

НЕЗАДОВОЛЕНИ МЕДИЦИНСКИ ПОТРЕБИ КАЈ ПАЦИЕНТИТЕ СО СПИНАЛНА МУСКУЛНА АТРОФИЈА: РЕВИЈАЛЕН ТРУД

Ivan Barbov¹, Goce Kalcev², Aleksandar Smokovski³

¹University Clinic for Neurology, Saints Cyril and Methodius University, Skopje, North Macedonia

²Department of Public Health, Clinical and Molecular Medicine, University of Cagliari, Italy

³Roche Macedonia DOOEL Skopje, North Macedonia

Corresponding Author: Ivan Barbov, dr_barbov@yahoo.com

Medicus 2020, Vol. 25 (1): 96-99

АПСТРАКТ

Авторите ценат дека овој ревијален труд (преглед на достапна стручна литература) е од есенцијално значење како за пациентите така и за медицинските лица бидејќи досега многу малку се пишувало и истражувало за спиналната мускулна атрофија (СМА). Се обидовме одблиску да ја отсликаме моменталната состојба во која се наоѓаат пациентите со СМА во светски рамки. На тој начин ќе укажаме и на предизвиците и на недостатоците во односот меѓу медицинските лица и овие пациенти, со цел поттикнување на превземање на соодветни мерки кои ќе водат кон подобрување на квалитетот на нивниот живот. Нашата визија е оваа творба да биде зачеток на многу интересни истражувања во блиска иднина, во корист на пациентите како и за надоградба на знаењата на медицинскиот персонал во однос на СМА.

Клучни зборови: спинална мускулна атрофија, СМА, пациенти, незадоволени, медицински потреби

ЗА СПИНАЛНА МУСКУЛНА АТРОФИЈА

Спинална мускулна атрофија (СМА) е ретка, автозомно рецесивна, генетска болест. СМА има широк опсег на сериозност и нејзината преваленца варира од регион до регион. Вкупната инциденца на СМА за сите фенотипови, кај сите етнички групи изнесува 1 на 11.000 живородени деца [1]. СМА генерално се карактеризира со прогресивен губиток на нервните сигнали во мускулите, намалување на мускулната маса (скелетна мускулна атрофија), целокупна слабост, губиток на постигнатата моторна функција итн. Мускулната атрофија води до компликации поврзани со болеста кои можат да влијаат врз преживувањето: искривување на 'рбетниот столб (сколиоза), повторувачки епизоди на пневмонија, тешкотии со спиење и исхрана, потреба од респираторна, нутритивна, ортопедска и поддршка при одење. Овие компликации водат кон губиток на квалитетот на живот [2, 3, 4, 5].

Етиологија и класификација

СМА се јавува како резултат на дефицит на SMN протеинот и типот се одредува според возраста кога

се појавува и максималната постигната моторна функција. Претставува автозомно рецесивна болест што значи дека се јавува како последица на мутација или делеција на две копии на генот за преживување на моторниот неврон 1 (анг. survival motor neuron 1, SMN1) [6]. Ова резултира со недоволни нивоа на SMN протеинот насекаде низ телото, кој директно влијае врз клетките и ткивата во периферијата. Од друга страна пак бројот на копии на SMN2 генот варира од 1 до 6 примероци кај пациентите со СМА, со инверзна врска забележана помеѓу типот на СМА и бројот на копии на SMN2 генот. [5].

Откритија во последните две децении од истражувањата спроведени кај спинална мускулна атрофија

Во 1891 година за првпат е опишан пациент со СМА од страна на Werdnig. Во 1991 година направена е класификација на спиналната мускулна атрофија во три главни типови. 1995 година е од големо значење, бидејќи откриен е SMN1 генот. Во 2010 година започна првата пре-клиничка студија која ја истражува

SMN1 генската терапија. Во 2016 година за првпат се изведуваат студии со risdiplam кај лица со СМА. Истата година, FDA (анг. Food and Drug Administration) го одобри nusinersen за клиничка употреба како прв одобрен лек за СМА. Благодарение на овој напредок, 2016 година се смета за револуционерна година кога е во прашање третманот на пациентите со спинална мускулна атрофија. Во 2018 година се обновени стандардите за грижа со препораки за СМА, а во 2019 година FDA го одобри onasemnogene abeparvovec (генска терапија). Се очекува оваа година, risdiplam да биде одобрен за клиничка употреба кај широка група на пациенти со СМА како прв орален, системски SMN2 модификатор за врзување [6, 7, 8, 9, 10, 11].

СМА товар за пациентите и за нивните семејства

Негата и поддршката од семејството е основен дел од управувањето со СМА, но ова може да биде неверојатно тешка задача како за родителите, така и за негувателите. Најчестите предизвици со кои се соочуваат се следниве: [12, 13, 14, 15]

Следење на растот на детето и идентификување на проблемите со хранење или варење [13]

План за медицински итни случаи, покрај следењето на потребите за секојдневна грижа [13, 14]

Прилагодување на семејниот дом за да биде достапен за пациентот [14]

Следење на респираторната функција на детето и одржување на непречен проток на воздух [13, 14]

Чести потешкотии со центрите за медицинска (здравствена) грижа

Голем дел од пациентите со СМА, преминот од медицинската грижа за деца во медицинската грижа за возрасни го опишуваат како искуство кое истовремено претставува предизвик и страв од непознатото. Овие тешкотии во најголем дел се однесуваат во прилагодувањето на учењето нови вештини за навикнување во нов и покомплексен систем на медицинска грижа (се мисли на системот за медицинска грижа на возрасните пациенти), како и на специјалистите кои ги запознаваат, чиј пристап го опшуваат како „поладен“ од претходниот. Скоро сите пациенти имаат тешкотии во идентификацијата и пристапот кон специјалистите кои работат во мултидисциплинарни клиници за возрасни пациенти со СМА. Пациентите исто така опишуваат и потешкотии во пристапот кон финансирање и обезбедување на

опрема која притоа им е неопходна, како и постоење на јаз во обезбедувањето на информации за поддршка и полесен начин за акомодација во околината. Главно се прикажани незадоволствата од недостатокот на асистенти за поддршка, како и на упатства за полесно обострано разбирање на околината. Мноштво од пациентите изразуваат желба за постоење на мултидисциплинарни здравствени установи каде главен фокус ќе биде спиналната мускулна атрофија. Преферираат холистички пристап каде во центарот на вниманието ќе биде пациентот. Ваквиот вид на здравствени установи би бил од голема полза бидејќи ќе има полесен пристап за клинички и терапевтски истражувања. Барањето за ваков вид на медицински установи произлегува од потребата дека полесно ќе се разберат нивните незадоволени медицински барања, а како резултат на тоа побрзо и поадекватно ќе се одговори на истите [15].

Перцепција на ангажманот на центрите за здравствена грижа и нивното влијание

Несоодветниот ангажман на центрите за медицинска грижа доведува до големи разочарувања кај пациентите. Искуствата во вид на кратки и површни интеракции со незаинтересирани или неквалификувани медицински лица, како и ограничениот пристап до поддршка создаваат перцепција дека не се доволно ценети и третирали од страна на здравствениот систем. Дел од пациентите се откажуваат од препорачаното следење (follow up) на текот на болеста после само една средба со системот за здравствена заштита на возрасните пациенти. Пациентите сметаат дека тоа е залудно трошење време и дека им е потребно повисоко ниво на самозаштита. Варијациите во текот на болеста исто така играат голема улога во следењето на болеста. Пациентите со постабилни симптоми и полесен фенотип се откажуваат од овој процес. Сметаат дека болеста повеќе им претставувала функционален проблем, без промени во текот на годините, па така не чувствуваат потреба од препорачаното следење на болеста. Спротивно на тоа, напредувањето на болеста и функционалното влошување е причина возрасните пациенти со СМА повторно да ја преиспитаат потенцијалната вредност на здравствената заштита и активно да бараат здравствени услуги.

Можноста за пристап до нови третмани, како што е nusinersen (првата одобренa терапевтска опција за СМА) претставува мотивационен момент од големи

размери за пациентите и нивно повторно вклучување во системот за здравствена заштита.

Зависноста на секојдневниот живот од центрите за инвалидитети и поддршката од заедницата

Помошта од други лица за неа, поддршка и помош при основните дневни потреби се перцепират како витален, но исто така и како постојан предизвик, особено за пациентите со поголеми функционални оштетувања. Пациентите ги потврдуваат овие недостатоци кои се претежно практични, особени при ангажирање на надворешни негуватели. Во овој контекст, континуитетот на грижа од страна на доверливи негуватели е перцепирано како доста важно во одржување на приватноста, достоинството и удобноста. Големите празнини во формалната грижа се исполнети со неформална грижа од страна на семејството и пријателите. Практично, грижата и поддршката од страна на семејството и пријателите е препознаена како неодржлива со текот на времето. За некои од родителите прифаќањето на овој чекор претставува траума, поради желбата за заштита на нивното дете со спинална мускулна атрофија [15].

Психолошката благосостојба и нејзиното влијание

Вознемиреност како одговор на промените во физичката функција

Пациентите опишуваат чувства на длабока тага како одговор на губењето на независноста која се јавува како резултат на падот на моторната функција. Некои од пациентите пак ја негираат оваа вознемиреност, на тој начин заштитувајќи се од губењето на моторната функција. Треба да се истакне важноста од препознавањето на светлината и сенката од емоционалните искуства на пациентите кои патем сакаат да бидат вреднувани, а не сожалувани. Сожалувањата понатаму може да доведат до фрустрации [15].

Стигма и социјални очекувања

Стигматизацијата влијае врз животот на пациентите. Кај дел од пациентите стереотипите од околината им претставуваат најголема пречка во остварување на своите визији. Стереотипите од различна природа се причина за да се запрашаат пациентите дали нивниот живот вреди да се живее [15].

Неа и поддршка од семејството и пријателите во адаптацијата и надминување на изолирање од заедницата

Силните мрежи составени од семејството и пријателите ја поддржуваат психолошката адаптација на овие пациенти. Поддршката од околината помага во процесот на самоприфаќање. Интересен е фактот и дека поддршката од останатите возрасни индивидуи со СМА доведува до чувство на удобност и инспирација. Практичните совети кои ги добиваат од постарите пациенти се непроценливи. Битно е да се напомене и дека голем број од пациентите осетиле на своја кожа изолација од околината поради физичките ограничувања. Поради ваквите искуства, се раѓаат осаменоста и копнежот за социјална вклученост. Радува фактот што пациентите споделуваат силна мрежа на контакти со социјалната околина [15].

Пациентите со СМА кои се на фармаколошки третман ги пријавиле следниве незадоволени потреби [16, 17]:

Симптомите на СМА сè уште се присутни [16, 17]

Третираните лица сè уште се подложни на прогресија на болеста [16, 17]

Инtrateкалната администрација не е секогаш можна поради сколиозата или чрбетната фузија [16, 17]

Некои пациенти не реагираат добро на лекот (ниска ефикасност) или искусуваат несакани реакции од лекот [16, 17]

Некои пациенти имаат тешкотии со пристапот до лекови [16, 17]

Предизвици во тек на дијагностицирањето, третманот и следењето

Доцнење на дијагноза и упатување

Многу лекари не ги препознаваат симптомите на СМА. Вкупната јавна свест за СМА е ниска. Потребни се повеќе посети на лекар, особено за „полесните“ форми. Доцнењето на дијагнозата е од недели до месеци. Особено, пациентите со тип 3 на СМА се дијагностицираат доцна во текот на тинејџерските години. [16, 17]

Недостиг на разбирање на важноста од мултидисциплинарната стандардна грижа

Здруженијата на пациенти играат клучна улога во поддршката на новодијагностицираните пациенти и нивните семејства. Стандардите за грижа варираат од земја до земја. [16, 17]

Исклучување на пациентот од системот на дијагностицирање и здравствена заштита

Емоционалната вознемиреност да се справи со дијагнозата е најтешкиот чекор за пациентот. Треба да се споменат и трошоците кои се директно поврзани со болеста. Родителите стануваат 24/7 старатели кои го реорганизираат својот живот. [16, 17]

Заклучоци

СМА е ретка, прогресивна, невродегенеративна болест која води до губиток на моторната функција и намален очекуван животен век [2, 4]. СМА е предизвикана од мутација и/или делеција на SMN1 генот [3]. Искуствата на пациентите со спинална мускулна атрофија ја потенцираат потребата од развој и тестирање на добро структурирани, координирани програми за премин од детска во адултна медицинска грижа, прилагодени да ги задоволат потребите на пациентите со СМА. Идните истражувања потребно е да обезбедат проценки за распространетоста, товарот и трошоците поврзани со психолошката вознемиреност кај оваа популација, како и за развој на ефективни и одржливи услуги за психолошка нега, нови интервенции и ресурси. И покрај напредокот во разбирањето и откривањето на лекови за СМА, се уште постојат незадоволени медицински потреби.

Conflict of Interest: None declared

РЕФЕРЕНЦИ:

- Verhaart I, et al. Orphanet J Rare Dis. 2017; 12:124;
- D'Amico A, et al. Orphanet J Rare Dis. 2011; 6:71;
- Prior TW. Genet Med. 2010; 12:145-152;
- Crawford TO and Pardo CA. Neurobiol Dis. 1996; 3:97-110;
- Viollet et al. Handb. Clin. Neurol. 2013; 113: 1395-1411.
- Kolb SJ and Kissel JT. Spinal muscular atrophy. Neurol Clin. 2015;33:831-46.
- Werdnig G. Arch Psychiatr Nervenkr. 1891; 22:437-480;
- Kugelberg E & Welander L. AMA Arch Neurol Psychiatry. 1956; 75:500-509.
- Hoffmann J. Deut Zeitsch Nervenheilkd. 1893; 3:427-470;
- Munsat TL, et al. Neuromuscul Disord. 1991; 1:81;
- Lefebvre S, et al. Cell. 1995; 80:155-165.
- Kocova H, et al. Pediatr Neurol. 2014; 50:591-594;
- Colombia SMA Family guide to the standard of care, columbiasma.org/docs/living/Family-Guide-to-the-Standard-of-Care.pdf. Accessed October 2018;
- Treat NMD standards of care guidance, treat-nmd.eu/downloads/file/standardsofcare/sma/english/sma_soc_en.pdf. Accessed October 2018;
- Wan et al. Orphanet Journal of Rare Diseases (2019) 14:74.
- Cruz R, et al. CureSMA Voice of the Patient Report 2018;
- Rouault F, et al. Neuromuscul Disord. 2017; 27:428-438;