



Spinal muskelatrofi

Spinala muskelatrofier (SMA) är en grupp ärftliga neuromuskulära sjukdomar som kännetecknas av att motoriska nervceller i mellanjärnan, förlängda märgen och ryggmärgen bryts ned. Nedbrytningen av nervceller leder till fortskridande muskelsvaghet och muskelförtvining.

SMA är en av de vanligaste ärftliga neuromuskulära sjukdomarna. I Sverige insjuknar varje år 4–8 barn per 100 000 nyfödda med den svåra och vanligaste formen, SMA typ 1. Det årliga insjukandet i var och en av typerna 2 och 3 uppgår till 2–3 personer.

Symtom

SMA förekommer i fem olika typer, från typ 0 till typ 4. Sjukdomen kännetecknas av liksidig (symmetrisk) tilltagande muskelsvaghet och muskelförtvining, främst i muskulatur som bröstorg, rygg, skuldror och bäckengördel. Symtomen för de olika typerna är likartade men svårighetsgraden och prognosen varierar. Den intellektuella utvecklingen påverkas inte.

Vid SMA typ 0 märks muskelsvagheten redan under fosterlivet, och vid SMA typ 1 visar sig symtomen inom de första sex månaderna. Muskelsvagheten gör att barnen kan ha svårt att suga och svälja. Risken för infektioner är stor. De flesta barn med SMA typ 1 avlider före tre års ålder och vid SMA typ 0 oftast inom några månader.

SMA typ 2 visar sig mellan sex och 18 månaders ålder. Barnen lär sig sitta och en del lär sig stå. Andningsfunktionen blir med tiden nedsatt, liksom förmågan att hosta. Detta medför risk för lunginflammation och leder på lång sikt till andningssvikt.

Tilltagande snedhet i ryggen är vanligt och mer än hälften av barnen med SMA typ 2 utvecklar med tiden skolios.

SMA typ 3 visar sig ofta i 2-årsåldern. Muskelsvagheten gör att det är vanligt med ryggbesvär och det blir svårt att gå. Gångsvårigheterna ökar med åldern och många blir slutligen beroende av rullstol för förflyttning.

SMA typ 4 ger mycket lindriga symtom och visar sig först i vuxen ålder men liknar i övrigt SMA typ 3.

Orsak

SMA beror på förändringar i en gen som leder till brist på proteinet SMN, vilket påverkar de motoriska nervcellernas förmåga att bilda proteiner som behövs för cellernas tillväxt och funktion. Mängden fungerande SMN-protein avgör vilken typ av SMA en person får.

Behandling

Fram till för några år sedan har behandlingen vid SMA varit enbart symtomlindrande. I dag finns i Sverige tre godkända läkemedel mot själva grundorsaken till sjukdomen som kan användas i vissa fall.

I övrigt ligger fokus på att lindra symtomen och kompensera för de funktionsnedsättningar som uppstår.

Habiliteringsinsatser är viktiga.

Vid SMA typ 0 och typ 1 behöver barnen andningsstöd och sondmatning. Vid SMA typ 2 behövs habiliteringsinsatser som fysioterapi, utprovning av hjälpmedel och miljöanpassningar. Behandlingen vid SMA typ 3 och 4 kan likna den vid SMA typ 2, men är ofta mindre omfattande.

Äldre tonåringar och vuxna med sjukdomen behöver fortsatt regelbunden medicinsk uppföljning och individuellt utformade habiliteringsinsatser.

Psykologiskt och socialt stöd är viktigt.

Resurser

SMA kan diagnostiseras vid universitets- och länsjukhusen.

Vid universitetssjukhusen finns även Centrum för sällsynta diagnoser (CSD). De kan ge vägledning och information om sällsynta hälsotillstånd.

Samhällets stödinsatser

Barn, ungdomar och vuxna med funktionsnedsättningar kan få olika typer av stöd och insatser. Mer information finns i Socialstyrelsens kunskapsdatabas om sällsynta hälsotillstånd, under *Samhällets stödinsatser*.

Intresseorganisationer

- NSMA, Nätverket för spinal muskelatrofi
- RBU, Riksförbundet Rörelsehindrade Barn och Ungdomar
- Neuro
- Riksförbundet Sällsynta diagnoser.

Läs mer

Det här är en kort sammanfattning av texten i Socialstyrelsens kunskapsdatabas om sällsynta hälsotillstånd. Se vidare

socialstyrelsen.se/sallsynta-halsotillstand

Texterna i kunskapsdatabasen produceras av Informationscentrum för sällsynta hälsotillstånd vid Ågrenska på uppdrag av Socialstyrelsen.

E-post: sallsyntahalsotillstand@agrenska.se, agrenska.se/informationscentrum

Reviderad april 2022.



ÅGRENKA