



Spinale musculaire atrofie 1 (SMA 1)

Spinale musculaire atrofie type 1 (ziekte van Werdnig-Hoffmann)

Spinale musculaire atrofie 1 (SMA 1) is een zeer ernstige spierziekte die zich openbaart bij de geboorte of kort daarna. Doordat steeds meer motorische zenuwcellen in het ruggenmerg niet goed functioneren, treedt in toenemende mate spierverlamming op.

De spieren worden steeds dunner (atrofie). Baby's met SMA 1 kunnen dikwijls alleen hun handen en voeten bewegen.

De achteruitgang is zo snel dat de meeste kinderen vóór het tweede levensjaar overlijden.

Er bestaan ook minder ernstige vormen van SMA: type 2 en type 3. SMA (type 1, 2 en 3) komt bij tien tot twintig op de honderdduizend mensen voor.

Het is niet altijd meteen duidelijk om welk type SMA het gaat.

Oorzaak

Bij SMA 1 zijn de motorische voorhoorncellen in het ruggenmerg aangetast. Hierdoor worden de spieren onvoldoende geprikkeld tot samentrekken. De gevolgen zijn dunne en slappe spieren waardoor baby's zich niet of nauwelijks kunnen bewegen.

SMA 1 is een erfelijke ziekte veroorzaakt door een afwijking in het SMN-gen op de lange arm van chromosoom 5 en wordt autosomaal recessief overgedragen, dat wil zeggen dat vrijwel altijd beide ouders drager zijn. Hun kinderen hebben 25% kans op de ziekte, 50% kans op dragerschap en 25% kans dat zij de ziekteaanleg niet erven.

Voor meer informatie over erfelijkheid, zie ook: www.spierziekten.nl/leven-met/erfelijkheid.

Verschijselen

Al bij het ongeboren kind kunnen de verschijnselen zich voordoen. De moeder voelt dan tijdens de zwangerschap verminderde bewegingen van de baby. In ongeveer 90% van de gevallen beginnen de verschijnselen van de ziekte niet onmiddellijk na de geboorte maar wel voordat een kindje drie maanden is. De baby's voelen slap aan. Motorische mijlpalen als omrollen, het hoofd in balans houden en optillen of zelfstandig zitten bereiken zij niet. De atrofie, de dunnere spieren, is vaak niet waarneembaar vanwege het babyvet.

Aanvankelijk zijn de bekkengordel- en beenspieren meer aangedaan dan de schoudergordel en de armspieren. Ook zijn de bovenbeen- en bovenarmspieren zwakker dan de spieren onder de knie of elleboog. In enkele maanden breidt de spierzwakte zich echter uit. Uiteindelijk ontstaan ook ademhalings- en slikproblemen. Ongeveer 95% van de kinderen overlijdt voordat ze een à twee jaar zijn, meestal aan een longontsteking. Meestal geldt: hoe eerder de ziekte zich voordoet, hoe ernstiger deze verloopt.

Diagnose

SMA kan meestal op basis van de verschijnselen en een eerste lichamelijk onderzoek worden herkend. Om de diagnose met zekerheid te stellen, vindt aanvullend onderzoek plaats. Met DNA-onderzoek (in witte bloedcellen) wordt de diagnose in 98% van de gevallen bevestigd.

In een enkel geval is nog aanvullend elektromyografisch onderzoek (elektrisch spieronderzoek, EMG) of een spierbiopt nodig. Bij elektromyografisch onderzoek worden dunne naaldelektroden in een aantal spieren geprikt. Door de reacties te registreren, kan een afwijkende activiteit van de spiervezels vastgesteld worden. Deze activiteit wijst erop dat de motorische cellen in het ruggenmerg te weinig controle over de spiervezels uitoefenen.

Bij een spierbiopsie wordt een klein stukje spierweefsel verwijderd om onder de microscoop te zoeken naar de voor SMA kenmerkende afwijkingen in het spierweefsel. Als bekend is dat ouders dragers zijn, kan de aanleg ook tijdens de zwangerschap bij de vrucht worden vastgesteld.

Het komt voor dat een kind met diagnose SMA 1 toch SMA type 2 blijkt te hebben. Een kind ontwikkelt zich dan beter dan op basis van de eerste diagnose verwacht mocht worden. De levensverwachting is dan langer (zie folder over SMA 2, K046).

Behandeling

SMA 1 is niet te genezen. De behandeling is gericht op het verlichten van de verschijnselen. Zo kan aangepaste voeding of sondevoeding worden voorgeschreven. Fysiotherapie is gericht op het dóórbewegen om pijn en stijfheid te voorkomen en in een later stadium ook op het wegkloppen van slijm. Als kinderen niet meer zelfstandig kunnen ademen, kan ademhalingsondersteuning nodig zijn.

Deze tekst is gecontroleerd door medisch adviseurs prof.dr. W.F.M. Arts, neuroloog en dr. J.M. Cobben, klinisch geneticus. K045-0117

Lotgenotencontact

De intensieve zorg die een kindje met SMA 1 nodig heeft, vraagt veel van de ouders. Spierziekten Nederland biedt leden veel mogelijkheden tot lotgenotencontact. Zie ook <http://ouders.vsn.nl>.

Ook kunnen ouders op digitale fora als Myocafé en iemandzoalsik.nl, zie www.spierziekten.nl, ervaringen en tips uitwisselen. Zij bieden elkaar steun bij allerlei vragen die op hen afkomen rond het verloop van de ziekte en bij het verwerken van het verlies van hun kind.

Wetenschappelijk onderzoek

Er wordt onderzoek gedaan naar het mechanisme waardoor het SMN-1 gendefect tot spieratrofie leidt en naar manieren om in te grijpen in dit proces. Dit onderzoek verkeert in de experimentele fase. Bekend is dat bepaalde geneesmiddelen de productie van het SMN-eiwit in laboratoriumproeven met cellen van kinderen met SMA doen toenemen.

Op verschillende plaatsen in de wereld, ook in Nederland, vindt wetenschappelijk onderzoek plaats naar het effect van toediening van dergelijke middelen aan kinderen met SMA. Dergelijk wetenschappelijk onderzoek bij kinderen met SMA 1 is controversieel: in

Nederland is het standpunt momenteel dat het niet verantwoord en in het belang van het kind is om mogelijk levensverlengende experimentele geneesmiddelen toe te dienen als er geen uitzicht op genezing is.

Als individuele ouderparen na uitvoerige informatie toch aan dit onderzoek willen meedoen, zijn daar soms mogelijkheden voor maar meestal wordt dit afgeraden bij SMA 1.

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 vindt u meer informatie, ook over academische ziekenhuizen en revalidatiecentra.

In de webwinkel van Spierziekten Nederland zijn veel publicaties beschikbaar, ook voor hulpverleners. Een aantal uitgaven is gratis digitaal binnen te halen.

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 of bel 035 548 04 80.

Hebt u vragen over spierziekten?

Kijk op www.spierziekten.nl; word lid van Spierziekten Nederland.

Foldernummer K045