

SMA-NIEUWS

2018, nieuwsbrief 8

Behandeling Spinraza (Nusinersen) voor jonge kinderen

Op 11 December 2017 maakte de minister van zorg, Bruno Bruins, bekend dat er overeenstemming is bereikt met het farmaceutische bedrijf Biogen over een voorlopige oplossing voor behandeling van kinderen met SMA met het middel Spinraza. Tot 1 mei 2018 mogen wij beginnen met het behandelen van jonge kinderen met SMA type 2 en SMA type 3. Wij hebben veel ouders inmiddels benaderd. Indien u een kind heeft of kent met SMA waarvan de ouders nog niet benaderd zijn, dan vragen wij u om contact met ons te leggen via: smaonderzoek@umcutrecht.nl. In het voorjaar van 2018 zal naar aanleiding van het advies van Zorginstituut Nederland een beslissing genomen worden door de minister over vergoeding via het basispakket. Na deze uitspraak weten we wat we voor de langere termijn mogen verwachten. Meer achtergrondinformatie over Spinraza (nusinersen) is te lezen door te klikken op deze [link](#).

SMA en de hielprikscreening

Het belang van het zo vroeg mogelijk stellen van de diagnose bij SMA wordt door de huidige ontwikkelingen en introductie van nieuwe behandelmogelijkheden steeds verder vergroot. In de eerste week na de geboorte van bijna iedere baby in Nederland wordt er door middel van een hielprik een klein beetje bloed afgenomen. Vervolgens wordt er onderzocht of er wel of geen sprake is van een ernstige, zeldzame aangeboren aandoening. Voor al deze aandoeningen geldt dat vroegtijdige opsporing belangrijk is, om onomkeerbare schade aan de gezondheid te voorkomen of te beperken. Jaarlijks wordt bij ongeveer 175.000 baby's in Nederland de hielprik uitgevoerd. Alle ouders/verzorgers wordt op dat moment ook gevraagd of het overgebleven materiaal mag worden gebruikt voor wetenschappelijk onderzoek. Dit overgebleven materiaal wordt gedurende 5 jaar bewaard bij het Rijksinstituut voor Volksgezondheid en Milieu (het RIVM). Momenteel maakt de aandoening SMA geen deel uit van de aandoeningen waarop wordt gescreend met de hielprik. Om uit te zoeken of dit in de toekomst wel mogelijk is, is het SMA Expertisecentrum in samenwerking met het Isala ziekenhuis in Zwolle en het AMC Amsterdam gestart met een onderzoek naar de mogelijkheden voor validatie van een hielpriktest. In dit nieuwe onderzoek worden de ouders van kinderen die geboren zijn na 1-12-2012 gevraagd om toestemming om gegevens uit het dossier van hun kind te delen met het RIVM. Op deze manier kan het hielprikkaartje van het kind door het RIVM verzameld worden. Met het materiaal van het hielprikkaartje zal worden getest of het mogelijk is om op een betrouwbare manier de diagnose SMA te stellen. Daarnaast wordt er ook onderzoek gedaan met anonieme hielprikkaartjes. Dit materiaal,



dus ook van kinderen zonder SMA, wordt gebruikt om te onderzoeken of deze nieuwe test betrouwbaar is voor het stellen van de diagnose SMA bij geboorte.

Heeft u aanvullende vragen of een kind met SMA dat geboren is na 1-01-2012 dan horen wij dit graag.

Nieuw onderzoek naar energiehuishouding van start

Vanuit het SMA Expertisecentrum wordt reeds onderzoek gedaan naar vermoeibaarheid bij SMA. Er is bekend dat mensen met SMA vaak last hebben van snel vermoeide spieren. Begin 2018 wordt er, in samenwerking met het Universitair Medisch Centrum Groningen gestart met onderzoek naar de energiehuishouding van de spieren van mensen met SMA type 3 en 4. Vermoeibaarheid is de fysieke vermoeidheid die optreedt bij activiteiten waarbij herhaaldelijke bewegingen worden gemaakt zoals: lopen, (elektrische) rolstoel rijden, eten en drinken, tandenpoetsen, typen etc. De oorzaak van deze overmatige 'vermoeibaarheid' is nog onduidelijk. Mogelijk spelen veranderingen in de energiehuishouding van de spier hier een rol in. Kennis over de energiehuishouding is belangrijk om nieuwe behandelingen, met medicijnen of door training, te ontwikkelen. Het onderzoek wordt uitgevoerd met een Magentische Resonantie Spectroscopy (MRS) scanner. Met dit apparaat kan er met behulp van een magnetisch veld de energiehuishouding in de spiercellen gemeten worden. Voor dit onderzoek worden mensen met SMA en gezonde vrijwilligers gevraagd om in een MRI-scanner op een speciale fiets te fietsen. Er zijn twee dagen waarop er metingen gedaan worden, verdeeld over twee tot acht weken. De eerste dag zal plaatsvinden in het UMC utrecht, de tweede dag in het UMC Groningen. We zijn voor dit onderzoek op zoek naar deelnemers ouder dan 12 met SMA type 3 of 4 en mensen zonder SMA van ongeveer dezelfde leeftijd en hetzelfde geslacht. Het onderzoek gaat in de loop van het eerste kwartaal van 2018 van start en u kunt zich hier nu al voor [aanmelden](#).

Kwaliteit van leven

Vanaf November 2017 is het SMA Expertisecentrum een onderzoek gestart naar kwaliteit van leven bij SMA. Veel volwassenen en kinderen hebben meegedaan, door het invullen van een eenmalige vragenlijst om de Kwaliteit van Leven in kaart te brengen. Heel veel dank voor uw bijdrage!

Uit recent onderzoek is gebleken dat het hebben van een ziekte en de ernst van de aandoening die iemand heeft, slechts een klein deel van de kwaliteit van leven verklaren kan. Het blijkt dat een belangrijk deel ook juist wordt bepaald door (de invloed van) de stemming. Hieronder vallen veel factoren, ideeën die iemand heeft over SMA, de manier van omgaan met de ziekte en de mate waarin iemand zich gesteund en verbonden voelt met andere mensen. Het doel van het huidige onderzoek is om een beeld te krijgen van de Kwaliteit van Leven van kinderen en volwassenen met SMA. Ook willen we begrijpen welke factoren een bijdrage leveren aan de kwaliteit van leven en welke factoren juist van negatieve invloed zijn op de kwaliteit van leven, zoals die wordt ervaren door iemand met SMA.

Promotie dr. Renske Wadman

Na jarenlange bijzondere inzet voor het onderzoek naar SMA is dr. Renske Wadman op 19 December jl. gepromoveerd aan de Universiteit van Utrecht. Dr. Wadman is sinds de start van SMA Expertisecentrum in 2010 nauw betrokken bij het onderzoek naar SMA en zal ook betrokken blijven bij lopende onderzoeken vanuit ons centrum. In haar dankwoord werden alle patiënten, ouders en families die zich door de jaren hebben ingezet bij de onderzoeken, in het bijzonder vermeld. We feliciteren dr. Wadman van harte met haar promotie!



Save the date familiedag 2018

Ook dit jaar organiseert het Prinses Beatrix Spierfonds weer een familiedag voor mensen met SMA en hun naasten. Dit jaar vindt dat plaats op 3 juni. Via het Prinses Beatrix Spierfonds volgt verdere informatie zo spoedig mogelijk via [deze link](#).



SMA Expertisecentrum
Heidelberglaan 100
3584 CX Utrecht
088-755 511 66
smaonderzoek@umcutrecht.nl
www.smaonderzoek.nl

Meer lezen over SMA-onderzoek? Klik hier!



Copyright © 2018 SMA Expertisecentrum UMC Utrecht, All rights reserved.

Ons mailadres:
smaonderzoek@umcutrecht.nl