

Informatie over SMARD

Wat is SMARD?

SMARD is een Engelse afkorting en staat voor “spinal muscular atrophy with respiratory distress”. Dit betekent spinale spieratrofie met ernstige ademhalingsproblemen. SMARD is een zeer zeldzame aandoening. Het komt naar schatting voor bij minder dan 1 op de miljoen pasgeborenen. SMARD kan op basis van de leeftijd waarop verschijnselen ontstaan ingedeeld worden in 2 typen: het klassieke type (de meeste ernstige vorm) en de atypische vorm (een mildere vorm). SMARD is progressief, de symptomen worden steeds erger.

Klassieke type

Tijdens de zwangerschap kan er sprake zijn van groeivertraging en vroeggeboorte. Soms is er een standsafwijking van de voeten.

Meestal ontstaan ademhalingsproblemen in de eerste zes maanden door verdunning (atrofie) van de belangrijkste ademhalingsspier, het diafragma. Vervolgens treden ook in andere spieren verschijnselen van atrofie op. Doordat de spieren steeds dunner worden, zullen ze steeds minder kunnen bewegen. Zonder beademing sterven kinderen met deze ziekte op jonge leeftijd. Daarnaast kunnen er hartritme stoornissen, obstipatie, zweten, en verminderde pijngevoeligheid ontstaan door een ontregeld autonoom zenuwstelsel. De verstandelijke ontwikkeling is normaal.

Atypische vorm

Bij de atypische vorm staan de ademhalingsproblemen minder op de voorgrond. SMARD kan zich dan presenteren met ontregeling van het autonome zenuwstelsel of met spieratrofie en spierzwakte van in eerste instantie de spieren die het verst van het ruggenmerg liggen, bijvoorbeeld de kuiten. Bij deze vorm kunnen de ademhalingsproblemen soms pas op latere leeftijd ontstaan en kan de spieratrofie langzamer verlopen.

Welke medische adviezen zijn er?

SMARD is niet te genezen. De behandeling bestaat uit het bieden van comfort.

Wat is de oorzaak?

SMARD is een ziekte van de spieren en de zenuwen ten gevolge van afwijkingen in *IGHMBP2*-gen. “Spinale” betekent vanuit het ruggenmerg, “muscular” betekent spieren en “atrofie” betekent verdunnen; letterlijk betekent SMA (spinal muscular atrophy) dus het verdunnen van spieren ten gevolge van een afwijking in het ruggenmerg. De cellen in een deel van het ruggenmerg (motorische voorhoorn cellen genoemd) kunnen geen signalen doorgeven naar de zenuwen die de spieren moeten activeren. De spieren bewegen dan niet en worden vervolgens dun. Bij SMARD is met name de belangrijkste ademhalingsspier, het diafragma, aangedaan. Hierdoor staan bij de verschijnselen van SMARD ademhalingsproblemen voorop.

Hoe erft het SMARD over?

SMARD ontstaat wanneer er in beide kopieën van het *IGHMBP2*-gen een ziekteveroorzakende verandering (pathogene mutatie) aanwezig is. SMARD erft autosomaal recessief over. Dit betekent dat iemand alleen de aandoening krijgt als hij of zij in beide kopieën van een gen (erfelijke eigenschap) een afwijking heeft. Iemand die slechts in één kopie van het gen een afwijking heeft is drager. Draggers hebben geen verschijnselen van de aandoening. Als beide ouders drager zijn van een afwijking in hetzelfde gen, dan hebben ze een verhoogde kans op een kind met de aandoening. Die kans is voor ieder kind 25% (1 op 4). Dit geldt zowel voor zonen als voor dochters.

Wat zijn de mogelijkheden bij een kinderwens als beide ouders drager zijn?

Er zijn bij een eventuele volgende zwangerschap verschillende keuzemogelijkheden. U kunt besluiten om zwanger te worden en geen onderzoek te laten doen. U kunt kiezen voor onderzoek tijdens de zwangerschap (prenatale diagnostiek), of vóór de zwangerschap (preïmplantatie genetische test (PGT)). Ook eicel- of spermadonatie zijn mogelijk. Verder kunt u kiezen voor adoptie, of afzien van (verdere) kinderen. Zie ook: <https://www.erfelijkheid.nl/kinderwens/wat-als-je-een-erfelijke-ziekte-kunt-doorgeven>.

Prenatale diagnostiek

Dit kan met een vlokentest (rond de 11^e week van de zwangerschap) of een vruchtwaterpunctie (rond de 16^e week van de zwangerschap). Er bestaat een kleine kans op een miskraam ten gevolge van de ingreep. Deze kans is ongeveer 0,3 procent (3 op 1000). Meer informatie over prenatale diagnostiek vindt u op de website van het UMC Utrecht: <https://www.hetwzk.nl/nl/centrum/geboortecentrum> onder het kopje 'Onderzoek naar aangeboren afwijkingen'.

PGT

PGT is een vorm van IVF (in vitro fertilisatie ofwel reageerbuisbevruchting). Bij PGT vindt DNA-onderzoek plaats vóór de terugplaatsing van een embryo in de baarmoeder. Alleen als het embryo de aandoening niet heeft, komt deze in aanmerking voor terugplaatsing. Uiteindelijk blijkt 98% van de teruggeplaatste embryo's de aandoening echt niet te hebben.

Voor verdere voorlichting hierover kunnen wij u verwijzen naar het PGT-spreekuur (afdeling gynaecologie). Meer informatie over PGT vindt u ook op www.pgtnederland.nl.

Waar vind ik meer informatie?

Voor meer informatie kunt u terecht op de volgende Engelstalige website: <https://smauk.org.uk/snard-information>.

Korte informatie in het Nederlands: <https://www.erfelijkheid.nl/ziektes/spinale-musculaire-atrofie-sma>