

Scolioza

Scolioza este curbarea coloanei vertebrale in dreapta sau in stanga planului vertical normal. Aceasta curbare se dezvoltă in amiotrofia spinala ca urmare a lipsei sprijinului vertebrelor coloanei de catre musculatura incapabila sa mentina echilibrul acesteia. Oasele, discurile si ligamentele coloanei vertebrale nu sunt foarte rigide si sunt facute sa fie chiar pliabile. Din aceasta cauza, cand le lipseste sprijinul muscular normal, exista tendinta, din partea lor, de a se indoi/plea si mai mult; fie in lateral, fie spre fata sau spre spate. In amiotrofia spinala, intrucat forta musculara scade pe masura ce inaintam in varsta, exista tendinta ca aceasta curbare sa avanseze si, in timp, sa devina si mai grava.

Coloana se poate curba in cateva directii. Curbarea/inclinarea pe laterala este „**scolioza**”. De obicei, cand privim persoana din fata spre spate, coloana ar trebui sa fie dreapta. Desi orice curbura spre laterala este practic numita scolioza, de obicei acest term este rezervat pentru curburile de amplitudine semnificativa. Inclinarea coloanei spre spate (cocoasa) se numeste „**cifoza**”. Aceasta este un tip comun de curbura al coloanei superioare. Cand ne uitam dintr-o parte, coloana are o cocoasa normala, dar cand aceasta depaseste o anumita amplitudine, devine anormala. Si in cele din urma, curbura in fata, sau inspre interior, se numeste „**lordoza**”. Din nou, curbura este normala in partea cea mai de jos a coloanei privita din lateral, dar poate deveni anormala la anumite grade.

Acestea pot fi descrise in combinatii, ca de exemplu **cifo-scolioza** (curbura spre spate si in lateral). In plus, se folosesc termeni descriptivi pentru curbururi. Acestia descriu **flexibilitatea** (flexibila, rigida sau intepenita), **cauza** (neuromusculara) si **echilibrul** (cu echilibru, fara echilibru).

Desi numarul variaza, un procentaj ridicat dintre cei care sufera de amiotrofie spinala vor ajunge la scolioza. Din moment ce amiotrofia spinala difera de la un individ la altul, in acelasi fel difera si evolutia scoliozei. La copiii care prezinta amiotrofie spinala de la varste foarte fragede, curbura aproape intotdeauna isi va face aparitia pana la varsta de 10 ani. Scolioza poate debuta de la varsta de 8 – 9 luni, dar in majoritatea studiilor aparitia acesteia a fost identificata intre 6 si 8 ani. Se pare ca cat privesti curbura mai mult timp si mai intens, cu atat mai des va fi observata. Aparitia scoliozei variaza, in literatura de specialitate (ortopedie), de la 57 pana la 95% dintre cazuri. Nu se stie exact daca scolioza este inevitabila pe masura ce timpul trece, dar este tot mai probabil. Se pare ca exista o legatura intre functia motorie reziduala si evolutia scoliozei. Daca nu e tratata, scolioza avanseaza in cele mai multe dintre cazuri.

Curbura coloanei in cazul scoliozei sau cifozei poate cauza unele probleme functiei pulmonare deja compromise. Din moment ce curbura este relativ flexibila, acestea pot fi deseori compensate prin modificarea pozitiei stand in sezut sau printr-un suport extern. Curbura poate, de asemenea, sa dea nastere unor probleme mari atunci cand se vrea realizarea pozitiei stand in sezut. Copilul se poate sprijini pe o parte, sprijinindu-se cu bratele, ceea ce duce la pierderea libertatii de miscare a acestora pentru a-si indeplini functiile de baza sau alte activitati zilnice. Intrebarea daca scolioza are un efect advers asupra duratei de viata ramane un subiect controversat.

In incercarea de a trata scolioza, se pot folosi metode clasice sau nechirurgicale pentru a ajuta la sprijinirea coloanei. Acestea, in mod sigur, nu vor preveni si nici nu vor stopa evolutia deformitatii, ci vor oferi sprijin trunchiului si coloanei, astfel incat pacientul sa -si poata indeplini mai bine activitatile de zi cu zi. Masurile alese trebuie evaluate cu grija, inclusiv tendinta pielii de a face rani. Un corset este conceput sa sustina trunchiul pentru a permite bolnavului sa -si indeplineasca mai bine activitatile si sa stea mai bine in scaun. Se spera ca va incetini avansarea curburii, permitand copilului sa creasca mai mult, dar aproape sigur nu are nici un efect asupra aparitiei timpurii ori a eventualei evolutii a curburii.

Dispozitivele speciale pentru a realiza pozitia stand in sezut, precum tijele si cadrele, pot ajuta si ele in acest sens. Nu exista nici un studiu care sa arate ca un corset este mai eficient in incetinirea evolutiei pe termen lung a curburei. Literatura de specialitate mentioneaza purtarea unui corset dupa ce curbura ajunge cam la 20 de grade, dar corsetul poate ajuta si inainte de a se atinge acest grad de curbura. Inca odata, trebuie supravegheata toleranta copilului fata de corset, care devine cumva mai greu de suportat pe masura ce slabirea musculaturii avanseaza. In concluzie, corsetele sunt folosite pentru a imbunatati performantele functionale ale bolnavilor si nu pentru a preveni evolutia pe termen lung a scoliozei.

Nevoia si momentul unei operatii pentru corectarea scoliozei in amiotrofia spinala sunt cumva subiecte controversate. Intrucat aproape toate cazurile de deformare a coloanei in amiotrofia spinala vor avansa in ciuda masurilor clasice luate, iar evolutia acesteia duce la o pozitie stand in sezut din ce in ce mai greu de realizat, limitarile respiratorii si functionale sporind si ele, interventia chirurgicala timpurie a coloanei este deseori considerata a fi necesara. Alti autori au argumentat ca interventia chirurgicala va afecta doar calitatea vietii si de aceea ramane o alternativa la alegere. Oricum, daca se decide a se apela la interventia chirurgicala, aceasta trebuie facuta cat timp coloana este inca flexibila, cat timp functia respiratorie este inca adecvata, si odata ce s-a ajuns la o greutate corporala suficienta. De cele mai multe ori, aceste trei criterii nu sunt indeplinite simultan.

Formele cele mai severe ale scoliozei apar la copiii cu varste fragede care au o curbura foarte bine definita care interfereaza cu probleme respiratorii sau de a realiza pozitia stand in sezut. Pentru acesti copii nu mai raman decat cateva optiuni. Initial, tratamentul clasic (schimbarea pozitiei sezand, sprijin, sau chiar purtarea unui corset) va fi probabil cel mai indicat. Daca acesta nu va avea efect, se vor folosi metode chirurgicale clasice, precum interventia partiala (interventie chirurgicala exact la punctul superior al curburei), tija subcutanata (o tija de sprijin fara fuziune, cu carlige doar la extremitati), sau „o constructie alungitoare” (o tija cu sarme in jurul coloanei tot fara fuziune, in ideea ca coloana poate sa creasca de -a lungul tijeii precum un troleibuz). Nici una dintre aceste optiuni nu este perfecta si fiecare are gradul sau de dificultate. De aceea, trebuie discutate cu fizioterapeutul bazandu-ne si pe literatura de specialitate si pe sfaturile si experienta doctorului si a familiei in cauza.

Chirurgia scoliozei neuromusculare presupune 2 aspecte. Scopul final al interventiei este de a preveni avansarea curburei si de a mentine echilibrul. Fuziunea oaselor are loc intre segmentele individuale sau parti ale coloanei, asemanator sudurii celor doua capete rupte ale unui os rupt al antebraului. Aceasta procedura necesita timp, iar in cazul coloanei e nevoie de mai multe luni de zile. Asa cum in cazul unui brat rupt se foloseste o fasa/bandaj elastic pentru a -l tine in pozitia necesara refacerii acestuia, si in cazul coloanei se utilizeaza instrumente special si/sau corsete care sa o mentina in pozitia dorita pentru a se realiza fuziunea. Se pot folosi multe combinatii de fuziune cu sau fara dispozitive ajutatoare. In cazul copiilor mici, folosirea limitata a dispozitivelor si zonele reduse unde se poate aplica fuziunea osoasa pot fi solicitate pentru a permite cresterea chiar daca interventia a avut loc. La copiii mai mari se realizeaza, de obicei, o fuziune standard posterioara (din spate) realizata cu ajutorul dispozitivelor lor (tije, carlige, suruburi si sarme). Pe parcursul interventiei chirurgicale trebuie tinut cont de complicatiile care pot aparea privind ventilatia si respiratia, pierderile de sange, infectiile si impactul asupra nervilor. Aceasta interventie este intotdeauna realizata in cazul copiilor care sunt dependenti de scaunul cu rotile dar totusi, functia neurologica este destul de importanta pentru activitatile lor zilnice.

Cele mai uzuale/comune indicatii pentru interventiile care presupun fuziunea coloanei in amiotrofia spinala sunt curburile mai mari de 40 de grade (masurate de la limita superioara a unei vertebre pana la limita inferioara a altei vertebre, determinandu-se marimea maxima a curburei). Exista totusi cativa autori care considera ca nu e nevoie de procedura chirurgicala daca curbura nu este semnificativa (aproximativ 85 de grade) din cauza riscurilor si beneficiilor implicate. De obicei este cel mai bine ca interventia sa aiba loc dupa varsta de 10 ani, pentru ca copilul sa fi crescut suficient, asa incat vor fi mai putine griji legate de dezvoltarea viitoare ce va produce

dificultati in evolutie sau deformitate. Cele mai mari probleme care pot aparea in timpul interventiei sunt cele pulmonare. Acestea trebuie discutate indelung cu chirurgul si a nestezistul, ca si cu medicul specialist de plamani.

Timpul petrecut in spital variaza de la patru zile la doua saptamani, in functie de durata operatiei si a perioadei de refacere (mai ales recuperarea pulmonara). Activitatile vor fi reluate gradual. Anumite activitati, ca de exemplu aplecarea si revenirea la pozitia initiala, trebuie facute cu precautie pana cand oasele s-au sudat complet in jurul tijelor de metal (6 pana la 12 luni). Uneori un bandaj elastic/corset post-operator poate ajuta la protejarea zonei. Operatia in sine nu ar trebui sa aibe nici un efect asupra interventiilor viitoare asupra coloanei, altele decat cele asupra lungimii acesteia. Scaunul cu rotile va trebui sa fie adaptat la noua situatie si desigur, alte modificari vor aparea in timp, daca pacientul mai creste in mod semnificativ.

In general, interventia chirurgicala este un pas foarte important pentru orice copil si familiile acestuia. Propun ca toti cei implicati sa poarte discutii din timp, asa incat firul evenimentelor sa fie schitat din timp, iar beneficiile si riscurile sa fie dezbatute pe toate partile. Daca tot mai raman intrebari fara raspuns, va sfatuiesc sa cereti parerea medicului specialist in plamani, neurologilor si anesteziștilor. Puteti cauta intotdeauna si o alta opinie, iar familia ar trebui sa aiba incredere si o relatie buna cu partile implicate.

Promisiunea unui tratament de auto-reparare a genelor

Expertii in terapii genetice spun ca au gasit o cale de a determina celulele sa se repare singure. In loc sa repare o gena defecta, noua abordare presupunere controlarea propriilor mecanisme corectionale ale celulelor. Cercetatorii germani au demonstrat ca un medicament poate influenta modul in care se comporta o gena in cazul pacientilor cu o situatie genetica precara.

Cercetarea se concentreaza asupra Atrofiei Spinale Musculare, o boala relativ comuna mostenita, si cauza mortii bebelusilor, care afecteaza 1 din 6.000 de noi nascuti.

Din cauza degenerarii neuronilor motori din maduva spinarii, pacientii prezinta slabiciune a muschilor si atrofierea acestora in brate, picioare si torace.

La pacientii cu Atrofie Spinala Musculara gena de supravietuire a neuronului motor (SMN1) este stearsa, dat toti cei afectati de boala detin o copie a genei (SMN2). Cu toate acestea, copia genei produce cam 10% din proteina necesara mentinerii neuronilor motori, fiind insuficienta pentru a preveni boala. Severitatea Atrofiei Spinale Musculare este influen tata de numarul de copii ale genei (SMN2), care in mod normal variaza intre 1 si 4 copii – cu cat exista mai multe copii, cu atat starea pacientului e mai buna.

Imbunatatirea nivelului proteinelor

Cercetatorii de la Institutul Genetic al Universitatii din Koln au analizat un medicament numit *valproate*, care este deja folosit pentru a trata epilepsia.

Testele de laborator au aratat ca acest medicament poate creste nivelul de proteina SMN chiar de patru ori mai mult. S-a mai descoperit si ca acest medicament crest nivelul proteinei SMN in tesutul creierului.

Echipe de cercetatori a tratat initial 10 parinti care aveau copii diagnosticati cu Amiotrofie Spinala cu valproate, timp de 4 luni de zile.

S-a descoperit ca folosirea medicamentului a sporit considerabil nivelurile proteinei SMN din sange. Ca urmare a acestui fapt, 20 de pacienti cu Amiotrofie Spinala au fost tratati cu valproate. 7 dintre ei au indicat niveluri ridicate in sange ale SMN2.

„Un pas mic”

Cu toate acestea nu este prea clar daca prezenta proteinei SMN in sange reflecta aparitia acesteia si in neuronii motori care, prin urmare, va avea un efect si asupra intaririi musculaturii. Dar cercetatorii au spus ca spera ca descoperirea lor poate avea beneficii semnificative in viitor.

Profesor Brunhilde Wirth a declarat: „Rezultatul pe termen lung poate si sa puna la punct un tratament care sa faca posibila imbunatatirea calitatii vietii pacientilor cu Amiotrofie Spinala, ca si introducerea screening-ului neo-natal, asa incat tratamentul sa poate fi de marcat inainte ca primele simptome sa-si faca aparitia.”

Dr. Fred Kavalier, membru al Societatii Engleze de Genetica Umana a spus: „Aceste studii indica faptul ca ar fi posibil sa influentam comportamentul genelor prin intermediul medicamentelor. Nu este un leac pentru Amiotrofia Spinala, dar este un pas mic pe drumul care ar putea sa duca la un tratament eficient. Este palpitant sa descoperim ca un medicament care este folosit pentru a trata epilepsia poate fi, de asemenea, de ajutor si intr-o alta boala complet diferita.”

Profesorul Robin Lovell-Badge, seful departamentului Genetica din Consiliul Institutului National de Cercetara Medicala a mentionat ca era crucial sa se ajunga la principii detaliate de baza pentru intelegerea genelor specifice si a naturii defectelor responsabile pentru bolile genetice inainte ca aceste cunostinte sa fie aplicate in tratarea pacientilor. El a adaugat: „Este inca prea devreme sa spunem daca sau cat de bine aceste abordari particulare vor functiona in clinica. Rezultatele preliminare sunt incurajatoare, iar cunostintele dobandite, din fericire, vor genera in continuare „smecherii” care ne vor ajuta sa fentam setul de carti proaste cu care joaca unii oameni. ”

„Scurta prezentare a efectelor fizioterapiei in amiotrofie spinala Autor: Jenny Robison, PT – Clinica “The Vanderbilt”, Nashville, TN

Fizioterapia este metoda terapeutica de tratare a unei boli ori a unui traumatism care are la baza mijloace mecanice, precum exercitiul, caldura, lumina, masajul si electricitatea.

Scopuri: maximizarea functiilor motorii, a mobilitatii, a starilor de siguranta si confort

Fizioterapeutul te asista la exercitiile de mers, te muta dintr-un loc in altul si te invata, pe tine si pe familia ta cum sa administrezi situatia.

Exercitiile: te ajuta sa-ti mentii articulatiile mobile, starea pozitiva de spirit si imbunatateste somnul.

Intinderile: pastreaza sau imbunatateste flexibilitatea

o Active: realizezi singur intinderea

o Active asistate: tu realizezi o parta din intindere si te ajuta cineva pe ultima parte

o Pasive: ingrijitorul iti misca mainile si picioarele. Duce extremitatea pana in punctul in care simte ca i se opune rezistenta si se opreste acolo. Nu fortati prea tare la finalul miscarii. La finalul miscarii e posibil sa apara senzatia de intindere, dar nu trebuie sa doara prea rau.

Fortificare: nu schimba evolutia bolii. Prea mult efort fizic poate duce, de fapt, la o supra solicitare a muschilor. Exercitiile active in limita posibilitatilor fizice ale fiecarui individ sunt importante pentru a maximiza abilitatea si a preveni inactivitatea si contracturile.

Evitati activitatile care produc dureri in muschi si in articulatii si oboseala excesiva fie in timpul, fie dupa programul de fizioterapie. E nevoie sa va conservati energia, asa incat sa nu lucrati prea mult zone ale corpului mai slabe fizic care duce la o oboseala si o durere si mai mari.

Echipament:

1. Glezniere si genunchiere: proteza GT (glezna – talpa) din plastic usor, care se potriveste in pantof si confera gleznei si talpii piciorului sprijin; proteza GGT (genunchi – glezna – talpa) confectionata de obicei din plastic si cu catarama si tije din metal, sprijina glezna si genunchiul.

2. Cadru: confera cel mai mare sprijin pentru mentinerea echilibrului si pentru mers. E posibil sa fie nevoie de roti, fie la picioarele din fata ale cadrului, fie la cele patru picioare. Cadrele largi cu roti si cu manere si cu scaunel sunt o alegere buna pentru stabilitate. Cadrele care au manere in care impingi in jos (in loc sa te sprijini din lateral) sunt mai bune pentru cei care au forta mica in maini.

3. Cadru pentru stationare verticala: iti permite sa stai in picioare si iti sustine greutatea – de asemenea ofera trunchiului control, daca e nevoie.

4. Atele pentru maini: confectionate tipic sunt purtate de obicei in timpul noptii pentru a tine incheietura mainii si degetele intr-o pozitie buna si pentru a ajuta la prevenirea contracturilor.

5. Scaunul cu rotile: trebuie sa fie evaluat de catre fizioterapeut; alte variante de luat in considerare: platforme manuale sau electrice pe care se odihnesc picioarele; cotiere ajustabile; pernita pentru sprijin la spate; pernita pentru sezut; sprijin pentru cap; centura de siguranta; sistem de inclinare; tavita care ajuta la activitatile zilnice si la sprijinirea bratelor.

6. Transferuri: din pozitie stand in picioare; ridicare Hoyer; ridicare usoara pivot; sistem de ridicare sigura cu mainile.

7. Ingrijire la domiciliu: asistenta in adaptarea mediului ce tine de locuinta proprie si acordarea echipamentului potrivit situatiei fiecaruia.