

Geachte huisarts,

U ontvangt deze brief omdat uw patiënt (of diens kind) de zeldzame aandoening spinale musculaire atrofie (SMA) heeft. SMA is een aandoening die gekenmerkt wordt door progressieve spierzwakte en -atrofie met als mogelijke gevolgen onder meer: contracturen, scoliose, zwakte van ademhalingspijpen en problemen met slikken.

Het NHG en Spierziekten Nederland ontwikkelden gezamenlijk een digitale brochure over deze aandoening, speciaal voor huisartsen. U vindt deze digitale brochure op [www.nhg.org](http://www.nhg.org) en [www.spierziekten.nl](http://www.spierziekten.nl).



U kunt ook de QR-code scannen die hiernaast staat.

De digitale brochure bevat praktische handvatten voor de huisartsgeneeskundige behandeling en begeleiding van uw patiënt met SMA en zijn naasten.

Het is belangrijk om de zorgcoördinatie af te stemmen op de behoefte van uw patiënt en hierover te overleggen met de patiënt en een gespecialiseerde behandelaar. Voor informatie over behandelcentra kunt u contact opnemen met Spierziekten Nederland, of kijk op [www.spierziekten.nl/zorgwijzer](http://www.spierziekten.nl/zorgwijzer).

Het is nuttig om de digitale brochure ook bij uw doktersassistente, praktijkverpleegkundige, de huisartsenpost en andere betrokken zorgverleners, zoals de fysiotherapeut of ergotherapeut onder de aandacht te brengen. Ook zij kunnen er profijt van hebben.

Wij hopen u hiermee van dienst te zijn bij de zorg voor uw patiënt.

Met vriendelijke groet,

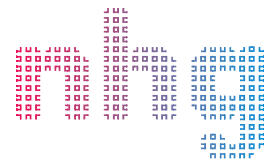
Team Zeldzame ziekten  
Nederlands Huisartsen Genootschap

## Over spinale musculaire atrofie (SMA)

SMA is een autosomaal recessief erfelijke aandoening die wordt veroorzaakt door degeneratie van de motorische voorhoorncellen in het ruggenmerg. Het klinische spectrum varieert van overlijden vóór de geboorte tot milde zwakte op volwassen leeftijd. De indeling in SMA typen 0 t/m 4 helpt bij het inschatten van de prognose. Bij presymptomatische SMA (een bevestigde afwijking in beide *SMN1*-genen) is niet goed te voorspellen wanneer en hoe de SMA zich zal openbaren.

Ziekte-modulerende therapieën gericht op het SMN-eiwit hebben een significante invloed op de prognose van met name jonge kinderen met SMA. Effecten op de (middel)lange termijn en die bij oudere kinderen en volwassenen met SMA zijn nog deels onduidelijk. Multidisciplinaire, ondersteunende behandeling is van belang om patiënten zo goed mogelijk te laten functioneren en complicaties zoveel mogelijk te voorkomen.

Enkele kernboodschappen	
Neem bij een afwijkende hielprikscreeningsuitslag nog dezelfde dag contact op met het SMA Centrum Nederland voor vervolgonderzoek en mogelijke behandeling.	Een psycholoog of maatschappelijk werker van bij voorkeur een spierziekterevalidatieteam kan zorgen voor de nodige psychosociale begeleiding. Vraag ook zelf af en toe hoe het gaat.
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.	Bespreek wat mogelijk is op het gebied van (behoud van) eigen regie en het maken van zorgkeuzes, ook (juist) als patiënten afhankelijk zijn van professionele zorg.
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.	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.
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.	Let op waarschuwingen en voorzorgen rondom het medisch handelen in acute situaties, medicatie die de ademhaling en spierkracht beïnvloedt, een verminderde vastentolerantie, verhoogde bloedingsneiging en een mogelijke kaakspiercontractuur en (sterk) beperkte mondopening i.c.m. mondzorg en intubatie.
Ondersteunende behandeling is gespecialiseerd en multidisciplinair. Wanneer de patiënt met SMA-gerelateerde klachten bij de huisarts aanklopt, gelden o.a. specifieke adviezen rondom de behandeling van luchtweginfecties en obstipatie en dient men alert te zijn op symptomen van (nachtelijke) hypoventilatie en tekenen van kauw- en slikproblemen en (stille) aspiratie.	Overleg zo nodig met SMA Centrum Nederland, de gespecialiseerd neuroloog/revalidatiearts of het CTB.



Nederlands  
Huisartsen  
Genootschap