

Klogere på spinal muskelatrofi

Da 24 personer med spinal muskelatrofi for nylig var til SMA-weekend og undersøgelse på Musholm Bugt Feriecenter var det et led i en omfattende indsats for at samle mere viden om sygdommen

Af Rasmus Dahl

Spinal muskelatrofi (SMA) er fællesbetegnelsen for tre muskelsvindsygdomme, der skyldes, at nervesignalet, der giver besked fra hjerne til muskel, bliver forstyrret i rygmargens motoriske forhornsceller. Forstyrrelsen kan være større eller mindre, hvilket giver en større eller mindre funktionsnedsættelse, og man opdeler derfor spinal muskelatrofi i tre forskellige former: type 1, 2 og 3, der har meget forskellige forløb.

Type 1 har et hurtigt forløb hos barnet, der aldrig opnår at kunne sidde ustøttet. Børn med SMA type 1 bliver sjældent ældre end 2 år. Personer med SMA type 2 har kunnet sidde ustøttet, men aldrig kunnet stå, og personer med type 3 har kunnet eller kan gå.

Spinal muskelatrofi er genetiske sygdomme og skyldes en mutation i et gen på 5. kromosom. Type 1, 2 og 3 har alle mutation det samme sted, men mutationerne er forskellige. Der er dog ikke nogen entydig sammenhæng mellem mutationen og typen af spinal muskelatrofi.

For at blive diagnosticeret skal man både have lavet en gendiagnostisk test, der kan afgøre, om man har spinal muskelatrofi og en klinisk test, der afgør, hvilken type af sygdommen man har.

Bedre rådgivning

Ligesom det er tilfældet med andre muskelsvindsygdomme, lever personer med spinal muskelatrofi type 2 i dag længere end tidligere, og man mener, det skyldes behandling af sygdommens følgetilstande, bl.a. med respirator. Dermed er der ved at vokse en helt ny generation af voksne med SMA2 frem, som man ikke har meget viden om.

Det er en af grundene til den nye opmærksomhed på SMA-sygdommene, mener fysioterapeut Ulla Werlauff fra RehabiliteringsCenter for Muskelsvind Udviklingscenter.

”Vi vil gerne blive klogere på disse sygdomme, så vi bliver bedre til at rådgive de nye generationer af SMA-brugere,” siger hun.

For at vide om brugerne rent faktisk har spinal muskelatrofi, har det været nødvendigt at få lavet gendiagnostiske test på de, der ikke tidligere har fået lavet sådan en. Rediagnosticeringen har været i gang i flere år og er nu afsluttet, og resultaterne er sammenskrevet til en videnskabelig artikel, som for øjeblikket venter på at blive publiceret i et internationalt videnskabeligt tidsskrift.

Udover en sikker diagnose er god og veldokumenteret viden også en forudsætning for at kunne lave forsøg med nye behandlingsmetoder. Man skal vide, hvad udgangspunktet er for at kunne se, om den eksperimentelle behandling gør en forskel. Der er i dag ingen helbredende behandling for spinal muskelatrofi, men flere forsøg med medicinske præparater er på vej.

Ligesom de andre

Ergoterapeut Anny Madsen fra RehabiliteringsCenter for Muskelsvind har som led i sin uddannelse til Master of Public Health lavet en kvalitativ analyse med seks voksne med spinal muskelatrofi type 2. Formålet med undersøgelsen var at belyse, hvordan voksne med SMA2 ser sig selv, og hvordan de finder mening i livet. Undersøgelsen konkluderede bl.a., at de voksne ser sig selv lige som andre mennesker, og at de vurderer parforhold og arbejde som de to vigtigste ting i deres liv.

Det overordnede mål med såvel Anny Madsens analyse, som rediagnosticeringen samt SMA-weekendens undersøgelse er at kunne give kommende generationer med SMA2 viden om voksenlivet med sygdommen og en kvalificeret rådgivning.

SMA-weekenden følges op med yderligere undersøgelser af de, der var forhindret den pågældende weekend. Udviklingscentrets medarbejdere forventer at kunne gennemføre en undersøgelse, der omfatter alle voksne med SMA2. Det giver en stor styrke, når resultaterne skal præsenteres internationalt ved en konference i Marseille i sommeren 2008.