

LET OP VROEGE SIGNALLEN VAN SPINALE SPIERATROFIE (SMA)¹⁻³

SMA is een race tegen de tijd waarbij een snelle diagnose van cruciaal belang is, aangezien de schade die voor de behandeling optreedt onomkeerbaar is.^{4,5} Controleer of onderstaande signalen voorkomen bij controleonderzoeken of als de ouders of mantelzorgers zich zorgen maken^{3,6}



SIGNALLEN VAN SMA: 0-6 MAANDEN

De erg vroege signalen van SMA worden veelal gezien voor de leeftijd van 6 maanden,^{1,2} en vaak al op de leeftijd van 3 maanden.^{2,7} Hoewel baby's symptomen kunnen hebben, blijven ze alert en aandachtig; hun cognitieve vermogens blijven intact¹



HYPOTONIE^{1,7}

- Baby's met hypotonie worden vaak beschreven als 'slap',⁶ wegens zwakte in de armen en benen^{1,7}
- De symmetrische zwakte die proximaal uitgesproken is dan distaal³, maakt dat het voor de baby moeilijk is om de armen en benen op te heffen, maar de baby kan wel de handen en vingers gebruiken⁸
- De benen van de baby kunnen zwakker lijken dan de armen³
- In ernstig aangedane patiëntjes kan de baby in rugligging met de benen in een kikkerhouding liggen^{1,9}



AREFLEXIE²

- Geen of verminderde diepe peesreflexen zijn kenmerkend voor SMA^{1,2} en een cruciaal onderdeel van het onderzoek van de baby in gevallen van hypotonie⁹
- De diepe peesreflexen kunnen worden geëvalueerd door zorgvuldig na te gaan hoe de baby reageert op slagen op de pees met een reflexhamer¹⁰



HOOFD NIET ZELFSTANDIG RECHTOP KUNNEN HOUDEN¹¹

- Als een baby niet in staat lijkt om het hoofd rechtop te kunnen houden of weinig controle heeft over hoofdbewegingen,^{1,3,8} kan de trek-tot-zit-test worden gebruikt om dat te bevestigen¹²
- Bij baby's die zich niet op een typische manier ontwikkelen, zal het hoofd de romp waarschijnlijk niet volgen en zal de nek helemaal gestrekt zijn¹¹⁻¹³
- Het is mogelijk dat de baby het hoofd niet boven de ruglijn kan tillen wanneer hij/zij horizontaal wordt gehouden met het gezicht naar beneden⁹



MOEITE MET ADEMHALEN^{7,8}

- Zwakte van de intercostale spieren, waarbij het diafragma gespaard blijft, kan ertoe leiden dat de borstkas van de baby er klokvormig uitziet en dat de baby een paradoxaal ademhalingspatroon heeft dat soms 'buikademhaling' wordt genoemd¹¹



PROBLEMEN BIJ HET SLIKKEN^{1,3}

- Problemen bij het zogen, voeden of verwerken van orale secreties (speeksel) kunnen wijzen op zwakte van de tong en slikproblemen die typisch zijn voor SMA^{1,3,11}
- In verder gevorderde gevallen kunnen een voorgeschiedenis van verslikking, herhaaldelijke aspiratie of trage of verminderde groei aanwezig zijn^{1,8,11}



FASCICULATIES VAN DE TONG¹⁻³

- Een baby met SMA vertoont vaak fasciculaties of trekkingen van de tong, in combinatie met atrofie¹⁻³



ZWAK HUILEN & HOESTEN³

- Een baby met SMA kan zwak huilen^{3,8}
- Zwakte van de ademhalingsspieren kan ook leiden tot ernstige problemen met hoesten⁸

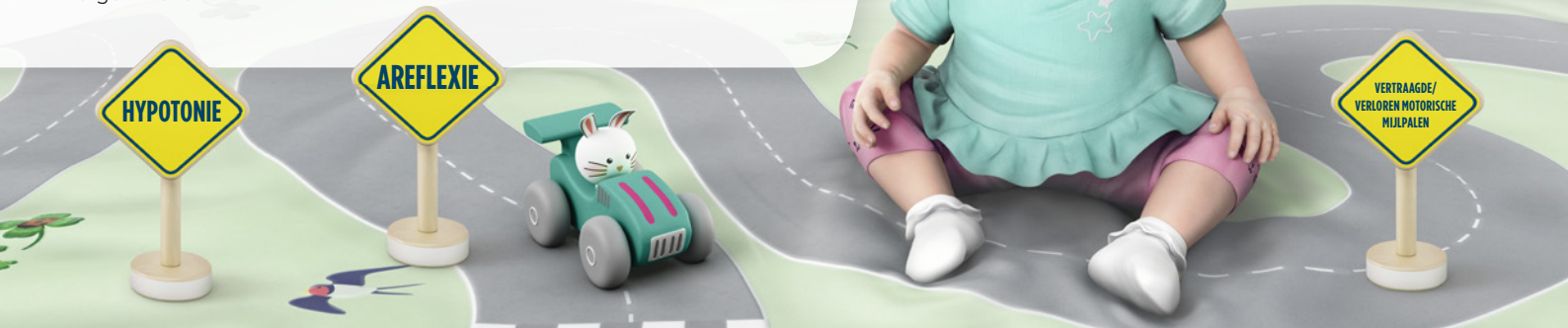
VERWIJS DRINGEND DOOR NAAR EEN PEDIATRISCHE NEUROLOOG ALS U DE SIGNALLEN OPMERKT^{4,14}



#SIGNALENVAN **SMA**
signsofsma.com/nl

LET OP VROEGE SIGNALLEN VAN SPINALE SPIERATROFIE (SMA)¹⁻³

Als professionele zorgverlener bent u de juiste persoon om op te merken of een baby zich normaal ontwikkelt.⁶ Controleer of onderstaande signalen voorkomen bij controleonderzoeken of als de ouders of mantelzorgers zich zorgen maken.^{3,6}



SIGNALLEN VAN SMA: 6-18 MAANDEN

De vroege signalen van SMA worden veelal gezien voor de leeftijd van 18 maanden,¹ en vaak al op de leeftijd van 10 maanden.⁷ Hoewel baby's symptomen kunnen hebben, blijven ze alert en is hun spraakontwikkeling normaal¹⁵



HYPOTONIE¹

- Een verminderde spierspanning en -kracht bij onderzoek, eventueel met een voorgeschiedenis van lage spierspanning in de eerste levensmaanden, is een van de belangrijkste signalen van SMA²
- Er kan zwakte in de armen en benen aanwezig zijn¹
- De baby kan moeite hebben bij het reiken naar en het pakken van voorwerpen¹⁶
- De baby kan niet staan als gevolg van uitgesproken zwakte in de benen en zal waarschijnlijk niet leren lopen zonder hulp¹³



AREFLEXIE²

- Geen of verminderde diepe peesreflexen zijn kenmerkend voor SMA² en een cruciaal onderdeel van het onderzoek van de baby in geval van hypotonie⁹
- De diepe peesreflexen kunnen geëvalueerd door zorgvuldig na te gaan hoe de baby reageert op slagen op de pees met een reflexhamer¹⁰



FIJNE TREMOR³

- Als de baby de vingers strekt of een voorwerp probeert vast te grijpen met de handen, kan je een fijne tremor zien^{3,17}
- Ook onwillekeurige samentrekkingen van de schouderspieren kunnen aanwezig zijn¹⁷



PROGRESSIEVE SCOLIOSE & GEWRICHTSCONTRACTUREN^{1-3,18}

- Het is mogelijk dat de baby ernstigere motorische beperkingen heeft in de onderste dan in de bovenste ledematen¹⁹
- Ook progressieve scoliose, veelal in C-vorm, contracturen, vooral van de knieën en de enkels, en schuinstand van het bekken kunnen worden waargenomen^{1-3,18,19}



RESPIRATOIRE SYMPTOMEN²

- Er kan een restrictieve longziekte ontstaan als gevolg van progressieve zwakte van de intercostale spieren², vooral als de baby ook scoliose heeft¹
- Signalen van restrictieve longziekte zijn onder meer een daling van de totale longcapaciteit en van de geforceerde vitale capaciteit, zonder verlies van het expiratoire volume²⁰



VERTRAAGDE/VERLOREN MOTORISCHE MIJLPALLEN^{2,3}

- Hoewel het mogelijk is dat de baby vroege mijlpalen heeft bereikt,¹⁻³ is dat vaak later dan normaal²
- Uiteindelijk wordt een geleidelijke achteruitgang van de motorische functie waargenomen en zullen sommige mijlpalen, zoals zonder hulp zitten of staan, verloren gaan²

VERWIJS DRINGEND DOOR NAAR EEN PEDIATRISCHE NEUROLOOG ALS U DE SIGNALLEN OPMERKT^{4,14}



#SIGNALLENVAN SMA
signsofsma.com/nl

1. Kolb SJ and Kissel JT. *Neurol Clin.* 2015;33(4):831-46. 2. Prior TW, Leach ME, Finanger E. *Spinal Muscular Atrophy*. 24 februari 2000 [bijgewerkt 14 november 2019]. In: Adam MP, Ardinger HH, Pagon RA, et al., editors. *GeneReviews*® [Internet]. Seattle (WA): University of Washington, Seattle; 1993-2020. 3. Wang CH, et al. *J Child Neurol.* 2007;22(8):1027-49. 4. Govoni A, et al. *Mol Neurobiol.* 2018;55(8):6307-18. 5. Stifani N. *Front Cell Neurosci.* 2014;8:293. 6. Qian Y, et al. *BMC Neurology.* 2015;15:217. 7. Pera MC, et al. *PLoS One.* 2020;15(3):e0230677. 8. SMA Europe (2020). Type 1. Geraadpleegd van: <https://www.sma-europe.eu/essentials/spinal-muscular-atrophy-sma/type-1/>. Datum geraadpleegd: April 2021. 9. Leyenaar J, et al. *Paediatr Child Health.* 2005;10(7):397-400. 10. Zimmerman B, Hubbard JB. *Deep Tendon Reflexes (Stretch Reflexes)* [bijgewerkt 31 juli 2020]. In: StatPearls [Internet]. Treasure Island (FL): StatPearls Publishing; 2020 Jan. 11. Markowitz JA et al. *JOGNN.* 2004;33:12-20. 12. Great Ormond Street Hospital for Children NHS. Brief Developmental Assessment (BDA). Geraadpleegd van: <http://www.gosh.nhs.uk/file/1841/download?token=otvMwb9g>. Datum geraadpleegd: April 2021. 13. Hammersmith Infant Neurological Examination (v07.07.17). Geraadpleegd van: https://bpna.org.uk/userfiles/HINE%20proforma_07_07_17.pdf. Datum geraadpleegd: April 2021. 14. Mercuri E, et al. *Neuromuscul Disord.* 2018;28(2):103-15. 15. Shababi M, et al. *J Anat.* 2014;224(1):15-28. 16. *Spinal Muscular Atrophy UK* (2019). Toys and play for babies and children who have spinal muscular atrophy – A professional's guide. Geraadpleegd van: <https://smauk.org.uk/toys-and-play-a-guide-for-professionals>. Datum geraadpleegd: April 2021. 17. SMA Europe (Type 2). Geraadpleegd van: <https://www.sma-europe.eu/essentials/spinal-muscular-atrophy-sma/type-2/>. Datum geraadpleegd: April 2021. 18. Fujak A, et al. *BMC Musculoskelet Disord.* 2013 Oct 4;14:283. 19. Wang HY, et al. *Arch Phys Med Rehabil.* 2004;85(10):1689-93. 20. Martinez-Pitres PJ, Sabbula BR, Cascella M. *Restrictive Lung Disease.* [bijgewerkt 15 juli 2020]. In: StatPearls [Internet]. Treasure Island (FL): StatPearls Publishing; 2020 Jan.

Dit materiaal is uitsluitend voor educatieve doeleinden ontwikkeld door Novartis.

BE-UNB-21-0026 | Datum: April 2021