

# Het basisonderzoek & het natuurlijk beloop van SMA



UMC Utrecht

SMA EXPERTISECENTRUM

Dr. Ludo van de Pol, Prof. Dr. Leonard van den Berg, Drs. Camiel Wijngaarde, Drs. Bart Bartels, Drs. Marloes Stam, Drs. Renske Wadman, Drs. Stephan Goedee, Mw. Bea Nijboer, Mw. Fay-Lynn Asselman

## Basonderzoek

Vanuit het SMA Expertisecentrum in het UMC Utrecht is in juni 2010 gestart met ons 'basonderzoek' naar Spinale Spieratrofie. Dit onderzoek vormt de basis voor veel van de andere onderzoeken die vanuit ons centrum zijn geïnitieerd en nog altijd lopen.

Het basisonderzoek bestaat uit 2 hoofdonderdelen:

Deel 1: Registratie in de Nederlandse SMA Database

We verzamelen de ziektegegevens van zoveel mogelijk mensen met SMA in Nederland en leggen deze – vertrouwelijk – vast in de landelijke SMA database. We verzamelen informatie over het beloop van de ziekte, klachten en symptomen die mensen ervaren.

Door deze informatie te verzamelen leren we wat belangrijk is voor de deelnemers aan ons onderzoek en zo proberen we ook de zorg voor mensen met SMA uiteindelijk verder te verbeteren.

Deel 2: SMN Eiwit en Genetica

Mensen met SMA maken minder van het SMN eiwit. Zie hiervoor ook de uitgebreide informatie op onze website [www.smaonderzoek.nl](http://www.smaonderzoek.nl). Dit deel van het onderzoek richt zich op de voorspellende waarde van de hoeveelheid SMN eiwit die in het bloed gemeten kan worden en op specifieke genetische factoren die de ernst van de SMA bepalen.



## Natuurlijk beloop

In de studie 'Het natuurlijk beloop van SMA' brengt het SMA Expertisecentrum in het UMC Utrecht het beloop en de ernst van SMA beter in beeld. In het najaar van 2014 zijn we gestart met deze studie, de een vervolg is op het basisonderzoek. Het natuurlijk beloop van de verschillende typen SMA (typen 1-4) worden verder onderzocht en door de tijd gevolgd. Centraal hierbij staan vragen over het verloop van de klachten die bij SMA kunnen voorkomen, over de periode sinds de deelname aan het basisonderzoek. We nemen dezelfde testen af die we doen bij het basisonderzoek, om zo te achterhalen of de klachten van SMA bij u zijn veranderd, of dat ze hetzelfde zijn gebleven.

## Opzet van de studie(s)

Voor beide studies wordt een bezoek aan het SMA Expertisecentrum gebracht, gedurende ongeveer één dagdeel.

Voorafgaand aan het bezoek ontvangen deelnemers een vragenlijst om thuis alvast in te vullen. Tijdens het bezoek wordt deze vragenlijst doorgenomen. Ook wordt er een lichamelijk onderzoek gedaan en worden er motorische tests uitgevoerd. Daarna wordt een kleine hoeveelheid bloed afgenomen en wordt er een EMG verricht (zenuwgeleidingsonderzoek).

Voor het basisonderzoek en de studie naar het natuurlijk beloop zijn wij nog altijd op zoek naar mensen met SMA die nog niet bij ons geregistreerd staan.

Voor deelname kunt u zich aanmelden via [www.smaonderzoek.nl](http://www.smaonderzoek.nl) of [smaonderzoek@umcutrecht.nl](mailto:smaonderzoek@umcutrecht.nl)