DCI NUSINERSENUM

Protocol terapeutic corespunzător poziţiei nr. 220, cod (M09AX07): DCI NUSINERSENUM

I. DEFINIŢIA AFECŢIUNII

Atrofia musculară spinală (AMS) este o boală neuromusculară progresivă care rezultă din mutaţii la nivelul genei SMN1 din cromozomul 5q. O a doua genă, SMN2, situată în apropierea SNM1, este responsabilă pentru o mică parte din producţia de proteină SMN. AMS prezintă un spectru de manifestări clinice ale bolii, severitatea afecţiunii fiind corelată cu numărul mai mic de copii ale genei SMN2 şi cu vârsta mai mică în momentul debutului simptomelor.

II. INDICAŢII TERAPEUTICE

Nusinersen este indicat pentru tratamentul atrofiei musculare spinale 5q.

III. CRITERII DE INCLUDERE ÎN TRATAMENTUL SPECIFIC

Decizia de tratament trebuie să se bazeze pe o evaluare individualizată, realizată de un specialist cu experienţă în tratarea pacienţilor cu AMS, cu privire la beneficiile tratamentului pentru pacienţi, în raport cu riscurile potenţiale al tratamentului cu nusinersen. Evaluarea clinică iniţială se va realiza în condiţii de stare stabilă a pacientului, fără afecţiuni intercurente, pentru a reflecta corect situaţia funcţiei motorii şi respiratorii

A. Pacienţi cu AMS Tip I

a. Obiectivele tratamentului

Îmbunătăţirea funcţiei motorii şi/sau menţinerea funcţiei motorii precum şi ameliorarea funcţiei respiratorii care implică o îmbunătăţire funcţională relevantă (evitarea necesităţii ventilaţiei asistate permanente sau prelungirea timpului până la apariţia necesităţii unei ventilaţii asistate permanente) şi creşterea duratei de supravieţuire şi calităţii vieţii copilului.

b. Criterii de iniţiere a tratamentului

Se consideră eligibili pentru iniţierea tratamentului cu nusinersen pacienţii care îndeplinesc următoarele criterii:

- testarea genetică a demonstrat o mutaţie (deleţie) homozigotă sau heterozigotă compusă a genei 5q SMN1;
- existenţa a cel puţin 2 copii ale genei SMN2;
- pacienţi cu AMS tip Ib sau Ic.

SAU:

- în situația în care pacientul a avut tratament cu nusinersen și acesta a fost întrerupt iar, dupa 8 luni de la întrerupere, se constată o **înrăutățire semnificativă a funcției motorii asociată** acestei întreruperi obiectivată pe scala HINE2 (pierderea câte unui punct la fiecare dintre criteriile motorii din scala HINE - secţiunea 2 - controlul capului, răsucire, şedere, mers târât, susţinere în picioare,

mers, cu excepţia categoriei mişcare de pedalare, la care se consideră semnificativă pierderea a două puncte) dar pacientul a ramas eligibil (nu are criterii de excludere si nu are criteriile de intrerupere 2,3,4) tratamentul poate fi reintrodus.

B. <u>Pacienţi cu AMS Tip II şi Tip III</u>

a. Obiectivele tratamentului

Ameliorarea relevantă a funcţiei motorii şi respiratorii care implică îmbunătăţirea calităţii vieţii pacienţilor.

b. Criterii de iniţiere a tratamentului

Se consideră eligibili pentru iniţierea tratamentului cu nusinersen pacienţii care îndeplinesc următoarele criterii:

- testarea genetică a demonstrat o deleţie homozigotă sau heterozigotă compusă a genei 5q SMN1
- existenţa a cel puţin 2 copii a genei SMN2;
- pacienţi simptomatici cu diagnostic de atrofie musculară spinală tip II sau III;
- Scor ≤ 54 puncte la măsurarea funcţiei motorii cu ajutorul Scalei Hammersmith Functional Motor Scale - Expanded (HFMSE)

SAU:

- la pacienți care au primit tratament cu nusinersen, însă s-a decis întreruperea acestuia, iar la 8 luni de la oprirea tratamentului se constată o pierdere de > 3 puncte pe scala HFMSE, dar pacientul a ramas eligibil (nu are criterii de excludere si nu are criteriile de intrerupere 2,3,4) acesta poate fi reintrodus.

Notă: Se consideră că pacienţii cu un scor HFMSE al funcţiei motorii peste 54 puncte nu necesită tratament şi vor beneficia de monitorizare clinică adecvată, considerându-se eligibili pentru tratament în situaţia în care se constată o scădere > 3 puncte la evaluarea cu ajutorul scalei HFMSE.

C. <u>Pacienţi cu AMS presimptomatici:</u>

a. Obiectivele tratamentului

Realizarea achiziţiilor motorii (susținerea capului, achiziția poziției șezânde fără sprijin și a mersului independent), evitarea necesității suportului respirator permanent sau prelungirea timpului până la apariția necesității unei ventilații asistate permanente şi creşterea duratei de supravieţuire şi a calităţii vieţii copilului.

b. Criterii de iniţiere a tratamentului

Se consideră eligibili pentru iniţierea tratamentului cu nusinersen pacienţii care îndeplinesc următoarele criterii:

- testarea genetică a demonstrat o mutaţie (deleţie) homozigotă sau heterozigotă compusă a genei 5q SMN1,
- fără simptome clinice,
- existenţa a 2 copii sau 3 copii ale genei SMN2,

Notă: pacienții cu 4 copii SMN2 vor fi evaluați la fiecare 3-6 luni și tratați la apariția prinelor semnne clinice

V. CRITERII DE EXCLUDERE

A. <u>Pacienţi cu AMS Tip I</u>

Nu se recomandă iniţierea tratamentului cu nusinersen în oricare din următoarele situaţii:

- pacienţi fără confirmare genetică a bolii AMS,
- pacienţi cu mai puţin de 2 copii SMN2,
- pacienţi cu AMS tip 0,
- pacienţi care necesită ventilaţie asistată invazivă permanentă (>16 h/zi de ventilație continuă în ultimele >21 zile sau traheostomie, care nu sunt urmare a unui episod acut reversibil),
- situaţii clinice care pot împiedica puncţia lombară (spre exemplu, pacienţi la care fuziunea vertebrală împiedică accesul în spaţiile intervertebrale) sau la care pot apărea complicaţii importante,
- istoric de afecţiuni cerebrale sau medulare care ar putea interfera cu procedura puncţiei lombare sau cu circulaţia lichidului cefalo-rahidian. Existenţa unui șunt ventriculo-peritoneal sau ventriculo-cardiac nu va fi considerată criteriu de excludere.

B. <u>Pacienţi cu AMS Tip II sau Tip III</u>

Nu se recomandă iniţierea tratamentului cu nusinersen în următoarele situaţii:

- pacienţi care necesită ventilaţie asistate invazivă permanentă (>16 h/zi de ventilație continuă în ultimele >21 zile sau traheostomie, care nu sunt urmare a unui episod acut reversibil),
- situaţii clinice care pot împiedica puncţia lombară (spre exemplu, pacienţi la care fuziunea vertebrală împiedică accesul în spaţiile intervertebrale) sau la care pot apărea complicaţii importante,
- istoric de afecţiuni cerebrale sau medulare care ar putea interfera cu procedura puncţiei lombare sau cu circulaţia lichidului cefalo-rahidian. Existenţa unui șunt ventriculo-peritoneal sau ventriculo-cardiac nu va fi considerată criteriu de excludere.
- boala în stadii foarte avansate cu scor ≥ 47 pe scala funcţională Egen care nu au beneficiu clinic şi nu ar putea fi stabilizaţi cu ajutorul tratamentului (pacienţi cu activitate funcţională minimă care necesită asistenţă pentru toate activităţile vieţii cotidiene, cu traheostomie, etc.), cu afectare clinică ireversibilă, la care nu există posibilitatea obţinerii unui beneficiu clinic relevant şi nu se consideră că ar putea fi stabilizaţi cu ajutorul tratamentului.

VI. TRATAMENT

a. Doze şi algoritm de administrare

Tratamentul cu nusinersen trebuie iniţiat cât mai curând posibil după diagnostic, cu 4 doze de încărcare - câte o doză (1 flacon 5 ml soluţie injectabilă nusinersen) în zilele 0, 14, 28 şi 63. Ulterior trebuie să se administreze o doză de întreţinere la fiecare 120 de zile.

În situațiile de forță majoră (catastrofe naturale, război, epidemii, etc) sau alte situații excepționale, ținând cont de bunele practici medicale și siguranța pacientului administrarea tratamentului:

- se poate face cu o întârziere de cel mult 7 zile pentru primele patru administrări și 14 zile (până la maxim 30 de zile) dupa a 4-a administrare (date care se regăsesc în

FORMULARUL PENTRU VERIFICAREA RESPECTĂRII CRITERIILOR DE ELIGIBILITATE AFERENTE PROTOCOLULUI TERAPEUTIC DCI NUSINERSENUM),

- administrările se pot face mai devreme cu maximum 4 zile (perioadă între administrări minim 10 zile) pentru perioada de inițiere (între dozele 1-3), maximum 7 zile (între dozele 3 si 4) și maximum 30 de zile (perioadă între adminstrări minimă 3 luni) pentru perioada de continuare,
- în situațiile de mai sus la următoarea administrare pacientul reia calendarul lui prestabilit de injectare, astfel dacă a venit cu 30 de zile înainte de 4 luni injectarea următoare se va face la 4 luni +30 zile, daca a venit cu o intarziere de 30 zile urmatoarea injectare se va face dupa 3 luni.

b. Mod de administrare

Nusinersen este destinat administrării intratecale, prin puncţie lombară. Tratamentul trebuie administrat de către profesionişti în domeniul sănătăţii cu experienţă în efectuarea puncţiilor lombare.

Nusinersen se administrează, conform RCP, sub formă de injecţie intratecală în bolus, pe parcursul a 1 până la 3 minute, folosind un ac de anestezie spinală. Injecţia nu trebuie administrată în zonele în care pielea prezintă semne de infecţie sau inflamaţie. Se recomandă ca volumul de lichid cefalorahidian (LCR) echivalent cu volumul de nusinersen soluţie injectabilă care urmează a fi injectat să fie eliminat înainte de administrare.

Măsuri speciale:

- poate fi necesară sedarea, în funcţie de starea clinică a pacientului;
- ecografia sau altă tehnică imagistică pot fi luate în considerare pentru a ghida administrarea intratecală de nusinersen, în special la pacienţii cu vârsta mai mică şi la pacienţii cu scolioză;
- analiza LCR la orice administrare: analiza biochimică, celule +\- culturi.
- trebuie utilizată tehnica aseptică la pregătirea şi administrarea nusinersen conform instrucţiunilor din Rezumatul Caracteristicilor Produsului,

Notă: Pacienţii trataţi cu nusinersen vor primi concomitent îngrijirile standard conform Declaraţiei de Consens pentru îngrijirile standard acordate pacienţilor cu Atrofie Musculară Spinală (vaccinuri, profilaxia infecţiilor cu virus sinciţial respirator, aport nutriţional adecvat, suport respirator la nevoie).

VII. CRITERII DE EVALUARE ŞI MONITORIZARE

A. <u>Pacienţi cu AMS Tip I</u>

Se recomandă evaluarea la iniţierea tratamentului şi la fiecare 4 luni, cu prilejul vizitei pentru administrarea tratamentului cu nusinersen. Pacientul va fi monitorizat pe Fişa Iniţială şi Fişa de follow-up (Anexa 1).

1. Date generale:

- data apariţiei simptomelor,
- data diagnosticului,

- status-ul vaccinărilor conform schemei Ministerului Sănătății
- date antropometrice (greutate, înălţime, IMC), curbele de creștere (WHO),
- respirație paradoxală DA/NU,
- scolioză: DA/NU,
- retracții musculare: DA (și localizare) /NU

2. Date despre îngrijirile de suport:
- modul de alimentaţie: oral/sondă nasogastrică/gastrostomie
- kinetoterapie: DA/NU
- fizioterapie respiratorie: DA/NU
- utilizare cough-assist: DA/NU
- ventilaţie asistată: DA/NU, cu caracter non-invaziv/invaziv, diurnă / nocturnă

3. Teste de laborator:
Se recomandă efectuarea lor la iniţierea tratamentului, la 6 luni şi la fiecare prezentare pentru continuarea tratamentului:
- hemoleucogramă complete,
- teste de coagulare: INR, TTPa,
- teste ale funcţiei hepatice: ALT, AST, bilirubina,
- teste ale funcţiei renale: creatinina, uree, proteinuria,
- ASTRUP, VSH, proteina C reactivă.

4. Criterii de evaluare a eficacităţii a tratamentului
a. Evaluarea funcţiei musculare:
- criteriile de evaluare conform standardelor pentru dezvoltarea copilului ale Organizaţiei Mondiale a Sănătăţii (susţine capul da/nu, stă aşezat da/nu; se deplasează da/nu) (Anexa 2)
- numărul de puncte - Scala Hammersmith Infant Neurological Examination (HINE) - Secţiunea 2 (Anexa 2)
- numărul de puncte - Children's Hospital of Philadelphia Infant Test for Neuromuscular Disease (CHOP-INTEND) (Anexa 2)

b. Evaluarea funcţiei respiratorii
- numărul de ore/zi în care este necesar suportul ventilator

c. Alte criterii:
- numărul episoadelor de infecţii ale căilor respiratorii inferioare faţă de vizita precedentă,
- necesitatea internărilor pentru infecţii respiratorii - Nu/Da (de câte ori),
- necesitatea internărilor pentru alte motive - Nu/Da (de câte ori).

B. <u>Pacienţi cu AMS tip II sau III</u>
Se recomandă evaluarea la iniţierea tratamentului şi la fiecare 4 luni, la momentul vizitelor pentru administrarea tratamentului. Pacienţii vor fi monitorizaţi pe Fişa Iniţială şi Fişa de follow-up (Anexa 1).

1. Date generale:
- data apariţiei simptomelor,

- data diagnosticului,
- status-ul vaccinărilor conform schemei Ministerului Sănătății
- date antropometrice (greutate, înălţime, IMC), curbele de creștere (WHO),
- scolioză: DA/NU,
- retracții musculare: DA (și localizare) /NU

2. Date despre îngrijirile de suport:
- modul de alimentaţie: oral/sondă nasogastrică/gastrostomie
- kinetoterapie: DA/NU
- fizioterapie respiratorie: DA/NU
- utilizare cough-assist: DA/NU
- ventilaţie asistată: DA/NU, cu caracter non-invaziv/invaziv, diurnă / nocturnă

3. Teste de laborator:
Se recomandă efectuarea lor la iniţierea tratamentului, la 6 luni şi la fiecare a doua prezentare pentru continuarea tratamentului:
- hemoleucogramă completă
- teste de coagulare: INR, TTPa
- teste ale funcţiei hepatice: ALT, AST, bilirubina
- teste ale funcţiei renale: creatinina, uree, proteinurie
- ASTRUP, proteina C reactivă

4. Criterii de evaluare a eficacităţii a tratamentului
a. Evaluarea funcţiei musculare:
- mers DA/NU, independent/dispozitive mecanice
- numărul de ore petrecute în scaunul rulant
- numărul de puncte aferente Scalei Hammersmith Infant Neurological Examination (HINE) Secţiunea 2 (Anexa 2)
- numărul de puncte aferente scalei Children's Hospital of Philadelphia Infant Test for Neuromuscular Disease (CHOP-INTEND) (Anexa 2)
- distanta exprimata in metri obţinuta la testul de mers - 6 Minutes Walking Test (6MWT) (Anexa 2)
- numărul de puncte obţinut la testul pentru funcţionalitatea membrului superior - Upper Limb Module (RULM), versiunea revizuită (Anexa 2)
- numărul de puncte aferente Scalei Funcționale Motorii Hammersmith Extinse (HFMSE) (Anexa 2)

b. Evaluarea funcţiei respiratorii
- numărul de ore/zi în care este necesar suportul ventilator;
- spirometria (> 4 ani): FVC şi FEV1

c. Alte criterii:
- numărul episoadelor de infecţii ale căilor respiratorii inferioare faţă de vizita precedentă;
- necesitatea internărilor pentru infecţii respiratorii - NU/DA (de câte ori)
- necesitatea internărilor pentru alte motive - NU/DA (de câte ori)

C. <u>Pacienţi cu AMS presimptomatici</u>

Se recomandă evaluarea la iniţierea tratamentului şi la fiecare 4 luni, cu prilejul vizitei pentru administrarea tratamentului cu nusinersen. Pacientul va fi monitorizat pe Fişa Iniţială şi Fişa de follow-up (Anexa 1)

1. Date generale:

- status-ul vaccinărilor conform schemei Ministerului Sănătății,
- date antropometrice (greutate, înălţime, IMC), curbele de creștere (WHO),
- examen clinic general și neurologic

2. Date despre îngrijirile de suport:

- modul de alimentaţie: oral/sondă nasogastrică/gastrostomie
- fizioterapie respiratorie: da/nu
- ventilaţie asistată: Da/Nu, cu caracter invaziv/non-invaziv
- ventilaţie mecanică: Da/Nu

Notă: date important de menționat în evoluția pacientului, în cazul în care acesta devine simptomatic.

3. Teste de laborator:

Se recomandă efectuarea lor la iniţierea tratamentului, la 6 luni şi la fiecare prezentare pentru continuarea tratamentului:

- hemoleucogramă completă
- teste de coagulare: INR, TTPa
- teste ale funcţiei hepatice: ALT, AST, bilirubina
- teste ale funcţiei renale: creatinina, uree, proteinurie.
- ASTRUP, VSH, proteina C reactivă

4. Criterii de evaluare a eficacităţii tratamentului

a. Evaluarea funcţiei musculare:

- criteriile de evaluare conform standardelor pentru dezvoltarea copilului ale Organizaţiei Mondiale a Sănătăţii (susţine capul da/nu, stă aşezat da/nu; se deplasează da/nu) (Anexa 2);
- numărul de puncte - Scala Hammersmith Infant Neurological Examination (HINE) - Secţiunea 2 (Anexa 2)
- numărul de puncte - Children’s Hospital of Philadelphia Infant Test for Neuromuscular Disease (CHOP-INTEND) (Anexa 2)

b. Evaluarea funcţiei respiratorii

- suport ventilator: da/nu
- numărul de ore/zi în care este necesar suportul ventilator;

c. Alte criterii:

- numărul episoadelor de infecţii ale căilor respiratorii inferioare faţă de vizita precedentă;
- necesitatea internărilor pentru infecţii respiratorii - Nu/Da (de câte ori)
- necesitatea internărilor pentru alte motive - Nu/Da (de câte ori)

VIII. CRITERII DE ÎNTRERUPERE A TRATAMENTULUI.

A. <u>Pacienţi cu AMS Tip I</u>

Se va lua în considerare întreruperea tratamentului dacă:

1) Pacientul prezintă efecte adverse severe asociate cu administrarea nusinersen;
2) Datorită stării clinice, riscurile induse de administrarea intratecală a nusinersen pun în pericol viaţa pacientului;
3) Efectele adverse ale nusinersen sau ale administrării intratecale produc o deteriorare a calităţii vieţii pacientului.
4) Lipsa complianței la tratament prin neprezentarea la administrarea tratamentului în zilele programate, cu o întârziere de mai mult de 7 zile pentru primele trei administrări și mai mult de 30 de zile începând cu a 4-a administrare (pentru situațiile de forță majoră)
5) Pacientul sau reprezentantul său legal (în cazul minorilor) nu mai dorește administrarea tratamentului și își retrage consimțământul
6) Înainte de administrarea celei de a VI-a doze (doza de la 10 luni de la iniţierea tratamentului) sau ulterior, la evaluarea clinică, se constată una dintre situaţiile următoare:

a. apare o scădere a funcţiei motorii (măsurată cu Scala HINE secţiunea 2) sau respiratorie (măsurată prin schimbări în suportul ventilator).

- Se consideră semnificativă o scădere a funcţiei motorii sau pierderea unui punct la fiecare dintre criteriile motorii din Scala HINE - secţiunea 2 (controlul capului, răsucire, şedere, mers târât, susţinere în picioare, mers), cu excepţia categoriei mişcare de pedalare, la care se consideră semnificativă pierderea a două puncte.
- Se consideră semnificativă o scădere a funcţiei respiratorii dacă este necesară instituirea ventilaţiei asistate permanente (> 16 h/zi ventilaţie continua sau traheostomie, în absenţa unui episod acut reversibil).

Notă: Evaluarea pe baza scalelor menţionate se va face de către profesionişti în sănătate cu experienţă în utilizarea lor (medici, kinetoterapeuţi).

b. nu s-a înregistrat nici o modificare a funcţiei motorii (nici scădere nici ameliorare, conform criteriilor de răspuns prin aplicarea Scalei HINE - Secţiunea 2). La aceştia se vor administra încă 2 doze de nusinersen (încă 8 luni de tratament). Dacă nici după aceste două administrări nu se remarcă nicio îmbunătăţire a scorului pe Scala HINE secţiunea 2 (pacient este stabil comparativ cu administrarea celei de a VI-a doze) se va decide oprirea tratamentului.

Notă: Din acest moment, pacientul va continua monitorizarea clinică. Dacă se produce o înrăutăţire a stării clinice care poate fi corelată cu întreruperea tratamentului (la 8 luni de la oprirea tratamentului se produce pierderea unui punct la fiecare dintre criteriile motorii din Scala HINE - secţiunea 2 - controlul capului, răsucire, şedere, mers târât, susţinere în picioare, mers, cu excepţia categoriei mişcare de pedalare, la care se consideră semnificativă pierderea a două puncte) se va evalua oportunitatea reintroducerii tratamentului.

În cazul ameliorării, se continuă tratamentul şi se va realiza evaluarea premergătoare administrării nusinersen la fiecare 4 luni. Se va avea în vedere discontinuarea tratamentului în cazul în care se înregistrează două scăderi consecutive ale funcţiei motorii faţă de evaluarea anterioară.

B. <u>Pacienţi cu AMS Tip II sau Tip III</u>

Se va lua în considerare întreruperea tratamentului dacă:

1) Nu se produce o îmbunătăţire de cel puţin ≥ 3 puncte pe scala HFMSE la doi ani de la instituirea tratamentului. La pacienţii care au capacitatea de a merge se va lua în

considerare suplimentar dacă nu apare o creştere a distanţei parcurse la testul mersului în 6 minute (6 MWT) de > 30 metri. La pacienţii care nu au capacitatea de a merge, se va lua în considerare suplimentar, dacă nu apare o creştere cu > 2 puncte pe scala adresată membrelor superioare (RULM). Testările cu cele două scale adiţionale se vor face concomitent cu HFMSE.

2) După 8 luni de tratament (2 administrări) de la progresul funcţional obţinut la 2 ani se constată o deteriorare până la nivelul bazal anterior ameliorării, se are în vedere discontinuarea tratamentului în funcţie de rezultatele obţinute după încă o nouă administrare şi o nouă evaluare la 4 luni.
3) După 8 luni de tratament (2 administrări) de la progresul funcţional obţinut la 2 ani se constată o deteriorare parţială faţă de nivelul bazal anterior ameliorării, se are în vedere discontinuarea tratamentului după alte două administrări.
4) După 2 ani de la iniţierea tratamentului nu se obţine niciun progres funcţional. În cazul în care apare o înrăutăţire semnificativă a situaţiei motorii care se poate atribui discontinuării tratamentului (la 8 luni de la oprire se constată o pierdere de > 3 puncte pe scala HFMSE), se va evalua oportunitatea reintroducerii tratamentului;
5) În cazul deteriorării importante a funcţiei respiratorii, dacă este necesară instituirea ventilaţiei asistate permanente (> 16 h/zi ventilaţie continuă în absenţa unui episod acut reversibil sau traheostomia), fără existenţa unei cauze acute.
6) Pacientul prezintă efecte adverse severe asociate cu administrarea nusinersen;
7) Datorită stării clinice, riscurile induse de administrarea intratecală a nusinersen pun în pericol viaţa pacientului;
8) Efectele adverse ale nusinersen sau ale administrării intratecale produc o deteriorare a calităţii vieţii pacientului.
9) Lipsa complianței la tratament prin neprezentarea la administrarea tratamentului în zilele programate, cu o întârziere de mai mult de 7 zile pentru primele trei administrări și mai mult de 30 de zile începând cu a 4-a administrare (pentru situațiile de forță majoră)
10) Pacientul sau reprezentantul său legal (în cazul minorilor) nu mai doreste administrarea tratamentului și își retrage consimțământul.

C. <u>Pacienții cu AMS presimptomatici</u>

1) Pacientul prezintă efecte adverse severe asociate cu administrarea nusinersen;
2) Riscurile induse de administrarea intratecală a nusinersen pun în pericol viaţa pacientului;
3) Efectele adverse ale nusinersen sau ale administrării intratecale produc o deteriorare a calităţii vieţii pacientului;
4) Lipsa complianței la tratament prin neprezentarea la administrarea tratamentului în zilele programate, cu o întârziere de mai mult de 7 zile pentru primele trei administrări și mai mult de 30 de zile începând cu a 4-a administrare (pentru situațiile de forță majoră);
5) Pacientul sau reprezentantul său legal (în cazul minorilor) nu mai doreste administrarea tratamentului și își retrage consimțământul.

IX. PRESCRIPTORI

Tratamentul trebuie iniţiat numai de către un medic cu experienţă în gestionarea atrofiei musculare spinale (AMS), din specialităţile neurologie pediatrică sau neurologie.
Administrarea tratamentului se va realiza în unităţi sanitare nominalizate pentru derularea programului, în care pot fi asigurate condiţiile de asepsie/antisepsie şi unde există echipele multidisciplinare necesare şi specializate în îngrijirea pacienţilor cu AMS.
Injectarea intratecală se va face de către profesionişti în domeniul sănătăţii cu experienţă în efectuarea puncţiilor lombare.

ANEXA 1

FISA EVALUARE INITIALA
AMIOTROFIE SPINALA

Data:

Nume:

Prenume:

CNP:

Tip AMS:

1. **Date generale:**

Data apariției simptomelor:

Data diagnosticului:

Diagnostic genetic:

- deletie homozigota /mutatie heterozigota compusa gena SMNI
- numar copii SMN2

Status-ul vaccinărilor conform schemei Ministerului Sănătății:

Date antropometrice: G= L= IMC=

Temperatura:

FR:

AV: TA:

Curbele de creștere (WHO)

- ascendenta/stationara/descendenta

Respirație paradoxală:

- DA/NU

Scolioză

- DA/UN
- unghi Cobb:

Interventie chirurgicala pentru scolioza:

- DA/NU
- DATA
- INSTITUTIA

Retractii musculare:

- DA/NU
- Localizare

2. Date despre îngrijirile de suport:

Modul de alimentație:

- oral
- sondă nasogastrică
- gastrostomă

Fizioterapie respiratorie:

- DA / NU

Kinetoterapie

- DA/NU
- Nr zile/sapatamana

Dispositive ortotice

- Da/nu
- Descriere

Utilizare cough-assist:

- DA/NU

Ventilaţie asistată:

- DA/NU
- cu caracter non-invaziv/invaziv
- diurnă / nocturnă

3. Teste de laborator :

Se recomandă efectuarea lor la inițierea tratamentului, la 6 luni și la fiecare a doua prezentare pentru continuarea tratamentului

- hemoleucogramă completă
- teste de coagulare: INR, TTPa
- teste ale funcției hepatice: ALT, AST, bilirubina
- teste ale funcției renale: creatinina, uree, proteinurie
- ASTRUP
- proteina C reactiva

4. Criterii de evaluare a eficacității a tratamentului

a. Evaluarea funcției musculare:

- Criteriile de evaluare conform standardelor pentru dezvoltarea copilului ale Organizaţiei Mondiale a Sănătăţii (susţine capul da/nu, stă aşezat da/nu; se deplasează da/nu) (WHO)
- mers
  - DA/NU
  - independent/dispozitive mecanice (ortotice)
- numărul de ore petrecute în scaunul rulant
- numarul de puncte aferente Scalei *Hammersmith Infant Neurological Examination (HINE) Secțiunea 2*
- numarul de puncte aferente scalei *Children's Hospital of Philadelphia Infant Test for Neuromuscular Disease* (CHOP-INTEND)
- numarul de puncte aferente Scalei *Hammersmith FunctionalMotor Scale - Expanded (HFMSE)*
- numarul de puncte aferente scalei Clasificarii Egen Versiuea a 2-a (EK 2)
- distanta obtinuta in metri la testul de mers - *6 Minutes Walking Test* (6MWT)
- numărul de puncte obținut la testul pentru funcționalitatea membrului superior - *Upper Limb Module (RULM),* versiunea revizuită.

b. Evaluarea funcției respiratorii

- numărul de ore/zi în care este necesar suportul ventilator:
- spirometría (> 4 ani):
  - FVC:
  - FEV1:

c. Alte criterii:

- numărul episoadelor de infecții ale căilor respiratorii inferioare in ultimele 3 luni:

- necesitatea internărilor pentru infecții respiratorii - in ultimele 3 luni : NU/DA (de câte ori)
- necesitatea internărilor pentru alte motive in ultimele 3 luni: NU/DA (de câte ori)

FISA EVALUARE FOLLOW-UP
AMIOTROFIE SPINALA

Data:

Nume

Prenume

CNP:

Tip AMS:

Numar injectare:

Reactii adverse :

- **DA/NU**
- **Descriere**

1. Date generale:

Data apariției simptomelor:

Data diagnosticului:

Status-ul vaccinărilor conform schemei Ministerului Sănătății:

Date antropometrice: G= L= IMC=

Temperatura:

FR:

AV: TA:

Curbele de creștere (WHO)

- ascendenta/stationara/descendenta

Respirație paradoxală:

- DA/NU

Scolioză

- DA/UN
- unghi Cobb:

Interventie chirurgicala pentru scolioza:

- DA/NU
- DATA
- INSTITUTIA

Retractii musculare:

- DA/NU
- Localizare

2. Date despre îngrijirile de suport:

Modul de alimentație:

- oral
- sondă nasogastrică
- gastrostomă

Fizioterapie respiratorie:

- DA / NU

Kinetoterapie

- DA/NU
- Nr zile/sapatamana

Dispositive ortotice

- Da/nu
- Descriere

Utilizare cough-assist:

- DA/NU

Ventilaţie asistată:

- DA/NU
- cu caracter non-invaziv/invaziv
- diurnă / nocturnă

3. Teste de laborator :

- Se recomandă efectuarea lor la inițierea tratamentului, la 6 luni și la fiecare a doua prezentare pentru continuarea tratamentului

- hemoleucogramă complete
- teste de coagulare: INR, TTPa
- teste ale funcției hepatice: ALT, AST, bilirubina
- teste ale funcției renale: creatinina, uree, proteinuria
- ASTRUP
- proteina C reactiva

4. Criterii de evaluare a eficacității a tratamentului

a. Evaluarea funcției musculare:

- Criteriile de evaluare conform standardelor pentru dezvoltarea copilului ale Organizaţiei Mondiale a Sănătăţii (susţine capul da/nu, stă aşezat da/nu; se deplasează da/nu) (WHO)
- mers
  - DA/NU
  - independent/dispozitive mecanice (ortotice)
- numărul de ore petrecute în scaunul rulant
- numarul de puncte aferente Scalei *Hammersmith Infant Neurological Examination (HINE) Secțiunea 2*
- numarul de puncte aferente scalei *Children's Hospital of Philadelphia Infant Test for Neuromuscular Disease* (CHOP-INTEND)
- numarul de puncte aferente Scalei *Hammersmith FunctionalMotor Scale - Expanded (HFMSE)*

- numarul de puncte aferente scalei Clasificarii Egen Versiuea a 2-a (EK 2)
- distanta obtinuta in metri la testul de mers - *6 Minutes Walking Test* (6MWT)
- numărul de puncte obținut la testul pentru funcționalitatea membrului superior - *Upper Limb Module (RULM)*, versiunea revizuită.

b. Evaluarea funcției respiratorii

- numărul de ore/zi în care este necesar suportul ventilator:
- spirometría (> 4 ani):
  - FVC:
  - FEV1

c. Alte criterii:

- numărul episoadelor de infecții ale căilor respiratorii inferioare in ultimele 3 luni:
- necesitatea internărilor pentru infecții respiratorii - in ultimele 3 luni : NU/DA (de câte ori)
- necesitatea internărilor pentru alte motive in ultimele 3 luni: NU/DA (de câte ori)

ANEXA 2

Scala dezvoltare motorie pe etape (WHO)

Descriere	**Da pana in prezent (varsta- an, luna)**	**Niciodata**	**Da, dar a pierdut-o (varsta- an, luna)**
Sustine capul			
Se rostogoleste			
Sta in sezut independent			
Se taraste			
Mentine ortostatismul cu ajutor			
Mentine ortostatismul independent			
Merge cu ajutor			
Merge independent			

SCALA CHOP INTEND

Nume: Diagnostic:
RM: Varsta gestationala:
Data examinarii: Ora examinarii: Timpul de la ultima masa:
Data nasterii: Starea de sanatate actuala: IACRS □ Sonda nazogastrica □ BIPAP □ SHR/zi ____ SHR fara BIPAP la testare ____

Punct	Pozitie	Procedura de testare	Raspuns evaluat		Scor	
1 Miscarea spontana (extremitatea superioara)	Decubit dorsal	Observat pe parcursul testului Poate elibera membrul sau poate stimula copilul pentru a obtine raspunsul	Miscarea antigravitationala a umarului (coatele desprinse de suprafata de contact)	**4**	**Stg.** **Dr.**	Partea cea mai buna: Stare:
			Miscare antigravitationala active (mana si antebratul desprinse de suprafata de contact)	**3**		
			Miscarea articulatiei pumnului	**2**		
			Miscarea degetelor	**1**		
			Nici o miscare a membrelor	**0**		
2 Miscarea spontana (extremitatea inferioara)	Decubit dorsal	Observat pe parcursul testului Poate elibera membrul sau poate stimula copilul pentru a obtine raspunsul	Miscarea antigravitationala a soldului (picioarele si genunchii desprinsi de suprafata de contact)	**4**	**Stg.** **Dr.**	Partea cea mai buna: Stare:
			Miscarea antigravitationala de adductie a soldului/ rotatie interna (genunchii desprinsi de suprafata de contact)	**3**		
			Miscare activa a genunchilor cu eliminarea gravitatiei	**2**		
			Miscarea gleznelor	**1**		
			Nici o miscare a membrelor	**0**		
3 Strangerea cu mana	Decubit dorsal	Forta de strangere: puneti degetul in palma si ridicati pana cand umarul se desprinde de pe suprafata; observati cand copilul slabeste strangerea. Puteti folosi jucarii cu diametru asemenator pentru copiii mai mari.	Mentine strangerea cu mana, cu umarul desprins de pat	**4**	**Stg.** **Dr.**	Partea cea mai buna: Stare:
			Mentine strangerea, cu cotul desprins de pat (umerii pe suprafata)	**3**		
			Mentine strangerea, cu antebratul desprins de pe suprafata (cotul sustinut pe suprafata)	**2**		
			Mentine strangerea doar fara tractiune	**1**		
			Nu poate mentine strangerea	**0**		
4 Capul in pozitie mediana cu stimulare vizuala *	Decubit dorsal, capul pe linie mediana	Stimularea vizuala este oferita cu ajutorul unei jucarii. Daca capul este mentinut pe linie mediana timp de 5 secunde: Pozitionati capul in rotatie maxima si aplicati stimulul visual pentru a incuraja intoarcerea	Revine de la rotatia maxima pe linie mediana.	**4**	**Stg > Dr.** **Dr > Stg.**	Partea cea mai buna: Stare:
			Intoarce capul partial pana la linia mediana	**3**		
			Mentine pozitia mediana pentru 5 sec. sau mai mult	**2**		
			Mentine pozitia mediana mai putin de 5 secunde	**1**		
			Capul cade in lateral, nu incearca sa revina pe median.	**0**		

		capului pe median.				
5 Adductorii soldului	Decubit dorsal, fara scutec	Coapsele flectate si adduse. Picioarele departate la nivelul soldurilor, coapsele paralele, genunchii usor departati.	Mentine genunchii desprinsi de pe suprafata patului > 5 sec sau ridica picioarele de pe suprafata.	**4**	**Stg.** **Dr.**	Partea cea mai buna: Stare:
			Mentine genunchii desprinsi de pe suprafata patului intre 1-5 sec.	**2**		
			Nicio incercare de a mentine genunchii desprinsi de pe suprafata	**0**		
6 Rotirea: provocata de la picioare *	Decubit dorsal (bratele lateral), mentineti partea testata deasupra, rotiti dinspre partea testata.	1. Apucati partea inferioara a coapsei copilului, flectati soldul si genunchiul si adduceti peste linia mediana, aducand pelvisul vertical, mentineti tractiunea si opriti-va in aceasta pozitie. 2. Daca copilul se rostogoleste, aplicati tractiune pe diagonala la 45° si opriti-va pentru a permite copilului sa incerce sa deroteze corpul.	Cand este aplicata tractiunea la sfarsitul manevrei, se roteste pe burta cu redresarea laterala a capului.	**4**	**La Stg.** **La Dr.**	Partea cea mai buna: Stare:
			Se roteste lateral pana pe burta fara redresarea laterala a capului, eliberand bratul incarcat de greutate pentru a finalize rostogolirea.	**3**		
			Pelvisul, trunchiul si bratul se ridica de pe suprafata, capul se roteste spre lateral, bratul vine in fata corpulu	**2**		
			Pelvisul, trunchiul si bratul se ridica de pe suprafata, capul se intoarce lateral. Bratul ramane in spatele trunchiului	**1**		
			Pelvisul este ridicat pasiv de pe suprafata de sprijin	**0**		
7 Rotirea: provocata de la brate *	Decubit dorsal (bratele lateral), mentineti partea testata deasupra, rotiti dinspre partea testata.	1. Tineti copilul de cot, miscati-l spre umarul opus, mentineti tractiunea asupra membrului si opriti-va cu umerii vertical, permiteti copilului sa deroteze. 2. Daca pelvisul ajunge la vertical, continuati sa aplicati tractiune.	Se roteste pe burta cu redresarea laterala a capului.	**4**	**La Stg.** **La Dr.**	Partea cea mai buna: Stare:
			Se roteste lateral pana pe burta fara redresarea laterala a capului; trebuie sa elibereze complet bratul incarcat de greutate pentru a finaliza rostogolirea.	**3**		
			Se roteste spre lateral, piciorul vine in adductie, aducand pelvisul vertical.	**2**		
			Capul se intoarce spre lateral, umarul si trunchiul se ridica de pe suprafata de sprijin.	**1**		
			Capul se intoarce spre lateral; corpul ramane moale sau umarul se ridica pasiv.	**0**		
Punct	**Pozitie**	**Procedura de testare**	**Raspuns evaluat**		**Scor**	
8 Flexia umarului si a cotului si abductia orizontala.	Decubit lateral, bratul de sus sprijinit pe corp, extensie umar si flexie cot de 30° (fixati bratul de jos daca e necesar)	Prezentati rapid o jucarie la lungimea bratului in dreptul umarului (se aplica stimularea si se observa miscarea spontana)	Ridica mana de pe suprafata cu miscarea antigravitationala a bratului	**4**	**Stg.** **Dr.**	Partea cea mai buna: Stare:
			Capabil sa flecteze umarul la 45° , fara miscare antigravitationala a bratului.	**3**		
			Flexeaza cotul dupa ce bratul cade de pe corp.	**2**		
			Capabil sa ridice bratul de pe corp.	**1**		
			Nicio incercare	**0**		
			Abduce sau flexeaza umarul la 60°	**4**		Partea

9 Flexia umarului si a cotului	Sezand in poala sau pe o suprafata, cu sprijin la cap si trunchi (20° reclinatie)	Oferiti stimulul pe linie mediana si la nivelul umarului, la lungimea bratului (se aplica stimularea si se observa miscarea spontana)	Abduce sau flexeaza umarul la 30°	**3**	**Stg.**	cea mai buna:
			Orice flexie sau abducte a umarului	**2**		
			Flexeaza doar cotul	**1**		
			Nici o incercare de a ridica bratul	**0**	**Dr.**	Stare:
10 Extensia genunchiului	Sezand in poala sau la marginea suprafetei, cu sprijin la cap si trunchi (20° reclinatie), coapsele paralele cu solul	Gadilati suprafata plantara a piciorului sau ciupiti usor degetul mare	Extinde genunchiul > 45°	**4**	**Stg.**	
			Extinde genunchiul intre 15°- 45°	**2**		
			Orice extensie vizibila a genunchiului	**1**	**Dr**	
			Nici o extensie vizibila a genunchiului	**0**		
11 Flexia soldului si dorsiflexia piciorului	Tineti copilul sprij de corpul dvs cu picioarele libere, cu fata spre exterior. Sustineti copilul la niv abdomen, cu capul asezat intre bratul dvs si torace	Strangeti piciorul sau ciupiti usor degetul mare	Flexia soldului sau genunchiului > 30°	**4**	**Stg.**	
			Orice flexie de sold sau genunchi	**3**	**Dr**	
			Doar dorsiflexia gleznei	**2**		
			Nicio miscare active a soldului, genunchiului sau gleznei	**0**		
12 Controlul capului *	Sezand cu sprijin la umeri si trunchiul drept	Puneti copilul in sezand rotund cu capul drept si support dat la nivelul umerilor (in fata si in spate) (puteti amana scorul 1 si 4 pana la finalul testului)	Ridica capul vertical din flexie si il intoarce stg-dr	**4**		
			Mentine capul drept >15 sec (oscilatii cap=scor 2)	**3**		
			Mentine capul pe median >5 sec cu capul inclinat pana la 30° in flexie sau extensie	**2**		
			Ridica sau roteste capul activ, din flexie, de 2 ori in 15 sec (nu luati in considerare daca miscarea se face o data cu respiratia)	**1**		
			Niciun raspuns, capul atarna.	**0**		
13 Flexia cotului. Eval cu item 14	Decubit dorsal	Raspunsul la tractiune: trageti copilul in sezand cu extensia bratelor la un unghi de 45°, pana in punctul in care capul aproape se ridica de pe suprafata	Flexeaza cotul	**4**	**Stg.**	
			Contractie vizibila a bicepsului, fara flexia cotului	**2**		
			Nici o contractie vizibila	**0**	**Dr**	
14 Flexia gatului. Evaluati cu item 13	Decubit dorsal	Raspunsul la tractiune: tineti in pozitie mediana articulatia pumnului, la nivel proximal, umarul la 45°, pana	Ridica capul de pe pat	**4**		
			Contractia vizibila a muschiului SCM	**2**		
			Nicio contractie musculara	**0**		

		in punctul in care capul aproape se ridica de pe suprafata				
15 Extensia capului/ gatului (Landau)	Suspensie ventrala: cu fata in jos, tinut cu o mana la nivelul abdomenului superior	Stimulati de-a lungul coloanei vertebrale, de la gat pana la sacru. Cand axul coronal al capului e paralel cu suprafata patului = 0° (orizontal)	Extinde capul in plan orizontal sau deasupra	**4**		
			Extinde capul partial, dar nu in plan orizontal	**2**		
			Nu face extensia capului	**0**		
16 Incurbarea spinal (Galant)	Suspensie ventrala: cu fata in jos, tinut cu o mana la nivelul abdomenului superior	Stimulati paravertebralii toracolombari pe dreapta si apoi pe stanga sau gadilati abdomenul sau piciorul sau inclinati copilul cu includerea reflexului Galant. Pentru copii de peste 10 kg genunchii si capul pot fi atinse.	Misca pelvisul catre partea stimulata	**4**	**Stg.**	
			Contractii musculare paravertebrale vizibile	**2**	**Dr**	
			Nici un raspuns	**0**		
Scor total, cel mai bun scor inregistrat pe fiecare parte pentru fiecare item (maxim 64 de puncte):						

Adaptat dupa Test of Infant Motor Performance, Campbell, SK; et al. 2001.

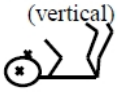
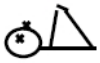
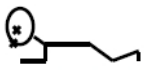
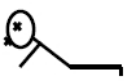
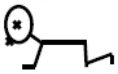
Contracturi

Stg. □ Dr □ Flexia genunchiului
Stg. □ Dr. □ Flexia plantară a gleznei (Genunchiul se extinde <20 de grade)
Stg. □ Dr. □ Miscarea de adductie a soldului Stg. □ Dr. □ Contractura BIT
(Notati daca piciorul nu se poate roti si adduce pentru a atinge suprafata in pozitie de decubit dorsal)
Stg. □ Dr. □ Elongarea umarului
Stg. □ Dr. □ Flexia cotului
Stg. □ Dr. □ Rotatia gatului
Stg. □ Dr. □ Flexia laterala a gatului
□ Plagiocefalie □ Curbatura fixa a coloanei vertebrale

Evaluarea starii comportamentale *(Brazelton, TB. Neonatal Behavioral Assessment Scale, 2nd ed.,1984)*:
Starea 1 Somn profund
Starea 2 Somn usor
Starea 3 Somnoros sau semi-adormit
Starea 4 Alert, cu privirea vie
Starea 5 Ochii deschisi, activ
Starea 6 Plans

HAMMERSMITH INFANT NEUROLOGICAL EXAMINATION

(HINE) – SECTIUNEA 2 – ETAPELE MOTORII

	0	1	2	3	4	SCOR
Controlul capului	Incapabil sa mentina capul in pozitie verticala (normal<3luni)	Balanseaza (normal la 4 luni)	Tot timpul mentinut in pozitie vertical (normal la 5 luni)			
Sezand	Nu poate sta in sezand	Sta cu sprijin la sold  (normal la 4 luni)	Se sprijina  (normal la 6 luni)	Sta stabil  (normal la 7-8 luni)	Pivoteaza (se roteste)  (normal la 9 luni)	
Prinderea voluntara	Nu prinde	Foloseste toata mana	Index si police, dar cu prindere imatura	Prinderea pensa		
Abilitatea de a lovi cu picioarele (in decubit dorsal)	Nu loveste cu picioarele	Loveste orizontal, fara a ridica picioarele	Loveste in sus (vertical)  (normal la 3 luni)	Atinge piciorul  (normal la 4-5 lu)	Atinge degetele de la picioare  (normal la 5-6 lu)	
Rostogolire	Nu se rostogoleste	Se rostogoleste pe o parte (normal la 4 luni)	De pe burta pe spate (normal la 6 luni)	De pe spate pe burta (normal la 6 luni)		
Tarare	Nu ridica capul	Pe coate  (normal la 3 luni)	Pe mana intinsa  (normal la 4 luni)	Tarare plata pe abdomen  (normal la 8 luni)	Tarare pe maini si genunchi  (normal la 10 lu)	
Ortostatism	Nu isi sustine greutatea	Sustine greutatea (normal la 4 luni)	Sta cu sprijin (normal la 7 luni)	Sta fara ajutor (normal la 12 lu)		
Mers		Topaie/sare (normal la 6 luni)	Merge lateral (merge tinandu-se) (normal la 12 luni)	Merge independent (normal la 15 lu)		

Scor total: …… / 26

SCALA HAMMERSMITH EXTINSA (HFMSE)

Nume:
Data nasterii:
Data evaluarii:
Timpul pt completarea testului:
Data chirurgiei spinale:
Evaluator:

Incercuiti cel mai mare nivel de mobilitate independenta
LDC = limitat de contracture
Nici unul - Se roteste - Se taraste pe fese - Se taraste/Merge in patru labe - Merge cu carje/ cadru/ cadru cu roti - Merge cu OGGP/OGP - Merge independent
Comentariu:……
……..

Test	**Instructiuni**	**2**	**1**	**0**	**L D C**	**S =**	**Comentarii** **S= scor**
1. Pozitia sezanda pe suport/ scaun. Poate fi la marginea suportului sau pe suport/pode a. Notati cel mai bun rezultat	a. *Poți sta în șezut pe masa de tratament/scaun, fără să te sprijini pe mâini, până număr la 3? (Fără sprijin la spate/labele picioarelor +/- sprijin)*	Poate sta în șezut fără a se sprijini pe mâini 3 secunde sau peste	Are nevoie să se sprijine pe o mână pentru a-și menține echilibrul timp de 3 secunde	Are nevoie să se sprijine pe ambele mâini pentru a-și menține echilibrul Nu poate sta în șezut			b. **Elementul 1** Postura predominantă a coloanei vertebrale c. d. e. f. g. h. i. Postura predominantă a picioarelor j. k. l. m. n. *Încercuiți postura predominantă a coloanei vertebrale și cea a picioarelor*
2. Poziție șezândă cu picioarele întinse Picioarele întinse = genunchii pot fi flexați, rotulele îndreptate în sus, gleznele departate la	*Poți sta în șezut pe podea/masa de tratament, fără să te sprijini pe mâini, cu picioarele drepte, până număr la 3?*	Poate să șadă pe podea/masa de tratament cu picioarele drepte fără a se sprijini pe mâini timp de 3 secunde	Poate să șadă pe podea/masa de tratament cu picioarele drepte sprijinindu-se într-o mână timp de 3 secunde	Poate să șadă cu picioarele întinse sprijinindu-se pe ambele mâini timp de 3 secunde Sau nu poate să șadă cu picioarele intinse			

< 10 cm între ele							
3. O mână pe cap în poziție șezândă Mâinile trebuie să atingă capul deasupra nivelului urechilor	*Poți duce o mână pe cap fără să îți îndoi gâtul ?*	Poate să ducă o mână pe cap. Capul și trunchiul rămân stabile	Poate duce mâna pe cap doar dacă își flexează capul	Nu-și poate duce mâna la cap nici dacă foloseste mișcări ale capul și trunchiului			Dr / Stg
4. Două mâini pe cap în poziție șezândă Mâinile trebuie să atingă capul deasupra nivelului urechilor	*Poți duce ambele mâini pe cap în același timp fără să-ți îndoi gâtul ?*	Poate pune ambele mâini pe cap, brațele nu ating părțile laterale. Capul și trunchiul rămân stabile	Poate pune mâinile pe cap, dar numai prin flexie a capului sau prin înclinare laterală sau prin mișcarea de catarare a mâinilor în sus sau prin punerea lor pe rând	Nu poate pune ambele mâini pe cap			
5. Rotire din decubit dorsal în decubit lateral	*Te poți roti pe o parte în ambele direcții? Încearcă să nu-ți folosești mâinile*	Poate să facă o jumătate de rotire din decubit dorsal în ambele părți	Poate să facă o jumătate de rotire doar în partea dreaptă sau în cea stângă	Nu poate să facă o jumătate de rotire în nicio parte			Umerii perpendiculari pe podea. Trunchiul și șoldurile aliniate la corp
Test	**Instructiuni**	**2**	**1**	**0**	**L D C**	**S =**	**Comentarii S= scor**
6. Rotire din decubit ventral în decubit dorsal spre dreapta	*Te poți roti de pe burtă pe spate în ambele direcții?*	Se intoarce în poziție de decubit dorsal cu brațele libere spre dreapta	Se intoarce în poziție de decubit dorsal folosindu-și brațele pentru a se împinge/trage	Nu se poate intoarce în decubit dorsal			
7. Rotire din decubit ventral în decubit dorsal spre stânga		Se intoarce în poziție de decubit dorsal cu brațele libere spre stânga	Se intoarce în decubit dorsal folosindu-și brațele pentru a se împinge/ trage	Nu se poate intoarce în decubit dorsal			
8. Rotire din decubit	*Te poți roti de*	Se intoarce în poziție de	Se intoarce în poziție de	Nu se poate intoarce în			

dorsal în decubit ventral spre dreapta	*pe spate pe față în ambele direcții?*	decubit ventral cu brațele libere spre dreapta	decubit ventral impingand/ tragandu-se în brațe	decubit ventral			
9. Rotire din decubit dorsal în decubit ventral spre stânga		Se intoarce în poziție de decubit ventral cu brațele libere spre stânga	Se intoarce în poziție de decubit ventral impingand/ tragandu-se în brațe	Nu se poate intoarce în decubit ventral			
10. Din poziție șezândă în poziție întinsă	*Te poți întinde în mod controlat din poziție șezândă?*	Se poate întinde in culcat în mod controlat, prin lateral sau folosindu-se de haine	Se poate întinde prin cădere în față și rotire către lateral	Nu poate sau cade			
11. Sprijinire pe antebrațe	*Te poți sprijini pe antebrațe și să rămâi așa până număr la 3?*	Poate să se sprijine pe coate, cu capul ridicat, timp de 3 secunde	Menține poziția când este așezat, timp de 3 secunde	Nu poate			
12. Ridicarea capului din decubit ventral	*Îți poți ridica capul, ținând brațele în lateral, până număr la 3?*	Poate să-și ridice capul în decubit ventral, cu brațele jos pe langa corp, timp de 3 secunde	Își ridică capul cu brațele poziționate înainte, timp de 3 secunde	Nu poate			
13. Sprijinire pe brațele întinse	*Te poți sprijini cu brațele întinse până număr la 3?*	Poate să sprijine pe brațele întinse, cu capul ridicat, timp de 3 secunde	Poate să sprijine pe brațele întinse, dacă este poziționat, timp de 3 secunde	Nu poate			
14. De la poziția întinsă în poziția șezândă	*Poți trece din poziția întinsă în poziția șezândă fără să te răsucești pe burtă?*	Poate, cu redresare prin lateral	Se întoarce în decubit ventral sau către podea	Nu poate			

15. Statul în patru labe	*Te poți așeza pe mâini și genunchi cu capul sus și să stai așa până număr la 3?*	Poate sta în patru labe - capul sus timp de 3 secunde	Menține poziția când este așezat, timp de 3 secunde	Nu poate			
16. Deplasare în patru labe	*Te poți deplasa în față în patru labe?*	Poate să se deplaseze în patru labe în față - mișcă toate cele patru membre de două sau mai multe ori	Mișcă toate cele patru membre o singură dată	Nu poate			
Test	**Instructiuni**	**2**	**1**	**0**	**L D C**	**S =**	**Comentarii S= scor**
17. Ridicarea capului din decubit dorsal	*Îți poți ridica capul și să te uiți la degetele de la picioare cu brațele încrucișate până număr la 3?*	În decubit dorsal, capul trebuie să se ridice pe linia mediană. Bărbia se deplasează către piept. Menține poziția timp de 3 secunde	Capul este ridicat, dar prin flexie laterală sau fără flexia gâtului. Menține poziția timp de 3 secunde	Nu poate			
18. Poziția în picioare cu sprijin	*Poți sta în picioare sprijinindu-te cu o mână până număr la 3?*	Poate sta în picioare sprijinindu-se cu o mână timp de 3 secunde	Poate sta în picioare cu sprijin minim la nivelul trunchiului (nu al șoldului) timp de 3 secunde	Poate sta sprijinindu-se pe mână, având nevoie și de sprijin suplimentar la nivel genunchiului/ șoldului, timp de 3 secunde Sau nu poate			
19. Poziția în picioare fără sprijin	*Poți sta în picioare fără a te sprijini de nimic până număr la 3?*	Poate sta în picioare în mod independent peste 3 secunde	Stă în picioare în mod independent timp de 3 secunde	Stă în picioare doar scurt timp (mai puțin de 3 secunde)			

				Sau nu poate			
20. Pășire	*Poți merge fără niciun ajutor sau aparat de susținere? Arată-mi!*	Poate face peste 4 pași fără ajutor	Poate face 2-4 pași fără ajutor	Nu poate			
21. Flexia șoldului drept în decubit dorsal	*Îți poți aduce genunchiul drept la piept?*	Se obține flexia completă a șoldului	Inițiază flexia șoldului drept și a genunchiului (peste 10% din rangul de mișcare disponibil)	Nu poate			
22. Flexia șoldului stâng în decubit dorsal	*Îți poți aduce genunchiul stâng la piept?*	Se obține flexia completă a șoldului	Inițiază flexia șoldului stâng și a genunchiului (peste 10% din rangul de mișcare disponibil)	Nu poate			
23. Din poziție inalta pe genunchi, în poziția de stat pe genunchiul drept	*Îți poți ridica genunchiul stâng astfel încât laba piciorului să stea lipită de sol, fără a-ți folosi brațele, și să rămâi așa până număr la 10?*	Utilizează brațele pentru tranziție, brațele sunt libere cât stă într-un singur genunchi timp de 10 secunde	Mentine standul pe un genunchi, sprijinindu-se pe un braț timp de 10 secunde	Nu poate			
24. Din poziție inalta pe genunchi, în poziția de stat pe genunchiul stâng	*Îți poți ridica genunchiul drept astfel încât laba piciorului să stea lipită de sol, fără a-ți folosi brațele, și să rămâi așa până număr la 10?*	Utilizează brațele pentru tranziție, brațele sunt libere cât stă într-un singur genunchi timp de 10 secunde	Mentine standul pe un genunchi sprijinindu-se pe un braț timp de 10 secunde	Nu poate			
Test	**Instructiuni**	**2**	**1**	**0**	**L D C**	**S =**	**Comentarii S= scor**
25. Din poziție inalta pe	*Te poți ridica în picioare din această poziție,*	Poate, fara ajutorul brațelor	Poate transfera greutatea de	Nu poate			

genunchi, în poziția în picioare, pornind cu piciorul stâng	*pornind cu piciorul stâng, fără a te folosi de mâini? Poate necesita demonstrație*		la nivelul ambilor genunchi (cu sau fără sprijin în brațe)				
26. Din poziție inalta pe genunchi în poziția în picioare, pornind cu piciorul drept	*Te poți ridica în picioare din această poziție, pornind cu piciorul drept, fără a te folosi de mâini? Poate necesita demonstrație*	Poate, fara ajutorul brațelor	Poate îndepărta greutatea de la nivelul ambilor genunchi (cu sau fără sprijin în brațe)	Nu poate			
27. Din poziția în picioare în poziția șezândă	*Te poți așeza pe podea, în mod controlat? Încearcă să nu-ți folosești brațele!*	Poate să se așeze fără a folosi brațele și fără a se prăbuși	Se așază pe podea dar își folosește brațele sau se prăbușește	Nu poate			
28. Ghemuire	*Te poti ghemui? Imaginează-ți că te așezi pe un scaun foarte jos*	Efectuează ghemuirea fara ajutorul bratelor (flexează șoldurile și genunchii la cel puțin 90°)	Inițiază ghemuirea (peste 10%), foloseste sprijinul pe brațe	Nu poate iniția			
29. Salt în față 30 cm	*Poți sări cât mai mult, cu ambele picioare, de la această linie până la cealaltă?*	Sare cel puțin 30 cm, cu ambele picioare simultan	Sare între 5 și 27,5 cm, cu ambele picioare simultan	Nu poate sări cu ambele picioare simultan.			
30. Urcarea treptelor folosind balustrada	*Poți urca pe trepte? Te poți folosi de o balustrada*	Urcă 4 trepte folosind balustrada și pășind alternativ	Urcă 2-4 trepte, folosind o balustradă, în orice mod de a păși	Nu poate urca 2 trepte folosind o balustradă			
31. Coborârea treptelor folosind balustrada	*Poți coborî pe trepte? Te poți folosi de o balustrada*	Coboară 4 trepte folosind balustrada și pășind alternativ	Coboară 2-4 trepte, folosind o balustradă, în orice mod de a păși	Nu poate coborî 2 trepte folosind o balustradă			
32. Urcarea treptelor fără a	*Poți urca pe trepte? Încearcă să nu te folosești de balustrada*	Urcă 4 trepte cu brațele libere și	Urcă 2-4 trepte, cu brațele libere, în orice mod	Nu poate urca 2 trepte cu brațele libere			

folosi balustrada		pășind alternativ	de a păși				
33. Coborârea treptelor fără a folosi balustrada	*Poți coborî pe trepte? Încearcă să nu te folosești de balustrada*	Coboară 4 trepte cu brațele libere și pășind alternativ	Coboară 2-4 trepte, cu brațele libere, în orice mod de a păși	Nu poate coborî 2 trepte cu brațele libere			
SCOR		**Rezultate de 2 =**	**Rezultate de 1 =**	**Rezultate de 0 =**	**TOTAL = /66**		

TESTUL DE MERS 6 MINUTE (6MWT)

Subiect:	Data testului (zz/ll/aa): _ _ / _ _ / _ _
Evaluator:	

Lista de verificare pre-test:	Da	Nu	Nu se aplica
1. Pacientul poarta incaltaminte adecvata?	□	□	
2. Pacientul nu poarta nicio orteza deasupra gleznei?	□	□	
3. Subiectul s-a odihnit timp de10 minute ?	□	□	
4. KT a demonstrat mersul?	□	□	
5. Asistentul ,,urmaritor" este considerat competent de catre KT?	□	□	
6. A fost oferita oportunitatea de a merge la baie?	□	□	
Raspunsurile 1- 6 trebuie sa fie da pentru a continua cu 6MWT	□	□	
Care este locatia testului?			

Locatie =			
Este aceeasi locatie ca la testele anterioare?	□	□	□
Care este suprafata podelei? Suprafata podelei =			
Pacientul poarta talonete adaugate in pantofi? Descrieti	□	□	
Tipul insertiei =			
Aceasta este o repetare a testului pentru ca primul test a fost nevalid?	□	□	

Nr	Distanta (M)	Timpul (m:ss)		Nr	Distanta (M)	Timpul (m:ss)	DETALII DESPRE CADERE		
								Timpul caderii (m:ss)	Timpul revenirii (m:ss)
0	0	0:00		**20**	500	_ : _ _	**Caderea A**	_ : _ _	_ : _ _
1	25	_ : _ _		**21**	525	_ : _ _	**Caderea B**	_ : _ _	_ : _ _
2	50	_ : _ _		**22**	550	_ : _ _	**Caderea C**	_ : _ _	_ : _ _
3	75	_ : _ _		**23**	575	_ : _ _	**Caderea D**	_ : _ _	_ : _ _
4	100	_ : _ _		**24**	600	_ : _ _	**Pacientul a cazut in timpul testului? Daca da, va rog sa furnizati detalii in**	□ Da	□ Nu
5	125	_ : _ _		**25**	625	_ : _ _			
6	150	_ : _ _		**26**	650	_ : _ _			
7	175	_ : _ _		**27**	675	_ : _ _			

							tabelul de mai sus.	
8	200	_ : _ _		**28**	700	_ : _ _		
9	225	_ : _ _		**29**	725	_ : _ _	**NOTITE:**	
10	250	_ : _ _		**30**	750	_ : _ _		
11	275	_ : _ _		**31**	775	_ : _ _		
12	300	_ : _ _		**32**	800	_ : _ _		
13	325	_ : _ _		**33**	825	_ : _ _		
14	350	_ : _ _		**34**	850	_ : _ _		
15	375	_ : _ _		**35**	875	_ : _ _		
16	400	_ : _ _		**36**	900	_ : _ _		
17	425	_ : _ _		**FIN**	_ _ _	_ : _ _		
18	450	_ : _ _						
19	475	_ : _ _						

MODELUL REVIZUIT DE EVALUARE A MEMBRELOR SUPERIOARE PENTRU AMS

(RULM)

Data evaluarii: □□/□□/□□□□ Z Z L L A A A A **Bratul preferat:** □ Drept □ Stang □ Ambidextru _____ **Contractura cot drept:** □ Da □ Nu **Contractura cot stang:** □ Da □ Nu **Salbutamol:** □ Da □ Nu **Chirurgie spinala:** □ Da □ Nu **Partea testata:** □ Dreapta □ Stanga	**Ora inceperii (HH:MM):** ____ : ____ format 24 ore **Numele pacientului:** _____ **Numele evaluatorului:** _____ **Semnatura evaluatorului:**
Comentarii: _____ _____	

EK 2 18/12/08

Scala Clasificării Egen Versiunea a 2-a Steffensen 2008
Nume: Data evaluării: Evaluator: NOTA: *Notați cele mai bune rezultate pe care le-ați avut în ultimele 2 săptămâni, mai ales dacă există variații între "zilele bune" și "zilele rele". (vă rog să încercuiți)

1	**Abilitatatea de a utiliza scaunul cu rotile**. Cum vă deplasati în interior si în exterior?	**N/A**
	Capabil de a utiliza scaunul manual cu rotile pe teren plan, 10 m < minut	0
	Capabil de a utiliza scaunul manual cu rotile pe teren plan, 10 m > minut	1
	Incapabil de a utiliza un scaun manual cu rotile, necesită scaun cu rotile electric	2
	Utilizează scaun cu rotile electric, dar ocazional are dificultăți în menținerea direcției	3

2	**Abilitatea de a se transfera din scaunul cu rotile.** Cum vă transferati din scaunul dvs. cu rotile în pat?	**N/A**
	Capabil să se transfere din scaunul cu rotile fără ajutor	0
	Capabil să se transfere independent din scaunul cu rotile, necesitând ustensile ajutătoare (hoist, easy glide)	1
	Necesită asistență pentru transfer cu sau fără ustensile ajutătoare (hoist, easy glide)	2
	Necesită suportul capului atunci când este ridicat și transferat din scaunul cu rotile	3

3	**Abilitatea de a sta în picioare**. Stati uneori în picioare? Cum faceti asta?	**N/A**
	Capabil să stea în picioare cu suport al genunchilor, ca atunci când utilizează bretele	0
	Capabil să stea în picioare cu suport al genunchilor și coapselor, ca atunci când utilizează ustensile ajutătoare	1
	Capabil să stea în picioare cu suport al întregului corp	2
	Incapabil de a sta în picioare	3

4	**Abilitatea de a-și menține echilibrul în scaunul cu rotile.** Vă puteți apleca în față și în lateral și să reveniți în poziție verticală?	**N/A**
	Capabil să se împingă în poziție verticală din flexie anterioară completă prin împingerea în sus cu mâinile	0
	Capabil să miște partea superioară a corpului ≥ 30° în toate direcțiile din poziția verticală, dar nu se poate împinge vertical, ca în descrierea de mai sus	1
	Capabil să miște partea superioară a corpului ≤ 30° dintr-o parte în cealaltă	2
	Incapabil de a schimba poziția părții superioare a corpului, nu poate sta fără suport total al trunchiului și capului	3

5	**Abilitatea de a mișca brațele.** Puteți mișca degetele, mâinile și brațele împotriva gravitației?	**N/A**
	Capabil să ridice bratele deasupra capului cu sau fără miscări compensatorii	0
	Incapabil să ridice brațele deasupra capului, dar capabil să ridice antebrațele împotriva gravitației, de ex. mâinile la gură cu/fără suport al coatelor	1
	Incapabil să ridice antebrațele împotriva gravitației, dar capabil să își folosească mâinile împotriva gravitației atunci când antebrațele sunt sustinute	2
	Incapabil să utilizeze mâinile împotriva gravitației dar capabil să își utilizeze degetele	3

6	**Abilitatea de a-si utiliza mâinile si bratele pentru a mânca.** Puteti descrie cum mâncati?	**N/A**
	Capabil să bea și să mănânce fără suport al coatelor	0
	Mănâncă și bea cu suport al coatelor	1
	Mănâncă si bea cu suport al coatelor; cu ajutorul suplimentar al mâinii opuse si/sau al ustensilelor ajutătoare	2
	Trebuie hrănit	3

7	**Abilitatea de a se întoarce în pat.** Cum vă întoarceti în pat pe parcursul noptii?	**N/A**
	Capabil să se întoarcă în pat cu așternuturi	0
	Are nevoie de ajutor să se întoarcă în pat sau se poate întoarce în anumite directii	1
	Incapabil să se întoarcă în pat. Trebuie întors de 0 – 3 ori pe parcursul noptii	2
	Incapabil să se întoarcă în pat. Trebuie întors de ≥ 4 ori pe parcursul nopții	3

8	**Abilitatea de a tusi.** Cum tusiti atunci când trebuie să o faceti?	**N/A**
	Poate tuși eficient	0
	Are dificultăți în a tuși și uneori necesită ajutor suplimentar manual. Capabil să își curețe gâtul	1
	Necesită mereu ajutor când trebuie să tușească. Este posibil să tușească în anumite poziții si cu ajutor suplimentar manual, ustensile ajutătoare (air-stacking) etc	2
	Incapabil să tușească. Necesită aspirație și/sau tehnici de hiperventilație sau respirație intermitentă cu presiune pozitivă (IPPB) pentru a putea menține căile aeriene libere	3

9	**Abilitatea de a vorbi.** Puteți vorbi în așa fel încât ceea ce spuneți să fie înțeles dacă stați în punctul cel mai îndepărtat al unei camere mari?	**N/A**
	Discurs puternic. Capabil să cânte sau să vorbească tare	0
	Vorbește normal, dar nu poate ridica tonul	1
	Vorbește cu ton scăzut și necesită o respirație după 3 – 5 cuvinte	2
	Vorbirea este greu de înțeles de către cei care nu fac parte dintre rudele apropiate	3

10	**Stare de bine fizică.** Aceasta se referă doar la insuficienta respiratorie (vezi manualul). Utilizează categoriile ca întrebări.	**N/A**

	Nu se plânge, se simte bine	0
	Obosește ușor. Are dificultăți în a se odihni într-un scaun sau în pat	1
	A pierdut în greutate, si-a pierdut pofta de mâncare, îi este frică să adoarmă noaptea, doarme prost	2
	La cele de la scorul 2 se adaugă simptome adiționale: schimbări în starea de spirit, dureri abdominale, palpitații, transpirații	3

11	**Fatigabilitate pe parcursul zilei.** Trebuie să vă organizați ziua sau să vă odihniți pentru a evita să deveniți prea obosiți?	**N/A**
	Nu devine obosit pe parcursul zilei.	0
	Necesită limitarea activității pentru a evita să devină prea obosit	1
	Necesită limitarea activității și o perioadă de pauză pentru a evita să devină prea obosit	2
	Devine obosit pe parcursul zilei chiar dacă se odihneste si își limitează activitatea	3

12	**Controlul capului.** De cât suport al capului aveți nevoie în scaunul dvs. cu rotile?	**N/A**
	Nu necesită suport al capului	0
	Necesită suport al capului atunci când urcă sau coboară o pantă (o rampă standard de 15 °)	1
	Necesită suport al capului atunci când conduce scaunul cu rotile	2
	Atunci când stă nemișcat într-un scaun cu rotile necesită suport al capului	3

13	**Abilitatea de a controla o manetă (joystick).** Ce tip de manetă folosiți pentru a controla scaunul?	**N/A**
	Folosește o manetă clasică, fără adaptări speciale	0
	Foloseste o manetă adaptată sau are scaunul modificat ca să poată folosi maneta	1
	Folosește alte metode pentru direcționarea scaunului decât maneta, cum ar fi sisteme de suflat/aspirat sau conducerea prin scanare	2
	Nu poate folosi scaunul cu rotile; are nevoie de altă persoană pentru manevrarea lui	3

14	**Consistența mâncării.** Este nevoie de modificarea mâncării în orice fel pentru a o putea consuma?	**N/A**
	Poate consuma mâncăruri cu orice consistență	0
	Mănâncă feliat sau bucătele mici de mâncare sau evită mâncarea tare sau gumoasă	1
	Mănâncă doar mâncarea făcută piure sau tocată	2
	Principala metodă de hrănire este cu ajutorul unui pai	3

15	**Mâncatul (cu sau fără asistență).** Cât durează să mănânce o masă întreagă?	**N/A**
	Poate mânca o masă întreagă simultan cu ceilalți participanți la masă	0
	Poate mânca o masă întreagă simultan cu ceilalti doar dacă este încurajat sau are nevoie de timp aditional (aproximativ 10 min)	1
	Poate mânca o masă întreagă dar necesită substanțial mai mult timp față de ceilalți care consumă aceeași masă (15 min sau mai mult)	2
	Nu poate mânca o masă întreagă nici dacă i se oferă timp adițional sau asistență	3

16	**Înghitire.** Aveti vreodată probleme la înghitit ?	**N/A**
	Nu are niciodată probleme când înghite și nu se înecă niciodată cu mâncare sau cu apă	0
	Poate avea ocazional (mai rar de o dată pe lună) probleme la înghitirea anumitor alimente sau se înecă ocazional	1
	Are regulat probleme la consumul mâncării sau al băuturii sau se înecă cu mâncare sau băutură (mai frecvent decât o dată pe lună)	2
	Are probleme la înghițirea salivei sau a secrețiilor	3

17	**Folosirea mâinii.** Pe care dintre aceste activități le puteti face ?	**N/A**
	Poate desface capacul unei sticle de apă sau a unui suc, desfăcând sigiliul	0
	Poate scrie două rânduri sau să folosească tastatura calculatorului	1
	Se poate semna sau poate trimite un mesaj text sau poate folosi telecomanda	2
	Nu poate folosi mâinile	3

SCOR TOTAL / 51	

Comentarii. Motive pentru care întrebările de mai sus nu s-au putut aplica. (N/A)

Intervenție chirurgicală (rugăm menționarea datei și tipului operației)
Data începerii folosirii ventilației asistate și tipul.
Înălțime.
Greutate.
FVC (capacitatea vitală forțată)
FVC%
scorul Brooke