

Informatie voor de
huisarts over

Spinale Musculaire Atrofie



VSOP





Geacht lid van Spierziekten Nederland,

Hierbij ontvangt u een informatiepakket voor uw huisarts. U kunt deze informatie aan de assistente van uw huisarts geven en een afspraak met uw huisarts maken voor ongeveer een week daarna. Uw huisarts kan dan de informatie doornemen voordat u op gesprek komt. Wanneer u uw situatie al hebt besproken met uw huisarts, is dit natuurlijk niet nodig. De huisartsenbrochure en begeleidende brief zijn bedoeld voor de situatie waarin de diagnose kort geleden is gesteld.

Normaal gesproken hebben huisartsen een begeleidende en in veel gevallen een coördinerende rol bij chronische ziekten. Maar omdat spierziekten zeldzaam zijn, weet de huisarts hier in het algemeen weinig over. In het informatiepakket staat beknopt beschreven wat de huisarts over uw spierziekte en de behandeling ervan moet weten.

De huisartsenbrochure is gemaakt door Spierziekten Nederland samen met het Nederlands Huisartsen Genootschap en gecontroleerd door vooraanstaande specialisten. Hij is geschreven voor de huisarts. Natuurlijk staat het u vrij om de brochure door te lezen. De gegevens in de brochure worden kort, zakelijk en in medisch vakjargon weergegeven. Het kan zijn dat onderdelen van de brochure confronterend overkomen.

De huisarts speelt vaak een belangrijke rol in de zorgverlening aan mensen met een spierziekte en hun naasten. In de regel wordt de betrokkenheid van de huisarts groter naarmate u de aandoening langer hebt. Bedenk welke rol uw huisarts kan hebben in uw zorg.

- Hoe is uw relatie met uw huisarts nu? Zijn er in het verleden zaken voorgevallen die de relatie met uw huisarts verstoord hebben? Praat hier dan over met elkaar. Het valt voor een huisarts soms ook moeilijk om goede keuzes te maken bij zeldzame ziekten.
- Wat verwacht u van uw huisarts? Wat organiseert u zelf en wat verwacht u dat uw huisarts regelt? Kan uw huisarts een coördinerende rol vervullen?

Deze brochure kan uw huisarts helpen u beter te begeleiden, maar maakt uw huisarts geen specialist in spierziekten. Daarvoor ziet hij/zij te weinig mensen met uw aandoening. Met complexe vragen zult u altijd een beroep moeten blijven doen op een in spierziekten gespecialiseerde revalidatiearts. Spierziekten Nederland raadt u aan regelmatig op controle te gaan bij een revalidatiearts. Namen van deze artsen kunt u bij de Spierziekten Nederland opvragen.

Wij hopen dat uw huisarts de nodige steun heeft aan dit informatiepakket.

Met vriendelijke groet,

Drs. M.F.Th. Timmen
Directeur Spierziekten Nederland

Datum: zie poststempel

Geachte huisarts,

Hierbij ontvangt u informatiemateriaal over een neuromusculaire aandoening. Spierziekten Nederland heeft in samenwerking met het Nederlands Huisartsen Genootschap (NHG) en de Vereniging Samenwerkende Ouder- en Patiëntenorganisaties (VSOP) dit materiaal specifiek voor huisartsen ontwikkeld.

Het betreft een zeldzame aandoening. Deze brochure biedt praktische aanknopingspunten voor de huisartsgeneeskundige behandeling en begeleiding van de patiënt en zijn gezinsleden. Als u deze brochure ontvangt, hebt u waarschijnlijk een patiënt met een dergelijke aandoening in uw praktijk.

In verband met de complexiteit van de aandoening vergt de behandeling van een neuromusculaire ziekte een goed gecoördineerde en multidisciplinaire aanpak. Iedereen is erbij gebaat als over en weer (huisarts-patiënt-specialist) duidelijk is welk aandeel van u gewenst en mogelijk is.

In de regel neemt de betrokkenheid van de huisarts bij de patiënt toe naarmate de ziekte voortschrijdt. Het heeft de voorkeur dat de coördinatie zo lang mogelijk in handen blijft van een gespecialiseerde behandelaar. Op de website www.spierziekten.nl/zorgwijzer zijn de adressen van gespecialiseerde behandelcentra te vinden. U kunt op www.spierziekten.nl meer gedetailleerde informatie over de zeldzame aandoening van uw patiënt nalezen of via de webwinkel bestellen; veel informatie is gratis digitaal binnen te halen.

De brochure die u hierbij ontvangt, is digitaal binnen te halen via www.nhg.org, www.vsop.nl en www.spierziekten.nl. De brochure wordt periodiek geactualiseerd. Via de genoemde websites is steeds de meest recente versie van de brochure beschikbaar.

Wij hopen u hiermee bij het arts-patiëntcontact van dienst te zijn geweest.

Met vriendelijke groet,



Dr. I.J.M. Smeele, kaderarts
Hoofd NHG-afdeling Implementatie

Algemene aandachtspunten bij de begeleiding van patiënten met zeldzame ziekten

Afhankelijk van het ziektebeeld kunnen bepaalde aandachtspunten in het overzicht *niet of minder* van toepassing zijn. Verschillende van de hieronder genoemde aandachtspunten zijn vanzelfsprekend, maar voor de volledigheid opgenomen. Het overzicht is voortgekomen uit meningsvormend onderzoek naar de taakopvatting van huisartsen op het gebied van neuromusculaire ziekten* en geschikt gemaakt voor zeldzame ziekten** in het algemeen.

Na het stellen van de diagnose

- De patiënt op korte termijn actief benaderen zodra de specialistische diagnose bekend is.
- Zo nodig navragen hoe de aanpak van de huisarts in de fase voorafgaand aan de diagnosestelling door de patiënt en/of de ouders is ervaren; nagaan of iets in die aanpak of de opstelling van de huisarts de arts-patiëntrelatie negatief beïnvloed heeft.
- Toetsen in hoeverre de patiënt en naasten de diagnose verwerkt en geaccepteerd hebben.
- Navragen welke afspraken met de patiënt en/of de ouders gemaakt zijn over een taakverdeling tussen de behandelaars en over de zorgcoördinatie.
- Bespreken met de patiënt en/of de ouders wat van de huisarts verwacht kan worden aan behandeling en begeleiding.

Gedurende de ziekte

- Afspreken met betrokken behandelaars wie hoofdbehandelaar is en het beloop van de ziekte bewaakt.
- Beleid afspreken en blijven afstemmen met hoofdbehandelaar (en overige specialisten).
- Eerste aanspreekpunt zijn voor de patiënt, tenzij anders afgesproken met hoofdbehandelaar.
- Zelf behandelen/begeleiden/verwijzen bij medische klachten of problemen zonder specifieke ziektegebonden risico's, tenzij anders afgesproken met hoofdbehandelaar.
- Kennis hebben van de effecten van de ziekte op gewone aandoeningen zoals longontsteking, blaasontsteking, griep(vaccinatie).
- Bewust zijn van extra ziektegebonden risico's en de patiënt en de betrokkenen daarop attenderen.
- Doorverwijzen naar de juiste hulpverleners bij complicaties.
- Alert zijn op fysieke of emotionele uitputting van de naaste omgeving bij (zwaarder wordende) mantelzorgtaken.
- Signaleren van en anticiperen op niet-medische vragen en problemen ten gevolge van diagnose en ziekte.
- Ondersteunen bij praktische en psychosociale hulpvragen (aanpassingen, voorzieningen).
- Zorgen dat de dienstdoende huisartsen (o.a. de huisartsenpost) bekend zijn met de patiënt en met de speciale kenmerken en omstandigheden die de ziekte met zich meebrengt.
- Anticiperen op vragen rondom het levenseinde.

Rondom het levenseinde

- Bewust zijn van en de patiënt en de betrokkenen attenderen op extra ziektegebonden risico's in deze fase.
- Wensen rond levenseinde tijdig bespreken en alert zijn op mogelijke (latere) veranderingen hierin.
- Zorgen dat de dienstdoende huisartsen (o.a. de huisartsenpost) bekend zijn met de patiënt en met de speciale kenmerken en omstandigheden die de ziekte in deze fase met zich meebrengt.
- Beleid afspreken voor crisissituaties.
- Zo nodig inschakelen van thuiszorg.
- Anticiperen op een eventuele opname in een ziekenhuis, verpleeghuis of hospice, mochten de omstandigheden in de overlijdensfase dit noodzakelijk maken.
- Verlenen van palliatieve zorg/stervensbegeleiding.
- Verlenen van nazorg aan nabestaanden.

* *Rapport 'Spierziekten als zeldzame ziekten in de huisartsenpraktijk' 2006 E.C. Eijssens.*

** *Generiek zorgthema Huisartsgeneeskundige zorg 2012 S.A. Hendriks.*

Spinale Musculaire Atrofie (SMA type 1, 2, 3 en 4)

Spinale Musculaire Atrofie, afgekort SMA, is een autosomaal recessieve aandoening die wordt veroorzaakt door degeneratie van motorische voorhoorncellen in het ruggenmerg. Bij 50% van de patiënten is er ook sprake van een verstoring in de werking van de zenuw-spierovergang. Dit resulteert in progressieve spierzwakte en -atrofie. Het klinische spectrum varieert van overlijden in het eerste levensjaar tot milde zwakte die zich openbaart op de volwassen leeftijd.

De spierzwakte is het meest uitgesproken in proximale spiergroepen, waarbij de benen meer zijn aangedaan dan de armen. De spierzwakte is vaak progressief, uiteindelijk ontstaat ook zwakte in distale en bulbair spiergroepen.

De belangrijkste complicaties van spierzwakte zijn contracturen, scoliose, zwakte van ademhalingsspieren en problemen met slikken.

Er zijn 4 typen SMA. De ernst en debuutleeftijd bepalen het type (zie ook *Diagnose en beloop per type*):

- type 1: vóór de leeftijd van zes maanden;
- type 2: vóór de leeftijd van achttien maanden;
- type 3: tussen de 18 maanden en het dertigste jaar;
- type 4: in zeer zeldzame gevallen kan SMA ook ontstaan na het dertigste jaar.

Er bestaat nog geen therapie die SMA geneest of vertraagt.

ENKELE FEITEN

Vóórkomen

- **Incidentie** De incidentie van SMA in Westerse landen is ongeveer 1:6000-10000 nieuwgeborenen. Per jaar worden er in Nederland dus ongeveer 20 zuigelingen geboren met SMA. Vijftig procent van deze kinderen heeft SMA type 1, de ernstigste vorm van SMA.
- **Dragerschap** Het aantal dragers wordt geschat op 1 per 40 tot 60 Nederlanders.

Erfelijkheid en etiologie

- **Genafwijking** SMA wordt bij 95% van de patiënten veroorzaakt door een homozygote deletie van het Survival Motor Neuron 1-gen (SMN1-gen).
- **Erfelijkheid** SMA erft in 95% van de gevallen autosomaal recessief over. Dit betekent dat beide ouders drager zijn van de SMN1-gendeletie. Zij hebben dan 25% kans op een (volgend) kind met SMA en 50% kans op een kind dat drager is van de aandoening.
- **Etiologie** Het SMN1-gen is gelokaliseerd op de lange arm van chromosoom 5 (5q13). Wanneer beide kopieën van het SMN1-gen ontbreken, leidt dit tot een verminderde hoeveelheid SMN-eiwit in de cellen van het lichaam. Dit eiwit is vooral van belang voor de overleving van de motorneuronen. Het SMN-eiwittekort heeft mogelijk ook een nadelige invloed op het hart- en vaatstelsel, de zenuw-spierovergang en de alvleesklier.

- **Variatie** Naast het SMN1-gen ligt het SMN2-gen. Dit gen zorgt voor de productie van een geringe hoeveelheid functioneel eiwit. Wanneer er meerdere kopieën zijn van het SMN2-gen, is het beloop vaak minder ernstig. De ernst van de ziekte hangt echter af van meerdere factoren, zoals bijvoorbeeld bescherming door andere eiwitten.

Diagnose en beloop per type

- **Diagnose** Meestal wordt de diagnose gesteld door de kinderarts of (kinder)neuroloog. De (kinder)revalidatiearts coördineert daarna de zorg. De diagnose wordt bevestigd door DNA-onderzoek. Soms draagt een spierbiopsie bij aan de diagnose.
- **Verschillende typen** Over het algemeen wordt de ziekte ingedeeld volgens de eerder genoemde vier typen. Deze typen geven een idee van het niveau van motorisch functioneren. SMA toont echter ook binnen de hier beschreven typen een enorme variabiliteit. Het is van belang te benadrukken dat de typering van SMA een hulpmiddel is om de ernst en het verloop van de ziekte in te schatten. De ernst van de ziekte verloopt via een glijdende schaal.
- **Beloop** Over het algemeen geldt: hoe eerder de ziekte zich openbaart, hoe ernstiger deze verloopt.
- **Bijstellen van de diagnose** Het kan voorkomen dat het SMA-type wordt bijgesteld.

SMA type 1 Vroeger ook wel de ziekte van Werdnig-Hoffman genoemd, komt voor bij baby's. De eerste verschijnselen zijn er meestal niet direct na de bevalling, maar wel binnen drie maanden. Soms zijn er al voor de geboorte verschijnselen (verminderd leven) of meteen na de geboorte (ademhalingsproblemen). Er wordt dan ook wel over SMA type 0 gesproken.

- **Niet leren zitten** Voor de leeftijd van 6 maanden zijn de eerste verschijnselen een stagnatie of regressie van de motorische ontwikkeling. Deze kinderen leren niet zitten en halen vaak ook andere motorische mijlpalen (hoofd oprichten in buikligging, rollen) niet. In 30% van de gevallen merkt de moeder al tijdens de zwangerschap dat het kind weinig beweegt. Vaak wordt de diagnose snel na de geboorte gesteld in verband met de zwakte en hypotonie ('floppy infant').
- **Beloop** 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 (bulbair zwakte).
- **Levensverwachting** Ongeveer 90-95% van de kinderen overlijdt vóór zij achttien maanden zijn, voornamelijk ten gevolge van infecties bij respiratoire insufficiëntie en voedingsdeficiënties.

SMA type 2 De eerste verschijnselen doen zich meestal voor bij baby's en jonge kinderen tot ongeveer 18 maanden.

- **Niet kunnen lopen** Een kind komt uiteindelijk wel tot zelfstandig zitten, maar niet tot los lopen.
- **Beloop** In principe is deze ziekte langzaam progressief. Het kan soms lang duren voordat de diagnose wordt gesteld, de motorische ontwikkeling kan aanvankelijk vrij normaal zijn. Bij het zitten heeft het kind soms steun nodig van bijvoorbeeld handen of een zitting. Lopen lukt vaak niet, maar kruipen wel. Wanneer kinderen op de leeftijd van vijf jaar nog geen duidelijke pogingen doen tot staan of lopen, zullen ze dit waarschijnlijk nooit bereiken. Het ziektebeloop verschilt sterk.
- **Levensverwachting** De levensverwachting is sterk wisselend, afhankelijk van de betrokkenheid van de ademhalingspielen. De patiënten overlijden vaak als gevolg van respiratoire insufficiëntie of infectie.

SMA type 3 is ook wel bekend als de ziekte van Wohlfart-Kugelberg-Welander. De eerste verschijnselen doen zich voor tussen het eerste en dertigste jaar.

- **Proximale spierzwakte** De spierzwakte begint proximale en eerder in de benen dan in de armen. Vervolgens verzwakken ook de spieren in de onderbenen, -armen en nek.
- **Beloop** De ontwikkeling is in de eerste twaalf maanden normaal. Het ziektebeloop is zeer wisselend, maar meestal mild. De spierkracht gaat over meerdere jaren tot decennia achteruit.

- **Levensverwachting** De levensverwachting is over het algemeen normaal.

SMA type 4 Wanneer SMA zich in zeldzame gevallen na het dertigste levensjaar openbaart, wordt ook wel gesproken over SMA type 4.

- **Proximale spierzwakte** De spierzwakte kan hinderlijk zijn bij het (trap)lopen.
- **Beloop** Patiënten verliezen het loopvermogen meestal niet.
- **Levensverwachting** De levensverwachting is normaal.

Varianten

Er bestaan nog een aantal andere, zeer zeldzame vormen van SMA. Het beleid zoals beschreven in deze brochure is op hoofdlijnen ook op deze aandoeningen van toepassing. Voorbeelden zijn:

- **SMA met respiratory distress (SMA-RD)** wordt gekenmerkt door ernstige zwakte van de ademhalingspielen, symmetrische distale spierzwakte, spieratrofie, perifere sensorische neuropathie en autonome functiestoornissen. De ziekte erft autosomaal recessief over. De meeste patiënten worden niet ouder dan een jaar.
- **X-linked SMA** wordt veroorzaakt door een mutatie op het X-chromosoom.
- **SMA-LED** geeft atrofie en zwakte van de benen maar niet van het bovenlichaam en wordt veroorzaakt door een mutatie op chromosoom 14 en kent een dominante overerving.
- **Distale spinale (spier)atrofie** is een aandoening die atrofie en spierzwakte veroorzaakt van de onderbenen en handen. De aandoening komt voor op de late kinder- en volwassen leeftijd.
- **Brown-Vialetto-Van Laere syndroom en de Ziekte van Fazio-Londe** worden m.n. gekenmerkt door zwakte in het gelaat en de tong, vaak in combinatie met doofheid of slechthorendheid. Er ontstaan ademhalingsproblemen en spierzwakte die distaal meer uitgesproken is dan proximale.
- **Ziekte van Kennedy** (bulbospinale SMA) begint vaak rond het veertigste levensjaar en leidt tot bulbair spierzwakte en spierzwakte van armen en benen. De ziekte erft X-gebonden over en komt daardoor alleen voor bij mannen.
- **Zeer zeldzame vormen van SMA die buiten het bestek van deze brochure vallen zijn: Focale segmentale spieratrofie** (meestal niet erfelijk, begint vaak asymmetrisch en heeft vaak een gunstige prognose) en **Progressieve spinale spieratrofie (PMSA)** (zie hiervoor de huisartsenbrochure 'ALS en PSMA'; zie www.spierziekten.nl).

Algemeen

- **Symmetrische spierzwakte** is het meest kenmerkende verschijnsel van SMA. De parese is proximaal erger dan distaal en bij de bekkengordel meestal meer dan bij de schoudergordel. De peesreflexen zijn verminderd of afwezig. Wat niet aangetast wordt zijn de oog- en gezichtsspieren, het gevoel, de zintuigelijke waarneming en evenmin het intellect.
- **Atrofie** Bij alle typen is er een progressieve spierzwakte en atrofie.
- **Contracturen** komen veelvuldig voor bij SMA. Naast contracturen in de ledematen en romp, komen ook contracturen van de kaak voor met een verminderde monddoening als gevolg.
- **Scoliose** Bij type 1 en 2 ontstaat een scoliose voor de puberteit.
- **Aspiratie en aspiratiepneumonie** Door bulbaire zwakte en een verminderde hoestkracht is er een verhoogde kans op aspiratie(pneumonie).
- **Respiratoire insufficiëntie** De patiënten kunnen last krijgen van hoesten en de ademhaling als gevolg van zwakte van de ademhalingsspieren. Luchtweginfecties kunnen sneller gecompliceerd verlopen.
- **Nachtelijke hypoventilatie** Door zwakte van de ademhalingsspieren ontstaat in eerste instantie 's nachts **kortademigheid**. Dit kan in het begin weinig uitgesproken zijn en leidt vaak tot slaapstoornissen (onrust, wakker worden). De koolzuur stapeling leidt tot ochtendhoofdpijn, duifheid 's ochtends, moeheid en slapen overdag.
- **Eet- en slikproblemen** Door zwakte van de armen kan er een probleem zijn om het eten naar de mond te brengen. Door zwakte van de rugspieren gaan patiënten hun houding aanpassen, waardoor ze eten en drinken met een teruggetrokken houding van het hoofd, waardoor de mondbodemspieren onvoldoende werken. Daarnaast kan door bulbaire zwakte voedsel blijven hangen na het slikken. Beperkte kaakopening beïnvloedt de kauw- en slikbewegingen ook.
- **Gewichtsverlies** Door de kauw- en slikproblemen en door de zwakte van de armen kost het eten veel moeite, wat ongewenst gewichtsverlies tot gevolg kan hebben.
- **Intelligentie** SMA heeft geen invloed op de intelligentie.
- **Late gevolgen** Alle patiënten met SMA type 1, 2 en 3 ervaren progressie van de spierzwakte waardoor uiteindelijk ook secundaire klachten kunnen ontstaan, zoals ademhalingsproblemen, verslikken, aspiratie en scoliose.

Specifieke afwijkingen per type

Type 1

- **Hypotonie** Er is sprake van verregaande zwakte en hypotonie. De baby's kunnen doorgaans alleen hun handen en voeten bewegen. Er is verminderde controle over het hoofd.
- **Atrofie van de tong** Er kan sprake zijn van atrofie en fasciculaties van de tong.
- **Respiratoire insufficiëntie** De baby's huilen en hoesten zwak. Ze ademen voornamelijk door middel van het middenrif. Ze hebben moeite met slikken en kwijlen vaak. Er is sprake van vroege morbiditeit en mortaliteit door respiratoire insufficiëntie en aspiratiepneumonie. Infecties door griep en verkoudheid zijn een voortdurende dreiging.

Type 2

- **Motorische ontwikkeling en spierzwakte** Deze kinderen vertonen een vertraagde motorische ontwikkeling. Ze bereiken vaak later hun motorische mijlpalen en leren nooit los lopen.
- **Tremoren** Fijne tremoren aan de handen vallen op.
- **Scoliose en contracturen** Het ontwikkelen van contracturen en een scoliose zijn eerder regel dan uitzondering. De scolioseontwikkeling begint vaak al vanaf het derde levensjaar en is progressief.
- **Pijn** Spierpijn en overbelasting van gewrichten komen vaak voor.
- **Bulbaire zwakte** Problemen met eten ontstaan door zwakte van de kauw- en slikspieren.
- **Respiratoire insufficiëntie** Patiënten hebben een opvallend zwakke hoest. In het beloop kan ademhalingsondersteuning aan de orde komen.

Type 3

- **Motorische ontwikkeling** Patiënten leren lopen, soms wat later dan normaal.
- **Spierzwakte** De proximale been- en armmusculatuur wordt geleidelijk zwakker. Over het algemeen blijft het lopen langere tijd stabiel. Patiënten hebben vaak moeite met traplopen en opstaan. Naast de progressieve spierzwakte is er sprake van atrofie en areflexie.
- **Tremoren en fasciculaties** Fasciculaties en een fijnslagige tremor worden bij ongeveer de helft van de patiënten waargenomen.
- **Eversieneiging** Door de zwakte kunnen platvoeten en een valgusvoet ontstaan.
- **Pijn** Spierpijn en overbelasting van gewrichten komen vaak voor.
- De **ademhaling** levert meestal geen problemen op.

- **Behandeldoelen** Er bestaat geen causale therapie. Het doel van de behandeling is dat de patiënt zo goed mogelijk kan functioneren en dat complicaties zo veel mogelijk worden voorkomen.
- **De rol van de huisarts** bestaat uit het behandelen van klachten van de patiënt. Indien de huisarts deze als passend bij SMA classificeert, dan kan hij de patiënt doorverwijzen naar een bij voorkeur in SMA gespecialiseerde zorgverlener of indien mogelijk zelf behandelen en begeleiden. Daarnaast heeft hij indien nodig aandacht voor het zorgproces en de psychosociale aspecten.
- **Verwerking diagnose** Nadat de diagnose bekend is geworden, benadert de huisarts de (ouders van) de patiënt actief voor hulp bij het verwerken van de diagnose. De huisarts bespreekt wat wel en niet van de huisarts verwacht kan worden aan behandeling en begeleiding. Voor ouders is het meestal moeilijk om de diagnose te accepteren. Bij oudere kinderen en volwassenen dient aandacht te zijn voor de psychosociale ontwikkeling die bij hun leeftijd past (speltherapie, psycholoog, maatschappelijk werk).
 - **Acceptatie bij type 1** Ouders willen graag het korte leven van hun kind zo aangenaam mogelijk maken. De meeste ouders waarderen het enorm als de huisarts af en toe contact opneemt om te vragen hoe het gaat. De afdeling Medische Psychologie van het UMC waar hun kindje onder controle is kan begeleiding bieden. Deze afdeling kan worden ingeschakeld door de behandelend neuroloog of door de huisarts.
- **Psychosociale begeleiding** is noodzakelijk om verlies van functies te leren accepteren, te leren omgaan met de hulpmiddelen en voorzieningen. Dit geldt voor het kind en de ouders. Een psycholoog of maatschappelijk werker verbonden aan een gespecialiseerd revalidatiecentrum kan deze begeleiding op zich nemen. Bied ook actief hulp en verwijs door naar instanties als Welder bij problemen ten aanzien van werk of naar MEE voor schoolkeuze en gezin. De ernst van de aandoening blijkt geen bepalende factor voor de kwaliteit van leven. Deze wordt vooral bepaald door de sociale gevolgen van de aandoening, die toenemen met de ziekteduur. De problemen in de dagelijkse zorg, met name ten aanzien van de regie hierover, lijken een negatieve invloed te hebben op de ervaren kwaliteit van leven. Deze begeleiding kan worden gedaan door een maatschappelijk werker, psycholoog of orthopedagoog, bij voorkeur met kennis van spierziekten.
- **Multidisciplinaire behandeling** De behandeling is multidisciplinair: naast de huisarts zijn o.a. betrokken: de kinderarts/(kinder-)neuroloog, (kinder-)revalidatiearts en het revalidatieteam (o.a. fysiotherapeut, ergotherapeut, logopedist, diëtist, orthopedagoog, maatschappelijk werker), orthopedisch chirurg, beademingsarts/longarts, klinisch geneticus, wijkverpleegkundige en thuiszorg (zie *Consultatie en Verwijzing*).
 - De (kinder)revalidatiearts, bij voorkeur gespecialiseerd in neuromusculaire aandoeningen, wordt meestal de belangrijkste behandelaar en coördineert de revalidatiegeneeskundige zorg en de zorg gegeven door andere medisch specialisten. Soms heeft de (kinder-)neuroloog, gespecialiseerd in neuromusculaire aandoeningen, deze coördinerende rol.
 - De in spierziekten gespecialiseerde (kinder)revalidatieartsen werken in *spierziektenrevalidatiecentra* en kunnen daar gebruik maken van een revalidatieteam met ervaring in spierziekten zoals SMA (zie *Consultatie en Verwijzing*).
 - In de Universitair Medische Centra is een (kinder-)neuroloog met kennis van spierziekten die meestal de beschikking heeft over een multidisciplinair neuromusculair team aanwezig met specifieke kennis van spierziekten zoals SMA. Het UMC Utrecht/Wilhelmina Kinderziekenhuis beschikt over een SMA expertisecentrum (zie *Consultatie en Verwijzing*).
- **Zorgcoördinatie type 1** De coördinatie van zorg ligt meestal in handen van de kinderarts of kinderneuroloog, zoals hierboven beschreven.
 - De *kinderfysiotherapeut* is over het algemeen betrokken. Deze kan houdingsadviezen aan ouders geven en longfysiotherapie (waaronder ademhalingsoefeningen). Longfysiotherapie wordt toegepast om gemakkelijker slijm kwijt te raken.
 - Als de verzorging te zwaar wordt, kan *verpleging en verzorging* worden ingezet in de thuissituatie.
 - Bij sommige kinderen (5%) blijkt het ziektebeeld uiteindelijk toch niet zo progressief te zijn als eerst gedacht. Zij vertonen een ontwikkeling als een kind met SMA type 2 en dienen dan net als deze groep begeleid te worden door de *revalidatiearts*.
- **Zorgcoördinatie type 2** De coördinatie van zorg ligt meestal in handen van de (kinder)revalidatiearts, bij voorkeur met kennis van spierziekten (zie *Consultatie en Verwijzing*). De accenten binnen de behandeling/begeleiding hangen af van het stadium waarin de ziekte zich bevindt.
 - (Kinder)fysiotherapie De mobiliteit van de gewrichten dient in de gaten te worden gehouden. De spieren moeten zoveel mogelijk op lengte blijven om contracturen te voorkomen. Daarnaast is het van belang dat de kinderen de nodige bewegingservaring opdoen en functionele vaardigheden aanleren.
 - Het is van belang om zoveel mogelijk een symmetrische zithouding in de (rol)stoel na te streven.
 - De *ergotherapeut* wordt betrokken voor bijvoorbeeld houding en gebruik van hulpmiddelen op school. Op een

- gegeven moment zijn er uitgebreidere hulpmiddelen nodig, zoals een elektrische rolstoel en woningaanpassingen, maar ook hulpmiddelen voor het eten en andere ADL-activiteiten.
- *Scoliose* Scolioseontwikkeling wordt vervolgd door de behandelend kinderarts, kinderrevalidatiearts of kinderneuroloog. Er moet tijdig naar een orthopedisch chirurg met ervaring worden verwezen. Zie voor meer informatie hieronder bij 'Scoliose'.
 - Een *logopedist* gespecialiseerd in de behandeling van slikproblemen wordt ingeschakeld door de (kinder-)revalidatiearts of (kinder)neuroloog wanneer er problemen ontstaan bij eten en drinken. (Zie *Consultatie en Verwijzing*).
 - *Airstacken* is een techniek waarbij lucht via een masker of een mondstukje *in de longen* wordt geblazen. Het voornaamste doel van deze techniek is het verbeteren van de hoestkracht en het volledig ontplooien van de longen. Een goede hoestkracht is belangrijk om te voorkomen dat er slijm in de longen achterblijft en luchtweginfecties veroorzaakt. De (kinder-)fysiotherapeut van het gespecialiseerde revalidatiecentrum of van het Centrum voor thuisbeademing leert deze techniek aan (Zie *Consultatie en Verwijzing*).
 - *Centrum voor thuisbeademing* wordt al vroeg ingeschakeld. Zij kunnen bijvoorbeeld hoestverbeterende technieken (airstacken) aanleren en kunnen nachtelijke kortademigheid signaleren.
 - *Begeleiding op school* De meeste kinderen volgen het reguliere basisonderwijs. Het inschakelen van ambulante begeleiding door de ouders kan zinvol zijn. (Tot mei 2014 gaat dit via de aanvraag van een rugzakje, hierna treedt de wet 'Passend onderwijs' in werking waarbij de school de verantwoordelijkheid voor de zorg krijgt (Zie *Consultatie en Verwijzing*)).
 - **Zorgcoördinatie type 3** De coördinatie van zorg ligt meestal in handen van de (kinder)revalidatiearts met kennis van spierziekten.
 - *Loopfunctie* Hierbij kan men denken aan het aanpassen of aanmeten van orthopedisch schoeisel en inlays bij de groep die nog kan lopen. De groep die nauwelijks kan staan of lopen kan baat hebben bij orthoses. Intensieve begeleiding gericht op het onderhoud van de loopfunctie is van groot belang.
 - *Fysiotherapie* kan een gunstig effect hebben op de spierkracht en op de conditie. De inspanningstolerantie is echter afgenomen en er kan spierkramp optreden na arbeid.
 - *Scoliose en contracturen* maken het extra moeilijk om ambulante te waarborgen.
 - *Oudere leeftijd* Mensen zullen op oudere leeftijd geleidelijk achteruitgaan. Van belang is om overbelasting te voorkomen en ambulante zo lang mogelijk te waarborgen. (Loop-)hulpmiddelen en aanpassingen, geadviseerd door ergotherapeut en fysiotherapeut zijn dan van belang.
 - **Beademing** Soms kan de ademhalingsfunctie dusdanig slecht zijn of verslechteren dat de concrete vraag voor ademhalingsondersteuning aan de orde komt. De revalidatiearts zal vroegtijdig het in de regio werkzaam zijnde Centrum voor Thuisbeademing (CTB) inschakelen (zie *Consultatie en Verwijzing*). Het CTB overlegt met de (ouders van de) patiënt over het al dan niet (laten) beademen en als de patiënt beademd wordt, is het CTB eindverantwoordelijk voor dit deel van de zorg (24 uur bereikbaar). Het doel van beademen is om de kwaliteit van leven te verbeteren.
 - **Invasieve beademing** Naast non-invasieve beademing (bv. via neuskap) is ook chronische invasieve beademing via een tracheostoma mogelijk. Bij invasieve beademing kunnen de luchtwegen plotseling geobstrueerd raken door een mucusprop, wat uitzuigen binnen enkele minuten vereist. Dit uitzuigen is een voorbehouden handeling. Dit betekent dat er 24 uur per dag iemand, die deze handeling beheerst, bij de patiënt in de buurt moet zijn.
 - **Beademing type 1** Over het algemeen is het standpunt dat beademing bij deze kinderen niet is geïndiceerd, gezien de zeer beperkte levensverwachting en kwaliteit van leven van deze kinderen. De medisch specialist die de zorg coördineert, licht de ouders hierover goed in zodat zij een weloverwogen keuze kunnen maken. Soms helpt toediening van zuurstof. Het is in ieder geval belangrijk luchtweginfecties te voorkomen / snel te behandelen door middel van een liberaal antibioticabeleid.
 - **Scoliose** Bij alle patiënten met SMA type 2 (en soms ook type 3) is er op een gegeven moment een indicatie voor operatieve behandeling van de scoliose. De revalidatiearts stelt in overleg met de orthopedisch chirurg deze indicatie vroeg (Cobb hoek 20°), zodat de operatie makkelijker en veiliger is. De revalidatiearts kan in de preoperatieve fase een niet-rigide korset overwegen bij aanwezige problemen van de zitbalans. Scolioseoperaties bij kinderen met neuromusculaire aandoeningen worden uitgevoerd door een multidisciplinair team met ervaring met deze patiënten waarin een orthopedisch chirurg en een revalidatiearts intensief samenwerken. Bij kinderen kiest het team soms voor een wervelkolomcorrectie met 'extended rods' waarbij nog enige groei mogelijk is. Goede voorlichting, ook over het postoperatief beloop is van groot belang. Hierbij valt ook te denken aan mogelijke ongewenste bijwerkingen, zoals een verminderd armhandbereik en complicaties. Hulpmiddelen, rolstoelen en voorzieningen dienen vaak te worden aangepast. Zie ook de *Behandelrichtlijn Scoliose bij neuromusculaire aandoeningen* (www.cbo.nl).
 - **Palliatieve zorg** Vooral de patiënten met ernstiger zwakte van bulbair en ademhalingspijpen hebben een verhoogd risico om jong(er) te overlijden. Over het algemeen coördineert de huisarts de palliatieve zorg voor patiënt en familie. Van belang is om met de (ouders van

de) patiënt tijdig te bespreken hoe men wil dat de huisarts handelt in een bepaalde situatie. Zo is het belangrijk om te bespreken of de patiënt wil worden gereanimeerd, (alsnog) beademd wil worden of wil worden opgenomen in een ziekenhuis. Bespreek ook een eventuele euthanasiewens. Het advies, ook van de KNMG, is om dit alles goed vast te leggen. Meer informatie is te vinden op de website van de KNMG en op thuisarts.nl (zie *Consultatie en Verwijzing*).

- **Timing** De timing voor een gesprek over palliatieve zorg is lastig. Over het algemeen is dit een proces waar meerdere gesprekken voor nodig zijn.
- **Symptoombehandeling** In de palliatieve fase is levensverlenging ondergeschikt aan symptoombehandeling. Rusteloosheid, angst, pijn en dyspneu zijn de klachten die in de laatste fase de meeste aandacht vragen. Bij twijfel over behandeling kan advies gevraagd worden aan de in spierziekten gespecialiseerde revalidatiearts of het SMA expertisecentrum (Zie *Consultatie en Verwijzing*).
- In geval van **beademingsproblemen** bij chronisch invasieve beademing blijft het Centrum voor Thuisbeademing (CTB) de eerst verantwoordelijke. Bij een wens tot stoppen of afbouwen van de beademing wordt overleg met het CTB geadviseerd. Het CTB geeft adviezen over de wijze waarop kan worden afgebouwd en over aanvullende medicatie ter behandeling van symptomen van verminderde ademhaling.

ERFELIJKHEIDSVOORLICHTING EN ZWANGERSCHAP

- **Familieonderzoek** De neuroloog of klinisch geneticus bespreekt de erfelijkheidsaspecten van SMA met de patiënt en/of diens ouders. Beide ouders van een patiënt met SMA zijn vrijwel altijd drager. Zij hebben samen 25% kans op een kind met SMA bij iedere volgende zwangerschap. DNA-onderzoek kan het dragerschap bevestigen. Het type SMA en het beloop van de ziekte is niet uit het DNA-onderzoek af te lezen. De neuroloog kan eerstegraads familieleden verwijzen naar een klinisch geneticus, verbonden aan één van de UMC's. De klinisch geneticus kan informeren over de erfelijkheidsaspecten en onderzoek naar dragerschap laten doen.
- **Kinderwens** Bij een volgende kinderwens kan de behandeld kinderarts/-neuroloog of klinisch geneticus de ouders informeren over het herhalingsrisico.
- **Preimplantatie genetische diagnostiek** Wanneer partners besluiten om via preimplantatie genetische diagnostiek (PGD) zwanger te worden, verwijst de huisarts of neuroloog hen door naar de klinisch geneticus voor een voorlichtings- en adviesgesprek. Na een bevruchting via een IVF-procedure worden bij de

embryo's één of enkele cellen afgenomen en onderzocht op de aanwezigheid van de afwijking in het SMN1-gen. Hierna worden één of twee niet-aangedane embryo's teruggeplaatst in de baarmoeder. Deze procedure vindt alleen in het Maastricht UMC+ plaats.

- **Prenatale diagnostiek** Ouders kunnen in de zwangerschap laten onderzoeken of hun volgende kindje ook SMA heeft door middel van een vlokcentest bij 11-12 weken zwangerschap. Een vruchtwaterpunctie bij ongeveer 15 weken zwangerschap is ook mogelijk. De ouders staan bij een positieve uitslag voor de keuze de zwangerschap wel of niet af te breken.
- **SMA en kinderwens** Wanneer een vrouwelijke patiënt met SMA een kinderwens heeft, is het van belang dat zij vóór de conceptie voor advies verwezen wordt naar een gynaecoloog en/of klinisch geneticus in een UMC. Die specialist kan de risico's voor de patiënte en het risico op het krijgen van een kind met SMA aangeven. De kinderen van een patiënte zijn in principe altijd drager. Verwijs indien de (aanstaande) vader SMA-patiënt is door naar een klinisch geneticus voor preconceptieadvies.

AANDACHTSPUNTEN VOOR DE HUISARTS

Psychosociale gevolgen

Patiënten met SMA leiden over het algemeen een *zelfstandig en actief* leven. Patiënten hechten er belang aan dat zij zelf de regie in handen hebben over hun eigen leven en zorg.

- **Toenemende lichamelijke afhankelijkheid** Patiënten met SMA ontwikkelen de ziekte op (zeer) jonge leeftijd en worden in toenemende mate (zeer) afhankelijk. Zowel het gezin als de patiënt hebben een verhoogde kans in een sociaal isolement te komen. Vraag hier regelmatig naar en schakel indien nodig hulp in via bijvoorbeeld het revalidatiecentrum en/of het maatschappelijk werk, MEE en/of vrijwilligersorganisaties (Zie *Consultatie en Verwijzing*).
- **(Over)belasting mantelzorg** Voor de familie van de patiënt kan de verzorging een grote belasting vormen. De patiënt wordt steeds afhankelijker en zorgbehoeftiger. Met name bij tracheostomale beademing is constante aanwezigheid van iemand noodzakelijk (voor hulp bij uitzuigen). Tijdig inschakelen van voldoende professionele zorg is van belang (zie *Consultatie en Verwijzing*).
- **Groei naar zelfstandigheid** Voor de mantelzorgers is het van groot belang om af en toe afstand te kunnen nemen van hun zorgtaken. Voor het oudere kind en zeker voor de jongvolwassene is het van belang dat deze zelfstandigheid ontwikkelt. Goede begeleiding ten aanzien van opvoeding, schoolkeuze en progressie van de ziekte is noodzakelijk. Hiervoor is de MEE en/of maatschappelijk

werk van het revalidatiecentrum en/of kenniscentrum Welder het juiste aanspreekpunt.

- **Zelfstandig wonen** Het is van belang om tijdig (in verband met wachtlijsten) een plaats in een aangepaste woonvorm aan te vragen. Het verpleeghuis is voor de meeste patiënten een onacceptabel alternatief. De maatschappelijk werker, bij voorkeur met kennis van spierziekten, kan hierin adviseren.
- **Omgang en communicatie** De gebruikelijke omgangsvormen veranderen omdat de patiënt geen hand meer kan geven door de spierzwakte of praat met kortere zinnen door respiratoire insufficiëntie of beademing.
- **Patiëntenvereniging** Over het algemeen hebben patiënten (en hun ouders) 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* of www.spierziekten.nl).
- **Luchtweginfecties** dienen tijdig en adequaat behandeld te worden in verband met verhoogde kans op complicaties door (subklinische) respiratoire insufficiëntie en verminderde hoestkracht. Daarnaast leidt een langdurig ziek zijn tot een verergering van de spierzwakte. Een virale bovenste luchtweginfectie kan snel secundair tot een pneumonie leiden. Daarnaast geeft de bulbair zwakte een verhoogde kans op een aspiratiepneumonie. Schrijf bij een luchtweginfectie eerder dan gebruikelijk (al na 1-2 dag(en) koorts) antibiotica en/of antivirale middelen voor.
- **Over-/ondergewicht** Let op tekenen van over- en ondergewicht. Patiënten krijgen door inactiviteit gemakkelijk overgewicht. Door kauw- en slikproblemen kan snel een slechte voedingsstatus en sterke vermagering ontstaan (Zie *Diëtist*).
- **Slikstoornissen en PEG-sonde** Indien orale voeding niet meer goed lukt kan een PEG-sonde overwogen worden (Zie *Diëtist*).
- **Diëtist** Ter voorkoming van over- en ondergewicht is het van belang om laagdrempelig te verwijzen naar een diëtist met kennis van spierziekten, verbonden aan een spierziektenrevalidatiecentrum of een neuromusculair team van een UMC.
- **Obstipatie** treedt mede op doordat de kracht van de buikpers afneemt. Een regelmatige stoelgang is belangrijk. Bij ernstige obstipatie is de beweeglijkheid van het diafragma afgenomen, wat (extra) ademhalingsproblemen kan geven. Zie voor laxantia de NHG-Standaard Obstipatie en de NVK-richtlijn Obstipatie bij kinderen (Zie *Consultatie en verwijzing*).
- **Bedrust** wordt niet aanbevolen bij SMA. Bedrust leidt tot een versnelde afname van de spierkracht. Wees daarom extra kritisch bij het stellen van een operatie-indicatie, zeker bij patiënten die (nog) kunnen lopen.

- **Oefentherapie/fysiotherapie** kan bij neuromusculaire aandoeningen van positieve waarde zijn bij het op peil houden van zowel kracht als uithoudingsvermogen, vooral wanneer er sprake is van een langzame progressie (SMA type 3). Een fysiotherapeut met kennis van neuromusculaire aandoeningen is een pré.
- **Contracturen** Neem, zodra contracturen resterende functionaliteit dreigen te beïnvloeden, zo snel mogelijk contact op met de revalidatiearts ter preventie van verdere invaliderende contracturen. Fysiotherapie is van aanvullende waarde. Een andere mogelijkheid is nachtspalen, voorgeschreven door de revalidatiearts, waarmee een redressie bereikt wordt door langdurige milde rek.
- **Pijn** Door contracturen ontstaat gewrichtspijn. Door overbelasting kan spierpijn ontstaan en uiteraard kan een scoliose hevige rugpijn en pijn door verdrukking van organen veroorzaken. Probeer bij voorkeur in overleg met de revalidatiearts de daadwerkelijke oorzaak van de pijn te achterhalen. Naast het geven van pijnstilling kan ook de oorzaak van de pijn worden bestreden. Denk aan fysiotherapie bij contracturen en ergotherapie en/of fysiotherapie bij overbelasting van spieren. De therapeuten kunnen ook hulpmiddelen inschakelen. Pas op met medicatie die van invloed is op de ademhaling en overleg zo nodig met de gespecialiseerd neuroloog/-revalidatiearts of het CTB.
- **Hoofdpijn en slechte concentratie** Wees beducht op symptomen van (nachtelijke) hypoventilatie, zoals ochtendhoofdpijn, moeheid, moeite met slapen 's nachts, slechte concentratie en slaperigheid overdag. Deze klachten zijn een indicatie voor consultatie op korte termijn bij een Centrum voor Thuisbeademing (Zie *Consultatie en Verwijzing*).
- **Griepvaccinatie** is geïndiceerd gezien de nadelige effecten van een luchtweginfectie en het gemak waarmee bacteriële superinfecties bij griep kunnen ontstaan.
- **Tandheelkundige zorg** vereist aparte aandacht. Door zwakte van de armspieren kan de verzorging niet optimaal plaatsvinden. Een mondhygiëniste kan hierbij ondersteunen. Later treedt ook een contractuur van de kaken op, waardoor de verzorging en tandheelkundige zorg zeer lastig wordt. Verwijzing naar tandheelkundige zorg van een UMC is opportuun.
- **Voorzieningen en aanpassingen** zijn vaak noodzakelijk. De huisarts kan de (ouders van) de patiënt wijzen op mogelijke vergoedingen, zoals de Tegemoetkoming Onderhoudskosten thuiswonende Gehandicapte kinderen (TOG), het persoonsgebonden budget (PGB) en zorg in natura (thuiszorgorganisatie). MEE en Welder kunnen hiervoor ook ondersteuning bieden, zeker ook gezien de veranderlijke wetgeving (Zie *Consultatie en verwijzing*).

CONSULTATIE EN VERWIJZING

- **SMA Expertisecentrum** Het centrum is een diagnostisch en behandelcentrum voor kinderen met SMA. Door middel van onderzoek naar meerdere facetten van de ziekte in SMA type 1, 2, 3 en 4 bij kinderen en volwassenen, wordt de kennis over het beloop, de prognose en de behandeling van SMA steeds groter. Het SMA Expertisecentrum kan geconsulteerd worden voor adviezen ten aanzien van de behandeling en begeleiding van kinderen en volwassenen met SMA. Het centrum is gesitueerd in het Wilhelmina Kinderziekenhuis te Utrecht (www.smaonderzoek.nl).
- **Diagnostiek** Neuromusculaire diagnostische centra*. Deze diagnostische centra in UMC's beschikken over actuele kennis op het gebied van neuromusculaire ziekten. Men kan hier terecht voor het stellen van een diagnose of voor een second opinion (zie www.spierziekten.nl).
- **Behandeling en begeleiding** Revalidatie-instellingen met ervaring met neuromusculaire aandoeningen*. Deze revalidatie-instellingen 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** Centra voor Thuisbeademing (CTB)*.
- **Palliatieve zorg en consultatie** Voor informatie en advies kunnen huisartsen terecht bij kaderartsen palliatieve zorg. Zie ook het NHG-standpunt Huisarts en Palliatieve Zorg (Zie [Websites](#)).
- **Patiëntenvereniging Spierziekten Nederland** Bij deze patiëntenorganisatie is veel kennis over neuromusculaire ziekten beschikbaar. Spierziekten Nederland biedt lotgenotencontact en informatie (zowel voor patiënten als voor hulpverleners). Ook kan Spierziekten Nederland advies geven over het zorgtraject en kent ze de in neuromusculaire ziekte gespecialiseerde (para)medici in Nederland.
- **Erfelijkheid** Voor erfelijkheidsonderzoek en advies kan men terecht in één van de acht Klinisch Genetische Centra verbonden aan de UMC's*.
- **MEE** MEE geeft informatie, advies en/of praktische ondersteuning aan mensen met een verstandelijke beperking, lichamelijke handicap of een chronische ziekte. De ondersteuning is voor ouders met kinderen, maar ook voor volwassenen. Landelijk informatienummer 0900-9998888 (lokaal tarief) of www.mee.nl.
- **Welder** Welder geeft als landelijk onafhankelijk kenniscentrum informatie over werk, uitkeringen en verzekeringen in relatie tot gezondheid en handicap. Het onderdeel VraagWelder is bereikbaar via het landelijk informatienummer: 0900-480 03 00 (30 cent/minuut) of via de website: www.weldergroep.nl.
- **Relevante websites**
 - Patiëntenvereniging, achtergrondinformatie en adressen van gespecialiseerde centra/hulpverleners: www.spierziekten.nl
 - Website van samenwerkingsverband tussen neuromusculaire artsen/onderzoekers met o.a. informatie over lopende medicijntrials: www.isno.nl
 - Informatie over voeding en slikken bij spierziekten: www.dietistenvoorspierziekten.nl
 - Websites over (vrijwilligers)hulp en hulpmiddelen: www.thuisarts.nl/zorg-en-ondersteuning
www.regeltante.nl
www.wehelpen.nl
 - Websites met informatie over erfelijkheid en erfelijke aandoeningen: www.erfelijkheid.nl
www.orpha.net
 - Informatie voor in de laatste levensfase: www.thuisarts.nl/levenseinde
 - Website over de wet Passend Onderwijs: www.passendonderwijs.nl
 - NHG-Standaard Obstipatie: www.nhg.org/standaarden/samenvatting/obstipatie
 - NVK-Richtlijn Obstipatie bij kinderen: www.nvk.nl/Kwaliteit/Richtlijnenenindicatoren/Richtlijnen/Obstipatiebijkinderen/tabid/345/language/nl-NL/Default.aspx
- **Achtergrondinformatie**
 - Myonet Revalidatie bij Spinale spieratrofie, VSN 1998.
 - Patiëntenbrochures:
 - Spinale musculaire atrofie (SMA 1, 2 en 3) Diagnose en behandeling (2006).
 - Omgaan met de ziekte, VSN 2006.

Beiden te bestellen of te downloaden via www.spierziekten.nl

* Actuele adresgegevens zijn beschikbaar via de zorgwijzer op www.spierziekten.nl (knop zorgwijzer).

Literatuurlijst

1. Czeizel A, Hamula J. A Hungarian study on Werdnig-Hoffmann disease. *J Med Genet* 1989; 26: 761-3.
2. Spiegler AW, Hausmanowa-Pertrusewicz I, Borkowska J, Kłopocka. A Population data on acute infantile and chronic childhood spinal muscular atrophy in Warsaw. *Hum Genet* 1990;85: 211-4.
3. Burd L, Short SK, Martsolf JT, Nelson RA. Prevalence of type I spinal muscular atrophy in North Dakota. *Am J Med Genet* 1991;41: 212-5.
4. Ogino S, Leonard DG, Rennert H, Ewens WJ, Wilson RB. Genetic risk assessment in carrier testing for spinal muscular atrophy. *Am J Med Genet* 2002;110: 301-7.
5. Prior TW, Snyder PJ, Rink BD, Pearl DK, Pyatt RE, Mihal DC, Conlan T, Schmalz B, Montgomery L, Ziegler K, Noonan C, Hashimoto S, Garner S. Newborn and carrier screening for spinal muscular atrophy. *Am J Med Genet* 2010;A 152A: 1608-16.
6. Evans GA, Drennan JC, Russman BS. Functional classification and orthopedic management of spinal muscular atrophy. *J Bone Joint Surg Br.* 1981;63B:516-22.
7. Wang CH, Finkel RS, Bertini ES, Schroth M, Simonds A, Wong B, Aloysius A, Morrison L, Main M, Crawford TO, Anthony Trela, and Participants of the International Conference on SMA Standard of Care. Consensus Statement for Standard of Care in Spinal Muscular Atrophy. *J Child Neurol* August 2007 22: 1027-1049.
8. Kvasnicová M, Styková J, Hudec P. Incidence of spinal muscular atrophy and Duchenne's muscular dystrophy in the juvenile population of central Slovakia. *Bratisl Lek Listy.* 1994 Feb;95(2):78-82 [abstract].
9. Bertini E, Burghes A, Bushby K, Estournet-Mathiaud B, Finkel RS, Hughes RA, Iannaccone ST, Melki J, Mercuri E, Muntoni F, Voit T, Reitter B, Swoboda KJ, Tiziano D, Tizzano E, Topaloglu H, Wirth B, Zerres K. 134th ENMC International Workshop: Outcome Measures and Treatment of Spinal Muscular Atrophy, 11-13 February 2005, Naarden, The Netherlands. *Neuromuscul Disord.* 2005 Nov;15(11):802-16. Epub 2005 Oct 3.
10. NMZ bulletin jaargang 15, nummer 24, juni 2004.
11. Myonet Revalidatie bij spinale musculaire atrofie, VSN, 1998.
12. Patiëntenbrochures Spinale musculaire atrofie (SMA 1, 2 en 3) Diagnose en behandeling (VSN, 2006).
13. Behandelrichtlijn Scoliose bij neuromusculaire aandoeningen.
14. Westermann EJ, Verweij-van den Oudenrijn LP, Gaytant MA, Kampelmacher MJ. Lung volume recruitment in impending respiratory failure. *Ned Tijdschr Geneeskd.* 2011;155(18):A3371.
15. [http://isno.nl/Uploads/Syllabus%20211866%20PBF%20Symposium%20Neuromusculaireziekten\(2\).pdf](http://isno.nl/Uploads/Syllabus%20211866%20PBF%20Symposium%20Neuromusculaireziekten(2).pdf) pagina 24.

Websites

http://www.treat-nmd.eu/downloads/file/standardsofcare/sma/dutch/sma_soc_nl.pdf
<http://mda.org/disease/spinal-muscular-atrophy/medical-management>
<http://mda.org/disease/spinal-muscular-atrophy/causes-inheritance>
<http://mda.org/disease/spinal-muscular-atrophy/overview>
<http://www.kinderneurologie.eu/download/SMAll.pdf>
<http://www.enmc.org/uploaded/publicatie/wkp%20134%20ofull%20report.pdf>
http://www.muscular-dystrophy.org/assets/0002/2710/Spinal_Muscular_Atrophy.pdf
<http://www.jtsma.org.uk/aboutsma.html>
<http://www.nvk.nl/Kwaliteit/Richtlijnenenindicatoren/Richtlijnen/Obstipatiebijkinderen/tabid/345/language/nl-NL/Default.aspx>
<https://www.nhg.org/standaarden/samenvatting/obstipatie>
www.smaonderzoek.nl
<https://www.nhg.org/actueel/dossiers/dossier-palliatieve-zorg>

Verantwoording

Deze brochure is tot stand gekomen door een samenwerkingsverband tussen Spierziekten Nederland, de Vereniging Samenwerkende Ouder- en Patiëntenorganisaties (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 en www.vsop.nl. Mocht u een brochure willen bestellen, dan kunt u hierover contact opnemen met de betreffende patiëntenvereniging.

Spierziekten Nederland

Spierziekten Nederland is een organisatie van en voor mensen met een neuromusculaire ziekte. Spierziekten Nederland komt op voor mensen met een neuromusculaire ziekte. Het gaat om een betere kwaliteit van de zorg, effectief wetenschappelijk onderzoek, onderling contact en goede voorlichting en informatie, ook voor artsen en professionele hulpverleners. Spierziekten Nederland werkt nauw samen met medisch specialisten, maatschappelijk werkenden, onderzoekers, fysiotherapeuten en huisartsen. Er bestaat een hechte band met de universitair medische centra en gespecialiseerde revalidatiecentra. Zo kunnen bepaalde knelpunten in de verzorging en ondersteuning van leden snel worden gesignaleerd en opgelost. Ook speelt Spierziekten Nederland een belangrijke rol in het stimuleren van wetenschappelijk onderzoek.

Spierziekten Nederland
Lt. Gen. van Heutszlaan 6
3743 JN BAARN
Telefoon: 035 548 04 80
Fax: 035 548 04 99
E-mail: mail@spierziekten.nl
www.spierziekten.nl

Vereniging Samenwerkende Ouder- en Patiëntenorganisaties (VSOP)

Binnen de VSOP werken ongeveer 70 patiëntenorganisaties - voor aandoeningen met een zeldzaam, erfelijk of aangeboren karakter - samen aan betere zorg en preventie voor deze aandoeningen door o.a. stimulering van genetisch en biomedisch onderzoek en bezinning op erfelijkheidsvraagstukken.

VSOP

Koninginnelaan 23
3762 DA SOEST
Telefoon: 035 603 40 40
Fax: 035 602 74 40
E-mail: vsop@vsop.nl
www.vsop.nl

Het Nederlands Huisartsen Genootschap (NHG)

Het Nederlands Huisartsen Genootschap is de wetenschappelijke vereniging van huisartsen. Het NHG heeft als doel het bevorderen van een wetenschappelijk verantwoorde beroepsuitoefening door de huisarts. Door vertaling van wetenschap naar huisartsenpraktijk draagt het NHG bij aan professionalisering van de beroepsgroep. Kernactiviteiten van het NHG zijn het ontwikkelen van NHG-Standaarden en andere richtlijnen,

scholing en het ontwikkelen van producten om de huisarts te ondersteunen in zijn praktijk, zoals patiëntenvoorlichting.

Het Nederlands Huisartsen Genootschap

Postbus 3231
3502 GE UTRECHT
Telefoon: 030 282 35 00
Fax: 030 282 35 01
E-mail: info@nhg.org
www.nhg.org

Redactie

Mevrouw C.W. van Breukelen BSc, coördinator Zeldzame Aandoeningen VSOP
Mevrouw drs. L. te Hennepe, wetenschappelijk medewerker Preventie & Patiëntenvoorlichting NHG
Mw. dr. A.M.C. Horemans, hoofd kwaliteit van zorg, Spierziekten Nederland
Mevrouw drs. M.G. Nijhuis, arts/auteur VSOP
Mevrouw dr. H. Woutersen-Koch, arts/wetenschappelijk medewerker Afdeling Richtlijnontwikkeling & Wetenschap

Deze uitgave is tot stand gekomen met bijdragen en adviezen van

Mevrouw Dr. I. J.M. de Groot, revalidatiearts, RadboudUMC
Dr. J.W. van der Pol, neuroloog, hoofd SMA Expertisecentrum en hoofd Spieren voor Spieren Kindercentrum, UMC Utrecht
Mevrouw drs. R.I. Wadman, arts-assistent in opleiding tot neuroloog, UMC Utrecht
De tekst is becommentarieerd door diverse patiënten.

Deze brochure is tot stand gekomen mede dankzij de financiële bijdrage van het Ministerie van Volksgezondheid, Welzijn en Sport / Fonds PGO, de Stichting Dioraphte en de Cornelia Stichting.

Soest, 2014

