

Het SMA Expertisecentrum van het UMC Utrecht is betrokken bij de zorg voor mensen met SMA en het (internationale) wetenschappelijke onderzoek naar SMA. Het SMA Expertisecentrum bestaat onder andere uit het Spieren voor Spieren Kindercentrum in het Wilhelmina Kinderziekenhuis en het Neuromusculair Centrum van het UMC Utrecht. Vanuit het SMA Expertisecentrum doen we wetenschappelijk onderzoek naar SMA. Hierdoor komen we meer te weten over SMA, dragen we bij aan verbetering van de zorg voor mensen met SMA en wordt er geprobeerd een behandeling voor de ziekte te vinden. Het SMA Expertisecentrum in het UMC Utrecht staat onder leiding van dr. W.L. (Ludo) van der Pol.

Basonderzoek (SSG)

Vanaf 2010 zijn wij gestart met ons basonderzoek, getiteld 'Spinale spieratrofie, SMN eiwit en Genetica'.

Dit onderzoek bestaat uit 2 delen;

- **Deel 1: Registratie in de Nederlandse SMA Database**
Door zoveel mogelijk gegevens te verzamelen van mensen met SMA en het beloop kunnen we nog beter onderzoek doen naar de oorzaak en symptomen van SMA. Ook kunnen we de zorg voor mensen met SMA verbeteren en deelnemers op de hoogte houden van belangrijke ontwikkelingen in het (internationale) onderzoek naar SMA.
- **Deel 2: SMN Eiwit en Genetica**
Mensen met SMA maken minder SMN eiwit. 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.

SPACE trial

Veel mensen met SMA hebben naast zwakte van de spieren ook last van snelle vermoeibaarheid.

Dit komt waarschijnlijk door een minder efficiënte prikkeloverdracht van de zenuwen naar de spieren. Een verminderde functie van de zenuw-spier overgang kan leiden tot klachten van krachtsvermindering en een verminderd uithoudingsvermogen.

Een veel gebruikt medicijn voor verbetering van de prikkeloverdracht van de zenuw naar de spier is pyridostigmine (mestinon). In de SPACE Trial onderzoeken we het effect van pyridostigmine(mestinon) op het uithoudingsvermogen bij mensen met SMA. Iedere deelnemer gebruikt gedurende één periode het medicijn (pyridostigmine) en één periode een placebo(een nepmedicijn). De volgorde verschilt per persoon en zowel deelnemers als de onderzoekers weten tijdens het onderzoek niet welk middel er wordt gebruikt in welke periode.

Natuurlijk beloop (NHS)

We onderzoeken hoe de verschillende typen SMA zich in de loop van de tijd ontwikkelen. We kijken hierbij bijvoorbeeld naar de spierkracht, problemen met de luchtwegen en het dagelijks functioneren.

Ok de functie van de zenuw-spier overgang wordt onderzocht.

Door meer te weten te komen over het natuurlijke beloop kunnen we zo goed mogelijke zorg leveren en tijdig inspelen op problemen. Ook is deze kennis van grote waarde voor onderzoek naar nieuwe therapieën!



Vermoeibaarheidsstudie

Veel mensen met SMA hebben last van snelle vermoeidheid tijdens activiteiten waarbij steeds dezelfde bewegingen gemaakt moeten worden. Denk bijvoorbeeld aan; lopen, typen of kauwen. We weten echter niet precies wat de oorzaak is. Deze wordt onderzocht binnen de vermoeibaarheidsstudie. Ook wordt er onderzocht hoe we deze vermoeibaarheid het beste kunnen meten.

Oleos

Na het eerste onderzoek naar de werkzaamheid van het middel 'Olesoxime' tussen 2011 en 2013, is in 2016 gestart met de 'Oleos trial' In dit onderzoek wordt verder gekeken naar de lange-termijn veiligheid en verdraagzaamheid van het middel en naar het effect op SMA. Vanuit het SMA Expertisecentrum in het UMC Utrecht doen 7 mensen met SMA mee aan het onderzoek, die al eerder hebben meegedaan aan de Trophos Trial. Het onderzoek zal naar verwachting 4 jaar duren.



Wil je op de hoogte blijven van onze laatste ontwikkelingen of toekomstige onderzoeken?

Kijk op onze website; www.smaonderzoek.nl, schrijf je in voor onze nieuwsbrief en volg ons op Twitter!