

Spinal muskelatrofi och dess påverkan på funktionsförmågan – en helhetsöverblick över fysioterapeutiska och rehabilitativa behandlingsmetoder genom livets olika skeden

En scoping review

Amanda Kass

Julia Ollila

Lärdomsprov

Fysioterapi

2025

Lärdomsprov

Amanda Kass och Julia Ollila

Spinal muskelatrofi och dess påverkan på funktionsförmågan – en helhetsöverblick över fysioterapeutiska och rehabilitativa behandlingsmetoder genom livets olika skeden. En scoping review.

Yrkeshögskolan Arcada: Fysioterapi, 2025

Sammandrag:

Spinal muskelatrofi (SMA) är en progredierande, genetiskt ärftlig, neurologisk muskelsjukdom som drabbar en på 10 000 födda i Finland. SMA kan manifestera sig på varierande sätt mellan individer och klassificeras därför i olika typer. Sjukdomen påverkar innerveringen av muskulaturen, vilket leder till atrofier, som i sin tur påverkar funktionsförmågan negativt. För att främja funktionsförmågan och livskvaliteten är multispecialistvård av stor vikt för individer som lever med sjukdomen. I examensarbetet har 20 vetenskapliga artiklar analyserats och sammanställts till en scoping review. Studierna behandlar sjukdomen hos individer i olika åldrar, och basen av detta är arbetets resultatdel strukturerat i tre separata delar med fokus på dessa olika åldersgrupper. Syftet med arbetet är att ur ett fysioterapeutiskt perspektiv åskådliggöra en sammanfattande översikt över sjukdomen och dess påverkan på funktionsförmågan samt behandlingsalternativen. Arbetet är tidsenligt och ytterst aktuellt, eftersom det använda materialet är publicerat inom de fem senaste åren. Tidigare forskning består till stor del av detaljriktade studier, vilket är anledningen till att detta arbete har ett helhetsingripande angreppssätt. Arbetets presenterade resultat påvisar vikten av tidig initierad, individanpassad och ändamålsenlig rehabilitering kontinuerligt under livet för individer med SMA. Evidensen framlägger starka bevis för att farmakologisk behandling och individanpassad fysioterapi är en effektiv och gynnsam rehabiliterativ kombination för att tygla sjukdomen. Det bör uppmärksammas att sjukdomen är obotlig och progredierande, men trots detta kan livskvaliteten och prognosen vara goda tack vare moderna interventioner och rätt rehabiliteringsmetoder.

Nyckelord:

Spinal muskelatrofi, fysioterapi, rehabilitering, funktionsförmåga, farmakologisk behandling

Degree Thesis

Amanda Kass and Julia Ollila

Spinal muscular atrophy and its impact on functional ability – a comprehensive overview over physiotherapeutic and rehabilitative treatment methods throughout the lifespan. A scoping review.

Arcada University of Applied Sciences: Physiotherapy, 2025

Abstract:

Spinal muscular atrophy (SMA) is a progressive, genetically inherited, neurological muscular disorder that affects approximately one in 10 000 newborns in Finland. The clinical presentation of SMA varies between individuals, leading to its classification into different types. The disease impairs the innervation of muscles, resulting in atrophy and subsequently diminished functional capacity. To support functional ability and quality of life, multiprofessional care is essential for individuals living with SMA. This thesis comprises a scoping review based on the analysis and synthesis of 20 scientific articles. The studies examine SMA across various age groups, and the results section of the thesis is structured into three parts accordingly. The aim is to provide a comprehensive overview of the disease, its impact on functional ability, and treatment options from a physiotherapeutic perspective. The topic is both up to date and highly relevant, as all included studies were published within the past five years. Previous research has largely focused on specific aspects of the disease; therefore, this work adopts a broader approach. The findings highlight the importance of early, individually tailored, and continuously implemented rehabilitation throughout the lifespan of individuals with SMA. Strong evidence supports the effectiveness of combining pharmacological treatment with personalized physiotherapy as a beneficial and effective rehabilitative strategy. Although SMA remains incurable and progressive, modern interventions and appropriate rehabilitation methods can significantly improve both prognosis and quality of life.

Keywords:

Spinal muscular atrophy, physiotherapy, rehabilitation, functional ability, pharmacological treatment

Opinnäyte

Amanda Kass ja Julia Ollila

Spinaalinen lihasatrofia ja sen vaikutus toimintakykyyn – kokonaisnäkemys fysioterapeuttisista ja kuntouttavista hoitomenetelmistä elämän eri vaiheissa. Scoping review.

Ammattikorkeakoulu Arcada: Fysioterapia, 2025

Tiivistelmä:

Spinaalinen lihasatrofia (SMA) on progressiivinen, geneettisesti periytyvä neurologinen lihastauti, johon sairastuu yksi 10 000:sta suomalaisesta. SMA voi ilmentyä eri tavoin eri yksilöillä minkä vuoksi sairaus luokitellaan eri tyypeihin. Tauti vaikuttaa lihaksiston hermotukseen, mikä johtaa lihasatrofioihin ja heikentää näin toimintakykyä. Toimintakyvyn ja elämänlaadun edistämiseksi on moniammatillinen hoito äärimmäisen tärkeää SMA:ta sairastaville henkilöille. Opinnäytetyössä on analysoitu 20 tieteellistä artikkelia ja näistä laadittu scoping review. Tutkimukset käsittelevät SMA:ta eri-ikäisillä henkilöillä, ja tämän perusteella työn tulososio on jaettu kolmeen ikäryhmittäiseen osaan. Työn tavoitteena on fysioterapeuttisesta näkökulmasta esittää kattava yleiskatsaus sairaudesta, sen vaikutuksista toimintakykyyn sekä sen hoitomahdollisuuksista. Työ on ajankohtainen ja merkityksellinen, sillä kaikki käytetty aineisto on julkaistu viimeisen viiden vuoden aikana. Aiempi tutkimus keskittyy usein yksittäisiin osaluaisiin, minkä vuoksi tässä työssä on valittu kokonaisvaltainen lähestymistapa. Tulokset korostavat varhain aloitettavan, yksilöllisesti suunnitellun ja elämänkaaren aikana jatkuvasti toteutettavan kuntoutuksen merkitystä SMA:ta sairastavien henkilöiden kohdalla. Tutkimusnäyttö tukee vahvasti sitä, että farmakologinen hoito yhdistettynä yksilölliseen fysioterapiaan muodostaa tehokkaan ja hyödyllisen kuntoutuskokonaisuuden sairauden hallintaan. Vaikka SMA on parantumaton ja etenevä sairaus, voivat nykyaikaiset hoitomuodot ja oikeanlainen kuntoutus merkittävästi parantaa elämänlaatua ja ennustetta.

Avainsanat:

Spinaalinen lihasatrofia, fysioterapia, kuntoutus, toimintakyky, farmakologinen hoito

Innehåll

1	Inledning.....	6
2	Val av forskningsområde.....	7
3	Arbetslivsrelevans.....	7
4	Teoretisk bakgrund	8
4.1	Centrala begrepp och definitioner	8
4.2	Genetik	9
4.3	Klassificering av SMA: typer och deras betydelse	11
4.3.1	SMA typ 0.....	11
4.3.2	SMA typ 1.....	11
4.3.3	SMA typ 2.....	11
4.3.4	SMA typ 3.....	12
4.3.5	SMA typ 4.....	12
4.4	Nusinersen som farmakologiskt behandlingsalternativ	13
4.5	Fysioterapi som rehabiliteringsmetod.....	13
5	Syfte och frågeställning.....	14
6	Metodik och arbetsprocess.....	14
6.1	Metod	14
6.2	Insamling och bearbetning av material	15
6.3	Tillförlitlighet, relevans och trovärdighet	15
6.4	Etiska överväganden.....	15
7	Litteratursökning	16
8	Resultat	17
8.1	Spinal muskelatrofi hos spädbarn	18
8.1.1	Funktionsförmåga hos spädbarn med spinal muskelatrofi: motoriska utmaningar och sjukdomens förlopp	18
8.1.2	Fysioterapi och rehabilitering hos spädbarn med spinal muskelatrofi: främjande av motorisk funktionsförmåga och utveckling.....	20
8.1.3	Farmakologisk behandling hos spädbarn med spinal muskelatrofi: effekter på motorisk funktionsförmåga och sjukdomsprogression.....	21
8.2	Spinal muskelatrofi hos barn och ungdomar.....	22
8.2.1	Funktionsförmåga hos barn och ungdomar med spinal muskelatrofi: motoriska utmaningar och fysiologiska konsekvenser	22
8.2.2	Skolios och ryggradens deformiteter hos barn och ungdomar med spinal muskelatrofi.....	23
8.2.3	Fysioterapi och rehabilitering hos barn och ungdomar med spinal muskelatrofi: effekt på motorik, funktion och livskvalitet	25
8.2.4	Farmakologisk behandling hos barn och ungdomar med spinal muskelatrofi: motorisk utveckling och behandlingen inverkan.....	26
8.3	Spinal muskelatrofi hos vuxna.....	28
8.3.1	Funktionsförmåga hos vuxna med spinal muskelatrofi: motorisk förlust och sjukdomens progression	28

8.3.2 Rehabilitering och fysioterapi hos vuxna med spinal muskelatrofi: anpassningar, fokusområden och effektiva träningsmetoder.....	29
8.3.3 Farmakologisk behandling hos vuxna med spinal muskelatrofi: inverkan på motoriska färdigheter och betydelse av behandlingens varaktighet.....	30
9 Diskussion	30
9.1 Resultatdiskussion: ständig recession av funktionsförmåga och vikten av adekvat behandling vid spinal muskelatrofi genom livets skeden.....	31
9.2 Resultatdiskussion: individanpassad fysioterapi som en del av multispecialistvården i kombination med tidigt initierad farmakologisk behandling.....	33
9.3 Obehandlade väsentliga aspekter och saknade perspektiv	36
9.4 Metoddiskussion	37
10 Slutsatser och tolkning.....	39
Källor	41
Bilagor	49

1 Inledning

Tänk dig att vara ett nyfött barn med hela livet framför sig. Tänk dig att du lär dig skratta, äta, sitta och till och med att gå. Du är lyckan i dina föräldrars liv. Men när dina jämnåriga börjar springa, hoppa och leka tillsammans, så förlorar du din förmåga att gå. Skrattgroparna du är van att se hos dina föräldrar byts allt oftare ut till bekymrade veck i pannan och påsar under ögonen. Du tappar sakta men säkert förmågan att styra dina armar och ben, musklerna förtvinar. Trots otaliga sjukhusbesök, rehabiliteringstillfällen, vård och hjälpmedel kryper sig sjukdomen bara längre och längre in i din kropp. I vuxen ålder är du van vid att inte kunna röra dig. Men då blir det även svårare att svälja, hosta och andas. Du vet att det kommer bli för tungt för din kropp att ens fortsätta andas innan du når åldern som dina medmänniskor kallar för medelålder. För personer som lever med SMA kan detta mycket riktigt vara hur verkligheten ser ut.

Spinal muskelatrofi är en recessiv, genetiskt ärftlig, neuromuskulär sjukdom som uppskattningsvis drabbar 1 på 10 000 födda barn i Finland (Hälsobyn, 2023). En mutation i genen SMN1, som instruerar produktionen för överlevnadsmotorneuroproteinet, är den bakomliggande orsaken till SMA (Sahlgrenska Universitetssjukhuset, 2019). Detta leder till progredierande muskelsvagheter och atrofier. Sjukdomen är obotlig (Cleveland Clinic, 2024). Behandling och upprätthållande av funktionsförmågan är väsentligt genom hela livet hos en person med SMA. Fysioterapi är en mycket viktig del av behandlingsplanen och därför hör det till oss fysioterapeuter att vara insatta i ämnet (Socialstyrelsen, 2024).

2 Val av forskningsområde

Detta lärdomsprov behandlar ämnet spinal muskelatrofi. Sjukdomen är en är permanent och progredierande, den följer individen genom hela livet (Socialstyrelsen, 2024). Därför har vi valt att skriva om sjukdomen och dess behandlings- samt rehabiliteringsmetoder i livets alla skeden. Arbetet utformades med avsikt att vara öppet och relativt brett i sitt fokus. Tidigare forskning som hittades om SMA, hade i allmänhet ett specifikt angreppssätt på ämnet. Det vill säga, forskning som behandlade helhetsbilden saknades. Därför vill vi sammanställa ett arbete där allt från sjukdomsbild och symtom, till diagnos och förlopp, till behandling och rehabilitering ingår. Målet är att åstadkomma ett arbete som beskriver helheten i stället för att fokusera på en specifik detalj.

3 Arbetslivsrelevans

Som fysioterapeut är det högst sannolikt att man kommer i kontakt med personer med SMA, särskilt inom neurologisk rehabilitering (Biogen, 2023a). Det kan vara frågan om barn, ungdomar eller människor i medelåldern (Cleveland clinic, 2024). Resultaten från detta examensarbete kan fungera som självstudiematerial inom neurologi för fysioterapistuderande. Läsaren får bekanta sig med en omfattande och livsomvälvande neurologisk sjukdom ur ett fysioterapeutiskt perspektiv. Resultaten lyfter fram och sammanfattar tillgänglig vetenskaplig litteratur och forskning. Examensarbetet är skrivet ur ett brett perspektiv, där det mest relevanta om sjukdomen och dess påverkan på funktionsförmågan, samt sjukdomens rehabilitering, fysioterapi och farmakologiska behandling, i respektive ålder, behandlas.

Arbetet har avgränsats genom att endast forskning och material från de senaste fem åren har använts. Examensarbetet är därmed tidsenligt. Forskningen kring SMA är ett område som ständigt utvecklas, där nya genombrott görs inom medicinsk behandling, funktionsförmåga och rehabilitering. Därför analyseras bara aktuell, nutida och relevant forskning i detta examensarbete (Bauce & Fitzpatrick, 2018).

4 Teoretisk bakgrund

SMA är en genetisk muskelsjukdom. Det finns olika typer av sjukdomen, alla är obotliga (Cleveland clinic, 2024). På engelska heter sjukdomen spinal muscular atrophy och på finska spinaalinen lihasatrofia. Den beror på att motoriska nervceller i ryggmärgen dör. På grund av det kan musklerna inte innervas som normalt, vilket i sin tur leder till muskelsvagheter och atrofier. Atrofi innebär att muskler försvagas och förtvinar (Hjärnfonden, 2021). Muskelsvagheten är som värst i proximala muskler, alltså muskler närmast kroppens mitt. Sjukdomen är progredierande, alltså förvärras den med tiden (Socialstyrelsen, 2024).

SMA drabbar uppskattningsvis 1 barn av 10 000 födda (Hälsobyn, 2023). Sjukdomen finns i hela världen. I Finland föds i medeltal 4–5 barn med SMA årligen och totalt lever ungefär 100 finländare med denna obotliga sjukdom just nu (SMA-Finland, u.å.). Dessa individer är i stort behov av diverse behandlingsmetoder och rehabilitering för att kunna uppnå en så hög livskvalitet som möjligt. Behandlingen fokuserar främst på hantering av symtom och att upprätthålla samt utveckla funktionsförmågan (Hjärnfonden, 2021). Nyligen har även läkemedel blivit allt effektivare och vanligare att använda för att behandla sjukdomen. SMA påverkar inte kognitionen (SMA-Finland, u.å.).

4.1 Centrala begrepp och definitioner

Spinal muskelatrofi (SMA) – en ärftlig och progredierande neurologisk muskelsjukdom som beror på genmutationer. Sjukdomen orsakar förtvinade muskler, vilket försämrar funktionsförmågan avsevärt och utan behandling förkortar livslängden (SMA-Finland, u.å.b).

Fysioterapi – en vetenskap och profession som grundar sig i en förståelse av kroppen, hur den rör sig och fungerar samt dess interaktion med omgivningen. Fysioterapi baserar sig på biomekaniska, fysiologiska, psykologiska, sociala och existentiella perspektiv. Målen med fysioterapi är att främja hälsa, minska lidande, att återvinna, upprätthålla eller förbättra optimala rörelsebeteenden och rörelseförmågor (Broberg & Lenné, 2019).

Rehabilitering – en systematisk process som innebär att behov utreds och bedöms, åtgärder planeras och genomförs samt att resultat följs upp. Dessa insatser syftar till att stödja en person med förvärv av funktionsnedsättning. Utifrån dennes individuella behov och förutsättningar strävas det efter att återfå eller bibehålla bästa möjliga funktionella kapacitet samt skapa förutsättningar för ett självständigt liv (Socialstyrelsen, 2023).

Funktionsförmåga – en människas förmåga att klara av funktioner som är viktiga och nödvändiga för att klara sig i vardagen, både fysiskt, psykiskt, kognitivt och socialt. Enligt ICF kan funktionsförmågan beskrivas som ett övergripande dynamiskt tillstånd som baserar sig på en samverkan mellan individen, dess hälsotillstånd och samhällsliv (THL, 2024).

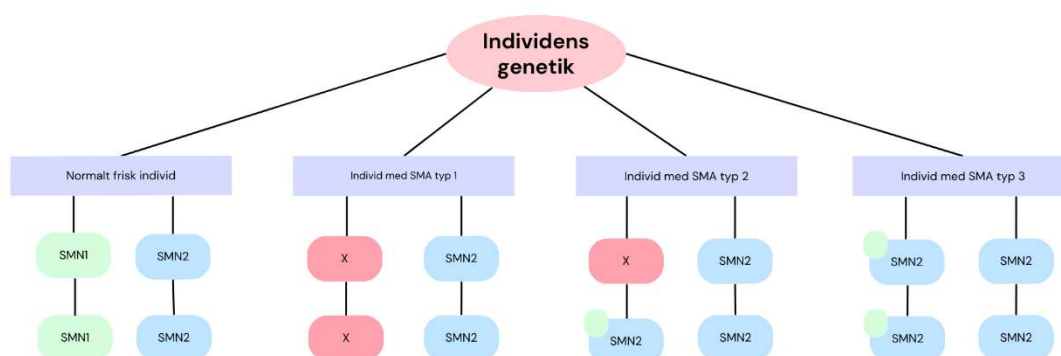
Farmakologisk behandling – farmakologi betyder läran om läkemedel och deras effekt (De forskande läkemedelsföretagen, 2024) och behandling innebär vård av någon som lider av till exempel sjukdom (Svenska Akademien, 2024). Farmakologisk behandling är alltså vård med hjälp av läkemedel.

4.2 Genetik

SMA är en recessiv genetiskt ärftlig neuromuskulär sjukdom (SMA-Finland, u.å.). Den bakomliggande orsaken till sjukdomen är mutation i genen SMN1, i 5q13 regionen (Sahlgrenska Universitetssjukhuset, 2019) (Burr & Reddivari, 2023). 5q13 är den region där överlevnadsmotorneuronet SMN1 kodas (Burr & Reddivari, 2023). Genen SMN1 har som uppgift att producera ett protein som kallas SMN. Detta protein finns i hela kroppen, med högsta nivåer i ryggmärgen. Produceras detta protein i otillräckliga mängder börjar motorneuronerna dö. Motorneuronerna är nervceller lokaliserade i ryggmärgen, vars uppgift är att skicka ut nervfibrer till kroppens alla muskler och kontrollera rörelser (Better Health, 2021).

Individer med SMA har en mutation i båda kopiorna av SMN1, man har alltså två uppsättningar av SMN1 genen – en från vardera föräldern (Better Health, 2022). Avsaknad av den telomera kopian (kopian i DNA-kedjans ändstycke i varje kromosom (Dahlman et.al., 2010)) av SMN1 kan bero på tre olika saker; deletion, punktmutation eller

genkonversion av SMN1 till SMN2 (Figur 1). Deletion är vanligast vid SMA 1 och betyder att ett baspar totalt raderats från DNA-sekvensen till följd av mutationen (Genetiknämnden, u.å.). Punktmutationer och genkonversion leder ofta till de lindrigare formerna av SMA 2 och 3. (Sahlgrenska Universitetssjukhuset, 2019). Punktmutation innebär att ett eller ett fåtal baspar har förändrats i DNA-sekvensen som ett resultat av mutationen (Genetiknämnden, u.å.b). Genkonversion beskriver den process där DNA-sekvens från en kromosom kopieras och ersätter en motsvarande sekvens på en annan kromosom (Antonarakis & Cooper, 2019).



Figur 1. Visualisering av genetikens inverkan på typer (deletion, punktmutation och genkonversion).

Orsaken till att en del av SMA-drabbade påverkas mer omfattande av SMN1-mutationen än andra beror på existensen av SMN2-genen, som i sin tur ger instruktioner för produktionen av proteinet SMN (Better Health, 2022). SMN2-genen producerar dessutom olika versioner av SMN-proteinet, dock bara en liten andel av den användbara versionen i tillräcklig storlek (Sahlgrenska Universitetssjukhuset, 2019). Insjuknade i SMA kan följaktligen ha olika antal kopior av SMN2-genen – ju fler kopior desto större mängder av SMN-proteinet produceras, som i sin tur leder till en mildare variant av spinal muskelatrofi (Better Health, 2022).

För att ett barn ska drabbas av SMA måste båda föräldrarna föra över SMN1-genen innehållande en förändring till barnet. Ungefär 1 på 40 människor är bärare av genvarianten som kan orsaka SMA. Om båda föräldrarna är bärare av en sådan gen är risken att barnet insjuknar i SMA 25% (en av fyra). Den muterade genen kan även överföras i enkel uppsättning (endast en kopia), vilket resulterar i att barnet blir en frisk bärare på en muterad

gen. Sannolikheten för detta är 50%. Dessutom finns en 25% sannolikhet att barnet varken får sjukdomen eller blir genbärare (Hjärnfonden, 2021).

4.3 Klassificering av SMA: typer och deras betydelse

På basen av den kliniska bilden och de fysiska färdigheterna som finns hos personer med SMA kan man dela in sjukdomen i fem olika typer (Tabell 1). Typerna kan skiljas åt på basen av debutålder och svårighetsgrad (Hälsobyn, 2023). Dock är det värt att nämna att typerna inte kan avgränsas helt från varandra, utan SMA som helhet finns på ett brett kontinuum utan tydliga gränser. Trots det är indelningen i typer användbar vid prognos och hantering av sjukdomen (Prior et. al., 2024).

4.3.1 SMA typ 0

SMA 0 syns vid barnets födsel och har uppkommit redan under fostertiden. För barn som föds med SMA typ 0 förekommer svår hypotoni och muskelsvaghet. Det mest utmanande symtomet är andningssvårigheter. Andra vanligt förekommande utmaningar är areflexi och ansiktsdiplegi, samt kontrakturer och artrogrypos i lederna. Med hjälp av sjukvård kan dessa barn bli allt från några veckor till ett halvår gamla. Av denna anledning nämns inte alltid denna typ i litteratur och liknande (Prior et. al., 2024).

4.3.2 SMA typ 1

SMA typ 1 innebär muskelsvagheter och -avvikelser innan 6 månaders ålder, vanligtvis förekommer även en recession i den motoriska utvecklingen. Dessa barn lider av hypertoni, är inaktiva och kan till exempel inte lyfta huvudet. Milda kontrakturer i knän och armbågar kan förekomma. De lär sig inte att sitta på egen hand, samt får svårigheter att svälja, hosta och gråta. Detta resulterar sig ofta även i andningssvårigheter. Medianlivslängden är 8–10 månader (Prior et. al., 2024). SMA 1 kan även kallas för Werdnig-Hoffmans sjukdom (Cleveland clinic, 2024).

4.3.3 SMA typ 2

Barn med SMA typ 2 visar symtom före 18 månaders ålder. Även typ 2 innebär en långsam och recessiv motorisk utveckling, avsaknad av djupa senreflexer och proximala

muskelsvagheter. Barn med denna sjukdomstyp kan dock ha en fördröjd men positiv motorisk utveckling fram till 5 års ålder. De kan lära sig att sitta, stå och till och med gå självständigt eller med stöd, men tappar även dessa förmågor senast i tonåren. Lätta darrningar i händerna är vanligt (Prior et. al., 2024). Den förväntade livslängden för personer med SMA typ 2 är mellan 20 och 40 år. Den vanligaste dödsorsaken är andningsinsufficiens (Cleveland clinic, 2024).

4.3.4 SMA typ 3

SMA typ 3 kallas även för Kugelberg-Welander's sjukdom (Cleveland Clinic, 2024). Symtomen börjar först efter 18 månaders ålder, när barnet redan har lärt sig att gå. Det finns stora variationer i hur drastiskt sjukdomen påverkar funktionsförmågan hos personer med SMA 3, beroende på när symtomen bryter ut. Ofta förekommer en utveckling av motoriken fram till ungefär sex års ålder, därefter sker en recession. Muskelsvagheten är mest proximal och muskeltrötthet samt darrningar är vanligt. Vanligtvis förlorar individen förmågan att gå och behöver hjälpmedel i vardagen. Personer med SMA typ 3 har sällan andningsbesvär och livslängden skiljer sig inte från den övriga befolkningens (Prior et. al., 2024).

4.3.5 SMA typ 4

SMA typ 4 är den enda typen av SMA som bryter ut först i vuxen ålder, oftast i 20–30-års åldern. Symtomen liknar dem i typ 3, men är inte lika allvarliga. Det är alltså frågan om proximal muskelsvagheter, muskeltrötthet och darrningar. Om man förlorar förmågan att gå är det oftast efter 50-års ålder. Sjukdomstypen innefattar inga andningsbesvär. Den förväntade livslängden är normal (Prior et. al., 2024).

Tabell 1. Sammanfattning av olika typer av SMA.

	SMA typ 0	SMA typ 1	SMA typ 2	SMA typ 3	SMA typ 4
Sjukdomens debutålder	Under fostertiden	Innan 6 månader	Innan 18 månader	Under barndomen, efter 18 månader	Vuxen ålder, ofta 20 – 30 år
Symtom	Svår hypertoni, muskelsvaghet, andningssvårigheter, areflexi, ansiktsdiplegi, kontrakturer, artrogrypos	Muskelsvagheter, hypertoni, inaktivitet, kan inte lyfta huvudet, kontrakturer, andnings- och sväljsvårigheter	Långsam/recessiv motorisk utveckling, muskelsvagheter, lär sig sitta men tappar förmågan, andningssvårigheter, darrningar	Motorisk utveckling några år, sedan recession, tappar ofta gångförmågan, muskelsvagheter, darrningar, muskeltrötthet	Muskelsvagheter, muskeltrötthet, darrningar, kan förlora gångförmågan
Förväntad livslängd	Upp till ett halvår	8 – 10 mån	20 – 40 år	Normal	Normal

4.4 Nusinersen som farmakologiskt behandlingsalternativ

Nusinersen är den första tillåtna medicinen i behandlingen av SMA. Den fungerar genom att stimulera SMN2-genens produktion av SMN-proteinet (National Institute of Neurological Disorders and Stroke, 2023). Den påverkar alltså inte SMN1, där mutationen finns, men genom att främja SMN2 kan man kompensera för SMN1. Nusinersen tas som injektioner in i ryggmärgen rakt i cerebrospinalvätskan (Cambridge University Hospitals, 2024). Behandlingsmetoden presenterades för första gången 2007, men det dröjde till 2016 före den godkändes och började användas. Resultaten sedan dess har varit framgångsrika och konsekventa (Biogen, 2024).

Enligt Spinrazas (en tillverkare av Nusinersen-medicin) hemsida har över 14 000 personer behandlats med deras medicin. Största delen av dessa är barn, men även vuxna och seniorer har fått behandlingen. Behandlingen inleds med 4 tätare doser inom loppet av 2 månader. Därefter fås injektionerna med 4 månaders mellanrum (Biogen, 2024).

4.5 Fysioterapi som rehabiliteringsmetod

Fysioterapi är en grundläggande del i rehabiliteringen av sjukdomen. Fysioterapin behövs i alla åldrar och perioder av livet eftersom SMA är en livslång och progredierande sjukdom (Socialstyrelsen, 2024). Rehabiliteringen ser olika ut i olika stadier av livet,

följaktligen fokuserar man på olika delområden i olika åldrar. Inom fysioterapin och rehabiliteringen koncentrerar man sig på de färdigheter och funktioner som SMA hänsynslöst tar ifrån den drabbade (Better Health, 2022). Genom fysioterapin strävar man bland annat efter att bevara rörlighet och muskelstyrka. Eftersom muskelförtviningen är progressiv vill man med hjälp av fysioterapin bromsa processen (Socialstyrelsen, 2024).

Hjälpmiddel är ett essentiellt delområde för insjuknade i SMA. Hjälpmiddel finns i mängd och massor, allt från ståhjälpmiddel till aningsmaskiner till transporthjälpmiddel (Biogen, 2023b). Till fysioterapeutens uppgifter hör att vara med och utreda behovet av hjälpmedel specifikt hos individen i fråga (Socialstyrelsen, 2024).

5 Syfte och frågeställning

Syftet med detta examensarbete är att utveckla en bredare förståelse för hur SMA fortlöper genom livet och ur ett fysioterapeutiskt perspektiv. Målet med resultaten är att få en djupare inblick i rehabiliteringen av sjukdomen hos individer i livets olika skeden.

Forskningsfrågorna för examensarbetet är följande:

- 1) Hur ter sig och fortskrider spinal muskelatrofi hos såväl växande barn och ungdomar som vuxna, och på vilket sätt påverkas funktionsförmågan i olika åldersgrupper?
- 2) Hurudana fysioterapeutiska, rehabilitativa och farmakologiska metoder används hos individer med spinal muskelatrofi?

6 Metodik och arbetsprocess

6.1 Metod

Examensarbetet använder scoping review som metod, detta med anledning av de breda forskningsfrågorna och arbetets kvalitativa karaktär. I en scoping review kan forskningsfrågorna nämligen vara öppnare och mera undersökande än i en vanlig litteraturöversikt (Weill Cornell Medicine, 2025). I en scoping review får inkluderings- och exkluderingskriterier modifieras efter hand, vilket anses vara passande för detta arbete. En nackdel

med scoping review är den eventuella risken att ämnet blir så pass brett att det blir svårt att begränsa (Forsberg & Wengström, 2016).

6.2 Insamling och bearbetning av material

Eftersom arbetet är en scoping review har största delen av informationen och materialet samlats in via vetenskapliga databaser. Även böcker har använts som informationskällor. Efter att ha utfört sökningarna har specifika artiklar omsorgsfullt valts ut med hjälp av glasklara inkluderings- och exkluderingskriterier utgående från artiklarnas abstrakt. Eftersom arbetet är en scoping review har fokuset ej legat specifikt på artiklarnas uppbyggnad och metoder, endast artiklarnas innehåll har legat i centrum.

6.3 Tillförlitlighet, relevans och trovärdighet

Vid genomgången av artiklarna har på förhand bestämda inkluderings- och exkluderingskriterier använts. Tack vare detta har relevanta artiklar valts ut specifikt för de aktuella forskningsfrågorna. Baserat på kriterierna har det varit möjligt att rensa bland resultaten och behålla 20 vetenskapliga artiklar att arbeta med.

I och med att lärdomsprovet är en scoping review har det ej funnits krav på att göra en kvalitetsgranskning av det använda materialet (Forsberg & Wengström, 2016). Trots det har JUFO-portaali använts för att ta reda på tidskrifternas vetenskapliga tillförlitlighet och betydelse. JUFO (julkaisuforumi) är en tjänst som kvalitetsgranskar och klassificerar vetenskapliga tidskrifter, bokserier, konferenser och förlag (Tieteellisten seurain valtuuskunta, u.å.). De valda studierna och forskningarna har alla minst ett JUFO-poäng och har därmed inkluderats i arbetet.

6.4 Etiska överväganden

Till följd av att arbetet är en scoping review har endast tidigare artiklar och forskningar som gjorts om ämnet använts. Allt utvalt material följer de forskningsetiska riktlinjerna och principerna (Forskningsetiska delegationen, 2024). Egna forskningslov eller samtyckeskrav har ej behövts i arbetet eftersom ingen egen forskning gjorts. Däremot har etiken gällande källhänvisningarna tagits i beaktande. Källhänvisningarna har utförts

noggrant för att respektera arbetena som tidigare gjorts och personerna bakom dem (Forskningsetiska delegationen, 2024).

7 Litteratursökning

Litteratursökningen i arbetet har planerats noggrant. Databasen PubMed har använts i materialsökningen (National Library of Medicine, u.å.). I sökningen inkluderades endast artiklar som publicerats under de fem senaste åren och vars hela materialet var tillgängligt (Bauce & Fitzpatrick, 2018). De slutgiltiga sökorden var ”spinal muscular atrophy AND physiotherapy” och ”spinal muscular atrophy AND physical therapy”. Av dessa sökningar gav den första 48 resultat och den andra 103. Sökningen gjordes 11.10.2024. Med anledning av att antalet träffar var ändamålsenligt begränsades sökningen inte desto mera (Tabell 2).

Innan genomgången av sökresultat formulerades tydliga inkluderings- och exkluderingskriterier (Tabell 3). Under granskningen analyserades artiklarnas rubriker och abstrakt. Dubletter, artiklar med färre än fem testpersoner, forskning baserad på djur, artiklar med mindre än ett JUFO-poäng och artiklar som inte behandlar forskningsfrågorna exkluderades. Anledningen till att artiklar med färre än fem testpersoner har exkluderats är för att undvika fallrapporter och säkerställa att de inkluderade studierna behandlar ämnet ur ett mer generellt perspektiv, snarare än ett individuellt. Detta resulterade i att 20 artiklar återstod (se Bilaga 1 för tabell över artiklarna). Ett heltäckande inkluderingskriterium var att artiklarna bör ha SMA i huvudfokus och närma sig ämnet från en fysioterapeutisk synvinkel eller från klientens perspektiv.

Tabell 2. Sökprocessen.

Databas & datum	Sökord	Resultat	Använda artiklar
PubMed 11.10.2024	”spinal muscular atrophy AND physiotherapy”	48	8
PubMed 11.10.2024	”spinal muscular atrophy AND physical therapy”	103	12

Tabell 3. Inkluderings- och exkluderingskriterier.

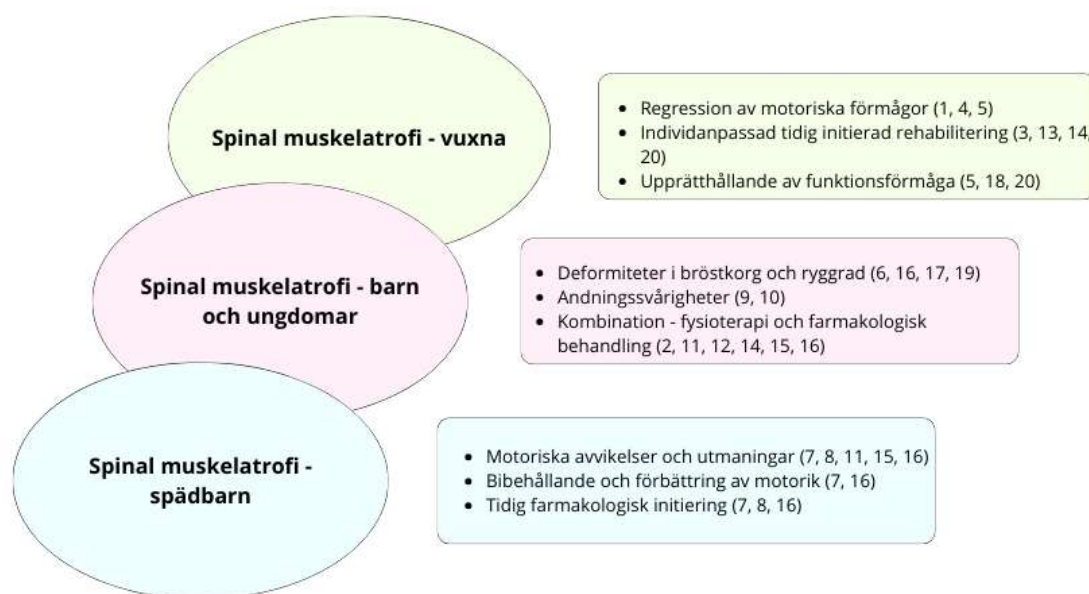
Inklusionskriterier	Exklusionskriterier
Spinal muskelatrofi i huvudfokus från ett fysioterapeutiskt eller klientcentrerat perspektiv.	Artiklar som ej besvarar forskningsfrågorna
Minst 1 JUFO-poäng	Artiklar där djur använts i forsknings-syfte
Fler än 5 personer bör ha medverkat i studien	Dubbletter
Tillgängliga som fulltext och publicerade inom de senaste 5 åren	

8 Resultat

Genom att analysera artiklarna hittades relevant material som svarade på första forskningsfrågan, alltså hur spinal muskelatrofi ter sig och fortskrider hos såväl växande barn och ungdomar som vuxna, samt på vilket sätt funktionsförmågan påverkas i olika åldersgrupper. Ävenledes hittades svar på andra forskningsfrågan om hurdana fysioterapeutiska, rehabilitativa och farmakologiska metoder som används hos individer med spinal muskelatrofi. De 20 utvalda studierna gav tillämpbar information om sjukdomens förlopp för samtliga åldersgrupper, från spädbarn till vuxna, som hade betydelse för forskningsfrågorna. Enligt analysen strukturerades resultaten i tre teman utifrån åldersgrupp: spädbarn, barn och ungdomar samt vuxna. Inom varje åldersgrupp kunde resultat relaterade till funktionsförmåga, fysioterapeutiska metoder och farmakologisk behandling identifieras. För barn och ungdomar framträdde dessutom skolios och andra ryggradsdeformiteter som ett särskilt relevant delområde, vilket lyftes fram som en separat kategori.

Det kan konstateras att SMA är en progredierande neurologisk muskelsjukdom som påverkar funktionsförmågan drastiskt. Dessutom ter sig och fortskrider sjukdomen på olika sätt hos varje individ. Även inom varje typ av SMA förekommer stor individuell variation. Därför bör rehabilitering och behandling vara individanpassat. Den individanpassade rehabiliteringen består av ett flertal byggstenar, däribland fysioterapi och farmakologisk

behandling. Med hjälp av farmakologisk behandling är det möjligt att påverka sjukdomens förlopp avsevärt. För att främja individens självständighet och upprätthålla dess funktionsförmåga på bästa möjliga sätt bör fysioterapi ingå i behandlingsplanen. Nedan finns en visualisering (Figur 2) av de mest väsentliga resultaten (siffrorna motsvarar artiklarna enligt numreringen i Bilaga 1).



Figur 2. Visualisering av de mest väsentliga resultaten hos olika åldersgrupper.

8.1 Spinal muskelatrofi hos spädbarn

8.1.1 Funktionsförmåga hos spädbarn med spinal muskelatrofi: motoriska utmaningar och sjukdomens förlopp

Hos spädbarn med SMA kan motoriska avvikelser synas redan vid födseln. Gemensamt för alla är att den är progressiv och funktionsförmågan kommer att försämrans med tiden. Hos spädbarn innebär detta att en fördröjning i utvecklingen av motoriska färdigheter. En stor del av spädbarn med SMA lär sig aldrig att utföra några viktbara aktiviteter och om de gör det är de vanligtvis större och äldre (Iammarino et al., 2024). Hos spädbarn med sjukdomen finns det i allmänhet behov av sondmatning och andningshjälp (Scheijmans et al., 2022).

Hos spädbarn förekommer SMA i form av typ 0, 1, 2 och 3, beroende på när sjukdomen bryter ut och vilka motoriska milstolpar som nås (Ippolito et al., 2023). Hos spädbarn med SMA typ 0 har sjukdomen brutit ut redan under fostertiden och de blir endast några veckor till ett halvår gamla. Redan när de föds lider de av allvarlig hypotoni, har kontrakturer, reagerar inte på stimuli och har andningssvårigheter. Under sin livstid hinner de inte nå några motoriska milstolpar alls (Mirea et al., 2022).

Utan behandling kommer spädbarn med SMA typ 1 aldrig att nå några motoriska milstolpar. Hos dessa bryter sjukdomen ut innan 6 månaders ålder (Ippolito et al., 2023). De kommer aldrig att lära sig att sitta. En del kan lära sig att kontrollera huvudet och att rulla (Scheijmans et al., 2022). På grund av sjukdomens progression kommer dessa barn vid 2 års ålder vara i behov av invasiv ventilation för att överleva, eller redan ha avlidit (Iammarino et al., 2024).

Spädbarn vars sjukdom bryter ut mellan 6 och 18 månaders ålder diagnostiseras med SMA typ 2 (Scheijmans et al., 2022). Dessa barn brukar lära sig att sitta, men aldrig att gå (Mirea et al., 2022). Den sista typen av SMA som kan förekomma hos spädbarn är typ 3, den kan diagnostiseras under spädbarnstiden efter 18 månaders ålder, men även senare. Dessa barn lär sig vanligtvis att gå. Spädbarn med typ 2 eller 3 kommer, med en viss fördröjning, att utveckla sin motorik till en början, men därefter kommer den slutligen att försämrans på grund av sjukdomens progredierande natur (Scheijmans et al., 2022).

I sin studie kunde Stępień et al. (2021a) konstatera att de motoriska färdigheterna hos spädbarn med SMA beror på deras muskelstyrka, rörelseomfång, missbildningar av ryggrad (särskilt skolios), bröstorg och bäcken. Dessa faktorer har en drastisk påverkan på både motorik, rörelseomfång och muskelstyrka, vilket i sin tur leder till en försämrad funktionsförmåga i allmänhet, sämre livskvalitet, mera smärta och större andningsproblem (Stępień et al., 2021a). Även Scheijmans et al. (2022) kunde i sin forskning konstatera att en eskalering av skolios hänger tätt ihop med en försämring av funktionstillståndet.

Bålstyrkan är väsentlig för spädbarn med SMA. En bättre bålstyrka hänger ofta ihop med en bättre motorik och ett större rörelseomfång (Stepień et al., 2021a). Kontrakturer är ett annat vanligt förekommande fenomen hos spädbarn med SMA (Mirea et al., 2022). Stepień et al. (2021a) har hittat ett samband mellan kontrakturer och en försämrad motorik samt mindre rörelseomfång. De har även konstaterat att kontrakturer i nedre extremiteterna höjer risken för kontrakturer i övre extremiteterna och vice versa. Kontrakturer, speciellt i axel-, höft- och baklårsregionerna, hänger dessutom ihop med skolios. Eftersom kontrakturer, skolios, sämre rörelseomfång och motorik alla har ett samband så försämrar alla dessa funktionsförmågan avsevärt (Stepień, 2021a).

8.1.2 Fysioterapi och rehabilitering hos spädbarn med spinal muskeltrofi: främjande av motorisk funktionsförmåga och utveckling

Historiskt sett gick fysioterapin ut på att hantera och förebygga sekundära funktionsnedsättningar hos individer med SMA (Iammarino et al., 2024). Vid SMA rekommenderas multispecialistvård, där ett mycket viktigt inslag i processen är fysioterapi. Genom fysioterapin strävar man efter att bibehålla eller förbättra individens motorik (Stepień et al., 2021a). Inom neuromotorisk rehabilitering använder man sig idag mycket av BWSS; body weight supported system. Dessa system kan ge spädbarn med motoriska svårigheter möjlighet att träna på färdigheter i en vikt bärande miljö, vilket kan underlätta utvecklingen av motoriska förmågor (Iammarino et al., 2024). Ett exempel på en BWSS-metod är vattenterapi (Iammarino et al., 2024). Inom fysioterapin strävar man idag efter att främja utvecklingen av de förmågor som är möjliga att stärka, snarare än att enbart fokusera på de sekundära funktionsnedsättningarna.

Iammarino et al. (2024) har i sin forskning studerat ett system som underlättar barns rörelseförmåga genom användning av BWSS, vilket möjliggör en mer effektiv och utvecklingspotentiell rörelse. Systemet erbjuder barn med begränsad styrka att förflytta sig självständigt. Användaren är på ett säkert sätt fastspänd i en tygsele och ansluten till enheten. Systemet har två olika stödalternativ: ett som erbjuder ökad stabilitet, samt ett anpassningsbart alternativ där mängden stöd kan justeras efter behov. BWSS är en användbar metod för att utveckla grovmotoriska förmågor hos småbarn med SMA (Iammarino et al., 2024).

Spädbarnen som deltog i Iammarino's et al. (2024) forskning hade signifikanta förse-ningar i den motoriska utvecklingen. Dessa barn ombads använda BWSS varje dag i sex månader och dessutom fortsätta med andra pågående rehabiliteringsprogram. Iammarino et al. (2024) rapporterade genom sin forskning ett samband mellan frekvensen av BWSS-användning och förändring i motorisk funktionsförmåga. Det fanns inget statistiskt sig-nifikant samband mellan förändringar i motorisk funktion och ytterligare terapier utöver BWSS. Resultaten av forskningen tyder på möjligheter att optimera behandlingen för barn med SMA. Genom kombination av nusinersen och användningen av BWSS ökar potentialen ytterligare för utvecklingen av motorisk funktionsförmåga.

8.1.3 Farmakologisk behandling hos spädbarn med spinal muskelatrofi: effekter på motorisk funktionsförmåga och sjukdomsprogression

Nusinersen är en farmakologisk behandlingsform som används för individer med SMA(Iammarino et al., 2024). Nusinersen är en av tre mediciner som räknas till DMTs; disease-modifying pharmacotherapeutic treatments (Iammarino et al., 2024). Det gör även onasemnogene abeparvovec-xioi och risdiplam (Iammarino et al., 2024). Kliniska prövningar har visat att nusinersen förbättrar överlevnadschanserna för ett spädbarn med SMA typ 1 (Stepień et al, 2021a). Dessutom kan nusinersen stabilisera och till och med påverka den motoriska funktionsförmågan positivt hos spädbarn med SMA typ 1 och 2 (Stepień et al., 2021a) (Iammarino et al., 2024).

Enligt Iammarino et al. (2024) är effekten av nusinersen beroende av både tidpunkten för behandlingsstart och svårighetsgraden av symtomen. Nusinersen har avsevärt förändrat den traditionella sjukdomsfenotypen hos individer med SMA, särskilt när behandlingarna initieras tidigt i sjukdomsförloppet. Fördelarna med behandlingen kan vara mer begrän-sade och blygsamma om behandlingarna påbörjas vid senare skeden (Iammarino et al., 2024). Ippolito et al. (2023) redovisade i sin forskning att presymptomatiska spädbarn som erhöll nusinersenbehandling inom 6 veckor efter födseln hade en betydande förbättring i motorisk funktion. Till exempel förvärvade samtliga av dessa barn förmågan att sitta utan stöd. Dessutom kunde 92% av dem gå med hjälp och 88% gick självständigt.

8.2 Spinal muskelatrofi hos barn och ungdomar

8.2.1 Funktionsförmåga hos barn och ungdomar med spinal muskelatrofi: motoriska utmaningar och fysiologiska konsekvenser

Alla individer med SMA drabbas av en progressiv muskelsvaghet, samt gradvisa deformiteter i bröstorg och ryggrad (Stępień et al., 2021a). Hos barnen och ungdomarna sker en progressiv minskning av bål- och nackmuskulaturen, vilket i sig medför behov av stärkande övningar (Stępień et al., 2021b). Även andningsmuskelsvaghet hör sjukdomen till, vilket leder till nedsatt hostförmåga, återkommande luftvägsinfektioner och nattlig hypoventilation. Detta kan resultera i dödlig andningssvikt hos de individer som är allvarligaste drabbade (Kant-Smits et al., 2023). Hos drabbade barn och ungdomar finns en stor variation i både symtom och intensitetsnivåer av motoriska störningar och maximal motorisk kapacitet (Stępień et al., 2021b). Det har visat sig att muskelatrofin inträffar parallellt med en försämring av patienternas funktionstillstånd och att försämringen accentueras med åldern (Stępień et al., 2021b).

Det finns ett nytt indelningssystem bestående av tre huvudsakliga funktionskategorier: icke-sittande, sittande och gående (Bieniaszewska et al., 2023) (Vázquez-Costa et al., 2022). Individer som hör till de icke-sittande har huvudsakligen SMA typ 1 eller 2. De är ej kapabla att andas eller äta på egen hand, vilket resulterar i ett behov av andnings- och matningsstöd. Dessa barn drabbas ideligen av luftvägsinfektioner till följd av salivaspiration och gastroesofageal reflux. Vidare uppvisar de nedsatta färdigheter i verbal kommunikation och kan utveckla smärtsamma kontrakturer (Landfeldt et al., 2024).

Barn med SMA som hör till kategorin ”sittande” har i synnerhet typ 2 eller 3, och mer nyligen även typ 1 genom specifik behandling (Landfeldt et al., 2024). Dessa barn kan utveckla allvarliga komplikationer under livets gång. Hit hör bland annat andningsinsufficiens till följd av muskelbortfall, skolios som kan kräva kirurgisk intervention, samt övervikt som är en riskfaktor för smärtsamma kontrakturer. Bieniaszewska et al. (2023) uppmärksammade i sin studie att barn som tillhörde denna grupp (sittande) inte uppnådde samma motoriska framsteg efter nusinersenbehandling och fysioterapi som de barn som hörde till den gående gruppen. Dessutom har dessa barn hög risk att drabbas av svälj- och

tuggsvårigheter, samt tarmdysmotilitet. Detta kan i sin tur leda till besvärande gastroesofageal reflux eller obstipation (Landfeldt et al., 2024).

Barn och unga som hör till kategorin ”gående” är i huvudsak drabbade av SMA typ 3, men även individer med typ 1 och 2 kan inkluderas här efter specifik och framgångsrik behandling (Landfeldt et al., 2024). Enligt Vázquez-Costa et al. (2022) bör individen i fråga kunna ta åtminstone fem steg utan stöd för att kunna räknas till denna grupp. Dessa barn lider av minskad uthållighet till följd av atrofi, skolios, viktökning och mild andningssvikt. Dessutom kan problem med sväljning och tuggning uppkomma i varierande grad beroende på symtomens omfattning. För att bibehålla och utveckla den funktionella funktionsförmågan kan olika hjälpmedel vara fördelaktigt (Landfeldt et al., 2024).

Stępień et al. (2021b) har i sin studie diskuterat samband mellan fysisk position och aktivering av bål- och nackmuskulatur hos barn med SMA (särskilt SMA typ 1 och 2). Många av de barn som ej fått behandling förmådde ej att utföra rörelser med gravitationen som motstånd. Barnen med SMA typ 1 och 2 hade ej förmågan att byta position om nätterna, de behövde fysisk assistans. Det uppmärksammades att sidoläge var gynnsamt, även för de allra svagaste barnen, för att aktivera bål- och nackmuskulatur. Resultaten av Stępień's et al. (2021b) forskning visade att barnen med SMA hade en markant lägre bål- och nackmuskulatur än friska jämnåriga. Barn med SMA typ 1 och 2 vara svagare än kontrollgruppen i alla utförda mätningar. Även deltagarna med SMA typ 3 (åldrarna 5–10) hade nedsatt styrka i bål och nacke. Sammanfattningsvis menar Stępień et al. (2021b) barn med SMA, oavsett typ, har nedsatt muskelstyrka i bål och nacke än friska jämnåriga barn. Han rapporterar också att barn och unga med SMA typ 1 har ej förmågan att svänga sig självständigt. Dock har barn med SMA typ 3 denna förmåga och ibland även individer med SMA typ 2, beroende av när en eventuell behandling initierats.

8.2.2 Skolios och ryggradens deformiteter hos barn och ungdomar med spinal muskelatrofi

SMA leder till många begränsningar i den dagliga funktionen. En bidragande faktor till detta är progressiva deformiteter i bröstorg och ryggrad (Stępień et al, 2021a). Sjukdomen för med sig diverse utmaningar och problem, inkluderat skolios och deformiteter.

Skolios hos barn och ungdomar med SMA kan ej förebyggas totalt (Dunaway Young et al., 2023). Begränsningar av rörelseomfånget kan uppkomma i halsryggraden och lemler hos dessa individer (Stępień et al., 2021a). Genom sin forskning har Dunaway Young et al. (2023) kunnat påvisa att en tidig behandling med nusinersen kan påverka barnets förmåga till nå motoriska milstolpar och bevara spinal flexibilitet.

Stępień et al. (2021a) har i sin forskning kunnat se ett samband mellan motorisk funktion och omfattningen av skoliosen (även nivån av deformitet i bröstkorgen och snedställning av bäckenet). Barn och ungdomar med större och längre gångna deformiteter i ryggrad och bröstkorg påvisade sämre resultat i motorisk funktion (Stępień et al., 2021a). Dessutom visade det sig att en ökning av skoliosens Cobb-vinkel bidrog till försämring av den fysiska funktionsförmågan. (Wolfe et al., 2024). Enligt Dunaway Young et al. (2023) kan skolios leda till en försämrad lungfunktion och dessutom påverka förmågan att sitta, stå eller gå negativt. Detta kan begränsa individen drastiskt i dennes funktionsförmåga (Dunaway Young et al., 2023). Vid grov skolios är skoliosoperation en möjlig åtgärd, men Wolfe et al. (2024) redovisar för att en skoliosoperation inte nödvändigtvis är associerad med positiva följder gällande individens fysiska funktionsförmåga.

Skoliosen påverkar inte bara den fysiska funktionsförmågan, utan även range of motion (ROM) och muskelstyrka. En mer genomgripande skolios för med sig ökade kontrakturer i höft- och axelleder. Skoliosen kan dessutom vara en bidragande faktor till att barnen inte är kapabla till att sitta, på grund av svårigheter med höftflexion. Detta kan i sin tur leda till begränsad rörlighet och asymmetri i höftledernas rörelse, vilket medför en risk för dislokationer i höftlederna. Därför är det mycket viktigt att regelbundet testa höfternas rörlighet hos dessa barn med SMA och skolios (Stępień et al., 2021a). Genom att upprätthålla spinal flexibilitet kan man främja en optimal positionering av barnets tyngdpunkt, vilket ger de svagare musklerna bättre förutsättningar att på ett effektivt sätt fungera (Dunaway Young et al., 2023). Sammanfattningsvis menar Stępień et al. (2021a) att deformiteter av ryggrad (skolios), bröstkorg och bäcken kan begränsa individen i dennes motoriska funktion. Han menar att fortskridningen av skolios påverkar många aspekter, inklusive ROM och muskelstyrka, som i sin tur leder till förhinder i ADL. Dunaway

Young et al (2023) uppmärksammar innebörden av att upprätthålla flexibilitet i ryggen för att i möjlig mån ge individen bättre förutsättningar att klara sig självständigt.

8.2.3 Fysioterapi och rehabilitering hos barn och ungdomar med spinal muskelatrofi: effekt på motorik, funktion och livskvalitet

I alla åldersgrupper är fysioterapi en essentiell del av rehabiliteringen hos personer med SMA. Det är en kostnadseffektiv och säker behandlingsform, utan några betydande biverkningar (Rathore & Afridi., 2022). De studier som handlade om barn som vi fick fram i vår sökning behandlade till stor del målen med och effekterna av fysioterapi, oftast i samband med Nusinersen. Enligt Mirea et al. (2022) visar forskningen starka resultat för att fysioterapi ger goda resultat hos barn med SMA. Hos barn som regelbundet får fysioterapi kan man se resultat i form av mindre stelhet, större rörelseomfång och förbättring i muskelstyrka, jämfört med barn som inte går regelbundet i fysioterapi. Denna förbättring i funktionsförmåga leder i sin tur till en större förmåga att utföra olika typer av rörelser och därmed klara av mera vardagliga sysslor, som resulterar i bättre livskvalitet. En av slutsatserna i Mireas et al. (2022) forskning är att fysioterapin bör vara en del av standardvården för barn med SMA och rekommenderas starkt för att få bästa möjliga motoriska resultat.

Enligt Stępień et al. (2021a) bör förebyggandet av skolios och andra förändringar i stöd- och rörelseorganen ses som ett av huvudmålen i behandlingen av barn med SMA. Även Rathore & Afridi (2022) lyfter upp förebyggandet av deformiteter i stöd- och rörelseorganen som väsentligt för fysioterapin. För övrigt nämner de att fysioterapins fokus ska ligga på att minska graden av handikapp och öka livskvaliteten hos barnen i fråga.

Vid planeringen av fysioterapin för barn med SMA är det av stor vikt att utföra tester för att utreda behoven. Då vill man testa posturala parametrar, rörelseomfång och muskelstyrka (Stępień et al., 2021a). Ett test som mäter just dessa parametrar och som används flitigt för alla SMA-patienter är testet Hammersmith Functional Motor Scale Extended, förkortat HFMSE (Mirea et al., 2022). CHOP-INTEND är ett annat test som används främst hos patienter med förmågan att gå (Bieniaszewska et al., 2024).

Fysioterapin för barn med SMA ska främja en ordentlig hållning och förbättra de motoriska färdigheterna. Det är viktigt att upprätthålla rörligheten och förbättra muskelstyrkan får att nå fysioterapins mål (Stepień et al., 2021a). Om möjligt uppmanas gångträning och assistans av gång. Som fysioterapeut bör man uppmuntra barn med sjukdomen att vara så aktiva i vardagen som möjligt och utföra så många dagliga sysslor som möjligt på egen hand. Detta gynnar livskvaliteten. An denna anledning är också adekvata hjälpmedel och apparater som ökar självständigheten relevanta (Mirea et al., 2022).

Enligt Rathore & Afridi (2022) är en strukturerad träningsplan viktig att tilldela klienten. Mirea et al (2022) kunde i sin studie konstatera att regelbundenhet i fysioterapin är viktigt. Där rekommenderades en frekvens på minst 5 gånger i veckan för alla patienter med SMA. Detta är särskilt viktigt i tidiga skeden efter sjukdomens utbrott, för att ge barnet de bästa förutsättningarna i rehabiliteringen. I träningsplaneringen bör man alltid ha i åtanke och anpassa sig enligt patientens aktuella hälsotillstånd.

Trots att fysioterapin är en essentiell del av behandlingen av SMA, behöver den kombineras med andra behandlingsmetoder för att nå bästa resultat. Forskning har gjorts om behandling bestående av fysioterapi i samband med nusinersen jämfört med endast nusinersenbehandling. Mirea et al. (2022) har kunnat konstatera att nusinersen i samband med fysioterapi är signifikant effektivare än endast nusinersen. Barn som behandlats också med fysioterapi har fyra gånger större framgång i att nå sina motoriska milstolpar än barn som behandlats endast medicinskt (Mirea et al., 2022). Bieniaszewska et al. (2024) gjorde en studie om barn som får både farmakologisk och fysioterapeutisk behandling och kunde i den konstatera att varken några signifikanta strukturella eller några motoriska försämringar ägde rum under behandlingsperioden.

8.2.4 Farmakologisk behandling hos barn och ungdomar med spinal muskelatrofi: motorisk utveckling och behandlingen inverkan

Nusinersen har bevisats vara effektivt för att stabilisera och förbättra motoriska färdigheterna hos barn med SMA, samt bromsa sjukdomens framfart (Mirea et al., 2022). Scheijmans' et al. (2022) har undersökt den motoriska utvecklingen hos barn med SMA

i samband med Nusinersenbehandling. I hans resultat sågs motoriska framsteg hos 72% av barnen, 23% nådde till och med nya motoriska milstolpar. I Mireas et al. (2022) studie konstaterades positiva resultat i motoriken hos samtliga barn som behandlades med Nusinersen. I samma studie registrerades ett samband mellan Nusinersenbehandling och mindre sjukhusvistelser. Till skillnad från Scheijmans' et al. (2022) studie konstaterade Mirea et al. (2022) i sin artikel att även respiratoriska statusen kan förbättras av Nusinersen.

I både Scheijmans' et al. (2022) och Pera's et al. (2021) studie konstaterades en tydlig skillnad i SMA:s naturliga förlopp i jämförelse hur den utvecklas hos barn som behandlas med Nusinersen. I ingen av studierna kunde man konstatera en försämring i motoriken hos något av barnen som behandlades med läkemedlet.

I både Mirea's et al. (2022) och Scheijmans' et al. (2022) studier poängterades det att ju tidigare man inleder behandling med Nusinersen, desto effektivare är behandlingen och bättre är resultaten. Om möjligt bör behandlingen inledas redan innan de första symtomen uppkommer (Mirea et al., 2022). Anledningen till att en tidigare behandling är mera gynnsam är för att man i ett tidigare skede har möjlighet att bevara ett större antal fungerande motorneuroner (Mirea et al., 2022). Största delen av de motoriska förbättringarna sker under de första 12 månaderna av Nusinersenbehandlingen. Vid ungefär 30 månader nås oftast en plåtå och motoriken stabiliseras (Scheijmans et al., 2022).

I en av artiklarna hade man undersökt barn med SMA typ 1, 2 och 3 skilt och hos alla konstaterat motoriska framsteg (Scheijmans et al., 2022). Av 23 barn med SMA typ 1 som alla behandlades med Nusinersen lärde sig 9 att sitta självständigt, vilket är en signifikant större andel än hos barn utan behandling. Av 40 behandlade barn med SMA typ 2 kunde man se förbättring i HFMSE hos 16, 4 lärde sig dessutom att sitta självständigt, 2 att stå utan stöd och 1 att gå med hjälpmedel. Hos inget av barnen skedde det en motorisk regression. I studien behandlades 16 barn med SMA typ 3 och hos 10 av dem sågs en betydande ökning i HFMSE-poäng.

Behandling med Nusinersen anses vara ett säkert behandlingsalternativ som stabiliserar funktionsförmågan hos barn med SMA (Scheijmans et al., 2022). Enligt Mirea et al. (2022) är biverkningar av behandlingen ovanliga. Det är viktigt att läkemedelsbehandling kombineras med andra vårdformer och terapier, såsom fysioterapi (Mirea et al., 2022).

8.3 Spinal muskelatrofi hos vuxna

8.3.1 Funktionsförmåga hos vuxna med spinal muskelatrofi: motorisk förlust och sjukdomens progression

De typiskt förekommande typerna hos vuxna med SMA är typ 2, 3 och 4. Typ 4 är sällsynt och den enda typen som startar i vuxen ålder, vanligtvis efter 30 års ålder (Vázquez-Costa et al., 2022). Individer med SMA typ 4 hinner alltså nå alla motoriska milstolpar innan sjukdomen bryter ut (Annoussamy et al., 2020). Hos vuxna använder man sig dock hellre av indelningen icke-sittande, sittande och gående. Detta är för att den traditionella indelningen i typer baserar sig på när sjukdomen brutit ut och inte direkt beskriver den aktuella funktionsförmågan på samma sätt som den nyare indelningen gör, vilket gör den mera användbar hos vuxna (Vázquez-Costa et al., 2022).

I Annoussamys et al. (2020) studie om SMA:s naturliga förlopp hos vuxna kunde signifikanta testresultat konstateras i motorik, styrka och andningskapacitet. Motoriken försämrades signifikant under en 24 månaders period. Övre extremiteternas styrka hade en signifikant nedgång redan efter 6 och 12 månader. Den forcerade vitalkapaciteten minskade likaså på 12 månader (Annoussamy et al., 2020). Även Bieniaszewska et al. (2023) har konstaterat att de ihållande strukturella förändringar som SMA för med sig leder till en regression av motoriska förmågor och en försämring av övre extremiteternas funktion. Ett symptom som dock inte är ett primärt symptom i SMA är smärta (Binz et al., 2021).

Binz et al. (2021) har undersökt trötthet hos vuxna med SMA. I studien konstaterades det att hos över hälften av deltagarna ansåg trötthet höra till ett av deras tre mest invalidiserande symptom. Man kan anta att trötthet inte är ett sekundärt symptom av till exempel behandlingar vid neurologiska sjukdomar, utan ett primärt symptom av sjukdomen i sig. Tröttheten som studiens deltagare upplevde var till största del fysisk trötthet, generell

trötthet och nedsatt aktivitet. Den mentala och generella tröttheten hängde starkt ihop med personernas ålder och hur länge de levt med sjukdomen. Nedsatt aktivitet gick hand i hand med sjukdomsbilden och motoriska funktionen (Binz et al., 2021).

8.3.2 Rehabilitering och fysioterapi hos vuxna med spinal muskelatrofi: anpassningar, fokusområden och effektiva träningsmetoder

I takt med att behandlingsmetoderna för vuxna SMA utvecklas och måste de fysioterapeutiska metoderna anpassas för att följa denna utveckling (Bieniaszewska et al., 2022). Dessutom betonar Peterson et al. (2020) vikten av att sjukdomsmedvetenheten och en tidig diagnos, eftersom en tidig intervention kan ha en betydande inverkan på att förbättra de kliniska resultaten.

Rathore & Afridi (2022) påpekar att fysioterapin för individer med SMA bör ha som huvudmål att bibehålla muskelmassan, minska bieffekter och symtom av eventuell funktionsnedsättning, samt förebygga kontrakturer och muskuloskeletal deformiteter. Även Yoon et al. (2024) betonar dessa som viktiga fysioterapeutiska mål, men även att det är viktigt att fokusera på förmågor som är nära kopplade till individens aktiviteter i ADL, eftersom dessa förmågor har en direkt inverkan på individens självständighet. Det är väsentligt att utvärdera förändringar i aktiviteter i ADL för att på ett adekvat sätt kunna bedöma både behovet och effekten av olika terapimetoder.

Aerobisk träning och styrketräning har visat sig vara effektiva träningsformer för att bibehålla och förbättra den motoriska funktionen (Rathore & Afridi, 2022). Utöver detta har Kant-Smits et al. (2023) i sin studie tagit upp innebörden av andningsmuskulaturen och dess fysioterapi. Träning för andningsmuskulaturen är väsentlig för att öka styrkan och effektiviteten av respirationsmusklerna, både in- och utandningsmusklerna. Träningsintensiteten bör enligt Kant-Smits et al. (2023) vara tillräcklig, två gånger om dagen, fem dagar i veckan, under tre till sex månader.

8.3.3 Farmakologisk behandling hos vuxna med spinal muskelatrofi: inverkan på motoriska färdigheter och betydelse av behandlingens varaktighet

Målet med den farmakologiska behandlingen för SMA-patienter i vuxen ålder är att upprätthålla och utveckla förmågor de förlorat till sjukdomen (Yoon et al., 2024). I sin studie har Vázquez-Costa et al. (2022) kunnat dra slutsatsen att behandling med nusinersen förbättrar motoriska och funktionella färdigheter hos upp till 60% av individerna.

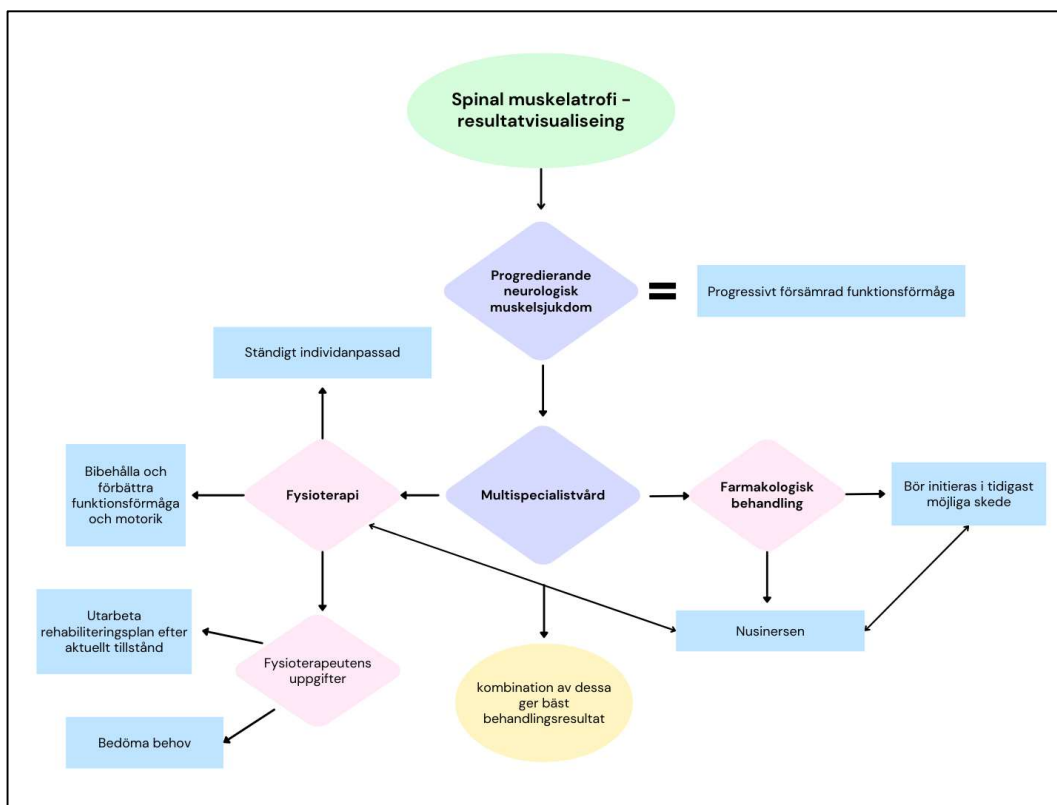
Vázquez-Costa et al. (2022) redovisar genom sin forskning ett samband mellan hur länge den farmakologiska behandlingen pågått och hur individen svarar på behandlingen. Ju längre varaktighet för behandlingen, desto bättre behandlingseffekt. Även Binz et al. (2021) anmärker samma samband, men ytterligare sambandet mellan behandlingens varaktighet och trötthet. En signifikant större generell och mental trötthet rapporterades av individer som påbörjat en nusinersenbehandling i ett senare skede av livet. Individerna rapporterade att tröttheten var som mest påtaglig innan behandlingen påbörjades, men att den successivt avtog och blev mildare i takt med att behandlingen fortlöpte (Binz et al., 2021). Dessutom finns faktorer kan påverka effekten av behandlingen negativt. Exempel på dessa är deformitet av ryggrad och om individen är icke-sittande (Vázquez-Costa et al., 2022).

Vázquez-Costa et al. (2022) kunde genom sin studie dessutom konstatera att små förbättringar hos individen kan observeras redan efter 6 månader av behandling. Markanta förbättringar hos individen kunde observeras inom en tidsram av två år. Även Pera et al. (2021) kunde rapportera liknande resultat, men skillnaden låg i att de kunde observera positiva effekter redan efter 12 månader. Både Vázquez-Costa et al. (2022) och Pera et al. (2021) observerade framsteg och utveckling i individernas motoriska förmågor.

9 Diskussion

Diskussionen analyserar kritiskt examensarbetets resultat i förhållande till arbetets bakgrund och syfte. Resultatkapitlet jämförs med tidigare presenterad bakgrund, vilket möjliggör en fördjupad förståelse för ämnet. Vidare inkluderas ett antal relevanta internetsidor som relaterar till arbetets innehåll och syfte. Flera av dessa källor har använts redan i

bakgrundskapitlet, medan andra har införts först i detta skede för att berika analysen med ytterligare perspektiv. De nyintagna källorna erbjuder aktuell och lättillgänglig information, inklusive patienters erfarenheter och uppdaterad kunskap inom området. Då denna typ av information ofta används av målgruppen är den av särskild betydelse för arbetets tillämpbarhet och relevans. Nedan finns en figur (Figur 3) som sammanfattar sjukdomens behandling ur ett helhetsperspektiv, baserat på detta lärdomsprov.



Figur 3. Sammanfattande visualisering av resultatdelen.

9.1 Resultatdiskussion: ständig recession av funktionsförmåga och vikten av adekvat behandling vid spinal muskelatrofi genom livets skeden

Utgående från vår resultatdel kan det konstateras att SMA är en progredierande neurologisk muskelsjukdom som påverkar funktionsförmågan och motoriken hos den drabbade oberoende ålder. Sjukdomen indelas i 5 olika typer (SMA typ 0, 1, 2, 3 och 4) beroende på tidpunkten för symtomdebuten och motorisk förmåga. Muskelatrofin och dess medföljande utmaningar leder till försämring av allmänt funktionstillstånd, vilket accentueras

med åldern. Med adekvat behandling och rehabilitering kan de motoriska degenereringarna lindras avsevärt.

Vid genomgången av materialet har det visat sig att den traditionella indelningen av sjukdomen (Socialstyrelsen, 2024), som framgick redan i bakgrunden, till viss del har föräldrats (Landfeldt et al., 2024). Detta lyfts även fram på nätsidor som ScienceDirect (Cattinari et al., 2024). Den traditionella indelningen är inte längre tillräckligt beskrivande av funktionsförmågan hos äldre individer. Hos spädbarn är den fortfarande väsentlig eftersom den baserar sig på när sjukdomen bryter ut samt vilka motoriska milstolpar som nås, vilket allt sker under spädbarnsåren (Socialstyrelsen, 2024). Det är även då som antalet förekommande typer är flest (fyra), samt under den tiden variationerna mellan typerna är som störst. Efter spädbarnsåren har man nu börjat använda sig av indelningen icke-sittande, sittande och gående i stället, eftersom variationen inom de traditionella typerna då kan vara så stor och den nya indelningen bättre beskriver den aktuella funktionsförmågan (Vázquez-Costa et al., 2022). Detta nämns som sagt inte i arbetets bakgrund.

I bakgrunden framgick det tydligt att sjukdomen alltid är progredierande, trots att den fortskrider olika snabbt hos olika individer, detta underströks sedan även i resultatdelen. En fördröjning eller avsaknad av motorisk utveckling, hypertoni, kontrakturer, andningssvårigheter och strukturella missbildningar av ryggrad och bröstorg är exempel på symptom som framgick både i bakgrunden och resultatdelen. I resultatdelen kunde man bland annat på basen av Stępień et al. (2021a) forskning begrunda mera exakt vad de fysiska utmaningarna beror på, såsom dålig muskelstyrka och rörlighet.

Skolios hos personer med SMA visade sig vara en omfattande del i resultatdelen, medan det i bakgrunden endast gjordes ett skrap på ytan av ämnet. På Socialstyrelsens (2024) hemsida skrivs det om risken att barn med SMA utvecklar skolios och vikten av att man fortlöpande kontrollerar skoliosvinkeln och främjar hållningen. I resultatdelen ligger fokuset mera på de fysiska, motoriska och funktionella begränsningarna som skolios för med sig och hur de uppkommer. Från resultatdelen kan man sammanfatta att skolios påverkar den motoriska funktionen negativt och är en stor faktor i den accentuerande försämringen av funktionstillståndet (Stępień et al., 2021a).

Även fast man i dagsläget kan bromsa sjukdomsförloppet tack vare multispecialistvård, kan man inte bota sjukdomen totalt. Oberoende i vilken ålder det inträffar stöter personer med SMA i allmänhet på respiratoriska problem i livets slutskeden. Både i bakgrunden och resultatdelen nämns besvär som nedsatt hostförmåga, återkommande luftvägsinfektioner, hypoventilation och andningssvikt. Även svårigheter med att förtära mat och dryck förekommer till slut, vilket även lyfts fram både i bakgrund och resultat. En nackdel med detta arbete är att det inte innehåller rikligt med information om just livets slutskede. Det visade sig att det insamlade materialet i allmänhet inte behandlade den biten särskilt djupgående. Detta hittar man dock information om på nätsidor som Socialstyrelsen och Hjärnfonden (Socialstyrelsen, 2024; Hjärnfonden, 2021).

I bakgrunden ser sjukdomsbilden väldigt dystert ut, med uppräknade symtom, komplikationer, siffror för livslängd osv. I resultatdelen beskrivs mera detaljerat hur effektiv den nya medicinska behandlingen kan vara och det konstateras att rätt behandling kan förändra sjukdomens naturliga förlopp markant. Detta är ett arbete baserat på vetenskap och fakta, vilket inte belyser hela verkligheten. På nätet förekommer många mera hoppande sidor som lyfter fram att sjukdomen inte behöver vara förödande. Hos till exempel patientorganisationerna SMA-Finland och SMA-Europe kan man bland annat hitta personliga historier och texter av personer som lever med sjukdomen, kamratstöd, trovärdig info och aktuella studier (SMA-Finland, u.å.; SMA-Europe, 2023).

9.2 Resultatdiskussion: individanpassad fysioterapi som en del av multispecialistvården i kombination med tidigt initierad farmakologisk behandling

Baserat på de presenterade resultaten kan det konstateras att multispecialistvård spelar en avgörande roll i rehabiliteringen. Vid SMA är fysioterapi och rätt medicinsk behandling viktiga inslag i multispecialistvården. Genom fysioterapi och farmakologisk behandling strävas det efter att upprätthålla och, om möjligt utveckla, individens funktionsförmåga. Fysioterapi och den farmakologiska behandlingen bör konstant anpassas efter individens

aktuella funktionstillstånd. Det är väsentligt att beakta att varje individ med SMA är unik, och att symtom samt behoven kan variera avsevärt mellan olika personer.

Examensarbetets bakgrund behandlar fysioterapi som en central behandlingsmetod mot SMA (Better Health, 2022). Denna behandlingsform är kostnadseffektiv och säker (Rathore & Afridi., 2022). Fysioterapi bör vara koncentrerad till färdigheter och funktioner som sjukdomen påverkar negativt (Yoon et al., 2024). Enligt examensarbetets teoretiska bakgrund strävas det genom fysioterapi efter att upprätthålla och förbättra både rörlighet och muskelstyrka, vilket är avgörande för att främja en individs funktionella förmåga och livskvalitet. Socialstyrelsen (2024) bekräftar denna bakgrundsinformation genom att påstå att fysioterapi med inriktning på att öka rörligheten och bibehålla muskelstyrkan är väsentlig. Detta behandlas även grundligt i examensarbetets resultatdel och bevisas där att fysioterapi är en central del av behandlingen genom hela livet. Rehabiliteringen och fysioterapi bör enligt ovanstående resultat ha som huvudmål att bibehålla muskelmassa, minska symtom och bieffekter av funktionsnedsättningen, samt förebygga muskuloskeletala deformiteter och kontrakturer (Yoon et al. 2024).

I enlighet med vad resultaten i detta examensarbete betonar, bör de fysioterapeutiska metoderna anpassas i takt med att behandlingsmetoderna utvecklas (Bieniaszewska et al., 2022). Det är också väsentligt att anpassa fysioterapiens innehåll efter individens förändringar i funktionsförmågan, både positiva och negativa. Hjärnfonden (2021) påstår att rehabiliteringen ständigt bör vara individanpassad, men fokuserad till att lindra symtom och kompensera för funktionsnedsättningar. På basis av resultaten i detta examensarbete bör ej huvudfokus vara att kompensera för funktionsnedsättningar, utan i stället rikta uppmärksamheten på det positiva, alltså att utveckla befintliga och förlorade förmågor.

Baserat på examensarbetets resultat kan slutsatsen dras att fysioterapi och rehabilitering som behandlingsmetoder mot SMA är en essentiell del av multispecialistvården (Iammarino et al., 2024). För att uppnå optimala resultat bör detta behandlingsalternativ kombineras med andra behandlingsmetoder. Att kombinera fysioterapi med läkemedelsbehandling har visat sig vara mycket effektivt (Mirea et al., 2022). SMA-foundation (2023) poängterar relevansen av att den SMA-drabbade har en individanpassad rehabiliteringsplan

där både fysioterapi och farmakologisk behandling bör ingå för att uppnå de mest fördelaktiga resultaten.

I bakgrunden framgår det att Nusinersen har visat sig ha positiva och effektiva resultat för personer med SMA (Biogen, 2024), vilket även bekräftas i resultatdelen. Farmakologisk behandling har en dokumenterad positiv inverkan på den individ som erhåller medicinen. Särskilt märkbara är de effekter som läkemedlet kan ha på den motoriska funktionsförmåga, där förbättringar kan observeras bland annat i grovmotoriken. Dessutom kan individerna upprätthålla en viss nivå av muskelstyrka och till och med utveckla olika fysiska förmågor (Scheijmans' et al., 2022). Även SMA-Finland (u.å.a) påvisar samma resultat som i examensarbetets resultatdel, nämligen att sjukdomsutvecklingen kan bromsas genom behandling med Nusinersen, samt att viss återhämtning av muskelstyrka kan observeras.

Enligt SMA-Finland (u.å.a), National Institute of Neurological Disorders and Stroke (2023) och Hälsobyn (2023) är det av största vikt att en eventuell farmakologisk behandling initieras i ett så tidigt skede som möjligt för att uppnå bästa möjliga terapeutiska resultat. Detta framgår även grundligt i examensarbetets resultatdel, där viktigheten av en tidig påbörjad behandling betonas (Scheijmans' et al., 2022). Anledningen till att behandlingen gärna bör inledas tidigt är att individen har bättre möjlighet att bevara ett större antal motorneuroner och därmed svara bättre på behandlingen (Mirea et al., 2022). Nusinersens effekt är långt beroende av både tidpunkten för behandlingsstart och symtomens svårighetsgrad. Att inleda en farmakologisk behandling innan sjukdomens symtom ens har debuterat, eller i ett initialt skede, har till och med kunnat bromsa sjukdomens symtom nästan helt (SMA-Finland, u.å.a). Dock kan läkemedelsbehandlingar ej bota sjukdomen, men sjukdomsförloppet och sjukdomsfenotypen kan påverkas positivt (Hälsobyn, 2023). I resultatdelens lyfts det fram att Nusinersen förbättrar överlevnadschanserna för ett spädbarn som diagnostiserats med SMA typ 1 (Stępień et al, 2021a). Ytterligare Nusinersens förmåga att stabilisera och påverka motorisk funktionsförmåga positivt betonas genom hela resultatdelen och framgår även, som tidigare nämnt, på diverse hemsidor.

9.3 Obehandlade väsentliga aspekter och saknade perspektiv

Ett område som anses vara av vikt inom spinal muskelatrofi, men som ej har inkluderats i detta examensarbete är hjälpmedel. Hjälpmedel är givetvis ett ämne som skulle vara adekvat att presentera genom detta examensarbete, men på grund av artiklarnas karaktär var detta ej möjligt. Trots detta utgör hjälpmedel en avgörande komponent för att individen ska kunna uppnå en så hög funktionalitet och livskvalitet som möjligt. Socialstyrelsen (2024) ger ett ytligt perspektiv på frågan om hjälpmedel genom att nämna bland annat ortoser (skenor). Det är centralt att genomföra rörelseträning vid användning av ortoser för att fördröja utvecklingen av kontrakturer.

Biogen (2023b) fortsätter att utveckla diskussionen kring hjälpmedel. De nämner hur innovativa lösningar kan stödja individuella behov och underlätta för en individ med SMA. Både Biogen (2023b) och Socialstyrelsen (2024) refererar till transporthjälpmedel och ett väsentligt hjälpmedel. Tack vare mångfalden av rullstolstyper finns det möjlighet att hitta lämpliga och individanpassade lösningar. Såväl manuella som eldrivna rullstolar finns till förfogande. Manuella rullstolar kan användas för personer som har förmågan att hantera och kontrollera dem på ett effektivt sätt (Biogen, 2023b). Eldrivna rullstolar styrs elektroniskt, vanligtvis med en styrspak (Biogen, 2023b). Fördelen med dessa är att även barn i yngre åldrar kan lära sig att hantera en eldriven rullstol (Socialstyrelsen, 2024). Ståhjälpmiddel nämns på Socialstyrelsens (2024) som ett viktigt hjälpmedel eftersom det har visat sig ha en viss positiv effekt på muskler, spasticitet och skelett (Nordström et al., 2014). Även Biogen (2023b) uppmärksammar betydelsen av ståhjälpmiddel för barn som ej har förmågan att stå på egen hand. Likaså påtalas att ståhjälpmiddel kan ha en positiv inverkan inte bara på skelett- och muskelstyrka, utan även på delaktighet och livskvalitet (Biogen, 2023b).

Något som medvetet lämnats utanför arbetet är de närståendes perspektiv. Detta beror på att syftet med arbetet var att skapa en personcentrerad helhet kring klienten ur ett fysioterapeutiskt perspektiv. Detta lämnade inte kvar mycket utrymme för sociala, psykologiska, ekonomiska eller samhällsliga perspektiv. Dock är det värt att nämna att stödet från närstående är vitalt för personer med sjukdomen (Hjärnfonden, 2021). Dessutom är även de närstående i behov av hjälp och stöd, eftersom sjukdomen påverkar alla i sin

omgivning på ett eller annat sätt. Det kan handla om avlastning i vardagen samt psykologiskt och socialt stöd (Socialstyrelsen, 2024).

9.4 Metoddiskussion

Processen för examensarbetet inleddes i september 2024, där noggrant planeringsarbete och påbörjandet av skrivandet var i huvudfokus. Efter denna fas genomfördes artikelsökningarna, närmare bestämt 11.10.2024. Då artiklarna var valda, kunde arbetsprocessen fortlöpa effektivt tills arbetet i stora drag var färdigställt. Samarbetet skribenterna emellan har utgjort en betydande styrka genom hela processen. Disciplin, arbetsmoral och vetenskapligt tankesätt samt skrivande har varit betydelsefulla lärdomar. Faktorer som i efterhand kan anses som svagheter är vissa avsaknader av delområden i resultatdelen, exempelvis hjälpmedelspekten.

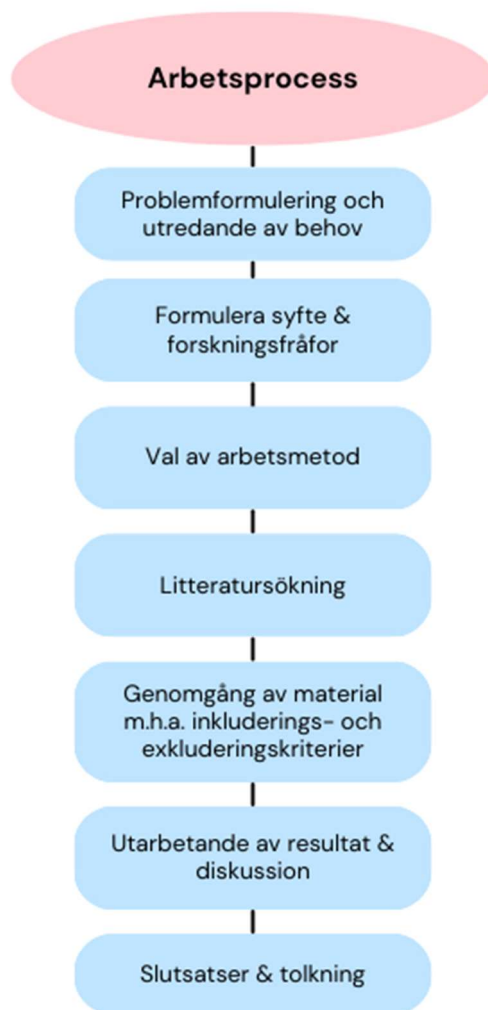
Att göra detta arbete med scoping review som metod har visat sig vara fördelaktigt. Den främsta anledningen till att metoden från början valdes var för att ha möjlighet att göra ett brett och öppet arbete. Metoden valdes baserat på information ur Forsberg och Wengströms (2016) bok. Under och efter arbetet har det gått att konstatera att resultatet alldeles riktigt ser ut som Weill Cornell Medicine's (2025) beskrivning av en scoping review. Tack vare metodvalet har resultatet blivit mera kvalitativt i stället för kvantitativt, vilket även initialt var tanken. Genom att arbetet är en scoping review har mera tid kunnat användas för att hitta väsentligt och användbart material, tolka materialet och skriva en bra helhetsmässig text, i stället för att behöva lägga väldigt stor vikt på att granska materialet, vilket är vanligt vid användning av andra metoder. Något som sågs som en risk i början av arbetet var att ämnet skulle bli svårt att begränsa, men det blev aldrig ett problem tack vare effektiva och tydliga inkluderings- och exkluderingskriterier.

Examensarbetets aktuella forskningsfrågor formulerades noggrant med syfte att tydligt belysa de önskade perspektiven samt infallsvinklarna på arbetets frågeställningar. Arbetets syfte var att ge en omfattande och sammanfattande helhetsöversikt av SMA ur ett fysioterapeutiskt perspektiv. Genom de välformulerade forskningsfrågorna var det möjligt att effektivt analysera och tolka det valda materialet, med syftet ständigt närvarande som vägledande princip. En röd tråd genomsyrar hela arbetet, där forskningsfrågorna är

välformulerade i enlighet med arbetets syfte. Både syftet och forskningsfrågornas innebörd återfinns tydligt genom hela resultatdelen samt i resultatdiskussionen.

Arbetsprocessen var smidig från början till slut (Figur 4). Litteratursökningen gjordes på den vetenskapliga databasen PubMed eftersom den rekommenderas inom hälsa och välfärd av LibGuides (Libguides, 2025). Användningen av PubMed visade sig lönsam eftersom där fanns tillräckligt med användbara och relevanta artiklar som diskuterade och svarade på arbetets forskningsfrågor. Med hjälp av Pepperdine University Graduate & Professional Schools Institutional Review Boards (u.å.) anvisningar gjordes noggranna inkluderings- och exkluderingskriterier upp för att skära ned artikelantalet till en rimlig siffra, kriterierna anpassades efter hand. En vanlig anledning till att artiklar exkluderades var att själva individens funktionsförmåga eller rehabilitering inte låg i fokus. En styrka med arbetets datainsamling är att det publicerats tillräckligt med material och ämnet är så pass aktuellt att vi kunde begränsa sökningen till de fem senaste åren, vilket förstås gör arbetet ytterst tidsenligt (Bauce & Fitzpatrick, 2018). Trots att arbetet är en scoping review och en granskning av material inte står i centrum, så har JUFO-portaali ändå används som en simpel men tillförlitlig granskningsmetod för att garantera en viss reliabilitet hos materialet (Tieteellisten seurain valtuuskunta, u.å.).

Ett forskningsetiskt tankesätt och etiska överväganden har beaktats under hela arbetsprocessen (Forskningsetiska delegationen, 2024). AI har använts som ett hjälpmedel i arbetet för att omformulera somliga rubriker eller hitta lämpliga synonymer för att skriva en så lättläst text som möjligt. Användningen av artificiell intelligens har skett på ett etiskt och korrekt sätt enligt Arenes rekommendationer till yrkeshögskolorna (Forss et al., 2023).



Figur 4. Beskrivning av arbetsprocess.

10 Slutsatser och tolkning

Examensarbetets forskningsfrågor besvarades med vetenskapliga artiklar och studier som valts ut på basen av omsorgsfulla kriterier. Syftet med examensarbetet, att beskriva, sammanfatta och framställa en sammanhängande helhetsöversikt, framgår tydligt genom hela arbetets upplägg och innehåll.

Sammanfattningsvis kan det genom detta examensarbete konstateras att spinal muskela-trofi är en progredierande, neurologisk och genetisk muskelsjukdom. SMA påverkar in-nerveringen av muskulatur, vilket i sin tur leder atrofier och motoriska försämringar.

Sjukdomen kan ta sig i uttryck på olika sätt hos olika individer och är obotlig. På grund av detta bör mutlispecialistvården vara ytterst individanpassad i samtliga faser av sjukdomen och livet. Ur ett fysioterapeutiskt perspektiv är det väsentligt att ständigt följa med individens aktuella funktionsförmåga, för att främja individens livskvalitet. Den farmakologiska behandlingen har en signifikant betydelse i hur sjukdomen fortlöper och utvecklas, samt för individens förmåga till självständighet.

Vi hoppas och tror att vårt arbete kan bidra till ökad förståelse och inblick i spinal muskelatrofi, samt hur sjukdomen tacklas ur ett fysioterapeutiskt perspektiv. Genom att ta del av denna heltäckande översikt kan läsaren förhoppningsvis möta personer med SMA på ett ändamålsenligt sätt.

Källor

- Annoussamy, M., Seferian, A. M., Daron, A., Péréon, Y., Cances, C., Vuillerot, C., De Waele, L., Laugel, V., Schara, U., Gidaro, T., Lilien, C., Hogrel, J. Y., Carlier, P., Fournier, E., Lowes, L., Gorni, K., Ly-Le Moal, M., Hellbach, N., Seabrook, T., Czech, C., ... NatHis-SMA study group (2021). Natural history of Type 2 and 3 spinal muscular atrophy: 2-year NatHis-SMA study. *Annals of clinical and translational neurology*, 8(2), 359–373. <https://doi.org/10.1002/acn3.51281>
- Antonarakis, S.E. & Cooper, D.N. (2019). *Human Genomic Variants and Inherited Disease*. <https://www.sciencedirect.com/topics/biochemistry-genetics-and-molecular-biology/gene-conversion>
- Bauce, K., & Fitzpatrick, J. J. (2018). *Nursing research critique: A model for excellence*. <https://ebookcentral.proquest.com/lib/ras/reader.action?docID=5265994>
- Better Health. (2022). *Spinal muscular atrophy (SMA)*. <https://www.betterhealth.vic.gov.au/health/conditionsandtreatments/spinal-muscular-atrophy-sma#bhc-content>
- Bieniaszewska, A., Sobieska, M., & Gajewska, E. (2024). Functional and Structural Changes in Patients with Spinal Muscular Atrophy Treated in Poland during 12-Month Follow-Up: A Prospective Cohort Study. *Journal of clinical medicine*, 13(14), 4232. <https://doi.org/10.3390/jcm13144232>
- Bieniaszewska, A., Sobieska, M., & Gajewska, E. (2022). Prospective Analysis of Functional and Structural Changes in Patients with Spinal Muscular Atrophy-A Pilot Study. *Biomedicines*, 10(12), 3187. <https://doi.org/10.3390/biomedicines10123187>

- Bieniaszewska, A., Sobieska, M., Steinborn, B., & Gajewska, E. (2023). Examination of Upper Limb Function and the Relationship with Gross Motor Functional and Structural Parameters in Patients with Spinal Muscular Atrophy. *Biomedicines*, *11*(4), 1005. <https://doi.org/10.3390/biomedicines11041005>
- Binz, C., Schreiber-Katz, O., Kumpe, M., Ranxha, G., Siegler, H., Wieselmann, G., Petri, S., & Osmanovic, A. (2021). An observational cohort study on impact, dimensions and outcome of perceived fatigue in adult 5q-spinal muscular atrophy patients receiving nusinersen treatment. *Journal of neurology*, *268*(3), 950–962. <https://doi.org/10.1007/s00415-020-10227-5>
- Biogen. (2023a). *SMA-vårdteam*. <https://care.togetherinsma.se/home/sma-care/the-sma-care-team.html>
- Biogen. (2023b). *Together in SMA*. <https://care.togetherinsma.se/home/sma-in-infants-and-children/living-with-sma.html>
- Biogen. (2024). *Spinraza (nusinersen)*. Spinraza.com <https://www.spinraza.com/>
- Broberg, C., Lenné, R. (2019). *Fysioterapi: Profession och vetenskap*. Fysioterapeuterna. <https://www.fysioterapeuterna.se/globalassets/dokument-fasta-sidor/fysioterapi-som-profession-och-vetenskap.pdf>
- Burr, P., & Reddivari, A. K. R. (2023). Spinal Muscle Atrophy. In *StatPearls*. StatPearls Publishing.
- Cambridge University Hospitals. (2024). *Nusinersen (Spinraza) for Spinal Muscular Atrophy (SMA) type 1, 2, 3 and presymptomatic patients*. Cambridge University Hospitals <https://www.cuh.nhs.uk/patient-information/nusinersen-spinraza-for-spinal-muscular-atrophy-sma-type-1-2-3-and-presymptomatic-patients/>

- Cattinari, M., Hervás, D., de Lemus, M., Tizzano, E. (2024). 134P Beyond the "walker" label: functional diversity and disease impact in spinal muscular atrophy patients with walking ability. *Neuromuscular Disorders* 43(1). <https://doi.org/10.1016/j.nmd.2024.07.041>
- Cleveland clinic. (2024). *Spinal Muscular Atrophy (SMA)*. <https://my.clevelandclinic.org/health/diseases/14505-spinal-muscular-atrophy-sma>
- Dahlman, D., Fyhrquist, F. & Nilsson, P.M. (2010). Telomerer, åldrande och livsstil – forskning med motstridiga fynd. *Läkartidningen*. <https://lakartidningen.se/klinik-och-vetenskap-1/2010/11/telomerer-aldrande-och-livsstil-forskning-med-motstridiga-fynd/>
- De forskande läkemedelsföretagen. (2024). *Farmakologi*. <https://www.lif.se/sa-funkardet/farmakologi/>
- Dunaway Young, S., Montes, J., Glanzman, A. M., Gee R., Day, J W., Finkel, R. S., Darras, B. T., De Vivo, D. C., Gambino, G., Foster, R., Wong, J., Garafalo, S., Berger, Z., & SHINE Study Group (2023). Nusinersen Treatment of Children with Later-Onset Spinal Muscular Atrophy and Scoliosis Is Associated with Improvements or Stabilization of Motor Function. *Journal of clinical medicine*, 12(15), 4901. <https://doi.org/10.3390/jcm12154901>
- Forsberg, C., Wengström, Y. (2016). *Att göra systematiska litteraturstudier – Värdering, analys och presentation av omvårdnadsforskning* (3 uppl.). Natur&kultur.
- Forskningsetiska delegationen (TENK). (2024). God vetenskaplig praxis (GVP). <https://tenk.fi/sv/god-vetenskaplig-praxis-gvp>
- Forss, M., Isohanni J., Kareinen, M., Pakanen, L., Simpanen, S. (2023). *Arenes rekommendationer till yrkeshögskolorna om utnyttjande av artificiell intelligens*.

Arene. https://arene.fi/wp-content/uploads/PDF/2023/AI-Arene-suositukset_SV.pdf?t=1686641192

Genetiknämnden. (u.å.). *Deletion*. <https://www.genteknik.se/ordlista/deletion/>

Genetiknämnden. (u.å.), 2. *Punktmutation*. <https://www.genteknik.se/ordlista/punktmutation/>

Hjärnfonden. (2021). *Vad är Spinal muskelatrofi (SMA)?* <https://www.hjarnfonden.se/om-hjarnan/diagnoser/spinal-muskelatrofi-sma/>

Hälsobyn.fi. (2023). *Spinal muskelatrofi*. <https://www.terveyskyla.fi/sv/genetikochsallsynta/sjukdomsgrupper/sallsynta-neuromuskulara-sjukdomar/soktjanst-for-sallsynta-neuromuskulara-sjukdomar/spinal-muskelatrofi>

Iammarino, M. A., Alfano, L. N., Reash, N. F., Sabo, B., Conroy, S., Noritz, G., Wendland, M., & Lowes, L. P. (2024). Feasibility and utility of in-home body weight support harness system use in young children treated for spinal muscular atrophy: A single-arm prospective cohort study. *PloS one*, *19*(3), e0300244. <https://doi.org/10.1371/journal.pone.0300244>

Ippolito, C., Canthiya, L., Floreani, A., Luckhart, K., Hoffman, A., & McAdam, L. (2023). Twice-Weekly Outpatient Rehabilitation Intervention for Young Children With Spinal Muscular Atrophy Treated With Genetic-Based Therapies: Protocol for a Feasibility Study. *JMIR research protocols*, *12*, e46363. <https://doi.org/10.2196/46363>

Kant-Smits, K., Bartels, B., Asselman, F.L., Veldhoen, E. S., van Eijk, R. P. A., van der Pol, W. L., & Hulzebos, E. H. J. (2023). The RESISTANT study (Respiratory Muscle Training in Patients with Spinal Muscular Atrophy): study protocol for a randomized controlled trial. *BMC neurology*, *23*(1), 118. <https://doi.org/10.1186/s12883-023-03136-3>

- Landfeldt, E., Leibrock, B., Hussong, J., Thiele, S., Abner, S., Walter, M. C., Moehler, E., Zemlin, M., Dillmann, U., & Flotats-Bastardas, M. (2024). Self-Reported Health-Related Quality of Life of Children with Spinal Muscular Atrophy: Preliminary Insights from a Nationwide Patient Registry in Germany. *Journal of neuromuscular diseases*, 11(1), 117–128. <https://doi.org/10.3233/JND-230071>
- Libguides. (2025). *Idrott, fysioterapi och hälsofrämjande*. <https://libguides.arcada.fi/idrottfysio>
- Mirea, A., Leanca, M. C., Onose, G., Sporea, C., Padure, L., Shelby, E. S., Dima, V., & Daia, C. (2022). Physical Therapy and Nusinersen Impact on Spinal Muscular Atrophy Rehabilitative Outcome. *Frontiers in bioscience (Landmark edition)*, 27(6), 179. <https://doi.org/10.31083/j.fbl2706179>
- National Institute of Neurological Disorders and Stroke. (2023). *Nusinersen (Spinraza®) – Spinal Muscular Atrophy (SMA)*. <https://www.ninds.nih.gov/about-ninds/what-we-do/impact/ninds-contributions-approved-therapies/nusinersen-spinraza-spinal-muscular-atrophy-sma>
- National Library of Medicine. (u.å). *Pubmed*. <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/>
- Nordström, B., Näslund, A., Ekenberg, L., & Zingmark, K. (2014). The ambiguity of standing in standing devices: a qualitative interview study concerning children and parents experiences of the use of standing devices. *Physiotherapy theory and practice*, 30(7), 483–489. <https://doi.org/10.3109/09593985.2014.900838>
- Pepperdine University Graduate & Professional Schools Institutional Review Board. (u.å.). *Establishing Inclusion and Exclusion Criteria*. <https://community.pepperdine.edu/irb/content/inclusionexclusioncriteria.pdf>

- Pera, M. C., Coratti, G., Bovis, F., Pane, M., Pasternak, A., Montes, J., Sansone, V. A., Dunaway Young, S., Duong, T., Messina, S., Mizzoni, I., D'Amico, A., Civitello, M., Glanzman, A. M., Bruno, C., Salmin, F., Morando, S., De Sanctis, R., Sframeli, M., Antonaci, L., ... iSMAC group (2021). Nusinersen in pediatric and adult patients with type III spinal muscular atrophy. *Annals of clinical and translational neurology*, 8(8), 1622–1634. <https://doi.org/10.1002/acn3.51411>
- Peterson, I., Cruz, R., Sarr, F., Stanley, A. M., & Jarecki, J. (2020). The SMA Clinical Trial Readiness Program: creation and evaluation of a program to enhance SMA trial readiness in the United States. *Orphanet journal of rare diseases*, 15(1), 118. <https://doi.org/10.1186/s13023-020-01387-8>
- Prior, T., Leach, M., Finanger, E. (2024) Spinal Muscular Atrophy. *GeneReviews*. <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1352/>
- Rathore, F.A., & Afridi, A. (2020). Does physical exercise training improve functional performance in type 3 spinal muscular atrophy? A Cochrane Review summary with commentary. *Developmental medicine and child neurology*, 62(9), 1014–1016. <https://doi.org/10.1111/dmcn.14622>
- Sahlgrenska Universitetssjukhuset. (2019). *Spinal muskelatrofi (SMA)*. <https://www.sahlgrenska.se/for-dig-som-ar/vardgivare/laboratoriemedicin/analyslistan/smn1/>
- Scheijmans, F. E. V., Cuppen, I., van Eijk, R. P. A., Wijngaarde, C. A., Schoenmakers, M. A. G. C., van der Woude, D. R., Bartels, B., Veldhoen, E. S., Oude Lansink, I. L. B., Groen, E. J. N., Asselman, F. L., Wadman, R. I., & van der Pol, W. L. (2022). Population-based assessment of nusinersen efficacy in children with spinal muscular atrophy: a 3-year follow-up study. *Brain communications*, 4(6), fcac269. <https://doi.org/10.1093/braincomms/fcac269>

Singh, R.N., Howell, M.D., Ottesen, E.W. & Singh, N.N. (2017). Diverse role of Survival Motor Neuron Protein. *National Library of Medicine*.
[10.1016/j.bbagrm.2016.12.008](https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/31811111/)

SMA-Europe. (2023). *About SMA*. <https://www.sma-europe.eu/about-sma>

SMA-Finland. (u.å.a). *Spinraza*. <https://smafinland.fi/spinraza/>

SMA-Finland. (u.å.b). *Tietoa SMA:sta*. <https://smafinland.fi/tietoa-smasta/>

SMA Foundation. (2023). <https://smafoundation.org>

Socialstyrelsen. (2023). *Om rehabilitering*. <https://kunskapsguiden.se/omraden-och-te-man/god-och-nara-var/rehabilitering/om-rehabilitering/>

Socialstyrelsen. (2024). *Spinal muskelatrofi*. <https://www.socialstyrelsen.se/kunskapsstod-och-regler/omraden/sallsynta-halsotillstand/om-kunskapsdatabasen/sok-bland-sallsynta-halsotillstand/spinal-muskelatrofi/>

Stępień, A., Gajewska, E., & Rekowski, W. (2021a, 1). Motor Function of Children with SMA1 and SMA2 Depends on the Neck and Trunk Muscle Strength, Deformation of the Spine, and the Range of Motion in the Limb Joints. *International journal of environmental research and public health*, 18(17), 9134.
<https://doi.org/10.3390/ijerph18179134>

Stępień, A., Osiak, T., Rekowski, W., & Wit, A. (2021b, 2). Neck and Trunk Muscle Strength in Children With Spinal Muscular Atrophy Is Lower Than in Healthy Controls and Depends on Disease Type. *Frontiers in neurology*, 12, 628414.
<https://doi.org/10.3389/fneur.2021.628414>

Svenska Akademien. (2024). *Svenska Akademiens Ordböcker*
<https://svenska.se/so/?sok=behandling&pz=4>

THL. (2024). *Vad är funktionsförmåga?*. <https://thl.fi/sv/teman/funktionsformagan/vad-ar-funktionsformaga->

Tieteellisten seurain valtuuskunta, (u.å.). *JUFO-portaali*. <https://jfp.csc.fi/jufoportaaali>

Vázquez-Costa, J. F., Povedano, M., Nascimento-Osorio, A. E., Moreno Escribano, A., Kapetanovic Garcia, S., Dominguez, R., Exposito, J. M., González, L., Marco, C., Medina Castillo, J., Muelas, N., Natera de Benito, D., Ñungo Garzón, N. C., Pitarch Castellano, I., Sevilla, T., & Hervás, D. (2022). Nusinersen in adult patients with 5q spinal muscular atrophy: a multicenter observational cohorts' study. *European journal of neurology*, 29(11), 3337–3346. <https://doi.org/10.1111/ene.15501>

Weill Cornell Medicine. (2025). *Systematic Reviews: Scoping reviews*. <https://med.cornell.libguides.com/systematicreviews/scopingreviews>

Wolfe, A., Stimpson, G., Ramsey, D., Coratti, G., Dunaway Young, S., Mayhew, A., Pane, M., Rohwer, A., Muni Lofra, R., Duong, T., O'Reilly, E., Milev, E., Civitello, M., Sansone, V. A., D'Amico, A., Bertini, E., Messina, S., Bruno, C., Albamonte, E., Mazzone, E., ... international SMA consortium (iSMAC) (2024). Disease Trajectories in the Revised Hammersmith Scale in a Cohort of Untreated Patients with Spinal Muscular Atrophy types 2 and 3. *Journal of neuromuscular diseases*, 11(3), 665–677. <https://doi.org/10.3233/JND-230211>

Yoon, J.A., Jeong, Y., Lee, J., Lee, D.J., Lee, K. N., & Shin, Y. B. (2024). Improvement in functional motor scores in patients with non-ambulatory spinal muscle atrophy during Nusinersen treatment in South Korea: a single center study. *BMC neurology*, 24(1), 210. <https://doi.org/10.1186/s12883-024-03725-w>

Bilagor

Bilaga 1. Artiklarna numrerade, kort sammanfattade, samt angivet deras JUFO-poäng.

Numrering	1	2	3	4	5	6	7	8	9	10	
Arnousantny, M., Seifan, A. M., Deron, A., Pelton, V., Canos, C., Vallfred, C., De Weale, L., Lauge, Y., Schara, J., Garcia, T., Liffen, C., Hogrel, J. Y., Carlier, P., Fournier, E., Lewis, L., Gomi, K., Lytle-Marr, M., Herbach, N., Seabrook, T., Ozen, C., ... Naithe-SMA study group (2021). Natural history of Type 2 and 3 spinal muscular atrophy: 2-year Naithe-SMA study. <i>Annals of clinical and transcranial neurology</i> , 6(2), 359–373. https://doi.org/10.1002/ctn2.51781	Bieniaszewska, A., Schaeke, M., & Gajewska, E. (2024). Structural Changes in Patients with Spinal Muscular Atrophy. <i>Treator in Poland during 12-Month Follow-Up</i> . A Prospective Cohort Study. <i>Journal of clinical medicine</i> , 13(7), 4232. https://doi.org/10.3390/jcm13144232	Bieniaszewska, A., Sobieszka, M., & Gajewska, E. (2022). Prospective Functional and Structural Changes in Patients with Spinal Muscular Atrophy: A Pilot Study. <i>Biomolecules</i> , 10(12), 3187. https://doi.org/10.3390/biom10123187	Bieniaszewska, A., Sobieszka, M., & Gajewska, E. (2023). Examination of Upper Limb Function and the Relationship with Gross Motor Function and Structural Parameters in Patients with Spinal Muscular Atrophy. <i>Biomolecules</i> , 11(4), 1005. https://doi.org/10.3390/biom11041005	Binz, C., Schreiber-Katz, O., Kurppa, M., Parthke, G., Siegel, H., Wiesemann, G., Petri, S., & Osmanovic, A. (2021). An observational cohort study on impact, dimensions and outcome of periventricular spinal muscular atrophy patients receiving nusinersen treatment. <i>Journal of neurology</i> , 268(9), 950–962. https://doi.org/10.1007/s00415-020-10227-5	Dunaway Young, S., Morales, J., Garzman, A. M., Gee, R., Day, J. W., Finkel, R. S., S., Vontz, G., Darras, B. T., De Vivo, D. C., Gambino, G., Foster, R., Wong, J., Geriale, S., Berger, Z., & SHINE Study Group (2023). Nusinersen Treatment of Children with Late-Onset Spinal Muscular Atrophy and Scoliosis is Associated with Improvements in Functional. <i>Journal of Motor Behavior</i> , 49(1), 4911. https://doi.org/10.3390/jcm12154911	Iarmanno, W. A., Reash, N. L., Fiano, B., Conroy, A., & McAdam, L. (2022). Time-Weighted Rehabilitation for Young Children With Spinal Muscular Atrophy: A Single-Arm Prospective Cohort Study. <i>PM & Rehab</i> , 4(6), e3300244. https://doi.org/10.1372/journal.pone.0300244	Ippolito, C., Caritiya, L., Fiorani, A., Lochhart, K., Hoffman, A., & McAdam, L. (2023). Time-Weighted Rehabilitation for Young Children With Spinal Muscular Atrophy: A Single-Arm Prospective Cohort Study. <i>PM & Rehab</i> , 4(6), e3300244. https://doi.org/10.1372/journal.pone.0300244	Kant-Smits, K., Baniels, E., Asselman, F. L., Veldhoen, E. S., van Eijl, R. P. A., van der Pol, W. L., & Huzarob, E. H. J. (2023). The RESISTANT study (Respiratory Muscle Training in Patients with Spinal Muscular Atrophy): study protocol for a randomized controlled trial. <i>BMC Medical Research Methodology</i> , 23(1), 118. https://doi.org/10.1186/s12888-023-03186-3	Lalrock, B., Hussong, J., Thiele, S., Abner, S., Walter, M. C., Mosher, E., Zentgraf, M., Dillmann, U., & Fricke-Bastarica, M. (2024). Self-Reported Health-Related Quality of Life of Children with Spinal Muscular Atrophy: Preliminary Insights from a Nationwide Patient Registry in Germany. <i>Journal of Neuromuscular Diseases</i> , 11(1), 117–128. https://doi.org/10.3233/JND-230071		
Jufo-poäng	1	1	1	1	2	1	1	1	1	1	
Syfte	Arbetet undersöker den strukturella förändringen av spinalmuskulatur (SMA) hos patienter med typ 2 SMA. Testsporsmens mellan 2-30 år och resultatet över 24 månader. Resultatet visar att motorfunktion, övre extremitetsstyrka och aktivitetnivå minskar signifikant över 12-24 månaderna. Syftet är att undersöka behovet av mediciner för att upprätthålla små funktionella förändringar. Studien visar att utvärderingsmetoder för att effektivare mäta behandlingseffekter	Studien undersöker strukturella förändringar hos 24 (2-30 år) SMA-patienter som behandlas med terapierna mellan 2-30 år och resultatet över 24 månader. Resultatet visar att motorfunktion, övre extremitetsstyrka och aktivitetnivå minskar signifikant över 12-24 månaderna. Syftet är att undersöka behovet av mediciner för att upprätthålla små funktionella förändringar. Studien visar att utvärderingsmetoder för att effektivare mäta behandlingseffekter	Studien analyserar 40 (4 män - 28 år) SMA-patienter under behandling och deras motoriska förändringar över 5 månader. Resultatet visar att både övre extremitetsstyrka och motoriska funktioner förändras signifikant över 12-24 månaderna. Syftet är att undersöka behovet av mediciner för att upprätthålla små funktionella förändringar. Studien visar att utvärderingsmetoder för att effektivare mäta behandlingseffekter	Studie överlevnad extremitetsstyrka hos patienter med SMA. Resultatet visar att överlevnad och funktionella förändringar i patienterna över 12 månader. Resultatet visar att både övre extremitetsstyrka och motoriska funktioner förändras signifikant över 12-24 månaderna. Syftet är att undersöka behovet av mediciner för att upprätthålla små funktionella förändringar. Studien visar att utvärderingsmetoder för att effektivare mäta behandlingseffekter	Studien undersöker förändringar i motoriska funktioner hos patienter med SMA som behandlas med nusinersen. Resultatet visar att överlevnad och funktionella förändringar i patienterna över 12 månader. Resultatet visar att både övre extremitetsstyrka och motoriska funktioner förändras signifikant över 12-24 månaderna. Syftet är att undersöka behovet av mediciner för att upprätthålla små funktionella förändringar. Studien visar att utvärderingsmetoder för att effektivare mäta behandlingseffekter	Studien undersöker förändringar i motoriska funktioner hos patienter med SMA som behandlas med nusinersen. Resultatet visar att överlevnad och funktionella förändringar i patienterna över 12 månader. Resultatet visar att både övre extremitetsstyrka och motoriska funktioner förändras signifikant över 12-24 månaderna. Syftet är att undersöka behovet av mediciner för att upprätthålla små funktionella förändringar. Studien visar att utvärderingsmetoder för att effektivare mäta behandlingseffekter	Studien undersöker förändringar i motoriska funktioner hos patienter med SMA som behandlas med nusinersen. Resultatet visar att överlevnad och funktionella förändringar i patienterna över 12 månader. Resultatet visar att både övre extremitetsstyrka och motoriska funktioner förändras signifikant över 12-24 månaderna. Syftet är att undersöka behovet av mediciner för att upprätthålla små funktionella förändringar. Studien visar att utvärderingsmetoder för att effektivare mäta behandlingseffekter	Studien undersöker förändringar i motoriska funktioner hos patienter med SMA som behandlas med nusinersen. Resultatet visar att överlevnad och funktionella förändringar i patienterna över 12 månader. Resultatet visar att både övre extremitetsstyrka och motoriska funktioner förändras signifikant över 12-24 månaderna. Syftet är att undersöka behovet av mediciner för att upprätthålla små funktionella förändringar. Studien visar att utvärderingsmetoder för att effektivare mäta behandlingseffekter	Studien undersöker förändringar i motoriska funktioner hos patienter med SMA som behandlas med nusinersen. Resultatet visar att överlevnad och funktionella förändringar i patienterna över 12 månader. Resultatet visar att både övre extremitetsstyrka och motoriska funktioner förändras signifikant över 12-24 månaderna. Syftet är att undersöka behovet av mediciner för att upprätthålla små funktionella förändringar. Studien visar att utvärderingsmetoder för att effektivare mäta behandlingseffekter	Studien undersöker förändringar i motoriska funktioner hos patienter med SMA som behandlas med nusinersen. Resultatet visar att överlevnad och funktionella förändringar i patienterna över 12 månader. Resultatet visar att både övre extremitetsstyrka och motoriska funktioner förändras signifikant över 12-24 månaderna. Syftet är att undersöka behovet av mediciner för att upprätthålla små funktionella förändringar. Studien visar att utvärderingsmetoder för att effektivare mäta behandlingseffekter	Studien undersöker förändringar i motoriska funktioner hos patienter med SMA som behandlas med nusinersen. Resultatet visar att överlevnad och funktionella förändringar i patienterna över 12 månader. Resultatet visar att både övre extremitetsstyrka och motoriska funktioner förändras signifikant över 12-24 månaderna. Syftet är att undersöka behovet av mediciner för att upprätthålla små funktionella förändringar. Studien visar att utvärderingsmetoder för att effektivare mäta behandlingseffekter

Nurering	11	12	13	14	15	16	17	18	19	20
Valda artiklar	Mirea, A., Leanca, M., C., Onose, G., Sporea, C., Padure, L., Shelby E. S., Dima, Y., & Dala, C. (2022). Physical Therapy and Nusinersen Impact on Spinal Muscular Atrophy: Rehabilitative Outcome. <i>Frontiers in Bioscience (Landmark edition)</i> , 27(6), 179. https://doi.org/10.31093/fri2706179	Pera, M. C., Corati, G., Sotis, F., Pane, M., Pastemak, A., Montes, J., Sansone, V. A., Dunaway Young, S., Juong, I., Messina, S., Mizzioli, I., D'Amico, A., Civirelli, M., Glanzman, A. M., Bruno, C., Salimi, F., Moratdo, S., De Sanctis, R., Stramelli, M., Antonaci, SMAC group (2021). Nusinersen in pediatric and adult patients with type III spinal muscular atrophy. <i>Annals of neurology</i> , 8(8), 1622–1634. https://doi.org/10.1002/acr3.51411	Peterson I., Cruz, R., Sarf, F., Stanley, A. M., & Jiaochi, J. (2020). The SMA Critical Program: creation and evaluation of a program to enhance SMA trial readiness in the United States. <i>Orphanet journal of rare diseases</i> , 15(1), 118. https://doi.org/10.1186/s13023-020-01387-3	Rathore, F. A., & Ahndl, A. (2020). Does physical exercise training improve functional performance in type 3 spinal muscular atrophy? A Cochrane Review summary with commentary. <i>Developmental medicine and child neurology</i> , 63(9), 1014–1016. https://doi.org/10.1111/dmcn.14622	Scheifmans, F. E. V., Cuppen, I., van Elk, R. P. A., Wijngaarde, C. A., Schoenmakers, M. A. G. C., van der Wurff, D. R., Baerels, B., Veldhoen, E. S., Orlin, Jansink, I. R., Asselman, F. L., Weidman, R. I., & van der Poel, W. L. (2022). Population-based assessment of nusinersen efficacy in children with spinal muscular atrophy: a 3-year follow-up study. <i>Brain communications</i> , 4(6), eac289. https://doi.org/10.1093/braincomms/fcab269	Stephien, A., Gajawska, E., & Rekowski, W. (2021a, 1). Motor Function of Children with SMA1 and SMA2 Depends on the Neck and Trunk Muscle Strength. <i>Derivation of the Spine and the Range of Motion in the Limb Joints. International journal of environmental research and public health</i> , 18(17), 9134. https://doi.org/10.3390/ijerph18179134	Stephien, A., Osiek, T., Rekowski, W., & Wilk, A. (2021b, 2). Neck and Trunk Muscle Strength in Children with Spina Muscular Atrophy is Lower Than in Healthy Controls and Depends on Disease Type. <i>Frontiers in neurology</i> , 12, 629414. https://doi.org/10.3389/fneur.2021.629414	Vazquez-Costa, J. F., Poveteano, M., Nascimiento-Osorio, A., Moreno Eschbano, A., Kapekarovic Garcia, S., Dominguez, R., Lower Than in Healthy Controls and Depends on Disease Type. <i>Frontiers in neurology</i> , 12, 629414. https://doi.org/10.3389/fneur.2021.629414	Wolke, A., Simpson, G., Ramsey, D., Corati, G., Duraway Young, S., Mayhew, A., Pane, M., Rohrer, A., Munn Lora, K., Duong, T., O'Reilly, E., Miley, F., Chitalia, M., Sansone, V. A., D'Amico, A., Berrini, E., Messina, S., Bruno, C., Albanone, E., SMAC consortium (SMAC) (2024). Disease trajectory in the Revised HammerSmith Scale in a Cohort of Untreated Patients with Spinal Muscular Atrophy types 2 and 3. <i>Journal of Neurology, Neurosurgery</i> , 171(3), 665–677. https://doi.org/10.1093/ndp/ndz0211	Yoon, J. A., Jeong, Y., Lee, J., Lee, D. J., Lee, K. N., & Shin, Y. B. (2024). Improvement in functional motor scores in patients with non-ambulatory spinal muscle atrophy during Nusinersen treatment in South Korea: a single center study. <i>BMC neurology</i> , 24(1), 210. https://doi.org/10.1185/s12893-024-03725-w
Jufopöng	En studie relaterad till fysioterapiens effekt på behandling av SMA. Testpersonerna var 55 barn med SMA som även genomgick Nusinersenbehandling. Slutatsen av studien var att en kombination av daglig fysioterapi och Nusinersen förbättrade motoriska färdigheterna nästan 4 gånger så mycket som endast Nusinersenbehandling. Fysioterapi leade till förbättrad hållning, minskad stelhet, ökad förlighet, starka muskler och därför bättre ADL	Studie som undersöker effekten av nusinersen hos 144 barn och vuxna med spinal muskeldroft typ III som behandlas med nusinersen. Behandlingen lede till förbättringar i motorisk funktion, men ej i gångförmåga, jämfört med obehandlade patienter där motorikn föränsades. Alder, kön, funktionsnivå och utgångsvärden påverkade behandlingsresultaten.	En artikel som behandlar ett program utformat för att evaluera SMA typ 3 och identifiera om som är lämpliga och redo för att utveckla olika kliniska studier. Programmet har utvärderats av en patientorganisation för att ge verktyg och underlättat för läde kliniker. Fysioterapeuter och utvärdera av kliniska studier. Programmet har visat goda resultat som pilotstudie och sedan dess expanderats i Europa.	En artikel gällande hur fysisk träning förbättrar funktionell prestation hos personer med SMA typ 3 och identifiera om det finns några oegensamtta effekter av träningen. Personerna som deltog i studien var mellan 10 och 48 år gamla och hade SMA 3. Testpersonerna var 6 månader långt. Resultaten visade vissa förbättringar av prestationsförmågan och svårigheter påverkades ej nämnvärt, men behandlingen var säker med få biverkningar.	Populationensbaserad studie där effekten av nusinersen hos barn under 9,5 år med spinal muskeldroft undersöks. Resultaten visade att motorisk funktion förbättrades hos 72% och stabiliserades hos återstående 28% av de behandlade barnen, särskilt om behandlingen påbörjades tidigt i sjukdomsloppet. Används – och svårigheter påverkades ej nämnvärt, men behandlingen var säker med få biverkningar.	Studie över hurdana funktionella samband som finns mellan förförändring, muskelsstyrka, postural kontroll och motorik hos barn med SMA. Testpersonerna var barn (6 mån – 15 år) med sjukdomen. Resultaten påvisade att de motoriska färdigheterna hos ett barn med SMA teor på muskelsstyrka, rörelseomfång och deformationer.	En studie om nack- och skuldrmuskelurens betydelse hos barn med SMA. Testgruppen var en grupp på 56 barn (5-16 år) med olika typer av SMA, som jämfördes med en kontrollgrupp bestående av 111 barn (5-16 år) utan sjukdomen. Resultaten visade att barnen med SMA hade en signifikant lägre muskelsstyrka, rörelseomfång och deformationer.	Studier undersöker effekt och säkerhet kring nusinersen hos vuxna med spinal muskeldroft. Resultaten påvisade förbättringar i motorisk samt funktionell förmåga hos behandlade patienter jämfört med obehandlade. Nusinersen bekräftades i studien som en säker behandling med milda biverkningar.	Studien presenterar långsiktiga data över motorisk försämring hos 149 obehandlade barn med spinal muskeldroft. Resultaten visade en gradvis försämring av motorisk funktion över tid, där barn som genomgått skuldoperation hade en ännu mer negativ utveckling. Studien bekräftar att SMA är en progressivare sjukdom och behovet av att individualiserad behandling med tidiga vändpunkter och medicinska stöd är nödvändigt.	Studien utvärderar motorisk funktion hos stående och sitta-sittande patienter med spinal muskeldroft som behandlas med nusinersen. Resultaten påvisade generella förbättringar i motoriska test särskilt hos barn och ungdomar, men även hos vuxna. Förbättringarna återspeglades även i kvalitetsmått som vändpunkter och medicinska stöd.