
Fysiske karakteristika hos danske personer med Spinal muskelatrofi II

Ulla Werlauff, Birgit Steffensen, Susanne Berthelsen,
Ida Fløytrup, Bente Kristensen, Birgit Werge



RehabiliteringsCenter
for Muskelsvind

Baggrund SMA II

- Definition
 - Klinisk variation
-
- Klinisk og genetisk karakteristik

Baggrund SMA II

- Stabil / langsom fremadskridende ?
- Stabil muskelkraft
- Funktionstab
- Fald i forceret vitalkapacitet over tid



Formål

- ❑ At undersøge muskelkraft, fysisk funktionsevne, kontrakturer og lungefunktion
- ❑ At undersøge de enkelte måleredskabers egnethed og deres evne til at afdække forskelle mellem individer
- Målgruppe: ≥ 5 år



Metoder

- ❑ Tværsnitsstudie
- ❑ 67 personer inviteret (54 indgik i us.)
- ❑ Skema med basisoplysninger
- ❑ Undersøgt med:

Højde, vægt

Funktionstest (EK, Brooke, HFMS)

Muskeltest (MRC , kvantitativ)

Ledsmål – incl. gab

Rygskævhed

Lungefunktion



Resultat

- ❑ 21 kvinder/ 33 mænd
- ❑ Alder : 23 år (5-70)
- ❑ Body mass index: <20 (44 personer)
- ❑ SMN2 kopier:
 - ❑ to kopier: 3 personer
 - ❑ tre kopier : 36 personer
 - ❑ fire kopier: 15 personer
 - ❑ Alder/antal kopier ($p = 0.05$)

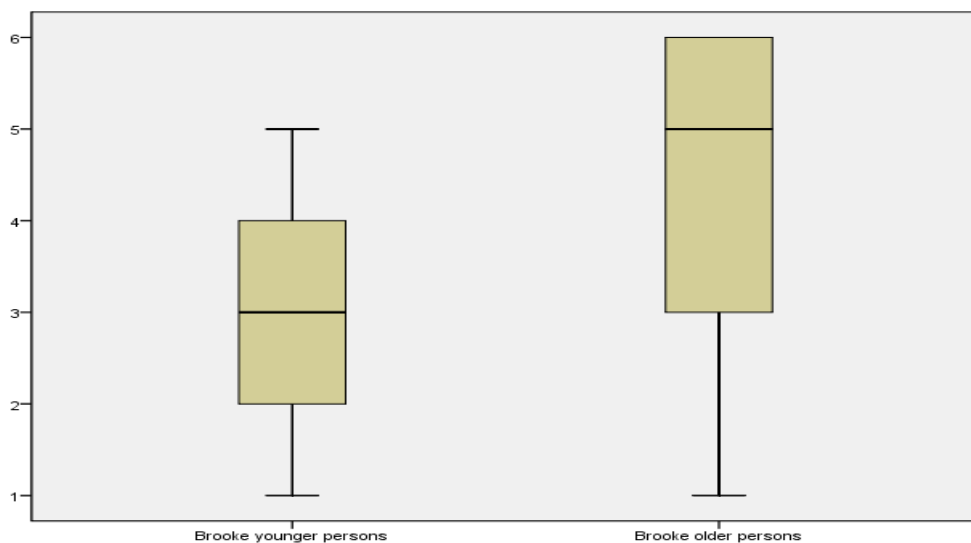


	Group 1 (n = 31)	Group 2 (n = 13)	Group 3 (n = 7)	Group 4 (n = 3)	Total (n = 54)
Age intervals	5 - 20	21 - 35	36 - 50	51 - 70	5 - 70
Mean (years)	13	28	43	63	23
Sex	9 f/ 22 m	7 f//6 m	3f/ 4m	2 f/1 m	21 f/33 m
BMI					
Mean (range)	15 (9-23)	17 (12-28)	18 (13-27)	21 (13-27)	18
Total MRC % score	27 (7-41)	19 (9-44)	21 (6-24)	13 (12-18)	24
Median (range)					
Clinical events: (numbers of patients and % of group)					
Lost ability to sit independently	9 (29 %)	8 (62 %)	5 (71 %)	2 (66 %)	24 (44 %)
Scoliosis					
Mild	12 (39 %)	1 (8 %)	0	0	13 (24 %)
Moderate	14 (45 %)	5 (38 %)	2 (29 %)	0	21 (39 %)
Severe	5 (16 %)	7 (54 %)	5 (71 %)	3 (100 %)	20 (37 %)
Spinal fusion	16 (52 %)	10 (77 %)	3 (43 %)	0	29 (54 %)
NIV	10 (32 %)	4 (31 %)	4 (57 %)	1 (33 %)	19 (35 %)
Tracheostomy	4 (13 %)	4 (31 %)	1 (14 %)	2 (66 %)	11 (20 %)
Gastrostomy	1			1	



Funktionstest

☐ Brooke armskala – 1-6

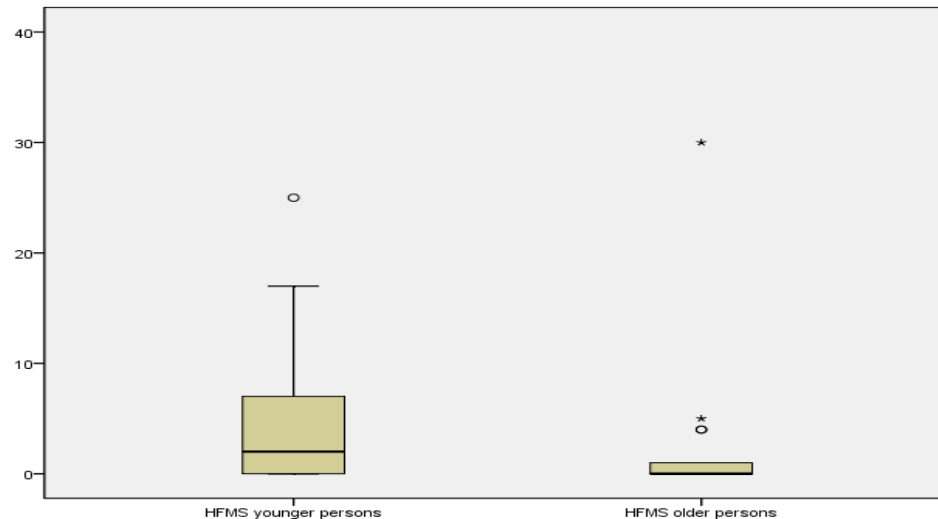


☐ Ældre har mindre funktion ($p = 0.003$)



Funktionstest

□ Hammersmith skala 0-40



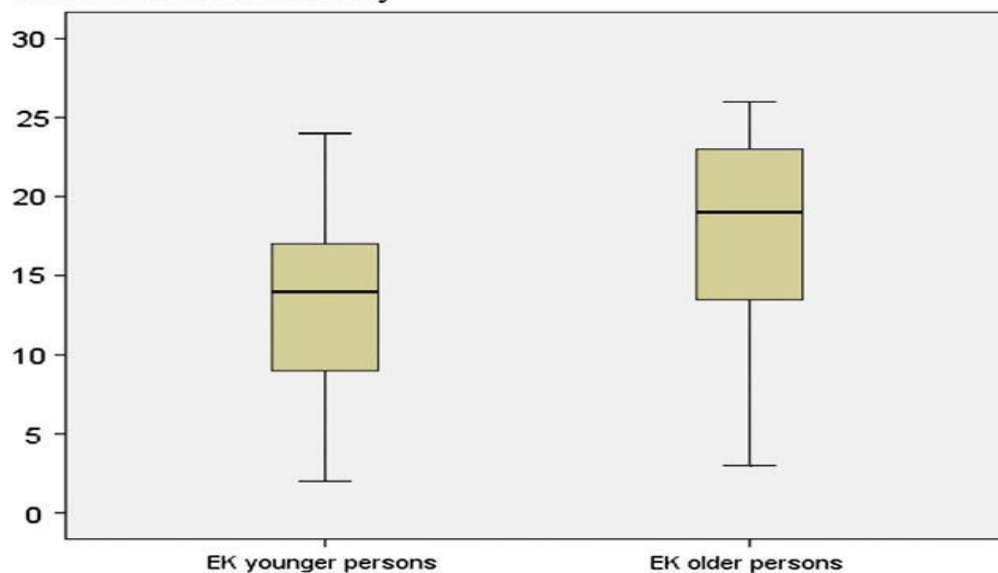
□ Generelt problematisk. Påvirkning af alder ($p = 0.004$)



Funktionstest

□ EK-skala - 0-30

Minimal functional ability



□ Jævn fordeling af scores. Påvirkning af alder ($p = 0.04$)



Muskeltests

	MRC total % (38 muskler)	MRC arm% (20 muskler)	MRC u.arm (12 muskler)	MRC hånd% (8 muskler)
≤ 20 years (n = 31)	27 (7 – 41)	33 (10 – 61)	41 (13 – 72)	44 (18 – 81)
≥ 21 years (n= 23)	18 (6 – 44)	23 (9 – 54)	29 (12 – 58)	33 (6 - 58)
Total (n=54)	24 (6 – 44)	31 (6 – 61)	37 (12 – 72)	40 (6 - 81)

- Forskel i muskelstyrke mellem yngre og ældre målt med manuel muskeltest ($p = 0.001$)
- Forskel i muskelstyrke mellem yngre og ældre målt med Grippit Dynamometer ($p = 0.014$)



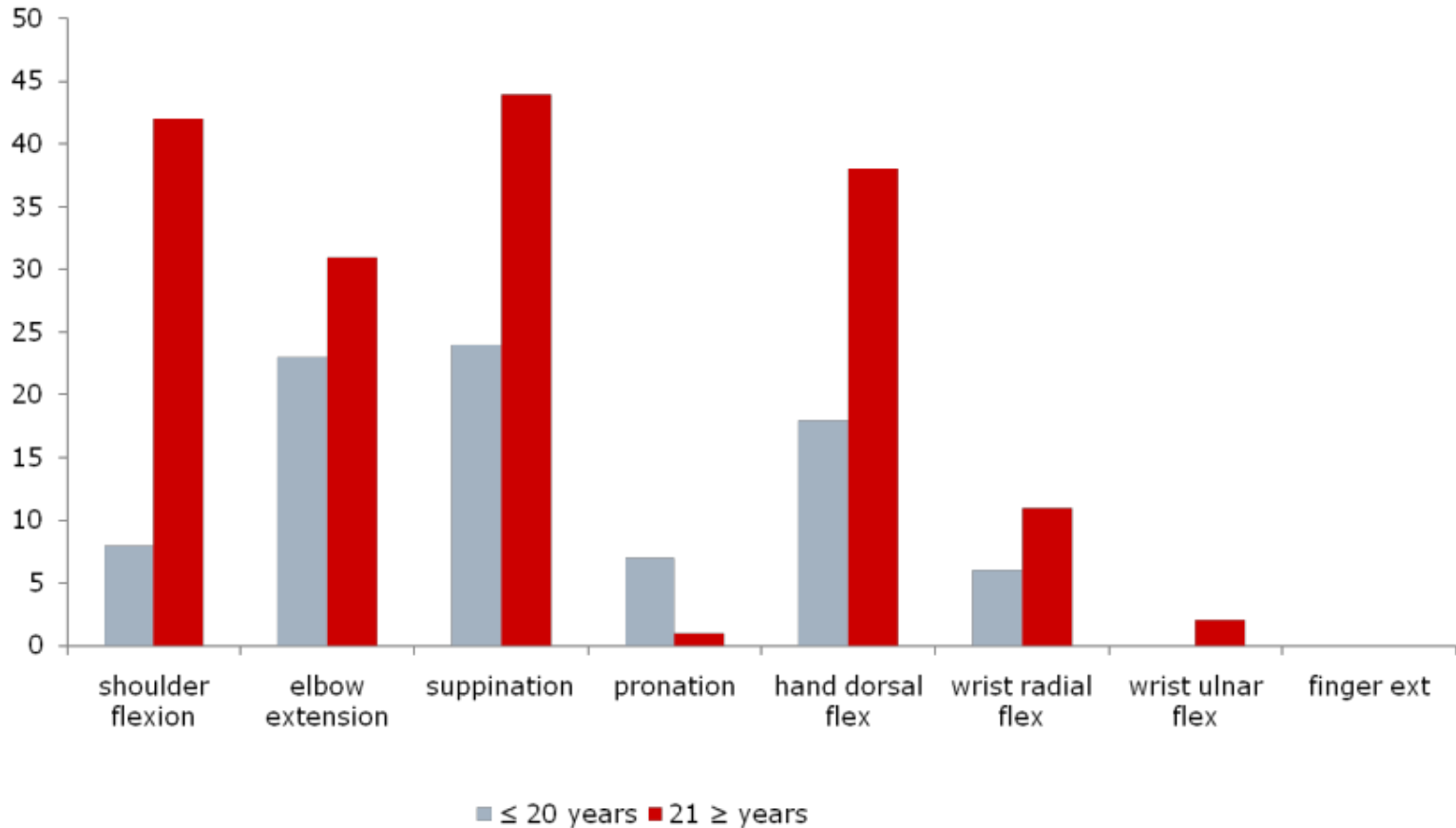
Ledbevægelighed

- Hypermobilitet i fingrene
- Kontrakturer i albuer (flexor & pronator)
- Kontrakturer tiltager med alderen *
- Asymmetri tiltager med alderen ($p=0.024$)
- Kontrakturer i kæben (MMO)



Ledbevægelighed

mean sum of contractures



Vejrtrækning

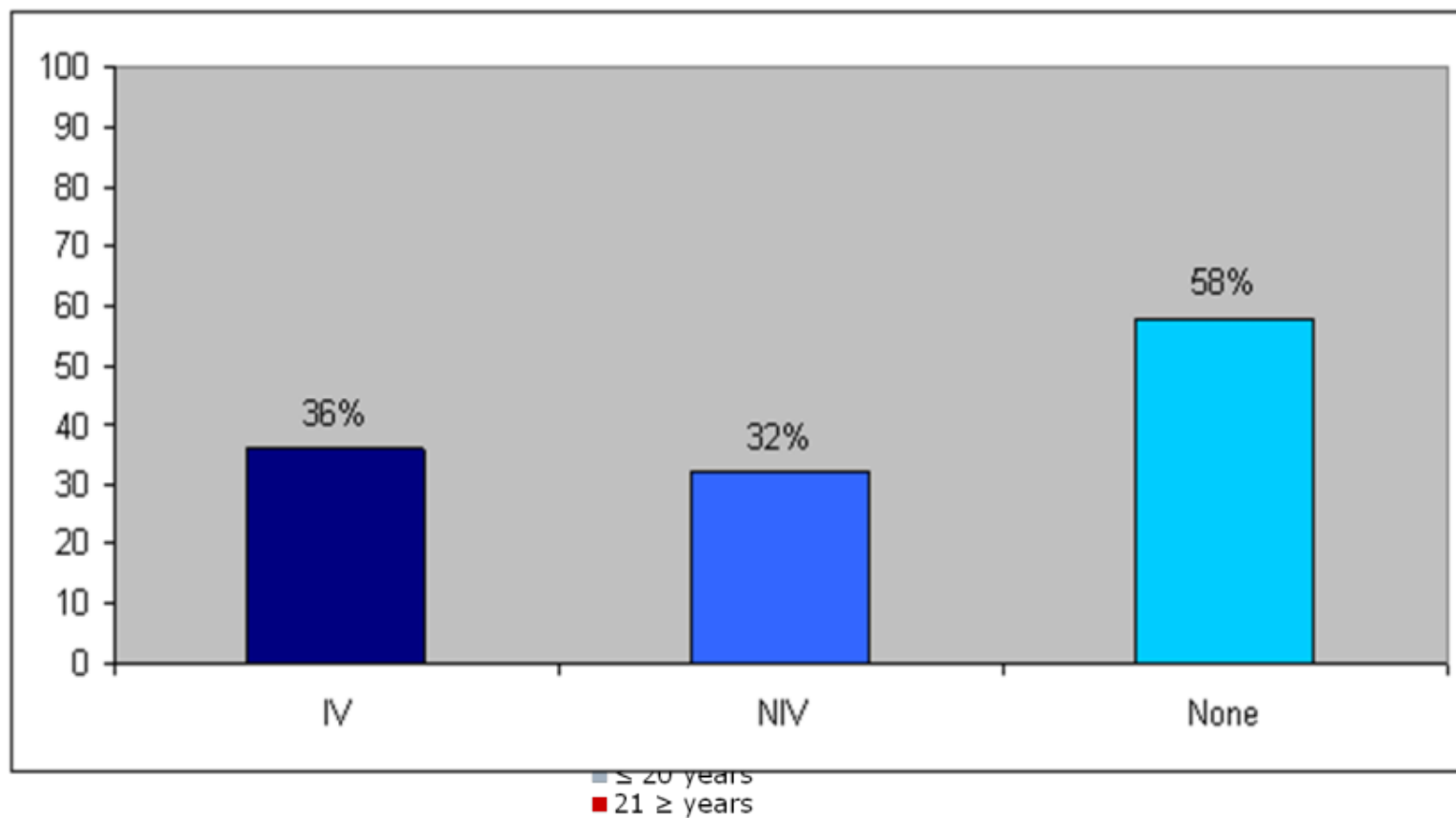
- Non invasiv ventilation: 19 personer
- Invasiv ventilation : 11 personer

- Ingen forskel i FVC % ml. grupperne
- FVC liggende > FVC siddende ($p=0.01$)

- Lungeinfektioner hyppigere ved personer uden respiratorisk hjælp



Vejrtrækning



Konklusion

□ Fysisk funktion

tab af fysiske færdigheder

tab af muskelkraft

øgede kontrakturer og større asymmetri

FVC lidt større i liggende stilling end i siddende stilling

□ Måleredskaber

Funktionsskalaer : risikoen for en gulv- og loft effekt er stor

Manuel muskeltest : velegnet

Kvantitativ muskeltest: problematisk ved svage muskler



Konklusion

Måleredskaber

- skal være tilstrækkeligt sensitive til at måle personer med svag muskelkraft
- skal kunne måle funktionsevne i arme og hænder
- skal være relevante og afspejle funktioner/færdigheder i dagligdagen



TAK til alle deltagerne i
projektet

