

Barnneurolog Pelle Baeck berättar

I höstas, den 3 november 2022, hade sjukgymnast på barnkliniken en inbokat besök med en 3 månader gammal pojke, Gustav. Orsak till besöket var att pojken blivit lite platt på ena sidan av huvudet då han legat mycket still på samma sida. Sjukgymnasten undersökte honom och tyckte att han var slapp i muskulaturen. Hon kom och hämtade upp mig för att få även min bedömning av pojken. Under min undersökning såg jag direkt att han var muskelsvag och när jag tittade i munnen och såg att tungan darrade stod det ganska



klart för mig vilken diagnos pojken hade. Diagnosen heter Spinal muskelatrofi typ 1. Barn som föds med denna diagnos är från födseln muskelsvaga, har svårt att lyfta sitt huvud, har darrande tunga och svagt skrik till följd av svag andningsmuskulatur. Sjukdomen tillhör gruppen neuromuskulära sjukdomar där nervcellerna bryts ned och leder till muskelsvaghet som försämras över tid. Jag ringde till min vän på genetiken i Linköping och bad henne prioritera analysen och ringa mej direkt vid svar. Därpå ringde jag min vän som sitter i rådet som beslutar om behandling, för det är väldigt kostsamma behandlingar som finns, och bad om ett extrainsatt råd för godkännande. Sedan fick jag tag i en kollega i Göteborg som ger behandlingen och det visade sej att deras muskelteam skulle komma till oss ett par dar senare för att hålla föreläsningar så då bokade vi in en träff så dom kunde göra en bedömning också.



På lite drygt en vecka hade vi diagnos, informerat föräldrar som var med på noterna och satt in behandling. Han kommer bli muskelsvag ändå, men ju tidigare insatt desto bättre prognos.

Så sammanfattningsvis, det är bra med många vänner och att ha kloka föräldrar.

/Pelle Baeck, barnneurolog