

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 1.000.000 (1 op de miljoen) pasgeborenen.

SMA is de afkorting van ‘spinal muscular atrophy’. Het is een ziekte van de spieren en de zenuwen. “Spinale” betekent vanuit het ruggenmerg, “muscular” betekent spieren en “atrofie” betekent verlies van weefsel. Bij SMA worden de spieren dunner ten gevolge van een afwijking in het ruggenmerg. Bij SMA is er iets mis met de motorische zenuwcellen in een deel van het ruggenmerg (de motorische voorhoorncellen). Deze zenuwcellen geven signalen vanuit de hersenen door aan de spieren. Doordat deze cellen bij SMA niet goed functioneren, worden geen of gebrekkige signalen doorgegeven aan de spieren. Hierdoor bewegen de spieren minder of niet, wat leidt tot het dunner worden van de spieren (= spieratrofie).

Er zijn verschillende vormen van SMA. Bij SMARD is ook de belangrijkste ademhalingsspier, het diafragma, aangedaan. Hierdoor staan bij de verschijnselen van SMARD ademhalingsproblemen vaak voorop. 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).

Klassieke type

Tijdens de zwangerschap kan er sprake zijn van groeivertraging en vroeggeboorte. Soms is er een standsafwijking van de voeten. Meestal ontstaan in de eerste zes maanden ademhalingsproblemen. Vervolgens treden ook in andere spieren verschijnselen van atrofie op. Het is een progressieve aandoening. Doordat de spieren steeds dunner worden, kunnen ze steeds minder goed bewegen. Zonder beademing sterven kinderen met deze aandoening op jonge leeftijd. Ook het autonome zenuwstelsel kan ontregeld raken. Dit kan leiden tot hartritme stoornissen, obstipatie, zweten en verminderde pijngevoeligheid. 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 distale spieren (de spieren het verst van het ruggenmerg, 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.

Hoe erft het SMARD over?

SMARD ontstaat door DNA-afwijkingen (mutaties) in het *IGHMBP2*-gen. Ieder mens heeft twee kopieën van dit gen: één geërfd van vader en één geërfd van moeder. De overerving van SMARD is autosomaal recessief. Dit betekent dat iemand alleen de ziekte krijgt als hij of zij in beide kopieën van een gen (erfelijke eigenschap) een mutatie heeft. Iemand die slechts in één kopie van het gen een mutatie heeft is drager. Draggers hebben geen verschijnselen van de aandoening. Als beide ouders drager zijn van een

mutatie in het *IGHMBP2*-gen, dan heeft ieder kind van deze ouders een kans van 25% (1 op 4) om van beide ouders de mutatie te erven. In dat geval zal het SMARD hebben. Dit geldt zowel voor zonen als voor dochters.

Wat zijn de mogelijkheden bij een kinderwens?

Er zijn bij een eventuele volgende zwangerschap verschillende keuzemogelijkheden. U kunt besluiten om zwanger te worden en geen onderzoek te laten doen. Als de genetische aanleg bekend is, kunt u kiezen voor onderzoek naar de aanleg tijdens de zwangerschap (prenatale diagnostiek) of vóór de zwangerschap (preimplantatie genetische diagnostiek (PGD)). Ook eicel- of spermadonatie zijn mogelijk. Als laatste kunt u kiezen voor adoptie of afzien van (verdere) kinderen.

Prenatale diagnostiek

Als de erfelijke aanleg bekend is, is prenataal onderzoek mogelijk via een vlokcentest (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: <http://www.hetwkz.nl/nl/Ziekenhuis/Afdelingen/Geboortecentrum/lk-ben-zwanger> onder het kopje 'Onderzoek naar aangeboren afwijkingen'.

PGD

Als de erfelijke aanleg in de familie bekend is, is onderzoek vóór het zwanger worden mogelijk via PGD (IVF met embryoselectie). Hiervoor is een IVF-behandeling (reageerbuisbevruchting) nodig. Voordat embryo's worden teruggeplaatst in de baarmoeder, worden deze getest op de aanleg. Alleen embryo's zonder SMARD worden teruggeplaatst.

Voor verdere voorlichting hierover kan u verwezen worden naar het PGD-spreekuur (afdeling gynaecologie) in verschillende centra. Meer informatie over PGD vindt u ook op www.pgdnederland.nl.

Waar vind ik meer informatie?

Voor meer informatie kunt u terecht op de volgende Engelstalige website:
<http://www.smasupportuk.org.uk/> .