

Spinal Musküler Atrofisi Olan Çocuğun Hemşirelik Bakımı *Nursing Care of the Child with Spinal Muscular Atrophy*

Nihan Korkmaz, Kadriye Şahin, Serap Balcı

İstanbul Üniversitesi- Cerrahpaşa, Florence Nightingale Hemşirelik Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Hemşireliği Anabilim Dalı, Türkiye

ÖZET

Spinal musküler atrofi (SMA), survival motor nöron (SMN1) genindeki kusurlardan kaynaklanan otozomal resesif geçişli nöromusküler bir hastalıktır. Bakım ve tedavi hastanın prognozunu ve yaşam kalitesinin belirleyicileridir. Son yıllarda çeşitli ilaç, kök hücre ve genetik tedavilerin yanında birtakım bakım standartları gelişmiştir. Tedavi edilmediğinde motor nöronların harabiyeti ile seyreden hastalık nedeni ile kaslarda güçsüzlük, beslenme ve solunum problemleri ortaya çıkar. İlaç tedavisine ek olarak SMA'lı çocukların sağlıklarını korumak ve özbakım becerilerini geliştirmek için beslenme ve kilo yönetimi, ortopedik ve solunum sistemi ile ilgili çeşitli sorunlara yönelik aile ile iş birliği içinde hareket edilmeli ve hemşirelik yaklaşımlarında bulunulmalıdır. Bu derlemede SMA hastalığı ve hemşirelik yaklaşımı ele alınmıştır.

Anahtar Sözcükler: Çocuk, Spinal musküler atrofi, hemşirelik bakımı

ABSTRACT

Spinal muscular atrophy (SMA) is an autosomal recessive neuromuscular disorder caused by defects in the survival motor neuron (SMN1) gene. Care and treatment are determinants of the patient's prognosis and quality of life. In recent years, various drug, stem cell and genetic therapies as well as standards of care have been developed. When left untreated, the disease progresses with the destruction of motor neurons, resulting in muscle weakness, feeding and respiratory problems. In addition to drug treatment, in order to protect the health of children with SMA and improve their self-care skills, nursing approaches should be taken in co-operation with the family for various problems related to nutrition and weight management, orthopaedic and respiratory system. In this review, SMA disease and nursing approach are discussed.

Keywords: Child, spinal muscular atrophy, nursing care.

Cite this article as: Korkmaz N, Şahin K, Balcı S. Spinal Musküler Atrofisi Olan Çocuğun Hemşirelik Bakımı. YIU Sağlık Bil Derg 2023;4:63–68

Giriş

Spinal musküler atrofi (SMA), survival motor nöron (SMN1) genindeki kusurlardan kaynaklanan otozomal resesif geçişli nöromusküler bir hastalıktır (1). Omurilik ön boynuz hücrelerinin ve beyin sapı çekirdeklerinin dejenerasyonu ve geri dönüşümsüz kaybından kaynaklanan kasların zayıflığı ve atrofisi ile karakterizedir (2). Doğumdan yetişkinliğe kadar devam eden kas zayıflığı ilerleyici, simetrik ve proksimaldir. Bu hastalarda büyüme geriliği, kısıtlayıcı akciğer hastalığı, skolyoz ve eklem kontraktürleri ile zayıf kilo alımı gibi yaygın komplikasyonlar görülmektedir (3).

Spinal musküler atrofi ve buna bağlı komorbiditelerin etkin yönetimi çoklu klinik uzmanların koordinasyonunu gerektirir. Bu multidisipliner yaklaşım, SMA hastalarının etkin tedavi ve bakım hizmetleri ile yaşam kalitelerinin artmasına yardımcı olur (4,5). SMA bakım standardı hakkında fikir birliği oluşturmak

amacıyla 2004'te uluslararası bir konferans düzenlenmiş ve uzmanlardan oluşan bir komite kurulmuştur. Komite, SMA'da standart bakım ile ilgili ilk raporunu 2007'de yayınlamıştır (5). Son on yıldaki gelişmeler doğrultusunda bu kılavuz 2018 yılında komite tarafından tekrar güncellenmiştir. Bu kılavuzda hastalar ulaşabildikleri maksimum motor becerilerine göre sınıflandırılmış olup; “oturabilen”, “yürüyebilen”, “oturamayan” olarak tanımlanmıştır (3).

Hemşirelik bakım ve uygulamalarında kullanılan modeller hemşirelere bireylerin sağlığını değerlendirmede, topladığı veriyi sistematize ve analiz etmede rehberlik eder ve kaliteli bakım sunulmasını sağlar (6,7). Hemşirelik bakımında kullanılan modellerden biri de Roper, Logan ve Tierney (2000) tarafından geliştirilen Günlük Yaşam Aktivitelerine Dayalı Hemşirelik Modeli'dir (8,9). Modele göre hemşirelik girişimleri yapılırken birey ya da hastanın yaşam aktivitelerini yerine getirme becerisini, bağısız olarak yapmasını etkileyen faktörler

dikkate alınmaktadır (9,10). Bu derlemede, SMA'lı çocuğun hemşirelik bakımı, NANDA NIC sınıflama sistemleri ile SMA standart bakım rehberi doğrultusunda Yaşam Aktivitelerine Dayalı Hemşirelik Modeli temel alınarak ele alınmıştır.

Epidemioloji

SMA bebek ölümlerinin önde gelen nedenlerinden biridir (1). Hastalığın insidansı 10.000 canlı doğumda 1 iken, taşıyıcılık oranı 54.1'de 1'dir (11). Taşıyıcılık oranları etnik gruplara göre farklılık göstermekte olup, en yüksek taşıyıcılık oranı Kafkaslarda (37'de 1 veya %2,7) görülürken, en düşük Hispantiklerde'dir (125'te 1, %0,8) (12). SMA'nın cinsiyete göre dağılımı kız ve erkek çocuklarda benzerdir (11,13).

Fizyopatoloji

SMA, "survival of motor neuron" (SMN) genindeki homozigot delesyon (kayıp) veya mutasyonlardan kaynaklanır (1). Hastalığın tüm tiplerinde omurilik ön boynuz hücrelerinde dejenerasyon vardır. SMA'da ön boynuz hücrelerinde meydana gelen genetik anormalliklerden dolayı mesaj kaslara iletilmez. Bu nedenle istemli kaslarda atrofi ve kas güçsüzlüğü görülmektedir (14).

SMA, ulaşılan maksimum motor kapasiteye ve semptomların başlangıç yaşına göre 5 tipe ayrılarak sınıflandırılmıştır. SMA tipleri 0 ile 4 arasında adlandırılır ve sayının değeri azaldıkça hastalığın şiddeti artmaktadır (15).

Tip 0 SMA: Semptomların başlangıcı prenatal döneme uzanır. Fetal hareketlerde azalma, şiddetli zayıflık ve hipotoni öyküsü olan yenidoğanlarda görülür. Bu bebeklerde arefleksi, erken dönemde solunum yetmezliği, yüz diplesi, atrial septal defekt ve eklem kontraktürleri görülebilmektedir. Yaşam beklentisi az olan bu çocukların birçoğu 6 aydan sonra hayatta kalmaz (15).

Tip I SMA (Werdnig-Hoffman Hastalığı): Semptomlar yaşamın ilk 6 ayında ortaya çıkar. Bu bebeklerde tipik olarak, genel hipotoni ve arefleksi gözlenir. Etkilenen çocuklar hiçbir zaman desteksiz oturamazlar. Solunum kaslarının zayıflığı ve diyaframın göreceli olarak korunması, karakteristik "çan şeklindeki" göğüse ve abdominal solunum yapılmasına yol açar. Yaşamın ilk yılında, yutma kaslarındaki güçsüzlük ilerler beslenme gücü artar. Beslenmeleri daha uzun sürer. Aspirasyon pnömonisi ve büyüme gelişme geriliği riski altındadırlar. Biliş normaldir (1,16,17).

Tip II SMA (Dubowitz Hastalığı): Semptomlar 6-18 aylıkken başlar. Bu çocuklar bacaklarını kollarından daha fazla etkileyen kas güçsüzlüğü şikayeti ile başvururlar. Hipotoni ve arefleksi mevcuttur. SMA Tip II'li çocukların motor becerileri daha yavaş gelişir. Ulaşılan maksimum motor beceri bağımsız olarak oturma yeteneğidir (16). Bu çocuklarda ilerleyici interkostal kas güçsüzlüğü ve skolyoz gelişir. Skolyoz ve interkostal kas zayıflığı önemli kısıtlayıcı akciğer hastalığına neden olabilir

(15). Çoğu ciddi şekilde yutma gücü olmadan oral beslenme yeteneğini korur. Ancak daha ciddi şekilde etkilenen çocuklar beslenme yeteneğini kaybedebilir ve gastrostomi tüpüne ihtiyaç duyabilir. Bu çocuklarda biliş normaldir (16). Hastaların yaşam süresi solunum komplikasyonları nedeniyle etkilenmiş olsa da %80'den fazlası önemli bir sakatlığa rağmen yetişkinliğe kadar hayatta kalır (18,19).

Tip III SMA (Kugelberg-Welander Hastalığı): Semptomların başlangıcı 18 ay 3 yaş arasındadır. Bu çocuklar bağımsız olarak yürümeyi öğrenebilirler ancak bazıları zamanla bu yeteneği kaybedebilir. Kaslardaki ilerleyici zayıflık bazı olgularda, çocuklarda mobilizasyon yeteneğinin kaybına neden olabilir. Kısıtlayıcı akciğer hastalığı ve skolyoz, Tip II hastalığı olan çocuklara kıyasla bu grupta yaygın değildir (16). Yaşam beklentisi, normal popülasyona göre anlamlı bir farklılık göstermez (20).

Tip IV SMA: Semptomlar yetişkin dönemde başlar. Bulgular, SMA III için tarif edilenlere benzerdir. Klinik seyir, semptomların başlamasından 20 yıl sonra yavaş yavaş bağımsız mobilizasyon yeteneğinin kaybı ile karakterizedir. Yutma gücü ve skolyoz nadir görülür. İnterkostal kaslar genellikle korunur (18,19).

Tanı

SMA'nın kesin tanısı moleküler genetik testlere dayanır. SMN1 / SMN2'nin genetik testi son derece güvenilirdir ve şüpheli bir durumda ilk sırada yer alır. Tanıda kas biyopsisine gerek yoktur. EMG de genellikle tip 1 ve 2 çocuklarda gerekli değildir; fenotipin daha az çarpıcı olabileceği daha kronik formların tanısında yardımcı olabilir. Serum kreatin kinaz (CK) seviyeleri genellikle normaldir veya hafif yükselir (3). Prenatal tanı anne kanında veya amniyotik sıvıda dolaşan fetal hücrelerin genetik analizi ile konulabilir (21). Ülkemizde SMA, yenidoğan tarama panellerine 09.05.2022 tarihi itibarıyla eklenmiştir. **Evlilik Öncesi SMA Taşıyıcı Tarama Programı** 2021 Aralık sonu itibarıyla uygulanmaktadır (22).

Tedavi

Son yirmi yıldaki SMA'nın moleküler temelini daha iyi anlaşılmasıyla hastalığın tedavisine yönelik çalışmalar hız kazanmıştır. SMA tedavisinde; hastalığa yol açan ve altta yatan mekanizmayı hedef alan gen terapisi ve SMN üretimini artırması muhtemel küçük moleküller tedavi yer almaktadır. Hastalığın diğer tedavi seçenekleri kök hücre tedavisi, nöroprotektif moleküller ve kas gücünü artıran bileşiklerdir (23). Bu seçeneklerin bazılarının özellikle semptomların ortaya çıkmasından önce başlanması durumunda, hastalığın prognozu üzerinde olumlu etkileri vardır. Günümüzde SMA tedavisinde üç tane Amerika Birleşik Devletleri Gıda ve İlaç Dairesi (FDA) onaylı ilaç bulunmaktadır. Bunlar: nusinersen, (Spinraza®), onasemnogene abeparvovec-xioi (Zolgensma®) ve risdiplam (Evrysdi®)'dir. Nusinersen Türkiye'de onaylı tek ilaçtır(24).

Hemşirelik Bakımı

Günlük Yaşam Aktivitelerine Dayalı Hemşirelik Modeli'nde yaşam aktiviteleri 12 başlıkta toplanmıştır. SMA'lı çocukların günlük yaşam aktivitelerini yerine yetirmede zorluk yaşaması nedeni ile bu model temel alınarak hemşirelik girişimleri planlanmıştır. Buna göre;

1. GYA: Güvenli Çevrenin Sağlanması ve Sürdürülmesi

Hemşirelik Tanısı: Yutma güçlüğüne bağlı **Aspirasyon riski**

Alan 11: Güvenlik koruma Sınıf 2: Fiziksel yaralanma Kod: 00039 (25).

Amaç: Sekresyonların, katı ya da sıvıların trakeabronşial pasaja girmesini önlemek.

Hemşirelik girişimleri: NIC; Solunum izlemi (3350), Aspirasyon önlemleri (3200) (26).

- Hastanın öksürme ve yutma refleksi değerlendirilir (3200).
- Solunum hızı, ritmi, derinliği ve solunum çabası izlenir (3350).
- Büyük hava yolları üzerindeki hisirtli ve hırıltılı solunum dinlenerek aspirasyon gereksinimi belirlenir (3350).
- Oral, nazofarengal, treakeal aspirasyon ile sekresyonlar uzaklaştırılır (3160).

Hemşirelik Tanısı: Alt ekstremitte gücünde azalma, yürümede bozulmaya bağlı **Düşme riski**

Alan 11: Güvenlik koruma Sınıf 2: Düşmeler Kod: 00155 (25).

Amaç: Düşmelerden dolayı **zarar görmesini önlemek, güvenli ortam sağlamak**

Hemşirelik Girişimleri: NIC; Düşmeyi önleme (6490)

- Dengeyi sağlamak amacı ile yürümeye yardımcı araç-gereç (yürüteç, tekerli sandalye vb.) temin edilir (6490).
- Yataktan düşmelerin önlenmesi için uygun uzunluk ve büyüklükte yatak kenarlıkları kullanılır (6490).
- Kaymayan ve takılmayı önleyen zemin sağlanır (6490).
- Düşmeye neden olabilecek durumlar ve düşme riskini azaltmaya yönelik aileye eğitim verilir (6490).

2. GYA: İletişim Aktivitesi

Hemşirelik Tanısı: Hastanın bakım gereksinimlerinin artması/ sürekli olmasına bağlı **Bakım verici rolünde zorlanma riski**

Alan 7: Rol ilişkileri Sınıf 1: Bakım verici roller Kod: 00062 (25).

Amaç: Bakım veren kişiyi fiziksel, sosyal ve ekonomik yönden güçlendirmek.

Hemşirelik girişimleri: NIC; Bakım vericinin desteklenmesi (7040) (26).

- Bakım vericinin rolünü kabul edip etmediği belirlenir (7040).
- Bakım vericinin bilgi düzeyi belirlenir. Zorlandığı ve yardımcı gereksinim duyduğu alanlar belirlenir. Gereksinimleri doğrultusunda bakım vericiye tedavi, bakım ve hastanın güvenliğini arttırmaya yönelik bilgi verilir (7040) (27).

- Bakım vericinin stres belirtileri gözlenir. Baş etme yöntemleri belirlenir. Stres azaltan yöntemler hakkında bilgi verilir (egzersiz, yürüyüş vb.) (7040) (27).
- Aile üyeleri arasında karşılıklı bağ teşvik edilir. Bakım vericiyi destek olmaları konusunda diğer aile bireyleri ile görüşülür (7040) (27).
- Bakım verici, sosyal iletişim ağlarını sürdürmesi konusunda ve destek gruplarına katılması konusunda teşvik edilir (7040).
- Bakım vericinin yararlanabileceği kaynaklara ilişkin bilgisi değerlendirilir, hastanın bakımına katkısı olabilecek resmi/gönüllü kuruluşlar hakkında bilgi verilir (27).

3. GYA: Solunum Aktivitesi

Hemşirelik Tanısı: Solunum kaslarının atrofisine bağlı **Etkisiz hava yolu temizliği**

Alan 11: Güvenlik koruma Sınıf 2: Fiziksel yaralanma Kod: 00031 (25).

Amaç: Hava yolu açıklığını sürdürmek, solunum yollarındaki sekresyonu uzaklaştırmak, obstrüksiyonu önlemek

Hemşirelik girişimleri: NIC; Göğüs fizyoterapisi (3230), Aspirasyon önlemleri (3200) (26)

- Hastanın öksürme ve yutma refleksi değerlendirilir (3200).
- Kardiyak ve solunum durumu (hız ritim, solunum sesleri ve solunum derinliği) değerlendirilir (3230).
- Beslenmeden en az 2 saat önce göğüs fizyoterapisi uygulanır (3230).
 - Oturamayan grupta yer alan çocuklarda manuel göğüs fizyoterapisi ve öksürme cihazlarının birlikte kullanımı önerilir (28).
- Oral, nazofarengal, treakeal aspirasyon ile sekresyonlar uzaklaştırılır (3160).
- Sekresyonların özelliği ve miktarı izlenir (3230).

Hemşirelik Tanısı: Solunum kaslarının atrofisine bağlı anormal ventilasyon ile ilişkili **Etkisiz solunum örüntüsü**

Alan 4: Aktivite/dinlenme Sınıf 4: Kardiyovasküler/pulmoner yanıtlar Kod: 00085 (25).

Amaç: Hastanın etkin solunumunu sürdürmek.

Hemşirelik girişimleri; NIC: Solunum izlemi (3350), Havayolu yönetimi (3140), mekanik ventilasyon yönetimi: İnvaziv (3300), mekanik ventilasyon yönetimi: noninvaziv (3302) (26).

- Solunumun hızı, ritmi, derinliği ve solunum çabası izlenir (3350).
- Solunum seslerini dinlenir, azalmış solunum alanları ve yabancı solunum sesleri kaydedilir (3350).
- Göğüsün hareketleri, simetrisi, yardımcı kasların kullanımı, supraklavikular ve interkostal kas kontraksiyonlar kaydedilir (3350).
- SaO₂, SvO₂ ve son tidal CO₂ değişikliklerini ve arteriyel kan gazı değişikliklerini uygun kaydedilir (3350).
- Ventilasyon kapasitesini artırmak için hastaya pozisyon (semi-fowler pozisyon) verilir (3140).

- Ventilasyon desteği (invaziv-noninvaziv) gereksinimi gösteren durumlar yönünden hasta izlenir (3300, 3302).
 - İnvazif olmayan pozitif basınçlı ventilasyon (NIV), solunum yetmezliği belirtileri öncesinde hipoksinin önlenmesi/minimize edilmesi için solunum yetmezliği belirtilerinden önce kullanılmalıdır.
 - Sürekli pozitif hava yolu basıncı (CPAP), kronik solunum yetmezliğini tedavi etmek için kullanılmaz, ancak ventilatörle senkronize edemeyen genç hastalarda istirahat akciğer hacminin (fonksiyonel rezidüel kapasite (FRC)) korunmasına yardımcı olmak için geçici olarak dikkatli bir şekilde kullanılabilir.
 - Trakeotomi ventilasyonu, NIV'nin yetersiz olduğu durumlarda seçilen hastalarda bir seçenektir (28).
- Çocuk ve aile mekanik ventilatörün kullanımının nedeni ve olağan-beklenen duyuşsal etkileri konusunda bilgilendirilir (3300, 3302).
- Salgıların mobilizasyonu için solunum fizyoterapisi uygulanır (3300, 3302).

Manuel göğüs fizyoterapisi ile mekanik insüflasyon-eksüflasyon (öksürtme cihazı) kombine hava yolu temizleme tedavisi önerilir (28).

- Aspirasyon ile sekresyonlar uzaklaştırılır (3300, 3302).
- Sekresyonların miktarı, rengi, içeriği izlenir (3300, 3302).
- Yeterli hidrasyon sağlanır (3140).
- Antiseptik ajanlarla rutin ağız bakımı yapılır (3300, 3302).
- Her zaman tüm acil malzemeleri hasta başında hazır bulundurulur (3300, 3302).

4. GYA: Beslenme Aktivitesi

Hemşirelik Tanısı: Çiğneme kaslarının güçsüzlüğüne bağlı **Yutma bozukluğu**

Alan 2: Beslenme Sınıf 1: Yeme Kod: 00103 (25).

Amaç: Çocuğun yeterli ve dengeli beslenmesini, büyüme-gelişmesini sağlamak, solunum sıkıntılarını/aspirasyonu pnömonilerini önlemek, yaşam kalitesinin arttırmak.

Hemşirelik girişimleri: NIC; Yutma tedavisi (1860) (26).

- Yutma fonksiyonu değerlendirilir. Beslenme yolu seçimine multidisipliner yaklaşımla karar verilir (1860).
 - Oral alımı iyi olan hastalarda beslenme desteklenir.
 - Oral alımı yetersiz olan çocuklarda enteral beslenme (nazogastrik veya nazojejunal) başlanır. Ventilasyon desteği alan ve reflü endişesi bulunan hastalarda nazojejunal besleme tekniğinin kullanımı daha uygundur.
 - Reflü nedeniyle nazogastrik tüp kullanamayan çocuklarda gastrostomi planlanır (3,29).
- Yutma sorunu olan hastaların yutma rehabilitasyonu alması sağlanır (30).
- Yutma sorunu olan hastalarda yutabileceği kıvamda besinler hazırlanır. Az miktarda ve sık aralıklarla beslenmesi planlanır (31).
- Beslenme sırasında hastanın dik oturması (90 dereceye yakın), yutma işlevine hazırlanırken başın ön fleksiyonda tutulması sağlanır (1860).

- Yemeği tamamladıktan sonra 30 dk oturma pozisyonunu sürdürmesi sağlanır (1860).
- Yemekten sonra hastanın ağzında yiyecek parçalarının kalıp kalmadığı kontrol edilir (1860).
- Aspirasyon belirtisi ve bulguları açısından hasta izlenir (1860).
- Hastanın beslenirken hangi pozisyonda olacağı ve hastayı izleme konusunda aileye bilgi verilir (1860).

Hemşirelik Tanısı: Çiğneme kas zayıflığı, yutma güçlüğü (disfaji) ve solunum problemlerine bağlı **Dengesiz beslenme: beden gereksiniminden az**

Alan 2: Beslenme Sınıf 1: Yeme Kod: 00002 (25).

Amaç: Çocuğun yeterli ve dengeli beslenmesini, büyüme-gelişmesini sağlamak ve sürdürmek

Hemşirelik girişimleri: NIC; Beslenmenin izlenmesi (1160), Beslenme tedavisi (1120) (26).

- Çocuğun beslenme durumu değerlendirilir (anamnez, antropometrik ölçümler, laboratuvar bulguları, deri turgoru, kas iskelet sistemi anormallikleri) (1160).
- Diyet alımı ve kalori miktarı izlenir (1160).
- Yutma fonksiyonu değerlendirilir (1160).
- Diyetisyenle iş birliği yapılarak kalori, sıvı, makrobesin, mikrobesin alımı ve beslenme zamanları hastalık tipi ve çocuğun yaşı dikkate alınarak düzenlenir (1120) (29).
- Yeterli kalsiyum, D vitamini alımı sağlanır (1120) (3,29,32).
- Enteral tüple beslenme gereksinimi yönünden hasta değerlendirilir. Gerekli durumlarda uygun şekilde enteral beslenme yönetilir (1120).
- Uygulanan diyet hakkında çocuk ve ailesi bilgilendirilir (1120).

Hemşirelik Tanısı: Hastalığın olası komplikasyonu: Yağ ve karbonhidrat metabolizmasındaki değişikliklere bağlı **Kan glikoz düzeyinde dalgalanma riski**

Alan 2: Beslenme Sınıf 4: Parçalama Kod: 00179 (25).

Amaç: Kan glikoz değerinin normal sınırlar içinde olması ve hastayı hipogliseminin olası komplikasyonlarından korumak.

Hemşirelik girişimleri: NIC; Hipoglisemi yönetimi (2130) (26).

- Kan glikoz düzeyi belirlenen sıklıkta izlenir ve kaydedilir (2130).
- Hipoglisemi belirtisi ve bulguları açısından hasta izlenir (titreme, terleme, huzursuzluk vb) (2130).
- Hasta ve yakınlarına hipogliseminin belirtisi ve bulguları, risk faktörleri ve tedavisi öğretilir (2130).
- Uzun süren açlıklar önlenir. Akut bakım sırasında açlık 6 saatin altına indirilmelidir (3,32).
- Hipoglisemi durumunda acil müdahale için damar yolunun açık tutulması sağlanır (2130).
- Acil durumlar için gerekli sıvı ve ilaçlar (%10 ve %5 dekstroz, glukagon) hasta başında hazır bulundurulur (2130).

5. GYA: Boşaltım Aktivitesi

Hemşirelik Tanısı: Abdominal kasların güçsüzlüğüne bağlı **Konstipasyon**

Alan 3: Boşaltım ve gaz değişimi Sınıf 2: Gastrointestinal fonksiyon Kod: 00011 (25).

Amaç: Gaitanın kuru ve sert olmasını önleme ve düzenli dışkılamayı sağlamak.

Hemşirelik girişimleri: NIC; Konstipasyon yönetimi (0450) (26).

- Kabızlık semptomları izlenir (Dışkının rengi şekli hacmi sıklığı, kıvamı, bağırsak hareketleri) (0450).
- Yeterli hidrasyon sağlanır (0450).
- Diyetinde lifli gıdalara yer verilir (0450).
- Hastaya doktoru ve/veya fizyoterapisti ile iş birliği içinde sağlık düzeyine uygun egzersiz programı belirlenir
 - Hasta yürüyebiliyorsa yürütmesi sağlanır.
 - Yürüyemiyorsa yatak içinde veya sandalyede düzenli egzersizler yaptırılır (dizleri göğüseye doğru çekme) (27).
- Çocuk ve ailesine konstipasyon, diyet, sıvı alımı, egzersiz ve ilaçlar hakkında eğitim verilir (0450).
 - Bağırsak düzenleyici ilaçların (bağırsak motilitesini arttırıcı ilaçlar, probiyotikler) kullanımı hakkında bilgi verilir (0450). Bağırsak düzenleyici ajanlar, probiyotikler ve motilite ilaçları önerilir (3,29,32).

6. GYA: Hareket Aktivitesi

Hemşirelik Tanısı: Kas atrofilerine bağlı **Bozulmuş fiziksel hareketlilik**

Alan 4: Aktivite/dinlenme Sınıf 2: Aktivite egzersiz Kod: 00085 (25).

Amaç: İmmobilizasyona bağlı komplikasyonları önlemek, fiziksel hareket düzeyini arttırmak

Hemşirelik girişimleri: NIC; yatak istirahati bakımı (0740), pozisyon verme (0840), germe egzersizleri (0202), egzersiz terapisi: eklem hareketi (0222) egzersiz terapisi: Denge (0222) (26).

- Çocuğa yatak içerisinde doğru vücut pozisyonu verilir (0740).
- Pozisyon değişiminden önce ve sonra oksijenlenme durumu kontrol edilir (0840).
- İmmobilize çocuğa belirli bir programa göre en az 2 saatte bir pozisyon verilir (0740).
- Derinin durumu izlenir (0740).
- Boyun için destek uygulanır (0840).
 - Servikal destek araçları; oturamayan çocuklarda boğulma riskini önlemek için, oturabilen çocuklarda güvenlik ve ulaşım için başı desteklemek amacıyla kullanılır (3,32).
- Uygun şekilde sırt desteği/arkalık kullanılır (0840).
 - Torasik destek/göğüs korsesi; oturamayan çocuklarda postural stabilizasyon için, oturabilen çocuklarda postürü ve işlevi desteklemek için, yürüyebilen çocuklarda ise gerektiğinde oturma sırasında postürü desteklemek için kullanılır (3,32).
- Ekstremiteleri desteklemek için uygun düzenekler (örn; el ruloları ve torokonter ruloları) kullanılır (0840).
 - Oturamayan çocuklarda; Oturma sistemleri ve duruş destekleri, rulolar, pufklar, kalıplanmış yastıklar veya takozlar ile sırtüstü konumlandırılmayı içermelidir. Özel ve kalıplanmış tekerlekli sandalye ve oturma sistemlerinin

yanı sıra özel uyku sistemlerinin kullanımı tavsiye edilir.

Oturabilen çocuklarda; Destekli ayakta durma, alt ekstremitte esnemesini kolaylaştırır, aynı zamanda vücut fonksiyonlarını ve kemik sağlığını destekler. Bu gruptaki tüm çocuklar postüral destek ve oturma sistemlerine sahip elektrikli/elektrikli tekerlekli sandalyelere sahip olmalıdır. Elektrikli tekerlekli sandalye hareketliliği için değerlendirmeler 2 yaşından önce başlayabilir (3,32).

- Kasların ve eklemlerin esnekliğini arttırmak ve sürdürmek için germe egzersizleri ve aktif ve pasif eklem hareket açıklığı egzersizleri uygulanır (0202), (0224).
 - Ortezler ve ateller, aktif-yardımcı ve pasif germe teknikleri kullanılır. (Etkili germe ve hareket açıklığı için uygulama süresi, hastanın özel ihtiyaçlarına, eklemlerine ve rehabilitasyon amaçlarına göre düzenlenir) (3,32).
- Dengeyi sürdürmek geliştirmek ve yeniden sağlamak için denge egzersizleri uygulanır (0222).
 - Yürüyebilen çocuklar için; hem dinamik hem de statik formlarda denge egzersizi programı uygulanır (3,32)

7. GYA: Kişisel Temizlik giyinme aktivitesi

Hemşirelik Tanısı: Deri turgorunda değişim, dolaşımda bozulmaya bağlı **Deri Bütünlüğünde Bozulma Riski**

Alan 11: Güvenlik koruma Sınıf 2: Deri bütünlüğü Kod: 00047 (25).

Amaç: Deri bütünlüğünü sürdürülmek ve deri hasarının en aza indirilmesini sağlamaktır.

Hemşirelik girişimleri: NIC; Atele alma, alt ekstremitte izlemi, beslenme yönetimi, deri bakımı, pozisyon verme, (26).

- Yatak çarşafı temiz, pürüzsüz ve kuru tutulur (3584).
- Deri, mukozal dokular ve ekstremiteler kızarıklık, sıcaklık, ödem, nem ve akıntı yönünden gözlenir (3584).
- Deri uygun değerlendirme aracı ile değerlendirilir (3590).
- Basınç ve sürtünmeye sebep olabilecek riskli durumlar belirlenir (3590).
- Ödemli alanlar enfeksiyon açısından değerlendirilir (3590).
- Hastaya yönelik özel yatak, pozisyon değişimi gibi önlemler alınarak risk azaltılır (3590).
- Aile üyesi/ bakım vericiye deri bütünlüğünün bozulması riskine yönelik belirtilere ilişkin bilgilendirme yapılır (3590).

8. GYA: Uyku Aktivitesi

Hemşirelik Tanısı: Fiziksel rahatsızlık, korku ve kaygı yaşanmasına bağlı olarak **Uyku örüntüsünde bozulma**

Alan 4: Aktivite/dinlenme Sınıf 1: Uyku Örüntüsü Kod: 00198 (25).

Amaç: Düzenli Uyku uyanıklık döngüsünün kolaylaştırılmak

Hemşirelik girişimleri: NIC; Bakım vericinin desteklenmesi, pozisyon verme, ağrı yönetimi, anksiyetenin azaltılması, masaj, müzik terapi, sakinleştirme gevşeme tekniği (26).

- Uyku/aktivite döngüsü belirlenir (1850).
- Uyku aktivitesini kesintiye uğratan fiziksel (örn; hava yolu

- tıkanıklığı, ağrı/rahatsızlık) veya psikolojik (korku ve anksiyete) durumlar belirlenir (1850).
- Bakımı hastanın uyku/uyanıklık döngüsüne göre planlanır (1850).
 - Uykuyu geliştirmek için ışık, ses, ısı, yatak gibi çevre düzenlemesi yapılır (1850).
 - Masaj, pozisyon verme ve duygusal dokunma gibi rahatlama yöntemleri kullanılır (1850).

Sonuç ve Öneriler

Spinal muskuler atrofi, yüksek mortalite, mordibite ve bakım yüküne sahip genetik bir hastalıktır. Ülkemizde akraba evliliği oranlarının yüksek olması nedeniyle hastalık insidansı ve taşıyıcılık oranları yüksektir. Bu nedenle koruyucu sağlık hizmetleri kapsamında SMA tarama testleri, yenidoğan tarama programı ve gebelik öncesi tarama programlarına eklenmiştir. Bununla birlikte bakım ve tedavi hastanın prognozunun ve yaşam kalitesinin belirleyicileridir. Hastalığın klinik tiplerine göre, aile merkezli, bireyselleştirilmiş ve kanıt temelli bakım uygulamaları ile çocuk ve ailenin fiziksel, sosyal, gelişimsel, psikolojik ve ekonomik ihtiyaçlarının desteklenmesi önemlidir. Multidisipliner yaklaşım ile yönetilen hastalık sürecinde hemşireler, bakım verici, eğitici, koruyucu ve savunucu rolleriyle ekibin bir üyesidir. Bu nedenle hastalığın önlenmesi ve SMA'lı çocuk ve ailesinin bakım ihtiyaçlarının karşılanmasında kilit role sahip hemşirelerin farkındalıklarının artırılması için eğitim çalışmalarının yürütülmesi ve bakım kalitesini arttıracak kanıt temelli çalışmaların yapılması önerilmektedir.

Hakem Değerlendirmesi: Dış Bağımsız.

Yazar Katkıları: Fikir - NK, KŞ, SB; Tasarım - NK, KŞ, SB; Denetleme - NK, KŞ, SB; Veri Toplanması ve/veya İşlemesi -NK, KŞ, SB; Literatür Taraması - NK, KŞ, SB; Yazıyı Yazan - NK, KŞ, SB; Eleştirel inceleme - NK, KŞ, SB.

Çıkar Çatışması: Yazarların herhangi bir çıkar çatışması bulunmamaktadır.

Finansal Destek: Yazarlar bu çalışma için finansal destek almadıklarını beyan etmişlerdir.

Peer-review: Externally peer-reviewed.

Author Contributions: Concept - NK, KŞ, SB; Design - NK, KŞ, SB; Supervision - NK, KŞ, SB; Data Collection and/ or Processing - NK, KŞ, SB; Literature Search - NK, KŞ, SB; Writing - NK, KŞ, SB; Critical Reviews - NK, KŞ, SB.

Conflict of Interest: The authors do not have any conflicts of interest.

Financial Disclosure: The authors declared that this study has received no financial support.

Kaynaklar

1. Darras BT, Markowitz JA, Monani UR, De Vivo DC. Spinal Muscular Atrophies. *Neuromuscular Disorders of Infancy, Childhood, and Adolescence: A Clinician's Approach*. 2015 Jan 1;117-45.
2. Arnold ES, Fischbeck KH. Spinal muscular atrophy. In: *Handbook of Clinical Neurology*. Elsevier; 2018. p. 591-601.
3. Mercuri E, Finkel RS, Muntoni F, Wirth B, Montes J, Main M, et al. Diagnosis and management of spinal muscular atrophy: Part 1: Recommendations for diagnosis, rehabilitation, orthopedic and nutritional care. *Neuromuscular Disorders*. 2018 Feb 1;28(2):103-15.
4. Mercuri E, Bertini E, Iannaccone ST. Childhood spinal muscular atrophy: controversies and challenges. *Lancet Neurol*. 2012 May 1;11(5):443-52.
5. Wang CH, Finkel RS, Bertini ES, Schroth M, Simonds A, Wong B, et al. Consensus Statement for Standard of Care in Spinal Muscular Atrophy. *J Child Neurol*. 2007 Aug 2;22(8):1027-49.
6. Ekim A, Manav G, Ocakçı AF. Ülkemizde Teori Temelli Hemşirelik Araştırmaları: Bir Gözden Geçirme. *Dokuz Eylül Üniversitesi Hemşirelik Yüksekokulu Dergisi*. 2012;5(4):157-61.
7. Güner Başara S, Çalışır H. Spinal Müsküler Atrofi'li çocuk hastanın Henderson hemşirelik modeline göre değerlendirilmesi. *Adnan Menderes Üniversitesi Sağlık Bilimleri Fakültesi Dergisi*. 2022 Dec 24;6(2):345-53.
8. Williams BC. The Roper-Logan-Tierney model of nursing. *Nursing (Brux)*. 2015 Mar 1;45(3):24-6.
9. Aydemir Ö, Görücü R, Ayoğlu | Tuluha. Olgu Sunumu Covid-19 Tanılı Ortopedik Cerrahi Hastasının Günlük Yaşam Aktiviteleri Modeline Göre Bakım Uygulamaları: Olgu Sunumu Care Practices According to the Model of Daily Living Activities of an Orthopedic Surgery Patient Diagnosed with Covid-19: A Case Report. *Güncel Hemşirelik Araştırmaları Dergisi*. 2022;2(3):141-53.
10. Bulut H, Güler Demir S, Nancy Roper, Winifred W. Logan, Alison J. Tierney: Yaşam Aktivitelerine Dayalı Hemşirelik Modeli. In: Karadağ A, Çalışkan N., Göçmen Baykara Z, editors. *Hemşirelik Teori ve Modelleri*. İstanbul: Akademi Basın ve Yayıncılık; 2017.
11. Sugarman EA, Nagan N, Zhu H, Akmaev VR, Zhou Z, Rohlf EM, et al. Pan-ethnic carrier screening and prenatal diagnosis for spinal muscular atrophy: clinical laboratory analysis of >72 400 specimens. *European Journal of Human Genetics* 2012 20:1. 2011 Aug 3;20(1):27-32.
12. Hendrickson BC, Donohoe C, Akmaev VR, Sugarman EA, Labrousse P, Boguslavskiy L, et al. Differences in SMN1 allele frequencies among ethnic groups within North America. *J Med Genet*. 2009;46(9):641-4.
13. Verhaar IEC, Robertson A, Leary R, McMacken • Grace, König K, Kirschner • Janbernd, et al. A multi-source approach to determine SMA incidence and research ready population. *J Neurol*. 2017;264:1465-73.
14. Sel SK, Kasap H, Koç F, Güzel Aİ, Üniversitesi Ç, Fakültesi T, et al. Spinal Müsküler Atrofi ve Moleküler Genetiği. *Archives Medical Review Journal*. 2012 Mar 1;21(1):1-26.
15. Kolb SJ, Kissel JT. Spinal Muscular Atrophy. *Neurol Clin*. 2015 Nov 1;33(4):831-46.
16. Oskoui M, Darras BT, De Vivo DC. Spinal Muscular Atrophy: 125 Years Later and on the Verge of a Cure. *Spinal Muscular Atrophy: Disease Mechanisms and Therapy*. 2017 Jan 1;3-19.
17. Baranello G, Darras BT, Day JW, Deconinck N, Klein A, Masson R, et al. Risk of Type 1 Spinal Muscular Atrophy. *New England Journal of Medicine*. 2021 Mar 11;384(10):915-23.
18. N Groen EJ, Talbot K, Gillingwater TH. Advances in therapy for spinal muscular atrophy: promises and challenges. *Nature Publishing Group*. 2018;14.
19. Mercuri E, Pera MC, Scoto M, Finkel R, Muntoni F. Spinal muscular atrophy - insights and challenges in the treatment era. *Nat Rev Neurol*. 2020 Dec 1;16(12):706-15.
20. Kaufmann P, McDermott MP, Darras BT, Finkel R, Kang P, Oskoui M, et al. Observational Study of Spinal Muscular Atrophy Type 2 and 3: Functional Outcomes Over 1 Year. *Arch Neurol*. 2011 Jun 13;68(6):779-86.
21. Çankaya T. Spinal Müsküler Atrofi için prenatal tanı. *Dokuz Eylül Üniversitesi Tıp Fakültesi Dergisi*. 2010 Aug 1;24(2):65-8.
22. Evlilik Öncesi Spinal Müsküler Atrofi (SMA) Taşıyıcı Tarama Programı [Internet]. [cited 2023 Mar 21]. Available from: <https://hsgm.saglik.gov.tr/tr/cocukergen-tp-liste/evlilik-onesesi-spinal-muskuler-atrofi-sma-tasiyici-tarama-programi.html>
23. Faravelli I, Nizzardo M, Comi GP, Corti S. Spinal muscular atrophy-recent therapeutic advances for an old challenge. *Nature Publishing Group*. 2015;11:351-9.
24. Saracaloğlu A, Üniversitesi G, Fakültesi T, Farmakoloji T, Dalı A, Gaziantep T. Spinal müsküler atrofi (SMA) tedavisinde yeni yaklaşımlar ve onaylı ilaçlar. *J Curr Pediatr*. 2021;19:248-58.
25. Herdman TH, Kamitsuru S. NANDA International Inc. Hemşirelik Tanıları: Tanımlar & Sınıflandırma. 11. Baskı. Acaroglu R.Kaya H., editor. İstanbul: Nobel Tıp Kitabevleri; 2021.
26. Bulechek GM., Butcher HK., Dochterman JM., Wagner CM. Hemşirelik Girişimleri Sınıflaması (NIC). 6th ed. Erdemir F., Kav S., Yılmaz AA., editors. İstanbul: Nobel Tıp Kitabevleri; 2017.
27. Savaşer S, Yıldız S, Gözen D, Balcı S, Mutlu B, Çağlar S. Çocuk sağlığı ve hastalıkları hemşireliği için seçilen NANDA Hemşirelik Tanıları. In: Savaşer S, Yıldız S, editors. *Hemşireler için çocuk sağlığı ve hastalıkları öğrenim rehberi*. 1. İstanbul: İstanbul Tıp Kitabevi; 2009. p. 22-49.
28. Finkel RS, Mercuri E, Darras BT, Connolly AM, Kuntz NL, Kirschner J, et al. Nusinersen versus sham control in infantile-onset spinal muscular atrophy. *New England Journal of Medicine*. 2017 Nov 2;377(18):1723-32.
29. Muslu M. Spinal Müsküler Atrofi (SMA) ve Tıbbi Beslenme Tedavisi. *Sağlık Bilimlerinde İleri Araştırmalar Dergisi*. 2021 Sep 29;4(3):131-40.
30. Demir N. Pediatrik nöromusküler hastalıklarda yutma rehabilitasyonu. In: Karaduman AA, editor. *Nöromusküler Hastalıklarda Fizyoterapi ve Rehabilitasyon*. 1. Ankara: Türkiye Klinikleri; 2020. p. 2-82.
31. Müftüoğlu S. Akalazyada beslenme. *Güncel Gastroenteroloji*. 2016;20(3):201-3.
32. Akgün Kostak M, Çetintaş İ. Spinal Müsküler Atrofisi Olan Çocuk ve Ailesinin Hemşirelik Bakımı. *Dokuz Eylül Üniversitesi Hemşirelik Fakültesi Elektronik Dergisi*. 2022 Jan 14;15(1):99-107.