

INTRESSEORGANISATIONER

NMSA, Nätverket för spinal muskelatrofi
www.nisma.nu

RBU, Rörelsehindrade Barn och Ungdomar
tel 08-677 73 00
e-post info@rbu.se
www.rbu.se

Neuroförbundet
tel 08-677 70 10
e-post info@neuroforbundet.se
www.neuroforbundet.se

Riksförbundet Sällsynta diagnoser
tel 072-722 18 34
e-post info@sallsyntadiagnoser.se
www.sallsyntadiagnoser.se

SOCIALSTYRELSENS KUNSKAPSDATABAS

Det här är en kort sammanfattning av texten om spinal muskelatrofi i Socialstyrelsens kunskapsdatabas om ovanliga diagnoser. Databasen ger aktuell information om sjukdomar och tillstånd som leder till funktionsnedsättningar och finns hos högst hundra personer per miljon invånare.

Databasen finns på:
www.socialstyrelsen.se/ovanligadiagnoser

INFORMATIONSCENTRUM FÖR OVANLIGA DIAGNOSER

För produktion och uppdatering av texterna i databasen ansvarar Informationscentrum för ovanliga diagnoser vid Göteborgs universitet. Vi svarar även på frågor och hjälper till med informationssökning. Kontakta oss gärna.

Informationscentrum för ovanliga diagnoser
Sahlgrenska akademien vid Göteborgs universitet
Box 422, 405 30 Göteborg
tel 031-786 55 90
e-post ovanligadiagnoser@gu.se
www.ovanligadiagnoser.gu.se



Spinal muskelatrofi



SPINAL MUSKELATROFI

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

SMA finns i fem former med olika svårighetsgrad. Generellt gäller att ju tidigare symtomen visar sig, desto svårare blir de. SMA 0 och I förekommer hos spädbarn, medan SMA II ger symtom hos barn och ungdomar. SMA III och IV är lindrigare former som förekommer hos ungdomar och vuxna.

- I Sverige föds varje år 4-8 barn med SMA 0 och I, och 2-3 personer insjuknar i SMA II respektive SMA III.
- Den underliggande orsaken är genetisk och leder till brist på proteinet SMN. Det är SMN-bristen som gör att motoriska nervceller i mellanhjärnan, förlängda märgen och ryggmärgen bryts ner. Sjukdomen är ärftlig. Båda föräldrarna måste vara bärare av en muterad gen. Sannolikheten att få ett barn med sjukdomen är då 25 procent.
- Hos barn med SMA 0 märks muskelsvagheten redan under fosterlivet, och vid SMA I visar sig symtomen inom de första sex månaderna. Muskelsvagheten gör att barnen kan ha svårt att suga och svälja. Risken för infektioner, främst lunginflammation, är stor. De flesta barn med SMA I avlider före tre års ålder och vid SMA 0 oftast inom några månader.

SMA II visar sig något senare, mellan 6 och 18 månaders ålder. Barnen lär sig sitta och en del lär sig stå. Andningsfunktionen och hostförmågan kan vara nedsatt och övre luftvägs-

infektioner kan utvecklas till lunginflammation. Barn med SMA II får ofta sned rygg (skolios).

SMA III visar sig ofta i två-årsåldern. Muskelsvagheten gör att det är vanligt med ryggbesvär och det blir svårt att gå. Gångsvårigheterna ökar med åldern.

SMA IV visar sig först i vuxen ålder och liknar SMA III.

- Diagnostiken baseras på sjukdomshistoria, klinisk undersökning, neurofysiologiska undersökningar, DNA-analys och ibland också undersökning av muskelvävnad.
- Behandlingen inriktas på att lindra symtom och kompensera för funktionsnedsättningar.

Vid SMA 0 och I behöver barnen andningsstöd och sondmatning. Vid SMA II behövs habiliteringsinsatser som fysioterapi, utprovning av hjälpmedel och miljöanpassningar.

Behandlingen vid SMA III och IV kan likna den vid SMA II, men är ofta mindre omfattande. Vuxna med sjukdomen behöver regelbunden medicinsk uppföljning och individuellt utformade habiliteringsinsatser.

Vid samtliga former av SMA är det mycket viktigt med psykologiskt och socialt stöd.

RESURSER PÅ RIKS- OCH REGIONNIVÅ

SMA kan diagnostiseras vid region- och länsjukhusen.

Vid universitetssjukhusen finns Centrum för sällsynta diagnoser (CSD) som kan ge vägledning och information om ovanliga sjukdomar och syndrom.

SAMHÄLLET'S STÖDINSATSER

Barn, ungdomar och vuxna med funktionsnedsättningar kan få olika typer av stöd och insatser. Olika lagar reglerar de möjligheter till stöd som finns. En funktionsnedsättning eller en diagnos ger inte automatiskt rätt till en viss stödinsats, utan graden av funktionsnedsättning och det individuella behovet avgör. Den som har omfattande funktionsnedsättningar kan få stöd och service enligt lagen om stöd och service till vissa funktionshindrade (1993:387, LSS) men stöd kan också ges enligt socialtjänstlagen (2001:453). Kommunen har det yttersta ansvaret för att den enskilde får den hjälp han eller hon behöver.

KOMMUNEN ansvarar för stöd som kan underlätta vardagen, t ex personlig assistans, avlösning, hjälp i hemmet, bostad med särskild service, bostadsanpassningsbidrag och färdtjänst. Kontakta kommunens biståndsbedömare, LSS-handläggare eller motsvarande för mer information.

LANDSTINGET OCH KOMMUNEN har delat ansvar för hälso- och sjukvård, inklusive habilitering, rehabilitering och hjälpmedel. I patientlagen (2014:821) regleras rätten till bl a information, delaktighet, tillgänglighet, fast vårdkontakt och individuell planering samt val av utförare. Habilitering/rehabilitering kan innebära stöd av t ex arbetsterapeut, kurator, logoped, psykolog och fysioterapeut. Landstinget eller sjukvårdsregionen ansvarar för tandvård samt tolktjänst för bl a döva. Kontakta landstinget eller sjukvårdsregionen för mer information.

STATEN VIA FÖRSÄKRINGSKASSAN handlägger och beviljar ekonomiskt stöd som föräldraförsäkring, vårdbidrag, bilstöd, assistansersättning, handikappersättning och särskilt tandvårdsbidrag. Kontakta Försäkringskassan för mer information.