

# Udredning og behandling af nye SMA-patienter

## I. Klinisk diagnose og klassifikation af SMA

En læge, der undersøger et barn, som er hypotont (slapt) og har svækket muskulatur bør i høj grad mistænke diagnosen SMA. Visse fysiske træk er let genkendelige. Muskelsvækkelsen er ofte symmetrisk og mere proksimal (musklerne tæt på kroppen) end distal (arme og ben). Følesansen er intakt. Reflekserne er svage eller ikke til stede. Benmusklerne er svagere end armmusklerne.

Graden af muskelsvækkelse hænger generelt sammen med, hvornår symptomerne først viser sig. Tabel 1 viser sygdommens inddeling i type I, II og III samt hvilke kliniske træk der forbindes med de forskellige typer. Derudover beskrives også type IV, som er en mild form for SMA, der viser sig i voksenalderen. Nogle personer vil opleve symptomer, der ligger på grænsen mellem de forskellige typer.

**Tabel 1. Klinisk klassificering af SMA**

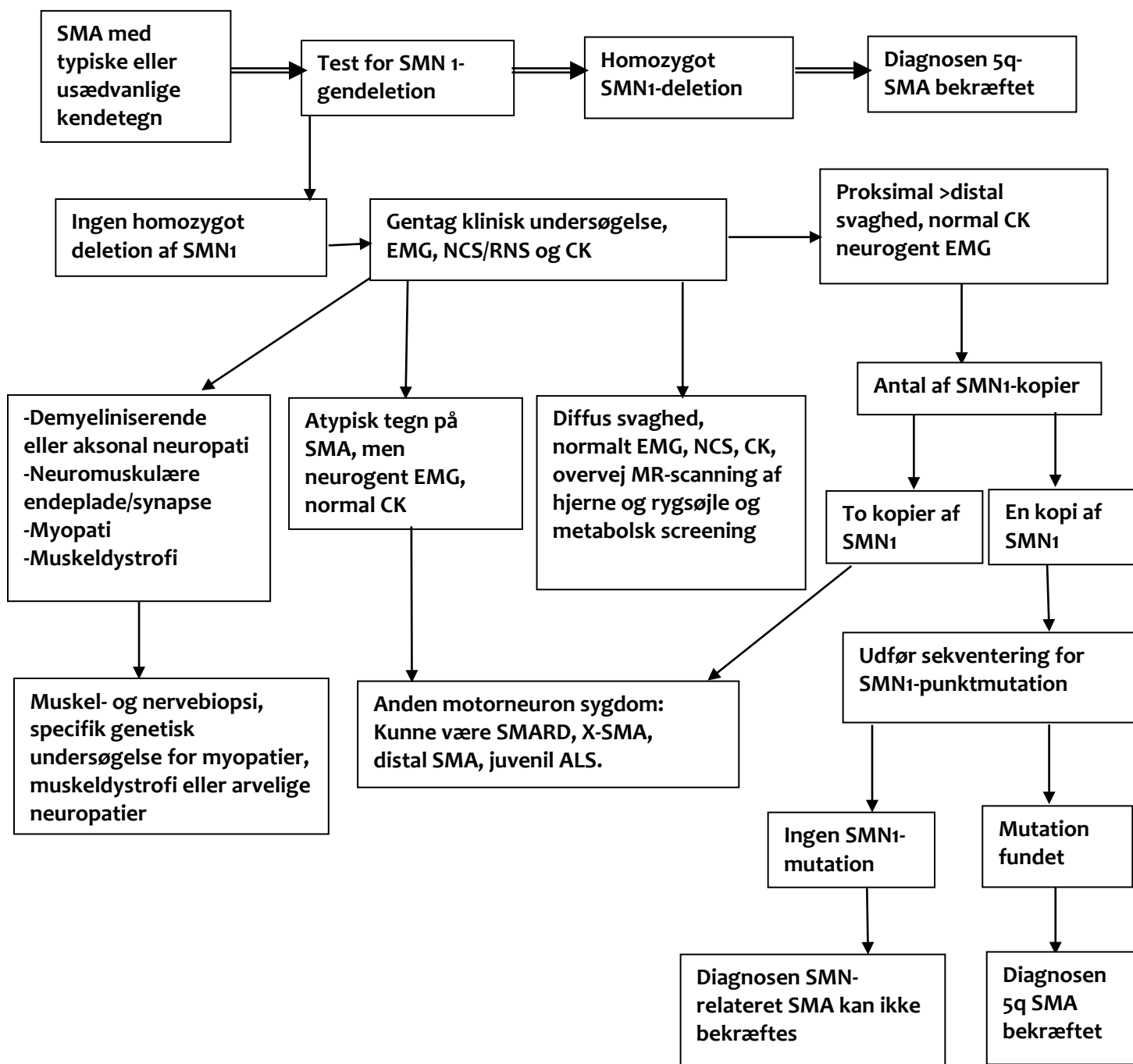
SMA Type	Sygdomsdebut	Højest opnåede funktion	Forventet levetid	Kendetegnet ved
Type I (svær) Werdnig-Hoffman	0-6 måneder	Opnår aldrig siddefunktion	< 2 år	Meget svag og hypoton, nedsat hovedkontrol, svag gråd og hoste, besvær med at synke og komme af med slim i munden, sygdom tidligt i livet pga. påvirket vejtrækning og aspirationslungebetændelse
Type II (intermediær)	7-18 måneder	Opnår aldrig standfunktion	> 2 år - voksen	Forsinket motorisk udvikling, ringe vægtøgning, svag hoste, svag skælven af hånden, ledkontrakturer og rygskævhed (skoliose)
Type III (mild) Kugelberg-Welander	> 18 måneder	Står og går	Voksen	Variierende muskelsvaghed og kramper, overbelastning af led, tab af gangfunktion på et senere tidspunkt i livet.

Behandling af personer med SMA bør i højere grad tilpasses den aktuelle fysiske status end følge den oprindelige klassifikation af SMA-typer. Derfor inddeles personer med SMA i denne guide efter deres aktuelle fysiske funktionsevne som ikke-siddende, siddende og gående. **Ikke-siddende** omfatter en gruppe børn, som ikke kan sidde selvstændigt. **Siddende** er personer, som kan sidde selv, men ikke gå uden støtte. **Gående** kan gå uden støtte.

## II. Diagnostiske procedurer

Figur 1 viser den trinvis diagnostiske udredning af SMA. Kort sagt bør man først teste en person, der er under mistanke for SMA, for deletion på SMN-genet. En homozygot deletion på SMN1-genets exon 7 (med eller uden deletion på exon 8) bekræfter diagnosen SMN-relateret SMA (5q-SMA). Kun hvis denne test er negativ, bør man foretage andre typer af tests.

Fig. 1 Procedure for udredning af Spinal muskelatrofi



### III. Klinisk behandling af nydiagnosticerede SMA-patienter

Når man lige har fået diagnosen SMA, melder der sig mange spørgsmål om hjælp og behandling. Lægen bør hurtigst muligt gøre opmærksom på, hvilke muligheder, der findes.

**Uddannelse og rådgivning af familien:** På grund af sygdommens kompleksitet bør der hurtigst muligt tilknyttes en rådgiver til familien. I Danmark kan man blive henvist til RehabiliteringsCenter for Muskelsvind, som tilbyder rådgivning og vejledning i at leve med SMA.

Under det første møde med familien er det vigtigt at informere om:

- Sygdomsprocessen
- Årsagen til sygdommen
- Hvilken undertype man har
- Sygdomsudvikling og prognose
- Online information om SMA og patientforeninger (Muskelsvindfonden)
- Muligheder for kliniske forsøg

Lægen bør udarbejde en plan for en tværfaglig indsats over for familien. Dette omfatter normalt henvisning til følgende:

- Neuromuskulær kontrol på en børneafdeling
- Rådgivning om arvelighed (genetik)
- Respirationscenter
- Specialist inden for mave-tarm og ernæring
- Ortopædisk vurdering/rehabilitering
- RehabiliteringsCenter for Muskelsvind

**Genetisk rådgivning:** Der skal informeres om forskellige genetiske forhold ved diagnosen SMA.

- Arvegangen ved SMA såsom autosomal recessiv (vigende) arvegang og SMN-generernes opbygning – SMN1- og SMN2-kopier
- Jo højere antallet af SMN2-kopier er, jo mildere er typen af SMA. Det anbefales dog på nuværende tidspunkt ikke at forbinde en svær type SMA med antallet af SMN2-kopier, da der kan være stor variation i, hvilken undertype der ses med et givent antal SMN2-kopier.
- Risiko for at få flere børn med sygdommen
- Undersøgelse af bærere

# Respiratorisk opfølgning og behandling

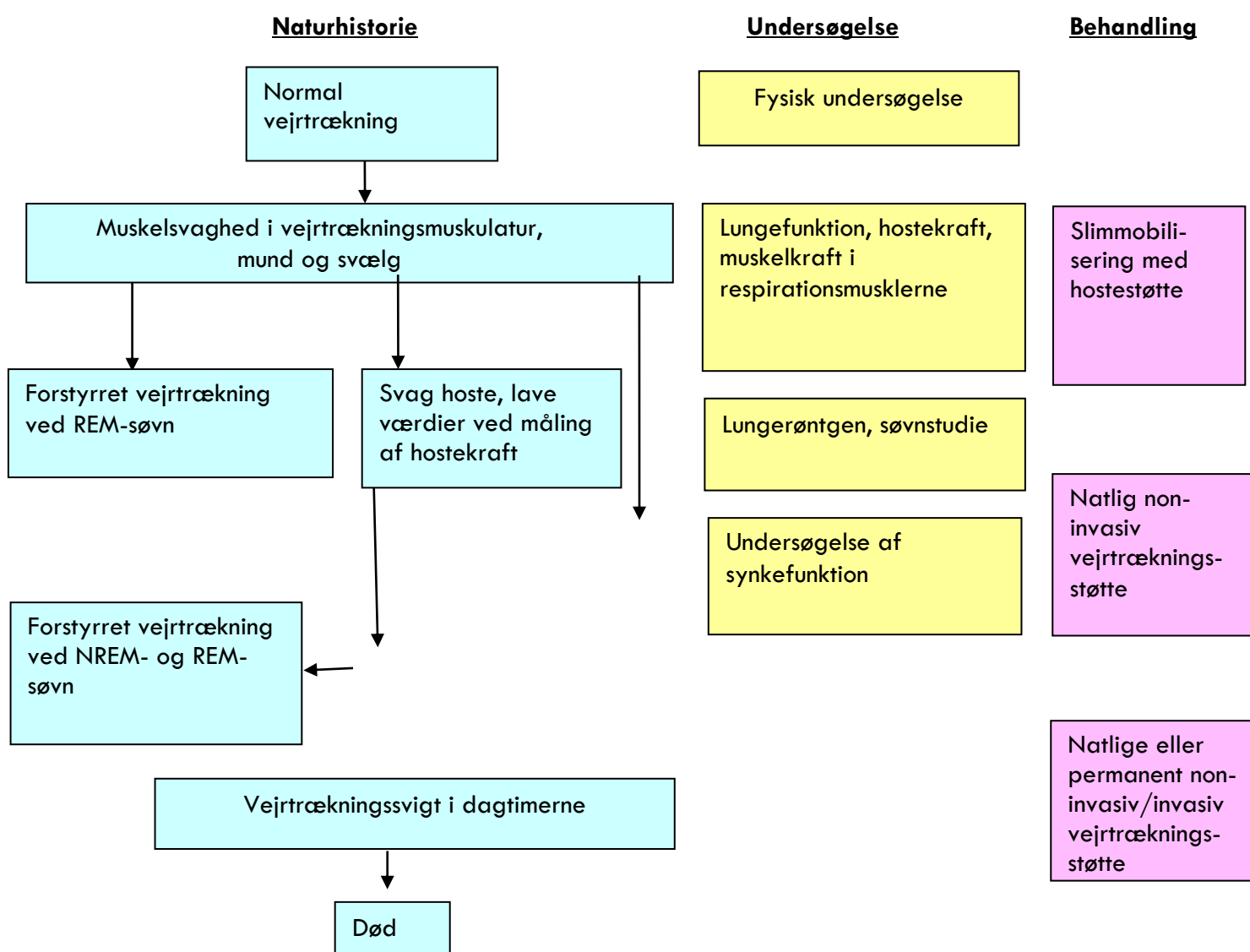
## I. Oversigt over lungeproblemer ved SMA

De mest hyppige problemer ved SMA er:

1. **Nedsat hostekraft**, der resulterer i besvær med at fjerne slim i de nedre luftveje
2. **Underventilering** under søvn
3. **Underudvikling af brystkasse og lunger**
4. **Gentagne infektioner, der forværrer muskelsvækkelsen**

Lungeinfektioner er den største årsag til sygdomsforekomst og død hos personer med SMA I og II og kan også i mindre grad forekomme hos personer med SMA III. Vanskeligheder med at synke og reflux (sure opstød eller halsbrand) er vigtige årsager til lungeinfektioner. Vejrtrækningsproblemer i dagtimerne er som regel kulminationen på gentagne lungeinfektioner, natlig underventilering og hyperkapni (forhøjet kuldioxid i blodet). Der bør gives vejrtrækningsstøtte om natten, hvis vejrtrækningen er uregelmæssig og giver søvnforstyrrelser, og hostestøtte, hvis hostefunktionen er nedsat. Det er vigtigt at luftvejene holdes rene, både ved akut og kronisk behandling af personer med SMA.

**Fig. 2. Naturlig udvikling af lungeproblemer, undersøgelse og behandling**



## II. Undersøgelse og kontrol

Undersøgelse og kontrol anbefales hver 3.-6. måned, knapt så hyppigt hos stabilt gående og hyppigere hos klinisk ustabile ikke-siddende (SMA type I).

### A. Ikke-siddende

- Fysisk undersøgelse: undersøgelse af hostestyrke, deformitet af brystkassen, respirationsarbejde, vejrtrækningsfrekvens, paradoksal vejrtrækning og hudfarve.
- Søvnundersøgelse: for at dokumentere tegn på underventilering.
- Pulsoximetri: for at kontrollere iltmætningen via en sensor gennem huden.
- Lungebetændelser: kontrol af hyppigheden af infektioner og behandling med antibiotika over en periode på seks måneder.
- Røntgen af lunger: Baseline (undersøgelse, der bruges som udgangspunkt) og opfølgende undersøgelser for at registrere udviklingen.
- Synkeundersøgelse: ved uforklarlig, akut nedsat vejrtrækning og gentagne lungebetændelser.

### B. Siddende:

- Fysisk undersøgelse: undersøgelse af hostestyrke, deformitet af brystkassen, respirationsarbejde, vejrtrækningsfrekvens, paradoksal vejrtrækning og hudfarve.
- Søvnundersøgelse: for at dokumentere tegn på underventilering.
- Pulsoximetri: for at kontrollere iltmætningen via en sensor gennem huden.
- Lungebetændelser: kontrol af hyppigheden af infektioner og behandling med antibiotika over en periode på seks måneder.
- Skoliose: undersøgelse og røntgen af rygsøjlen for at kontrollere for skoliose (skæv ryg)

### C. Gående:

Generelt har gående med SMA en relativt god lungefunktion helt frem til sent i sygdomsforløbet.

- Fysisk undersøgelse: undersøgelse af hostestyrke, deformitet af brystkassen, respirationsarbejde, vejrtrækningsfrekvens, paradoksal vejrtrækning og hudfarve.
- Lungefunktionsstest: spirometri, lungekapacitet og respirationsarbejde
- Lungebetændelser: hyppighed af infektioner og behandling med antibiotika i løbet af de seneste 12 måneder.

## III. Forebyggelse og behandling

For at opnå den bedst mulige indsats og behandling af vejrtrækningsproblemer er det vigtigt, at familien er **kender mulighederne for vedvarende behandling, akut behandling og behandling i forbindelse med operation.**

- Ikke-siddende personer tilhører den lungemæssigt mest sårbare gruppe, og da sygdommen er hurtigt fremadskridende, bør man tidligt i forløbet informere om noninvasiv vejrtrækningsstøtte (NIV – respirator på maske) og sekretmobilisering.
- Familiens behov for støtte bør løbende drøftes med det formål i fælleskab at nå frem til en behandlings/rehabiliteringsplan.

Dagliglig behandling og opfølgning bør omfatte:

- Viden om barnets normale lungefunktion (baseline) og afvigelser fra denne

- Viden om hypoventilation, og hvordan det behandles
- Behandling ved akut sygdom, herunder hurtig adgang til specialistbehandling
- Teknikker til at holde luftvejene frie og mobilisering af slim
- Vejrtrækningsstøtte, herunder NIV
- Ernæring og væske
- Hurtig opstart af antibiotisk behandling
- Vaccinationsregime herunder influenzavaccine, pneumokokvaccine og vaccine mod RSV (respiratorisk syncytialvirus).

#### IV. Behandling og opfølgning af kroniske lungeproblemer

Familiens mål og ønsker bør danne baggrund for behandlingen. Disse kan omfatte pleje af barnet i eget hjem, overlevelse, livskvalitet og trivsel og tilgængelighed af resurser. Målet for behandlingen er at **normalisere lungernes gasudveksling, forbedre søvnkvaliteten, lette plejen i hjemmet, nedbringe antallet af hospitalsindlæggelser samt at nedbringe sygdomsbelastningen**. En tidlig, målrettet og proaktiv indsats kan forlænge livet uden at nedbringe livskvaliteten.

##### Friholdelse af luftveje:

- **Daglig hostestøtte**, manuel eller mekanisk, anbefales til personer, der er særligt udsatte. Forældre og hjælpere til personer med SMA bør lære at give hostestøtte.
- **Teknikker til at løsne og fjerne slim i luftvejene** er nyttige og omfatter lungefysioterapi og stillingsdrænage.
- **Måling af blodgasser** kan bruges vejledende for behandlingen. Mundtlig sugning kan hjælpe med sekretmobilisering, når der er givet hostestøtte.

**Vejrtrækningsstøtte:** Dette bør iværksættes ved hyperkapni i dagtimerne (forhøjet CO<sub>2</sub> i blodet). Natlig NIV (maskerespirator) nedbringer symptomerne på vejrtrækningsforstyrrelser under søvn og højner livskvaliteten.

- **NIV** bør kombineres med slimløsnende teknikker.
- Hos ikke-siddende er **behandling uden vejrtrækningsstøtte** en mulighed, hvis belastningen af behandlingen overstiger fordelene.
- **Behandling med CPAP** kan være en mulighed med henblik på at overgå til behandling med **BiPAP**.
- **NIV-behandling** med BiPAP kan selv i **korte perioder i dagtimerne** forbedre udviklingen af brystkasse og lunger og **reducere brystkassedeformitet** hos både siddende og ikke-siddende.
- **Trakeotomi:** Hos ikke-siddende (SMA type I) er dette et kontroversielt og **etisk dilemma**. Der findes en bred vifte af muligheder fra ingen vejrtrækningsstøtte til NIV til trakeotomi og mekanisk ventilation.
- **Palliativ (lindrende) behandling** er en anden mulighed for ikke-siddende (SMA type I). NIV kan anvendes som rutinebehandling eller som et palliativt redskab. Hovedformålet er at undgå indlæggelser på intensivafdeling og trakeotomi, hvis det er muligt.

#### V. Behandling før- og efter operationer

Hos personer med SMA er der stor risiko for komplikationer efter narkosen, så som forlænget intubering, hospitalsinfektioner, trakeotomi og død. Det er derfor meget vigtigt, at personens lungefunktion er velfungerende før operationen.

## Undersøgelser inden operationen:

### Fysisk undersøgelse

- Måling af **lungfunktion** og hostekraft
- **Røntgen af lunger og brystkasse**
- Undersøgelse af **vejrtrækningen under søvn**
- Vurdering af **komplicerende faktorer**, herunder kæbestivhed, fejlsynkning, reflux, ernæringstilstand og astma.

Hvis målinger af lungfunktion og/eller søvnstudier viser, at respirationen er påvirket, kan det være hensigtsmæssigt at anvende **natlig NIV** og **hostestøtte** inden operationen. Personen bør være fortrolig med disse teknikker inden operationen. Hvis der er **kæbestivhed og dermed begrænset kæbeåbning** bør intubering foregå med fiberoptisk bronkoskopi.

### Behandling efter operationen:

- Hvis **hostefunktionen er normal** og **muskelkraften er relativt normal** er der ikke øget risiko for komplikationer efter operationen.
- Hvis **kraften i vejrtrækningsmusklerne er nedsat inden operationen**, er der behov for nøje overvågning og intensiv respiratorisk behandling.
- Hvis **vejrtrækningsstøtte** er påkrævet under søvn inden operationen, er den samme vejrtrækningsstøtte nødvendig efter operationen.
- **Ekstubering** på opvågningsstuen og overgang til NIV bør være en langsom tilvænnning til det behov, for vejrtrækningsstøtte, personen havde inden operationen (baseline). Dette kræver omhyggelig planlægning og koordinering. Hvis personen anvender permanent vejrtrækningsstøtte inden operationen (non-invasiv eller respirator) eller har behov for muskelafslappende medicin under operationen, er det bedst at overføre personen direkte fra operationsstuen til intensivafdelingen.
- Personer med SMA opfordres til at medbringe deres eget respirationsudstyr på hospitalet til brug i den postoperative fase, da hospitalet kan have begrænset adgang til sådanne apparater.
- **Ilt bør** anvendes med forsigtighed til personer med SMA. Hypoxæmi (lavt iltindhold i blodet) som følge af hypoventilation kan forveksles med hypoxæmi af andre årsager fx slimpropper eller atelectase (sammenfaldet lufttomt lungevæv). Måling af kuldioxid (**ETCO<sub>2</sub>** eller **TcCO<sub>2</sub>**) eller arteriel **blodgasanalyse** giver mulighed for at vælge den optimale brug af ilt.
- **Smertebehandling** kan forebygge hypoventilation som følge af immobilisering, men bør administreres, så den fremmer sekretmobilisering og begrænser påvirkningen af vejrtrækningen. Det kan være nødvendigt med midlertidig vejrtrækningsstøtte, indtil den postoperative smerte er behandlet.

## VI. Behandling ved akut sygdom

Formålet med respiratorisk behandling under akut sygdom er at normalisere gasudvekslingen ved at minimere sammenfald af luftvejene og øge passagen i luftvejene, hvor det er muligt, ved hjælp af non-invasiv vejrtrækningsstøtte (NIV). Måling af blodgasser kan være en fordel.

### Holde luftvejene rene for slim:

- **Sekretmobilisering** vha. manual hostestøtte, hostemaskine eller sugning af munden eller luftvejene. Støtte til at hoste foretrækkes frem for dybt sug eller bronkoskopi (sugning i luftvejene).
- **Oxymetri** (måling af ilt i blodbanen) kan vejlede om slimløsningsen.
- **Lungefysioterapi**
- **Postural drænage**

## Vejrtrækningsstøtte:

### (i) For ikke-siddende og siddende:

- **Akut anvendelse af NIV** kan afhjælpe en svigtende vejrtrækning, som skyldes en ond cirkel af øget respiratorisk belastning, svækket respirationsmuskulatur og problemer med at få løsnet slim.
- Hvis der allerede anvendes natlig NIV, kan det blive nødvendigt også at anvende **NIV** om dagen sammen med teknikker til at løsne slimen.
- **Ilt via** NIV kan anvendes for at korrigere iltmætningen, efter det positive ind- og udåndingstryk er optimeret og slimløsnende teknikker anvendes optimalt.
- Hvis NIV mislykkes, kan **intubation og respirator** være en midlertidig løsning. Når personen er i bedring og den arterielle iltmætning ved alm. rumluft er normal, bør personen ekstuberes og behandles med NIV.
- Beslutning om intubering bør tages på forhånd som et led i en **forebyggende behandlingsplan**.
- Ved hyppige, akutte lungeinfektioner hos ikke-siddende kan **trakeotomi og respirator** overvejes, men dette giver ikke nødvendigvis bedre livskvalitet eller færre indlæggelser.
- Ved forværret funktion kan det være hensigtsmæssigt at gå over til **palliativ behandling**, særligt for ikke-siddende (SMA type 1).
- **(ii) For gående:**
  - **NIV** kan blive nødvendig ved akut sygdom og skal anvendes sammen med slimløsnende teknikker.
  - **Ilt** og behov for midlertidig intubering bør følge retningslinjerne for ikke-siddende/siddende.
  - **NIV til hjemmebrug** bør overvejes, hvis NIV har været nødvendig under akut sygdom.

**Supplerende behandling** kan være: Antibiotika, kostvejledning, forebyggelse af dehydrering og behandling af reflux.



# Mave-tarm (gastrointestinal) og ernæring

## Oversigt over behandling af mave-tarmproblemer og problemer med ernæring

De væsentligste problemer og komplikationer med mave-tarm og ernæring ved SMA er:

- 1. Spise- og synkeproblemer.** Bulbær dysfunktion, som ses hos særligt svage patienter med SMA, kan medføre lungebetændelse forårsaget af fejlsynkning; dette er en almindelig dødsårsag.
- 2. Gastrointestinal dysfunktion.** Dette omfatter forstoppelse, forsinket tømning af tarmen og potentielt livstruende gastroøsofagal reflux (GER).
- 3. Problemer med vækst og under-/overernæring.** For at undgå væksthæmning hos ikke-siddende er det vigtigt at sikre optimal ernæring, mens problemer med overvægt er mere almindelige hos siddende og gående.
- 4. Respirationsproblemer.** Problemer med vejrtrækningen (svag hoste, øget vejrtrækningsbesvær, dyspnø (følelsen af at få for lidt luft), lungebetændelser og cyanose eller fald i iltmætning ved måltider) kan være tegn på spiseproblemer og øget risiko for fejlsynkning, som kan være livstruende. Øget besvær med at trække vejret kan også resultere i et øget energiforbrug.

### I. Spise- og synkeproblemer

Besvær med at spise og synke er almindeligt hos ikke-siddende og siddende, men er sjældent et problem hos gående.

#### 1. De væsentligste symptomer på spise- og synkeproblemer:

- **Måltider tager længere tid**
- **Træthed** ved spising
- **Mad galt i halsen eller hoste** under eller efter synkning
- **Gentagne lungebetændelser:** kan være tegn på fejlsynkning, som kan være "lydløs", dvs. ingen hoste eller synlige tegn på, at noget er galt i halsen
- **Lammelse af stemmebånd** kan være et diagnostisk tegn på **"lydløs" fejlsynkning**

#### 2. Årsager til spiseproblemer:

##### *Præ-oral fase*

- **Begrænset åbning af munden** som følge af nedsat bevægelighed af underkæben
- Besvær med at **få maden op til munden** og derved spise selvstændigt

##### *Oral fase*

- Svag **bidekraft**
- Øget **træthed** af tyggemusklerne

##### *Synkefasen*

- Dårlig **hovedkontrol**.
- Ineffektiv **synkefase** gennem svælg
- Dårlig **koordination** af synkebevægelsen, i forhold til at lukke af til luftvejene

### 3. Undersøgelse af spise- og synkeproblemer:

- Undersøgelse af **synke-/spiseevne**
- **Beskrivelse af spisevaner** på baggrund af observation af måltiderne
- Undersøgelse af **mundens struktur**, som påvirker spisningens effektivitet samt undersøge om **siddestilling og hovedkontrol** påvirker spisning og synkning.
- **Synkestudie vha. videofluoroskopi (VFSS)** hvis der er bekymring om synkefunktion og -sikkerhed. Giver også mulighed for at evaluere behandlingsstrategier.

**4. Behandling af spise- og synkeproblemer:** Behandlingen bør sigte mod at nedbringe risikoen for fejlsynkning, gøre spisningen effektiv og måltiderne hyggelige.

- **Ændring af madens konsistens.** Mad med halvfast konsistens kan kompensere for tyggebesvær og afkorte længden på måltiderne. Fortykningsmidler kan beskytte mod fejlsynkning af tynde væsker. Denne form for behandling bør evalueres objektivt ved hjælp af VFSS.
- **Ændring af siddestilling samt brug af hjælpemidler** (fx bestik, albuestøtte, sugerør) kan gøre det lettere at spise selv, give bedre sikkerhed og højere udbytte af synkningen. Planlægges i samråd med en ergo- eller fysioterapeut.
- **Proaktive kosttilskud** så snart man opdager, at fødeindtaget gennem munden ikke er tilstrækkeligt. Om der skal anlægges mavesonde på et barn er ofte en svær beslutning, som bør tages i samråd med diverse fagfolk. Kosttilskud gennem **næsesonde til mave (NG) eller tarm (NJ)** anbefales i perioden inden anlæggelsen af mavesonde. Næsesonde til tarm foretrækkes i tilfælde, hvor gastroøsofageal reflux er et problem, særligt hvis patienten anvender respirator. Dette kan dog være teknisk vanskeligt.
- **Mavesonde** er den optimale ernæringsmetode, hvis der er for lavt kalorieindtag, eller hvis spisning gennem munden er farligt. Den forebygger sygdom og at en maske kommer til at passe dårligt som følge af længere tids brug af næsesonde. Anlæggelse af mavesonde via laparoskopi (kikkertoperation gennem maven) giver det bedst mulige udgangspunkt for fjernelse af slanger straks eller hurtigt efter operationen. Faste inden operationen bør begrænses, og det er vigtigt hurtigt at komme tilbage på fuld ernæring efter operationen.

## II. Mavetarmproblemer

Børn med SMA kan lide af følgende mavetarmproblemer: gastroøsofageal reflux (GER), forstoppelse, udspilet bughule og oppustethed. Gastroøsofageal reflux er ofte en vigtig faktor ved død og sygdom blandt patienter med SMA. Fødevarer med højt fedtindhold forsinket tømning af tarmen og øger risikoen for gastroøsofageal reflux.

### 1. Hovedsymptomer på gastroøsofageal reflux:

- Hyppig **"gylpen" eller opkast** efter måltider
- **Opkast**
- Klage over ubehag i **bryst eller mave**
- **Dårlig ånde**
- Tydelig **opgylpning** af mad
- **Nægter at spise**, når der opstår ubehag ved at synke

### 2. Evaluering af mavetarmproblemer:

- **Vær tidligt opmærksom på symptomer** af gastroøsofageal reflux (opkast, gylpning, knurrende tarme efter måltider).
- Rutinemæssige røngtenundersøgelser af **øvre mave-tarmkanal** før anlæggelse af mavesonde for at udelukke anatomiske misdannelser og for at dokumentere reflux.

- **Undersøgelse af tarmbevægelser (motilitetsstudier)**, herunder skintigrafi, kan hjælpe med at påvise forsinket tømning af mave og tarm, hvilket kan medføre reflux og for tidlig mæthedfølelse.

### 3. Behandling af gastroøsofageal reflux (GER):

- Kortvarig brug af syreneutraliserende (fx magnesium eller calciumcarbonat) og/eller **syrehæmmende midler** (fx histaminblokkere og protonpump hæmmere som symptombehandling. Langvarig brug kan være forbundet med øget risiko for mave-tarm-infektioner og lungebetændelse.
- Ved forsinket tømning af tarm og nedsat bevægelse i tarmene, kan **peristaltikfremmende midler** (midler som påvirker tarmbevægelsen) være nyttige.
- Anvendelse af **probiotika** som fx acidophilus eller lactobacillus kan medvirke til at opretholde en sund tarmflora, især efter behandling med antibiotika eller ved længerevarende brug af syrehæmmende midler. Dette er et område, der kræver yderligere forskning.
- SMA-patienter med medicinsk behandlingsresistent GER kan muligvis have gavn af **anti-reflux kirurgi (Nissen)** i forbindelse med anlæggelse af mavesonde; såfremt det vurderes, at fordelene opvejer de risici, der er forbundet med operation og bedøvelse.

### III. Vækst og problemer med over- og underernæring

Børn med SMA har risiko for både væksthæmning og overvægt. Væksthæmning ses almindeligvis blandt ikke-siddende og hos nogle siddende, mens fedme er et problem blandt de stærkere siddende og gående. Nedsat aktivitet og lav kropsmasse medfører nedsat energiforbrug og derved øget risiko for fedme.

#### Behandling af problemer med vækst og over- og underernæring:

- Målet er, at ethvert barn skal følge sin egen vækstkurve.
- **Vækstkurver** (vægt, højde/længde, vægt/højde) følges over tid. Højde kan måles liggende ved hjælp af segmentale mål eller armmål, hvis kontrakturer komplicerer måltagningen.
- Kontrol af **næringsindtag** ved en **diætist** eller en anden sundhedsfaglig person anbefales ved hvert kontrolbesøg. En registrering af **tre dages fødeindtag** er et simpelt og præcist redskab til at vurdere næringsindtaget. En gennemgang af fødeindtag i de seneste **24 timer** er en praktisk metode til at belyse ernæringsmæssige problemer og vurdere behov for særlige kosttilskud.
- P.g.a. lav kropsmasse vil det **beregnete BMI** (Body mass index) vise en markant underdrivelse af det reelle kropsfedt. Dette kan medføre en forkert rådgivning om ernæringen og kan således føre til fedme.
- SMA-patienter med **risiko for fedme** bør have en vækstkurve, som ligger i den lavere percentil for vægt/højde og BMI.
- Det er vigtigt, at der tages tilstrækkelige doser **calcium og D-vitamin**.
- Kontrol af niveauet for **prealbumin** kan hjælpe med at vurdere, hvorvidt barnet får nok **protein**.

### IV. Ernæring hos akut syge patienter med SMA

- Personer med SMA, særligt ikke-siddende, er specielt sårbare i den katabolske fase (nedbrydningsfasen) og under faste, og de vil hyppigere udvikle **hypoglykæmi (for lavt blodsukker)** ved faste. Det er derfor nødvendigt for alle SMA-patienter at undgå at faste i længere tid.
- Ved indlæggelse for akut sygdom bør ernæringen **inden for 4-6 timer optimeres til fuldt kaloriebehov**, via sonde (enteral ernæring) eller direkte i blodet via kateter (parenteral ernæring) eller en kombination, hvis dette skønnes nødvendigt.
- Det anbefales at give kalorietilskud straks efter operation for at undgå nedbrydning af musklerne (katabolisme), særligt i børn med lav fedtlagring. Hvis sondeernæring ikke er mulig med det samme, bør intravenøst kalorietilskud overvejes.

# Ortopædisk behandling og vedligeholdelse af musklerne

## Oversigt over ortopædisk behandling af SMA

**A. Hovedproblemer:** Muskelsvækkelse, der medfører kontrakturer, **deformitet af rygsøjlen (skoliose)**, øget risiko for **smarter**, afkalkning af knogler (**osteopeni**) og **knoglebrud**.

### B. Vigtige undersøgelser og målinger:

- Ledbevægelighed
- Muskelstyrke, funktion
- Siddestilling og mobilitet
- Skinner
- Røntgenbilleder (rygsøjle og andre led)
- DEXA-scanning
- Ortopædkirurgi

## I. Anbefalinger til undersøgelse og behandling i forhold til funktionsniveau

### A. Ikke-siddende:

#### Undersøgelser:

- **Fysio- og ergoterapeutisk funktionsmål** (evt. ved brug af CHOP-INTEND)
- **Talepædagogisk** undersøgelse, hvis der er nedsat synkefunktion, eller hvis talen er påvirket af kæbekontraktur eller svag stemme.

#### Behandlingstiltag:

- **Vejledning i ernæring**
- **Tilretning af siddestilling:** Patientens primære siddestilling bør være udgangspunkt for valg af udstyr til kropsstøtte. Det er vigtigt med en komfortabel **siddestilling**.
- **Behandling af kontrakturer:** Der kan være behov for skinner, som bevarer ledbevægeligheden og forebygger smerter.
- **Smertebehandling**
- **Hjælp til hverdagsaktiviteter (ADL): Støtte til leg og arbejde bør omfatte let legetøj og lette teknologiske hjælpemidler** med variable styringsenheder og diverse aktiveringssystemer.
- **Kørestol:** Giver optimal selvstændighed og bedst mulig siddekomfort.
- **Skinner:** Skinner til armene kan give bedre funktion og omfatter brug af mobil armstøtte eller elastiske ophæng/slynger, der giver større bevægelighed og funktionsevne.
- **Omverdenskontrol** og **boligtilretning** giver øget sikkerhed, tilgængelighed og størst mulig selvstændighed.

### B. Siddende:

#### Undersøgelser:

- **Funktionsvurdering** (undersøgelsesmetoder: Hammersmith Functional Motor Scale til SMA, Modified-Hammersmith functional motor scale til SMA, Gross Motor Function Measure (GMFM), og Motor Function Measurement (MFM))

- **Måling af ledbevægelighed**
- **Måling af muskelstyrke ved hjælp af muskeltest eller myometer**
- **Røntgen af rygsøjle og hofter**
- **Vurdering af behov for udstyr og hjælpemidler til** siddefunktion, mobilitet, positionering og personlig pleje. Behovsvurdering af manuel eller elektrisk kørestol kan ske, når barnet er 18-24 måneder gammelt.

#### **Behandlingstiltag (fysio- og ergoterapi og ortopædi):**

- **Kørestol.** Sikre optimal selvstændighed og siddekomfort.
- **Omverdenskontrol og boligtilretning** m.h.p. tilgængelighed og optimal selvstændighed.
- **Forebyggelse af kontrakturer** er vigtigt med regelmæssig udspænding og brug af skinner for at bevare bevægeligheden. Seriegipsninger af kontrakturer kan forbedre ståfunktionen og øge tolerancen for brug af skinner. Fodkapsler kan forhale udviklingen af kontrakturer i achillessenen. Mobile armstøtter eller slynger øger bevægeradius og funktionsevne.
- **Regelmæssig træning**, fx svømning eller handicapdræt, anbefales for at bevare kondition og udholdenhed.
- **Opretholdelse af ståfunktion anbefales.** Lange, lette vægtbærende skinner (knæ-ankel-fod-skiner) eller dynamiske gangskinner til at stå eller gå med, hvis der er god kraft. Hvis dette ikke er muligt bør man overveje et ståstøttestativ/vippeleje – eller en mobil ståenhed med benskiner (AFO)
- **Korset og rykirurgi** (se senere).

#### **C. Gående:**

##### **Undersøgelser:**

- **Kontrol af balance og gangfunktion** bør omfatte en undersøgelse af tilgængelighed i og uden for hjemmet.
- Undersøgelse af **ledbevægelighed** og **rygskævhed**.
- **Fysio- og ergoterapeutisk vurdering** af mobilitetshjælpemidler og andre hjælpemidler og indretninger samt tilgængelighed.
- Vurdering af behov for hjælpemidler og tilpasninger for at kunne udføre daglige aktiviteter.
- **Røntgen og DEXA-scanning af led** ved akutte muskel- eller knogleskader pga. overanstrengelse, tilskadekomst eller fald.

##### **Behandlingstiltag:**

- **Kørestol** til transport over længere distancer øger mobilitet og selvstændighed.
- **Behandling og forebyggelse af kontrakturer** for at beskytte leddene bedst muligt.
- **Fysio- og ergoterapi** øger sikkerhed, udholdenhed og uafhængighed og forlænger gangfunktionen.
- **Gang** med egnede ganghjælpemidler og skinner for at opretholde gangfunktion så længe som muligt.
- **Regelmæssig træning**, fx svømning, vandtræning, ridning eller særligt tilrettelagte sportsaktiviteter, for at vedligeholde kondition og udholdenhed.
- **Ved kørekort, behov for særlig tilrettelagt undervisning** og specialtilpassede styreenheder.
- **Omverdenskontrol og boligtilretning** for sikker tilgængelighed og optimal selvstændighed.
- **Korset eller skinner**, hvis der opstår skoliose eller kontrakturer.
- **Rygoperation** (se senere).

## II. Ortopædiske hjælpemidler

- Det er vigtigt at **bandagisten, terapeuten og familien** arbejder sammen for at sikre, at skinner o. lign. fremstilles, så de er funktionelle.
- **Bandagisten bør have erfaring med** personer med muskelsvind og i at udvælge de materialer, der giver bedst mulig pasform og funktion.
- **Korsetter** kan anvendes for at sikre en god holdning, men **der er ikke tilstrækkelig dokumentation for, at et korset kan forhale udviklingen af skoliose**. Hvis der anvendes korset, bør det fremstilles, så mellemgulvet kan arbejde under vejrtrækning, og der er plads til evt. mavesonde.

## III. Ortopædkirurgi

### 1. Hoftedsluksation og kontrakturer:

- **Hoftedsluksation (skred i hofteledet)** ved SMA er sjældent smertefuld. Der kommer ofte ny luksation efter en operativ korrektion, og i de fleste tilfælde bør sådanne operationer undgås.
- **Fejlstillinger af ankler og fødder** gør det besværligt at anvende almindeligt fodtøj, og manuel opretning og bløddelsmassage. Hos gående kan hurtig og intensiv fysioterapi sikre det bedst mulige resultat.

### 2. Skolioseoperation:

- Skolioseoperation udføres for at give bedre **siddende balance, udholdenhed og kropsholdning**. Jo tidligere operation, jo bedre resultat.
- Skolioseoperation kan gavne **patienter** som har svær, progressiv rygskævhed, og bør udføres, mens der stadig er god lungefunktion.
- Skolioseoperationens effekt på **lungefunktionen** er omdiskuteret, men den kan medføre langsommere udvikling af lungeproblemer.
- **Komplikationer** i form af stærke blødninger kan forekomme under operation. Postoperative komplikationer kan være manglende korrektion, pseudartrose (manglende heling), behov for forlænget vejrtrækningsstøtte, lungeproblemer og sårinfektion.
- Hos **gående** bør operation overvejes nøje, da det kan medføre funktionstab, balance- og vejrtrækningsproblemer og tab af selvstændig gangfunktion.

## IV. Opfølgning og behandling før og efter operation

### 1. Før operationen:

- Planlæg tilpasning af korset og/eller skinner eller udførelse af nye.
- Ny **kørestol** eller tilpasning af eksisterende kørestol (sæde, ryglæn, armlæn, ben- eller hovedstøtter) er næsten altid nødvendig.
- **Instruktion i forflytninger**, herunder evt. anvendelse af lift.
- Anskaffelse eller ændring af hjælpemidler til **bad, toilet og påklædning**
- **Spirometri, non-invasiv vejrtrækningsstøtte (NIV)** såsom BiPAP og evt. hostemaskine.

### 2. Efter operationen:

- Aftaler om afstøbning og tilpasning af **skinner** skal koordineres, **den tilladte bevægelighed og aktivitet** skal bekræftes, og det skal sikres, at de nødvendige hjælpemidler er tilgængelige.
- **Lungefunktionstest og non-invasiv vejrtrækningshjælp**, hvis det er nødvendigt.
- Oplæring af plejepersonale og familie i at hjælpe med **vending i sengen, forflytning, påklædning, badning og toiletbesøg**.
- **Aktivitet og bevægelse** så hurtigt som indgrebet og kirurgen tillader det.

## Palliativ behandling

- En optimal behandling af SMA bør tage højde for mulige modstridende behandlingsmål. Dette kan være vanskeligt, når det drejer sig om små børn, hvor andre tager beslutninger på vegne af barnet, fx forældre, søskende, pårørende, behandlere og det offentlige system.
- Det er vigtigt, at personen med SMA og dennes familie **præsenteres for mulige behandlingstilbud** hurtigst muligt efter diagnosen samt fordele og ulemper ved disse.
- **Et valg for eller imod en behandling er ikke endegyldigt**, men kan gøres om, hvis omstændighederne ændrer sig. Det er afgørende, at der er tilstrækkelig tid, åben og ærlig information om mulighederne, åbenhed for at beslutninger kan ændres samt en god personlig kontakt.
- Der bør tages stilling til **mavesonde relativt tidligt i forløbet**, mens risikoen for følgevirkninger er mindre. Dette skal sikre, at næringsindtaget forbliver stabilt, når det med tiden bliver vanskeligere at spise.
- **Beslut tidligt i forløbet, hvordan man skal forholde sig til eventuelle livstruende lungeproblemer.** Genoplivning og akut anvendelse af respirator, hvor der ikke tidligere har været brugt respirationshjælpemiddel, kan give mange flere problemer, end hvis beslutningen er taget på forhånd. Andre former for non-invasive vejrtrækningshjælpemidler bør introduceres i takt med at behovet opstår.
- **Terminal behandling bør forklares og drøftes tidligt** og ikke udsættes til sidste øjeblik, hvor forældrene er uforberedte, chokerede og i sorg.
- En optimal pleje og behandling opnås bedst med en **multidisciplinær tilgang**, herunder medicinsk, social og psykologisk støtte. Det er vigtigt, at familien får støtte og hjælp i den terminale fase – også hvis de vælger at være hjemme med barnet.
- I de situationer, hvor mekanisk ventilation ikke er på tale, er det vigtigt at vide, at **terminal dyspnø (lufthunger) kan behandles og være en god lindring for barnet og familien.**