

VOOR DE
FYSIOTHERAPEUT

Fysiotherapie bij spinale musculaire atrofie



Fysiotherapie bij spierziekten

Fysiotherapie bij spinale musculaire atrofie (SMA)

Inhoud

Samenvatting 3

Spinale musculaire atrofie (SMA)	3
(Kinder)fysiotherapeutische diagnose	3
(Kinder)fysiotherapeutische behandeling	3
Organisatie van zorg	3

1 Inleiding 4

2 Omschrijving ziektebeeld 4

Algemene symptomen bij SMA	6
Natuurlijk beloop, prognose en specifieke functiestoornissen	7
Achtergrondinformatie	9

3 (Kinder)fysiotherapeutische diagnose 10

Anamnese	10
Fysiotherapeutisch onderzoek	10

4 (Kinder)fysiotherapeutische behandeling 13

De rol van de (kinder)fysiotherapeut	13
Zorg van kinderfysiotherapeut naar fysiotherapeut	13
Behandeldoelen	13

5 Organisatie van zorg 19

Gespecialiseerde teams	19
Spierziekten Nederland	19
Vergoeding	19
Verwijzing	20
Advies	20

Literatuur 21

Verantwoording 23

Samenvatting

Spinale musculaire atrofie (SMA)

Spinale musculaire atrofie (SMA) is een recessief erfelijke neuromusculaire aandoening die wordt veroorzaakt door degeneratie van de motorische voorhoorncellen in het ruggenmerg. Er ontstaat progressieve spieratrofie en -zwakte. De spierzwakte is meestal symmetrisch en meer proximaal dan distaal en komt met name tot uiting bij kruipen, lopen, arm-, hand-, hoofd- en nekbewegingen, de ademhaling en slikken. Er zijn verschillende typen SMA met verschillende kenmerken.

Varianten die op jongere leeftijd tot uiting komen, verlopen vaak ernstiger. Er zijn meerdere therapieën beschikbaar die het natuurlijk beloop, de spierkracht en overleving van patiënten met SMA sterk veranderen en verbeteren. Bij deze therapieën geldt hoe eerder de behandeling start, hoe beter het vooruitzicht. Bij het vermoeden op SMA is daarom van grootste belang om de diagnose zo snel mogelijk vast te stellen dan wel uit te sluiten.

(Kinder)fysiotherapeutische diagnose

Het doel van het (kinder)fysiotherapeutisch onderzoek (inspectie en lichamelijk onderzoek) is de bevindingen uit de anamnese nader te onderzoeken. Uitgangspunten hierbij zijn de functie-, activiteiten- en participatieproblemen die de patiënt (of de ouder) tijdens de anamnese naar voren heeft gebracht. Hiervoor zijn verschillende meetinstrumenten beschikbaar.

(Kinder)fysiotherapeutische behandeling

Sinds 2017 zijn verschillende therapieën (Spinraza® [nusinersen], Evrysdi® [risdiplam] en Zolgensma® [onasemnogene abeparvovec]) effectief gebleken in het ophogen van de hoeveelheid functioneel SMN-eiwit en het verbeteren van de overleving en het motorisch functioneren van kinderen met SMA. Mestinox® (pyridostigmine) is effectief gebleken in het verbeteren van spierversmoeibaarheid bij SMA. De revalidatiebehandeling heeft een multidisciplinaire en proactieve benadering die gericht is op het optimaliseren van de kwaliteit van leven, het behoud van conditie/functioneren en op maatregelen om energie te besparen en complicaties te voorkomen. (Kinder)Fysiotherapie is één van de betrokken disciplines die zich primair richt op con-

tractuurpreventie, voldoende fysieke activiteit en de preventie van respiratoire complicaties. Aan de hand van de hulpvraag en wensen van de (ouders van de) patiënt worden gezamenlijk behandeldoelen opgesteld. Mogelijke behandeldoelen zijn:

- houdingsadviezen;
- voorkomen van contracturen;
- regelmatige lichaamsbeweging/fysieke training;
- inzet van orthesen en eventuele andere hulpmiddelen;
- valpreventie/training;
- energiemangement en omgaan met vermoeidheid;
- respiratoire begeleiding;
- pijnmanagement.

Organisatie van zorg

Patiënten met SMA zijn gebaat bij een multidisciplinaire aanpak van een team met kennis van en ervaring met SMA. Neem hiervoor contact op met:

- *SMA Centrum Nederland in het UMC Utrecht* wanneer u vragen hebt over de medische en revalidatiebehandeling, begeleiding en de nieuwste inzichten met betrekking tot ontwikkelingen wat betreft medicijnen, behandelingen en vergoedingsregelingen;
- *(kinder)spierziektorevalidatieteams* die veel ervaring en kennis hebben van de revalidatiebehandeling bij SMA;
- overige gespecialiseerde zorginstellingen voor andere (para)medici en centra (umc's, CTB's) die gespecialiseerd zijn in spierziekten.

Indien de patiënt al onder behandeling is bij SMA Centrum Nederland of een spierziektorevalidatieteam, neem dan contact op met het desbetreffende centrum. De contactgegevens zijn te vinden via www.spierziekten.nl/zorgwijzer.

1 Inleiding

Deze brochure is bedoeld voor de (kinder)fysiotherapeut die een patiënt met SMA behandelt of gaat behandelen. De afgelopen jaren zijn er veel ontwikkelingen geweest in het onderzoek naar therapieën tegen SMA. Dit heeft ook de revalidatiebehandeling veranderd. Deze uitgave geeft de (kinder)fysiotherapeut handvatten voor de behandeling en begeleiding van een patiënt met SMA. De informatie is samengesteld in samenwerking met het Koninklijk Nederlands Genootschap voor Fysiotherapie (KNGF), de Nederlandse Vereniging voor Kinderfysiotherapie (NVKF), SMA Centrum Nederland (UMCU), meerdere in SMA gespecialiseerde (kinder)fysiotherapeuten, (kinder)revalidatieartsen en patiënten. De informatie die volgt, is gebaseerd op de meest recente wetenschappelijke informatie, richtlijnen en zorgstandaarden, aangevuld met consensusadviezen van experts van o.a. SMA Centrum Nederland (zie de hoofdstukken Literatuur en Verantwoording).

2 Omschrijving ziektebeeld

Spinale musculaire atrofie (SMA) is een recessief erfelijke neuromusculaire aandoening die wordt veroorzaakt door degeneratie van de motorische voorhoorncellen in het ruggenmerg. Deze degeneratie resulteert in progressieve spieratrofie en -zwakte en hypotonie. De spierzwakte is symmetrisch, proximaal meer aanwezig dan distaal (en erger in de benen dan in de armen) en komt met name tot uiting bij kruipen, lopen, arm-, hand-, hoofd- en nekbewegingen, ademen en slikken. Het klinisch spectrum varieert van overlijden in het eerste levensjaar tot milde spierzwakte op volwassen leeftijd. De meest ernstige vormen van SMA beginnen op jonge leeftijd, bijvoorbeeld in de eerste paar maanden van het leven. Mildere vormen van SMA openbaren zich op latere leeftijd. Er zijn verschillende typen SMA die de ziekte-ernst en de te verwachten comorbiditeit weergeven. De meest gebruikte indeling is die op basis van de hoogst behaalde motorische mijlpaal (vóór of zonder inzet van ziekte-modulerende therapie) en de leeftijd waarop de eerste symptomen optreden. De typeringen van SMA zijn slechts een hulpmid-

del bij het inschatten van de prognose. Het gaat om een glijdende schaal en de variabiliteit is groot.

- SMA type 0: geen motorische mijlpalen, ontstaan vóór of direct bij de geboorte.
- SMA type 1 (ziekte van Werdnig-Hoffman): nooit zelfstandig leren zitten, ontstaan vóór de leeftijd van zes maanden.
- SMA type 2: zelfstandig leren zitten maar nooit los lopen, ontstaan tussen de leeftijd van zes en achttien maanden.
- SMA type 3 (ziekte van Kugelberg-Welander): los leren lopen, ontstaan tussen de achttien maanden en de volwassen leeftijd.
- SMA type 4: ontstaan na de leeftijd van achttien jaar, de motorische ontwikkeling op de kindereleeftijd is normaal.

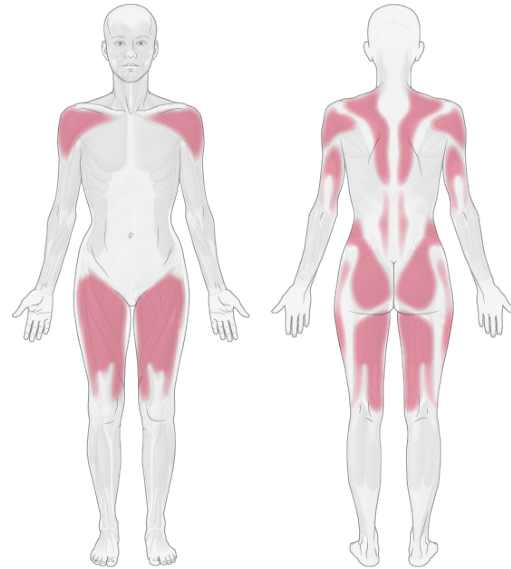
De ernst van de ziekte hangt af van meerdere factoren en sinds 2017 ook van het effect van ziektemodulerende therapie (zie kader). Door behandeling kunnen sommige kinderen bijvoorbeeld van een klinisch beeld van SMA type 1 naar dat van SMA type 2 of 3 gaan.

Op basis van het aantal SMN2-genkopieën kan ook onderscheid worden gemaakt in ernst en beloop van SMA. Wanneer er een genetische diagnose is vóórdat er klinische symptomen zijn, spreekt men van presymptomatische SMA. Het gaat hier bijvoorbeeld om kinderen met een afwijkende uitslag bij de hielprikscreening of broertjes/zusjes van een kind met SMA bij wie genetisch onderzoek is gedaan. In hoofdstuk 3 (Kinder)fysiotherapeutische diagnose zijn het natuurlijk beloop, de prognose en specifieke functiestoornissen per SMA-type uitgeschreven.

Ziekte-modulerende behandelingen zijn behandelingen die door middel van interferentie met de SMN-genen en ophogen van het SMN-eiwit het ziektebeloop van SMA kunnen veranderen.

Er zijn inmiddels drie behandelingen met een gunstig effect op de prognose van met name jonge kinderen met SMA: wanneer (vroeg) behandeld wordt, kunnen klachten minder snel achteruitgaan en bij sommigen zelfs verbeteren of (deels) voorkomen worden. Effecten op de (middel)lange termijn en die bij oudere kinderen en volwassenen met SMA zijn hoopvol maar (nog) deels onduidelijk.

Het therapie-effect voor de individuele patiënt is vooraf niet te voorspellen: de meeste patiënten reageren op (één van) de ziekte-modulerende therapie(ën), maar er zijn patiënten (+/- 10%) die niet of verminderd op de ziekte-modulerende therapie reageren. Daarnaast zijn niet alle therapieën breed beschikbaar, mede door strikte vergoedingscriteria (zie kader).



Figuur 1. Spieren die bij SMA het eerst zijn aangedaan.

Ziekte-modulerende behandelingen

Het gaat momenteel (2024) om de volgende middelen:

- **Zolgensma® (onasemnogene abeparvovec)** is een gentherapie die het defecte SMN1-gen met behulp van een virale vector corrigeert. De therapie wordt eenmalig toegediend via een infuus en gaat gepaard met langdurige orale prednisonbehandeling.
- **Spinraza® (nusinersen)** is een therapie op basis van antisense oligonucleotiden (ASO's of AON's genoemd) die zich richt op het verbeteren van de werking van het SMN2-gen. De behandeling gaat via een ruggenprik en bestaat uit een oplaadfase met vier injecties in twee maanden tijd, gevolgd door een (in principe levenslange) onderhoudsbehandeling van één injectie elke vier maanden. Een ernstige scoliose of eerdere scolioseoperatie kan toediening in de weg staan.
- **Evrysdi® (risdiplam)** is een zogenaamd 'small molecule' dat zich richt op het verbeteren van de werking van het SMN2-gen. Evrysdi moet (in principe levenslang) dagelijks worden ingenomen als drank.

De behandeling wordt in overleg met SMA Centrum Nederland gestart. Actuele gegevens over de (strikte) vergoedingscriteria zijn te vinden via de websites van Spierziekten Nederland en SMA Centrum Nederland.

Andere middelen

- **Mestinon® (pyridostigmine)** is een cholinesteraseremmer die bewezen effectief is in het verminderen van vermoeibaarheid (moeite met het volhouden van herhaalde bewegingen). Dit middel kan worden voorgeschreven door SMA Centrum Nederland of een gespecialiseerd team van een ander centrum. Dit is alleen zinvol wanneer er sprake is van vermoeibaarheidsklachten in het dagelijks leven. Vanwege mogelijke toename aan speekselvloed dient men voorzichtig te zijn met het voorschrijven bij mensen met (ernstige) slikproblemen of respiratoire problemen.
- De effectiviteit van veel verschillende **experimentele middelen** wordt nog onderzocht. De meeste daarvan zijn gericht op het verminderen van klachten door SMA, bijvoorbeeld door het functioneren van zenuwen of spieren te verbeteren of ze minder gevoelig te maken voor een SMN-eiwittekort. Of door het verminderen van vermoeidheid. Een actueel overzicht, ook van middelen waarvan gebleken is dat ze niet werken, is te vinden op de website van SMA Centrum Nederland.

- **Symmetrische spierzwakte** Dit is het meest kenmerkende verschijnsel van SMA. De spierzwakte is proximaal erger dan distaal en er is sprake van axiale zwakte. De bekkengordel is meestal meer aangedaan dan de schoudergordel. Karakteristiek zijn ook de spierzwakte van de quadriceps en triceps en de relatief sterke biceps. De peesreflexen zijn verminderd of afwezig.
- **Atrofie** Net als progressieve spierzwakte is progressieve spieratrofie bij alle typen aanwezig.
- **Contracturen** Deze vergroeiingen van gewrichten komen veelvuldig voor bij SMA, zowel in de ledematen en romp als in de kaak. Contracturen zijn het meest voorkomend in de benen bij de heup, de knie en de enkel en bij de armen ter hoogte van schouder, de elleboog en de pols. Deze kunnen onder andere effect hebben op het functioneel kunnen inzetten van de armen en/of de benen, maar ook op de zithouding of het openen van de mond. Bij eindstandig snelle en krachtige rek worden contracturen vaak als pijnlijk ervaren (let hierop met lichamelijk onderzoek). Contracturen aan de kaak hinderen het ver kunnen openen van de mond en bemoeilijken tandheelkundige ingrepen en/of orale intubatie (bijvoorbeeld voor een chirurgische ingreep) of maken die soms zelfs onmogelijk.
- **Heupluxaties** Door zwakte van de spieren in de heupgordel en het niet belasten van het heupgewricht is er vaak een afwijkende heupontwikkeling bij kinderen met SMA type 1 en 2. Vaak is er sprake van heup(sub)luxaties.
- **(Kyfo)scoliose** Met name bij typen die op jongere leeftijd klachten van axiale zwakte geven, is er een risico op het vroeg ontstaan van een (ernstige) (kyfo)scoliose waarvoor vaak een operatie geïndiceerd is. Op jonge leeftijd is het van belang kinderen nog niet te snel te verticaliseren, als er sprake is van axiale zwakte en neiging tot het zitten in een kyfotische houding.
- **Aspiratie en aspiratiepneumonie** Door bulbaire zwakte en een verminderde hoestkracht is er een verhoogde kans op aspiratie(pneumonie), met name bij de typen die op jongere leeftijd tot uiting komen. Stille aspiratie (aspiratie zonder hoesten, niet hoorbaar voor omstanders) is een veelvoorkomend verschijnsel en kan zich uiten in recidiverende luchtweginfecties.
- **Respiratoire insufficiëntie** Bij zwakte van de

- **Nachtelijke hypoventilatie** Een van de eerste tekenen van respiratoire insufficiëntie is nachtelijke hypoventilatie. De koolzuurstapeling die daarbij 's nachts ontstaat, kan leiden tot ochtendhoofdpijn, dufheid 's ochtends, concentratiestoornissen, moeheid en slaperigheid overdag. In het begin kunnen de klachten nog weinig uitgesproken zijn en alleen merkbaar zijn als slaapstoornissen (onrustig slapen, tussendoor wakker worden). Doordat klachten geleidelijk ontstaan merkt de patiënt de klachten niet altijd op.
- **Eet- en slikproblemen** Zwakte van de armen kan het lastig maken het eten naar de mond te brengen. Zwakte van de rug, nek en kaakspieren leidt tot een veranderde houding van het hoofd, waardoor de slikfunctie verandert. Daarnaast kan door bulbaire zwakte bij SMA type 0, 1, 2 en soms 3 voedsel blijven hangen na het slikken. Beperkte mondopening en toegenomen spiervermoeibaarheid (zie verderop) beïnvloeden de kauw- en slikbewegingen ook. Samen met overmatige speekselproductie leiden slikproblemen er soms toe dat patiënten last hebben van kwijlen. Ook bij baby's is dit meer/ernstiger dan normaal.
- **Gewichtsveranderingen** Door kauw- en slikproblemen en door zwakte van de armen kost het eten veel moeite, wat kan leiden tot gewichtsverlies. Niet of onvoldoende behandelde chronische respiratoire insufficiëntie kan ook tot gewichtsverlies leiden. Wanneer bewegen alleen met een rolstoel mogelijk is, ligt overgewicht op de loer. Afvallen om op een gezond gewicht uit te komen gaat door de beperkte fysieke mogelijkheden en relatief lage benodigde calorie-inname vaak erg lastig, dus preventie is erg belangrijk.
- **Toegenomen spiervermoeibaarheid** Ongeveer

80% van de mensen met SMA kan herhaalde handelingen minder goed volhouden dan op basis van spierkracht verwacht kan worden. Een verstoorde werking van de zenuw-spierovergang speelt hierbij een rol.

- **Afgenomen botdichtheid** Rolstoelgebonden SMA-patiënten hebben een verhoogd risico op een lage botdichtheid en op fracturen bij minor trauma, zelfs bij transfers of staan in een statafel.
- **Pijn en overbelasting** van gewrichten komen vaak voor. Veel kinderen met SMA zijn extra gevoelig bij het doorbewegen van hun gewrichten en rek op de eindstanden.
- **Normale intelligentie en zintuigelijke waarneming** SMA heeft geen invloed op de intelligentie, het gevoel of de zintuigelijke waarneming. Onbekend is hoe dit geldt voor de groep kinderen met SMA type 1 met ziekte-modulerende behandelingen.

Natuurlijk beloop, prognose en specifieke functiestoornissen

Onderstaande beschrijvingen geven een idee van het niveau van motorisch functioneren, de prognose en te verwachten comorbiditeit bij de verschillende typen SMA.

Natuurlijk beloop SMA type 0 (incidentie 1-5%)

Ontstaan SMA type 0 ontstaat in bijna alle gevallen vóór de geboorte. Vaak bemerken aanstaande moeders al tijdens de zwangerschap dat er iets aan de hand is, of worden er tijdens de zwangerschap afwijkingen gezien bij het kind.

Beloop Vrijwel direct na de geboorte hebben kinderen met SMA type 0 intensieve en invasieve ademhalingsondersteuning nodig voor overleving. Er zijn ernstige contracturen en de spierkracht is minimaal of afwezig. De overlevingsduur is dagen tot weken door de ernstige respiratoire zwakte. Behandeling is over het algemeen niet mogelijk vanwege de ziekte-ernst.

Natuurlijk beloop SMA type 1 (incidentie 50%)

Ontstaan De eerste verschijnselen van SMA type 1 ontstaan meestal binnen drie maanden na de geboorte. In 30% van de gevallen merkt de moeder (eventueel achteraf) dat het kind al tijdens de zwangerschap weinig beweegt (bewoog).

Niet leren zitten Voor de leeftijd van zes maanden is er een stagnatie of regressie van de motorische ontwikkeling. Kinderen met SMA type 1 zijn spierzwak en hypotoon. Zonder behandeling leren ze niet zelfstandig zitten en halen ze vaak ook geen andere motorische mijlpalen. Sommige leren het hoofd oprichten in buikligging of (beperkt) rollen.

Beloop In de loop van weken tot maanden breidt de spierzwakte zich uit, waarbij er ook contracturen ontstaan in de ledematen en problemen ontstaan bij het hoesten, de ademhaling (door respiratoire zwakte) en de voeding (door bulbaire zwakte). Baby's met SMA huilen vaak zwak en ademen voornamelijk met hun middenrif (buikademhaling). Zonder ziekte-modulerende therapie overlijdt ongeveer 90-95% van de kinderen vóór de leeftijd van achttien maanden, voornamelijk als gevolg van infecties bij respiratoire insufficiëntie. Ziekte-modulerende therapie heeft bij veel - maar niet alle - kinderen een positief effect op de motorische ontwikkeling en de overleving.

Natuurlijk beloop SMA type 2 (incidentie 25-30%)

Ontstaan De eerste verschijnselen van SMA type 2 doen zich meestal voor bij baby's en jonge kinderen tussen de zes en achttien maanden.

Niet kunnen lopen Een kind leert zonder behandeling uiteindelijk zelfstandig zitten maar nooit los te lopen. Een deel van de kinderen kan kruipen, zich optrekken tot stand en staan en lopen met steun. Kinderen, tieners en volwassenen met SMA type 2 zijn rolstoelafhankelijk.

Beloop De ziekte is langzaam progressief. Een kind kan bij het zitten steun nodig krijgen en de spierkracht van de armen wordt minder over de jaren. Ook de ademhalingsspieren worden zwakker, waardoor de hoestkracht vermindert en er een verhoogd risico ontstaat op longontstekingen. Een deel van de kinderen en adolescenten met SMA type 2 krijgt last van (chronisch) respiratoire insufficiëntie en maakt gebruik van (nachtelijke) ademhalingsondersteuning. Bij hen ontstaan vaak ook al vroeg contracturen en een scoliose (vaak al vóór het vijfde levensjaar), waarvoor ook vrijwel altijd vroeg (meestal tussen het tiende en het twintigste levensjaar) één of meerdere operatie(s) geïndiceerd kan (kunnen) zijn. De levensverwachting hangt sterk af van de betrokkenheid van de ademhalingsspieren. De overgrote meerderheid van de kinderen bereikt de volwassen leeftijd en kan 50-60 jaar worden. Als patiënten overlijden, gebeurt dat vaak als gevolg van (acute of chronische) respiratoire insufficiëntie of een infectie. Ziekte-modulerende therapie kan een positief effect hebben op het beloop. De lange(re)termijneffecten van deze therapieën zijn nog niet goed bekend.

Natuurlijk beloop SMA type 3 (incidentie 15%)

Ontstaan De eerste verschijnselen van SMA type 3 doen zich voor tussen het eerste jaar en de volwassen leeftijd.

Proximale spierzwakte De spierzwakte begint proximale en eerder in de benen dan in de armen. Vervolgens verzwakken ook de spieren in de onderbenen, -armen en nek.

Beloop Het ziektebeloop is langzaam progressief. De meeste kinderen die de eerste symptomen hebben voordat zij drie jaar zijn, leren los staan en lopen maar verliezen het loopvermogen voor hun tiende levensjaar. Een deel van deze kinderen zal, net als kinderen met SMA type 2, ook problemen

krijgen met (ver)slikken, chronische respiratoire insufficiëntie en scoliose. Bij patiënten die de eerste symptomen krijgen rond de leeftijd van tien jaar of ouder verloopt de progressie (veel) langzamer. Zij blijven soms decennialang in staat te lopen en krijgen de andere hier genoemde problemen meestal niet. De levensverwachting is over het algemeen normaal. Ziekte-modulerende therapie kan een positief effect hebben op het beloop maar de effecten van deze therapieën bij oudere kinderen en op de langere termijn zijn nog niet goed bekend.

Natuurlijk beloop SMA type 4 (incidentie 5%)

Ontstaan Wanneer SMA zich op volwassen leeftijd openbaart, wordt gesproken over SMA type 4.

Proximale spierzwakte De spierzwakte begint proximale en eerder in de benen dan in de armen, wat het lopen, evenals rennen, opstaan en traplopen in de loop van decennia toenemend bemoeilijkt.

Beloop Patiënten verliezen het loopvermogen meestal niet. De levensverwachting is normaal. Over de effecten van ziekte-modulerende therapie bij volwassen patiënten is nog relatief weinig bekend.

Natuurlijk beloop presymptomatische SMA

Ontstaan Presymptomatische SMA wordt gediagnosticeerd bij een genetische bevestigde afwijking in beide SMN1-genen, zonder zichtbare symptomen.

Beloop Het is niet goed te voorspellen wanneer en hoe de SMA zich zal openbaren. In algemene zin is het aantal kopieën gerelateerd aan de ziekte-ernst maar op individueel niveau gaat dit verband (lang) niet altijd op. Zonder gebruik van ziekte-modulerende therapie zullen er vroeg of later symptomen ontstaan. De ernst ervan en de snelheid van het ontstaan bepalen de prognose. Ziekte-modulerende therapie kan een gunstig effect hebben op het ontstaan van klachten maar de effecten zijn nog niet volledig duidelijk.

Achtergrondinformatie

Oorzaak SMA wordt veroorzaakt door een mutatie (vrijwel altijd een deletie) in beide allelen van het Survival Motor Neuron 1-gen (SMN1-gen): de variant van de vader én die van de moeder. Hierdoor ontstaat een functioneel SMN-eiwittekort. Dit heeft met name gevolgen voor de aanleg, ontwikkeling en overleving van de motorneuronen in het ruggenmerg. In mindere mate speelt SMN ook een rol in aanleg, ontwikkeling en het functioneren van zenuwen, spieren en de zenuwspierovergang, waardoor bij SMA ook daar klachten ontstaan.

Diagnose stellen Hypotonie kort na de geboorte en moeite met het hoofd optillen zijn eerste aanwijzingen voor de diagnose SMA bij baby's. Bij peuters en kleuters zal het vertraagd behalen van motorische mijlpalen en spierzwakte het eerste opvallen als uiting van SMA. Oudere kinderen en volwassenen met SMA beschrijven in eerste instantie vaak gevolgen van (proximale) spierzwakte zoals frequent vallen, niet goed kunnen rennen en moeite met traplopen. De diagnose wordt definitief gesteld door een kinderarts of (kinder)neuroloog door middel van DNA-onderzoek. Over het algemeen geldt: hoe eerder de behandeling start, hoe beter. Mede daarom is SMA in 2022 toegevoegd aan de Nederlandse hieprikscreening (waarbij bloed afgenomen wordt tussen dag 3 en dag 7 na de geboorte). Sindsdien wordt naar verwachting 95% van de kinderen met SMA via deze screening gediagnosticeerd. Een klein deel (<5%) van de kinderen zal zich symptomatisch presenteren.

Dragerschap Mensen met één defecte SMN1-kopie zijn drager. Dragere hebben geen verschijnselen. Als beide ouders drager zijn, hebben zij een kans van 25% op een (volgend) kind met SMA.

Incidentie De geschatte incidentie van SMA is 1 op de 10.000 levendgeborenen. Per jaar worden er in Nederland dus ongeveer twintig zuigelingen geboren met deze ziekte. 50 tot 60% procent van deze kinderen heeft SMA type 1. SMA type 0 en 4 zijn zeer zeldzaam. Het aantal dragers is zo'n 1 per dertig tot vijftig Nederlanders.

Progressie en beloop Het beloop van de ziekte is afhankelijk van het type SMA (de ziekte-ernst) en de mogelijkheid tot ziekte-modulerende behandeling. Over het algemeen kan worden gesteld dat hoe eerder iemand is aangedaan, hoe ernstiger de ziekte. Maar ook: hoe eerder behandeling met ziekte-modulerende therapie start, hoe beter het vooruitzicht. De langetermijneffecten zijn nog niet alle duidelijk (zie hoofdstuk 2, Omschrijving ziektebeeld). De prognose bij pre-symptomatisch gediagnosticeerde kinderen vanuit de hieprikscreening lijkt goed, maar is op dit moment moeilijk te bepalen door de nog beperkte ervaring.

Conservatieve behandeling Conservatieve behandeling waaronder fysiotherapie is symptomatisch en gericht op:

- het optimaliseren van de kwaliteit van leven;
- het behoud en stimuleren van conditie/functioneren door een actieve leefstijl te promoten;
- het inzetten van voorzieningen waar nodig om het functioneren te ondersteunen;
- maatregelen die complicaties voorkomen.

Behandeling met medicijnen

Zie de kaders op pagina 5.

Let op: de fysiotherapeut mag en kan geen adviezen geven over medicatie, ook niet over vrij beschikbare middelen als paracetamol.

Met name (jong)volwassen patiënten met SMA en een laag lichaamsgewicht lopen het risico op intoxicatie bij standaarddoseringen. De behandelend arts kan adviseren over doses die passen bij het lichaamsgewicht.

3 (Kinder)fysiotherapeutische diagnose

Patiënten met SMA kunnen veel baat hebben bij een multidisciplinaire aanpak door een team met kennis van en ervaring met SMA. Het team bestaat onder andere uit de huisarts, kinderarts/(kinder)neuroloog, (kinder)revalidatiearts, het spierziekte-revalidatieteam (o.a. fysiotherapeut, ergotherapeut, logopedist, diëtist, orthopedagoog, maatschappelijk werker), de orthopedisch chirurg, beademingsarts/ longarts, klinisch geneticus, wijkverpleegkundige en thuiszorgmedewerkers. Bij voorkeur werken SMA Centrum Nederland, de eerstelijns-fysiotherapeut en/of het (kinder)spierziekte-revalidatieteam nauw samen. Actuele adresgegevens zijn beschikbaar via de [Zorgwijzer van Spierziekten Nederland](#). De fysiotherapeut stelt naar aanleiding van de overdracht van de specialist, de anamnese en het fysiotherapeutisch onderzoek met de patiënt een behandelplan op. Hierbij geldt de vigerende KNGF-richtlijn [Fysiotherapeutische dossiervoering](#).

Anamnese

Om de gezondheidsproblemen van de patiënt met SMA in kaart te brengen, dienen de vragen tijdens de anamnese gericht te zijn op het actuele fysieke functioneren, de aanwezige stoornissen en beperkingen, de sociale ondersteuning en de hulpvraag en de verwachtingen van de patiënt (en/of de ouders). Er kan contact opgenomen worden met het gespecialiseerde team dat de patiënt met SMA behandelt en/of de zorgverlener die de behandeling coördineert om de behandeling af te stemmen en/of bij twijfel over de actuele situatie (zie ook hoofdstuk 5 Organisatie van zorg).

Fysiotherapeutisch onderzoek

Het doel van het (kinder)fysiotherapeutisch onderzoek (inspectie en lichamelijk onderzoek) is de bevindingen uit de anamnese nader te onderzoeken. Uitgangspunten hierbij zijn de functie-, activiteiten- en participatieproblemen die de patiënt (of de ouder) tijdens de anamnese naar voren heeft gebracht. Daarnaast kan SMA Centrum Nederland (zie hoofdstuk 5 Organisatie van zorg) aanvullende diagnostiek uitvoeren in het kader van specifieke symptomen of klachten en informatie aanleveren aan de eerstelijns(kinder)fysiotherapeut. In tabel 1 is een overzicht weergegeven van enkele nuttige meetinstrumenten gebaseerd op de functionele status.

Meetinstrumenten

Respiratoire testen (signaleringsfunctie):

- **Forced vital capacity** (FVC) is het volume lucht dat wordt uitgeademd bij maximale geforceerde inspanning van een maximale inademing.
- **Maximal inspiratory pressure** (MIP) is een niet-invasieve test voor de directe meting van de kracht van de inspiratoire spieren.
- **Maximal expiratory pressure** (MEP) is een niet-invasieve test voor de directe meting van de kracht van de expiratoire spieren.
- **Peak cough flow** (PCF) meet de maximale hoeststroom.

Functionele en motorische testen:

- **Children's Hospital of Philadelphia Infant Test of Neuromuscular Disorders** (CHOP-INTEND) geeft informatie over hoe sterk de spieren van een kind zijn en hoe goed het kind deze spieren kan controleren. De test geeft motorische mijlpalen aan (specifieke fysieke vaardigheden die gewoonlijk op bepaalde momenten tijdens de ontwikkeling worden bereikt).
- **Adult Test of Neuromuscular Disorders** (ATEND) geeft informatie over hoe sterk de spieren van een volwassene zijn en hoe goed de patiënt deze spieren kan controleren.
- **Bayley Scales of Infant Motor Development (III)** (BSID-III) beoordeelt het huidige algehele en motorische ontwikkelingsniveau van een kind. De test is bedoeld om kinderen met risico op ontwikkelingsachterstanden of ontwikkelingsstoornissen te onderzoeken of te volgen.

- **Revised Upper Limb Module (RULM)** beoordeelt het functioneren van de distale en proximale bewegingen van de bovenste ledematen vanaf de leeftijd van dertig maanden.
- **Hammersmith Functional Motor Scale-Expanded (HF MSE)** meet de motorische functie van kinderen en volwassenen met SMA. De HF MSE bevat dertien klinisch relevante items van de Gross Motor Function Measure (GMFM) met betrekking tot liggen, rollen, kruipen, hurken, knielen, staan, lopen, rennen en springen.
- **Revised Hammersmith Scale (RHS)** beoordeelt motorische functionele activiteiten met betrekking tot zitten, rugligging, rollen, buikligging, het vermogen om te bewegen en op te staan van de vloer, evenwicht, staan, rennen/lopen, trappen lopen, een trede op- en aflopen en het vermogen om te springen.
- **Motor Function Measurement (MFM)**-schaal beoordeelt de ernst van de motorische uitval bij neuromusculaire ziekten. De MFM bestaat uit drie domeinen: staande posities en transfers, axiale en proximale motoriek en distale motoriek.
- **Endurance Shuttle Walk Test (ESWT)** meet het uithoudingsvermogen bij kinderen en volwassenen. De ESWT meet activiteiten met betrekking tot de beenspieren.
- **Endurance Shuttle Nine Hole Peg Test (ESNHPT)** meet het uithoudingsvermogen bij kinderen en volwassenen. De ESNHPT meet activiteiten met betrekking tot de distale armfunctie.
- **Endurance Shuttle Box and Block Test (ESBBT)** meet het uithoudingsvermogen bij kinderen en volwassenen. De ESBBT meet de motoriek van de bovenste ledematen zoals activiteiten van de armen tegen de zwaartekracht in.
- **Timed Up-and-Go Test (TUG)** meet de tijd die iemand nodig heeft om op te staan uit een stoel, drie meter comfortabel te lopen, om te keren, weer terug te lopen en te gaan zitten.
- **Zesminutenwandelingstest (6MWT)** wordt gebruikt om de functionele capaciteit te meten. De maximale afstand die de patiënt binnen zes minuten kan afleggen wordt gemeten. Het parcours kan tien, dertig of vijftig meter zijn. De patiënt mag tijdens de test gebruikmaken van een loophulpmiddel en/of een orthese.
- **Tienmeterwandelingstest (10MWT)** meet de snelheid van het comfortabel lopen en de maximale loopsnelheid over een afstand van tien meter. Met behulp van deze test kunnen uitspraken

gedaan worden over de fysieke mogelijkheden tot lopen, de loopsnelheid en het uithoudingsvermogen.

- Contractuurmeting of goniometrie van **Range of Motion (ROM)**.
- **Krachtsmeting** (manueel of via myometrie).
- Balansfunctie en ambulantiëtesten.

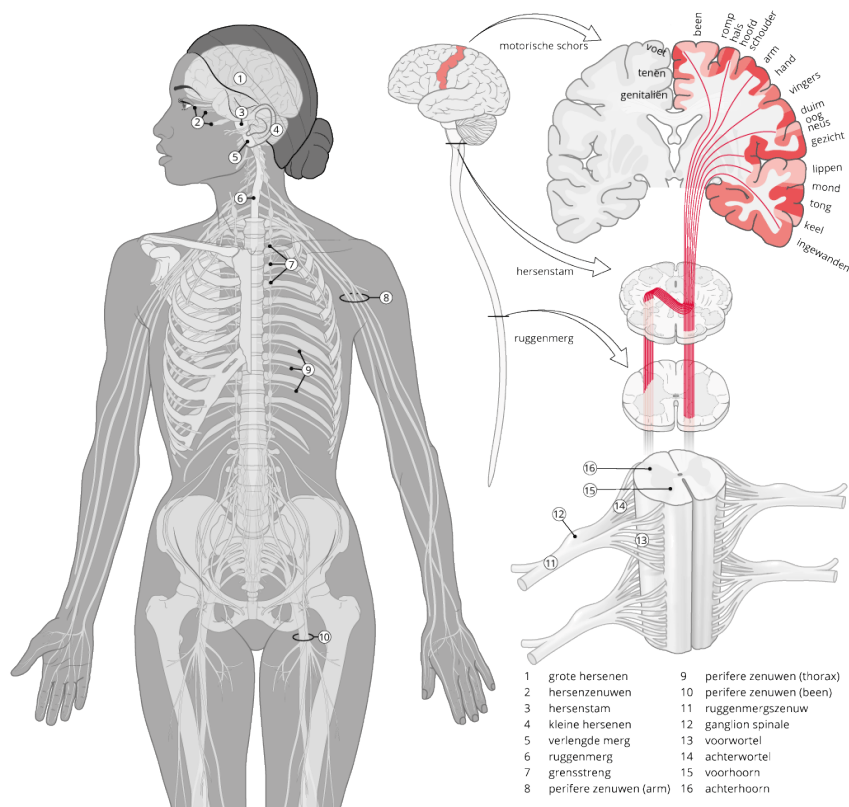
Patient Reported Outcome Measures scale (PROMs):

- **Spinal Muscular Atrophy Functional Rating Scale (SMAFRS)**

Tabel 1. Meetinstrumenten bij SMA

	Niet kunnen zitten	Wel kunnen zitten	Kunnen lopen	Presymptomatisch/ geen symptomen
Respiratoire functie	FVC MIP MEP PCF	FVC MIP MEP PCF	FVC MIP MEP PCF	FVC MIP MEP PCF
Motorische functie	CHOP-INTEND ATEND BSID-III ESNHPT ESBBT	CHOP-INTEND ATEND BSID-III RULM HFMSE RHS MFM ESNHPT ESBBT	BSID-III RULM HFMSE RHS MFM ESWT ESNHPT ESBBT	BSID-III RULM HFMSE RHS MFM ESWT ESNHPT ESBBT
Functioneel	Goniometing ROM Manuele spierkrachtmeting	Goniometing ROM Manuele spierkrachtmeting	Goniometing ROM Manuele spierkrachtmeting TUG 6MWT 10MWT Balanstest	Goniometing ROM Manuele spierkrachtmeting TUG 6MWT
PROM	SMAFRS	SMAFRS	SMAFRS	SMAFRS

Figuur 2. Bij SMA zijn de motorische voorhoornen in het ruggenmerg aangedaan, weergegeven met nr. 15.



4 (Kinder)fysiotherapeutische behandeling

De rol van de (kinder)fysiotherapeut

Voor zorg dicht bij huis (en behandeling aan huis) kan een eerstelijns(kinder)fysiotherapeut worden ingeschakeld. Er is steeds meer bewijs dat een proactieve benadering met regelmatige sessies fysiotherapie de ontwikkeling van het beloop van sommige spierziekten kan beïnvloeden. De gespecialiseerde (kinder)fysiotherapeut uit SMA Centrum Nederland stelt vaak samen met de eerstelijns(kinder)fysiotherapeut een advies op voor de start van de behandeling voor de SMA-patiënt. Hieronder volgt een beschrijving van fysiotherapeutische interventies voor respectievelijk kinderen en volwassenen.

Fysiotherapeutische behandeling volgens de adviezen in deze brochure is niet voor iedere SMA-patiënt mogelijk. Het gaat om behandeling op maat, waarbij goed gekeken moet worden naar de patiënt en de omgeving (ouders/verzorgers) van de patiënt. De ernst en het vooruitzicht kunnen heel sterk variëren.

Zorg van kinderfysiotherapeut naar fysiotherapeut

Een goede overdracht van kinderzorg naar volwassenenzorg is van belang om continuïteit van zorg te waarborgen. Het moment waarop een jongvolwassene onder behandeling komt van een fysiotherapeut voor volwassenen wordt afgestemd met de patiënt zelf. Voor het ene kind komt dit moment eerder dan voor het andere kind. Het is de taak van de kinderfysiotherapeut om voor een warme overdracht aan de fysiotherapeut te zorgen. Het overgangsproces bevat echter meer dan een overdracht van zorg. Verandering naar volwassenheid betreft een geleidelijk proces waarin het van belang is dat de patiënt waar nodig goed ondersteund wordt bij zelfmanagement van de aandoening en meer zelfstandigheid ontwikkelt in maatschappelijke participatie. Hierbij gaat het ook om de algehele transitie van multidisciplinaire zorg van kind- naar volwassenenzorg, waarbij er aandacht is voor educatie/werk, wonen, transport, activiteiten en participatie.

Behandeldoelen

Hieronder volgen behandeladviezen voor de (kinder)fysiotherapeut. Er is veel overlap in de behandeladviezen voor kinderen en volwassenen. Op enkele plekken worden specifieke adviezen voor kinderen of juist voor volwassenen weergegeven, met de doelgroep daarbij vermeld.

Op de site van [Spierziekten Nederland](#), onder [Spierziekten, SMA: Informeer de hulpverlener](#) zijn ook video's te vinden met tips voor de fysiotherapeut. Daarnaast heeft SMA Centrum Nederland de [Biogen SMA exercise app](#) ontwikkeld met tips voor oefeningen voor mensen met SMA.

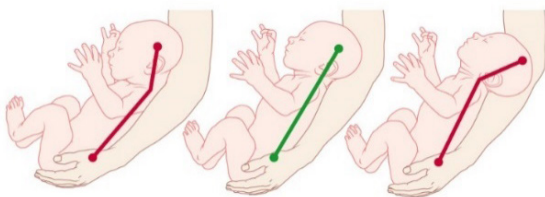
Houdingsadviezen bij het hypotone of spierzwakke jonge kind met SMA

Voor iedere patiënt met SMA is aandacht voor houding en beweging belangrijk. Onderstaande houdingsadviezen zijn gericht op hele jonge kinderen die hypotoon en/of spierzwak zijn en niet of nauwelijks kunnen zitten. Zorg ervoor dat het kind comfortabel ligt en zit. De primaire houding van het kind is de basis voor de keuze van de hulpmiddelen.

- **Hoofd** Voorkom overmatige flexie en extensie van het hoofd. Zorg dat het hoofd en de romp in elkaars verlengde liggen en voldoende ondersteund worden zodat de luchtweg vrij blijft (zie figuur 3).
- **Vervoer** in een Maxi-Cosi of vergelijkbaar auto-stoeltje wordt sterk afgeraden. De flexiehouding die in deze zitvoorziening automatisch aanwezig is, kan de buikademhaling belemmeren en maakt vervoer in een Maxi-Cosi voor een kind met SMA minder comfortabel en onveilig.
- **Liggen** Het is belangrijk om er bij liggende houding (zowel in zij- als rugligging) voor te zorgen dat het hoofd hoger ligt dan de benen (bijvoorbeeld met behulp van een wigkussen).
- **Tillen** Bij het vasthouden van het kind tijdens tillen en dragen is het belangrijk om zowel hoofd, armen als benen volledig te ondersteunen en te voorkomen dat armen en benen slap naast het lichaam vallen.
- **Zitten** Het is belangrijk dat de rug zodanig ondersteund wordt dat die in alle houdingen

symmetrisch en recht ligt. Een overmatige spreidstand van de heupen en spitsstand van de enkels dient vermeden te worden door gebruik te maken van steunende kussens en knuffels.

- **Rompbalans** Weinig tot geen rompbalans belemmert het zitten. Als het kind altijd op de rug ligt, gaat het zich vervelen. Om meer van de omgeving te kunnen zien, is een ondersteunde zithouding zinvol. Een kantelbare zitvoorziening met hoofdsteun op een verrijdbaar onderstel en werkblad kan een oplossing bieden.
- **Afwisselen** Het afwisselen van houding is belangrijk ter voorkoming van het ontstaan van een asymmetrische schedel en thorax.
- Voor praktische tips over hantering en positioneringsadviezen bij baby's met SMA type 1 wordt verwezen naar de brochure [Tips voor een comfortabele houding van uw baby](#).



Figuur 3. Houdingsadviezen. Voorkom overmatige flexie en extensie van het hoofd. Zorg dat het hoofd en de romp in elkaars verlengde liggen en voldoende ondersteund worden zodat de luchtweg vrij blijft.

Voorkomen van contracturen

Contracturen vormen een belangrijk aandachtspunt in de fysiotherapeutische behandeling. Deze ontstaan meestal op het moment dat de bewegingsmogelijkheden beperkt raken, door progressieve spierzwakte. Zodra patiënten in een rolstoel komen, nemen de contracturen vaak verder toe. Contracturen kunnen leiden tot functiebeperking en soms pijn. Daarnaast kan het de zithouding beïnvloeden en de verzorging van een individu met SMA moeilijker maken bij een abductiebeperking van de heupen of cosmetische effecten hebben (denk aan: geen reguliere schoenen kunnen dragen, zichtbaar afwijkende stand van handen hebben). De behandeling is met name gericht op preventie van contracturen door middel van een programma van regelmatig rekken (hierna beschreven) en positioneren. Om de flexibiliteit te behou-

den, is het toepassen van langdurige rek door middel van (nacht)spalken effectiever dan passief rekken. Voor patiënten die niet meer in staat zijn om zelf te bewegen, kan het zinvol zijn de gewrichten passief te bewegen. De ervaring van (volwassen) patiënten is dat dit bijdraagt aan minder stijfheid en een algemeen gevoel van comfort.

Kinderen

Adviseer en instrueer de ouders/verzorgers van het kind om drie tot vijf keer per week de gewrichten van het kind passief te bewegen. Daarnaast is houdingsvariatie met goede ondersteuning van de ledematen in neutrale symmetrische positie nodig voor het (passief) bewegen van de gewrichten binnen de pijngrens en het op lengte houden van spieren. Voor sommige spieren kunnen dag- en/of nachtspalken worden aangemeten door een revalidatiearts en instrumentmaker. Aanbevelingen:

- houd bij kinderen die niet kunnen zitten de eindstand van de beweging minimaal dertig seconden aan, met een frequentie van minimaal drie tot vijf keer per week, maar bij voorkeur meer dan vijf maal per week. Dit geldt ook voor het openen van de kaken;
- houd bij kinderen die kunnen zitten de beweging minimaal dertig seconden aan, met een frequentie van minimaal drie tot vijf keer per week. Dit geldt ook voor het openen van de kaken en de rotatie van de onderarmen;
- houd bij kinderen die kunnen lopen een minimale frequentie van twee tot drie keer per week aan, maar bij voorkeur drie tot vijf keer per week.

Regelmatische lichaamsbeweging / fysieke training

Het algemene advies voor patiënten met SMA is een zo actief mogelijk leven te leiden. Het stimuleren van oefenprogramma's en activiteiten die spieractivatie aanmoedigen is belangrijk om disuse te voorkomen (ook van de ademhalingsspieren). Ook kan dit een gunstig effect hebben op het behoud en de verbetering van functie, kracht, bewegingsbereik, uithoudingsvermogen, balans, dagelijkse activiteiten en deelname aan sociale activiteiten, beroep en sport en spel. SMA Centrum Nederland en/of (kinder)spierziekte-revalidatieteam kunnen ondersteunen bij het samenstellen van een trainingsprogramma op maat, dat een zo min mogelijk risico met zich mee-



Figuur 4. Aerobe training.

brengt. Het Amsterdam UMC heeft een [B-FIT trainingswijzer](#) ontwikkeld ter ondersteuning bij het voorschrijven van een persoonlijk aerob trainingprogramma voor mensen met een spierziekte. Laag intensieve intervaltraining wordt vaak beter verdragen dan een standaard aerob protocol. Begin rustig, bouw in kleine stapjes op en houd rekening met de individuele balans tussen belasting en belastbaarheid.

Kinderen

Het is van belang dat de oefenprogramma's en activiteiten, zoals aangepast (rolstoel)sporten en hydrotherapie, leuk en speels zijn. Verschillende vormen van training zijn aan te raden.

- Kinderen die niet kunnen zitten, kunnen veilig deelnemen aan trainingvormen waarbij bewegen wordt zonder veel weerstand zoals hydrotherapie, met de juiste hoofd- en neksteun en onder voortdurend toezicht.
- Voor kinderen die kunnen zitten wordt eveneens hydrotherapie aanbevolen. Daarnaast worden voor deze kinderen concentrische en excentrische oefeningen en aerobe en algemene conditioefeningen met en zonder weerstand geadviseerd.
- Bij kinderen die kunnen lopen worden, naast de adviezen voor kinderen die kunnen zitten, ook evenwichtsoefeningen aanbevolen in het oefenprogramma, zowel dynamische als statische.

Volwassenen

Passieve rekoefeningen en actieve ondersteunende technieken worden aanbevolen. Adviseer om deze ook door verzorgers van de patiënt te laten toepassen tijdens de verzorging. Om de conditie en uithoudingsvermogen te behouden, kan bijvoorbeeld worden gedacht aan bewegingen als onderdeel van ADL (denk aan vervoer; lopen en fietsen), maar ook aan zwemmen, hydrotherapie en aangepast sporten. Patiënten benadrukken baat te hebben bij hydrotherapie. Uniek Sporten werkt vanuit regionale samenwerkingsverbanden die het sportaanbod voor mensen met een beperking bevorderen. Op de website van deze organisatie is onder andere te vinden waar bijvoorbeeld hydrotherapie in de regio van de patiënt plaatsvindt.

Wees alert op overbelasting

Trainen kan leiden tot tijdelijk extra vermoeidheid en/of spierpijn. Aanhoudende en/of toeneemende vermoeidheid, spierkrampen, langdurende spierpijn (langer dan 24-48 uur) en afname van functie kunnen signalen zijn van overbelasting. Training mag niet ten koste gaan van de dagelijkse activiteiten en leren doseren is daarom belangrijk. Leer de patiënt geen onnodige energie te verspillen en de energie vooral aan leuke en zin-/ betekenisvolle dingen te besteden. Samen met een ergotherapeut kan de fysiotherapeut kijken naar de belasting en belastbaarheid (onder andere met behulp van de Activiteitenweger). Eventueel kan worden gezocht naar energiebesparende technieken (bijvoorbeeld goede stoelinstelling of gebruik van rolstoel voor langere afstanden of andere hulpmiddelen).

Lopen aanmoedigen (met passende hulpmiddelen en orthesen)

Patiënten met SMA die kunnen lopen zijn sterker dan patiënten die niet kunnen lopen. Daarnaast hebben zij vaak minder respiratoire problemen, wat gerelateerd is aan een betere motorische functie. Daarom wordt geadviseerd om patiënten aan te moedigen om te lopen, waar nodig met hulpmiddelen. De ervaring leert dat patiënten die ondanks spierzwakte van de quadriceps wél kun-

nen lopen, vaak gebruikmaken van compensatiestrategieën. Eén van die strategieën is om met de knie in hyperextensie “op slot” te lopen. Geadviseerd wordt dit niet te corrigeren.

Orthesen

SMA Centrum Nederland of een spierziekte-revalidatieteam kan orthesen aanmeten of erover adviseren indien er sprake is van (beginnende) contracturen. Een korset wordt geadviseerd bij (risico op) het ontwikkelen van een (kyfo)scoliose. Bij voorkeur worden orthesen ingezet ter preventie van contracturen. De eerstelijnsfysiotherapeut evalueert, signaleert en houdt de vinger aan de pols wanneer orthesen worden ingezet.

Kinderen

Korsetten voor de rug worden frequent ingezet bij kinderen met veel axiale zwakte. Het primaire doel is om ondersteuning te geven in het functioneren. Daarnaast worden ze ingezet als er sprake is van een thoracale kyfose met als doel de kyfose-ontwikkeling te beperken. Een korset kan een operatie als behandeling van scoliose echter niet voorkomen.

Volwassenen

Voor contractuurbestrijding en verbeteren van spierlengte is langdurige rek nodig. Hiervoor kunnen orthesen worden ingezet. De duur van een sessie voor effectief rekken is afhankelijk van de specifieke behoeften van de patiënt, de gewrichten en de revalidatiedoelen.

- **Onderste ledematen** Orthesen voor de onderste ledematen (EVO's) worden voornamelijk gebruikt om de flexibiliteit, de houding en de functie bij de enkel en de knie te handhaven. Bij knieklachten ten gevolge van de toenemende hyperextensie kunnen ook orthesen ingezet worden (KEVO's, lange beenbeugels) om te kunnen blijven lopen.
- **Bovenste ledematen** Orthesen voor de bovenste ledematen worden met name ingezet ter preventie of behandeling van contracturen en deviaties van de pols en/of hand.

Valpreventie/training

Aandacht voor valpreventie is belangrijk bij patiënten met SMA. Aanpassingen in huis en hulpmiddelen (via een ergotherapeut aan te vragen) kunnen de mobiliteit ondersteunen. Zij kunnen een bijdrage leveren aan de valpreventie. De fysiotherapeut heeft hierin een aantal belangrijke taken:

- analyseer wat de valrisico's zijn (bijvoorbeeld thuis, in bekende omgeving, buiten of bij dubbeltaken);
- besteed aandacht aan het geven van inzicht en strategieën, gericht op het vergroten van de veiligheid;
- leer de patiënt om te gaan met vermoeidheid (vermoeidheid verhoogt de kans op vallen);
- bekijk bij een huisbezoek of de patiënt veilig en zo ergonomisch mogelijk kan functioneren in huis.

Energiemanagement en omgaan met vermoeidheid

Voor patiënten met SMA is het belangrijk om een goede balans te vinden in de energieverdeling over de week. Daarnaast zijn patiënten met SMA sneller vermoeibaar dan andere mensen. Dit suggereert dat het meten van het uithoudingsvermogen belangrijk is bij patiënten met SMA. SMA Centrum Nederland heeft meerdere testen ontwikkeld om het uithoudingsvermogen te meten, zie hiervoor hoofdstuk 3 (Kinder)fysiotherapeutische diagnose. Verwijs voor adviezen over algehele vermoeidheid en keuzes ten aanzien van de invulling van de activiteiten naar het revalidatieteam.

Respiratoire begeleiding

Bij patiënten met SMA zijn vooral de intercostale spieren verzwakt terwijl de diafragmafunctie langer gespaard blijft. Bij inademing ontstaat hierdoor een paradoxale ademhaling. De voornaamste respiratoire problemen die zich bij SMA voordoen, gerangschikt naar mate van ernst, zijn:

1. verzwakte hoestkracht met als gevolg geringe verwijdering van secreties in de lagere en hogere luchtwegen;
2. door de verminderde hoestkracht kunnen banale luchtweginfecties gecompliceerd verlopen met risico op een acute respiratoire insufficiëntie;

3. deze recidiverende infecties kunnen de spierzwakte verergeren;
4. onderontwikkeling van de thoraxwand en de longen met verminderde compliantie;
5. hypoventilatie tijdens de slaap met een chronische respiratoire insufficiëntie.

Het vrijmaken van de luchtwegen is erg belangrijk bij zowel acuut als chronisch management van alle patiënten met SMA om luchtweginfecties te voorkomen. Leer de patiënt een zo optimaal mogelijke hoesttechniek aan voor sputummobilisatie.

Instrueer ook alle betrokkenen van de patiënt (thuis én bv. op school) hoe zij de patiënt kunnen helpen met het mobiliseren en ophoesten van slijm. Bij specialistische of complexe hart-vaat-long (HVL)-zorg kan verwezen of samengewerkt worden met een HVL-fysiotherapeut. Een HVL-fysiotherapeut beschikt over gespecialiseerde en geavanceerde kennis van het cardiovasculaire- en respiratoire systeem in relatie tot het bewegend functioneren.

Manuele compressie en houdingsdrainage

Manuele compressie en houdingsdrainage zijn fysiotherapeutische technieken die kunnen worden toegepast om (dun) sputum te mobiliseren en te evacueren bij een kind dat onvoldoende hoestkracht heeft en niet instrueerbaar is.

• Manuele compressie

Door middel van manuele compressie van de borstkas wordt tijdens de uitademing gezorgd voor een toename in de luchtstroom. Er dient tegendruk gegeven te worden op de buikwand als er sprake is van sterk verminderde buikspierkracht. Houd bij het toepassen van manuele compressie rekening met de slappe van de thorax en buikwand en de bewegingsrichting van de ribben. Bij zeer jonge zuigelingen bestaat manuele compressie vaak uit alleen heel voorzichtig meebewegen met de ademhaling. Manuele compressie wordt vaak toegepast in combinatie met houdingsdrainage en bij toenemende zwakte met longvolume-rekruterende technieken, zoals airstacken.

• Houdingsdrainage

Bij houdingsdrainage wordt er gebruikgemaakt van de zwaartekracht om veel en dun sputum te mobiliseren. Houdingsdrainage kan toegepast

worden bij zij- en rugligging, afhankelijk van de locatie van het sputum. De Trendelenburg-houding wordt afgeraden in verband met een verhoogd risico op gastro-oesofageale reflux. De kinderfysiotherapeut ondersteunt het kind bij het hoesten en mobiliseren van slijm en leert ouders vlak na de diagnose deze technieken aan. De ervaring uit de praktijk leert echter dat het voor ouders een complexe techniek is om aan te leren. Zorg ervoor dat ouders uitgebreid worden geïnstrueerd en dat de uitvoering regelmatig wordt gecontroleerd.

Longvolume-rekruterende technieken

Longvolume-rekruterende technieken zoals airstacken of gebruik van een cough-assist (hoestmachine) worden door een van de vier centra voor thuisbeademing (CTB) geïndiceerd en aangeleerd. Deze technieken worden dagelijks (meestal tweemaal daags) ingezet, geïntensiveerd bij een luchtweginfectie en kunnen ook aan verzorgers aangeleerd worden. Het is belangrijk om na te gaan of dit goed uitgevoerd blijft worden. In de [mediatheek](#) van het CTB staan instructievideo's over airstacken en de hoestmachine. In een later stadium van de ziekte kunnen patiënten met SMA ademhalingsondersteuning nodig hebben. Patiënten zijn dan vaak ook onder behandeling bij één van de CTB's.

Ademspiertraining

Ademspiertraining is mogelijk effectief in het behoud of zelfs voor het verbeteren van de ademspierfunctie en kan in overleg met SMA Centrum Nederland ingezet worden in de behandeling (REF-protocol). Het effect op de ademspierkracht wordt op dit moment wetenschappelijk onderzocht.

Training bij kaakproblemen i.s.m. logopedist

Bij kaakproblemen en (ver)slikklachten is het belangrijk deze kenmerken te signaleren en tijdig een logopedist in te schakelen. Een beperkte mondopening door kaakspiercontracturen komt regelmatig voor bij patiënten met SMA, met als voornaamste beperkingen de bewegingen van de onderkaak en de verminderde bijtkracht. De beperking van de mondopening wordt vooral veroorzaakt door vervetting van de m. pterygoideus lateralis. Vroege herkenning is belangrijk, omdat de

king van de mondopening wordt vooral veroorzaakt door vervetting van de m. pterygoideus lateralis. Vroege herkenning is belangrijk, omdat de kaakspiercontractuur toeneemt en de mondopening daarmee steeds verder kan verminderen/verkleinen. Het kan problemen opleveren bij eten, mondhygiëne, spreken en beademing (intubatie).

De behandeling van kaakproblemen gebeurt bij voorkeur in samenwerking met een multidisciplinair spierziekterevalidatieteam of SMA Centrum Nederland. Wanneer er problemen ontstaan bij eten en drinken kan de (kinder)revalidatiearts of (kinder)neuroloog een logopedist, diëtist of orofaciaal fysiotherapeut inschakelen die gespecialiseerd is in de behandeling van slikproblemen bij spierziekten. Orofaciale fysiotherapie is het specialisme dat zich specifiek bezighoudt met functionele diagnostiek, prognostiek en behandeling van patiënten met (complexe) problemen van functie, motoriek en/of pijn in het hoofd, in het gelaat, in de nek- en halsregio en in het kauwstelsel.

Pijnmanagement

Aanhoudende pijn in de spieren of gewrichten kan een signaal zijn van overbelasting. De (kinder)fysiotherapeut moet hierop alert zijn. Daarnaast kunnen in sommige gevallen orthesen en/of hulpmiddelen zijn aangewezen voor preventie of vermindering van pijn. Bij de noodzaak van (nieuwe) hulpmiddelen en/of orthesen dient verwezen te worden naar de (kinder)revalidatiearts of naar SMA Centrum Nederland.

Motiveren van patiënten

Patiënten met SMA zijn vaak jaren onder behandeling van een (kinder)fysiotherapeut. Daardoor kan het voorkomen dat patiënten soms minder gemotiveerd blijven om therapie te volgen. Hier volgen enkele tips om patiënten te helpen de behandeling te blijven volhouden. Ook bij jonge kinderen is het belangrijk de oefeningen interessant of leuk te maken.

Kinderen

- Raadpleeg voor speltips bij baby's met SMA de brochure Spelletjes en activiteiten met uw baby via www.spierziekten.nl/overzicht/spinale-spieratrofie-algemeen/tips-voor-elke-dag.
- Probeer met name bij jonge kinderen spel-elementen in te brengen in de therapie, bijvoorbeeld met een bal, tennisracket of wedstrijd-element. Het is hierbij belangrijk om de spel-elementen te laten aansluiten bij de hulpvraag.
- Probeer de elementen die de patiënt thuis moet toepassen te integreren in de therapie, om de patiënt op weg te helpen naar meer zelfstandigheid en om meer eigen regie te nemen.
- Varieer de oefeningen en blijf hierbij het behandel-doel voor ogen houden.
- Bij pubers: ga een gesprek aan over de persoonlijke wensen. Bespreek de voor- en tegenargumenten voor het volgen van fysiotherapie.
- Las pauzemomenten of momenten van minder intensieve begeleiding in om therapiemoetheid te beperken.

Volwassenen

Het aanleren van zelfmanagementtechnieken ([Richtlijn Zelfmanagement KNGF](#)) kan bijdragen aan het bereiken van de behandel-doelen en het volhouden van de therapie. Enkele andere tips: probeer sport- en spelelementen in te brengen in de therapie, bijvoorbeeld met een bal, tennisracket of wedstrijdelement en varieer de oefeningen.

5 Organisatie van zorg

Door de complexiteit en progressiviteit van SMA kunnen patiënten met SMA veel baat hebben bij een multidisciplinaire aanpak van een team met kennis van en ervaring met de diagnose.

Gespecialiseerde teams

Er zijn verschillende multidisciplinaire teams van hulpverleners in Nederland gespecialiseerd in SMA.

- **SMA Centrum Nederland** SMA Centrum Nederland is gespecialiseerd in de diagnostiek, behandeling en het (wetenschappelijk) onderzoek bij SMA en bestaat uit een multidisciplinair team waarin ook meerdere (kinder)fysiotherapeuten zitting nemen. De multidisciplinaire zorg is gericht op medicamenteuze behandeling, het optimaliseren van de kwaliteit van leven, het behoud/stimuleren van conditie/functioneren door een actieve leefstijl te promoten, maatregelen om energie te besparen en op het voorkomen van complicaties (respiratoire, gastro-intestinale, voedingsgerelateerde en orthopedische complicaties). SMA Centrum Nederland is gevestigd in het UMC Utrecht en in het Spieren voor Spieren Kindercentrum UMC Utrecht. Met vragen over de (complexe) medische en paramedische behandeling en begeleiding kunt u contact opnemen met het expertiseteam.
- **(Kinder)spierziekterevalidatieteams** Verscheidene umc's, ziekenhuizen en revalidatie-instellingen beschikken over een multidisciplinair (kinder)spierziekterevalidatieteam met kennis van en ervaring met de behandeling en begeleiding van patiënten met spierziekten, waaronder SMA. De (kinder)revalidatiearts coördineert het (kinder)spierziekterevalidatieteam.
- **Overige gespecialiseerde zorginstellingen** In de Zorgwijzer van Spierziekten Nederland staat een overzicht van andere (para)medici en centra (umc's, CTB's) die gespecialiseerd zijn in de diagnostiek, revalidatie en ademhalingsondersteuning bij spierziekten.

Contactgegevens: zie www.spierziekten.nl/zorgwijzer. Hier zijn ook in spierziekten gespecialiseerde (kinder)fysiotherapeuten te vinden. In de Zorgwijzer worden de expertisecentra omschreven als de centra "met extra veel verstand van SMA". Gegevens van het team van het expertisecentrum kunt u vinden op www.smacentrum.nl.

SMA Centrum Nederland en de spierziekterevalidatieteams werken samen in zorg voor de patiënt met SMA. De patiënt is in veel gevallen bij één van bovenstaande instellingen onder controle. Stem de fysiotherapeutische behandeling zoveel mogelijk af met SMA Centrum Nederland of de spierziekterevalidatieteams waar de patiënt onder controle/behandeling is en bespreek specifieke aandachtspunten.

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 nieuwsbrieven met actuele berichten, brochures en een magazine uit;
- heeft de [richtlijn SMA](#) uitgebracht;
- heeft de [huisartsenbrochure SMA](#) uitgebracht;
- organiseert cursussen, webcasts en bijeenkomsten;
- brengt mensen met elkaar in contact;
- heeft een diagnosewerkgroep voor mensen met SMA;
- werkt nauw samen met (gespecialiseerde) neurologen, revalidatieartsen, fysiotherapeuten en andere hulpverleners.

Voor extra informatie: zie www.spierziekten.nl.

Vergoeding

SMA is een spierziekte die ten tijde van het schrijven van deze brochure valt onder de lijst chronische aandoeningen. Op de themapagina vergoeding fysiotherapie staat meer informatie over vergoedingen. Of neem contact op met de zorgverzekeraar voor de huidige vergoedingen.

Verwijzen

Afhankelijk van de ernst van de ziekte wordt geadviseerd periodiek op controle te gaan bij een gespecialiseerde (kinder)neuroloog, kinderarts of (kinder)revalidatiearts bij SMA Centrum Nederland of een (kinder)spierziektorevalidatieteam. De gespecialiseerde arts houdt het verloop van de ziekte in de gaten en kan indien nodig tijdig verwijzen naar andere specialisten.

Advies

Voor een second opinion of met complexe zorgvragen kunt u SMA Centrum Nederland consulteren. Met overige vragen kunt u de spierziektorevalidatieteams raadplegen.



Figuur 5. Overleg bij vragen met het gespecialiseerde team voor SMA.

Literatuur

1. Baranello, G. et al. (2021). Risdiplam in type 1 spinal muscular atrophy. *New England Journal of Medicine*, 384(10), 915–923.
2. Bertini, E. et al. (2005). 134th ENMC International Workshop: Outcome Measures and Treatment of Spinal Muscular Atrophy. *Neuromuscular Disorders*, 15(11):802-16.
3. Cunha, M.C. et al. (1996). Spinal muscular atrophy type II (intermediary) and III (Kugelberg-Welander). Evolution of 50 patients with physiotherapy and hydrotherapy in a swimming pool. *Arquivos de Neuro-Psiquiatria*, 54 (3), 402-406.
4. Duong, T. et al. (2021). Nusinersen treatment in adults with spinal muscular atrophy. *Neurology: Clinical Practice*, 11(3).
5. Finkel, R. S. et al. (2017). Nusinersen versus sham control in infantile-onset spinal muscular atrophy. *New England Journal of Medicine*, 377(18), 1723–1732.
6. Fujak A. et al. (2011). Use of orthoses and orthopaedic technical devices in proximal spinal muscular atrophy. Results of survey in 194 SMA patients. *Disability Rehabilitation Assist Technol.*; 6(4): 305-11.
7. Krosschell, K. J., & Glanzman, A. (2021). Factsheet Spinal Muscular Atrophy - APTA Academy of Pediatric Physical Therapy. Via www.pediatricapta.org/fact-sheets.
8. Kwaliteitsstandaard – Jongeren in transitie van kindzorg naar volwassenenzorg, 2021. Via www.richtlijnendatabase.nl.
9. Mercuri, E. et al. (2012) 'Childhood spinal muscular atrophy: controversies and challenges' *The Lancet Neurology*, 11(5), pp. 443-452.
10. Mercuri, E. et al. (2017). Diagnosis and management of spinal muscular atrophy: Part 1: Recommendations for diagnosis, rehabilitation, orthopedic and nutritional care, *Neuromuscular Disorders*, 28(2), 103-115.
11. Spierziekten Nederland, VSOP en NHG (2024) SMA, Informatie voor de huisarts over Spinale Musculaire Atrofie.
12. Oude Lansink I.L.B. et al. (2023) Impact of contractures on daily functioning in adolescents with spinal muscular atrophy: a qualitative study. *Disability and Rehabilitation*, 3:1-7.
13. Patiëntenbrochure Spinale musculaire atrofie (typen 0 t/m 4), Diagnose en behandeling (2018).
14. Pera, M. C. et al. (2019). Revised upper limb module for spinal muscular atrophy: 12 month changes. *Muscle & Nerve*, 59(4), 426–430.
15. Richtlijn Fysiotherapeutische dossiervoering (2019), Koninklijk Nederlands Genootschap voor Fysiotherapie (KNGF), via www.kngf.nl/kennisplatform/richtlijnen/fysiotherapeutische-dossiervoering-2019.
16. Richtlijn spinale musculaire atrofie (SMA) type 1 (2018), Spierziekten Nederland, Nederlandse Vereniging van Revalidatieartsen (VRA). Via www.richtlijnendatabase.nl.
17. Richtlijn Zelfmanagement (2022), Koninklijk Nederlands Genootschap voor Fysiotherapie (KNGF), via <https://www.kngf.nl/kennisplatform/richtlijnen/zelfmanagement>.
18. Spierziekten Nederland (2014). Tips voor een comfortabele houding van uw baby.
19. Spierziekten Nederland (2016). Spelletjes en activiteiten met uw baby.
20. Stam, M. et al. (2022). Randomized double-blind placebo-controlled crossover trial with pyridostigmine in spinal muscular atrophy types 2–4. *Brain Communications*, 5(1).
21. Van Bruggen, H.W. (2011) Impaired mandibular function in spinal muscular atrophy type II: Need for early recognition. *J Child Neurol*; 26(11):1392–1396.
22. Van Bruggen, H.W. et al. (2016) Mandibular dysfunction as a reflection of bulbar involvement in SMA type 2 and 3. *Neurology*. 9;86(6): 552-9.
23. Van den Engel-Hoek, L. et al. (2009) Dysphagia in spinal muscular atrophy type II: More than a bulbar problem? *Neurology*; 73(21): 1787–1791.
24. Van den Engel-Hoek, L. et al. (2015). Feeding and Swallowing Disorders in Pediatric Neuromuscular Diseases: An Overview. *Journal of Neuromuscular Diseases*, 2(4), 357–369.
25. Veldhoen, E. S. et al. (2021). Natural history of respiratory muscle strength in spinal muscular atrophy: A prospective national cohort study. *Orphanet Journal of Rare Diseases*, 17(70).
26. Verrips, A. et al. (2013). Perifeer neurologische aandoeningen: Neuromusculaire aandoeningen en metabole myopatieën. In R van Empelen, R. Nijhuis-van der Sanden & A Hartman (Eds.), *Kinderfysiotherapie* (pp. 573). Amsterdam: Reed Business Education.
27. Wadman, R. I. et al. (2014). Bulbar muscle MRI changes in patients with SMA with reduced mouth opening and dysphagia. *Neurology*, 83(12), 1060–1066.

28. Wadman, R.I. et al. (2022). Behandeling van kinderen en volwassenen met SMA. Ondersteunende en therapeutische behandeling van kinderen en volwassenen met spinale spieratrofie. Nascholingsartikel, Nervus, 7(2).
29. Wadman, R.I. et al. (2020). Nusinersen (Spinraza): Behandeling voor spinale spieratrofie (SMA). TNN, 122(4).
30. Wang, C.H. et al. (2007). Consensus statement for standard of care in spinal muscular atrophy. Journal of Child Neurology 22 (8), 1027-1049.

Websites

1. www.mda.org/disease/spinal-muscular-atrophy
2. www.treat-nmd.org/resources-and-support/care-guides/sma-care
3. www.muscular dystrophyuk.org/conditions/a-z/spinal-muscular-atrophy-sma/
4. www.amsterdamumc.nl/nl/revalidatiegeneeskunde/b-fit-trainingswijzer-spierziekten.htm

Verantwoording

Deze brochure is tot stand gekomen door een samenwerkingsverband tussen Spierziekten Nederland en het Koninklijk Nederlands Genootschap voor Fysiotherapie (KNGF). Deze brochure maakt deel uit van een serie informatieve brochures die geschreven zijn voor fysiotherapeuten. De brochures voor de fysiotherapeut zijn te downloaden of te bestellen via www.spierziekten.nl/fysio.

Spierziekten Nederland

Spierziekten Nederland is een vereniging voor maar vooral ook van mensen met een neuromusculaire aandoening (spierziekte). Spierziekten Nederland komt op voor mensen met een spierziekte. Het gaat om een betere kwaliteit van de zorg, effectief wetenschappelijk onderzoek, onderling contact en goede voorlichting en informatie, ook voor artsen en andere professionele hulpverleners. Spierziekten Nederland werkt nauw samen met medisch specialisten, fysiotherapeuten, ergotherapeuten en onderzoekers. Er bestaat een hechte band met de universitaire medische centra en gespecialiseerde revalidatiecentra. Zo kunnen knelpunten in de zorg snel worden gesignaleerd en opgelost. Ook speelt Spierziekten Nederland een belangrijke rol in het stimuleren van wetenschappelijk onderzoek.

Lt.gen. Van Heutszlaan 6
3743 JN Baarn
035 548 04 80
mail@spierziekten.nl
www.spierziekten.nl

Het Koninklijk Nederlands Genootschap voor Fysiotherapie (KNGF)

Het KNGF is de overkoepelende vereniging voor fysiotherapeuten. Het KNGF zorgt voor het continu optimaal houden van de kwaliteit én een goede positie van fysiotherapie. Dit doet het KNGF met oog voor fysiotherapeuten, maar ook voor patiënten.

Stadsring 159b
3817 BA Amersfoort
033 467 29 00
ledenvoorlichting@kngf.nl
www.kngf.nl
www.defysiotherapeut.com

Redactie

R. L. van der Werf MSc, *projectmedewerker Kwaliteit van zorg, Spierziekten Nederland*
C. van Esch MSc, *medewerker Kwaliteit van zorg, Spierziekten Nederland*
dr. A.M.C. Horemans, *hoofd Kwaliteit van zorg, Spierziekten Nederland*
J.E. Blaakmeer MSc, *medewerker Communicatie Spierziekten Nederland*

Bijdragen en adviezen

dr. B. Bartels, *Hoofd afdeling kinderbewegingscentrum UMCU, locatie Wilhelmina Kinderziekenhuis (WKZ)*
T. Ruyten, *kinderfysiotherapeut UMCU, locatie Wilhelmina Kinderziekenhuis (WKZ)*
drs. A. van der Geest, *ten tijde van schrijven kinder-revalidatiearts UMCU*
dr. E.S. Veldhoen, *kinderarts / intensivist UMCU*
drs. I.L.B. Oude Lansink, *kinderrevalidatiearts UMCU*
dr. W.L. van der Pol, *neuroloog SMA centrum Nederland UMCU*
dr. R. I. Wadman, *neuroloog SMA centrum Nederland UMCU*
drs. S.M.J. Hogervorst, *Fysiotherapeut UMCU Selma Mulder, Kinderergotherapeut bij Wilhelmina kinderziekenhuis (WKZ) en Prinses Maxima Centrum (PMC)*
I. Spin, *MSc Beleidsmedewerker Kwaliteitsbeleid, Koninklijk Nederlands Genootschap voor Fysiotherapie*
De kerngroep fysiotherapeuten van Spierziekten Nederland
Diagnosewerkgroep SMA van Spierziekten Nederland bestaande uit ervaringsdeskundige vrijwilligers.

Financiering

Deze brochure is tot stand gekomen dankzij de financiële bijdrage van Stichting vrienden van VSN.

Baarn, 2024

Volledig herziene uitgave.

Bestelnummer: F014

Vormgeving: Menno Anker Design
Afbeeldingen: Rogier Trompert Medical Art
Drukwerk: Libertas Pascal

SPIERZIEKTEN NEDERLAND

Lt.gen. Van Heutszlaan 6
3743 JN Baarn
(035) 548 04 80
www.spierziekten.nl
mail@spierziekten.nl

Bestelnummer: F014