



# Spinale musculaire atrofie (SMA)

## Wat is spinale musculaire atrofie (SMA)?

Spinale musculaire atrofie (SMA) is de verzamelnaam voor een bepaalde groep neuromusculaire aandoeningen. Dat zijn aandoeningen die leiden tot het niet of onvoldoende functioneren van spieren. De meeste neuromusculaire aandoeningen zijn, evenals SMA, betrekkelijk zeldzaam.

De aandoeningen die SMA worden genoemd, hebben met elkaar gemeen dat er iets mis is met de motorische zenuwcellen in het ruggenmerg die uitlopers hebben naar de spieren. Een aantal van deze cellen functioneert niet waardoor er geen of gebrekkige signalen aan de spieren worden doorgegeven, met als gevolg verlamming en dunner worden van spieren.

## SMA-typen

SMA kan als volgt worden ingedeeld:

### SMA type 1 (ziekte van Werdnig-Hoffmann)

Dit type doet zich voor bij baby's. Een kind met SMA 1 zal doorgaans niet tot zitten komen. Het verloop van de ziekte is ernstig omdat ook de ademhalingspijpen verlamd raken.

### SMA type 2

De eerste verschijnselen doen zich voor bij baby's en jonge kinderen. Bij dit type zal het kind meestal wel kunnen zitten, maar niet kunnen lopen.

### SMA type 3 (ziekte van Wohlfart-Kugelberg-Welander)

Over het algemeen doen de eerste verschijnselen zich voor tussen het eerste en het dertigste jaar, maar het kan ook nog later. Het verloop van de ziekte is meestal tamelijk mild.

### SMA type 4

Wanneer de symptomen zich voor het eerst voordoen na het dertigste levensjaar, wat sporadisch gebeurt, heeft men het ook wel over SMA type 4. Er is vaak een symmetrische zwakte in de bovenarmen en bovenbenen.

SMA type 1, 2 en 3 worden gekenmerkt door zwakte van spieren van bovenarmen en bovenbenen. De verschijnselen zijn meestal symmetrisch. Zie onder *Meer informatie* (z.o.z.) voor de foldernummers over deze typen SMA.

Er zijn nog enkele andere, zeer zeldzame, vormen van SMA, zoals distale SMA (verlammingen van spieren van onderbenen of onderarmen).

Bij focale SMA is de uitval beperkt tot bijvoorbeeld een arm of een been.

Bij bulbospinale SMA (ziekte van Kennedy, zie foldernummer K055) zijn er ook slikklachten.

## Wat is de oorzaak van SMA?

SMA type 1, 2 en 3 zijn erfelijke ziekten. Naar schatting één op de vijfenveertig mensen is drager van de erfelijke aanleg voor SMA. Draggers hebben zelf geen verschijnselen omdat SMA een recessief erfelijke ziekte is. Kinderen kunnen SMA krijgen als beide ouders drager zijn. In dat geval heeft elk kind een kans van één op vier op SMA.

Ook komt het soms voor dat de ziekte dominant overerft: elk kind van iemand met dominant erfelijke SMA heeft dan een kans van één op twee om de ziekte ook te hebben.

SMA type 1, 2 en 3 worden in de grote meerderheid van de gevallen veroorzaakt door een afwijking in het SMN1-gen op chromosoom 5. Bij vrijwel alle kinderen met SMA 1, 2 of 3 ontbreekt dit gen, of een deel ervan, op beide chromosomen 5. In bijna alle gevallen zijn beide ouders drager van een enkelvoudige afwijking in het SMN1-gen, dus slechts op één van hun twee chromosomen 5.

Voor meer informatie over erfelijkheid, zie ook: [www.spierziekten.nl/themas/erfelijkheid](http://www.spierziekten.nl/themas/erfelijkheid).

---

## Verschijselen

Het belangrijkste kenmerk van SMA is het verzwakken van bepaalde groepen skeletspieren. Het tempo waarin dat gebeurt, verschilt per type. Bij bepaalde typen SMA kan men ook moeite hebben met slikken en kauwen. Ook kan de ademhaling soms problemen gaan geven.

---

## Behandeling

Een daadwerkelijke genezing is helaas nog niet mogelijk maar een goede medische begeleiding kan de gevolgen van SMA aanzienlijk beperken. Met fysiotherapie en orthopedische behandeling kunnen vergroeiingen worden bestreden.

---

## Wetenschappelijk onderzoek

Recent zijn ontdekkingen gedaan die wellicht op langere termijn perspectieven bieden op een therapie. Er zijn stoffen gevonden die zenuwcellen weer kunnen activeren (zenuwgroeistoffen). Ook zijn er methodieken ontwikkeld waarmee op het erfelijk materiaal gezocht kan worden naar de veroorzaker(s) van SMA. Er zijn op dit gebied al successen geboekt, maar ook als de erfelijke aanleg precies vastgesteld is, zullen er toch nog heel wat vragen te beantwoorden zijn.

De belangrijkste reden hiervoor is dat motorische cellen in het ruggenmerg moeilijk toegankelijk zijn voor geneesmiddelen. Om zoveel mogelijk gegevens van patiënten te verzamelen, is bij de Rijksuniversiteit van Groningen een register aangelegd. Het is belangrijk dat zoveel mogelijk mensen met SMA hun gegevens voor dit register beschikbaar stellen. Wetenschappelijk onderzoekers kunnen onder bepaalde voorwaarden gebruikmaken van de aldaar opgeslagen informatie.

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 die nu internationaal lopen.

*Deze tekst is gecontroleerd door de medisch adviseur van Spierziekten Nederland. Koo6-0620*

---

## 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](http://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 via de site.

Spierziekten Nederland heeft aparte folders over:

- [SMA 1](#) (foldernummer K045);
  - [SMA 2](#) (foldernummer K046);
  - [SMA 3](#) (foldernummer K047);
  - [de ziekte van Kennedy](#) (foldernummer K055).
- 

## 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](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 Koo6