

Nya medicinska möjligheter för barn med spinal muskeltrofi: En undersökning av familjers och hälso-och sjukvårdspersonals erfarenheter
Ulrika Kreicbergs, professor

Bakgrund: Sjukdomen spinalmuskeltrofi (SMA) är ärftlig och den drabbar musklerna. De försvagas och det finns ingen bot. Det har länge varit förenat med för tidig död att få sjukdomen. Framförallt barn med den svåraste formen SMA 1, hade ett kort liv att vänta, ca 2 år. Men 2018 godkände Sverige nusinersen, Spinraza, ett läkemedel som förlänger livet på barn med SMA.

Syfte: Vi ville studera hur föräldrar och barn ställer sig till det nya läkemedlet och hur beslut tas avseende om barnet skall erhålla läkemedlet eller ej. För vårdpersonal är situationen också ny varför deras perspektiv också är av betydelse att studera. I tillägg kom pandemin, Covid-19 och vi ansökte om tillstånd att studera både familjers och vårdpersonals erfarenheter av detta. Dessa barn utgör en sällsynt skör grupp vid en pandemi.

Resultat: Vi fann att få barn fick konstaterad sjukdom men barnens assistans påverkades i hög grad. Assistenterna utgjorde ett hot då de kunde sprida smitta eller var sjuka och inte kunde komma. På likande sätt påverkades barnets sjukgymnastik då man inte reste för sådana sjukbesök i samma utsträckning. Sjukgymnastik utgör en väsentlig del av barnets vardag och denna fick ske online med stöd av föräldrar. Dessa förändringar i vardagen innebar en stor börda för föräldrarna. Föräldrar fick stanna lov att vara hemma från jobb och agera både assistent och sjukgymnast. En känsla av instängdhet infann sig och föräldrarna rapporterade depression. Trots detta kunde de se att det var positivt med pandemin då det ökade allmänhetens förståelse för deras ständiga rädsla för smitta.

Våra fynd likar vad man funnit från andra delar av världen.

Konklusion/betydelse: Detta har bidragit till ny kunskap som är viktigt att känna till för att kunna stödja familjer vid liknande pandemier.

I tillägg kan jag meddela att vi avser förlänga vår uppföljning av dessa familjer då det kommit ytterligare läkemedel i syfte att förbättra situationen för drabbade men det är oklart om de kan bota.

Vetenskapliga publikationer

Resultaten har spridits på otaliga utbildningar/föreläsningar nationella och på två internationella konferenser, en i Bryssel# och en i Rom*. Se nedan.

Vi planerar att skicka in en artikel för vetenskaplig publicering.

Vi har ytterligare en artikel under arbete där vi studerar livskvalitet, påverkas barnens och föräldrars livskvalitet av medicineringen, om, i sådant fall hur?

Brugge, Byssel

7th Public Health Palliative Care International Conference

<https://www.phpci.org/7th-international-conference>

* Rom, Italien

5th Maruzza Congress - Rome, 25th-28th May 2022