

Behandlingsdilemma ved SMA type 1 – en kasuistikk

Barneleger Janicke Syltern, Ingrid Nissen og Espen Lien. Barneklubben, St. Olavs Hospital

Bakgrunn: Spinal Muskel Atrofi er en arvelig tilstand med varierende grad av muskelsvakhet, og alvorlighetsgrad klassifiseres etter alder ved debut og maksimal fysisk funksjon. Diagnosen stilles ved gentest. SMA type 1 er den mest alvorlige og debuterer innen de første 6 mnd. Barna forventes aldri å kunne sitte, og det er beskrevet kort forventet levetid pga lungekomplikasjoner. Tradisjonelt sett har man oftest hatt en palliativ tilnærming ved SMA type 1.

Formål: Beskrive behandlingsdilemma ved SMA med debut i nyfødtpå perioden. Nyere behandlingsmetoder med bedre ventilasjonsstøtte og nylig introduksjon av genetisk behandling kan føre til betydelig livsforlengelse med stort pleiebehov. Hva innebærer dette for barnet, familien og samfunnet?

Metode: Presentasjon av kasuistikk. Strukturert gjennomgang av medisinske fakta og etiske dilemma som aktualiseres i møte med familier med et spedbarn affisert av SMA type 1.

Resultater: Vi beskriver en prosessorientert tilnærming hvor man sammen med foreldre kommer fram til en felles forståelse om riktig behandlingsstrategi for det enkelte barn med SMA type 1.

Konklusjon: Utvikling av nye og svært kostbare behandlingsmetoder øker utfordringene og skaper nye etiske dilemmaer ved valg av behandlingsstrategi ved livstruende sykdom. Vi ønsker å skape bevissthet rundt denne type beslutninger, og fremme verktøy som bidrar til en god prosess mellom behandlingsteam og familien.

BEHANDLINGSMULIGHETER VED SMA			
Genetisk behandling	Nusinersen (Spinraza): <i>Per i dag ikke godkjent av Beslutningsforum (for dyr)</i>		
Respirasjonssvikt	Slimmobilisering – hostehjelp	Non-invasiv pustestøtte	<i>(Trakeostomi og invasiv pustestøtte: kontroversielt)</i>
Ernæringsvansker	Næringstett mat	Ernæringssonde	Gastrostomi
Habilitering - ortopedi	Fysio- og ergoterapeutisk støtte		
Familiestøtte	Samtaler med samlet behandlingsteam	Lokal ansvarsgruppe	Integrert palliativ omsorg