

## Spinale spieratrofieën type 1

### Spinale musculaire atrofie type 1 (ziekte van Werdnig-Hoffmann)

Spinale musculaire atrofie 1 (SMA 1) is een zeer ernstige spierziekte die zich openbaart bij de geboorte of kort daarna. Doordat steeds meer motorische zenuwcellen in het ruggenmerg niet goed functioneren, treedt in toenemende mate spierverlamming op. De spieren worden steeds dunner (atrofie). Baby's met SMA 1 kunnen dikwijls alleen hun handen en voeten bewegen. De achteruitgang is zo snel dat de meeste kinderen vóór het tweede levensjaar overlijden.

Er bestaan ook minder ernstige vormen van SMA: type 2 en type 3. SMA (type 1, 2 en 3) komt bij tien tot twintig op de honderdduizend mensen voor. Het is niet altijd meteen duidelijk om welk type het gaat.

### Oorzaak

Bij SMA 1 zijn de motorische voorhoorncellen in het ruggenmerg aangetast.

Hierdoor worden de spieren onvoldoende geprikkeld tot samentrekken. De gevolgen zijn dunne en slappe spieren waardoor baby's zich niet of nauwelijks kunnen bewegen.

SMA 1 is een erfelijke ziekte veroorzaakt door een afwijking in het SMN-gen op de lange arm van chromosoom 5 en wordt autosomaal recessief overgedragen, dat wil zeggen dat vrijwel altijd beide ouders drager zijn. Hun kinderen hebben 25% kans op de ziekte, 50% kans op dragerschap en 25% kans dat zij de ziekteaanleg niet erven.

### Verschijnselen

Al bij het ongeboren kind kunnen de verschijnselen zich voordoen. De moeder voelt dan tijdens de zwangerschap verminderde bewegingen van de baby. In ongeveer 90% van de gevallen beginnen de verschijnselen van de ziekte niet onmiddellijk na de geboorte maar wel voordat een kindje drie maanden is. De baby's voelen slap aan. Motorische mijlpalen als omrollen, het hoofd in balans houden en optillen of zelfstandig zitten bereiken zij niet. De atrofie, de dunnere spieren, is vaak niet waarneembaar vanwege het babyvet.

Aanvankelijk zijn de bekkengordel- en beenspieren meer aangedaan dan de schoudergordel en de armspieren. Ook zijn de bovenbeen- en bovenarmspieren zwakker dan de spieren onder de knie of elleboog. In enkele maanden breidt de spierzwakte zich echter uit. Uiteindelijk ontstaan ook ademhalings- en slikproblemen. Ongeveer 95% van de kinderen overlijdt voordat ze één à twee jaar zijn, meestal aan een longontsteking. Meestal geldt: hoe eerder de ziekte zich voordoet, hoe ernstiger deze verloopt.

### Diagnose

SMA kan meestal op basis van de verschijnselen en een eerste lichamelijk onderzoek worden herkend. Om de diagnose met zekerheid te stellen, vindt aanvullend onderzoek plaats. Met DNA-onderzoek (in witte bloedcellen) wordt de diagnose in 98% van de gevallen bevestigd. In een enkel geval is nog aanvullend elektromyografisch onderzoek (elektrisch spieronderzoek, EMG) of een spierbiopt



nodig. Bij elektromyografisch onderzoek worden dunne naaldelektroden in een aantal spieren geprikt. Door de reacties te registreren, kan een afwijkende activiteit van de spiervezels vastgesteld worden. Deze activiteit wijst erop dat de motorische cellen in het ruggenmerg te weinig controle over de spiervezels uitoefenen. Bij een spierbiopsie wordt een klein stukje spierweefsel verwijderd om onder de microscoop te zoeken naar de voor SMA kenmerkende afwijkingen in het spierweefsel.

Als bekend is dat ouders dragers zijn, kan de aanleg ook tijdens de zwangerschap bij de vrucht worden vastgesteld.

Het komt voor dat een kind met diagnose SMA 1 toch SMA type 2 blijkt te hebben. Een kind ontwikkelt zich dan beter dan op basis van de eerste diagnose verwacht mocht worden. De levensverwachting is dan langer (zie folder over SMA 2).

### **Behandeling**

SMA 1 is niet te genezen. De behandeling is gericht op het verlichten van de verschijnselen. Zo kan aangepaste voeding of sondevoeding worden voorgeschreven. Fysiotherapie is gericht op het doorbewegen om pijn en stijfheid te voorkomen en in een later stadium ook op het wegkloppen van slijm. Als kinderen niet meer zelfstandig kunnen ademen, kan ademhalingsondersteuning nodig zijn.

### **Lotgenotencontact**

De intensieve zorg die een kindje met SMA 1 nodig heeft, vraagt veel van de ouders. Indien gewenst kunnen zij bij de VSN terecht voor contact met lotgenoten. Op [www.vsn.nl](http://www.vsn.nl), in Myocafé en op Mijn VSN wisselen ouders en verzorgers ervaringen en tips uit. Ook bieden zij elkaar steun bij allerlei vragen die op hen afkomen rond het verloop van de ziekte en bij het verwerken van het verlies van hun kind.

Uitgave nr. K045  
februari 2010

---

#### **Vereniging Spierziekten Nederland**

De Vereniging 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 van de VSN. De VSN:

- geeft voorlichting over specifieke ziektebeelden;
- geeft persoonlijke ondersteuning;
- brengt mensen met elkaar in contact;
- stimuleert het wetenschappelijk onderzoek, ook internationaal.

De VSN werkt nauw samen met (gespecialiseerde) neurologen, revalidatieartsen, fysiotherapeuten en andere hulpverleners.

De vele vrijwilligers van de VSN zijn onder meer actief in diagnose- en regiowerkgroepen. De diagnosewerkgroepen volgen de medische ontwikkelingen rond specifieke ziektebeelden, stimuleren het wetenschappelijk onderzoek en

#### **Meer informatie**

U kunt bij de VSN terecht voor uitgebreide informatie. Ook kunt u inlichtingen krijgen over academische ziekenhuizen en revalidatieadviescentra.

De *Spierziekten Infolijn* van de VSN is op werkdagen bereikbaar van 9.00 tot 12.30 uur op nummer 0900 5 480 480, 1½ 0,15 per minuut.

Vereniging Spierziekten Nederland

Lt. Gen. van Heutszlaan 6

3743 JN Baarn

Telefoon 035 548 04 80

Fax 035 548 04 99

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

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

houden contact met verenigingen in het buitenland. Ook organiseren zij jaarlijks een informatieve bijeenkomst voor de betreffende leden. De meeste diagnosewerkgroepen brengen een- of tweemaal per jaar een eigen nieuwsbrief uit. Daarnaast zijn er regionale werkgroepen. Deze brengen leden met elkaar in contact en organiseren bijeenkomsten voor nieuwe leden, contactdagen, themabijeenkomsten en gespreksgroepen. De regionaal consulent beantwoordt vragen over vervoersvoorzieningen en woningaanpassingen.