

Spinal muskelatrofi, familjevistelse

Dokumentation nr 656



ÅGRENKA

FAMILJE- OCH VUXENVISTELSER

Kunskap och kompetens om sällsynta diagnoser

© Ågrenska 2022 | agrenska.se

Spinal muskelatrofi

Ågrenska är ett nationellt kompetenscentrum för sällsynta diagnoser och en unik mötesplats för barn, ungdomar och vuxna med funktionsnedsättningar, deras familjer och professionella. Det är beläget på Lilla Amundön söder om Göteborg.

Ågrenska är en idéburen organisation som bedriver flera olika verksamheter, såsom familje- och vuxenvistelser, korttids- och sommarverksamhet, personlig assistans samt kurser, utbildningar och konferenser. Ågrenska driver också Informationscentrum för sällsynta hälsotillstånd som ansvarar för att ta fram och kvalitetssäkra informationstexter till Socialstyrelsens kunskapsdatabas om sällsynta hälsotillstånd och sprida information om dessa.

”

Varje år arrangeras drygt tjugo vistelser för familjer från hela Sverige. Till varje familjevistelse kommer ungefär tio familjer med barn som har samma sällsynta diagnos, i det här fallet spinal muskelatrofi. Under vistelsen får föräldrar, barn med diagnosen och eventuella syskon ny kunskap, möjlighet att utbyta erfarenheter och träffa andra i liknande situation.

Föräldraprogrammet innehåller föreläsningar och diskussioner kring aktuella medicinska rön, pedagogiska frågor, psykosociala aspekter samt det stöd samhället kan erbjuda. Barnens program är anpassat efter barnens förutsättningar, möjligheter och behov.

”

Denna dokumentation bygger på föreläsningarna i samband med familjevistelsen och är skriven av Petra Bryntesson, redaktör vid Ågrenska. Innan informationen blir tillgänglig för allmänheten har varje föreläsare faktagranskat texten. För att illustrera hur det kan vara att leva i en familj med ett barn som har spinal muskelatrofi typ 2 berättar ett föräldrapar om sina erfarenheter. Familjemedlemmarna har i verkligheten andra namn.

Dokumentationerna publiceras även på Ågrenskas webbplats, där de kan laddas ner som PDF: agrenska.se

Föreläsare som har bidragit till innehållet i denna dokumentation

Christopher Lindberg, docent och överläkare på Neuromuskulärt centrum och Klinisk genetik vid Sahlgrenska Universitetssjukhuset i Göteborg

Lars Alberg, överläkare på Regionhabiliteringen vid Drottning Silvias barnsjukhus i Göteborg

Anastasia Filiou, läkare på Respirationsmottagningen vid Astrid Lindgrens barnsjukhus i Solna

Ann-Charlott Söderpalm, överläkare på Ortho Center i Göteborg

Johanna Weichbrodt, specialarbetsterapeut på Regionhabiliteringen vid Drottning Silvias barnsjukhus i Göteborg

Daniel Belovic, styrelseledamot i Nätverket för spinal muskelatrofi, NSMA

Medverkande från Mun-H-Center

Anna Ödman Roussakis, specialisttandläkare

Lisa Bengtsson, logoped

Medverkande från Ågrenska

Anna-Karin Björnström, koordinator

Louise Jeltin, koordinator

Sanna Olsson, pedagog

Astrid Emker, pedagog

Petra Bryntesson, redaktör för dokumentationen

Här når du oss

Adress Ågrenska, Box 2058, 436 02 Hovås
Telefon 031-750 91 00
E-post info@agrenska.se

Innehåll

Genetik vid SMA	6
Fråga till Christopher Lindberg	9
Oskar har SMA typ 2.....	10
Klinisk bild vid spinal muskelatrofi	11
Frågor till Lars Alberg.....	14
Forskning och läkemedel	15
Frågor till Lars Alberg.....	16
Oskar behandlas med Spinraza	18
Andningsstödjande behandling vid SMA.....	18
Fråga till Anastasia Filiou	20
Ortopedi.....	21
Frågor till Ann-Charlott Söderpalm	23
Oskar har stela knän.....	24
Fysioterapi och arbetsterapi.....	24
Frågor till Johanna Weichbrodt:	29
Mat, näring och ätande	30
Oskar har en kompis med SMA	32
Ågrenskas pedagogiska erfarenheter och arbetsmetoder	32
Syskonrollen	35
Oskar har en storebror	37
Munhälsa och munmotorik	37
Stöd i samhället	41
Personlig assistans	45
Hopp och oro inför framtiden.....	47
Nätverket för spinal muskelatrofi – NSMA.....	48
Riksförbundet Sällsynta diagnoser	49
Informationscentrum för sällsynta hälsotillstånd	50

Genetik vid SMA

– SMA orsakas av förändringar i genen *SMN1*, vilken har stor betydelse för kroppens motoriska funktioner. Det säger Christopher Lindberg som är överläkare på Klinisk genetik vid Sahlgrenska Universitetssjukhuset i Göteborg.

Vårt DNA består av baspar som tillsammans utgör våra gener. Varje individ har ärvt hälften av arvsmassan från sin mamma och hälften från sin pappa. Generna är ungefär 25 000 till antalet och finns i cellkärnan i kroppens alla celler i form av DNA-spiraler. Spiralererna formar 46 kromosomer som i sin tur bildar av 23 kromosompar. Det sista kromosomparet är könskromosomerna som hos kvinnor består av två X-kromosomer och hos män av en X- och en Y-kromosom.

Basparen som DNA-spiralerna består av kopplar ihop sig i olika sekvenser. Varje baspar utgörs av fyra nukleotider som heter A, T, C eller G. De är genernas byggstenar och ordningen av dessa är väldigt viktig för genens funktion. Den delen av DNA som direkt utgör mall för protein kallas för exoner och de delar som inte kodar för något protein kallas för introner.

– Vi har ungefär tre miljarder baspar men det är bara en procent av dem som är kodande exon. Mallarna är som bruksanvisningar för alla proteiner i kroppen. Det är proteiner som avgör hur exempelvis kroppens celler fungerar och hur vi ser ut, säger Christopher Lindberg.

Alla människor bär på förändringar, mutationer, i arvsmassan. De flesta känner vi inte till eftersom de varken ger upphov till symptom eller sjukdomar. En mutation i en gen innebär att basparen har ändrats, vilket kan påverka bildandet av proteinet för den aktuella genen. Om det bildas ett felaktigt protein kan olika symptom uppstå. Vilka symptom beror på vilket eller vilka proteiner som är påverkade. – För att utveckla SMA krävs att barnet ärver en förändrad *SMN1*-genkopia från mamman och en från pappan, säger Christopher Lindberg.

Genetik vid SMA

SMN1, survival motor neuron-genen, finns på den långa armen på kromosom 5. Genen är en mall för tillverkning av proteinet SMN, survival of motor neuron. SMN-protein är viktigt för de motoriska nervcellerna, motorneuronen, som kontrollerar kroppens viljemässiga

muskulatur. Mutationen i *SMN1*-genen stör tillverkningen och skapar brist på SMN-protein, vilket leder till att motorneuronen bryts ner.

- SMN-protein finns i alla celler, men fyller bara en funktion i motorneuronen, säger Christopher Lindberg.

SMN2-genen är belägen bredvid *SMN1*-genen på kromosom 5. Den är till 99 procent identisk med *SMN1*. *SMN2* kodar för ett liknande, men skörare SMN-protein som bryts ner mycket snabbare. Vid avsaknad av *SMN1* är kroppen beroende av *SMN2*-reserven. Antalet *SMN2*-genkopior spelar därmed in vid SMA – det finns ett samband mellan mängden SMN-protein som cellerna kan producera och sjukdomens svårighetsgrad.

- Gränserna mellan de olika SMA-formerna är inte exakta. Normalt har man 0–5 kopior av genen *SMN2* och en genetisk analys kan fastställa antalet. Ju fler kopior av *SMN2*, desto lindrigare blir sjukdomen, säger Christopher Lindberg.

Vanligtvis orsakas SMA av en deletion, det vill säga att en del av arvsanlaget saknas i båda kopiorna av genen *SMN1*. Hos 95 procent av alla med SMA finns deletionen i genens sjunde exon. Hos 2–5 procent orsakas sjukdomen av en punktmutation, alltså en mindre förändring i den ena *SMN1*-genkopian och en deletion i den andra. Båda varianterna leder till att SMN-protein inte bildas.

- Om testet bara visar en deletion på den ena genen görs en så kallad sekvensanalys av den andra genen för att hitta punktmutationen, säger Christopher Lindberg.

Ärftlighet

SMA ärvs autosomt recessivt, vilket innebär att båda föräldrarna är friska bärare av en förändrad gen. Vid varje graviditet med samma föräldrar är sannolikheten 25 procent att barnet får den muterade genen i dubbel uppsättning (en från varje förälder). Barnet får då sjukdomen. I hälften av fallen får barnet den muterade genen från en av föräldrarna och blir då en frisk bärare. I 25 procent av fallen blir barnet vare sig sjukt eller bärare av den muterade genen.

Hos ungefär 2 procent av alla med SMA orsakas sjukdomen av en nymutation i en av de två genkopiorna. I dessa fall är bara den ena föräldern anlagsbärare, vilket gör sannolikheten för samma föräldrar att få fler barn med SMA låg.

Olika typer av SMA

SMA delas in i fem typer beroende på i vilken ålder sjukdomen visar sig. Symtomen är likartade men svårighetsgraden och prognosen varierar. Sjukdomsförloppet blir generellt svårare ju tidigare symtomen visar sig.

Typ	Antal <i>SMN2</i> -kopior	Symtomdebut	Motorisk funktion
SMA typ 0	0–1(2) kopia	i fosterstadiet/vid födseln	dör inom några månader
SMA typ 1	2–3 kopior	inom 6 mån	kan inte sitta
SMA typ 2	2–3 kopior	efter 6 mån	kan sitta
SMA typ 3	3–4 kopior	18–36 mån	kan gå
SMA typ 4	4–5 kopior	i vuxen ålder	kan gå

– Det finns en överlappning mellan antalet *SMN2*-kopior och sjukdomsformerna SMA typ 1–2, och den genetiska analysen kan inte ställa exakt diagnos. Ofta har majoriteten av alla med SMA typ 1 två genkopior, medan det vanligtvis finns tre genkopior vid SMA typ 2, säger Christopher Lindberg.

Genetisk analys och vägledning

Vid SMA kan en genetisk analys visa det aktuella antalet kopior i generna *SMN1* och *SMN2*. Den kan även fastställa mutationen hos personen med SMA samt anlaget hos föräldrarna.

Det finns flera fördelar med att fastställa den genetiska orsaken till en sjukdom. En är att få en uppfattning om prognosen, även om den skiljer sig från fall till fall. En prognos gör det lättare att bland annat utforma ett uppföljningsprogram. Många upplever det också positivt att tillhöra en patientgrupp där man kan få råd och stöd av andra i samma situation.

– Ofta har det förekommit stor frustration innan ett barn får en diagnos som förklarar olika symtom. En del av familjens frågor blir besvarade i och med att diagnosen ställs, säger Christopher Lindberg.

När sjukdomens genetiska bakgrund är känd kan familjen få genetisk vägledning, vilket är en annan viktig aspekt med genetisk analys. Genom genetisk vägledning kan också anlagsbärare spåras hos syskon, kusiner och föräldrars syskon. En partner till en person som är konstaterad anlagsbärare för SMA kan efter vägledning erbjudas anlagsbärartest. Då kan det paret få reda på sannolikheten för dem att få barn med SMA. De kan också få veta vad som kan göras för att få ett barn som inte har sjukdomen. Anlagsbärartest hos partner motiveras av statistik – anlaget för SMA förekommer hos en per 35–40 personer i befolkningen.

– Man kan säga att en elev i varje större skolklass bär på anlaget, säger Christopher Lindberg.

Det finns två sätt att ta reda på om framtida barn kan få SMA. Båda metoderna förutsätter att den genetiska förändringen är känd, alltså

att man genom provtagning har fastställt vilken typ av genetisk förändring som finns i familjen.

Fosterdiagnostik innebär att ett blivande föräldrapar kan få veta om fostret bär på båda anlagen och kommer få SMA. Detta sker genom ett moderkaksprov i vecka 10–12, eller ett fostervattenprov i vecka 12–16. Provsvaret kommer inom två veckor.

– Föräldrarna ska inte göra provet av nyfikenhet, utan för att de har som avsikt att avbryta graviditeten om fostret bär på bägge anlagen, säger Christopher Lindberg.

Om provsvaret visar att fostret inte har ärvt båda anlagen ges ingen ytterligare information om eventuellt anlagsbärarskap.

– Informationen har ingen medicinsk betydelse för barnet som inte kommer att få SMA. Man utgår snarare från ett integritetsperspektiv. Det får bli ett ställningstagande i framtiden när barnet planerar att själv bli förälder.

Preimplantatorisk genetisk testning (PGT) är en metod med provrörsbefruktning (IVF) där en genetisk analys görs av embryona i åttacellsstadiet. Därefter återinförs ett embryo som inte bär på dubbla anlag, det vill säga ett barn som inte får SMA, till kvinnans livmoder. I Sverige genomförs PGT på Sahlgrenska och Karolinska universitetssjukhusen. Fördelen med metoden är att det återinförda embryot till 99 procents säkerhet inte bär på den sjukdomsorsakande genen. Nackdelen är att metoden är tidskrävande – från remiss till påbörjad process tar det ofta uppemot ett år. Endast omkring en femtedel av varje insättning leder till ett barn.

– Kvinnan måste vara under 40 år eftersom fertiliteten därefter minskar. Varje par får minst tre försök med hormonstimulering och äggplockning. De kan få hjälp med att få maximalt två gemensamma friska barn. Regeln är dock inte längre knivskarp, säger Christopher Lindberg.

Fråga till Christopher Lindberg

Jag har anlag för SMA: Bör mina friska kusinbarn testa sig i framtiden?

– Först kan dina föräldrar testa sig för att ta reda på om anlaget finns på dina kusinbarns sida. Därefter kan dina föräldrars syskon och syskonbarn testa sig. Om det visar sig att dina kusiner är anlagsbärare kan det bli aktuellt för deras barn att testa sig i framtiden. Det hamnar dock lite på er att ta upp detta med era släktingar eftersom kliniska avdelningar inte själva tar den kontakten.

Oskar har SMA typ 2

Oskar är fem år och har SMA typ 2. Han kom till Ågrenska med mamma Anita, pappa Filip och storebror William, tio år.

När Oskar föddes hade han svårt att amma och var allergisk mot mjölkprotein. Annars syntes inga tydliga tecken på att något var annorlunda.

– Allergin växte bort under det första året. Oskar kändes kanske lite mindre sprättig i benen än jag mindes från William, hans storebror som är lite mer än fyra år äldre, säger Filip.

– Jag kommer ihåg att Oskar aldrig ville ställa sig upp vid matbordet på samma sätt som William hade gjort, säger Anita.

Oskar gick fortfarande inte när han fyllde ett år. De träffade en fysioterapeut som menade att han bara var lite sen i den motoriska utvecklingen.

– Oskar kunde krypa och stå på knäna utan problem, men han ställde sig aldrig upp på fötterna, säger Filip.

– På sommaren åkte vi till mina föräldrar som bor i ett annat land, och bokade tid hos en neurolog där. Han såg något på provsvaren efter den första undersökningen, så jag och Oskar fick stanna kvar på sjukhuset i en vecka, säger Anita.

Oskar fick göra flera undersökningar. Läkarna nämnde olika möjliga sjukdomar som varken Anita eller Filip hade hört talas om. I väntan på besked från testerna sökte de information om de olika sjukdomarna.

– Läkarna trodde att Oskar antingen hade SMA eller en liknande muskelsjukdom med bättre prognos. Jag ringde och pratade med vår fysioterapeut hemma i Sverige som tyckte att SMA lät mest troligt, säger Filip.

– När vi blev kallade till ett möte med läkarna blev jag väldigt stressad. Om läkaren vill träffa en förstår man att det kommer dåliga besked, säger Anita.

Oskar var ett och ett halvt år när han fick diagnosen SMA.

– Läkarna levererade inte beskedet så bra och hade inte svar på vilken typ Oskar hade. Om det var typ 1 skulle han leva i ett par år och om det var typ 2 skulle han leva mellan 2–27 år, säger Filip.

– Jag frågade när Oskar kommer dö och fick till svar att det vet man inte. Jag gick ut därifrån och bara skrek. Hela världen rasade, säger Anita.

Klinisk bild vid spinal muskelatrofi

– SMA medför svaghet i nästan hela kroppen. De allra flesta har dock kvar bra funktioner ovanför ”näshöjd”, det vill säga i ögon, kinder och panna. Det säger Lars Alberg som är barnneurolog vid Drottning Silvias barnsjukhus i Göteborg.

Spinal muskelatrofi (SMA) är en ärftlig neuromuskulär sjukdom som medför att motoriska nervceller bryts ned. Nedbrytningen leder till fortskridande muskelsvaghet och muskelförtvinning (atrofi). Spinal betyder att tillståndet har med ryggmärgen att göra.

– SMA kännetecknas av att muskulaturen närmast bålen försvagas och förtvinar. Det är alltså musklerna i bröstkorgen, längs med ryggraden och i bäckenet som påverkas, säger Lars Alberg.

Förekomst

SMA delas in i fem olika typer, från typ 0 till typ 4. Varje år insjuknar 4–8 barn per 100 000 nyfödda med SMA typ 1 som är den svåra och vanligaste formen. 2–3 personer insjuknar årligen med SMA typ 2 och 2–3 personer med SMA typ 3. SMA typ 4 är en mycket lindrig form med debut först i vuxen ålder. SMA typ 0 är den allvarligaste formen som ger mycket svåra symtom redan under fosterlivet. Barnen lever endast några månader efter födseln.

Kroppens motoriska enhet

Kroppens muskler och nerver hänger ihop som en motorisk enhet: i mellanhjärnan vidare till ryggmärgens framhorn finns muskelnervceller – motorneuron – som styr musklerna. Från motorneuronen går nervtrådar ut till olika kroppsdelar via den neuromuskulära kopplingen. Den neuromuskulära kopplingen är övergången där nervsignalen leder över till muskelfibrerna. Från muskelfibrerna leder sedan känselnerverna tillbaka information till nervcellerna och vidare till hjärnan.

I ryggmärgen finns vissa färdiga program som styr hur den motoriska enheten fungerar och samverkar. Reflexer är exempel på ett skyddsprogram som aktiveras när kroppen upplever fara eller smärta. Till exempel rycker vi bort handen från en het spisplatta.

– Den motoriska enheten fungerar som en kedja: om en länk bryts påverkar det hela enheten. Oavsett var i kedjan det sker uppstår liknande symtom, som svaghet eller långsammare rörelser, säger Lars Alberg.

Genetisk orsak till SMA

Motorneuronens "överlevnadsgener", generna *SMN1* och *SMN2*, är mall för tillverkningen av protein som kallas SMN, survival of motor neuron. SMN-protein behövs i nervens alla delar – i cellkärnan, i nervtråden, i övergången mellan nerven och muskeln – för att nerven ska överleva och må bra. En förändring i genen *SMN1* leder till en brist på SMN-protein och därmed till den nedbrytning av motorneuronen som orsakar SMA. Sjukdomens svårighetsgrad påverkas av *SMN2*-genen, som kodar för ett skörare SMN-protein. – Kroppen blir beroende av *SMN2*-reserven när *SMN1* inte fungerar. SMA kan bli lindrigare av att man har fler *SMN2*-kopior, säger Lars Alberg.

Symtombild

SMA ger symtom i nästan hela kroppen till följd av nedbrytningen av musklerna. Det finns inga exakta gränser mellan de olika typerna av sjukdomen, och symtomens svårighetsgrad varierar mellan personer med samma typ. Tidiga symtom ger svårare sjukdom, men om behandling sätts in tidigt förbättras prognosen.

– De stora framstegen med nya läkemedelsbehandlingar har gett mycket bättre möjligheter att kunna lindra symtomutvecklingen, säger Lars Alberg.

Oralmotoriska svårigheter orsakas av försvagade muskler i mun och ansikte. Det gör det svårt att gapa, tugga och svälja. Felsväljningar ökar infektionsrisken. Även näringsintaget kan försvåras, vilket påverkar tillväxten. Påverkade stämband kan ge problem med röst och tal.

– Vårdkontakten för personer med SMA bör bestå av team med bland annat läkare, dietist, logoped, tandvård och specialisttandvård, säger Lars Alberg.

Andningsbesvär av olika slag är vanligt vid SMA. En orsak är slem som fastnar i luftvägarna. Besvären är ofta störst för barn under två år, som har mindre luftvägar och en ökad infektionskänslighet. Andningsstödande behandling och andningsgymnastik är ofta motiverat för att minska besvären, till exempel med koksaltinhalationer, PEP-mask eller hostmaskin. Vid stora besvär kan andningshjälpmedel som CPAP under dagtid vara till nytta.

– Vissa undrar varför SMA ger så mycket slem. Friska personer producerar också en hel del slem, men när allt fungerar som det ska forslas slemmet hela tiden bort utan att vi märker det. Personer med SMA har svårt att göra sig av med slemmet snarare än att sjukdomen i sig ökar slembildningen, säger Lars Alberg.

Bröstkorgens försvagade muskler ger minskade andningsrörelser, vilket leder till att lungvolymen sänks. Under sömn kan sammanfallna

luftvägar orsaka andningsbesvär, som snarkningar och sömnapné. Sömnregistreringar kan utreda vilka andningshjälpmedel som behövs nattetid, till exempel CPAP eller BiPAP.

– Det finns ingen universalbehandling för andningsbesvär som passar alla med SMA. Vilka åtgärder som behövs är individuellt för varje barn, det som fungerar för ett barn kanske inte fungerar för ett annat.

Trög mage och förstoppning är vanliga besvär vid försvagade magmuskler och tarmrörelser. Symtom på förstoppning kan vara magsmärtor, illamående och minskad aptit.

– Besvären kan komma smygande och utvecklas till en svår förstoppning innan sjukvården hinner reagera. Det är viktigt att ha en mage som mår bra, och därmed viktigt att sjukvården tar upp frågor kopplade till den, säger Lars Alberg.

Skolios innebär att ryggraden är sned. Vid snedbelastning av ryggen ökar risken att skoliosen förvärras. Sittande ställning belastar ryggen mer än stående och gående. Svaga muskler ökar belastningen ytterligare. En annan faktor är växandet. Skolios kan ge upphov till smärta och nedsatt funktion i ryggraden samt påverkan på andningsförmågan. Arbetsterapeuten kan hjälpa med ergonomi och hjälpmedel. Korsett kan bromsa, men inte vända, skoliosutvecklingen. Operation kan bli aktuellt för vissa.

Snett bäcken kan bli en konsekvens av muskelsvagheten och skoliosutvecklingen. Det ökar risken för höfterna att delvis eller helt hoppa ur led (subluxation och luxation), vilket kan vara smärtsamt och påverkar funktionen. Risken är högre för personer med tidigt uttalad muskelsvaghet.

– Om en höft inte belastas eller sitter rätt utvecklas varken den eller omgivande muskler och leder som de ska. Tidigare fick de allra svagaste ingen egentlig behandling, eftersom höften ändå kunde hoppa ur led efter en operation. Numera kan de få medicinsk behandling, säger Lars Alberg.

Minskad rörelse minskar belastningen på skelettet, vilket ökar risken för *benskörhet (osteoporos)*. Kalcium (kalk) är viktigt för att stärka skelettet och finns naturligt i olika livsmedel. Vissa kan behöva extra tillskott. Vid SMA rekommenderas regelbunden provtagning av D-vitamin, och dagligt tillskott vid behov. D-vitamin ökar kroppens förmåga att ta upp kalcium.

– Om man råkar glömma dropparna i en vecka går det att ta hela veckans mängd vid ett tillfälle utan att det är farligt, säger Lars Alberg. Benskörhet kan misstänkas hos personer som drabbas av benbrott utan större kraft. Det utreds genom en bentäthetsmätning (DXA) som sker vid röntgenundersökning. I många länder ingår den som

rutinundersökning vid SMA, men inte i Sverige. Här görs DXA först efter ett eller flera benbrott. Vårdens riktlinjer är mer restriktiva med tanke på risken för radioaktiv strålning vid röntgen.

– I praktiken räknar vi med att personer med SMA har benskörhet oavsett om de har haft benbrott eller inte. En bentäthetsmätning skulle alltså inte förändra utgångsläget, så behandlingen påverkas inte av dessa riktlinjer.

Fatigue är ett slags *kronisk trötthet* som varken vila eller fysisk aktivitet kan lindra. Ett barn med fatigue känner sig sällan piggt eller utvilat. Hen behöver kanske alltid sova efter skolan och orkar inte delta i roliga aktiviteter. Många med kroniska sjukdomar upplever att tröttheten påverkar nästan hela livet. Det ingår dock inte som ett av kriterierna för att få medicinsk behandling.

– Det behöver göras mer studier på SMA och medicinsk behandling för fatigue. Det finns dock personer som har beskrivit hur de orkar mer och orkar ta initiativ efter att de fått medicinsk behandling, säger Lars Alberg.

Nya läkemedel

Tidigare fanns enbart symtomlindrande behandling vid SMA. Numera finns läkemedel som sätts in som behandling för själva grundsjukdomen. I Sverige används medicinen Spinraza sedan 2017 och Evrysdi godkändes 2020. Zolgensma är den senaste behandlingen, en genterapi som godkändes i början av 2022.

Behandling och uppföljning

Personer med SMA behöver många olika vårdkontakter beroende på symtom och funktionsnedsättningar. Förebyggande behandling är mycket viktigt. Hit hör bland annat stretching och fysisk träning. Atrofin gör att musklerna blir svaga och stelnar, men de är inte sköra och tål därmed ansträngning på en rimlig nivå.

– Träning är inte skadligt för personer med SMA. Precis som alla människor behöver de motion för muskler och kondition, men även för det psykiska välmåendet, säger Lars Alberg.

Frågor till Lars Alberg

När ska man göra en sväljröntgen?

– Det finns inga exakta tidpunkter. Jag rekommenderar att komma fram till det i samråd med en logoped. Vid SMA typ 1 görs en tidig sväljröntgen under det första halvåret, med uppföljning utifrån de fynd som görs. Är symtomen lindrigare görs undersökningen på förekommen anledning.

När anses det vara motiverat att operera skolios?

– Man följer utvecklingen med röntgen och mäter en vinkel mellan övre och undre delen av ryggen, Cobbvinkeln. Är den till exempel mer än 40 grader rekommenderas operation. Smärta kan också vara ett särskilt skäl som motiverar en operation.

Vår dotter ska operera sin skolios och kommer inte kunna gå på 6–8 veckor. Hur stor är chansen att hon återhämtar sig och blir bra?

– Hittills har vi sett positiva resultat efter operationerna. Det krävs dock ett team inom vården med bland annat läkare, ortoped och fysioterapeut. Tillsammans med familjen pratar vi ihop oss om när det är rätt tillfälle för att effekten ska bli så bra som möjligt.

Hur mycket D-vitamin ska man ha?

– Man mäter nivån i blodet och utifrån det korrigeras mängden droppar som behövs. För bäst kalciumupptag ska nivån vara minst 75 nanomol per liter. Det är ofarligt att ligga lite högre, men viktigt att inte hamna under 50.

Forskning och läkemedel

– Man brukar säga att det högst en gång per livstid brukar komma ett läkemedel som ändrar spelreglerna för en sjukdom. Bara de senaste åren har SMA fått inte mindre än tre olika mediciner, vilket onekligen är helt fantastiskt. Det säger överläkare Lars Alberg.

När ett läkemedel har godkänts för att testas på människor ska det genomgå ett antal studiefaser. I den så kallade fas 3-studien prövas läkemedlet på större patientgrupper. Lyckade resultat innebär att det kan bli godkänt för medicinsk behandling. I dagsläget pågår ett flertal fas 3-studier av läkemedel mot SMA. Sverige deltar dock inte i några.

– Man har räknat ut att hela processen, från grundforskning till lyckat resultat, kostar omkring en miljard dollar för varje ny medicin, säger Lars Alberg.

Tre läkemedel mot SMA

I Sverige finns tre läkemedel som är godkända som behandling av själva grundsjukdomen SMA: *Spinraza*, *Evrysdi* och *Zolgensma*. De två första fungerar på liknande sätt och förstärker det redan befintliga SMN-proteinet genom att öka andelen funktionsdugligt SMN-protein från *SMN2*-genen. *Zolgensma* är en genterapi där man tillför friska *SMN1*-gener till kroppen. Det sker via en injektion av ett ofarligt virus

som bär på en stor mängd *SMN1*-gener. Behandlingen sker vid ett tillfälle senast sex månader efter födseln.

Svenska studier om SMA

Ett omfattande projekt om SMA och lungor bedrivs av lungteamet i Lund. Just nu rekryteras studiedeltagare via barnlungmottagningarna i Skåne, Stockholm och Göteborg. På sikt ska studien bedrivas nationellt.

- Det kommer också ingå ett delprojekt om att träna muskelstyrka med särskilt fokus på andningsmuskulaturen, säger Lars Alberg. Lars Alberg själv driver ett projekt som heter "SMA – LIV", med deltagare från Göteborg, Skåne och Stockholm. Studien handlar om långtidsuppföljning, behandlingsuppföljning och livskvalitet hos personer som får medicinsk behandling. Man samlar in material från 2017, då Spinraza blev det första läkemedlet att godkännas för behandling i Sverige, och kommer att följa deltagarna fram till 2027.
- Socialstyrelsen leder även en utredning om att ta med SMA i PKU-provet, eller nyföddhetscreeningen, för att redan där fastställa diagnosen. Vi vet ju att behandlingen mot SMA ger bättre effekt ju tidigare den startar.

NMiS

SMA ingår i NMiS (neuromuskulära sjukdomar i Sverige), ett av tio delregister i det nationella kvalitetsregistret Svenska neuroregister. Läs mer på neuroreg.se

Internationella kliniska studier

På clinicaltrials.gov går det att söka information om såväl pågående som planerade och avslutade kliniska studier.

Frågor till Lars Alberg

Kan man behandlas med Zolgensma i Sverige?

- Ja, det startade i år (2022) och ges vid SMA typ 1 före sex månaders ålder. Ett par patienter har fått behandlingen i Stockholm, men ingen i Göteborg.

Går det att kombinera Zolgensma med annan medicin?

- Nej, i nuläget finns det inga bevis för att det skulle ge någon ytterligare effekt. Den ekonomiska aspekten spelar också in. Andra länder kan ha andra regler. I Sverige är NT-rådets rekommendation tydlig: om man har fått Zolgensma kan man inte få de andra medicinerna även om man upplever att effekterna av genterapin inte blir bra. Man vet inte heller än om det finns någon risk med att ha för mycket *SMN2*-gener.

Vår fyraåring blev nekad Zolgensma på grund av risken för svåra biverkningar, men vi fick inget svar på vilka de var?

– I Sverige utgår man från NT-rådets rekommendation om upp till sex månader. Det blir dock ett glapp till den skrivna rekommendationen, där gränsen är satt någonstans efter 1,5 år och en vikt på omkring 13 kilo. Det gör att rekommendationerna skiljer sig mellan olika länder. Studierna är bara gjorda på barn upp till 6 månader, så erfarenheterna av att behandla äldre barn med Zolgensma är mycket begränsade. Maxgränsen på 6 månader beror dels på det knappa vetenskapliga underlaget men är också en säkerhetsfråga: allvarliga biverkningar har dokumenterats internationellt, bland annat har två barn avlidit i leversvikt efter behandlingen.

Tre olika företag står bakom de olika läkemedlen, finns det indikation på konkurrens och prissänkningar?

– Jag tänker att det är oundvikligt, många har till exempel bytt från Spinraza till Evrysdi. Både konkurrens och motivation att driva forskningen framåt kommer påverka priset.

Har du tips om studier att läsa för att avgöra om man ska gå över från Spinraza till Evrysdi?

– De två medicinerna verkar jämlika i effekt. Det finns dock inga direkta jämförelser mellan dem eftersom det är väldigt svårt att jämföra resultaten på ett bra sätt. Först måste ni få diskutera det med det medicinska teamet. Förstahandsvalet är Spinraza och därefter Evrysdi. Hittills tyder inget på att det blir sämre att byta till Evrysdi.

Kan man byta till Evrysdi och sedan tillbaka till Spinraza? Vi fick veta att det krävs ett års utredning innan man får byta tillbaka?

– Expertgruppen är tydlig med att om man bytt från Spinraza till Evrysdi och får biverkningar, till exempel magsmärtor eller feber, ska man självklart få byta tillbaka. Det gäller också om en dokumenterat god effekt försvinner efter övergång till Evrysdi. En utvärdering sker efter ett år men om man upplever sämre effekt flera månader innan dess ska man absolut inte vänta. Då ska en utvärdering göras utöver den årliga.

Hur går det till när man går tillbaka till Spinraza?

– Jag tror man behöver få en påfyllnadsdos, men kolla med företaget.

Fortsätter medicineringen efter att barnet fyller 18?

– Ja. Då fattas beslutet innan 18-årsdagen, så fortsätter behandling och uppföljning som tidigare.

Oskar behandlas med Spinraza

En vecka efter hemkomsten till Sverige hade Oskar och föräldrarna ett första läkarbesök.

– Alla papper var översatta för att vi skulle slippa gå igenom hela processen en gång till. Jag frågade när vi kunde börja med Spinraza. Han kunde inte ge ett tydligt svar eftersom vi inte visste Oskars SMA-typ och antal SMN2-kopior, säger Filip.

Ytterligare tester genomfördes som fastställde att Oskar har SMA typ 2.

– En andra läkare var säker på att han skulle bli beviljad medicinsk behandling. Då kändes det som att en tung sten föll från mitt bröst, säger Anita.

Ett par månader senare började Oskar behandlas med Spinraza. Under det första halvåret märktes ingen tydlig effekt.

– Vi hade fortfarande inte fått några hjälpmedel och fick själva agera Oskars ortoser på ståträningen vilket var väldigt jobbigt, säger Filip.

Andningsstödjande behandling vid SMA

– Den försvagade andningsmuskulaturen är den främsta orsaken bakom andningsbesvär hos personer med SMA. Det säger Anastasia Filiou som är läkare på Respirationsmottagningen vid Astrid Lindgrens barnsjukhus i Solna.

Andningen styrs och regleras av hjärnstammen. Förändringar i blodgaserna (syre och koldioxid) samt i blodets pH-värde uppfattas av en särskild typ av receptorer som leder signalen till hjärnstammen. Från hjärnstammen går neuron som förbinder det centrala nervsystemet med andningsmuskulaturen. Inandningen är viktig för syresättning av blodet och utandningen för utvädring av koldioxiden. Själva gasutbytet sker i lungorna. Den viktigaste andningsmuskeln är *diafragman* (mellangärdet) som sköter den största delen av inandningen. När vi andas använder vi också våra *interkostalmuskler*. De sitter mellan revbenen och gör att brösthålans volym ökar.

– Personer med SMA har ofta en bibehållen funktion av diafragma, vilket delvis är positivt. Det skapar dock en obalans med de försvagade interkostalmuskelnerna. Om man går för länge utan behandling kan muskelobalansen leda till att bröstkorgen blir julgransformad, säger Anastasia Filiou.

Nedsatt andningskraft skapar flera problem

Muskelsvagheten försämrar andningskraften hos personer med SMA. Det ger olika, ofta överlappande, problem som:

- *Nedsatt hostförmåga* – försvårar möjligheten att frigöra slem i luftvägarna.
- *Ökad risk för felsväljning (aspiration)* – mat och vätska sväljs ner i lungorna vilket ökar slembildningen.
- *Hypoventilation under sömn* – en ökning av koldioxidnivåer i blodet vid sömn. En försvagad andningsfunktion påverkar gasutbytet. Koldioxidhalten i blodet ökar och syrgashalten kan minska.
- *Underutveckling av bröstorgsvägg och lungor* – en påverkan på lungfunktionen genom nedsatt elasticitet av lungorna och förlust av lungvolym (atelektas). Även hämmad skelettutveckling inverkar på lungfunktionen.
- *Återkommande infektioner* – en konsekvens av ovan nämnda tillstånd.

– Vid SMA bildas ofta slemproppar i lungan som kan blockera luftvägar och orsaka atelektas, det vill säga att delar av lungan faller ihop. Detta kan leda till påverkad syresättning och, eller, återkommande infektioner. Påverkan på bröstorgens muskulatur och skelett ökar risken för skolios, säger Anastasia Filiou.

Sömnpåverkan

Muskelsvagheten påverkar även den svalgvidgande muskulaturen vilket kan leda till snarkning och andningsuppehåll vid sömn (sömnapné). Hypoventilation (en ökning av koldioxidnivåerna i blodet) inträffar under nattsömnen när musklerna är slappare och andningen svagare. Det kan leda till symptom som huvudvärk och trötthet. En så kallad paradoxal andning kännetecknar andningsmönstret vid SMA. – Det betyder att andningsrörelserna i bröstet och buken inte är synkroniserade utan krockar med varandra, säger Anastasia Filiou.

Viktigt att förebygga lungkomplikationer

Det finns viktiga förebyggande åtgärder för att förhindra lungkomplikationer:

- *förhindra infektioner* – följa det allmänna vaccinationsprogrammet och årlig vaccination mot influensa samt förebygga felsväljning
- *minska slemmet* – inhalationer med koksalt, slemmobiliserande övningar och andningsstöd
- *regelbunden uppföljning av lungfunktionen* – nattliga andningsregistreringar, bedömning av andningsförmåga (spirometri och kapillärl blodgasanalys).

– Vi rekommenderar att sätta in tidig antibiotikabehandling mot övre luftvägsinfektioner för att försöka undvika lunginflammationer. Om sådana förekommit kan även antibiotikaproylax vara befogat, säger Anastasia Filiou.

Andningsstödjande behandling

Den andningsstödjande behandlingen syftar till att avlasta andningsmuskulaturen, förhindra deformation av bröstkorgen, förbättra gasutbytet i lungan samt underlätta slemmobiliseringen. Det finns olika typer av andningsmasker för andningsstöd, så kallad icke-invasiv ventilation. En CPAP (continuous positive airway pressure) ger samma tryck under hela andningscirkeln. En BPAP ger olika tryck vid in- och utandning. Det finns både näsmasker och masker som täcker hela ansiktet. Vissa kan behöva stöd från andningsmask under både dag och natt. Vid SMA används BPAP vid indikation för andningsunderstöd nattetid, och Ibland även dagtid.

– BPAP understödjer barnets spontana andning och justeras efter behov. Om barnet till exempel blir sjukt kan det behövas ett högre tryck för att hjälpa andningen, säger Anastasia Filiou.

Behandling mot slem

Slemmobiliserande behandling innefattar regelbundna inhalationer med koksalt. Inhalationerna bör följas av andningsgymnastik med till exempel PEP-mask och hostmaskin. En PEP-mask (Positive Expiratory Pressure) ger träning genom motståndsandning. Den bidrar till att luftrören vidgas och slemmet mobiliseras från de perifera till de mer centrala luftvägarna. Hostmaskin kan övervägas efter en bedömning av hoststyrkan och ska användas som ett tillägg till annan andningsgymnastik för att underlätta slemevakuering.

– Regelbunden inhalationsbehandling och andningsgymnastik rekommenderas i förebyggande syfte mot luftvägsinfektioner, säger Anastasia Filiou.

Fråga till Anastasia Filiou

När bör sväljningsröntgen göras på barn utan symtom?

– Riktlinjerna skiljer sig mellan olika regioner. Vi brukar inte göra sväljningsröntgen om det saknas symtom som talar för aspiration – felsväljning, om barnet växer bra och inte har någon lungpåverkan. Om barnet har symtom som sväljningssvårigheter, rosslig andning eller hosta i anslutning till matintaget bör sväljröntgen göras. Även vid upprepade luftvägsinfektioner och/eller röntgenfynd (oklara eller förenliga med aspiration) är det viktigt att överväga sväljningsröntgen. Återkommande lunginflammationer kan vara tecken på så kallad tyst aspiration.

Ortopedi

– Skolios är vanligt vid SMA typ 2 och 3, men kirurgi ger oftast goda resultat. Det säger Ann-Charlott Söderpalm som är ortoped och arbetar på Ortho Center i Göteborg.

En ortoped arbetar i huvudsak med skelettet, lederna och musklerna. Ortopedi kommer från grekiskan och betyder raka barn.

– Vid SMA tar ortopederna hand om de sekundära komplikationerna som uppstår i kroppens rörelseapparat, till exempel en snedställning i höften eller foten, säger Ann-Charlott Söderpalm.

Skelettets uppbyggnad

Muskelcellerna finns redan när barnet föds och växer i takt med kroppen. Detsamma gäller för skelettet. Det finns benbildande celler (osteoblaster) och bennedbrytande celler (osteoklaster) som hela tiden bryter ner och bygger upp skelettet. Hos barn sker bildandet av ben lättare. Därför går det snabbare att läka frakturer – benbrott – ju yngre personen är.

– Skelettet omsätts och utvecklas ständigt. Tio procent byts ut på ett år, säger Ann-Charlott Söderpalm.

Fysisk aktivitet är viktigt för skelettet om musklerna är friska och fungerar som de ska.

– Om vi hoppar på benen vill skelettet försvara sig genom att bygga sig lite starkare, säger Ann-Charlott Söderpalm.

Hos barn finns tillväxtzoner i kroppens alla ben. I de områdena sker ständig tillväxt på längden och bredden medan barnet växer. För att tillväxten ska bli så bra som möjligt behövs olika tillväxthormoner, men även belastning på skelettet. En balanserad belastning av skelettet behövs för att alla delar ska kunna växa sig tätare och bli starkare, och för att få bra ledrörlighet.

– Varje barn har också en genetisk kod som talar om ungefär hur lång man ska bli utifrån längden hos föräldrarna och deras föräldrar. Någonstans i övre tonåren börjar tillväxthormonerna signalera att tillväxtzonerna ska sluta sig, säger Ann-Charlott Söderpalm.

Ortopediska tillstånd vid SMA

Hos personer med SMA skapar muskelsvagheten en obalans i belastningen av skelettet, vilket leder till olika besvär. Det är vanligt med bland annat muskelförsvagning (hypotrofi), skolios (sned rygg), kontrakturer (stela leder) och luxation (urledvridning).

– Om ett barn har starkare vadbensmuskel än muskulaturen på underbenets framsida kan fotleden inte röra sig normalt.

Muskelobalansen leder till att foten stelnar i ett tillstånd som kallas spetsfot, säger Ann-Charlott Söderpalm.

Kontrakturer

Rörlighetsträning, ortoser och hjälpmedel är viktigt för att motverka att lederna stelnar, vilket också kallas för kontrakturer. En förlängning av muskler och senor kan ske kirurgiskt för att förbättra funktionen och minska obehag orsakat av kontrakturer. Operationen syftar också till att förbättra möjligheten att använda ortoser och ståskal.

– Musklerna blir inte starkare efter en operation av spetsfot, men balansytan blir bättre och jämnare belastning gör det lättare att stå, säger Ann-Charlott Söderpalm.

Varje operation bör föregås av ordentliga diskussioner om nyttan och vinsterna av ett sådant ingrepp.

– Man ska inte operera för opererandets skull, utan det är viktigt att vi hela tiden har en dialog om vad det ska vara bra för.

Skolios

Skolios innebär att ryggraden utvecklar en krökning i sidled. Vid SMA är den bakomliggande orsaken till skolios neuromuskulär, det vill säga en konsekvens av muskelsvagheter och obalansen som SMA medför. Med tiden utvecklar många med SMA typ 2 och typ 3 skolios. – Barnen får skolios eftersom musklerna inte orkar hålla upp kroppen. Före tio års ålder har nästan hälften av alla med SMA typ 2 och 3 kurvor över 50 grader, särskilt barn utan gångförmåga. Då behövs en operation så att inte påfrestningen på lungorna blir för stor, säger Ann-Charlott Söderpalm.

Vid en röntgenundersökning mäter man krökningens vinklar, så kallade Cobbvinklar. Med datortomografi och magnetkamera (MR) undersöker man andra strukturella avvikelser i ryggen och ryggmärgskanalen. Skoliosbehandling ska alltid sättas in om Cobbvinkeln mäter över 30 grader. Användning av korsett kan bromsa upp, men förhindrar inte skoliosutvecklingen. Korsetten hjälper till att hålla ryggen upprätt och underlättar sittande. Med kontinuerliga röntgenundersökningar följer man upp hur väl korsettbehandlingen fungerar.

– Även om en operation är oundviklig kan korsetten skjuta upp den tills barnet blir äldre. Ett litet barn har fortfarande mycket tillväxt kvar, vilket ökar risken för att krökningen ändå blir stor i slutändan, säger Ann-Charlott Söderpalm.

Den kirurgiska behandlingen av skolios syftar till att korrigera krokigheten och stabilisera ryggen. Operationen kan ge goda resultat även för lungfunktionen. Det finns olika operationsmetoder. Vilken som väljs beror dels på skoliostyp, dels på barnets ålder. Hos mycket

små barn kan olika typer av expanderbara instrument opereras in. De anpassas efter barnets längd under tillväxten.

– Skoliosen kan fortsätta att utvecklas även efter att kroppen har vuxit färdigt om muskelsvagheter är stor. Då är det viktigt med återkommande uppföljningar i vuxen ålder, säger Ann-Charlott Söderpalm.

Instabil höftled

Vid SMA kan barnet ha stabila höfter vid födseln. Muskelsvagheter kan dock innebära att höftleden så småningom växer sig delvis eller helt ur led, så kallad höftledsdysplasi. Olika studier visar att höftledsluxation är vanligare vid SMA typ 2 än vid typ 3. Man har även sett att en operation inte förhindrar nya luxationer.

– En ny metod som kallas för ”guided growth hip screw” ser ut att ge bättre resultat när höften är på väg att glida ur, säger Ann-Charlott Söderpalm.

Frågor till Ann-Charlott Söderpalm

Kan träning och ortoser minska skoliosen?

– Nej, det går inte att träna ryggen rak. En redan befintlig skolios kan bara rätas ut genom operation.

Finns det en risk med för mycket träning, att uttröttade muskler ökar skoliosen?

– Inget tyder på att man utvecklar mer skolios av att röra sig för mycket. All träning är bra, men den får inte bli på bekostnad av annat, till exempel att orka med skolarbete.

Oskar har stela knän

Strax efter att Oskar fick diagnosen började han i förskolan. Där har han en resursperson som bland annat ser till att han använder sina ståortoser och som både tränar och stretchar med honom två gånger i veckan. Oskar är stark i armarna som gör att han kan ställa sig upp och klättra på saker. Utomhus tar han sig runt med hjälp av en RaceRunner – en specialbyggd trehjulig sparkcykel.

– Den är guld värd och gör Oskar mer självständig. Han kan klättra upp i den på egen hand, rulla iväg och klättra ner på något annat ställe, säger Filip.

Däremot är Oskar stel i knälederna vilket påverkar gångförmågan.

– Han kan stå och gå med ortoser, men eftersom han inte kan sträcka ut knäna ordentligt lutar han sig på ortoserna, säger Filip.

– Oskar tycker det är läskigt att gå utan stöd, men han har gått kortare sträckor utan att hålla i sig, säger Anita.

Fysioterapi och arbetsterapi

De nya läkemedlen har lett till ett paradigmskifte vad gäller funktionsnivå och motorisk träning för barn med SMA.

– Medicinbehandlingen ger barnen muskelkraft som gör att vi kan utmana dem mer i träningen än vad vi tidigare har kunnat. Det berättar Johanna Weichbrodt som är specialistarbetsterapeut och tillhör det neuromuskulära teamet vid Drottning Silvias barnsjukhus i Göteborg.

Ett syfte med det neuromuskulära teamet vid Regionhabiliteringen i Västra Götaland är att samla kunskap och erfarenhet av barn med sällsynta diagnoser. Teamet består av en barnneurolog, fysioterapeut, arbetsterapeut och dietist.

– Teamet startade i början av 1990-talet och specialiserade sig på barn med Duchennes muskeldystrofi. Man insåg dock snart att väldigt många fler barn behövde den här regelbundna hjälpen från ett expertteam som träffat många barn med samma diagnos. Så småningom adderades därför SMA och en hel del andra sällsynta neuromuskulära diagnoser, berättar Johanna Weichbrodt.

Det är viktigt att barn med SMA får en kontinuerlig uppföljning med systematiska undersökningar av muskelstyrkan. Barnen och ungdomarna undersöks därför av teamet en till två gånger per år. Besöken brukar vara fler och tätare under det första året.

– I början händer det mycket och det gäller att vi hela tiden ligger steget före för att kunna sätta in rätt insatser vid rätt tidpunkt.

Muskelfunktion vid SMA

Barn med SMA typ 1 och 2 har en uttalad muskelsvaghet i hela kroppen. Beroende på sjukdomens svårighetsgrad kan det finnas en stor variation mellan olika personer. Musklerna närmast bålen är ofta mer drabbade, och de flesta är svagare i benen än i armarna. Funktionsnivån kan idag beskrivas som icke sittare, sittare eller gångare. Grunddiagnosen kvarstår oavsett funktionsnivå, men de nya medicinerna har trots allt ändrat perspektivet på muskelfunktionen hos personer med SMA.

– Precisionsmedicinerna innebär ett totalt paradigmskifte: där barnen förut alltid förlorade i funktion förväntar vi oss nu att de istället vinner i funktion. Däremot vet vi inte hur långt dessa mediciner kan klara en växande kropp med tyngre och längre hävarmar. Redan nu ser vi ibland, trots god behandlingseffekt, att den motoriska förmågan kan försämrans när barnen växer och hävarmarna blir längre och tyngre, säger Johanna Weichbrodt.

Anpassad träning av muskelstyrka och uthållighet

Träning av muskelstyrka är viktigt för barn som har SMA. Muskelträningen förbättrar även den medicinska effekten.

– Vi har som sagt inte facit på vad den växande kroppen innebär för behandlingseffekten på sikt. Det kräver mer av medicinen för att man ska orka bära en tyngre kropp. Det är där vi också måste vara steget före vad gäller muskelstyrka, vi måste hela tiden ha koll på längd och vikt, träning och stretching, säger Johanna Weichbrodt.

Träningen individanpassas utifrån muskelstyrka och ålder. Det lilla barnet tränar bäst i lek, både på golvet och i sittande position.

Utmana barnets gränser så att hen får sträcka sig efter leksaker, försöka nå nästa funktionsnivå genom att rulla på golvet, komma upp i krypställning eller så småningom kunna stå mot exempelvis ett soffbord. Ta hjälp av fysioterapeuten som kan ge träningstips utifrån den nivå som barnet befinner sig på för tillfället. Konditionsträning är bra för att öka uthålligheten. För att detta ska fungera behöver man träna i avlastat läge, till exempel bassängträning.

– Den bästa träningen är i vatten, man kan inte bada för mycket. Barnet får hjälp av flytkraften och slipper kämpa mot gravitationen. Man behöver inte simma längder utan vanlig lek räcker långt för att få upp flåset, säger Johanna Weichbrodt.

Viktigaste träningen i vardagsaktiviteter och lek

För barn med SMA är muskel- och konditionsträning i vardagen viktigare än att avsätta tid specifikt för träning. Försök att stimulera till aktivitet genom lek utifrån barnets ålder, motoriska funktionsnivå och intressen. Johanna Weichbrodt tipsar:

- börja med låg belastning och lätta föremål – ballonger, lätta bollar, leksaker, bestick
- öka belastningen successivt – byt ut till tyngre föremål, flytta leksaken längre bort från barnet
- gör hellre flera lätta repetitioner än ett fåtal tunga
- använd slyngor i takkrok för små barn som behöver hjälp att röra armar och ben liggande på golvet eller sittande barn i rullstol som har svaga armar, det ger större möjlighet att röra sig fritt utan friktion från underlaget.

Tips på träningsappar

- *Biogen SMA Träningsapp* – inspiration och träningstips samt övningar anpassade utifrån ålder och motorisk nivå
- *Tiny trainers* – mobilspel baserade på fysioterapiövningar för en roligare träning (finns både för iPhone och Android).

Kontrakturer

Vi utför de rörelser som är så effektiva som möjligt för kroppen. Därför kan ett muskelsvagt barn få ett annorlunda rörelsemönster, vilket i de flesta fall inte ska korrigeras.

– Barn med SMA anpassar sina rörelser utifrån nedsatt styrka och eventuella kontrakturer. Vi kan inte ändra rörelsemönstret då det innebär att de inte kan göra rörelsen alls, säger Johanna Weichbrodt.

Muskelsvagheten och de kompensatoriska rörelserna leder dock till att barnet kan utveckla kontrakturer. Det innebär att musklerna blir korta och mindre töjbara, vilket gör att musklerna inte går att sträcka ut i ytterläge. Det leder till sämre muskelfunktion och felställningar i lederna, vilket kan ge upphov till smärta när rörligheten provoceras, till exempel vid av- och påklädning. Kontrakturer påverkar även skelettutvecklingen under tillväxten, vilket ökar risken för skolios.

– Vi kan inte undvika kontrakturer helt och hållet, men hos de små barnen har vi möjlighet att påverka omfattningen genom att hjälpa barnet att ta ut hela rörelsen, säger Johanna Weichbrodt.

Att tänka på för att förebygga kontrakturer:

- daglig stretching: ta ut rörelsen i muskelns ytterläge i 20 sek x 3 set
- använd ortoser/skenor för långvarig positionering (ersätter dock inte stretching, då muskeln inte hamnar i ytterläge)
- ståträning

– Ju tidigare barnen lär sig att stretching är lika viktigt som tandborstning desto bättre. Låt barnen göra något roligt under tiden för att få till det, säger Johanna Weichbrodt.

Skolios

Skolios, sned rygg, uppkommer tidigare ju svagare personen är. Sittande ökar risken. Det är vanligt med tidig utveckling av kyfos (kutryggighet) hos barn med SMA typ 1. Behandling av skolios och kyfos sker i huvudsak med hjälp av korsett.

– Det är också bra att det lilla barnet ligger på mage i träningssituationen, och att inte bära i bärsele, säger Johanna Weichbrodt.

Ståträning

För barn som sitter i rullstol större delen av dagen är ståträning extra viktigt. Genom att stå stretchas höfter, knän och fotleder. Ståträning minskar också risken för skolios, vilket i sin tur har positiv inverkan på lungfunktionen. En upprätt position ger många positiva hälsoeffekter.

– Utrymmet ökar för lungorna och mag- och tarmsystemet så att de arbetar bättre. Det ökar även belastningen på och stärker skelettet, vilket minskar risken för benskörhet, säger Johanna Weichbrodt.

Vid ståträning har många nytta av ett ståskal. Rekommenderat är att barnet helst står 2 timmar per dag, vilket minskar risken för kontrakturer. För att underlätta lek vid ståträning kan man till exempel ha ett höj- och sänkbart handfat, köksbänk och bord.

– Barnet får även större räckvidd genom att stå. Det ökar också barnets delaktighet och möjlighet att leka i samma nivå som andra barn säger Johanna Weichbrodt.

Anpassningar i sittställning

En rullstol bör vara anpassad efter barnets storlek och behov. En rullstol "att växa i" ger sämre förutsättningar för en god sittställning. Istället ska rullstolen bytas ut allteftersom barnet växer.

– Ett äldre barn kan ha ståfunktion på sin elrullstol för att komma upp i stående så mycket som möjligt, säger Johanna Weichbrodt.

Vid uppföljningarna hos det neuromuskulära teamet görs en noggrann sittanalys. Denna ligger till grund för de rekommendationer som ges vad gäller sittande i rullstol och vid eventuell uppföljning av skolios.

Vid SMA finns en ökad risk för handledskontrakturer som inskränker rörligheten och räckvidden. Även här är stretching och ortosanvändning viktigt för att upprätthålla en god rörlighet. När det gäller skolarbete får barnet tillsammans med vuxna hitta en lagom nivå. För barn som kan skriva själv kan längre skrivuppgifter bli för ansträngande och då behövs hjälp och avlastning.

– Även ett mycket muskelsvagt barn kan få ett resultat inom referensvärdet för finmotorisk hastighet om barnet har en god ledrörlighet i sina händer, säger Johanna Weichbrodt.

Delaktighet och självständighet

För att barnen och ungdomarna ska bli självständiga trots SMA är det viktigt att se barnets förutsättningar i miljön och anpassa den efter deras behov. Hjälpmedlen ska passa åldern. Självständigheten ökar och självkänslan stärks genom att kunna ta sig dit man vill. När barnet inte kan själv och när anpassningar i miljön inte räcker till behöver hen få hjälp av någon annan att göra det hjärnan vill men som musklerna inte kan.

– Lär barnen bli skickliga på att instruera andra, för det kommer de behöva göra hela livet. Uppmuntra dem också att göra vardagliga uppgifter som syskonen gör, med stöd kan även barnet med SMA hjälpa till med dukning, plocka ur diskmaskin och så vidare. Det finns ett värde i att ha en jämlikhet mellan syskonen och stärka upplevelsen av att barnen är med på lika villkor, säger Johanna Weichbrodt.

Boktips

”Aron Tiger bestiger berg” av Ebba Ómarsson och Aron Anderson

”Zac leker” finns som nedladdningsbar PDF på

care.togetherinsma.se

Frågor till Johanna Weichbrodt:

Hur kan barnet stå och samtidigt förflytta sig?

– Be fysioterapeuten att ta en diskussion med Hjälpmedelscentralen om att till exempel sätta "emotionhjul" på en stårrullstol. Man får utmana teknikerna på Hjälpmedelscentralen.

Kan korsetten hämma barnets motoriska utveckling?

– Det lilla barnet ska inte ha korsett i liggande position, och inte heller när barnet är på golvet och till exempel tar sig fram rullande. Däremot ska korsetten alltid användas i sittande position eftersom en skoliosutveckling är betydligt värre för barnet.

Vad tycker du om mjuka korsetter?

– Som förälder eller personal kan man tycka att en hård korsett borde vara jobbigare för barnet och att mjukt material vore bekvämare, men så är det inte. En mjuk korsett hamnar oftast inte i rätt läge och sitter inte så stabilt vilket inte ger det stöd som barnet behöver. En hård korsett görs efter avgjutning och sitter på rätt plats.

Hur gör man om korsetten trycker på magen?

– Då kan korsetten anpassas med ett större hål med ett resårnät, men detta behöver ske i samarbete med ortopederna om det är en korrigerande korsett. Om korsetten orsakar mycket kräkningar kan man testa att äta mindre måltider och lite oftare under en period för att barnet ska vänja sig. Det kan även vara så att korsetten inte kan användas vid måltid men detta är ovanligt.

Vad ska vi göra åt de tjocka stöd på permobilerna som gör att det blir för trångt för vår son?

– Be Hjälpmedelscentralen anpassa bålstöden, det går att ta bort en del stoppning. Föräldrar kan säga att det blir så tjockt med vinterjacka, men oftast bygger inte jackan så mycket som man tror. Dessutom sitter barnet lite stadigare om det blir lite trängre vilket kan vara bra när man kör ute i ojämn terräng.

Kan man bli beviljad både permobil och en manuell rullstol med e-move-hjul?

– Det ser olika ut i olika regioner, men gör ett försök. En permobil kan göra att barnet undviker att leka hemma hos kompisar, eftersom den kan vara väldigt svår att komma in med. Då är det lättare med en manuell rullstol med e-move.

Mat, näring och ätande

– Mat med bra näringsinnehåll är viktigt för en optimal tillväxt och god hälsa hos barn med SMA. Inre organ och skelett får bättre förutsättningar, vilket kan påverka lungfunktionen och öka motståndskraften mot infektioner. Den motoriska funktionen kan också bli bättre. Kort sagt leder bra mat till bättre livskvalitet. Det säger Anette Ekelund som är dietist vid Drottning Silvias barnsjukhus i Göteborg.

Maten med dess innehåll av kolhydrater, fett, protein, vitaminer, mineraler och vatten är livsviktig för oss. Energibehovet varierar mycket från person till person. Vi behöver olika mycket mat beroende på kön, ålder, kroppsstorlek, kroppssammansättning och aktivitetsnivå. Energireserver lagras i fett och muskler. Kroppen bryter ned muskler om det saknas energi. Högt och lågt blodsocker blir extra känsligt för personer med liten muskelmassa.

– Skilj på näring som ger kroppen viktiga komponenter och på energi som ger kroppen möjlighet att orka. Vissa energigivande livsmedel, till exempel socker, ger kroppen kalorier utan att ge näring. Ett bra mått för att se att barnet får tillräckligt med mat är att följa tillväxten noga, säger Anette Ekelund.

Problem med maten för muskelsvaga

Barn med SMA har ofta olika problem som har med kosten att göra. Ett tungt andningsarbete kräver mycket energi, och en låg syresättning kan orsaka illamående. Matlusten kan även hämmas av förstoppning eller sura uppstötningar (reflux) och av slem. Tugg- och sväljsvårigheter kan innebära att måltiden tar lång tid.

– Om man inte kan äta själv blir man dessutom beroende av personer runt omkring för att få i sig tillräckligt med näring, och rätt slags näring, säger Anette Ekelund.

En mindre muskelmassa innebär ett mindre energibehov. Det ökar risken för övervikt. Det finns också en risk för undervikt, då man har svårt att tugga eller bristande aptit. Muskelsvaga personer kan få näringsbrist – främst brist på kalk (kalcium), D-vitamin, järn och protein – som bidrar till försämrad motorisk funktion, skörare skelett samt sämre välmående.

– Även om den som sitter har ett lägre energibehov via kosten, är behovet av vitaminer och mineraler minst lika stort som hos personer utan fysiska funktionsnedsättningar. Stillasittandet gör det också viktigt för barnet att få i sig fiber och vätska för att hålla magen igång, säger Anette Ekelund.

Utredning och behandling

Om det finns problem med ätandet eller tillväxten är det viktigt att utreda de bakomliggande faktorerna. Utredningen består bland annat av tillväxtdokumentation, medicinska undersökningar och blodprover. Anette Ekelund rekommenderar att man under utredningsperioden för dagbok över barnets matintag, symtom och avföring. Anteckningarna ger ett bra underlag till utredningen. Dietisten och föräldrarna går igenom symtomrelaterade problem kring matintag och ätande.

– Det kan handla om hur barnet sväljer, hur munmotoriken fungerar eller om barnet har någon allergi. Matens konsistens behöver också ses över, men även hur man matar barnet på bästa sätt och hur familjen hanterar matsituationen. Vi behöver få en helhetsbild för att förstå var problemet ligger.

Vid tillväxtproblem gäller det att behandla övervikt genom att se över energimängderna. Vid undervikt gäller det att berika maten och göra den mer energi- och näringstät.

– Barnet kan få skräddarsydd mat som anpassas utifrån konsistens samt närings- och energiinnehåll.

Om det är för krävande att äta eller finns risk för felsväljningar kan lösningen vara en gastrostomi (PEG), en knapp på magen. Genom knappen får barnet sondnäring som innehåller alla näringsämnen.

– De flesta föräldrar upplever en lättnad efter att barnet fått en knapp på magen. Får barnet i sig tillräckligt med näring kan det innebära att barnet drabbas av färre infektioner, tillväxten blir bättre och stressen minskar hos barnet och hos omgivningen, säger Anette Ekelund.

D-vitamin

Solljuset är vår huvudsakliga källa till D-vitamin. Alltfler studier visar att vitaminet har större betydelse än man tidigare har trott.

– Man har länge vetat att det motverkar benskörhet, men nu vet vi att intaget även har betydelse för många olika funktioner i kroppen då D-vitamin finns i alla kroppens celler.

I Sverige kan det vara svårt att tillgodogöra sig D-vitamin enbart från solen. Brist på vitamin D kan bland annat ge benskörhet, muskelsvaghet, smärta, luftrörsinfektioner och nedsatta kognitiva funktioner. Personer med SMA är en särskild riskgrupp som kan behöva extra intag av D-vitamin.

– Dagens generella rekommendationer är att spädbarn till vuxna under 75 år ska få i sig 10 mikrogram per dag. Vid SMA krävs ofta det dubbla, 20 mikrogram. Bästa sättet att veta hur mycket man behöver innebär en individuell bedömning med hjälp av ett blodprov, säger Anette Ekelund.

Läs mer om näringsvärdet i olika livsmedel:

livsmedelsverket.se/livsmedel-och-innehall

Oskar har en kompis med SMA

Oskar har vänner i förskolan och i grannskapet.

– Han är omtyckt och det är kul att se dem leka tillsammans. Men ibland kan de andra barnen springa i väg och hitta på något annat. De är ju barn och förstår inte att Oskar inte kan följa med, så det är en utmaning. Man får försöka locka dem med något så att de stannar, säger Anita.

Familjen har lärt känna en annan familj vars son har SMA och är i samma ålder som Oskar. De bor i en annan del av landet men har träffats några gånger.

– Barnen klickade direkt första gången vi träffades. De är på ungefär samma nivå funktionsmässigt också, säger Filip.

– Det var nog viktigt för Oskar att träffa någon annan som har ortoser och rullstol. Han fick se att han inte är den enda, säger Anita.

Ågrenskas pedagogiska erfarenheter och arbetsmetoder

Barnteamet på Ågrenska har en bred kompetens och en stor erfarenhet av barn med olika diagnoser. Under vistelsen på Ågrenska har barnen ett eget anpassat program med aktiviteter som ska bidra till att stärka deras delaktighet och självkänsla. Barnteamet är noga med att anpassa innehållet så att dagens aktiviteter blir optimala för varje barn.

Barn som har spinal muskeldystrofi har olika kombinationer av symtom som förekommer i varierande svårighetsgrad. Dessa leder i sin tur till olika funktionsnedsättningar. Det är därför viktigt att alltid se varje individs behov. Med detta som utgångspunkt har veckans program för barnen och ungdomarna utformats.

– Även om en del symtom och behov förenar personer med samma diagnos är alla förstas också sina egna personer med egna personligheter. Det utgår vi ifrån vid alla möten här på Ågrenska, säger Sanna Olsson som är pedagog och arbetar i Ågrenskas barnteam.

Inför en familjevistelse läser personalen i barnteamet in medicinsk information, dokumentation från tidigare vistelser och samtal med föräldrarna om barnen med diagnos. De får även information från barnens skolor. Därefter skraddarsys veckans aktiviteter med barnen. Även syskonen får ett eget program.

– Det blir en snabb inskolning som underlättas av att vi har samlat in så mycket information som möjligt om barnens olika förutsättningar och behov, säger Sanna Olsson.

Delaktighet

Ett övergripande mål för familjevistelsen på Ågrenska är att barnen ska känna sig delaktiga. Detta utgår ifrån ICF, *Internationell klassifikation av funktionstillstånd, funktionshinder och hälsa*, som är Världshälsoorganisationens begreppsram för att beskriva hälsa och funktionsnedsättning. Modellen tar hänsyn till kroppsliga, personliga och omgivande faktorer och det dynamiska samspelet mellan dessa. De är alla lika viktiga för möjligheterna att genomföra olika aktiviteter och för hur delaktig en person kan känna sig. Eftersom en funktionsnedsättning ofta är bestående, blir de omgivande faktorerna (och anpassningen av dem) mycket viktiga.

Möjligheterna till *delaktighet och inflytande* ökar om barnet vet vad som ska hända och vilka förväntningar han eller hon har på sig. Därför är personalen lyhörd för barnens uttryck och önskemål.

En viktig aspekt under alla familjevistelser på Ågrenska är att *skapa tillfällen till möten med andra barn med samma diagnos och deras syskon*. I de mötena kan de känna en unik gemenskap och utbyta erfarenheter. Programmet på Ågrenska är också utformat för att bidra till att *öka barnens kunskaper och insikt om den egna diagnosen* och dess konsekvenser. Genom samtal och lek ger man barnen möjlighet att utbyta erfarenheter om hur det är att ha en funktionsnedsättning.

Specifika mål för familjevistelsen för SMA

Ett viktigt mål för veckan är att *se till varje elevs omvårdnadsbehov och hälsa*. Pedagogerna ser till att individuella träningsmoment och hjälpmedel ingår på ett naturligt sätt. De är också noga med att respektera och stärka den enskildes behov av integritet, till exempel vid toalettbesök.

På Ågrenska varvas gruppaktiviteter med självständiga aktiviteter, liksom lugna lekar med mer motoriskt krävande lekar. För att *upprätthålla den fysiska orken och stimulera motoriken* erbjuds olika aktiviteter både inne och ute. Barnen uppmuntras till rörelse och att träna uthållighet med låg belastning och naturliga pauser, till exempel

walkie- talkiegömme, trekamp och rörelselekar till musik – alla utifrån sina egna unika förutsättningar.

– Vi är också flexibla utifrån energinivå och anpassar mer fysiskt krävande aktiviteter när barnen orkar delta, säger Sanna Olsson.

Ett annat viktigt mål under veckan är att *bidra till självständighet*, bland annat genom en tillgänglig fysisk miljö och att anpassa placeringen av leksaker. Barnen har också tillgång till hjälpmedel och lågviktmaterial anpassade för olika aktiviteter. Ett exempel är under bildlektionen när de använder touchknapp vid vispmålning.

– Barnen lägger papper i en tunna, håller på färg och trycker sedan på touchknappen som är kopplad till den för att själva snurra runt papperet, säger Sanna Olsson.

För att *stimulera till socialt samspel* har barnen gemensamma aktiviteter, lekar och samlingar. De yngre barnen har till exempel morgonsamling med Kalle Kanin som går igenom dagens schema. En familjevistelse har även hög personaltäthet för att alltid kunna ge vuxenstöd vid behov, till exempel i barnens kontakt med varandra och med lyhörddhet för olika känslolägen och trötthetsnivå.

Skolans stöd – elevens rättigheter och skolans skyldigheter

I skollagen betonas barnens rätt till anpassat stöd. Lagen garanterar alla elevers rätt att utvecklas så långt som möjligt utifrån sina egna förutsättningar. Rektorer är skyldiga att utreda om en elev behöver särskilt stöd. Om så är fallet ska ett åtgärdsprogram upprättas. I det ska det tydligt framgå *vilka* målen är och *hur* de ska uppnås.

Åtgärder som kan bli aktuella är exempelvis handledning och fortbildning av personal, anpassning av miljön, kompensatoriska hjälpmedel, pedagogiskt stöd eller en anpassning av elevgruppen.

Åtgärderna – eller beslut om att inte ta fram ett åtgärdsprogram – kan överklagas. Det är viktigt att också fråga barnet vilka anpassningar han eller hon själv önskar.

– Skolmiljön ska ge barnet stimulerande upplevelser och erfarenheter, då klickas den "goda cirkeln" igång. Den innebär att lustfyllda upplevelser gör barnet intresserat av att ta egna initiativ, vilket i sin tur gör henne eller honom mer delaktig och aktiv. Då uppmuntras utvecklingen, säger Sanna Olsson.

Specialpedagogiska skolmyndigheten, SPSM ([spsm.se](https://www.spsm.se)) eller kommunens resursteam kan hjälpa till med rådgivning.

Läs mer på Ågrenskas webbplats [agrenska.se](https://www.agrenska.se)

Länktips

skolappar.nu – appar kopplat till det centrala innehållet i Lgr 11.

mfd.se – myndigheten för delaktighet.

appstod.se – samlingsplats för appar som stöd.

komikapp.se – sinnesstimulerande produkter.

lekolar.se – förskole- och skolmaterial, leksaker och hjälpmedel.

skoldatatek.se – digitala tips och appar för tillgänglighetsanpassning.

hattenforlag.se – böcker, spel och leksaker för språkutveckling.

nyponochviljaforlag.se – bokförlag med lättläst litteratur.

abcleksaker.se – roliga och pedagogiska leksaker.

goteborg.se/eldorado – upplevelsehus, utbildning och handledning.

Syskonrollen

Syskon till barn med funktionsnedsättning behöver kunskap, någon som lyssnar på dem och möjlighet att träffa andra i samma situation. Det visar erfarenheter från Ågrenskas syskonprojekt.

En syskonrelation är inte lik någon annan relation. Den är ofta livets längsta, och innehåller nästan alltid både positiva och negativa inslag.

Studier av syskon till barn med funktionsnedsättning visar följande:

- Syskonen har en bristfällig kunskap om sin brors eller systers funktionsnedsättning och föräldrarna överskattar ofta hur mycket de vet om den.
- Information är inte detsamma som kunskap. Det går inte att veta hur mycket syskonet förstått och hur han eller hon har tolkat informationen om funktionsnedsättningen och vad den innebär.
- Att ta till sig kunskap tar tid. Det är viktigt att prata om saken kontinuerligt eftersom situationen förändras, precis som barnets frågor och funderingar.

Man har också sett att syskon måste få möjlighet att ställa sina egna frågor om systemens eller broderns funktionsnedsättning. Informationen går ofta via föräldrarna, men det finns saker som syskonen inte vågar eller vill prata med sina föräldrar om. Det är vanligt att syskon bär på frågor som de aldrig vågat ställa till någon. En del är rädda att funktionsnedsättningen smittar,

andra har en känsla av skuld och tror att de själva kan ha orsakat skadan. Intervjuer med syskon visar att de behöver bli sedda och bekräftade. De behöver känna att de också får egen tid med föräldrarna. Den ska vara avsatt särskilt för dem och inte bara bestå av tid som "ändå blev över".

Kunskap, känslor och bemästrande

Under familjevistelserna på Ågrenska har barnteamet utarbetat ett koncept för syskonen som utgår ifrån kunskap, känslor och bemästrande.

Kunskap fås utifrån frågor om diagnosen som syskonen arbetat fram tillsammans. Det är ofta lättare att formulera frågor i grupp, som sedan besvaras av en läkare, sjuksköterska eller annan kunnig person. Syskonen får också hjälp med strategier för hur de ska hantera frågor från omgivningen om sitt syskon med funktionsnedsättning. Ambitionen är att de när de åker hem från Ågrenska ska ha fått med sig bra verktyg för att hantera sådana situationer.

Känslor hanteras genom ett öppet och tillåtande klimat, där alla ska känna sig bekväma med att prata fritt. Barnen och ungdomarna gör roliga aktiviteter tillsammans för att bli sammansvetsade som grupp, då blir det lättare att prata om personliga saker. Det är viktigt att inte avvisa jobbiga känslor utan istället bekräfta och sätta ord på dem.

Bemästrande handlar om att hitta vägar och strategier i vardagen, om att utbyta erfarenheter med andra syskon och att sätta ord på sådant som kan kallas för "dåliga hemligheter". Det kan handla om sorg över att inte ha fått en bror eller syster som man kan leka med på samma sätt som ens kompisar leker med sina syskon. Tankarna kan vara bra och logiska, men kan också bli tunga att bära om man inte får prata om dem.

Läs mer om syskon

Det finns mycket konkret information om vårt arbete med syskongrupper på Ågrenskas webbplats. Där finns bland annat information om syskonrollen i olika åldrar, arbetsmaterial som exempelvis verktyg för samtal med syskon, filmer och litteraturtips: agrenska.se/syskonkompetens

Oskar har en storebror

Oskar tycker om att leka med sin 4 år äldre storebror William.

– Många av William jämnåriga kompisar leker inte så mycket längre utan det är mest dataspel som gäller, så det är roligt att han fortfarande vill leka med Oskar, säger Filip.

– Samtidigt är William lite friare och har vänner som bor nära som han kan springa över till, säger Anita.

Mycket uppmärksamhet har gått till Oskar och hans diagnos, därför är det viktigt för Filip och Anita att vara delaktiga i William fritidsaktiviteter.

– Jag är ledare i Friluftsförbundet och friidrotten, och Anita följer med på pianolektionerna, säger Filip.

Munhälsa och munmotorik

– Vi rekommenderar att barn i behov av särskilt stöd tidigt har kontakt med tandvården, gärna med en barntandvårdsspecialist. Om det finns svårigheter med tal, språk och ätande behövs även kontakt med en logoped. Det säger övertandläkare Anna Ödman Roussakis och logoped Lisa Bengtsson, som arbetar på Mun-H-Center.

Mun-H-Center ligger i anslutning till Ågrenska på Lilla Amundön samt på Odontologen i Göteborg. Det är ett nationellt kunskapscenter med syfte att samla, dokumentera och utveckla kunskap om tandvård, munhälsa och munmotorik hos personer med sällsynta hälsotillstånd. Kunskapen sprids för att bidra till ett bättre omhändertagande och en högre livskvalitet för de berörda patientgrupperna och deras anhöriga. I Sverige finns ytterligare två odontologiska kompetenscentrum för sällsynta hälsotillstånd inom tandvården, ett i Umeå och ett i Jönköping.

MHC-basen

Genom samarbetet med Ågrenska kring familje- och vuxenvistelser träffar Mun-H-Center många personer med olika funktionsnedsättningar. Efter godkännande från föräldrarna gör en tandläkare och en logoped en översiktlig undersökning och bedömning av barnets munhälsa och munnens funktioner. Observationerna, tillsammans med information som föräldrarna lämnat, sammanställs i en databas, MHC-basen.

Kunskap om sällsynta hälsotillstånd sprids via Mun-H-Centers webbplats mun-h-center.se och via MHC-appen.

Munhälsa vid SMA

Följande munrelaterade symtom kan förekomma hos personer med SMA typ 1–3:

- nedsatt gapförmåga
- mindre rörelseomfång av underkäken
- olika typer av bettavvikelser
- svårigheter med tandborstning.

I MHC-basen finns sammanlagt 72 personer med SMA: 28 personer med ospecificerad SMA och övriga med SMA typ 1–3 i åldrarna 1–43 år. De flesta har nedsatt gapförmåga i någon grad.

För barn med SMA ska den årliga tandläkarundersökningen kontrollera tänder men även käkleder, tuggmuskulatur, bettutveckling, munhygien och behov av hjälpmedel.

– Det är viktigt med årliga mätningar för att kunna följa upp gapförmågan och sätta in insatser när det behövs, säger Anna Ödman Roussakis.

Förebyggande tandvård

Det är en stor fördel om den förebyggande tandvården är så bra att en god munhälsa kan bevaras. Att komma igång med goda vanor tidigt är viktigt. Tandvården rekommenderar föräldrar att hjälpa sina barn med tandborstningen och borsta två gånger om dagen. Alla bör använda fluortandkräm. För barn som inte tycker om smaken finns särskilda tandkrämer utan smak. Det finns också tandkrämer som inte skummar så mycket. Vid behov kan tandkräm med bakteriedödande effekt användas. Fluorsköljning rekommenderas.

– Om det är svårt för barnet att skölja med fluor kan man doppa en muntork och svabba runt i munnen, säger Anna Ödman Roussakis.

Det finns många olika typer av hjälpmedel som kan underlätta munvården, till exempel greppförstoring, bitstöd eller munvinkelhållare. Vissa föredrar eltandborste eller Collis Curve, en tandborste som borstar alla sidor av tanden samtidigt.

Tandvårdspersonalen hjälper till att individuellt prova ut lämpliga hjälpmedel. Mun-H-Center och specialistkliniker för pedodonti erbjuder barn och ungdomar med särskilda behov ett anpassat tandvårdsomhändertagande.

Att tänka på inför tandvårdsbesöket:

- Ta gärna kontakt med tandvården inför första besöket och se till att behandlaren har kunskap om barnets SMA-diagnos – tandvården får oftast inte någon information om barnets hälsotillstånd från sjukvården.
- Det är bra om barnet går på täta besök med inskolning och förstärkt förebyggande tandvård för att rengöra tänderna, fluorlacka och vid behov försegla permanenta kindtänder.
- Förbered gärna barnet på tandvårdsbesöket, till exempel genom att visa bilder på lokalerna, på tandläkaren och stolen hen ska sitta i (användbara bilder finns på **bildstod.se** och **kom-hit.se**).
- Informera behandlande tandläkare om mediciner och kontaktuppgifter till ansvarig läkare.

Läs Mun-H-Centers munvårdsprogram för personer med SMA på

mun-h-center.se/information-och-utbildning/munvardsprogram/spinal-muskelatrofi

Vad gör logopeden?

En logoped kan till exempel utreda och behandla kommunikationsförmåga och ätförmåga hos barnet. Logopeden kan också ge råd angående matning och ätande, bedöma hur barnet bäst tränar sin kommunikation samt vid behov oralmotorisk träning. Syftet med den oralmotoriska behandlingen kan vara att minska salivläckage, förbättra ätandet samt vid behov öka eller minska känslighet i munnen.

– Oralmotorisk träning är som "fysioterapi för munnen", man försöker stimulera, aktivera och stabilisera, säger Lisa Bengtsson.

Munmotorik vid SMA

I MHC-basen beskriver de flesta med SMA typ 1 och 2 varierande svårigheter med att tugga och svälja, nedsatt munmotorisk förmåga samt påverkan på tal. Många har även ofrivilliga muskelrörelser i tungan, så kallade tungfascikulationer. Det är även vanligt med nedsatt gapförmåga och käkrörlighet.

– Ledstelheten kan försvåra mun- och tandvård, säger Lisa Bengtsson.

Ättsvårigheter

Många barn med SMA 1 och 2 har ättsvårigheter. Ättsvårigheter hos barn kan ha flera olika orsaker, och man behöver därför göra en individuell bedömning för att kunna behandla svårigheterna. Den som har nedsatt munmotorik kan behöva särskild träning i att tugga och svälja, gapa, men också att prova nya saker, äta själv eller äta större mängder.

Gapförmåga

En normal gapförmåga hos vuxna är minst 40 millimeter och hos barn under tio år minst 30 millimeter. Gapförmågan är ofta begränsad vid SMA 1 och det är vanligt med begränsad gapförmåga också hos de med SMA 2 och 3. För att förhindra stelhet i käkleden vid SMA är det viktigt att arbeta förebyggande. Det gäller alltså att inte vänta tills det börjar bli svårt att gapa.

– Vi vet att många med SMA får en minskad gapförmåga och att det kan få konsekvenser för ätande, munvård och försvåra till exempel om man behöver intuberas för en operation. Vid typ 1 syns det tidigt i åldrarna, ibland redan från ett års ålder. Har man väl fått en minskad gapförmåga är det svårt att tänja upp den. Däremot vet vi att gapförmågan kan bibehållas med regelbunden tänjning. Tuggrörelsen i käken är faktiskt en rörelse i alla led, inte bara upp-ner. Det är därför viktigt för att tänja käken framåt, bakåt och från sida till sida, säger Lisa Bengtsson.

Stretchövningar för käken

Det bästa för att bibehålla gapförmågan och förebygga stelhet för små barn är att använda vardagsaktiviteter för träning. Ett sätt är att se till att barnet gapar i maxläge när man borstar tänderna eller utföra olika munlekar.

– Ett sätt att träna sin egen gapförmåga är att ta ut rörligheten. Gapa stort, skjut fram underkäken och för käken åt vardera sidan. I munvårdsprogrammet som vi tagit fram för SMA finns också instruktioner för käktänjning, säger Lisa Bengtsson.

Man kan göra stretchövningar med eller utan redskap. Exempel på hjälpmedel är TheraBite och gapklämma/jaw trainer. Ta ut och stretcha varje rörelse 3 gånger 20 sekunder. Det är viktigt att rörelseträningen inte utlöser kvarstående smärta. Hjälpmedel för gaptänjning kan man läsa mer om på Mun-H-Centers webbplats.

Samordning

Som förälder kan det vara tufft att vara den som ska förmedla kunskap mellan olika instanser. Då kan man be habiliteringen att samordna kontakten mellan tandläkare, logoped, oralmotoriskt team och nutritionsteam.

Läs mer om hur man kan stimulera oralmotorisk förmåga i vardagssituationer i skrifterna *Uppleva med munnen*, *Nedsatt salivkontroll* eller *När barnet har svårt att äta*. De finns att läsa eller beställa på Mun-H-Centers webbplats mun-h-center.se

Stöd i samhället

Louise Jeltin är assistanssamordnare och arbetar på Ågrenska, bland annat med planeringen av familjevistelser. Hon informerar om vilket stöd som finns att få för personer som har SMA.

Försäkringskassan

Omvårdnadsbidrag finns att söka för den som har ett barn med funktionsnedsättning. Bidraget baseras på den omvårdnad och tillsyn som barnet behöver utöver det som är vanligt för barn i samma ålder utan funktionsnedsättning. Omvårdnadsbidraget finns i fyra nivåer och Försäkringskassan bedömer barnets totala behov av omvårdnad och tillsyn efter samtal med föräldrarna. Skatt ska betalas på omvårdnadsbidraget och pengarna är pensionsgrundande. De olika beloppen justeras vid varje årsskifte.

– Det kan kännas tufft att skriva ner allt som kräver extra omvårdnad hos sitt barn. Mitt råd är därför att ta hjälp av en kurator, säger Louise Jeltin.

Merkostnadsersättning är en separat ersättning för kostnader som beror på barnets funktionsnedsättning. Försäkringskassan bedömer vad som räknas som merkostnader.

– Det kan till exempel vara inköp av hjälpmedel, slitage och resor med egen bil. Man behöver komma upp i en viss summa per år, säger Louise Jeltin.

Tillfällig föräldrapenning (vab) går att få även efter att barnet har fyllt 12 år om det finns en bestående funktionsnedsättning. *Kontakt dagar* finns till för barn som omfattas av LSS. Man kan få ersättning för tio kontakt dagar per barn och år.

Läs mer om stöd från Försäkringskassan på fk.se

Hälso- och sjukvårdslagen

Det finns en patientlag som stärker ställningen för patienter. Den ger bland annat patienter rätt att välja öppenvård i en annan region, till exempel rehabilitering eller en specialist. Det ska nu vara lättare att få en ny medicinsk bedömning.

– Lagen har också ökat barns inflytande över sin egen vård. De har rätt att få information på ett sätt som de förstår, säger Louise Jeltin.

Läs mer på csdsamverkan.se och 1177.se

Samordning – fast vårdkontakt

Enligt hälso- och sjukvårdslagen har verksamhetschefen skyldighet att utse en fast vårdkontakt som kan säkerställa patientens behov av samordning om patienten önskar det. En fast vårdkontakt kan samordna vårdens insatser och förmedla kontakter inom vården. Den fasta vårdkontakten kan vara en läkare eller någon annan som arbetar inom vården, som en sjuksköterska eller kurator.

SIP – samordnad individuell plan

Kommuner och regioner är skyldiga att upprätta en samordnad individuell plan, SIP, enligt både socialtjänstlagen och hälso- och sjukvårdslagen. En SIP tas fram när en person upplever behov av samordning mellan olika instanser och där ansvarsfördelningen behöver tydliggöras. Planen upprättas vid möten där de professionella från de berörda verksamheterna är skyldiga att delta.

1177 efter 13 år

I normalfall är ett barns journal tillgänglig för vårdnadshavare fram tills barnet fyllt 13 år. I undantagsfall är det möjligt att ansöka om tillgång även efter 13 år, men det måste göras på varje enskild mottagning och det är verksamhetschefen för enheten som ska godkänna.

– Freja ID är en e-legitimation med möjlighet att dela kontrollen med en närstående eller god man, säger Louise Jeltin.

Läs mer om vårdärenden för ditt barn på [1177.se](https://www.1177.se) och sök på: *gör ditt barns vårdärenden via nätet*.

LSS – Lagen om stöd och service till vissa funktionshindrade

Samhällets stöd utgår bland annat från LSS. Det är en rättighetslag, som syftar till att ge goda livsvillkor. LSS ger stöd för insatser och särskild service för personer:

- med utvecklingsstörning, autism eller autismliknande tillstånd
- med betydande och bestående begåvningsmässiga funktionshinder efter hjärnskada i vuxen ålder föranledd av yttre våld eller kroppslig sjukdom
- med varaktiga fysiska eller psykiska funktionsnedsättningar som uppenbart inte beror på normalt åldrande, om de är stora och förorsakar betydande svårigheter i den dagliga livsföringen och därmed ett omfattande behov av stöd eller service.

– LSS är en rättighetslag och alla beslut som tas om insatser kan överklagas i domstol, säger Louise Jeltin.

Exempel på insatser enligt LSS

- avlösarservice
- personlig assistans (läs mer på s.45)
- korttidsvistelse
- kontaktperson
- ledsagare
- bostad med särskild service.

SoL – Socialtjänstlagen

Enligt Socialtjänstlagen ska människor som av fysiska, psykiska eller andra skäl möter betydande svårigheter i sin livsföring få möjlighet att delta i samhällets gemenskap och att leva som andra. Därför finns olika former av stöd som utgår ifrån individens behov. Man har alltid rätt att söka bistånd och få ett skriftligt beslut. En socialsekreterare eller kurator på sjukhuset kan hjälpa till med ansökan.

– Det går att få vissa hjälpinsatser som ingår i LSS med stöd av SoL om man inte tillhör någon av LSS personkretsar, säger Louise Jeltin.

Anhörigstöd

Enligt SoL 5 kap. 10 § ska kommunen också erbjuda stöd till anhöriga. Med anhöriga menas en familjemedlem, (till exempel syskon, mor- och farföräldrar) eller en god vän till någon med fysisk eller psykisk funktionsnedsättning. Som anhörig kan man få möjlighet att delta i samtalsgrupper, friskvård eller individuellt anpassat stöd och få tips, råd och hjälp med kontakter. Detta stöd ska sökas hos kommunens anhörigkonsult. Denna tjänst kan heta olika i olika kommuner.

Skollagen

Enligt skollagen har barnen rätt till stöd för att nå skolans kunskapsmål. Skolan ska sträva efter att uppväga skillnader i elevernas förutsättningar att tillgodogöra sig utbildningen. Åtgärdsprogram ska upprättas för hur eleven ska klara kunskapsmål och vilket stöd som krävs. Det är rektorns ansvar att eleven får ett åtgärdsprogram om det behövs. Skolan ska också ta hänsyn till elevers olika behov. Elever ska ges stöd och stimulans så att de utvecklas så långt som möjligt.

Exempel på extra anpassningar i skolan

- ett särskilt schema över skoldagen
- extra tydliga instruktioner
- stöd att sätta igång arbetet
- anpassade läromedel
- digital teknik med anpassade programvaror
- handledning/fortbildning av personal
- resursperson
- minskning/anpassning av elevgrupp
- regelbundna specialpedagogiska insatser
- anpassad studiegång.

Inför alla förändringar är det viktigt med förberedelser. Det gäller till exempel när barnet börjar förskola och vid övergången från förskola till skola samt vid alla stadietyten.

Gör gärna studiebesök på skolan om det finns osäkerhet om vilken som passar barnet bäst.

– Ge skolan skriftlig information om barnet, till exempel dokumentationen om barnets diagnos när det är dags för skolstart, säger Louise Jeltin.

Särskola – anpassad grundskola

För att ha rätt att gå i särskola krävs en IF-diagnos. Placering föregås av noggranna tvärprofessionella utredningar i vilka det måste framgå att eleven inte bedöms kunna nå grundskolans mål. Det går att läsa i särskolan med vissa ämnen enligt grundskolans kursplan. Det går också att gå i en klass i grundskolan och läsa enligt särskolans kursplan.

Skolformen särskola byter troligtvis namn i juni 2023 till anpassad grundskola.

Vart vänder vi oss?

Den som är missnöjd med skolan ska i första hand vända sig till skolans rektor.

I andra hand kan man vända sig till ansvarig tjänsteman eller nämnd i kommunen. Vid frågor kan man kontakta Skolverkets upplysningstjänst för rådgivning.

Läs mer på [skolinspektionen.se](https://www.skolinspektionen.se) och [skolverket.se](https://www.skolverket.se)

Bostadsanpassning

Ansökan om bostadsanpassning görs till kommunen. Åtgärderna behöver vara "nödvändiga för att bostaden ska vara ändamålsenlig". Behovet ska styrkas av arbetsterapeut, läkare eller annan sakkunnig. Läs mer på [bostadscenter.se](https://www.bostadscenter.se)

Fonder

Fonder kan sökas för ökade omkostnader på grund av sjukdom, till hjälpmedel och rekreationsresor. På sjukhuset eller habiliteringen kan man få hjälp av en kurator med att hitta passande fonder att söka pengar ur. Länsstyrelsen har en gemensam stiftelsebas där man kan söka efter möjliga fonder: **stiftelser.lansstyrelsen.se**

– Det kan löna sig att söka fonder eftersom stiftelserna vill avyttra sina pengar, säger Louise Jeltin.

Tips på webbplatser

spsm.se – Specialpedagogiska skolmyndigheten

hejaolika.se – nyheter om ett samhälle för alla.

parasport.se – om idrott för personer med funktionsnedsättning.

anhoriga.se – nationellt kompetenscentrum för anhöriga.

minstoradag.org – uppfyller önskningar och skapar glädjefulla upplevelser för sjuka barn eller barn med funktionsnedsättning.

ournormal.org – mötesplats för familjer med barn med funktionsnedsättning.

Personlig assistans

– För att få en personlig assistent krävs att man har stora och varaktiga funktionsnedsättningar och tillhör en av LSS personkretsar. Det berättar Louise Jeltin som är assistanssamordnare på Ågrenska Assistans.

Samhällets stöd utgår bland annat från rättighetslagen LSS som syftar till att ge goda livsvillkor. Personlig assistans är en av de tio insatser som LSS innefattar. För att omfattas av personlig assistans behöver barnet ha behov av hjälp med de grundläggande behoven:

- personlig hygien
- intagande av måltider
- av- och påklädning
- kommunikation
- annan hjälp som förutsätter ingående kunskaper om barnet som person, till exempel tillsyn.

Ansökan om personlig assistans ska göras skriftligt och medicinska underlag krävs. Om de grundläggande behoven bedöms uppgå till fler än 20 timmar per vecka ansöker man om assistansersättning från *Försäkringskassan*. Om de grundläggande behoven inte uppgår till 20 timmar kan man ansöka om personlig assistans hos *kommunen*. I de fall en person beviljas insatsen personlig assistans tar man även hänsyn till andra personliga behov såsom till exempel möjlighet att

delta i samhällslivet, umgås med släkt och vänner samt hushållsarbete.

De grundläggande och övriga personliga behoven kan också innebära skäl för *dubbelassistans*. Det kan handla om aktiviteter utanför hemmet som till exempel vid resor, eller för att kunna utföra olika träningsprogram där assisterna behöver vara två.

Vad räknas till föräldraansvaret?

De *grundläggande behoven* räknas i varierande grad som föräldraansvar tills barnet fyllt nio år. Därefter räknas de inte längre som föräldraansvar. *Kommunikation* räknas inte som föräldraansvar efter att barnet fyllt sex år. Undantag är kontakt med myndigheter eller sjukvård, då det gäller tills barnet fyllt nio år.

– Tillsyn anses av Försäkringskassan helt höra till föräldraansvaret i varierande grad ända upp till tolv års ålder, säger Louise Jeltin.

Assistans i skolan

I vissa fall finns det skäl till att ett barn har en personlig assistent även i förskola, skola och i korttidsverksamhet. Det kan till exempel handla om fall där det finns svårigheter att kommunicera med andra än den personliga assistenten eller att personens hälsotillstånd kräver att en personlig assistent alltid finns till hands.

Att välja personlig assistent

I många fall kan det vara svårt att rekrytera och behålla personliga assistenter. Det kan även vara en utmaning att hitta rätt assistenter. Många faktorer spelar in, som bland annat personlighet, intressen och tidigare erfarenheter.

– Mitt råd är att ta hjälp av ett assistansbolag som jobbar för att behålla och kompetensutveckla sina assistenter, säger Louise Jeltin.

Det finns flera skäl till att anhöriga (föräldrar, syskon, mor- och farföräldrar) väljer att bli personliga assistenter. Det kan handla om ekonomi, integritet, praktiska skäl och att det ger en unik möjlighet att vara nära barnet.

Hjälp med personlig assistans

Det finns ingen rättshjälp för den som vill överklaga kommunens eller Försäkringskassans beslut om personlig assistans genom att driva LSS-mål i domstol. Det finns dock jurister på assistansbolagen som har kunskap och kan ge stöd. Man kan även få rådgivning och stöd från olika intresseorganisationer som arbetar med rättigheter för personer med funktionsnedsättningar, som Riksförbundet FUB.

Tips på webbplatser

fub.se – för barn, unga och vuxna med intellektuell funktionsnedsättning

lassekoop.se – LaSSe Brukarstödcenter (Västra Götalandsregionen)

bosse-kunskapscenter.se – BOSSE råd, stöd och kunskapscenter (Stockholm)

Hopp och oro inför framtiden

Hösten 2023 börjar Oskar förskoleklass och familjen har ett oroande skolval att göra.

– Vi har haft tre bra år i förskolan, så det kan kännas lite oroligt att lämna den. Just nu ser det ut som att Oskars kompisar söker sig till en skola som inte passar honom så bra tillgänglighetsmässigt, säger Filip.

Föräldrarna upplever att Oskar mår mycket bra för tillfället.

– Det fysiska känns jättebra just nu. Oskar ser inte ut att snedbelasta så mycket. Jag hoppas att han kan undvika skolios så länge som möjligt. Däremot har den här vistelseveckan påmint oss om vikten av stretching. Det står på listan över saker att göra när vi kommer hem, säger Filip.

– Fysioterapeuten förklarade det så bra för att man ska förstå varför stretchingen är viktig. Det handlar inte bara om just nu, utan resultaten märks om kanske 20 år, säger Anita.

Innan familjevistelsen på Ågrenska fick de frågan om att byta från Spinraza till Evrysdi.

– Vi diskuterade det men kom fram till att vi inte vågar. Oskar tar fortfarande stora steg i utvecklingen och vi vill vänta till det finns mer resultat på individnivå, säger Filip.

– Just nu är vi så tacksamma över att han inte har problem med andningen eller har fått skolios. Om Evrysdi inte skulle fungera, får han byta tillbaka till Spinraza då? Det känns för osäkert än, säger Anita.

Trots att Oskar inte har andningsproblem kan Anita känna oro över att andningen kan försämrans.

– Spinraza verkar främst hjälpa från axlar och ner. Oskar blir sällan slemmig, men har lite svagare hostmuskler. Vad kan hända om inte medicinen hjälper? För mig är det viktigast att han får fortsätta äta och andas på egen hand, säger Anita.

Nätverket för spinal muskelatrofi – NSMA

Daniel Belovic är medlem och styrelseledamot i Nätverket för spinal muskelatrofi, NSMA, och berättar om föreningens arbete.

Nätverket för spinal muskelatrofi, NSMA, är en patientförening med syfte att föra samman människor som lever med eller arbetar med SMA för utbyte, stöd och information. NSMA vill sprida kunskap och öka medvetenheten om SMA hos såväl allmänheten som beslutsfattare.

– NSMA arbetar på uppdrag av sina medlemmar, det vill säga vi som lever med och berörs av SMA. Just nu är tillgång till läkemedel en stor fråga, där vi genom dialog med olika parter och bevakning av forskning aktivt verkar för att påverka opinionen och makthavare till nya beslut. Beslut där ingen patient med SMA ska exkluderas, säger Daniel Belovic.

Nationellt vårdprogram för SMA

NSMA:s opinionsbildande arbete handlar bland annat om att personer med SMA ska ha rätt till jämlik vård oavsett ålder, SMA-typ och var i landet man bor. Därför bör ett nationellt vårdprogram för SMA, med information och riktlinjer för olika behandlingsalternativ, upprättas.

– Ett annat viktigt område är att nyföddhetscreeningen, PKU-testet, även ska innefatta SMA. Då kan konsekvenserna av sjukdomen minska genom att barnen fångas upp snabbare och får tidig behandling, säger Daniel Belovic.

Samarbete med SMA-Europe

NSMA är medlem i SMA-Europe (SMA-E). Det är en europeisk paraplyorganisation som samlar patientorganisationer från flera länder över hela Europa. Syftet är att skapa ett samarbete som ger personer med SMA en högre röst.

– Genom att kroka arm och påverka på europeisk nivå kan vi påskynda forskningen och förbättra vården för SMA, men det ger oss även mer kraft nationellt, säger Daniel Belovic.

Läs mer om SMA-E på sma-europe.eu

På NSMA:s webbplats kan du läsa mer om föreningen och medlemskap samt kontaktuppgifter: nsma.se

NSMA finns även på Facebook, Twitter och LinkedIn där de heter *NSMA Sverige*.

Riksförbundet Sällsynta diagnoser

Riksförbundet Sällsynta diagnoser bildades för snart 25 år sedan av en grupp föräldrar till barn med olika syndrom. Det är en paraplyorganisation där ett 70-tal olika diagnosföreningar finns representerade.

Riksförbundet Sällsynta diagnoser arbetar för att alla som lever med ett sällsynt hälsotillstånd ska få tillgång till vård- och stödinsatser i rätt tid och utifrån behov. Förbundets uppdrag är att driva politiska frågor som rör personer med funktionsnedsättning, sprida kunskap om sällsynta diagnoser och verka för mer forskning inom området. Personer som lever med sällsynta hälsotillstånd ska inte missgynnas på grund av att andra inte känner till så mycket om deras situation. Förbundet har genom åren drivit flera projekt där resultatet har blivit konkret material som alla får ta del av, såsom utbildningsfilmer, sammanställningar av rättigheter i hälso- och sjukvården och tips på hur man kan upprätta en så kallad sällsynt vårdplan.

De 16 000 medlemmarna representerar över 100 olika diagnoser som sinsemellan är väldigt olika. Gemensamt är att alla hälsotillstånd är livslånga, så gott som alltid obotliga och nästan alltid har genetiska orsaker.

– Det är sällsynthetens dilemma som förenar medlemmarna, inte sjukdomen eller syndromet i sig. Man kan lätt känna sig ensam om man är den enda i sin hemstad som lever med ett sällsynt hälsotillstånd, men tillsammans är vi starkare, säger Malin Grände, kanslichef på Riksförbundet Sällsynta diagnoser.

Här hittar du Riksförbundet Sällsynta diagnoser:
sallsyntadiagnoser.se

Informationscentrum för sällsynta hälsotillstånd

Sedan mars 2020 har Ågrenska uppdraget att ta fram och kvalitetssäkra diagnostexter till Socialstyrelsens kunskapsdatabas om sällsynta hälsotillstånd och sprida information om dessa.

Informationen är till för personer som arbetar inom vård, omsorg, skola och socialtjänst. Den vänder sig också till de som lever med ett sällsynt hälsotillstånd, deras närstående och andra som de har kontakt med. Kunskapsdatabasen kan även vara användbar för personer som arbetar på en myndighet.

I databasen finns utförlig, kvalitetssäkrad information om fler än 300 sällsynta hälsotillstånd. Nya diagnostexter tillkommer varje år, och befintliga texter uppdateras regelbundet. Underlagen till texterna skrivs av medicinska specialister i Sverige. Informationen bearbetas av redaktörer vid Informationscentrum och faktagranskas av en särskild expertgrupp. Berörda intresseorganisationer ges också möjlighet att lämna synpunkter på innehållet.

Frågor, förslag eller synpunkter?

Kontakta Informationscentrum via e-post
sallsyntahalsotillstand@agrenska.se
eller telefon 031-750 92 00.

Socialstyrelsens kunskapsdatabas om sällsynta hälsotillstånd:
socialstyrelsen.se/sallsynta-halsotillstand/

Informationscentrum för sällsynta hälsotillstånd vid Ågrenska:
agrenska.se/informationscentrum

Spinal muskelatrofi

En sammanfattning av dokumentation nr 656

Spinal muskelatrofi (SMA) är en ärftlig neuromuskulär sjukdom där motoriska nervceller bryts ned. Nedbrytningen leder till fortskridande muskelsvaghet och muskelförtvining (atrofi).

SMA förekommer i fem olika typer, från typ 0 till typ 4. Generellt gäller att ju tidigare symtomen visar sig, desto svårare blir symtomen.

I Sverige insjuknar varje år 4–8 barn per 100 000 nyfödda med den svåra och vanligaste formen SMA typ 1. Det årliga insjunkandet i var och en av typerna 2 och 3 är 2–3 personer.

I dokumentationen kan du bland annat läsa om genetiska orsaker, läkemedelsbehandling och fysioterapi. Här ges även en inblick i hur det är att leva i en familj med ett barn som har SMA typ 2.



ÅGRENSKA

FAMILJE- OCH VUXENVISTELSER

Kunskap och kompetens om sällsynta diagnoser

© Ågrenska 2022 | agrenska.se