

Badanie head to head porównujące wartość funkcjonalną dwóch modeli robotycznie wspomaganej rehabilitacji u pacjentów z SMA. Jednośrodkowe, randomizowane, kohortowe, pojedynczo zaślepione. Badanie porównawcze modelu robotycznie aktywnej pionizacji versus robotycznie wspomaganej lokomocji.

Poznań, kwiecień 2023r.

Protokół badania

Spis treści

Charakterystyka	3
Hipoteza badawcza:	4
Cela badawczego programu terapeutycznego	5
Założenie eksperymentu badawczego	5
Okres prowadzenia badań i efekty	5
Populacja włączona do eksperymentu badawczego	6
Materiał i metodyka	6
Interwencje terapeutyczne	8
Charakterystyka komparatorów	9
Charakterystyka komparatorów – modele rehabilitacji	10
Grupa wiekowa: dzieci w wieku od 1 do 3 roku życia.....	10
Grupa wiekowa: dzieci w wieku od 4 do 6 roku życia.....	11
Grupa wiekowa: dzieci w wieku od 7 do 17 roku życia.....	12
Grupa wiekowa: osoby w wieku od 18 do 21 roku życia.....	13
Interwencje diagnostyczne	14
Harmonogram badań diagnostycznych	15
Metodologia interwencji terapeutycznych	16
Metodologia interwencji diagnostycznych	17
Metodologia badań funkcjonalnych	17
Metodologia badań obrazowych	21
Metodologia badań instrumentalnych	23
Metodologia określania celów leczniczych zgodnych z systemem SMART oraz GAS	24
Zadania programu	24
Planowane publikacje	25
Literatura	26

Charakterystyka

SMA to choroba neurodegeneracyjna, uwarunkowana genetycznie, która nie leczona doprowadza do stopniowego uszkodzenia motoneuronów, odnerwienia poszczególnych grup mięśni, zaburzeń i regresu rozwoju motorycznego, postępującego niedowładu, powikłań powstałych m.in. w efekcie zaburzeń funkcji mięśni oddechowych -zaburzeń oddychania, a także połykania co wiąże się z ryzykiem wystąpienia zachłystowego zapalenia płuc. Ostatecznie w konsekwencji szeregu zaburzeń, istniejące patologie doprowadzały do zgonu pacjentów.

Zaburzenia funkcjonalne odnerwionych mięśni prowadzą także do stopniowego tworzenia się patologicznych zmian anatomicznych w obrębie struktur narządu ruchu, ze szczególnym uwzględnieniem wystąpienia skoliozy neurogennej oraz niestabilności w obrębie stawów biodrowych, prowadzących do ich zwicznienia.

Na przestrzeni lat powstawały różne strategie leczenia tego zaburzenia. Pojawienie się możliwości terapii SMA, zarówno w formie terapii genowej jak i farmakoterapii, ze szczególnym uwzględnieniem skuteczności terapii Nusinersenem, potwierdzonej badaniami CHERICH, SHINE i ENDER, prowadzi do osiągnięcia poprawy sprawności motorycznej leczonych chorych. Jest to obserwowane w rekomendowanych testach funkcjonalnych tj. RULM, HFMSE, HINE i CHOP-INTEND. Doniesienia te skłaniają do wniosków, iż istnieje realna możliwość odtworzenia prawidłowych wzorców motorycznych, w obrębie reinerwowanych aktonów mięśniowych. Jednocześnie należy mieć świadomość, że proces ten dokonywałby się jednak w warunkach anatomicznych i funkcjonalnych, odmiennych od prawidłowych, w porównaniu z fizjologicznymi etapami rozwoju kontroli neuromotorycznej dziecka.

Obserwacje te możemy także odnosić i próbować korelować z chronologią wczesnych etapów rozwoju motorycznego człowieka. Poważnym problemem klinicznym stają się więc izolowane lub współistniejące z zaburzeniami prawidłowego rozwoju, problemy towarzyszące takie jak przykurcze stawowe, zwicznienia stawów biodrowych i skolioza.

Złożony obraz kliniczny, znaczna niepełnosprawność funkcjonalna w połączeniu z nowoczesnymi technologiami leczenia farmakologicznego schorzenia, narzucają konieczność zorganizowania wielospecjalistycznej opieki: diagnostyki i leczenia dzieci z różnymi formami klasyfikacyjnymi SMA. Głównie opieka ta sprawowana powinna być przez: specjalistów rehabilitacji, neurologii, ortopedii, pulmonologii, fizjoterapii, terapeutów zajęciowych, psychologów i pedagogów oraz techników ortopedów. Pozwala to na zmodyfikowanie

naturalnego przebiegu choroby poprzez prowadzenie skutecznego leczenia przeciw naturalnej degradacji neuro-ortopedycznej.

W związku z powyższym powstaje potrzeba stworzenia algorytmu diagnostyczno-leczniczego zaburzeń funkcjonalnych, dostosowanych do poszczególnych grup klasyfikacyjnych SMA, w warunkach procesu terapii genowej i/lub suplementacyjnej zgodnej z ICF-CY. W algorytmie tym należałoby także uwzględnić wpływ niepełnowartościowych mechanizmów kontroli mięśniowej reedukowanych aktonów na stan funkcjonalny i stopień niepełnosprawności chorego. Stan ten należałoby rozpatrywać w odniesieniu do tzw. balansu mięśniowego zreinerwowanych mięśni. Zasadnym jest umożliwienie stworzenia modelu wielospecjalistycznej opieki nad pacjentami z SMA poddawanych terapii genowej i/lub farmakologicznej.

Warunkiem niezakłóconego prowadzenia badań oraz osiągnięcia kryterium ciągłości leczenia, jest organizacja szkoleń dla fizjoterapeutów, w zakresie działań określonych dla modelu I oraz modelu II a także przedstawienie celów badawczego programu terapeutycznego. Istotnym jest współpraca z fizjoterapeutą sprawującym opiekę w miejscu zamieszkania oraz ocena stopnia implementacji elementów rehabilitacji w warunkach domowych, w zakresie dążenia do założonych celów leczenia (badanie ankietowe/monitoring) –system telehelp.

Hipoteza badawcza:

1. Istnieje możliwość optymalizacji perspektyw funkcjonalnych osób z SMA, uwarunkowanych rodzajem i intensywnością procesu rehabilitacji.
2. Algorytmizacja i personalizacja RWR (Robotycznie Wspomaganej Rehabilitacji) pozwoli na wybór najkorzystniejszego modelu postępowania rehabilitacyjnego u osób z SMA, opartego na ciągłości, kompleksowości, dostępności i powszechności.
3. Utworzony model leczenia rehabilitacyjnego w połączeniu z możliwościami leczeniem farmakologicznym i interwencyjnym leczeniem ortopedycznym, ma zapewnić optymalny stan funkcjonowania osób z SMA w społeczeństwie.

Cela badawczego programu terapeutycznego

Cele główny:

Określenie optymalnego modelu robotycznie wspomaganej rehabilitacji dla osób z SMA w zależności od wieku i stanu funkcjonalnego –określenie standardu postępowania rehabilitacyjnego i ortopedycznego.

Cele szczegółowe:

1. Ocena wyników leczenia RWR (Robotycznie Wspomaganej Rehabilitacji) i ich zależności od typu genetycznego, wieku rozpoczęcia rehabilitacji oraz stosowanego leczenia przyczynowego w aspekcie długotrwałych efektów funkcjonalnych.
2. Określenie reguł rozwoju funkcjonalnego i zachowań sensomotorycznych u osób z SMA leczonych RWR.
3. Wpływ mięśniowo-szkieletowych czynników ryzyka na rozwój funkcjonalny osób z SMA obejmujących: siłę mięśniową, boczne skrzywienie kręgosłupa, stabilność stawów biodrowych i gęstość mineralną kości.
4. Stworzenie eksperckiego systemu prognozowania funkcjonalnego opartego na analizie dużych zbiorów danych i wnioskowaniu prowadzącym do algorytmizacji wiedzy i jej implementacji do procesu podejmowania decyzji leczniczych w zakresie RWR.

Założenie eksperymentu badawczego

Wykonanie jednośrodkowych, zrandomizowanych, kohortowych, pojedynczo zaślepionych badań porównawcze modelu robotycznie aktywnej pionizacji versus robotycznie wspomaganej lokomocji.

Okres prowadzenia badań i efekty

Zakłada się, że badawczy program terapeutyczny prowadzony będzie przez okres 6 lat (72 miesiące). Przy czym pierwsze 6 miesięcy zaplanowano na rekrutację pierwszych grup uczestników, następnie, przez kolejne 30 miesięcy (do 36 miesiąca) trwać prowadzone będzie rekrutacja ciągła uczestników. W okresie od 2 do 66 miesiąca prowadzony będzie badawczy

program terapeutyczny wraz z ewaluacją. W ostatnich 6 miesiącach (od 67 do 72 miesiąca) planowane jest posumowanie efektów eksperymentu badawczego, ocenę wyników, opracowanie publikacji w raz z ich upublicznieniem oraz stworzenie eksperckiego systemu prognozowania funkcjonalnego prowadzącego do algorytmizacji wiedzy i jej implementacji do procesu podejmowania decyzji leczniczych w zakresie RWR (Robotycznie Wspomaganej Rehabilitacji) oraz określenie reguł rozwoju funkcjonalnego i zachowań sensomotorycznych u osób z SMA leczonych RWR.

Populacja włączona do eksperymentu badawczego

osoby z rozpoznaniem SMA, od 0 do 21 r.ż., które zgłoszą chęć do udziału w eksperymencie badawczym, wypełniając formularz rejestracyjny znajdujący się na stronie internetowej ośrodka przeprowadzającego badania, tj. ORSK im. W. Degi UM w Poznaniu.

Obecnie w Polskim Rejestrze Pacjentów z SMA, od 0 do 21 r.ż. zarejestrowanych jest około 470 osób. Na podstawie analizy statystycznej, minimalna grupa wymagana do przeprowadzenia badań populacyjnych wnosi 212 osób (przy założeniu istotności statecznej różnic w grupach $P=0,005$ i założonym błędzie szacunku $=5\%$) i/lub 327 osób (przy założeniu istotności statecznej różnic w grupach $P=0,005$ i założonym błędzie szacunku $=3\%$). Dla celów obliczeniowych przyjęto, że do eksperymentu badawczego zrekrutowanych zostanie 320 osób.

Materiał i metodyka

Podział subpopulacyjny wraz z kryteriami włączenia i wyłączenia:

SMA	Subpopulacja				
	od 0 do 12 mies. ż.	Od rozpoczęcia 2 do końca 3 r. ż.	Od rozpoczęcia 4 do końca 6 r. ż.	Od rozpoczęcia 7 do końca 17 r.ż.	Od rozpoczęcia 18 do zakończenia 21 r.ż.
Rozpoznanie (wraz z ICD-10)	G12.0 - Zanik mięśni pochodzenia rdzeniowego dziecięcy, typu i [Werdniga-Hoffmana] G12.1 - Inne dziedziczne zaniki mięśni pochodzenia rdzeniowego	G12.0 - Zanik mięśni pochodzenia rdzeniowego dziecięcy, typu i [Werdniga-Hoffmana] G12.1 - Inne dziedziczne zaniki mięśni pochodzenia rdzeniowego	G12.0 - Zanik mięśni pochodzenia rdzeniowego dziecięcy, typu i [Werdniga-Hoffmana] G12.1 - Inne dziedziczne zaniki mięśni pochodzenia rdzeniowego	G12.0 - Zanik mięśni pochodzenia rdzeniowego dziecięcy, typu i [Werdniga-Hoffmana] G12.1 - Inne dziedziczne zaniki mięśni pochodzenia rdzeniowego	G12.0 - Zanik mięśni pochodzenia rdzeniowego dziecięcy, typu i [Werdniga-Hoffmana] G12.1 - Inne dziedziczne zaniki mięśni pochodzenia rdzeniowego
Kryteria włączenia do programu	1. Wypełnienie deklaracji uczestnictwa w programie przez uczestnika lub	1. Wypełnienie deklaracji uczestnictwa w programie przez uczestnika lub	1. Wypełnienie deklaracji uczestnictwa w programie przez uczestnika lub	1. Wypełnienie deklaracji uczestnictwa w programie przez uczestnika lub	1. Wypełnienie deklaracji uczestnictwa w programie przez uczestnika lub

	<p>rodzica/opiekuna uczestnika,</p> <p>2.Rozpoznanie SMA(1-4) potwierdzone badaniem genetycznym, objawowe lub przedobjawowe,</p> <p>3.Wiek między 0 a 12 miesiącem życia (określony będzie w dniu rozpoczęcia udziału w projekcie na podstawie daty urodzenia),</p> <p>4.Leczenie w ramach programu lekowego w kierunku rdzeniowego zaniku mięśni, pod warunkiem, że na dzień kwalifikacji pacjent ma rozpoznanie rdzeniowego zaniku mięśni potwierdzone badaniem genetycznym,</p>	<p>rodzica/opiekuna uczestnika,</p> <p>2.Rozpoznanie SMA(1-4) potwierdzone badaniem genetycznym, objawowe lub przedobjawowe,</p> <p>3.Wiek między 2 a 3 rokiem życia (określony będzie w dniu rozpoczęcia udziału w projekcie na podstawie daty urodzenia),</p> <p>4.Leczenie w ramach programu lekowego w kierunku rdzeniowego zaniku mięśni, pod warunkiem, że na dzień kwalifikacji pacjent ma rozpoznanie rdzeniowego zaniku mięśni potwierdzone badaniem genetycznym,</p>	<p>rodzica/opiekuna uczestnika,</p> <p>2.Rozpoznanie SMA(1-4) potwierdzone badaniem genetycznym, objawowe lub przedobjawowe,</p> <p>3.Wiek między 4 a 6 rokiem życia (określony będzie w dniu rozpoczęcia udziału w projekcie na podstawie daty urodzenia),</p> <p>4.Leczenie w ramach programu lekowego w kierunku rdzeniowego zaniku mięśni, pod warunkiem, że na dzień kwalifikacji pacjent ma rozpoznanie rdzeniowego zaniku mięśni potwierdzone badaniem genetycznym,</p>	<p>rodzica/opiekuna uczestnika,</p> <p>2.Rozpoznanie SMA(1-4) potwierdzone badaniem genetycznym, objawowe lub przedobjawowe,</p> <p>3.Wiek między 7 a 17 roku życia (określony będzie w dniu rozpoczęcia udziału w projekcie na podstawie daty urodzenia),</p> <p>4.Leczenie w ramach programu lekowego w kierunku rdzeniowego zaniku mięśni, pod warunkiem, że na dzień kwalifikacji pacjent ma rozpoznanie rdzeniowego zaniku mięśni potwierdzone badaniem genetycznym,</p>	<p>rodzica/opiekuna uczestnika,</p> <p>2.Rozpoznanie SMA(1-4) potwierdzone badaniem genetycznym, objawowe lub przedobjawowe,</p> <p>3.Wiek między 18 a 21 roku życia (określony będzie w dniu rozpoczęcia udziału w projekcie na podstawie daty urodzenia),</p> <p>4.Leczenie w ramach programu lekowego w kierunku rdzeniowego zaniku mięśni, pod warunkiem, że na dzień kwalifikacji pacjent ma rozpoznanie rdzeniowego zaniku mięśni potwierdzone badaniem genetycznym,</p>
<p>Kryteria wykluczenia z programu</p>	<p>1.Zaburzenia krążeniowo-oddechowe wymagające wentylacji inwazyjnej (kryterium względne – decyzje podejmuje lekarz kwalifikujący),</p> <p>2. Zaawansowana osteoporoza z licznymi złamaniami w okresie poprzedzający rozpoczęcie leczenia (kryterium względne – decyzje podejmuje lekarz kwalifikujący)</p> <p>3..Pogorszenie funkcjonalne w trakcie prowadzonego procesu rehabilitacji w zakresie odpowiednio dobranych do typu SMA skal odpowiednio dobranych do typu SMA skal: Prechtla, HINE, CHOP-INTEND, HFMS, RULM, (kryterium względne –decyzje podejmuje lekarz kwalifikujący)</p>	<p>1.Zaburzenia krążeniowo-oddechowe wymagające wentylacji inwazyjnej (kryterium względne – decyzje podejmuje lekarz kwalifikujący),</p> <p>2. Zaawansowana osteoporoza z licznymi złamaniami w okresie poprzedzający rozpoczęcie leczenia (kryterium względne – decyzje podejmuje lekarz kwalifikujący)</p> <p>3.Pogorszenie funkcjonalne w trakcie prowadzonego procesu rehabilitacji w zakresie odpowiednio dobranych do typu SMA skal: HINE, CHOP- INTEND, HFMS, RULM, TIDFCh (kryterium względne – decyzje podejmuje lekarz kwalifikujący)</p> <p>4.brak współpracy z terapeutą,</p>	<p>1.Zaburzenia krążeniowo-oddechowe wymagające wentylacji inwazyjnej (kryterium względne –decyzje podejmuje lekarz kwalifikujący),</p> <p>2. Zaawansowana osteoporoza z licznymi złamaniami w okresie poprzedzający rozpoczęcie leczenia (kryterium względne –decyzje podejmuje lekarz kwalifikujący)</p> <p>3.Pogorszenie funkcjonalne w trakcie prowadzonego procesu rehabilitacji w zakresie odpowiednio dobranych do typu SMA skal odpowiednio dobranych do typu SMA skal: HINE, CHOP- INTEND, HFMS, RULM,</p>	<p>1.Zaburzenia krążeniowo-oddechowe wymagające wentylacji inwazyjnej (kryterium względne –decyzje podejmuje lekarz kwalifikujący),</p> <p>2. Zaawansowana osteoporoza z licznymi złamaniami w okresie poprzedzający rozpoczęcie leczenia (kryterium względne –decyzje podejmuje lekarz kwalifikujący)</p> <p>3.Pogorszenie funkcjonalne w trakcie prowadzonego procesu rehabilitacji w zakresie odpowiednio dobranych do typu SMA skal odpowiednio dobranych do typu SMA skal: HINE, CHOP- INTEND, HFMS, RULM,</p>	<p>1.Zaburzenia krążeniowo-oddechowe wymagające wentylacji inwazyjnej (kryterium względne –decyzje podejmuje lekarz kwalifikujący),</p> <p>2. Zaawansowana osteoporoza z licznymi złamaniami w okresie poprzedzający rozpoczęcie leczenia (kryterium względne –decyzje podejmuje lekarz kwalifikujący)</p> <p>3.Pogorszenie funkcjonalne w trakcie prowadzonego procesu rehabilitacji w zakresie odpowiednio dobranych do typu SMA skal odpowiednio dobranych do typu SMA skal: HINE, CHOP- INTEND, HFMS, RULM,</p>

	4.brak współpracy z terapeutą, 5. inne wskazania funkcjonalne uniemożliwiające wykonywanie ćwiczeń	5. inne wskazania funkcjonalne uniemożliwiające wykonywanie ćwiczeń	TIDFCh (kryterium względne –decyzje podejmuje lekarz kwalifikujący) 4.brak współpracy z terapeutą, 5. inne wskazania funkcjonalne uniemożliwiające wykonywanie ćwiczeń	TIDFCh (kryterium względne –decyzje podejmuje lekarz kwalifikujący) 4.brak współpracy z terapeutą, 5. inne wskazania funkcjonalne uniemożliwiające wykonywanie ćwiczeń	TIDFCh (kryterium względne –decyzje podejmuje lekarz kwalifikujący) 4.brak współpracy z terapeutą, 5. inne wskazania funkcjonalne uniemożliwiające wykonywanie ćwiczeń
--	---	---	--	--	--

*Dobór grup wiekowych wynika z naturalnej tendencji do osiągnięcia rozwojowych kamieni milowych; 6 r.ż. to hipotetyczny czas podejmowania czynności antygravitacyjnych (siedzenie, pionizacja, chodzenie); 18-21 r.ż. -okres transmisji z dzieciństwa do dorosłości.

**Pacjenci zostaną zrandomizowani i przydzielani do grupy niezależnie do wieku i rozpoznania typu generycznego SMA, stanu funkcjonalnego oraz rodzaju leczenia farmakologicznego.

Interwencje terapeutyczne

Badawczy program terapeutyczny zakłada stworzenie dwóch modeli rehabilitacji:

-model I –Robotycznie Wspomagana Pionizacja (RWP), model wyspecjalizowany na wczesną pionizację wspomagany treningiem lokomocji,

-model II –Robotycznie Wspomagana Lokomocja (RWL), model wyspecjalizowany na lokomocję wspomagany treningiem pionizacji.

Uczestnicy zgłoszeni do udziału w eksperymencie będą poddani randomizacji i zostaną zakwalifikowani do jednego z dwóch modeli: RWP lub RWL.

Dzieci od 0 do 12 m.ż. niezależnie od wyniku randomizacji będą poddane terapii opartej na wczesnym wspomaganie rozwoju (WWR).

Dzieci starsze -powyżej 12 r.ż. zostaną losowo przydzielone do jednego z wyżej wymienionych modeli.

W zależności od momentu zgłoszenia chęci udziału w badawczym programie terapeutycznym, uczestnicy będą brali udział w 8 lub 5 10-dniowych turnusach rehabilitacyjnych:

Liczba turnusów dla poszczególnych grup:

-I grupa (zakwalifikowani w okresie od 1 do 6 miesiąca trwania programu) - 8 turnusów

-II grupa (zakwalifikowani w okresie od 7 do 12 miesiąca trwania programu) - 8 turnusów

-III grupa (zakwalifikowani w okresie od 13 do 18 miesiąca trwania programu) - 8 turnusów

-IV grupa (zakwalifikowani w okresie od 19 do 24 miesiąca trwania programu) - 5 turnusów

-V grupa (zakwalifikowani w okresie od 25 do 30 miesiąca trwania programu) - 5 turnusów

-VI grupa (zakwalifikowani w okresie od 31 do 36 miesiąca trwania programu) - 5 turnusów

*Przewiduje się, że każdy uczestnik będzie brał udział w turnusie rehabilitacyjnym co 6 miesięcy (+/- 1 miesiąc).

Charakterystyka komparatorów

Dzieci w wieku od 0 do 12 m.ż. leczenie tożsame dla I i II modelu.

- Czas trwania terapii 2×45 z 15 minutową przerwą
- turnus 10 dni / terapia 9 dni + 1 dzień ocena funkcjonalna

Przebieg sesji terapeutycznej dla danej grupy wiekowej (bez randomizacji):

Terapia indywidualna z fizjoterapeutą (45minut) oparta o metody neurofizjologiczne NDT-Bobath, PNF, terapię manualną, ćwiczenia antygrawitacyjne, pozycjonowanie. Dotyczy:

- oceny spontanicznej aktywności dziecka,

- budowanie symetrii ciała i prawidłowego napięcia mięśniowego,

- terapia oddechowa (mobilizacja klatki piersiowej, masaż mięśni (mm) oddechowych, aktywizacja torów oddechowych górnożebrowego i dolnożebrowego),

- ćwiczenia ukierunkowane na prawidłową kontrolę głowy w pozycji leżenia na brzuchu,

- w zależności od wieku nauka i stymulacja wysokiego podporu, obrotów, pozycji czworacznej, pozycji siedzącej, pionizacja,

- prawidłowe pozycjonowanie z wykorzystaniem zaopatrzenia wspomagającego podczas siedzenia i pozycji stojącej.

*przerwa (15 min.)

-Terapia kognitywna (45 min.) -terapia indywidualna z terapeutą z elementami integracji sensorycznej i arteterapii.

Charakterystyka komparatorów – modele rehabilitacji

Grupa wiekowa: dzieci w wieku od 1 do 3 roku życia

- Czas trwania terapii: 3×60 minut dziennie
- turnus 10 dni / terapia 9 dni + 1 dzień ocena funkcjonalna

Przebieg sesji terapeutycznej (przydział do danego modelu wg. randomizacji):

Model I RWP:

-terapia indywidualna z terapeutą 30 min: ćwiczenia rozciągające, ćwiczenia oddechowe, ćwiczenia antygrawitacyjne, ćwiczenia oporowe, ćwiczenia wzmacniające i siłowe.

-Trening kontroli motorycznej

*przerwa (15 min)

-Trening pionizacji z wykorzystaniem urządzeń pionizujących -30 min.: (STP)- Standardowy Trening Pionizacji

-Trening pionizacji z wykorzystaniem platformy wibracyjnej -30 min.: (WTP)- Wibracyjny Trening Pionizacji

*przerwa (15 min)

-Trening lokomocji i kontroli motorycznej z elementami balansu równowagi i koordynacji- Robotycznie Wspomagana Rehabilitacja (RWR) -30 min.

*przerwa (15 min)

-Terapia kognitywna -60 min. -terapia indywidualna z terapeutą z elementami integracji sensorycznej, terapii ręki i arteterapii. Terapia z wykorzystaniem wirtualnej rzeczywistości, wspomagana elementami pionizacji i lokomocji.

Model II RWL:

-terapia indywidualna z terapeutą 30 min: ćwiczenia rozciągające, ćwiczenia oddechowe, ćwiczenia antygrawitacyjne, ćwiczenia oporowe, ćwiczenia wzmacniające i siłowe.

-Trening kontroli motorycznej

*przerwa (15 min.)

-Trening lokomocji i kontroli motorycznej z elementami balansu równowagi i koordynacji- RWR 2×30 min.

-Trening pionizacji 30 min. 1×pionizator-STP (co drugi dzień zamiennie) 1×platforma wibracyjna -WTP

*przerwa (15 min.)

-Terapia kognitywna (60 min.) -terapia indywidualna z terapeutą z elementami integracji sensorycznej, terapii ręki i arteterapii. Terapia z wykorzystaniem wirtualnej rzeczywistości, wspomagana elementami pionizacji i lokomocji.

Grupa wiekowa: dzieci w wieku od 4 do 6 roku życia

- Czas trwania terapii: 4×60 minut dziennie
- turnus 10 dni / terapia 9 dni + 1 dzień ocena funkcjonalna

Przebieg sesji terapeutycznej (przydział do danego modelu wg. randomizacji):

Model I RWP:

-terapia indywidualna z terapeutą 30 min: ćwiczenia rozciągające, ćwiczenia oddechowe, ćwiczenia antygravitacyjne, ćwiczenia oporowe, ćwiczenia wzmacniające i siłowe.

-Trening kontroli motorycznej

*przerwa (15 min)

-Trening pionizacji z wykorzystaniem urządzeń pionizujących 45 min.– STP

-Trening pionizacji z wykorzystaniem platformy wibracyjnej 45 min. – WTP

*przerwa (15 min)

-Trening lokomocji i kontroli motorycznej z elementami balansu równowagi i koordynacji-RWR 45 min.

*przerwa (15 min)

-Terapia kognitywna (60 min.) -terapia indywidualna z terapeutą z elementami integracji sensorycznej, terapii ręki i arteterapii. Terapia z wykorzystaniem wirtualnej rzeczywistości, wspomagana elementami pionizacji i lokomocji.

Model II RWL:

-terapia indywidualna z terapeutą 30 min: ćwiczenia rozciągające, ćwiczenia oddechowe, ćwiczenia antygravitacyjne, ćwiczenia oporowe, ćwiczenia wzmacniające i siłowe.

-Trening kontroli motorycznej

*przerwa (15 min)

-Trening lokomocji i kontroli motorycznej z elementami balansu równowagi i koordynacji-RWR 2×45 min.

-Trening pionizacji 45 min. 1×pionizator-STP (co drugi dzień zamiennie) 1×platforma wibracyjna -WTP

*przerwa (15 min)

-Terapia kognitywna (60 min.) -terapia indywidualna z terapeutą z elementami integracji sensorycznej, terapii ręki i arteterapii. Terapia z wykorzystaniem wirtualnej rzeczywistości, wspomagana elementami pionizacji i lokomocji.

Grupa wiekowa: dzieci w wieku od 7 do 17 roku życia

- Czas trwania terapii: 4×60 minut dziennie
- Turnus 10 dni / terapia 9 dni + 1 dzień ocena funkcjonalna

Przebieg sesji terapeutycznej (przydział do danego modelu wg. randomizacji):

Model I RWP:

-terapia indywidualna z terapeutą 30 min: ćwiczenia rozciągające, ćwiczenia oddechowe, ćwiczenia antygrawitacyjne, ćwiczenia oporowe, ćwiczenia wzmacniające i siłowe.

-Trening kontroli motorycznej

*przerwa (15 min)

-Trening pionizacji z wykorzystaniem urządzeń pionizujących 45 min. – STP

-Trening pionizacji z wykorzystaniem platformy wibracyjnej 45 min. – WTP

*przerwa (15 min)

-Trening lokomocji i kontroli motorycznej z elementami balansu równowagi i koordynacji-RWR 45 min.

*przerwa (15 min)

-Terapia kognitywna (60 min.) -terapia indywidualna z terapeutą z elementami integracji sensorycznej, terapii ręki i arteterapii. Terapia z wykorzystaniem wirtualnej rzeczywistości, wspomagana elementami pionizacji i lokomocji.

Model II RWL:

-terapia indywidualna z terapeutą 30 min: ćwiczenia rozciągające, ćwiczenia oddechowe, ćwiczenia antygrawitacyjne, ćwiczenia oporowe, ćwiczenia wzmacniające i siłowe.

-Trening kontroli motorycznej

*przerwa (15 min)

-Trening lokomocji i kontroli motorycznej z elementami balansu równowagi i koordynacji-
RWR 2×45 min.

-Trening pionizacji 45 minut 1×pionizator-STP (co drugi dzień zamiennie) 1×platforma
wibracyjna -WTP

-*przerwa (15 min)

Terapia kognitywna (60 min.) -terapia indywidualna z terapeutą z elementami integracji
sensorycznej, terapii ręki i arteterapii. Terapia z wykorzystaniem wirtualnej rzeczywistości,
wspomagana elementami pionizacji i lokomocji.

Grupa wiekowa: osoby w wieku od 18 do 21 roku życia

- Czas trwania terapii: 4×60 minut dziennie 3 h przed południem i 1 h po południu
- Turnus 10 dni / terapia 9 dni + 1 dzień ocena funkcjonalna

Przebieg sesji terapeutycznej (przydział do danego modelu wg. randomizacji):

Model I RWP:

-terapia indywidualna z terapeutą 30 min: ćwiczeni rozciągające, ćwiczenia oddechowe,
ćwiczenia antygrawitacyjne, ćwiczenia oporowe, ćwiczenia wzmacniające i siłowe.

-Trening kontroli motorycznej

*przerwa (15 min)

-Trening pionizacji z wykorzystaniem urządzeń pionizujących 45 min.– STP

-Trening pionizacji z wykorzystaniem platformy wibracyjnej 45 min. – WTP

*przerwa (15 min)

-Trening lokomocji i kontroli motorycznej z elementami balansu równowagi i koordynacji-
RWR 45 min.

*przerwa (15 min)

-Terapia kognitywna (60 min.) -terapia indywidualna z terapeutą z elementami integracji
sensorycznej, terapii ręki i arteterapii. Terapia z wykorzystaniem wirtualnej rzeczywistości,
wspomagana elementami pionizacji i lokomocji.

Model II RWL:

-terapia indywidualna z terapeutą 30 min: ćwiczenia rozciągające, ćwiczenia oddechowe,
ćwiczenia antygrawitacyjne, ćwiczenia oporowe, ćwiczenia wzmacniające i siłowe.

-Trening kontroli motorycznej

*przerwa (15 min)

-Trening lokomocji i kontroli motorycznej z elementami balansu równowagi i koordynacji-
RWR 2×45 min.

-Trening pionizacji 45 minut 1×pionizator-STP (co drugi dzień zamiennie) 1×platforma
wibracyjna -WTP

*przerwa (15 min)

-Terapia kognitywna (60 min.) -terapia indywidualna z terapeutą z elementami integracji
sensorycznej, terapii ręki i arteterapii. Terapia z wykorzystaniem wirtualnej rzeczywistości,
wspomagana elementami pionizacji i lokomocji.

Interwencje diagnostyczne

Dzieci od 0 do 12 m.ż.:

1. Ocena kliniczna stanu funkcjonalnego:
 - Ocena metodą Prehltla
 - Ocena zgodna ze skalą HINE
 - Ocena wg. skali HFMS
 - Ocena wg. CHOP INTEND
 - Ocena aktywność oddechowej (tory oddechowe)
2. Ocena instrumentalna i obrazowa:
 - USG stawów biodrowych
 - densynometria

Dzieci od 2 r.ż. i osoby do 21 r.ż.

1. Ocena kliniczna stanu funkcjonalnego:
 - Ocena skalą CHOP INTEND
 - Ocena skalą RULM
 - Ocena wg. skali HFMS
 - Test utrzymania równowagi minimum 1 min.
 - Test samodzielnego przejścia minimum 2 m

- 6-minutowy test chodu
- Test Up&Go
- 10metrowy test chodu
- ocena kliniczna zakresu ruchów stawów biodrowych i siły mięśniowej
- 2. Ocena obrazowa:
 - RTG stawów biodrowych i kręgosłupa
 - densynometria
- 3. Ocena instrumentalna:
 - Trójwymiarowa instrumentalna diagnostyka chodu (TIDFCh)
 - Biometryczna ocena nagrania video (EVGS)
- 4. Określenie celów leczniczych zgodnych z systemem SMART oraz GAS (zgodne z ICF)

Harmonogram badań diagnostycznych

Dzieci od 0 do 12 m.ż.:

1. Ocena kliniczna stanu funkcjonalnego -každorazowo w pierwszym i ostatnim dniu badawczego cyklu terapeutycznego
 - Ocena metodą Prehltla
 - Ocena zgodna ze skalą HINE
 - Ocena wg. skali HFMS
 - Ocena wg. CHOP INTEND
 - ocena aktywność oddechowej (tory oddechowe)
2. Ocena instrumentalna i obrazowa:
 - USG stawów biodrowych -2x w roku do 12 m.ż.
 - densynometria -1x w roku

Dzieci od 2 r.ż. i osoby do 21 r.ż.

1. Ocena kliniczna stanu funkcjonalnego -každorazowo w pierwszym i ostatnim dniu badawczego cyklu terapeutycznego:
 - Ocena skalą HOP INTED
 - Ocena skalą RULM
 - Ocena wg. skali HFMS
 - Test utrzymania równowagi minimum 1 min.
 - Test samodzielnego przejścia minimum 2 m

- 6-minutowy test chodu
 - Test Up&Go
 - 10metrowy test chodu
 - ocena kliniczna zakresu ruchów stawów biodrowych i siły mięśniowej
2. Ocena obrazowa:
 - RTG stawów biodrowych - 1x w roku
 - RTG kręgosłupa -1x w roku (jeśli klinicznie stwierdzono boczne skrzywienie kręgosłupa)
 - densyometria -1 x w roku
 3. Ocena instrumentalna:
 - Trójwymiarowa instrumentalna diagnostyka chodu (TIDFCh) -2x w roku w ramach każdego badawczego cyklu terapeutycznego
 - Biometryczna ocena nagrania video (EVGS) przeprowadzana u dzieci, które nie spełniają warunków TIDFCh -2x w roku w ramach każdego badawczego cyklu terapeutycznego
 4. Określenie celów leczniczych zgodnych z systemem SMART oraz GAS (zgodne z ICF) -2x w roku w ramach każdego badawczego cyklu terapeutycznego

Metodologia interwencji terapeutycznych

- Platformy Gamma - to nowoczesna dwupłytkowa platforma dynamograficzna, która umożliwia zarówno badanie, jak i trening pacjentów neurologicznych i ortopedycznych. GAMMA zapewnia profesjonalny trening pacjentom z zaburzeniami równowagi i koordynacji ciała.
- Capri – terapia ręki -to urządzenie terapeutyczne, które może służyć do rehabilitacji pacjentów cierpiących na dysfunkcje kontroli i dokładności chwytu, koordynacji ruchowo-ruchowej ręki.
- X-cogni -system do terapii wielosensorycznej został stworzony z myślą o komputerowo wspomaganą motoryczną oraz kognitywną terapię kończyny górnej. Urządzenie znajduje swoje zastosowanie w typowej terapii zajęciowej oraz fizjoterapii. Powtarzane i zorientowane na cel ruchy kończyny górnej zapewniają wewnętrzną i zewnętrzną stymulację w celu wspomaganie reorganizacji mózgu.
- Bieżnia Zebris z odciążeniem - Optymalnie zaplanowana terapia zawiera element oceny pacjenta przed i po rozpoczęciu usprawniania. W oparciu o uzyskane obiektywne wyniki

planowana jest indywidualna reedukacja chodu pacjenta z wykorzystaniem biofeedbacku – informacji zwrotnej o poprawności wykonania ćwiczenia. Pozwala to na rozwijanie prawidłowych wzorców chodu, stymulowanie równowagi, koordynacji oraz siły i wytrzymałości odpowiednich grup mięśniowych.

- Nirvana –rehabilitacja funkcji motorycznych i poznawczych -to nowy, innowacyjny sprzęt służący do rehabilitacji pacjentów z zaburzeniami funkcji neuromotorycznych, oddziałującym jednocześnie na zmysł słuchu i wzroku, pozwalającym na całkowite „zanurzenie się” w rzeczywistości wirtualnej bez konieczności stosowania dodatkowych urządzeń umieszczanych na ciele pacjenta.
- Vibra i platformy wibracyjne– poprawa siły mięśniowej i poprawa struktury kostnej, to selektywny mechaniczno-dźwiękowy system do nieinwazyjnego leczenia zaburzeń mięśniowych i nerwowo-mięśniowych. Urządzenie wytwarza wibracji o wysokiej wartości terapeutycznej w celu wywołania adaptacyjnych odpowiedzi metabolicznych i neurofizjologicznych w strukturach mięśniowych i kostno-stawowych organizmu.
- Elektrostymulator NEMS – system do poprawy siła mięśniowej.
- Zestaw chodzików dynamicznych -SPERO- służy do rehabilitacji poprzez reedukację i trening chodu. Urządzenie umożliwia stymulację wzorca chodu dla poszczególnych segmentów kończyn dolnych z ustaleniem parametrów chodu. Pozwala na precyzyjne wykonywanie cykli chodu o wzorcu maksymalnie zbliżonym do anatomicznego.
- Egzoszkielet pediatryczny –bioniczny szkielet przeznaczony do reedukacji chodu, pozwalających na chód z przenoszenie obciążenia między kończynami.
- Innowalk - urządzenie do edukacji i reedukacji chodu, dają możliwość powtarzającego się ruchu kroczenia oraz pełnego obciążenia nóg, utrzymuje ruchomość stawów oraz ma pozytywny wpływ na prawidłowe oddychanie, krążenie jak i trawienie.
- Robogait –egzoszkielet wbudowany w system bieżni połączony z przestrzenią wirtualnej rzeczywistości

Metodologia interwencji diagnostycznych

Metodologia badań funkcjonalnych

1. Ocena funkcjonalna:

Do oceny sprawności najmłodszych dzieci z SMA wykorzystywane są dwie skale: badanie neurologiczne niemowląt przeprowadzone w skali Hammersmith (Hammersmith Infant Neurological Exam, HINE) oraz skala do oceny sprawności

nerwowo-mięśniowej niemowląt opracowana przez Szpital Dziecięcy w Filadelfii (Children's Hospital of Philadelphia Infant Test of Neuromuscular Disorders, CHOP INTEND). Badanie przeprowadzane jest w standardowych warunkach przez fizjoterapeutę mającego doświadczenie w badaniu i rehabilitacji dzieci z SMA. Zgodnie z zaleceniem programu lekowego Ministerstwa Zdrowia dotyczącego leczenia dzieci z rdzeniowym zanikiem mięśni, ocena dokonywana jest przy kwalifikacji do leczenia, następnie po podaniu 6 dawki leku Nusinersen i przed każdym kolejnym podaniem (co 4 miesiące).

Skala HINE składa się z 3 części, część 2 uwzględnia ocenę ośmiu wybranych kamieni milowych rozwoju ruchowego: kontrolę głowy (0-2 punkty), siad (0-4 punkty), świadomy chwyt (0-3 punkty), możliwość kopania w pozycji leżenia na plecach (0-4 punkty), obroty (0-3 punkty), czworakowanie lub przesuwanie się na pośladkach (0-4 punkty), stanie (0-3 punkty) oraz chód (0-3 punkty). Pozostałe, niepunktowane elementy dotyczą badania neurologicznego i stanu behawioralnego.

Skalę CHOP INTEND stworzono na podstawie analizy rozwoju dzieci z SMA1 przy pomocy testu TIMP (Test of Infant Motor Performance) oraz CHOP-TOSS (Test of Strength in SMA) i jest uważana za najdokładniejszą ze stosowanych skal. Zgodnie z zaleceniami autorów podręcznika procedur dla badającego w tej skali, badanie powinno odbywać się w godzinach porannych, dziecko powinno być ubrane w samą pieluszkę, dla utrzymania jego zainteresowania można używać zabawek. Skala składa się z 16 podpunktów za które można zdobyć maksymalnie 64 punkty: ruchy spontaniczne kończyn górnych i dolnych, chwyt dłoniowy, ustawienie głowy w linii środkowej, odwodzenie bioder, obracanie przez obręcz miedniczną i barkową, zgięcie ramienia i łokcia z odwiedzeniem horyzontalnym, wyprost kolana, zgięcie biodra ze zgięciem grzbietowym stopy, kontrola głowy, próba trakcyjna, Landaua i odruch Galanta. Dozwolone są trzy próby wykonywania danej czynności.

Do oceny mobilności u pacjentów z typem 2 i 3 wykorzystywana jest skala HFMSE (Hammersmith Functional Motor Scale Expanded). Jest ona zbudowana z 20 podstawowych pytań ułożonych w porządkowej kolejności, oceniających poszczególne funkcje motoryki dużej w zakresie od 0 do 2, maksymalna liczba punktów do uzyskania to 66. Podczas trwania oceny pacjent powinien mieć na sobie minimalną ilość odzieży zapewniającą komfort: najlepiej koszulkę i spodenki. Nie należy stosować zaopatrzenia ortopedycznego. Dziecko ma możliwość trzykrotnego powtórzenia danej czynności, a terapeuta ocenia najlepiej wykonaną próbę.

Dodatkowo do oceny funkcji kończyny górnej wykorzystuje się skalę RULM aby przeprowadzić ocenę sprawności motorycznej u pacjentów z rdzeniowym zanikiem mięśni (SMA), którą możemy definiować jako zdolność do wykonania określonego zadania np. w ramach testu. Zdolność ta może ulegać zmianie wraz z postępem choroby i/lub przeprowadzoną interwencją (z uwzględnieniem leczenia operacyjnego oraz farmakologicznego) i jest określana w oparciu o zaobserwowane wykonanie zadania w danym dniu. Wykonywane zadania odnoszą się do istotnych funkcjonalnych czynności życia codziennego. RULM- jest uznanym oraz powszechnie stosowanym narzędziem służącym do oceny kończyny górnej. Głównym wskazaniem do prowadzenia oceny kończyny górnej w SMA jest weryfikacja zmian, jakie z czasem zachodzą w zakresie

sprawności motorycznej. Ocena zawiera 19 zadań. Każde zadanie jest oceniane od 0 do 2 punktów:

- 0 = Nie można
- 1 = Możliwe z modyfikacją
- 2 = Sprawny, bez trudności

Maksymalny wynik to 37 punktów- (Jedno z zadań jest oceniane „potrafi/ nie potrafi”
Badanie przeprowadza się dla prawej i lewej kończyny górnej. RULM dotyczy zarówno dzieci, jak i dorosłych z SMA

2. Badanie kliniczne stawów biodrowych -protokół

Karta badania ortopedycznego pacjentów z SMA

I STAWY BIODROWE

1. Symptomatyczne
 - a. Ból - w obrębie pachwiny/krętarza/...
P L brak
 - b. Obecność zmian skórnych - odleżyn/modzeli/zaburzeń troficzných w okolicy krętarzowej
P L brak
2. Ocena przykurczy
(brak możliwości uzyskania korekcji przez badającego)
 - a. zgięciowy (brak pełnego wyprost)
P L brak
 - b. wyprostny (brak pełnego zgięcia)
P L brak
 - c. odwiedzeniowy (ustawienie kończyny w odwiedzeniu)
P L brak
 - d. przywiedzeniowy (ustawienie kończyny w przywiedzeniu)
P L brak
 - e. w rotacji wewnętrznej (ustawienie kończyny w st. biodrowym w rot. wewnętrznej)
P L brak
 - f. w rotacji zewnętrznej (ustawienie kończyny w st. biodrowym w rot. zewnętrznej)
P L brak

II STAWY KOLANOWE

1. Obecność przykurczy
 - a. zgięciowy (brak pełnego wyprost)

P	L	brak
---	---	------
 - b. wyprostny (brak pełnego zgięcia)

P	L	brak
---	---	------

III STOPY

1. Obecność jakiegokolwiek deformacji
 - a. stopa prawa

końska	piętowa	inna	prawidłowa
--------	---------	------	------------
 - b. stopa lewa

końska	piętowa	inna	prawidłowa
--------	---------	------	------------

IV KRĘGOSŁUP

1. Osiągana pozycja

stojąca	siedząca	leżąca
---------	----------	--------
2. Obecność bocznego skrzywienia kręgosłupa
 - a. w odcinku piersiowym

prawostronne	lewostronne	brak
--------------	-------------	------
 - b. w odcinku lędźwiowym

prawostronne	lewostronne	brak
--------------	-------------	------
3. Ustawienie kręgosłupa w pozycji strzałkowej w siadzie
 - a. Prawidłowa
 - b. Kyfoza
 - c. Lordoza
4. Skośne ustawienie miednicy

TAK	NIE
-----	-----
5. Czy wykonano kiedykolwiek RTG kręgosłupa?

TAK	NIE
-----	-----

3. Ocena siły mięśniowej:

Oceniani będzie siła mięśni zginających, odwodzących, przywodzących i prostujących kończyny w stawach biodrowych. Pomiary będą wykonane w pozycji leżącej na plecach lub na boku dynamometrem Microfet2, pomiar obciążenia na dwóch wagach, pomiar

czasu utrzymania równowagi w pozycji stojącej na lewej i prawej kończynie.
dynamometru

Metodologia badań obrazowych

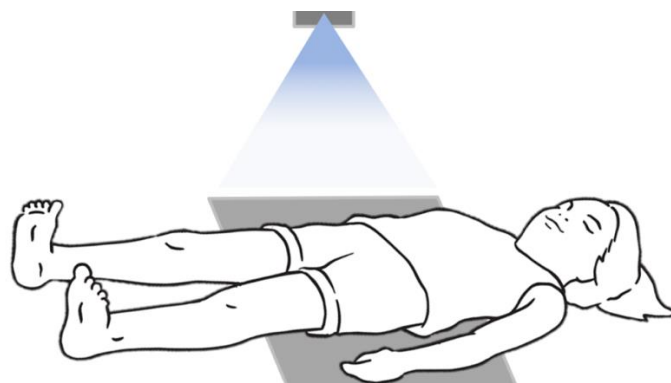
1. Densytometria jest rodzajem badania rentgenowskiego, które służy do oceny gęstości mineralnej kości. Wynik badania wyrażony jest za pomocą wskaźników porównujących gęstość kości osoby badanej z gęstością kości młodych zdrowych osób (T-score) i rówieśników (Z-score). Najbardziej przydatna jest densytometria bliższego końca kości udowej i odcinka lędźwiowego kręgosłupa, znacznie rzadziej wykonuje się badanie kości w innych lokalizacjach (np. przedramienia). Pomiar jest badaniem nieinwazyjnym i niebolesnym. Wykonuje się ją za pomocą specjalnego aparatu rentgenowskiego emitującego bardzo małą ilość promieniowania (wykorzystuje się minimalne dawki promieniowania X (1/10 średniej dawki promieniowania wykorzystywanego podczas RTG klatki piersiowej), dzięki któremu można określić stopień ubytku masy kostnej.

2. USG stawów biodrowych -klasyczne badanie ultrasonograficzne wykonywane rutynowo w praktycznej profilaktycznej z wykorzystaniem głowicy linearnej 5.0 MHz, interpretacja obrazu wg. metody Grafa)

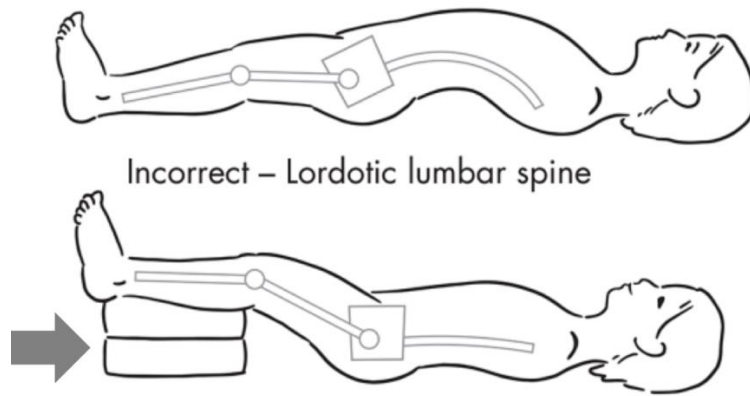
3. RTG stawów biodrowych

Technika badania:

Zdjęcie rtg miednicy (stawów biodrowych) wykonywane w standardowej projekcji przednio-tylnej (ap).



W pozycji leżącej na plecach, kończyny dolne ustawione w maksymalnym wyproście w stawach biodrowych i kolanowych, w pozycji pośredniej pomiędzy przy- a odwodzeniem, w rotacji w stawach biodrowych 0st. Z korekcją ewentualnej lordozy w odc. lędźwiowym kręgosłupa celem uniknięcia przodopochylenia miednicy.



1. Ocena prawidłowości obrazu RTG.

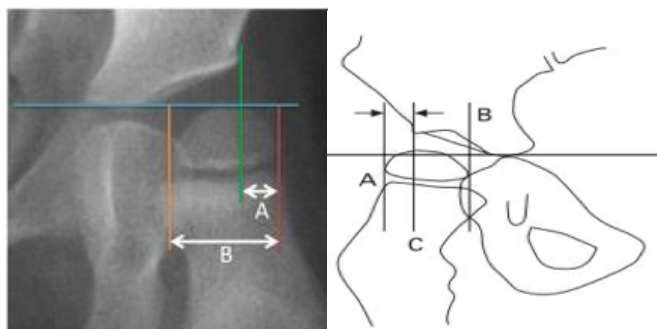
Należy zwrócić uwagę czy zdjęcie jest wykonane prawidłowo, oceniając horyzontalne ułożenie miednicy, na podstawie symetrii ustawienia talerzy biodrowych, guzów kulszowych oraz symetrii otworów zasłonowych.



2. Interpretacja obrazu RTG

a) Współczynnik migracji głowy kości udowej wg Reimersa (WM)

Jest to narzędzie pomiarowe stosowane do oceny stabilności stawu biodrowego. Współczynnik ten, to iloczyn wielkości części głowy kości udowej znajdującej się w panewce, do szerokości całej głowy kości udowej, na podstawie którego uzyskujemy wartość procentową głowy kości udowej znajdującej się poza panewką



$$WM = \frac{AB}{AC} \times 100\%$$

Narzędzie to ma wartość zarówno diagnostyczną, jak i prognostyczną. Na jego podstawie można określić stabilność stawu biodrowego klasyfikując go jako: prawidłowy, zagrożony podwichnięciem, podwichnięty lub zwichnięty.

b) Kąt szyjkowo-trzonowy

Jest to kąt pomiędzy linią wyznaczającą oś szyjki kości udowej, a linią stanowiącą oś trzonu kości udowej. Dostarcza on informacji na temat kształtu bliższego końca kości udowej. Za normę uznaje się wartości pomiędzy 110 a 130st. W przypadku podwichniętych lub zwichniętych stawów biodrowych często jest on zwiększony



Podsumowanie: wszystkie ww działania diagnostyczne i terapeutyczne będą podstawą realizacji następujących zadań programu:

Zadania programu:

1. Przygotowanie zarządzania merytorycznego projektem
 - a. Określenie personelu realizującego i wspomagającego
 - b. Weryfikacja projektu protokołu leczniczego i jego zatwierdzenie o realizacji
 - c. Interwencja lecznicza i komparatory
 - d. Określenie zasad rekrutacji i randomizacji uczestników
 - e. Aparatura diagnostyczna i lecznicza
2. Dokonanie badań kwalifikacyjnych wstępnych oraz rozpoczęcie leczenia eksperymentalnego
3. Realizacja części klinicznej. Obserwacja przebiegu eksperymentalnego leczenia w zakresie poszczególnych interwencji leczniczych – modeli leczniczych
 - 3.a Wartość prognostyczna parametrów biometrycznych i oceny funkcjonalnej w zakresie prognozowania stanu funkcjonalnego dzieci z SMA w odległej perspektywie życiowej
 - 3.b Określenie czynników ryzyka rozwoju funkcjonalnego dziecka z SMA
 - 3.c Personalizacja procedur i rehabilitacji robotycznej dostosowanej do rozpoznania klinicznego, genetycznego oraz prezentowanego poziomu dysfunkcji ruchowych

Metodologia badań instrumentalnych

1. Trójwymiarowa instrumentalna diagnostyka chodu (TIDFCh) - polega na obiektywnej rejestracji i ilościowej ocenie ruchu człowieka. Celem takiego badania jest zrozumienie właściwości biomechanicznych chodu (może dotyczyć zarówno chodu prawidłowego, jak i patologicznego), analiza wzajemnych relacji poszczególnych segmentów kończyn dolnych podczas chodu (podudzie względem uda, udo względem miednicy) oraz obiektywna ocena efektów leczenia. Badanie chodu (*gait analysis*) oparte jest na technice przechwytywania ruchu (*motion capture*, mocap), rejestrowanego w trzech płaszczyznach. Osoba badana ma umieszczone na ciele znaczniki (markery), rejestrowane przez system kamer (najczęściej 6-12

kamer). Rekonstrukcja ruchu polega na odtworzeniu orientacji przestrzennej ruchu pacjenta. Każda kamera przechwytuje dwuwymiarowe dane video poprzez odbicia markerów. Program komputerowy zbiera te informacje i łączy je z danymi kalibracji oraz zestawem parametrów rekonstrukcji, aby utworzyć pozycje trójwymiarowe dla każdego markera w całej rejestrowanej przestrzeni. Pozycje te są obliczane klatka po klatce i połączone tak, aby stworzyć kompletny zestaw trajektorii pozycji markerów w całym zakresie czasu nagrania. Przy zastosowaniu odpowiednich modeli biomechanicznych i oprogramowania możliwe jest nie tylko odtworzenie zarejestrowanego ruchu (trajektorii markerów), ale także obliczenie szeregu parametrów kinematycznych (zmian kątowych w stawach), kinetycznych (sił reakcji podłoża), czasowo-przestrzennych (np. prędkość, miarowość chodu) i uzyskanie informacji o aktywności mięśniowej.

2. Biometryczna ocena nagrania wideo -*Edinburgh Visual Gait Score (EVGS)* - jest jedną ze skal do oceny wizualnej chodu u dzieci i osób ze schorzeniami neurologicznymi. Narzędzie to wykazuje wysoki poziom korelacji z instrumentalną analizą chodu. Trzy-punktowej ocenie (0, 1, 2) podlegają: stopy, kolana, biodra i tułów we wszystkich trzech płaszczyznach – strzałkowej (ruch zgięcia/wyprostu), czołowej (ruchy przywodzenia i odwodzenia) oraz poprzecznej (ruchy rotacyjne), co stanowi w sumie 17 parametrów dla jednej kończyny dolnej. Parametry te dotyczą dokładnych zdarzeń w poszczególnych fazach chodu. Wyższa wartość wskazuje na większe odchylenie ruchu od normy.

Metodologia określania celów leczniczych zgodnych z systemem SMART oraz GAS

Goal Assessment Scaling (GAS) system określania stopnia założonych celów leczenia. Koncepcja skali obejmuje zakresu 5 stopniowy: 0 osiągnięcie celu po wyznaczonym okresie; -1 utrzymanie się stanu wyjściowego; -2 pogorszenie; +1 przekroczenie oczekiwanego celu o nie więcej niż 1 odchowanie szandarowe; +2 większe przekroczenie założonego celu.

Zadania programu

1. Przygotowanie zarządzania merytorycznego projektem
 - a. Określenie personelu realizującego i wspomagającego
 - b. Weryfikacja projektu protokołu leczniczego i jego zatwierdzenie o realizacji
 - c. Interwencja lecznicza i komparatory
 - d. Określenie zasad rekrutacji i randomizacji uczestników
 - e. Aparatura diagnostyczna i lecznicza

2. Dokonanie badań kwalifikacyjnych wstępnych oraz rozpoczęcie leczenia eksperymentalnego
3. Realizacja części klinicznej. Obserwacja przebiegu eksperymentalnego leczenia w zakresie poszczególnych interwencji leczniczych – modeli leczniczych
 - 3.a Wartość prognostyczna parametrów biometrycznych i oceny funkcjonalnej w zakresie prognozowania stanu funkcjonalnego dzieci z SMA w odległej perspektywie życiowej
 - 3.b Określenie czynników ryzyka rozwoju funkcjonalnego dziecka z SMA
 - 3.c Personalizacja procedur i rehabilitacji robotycznej dostosowanej do rozpoznania klinicznego, genetycznego oraz prezentowanego poziomu dysfunkcji ruchowych
 - 3.d Stworzenie eksperckiego systemu analizy danych w zakresie prognozowania funkcjonalnego, wnioskowana na podstawie określonych zbiorów danych klinicznych (Big Data) oraz algorytmizacji wiedzy i implementacji reguł wnioskowania klinicznego
4. Analiza wyników i wnioskowanie terapeutyczne
5. Upowszechnianie i implementacja wyników

Planowane publikacje

1. Rekomendacje w zakresie leczenia rehabilitacyjnego dzieci i młodych dorosłych z SMA;
2. Ekspercki system analizy danych w zakresie prognozowania funkcjonalnego osób z SMA;
3. Reguły rozwoju funkcjonalnego i zachowań sensomotorycznych u osób z SMA leczonych RWR;
4. Wartość RWR w rehabilitacji osób z SMA w zależności od typu genetycznego, wieku rozcięcia leczenia oraz stosowanego leczenia przyczynowego;
5. Epidemiologia niestabilności stawów biodrowych w SMA ;
6. Ból a niestabilność stawu biodrowego;
7. Zmienność obrazu klinicznego i radiologicznego stawów biodrowych w czasie (raporty roczne);

8. Stan funkcjonalny a stabilność stawów biodrowych;
9. Stabilność stawów biodrowych a boczne skrzywienie kręgosłupa;
10. Relacja stopnia nasilenia defektu genetycznego na stabilność stawu biodrowego;
11. Morfologia stawu biodrowego;
12. Określenie grup ryzyka i czynników ryzyka zwichnięcia stawu biodrowego;
13. Algorytm diagnostyczny w zakresie działań proaktywnych;
14. Metody leczenia farmakologicznego a stabilność stawów biodrowych i skrzywienie kręgosłupa;
15. Wyniki leczenia kompleksowego niestabilności stawów biodrowych;
16. Siła mięśniowa a stabilność stawów biodrowych;

Literatura

1. Mercuri E, Finkel RS, Muntoni F, Wirth B, Montes J, Main M, Mazzone ES, Vitale M, Snyder B, Quijano-Roy S, Bertini E, Davis RH, Meyer OH, Simonds AK, Schroth MK, Graham RJ, Kirschner J, Iannaccone ST, Crawford TO, Woods S, Qian Y, Sejersen T; SMA Care Group. Diagnosis and management of spinal muscular atrophy: Part 1: Recommendations for diagnosis, rehabilitation, orthopedic and nutritional care. *Neuromuscul Disord.* 2018 Feb;28(2):103-115. doi: 10.1016/j.nmd.2017.11.005. Epub 2017 Nov 23. PMID: 29290580.
2. Wang CH, Finkel RS, Bertini ES, et al. Consensus Statement for Standard of Care in Spinal Muscular Atrophy. *Journal of Child Neurology.* 2007;22(8):1027-1049. doi:10.1177/0883073807305788
3. Mesfin A., Sponseller P.D., Leet A.I. Spinal muscular atrophy: manifestations and management. *J Am Acad Orthop Surg.* 2012; 20: 393-401
4. Sporer S.M., Smith B.G. Hip dislocation in patients with spinal muscular atrophy. *J Pediatr Orthop.* 2003; 23: 10-14
5. Zenios M., Sampath J., Cole C., Khan T., Galasko C.S. Operative treatment for hip subluxation in spinal muscular atrophy. *J Bone Joint Surg Br.* 2005; 87: 1541-1544
6. You Gyoung Yi, Hyung-Ik Shin, and Dae-Hyun Jang Rehabilitation of spinal muscular atrophy: current consensus and future direction *Journal of Genetic Medicine* 2020;17:55-61 Published online December 31, 2020; <https://doi.org/10.5734/JGM.2020.17.2.55> 2020 Korean Society of Medical Genetics

and Genomics.

7. Özütemiz C, Karachunski P, Nascene DR. Nusinersen injections in adults and children with spinal muscular atrophy: a single-center experience. *Diagn Interv Radiol*. 2020 Nov;26(6):596-602. doi: 10.5152/dir.2020.19607. PMID: 32436843; PMCID: PMC7664748.
8. Boulay C, Peltier E, Jouve JL, Pesenti S. Functional and surgical treatments in patients with spinal muscular atrophy (SMA). *Archives de Pédiatrie : Organe Officiel de la Societe Francaise de Pédiatrie*. 2020 Dec;27(7S):7S35-7S39. DOI: 10.1016/s0929-693x(20)30275-x.
9. Mercuri E, Pera MC, Scoto M, Finkel R, Muntoni F. Spinal muscular atrophy - insights and challenges in the treatment era. *Nat Rev Neurol*. 2020 Dec;16(12):706-715. doi: 10.1038/s41582-020-00413-4. Epub 2020 Oct 14. PMID: 33057172.
10. Gierlak-Wójcicka, Zuzanna, Małgorzata Burlewicz, Anna Potulska-Chromik and Anna Kostera-Pruszczyk. "Przegląd metod oceny funkcjonalnej u niesiedzących pacjentów z rdzeniowym zanikiem mięśni (SMA)." (2018).
11. Boulay, C., Peltier, E., Jouve, J. L., & Pesenti, S. (2020). Functional and surgical treatments in patients with spinal muscular atrophy (SMA). *Archives de Pédiatrie*, 27(7), 7S35-7S39.
12. Mercuri, E., Pera, M. C., Scoto, M., Finkel, R., & Muntoni, F. (2020). Spinal muscular atrophy—Insights and challenges in the treatment era. *Nature Reviews Neurology*, 16(12), 706-715.
13. Nahm, N., & Halanski, M. (2020). Spinal Muscular Atrophy. *JPOSNA*, 2(1).
14. Laurent Servais, Giovanni Baranello, Mariacristina Scoto, Aurore Daron & Maryam Oskoui (2021) Therapeutic interventions for spinal muscular atrophy: preclinical and early clinical development opportunities, *Expert Opinion on Investigational Drugs*, 30:5, 519-527, DOI: 10.1080/13543784.2021.1904889
15. Glanzman AM, Mazzone E, Main M, Pelliccioni M, Wood J, Swoboda KJ, Scott C, Pane M, Messina S, Bertini E, Mercuri E, Finkel RS. The Children's Hospital of Philadelphia Infant Test of Neuromuscular Disorders (CHOP INTEND): test development and reliability. *Neuromuscul Disord*. 2010 Mar;20(3):155-61. doi: 10.1016/j.nmd.2009.11.014.
16. Pera MC, Coratti G, Forcina N, et al. Content validity and clinical meaningfulness of the HFMSE in spinal muscular atrophy. *BMC Neurol* 2017;17:39-39.

17. Ramsey D., Scoto M., Mayhew A., et al.: Revised Hammersmith Scale for spinal muscular atrophy: a SMA specific clinical outcome assessment tool; PLoS One; 2017; 12: 2
18. Krosschell K.J., Maczulski J.A., Crawford T.O., et al.: A modified Hammersmith functional motor scale for use in multi- center research on spinal muscular atrophy. *Neuromuscul Disord.* 2006; 16: 417–426
19. Kluszczynski M, Czernicki J, Kubacki J. The plurimetric assessment of spinal curvature changes in the sagittal plane in children and youths, measured during 10 years' observation. *Postępy Rehabilitacji.* 2013;(2), 5 – 12.
20. Stępień A, Jędrzejowska M, Guzek K, Rekowski W, Stębowska J. Reliability of four tests to assess body posture and the range of selected movements in individuals with spinal muscular atrophy. *BMC Musculoskeletal Disorders* 2019 20:54.
21. Stępień A, Mazurkiewicz Ł, Maślanko K, Rekowski W, Jędrzejowska M. Cervical rotation, chest deformity and pelvic obliquity in patients with spinal muscular atrophy. (2020) 21:726. <https://doi.org/10.1186/s12891-020-03710-7>.
22. Stępień A, Osiak T, Rekowski W, Wit A. Neck and Trunk Muscle Strength in Children With Spinal Muscular Atrophy Is Lower Than in Healthy Controls and Depends on Disease Type. *Frontiers in Neurology* 2021;12:514 . doi.10.3389/fneur.2021.628414
23. Stępień A, Gajewska E, Rekowski W. Motor Function of Children with SMA1 and SMA2 Depends on the Neck and Trunk Muscle Strength, Deformation of the Spine, and the Range of Motion in the Limb Joints. *Int J Environ Res Public Health.* 2021 Aug 30;18(17):9134. doi: 10.3390/ijerph18179134.
24. Coratti, Giorgia, et al. "Different trajectories in upper limb and gross motor function in spinal muscular atrophy." *Muscle & Nerve* 64.5 (2021): 552-559.
25. Pera, Maria Carmela, et al. "Revised upper limb module for spinal muscular atrophy: 12month changes." *Muscle & nerve* 59.4 (2019): 426-430]