

Informatie voor de huisarts over

Spinale musculaire atrofie (SMA)



Kernboodschappen en inhoud



VSOP



SPIERZIEKTEN
NEDERLAND



Nederlands
Huisartsen
Genootschap

Inhoudsopgave

- > Kernboodschappen
- > Spinale musculaire atrofie
- > Symptomen
- > Diagnose
- > Beleid
 - > Algemeen beleid
 - > Specialistisch beleid
 - > Erfelijkheidsvoorlichting, preconceptieadvies en zwangerschap
 - > Laatste levensfase en overlijden
- > Aandachtspunten voor de huisarts
- > Consultatie en verwijzing
- > Literatuurlijst
- > Bijlage Algemene aandachtspunten
- > Colofon

Kernboodschappen

Hielprikscreening

Neem bij een afwijkende hielprikscreeningsuitslag nog dezelfde dag contact op met het SMA Centrum Nederland voor vervolgonderzoek en mogelijke behandeling.

Klinische verdenking op SMA bij negatieve testuitslag

Neem ook zo spoedig mogelijk contact op met het SMA Centrum Nederland bij een klinische verdenking op SMA en een (eerdere) normale testuitslag: 1-5% van de gevallen kan niet met standaard technieken worden opgespoord.

Ziekte-modulerende therapieën

Verwijs naar het SMA Centrum Nederland voor toegang tot nieuwe ziekte-modulerende therapieën, informatie over recente ontwikkelingen en vergoeding en voor hulp bij het inschatten van het te verwachten effect. Hoe sneller behandeling start, hoe beter.

Veranderende prognose

Wees u ervan bewust dat betrokkenen door therapie hoop hebben op een toekomst, maar dat die toekomst tegelijkertijd erg onzeker is: effecten op onder andere de langere termijn en die bij oudere kinderen en volwassenen zijn nog niet alle duidelijk.

SMA-gerelateerde klachten bij de huisarts

Ondersteunende behandeling is gespecialiseerd en multidisciplinair. Wanneer de patiënt met SMA-gerelateerde klachten bij de huisarts aanklopt, geldt o.a.:

- behandel **luchtweginfecties** eerder dan gebruikelijk (al na 1-2 dagen koorts) met antibiotica en/of antivirale middelen. Dit in verband met een verhoogde kans op complicaties door (subklinische) respiratoire insufficiëntie en verminderde hoestkracht;
- wees alert op symptomen van (**nachtelijke**) **hypoventilatie**. Verwijs zo nodig via de behandelend specialist naar het centrum voor thuisbeademing (CTB);
- let op tekenen van **kauw- en slikproblemen en (stille) aspiratie**. Verwijs laagdrempelig via de behandelend specialist naar de diëtist en logopedist van het betrokken neuromusculair team of van het spierziektorevalidatieteam;
- behandel **obstipatie** om (extra) ademhalingsproblemen te voorkomen: obstipatie kan de beweeglijkheid van het diafragma in de weg zitten.

Psychosociale begeleiding

Een psycholoog of maatschappelijk werker van bij **vervolg >>**

Inhoudsopgave

- > Kernboodschappen
- > Spinale musculaire atrofie
- > Symptomen
- > Diagnose
- > Beleid
 - > Algemeen beleid
 - > Specialistisch beleid
 - > Erfelijkheidsvoorlichting, preconceptieadvies en zwangerschap
 - > Laatste levensfase en overlijden
- > Aandachtspunten voor de huisarts
- > Consultatie en verwijzing
- > Literatuurlijst
- > Bijlage Algemene aandachtspunten
- > Colofon

Kernboodschappen

voorkeur een spierziekterevalidatieteam kan zorgen voor de nodige psychosociale begeleiding. Vraag ook zelf af en toe hoe het gaat.

Eigen regie

Bespreek wat mogelijk is op het gebied van (behoud van) regie en het maken van zorgkeuzes, ook (juist) als patiënten afhankelijk zijn van professionele zorg.

Vaccinatie

Voor kinderen met SMA worden naast het Rijksvaccinatieprogramma, griep- en (23-valente) pneumokokkenvaccinatie geadviseerd. Voor coronavaccinatie geldt het RIVM-advies. Bij volwassenen zijn de griep-, pneumokokken- en coronavaccinaties geïndiceerd.

Waarschuwingen en voorzorgen

Let op de volgende waarschuwingen en voorzorgen:

- kijk op spoed.spierziekten.nl voor een **SOS-kaart en een alertkaart** met informatie over het medisch handelen in acute situaties;
- pas op met **medicatie die de ademhaling beïnvloedt**;
- pas op met **anticholinergica** in verband met een negatief effect op de spierkracht;

- raad (middel)lang vasten af in verband met **verminderde vastentolerantie** en pas op bij braken/diarree;
- wees u bewust van de noodzaak van preoperatief onderzoek voorafgaand aan invasieve ingrepen om complicaties door een mogelijk **verhoogde bloedingsneiging** te voorkomen;
- wees u bewust van een mogelijke **kaakspiercontractuur** en (sterk) beperkte mondopening die o.a. mondzorg en intubatie kunnen belemmeren;
- bepaal de **nierfunctie** met de eGFR op basis van cystatine C in plaats van aan de hand van het serumcreatininegehalte. Door atrofie geeft dat laatste geen goed beeld.

Overleg zo nodig met het SMA Centrum Nederland, de gespecialiseerd neuroloog/revalidatiearts of het CTB.

Let op!

De kernboodschappen op deze pagina's zijn slechts een selectie van belangrijke aandachtspunten bij SMA. Zie voor andere aandachtspunten en een toelichting [Aandachtspunten voor de huisarts](#).

Inhoudsopgave

- > Kernboodschappen
- > Spinale musculaire atrofie
- > Symptomen
- > Diagnose
- > Beleid
 - > Algemeen beleid
 - > Specialistisch beleid
 - > Erfelijkheidsvoorlichting, preconceptieadvies en zwangerschap
 - > Laatste levensfase en overlijden
- > Aandachtspunten voor de huisarts
- > Consultatie en verwijzing
- > Literatuurlijst
- > Bijlage Algemene aandachtspunten
- > Colofon

Spinale musculaire atrofie

Algemene inleiding en beschrijving van de aandoening

Spinale musculaire atrofie, afgekort SMA, is een autosomaal recessieve aandoening die wordt veroorzaakt door degeneratie van de motorische voorhoorncellen in het ruggenmerg. Het resultaat is progressieve spierzwakte en -atrofie. De spierzwakte is het meest uitgesproken in de proximale spiergroepen, waarbij de benen meer zijn aangedaan dan de armen. Uiteindelijk ontstaat ook zwakte in distale en bulbair spiergroepen. De belangrijkste complicaties zijn contracturen, scoliose, zwakte van ademhalingspijpen en problemen met slikken.

Het klinische spectrum varieert van overlijden in het eerste levensjaar of zelfs vóór de geboorte tot milde zwakte die zich openbaart op volwassen leeftijd. Ziekte-modulerende therapieën hebben een significante invloed op de prognose van met name jonge kinderen met SMA. Niet bij iedereen is er eenzelfde gunstig effect. Globaal geldt: hoe eerder de behandeling start, hoe beter het vooruitzicht. Zie *Medicamenteuze behandeling*.

Varianten

Er zijn verschillende typen SMA die de ziekte-ernst en de te verwachten co-morbiditeit weergeven. De meest gebruikte indeling is die op basis van de hoogst behaalde motorische mijlpaal (vóór of zonder inzet van ziekte-modulerende therapie) en de leeftijd waarop de eerste symptomen optreden:

- **SMA type 0:** geen motorische mijlpalen, ontstaan vóór of direct bij de geboorte;
- **SMA type 1 (ziekte van Werdnig-Hoffman):** nooit zelfstandig leren zitten, ontstaan vóór de leeftijd van zes maanden;
- **SMA type 2:** zelfstandig leren zitten maar nooit los lopen, ontstaan tussen de leeftijd van zes en achttien maanden;

- **SMA type 3 (ziekte van Kugelberg-Welander):** los leren lopen, ontstaan tussen de achttien maanden en de volwassen leeftijd;
- **SMA type 4:** ontstaan na de leeftijd van achttien jaar, de motorische ontwikkeling op de kinderleeftijd is normaal.

Een tweede manier om onderscheid te maken in ernst en beloop van SMA is op basis van het aantal *SMN2*-genkopieën, zie *Etiologie en genetica*. Kinderen met SMA type 1 hebben meestal één tot twee *SMN2*-kopieën, kinderen en volwassenen met SMA type 2 en 3 drie tot vier en mensen met SMA type 4 drie tot vijf. Op individueel niveau gaat dit verband (lang) niet altijd op.

Wanneer er een genetische diagnose is vóórdat er klinische symptomen zijn, spreekt men van **presymptomatische SMA**. Het gaat hier bijvoorbeeld om kinderen met een afwijkende uitslag bij de hielprikscreening of broertjes/zusjes van een kind met SMA bij wie genetisch onderzoek is gedaan, zie *Diagnose*.

Let op!

De typering van SMA zijn slechts een hulpmiddel bij het inschatten van de prognose. Het gaat om een glijdende schaal en de variabiliteit is enorm. De ernst van de ziekte hangt af van meerdere factoren, waaronder van het effect van ziekte-modulerende therapie. Door behandeling kunnen sommige kinderen bijvoorbeeld van een klinisch beeld van SMA type 1 naar dat van SMA type 2 of 3 gaan.

vervolg >>



Inhoudsopgave

- > Kernboodschappen
- > Spinale musculaire atrofie
- > Symptomen
- > Diagnose
- > Beleid
 - > Algemeen beleid
 - > Specialistisch beleid
 - > Erfelijkheidsvoorlichting, preconceptieadvies en zwangerschap
 - > Laatste levensfase en overlijden
- > Aandachtspunten voor de huisarts
- > Consultatie en verwijzing
- > Literatuurlijst
- > Bijlage Algemene aandachtspunten
- > Colofon

Spinale musculaire atrofie

Etiologie en genetica

Genafwijking

SMA wordt veroorzaakt door een homozygote deletie van het *Survival Motor Neuron 1-gen (SMN1-gen)*. In enkele gevallen (bij 1-5% van de patiënten) is er sprake van een deletie in een van beide *SMN1*-allelen en een puntmutatie in het andere.

Etiologie

Wanneer beide kopieën van het *SMN1*-gen ontbreken of anderszins niet werkzaam zijn, is het lichaam voor SMN-eiwit-productie afhankelijk van het *SMN2*-gen. Dat gen produceert een minder goed functionerend eiwit waardoor een functioneel SMN-tekort ontstaat. Dit heeft met name gevolgen voor de aanleg, ontwikkeling en overleving van de motorneuronen. In mindere mate speelt SMN ook een rol in zenuwen, spieren en de zenuw-spierovergang, waardoor bij SMA ook daar klachten ontstaan.

Variatie

Hoe meer kopieën iemand heeft van het *SMN2*-gen, hoe meer SMN-eiwit er in theorie kan worden gemaakt. Dat heeft op groepsniveau gezien een gunstig effect op het beloop maar zegt weinig over de individuele ziekte-ernst.

Erfelijkheid

SMA erft autosomaal recessief over. Dit betekent dat beide ouders van iemand met SMA drager zijn van de *SMN1*-genafwijking. Twee dragers hebben samen 25% kans op een kind met SMA en 50% kans op een kind dat drager is van de aandoening. Die kans geldt bij elk kind opnieuw.

Beloop en prognose

SMA type 0

- **Ontstaan:** SMA type 0 ontstaat in bijna alle gevallen vóór de geboorte. Vaak bemerken aanstaande moeders al tijdens de zwangerschap dat er iets aan de hand is, of worden er tijdens de zwangerschap afwijkingen gezien bij het kind.
- **Beloop en levensverwachting:** vrijwel direct na de geboorte hebben kinderen met SMA type 0 intensieve ademhalingsondersteuning nodig voor overleving. Er zijn ernstige contracturen en de spierkracht is minimaal of afwezig. Deze kinderen overlijden vaak binnen enkele dagen na de geboorte. Behandeling is over het algemeen niet mogelijk vanwege de ziekte-ernst.

SMA type 1

- **Ontstaan:** de eerste verschijnselen van SMA type 1 ontstaan meestal binnen drie maanden na de geboorte. In 30% van de gevallen merkt de moeder (eventueel achteraf) dat het kind al tijdens de zwangerschap weinig beweegt (bewoog).
- **Beloop:** voor de leeftijd van zes maanden is er een stagnatie of regressie van de motorische ontwikkeling. Zonder behandeling leren de kinderen niet zelfstandig zitten (ze kunnen doorgaans alleen hun handen en voeten bewegen) en ze halen vaak ook geen andere motorische mijlpalen (zoals hoofd oprichten in buikligging, rollen). In de loop van weken tot maanden breidt de spierzwakte zich uit, waarbij er ook problemen ontstaan bij het hoesten, de ademhaling en de voeding (bulbaire zwakte). Baby's met SMA huilen vaak zwak en ademen voornamelijk met hun middenrif (buikeademhaling).

vervolg >>

Inhoudsopgave

- > Kernboodschappen
- > Spinale musculaire atrofie
- > Symptomen
- > Diagnose
- > Beleid
 - > Algemeen beleid
 - > Specialistisch beleid
 - > Erfelijkheidsvoorlichting, preconceptieadvies en zwangerschap
 - > Laatste levensfase en overlijden
- > Aandachtspunten voor de huisarts
- > Consultatie en verwijzing
- > Literatuurlijst
- > Bijlage Algemene aandachtspunten
- > Colofon

Spinale musculaire atrofie

- **Levensverwachting:** zonder behandeling overlijdt ongeveer 90-95% van de kinderen vóór de leeftijd van achttien maanden, voornamelijk als gevolg van infecties bij respiratoire insufficiëntie. Ziekte-modulerende therapie heeft bij veel - maar niet alle - kinderen een positief effect op de motorische ontwikkeling en de overleving, zie *Medicamenteuze behandeling*.

SMA type 2

- **Ontstaan:** de eerste verschijnselen van SMA type 2 doen zich meestal voor bij baby's en jonge kinderen tot ongeveer achttien maanden. Per definitie leert een kind met dit type zonder behandeling om zelfstandig te zitten, maar nooit los te lopen. Kruipen of staan met steun lukt soms wel. Kinderen, tieners en volwassenen met SMA type 2 zijn rolstoelafhankelijk.
- **Beloop:** de ziekte is langzaam progressief. Een kind kan bij het zitten steun nodig krijgen en de spierkracht van de armen wordt minder over de jaren. Ook de ademhalingsspieren worden zwakker, waardoor de hoestkracht vermindert en er een verhoogd risico ontstaat op longontstekingen. Een deel van de kinderen en adolescenten met SMA type 2 krijgt last van (chronisch) respiratoire insufficiëntie en maakt gebruik van (nachtelijke) ademhalingsondersteuning. Bij hen ontstaan vaak ook al vroeg contracturen en een scoliose (vaak al vóór het vijfde levensjaar), waarvoor ook vrijwel altijd vroeg (meestal tussen het tiende en het twintigste levensjaar) een of meerdere operatie(s) geïndiceerd kan (kunnen) zijn. Ziekte-modulerende therapie kan een positief effect hebben op het beloop. De lange(re)termijneffecten zijn nog niet goed bekend, zie *Medicamenteuze behandeling*.
- **Levensverwachting:** de levensverwachting hangt sterk af van de betrokkenheid van de ademhalingsspieren. De overgrote

meerderheid van de kinderen bereikt de volwassen leeftijd en kan 50-60 jaar worden. Als patiënten overlijden, gebeurt dat vaak als gevolg van (acute of chronische) respiratoire insufficiëntie of een infectie.

SMA type 3

- **Ontstaan:** de eerste verschijnselen van SMA type 3 doen zich voor tussen het eerste jaar en de volwassen leeftijd. De spierzwakte begint proximaal en eerder in de benen dan in de armen. Vervolgens verzwakken ook de spieren in de onderbenen, -armen en nek.
- **Beloop:** het ziektebeloop is langzaam progressief. De meeste kinderen die de eerste symptomen hebben voordat zij drie jaar zijn, verliezen (wanneer zij niet behandeld worden) het loopvermogen voor hun tiende levensjaar. Een deel van deze kinderen zal, net als kinderen met SMA type 2, problemen krijgen met (ver)slikken, chronische respiratoire insufficiëntie en scoliose. Bij patiënten die de eerste symptomen krijgen rond de leeftijd van tien jaar of ouder verloopt de ziekte langzamer. Zij blijven soms decennialang in staat te lopen en krijgen de andere hier genoemde problemen meestal niet. Ziekte-modulerende therapie kan een positief effect hebben op het beloop. De effecten bij oudere kinderen en op de langere termijn zijn nog niet goed bekend, zie *Medicamenteuze behandeling*.
- **Levensverwachting:** de levensverwachting is over het algemeen normaal.

SMA type 4

- **Ontstaan:** wanneer SMA zich op volwassen leeftijd openbaart, wordt gesproken over SMA type 4.
- **Beloop:** de spierzwakte begint proximaal en is meer uitgesproken in de benen dan in de armen, wat het (trap)lopen in de **vervolg >>**

Inhoudsopgave

- > Kernboodschappen
- > Spinale musculaire atrofie
- > Symptomen
- > Diagnose
- > Beleid
 - > Algemeen beleid
 - > Specialistisch beleid
 - > Erfelijkheidsvoorlichting, preconceptieadvies en zwangerschap
 - > Laatste levensfase en overlijden
- > Aandachtspunten voor de huisarts
- > Consultatie en verwijzing
- > Literatuurlijst
- > Bijlage Algemene aandachtspunten
- > Colofon

Spinale musculaire atrofie

loop van decennia toenemend bemoeilijkt. Patiënten verliezen het loopvermogen meestal niet. Over de effecten van ziekte-modulerende therapie bij volwassen patiënten is nog relatief weinig bekend, zie *Medicamenteuze behandeling*.

- **Levensverwachting:** de levensverwachting is normaal.

Presymptomatische SMA

- **Ontstaan:** presymptomatische SMA wordt gediagnosticeerd bij een genetisch bevestigde afwijking in beide *SMN1*-genen, zonder zichtbare symptomen. Het is niet te voorspellen wanneer en hoe de SMA zich zal openbaren. Het aantal *SMN2*-kopieën geeft slechts beperkt duidelijkheid, zie *Etiologie en genetica*. Deze onzekerheid kan veel emotionele stress bij ouders/verzorgers teweegbrengen.
- **Beloop en levensverwachting:** vroeger of later zullen er symptomen ontstaan. De ernst ervan en de snelheid van het ontstaan bepalen de prognose. Ziekte-modulerende therapie kan een gunstig effect hebben op het ontstaan van klachten maar de effecten zijn nog niet alle duidelijk, zie *Medicamenteuze behandeling*.

Epidemiologie

Incidentie

De incidentie van SMA is ongeveer 1:10.000 nieuwgeborenen. Per jaar worden er in Nederland dus ongeveer twintig zuigelingen geboren met deze ziekte. 50 tot 60% procent van deze kinderen heeft SMA type 1. SMA type 0 en 4 zijn zeer zeldzaam.

Dragerschap

Het aantal dragers wordt geschat op 1 per 30 tot 50 Nederlanders.

Andere vormen van SMA

SMA typen 0 t/m 4 worden samen ook wel 5qSMA genoemd, omdat het *SMN1*-gen ligt op de lange arm (q-arm) van chromosoom 5. Er zijn nog andere vormen van spinale spieratrofie, zoals bulbospinale SMA (ziekte van Kennedy), focale en/of segmentale SMA, distale SMA (DSMA) en SMA met respiratory distress (SMA-RD), veroorzaakt door andere genafwijkingen en met een ander beloop. Die zeldzame diagnoses - in het Engels aangeduid met de term 'non-5q SMA' - kunnen niet behandeld worden met therapieën gericht op het SMN-eiwit en vallen buiten het bestek van deze brochure.

Inhoudsopgave

- > Kernboodschappen
- > Spinale musculaire atrofie
- > Symptomen
- > Diagnose
- > Beleid
 - > Algemeen beleid
 - > Specialistisch beleid
 - > Erfelijkheidsvoorlichting, preconceptieadvies en zwangerschap
 - > Laatste levensfase en overlijden
- > Aandachtspunten voor de huisarts
- > Consultatie en verwijzing
- > Literatuurlijst
- > Bijlage Algemene aandachtspunten
- > Colofon

Symptomen

Toenemende symmetrische spierzwakte

Dit is het meest kenmerkende verschijnsel van SMA (alle typen). De spierzwakte is proximaal erger dan distaal en bij de bekken-gordel meer aanwezig dan bij de schoudergordel. De peesreflexen zijn verminderd of afwezig.

Atrofie

Net als progressieve spierzwakte is spieratrofie bij alle typen aanwezig.

Contracturen

Vergroeiingen van de gewrichten in kaak en ledematen (heup, knie, voet, elleboog en pols) komen veelvuldig voor.

(Kyfo)scoliose

Met name bij SMA typen 1 en 2 is er een risico op het vroeg ontstaan van een (ernstige) (kyfo)scoliose. Door progressie van spierzwakte kan een scoliose op termijn ook bij niet-ambulante SMA type 3-patiënten ontstaan.

Aspiratie en aspiratiepneumonie

Door bulbair zwakte en een verminderde hoestkracht is er een verhoogde kans op aspiratie(pneumonieën), met name bij de typen die op jongere leeftijd tot uiting komen. Stille aspiratie (aspiratie zonder hoesten, niet hoorbaar voor omstanders) is een veelvoorkomend verschijnsel en kan zich uiten in recidiverende luchtweginfecties.

Respiratoire insufficiëntie

Bij zwakte van de ademhalingspijnen treden klachten op van verminderde hoestkracht en chronische respiratoire insufficiëntie. Een van de eerste tekenen daarvan is nachtelijke hypoventilatie

(zie hierna). Infecties door (verkoudheids)virusen verlopen relatief snel en gecompliceerd.

Nachtelijke hypoventilatie

Hierbij stapelt koolzuur zich 's nachts op, wat leidt tot ochtendhoofdpijn, dufheid 's ochtends, moeheid en slaperigheid overdag. In het begin kunnen de klachten nog weinig uitgesproken zijn en alleen merkbaar als slaapstoornissen (onrustig slapen, tussendoor wakker worden).

Eet- en slikproblemen

Zwakte van de armen kan het lastig maken het eten naar de mond te brengen. Zwakte van de rug-, nek- en kaakspieren leidt tot een veranderde houding van het hoofd, waardoor de slikactie verandert. Daarnaast kan door bulbair zwakte voedsel blijven hangen na het slikken. Beperkte mondopening en toegenomen spiervermoeibaarheid (zie verderop) beïnvloeden de kauw- en slikbewegingen ook. Samen met overmatige speekselproductie leiden slikproblemen er soms toe dat patiënten last hebben van kwijlen. Ook bij baby's is dit meer/ernstiger dan normaal.

Beperkte mondopening

Contracturen aan de kaak hinderen het ver kunnen openen van de mond en bemoeilijken tandheelkundige ingrepen, orale intubatie en anesthesie of maken die onmogelijk. Deze beperking is progressief en kan met de jaren meer problemen geven.

Gewichtsveranderingen

Door kauw- en slikproblemen en door zwakte van de armen kost het eten veel moeite. Dit kan leiden tot ongewenst gewichtsverlies. Niet of onvoldoende behandelde chronische respiratoire insufficiëntie kan ook gewichtsverlies als gevolg hebben. Een deel **vervolg >>**

Inhoudsopgave

- > Kernboodschappen
- > Spinale musculaire atrofie
- > Symptomen
- > Diagnose
- > Beleid
 - > Algemeen beleid
 - > Specialistisch beleid
 - > Erfelijkheidsvoorlichting, preconceptieadvies en zwangerschap
 - > Laatste levensfase en overlijden
- > Aandachtspunten voor de huisarts
- > Consultatie en verwijzing
- > Literatuurlijst
- > Bijlage Algemene aandachtspunten
- > Colofon

Symptomen

van de patiënten heeft juist overgewicht. Afvallen om op een gezond gewicht uit te komen gaat vaak lastig.

Toegenomen spiervermoeibaarheid

Ongeveer 50% van de mensen met SMA kan herhaalde handelingen (zoals kauwen, typen, eten snijden of lopen) minder goed volhouden dan op basis van spierkracht verwacht kan worden. Dit is een uiting van een verstoorde werking van de zenuw-spierovergang.

Afgenomen botdichtheid

Rolstoelgebonden SMA-patiënten hebben een verhoogd risico op osteoporose door een verminderde belasting van het skelet, bijkomende veranderingen in het calcium- en vitamine D-metabolisme en mogelijk een veranderde botstructuur door SMN-eiwitdeficiëntie. Als gevolg hiervan is er een verhoogde kans op fracturen bij minor trauma, zelfs bij transfers.

Tremoren en fasciculaties

Fasciculaties van de tong en een fijnslagige tremor van de vingers kunnen bij verschillende typen opvallen. Patiënten hebben hier zelf geen last van.

Pijn

Pijn en overbelasting van gewrichten komen vaak voor.

Stollingsstoornissen

Bijna de helft van de patiënten met SMA heeft een verlengde geactiveerde partiële tromboplastinetijd (APTT) zonder duidelijk aantoonbare oorzaak. Ook is relatief frequent de von Willebrandfactor verlaagd. Met name dat laatste kan relevante gevolgen hebben voor de bloedstolling.

Renaal kaliumverlies

Veelvoorkomend is ook chronische hypokaliëmie door SMA-gerelateerd renaal kaliumverlies. Het mechanisme hierachter is niet geheel duidelijk.

Normale intelligentie en zintuigelijke waarneming

SMA heeft geen invloed op de intelligentie, het gevoel of de zintuigelijke waarneming.

Inhoudsopgave

- > Kernboodschappen
- > Spinale musculaire atrofie
- > Symptomen
- > Diagnose
- > Beleid
 - > Algemeen beleid
 - > Specialistisch beleid
 - > Erfelijkheidsvoorlichting, preconceptieadvies en zwangerschap
 - > Laatste levensfase en overlijden
- > Aandachtspunten voor de huisarts
- > Consultatie en verwijzing
- > Literatuurlijst
- > Bijlage Algemene aandachtspunten
- > Colofon

Diagnose

Klinische diagnose

Hypotonie kort na de geboorte en moeite met het hoofd optillen zijn eerste aanwijzingen voor de diagnose SMA bij baby's. Vaak wordt bij het vaststellen van een 'floppy infant' een kinderarts betrokken. Atrofie is meestal nog niet goed zichtbaar, maar fasciculaties van de tong kunnen een kenmerkend verschijnsel zijn. Bij peuters en kleuters zal het vertraagd behalen van motorische mijlpalen en spierzwakte het eerste opvallen als uiting van SMA. Oudere kinderen en volwassenen met SMA beschrijven in eerste instantie vaak gevolgen van (proximale) spierzwakte zoals frequent vallen, niet goed kunnen rennen en moeite met traplopen.

Genetische diagnose

De diagnose wordt definitief gesteld op basis van genetisch onderzoek, (cito) ingezet door - meestal - de kinderarts of (kinder)neuroloog. Een *SMN1*-deletie kan alleen worden vastgesteld met specifieke genamplificatietechnieken (MLPA en PCR) en niet met genoomwijde analyse (zoals NGS of WES). Gendiagnostiek kan plaatsvinden in het SMA Centrum Nederland of in het UMCG of het MUMC+. Sneldiagnostiek is essentieel gezien het belang van snelle behandeling. De uitslag is binnen een week bekend.

Genetische analyse geeft naast bevestiging van de *SMN1*-deletie ook informatie over het aantal *SMN2*-kopieën. Dat aantal geeft enige aanwijzing over de ernst van de SMA maar geen garantie over het verloop op individueel niveau, zie [Etiologie en genetica](#) en [Varianten](#).

Aanvullende diagnostiek

Om elke vertraging in het diagnostisch proces te voorkomen zal de specialist bij voorkeur ook bij een brede differentiaaldiagnose

zo snel mogelijk kiezen voor *SMN1*-(snel)diagnostiek. Aanvullende diagnostiek zoals het nemen van een spierbiopt is steeds minder vaak nodig.

Hielprikscreening

Sinds 2022 is SMA opgenomen in de Nederlandse hielprikscreening, waarbij bloed wordt afgenomen op dag 3-7 na de geboorte. Het stellen van de genetische diagnose is hierdoor mogelijk geworden voordat er klachten zijn zodat er snel gestart kan worden met ziekte-modulerende therapie. Bij een afwijkende uitslag (homozygote deletie in het *SMN1*-gen) is vervolgonderzoek nodig in het SMA Centrum Nederland, zie [Consultatie en verwijzing](#).

Let op!

Een heterozygote afwijking (deletie in het ene *SMN1*-allel en een puntmutatie in het andere, zie [Etiologie en genetica](#)) kan niet worden opgespoord met de hielprik of standaard *SMN1*-gendiagnostiek. Het SMA Centrum Nederland kan zorgen voor uitgebreidere diagnostiek.

Inhoudsopgave

- > Kernboodschappen
- > Spinale musculaire atrofie
- > Symptomen
- > Diagnose
- > **Beleid**
 - > Algemeen beleid
 - > Specialistisch beleid
 - > Erfelijkheidsvoorlichting, preconceptieadvies en zwangerschap
 - > Laatste levensfase en overlijden
- > **Aandachtspunten voor de huisarts**
- > **Consultatie en verwijzing**
- > **Literatuurlijst**
- > **Bijlage Algemene aandachtspunten**
- > **Colofon**

Beleid

> Algemeen beleid

Algemene behandeldoelen

De behandeling bij SMA bestaat uit een samenwerking tussen hulpverleners uit de eerste, tweede en derde lijn. Het doel is tweeledig.

- Met **ziekte-modulerende therapie** gericht op het SMN-eiwit wordt geprobeerd achteruitgang zoveel als mogelijk te vertragen, te stoppen, om te keren of om klachten zelfs (deels) te voorkomen. De effectiviteit hangt samen met de ziekteduur en ziekte-ernst op het moment van behandelen en lijkt het grootst bij vroege, presymptomatische behandeling. Behandeling wordt gecoördineerd door het SMA Centrum Nederland.
- Multidisciplinaire, **ondersteunende behandeling** helpt patiënten daarnaast om zo goed mogelijk te functioneren en om complicaties zoveel mogelijk te voorkomen. Op de babyleeftijd is de gespecialiseerd kinderarts of -neuroloog van het SMA Centrum Nederland of een ander academisch ziekenhuis meestal de belangrijkste behandelaar. Op kinderleeftijd en bij volwassenen kan de gespecialiseerd (kinder)revalidatiearts of de neuroloog van het expertisecentrum, die van een ander umc of die van het revalidatiecentrum de coördinerende rol overnemen.

Voor meer informatie over beide behandeldoelen, zie *Medicamenteuze behandeling* en *Ondersteunende behandeling*.

De rol van de huisarts

De huisarts heeft een belangrijke rol in de algemene begeleiding van de patiënt en het gezin en in de begeleiding in het zorgproces. Voorbeelden zijn het informeren van ouders/verzorgers na een afwijkende hielprikuitslag, het signaleren van toenemende klachten of dreigende complicaties als de patiënt of naasten aan de bel trekken en het doorverwijzen naar het SMA Centrum Nederland en andere zorgverleners wanneer nodig. In sommige gevallen kan de huisarts zelf behandelen, zie *Aandachtspunten voor de huisarts*. Het is van belang dat de patiënt/naasten en de huisarts gezamenlijk bespreken wat de verwachtingen en de mogelijkheden zijn. De huisarts blijft het eerste aanspreekpunt bij niet SMA-gerelateerde klachten.

Psychosociale begeleiding

Voor het helpen begrijpen en verwerken van de diagnose en de lastig te voorspellen prognose, het accepteren van verlies van functie, het leren omgaan met hulpmiddelen en praktische hulp bij het aanvragen van voorzieningen, kan de psycholoog of maatschappelijk werker (bij voorkeur verbonden aan een gespecialiseerd revalidatiecentrum) de begeleiding op zich nemen. Dit geldt voor zowel het kind met SMA en de ouders/verzorgers als voor de volwassen patiënt, de partner en andere betrokkenen. De ernst van de aandoening is niet indicatief voor de ervaren kwaliteit van leven. Die wordt vooral bepaald door de sociale (en dus niet de lichamelijke) gevolgen van de aandoening.

vervolg >>

Inhoudsopgave

- > Kernboodschappen
- > Spinale musculaire atrofie
- > Symptomen
- > Diagnose
- > **Beleid**
 - > Algemeen beleid
 - > Specialistisch beleid
 - > Erfelijkheidsvoorlichting, preconceptieadvies en zwangerschap
 - > Laatste levensfase en overlijden
- > **Aandachtspunten voor de huisarts**
- > **Consultatie en verwijzing**
- > **Literatuurlijst**
- > **Bijlage Algemene aandachtspunten**
- > **Colofon**

Beleid

> Algemeen beleid

De sociale gevolgen nemen vaak toe met de ziekteduur door bijvoorbeeld problemen in de dagelijkse zorg, toenemende afhankelijkheid en het (gevoel van) verlies van autonomie. Hulp van een onafhankelijk cliëntondersteuner kan van toegevoegde waarde zijn, zie *Consultatie en verwijzing*. Bij vragen rondom het gezin en/of de opvoeding kan een orthopedagoog worden ingeschakeld.

Coördinatie palliatieve zorg

Ondanks behandeling kan de verwachting zijn dat een kind of volwassene met SMA (ver)vroeg(d) zal komen te overlijden. Het palliatieve traject wordt meestal begeleid door de huisarts of het Kinder Comfort Team van het betrokken ziekenhuis in samenwerking met de huisarts. Voor meer informatie over dit onderwerp, zie *Laatste levensfase en overlijden*.

Inhoudsopgave

- > Kernboodschappen
- > Spinale musculaire atrofie
- > Symptomen
- > Diagnose
- > **Beleid**
 - > Algemeen beleid
 - > Specialistisch beleid
 - > Erfelijkheidsvoorlichting, preconceptieadvies en zwangerschap
 - > Laatste levensfase en overlijden
- > Aandachtspunten voor de huisarts
- > Consultatie en verwijzing
- > Literatuurlijst
- > Bijlage Algemene aandachtspunten
- > Colofon

Beleid

> Specialistisch beleid

Medicamenteuze behandeling

Ziekte-modulerende therapieën

Sinds 2017 zijn verschillende therapieën effectief gebleken in het ophogen van de hoeveelheid functioneel SMN-eiwit en het verbeteren van de overleving en het motorisch functioneren van SMA-patiënten. Het SMA Centrum Nederland kan informeren over beschikbare literatuur en deelt nieuwe inzichten op de eigen website, zie [Consultatie en verwijzing](#). Het effect lijkt met name gunstig bij jonge kinderen met SMA: wanneer (vroeg) behandeld wordt, kunnen klachten minder snel achteruitgaan en bij sommigen zelfs verbeteren of (deels) voorkomen worden. Effecten op de (middel)lange termijn en die bij oudere kinderen en volwassenen met SMA zijn (nog) deels onduidelijk.

Het gaat momenteel (zomer 2023) om de volgende middelen:

- **Spinraza® (nusinersen)** is een therapie op basis van antisense oligonucleotiden (ASO's of AON's genoemd) die zich richt op het verbeteren van de werking van het *SMN2*-gen. De behandeling gaat via een ruggenprik en bestaat uit een oplaadfase met vier injecties in twee maanden tijd, gevolgd door een (in principe levenslange) onderhoudsbehandeling van één injectie elke vier maanden. Een ernstige scoliose of eerdere scolioseoperatie kan toediening in de weg staan.
- **Zolgensma® (onasemnogene abeparvovec)** is een gentherapie die het defecte *SMN1*-gen met behulp van een virale vector corrigeert. De therapie wordt eenmalig toegediend via een infuus en gaat gepaard met langdurige orale prednisonbehandeling.

- **Evrysdi® (risdiplam)** is een zogenaamd 'small molecule' dat zich richt op het verbeteren van de werking van het *SMN2*-gen. Evrysdi moet (in principe levenslang) dagelijks worden ingenomen als drank.

De therapieën zijn (nog) niet allemaal breed beschikbaar in Nederland en/of zijn onderhevig aan veranderende vergoedingsregelingen. Actuele gegevens zijn te vinden via de websites van Spierziekten Nederland en het SMA Centrum Nederland, zie [Consultatie en verwijzing](#). Het SMA Centrum Nederland kan daarnaast adviseren over individuele mogelijkheden en aangeven wat de betrokkenen van een middel mogen verwachten. Dit centrum begeleidt patiënten tijdens en na therapie en is verantwoordelijk voor het monitoren van het effect, eventuele bijwerkingen en het bepalen van start- en stopcriteria.

Andere middelen

- **Mestinon® (pyridostigmine)** is een cholinesteraseremmer die bewezen effectief is in het verminderen van vermoeibaarheid (moeite met het volhouden van herhaalde bewegingen). Dit middel kan worden voorgeschreven door het SMA Centrum Nederland of een gespecialiseerd team van een ander centrum. Dit is alleen zinvol wanneer er sprake is van vermoeibaarheidsklachten in het dagelijks leven. Vanwege mogelijke toename aan speekselvloed dient men voorzichtig te zijn met het voorschrijven bij mensen met (ernstige) slikproblemen of respiratoire problemen.
- De effectiviteit van veel verschillende **experimentele middelen** wordt nog onderzocht. De meeste daarvan zijn gericht op het verminderen van klachten door SMA, bijvoorbeeld door het [vervolg >>](#)

Inhoudsopgave

- > Kernboodschappen
- > Spinale musculaire atrofie
- > Symptomen
- > Diagnose
- > **Beleid**
 - > Algemeen beleid
 - > Specialistisch beleid
 - > Erfelijkheidsvoorlichting, preconceptieadvies en zwangerschap
 - > Laatste levensfase en overlijden
- > Aandachtspunten voor de huisarts
- > Consultatie en verwijzing
- > Literatuurlijst
- > Bijlage Algemene aandachtspunten
- > Colofon

Beleid

> Specialistisch beleid

functioneren van zenuwen of spieren te verbeteren of ze minder gevoelig te maken voor een SMN-eiwittekort. Of door het verminderen van vermoeidheid. Een overzicht, ook van middelen waarvan gebleken is dat ze niet werken, is te vinden op de website van het SMA Centrum Nederland, zie [Consultatie en verwijzing](#).

Ondersteunende behandeling

Multidisciplinaire behandeling

De ondersteunende behandeling is multidisciplinair. Naast de huisarts zijn o.a. betrokken: de kinderarts/(kinder)neuroloog, (kinder)revalidatiearts en het spierziekteterevalidatieteam (o.a. fysiotherapeut, ergotherapeut, logopedist, diëtist, orthopedagoog, maatschappelijk werker), orthopedisch chirurg, beademingsarts/longarts, klinisch geneticus, wijkverpleegkundige en thuiszorgmedewerkers. Genoemde specialisten en paramedici kunnen betrokken zijn bij het SMA Centrum Nederland, een (spierziekteterevalidatieteam in een) ander umc of een gespecialiseerd revalidatiecentrum in de regio.

Zie [Consultatie en verwijzing](#).

Coördinatie van zorg

Op babyleeftijd is de kinderarts of kinderneuroloog van het SMA Centrum Nederland meestal de belangrijkste behandelaar. Later kan de gespecialiseerd (kinder)revalidatiearts of de neuroloog van het expertisecentrum of een umc dichterbij huis de coördinerende rol overnemen.

Specifieke behandeldoelen

De accenten binnen de behandeling en begeleiding hangen af van het stadium waarin de ziekte zich bevindt. Hier volgt een overzicht van mogelijke behandeldoelen, gesorteerd op alfabetische volgorde.

- **Ademhalingsondersteuning:** soms kan de ademfunctie dusdanig slecht zijn of verslechteren dat beademing is geïndiceerd. De revalidatiearts of (kinder)neuroloog zal vroegtijdig het CTB (centrum voor thuisbeademing) inschakelen, zie [Consultatie en verwijzing](#). Het CTB overlegt met de (ouders/verzorgers van de) patiënt over het al dan niet (laten) beademen. Als de patiënt (non-)invasief beademd wordt, is het CTB eindverantwoordelijk voor dit deel van de zorg en 24 uur per dag bereikbaar. Ook zorgverleners uit de eerste of tweede lijn kunnen met vragen laagdrempelig contact opnemen. Naast non-invasieve beademing (bijvoorbeeld via een neuskap) is ook chronische invasieve beademing via een tracheostoma mogelijk. Bij invasieve beademing kunnen de luchtwegen plotseling geobstrueerd raken door een mucusprop, waarbij uitzuigen binnen enkele minuten vereist is. Dit uitzuigen is een voorbehouden handeling, wat betekent dat er 24 uur per dag iemand die deze handeling beheerst bij de patiënt in de buurt moet zijn.
 - **Begeleiding op school:** kinderen met SMA kunnen zowel het reguliere basisonderwijs volgen als speciaal onderwijs. Het inschakelen van ambulante begeleiding door de ouders/verzorgers kan zinvol zijn.
- vervolg >>**

Inhoudsopgave

- > Kernboodschappen
- > Spinale musculaire atrofie
- > Symptomen
- > Diagnose
- > **Beleid**
 - > Algemeen beleid
 - > Specialistisch beleid
 - > Erfelijkheidsvoorlichting, preconceptieadvies en zwangerschap
 - > Laatste levensfase en overlijden
- > Aandachtspunten voor de huisarts
- > Consultatie en verwijzing
- > Literatuurlijst
- > Bijlage Algemene aandachtspunten
- > Colofon

Beleid

> Specialistisch beleid

- **Conditie behouden:** fysiotherapie is van belang voor het zoveel mogelijk behouden van de spierkracht en de conditie. Overbelasting moet worden voorkomen. De gespecialiseerd (kinder)fysiotherapeut en/of het SMA Centrum Nederland kan ondersteunen bij het samenstellen van een trainingsprogramma en/of oefeningen op maat maken die weinig risico's met zich meebrengen. Hydrotherapie is een van de opties. Voor fysiotherapeuten is een brochure beschikbaar: *Kinderfysiotherapie en fysiotherapie bij SMA*, zie [Consultatie en verwijzing](#).
- **Contractuurbehandeling:** het revalidatieteam dient de mobiliteit van de gewrichten in de gaten te houden. De spieren moeten zoveel mogelijk op lengte blijven om het ontstaan van contracturen te voorkomen of vertragen. Daarnaast is het van belang dat kinderen met SMA de nodige bewegingservaring opdoen en functionele vaardigheden aanleren.
- **Eet- en slikproblemen behandelen:** wanneer er problemen ontstaan bij eten en drinken kan de (kinder)revalidatiearts of (kinder)neuroloog een logopedist of diëtist inschakelen die gespecialiseerd is in de behandeling van slikproblemen bij spierziekten. Alarmsignalen bij baby's zijn: voedingen die langer dan een half uur duren, hoge voedingsfrequentie, transpireren, gorgelende geluiden tijdens het drinken, refluxsymptomen, longontstekingen en het stagneren van gewicht. Bijvoeden via een neusmaagsonde, PEG- of PRG-sonde kan nodig of gewenst zijn. Signalen van slikproblemen bij kinderen en volwassenen zijn: lange duur van eten, gewichtsverlies, hoesten tijdens en na het eten en recidiverende luchtweginfecties. Er kan advies worden gegeven over het type voeding, aangepast bestek en de (zit)houding tijdens het eten.
- **Houdings- en hanteringsadviezen:** het is van belang om zoveel mogelijk een symmetrische lig- en zithouding na te streven, ook in een rolstoel. Bij kinderen is er extra aandacht voor de houding nodig bij het tillen en vervoeren. De (kinder)fysio- en (kinder)ergotherapeut kunnen houdingsadviezen geven, ook aan ouders/verzorgers. Bij hypotone baby's wordt het gebruik van een Maxi-Cosi afgeraden omdat daarbij de buikademhaling wordt belemmerd. Een reiswieg met liggende houding heeft de voorkeur.
- **Hulpmiddelenadvies:** de ergotherapeut wordt betrokken voor adviezen over onder andere houding, gebruik van hulpmiddelen bij eten of andere ADL-activiteiten en (loop-)hulpmiddelen als een elektrische rolstoel of woningaanpassingen. De gespecialiseerd kinderfysiotherapeut of kinderergotherapeut kan ervoor zorgen dat een kind met SMA geschikt spelmaterialaangereikt krijgt dat bijvoorbeeld niet te zwaar is en de ontwikkeling stimuleert.
- **Longfysiotherapie en hoestondersteunende technieken:** de (kinder)fysiotherapeut van het gespecialiseerde revalidatiecentrum of CTB wordt al vroeg ingeschakeld bij kinderen met een risico op het ontwikkelen van (chronische) respiratoire insufficiëntie. Deze hulpverlener kan bijvoorbeeld nachtelijke hypoventilatie signaleren en longfysiotherapie toepassen om gemakkelijker slijm kwijt te raken. Het gaat om ademhalingsoefeningen en hoestondersteunende behandelingen zoals airstacken, een techniek waarbij lucht via een masker of een mondstukje in de longen wordt geblazen. Het voornaamste doel is het verbeteren van de hoestkracht en het optimaliseren van de longconditie door volledige ontplooiing van de longen om te voorkomen dat er slijm **vervolg >>**

Inhoudsopgave

- > Kernboodschappen
- > Spinale musculaire atrofie
- > Symptomen
- > Diagnose
- > **Beleid**
 - > Algemeen beleid
 - > Specialistisch beleid
 - > Erfelijkheidsvoorlichting, preconceptieadvies en zwangerschap
 - > Laatste levensfase en overlijden
- > **Aandachtspunten voor de huisarts**
- > **Consultatie en verwijzing**
- > **Literatuurlijst**
- > **Bijlage Algemene aandachtspunten**
- > **Colofon**

Beleid

> Specialistisch beleid

- in de longen achterblijft en luchtweginfecties veroorzaakt. Ouders/verzorgers kunnen de techniek aangeleerd krijgen. Ademhalingsondersteuning kan een volgende stap zijn.
- **Orthesegebruik en rekoefeningen:** ortheses ondersteunen en/of corrigeren de spieren en gewrichten. Men kan denken aan orthopedisch schoeisel en inlays, spalken en korsetten. Voor behoud van functie is intensieve begeleiding gericht op het onderhoud van de bewegingsrange van de gewrichten van groot belang. Ook rekoefeningen spelen hierbij een belangrijke rol. Tips zijn te vinden in de brochure: *Kinderfysiotherapie en fysiotherapie bij SMA*, zie [Consultatie en verwijzing](#).
 - **Scoliose en kyfoscoliose monitoren en behandelen:** scolioseontwikkeling wordt vervolgd door de behandelend kinderarts, (kinder)revalidatiearts of (kinder)neuroloog. Bij aanwezige problemen van de zitbalans of een kyfotische zithouding kan de revalidatiearts een (niet-)rigide korset overwegen. Ernstige scoliose belemmert de zitbalans, de longfunctie en de voedingsinname en kan pijn geven. Bij progressie moet de indicatie tijdig worden gesteld en moet verwezen worden naar een (kinder)orthopeed. Goede en tijdige voorlichting over de operatie door de (kinder)orthopeed is van groot belang, ook over het postoperatief beloop en het mogelijke verlies van functie door een veranderde houding.

Inhoudsopgave

- > Kernboodschappen
- > Spinale musculaire atrofie
- > Symptomen
- > Diagnose
- > **Beleid**
 - > Algemeen beleid
 - > Specialistisch beleid
 - > Erfelijkheidsvoorlichting, preconceptieadvies en zwangerschap
 - > Laatste levensfase en overlijden
- > **Aandachtspunten voor de huisarts**
- > **Consultatie en verwijzing**
- > **Literatuurlijst**
- > **Bijlage Algemene aandachtspunten**
- > **Colofon**

Beleid

> Erfelijkheidsvoorlichting, preconceptieadvies en zwangerschap

Familieonderzoek

De neuroloog of klinisch geneticus bespreekt de erfelijkheidsaspecten van SMA met de patiënt en/of diens ouders/verzorgers. DNA-onderzoek kan het dragerschap bij ouders bevestigen. De neuroloog of klinisch geneticus kan ook adviseren over erfelijkheidsonderzoek bij andere familieleden en de mogelijke voordelen bespreken. De neuroloog of huisarts kan naar een klinisch geneticus verwijzen.

Kinderwens en preconceptioneel advies

De behandelend kinderarts/-neuroloog of de klinisch geneticus kan informeren over het risico op het doorgeven van de ziekte. Om welk type SMA het gaat en wat het beloop zou kunnen zijn, is niet te voorspellen. Er zijn uitgebreide mogelijkheden voor preventieve diagnostiek (preïmplantatie genetisch testen of (vroeg)diagnostiek door middel van een vlokkentest of vruchtwaterpunctie, zie hierna). De klinisch geneticus kan hierover adviseren.

Preïmplantatie genetische diagnostiek

Bij preïmplantatie genetisch testen (PGT) zal er een bevruchting via een ivf-procedure en embryoselectie plaatvinden op basis van de afwezigheid van de *SMN1*-deletie. Hierna worden één of twee

niet-aangedane embryo's teruggeplaatst in de baarmoeder. Deze procedure en de benodigde intakegesprekken vinden plaats in het MUMC+, zie *Consultatie en verwijzing*.

Prenatale diagnostiek

Ouders kunnen in de zwangerschap laten onderzoeken of de foetus SMA heeft door middel van een vlokkentest bij 11-12 weken zwangerschap. Een vruchtwaterpunctie bij ongeveer 15 weken zwangerschap is ook mogelijk.

SMA en kindwens

Wanneer een vrouwelijke patiënt met SMA een kindwens heeft, is het van belang dat zij vóór conceptie voor advies verwezen wordt naar een neuroloog, gynaecoloog én klinisch geneticus in een umc. Die specialisten kunnen de zwangerschaps- en partusrisico's voor de patiënte en het risico op het krijgen van een kind met SMA aangeven. Een mogelijk toekomstige vader met SMA kan bij de klinisch geneticus terecht voor preconceptieadvies. Kinderen van patiënten met SMA zijn in principe altijd drager.

Inhoudsopgave

- > Kernboodschappen
- > Spinale musculaire atrofie
- > Symptomen
- > Diagnose
- > **Beleid**
 - > Algemeen beleid
 - > Specialistisch beleid
 - > Erfelijkheidsvoorlichting, preconceptieadvies en zwangerschap
 - > Laatste levensfase en overlijden
- > **Aandachtspunten voor de huisarts**
- > **Consultatie en verwijzing**
- > **Literatuurlijst**
- > **Bijlage Algemene aandachtspunten**
- > **Colofon**

Beleid

> Laatste levensfase en overlijden

Ondanks de beschikbaarheid van ziekte-modulerende therapieën zijn er nog steeds kinderen met SMA die komen te overlijden door (comorbiditeit van) SMA of omdat zij niet in aanmerking komen voor behandeling. Ouders/verzorgers willen de tijd die rest voor hun kind vaak zo aangenaam mogelijk maken. Het palliatieve traject wordt begeleid door het Kinder Comfort Team van het betrokken ziekenhuis in samenwerking met de huisarts. De meeste ouders/verzorgers waarderen het enorm als de huisarts het gezin aandachtig begeleidt tijdens en na deze moeilijke periode.

Ook oudere kinderen met SMA en volwassen patiënten met ernstiger zwakte van bulbaire en ademhalingspijpen lopen een verhoogd risico jonger te overlijden. Over het algemeen draagt de specialist op het moment dat dat nodig is, de zorg over aan de huisarts. Daarna coördineert de huisarts de palliatieve zorg voor de patiënt en het gezin. Begeleiding is gericht op het behoud van autonomie bij vaak volledige afhankelijkheid in alle aspecten van het dagelijks functioneren. Daarbij hoort ook autonomie in het maken van keuzes over hoe er in bepaalde situaties gehandeld

wordt, wat de rol is van bijvoorbeeld het thuiszorgteam en het opstellen van een wilsverklaring. Voor adviezen over wat de huisarts kan bespreken, zie [Aandachtspunten voor de huisarts](#).

In de laatste levensfase is levensverlenging ondergeschikt aan symptoombehandeling. Rusteloosheid, angst, pijn en dyspneu zijn de klachten die de meeste aandacht moeten vragen. Soms helpt toediening van zuurstof ter palliatie. Bij twijfel over behandeling kan advies gevraagd worden aan de in spierziekten gespecialiseerde revalidatiearts of het SMA Centrum Nederland. Indien de patiënt of ouders/verzorgers dit wensen, geeft het CTB adviezen over de wijze waarop kan worden afgebouwd met beademing en over aanvullende medicatie ter behandeling van symptomen van verminderde ademhaling, zie [Consultatie en verwijzing](#).

Inhoudsopgave

- > Kernboodschappen
- > Spinale musculaire atrofie
- > Symptomen
- > Diagnose
- > Beleid
 - > Algemeen beleid
 - > Specialistisch beleid
 - > Erfelijkheidsvoorlichting, preconceptieadvies en zwangerschap
 - > Laatste levensfase en overlijden
- > Aandachtspunten voor de huisarts
- > Consultatie en verwijzing
- > Literatuurlijst
- > Bijlage Algemene aandachtspunten
- > Colofon

Aandachtspunten voor de huisarts

Hielprikscreening

Neem bij een afwijkende uitslag van de hielprikscreening nog dezelfde dag contact op met het SMA Centrum Nederland voor vervolgonderzoek om SMA met zekerheid vast te stellen en zo nodig snel te starten met behandeling, zie *Consultatie en verwijzing*. Informeer de ouders/verzorgers.

Klinische verdenking op SMA bij negatieve testuitslag

Verwijs ook zo spoedig mogelijk naar het SMA Centrum Nederland bij een klinische verdenking op SMA en een (eerdere) normale *SMN1*-gen- of hielprikscreeningsuitslag, in verband met het mogelijk missen van een heterozygote *SMN1*-afwijking. Zie *Consultatie en verwijzing* en *Diagnose*.

Ziekte-modulerende therapieën

Verwijs naar het SMA Centrum Nederland voor toegang tot therapieën gericht op het SMN-eiwit, voor recente ontwikkelingen, actuele informatie over vergoeding en voor advies over wat betrokkenen van de therapie mogen verwachten. Zie *Consultatie en verwijzing* en *Medicamenteuze behandeling*.

Veranderende prognose

Wees u ervan bewust dat betrokkenen door de komst van therapie hoop hebben op een toekomst, maar dat die toekomst tegelijkertijd erg onzeker is, onder meer doordat de (middel)-langetermijneffecten en de effecten bij oudere kinderen en volwassenen met SMA (nog) niet alle duidelijk zijn, zie *Medicamenteuze behandeling*.

SMA-gerelateerde klachten bij de huisarts

Mensen met SMA staan voor behandeling en begeleiding onder regelmatige controle van de (gespecialiseerd) kinderarts, (kinder)neuroloog en/of (kinder)revalidatiearts van het SMA Centrum Nederland, een ander academisch ziekenhuis of een spierziektorevalidatieteam. Soms is ook een centrum voor thuisbeademing (CTB) betrokken. Mogelijk zal de patiënt met SMA-gerelateerde lichamelijke problemen ook bij de huisarts aankloppen. Hierna staat per probleem beschreven hoe te handelen.

Luchtweginfecties

Behandel luchtweginfecties, zo nodig in overleg met de specialist, eerder dan gebruikelijk (al na 1-2 dag(en) koorts) met antibiotica en/of antivirale middelen. De kans op dit soort infecties is verhoogd, evenals de kans op een relatief ernstig verloop. Complicaties kunnen ontstaan bij (subklinische) respiratoire insufficiëntie en verminderde hoestkracht. Een virale bovenste luchtweginfectie kan snel tot een pneumonie leiden. Daarnaast geeft bulbair zwakte een verhoogde kans op een aspiratiepneumonie. Wees u ervan bewust dat verhoogde ademarbeid niet altijd goed zichtbaar is. Een lage saturatie kan wijzen op hypoventilatie of slijmstase.

Nachtelijke hypoventilatie

Wees alert op symptomen van (nachtelijke) hypoventilatie, zoals ochtendhoofdpijn, moeheid, moeite met slapen 's nachts, tussendoor wakker worden om te plassen, slechte concentratie en slaperigheid overdag. Deze klachten zijn een indicatie voor overleg **vervolg >>**

Inhoudsopgave

- > Kernboodschappen
- > Spinale musculaire atrofie
- > Symptomen
- > Diagnose
- > Beleid
 - > Algemeen beleid
 - > Specialistisch beleid
 - > Erfelijkheidsvoorlichting, preconceptieadvies en zwangerschap
 - > Laatste levensfase en overlijden
- > **Aandachtspunten voor de huisarts**
- > Consultatie en verwijzing
- > Literatuurlijst
- > Bijlage Algemene aandachtspunten
- > Colofon

Aandachtspunten voor de huisarts

met de behandelend specialist of een CTB, zie [Consultatie en verwijzing](#).

Kauw- en slikproblemen

Ondergewicht, recidiverende luchtweginfecties en hoestklachten tijdens of na het eten of drinken kunnen een teken zijn van kauw- en slikproblemen en (stille) aspiratie. Verwijs laagdrempelig naar de diëtist en logopedist van het revalidatieteam voor advies, eventueel via de coördinerend specialist.

Obstipatie

Een regelmatige stoelgang kan bij SMA-patiënten belemmerd worden door verminderde buikspierkracht en door inactiviteit. Bij ernstige obstipatie is de beweeglijkheid van het diafragma afgenomen, wat (extra) ademhalingsproblemen kan geven. Behandel met laxantia volgens de [NHG-Standaard Obstipatie](#) of de [NVK-richtlijn Obstipatie bij kinderen](#), zie [Consultatie en verwijzing](#).

Gewichtsveranderingen

Door kauw- en slikproblemen en door zwakte van de armen kost het eten veel moeite, met ongewenst gewichtsverlies tot gevolg. Niet of onvoldoende behandelde chronische respiratoire insufficiëntie kan ook tot gewichtsverlies leiden. Een deel van de patiënten heeft juist overgewicht. Afvallen om op een gezond gewicht uit te komen, gaat vaak erg lastig, dus preventie is essentieel.

Pijn

Probeer bij voorkeur in overleg met de behandelend specialist/revalidatiearts de oorzaak van de pijn te achterhalen (bijvoorbeeld zenuwpijn door lokale compressie bij veranderde houding of

ondersteuning of radiculare pijn). Naast het geven van pijnstilling (volgens de [NHG-Standaard Pijn](#)) is het belangrijk ook de oorzaak van de pijn te bestrijden, bijvoorbeeld met fysiotherapie bij contracturen en met ergotherapie, gebruik van hulpmiddelen en/of fysiotherapie bij overbelasting van de spieren.

Decubitus

Overleg bij het (vermoeden op het) ontstaan van decubitus op korte termijn met het revalidatieteam om de oorzaak van de decubitus (zoals een niet goed passende spalk of drukpunten in de rolstoel) te analyseren en aan te passen. Verder is reguliere wondzorg aangewezen (zie de [NHG-Standaard Decubitus](#)).

Osteoporose

Bij een bewezen vitamine D-deficiëntie in het serum is suppletie van vitamine D met of zonder calcium geïndiceerd. Bij fracturen dient de behandelaar laagdrempelig te zorgen voor verdere analyse naar de aanwezigheid en ernst van de osteoporose en eventuele aanvullende behandeling.

Hypokaliëmie

Agressieve (orale) suppletie is waarschijnlijk niet zinvol: SMA-patiënten plassen extra kalium gewoon weer uit. Behandel daarom pas bij een waarde van <3.0mmol/L (in plaats van <3,6 mmol/L) of wanneer hypokaliëmie klachten veroorzaakt.

Psychosociale begeleiding

Een psycholoog of maatschappelijk werker, bij voorkeur verbonden aan een gespecialiseerd revalidatiecentrum, kan de begeleiding op zich nemen. Zie [Consultatie en verwijzing](#). De meeste betrokkenen waarderen het enorm als ook de huisarts af en toe contact opneemt om te vragen hoe het gaat en de patiënt [vervolg >>](#)

Inhoudsopgave

- > Kernboodschappen
- > Spinale musculaire atrofie
- > Symptomen
- > Diagnose
- > Beleid
 - > Algemeen beleid
 - > Specialistisch beleid
 - > Erfelijkheidsvoorlichting, preconceptieadvies en zwangerschap
 - > Laatste levensfase en overlijden
- > Aandachtspunten voor de huisarts
- > Consultatie en verwijzing
- > Literatuurlijst
- > Bijlage Algemene aandachtspunten
- > Colofon

Aandachtspunten voor de huisarts

aandachtig begeleidt, met name in de eerste periode(n) na de diagnose of bij acute of chronische achteruitgang. Stimuleer de patiënt om zelf aan de bel te trekken als er iets in de situatie verandert en bedenk dat psychosociale begeleiding ook nodig kan zijn als klachten uitblijven (bijvoorbeeld bij presymptomatische patiënten). Ook dat kan tot grote onzekerheid en stress leiden.

Begeleiding rond het levenseinde

Begeleid het gezin, de ouders/verzorgers, partner of andere betrokkenen aandachtig tijdens de palliatieve fase en na het overlijden. Zie *Laatste levensfase en overlijden*. Bespreek tijdig hoe (ouders/verzorgers van de) patiënt willen dat in bepaalde situaties gehandeld wordt en wat de rol is van bijvoorbeeld het thuiszorgteam. Bespreek of er wel of niet gereanimeerd mag worden en of (non-)invasieve beademing of opname in het ziekenhuis (alsnog) een optie is. Vraag ook naar wensen, overdenkingen of angsten met betrekking tot het levenseinde. Het advies, ook van de KNMG, is om dit alles goed vast te leggen. Over het algemeen gaat het om een proces waar meerdere gesprekken voor nodig zijn. Meer informatie is te vinden op de website van de KNMG en op Thuisarts.nl, zie *Consultatie en verwijzing*.

Inschakelen van professionele zorg

Wees er alert op of er tijdig voldoende professionele zorg wordt ingeschakeld. Voor de familie of andere naasten kan de verzorging een (te) grote belasting gaan vormen en zij moeten af en toe afstand kunnen nemen van hun zorgtaken.

Eigen regie

Volwassenen met SMA leiden over het algemeen een zelfstandig en actief leven. Zij hechten er belang aan zelf de regie te hebben over hun leven en zorg, ook (juist) als zij lichamelijk steeds meer afhankelijk worden van professionele zorg. Voor ouders/verzorgers

van een kind met SMA is het belangrijk te kunnen kiezen welke behandeling bij hen of hun gezin past. Bespreek zo nodig wat hierin mogelijk is en/of verwijs naar het revalidatiecentrum, maatschappelijk werk, onafhankelijke cliëntondersteuning en/of vrijwilligersorganisaties, zie *Consultatie en verwijzing*.

Sociaal isolement

Zowel het gezin als de patiënt heeft een verhoogde kans om in een sociaal isolement te komen. Vraag wanneer mogelijk naar de huidige situatie en schakel indien nodig hulp in via bijvoorbeeld het revalidatiecentrum en/of het maatschappelijk werk, onafhankelijke cliëntondersteuning en/of vrijwilligersorganisaties, zie *Consultatie en verwijzing*.

Omgang en communicatie

Sommige patiënten zijn nog maar nauwelijks te verstaan. Gebruikelijke omgangsvormen veranderen daardoor echter niet. Verwijs zo nodig naar de logopedist van het spierziektorevalidatieteam of bespreek de mogelijkheid om gebruik te maken van een spraakcomputer, zie *Consultatie en Verwijzing*.

Vaccinatie

Voor kinderen wordt het Rijksvaccinatieprogramma geadviseerd en daarnaast de griepvaccinatie en het (23-valente) pneumokokkenvaccin. Voor coronavaccinaties geldt het RIVM-advies. Bij volwassenen zijn de griepvaccinatie, pneumokokkenvaccinatie en coronavaccinaties geïndiceerd, gezien de nadelige effecten van een luchtweginfectie en het gemak waarmee bacteriële superinfecties kunnen ontstaan.

Bedrust

Langdurige inactiviteit wordt niet aanbevolen bij SMA. Bedrust leidt tot een versnelde afname van de spierkracht. Wees daarom **vervolg >>**

Inhoudsopgave

- > Kernboodschappen
- > Spinale musculaire atrofie
- > Symptomen
- > Diagnose
- > Beleid
 - > Algemeen beleid
 - > Specialistisch beleid
 - > Erfelijkheidsvoorlichting, preconceptieadvies en zwangerschap
 - > Laatste levensfase en overlijden
- > Aandachtspunten voor de huisarts
- > Consultatie en verwijzing
- > Literatuurlijst
- > Bijlage Algemene aandachtspunten
- > Colofon

Aandachtspunten voor de huisarts

alert op het zo spoedig mogelijk activeren en revalideren na een (onoverkomelijke) periode van bedrust bij ziekte of na een operatie.

Tandheelkundige zorg

Mondzorg vereist aparte aandacht. Door zwakte van de armspieren en progressieve beperking van de mondopening kan de mond- en gebitsverzorging niet optimaal plaatsvinden. Een mondhygiëniste kan hierbij ondersteunen. De behandelend specialist verwijst hiervoor naar (bijzondere) tandheelkundige zorg van een academisch ziekenhuis, zie [Consultatie en Verwijzing](#).

Groei naar zelfstandigheid

Goede begeleiding op het gebied van opvoeding, schoolkeuze en progressie van de ziekte is noodzakelijk om het oudere kind en zeker de jongvolwassene zelfstandigheid te laten ontwikkelen. Hiervoor zijn de onafhankelijke cliëntondersteuner en maatschappelijk werker van het revalidatiecentrum de beste aanspreekpunten, zie [Consultatie en Verwijzing](#).

Zelfstandig wonen

Thuiswonen kan lang mogelijk zijn met inzet van thuiszorg of pgb-hulpverleners (zie hierna). Wanneer een aangepaste woonvorm gewenst is, is het van belang om tijdig een plaats aan te vragen in verband met wachtlijsten. De maatschappelijk werker, bij voorkeur met kennis van spierziekten, kan adviseren. Zie [Consultatie en Verwijzing](#).

Voorzieningen en aanpassingen

Geïndividualiseerde aanpassingen en voorzieningen zijn noodzakelijk. De huisarts kan, eventueel in overleg met de revalidatiearts, de (ouders/verzorgers van) de patiënt wijzen op hulp binnen het sociaal domein: mogelijke vergoedingen,

tegemoetkomingen, het persoonsgebonden budget (pgb) en zorg in natura (via een thuiszorgorganisatie). Onafhankelijke cliëntondersteuners kunnen hierbij ook ondersteuning bieden, zie [Consultatie en Verwijzing](#).

Patiëntenvereniging

Over het algemeen hebben patiënten (en hun ouders/verzorgers en andere naasten) veel baat bij de informatie en het lotgenotencontact van Spierziekten Nederland. Deze vereniging beschikt ook over namen van in spierziekten gespecialiseerde (para)medici. Zie [Consultatie en Verwijzing](#).

Waarschuwingen en voorzorgen

- Bij acute situaties wijkt het medisch handelen bij mensen met SMA op bepaalde gebieden af van reguliere spoedhulp. Aandachtspunten staan op de alertkaart SMA op spoed.spierziekten.nl. Daar staat ook een SOS-kaart met de meest relevante medische informatie en ruimte voor o.a. contactinformatie, zie [Consultatie en Verwijzing](#). Raad patiënten aan deze SOS-kaart altijd bij zich te dragen.
- Pas op met medicatie die van **invloed is op de ademhaling** (zoals benzodiazepines) en overleg zo nodig met de gespecialiseerd neuroloog/revalidatiearts of het CTB, zie [Consultatie en Verwijzing](#).
- Pas op met het voorschrijven van **anticholinergica**. Die kunnen spierzwakte systemisch of lokaal verergeren. Overleg zo nodig met de gespecialiseerd neuroloog of revalidatiearts, zie [Consultatie en Verwijzing](#).

[vervolg >>](#)



Inhoudsopgave

- > Kernboodschappen
- > Spinale musculaire atrofie
- > Symptomen
- > Diagnose
- > Beleid
 - > Algemeen beleid
 - > Specialistisch beleid
 - > Erfelijkheidsvoorlichting, preconceptieadvies en zwangerschap
 - > Laatste levensfase en overlijden
- > Aandachtspunten voor de huisarts
- > Consultatie en verwijzing
- > Literatuurlijst
- > Bijlage Algemene aandachtspunten
- > Colofon

Aandachtspunten voor de huisarts

- Wees er bij contracturen van de kaakspieren van bewust dat **orale intubatie** belemmerd kan worden, of in ernstige gevallen in het geheel niet mogelijk is.
- Wees u bewust van de noodzaak van preoperatief onderzoek voorafgaand aan invasieve ingrepen om bloedingen en bloedingscomplicaties door een **verhoogde bloedingsneiging** te voorkomen.
- Met name patiënten met SMA type 1 en 2 kunnen een **verminderde vastentolerantie** hebben waarbij in korte tijd (in de loop van uren) ernstige hypoglycemieën kunnen ontstaan. Voldoende (preventieve) glucosetoediening oraal of intraveneus bij vasten of verminderde intake bij braken en/of diarree kan helpen om ernstige ziekte door metabole ontregeling te voorkomen.
- Wees er bij vragen omtrent de **nierfunctie** alert op dat deze bij patiënten met SMA door de spieratrofie niet goed te beoordelen of te volgen is met de reguliere berekening van de eGFR aan de hand van het serumcreatininegehalte. Kies voor een bepaling van de eGFR op basis van cystatine C of overleg met het SMA Centrum Nederland, zie *Consultatie en Verwijzing*.

Inhoudsopgave

- > Kernboodschappen
- > Spinale musculaire atrofie
- > Symptomen
- > Diagnose
- > Beleid
 - > Algemeen beleid
 - > Specialistisch beleid
 - > Erfelijkheidsvoorlichting, preconceptieadvies en zwangerschap
 - > Laatste levensfase en overlijden
- > Aandachtspunten voor de huisarts
- > Consultatie en verwijzing
- > Literatuurlijst
- > Bijlage Algemene aandachtspunten
- > Colofon

Consultatie en verwijzing

Nuttige adressen

SMA Centrum Nederland

Het expertisecentrum voor SMA is gevestigd in het UMC Utrecht en in het Spieren voor Spieren Kindercentrum in het Wilhelmina Kinderziekenhuis (onderdeel van het UMC Utrecht). Door middel van onderzoek naar meerdere facetten van SMA wordt de kennis over het beloop, de prognose en de behandeling van kinderen en volwassenen met SMA steeds groter. Het SMA Centrum Nederland kan geconsulteerd worden voor adviezen over diagnostiek, behandeling en begeleiding en voor informatie over recente ontwikkelingen in het wetenschappelijk (medicijn)onderzoek. Zie www.smaonderzoek.nl.

Diagnostiek

De neuromusculaire centra in de umc's* beschikken over actuele kennis op het gebied van diagnostiek van neuromusculaire ziekten.

Behandeling en begeleiding

Revalidatie-instellingen met ervaring met neuromusculaire aandoeningen* beschikken over een multidisciplinair revalidatieteam (met o.a. een fysio- en ergotherapeut, logopedist, diëtist en psychosociaal medewerker) dat aangestuurd wordt door een in neuromusculaire ziekten gespecialiseerde revalidatiearts. Zo'n team heeft veel kennis van en ervaring met de behandeling en begeleiding van mensen met een neuromusculaire ziekte.

Ademhalingsondersteuning

Expertise op het gebied van ademhalingsondersteuning is aanwezig bij de verschillende centra voor thuisbeademing (CTB's)*.

Palliatieve zorg en consultatie

Voor informatie en advies kunnen huisartsen terecht bij kaderartsen palliatieve zorg en gebruikmaken van het **NHG Dossier Palliatieve zorg**, zie *Relevante richtlijnen en brochures*.

Spierziekten Nederland

Bij deze patiëntenvereniging is veel kennis over neuromusculaire ziekten, waaronder SMA, beschikbaar. Spierziekten Nederland biedt informatie voor patiënten én voor hulpverleners en stimuleert lotgenotencontact. Ook kan Spierziekten Nederland advies geven over het zorgtraject en kent ze de in neuromusculaire ziekten gespecialiseerde (para)medici in Nederland. Zie www.spierziekten.nl.

Erfelijkheid

Voor erfelijkheidsonderzoek en advies kan men terecht bij één van de klinisch genetische centra verbonden aan de umc's*.

Onafhankelijke cliëntondersteuning

Via de gemeente kan contact opgenomen worden met onafhankelijke cliëntondersteuning voor informatie, advies en/of praktische ondersteuning bij het regelen van zorg en ondersteuning. De grootste aanbieder is de organisatie MEE, zie www.mee.nl.

*Actuele adresgegevens zijn beschikbaar via de *Zorgwijzer van Spierziekten Nederland*. Zie www.spierziekten.nl/zorgwijzer.

vervolg >>



Inhoudsopgave

- > Kernboodschappen
- > Spinale musculaire atrofie
- > Symptomen
- > Diagnose
- > Beleid
 - > Algemeen beleid
 - > Specialistisch beleid
 - > Erfelijkheidsvoorlichting, preconceptieadvies en zwangerschap
 - > Laatste levensfase en overlijden
- > Aandachtspunten voor de huisarts
- > Consultatie en verwijzing
- > Literatuurlijst
- > Bijlage Algemene aandachtspunten
- > Colofon

Consultatie en verwijzing

Relevante websites

- www.smaonderzoek.nl Informatie van het SMA Centrum Nederland, o.a. over medicijnen en ontwikkelingen in onderzoek.
- www.spierziekten.nl Website van de patiëntenvereniging Spierziekten Nederland met achtergrondinformatie - ook voor hulpverleners - over SMA, zorg, wetten en regels en mogelijkheden tot contact met lotgenoten.
 - www.spierziekten.nl/zorgwijzer Overzicht van adressen van gespecialiseerde centra/hulpverleners.
 - spoed.spierziekten.nl met alert- en SOS-kaarten over het medisch handelen in spoedsituaties bij SMA.
- www.levenmetsma.nl Website met een gesprekskaart voor inzicht en overzicht in de behoeftes van psychosociale zorg voor mensen met SMA en hun naasten, een netwerkkaart om een overzicht te maken van de beschikbare zorg en een informatiekaart met links en informatie over leven met een chronische aandoening.
- www.dietistenvoorspierziekten.nl Informatie over voeding en slikken bij spierziekten.
- Websites over (vrijwilligers)hulp en hulpmiddelen: www.regeltante.nl/hoe-werkt-het, www.wehelpen.nl, hulpmiddelen.spierziekten.nl.
- Websites met informatie over erfelijkheid en erfelijke aandoeningen: www.erfelijkheid.nl, www.orpha.net.
- Website over de wet Passend Onderwijs: www.passendonderwijs.nl.
- Website over SMA in de hielprik: www.draaiboekhielprik-screening.rivm.nl/spinale-musculaire-atrofie.

Relevante richtlijnen en brochures

- Behandelrichtlijn SMA type 1 (2018) via www.richtlijnen.nl/richtlijn/spinale_musculaire_atrofie_sma_type_1.

- Brochure *Behandeling en begeleiding van kinderen met SMA type 1*, informatie voor de kinderarts en kinderneuroloog op basis van de richtlijn SMA type 1. Spierziekten Nederland, NVK en NVKN (Baarn 2018). Gratis te downloaden via www.spierziekten.nl/overzicht/spinale-spietatrofie-type-1/informeer-de-hulpverlener.
- Brochure *Kinderfysiotherapie en fysiotherapie bij SMA*, Spierziekten Nederland en KNGF, Baarn (2017), gratis te downloaden via www.spierziekten.nl/overzicht/spinale-spietatrofie-type-1/informeer-de-hulpverlener.
- Folder *Spinale musculaire atrofie (SMA)*, bestelnummer K006, Spierziekten Nederland, Baarn 2022. Gratis te downloaden via www.spierziekten.nl, tabbladen 'Spierziekten' en 'Spinale spieratrofie, algemeen'.
- NHG-Dossier *Palliatieve zorg / levenseinde*: www.nhg.org/actueel/dossiers/dossier-palliatieve-zorg.
- NHG-Richtlijn *Decubitus* via richtlijnen.nhg.org/standaarden/decubitus.
- NHG-Standaard *Obstipatie*: richtlijnen.nhg.org/standaarden/obstipatie.
- NHG-Richtlijn *Pijn* via richtlijnen.nhg.org/standaarden/pijn.
- NVK-Richtlijn *Obstipatie bij kinderen*: www.richtlijnen.nl/richtlijn/obstipatie_bij_kinderen_van_0_tot_18_jaar.
- Patiëntenbrochure *Spinale musculaire atrofie (typen 0 t/m 4). Diagnose en behandeling*. Spierziekten Nederland 2018, bestelnummer D014. Te bestellen via www.spierziekten.nl/shop. Leden krijgen de brochure gratis thuisgestuurd en kunnen deze online inzien via hun persoonlijke pagina.

Inhoudsopgave

- > Kernboodschappen
- > Spinale musculaire atrofie
- > Symptomen
- > Diagnose
- > Beleid
 - > Algemeen beleid
 - > Specialistisch beleid
 - > Erfelijkheidsvoorlichting, preconceptieadvies en zwangerschap
 - > Laatste levensfase en overlijden
- > Aandachtspunten voor de huisarts
- > Consultatie en verwijzing
- > Literatuurlijst
- > Bijlage Algemene aandachtspunten
- > Colofon

Literatuurlijst

1. Baranello G. et al. Risdiplam in Type 1 Spinal Muscular Atrophy. *N Engl J Med.* 2021;384(10):915-23.
2. Finkel R.S. et al. Diagnosis and management of spinal muscular atrophy: Part 2: Pulmonary and acute care; medications, supplements and immunizations; other organ systems; and ethics. *Neuromuscul Disord.* 2018;28(3):197-207.
3. Finkel R.S. et al. Nusinersen versus Sham Control in Infantile-Onset Spinal Muscular Atrophy. *N Engl J Med.* 2017;377(18):1723-32.
4. Mendell J.R. et al. Five-Year Extension Results of the Phase 1 START Trial of Onasemnogene Apeparovvec in Spinal Muscular Atrophy. *JAMA Neurol.* 2021;78(7):834-41.
5. Mercuri E. et al. Diagnosis and management of spinal muscular atrophy: Part 1: Recommendations for diagnosis, rehabilitation, orthopedic and nutritional care. *Neuromuscul Disord.* 2018;28(2):103-15.
6. Mercuri E. et al. Nusinersen versus Sham Control in Later-Onset Spinal Muscular Atrophy. *N Engl J Med.* 2018;378(7):625-35.
7. Mercuri E. et al. Safety and efficacy of once-daily risdiplam in type 2 and non-ambulant type 3 spinal muscular atrophy (SUNFISH part 2): a phase 3, double-blind, randomised, placebo-controlled trial. *Lancet Neurol.* 2022;21(1):42-52.
8. Rouzier C. et al, Molecular diagnosis and genetic counseling for spinal muscular atrophy (SMA), *Archives de Pédiatrie*, Volume 27, Issue 7, Supplement, 2020 (www.sciencedirect.com/science/article/pii/S0929693X20302700).
9. Stam M. et al. Randomized double-blind placebo-controlled crossover trial with pyridostigmine in spinal muscular atrophy types 2-4. *Brain Commun.* 2022 Dec 9;5(1):fcac324. doi: 10.1093/braincomms/fcac324. eCollection 2023.
10. Wadman R.I. et al. Behandeling van kinderen en volwassenen met SMA. Ondersteunende en therapeutische behandeling van kinderen en volwassenen met spinale spieratrofie. *Nascholingsartikel Nervus (7:2) (juni 2022).*
11. Wadman R.I. et al. Drug treatment for spinal muscular atrophy type I. *Cochrane Database Syst Rev.* 2019;12:CD006281.
12. Wadman R.I. et al. Drug treatment for spinal muscular atrophy types II and III. *Cochrane Database Syst Rev.* 2020;1:CD006282.
13. Wadman R.I. et al. Nusinersen (Spinraza): behandeling voor spinale spieratrofie (SMA), *TNN* (aug 2020).

Inhoudsopgave

- > Kernboodschappen
- > Spinale musculaire atrofie
- > Symptomen
- > Diagnose
- > Beleid
 - > Algemeen beleid
 - > Specialistisch beleid
 - > Erfelijkheidsvoorlichting, preconceptieadvies en zwangerschap
 - > Laatste levensfase en overlijden
- > Aandachtspunten voor de huisarts
- > Consultatie en verwijzing
- > Literatuurlijst
- > Bijlage Algemene aandachtspunten
- > Colofon

Bijlage Algemene aandachtspunten

Deze aandachtspunten zijn van toepassing op de zorg voor patiënten met een zeldzame aandoening. Afhankelijk van het ziektebeeld is de betrokkenheid van de huisarts meer of minder uitgebreid.

Na het stellen van de diagnose

- Het verdient aanbeveling om contact op te nemen met de patiënt binnen enkele dagen na het stellen van de diagnose.
- Overweeg het traject voorafgaand aan het stellen van de diagnose met de patiënt te bespreken. Bespreek ook de eventuele invloed hiervan op de arts-patiëntrelatie.
- Probeer na te gaan na in hoeverre de patiënt en naasten de diagnose verwerkt en geaccepteerd hebben. Houd hier aandacht voor in het beloop van de ziekte, vooral bij achteruitgang.

Organisatie van zorg

- Eenduidige afspraken over het behandeltraject, de samenwerking en de overdracht zijn belangrijk. Het moet duidelijk zijn wie verantwoordelijk is voor welk deel van de zorg en voor de patiënt moet duidelijk zijn wie het aanspreekpunt is bij problemen.
- Bespreek wie de regiebehandelaar en eerste aanspreekpunt is van de gezondheidsproblemen die gerelateerd zijn aan de aandoening. Bespreek de verwachtingen van de patiënt ten aanzien van de huisarts. Hoe loopt de communicatie en wat kan de huisarts de patiënt bieden? Stel zo nodig verwachtingen bij.

- Stel de regiebehandelaar op de hoogte van ontwikkelingen die van belang kunnen zijn, maak bij voorkeur gebruik van de [HASP-richtlijn](#).
- Draag zorg voor een overdracht naar de huisartsenpost met daarin de diagnose, mogelijke complicaties en andere specifieke aandachtspunten die relevant kunnen zijn (zie Aandachtspunten in desbetreffende huisartsenbrochure).

Medische begeleiding

- Behandel klachten die niet gerelateerd zijn aan de aandoening, tenzij anders afgesproken met de regiebehandelaar. Indien de relatie tussen de klachten en de aandoening onduidelijk is, overleg met de behandelend arts/regiebehandelaar.
- Zorg dat u kennis heeft van de effecten van de aandoening op andere klachten of behandelingen (zie Aandachtspunten in desbetreffende huisartsenbrochure). Overleg bij twijfel met de behandelend arts/regiebehandelaar.
- Overleg bij vermoeden van een complicatie met de behandelend arts/regiebehandelaar.

Inhoudsopgave

- > Kernboodschappen
- > Spinale musculaire atrofie
- > Symptomen
- > Diagnose
- > Beleid
 - > Algemeen beleid
 - > Specialistisch beleid
 - > Erfelijkheidsvoorlichting, preconceptieadvies en zwangerschap
 - > Laatste levensfase en overlijden
- > Aandachtspunten voor de huisarts
- > Consultatie en verwijzing
- > Literatuurlijst
- > Bijlage Algemene aandachtspunten
- > Colofon

Colofon

Deze brochure is tot stand gekomen door een samenwerkingsverband tussen Spierziekten Nederland, de Patiëntenkoepel voor zeldzame en genetische aandoeningen (**VSOP**) en het Nederlands Huisartsen Genootschap (**NHG**). Deze brochure maakt deel uit van een reeks informatiebrochures voor de huisarts over zeldzame aandoeningen. Deze zijn te downloaden via www.nhg.org/thema/zeldzame-ziekten en www.vsop.nl en www.zichtopzeldzaam.nl/documenten. Mocht u een brochure willen bestellen, dan kunt u hierover contact opnemen met de betreffende patiëntenvereniging.

De tekst is met zorg samengesteld op basis van de actuele informatie vanuit medisch-wetenschappelijke literatuur en expert opinion. Bij twijfel of patiënt-gerelateerde vragen: neem contact op met de behandelaar of met de regievoerend arts.

Spierziekten Nederland

Telefoon: 035 548 04 80
E-mail: mail@spierziekten.nl
www.spierziekten.nl

VSOP-Patiëntenkoepel voor zeldzame en genetische aandoeningen

Telefoon: 035 603 40 40
E-mail: vsop@vsop.nl
www.vsop.nl

Nederlands Huisartsen Genootschap (NHG)

Telefoon: 088 506 55 00
E-mail: info@nhg.org
www.nhg.org

vervolg >>



Inhoudsopgave

- > **Kernboodschappen**
- > **Spinale musculaire atrofie**
- > **Symptomen**
- > **Diagnose**
- > **Beleid**
 - > Algemeen beleid
 - > Specialistisch beleid
 - > Erfelijkheidsvoorlichting, preconceptieadvies en zwangerschap
 - > Laatste levensfase en overlijden
- > **Aandachtspunten voor de huisarts**
- > **Consultatie en verwijzing**
- > **Literatuurlijst**
- > **Bijlage Algemene aandachtspunten**
- > **Colofon**

Colofon

Redactie

Auteur: J.E. Blaakmeer, MSc, medewerker Communicatie, Spierziekten Nederland.

Bijdragen en adviezen:

- L. Boelman, huisarts, Nederlands Huisartsen Genootschap (NHG);
- dr. R. de Haas, medewerker medicijnontwikkeling Spierziekten Nederland;
- dr. A.M.C. Horemans, hoofd Kwaliteit van Zorg, Spierziekten Nederland;
- I.L.B. Oude Lansink, MSc, kinderrevalidatiearts, UMC Utrecht en Spieren voor Spieren Kindercentrum Utrecht;
- dr. E.S. Veldhoen, kinderarts-intensivist Wilhelmina Kinderziekenhuis UMC Utrecht;
- dr. R.I. Wadman, neuroloog, UMC Utrecht en Spieren voor Spieren Kindercentrum Utrecht.

De tekst is becommentarieerd door diverse patiënten.

Ontwerp en opmaak

LMcc, Lucienne Meijer, Leusden

Baarn, 2023

