

**VOOR DE KINDERARTS EN  
KINDERNEUROLOOG**

# **Behandeling en begeleiding van kinderen met SMA type 1**

**Informatie op basis van de richtlijn SMA type 1**

**Colofon**

Uitgave: Spierziekten Nederland.

Redactie Spierziekten Nederland: J.E. Blaakmeer, MSc, medewerker communicatie; C. van Esch, MSc, medewerker kwaliteit van zorg;

dr. A.M.C. Horemans, hoofd afdeling kwaliteit van zorg;

dr. M.G.P. Peeters, medewerker zorg.

Bijdragen en adviezen: dr. W.L. van der Pol, neuroloog, UMC Utrecht,

dr. I. Cuppen, kinderneuroloog, UMC Utrecht

Vormgeving en drukwerk : Menno Anker Design en Taluut Utrecht

Baarn 2018

Deze brochure werd gefinancierd door het Innovatiefonds  
Zorgverzekeraars.

# Inhoudsopgave

## Behandeling en begeleiding van kinderen met SMA type 1

<b>Kenmerken van SMA</b>	<b>3</b>
<b>Verschillende typen</b>	<b>3</b>
<b>Kenmerken en beloop van SMA type 1</b>	<b>4</b>
Enkele feiten	
<b>Medicamenteuze behandeling</b>	<b>4</b>
<b>Ondersteunende zorg</b>	<b>4</b>
<b>Adviezen uit de richtlijn SMA type 1</b>	<b>5</b>
<b>Organisatie van de zorg</b>	<b>5</b>
Uitgangspunten van de organisatie van zorg bij SMA type 1	
Adviezen voor de coördinator: taken en verantwoordelijkheden	
Voorlichting aan en communicatie met ouders	
<b>Voedingsproblematiek</b>	<b>6</b>
Algemene adviezen bij eet- en slikproblemen	
Monitoren en behandelen van reflux en obstipatie	
Overgaan op sondevoeding	
<b>Zorg voor luchtwegen en ademhaling</b>	<b>7</b>
Adviezen voor screening van ademhaling, conditie van luchtwegen en infecties	
Preventie en behandeling van luchtweginfecties	
Langdurige beademing	
<b>Kwaliteit van leven bij dagelijkse activiteiten</b>	<b>8</b>
Aandachtspunten voor een goede houding/hantering	
Voorkomen en bestrijden van contracturen	
Spelen en bewegen	
<b>Palliatieve zorg</b>	<b>9</b>
Organisatie van palliatieve zorg	
Palliatief behandelen van voedingsproblemen	
Palliatief behandelen van misselijkheid, reflux en obstipatie	
Palliatief behandelen van kortademigheid, verminderde hoestkracht en problemen met sputumklaring	
Diagnosticeren en behandelen van pijn	
Terminale zorg	
<b>Consultatie en verwijzing</b>	<b>12</b>



# Behandeling en begeleiding van kinderen met SMA type 1

Spinale musculaire atrofie (SMA) is een zeldzame aandoening van de motorische zenuwcellen. Kinderen met de ernstige (baby)vorm, SMA type 1, kunnen al in hun eerste levensjaar komen te overlijden. Naast eventuele medicatie is ondersteuning door een multidisciplinair (spierziekte)team essentieel voor een goede kwaliteit van leven. De behandeling vraagt om een duidelijke rolverdeling en coördinatie en om kennis van het ziekteverloop en de behandel mogelijkheden. Deze brochure biedt daartoe concrete adviezen.

De informatie is afkomstig uit de *richtlijn SMA type 1 (2018)* en geldt in meer of mindere mate ook voor jonge kinderen (nul tot twee jaar) met SMA type 0, 2 of 3. Bij voorkeur heeft u, als behandelend kinderarts of kinderneuroloog, voor het lezen al kennis van en ervaring met spierziekten zoals SMA en werkt u in een multidisciplinair spierziekteteam. Met vragen of voor advies kunt u terecht bij het SMA-expertisecentrum. Het is in alle gevallen aan te raden dat u minimaal eenmaal contact opneemt met het SMA-expertisecentrum of ouders er naartoe verwijst. Dit in verband met ontwikkelingen op het gebied van medicamenteuze behandeling en behandelprogramma's die vanuit dit centrum worden gecoördineerd.

## Kenmerken van SMA

SMA is een autosomaal recessief erfelijke neuromusculaire aandoening (ouders zijn drager) die wordt veroorzaakt door degeneratie van de motorische voorhoorncellen in het ruggenmerg en de hersenstam. Al op zeer jonge leeftijd kan spierzwakte ontstaan, met name in de proximale arm- en beenspieren, de ademhalingspijeren en de axiale musculatuur (houdingspijeren). Sommige spieren zoals het middenrif blijven relatief gespaard.

## VERSCHILLENDE TYPEN

Een belangrijk kenmerk van SMA is de grote variatie in ernst. Een aantal typen wordt onderscheiden om deze variatie weer te geven (zie Tabel 1). Hiervoor wordt gekeken

naar de leeftijd waarop de symptomen voor het eerst optreden in combinatie met het al dan niet behalen van twee motorische mijlpalen: zelfstandig zitten en lopen. De diagnose wordt meestal in het eerste levensjaar gesteld, maar een debuut in de adolescentie of zelfs na de leeftijd van dertig jaar is ook mogelijk. De indeling kan helpen bij het inschatten van de prognose en het complicatierisico zoals de kans op overlijden (bij SMA type 1), het ontstaan van scoliose (bij SMA typen 2 en 3) en de noodzaak van niet-invasieve beademing.

De richtlijn en deze brochure richten zich op SMA type 1 (ook: ziekte van Werdnig Hoffman). Sommige van de adviezen gelden in meer of mindere mate ook voor jonge kinderen (nul tot twee jaar) met SMA type 0, 2 of 3. Niet altijd is meteen duidelijk om welk type het gaat.

**Tabel 1. Typen SMA op basis van debuutleeftijd en behaalde motorische mijlpalen. Er is sprake van een glijdende schaal.**

SMA type	Debuut	Mijlpaal	Frequentie	Enkele kenmerken (bij afwezigheid van medicamenteuze behandeling)
0	Neonataal	Geen	50%	Verregaande spierzwakte en hypotonie (kinderen komen niet tot zit), ernstige bewegingsarmoede, zwak huilen en hoesten, moeite met slikken, vroege morbiditeit door respiratoire insufficiëntie en aspiratiepneumonie.
1	0-6 maanden	Geen		
1a	0-2 weken			
1b	<3 maanden			
1c	3-6 maanden			
2	6-18 maanden	Zitten	30%	Spierzwakte, vertraagd bereiken motorische mijlpalen, geringe gewichtstoename, zwakke hoest, contracturen van de gewrichten en scoliose.
2a		Zitten		
2b		Staan met hulp		
3	1,5-30 jaar	Lopen	20%	Variabele spierzwakte en kramp, mogelijk verlies van vermogen om te lopen later in het leven.
3a	18-36 maanden			
3b	>36 maanden			
4	>30 jaar	Lopen	<1%	Spierzwakte, vermoeidheid, sensibiliteitsstoornissen

## KENMERKEN EN BELOOP VAN SMA TYPE 1

Rond de geboorte zijn er vaak nog geen aanwijzingen voor SMA type 1. Pas na enkele weken of maanden kan het (groot)ouders of zorgverleners opvallen dat het kind toenemend slap (hypotoon) wordt of gaat achterlopen in de motorische ontwikkeling. Mogelijke kenmerken zijn een beperkte hoofdcontrole, minder bewegen door spierzwakte in armen, benen en romp, weinig hoestkracht en een zwakke huil. Er is sprake van een paradoxale ademhaling en karakteristieke klokvormige thorax. Per definitie leren kinderen met SMA type 1 niet om zelfstandig te zitten.

Wanneer de ernst van de ziekte toeneemt, kan zwakte in de kauw- en slikspieren optreden en tot voedingsproblemen leiden zoals vaak verslikken en een verminderde groei. Ten slotte ontstaan problemen bij het hoesten en ademen. Morbiditeit en vroegtijdig overlijden komen voornamelijk door bulbair dysfunctie en pulmonaire complicaties. Zonder medicamenteuze behandeling wordt 95% van de kinderen met SMA type 1 niet ouder dan achttien maanden.

### ENKELE FEITEN

**Incidentie** – Wereldwijd wordt naar schatting ongeveer één op de zes- tot tienduizend kinderen geboren met SMA. In Nederland zijn dat zo'n vijftien tot twintig kinderen per jaar. Ongeveer de helft van deze kinderen heeft SMA type 1. SMA is daarmee de belangrijkste genetische oorzaak van sterfte in de eerste levensjaren.

**Oorzaak** – De ziekte wordt veroorzaakt door een homozygote deletie van het survival motor neuron 1 (*SMN 1*)-gen op chromosoom 5(q), leidend tot een verlies aan motorische voorhoorncellen. Een 'reserve'-gen, *SMN 2*, dat slechts van *SMN 1* verschilt door het ontbreken van exon 7, kan een (klein) deel van de productie van het SMN-eiwit overnemen. Het aantal functionele *SMN 2*-kopieën bepaalt daardoor in hoge mate de ernst van de ziekte.

**Diagnose** – Het (cito) vaststellen van een deletie in het *SMN1*-gen (in het UMCG, UMCU) is de gouden standaard voor diagnostiek.

**Progressie en verloop** – De ernst van de ziekte en hoe snel de functies achteruitgaan, verschilt voor de verschillende typen SMA. De levensverwachting hangt onder meer af van betrokkenheid van de ademhalingsspieren. Kinderen met SMA type 1 overlijden zonder medicatie vrijwel altijd vóór de leeftijd van twee jaar.

## MEDICAMENTEUZE BEHANDELING

Recent is medicamenteuze behandeling van jonge kinderen met SMA mogelijk geworden. Het middel Spinraza® (Nusinersen) is in 2017 goedgekeurd door de European Medicines Agency en wordt vanaf augustus 2018 in Nederland vanuit de basisverzekering vergoed voor kinderen met SMA van 9,5 jaar of jonger. De mogelijkheid bestaat dat er in 2019 een voorwaardelijke toelating komt van dit middel in de basisverzekering voor patiënten boven deze leeftijdsgrens.

Het gaat om een antisense oligonucleotide (ASO) dat de overleving en motorische ontwikkeling van kinderen met SMA verbetert. Behandelprogramma's worden door het SMA-expertisecentrum georganiseerd en gecoördineerd. Verschillende andere behandeltherapieën tegen SMA zijn in ontwikkeling, bijvoorbeeld orale medicamenten en genterapie (fase 3-trials zijn gestart). Het SMA-expertisecentrum kan hierover meer informatie geven (zie *Consultatie en verwijzing*).

Spinraza® geneest de ziekte niet en heeft niet bij ieder kind met SMA een gunstig effect. Daarnaast is er een groep ouders die niet voor de belastende behandeling kiest. Ook met de komst van nieuwe medicatie zal ondersteunende zorg daarom onverminderd belangrijk blijven (zie hierna).

## ONDERSTEUNENDE ZORG

Er zijn sterke aanwijzingen dat gestandaardiseerde, optimale, ondersteunende zorg, zoals beschreven in *de Richtlijn SMA type 1*, op zichzelf een gunstig effect heeft op het beloop van SMA type 1. Deze zorg heeft een multidisciplinair karakter. Na de diagnose zijn de kinderarts, kinderneuroloog, kinderrevalidatiearts, huisarts, logopedist, diëtist, kindergoedtherapeut en kinderfysiotherapeut vaak nauw betrokken. Aandachtspunten zijn:

- het vroegtijdig signaleren en behandelen van klachten/symptomen gerelateerd aan voedings- en ademhalingsproblemen bij het kind;
- het behouden en verbeteren van kwaliteit van leven van het kind (en de ouders);
- het verbeteren van de organisatie van zorg en de terminale (thuis)zorg.

Het is belangrijk dat er al in een vroeg stadium van de ziekte wordt geanticipeerd op het ziektebeloop zodat bij nieuwe problemen snel actie kan worden ondernomen. Coördinatie van de zorg, een duidelijke taakverdeling tussen hulpverleners en goed contact met ouders zijn daarvoor uiterst belangrijk. De kinderarts of kinderneuroloog voert meestal de regie maar heeft door de zeldzaamheid van de ziekte soms weinig ervaring met de behandeling. Deze brochure kan daarbij helpen.

## Adviezen uit de richtlijn SMA type 1

Onderstaande behandeladviezen komen uit de *Richtlijn SMA type 1* en zijn specifiek bedoeld voor de kinderarts en kinderneuroloog die betrokken zijn bij de zorg van een kind met SMA. Per richtlijnmodule komen de belangrijkste aanbevelingen aan bod. Met vragen of voor advies kunt u contact opnemen met het SMA-expertisecentrum (zie *Consultatie en verwijzing*), dat op afstand kan bijstaan en hulpverleners in het land kan adviseren.

### ORGANISATIE VAN DE ZORG

Zorg voor kinderen met SMA type 1 is maatwerk. Voor een optimaal proactief en ondersteunend beleid is het cruciaal dat zorgverleners kennis hebben van de ziekte en weten wat er van hen wordt verwacht. Voor ouders moet duidelijk zijn bij wie ze terecht kunnen in het geval van crisissituaties om onduidelijkheid en gevoelens van onrust en ongerustheid te helpen voorkomen.

#### *Uitgangspunten van de organisatie van zorg bij SMA type 1*

- Eén arts, bij voorkeur de kinderarts of kinderneuroloog, coördineert en bewaakt de zorg voor het kind met SMA type 1 in elke fase van de ziekte actief.
- Deze coördinator is bekend met het beloop van SMA type 1 of maakt zich deze kennis snel eigen én is op de hoogte van de nieuwste ontwikkelingen rond SMA of laat zich hierover informeren.
- De coördinator verwijst ouders minimaal eenmaal naar het SMA-expertisecentrum (zie *Consultatie en verwijzing*) of neemt zelf contact op met het centrum voor (informatie over) deelname aan medicamenteuze behandelprogramma's.
- Het reizen van langere afstanden met kinderen met SMA type 1 is niet altijd wenselijk. Kinderen die medicamenteus behandeld worden, zullen in het expertisecentrum of in een academisch centrum gezien worden. De zorg voor kinderen in een palliatief traject wordt vaak in een perifeer ziekenhuis vormgegeven.
- De taakverdeling en verantwoordelijkheden van alle betrokken zorgverleners worden expliciet besproken en gedelegeerd binnen het zorgteam zodat iedereen weet wat er van hem wordt verwacht. Ouders moeten weten bij wie ze terecht kunnen met vragen.
- Begin vroeg met gespecialiseerde palliatieve kinderthuiszorg. Het is belangrijk dat niet in de laatste fase van het leven moet worden geïmproviseerd.

#### *Adviezen voor de coördinator: taken en verantwoordelijkheden*

- Stel direct na de diagnose een multidisciplinair transmuraal team samen.
- Controleer het beloop van de ziekte en de conditie van het kind actief met speciale aandacht voor problemen rondom voeding, luchtwegen (sputum) en ademhaling. Doe dit minimaal eens per twee tot drie maanden.
- Handel proactief en maak afspraken over hoe te handelen in acute situaties. Leg deze vast in een individueel zorgplan. Meer over het zorgplan leest u bij *Organisatie van palliatieve zorg*.
- Stel tijdig adequate hulpmiddelen beschikbaar en heb oog voor de psychosociale situatie van ouders: mobiliseer psychosociale steun aan ouders en familie en verwijs bijvoorbeeld naar een maatschappelijk werker.
- Zo nodig kunt u sommige taken in het traject (onder supervisie) overdragen aan andere zorgverleners:
  - schakel snel na de diagnose een kinderfysiotherapeut uit de eerste lijn in voor houdings- en hanteringsadviezen aan ouders (zie ook verderop). De eerstelijns-therapeut kan ondersteund worden door de kinderfysiotherapeut of -ergotherapeut van het expertisecentrum of van een spierziekterevalidatieteam (zie [www.spierziekten.nl/zorgwijzer](http://www.spierziekten.nl/zorgwijzer) voor adresgegevens);
  - overweeg betrokkenheid van de klinisch geneticus na de diagnose voor counseling;
  - schakel voor kinderen met SMA type 1 met een relatief goede prognose (d.w.z. kinderen die medicamenteus worden behandeld of met mildere vormen, i.e. type 1c) vanaf de leeftijd van zes maanden een kinderrevalidatiearts in voor revalidatiezorg;
  - betrek de huisarts vanaf de diagnostische fase en onderhoud regelmatig contact met hem, zodat hij ouders en kind in het verdere ziekteproces optimaal kan ondersteunen. Bespreek met de huisarts of hij in de terminale fase de coördinerende taken op zich wil nemen en zorg samen voor een alternatief als dit niet mogelijk is.
- Waarborg en bespreek met ouders bereikbaarheid tijdens en buiten kantooruren.
- Onderzoek tijdig met de huisarts wat er in desbetreffende regio aan gespecialiseerde palliatieve en terminale kinderthuiszorg geregeld kan worden. Start deze zorg op tijd om opbouwen van een band tussen ouders en verpleegkundigen te vergemakkelijken.
- U en/of de huisarts kunnen ervoor kiezen huisbezoeken af te leggen.
- Draag zorg voor formele overdracht van taken en verantwoordelijkheden.
- Verwijs naar of consulteer het SMA-expertisecentrum voor advies en informatie over zorg en behandeling.

### **Voorlichting aan en communicatie met ouders**

- Bespreek met ouders wie de coördinator van zorg is en wie het eerste aanspreekpunt (de coördinator van zorg of bijvoorbeeld een verpleegkundige) in elke afzonderlijke fase van de ziekte, ook bij acute (levensbedreigende) situaties.
- Geef ouders mondeling en schriftelijk duidelijke uitleg over de diagnose, symptomen, verwachte mogelijkheden en problemen, voor- en nadelen van eventuele behandelingen, prognose en de gevolgen (eventuele complicaties) van de ziekte.
- Door sociale media en andere informatiebronnen krijgen ouders veel informatie over mogelijke behandelopties. Het is zaak om in een vroeg stadium ouders te informeren over de mogelijkheden die er zijn voor hun kind.
- Bespreek regelmatig en in alle beslissende fasen het plan van aanpak (het zorgplan) met ouders. Voorzie hen van voldoende objectieve informatie op basis waarvan zij weloverwogen keuzes kunnen maken en geef hun erkenning voor hun ouderschap en kennis van het kind.
- Informeer ouders over het bestaan van Spierziekten Nederland voor verdere informatie (zie ook [www.spierziekten.nl](http://www.spierziekten.nl)).

### **VOEDINGSPROBLEMATIEK**

Het tijdig herkennen en behandelen van voedingsproblemen is cruciaal om ondervoeding te voorkomen en gebeurt altijd vanuit een multidisciplinair perspectief en in overleg met ouders. Het doel is onder meer om de voedingstoestand en weerstand van het kind te verbeteren (minder infecties), het gewicht te stabiliseren of te laten toenemen en de kwaliteit van leven te verbeteren.

#### **Algemene adviezen bij eet- en slikproblemen**

- Controleer regelmatig of er mogelijke eet- en slikproblemen zijn zodat behandeling tijdig mogelijk is. Dik, vast voedsel, maar ook speeksel en slijm bewegen mogelijk moeilijk naar de keel. Residuen die na het slikken achterblijven, kunnen levensbedreigende aspiratiepneumonieën veroorzaken.
- Start vlak na de diagnose met logopedische begeleiding en begeleiding door de diëtist. De logopedist, gespecialiseerd in preverbale logopedie, kan de slikfunctie onderzoeken en beoordelen of het eten, drinken en slikken veilig en efficiënt verloopt. Bij voorkeur vindt het slikonderzoek plaats in het SMA-expertisecentrum of in een academisch ziekenhuis.
- Monitor de groei door bij ieder polikliniekbezoek het kind te wegen en te meten.

- Wees alert op signalen van slik- en voedingsproblemen ("rode vlaggen") en bespreek deze met ouders zodat zij er ook thuis alert op zijn:
  - voedingen die langer dan een half uur duren;
  - hoge voedingsfrequentie van de (fles/borst)voeding;
  - refluxsymptomen;
  - longontsteking(en);
  - stagneren van het gewicht.Ook toename van transpiratie kan een signaal zijn van problemen rondom de voeding.
- Gezien het progressieve beloop van SMA type 1 zijn het regelmatig evalueren van eten en slikken en regelmatige logopedische controles van belang (eenmaal per twee tot drie maanden).
- Indien er twijfels zijn over de slik is een instrumenteel onderzoek aangewezen, zoals een radiologisch slikonderzoek (slikvideo) of een flexibel endoscopisch onderzoek van de slik (zgn. FEES).

#### **Monitoren en behandelen van reflux en obstipatie**

- Aanbevolen wordt om vlak na de diagnose te controleren op signalen van:
  - *gastro-oesofageale refluxziekte (GORZ)* – regelmatig teruggeven van voedsel of braken na de maaltijd, pijn op de borst of buikpijn, foetor ex ore (halitose, slecht ruikende adem), overmatig huilen, prikkelbaarheid, voedselweigeren en groeivertraging;
  - *obstipatie* – defecatiefrequentie  $\leq 2$  per week, pijnlijke of harde, keutelige defecatie; grote hoeveelheid ontlasting in de luier en/of grote fecale massa in abdomen of rectum.
- Bij klinische tekenen van GORZ kunt u starten met zuurremming of protonpompinhibitoren. Adviezen over houding tijdens en direct na de voeding kunnen de reflux verminderen (zie *Aandachtspunten voor een goede houding/hantering*). Indikken van voeding wordt bij deze groep patiënten nadrukkelijk niet aangeraden. Ingedikte voeding is moeilijker te verwerken en vergroot de kans op residu na de slik met mogelijk aspiratie daarvan.
- Bij symptomen van obstipatie is behandeling met lactulose (bij kinderen jonger dan één jaar), dan wel polyethyleenglycol (macrogol) de eerste keus.
- Tot slot kan voeding een rol spelen. Vooral de inname van vezels en water zijn belangrijk in de behandeling van obstipatie.



### **Overgaan op sondevoeding**

- U kunt op een vroeg moment met de ouders bespreken dat het (preventief) geven van sondevoeding een mogelijkheid is ten behoeve van het comfort van het kind. Sondevoeding – al dan niet in aanvulling op orale voeding – zorgt er over het algemeen voor dat een kind meer energie zal hebben en minder ziek zal zijn. Ook wordt orale voeding geen verplichting meer.
- Vaak zien ouders op tegen een sonde en ervaren zij deze stap als een achteruitgang in het ziekteproces. Geef hun goede uitleg, in het ideale geval zo snel mogelijk na de diagnose, over het gevolg van eventuele ondervoeding en de voor- en nadelen van (bij)voeden via een sonde. Voeden van het eigen kind is erg belangrijk voor de binding tussen ouders en kind, maar kan ook erg intensief en belastend zijn. Maak met ouders bespreekbaar wat zij belangrijk vinden als het gaat om het wel of niet starten van voedingsinterventies. Benoem dat 'eten energie kost' terwijl sondevoeding energie voor het kind oplevert en zo de kwaliteit van leven verbetert.
- Kies voor een neusmaagsonde wanneer orale voeding niet toereikend is en stagnatie (of afbuigen) van de groeicurve wordt gezien.
- Start met (bij)voeden via een PEG-sonde wanneer het kind moeite heeft met het verdragen van de neusmaagsonde of wanneer voedingsondersteuning voor langere duur nodig is, op voorwaarde dat de levensverwachting meer is dan negen maanden (in verband met de conditie van het kind en operatieve risico's van/kans op complicaties bij deze ingreep).
- De PEG-sonde moet tijdig geplaatst worden, als het kind nog voldoende sterk is, en altijd in een academisch ziekenhuis waar een kinder-IC aanwezig is voor goede nazorg.
- Wees alert op gastro-oesofageale reflux bij patiënten met een PEG-sonde. Zij lopen een verhoogd risico deze te ontwikkelen.
- Gastrojejunostomie blijkt een slechte keuze voor het gedurende lange termijn (bij)voeden in verband met grote kans op verstopping en dislocatie van de sonde.

### **ZORG VOOR LUCHTWEGEN EN ADEMHALING**

Een proactief respiratoir beleid lijkt het aantal luchtweginfecties in de klinische praktijk te beperken. Bij respiratoire verslechtering zijn er meerdere (al dan niet langdurige) beademingsmogelijkheden. Belangrijk is dat behandeling op maat wordt geleverd. Counseling en coaching van ouders spelen een cruciale rol. Voor kinderen met SMA type 1c en kinderen die medicamenteus behandeld worden, zal vaker een proactief respiratoir beleid gekozen worden. Steeds dient, samen met de ouders, afgewogen te worden of de (be)handelingen de kwaliteit van leven van het kind verbeteren en in verhouding staan tot de belasting voor kind en gezin.

### **Adviezen voor screening van ademhaling, conditie van luchtwegen en infecties**

- Om ademhalingsproblemen tijdig te signaleren, dient u vanaf de diagnose proactief te controleren op klachten passend bij hypoventilatie, verhoogde ademarheid, verminderde hoestactiviteit, slaapgerelateerde ademhalingsstoornissen en luchtweginfecties.
- Regelmatige respiratoire controles moeten een vast onderdeel zijn van de zorg voor kinderen met SMA type 1 (eenmaal per drie maanden). Verwijs hiervoor idealiter naar een ervaren multidisciplinair kinderteam van een centrum voor thuisbeademing (CTB) (voor adressen, zie *Consultatie en verwijzing*).

### **Preventie en behandeling van luchtweginfecties**

- Start, in overleg met de ouders, met antibiotica bij verdenking op een luchtweginfectie of (preventief) ten behoeve van het comfort van het kind.
- Weeg af of profylaxe met antibiotica voor de individuele patiënt zinvol is, bijvoorbeeld bij recidiverende luchtweginfecties.
- Adviseer het reguliere vaccinatieprogramma tenzij er zwaarwegende redenen zijn om dit niet te doen.
- Overweeg griepvaccinatie en RSV-profylaxe bij kinderen met een minder ernstig beloop of bij medicamenteuze behandeling.
- Verwijs voor airway clearance therapy (ACT) naar een ervaren kinder-CTB team en een fysiotherapeut gespecialiseerd in respiratoire therapie. Zij kunnen bepalen welke techniek(en) geschikt is (zijn) voor het kind, monitoren op contra-indicaties en ouders en extramuraal werkzame collega's instrueren.
- Houd de luchtwegen van het kind zo goed mogelijk schoon. Ondersteun de hoestfunctie met behulp van technieken die geïndiceerd en veilig zijn gebleken voor het desbetreffende kind. Denk hierbij aan vernevelen, manuele compressie en houdingsdrainage, en het uitzuigen van slijm van het mondgebied.
  - Breek de behandeling direct af wanneer er bij gebruik van de techniek sprake is van discomfort, verhoogde ademarheid of desaturatie.
  - Houd bij het toepassen van houdingsdrainage rekening met verergering van eventueel reeds aanwezige gastro-oesofageale reflux. De Trendelenburghouding is gecontra-indiceerd.
- Leer ouders vlak na de diagnose technieken aan die het kind ondersteunen bij het mobiliseren en evacueren van slijm en controleer regelmatig of zij de technieken adequaat uitvoeren.
- Overweeg bij taai sputum of ten tijde van luchtweginfecties vernevelen met hypertoon zout of, in overleg met het CTB, met mucolytica.
- Het CTB kan overwegen een hoestmachine in te zetten. Voorwaarde is dat het gebruik veilig en uitvoerbaar is.

### Langdurige beademing

Langdurige beademing met als enig doel behoud van leven wordt in verschillende landen, waaronder Nederland, niet in belang geacht van de kwaliteit van leven van het kind. Het beschikbaar komen van medicamenteuze therapie, de toegenomen inzichten in variatie van ernst binnen de groep van SMA type 1 (d.w.z. kinderen met een beloop dat ook kenmerken vertoont van SMA type 2) en de toegenomen mogelijkheden om ook hele jonge kinderen thuis te beademen zijn belangrijke redenen om pro-actieve respiratoire zorg en beademing bij kinderen met SMA type 1 te heroverwegen.

- Betrek ouders vroegtijdig (vlak na de diagnose) actief in het besluitvormingsproces van het multidisciplinaire team. Voorzie hen van informatie over de verschillende vormen van langdurige beademing, de voor- en nadelen en de consequenties ervan (draaglast ouders, invloed op het gezinsleven).
- Ga in gesprek over de volgende mogelijkheden bij respiratoire verslechtering:
  - ondersteunende zorg bieden en vermijden van (non-)invasieve beademing;
  - schoonhouden van de luchtwegen door middel van het mobiliseren van slijm met behulp van handmatige en/of mechanische hoestondersteuning;
  - non-invasieve ademhalingsondersteuning: non-invasieve beademing en schoonhouden van de luchtwegen zoals hiervoor beschreven;
  - tracheotomie en eventueel invasieve beademing.
- Geef voor- en nadelen van non-invasieve en invasieve beademing (indien van toepassing) en informeer ouders over wat de zorg inhoudt wanneer wel of niet voor langdurige beademing gekozen wordt (zie ook het onderdeel *Palliatieve zorg*).
- Weeg voor het individuele kind af welk van de eerder genoemde mogelijkheden wenselijk is.
- Tot op heden is niet duidelijk wat de kwaliteit van leven op de lange termijn is van kinderen met SMA type 1 die langdurig beademd worden. Wees bij de keuze voor beademing kritisch over de te verwachten effecten op de kwaliteit van leven van zowel het kind als de ouders. De daadwerkelijke indicatie voor beademing en chronische thuisbeademing wordt bij voorkeur gesteld door een multidisciplinair team samen met een CTB met kennis van en/of ervaring met SMA.
- Informeer ouders over de beschikbaarheid en werking van nieuwe, medicamenteuze behandeling met kans op een kwalitatief beter en langer leven. Beademing kan voor de groep kinderen met een relatief milde vorm van SMA een belangrijke rol spelen in het verlengen van het leven en niet (enkel) ter comfort. Verwijs deze groep patiënten na inzet van medicamenteuze behandeling daarom vroegtijdig naar het CTB.

- Wanneer er gekozen wordt voor beademing en het kind de beademing accepteert, is het aan te bevelen om te kijken of beademing thuis gegeven kan worden.

### KWALITEIT VAN LEVEN BIJ DAGELIJKSE ACTIVITEITEN

Onderstaande adviezen vormen een belangrijk onderdeel van de multidisciplinaire zorg en zijn erop gericht dat het kind een goede kwaliteit van leven heeft en comfortabel kan spelen, liggen, zitten, vervoerd en verzorgd kan worden. Kinderen met SMA type 1c of kinderen die medicamenteus worden behandeld, hebben een betere prognose en moeten actief worden begeleid door een revalidatieteam.

#### Aandachtspunten voor een goede houding/hantering

- Schakel snel na de diagnose een kinderfysiotherapeut/ kinderergotherapeut uit de eerste lijn in die kind en ouders aan huis kan begeleiden en adviseren over een goede ondersteunende houding. Dit gebeurt in samenwerking met het SMA-expertisecentrum of een lokaal spierziektorevalidatieteam met ruime ervaring met kinderen met SMA type 1.
- Aandachtspunten die aan de ouders benadrukt dienen te worden, zijn als volgt:
  - voorkom overmatige flexie en extensie van het hoofd (zoals op het middelste plaatje afgebeeld). Zorg dat het hoofd en de romp in elkaars verlengde liggen en voldoende ondersteund worden zodat de luchtweg vrij blijft;



- het is belangrijk dat het hoofd in liggende houding (zowel in zij- als in rugligging) hoger ligt dan de benen (anti-Trendelenburg), bijvoorbeeld met behulp van een wigkussen of verhoging onder de bedpoten. Dit voorkomt reflux na het voeden;
- het afwisselen van houding is belangrijk om het ontstaan van een asymmetrische schedel en thorax te voorkomen;
- de rug dient in alle houdingen zo ondersteund te worden dat deze symmetrisch en recht ligt om een scoliotische houding zoveel mogelijk tegen te gaan en de ademhaling niet te belemmeren. Vermijd een overmatige spreidstand van de heupen en spitsstand van de enkels door gebruik te maken van steunende kussens en knuffels;
- in verband met hypotonie en afwezigheid van spierkracht is het bij het vasthouden van het kind tijdens tillen en dragen belangrijk om zowel romp, hoofd, armen als benen volledig te ondersteunen en te voorkomen dat armen en benen slap naast het lichaam vallen;

- gebruik van een 'Maxi-Cosi' of vergelijkbaar autostoeltje is vaak niet gewenst. De flexiehouding die in deze zitvoorziening automatisch aanwezig is, kan de buikademhaling belemmeren. De kinderergotherapeut kan adviseren, bijvoorbeeld over een aangepaste autostoel, buggy of ligvoorziening of over ontheffing van vervoer in een 'Maxi-Cosi' voor liggend vervoer in een kinderwagenbak.
- Wijs ouders ook op de brochure *Tips voor een comfortabele houding van uw baby*. Hierin staan veel praktische tips en voorbeelden met foto's (zie *Consultatie en verwijzing*).
- U kunt de fysiotherapeut wijzen op de brochure *Fysiotherapie bij SMA*, [www.spierziekten.nl/fysiosma](http://www.spierziekten.nl/fysiosma) (zie *Consultatie en verwijzing*).

### **Voorkomen en bestrijden van contracturen**

- De natuurlijke (kikker)houding van kinderen met SMA type 1 kan leiden tot contracturen van de heupen, knieën en voeten en in mindere mate ook van de ellebogen en handen. Vaak treedt lateralisatie en luxatie van de heupen op. Besteed met name bij kinderen met SMA type 1c en kinderen met een gunstigere prognose door nieuwe therapieën aandacht aan actieve preventie van het ontstaan van contracturen.
- Naast houdingsvariatie en goede ondersteuning van de ledematen in neutrale symmetrische positie is instructie nodig voor het (passief) bewegen van de gewrichten binnen de pijngrens en het op lengte houden van spieren. Geadviseerd wordt dat dit minimaal drie tot vijf keer per week gebeurt, waarbij de eindstand minimaal dertig seconden wordt aangehouden.
- Contracturen kunnen (deels) bestreden worden door langdurige rek uit te voeren. Daarvoor kan op indicatie gebruikgemaakt worden van statische en dynamische orthesen.
- Overweeg het gebruik van een korset voor kinderen met SMA type 1c als een houdingsscoliose aanwezig is.

### **Spelen en bewegen**

- Verwijs naar een gespecialiseerde kinderergotherapeut van een ziekenhuis of revalidatiecentrum voor adviezen over voorzieningen, hulpmiddelen bij de verzorging of armondersteuning tijdens spel en spelmateriaal.
- Zorg ervoor dat kinderen met SMA type 1 geschikt spelmateriaal krijgen aangereikt zodat ze nieuwe dingen kunnen leren en zichzelf kunnen vermaken. Voorbeelden zijn lichtgewicht speelgoed waarmee te manipuleren is op het werkblad en technische hulpmiddelen op tablet of laptop.
- Het gebruik van een armondersteuning leidt ook tot meer leeftijdsadequaat spel. Bij zuigelingen kan dit via ophangbandages (zie bij *Consultatie en verwijzing* ook de brochure *Spelletjes en activiteiten met uw baby*) en bij

oudere kinderen via mechanische armondersteuning bevestigd op een elektrische rolstoel, waardoor het heffen van de armen wordt gefaciliteerd.

- Bewegen in water (hydrotherapie) eventueel samen met ouders kan zinvol en plezierig zijn voor het kind. Kinderen met SMA type 1 hebben in het water meer mogelijkheid tot actief bewegen door de afwezigheid van de zwaartekracht. Voorkom onderkoeling bij kinderen die zelf niet of slechts weinig kunnen bewegen en moeite hebben om hun lichaamstemperatuur op peil te houden.
- Voor kinderen met SMA type 1c is zelf rijden in een ondersteunende zitrotheze op een elektrisch bestuurbare rolstoel met tiptoetsbediening of pookje al vanaf de leeftijd van anderhalf tot twee jaar mogelijk.

### **PALLIATIEVE ZORG**

Palliatieve zorg begint direct nadat de diagnose SMA type 1 is gesteld en terminale palliatieve zorg eindigt met nazorg. Uitgangspunt is kwaliteit van leven, behoud van waardigheid en het verminderen van lijden van kind én ouders op een manier die past bij de opvoeding, omgeving en culturele achtergrond van het gezin.

#### **Organisatie van palliatieve zorg**

- Start de palliatieve (thuis)zorg zo snel mogelijk na de diagnose.
- Zorg ervoor dat de palliatieve zorg wordt gegeven in een multidisciplinair team (zie het onderdeel *Organisatie van zorg*). Het moet voor ouders duidelijk zijn wie zij kunnen bereiken in een crisissituatie.
- Zorg dat alle zorgverleners voldoende kennis hebben over SMA type 1, in het bijzonder ook de thuisverpleegkundigen die intensief betrokken zijn bij het gezin en samenwerken met de ouders.
- Zorg voor een continuïteit van zorg met een beperkt aantal zorgverleners (met name in de terminale fase) om de kwaliteit te waarborgen en ouders psychosociaal te kunnen ondersteunen, ook later bij de rouwverwerking.
- Bied vroeg na de diagnose psychologische ondersteuning aan, aan ouders en eventueel broertjes en zusjes. Ook de inzet van een maatschappelijk werker of lotgenotencontact kan positief bijdragen aan het verwerken van de ziekte. Neem een proactieve houding aan: mensen vinden het vaak moeilijk de noodzaak van deze zorg te onderkennen. U kunt ouders op de hoogte stellen van de mogelijkheid/aanwezigheid van respijtzorg, zie [www.kinderpalliatief.nl](http://www.kinderpalliatief.nl).
- Communiceer open en eerlijk met de ouders over wat zij als kwaliteit van leven beschouwen voor hun kind en wat hun wensen zijn. Geef ouders de gelegenheid om familieleden of andere naasten in het zorgproces te betrekken (bijvoorbeeld door hen mee te nemen naar gesprekken over het kind).

- Bespreek zo vroeg mogelijk met ouders het te verwachten beloop/de te verwachten problemen en de behandelopties. Exploreer de ideeën die ouders hierover hebben. Houd daarbij rekening met hun religieuze of culturele achtergrond.
- Bespreek vroegtijdig met ouders wat te doen in crisissituaties, bijvoorbeeld bij dreigende respiratoire insufficiëntie.
- Leg vroegtijdig een zorgplan vast. Anticipeer hierin op de te verwachten problemen en leg vast wat te doen bij progressie van de ziekte, hoe te handelen in crisissituaties en wat het (niet-)reanimatiebeleid is. Leg ouders uit dat het zorgplan geen vast contract is maar een document waarover zij gedurende het beloop van de ziekte in gesprek kunnen gaan.

#### ***Palliatief behandelen van voedingsproblemen***

- Het is belangrijk een goede voedingstoestand te behouden in de palliatieve fase omdat een kind met honger niet comfortabel is. Langere overleving is in deze fase geen doel. Bespreek de rol van voeding en vochtintake in relatie tot de levensverwachting met de ouders. Verslikken kan zorgen voor luchtweginfecties en acute respiratoire problemen. Bespreek de mogelijkheid van het plaatsen van een voedingssonde.

#### ***Palliatief behandelen van misselijkheid, reflux en obstipatie***

- Gastro-oesofageale refluxklachten en obstipatie kunnen tot veel discomfort en pijn zorgen bij het kind en een nadelige invloed hebben op de al kwetsbare ademhaling (prikkeling van de luchtwegen, beperking van de beweging van het middenrif). Wees alert op deze mogelijke klachten en grijp tijdig in (zie ook het onderdeel *Voedingsproblematiek*).

#### ***Palliatief behandelen van kortademigheid, verminderde hoestkracht en problemen met sputumklaring***

- Het behandelplan dient zich direct na de diagnose te richten op het herkennen en behandelen van benauwdheid: vastleggen van adem- en hartfrequentie, neusvleugelen, intrekkingen, "jammeren" en "anders zijn" en het niet meer goed verdragen van voeding. Maximale ondersteuning kan bestaan uit medicatie: neusdruppels, vernevelmedicatie, antibiotica, technieken om het slijm te evacueren en uitzuigen (zoals beschreven in hoofdstuk *Zorg voor luchtwegen en ademhaling*) en uit low-flow O<sub>2</sub> (enkel ten behoeve van comfort).

#### ***Diagnosticeren en behandelen van pijn***

- Pijnbestrijding dient in de meeste gevallen te geschieden door behandelen van de onderliggende oorzaak, zoals reflux of obstipatie.

#### ***Terminale zorg***

- Het is niet altijd duidelijk wanneer de palliatieve fase overgaat in de terminale fase, die optimale en intensieve inzet van een betrokken palliatief (thuiszorg)team behoeft in samenwerking met de ouders, eventuele broers en zussen en andere direct betrokkenen.
- Belangrijk is te signaleren wanneer voor het kind onaangename momenten van benauwdheid, angst en minder opgewekt zijn de overhand krijgen over aangename momenten (lachen, contact maken). Herken symptomen als "jammeren", "stiller zijn" en niet meer verdragen van voeding als tekenen van dreigende respiratoire insufficiëntie.
- Om het kind en ouders optimaal te kunnen begeleiden, is het aan te bevelen intensief met de huisarts en apotheek te overleggen alvorens het terminale traject in te gaan, en bij voorkeur volgens een vastgelegd stappenplan te werken. Punten die daarin naar voren kunnen komen:
  - de coördinator van zorg bespreekt met ouders dat er een stadium komt in het ziekteproces waarin sprake is van benauwdheid, ondanks maximale inzet van ondersteunende maatregelen;
  - met ouders wordt, bij voorkeur vlak na de diagnose, besproken dat benauwdheid past bij het lijden van een kind met SMA type 1 en dat palliatieve sedatie in sommige gevallen een volgende stap kan zijn. Ook bij het palliatieve thuiszorgteam is dit bekend;
  - het begrip palliatieve sedatie is bekend bij zowel ouders als het palliatieve thuiszorgteam en bestaat uit het medicamenteus beïnvloeden van benauwdheid en discomfort, gepaard gaande met minimaal het verminderen/staken van voeding;
  - de medicatie ter bestrijding van dyspnoe dient bekend te zijn, evenals de toedieningsweg, aanvankelijk rectaal en eventueel subcutaan in een later stadium. Alle benodigdheden zoals een infuuspomp en katheter dienen aanwezig te zijn;
  - de apotheek dient op de hoogte te zijn van de fase waarin het kind zich bevindt. Het kinderthuiszorgteam informeert de apotheker hierover en vraagt of deze ondersteuning kan bieden in het leveren van medicatie;
  - in de terminale fase is de coördinator van zorg of zijn vervanger 24 uur per dag bereikbaar. Overleg kan meerdere malen per 24 uur nodig zijn;
  - medicatie wordt toegediend door kinderthuiszorgverpleegkundigen, vaak in samenwerking met ouders;
  - begeleiding van ouders en andere kinderen vindt bij voorkeur plaats door een (laagdrempelig bereikbare) zorgverlener uit het team zoals een maatschappelijk werker.

- Geef in de terminale fase morfine ter vermindering van dyspnoe, eventueel aangevuld met benzodiazepines.
- Overweeg benzodiazepines (lorazepam of midazolam) in combinatie met morfine ter bestrijding van discomfort.
- Naast het behandelen van somatische klachten is rust en het creëren van een persoonlijke sfeer in de terminale fase van groot belang. Ongeloof, angst voor het overlijden en verdriet daarover staan bij de ouders gedurende het ziekteproces op de voorgrond. Overweeg voorzichtig (maar duidelijk) een aantal zaken met ouders te bespreken over het overlijden van het kind zoals welke verzekering, uitvaartmaatschappij en kaartjes zij wensen. Na het overlijden moet het gezin samen met het kind kunnen zijn.
- De coördinator van zorg (kinderarts, kinderneuroloog of huisarts) kan direct na het overlijden en in de eerste fase van de rouwverwerking vaak het eerste aanspreekpunt zijn. De maatschappelijk werker, orthopedagoog en/of rouw- en verliesbegeleider bieden zorg op maat aan ouders en eventueel andere gezinsleden: praktische begeleiding zoals advies over de begrafenis of crematie en zorg rondom de rouwverwerking. Het betreft altijd één, maar vaak meerdere nagesprekken.
- Nazorg is onlosmakelijk verbonden met verwerking en dient naar behoefte en soms tot ver na het overlijden van het kind aangeboden te worden aan het gezin. Maatschappelijk werkers of psychologen zullen zich, evenals overige betrokken teamleden, moeten verdiepen in SMA als zij daar (nog) niet in gespecialiseerd zijn.

## CONSULTATIE EN VERWIJZING

- **SMA-expertisecentrum** – Het SMA-expertisecentrum bestaat uit een team van gespecialiseerde hulpverleners met veel kennis van en ervaring met SMA type 1 en is gevestigd in het UMC Utrecht (waaronder ook in het Spieren voor Spieren Kindercentrum in het Wilhelmina Kinderziekenhuis). Het centrum biedt multidisciplinaire behandeling, begeleiding en periodieke controle en is verantwoordelijk voor het geven van behandeladviezen en voor de verspreiding van ziektespecifieke kennis naar ouders en collega's in het land. Het SMA-expertisecentrum heeft een consultatieve functie en is in de loop van het ziekteproces bereikbaar voor overleg. Een eenmalig bezoek aan het SMA-expertisecentrum voor een second opinion of specifiek advies is mogelijk. Daarnaast is het expertisecentrum nauw betrokken bij wetenschappelijk onderzoek naar SMA en internationale inspanningen om de effectiviteit van nieuwe medicijnen en behandelingen aan te tonen. Het team van het SMA-expertisecentrum kan collega's en ouders informeren over de laatste stand van zaken rondom medicijnontwikkeling, inclusief lopende of geplande (internationale) klinische trials en (deelname aan) behandelprogramma's. Actuele contact- en adresgegevens vindt u op [www.smaonderzoek.nl](http://www.smaonderzoek.nl) en [www.spierziekten.nl/zorgwijzer](http://www.spierziekten.nl/zorgwijzer).
- **Gespecialiseerde revalidatiecentra** – Verscheidene revalidatieinstellingen beschikken over een multidisciplinair (kinder)spierziekterevalidatieteam met expertise over de behandeling en begeleiding van patiënten met een spierziekte. Op [www.spierziekten.nl/zorgwijzer](http://www.spierziekten.nl/zorgwijzer) vindt u welke centra dit zijn.
- **Centra voor thuisbeademing** – Ervaren CTB-teams vindt u via [www.spierziekten.nl/zorgwijzer](http://www.spierziekten.nl/zorgwijzer) bij de categorie ademhalingsondersteuning.
- **Patiëntenvereniging** – Spierziekten Nederland is een organisatie van en voor mensen met een neuromusculaire ziekte. Spierziekten Nederland werkt nauw samen met medisch specialisten, huisartsen en andere zorgverleners. Informeren van patiënten én hulpverleners, verbetering van zorg en het stimuleren van wetenschappelijk onderzoek zijn enkele uitgangspunten. In de webwinkel en op [www.spierziekten.nl](http://www.spierziekten.nl) vindt u meer informatie over SMA voor patiënten en voor verschillende hulpverleners.
- **Relevante literatuur en websites:**
  - [www.smaonderzoek.nl](http://www.smaonderzoek.nl), de website van het SMA-expertisecentrum;
  - de multidisciplinaire Richtlijn SMA type 1 (2018), beschikbaar via [www.spierziekten.nl](http://www.spierziekten.nl) en [www.richtlijndatabase.nl](http://www.richtlijndatabase.nl);
  - [www.spierziekten.nl](http://www.spierziekten.nl), o.a. bij 'Spierziekten' voor achtergrondinformatie over SMA;
  - informatiebrochure van Spierziekten Nederland, gratis beschikbaar via [www.spierziekten.nl](http://www.spierziekten.nl), Spierziekten, SMA:
    - *Informatie voor de huisarts over SMA;*
    - *Informatie voor de kinderyfiotherapeut over SMA;*
    - *Tips voor een comfortabele houding van uw baby;*
    - *Spelletjes en activiteiten met uw baby;*
  - [www.kinderpalliatief.nl](http://www.kinderpalliatief.nl)



NVK  
Nederlandse Vereniging  
voor Kindergeneeskunde



**SPIERZIEKTEN**  
**NEDERLAND**

## **SPIERZIEKTEN NEDERLAND**

Lt.gen. Van Heutszlaan 6  
3743 JN Baarn  
035 548 04 80  
[www.spierziekten.nl](http://www.spierziekten.nl)  
[mail@spierziekten.nl](mailto:mail@spierziekten.nl)

Bestelnummer: R038