



Spinale musculaire atrofie 2 (SMA 2)

Wat is spinale musculaire atrofie type 2?

Spinale musculaire atrofie type 2 (SMA 2) is een ernstige spierziekte die zich openbaart bij kinderen tussen de zes en achttien maanden. Doordat een aantal motorische zenuwcellen in het ruggenmerg niet goed functioneert, treden spierzwakte en -verlamming op. De spieren worden steeds dunner (atrofie).

Kinderen kunnen niet zelfstandig staan of lopen. De ziekteverschijnselen verergeren langzaam.

Er bestaan ook een meer ernstige vorm (SMA 1) en een minder ernstige die zich later openbaart (SMA 3). SMA (type 1, 2 en 3) komt bij tien tot twintig op de honderd-duizend mensen voor.

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

Verschijnselen

De eerste ziekteverschijnselen doen zich voor tussen de zes en achttien maanden. Kinderen leren nog wel zitten maar niet zelfstandig staan of lopen. De spieren in de benen zijn erger aangetast dan de spieren in de armen. Bij gestrekte vingers komen dikwijls trillingen voor. Ook de spiervezels in de tong kunnen zich spontaan samentrekken/bewegen (fibrillaties).

Doordat kinderen onvoldoende kunnen bewegen, kunnen vergroeiingen ontstaan van de wervelkolom, de knieën, de ellebogen, de vingers en de voeten (contracturen).

Bij SMA 2 ontstaan dikwijls problemen met de ademhaling. De ademhaling wordt vaak bemoeilijkt door zwakte van ademhalingsspieren en door het ontstaan van scoliose (vergroeiing van de wervelkolom) waardoor de longen zich moeilijker kunnen ontplooien. Hierdoor is de kans op luchtweginfecties of longontsteking vergroot. Door het afnemen van spierkracht kunnen op den duur ook slikproblemen voorkomen.

Het verloop van de ziekte is ernstiger naarmate deze eerder optreedt.

De levensverwachting bij SMA 2 is in het algemeen beperkt maar er zijn grote verschillen van persoon tot persoon in ernst en verloop van SMA 2.

Oorzaak

Bij alle vormen van SMA zijn de motorische voorhoorncellen in het ruggenmerg aangetast. Hierdoor worden de spieren onvoldoende geprikkeld tot samentrekken. De gevolgen zijn dunne en slappe spieren, spierzwakte en spierverlamming.

SMA 2 is een erfelijke ziekte met een afwijking in het SMN-gen op de lange arm van chromosoom 5. De ziekte wordt autosomaal recessief overgedragen, dat wil zeggen dat beide ouders drager zijn. Zij dragen de ziekte over zonder dat ze zelf aan de ziekte lijden. Hun kinderen hebben 25% kans op de ziekte, 50% kans op dragerschap en 25% kans dat zij de genetische afwijking niet erven.

Diagnose

Met DNA-onderzoek kan in 92% van de gevallen SMA worden vastgesteld. Een onderscheid in type 1, 2 of 3 kan alleen worden gemaakt op basis van de klinische verschijnselen. Als er geen afwijking in het betreffende gen wordt aangetoond, zijn elektromyografisch onderzoek (elektrisch spieronderzoek, EMG) of een spierbiopt nodig.

Bij een EMG worden dunne naaldelektroden in een aantal spieren geprikt. Door de reacties te registreren, kan een afwijkende activiteit van de spiervezels vastgesteld worden. Die activiteit wijst erop dat de motorische cellen in het ruggenmerg onvoldoende controle over de spiervezels uitoefenen.

Bij een spierbiopt wordt een stukje spier weggenomen en onder de microscoop onderzocht.

Als bekend is dat ouders dragers van de ziekte zijn, kan de aanleg ook tijdens de zwangerschap bij de vrucht worden vastgesteld door middel van een vlokcentest of vruchtwaterpunctie.

Behandeling

SMA 2 is niet te genezen. De behandeling is gericht op de verschijnselen. Zo kunnen kinderen geopereerd worden aan een vergroeiing van de wervelkolom (scoliose). Ook een orthopedisch korset kan de gevolgen van deze vergroeiing verminderen. Fysiotherapie is gericht op bewegings- en houdingsadvies. In een later stadium kan ademhalingsondersteuning nodig zijn.

Wetenschappelijk onderzoek

Er wordt onderzoek gedaan naar het mechanisme waardoor het gen defect 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 vindt wetenschappelijk onderzoek plaats naar het effect van toediening van dergelijke middelen aan kinderen met SMA. Ook Nederland doet daaraan mee.

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

K046-0620

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 een magazine uit;
- organiseert cursussen, webcasts en bijeenkomsten;
- 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. Veel uitgaven voor hulpverleners zijn gratis te downloaden van de site.

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 rond de honderd bijeenkomsten; elk jaar is er het 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 K046