



Spinale musculaire atrofie 3 (SMA type 3)

Wat is SMA type 3?

Spinale musculaire atrofie type 3 (SMA type 3, ook ziekte van Kugelberg-Welander genoemd) is een spierziekte die zich meestal openbaart bij kinderen tussen de achttien maanden en vier jaar. De ziekte kan zich ook op latere kinderleeftijd voor het eerst voordoen.

Doordat een aantal motorische zenuwcellen in het ruggenmerg niet goed functioneert, treden spierzwakte en -verdunding op. De spierzwakte wordt langzaam erger. Er is vaak een symmetrische zwakte in de bovenarmen en bovenbenen.

Wanneer de symptomen zich voor het eerst voordoen op volwassen leeftijd, wat heel soms gebeurt, heeft men het ook wel over SMA type 4. Dat type verloopt vaak minder ernstig dan SMA type 3. Er bestaan ook vormen van SMA die juist vroeger optreden en ernstiger verlopen: SMA typen 0, 1 en 2.

SMA (alle typen gezamenlijk) komt bij tien tot twintig op de honderdduizend mensen voor. Niet altijd is meteen duidelijk om welk type het gaat.

Oorzaak

Bij alle vormen van SMA zijn de motorische voorhoorncellen in het ruggenmerg aangetast. Hierdoor worden de spieren onvoldoende geprikkeld tot samentrekken. Het gevolg is spierzwakte. De spieren worden ook dunner (atrofie).

SMA is een erfelijke ziekte. De oorzaak van de defecte voorhoorncellen ligt in een afwijking in het SMN 1-gen op chromosoom 5 van het DNA. SMA wordt autosomaal recessief overgedragen. Dat wil zeggen dat als beide ouders drager zijn van het afwijkende gen, hun kinderen 25% kans hebben op de ziekte, 50% kans op dragerschap en 25% kans dat zij de ziekte-aanleg niet erven. Voor meer informatie over erfelijkheid, zie: www.spierziekten.nl/themas/erfelijkheid.

Verschijnselen

Eerst worden de spieren in het bekken en de bovenbenen zwakker en dunner. Later volgen de spieren in de schouders en bovenarmen. Deze zijn vaak minder aangetast. De eerste klachten kunnen zijn: moeite met traplopen, een waggelende gang, niet goed kunnen hardlopen en regelmatig vallen. Men heeft vaak moeite om zelfstandig overeind te komen. Een risico is het ontstaan van contracturen en vergroeiingen.

Het kan zijn dat men voor het twintigste jaar een rolstoel nodig heeft maar soms verergert de ziekte zo langzaam dat iemand nog tientallen jaren zelfstandig kan lopen. In het algemeen geldt dat de ziekte ernstiger verloopt naarmate hij eerder optreedt. Nieuwe medicijnen hebben mogelijk een positief effect op het verloop, maar langetermijneffecten zijn nog niet allemaal duidelijk.

Diagnose

Wanneer de klachten op die van SMA type 3 lijken, kan de diagnose met DNA-onderzoek worden bevestigd. Elektromyografisch onderzoek (elektrisch onderzoek van de spieren, EMG) en een spierbiopt zijn steeds minder vaak nodig.

In 2022 is SMA toegevoegd aan de hielprik. Daarmee kan de ziekte ook al voordat er symptomen zijn worden vastgesteld. Men kijkt of de fout in het SMN 1-gen aanwezig is en bepaalt het aantal kopieën van het SMN 2-gen: een soort 'reserve-gen' voor SMN 1 dat deels voor de fout in het SMN 1-gen kan compenseren. Het type SMA is op basis daarvan in beperkte mate te voorspellen.

Als bekend is dat ouders dragers zijn, kan de aanleg tijdens de zwangerschap bij het ongeboren kind worden vastgesteld. Of kunnen ouders ervoor kiezen om zwanger te worden met behulp van een ivf-behandeling en een preïmplantatie genetische test. Meer informatie hierover vind je op www.pgtnederland.nl.

Behandeling

De laatste jaren zijn er medicijnen op de markt gekomen gericht op het aanpakken van de oorzaak van SMA.

- Spinraza® (nusinersen) verbetert de werking van het SMN 2-gen en wordt toegediend via een ruggenprik. Dat moet elke vier maanden gebeuren en de eerste twee maanden van de behandeling nog vaker.
- Zolgensma® (onasemnogene abeparvovec) is een gentherapie die met een onschadelijk gemaakt virus een stukje gezond SMN 1-gen in het lichaam brengt. De therapie wordt eenmalig toegediend via een infuus.
- Evrysdi® (risdiplam) is een drankje met een vergelijkbare werking als Spinraza.

Door behandeling gaan sommige kinderen vooruit in plaats van achteruit. Maar niet elk medicijn werkt voor iedereen. Ook zijn niet alle medicijnen in Nederland voor iedereen beschikbaar. Het SMA-expertisecentrum in het UMC Utrecht heeft meer informatie en kan meedenken over de behandeling. Contactgegevens vind je op sma-onderzoek.nl en op www.spierziekten.nl/zorgwijzer.

Naast medicijnen is de behandeling van SMA type 3 gericht op verminderen van de (gevolgen van) de verschijnselen. Met fysiotherapie en orthopedische behandeling kunnen vergroeiingen worden tegengegaan of uitgesteld; de juiste ondersteuning met aangepaste hulpmiddelen (bijvoorbeeld op advies van de revalidatiearts) kan het functioneren zo goed mogelijk houden. Bij een deel van de personen met SMA type 3 kan in een later stadium ademhalingsondersteuning nodig zijn.

Wetenschappelijk onderzoek

Wetenschappers, ook in Nederland, blijven zich bezighouden met de ontwikkeling van medicijnen om SMA bij de oorzaak aan te pakken. Mensen met SMA kunnen zich aanmelden voor het nationale SMA-register en daarmee een bijdrage leveren aan verder onderzoek. Meer over de stand van zaken in het onderzoek vind je op sma-onderzoek.nl.

K047-1122

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 vind je 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.

Je staat er niet alleen voor

Voor informatie, steun en advies kun je 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 live en online bijeenkomsten, conferenties en webinars.

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/register of bel 035 548 04 80.

Heb je vragen over spierziekten?

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

Foldernummer K047