** Fazla kilolu oturabilen SMA'lı çocuklar için obezite ve glikoz metabolizması bozuklukları değerlendirilmelidir. Yirmi beşinci persentilin üzerindeki oturabilen SMA'lı çocukların obezite / aşırı yağlanma açısından değerlendirilmesi önerilir (25).

**Müdahale:** Oturabilen SMA'lı çocuklarda diyet değişiklidir. Kalori; protein, yağ ve karbonhidrat başlangıçta ortak standartlaştırılmış formüller kullanılarak tahmin edilir, büyüme durumu ve laboratuvar bulgularına göre ayarlanmalıdır. Kabızlığın ciddiyetine bağlı olarak, semptomları iyileştirmek için lif alımı, probiyotikler ve bağırsak düzenleyiciler kullanılabilir (21,25).

#### *Yürüeyebilen SMA'lı Çocuklar*

Yürüeyebilen SMA'lı çocuklarda yutma disfonksiyonu ve beslenme güçlüğü nadir görülür. Beslenme sorunları varsa değerlendirilerek beslenme uzmanına yönlendirilmelidir (25).

#### *Fiziksel ve Ortopedik Sorunların Yönetimi*

#### *Oturamayan SMA'lı Çocuklar*

Özellikle Tip 1 ve Tip 2 SMA'lı çocuklar skolyoz ve kifoz yönünden iskelet olgunluğuna ulaşana kadar 6 ayda bir, iskelet olgunluğundan sonra yılda bir izlenmelidir (39).

**Germe Hareketleri:** Germe egzersizleri ortezlerin ve atellerin kullanımını, aktif yardımcı ve pasif teknikleri içerir. Kol atelleri harekete yardımcı olabilir ve eklem esnekliğine izin verir. Esnekliğin geliştirilmesinde etkili olabilmesi için atel 60 dakikadan fazla veya bir gece boyunca uygulanmalıdır (39). Postüral stabilizasyon ve işlevi desteklemek için göğüs korsesi önerilir. Baş kontrolü genellikle olmadığından veya tam olarak gelişmediğinden, dik pozisyonda aspirasyon riskini en aza indirmek için boyun desteği kullanılır. Üst ve alt ekstremiteler ortezleri, işlevi ve hareket açıklığını desteklemek için kullanılır. Ebeveynlere ve bakım vericilere egzersizlere nasıl yardımcı olacakları ve ekipmanı nasıl kullanacakları öğretilmelidir (25).

**Pozisyon verme:** Oturma sistemleri ve duruş destekleri; rulolar, puflar, kalıplanmış yastıklar veya takozlarla sırtüstü pozisyonlandırmayı içerir (25).

**Hareketlilik ve egzersiz:** İşlevi geliştirmek için yardımcı teknoloji ve uyarlanabilir ekipman önerilir. İletişimi geliştirmek için göz izleme cihazlarının kullanılması da önerilir (25).

**Göğüs fizyoterapisi:** Solunum yolu açıklığını artırmak ve ventilasyonu iyileştirmek için önemlidir. Manuel teknikler, postüral drenajı desteklemek için perküsyon, titreşim ve pozisyon vermeyi içerir (25).

#### *Oturabilen SMA'lı Çocuklar*

**Germe Hareketleri:** Germe hareketleri; manuel germe ve ortez, atel kullanımı ile aktif yardımcı germe, seri alçı gibi pozisyon verme tekniklerini içerir. Ebeveynler ve bakıcılar günlük germe aktiviteleri konusunda bilgilendirilmelidir (25).

**Pozisyon verme:** Postür ve işlevi desteklemek için torako-lomber sakral ortezler önerilir. Servikal destek genellikle güvenlik ve transport için kullanılır. Destekli ayakta durma, alt ekstremiteler gerilmesini kolaylaştırmak, aynı zamanda vücut fonksiyonlarını ve kemik sağlığını geliştirmek, dik durmayı sağlamak ve omurga ve gövde duruşunu desteklemek için önemlidir (25).

**Hareketlilik ve egzersiz:** Tüm oturabilen SMA'lı çocukların, özel duruş desteği ve oturma sistemleri olan elektrikli / elektrikli tekerlekli sandalyeleri olmalıdır. Akülü tekerlekli sandalye ile hareketliliğin değerlendirilmesi 2 yaşından önce başlamalıdır. Oturabilenler için önerilen egzersizler arasında su terapisi, konsantrik ve eksantrik egzersizler, dirençli ve dirençsiz aerobik ve genel kondisyon egzersizleri vardır (25).

#### *Yürüeyebilen SMA'lı Çocuklar*

**Germe Hareketleri ve Egzersiz:** Pasif ve aktif germe teknikleri kullanılır. Alt ekstremiteler ortezleri çoğunlukla ayak bileği ve dizde esnekliği, postürü ve fonksiyonu korumak için kullanılır. Göğüs korsesi ambulasyon yeteneğini olumsuz etkileyebileceği için yürüme sırasında kullanılmaz ancak oturmada postürü desteklemek için kullanılabilir. İşlevsel bağımsızlığı sağlamak için manuel tekerlekli sandalyeler veya elektrikli tekerlekli sandalyeler önerilir (25).

**Kemik Sağlığı:** Tüm SMA'lı çocuklarda kemik yoğunluğu, D vitamini kan seviyeleri ve alımı yıllık olarak değerlendirilmeli ve düşük seviyelerde veya osteopeni varlığında takviye olarak verilmelidir (25).

**Evde Bakım:** Spinal müsküler atrofi genetik geçişli, yaşamı tehdit eden bir hastalık olması ve hastalığa bağlı gelişen sorunların kronik olması açısından SMA'lı çocuk ve ailesinin bakımında aile merkezli bakım modeli önemli bir yer tutar (1,2,7). SMA'lı

çocuk ve ailesinin gereksinimlerine göre bireyselleştirilmiş bakım ve eğitim planlanmalıdır (39). Bu kapsamda, yaşamsal belirtilerin izlenmesi (örneğin oksijen desatürasyonu ve taşikardi), hava yolu temizliği, ventilasyon desteği, ev tipi ventilatör kullanımı, trakeostomi bakımı, beslenme, gastrostomi bakımı, hidrasyon, ilaç kullanımı, acil durumda yapılacaklar hakkında aileye eğitim ve destek sağlanmalıdır (36). Ailelere; solunum fonksiyonunu izlemek, hava yolunun temizlenmesi, non-invaziv mekanik ventilasyonu sağlamak için evde bakım teknolojileri sağlanmalıdır ve bu ekipmanlar varsa olası transport sırasında kullanım için aile tarafından getirilmelidir (36). Spinal müsküler atrofi olan çocukların ebeveynlerinin, sağlık profesyonellerinden beklentilerini belirlemek amacı ile yapılan bir araştırmada; sağlık profesyonellerinin ailelere SMA ile ilgili bilgi vermesi, ebeveynlere ve SMA'lı çocuğa günlük yaşam aktivitelerini sürdürme noktasında destek olma, bakımın düzenlenmesi ve ebeveynlerin çocuğun bakımına dahil olma isteği ebeveynlerin beklentileri arasında bildirilmiştir (35).

*Psikososyal Bakım:* Ebeveynlerin, spinal müsküler atrofi olan çocuğa bakabilmeleri ve aile bütünlüğünü sağlayabilmeleri için bilgiye, desteğe ve bazı kaynaklara gereksinimleri vardır. Çocuk ve ailenin hastalık yönetiminde psikososyal desteğe gereksinimleri vardır (1).

Spinal müsküler atrofi olan çocuklar entelektüel olarak normal olduklarından, sözlü, dokunsal ve işitsel uyarı, gelişimsel bakımın önemli yönünü oluşturur. Çevrelerindeki faaliyetleri görebilmeleri için onları desteklemek ve ortam değişikliği için uygun araçlarla (örneğin vagon, elektrikli tekerlekli sandalye) taşımak ve teşvik etmek iletişimi artırır ve iletişimlerini genişletir (1). Bebeklikten sonra hayatta kalan çocukların, diğer çocuklarla sosyal etkileşim için özel eğitim ihtiyaçlarına ve fırsatlarına gereksinimleri vardır (1).

*Genetik Danışmanlık:* Mutant genin taşıyıcılarında veya bilinen SMA vakalarının bulunduğu ailelerde doğacak bebekler için SMA riski genetik olarak değerlendirilebilir (1). Ailelere psikososyal destek gibi, tanı anında genetik danışmanlık sağlanması önemlidir (25). Aileler, genetik danışmanlık sonrasında SMA tanısı açısından riskin düzeyi, başka tıbbi sorunların varlığı ve genetik tanı sırasındaki gebelik haftasına göre karar vermektedir (15).

### Sonuç

Ülkemizde akraba evliliklerine bağlı olarak insidansı ve taşıyıcılık oranları yüksek olan SMA'nın ilerleyici olması, ölümcül seyredebilmesi ve tam iyileşme sağlayan tedavisinin olmaması nedeniyle hastalığın önlenmesi, SMA'lı çocuk ve ailesinin bakımı ve desteklenmesi önemlidir. Klinik tiplerine göre SMA'lı çocuk ve ailesinin gereksinimlerine göre bireyselleştirilmiş bakım ve eğitim planlanmalıdır. Başta hemşireler olmak üzere sağlık profesyonelleri, genetik danışmanlık ile hastalığın önlenmesinde, SMA'lı çocuk ve ailesinin fiziksel ve psikososyal bakım gereksinimlerini karşılamada, kaynaklara yönlendirmede ve destek sağlamada anahtar role sahiptir. Bu nedenle hemşirelerin SMA'lı çocuk ve ailesinin çok boyutlu bakım gereksinimlerini karşılamaları ve farkındalıklarının artırılması amacıyla konu ile ilgili eğitim çalışmalarının sürekliliğinin sağlanması önerilmektedir.

### Bilgilendirme

Bu makalede çıkar çatışması ve herhangi bir finansal destek bulunmamaktadır. Bu makalede ismi belirtilen her iki yazar çalışmaya doğrudan ve eşit düzeyde katkı sağlamıştır.



**Kaynaklar**

1. Hockenbery MJ, Wilson D. Essentials of pediatric nursing. 8<sup>th</sup> ed. United States of Amerika: Mosby Elsevier, 2009.
2. Sugarman EA, Nagan N, Zhu H, et al. Pan-ethnic carrier screening and prenatal diagnosis for spinal muscular atrophy: clinical laboratory analysis of >72 400 specimens. *Eur J Hum Genet.* 2012;20(1):27–32.
3. Ramdas S, Servais L. New treatments in spinal muscular atrophy: an overview of currently available data. *Expert Opinion on Pharmacotherapy* 2020;21(3):307-315.
4. Wang CH, Finkel RS, Bertini ES, et al. Consensus statement for standard of care in spinal muscular atrophy. *J Child Neurol* 2007;22:1027e49.
5. Canpolat M, Bayram AK, Bahadır O, Hüseyin Per, Gümüş H, Dundar M, Kumandaş S. Spinal musküler atrofi olgularının klinik özellikleri. *Güncel Pediatri* 2016;14(1):18-22.
6. SMA Foundation. Spinal Müsküler Atrofi (SMA) [online]. URL: <https://smafoundation.org/about-sma/> 3 Mart 2021
7. Küçük A, Yüce HH, Aydoğan H, Karahan MA, Altay N. Spinal müsküler atrofi pediatrik hastada anestezi yaklaşım. *Pamukkale Tıp Dergisi* 2016;(1):57-61.
8. Alsaman AS, AlShaikh NM. Type III spinal muscular atrophy mimicking muscular dystrophies. *Pediatric Neurology* 2013;48(5):363-366
9. Su YN, Hung CC, Lin SY, Chen FY, Chern JPS, Tsai C ve ark. Carrier screening for spinal muscular atrophy (SMA) in 107,611 pregnant women during the period 2005–2009: a prospective population-based cohort study. *PLoS One* 2011;6(2):e17067.
10. Gitlin JM, Fischbeck K, Crawford TO, Cwik V, Fleischman A, Gonye K, et al. Carrier testing for spinal muscular atrophy. *Genet Med* 2010;12(10):621-2.
11. Verhaart IEC, Robertson A, Wilson IJ, Aartsma-Rus A, Cameron S, Jones CC ve ark. Prevalence, incidence and carrier frequency of 5q-linked spinal muscular atrophy—a literature review. *Orphanet J Rare Dis* 2017;12(1):124
12. Bora E. Spinal Muskuler Atrofi Olgularında Survival Motor Neuron Gen 1 (SMN1) Delesyon Sıklığı. *Dokuz Eylül Üniversitesi Tıp Fakültesi Dergisi* 2007;21(2):71-74.
13. Essawi ML, Al-Attribi GM, Gaber KR, El-Harouni AA. Molecular prenatal diagnosis of autosomal recessive childhood spinal muscular atrophies (SMAs). *Gene* 2012;509(1):120-123.
14. Shawky RM, El-Awady MY, El-Sayed SM, Hamdan GM. Consanguineous mating among Egyptian population. *Egypt. J. Med. Hum. Genet* 2011;12:157–163.
15. Çankaya T. Spinal Musküler Atrofi İçin Prenatal Tanı. *Dokuz Eylül Üniversitesi Tıp Fakültesi Dergisi* 2010;24(2):65-68.
16. Tuncbilek E. Clinical outcomes of consanguineous marriages in Turkey. *The Turkish Journal of Pediatrics* 2001;43(4):277-279.
17. Lefebvre S, Bürglen L, Reboullet S, Clermont O, Burlet P, Viollet L ve ark. Identification and characterization of a spinal muscular atrophy-determining gene. *Cell.* 1995;80(1):155–165
18. Sel SK, Kasap H, Filiz Koç, Güzel Aİ. Spinal müsküler atrofi ve moleküler genetiği. *Arşiv Kaynak Tarama Dergisi* 2012;21(1):1-26.
19. Dubowitz V. Ramblings in the history of spinal muscular atrophy. *Neuromuscul Disord* 2009;19(1):69–73
20. Faravelli I. Spinal muscular atrophy—recent therapeutic advances for an old challenge. *Nat Rev Neurol* 2015;11(6):351-9.
21. DiVito D, Konek S. Spinal Muscular Atrophy—Summary for Nutritional Care: The Consensus Statement for Standard of Care in Spinal Muscular Atrophy. *ICAN: Infant, Child, & Adolescent Nutrition* 2010;2(6):348-354.
22. Piepers S, van den Berg LH, Brugman F, Scheffer H, Ruitkamp-Versteeg M, van Engelen BG ve ark. A natural history study of late onset spinal muscular atrophy types 3b and 4. *J Neurol* 2008;255(9):1400-4.
23. Palladino A, Passamano L, Taglia A, D'Ambrosio P, Scutifero M, Cecio MR et al. Cardiac involvement in patients with spinal muscular atrophies. *Acta Myologica* 2011;30(3):175-178.
24. Muqit MM, Moss J, Sewry C, Lane RJ. Phenotypic variability in siblings with type III spinal muscular atrophy. *J Neurol Neurosurg Psychiatry* 2004;75(12):1762–4.
25. Mercuri E, Finkel RS, Muntoni F, Wirth B, Montes J, Main M ve ark. Diagnosis and management of spinal muscular atrophy: Part 1: recommendations for diagnosis, rehabilitation, orthopedic and nutritional care. *Neuromuscular Disorders* 2018;28(2):103-115.
26. İstanbul Üniversitesi, İstanbul Tıp Fakültesi Nöroloji Anabilim Dalı. Nöroloji E-Ders Kitabı. Spinal Müsküler Atrofi. [online]. 10 Mart 2021
27. Wilson D. The Child with Neuromuscular or Muscular Dysfunction. In: Hockenbery MJ, Wilson D. (Eds). *Wong's nursing care of infants and children.* 9<sup>th</sup> ed. United States of Amerika: Elsevier Mosby, 2011:p.1703-1705.
28. Lavie M, Diamant N, Cahal M, Sadot E, Be'er M, Fattal-Valevski, A ve ark. Nusinersen for spinal muscular atrophy type 1: Real-world respiratory experience. *Pediatric Pulmonology* 2021;56(1):291-298.
29. SMA Hastalığı İle Mücadele Derneği. SMA Tedavisi [online]. URL: <https://www.sma.org.tr/tedavi/1/spinraza> 10 Mart 2021
30. SMA Benimle Yürü Derneği. SMA Araştırmaları ve Tedavisi. [online]. URL: <https://smabenimleyuru.org.tr/arastirmalar-ve-tedavi/spinraza/> 10 Mart 2021
31. SMA Benimle Yürü Derneği. SMA Araştırmaları ve Tedavisi. [online]. <https://smabenimleyuru.org.tr/arastirmalar-ve-tedavi/zolgensma/> 10 Mart 2021
32. SMA Hastalığı İle Mücadele Derneği. SMA Tedavisi [online]. URL: <https://www.sma.org.tr/tedavi/7/risdiplam> 10 Mart 2021
33. SMA Benimle Yürü Derneği. SMA Araştırmaları ve Tedavisi [online]. URL: <https://smabenimleyuru.org.tr/arastirmalar-ve-tedavi/risdiplam/> 10 Mart 2021



34. Baranello G, Darras BT, Day JW, Deconinck N, Klein A, Masson R ve ark. Riskli in Type 1 Spinal Muscular Atrophy. *New England Journal of Medicine* 2021;384(10):915-923.
35. Hjorth E, Kreicbergs U, Sejersen T, Lövgren M. Parents' advice to healthcare professionals working with children who have spinal muscular atrophy. *European Journal of Paediatric Neurology* 2018;22(1):128-134.
36. Finkel RS, Mercuri E, Meyer OH, Simonds AK, Schroth MK, Graham, RJ ve ark. Diagnosis and management of spinal muscular atrophy: Part 2: Pulmonary and acute care; medications, supplements and immunizations; other organ systems; and ethics. *Neuromuscular Disorders* 2018;28(3):197-207.
37. Rul B, Carnevale F, Estournet B, Rudler M, Hervé C. Tracheotomy and children with spinal muscular atrophy type 1: ethical considerations in the French context. *Nursing Ethics* 2012;19(3):408-418.
38. Kingston RL. Home care of the ventilator dependent child. *Home Health Care Management & Practice* 2007;19(6):436-441.
39. The Guide to the 2017 International Standards of Care for SMA [online]. URL: <https://treat-nmd.org/care-overview/2017-standards-of-care-for-spinal-muscular-atrophy-sma/the-guide-to-the-2017-international-standards-of-care-for-sma/> Erişim tarihi: 17 Nisan 2021