

Diagnostikk og oppfølging av nye SMA pasienter.

I. Klinisk diagnostikk og klassifisering av SMA.

Leger som møter små barn som er hypotone og svake bør mistenke SMA. Noen fysiske trekk er lett gjenkjennelige. Muskelsvekkelsen er som regel symmetrisk og mer proksimal enn distal.

Følesansen er intakt. Refleksene er svake eller ikke tilstede. Muskelsvekkelsen er større i bena enn i armene. Grad av muskelsvekkelse har vanligvis sammenheng med alder ved symptomdebut. I tabell 1 vises en oversikt over klassifisering og typiske trekk ved SMA type 1 til 3. I tillegg finnes en SMA type 4. Det er en mild form for SMA som rammer voksne. Hos noen pasienter kan de kliniske manifestasjonene være i grenseland mellom de forskjellige typene.

Tabell 1. Kliniske trekk ved SMA- type 1-3.

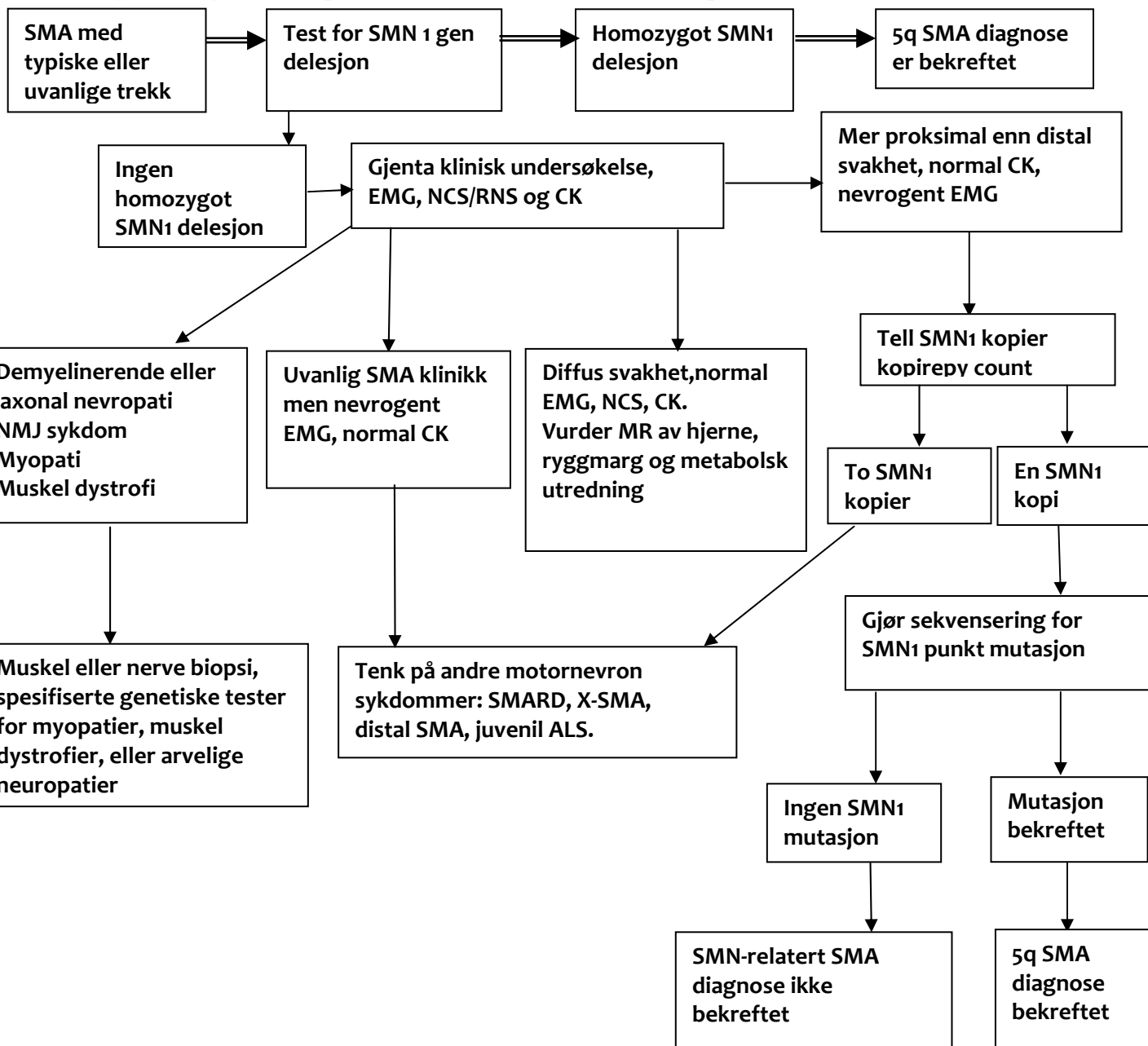
SMA Type 1-3	Alder ved start	Maksimal fysisk funksjon	Vanligst alder ved død	Typiske trekk
Type I (alvorlig) Werdnig-Hoffman sykdom	0-6 mnd.	Klarer aldri å sitte	< 2 år	Veldig svak og hypoton, dårlig hodekontroll, svak gråt og hoste, vansker med å svelge og å bli kvitt slim i munnen. Tidlig alvorlig syk på grunn av svak pust og aspirasjonslungebetennelse.
Type II (intermediær)	7-18 mnd.	Klarer aldri å stå	> 2 år	Forsinket motorisk utvikling, dårlig vektøkning, svak hoste, håndtremor og skoliose.
Type III (mild) Kugelberg-Welander disease	> 18 mnd.	Kan stå og gå	Voksen	Variabel muskelsvakhet og kramper, overbelastning av ledd og tap av gangfunksjon på et tidspunkt senere i livet.

Behandling av og omsorg for pasienter med SMA må skreddersyes etter den til en hver tid maksimale fysiske funksjon og ikke etter klassifiseringen av type 1-3. I denne veilederen benyttes følgende klassifisering av fysisk funksjon; kan ikke sitte, kan sitte, kan gå. De som **ikke kan sitte** omfatter de som ikke kan sitte selvstendig. De som **kan sitte** omfatter de som kan sitte selvstendig, men ikke kan gå selvstendig. De som **kan gå** har selvstendig gangfunksjon.

II. Diagnostiske prosedyrer.

Figur 1 viser den trinnvise diagnostiske prosedyre ved mistanke om SMA. Første trinn bør være test for deleksjon av SMN genen. Homozygot deleksjon av SMN 1 genen exon 7 (med eller uten deleksjon av exon 8) bekrefter en SMN assosiert SMA (5q-SMA). De andre diagnostiske testene i fig 1 skal bare gjøres når SMN gentesten er negativ.

Fig. 1 Diagnostisk prosedyre ved mistanke om Spinal Muskel Atrofi.



III. Klinisk oppfølging og behandling av pasienter med nydiagnostisert SMA.

Det er mange behandlings- og omsorgsforhold som må tas i betraktning når en pasient får diagnosen SMA og som må tas opp så raskt som mulig.

Veiledning og informasjon til familien: På grunn av de komplekse medisinske problemer som er forbundet med en SMA diagnose, bør det utnevnes en kontaktperson som raskt kan møte familien og informere og forklare om:

- Sykdomsprosessen
- Årsak til SMA
- Klassifikasjon av SMA
- Prognose for pasienter med SMA
- Informasjon om nettsider om SMA og om pasientorganisasjoner
- Opplyse om og henviser til kliniske studier

Medisinsk ansvarlig lege må, sammen med familien lage en plan for den medisinske og tverrfaglige oppfølging og behandling. Det vil vanligvis omfatte henvisning til:

- Barnenevrologisk klinikk* *I Norge henvises til habiliteringsavdelinger i fylket*
- Arvemessig veiledning
- Lungeutredning
- Mage/tarm og ernæringsutredning
- Ortopedisk vurdering og rehabilitering* *I Norge ivaretas rehabilitering av habiliteringsavd.*

Arvemessige forhold: Det er mange arvemessige forhold som bør tas opp og informeres om når diagnosen SMA er fastslått.

- Arvegangen ved SMA (autosomal recessive arv), struktur og oppbygging av SMN gen - SMN1 og SMN2 kopier.
- Høyere antall SMN2 kopier er som regel korrelert med en mildere sykdomsutvikling. Det anbefales likevel ikke å forutsi sykdomsutvikling etter antall SMN2 kopier fordi det er betydelig variasjon i klinisk utvikling i forhold til antall SMN2 kopier.
- Gjentakelsesrisiko.
- Test av bærere (slektninger).
- Informasjon om muligheter ved fremtidig svangerskap (pre-implantalt eller pre- natal diagnostikk).

Lungemedisinsk oppfølging og behandling.

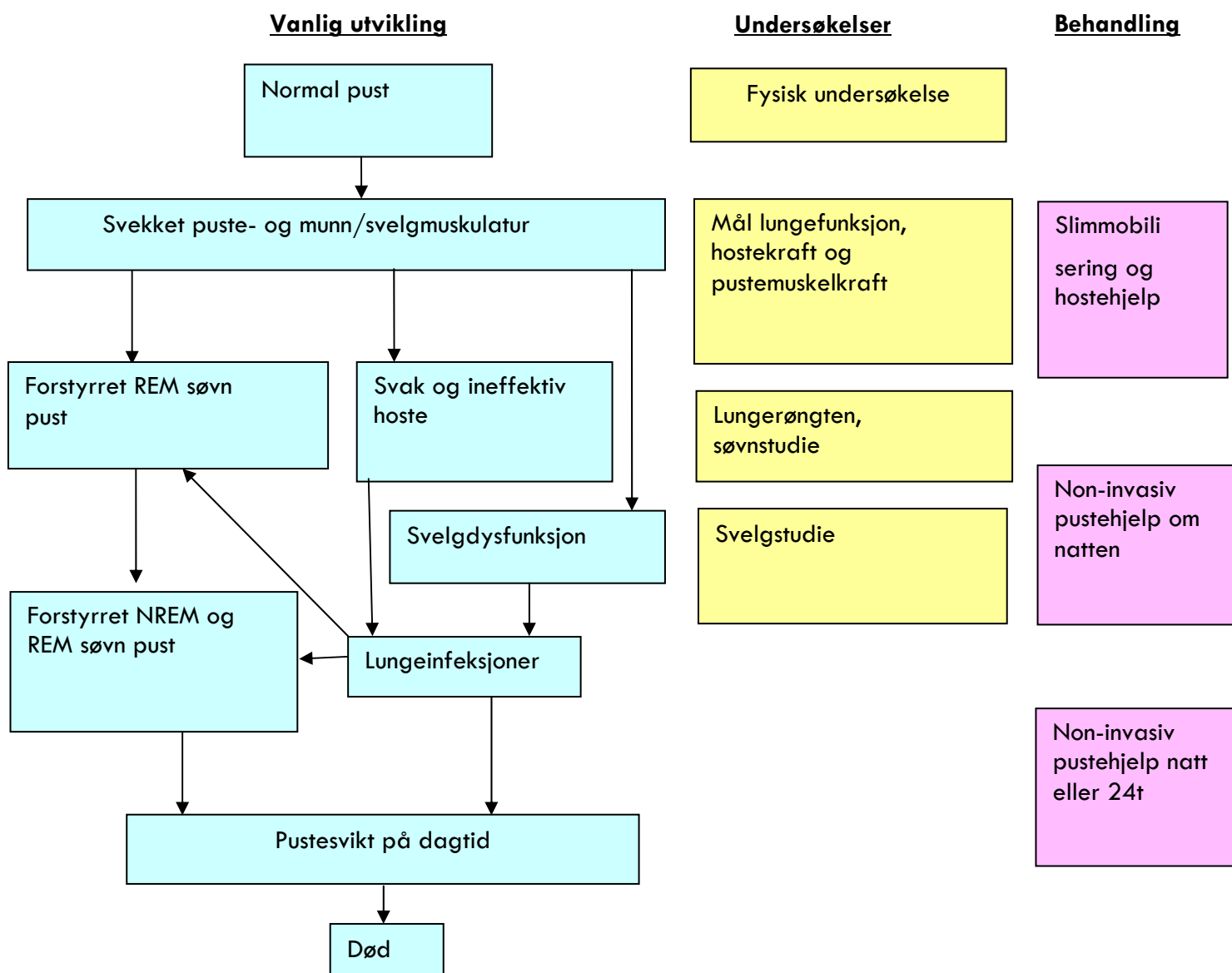
I. Oversikt over lungeproblemer ved SMA

Lungemessige problemer ved SMA:

1. **Svak hoste** som medfører dårlig slimmobilisering
2. **Underventilering** under søvn
3. **Underutvikling** av **brystkasse og lunger**
4. **Gjentatte lungeinfeksjoner** som igjen forverrer muskelsvekkelsen

Lungesykdom er hovedårsak til sykdom og død ved SMA type 1 og 2. Det kan det også være hos noen få med SMA type 3. Svelgvansker og og reflux er viktige årsaker til lungesykdom. Hos den enkelte kan utviklingen mot pustesvikt på dagtid være via gjentatte lungeinfeksjoner, synkende oksygenmetning under søvn som fører til nattlig underventilering og deretter hypercarbia på dagtid. Hvis det er påvist søvnforstyrret pustemønster, bør det settes inn pustehjelpemiddel om natten. Ved redusert hostekraft skal det brukes hostehjelpemiddel. Slimmobilisering er viktig både i akutt og kroniske oppfølging av alle pasienter med SMA.

Fig. 2. Utvikling av lungeproblemer, undersøkelser og behandling
behandlingsment, and Intervention



II. Undersøkelser og oppfølging

Lungefunksjonsvurdering anbefales hver 3-6 mnd, noe mindre for de som kan gå og oftere for de som ikke kan sitte og er klinisk ustabile.

A. De som ikke kan sitte:

- **Fysisk undersøkelse:** undersøkelse av hosteeffektivitet, brystkassedeformitet, lungemuskelarbeid, pustefrekvens, paradoksalt pustemønster og hudfarge.
- **Polysomnografi:** for å dokumentere tegn på underventilering.
- **Pulsoksymetri:** for å overvåke oksygenmetning med transkutan sensor.
- **Lungebetennelser:** registrere forekomst av infeksjon og antibiotikabehandling siste 6 mnd.
- **Røngten av lunger og brystkasse:** for å registrere utgangspunkt og utvikling som følge av redusert lungefunksjon.
- **Svelgstudier:** gjøres ved uventet og uforklarlig negativ respiratorisk utvikling og gjentatte lungebetennelser.

B. De som kan sitte:

- **Fysisk undersøkelse:** undersøkelse av hosteeffektivitet, brystkassedeformitet, lungemuskelarbeid, pustefrekvens, paradoksalt pustemønster og hudfarge.
- **Polysomnografi:** for å dokumentere tegn på underventilering.
- **Pulsoksymetri:** for å overvåke oksygenmetning via transkutan sensor.
- **Lungebetennelser:** registrer forekomst av infeksjon og antibiotikabehandling siste 6 mnd.
- **Skoliose:** inspeksjon og røngten av ryggrad og skolioseutvikling.

C. De som kan gå:

De som kan gå har som regel relativt god lungefunksjon inntil sent i sykdomsutviklingen.

- **Fysisk undersøkelse:** undersøkelse av hosteeffektivitet, brystkassedeformitet, lungemuskelarbeid, pustefrekvens og hudfarge.
- **Lungefunksjonstester:** spirometri, lungevolum, og lungemuskelfunksjon.
- **Lungebetennelser :** registrer forekomst av infeksjon og antibiotikabehandling siste 12 mnd.

III. Forebyggende tiltak

For å gi god oppfølging og behandling av lungeproblemene ved SMA er det viktig at familien får informasjon om forskjellige behandlingsmuligheter ved kronisk omsorg, akutt sykdom og ved operasjon.

- De som ikke kan sitte er lungemessig den mest sårbare gruppen og de forskjellige valgmuligheter for **noninvasiv pustehjelp (NIV) og slimmobilisering** må diskuteres tidlig i forløpet fordi sykdommen utvikler seg raskt.
- Det må være en fortløpende diskusjon med familien om deres ønsker for støtte og behandling for å komme fram til en felles forståelse av og plan for **maximum og minimum behandlingsvalg**.

Daglig behandling og oppfølging bør inkludere:

- Forståelse av hva som er barnets **vanlige pustefunksjon** og hvordan og når den endrer seg.
- Forståelse av hva **hypoventilasjon** er og hva som kan gjøres.
- **Behandling ved akutt sykdom** inkludert rask tilgang til medisinsk ekspertise.
- Gode rutiner og teknikker for slimmobilisering.
- **Pustestøtte** innkludert NIV.
- God ernæring og forebygge **uttørring**.
- Lav terskel for **antibiotikabehandling**.

- God **vaksinedekning** inkludert influensa vaksine, pneumokokk vaksine, and RSV profylakse (palivizumab).

IV. Oppfølging og behandling ved kroniske lungeproblemer

Familiens mål og ønsker for behandling må ligge til grunn for diskusjon om behandlingsvalg. Det kan være å ballansere hjemmebasert omsorg så lenge som mulig, overlevelse så lenge som mulig, livskvalitet og trivsel og tilgjengelige resurser. Målet for behandlingen er å: **normalisere gass utvekslingen, forbedre søvnkvalitet, legge forholdene tilrette for hjemmebasert omsorg, redusere sykehusinnleggelses og intensivbehandling, og å begrense sykdomsbelastningen så godt som mulig.** Tidlig, aggressiv og proaktiv intervensjon kan forlenge livet uten å redusere livskvalitet.

Hold luftveiene rene:

- **Assistert hoste**, enten ved manuell eller mekanisk teknikk anbefales daglig for de som er veldig svake. Omsorgspersoner må lære å beherske teknikker for assistert hoste.
- **Slimmobiliseringsteknikker** er viktig og inkluderer lungefysioterapi og leidedrenasje.
- **Oksymetri** kan benyttes for å veilede behandlingen. Sug via munnhulen kan være til hjelp i slimmobiliseringen etter assistert hoste.

Pustestøtte (ventilasjonsstøtte)*:

Hypercapni på dagtid er indikasjon for pustestøtte. Nattdag NIV reduserer symptomene på svekket pustemønster under søvn og gir øket livskvalitet.

- **NIV** må kombineres med slimmobiliserende teknikker.
- Hos de som ikke kan sitte, kan **andre hjelpetiltak uten mekanisk pustestøtte** være et alternativ hvis behandlingen er mer belastende enn effekten av den.
- **CPAP** kan være et alternativ i en overgang mot bi-level positiv luft støtte- **BiPAP**.
- **NIV** kombinert med BiPAP med høyt trykk kan, selv bare i en **kort periode på dagtid**, forbedre brystkasse- og lungeutviklingen, og **redusere brystkassedeformitet** både hos de som kan og de som ikke kan sitte.
- **Trakeotomi** er et kontroversielt og **etisk dilemma** hos de som ikke kan sitte. Det finnes mange alternative tiltak fra det å ikke gi pustehjelp til NIV, til trakeotomi og mekanisk pustestøtte.
- **Palliative omsorg** er et alternativ for de som ikke kan sitte. NIV kan brukes som rutine eller palliativt. Et hovedmål er å forebygge innleggelse på intensiv avdeling og hvis mulig unngå trakeotomi. Hvis familien ønsker pustestøtte, anbefales NIV.

***NORSKE FORHOLD:**

På lunge- og barneavdelinger ved universitetssykehusene – og noen andre sykehus – er det ekspertise på å vurdere behov for og å tilpasse pustehjelp/respirator. Ved Haukeland Universitetssykehus er det kompetansesenter for hjemmerespiratorbehandling. Senteret har kontaktpersoner ved sykehus i alle helseregioner (barne-, lunge- og nevrologisk avdelinger).

Mer informasjon finner du på

www.haukeland.no/omoss/avdelinger/heimerespiratorbehandling

Se også Veileder og Nasjonale retningslinjer for « Langtids mekanisk ventilasjon (LTMV)»
www.helsedirektoratet.no

V. Lungemedisinsk oppfølging ved operasjoner

Pasienter med SMA har høy risiko for komplikasjoner etter anestesi. Det kan medføre forlenget intubasjon, infeksjoner, trakeotomi og død. Derfor er det viktig at pasientens lungestatus er kartlagt og optimalisert før operasjonen.

Preoperative undersøkelser:

- **Fysisk undersøkelse**
- Kartlegging av **lungefunksjon** og hosteeffektivitet.
- **Røngten av lunge og brystkasse.**
- Undersøke om det er **forstyrret pustemønster under søvn.**
- **Kartlegg kompliserende faktorer** som tilstivnet kjeveåpning, aspirasjon, gastroøsofageal reflux, ernæringsstatus og astma.

Hvis lungefunksjonsmålinger eller søvnobservasjonene er unormale kan det være indikasjon for **nattlig NIV** og **assisterte hosteteknikker** før operasjonen. Det er viktig at slike teknikker er innøvd før operasjonen. Hvis det er **begrenset eller tilstivnet kjeveåpning** skal intubering gjøres med fiberoptisk bronkoskopi.

Postoperativ behandling og oppfølging:

- Hvis **hostefunksjonen er normal** og **muskelfunksjonen relativt normal**, er det ikke øket risiko for postoperative komplikasjoner.
- Hvis det er **reduert pustemuskelfunksjon før operasjonen** er det behov for tett overvåking og aggressiv respiratorisk behandling.
- Hvis det er behov for **pustehjelp** under søvn før operasjonen, er det behov for samme hjelp med en gang etter operasjonen.
- **Ekstubasjon** og overgang til NIV gjøres i oppvåkingsenheten og planlegges som en overgang til pasientens vanlige pustestøtte. Dette krever god planlegging og koordinering. Hvis pasienten trenger kontinuerlig puste hjelp før operasjonen (via non-invasiv maske eller trakeotomitube) eller har behov for muskelavslappende medikament under operasjonen er det best å overføre pasienten direkte fra operasjonsrommet til intensivsenheten.
- Pustehjelpemidler som benyttes hjemme bør tas med på sykehuset fordi sykehuset kan ha begrenset tilgang på slike hjelpemidler (og fordi pasienten er vant med å bruke egne apparater).
- **Oksygen** skal brukes med varsomhet til pasienter med SMA. Hypoxemi på grunn av hypoventilasjon kan mistolkes som hypoxemi på grunn av andre årsaker som slimplugging og atelektase. **Kulldioksid (CO₂) overvåking** eller arteriell **blod gass måling** hjelper til å velge korrekt oksygen bruk.
- **Adekvat smertekontroll** kan forebygge hypoventilasjon på grunn av muskelspenninger. Smertebehandling må administreres slik at det fremmer slimmobilisering og begrenser påvirkning på pustefunksjonen. Det kan være behov for øket pustehjelp i en periode mens postoperativ smerte behandles.

VI. Behandling ved akutt sykdom

Ved akutt sykdom er det et mål å **normalisere gassutvekslingen** ved å redusere fortetning på lungene og lette slimmobiliseringen, hvis mulig med noninvasiv puste støtte. Blodgassmåling kan være til hjelp.

Slimmobilisering:

- **Slimmobilisering** gjøres med manuell hostestøtte eller hostemaskin, sug i munnhulen eller luftveiene. Assistert hosteteknikker er å foretrekke fremfor dypt sug eller bronkoskopi.
- **Oksymetri** kan veilede slimmobiliseringen.
- **Lungefysioterapi.**
- **Drenasjeteknikker.**

Pustehjelp og støtte:

(i) For de som ikke kan og de som kan sitte:

- **Akutt bruk av NIV** kan reversere respirasjonssvikten som oppstår på grunn av “den onde sirkel” av økt pustearbeid, økt pustemuskelsvakhet og ineffektiv slimmobilisering.
 - Hvis nattlig NIV allerede brukes, kan det være nødvendig med **NIV på dagtid også**, sammen med slimmobiliserende teknikker.
 - **Oksygen** via NIV systemet kan brukes for å normalisere oksygenmetningen når inspiratorisk og ekspiratorisk positivt trykk er optimalisert og slimmobiliserende teknikker brukes optimalt.
 - Hvis noninvasive tiltak mislykkes er **intubasjon og mekanisk pustestøtte** et kortsiktig tiltak. Når den akutte tilstand er vellykket behandlet og arteriell oksygenmetning i romluft er normalisert, bør pasienten ekstubereres tilbake til NIV.
 - Avgjørelse om å intubere bør være diskutert på forhånd og være en del av **planlagt opptrappingsplan**.
 - Når de som ikke kan sitte har gjentatte og akutte lungeinfeksjoner kan **trakeotomi og ventilasjon** vurderes. Det vil ikke alltid bedre livskvalitet eller redusere behovet for sykehusinnleggelse. Trakeotomi er ikke et akutt behandlingstiltak. Trakeotomi er ikke anbefalt hos de som kan sitte.
 - Ved økende funksjonssvikt kan det være på sin plass å tenke **palliativ/lindrende** omsorg, særlig for de som ikke kan sitte.
-
- **(ii) For de som kan gå:**
 - Det kan være behov for **NIV** ved akutt sykdom, i kombinasjon med slimmobiliserende teknikker.
 - **Oksygen behandling** og behov for kortvarig intubering følger same retningslinjer som for de som kan/ikke kan sitte.
 - **NIV for hjemmebehandling** bør vurderes hvis det var behov for NIV under akutt sykdom.
 - **Tilleggsbehandling:** For de som kan/ikke kan sitte og de som kan gå anbefales i tillegg antibiotikabehandling, god ernæringsstøtte, forebygge uttørring og behandling av gastroøsofageal refluks.

Oppfølging og behandling av mage/tarm (GI) og ernæringsproblemer

Oversikt over oppfølging og behandling av mage/tarm – GI (gastrointestinal) – og ernæringstiltak

Hovedproblemer vedrørende mage/tarm - GI - og ernæringsproblemer ved SMA er:

- 1. Spise og svelgproblemer.** Bulbær dysfunksjon er vanlig hos pasienter med SMA som er veldig svake. Det kan gi aspirasjonslungebetennelse, noe som er en vanlig dødsårsak.
- 2. Mage/tarm- GI - dysfunksjon.** GI dysmotilitet problemer omfatter obstipasjon, forsinket tømming av tarmen og mulig livstruende gastroøsofageal reflux (GER).
- 3. Vekst, under-/overernæringsproblem.** Hvis ikke ernæringen følges godt opp vil det bli vekstproblemer hos de som ikke kan sitte, mens overvektsproblemer er mer vanlig hos de som kan sitte og gå.
- 4. Respirasjons problemer.** Når det er respirasjonsproblemer (svak hoste, økt pustemuskelarbeid, dyspne, lungebetennelser og cyanose eller lav O₂ metning under måltid) bør man være oppmerksom på om det kan være spiseproblemer med økt risiko for aspirasjon, noe som kan være livstruende. Økt pustemuskelarbeid medfører også økt energibruk.

1. Spise og svelgproblemer

Spise og svelgproblemer er vanlig hos de som ikke kan/kan sitte, men er sjelden et problem hos de som kan gå.

1. Hovesymptomer ved spise og svelgproblemer:

- **Måltidene tar lang tid.**
- **Tretthet** når det spises gjennom munnen.
- **Setter i halsen/hoster** under eller etter svelging.
- **Gjentatte lungeinfeksjoner:** kan være indikator på stum aspirasjon, det vil si når det ikke er tydelige tegn på at maten settes i halsen eller det er hoste ved svelging.
- **Paralyse av stemmebåndene** kan være tegn på **stum laryngeal aspirasjon**.

2. Årsaker til spiseproblemer:

Pre-oral fase

- **Begrenset kjeveåpning** på grunn av redusert kjevebevegelse.
- Vanskelig å **få mat til munnen** for å spise selv.

Oral fase

- Svak bitestyrke.
- Økende **uttretting** av tyggemusklene.

Svelgfasen

- Dårlig hodekontroll.
- Ineffektiv **svelgfase**.
- Dårlig **koordinasjon** av svelging og lukking av luftveiene.

3. Vurdering av spise og svelgeproblemer:

- Spising bør vurderes av en **ekspert på spising**.
Oversikt over **spisevaner** og observasjon av måltid er ønskelig.

- **Undersøk munnhulens struktur** og hvordan spisingens effektivitet påvirkes. Vurder hvordan **sittestilling og hodekontroll** påvirker tygging og svelging.
- **Svelgstudie med videofluoroskopi (VFSS)** gjøres hvis det er bekymring omkring svelgfunksjon og sikkerhet. Kan også gjøre for å evaluere behandlingstiltak.

4. Behandling av spise og svelgproblemer: Behandlingens mål må være å redusere risiko for aspirasjon, gjøre spisingen effektiv og fremme hyggelige måltider.

- **Endre matens konsisten.** En semisolid diett kan kompensere for svak tygging og derved redusere lengden på måltidene. Tykkere drikke kan forhindre aspirasjon. Hvis mulig bør disse tiltakene evalueres objektivt ved VFSS.
- **Endre sittestilling og tilpasse hjelpemidler** (for eks albustøtte, sugerør av forskjellig tykkelse) som øker evnen til å spise selv og gir bedre svelgsikkerhet og effektivitet. Dette må planlegges og utprøves i samarbeid med ergoterapeut og/eller fysioterapeut.
- **Proaktive ernæringstilskudd** brukes så snart det er klart at matinntak gjennom munnen er for lite. Om man velger å sette inn en peg eller ikke må diskuteres med omsorgspersonene rundt barnet. Ernæringstilskudd via **nesesonde til magesekk (NG) eller til tarm (NJ)** bør startes i tidsrommet før det settes inn peg direkte i magesekken. Ernæring via NJ sonde er ønskelig når det er bekymring for om det skjer GER, særlig hvis pasienten bruker respirator. Men dette kan være teknisk vanskelig.
- **Ernæring via peg** er den optimale ernæringsmetoden når det er bekreftet for lite kaloriinntak eller at spise/svelging via munnen er farlig. Det forhindrer potensielle problemer og sykdom som kan oppstå fordi respiratormasken ikke blir tett nok når man bruker NJ og NG sonde over lang tid. Det beste er å benytte lapraskopi når peg skal settes inn, det gir minst mulig problem med rask postoperativ ekstuberering. Preoperativ faste må begrenses. Etter operasjonen er det viktig å komme opp på full ernæring så fort som mulig.

II. Mage/tarm – GI - dysfunksjon

Barn med SMA kan ha følgende mage/tarm – GI – problemer: gastroøsofageal refluks (GER), obstipasjon, øket mageinnhold og mye luft og oppblåsthet i mage/tarm. GER er en viktig faktor ved sykdom og død hos pasienter med SMA. Mat med høyt fettinnhold forsinket tømming av tarmen og øker risiko for GER.

1. Hovedsymptomer på GER:

- "Spytter opp" etter måltid.
- Oppkast.
- Klager over uvelhet i **bryst eller mage**.
- Dårlig ånde.
- Tydelig **gulping** av mat.
- **Nekter å spise** når svelging blir vanskelig og ubehagelig.

2. Evaluering av mage/tarm- GI - dysfunksjon:

- **Vær oppmerksom på/se etter tidlige symptomer på GER** (oppkast, gulping, gurgling etter matinntak).
- Rutinemessig undersøkelse av **øvre gastrointestinale trakt** gjøres før operasjon og innleggelse av peg, primært for å ekskludere anatomiske anomalier og sekundært for å dokumentere refluks.
- **Motiliets studier** inkluderte scintigrafi kan være til hjelp for å dokumentere forsinket tømming av mage/tarm, noe som kan øke faren for GER og tidlig metthetsfølelse.

3. Oppfølging og behandling av gastroøsofageal refluks (GER):

- Korttids og symptomatisk behandling med **syrenøytraliserende** (dvs. magnesium eller calcium carbonat) og/eller **syrehemmende** (dvs. histamine hemmere og proton pump hemmere, medisiner som skal forhindre magesår). Lengre bruk kan være forbundet med større risiko for gastroenteritt og lungeinfeksjon.
- Ved forsinket tømming av tarm/mage eller minsket motilitet i tarmen kan **medikament som påvirker tarmbevegelsene** være til hjelp.
- **Medikamenter som påvirker tarmfloraen** kan være til hjelp for å opprettholde normal mage/tarm flora, særlig etter antibiotikabehandling eller når syrehemmende medikamenter er benyttet i lang tid. Dette er et område som trenger nærmere studier.
- Hos pasienter med SMA som har medisinskbehandlingsresistent GER kan **anti-refluks Nissen plastikk prosedyre** ved innsettelse av peg være aktuelt. Men da må fordelene oppveie risiko ved kirurgi og anestesi.

III. Vekst, overvekt og underernæring

Barn med SMA har stor risiko for veksthemming eller overvekt. Veksthemming ses ofte hos de som ikke kan sitte, men også hos noen som kan sitte. Overvekt er et vanlig problem hos de mer muskelsterke som kan sitte og hos de som kan gå. Minsket fysisk aktivitet og lav kroppsmasse medfører redusert energiforbruk og derved øket risiko for overvekt.

Behandling av vekst, overvekt og underernæring:

- Målet er at hvert barn følger sin egen vekstkurve.
- **Vekstkurven** (vekt, høyde/lengde, vekt/høyde) må følges over tid. Lengden kan måles i liggende. Segmentale mål eller mål av totalt armsprik kan være alternativ dersom det er kontrakturer som gjør det umulig å måle lengden.
- Vurdering av **inntak av ernæring** anbefales ved hver kontroll og bør gjøres av en **ernæringsfysiolog** eller andre helsepersonell som har god erfaring og kunnskap om ernæring. Registrering av **3 dagers matinntak** er et enkelt og eksakt hjelpemiddel for å oversikt over inntak av mat. Gjennomgang av matinntak i de siste **24 timer** er en praktisk måte å fokusere på viktige ernæringsmessige problemer og også vurdere behov for ekstra ernæringstilskudd.
- Ved lav kroppsmasse vil **kalkulert kroppsmasseindeks (BMI)** undervurdere kroppsfett. Det kan medføre feil ernæringsrådgiving noe som kan føre til relative overvekt.
- Pasienter med SMA med høy **risiko for overvekt** bør ha en vekstkurve som er i den lavere percentilen for vekt/høyde og BMI.
- Inntak av **calcium og vitamin D** må dokumentere og holdes på riktig nivå.
- **Pre-albumin status** kan være til hjelp i å vurdere **protein status**.

IV. Oppfølging og behandling av ernæring hos akutt syke pasienter med SMA

- Pasienter med SMA, spesielt de som kan/ikke kan sitte er veldig sårbare ved katabolsk status (når det tæres mer på kroppens ressurser enn det som til enhver tid bygges opp) og faste. De utvikler lett lavt blodsukker ved faste. Det er derfor nødvendig å unngå faste over tid, særlig ved akutt sykdom. Det gjelder alle pasienter med SMA.
- Ernæringen bør optimaliseres opp mot **fullt kaloribehov innen 4-6 timer** etter innleggelse for akutt sykdom, enten via enteral eller parenteral metode eller kombinert hvis det er nødvendig.
- Det anbefales å gi **post-operative kaloritilskudd** raskt for å unngå muskelkatabolisme, særlig hos barn med lave fettressurser. Hvis det ikke er mulig med enteral ernæring, bør man vurdere intravenøs (IV) ernæring.

Ortopedisk behandling og rehabilitering

Oversikt over ortopedisk oppfølging og behandling og rehabilitering ved SMA* *I Norge har habiliteringsavdeling i de enkelte fylker ansvar for rehabilitering.*

A. Hovedproblemer: Muskelsvekkelse som medfører kontrakturer, ryggskjevhet og øket risiko for smerte, osteopeni og brudd.

B. Viktige undersøkelser og målinger:

- Leddbevegelighet (ROM: bevegelsesutslag)
- Muskelstyrke og funksjonsmålinger
- Sittestilling og mobilitet
- Skinner
- Røngtenbilder (rygggrad og andre ledd)
- DEXA scan (bentetthetsmålinger)
- Ortopediske operasjoner

I. Anbefalte undersøkelser og behandling ved grad av fysisk funksjon; kan ikke sitte/kan sitte/kan gå

A. De som ikke kan sitte:

Undersøkelser:

- **Fysio – og ergoterapeutiske mål** av funksjon (CHOP-INTEND)* *For norske/skandinaviske målemetoder se Skandinavisk referanseprogram for SMA*
- **Undersøkelse av logoped** hvis det er vanskelig å svelge, talen affisert av kontraktur i kjeveleddet eller det er svak stemmekraft

Tiltak/behandling:

- **Ernæringsstøtte**
- Justering av **sittestilling/holdning:** Velg hjelpemidler som underbygger og letter best mulig funksjon. God, funksjonell **sittestilling** er viktig.
- **Behandling av kontrakturer:** Det kan være behov for skinnetilpasning som opprettholder leddbevegelighet og forebygger smerte.
- **Smertebehandling**
- **ADL og hjelpemidler: Lek og aktivitetshjulemidler** som er lette, teknologi som gir best mulig selvstendighet og aktivitet og er tilpasset lek, skole og hjemme.
- **Rullestol:** Rullestolen skal ha god sittekomfort og gi best mulig selvstendighet.
- **Skinner:** Skinner for overekstremitetene for å bedre funksjon - mobil arm støtte eller slynge som gir økt bevegelighet og funksjon.
- **Omgivelseskontroll og tilrettelegging hjemme** for å øke sikkerhet, tilgjengelighet og optimal selvstendighet.

B. De som kan sitte:

Undersøkelser:

- **Funksjonell status** (Hammersmith Funksjonell Motorisk Undersøkelse ved SMA, Modifisert-Hammersmith funksjonell motorisk undersøkelse ved SMA, Gross Motor Function Measure (GMFM), og Motorisk Funksjonsskala (MFM) ved nevromuskulær sykdom). * *For norske/skandinaviske målemetoder se Skandinavisk referanseprogram for SMA.*

- Mål **leddutslag** med vinkelmål.
- **Muskelkraftmål** ,manuelt eller med myometer.
- **Røngten** av rygg og hoftelodd.
- **Vurder utstyr og hjelpemidler** for sittefunksjon, mobilitet og selvstendighet. Manuell eller elektrisk rullestol bør vurderes så tidlig som fra 18 til 24 mnd.

Tiltak/behandling (fysio-,ergoterapi og ortopedi):

- **Rullestolsmobilitet.** Sørg for mest mulig selvstendighet og god sittekomfort.
- **Omgivelseskontroll og tilpasninger hjemme** som gir sikker tilgjengelighet og mest mulig selvstendighet.
- **Kontrakturbehandling** er et hovedfokus for behandlingen og omfatter regelmessige tøyninger og skinnbehandling for å opprettholde bevegelse. Gjentatte gipsbehandlinger av kontrakturer kan forbedre ståfunksjonen og øke toleransen for bruk av skinner. Ankelskinner (AFO) kan utsette kontraktur i helsen (achillesenen). Skinner og fleksibel støtte for armene kan øke bevegelsesradius og funksjon.
- **Regelmessige øvelser** anbefales for å opprettholde kondisjon og utholdenhet. En god måte å trene på kan være svømming og tilpasset sportsaktivitet.
- **Opprettholdelse av ståfunksjon** anbefales. Lange, lette vektbærende skinner eller resiproke gåskinner for å stå eller gå for de som har god nok kraft. Dersom det ikke er mulig kan det benyttes ståstativ med ankelskinner.
- **Korsett og ryggkirurgi** (se s.26).

C. De som kan gå:

Undersøkelser:

- **Vurdering av ballanse og bevegelse** må omfatte oversikt over tilgjengelighet i hjem, skole, barnehage.
- Undersøkelse av **leddbevegelse** – ROM og **rygggradens krumninger**.
- **Fysio- og ergoterapi undersøkelser** for å finne frem til best mulig bevegelsehjelpemiddel, tekniske tilrettelegginger og omgivelseskontroll og tilgjengelighet.
- Vurdering av behov for **ADL** (dagliglivets aktiviteter) utstyr og tilpasninger.
- **Røngten av ledd og DEXA scan** bør vurderes dersom det er akutt muskel/skjellett skader som er resultat av overbruk, skader eller fall.

Tiltak/behandling:

- **Rullestol** til bruk ved lengre avstand for å øke mobilitet og uavhengighet.
- Gode rutiner for **kontrakturprofylakse** og behandling innøves for å beskytte leddene best mulig.
- **Fysio- og ergoterapi** for maksimal sikkerhet, utholdenhet og selvstendighet samt for å opprettholde gangfunksjon så lenge som mulig.
- **Hjelpemidler og skinner** som hjelper til å opprettholde **gangfunksjonen** så lenge som mulig.
- **Regelmessig trening** for å opprettholde kondisjon og utholdenhet. Det kan være svømming, vannterapi, riding og tilrettelagt sportsaktiviteter.
- **Tilpasset kjøreopplæring** med alternative styremuligheter.
- **Omgivelseskontroll og tilpasninger i hjemmet** som gir sikker tilgjengelighet og optimal selvstendighet.
- **Korsett og skinner** for rygg og led hvis det utvikles skjevstilling og kontrakturer.
- **Ryggkirurgi** (se nedenfor).

II. Skinner

- **Ortopediingeniør, terapeut og familien må samarbeide** for å sikre valg av skinner som er funksjonelle for den som bruker dem.
- **Ortopediingeniøren bør ha bakgrunn og erfaring** fra arbeid med pasienter med nevromuskulære sykdommer for å velge korrekt materiale og lage tilpasninger som gir best mulig passform og funksjon.
- **Korsett** kan brukes som postural støtte men **det er ikke vist at korsett hindrer utvikling av skoliose**. Hvis det skal brukes korsett, må det lages slik at det ikke hindrer pusten. Det bør lages et **mavehull** slik at mellomgulvet kan beveges seg fritt og at det er mulig å komme til hvis det er satt inn en peg i magen.

III. Ortopediske operasjoner

1. Hofteleddsluksasjon og kontrakturer:

- **Hofteleddsluksasjon** ved SMA er vanligvis ikke smertefullt. Dersom det gjøres operativ korreksjon ses det ofte reluksasjon. Som regel er det mulig å unngå operasjon av hofteleddsluksasjon.
- Ankel og fot deformitet gjør det vanskelig å bruke vanlige sko og det kan være indikasjon for å gjøre **bløtdelsløsninger**. Hos de som kan gå må det da være rask og aggressiv fysioterapi for å sikre best mulig resultat.

2. Skolioseoperasjon:

- Skolioseoperasjon medfører **bedre sittebalanse, utholdenhet og bedre utseende**. Jo tidligere operasjon, jo bedre resultat.
- Skolioseoperasjon ser ut til å ha god **effekt hos de som overlever to års alder** og som har stor og progressiv skolioseutvikling. Operasjonen bør foretas når lungefunksjonen er god nok.
- Skolioseoperasjonens effekt på **lungefunksjonen** er omdiskutert, men den kan føre til langsommere utvikling av lungeproblemer.
- **Under operasjonen kan det forekomme komplikasjoner** med sterke blødninger. Postoperativ komplikasjon kan være manglende korreksjon, pseudoartrose, behov for respiratorbehandling over lengre tid eller lunge – og sårinfeksjon.
- Skolioseoperasjon på **de som kan gå** bør vurderes nøye fordi endret funksjon og balanse samt lungemessige problemer, kan medføre tap av gangfunksjon.

IV. Oppfølging og behandling før/under/etter operasjon

1. Pre-operative tiltak:

- Tidspunkt for **nye eller endring av gamle skinner** må planlegges før operasjonen.
- Etter operasjonen er det ofte behov for ny **rullestol** eller endring av gammel rullestol (sete,rygg, arm,ben eller hodestøtte).
- **Instruksjon i løfteteknikk** må gis og hvis det er nødvendig, planlegge for bruk av personheis.
- Planlegge **hjelpemidler for bad, toalett og påkledning** og evt. behov for endring av klær.
- Pre-operativ **spirometri** og vurdering av behov for **noninvasiv (NIV) pustehjelpemiddel** som BiPAP og hvis nødvendig hostehjelpemaskin.

2. Post-operative tiltak:

- Bekreft tidspunkt for måltaging og tilpasning av **skinner med god** bevegelighet og aktivitetsmulighet, pass på at korrekte hjelpemidler og tilpasninger er på plass.
- Pass på at incentive spirometry and NIV pustehjelpemidler brukes korrekt.

- Instruer pleiepersonell og familie i **forflytningsteknikk, påkledning og personlig hygiene**.
- **Aktivitet og mobilisering** må skje så raskt som det er mulig etter hva som er gjort og etter avtale med operatøren.

Palliative omsorg

- Man må være oppmerksom på mulige **motstridende behandlingmessige målsettinger** i en optimal klinisk oppfølging av pasienter med SMA. Konfliktene kan bli vanskeligere når det gjelder et lite barn og flere er involvert i avgjørelsene om behandlingsvalg (foreldre, søsken, andre familiemedlemmer, andre i nærmiljøet og økonomiske rammer).
- **Omsorgs- og behandlingsvalg** må presenteres på en åpen, rettferdig og balansert måte så snart diagnosen er fastsatt.
- Valget for eller mot **aktiv behandling er ikke en engangavgjørelse** og må heller ikke være uforandret i lys av omstendigheter som endres. Nok tid, ærlig vurdering av valgmuligheter, åpenhet for å endre standpunkt og god personlig kommunikasjon er viktig.
- Det er best å legge inn **peg relativt tidlig** når risiko for komplikasjoner er mindre og for å etablere trygg og god ernæringsstøtte senere når spisesituasjonene er vanskeligere.
- **Diskuter og bestem tidlig hvordan man skal forholde seg når det oppstår livstruende lungeproblemer.** Akutt resusitering og intubering ved kriser er forbundet med mange flere problemer hvis det ikke tidligere er gitt pustehjelp enn hvis avgjørelsen er tatt på forhånd. Andre former for non-invasive pustehjelpemidler bør introduseres i tide og i forhold til økende behov.
- **Avgjørelser i forhold til avsluttende behandling må defineres** og forelegges foreldre i tide og ikke som siste øyeblikks sjokkavgjørelser for foreldre som sørger og er i krise.
- Omsorg gis best av et **tverrfaglig team** som inkluderer medisinsk ekspertise, sosial og åndelig hjelp og støtte. I tillegg kan hospice innleggelse eller andre former for omsorg og terminal pleie og sorgarbeid være aktuelt.
- Hvis det er bestemt at pustehjelp ikke skal gis, må det gis **god omsorg og behandling av terminal dyspne for at både pasient og pårørende skal ha det best mulig.** Smertestillende via nebulisator kan begrense frykten for at overdosering medfører for tidlig død, samtidig som det gir pasienten lindring og omsorg.
- I Norge ivaretas denne fasen i et samarbeid mellom spesialist- og kommunehelsetjenesten.