

**SKANDINAVISKT
REFERENSPROGRAM
FÖR
SPINAL MUSKELATROFI**

2005

REFERENSPROGRAMMETS KAPITELINDELNING

Referensprogrammets författare	2
1. Introduktion	4
2. Sjukdomsbeskrivning	5
3. Diagnostisk utredning	8
4. Ärftlighet, fosterdiagnostik och anlagsbärardiagnostik	10
5. Ortopedi	15
6. Respiration	19
7. Sjukgymnastik och arbetsterapi	24
8. Mun- och tandvård	33
9. Farmakologisk behandling	36
10/11. Psykosociala och pedagogiska aspekter	38
12. Patientföreningar	44
13. Appendix	46

REFERENSPROGRAMMETS REDAKTION

Afdelingslæge Flemming Juul-Hansen, Neuropædiatri, Rigshospitalet, København, Danmark
Overlege Magnhild Rasmussen, Barneklubben, Rikshospitalet, Norge
Överläkare Mar Tulinius, Området för Barnneurologi, Drottning Silvias Barn- och Ungdomssjukhus,
Göteborg, Sverige

REFERENSPROGRAMMETS FÖRFATTARE

Danmark

Afdelingslæge Gert Rahbek Andersen
Børneortopædi
Rigshospitalet, 2162
Blegdamsvej 9
2100 København Ø
gert.rahbek.andersen@rh.hosp.dk

Dan R Brock
Trige Centervej 38, st.
8380 Trige
danbrock@bolignet-aarhus.dk

Socialrådgiver Else Danø
Muskelsvindfonden
Berntorffsvej 20
2900 Hellerup
elda@muskelsvindfonden.dk

Afdelingslæge Flemming Juul Hansen
Neuropædiatri, 5004
Rigshospitalet
Blegdamsvej 9
2100 København Ø
flemming.juul.hansen@rh.hosp.dk

Utviklingskonsulent Jørgen Jeppesen
Muskelsvindfonden
Kongsvang Allé 23
8000 Århus C
joje@muskelsvindfonden.dk

Overtandlæge Jette Daugaard-Jensen
Odontologisk Videncenter
Rigshospitalet, 4401
Blegdamsvej 9
2100 København Ø
daugaard@rh.dk

Psykolog John Marquard
Muskelsvindfonden
Berntorffsvej 20
2900 Hellerup
joma@muskelsvindfonden.dk

Overlæge Ole Nørregaard
Respirationscenter Vest
Århus Kommunehospital
ono@dadlnet.dk

Cheflæge Jes Rahbek
Muskelsvindfonden
Kongsvang Allé 23
8000 Århus C
jera@muskelsvindfonden.dk

Fysioterapeut, Med.Dr. Birgit Steffensen
Ergoterapeut Pia Myrup
Muskelsvindfonden
Kongsvang Allé 23
8000 Århus C
bist@muskelsvindfonden.dk
pimy@muskelsvindfonden.dk

Professor, PhD Marianne Schwartz
Klinisk Genetisk Afdeling
Rigshospitalet - 4062
Blegdamsvej 9
2100 København Ø
schwartz@rh.dk

Norge

Ergoterapeut Kjetil Anmarkrud
Rikshospitalet
Barnenevrologisk seksjon Berg Gård
Bergsalléen 21
0854 Oslo
kjetil.anmarkrud@rikshospitalet.no

Fysioterapeut Vivi M Bergsaker Eriksen
Frambu
Sandbakkveien 18
1404 Siggerud
vbe@frambu.no

Sosionom Inger Lise Gudbrandson
Rikshospitalet
Barnenevrologisk seksjon Berg Gård
Bergsalléen 21
0854 Oslo
inger.lise.gudbrandson@rikshospitalet.no

Fysioterapeut Elizabeth Holtebekk
Rikshospitalet
Barnenevrologisk seksjon Berg Gård
Bergsalléen 21
0854 Oslo
elizabeth.holtebekk@rikshospitalet.no

Overlege Christoffer Jonsrud
Avd. for med. Genetikk,
Universitetssykehuset Nord Norge HF
Postboks 55
9038 Tromsø
christoffer.jonsrud@unn.no

Sosionom Kjersti M Laane
Postboks 1209 Trudvang
3105 Tønsberg
kjersti.laane@siv.no

Overlege Stein Otto Mollestad
Anestesiavd
Ullevål universitetssykehus
0407 Oslo
stein.otto.mollestad@broadpark.no

Overlege Per Torgeir Nilsen
Ortopedisk avdeling
Helse Bergen HF Haukeland universitetssykehus
5021 Bergen
per.torgeir.nilsen@helse-bergen.no

Fysioterapeut Inger Lund Petersen
Foreningen for Muskelsyke
Bergsalléen 21
0854 Oslo
faginfo@ffm.no

Rektor Marjolein Pijnenburg
Rikshospitalet
Barnenevrologisk seksjon Berg Gård Skole
Bergsalléen 21
0854 Oslo
marjolein.pijnenburg@rikshospitalet.no

Overlege Magnhild Rasmussen
Barneklubben
Rikshospitalet
0027 Oslo
magnhild.rasmussen@rikshospitalet.no

Spesialpsykolog Helle Schiørbeck
Rikshospitalet
Barnenevrologisk seksjon Berg Gård
Bergsalléen 21
0854 Oslo
helle.schiorbeck@rikshospitalet.no

Senterleder Kari Storhaug
Tannhelsekompetansesenter for sjeldne medisinske
tilstander
Lovisenberggt 7a
0456 Oslo
kari.storhaug@tako.no

Sverige

Överläkare Stig Aaro
Arbetsterapeut, Med. Dr. Eva-Lena Larsson
Universitetssjukhuset
581 85 Linköping
stig.aaro@lio.se
eva-lena.larsson@lio.se

Övertandläkare Bitte Ahlborg
Mun-H-Center, Odontologen Göteborg
Medicinaregatan 12A
413 90 Göteborg
bitte.ahlborg@vgregion.se

Genetiker Eva Arkblad
Avdelningen för Genetik
Sahlgrenska Universitetssjukhuset/Östra
416 85 Göteborg
eva.arkblad@vgregion.se

Arbetsterapeut Christina Bregell
Habiliteringen Björkängen
501 82 Borås
christina.bregell@vgregion.se

Överläkare Bill Hesselmar
Drottning Silvias Barn- och Ungdomssjukhus
Sahlgrenska Universitetssjukhuset/Östra
416 85 Göteborg
bill.hesselmar@vgregion.se

Sjukgymnast Christina Lager
Barn- och ungdomshabiliteringen
Universitetssjukhuset UMAS
205 02 Malmö
christina.lager@skane.se

Docent, överläkare Thomas Sejersen
Institut för Kvinnors och Barns Hälsa
Karolinska sjukhuset, Astrid Lindgrens barnsjukhus
171 76 Stockholm
e-mail: thomas.sejersen@cmm.ki.se

Docent, överläkare Már Tulinius
Drottning Silvias Barn- och Ungdomssjukhus
Sahlgrenska Universitetssjukhuset/Östra
416 85 Göteborg
e-mail: mar.tulinius@vgregion.se

KAPITEL 1. INTRODUKTION

Diagnosen spinal muskeltrofi (SMA) har genom åren inkluderat patienter med många olika syndrom. Genförändringar på kromosom 5's långa arm, 5q13 har dock visat sig vara den långt vanligaste orsaken till SMA. I detta referensprogram definieras SMA relativt snävt; klinisk sjukdomsbild beroende på genförändringar i området 5q13 med avsaknad av funktionell survival motor neuron (SMN1) gen.

Målsättningen med ett Skandinaviskt referensprogram för SMA är att skapa en gemensam grund för diagnostik och behandling av sjukdomen. Det ökar möjligheterna till likartad vård oavsett var man bor i Norge, Sverige eller Danmark. Eftersom det finns stora likheter avseende social och medicinsk tradition i dessa tre länder är förutsättningarna goda för att referensprogrammet skall kunna användas i hela Skandinavien.

Det finns också andra skäl att skriva ett gemensamt referensprogram om SMA:

- sjukdomen är allvarlig och relativt sällsynt.
- det är svårt för alla behandlare att veta allt som krävs om sjukdomen.
- det krävs kunskap från många olika medicinska områden i vissa behandlingssituationer.
- det kan stimulera till gemensamma forskningsprojekt om SMA i Skandinavien.

Det är vår förhoppning att referensprogrammet ger riktlinjer som förbättrar behandlingen av barn, ungdomar och vuxna med SMA och förstärker samarbetet samt leder till utveckling av nya behandlingsmetoder för SMA i Skandinavien.

KAPITEL 2. SJUKDOMSBESKRIVNING

BAKGRUND

Historik

Werdnig (9) och Hoffmann (5) beskrev sammanlagt 9 barn som insjuknade under första levnadsåret med påtaglig muskelsvaghet. Samtliga barn dog före 6 års ålder. Obduktion i flera av dessa fall visade degeneration av framhornsceller och atrofi av skelettmuskulatur. Den svåra formen av SMA, SMA typ I, kallas därför också Werdnig-Hoffmanns sjukdom (4).

Brandt beskrev 1950 i sin avhandling 112 patienter med SMA från 69 familjer i Danmark. Majoriteten av dessa barn insjuknade före ett års ålder och prognosen var generellt dålig, 80% hade avlidit före 4 års ålder (1).

Wolfart 1955 samt Kugelberg och Welander 1956 beskrev en mycket mildare form av SMA (7). Patienterna uppvisade proximal, symmetrisk muskelsvaghet som drabbade framför allt nedre extremiteterna. De insjuknade mellan 2 och 17 års ålder och prognosen var mycket bättre hos dessa patienter än vid den tidigt debuterande formen. Den milda formen av SMA, SMA typ III, kallas därför också Kugelberg-Welanders sjukdom.

Flertal patienter med SMA beskrevs under 60, 70 och 80-talet, och det blev klart att SMA var en av det vanligaste formerna av neuromuskulär sjukdom. Flera klassifikationssystem föreslogs som bl a baserades på ålder vid insjuknande och bästa uppnådda motoriska funktion. En intensiv diskussion pågick om en eller flera olika genetiska orsaker låg bakom de olika formerna av SMA.

Det visade sig att den långt vanligaste orsaken till SMA var genförändringar på kromosom 5 i området 5q13 med avsaknad av en gen som nu kallas SMN1 genen.

Incidensen av SMA beräknas vara 1/6000 födda barn. Det innebär att 1/35 individer är anlagsbärare (8). Hälften av patienterna har SMA typ I och den andra hälften delas mellan SMA typ II och III.

Kliniska former av SMA

En internationell forskargrupp bestående av kliniker och molekylär genetiker har definierat inklusions- och exklusionskriterier för SMA (3). SMA indelas i tre olika former;

SMA typ I, Werdnig-Hoffmanns sjukdom som karakteriseras av insjuknande före 6 månaders ålder. Barnen lär sig aldrig sitta utan stöd på grund av uttalad generell muskelsvaghet. Bulbära symtom är vanligt förekommande. De flesta av dessa barn dör före 2 års ålder i andningsinsufficiens om inte omfattande andningshjälpmedel sätts in.

SMA typ II, den intermediära formen karakteriseras av insjuknande mellan 6 och 18 månaders ålder. Barnen lär sig sitta utan stöd, men på grund av uttalad muskelsvaghet lär de sig aldrig att gå.

SMA typ III, eller Kugelberg-Welanders sjukdom, karakteriseras av insjuknande efter att barnen lärt sig gå, det vill säga efter 18 månaders ålder.

Samtliga dessa former orsakas av genförändringar på kromosom 5. Det är viktigt att påpeka att kliniskt finns det patienter som inte passar exakt in i en av dessa tre former på grund av att det finns ett kontinuerligt spektrum av symtom som gör att övergångsformer förekommer. I vissa fall kan första sjukdomstecknet komma senare, dvs under tonåren eller till och med i vuxen ålder.

Sjukdomsförlopp

Allmänt för samtliga patienter med SMA gäller att de är muskelsvaga på grund av bortfall av framhornsceller i ryggmärgen, vilket leder till denervation och atrofi av skelettmuskulatur. Symtomen kan debutera relativt plötsligt eller komma smygande. Nedre extremiteter är mer drabbade än övre extremiteter, och proximal muskulatur är mer drabbad än distal muskulatur. Diafragma och ansiktsmuskulatur drabbas i en mindre grad. Fascikulationer förekommer men är dock inte alltid synliga vid diagnos. På EKG syns däremot en base-line tremor som är nästan diagnostiskt för patienter med SMA. Den mentala utvecklingen är normal. Hjärtat drabbas inte vid SMA. Blås- och analsfinkterfunktion är normal. Patienter med SMA som har kraftigt nedsatt muskelmassa kan utveckla hypoglykemi i samband med svält (2).

SMA typ I, Werdnig-Hoffmann's sjukdom

Den svåraste formen av SMA debuterar intrauterint med uttalade symtom i nyföddhetsperioden med multipla ledfelställningar och andningssvårigheter. Vid födelsen är barnet slapt, så kallat floppy infant, och skriket är svagt. Dessa barn hamnar ofta i respirator under första levnadsdagarna och avlider tidigt. Denna mycket svåra form är sällsynt, och har ibland kallats för SMA typ 0.

Hos en tredjedel av barn med SMA typ I debuterar sjukdomen intrauterint. Hos övriga två-tredje delar insjuknar barnet under de första 5-6 levnads månaderna. Föräldrarna noterar att barnet är mindre rörligt och vid undersökning föreligger en relativt uttalad muskelsvaghet (hypotonus). Vid diagnos är ansiktsmuskulaturen inte påverkad och barnet har normal ansiktsmimik. Tungfascikulationer förekommer däremot hos de flesta barnen vid diagnos. Extremitetsreflexer saknas.

Sjukdomsförloppet är oftast fortskridande med tilltagande förlust av arm- och benrörelser. Barnet är så pass svagt i bål- och nackmuskulatur att det aldrig uppnår självständigt sittande. Svalg- och interkostal-muskulatur blir alltmer drabbade. Bröstkorgen blir klockformad på grund av paralytisk av interkostalmuskulatur men diafragma rörligheten är bibehållen. Barnet utvecklar tilltagande sväljnings- och andningssvårigheter, och om inga åtgärder (till exempel ventilatorbehandling) sätts in kännetecknas sjukdomsförloppet av upprepade atelektaser och luftvägsinfektioner, och barnet avlider inom några månader på grund av andningsinsufficiens.

Nyligen har en forskargrupp beskrivit resultaten av behandling med andningshjälpmedel vid SMA typ I. Patienterna delades upp i två undergrupper beroende på om symtomdebut var före eller efter 3 månaders ålder (true type I och intermediate type I) (6). Hos deras patienter skilde sig prognosen avsevärt mellan dessa två grupper både avseende mortalitet och avseende morbiditet med bättre prognos hos barn som insjuknar senare. Det kan finnas anledning att ta hänsyn till denna typ av subklassificering vid ställningstagande till behandling med andningshjälpmedel hos barn med SMA typ I. Noggrann genotypisk kartläggning har också betydelse vid bedömning av klinisk fenotyp och prognos (8).

SMA typ II, intermediär form av SMA

Det typiska barnet med SMA typ II utvecklas normalt tills dess att det är omkring 6-12 månader gammalt. Barnet har oftast lärt sig sitta stadigt och till och med börjat resa sig upp till stående med stöd innan sjukdomen bryter ut. Barnet lär sig dock aldrig att gå. Vid undersökning föreligger uttalad muskelsvaghet som drabbar benen mer än armarna och proximal muskulatur mer än distal muskulatur. Vid både SMA typ II och III föreligger en karakteristisk finvågig handtremor vid diagnos. Förloppet kan vara stationärt under långa perioder. På grund av muskelsvaghet utvecklar de flesta, om inte alla, barn med SMA typ II skolios. Många behöver operera ryggen på grund av skolios. Lungfunktionen kan försämrans långsamt, i vissa fall med behov av andningshjälpmedel. Dessa barn är ofta överrörliga i lederna, men med tiden utvecklas led-kontrakturer. Gemensamt för SMA typ II och III är att prognosen beror på graden av muskelsvaghet, skolios och andningsinsufficiens.

SMA typ III, Kugelberg-Welander's sjukdom

Barnen utvecklas normalt under första levnadsåret och lär sig i regel gå i normal tid. Sjukdomen börjar med tilltagande gångsvårigheter, svårigheter att gå i trappor och/eller tilltagande tendens att ramla med svårigheter att resa sig upp igen. Symtomen är i början liknande de man ser hos barn med muskeldystrofi. Förloppet är ofta relativt stationärt efter insjuknandet. Här är det viktigt att bibehålla gångförmågan, förhindra skolios och behandla luftvägsinfektioner. Prognosen är god med normal livslängd i flesta fall. Om barnen tappar gångförmågan är det större risk för utveckling av behandlingskrävande skolios och andningsinsufficiens.

Individer med SMA typ II och III når numera i stor utsträckning vuxen ålder. De har ett stort behov av kompetent rehabilitering, särskilt i ung vuxen ålder, men även senare. Här är det viktigt för patienten att ha kontakt med ett team som kan förstå deras sjukdomsbild och behov, normala kognitiva kapacitet och behov av att i vuxenvärlden mötas jämlikt. De kan leva ett rikt liv med god social och yrkesmässig framgång.

REKOMMENDATIONER

Kontroll hos specialistläkare eller specialistteam med särskild kunskap om SMA minst en gång om året.

Regelbundna kontroller hos det lokala rehabiliteringsteamet.

REFERENSER

1. Brandt S. Werdnig-Hoffmann's infantile progressive muscular atrophy. Opera ex domo biologiae hereditariae humanae universitatis hafniensis, Vol. 22. Ejnar Munksgaard, København 1950
2. Bruce AK, Jacobsen E, Dossing H, Kondrup J. Hypoglycaemia in spinal muscular atrophy. Lancet 1995;346:609-610
3. Diagnostic criteria for neuromuscular disorders, 2nd edition. European Neuromuscular Centre. Ed. Alan E. H. Emery, Royal Society of Medicine Press, 1997.
4. Dubowitz V. Muscle Disorders in Childhood, 2nd edition. WB Saunders Co. Ltd. London 1995
5. Hoffmann J. Über chronische spinale Muskelatrophie im Kindesalter auf familiärer basis. Deutsche Zeitschrift für Nervenheilkunde. 1893;3:427-470
6. Ioos C, Leclair-Richard D, Mrad S, Barois A, Estournet-Mathiaud B. Respiratory capacity course in patients with infantile spinal muscular atrophy. Chest 2004;126:831-837
7. Kugelberg E, Welander L. Heredofamilial juvenile muscular atrophy simulating muscular dystrophy. Arch Neurol Psychiatr (Chicago) 1956;75:500-509
8. Schwartz M. Den molekylärgenetiske baggrund for spinal Muskelatrofi. Ugeskr Læger 2005;167:745-748
9. Werdnig G. Zwei frühinfantile hereditäre Fälle von progressiver Muskelatrophie unter dem bilde der Dystrophie, aber auch neurotischer Grundlage. Archiv für Psychiatrie und Nervenkrankheiten 1891;22:437-481

KAPITEL 3. DIAGNOSTISK UTREDNING.

BAKGRUND

Utvecklingen inom molekylär genetiken har ändrat förutsättningarna för diagnostik vid SMA (4). Ett barn som uppvisar en klinisk sjukdomsbild förenlig med SMA och som har påvisats ha avsaknat av en funktionell SMN1 gen anses ha SMA. Detta innebär att tidigare omständliga utredningar med elektromyografi och mätningar av nervledningshastighet samt muskelbiopsi nu har blivit onödiga ingrepp. Det sparar barnet ett onödigt lidande och samhället pengar.

Diagnostiska inklusions- och exklusions kriterier (2,3)

Vid SMA typ I insjuknar barnet före 6 månaders ålder.

Vid SMA typ II insjuknar barnet före 18 månaders ålder.

Vid SMA typ III insjuknar barnet efter 18 månaders ålder.

Muskelsvagheter skall:

- Drabba bål och extremitetsmuskulatur; proximal mer än distal muskulatur samt nedre mer än övre extremiteter.
- Vara symmetrisk.
- Diafragma och hjärtmuskulatur är inte drabbade.
- Ansikts- och ögonmuskulatur är inte drabbade vid diagnos. Under sjukdomsförloppet drabbas dock muskulaturen som innerveras av kraniellnerv V och VII.

Andra kännetecken som stödjer diagnosen är tungfascikulationer och/eller handtremor.

Det skall inte föreligga:

- Känselnedsättning.
- Dysfunktion av centrala nervsystemet.
- Synnedsättning eller hörselnedsättning.

Laboratoriekriterier för SMA är

DNA analys som visar avsaknad av en funktionell SMN1 gen.

Normalt S-CK. S-CK får inte överstiga 10 gånger referensintervallet.

EMG visar denervation utan att sensoriska nerver drabbas eller att motorisk nervledningshastighet påverkas. Det skiljer SMA från perifera och motoriska neuropatier. Spontan motor unit aktivitet syns vid SMA typ I, sällan vid SMA typ II och aldrig vid SMA typ III (1).

Muskelbiopsi visar gruppvis atrofi. Det föreligger grupper av atrofiska muskelfibrer, samt grupper av hypertrofiska muskelfibrer.

Andra former av SMA

Framhornscellerna är huvudsakligen drabbade vid flera andra ärftliga sjukdomstillstånd. SMARD (SMA with respiratory distress) är en sällsynt autosomalt recessiv sjukdom lokaliserad till kromosom 11q13. Sjukdomen börjar tidigt och till skillnad från SMA är diafragmamuskulaturen drabbad, och barnen utvecklar i tidig ålder en snabbt progredierande andningsinsufficiens. Flera distala SMA syndrom, både recessivt och dominant ärftliga, finns beskrivna som kan vara svåra att skilja från ärftliga motorisk-

sensoriska neuropatier. Kennedy syndrom är en progredierande X-bunden recessiv sjukdom med spinal och bulbär muskelatrofi som drabbar vuxna.

Differential diagnos vid SMA

Flera kongenitala myopatier kan initialt likna SMA. En viktig skillnad är att hos barn med SMA har normal ansiktsmimik vid diagnos medan barn med kongenitala myopatier oftast har facies myopatica. Andra vanliga orsaker till att barn uppvisar uttalad hypotonus i nyföddhetsperioden (floppy infant) är Prader-Willi syndrom, kongenital dystrofia myotonica, pontocerebellär hypoplasia och kongenitala neuropati syndrom. Dessa bör ingå i differential diagnostiken.

Hos barn med SMA typ II kan man initialt misstänka att barnet har en dissociert sen grovmotorisk utveckling, det vill säga en ”normal” utvecklingsavvikelse. En annan differential diagnos är hypotona barn som utvecklar dyskinetisk form av CP, men då föreligger tonusväxling i nedre extremiteter.

Barn med SMA typ III kan misstänkas ha en form av limb-girdle muskeldystrofi, eftersom S-CK kan vara lätt förhöjt.

REKOMMENDATIONER

Diagnostiken baseras fram för allt på klinisk undersökning och molekylär genetisk analys.

SMA diagnostiseras i enlighet med ENMC kriterier.

REFERENSER

1. Buchthal F, Olsen PZ. Electromyography and muscle biopsy in infantile spinal muscular atrophy. *Brain* 1970;93:15-30
2. Diagnostic criteria for neuromuscular disorders, 2nd edition. European Neuromuscular Centre. Ed. Alan E. H. Emery, Royal Society of Medicine Press, 1997. ENMC hemsida. <http://www.enmc.org/>
3. Munsat TM, Davies KE. Meeting report: international SMA consortium meeting. *Neuromusc Disord* 1992;2:423-428
4. Schwartz M. Den molekylärgenetiske baggrund for spinal muskelatrofi. *Ugeskr Læger* 2005;167:745-748

KAPITEL 4. GENETIK, FOSTERDIAGNOSTIK OG ANLÆGSBÆRERDIAGNOSTIK

BAKGRUND

Genetik

Proximal spinal muskeltrofi (SMA) er en af de hyppigste alvorlige genetiske sygdomme. Sygdommen nedarves autosomt recessivt, og med en incidens på omkring 1:6000 er den næsten lige så hyppig som cystisk fibrose. Anlægsbærerhyppigheden er 1:35 (1,2).

Ved hjælp af koblingsanalyser blev genet for SMA i 1990 lokaliseret til kromosom 5q13, men det blev først isoleret og karakteriseret i 1995 og fik betegnelsen SMN1 (survival motor neuron 1). SMN1 er en del af en stor duplikeret og inverteret region. I denne region findes en næsten identisk kopi af SMN1 kaldet SMN2. Begge gener består af 9 exons (exon 1, 2a, 2b, 3-8) og adskiller sig kun fra hinanden i 5 ud af genernes ca. 28.000 basepar. Genernes kodende dele er identiske på nær ét basepar i exon 7. Dette fører ikke til nogen forskel mellem de to proteiners aminosyresekvens, men giver anledning til betydelige forskelle i splejsningen af præ-mRNA (se senere). SMA forårsages af for lavt niveau af funktionelt SMN-protein, som normalt skyldes fuldstændig mangel på det normale SMN1-gen. For en nyere oversigt se Ogino et al. 2004 (3).

SMN1 koder for et 294 aminosyrer stort protein, der ikke har sekvenslighed med andre kendte proteiner. Proteinet indgår i splejsosomerne, som er komplekser af mange proteiner og små nukleære RNA-molekyler (snRNA), der er involveret i den korrekte splejsning af præ-mRNA til modent mRNA i kernen. Forbindelsen mellem denne funktion og atrofien af de motoriske neuroner ved SMA er ikke klarlagt.

DNA-diagnostik

Over 95 % af alle patienter med SMA type I og II og over 85 % af patienterne med SMA type III er homozygote for mangel af SMN1. Mangel af SMN1 kan skyldes enten en deletion af SMN1, dvs. at DNA-sekvensen rent fysisk mangler, eller fænomenet genkonvertering, dvs. at SMN1 er blevet ændret til SMN2, hvilket er muligt på grund af den store lighed mellem de to gener (figur 1). Herved kan der opstå kromosomer med to kopier af SMN2 og intet SMN1. Det omvendte er naturligvis også muligt. Undersøgelser har vist, at der eksisterer sygdoms-kromosomer med 0 kopier af SMN1 og 0, 1, 2 eller 3 kopier af SMN2, og at der findes normale kromosomer med 1 eller 2 kopier af SMN1, og 0, 1, 2 eller 3 kopier af SMN2 (4) (figur 1). Homozygot mangel af SMN2 giver ikke sygdom.

Forskellen i de to SMN-geners DNA-sekvens gør det muligt at skelne mellem disse ved en PCR-baseret analyse, der er både enkel og hurtig. Ganske få patienter er compound heterozygote med en deletion af SMN1 på det ene kromosom og en punktmutation i SMN1 på det andet. Ved hjælp af kvantitative metoder (MLPA eller Q-PCR) kan disse patienter findes. At finde den anden mutation er mere vanskelig og er ikke omfattet af en diagnostisk rutinetest. (Den nyeste oversigt over punkt mutationer kan findes hos Clermont et al. 2004 (5)). Mangel på SMN1-mRNA kan i visse tilfælde bekræfte diagnosen selv om den eksakte mutation ikke kan identificeres. Kvantitative metoder kan identificere mindre deletioner som ikke omfatter exon 7 og 8. Sekventering af SMN1-genet er teknisk vanskeligt på grund af tilstedeværelse af SMN2-genet. (En god, men lidt for gammel, oversigt over diagnostiske metoder kan findes hos Scheffer et al. 2001 (6)).

Prænataldiagnostik og anlægsbærerdiagnostik

SMA nedarves autosomt recessivt, og begge forældre til en patient vil normalt være anlægsbærere. Ca. 2 % af SMA-alleller er de novo mutationer. Selv om de kvantitative metoder er teknisk gode er det

ikke muligt med sikkerhed at fastlå om det faktisk drejer om en de novomutation. Anlægsbærertest, der bestemmer antallet af SMN1-gener, har en sensitivitet på ca 95%. De individer som har en normal allel med 2 SMN1-kopier (2*SMN1) och en sygdomsallel med nul SMN1- kopier, (0*SMN1) kan ikke skelnes fra normale individer som har to alleler med en SMN1-kopi per allel (1*SMN1) + (1*SMN1). Risikoen for endnu et barn med SMA må anses at være 25 %. Prænatal diagnostik er mulig ved en direkte test for SMN1 på DNA isoleret fra en chorionvillus-biopsi taget i 10. graviditetsuge.

Hyppigheden af anlægsbærere er ca. 3 % i befolkningen. Raske søskende til en SMA patient vil have ca. 67% risiko for at være anlægsbærere, og søskende til forældre 50% risiko. Før graviditet bør disse og deres partner tilbydes genetisk rådgivning og anlægsbærertest.

Alternativ splejsning

Som ovenfor nævnt er de to SMN-geners DNA-sekvenser af næsten identiske. Den eneste forskel i den del af generne der oversættes til protein, er, at i en af positionerne i exon 7 har SMN1 cytosin (C) hvor SMN2 har thymin (T). De to involverede kodoner koder for samme aminosyre, men forskellen har stor betydning for splejsningen af genernes præ-mRNA. Det har således vist sig, at det pågældende basepar i SMN1 indgår i en DNA-sekvens (ESE, Exonic Splicing Enhancer) der er nødvendig for bindingen af et af de proteiner, SF2/ASF, der er involveret i den korrekte splejsning af præ-mRNA'et. T i denne position i stedet for C, medfører, at 90 % af det modne SMN2-mRNA ikke indeholder exon 7-transkriptet ($\Delta 7$ mRNA), se figur 2. Det tilsvarende SMN2-protein er et ustabil, ikke funktionelt protein, der mangler den korrekte carboxy-terminale del.

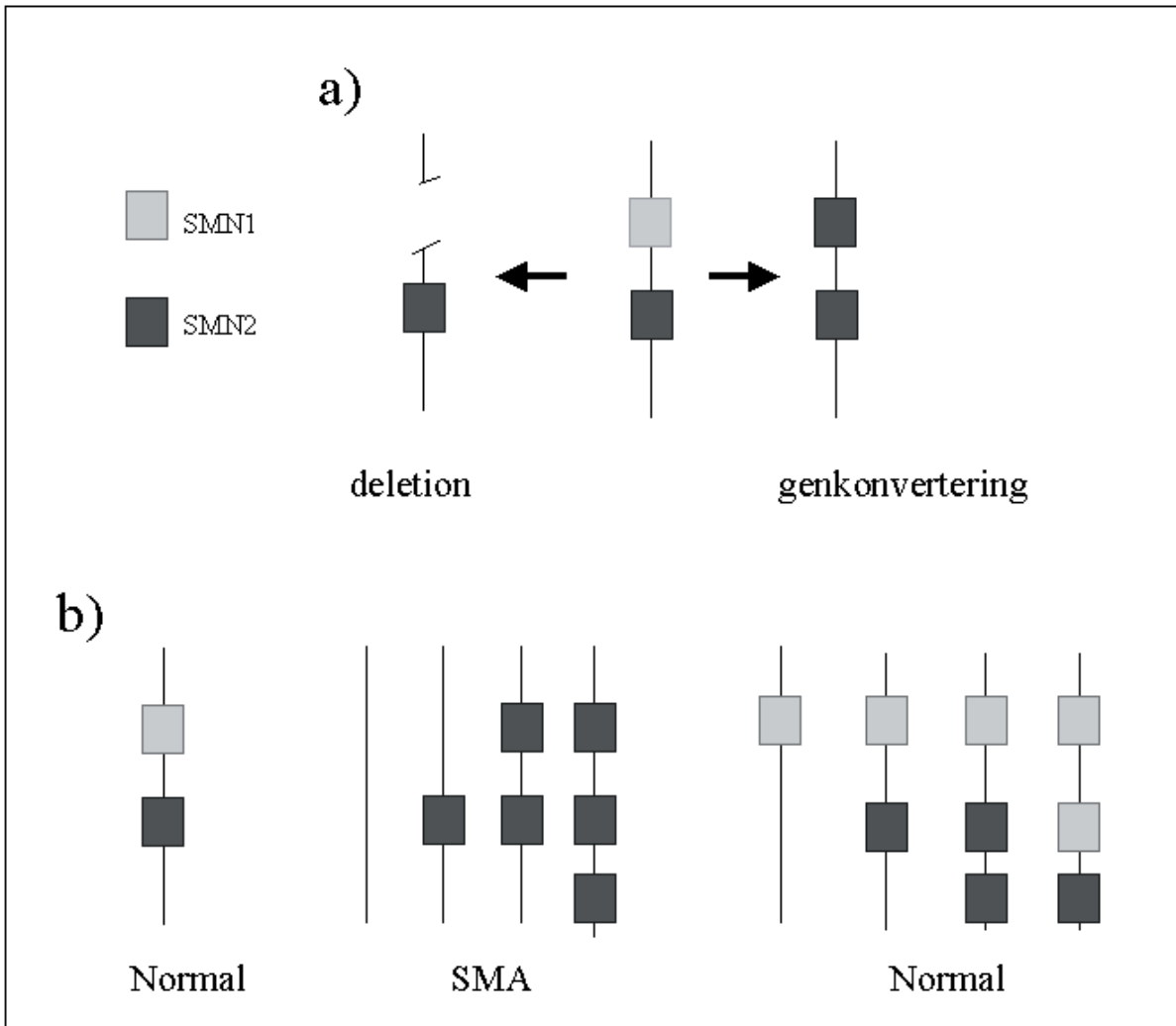
Forklaringen på den observerede omvendt korrelation mellem sværhedsgraden af sygdommen og antallet af SMN2-kopier har vist sig at være, at noget af SMN2-genets præ-mRNA splejses korrekt, dvs. at det modne mRNA i nogle tilfælde beholder exon 7 (FL-mRNA, FL=fuldlængde) og derved koder for et funktionelt SMN-protein. Det er således rimeligt at antage at flere kopier af SMN2 øger mængden af funktionelt protein hos patienterne. Fuldstændig mangel på SMN er letal for alle celler, og en nedsat mængde SMN berører selektivt de motoriske forhornsceller.

Antalet SMN2kopier som prognostisk vejledende.

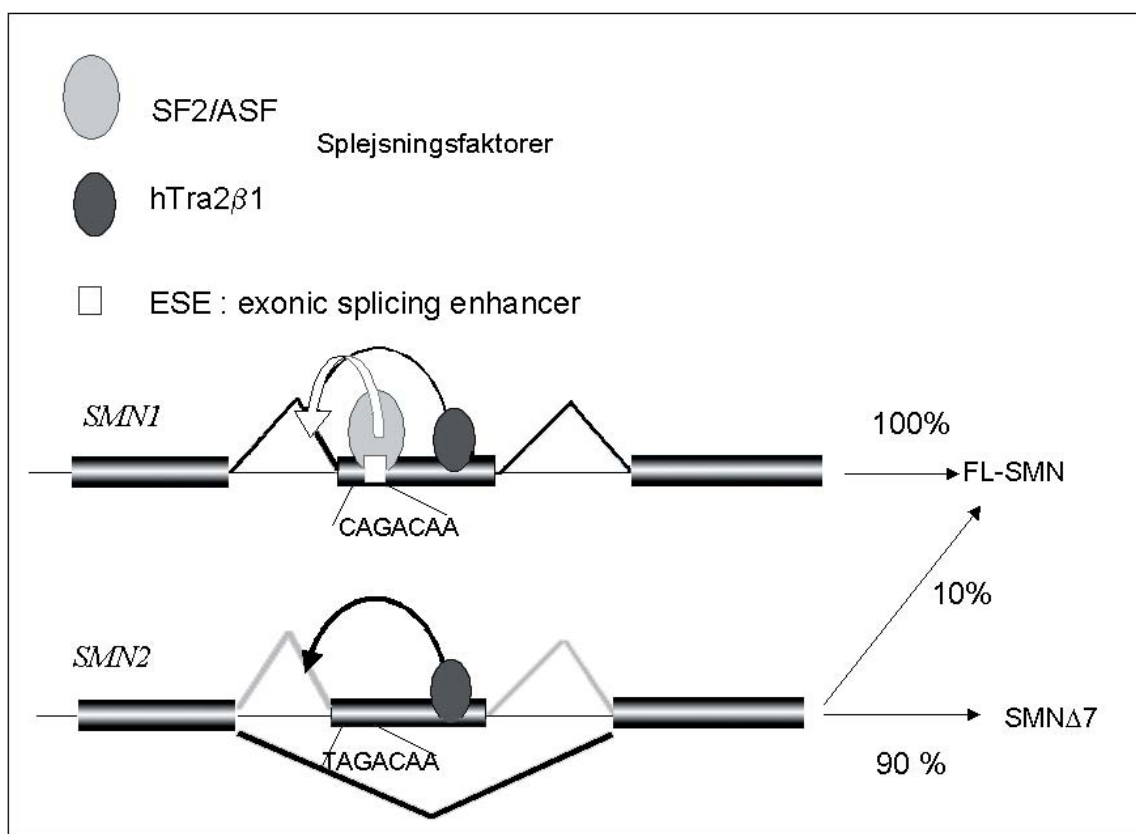
Med udviklingen af nye molekylærgenetiske test er det nu muligt at bestemme det nøjagtige antal SMN1- og SMN2- kopier. Antallet af SMN2-kopier er tæt korreleret til typen af SMA. En større tysk undersøgelse af 375 patienter, der alle var homozygot for mangel af SMN1, viste, at 80 % af alle patienterne med SMA type I havde 1 eller 2 kopier af SMN2, 82 % af dem med type II havde 3 SMN2 kopier, og 96 % af type III-patienterne havde 3 eller 4 SMN2 kopier (4). Der er aldrig rapporteret patienter, der er homozygot deleterede for både SMN1 og SMN2, og man regner med at denne genotype er letal. Antallet af SMN2-kopier er også korreleret til livslængden, der for type I-patienter med kun én SMN2-kopi var 0-11 mdr. og for dem med 2 SMN2-kopier <21 mdr. Antallet af SMN2 kopier er således prognostisk vejledende .

Individer med homozygot mangel af SMN1 och 5 eller 6 SMN2-kopier kan være asymptotiske eller mildt afficerede med sent debuterende symptomer. Dette er dog meget sjældent. Forældre til et barn med SMA bør have tilbud om genetisk test.

Normalt har søskende med SMA samme kliniske manifestationer idet de har identiske sygdomsalleler. Der findes dog undtagelser og det er muligt at der findes modificerende gener.



Figur 1. a) Illustration av de olika sätt sjukdomsalleler kan uppstå. b) Illustration av olika normala alleler och olika sjukdomsalleler. Notera att både normala och sjukdomsorsakande alleler finns i flera olika varianter.



Figur 2. Illustration av mekanismen som förklarar varför SMN2 endast delvis kan ersätta SMN1.

ANBEFALINGAR

Diagnosen SMA bör bekräftas genetiskt ved en kvantitativ metode, dels fordi tilstedeværelsen af to SMN1 kopier udelukker diagnosen, dels fordi at antallet af SMN2-kopier er prognostisk vejledende. Patienter, hos hvem der kun findes en SMN1-kopi, med klinisk mistanke om SMA, bør udredes særskilt.

Familier til patienter med SMA bør tilbydes genetisk rådgivning på en Klinisk Genetisk afdeling.

Forældre til et barn med SMA bør tilbydes genetisk testning, således at man kan udelukke at en af dem er en asymptomatisk bærer af to sygdomsalleler.

Anlægsbærertestning bør tilbydes søskende til et barn med SMA og til forældrenes søskende / nærmeste slægtninge og deres partnere før familieplanlægning.

Prenataldiagnostik bør tilbydes par som har et barn med SMA og par i hvor begge partnere er påvist at være anlægsbærere ved genetisk testning.

Gode links::

<http://www.genetests.org/servlet/access?id=8888892&key=non29ieYW0Pya&gry=INSERTGRY&fcn=y&fw=mN9k&filename=/profiles/sma/index.html>

<http://www.sos.se/smkh/1999-29-095/1999-29-095.HTM>

http://www.csh.dk/sjaeldne_handicap/default.htm

REFERENSER

- 1 Cusin V, Clermont O, Chantreau D, Elion J: Prevalence of SMN1 deletion and duplication in carrier and normal populations: implication for genetic counselling. *J Med Genet* 2005; 40: e39.
- 2 Ogino S, Wilson, RB., Gold, B.: New insights on the evolution of the SMN1 and SMN2 region: simulation and meta-analysis for allele and haplotype frequency calculations. *Eur J Hum Genet* 2004; 12: 1015-1023.
- 3 Ogino S, Wilson RB: Spinal muscular atrophy: molecular genetics and diagnostics. *Expert Rev Mol Diagn* 2004; 4: 15-29.
- 4 Feldkotter M, Schwarzer V, Wirth R, Wienker TF, Wirth B: Quantitative analyses of SMN1 and SMN2 based on real-time lightCycler PCR: fast and highly reliable carrier testing and prediction of severity of spinal muscular atrophy. *Am J Hum Genet* 2002; 70: 358-368.
- 5 Clermont O, Burlet P, Benit P et al: Molecular analysis of SMA patients without homozygous SMN1 deletions using a new strategy for identification of SMN1 subtle mutations. *Hum Mutat* 2004; 24: 417-427.
- 6 Scheffer H, Cobben JM, Matthijs G, Wirth B: Best practice guidelines for molecular analysis in spinal muscular atrophy. *Eur J Hum Genet* 2001; 9: 484-491.

KAPITEL 5. ORTOPÆDKIRURGISK BEHANDLING AF LED- OG RYGDEFORMITETER.

Behandling af leddeformiteter

BAGGRUND

Ortopædisk behandling af patienter med SMA inkluderer både ortoser og kirurgisk løsning af deformiteter på extremiteter og ryg. Flere studier viser sammenhæng mellem manglende fysisk funktion og deformiteter. Forebyggelse og behandling af disse deformiteter bidrager derfor til optimal funktion. Operationer på SMA patienter indebærer en risiko for respirationskomplikationer, og det postoperative forløb medfører ofte tab af muskelmasse. Nedsat knoglemineralindhold skaber problemer i form af øget risiko for implantatløsning ved osteotomier.

Da behandlingscentre typisk har et befolkningsunderlag på 1-4 millioner mennesker, vil hvert center typisk have 20 patienter i alderen fra 4 til 18 år. I mangel på multicenterstudier er litteraturen præget af opgørelser med få patienter, hvorfor den ortopædkirurgiske behandling i høj grad er styret af forskelle i holdninger og organisering af de enkelte centre.

Fra behandlingen af patienter med Duchenne's muskeldystrofi ved vi, at kontrakturløsnende kirurgi udsætter kravet til kørestol, hvilket sandsynligvis forsinker udviklingen af rygskevhed. Denne behandlingsstrategi præger den ortopædkirurgiske behandling af alle børn med muskelsvind.

Mål med behandlingen – målsætninger

Målet med den ortopædkirurgiske extremitetsbehandling er at bevare evnen til at gå og stå så længe som muligt, for der i gennem indirekte at bedre vejrtrækning, mindske reflux- og gylpetendens, bedre afføringsmønstrer. Evnen til stillingsskift øger velværet og skaber frihed fra fastlåste stillinger.

Ortose behandling

SMA type II patienter udvikler relativt tidligt knæfleksionskontrakturer. Det foreslås derfor at påbegynde behandling med knæstrækkeskinner – gerne som gipsskinner – som bruges når børnene står om dagen, gerne allerede fra et til to års alderen.

SMA type II bør, når de kommer i naturlig ståalder, 1-2 år, få tilpasset et ståskall. Mange av dem vil ha glede av en Swivel-walker. Til ungdommer, hvis ståskallet blir vanskelig å bruke, kan en elektrisk rullestol med ståfunksjon være et godt alternativ ev kombinert med ankelortoser. Den gir ikke like god strekk på knær og hofter men vil lettere tas i bruk.

Ultraflex-ortose har vært brukt med gunstig effekt for å tøyne knærne. (Den kan tilpasses den enkelte og så strammes gradvis for å få en bedre utretting av kneet)

SMA type III patienter som utvikler let tågang som følge af lægmuskelstramning, kan forsøges behandlet med nattortoser og/eller gipsbandagering som crusgågips i en 2 til 4 ugers periode.

SMA type III anbefales nattortoser dersom det oppstår kontrakturer. I Norge brukes ikke gipsbandagering på SMA type II som går på tå.

Knæ/ankel/fod ortoser – KAFO – har kun plads i behandlingen som støtte til et ståstativ. Ståstativ og/eller vippeleje anvendes om muligt til alle der ikke har selvstændig ståfunktion.

Kirurgi

SMA type I

SMA type I er vanligvis så alvorlig at kirurgi neppe er aktuelt. Det er imidlertid enkelte som overlever 10 år (Zerres 1995), og tidlig fysioterapi og ortosebehandling er viktig for å forebygge kontrakturer. Generelt er muskelsvekkelsen ofte symmetrisk, affiserer hofter og skuldre mer enn føtter og hender, og leggens forside mer enn baksiden. Ved SMA type I uten egen sittebalanse, er det viktig med utbygninger på rullestolryggen slik at ryggen holdes rett, at det gis regelmessig tøyninger i hofter, knær og ankler og at man ev. trener i ståskall så tidlig som mulig. Det anbefales at man trener mageleie allerede fra barnet er noen måneder gammelt. Kontrakturer kommer tidlig, og nattortoser bør tilpasses så snart kontrakturer sees. Knekontraktur over 90 grader gir økt lendeordose, dårligere sittestilling og smerter. Hoftene lukserer lettere ved kontrakturer, og skoliose kommer tidligere jo tidligere kontrakturene kommer.

SMA type II og III

Underekstremiteter:

Ved fremadskridende muskelsvaghed oppstår tiltagende kontrakturer omkring hofter, knæ og fødder.

Hofte. Kontrakturløsning for fleksjons-abduksjonskontraktur i hofte gjøres ofte sammen med ankel og kne inngrep (multikirurgi) ved SMA type II. God postoperativ smertedekning og tidlig trening med bukleie er viktig postoperativt. Ved lukserte hofteledd, særlig unilateralt er forkortnings-variserende subtochanterosteotomi aktuelt. Her må man vurdere individuelt utfra den generelle status. Er det et forsømt tilfelle som har hatt begge hofte ute av ledd lenge, tilstanden i tillegg er smertefri og pasienten ikke har kunnet stå på flere år, vil operasjon ofte gi mer plager og liten hjelp. Det aktuelle inngrepet, med eller uten takplastikk, må også designes individuelt.

Generelt gjelder det å beholde pasientens ståfunksjon så lenge som mulig, for å hindre skolioseutvikling, gi optimale betingelser for respirasjon, sirkulasjon, urinveier og ikke minst benvev og ledd.

Knæfleksjonskontrakturer frembyder et stort kirurgisk problem. Hvis først det er tilkommet en extensionsdefekt på 20 grader eller mere, er den kirurgiske korreksjon vanskelig. Der er ikke tale om væsentlig hasemuskelstramning, men skrumpning av ledkapslen og bageste korsbånd. Der er tre behandlingsmåder.

Bagre kapsulotomi, er forbundet med stor risiko for recidiv, samtidig med nødvendigheten av intensiv fysioterapi i en lang postoperativ periode.

Ilizarov korreksjon – udretning av kontrakturerne vha. daglig vinkeludretning med extern fixation – er relativt smertefullt og innebærer risiko for gennemsøring av knoglerne pga. den lave knoglemineralitet.

Extensionsosteotomi på distale femur erstatter knædeformiteten med femurdeformitet, og forkorter lårets forside, hvilket svekker knæets extensorapparat.

Ankler. Achilles forlengelse ev. tib.post forflytning, gips og AFO er det vanligste inngrepet for å sikre plantegrad fotbelastning og fortsatt ståevne. Ved SMA type II og III kan tripleartrodese være et godt alternativ når barnet er over 12 år.

ANBEFALNINGER

Det anbefales at SMA patienter ses af neuropædiatrisk interesseret ortopædkirurg hver 6. til 12 måned for at optimere kontrakturprofylaksen, fastlægge tidspunkt for evt. gang- og standbevarende kirurgi og scolioseoperation.

Ryggortopedi

BAKGRUND

Barn med SMA som är rullstolsburna kommer med stor sannolikhet att utveckla ryggdeformitet. Riddick et al, (1982) fann i en studie att 86% av alla individer utvecklade ryggdeformitet. Korsett har använts utan att detta har kunnat påverka deformitetsutvecklingen nämnvärt (Aprin, 1982). Däremot kan korsetten fungera som en ortos som kan möjliggöra för individen att sitta. Det är dock troligt att en korsett som används från tidig ålder kan ha en negativ effekt på bröstkorgens form och tillväxt (McCarthy et al, 1997).

Kirurgisk behandling framstår därför som det enda behandlingsalternativet.

Målet med kirurgisk behandling är att möjliggöra för individen att sitta i sin rullstol utan att behöva stödja sig på händer och armar, samt att förhindra att lungkapaciteten försämras. När skoliosen blivit större än 50° uppmätt enligt Cobb (1948) finns indikation för kirurgisk behandling. På grund av att individer med SMA har nedsatt lungkapacitet undviker man ett främre kirurgiskt ingrepp. De flesta individer med SMA har fått sin skolios före puberteten och har då tillväxt kvar i kotpelaren. Det bakre ingreppet som innebär fusion från andra bröstkotan ned till bäckenet medför att man slår ut tillväxten i bakre delen av kotpelaren. Den kvarvarande tillväxten i kotkropparna kommer att sakta fortsätta och öka rotationsfelställningen i transversalplanet, så kallad crankshaft fenomen (Dubousset, 1989).

Fusion innebär att man stelopererar kotpelaren med två metallstag från andra bröstkotan ned till bäckenet (sacrum). Stagen fixeras med krokar och skruvar på några nivåer på kotpelaren, samt till varje kota med cerklagestrådar. Detta innebär 34 fixationspunkter. Fixationen är stabil och patienten kan mobiliseras fritt direkt efter operationen.

Den kirurgiska behandlingen av patienter med SMA och skolios ställer stora krav på narkosläkare och narkossjuksköterska med goda rutiner att söva och övervaka patienter med neuromuskulära sjukdomar. Därutöver är det av stor vikt att det finns en väl fungerande intensivvårdsavdelning med kunskap om att behandla patienter med gravt nedsatt lungfunktion efter stora kirurgiska ingrepp.

Resultat av skolioskirurgi

Resultat av skolioskirurgi vid neuromuskulära sjukdomar har nyligen redovisats i en doktorsavhandling från Linköpings Universitet (Larsson 2002). Denna studie visade att individer kirurgiskt stabiliserade och korrigerade för skolios med en stabiliserad ryggrad gav styrka att hålla kroppen upprätt med möjlighet till bättre lungkapacitet, vilket medförde att patienterna kunde använda sin energi till ett mer aktivt liv jämfört med före operationen.

Men en stabiliserad ryggrad kan även medföra att räckvidden minskar, vilket betyder att behovet av hjälpmedel kan öka för att underlätta ffa vid personlig vård. Denna slutsats är densamma som Brown et al (1989) fann i sin studie.

Att utvärdera skolioskirurgi ur patientens och närståendes perspektiv, förutom det ortopediska och kirurgiska perspektivet, är viktigt för att få en förståelse för hur vi möter familjen genom hela vårdprocessen, inklusive förståelse av hur effekten av skolioskirurgi påverkar både patient och närstående.

REKOMMENDATIONER

Varje barn med SMA bör kontrolleras angående ryggdeformitet.

Barn och ungdomar med SMA bör opereras innan deformiteten har blivit för stor.

Barnet bör vara väl nutrierat samt ha en lungkapacitet som ej är kontraindicerat för kirurgiskt ingrepp.

Eftersom räckvidden blir påverkad, oftast negativt, bör man utvärdera och diskutera detta med familjen inför skolioskirurgin.

De flesta individer med SMA har stort behov av vård och omsorg och det har av den anledningen betydelse att utvärdera närståendeperspektivet både pre- och postoperativt. Detta inte minst utifrån hur vårdtyngden påverkar närståendes egna dagliga aktiviteter, men även hur de omgivande faktorerna kan vara underlättande respektive hinder i vården.

REFERENSER

Brown JC, Zeller JL, Swank SM, Furumasu J, Wararh SL. Surgical and Functional Results of Spine Fusion in Spinal Muscular Atrophy. *Spine*. 1989;14(7):763-770

Cobb JR. Outline for the study of scoliosis. *Am Acad Orthop Surg Lect*; 1948; 5:261-275

Larsson E-L. Pre- and Postoperative Evaluation of Function and Activity in Patients with Neuromuscular Scoliosis. Avhandling. Avdelning för arbetsterapi samt avdelning för sjukgymnastik, Linköpings Universitet; 2002

Riddick MF, Winter RB, Lutter LD: Spinal deformities in patients with spinal muscular atrophy: A review of 36 patients. *Spine* 1982; 7:476

Zerres K, Rudnik-Schoneborn S. Natural history in proximal spinal muscular atrophy. Clinical analysis of 445 patients and suggestions for a modification of existing classifications. *Arch Neurol*. 1995;52:518-23

KAPITEL 6. RESPIRATION

BAKGRUND

Flera faktorer samverkar till de andningsproblem som ses vid (spinal muskelatrofi) SMA och andra muskelsjukdomar. Det primära problemet är muskelsvagheten som leder till en obalans mellan den muskelkraft personen kan uppbåda och den kraft som åtgår för att driva den respiratoriska pumpen. Den kraft som åtgår bestäms till största delen av bröstorgans och lungornas eftergivlighet (compliance). Eftergivligheten är mycket hög i nyföddhetsperioden, för att efter hand minska och anta vuxna värden vid ca 3-4 års ålder. Hos personer med neuromuskulär sjukdom minskar eftergivligheten i bröstorgans och lungor ytterligare, till ca hälften av vad man ser hos friska. Att lungfunktionen gradvis försämras har flera orsaker. Hos personer med SMA drabbas interkostalmuskulaturen mer än diafragma. Detta leder till en respirationssynkron deformation av thorax samt paradoxal andning, ett andningsmönster som är mycket energikrävande. Vid SMA försöker kroppen kompensera för detta genom att i möjligaste mån göra den respirationssynkrona deformationen av thorax så liten som möjligt. Det sker genom små tidalvolym, dvs andningen blir snabb, ytlig och paradoxal. De ytliga andetag, och den nedsatta förmågan till stora andetag, leder i sin tur till förändrad lungmekanik där bröstorgans successivt stelnar med minskad rörlighet som följd. I dåligt ventilerade områden bildas mikroatektaser som minskar lungornas eftergivlighet, och dessa faktorer tillsammans innebär ökad belastning på redan svaga muskler med uttrötbarhet och respiratorisk svikt som följd.

Muskelkraften är inte konstant under dygnet, utan minskar under sömn, särskilt under REM-sömn. Den sänkta muskelkraften drabbar inte bara andningsmusklerna utan andningsmotståndet ökar också genom att den distenderade svalgmuskulaturens tonus nedsätts vilket leder till sjunkande syrgasmättnad och stigande CO₂. Sönnen är således ett vulnerabelt respiratoriskt tillstånd, särskilt REM-sömn, och fungerar därmed som ett prognostiskt fönster (window).

Svaga in- och utandningsmuskler leder också till svag hoststöt. Barnet kan inte mobilisera slem, vilket leder till atelektaser och infektionsproblem. Bulbär dysfunktion leder till sväljningssvårigheter med risk för aspiration och infektionsproblem i lungor och luftvägar. Symtomen kan vara akuta, med plötslig lunginflammation och ibland även astmaliknande symtom. Men de kan också vara kroniska, där den ständiga retningen och bakteriella kontaminationen av munhålebakterier leder till ökad slembildning och ytterligare nedsatt hostreflex. Bulbär dysfunktion är snarast obligat vid SMA typ I, och förekommer i varierande grad vid SMA typ II. Barn som får hosta eller ulkningar vid måltid, om måltiden tar lång tid, eller om man ofta behöver suga rent munhålan, kan ha bulbär dysfunktion och behöva utredas med videofluoroskopi. I många fall kan problemet avhjälpas genom förtjockning av maten, i svårare fall krävs gastrostomi. Gastroesofagal reflux förekommer inte sällan hos barn med muskelsjukdom, och är än vanligare om barnet har gastrostomi. Man bör vara observant på symtom som halsbränna och uppstötningar, särskilt på morgonen och vid ryggläge. Gastroesofagal reflux kan leda till kroniska aspirationsproblem med ökade lungsymtom som följd. Vid misstanke bör barnen utredas med 24-timmars pH-mätning. Kyfoskolios ses inte sällan hos barn med SMA, och tillståndet leder till försämrad lungfunktion genom att thoraxvolymen minskar, men också att thorax-rörligheten minskar vilket ytterligare försämrar lungfunktionen. Därtill kommer atelektaser i de lungsegment som befinner sig på den konkava sidan av kröken, medan motsatta lungan blir distenderad. Skoliosmätning är därför viktig vid kontroll av barn med muskelsjukdom.

Lungfunktion och grad av symtom beror på vilken typ av SMA barnet lider av.

- Vid SMA typ I ses tidigt en betydande lungfunktionsnedsättning, särskilt i de svåraste fallen med start redan under fosterstadiet. Dessa barn drabbas av infektionsproblem och andningssvikt redan under de första levnadsmånaderna, och i det spontana förloppet dör nästan alla i andningsinsufficiens före två års ålder. De bulbära musklerna är ofta påverkade med sväljningssvårigheter som följd.

- Vid SMA typ II ses försämrad lungfunktion under barndomen med halverad lungfunktion vid ca 12 års ålder. Under tidiga barnår är det framför allt infektionsproblem och atelektaser som dominerar problematiken. Hypoventilation blir ett allt ökande problem, men kan i svårare fall finnas redan i tidiga barnår. Sväljfunktionen kan vara påverkad, och gastroesofagal reflux kan förekomma. Obehandlad leder respirationsinsufficiensen till död i en ålder senare än 2 år, men med betydlig variation mellan olika individer.
- Vid SMA typ III ses eventuell lungfunktionsnedsättning först i vuxen ålder.

Diagnostik och utvärdering

De kliniska kontrollerna syftar till att tidigt identifiera och behandla andningsinsufficiens. Det betyder att patienten behöver utvärderas regelbundet. Viktigast är bedömningen av eventuell nattlig hypoventilation. Man skall också värdera och eventuell utreda faktorer som kan försämra lungfunktionen såsom ökande skolios, bulbär dysfunktion, gastroesofagal reflux, sekretproblem och återkommande nedre luftvägsinfektioner.

- Klinisk evalueringen av symtom och tecken på:
 - Nattlig hypoventilation. Tecken härpå är morgontrötthet, huvudvärk, illamående, allmän trötthet, orolig sömn, tillväxtproblem. Även nedsatt syremättnad dagtid $< 94\%$ kan tala för nattlig hypoventilation.
 - Återkommande nedre luftvägsinfektioner.
 - Gastroesofagal reflux.
 - Bulbär dysfunktion med matnings och sväljningssvårigheter.
 - Avvikande thoraxform, nedsatta eller rasslande andningsljud, ytlig andning och ökad andningsfrekvens och paradoxal andning.
 - Skolios.
 - Längd och viktavvikelser.
- Lungfunktionen mäts vanligen med spirometri. Undersökningen kan oftast inte genomföras förrän i 5-7 års ålder eftersom den kräver viss medverkan. $FVC < 50\%$ av förväntat medför risk för kronisk andningssvikt med nattlig hypoventilation. På småbarn kan lungfunktionen bestämmas med olika gasutsköljningsmetoder. De kan ge viktig information om bl a tidalvolym, hur korsetten påverkar lungfunktionen etc, men data är inte direkt utbytbar mot spirometri och helkroppspletysmografi. Gasutsköljning kan ge en relativt normal vilolungvolym (FRC) trots reducerad total lungkapacitet (TLC) och reducerad forcerad vitalkapacitet (FVC) eftersom barn med SMA inte klarar maximal in- och utandning.
- Nattlig andningsregistrering är den metod varmed man kan påvisa hypoventilation och desaturation under sömn. Vanligen görs en polygrafi där man registrerar andningsrörelser, saturation (SaO_2) och CO_2 . Alternativt görs fullständig sömnregistrering (polysomnografi). Nattlig hypoventilation föreligger vid $PaCO_2 > 6$ kPa och nattlig hypoxi vid $PaO_2 < 8$ kPa ($SaO_2 < 90\%$). Det är inte klarlagt om sådan nattlig registrering skall göras också i frånvaro av symtom på hypoventilation, men för detta talar naturalförloppet samt att nattlig hypoventilation kan förekomma utan andra symtom.
- Lungröntgen. Görs vid återkommande infektioner, sekretproblem samt om enstaka pulsoxymetri under dagtid visar saturation $< 94\%$.
- 24-timmars pH-mätning, logopedbedömning och videofluoroskopi görs vid misstanke om gastroesofagal reflux resp bulbär dysfunktion.

Behandling och handläggning av SMA typ I

Det råder stor oenighet och osäkerhet i hur barn med SMA typ I skall behandlas. En vanlig uppfattning bland kliniker har varit att man inte skall erbjuda någon invasiv eller non-invasiv ventilation. På vissa håll förespråkar man dock en mycket aktiv hållning som också innebär trakeostomi och invasiv ventilation. Mellan dessa två ytterligheter har det utvecklats ett förhållningssätt där man i högre grad ser till det enskilda barnets funktion och till föräldrarnas önskemål. Det innebär att man kan överväga att behandla SMA typ I-sjuka barn med något ”mildare” sjukdom, dvs med sjukdomsdebut mellan 3-6 levnadsmånader på samma sätt som typ II, även om det innebär non-invasiv ventilation nattetid och korta perioder dagtid i samband med infektion. Däremot råder fortfarande mycket stor tveksamhet till invasiv ventilation vid SMA typ I oavsett debutålder.

Behandling och handläggning SMA typ II och III

1) Handläggning av akuta infektionsproblem

Personer med SMA är särskilt utsatta vid luftvägsinfektioner. Det ökade respiratoriska arbetet leder lätt till uttröttnings- och andningsmuskulaturen med risk för akut andningsinsufficiens. Ofta ses också nutritionssvårigheter vilket leder till försämrat intag av näring och vätska med risk för elektrolytrubbing. Det är därför mycket viktigt att man förutom vanlig infektionsutredning också snabbt bestämmer respirationsstatus, dvs respirationsfrekvens och arteriella blodgaser (alt oxygensaturation och kapillära blodgaser). Dessutom skall lungröntgen göras för bedömning av infiltrat och atelektaser.

- Non-invasiv ventilation (Bi-Level) skall påbörjas tidigt för att förhindra uttröttnings- och andningsmuskulaturen, för att behandla/minska risken för atelektaser och för behandling av akut andningsinsufficiens med desaturation och/eller CO₂-retention. Vid otillräcklig effekt intuberas patienten och respiratorbehandlas tills tillståndet medger egenandning eller övergång till non-invasiv ventilation.
- Syrgas ges om kvarstående hypoxi trots non-invasiv ventilation. Om syrgas ges utan ventilationsstöd måste man vara observant på stigande pCO₂.
- Frikostighet med antibiotika.
- Sjukgymnastbedömning för hjälp med sekretmobilisering och andningsgymnastik.
- Rensugning vid behov av slem från munhålan.
- Säkerställa adekvat vätske- och kaloriintag, vid behov med nasogastrisk sond och/eller intravenös vätsketillförsel.
- Insufflator-exsufflator (Cough Assist) kan användas för att mobilisera slem och förhindra respektive behandla atelektaser.
- Bronkoskopi för att avlägsna slemproppar kan bli aktuell vid större atelektaser (lobära eller hel lunga) som ej gått tillbaka trots ovanstående behandling. Hur snart undersökningen görs beror på patientens kliniska tillstånd och atelektasens utbredning. Vid lobära atelektaser kan man oftast vänta ca en vecka, om hel lunga eller flera lobar är drabbade bör bronkoskopi utföras mer skyndsamt.
- Pneumoniska infiltrat tar som regel lång tid (upp till 6 veckor) att resorberas trots adekvat behandling

2) Handläggning av frekventa infektionsproblem (minst tre nedre luftvägsinfektioner senaste året).

- Värdera möjligheten av nattlig hypoventilation, gastroesofagal reflux och bulbär dysfunktion som orsak till infektionsproblemen. Dessa kan behöva utredas enligt ovan, dvs med nattlig andningsregistrering, 24-timmars pH-mätning, logopedbedömning och videofluoroskopi.
- Pneumokockvaccination och årlig influensavaccination (bör rekommenderas till alla med SMA typ II och III).
- Sjukgymnastbedömning där barnets vårdare ges instruktion om slemmobiliserande åtgärder och andningsgymnastik.
- Slemsug till alla barn som har problem med att svälja undan saliv och sekret. Saliv och sekret som aspireras är ofta kontaminerade med munhålebakterier och bakterier från de övre luftvägarna.
- Slemmobilisering och ”uppluftning” av lungorna med insufflator-exsufflator (Cough Assist) minskar också risken för återkommande nedre luftvägsinfektioner. Intermittent non-invasiv maskventilation dagtid är ett alternativ till insufflator-exsufflator, men metoden är inte lika utvärderat.
- Förebyggande antibiotika, vanligen med halv ordinarie behandlingsdos.

3) Handläggning av kronisk andningssvikt.

- Non-invasiv ventilation är förstahandsmetoden för behandling av nattlig hypoventilation och kronisk andningssvikt. Behandlingen syftar till att minska det respiratoriska arbetet, att behandla den nattliga hypoventilationen, samt att minska risken för atelektaser. Vanligen är behandlingen mycket effektiv, men inte helt oproblematiske. Maskinducerad maxilär dysmorfologi är ett inte helt ovanligt problem vid långtidsbehandling. Alternering med olika masktyper kan minska problemet. Ett annat problem, om är ej lika allvarligt, är läckage runt masken. Justering och byte av masktyp och maskstorlek blir därför aktuellt i takt med att barnet växer.
- Trakeostomi och respiratorbehandling bör presenteras som en möjlig behandlingsform om non-invasiv ventilation inte ger nöjaktig effekt (t ex vid bulbära problem eller stora sekretmängder). För att bevara talet bör ventilation med okuffad kanyl eftersträvas, om det är möjligt med avseende på bulbär funktion och ur ventilationssynpunkt.
- Insufflator-exsufflator (Cough Assist) kan användas som komplement vid såväl non-invasiv som invasiv ventilation. Behandling har god effekt på att mobilisera sekret, minska risken för nedre luftvägsinfektioner, lufta upp lungorna och därmed behandla och förebygga atelektaser, samt förbättra syresättningen.
- Regelbunden och strukturerad uppföljning av ventilationsbehandlingen bör göras var 3-6 (12) månad. Uppföljningen görs lämpligen på center med erfarenhet av behandlingen och problemställningen.
- Dålig sittställning och skolios försämrar andningsfunktionen och kan behöva åtgärdas med stoljustering, korsett och skolioskorrigering operation.
- God nutrition skall säkerställas, och förstoppning och andra tarmproblem behandlas då de kan påverka diafragmafunktionen och därmed andningen.
- Infektionsskyddet optimeras med årlig influensavaccination och vaccination mot pneumokockinfektion. I vissa fall blir antibiotikaproylax aktuellt.
- Felsväljning och gastroesofagal reflux kan vara bidragande orsaker till slembildning och försämrad andning. Utredning och behandling görs vid behov.

REFERENSER

Schönhofer B, Geibel M, Sonneborn M, Haidl P, Köhler Ö. Daytime mechanical ventilation in chronic respiratory insufficiency. *Eur Respir J* 1997;10:2840-6.

Manzur A, Muntoni F, Simonds A. Muscular Dystrophy Campaign sponsored workshop: Recommendation for Respiratory Care of Children with Spinal Muscular Atrophy Type II and III. 13th February 2002, London, UK. *Neuromuscular Disorders* 2003;13:184-9

Ioos C, Leclair-Richard D, Mrad S, Barois A, Estournet-Mathiaud B. Respiratory Capacity Course in Patients With Infantile Spinal Muscular Atrophy. *Chest* 2004;126:831-7.

Perrin C, Unterborn J, Ambrosio C, Hill N. Pulmonary complications of chronic of neuromuscular diseases and their management. *Muscle Nerve* 2004;29:5-27.

Wallgren-Pettersson C, Bushby K, Mellies U, Simonds A. 117th ENMC Workshop: Ventilatory support in neuromuscular Disorders. *Neuromuscular disorders* 2004;14:56-69.

Mellies U, Dohna-Schwake C, Stehling F, Voit T. Sleep disordered breathing in spinal muscular atrophy. *Neuromuscular Disorders* 2004;14:797-803.

Bush A, Fraser J, Jardine E, Paton J, Simonds A, Wallis C. Respiratory management of the infant with type 1 spinal muscular atrophy. *Arch Dis Child*. 2005;90:709-11.

KAPITEL 7. SJUKGYMNASTIK OCH ARBETSTERAPI

BAKGRUND

Personer med SMA är en heterogen grupp avseende muskelstyrka, från extrem svaghet hos barn med SMA typ I till nära normal styrka hos en stark person med SMA typ III. Eftersom de diagnostiska kriterierna för SMA typ I, II och III grundar sig på den bästa uppnådda funktionella förmågan (1) och denna ofta förändras över tid delar vi i detta kapitlet in bedömningar och interventioner efter följande funktionsnivåer:

Funktionsnivå 1: Kan ej sitta självständigt (SMA typ I och II)

Funktionsnivå 2: Kan sitta självständigt men ej stå eller gå självständigt (SMA typ II och III)

Funktionsnivå 3: Kan stå och gå självständigt (SMA typ III)

Funktionsförmågan försämras över tid vilket bland annat beror på ökad längdtillväxt och uppkomst av kontrakturer. Personer med SMA beskriver ofta en uttalad fysisk trötthet, som delvis kan förklaras av att de arbetar nära sin maximala kapacitet i vardagen (2,3). Med undantag för SMA typ I, förväntas barnen och ungdomarna leva ett vuxenliv. Kontrakturer och felställningar är vanliga och förekommer främst i nedre extremiteter, men även i armbågar och händer. Även överörlighet i vissa leder förekommer. Skolios är vanligt förekommande framför allt hos rullstolsanvändande personer med SMA och skoliosen kan progrediera snabbt framför allt hos barn och ungdom (4,5). Nedsatt kraft i andningsmuskulaturen ger en försämrad andningsfunktion, en grav skolios påverkar också andningskapaciteten negativt.

Då funktionsförmågan förändras under barnets tillväxt måste behandlings- och hjälpmedelsinsatser i vardagen ständigt förändras. Barn med SMA typ II som haft förmågan att sitta utan stöd kan bli beroende av mera sittstöd. Barn med SMA typ III kan tappa sin förmåga att stå och gå självständigt vilket ökar risken för felställningar och utvecklingen av en skolios. Graden av självständighet inom olika ADL-aktiviteter hos en person med SMA kan variera från helt självständig i vissa moment till behov av personlig hjälp i hela aktiviteten (6).

För att kunna erbjuda adekvata bedömningar och interventioner är det viktigt att terapeuten har god kunskap om sjukdomen och dess förlopp. Regelbunden och systematisk bedömning samt dokumentation är viktigt för att följa sjukdomsförloppet och därmed erbjuda insatser vid rätt tidpunkt. Organisationen av omhändertagandet skiljer sig mellan Danmark, Norge och Sverige och det finns olika traditioner såväl mellan som inom länderna gällande ansvarsområden för olika yrkesgrupper. Därför är bedömnings- och interventionsscheman i detta kapitel gemensamma för sjukgymnaster och arbetsterapeuter.

Målsättningen med sjukgymnastiska och arbetsterapeutiska insatser till barn, ungdomar och vuxna med SMA är att:

förebygga och minska konsekvenserna av de komplikationer som muskelsvagheten medför.

bibehålla en optimal förmåga till aktivitet och delaktighet i vardagen.

Riktlinjer för bedömning och intervention

De sjukgymnastiska och arbetsterapeutiska insatserna planeras och utformas efter varje persons behov i samråd med barnet/ungdomen/den vuxne och deras familjer samt berörda personer i behandlingsteamet. Det är viktigt att personer med SMA och deras familjer får tillräcklig och adekvat information för att göra relevanta val i habiliterings-/rehabiliteringsprocessen.

Användandet av föreslagna bedömningsinstrument kan skiljas åt mellan våra länder. I nedanstående schema rekommenderas bedömningsinstrument som för personer med SMA används för att mäta förändring över tid och/eller för att bedöma behov av insats. Schemat innehåller både instrument som är validerade för SMA och instrument som icke är validerade för diagnosgruppen utan grundar sig på klinisk erfarenhet.

Det är viktigt att bedöma barnets/ungdomens/den vuxnes behov utifrån funktionsförmåga, ålder och intressen i alla aktuella miljöer. Att fungera socialt och ha en meningsfull fritid är av stor betydelse för välbefinnandet och livskvaliteten. För det växande barnet är det extra viktigt att insatserna sker vid rätt tidpunkt. Detta kan vara avgörande för såväl fysiska förändringar som för barnets psykomotoriska utveckling.

Effekten av träning, stretching, positionering och ortosbehandling för barn/ungdomar och vuxna med SMA är ej väl dokumenterad i litteraturen. Riktlinjerna för de rekommenderade interventionerna grundar sig huvudsakligen på den kliniska erfarenhet av diagnosgruppen som finns i Norge, Danmark och Sverige.

REKOMMENDATIONER

En till två gånger per år bör en mer omfattande bedömning utifrån föreslaget vårdprogram göras av sjukgymnast och arbetsterapeut med god kunskap om diagnosgruppen. Intervallet mellan undersökningarna är beroende av ålder och funktionsnivå.

Interventioner enligt nedanstående principer samt regelbunden uppföljning av dessa bör erbjudas personer med SMA för att ge optimala förutsättningar för aktivitet och delaktighet i vardagen.

Bedömningsinstrument

Funktionsnivå 1: Kan ej sitta självständigt

Funktionsnivå 2: Kan sitta självständigt men ej stå eller gå självständigt

Funktionsnivå 3: Kan stå och gå självständigt

Bedömning av kroppsstruktur / kroppsfunktion	Instrument/metod	Ålder/funktionsnivå
Lungfunktion	Analys av respirationsmönster i sittande och liggande, notera eventuell paradoxal andning	Funktionsnivå 1,2
	Forcerad vitalkapacitet (FVC) och FVC% i sittande och liggande (mätas med och utan eventuell korsett) (7) (För FVC% mätas längden som arm span vid funktionsnivå 1 och 2) (8)	Från ca 5 år Funktionsnivå 1,2,3
	HostPEF (9)	Från ca 5 år Funktionsnivå 2,3
Rörelseomfång	Nedre extremiteten, övre extremiteten, rygg och nacke enligt Joint Motion (10) samt käkleden (gapförmåga i cm – mätas av tandläkare eller sjukgymnast, se även kap 8)	Funktionsnivå 1,2,3
Muskelstyrka	Myometer (11)	Från ca 5 år Funktionsnivå 2,3
	Manuell muskeltest (12,13)	Funktionsnivå 1,2,3
	Grippit (handstyrka) (14,15)	Från 4 år Funktionsnivå 2,3
Uthållighet	Notera fysisk uttrötthet	Funktionsnivå 1,2,3
Smärta	Lokalisation, duration	Funktionsnivå 1,2,3
Vaneställningar	I liggande, sittande och stående - foto	Funktionsnivå 1,2,3
Rygg/nacke	-Analys av nacke, rygg, bäcken (asymmetri, huvudställning, skolios, kyfos/lordos, bäckenskevhet).	
Övre och nedre extremiteten	-Analys av vaneställningar i övre och nedre extremiteterna, med fördel i samband med aktivitet. (Notera exempelvis rotation av benen i liggande, ulnardeviation i handled, stödben/balansben i stående).	

Bedömning av aktivitet och delaktighet	Instrument/metod	Ålder/funktionsnivå
Handfunktion	Exempel på instrument/metod: Jebsen Taylor (16,17) BOTMP (18) deltest: 8 Purdue Pegboard (19)	Från 6 år-vuxen Funktionsnivå 1,2,3 6-14,5 år Funktionsnivå 2,3 Vuxen Funktionsnivå 2,3
Grovmotorisk förmåga	Brooke; övre extremiteten (20) (funktionsnivåklassificering)	Funktionsnivå 1,2,3
	Brooke; nedre extremiteten (20) (funktionsnivåklassificering)	Funktionsnivå 1,2,3
	The Hammersmith SMA functional motor scale (21)	Från 2,5 år Funktionsnivå 1,2
	Värdering av motorisk förmåga enligt Hammersmith (13)	Funktionsnivå 3
	Tidstester: Ryggliggande till stående (sek) Gång 10 meter (sek) Trappgång 4 trappsteg upp (sek)	Funktionsnivå 3
Sittande	Sittanalys på brits och i rullstol - foto Exempel på instrument/metod: Levels of sitting scale (22)	Funktionsnivå 1,2,3
	Sid aktivt i kørestolen (23)	Funktionsnivå 1,2,3
Aktivitets/funktionsanalys	EK-skalan (24)	Funktionsnivå 1,2
Aktivitetsanalys	Exempel på instrument: ADL-taxonomin barnversion (25)	6-16 år Funktionsnivå 1,2,3
	ADL-taxonomin vuxenversion (26)	Vuxen Funktionsnivå 1,2,3
	Sunnaas ADL index (27)	Från 6 år -vuxen Funktionsnivå 1,2,3
	PEDI (28) Del I: Funktionella färdigheter (vid första bedömningen) Del II och III: Hjälpbehov och anpassningar. Domän personlig vård Domän rörelseförmåga	Funktionsnivå 1,2,3 6 mån-3 år Funktionsnivå 2,3 3-7 år 3-18 år
	Analys av förflyttning i rullstol (manuell/elektrisk)	Funktionsnivå 1,2,3
	Analys av aktivitetsutförande *	Från 3 år Funktionsnivå 2,3
Klient centrerad metod	COPM (29). Målsättningsinstrument för dagliga aktiviteter.	Från tonåren Funktionsnivå 1,2,3

Bedömning av omgivningsfaktorer	Instrument/metod	Ålder/funktionsnivå
Miljö	Anpassning av miljön. Exempel på instrument vad gäller bostaden: Housing Enabler (30)	Funktionsnivå 1,2,3

*Exempel på kritiska aktiviteter för aktivitetsanalys hos personer med SMA:

- Ta av och på jacka med dragkedja
- Skriva/rita samt datorarbete (uthållighet samt handens/armens position)
- Skära banan och äta med kniv och gaffel
- Hälla upp dryck ur 1 liters förpackning i ett glas
- Dricka ur glas med 20 cl dryck i
- Ta av och på t-shirt som dras över huvudet
- Klippa -rakt streck eller cirkel.
- Bre smör på brödskiva, skära med osthyvel
- Förflyttning rullstol säng och rullstol-toalett

Interventioner

Funktionsnivå 1: Kan ej sitta självständigt

Funktionsnivå 2: Kan sitta självständigt men ej stå eller gå självständigt

Funktionsnivå 3: Kan stå och gå självständigt.

Interventionsområde på kroppsfunktionsnivå	Åtgärder och motivering	Funktionsnivå
Andning	Personer med SMA och deras anhöriga ska få undervisning, utrustning och stöd så att de själva så långt möjligt kan klara av att hantera tekniker för sekretmobilisering så fort symtom uppkommer.	1,2
Paradoxal andning	Täta vändningar på natten/ändring av ställning på dagen (små barn).	1,2
Nedsatt in- och utandningskraft	Hindra att barnet/personen sjunker ihop i sittande ställning.	1,2
Nedsatt hostförmåga	Hosthjälpt med tryck på bröstkorgen/magen, sekretmobilisering med hjälp av dränage, övertrycksandning t ex CPAP, Insufflator-exsufflator (CoughAssist™).	1,2
Sekretstagnation	Andningslekar för att stimulera till andningsmuskelträning/djupandning.	1,2
Atelektasbildning	Hänvisning till andningsspecialist –(jämför kriterier kap 6).	1,2
Pneumoni		
Hypoventilation		
Mun och svalg		
Sväljningssvårigheter	Föräldrarna instrueras i lämplig matningsställning, för att förhindra mat i luftvägarna (små barn). Genom att lägga barnet på sidan på en kil med huvudet lätt nedåt undviks aspiration av saliv (om respirationen tillåter ställningen) (små barn).	1
Röst		
Svårighet att påkalla uppmärksamhet	Behov av röststyrd personövervakning, speciellt på natten.	1,2
Ledrörlighet		
	Dagligt stående i t ex ståskal. Genom att så långt möjligt bibehålla förmågan att stå och gå förebyggs skoliosutvecklingen och andra felställningar som kan uppstå vid ett permanent sittande (31).	1,2
Asymmetri i rygg och nacke	Motverka speciellt bäckenskevhet, skolios och att huvudet tappas åt sidan genom positionering med symmetrisk ställning och bra stöd för hela kroppen inklusive nacken i liggande, sittande och stående. Vid behov formgjuten sits och möjlighet till avlastning av huvudet. Hänvisning till ortoped för ställningstagande till korsett eller ryggoperation (jämför kriterier kap 5). Efter ev. ryggoperation krävs omfattande och återkommande anpassningar av sittställningen.	1,2,3 1,2
Kontrakturer nedre extremiteten	Dagligt rörelseuttag och stretching av stram muskulatur för att förhindra obehag och smärtande felställningar och förebygga funktionsförlust. Muskelgrupper som ofta blir förkortade är tensor fasciae latae, höftflexorer, höftadduktorer, knä- och plantarflexorer. Ortoser till knäleder och fotleder vid behov. Symmetriskt stående i ståskal/stårullstol med stöd för hela kroppen. Symmetriskt sittande med understöd för fötterna.	1,2,3 1,2 1,2
Kontrakturer övre extremiteten	Dagligt rörelseuttag och stretching av stram muskulatur för att förhindra obehag och smärtande felställningar och förebygga funktionsförlust. Muskelgrupper som ofta blir förkortade är armbågs- och handledsflexorer. Felställningar är även vanliga i ulnardeviation och pronation. För beskrivning av typiska grepp och handställningar, se ”Tag fat” (32). Ortoser till underarmar och händer vid behov för att motverka felställningar.	1,2,3
Kontraktur i käkleden	Stretching av tuggmuskulatur och mobilisering av käkled.	1,2
Överörlighet/ överbelastning av leder	Ortoser eller stödbandage till leder som belastas i ytterlägen t ex vid ulnardeviation av handled, hyperlordos, hyperextension av knä och genu valgus för att lindra smärtor och förbättra funktion.	2,3
Muskelkraft		
Inaktivitetsatrofi	Förebygga inaktivitetsatrofi genom fysisk aktivitet vid lek, i vardagliga aktiviteter samt vid bad/simning i varmvattenbassäng.	1,2,3
Låg fysisk aktivitetsgrad		
Hud och temperaturreglering		
Ökad svettningstendens dag och natt	Rekommendera underkläder som absorberar svett, t ex ull, samt täta klädbyten för att undvika avkylning.	1,2

Interventionsområde på aktivitets- och delaktighetsnivå	Åtgärder och motivering	Funktionsnivå
Sittfunktion	Sittanpassningar som gör det möjligt att delta i eller observera andras aktiviteter och som möjliggör vila. Anpassad sittethet med stöd (t ex bålstöd, elsele, nackstöd och ryggstöd) och med möjlighet att ändra ställning. Stolen ska ge möjlighet till aktivitet och utrustas med elektrisk manövrerbar höj-dreglering, ryggfällning, tiltning och fotstöd. Ev. formgjuten sits eller sittfunktionskorsett.	1,2 1,2,3 1,2
Aktivitetsförmåga ... i liggande ... i sittande ... i stående - Fysisk aktivitet	Upphängning (suspension) av armar och ben för tyngdavlaster vid lek i liggande ställning. Leksaker upphängda på "lekstativ", batteridrivna och lätta leksaker (små barn). Anpassad stol (se sittfunktion) med bord med "lekstativ" (små barn). Anpassning av leksituation och av aktiviteter i sittande vid t ex skolarbete, datorarbete. Elektrisk höj-/sänkbar arbetsstol eller rullstol som underlättar uppresning och kan anpassas till arbetsbordets höjd vid utförande av olika aktiviteter. Aktivitet i ståskal, vid behov med nackstöd, vid höj/sänkbart bord med underarmstöd. Möjlighet till stående som alternativ arbetsställning vid skolarbete/arbete (med höj- och sänkbart arbetsbord med goda avlastningsytor och stöd för underarmarna). Om möjligt gående med långa ortoser för att öka välbefinnande och funktion. Bad/simning i varmvattenbädd. Rekommendation om konditionsträning, cykling, Ev. ridning, rullstolssporter, elhockey.	1,2 1,2 2,3 1,2 2,3 2 1,2,3 2,3
Aktivitetsområden - Matsituation - Personlig vård / hygien - Kläder - Hushåll	Små lätta glas, sugrör, lätta bestick, vass matkniv, anpassad bordskiva med snurrplatta för att rotera tallriken. Matbord eller matstol/rullstol med stöd för underarmarna/armbågarna för att underlätta självständigt ätande. Höj- och sänkbart handfat med avlastningsytor, anpassat för såväl sittande som stående. Sensorstyrd kran för svaga personer. Bidé-WC-stol. Vid behov skötbord för av/påklädning vid toalettbesök. WC-stol som kan anpassas till rätt höjd för att underlätta vid uppresning, alternativt elektrisk höj-/sänkbar WC-stol. Av- och påklädningsbänk som ger fötterna stöd i golvet och som ger plats åt vuxen att hjälpa till i aktiviteten. Rekommendation om lätta och rymliga kläder med god rörelsefrihet och som håller god värme när det är kallt (ylle och silke). Anpassat kök med höj-/sänkbara skåp och avlastningsytor för att kunna dra kastruller och placera köksutrustningen på. Ugn i bänkhöjd och lätt rullmekanism på lådor och skåp. Lättare porslin, mindre kannor samt lämpliga förpackningar avlastar leder och muskulatur.	1,2 1,2 3 2 1,2,3 2,3 2,3
Förflyttning - egen förflyttning - hjälp vid förflyttning	Elektrisk rullstol (se sittfunktion) för inomhus- och utomhusbruk. Lätt manuell rullstol som komplement för kortare sträckor, ev. manuell rullstol med elektrisk hjälpmotor. Elektrisk rullstol för utomhusbruk längre sträckor. Instruktion av lyftteknik. Vid behov personlyft. Underrede på hjul till stol och säng för att det lilla barnet ska kunna delta i familjens aktiviteter.	1,2 2,3 3 1,2 1

Interventionsområde på omgivningsnivå	Åtgärder och motivering	Funktionsnivå
Miljöanpassning - Bostaden	Anpassning för tillgänglighet inne och ute i ett plan, samt breddning av dörrar. Plats för uppställning och laddning av elektrisk rullstol och andra tekniska hjälpmedel. Högre inomhustemperatur framför allt i badrum för att undvika avkylning. Omgivningskontroll, t ex dörrautomatik.	1,2,3 1,2,3 2,3
- Skola/arbetsplats	Anpassningar som möjliggör samvaro och delaktighet i förskola, skola och arbetsliv.	1,2,3
- Bilen	Specialanpassad bil/minibuss för att ge möjlighet att färdas fritt och kunna medföra nödvändiga hjälpmedel. Bilstol med vridfunktion. Eventuellt ge möjlighet att själv kunna köra bilen. Bilstol med stöd för bål och huvud . Specialpolstrad bilstol med möjlighet att färdas liggande (små barn)	1,2,3 1,2 1
Socialt stöd och avlastning - Föräldragrupper/brukargrupper	Möjliggöra för personer med SMA och deras anhöriga att komma i kontakt med andra som är eller har varit i liknande situation.	1,2,3
- Intyg	Intyg för ansökan om avlastning i hemmet och personlig assistans. Intyg angående behov av extra resurs i förskola och skola. Intyg som styrker ansökan om merutgifter t ex för extra dyra leksaker.	1,2,3

REFERENSER

1. Dubowitz V. Disorders of the lower motor neurone: the spinal muscular atrophies. In: Dubowitz V. Muscle disorders in Childhood. London: WB Saunders Company, 1995: 325-367.
2. Kroksmark AK, Beckung E, Tulinius M. Muscle strength and motor function in children and adolescents with SMA II and III. *Eur J Paediatr Neurol*. 2001;5(5): 191-198.
3. Iannaccone ST, White M, Browne R. Muscle fatigue in spinal muscular atrophy type II. *J Child Neurol* 1997; 12: 321-326.
4. Granata C, Merlini L, Magni E, Marini ML, Bonfiglioli S. Spinal muscular atrophy: Natural history and orthopaedic treatment of scoliosis. *Spine* 1989; 14(7): 760-762
5. Merlini L, Granata C, Bonfiglioli S, Marini ML, Cervellati S, Savini R. Scoliosis in spinal muscular atrophy: natural history and management. *Dev Med Child Neurol* 1989; 31(4):501-508.
6. Bregell B. Självständigheten inom dagliga livets aktiviteter (ADL) hos rullstolsburna barn och ungdomar med spinalmuskeltrofi, SMA typ II och III. Göteborg : Göteborg Universitet, Sahlgrenska Akademin; 2002. Projektarbete 10 p.
7. Lyager S, Steffensen B, Juhl B. Indicators of need for mechanical ventilation in Duchenne muscular dystrophy and spinal muscular atrophy. *Chest* 1995; 108: 779-785.
8. Parker JM, Dillard TA, Phillips YY. Arm span-height relationships in patients referred for spirometry. *Am J Respir Crit Care Med* 1996 Aug; 154(2 Pt 1):533-536.
9. Bach JR, Ishikawa Y, Kim II. Prevention of pulmonary morbidity for patients with Duchenne muscular dystrophy. *Chest* 1997; 112: 1024-1028.
10. American Academy of orthopaedic surgeons. Joint Motion, Method of Measuring and Recording 1965; C Livingstone, Edinburgh and London.
11. Hyde SA, Goddard CM, Scott OM. The myometer: The development of a clinical tool. *Physiotherapy* 1983; 69: 424-427.
12. Medical Research Council (MRC). Aids to the investigation of peripheral nerve injuries. London: Her Majesty's Stationery Office; 1976.
13. Scott OM, Hyde SA, Goddard C, Dubowitz V. Quantitation of muscle function in children: a prospective study in Duchenne muscular dystrophy. *Muscle Nerve* 1982 Apr; 5(4): 291-301.
14. Häger-Ross C, Rösblad B. Norms for grip strength in children aged 4-16 years. *Acta Paediatr* 2002;91:617-25.
15. Nordensköld UM, Grimby G. Grip Force in patients with Rheumatoid arthritis and fibromyalgia and in healthy subjects, A study with the Grippit instrument. *Scan J Reumatol*. 1993;22:14-19.
16. Jebsen RH, Taylor N, Trieschmann RB, Trotter MJ, Howard LA. An objective and standardized test of hand function. *Arch Phys Med Rehab* 1969;63:438-40.
17. Taylor N, Sand PL, Jebsen RH. Evaluation of hand function in children. *Arch Phys Rehabil* 1973;54.

18. Robert H, Bruininks. Bruininks-Oseretsky Test: of motor proficiency. American Guidance Service Circle Pines, Minisota 1978.
19. Cederlund R. The use of dexterity test in hand rehabilitation. Scand Occupa Ther 1995; 2:99-104.
20. Brooke MH et al. Clinical trial in Duchenne dystrophy. The design of a protocol. Muscle and Nerve 1983;6:91-102.
21. Main M, Kairon H, Mercuri E, Muntonio F. The Hammersmith functional motor scale for children with spinal muscular atrophy: a scale to test ability and monitor progress in children with limited ambulation. Eur J Paediatr Neurol 2003; 7(4):155-159.
22. Fife S, Roxborough LA, Armstrong RW, Haris SR, Gregson JL, Field D. Development of a clinical measure of postural control for assessment of adaptive seating in children with neuromotor disabilities. Phys Ther 1991; 71(12): 981-993.
23. Andersen K. Sid aktivt i kørestolen. Vejledning i sædertilretning for kørestolsbrugere med muskelsvind. Siddestillingsprojektet Muskelsvindfondens Udviklingscenter, 1994.
24. Steffensen B, Hyde S, Lyager S, Mattsson E. Validity of the EK scale: a functional assessment of non-ambulatory individuals with Duchenne muscular dystrophy or spinal muscular atrophy. Physiother Res Int 2001; 6 (3): 119-134.
25. Zetterlund B, Sonn U. ADL-Taxonomi: Barnversion. För analys av ADL-förmåga. Förbundet Sveriges Arbetsterapeuter (FSA), Stockholm 1999.
26. Sonn U, Törnquist K. ADL-Taxonomi, Version III. Förbundet Sveriges Arbetsterapeuter (FSA), Stockholm 1999.
27. Bathen T, Vardeberg K. Test-retest reliability of Sunnaas ADL Index. Scan J Occup Ther; mars 2001.
28. Haley S, Coster W et al. Pediatric Evaluation of Disability Inventory (PEDI). Department of Rehabilitation medicine, New England Medical Center Hospital. Boston 1992.
29. Law M, Baptiste S, McColl MA, Opzoomer A, Polatajko H, Pollock N. Occupational performance measures: an outcome measure for occupational therapy. Can J Occup Ther 1990; 57: 82-87.
30. Iwarsson S. Housing Enabler: An objektiv tool for assessing accessibility. British Journal of Occupational Therapy 1999; 62: 491-97
31. Evans GA, Drennan JC, Russman BS. Functional classification and orthopaedic management of spinal muscular atrophy. J Bone Joint Surg 1981; 63B: 516-522.
32. Schrøder I, Bertelsen S. Tag fat. Fokus på brugen af arme og hænder hos kørestolsbrugere med muskelsvind. Muskelsvindfondens Udviklingscenter, 1995.

KAPITEL 8. MUN- OCH TANDVÅRD

BAKGRUND

Målet för mun- och tandvårdsinsatserna är att den enskilda individen ska ha en så frisk mun som möjligt och kunna se fram mot tandvårdsbesöken med positiv förväntan. En god munhälsa och ett fungerande bitt är av betydelse för födointag och kommunikation. Om munhygien är svår att upprätthålla, finns behov av utvidgad förebyggande tandvård. För att i möjligaste mån undvika sjukdomstillstånd i tänder och munslemhinnor och för att noga följa bittutvecklingen kan tätare tandläkarbesök behövas. Hos barn och ungdomar med SMA är det vanligt att bittavvikelse gradvis uppstår, att det är problem att äta och svälja och att det kan vara svårt att själv klara munhygien.

Orofaciala symtom vid SMA

Barn med SMA I är vanligen muskelsvaga redan vid födelsen, orkar inte lyfta huvudet på grund av svaga nackmuskler och har ofta svårt att suga och svälja eftersom musklerna i svalget är svaga. Det samlas lätt slem i svalget som barnet har svårt att hosta upp. Små snabba muskelryckningar (fascikulationer) i tungans muskler är vanligt förekommande framför allt vid SMA II. (1)

Käkarna hos ett barn växer harmoniskt när muskulaturen fungerar som den ska så att barnet kan suga, svälja och senare tugga med slutna läppar och god rörlighet i tungan. Om muskulaturen inte fungerar tillfredsställande kan käkarnas tillväxt och form påverkas och därmed också tandställningen.

I en studie visas att tuggmusklerna hos patienter med SMA är mindre effektiva och uttröttas fortare än de gör i den friska kontrollgruppen. Dessutom är underkäkens rörelseomfång mindre. (2)

Minskad förmåga att gapa samt svårigheter att äta och svälja vid SMA rapporterades i en studie där 409 patienter med sju olika neuromuskulära sjukdomar ingick. (3) Den normala gapförmågan hos ett barn under tio år är mer än 35 mm och hos en ungdom över tretton år mer än 40 mm. (4)

En ökad tillväxt av speciellt den nedre främre ansiktshöjden och en ökad käkvinkel samt något utstående framtänder i överkäken ses i en studie av 25 personer med SMA (5-32 år). (5) Författarna påpekar att svagheten i tugg- och ansiktsmuskulatur samt i nackens muskler torde påverka käkarnas tillväxt. Denna kan också ha ett samband med munandning.

Samma författare rapporterar ökad förekomst av tandställningsfel såsom stora horisontella överbett, frontalt öppna bitt, posteriora korsbett och trångställning. Författarna förordar viss försiktighet med omfattande tandreglering. De efterlyser dock fler studier inom området. (6)

Tandbehandling

SMA är ett sällsynt tillstånd som den enskilde tandläkaren sällan kommer i kontakt med. Därför kan det vara en fördel att centralisera tandvården inom en region. Detta behöver inte innebära att all tandvård utförs av samma tandläkare, men samlad erfarenhet och fördjupade kunskaper hos en särskilt utbildad tandläkare, exempelvis vid specialistklinik, bör innebära ett högkvalitativt omhändertagande och utgöra en resurs för familjerna och den behandlande tandläkaren på hemorten.

Det är viktigt att ansvarig tandläkare ser patienten minst en gång årligen och gör en kontroll enligt följande:

- Noggrann undersökning av käkledsfunktion, tuggmuskulatur, tungans utseende.
- Gapningsförmåga. Maximal gapning = maximalt incisalavstånd som mäts med linjal mellan mitten på incisalskåret tanden 21 och incisalskåret tanden 31 plus vertikal överbitning alternativt minus vertikalt avstånd om bittet är öppet. (Bilaga, fig)
- Bittutveckling.
- Tuggförmåga. Hur går det att tugga helt kött, äpple, morot?
- Munhygien. Går det bra att borsta tänderna själv?
- Vilka hjälpmedel bör övervägas/utprovas?

Vid tandbehandling bör man tänka på följande:

- Nedsatt förmåga att hosta och svälja, svårigheter att andas kan vara bidragande orsaker till att det är svårt att ligga bakåtlutad i behandlingsstolen. Många gånger är det kanske möjligt att använda den individuellt anpassade rullstolen eller permobilerna som behandlingsstol.
- För att minska risken för aspiration bör man vara särskilt uppmärksam vid vattenspolning i munnen och snabbt suga upp vattnet med dentalsugen.

Förebyggande tandvård

Den förebyggande tandvården syftar främst till att motverka de vanligaste tandsjukdomarna karies och gingivit/parodontit.

Rena tänder, goda kostvanor och fluortillskott är de tre hörnstenarna i profylaxen.

Ett individuellt utformat profylaxprogram skall finnas i den odontologiska terapiplanen från förskoleåldern och uppdateras årligen.

De preventiva åtgärderna skall innefatta:

- Planerad förebyggande vård såväl på tandklinikerna som i hemmet.
- Ordination av fluor i lämplig form och dos.
- Individuellt munhygienprogram.

Egenvård

Svaghet i armar och händer kan medföra att det är svårt att borsta tänderna själv. Det betyder mycket för självkänslan att klara sig på egen hand. Därför är det viktigt att få lämpliga hjälpmedel utprovade både för munvård och anpassning av bostaden.

Arbetssterapeuten kan tillsammans med tandhygienisten besöka patienten på den naturliga platsen för daglig munvård och ge en individuell rådgivning och instruktion. De som kan föredras är allmänhet att stå vid tvättstället och borsta tänderna. Ibland kan det bli aktuellt att ordna en anpassad inredning i badrummet för att sitta bekvämt och se bra:

- Höj- och sänkbart tvättställ. Detta bör även ha en avlastningsyta som kan utgöra stöd för armarna.
- Möjlighet att sitta på en stol eller i rullstolen och komma intill tvättstället.
- Spegel i lagom höjd.
- God belysning.

Hjälpmedel

Förslag till lämpliga hjälpmedel för munvård, vid tandbehandling samt oralmotorisk träning som kan rekommenderas vid muskelsvaghet:

- Elektrisk tandborste (Bilaga, fig)
Den elektriska tandborsten är ett utmärkt hjälpmedel vid muskelsvaghet i armar och händer som gör det svårt att utföra gnuggrörelser manuellt. Det höj- och sänkbara tvättstället med en avlastningsyta som utnyttjas som stöd för armen/handen gör det möjligt att orka hålla den elektriska tandborsten i lämplig höjd vid rengöringen.
- Hjälpmedel för rengöring mellan tänderna (Bilaga, fig)
- Bitstöd (Bilaga, fig)
När det är tröttsamt att gapa vid tandbehandling kan ett bitstöd mellan tandraderna vara till hjälp.
- Munvinkelhållare. (Bilaga, fig)
Munvinkelhållaren är ett hjälpmedel som kan användas för att få en bra insyn i munnen såväl vid egenvård som vid tandbehandling.
- Hjälpmedel för täjning av käkleden vid begränsad förmåga att gapa. (Bilaga, fig)

REKOMMENDATIONER

- Barn och ungdomar samt vuxna med SMA bör träffa ett tandvårdsteam med samlad erfarenhet och fördjupade kunskaper om sjukdomen gärna vid en centraliserad klinik eller specialistklinik. Teamets uppgift bör vara att verka för ett högkvalitativt omhändertagande och fungera som en resurs för familjerna och den behandlande tandläkaren på hemorten.

- För barn, ungdomar och vuxna med SMA skall mun- och tandvård grundas på förebyggande åtgärder för att upprätthålla en god munhälsa.
- Alla barn och ungdomar med SMA bör undersökas av en specialist i tandreglering. I de fall där det är stor platsbrist för de permanenta tänderna i bettet bör en specialist i tandreglering konsulteras tidigt, för att i god tid kunna planera strategiska extraktioner av enstaka tänder och därigenom styra eruptionen av de kvarvarande tänderna på bästa möjliga sätt.
- För barn, ungdomar och vuxna med SMA är individuell utprovning av hjälpmedel för munhygien av särskild betydelse när muskelstyrkan inte räcker till i händer, armar, tugg- och ansiktsmuskler.

REFERENSER

1. Dubowitz V Disorders of the Lower Motor Neurone: The Spinal Muscular Atrophies. In: Dubowitz V. Muscle Disorders in Childhood, W B Saunders Company 2000; 325-369
2. Granger MW, Buschang PH, Throckmorton GS, Iannaccone ST. Masticatory muscle function in patients with spinal muscular atrophy. Am J Orthod Dentofacial Orthop. 1999; 115(6): 697-702
3. Willig TN, Paulus J, Lacau Saint Guily J, Béon C, Navarro J. Swallowing problems in neuromuscular disorders. Arch Phys Med Rehabil. 1994; 75(11): 1175-81
4. Agerberg G. On mandibular dysfunction and mobility. Thesis. University of Umeå, Sweden. 1974
5. Houston K, Buschang H, Iannaccone ST, Seale NS. Craniofacial Morphology of Spinal Muscular Athrophy. Pediatric Research 1994; Vol 36 no.2: 265-269
6. Houston KD, Buschang PH, Iannaccone ST, Seale NS, Duffy D. Occlusal characteristics of children with spinal muscular atrophy. J Pediatric Dentistry 1994; Vol 16 no.1: 59-61

KAPITEL 9. FARMAKOLOGISK BEHANDLING – KLINISKA PRÖVNINGAR

BAKGRUND

Det finns för närvarande inte någon medicinsk behandling av SMA som har vetenskapligt belagd effekt, men det är ett område där det pågår intensiv och lovande forskning. En del av denna forskning är fortfarande på en grundvetenskaplig nivå, men så många som sju substanser testas nu i tidiga kliniska prövningar. Dessa sju substanser kan grovt indelas i två huvud-grupper; dels sådana med specifik möjlig effekt på motorneuronens uttryck av SMN2, en gen som är snarlik den vid SMA muterade SMN1-genen, dels sådana som via andra mekanismer kan tänkas stärka kvarvarande motorneurons överlevnad och funktion (neuroprotektiv effekt).

Till den förra gruppen, -substanser som kan tänkas öka halten av SMN2, hör butyrat (smörsyra), hydroxyurea och valproat. Bakgrunden till förhoppningar om att dessa skall vara värdefulla i behandling av SMA är i) att halten av SMN2 omvänt relaterar väl till sjukdomens svårighetsgrad, ii) att dessa ämnen i cellkulturer och djurförsök visat sig kunna öka halten av SMN2. Detta sker genom att ämnena påverkar cellernas förmåga att från SMN2-genen uttrycka funktionellt SMN2-protein. Normalt är det en mycket liten del av SMN2-genen som resulterar i funktionellt SMN2-protein pga att en nödvändig beståndsdel i genen (exon 7) splitsas bort. Butyrat (4,11), hydroxyurea (10) och valproat (3,9) har egenskapen att öka halten av funktionellt SMN2 med bibehållen exon 7. Alla tre har emellertid biverkningar och system-effekten hos människa är ännu oklar. Dock finns det för valproat mycket stor klinisk erfarenhet, då det även har en uttalad anti-epileptisk egenskap.

Den andra gruppen av substanser som nu prövas kliniskt är de med förmodad neuroprotektiv effekt. Till denna grupp hör riluzol (Rilutek), kreatin, och karnitin. Bakgrunden till att utvärdera denna grupp av substanser är att SMA kännetecknas av i) försämrade förmåga hos motorneuronen att överleva, ii) tecken till oxidativ stress inklusive höga glutamat-halter, och apoptos i motorneuronen (1,6), iii) tecken till dålig energiproduktion/mitokondriehalt i motorneuronen (2). Riluzol är en glutamat-hämmare som tidigare visat sig ha positiv effekt vid motorneuronsjukdomen ALS. Preliminära studier talar för att riluzol även kan förbättra överlevnaden av motorneuron vid SMA (5,8). Tillskott av kreatin eller karnitin kan eventuellt förbättra motorneuronens energi-halt och därigenom motverka oxidativ stress.

Salbutamol, den sjunde substansen, är en beta-adrenerg stimulerare som tidigare visat sig dels förbättra muskelstyrka hos friska, dels använts vid flera tillstånd med nedsatt muskelstyrka, bl.a. neurogen orsak. Verkningsmekanismen är okänd. En preliminär studie (7) har varit så pass lovande att det motiverat fortsatta kliniska prövningar.

En översikt över pågående kliniska prövningar finns på adressen www.smafoundation.org/Article.asp?ID=96.

Utöver dessa sju substanser som kommit fram till kliniska prövningar pågår arbete med att söka efter andra substanser som har positiv effekt på SMN2-halten i motorneuron eller på annat sätt förbättrar deras överlevnad. Grundläggande försök pågår även att med hjälp av genterapi öka motorneuronens halt av SMN protein.

REKOMMENDATIONER

Det finns för närvarande ingen medicin med dokumenterad positiv effekt vid SMA, men flera lovande kliniska försök pågår.

Eventuella försök med behandling bör ske helst i form av deltagande i klinisk prövning, och alltid i samråd med muskel-team väl förtrogen med SMA. Noggrann dokumentation av effekt och biverkningar är mycket viktig.

REFERENSER

1. Araki S et al. Neuropathological analysis in spinal muscular atrophy type II. *Acta Neuropathol* (2003) 106:441–448
2. Berger A et al. Severe depletion of mitochondrial DNA in spinal muscular atrophy. *Acta Neuropathol* (2003) 105:245–251
3. Brichta M et al. Valproic acid increases the SMN2 protein level: a well-known drug as a potential therapy for spinal muscular atrophy. *Hum Mol Gen* (2003) 12:2481–2489
4. Chang J-G et al. Treatment of spinal muscular atrophy by sodium butyrate. *Proc Natl Acad Sci USA* (2001) 98:9808-9813
5. Haddad H et al. Riluzol attenuates spinal muscular atrophy disease progression in a mouse model. *Muscle Nerve* (2003) 28:432-437
6. Hayashi M et al. Oxidative stress and disturbed glutamate transport in spinal muscular atrophy. *Brain & Development* 24 (2002) 770–775
7. Kinali M et al. Pilot trial of albuterol in spinal muscular atrophy. *Neurology* (2002) 59:609–610
8. Russman S et al. A phase 1 clinical trial of Riluzole in spinal muscular atrophy. *Arch Neurol* (2003) 60:1601-1603
9. Sumner C et al. Valproic acid increases SMN levels in spinal muscular atrophy patients. *Ann Neurol* (2003) 54:647-654
10. Wang et al. A Pilot Therapeutic Trial Using Hydroxyurea in Type II and III Spinal Muscular Atrophy Patients. <http://www.clinicaltrials.gov/ct/gui/show/NCT00084006>
11. Wirth B. Spinal muscular atrophy: state-of-the-art and therapeutic perspectives. *ALS and other motor neuron disorders* (2002) 3: 87–95

KAPITEL 10 / 11. PSYKOSOSIALE OG PEDAGOGISKE ASPEKTER

"Å FÅ OG LEVE MED SPINAL MUSKELATROFI"

BAKGRUNN

Det skjer en grunnleggende forandring i en familie når den skal omstille seg fra å ha fått et friskt barn til å akseptere vissheten om at barnet har en funksjonshemming. Graden av mestring vil avhenge av hvordan samfunnet tilrettelegger forholdene både for barnet og familien. Med moderne behandling og hjelpemidler, blant annet i forhold til respirasjon og ernæring, er prognosen for mennesker med SMA bedre enn tidligere med hensyn til levealder. Det må legges til rette for psykososial og pedagogisk støtte ut fra et mer langsiktig perspektiv, i alle fall for SMA type II og III. Det er behov for regelmessig og planmessig oppfølging i forhold til habilitering. Familiens ønsker, mål og oppfatning av situasjonen må legges til grunn i arbeidet.

Barn med SMA type I

Sykdommen er tilstede fra fødselen eller debutterer i løpet av barnets første 5-6 levemåneder. Barnets omfattende fysiske funksjonshemninger medfører nedsatt motstandskraft mot infeksjoner, og vanlige sykdomsepisoder kan utvikle seg til livstruende situasjoner. Foreldrenes samspill med barnet kan derfor bli preget av stress og bekymring, og forholdet til barnet preges av belastninger og angst. De opplever situasjoner hvor de føler avmakt, og følelsen forsterkes gjennom erkjennelsen av barnets dårlige prognose, både med hensyn til utviklingsmuligheter og levetid.

Normalt utvikler barn en følelse af basal tillit og trygghet gjennom tilknytningen til foreldrene, og gjennom de faste rammer og den døgnrytme som bygges opp i familiens hverdag. Barnets sykdom, med hyppige kritiske episoder, gjør det vanskelig å oppnå en slik trygg og stabil hverdag. Daglige, tidkrevende omsorgsrutiner er nødvendige for å forebygge komplikasjoner hos barnet. Det kan bli lite tid og overskudd igjen til å leve et vanlig familieliv med de aktiviteter andre familier tar for gitt. Det kan derfor være vanskelig for foreldrene å finne overskudd til å formidle denne tryggheten i samspillet med barnet. Frykten for å miste barnet vil ofte forstyrre tilknytningsprosessen.

Til tross for dette oppnår foreldrene og barnet ofte et intenst, og for begge parter, givende samspill, preget av sterke, følelsesmessige bånd. Hvis barnet får leve noen år, kan det ha en normal personlighetsutvikling og sosialisering. Om barnet ikke utvikler et verbalt språk, vil det som regel likevel kunne kommunisere sine ønsker og behov til omgivelsene. Barnet har begrensede muligheter for fysisk utfoldelse, men det har behov for å ta del i sosiale aktiviteter, og for psykologiske og mentale utfordringer, som andre barn. Det er lett å tro at barn med SMA I må ha en dårlig livskvalitet, men foreldre og nære omsorgspersoner opplever det motsatte (Bach et al., 2003).

Retningslinjer

Barn med SMA I har behov for et stort hjelpeapparat. Det er viktig at antallet faste spesialister rundt barnet begrenses til noen få som kjenner barnets og familiens situasjon. Disse bør være tilgjengelige i akutte kriser og situasjoner hvor foreldrene har behov for hjelp.

Familiens livssituasjon, med et alvorlig sykt barn, utløser behov for støtte rettet mot å redusere og mestre angst, og å gi foreldrene mestringsstrategier for å utvikle tro på egen evne til å møte vanskelige og truende situasjoner. Familien må akseptere at de kan miste barnet uansett hvor oppmerksomme og omsorgsfulle de er. Om foreldrene ikke mestrer dette, vil det være vanskelig å leve et liv med barnet utenfor rammen av et sykehus. Nødvendige støtteordninger med hensyn til økonomisk kompensasjon, tilpasset bolig, hjelpemidler, avlastning og assistanse må også være på plass dersom familien skal kunne fungere i sitt private hjem. Noen familier har stort utbytte av kontakt med andre som lever i tilnærmet samme situasjon, for eksempel gjennom kurs eller gruppetilbud. Selv om barnet er alvorlig

funksjonshemmet, vil et tilrettelagt tilbud i barnehage kunne bidra med gode utviklingsmuligheter og verdier for barnet, samt være en avlastning for foreldre.

Barn med SMA type II

Sykdommen viser seg som regel først når barnet er i 6-12 måneders alder. Barn med SMA II utvikler ikke gangfunksjon, men de kan få god, selvstendig forflytningsevne med elektrisk rullestol. Sykdommen kan være stabil i lange perioder, og det er mulighet for et langt livsløp. Prognosen er blant annet avhengig av muskelstyrke og respiratorisk funksjon.

Barnas oppvekst vil bli preget av tiltak for å unngå potensielt livstruende komplikasjoner. Trening og behandling for å sikre utvikling og optimal utnyttelse av barnets fysiske forutsetninger, vil også prege hverdagen. Det er en utfordring for barnet å lære å benytte hjelpemidler som kan kompensere for manglende funksjonsforutsetninger i lek og dagligliv.

Barna er mer utsatt for smitte og blir lettere alvorlig syke. Det er naturlig at dette fører til økt bekymring hos foreldre, og noen blir opptatt av å beskytte og skjerme barna mot smitte og sykdom. Selvom barna har en sykdom, er de ikke syke hele tiden. Det er derfor viktig at barna ikke sykeliggjøres eller overbeskyttes mer enn nødvendig. Så langt det er mulig har de behov for de samme utfordringer og erfaringer som andre barn. Barna har behov for å lære hvordan de kan møte de utfordringer som følger med deres livssituasjon, og dette gjelder både i forhold til praktiske og følelsesmessige utfordringer.

Selv om de fysiske begrensningene som følger med SMA vil måtte påvirke utviklingsbetingelsene, er det ikke vanlig at barna har kognitive vansker. Tvert i mot fungerer ofte barn med SMA på samme nivå som, eller også tildels bedre enn sine jevnaldrende med hensyn til kognitiv funksjon. Dette kan skyldes at de på mange måter må kompensere for sine fysiske begrensninger gjennom mental mestring (von Gontard et al., 2002; Riviere et al., 2002). Erfaring tilsier at barna klarer seg godt både gjennom oppveksten og senere i voksenlivet dersom de får den nødvendige støtte i form av behandling, hjelpemidler og personlig assistanse for å kompensere for funksjonsvanskene.

Barn med SMA type III

Ved SMA III kan symptomene vise seg på forskjellige alderstrin og sykdomsutviklingen er langsom. Behovene er på mange måter like beskrivelsene for SMA II, men i en lettere grad. De fleste av barna lærer å gå, men utviklingen av sykdommen fører likevel til at mange av barna tar i bruk rullestol i løpet av de første skoleårene. De er ofte selvhjulpne i dagliglivets aktiviteter. Lungeproblemene blir ikke så alvorlige som ved SMA II, men noen har behov for hjelp til å få opp slim fra luftveiene. Det er også en risiko for utvikling av skjev rygg og kontrakturer i ledd.

Retningslinjer ved SMA type II och III

Ved diagnoseformidlingen

Forut for diagnosen har foreldre ofte opplevd usikkerhet og bekymring, og de er ikke alltid blitt tatt på alvor i helsevesenet. Utredningen kan ta tid og oppleves som vanskelig, med mange sykehusbesøk og veksling mellom håp og fortvilelse. Det er ikke mulig å forberede seg på sjokket, spesielt ikke fordi barnet i denne tiden ser så friskt ut. Det er viktig å formidle at foreldrenes reaksjoner i denne fasen (sjokk, sorg, sinne, benekting) er normale krisereaksjoner. Foreldrene bør i den første, vanskelige tiden få tilbud om hjelp til å bearbeide sorgen over den alvorlige diagnosen. De har samtidig behov for hjelp til mestring av de praktiske og følelsesmessige utfordringene i forbindelse med omsorg for barnet gjennom hele døgnet. Det er av avgjørende betydning at de raskt får de hjelpemidler som er relevante, at hjemmet innrettes med tanke på barnets behov og at det gis mulighet for fri fra jobb med lønnskompensasjon til en av foreldrene, eventuelt begge, spesielt ved sykehusinnleggelse. Det bør ansettes kompetente hjelpere til avlastning i hverdagen og ytes dekning for merutgiftene som følge av barnets nedsatte funksjonsevne.

For fagfolk er det en stor utfordring samtidig å skulle frata og formidle håp. Det kreves kunnskap om barnets sykdom og foreldrenes krisereaksjoner, samt evne til å formidle trygghet og ærlighet. Det er viktig å kunne møte foreldrene der de er og gi profesjonell hjelp til mestring i en utfordrende situasjon.

Informasjon er viktig, og den må gjentas flere ganger siden det er normalt at bare bruddstykker av det som blir sagt blir oppfattet så lenge mottakeren er i en krisesituasjon. I forhold til familier med innvandrerbakgrunn er det viktig med bruk av tolk for å sikre at informasjonen blir forstått. I denne fasen er det viktig med hyppig og lett tilgjengelig kontakt. Foreldre kan reagere forskjellig og i ulikt tempo. Det er viktig å være klar over at mennesker i krise lett isolerer seg og i liten grad tar kontakt med andre. Å få gi uttrykk for følelsene er det som ofte hjelper. I denne fasen er det stor mottakelighet for hjelp.

Noen gir uttrykk for at kontakt med andre foreldre som har vært i samme situasjon er en god hjelp, mens andre foreldre ønsker å skjermes fra møte med barn som er kommet lengre i sykdomsutviklingen.

Familiearbeid

Det er viktig å være i forkant med å tilby hjelp og støtte ut fra kunnskap om at dette er en prosess som krever bearbeiding over tid. Familien bør få tilbud om en kontaktperson, og fagpersoner bør helt fra starten også ha fokus på foreldrenes og søsknenes behov. Sosionom og psykolog bør være sentrale i arbeidet rettet mot familien i den tidlige fasen. Erfaring viser at det er lettere for foreldre å gjenoppta kontakt i kritiske faser senere, for eksempel ved sorgreaksjoner når barnet mister ferdigheter, dersom de har etablert kontakt med psykolog/sosionom i den tidlige fasen.

Det bør også raskt etableres en ansvarsgruppe for å sikre et helhetlig, tverrfaglig tilbud. Avlastning og andre støtteordninger, kan bidra til at familien, inkludert barnet, kan leve et så normalt liv som mulig, og at foreldre som ønsker yrkesdeltakelse har reell mulighet for dette. På grunn av økt risiko for infeksjonssykdommer kan det være behov for hel eller delvis lønnskompensasjon til en av foreldrene. Det er viktig med fleksible avlastningsordninger, som gir foreldrene reell medbestemmelse og valgfrihet. Foreldrene kan være redde for at andre ikke kan ta seg tilstrekkelig godt av barnet, og da kan avlastning i hjemmet, for eksempel foreldrestyrt personlig assistanse være et godt alternativ. Hele boligen må være tilpasset bruk av rullestol. Den bør også tilrettelegges for å kunne motta døgnbaserte tjenester, slik at familien blir skjermet når det for eksempel er behov for nattevakt.

Barnet vil trenge oppfølging i forhold til tap av ferdigheter, og de sorg- og frustrasjonsopplevelser som ofte følger med dette. Det er viktig å være klar over at barn ofte føler ansvar for andres sorg, bekymring og frustrasjon. Det er derfor ofte vanskelig for barnet å dele sine reaksjoner med de nærmeste omsorgspersonene. Kontakt med trygge, nøytrale voksne, eventuelt med psykolog, er derfor viktig. Foreldre kan også trenge hjelp til å akseptere barnets behov for andre voksne. Tap av ferdigheter utløser ofte en følelse av hjelpeløshet, og kjente situasjoner blir utrygge når man ikke lenger har de funksjoner som forutsettes for å mestre situasjonskravene. Angst kan forebygges ved å unngå at barn opplever traumer på grunn av reell hjelpeløshet og manglende tilsyn og støtte fra trygge voksenpersoner. Som eksempel kan nevnes at flere barn er redd for å være alene i situasjoner de ikke kan komme ut av uten hjelp fra andre, så som å sitte fastspent i bilens barnesete mens foreldre betaler for bensin, være alene i friminutt på skolen når aktive barn krever å få styre rullestolen.

Det kan være vanskelig for foreldre og andre å stille samme krav til barn med SMA som til andre. Barna er imidlertid intellektuelt velfungerende og i stand til å ta ansvar. De kan lett komme i sentrum, og foreldrene kan trenge støtte i oppdragerrollen. Barna må lære seg å ta hensyn til de andre i familien; ellers kan de få problemer med sosiale relasjoner når de blir eldre. Det er en fin, men nødvendig, grenseoppgang mellom å gi barnet nødvendig trygghet og støtte, og samtidig å legge til rette for at barnet skal utvikle seg til en så selvstendig og selvhjulpent person som mulig.

Det kan innebære mye stress og være tidkrevende for en familie å møte omsorgsbehovet til et barn med SMA (von Gontard, Backes, Laufersweiler & al. 2002). Familiens tilværelse kan blant annet bli

preget av at barnet må ha hjelp til å snu seg i sengen mange ganger hver natt, noe som vil gå ut over foreldrenes nattesøvn og overskudd. Dette vil igjen kunne påvirke måten de møter andre utfordringer på i hverdagen, både overfor barnet med SMA og eventuelle søsken. Det ser ut til at barn med SMA får den oppfølging de har behov for, mens søsken har 2 – 3 ganger større risiko for å utvikle atferds- eller tilpasningsvansker enn normalt (Lauferweiler-Plass & al., 2003).

Informasjon

Familie og venner har tidlig behov for informasjon om barnets og familiens situasjon. Informasjonen skal ikke skremme eller problematisere, men sikre inklusjon av barnet i familiens nettverk og forebygge at usikkerhet eller hjelpeløshet får besteforeldre og andre til å trekke seg fra sin naturlige rolle. Ellers er det viktig med informasjon i forbindelse med introduksjon av barnet i barnehage og skole og ved innføring i nye miljøer. Det er erfaring for at informasjon er spesielt viktig i forhold til medelever og deres foreldre. Både barnet selv, og andre barn, har behov for informasjon om sykdommen som er tilpasset alder og modenhet. I barnets første år må informasjon være kort og konkret, mens det gradvis utdypes ettersom barnet blir eldre. Informasjon til barnehage og skole kan oppleves som personlig utlevering, og det er viktig å vise respekt for familiens ”private rom”. Informasjonen skal være praktisk rettet og vise løsninger som muliggjør inklusjon av barnet i de situasjoner som er viktige på det aktuelle alderstrinn (fritidsaktiviteter, være med andre hjem, fødselsdager, turer, fest og ferier m.m.). Informasjon kan gis av barnets foreldre eller av andre, avhengig av hva foreldrene er mest komfortable med. Når informasjon skal gis må det legges vekt på hvem som skal gjøre hva og hvem som trenger hvilken kunnskap. Det er også viktig å avmystifisere og forebygge myter om sykdommen.

Småbarns- og førskolealder

Den kognitive utviklingen hos barn med SMA er normal. På grunn av sine store fysiske begrensninger har barnet behov for tilrettelagte betingelser for lek og samspill med jevnaldrende. Det er derfor aktuelt å introdusere datamaskin (PC) og andre hjelpemidler allerede i småbarnsalderen. Barnehage vil for de fleste være en god arena for ivaretagelse av dette. Selv om barnet ikke har spesielle lærevansker kreves det mye hjelp og tilrettelegging for at barnet skal få best mulig utbytte av tilbudet. Pedagogisk-psykologisk veiledning og hjelp til barnehagen er derfor viktig, og bør skje i samarbeid med fysio- og ergoterapeut.

Mange vil ha nytte av en assistent som kan komme hjem når barnet ikke kan være i barnehage, eller må skjermes på grunn av smitterisiko. Det bør også gis tilbud om en individuell og helhetlig plan som bør utformes ut fra et brukerperspektiv og hvor målsettinger i forhold til barnets og familiens livskvalitet bør være med. En slik plan kan være et redskap for å gi trygghet, forutsigbarhet og oversikt, også over lengre tid.

Mange foreldre vil i denne fasen ha behov for tilbud om kurs eller samtalegruppe sammen med andre i lignende livssituasjon.

På skolen

Å begynne på skolen er en viktig overgang som innebærer introduksjon til et nytt miljø både fysisk og sosialt. Ettersom sykdommen ikke affiserer hjernen, er det vanligvis ikke behov for nevropsykologisk utredning for å identifisere kognitive vansker. En utredning for å vurdere barnets behov for tilrettelagt undervisning og assistanse kan være nødvendig. Nedsatt tempo og utholdenhet forekommer ofte, og må ivaretas ved planlegging av barnets undervisningstilbud. På grunn av stort behov for fysisk og pedagogisk tilrettelegging må man være i forkant i forhold til forberedelser til skolestart. Arbeids- og lekseplan må ofte tilpasses barnets tempo og utholdenhet. Det er også behov for å legge forholdene til rette for samvær med andre barn utenfor skoletiden, og dette tilsier behov for skolefritidsordning. Noen barn kan miste mye undervisning på grunn av sykehusopphold, behandling hos fysioterapeut og lignende. Det er viktig å etablere gode informasjons- og samarbeidsrutiner, med tanke på tilrettelegging av undervisningen under og i etterkant av sykehusopphold.

Rundt 4. og 5. klasse øker kravene til tempo og presentasjon i skolen. Arbeids- og lekseplan må tilpasses barnets tempo og utholdenhet. Klassekamerater slutter å benytte skolefritidsordningen, og det kan være behov for personlig assistanse for å ivareta barnets praktiske behov for hjelp til lekser og samvær med jevnaldrende. Det er ofte aktuelt å velge andre typer fritidsaktiviteter enn jevnaldrende, og da kan behovet for støttekontakt være tilstede. En støttekontakt kan også gjøre det lettere å delta på de samme sosiale aktiviteter og begivenheter som klassekameratene.

Rundt 6. og 7. klasse vil prepuberteten begynne å påvirke barnegruppen, og barn med SMA vil oppleve at jevnaldrende deltar i aktiviteter uavhengig av foreldrene. Brukerstyrt personlig assistanse vil være en hjelpeordning som barnet kan nyttiggjøre seg allerede i denne alderen. Det vil bidra til å utvikle deres selvstendighet og evnen til å lære å motta hjelp.

Barnet kan ha reaksjoner på sin funksjonshemming som de ikke vil snakke med foreldrene om, og det bør være mulighet for samtaler med en nøytral voksen som barnet ønsker å snakke med. Også foreldre og andre nærpå personer kan ha behov for veiledning i forhold til barnets og egne reaksjoner.

Ungdomstid

Overgang til ungdomsskole medfører for mange introduksjon til en ny skole, nytt sosialt miljø og nye lærere. Det betyr nye utfordringer, og overgangen må forberedes i god tid. Tilrettelegging er viktig for at ungdommen skal oppleve mestring, noe som igjen er avgjørende for utvikling av et godt selvbylde og sosioemosjonell tilpasning.

Ungdom med SMA er avhengige av sine hjelpere, og dette vil komplisere løsrivningsprosessen i puberteten. Det er viktig at foreldrene og andre skiller bevisst mellom sine egne og den unges ønsker. Det er en utfordring å vise aksept for at ungdommen prøver ut nye sider av seg selv, og får mulighet til å ta stilling til sin egen kjønnsidentitet.

Noen har behov for samtaler med psykolog for støtte og bearbeiding i denne fasen.

Frigjøring fra foreldrene bør føre til at den unge i større grad får muligheten til å delta i planlaggen av sitt eget liv og være tilstede på møter der dette skjer. Det vil være aktuelt å gi tilbud om rådgivning i forhold til seksualitet, egen bolig, yrkesvalg osv.

Videregående skolegang

I disse årene skal ungdommen også ta stilling til videregående skole som kan være avgjørende for yrkesvalg. I tillegg til fysisk tilrettelegging og hjelpemidler vil det være viktig å gi mulighet for utvidet skoletid, personlig hjelp og hvile. Yrkesveiledning vil være viktig. Ønske om utdanning som gjør at den unge ikke kan bo hjemme vil by på ekstra utfordringer i forhold til bolig og fleksible hjelpeordninger.

Voksen alder

Mange gir uttrykk for at de ønsker å flytte hjemmefra på samme alder som andre. Enkelte er så nært knyttet til familien at de vil ønske seg en generasjonsbolig eller lignende. I alle tilfelle er det viktig at kommunen er tidlig ute med å komme i dialog med den unge om fremtidige boligønsker. Enkelte vil velge å bosette seg i en annen kommune ut fra ønsker om videre studier / yrkesliv. Det vil uansett være behov heldøgntjenester, og mange vil velge en form for brukerstyrt personlig assistanse, der de selv har muligheter for å velge ut sine hjelpere og definere sitt eget hjelpebehov. Med maksimal tilrettelegging er mulighetene for sosial fungering god. I voksen alder er det fortsatt behov for en individuell rehabiliteringsplan for å sikre tiltak som kan kompensere for funksjonshemmingen. Det vil være behov for egnet bolig, ulike hjelpemidler, bil og andre transportmuligheter. Målet må være at dagliglivet skal fungere som for andre i samme alder og livssituasjon. Det vil da være behov for dekning av merutgifter og økonomisk støtte under utdanning, og tilrettelegging og stimuleringstiltak i forhold til arbeidsmarkedet. Det er av avgjørende betydning at det gis støtte til det livet den unge ønsker, ut fra egne premisser.

ANBEFALINGER

Tilbud om psykososial støtte til familien helt fra starten for å gi gode sosiale rammer for mestring.

- Tidlig etablering av en tverrfaglig ansvarsgruppe med en koordinator/kontaktperson mellom familien og hjelpeapparatet.
- Gi tilbud om en helhetlig og langsiktig individuell plan, som sikrer regelmessig oppfølging og rask saksbehandling, og som gir gode rammebetingelser for aktivitet og deltakelse.
- Ved viktige overganger og milepeler er det behov for tverrfaglige møter, slik at barnets utviklingsmuligheter ivaretas på familiens premisser .
- Informasjon om kurstilbud og mulighet for å treffe andre i samme livssituasjon og med samme diagnose.

REFERANSER:

- Bach JR; Vega J; Majors J; Friedman A. Spinal muscular atrophy type 1 quality of life. Am J Phys Med Rehabil 2003 Feb;82(2):137-42.
- von Gontard A; Zerres K; Backes M; Laufersweiler-Plass C; Wendland C; Melchers P; Lehmkuhl G; Rudnik-Schoneborn S. Intelligence and cognitive funktion in children and adolescents with spinal muscular atrophy. Neuromuscul Disord 2002 Feb; 12(2):130-6.
- von Gontard A; Backes M; Laufersweiler-Plass C; Wendland C; Lehmkuhl G; zerres K; Rudnik-Schoneborn S. Psychopathology and familial stress – comparison of boys with Fragile X syndrome and spinal muscular atrophy. J Child Psychol Psychiatry 2002 Oct;43(/):949-57.
- Laufersweiler-Plass C; Rudnik-Schoneborn S; Zerres K; Backes M; Lehmkuhl G; von Gontard A. Behavioural problems in children and adolescents with spinal muscular atrophy and their siblings. Dev Med Child Neurol 2003 Jan;45(1):44-9.
- Riviere J; Lecuyer R. Spatial cognition in young children with spinal muscular atrophy. Dev Neuropsychol 2002;21(3):273-83.

LITTERATUR

Muskelsvind hos børn . Muskelsvindfonden 1996

Berit Lagerheim (1988): Att utvecklas med handikapp
Norstedts Förlag AB, Stockholm, 1988

Hanne Klitgård Larsen: En gave – en opgave Forlaget Modtryk 2002

Forældre til et barn med handicap. Guide til hjælp og støtte. Socialministeriet 2005

Når du bliver 18 år – pjece fra Muskelsvindfonden 2005

Chistina Renlund, Mustafa Can, Thomas Sejersen:

”Jag har en sjukdom, men jag är inte sjuk”

Utgiver: Rädda barnen 2004. ISBN 91-7321-121-4

Bente Gjørum, Berit Grøholt og Hilchen Sommerchild (Red.):

Mestring som mulighet i møte med barn, ungdom og foreldre

Utgiver: Tano Aschehoug, 1998

SMA Spinal muskelatrofi

Informasjonshefte fra Frambu senter for sjeldne funksjonshemninger, 2000

Steinar Bergh og Aase Frostad Fasting:

”Følelser er fakta”

Utgiver: Funksjonshemmedes studieforbund, Oslo 2001. ISBN 82-91174-10-5

KAPITEL 12. PATIENTFORENINGER

BAGGRUND

Patientforeningen er vigtig for patient og pårørende som et sted, hvor man deler erfaringer med andre personer med samme diagnose og i en lignende situation. Patientforeningen kan tillige supplere det offentlige social- og sundhedssystem, enten med egne serviceydelser eller som formidler og støtte i forhold til det nødvendige samarbejde med det offentlige.

Navnlig ved sjældne sygdomme er patientforeningen af væsentlig betydning for at opbygge netværk, selvhjælpsgrupper, med videre.

Det er vist, at medlemskab af en patientforening ved at fremme muligheden for kontakt med ligestillede kan være gavnlig for især personer med en alvorlig, kronisk sygdom (Van Haastregt 1994).

WHO's politik for sundhed for alle, som de skandinaviske lande har tilsluttet sig, tillægger patientforeninger en vital betydning som partnere på sundhedsområdet. Foreningerne skaber opmærksomhed om centrale problemstillinger, understøtter nødvendige forandringer, og de skal anerkendes som reelle partnere (Health 21, 1999).

Patientforeninger spiller endvidere en væsentlig rolle i forskning og udviklingen af behandlingsmuligheder (Rabehariosa 2003). I Europa finansierer neuromuskulære patientforeninger en betydelig del af aktiviteterne i European Neuro Muscular Centre (ENMC), herunder ikke mindst forskningen i SMA.

ENMC's bestræbelser på at initiere kliniske forsøg indenfor SMA har aktiv deltagelse af repræsentanter for patientforeninger (Workshop Report, 2005).

Samlet set kan de ydelser, som patientforeninger organiserer og tilbyder medlemmer, være en væsentlig faktor for funktionsevne og helbredtstilstand, og patientforeninger indgår derfor som en omgivelsesfaktor i WHO's ICF-klassifikation (ICF 2001)

Danmark og Norge har særlige patientforeninger for personer med neuromuskulære sygdomme (Muskelsvindfonden og Foreningen for Muskelsyke). I Sverige findes ikke en specifik neuromuskulær patientforening, men der er to foreninger, som blandt andet organiserer medlemmer med diagnosen SMA (NHR og RBU).

Tre amerikanske organisationer, der udelukkende arbejder for personer med SMA, har omfattende netsteder, som skandinaver kan have stort udbytte af (SMA-netsteder). En bruger- og patientvurdering af disse samt en række andre specifikke SMA-netsteder er samlet i appendix I.

ANBEFALINGER

Alle neurologiske, pædiatriske eller andre hospitalsafdelinger, som diagnosticerer SMA skal give information om relevant patientforening i forbindelse med, at diagnosen forklares.

Alle hospitalsafdelinger, som følger og behandler personer med SMA, bør aktivt opsøge og vedligeholde en god kontakt med relevant patientforening.

REFERENCER

Foreningen for Muskelsyke. Bergsalléen 21. 0854 Oslo. Norge
e-mail: ffm@ffm.no website: www.ffm.no

Health 21: the health for all policy framework for the WHO European Region. Nongovernmental organizations. World Health Organization, Geneva. 1999, p. 158

ICF. International Classification of Functioning, Disability and Health. World Health Organization, Geneva. 2001, pp. 198-99 og p. 203

Muskelsvindfonden. Kongsvang Allé 23. 8000 Århus C. Danmark
e-mail: Reception@muskelsvindfonden.dk website: www.muskelsvindfonden.dk

NHR (Neurologiskt Handikappadas Riksförbund). Box 49084, S:t Eriksgatan 44, 4 tr. 10028 Stockholm. Sverige
e-mail: nhr@nhr.se website: www.nhr.se

Rabeharisoa Vololona. The struggle against neuromuscular diseases in France and the emergence of the „partnership model“ of patient organisation. Social Science & Medicine 57, 2003: 2127-2136.

RBU (Riksförbundet för Rörelsehindrade Barn och Ungdomar). Box 21064, Hälsingegatan 47, 10031 Stockholm. Sverige
e-mail: info@riks.rbu.se website: www.rbu.se

SMA-netsteder: www.fsma.org; www.smasupport.com; www.smafoundation.org.

Van Haastregt JCM, de Witte LP, Terpstra SJ, Diederiks JPM, van der Horst FGEM, de Geus CA. Membership of a patients' association and well-being. A study into the relationship between membership of a patients' association, fellow-patient contact, information received, and psychosocial well-being of people with a neuromuscular disease. Patient Education and Counselling 24, 1994: 135-148.

Workshop Report. Outcome Measures and Treatment of Spinal Muscular Atrophy. 134th ENMC International Workshop 11th - 13th February 2005 in Naarden, The Netherlands. <http://www.enmc.org/workshops/reports.cfm?p=180>

KAPITEL 13. APPENDIX I. BRUGER- OG PATIENTVURDERING AF NETSTEDER OM SPINAL MUSKEL ATROFI

Navn / adresse	Organisationen	Forskningsinformation	Bruger involvering	Aktiviteter	Oplysninger om SMA	Mine kommentarer
Families of Spinal Muscular Atrophy http://www.fsma.org	FSMA is the largest international organization dedicated solely to eradicating SMA by promoting and supporting research, helping families cope through informational programs and support, and educating the public and the medical community about SMA	Mange artikler og links til forskningsresultater og projekter.	Brugerne er meget med både på hjemmesiden og i aktiviteterne. Mange gode råd mellem medlemmerne.	Bærer tydeligt præg af at rådgivning og vejledning foregår mellem brugere og professionelle, og brugerne i mellem. Der er også mange indsamlingsaktiviteter, men ofte med mulighed for møde mellem brugere og en høj grad af brugerinvolvering Et aktivt forum.	Omfattende og let tilgængelig beskrivelse af SMA og især, hvilke tiltag den enkelte kan gøre indenfor vejtrækning, hostehjælp, spising, udstrækning m.m.	En utrolig god, spændende og informativ side. Hovedsagelig nordamerikansk, men med link til andre steder.
SMA Support http://www.smasupport.com/	SMA Support Inc. is dedicated to providing information and support in any manner needed to any and all families affected by the disease Spinal Muscular Atrophy. Such support consists of medical equipment, funeral expenses, medical supplies, flight costs to required appointments, educational funding, equipment to maintain quality of life, live and internet support, and other forms of information as well as support not covered by insurance that such families may need. It is our goal to improve both the quality and quantity of life for those children afflicted with Spinal Muscular Atrophy to the best of our ability.	Der er links eller uddrag af videnskabelige artikler.	Se næste kolonne →	Der er mulighed for lån af forskelligt udstyr (både gennem organisationen og medlemmer i mellem). Der er en omfattende gæstebog, som næsten fungerer som et forum. Der er en chat side.	God beskrivelse af SMA, både en kort oversigt og en mere tilbundsående. Så er der en række personbeskrivelser, der har været bragt i forskellige aviser.	Organisationen bærer præg af, at skule støtte medlemmer med udstyr og økonomisk hjælp til behandling (altså et ikke nordisk fænomen). En OK side, hvor brugere giver gode råd.

Navn / adresse	Organisationen	Forskningsinformation	Bruger involvering	Aktiviteter	Oplysninger om SMA	Mine kommentarer
Spinal Muscular Atrophy Foundation http://www.smafoundation.org	The mission of the Spinal Muscular Atrophy Foundation is to accelerate the development of a treatment or a cure for SMA, the number one genetic killer of infants and toddlers. The Foundation is dedicated to preventing the death and suffering of thousands of children whose lives depend upon increasing research funding to fulfill the scientific opportunity to cure the disease.	Meget forskningsorienteret, men med gode forklaringer og omfattende links til videnskabelige papirer.	Her er brugerne, forskerne.	Forskning	Hvis man gerne vil lidt længere nede i forståelsen af SMA, så er der meget at hente, men mangler helt bruger-vinklen.	← Se forrige kolonne. Dejlig overskuelig side.
GeneClinic SMA Information Page http://www.geneclinics.org/profiles/sma/index.html					Meget detaljerede beskrivelse af SMA som er skrevet af eksperter og hovedsagelig til eksperter.	Interessant hvis man vil mere i dybden også omkring arvelighed og risici.
FightSMA http://www.fightsma.com	Andrew's Buddies/FightSMA. is a national organization committed to accelerating a cure for spinal muscular atrophy (SMA). The Andrew's Buddies family is not a business, rather an organization comprised of Parents, family and friends committed to raise funds to accelerate aggressive research to end this horrible disease. We are 100% volunteer driven, with well over 95% of our proceeds directed towards our research laboratories nationwide. Andrew's buddies/Fightsma.com is directly responsible for funding labs that identified the SMA gene. Researchers in the U.S., Canada, and France now need additional funds to unravel the SMA puzzle. We can make that happen for them. Our mission is simple. We never want another parent to hear " No treatment, no cure." We DEMAND a treatment, we EXPECT a cure. And most importantly, we desperately want a FUTURE	Små udrag af forskningsresultater og links til artiklerne. Det er vanskeligt at se hvornår de forskningsmæssige resultater er skrevet	Der er forskellige afdelinger, der har til formål at lave indsamlingsaktiviteter. Enkelte links til afdelinger med personhistorier (forældre om deres børn)	Hovedsagelig indsamlingsaktiviteter der kan støtte forskningen.	En OK beskrivelse.	Beskrivelsen er fin, men resten er ikke så interessant, bl.a. fordi det er vanskeligt at se hvornår de forskningsmæssige resultater er skrevet Meget amerikansk orienteret.

Navn / adresse	with and for our children. Organisationen	Forsknings information	Bruger involvering	Aktiviteter	Oplysninger om SMA	Mine kommentarer
The National Institute of Neurological Disorders and Stroke (NIH) http://www.ninds.nih.gov/index.htm	The National Institute of Neurological Disorders and Stroke (NINDS) conducts and supports research on brain and nervous system disorders. Created by the U.S. Congress in 1950, NINDS is one of the more than two dozen research institutes and centers that comprise the National Institutes of Health (NIH). The NIH, located in Bethesda, Maryland, is an agency of the Public Health Service within the U.S. Department of Health and Human Services. NINDS has occupied a central position in the world of neuroscience for 50 years.				Indeholder et opslagsværk om "Neurological Disorders", hvor der kort fortælles om de forskellige sygdomme.	Henvender sig mest til forskere, vil jeg mene.
Families of Spinal Muscular Atrophy Canada http://www.fsma.org/canada/default.shtml	Families of SMA Canada exists for two reasons: To fund the best possible Canadian research in search of a treatment or cure for the Spinal Muscular Atrophy diseases. To support families and individuals affected by Spinal Muscular Atrophy					Modsat deres amerikanske søsterorganisation, så er der ikke meget at komme efter her. Langt mere indsamlingsorienteret.
SMA Angels http://www.smaangels.com	Michelle, creator and owner of SMA Angels, and I'm here, along with others to offer support to anyone that has been affected by Spinal Muscular Atrophy	Intet, dog et par links.	Det er en mor, der mistet to af hendes børn, der havde SMA, som har skabt siden. Der er dog nogle spændende links.	Der er en minside med billeder af afdøde børn.	Korte beskrivelser.	
Washington University's Department of Neurology. http://www.neuro.wustl.edu/neuromuscular/synmot.html	forskningsorienteret					Ikke meget at bruge som bruger.
Ilsa's SMA Resources http://www.smaangel.com	En mors hjemmeside om sin datter, der havde SMA og døde 2 år gammel.				OK beskrivelse af SMA, som er taget fra www.	

Navn / adresse	En mindeside med information. Organisationen	Forsknings information	Bruger involvering	Aktiviteter	mdausa.org Oplysninger om SMA	Mine kommentarer
Our SMA Angels http://www.our-sma-angels.com	En side med fødselsdage og billeder nulevende og afdøde børn med SMA				Selve siden har ikke information, men linker til nedenstående SMA Support http://www.smasupport.com/	
Tori's Buddies http://www.fightsma.ca						Hjemmesiden var nede
http://members.rogers.com/mwunning/sma.htm						Adressen eksisterer tilsyneladende ikke.
Theo's Story with SMA http://homepage.sunrise.ch/mysunrise/af.mast/						Siden er på fransk, som jeg ikke kan vurdere.
Ian Paul http://www.geocities.com/ianpaul2/	En 2½ år dreng med SMA				Hans historie	Absolut intet.
http://www.our-sma-angels.com/elizabeth/	En forældre beskriver datteren der har SMA					
Emily's Walk for Life http://www.emilyswalkforlife.com	En forældre beskriver datteren der havde SMA					

Navn / adresse	Organisationen	Forskning information	Bruger involvering	Aktiviteter	Oplysninger om SMA	Mine kommentarer
The Sean W. Venezia Foundation http://www.smafund.org	<p>The Sean W. Venezia Foundation is a non-profit, all volunteer organization dedicated to: increasing awareness of Spinal Muscular Atrophy (SMA), funding research designed to treat or cure the disease, and providing support to families effected by SMA Type I.</p> <p>Currently, the Foundation raises funds through the generous donations of individuals and corporations throughout the U.S. that share an interest in helping to defeat the #1 genetic killer of children under the age of two.</p>				Kort beskrivelse af SMA samt barnets korte livshistorie.	