

Spinal muskelatrofi, SMA Typ 1

Beskrivning av diagnos

Spinala muskelatrofier är en grupp sällsynta genetiska medfödda, ärftliga neuromuskulära sjukdomar som orsakas av en förändring i genen SMN1 på kromosom 5. Vid denna sjukdom bryts nervceller i ryggmärgen, mellanhjärnan och förlängda märgen ner och detta ger muskelförtvining och fortskridande muskelsvaghet. SMA delas in i olika typer beroende på debutålder av symtom och det vanligaste är att sjukdomsförloppet blir svårare när symtomen kommer i tidig ålder. De olika typerna av SMA har liknande symtom men varierar i svårighetsgrad och prognos.

SMA typ 1 är den vanligaste typen av SMA och debuterar före 6 månaders ålder. Det är en allvarlig sjukdom där barnen om de inte får riktad behandling inte överlever nyföddhetsperioden eller de första levnadsåren. Sjukdomen kännetecknas av muskelförtvining och muskelsvaghet främst i rygg, skuldror, bröstorg och bäcken. Hos barn med SMA typ 1 är det vanligt att de är muskelsvaga vid födseln. Svaga nackmuskler gör att de har svårt att lyfta huvudet och svaga andnings- och svalgmuskler kan göra att de har svårt att svälja och suga. Snabba muskelryckningar i tungan är vanligt hos barnen. Muskelsvagheten i bröstorganen gör att andningen blir nedsatt och påverkad. Bröstorganen kan se underutvecklade ut och barnen andas med magens muskler. Barnen har svårt att hosta ordentligt och de har svårt att skrika. Andningssvårigheterna tilltar och förmågan att hosta upp slem blir svårare hos barnen och det ger en ökad risk för lunginflammation. Barnen kan inte sitta utan stöd men har normal kognitiv utveckling och intellektet påverkas inte.

SMA typ 1 kan behandlas med läkemedlet Zolgensma som är en riktad genterapi. Läkemedlet rekommenderas till barn med SMA typ 1 som väger mindre än 13,5 kg och har en viss genetisk uppsättning. Zolgensma ges vid ett tillfälle och barnen är inlagda på sjukhus under behandlingen. Läkemedlet har god effekt på överlevnad, motorisk förmåga och kan ge lindrigare symtom hos barnen. Det är svårare att påvisa långtidseffekten av behandlingen då medicinska data om detta idag saknas. Även om behandling ges har barnen ofta ett stort vårdbehov och ett multiprofessionellt omhändertagande rekommenderas tillsammans med ett nära samarbete med familjen. Då SMA typ 1 är en allvarlig sjukdom kan psykologiskt stöd också behöva erbjudas till familjemedlemmar. I Sverige insjuknar årligen 4-8/100 000 barn i SMA typ 1.

Källor:

<https://www.socialstyrelsen.se/kunskapsstod-och-regler/omraden/sallsynta-halsotillstand/spinal-muskelatrofi/>

<https://medlineplus.gov/genetics/condition/spinal-muscular-atrophy/>

<https://janusinfo.se/nationelltinforandeavlakemedel/nyheter/nyheter/genterapinzolgensmarekommenderastillsmabarnmedsma.5.6094712f17e9eaaed209da8d.html>