

KONTAKT:

Oslo universitetssykehus, Barneavdeling for nevrofag
Tlf. 23072300

alternativt
23070000/calling 26586
(begge på dagtid)

KONTAKT:

Oslo universitetssykehus, Barneavdeling for nevrofag
Tlf. 23072300

alternativt
23070000/calling 26586
(begge på dagtid)

KONTAKT:

Oslo universitetssykehus, Barneavdeling for nevrofag
Tlf. 23072300

alternativt
23070000/calling 26586
(begge på dagtid)



MED
FOKUS
PÅ

**VED Å OPPDAGE
TIDLIGE SYMPTOMER
PÅ SMA**

– Kan man forbedre prognosen

Biogen-25022 - August/2021

Revidert av:

Magnhild Rasmussen, Overlege dr.med., Barneavdeling for nevrofag og Enhet for medfødte og arvelige nevro-muskulære sykdommer, Oslo universitetssykehus.

Dr Sean Wallace, Overlege, PhD, Barneavdeling for Nevrofag, Oslo universitetssykehus



Biogen Norway AS | Vitaminveien 1A,
5th floor | N-04 85 Oslo, Norway
Phone: +47 23 40 01 00 | Fax: +47 22 23 46 78

TOGETHER IN SMA™
Besøk www.togetherinsma.com for mer kunnskap om SMA

HVA ER SPINAL MUSKELATROFI?

Spinal muskelatrofi (SMA) antas å ha en insidens på 1 av 10 000 - 12 000, dvs. cirka 5-6 nye tilfeller per år i Norge, og er den nest vanligste autosomalt recessive sykdommen hos barn, etter cystisk fibrose.¹

SMA kjennetegnes ved degenerasjon av motoriske nerveceller i ryggmargen. Det fører til tiltagende parese av ekstremitetene (tydeligst i bena) og muskelsvinn. Sykdomssymptomene har man lenge kunnet ta hånd om, men nye, fremvoksende behandlinger krever tidlig og rask diagnostisering for bedre prognose.²

Spinal muskelatrofi er inndelt i tre hovedtyper basert på debutalder og motorisk funksjon:³

Type 1 SMA: Debuterer gjerne i løpet av de første 6 mnd. Økende svakhet, vanskelig å holde hodet, kan ikke sitte uten støtte.

Type 2 SMA: Inntreer hos barn som kan sitte uten støtte, men før de har lært å gå (< 18 måneder).

Type 3 SMA: Inntreer etter at barnet har lært å gå. Noen ganger er nivået av kreatinkinase moderat forhøyet (2 til 5 ganger høyere enn normalt).

BEKREFTELSE AV DIAGNOSEN



Dersom kliniken gir mistanke om spinal muskelatrofi, skal barnet så raskt som mulig (be gjerne laboratoriet spesifikt om å gjøre testen raskt) gjennomgå genetisk testing med tanke på SMN1-mutasjon (pluss bestemmelse av antall SMN2-genkopier), og i forbindelse med dette skal **lokal barneavdeling kontaktes. Barneavdeling for nevrofag kontaktes straks dersom SMA bekrefte genetisk.**

NÅR BØR MAN MISTENKE TYPE 1 SMA?

Type 1 SMA bør mistenkes dersom et spedbarn viser følgende kliniske trekk:



FUNN

- Hypotoni og generell muskelsvakhet, særlig i ben
- Intens øyekontakt som står i kontrast til hypotonien
- Svak muskulatur i brystveggen (bukpusting)



SJEKK

- Tungefascikulasjoner (kontinuerlige fine bevegelser)
- Manglende dype senereflekser

NÅR BØR MAN MISTENKE TYPE 2 SMA?

Type 2 SMA bør mistenkes dersom et spedbarn/småbarn viser følgende kliniske trekk:



FUNN

- Generell muskelsvakhet, mer proksimalt enn distalt og mer i ben enn i armer
- Fin skjelving i hendene



SJEKK

- Tungefascikulasjoner (kontinuerlige fine bevegelser)
- Manglende dype senereflekser

NÅR BØR MAN MISTENKE TYPE 3 SMA?

Type 3 SMA bør mistenkes dersom et småbarn som kan gå, viser tegn til svakhet i bekkenpartiet/proksimalt i bena som for eksempel ved vaggende gange, og viser følgende kliniske trekk:



FUNN

- Generell muskelsvakhet
- Fin skjelving i hendene



SJEKK

- Manglende eller reduserte dype senereflekser
- Plattfot ved gange

NB! Dersom muskelbiopsi blir utført ved mistanke om muskeldystrofi på grunn av tegn på en myopatisk prosess kombinert med forhøyet nivå av kreatinkinase, vil biopsien korrigere diagnosen ved å bekrefte en nevrogen prosess.



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.