



## SMA type 2

### **Wat is SMA type 2?**

SMA type 2 is een ernstige aangeboren aandoening waarbij de zenuwcellen in het ruggenmerg de spieren niet goed aan kunnen sturen, waardoor kinderen vanaf de dreumesleeftijd in toenemende mate last krijgen van krachtsverlies van meerdere spieren van het lichaam.

### **Hoe wordt SMA type 2 ook wel genoemd?**

SMA type 2 wordt ook wel spinale spieratrofie type 2 genoemd. Spinale spieratrofie wordt ook wel afgekort met de letters SMA (naar de Engelse term Spinal Muscular Atrophy). De term spinaal verwijst naar het probleem van de zenuwcellen in het ruggenmerg, de term spieratrofie naar het steeds dunner worden van de spieren die verlamd zijn.

### *Dubowitz syndroom*

SMA type 2 wordt ook wel Dubowitz syndroom genoemd, naar een arts die de aandoening SMA beschreven heeft.

### *Verschillende types*

SMA kan op verschillende leeftijd de eerste klachten geven. Aan de hand van de leeftijd waarop de eerste klachten ontstaan wordt SMA ingedeeld in verschillende types. Wanneer de eerste klachten voor de leeftijd van 6 maanden ontstaan wordt gesproken van SMA type 1. Kinderen met SMA type 2 krijgen hun eerste klachten tussen de leeftijd van 6 en 18 maanden en kinderen met SMA type 3 na de leeftijd van 18 maanden. Wanneer de eerste klachten pas op volwassen leeftijd ontstaan wordt gesproken van SMA type 4.

Soms wordt ook gesproken van SMA type 0 wanneer kinderen direct na de geboorte al klachten hebben. Anderen rekenen SMA type 0 onder de vorm SMA type 1.

Hoe jonger de leeftijd waarop de eerste klachten ontstaan, hoe ernstiger de aandoening en hoe sneller het tempo van toename van klachten.

### *Chronisch infantiele type*

Ook wordt wel gesproken van het chronisch infantiele type van SMA. Het woord infantiel geeft aan dat de klachten al op de babyleeftijd ontstaan. Het woord chronisch geeft aan dat deze ziekte een langzaam beloop kent, in tegenstelling tot SMA type 1 waarbij in de loop van meerdere maanden toename van de klachten ontstaat. Type 1 wordt daarom ook wel het acuut infantiele type genoemd.

### **Hoe vaak komt SMA type 2 voor bij kinderen?**

SMA type 2 komt ongeveer bij één op de 20.000 kinderen in Nederland voor. Na SMA type 1 is SMA type 2 het meest voorkomende type SMA.

### **Bij wie komt SMA type 2 voor?**

SMA type 2 is al voor de geboorte aanwezig. De eerste klachten van spierzwakte ontstaan tussen de leeftijd van 6 en 18 maanden en in elk geval voor de leeftijd van 2 jaar.

Wanneer de eerste klachten voor de leeftijd van 6 maanden ontstaan, wordt gesproken van SMA type 1. Wanneer de eerste klachten ontstaan na de leeftijd van 18 maanden wordt gesproken van SMA type 3.

Zowel jongens als meisjes kunnen SMA type 2 krijgen.



## **Wat is de oorzaak van SMA type 2?**

### *Fout in erfelijk materiaal*

SMA type 2 wordt veroorzaakt door een fout in het erfelijk materiaal. Deze fout zit op het zogenaamde 5<sup>e</sup> chromosoom. De plaats van deze fout wordt het SMN1-gen genoemd. Kinderen met SMA type 2 missen dit SMN1-gen.

### *Autosomaal recessieve ziekte*

SMA is een zogenaamde autosomaal recessieve ziekte. Dit houdt in dat kinderen pas klachten krijgen wanneer beide chromosomen 5 een foutje bevatten in het SMN2-gen.

Dit in tegenstelling tot een autosomaal dominante ziekte, bij deze ziektes is een fout op een van de twee chromosomen 5 al voldoende om klachten te krijgen.

### *Ouders drager*

Vaak zijn beide ouders drager van een foutje in het SMN2-gen op chromosoom 5. Zij hebben zelf geen klachten omdat zij ook een chromosoom 5 zonder fout hebben.

Wanneer beide ouders het chromosoom 5 met de fout in het SMN2-gen aan hun kind geven, dan heeft dit kind twee chromosomen 5 met fout en zal dit kind SMA krijgen.

### *Tekort aan eiwit*

Als gevolg van deze fout in het erfelijk materiaal ontstaat er een tekort aan een bepaald eiwit. Dit eiwit wordt het survival motor neuron 1-eiwit genoemd, afgekort als SMN-eiwit. Dit eiwit zorgt er voor dat de zogenaamde voorhoorn cellen in het ruggenmerg goed kunnen blijven functioneren. Deze voorhoorn cel is een zenuwcel die de spieren in het lichaam aanstuurt om te gaan bewegen.

Bij kinderen met SMA sterven deze voorhoorn cellen geleidelijk aan af. Hierdoor kunnen de spieren niet meer goed aangestuurd worden en ontstaat in toenemende mate een verlamming van verschillende spieren in het lichaam.

### *SMN2-gen*

Mensen blijken een reserve kopie te hebben van het SMN2-gen. Deze reserve kopie ligt ook op chromosoom 5. Dit stukje erfelijk materiaal kan ook gebruikt worden om SMN-eiwit te maken. Dit SMN2-gen blijkt minder goed in staat te zijn om SMN-eiwit te maken dan het SMN1-gen. Vaak wordt een bepaald gedeelte van het gen (zogenaamd exon 7) niet goed afgelezen waardoor er een tekort en niet goed werkend SMN-eiwit ontstaat. Bij gezonde mensen wordt ongeveer 10% van het SMN-eiwit gemaakt door het SMN2-gen, de rest wordt gemaakt door het SMN1-gen.

### *Extra kopieën SMN2-gen*

Kinderen met SMA type 2 hebben extra kopieën van het SMN2-gen. Vaak hebben zij 3 of soms wel 4 kopieën van het SMN2-gen. Extra kopieën van het SMN2-gen zorgen er voor dat er meer SMN-eiwit aangemaakt kan worden. Dit zorgt voor een milde beloop van de ziekte. Kinderen met SMA type 1 hebben meestal geen extra kopieën en alleen de twee gebruikelijke SMN2-genen. Kinderen met SMA type 3 of volwassenen met SMA type 4 blijken nog meer kopieën te hebben dan kinderen met SMA type 2, waardoor het ziektebeloop vaak milder verloopt.



## **Wat zijn de verschijnselen van SMA type 2?**

### *Variatie*

Niet alle kinderen met SMA type 2 hebben dezelfde klachten. De ernst van de ziekte kan variëren per kind.

### *Normale ontwikkeling*

Tijdens de eerste levensmaanden maken kinderen met SMA type II een normale ontwikkeling door. Ze gaan op normale tijd lachen, geluidjes maken, trappelen met de armen en benen en omrollen. De meeste kinderen leren ook nog los te zitten.

### *Stilstand en achteruitgang van de ontwikkeling*

Tussen de leeftijd van een half en anderhalf jaar worden de eerste symptomen van SMA type II duidelijk. In het begin leren kinderen met SMA type II geen nieuwe vaardigheden meer aan. Enige tijd later verleren zij ook vaardigheden die zij voorheen al wel beheersten. Zo kunnen ze dan bijvoorbeeld niet meer goed los zitten, terwijl ze dat in een eerder stadium wel konden. Kinderen met SMA type II zijn bijna nooit in staat om zelfstandig zonder steun te staan en zonder steun te lopen. Voor verplaatsen zullen kinderen meestal een rolstoel nodig hebben.

### *Zwakke spieren*

Kinderen met SMA type II krijgen geleidelijk aan steeds minder kracht in hun spieren. De kracht in de benen is vaak meer afgenomen dan de kracht in de armen. Ook is de kracht in de bovenbenen en bovenarmen meer afgenomen dan in de onderbenen en onderarmen. De spierkracht gaat geleidelijk aan verder achteruit in de loop van jaren. Kinderen met SMA gaan steeds slapper aan voelen.

### *Dunne spieren*

De spieren van kinderen met SMA type II worden geleidelijk aan dunner. Dit dunner worden van de spieren wordt atrofie genoemd. Dit is meestal niet goed te zien omdat baby's relatief veel vet hebben aan hun armen en benen. Bij oudere kinderen is dit wel duidelijk zichtbaar. De kuitspieren kunnen relatief dik zijn in vergelijking met de andere spieren.

### *Vergroeiing van de gewrichten*

Omdat kinderen met SMA type II de spieren weinig kunnen bewegen, worden ook de gewrichten weinig bewogen. Hierdoor kunnen de gewrichten gedeeltelijk vast gaan groeien, waardoor ze niet meer goed bewogen kunnen worden. De knieën, de voeten, de ellebogen en de vingers zijn de meest kwetsbare gewrichten waar vergroeiingen in kunnen ontstaan. Een andere naam voor deze vergroeiingen zijn contracturen.

### *Scoliose*

Bij kinderen met SMA type 2 kan in toenemende mate een zijwaartse verkromming van de wervelkolom ontstaan. Zo'n zijwaartse verkromming wordt een scoliose genoemd. De scoliose kan zorgen voor problemen met zitten en problemen met ademen. Deze verkromming neemt vaak snel toe wanneer kinderen permanent in een rolstoel komen te zitten.

### *Trillen van de tong*



Kenmerken voor SMA type II zijn fijne trillingen aan de tong. Deze zijn niet altijd goed te zien. Deze trillingen komen ook voor in de spieren van de armen en benen, maar zijn door het babyvetlaagje niet goed te zien bij jonge kinderen, wel bij wat oudere kinderen. Vaak zijn deze trillingen wel zichtbaar aan de vingers. Dit wordt een polyminimyoclonus genoemd.

### *Gevoel*

Kinderen met SMA type II hebben een normaal gevoel in hun armen, benen en rest van het lichaam.

### *Intelligentie*

Kinderen met SMA type II hebben een normale intelligentie of zelfs gemiddeld een hogere intelligentie vergeleken met kinderen zonder SMA.

### *Spraaktaalontwikkeling*

Kinderen met SMA type II maken normaal geluidjes en kunnen normaal leren praten. Kost het kinderen met SMA type II meer moeite om te kunnen praten. Kinderen kunnen vooral wanneer ze vermoeid zijn, minder goed verstaanbaar zijn.

### *Problemen met slikken*

Kinderen met SMA type II krijgen in de loop van de tijd steeds meer problemen met zelfstandig drinken en eten en met het wegslikken hiervan. Meestal hebben ze hier onvoldoende kracht voor. Het openen van de mond gaat vaak moeilijk. Er bestaat dan gevaar op verslikken tijdens het eten. Vaak is het op een bepaald moment nodig om kinderen te voeden door middel van sondevoeding, zodat kinderen wel voldoende voeding binnen krijgen.

### *Reflux*

Kinderen met SMA type II zijn gevoeliger om last te krijgen van terugstromen van voeding van de maag naar de slokdarm. Dit wordt reflux genoemd. Reflux kan de slokdarm irriteren en kan maken dat het kind veel moet spugen na de voedingen.

### *Kwijlen*

Kinderen met SMA type 2 hebben gemakkelijk last van kwijlen. Het speeksel loopt uit de mond omdat kinderen het speeksel niet goed weg kunnen slikken en de weg van de mond dan de gemakkelijkste weg is. Ook staat de mond vaak een beetje open bij kinderen met SMA type 2. Speeksel op de huid kan zorgen voor smetplekken.

### *Obstipatie*

Kinderen met SMA type II zijn gevoelig voor het ontstaan van verstopping in de darmen. De ontlasting komt dan niet elke dag waardoor de ontlasting hard kan worden. Het is voor kinderen moeilijk om die harde ontlasting kwijt te raken.

### *Ademhalingsproblemen*

Kinderen met SMA type II kunnen geleidelijk aan ook problemen krijgen met ademen wanneer de spierzwakte toe aan het nemen is. Soms gebeurt dit al op kinderleeftijd, vaak pas op volwassen leeftijd. In het begin geeft dit vaak klachten van hoofdpijn en vermoeid vroeg in de ochtend. Als gevolg van een licht zuurstoftekort en een te veel aan koolzuur slapen jongeren onrustig, dromen ze naar en worden ze wakker met hoofdpijnlachten. Geleidelijk aan kunnen ook benauwdheidsklachten overdag ontstaan.



## *Infecties*

Kinderen met SMA type II zijn kwetsbaar om infecties van vooral de luchtwegen de longen te krijgen. Vaak draagt de scoliose hier aan bij.

## *Problemen met slapen*

Kinderen met SMA type 2 hebben vaker problemen met slapen. Kinderen slapen licht en worden gemakkelijk wakker in de nacht. Het lukt dan niet altijd om weer opnieuw te kunnen gaan slapen.

## *Vermoeidheid*

Inspanning kost kinderen met SMA veel energie. Dit maakt dat kinderen met SMA type 2 snel vermoeid zijn.

## **Hoe wordt de diagnose SMA type 2 gesteld?**

### *Verhaal en onderzoek*

Op grond van het verhaal en de bevindingen bij het lichamelijk onderzoek kan de diagnose SMA type 2 al worden vermoed. Er zijn echter ook andere aandoeningen die soortgelijke klachten kunnen geven. Er zal aanvullend onderzoek nodig zijn om de diagnose definitief te stellen.

### *Genetisch onderzoek*

Door middel van bloedonderzoek kan het foutje in het DNA van het 5<sup>e</sup> chromosoom worden aangetoond bij de meeste kinderen met SMA type 2. Hiermee kan de diagnose bevestigd zijn. Ander onderzoek zal dan niet nodig zijn.

### *Spierecho*

Door middel van spierecho onderzoek kan gezien worden dat de spieren kleiner zijn van volume dan gebruikelijk. Ook kunnen de spierschokjes (fasciculaties) op een spierecho zichtbaar zijn. Het vinden van deze fasciculaties pleit heel sterk voor de aandoening SMA.

### *Spierzenuwonderzoek*

Wanneer er getwijfeld wordt of er sprake is van SMA type 2 of van een aandoening van de zenuwen kan een spierzenuwonderzoek (EMG) worden uitgevoerd. Bij kinderen met SMA type 2 worden specifieke afwijkingen aan de zenuwen en aan de spieren die passen bij een aandoening van de motore voorhoorn cel.

### *Spierbiopt*

Wanneer bovenstaande onderzoeken niet hebben geleid tot de diagnose wordt soms een spierbiopt gedaan. Met het spierbiopt wordt een klein stukje spierweefsel verkregen wat onder de microscoop kan worden bekeken. Zo kan gekeken worden hoe de spier eruit ziet. Ook kan gekeken worden of bepaalde stofjes in de spier ontbreken. Bij kinderen met SMA type 2 is te zien dat de spiervezels allemaal een verschillende grootte hebben.

### *Foto van de botten*

Door middel van een foto van de botten kan worden gekeken of er sprake is van een verkromming van de wervelkolom.

### *Polysomnografie*

Bij kinderen die 's nachts veel snurken of telkens kortdurend stoppen met ademen (apneus) wordt vaak een polysomnografie (PSG) verricht. Dit is een onderzoek waarbij gedurende



slaap allerlei metingen worden verricht qua ademhaling, hartslag, bloeddruk, zuurstofgehalte in het bloed, bewegingen van de borstkas en de buikwand en de activiteit van de hersenen. Op die manier kan gekeken worden waarom kinderen 's nachts tijdelijk stoppen met ademen en of di nadelige gevolgen heeft voor het zuurstofgehalte in het bloed.

## **Hoe wordt SMA type 2 behandeld?**

### *Geen genezing*

Er bestaat geen behandeling die SMA type 2 kan genezen. De behandeling is er op gericht om zo min mogelijk last te hebben van de symptomen en zo goed mogelijk te kunnen omgaan met de symptomen.

### *Kwaliteit van leven*

Centraal in de behandeling van kinderen met deze aandoening staat het behouden van zo veel mogelijk kwaliteit van leven. Helaas nemen de klachten als gevolg van het hebben van deze aandoening geleidelijk aan toe en zullen kinderen steeds een beetje moeten inleveren. Dat is heel moeilijk vooral voor de ouders en de andere kinderen in het gezin, vaak nog meer dan voor het kind zelf. Het is goed als ouders samen met hun andere kinderen en familie al in een vroeg stadium nadenken op wat voor manier zij hun kindje met deze aandoening willen begeleiden. Een maatschappelijk werkende, een psycholoog en verpleegkundigen van de kinderthuiszorg kunnen ouders hierbij helpen.

### *In beweging blijven*

Het is voor kinderen met SMA type 2 van belang om zo veel mogelijk in beweging te blijven. Een fysiotherapeut kan adviezen geven op welke manieren dit kan. Zwemmen is heel goed voor kinderen met SMA type 2

### *Fysiotherapie*

De fysiotherapeut kan adviezen en oefeningen geven hoe de spieren in een zo goed mogelijke conditie gehouden kunnen worden. Het vastgroeien van gewrichten moet zo veel als kan worden voorkomen door de armen en benen regelmatig te bewegen. De fysiotherapeut probeert door middel van oefeningen kinderen zo veel mogelijk bewegingen te kunnen laten maken.

Ook geeft de fysiotherapeut adviezen en tips hoe het kind zo goed mogelijk kunnen zitten in de rolstoel of in bed.

Daarnaast kan de fysiotherapeut helpen om vastzittend slijm op te kunnen hoesten of kwijt te kunnen raken.

### *Logopedie*

Een logopediste kan tips en adviezen geven indien er problemen zijn met zuigen, drinken, kauwen of slikken. Indikken van drinken kan soms ook helpen om verslikken in drinken te voorkomen, soms werkt het ook juist averechts. Ook is de houding waarin kinderen eten en drinken belangrijk om verslikken zo veel mogelijk te voorkomen.

De logopediste kan adviezen hoe kinderen zo duidelijk mogelijk kunnen praten. Praten kan ondersteund worden door middel van gebaren. Kinderen kunnen baat hebben bij een spraakcomputer.

### *Vermijden overgewicht*

Het is van belang dat kinderen met SMA type 2 niet te zwaar gaan worden om de zwakke spieren niet onnodig te belasten. Daarnaast is een goede volwaardige voeding wel van belang.



Een diëtiste kan helpen bij het opstellen van volwaardige voedingen en helpen bij het voorkomen van overgewicht.

### *Diëtiste*

Een diëtiste kan berekenen hoeveel voedingsstoffen en calorieën een kind per dag nodig heeft om voldoende te groeien. Een vezelrijke en vochtrijke voeding is nodig om verstopping van de darm te voorkomen. Soms geeft de diëtiste aanvullende calorierijke drankjes. De diëtiste kan ook adviezen geven over de hoeveelheid en het type sondevoeding wat wordt gegeven.

### *Ergotherapie*

Een ergotherapeut kan tips en adviezen geven hoe de verzorging en de dagelijks activiteiten van een kind zo soepel mogelijk kunnen verlopen. Ook kan de ergotherapeut advies geven over materialen waarmee het kind kan spelen. Een ergotherapeut geeft vaak ook advies over de juiste rolstoel, een aangepast bed, een zitstoel in huis zodat kinderen goed ondersteund kunnen zitten.

### *Revalidatiearts*

De revalidatiearts coördineert de verschillende therapievormen en kan adviezen geven over diverse hulpmiddelen zoals spalken, een rolstoel of een zitvoorziening die het leven van een kind met SMA type 2 gemakkelijker kunnen maken.

### *School*

Kinderen met SMA type 2 hebben een normale of zelfs boven gemiddelde intelligentie en kunnen daarom normaal onderwijs volgen. Vanwege de lichamelijke beperkingen is het niet altijd mogelijk ook regulier basisonderwijs te volgen. Een groot deel van de kinderen met SMA type 2 gaat naar een cluster 3 school: een mytylschool. Op deze school kunnen kinderen extra hulp en ook therapie krijgen.

### *Problemen met slapen*

Een vast ritueel voor het slapen gaan en een vaste ritme van slapen en opstaan, helpt kinderen om zo goed mogelijk te kunnen slapen. Rustige muziek of een voetmassage kan kinderen helpen om gemakkelijker in slaap te vallen. Met behulp van een voedingskussen of een speciaal matrasje van traagschuim kunnen kinderen goed ondersteund in bed neergelegd worden.

Wanneer inslapen erg moeilijk is kan het medicijn melatonine helpen om het inslapen beter te laten verlopen. Ook kan dit zorgen voor een algeheel beter slaappatroon gedurende de hele nacht. Er bestaat inmiddels ook een langwerkende vorm van melatonine die meerwaarde kan hebben wanneer kinderen in de nacht meerdere malen wakker worden.

Wanneer apneus in de nacht de oorzaak zijn van slaapproblemen kan eerst gekeken worden of het helpt om de keelamandelen te verwijderen. Wanneer dit onvoldoende effect heeft kan een positieve druk via een kapje gedurende de nacht (CPAP of BiPAP) helpen om minder last te hebben van apneus en beter te slapen.

### *Sondevoeding*

Op een gegeven moment zullen kinderen met SMA type 2 niet meer in staat zijn om zelfstandig te eten en te drinken. Daarom is het vaak nodig om kinderen voeding via een sonde te gaan geven, zodat kinderen wel voldoende voeding binnen krijgen om zich goed te voelen. In eerste instantie wordt vaak gekozen voor een neusmaagsonde: de sonde loopt via de neus en de keel naar de maag toe. Wanneer langere tijd een sonde nodig is, kan er voor gekozen worden om door middel van een kleine operatie een sonde via de buikwand



rechtstreeks in de maag aan te brengen. Zo'n sonde wordt een PEG-sonde genoemd. Later kan deze vervangen worden door een zogenaamde mickeybutton. Deze operatie kan alleen uitgevoerd worden als kinderen nog in een redelijke lichamelijke conditie zijn.

## *Reflux*

Reflux kan er ook voor zorgen dat kinderen slecht eten. Door de voeding in te dikken met johannesbroodpitmeel kan de voeding minder gemakkelijk terug stromen van de maag naar de slokdarm. Ook zijn er medicijnen die de maaginhoud minder zuur kunnen maken waardoor de slokdarm minder geprikkeld wordt bij terugstromen van de maaginhoud. Medicijnen die hiervoor gebruikt worden zijn ranitidine, omeprazol of esomeprazol. Indien dit allemaal niet voldoende is, kan een operatie nodig zijn waarbij de overgang van de slokdarm naar de maag nauwer wordt gemaakt, waardoor de voeding ook minder gemakkelijk terug kan stromen. Dit wordt een Nissen-operatie genoemd.

## *Kwijlen*

Er bestaan medicijnen die het kwijlen minder kunnen maken. Het meest gebruikte medicijn hierdoor is glycopyrrhonium. Soms kan een behandeling van de speekselklieren door middel van botox of door middel van een operatie nodig zijn om er voor zorgen dat kinderen minder kwijlen. Per kind zullen de voor- en nadelen van elke behandeling moeten worden afgewogen.

## *Verstopping van de darmen*

Het medicijn macrogol kan er voor zorgen dat de ontlasting soepel en zacht blijft en stimuleert de darmwand om actief te blijven. Hierdoor kunnen kinderen gemakkelijker hun ontlasting kwijt. Het is ook belangrijk om te zorgen dat de voeding voldoende vocht en vezels bevat. Soms zijn zetpillen nodig om de ontlasting op gang te krijgen.

## *Antibiotica*

Een deel van de kinderen die vaak terugkerende infecties heeft, heeft baat bij een lage dosering antibiotica om nieuwe infecties te voorkomen. Per kind moeten de voordelen van het geven van de antibiotica worden afgewogen tegen de nadelen ervan (antibiotica doden ook nuttige bacteriën in de darmen).

## *Vastzittend slijm*

Kinderen met SMA type 2 krijgen geleidelijk aan steeds meer moeite om slijm uit hun luchtpijp omhoog te hoesten. Dit slijm kan hinderen bij het ademen. En fysiotherapeut kan helpen om dit slijm door middel van klopbewegingen op de borstkas los te maken, zodat kinderen dit kunnen ophoesten. Het inademen van lucht met extra zout uit een vernevelapparaatje kan helpen om het slijm minder taai te maken, zodat kinderen het gemakkelijker kwijt kunnen raken.

Het kan ook nodig zijn om slijm weg te zuigen met een zuigapparaatje. Nadeel van wegzuigen is dat dit ook de aanmaak van nieuw slijm stimuleert.

Er bestaat een mogelijkheid om kinderen een buisje in de hals te geven waardoor slijm gemakkelijker weggezogen kan worden. Zo'n buisje wordt een tracheostoma genoemd. Door middel van een operatie kan dit buisje worden geplaatst. Dit is een ingrijpende behandeling voor het kind. Ouders en behandelteam zullen aan de hand van het beloop van de ziekte en de conditie van het kind samen moeten besluiten of deze ingrijpende behandeling te verantwoorden is ten opzichte van het kind.

## *Beademing*





Kinderen met SMA type 2 krijgen in toenemende mate problemen met ademen. Deze problemen kunnen tijdelijk verholpen worden door middel van ondersteuning door een beademingsmachine. Er bestaan twee soorten beademing: zogenaamd non-invasieve beademing via een kapje op de mond en neus of invasieve beademing die op een tracheostoma wordt aangesloten. Voor een deel van de kinderen is het voldoende als ze gedurende de nacht ondersteund worden met beademing. Voor een ander deel van de kinderen is het op een gegeven moment ook nodig om overdag het kind te ondersteunen met beademing. Kinderen en hun ouders moeten samen beslissen of dit een behandeling waar zij ook voor willen kiezen. Dit zijn namelijk intensieve behandelingen. Voordeel tegenwoordig is wel, dat deze behandeling thuis gegeven kan worden. Dit zijn hele moeilijke behandelkeuzes die kind en ouders samen met het behandelteam zullen moeten maken. Het is goed om hier al in een vroeg stadium van de ziekte over na te denken en over te praten.

### *Scoliose*

Toename van zijwaartse verkromming van de wervelkolom (scoliose) kan ook zorgen voor problemen met zitten en met ademen. Het is mogelijk om toename van scoliose tegen te gaan door middel van een corset. In ernstige gevallen zal een operatie nodig zijn. Deze behandelingen worden gegeven voor een orthopeed. Ook hiervoor geldt dat ouders, de orthopeed en het behandelteam samen moeten afwegen of deze ingrijpende behandelingen te verantwoorden zijn ten opzichte van het kind.

### *Onderzoek*

Er wordt door middel van onderzoek gezocht naar andere behandelingen die de kwaliteit van leven van een kind met SMA type 2 kunnen verbeteren. Er is onderzoek gedaan met het middel nursinersen via een ruggenprik wat bij kinderen met SMA type 1 het ziektebeloop kan vertragen. In Nederland wordt deze behandeling nog niet toegepast voor kinderen met SMA type 2.

Ook wordt er in het buitenland gekeken naar gentherapie, een behandeling waarbij door middel van een virus wordt geprobeerd weer SMN1-gen in het DNA van het kind in te brengen.

Ook wordt er onderzoek gedaan of het mogelijk is door middel van zogenaamde kleine moleculen het SMN2-gen te stimuleren tot aanmaak van het SMN-eiwit.

Daarnaast wordt gekeken of kinderen baat kunnen hebben bij het medicijn pyridostigmine, een medicijn wat gebruikt wordt bij de behandeling van de aandoening myasthenie.

### *Tijd voor samenzijn*

De zorg voor een kindje met SMA type 2 zal veel vragen van ouders. Ouders zullen veel tijd kwijt zijn met verzorging van hun kind of zelfs met medische handelingen zoals het geven van medicijnen of sondevoeding. Het is ook heel belangrijk om er ook voor te waken dat er tijd blijft voor samen zijn als gezin of even als ouders onder elkaar en te zoeken naar manieren van samen zijn waar iedereen plezier aan beleefd.

Hulp vragen aan anderen (bekenden of onbekenden) is voor veel ouders lastig, maar het is wel belangrijk om in een vroeg stadium na te denken over het vragen en organiseren van hulp. Dit om te voorkomen dat ouders de hele dag bezig zijn met zorgen en er geen tijd meer over is over fijne momenten samen met het kind met SMA type 2, de andere kinderen in het gezin en de ouders onderling.

### *Thuiszorg*

De zorg voor kinderen met SMA type 2 zal steeds meer gaan vragen van ouders en andere familieleden omdat kinderen steeds minder zelf zullen kunnen. De thuiszorg kan ouders



helpen bij het uitvoeren van deze zorg. Het helpt vaak om in een vroeg stadium van de ziekte al contact te hebben met de thuiszorg zodat deze een team van mensen kunnen vormen die de hulp in de toekomst kunnen gaan bieden. Er bestaat gespecialiseerde kinderthuiszorg met kinderverpleegkundigen die ervaring hebben met de zorg voor ernstig zieke kinderen.

### *Begeleiding*

Een maatschappelijk werkende of psycholoog kan ouders en andere kinderen in het gezin begeleiding geven hoe om te gaan met het nieuws dat hun kind deze ernstige aandoening heeft. Samen met hen kunnen ouders kijken welke manier van begeleiden van hun kind met deze ernstige ziekte het beste bij de ouders past.

### *Contact met andere ouders*

Door middel van een oproepje op het forum van deze site kunt u proberen in contact te komen met andere kinderen en hun ouders/verzorgers die ook te maken hebben met SMA type 2. Via de patiëntenvereniging van spierziekten Nederland kunnen ouders in contact komen met andere ouders met dezelfde aandoening.

## **Wat betekent SMA type 2 voor de toekomst?**

### *Geleidelijk toename spierzwakte*

Bij kinderen met SMA type 2 neemt de spierzwakte geleidelijk aan toe. Bij sommige kinderen gaat dit sneller dan bij andere kinderen, meestal gaat kinderen in de loop van jaren geleidelijk aan achteruit. Bij kinderen waarbij de spierzwakte al op jonge leeftijd begint verloopt de ziekte vaak sneller dan bij kinderen waarbij de spierzwakte op wat latere leeftijd begint. Uiteindelijk raken kinderen in steeds grotere mate verlamd. De meeste kinderen met SMA type 2 zullen nooit in staat zijn om zelfstandig te lopen.

### *Levensverwachting*

Kinderen met SMA type 2 hebben een beperkte levensverwachting. De levensverwachting ligt gemiddeld tussen de leeftijd van 10 en 40 jaar. De meeste kinderen met deze ziekte bereiken de volwassen leeftijd.

De meeste kinderen/volwassenen komen te overlijden als gevolg van een longontsteking of als gevolg van ernstige ademhalingsproblemen.

### *Kinderen krijgen*

Kinderen met SMA type 2 zullen vanwege hun lichamelijke beperkingen meestal op volwassen leeftijd geen kinderen krijgen. Het is niet te verwachten dat het hebben van SMA gevolgen heeft voor de vruchtbaarheid. Wanneer een volwassene met SMA kinderen krijgt dan is de kans klein dat deze kinderen ook SMA zullen hebben. Dit kan alleen wanneer de partner ook drager is van een foutje in het SMN1-gen of wanneer de partner zelf SMA heeft. In de eerste situatie hebben de kinderen 50% kans om ook SMA te krijgen, in het tweede geval zelfs 100% kans.

## **Hebben broertjes en zusjes ook een vergrote kans om SMA type 2 te krijgen?**

### *Erfelijke ziekte*

SMA type 2 is een erfelijke ziekte. Meestal blijken beide ouders drager te zijn van een foutje in het SMN1-gen. Broertjes en zusjes hebben dan 25% kans om zelf ook SMA type 2 te krijgen. Of broertjes en zusjes hier in dezelfde, in minder mate of in ernstigere mate last van krijgen valt van te voren niet goed te voorspellen.

Een klinisch geneticus kan daar meer informatie over geven.



## *Prenatale diagnostiek*

Wanneer ouders kindwens hebben en eerder een kind met SMA type 2 hebben gekregen, dan bestaat er de mogelijkheid om tijdens een volgende zwangerschap door middel van een vlokkentest of een vruchtwaterpunctie te kijken of dit kindje ook deze aandoening heeft.

## *Preïmplantatie Genetische Diagnostiek (PGD)*

Stellen die eerder een kindje hebben gehad met SMA type 2 kunnen naast prenatale diagnostiek ook in aanmerking voor preïmplantatie genetische diagnostiek (PGD.) Bij PGD wordt een vrouw zwanger door middel van IVF (In Vitro Fertilisatie). De bevruchting vindt dan buiten het lichaam plaats, waardoor het zo ontstane pre-embryo onderzocht kan worden op het hebben van SMA type 2. Alleen embryo's zonder de aanleg voor SMA type 2 komen in aanmerking voor terugplaatsing in de baarmoeder. Voor meer informatie zie [www.pgdnederland.nl](http://www.pgdnederland.nl).

## **Links**

[www.spierziekten.nl](http://www.spierziekten.nl)

(Site van Spierziekten Nederland)

[www.smaonderzoek.nl](http://www.smaonderzoek.nl)

(Site met overzicht van onderzoeken over SMA in Nederland)

## **Referenties**

2. Bach JR. Medical considerations of long-term survival of Werdnig-Hoffmann disease. *Am J Phys Med Rehabil.* 2007;86:349-55

2. Wang CH, Finkel RS, Bertini ES, Schroth M, Simonds A, Wong B, Aloysius A, Morrison L, Main M, Crawford TO, Trela A; Participants of the International Conference on SMA Standard of Care. Consensus statement for standard of care in spinal muscular atrophy. *J Child Neurol.* 2007;22:2027-49.

3. Results from a phase 2 study of nusinersen (ISIS-SMN(Rx)) in children with spinal muscular atrophy. Chiriboga CA, Swoboda KJ, Darras BT, Iannaccone ST, Montes J, De Vivo DC, Norris DA, Bennett CF, Bishop KM. *Neurology.* 2016;86:890-7

Laatst bijgewerkt: 29 november 2027, voorheen 6 maart 2008

Auteur: JH Schieving