

Progressieve spinale musculaire atrofie

Kijk voor meer en actuele informatie over deze spierziekte op de nieuwe website van Spierziekten Nederland.

Wat is PSMA?

Progressieve spinale musculaire atrofie (PSMA) is een neuromusculaire aandoening, een aandoening die leidt tot het onvoldoende of niet functioneren van de spieren. PSMA is over het algemeen niet erfelijk; mogelijk spelen bij sommige vormen erfelijke factoren een rol. Er zijn waarschijnlijk honderd à tweehonderd mensen met PSMA in Nederland.

PSMA is een progressieve aandoening, dat wil zeggen dat iemand met deze ziekte in de loop van de tijd steeds verder achteruitgaat. Over het tempo waarin dit gebeurt, is niets met zekerheid te zeggen.

Bij PSMA worden uiteindelijk alle spieren aangetast, behalve de hartspier. De ziekte veroorzaakt meestal geen pijn en tast het verstand niet aan. Ook blijven de zintuigen (gevoel, smaak, gezicht, reuk en gehoor) doorgaans intact, evenals de werking van darmen en blaas. De seksuele functies blijven lang behouden.

Wat gebeurt er bij PSMA?

Spieren zorgen voor beweging. Hiertoe krijgen zij, via de zenuwen, een signaal van de hersenen. Bij PSMA is er iets mis met de zenuwbanen die de verbinding vormen tussen hersenen en spieren. De cellen van deze zenuwbanen vallen geleidelijk uit en geven geen signalen meer door aan de spieren, met als gevolg dat deze verslappen en niet meer functioneren. De oorzaak van PSMA is nog niet bekend.

PSMA en ALS

Bij een deel van de mensen met PSMA ontwikkelt de ziekte zich in de loop van de tijd tot amyotrofische laterale sclerose (ALS). Dan is er sprake van een snellere voortschrijding van de verlamningsverschijnselen. Bij een ander deel kent PSMA een milder verloop. Of het om PSMA of ALS gaat, wordt door neurologisch onderzoek vastgesteld. De VSN heeft een aparte folder over ALS (K001).

Verschijnselen

Omdat de diagnose berust op patroonherkenning, duurt het gemiddeld een jaar na de eerste tekenen voordat de diagnose met voldoende zekerheid kan worden gesteld. Aanvankelijk zijn er meestal vage klachten als spierzwakte en moeheid, beginnend in één van de ledematen. Heel soms begint de ziekte met slikstoornissen of moeilijker praten. Na enkele maanden volgen klachten in andere ledematen. Door verzwakking van de spieren worden eenvoudige handelingen zoals het opendraaien van een kraan of traplopen, moeilijker. De verschijnselen nemen in de loop van de tijd in ernst toe. Hoe snel dat gaat, verschilt van persoon tot persoon. De achteruitgang gaat soms heel geleidelijk, bij anderen is de aandoening progressiever. Het progressieve karakter van PSMA kan emotionele problemen met zich meebrengen. Men wordt keer op keer geconfronteerd met de voortschrijdende beperking van bewegingen en wordt daardoor steeds



afhankelijker van anderen en van hulpmiddelen. Deze lichamelijke afhankelijkheid betekent in toenemende mate een belasting voor de omgeving - partner, gezin of andere betrokken naasten. Ook zij hebben, zeker als ze de verzorging op zich nemen, behoefte aan begrip en steun.

Behandelingsmogelijkheden

Nadat de neuroloog de diagnose heeft gesteld, kan het ALS-team van het revalidatiecentrum of de revalidatieafdeling van een ziekenhuis een bemiddelende en coördinerende functie vervullen. In Nederland zijn er ongeveer twintig ALS-teams. Zij behandelen ook mensen met PSMA. Op de VSN-site staan de adresgegevens van de ALS-teams. In de ALS-teams werken de verschillende hulpverleners nauw samen.

De ergotherapeut adviseert over de inzet van hulpmiddelen om zo lang mogelijk zelfstandig te kunnen functioneren. De diëtist geeft voorlichting over voeding. Als dat nodig is, adviseert de diëtist over eten en drinken in aangepaste vorm. De fysiotherapeut streeft naar een maximaal gebruik van de spieren. Hij kan iemand alternatieve manieren aanleren om bepaalde bewegingen te blijven uitvoeren. Hij verzorgt de begeleiding bij de introductie van deze hulpmiddelen. De logopedist geeft onder meer eet- en slikinstructie zodat verslikken kan worden voorkomen. Ook kan een maatschappelijk werker of psycholoog worden geconsulteerd. De huisarts vervult een belangrijke rol bij de begeleiding van de persoon met PSMA en de partner of andere betrokkenen. Voor verpleegkundige hulp en assistentie bij contacten met officiële instanties kan de wijkverpleegkundige veel betekenen. Een geneesmiddel tegen PSMA is er helaas nog niet. Het is hooguit mogelijk het ziekteproces iets af te remmen. Mensen met ALS krijgen vaak riluzole (merknaam Rilutek) voorgeschreven. Dit medicijn vertraagt de progressie van ALS enigszins. Ook bij PSMA wordt het soms voorgeschreven omdat men veronderstelt dat het ook bij deze ziekte werkzaam is. Hier is echter geen onderzoek naar gedaan. Riluzole verlengt het leven gemiddeld met enkele maanden. Omdat het middel de ziekte remt maar niet geneest, is het verstandig deze behandeling, wanneer men ervoor kiest, zo vroeg mogelijk te beproeven.

Wetenschappelijk onderzoek

Er wordt veel onderzoek gedaan naar de oorzaak van ALS en PSMA. Er wordt naarstig gezocht naar medicijnen. In Europa is op initiatief van de VSN en de ALS-diagnosewerkgroep samenwerking ontstaan in wetenschappelijk onderzoek naar de rol van erfelijke factoren bij deze ziekten. Ook het ALS-Centrum, gevestigd in het UMC, Utrecht, het AMC, Amsterdam en het St. Radboud in Nijmegen, doet onderzoek naar PSMA.

Video

Foldernummer K017

Deze tekst is gecontroleerd door de medisch adviseur van de VSN.

Voor informatie voor de huisarts: [klik hier](#)

Voor informatie voor de thuiszorg en het CIZ: [klik hier](#)

Uitgave nr. K017

februari 2011

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 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.

Meer informatie

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

Vereniging Spierziekten Nederland
Lt. Gen. van Heutszlaan 6
3743 JN Baarn
Telefoon 035 548 04 80
Fax 035 548 04 99
www.vsn.nl
www.spierziekten.nl