FONDACIJA BORBA PROTIV ALS

ALS VODIČ

ZA PACIJENTE I ČLANOVE NJIHOVIH PORODICA

Autor: **Dr Zorica Stević**

SADRŽAJ

UVODNO POGLAVLJE 05

I POGLAVLJE 06
Kakva je bolest ALS? 06
1.1. Definicija i istorijat ALS 06
1.2. Kakva je uloga nervnog sistema i šta su to motorni neuroni? 06
1.3. Kakav je uticaj oštećenja motornih neurona na nastanak ALS-a? 09
1.4. Ko oboleva od ALS-a? 09
1.5. Kako nastaje ALS? 10
1.6. Koji su najčešći početni simptomi ALS-a? 10

II POGLAVLJE 11
Koji su tipovi ALS-a? 11
2.1 Klasična – sporadična ALS 11
2.2 Primarna lateralna skleroza (PLS) 13
2.3 Progresivna mišićna atrofija (PMA) 13
2.4 Progresivna bulbarna paraliza (PBP) 13
2.5 Sindrom „lepršavih ruku“ (Flail arm) i sindrom „lepršavih nogu“ (Flail leg) 14
2.6 Familijarna – nasledna ALS (fALS) 14
2.7 ALS udružen sa frontotemporalnom demencijom (FTD) . 15

III POGLAVLJE 16
Kako se postavlja dijagnoza ALS-a? 16
3.1 Neurološki pregled 16
3.2 Elektromioneurografija (EMNG) 16
3.3 Magnetna rezonanca mozga i kičme 17
3.4 Laboratorijska ispitivanja krvi 17
3.5 Ispitivanje funkcije pluća 17
3.6 Genetsko testiranje 18
3.7 Neuropsihološko testiranje 18

IV POGLAVLJE 19
Kako prihvatiti postavljenu dijagnozu ALS? 19
4.1. Prvi korak – razgovor sa ALS pacijentom i odraslim članovima porodice 19
4.2. Razgovor sa decom o bolesti 20
4.3. Saopštavanje dijagnoze rodbini i prijateljima 20
4.4. Komunikacija sa kolegama i poslodavcem 20

V POGLAVLJE 21
Kakav je dalji tok ALS-a? 21
Simptomi i znaci tokom napredovanja ALS-a: 21
5.1 Atrofija mišića 21
5.2 Fascikulacije 22
5.3 Grčevi 22
5.4 Slabost mišića 22
5.5 Govor 23
5.6 Gutanje 23
5.7 Sijaloreja 23
5.8 Disanje 24
5.9 Zamor 24
5.10 Emocije i mentalni poremećaji 24
5.11 Intelekt i memorija 25
5.12 Poremećaji spavanja 25
5.13 Bol 25
5.14 Malnutricija 25
5.15 Zatvor 26
5.16 Seksualno zdravlje 26

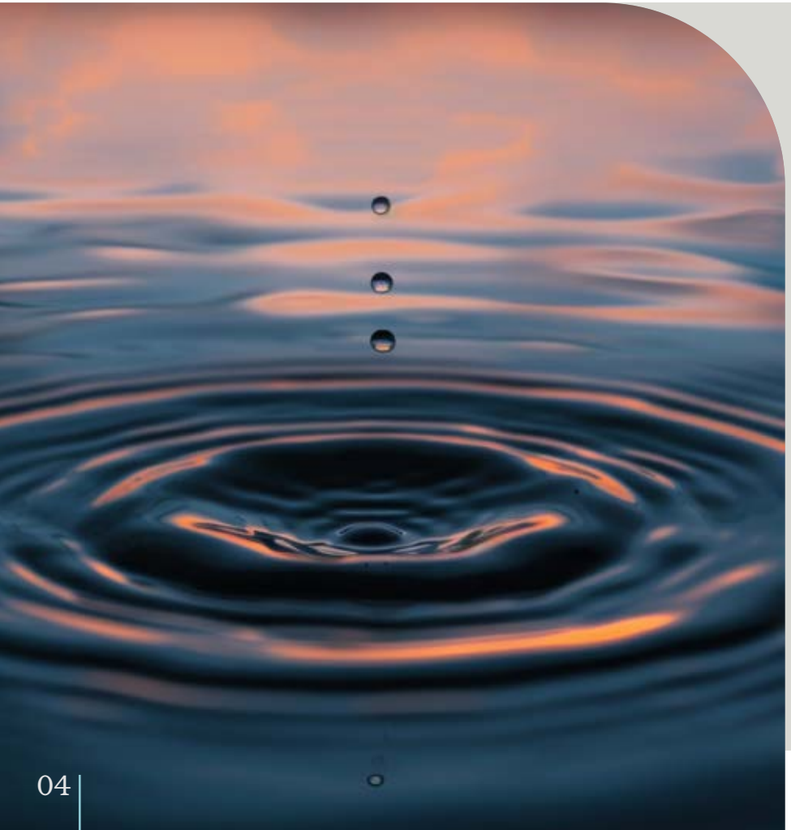
VI POGLAVLJE 27
Ima li odgovarajuće strategije kako se nositi i boriti sa ALS?. 27
6.1 Suočavanje pacijenta sa napredovanjem ALS-a 27
6.2 Suočavanje sa psihičkim promenama kod dece tokom trajanja bolesti 29

VII POGLAVLJE 30
Kako se leči ALS? 30
7.1 Medikamentna terapija 31
7.2 Fizikalni tretman – saveti za vežbe koje se mogu primenjivati u kućnim uslovima 31
7.3 Kako mogu pomoći različite vrste pomagala? 33
7.4 Preporuke za ALS pacijente koji imaju smetnje sa gutanjem 33
7.5 Preporuke kada se jave problemi sa govorom kod ALS pacijenata 37
7.6 Kako se rešavaju problemi sa disanjem i iskašljavanjem? 39

VIII POGLAVLJE 43
Multidisciplinarni pristup u palijativnoj nezi 43

IX POGLAVLJE 45
Kakve su teškoće i kako se najčešće osećaju članovi porodice koji pružaju stalnu pomoć obolelima od ALS? 45
9.1 Prepoznavanje i razumevanje emocija članova porodice . 45
9.2 Prepoznavanje i razumevanje emocija dece u porodici ALS pacijenta 47

X POGLAVLJE 48
Praktične informacije o zdravstvenim olakšicama za ALS pacijente u Srbiji 48
Literatura 51



UVODNO POGLAVLJE

Vodič za amiotrofičnu lateralnu sklerozu (ALS) posvećen je osobama kojima je dijagnostikovana ALS, članovima njihovih porodica, kao i bliskim rođacima i prijateljima koji žele da saznaju više o ALS-u i omoguće što kvalitetniji život pacijentima koji boluju od ove bolesti.

Nakon postavljanja dijagnoze, reakcije osoba obolelih od ALS-a su različite. Neki žele odmah da saznaju što je više moguće o ovoj bolesti, dok drugi odlažu razmišljanje o njoj i odlučuju da reaguju kada promene postanu vidljivije. Sve su to normalne i očekivane reakcije. Savetuje se da se sa simptomima ALS-a suočite što ranije i da, uz stručnu pomoć i podršku porodice, sve dileme i probleme rešavate na vreme i na pravi način.

U ALS vodiču možete saznati kakva je to bolest, kako je prihvatiti, kako napreduje, koji su fizički i emocionalni izazovi sa kojima se pacijenti i njihove porodice suočavaju, kao i kako praktično reagovati u pravom trenutku, u različitim situacijama, kako bi se sprečile ozbiljnije komplikacije. ALS vodič je razvrstan u 10 poglavlja, što vam omogućava da lako odaberete teme koje vas zanimaju i pronađete potrebne informacije.

Važno je istaći da je svrha ALS vodiča da služi kao dopuna osnovnom izvoru informisanja i lečenja – zdravstvenom timu sa kojim redovno komunicirate i koji brine o pacijentima obolelim od ALS-a.

Za dodatna pitanja preporučujemo ALS savetovališta i radionice, u okviru kojih se sa stručnjacima iz različitih oblasti mogu razjasniti sve dileme. Ukoliko želite da se uključite, potrebno je da posetite veb-sajt: **borbaprotivals.rs.**

Vodič za ALS je rezultat podrške Fondacije za borbu protiv ALS-a.

I POGLAVLJE

Kakva je bolest ALS?

1.1 Definicija i istorijat ALS

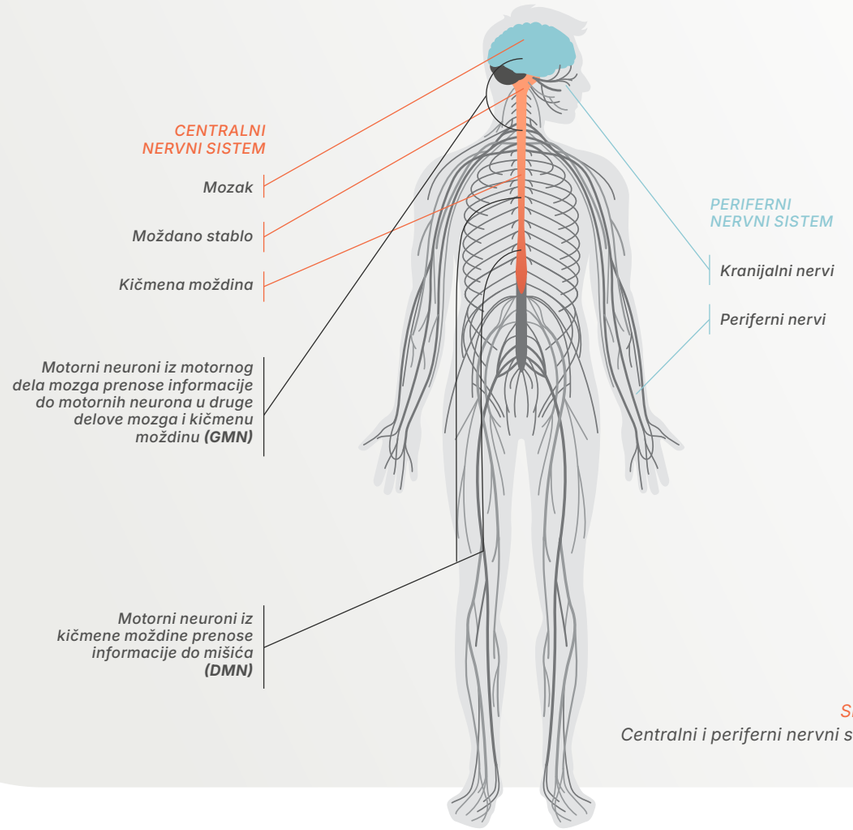
Amiotrofična lateralna skleroza (ALS) je veoma ozbiljna, progresivna neurološka bolest kod koje dolazi do slabljenja i postepenog gubitka mišića zaduženih za kretanje, govor, gutanje i disanje. Ova bolest nastaje usled odumiranja nervnih ćelija – tzv. motornih neurona u motornom delu mozga i kičmenoj moždini, te posledično njihove sve slabije aktivnosti i kontrole mišićnih funkcija. Sa napredovanjem bolesti dolazi do paralize mišića ruku i nogu, nemogućnosti govora, gutanja i disanja, u proseku u periodu od 3–5 godina od pojave prvih simptoma. Važno je istaći da se ALS ne ispoljava isto kod svih pacijenata, jer postoje razlike u stepenu zahvaćenosti motornih neurona u mozgu i kičmenoj moždini.

ALS je poznata i pod imenom Šarkova (Charcot) bolest, po francuskom neurologu Žan–Martenu Šarkou (Jean-Martin Charcot), koji je još 1869. godine prvi opisao kliničku sliku i patološki nalaz ove bolesti i dao joj naziv. Naziv bolesti uključuje prefiks „amiotrofična“, koji označava gubitak mišića kao posledicu oštećenja motornih neurona kičmene moždine, „lateralna“, koja se odnosi na oštećene nervne puteve iz motornog dela mozga koji prenose impulse do kičmene moždine i nalaze se bočno („lateralno“) u njenoj strukturi, dok „skleroza“ podrazumeva trajno oštećenje i gubitak motornih neurona.

U svetu se često koristi i termin „bolest motornog neurona“ kao sinonim za ALS. U Sjedinjenim Američkim Državama bolest je poznata kao Lou Gerigova bolest, po čuvenom bejzbol igraču čija je intenzivna borba sa ovom bolešću doprinela podizanju svesti javnosti o ALS-u. U Srbiji se, u trenutku postavljanja dijagnoze, najčešće koristi termin bolest motornog neurona (BMN), dok se ne dobiju svi rezultati kliničkih ispitivanja, nakon čega se uspostavlja konačna dijagnoza – ALS.

1.2 Kakva je uloga nervnog sistema i šta su to motorni neuroni?

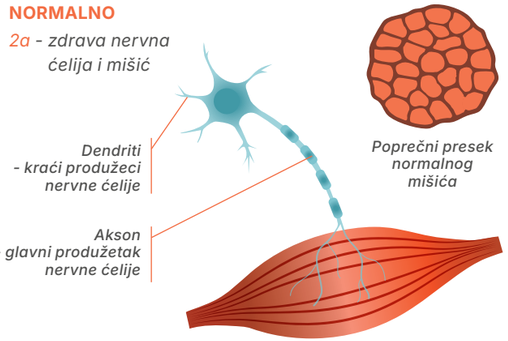
Nervni sistem je rasprostranjen u celom našem telu i povezuje organizam sa spoljašnjom i unutrašnjom sredinom. On reguliše rad svih organa, uključujući i mišiće, upravlja voljnim radnjama i omogućava mišljenje, govor, pamćenje i učenje. Čine ga centralni i periferni nervni sistem, koji su međusobno povezani. Centralni nervni sistem (CNS) predstavlja najsloženiji deo

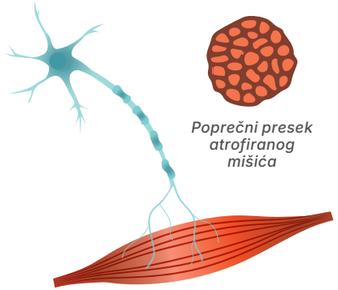


Slika 1.
Centralni i periferni nervni sistem

našeg organizma i u užem smislu sastoji se od dva osnovna dela – mozga i kičmene moždine. Preko perifernog nervnog sistema (PNS), CNS komunicira sa mišićima, kao i sa svim organima i tkivima, regulišući njihove funkcije i aktivnosti. Periferni nervni sistem čine kičmeni (spinalni) i moždani (kranijalni) nervi, odnosno živci *(Slika 1)*.

Osnovna jedinica nervnog sistema je nervna ćelija, odnosno neuron, koji ima dve vrste produžetaka – dendrite, kao kraće produžetke, i akson, koji predstavlja centralni odvodni deo nervne ćelije *(Slika 2a)*. Proces prenošenja informacija započinje nadražajem neurona, u okviru koga nastaju promene njegove električne aktivnosti, koje se šire u vidu talasa duž aksona. Tom prilikom oslobađaju se nervni prenosioci – neurotransmiteri.





Slika 2.
Nervna ćelija i mišić

Neuroni motornog dela mozga nazivaju se motorni neuroni i predstavljaju tzv. gornje motorne neurone (GMN). Od njih polaze impulsi, odnosno signali, koji se nishodnim motornim nervnim putevima prenose do motornih neurona kičmene moždine, formirajući piramidni put, kao i do motornih neurona u moždanom stablu, formirajući kortikobulbarni put. Motorni neuroni moždanog stabla i kičmene moždine predstavljaju tzv. donje motorne neurone (DMN). Odavde se signali prenose preko kranijalnih i ostalih perifernih nerava ka mišićima glave, vrata, ruku, nogu i trupa. Zahvaljujući ovako sinhronizovanom prenosu signala iz motornog dela mozga, ostvaruje se stalna kontrola funkcije i aktivnosti mišića, koji su ključni za različite radnje, poput hodanja, govora i disanja *(Slika 2a)*.

1.3

Kakav je uticaj oštećenja motornih neurona na nastanak ALS-a?

ALS je najčešća bolest iz grupe oboljenja motornih neurona i nastaje usled preranog odumiranja motornih neurona u motornom delu mozga i kičmene moždine, odnosno gornjih (GMN) i donjih motornih neurona (DMN). Usled propadanja gornjih motornih neurona (GMN) dolazi do oštećenja i njihovih produžetaka – aksona, koji čine glavne motorne puteve (piramidni i kortikobulbarni put), preko kojih se informacije prenose ka mišićima. Istovremeno, u nižim strukturama mozga i kičmenoj moždini dolazi do propadanja motornih neurona koji predstavljaju donje motorne neurone (DMN).

Posledica ovih promena jeste sve otežanije slanje impulsa, odnosno signala, iz motornih neurona moždanog stabla – tzv. bulbarnog regiona – kojima se kontrolišu aktivnosti mišića glave i vrata, kao i iz motornih neurona kičmene moždine ka mišićima ruku, nogu i trupa *(Slika 2b)*. Zbog toga dolazi do narušavanja govora, gutanja, kretanja, preciznih pokreta ruku i nogu, kao i disanja. Kod osoba obolelih od ALS-a najčešće nisu zahvaćeni srčani mišić, mišići koji pokreću oči, kao ni mišići koji kontrolišu mokrenje i pražnjenje creva. Ukoliko su pogođeni samo gornji (GMN) ili samo donji motorni neuroni (DMN), ne radi se o klasičnom ALS-u, već o posebnim kliničkim entitetima sa drugačijom prognozom.

ALS je bolest koja skraćuje životni vek. Za sada ne postoji lek koji može da zaustavi ili značajno uspori njen tok. Brzina napredovanja bolesti može znatno da varira od osobe do osobe, što se objašnjava razlikama u stepenu zahvaćenosti motornih neurona u mozgu i kičmenoj moždini, a samim tim i u mišićima. Neki pacijenti relativno brzo uoče pogoršanje, dok kod drugih postoje duži periodi veoma sporog napredovanja bolesti.

1.4

Ko oboleva od ALS-a?

ALS nije zarazna bolest i ne nastaje iznenada. Tačan uzrok njenog nastanka još uvek nije poznat, zbog čega ne postoji osnov za razmišljanje o tome da je bilo ko mogao da učini nešto kako bi se bolest sprečila. ALS spada u grupu retkih bolesti. Širom sveta se svake godine dijagnostikuje između 1,5 i 2,7 novih slučajeva ALS-a na 100.000 stanovnika (incidencija). Ukupan broj obolelih u određenom trenutku (prevalencija) iznosi između 3 i 8 na 100.000 stanovnika. Rizik za nastanak ALS-a tokom života iznosi približno 1 prema 300.

ALS se najčešće javlja između 55. i 75. godine života, ali se može javiti u bilo kom životnom periodu. U poslednje dve decenije registrovan je porast učestalosti kod osoba starijih od 75 godina. ALS se izuzetno retko javlja pre 25. godine života. Kod pacijenata sa porodičnim oblikom bolesti (fALS) početak simptoma može biti i do 10 godina raniji. ALS je češća kod muškaraca nego kod žena, u odnosu od približno 1,3–1,5

prema 1. Životni vek osoba sa ALS-om je kod većine pacijenata ograničen i u proseku iznosi od 3 do 5 godina od pojave prvih simptoma.

1.5

Kako nastaje ALS?

Još uvek nije utvrđen tačan uzrok ALS-a, odnosno nije poznato kada i zašto dolazi do preranog odumiranja motornih neurona u mozgu i kičmenoj moždini. Smatra se da je nastanak bolesti posledica složenog međusobnog delovanja genetskih i faktora iz spoljašnje sredine, ali tačni mehanizmi još nisu u potpunosti razjašnjeni. Kod većine obolelih ALS se javlja sporadično, bez jasnog naslednog opterećenja, dok se kod manjeg broja osoba bolest javlja u porodičnom obliku.

Proces oštećenja motornih neurona je postepen i može trajati određeno vreme pre pojave prvih simptoma, ali nije moguće precizno utvrditi kada započinje. Izvesno je da, kada jednom započne, bolest napreduje, ali ne kod svih osoba istom brzinom. Kao što je već napomenuto, motorni neuroni nisu podjednako oštećeni u mozgu i kičmenoj moždini, niti u istom stepenu u određenom vremenskom periodu, što doprinosi individualnim razlikama u toku bolesti i načinu ispoljavanja simptoma.

1.6

Koji su najčešći početni simptomi ALS-a?

Ukoliko se prvi simptomi bolesti jave na rukama, uočava se postepeni razvoj slabosti, najčešće na jednoj ruci, prvenstveno u predelu šake. Slabost se ispoljava kroz poteškoće u izvođenju finih i preciznih radnji, koje pacijenti često opisuju kao „nespretnost“. To može uključivati otežano okretanje ključa u bravi, poteškoće pri zakopčavanju dugmadi, pisanju, kao i ispadanje predmeta iz ruku. Ako se prvi simptomi bolesti jave na nogama, primećuje se postepeni razvoj slabosti, najčešće na jednoj nozi, naročito u predelu stopala („pad stopala“). Ove promene se manifestuju kroz zapinjanje stopalom o podlogu, saplitanje i otežano trčanje.

Bez obzira na to gde se prvi simptomi ispolje, u ranoj fazi bolesti mogu se javiti grčevi u mišićima ruku i/ili nogu, kao i povremeno „poigravanje“, odnosno kratkotrajni, brzi trzaji pojedinih mišića – fascikulacije u mišićima ruku i/ili nogu. Ukoliko se prvi simptomi bolesti jave u vidu smetnji govora ili gutanja, dolazi do postepenog razvoja poremećaja govora usled otežanog pokretanja jezika, tzv. „zaplitanja jezikom“. Kasnije se mogu javiti čujno gutanje, zagrcnjavanje prilikom pijenja tečnosti ili konzumiranja suve hrane, kao i osećaj „knedle u grlu“. Veoma retko se, kao prvi ili uz već pomenute simptome, javljaju i tegobe u vidu otežanog, sve plićeg disanja, gubitka daha i osećaja gušenja. Prateći opšti simptomi uključuju zamor i postepeni gubitak telesne težine.

II POGLAVLJE

Koji su tipovi ALS-a?

Kao što je već napomenuto, ALS u oko 90% slučajeva nije nasledna bolest. U tim situacijama koristi se termin klasična ili sporadična ALS.

2.1

Klasična – sporadična ALS

Ekstremitetni (spinalni) tip

Najčešći oblik ALS-a, koji se javlja kod oko 75% pacijenata, jeste tzv. spinalni, odnosno ekstremitetni tip, koji započinje na ekstremitetima – rukama i/ili nogama *(Slika 3)*. U ranoj fazi bolesti, usled slabosti mišića, primećuje se nespretnost pri izvođenju finih pokreta prstima šaka (kada bolest počinje na rukama) ili zapinjanje pri hodu i otežano trčanje (kada bolest počinje na nogama). Često su prisutni i grčevi, kao i povremeno „poigravanje“, odnosno kratkotrajni, brzi trzaji pojedinih mišića – fascikulacije u mišićima ruku i/ili nogu.

Slika 3. ALS - simptomi i znaci

Sa napredovanjem bolesti dolazi do pogoršanja slabosti uz pojavu ukočenosti mišića ekstremiteta (spastičnosti). Postepeno se razvija kompletna klinička slika, sa slabošću mišića za disanje, kao i mišića vrata, govora i gutanja. U uznapredovalim fazama bolesti pacijenti mogu biti vezani za postelju, imati izražene smetnje gutanja i govora, kao i ozbiljne probleme sa disanjem. Kod pacijenata sa početkom bolesti na rukama ili nogama, kompletna klinička slika najčešće se razvija u periodu od oko 3 do 4 godine od pojave prvih simptoma.

Bulbarni tip ALS-a

U oko 20–25% slučajeva ALS započinje smetnjama govora i gutanja – tada govorimo o bulbarnom tipu.

Najčešći simptomi i znaci:

- Smetnje govora – pre svega poremećaj artikulacije usled slabosti mišića lica i usne duplje, naročito jezika, mekog nepca, ždrela i grkljana. Ovaj poremećaj kod ALS-a naziva se dizartrija. Glas može postati šaputav zbog slabijeg pomeranja glasnih žica, kada više vazduha izlazi, ili grub, promukao i napregnut zbog grča glasnica. Ovaj poremećaj naziva se disfonija i dovodi do smanjenja vokalnog raspona glasa.
- Smetnje gutanja – zagrcnjavanje tečnošću i čvrstom hranom, jer se meko nepce i jezik sve teže pokreću. Sa napredovanjem bolesti govor postaje sve nerazumljiviji, a gutanje otežano čak i kašaste hrane, zbog čega obroci postaju manji i traju duže.

Ostali prateći simptomi i znaci:

- Spazam, odnosno ukočenost vilice
- Emotivna preosetljivost sa epizodama slabije kontrolisanog plača ili smeha
- Slabost mišića vrata, što može otežati održavanje uspravnog položaja glave

Vremenom se bolest širi naniže, razvija se slabost mišića za disanje, uz potrebu za primenom neinvazivne mehaničke ventilacije – aparata za disanje sa maskom. Istovremeno se javlja slabost, gubitak snage i ukočenost (spastičnost) mišića ruku i nogu, uz otežan hod i potrebu za korišćenjem različitih pomagala. Kod pacijenata sa bulbarnim početkom bolesti, kompletna klinička slika razvija se u proseku nakon dve do dve i po godine od pojave prvih simptoma.

Kada se kompletno razvije klinička slika, bilo da je početak bio ekstremitetni ili bulbarni, produženje života i poboljšanje njegovog kvaliteta moguće je postići primenom neinvazivne mehaničke ventilacije, ishrane putem perkutane gastrostome, kao i adekvatnom negom i kontinuiranom podrškom.

Respiratorni tip ALS-a

U izuzetno retkim slučajevima, kod oko 1–1,5% pacijenata, ALS započinje razvojem slabosti mišića za disanje. Zbog toga osobe sa ovim tipom bolesti nemaju dovoljno snage da adekvatno dišu niti da iskašlju sekret. Zbog naglog razvoja respiratorne insuficijencije, pacijenti sa respiratornim tipom ALS-a najčešće se već na početku bolesti primaju na odeljenja intenzivne nege, u urgentne centre ili klinike za plućne bolesti, gde se odmah priključuju na aparate za mehaničku ventilaciju i zahtevaju potpunu respiratornu podršku. Ovo je najteži oblik bolesti, a prateći simptomi ALS-a često ostaju neprepoznati zbog brzog i teškog toka.

2.2 Primarna lateralna skleroza (PLS)

Primarna lateralna skleroza (PLS) prisutna je kod oko 3–5% ALS pacijenata i nije nasledna. Za ovaj tip bolesti karakteristično je postojanje isključivo znakova oštećenja gornjeg motornog neurona (GMN). Klinički se najčešće inicijalno manifestuje ukočenošću i slabošću nogu (spastična parapareza), na šta se nadovezuje nespretnost i slabost ruku. Kasnije se mogu javiti otežan, eksplozivan govor, smetnje gutanja, kao i epizode emotivne nestabilnosti sa impulsivnošću. Kod određenog broja pacijenata bolest može preći u klasični oblik ALS-a. Ukoliko se nakon četiri godine ne jave znaci oštećenja donjeg motornog neurona (DMN), dijagnoza PLS smatra se sigurnom. Tok bolesti je značajno sporiji, a trajanje može biti duže od 10 godina.

2.3 Progresivna mišićna atrofija (PMA)

Progresivna mišićna atrofija (PMA) nije nasledna i javlja se kod oko 3–7% ALS pacijenata. Kod ovog oblika bolesti prisutni su isključivo znaci oštećenja donjeg motornog neurona (DMN). Bolest najčešće započinje asimetričnim gubitkom mišićne mase i slabošću šake ili stopala, a vremenom se slabost širi na obe ruke i noge. U proseku, kod oko jedne trećine pacijenata, nakon približno tri godine dolazi do napredovanja bolesti sa razvojem kliničke slike klasičnog ALS-a. Kod pacijenata kod kojih ne dolazi do razvoja oštećenja gornjeg motornog neurona (GMN), prognoza je povoljnija u odnosu na klasični ALS.

2.4 Progresivna bulbarna paraliza (PBP)

Progresivna bulbarna paraliza (PBP) nije nasledna i javlja se kod oko 1–5% pacijenata. Kod ovog oblika bolesti prisutne su izražene smetnje govora – od dizartrije do potpune nemogućnosti govora (anartrija) – kao i smetnje gutanja (disfagija). Ove tegobe nastaju kao posledica oštećenja

motornih neurona koji potiču iz moždanog stabla, odnosno iz njegovog bulbarnog dela, što dovodi do slabosti i gubitka funkcije mišića obraza, usana, jezika, mekog nepca, ždrela i grkljana. Ovo stanje naziva se bulbarna paraliza. Za razliku od klasičnog ALS-a sa bulbarnim početkom, kod PBP slabost ekstremiteta i smetnje disanja nastaju kasnije. Prognoza je u pravilu povoljnija nego kod klasične ALS sa bulbarnim početkom.

2.5

Sindrom „lepršavih ruku“ (Flail arm) i sindrom „lepršavih nogu“ (Flail leg)

Sindrom „lepršavih ruku“ karakteriše se pojavom obostrane slabosti u rukama, naročito u predelu nadlaktica. Pacijenti često nisu u mogućnosti da podignu ruke ili da se očešljaju, dok je snaga u šakama u početku očuvana. Tokom napredovanja bolesti, u periodu od jedne i po do dve godine, dolazi do pogoršanja slabosti, koja može dovesti do potpune oduzetosti ruku.

Sindrom „lepršavih nogu“ ispoljava se otežanim hodom i čestim saplitanjem, usled slabosti stopala, koja se vremenom pogoršava i može dovesti do oduzetosti nogu. Učestalost ovog oblika iznosi oko 6–11% svih pacijenata sa ALS-om.

Za oba sindroma karakteristično je da se kod većine pacijenata bolest tek nakon oko dve godine širi na mišiće ostalih delova tela, dok se smetnje gutanja, govora i disanja javljaju znatno kasnije. Prognoza kod ovih oblika bolesti je povoljnija u odnosu na klasičnu ALS. Preživljavanje je u proseku oko šest godina ili duže, u zavisnosti od trenutka pojave respiratornih smetnji.

2.6

Familijarna – nasledna ALS (fALS)

Familijarna ALS (fALS) predstavlja redak oblik bolesti kod koga postoji porodično ispoljavanje ALS-a. Do sada je identifikovano više od 40 gena koji se dovode u vezu sa razvojem ovog oblika bolesti.

Najčešće registrovane mutacije obuhvataju sledeće gene:

- C9orf72 – oko 40% pacijenata
- SOD1 – oko 20% pacijenata
- TDP-43 – oko 3–5% pacijenata
- FUS – oko 3–5% pacijenata

Na osnovu kliničkih simptoma i znakova, pacijenti sa fALS-om ne mogu se razlikovati od pacijenata sa klasičnim ALS-om.

Sumnja na fALS postoji kod:

- postojanja slične ili iste bolesti u porodici
- ranijeg početka bolesti (u proseku oko deset godina ranije)
- mogućnosti razvoja demencije uz porodičnu anamnezu
- mogućih poremećaja kontrole mokrenja i pražnjenja creva

Familijarna ALS povezuje se sa promenama u genima, ranije nazivanima mutacijama, a danas sve češće varijantama gena. Geni predstavljaju osnovne jedinice nasleđivanja i sastoje se od delova molekula deoksiribonukleinske kiseline (DNK), koji nose genetsku informaciju i učestvuju u kontroli funkcija ćelija.

Kod većine gena povezanih sa fALS-om, nasleđivanje je dominantno. To znači da je promenjena kopija gena dominantna u odnosu na normalnu kopiju. Ukoliko jedan od roditelja nosi promenjeni gen, postoji oko 50% verovatnoće da će se on preneti na dete, nezavisno od toga da li potiče od majke ili oca. Moguće je i da nosioci određenih genetskih varijanti nikada ne razviju bolest. Prisustvo gena povezanih sa fALS-om ne znači sigurnu pojavu ALS-a. Dete koje nasledi zdravu kopiju gena neće oboleti i nema povećan rizik za svoje potomstvo.

Genetsko testiranje se najčešće sprovodi radi provere mutacija gena SOD1 i C9orf72. Ukoliko postoje podaci o sličnim bolestima u porodici, a rezultati ovih analiza su negativni, ispitivanja se dodatno proširuju.

2.7

ALS udružen sa frontotemporalnom demencijom (FTD)

Kombinacija ALS-a i frontotemporalne demencije (FTD) javlja se kod oko 5–15% ALS pacijenata i češće nema porodično ispoljavanje.

Za ALS je karakteristično:

- progresivni poremećaj govora (dizartrija) i gutanja (disfagija)
- slabost i gubitak mišićne mase ekstremiteta
- pojačani mišićni refleksi

FTD karakterišu:

- promene ponašanja – konflikti, gubitak kritičkog rasuđivanja i odgovornosti, dezorganizacija svakodnevnih aktivnosti i impulsivnost
- smetnje govora
- gubitak pamćenja, koji se obično javlja kasnije nego kod Alchajmerove bolesti

Dijagnostikovanje početnih znakova FTD-a kod pacijenata sa razvijenim ALS, kao i obrnuto, često je otežano.

Preživljavanje kod ALS-FTD varira, ali u proseku iznosi oko 3–3,5 godine. Poseban izazov predstavlja otežana saradnja sa pacijentima, što komplikuje sprovođenje lečenja, naročito u vezi sa ishranom putem perkutane endoskopske gastrostome (PEG) i primenom neinvazivne mehaničke ventilacije (NIV).

III POGLAVLJE

Kako se postavlja dijagnoza ALS-a?

ALS je retka bolest, zbog čega se kod većine pacijenata prepoznaje i dijagnostikuje tek kada se razvije prepoznatljiva klinička slika. Jedan od glavnih razloga za to jeste činjenica da su početni simptomi često blagi i nedovoljno upadljivi.

U prvih nekoliko meseci pacijenti mogu, često iz nehata, zanemariti simptome kao što su nespretnost pri obavljanju preciznih radnji rukama, blaži stepen slabosti stopala ili manje smetnje pri govoru. Najčešće ove tegobe pripisuju starijem životnom dobu, koristeći različite racionalizacije, sve dok simptomi ne postanu očigledni. Tada se javljaju svom lekaru opšte prakse, nakon čega sledi pregled neurologa. Posle neurološkog pregleda i postavljanja sumnje na ALS, sprovode se dodatna ispitivanja radi potvrde ili isključivanja dijagnoze.

3.1

Neurološki pregled

Neurološki pregled je najvažniji korak u dijagnostici. Njime se utvrđuje postojanje slabosti, gubitka mišićne mase, spontanih trzaja mišića (tzv. fascikulacija), promena mišićnog tonusa i refleksa na rukama i nogama, kao i poremećaja govora i disanja.

3.2

Elektromioneurografija (EMNG)

Elektromioneurografija je dijagnostički pregled kojim se ispituje funkcija perifernih nerava i mišića. Ovo je jedan od najznačajnijih pregleda za dijagnostiku ALS-a, jer omogućava procenu električne aktivnosti mišića pomoću iglenih elektroda.

Kada je mišić oštećen i ne dobija dovoljno nervnih impulsa iz kičmene moždine, njegova električna aktivnost se razlikuje od normalne. Ovim pregledom mogu se registrovati rane promene u mišićnoj aktivnosti, čak i na početku bolesti.

3.3

Magnetna rezonanca mozga i kičme

Magnetna rezonanca predstavlja važnu dijagnostičku metodu kojom se isključuju druge bolesti koje mogu imitirati simptome ALS-a.

3.4

Laboratorijska ispitivanja krvi

Laboratorijske analize krvi služe za isključivanje drugih bolesti. Na primer, blagi porast nivoa enzima kreatin-kinaze, koji se oslobađa prilikom razgradnje mišića, može se javiti kod ALS-a, ali nije specifičan. Ovaj nalaz je važan kako bi se isključile primarne bolesti mišića, kod kojih su vrednosti ovog enzima znatno više.

3.5

Ispitivanje funkcije pluća

Testovi plućne funkcije rade se radi procene snage disajnih mišića i veoma su važni, jer pacijenti često nemaju izražene simptome poremećaja disanja, iako testovi pokazuju odstupanja.

Osnovni pregled obuhvata spirometriju, kojom se mere zapremina i protok vazduha, kao i druge testove, poput:

- maksimalnog inspiratornog pritiska (MIP), koji odražava snagu mišića pri udisaju,
- maksimalnog ekspiratornog pritiska (MEP), koji pokazuje snagu mišića pri izdisaju,
- pulsne oksimetrije, kojom se meri nivo kiseonika u krvi pomoću senzora postavljenog na prst.

Važno je ove testove obaviti već u vreme postavljanja dijagnoze, jer promene mogu biti posledica i drugih bolesti, poput astme ili emfizema pluća. Kod pacijenata kod kojih se zbog slabosti usana ne može precizno proceniti plućna funkcija, rade se dodatne analize, uključujući gasne analize krvi.

Ispitivanja plućne funkcije treba ponavljati na svakih 3–6 meseci. Ove procedure se obavljaju u pulmološkim ambulantama kliničkih i medicinskih centara u Srbiji.

3.6

Genetsko testiranje

Genetsko testiranje se sprovodi kod pacijenata kod kojih postoji sumnja na naslednu, odnosno familijarnu ALS (fALS). Najčešće se ispituju geni SOD1 i C9orf72.

3.7

Neuropsihološko testiranje

Neuropsihološko testiranje sprovodi se kod pacijenata sa sumnjom na ALS, naročito kod onih sa bulbarnim početkom bolesti.

Sva navedena ispitivanja su veoma važna i potrebno ih je sprovesti kod svakog pacijenta kod koga postoji sumnja na ALS. Njihova svrha je isključivanje drugih bolesti koje u ranim fazama mogu imitirati ALS, a koje imaju znatno bolju prognozu i mogućnosti lečenja. Pacijentima je važno objasniti da je potrebno strpljenje dok se ne dobiju rezultati svih analiza, kao i da će biti blagovremeno obavešteni o terminu dolaska radi donošenja konačnog zaključka i saopštavanja dijagnoze.

IV POGLAVLJE

Kako prihvatiti postavljenu dijagnozu ALS?

4.1

Prvi korak – razgovor sa ALS pacijentom i odraslim članovima porodice

Saznanje da bolujete od teške bolesti, odnosno ALS-a, predstavlja izuzetan stres i zahteva vreme da se, zajedno sa porodicom, suočite sa tom činjenicom. Većina pacijenata se u trenutku postavljanja dijagnoze ne oseća spremno da prihvati težinu bolesti. Prve, normalne i uobičajene reakcije su šok, neverica, patnja, očaj, bes, gorčina, strah i tuga.

Nakon početnih reakcija, većina pacijenata prolazi kroz period prilagođavanja, tokom koga preispituju svoj život, porodicu i buduće planove. Najčešće je potrebno nekoliko nedelja, a ponekad i meseci, da se prihvati činjenica da se radi o ozbiljnoj bolesti. Razumljivo je da želite da sami obradite informacije, saznate više o bolesti i razmotrite njene dugoročne posledice. Važno je imati na umu da se tok bolesti razlikuje od osobe do osobe i da je svaki pacijent „priča za sebe“. Ukoliko su od početka upoznati i drugi odrasli članovi porodice, naročito supružnik ili partner, važno je da svi dobiju vreme za prilagođavanje. ALS je hronična, a ne akutna bolest i ne dolazi do naglih promena „preko noći“. Ne treba se opterećivati pitanjima krivice ili propuštenih znakova u prošlosti.

Kada se emotivna situacija stabilizuje, važno je doneti odgovarajuće odluke. Iako ne postoji uzročna terapija, postoje lekovi i terapijski postupci koji mogu imati pozitivan efekat ukoliko se započnu na vreme i redovno primenjuju, prema preporuci neurologa. Ukoliko ste u dobrom opštem stanju, preporučuje se nastavak svakodnevnih aktivnosti u skladu sa mogućnostima. Nastavak rada, društvene aktivnosti, putovanja i druženja mogu imati pozitivan psihološki efekat.

Važno je imati poverenja u svog neurologa i otvoreno razgovarati o svim informacijama, uključujući i one koje dolaze sa interneta i društvenih mreža. Mnoge od njih nisu naučno utemeljene. U procesu lečenja i praćenja bolesti – niste sami.

4.2

Razgovor sa decom o bolesti

Mnogi roditelji pokušavaju da zaštite decu tako što izbegavaju razgovor o bolesti. Međutim, deca, čak i veoma mala, primećuju promene u porodičnoj atmosferi. Zbog toga je važno deci, bez obzira na uzrast, reći istinu na način koji mogu da razumeju. Izostavljanje iz razgovora može dovesti do pogrešnih zaključaka i osećaja krivice. Ukoliko roditelji nisu spremni za razgovor, preporučuje se traženje stručne pomoći. Dobro je unapred razmisliti o mogućim pitanjima i odgovorima i uskladiti komunikaciju unutar porodice.

4.3

Saopštavanje dijagnoze rodbini i prijateljima

Obaveštavanje bliskih rođaka i prijatelja može biti značajna podrška za pacijenta i porodicu. Ne treba odlagati ovaj razgovor, jer podrška bliskog okruženja ima veliki značaj. Ne treba se povlačiti iz odnosa zbog bolesti, niti odbacivati osobe koje iskreno žele da pomognu.

4.4

Komunikacija sa kolegama i poslodavcem

Ukoliko odlučite da nastavite da radite, potrebno je razmotriti kada i kako obavestiti poslodavca i kolege. Ova odluka zavisi od lične, porodične i finansijske situacije. Otvorena komunikacija može doprineti razumevanju, prilagođavanju radnih obaveza i pružanju dodatne podrške.

V POGLAVLJE

Kakav je dalji tok ALS-a?

Osnovna karakteristika ALS-a je napredovanje, tj. progresija bolesti. Kao što je do sada u više navrata isticano, postoje individualne razlike u progresiji – kod nekih pacijenata tok bolesti je brži, a kod nekih sporiji. Većina pacijenata procenjuje pogoršanje na osnovu promena koje uočava u obavljanju svakodnevnih aktivnosti.

Simptomi i znaci tokom napredovanja ALS-a:

5.1

Atrofija mišića

je ključna karakteristika ALS-a i rezultat je nemogućnosti motornih neurona da komuniciraju sa mišićima tela.

5.2
Fascikulacije

su nevoljni trzaji mišića koji se mogu videti ispod kože. U početku su retki, ali kako bolest napreduje postaju sve češći i zahvataju sve veći broj mišića. To često uznemirava pacijenta, jer ga fascikulacije podsećaju da se nešto dešava i da to nije dobro. Fascikulacije bez gubitka mišićne mase i slabosti mogu se javiti i kod zdravih osoba – tada se nazivaju benignim fascikulacijama. Ukoliko značajno smetaju ALS pacijentu, trebalo bi da se obrati svom neurologu.

5.3
Grčevi

su čest simptom kod osoba sa ALS-om i mogu izazvati bol, ukočenost mišića i otežati izvođenje planiranih pokreta. Najčešće se javljaju u nogama, stopalima i šakama, a mogu biti izraženiji tokom noći. Tegobe se mogu ublažiti održavanjem zahvaćenih mišića toplim, redovnim istezanjem, blagim vežbama i pravilnim pozicioniranjem tela. Ukoliko su grčevi učestali, bolni ili ometaju san i svakodnevne aktivnosti, potrebno je konsultovati lekara radi procene i uvođenja odgovarajuće terapije.

5.4
Slabost mišića

je posledica gubitka mišićne mase, utiče na pokretljivost i ovaj proces se sa trajanjem bolesti nastavlja.

Slabost mišića vrata može otežati držanje glave i vrata uspravno, kao i podizanje glave iz postelje.

Slabost mišića ruku i šaka otežava obavljanje svakodnevnih zadataka, kao što su oblačenje, češljanje kose, pranje zuba, zakopčavanje dugmadi, otvaranje slavina, korišćenje pribora za jelo i pisanje.

Slabost mišića nogu dovodi do toga da pacijent mora da uloži dodatni napor kako bi obavljao svakodnevne aktivnosti, teže ustaje iz postelje i otežano hoda. Zbog izražene slabosti stopala često postoji povećan rizik od saplitanja i padova. Kako mišići slabe, zglobovi su ugroženi jer se više ne koriste u punom kapacitetu, pa se može javiti ukočenost. Uz to dolazi i do ukočenosti mišića u nogama – spasticiteta – koji se javlja prilikom savijanja i istezanja mišića.

Slabost mišića trupa može otežati okretanje u krevetu i sedenje bez podrške.

5.5
Govor

se menja zbog slabosti mišića lica i usne duplje, pre svega jezika, zbog čega dolazi do izmenjene artikulacije. Govor može biti i tiši, a nekada i grub ili hrapav, zbog izmenjene aktivnosti mišića glasnih žica. Značajnu pomoć pruža logoped, koji započinje logopedski tretman i upućuje pacijenta na samostalno, svakodnevno sprovođenje govorne rehabilitacije, kako bi se što duže očuvala mogućnost adekvatnog govora. Kasnije se razmatraju i druga sredstva komunikacije.

5.6
Gutanje

se takođe pogoršava, a za poremećaj gutanja čvrste hrane i/ili tečnosti postoji stručni termin – disfagija. Problemi sa gutanjem obično se javljaju postepeno, zajedno sa smetnjama govora ili, češće, kasnije. Nastaju jer slabe mišići vilice i usta, pre svega jezika, meko nepce se slabije pokreće, kao i ostali mišići koji učestvuju u gutanju. Često se prvo javlja čujno gutanje, zatim zagrcnjavanje, uz potrebu da se „pročisti grlo“ ili da se iskašlje, jer zaostaje osećaj da je nešto ostalo u grlu. Ovo se javlja naročito pri brzom pijenju tečnosti, ali i pri gutanju većih zalogaja hrane, pogotovo ako je suva.

Treba znati da je gutanje složen proces koji uključuje više nerava i mišića. Prilikom žvakanja hrana se meša sa pljuvačkom, što olakšava gutanje. Važno je napomenuti da je samo prvi akt gutanja voljno regulisan i da je kod pacijenata sa ALS-om upravo to najvulnerabilniji deo procesa. Meko nepce se pokreće kako bi hrana nesmetano prošla u ždrelo, a automatski se „zatvaraju“ delovi ždrela i dušnik, kako bi se sprečilo da hrana „vrati kroz nos“ ili „zapadne“ u prolaz ka plućima. Na kraju se jednjak opušta i omogućava prolaz hrane i vode u želudac. Zbog toga se savetuje da pacijenti jedu i piju polako, da zalogaji budu manji i da hrana ne bude suva, kao i da tokom obroka budu u sedećem, uspravnom položaju.

5.7
Sijaloreja

može nastati u fazama kada dolazi do dodatnog slabljenja mišića za gutanje, što može dovesti do zagrcnjavanja, pa čak i sopstvenom pljuvačkom. Pljuvačka se nagomilava i može početi da curi iz usta, a ponekad i iz nosa. Sijaloreja nastaje kao posledica otežane pokretljivosti mekog nepca i nakupljanja pljuvačke. Vremenom može postati značajan problem, zbog čega je neophodno stalno korišćenje maramica, i tokom dana i noći.

Već u prvoj fazi pojave smetnji sa gutanjem treba porazgovarati sa logopedom i neurologom, koji će dati stručne savete kako da se najbolje prilagodite ovim tegobama. Kako se progresija bolesti ne može zaustaviti, a samim tim ni gutanje vratiti na prethodni nivo, mogu se javiti komplikacije. Posebno osetljiva tema je predlaganje asistiranih metoda za modifikaciju ishrane – hirurška intervencija. Reč je o jednostavnoj intervenciji kojom se napravi mali otvor ispod kože, u nivou želuca, na koji se postavlja kratka cevčica preko koje se hrana u tečnom stanju direktno unosi u želudac – perkutano plasirana gastrostoma.

5.8 Disanje

može biti otežano kada disajni mišići oslabe, uz osećaj nedostatka vazduha. Sposobnost kašljanja može oslabiti, a sa njom i sposobnost izbacivanja sekreta iz pluća. Početni simptom je kratak dah pri aktivnostima, kao što su nošenje tereta ili penjanje uz stepenice. Kasnije se kratak dah može javljati i u mirovanju. Mogu se javiti i sledeći simptomi: osećaj nedostatka vazduha pri ležanju na ravnom, potreba za više jastuka ili sedećim položajem u postelji, poremećaj sna, kao i dnevna pospanost sa jutarnjom glavoboljom (usled nakupljanja ugljen-dioksida). Problem kod ALS-a je što početne smetnje disanja često ostaju nezapažene, što je indikacija da se što pre uradi kontrolno ispitivanje plućne funkcije.

5.9 Zamor

uz slabost i grčeve otežava obavljanje svakodnevnih aktivnosti i zahteva više vremena i truda nego ranije. Problem je i što se kod većine pacijenata ne unosi dovoljno kalorija i tečnosti. Važno je osmisliti načine uštede energije. Od pomoći je radni terapeut, koji pomaže u planiranju dnevne rutine, kako bi se aktivnosti obavljale uz manji utrošak energije i manje zamora. U Srbiji ove aktivnosti delom organizuju fizijatar i fizioterapeut.

5.10 Promena emocija i mentalni poremećaji

se mogu javljati sa napredovanjem bolesti. Najčešće su prisutni loše raspoloženje i depresivnost, a mogu se javiti i promene u ponašanju, uključujući emotivnu labilnost i iznenadne epizode razdražljivosti. Kod određenog broja pacijenata javlja se apatija – emotivna bezvoljnost i gubitak motivacije. Apatija nekada može biti udružena sa anhedonijom – izostankom osećaja zadovoljstva u stvarima koje je osoba ranije doživljavala prijatnim. Otprilike trećina do polovina obolelih od klasičnog ALS, ali i PLS, ima blage do umerene kognitivne i psihičke promene. Znaci frontotemporalne demencije mogu se javiti kod 5–15% ALS pacijenata.

5.11 Intelekt i memorija

su kod većine pacijenata očuvani, što omogućava samostalno donošenje odluka.

5.12 Poremećaji spavanja

su česti kod osoba sa ALS-om. Loš san može biti posledica otežanog okretanja tokom noći, grčeva, bolova u zglobovima, nelagodnosti u mišićima, ali i smetnji disanja koje se najčešće javljaju u kasnijim fazama bolesti. Tegobe se mogu ispoljiti kao učestalo buđenje, nemiran san, jutarnje glavobolje, dnevna pospanost i umor. Ukoliko pacijent veći deo vremena provodi u postelji, preporučuje se korišćenje odgovarajućih bolničkih kreveta sa antidekubitalnim dušecima radi prevencije rana od pritiska. Vežbe opuštanja, pravilno pozicioniranje tela i dobra higijena spavanja mogu pomoći, a ukoliko tegobe traju, potrebno je konsultovati neurologa radi uvođenja odgovarajuće terapije, uz poseban oprez kod pacijenata sa smetnjama disanja. U pojedinim slučajevima može biti potrebna i procena respiratorne funkcije i primena neinvazivne ventilatorne podrške tokom noći.

5.13 Bol

je čest i može se javiti u bilo kojoj fazi bolesti. Najčešće nastaje kao posledica gubitka mišića i telesne težine, kao i dužeg sedenja ili ležanja u istom položaju, uz prisutne bolne grčeve i spastičnost. Preporučuje se često menjanje položaja u stolici, kolicima i postelji, kako bi se sprečile promene na koži i rane (dekubitusi). Važne su i vežbe i masaža. Ukoliko bol remeti svakodnevne aktivnosti ili se pojačava tokom noći, potrebno je konsultovati neurologa i fizijatra.

5.14 Malnutricija

je značajna komplikacija i javlja se kod približno 16–55% pacijenata, naročito u kasnijim fazama. ALS pacijenti u proseku unose oko 84% potrebnog dnevnog kalorijskog unosa. Uzroci uključuju hipermetabolizam, disfagiju, otežano samostalno hranjenje, nakupljanje pljuvačke, depresiju, gubitak apetita, zamor, probleme sa disanjem i zatvor. Preporučeni unos je 30–35 kcal/kg/dnevno. Često se preporučuju visokokalorična hrana i suplementi, kao i veći broj manjih obroka tokom dana.

5.15

Zatvor

je čest problem, iako nije posledica direktnog oštećenja crevne aktivnosti. Najčešće nastaje zbog dužeg sedenja ili ležanja, odlaganja pražnjenja, nedovoljnog unosa tečnosti i vlakana, kao i neželjenih efekata pojedinih lekova.

5.16

Seksualno zdravlje

u osnovi ostaje očuvano do kasnijih faza bolesti, ali poteškoće se mogu javiti zbog tuge, anksioznosti, smanjene samosvesti usled promena na telu ili dilema u vezi sa sopstvenom funkcionalnošću.

Kod ALS-a se obično ne javljaju sledeći simptomi: poremećaji vida i sluha, trnjenje i žarenje u šakama i stopalima, promene ukusa i mirisa, stalni jaki bolovi u mišićima i česte i izražene glavobolje

Ako se neki od ovih simptoma ipak pojave, potrebno je obratiti se neurologu radi dalje procene i eventualnih dodatnih dijagnostičkih ili terapijskih mera.

VI POGLAVLJE

Ima li odgovarajuće strategije kako se nositi i boriti sa ALS-om?

6.1

Suočavanje pacijenta sa napredovanjem ALS-a

Ne postoji jedinstven ili „pravi“ način suočavanja sa dijagnozom i napredovanjem simptoma ALS-a. Tok bolesti se razlikuje od osobe do osobe, a razlikuju se i porodična i društvena podrška, finansijske okolnosti i životna iskustva. Bez obzira na put kojim idete, važno je da znate da ćete imati podršku – bilo od najbližih članova porodice, prijatelja, kolega ili poznanika. Mnogi ljudi život sa ALS-om doživljavaju kao veliki životni udarac. Ipak, važno je imati u vidu da je ALS hronična bolest koja zahteva prilagođavanje i drugačiji pristup životu. Način na koji ćete se odnositi prema bolesti ostaje vaš lični izbor. Tokom bolesti često se javljaju osećanja tuge, besa i frustracije, što je potpuno razumljivo. Oboleli se suočavaju sa sve većim fizičkim ograničenjima i gubitkom samostalnosti. Mogućnosti planiranja, druženja i kretanja postaju ograničene, a interesovanje za socijalne aktivnosti se često smanjuje.

Važno je:

- ne potiskivati tugu i emocije
- razgovarati sa partnerom i bliskim prijateljima
- potražiti pomoć psihologa ukoliko je potrebno

Poželjno je da se usmerite na ono što možete i želite da radite svakog dana i da, u skladu sa mogućnostima, učestvujete u porodičnim i finansijskim pitanjima. Važno je da se fokusirate na sadašnji trenutak i ne propuštate male, ali dragocene svakodnevne trenutke. Preporučuje se i razmatranje uključivanja dodatne osobe za pomoć u svakodnevnim aktivnostima. Time se omogućava da supružnik ili partner povremeno ima predah i prostor za sopstvene obaveze. Ovi periodi odmora pomažu članovima porodice da ostanu emocionalno stabilni i funkcionalni. U suprotnom, usled dugotrajnog stresa, i oni mogu razviti psihičke teškoće, pa je i njima ponekad potrebna stručna podrška.

Slika 4. Vidovi terapije kod ALS pacijenata

6.2

Suočavanje sa psihičkim promenama kod dece tokom trajanja bolesti

Važno je prihvatiti da su i vaša deca, kao i vi, u potpuno novoj životnoj situaciji i da im je potrebna snažna roditeljska podrška kako bi se prilagodila.

Kod mlađe dece često se javlja:

- teškoća da objasne vršnjacima bolest roditelja
- osećaj nelagode zbog promena u kretanju ili korišćenja pomagala
- strah od nepoznatog

Najvažnije je da shvate da ste i dalje porodica i da ih podstičete da nastave sa svojim svakodnevnim aktivnostima, druženjem, sportom i interesovanjima.

Preporučuje se:

- razgovor o svakodnevnim temama
- uključivanje dece u kućne poslove i nabavku
- organizovanje pomoći oko oblačenja, vežbi i šetnje
- ohrabrivanje dece da izraze emocije

Važno je naglasiti deci da nisu teret i da njihova pomoć ima vrednost. Treba ih podsticati da govore o svojim osećanjima, da plaču ili se ljute kada imaju potrebu za tim. Ne treba skrivati emocije pred decom, već im objasniti da postoje bolji i lošiji dani. Deljenje emocija pomaže deci da razumeju sopstvena osećanja. Čak i kada ne pokazuju otvoreno svoje emocije, to ne znači da im nije stalo – deca često svoja osećanja skrivaju. Kako bolest napreduje i povećava se vezanost za postelju, neophodna je dobra organizacija porodičnog života. U tom procesu učestvuju svi članovi porodice.

Ukoliko se jave problemi sa govorom, deca i mladi mogu biti od velike pomoći u korišćenju alternativnih metoda komunikacije, kao što su:

- mobilni telefoni
- računari
- specijalizovani komunikacioni programi

VII POGLAVLJE

Kako se leči ALS?

U ovom trenutku ne postoji lek kojim se može uticati na već oštećene motorne neurone, niti u potpunosti zaustaviti bolest, ali se odgovarajućom terapijom može usporiti njeno napredovanje. Pacijente sa ALS-om treba blagovremeno obavestiti o značaju što ranijeg započinjanja terapije. Takođe, potrebno je na vreme objasniti da ALS iziskuje specifičan način lečenja koji obuhvata primenu medikamenata, ortopedskih pomagala, aplikaciju perkutane gastrostome radi unošenja dovoljne količine hrane i tečnosti, kao i mehaničke ventilacije, odnosno aparata za disanje.

Sve navedeno zahteva maksimalnu angažovanost osoba koje brinu o pacijentu, ali i optimalnu zdravstvenu negu, kao i učešće stručnog multidisciplinarnog tima lekara i medicinskih tehničara. Kako se radi o teškoj i neizlečivoj bolesti, osnovu lečenja čini palijativna terapija, kojom se utiče na brojne simptome. Na taj način omogućava se produženje života
i poboljšanje njegovog kvaliteta kod ALS pacijenata.

Osnovni princip lečenja zasniva se na primeni **medikamentne terapije** (neuroprotektivne i simptomatske), **rehabilitacije** (fizikalnog tretmana i rehabilitacije govora), stručne pomoći kod problema sa gutanjem i disanjem, kao i na **multidisciplinarnom pristupu** u palijativnoj nezi.

Da bi se terapija uspešno sprovodila, neophodna je adekvatna profesionalna koncepcija od trenutka postavljanja dijagnoze ALS-a, koja obuhvata sledeće korake: obaveštavanje pacijenta i članova porodice o prirodi bolesti i prognozi, informisanje o terapiji, uključivanje tima koji čine medicinske sestre, psiholozi, socijalni radnici, fizioterapeuti i logopedi, sa ciljem prihvatanja bolesti i poboljšanja kvaliteta života, kao i terapiju tokom progresije bolesti, uz stalno učešće lekara, medicinskih sestara i članova porodice. Ovaj pristup uključuje primenu PEG-a, neinvazivne mehaničke ventilacije i edukaciju medicinskog osoblja i porodice o pružanju pomoći u terminalnoj fazi bolesti.

7.1 Medikamentna terapija

Riluzol (Rilutek®) je prvi registrovani lek za lečenje ALS-a i i dalje predstavlja osnovni lek u terapiji. Njegova uloga je da blokira prekomernu aktivnost glutamata, jednog od najvažnijih neurotransmitera u motornim neuronima. Lek ima neuroprotektivno dejstvo i štiti zdrave motorne neurone. Brojne kliničke studije pokazale su da pacijenti koji započnu terapiju odmah nakon dijagnoze žive u proseku 12 do 15 meseci duže u odnosu na one koji lek ne uzimaju. Riluzol je dostupan kao Rilutek®, Tiglutik® (oralna suspenzija) i Exservan® (oralni film). U Srbiji je Rilutek® registrovan u obliku tableta i dostupan je o trošku zdravstvenog osiguranja. Lek se uzima u dozi od 2×50mg dnevno i uglavnom se dobro podnosi.

Edaravon (Radicava®) smanjuje oksidativni stres u ćelijama i ima neuroprotektivno dejstvo. Kada se primenjuje u vidu infuzija, pokazuje skroman, ali pozitivan efekat na usporavanje progresije bolesti. Lek je odobren u SAD i Kanadi, ali ga Evropska agencija za lekove (EMA) nije odobrila. Edaravon nije registrovan u Srbiji. Dostupan je i kao Radicava ORS® u vidu oralne suspenzije, ali dosadašnje studije nisu potvrdile značajan terapijski efekat.

Tofersen (Qalsody®) je lek namenjen pacijentima sa familijarnim ALS-om koji imaju mutacije gena SOD1. Predstavlja oblik genske terapije i deluje pomoću antisens oligonukleotida (ASO). Primena se vrši intratekalno, putem lumbalne punkcije. Lek nije registrovan u Srbiji.

Simptomatska terapija obuhvata primenu lekova koji imaju za cilj ublažavanje različitih tegoba koje prate ALS, kao što su grčevi u mišićima, spastičnost, pojačano lučenje pljuvačke, bol, kao i simptomi depresije i anksioznosti. Ova terapija ne utiče direktno na tok bolesti, ali značajno doprinosi poboljšanju svakodnevnog funkcionisanja i kvaliteta života pacijenata. Lekove za regulisanje navedenih simptoma propisuju neurolozi i psihijatri koji su deo specijalizovanog ALS tima, u skladu sa individualnim potrebama svakog pacijenta.

Alternativna terapija se često razmatra zbog nedostatka uzročnog lečenja ALS-a, zbog čega se mnogi pacijenti okreću alternativnim metodama i dijetetskim suplementima. Njihova primena može dovesti do neželjenih interakcija sa redovnom terapijom, pa je neophodna prethodna konsultacija sa neurologom. Poseban oprez je potreban u vezi sa neproverenim preparatima koji se promovišu na društvenim mrežama, jer mogu biti i štetni po zdravlje.

7.2 Fizikalni tretman – saveti za vežbe koje se mogu primenjivati u kućnim uslovima

Poboljšanje motorne aktivnosti

Pokazalo se da svakodnevno vežbanje može ublažiti ukočenost

zglobova i aktivirati mišiće koje pacijent ranije nije mogao da pokreće. Nažalost, vežbanje ne može ojačati mišiće koji su već atrofirali, ali može doprineti očuvanju preostalih funkcija.

Svrha vežbanja je da se:

- održi snaga i pokretljivost mišića koji još uvek nisu oštećeni, kao i onih koji su delimično oslabili,
- očuva pokretljivost zglobova,
- smanji ukočenost usled spasticiteta.

Programe vežbanja treba da osmisli fizijatar, a da ih kontroliše fizioterapeut, kako bi se obezbedilo njihovo pravilno izvođenje. Vežbe treba da budu umerene, da ne izazivaju prekomeran zamor, otežano disanje ili bol. Postoje brojne korisne vežbe koje pacijent najpre treba da nauči uz pomoć fizioterapeuta, a zatim da ih sprovodi samostalno ili uz pomoć članova porodice. Važna je istrajnost, a obim i izbor vežbi moraju biti prilagođeni funkcionalnom stanju pacijenta. Tokom vežbanja neophodna je potpuna koncentracija. Ukoliko se ponavljaju zamor ili tegobe sa disanjem, potrebno je zakazati pregled kod neurologa i pulmologa.

Preporučene vežbe

Vežbe istezanja i vežbe za povećanje obima pokreta pomažu u sprečavanju ukočenosti zglobova. Ukoliko se izvode umereno i svakodnevno, mogu sprečiti nastanak kontraktura (abnormalnog skraćivanja mišića ili drugih tkiva), ograničenja pokreta u ramenima (tzv. „smrznuto rame“) i smanjiti spasticitet u rukama i nogama. Korisne su i aktivne vežbe za jačanje zdravih i oslabljenih mišića uz pomoć elastičnih traka ili lakih tegova težine 1–2 kg . Ukoliko su aktivni pokreti oslabljeni ili izostaju, važno je jačati preostale pokretne ekstremitete, uz pomoć druge osobe kada je potrebno.

U slučajevima kada pacijent ne može samostalno da pomera ruke ili noge, neophodno je sprovoditi pasivne vežbe uz pomoć druge osobe ili fizioterapeuta. Iako ove vežbe ne aktiviraju mišiće, one su veoma važne za očuvanje pokretljivosti zglobova i sprečavanje kontraktura, koje mogu pojačati bol i smanjiti funkcionalnost.

Kombinacija aktivnih i pasivnih vežbi preporučuje se svakodnevno. Umerene vežbe za velike mišićne grupe, poput vožnje stacionarnog bicikla, plivanja ili hodanja, korisne su kod pokretnih pacijenata i izvode se do granice zamora, uz pauze za odmor. Intenzivne vežbe snage se ne preporučuju, jer mogu biti štetne.

Vežbe ravnoteže treba izvoditi uz pomoć fizioterapeuta ili odraslih osoba koje brinu o pacijentu, uz poseban oprez.

Aktivne vežbe prstiju šaka mogu se sprovoditi kroz svakodnevne aktivnosti, poput kucanja na tastaturi, stiskanja mekanih loptica, ređanja štipaljki ili okretanja perli. Ove aktivnosti pomažu u očuvanju pokretljivosti i snage šaka. Učešće u kućnim poslovima, poput pripreme namirnica ili pranja sudova, takođe predstavlja vid korisne fizičke aktivnosti.

Uz vežbe se preporučuje i **umerena masaža mišića ruku i nogu**, koju mogu sprovoditi članovi porodice, negovatelji ili profesionalci. Pacijenti često navode da im masaža prija i da smanjuje otoke i osećaj hladnoće u ekstremitetima.

Dodatne procedure, poput elektroterapije, magnetne stimulacije, hidroterapije i hidromasaže, može preporučiti isključivo fizijatar. One se sprovode ambulantno ili u rehabilitacionim centrima. Neophodna je saradnja između neurologa i fizijatra kako bi se usaglasio rehabilitacioni plan i, po potrebi, uputilo na banjsko lečenje.

7.3 Kako mogu pomoći različite vrste pomagala?

Vreme za početak korišćenja pomagala zavisi od napredovanja bolesti i razlikuje se od pacijenta do pacijenta. Vrlo mali broj pacijenata je spreman da odmah prihvati korišćenje pomagala za kretanje i to je prirodno. Za većinu pacijenata odluka da počnu da koriste pomagala predstavlja veliki stres, zbog čega im treba dati vremena da je donesu.

Vrlo važnu ulogu imaju fizijatar i neurolog, koji treba da objasne pacijentu da je prisutna slabost koja iziskuje korišćenje određene vrste pomagala, jer ona omogućavaju veći stepen sigurnosti, sprečavaju padove i povrede i produžavaju period samostalnog funkcionisanja.

U početku su često dovoljni štap ili peroneusni podizač stopala, a kasnije, u zavisnosti od toka bolesti, kada za to postoji indikacija, preporučuju se različite vrste hodalica, a potom i invalidska kolica. Postoje i druga pomagala koja se preporučuju ALS pacijentima, kao što su okovratnici, toaletna kolica, bolnički krevet, antidekubitalni jastuk i dušek, sobna dizalica. Sva pomenuta pomagala mogu se dobiti preko RFZO-a. Potrebno je da neurolog u izveštaju napiše predlog, a zatim da se fizijatar usaglasi i popuni odgovarajući obrazac za dodelu pomagala (*videti poglavlje X*).

7.4 Preporuke za ALS pacijente koji imaju smetnje sa gutanjem

Kod ALS pacijenata, kako je već napomenuto, mogu se javiti smetnje sa gutanjem tečnosti i čvrste hrane. Kada se jave teškoće pri gutanju, pacijenti postaju sve manje zainteresovani za hranu. Vremenom, ukoliko se ne pruže odgovarajući stručni saveti i ne objasni precizno pacijentima i osobama koje ih neguju kako da se prilagode situaciji, dolazi do gubitka telesne težine, što predstavlja ozbiljan problem.

Pomoć mogu da pruže, osim nutricionista, pre svega logopedi, savetima za promenu načina ishrane kako bi se zadovoljile nutritivne potrebe. Najbolje je da logoped prisustvuje hranjenju i proceni koje poteškoće postoje i kako se mogu rešiti. Važno je smanjiti rizik od prelaska hrane u disajne puteve. Za prilagođavanje konzistencije hrane potrebna je dodatna oprema, kao što su blenderi i štapni mikseri. Takođe je važno prilagoditi i pribor za jelo ukoliko pacijent jede samostalno.

Konkretni predlozi za bezbednije gutanje:

- jedite i pijte polako
- koristite obroke mekše konzistencije uz sosove
- po potrebi koristite blendiranu, kremastu hranu
- sedite uspravno tokom obroka i 20–30 minuta nakon jela
- uzimajte hranu i piće odvojeno
- koncentrišite se na jelo
- nemojte govoriti dok jedete
- izbegavajte tvrdu, suvu i mešovitu hranu
- izbegavajte zabacivanje glave unazad
- uzimajte više manjih obroka (do 6 dnevno)
- birajte hranu koja vam prija
- obogaćujte obroke puterom, pavlakom, jogurtom, jajima i maslinovim uljem

Događa se i da pacijenti odbijaju hranu jer se brzo zamore, pošto obroci sve duže traju.

Kako bi ALS pacijenti sačuvali energiju tokom obroka i obezbedili dovoljan unos hrane i tečnosti, mogu biti korisni sledeći saveti:

- odmoriti se pre obroka
- obogaćujte obroke puterom, pavlakom, jogurtom, jajima i maslinovim uljem
- deo obroka zameniti visokoenergetskim nutritivnim napicima (npr. Nutridrink® ili Fresubin®); jedna flašica može se rasporediti za dve užine tokom dana
- po potrebi koristiti i fabrički pripremljenu hranu za bebe
- konsultovati nutricionistu u vezi sa načinima pripreme hrane veće energetske vrednosti, receptima, izborom namirnica koje treba izbegavati i njihovim zamenama, primenom komercijalnih zgušnjivača tečnosti i hrane (npr. Nutilis®), kao i potrebom za vitaminskim suplementima
- za pripremu gustih napitaka izmiksati krompir, povrće ili meso u blenderu do fine strukture
- za gušće supe dodati izmiksan krompir ili žitarice; ukoliko supa ne sadrži meso, može se dodati pavlaka ili puter
- kombinovati pire od voća sa sokovima radi dobijanja gustih napitaka
- izmiksati mleko sa bananom
- birati mekšu hranu koja se lakše guta, kao što su sočnija vekna od mesa, poširana riba bez kostiju, omleti, izmiksana piletina, tunjevina ili salata od jaja sa malo majoneza, zrela banana, pečena jabuka bez kore, dobro kuvano povrće bez kore, pire krompir sa puterom, pavlakom ili prelivom od mesa, kao i puding

Nagomilana pljuvačka

Nagomilana pljuvačka može značajno ometati svakodnevno funkcionisanje, jer u većim količinama curi iz usta, naročito tokom noći, remeti san i može dovesti do zagrcnjavanja. Često je gušće konzistencije, što dodatno otežava njeno gutanje. U takvim situacijama važno je podsećati se da se pljuvačka redovno i pažljivo guta, izbegavati slatku i kiselu hranu koja podstiče njeno lučenje, kao i ograničiti unos čokolade.
Ukoliko se primeti da mleko dodatno zgušnjava pljuvačku, može se razmotriti upotreba biljnog mleka. Postoje i lekovi, kao i aspiratori za uklanjanje pljuvačke, ali njihovu primenu treba obavezno uskladiti sa neurologom i pulmologom.

Dehidracija i suvoća usta

Dehidracija nastaje postepeno. Kada se jave problemi sa gutanjem, pacijenti često smanjuju unos tečnosti. Preporučuje se konzumiranje gustih sokova, potaža i smesa od voća i povrća.

Kod suvoće usta preporučuje se:

- česti mali gutljaji tečnosti
- korišćenje ovlaživača vazduha
- upotreba gelova i sprejeva
- kontrola šećera u krvi

Održavanje higijene usne duplje

Tokom bolesti održavanje higijene zuba postaje otežano, ali je izuzetno važno redovno prati zube radi sprečavanja infekcija, karijesa i bolesti desni, čak i kod ishrane preko PEG-a. Preporučuje se korišćenje električne četkice, oralnih irigatora (uz oprez) i stomatoloških maramica. Redovne kontrole kod stomatologa ostaju neophodne.

Kontrole kod stomatologa su i dalje neophodne. Ukoliko je odlazak u stomatološku ordinaciju otežan, pojedine manje stomatološke intervencije mogu se obaviti i u kućnim uslovima. Pomoć stomatologa posebno je važna kod pacijenata kod kojih se javlja kočenje vilice (spazam). Spazam vilice može otežati ishranu, a često je praćen i „škrgutanjem“ zuba, što može dovesti do oštećenja zubne gleđi i samih zuba, zbog čega je potrebna konsultacija i stomatologa i neurologa radi daljeg planiranja terapije. U terapiji se mogu primenjivati posebne vežbe, silikonski štitnici, odgovarajući lekovi, kao i lokalne injekcije koje doprinose smanjenju spazma.

Ishrana preko nazogastrične sonde

Kada se kod osoba obolelih od ALS-a pojave prvi problemi sa gutanjem, važno je da neurolog, gastroenterolog i nutricionista na vreme informišu pacijenta i negovatelje o mogućnostima daljeg načina ishrane, kako bi se obezbedio dovoljan unos hrane i tečnosti i održala adekvatna telesna težina.

Nazogastrična sonda je tanka cevčica koja se postavlja kroz nos do želuca i omogućava unos hrane, tečnosti i terapije kada gutanje postane otežano ili nesigurno. Njena primena pomaže da se spreče gubitak telesne težine, dehidratacija i rizik od zagrcnjavanja tokom obroka.

Kako bolest napreduje, potrebno je blagovremeno razgovarati i o dugoročnijim rešenjima, kao što je perkutana endoskopska gastrostoma (PEG), koja predstavlja stabilniji način dugotrajne enteralne ishrane.

Ishrana preko perkutane endoskopske gastrostome (PEG)

Kod izraženijih i dugotrajnijih smetnji gutanja preporučuje se manja hirurška intervencija kojom se postavlja kratka cevčica (kateter) direktno u želudac kroz mali otvor na trbušnom zidu – perkutana endoskopska gastrostoma (PEG). Preko ove cevčice mogu se unositi hrana, tečnost i lekovi, čime se sprečavaju gubitak telesne težine, dehidracija i rizik od zagrcnjavanja tokom obroka.

Postavljanje PEG-a je kratka procedura koja se najčešće izvodi u lokalnoj anesteziji i traje oko 20 minuta. Sa ishranom se započinje narednog dana, u početku malim količinama tečne hrane, najbolje industrijski pripremljenih nutritivnih preparata. Kontrola kod hirurga ili gastroenterologa obavlja se nakon 48 sati.

Kriterijumi za plasiranje PEG-a:

- nedovoljna ishrana i hidracija, što se ogleda u većem gubitku telesne težine, kliničkim i laboratorijskim znacima iz krvi koji ukazuju na nedovoljnu uhranjenost
- smanjenje telesne težine za 15% ispod normalne težine pre nastanka tegoba
- prisutan strah da se unose voda i hrana
- dugo trajanje obroka (više od sat vremena)
- često zagrcnjavanje i gušenje, što povećava rizik da hrana i tečnosti odu u dušnik
- sve izraženiji zamor posle obroka

Prednosti ishrane preko PEG-a u odnosu na nazogastričnu sondu:

- nazogastričnu sondu većina ALS pacijenata lošije podnosi, jer je stalno prisutna i smeta pri gutanju i disanju
- nakon plasiranja PEG-a pacijent može da nastavi da uzima hranu koju može spontano da proguta preko usta
- u početku PEG može da služi kao dopuna, a kasnije kao redovna ishrana i unošenje tečnosti
- značajno je bolji komfor ishrane preko PEG-a
- nema rizika od komplikacija koje nastaju nakon dugotrajnog držanja nazogastrične sonde (iritacija i rana na nosu, refluks kiseline u jednjak – GERB)
- stoma je širег promera u odnosu na nazogastričnu sondu, što omogućava veće mogućnosti ishrane tečnostima i kašastom hranom, kao i aplikaciju lekova
- vrlo je mala rana na trbuhu posle intervencije i oporavak je brz
- mali otvor ispod kože nije vidljiv, a kateter/sonda/cevčica je meka i savitljiva i može da se ubaci u odeću
- značajno je duži period upotrebe PEG-a bez dodatnih zamena cevčice

Članovi porodice i pacijenti koji mogu samostalno da koriste ruke mogu se brzo obučiti za ovaj način ishrane.

Saveti za pravilno hranjenje preko PEG-a:

- pre započinjanja hranjenja obavezno oprati ruke
- pacijenta hraniti u polusedećem položaju
- ako pacijent mora da leži, glava treba da bude podignuta pod uglom od 45°
- pre početka hranjenja proveriti da li je kateter dobro pričvršćen
- hrana treba da bude dobro izblendana i temperature oko 37°C
- proveriti ispravnost šprica i lagano potiskivati sadržaj kroz kateter
- hrana se daje polako (špricem od 60 ml)
- postoje sistemi sa već pripremljenom hranom koji omogućavaju komforniju primenu
- ukoliko tokom hranjenja dođe do gušenja ili curenja hrane oko katetera, prekinuti hranjenje i obratiti se lekaru
- nakon svakog obroka isprati kateter sa 30–50 ml vode

Nakon postavljanja PEG-a preporučuje se konsultacija sa medicinskom sestrom ili dijetetičarom radi određivanja odgovarajuće količine hrane, tečnosti, vitamina i minerala.

Primena lekova preko PEG-a:

Većina lekova može se davati preko PEG katetera (cevčice). Prednost imaju lekovi u obliku rastvora. Ukoliko su lekovi u formi tableta ili dražeja, mogu se usitniti samo ako je to prema uputstvu leka dozvoljeno, zatim rastvoriti u toploj vodi, navući u špric i primeniti kroz kateter.

Pri davanju lekova potrebno je obratiti pažnju na sledeće:

- lekove u tzv. retard formi ne treba usitnjavati bez konsultacije sa lekarom ili farmaceutom
- lekove sa zaštitnim filmom nije poželjno usitnjavati jer se time smanjuje njihova efikasnost
- važno je voditi računa da li se lek uzima pre, tokom ili posle obroka
- nakon davanja leka kateter treba isprati sa oko 50 ml vode
- kapsule se ne daju preko PEG-a

Nega PEG katetera

Mesto plasiranja PEG-a na koži jednom dnevno treba prebrisati tupferom natopljenim fiziološkim rastvorom (0,9% NaCl), a zatim prosušiti suvim tupferom blagim pritiskom.

Potrebno je obratiti se hirurgu ukoliko:

- rana curi
- rana ne zarasta
- pojavi se crvenilo kože oko stome

Prohodnost katetera održava se ispiranjem sa 30–50 ml vode posle svakog obroka. Ukoliko dođe do začepljenja, može se ubaciti oko 50 ml mlake gazirane vode i sačekati nekoliko minuta.

Ukoliko ALS pacijent ne želi plasiranje PEG-a ili nakon plasiranja ne želi da ga koristi za ishranu, takva odluka se poštuje. Važno je prethodno obaviti razgovor i objasniti prednosti primene PEG-a, kao i mogućnost da zbog prirode bolesti može doći do potpunog prestanka gutanja (afagije). Odluku pacijenta potrebno je dokumentovati kod gastroenterologa ili hirurga.

7.5

Preporuke kada se jave problemi sa govorom kod ALS pacijenata

ALS dovodi do slabljenja mišića jezika, usana i grla, što rezultira smetnjama govora. One se mogu ispoljiti kao sporiji i sve nejasniji govor sa poremećajem artikulacije (dizartrija), promuklost, tiši, slabiji ili napregnut glas, kao i otežano ili ukočeno pomeranje usta i vilice.

Poremećaji govora predstavljaju značajan izvor stresa, ne samo za ALS pacijente, već i za članove porodice, prijatelje i rođake. Ove promene se razvijaju postepeno, što

omogućava pravovremeno prilagođavanje i planiranje podrške.

Preporuke za pacijente

Pacijentima se savetuje da prave pauze između rečenica i da se češće odmaraju ukoliko duže govore. Ukoliko govor postane nerazgovetan, preporučuje se korišćenje blokčića za pisanje, mobilnog telefona ili tableta na kojima se može pisati i brisati. Takođe, mogu koristiti tablet ili računar sa odgovarajućim mišem, naročito ukoliko postoji slabost u rukama, kako bi nastavili sa svakodnevnim aktivnostima.

Preporuke za članove porodice

Članovima porodice je potrebno strpljenje i razumevanje. U slučaju otežanog govora pacijenta, pitanja treba prilagoditi tako da omogućavaju kratke odgovore. Ne preporučuje se ni prebrz ni prespor način govora. Važno je naglasiti da ALS pacijenti, iako imaju oštećen govor, u potpunosti razumeju sagovornike, što treba predočiti prijateljima, rođacima i kolegama. U slučaju daljeg pogoršanja govora, može se napraviti lista često korišćenih pitanja i zahteva, na koje pacijent može odgovarati sa „da“ ili „ne“, klimanjem glave ili treptanjem. Takođe, mogu se dogovoriti posebni gestovi za često korišćene reči.

Uloga logopeda

Logoped sa iskustvom ima veoma važnu ulogu u radu sa ALS pacijentima. On pomaže pacijentima da:

- koriste tehnike za poboljšanje govora
- pravilno dišu i duboko udahnu pre govora
- svakodnevno primenjuju naučene tehnike

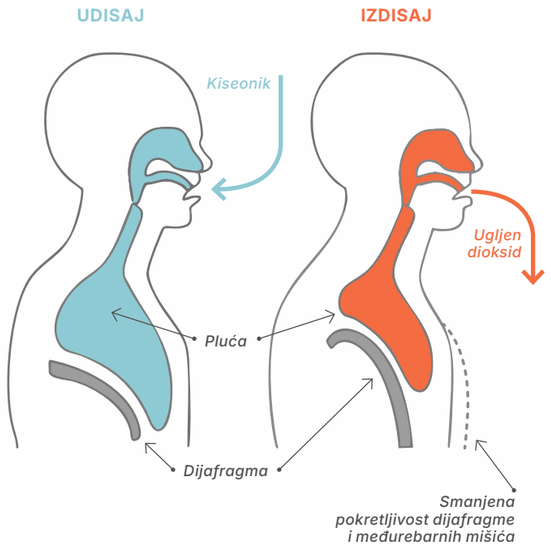
U slučaju pogoršanja govora, logoped daje preporuke za izbor adekvatnih pomoćnih komunikacionih uređaja.

Pomoćni komunikacioni uređaji

Najjednostavniji uređaji su pojačivači glasa, koji su korisni kada je govor tih, ali jasan, ili kada glasno govorenje zamara pacijenta. Takođe, obična ili bežična zvona, interfoni i zujalice mogu pomoći u privlačenju pažnje ukućana.

Savremeniji uređaji omogućavaju komunikaciju putem softverskih programa ugrađenih u računare, pametne telefone i tablete. Jedan od često korišćenih sistema je Tobii. On omogućava upravljanje računarom pomoću pokreta očiju, preko kamere koja prati pogled korisnika. Softver se učitava na računar i omogućava potpun pristup uređaju jednostavnim pomeranjem očiju po ekranu.

Novije generacije komunikacionih softvera omogućavaju sastavljanje poruka koje zatim uređaj „izgovara“. Uređaji za generisanje govora (UGG) koriste digitalizovani, sintetizovani ili kombinovani govor i mogu se kontrolisati prstima, pokretima očiju, glave, prekidačima, džojsticima ili mišem. Kod pacijenata koji mogu da koriste ove uređaje, kvalitet života se značajno poboljšava, jer im omogućavaju komunikaciju sa porodicom, prijateljima i saradnicima, kao i korišćenje elektronske pošte i praćenje aktuelnih događaja. U našim uslovima, problem predstavlja visoka cena ovih uređaja, uključujući i Tobii sistem, pa njihov izbor najčešće zavisi od finansijskih mogućnosti pacijenata, jer ne postoji sistem refundacije troškova nabavke.



Slika 5. Poremećaj disanja kod ALS - kratak dah zbog slabosti mišića za disanje - udiše se dovoljno kiseonika u pluća ali se duže i nedovoljno izdiše ugljen dioksid.

7.6

Kako se rešavaju problemi sa disanjem i iskašljavanjem?

Disanje je složen i visoko integrisan proces koji uključuje signalne mehanizme u mozgu, moždanom stablu i kičmenoj moždini, dok motorni neuroni kontrolišu mišiće za disanje (respiratorne mišiće), koji funkcionišu i voljno i automatski. Automatsko disanje preovlađuje tokom najvećeg dela dana i tokom spavanja, dok je voljno disanje posebno važno tokom složenih aktivnosti, kao što su govor, pevanje, sviranje duvačkih instrumenata i ronjenje.

Osnovna uloga disanja jeste razmena kiseonika (O_2) i ugljen-dioksida (CO_2) između spoljašnje sredine i organizma. Udisaj (inspirijum) predstavlja aktivnu fazu disanja, tokom koje se povećava zapremina pluća i stvara područje niskog pritiska zahvaljujući kontrakciji dijafragme i međurebarnih mišića. Time dolazi do širenja grudnog koša i spuštanja dijafragme, što omogućava ulazak vazduha bogatog kiseonikom u pluća i njegov dalji transport kroz organizam.

Izdisaj (ekspirijum) je pasivna faza disanja, tokom koje se mišići opuštaju, a dijafragma podiže naviše. Nakon otvaranja glasnih žica, vazduh sa ugljen-dioksidom se izbacuje iz pluća u atmosferu. Kod slabosti respiratornih mišića, kao kod ALS pacijenata, dolazi do porasta koncentracije CO_2 u krvi, što se naziva hiperkapnija *(Slika 5)*.

Mašina za mehaničku ventilaciju-respirator sa crevom za primenu u kućnim uslovima

Traheostoma

Maske za disanje

Primena invazivne mehaničke ventilacije kod kuće - pacijent sa traheostomom

Slika 6. Oprema za mehaničku ventilaciju

Kada disajni mišići oslabe, javlja se osećaj nedostatka vazduha i gušenja, prvo tokom svakodnevnih aktivnosti, a zatim i u mirovanju. Takođe se javlja problem nedovoljne snage za iskašljavanje bronhijalnog sekreta, koji se postepeno nagomilava.

Korisni saveti za ALS pacijente sa smetnjama disanja:

- izbegavati kontakt sa osobama koje imaju kašalj, prehladu ili grip
- redovno se vakcinisati protiv gripa, a po mogućnosti i pneumokoka
- prekinuti sa pušenjem, jer smanjuje kapacitet pluća i povećava stvaranje sekreta
- biti oprezan sa upotrebom sedativa bez konsultacije sa pulmologom, jer mogu povećati rizik od aspiracije i dodatno oslabiti disajne mišiće

Kada je potrebna mehanička ventilacija?

Kada disajni mišići više ne mogu u potpunosti da prošire pluća, neophodna je pomoć pri disanju. U tim situacijama primenjuje se neinvazivna mehanička ventilacija (NIV), koja se sprovodi preko maske. NIV nadoknađuje slabost dijafragme, povećava količinu udahnutog vazduha, smanjuje koncentraciju CO_2 u krvi i ublažava simptome gušenja. Aparat obezbeđuje dva nivoa pritiska – viši pri udisaju i niži pri izdisaju. Potrebna je obuka i strpljenje da bi se pacijent navikao na masku *(Slika 6)*. Pravovremena primena NIV-a značajno produžava život i poboljšava kvalitet svakodnevnog funkcionisanja. Bez njegove primene, disanje postaje sve teže, a preživljavanje je ograničeno.

Kako se koristi NIV aparat?

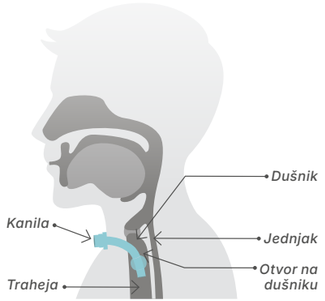
NIV se najčešće uvodi noću, u početku 2–4 sata, a zatim se vreme postepeno produžava. Vremenom se može koristiti i tokom dana. Nakon uvođenja NIV-a, pacijenti obično bolje spavaju, imaju manje gušenja i ređe jutarnje glavobolje.

NIV aparati su prenosivi i imaju bateriju, što omogućava kretanje i putovanja. Važno je pravilno izabrati masku kako bi dobro prijanjala uz lice i sprečila curenje vazduha. Potrebno je obratiti pažnju na kožu lica i koristiti zaštitne flastere kako bi se sprečile povrede.

Pre svake primene NIV-a preporučuje se uklanjanje sekreta iz disajnih puteva. Tome pomažu tehnike potpomognutog iskašljavanja, aspiratori i aparati za prikupljanje sekreta. Kada to nije dovoljno, koriste se aparati za pomoć pri kašlju – tzv. „mašine za kašalj“, koje simuliraju prirodni kašalj i pomažu izbacivanje sekreta. Upotreba lekova za razređivanje sekreta bez ovih aparata se ne preporučuje, jer sekret tada može postati teže uklonjiv.

Ograničenja NIV terapije

Iako NIV značajno poboljšava disanje, ona ne zaustavlja napredovanje bolesti. Njeno dejstvo je vremenski ograničeno i u proseku traje oko dve godine, mada kod nekih pacijenata može trajati i duže. Trajanje zavisi od broja sati dnevnog korišćenja. Nakon 16 sati korišćenja u toku 24 časa, preporučuju se češće kontrole kod pulmologa i razmatranje prelaska na invazivnu ventilaciju.



Slika 7. Oprema za mehaničku ventilaciju

Invazivna mehanička ventilacija

Ne postoji jedinstvena preporuka o tačnom trenutku prelaska na invazivnu ventilaciju. Ona se obično razmatra kod pacijenata koji više ne tolerišu NIV ili kod kojih NIV više ne obezbeđuje stabilno disanje, naročito kod bulbarnog oblika ALS-a sa izraženim problemima sekreta. Odluku o primeni invazivne ventilacije donose lekar i pacijent zajedno, nakon detaljnog razgovora, u prisustvu porodice.

Kod invazivne mehaničke ventilacije (IV), pacijent se povezuje na respirator preko endotrahealnog tubusa ili traheostomske kanile *(Slika 6)*. Pošto se tubus ne može dugo koristiti, izvodi se traheotomija – manji hirurški zahvat kojim se pravi otvor na vratu i postavlja kanila. Invazivna ventilacija zahteva stalnu, 24-časovnu primenu. Moguća je u kućnim uslovima, ali zahteva stalnu pomoć obučenog medicinskog osoblja i posebnu organizaciju nege.

VIII POGLAVLJE

Multidisciplinarni pristup u palijativnoj nezi

Palijativna nega predstavlja sveobuhvatnu zdravstvenu, psihološku, socijalnu i duhovnu podršku pacijentima sa neizlečivim bolestima, sa ciljem ublažavanja simptoma, unapređenja kvaliteta života i pružanja pomoći članovima porodice koji učestvuju u njihovoj nezi. Ona je usmerena na efikasno lečenje simptoma bolesti i očuvanje dostojanstva pacijenta, a može započeti već u trenutku postavljanja dijagnoze ili u kasnijim fazama bolesti, često paralelno sa drugim oblicima lečenja.

Palijativna nega ima multidisciplinarni karakter, što znači da uključuje lekare različitih specijalnosti, medicinske sestre, psihologe, socijalne radnike i druge stručnjake. Ovaj tim sarađuje sa pacijentima i njihovim porodicama u cilju izbora najadekvatnije simptomatske terapije i pružanja sveobuhvatne podrške.

Multidisciplinarni pristup predstavlja osnovu palijativnog zbrinjavanja ALS pacijenata. Specijalizovani timovi imaju za cilj da obezbede kontinuiranu negu i podršku tokom svih faza bolesti, pomažući pacijentima da što duže ostanu aktivni i očuvaju kvalitet života, uprkos progresivnim ograničenjima. Posebna pažnja posvećuje se periodu nakon postavljanja dijagnoze, kada se pacijenti upoznaju sa očekivanim tokom bolesti i značajem pravovremenog reagovanja u saradnji sa neurologom, gastroenterologom i pulmologom, naročito pri pojavi smetnji gutanja i disanja.

U Srbiji, palijativna nega obuhvata sveobuhvatnu brigu o pacijentima sa teškim, neizlečivim bolestima i njihovim porodicama, sa ciljem ublažavanja bola, simptoma i psihosocijalnih teškoća. Dostupna je kroz bolničke službe, privatne ustanove, kućnu negu i programe edukacije, iako i dalje postoji potreba za unapređenjem zakonskog okvira i sistemskih rešenja.

Najveću odgovornost za koordinaciju lečenja ALS pacijenata u Srbiji ima ordinirajući neurolog, koji od trenutka postavljanja dijagnoze planira i usmerava terapiju i palijativnu negu. U kasnijim fazama bolesti, posebno pri pojavi respiratornih tegoba, značajnu ulogu imaju pulmolog i respiratorni terapeut. Važan deo sistema podrške čine i timovi kućne nege, koji pružaju pomoć u svakodnevnoj nezi i primeni simptomatske terapije.

Palijativna nega može se sprovoditi u različitim okruženjima:

- u domu pacijenta (najčešće),
- u specijalizovanim palijativnim jedinicama bolnica,
- u staračkim domovima,
- u dnevnim boravcima zdravstvenih ustanova.

Kod ALS pacijenata u Srbiji, najveći teret nege najčešće preuzimaju članovi najuže porodice. Brojni primeri kvalitetne i posvećene kućne nege predstavljaju dragocen model dobre prakse, koji može poslužiti kao osnova za dalji razvoj i unapređenje specijalizovanih palijativnih službi.

IX POGLAVLJE

Kakve su teškoće i kako se najčešće osećaju članovi porodice koji pružaju stalnu pomoć obolelima od ALS?

Podrška i emocionalne reakcije članova porodice ALS pacijenata

Teško je opisati kako se osećaju najbliži članovi porodice kada saznaju da njihova voljena osoba boluje od teške i neizlečive bolesti kao što je ALS. Takva vest predstavlja snažan emotivni šok, ne samo za pacijenta, već i za članove njegove najuže porodice. Emocije su često pomešane - u početku preovladavaju neverica i zbunjenost, a zatim se javljaju tuga, strah, nesigurnost i osećaj bespomoćnosti.

Nakon prve faze suočavanja sa dijagnozom, pažnja se prirodno usmerava na potrebe pacijenta. Ipak, osoba koja je pacijentu najbliža mora istovremeno početi da planira organizaciju porodičnog života i svakodnevnih obaveza. Važno je ne odbijati pomoć koju nude rođaci, prijatelji i poznanici, jer ona može značajno olakšati svakodnevicu i omogućiti prostor za predah i oporavak.

Sa napredovanjem bolesti, u proces nege se često uključuju i druge osobe, pre svega zdravstveni radnici i medicinski tehničari. Kada porodična podrška nije dovoljna, postoji mogućnost organizovanja profesionalne kućne nege ili smeštaja u ustanove za dugotrajnu negu. Nažalost, zbog finansijskih ograničenja, pomoć ponekad pružaju i osobe bez formalne medicinske edukacije, koje se angažuju uz novčanu nadoknadu.

Preuzimanje uloge negovatelja ima značajan uticaj na fizičko i psihičko zdravlje svih uključenih članova porodice. Suočavanje sa svakodnevnim izazovima, brigom i emocionalnim pritiskom predstavlja veliko opterećenje. Iako je situacija teška za sve, najteže je svakako samim ALS pacijentima.

9.1 Prepoznavanje i razumevanje emocija članova porodice

Osobe koje brinu o ALS pacijentima prolaze kroz različite emocionalne reakcije koje su prirodan odgovor na izuzetno zahtevnu životnu situaciju. Važno je razumeti da su sva ta

osećanja normalna i da ih ne treba potiskivati niti se zbog njih osećati krivim. Ukoliko emocionalne teškoće počnu da utiču na svakodnevno funkcionisanje, preporučuje se obraćanje psihologu ili drugom stručnom licu.

Najčešće emocionalne reakcije:

Neverica (faza šoka)

Prva reakcija na dijagnozu često je odbijanje da se ona prihvati. Članovi porodice se nadaju da je došlo do greške ili da će se stanje poboljšati. Ova faza je normalna i prolazna. Nakon nje važno je razgovarati sa lekarom i dobiti jasne informacije o bolesti.

Strah

Strah se javlja naročito na početku, kada se porodica upoznaje sa tokom bolesti i obavezama koje ih očekuju. Razgovori sa stručnjacima i drugim porodicama koje imaju slično iskustvo mogu pomoći u prevazilaženju ovog osećanja. Vremenom se sigurnost i samopouzdanje postepeno povećavaju.

Briga i osećaj nesigurnosti

Mnogi negovatelji osećaju da nisu dovoljno spremni ili sposobni da pruže adekvatnu negu. U tim situacijama važna je emocionalna podrška porodice, prijatelja i zdravstvenih radnika, kao i otvorena komunikacija sa lekarima i psiholozima.

Pomešana osećanja i razdražljivost

Povremena nervoza, umor i frustracija predstavljaju očekivanu reakciju kod osoba koje su dugoročno izložene stresu. Preporučuje se pravljenje kratkih pauza, razgovor sa bliskim osobama i traženje pomoći kada je to potrebno. Važno je da članovi porodice ne optužuju jedni druge, već da deluju kao tim.

Emotivna iscrpljenost

Vremenom se može javiti duboka emocionalna iscrpljenost, praćena tugom, povlačenjem i osećajem bespomoćnosti. U takvim situacijama neophodna je dodatna podrška porodice i stručnjaka za mentalno zdravlje.

Briga o sebi kao važan deo nege

Osobe koje brinu o ALS pacijentima često zanemaruju sopstvene potrebe. Ipak, očuvanje njihovog fizičkog i psihičkog zdravlja ključno je za dugoročno pružanje kvalitetne nege. Potrebno je planirati vreme za odmor, opuštanje i lične aktivnosti. Važno je imati u vidu da se pacijenti često snažno vezuju za osobu koja o njima brine i da mogu reagovati strahom, tugom ili ljutnjom na njeno privremeno odsustvo. Zato je korisno već na početku uvesti i druge pouzdane osobe u proces nege, kako bi pacijent stekao osećaj sigurnosti i kontinuiteta podrške. Što se ranije uspostavi sistem podrške i podele obaveza, to je lakše za pacijenta, negovatelje i celu porodicu.

9.2

Prepoznavanje i razumevanje emocija dece u porodici ALS pacijenta

Briga o deci je izuzetno važna u svakoj porodici, a naročito u situacijama kada jedan od roditelja boluje od ALS-a. Poseban izazov predstavlja usklađivanje brige o pacijentu sa potrebama dece, koja su navikla na stalnu pažnju, sigurnost i podršku. Ovaj zadatak je posebno zahtevan kada su deca mala ili veoma mlada.

Na samom početku važno je da roditelji, zajedno sa obolelim članom porodice, na primeren i iskren način objasne deci situaciju u kojoj se nalaze. Otvorena komunikacija, uz tačne i prilagođene informacije, predstavlja osnov zdravog porodičnog odnosa. Neophodno je saslušati decu, razumeti njihove dileme i prihvatiti njihova osećanja. Kao i odrasli, i deca imaju pravo da budu uplašena, tužna, ljuta ili zbunjena. Ohrabrivanje da slobodno izraze svoja osećanja i njihovo prihvatanje od strane porodice od velike je važnosti za njihovu emocionalnu stabilnost.

Bez obzira na to kako se ponašaju, deci i mladima je u ovim situacijama često veoma teško. Mogu ispoljavati ljutnju prema zdravom roditelju, optuživati ga da nije dovoljno angažovan ili da pravi greške. Takve reakcije treba razumeti kao deo procesa prilagođavanja i posvetiti im vreme kroz razgovor, strpljenje i podršku.

Važno je da deca imaju osećaj sigurnosti i da i dalje osećaju bezuslovnu roditeljsku ljubav i pažnju. Treba ih kontinuirano podsticati da nastave sa svojim uobičajenim aktivnostima, druženjima, školskim obavezama i interesovanjima. Ukoliko se povlače u sebe, gube interesovanje za komunikaciju ili pokazuju znake emocionalne izolacije, preporučuje se razgovor sa psihologom. Ukoliko deca nisu spremna na takav razgovor, u podršku mogu biti uključeni bliski rođaci ili prijatelji u koje imaju poverenja.

Mladi često istovremeno doživljavaju i pozitivna i negativna osećanja u vezi sa učešćem u nezi bolesnog roditelja. Kod nekih se javljaju promene raspoloženja, neraspoloženje, strah ili odbijanje odgovornosti. U takvim situacijama neophodni su strpljenje, razumevanje i kontinuirana emocionalna podrška.

Kada su deca odrasla, prilagođavanje situaciji je često lakše. Oni se češće aktivno uključuju u brigu o obolelom roditelju, pomažu zdravom roditelju da se odmori ili preuzimaju deo odgovornosti, naročito ako je drugi roditelj narušenog zdravlja.

Posebno zahtevna situacija nastaje kada vrlo mlada osoba ostane jedini član porodice koji brine o ALS pacijentu. To predstavlja veliko emocionalno i psihološko opterećenje. U takvim slučajevima ograničenu pomoć mogu pružiti službe kućne nege, centri za socijalni rad, kao i rođaci i prijatelji porodice. Ipak, od izuzetne je važnosti da se ovim mladim negovateljima obezbedi kontinuirana stručna psihološka podrška.

X POGLAVLJE

Praktične informacije o zdravstvenim olakšicama za ALS pacijente u Srbiji

ALS pacijenti u Srbiji mogu ostvariti određena prava i pogodnosti kroz sistem obaveznog zdravstvenog i socijalnog osiguranja.

Pre svega, lek **Rilutek** ALS/BMN pacijenti sa dijagnozom pod šifrom G12.2, koji su korisnici obaveznog zdravstvenog osiguranja, dobijaju besplatno o trošku Republičkog fonda za zdravstveno osiguranje (RFZO):

https://www.rfzo.rs/

Ovaj lek se uvodi u terapiju na osnovu mišljenja tri neurologa iz Klinike za neurologiju UKC Srbije, UKC Vojvodine, UKC Niš i UKC Kragujevac, i to kod pacijenata koji nisu respiratorno ugroženi.

Vitamini, koenzim Q10 i drugi suplementi nisu obuhvaćeni listom lekova koji se izdaju na teret RFZO.

O trošku RFZO, ALS pacijenti imaju pravo da jednom godišnje, u trajanju od 21 dana, koriste fizikalnu rehabilitaciju u bolničkim uslovima u nekom od banjskih centara. Ovu terapiju predlažu ordinirajući neurolog i fizijatar regionalnog kliničkog ili medicinskog centra. Konačnu odluku o rehabilitaciji i izboru centra donosi lekarska komisija regionalne filijale RFZO. Istom procedurom odlučuje se i o odobravanju pratioca.

Pravilnikom o medicinsko-tehničkim pomagalima RFZO propisano je koja su pomagala obuhvaćena obaveznim zdravstvenim osiguranjem, kao i postupak njihovog ostvarivanja:

https://rfzo.rs/index.php/osiguranalica/mtp

ALS pacijentima se najčešće odobrava korišćenje sledećih pomagala:

- invalidska kolica na ručni pogon
- toaletna kolica
- antidekubitalni dušek (obični ili sa kompresorom)
- antidekubitalni jastuk
- sobna dizalica
- šetalica
- peronealni aparat
- bolnički krevet sa trapezom

Za ostvarivanje prava na ova pomagala potrebno je mišljenje neurologa i fizijatra, popunjavanje odgovarajućih obrazaca vi dostavljanje dokumentacije regionalnoj filijali RFZO.

Izuzetak predstavljaju elektromotorna invalidska kolica sa akumulatorom, koja se mogu dobiti ukoliko pacijent ima delimično očuvanu snagu ruku i može bezbedno da upravlja kolicima. Njihovu upotrebu predlaže neurolog na osnovu nalaza elektromioneurografije, uz pozitivno mišljenje psihologa o sposobnosti upravljanja.

Pravilnikom je predviđeno i pravo na korišćenje aparata za mehaničku ventilaciju (NIV ili IV) u kućnim uslovima, o trošku RFZO. Potreban je predlog pulmologa, saglasnost neurologa tercijarnog centra, kao i kompletna medicinska dokumentacija koja se dostavlja RFZO. Maska za disanje može se menjati jednom godišnje uz mišljenje pulmologa.

Prava iz oblasti socijalne zaštite

ALS pacijenti imaju mogućnost ostvarivanja više prava iz oblasti socijalnog osiguranja i socijalne zaštite.

Pacijenti sa šifrom G12.2 mogu podneti zahtev za novčanu nadoknadu po osnovu telesnog oštećenja putem Zavoda za socijalno osiguranje:

https://www.zso.gov.rs

https://www.zso.gov.rs/naknada-za-telesno-ostecenje.html

Pravo na dodatak za pomoć i negu drugog lica ostvaruje se ukoliko neurolog proceni da je pacijentu potrebna svakodnevna pomoć. Odluku donosi lekarska komisija Republičkog PIO fonda:

https://www.pio.rs/sr/poslovna-mreza/filijale

Pravo na socijalnu pomoć imaju pacijenti lošijeg materijalnog statusa. Informacije se mogu dobiti preko Ministarstva za rad i socijalna pitanja:
https://www.minrzs.gov.rs/sr

Telefon: 011/3615146

Email: zastitita@minrzs.gov.rs

ALS pacijenti koji žive sami i nisu u mogućnosti da samostalno funkcionišu mogu se obratiti službama za kućno lečenje, negu ili domski smeštaj. Informacije su dostupne u lokalnim domovima zdravlja.

Ustanove i službe podrške

Ustanove i službe koje pružaju pomoć ALS pacijentima uključuju:

- Zavod za gerijatriju i palijativno zbrinjavanje Beograd **https://gerontology.co.rs**
- službe kućnog lečenja i nege
- pomoć i nega u kući za starije i osobe sa invaliditetom
- domski smeštaj (npr. Bežanijska kosa)
- službe pri domovima zdravlja u većim gradovima (Beograd, Novi Sad, Niš, Kragujevac, Čačak, Valjevo, Subotica)
- gerontološke centre u Srbiji (van Beograda)

Detaljne informacije o pravima iz oblasti socijalne zaštite dostupne su u Pravilniku:

https://www.paragraf.rs/propisi/pravilnik-blizim-uslovima-standardima-pruzanje-usluga-socijalne-zastite.html

Literatura

1. Agosta F, Spinelli EG, Marjanovic IV, Stevic Z, et al. Unraveling ALS due to SOD1 mutation through the combination of brain and cervical cord MRI. Neurology. 2018 Feb 20;90(8):e707-e716. https://pubmed.ncbi.nim.nih.gov
2. ALS Society of BCA. Guide for Amyotrophic Lateral Sclerosis. ALS Society of British Columbia, 2020. https://www.alsbc.ca
3. Araki T Amyotrophic Lateral Sclerosis Edited by Toshiyuki Araki, Exon Publications, Brisbane, Australia PMID: 34473436
4. Barberio J, Lally C, et al. Estimated Familial Amyotrophic Lateral Sclerosis A Literature Review and Meta-analysis. Neurology: Genetics | Volume 9, Number 6 | December 2023 9:e200109. https://www.neurology.org
5. Bradford D and Rodgers K.E, Advancements and challenges in amyotrophic lateral sclerosis. Front. Neurosci.2024: 18:1401706, https://www.frontiersin.org
6. Dobak S .Nutritional Care of the Patient with Amyotrophic Lateral Sclerosis. Practical gastroenterology .April. 2022,62-67 https://practical.gastro.com
7. Dorsts J, Ludolph AC. Non-invasive ventilation in amyotrophic lateral sclerosis. Ther Adv Neurol Disord. 2019,12: 1–14 https://pmc.ncbi.nlm.nih.gov
8. Hogden A, Foley G, Henderson R D, James N, Aoun S M Amyotrophic lateral sclerosis: improving care with a multidisciplinary approach Journal of Multidisciplinary Healthcare 2017;10 205–215. https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov
9. Marjanović IV, Selak-Djokić B, Perić S, Janković M, Arsenijević V, Basta I, Lavrnić D, Stefanova E, Stević Z. Comparison of the clinical and cognitive features of genetically positive ALS patients from the largest tertiary center in Serbia. J Neurol 2017;264(6):1091-1098.
10. Marjanovic A, Stefanova E et al. Genetic and Clinical Insights into ALS/FTD: Profiling a Rare Cohort to Explore Spectrum Heterogeneity J. Pers. Med. 2025, 15(10), 451 https://www.mdpi.com
11. Maskovic J, Ilic A, Zugic V, Stevic Z, Stjepanovic MI. What is the right moment for noninvasive ventilation in amyotrophic lateral sclerosis? Arch Med Sci. 2019 Dec 8;19(2):337-342. https://pmc.ncbi.nim.nih.gov
12. Miller RG, Jackson CE, Kasarskis EJ, et al. Practice parameter update: the care of the patient with amyotrophic lateral sclerosis: multidisciplinary care, symptom management, and cognitive/behavioral impairment(an evidence-based review): report of the Quality Standards Subcommittee of the American Academy of Neurology. Neurology. 2009;73(15):1227–1233. https://www.neurology.org
13. Oliver D Palliative care in OliverD, Borasio G D, JohnstonW editors. Palliative Care in Amyotrophic Lateral Sclerosis: From Diagnosis to Bereavement3rd ed. Oxford: Oxford University Press; 2014; Cpt 2, 21-31. https://global.oup.com
14. Quinn C. Ermann L . Amyotrophic Lateral Sclerosis and OtherMotor Neuron Diseases Continuum (Minneap Minn)in Peripheral Nerve and Motor Neuron Disorders 2020;26 (5) 1323–1347 https://pubmed.ncbi.nim.nih.gov
15. Richards, D.; Morren, J.A.; Pioro, E.P. Time to Diagnosis and Factors Affecting Diagnostic Delay in Amyotrophic Lateral Sclerosis.J. Neurol. Sci. 2020, 417, 117054. https://www.sciencedirect.com

16. Riku Y, Atsuta N, Yoshida M, et al. Differentialmotor neuron involvement in progressive muscular atrophy: a comparative studywith amyotrophic lateral sclerosis. BMJ Open 2014;4e005213. https://bmjopen.bmj.com

17. Spasić S, Nikolić-Kokić A, Miletić S, Oreščanin-Dušić Z, Spasić MB, Blagojević D, Stević Z. Edaravone May Prevent Ferroptosis in ALS. Curr Drug Targets. 2020;21(8):776-780

18. Stevic Z. Uspešno rešavanje svakodnevnih problema bolesnika sa amiotorfičnom lateralnom sklerozom i drugim bolestima motoneurona u kučnim uslovima. Vodič za bolesnike i članove njihovih porodica. Društvo za bolesti motoneurona Jugoslavije 2003. https://als.dgt.rs

19. Stevic Z, Bjelojevic M. Vodič za bolesnike sa amiotrofičnom lateralnom sklerozom i drugim bolestim motoneurona koji imaju problema u ishrani –Preporuke o načinu ishrane i prigodni recepti. Udruženje za bolesti motoneurona Jugoslavije, 2009. https://als.dgt.rs

20. Stevic Z,Vukčevic M. Dišite sa lakoćom. Vodič za osobe sa neuromišićnim bolestima koje imaju ili mogu imati probleme sa disanjem. Udruženje distrofičara Srbije, 2010. https://als.dgt.rs

21. Stević Z koautor udžbenika : Slabost mišića ekstremiteta. Neurologija za studente medicine; Kostić Vladimir (urednik), Drugo izdanje , Medicinski fakultet, Beograd 2016 329-335 https://datastatus.rs

22. Stević Z (koautor udžbenika) : Bolesti motoneurona. Neurologija za studente medicine; Kostić Vladimir (urednik), Drugo izdanje, Medicinski fakultet, Beograd 2016 329-335; https://datastatus.rs

23. Stevic Z, Kostic-Dedic S, Peric S, Dedic V, Basta I, Rakocevic-Stojanovic V, Lavrnic D. Prognostic factors and survival of ALS patients from Belgrade, Serbia. Amyotroph Lateral Scler Frontotemporal Degener 2016;17(7-8):508-514. https://pubmed.ncbi.nim.nih.gov

24. Stević Z: Etički pristup u terminalnoj fazi bolesti.Neuroetika; Zoran Todorović, Karel Tuza, Jelena Drulović (Urednici) Medicinski fakultet, Beograd 2017,53-55. http://fliphtml5.com/bffz/ftie

25. Stević Z.Koautor knjige: Palijativna nega pacijenata sa amiotrofičnom lateralnom sklerozom. Palijativna medicina – odabrana poglavlja; Jovanović Dragana (urednik) Medicinski fakultet, Beograd 2025: 333-343 https://plus.cobbis.net

26. Swash M, de Carvalho M. Upper and lower motor neuron neurophysiology and motor control.Handbook of Clinical Neurology In book: Motor System Disorders, Part I: Normal Physiology and Function and Neuromuscular Disorders January 2023, 195:17-29 https://www.britannica.com

27. Thakore N.J., Mitsumoto H et al. Early initiation of riluzole may improve absolute survival inamyotrophic lateral sclerosis.Muscle& Nerve 2022;66:702–708. https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov

28. Vacchiano, V.; Bonan, L.; et al. Primary Lateral Sclerosis: An Overview. J. Clin. Med. 2024, 13, 578-598. https://www.mdpi.com/journal/jcm

29. Vidovic, M.; Müschen, L.H et al. Current State and Future Directions in the Diagnosis ofAmyotrophic Lateral Sclerosis. Cells 2023, 12, 736.2-24. https://www.mdpi.com/journal/cells

FONDACIJA
BORBA
PROTIV
ALS