



Spinale musculaire atrofie 3 (SMA 3)

Wat is spinale musculaire atrofie type 3?

Spinale musculaire atrofie type 3 (SMA 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 pas later 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 na het dertigste levensjaar, wat heel soms gebeurt, heeft men het ook wel over *SMA type 4*.

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

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 en atrofie (verdunding van de spieren).

SMA is een erfelijke ziekte met een afwijking in het SMN-gen op de lange arm van chromosoom 5. SMA wordt autosomaal recessief overgedragen, dat wil zeggen dat beide ouders drager van het afwijkende gen zijn. Hun kinderen hebben 25% kans op de ziekte, 50% kans op dragerschap en 25% kans dat zij de ziekte niet erven. De te verwachten ernst van de SMA kan (nog) niet met DNA-onderzoek worden vastgesteld. Of het om type 3 gaat of een ander type (1 of 2) kan worden vastgesteld aan de hand van onder andere de beginleeftijd en de snelheid waarmee de spierzwakte erger wordt.

In een enkel geval kan SMA 3 ook door één ouder worden overgedragen (autosomaal dominant).

Voor meer informatie over erfelijkheid, zie ook:

www.spierziekten.nl/themas/erfelijkheid.

Verschijnselen

De leeftijd waarop de ziekte zich openbaart, varieert sterk. Meestal doet de ziekte zich tussen achttien maanden en vier jaar voor maar hij kan ook pas op volwassen leeftijd (tot dertig jaar) tot uiting komen. Eerst worden de spieren in het bekken en de bovenbenen dunner (atrofie) en zwakker (atrofie). Later volgen de spieren in de schouders en bovenarmen. Deze zijn vaak minder aangetast.

In circa 30% van de gevallen komen bij gestrekte vingers trillingen voor en ook de tongspieren kunnen zich spontaan samentrekken/bewegen.

De eerste klachten zijn moeite met traplopen, een waggelende gang, niet goed kunnen hardlopen en regelmatig vallen. Men heeft dan vaak moeite om zelfstandig overeind te komen.

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. Een risico is het ontstaan van contracturen en vergroeiingen.

Diagnose

Met DNA-onderzoek kan SMA 3 in 80% van de gevallen worden vastgesteld. Als er geen afwijking in het betreffende gen wordt aangetoond, zijn elektro-myografisch onderzoek (elektrisch onderzoek van de spieren, EMG) of een spierbiopt nodig.

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

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

Als bekend is dat ouders dragers zijn, kan de aanleg bij de vrucht tijdens de zwangerschap worden vastgesteld met een vlokentest of vruchtwaterpunctie.

Behandeling

SMA 3 is niet te genezen. Soms lijkt het beeld jarenlang stabiel te zijn zonder duidelijke verergering van verschijnselen. Vaak vertellen mensen met SMA 3 dat ze na een periode van inactiviteit (bijvoorbeeld bedrust na een operatie) plotseling duidelijker achteruit zijn gegaan in functioneren. De behandeling van SMA 3 is gericht op het verlichten van de verschijnselen en het zo optimaal mogelijk functioneren van de persoon met SMA 3 in zijn dagelijkse bezigheden.

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.

Wanneer een operatieve ingreep (bijvoorbeeld een scolioseoperatie) het beste uitgevoerd kan worden, verschilt per persoon en dient door het behandelend team individueel bepaald te worden.

Wetenschappelijk onderzoek

Er wordt onderzoek gedaan naar het mechanisme waardoor het gendefect tot spieratrofie leidt en naar manieren om in te grijpen in dit proces. Dit onderzoek verkeert in de experimentele fase.

Wel is bekend dat bepaalde geneesmiddelen de productie van het SMN-eiwit in laboratoriumproeven met cellen van kinderen met SMA doen toenemen. Daarom vindt op verschillende plaatsen in de wereld, ook in Nederland, wetenschappelijk onderzoek plaats naar het effect van toediening van dergelijke middelen aan kinderen met SMA.

Op de website van het [SMA Expertisecentrum](#) van UMC Utrecht vindt u de actuele stand van zaken in het onderzoek en informatie over de trajecten met nieuwe geneesmiddelen.

Deze tekst is gecontroleerd door medisch adviseurs prof. dr. W.F.M. Arts, neuroloog en dr. J.M. Cobben, klinisch geneticus. Ko47-0620

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 Ko47