

# Skandinavisk konsensusprogram for spinal muskelatrofi

Det skandinaviske konsensusprogram for spinal muskelatrofi (SMA) blev til i et samarbejde mellem Danmark Norge og Sverige i 2005 for at skabe et fælles grundlag i Skandinavien for diagnostik og rekommendationer for behandling af sygdommen. Konsensusprogrammet er udarbejdet af fagfolk fra hele Skandinavien, og sproget er derfor dansk, norsk og svensk.

Den sociale og medicinske tradition er tilstrækkelig ens i Danmark, Norge og Sverige til, at det samme referenceprogram vil kunne bruges i hele Skandinavien.

Med de internationale retningslinjer: [Consensus statement for standard of care in spinal muscular atrophy. Wang CH, Finkel RS, Bertini ES, Schroth M, Simonds A, Wong B, Aloysius A, Morrison L, Main M, Crawford TO, Trela A; Participants of the International Conference on SMA Standard of Care. J Child Neurol. 2007 Aug;22\(8\):1027-49](#) og Treat NMD's familieguiden, blev programmet i 2015 forkortet til at omhandle de kapitler, der supplerer de internationale retningslinjer.

Programmet omhandler altså ikke sygdomsbeskrivelse, diagnostik, eller de nye medicinske behandlingsmetoder, der er kommet eller er på vej ind på markedet.

## Indhold

Ortopædkirurgisk behandling af led- og rygdeformiteter .....	2
Fysioterapi och arbetsterapi .....	8
Respiration .....	15
Mun- och tandvård .....	22
Psykosociale og pædagogiske aspekter .....	28
Patientforeninger .....	38

## Ortopædkirurgisk behandling af led- og rygdeformiteter

Revideret i 2015 af Gert Rahbek Andersen, Overlæge, Ortopædkirurgisk Afdeling, Rigshospitalet, Danmark

### BAGGRUND

Ortopædisk behandling af patienter med spinal muskel atrofi inkluderer både ortoser og kirurgisk løsning af deformiteter på ekstremiteter og ryg. Flere studier (1,2) viser sammenhæng mellem manglende fysisk funktion og deformiteter. Forebyggelse og behandling af disse deformiteter bidrager derfor til optimal funktion. Operationer på SMA-patienter indebærer en risiko for respirationskomplikationer, og det postoperative forløb medfører ofte tab af muskelmasse. Nedsat knoglemineralindhold skaber problemer i form af øget risiko for implantatløsning ved osteotomier.

Da behandlingscentre typisk har et befolkningsunderlag på 1-4 millioner mennesker, vil hvert center typisk have 20 patienter i alderen fra 4 til 18 år. I mangel på multicenterstudier er litteraturen præget af opgørelser med få patienter, hvorfor den ortopædkirurgiske behandling i høj grad er styret af forskelle i holdninger og organisering af de enkelte centre.

Fra behandlingen af patienter med Duchennes muskeldystrofi ved vi, at kontrakturløsnende kirurgi udsætter kravet til kørestol, hvilket sandsynligvis forsinker udviklingen af rygskevhed. Denne behandlingsstrategi præger den ortopædkirurgiske behandling af alle børn med muskelsvind.

### Mål med behandlingen – målsætninger

Målet med den ortopædkirurgiske ekstremitetsbehandling er at bevare evnen til at gå og stå så længe som muligt, for der i gennem indirekte at bedre vejtrækning, mindske refluks- og gylpetendens, bedre afføringsmønstret. Evnen til stillingsskift øger velværet og skaber frihed fra fastlåste stillinger.

### Ortose-behandling

SMA type II patienter udvikler relativt tidligt knæfleksionskontrakturer. Det foreslås derfor at påbegynde behandling med knæstrækkeskinner – gerne som gipsskinner – som bruges når børnene står om dagen, gerne allerede fra et til to-års-alderen.

SMA type III patienter som udvikler let tågang som følge af lægmuskelstramning, kan forsøges behandlet med gipsbandagering som crusgågips i en 2 til 4 ugers periode.

Knæ/ankel/fod ortoser – KAFO – har kun plads i behandlingen som støtte til et ståstativ. Ståstativ og/eller vippeleje anvendes om muligt til alle der ikke har selvstændig ståfunktion.

### Kirurgi

Underekstremiteter:

Ved fremadskridende muskelsvaghed opstår tiltagende kontrakturer omkring hofter, knæ og fødder.

Hoftefleksionskontrakturer i mild grad (10-20 grader) lader sig relativt nemt behandle med fysioterapi og udspænding. Sværere grader er tilgængelig for kirurgi i form af tenotomi af sartorius, rectus femoris, psoas og tensor fascie latae. Sværere kontrakturer bør løsnes for at undgå excessiv lordosering af nedre lænd og lumbosacrale overgang.

Spidsfodskontrakturer lader sig behandle med A-sene forlængelse efter vanlige principper.

Knæfleksionskontrakturer frembyder et stort kirurgisk problem. Hvis først der er tilkommet en extensionsdefekt på 20 grader eller mere, er den kirurgiske korrektion vanskelig. Der er ikke tale om væsentlig hasemuskelstramning, men skrumpning af ledkapslen og bageste korsbånd. Der er tre behandlingsmåder.

Bagre kapsulotomi, er forbundet med stor risiko for recidiv, samtidig med nødvendigheden af intensiv fysioterapi i en lang postoperativ periode.

Ilizarov korrektion – udretning af kontrakturerne vha. daglig vinkeludretning med extern fixation – er relativt smertefuldt og indebærer risiko for gennemskæring af knoglerne pga. den lave knoglemineraltæthed.

Extensionsosteotomi på distale femur erstatter knædeformiteten med femurdeformitet, og forkorter lårets forside, hvilket svækker knæets extensorapparat.

Anterior hemiepifysiodese på distale femur er en mulighed ved strækkemangel på 20-30 grader, i 5-10 årsalderen, og hvis standfunktion kan bedres ved bedre knæstrækkeevne.

## **ANBEFALINGER**

Det anbefales, at SMA-patienter ses af neuropædiatrisk interesseret ortopædkirurg hver 6. til 12 måned for at optimere kontrakturprofylaksen, fastlægge tidspunkt for evt. gang- og standbevarende kirurgi og scolioseoperation.

## **Ryggortopedi**

### **BAKGRUND**

Barn med SMA som är rullstolsburna kommer med stor sannolikhet att utveckla ryggdeformitet. Riddick et al, (1982) fann i en studie att 86% av alla individer utvecklade ryggdeformitet. Korsett har använts utan att detta har kunnat påverka deformatetsutvecklingen nämnvärt (Aprin, 1982). Däremot kan korsetten fungera som en ortos som kan möjliggöra för individen att sitta. Det är dock troligt att en korsett som används från tidig ålder kan ha en negativ effekt på bröstorgans form och tillväxt (McCarthy et al, 1997).

Kirurgisk behandling framstår därför som det enda behandlingsalternativet.

Målet med kirurgisk behandling är att möjliggöra för individen att sitta i sin rullstol utan att behöva stödja sig på händer och armar, samt att förhindra att lungkapaciteten försämras. När

skoliosen blivit större än 50° uppmätt enligt Cobb (1948) finns indikation för kirurgisk behandling. På grund av att individer med SMA har nedsatt lungkapacitet undviker man ett främre kirurgiskt ingrepp. De flesta individer med SMA har fått sin skolios före puberteten och har då tillväxt kvar i kotpelaren. Det bakre ingreppet som innebär fusion från andra bröstkotan ned till bäckenet medför att man slår ut tillväxten i bakre delen av kotpelaren. Den kvarvarande tillväxten i kotkropparna kommer att sakta fortsätta och öka rotationsfelställningen i transversalplanet, så kallad crankshaft fenomen (Dubousset, 1989).

Barn med mycket kvarvarande tillväxt bör därför behandlas med VEPTR. Med denna teknik opererar man in stag som man fäster i de övre revbenen samt i bäckenet på båda sidor utanför kotpelaren. Stagen kommer att fungera som en "inre korsett" och möjliggöra normal tillväxt av kotpelaren. Troligtvis kan man med denna metod också förhindra tendensen för bröstkorgen att utveckla "klockform". Nackdelen med VEPTR metoden är att stagen måste förlängas var sjätte månad. Detta ingrepp är dock förhållandevis litet.

När individen har nått lämplig ålder samt börjat komma in i puberteten utför man den definitiva operationen (fusionen). Denna fusion innebär att man stelopererar kotpelaren med två metallstag från andra bröstkotan ned till bäckenet (sacrum). Stagen fixeras med krokar och skruvar på några nivåer på kotpelaren, samt till varje kota med cerklagetråd. Detta innebär 34 fixationspunkter. Fixationen är stabil och patienten kan mobiliseras fritt direkt efter operationen.

Den kirurgiska behandlingen av patienter med neuromuskulär sjukdom och skolios ställer stora krav på narkosläkare och narkossjuksköterska med goda rutiner att söva och övervaka patienter med neuromuskulära sjukdomar. Därutöver är det av stor vikt att det finns en väl fungerande intensivvårdsavdelning med kunskap om att behandla patienter med gravt nedsatt lungfunktion efter stora kirurgiska ingrepp.

## **Resultat av skolioskirurgi**

För att få vetskap om effekten av skolioskirurgi i relation till aktivitet och funktion utfördes en delstudie på individer med SMA som hade neuromuskulär skolios. Denna delstudie ingår i ett större patientmaterial utöver andra diagnoser än SMA, som finns i en avhandling (Larsson, 2002).

Det är tio individer representerade i denna delstudie. Mätningar, skattningar och intervjuer har utförts före det kirurgiska ingreppet samt i medeltal sju år (i variation mellan 5 och 9,5 år) efter kirurgin. Åldern på individerna varierade före operationen mellan 9 och 34 år (medelålder=16 år).

Metoden för de mätningar, skattningar och intervjuer som har använts är hämtade ur etablerade instrument från litteraturen (Samuelsson, 1996), samt inför avhandlingen komponerade instrument (Larsson, 2002).

I jämförelse mellan resultat som uppmättes före operationen och i medeltal sju år efter, hade skoliosvinkeln minskat. Lungkapaciteten, som kunde utföras av 7 (av 10) individer, hade blivit förbättrad. Sittpositionen inklusive tryckfördelningen var för en del förbättrad men oförändrad för andra, samt för två individer sämre. Räckvidden hade blivit bättre för några men sämre för andra.

ADL-förmågan, som endast 4 (av 10) individer kunde medverka till var inte förändrad. Behov av vila under dagen hade minskat. Vårdtyngden hade blivit lättare för alla utom för en närstående. Den skattade smärtan hade lindrats för en del, men var oförändrad för andra (tabell 1).

Tabell 1. Jämförelse mellan postoperativt (m=7 år) resultat och preoperativt resultat för individer med SMA. Resultaten uttrycks som medianvärden, samt lägsta och högsta värden (range).

Variabler	Preoperativt		Postoperativt	
	Median	(range)	Median	(range)
<b>Skoliosvinkel (Cobb)</b>	93	(46-155)	58	(10-70)
<b>Spirometri (vital kapacitet)</b>	0.8	(0.3-2.4)	1.2	(0.6-3.9)
<b>Sittfunktion (1-7 poäng)</b>	3	(1-5)	4	(1-6)
<b>Tryckfördelning mot en sittyta (%)</b>	100	(63-100)	84	(75-90)
<b>Antal sittstöd i rullstol</b>	3	(1-5)	3	(0-4)
<b>Räckvidd (0-60 poäng)</b>	45	(0-57)	39	(0-60)
<b>ADL(0-303 poäng)</b>	0	(0-216)	0	(0-277)
<b>Behov av vila (timmar/vecka)</b>	0	(0-45)	0	(0-10)
<b>Vårdtyngd (fysisk ansträng 0-30 poäng)</b>	17	(9-22)	12	(0-22)
<b>Vårdtyngd (tidsåtgång i minuter)</b>	135	(85-420)	83	(0-420)
<b>Smärta(1-15 poäng)</b>	3	(1-10)	3	(1-10)

Skattning av operationsresultatet respektive frågor med öppna svar visade övervägande positiva resultat. Citaten nedan illustrerar vad patienter respektive närstående uttryckte i medeltal sju år efter det kirurgiska ingreppet.

Vad tycker du har förbättrats efter operationen?

- "andning är bättre"
- "den ena axeln har fått betydligt mindre påfrestning, bättre rörelse i båda armarna, betydligt mindre antal sittersår, lättare att sitta längre tid, lättare att andas, ser bättre ut på fotografi"
- "jag har sluppit att använda min korsett", "han behärskar sin situation bättre nu (mamma)" - "mitt liv har förändrats avsevärt till det bättre, jag har bla tagit körkort vilket var möjligt sedan stabiliteten i ryggen förbättrats", "arbetar mer än halvtid jag har ett eget företag"
- "hela mitt liv är bättre, har bättre andningsförmåga och mer kraft i hela kroppen till att klara mig själv bättre", "inte ont i ryggen"
- "min sittställning tycker jag har förbättrats"
- "lättare klara av luftrörsinfektioner idag", "lättare att äta (får mer plats)", "slippa korsett"
- "sitter bättre", "har bättre balans"
- "lättare med av- och påklädning, dusch, förflyttning", "skönt att slippa korsetten på sommaren i solen", "inga skavsår av korsetten längre"

- "jag har inte ont i ryggen längre och kan sitta uppe hela dagen utan problem"
- Vad tycker du har försämrats efter operationen?
- "svårare nå upp till munnen", "lite svårt böja mig framåt"
- "stelhet i ryggen", "svårt nå fötter"

Denna delstudie av individer kirurgiskt stabiliserade och korrigerade för skolios visade att en stabiliserad ryggrad gav styrka att hålla kroppen upprätt med möjlighet till bättre lungkapacitet, vilket medförde att patienterna kunde använda sin energi till ett mer aktivt liv jämfört med före operationen. Men en stabiliserad ryggrad kan även medföra att räckvidden minskar, vilket betyder att behovet av hjälpmedel kan öka för att underlätta ffa vid personlig vård. Denna slutsats är densamma som Brown et al (1989) fann i sin studie.

Att utvärdera skolioskirurgi ur patientens och närståendes perspektiv, förutom det ortopediska och kirurgiska perspektivet, är viktigt för att få en förståelse för hur vi möter familjen genom hela vårdprocessen, inklusive förståelse av hur effekten av skolioskirurgi påverkar både patient och närstående.

## **REKOMMENDATIONER**

Varje barn med neuromuskulär sjukdom bör kontrolleras angående ryggsdeforimitet.

Barn och ungdomar med SMA bör opereras innan deformateten har blivit för stor.

Barnet bör vara väl nutrierat samt ha en lungkapacitet som ej är kontraindicerat för kirurgiskt ingrepp.

Det kan rekommenderas att utföra mätningar angående lungfunktion, även om det är små effekter man uppnår efter skolioskirurgi, eftersom både det kliniska resultatet och patientens utvärdering är i positiv riktning. En förbättrad lungfunktion påverkar sannolikt individens uthållighet att utföra aktiviteter under dagen.

Eftersom räckvidden blir påverkad, oftast negativt, bör man utvärdera och diskutera detta med familjen inför skolioskirurgin.

De flesta individer med SMA har stort behov av vård och omsorg och det har av den anledningen betydelse att utvärdera närståendeperspektivet både pre- och postoperativt. Detta inte minst utifrån hur vårdtyngden påverkar närståendes egna dagliga aktiviteter, men även hur de omgivande faktorerna kan vara underlättande respektive hinder i vården.

## REFERENSER

Brown JC, Zeller JL, Swank SM, Furumasu J, Wararh SL. Surgical and Functional Results of Spine Fusion in Spinal Muscular Atrophy. *Spine*. 1989;14(7):763-770

Cobb JR. Outline for the study of scoliosis. *Am Acad Orthop Surg Lect*; 1948; 5:261-275

Crowe TK, VanLeit B, Berghmans KK, Mann P. Role perceptions of mothers with young children: The impact of a child's disability. *Am J Ocup Ther*. 1997;51(8):651-661

Dubosset J, Herring JA, Shufflebarger H. The crankshaft phenomenon. *J Pediatr Orthop*. 1989; 9:541-550

Klein RM, Bell B. Self-care Skills: Behavioural Measurement with Klein-Bell ADL Scale. *Arch Phys Med Rehabil*. 1982; 63:335-338

Knoeller SM, Stuecker RD. Impact of early surgical correction of curves in paralytic scoliosis. *Saudi Med J*. 2002;23(10):1181-6

Larsson E-L. Pre- and Postoperative Evaluation of Function and Activity in Patients with Neuromuscular Scoliosis. Avhandling. Avdelning för arbetsterapi samt avdelning för sjukgymnastik, Linköpings Universitet; 2002

Mulcahy CM, Pountney TE, Nelham RL, Green EM, Billington GD. Adaptive seating for motor handicap: Problems, a solution, assessment and prescription. *Br J Occup Ther*. 1988; 51(10):347-352

Riddick MF, Winter RB, Lutter LD: Spinal deformities in patients with spinal muscular atrophy: A review of 36 patients. *Spine* 1982; 7:476

Samuelsson K, Larsson E-L, Normelli H, Öberg B, Aaro S, Tropp H. Development of an instrument for clinical evaluation after surgery for neuromuscular scoliosis. *Eur Spine J*. 1996; 5:400-406.

Shook JE, Lubicky J. Paralytic spinal deformity. Scoliosis. In: Bridwell KH, DeWald RL (eds). *The textbook of spinal surgery*. Philadelphia: Lippincott; 1991. pp 307-314

## Fysioterapi och arbetsterapi

*Revideret september 2015 af fysioterapeut Christina Lager Barn- och ungdomshabiliteringen Malmö (S), fysioterapeut Anna-Karin Kroksmark og ergoterapeut Johanna Weichbrodt VG-region (S), fysioterapeut Jorunn K Stenberg Vestre Viken HF (N), ergoterapeut Anny Madsen og fysioterapeut Ulla Werlauff RehabiliteringsCenter for Muskelsvind (Dk)*

### **Bakgrund**

Personer med SMA är en heterogen grupp avseende muskelstyrka, från extrem svaghet hos barn med SMA I till nära normal styrka hos en stark person med SMA III. Eftersom de diagnostiska kriterierna för diagnostyp SMA I, II och III grundar sig på den bästa uppnådda motoriska förmågan (1) och denna ofta försämras över tid delar vi i detta kapitel in bedömningar och interventioner efter följande motoriska funktionsnivåer:

Motorisk funktionsnivå 1: Kan ej och har aldrig kunnat sitta självständigt (SMA I)

Motorisk funktionsnivå 2: Kan eller har kunnat sitta självständigt (SMA II och sittande SMA III)

Motorisk funktionsnivå 3: Gångare (SMA III)

Den motoriska förmågan försämras över tid vilket bland annat beror på ökad längdtillväxt och uppkomst av kontrakturer. Kontrakturer och felställningar är vanliga. Även överrörlighet i vissa leder förekommer. Skolios är vanligt förekommande framför allt hos rullstolsanvändande personer med SMA och skoliosen kan progrediera snabbt framför allt hos barn och ungdomar (2,3). Nedsatt kraft i andningsmuskulaturen ger en försämrad andningsfunktion, en grav skolios påverkar också andningskapaciteten negativt.

Då den motoriska förmågan förändras under barnets tillväxt måste behandlings- och hjälpmedelsinsatser i vardagen kontinuerligt förändras. Personer med SMA II som haft förmågan att sitta utan stöd kan bli beroende av sittstöd. Personer med SMA III kan förlora sin förmåga att stå och gå självständigt vilket ökar risken för felställningar och utvecklingen av skolios.

För att kunna erbjuda adekvata bedömningar och interventioner är det viktigt att terapeuten har god kunskap om sjukdomen och dess förlopp. Organisationer av omhändertagandet skiljer sig mellan Danmark, Norge och Sverige och det finns olika traditioner såväl mellan som inom länderna gällande ansvarsområden för olika yrkesgrupper. Därför är bedömnings- och interventionsscheman gemensamma för fysioterapeuter och arbetsterapeuter.

Målsättningen med fysio- och arbetsterapeutiska insatser till barn, ungdomar och vuxna med SMA är att:

förebygga och minska konsekvenserna av de komplikationer som muskelsvagheten medför

bibehålla delaktighet och aktivitetsförmåga

### **Riktlinjer för bedömning och intervention**

De fysio- och arbetsterapeutiska insatserna planeras och utformas efter varje persons behov i



samråd med barnet/ungdomen/den vuxne och deras familjer samt berörda personer i behandlingsteamet. Personer med SMA ska bedömas regelbundet för att i tid kunna förebygga sekundära konsekvenser av sjukdomen. Bedömningen är också viktig för att kunna ge adekvat information till personen/familjen så att de kan göra relevanta val i habiliterings-/rehabiliteringsprocessen.

I nedanstående schema rekommenderas bedömningsinstrument som för personer med SMA används för att mäta förändring över tid och/eller för att bedöma behov av insats. Schemat innehåller både instrument som är validerade för SMA och andra, där val av instrument grundar sig på lång klinisk erfarenhet. Användning av bedömningsinstrument kan skilja sig mellan olika kliniker.

Det är viktigt att bedöma personens behov utifrån motorisk funktionsförmåga, ålder och intressen i alla aktuella miljöer. Att fungera socialt och ha en meningsfull fritid är av stor betydelse för välbefinnande och livskvalitet. För det växande barnet är det extra viktigt att insatserna sker vid rätt tidpunkt. Detta kan vara avgörande för såväl fysiska förändringar som för barnets utveckling.

Eftersom det finns begränsad forskning kring effekten av träning, stretching, positionering och ortosbehandling för personer med SMA grundar sig riktlinjerna för de rekommenderade interventionerna huvudsakligen på konsensus och gemensam lång klinisk yrkeserfarenhet av diagnosgruppen hos fysioterapeuter och arbetsterapeuter i Norge, Danmark och Sverige.

### Rekommendationer

Minst en gång per år bör en mer omfattande bedömning utifrån föreslagna rekommendationer göras av fysioterapeut och arbetsterapeut med specialistkunskap om diagnosgruppen. Intervallet mellan undersökningarna är beroende av ålder och motorisk funktionsnivå.

Interventioner enligt nedanstående principer samt regelbunden uppföljning av dessa bör erbjudas personer med SMA för att ge optimala förutsättningar för aktivitet och delaktighet i vardagen.

### Bedömningsinstrument

Motorisk funktionsnivå 1 (kan ej och har aldrig kunnat sitta själv-ständigt, SMA I):

Aktivitet	Aktivitetsanalys utifrån ålder och förutsättningar
Motorisk funktion	Chop Intend (4,5) EK2-skalan (6,7) (från 5 år)
Muskelstyrka	Inspektion av rörelser i liggande och sittande med/mot tyngdkraften

<b>Vaneställningar</b>	I liggande och sittande: analys av huvudställning, nacke, rygg, övre och nedre extremiteterna
<b>Ledrörlighet</b>	Övre och nedre extremiteterna, nacke och käkled (8, 9). Gapförmåga, (se även kapitlet om "Mund- og tandpleje")
<b>Lungfunktion</b>	Analys av respirationsmönster i sittande och liggande. Notera eventuell paradoxal andning, sekretproblem och hostkraft.
<b>Smärta</b>	Lokalisation, duration

*Motorisk funktionsnivå 2 (kan eller har kunnat sitta självständigt):*

<b>Aktivitet</b>	<b>Aktivitetsanalys utifrån ålder och förutsättningar</b>
<b>Motorisk funktion</b>	HFMSE (Hammersmith Functional Motor Scale – expanded version) (10) (från 2 år) EK2-skalan (6,7) (från 5 år) Brooke (övre extremiteterna) (11) Handfunktion: BOT2 deltest 1 och 3 (12) (från 4 år) Nine Hole Peg Test (13)
<b>Muskelstyrka</b>	Manuell muskeltest (14,15) Kvantitativ muskeltest (myometer) (16-18) Handstyrka (19,20) (från 4 år) Uthållighet: noteras anamnestiskt
<b>Vaneställningar i liggande och sittande</b>	Anamnes och observation avseende 24 timmarspositionering i aktivitet och vila. Analys av huvudställning, nacke, rygg samt övre och nedre extremiteterna. (Notera exempelvis rotation av benen i liggande, ulnardeviation i handled).
<b>Sittande</b>	Sittanalys på brits och i rullstol (21). Foto med markerade spinalutskott och bäckenkam. Vid synlig skolios hänvisas till ryggspecialist.
<b>Ledrörlighet</b>	Övre och nedre extremiteterna, nacke och käkled (8,9) Gapförmåga, (se även kapitlet om "Mund- og tandpleje")
<b>Lungfunktion</b>	Forcerad vitalkapacitet (FVC) och FVC% (längd mäts med arm span) i sittande och liggande med och utan korsett (22,23) (från ca 5 år) HostPEF (24) (från ca 5 år)
<b>Smärta</b>	Modifierad Brief Inventory (25,26)

*Motorisk funktionsnivå 3 (gångare):*

<b>Aktivitet</b>	<b>Aktivitesanalys utifrån ålder och förutsättningar</b>
<b>Motorisk funktion</b>	HFMSE (Hammersmith Functional Motor Scale – expanded version) (10) (från 2 år) 6 minuters gångtest (27) Brooke (övre extremiteterna) (11) Analys av förflyttningsmetoder - med fokus på rörelsehastighet och kompensatoriska strategier: sittande till stående (sekunder) ryggliggande till stående (sekunder) gång 10 meter (sekunder) trappgång 4 trappsteg upp (sekunder) Handfunktion: Jebsen Taylor (28) (från 6 år) BOT2 deltest 1 och 3 (12) (från 4 år) Nine Hole Peg Test (13)
<b>Muskelstyrka</b>	Manuell muskeltest (14,15) Kvantitativ muskeltest (myometer) (16-18) Handstyrka (19,20) (från 4 år) Uthållighet: noteras anamnestiskt
<b>Rygg (stående och sittande)</b>	Notera eventuellt stödben/balansben i stående. Foto med markerade spinalutskott och bäckenkam.
<b>Ledrörlighet</b>	Övre och nedre extremiteterna, nacke och käkled(8,9). Gapförmåga, (se även kapitlet om "Mund- og tandpleje")
<b>Lungfunktion</b>	Forcerad vitalkapacitet (FVC) och FVC% i sittande och liggande (22,23). (från ca 5 år) HostPEF (24) (från ca 5 år)
<b>Smärta</b>	Modifierad Brief Inventory (25,26)

## Referenser

- Dubowitz V. Disorders of the lower motor neuron: the spinal muscular atrophies. In: Dubowitz V. Muscle disorders in childhood. London: W B Saunders Company; 1995:325-369.
- Granata C, Merlini L, Magni E, Marini ML, Stagni SB. Spinal muscular atrophy: natural history and orthopaedic treatment of scoliosis. *Spine*. 1989;14(7):760-2.
- Merlini L, Granata C, Bonfiglioli S, Marini ML, Cervellati S, Savini R. Scoliosis in spinal muscular atrophy: natural history and management. *Dev Med Child Neurol*. 1989;31(4):501-8.
- Glanzman AM, Mazzone E, Main M, Pelliccioni M, Wood J, Swoboda KJ, et al. The Children's Hospital of Philadelphia Infant Test of Neuromuscular Disorders (CHOP INTEND): test development and reliability. *Neuromuscul Disord*. 2010;20(3):155-61.
- Glanzman AM, McDermott MP, Montes J, Martens WB, Flickinger J, Riley S, et al. Validation of the Children's Hospital of Philadelphia Infant Test of Neuromuscular Disorders (CHOP INTEND). *Pediatr Phys Ther*. 2011;23(4):322-6.
- Steffensen B, Hyde S, Lyager S, Mattsson E. Validity of the EK scale: a functional assessment of non-ambulatory individuals with Duchenne muscular dystrophy or spinal muscular atrophy. *Physiother Res Int*. 2001;6(3):119-34.
- Steffensen B, Mayhew A, Aloysius A. Egen Klassifikation (EK) revisited in spinal muscular atrophy. *Neuromuscul Disord*. 2008;18:740-41.
- Soucie JM, Wang C, Forsyth A, Funk S, Denny M, Roach KE, et al. Range of motion measurements: reference values and a database for comparison studies. *Haemophilia*. 2011;17(3):500-7.
- American Academy of Orthopaedic Surgeons. Joint Motion, Method of Measuring and Recording. Edinburgh and London: E&S Livingstone; 1965.
- Glanzman AM, O'Hagen JM, McDermott MP, Martens WB, Flickinger J, Riley S, et al. Validation of the Expanded Hammersmith Functional Motor Scale in spinal muscular atrophy type II and III. *J Child Neurol*. 2011;26(12):1499-507.
- Brooke MH, Griggs RC, Mendell JR, Fenichel GM, Shumate JB, Pellegrino RJ. Clinical trial in Duchenne dystrophy. I. The design of the protocol. *Muscle Nerve*. 1981;4(3):186-97.
- Bruininks R, Bruininks B. BOT-2, Bruininks-Oseretsky Test of Motor Proficiency. 2nd ed. Minneapolis, Minnesota: Pearson Assessments; 2005.
- Poole JL, Burtner PA, Torres TA, McMullen CK, Markham A, Marcum ML, et al. Measuring dexterity in children using the Nine-hole Peg Test. *J Hand Ther*. 2005;18(3):348-51.
- Medical Research Council (MRC) Aids to the investigation of peripheral nerve injuries. London: Her Majesty's Stationery Office; 1976.

Scott OM, Hyde SA, Goddard C, Dubowitz V. Quantitation of muscle function in children: a prospective study in Duchenne muscular dystrophy. *Muscle Nerve*. 1982;5(4):291-301.

Beenakker EA, van der Hoeven JH, Fock JM, Maurits NM. Reference values of maximum isometric muscle force obtained in 270 children aged 4-16 years by hand-held dynamometry. *Neuromuscul Disord*. 2001;11(5):441-6.

Eek MN, Kroksmark AK, Beckung E. Isometric muscle torque in children 5 to 15 years of age: normative data. *Arch Phys Med Rehabil*. 2006;87(8):1091-9.

Merlini L, Mazzone ES, Solari A, Morandi L. Reliability of hand-held dynamometry in spinal muscular atrophy. *Muscle Nerve*. 2002;26(1):64-70.

Lee-Valkov PM, Aaron DH, Eladoumikhachi F, Thornby J, Netscher DT. Measuring normal hand dexterity values in normal 3-, 4-, and 5-year-old children and their relationship with grip and pinch strength. *J Hand Ther*. 2003;16(1):22-8.

Mathiowetz V, Wiemer DM, Federman SM. Grip and pinch strength: norms for 6- to 19-year-olds. *Am J Occup Ther*. 1986;40(10):705-11.

Wheelchair Provision for Children and Adult with Muscular Dystrophy and other Neuromuscular Conditions. Best Practice Guidelines march 2011 ([www.muscular-dystrophy.org](http://www.muscular-dystrophy.org))

Lyager S, Steffensen B, Juhl B. Indicators of need for mechanical ventilation in Duchenne muscular dystrophy and spinal muscular atrophy. *Chest*. 1995;108(3):779-85.

Robinson D, Galasko CS, Delaney C, Williamson JB, Barrie JL. Scoliosis and lung function in spinal muscular atrophy. *Eur Spine J*. 1995;4(5):268-73.

Bach JR, Ishikawa Y, Kim H. Prevention of pulmonary morbidity for patients with Duchenne muscular dystrophy. *Chest*. 1997;112(4):1024-8.

Daut RL, Cleeland CS, Flanery RC. Development of the Wisconsin Brief Pain Questionnaire to assess pain in cancer and other diseases. *Pain*. 1983;17(2):197-210.

Osborne TL, Raichle KA, Jensen MP, Ehde DM, Kraft G. The reliability and validity of pain interference measures in persons with multiple sclerosis. *J Pain Symptom Manage*. 2006;32(3):217-29.

Montes J, McDermott MP, Martens WB, Dunaway S, Glanzman AM, Riley S, et al. Six-Minute Walk Test demonstrates motor fatigue in spinal muscular atrophy. *Neurology*. 2010;74(10):833-8.

Jebsen RH, Taylor N, Trieschmann RB, Trotter MJ, Howard LA. An objective and standardized test of hand function. *Arch Phys Med Rehabil*. 1969;50(6):311-9.

<http://rcfm-olddsite.int-msf.dk/diagnoser/spinal-muskelatrofi-l-sma-l/>

Wang CH, Finkel RS, Bertini ES, Schroth M, Simonds A, Wong B, et al. Consensus statement for standard of care in spinal muscular atrophy. *J Child Neurol*. 2007;22(8):1027-49.

Carter GT, Abresch RT, Fowler WM, Jr., Johnson ER, Kilmer DD, McDonald CM. Profiles of neuromuscular diseases. Spinal muscular atrophy. *Am J Phys Med Rehabil.* 1995;74:S150-9.

Werlauff U, Steffensen BF, Bertelsen S, Floytrup I, Kristensen B, Werge B. Physical characteristics and applicability of standard assessment methods in a total population of spinal muscular atrophy type II patients. *Neuromuscul Disord.* 2010;20(1):34-43.

Ahlborg B, Callin BJ, Mårtensson Å, Kroksmark AK. Evaluation of a mechanical stretching device, the TheraBite, in patients with restricted maximal mouth opening and neuromuscular disorders: a case series. *J Disabil Oral Health.* 2012;13(2):71-5.

## Respiration

*Revideret i 2015 af overlæge Ole Nørregaard, Respirationscenter Vest, Aarhus Universitetshospital, Danmark*

Several factors combine to form the respiratory problems seen in SMA and other neuromuscular diseases. The primary problem is muscle weakness which causes an imbalance between the muscle strength a person can mobilize and the strength it takes to operate the respiratory pump. The required strength is primarily determined by the compliance of lungs and thorax and to some extent by the resistance to air flow. Pulmonary compliance is very high during the infantile period; it gradually declines and reaches the adult level around the age of three or four years. In persons with a neuromuscular disease the compliance of lungs and thorax is further reduced to half of what is seen in healthy people.

There are several reasons why the pulmonary function gradually deteriorates. In persons with SMA the intercostal muscles are more severely affected than the diaphragm. This leads to deformation of the thorax corresponding to the paradoxical breathing – a very energy demanding breathing pattern. In SMA the body tries to compensate for this phenomenon by making the deformity of the thorax as little as possible. This is done through small tidal volumes, i.e. breathing becomes quick, superficial and paradoxical. The superficial breathing and reduced ability to take deep breaths result in altered lung mechanics as the thorax becomes rigid and rib cage mobility is reduced. This breathing pattern is also associated with increased dead space ventilation. In badly ventilated areas, microatelectasis develops with reduced lung compliance as a consequence. The sum total of these factors is increased overexertion of already weak muscles which, in turn, leads to fatigue and ultimately respiratory failure.

In the course of a day, muscle strength is not constant; it is reduced during sleep, especially during REM sleep. The lowered muscle strength does not only affect the respiratory muscles. Air flow resistance is also increased as the distending pharyngeal muscle tone decreases, leading to pharyngeal narrowing and thus increased work of breathing, falling oxygen saturation and elevated CO<sub>2</sub>-tension. The respiratory system is therefore vulnerable during sleep – especially REM sleep – which functions as a prognostic window. As the disease progresses, in some of the conditions, hypoventilation will extend into NREM sleep and ultimately into awake state.

Weak inspiratory and especially expiratory muscles also offer weak support when coughing. The child cannot sufficiently mobilize mucus which may cause atelectasis and infections and also underdevelopment of the lung and the chest wall.

Bulbar dysfunction leads to swallowing disorders with the risk of aspiration and infections in the lungs and the respiratory tract. Symptoms may be acute with sudden inflammation of the lungs, sometimes even asthmatic. They may be chronic as well, as the constant irritation and bacterial contamination in the oral cavity increase the build-up of mucus and reduce the cough reflex. Bulbar dysfunction is seen in almost all cases of SMA type I and occurs in varying degrees in SMA type II. Children who cough or gag when eating, who eat slowly or whose oral cavity needs

frequent cleaning/suction may have a bulbar dysfunction and examination with video fluoroscopy should be considered. Often the problem can be remedied by adding a thickening agent to the food, but in severe cases a gastrostomy is required.

Gastroesophageal reflux is often seen in children with a neuromuscular disease and is even more common in children with a gastrostomy. Symptoms such as heartburn and acid indigestion should be observed, especially in the morning and when the child is lying on its back. Gastroesophageal reflux may lead to chronic aspiration problems and increased lung symptoms as a result of that. If gastroesophageal reflux is suspected, a 24-hour pH measurement should be carried out.

Kyphoscoliosis is prevalent in children with SMA. This condition is associated with atelectasis on the concave side of the spinal curve and consequently decreased oxygenation, inability to clear secretions and with increased work of breathing. It is therefore crucial that scoliosis measurements be carried out in children with a neuromuscular disease in connection with check-ups to allow surgical intervention to take place at the appropriate time.

Pulmonary function and degree of symptoms depend on which type of SMA the child suffers from:

- In SMA type I, non-sitters, a significant reduction of the pulmonary function is seen at an early stage; in severe cases even as early as the embryonic stage. These children are in addition suffering from insufficient cough and swallowing disorder, and consequently affected by infections and respiratory failure already during the first months of their lives. At the age of 6 months there is a loss of more than 95% of motor units (D'Amico 6) In the spontaneous course of the disease, almost all of them die from respiratory failure before the age of two years.
- In SMA type II sitters, the pulmonary function deteriorates during childhood, and at the age of 12 years only half of the lung function remains. In early childhood it is first and foremost infections and atelectasis that are the main problems. Swallowing problems, cough insufficiency and scoliosis are important causal factors. Hypoventilation will become an increasing problem, and in severe cases it is seen already in early childhood. Gastroesophageal reflux may occur. Untreated respiratory insufficiency may cause death at an early age, but with significant variations from person to person.
- In SMA type III, and IV, walkers, a reduction of the lung function may not occur until in adult age.

## **Diagnostics and evaluation**

Clinical check-ups serve to identify and treat respiratory insufficiency at an early stage. The patient should be checked on a regular basis, especially for hypoventilation at nighttime. A recent consensus statement for standard care of SMA suggested every 3 to 6 months, less often in stable walkers and more frequently in unstable non-sitters (Wang 1035). It is also important to assess factors which may lead to deterioration of the pulmonary function.

Relevant parameters to monitor include:

- Clinical evaluation of symptoms and signs of:



- Nightly hypoventilation. Signs of this are morning fatigue, morning headache, nausea, general tiredness, restless sleep, growth problems. Low oxygen levels on room air in daytime (< 94%) may be an indication of nightly hypoventilation.
- Recurring respiratory infections
- Gastroesophageal reflux
- Bulbar dysfunction with difficulties in eating and swallowing
- Cough ineffectiveness
- Abnormal shape of the thorax, weak or rattling respiratory sound, superficial respiration and increased respiratory frequency and paradoxical breathing and possibly cyanosis (primarily SMA I)
- Scoliosis
- Normally the respiratory function is measured using spirometry. The test is usually not made until the age of five to seven years as it requires participation of the child. FVC < 50% of the expected implies a risk of chronic respiratory failure with nightly hypoventilation. Respiratory muscle function measurements also include maximal inspiratory and expiratory pressures and peak cough flow. Gas exchange tests may show a relatively normal functional residual capacity (FRC) in spite of a reduced total lung capacity (TLC) and reduced forced vital capacity (FVC) as children with SMA cannot manage full in- and exhalation.
- Nocturnal monitoring of oxygenation and ventilation is the method used to demonstrate possible hypoventilation and desaturation during sleep. Usually cardio-respiratory monitoring (CRM) is used to record thoraco-abdominal breathing pattern, oxygen saturation (SaO<sub>2</sub>) and CO<sub>2</sub> tension (end-tidal or transcutaneous measurements). Alternatively, a full sleep record (polysomnography) should be performed. This will in addition document the presence of sleep, including REM sleep, and thus whether respiration was recorded during a vulnerable period. These measurements can be supplemented with spot measurements of SaO<sub>2</sub> in the home. Nocturnal hypoventilation is present when PaCO<sub>2</sub> > 6 kPa and nocturnal hypoxia when PaO<sub>2</sub> < 8 kPa (SaO<sub>2</sub> < 90%). It is not yet clear whether such nightly recordings should also be carried out in the absence of symptoms of hypoventilation, but the natural course of the disease speaks in favor of this as hypoventilation may be associated with only discrete symptoms.
- X-rays of lungs. A baseline chest radiograph has been suggested for comparison in case of recurring infections, secretion problems, aspiration and if separate pulseoxymetry measurements during daytime show an oxygen saturation < 94%. The risk of aspiration is particular high in nonsitters (SMA I).
- 24-hour pH measurement, assessment by a speech therapist and video fluoroscopy when gastroesophageal reflux or bulbar dysfunction is suspected.

### **Treating and handling techniques**

The general armatorium for respiratory treatment of individuals suffering from SMA will include education and guidance of the individual and where relevant parents too. Information should include: airway clearance and secretion management techniques. Various protocols are applied including CoughAssist<sup>®</sup> sequences alternating with postural drainage and oral suctioning.

Immunizations comprise influenza and pneumococcus vaccine and respiratory syncytial virus prophylaxis. Proper nutrition and hydration and scoliosis correcting surgery where needed.

### **Treating and handling SMA type I**

The treatment of children with SMA type I is a topic of debate. Part of the medical community has the attitude that neither invasive nor non-invasive ventilation should be offered. Some experts, however, take a much more active stance which also comprises tracheostomy and invasive ventilation. In between the two extremes, others have taken an approach in which the function of the individual child and the wishes of the parents are given high priority. This means they will contemplate giving children with a somewhat "mild" form of SMA type I (with onset between 3-6 months) the same treatment as children with SMA type II even though it entails non-invasive ventilation at night and for short periods during the day in connection with infections. Airway clearing techniques combined with non-invasive ventilation may reduce the need for intubation. Experts are, however, still much more hesitant when it comes to offering invasive ventilation for SMA type I regardless of age of onset.

In the acute setting non-invasive ventilation with increased boost pressure and if needed with supplemental oxygen should be tried, combined with airway clearing techniques. If this treatment fails, intubation for a shorter period of time can be practiced.

### **Treating and handling SMA type II and III**

#### 1) Handling acute infections

People with SMA are particularly exposed to infections in the respiratory tracts. As the respiratory muscles are put to extra work, they will easily fatigue, thus increasing the risk of acute respiratory insufficiency. Often patients also experience eating difficulties which lead to a reduced intake of nourishment and fluid and a risk of electrolyte imbalance. It is therefore crucial to quickly determine a patient's respiratory health, i.e. respiratory frequency, oxygenation and CO<sub>2</sub>-status (arterial blood gases, capillary blood gases or oxygen saturation (pulseoximetry) and end-tidal or transcutaneous CO<sub>2</sub> level) in connection with the usual infection work-up including temperature, WBC and X-rays of the lungs.

- Non-invasive ventilation (Bi-Level) should be initiated as early as possible to unload and avoid fatigue in the respiratory muscles, to treat/reduce the risk of atelectasis and to treat acute respiratory insufficiency along with oxygen desaturation and/or CO<sub>2</sub> retention. If the treatment does not have the desired effect, the patient is intubated and put on a ventilator until the condition permits the patient to breathe without support or to change to non-invasive ventilation.
- Insufflator-exsufflator (Cough Assist<sup>®</sup>) can be used to mobilize mucous and at the same time to prevent or treat atelectasis. Pressure levels should be high enough to mobilize secretions, ie in the range of 30 – 40 cm H<sub>2</sub>O. This can be applied via a mask or via an endotracheal tube.

- Oxygen is administered if hypoxia remains in spite of non-invasive ventilation and secretion clearance. If oxygen is administered without ventilator support, the patient should be monitored for possible rising pCO<sub>2</sub> levels.
- Goal directed administration of antibiotics.
- Assessment by a physical therapist of the need for help with secretion mobilization and respiratory training.
- Suction of mucus from the oral cavity when needed.
- Ensuring adequate intake of fluid and calories. Apply nasogastric tube and/or intravenous administration of fluid is needed.
- A bronchoscopy to remove mucous plugs may be necessary for a large atelectasis (lobe or entire lung) which has not resolved in spite of the above treatment. The patient's clinical condition and the size of the atelectasis determine how soon this procedure should be made. In lobar atelectasis it is usually acceptable to wait for about a week, but if the entire lung or several lobes are affected, a bronchoscopy should be performed much sooner.

## 2) Handling of frequent infections (at least three infections in the lower respiratory tracts during the past year).

- Assess whether nocturnal hypoventilation, gastroesophageal reflux or bulbar dysfunction may be the cause of infection problems. This may include nocturnal recording of respiration, 24-hour pH measurement, assessment by a speech therapist and video fluoroscopy.
- Pneumococcus vaccination and annual influenza vaccination and respiratory syncytial virus protection (should be recommended to all patients with SMA type II and III).
- Assessment by a physical therapist to instruct the child's caretakers in mucous mobilizing procedures and respiratory training.
- Mucous suction for all children who have trouble swallowing saliva and secretion. Saliva and secretion which is aspirated are often contaminated with bacteria from the oral cavity and the upper respiratory tracts.
- Mucous mobilization and "airing" of the lungs with insufflator-exsufflator (Cough Assist) lower the risk of recurring infections in the respiratory tracts. Non-invasive mask ventilation may serve as an alternative and/or an adjunct to insufflator-exsufflator treatment.
- Preventive antibiotics, usually half the prescribed treatment dose.

## 3) Handling of chronic respiratory failure.

- Non-invasive ventilation is the primary method of treatment of nocturnal and daytime hypoventilation and chronic respiratory failure. The treatment aims at reducing the respiratory workload, treating nocturnal hypoventilation and reducing the risk of atelectasis. Usually, the treatment is very efficient but not without problems. Mask-induced maxillary dysmorphism is a prevalent complication to long-term treatment as is affection of the facial skin. Alternating between different types of masks and adjustment for age may decrease the problem. Leakage from the mask is a less serious problem.
- Tracheostomy and ventilator treatment should be introduced as a possible form of treatment if non-invasive ventilation does not have the desired effect (in e.g. bulbar

problems or large quantities of secretion) or is not desired by the patient. To preserve speech, ventilation with an uncuffed tube is preferred, if bulbar function and ventilator requirements allow for this.

- Insufflator-exsufflator (Cough Assist®) can be used as a supplement to both non-invasive and invasive ventilation. This treatment has proven effective in mobilizing secretion, reducing the risk of infections in the lower respiratory tracts, airing the lungs thereby treating and preventing atelectasis and improving oxygen saturation. Pressure settings in the range of 30 – 40 cm H<sub>2</sub>O is recommended.
- Regular and structured follow-up on the respiratory treatment should be performed every 3-6 (12) months. Follow-up should preferably be carried out at medical centers with experience in respiratory problems and their treatment of this group of patients.
- Incorrect sitting posture and scoliosis worsens the respiratory function and may be remedied by an adjustment of the chair, bracing and scoliosis surgery.
- Good nutrition must be ensured and constipation and other intestinal problems treated to improve the diaphragm function and thereby respiration.
- The defense against infections is boosted by annual influenza vaccinations and vaccination against pneumococcus infections as well as respiratory syncytial virus protection . In some cases antibiotic prophylaxis may become necessary.
- Swallowing disturbance and gastroesophageal reflux may contribute to mucous build-up and worsen respiration. Work-up and treatment should be carried out when necessary.

### **Treating and handling SMA in the perioperative setting**

Pulmonary complications are the leading cause of mortality and morbidity among patients with SMA I and SMA II, but they are rarely seen in patients with SMA III (and IV).

It is fundamental to have a perioperative plan, and it is recommended that the perioperative care should be performed by health professionals trained in treating patients with neuromuscular diseases.

Preoperative evaluation including intubation conditions is strongly recommended as well as a plan for postoperative care. SMA I will often and SMA II will also to some extent need postoperative ventilatory support. This will often take place in the ICU. Non-invasive ventilation can serve as a bridge from intubation to spontaneous breathing.

Preoperative training with non-invasive ventilation can facilitate post-operative use of the technique.

### **REFERENCES**

D'Amico A, Mercuri E, Tiziano F, Bertini E. Spinal muscular atrophy. *Orphanet Journal of Rare Diseases*. 2011;6:71 (1-10)

Schroth MK. Special Considerations in the Respiratory Management of Spinal Muscular Atrophy. *Pediatrics* 2009;123;S245-S249.

Wang CH, Finkel RS, Bertini ES, Schroth M, Simonds A et al. Consensus Statement for Standard Care in Spinal Muscular Atrophy. *Journal of Child Neurology* 2007;22:1027-1049.

Islander G. Anesthesia and spinal muscular atrophy. *Paediatr Anaesth* 2013;23:804-16

Fauroux B, Guillemot N, Aubertin G, Nathan N, Labit A, Clément A, Lofaso F. Physiologic benefits of mechanical insufflations-exsufflation in children with neuromuscular diseases. *Chest* 2008;133:161-8.

Schönhofer B, Geibel M, Sonneborn M, Haidl P, Köhler Ö. Daytime mechanical ventilation in chronic respiratory insufficiency. *Eur Respir J* 1997;10:2840-6.

Manzur A, Muntoni F, Simonds A. Muscular Dystrophy Campaign sponsored workshop: Recommendation for Respiratory Care of Children with Spinal Muscular Atrophy Type II and III. 13th February 2002, London, UK. *Neuromuscular Disorders* 2003;13:184-9

Ioos C, Leclair-Richard D, Mrad S, Barois A, Estournet-Mathiaud B. Respiratory Capacity Course in Patients With Infantile Spinal Muscular Atrophy. *Chest* 2004;126:831-7.

Perrin C, Unterborn J, Ambrosio C, Hill N. Pulmonary complications of chronic of neuromuscular diseases and their management. *Muscle Nerve* 2004;29:5-27.

Wallgren-Pettersson C, Bushby K, Mellies U, Simonds A. 117th ENMC Workshop: Ventilatory support in neuromuscular Disorders. *Neuromuscular disorders* 2004;14:56-69.

Mellies U, Dohna-Schwake C, Stehling F, Voit T. Sleep disordered breathing in spinal muscular atrophy. *Neuromuscular Disorders* 2004;14:797-803.

Bush A, Fraser J, Jardine E, Paton J, Simonds A, Wallis C. Respiratory management of the infant with type 1 spinal muscular atrophy. *Arch Dis Child*. 2005;90:709-11.

## Mun- och tandvård

*Revideret 2015 af Stefan Axelsson, specialtandlæge, TAKO-Centret, Olso*

### **BAKGRUND**

Målet för mun- och tandvårdsinsatserna är att den enskilda individen ska ha en så frisk mun som möjligt och kunna se fram emot tandvårdsbesöken med positiv förväntan. En god munhälsa och ett fungerande bitt är av betydelse för födointag och kommunikation. Om munhygien är svår att upprätthålla, finns behov av utvidgad förebyggande tandvård. För att i möjligaste mån undvika sjukdomstillstånd i tänder och munslemhinnor och för att noga följa bittutvecklingen kan tätare tandläkarbesök behövas. Hos barn och ungdomar med SMA är det vanligt att bittavvikelse gradvis uppstår, att det är problem att äta och svälja och att det kan vara svårt att själv klara munhygien.

### **Orofaciala symtom vid SMA**

Barn med SMA I är vanligen muskelsvaga redan vid födelsen, orkar inte lyfta huvudet på grund av svaga nackmuskler och har ofta svårt att suga och svälja eftersom musklerna i svalget är svaga. Det samlas lätt slem i svalget som barnet har svårt att hosta upp. Små snabba muskelryckningar (fascikulationer) och atrofi i tungans muskler är vanligt förekommande framför allt vid SMA II (1).

Käkarna hos ett barn växer harmoniskt när muskulaturen fungerar som den ska så att barnet kan suga, svälja och senare tugga med slutna läppar och god rörlighet i tungan. Om muskulaturen inte fungerar tillfredsställande kan käkarnas tillväxt och form påverkas och därmed också tandställningen.

I en studie visas att tuggmusklerna hos patienter med SMA är mindre effektiva och uttrötta fortare än de gör i den friska kontrollgruppen. Dessutom är underkäkens rörelseomfång mindre. (2)

Minskad förmåga att gapa samt svårigheter att äta och svälja vid SMA rapporterades i en studie där 409 patienter med sju olika neuromuskulära sjukdomar ingick. (3) Den begränsade gapförmågan kan visa sig redan i barnaåren (4). Nedsatt käkrörlighet är associerat med typ av SMA, ålder, grad av muskelsvaghet och förekomst av sväljningssvårigheter (5). Den normala gapförmågan hos ett barn under tio år är mer än 35 mm och hos en ungdom över tretton år mer än 40 mm (4).

En ökad tillväxt av speciellt den nedre främre ansiktshöjden och en ökad käkvinkel samt något utstående framtänder i överkäken sågs i en studie av 25 personer med SMA (5-32 år) (5). Författarna påpekar att svagheten i tugg- och ansiktsmuskulatur samt i nackens muskler torde påverka käkarnas tillväxt. Denna kan också ha ett samband med munandning.

Samma författare rapporterar vidare en ökad förekomst av stora horisontella överbett, frontalt öppna bett, posteriora korsbett och trångställning. Författarna förordar viss försiktighet med omfattande tandreglering. De efterlyser dock fler studier inom området. (6)

## Tandbehandling

SMA är ett sällsynt tillstånd som den enskilde tandläkaren sällan kommer i kontakt med. Därför kan det vara en fördel att centralisera tandvården inom en region. Detta behöver inte innebära att all tandvård utförs av samma tandläkare, men samlad erfarenhet och fördjupade kunskaper hos en särskilt utbildad tandläkare, exempelvis vid specialistklinik, bör innebära ett högkvalitativt omhändertagande och utgöra en resurs för familjerna och den behandlande tandläkaren på hemorten.

Det är viktigt att ansvarig tandläkare ser patienten minst en gång årligen och gör en kontroll enligt följande:

Undersökning av käkledsfunktion, tuggmuskulatur, tungans utseende.

Gapförmåga. Maximal gapning = maximalt incisalavstånd som mäts med linjal mellan mitten på incisalskåret tanden 21 och incisalskåret tanden 31 plus vertikal överbitning alternativt minus vertikalt avstånd om bettet är öppet. (Figur 1)

Bettutveckling, speciellt om det finns tecken til frontalt öppet bett eller andra tecken på ufullständing okklution.

Tuggförmåga. Hur går det att tugga helt kött, äpple, morot?

Munhygien. Går det bra att borsta tänderna själv? Vilka hjälpmedel bör övervägas/utprovas?

**Figur 1.** Maximal gapförmåga mätes som maximalt incisalavstånd mellan incisalskåret på överkäks-incisiven och incisalskåret underkäksincisiven plus (+) vertikal överbitning.



Vid tandbehandling bör man tänka på följande:

- Nedsatt förmåga att hosta och svälja, svårigheter att andas kan vara bidragande orsaker till att det är svårt att ligga bakåtlutad i behandlingsstolen. Många gånger är det kanske möjligt att använda den individuellt anpassade rullstolen eller permobilien som behandlingsstol. För att minska risken för aspiration bör man vara särskilt uppmärksam vid vattenspolning i munnen och snabbt suga upp vattnet med dentalsugen.

### **Förebyggande tandvård**

Den förebyggande tandvården syftar främst till att motverka de vanligaste tandsjukdomarna karies och gingivit/parodontit.

Rena tänder, goda kostvanor och fluortillskott är de tre hörnstenarna i profylaxen.

Ett individuellt utformat profylaxprogram skall finnas i den odontologiska terapiplanen från förskoleåldern och uppdateras årligen.

De preventiva åtgärderna skall innefatta:

- Planerad förebyggande vård såväl på tandklinik som i hemmet.
- Ordination av fluor i lämplig form och dos.
- Individuellt munhygienprogram.

### **Egenvård**

Svaghet i armar och händer kan medföra att det är svårt att borsta tänderna själv. Det betyder mycket för självkänslan att klara sig på egen hand. Därför är det viktigt att få lämpliga hjälpmedel utprovade både för munvård och för anpassning av bostaden.

Arbetsterapeuten kan tillsammans med tandhygienisten besöka patienten på den naturliga platsen för daglig munvård och ge en individuell rådgivning och instruktion. De som kan föredras i allmänhet att stå vid tvättstället och borsta tänderna.



Ibland kan det bli aktuellt att ordna en bekvämare inredning i badrummet för att sitta bekvämt och se bra:

Höj- och sänkbart tvättställ. Detta bör även ha en avlastningsyta som kan utgöra stöd för armarna.

Möjlighet att sitta på en stol eller i rullstolen och komma intill tvättstället.

Spegel i lagom höjd.

God belysning.

### Hjälpmedel

Förslag till lämpliga hjälpmedel för munvård, vid tandbehandling samt oralmotorisk träning som kan rekommenderas vid muskelsvaghet:

Elektrisk tandborste kan vara ett alternativ om muskelsvaghet i armar och händer gör det svårt att utföra gnugg rörelser manuellt. Välj en så lätt eltandborste som möjligt.

Hjälpmedel för rengöring mellan tänderna. Här kan lokal tannhygienist hjälpa till med att finne eller tillpassa bra hjälpmedel.

Bitstöd. När det är ansträngande att gapa vid tandbehandling kan ett bitstöd mellan tandraderna vara till hjälp. (Figur 2 och 3)

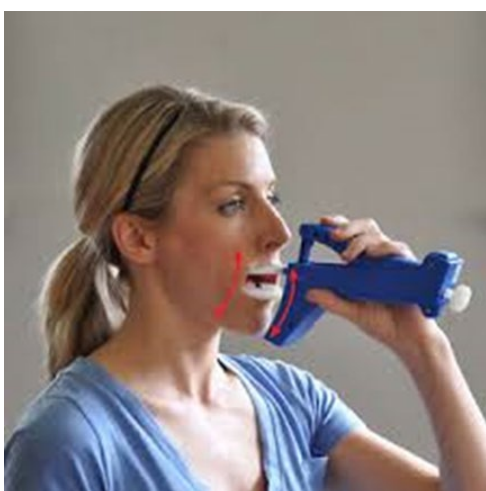
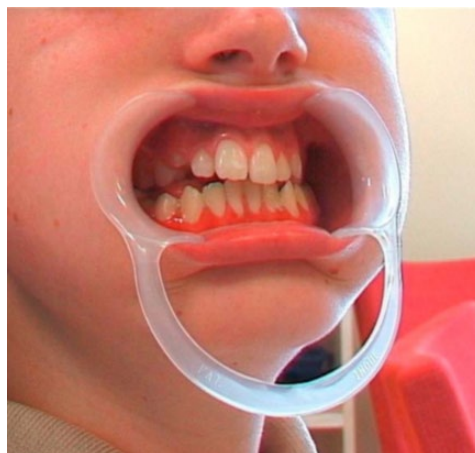
Munvinkelhållaren är ett hjälpmedel som kan användas för att få en bra insyn i munnen såväl vid egenvård som vid tandbehandling. (Figur 4)

Therebite är ett hjälpmedel för tänjning av käkmuskulerna vid begränsad förmåga att gapa. (Figur 5)



Figur 2 och 3. När det är tröttsamt att gapa kan ett bitstöd mellan tandraderna vara till hjälp

Figur 4. Munvinkelhållaren är ett hjälpmedel som kan användas för att få en bra insyn i munnen såväl vid egenvård som vid tandbehandling.



Figur 5. Gap- och bitklämman (Therabite<sup>®</sup>, [www.therabite.com](http://www.therabite.com)) är ett hjälpmedel som kan användas för att upprätthålla rörligheten i käkleden och tänja käkmuskulerna.

## REKOMMENDATIONER

Barn och ungdomar samt vuxna med SMA bör träffa ett tandvårdsteam med samlad erfarenhet och fördjupade kunskaper om sjukdomen gärna vid en centraliserad klinik eller specialistklinik. Teamets uppgift bör vara att verka för ett högkvalitativt omhändertagande och fungera som en resurs för familjerna och den behandlande tandläkaren på hemorten.

För barn, ungdomar och vuxna med SMA skall mun- och tandvård grundas på förebyggande åtgärder för att upprätthålla en god munhälsa.

Alla barn och ungdomar med SMA bör undersökas av en specialist i tandreglering. I de fall där det är stor platsbrist för de permanenta tänderna i bettet bör en specialist i tandreglering konsulteras tidigt, för att i god tid kunna planera strategiska extraktioner av enstaka tänder och därigenom styra eruptionen av de kvarvarande tänderna på bästa möjliga sätt.

För barn, ungdomar och vuxna med SMA är individuell utprovning av hjälpmedel för munhygien av särskild betydelse när muskelstyrkan inte räcker till i händer, armar, tugg- och ansiktsmuskler.

Aktiv rörelseträning av underkäken för att förebygga stelhet i käkleden. Vid tecken på minskad gapförmåga bör tänjningsövningar sättas in (9).

## REFERENSER

Dubowitz V Disorders of the Lower Motor Neurone: The spinal muscular atrophies. In: Dubowitz V. Muscle disorders in childhood, W B Saunders Company 2000;325-369

Granger MW, Buschang PH, Throckmorton GS, Iannaccone ST. Masticatory muscle function in patients with spinal muscular atrophy. Am J Orthod Dentofacial Orthop. 1999; 115(6):697-702

Willig TN, Paulus J, Lacau Saint Guily J, Béon C, Navarro J. Swallowing problems in neuromuscular disorders. Arch Phys Med Rehabil. 1994;75(11):175-81

van Bruggen HW, van den Engel-Hoek L, van der Pool WL, de Wijer A, de Groot IJ, Steenks MH. Impaired mandibular function in spinal muscular atrophy type 2: need for early recognition. J Child Neurol. 2011;26:1392-96

Wadman RI, van Bruggen HW, Witkamp TD, Sparreboom-Kalaykova SI, Stam M, van den Berg LH, Steenks MH, van der Pol WL. Bulbar muscle MRI changes in patients with SMA with reduced mouth opening and dysphagia. Neurology. 2014;83:1060-6

Agerberg G. On mandibular dysfunction and mobility. Thesis. University of Umeå, Sweden. 1974

Houston K, Buschang H, Iannaccone ST, Seale NS. Craniofacial morphology of spinal muscular atrophy. Pediatr Res. 1994;36(2):265-9

Houston KD, Buschang PH, Iannaccone ST, Seale NS, Duffy D. Occlusal characteristics of children with spinal muscular atrophy. Pediatr Dent. 1994; 16(1):59-61

van Bruggen HW. Mandibular function in neuromuscular disorders. Doctoral thesis, chapter 8, Ipskamp Drukkers, Nijmegen, 2015.

## Psykosociale og pædagogiske aspekter

”Å få og leve med spinal muskelatrofi”

*Revidert i 2015 af David Bahr, specialpædagog og Solvor Sandvik Skaar, ergoterapeut, Frambu kompetansesenter for sjeldne diagnoser, Norge*

### **BAKGRUNN**

Det skjer en grunnleggende forandring i en familie når den skal omstille seg fra å ha fått et friskt barn til å akseptere vissheten om at barnet har en funksjonsnedsettelse. Graden av mestring vil avhenge av hvordan samfunnet tilrettelegger forholdene både for barnet og familien. Med moderne behandling og hjelpemidler, blant annet i forhold til respirasjon og ernæring, er prognosen for mennesker med SMA bedre enn tidligere med hensyn til levealder. Det må legges til rette for psykososial og pedagogisk støtte ut fra et mer langsiktig perspektiv, i alle fall for SMA type II og III. Det er behov for regelmessig og planmessig oppfølging i forhold til habilitering. Familiens ønsker, mål og oppfatning av situasjonen må legges til grunn i arbeidet.

### **Barn med SMA type I**

Diagnosener tilstede fra fødselen eller debuterer i løpet av barnets første 5-6 levemåneder. Barnets omfattende fysiske funksjonshemninger medfører nedsatt motstandskraft mot infeksjoner, og vanlige sykdomsepisoder kan utvikle seg til livstruende situasjoner. Foreldrenes samspill med barnet kan derfor bli preget av stress og bekymring, og forholdet til barnet preges av belastninger og angst. De opplever situasjoner hvor de føler avmakt, og følelsen forsterkes gjennom erkjennelsen av barnets dårlige prognose, både med hensyn til utviklingsmuligheter og levetid.

Normalt utvikler barn en følelse af basal tillit og trygghet gjennom tilknytningen til foreldrene, og gjennom de faste rammer og den døgnrytme som bygges opp i familiens hverdag. Barnets diagnose, med hyppige kritiske episoder, gjør det vanskelig å oppnå en slik trygg og stabil hverdag. Daglige, tidkrevende omsorgsrutiner er nødvendige for å forebygge komplikasjoner hos barnet. Det kan bli lite tid og overskudd igjen til å leve et vanlig familieliv med de aktiviteter andre familier tar for gitt. Det kan derfor være vanskelig for foreldrene å finne overskudd til å formidle denne tryggheten i samspillet med barnet. Frykten for å miste barnet vil ofte forstyrre tilknytningsprosessen.

Til tross for dette oppnår foreldrene og barnet ofte et intenst, og for begge parter, givende samspill, preget av sterke, følelsesmessige bånd. Om barnet ikke utvikler et verbalt språk, vil det som regel likevel kunne kommunisere sine ønsker og behov til omgivelsene. Barnet har begrensede muligheter for fysisk utfoldelse, men det har behov for å ta del i sosiale aktiviteter, og for psykologiske og mentale utfordringer, som andre barn. Det er lett å tro at barn med SMA I må

ha en dårlig livskvalitet, men foreldre og nære omsorgspersoner opplever det motsatte (Bach et al., 2003).

### **Retningslinjer**

Barn med SMA I har behov for et stort hjelpeapparat. Det er viktig at antallet faste spesialister rundt barnet begrenses til noen få som kjenner barnets og familiens situasjon. Disse bør være tilgjengelige i akutte kriser og situasjoner hvor foreldrene har behov for hjelp.

Familiens livssituasjon, med et alvorlig sykt barn, utløser behov for støtte rettet mot å redusere og mestre angst, og å gi foreldrene mestringsstrategier for å utvikle tro på egen evne til å møte vanskelige og truende situasjoner. Familien må akseptere at de kan miste barnet uansett hvor oppmerksomme og omsorgsfulle de er. Om foreldrene ikke mestrer dette, vil det være vanskelig å leve et liv med barnet utenfor rammen av et sykehus. Nødvendige støtteordninger med hensyn til økonomisk kompensasjon, tilpasset bolig, hjelpemidler, avlastning og assistanse må også være på plass dersom familien skal kunne fungere i sitt private hjem.

Noen familier har stort utbytte av kontakt med andre som lever i tilnærmet samme situasjon, for eksempel gjennom kurs eller gruppetilbud. Selv om barnet har en alvorlig funksjonsnedsettelse, vil et tilrettelagt tilbud i barnehage kunne bidra med gode utviklingsmuligheter og verdier for barnet, samt være en avlastning for foreldre.

### **Barn med SMA type II**

Diagnosenviser seg som regel først når barnet er i 6-12 måneders alder. Barn med SMA II utvikler ikke gangfunksjon, men de kan få god, selvstendig forflytningsevne med elektrisk rullestol. Tilstanden kan være stabil i lange perioder, og det er mulighet for et langt livsløp. Prognosen er blant annet avhengig av muskelstyrke og respiratorisk funksjon.

Barnas oppvekst vil bli preget av tiltak for å unngå potensielt livstruende komplikasjoner. Trening og behandling for å sikre utvikling og optimal utnyttelse av barnets fysiske forutsetninger, vil også prege hverdagen. Det er vanlig at små barn lærer seg raskt å benytte ulike hjelpemidler for økt aktivitetsnivå og mobilitet i tråd med deres mentale utvikling, sosiale behov og økende grad av selvstendighet.

Barna er mer utsatt for smitte og blir lettere alvorlig syke. Det er naturlig at dette fører til økt bekymring hos foreldre, og noen blir opptatt av å beskytte og skjerme barna mot smitte og sykdom. Det er viktig at barna ikke sykelliggjøres eller overbeskyttes mer enn nødvendig. Så langt det er mulig har de behov for de samme utfordringer og erfaringer som andre barn. Barna har behov for å lære hvordan de kan møte de utfordringer som følger med deres livssituasjon, og dette gjelder både i forhold til praktiske og følelsesmessige utfordringer.

Selv om de fysiske begrensningene som følger med SMA vil måtte påvirke utviklingsbetingelsene, er det ikke vanlig at barna har kognitive vansker. Tvert i mot fungerer ofte barn med SMA på

samme nivå som, eller også tildels bedre enn sine jevnaldrende med hensyn til kognitiv funksjon. Dette kan skyldes at de på mange måter må kompensere for sine fysiske begrensninger gjennom mental mestring (von Gontard et al., 2002; Riviere et al., 2002). Erfaring tilsier at barna klarer seg godt både gjennom oppveksten og senere i voksenlivet dersom de får den nødvendige støtte i form av behandling, hjelpemidler og personlig assistanse for å kompensere for funksjonsvanskene (Jeppesen et al., 2009, Oliveira et al., 2011).

### **Barn med SMA type III**

Ved SMA III kan symptomene vise seg på forskjellige alderstrin og sykdomsutviklingen er langsom. Behovene er på mange måter like beskrivelsene for SMA II, men i en lettere grad. De fleste av barna lærer å gå, men utviklingen fører likevel til at mange av barna tar i bruk rullestol i løpet av de første skoleårene. De er ofte selvhjulpne i dagliglivets aktiviteter. Lungeproblemer blir ikke så alvorlige som ved SMA II, men noen har behov for hjelp til å få opp slim fra luftveiene. Det er også en risiko for utvikling av skjev rygg og kontrakturer i ledd.

Eldre barn, ungdom og voksne som får diagnosen stilt på et senere tidspunkt i livet etter å ha levd et aktivt liv med tilnærmet vanlig aktivitetsnivå, kan føle sterk frustrasjon over at de må gjøre noen endringer i livet som følge av diagnosen. Redusert muskelkraft og utholdenhet, smerter og økt fokus på trening kan bidra til at man må redusere aktivitetsnivået i hverdagen. Noen må endre planer i forhold til studier, arbeid og fritid for å kunne tilpasse seg en endret livssituasjon. Mange opplever dette som krevende og vil ofte ha behov for psykososial støtte fra fagpersoner og sitt nærmiljø.

Samtaler med andre med samme diagnose og livssituasjon oppleves ofte som en god hjelp. Mange opplever likevel at de over tid kan finne frem til meningsfulle aktiviteter i hverdagen som er tilpasset deres kapasitet og at de har overskudd til å leve et tilfredstillende sosialt liv. Forskning viser at uavhengig av grad av funksjonsnedsettelse ved SMA II og III mener mange at de lever et godt liv (Oliveira et al., 2011).

### **Retningslinjer ved SMA type II og III**

#### *Ved diagnoseformidlingen*

Forut for diagnosen har foreldre ofte opplevd usikkerhet og bekymring, og de er ikke alltid blitt tatt på alvor i helsevesenet. Utredningen kan ta tid og oppleves som vanskelig, med mange sykehusbesøk og vekslende mellom håp og fortvilelse. Det er ikke mulig å forberede seg på sjokket, spesielt ikke fordi barnet i denne tiden ser så friskt ut. Det er viktig å formidle at foreldrenes reaksjoner i denne fasen (sjokk, sorg, sinne, benektning) er normale krisereaksjoner. Foreldrene bør i den første, vanskelige tiden få tilbud om hjelp til å bearbeide sorgen over den alvorlige diagnosen. De har samtidig behov for hjelp til mestring av de praktiske og følelsesmessige utfordringene i forbindelse med omsorg for barnet gjennom hele døgnet. Det er av avgjørende

betydning at de raskt får de hjelpemidler som er relevante, at hjemmet innrettes med tanke på barnets behov og at det gis mulighet for fri fra jobb med lønnskompensasjon til en av foreldrene, eventuelt begge, spesielt ved sykehusinnleggelser. Det bør ansettes kompetente hjelpere til avlastning i hverdagen og ytes dekning for merutgiftene som følge av barnets nedsatte funksjonsevne.

For fagfolk er det en stor utfordring samtidig å skulle frata og formidle håp. Det kreves kunnskap om barnets sykdom og foreldrenes krisereaksjoner, samt evne til å formidle trygghet og ærlighet. Det er viktig å kunne møte foreldrene der de er og gi profesjonell hjelp til mestring i en utfordrende situasjon.

Informasjon er viktig, og den må gjentas flere ganger siden det er normalt at bare bruddstykker av det som blir sagt blir oppfattet så lenge mottakeren er i en krisesituasjon. I forhold til familier med innvandrerbakgrunn er det viktig med bruk av tolk for å sikre at informasjonen blir forstått. I denne fasen er det viktig med hyppig og lett tilgjengelig kontakt. Foreldre kan reagere forskjellig og i ulikt tempo. Det er viktig å være klar over at mennesker i krise lett isolerer seg og i liten grad tar kontakt med andre. Å få gi uttrykk for følelsene er det som ofte hjelper. I denne fasen er det stor mottakelighet for hjelp.

Noen gir uttrykk for at kontakt med andre foreldre som har vært i samme situasjon er en god hjelp, mens andre foreldre ønsker å skjermes fra møte med barn som er kommet lengre i sykdomsutviklingen.

## **Familiearbeid**

Det er viktig å være i forkant med å tilby hjelp og støtte ut fra kunnskap om at dette er en prosess som krever bearbeiding over tid. Familien bør få tilbud om en kontaktperson, og fagpersoner bør helt fra starten også ha fokus på foreldrenes og søsknenes behov. Sosionom og psykolog bør være sentrale i arbeidet rettet mot familien i den tidlige fasen. Erfaring viser at det er lettere for foreldre å gjenoppta kontakt i kritiske faser senere, for eksempel ved sorgreaksjoner når barnet mister ferdigheter, dersom de har etablert kontakt med psykolog/sosionom i den tidlige fasen.

Det bør også raskt etableres en ansvarsgruppe for å sikre et helhetlig, tverrfaglig tilbud. Avlastning og andre støtteordninger, kan bidra til at familien, inkludert barnet, kan leve et så normalt liv som mulig, og at foreldre som ønsker yrkesdeltakelse har reell mulighet for dette. På grunn av økt risiko for infeksjonssykdommer kan det være behov for hel eller delvis lønnskompensasjon til en av foreldrene. Det er viktig med fleksible avlastningsordninger, som gir foreldrene reell medbestemmelse og valgfrihet. Foreldrene kan være redde for at andre ikke kan ta seg tilstrekkelig godt av barnet, og da kan avlastning i hjemmet, for eksempel foreldrestyrt personlig assistanse være et godt alternativ. Hele boligen må være tilpasset bruk av rullestol. Den bør også tilrettelegges for å kunne motta døgnbaserte tjenester, slik at familien blir skjermet når det for eksempel er behov for nattevakt.

Barnet vil trenge oppfølging i forhold til tap av ferdigheter, og de sorg- og frustrasjonsopplevelser som ofte følger med dette. Det er viktig å være klar over at barn ofte føler ansvar for andres sorg, bekymring og frustrasjon. Det er derfor ofte vanskelig for barnet å dele sine reaksjoner med de nærmeste omsorgspersonene. Kontakt med trygge, nøytrale voksne, eventuelt med psykolog, er derfor viktig. Foreldre kan også trenge hjelp til å akseptere barnets behov for andre voksne. Tap av ferdigheter utløser ofte en følelse av hjelpeløshet, og kjente situasjoner blir utrygge når man ikke lenger har de funksjoner som forutsettes for å mestre situasjonskravene. Angst kan forebygges ved å unngå at barn opplever traumer på grunn av reell hjelpeløshet og manglende tilsyn og støtte fra trygge voksenpersoner. Som eksempel kan nevnes at flere barn er redd for å være alene i situasjoner de ikke kan komme ut av uten hjelp fra andre, så som å sitte fastspent i bilens barnesete mens foreldre betaler for bensin, være alene i friminutt på skolen når aktive barn krever å få styre rullestolen.

Det kan være vanskelig for foreldre og andre å stille samme krav til barn med SMA som til andre. Barna er imidlertid intellektuelt velfungerende og i stand til å ta ansvar. De kan lett komme i sentrum, og foreldrene kan trenge støtte i oppdragerrollen. Barna må lære seg å ta hensyn til de andre i familien; ellers kan de få problemer med sosiale relasjoner når de blir eldre. Det er en fin, men nødvendig, grenseoppgang mellom å gi barnet nødvendig trygghet og støtte, og samtidig å legge til rette for at barnet skal utvikle seg til en så selvstendig og selvhjulpent person som mulig.

Det kan innebære mye stress og være tidkrevende for en familie å møte omsorgsbehovet til et barn med SMA (von Gontard, Backes, Laufersweiler & al. 2002). Familiens tilværelse kan blant annet bli preget av at barnet må ha hjelp til å snu seg i sengen mange ganger hver natt, noe som vil gå ut over foreldrenes nattesøvn og overskudd. Dette vil igjen kunne påvirke måten de møter andre utfordringer på i hverdagen, både overfor barnet med SMA og eventuelle søsken. Det ser ut til at barn med SMA får den oppfølging de har behov for, mens søsken har 2 – 3 ganger større risiko for å utvikle atferds- eller tilpasningsvansker enn normalt (Laufersweiler-Plass & al., 2003).

## Informasjon

Familie og venner har tidlig behov for informasjon om barnets og familiens situasjon. Informasjonen skal ikke skremme eller problematisere, men sikre inklusjon av barnet i familiens nettverk og forebygge at usikkerhet eller hjelpeløshet får besteforeldre og andre til å trekke seg fra sin naturlige rolle. Ellers er det viktig med informasjon i forbindelse med introduksjon av barnet i barnehage og skole og ved innføring i nye miljø. Det er erfaring for at informasjon er spesielt viktig i forhold til medelever og deres foreldre. Både barnet selv, og andre barn, har behov for informasjon om diagnosen som er tilpasset alder og modenhet. I barnets første år må informasjon være kort og konkret, mens det gradvis utdypes ettersom barnet blir eldre. Informasjon til barnehage og skole kan oppleves som personlig utlevering, og det er viktig å vise respekt for familiens "private rom". Informasjonen skal være praktisk rettet og vise løsninger som muliggjør inklusjon av barnet i de situasjoner som er viktige på det aktuelle alderstrinn (fritidsaktiviteter, være med andre hjem, fødselsdager, turer, fest og ferier m.m.). Informasjon kan gis av barnets foreldre eller av andre, avhengig av hva foreldrene er mest komfortable med og etterhvert hva barnet/ungdommen ønsker. Når informasjon skal gis må det legges vekt på hvem som skal gjøre



hva og hvem som trenger hvilken kunnskap. Det er også viktig å avmystifisere og forebygge myter om diagnosen.

Informasjon til andre barn i barnehagen og medelever i skolen bør planlegges sammen med barnet/ungdommen. Innholdet i informasjonen og hvordan den skal formidles bør avtales på forhånd. Dette gjelder særlig for eldre barn og ungdommer.

### **Småbarns- og førskolealder**

Den kognitive utviklingen hos barn med SMA er normal. På grunn av sine store fysiske begrensninger har barnet behov for tilrettelagte betingelser for lek og samspill med jevnaldrende. Barnet bør kunne benytte PC, nettbrett og annet digitalt utstyr på lik linje med andre barn. Det kan være behov for tilpasninger som gjør dette mulig. Barnehage vil for de fleste være en god arena for ivaretagelse av dette. Selv om barnet ikke har spesielle lærevansker kreves det mye hjelp og tilrettelegging for at barnet skal få best mulig utbytte av tilbudet. Pedagogisk-psykologisk veiledning og hjelp til barnehagen er derfor viktig, og bør skje i samarbeid med fysio- og ergoterapeut.

Mange vil ha nytte av en assistent som kan komme hjem når barnet ikke kan være i barnehage, eller må skjermes på grunn av smitterisiko. Det bør også gis tilbud om en individuell og helhetlig plan som bør utformes ut fra et brukerperspektiv og hvor målsettinger i forhold til barnets og familiens livskvalitet bør være med. En slik plan kan være et redskap for å gi trygghet, forutsigbarhet og oversikt, også over lengre tid.

Mange foreldre vil i denne fasen ha behov for tilbud om kurs eller samtalegruppe sammen med andre i lignende livssituasjon.

### **På skolen**

Å begynne på skolen er en viktig overgang som innebærer introduksjon til et nytt miljø både fysisk og sosialt. Ettersom diagnosen ikke affiserer hjernen, er det vanligvis ikke behov for nevropsykologisk utredning for å identifisere kognitive vansker. En utredning for å vurdere barnets behov for tilrettelagt undervisning og assistanse kan være nødvendig. Nedsatt tempo og utholdenhet forekommer ofte, og må ivaretas ved planlegging av barnets undervisningstilbud. På grunn av stort behov for fysisk og pedagogisk tilrettelegging må man være i forkant i forhold til forberedelser til skolestart. Arbeids- og lekseplan må ofte tilpasses barnets tempo og utholdenhet. Det er også behov for å legge forholdene til rette for samvær med andre barn utenfor skoletiden, og dette tilsier behov for skolefritidsordning. Noen barn kan miste mye undervisning på grunn av sykehusopphold, behandling hos fysioterapeut og lignende. Det er viktig å etablere gode informasjons- og samarbeidsrutiner, med tanke på tilrettelegging av undervisningen under og i etterkant av sykehusopphold.

Kontaktlærer eller andre pedagoger bør på et tidlig tidspunkt etter skolestart inngå et samarbeid med barnet om å finne de gode løsningene i hverdagen. Barnet bør utfordres i forhold til bruken

av hjelpemidler, energiøkonomisering, aktiviteter i kroppsøving turdager m.m. Lærer viser gjennom dialogen hvilke planer som er lagt, men vil ta barnet med på råd for å sikre at aktivitetene er tilpasset barnets funksjonsnedsettelse. Barnet må lære seg å lytte til kroppens signaler og finne gode løsninger på praktiske utfordringer i hverdagen. Samarbeidet vil gjøre det mulig for barnet å kunne påvirke sin hverdag og de daglige rutinene i skolehverdagen. Samtidig vil lærer få informasjon fra barnet og lettere kunne ta barnets perspektiv inn i den daglige planleggingen. Dialogen vil være viktig gjennom hele skoleløpet, og skolen bør peke ut nye lærere som fører denne oppgaven videre.

Rundt 4. og 5. klasse øker kravene til tempo og presentasjon i skolen. Arbeids- og lekseplan må tilpasses barnets tempo og utholdenhet. Klassekamerater slutter å benytte skolefritidsordningen, og det kan være behov for personlig assistanse for å ivareta barnets praktiske behov for hjelp til lekser og samvær med jevnaldrende. Det er ofte aktuelt å velge andre typer fritidsaktiviteter enn jevnaldrende, og da kan behovet for støttekontakt være tilstede. En støttekontakt kan også gjøre det lettere å delta på de samme sosiale aktiviteter og begivenheter som klassekameratene.

Rundt 6. og 7. klasse vil prepuberteten begynne å påvirke barnegruppen, og barn med SMA vil oppleve at jevnaldrende deltar i aktiviteter uavhengig av foreldrene. Brukerstyrt personlig assistanse vil være en hjelpeordning som barnet kan nyttiggjøre seg allerede i denne alderen. Det vil bidra til å utvikle deres selvstendighet og evnen til å lære å motta hjelp.

Barnet kan ha reaksjoner på sin funksjonsnedsettelse som de ikke vil snakke med foreldrene om, og det bør være mulighet for samtaler med en nøytral voksen som barnet ønsker å snakke med. Også foreldre og andre nærpersoener kan ha behov for veiledning i forhold til barnets og egne reaksjoner.

## **Ungdomstid**

Overgang til ungdomsskole medfører for mange introduksjon til en ny skole, nytt sosialt miljø og nye lærere. Det betyr nye utfordringer, og overgangen må forberedes i god tid. Tilrettelegging er viktig for at ungdommen skal oppleve mestring, noe som igjen er avgjørende for utvikling av et godt selvbilde og sosioemosjonell tilpasning.

Ungdom med SMA er avhengige av sine hjelpere, og dette vil komplisere løsrivningsprosessen i puberteten. Det er viktig at foreldrene og andre skiller bevisst mellom sine egne og den unges ønsker. Det er en utfordring å vise aksept for at ungdommen prøver ut nye sider av seg selv, og får mulighet til å ta stilling til sin egen kjønnsidentitet.

Noen har behov for samtaler med psykolog eller helsesøster for støtte og bearbeiding i denne fasen.

Frigjøring fra foreldrene bør føre til at den unge i større grad får muligheten til å delta i planleggingen av sitt eget liv og være tilstede på møter der dette skjer. Det vil være aktuelt å gi tilbud om rådgivning i forhold til seksualitet, egen bolig, yrkesvalg osv. Mange med SMA har behov for å møte jevnaldrende med samme diagnose, og samlinger i regi av foreninger, brukerorganisasjoner m.m. er en viktig møteplass.

## Videregående skolegang

I disse årene skal ungdommen også ta stilling til videregående skole som kan være avgjørende for yrkesvalg. I tillegg til fysisk tilrettelegging og hjelpemidler vil det være viktig å gi mulighet for utvidet skoletid, personlig hjelp og hvile. Yrkesveiledning vil være viktig. Ønske om utdanning som gjør at den unge ikke kan bo hjemme vil by på ekstra utfordringer i forhold til bolig og fleksible hjelpeordninger.

## Voksen alder

Mange gir uttrykk for at de ønsker å flytte hjemmefra på samme alder som andre. Enkelte er så nært knyttet til familien at de vil ønske seg en generasjonsbolig eller lignende. I alle tilfelle er det viktig at kommunen er tidlig ute med å komme i dialog med den unge om fremtidige boligønsker. Enkelte vil velge å bosette seg i en annen kommune ut fra ønsker om videre studier / yrkesliv. Det vil uansett være behov heldøgntjenester, og mange vil velge en form for brukerstyrt personlig assistanse, der de selv har muligheter for å velge ut sine hjelpere og definere sitt eget hjelpebehov. Med maksimal tilrettelegging er mulighetene for sosial fungering god. I voksen alder er det fortsatt behov for en individuell rehabiliteringsplan for å sikre tiltak som kan kompensere for funksjonshemningen. Det vil være behov for egnet bolig, ulike hjelpemidler, bil og andre transportmuligheter. Målet må være at dagliglivet skal fungere som for andre i samme alder og livssituasjon. Det vil da være behov for dekning av merutgifter og økonomisk støtte under utdanning, og tilrettelegging og stimulerings tiltak i forhold til arbeidsmarkedet. Det er av avgjørende betydning at det gis støtte til det livet den unge ønsker, ut fra egne premisser.

## **ANBEFALINGER**

Tilbud om psykososial støtte til familien helt fra starten for å gi gode sosiale rammer for mestring

Tidlig etablering av en tverrfaglig ansvarsgruppe med en koordinator/kontaktperson mellom familien og hjelpeapparatet

Gi tilbud om en helhetlig og langsiktig individuell plan, som sikrer regelmessig oppfølging og rask saksbehandling, og som gir gode rammebetingelser for aktivitet og deltakelse

Ved viktige overganger og milepeler er det behov for tverrfaglige møter, slik at barnets utviklingsmuligheter ivaretas på familiens premisser

Informasjon om kurstilbud og mulighet for å treffe andre i samme livssituasjon og med samme diagnose gjennom foreninger, kompetansesentre m.m

## **REFERANSER:**

Bach JR; Vega J; Majors J; Friedman A. Spinal muscular atrophy type 1 quality of life. *Am J Phys Med Rehabil* 2003 Feb;82(2):137-42.

von Gontard A; Zerres K; Backes M; Laufersweiler-Plass C; Wendland C; Melchers P; Lehmkuhl G; Rudnik-Schoneborn S. Intelligence and cognitive funktion in children and adolescents with spinal muscular atrophy. *Neuromuscul Disord* 2002 Feb; 12(2):130-6.

von Gontard A; Backes M; Laufersweiler-Plass C; Wendland C; Lehmkuhl G; zerres K; Rudnik-Schoneborn S. Psychopathology and familial stress – comparison of boys with Fragile X syndrome and spinal muscular atrophy. *J Child Psychol Psychiatry* 2002 Oct;43(/):949-57.

Jeppesen J; Madsen A; Marquardt J; Rahbek J. Living and ageing with spinal muscular atrophy tyoe 2: Observations among an unexplored patient population. *Dev Neurorehabilitation* 2010; 13(1): 10-18

Laufersweiler-Plass C; Rudnik-Schoneborn S; Zerres K; Backes M; Lehmkuhl G; von Gontard A. Behavioural problems in children and adolescents with spinal muscular atrophy and their siblings. *Dev Med Child Neurol* 2003 Jan;45(1):44-9.

de Oliveira C M; Araújo A P de QC. Self-reported quality of life has no correlation with functional status in children and adolescents with spinal muscular atrophy. *European journal of paediatric neurology* 2011; 15: 36-39

Riviere J; Lecuyer R. Spatial cognition in young children with spinal muscular atrophy. *Dev Neuropsychol* 2002;21(3):273-83.

## LITTERATUR OG LENKER

Chistina Renlund, Mustafa Can, Thomas Sejersen:

”Jag har en sjukdom, men jag är inte sjuk”

Utgiver: Rädda barnen 2004. ISBN 91-7321-121-4

Chistina Renlund, Mustafa Can, Thomas Sejersen:

”Jag har en sjukdom, men jag är inte sjuk tio år senare”

Utgiver: GOTHIA fortbildning 2015. Artikelnr: 72059672

RehabiliteringsCenter for Muskelsvind:

<http://rcfm-olddsite.int-msf.dk/raad-og-vejledning/psykologiske-faktorer/>

<http://rcfm-olddsite.int-msf.dk/raad-og-vejledning/psykologiske-faktorer/psykisk-stoette-til-drenge-eller-piger-med-muskelsvind/>

Frambu senter for sjeldne diagnoser:

<http://images.frambu.no/BA/50%20-%20Å%20snakke%20med%20barn.pdf>

<http://images.frambu.no/A7/Ungdomshefte.pdf>

## Patientforeninger

Patientforeninger er stedet, hvor personer med diagnosen og deres pårørende kan dele erfaringer med andre personer med samme diagnose og i lignende situationer. Patientforeninger kan supplere det offentlige social- og sundhedssystem, enten med egne serviceydelser eller som formidler og støtte i forhold til det nødvendige samarbejde med det offentlige.

Navnlig ved sjældne sygdomme er patientforeninger vigtige for at kunne opbygge netværk, selvhjælpsgrupper med videre (Boon 2010; Van Haastregt 1994).

De skandinaviske lande har tilsluttet sig WHO's politik for "sundhed for alle", som tillægger patientforeninger en vital betydning som partnere på sundhedsområdet. Foreninger skaber opmærksomhed om centrale problemstillinger, understøtter nødvendige forandringer, og skal derfor anerkendes som reelle partnere (Health 21, 1999), og patientforeningerne spiller en væsentlig rolle i forskning og udvikling af behandlingsmuligheder (Rabehariosa 2003).

I 1992 blev ENMC (European Neuromuscular Centre) grundlagt af europæiske patientforeninger; centrets formål er fremme forskningen i muskelsvind og optimere og ensarte "standards of care" for at forbedre livsvilkår og livskvalitet hos personer med muskelsvind og deres familier. Dette sker bl.a. via en række årlige workshops, hvor førende klinikere og forskere bringes sammen for at belyse et givent emne. Alle de skandinaviske lande er aktive bidragsydere i disse workshops.

Danmark og Norge har særlige patientforeninger for personer med neuromuskulære sygdomme, "Muskelsvindfonden" [www.muskelsvindfonden.dk](http://www.muskelsvindfonden.dk) og "Foreningen for Muskelsyke" [www ffm.no](http://www ffm.no). I Sverige findes der ikke en specifik neuromuskulær patientforening, men to foreninger, som blandt andet organiserer medlemmer med neuromuskulære sygdomme, [www neuroforbundet.se](http://www neuroforbundet.se) og [www rbu.se](http://www rbu.se) (Riksförbundet för Rörelsehindrade Barn och Ungdomar).

### **Anbefalinger**

Når et barn får stillet diagnosen "Spinal muskelatrofi", bør der samtidig informeres om relevant patientforening.

Der bør tilstræbes gensidigt kendskab og kontakt mellem kontrollerende hospitals- og rehabiliteringsafdelinger og patientforeningen.

## Referencer

Boon W, Broekgaarden R. The role of patient advocacy organisations in neuromuscular disease R&D--The case of the Dutch neuromuscular disease association VSN. *Neuromuscul Disord*. 2010 Feb;20(2):148-51

van Haastregt CJ, de Witte L P, Terpstra S J, Diederiks J P, van der Horst F G, de Geus C A. "Membership of a patients' association and well-being. A study into the relationship between membership of a patients' association, fellow-patient contact, information received, and psychosocial well-being of people with a neuromuscular disease." *Patient education and counseling* 1994;24 (2): 135-48.

European Neuromuscular Center: [www.ENMC.org](http://www.ENMC.org)

Health 21: the health for all policy framework for the WHO European Region. Nongovernmental organizations. World Health Organization, Geneva. 1999, p. 158

Rabeharisoa V. The struggle against neuromuscular diseases in France and the emergence of the "partnership model" of patient organisation. *Soc Sci Med*. 2003;57(11):2127-36.