



# Progressieve spinale musculaire atrofie (PSMA)

## Wat is PSMA?

Progressieve spinale musculaire atrofie (PSMA) is een neuromusculaire aandoening, een aandoening die leidt tot het onvoldoende of niet functioneren van de spieren. PSMA is over het algemeen niet erfelijk; mogelijk spelen bij sommige vormen erfelijke factoren een rol.

Er zijn waarschijnlijk honderd à tweehonderd mensen met PSMA in Nederland.

PSMA is een progressieve aandoening, dat wil zeggen dat iemand met deze ziekte in de loop van de tijd steeds verder achteruitgaat. Over het tempo waarin dit gebeurt, is niets met zekerheid te zeggen.

Bij PSMA worden uiteindelijk alle spieren aangetast, behalve de hartspier. De ziekte veroorzaakt meestal geen pijn en tast het verstand niet aan. Ook blijven de zintuigen (gevoel, smaak, gezicht, reuk en gehoor) doorgaans intact, evenals de werking van darmen en blaas. De seksuele functies blijven lang behouden.

## Wat gebeurt er bij PSMA?

Spieren zorgen voor beweging. Hiertoe krijgen zij, via de zenuwen, een signaal van de hersenen. Bij PSMA is er iets mis met de zenuwbanen die de verbinding vormen tussen hersenen en spieren. De cellen van deze zenuwbanen vallen geleidelijk uit en geven geen signalen meer door aan de spieren, met als gevolg dat deze verslappen en niet meer functioneren.

De oorzaak van PSMA is nog niet bekend.

## PSMA en ALS

Bij een deel van de mensen met PSMA ontwikkelt de ziekte zich in de loop van de tijd tot amyotrofische laterale sclerose (ALS). Dan is er sprake van een snellere voortschrijding van de verlammingssymptomen. Bij een ander deel kent PSMA een milder verloop. Of het om PSMA of ALS gaat, wordt door neurologisch onderzoek vastgesteld.

Spierziekten Nederland heeft een aparte folder over ALS (K001).

## Verschijnselen

Omdat de diagnose berust op patroonherkenning, duurt het gemiddeld een jaar na de eerste tekenen voordat de diagnose met voldoende zekerheid kan worden gesteld. Aanvankelijk zijn er meestal vage klachten als spierzwakte en moeheid, beginnend in een van de ledematen.

Heel soms begint de ziekte met slikstoornissen of moeilijker praten. Na enkele maanden volgen klachten in andere ledematen. Door verzwakking van de spieren worden eenvoudige handelingen zoals het opendraaien van een kraan of traplopen, moeilijker. De verschijnselen nemen in de loop van de tijd in ernst toe. Hoe snel dat gaat, verschilt van persoon tot persoon. De achteruitgang gaat soms heel geleidelijk, bij anderen is de aandoening progressiever.

Het progressieve karakter van PSMA kan emotionele problemen met zich meebrengen. Men wordt keer op keer geconfronteerd met de voortschrijdende beperking van bewegingen en wordt daardoor steeds afhankelijker van anderen en van hulpmiddelen.

Deze lichamelijke afhankelijkheid betekent in toenemende mate een belasting voor de partner, het gezin of andere betrokken naasten. Ook zij hebben, zeker als ze de verzorging op zich nemen, behoefte aan begrip en steun.

## Behandel mogelijkheden

Nadat de *neuroloog* de diagnose heeft gesteld, kan het ALS-team van het revalidatiecentrum of de revalidatieafdeling van een ziekenhuis een bemiddelende en coördinerende functie vervullen. In Nederland zijn er ongeveer twintig ALS-teams. Zij behandelen ook mensen met PSMA. Op de site van Spierziekten Nederland staan de adresgegevens van de ALS-teams. In de ALS-teams werken de verschillende hulpverleners nauw samen.

De *ergotherapeut* adviseert over de inzet van hulpmiddelen om zo lang mogelijk zelfstandig te kunnen functioneren.

De *diëtist* geeft voorlichting over voeding. Als dat nodig is, adviseert de diëtist over eten en drinken in aangepaste vorm.

De *fysiotherapeut* streeft naar een maximaal gebruik van de spieren. Hij kan iemand alternatieve manieren aanleren om bepaalde bewegingen te blijven uitvoeren. Hij verzorgt de begeleiding bij de introductie van deze hulpmiddelen.

De *logopedist* geeft onder meer eet- en slikinstructie zodat verslikken kan worden voorkomen.

Ook kan een *maatschappelijk werker of psycholoog* worden geconsulteerd.

De *huisarts* vervult een belangrijke rol bij de begeleiding van de persoon met PSMA en de partner of andere betrokkenen.

Voor verpleegkundige hulp en assistentie bij contacten met officiële instanties kan de *wijkverpleegkundige* veel betekenen.

Een geneesmiddel tegen PSMA is er helaas nog niet. Het is hooguit mogelijk het ziekteproces iets af te remmen. Mensen met ALS krijgen vaak riluzole (merknaam Rilutek) voorgeschreven. Dit medicijn vertraagt de progressie van ALS enigszins. Ook bij PSMA wordt het soms voorgeschreven omdat men veronderstelt dat het ook bij deze ziekte werkzaam is. Hier is echter geen onderzoek naar gedaan. Riluzole verlengt het leven gemiddeld met enkele maanden. Omdat het middel de ziekte remt maar niet geneest, is het verstandig deze behandeling, wanneer men ervoor kiest, zo vroeg mogelijk te proberen.

---

## Wetenschappelijk onderzoek

Er wordt veel onderzoek gedaan naar de oorzaak van ALS en PSMA. Er wordt naarstig gezocht naar medicijnen. In Europa is op initiatief van de Spierziekten Nederland en de ALS-diagnosewerkgroep samenwerking ontstaan in wetenschappelijk onderzoek naar de rol van erfelijke factoren bij deze ziekten. Ook het ALS Centrum, gevestigd in het UMC, Utrecht en het AMC, Amsterdam, doet onderzoek naar PSMA.

*Deze tekst is gecontroleerd door een medisch adviseur van Spierziekten Nederland.*

*K017-0218*

---

## Spierziekten Nederland

Spierziekten Nederland is een vereniging van en voor mensen met een neuromusculaire aandoening. Mensen met deze aandoeningen, ouders, partners, kinderen en andere familieleden kunnen lid worden.

Spierziekten Nederland:

- geeft voorlichting over ziektebeelden;
- geeft brochures en tijdschriften uit;
- geeft persoonlijke ondersteuning;
- organiseert lezingen, workshops en gespreksgroepen;
- brengt mensen met elkaar in contact.

Spierziekten Nederland werkt nauw samen met (gespecialiseerde) neurologen, revalidatieartsen, fysiotherapeuten en andere hulpverleners.

---

## Meer informatie

Op [www.spierziekten.nl](http://www.spierziekten.nl) vindt u meer informatie, ook over academische ziekenhuizen en revalidatiecentra.

In de webwinkel van Spierziekten Nederland zijn veel publicaties beschikbaar, ook voor hulpverleners. Veel uitgaven voor hulpverleners zijn gratis te downloaden.

---

## U staat er niet alleen voor

Voor informatie, steun en advies kunt u terecht bij Spierziekten Nederland. De vereniging biedt leden informatie op papier en via de persoonlijke pagina op de website. Er zijn jaarlijks bijna honderd informatieve bijeenkomsten door het hele land; er is een landelijk Spierziektecongres voor leden. Tientallen toponderzoekers zijn als adviseur verbonden aan de vereniging.

Spierziekten Nederland behartigt de belangen van mensen met een spierziekte, collectief en individueel. Kijk op [www.spierziekten.nl/aanmelden](http://www.spierziekten.nl/aanmelden) of bel 035 548 04 80

### Hebt u vragen over spierziekten?

Kijk op [www.spierziekten.nl](http://www.spierziekten.nl); word lid van Spierziekten Nederland.

Foldernummer K017