

SMA-NIEUWS

2018, nieuwsbrief 9

Behandeling Spinraza (Nusinersen)

Zoals wij eerder hebben gecommuniceerd was er tot 1 Mei 2018 een 'tussenoplossing' voor behandeling met Spinraza vooruitlopend op een vergoedingsregeling. Tot op heden is er nog geen duidelijkheid hoe de vergoedingsregeling er uit zal zien en wanneer deze ingaat. Indien er meer bekend wordt zullen wij u hierover uiteraard informeren. Meer informatie is na te lezen op onze website: <https://www.smaonderzoek.nl>

Studie naar de behoefte van volwassenen voor een multidisciplinair poliklinisch bezoek

Eind 2017 hebben we door middel van telefonische interviews onderzocht wat de verwachtingen en zorgbehoefte zijn van volwassenen met SMA ten aanzien van een bezoek aan de polikliniek. Achtergrond van deze vraag is dat de zorg voor kinderen met SMA doorgaans plaatsvindt in het Spieren voor Spieren kindercentrum in het Wilhelmina Kinderziekenhuis en dat bij een controle afspraak op die poli alle zorgverleners bij de kinderen op dezelfde dag langskomen. Voor volwassenen met SMA was dat tot op heden nog niet zo georganiseerd, waardoor volwassenen met SMA het ziekenhuis voor verschillende specialisten vaak meerdere keren moesten bezoeken.

In totaal namen 16 mensen deel aan het onderzoek. Uit de interviews kwam naar voren dat er met name behoefte is aan multidisciplinaire zorg van een vast team aan zorgverleners met ervaring met SMA. Ook werd aangegeven dat er behoefte is aan laagdrempelig contact en de gelegenheid tot het stellen van vragen. Vanaf 1 Januari 2018 zijn we gestart met een spreekuur waarbij mensen met SMA door een neuroloog en een revalidatiearts gezien worden. Indien u behoefte heeft om ook een bezoek te brengen aan dit spreekuur kunt u zich bij ons aanmelden: [aanmelding multidisciplinair spreekuur](#).

Onderzoek naar psychologisch welbevinden van volwassenen met SMA

Eind 2017 hebben we 138 personen ouder dan 18 jaar uitgenodigd om mee te doen aan een vragenlijstonderzoek over hun psychologisch welbevinden. Tweeënnegentig van hen (67%) hebben hieraan gehoor gegeven en zij hebben een uitgebreide vragenlijst ingevuld. Het onderzoek heeft ons enkele zeer belangrijke zaken geleerd. Ten eerste bleek dat belangrijke psychologische uitkomsten, zoals de tevredenheid met het leven, zelfwaardering en stemming van de deelnemers, niet anders zijn dan bij volwassenen zonder SMA in Nederland. Ten tweede bleek dat deze uitkomsten niet of nauwelijks samenhangen met zaken die met de spierziekte zelf te maken hebben zoals het SMA-type, het wel of niet gebruiken van (non-invasieve) beademing, of de mate van beperkingen in het motorisch functioneren. Een viertal andere items bleken juist wel belangrijk voor het gevoel van welbevinden. Deelnemers scoorden beter als ze meer tevreden waren op de volgende punten:

- zelf zaken kunnen beslissen in het leven, en dingen doen die je belangrijk of interessant vindt (*Autonomie*)
- het gevoel hebben dat je goed bent in wat je doet, en je doelen kunnen bereiken (*Competentie*)
- je gewaardeerd en gesteund voelen door anderen in je omgeving (*Verbondenheid*)
- deelname aan sociale en maatschappelijke activiteiten (*Participatie*)

We zijn alle deelnemers zeer dankbaar voor de tijd die ze aan het onderzoek hebben besteed. Ze bieden ons veel aanknopingspunten voor vervolgonderzoek en zetten ons aan tot het zoeken naar manieren om onze zorg nog beter te laten aansluiten op de behoeften van mensen met SMA.

Nog kandidaten gezocht voor MRI Biomarker studie

In 2017 zijn we vanuit het SMA Expertisecentrum begonnen met onderzoek van de spieren met behulp van MRI scans. We onderzoeken of het mogelijk is om de conditie van de spieren in het beloop van SMA in kaart te brengen met behulp van de MRI scan. Door de MRI beelden van mensen met SMA te vergelijken met de scans van mensen zonder SMA kunnen we veranderingen onderscheiden, die door SMA veroorzaakt zijn. Mensen met SMA die meedoen aan de studie zullen na een jaar nogmaals worden uitgenodigd voor een tweede MRI onderzoek, om de veranderingen die kunnen ontstaan in een jaar tijd nog beter vast te leggen. Bent u of kent u iemand die interesse heeft in deelname? Neemt dan via de [mail](#) contact met ons op voor aanmelding.

Studies genterapie

In de laatste jaren zijn er veel ontwikkelingen geweest op medicijngebied. Zo is er inmiddels het eerste door de FDA en EMA goedgekeurde medicijn om SMA te behandelen, 'Spinraza'. Daarnaast zijn er veel onderzoeken bezig om uit te zoeken of andere middelen ook werken om SMA te kunnen behandelen. Een voorbeeld hiervan is de zogenaamde 'virale genterapie'. Deze vorm van behandeling, waarbij het bij SMA niet werkende SMN1-gen als het ware weer wordt 'teruggeplaatst' in het lichaam, lijkt een veelbelovende vorm van therapie, maar is tot op heden bij slechts een zeer klein aantal kinderen in Amerika onderzocht. Zie voor meer informatie over deze vorm van behandeling van SMA onze website: <http://www.smaonderzoek.nl/medicijnonderzoek/virale-genterapie/>

Het SMA Expertisecentrum wil deze vorm van behandeling ook in Nederland aan kunnen bieden. Samen met het farmaceutisch bedrijf dat deze vorm van genterapie ontwikkeld - Avexis/Novartis - zijn we gestart met de voorbereidingen en we hopen in de tweede helft van 2018 te kunnen beginnen met deelname aan dit onderzoek. Om dit onderzoek in Nederland te kunnen uitvoeren is er eerder dit jaar een aanvraag ingediend bij het landelijk 'genloket'. Er is eerst toestemming nodig voordat er gestart mag worden en op dit moment zijn we in afwachting van deze toestemming. Daarnaast zal ook de Centrale toetsingsCommissie Mensgebonden Onderzoek (CCMO) haar toestemming moeten verlenen om een dergelijke studie met genterapie uit te voeren. Wij zullen u via onze nieuwsbrief en website op de hoogte houden van de ontwikkelingen en voorbereidingen voor deze studies.



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

[Meer lezen over SMA-onderzoek? Klik hier!](#)