

Spinal muskelatrofi

– tidig behandling gör stor skillnad

Spinal muskelatrofi (SMA) är en ovanlig neuromuskulär sjukdom med cirka tio till tolv nya fall per år i Sverige. Sjukdomen är ärftlig och leder till undergång av motoriska nervceller i det centrala nervsystemet. Detta medför en successivt tilltagande muskelsvaghet. Barnets kognitiva utveckling påverkas inte.

För dig som arbetar på en BVC är det viktigt att känna till denna sjukdom, då det sedan 2018 finns en medicinsk behandling med mycket goda resultat. Effekten av behandlingen är bättre ju tidigare behandlingen sätts in.

Spinal muskelatrofi delas in i tre former: SMA typ 1, typ 2 och typ 3, baserat på barnets ålder vid uppkomst av tilltagande muskelsvaghet.

SMA typ 1: De första sjukdomstecknen ses redan inom de första sex levnadsåren, men inte direkt vid födelsen. Ett barn med SMA typ 1 lär sig aldrig sitta utan stöd och har dålig huvudkontroll. Barnet kan ha andningssymtom och matningssvårigheter. SMA typ 1 bör misstänkas hos spädbarn som uppvisar tilltagande svaghet, mer tydligt i benen än i armarna och med en pigg och nyfiken blickkontakt. Obehandlade dör 90 % av dessa barn inom de första två levnadsåren.

SMA typ 2: De första sjukdomstecknen uppträder mellan sex och 18 månaders ålder. Barnet lär sig sitta, men lär sig i regel inte att gå. Ett alarmerande symtom är en motorisk tillbakagång, till exempel om barnet slutar krypa eller blir mer ostabilt i sittande.

SMA typ 3: Symtomen uppkommer efter första levnadsåret. Barnet lär sig gå, men blir svagare och kan förlora gångförmågan. SMA typ 3 bör misstänkas vid motorisk försämring, framför allt vid svaghet i benen. Barnet kan upplevas som klumpiga och osmidiga i sin motorik. Man kan se en tendens till tågång och det kan ha svårigheter att resa sig från huksittande.

Det är framför allt viktigt att fånga upp barnen med misstänkt SMA typ 1, där tidig behandling kan leda till tydligt förbättrad livskvalitet och överlevnad. Det är mycket viktigt att komma snabbt till diagnos och därigenom tidigt insatt behandling, varje dag har betydelse för prognosen - **TIME IS MUSCLE**.

Om du som jobbar på BVC träffar ett barn där du misstänker att det kan röra sig om sjukdomen spinal muskelatrofi skriv inte enbart konsultremiss utan ta genast telefonkontakt med närmaste barnklinik, till exempel med barnneurologkonsult eller jourhavande så att det neuromuskulära teamet kan kopplas in snabbast möjligt.



Karin Jahnke, barnneurolog som bidragit till texten om spinal muskelatrofi.