



MED
FOKUS
PÅ

Genom
**TIDIG UPPTÄCKT
AV SMA**
kan man ändra prognosen

Reviderad av:
Mår Tulinus, Professor, Drottning Silvias
barn- och ungdomssjukhus, Göteborgs universitet
Thomas Sejersen, Professor, Karolinska
Universitetssjukhuset

 **Biogen.**

Kanalvägen 10A | 194 61 Upplands Väsby
Tel 08-594 113 60

TOGETHER IN SMA™
Besök www.togetherinsma.se för mer kunskap om SMA

VAD ÄR SPINAL MUSKELATROFI?

Med en incidens i Sverige på 1 av 10 000 - 12 000, dvs. cirka 10-12 nya fall per år, är spinal muskelatrofi (SMA), även kallad proximal spinal muskelatrofi (eller typisk infantil spinal muskelatrofi (ISMA)) den näst vanligaste autosomt recessiva sjukdomen hos barn, efter cystisk fibros.¹

SMA kännetecknas av degeneration av motoriska nervceller i ryggmärgens framhorn, vilket leder till tilltagande försvagning i extremiteterna (företträdesvis benen) och muskelförtvinning. Sjukdomssymtomen har man kunnat hantera under lång tid, men nya framväxande behandlingar kräver tidig och snabb upptäckt för bättre prognos.²

Spinal muskelatrofi delas in i tre huvudtyper beroende på barnets ålder vid insjuknandet:³

SMA typ 1: Debuterar vanligen inom de första 6 levnadsmånaderna. Tilltagande svaghet, svårt hålla upp huvudet, kan inte sitta utan stöd.

SMA typ 2: Debuterar vanligen i åldern 6-18 månader. Uppnår förmåga att sitta utan stöd, men inte att gå.

SMA typ 3: Debuterar vanligen efter 12-18 månaders ålder. Uppnår förmåga att gå. I vissa fall ses mild-måttligt förhöjda nivåer CK i blod (2-5 gånger normalvärdet).

BEKRÄFTA DIAGNOSEN



Om kliniken misstänker spinal muskelatrofi ska barnet snabbt genomgå genetisk testning avseende SMN1-mutation (plus bestämning av antal SMN2-genkopior), och **kontakt tas med referenscentrum eller neuromuskulär specialistklinik om SMA bekräftas genetiskt.**

1. Arkblad E, Tulinius M, Kroksmark AK, Henricsson M, Darin N. A population-based study of genotypic and phenotypic variability in children with spinal muscular atrophy. *Acta Paediatr.* 2009;98(5):865-72. **2.** Shorrock HK, Gillingwater TH, Groen EJN. Overview of Current Drugs and Molecules in Development for Spinal Muscular Atrophy Therapy. *Drugs.* 2018;78(3):293-305. **3.** D'Amico A, Mercuri E, Tiziano FD, Bertini E. Spinal muscular atrophy. *Orphanet J Rare Dis.* 2011;6:71.



NÄR BÖR MAN MISSTÄNKA SMA TYP 1?

SMA typ 1 kan misstänkas hos mycket unga spädbarn med följande kliniska särdrag:



OBSERVERA

- Hypotoni och generell muskelsvaghet, främst i benen
- Intensiv ögonkontakt i kontrast till hypotonin
- Svag bröstkoragsmuskulatur (*bukandning*)



SÖK EFTER

- Tungfascikulationer (*ständiga små ryckningar*)
- Avsaknad av djupa senreflexer

NÄR BÖR MAN MISSTÄNKA SMA TYP 2?

SMA typ 2 kan misstänkas hos spädbarn med följande kliniska särdrag:



OBSERVERA

- Allmän muskelförsvagning mer proximalt än distalt och mer i de nedre extremiteterna än de övre
- Finvågig handtremor



SÖK EFTER

- Tungfascikulationer (*ständiga små ryckningar*)
- Avsaknad av djupa senreflexer

NÄR BÖR MAN MISSTÄNKA SMA TYP 3?

SMA typ 3 kan misstänkas hos barn som kan gå och har svag bäckengördel (svaghet höfter och proximalt i benen) vilket visar sig som vaggande gång, och som har följande kliniska särdrag:



OBSERVERA

- Allmän muskelförsvagning
- Finvågig handtremor



SÖK EFTER

- Avsaknad av eller svaga djupa senreflexer
- Plattfot vid gång

KONTAKTA SPECIALISTKLINIK:

Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus, Göteborg

031-342 00 00

Astrid Lindgrens Barnsjukhus, Karolinska Universitetssjukhuset,
Barnneurologiska mottagningen, Stockholm

08 - 517 776 50

KONTAKTA SPECIALISTKLINIK:

Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus, Göteborg

031-342 00 00

Astrid Lindgrens Barnsjukhus, Karolinska Universitetssjukhuset,
Barnneurologiska mottagningen, Stockholm

08 - 517 776 50

KONTAKTA SPECIALISTKLINIK:

Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus, Göteborg

031-342 00 00

Astrid Lindgrens Barnsjukhus, Karolinska Universitetssjukhuset,
Barnneurologiska mottagningen, Stockholm

08 - 517 776 50