

**VAIKŲ NERVŲ-RAUMENŲ LIGŲ
DIAGNOSTIKOS PRINCIPAI,
FUNKCINĖS BŪKLĖS
VERTINIMAS, STEBĖJIMAS IR
REABILITACIJA**

Metodikos patvirtinimo data:

Dokumentui pritarė:

El. nuoroda į dokumentą:

Turinys

Apibendrinimas	4
1. Įvadas	7
1.1. Apibrėžtis	7
1.2. Paveldimų nervų-raumenų ligų priežastys, paplitimas ir klinikiniai požymiai	8
1.3. Vaikystėje prasidedančios nervų-raumenų ligos	9
1.3.1. Motorinio neurono ligos	9
1.3.2. Paveldimos motorinės ir sensorinės neuropatijos	11
1.3.3. Paveldimi mioneuralinės jungties sindromai	12
1.3.4. Paveldimos raumenų ligos	12
2. Diagnostika	15
2.1. Nervų-raumenų ligos rizikos nustatymas	15
2.2. Judesių raidos vertinimas Vaikų raidos sutrikimų ankstyvosios reabilitacijos tarnyboje	21
2.3. Specializuotas ištyrimas dėl paveldimų nervų-raumenų ligų	22
3. Diferencinė diagnostika	25
4. Sveikatos ir funkcinės būklės stebėjimo principai	28
4.1. Kvėpavimo sistemos vertinimas, stebėjimo ir gydymo principai	30
4.1.1. Kvėpavimo sistemos vertinimas	30
4.1.2. Kvėpavimo takų priežiūra	32
4.1.3. Pagalbinė plaučių ventiliacija	33
4.1.4. Ūmios būklės gydymas	33
4.1.5. Vakcinacija	35
4.2. Mityba ir fizinė raida	35
4.2.1. Maitinimo(si) ir rijimo vertinimas	35
4.2.2. Antropometrija ir mitybos būklės vertinimas	36
4.2.3. Energijos poreikio nustatymas	37
4.2.4. Mitybos sutrikimų gydymas	37
4.3. Atramos-judėjimo sistemos sutrikimų profilaktika ir gydymas	39
4.3.1. Konservatyvus atramos-judėjimo sistemos sutrikimų gydymas	39
4.3.2. Chirurginis atramos-judėjimo sistemos sutrikimų gydymas	39
4.4. Osteoporozė	41

4.5.	Širdies-kraujagyslių sistemos funkcijos stebėjimas	42
5.	Reabilitacija	43
5.1.	Bendri principai	43
5.2.	Intervencijų planavimas	45
5.3.	Funkcinės būklės vertinimas	47
5.4.	Reabilitacijos principai	52
5.4.1.	Reabilitacijos tikslai.....	52
5.4.2.	Reabilitacijos intensyvumas.....	54
5.4.3.	Skirtingą mobilumo lygmenį turinčių vaikų reabilitacijos principai.....	55
5.5.	Įtvarai ir kitos pagalbinės priemonės.....	58
5.5.1.	Įtvarai	58
5.5.2.	Pagalbinės priemonės.....	60
6.	Paliatyvioji pagalba	64
7.	Metodinio dokumento diegimo ir auditavimo aprašas	65
7.1.	Metodinio dokumento diegimo aprašas.....	65
7.2.	Metodinio dokumento auditavimo aprašas.....	66
8.	Literatūros aprašymas	67
9.	Literatūros sąrašas.....	68
10.	Informacija visuomenei ir pacientams.....	72

Apibendrinimas

Nervų raumenų ligos skirstomos į paveldimas (pvz., spinalinė raumenų atrofija, *Duchenne* raumenų distrofija) ir įgytas (pvz., *Guillain-Barre* sindromas). Ši metodika skirta paveldimoms nervų-raumenų ligoms (PNRL). PNRL priskiriamos retoms ligoms, todėl šių ligų diagnostika, pacientų būklės stebėjimas ir gydymas vykdomi universitetiniuose retų ligų centruose. Šiuose centruose suformuotos daugiadalykės specialistų komandos, kurių nariai išsamiai susipažinę su PNRL pobūdžiu, eigos ir progresavimo ypatumais, gydymu, komplikacijomis ir jų prevencija. PNRL eiga gali būti skirtinga net ir tą pačią ligą turintiems pacientams, todėl būtinas individualus paciento stebėjimo, funkcinės būklės vertinimo ir gydymo bei reabilitacijos planas. Šis planas koreguojamas keičiantis funkciniai paciento būklei ir poreikiams.

PNRL požymiai išryškėja vaikui augant. Pradžioje jie gali būti nespecifiniai (pvz., sulėtėjusi judesių raida, mažesnė ištvermė) ir sunkiai pastebimi. Dėl šios priežasties PNRL dažnai nustatomos pavėluotai, o tai lemia pavėluotai pradėtą gydymą (kai kurios PNRL ligos gali būti veiksmingai gydomos) ir reabilitaciją, blogesnę su sveikata susijusią gyvenimo kokybę (GK) ir dalyvumą.

Metodinio dokumento „Nervų-raumenų ligų diagnostikos principai, funkcinės būklės vertinimas, stebėjimas ir abilitacija“ (toliau – metodinis dokumentas) tikslas:

- suteikti gydytojams ir kitiems specialistams žinių apie PNRL diagnostiką ir gydymą;
- pateikti gaires / algoritmus, kuriuos gydymo įstaigos galėtų naudoti organizuojant ir teikiant asmens sveikatos priežiūros (ASP) paslaugas PNRL turintiems vaikams.

Metodika skirta bendrosios praktikos gydytojams, vaikų ligų gydytojams, Vaikų raidos sutrikimų ankstyvosios reabilitacijos (VRSAR) ir medicininės reabilitacijos daugiadalykių komandų nariams, vaikų neurologams, fizinės medicinos ir reabilitacijos gydytojams, teikiantiems ASP paslaugas vaikams, turintiems PNRL. Rekomenduojame, kad ASP specialistai priimdami sprendimus dėl PNRL diagnostikos ir stebėjimo principų vadovautųsi šiuo metodiniu dokumentu visa apimtimi. Sprendimus dėl gydymo metodų parinkimo rekomenduojame priimti atsižvelgiant į individualius paciento poreikius, šeimos pasirinkimą ir metodikoje pateikiamus gydymo principus.

Metodikos taikymo sritys: vaikų iki 7 metų PNRL diagnostika, diferencinė diagnostika, funkcinės būklės vertinimo principai ir reabilitacija, gretutinių sveikatos sutrikimų diagnostika ir gydymo principai, stebėjimo principai.

Sveikatos sutrikimai, kuriems skirta ši metodika pagal Tarptautinės statistinės ligų ir sveikatos sutrikimų klasifikacijos dešimtąjį pataisytą ir papildytą leidimą „Sisteminis ligų sąrašas“ (Australijos modifikacija, TLK-10-AM) koduojami:

- G12 – Spinalinė raumenų atrofija ir su ja susiję sindromai;
- G60 – Paveldėtoji ir idiopatinė neuropatija;
- G71 – Pirminės raumenų ligos.

Apie raumenų distrofijos diagnostiką ir sveikatos bei funkcinės būklės stebėjimo principus yra išleistas metodinis dokumentas „Vaikų, sergančių progresuojančiomis raumenų

distrofijomis, ilgalaikė daugiadalykė stebėseną” (Kaunas, 2018). Todėl šiame metodiniame dokumente nepateikiami specifiniai raumenų distrofijos diagnostikos, stebėjimo ir gydymo aspektai.

Metodikos dokumento įgyvendinimą koordinuoja Lietuvos sveikatos mokslų universiteto ligoninė Kauno klinikos. Rengiant metodiką atsižvelgta į šiuos dokumentus:

- Lietuvos respublikos Sveikatos apsaugos ministro 2000 m. gegužės 31 d. įsakymas Nr. 301 „Dėl profilaktinių sveikatos tikrinimų sveikatos priežiūros įstaigose“ (nauja redakcija nuo 2015 m. kovo 23 d. Nr. V-383).
- Lietuvos respublikos Sveikatos apsaugos ministro 2000 m. gruodžio 14 d. įsakymas Nr. 728 „Dėl Vaikų raidos sutrikimų ankstyvosios reabilitacijos paslaugų teikimo ir jų išlaidų apmokėjimo tvarkos aprašo patvirtinimo“ (nauja redakcija nuo 2023 m. sausio 9 d. Nr. V-22).
- Lietuvos respublikos Sveikatos apsaugos ministro 2005 m. gruodžio 22 d. įsakymas Nr. V-1013 „Dėl Lietuvos medicinos normos MN 14:2019 „Šeimos gydytojas“ patvirtinimo“ (nauja redakcija nuo 2019 m. gegužės 1 d. Nr. V-328).
- Lietuvos respublikos Sveikatos apsaugos ministro 2018 m. kovo 21 d. įsakymas Nr. V-325 „Dėl Lietuvos medicinos normos MN 153:2018 „Gydytojas vaikų neurologas“ patvirtinimo“.
- Lietuvos respublikos Sveikatos apsaugos ministro 2004 m. gruodžio 14 d. įsakymas Nr. 935 „Dėl Lietuvos medicinos normos MN 123:2004 „Fizinės medicinos ir reabilitacijos gydytojas. Teisės, pareigos, kompetencija ir atsakomybė“ patvirtinimo“ (nauja redakcija nuo 2020 m. vasario 20 d. Nr. V-206).
- Lietuvos respublikos Sveikatos apsaugos ministro 2016 m. vasario 5 d. įsakymas Nr. 184 „Dėl Lietuvos medicinos normos MN 124:2016 „Kineziterapeutas. Teisės, pareigos, kompetencija ir atsakomybė“ patvirtinimo“.
- Lietuvos respublikos Sveikatos apsaugos ministro 2016 m. balandžio 28 d. įsakymas Nr. 544 „Dėl Lietuvos medicinos normos MN 125:2016 „Ergoterapeutas. Teisės, pareigos, kompetencija ir atsakomybė“ patvirtinimo“.
- Lietuvos respublikos Sveikatos apsaugos ministro 2018 m. gegužės 30 d. įsakymas Nr. 627 „Dėl Lietuvos medicinos normos MN 162:2018 „Medicinos psichologas“ patvirtinimo“.
- Lietuvos respublikos Sveikatos apsaugos ministro 2012 m. spalio 18 d. įsakymas Nr. V-938 „Dėl nacionalinės veiklos susijusios su retomis ligomis, plano patvirtinimo”.
- Lietuvos respublikos Sveikatos apsaugos ministro 2017 m. balandžio 11 d. įsakymas Nr. V-406 „Dėl genetikos asmens sveikatos priežiūros paslaugų teikimo indikacijų ir šių paslaugų išlaidų apmokėjimo privalomojo sveikatos draudimo fondo biudžeto lėšomis tvarkos aprašo patvirtinimo”.
- Lietuvos respublikos Sveikatos apsaugos ministro 2012 m. liepos 5 d. įsakymas Nr. V-698 „Dėl Privalomojo sveikatos draudimo fondo biudžeto lėšomis kompensuojamųjų ortopedijos techninių priemonių ir jų bazinių kainų sąrašo patvirtinimo“ (nauja redakcija nuo 2023 m. sausio 1 d. Nr. V-2879).

- Lietuvos respublikos Socialinės apsaugos ir darbo ministro 2022 m. sausio 13 d. įsakymas Nr. A1-26 „Dėl neįgalųjų aprūpinimo techninės pagalbos priemonėmis ir šių priemonių įsigijimo išlaidų kompensavimo tvarkos aprašo patvirtinimo“.
- Lietuvos respublikos Socialinės apsaugos ir darbo ministro 2022 m. sausio 13 d. įsakymas Nr. A1-25 „Dėl Asmenų aprūpinimo klausos, regos, komunikacijos ir sensorikos techninės pagalbos priemonėmis tvarkos aprašų patvirtinimo“.

Metodinio dokumento rengėjai

- Dr. Indrė Bakanienė, Lietuvos sveikatos mokslų universiteto ligoninės Kauno klinikos filialo Vaikų reabilitacijos ligoninės „Lopšelis“ skyriaus vadovė ir vaikų neurologė;
- Vitalija Gresevičienė, Lietuvos sveikatos mokslų universiteto ligoninės Kauno klinikų filialo Vaikų reabilitacijos ligoninės „Lopšelis“ gydytoja vaikų neurologė;
- Ivan Gavriljev, Lietuvos sveikatos mokslų universiteto ligoninės Kauno klinikų filialo Vaikų reabilitacijos ligoninės „Lopšelis“ vaikų ligų gydytojas;
- Gintarė Baškevičiūtė, Lietuvos sveikatos mokslų universiteto ligoninės Kauno klinikų filialo Vaikų reabilitacijos ligoninės „Lopšelis“ kineziterapeutė.

Pastaba. Visi metodinio dokumento autoriai užpildė Nešališkumo ir interesų deklaracijas.

Santrumpos, sąvokos ir reikšminiai žodžiai

AD	Autosominis dominantinis
AFO	Čiurnos-pėdos įtvaras (angl. <i>Ankle Foot Orthosis</i>)
ALT	Alanininė aminotransferazė
AR	Autosominis recesyvinis
ASP	Asmens sveikatos priežiūra
AST	Asparagininė aminotransferazė
CNS	Centrinė nervų sistema
CP	Cerebrinis paralyžius
DPV	Dirbtinė plaučių ventiliacija
DRD	<i>Duchenne</i> raumenų distrofija
ENMG	Elektroneuromiografija
FVC	Gyvybinis plaučių tūris (angl. <i>Forced vital capacity</i>)
GERL	Gastroezofaginio reflukso liga
GK	Gyvenimo kokybė
IRP	Individualus reabilitacijos planas
KAFO	Čiurnos-pėdos įtvaras su sąnariu (angl. <i>Hinged ankle-foot orthosis</i>)
KK	Kreatinkinazė
MD	Miotoninė distrofija
MKS	Maksimalus kosulio srovės greitis
MRT	Magnetinio rezonanso tomografija

NIV	Neinvazinė teigiamo slėgio ventiliacija (angl. <i>Non invasive ventilation</i>)
NRL	Nervų-raumenų ligos
PMSN	Paveldima motorinės ir sensorinės neuropatija
PNRL	Paveldimos nervų-raumenų ligos
PRL	Paveldimos raumenų ligos
SRA	Spinalinė raumenų atrofija
TFK	Tarptautinė funkcionavimo, negalios ir sveikatos klasifikacija
VRSART	Vaikų raidos sutrikimų ankstyvosios reabilitacijos tarnyba
ŽRS	Žievinis regos sutrikimas

Reikšminiai žodžiai: paveldimos nervų raumenų ligos, diagnostika, funkcinis vertinimas, reabilitacija

Metodinis dokumentas parengtas vadovaujantis įrodymais pagrįstos medicinos principais, išanalizavus užsienio šalių ir Lietuvos patirtį bei įvertinus tiesiogines ir netiesiogines sąnaudas kokybei užtikrinti. Autoriai apžvelgė naujausią mokslinę literatūrą, vadovavosi klinikinių studijų duomenimis, sisteminiemis apžvalgomis ir metaanalizėmis, tarptautinėmis rekomendacijomis ir ekspertų sutarimais. Įrodymų lygmuo buvo vertinamas pagal šiuos kriterijus:

- **Įrodymų A lygmuo** – duomenys, pagrįsti dviem arba daugiau atsitiktinių imčių klinikiniais tyrimais.
- **Įrodymų B lygmuo** – duomenys, pagrįsti vienu atsitiktinių imčių klinikiniu tyrimu arba neatsitiktinių imčių tyrimu / -ais.
- **Įrodymų C lygmuo** – ekspertų sutarimas ir (arba) nedideli tyrimai.
- **Rekomendacijų I klasė** – įrodymais pagrįsta ir (arba) bendru ekspertų sutarimu priimta, kad procedūra / gydymas yra naudingas ir veiksmingas.
- **Rekomendacijų II klasė** – įrodymai ir (arba) nuomonės apie procedūros / gydymo naudą / veiksmingumą prieštaringi.
- **Rekomendacijų II a klasė** – daugiau įrodymų / nuomonių, kad procedūra / gydymas yra naudingas / veiksmingas.
- **Rekomendacijų II b klasė** – daugiau įrodymų / nuomonių, kad procedūra / gydymas yra nenaudingas / neveiksmingas.
- **Rekomendacijų III klasė** – įrodymais pagrįsta ir (arba) ar bendru ekspertų sutarimu priimta, kad gydymas nenaudingas / neveiksmingas ir tam tikrais atvejais gali būti žalingas.

1. Įvadas

1.1. Apibrėžtis

PNRL yra heterogeninė ligų grupė, kuriai priskiriama daug ligų, turinčių skirtingas priežastis, patofiziologiją, patoanatomiją ir klinikinę išraišką. Bendras visų PNRL bruožas – motorinio reflekso lanko grandies pažeidimas: priekinių nugaros smegenų raguose esančio periferinio motorinio neurono kūno (spinalinė raumenų atrofija, SRA), raumenis inervuojančių

periferinių nervų (polineuropatija), nervo ir raumens jungties (miastenija) arba raumens audinio (raumenų distrofija, miotonija, miopatija) ¹.

Pagal anatominę pažeidimo vietą PNRL skirstomos į:

- motorinio neurono ligas;
- aksono ligas;
- mioneuralinės sinapsės ligas;
- raumens ligas.

1.2. Paveldimų nervų-raumenų ligų priežastys, paplitimas ir klinikiniai požymiai

Viso PNRL priskiriamos retų ligų grupei ir turi genetines priežastis. Dažniausios PNRL: paveldima motorinė ir sensorinės neuropatija arba *Charcot-Marie-Tooth* liga (naujų atvejų skaičius – 1 iš 2500 ²), *Duchenne* raumenų distrofija (DRD; naujų atvejų skaičius – 1 iš 3500–5000 berniukų ³), spinalinės raumenų atrofijos (SRA; naujų atvejų skaičius – 1 iš 11000 ⁴).

Pagrindiniai daugelio PNRL (išskyrus sensorines neuropatijas) požymiai – progresuojantis raumenų silpnumas ir judėjimo sutrikimas. Progresuojantis raumenų silpnumas ir raumenų disbalansas nulemia kitų klinikinių požymių ir komplikacijų atsiradimą: kvėpavimo, valgymo ir kalbėjimo sutrikimus, fizinio krūvio netoleravimą, raumenų skausmą, sąnarių ir kaulų deformacijas. Skirtingos PNRL turi savitą klinikinę išraišką: prasideda tam tikrame amžiaus tarpsnyje, skiriasi pažeidimo vieta, klinikiniai požymiais ir komplikacijomis, progresavimo greičiu ir prognoze ⁵. Klinikiniai PNRL ypatumai pateikiami 1 lentelėje.

1 lentelė. Paveldimų nervų-raumenų ligų ypatumai

Požymiai	Motorinio neurono ligos	Neuropatijos	Miastenija	Miopatija
Raumenų silpnumas	Simetriškas	Distalinių raumenų silpnumas didesnis	Nėra skirtumo tarp distalinių ir proksimalinių raumenų	Didesnis proksimalinių raumenų silpnumas
Sausgyslių refleksai	Laipsniškai silpnėja kol išnyksta	Išnyksta anksti	Nesikeičia (<i>miastenia gravis</i>) arba laipsniškai silpnėja	Laipsniškai silpnėja kol išnyksta
Raumenų fascikuliacijos	Yra	Kartais	Nėra	Nėra
Jutimo sutrikimai	Nėra	Dažnai	Nėra	Nėra

Kia kurios PNRL (pvz., SRA, DRD) gali būti gydomos ligos progresavimą stabdančiais vaistais. Pradėjus gydyti ligos simptomų atsiradimo pradžioje arba iki jų vaikai vystosi įprastai, išvengiama ligos progresavimo, judėjimo sutrikimo ir negalios. Pavyzdžiui, negydomi I tipo SRA turintys vaikai miršta per pirmuosius dvejus gyvenimo metus dėl kvėpavimo nepakankamumo. Paskyrus gydymą Nusinersenu (*Spinraza*,) Onasemnogeno abeparoveku (*Zolgensma*) arba Risdiplamu (*Evrysti*) vaikai vystosi geriau, sumažėja sunkaus kvėpavimo

nepakankamumo ir mirties rizika^{6,7}. Daugeliui PNRL etiopatogenetinio gydymo nėra, tačiau egzistuoja moksliniais įrodymais pagrįsti funkcinės būklės stebėjimo, reabilitacijos, komplikacijų prevencijos ir gydymo metodai, galintys sulėtinti ligos progresavimą, pagerinti paciento būklę, dalyvumą ir GK.

1.3. Vaikystėje prasidedančios nervų-raumenų ligos

1.3.1. Motorinio neurono ligos

Spinalinė raumenų atrofija

SRA būdinga progresuojanti nugaros smegenų motorinių alfa neuronų degeneracija, dėl kurios atsiranda ir progresuoja paralyžius bei raumenų atrofija¹. Dažnumas – 1 iš 11 000 gyvų gimusių naujagimių. Priklausomai nuo simptomų pasireiškimo pradžios skiriami 3 SRA tipai⁵:

- I tipas (*Werdnig-Hofman* liga) – pirmieji požymiai atsiranda pirmąjį gyvenimo pusmetį;
- II tipas (*Dubowitz* liga) – požymiai atsiranda 6–18 mėnesių amžiuje;
- III tipas (*Kugelberg-Welander* liga) – prasideda suaugusio amžiuje; šiame metodiniame dokumente neanalizuojama.
- IV tipas – prasideda suaugusio amžiuje; šiame metodiniame dokumente neanalizuojama.

Klinikiniai I–III tipo SMA požymiai pateikiami 3 lentelėje.

3 lentelė. I–III tipo spinalinės raumenų atrofijos požymiai

Požymiai	SRA I	SRA II	SRA III
Pradžia (amžius)	0–6 mėn.	6–18 mėn.	> 18 mėn.
Raumenų hipotonija	Labai ryški	Ryški	Nežymi
Raumenų silpnumas, ryškesnis kojose	Taip	Taip	Taip
Bulbarinių nervų pažeidimo požymiai	Labai ryškūs	Ryškūs	Nėra
Tarpšonkaulinių raumenų ir diafragmos silpnumas	Labai ryškūs	Ryškūs	Nėra
Judesių raida	Niekada neatsisėda	Niekada neatsistoja	Gali stovėti ir vaikščioti
Tikėtina gyvenimo trukmė negydant	< 2 m.	> 2 m.	Iki suaugusiojo amžiaus ir daugiau

Kiti įgimti motorinio neurono sindromai

Šiai ligų grupei priskiriama:

- SMA su pontocerebeliarine hipoplazija;
- SMA su progresuojančia mioklonine epilepsija;

- įgimta SMA su artrogripoze ir kaulų lūžiais;
- SMA dėl mitochondrinės ligos;
- SMA su vyraujančiu kojų pažeidimu;
- SMA su kvėpavimo sutrikimu;
- Skapuloperonealinė SMA;
- *Brown-Vialetto-Van Laere* ir kiti bulbariniai SMA sindromai.

Klinikiniai šių ligų požymiai pateikiami 4 lentelėje.

4 lentelė. Paveldėtos motorinio neuroono ligos, išskyrus spinalinę raumenų atrofiją (pagal Teoh, 2017)⁸

Sindromas	Pradžia	Klinikiniai požymiai	Paveldėjimo tipas
SMA su pontocerebelliarine hipoplazija	Kūdikystėje	Ryški hipotonija, arefleksija, raumenų silpnumas, ŽRS, disfagija, kvėpavimo sutrikimas, įgimta mikrocefalija. MRT – smegenėlių hipoplazija su įvairaus sunkumo tilto pažeidimu.	AR
SMA su progresuojančia mioklonine epilepsija	Vaikystėje	Proksimalinių raumenų silpnumas, hipotonija, arefleksija, raumenų atrofija, liežuvio fascikuliacijos, galimas neurosensorinis kurtumas, poliartritas, miokloninė epilepsija.	AR
Įgimta SMA su artrogripoze ir kaulų lūžiais	Antenalinio laikotarpiu	Artrogripozė, kaulų lūžiai, įgimta širdies yda, ryški raumenų hipotonija ir silpnumas, arefleksija, liežuvio fascikuliacijos, kvėpavimo nepakankamumas, ankstyva mirtis.	AR
Kardioencefalomiopatija su citochromo C oksidazės deficitu	Kūdikystėje	SMA fenotipas + hipertrofinė kardiomiopatija, traukuliai, psichomotorinės raidos sutrikimas, oftalmoplegija. Galvos smegenų MRT – baltosios medžiagos ir pamatinių mazgų pažeidimas.	AR
Mitochondrinės delecijos sindromas 1	Kūdikystėje / ankstyvoje vaikystėje	Raumenų hipotonija ir silpnumas, kvėpavimo nepakankamumas, traukuliai, psichomotorinės raidos sutrikimas, akių pažeidimas. Progresuojanti eiga, didelė fenotipo įvairovė.	AR
Mitochondrinės delecijos sindromas 2	Kūdikystėje	SMA fenotipas + kepenų pažeidimas, nistagmas, smegenų atrofija, ankstyva mirtis.	AR
SMA su vyraujančiu kojų pažeidimu 1	Bet kuriame amžiuje	Neprogresuojantis sutrikimas, raumenų silpnumas: kojų proksimalinių > kojų distalinių. Kojų MRT – sumažėjusi šlaunų adduktorių ir <i>mm. semitendinosus</i> apimtis.	AD
SMA su vyraujančiu kojų pažeidimu 2	Bet kuriame amžiuje	Lėtas progresavimas, raumenų silpnumas: kojų proksimalinių > kojų distalinių > rankų, kontraktūros.	AD
Įgimta distalinė spinalinė raumenų atrofija	Antenalinio laikotarpiu	Neprogresuojantis proksimalinių ir distalinių raumenų silpnumas, kontraktūros	AD
SMA su kvėpavimo sutrikimu	Kūdikystėje	Raumenų silpnumas: kojų distalinių > kojų proksimalinių > rankų, anksti atsiranda diafragmos silpnumas ir kvėpavimo nepakankamumas.	AR
<i>Fazio-Londe</i> sindromas	Vaikystėje	Progresuojantis pontobulbarinis paralyžius, rankų, plaštakų, veido raumenų silpnumas, ataksija, disfagija, liežuvio fascikuliacijos.	AR

4 lentelės tęsinys

Sindromas	Pradžia	Klinikiniai požymiai	Paveldėjimo tipas
<i>Brown-Vialetto-Van Laere</i> sindromas	Bet kuriame amžiuje	Progresuojantis pontobulbarinis paralyžius, rankų, plaštakų, veido raumenų silpnumas, ataksija, disfagija, liežuvio fascikuliacijos, neurosensorinis prikurtimas.	AR
<i>Fazio-Londe</i> sindromas	Vaikystėje	Progresuojantis pontobulbarinis paralyžius, rankų, plaštakų, veido raumenų silpnumas, ataksija, disfagija, liežuvio fascikuliacijos.	AR

Santrumpos: AD – autosominis dominantinis, AR – autosominis recesyvinis, ŽRS – žievinis regos sutrikimas

1.3.2. Paveldimos motorinės ir sensorinės neuropatijos

Paveldimos motorinės ir sensorinės neuropatijos (PMSN) – heterogeninė retų ligų grupė, kuriai būdingas periferinės nervų sistemos pažeidimas. Klinikiniai požymiai įvairūs, priklauso nuo PMSN tipo. Dažniausi požymiai: kojų silpnumas, pėdų, blauzdų ir apatinio šlaunų trečdalis raumenų atrofija, pėdų deformacijos, jutimų sutrikimas (dilgčiojimas, skausmas), skeleto deformacijos. Kai kurioms PMSN būdingas klausos ir (arba) regėjimo sutrikimas, autonominės nervų sistemos pažeidimas (prkaitavimas, sutrikęs skausmo jautimas, ortostatinė hipotenzija). PMSN gali prasidėti bet kuriame amžiuje, net ir naujagimystėje. Ligos eiga ir sunkumas įvairūs, net vienos šeimos nariai gali sirgti skirtingai. Ilgą laiką PMSN terminas būdavo tapatinamas su *Charcot-Marie-Tooth* liga – dažniausia iš PMSN, nustatoma 1 iš 2500 vaikų. Šiuo metu PMSN aprašyta daugiau, jos klasifikuojamos pagal paveldėjimo pobūdį (autosominis recesyvinis, dominantinis, susijęs su X chromosoma) ir geno lokalizaciją (5 lentelė) ².

5 lentelė. Paveldimų motorinių ir sensorinių neuropatijų klasifikacija ir klinikiniai ypatumai (pagal Wilmshurt, 2011) ²

Tipas	Pavadinimas	Klinikiniai ypatumai
PMSN 1	<i>Charcot-Marie-Tooth</i> liga, 1A, 1B tipai	Hipertrofinis demielinizuojantis tipas: paauglystėje atsiranda kojų raumenų silpnumas, atrofija, vėliau – rankų silpnumas. Dažniausias PMSN tipas.
PMSN 2	<i>Charcot-Marie-Tooth</i> liga, 2 tipas	Neuronalinis tipas: simptomai kaip PMSN 1, pradžia paauglystėje.
PMSN 3	<i>Dejerine-Sottas</i> liga (<i>Charcot-Marie-Tooth</i> liga, 3 tipas)	Pradžia kūdikystėje, būdinga sutrikusi judesių raida, raumenų silpnumas, atrofija. Nustoja vaikščioti paauglystėje, galimas kvėpavimo nepakankamumas. Klinika sunkesnė negu PMSN 1 ir 2 tipų.
PMSN 4	<i>Refsum</i> liga	Spinalinis tipas: raumenų silpnumas ir atrofija kaip ir PMSN 1 ir 2.
PMSN 5	<i>Charcot-Marie-Tooth</i> liga su piramidinės nervų sistemos pažeidimu	Piramidinis tipas: suserga 5–12 metų vaikai, pradžioje atsiranda kojų, vėliau – rankų raumenų atrofija ir silpnumas, aklumas ir kurtumas.

5 lentelės tęsinys

Tipas	Pavadinimas	Klinikiniai ypatumai
PMSN 6	<i>Charcot-Marie-Tooth</i> liga, 6 tipas	Ankstyva pradžia, raumenų silpnumas ir atrofiija, ilgai vystosi <i>n. opticus</i> atrofiija ir aklumas.
PMSN 7	PMSN su pigmentiniu retinitu	Vėlyva pradžia, daugiausia kojų raumenų silpnumas ir atrofiija, akių pažeidimas

Santrumpos: PMNS – paveldima motorinė ir sensorinė neuropatija

1.3.3. Paveldimi mioneuralinės jungties sindromai

Iš šios ligų grupės vaikai gali sirgti įgimta miastenija. Įgimta miastenija – tai heterogeninė paveldimų ligų grupė, kuriai būdingas sutrikęs nervinio impulso perdavimas mioneuralinėje sinapsėje. Serga 9 vaikai iš milijono. Pagal eigą skiriama progresuojančios, banguojančios arba regresuojančios eigos įgimta miastenija. Miastenijos požymiai gali atsirasti iki gimimo, naujagimystėje, kūdikystėje arba vėliau (kuo ankstyvesnė pradžia, tuo sunkesnė ligos eiga). Įgimtai miastenijai būdinga ptozė, oftalmoplegija, veido raumenų silpnumas, bulbariniai simptomai (dizartrija, disfagija, kvėpavimo sutrikimas), rankų ir kojų raumenų silpnumas. Kai kuriems miasteniniams sindromams būdingi dismorfiniai veido bruožai (aukštas gomurys, hipertelorizmas, mikrocefalija), hiperlordozė, skoliozė, pėdų deformacija. Intelektas sutrikimas įgimtoms miastenijoms nebūdingas ⁹.

1.3.4. Paveldimos raumenų ligos

Paveldimoms raumenų ligoms (PRL) priskiriama didelė ligų grupė, kuriai būdingas pirminis raumens pažeidimas (raumenų degeneracija). Pagrindinis PRL požymis – progresuojantis raumenų silpnumas, dėl kurio atsiranda dinaminės, vėliau – statinės sąnarių kontraktūros ir kitos skeleto deformacijos, judėjimo sutrikimas, sumažėja fizinė ištvermė. Galimas kvėpavimo nepakankamumas, širdies raumens pažeidimas ^{10–12}. PRL skirstomos į 3 dideles grupes (6 lentelė): raumenų distrofija, miopatija, miotonija.

6 lentelė. Paveldimų raumenų ligų klasifikacija ^{10–12}

Raumenų distrofija	Miopatija	Miotoninė distrofija
<ul style="list-style-type: none"> • <i>Duchenne</i> • <i>Becke</i> • Įgimta • Veido-mentės-žasto • Galūnių-juosmens • <i>Emery-Dreifuss</i> • Distalinių • Galūnių ir pečių lanko • Kitos 	<ul style="list-style-type: none"> • Nermalino • Centrinė širdies • Centronuklearinė • Įgimta skaidulų tipo disproporcijos • Miozino kaupimo 	<ul style="list-style-type: none"> • Įgimta • Vaikystės Juvenilinė

Paveldimos raumenų distrofijos

Paveldimos raumenų distrofijos į šį metodinį dokumentą neįtrauktos, nes jų klinika, diagnostika, diferencinė diagnostika, stebėjimo ir gydymo principai aprašyti kitame LSMU ligoninės Kauno klinikos specialistų parengtame metodiniame dokumente „Vaikų, sergančių progresuojančiomis raumenų distrofijomis, ilgalaikė daugiadalykė stebėseną“ (Kaunas, 2018).

Įgimta miopatija

Heterogeninė ligų grupė. Paplitimas – 1 iš 26000 vaikų. Būdinga ankstyva ligos pradžia (naujagimystėje, kūdikystėje arba ankstyvoje vaikystėje), raumenų silpnumas, vyraujant proksimalinių raumenų pažeidimui, hiporefleksija (ligai pažengus – arefleksija), galimas veido raumenų silpnumas, bulbariniai simptomai. Vaikui augant vystosi skeleto deformacijos, galimas kvėpavimo nepakankamumas, širdies pažeidimas. Įgimtos miopatijos nustatomos įvertinus klinikinius požymius ir raumenų morfologinio tyrimo rezultatus. Daugelio miopatijų ligos eiga stabili arba lėtai progresuojanti ¹¹. Dažniausių įgimtų miopatijų klinikiniai ypatumai pateikiami 7 lentelėje.

7 lentelė. Įgimtų miopatijų klinikos ypatumai (pagal Cassandrini, 2017) ¹¹

Požymiai	Nemalino miopatija	Centrinės širdies liga	Centronuklearinė miopatija
Pradžia	Naujagimystėje	Kūdikystėje	> 18 mėn. amžiaus vaikams
Raumenų pažeidimas	Generalizuotas	Generalizuotas, proksimalinių > distalinių raumenų	Nežymus
Galvinių nervų pažeidimas	Dažnai	Nebūna	Oftalmoplegija, ptozė, bulbariniai simptomai
Skeleto deformacijos	Krūtinės ląstos ir pėdų	Plokščia arba išgaubta pėda, kifoskoliozė, įgimtas klubų išnirimas	Dažnos
Piktybinės hipertermijos rizika anestezijos metu	Nėra	Yra	Nėra
Eiga	Stabili arba lėtai progresuojanti	Stabili arba lėtai progresuojanti	Stabili arba lėtai progresuojanti

Įgimta miotoninė distrofija

Įgimta miotoninė distrofija (MD) – autosominiu dominantiniu būdu paveldimų multisisteminių ligų grupė, kurioms būdingas raumenų silpnumas ir miotonija (sutrikęs raumens atsipalaidavimas), širdies laidumo sutrikimas, katarakta ir kiti įgimti defektai (8–9 lentelės) ¹². Skiriamos 2 pagrindinės ligos formos: (1) MD1 (*Steinert* liga); (2) MD 2 (proksimalinė miotoninė distrofija) – nuo 1994 m. laikoma lengvesne MD1 versija).

8 lentelė. Raumenų pažeidimo pobūdis sergant miotonine distrofija (pagal Hunter, 2017) ¹²

MD tipas	Dažniausiai pažeidžiamos raumenų grupės	Klinikiniai miotonijos požymiai* (sugriebus, perkutuojant)	Raumenų skausmas	Kvėpavimo raumenų pažeidimas	Disfagija ir dizartrijs
MD1 (Steinert liga)	Veido, kaklo, dilbio, plaštakos, pėdos dorzalinę fleksiją atliekantys raumenys	Dažnai ir ryškūs	Būna (retai – pagrindinis nusiskundimas)	Taip	Taip
MD2 (proksimalinė MD)	Kaklą lenkiantys, ranką per alkūnę tiesiantys, pirštus lenkiantys, koją per klubą lenkiantys raumenys	Neryškūs	Būna (dažnai – pagrindinis nusiskundimas)	Retai	Retai

*Elektrofiziologiniai miotonijos požymiai nustatomi visais atvejais. Santrumpos: MD – miotoninė distrofija

9 lentelė. Miotoninei distrofijai būdingi gretutiniai sutrikimai (pagal Hunter, 2017) ¹²

MD tipas	Katarakta	Širdies pažeidimas	Pažintinių gebėjimų sutrikimas	Endokrininiai sutrikimai	Virškinimo sistemos sutrikimai
MD1 (Steinert liga)	Labai dažnai, ligai pažengus – visada	Dažni širdies ritmo sutrikimai, galima kardiomiopatija	Įgimtai MD1 būdinga protinė negalia	Ligai pažengus – beveik visada būna gliukozės netoleravimas, hipogonadizmas.	Dirglios žarnos sindromas, disfagija, tulžies pūslės akmenligė
MD2 (proksimalinė MD)	Dažnai	Širdies ritmo sutrikimas būna rečiau negu esant MD1, galima kardiomiopatija	Galimas nežymus intelekto sutrikimas	Ligai pažengus beveik visada atsiranda gliukozės netoleravimas, būdingas hipogonadizmas.	Nežymūs sutrikimai, galima nesunki disfagija

Santrumpos: MD – miotoninė distrofija

MD1 skirstoma į įgimtą, vaikystės, klasikinę ir lengvą. Įgimtai DM1 būdinga ryški hipotonija, silpni arba išnykę sausgyslių refleksai, veido paralyžius, maitinimo sutrikimas (dažnai reikalingi alternatyvūs maitinimo metodai), artrogripozė, kvėpavimo nepakankamumas. Dėl veido paralyžiaus 80 % įgimtą MD1 turinčių kūdikių stebima V formos viršutinė lūpa. Augant atsiranda kvėpavimo nepakankamumas (80 % vaikų reikalinga dirbtinė plaučių ventiliacija, DPV). Kvėpavimo nepakankamumas yra dažniausia DM1 turinčių vaikų mirties priežastis. DM1 požymiai atsiranda anksti, kai kuriais atvejais jau nėštumo metu

nustatomas polihidroamnionas, šleivapėdystė, vangūs vaisiaus judesiai. Pirmaisiais gyvenimo metais miotonijos požymių nebūna, jie išryškėja vėliau. Galvos smegenų MRT nustatomas baltosios medžiagos pažeidimas, todėl iš pradžių gali būti klaidingai nustatyta hipoksinės-išeminės encefalopatijos diagnozė. 15–40 % MD1 turinčių vaikų miršta naujagimystėje dėl kvėpavimo nepakankamumo ir (arba) kardiomiopatijos. Kitiems vaikams su amžiumi būklė stabilizuojasi, motorinė funkcija dažnai pamažu ima gerėti. Nepaisant pagerėjimo išlieka raumenų hipotonija, veido raumenų silpnumas, iki 5 metų atsiranda kontraktūros, išryškėja mokymosi ir elgesio sutrikimas.

Vaikystės MD1 (infantilinė MD1) prasideda iki 10 metų amžiaus raumenų ir vidaus organų pažeidimu. Neretai pirmieji ligos požymiai būna raidos ir (arba) elgesio sutrikimas, nerimo, nuotaikos sutrikimas. Dažnai būna širdies pažeidimas.

Kiti MD tipai (MD2, klasikinė MD1, lengva MD1) paprastai prasideda suaugusiojo amžiuje, retai – paauglystėje.

2. Diagnostika

2.1. Nervų-raumenų ligos rizikos nustatymas

(rekomendacijų I klasė)^{13–15}

1. Daugelis PNRL pasireiškia raumenų hipotonija ir stambiosios motorikos raidos sutrikimu. Galimas ir kitų raidos sričių (smulkiosios motorikos, pažintinių gebėjimų) sutrikimas. Todėl rekomenduojama vertinti 0–4 metų vaikų judesius ir jų raidą kiekvieno profilaktinio sveikatos patikrinimo metu.
2. Vaikų raidai vertinti rekomenduojame naudoti tipiška besivystančių vaikų judesių raidos gaires (10 lentelė) ir (arba), jeigu yra galimybė – standartizuotą raidos sutrikimo rizikos vertinimo klausimyną – Amžiaus tarpsnių klausimyną (angl. Ages and Stages Questionnaire, ASQ)¹⁶.

10 lentelė. 0–3 metų vaikų stambiosios ir smulkiosios motorikos raidos gairės

Stambioji motorika	Smulkioji motorika
1 mėnuo	
<ul style="list-style-type: none"> • Naujagimio refleksai. • Bendrieji spontaniniai judesiai – kūdikis protarpiais suaktyvėja, nevalingai atlieka raivymosi judesius rankomis ir kojomis. • Paguldytas ant nugaros galvą laiko pasuktą į vieną pusę. • Paguldžius ant pilvo pakelia ir trumpai laiko galvą. 	<ul style="list-style-type: none"> • Plaštakos sugniaužtos į kumštį, bet lengvai atsigniaužia. • Refleksiškai sugriebia pirštą arba žaislą palietus juo delną, bet greitai paleidžia.

10 lentelės tęsinys

Stambioji motorika	Smulkioji motorika
3 mėnesiai	
<ul style="list-style-type: none"> • Gulėdamas ant nugaros dažniausiai laiko galvą vidurio linijoje. • Tvirtai laiko galvą bet kokioje padėtyje, gali ją pasukti. • Sodinamas (tempiant už rankų) laiko galvą vienoje linijoje su liemeniu. • Paguldžius ant pilvo pakelia ir tvirtai laiko galvą bei krūtinę, remiasi dilbiais. • Pakėlus pilvu žemyn pakelia galvą virš vertikalios linijos, laiko liemenį tiesų. 	<ul style="list-style-type: none"> • Suveda rankas į vidurio liniją, žaidžia su rankomis. • Palaiko į ranką įdėtą žaislą, kartais pakelia virš veido.
6 mėnesiai	
<ul style="list-style-type: none"> • Gulėdamas ant nugaros kelia rankas, kad tėvai paimtų. • Sodinamas lenkia rankas per alkūnes. • Pasodintas trumpai sėdi savarankiškai (išmoksta sėdėti savarankiškai nuo 6–9 mėn.). • Verčiasi nuo nugaros ant pilvo (nuo 5–6 mėn.) ir nuo pilvo ant nugaros (nuo 6–7 mėn.). • Paguldytas ant pilvo remia ištiestomis rankomis ir delnais. • Stovi prilaikomas, išlaiko kūno masę ant kojų, mėgsta spyruokliuoti. 	<ul style="list-style-type: none"> • Ištiesia ranką ir sugriebia daiktą visu delnu, perima iš vienos rankos į kitą. • Kiša daiktus į burną, intensyviai tyrinėja burna. • Numeta rankoje laikomą žaislą pasiūlius kitą. • Pastebi smulkius daiktus, bet siekti nebando.
9 mėnesiai	
<ul style="list-style-type: none"> • Tvirtai sėdi, gali pasilenkti į priekį ir pasiimti žaislą arba pasisukti sėdėdamas ir neprarasti pusiausvyros. • Šliaužia, pradeda ropoti. • Stovi prilaikomas, bando žingsniuoti. 	<ul style="list-style-type: none"> • Ima smulkius daiktus pirštų galais. • Geba laikyti rankose du daiktus. • Valingai paleidžia daiktą iš rankos, pagriebia kitą. • Ima sausą maistą (duoną, sausainį), ragauja. • Ploja katutes. • Į veiklą vienodai įtraukia abi rankas.
12 mėnesių	
<ul style="list-style-type: none"> • Tvirtai sėdi, vikriai atsėdėda. • Vikriai ropoja, geba ropoti laiptais. • Atsistoja savarankiškai įsikibęs į atramą, geba eiti šoniniu žingsniu palei baldus (į abi puses) arba pirmyn stumdamas žaislą. Kai kurie vaikai pradeda vaikščioti nesilaikydami. 	<ul style="list-style-type: none"> • Ima daiktus pincetiniu griebimu. • Ima nedidelius maisto gabalėlius dviem pirštais. • Išima žaislą iš indelio, įdeda atgal. • Rodo pirštu. • Varto knygeles. • Stato bokštą iš 2 kubelių. • Laiko gertuvę abejomis rankomis.

10 lentelės tęsinys

Stambioji motorika	Smulkioji motorika
18 mėnesių	
<ul style="list-style-type: none"> • Vaikšto savarankiškai, eidamas gali neštis didelį žaislą, geba atsitūpti ir atsistoti nepasilaikydamas. • Bando bėgti tiesia linija. • Lipa laiptais laikydamasis kito rankos. • Užlipa ant suaugusiojo kėdės. 	<ul style="list-style-type: none"> • Ima daiktus pincetiniu griebimu. • Domisi knygomis, rodo pirštu paveikslėlius. • Laiko pieštuką visu delnu, piešia kreidelėmis. • Sudeda keletą kaladėlių į dėžutę, sudeda nesudėtingą dėlionę. • Pastato bokštą iš 3 kaladėlių. • Padeda rengiamas, nusiima kepurę, nusimauna kojines. • Semia šaukštu košę, ragauja. • Pradeda atsirasti vienos rankos dominavimas.
2 metai	
<ul style="list-style-type: none"> • Bėgioja keisdamas judėjimo kryptį, aplenkdamas kliūtis. • Užlipa ir nulipa nuo baldų. • Lipa laiptais aukštyr ir žemyn pristatomu žingsniu laikydamasis sienos arba turėklo. • Meta ir spiria kamuolį, neprarasdamas pusiausvyros. 	<ul style="list-style-type: none"> • Įtaiko trikampio, kvadrato ir skritulio formas į išpjovas dėlionėje arba dėžutėje. • Stato bokštą iš 6–7 kubelių. • Laiko pieštuką, nubrėžia liniją. • Verčia knygos lapus po vieną. • Stebima dominuojanti ranka.
3 metai	
<ul style="list-style-type: none"> • Lipa laiptais pakaitiniu žingsniu laikydamasis turėklo, gali neštis didelį žaislą. • Važiuoja triračiu. • Moka pastovėti ir eiti pasistiebęs. • Geba sėdėti turkiškai. • Gali mesti ir sugauti didelį kamuolį, stipriai spirti kamuolį. 	<ul style="list-style-type: none"> • Pastato bokštą iš 9–10 kubelių. • Taisyklingai laiko piešimo priemonę, kopijuoja apskritimą, raidę V, H, kryžį. • Piešia dažais stambiu teptuku, nudažo visą lapą arba kuria primityvius piešinius. • Kerpa žirklėmis.

3. Vyresnių vaikų PNRL požymiai: sumažėjusi raumenų jėga ir ištvermė, greitas nuovargis, eisenos, koordinacijos, maitinimo sutrikimas, lėtas valgymo tempas. Dažniausi PNRL turinčių vaikų tėvų nusikandimai pateikiami 11 lentelėje.
4. Rekomenduojama siųsti į vietos VRSAR tarnybą ir (arba) vaikų neurologo konsultacijai visus vaikus, kuriems nustatomi:
 - stambiosios ir (arba) smulkiosios motorikos sutrikimo požymiai (10 lentelė);
 - raidos sutrikimo rizikos vertinimo testas nurodo raidos sutrikimo riziką;
 - pastebimas pernelyg mažas raumenų tonusas, turintis poveikį vaiko raidai ir funkcionavimui;
 - tėvai išsako nusiskundimų dėl vaiko judesių raidos.

11 lentelė. Dažniausi vaikų, kuriems vėliau buvo nustatyta PNRL, tėvų nusiskundimai (pagal Lurio, 2015) ¹³

Liga	Tėvų nusiskundimai
Becker raumenų distrofija	“Žaidžiant vaiko kojas dažnai sutraukia mėšlungis.” “Neramina, kad vaikui sunku bėgti, dažnai griūva, sunkiai atsistoja.” “Pavargsta nuo įprastinės veiklos. Jo raumenys atrodo įtempti, bet yra silpni.”
Įgimta raumenų distrofija	“Nesugeba ropoti, net pakelti galvos, yra glebus. Mažai juda, silpnas, blogai valgo.” “Nenulaiko galvos. Valgo iš buteliuko ilgai, dažnai užmiega taip ir nesuvalgęs reikiamo maisto kiekio. Vaikas atrodo suglebęs kai laikau jį ant rankų.” “Vaikui trūksta jėgos, atsilieka judesių raida, neišmoksta naujų judesių.”
Duchenne raumenų distrofija	“Pargriūva dažniau negu kiti vaikai.” “Sunkiau vaikšto negu jo broliai ir seserys bei kiti vaikai.” “Atrodo silpnesnis negu kiti vaikai, dar nevaikšto, nesako „mama“.
Spinalinė raumenų atrofija	“Nekelia galvos paguldytas ant pilvo”. “Lėtai šliaužia, statomas neremia kojomis.” “Vaiko rankos dreba, jis dažnai pargriūva, juokingai vaikšto.”

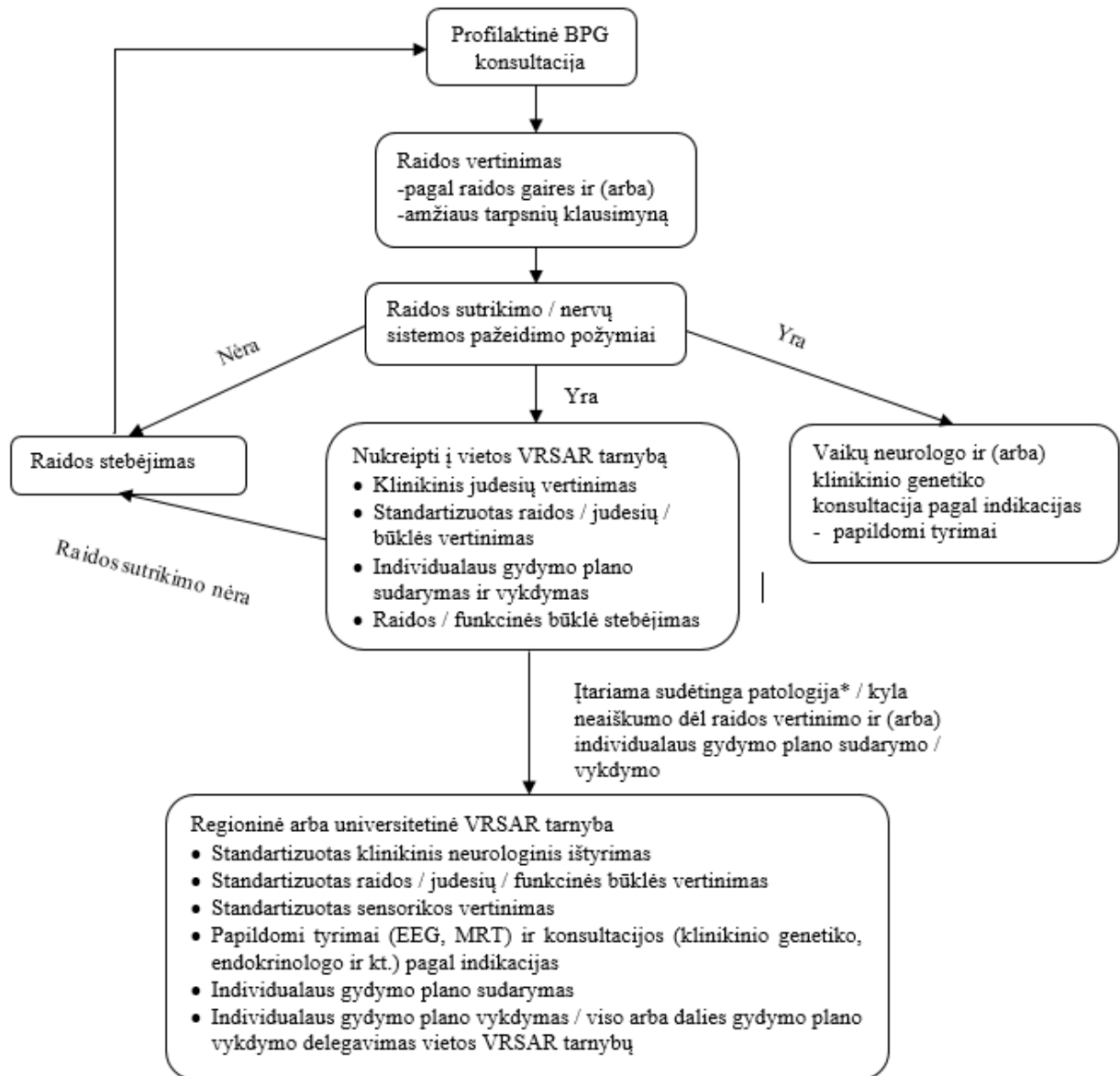
5. Vaikas nedelsiant siunčiamas III lygmens vaikų neurologo ir (arba) klinikinio genetiko konsultacijai, jeigu stebimi šie požymiai:

- ženklus judesių raidos sutrikimas (12 lentelė);
- raidos regresas bet kuriame amžiuje;
- > 3 kartų padidėjusi kreatinkinazės koncentracija kraujyje;
- liežuvio arba kitų raumenų fascikuliacijos (būdinga periferinio motorinio neurono pažeidimui, dažniausias jų – SRA);
- dismorfiniai veido bruožai, organomegalija, sąnarių kontraktūros, širdies nepakankamumo požymiai;
- kvėpavimo nepakankamumas ir raumenų silpnumo požymiai;
- judėjimo sutrikimas atsiranda nesunkaus infekcinio susirgimo metu.

12 lentelė. Judesių raidos sutrikimo požymiai („raudonos vėliavėlės“) (pagal Lisi, 2011) ¹⁷

Amžius	Judesiai
3 mėn.	Silpna galvos kontrolė, plaštakos suspaustos į kumštį.
6 mėn.	Nesivarto, nekelia galvos, nesėdi prilaikomas, nesiekia ir negriebia žaislo.
9 mėn.	Savarankiškai nesėdi, nešliaužia, neropoja link žaislo, prilaikomas nestovi, neima daiktų dviem pirštais, neperima daikto iš vienos rankos į kitą, tikslingai nepaleidžia daikto.
12 mėn.	Neatsisėda, įsikibęs neatsistoja, nežingsniuoja prilaikomas, neįdeda daikto į dėžutę.
18 mėn.	Savarankiškai nevaikšto, nešliaužia laiptais į viršų, netraukia ir nestumdo daiktų, nepastato bokšto mažiausiai iš dviejų kaladėlių, nepiešia.
24 mėn.	Nesugeba keisti ėjimo krypties, nemoka atsitūpti, spirti kamuolį, nepastato bokšto mažiausiai iš 5 kaladėlių.
36 mėn.	Nepastovi ant vienos kojos, nelipa laiptais, nenuspiria kamuolio, nelaiko rašymo priemonės dviem pirštais, neverčia knygos lapų, nepiešia horizontalių / vertikalinių linijų, apskritimo.
48 mėn.	Nepastovi ant vienos kojos mažiausiai kelias sekundes, nelipa laiptais pakaitiniu žingsniu, neteisingai laiko rašymo priemonę.

6. Kiti galimi PNRL požymiai („geltonos vėliavėlės“) ¹⁸:
- Kalbos ir pažintinių gebėjimų raidos sutrikimas.
 - Valgymo / maitinimo problemos: lėtas valgymas, čiulpimas ir (arba) kramtymas, kosėjimas valgant, greitas nuovargis ir atsisakymas valgyti nesuvalgius reikiamo maisto kiekio, neįprasta kūno padėtis valgant.
 - Nepradeda guguoti iki 10 mėnesių.
 - Greitas nuovargis atliekant įprastines veiklas.
 - Dažnas griuvimas, staigūs griuvimai (krinta ne į priekį, o tiesiog susmunka).
 - Diafragminis kvėpavimas.
 - Sodinamas kūdikis nenulaiko galvos, neprisitraukia rankomis.
 - Pečių juostos hipotonija (laikant kūdikį už pažastų ir keliant jį vertikaliai virš atramos, slysta iš rankų).
 - Nepakankamas kojos atitraukimas kutenant pėdą.
 - Sunku atsistoti iš sėdimos padėties ant grindų (*Gowers* simptomas, pilnas arba dalinis).
7. Paciento kelias įtarus judesių raidos sutrikimą pateikiamas 1 pav.



2 pav. Paciento kelias, įtarus raidos sutrikimą.

* Į regionines ir universitetines VRSAR tarnybas siunčiami vaikai, jeigu: (1) įtariamas CP (pirminė CP diagnostika, funkcinės būklės vertinimas ir stebėjimas atliekami regioninėse ir (arba) universitetinėse VRSAR tarnybose); (2) įtariama arba nustatyta PNRL arba kita reta liga, susijusi su judesių raidos sutrikimu (pirminis funkcinės būklės vertinimas ir stebėjimas atliekami regioninėse ir (arba) universitetinėse VRSAR tarnybose); (3) vietos VRSAR specialistams kyla klausimų dėl diferencinės diagnostikos ir (arba) gydymo plano sudarymo.

Santrumpos: BPG – bendrosios praktikos gydytojas; CP – cerebrinis paralyžius; EEG – elektroencefalografija, MRT – magnetinio rezonanso tyrimas; PNRL – paveldima nervų-raumenų liga; VRSAR – vaikų raidos sutrikimų ankstyvosios rehabilitacijos tarnyba.

2.2. Judesių raidos vertinimas Vaikų raidos sutrikimų ankstyvosios reabilitacijos tarnyboje

(rekomendacijų I klasė)^{13–15}

1. Judesių raidos vertinimo tikslai:

- atpažinti atipinės raidos požymius, nustatyti raidos sutrikimo / galvos smegenų pažeidimo riziką, įvertinti papildomų tyrimų ir konsultacijų poreikį;
- įvertinti vaiko judesių raidą, kad turėti atskaitos tašką tolimesniam vaiko stebėjimui;
- gauti informacijos, reikalingos vaiko ankstyvosios reabilitacijos planui sudaryti;
- stebėti vaiko raidos dinamiką;
- derinant judesių raidos vertinimo ir kitų vertinimų bei tyrimų duomenis numatyti vaiko raidos prognozę.

Detali informacija apie judesių raidos vertinimą pateikiama metodikoje „0–3 metų vaikų judesių raidos sutrikimų išaiškinimas, terapijos principai ir stebėjimas“. Judesių vertinimo metu svarbu pastebėti raumenų silpnumo požymius. Mažų vaikų raumenų jėga vertinama stebint vaiko judesius: galvos kontrolę traukijos metu, savarankišką sėdėjimą, atsisėdimą, stojimąsi nuo grindų, ėjimą ir bėgimą (13 lentelė).

13 lentelė. Skirtingo amžiaus vaikų judesių raidos ir raumenų jėgos vertinimas (pagal Lurio, 215)¹³

Amžius	Vertinimas
< 6 mėn.	Sodinti iš gulimos padėties tempiant už rankų, vertinti galvos kėlimą. Jeigu 4 mėn. kūdikis sodinamas neišlaiko galvos vienoje linijoje su liemeniu, taikyti AR, vertinti judesių raidą po 1 mėn. Jeigu galvos nenulaiko – atlikti KK konc. kraujyje tyrimą ir siųsti vaikų neurologui.
6–9 mėn.	Vertinti sėdėjimą ir atsisėdimą. Jeigu kūdikis nepradeda sėdėti savarankiškai iki 7 mėn. ir (arba) neatsisėda savarankiškai būdamas 9 mėn., tirti KK konc. kraujyje ir skirti AR. Po 1 mėn. vertinti judesių raidą. Jeigu po 1 mėn. judesių raidos sutrikimas išlieka – siųsti vaikų neurologui.
> 12 mėn.	Stebėti eiseną ir atsistojimą iš gulimos padėties. Jeigu vaikas nepradeda vaikščioti savarankiškai iki 15 mėn., skirti AR ir kartoti judesių raidos vertinimą po 6 mėn. Jeigu nepradeda vaikščioti savarankiškai iki 18 mėn. arba stebimas raidos regresas, tirti KK konc. kraujyje ir siųsti vaikų neurologui. Tikrinant 18–24 mėn. vaikus, pažiūrėti ar geba bėgti, paklausti tėvų ar neturi nusiskundimų dėl vaiko eisenos, bėgimo, dažnų griuvimų, ištvėmės. Stebint vaiko stojimąsi iš gulimos padėties atkreipti dėmesį ar nėra <i>Gowers</i> simptomo (rėmimosi rankomis į kelius stojantis). Jeigu yra – tirti KK konc. kraujyje ir siųsti vaikų neurologui.

Santrumpos: AR – ankstyvoji reabilitacija, KK - kreatinkinazė

2. Visiems vaikams, kurie pirmą kartą kreipėsi į VRSAR tarnybą dėl judesių raidos sutrikimo būtina atlikti pažintinių funkcijų, socialinės ir emocinės raidos vertinimą, apsvarstyti kitų gretutinių raidos sutrikimų tikimybę. Šioje metodikoje pažintinių funkcijų, socialinės ir emocinės raidos, burnos judesių ir maitinimo vertinimas nėra aptariami. Rekomenduojame remtis metodikomis:

- „0–3 metų vaikų elgesio raidos sutrikimų išaiškinimas, terapijos principai ir stebėjimas“;
 - „0–3 metų vaikų savarankiškumo raidos sutrikimų išaiškinimas, terapijos principai ir stebėjimas“;
 - „0–3 metų vaikų kognityvinės raidos sutrikimų išaiškinimas, terapijos principai ir stebėjimas“;
 - „Ankstyvoji autizmo diagnostika, stebėjimo ir terapijos principai“;
 - „Vaikų maitinimo sutrikimai: diagnostika ir gydymo metodai“.
3. Taikant ankstyvosios reabilitacijos intervencijas judesių raidos sutrikimą turintys vaikai turi būti stebimi, kartojant judesių raidos vertinimą kas 1–2 mėn. Jeigu judesių raida išlieka nepatenkinama, reikia atlikti kreatinkinazės (KK) koncentracijos kraujyje tyrimą ir (arba) siusti vaikų neurologo konsultacijai (13 lentelė). Kol bus atliktas detalus ištyrimas judesių raidos sutrikimo priežastiai nustatyti, taikant kineziterapijos programą atsisakyti raumenų stiprinimo pratimų.
 4. Kita galima žemo raumenų tonuso ir raumenų silpnumo priežastis – hipotirozė ir hipertirozė. Įgimta hipotirozė nustatoma visuotinės naujagimių patikros metu, tačiau pirmųjų metų gale vaikams gali pasireikšti įgyta hipotirozė arba hipertirozė. Dėl šios priežasties vaikams, kuriems pirmųjų metų gale išryškėjo judesių raidos sutrikimas ir (arba) atsirado žemas raumenų tonusas, rekomenduojama atlikti tiroksino ir tireotropinio hormono koncentracijos kraujyje tyrimą.
 5. Vaikas nukreipiamas vaikų neurologo ir (arba) klinikinio genetiko konsultacijai nedelsiant, jeigu stebimas:
 - raidos regresas bet kuriame amžiuje;
 - stebimos liežuvio ar kitų raumenų fascikuliacijos (būdinga periferinio motorinio neuroono pažeidimui, dažniausias jų – SRA);
 - > 3 kartų padidėjusi kreatinkinazės koncentracija kraujyje;
 - dismorfiniai veido bruožai, organomegalija, sąnarių kontraktūros, širdies nepakankamumo požymiai;
 - kvėpavimo nepakankamumas ir raumenų silpnumo požymiai;
 - judėjimo sutrikimas atsiranda nesunkaus infekcinio susirgimo metu.

2.3. Specializuotas ištyrimas dėl paveldimų nervų-raumenų ligų

(rekomendacijų I klasė) ¹⁹⁻²²

1. Specializuotas ištyrimas dėl PNRL atliekamas universitetinių ligoninių retų ligų centruose. Pacientų ištyrimą koordinuoja vaikų neurologas.
2. Paciento ištyrimą sudaro:
 - anamnezė;
 - bendra apžiūra;
 - klinikinis neurologinis ištyrimas;
 - biocheminiai tyrimai;
 - elektrofiziologiniai tyrimai;

- radiologiniai tyrimai;
 - raumenų biopsija.
3. Renkant anamnezę išsiaiškinama:
- Raidos ypatumai. Rekomenduojama užduoti šiuos klausimus:
 - ar raumenų silpnumas didėja?
 - ar raumenų silpnumas keičiasi dienos bėgyje?
 - ar silpnumas sustiprėja po fizinio krūvio? susijęs su aplinkos temperatūra?
 - ar sutrikusi žarnyno, šlapinimosi funkcija?
 - ar yra kramtymo, rijimo sutrikimų, dusulio, dvejinimosi akyse?
 - kokia psichologinė vaiko raida?
 - ar turi vidaus organų, atramos-judėjimo sistemos ligų?
 - Nėštumo ir gimdymo anamnezė:
 - polihidroamnionas, vaisiaus ultragarsinio tyrimo rezultatai, vaisiaus judesių kokybė;
 - gimdymo laikotarpių trukmė, komplikacijos, būklės vertinimas pagal Apgar skalę;
 - gimimo svoris, ūgis, galvos apimtis;
 - adaptacinis naujagimystės laikotarpis (termoreguliacija, hipoglikemija, gelta, žindymo ypatumai).
 - Šeimos anamnezė – išsiaiškinti 3 kartų (šeimos, tėvų, senelių) ir jų I–II-os eilės giminaičių anamnezę dėl raumenų silpnumo simptomų, ligų, giminingų santuokų, persileidimų, apsigimimų, kūdikių mirčių. Svarbu suprasti, kad sergančių giminėje nebuvimas neatmeta PNRL galimybės, nes galimas paveldėjimas resesyviniu būdu arba naujai susidariusios mutacijos.
4. Atliekant bendrą apžiūrą vertinama:
- Fizinė vaiko būklė:
 - augimas: ūgis, svoris, galvos apimtis;
 - funkciniai rodikliai: kraujospūdis, širdies susitraukimo, kvėpavimo dažnis.
 - Veido ypatumai (dismorfiniai požymiai): hipertelorizmas, epikantas, ausų forma ir padėtis, aukštas gomurys ir kt.
 - Kvėpavimo sistema: ar kompensuota funkcija, ar nėra apnėjų?
 - Kardiovaskulinė sistema: auskultaciniai pakitimai, kardiovaskulinės sistemos būklė.
 - Skeleto, sąnarių būklė: stuburo, krūtinės, galūnių deformacijos, kontraktūros.
 - Išoriniai lytiniai organai.
5. Atliekant neurologinį ištyrimą vertinama:
- Galvos apimtis, jos augimo tempas.
 - Galviniai nervai: akių plyšių simetrija, vyzdžių reakciją į šviesą, akių judesiai, nistagmas; veido mimikos simetriškumas; liežuvio padėtis, raumenų atrofija, trūkčiojimas, riboti judesiai; minkštojo gomurio padėtis (mažiems vaikams burnos raumenų inervacijos sutrikimą galima įtarti esant silpnam verkimui,

čiulpimui, padidėjusiam seilėtekiui), vokalizacijos sutrikimai, gebėjimas pasukti kaklą, pakelti pečius.

- Judesių raida. Naujagimio ir kūdikio judesių raida ir pusiausvyra vertinama vaikui gulint ant nugaros, paguldžius ant pilvo, sodinant, pasodinus ir pastačius. Vertinama: kūno ir galvos padėtis, liemens raumenų kontrolė, rankų ir kojų judesių simetrija, gebėjimas atlikti valingus judesius. Vyresnių vaikų gebėjimai vertinami atliekant įvairius judesius. Priklausomai nuo vaiko amžiaus vertinamas ėjimas, bėgimas, lipimas laiptais, stovėjimas ant vienos kojos, šokinėjimas ant vienos ir dviejų kojų, pašokimas į priekį, ėjimas tiesia linija ir pan. Judesių raidos sutrikimo požymiai pateikiami 12 lentelėje.
 - Raumenų būklė: apžiūra, apčiuopa (atrofija, hipertrofija, pseudohipertrofija, pažeidimo lokalizacija, simetrija).
 - Raumenų jėga. Vaikams iki 5 metų raumenų jėgą vertinti manualinio testavimo būdu sudėtinga, todėl ji vertinama netiesiogiai, stebint vaiko judesius (13 lentelė).
 - Raumenų tonusas.
 - Sausgyslių refleksai: alkūnės tiesiamasis, alkūnės lenkiamasis, stipinkaulio, kelio, Achilo, pado (simetrija, atsako stiprumas).
 - Patologiniai refleksai: Babinskio refleksas rodo centrinio neuroono pažeidimą.
 - Smulkioji motorika: dilbio ir plaštakų, pirštų manipuliaciniai judesiai, abipusė rankų koordinacija.
 - Koordinacija: gebėjimas eiti nesilaikant, ėjimas tiesia linija, šokinėjimas ant vienos kojos.
 - Jutimai (mažiems vaikams dažnai sunku įvertinti).
 - Pažintinių gebėjimų raida.
 - Kalbos ir kalbėjimo raida, tarimas, kalbėjimo sklandumas.
6. Diagnostinių tyrimų planas sudaromas individualiai, priklausomai nuo anamnezės ir apžiūros duomenų, įtariamo sutrikimo pobūdžio, diferencinės diagnostikos poreikio.
7. Pagrindiniai diagnostiniai PNRL tyrimai:
- Bendras kraujo tyrimas, KK, alanino aminotransferazės (ALT), asparagino aminotransferazės (AST), gliukozės, elektrolitų koncentracija kraujyje.
 - Šlapimo tyrimas.
 - Elektroneuromiografija (ENMG) – padeda diferencijuoti pirmines raumenų ligas (įgimtą miopatiją, raumenų distrofiją, miotoniją) nuo motorinio neuroono ligų, neuropatijos, miastenijos. Ypač naudingas, kai nėra žymaus KK koncentracijos padidėjimo ir liga pasireiškia netipiškais simptomais.
 - Genetiniai tyrimai – ištyrimo apimtis ir pobūdis nustatomas pagal paciento fenotipą, įtariamos ligos pobūdį. 14 lentelėje pateikiamas kai kurių PNRL paveldėjimo pobūdis.
 - Magnetinio rezonanso tomografija (MRT):
 - skeleto raumenų MRT: padeda įvertinti raumenų pažeidimo pobūdį ir sunkumą;

- galvos smegenų MRT padeda nustatyti galvos smegenų patologiją (svarbu diferencinei diagnostikai).
- Raumenų biopsija.
- Kompiuterinė tomografija, kaulų rentgenogramos kaulinės struktūros pokyčiams įvertinti, jeigu yra poreikis.
- Tyrimai vidaus organų patologijai nustatyti (pilvo organų, širdies echoskopija, Holterio tyrimas bei kt.)

14 lentelė. Genetinės paveldimų nervų raumenų ligų priežastys ^{5,22}

Liga	Paveldėjimo pobūdis	Genų mutacija
Spinalinė raumenų atrofija	96 % visų atvejų paveldima AR būdu. Galimos sporadinės mutacijos.	<i>SMN1</i> (angl. <i>survival motor neuron</i>) homozigotinės delecijos, mutacijos ir geno (<i>SMN2</i>) duplikacijos chromosomoje 5q11.2-q13.3. Kuo daugiau <i>SMN2</i> geno kopijų, tuo lengvesnė ligos eiga, vėliau pasireiškia ligos simptomai.
<i>Duchenne</i> ir <i>Becker</i> raumenų distrofijos	DMD geno mutacija trumpajame (p) X chromosomos petyje (Xp21 p).	Dažniausiai pasitaiko DMD geno delecijos, tačiau galimi > 7000 skirtingų mutacijų variantų.
<i>Charcot-Marie-Tooth</i> liga	AD, AR arba susijęs su X chromosoma. 70–80 % atvejų paveldima AD.	Geno <i>PMP22</i> duplikacijos 17 chromosomoje.
<i>Dejerine-Sottas</i> liga	AD, AR būdu	<i>PMP22</i> (17p12), <i>MPZ</i> (1q22), <i>EGR2</i> (10q21.1) bei <i>PRX</i> (19q13.2).
Įgimtos miopatijos	AD, AR būdu. Centrinės širdies ligos – paveldėjimas susijęs X chromosoma.	Raumenų biopsija: specifiniai pakitimai raumenų skaidulose.
Įgimti miasteniniai sindromai	AD, AR būdu	Dažniausiai - <i>CHAT</i> , <i>COLQ</i> , <i>RAPSN</i> , <i>CHRNE</i> , <i>DOK7</i> , <i>GFPT1</i> genų mutacijos
Progresuojantis bulbarinis paralyžius	Dažniausiai sporadinė mutacija. Retai – AD, AR paveldėjimas.	Geno <i>SLC52A3</i> mutacija 20 chromosomoje
<i>Brown-Vialetto-Van Laere</i> sindromas	50% atvejų sporadiniai, kiti – paveldimi AR arba AD būdu	Genų <i>SLC52A2</i> ir <i>SLC52A3</i> mutacijos.

Santrumpos: AD – autosominis dominantinis, AR – autosominis recesyvinis

3. Diferencinė diagnostika

(rekomendacijų I klasė)^{5,23}

1. Kūdikystėje PNRL dažniausiai pasireiškia generalizuota raumenų hipotonija, dar vadinama „vangaus vaiko“ sindromu (angl. *floppy baby*“). Tuomet PNRL tenka diferencijuoti su kitomis ligomis, kurioms būdingas žemas raumenų tonusas:

- Hipoksinė-išeminė encefalopatija. Būdinga asfikcija gimstant, žemi Apgar balai, išeminiai pakitimai neurosonografijoje ir (arba) galvos smegenų MRT.
- Cerebrinis paralyžius (CP). Mažas raumenų tonusas būdingas ataksiniam CP, kuris gali būti ir nesant perinatalinio periodo komplikacijų (40% ataksinio CP sąlygoja smegenėlių malformacijos).
- Galvos smegenų formavimosi ydos – kartu su hipotonija nustatomas daugelio sričių raidos sutrikimas, neretai – epilepsija. Neretai susijusios su chromosominėmis ligomis arba kitais genetiniais sindromais.
- Chromosominės ligos, mikrodeleciniai sindromai – būdinga savita išvaizda (dismorfiniai bruožai), daugelio sričių raidos sutrikimas. Genetiniai sindromai, kuriems būdinga generalizuota raumenų hipotonija, pateikiami 15 lentelėje.

15 lentelė. Genetiniai sindromai, kuriems būdinga hipotonija ^{5,20,24}

Genetinis sindromas	Požymiai
<i>Down</i> sindromas	Įstrižas akių plyšys, plokščias tarpuakis, skersinė delno raukšlė, trumpas kaklas, didelis tarpas tarp I-II-ojo kojos pirštų, didelis liežuvis, hipermobilūs sąnariai, vidaus organų anomalijos, raumenų hipotonija, daugelio sričių raidos sutrikimas.
<i>Prader-Will</i> sindromas	Maitinimo sutrikimas kūdikystėje (vėliau – nutukimas), migdolo formos akių plyšiai, žemyn nusvirę lūpų kampai, žvairumas, regėjimo sutrikimas, generalizuota raumenų hipotonija, daugelio sričių raidos sutrikimas.
<i>Phefan-McDermid</i> sindromas	Gilios akiduobės, displastiškos ausys, didelės mėsingos rankos, kojų nagų displazija, vidaus organų anomalijos, ryški raumenų hipotonija, daugelio sričių raidos sutrikimas, autizmas.
<i>Angelman</i> sindromas	Epilepsija, žvairumas, regėjimo sutrikimas, ryški raumenų hipotonija, daugelio sričių raidos sutrikimas.
<i>Rett</i> sindromas	Encefalopatija, mikrocefalija, epilepsija, progresuojanti ligos eiga.
<i>Pelizaesus-Merzbacher</i> liga	Serga berniukai, progresuojanti raumenų hipotonija, vėliau atsiranda spastiškumas, ataksija, dizartrijsa, pažintinių gebėjimų sutrikimas.
<i>Marfan</i> sindromas	Raumenų hipotonija, sąnarių hipermobilumas, aortos išsiplėtimas, skoliozė, <i>pectum excavatum</i> arba <i>carinatum</i> , arachnodaktilija

2. PNRL reikia diferencijuoti su įgimtomis medžiagų apykaitos ligomis, kurioms būdingas miopatinis sindromas. Įgimtų medžiagų apykaitos ligų požymiai ^{5,20,24}:
 - Šeimos anamnezės ypatumai: įgimtų medžiagų apykaitos ligų, raidos sutrikimo, naujagimio arba kūdikio mirties atvejai be aiškios priežasties; gimininga santuoka.
 - Vaisiaus hipotrofija.
 - Pasikartojantys vėmimo, ataksijos, traukulių, letargo epizodai.
 - Buvęs ilgas sveikimas arba sunki ligos eiga sergant nekomplikuotomis somatinėmis ligomis.
 - Ryški hipotonija, raumenų silpnumas.
 - Veido dismorfizmas (grubūs veido bruožai), neįgimtos progresuojančios stuburo anomalijos, organomegalija.
 - Klausos, regos sutrikimas, ypač jeigu jis progresuoja (pvz., katarakta, retinopatija)
 - Progresuojantis kalbos, pažintinių gebėjimų raidos sutrikimas.

3. Įgimtų medžiagų apykaitos ligų su miopatiniumi sindromu klinikos ypatumai pateikiami 16 lentelėje.

16 lentelė. Įgimtų medžiagų apykaitos ligų su miopatiniumi sindromu klinikos ypatumai
5,20,24

Liga	Klinikos ypatumai
<i>Pompe</i> liga	Hipertrofinė kardiomiopatija, hepatomegalija, EKG pakitimai.
<i>Smith–Lemli–Opitz</i> sindromas	Augimo sulėtėjimas, sindaktilija, gomurio defektas, katarakta, širdies ydos, genitalijų apsigimimai, antimongoloidinis akių plyšys.
<i>Canavan</i> liga	Daugelio raidos sričių sutrikimas, makrocefalija, optinio nervo atrofija, epilepsija. Dažniausiai serga asmenys, priklausantys etninei žydų ashkenazi grupei.
<i>Barth</i> sindromas	Serga berniukai, būdinga kardiomiopatija, neutropenija, sutrikęs augimas.
Kreatino deficitas	Daugelio raidos sričių sutrikimas, galvos smegenų MRT nepakankama mielinizacija.
Mitochondrinės encefalomiopatijos	Greitas nuovargis fizinio krūvio metu, ataksija, epilepsija, kardiomiopatija, klausos, regos sutrikimai, hipotirozė, diabetas.
Peroksisominės ligos	Platus veidas, chondrodisplazija, klausos, kepenų funkcijos sutrikimas, epilepsija.

4. Kartais PNRL reikia diferencijuoti su įgytomis nervų-raumenų ligomis, ypač kai nežinoma anamnezė ir (arba) pacientas kreipiasi pirmą kartą. Įgytų nervų-raumenų ligų anamnezės ir klinikos ypatumai pateikiami 17 lentelėje.

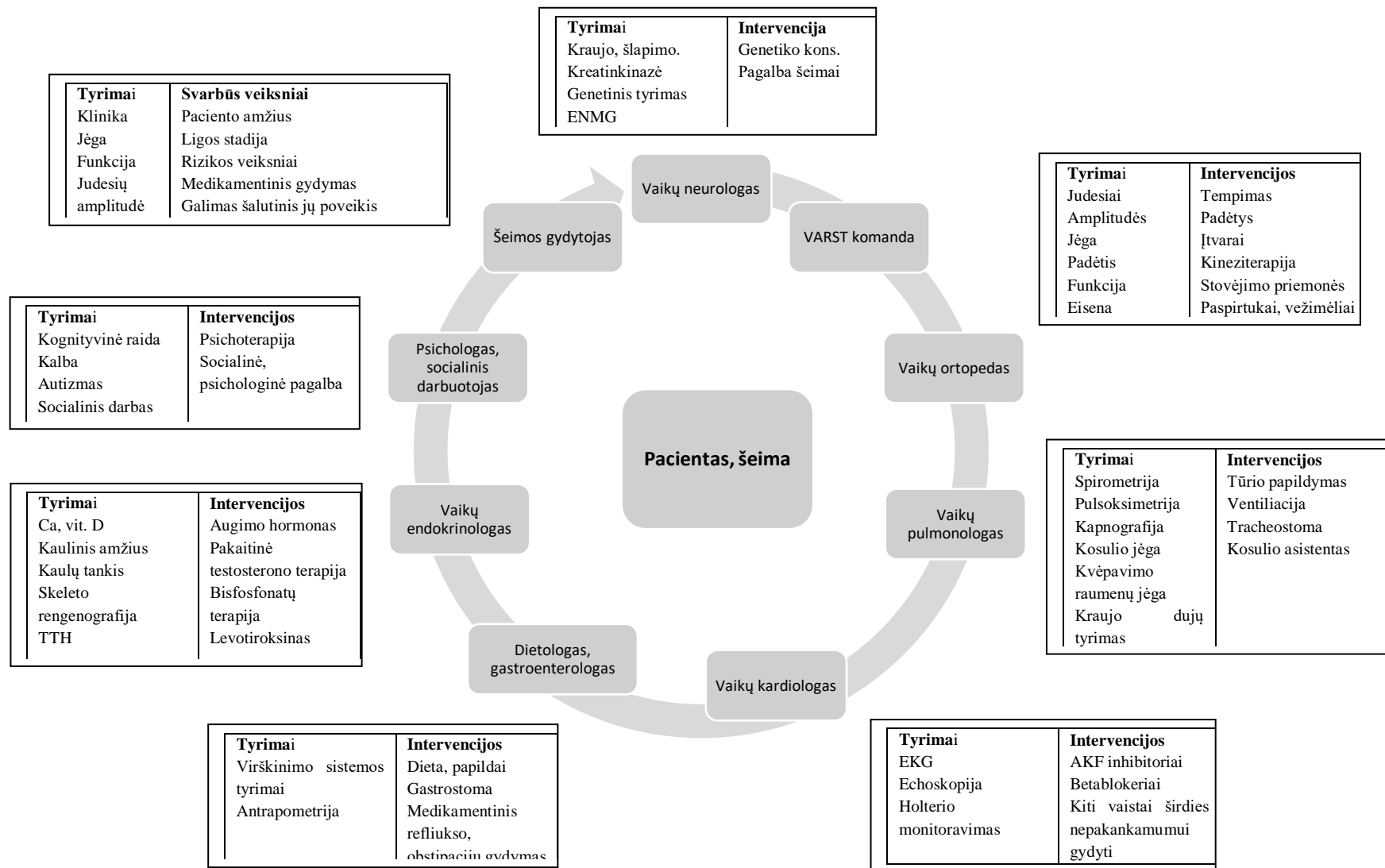
17 lentelė. Įgytų nervų-raumenų ligų anamnezės ir klinikos ypatumai ^{5,20}

Sutrikimai	Anamnezė	Klinikos ypatumai
<i>Guillain–Barre</i> sindromas	Prieš 2–4 sav. buvusi virusinė infekcija	Simetriškas, kylantis paralyžius, parestezijos, rankų ir veido raumenų silpnumu, kvėpavimo, akių judesių sutrikimas, arefleksija. Rečiau būna nusileidžiantis (<i>Miller Fisher</i>) paralyžius (oftalmoplegija, ataksija, arefleksija).
Skersinis mielitas	50 % atvejų ligos požymiai atsiranda po virusinės infekcijos	Greitas progresuojantis paralyžius kartu su jutimų sutrikimu, išmatų ir šlapimo nelaikymu. Dažniausiai pažeidžiama krūtininė nugaros smegenų dalis.
Virusinis dermatomiozitas	Bėrimai odoje ir (arba) raumenų pažeidimas	Proksimalinių raumenų pažeidimas (skausmas), artralgijos, artritas, disfagija, kvėpavimo sutrikimas, disfonija, aritmija.
Intoksikacija vaistais, kitomis medžiagomis	Priklauso nuo dozės, vartojimo trukmės, toksinės medžiagos	„Pirštinių ir kojinių“ tipo jutimų sutrikimas: skausmas, hipestezija, parastezija. Distalinių raumenų silpnumas, eisenos sutrikimas. Ligai progresuojant silpsta proksimaliniai raumenys. Hiporefleksija, galimi CNS pažeidimo simptomai.
Intoksikacija sunkiaisiais metalais	Sunkiais atvejais periferinės neuropatijos požymiai atsiranda per kelias valandas	Pykinimas, vėmimas, viduriavimas, pilvo skausmas, encefalopatija, kardiomiopatija, inkstų nepakankamumas ir metabolinė acidozė, depigmentacijos juostelės naguose, <i>n. radius</i> ir <i>n. peroneus</i> pažeidimas.
Virusinis miozitas	Būdingas kai kurioms virusinėms infekcijoms	Kojų raumenų skausmas, kartais dėl jo nustoja vaikščioti. Trunka nuo kelių dienų iki kelių savaičių.
Botulizmas	Klinika atsiranda per 12–36 val. suvalgius <i>Clostridia botulinum</i> užteršto maisto.	Prodromas: pykinimas, vėmimas, pilvo skausmas, viduriavimas, burnos sausumas. Vėliau – galvinių nervų pažeidimas, nusileidžiantis vangus paralyžius. Galimi šlapinimosi ir tuštinimosi sutrikimai.

4. Sveikatos ir funkcinės būklės stebėjimo principai

(rekomendacijų I klasė)^{5,23}

1. PNRL turinčių vaikų sveikata ir funkcinė būklė stebima universitetinių ligoninių retų ligų centrų daugiadalykės komandos specialistų. Daugiadalykę vaikų PNRL komandą sudaro: vaikų neurologas, vaikų pulmonologas, vaikų kardiologas, vaikų endokrinologas, vaikų gastroenterologas, ortopedas, fizinės medicinos ir reabilitacijos gydytojas, kineziterapeutas, ergoterapeutas, medicinos psichologas, klinikinis logopedas, socialinis darbuotojas, slaugytoja. Turi būti sudaryta galimybė laikinai į komandos sudėtį įtraukti bet kokios specializacijos vaikų gydytoją (įskaitant socialinį pediatrą, paliatyviosios pagalbos gydytoją, vaikų ir paauglių psichiatrą, vaikų chirurgą), neurochirurgą, radiologą ir kt., jeigu yra poreikis.
2. Nustačius PNRL diagnozę būtina įvertinti kitų organų sistemų (judėjimo, kvėpavimo, širdies, skeleto, virškinimo, kognityvinių funkcijų) pažeidimo riziką ir atlikti reikiamus tyrimus ir vertinimus.
3. Įvertinus paciento diagnozę, gretutinių sutrikimų riziką, amžių ir funkcinę būklę sudaromas individualus ilgalaikės daugiadalykės stebėsenos, gydymo ir reabilitacijos planas. Vaikų, kuriems nustatyta DRD arba SRA, sveikata ir funkcinė būklė turi būti vertinama ne rečiau negu kas 6 mėnesius. Vaikų, kuriems nustatytos kitos PNRL, būklė vertinama ne rečiau negu kartą per metus.
4. Keičiantis PNRL sergančio vaiko funkcinėi būklei peržiūrimas ir pagal poreikį koreguojamas individualus vaiko stebėjimo, gydymo ir reabilitacijos planas.
5. Sudarant, aptariant ir koreguojant PNRL sergančio vaiko stebėjimo, gydymo ir reabilitacijos planą turi dalyvauti vaiko tėvai arba kiti įstatyminiai atstovai.
6. Tėvai turi būti mokomi atpažinti ir tinkamai reaguoti į vaiko sveikatos pablogėjimą, ypač ūmias kliniškes būkles (pvz., desaturaciją, tachikardiją).
7. Daugiadalykės PNRL komandos turi bendradarbiauti ir keistis informacija su vaiko šeimos gydytojo, vietos VRSAR ir (arba) medicininės reabilitacijos komandomis, švietimo ir socialinės sistemos specialistais. Bendradarbiavimo koordinavimas turėtų būti deleguojamas atvejo vadybininkui arba vienam iš komandos narių (pvz., slaugytojai, socialiniam darbuotojui).
8. PNRL sergančių vaikų daugiadalykės sveikatos ir funkcinės būklės stebėjimo schema pateikiama 2 pav.



2 pav. Paveldima nervų-raumenų liga sergančių vaikų daugiadalykės sveikatos ir funkcinės būklės stebėjimo schema

4.1. Kvėpavimo sistemos vertinimas, stebėjimo ir gydymo principai

4.1.1. Kvėpavimo sistemos vertinimas

(rekomendacijų I klasė) ^{5,23,25–29}

1. Nustačius PNRL diagnozę reikia informuoti tėvus apie kvėpavimo sistemos pažeidimo riziką:
 - Kvėpavimo nepakankamumą PNRL atveju lemia didėjantis kvėpavimo ir (arba) rijimo raumenų silpnumas, stuburo ir krūtinės ląstos deformacijos. Rizika ir klinikinė eiga priklauso nuo diagnozės, reabilitacijos ir gydymo kokybės.
 - Dėl kvėpavimo raumenų silpnumo vaikams būna sunku iškosėti kvėpavimo takų sekretą, todėl sunkiau serga infekcinėmis kvėpavimo takų ligomis, dažnesnės jų komplikacijos. Kosulio asistentas gali padėti veiksmingai atsikosėti ir sumažina komplikacijų riziką.
 - Kai kurioms PNRL būdingas rijimo sutrikimas. Dėl jo maistas valgant gali patekti į kvėpavimo takus, todėl pradeda kartotis plaučių uždegimas. Ilgainiui pažeidžiamas plaučių audinys, atsiranda arba sunkėja kvėpavimo nepakankamumas. Todėl svarbu laiku pastebėti disfagijos ir aspiracijos požymius bei atitinkamai reaguoti (pritaikyti maitinimo strategiją). Nustačius kad valgyti per burną nesaugu, taikomas maitinimas per gastrostomą.
 - PNRL turintiems vaikams dažnai vystosi stuburo deformacija. Stuburo deformacija vystosi visais I ir II tipo SRA ir 70–90 % DMD atvejų.
2. Kvėpavimo funkcijos sutrikimų diagnostika privalo būti proaktyvi – vaiko kvėpavimo funkcija reguliariai tiriama, o jo artimieji yra gerai informuoti apie ankstyvuosius kvėpavimo sutrikimo požymius. Dažniausi ankstyvieji kvėpavimo sutrikimo požymiai:
 - sutrikęs miegas;
 - blaškymasis miego metu;
 - rytinis nuovargis;
 - bloga nuotaika;
 - dėmesio koncentracijos sutrikimas.Šiuos negalavimus sukelia deguonies trūkumas miego metu. Progresuojant kvėpavimo sutrikimui, šie simptomai sunkėja, atsiranda rytiniai galvos skausmai, praeinantys be vaistų per valandą nuo prabudimo. Kiti galimi kvėpavimo sutrikimo požymiai: pykinimas, pagalbinių kvėpavimo raumenų dalyvavimas, baimė eiti miegoti, naktiniai košmarai. Šie požymiai dažniausiai susiję su hiperkapnija dienos ir nakties metu.
3. Svorio kritimas kai kuriais atvejais gali būti ankstyvas kvėpavimo sutrikimo požymis:
 - valgio metu užsipildant skrandžiui ir didėjant intraabdominaliniam slėgiui darosi sunkiau kvėpuoti, todėl vaikas pradeda mažiau valgyti;
 - vaikas mažiau valgo dėl aspiracijos.
4. PNRL progresuojant kvėpavimo sutrikimo simptomų atsiranda daugiau. Svarbu juos žinoti, informuoti tėvus ir imtis atitinkamos diagnostikos ir gydymo taktikos. Dažniausi naktinės hipoventiliacijos požymiai:

- miego sutrikimas;
- rytinis galvos skausmas, sunkus prabudimas;
- rytinė anoreksija arba pykinimas;
- mieguistumas dienos metu;
- nuovargis;
- sumažėjusi dėmesio koncentracija.

Dažniausi dienos hipoventiliacijos požymiai:

- galvos skausmas;
- pykinimas;
- apsunkintas kvėpavimas;
- tachikardija;
- prakaitavimas;
- periferinė vazokonstrikcija arba vazodilatacija;
- nuovargis;
- baimė.

Dažniausi obstrukcinės miego apnėjos požymiai:

- knarkimas;
- pastangos įkvėpti;
- kvėpavimo sustojimas;
- dažnas prabudimas miego metu.

5. Visi kvėpavimo sutrikimo požymiai yra nespecifiniai, atsiranda palaipsniui, todėl gali likti neatpažinti vaiko ir jo tėvų. Todėl rekomenduojamas reguliarus kvėpavimo sistemos ištyrimas kaip rutininio daugiadalykės komandos atliekamo sveikatos ir funkcinės būklės vertinimo dalis.
 6. Rekomenduojami kvėpavimo sistemos tyrimai:
 - spirometrija;
 - polisomnografija;
 - oksimetrija nakties metu;
 - CO₂ koncentracija kraujyje.
 7. Spirometrija atliekama sėdint ir gulint, nes forsutos gyvybinės talpos sumažėjimas atsigulus daugiau negu 20 % yra diafragmos silpnumo požymis ir leidžia įtarti naktinę hipoventiliaciją.
 8. Sergant PNRL galimas progresuojantis forsutos gyvybinės plaučių talpos sumažėjimas, t.y. restrikcija dėl:
 - sumažėjusios kvėpavimo raumenų jėgos;
 - stuburo ir krūtinės ląstos deformacijų;
 - mikro- ir makro- atelektazių.
 9. Kvėpavimo raumenų silpnumas lemia kosulio efektyvumo sumažėjimą, kuris vertinamas matuojant maksimalų kosulio srovės greitį (MKS):
 - MKS <270 l/min > 10 metų vaikui vertinama kaip sumažėjusi kosulio galia;
 - MKS <160 l/min rodo didelę plaučių infekcijos riziką.
- Prognozuojamos gyvybinės plaučių talpos sumažėjimas:

- ≤ 60 % siejamas su kvėpavimo sutrikimu miego metu;
 - ≤ 40 % siejama su hipoventiliacija miego metu.
10. Obstrukcijos požymiai spirometrijoje (sumažėjęs *Tiffneau* rodiklis, sumažėjęs FEV1) nebūdinga PNRL.
 11. Vaikams, kurie nešioja liemens įtvarą, spirometriją rekomenduoja atlikti su įtvaru ir be jo. Liemens įtvaro naudojimas gali pagerinti vaiko funkcionavimą dieną, sulėtinti skoliozės vystymąsi ir atitolinti stuburo chirurgijos poreikį. Netinkamai pritaikytas liemens įtvaras gali trukdyti kvėpuoti ir pernelyg spausti audinius (pragulų rizika).
 12. Polisomnografija PNRL turintiems vaikams atliekama rutiniškai arba kai:
 - atsiranda naujų miego sutrikimo požymių;
 - dažnai kartojasi plaučių uždegimas;
 - tenka dažnai gulėti lignoninėje dėl kvėpavimo takų ligų;
 - sutrikusi fizinė raida.

DRD atveju miego sutrikimas atsiranda gerokai anksčiau už kvėpavimo nepakankamumą dienos metu. Polisomnografija leidžia nustatyti naktinę hipoventiliaciją su hiperkapnija ir antrine hipoksemija, ypač greitų akių judesių fazėje.
 13. Oksimetrija nakties metu dažnai naudojama miego sutrikimo rizikai įvertinti. Svarbu žinoti, kad esant lengvai miego apnėjai ir hipopnėjai oksimetrijos duomenys gali būti normalūs.
 14. Mažėjant kvėpavimo raumenų jėgai, vystosi hiperkapninis kvėpavimo nepakankamumas, todėl reikia stebėti CO2 koncentraciją perkutaniškai arba atliekant kraujo tyrimą.

4.1.2. *Kvėpavimo takų priežiūra.* (rekomendacijų I klasė) ^{5,23,25–29}

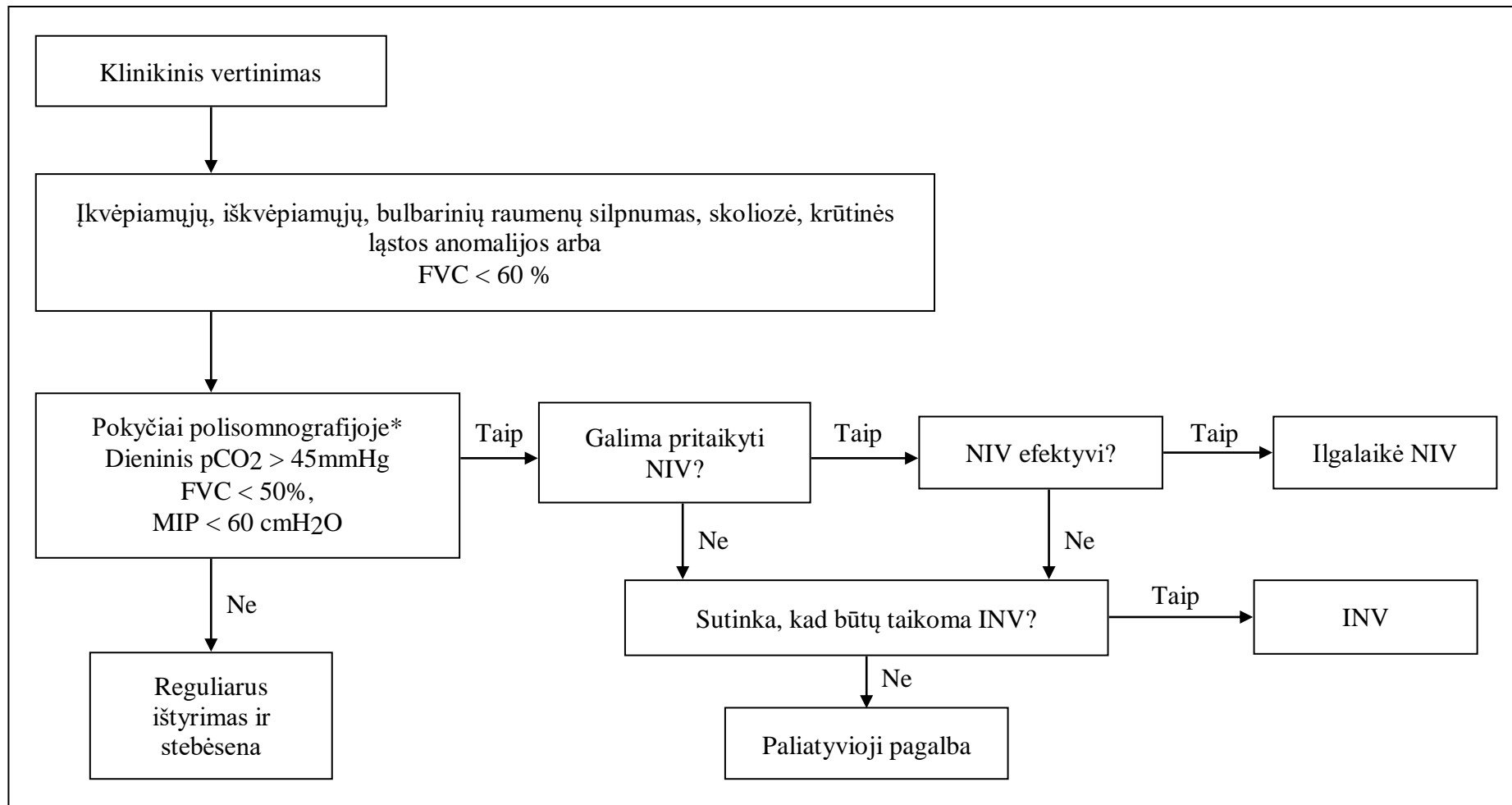
1. Sumažėjus raumenų jėgai ir gebėjimui efektyviai pašalinti sekretą iš kvėpavimo takų kosint, naudojamos padedančios atsikosėti ir išvengti plaučių atelektazės priemonės:
 - Aktyvi kvėpavimo raumenų mankšta, siekiant padidinti gyvybinį plaučių tūrį (angl. *Forced vital capacity, FVC*) ir kvėpavimo raumenų jėgą bei ištvėrę. Kasdienis intrapulmoninės perkusinės ventiliacijos naudojimas gali padidinti FVC, išvalyti sekretą, sumažinti atelektazę ir palaikyti gyvybinę talpą (įrodymų lygmuo C).
 - Pasyvi kvėpavimo mankšta savaime prisipildančiu oro maišu (Ambu) plaučių talpai padidinti ir lėtinių atelektazių formavimosi prevencijai (įrodymų lygmuo C).
 - Kosulio asistentas – vienintelė įrodymais pagrįsta mechaninė priemonė; efektyvi ir būtina pacientams, kurių FVC < 50 %., MKS < 270 l/min, PEmax < 60cmH2O (A įrodymų lygmuo).
2. Vaiko tėvams ir globėjams turi būti išaiškinta kvėpavimo takų priežiūros svarba. Tėvai turi būti apmokyti taikyti kvėpavimo takų priežiūros priemones (kvėpavimo mankštą, kosulio asistentą).

4.1.3. Pagalbinė plaučių ventiliacija (rekomendacijų I klasė) ^{5,23,25–29}

1. Visiems vaikams, kuriems nustatomi hipoventiliacijos požymiai pradedama taikyti neinvazinė teigiamo slėgio ventiliacija (angl. *Non invasive ventilation, NIV*).
2. Vaikams, kurie negeba sėdėti savarankiškai, NIV turi būti pradėta iki atsirandant kvėpavimo nepakankamumo požymių, kad vaikui būtų lengviau kvėpuoti, būtų išvengta / sumažėtų krūtinės ląstos deformacijos rizika (įrodymų lygmuo B).
3. NIV skiria ir taiko patyrę specialistai. Pirmiausia pacientams skiriama ventiliacija per kaukę, parenkami mažiausiai du skirtingi ir patogūs būdai besiskiriantys spaudimo taškais.
4. Vaikams, kuriems NIV netinka arba nepakankamai tinka ir nėra kito efektyvaus ventiliacijos būdo, taikoma invazinė ventiliacija per tracheostomą.
5. Sprendimas dėl plaučių ventiliacijos priimamas kartu su vaiku ir jo šeima priklausomai nuo klinikinės vaiko būklės ir prognozės. Plaučių ventiliacijos algoritmas pateikiamas 3 pav.

4.1.4. Ūmios būklės gydymas (rekomendacijų I klasė) ^{5,23,25–29}

1. PNRL sergantys vaikai turi didesnę ūmių ir gyvybei grėsmingų būklių riziką. Būtina apie tai informuoti tėvus:
 - PNRL sergantys vaikai turi didelę ūmaus kvėpavimo nepakankamumo riziką dėl infekcijos, aspiracijos, nepakankamos sekreto evakuacijos iš kvėpavimo takų.
 - PNRL sergantys vaikai, kurie turi valgymo / maitinimo sutrikimą, patiria didesnę dehidratacijos ir metabolinio disbalanso riziką ūmios infekcinės ligos metu.
 - Sergant ūmiomis infekcinėmis ligomis gali padidėti esamas raumenų silpnumas (įskaitant kvėpavimo, rijimo raumenis).
2. Specialistai turi sudaryti (ir supažindinti tėvus) individualų ūmios būklės valdymo planą, kuriame nurodomi:
 - ūmios būklės požymiai;
 - pagalbos planas;
 - specifinės rekomendacijos dėl kvėpavimo takų išvalymo, DPV, mitybos, pakankamo suvartojamų skysčių kiekio užtikrinimo ir kt.;
 - aiškios indikacijos, kada reikia kviesti skubią medicininę pagalbą arba vykti į ligoninę.
3. Šeimas turi būti aprūpinta pagalbėmis priemonėmis (kosulio asistentu, NIV aparatu), turėti kuo daugiau galimybių gydyti vaiką namuose ir (arba) palaikyti sergančio vaiko būklę kiek įmanoma stabilesnę iki hospitalizacijos. Vaiką transportuojant į gydymo įstaigą turi būti naudojama vaiko turima įranga.
4. Su šeima iš anksto turi būti aptarta ūmių ir lėtinių būklių gydymo galimybės ir strategija, gaivinimo ir gyvybės palaikymo strategijos. Visi daugiadalykės komandos nariai turi jas žinoti ir vadovautis priimdami sprendimus dėl gydymo.



3 pav. Plaučių ventiliacijos algoritmas. * pokyčiai polisomnografijoje: $petCO_2$ arba $ptcCO_2 > 50mmHg \geq 2\%$ miego laiko, $petCO_2$ arba $ptcCO_2$ padidėjimas miego metu $10 mmHg$ nuo būdravimo lygio $\geq 2\%$ miego laiko, $SpO_2 \leq 88\% \geq 2\%$ miego laiko arba 5 min nepertraukiamai, $AHI > 5$ atv./val.

FVC – forsuvota gyvybinė plaučių talpa (angl. forced vital capacity), INV – invazinė ventiliacija, NIV – neinvazinė ventiliacija, pCO_2 – parcialinis anglies dvideginio slėgis nustatytas kraujyje.

4.1.5. Vakcinacija

(rekomendacijų I klasė) ^{5,23,25–29}

1. PNRL turintys vaikai turi būti skiepijami pneumokokine vakcina (įrodymų B lygmuo).
2. PNRL turintys vaikai nuo 6 mėnesių skiepijami nuo gripo, revakcinacija atliekama kartą per metus (įrodymų B lygmuo).
3. Palivizumabas turi būti suleidžiamas respiracinio sincitijaus viruso sezono metu iki vaikui sueina du metai (įrodymų lygmuo B).

4.2. Mityba ir fizinė raida

(rekomendacijų I klasė) ^{5,23,27–32}

1. Tėvai turi būti informuojami apie mitybos, augimo ir virškinimo sistemos sutrikimų riziką PNRL turintiems vaikams. Svarbu akcentuoti, kad:
 - mitybos sutrikimas turi neigiamą poveikį raumenų, kvėpavimo ir širdies-kraujagyslių sistemos būklei;
 - PNRL turintys vaikai turi nepakankamos mitybos riziką dėl disfagijos, kitų maitinimo(si) sutrikimų;
 - kai kurias PNRL (pvz., DRD) turintys vaikai linkę nutukti; nutukimo rizikos veiksniai – fizinio aktyvumo stoka, mažesnis energetinių medžiagų poreikis, gydymas gliukokortikoidais;
 - nustatytas tiesioginis ryšys tarp mitybos ir gyvenimo trukmės, todėl vaiko mitybos užtikrinimas yra gyvybiškai svarbus.
2. Mitybos stebėseną ir užtikrinimą – svarbus PNRL turinčių vaikų sveikatos priežiūros komponentas. Nustačius PNRL diagnozę vaiką turi konsultuoti gydytojas dietologas ir (arba) gastroenterologas kiekvieno profilaktinio vizito metu.
3. Mitybos stebėsenos ir korekcijos tikslas:
 - užtikrinti sveiką ir subalansuotą mitybą – normų kalorijų, maisto medžiagų, mikroelementų, vitaminų (ypač vitamino D ir kalcio) kiekį;
 - palaikyti normalų kūno svorį;
 - užtikrinti normalų vaiko augimą.
4. Kiekvieno profilaktinio vizito metu vertinama fizinė vaiko raida (ūgis, svoris), augimo atitikimas normatyvinėms kreivėms, kiti antropometriniai duomenys.

4.2.1. Maitinimo(si) ir rijimo vertinimas

(rekomendacijų I klasė) ^{5,23,29,31}

1. PNRL turintiems vaikams kiekvieno profilaktinio vizito metu turi būti atliekamas maitinimo(si) ir rijimo sutrikimų rizikos vertinimas. Rekomenduojama išsiaiškinti šiuos maitinimo(si) ir rijimo aspektus:

- maitinimo / valgymo trukmė (norma – ≤ 30 min.);
 - maitinimo dažnis (daliai vaikui reikia valgyti dažniau; svarbu įsitikinti, kad tai būtų priimtina šeimai);
 - kvėpavimo takų infekcijų dažnumas;
 - kramtymas;
 - springimas ir kosėjimas maitinimo metu;
 - maisto tekstūra, poreikis ją modifikuoti;
 - vaiko / tėvų stresas / pasitenkinimas, susiję su maitinimu;
 - gebėjimas valgyti savarankiškai;
 - maitinimo padėtys.
2. Jeigu nustatoma maitinimo(si) ir (arba) rijimo sutrikimo rizika, vaikas siunčiamas daugiadalykės maitinimo sutrikimų komandos ir (arba) otorinolaringologo konsultacijai dėl tolimesnio ištyrimo.
 3. Maitinimo ir rijimo sutrikimų diagnostika ir valdymas detaliai aprašyti metodikoje „Vaikų maitinimo sutrikimai: diagnostika ir gydymo metodai“.

4.2.2. Antropometrija ir mitybos būklės vertinimas (rekomendacijų I klasė) ^{5,23,29,31,33}

1. Kiekvieno profilaktinio vizito metu atliekamas antropometrinių rodiklių vertinimas ir jo dinamika.
2. Dėl skeleto deformacijų gali būti sudėtinga išmatuoti PNRL sergančių vaikų ūgį. Tuomet rekomenduojama matuoti atskirų kūno segmentų (pvz., blauzdikaulio ir (arba) žastikaulio) ilgį, rankų sieksnį ir vertinti segmentų ilgio pokyčius vaikui augant. Be to, pagal atskirų kūno segmentų ilgį panaudojus specialias lygtis galima suskaičiuoti vaiko ūgį, tačiau dėl reikšmingos paklaidos šis metodas naudojamas retai.
3. Vertinant neurologinę negalią turinčių vaikų augimą būtina matuoti ne tik ūgį ir svorį, bet ir kūno sudėtį, t y. raumenų / riebalų santykį. Tam naudojami:
 - Odos raukšlės matavimai. Atliekami specialiu kaliperiu, pažymima procentile pagal amžių. Vaikams, kurių odos raukšlė virš *m. triceps brachii* nesiekia 10-os procentilės, būtina dietologo konsultacija ir mitybos korekcija.
 - Bioelektrinių impedansų analizė leidžia tiksliai nustatyti raumenų ir riebalų kiekį, nes matuojamas visas kūnas. Vaikai, sergantys nervų sistemos ligomis, linkę kaupti riebalus daugiau ant pilvo negu galūnėse, todėl odos raukšlės matavimas jiems mažiau tikslus.
 - Kaulų mineralinio tankio tyrimas rekomenduojamas kaip dalis mitybos būklės vertinimo (įrodymų C lygmuo).
4. Kūno masės indeksas neatspindi PNRL turinčių vaikų mitybos. Dėl ligos sumažėjus raumenų masei atitinkamai sumažėja bendras kūno svoris, nors vaiko mityba (raumenų / riebalų santykis) pakankama. Neteisingai įvertinus vaiko mitybą ir dėl mažo svorio padidinus kalorijų kiekį gali stipriai padidėti riebalų atsargos (o ne raumenų masė), sumažėti vaiko judėjimo ir funkcionavimo galimybės.

5. Įtarus mitybos nepakankamumą rekomenduojama atlikti kraujo tyrimus:
 - bendrą kraujo;
 - gliukozės koncentracijos;
 - šlapalo, kreatinino koncentracijos;
 - lipidogramą;
 - albumino ir prealbumino koncentracijos.

4.2.3. Energijos poreikio nustatymas (rekomendacijų I klasė) ^{5,23,29,31,33}

1. PNRL turinčių vaikų energijos poreikis yra mažesnis ir priklauso nuo PNRL pobūdžio, raumenų būklės, mobilumo, metabolinio aktyvumo, papildomų pastangų kvėpuojant, gretutinių sutrikimų.
2. Patvirtintų PNRL turinčių vaikų energijos poreikio apskaičiavimo metodų nėra. Siūloma vadovautis sveikų vaikų bazinio metabolinio aktyvumo skaičiavimo metodika (*Schoffield* lygtimi) arba netiesioginės kalorimetrijos metodu (*Krick* metodu).
3. Vaiko gaunamas kalorijų ir maisto medžiagų kiekis apskaičiuojamas pagal vaiko maisto dienyno duomenis. Rekomenduojama, kad tėvai arba vaikas 7–10 dienų fiksuotu dienyne informaciją apie suvartotą maistą ir gėrimus, pažymėdami vartojimo laiką, produkto pavadinimą ir kiekį. Maisto dienynas analizuojamas kartu su tėvais, suskaičiuojamas per parą gautų kalorijų ir baltymų kiekis.
4. PNRL turinčių vaikų baltymų poreikis nesiskiria nuo bendros vaikų populiacijos, todėl rengiant rekomendacijas dėl dietos numatomas įprastas pagal amžių baltymų kiekis (įrodymų lygmuo C).
5. Rekomendacijos dėl vaiko dietos parengiamos pagal vaiko svorio ir riebalų masės kitimą (reikalingas stebėjimas, reguliarus antropometrinių duomenų vertinimas), teorinio ir praktinio dienos kalorijų kiekio skaičiavimą. Svarbu glaudus specialistų komandos narių ir šeimos bendradarbiavimas, reguliarus vaiko augimos ir sveikatos būklės stebėjimas.
6. Nustatyti tikslų PNRL turinčių vaikų maisto medžiagų ir energijos poreikį sudėtinga, tėvai dažnai klaidina specialistus nurodydami tikrovės neatitinkantį vaiko suvalgomo maisto kiekį, todėl pagrindinis vaiko mitybos stebėsenos rodiklis yra svorio kaita (įrodymų lygmuo C). Todėl antropometriniai matavimai (svoris, ūgis, raumenų /riebalų santykis) turi būti atliekami mažiausiai kartą per pusmetį (įrodymų lygmuo C).

4.2.4. Mitybos sutrikimų gydymas (rekomendacijų I klasė) ^{5,23,29,31,33}

1. Nustačius mitybos sutrikimą būtina su tėvais aptarti:
 - saugaus ir adekvataus vaiko maitinimo principus;
 - adekvataus maisto ir energijos poreikio užtikrinimo svarbą; tinkama mityba padeda išvengti išsekimo arba nutukimo, sumažina osteoporozės riziką.

2. Disfagija gydoma pagal bendrus principus (žr. metodiką „Vaikų maitinimo sutrikimai: diagnostika ir gydymo metodai“. Priklausomai nuo klinikinės situacijos gali būti taikoma: maisto ir skysčių modifikavimas (skysčiai tirštinami, kietas maistas skystinamas), maisto kaloringumo didinimas, dažnesnis maitinimas mažesnėmis porcijomis, padėties, maitinimo strategijų parinkimas.
3. Jeigu konservatyvūs gydymo metodai neduoda norimo rezultato ir (arba) nustatoma, kad maitinimas per burną nesaugus ir (arba) nepakankamas sprendžiama dėl alternatyvaus maitinimo metodo taikymo. Įrodyta, kad gastrostominis maitinimas prailgina PNRL turinčių vaikų gyvenimo trukmę, tačiau nėra bendro ekspertų susitarimo dėl gastrostomos suformavimo indikacijų. Išimtiniais atvejais vyresni vaikai gali būti maitinami per nazogastrinį zondą nepastoviai arba laukdami gastrostomos suformavimo operacijos.
4. Dėl disfagijos PNRL turintys vaikai nenuryja seilių, galimas priekinis ir (arba) užpakalinis seilėtekis. PNRL turinčių vaikų seilėtekis gydomas pagal bendrus principus (įrodymų lygmuo C). Daugiau apie seilėtekio gydymą galima rasti metodikoje „Cerebrinio paralyžiaus diagnostika, stebėjimas ir abiliacija“. PNRL turinčių vaikų seilėtekio gydymui gali būti taikomi geriama vaistai (veiksmingumas įrodytas CP turinčių vaikų seilėtekiui gydyti, o PNRL atveju skiriami ekspertų susitarimu), botulino toksino injekcijos į seilių liaukas (veiksmingumas įrodytas CP turinčių vaikų seilėtekiui gydyti, aprašyti sėkmingi SMA I ir II tipo turinčių vaikų seilėtekio gydymo atvejai ³⁴).
5. Gastroezofaginio reflukso liga (GERL) – dažna PNRL turinčių vaikų gretutinė liga. Būdinga: dažnas atpylimas ir vėmimas, diskomfortas krūtinės ląstoje, dažnos plaučių ir viršutinių kvėpavimo takų infekcijos, sunkiais atvejais – aspiracinė pneumonija (esant kvėpavimo raumenų silpnumui ir neefektyviam kosuliui sergama sunkiai, galima letali išėitis). GERL gydyti rekomenduojami protono siurblio blokatoriai ir dietos korekcija. Jeigu GERL požymiai ryškūs ir vaikas turi kvėpavimo sutrikimą / nepakankamumą rekomenduojama suformuoti gastrostomą kartu atliekant antirefliksinę operaciją (*Nissen* gastrofundoplikaciją).
6. Gastroparezei (pernelyg ilgam skrandžio išsituštinimui) gydyti rekomenduojami prokinetikai (metoklopramidas) (įrodymų lygmuo C).
7. Obstipacija. Dažna PNRL turinčių vaikų problema. Atsiranda dėl pilvo raumenų silpnumo, hipotonijos, nejudrumo, dietos ypatumų (sunku valgyti daug ląstelienos turinčius produktus), bulbarinio paralyžiaus, dehidratacijos, pašalinio vaistų (pvz., seilėtekio gydymo anticholinerginiais vaistais) poveikio. Obstipacija sukelia meteorizmą, padidina intraabdominalinį spaudimą, gali pabloginti kvėpavimo funkciją. Gydoma pagal bendrus principus. Skiriama dieta – padidinamas vandens ir skaidulų turinčio maisto kiekis vaiko racione. Skiriant dietą svarbu rasti pusiausvyrą: per mažas skaidulų kiekis obstipacijos nesumažina, o pernelyg didelis gali sukelti meteorizmą ir pabloginti vaiko būklę. Jeigu dietos nepakanka, skiriami makrogolio preparatai (pvz., *Forlax*), klizmos.
8. Išmatų nelaikymas būdingas kai kurioms PNRL (pvz., miotoninei distrofijai) ir atsiranda dėl dubens dugno ir išangės raukų raumenų pažeidimo. Nesunkus išmatų nelaikymas gali būti gydomas taikant elektrostimuliaciją, kineziterapiją, atgalinio biologinio ryšio (angl. *biofeedback*) terapiją.

4.3. Atramos-judėjimo sistemos sutrikimų profilaktika ir gydymas (rekomendacijų I klasė) ^{3,5,23,35}

1. PNRL turinčių vaikų atramos-judėjimo sistemos būklė turi būti stebima ortopedo, ergoterapeuto ir kineziterapeuto komandos. Visi komandos nariai turi turėti specifinių žinių apie PNRL.
2. Sąnarių mobilumas vertinamas kartą per pusmetį.
3. Vertinimai ir tyrimai (klinikinis, rentgenologinis) dėl skoliozės atliekami pagal individualų planą, priklausomai nuo PNRL pobūdžio ir skoliozės dydžio / progresavimo.
4. Progresuojant PNRL ir (arba) gydant kortikosteroidais atsiranda osteoporozės rizika. PNRL turinčius vaikus dėl osteoporozės privalo stebėti vaikų endokrinologas, turintis specifinių žinių apie PNRL ir osteoporozę.

4.3.1. Konservatyvus atramos-judėjimo sistemos sutrikimų gydymas (rekomendacijų I klasė) ^{3,5,23,35}

1. PNRL turintiems vaikams augant formuojasi sąnarių kontraktūros ir skeleto deformacijos. Jų priežastis – raumenų silpnumas ir disbalansas, pakitusi judesių biomechanika, netaisyklinga kūno padėtis, mobilumo ir statinio krūvio stoka.
2. Konservatyvių gydymo metodų taikymas padeda ilgiau išlaikyti normalią atramos-judėjimo sistemos būklę ir judėjimo funkciją, atideda chirurginių intervencijų taikymo poreikį arba padeda jų išvengti.
3. Konservatyvaus gydymo tikslai:
 - užtikrinti normalią / artimą normaliai judesių amplitudę (taikomi aktyvaus ir pasyvaus raumenų tempimo metodai);
 - palaikyti vertikalią kūno padėtį (pvz., pritaikyti pagalbines priemones stovėti, eiti) osteoporozės ir kontraktūrų prevencijai;
 - palaikyti dubens stabilumą ir normalią judesių per klubų sąnarius amplitudę (šlaunies pritraukiamųjų raumenų kontraktūros trukdo sėdėti, atlikti slaugos procedūras).

4.3.2. Chirurginis atramos-judėjimo sistemos sutrikimų gydymas (rekomendacijų I klasė) ^{3,5,23,35}

1. Skeleto deformacijos ir sąnarių kontraktūros, kurios sukelia ženklų vaiko funkcionavimo sutrikimą, gali būti gydomos chirurginiais metodais.
2. Nėra aiškių moksliniais įrodymais pagrįstų rekomendacijų kada ir kokie gydymo metodai turėtų būti taikomi. Sprendimai dėl chirurginio gydymo priimami individualiai, remiantis atvejų aprašymais, specialistų sutarimu ir klinikine specialistų patirtimi.
- 3.

Stuburo deformacija

(rekomendacijų I klasė) ^{3,5,23,35}

1. Daugelį PNRL turinčių vaikų tenka operuoti dėl skoliozės. Chirurginis skoliozės stabilizavimas padeda išvengti / sumažina skausmą ir diskomfortą sėdint vežimėlyje, užtikrina geresnį kvėpavimo, širdies-kraujagyslių sistemų funkcionavimą.
2. Skoliozės pradžia ir progresavimo greitis priklauso nuo PNRL pobūdžio. PNRL, kurioms būdinga ankstyva raumenų hipotonija, skoliozė atsiranda anksti ir linkusi greitai progresuoti. DRD atveju skoliozė atsiranda ir ima progresuoti vaikui nustojus vaikščioti, iki tol – jos nėra arba būna labai nežymi. Todėl sudarant PNRL turinčio vaiko skoliozės stebėjimo planą reikia atsižvelgti į konkrečios PNRL ypatumus.
3. PNRL turinčius vaikus dėl skoliozės turi stebėti ortopedas, turintis specifinių žinių ir patirties, susijusios su skoliozės ir PNRL gydymu.
4. Būtina atidžiais stebėti skoliozę turinčių vaikų kvėpavimo funkciją – skoliozės progresavimas gali paspartinti FVC mažėjimą.
5. Stuburo sutvirtinimo operacijos laiką nustato ortopedas pagal *Cobb* kampą stuburo rentgenogramose ir jo kitimą vaikui augant. Stuburo sutvirtinimo operaciją rekomenduojama atlikti iki 18 metų, tai yra tuomet kai kvėpavimo ir kardiovaskulinės sistemos funkcija kompensuota ir yra mažesnė pooperacinių komplikacijų rizika. Bet kuriuo atveju, operacija turi būti atlikta iki kvėpavimo funkcijos sutrikimo požymių atsiradimo,
6. Priimant sprendimą dėl chirurginio skoliozės gydymo svarbu aptarti tokio gydymo privalumus ir galimas komplikacijas su vaiku ir jo šeima. Chirurginio skoliozės gydymo privalumai:
 - lengviau sėdėti, gali daugiau laiko praleisti vežimėlyje ir darbo kėdėje;
 - tikėtinas lėtesnis kvėpavimo nepakankamumo progresavimas.Galimos chirurginio skoliozės gydymo komplikacijos:
 - nukraujavimas operacijos metu;
 - neefektyvi skoliozės korekcija, pseudoartrozė;
 - ilgas DPV poreikis pooperaciniu laikotarpiu;
 - žaizdų ir (arba) krūtinės ląstos infekcija;
 - vaikščiojimo funkcijos netekimas.
7. Sprendimai dėl vaikstančių vaikų chirurginio skoliozės gydymo turi būti priimami labai atsakingai – po operacijos dėl pasikeitusios funkcijos, pusiausvyros sutrikimų, kvėpavimo sunkumų vaikas gali prarasti gebėjimą savarankiškai vaikščioti.

Ortopedinės kojų deformacijos

(rekomendacijų I klasė) ^{3,5,23,35}

1. Pagrindinis ortopedinių kojos deformacijų prevencijos metodas – reabilitacijos priemonių taikymas nuo PNRL požymių atsiradimo pradžios (žr. 5 skyrių). PNRL turinčio vaiko reabilitacijos planas sudaromas individualiai pagal vaiko ligą, raidos ir (arba) funkcinės būklės vertinimo duomenis, vaiko ir šeimos poreikius bei prioritetus.

2. Chirurginiai ortopedinių deformacijų gydymo metodai taikomi atsakingai įvertinus kokio tikslo tikimasi pasiekti, koks galimos komplikacijos ir naudos / rizikos santykis. Toliau apžvelgiamos dažniausios situacijos, kai tenka priimti sprendimą dėl gydymo taktikos:
 - *Vaikščioti gali, bet trukdo ortopedinės deformacijos.* Rekomenduojama gydymo taktika priklauso nuo PNRL pobūdžio. Pavyzdžiui, *Charcot-Marie-Tooth* ligos atveju chirurginis pėdos (*pas cavus, pes cavovarus*) deformacijų gydymas yra neefektyvus. Ryški *pes equinus* deformacija DRD turinčiam vaikui, kuris, tikėtina, kad gebės vaikščioti savarankiškai dar daug metų, gali būti veiksmingai gydoma chirurginiu būdu.
 - *Vaikščioti tampa vis sunkiau dėl ligos progresavimo.* Rekomenduojama apsiriboti konservatyvaus gydymo metodais. Ortopedinės chirurgija gali pagreitinti vaikščiojimo gebėjimo netekimą.
 - *Nevaikštančio vaiko stovėjimo funkcijos išsaugojimas.* Sprendimai dėl ortopedinės chirurgijos priimami individualiai. Stovėjimo programos vykdymui dažniausiai trukdo fleksinės kelių sąnarių kontraktūros, *pes equinus* deformacija, kurios gali būti koreguojamos operuojant.
 - *Sunku ir (arba) skausminga sėdėti.* Dažniausiai būna SRA ir įgimtą miopatiją turintiems vaikams dėl klubo sąnario dislokacijos arba panirimo. Tai viena svarbiausių indikacijų PNRL turinčių vaikų ortopedinei chirurgijai.

4.4. Osteoporozė

(rekomendacijų I klasė) ^{3,5,23,35}

1. PNRL turintiems vaikams nustatoma didesnė osteoporozės ir kaulų lūžio rizika. Svarbu informuoti vaiką ir jo šeimą apie osteoporozės prevencijos svarbą ir kaulų lūžių riziką:
 - PNRL vaikų kaulų lūžiai dažnai būna be simptomų ir diagnozuojami tik atlikus rentgenografiją.
 - Negydomi stuburo slankstelių lūžiai sukelia lėtinį nugaros skausmą ir stuburo deformacijas.
 - Negydomi kojų kaulų lūžiai trukdo eiti, todėl vaikas gali nustoti vaikščioti.
2. PNRL turintys vaikai turi būti stebimi dėl osteoporozės. Rekomenduojama reguliariai daryti:
 - biocheminius kraujo tyrimus: kalcio, fosforo, magnio, šarminės fosfatazės, parathormono, vit. D koncentracijos.
 - Stuburo rentgenogramas (net jeigu nėra klinikinių stuburo deformacijos požymių) atliekamos kas 2–3 metus, o vaikams, kurie gydomi gliukokortikoidais – kas 1–2 metus. Atlikus šoninę stuburo rentgenogramą galima nustatyti pirmuosius osteoporozės požymius anksčiau negu ištyrus mineralinį kaulų tankį.
 - Mineralinio kaulų tankio matavimas yra svarbus tyrimas osteoporozės diagnostikai ir stebėjimui.
3. Osteoporozei gydyti gali būti skiriami kalcio ir vitamino D papildai, koreguojama dieta (jeigu kraujyje nustatomas pernelyg mažas vitamino D arba kalcio kiekis). Vaikai, kuriems

- įvyko minimalios traumos sukeltas kaulo lūžis, gydomi bifosfonatais (įrodymų lygmuo C).
4. PNRL turinčių vaikų osteoporozę turi gydyti vaikų endokrinologas, turintis specifinių žinių apie PNRL ir osteoporozę.

4.5. Širdies-kraujagyslių sistemos funkcijos stebėjimas (rekomendacijų I klasė) ^{5,23,36,37}

1. PNRL būdingas širdies-kraujagyslių sistemos pažeidimas: progresuojanti kardiomiopatija, širdies nepakankamumas, ritmo ir laidumo sutrikimai. Simptomų atsiradimų pradžia, sunkumas ir pobūdis priklauso nuo PNRL pobūdžio ir eigos ypatumų (18 lentelė).
2. Širdies-kraujagyslių sistemos pažeidimo rizika, pirmieji požymiai ir stebėjimo svarba turi būti aptarti su vaiku ir jo šeima jau pačioje PNRL pradžioje.
3. Širdies-kraujagyslių sistemos funkcijos sutrikimai vaikystėje būdingi DRD ir *Becker* raumenų distrofijai, o kardiovaskulinės komplikacijos yra viena pagrindinių šių pacientų mirties priežasčių. Detalias šiomis ligomis sergančių vaikų širdies-kraujagyslių sistemos funkcijos stebėjimo rekomendacijas galima rasti metodiniame dokumente „Vaikų, sergančių progresuojančiomis raumenų distrofijomis, ilgalaikė daugiadalykė stebėseną“ (Kaunas, 2018 m.).

18 lentelė. Širdies ir kraujagyslių sistemos pažeidimas sergant paveldimomis nervų-raumenų ligomis

Diagnozė	Pradžia (amžius)	Klinikiniai požymiai	EKG	UG tyrimas	Prognozė
<i>Duchenne RD</i>	10–18 m.	DKM	Aukštas R dantelis V1, V2, Q bangos ŠLS	DKM	Miršta 20–30 m. dėl KVK
<i>Becker RD</i>	> 40 m., vaikams –retai	DKM	Aukštos R dantelis V1, V2, ŠLS	DKM MVP DSI	Miršta iki 40 m. dėl širdies nepakankamumo
<i>Miotoninė RD</i>	Suaugusiojo amžius	Sinkopės, staigi mirtis	AVB	Pakitimai nebūdingi	Didelė staigios mirties rizika.
<i>Emery-Dreifus s RD</i>	Dažniausiai >10 m.	Sinkopės, ritmo sutrikimai	SB, AVB	Galimi trombai skilvelyje	Negydančios – staigi mirtis
<i>Veido-mentės-žasto RD</i>	> 18 m.	Sinkopės	AVB, SVT, VT	Norma	Neprogresuoja
<i>Mitochondrinės ligos</i>	Įvairus	ŠN, sinkopės	ST/T bangų pakitimai	HKM, ŠN	Įvairi, priklauso nuo ligos
<i>Įgimta miopatija</i>	Priklauso nuo ligos pobūdžio	Besimptominiis ŠN	Aukštas R dantelis, Q bangos	DKM	Priklauso nuo ligos pobūdžio.

Santrumpos: AVB – atrioventrikulinė blokada, DKM – dilatacinė kardiomiopatija, DSI – dešinio skilvelio išsiplėtimas, KVK – kardiovaskulinės komplikacijos, MVP – mitralinio vožtuvo prolapsas, RD – raumenų distrofija, SB – sinusinė bradikardija, SVT – supraventrikulinė tachikardija, ŠLS – širdies laidumo sutrikimas, ŠN – širdies nepakankamumas, VT – ventrikulinė tachikardija.

5. Reabilitacija

5.1. Bendri principai

(rekomendacijų I klasė) ^{5,23,38,39}

1. PNRL turinčių ikimokyklinio amžiaus vaikų raidos, funkcinės būklės stebėjimą ir individualaus reabilitacijos plano (IRP) plano sudarymą užtikrina regioninių ir (arba) universitetinių VRSAR centrų daugiadalykės specialistų komandos. IRP vykdymą užtikrina vietos VRSAR tarnybos specialistai, bendradarbiaudami su regioninių ir (arba) universitetinių VRSAR centrų specialistais.
2. Vyresnių negu 7 metai PNRL turinčių vaikų raidos ir funkcinės būklės stebėjimą vykdo regioninių ir (arba) universitetinių VRSAR centrų socialiniai pediatrai ir medicininės reabilitacijos paslaugas teikiančių ASP įstaigų daugiadalykės specialistų komandos.
3. Minimali vietos VRSAR tarnybos sudėtis: socialinis pediatras, ergoterapeutas, kineziterapeutas, klinikinis logopedas, medicinos psichologas, socialinis darbuotojas ir slaugytoja.
4. Minimali regioninio ir universitetinio VRSAR centro komandos sudėtis: socialinis pediatras, vaikų neurologas, ergoterapeutas, kineziterapeutas, klinikinis logopedas, medicinos psichologas, socialinis darbuotojas ir slaugytoja. Komanda turi turėti galimybes konsultuotis su kitais specialistais: otorinolaringologu, oftalmologu, ortopedu, klinikiu genetiku, vaikų ir paauglių psichiatru, vaikų pulmonologu, chirurgu, gastroenterologu, ortopedijos techniku.
5. Gydymas privalo būti koordinuotas. Rekomenduojama komandoje turėti atvejo vadybininką arba deleguoti šią funkciją vienam iš komandos narių. Atvejo vadybininko funkcija – koordinuoti vaikui teikiamas ASP (komandos narių, kitų sveikatos priežiūros specialistų) paslaugas ir sveikatos priežiūros specialistų bendradarbiavimą su kitose sistemose (švietimo, socialinės apsaugos) dirbančiais specialistais. Jeigu vaikas epizodiškai arba nuolatos gauna reabilitacijos paslaugas kitose ASP įstaigose (pvz. privačiame ergoterapeuto arba kineziterapeuto kabinete, medicininės reabilitacijos centre), būtinas įstaigų tarpusavio bendradarbiavimas (tikslų aptarimas, bendras IRP, keitimasis informacija).
6. Visiems vaikams sudaromas IRP, kuriame numatomi reabilitacijos tikslai ir priemonės, gydymo tikslų pasiekimo vertinimo strategija. Jį sudarant svarbu atsižvelgti ne tik į judesių raidos vertinimo, bet ir bendro vaiko raidos ir funkcionavimo vertinimo rezultatus, įtraukti į VRSAR komandą atitinkamus specialistus.
7. Reabilitacija turi atitikti į pacientą ir šeimą orientuotos terapijos (angl. *Family centre therapy*) ^{40,41} principus. Reabilitacijos metu pagrindinis dėmesys turi būti skiriamas vaiko šeimai ir tėvų mokymui. Tėvai turi būti aktyvūs reabilitacijos dalyviai, aktyviai dalyvauti priimant sprendimus dėl vaiko reabilitacijos tikslų ir priemonių, taikyti jas kasdienėse veiklose.

8. Aptariant IRP su tėvais svarbu suteikti jiems pakankamai informacijos, kad jie suprastų:
- vaiko raidos / funkcinės būklės ypatumus;
 - intervencijų tikslą ir galimybes;
 - tikslo siekimo vertinimą;
 - kaip sudaryti galimybes vaikui mokytis kasdienės veiklos metu įprastinėje vaikui aplinkoje;
 - kaip atstovauti vaiko interesus.
10. Gydomo planui sudaryti ir tikslų pasiekimui vertinti rekomenduojama naudoti Tikslų siekimo skalės (angl. *Goal Attainment Scale, GAS*)^{42,43} principus. Individuali terapijos programa turi atitikti į tikslą orientuotos (angl. *Goal oriented*)⁴² terapijos principus.
11. VRSAR tikslai turi būti derinami su vaiko tėvais, atsižvelgiama į jų lūkesčius ir prioritetus. Rekomenduojama vengti tikslų, susijusių su vaiko „normalizavimu“, „normalia“ raida. Tikslai turi būti realūs, šeima laipsniškai ir nuosekliai turi būti supažindinama su sutrikimo prognoze (jeigu ji žinoma) ir vaiko sutrikimo / ligos poveikiu jo raidai, augimui ir funkcionavimui.
12. Svarbu informuoti tėvus apie įrodymais pagrįstas terapines intervencijas ir jų taikymo tikslus bei aptarti alternatyvius gydymo metodus ir įrodymais pagrįstos medicinos koncepciją. Literatūroje ir socialiniuose tinkluose tėvai randa daug informacijos apie gydymo metodus, kurie gali duoti „stebuklingų“ rezultatų. Vertindami mokslinį intervencijų pagrįstumą specialistai ir tėvai turėtų atsižvelgti į tai, kad:
- atvejų aprašymų ir nekontroliuojamų klinikinių tyrimų išvados apie intervencijų veiksmingumą gali būti klaidingos;
 - geriausia būdas pasirinkti veiksmingą intervenciją – kliautis kontroliuojamais atsitiktinių imčių tyrimais;
 - intervencijų veiksmingumas yra individualus, nepaisant mokslinio intervencijos pagrįstumo.
- Kai kurios įrodymais nepagrįstos intervencijos (pvz., žirgų, vandens terapija) gali būti naudingos, jeigu jų metu vaikui sudaromos galimybės aktyviai judėti, bendrauti, smagiai praleisti laisvalaikį su bendraamžiais ir (arba) šeimos nariais.
13. Pagrindiniai PNRL turinčių vaikų reabilitacijos principai:
- reguliarius funkcinės būklės stebėjimas, naudojant amžių ir ligą atitinkančias standartizuotas vertinimo priemones;
 - individualios kineziterapeuto, ergoterapeuto, klinikinio logopedo, psichologo, socialinio darbuotojo konsultacijos ir terapinės intervencijos;
 - aktyvi kontraktūrų ir deformacijų prevencija: tempimo pratimai daromi namuose 4–6 kartus per savaitę;
 - padėčių, įtvarų pritaikymas,
 - kritimų prevencija.

- gretutinių raidos sutrikimų (mokymosi, dėmesio koncentracijos, sensorikos) nustatymas ir atitinkamų intervencijų taikymas;
 - savarankiškumo ir dalyvumo skatinimas;
 - namų programų sudarymas.
14. Parenkant intervencijas būtina atsižvelgti į vaiko sveikatos būklę, gretutinius sutrikimus, kontraindikacijas vienam arba kitam gydymo metodui taikyti.
 15. Svarbu kartu su tėvais įvertinti ir pritaikyti fizinę vaiko aplinką, parinkti vaiko išsivystymo lygmenį ir fizinės galimybes atitinkančias veiklas ir žaidimus.
 16. Būtina įvertinti pagalbinių judėjimo priemonių poreikį vaikams, kurių judesių raida ženkliai sutrikusi. VRSAT tarnybos, bendradarbiaudamos su techninės pagalbos neįgaliesiems centrais, privalo užtikrinti vaikui reikalingų pagalbinių priemonių parinkimą ir pritaikymą.
 17. Būtina įvertinti alternatyviosios ir augmentinės komunikacijos (AAK) priemonių poreikį sunkų komunikacijos sutrikimą turintiems vaikams ir pritaikyti atitinkamas AAK priemones.
 18. Gydymas privalo būti tęstinis, iš anksto numatant planinių vizitų datą, trukmę, komandos sudėtį. Būtina kartoti vaiko raidos ir funkcinės būklės vertinimą numatytais intervalais: kūdikiams – ne rečiau negu kas 3 mėnesius, 1–3 metų vaikams – ne rečiau negu kas 6 mėnesius.
 19. Svarbu reguliariai vertinti taikomų intervencijų poveikį, atnaujinti IRP. Rekomenduojama modifikuoti IRP, jeigu:
 - AI tikslas pasiektas;
 - per numatytą laiko intervalą nepasiekta jokio progreso;
 - netikėtai pasikeitė vaiko elgesys ir (arba) sveikatos būklė;
 - pasikeitė šeimos prioritetai.

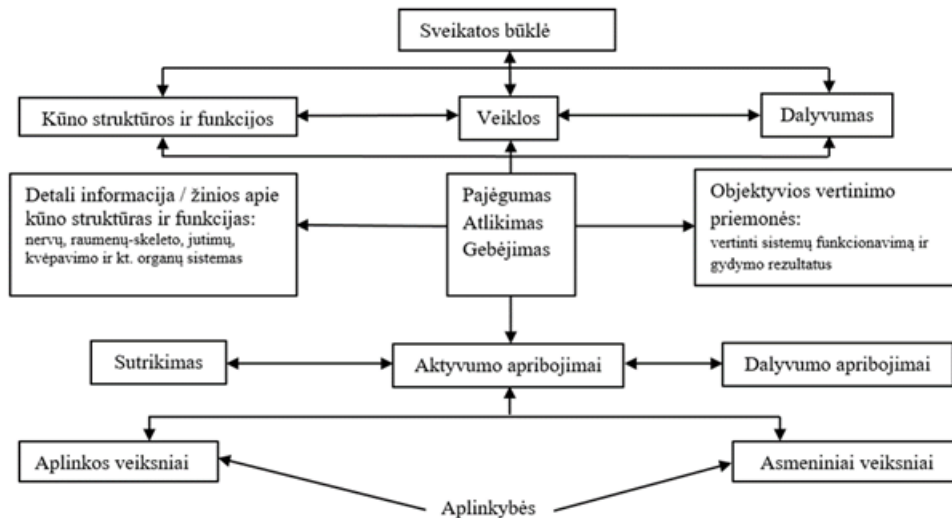
5.2. Intervencijų planavimas

(rekomendacijų I klasė) 5,23,38,39

1. IRP sudaro daugiadalykė specialistų komanda.
2. Sudarant PNRL turinčio vaiko IRP remiamasi:
 - Tarptautinės funkcionavimo, negalios ir sveikatos klasifikacijos (TFK) nuostatomis;
 - raidos ir funkcinės būklės vertinimo duomenimis;
 - amžiaus tarpsnių ypatumai;
 - specialisto / -ų žiniomis apie PNRL, jo formas, eigą, gretutinius sutrikimus ir jų poveikį funkcionavimui, prognozę.

Judėjimo negalią turintiems vaikams pritaikyta TFK pateikiama 4 pav. Svarbu pasirinkti tinkamas priemones atskiriems TFK komponentams vertinti. Vertinimo priemonės

pasirinkimą turėtų lemti: vaiko amžius, PNRL pobūdis, klinikinė apžiūros duomenys, tėvų ir vaiko prioritetai ir gydymo tikslai.



4 pav. Tarptautinės funkcionavimo, neįgalumo ir sveikatos klasifikacija, pritaikyta judėjimo negalią turintiems vaikams^{44,45}.

Kūno struktūros – anatomicinės kūno dalys; kūno funkcijos – kūno sistemų fiziologinės funkcijos ir psichikos procesai; veiklos – visi atliekami veiksmai ir užduotys; dalyvumas – asmens įsitraukimas į gyvenimo situacijas; aplinkos veiksniai – fizinė ir socialinė aplinka, kurioje asmuo gyvena ir leidžia laiką, aplinkinių nuostatų asmens atžvilgiu; asmenybės veiksniai – individualios žmogaus savybės, nesusijusios su jo sveikata (pavyzdžiui, amžius, lytis, motyvacija, išsilavinimas).

3. Iki pradėdant taikyti intervencijas reikia įvertinti šiuos veiksniai:

- Vaiko sveikatos būklę:
 - būklės stabilumas, vaiko galimybė aktyviai dalyvauti reabilitacijos intervencijose;
 - organų sistemų sutrikimo / funkcijos pablogėjimo riziką paskyrus reabilitaciją;
 - pooperacinės būklės ypatumus, kai reabilitacinis gydymas skiriamas po operacijos;
 - gretutines ligas ir jų gydymo ypatumus;
 - atsargumo priemonių poreikį (pvz., kai gydoma kortikosteroidais, esant osteoporozėi);
 - kardiovaskulinės sistemos būklę;
 - anksčiau taikytų reabilitacijos priemonių veiksmingumą;
 - buvusias reabilitacinio gydymo komplikacijas.
- Psichosocialines aplinkybes:

- tėvų / globėjų žinias, norą mokytis ir aktyviai dalyvauti reabilitacijos programoje;
- šeimos ir vaiko tikslus ir prioritetus;
- kitų specialistų ir sistemų (švietimo, socialinės) teikiamą pagalbą;
- socialinę šeimos situaciją.

5.3. Funkcinės būklės vertinimas

(rekomendacijų I klasė) ^{5,23,39,46}

1. Funkcinės būklės vertinimo periodiškumas priklauso nuo PNRL pobūdžio ir eigos.
2. Kartojant funkcinės būklės vertinimą rekomenduojama naudoti tas pačias vertinimo priemones (kai tas įmanoma), kad būtų galima daryti tikslesnes išvadas apie ligos progresavimą.
3. Rekomenduojamos funkcinės būklės vertinimo priemonės pateikiamos 19–20 lentelėse.

19 lentelė. Funkcinės būklės vertinimo metodai, rekomenduojami naudoti paveldimas nervų-raumenų ligas turintiems vaikams

Klinikinis vertinimas	Funkcionavimo vertinimas	Dalyvumo vertinimas
Atramos-judėjimo sistema Raumenų jėga: MMT ⁴⁷ Pasyvių ir aktyvių judesių amplitudės * Lankstumas Laikysena (statinė, dinaminė) Neurologinis vertinimas Raumenų hipertonusas: HAT ⁴⁸ ; Spastiškumas: MTS ⁴⁹ Pusiausvyra: PBS ⁵⁰ , FRT ⁵¹ Koordinacija, judesių planavimas, propriorepsija Refleksai: primityvūs, pusiausvyros, sausgyslių Sensorinė integracija: SP-2 ⁵² , SIPT ⁵³ Regėjimas: BEERY™ VMI ^{54–56} , TVMS ⁵⁷ , MVPT ⁵⁸ , WRAVMA ⁵⁹ Širdies-kraujagyslių ir kvėpavimo sistemos būklė** ŠSD, KD Ištvermė: 6 minučių ėjimo testas ^{60–63} Skausmas: FLACCS ⁶⁴ , PPP ⁶⁵	Stambioji motorika: PDMS-2 ^{66,67} , BSID-3 ^{67–69} , AIMS ^{70,71} , TGMD ⁷² , BOT-2 ⁷³ , MABC ⁷⁴ Smulkioji motorika: PDMS-2 ^{66,67} , BOT-2 ⁷³ , M-FUN ⁷⁵ Eisena: eisenos greitis, žingsnio fazės, atrama einant lygiu ir nelygiu paviršiumi, 6, 10 minučių ėjimo testai, apžvalginė arba kompiuterinė eisenos analizė, TUG ^{76,77} Funkcinis mobilumas: PEDI ⁷⁸ , PEDI-CAT ^{78,79} , TGMD ⁷² , FAQ ⁸⁰ Savarankiškumas: REAL ⁸¹ , PEDI ⁷⁸ , PEDI-CAT ^{78,79} , WeeFIM ⁸² Žaidimo įgūdžiai: PPC ⁸³	COPM ⁸⁴ , CAPE ⁸⁵ , PEM-CY ⁸⁶ , PEDI ⁷⁸ , PEDI-CAT ^{78,79}

Santrumpos: AIMS – Albertos kūdikių judesių skalė (angl. Alberta Infant Motor Scale), BEERT VMI – Beery-Buktenica vizualinės–motorinės integracijos raidos testas (angl. Beery-Buktenica Developmental Test of Visual-Motor Integration) ^{54–56}, BOT-2 – Bruininks-Oseretsky motorinių įgūdžių testas (angl. Bruininks-Oseretsky Test of Motor Proficiency), BSID-3 – Bayley kūdikių ir mažų vaikų raidos skalės, 3-ioji redakcija (angl. Bayley Scales of

Infant & Toddler Development 3rd Edition), CAPE – Vaikų dalyvumo ir pasitenkinimo vertinimas (angl. *Children's Assessment of Participation and Enjoyment*), COPM – Kanadietiška veiklos vertinimo priemonė (angl. *Canadian Occupational Performance Measure*), FAQ – Gillete funkcinio vertinimo klausimynas (angl. *Gillette Functional Assessment Questionnaire*), FLACCS – Koreguota veido, kojų aktyvumo, verkimo ir nusiramavimo skalė (angl. *Face, Legs, Activity, Cry, Consolability Scale*), FRT – funkcinio griebimo testas (angl. *Functional Reach Test*), HAT – Hipertonuso vertinimo priemonė (angl. *Hypertonia Assessment Tool*), KD – kvėpavimo dažnis, MABC-2 – Vaikų judesių vertinimo rinkinys (angl. *Movement Assessment Battery for Children-Second Edition*), M-FUN – Miller funkcionavimo ir dalyvumo skalės (angl. *Miller Function & Participation Scales*), MMT – Manualinis raumenų testavimas, MTS – Modifikuota Tardieu skalė (angl. *Modified Tardieu Scale*), MVPT – Regimojo suvokimo testas nepriklausomas nuo judėjimo funkcijos (angl. *Motor Free Visual Perception Test*), PBS – Pediatriinė pusiausvyros vertinimo skalė (angl. *Pediatric Balance Scale*), PDMS-2 – Peabody judesių raidos skalės, 2-a redakcija (angl. *Developmental Motor Scales, 2nd Edition*), PEDI – Vaiko negalios vertinimo aprašas (angl. *Paediatric Evaluation of Disability Inventory*), PEDI-CAT – Vaiko negalios vertinimo aprašas-kompiuteriui adaptuotas testas (angl. *Paediatric Evaluation of Disability Inventory-Computer Adapted Test*), PEM-CY – Vaikų ir jaunimo dalyvumo ir aplinkos vertinimas (angl. *Participation and Environment Measure for Children and Youth*), PPC – ikimokyklinio žaidimo skalė (angl. *Preschool Play Scale*), PPP – Vaikų skausmo profilis (angl. *Paediatric Pain Profile*), REAL – Kasdienės veiklos vertinimo rinkinys (angl. *Roll Evaluation of Daily Living*), SP – Sensorinis profilis (angl. *Sensory profile*), SIPT – Sensorinės integracijos ir praksio testas (angl. *Sensory Integration and Praxis Test*), ŠSD – širdies susitraukimų dažnis, TGMD – Stambiosios motorikos raidos testas (angl. *Test of Gross Motor Development*), TUG – „Stok ir eik“ testas (angl. *Timed up and Go*), TVMS – regos ir judėjimo gebėjimų testas (*Test of Visual Motor Skills*), WeeFIM – Vaikų funkcinio nepriklausomumo testas (angl. *Functional Independence Measure for Children*), WRAMA – Išplėstinis regos ir judesių gebėjimų vertinimas (angl. *Wide Range Assessment of Visual Motor Ability*)

* Judesių amplitudžių normos pateikiamos 21 lentelėje; **vertinant funkcinę vaiko būklę ir judėjimo galimybes reabilitacijos specialistams svarbu žinoti pagrindinių kvėpavimo funkcijos rodiklių (kvėpavimo, širdies susitraukimų dažnio, SpO2) amžiaus normas ir gebėti atpažinti kvėpavimo funkcijos sutrikimo požymius.

20 lentelė. Rekomenduojami paveldimas nervų-raumenų ligas turinčių vaikų judesių vertinimo testai (pagal⁸⁷⁻⁹³)

Testas	Vertinama (sutrikimas)
Vignos skalė	Kojų funkcionavimo skalė (DRD)
Brook skalė	Rankų funkcionavimo skalė (DRD, BRD)
Hammersmith funkcinės motorikos skalė (angl. <i>Hammersmith Functional Motor Scale</i>)	Funkciniai judesiai (DRD)
Modifikuota Hammersmith funkcinės motorikos skalė (angl. <i>Hammersmith Functional Motor Scale, revised</i>)	Funkciniai judesiai (SRA II ir III tipas)
Išplėstinė Hammersmith funkcinės motorikos skalė (angl. <i>Hammersmith Functional Motor Scale Extend (exploratory)</i>)	Funkciniai judesiai (SRA)
Egel klasifikacija	Vaikų, sergančių pažengusia DRD arba kita PNRL, funkciniai apribojimai
Motorinės funkcijos matavimas (angl. <i>Motor Function Measure</i>)	Detalus proksimalinių ir distalinių raumenų vertinimas (visos PNRL)

20 lentelės tęsinys

Testas	Vertinama (sutrikimas)
Šiaurinės žvaigždės vaikščiojimo vertinimas (angl. <i>North Star Ambulatory Assessment</i>)	Vaikščiojimas, bėgimas, šokinėjimas (DRD)
Medicinos tyrimų tarybos skalė (angl. <i>Medical Research Council Scale, MRC</i>)	Raumenų jėga
6 minučių ėjimo testas	Funkcinis pajėgumas
Trimatė kompiuterinė eisenos analizė	Eisenos erdvės ir laiko parametrai, kinetika ir kinematika
DRD funkcinio vertinimo skalė (angl. <i>Functional Evaluation Scale for DMD, FES-DMD</i>)	Kompensaciniai judesiai atliekant funkcines veiklas
Rankų veikla (angl. <i>Performance of Upper Limb, PUL</i>)	Rankų funkcijos vertinimas ir stebėjimas (RD)
<i>Jebsen-Taylor</i> testas	Rankų funkcijos vertinimas ir stebėjimas (RD)
Pečių juostos ir rankų negalios klausimynas (angl. <i>Disabilities of the Arm Shoulder and Hand questionnaire, DASH</i>)	Rankų funkcija (ŠMT)
„Stok ir eik“ testas (angl. <i>Timed up and Go, TUG</i>)	Statinė pusiausvyra ir vaikščiojimas
<i>Bruininks-Oseretsky</i> motorinių įgūdžių testas (angl. <i>Bruininks-Oseretsky Test of Motor Proficiency, BOT</i>)	Stambiosios ir smulkiosios motorikos įgūdžiai
PEDI – Vaiko negalios vertinimo aprašas (angl. <i>Paediatric Evaluation of Disability Inventory</i>)	Savarankiškumas, mobilumas, socialiniai įgūdžiai
PEDI-CAT – Vaiko negalios vertinimo aprašas-kompiuteriui adaptuotas testas (angl. <i>Paediatric Evaluation of Disability Inventory-Computer Adapted Test</i>)	Kasdienės veiklos, mobilumas, socialiniai / pažintiniai gebėjimai, atsakingumas
Filadelfijos vaikų ligoninės nervų-raumenų ligas turinčių vaikų testas (angl., <i>Children's Hospital of Philadelphia Infant Test of Neuromuscular Disorders, CHOP INTEND</i>)	Nevaikštančių 4 mėn.–4 m. vaikų judesiai (SMA I tipas ir kitos PNRL, prasidedančios kūdikystėje)

Santrumpos: BRD – *Becker* raumenų distrofija, DRD – *Duchenne* raumenų distrofija, PNRL – paveldima nervų-raumenų liga, RD – raumenų distrofija, SRA – spinalinė raumenų atrofija, ŠMT – *Charcot-Marie-Tooth* liga

21 lentelė. Judesių amplitudės, būtinos savarankiškai veiklai

Judesiai per peties sąnarį (laipsniais)			
Veikla	Judesys		Vidutinė amplitudė
Valgymas	Lenkimas		52
	Atitraukimas		22
	Vidinė rotacija		18
	Horizontalus pritraukimas		87
Gėrimas iš puodelio	Lenkimas		43
	Atitraukimas		31
	Vidinė rotacija		23
Pažąsčių prausimas	Lenkimas		51
Plaukų šukavimas	Atitraukimas		112
	Horizontalus pritraukimas		104
	Horizontalus atitraukimas		54
Maksimalus rankos pakėlimas	Lenkimas / atitraukimas		148
Maksimalus nugaros pasiekimas	Horizontalus pritraukimas		55
	Ištiesimas		56
	Horizontalus atitraukimas		69
Tarpvietės pasiekimas	Ištiesimas		38
	Horizontalus atitraukimas		86
Judesiai per alkūnės sąnarį (laipsniais)			
Veikla	Lenkimas (min–max)	Pronacija	Supinacija
Naudojimasis telefonu	43–136	41	23
Atsistojimas nuo kėdės	21–96	34	-10
Durų atidarymas	24–57	35	24
Laikraščio skaitymas	78–104	49	-7
Skysčio pylimas į ąsotį	36–59	43	22
Puodelio pakėlimas prie burnos	49–130	10	13
Gėrimas iš puodelio	78–129	-4	31
Pjaustymas peiliu	89–107	42	-27
Valgymas su šakute	85–128	11	52
Valgymas su šaukštu	101–123	23	59

21 lentelės tęsinys

Judesiai per riešo sąnarį (laipsniais)		
Veikla	Ištiesimas (min–max)	Ulnarinė deviacija (min–max)
Stiklinės pakėlimas prie burnos	11–24	
Gėrimas iš stiklinės	2–22	5–20
Gėrimas iš puodelio su ąsele	-8–6	8–16
Valgymas su šakute	3–18	3–(-5)
Pjaustymas peiliu	-30–(-5)	12–27
Skysčio pylimas į ąsotį	-20–22	12–32
Durų rankenos pasukimas	40–45	-2–32
Naudojimasis telefonu	-15–40	-10–12
Vežimėlio rato pasukimas	-15–45	-17–27
Atsistojimas nuo kėdės	-10–60	5–30
Rankų pirštų judesiai (laipsniais)		
<i>Vertinama: telefono, skardinės, šakutės, dantų šepetėlio ir plaktuko laikymas; gebėjimas naudotis šukomis, užtrauktuku; rakto pasukimas; rašymas rašikliu; stiklainio dangtelio atsukimas.</i>		
Judesys	Ribos (min–max)	Vidurkis
Piršto lenkimas per metakarpofalaginį sąnarį	33–73	61
Piršto lenkimas per proksimalinį interfalaginį sąnarį	36–86	60
Piršto lenkimas per distalinį interfalaginį sąnarį	20–61	39
Nykščio lenkimas per metakarpofalaginį sąnarį	10–32	21
Nykščio lenkimas per distalinį interfalaginį sąnarį	20–43	18
Kojos lenkimas per klubo sąnarį (laipsniais)		
Veikla	Vidurkis	
Ėjimas lygiu paviršiumi	44	
Lipimas laiptais į viršų	60	
Lipimas laiptais žemyn	66	
Sėdėjimas	90–112	
Pritūpimas	115	
Pasilenkimas	125	
Kojinių užsimovimas	120 lenkimas, 20 atitraukimas, 20 šoninė rotacija	

21 lentelės tęsinys

Kojos lenkimas per kelio sąnarį (laipsniais)			
Veikla		Vidurkis	
Ėjimas lygiu paviršiumi		65	
Lipimas laiptais į viršų		80	
Lipimas laiptais žemyn		78	
Atsistojimas nuo kėdės		90	
Sėdėjimas		115	
Kojos judesiai per čiurnos sąnarį (laipsniais)			
Judesys	Ėjimas lygiu paviršiumi	Lipimas laiptais aukštyn	Lipimas laiptais žemyn
Dorzalinė fleksija	0–10	14–17	21–36
Plantarinė fleksija	15–30	23–30	40

5.4. Reabilitacijos principai

5.4.1. Reabilitacijos tikslai (rekomendacijų I klasė) ^{5,23,38,39,94}

1. **Mobilumas.** Svarbu kiek įmanoma sulėtinti ligos progresavimą ir maksimaliai padidinti funkcinę vaiko galimybes:
 - Palaikyti raumenų jėgą. Svarbu, kad vaikai būtų aktyvūs (aerobinės veiklos / pratimai). Naudingiausi mažos apkrovos ištvėrę didinantys pratimai (pvz., važiavimas dviračiu, plaukimas, mankšta vandenyje). Užsiėmimai trumpi, pratimai atliekami lėtai.
 - Kruopščiai parinkti fizinę veiklą vaikams, judantiems vežimėlio pagalba. Rekomenduojami pratimai su elastingomis mankštos juostomis, kurios pririšamos prie vežimėlio.
2. **Laikysena / stuburas.** Tinkamiausių stovėjimo ir sėdėjimo padėčių pritaikymas, pagalbinių priemonių parinkimas:
 - pagalbinių sėdėjimo priemonių, stovėjimo atramų;
 - liemens įtvarų (padeda stabiliau sėdėti, tačiau neapsaugo nuo skoliozės atsiradimo ir progresavimo).
3. **Judesių amplitudės.** Rekomenduojami:
 - tempimo pratimai ir įtvarai pasyviai tempimui;

- sąnarių hipermobilumo stebėjimas – sąnarių hipermobilumas gali nulemti kontraktūrų susidarymą;
- ortopedinės priemonės (esant raumenų silpnumui gali būti skiriami įtvarai vaikščioti, tačiau per didelė eisenos biomechanikos korekcija gali blokuoti kompensacinius judesius ir trukdyti).

4. **Raumenų jėga:**

- Tinkamos jėgos treniruotės, tačiau pasipriešinimas / svarmenys turi būti nedideli, geriau kartoti judesį daugiau kartų, kad didėtų ištvermė.

5. **Skausmas /nuovargis:**

- Gali padėti masažas, šiluma.

6. Reabilitacijos tikslai su intervencijų pavyzdžiais pateikiami 22 lentelėje.

22 lentelė. Intervencijų tikslai ir pavyzdžiai (pagal Amerikos Evicor rekomendacijas, 2019) ⁹⁴

Tikslas	Intervencijų pavyzdžiai
Aerobinis pajėgumas / ištvermė	Vandens programos, eisenos ir kitų judesių treniruotės, rankų treniruotės ergometru, važiavimas aktyvaus tipo vežimėliu, specialiu dviračiu.
Dalyvumas namuose ir bendruomenėje	Biomechanikos ir laikysenos stabilizavimas, lankstumo pratimai, eisenos ir judesių treniruotės, pagalbinės priemonės (pvz., vežimėliai, lazdos, ramentai, įtvarai), apsauginės priemonės (pvz., šalmai, pagalvėlės). Raidos intervencijos, sensorinės integracijos lavinimas.
Savarankiškumas	Judėjimo lovoje, persikėlimo, maudymosi, apsirengimo, higieninių įgūdžių mokymas, aplinkos ir pagalbinių priemonių pritaikymas. Raidos intervencijos.
Pagalbinių priemonių naudojimas	Alternatyvios ir augmentinės komunikacijos bei rašymo priemonės, aplinkos kontrolės įranga (pvz., nuotolinio valdymo pultu įjungiami šviestuvai, vėdinimas, šildymas ir pan.), pagalbinės judėjimo priemonės (pvz., lazdos, ramentai, vežimėliai), pagalbinės priemonės sėdėti, stovėti, įtvarai.
Kvėpavimo funkcija*	Kvėpavimo strategijos ir būdai maksimaliai padidinti plaučių ventilaciją: padėtys, judesiai ir pratimai.
Oralinės motorikos įgūdžiai	Maitinimo ir valgymo (kramtymo, rijimo, gėrimo) strategijų ir priemonių parinkimas ir mokymas.
Sąnarių mobilumas	Lankstumo pratimai, aktyvus ir pastovus tempimas.
Motorinė funkcija	Rankų treniruotės ergometru, specialiu dviračiu, submaksimalios jėgos pratimai.
Namų programos	Svarbi reabilitacijos dalis. Padeda pasiekti reabilitacijos tikslus, pritaikyti įgytus gebėjimus.

* Svarbi kineziterapijos dalis yra metodų, padedančių užtikrinti sekreto iš kvėpavimo takų pašalinimą, taikymas. Būtina pritaikyti tinkamas padėtis, kurios palengvintų kvėpavimą ir pagalbines priemones padėčiai išlaikyti 24 val. per parą.

5.4.2. *Reabilitacijos intensyvumas.*

(rekomendacijų I klasė) ^{5,94}

1. Gydomo intensyvumas priklauso reabilitacijos tikslų, funkcinės vaiko būklės ir šeimos galimybių.
2. Pagal intensyvumą skiriami 4 reabilitacijos tipai:
 - Intensyvi (3–11 kartai per savaitę) reabilitacija. Skiriama, kai vaikas turi potencialo greitai pasiekti užsibrėžtus tikslus. Kadangi vaiko būklė greitai keičiasi, reikia dažniau peržiūrėti ir koreguoti IRP. Dažniausiai skiriama mažiems vaikams, kritiniais vieno ar kito įgūdžio vystymosi periodais.
 - Vidutinio intensyvumo (1–2 kartai per savaitę arba 2 kartai per mėnesį) reabilitacija. Skiriama kai vaikas juda link numatyto tikslo ir kurį laiką reikalingos dažnesnės intervencijos tikslui pasiekti arba reikia dažnai peržiūrėti ir koreguoti namų programą.
 - Mažo intensyvumo (kartą per mėnesį arba rečiau, reguliariais intervalais) reabilitacija. Tinkama vyresniems vaikams (kai kritiniai įgūdžių formavimosi periodai pasibaigę) ir (arba) kai stebimas įgūdžių regresas ir (arba) jo rizika.
 - Reabilitacijos specialistų konsultacijos pagal poreikį.
3. Skirtingo intensyvumo reabilitacijos ypatumai pateikiami 23 lentelėje.

23 lentelė. Skirtingo intensyvumo reabilitacijos ypatumai (pagal Amerikos Evicor rekomendacijas, 2019) ⁹⁴

Klinikiniai veiksniai	Intensyvi	Vidutinio intensyvumo	Mažo intensyvumo	Konsultacijos pagal poreikį
Vaiko gebėjimas dalyvauti ir numatoma intervencijos nauda. Atsižvelgiama į: <ul style="list-style-type: none"> • vaiko amžių; • diagnozę; • ligos prognozę; • vaiko motyvaciją ir pasirengimą. 	<ul style="list-style-type: none"> • Būklė gali keistis kasdien. • Galimas greitas įgūdžių progresas, bet yra greito regreso rizika. • Galimas kritinis sveikatos pablogėjimas, po kurio įgūdžiai regresuos. 	<ul style="list-style-type: none"> • Pastovus judėjimas link tikslo. 	<ul style="list-style-type: none"> • Lėtas judėjimas link tikslo. • Būklė stabili, nėra regreso. • Vaikas gali nesugebėti dalyvauti ir bendradarbiauti reabilitacijoje. 	<ul style="list-style-type: none"> • Vaikas ir tėvai geba susidoroti su vaiko būklės ir gyvenimo aplinkybių pokyčiais. • Konsultacijų metu identifikuojamos problemos, suteikiamos rekomendacijos šeimai. • Pagrindinis dėmesys – šeimos poreikiams.

23 lentelės tęsinys

Klinikiniai veiksniai	Intensyvi	Vidutinio intensyvumo	Mažo intensyvumo	Konsultacijos pagal poreikį
Kritinis įgūdžių formavimosi laikotarpis ir (arba) didelė gebėjimų regreso rizika.	<ul style="list-style-type: none"> • Ypač kritiniu vaiko raidos laikotarpiu. 	<ul style="list-style-type: none"> • Kritiniu laikotarpiu. 	<ul style="list-style-type: none"> • Ne kritiniu raidos laikotarpiu. • Blogėjant sveikatai. 	<ul style="list-style-type: none"> • Specifinėms problemoms spręsti. • Pagalbinėms priemonėms pritaikyti.
Sprendimui priimti reikalingas licencijuotas terapeutas.	<ul style="list-style-type: none"> • Reikalinga itin kvalifikuota pagalba. • Terapinė programa negali būti saugiai taikoma namuose. 	<ul style="list-style-type: none"> • Nemažai terapinės programos daliai įgyvendinti reikalingi specialisto įgūdžiai. 	<ul style="list-style-type: none"> • Funkcinei būklei įvertinti. • Namų programai atnaujinti. • Tėvai ar globėjai gali saugiai įgyvendinti namų programą. 	<ul style="list-style-type: none"> • Pacientas ir (arba) šeima geba savarankiškai vykdyti namų programą. • Specialistas padeda išspręsti paciento ir (arba) šeimos identifikuotas problemas.
Paramos poreikis siekiant reabilitacijos tikslų, vykdant reabilitacijos planą	<ul style="list-style-type: none"> • Reikia daug specialisto pagalbos. • Tėvų indėlis nedidelis. 	<ul style="list-style-type: none"> • Reikia daug specialisto pagalbos. • Tėvai prisideda prie terapijos plano vykdymo, bet negeba to daryti savarankiškai. 	<ul style="list-style-type: none"> • Pakanka nedaug specialisto pagalbos. 	<ul style="list-style-type: none"> • Šeimai reikalinga epizodinė pagalba, dažniausiai keičiantis gyvenimo situacijai (pvz., pradėjus lankyti darželį, mokyklą)

5.4.3. Skirtingą mobilumo lygmenį turinčių vaikų reabilitacijos principai (rekomendacijų I klasė) ^{5,39}

Reabilitacijos tikslai, funkcinės būklės vertinimo metodai ir reabilitacijos principai priklauso nuo PNRL stadijos, progresavimo greičio ir vaiko mobilumo galimybių. Skirtingą mobilumo lygmenį turinčių vaikų reabilitacijos principai pateikiami 24 lentelėje.

24 lentelė. Skirtingą mobilumo lygmenį turinčių vaikų reabilitacijos principai (pagal Mercuri, 2018) ³⁹

Vertinimas	Intervencija	Rekomendacijos
Gulintys pacientai		
<ul style="list-style-type: none"> • Laikysena • Įtvarai • Skoliozė • Klubo sąnario dislokacija • Sėdimos padėties toleravimas • Krūtinės deformacija 	<p><i>Kūno padėties palaikymas ir įtvarai</i> Kiekvieną dieną naudojamos sėdėjimo sistemos, kaklo, liemens įtvarai. Liemens įtvaras turi netrukdyti kvėpuoti (specialios modifikacijos).</p>	<p>Įtvarai naudojami ne < 60 min. miego metu. Tempimo pratimų trukmė priklauso nuo poreikių, sąnarių būklės ir reabilitacijos tikslų.</p>
<ul style="list-style-type: none"> • Aktyvių ir pasyvių judesių amplitudės 	<p><i>Tempimas</i> Rankų ir kojų įtvarai pasyviam tempimui užtikrinti, funkcijai ir judesių amplitudei palaikyti kiekvieną dieną. Statiniai įtvarai. Kelius imobilizuojantys ir plaštakų įtvarai padėčiai palaikyti ir tempimui užtikrinti. Tempimui ir padėties palaikymui gali būti naudojami AFO ir KAFO. Padėčiai palaikyti gali būti naudojama TLSO. Statymo programos.</p>	<p>Tempimo pratimai atliekami ne < 3–5 kartų per sav. Įtvarai naudojami ne < 5 dienų per sav.</p>
<ul style="list-style-type: none"> • Raumenų jėga (antigravitaciniai judesiai) • Funkciniai judesiai (HINE, CHOP INTEND) 	<p><i>Funkcionavimo, mobilumo skatinimas</i> Sėdėjimo ir judėjimo sistemos. Mobilios rankų funkcijos užtikrinimo priemonės.</p>	<p>Ijungiami žaislai, lengvi barškučiai. Vonios įranga, pritaikyta lova, pagalbinės priemonės rankų funkcijai užtikrinti, keltuvas. Aplinkos pritaikymas, AAK priemonės. Vertikalizavimo stalas, stovynė. Elektrinis vežimėlis, kuriame galima sėdėti arba gulėti.</p>
Sėdintys pacientai		
<ul style="list-style-type: none"> • Laikysena • Pėdų ir krūtinės deformacija • Skoliozė ir įstrižas dubuo • Klubo sąnario dislokacija 	<p><i>Kūno padėties palaikymas ir įtvarai</i> Liemens įtvaras padėčiai palaikyti ir funkcionavimui pagerinti. Gali būti naudojamas kaklo įtvaras saugumui užtikrinti, ypač transportuojant.</p>	<p>Įtvarų dėvėjimo trukmė – nuo 60 min. iki visos nakties ne < 5 dienų per sav.</p>

24 lentelės tęsinys

Vertinimas	Intervencija	Rekomendacijos
Sėdintys pacientai		
<ul style="list-style-type: none"> • Aktyvių ir pasyvių judesių amplitudės 	<p>Tempimas</p> <p>Rankų ir kojų įtvarai pasyviam tempimui užtikrinti ir funkcionavimui pagerinti kiekvieną dieną. Reguliarus didelę kontraktūrų formavimosi riziką turinčių kūno segmentų tempimas: klubų, kelių, čiurnų, riešo ir plaštakos sąnarių. Rekomenduojama naudoti kelių įtvarus, KAFO, AFO padėčiai palaikyti ir stovėti. Vertikalizavimo programa, gali būti naudojami RGO arba KAFO. Padėčiai palaikyti gali būti naudojami TLSO ir rankų įtvarai.</p>	<p>Tempimo pratimai atliekami ne < 3–5 kartų per sav. Tempimo metu svarbu išlaikyti taisyklingą atskirų galūnės segmentų tarpusavio padėtį. Vertikalizavimas taikomas ne < 60 min. per dieną, ne < 3–5 kartų (optimalu – 5–7 kartus) per savaitę.</p>
<ul style="list-style-type: none"> • Funkcionavimo skalės (HINE, MFM) • Raumenų jėgos vertinimas 	<p>Funkcionavimo, mobilumo skatinimas</p> <p>Sėdėjimo ir judėjimo sistemos. Eisenos treniravimo sistemos ir kitos judėjimo sistemos vaikščiojimui su pagalba. Mobilios rankų funkcijos užtikrinimo priemonės.</p>	<p>Kineziterapijos programa funkciniam judesiams lavinti, jėgai ir judesių amplitudei, išvermei, pusiausvyrai gerinti / palaikyti. Savarankiškumo ir dalyvumo užtikrinimas.</p> <p>Rekomenduojamas plaukimas, hipoterapija, sportas vežimėlyje. Visi vaikai turi turėti elektrinį vežimėlį su liemens palaikymo sistema, kai kuriems reikalinga atsilošianti vežimo nugarėlė / paguldymo sistema. Stipresni vaikai gali naudotis lengvu aktyvaus tipo vežimėliu.</p>
Vaikštantys pacientai		
<ul style="list-style-type: none"> • Mobilumas • Judesių atlikimo laiko testai • Ištvėrmė • Kritimai • Funkcionavimo testai (HINE, HINER, NSAA) • Raumenų jėga 	<p>Funkcionavimo ir mobilumo skatinimas</p>	<p>Aerobiniai pratimai ir bendras fizinis aktyvumas. Tinka: plaukimas, vaikščiojimas, važiavimas dviračiu, joga, jodinėjimas, treniruokliai ir kt. Fizinio aktyvumo programą turi sudaryti ir prižiūrėti kineziterapeutas ir (arba) ergoterapeutas, turintis specialių žinių apie PNRL.</p>

24 lentelės tęsinys

Vertinimas	Intervencija	Rekomendacijos
Vaikštantys pacientai		
• Kontraktūros (aktyvių ir pasyvių judesių amplitudės)	<i>Tempimas</i>	Minimalus intensyvumas: 2–3 (optimalu – 3–5) kartus per savaitę, optimalus 3–/–5 kartai. Pirmenybė teikiama aktyviam tempimui. Gali būti naudojami įtvarai.
Laikysenos kontrolė Skoliozė Klubų dislokacija	<i>Kūno padėties palaikymas ir įtvarai</i>	Pusiausvyros pratimai. Gali būti naudojami kojų įtvarai padėčiai palaikyti ir mobilumui užtikrinti. Gali reikėti liemens įtvaro taisyklingai sėdėjimo padėčiai palaikyti.

Santrumpos: AFO – Čiurnos-pėdos įtvaras (angl. Ankle Foot Orthosis), CHOP INTEND – Filadelfijos vaikų ligoninės nervų-raumenų ligas turinčių vaikų testas (angl. Children's Hospital of Philadelphia Infant Test of Neuromuscular Disorders), HINE – Hammersmith funkcinės motorikos skalė (angl. Hammersmith Functional Motor Scale), HINER – Modifikuota Hammersmith funkcinės motorikos skalė (angl. Hammersmith Functional Motor Scale, revised), KAFO – Čiurnos-pėdos įtvaras su sąnariu (angl. Hinged ankle-foot orthosis), MFM – Motorinės funkcijos matavimas (angl. Motor Function Measure), NSAA – Šiaurinės žvaigždės vaikščiojimo vertinimas (angl. North Star Ambulatory Assessment), RGO – Reciprokinis ėjimo įtvaras (angl. Reciprocating Gait Orthosis), TLSO – Krūtinės-juosmens-kryžmens įtvaras (angl. Thoraco lumbar sacral orthosis).

5.5. Įtvarai ir kitos pagalbinės priemonės

Pagrindinis įtvarų ir kitų pagalbinių priemonių skyrimo tikslas – pasiekti maksimalų įmanomą PNRL turinčio vaiko funkcionavimą ir dalyvumą. Jų poreikį vertina reabilitacijos specialistų komanda, atsižvelgdama į funkcinę vaiko būklę, vaiko ir jo šeimos poreikius.

5.5.1. Įtvarai (rekomendacijų I klasė) ^{5,46}

1. Teisingai pritaikyti įtvarai suteikia fiziologinę padėtį, stabilizuoja kūno segmentus, palengvina judėjimą, padeda išvengti ortopedinių deformacijų. Pritaikomi individualiai kiekvienam vaikui, periodiškai tikrinami, keičiami naujais pagal poreikį.

2. *Kaklo įtvarai*. Naudojami esant kaklo raumenų silpnumui. Padeda išlaikyti galvą ir kaklą tiesioje padėtyje, apsaugo kaklo raumenis nuo pertempimo, nuovargio ir skausmo. Taisyklinga galvos ir kaklo padėtis svarbi valgant, kalbant, palaikant akių kontaktą bendravimo metu.
3. *Ortopediniai korsetai*. Reikalingi vaikams, kurie nesugeba sėdėti tiesiai, simetriškai ir (arba) turi skoliozę. Suteikdami stuburui papildomą atramą gerina laikyseną, suteikia komfortą, tačiau neapsaugo nuo skoliozės progresavimo. PNRL turintiems vaikams gali būti skiriami:
 - Krūtinės-juosmens-kryžmens įtvaras (*angl. Thoraco-lumbar-sacral orthosis, TLSO*);
 - Juosmens įtvaras (*angl. Lumbar support orthosis, LSO*).
4. *Rankų įtvarai*. Kompensuoja raumenų silpnumą, padeda išlaikyti taisyklingą rankos padėtį ir atlikti judesius, svarbūs sąnarių kontraktūrų profilaktikai. PNRL turintiems vaikams gali būti skiriami:
 - *Peties įtvaras*. Rekomenduojamas esant proksimalinių raumenų silpnumui. Prilaiko petį, neleidžia atsirasti / sumažina peties skausmą, saugo peties sąnarį nuo panirimo.
 - *Riešo-plastakos-pirštų įtvaras* rekomenduojamas esant distalinių raumenų silpnumui. Parenkamas pagal pažeidimo pobūdį ir funkcinių tikslą. Gali būti naudojami statiniai (suteikia rankai atramą, atlieka pasyvų tempimą) ir dinaminiai (suteikia tinkamą biomechaninę padėtį pirštams ir plaštakai, palengvina griebimą) įtvarai.
 - *Funkcinis rankos įtvaras* padeda kompensuoti proksimalinių raumenų silpnumą kasdienėje veikloje. Sudaro sudėtinga įtvaro-rutulinių guolių-rėmo sistema. Išlaiko dilbį ir plaštaką horizontalioje padėtyje, padeda judinti ranką horizontaliai, sulenkti ją per alkūnę. Tai leidžia atlikti įvairius funkcinius veiksmus sėdint prie stalo, pavalgyti, pasigražinti.
5. *Kojos įtvarai*. Naudojami kompensuoti čiurnos lenkiamųjų, kelio ir klubo tiesiamųjų raumenų silpnumą, suteikti kojai komfortabilią ir funkcijos atlikimą palengvinančią padėtį, išvengti / atitolinti kontraktūrų formavimąsi. PNRL turintiems vaikams gali būti skiriami:
 - *Kulkšnies-pėdos įtvarai (AFO)* skiriami esant nepakankamai dorzalinei pėdos fleksijai ėjimui palengvinti ir čiurnų sąnarių plantafleksinių kontraktūrų profilaktikai. Vaikštantiems vaikams, kuriems nustatytas proksimalinių kojų raumenų silpnumas AFO rekomenduojami naudoti tik miego metu. Įrodyta, kad jų naudojimas sulėtina „arklio pėdos“ deformacijos formavimąsi. Vaikščioti su AFO PNRL turintiems vaikams nerekomenduojami, nes jie padidina vaikščiojimo metu tenkantį krūvį keturgalviui šlaunies raumeniui.
 - *Kelio-čiurnos-pėdos įtvarai (KAFO)* naudojami vėlyvoje vaikščiojimo stadijoje (kompensuoja keturgalvio šlaunies raumens silpnumą einant) ir ankstyvoje stovėjimo stadijoje (pasyviam tempimui). KAFO naudojimas pratęsia tą laikotarpį, kai vaikas dar geba eiti ir stovėti su pagalba. Funkciniam vaikščiojimui KAFO naudojimas įtakos neturi. KAFO naudojimas specialistų vertinamas prieštaringai, todėl nėra būtinas.

5.5.2. *Pagalbinės priemonės* (*rekomendacijų I klasė*)^{5,46}

1. Teisingai parinktos ir pritaikytos pagalbinės priemonės padeda užtikrinti maksimalų įmanomą PNRL turinčio vaiko mobilumą, savarankiškumą, palaiko taisyklingą kūno ir jo segmentų padėtį. Netinkamai parinktos ir (arba) pritaikytos pagalbinės priemonės gali trukdyti atlikti funkcinis veiksmus ir paskatinti skeleto deformacijų formavimąsi. Todėl PNRL turintiems vaikams pagalbinės priemonės parinkti ir pritaikyti privalo specialistai (kineziterapeutas, ergoterapeutas), turintys specifinių žinių apie PNRL.
2. *Lazdos, ramentai, vaikštynės*. Padeda išlaikyti kūno svorį ir pusiausvyrą einant. Būtina naudojimosi sąlyga – santykinai nebloga viršutinės kūno dalies raumenų jėga. Pradedant juos naudoti būtina kineziterapeuto pagalba ir paciento apmokymas. PNRL turintiems vaikams gali būti skiriama:
 - *Lazdos*. Rekomenduojamos esant nežymiam kojų raumenų silpnumui ir (arba) pusiausvyros sutrikimui. Galimos įvairios lazdu modifikacijos su skirtingomis rankenomis ir atramos plotu (įprastinės, su trimis arba daugiau kojelių). Pritaikomos pacientui priklausomai nuo plaštakos griebimo funkcijos (rankena) ir gebėjimo išlaikyti pusiausvyrą (lazdos atramos plotas).
 - *Ramentai*. Rekomenduojami esant ryškiam kojų raumenų silpnumui ir (arba) koordinacijos sutrikimui, kai rankos nesuteikia pakankamos atramos naudojantis lazdomis. PNRL turintiems vaikams gali būti skiriami šie ramentai:
 - *Alkūniniai*. Patogiau naudotis nei pažastiniais. Vaikams, kurių labai nusilpę distaliniai rankų raumenys ir (arba) susiformavusios fleksinės alkūnės sąnario kontraktūros rekomenduojami alkūniniai ramentai su specialia atrama / įtvaru dilbiui.
 - *Pažastiniai*. Rekomenduojami esant ryškiam kojų silpnumui, dėl kurio einant sunku perkelti svorį nuo vienos kojos ant kitos ir (arba) esant ryškiam koordinacijos sutrikimui, kai naudojantis lazdomis arba alkūniniais ramentais nepavyksta išlaikyti pusiausvyros.
 - *Vaikštynės*. Skirtos sunkiai vaikščiojančių vaikų judėjimui palengvinti, suteikia daugiau papildomos atramos negu lazdos arba ramentai. Galimos įvairios modifikacijos: sulankstomos arba vientisos, su ratukais arba be jų, su stabdžiais arba be jų. Gali būti komplektuojamos su sėdyne, krepšiu, staliuku. Pritaikomos pagal funkcinę būklę ir poreikius.
3. *Vežimėliai* naudojami judėti aplinkoje, kai savarankiškas vaikščiojimas tampa neįmanomu ir (arba) pernelyg vargina. PNRL turintiems vaikams gali būti skiriami šio tipo vežimėliai:
 - *Palydovo valdomi* (stumiami) vežimėliai naudojami mažiems vaikams arba kai dėl sveikatos būklės vaikas negali naudotis aktyvaus tipo arba elektriniu vežimėliu.

- *Aktyvaus tipo* (varomi neįgaliojo vaiko rankomis) vežimėlius rekomenduojami pradėti naudoti jau tuomet, kai vaikas dar vaikšto savarankiškai, tačiau nepajėgia nueiti ilgesnių atstumų. Svarbu: vežimėliai turi būti lengvi, su sulankstomu rėmu.
 - *Elektriniai* vežimėliai varomi elektra, valdomi pulteliu be palydovo pagalbos. Naudojami kai dėl rankų raumenų silpnumo arba poreikio vežti kartu DPV aparatą arba kitą įrangą vaikas nepajėgia naudotis aktyvaus tipo vežimėliu.
4. *Skuteriai*. Tai elektrinės transporto priemonės su vairo mechanizmu, galinčios įveikti ne mažesnę negu 15 % įkalnę ir ne mažesnę negu 15 km nuotolį. Būtina naudojimosi skuteriu sąlyga – gera rankų ir liemens raumenų jėga, todėl PNRL turintiems vaikams skiriami atsargiai.
 5. *Kėdutės*. Suteikia taisyklingą ir stabilią padėtį, palengvina kvėpavimą ir rankų funkciją žaidžiant, valgant ir atliekant kitas veiklas.
 6. *Stovėjimo atramos*. Rekomenduojamos visiems vaikams, kurie neturi didesnių klubų, kelių ir čiurnų sąnarių kontraktūrų vėlyvoje vaikščiojimo ir ankstyvose nevaikščiojimo stadijose (nuo 1 metų amžiaus). Daugelis autorių siūlo naudoti ir vėliau, jeigu vaikas toleruoja stovėjimą ir nėra ryškių sąnarių kontraktūrų.
 7. *Pagalbinės priemonės kasdienei veiklai užtikrinti*. Norint pasiekti maksimalų įmanomą savarankiškumą kasdienėje veikloje reikalinga modifikuoti veiklą, pritaikyti priemones ir aplinką (25 lentelė).

25 lentelė. Pagalbinės priemonės kasdienei veiklai užtikrinti (pagal Weis, 2021) ⁵

Pagalbinė priemonė	Naudojimo tikslas
<i>Pagalbinės priemonės valgymui</i>	
Universali manžetė plaštakai	Valgymo, piešimo įrankiams prilaikyti; kompensuoja plaštakos raumenų silpnumą.
Mobili rankos atrama	Padedą nešti maistą link burnos; kompensuoja rankos proksimalinių raumenų silpnumą.
Modifikuotos stalo įrankių ir puodelių rankenos, specialūs T formos peiliai, pasisukantys įrankiai, pasunkinti stalo įrankiai ir puodeliai, prailginti gėrimo šiaudeliai ir jų laikikliai	Padedą valgyti ir gerti; kompensuoja plaštakos raumenų silpnumą.
Samčio formos indai, papildomai uždedami kraštai lėkštėms, maisto atitvaros	Padedą paimti maistą iš lėkštės, apsaugo nuo maisto išpylimo ant stalo.
Šaukštai-šakutės	Galima atlikti kelias funkcijas vienu įrankiu.
Neslidūs padėklai po indais, prie stalo prilimpančios lėkštės ir dubenėliai	Neleidžia indams slysti stalu.
Puodeliai su snapeliu, su išpjova, modifikuoti buteliai	Kompensuoja rankų silpnumą, oromandibulinę disfunkciją.

25 lentelės tęsinys

Pagalbinė priemonė	Naudojimo tikslas
<i>Pagalbinės priemonės gražinimuisi, maudymuisi, naudojimuisi tualetu</i>	
Dušo suolai, vonios sėdynės, tualetu-dušo vežimėliai, ranktūriai, tualetu sėdynės / paaukštinimai	Kompensuoja sumažėjusią raumenų jėgą, užtikrina saugų persikėlimą.
Ranka laikomos dušo galvutės, plaušinės su ilga rankena, vonios pirštinės, elektriniai dantų šepetėliai, šukos ir plaukų šepečiai su ilga rankena, lengvai pritaikomi ir transformuojami veidrodėliai, nagų šepetėliai su prilimpančiu pagrindu	Kompensuoja raumenų silpnumą ir sumažėjusią judesių amplitudę.
Atremiami į pečius galvos plovimo padėklai	Padedą išsiplauti galvą virš kriauklės sėdint vežimėlyje
Nagų žirkklės su ilgomis rankenomis	Kompensuoja liemens raumenų silpnumą.
<i>Pagalbinės priemonės rengtis</i>	
Modifikuotos sagos ir užtrauktukai, specialios priemonės sagoms segti, lipdukais susegami rūbai, įmaunami be užsegimo batai	Kompensuoja plaštakos raumenų silpnumą, dominuojančios rankos nebuvimą.
Kojinių ir pėdkelnių movimosi priemonės, batų šaukštai ilga rankena	Kompensuoja liemens raumenų silpnumą.
Rengimosi lazdelės	Kompensuoja rankų raumenų silpnumą.
<i>Pagalbinės priemonės funkciniam mobilumui</i>	
Trapecijos įsikabinti, laipteliai prie lovos, elektra valdomos funkcinės lovos, elektriniai keltuvai	Judėjimas lovoje (įlipimas, išlipimas, padėties keitimas).
Persikėlimo lentos ir specialūs paklotai	Persikelti nuo vieno paviršiaus ant kito (pvz., iš vežimėlio ant lovos).
<i>Pagalbinės priemonės aplinkos valdymui ir komunikacijai</i>	
Specialios konstrukcijos spynos ir raktai, svertinės durų rankenos, elektra atidaromos durys, prailginti ar patogaus aukščio (500–1300 mm) lempų ir elektros jungikliai, kištukiniai lizdai, skambučių mygtukai	Užtikrina maksimalų savarankiškumą namuose.
Balsu įjungiami elektriniai prietaisai, balsą stiprinantys įtaisai, specialūs telefonai žinučių rašymui, kompiuteriai, įvairios pagalbinės priemonės kompiuteriui valdyti.	Užtikrina maksimalų savarankiškumą namuose ir komunikacijos galimybes.

25 lentelės tęsinys

Alternatyviosios ir augmentinės komunikacijos, pažintinių gebėjimų lavinimo priemonės	
Kalbiniai dialoginiai įtaisai	Nešiojamieji elektroniniai bendravimo įtaisai (komunikatoriai), naudojami tiesioginiam bendravimui.
Tiesioginio bendravimo programinė įranga	Programinė įranga tiesioginio bendravimo žinutėms parengti.
Pažintinių funkcijų lavinimo programinė įranga	Programinė įranga gebėjimams, kuriais grindžiamas protavimas ir loginė veikla, dėmesio koncentravimas, lavinti.
Alternatyviosios komunikacijos programėlės prieiga	Programinė įranga bendravimui alternatyviu būdu, skirta gebėjimams, kuriais grindžiama loginė veikla ir kalbos ugdymas, lavinti.
Bendravimo paveikslėlių rinkinys	Priemonė, skirta bendrauti ir kalbai ugdyti vizualiniu principu pagrįstu metodu.
Kompiuterių ir elektroninės įrangos įvesties ir išvesties įtaisai	
Pelė	Speciali techninė įranga su specialia programine įranga, kuri sudaro sąlygas naudotis kompiuteriu.
Klaviatūra	Speciali techninė įranga, kuri sudaro sąlygas naudotis kompiuteriu.
Kompiuterio valdymo svirtis	Speciali techninė įranga, kuri sudaro sąlygas naudotis kompiuteriu esant sutrikusiai rankų funkcijai.
Kompiuterinės kalbos įranga (kalbos sintezatorius)	Speciali programinė įranga, skirta dirbtinės kalbos išvesčiai.
Mobiliojo ryšio telefonas	Įrenginys, skirtas bendrauti alternatyviu būdu, į kurį galima įdiegti programinę įrangą kalbos įgūdžiams lavinti.
Planšetinis (delninis) kompiuteris	Įrenginys, skirtas bendrauti alternatyviu būdu, į kurį galima įdiegti programinę įrangą kalbos įgūdžiams lavinti.

8. PNRL ir judėjimo sutrikimą turintiems vaikams svarbu pritaikyti aplinką. Pavyzdžiui, kad lengviau patektų į būstą gali tekti pritaikyti įvažiavimą, statyti atramas, liftą, pasirūpinti reikiamo pločio ir konstrukcijos durimis. Vežimėliu judančiam vaikui reikalingas pakankamai erdvus tualetas / vonios kambarys, virtuvės pritaikymas (po stalviršiais ir kriaukle neturi būti spintelių, kad galėtų privažiuoti su vežimėliu).

6. Paliatyvioji pagalba

(rekomendacijų I klasė) ^{5,46}

1. Svarbiausia paliatyviosios pagalbos sąlyga – progresuojanti ir gyvenimą trumpinanti liga arba būklė, kai reikalingas simptomų valdymas ir kompleksinė medicininė, psichologinė bei socialinė pagalba. PNRL turintiems vaikams paliatyviosios pagalbos poreikis paprastai atsiranda tuomet, kai nustoja savarankiškai vaikščioti ir ženkliai sutrinka judėjimo ir (arba) kvėpavimo funkcija, rijimas, atsiranda didelė aspiracijos rizika.
2. Paliatyviosios pagalbos tikslas – pagerinti sergančiojo ir jo artimųjų gyvenimo kokybę, įskaitant kančių palengvinimą, ligos sukeltų simptomų ir gretutinių ligų valdymą bei prevenciją, padėti spręsti kitas fizines, psichosocialines ir dvasines problemas.
3. PNRL turintiems vaikams paliatyviosios pagalbos paslaugos gali būti teikiamos ambulatoriškai (namuose, dienos stacionare) arba stacionare.
4. Jeigu vaikui nustatoma greitai progresuojanti PNRL, informacija apie paliatyviosios pagalbos galimybę turi būti suteikiama šeimai kuo anksčiau. Informacija turi būti pateikta atvirai, sąžiningai ir atsakingai. Sprendimai dėl gyvenimo pabaigos priežiūros aptariami iš anksto, skiriant pakankamai laiko ir atsižvelgiant į šeimos požiūrį, prioritetus ir lūkesčius. Informaciją apie paliatyviąją pagalbą turi teikti gydytojas, turintis specifinių žinių apie PNRL ir paliatyviąją pagalbą.
5. Teikiant paliatyviosios pagalbos paslaugas vertinama vaiko sveikatos būklė ir sudaromas pagalbos teikimo planas. Plane turi būti numatyta:
 - Simptomų kontrolės ir organizmo funkcijų palaikymo priemonės ir strategijos.
 - Slaugos poreikis ir slaugos priemonių įgyvendinimas (gyvybinių funkcijų stebėjimas, asmens higienos užtikrinimas, pragulų profilaktika ir kt.).
 - Psichologinė pagalba vaikui ir jo artimiesiems.
 - Socialinės pagalbos poreikis ir užtikrinimas (esant poreikiui reabilitacijos specialistai, įprastai socialinis darbuotojas, tarpininkauja ir atstovauja sprendžiant socialines problemas).
 - Vaiko ir jo šeimos mokymas (savirūpos, slaugos).
 - Specifinės gydymo ir slaugos procedūros (pvz., pragulų priežiūra, stomų ir dirbtinių angų priežiūra, DPV, deguonies terapija).
 - Dvasinė pagalba, jeigu vaikas ir (arba) jo artimieji pageidauja.

7. Metodinio dokumento diegimo ir auditavimo aprašas

7.1. Metodinio dokumento diegimo aprašas

1. VRSAR tarnyba, siekianti įsdiegti Vaikų nervų-raumenų ligų diagnostikos principų, funkcinės būklės vertinimo, stebėjimo ir reabilitacijos metodinį dokumentą privalo atitikti Lietuvos respublikos Sveikatos apsaugos ministro 2000 m. gruodžio 14 d. įsakymo Nr. 728 „Dėl Vaikų raidos sutrikimų ankstyvosios reabilitacijos antrinio ir tretinio lygio paslaugų organizavimo principų, parašymo ir teikimo reikalavimų“ (nauja redakcija nuo 2023 m. sausio 16 d. Nr. V-55) nuostatas.
2. Mokymai, padedantys įdiegti ir taikyti metodinio dokumento nuostatas, bus vykdomi pagal projektą "Asmens sveikatos priežiūros paslaugų prieinamumo ir kokybės gerinimas psichikos, elgesio ar raidos sutrikimų turintiems bei rizikos grupių vaikams" lėšomis, finansuojamą Europos Sąjungos struktūrinių fondų ir Lietuvos Respublikos valstybės biudžeto lėšomis.
3. Baigus mokymus VRSAR darbą koordinuojantis gydytojas kartu su daugiadalykės komandos specialistais parengia savo įstaigos PNRL turinčių vaikų raidos / funkcinės būklės vertinimo, stebėjimo ir reabilitacijos protokolą (vadovaudamiesi šios metodikos nuostatomis). Protokolai ir formos tvirtinami pagal gydymo įstaigos nustatytą diagnostikos ir gydymo protokolų tvirtinimo tvarką.
4. Metodinio dokumento įdiegimo VRSAR tarnyboje kokybės vertinimo rodikliai pateikiami 26 lentelėje. Rekomenduojame atlikti kokybės vertinimą kartą per metus. Už kokybės vertinimą atsako VRSAR darbą koordinuojantis gydytojas arba kitas ASP įstaigos deleguotas asmuo. Atlikus vertinimą pildomas kokybės vertinimo protokolas, o kokybės vertinimo rezultatai aptariami VRSAR daugiadalykės specialistų komandos susirinkime.
5. PNRL turinčių vaikų įstatyminių atstovų pasitenkinimas teikiamomis paslaugomis vertinamas ta pačia tvarka kaip ir kitų VRSAR paslaugas gaunančių vaikų įstatyminių atstovų pasitenkinimas ir atskirai neanalizuojamas. VRSAR paslaugas gaunančių vaikų įstatyminių atstovų apklausa (anketos), jos organizavimas ir vertinimas atliekami teisės aktų nustatyta tvarka.
6. Rekomenduojama atnaujinti šį metodinį dokumentą kas 5 metai. Metodikos atnaujinimą nacionaliniu mastu inicijuoja LR Sveikatos apsaugos ministerija arba profesinės organizacijos (Lietuvos vaikų negalios akademija, Lietuvos socialinės pediatrijos draugija). Jeigu neatliekamas metodikos atnaujinimas nacionaliniu mastu, VRSAR komandos atnaujinama savo naudojamus PNRL turinčių vaikų stebėjimo ir gydymo protokolus pagal Lietuvos respublikos Sveikatos apsaugos ministro 2006 m. gegužės 17 d. įsakymo Nr. V-395 „Dėl Diagnostikos ir gydymo metodikų rengimo ir jų taikymo priežiūros tvarkos aprašo patvirtinimo“ (nauja redakcija nuo 2020 m. birželio 29 d. Nr. V-1567) nuostatas.

26 lentelė. Paveldimas nervų-raumenų ligas turinčių vaikų raidos ir funkcinės būklės vertinimo, stebėjimo ir gydymo paslaugų kokybės vertinimo rodikliai

Rodiklio pavadinimas	Rodiklio aprašymas	Rodiklio siektina reikšmė
Laikotarpis nuo pirmojo vizito pas VRSAR gydytoją iki individualaus stebėjimo ir gydymo plano sudarymo datos	Paciento, kuris pirmą kartą po PNRL diagnozės nustatymo siunčiamas į VRSAR tarnybą, laukimo ir diagnostinių vertinimų laikas nuo pirmojo apsilankymo pas VRSAR gydytoją dienos iki specialistų komandos susirinkimo, kuriame su įstatyminiu paciento atstovu / -ais buvo aptariama vaiko raida ir funkcinė būklė bei sudarytas tolesnis vaiko ištyrimo ir gydymo planas (pateikiami duomenys apie trumpiausią, ilgiausią ir vidutinį laukimo laiką per metus).	2 savaitės
PNRL turinčio vaiko funkcinės būklės vertinimo, stebėjimo ir gydymo taktiką parenka ir planą sudaro daugjadalykė specialistų komanda	Komandą sudaro socialinis pediatras, vaikų neurologas, medicinos psichologas, logoterapeutas, ergoterapeutas, kineziterapeutas, socialinis darbuotojas ir įstatyminiai vaiko atstovai. Kiti specialistai pasitelkiami pagal poreikį.	100 proc.
Sudaromas ir reguliariai peržiūrimas PNRL turinčio vaiko gydymo planas	Pirmuosius metus po diagnozės nustatymo planas peržiūrimas ne rečiau negu kas 6 mėn. (t.y. nustačius diagnozę, po 6 mėn. ir po 12 mėn.). Vėliau planas peržiūrimas ne rečiau negu 12 mėn.	100 proc.
Užtikrinamas gretutinių sveikatos sutrikimų išaiškinimas	Organizuojamos atitinkamų specialistų paslaugos.	100 proc.
Pacientų įstatyminių atstovų skundai teikiamomis paslaugomis	ASP ir kitoms institucijoms dėl PNRL turintiems vaikams teiktų ASP paslaugų nagrinėtų pacientų skundų ir pagrįstų skundų skaičiaus santykis (sk.)	0 pagrįstų skundų

7.2. Metodinio dokumento auditavimo aprašas

1. Praėjus 12 mėnesių po metodikos įdiegimo ir vėliau kas 2 metai atliekamas įdiegto metodinio dokumento veiksmingumo auditas. Audito uždavinys – įvertinti PNRL turinčių vaikų gydymo ir stebėjimo užtikrinimą.
2. Audito metu naudojami informacijos šaltiniai – įrašai ESPBI IS ir (arba) ASP įstaigos informacinėse sistemose, pokalbis su VRSAR gydytojų ir specialistų komanda. Patikrinama ne mažiau 5 atsitiktinai atrinktu PNRL turinčių vaikų medicininiai įrašai, susiję su VRSAR

paslaugų teikimu. Jeigu įstaigoje buvo gydomi mažiau negu 5 PNRL turintys vaikai, patikrinami visų jų medicininiai įrašai.

3. Vertinami PNRL turinčių vaikų raidos ir funkcinės būklės vertinimo protokolai, individualūs reabilitacijos planai, VRSAR paslaugų (stebėjimo ir gydymo) teikimas. Metodikos taikymo veiksmingumo kriterijai:
 - naudojamos įstaigos patvirtintos PNRL turinčių vaikų stebėjimo formos, užpildomos visos jos dalys;
 - sudaromi ir reguliariai atnaujinami individualūs reabilitacijos planai; atnaujinant individualius reabilitacijos planus kartojamas raidos ir funkcinės būklės vertinimas;
 - stebėjimas ir gydymas yra tęstinis, vaikas reguliariai lankosi VRSAR tarnyboje kaip numatyta individualiame reabilitacijos plane.
4. Auditą vykdo atitinkamos įstaigos vidaus audito skyrius. Auditorių parinkimas, audito nešališkumo užtikrinimas, audito rezultatų aptarimas su įstaigos administracija ir VRSAR darbuotojais, audito dokumentų pildymas ir saugojimas vykdomi pagal įstaigos vadovo patvirtintą bendrą Įstaigos vidaus medicininio audito atlikimo ir ataskaitų rengimo tvarką.
5. Metodikos veiksmingumą nacionaliniu mastu galima įvertinti ESPBI IS sistemoje analizuojant gydymo paslaugų suvestinę:
 - PNRL turintys vaikai stebimi VRSAR tarnybose: išplėstinės VRSAR specialistų konsultacijos teikiamos ne rečiau kas 6 mėn. per pirmuosius gyvenimo metus ir ne rečiau negu 12 mėn. vyresniems vaikams;
 - Taikoma ankstyvoji reabilitacija – reguliarios VRSAR ambulatorinės paslaugos 2–4 kartus per mėnesį vaikams iki 2 metų (vyresni vaikai gali gauti ugdymo pagalbos specialistų paslaugas ikimokyklinio ugdymo įstaigose, todėl gali nebūti poreikio lankytis VRSAR tarnyboje).
6. Dėl metodinio dokumento taikymo galima konsultuotis su gydytoja vaikų neurologe Indre Bakaniene, el. paštas Indre.Bakaniene@kaunoklinikos.lt

8. Literatūros aprašymas

Metodiniam dokumentui rengti atlikta sisteminė literatūros paieška biomedicinos mokslų duomenų bazėse MEDLINE, *Cochrane Central Register of Controlled Trials (CENTRAL)*, *Cochrane Database of Systematic Reviews (CDSR)*, PsychINFO. Naudota tarptautinė PICO (populiacija, intervencija, kontrolinė grupė (angl. *comparator*) ir rezultatas (angl. *outcome*)) paieškos strategija pagal pasirinktus raktinius žodžius. Kitose šalyse patvirtintų PNRL diagnostikos ir gydymo rekomendacijų ieškota profesinių organizacijų tinklapiuose, duomenų bazėje Google Mokslinčius (angl. *Google Scholar*), *UpToDate* ir *ClinicalKey* sistemose,

internetiniuose puslapiuose *US National Guidelines Clearinghouse*, UK *NICE* guidance. Paieška atlikta 2022 m. gegužės mėnesį ir atnaujinta 2022 m. gruodžio mėnesį.

Naudoti literatūros šaltiniai pateikiami literatūros sąrašė. Intervencinių tyrimų kokybei vertinti naudota Amerikos cerebrinio paralyžiaus ir raidos medicinos akademijos (angl. *American Academy of Cerebral Palsy and Developmental Medicine, AACPD*) tyrimų kokybės vertinimo sistema⁹⁵. Rengiant metodiką naudoti tyrimai, kurie surinko teigiamus vertinimus atsakant į 5 ir daugiau kokybės klausimus. Tyrimai, kurie surinko mažiau 5 teigiamų vertinimų (menkos kokybės tyrimai) į apžvalgą įtraukti nebuvo.

9. Literatūros sąrašas

1. Mercuri E, Bertini E, Iannaccone ST. Childhood spinal muscular atrophy: controversies and challenges. *Lancet Neurol.* 2012;11(5):443-452.
2. Wilmshurst JM, Ouvrier R. Hereditary peripheral neuropathies of childhood: an overview for clinicians. *Neuromuscul Disord NMD.* 2011;21(11):763-775.
3. Birnkrant DJ, Bushby K, Bann CM, et al. Diagnosis and management of Duchenne muscular dystrophy, part 1: diagnosis, and neuromuscular, rehabilitation, endocrine, and gastrointestinal and nutritional management. *Lancet Neurol.* 2018;17(3):251-267.
4. Callan A, Nallagangula TK, Jawla S, Pommerol HJ de, Risson V. Spinal Muscular Atrophy: A Review of Epidemiology, Burden and Unmet Needs (P4.4-016). *Neurology.* 2019;92(15 Supplement).
5. Bertorini T. *Neuromuscular Disorders Treatment and Management.* Elsevier, 2021.
6. Wadman RI, van der Pol WL, Bosboom WM, et al. Drug treatment for spinal muscular atrophy type I. *Cochrane Database Syst Rev.* 2019;12(12):CD006281.
7. Wadman RI, Pol WL van der, Bosboom WM, et al. Drug treatment for spinal muscular atrophy types II and III. *Cochrane Database Syst Rev.* 2020;(1):CD006282.
8. Teoh HL, Carey K, Sampaio H, Mowat D, Roscioli T, Farrar M. Inherited Paediatric Motor Neuron Disorders: Beyond Spinal Muscular Atrophy. *Neural Plast.* 2017;2017:6509493.
9. Della Marina A, Wibbeler E, Abicht A, et al. Long Term Follow-Up on Pediatric Cases With Congenital Myasthenic Syndromes—A Retrospective Single Centre Cohort Study. *Front Hum Neurosci.* 2020;14:560860.
10. Bertini E, D'Amico A, Gualandi F, Petrini S. Congenital Muscular Dystrophies: A Brief Review. *Semin Pediatr Neurol.* 2011;18(4):277-288.
11. Cassandrini D, Trovato R, Rubegni A, et al. Congenital myopathies: clinical phenotypes and new diagnostic tools. *Ital J Pediatr.* 2017;43:101.
12. Hunter M, Johnson N. Diagnosis and Management of Pediatric Myotonic Dystrophy. *NeoReviews.* 2017;18(9):e513-e521.
13. Lurio JG, Peay HL, Mathews KD. Recognition and Management of Motor Delay and Muscle Weakness in Children. *Am Fam Physician.* 2015;91(1):38-44.
14. Noritz GH, Murphy NA, Neuromotor Screening Expert panel, et al. Motor Delays: Early Identification and Evaluation. *Pediatrics.* 2013;131(6):e2016-e2027.
15. Goemans N, Deconinck N. *Management of Neuromuscular Disorders in Children: A Multidisciplinary Approach to Management (Clinics in Developmental Medicine) 1st Edition.* Mac Keith Press, 2019.
16. Fauls JR, Thompson BL, Johnston LM. Validity of the Ages and Stages Questionnaire to identify young children with gross motor difficulties who require physiotherapy assessment. *Dev Med Child Neurol.* 2020;62(7):837-844.

17. Lisi EC, Cohn RD. Genetic evaluation of the pediatric patient with hypotonia: perspective from a hypotonia specialty clinic and review of the literature. *Dev Med Child Neurol.* 2011;53(7):586-599.
18. Migita R, Woodward GA, Wiley JF. Etiology and evaluation of the child with weakness. UpToDate. Accessed March 9, 2023. <https://www.uptodate.com/contents/etiology-and-evaluation-of-the-child-with-weakness/print>
19. Lee HN, Lee YM. Integrated diagnostic approach of pediatric neuromuscular disorders. *Journal of Genetic Medicine.* 2018;15(2):55-63.
20. McDonald CM. Clinical approach to the diagnostic evaluation of hereditary and acquired neuromuscular diseases. *Phys Med Rehabil Clin N Am.* 2012;23(3):495-563.
21. Darras BT, Jones HR. Diagnosis of pediatric neuromuscular disorders in the era of DNA analysis. *Pediatr Neurol.* 2000;23(4):289-300.
22. Chikkannaiah M, Reyes I. New diagnostic and therapeutic modalities in neuromuscular disorders in children. *Curr Probl Pediatr Adolesc Health Care.* 2021;51(7):101033.
23. Goemans N, Deconinck N, eds. *Management of Neuromuscular Disorders in Children: A Multidisciplinary Approach to Management.* 1st edition. Mac Keith Press; 2019.
24. Cassidy SB, Allanson JE. *Management of Genetic Syndromes.* 3rd edition. Wiley-Blackwell; 2010.
25. Rutter M, Camillo CA, Coss P, et al. European Respiratory Society International Congress 2018: Allied Respiratory Professionals' report of highlighted sessions. *ERJ Open Res.* 2019;5(1):00182-02018.
26. Sly PD, Hantos Z. The International Collaboration to Improve Respiratory Health in Children (INCIRCLE) ERS Clinical Research Collaboration. *Eur Respir J.* 2018;52(6):1801867.
27. Martigne L, Seguy D, Pellegrini N, et al. Efficacy and tolerance of gastrostomy feeding in Duchenne muscular dystrophy. *Clin Nutr Edinb Scotl.* 2010;29(1):60-64.
28. Wang CH, Bonnemann CG, Rutkowski A, et al. Consensus statement on standard of care for congenital muscular dystrophies. *J Child Neurol.* 2010;25(12):1559-1581.
29. Finkel RS, Mercuri E, Meyer OH, et al. Diagnosis and management of spinal muscular atrophy: Part 2: Pulmonary and acute care; medications, supplements and immunizations; other organ systems; and ethics. *Neuromuscul Disord.* 2018;28(3):197-207.
30. Romano C, van Wynckel M, Hulst J, et al. European Society for Paediatric Gastroenterology, Hepatology and Nutrition Guidelines for the Evaluation and Treatment of Gastrointestinal and Nutritional Complications in Children With Neurological Impairment. *J Pediatr Gastroenterol Nutr.* 2017;65(2):242-264.
31. Romano C, Dipasquale V, Gottrand F, Sullivan PB. Gastrointestinal and nutritional issues in children with neurological disability. *Dev Med Child Neurol.* 2018;60(9):892-896.
32. Shoval HA, Antelis E, Hillman A, et al. Onabotulinum Toxin A Injections Into the Salivary Glands for Spinal Muscle Atrophy Type I: A Prospective Case Series of 4 Patients. *Am J Phys Med Rehabil.* 2018;97(12):873.
33. Lamounier JA, Marteletto NM, Calixto CA, de Andrade MR, Tibúrcio JD. Stature estimate of children with cerebral palsy through segmental measures: a systematic review. *Rev Paul Pediatr.* 2020;38:e2018185.
34. Singh H, Nene Y, Mehta TR, Govindarajan R. Efficacy of Botulinum Toxin for Treating Sialorrhoea in Neuromuscular Conditions. *Front Neurol.* 2020;11:513.
35. Mullender M, Blom N, De Kleuver M, et al. A Dutch guideline for the treatment of scoliosis in neuromuscular disorders. *Scoliosis.* 2008;3:14.
36. Baban A, Lodato V, Parlapiano G, et al. Myocardial and Arrhythmic Spectrum of Neuromuscular Disorders in Children. *Biomolecules.* 2021;11(11):1578.
37. Hsu DT. Cardiac manifestations of neuromuscular disorders in children. *Paediatr Respir Rev.* 2010;11(1):35-38.
38. Paganoni S. Evidence-Based Physiatry: Pediatric Neuromuscular Rehabilitation in the Era of Precision Medicine. *Am J Phys Med Rehabil.* 2018;97(12):920.
39. Mercuri E, Finkel RS, Muntoni F, et al. Diagnosis and management of spinal muscular atrophy: Part 1: Recommendations for diagnosis, rehabilitation, orthopedic and nutritional care. *Neuromuscul Disord NMD.* 2018;28(2):103-115. 5
40. King G, King S, Rosenbaum P, Goffin R. Family-centered caregiving and well-being of parents of children with disabilities: Linking process with outcome. *J Pediatr Psychol.* 1999;24(1):41-53.
41. Law M. *Family-Centred Assessment and Intervention in Pediatric Rehabilitation.* 1st edition. Routledge & CRC Press; 2014.

42. Turner-Stokes L. Goal attainment scaling (GAS) in rehabilitation: a practical guide. *Clin Rehabil.* 2009;23(4):362-370.
43. Steenbeek D, Ketelaar M, Galama K, Gorter JW. Goal attainment scaling in paediatric rehabilitation: a critical review of the literature. *Dev Med Child Neurol.* 2007;49(7):550-556.
44. World Health Organization. *ICF-CY, International Classification of Functioning, Disability, and Health: Children & Youth Version.* World Health Organization; 2007.
45. Bos I, Stallinga HA, Middel B, Kuks JBM, Wynia K. Validation of the ICF core set for neuromuscular diseases. *Eur J Phys Rehabil Med.* 2013;49(2):179-187.
46. Guidance for Paediatric Physiotherapists - Managing Neuromuscular Disorders. Association of Paediatric Chartered Physiotherapists. The Association of Pediatric Chartered Physiotherapists: consensus document. Accessed March 14, 2023. <https://apcp.csp.org.uk/publications/guidance-paediatric-physiotherapists-managing-neuromuscular-disorders>
47. Manikowska F, Chen BPJ, Józwiak M, Lebedowska MK. Validation of Manual Muscle Testing (MMT) in children and adolescents with cerebral palsy. *NeuroRehabilitation.* 2018;42(1):1-7.
48. Jethwa A, Mink J, Macarthur C, Knights S, Fehlings T, Fehlings D. Development of the Hypertonia Assessment Tool (HAT): a discriminative tool for hypertonia in children. *Dev Med Child Neurol.* 2010;52(5):e83-87.
49. Haugh AB, Pandyan AD, Johnson GR. A systematic review of the Tardieu Scale for the measurement of spasticity. *Disabil Rehabil.* 2006;28(15):899-907.
50. Franjoine MR, Gunther JS, Taylor MJ. Pediatric Balance Scale: A Modified Version of the Berg Balance Scale for the School-Age Child with Mild to Moderate Motor Impairment. *Pediatr Phys Ther.* 2003;15(2):114.
51. Pires IM, Garcia NM, Zdravevski E. Measurement of Results of Functional Reach Test with Sensors: A Systematic Review. *Electronics.* 2020;9(7):1078.
52. Licciardi L, Brown T. An overview & critical review of the Sensory Profile – second edition. *Scand J Occup Ther.* 2021;0(0):1-13.
53. Jorquera-Cabrera S, Romero-Ayuso D, Rodriguez-Gil G, Triviño-Juárez JM. Assessment of Sensory Processing Characteristics in Children between 3 and 11 Years Old: A Systematic Review. *Front Pediatr.* 2017;5:57.
54. Vancleef K, Janssens E, Petré Y, Wagemans J, Ortibus E. Assessment tool for visual perception deficits in cerebral visual impairment: reliability and validity. *Dev Med Child Neurol.* 2020;62(1):118-124.
55. Sutton GP, Barchard KA, Bello DT, et al. Beery-Buktenica Developmental Test of Visual-Motor Integration performance in children with traumatic brain injury and attention-deficit/hyperactivity disorder. *Psychol Assess.* 2011;23(3):805-809.
56. Harvey EM, Leonard-Green TK, Mohan KM, et al. Inter-Rater and Test-Retest Reliability of the Beery VMI in Schoolchildren. *Optom Vis Sci* 2017;94(5):598-605.
57. Wuang YP, Su CY. Rasch analysis of the Developmental Test of Visual-Motor Integration in children with intellectual disabilities. *Res Dev Disabil.* 2009;30(5):1044-1053.
58. Burtner PA, Qualls C, Ortega SG, Morris CG, Scott K. Test-retest reliability of the Motor-Free Visual Perception Test Revised (MVPT-R) in children with and without learning disabilities. *Phys Occup Ther Pediatr.* 2002;22(3-4):23-36.
59. Obler DR, Avi-Itzhak T. Concurrent validity of the wide range assessment of visual motor abilities in typically developing children ages 4 to 11 years. *Percept Mot Skills.* 2011;113(2):377-385.
60. Montes J, McDermott MP, Martens WB, et al. Six-Minute Walk Test demonstrates motor fatigue in spinal muscular atrophy. *Neurology.* 2010;74(10):833-838.
61. Bartels B, de Groot JF, Terwee CB. The six-minute walk test in chronic pediatric conditions: a systematic review of measurement properties. *Phys Ther.* 2013;93(4):529-541.
62. Hassan J, van der Net J, Helders PJM, Prakken BJ, Takken T. Six-minute walk test in children with chronic conditions. *Br J Sports Med.* 2010;44(4):270-274.
63. Yoon DY, Scott K, Hill MN, Levitt NS, Lambert EV. Review of three tests of motor proficiency in children. *Percept Mot Skills.* 2006;102(2):543-551.

64. Crellin DJ, Harrison D, Santamaria N, Babl FE. Systematic review of the Face, Legs, Activity, Cry and Consolability scale for assessing pain in infants and children: is it reliable, valid, and feasible for use? *Pain*. 2015;156(11):2132-2151.
65. Chan AY, Ge M, Harrop E, et al. Pain assessment tools in paediatric palliative care: A systematic review of psychometric properties and recommendations for clinical practice. *Palliat Med*. 2022;36(1):30-43.
66. Hadders AM. Early Detection and Early Intervention in Developmental Motor Disorders: From Neuroscience to Participation. 1st edition. Mac Keith Press; 2021.
67. Provost B, Heimerl S, McClain C, Kim NH, Lopez BR, Kodituwakku P. Concurrent validity of the Bayley Scales of Infant Development II Motor Scale and the Peabody Developmental Motor Scales-2 in children with developmental delays. *Pediatr Phys Ther*. 2004;16(3):149-156.
68. Albers CA, Grieve AJ. Review of Bayley Scales of Infant and Toddler Development--Third Edition. *J Psychoeduc Assess*. 2007;25(2):180-190.
69. Bayley N. Bayley Scales of Infant and Toddler Development. San Antonio, TX: The Psychological Corporation, 2006.
70. Hadders-Algra M. Early Diagnostics and Early Intervention in Neurodevelopmental Disorders—Age-Dependent Challenges and Opportunities. *J Clin Med*. 2021;10(4):861.
71. Eliks M, Gajewska E. The Alberta Infant Motor Scale: A tool for the assessment of motor aspects of neurodevelopment in infancy and early childhood. *Front Neurol*. 2022;13:927502.
72. Ulrich DA. Test of gross motor development: examiner's manual. 2nd edition. Austin: Pro-Ed publisher; 2000.
73. Jírovec J, Musálek M, Mess F. Test of Motor Proficiency Second Edition (BOT-2): Compatibility of the Complete and Short Form and Its Usefulness for Middle-Age School Children. *Front Pediatr*. 2019;7:153.
74. Brown T, Lalor A. The Movement Assessment Battery for Children--Second Edition (MABC-2): a review and critique. *Phys Occup Ther Pediatr*. 2009;29(1):86-103
75. Schoe, S. Miller Function and Participation Scales. In: Volkmar, F.R. (eds) Encyclopedia of Autism Spectrum Disorders. Springer; 2013.
76. Dhote SN, Khatri PA, Ganvir SS. Reliability of “Modified timed up and go” test in children with cerebral palsy. *J Pediatr Neurosci*. 2012;7(2):96-100.
77. Williams EN, Carroll SG, Reddihough DS, Phillips BA, Galea MP. Investigation of the timed “up & go” test in children. *Dev Med Child Neurol*. 2005;47(8):518-524.
78. Shore BJ, Allar BG, Miller PE, Matheney TH, Snyder BD, Fragala-Pinkham M. Measuring the Reliability and Construct Validity of the Pediatric Evaluation of Disability Inventory--Computer Adaptive Test (PEDI-CAT) in Children With Cerebral Palsy. *Arch Phys Med Rehabil*. 2019;100(1):45-51.
79. Shore BJ, Allar BG, Miller PE, Matheney TH, Snyder BD, Fragala-Pinkham MA. Evaluating the Discriminant Validity of the Pediatric Evaluation of Disability Inventory: Computer Adaptive Test in Children With Cerebral Palsy. *Phys Ther*. 2017;97(6):669-676.
80. Novacheck TF, Stout JL, Tervo R. Reliability and validity of the Gillette Functional Assessment Questionnaire as an outcome measure in children with walking disabilities. *J Pediatr Orthop*. 2000;20(1):75-81.
81. Roll K, Roll W. (REAL) The Roll Evaluation of Activities of Life. Bloomington, MN: PsychCorp; 2012.
82. Ziviani J, Ottenbacher KJ, Shephard K, Foreman S, Astbury W, Ireland P. Concurrent validity of the Functional Independence Measure for Children (WeeFIM) and the Pediatric Evaluation of Disabilities Inventory in children with developmental disabilities and acquired brain injuries. *Phys Occup Ther Pediatr*. 2001;21(2-3):91-101.
83. Romli MH, Wan Yunus F. A Systematic Review on Clinimetric Properties of Play Instruments for Occupational Therapy Practice. *Occup Ther Int*. 2020;2020:2490519.
84. Law M, Baptiste S, McColl M, Opzoomer A, Polatajko H, Pollock N. The Canadian occupational performance measure: an outcome measure for occupational therapy. *Can J Occup Ther Rev Can Ergother*. 1990;57(2):82-87.
85. Imms C. Review of the Children's Assessment of Participation and Enjoyment and the Preferences for Activity of Children. *Phys Occup Ther Pediatr*. 2008;28(4):389-404.
86. Coster W, Bedell G, Law M, et al. Psychometric evaluation of the Participation and Environment Measure for Children and Youth. *Dev Med Child Neurol*. 2011;53(11):1030-1037.

87. Ropars J, Lempereur M, Vuillerot C, et al. Muscle Activation during Gait in Children with Duchenne Muscular Dystrophy. *PLoS One*. 2016;11(9):e0161938.
88. Ramsey D, Scoto M, Mayhew A, et al. Revised Hammersmith Scale for spinal muscular atrophy: A SMA specific clinical outcome assessment tool. *PLoS ONE*. 2017;12(2):e0172346.
89. Sman AD, Hackett D, Fiatarone Singh M, Fornusek C, Menezes MP, Burns J. Systematic review of exercise for Charcot-Marie-Tooth disease. *J Peripher Nerv Syst JPNS*. 2015;20(4):347-362.
90. Jung IY, Chae JH, Park SK, et al. The correlation analysis of functional factors and age with duchenne muscular dystrophy. *Ann Rehabil Med*. 2012;36(1):22-32.
91. Artilheiro MC, Cardoso de Sá CDS, Fávero FM, et al. Hand Function in Muscular Dystrophies. *Percept Mot Skills*. 2017;124(2):441-451.
92. Krosschell KJ, Maczulski JA, Crawford TO, Scott C, Swoboda KJ. A modified Hammersmith functional motor scale for use in multi-center research on spinal muscular atrophy. *Neuromuscul Disord*. 2006;16(7):417-426.
93. Pera MC, Coratti G, Forcina N, et al. Content validity and clinical meaningfulness of the HFMSE in spinal muscular atrophy. *BMC Neurol*. 2017;17:39.
94. Guidelines for Determining Frequency of Physical and Occupational Therapy. Cincinnati Children's guidelines. Accessed March 18, 2023. <https://www.childrensmc.org/departments-and-clinics/physical-and-occupational-therapy/guidelines-for-determining-frequency-of-ptot/>
95. Systematic Reviews | AACPDm - American Academy for Cerebral Palsy and Developmental Medicine. Accessed April 18, 2021. <https://www.aacpdm.org/education/systematic-reviews>

10. Informacija visuomenei ir pacientams

(Ši informacija gali būti pateikiama įstatyminiams paciento atstovams kaip lankstinukas, platinama per masines informavimo priemones, viešinama pacientų organizacijų internetiniuose puslapiuose; ja rekomenduojama vadovautis bendraujant su žurnalistais)

Kas yra nervų-raumenų ligos?

Paveldimos nervų-raumenų ligos – tai didelė skirtingų ligų grupė, kuriai būdingas periferinių (esančių už galvos ir nugaros smegenų ribos) nervų ir (arba) raumenų pažeidimas. Dalis šių ligų yra progresuojančios, tai yra vaikui augant jo būklė blogėja.

Dauguma šių ligų:

- prasideda vaikystėje;
- yra paveldimos;
- gali sirgti keli vienos šeimos nariai (ligos sunkumas dažnai skiriasi).

Kokie būna paveldimų nervų-raumenų ligų tipai?

Paveldimų nervų-raumenų ligų priskaičiuojama šimtai, visos priskiriamos retoms ligoms. Kiekviena šių ligų turi specifinę genetinę priežastį. Skirtingos nervų-raumenų ligos gali pasireikšti panašiais simptomais, todėl tiksliai ligos diagnozei nustatyti reikalingas genetinis ištyrimas. Tikslios nervų-raumenų ligos nustatymas svarbus, nes kai kurioms ligoms gydyti yra sukurti

specialūs vaistai, rekomenduojami specifiniai sveikatos ir funkcinės būklės vertinimo metodai bei jų taikymo periodiškumas. Dažniausios paveldimos nervų-raumenų ligos:

- Raumenų distrofija;
- Miotoninė distrofija;
- Spinalinė raumenų atrofiija;
- Periferinė neuropatija (dažniausia jų – *Charcot-Marie-Tooth* liga);
- Metabolinės miopatijos (pvz., sergant mitochondrinėmis ligomis).

Kas sukelia nervų-raumenų ligas vaikams?

Dauguma vaikų nervų-raumenų ligų yra įgimtos – vaikai gimsta turėdami pakitusį ir (arba) nepilną geną arba neturi jo visai (genetinė liga). Patologinis genas gali būti paveldimas iš tėvų arba susidaro naujai (tai vadinama *de novo* mutacija) formuojantis lytinėms ląstelėms. Tėvai, kurie turi pakitusį geną, bet neturi ligos simptomų, vadinami geno nešiotojais. Kadangi patologinių genų nešiotojai būna sveiki, jiems ši būklė paprastai nustatoma tik susilaukus genetinė liga sergančio vaiko.

Paveldimos nervų-raumenų ligos nėra susijusios su nėštumo ir gimdymo komplikacijomis, skiepiais ir infekcinėmis ligomis.

Kokie yra nervų-raumenų ligų simptomai?

Pagrindinis bendras daugelio nervų-raumenų ligų bruožas – raumenų silpnumas, kuris ryškėja vaikui augant. Kai kurių ligų (pvz., I tipo spinalinės raumenų atrofiijos) atveju raumenų silpnumas pastebimas tik gimus arba pirmaisiais gyvenimo mėnesiais, kitų (pvz., *Duchenne* raumenų distrofijos) – atsiranda vėliau, vaikui augant. Skirtingoms ligoms būdingas skirtingas raumenų silpnumo ir kitų simptomų atsiradimo laikas.

Kitas dažnas nervų-raumenų ligos simptomas – žemas raumenų tonusas (hipotonija). Ypač būdingas kūdikiams ir mažiems vaikams. Raumenų tonusu vadinamas raumens įsitempimas ramybėje, neatliekant judesio. Žemą raumenų tonusą turintys vaikai atrodo suglebę, jiems sunku išlaikyti kūno padėtį, išmokti naujų judesių. Kūdikiai, turintys žemą raumenų tonusą neretai įvardijami kaip „vangus vaikas“. Ne visi vangūs ir (arba) žemą raumenų tonusą turintys vaikai serga paveldima nervų-raumenų liga (hipotonijos priežastys gali būti įvairios), tačiau visus juos turi konsultuoti vaikų neurologas dėl nervų-raumenų ligos arba kito neurologinio susirgimo diagnostikos.

Dėl raumenų silpnumo ir žemo raumenų tonuso nervų-raumenų ligas turintiems vaikams sunku judėti ir išmokti naujų judesių. Todėl jiems dažnai nustatomas judesių raidos sutrikimas. Vaikai,

kuriems nervų-raumenų liga prasideda kūdikystėje vėliau pradeda laikyti galvą, sėdėti, stovėti ir eiti, o sunkesniais atvejais atitinkamo judesių raidos etapo (pvz., sėdėjimo, vaikščiojimo) nepasiekia. Vaikui augant ir ligai progresuojant vaikams gali tapti sunku judėti (pvz., atsistoti nuo žemės, bėgti, šokinėti), pasikeičia eisena, gali tapti sunku vaikščioti, sėdėti, atlikti judesius rankomis. Vaikui augant dėl judėjimo ir laikysenos sutrikimo vystosi skeleto deformacijos (stuburo iškrypimas, sąnarių nejudrumas).

Dėl kvėpavimo raumenų silpnumo gali vystytis lėtinis kvėpavimo nepakankamumas (gali reikėti dirbtinės plaučių ventiliacijos), dėl burnos raumenų silpnumo gali atsirasti rijimo sutrikimas (gali tekti pradėti maitinti vaiką per zondą arba gastrostomą).

Kaip nervų-raumenų ligos diagnozuojamos?

Nervų-raumenų ligą diagnozuoja gydytojas vaikų neurologas kartu su daugiadalyke specialistų komanda, apžiūrėjęs vaiką ir atlikęs reikiamus tyrimus. Nervų-raumenų liga įtariama įvertinus ligos simptomus (raumenų silpnumą, judėjimo, raidos sutrikimą) pagal vaiko / tėvų pasakojimą ir vaiko apžiūrą. Priklausomai nuo klinikinės situacijos ir įtariamos ligos sudaromas vaiko ištyrimo planas. Vienais atvejais gali pakakti vieno arba kelių tyrimų (pvz., genetinio ištyrimo paėmus kraujo mėginį), kitais atvejais tyrimų gali reikėti daug ir gana sudėtingų. Įtarus nervų-raumenų ligą dažniausiai atliekami šie tyrimai:

- Bendras kraujo, įvairūs biocheminiai tyrimai.
- Šlapimo tyrimas.
- Elektroneuromiografija – nervų ir raumenų bioelektrinio aktyvumo įvertinimas.
- Genetiniai tyrimai.
- Magnetinio rezonanso tomografija:
 - skeleto raumenų – padeda įvertinti raumenų pažeidimo pobūdį ir sunkumą;
 - galvos smegenų – padeda nustatyti galvos smegenų patologiją (svarbu diferencinei diagnostikai).
- Raumenų biopsija.
- Kompiuterinė tomografija, rentgeno nuotraukos kaulų būklei įvertinti.
- Įvairūs tyrimai vidaus organų patologijai nustatyti (pilvo organų, širdies echoskopija, Holterio tyrimas bei kt.)

Kaip nervų-raumenų ligos gydomos?

Kai kurios nervų-raumenų ligos (pvz., spinalinė raumenų atrofija, *Duchenne* raumenų distrofija) gydomos vaistais. Vaistai gali veiksmingai sustabdyti ligos progresavimą, todėl svarbu šias ligas diagnozuoti ir pradėti gydyti kuo anksčiau. Spinalinę raumenų atrofiją pradėjus gydyti iki

simptomų atsiradimo ligos simptomų neatsiranda ir vaikai auga bei vystosi normaliai. Dėl šios priežasties Lietuvoje, kaip ir daugelyje kitų išsivysčiusių šalių, visi naujagimiai tiriami dėl spinalinės raumenų atrofijos.

Daugelio paveldimų nervų-raumenų ligų gydymui vaistų nėra. Tokiu atveju skiriamas simptominis gydymas ir rehabilitacija. Pacientai stebimi specialistų komandos, kad būtų laiku pastebėtos ir gydomos komplikacijos (pvz., kvėpavimo nepakankamumas, skeleto deformacijos). Rehabilitacijos specialistai padeda vaikui išmokti naujų judesių, kasdienės veiklos įgūdžių, palaikyti raumenų jėgą, lankstumą, ištvėrę, pritaiko pagalbines priemones judėti, išlaikyti kūno padėtį, atlikti įvairias kasdienes veiklas.