



Federatie
**Medisch
Specialisten**

Spinale musculaire atrofie (SMA) type 1

Inhoudsopgave

Spinale musculaire atrofie (SMA) type 1	1
Inhoudsopgave	2
Startpagina - Spinale musculaire atrofie (SMA) type 1	3
Voeding bij spinale musculaire atrofie (SMA) type 1	5
Behandeling van voedingsgerelateerde problemen zoals gastro-oesofageale reflux, obstipatie en eet- en slikproblemen bij patiënten met spinale musculaire atrofie (SMA) type 1	8
Verminderde voedingsinname bij patiënten met spinale musculaire atrofie (SMA) type 1	13
Houdings- en hanteringsadviezen voor kinderen met spinale musculaire atrofie (SMA) type 1	18
Ademhaling bij spinale musculaire atrofie (SMA) type 1	25
Maatregelen ter preventie en ter behandeling van luchtweginfecties bij patiënten met spinale musculaire atrofie (SMA) type 1	29
Beademing bij kinderen met spinale musculaire atrofie (SMA) type 1	37
Palliatieve zorg bij spinale musculaire atrofie (SMA) type 1	44
Vormgeving van palliatieve zorg bij spinale musculaire atrofie (SMA) type 1	48
Vormgeving van terminale palliatieve zorg bij patiënten met spinale musculaire atrofie (SMA) type 1	53
Organisatie van zorg bij spinale musculaire atrofie (SMA) type 1	58
Coördinatie van het zorgproces bij spinale musculaire atrofie (SMA) type 1	60
Voorlichting ouders bij spinale musculaire atrofie (SMA) type 1	68

Startpagina - Spinale musculaire atrofie (SMA) type 1

Waar gaat deze richtlijn over?

Deze richtlijn dient om uniformiteit te verkrijgen in de behandeling en begeleiding van patiënten met SMA type 1 en om kaders te definiëren voor de multidisciplinaire zorg. De volgende onderwerpen komen aan de orde:

- Voeding bij SMA type 1
- Houdings- en hanteringsadviezen bij SMA type 1
- Ademhaling bij SMA type 1
- Palliatieve zorg bij SMA type 1
- Organisatie van zorg bij SMA type 1, met een stroomschema

Voor wie is deze richtlijn bedoeld?

Deze richtlijn is geschreven voor de leden van de wetenschappelijke verenigingen die aan de ontwikkeling van de richtlijn hebben bijgedragen en overige zorgverleners die betrokken zijn bij de zorg voor patiënten met SMA type 1. Ook kunnen de jeugdarts en huisarts gebruikmaken van de richtlijn.

Voor patiënten

Een kind met SMA type 1 (ziekte van Werdnig-Hoffmann) heeft meestal de eerste klachten vóór de leeftijd van zes maanden. Per definitie leren deze kinderen niet om te zitten. Er kunnen zich slik-, kauw- of zuigstoornissen voordoen. Door de verzwakking van de spieren kunnen de borstkas en wervelkolom vervormen. Als dat gebeurt, kan het problemen geven bij de ademhaling. De spierzwakte breidt zich uit in de maanden na de diagnose. Direct of later treden ademhalingsmoeilijkheden en problemen met de voeding op. De spieren verdunnen (atrofie) maar dat is door de onderhuidse vetlaag nog niet onmiddellijk zichtbaar. Dat geldt ook voor spiersamentrekkingen. Aan de tong zijn die samentrekkingen vaak wel te zien. Andere kenmerken zijn een opvallende alertheid en grote aandacht voor de omgeving. Er zijn veel behandelmogelijkheden om het leven voor een kind met SMA zo goed en comfortabel mogelijk te maken en bijvoorbeeld problemen met het voeden of ademen zo snel mogelijk te herkennen en aan te pakken. Deze worden in de richtlijn besproken.

Meer informatie over SMA type 1 is ook te vinden op de website van Spierziekten Nederland:

<https://www.spierziekten.nl/overzicht/spinale-musculaire-atrofie-type-1/>.

Hoe is de richtlijn tot stand gekomen?

De richtlijn is ontwikkeld door Spierziekten Nederland (SN), onder verantwoordelijkheid van de Nederlandse Vereniging van Revalidatieartsen (VRA). De richtlijn is opgesteld door een multidisciplinaire richtlijnwerkgroep met vertegenwoordigers vanuit de revalidatieartsen, (kinder)neurologen, (kinder)fysiotherapeuten, kinderartsen, ergotherapeuten, logopedisten, verpleegkundigen en gezondheidszorgpsychologen. Er werd aandacht besteed aan het patiëntenperspectief in alle fasen van de richtlijnontwikkeling.

Verantwoording

Laatst beoordeeld : 08-11-2018

Laatst geautoriseerd : 08-11-2018

Voor de volledige verantwoording, evidence tabellen en eventuele aanverwante producten raadpleegt u de Richtlijndatabase.

Voeding bij spinale musculaire atrofie (SMA) type 1

Centrale vraag: Wat is de optimale zorg bij voedingsproblematiek in het ziektebeloop van SMA type 1?

Deelvragen (zie submodules)

1. Wat is de behandeling van voedingsgerelateerde problemen zoals gastro-oesofageale reflux, obstipatie en eet- en slikproblemen bij patiënten met SMA type 1?
2. Welke voedingsinterventie, een neusmaagsonde of PEG-sonde, verdient op welk moment de voorkeur bij patiënten met SMA type 1 met een verminderde voedingsinname?

Inleiding

Voeding is een cruciaal onderdeel in de multidisciplinaire zorg voor kinderen met SMA type 1. Door onvoldoende zuigkracht en moeite met slikken tijdens borst- en/of flesvoedingen is onvoldoende orale intake één van de eerste problemen die zich in het beloop van SMA type 1 voordoen. Pasgeborenen met SMA type 1 die onvoldoende voeding binnen krijgen, zijn vatbaarder voor infecties, raken sneller vermoeid (Bladen et al., 2014) en hebben een vergroot risico op een groeiachterstand. Voldoende voeding is uiteraard ook heel belangrijk voor de kwaliteit van leven van de pasgeborene.

Ondervoeding is een onafhankelijke voorspeller van achteruitgang bij kinderen met SMA type 1 (Bladen et al., 2014). Waarschijnlijk wordt er bij het signaleren van een gewichtsstagnatie of afbuigende groei vaak te lang (dat wil zeggen: weken tot maanden) gewacht voordat er wordt verwezen naar een diëtist of wordt gestart met (aanvullende) sondevoeding. Uitgaande van een mediane overleving van een kind met SMA type 1 in het tijdperk voor de beschikbaarheid van therapie van ongeveer acht maanden (range 6-13.5 maanden) (Cobben et al., 2008; Finkel et al., 2017) is dit te lang. De introductie van nieuwe vormen van therapie maken goede ondersteunende therapie, inclusief het garanderen van voldoende voeding, belangrijker.

De veranderende voedingssamenstelling in de loop van de eerste twee jaren van het leven, in het bijzonder het aanbieden van halfvast en vast voedsel, is ten tijde van het schrijven van deze richtlijn vooral relevant voor een kleine subgroep van kinderen met SMA type 1 (dat wil zeggen SMA type 1c) maar zal na de introductie van nieuwe therapievormen voor een steeds groter aantal kinderen met SMA type 1 relevant worden.

Obstipatie en gastro-oesofagale reflux zijn veelvoorkomende klachten bij kinderen onder de leeftijd van een jaar. Autonome disfunctie met onder andere vertraagde maagontleding en darmperistaltiek is waarschijnlijk een relatief veelvoorkomende complicatie van SMA. Kinderen met SMA type 1 hebben daarom mogelijk een verhoogde kans op reflux en obstipatie. Daarnaast kan toename van transpiratie een signaal zijn van problemen rondom de voeding bij kinderen met SMA type 1.

Verder is het op dit moment onduidelijk welke voedingsinterventie op welk moment gewenst is dat wil zeggen wat de beste timing is voor inzet van volledige sondevoeding in plaats van orale voeding of welk type voeding wordt gebruikt.

Zoeken en selecteren

Om de uitgangsvraag te kunnen beantwoorden, is een systematische literatuuranalyse verricht naar de volgende wetenschappelijke vraagstellingen:

1. Wat is de behandeling van voedingsgerelateerde problemen zoals gastro-oesofageale reflux, obstipatie en eet- en slikproblemen bij patiënten met SMA type 1?
2. Welke voedingsinterventie, een neusmaagsonde of PEG-sonde, verdient op welk moment de voorkeur bij patiënten met SMA type 1 met een verminderde voedingsinname?

Er is een literatuursearch gedaan in de volgende databases:

- PubMed 1966-heden
- Embase (OvidSP) 1947 - heden
- MEDLINE (OvidSP) 1946-heden
- Cochrane Central Register of Controlled Trials (CENTRAL, The Cochrane Library, 2015)
- CINAHL (Cumulative Index to Nursing and Allied Health Literature) (EBSCO) 1985-heden.

De zoekverantwoording is weergegeven onder het tabblad Verantwoording. De literatuurzoekactie leverde 128 treffers op. Studies werden geselecteerd op grond van de volgende selectiecriteria: systematische reviews, RCT's of patiënt-controleonderzoek.

Op basis van titel en abstract werden in eerste instantie 53 titels voorgeselecteerd. Na raadpleging van de volledige tekst werden vervolgens géén studies definitief geselecteerd (zie exclusietabel). Er is voor geen van de uitgangsvragen literatuur gevonden.

Verantwoording

Laatst beoordeeld : 08-11-2018

Laatst geautoriseerd : 08-11-2018

Voor de volledige verantwoording, evidence tabellen en eventuele aanverwante producten raadpleegt u de Richtlijnendatabase.

Referenties

- 1 - Chen YS, Shih HH, Chen TH, Kuo CH, Jong YJ. (2012). Prevalence and Risk Factors for Feeding and Swallowing Difficulties in Spinal Muscular Atrophy Types II and III. *Journal of Pediatrics* 160 (3), 447-451.
- 2 - Cobben JM, Lemmink HH, Snoeck I, Barth PA, van der Lee JH, de Visser M. EMA-rapport 2017 Survival in SMA type I: a prospective analysis of 34 consecutive cases. *Neuromuscul Disord.* 2008 Jul;18(7):541-4. doi: 10.1016/j.nmd.2008.05.008. Epub 2008 Jun 24.
- 3 - Finkel RS, Mercuri E, Meyer OH, Simonds AK, Schroth MK, Graham RJ, Kirschner J, Iannaccone ST, Crawford TO, Woods S, Muntoni F, Wirth B, Montes J, Main M, Mazzone ES, Vitale M, Snyder B, Quijano-Roy S, Bertini E, Davis RH, Qian Y, Sejersen T; SMA Care group. Diagnosis and management of spinal muscular atrophy: Part 2: Pulmonary and acute care; medications, supplements and immunizations; other organ systems; and ethics. *Neuromuscul Disord.* 2017 Nov 23. pii: S0960-8966(17)31290-7. doi: 10.1016/j.nmd.2017.11.004.
- 4 - Homer, EM. (2015). Management of Swallowing and Feeding Disorders in Schools. *The American Speech- Language-Hearing Association (ASHA).*

- 5 - www.pluralpublishing.com/media/media_msfds_SamplePages.pdf.
- 6 - Jadcherla, SR, Peng, J, Moore, R, Saavedra, J, Shepherd, E, Fernandez, S, Erdman, SH, DiLorenza, C. (2012). Impact of Personalized Feeding Program in 100 NICU Infants: Pathophysiology-based Approach for Better Outcomes. *Journal of Pediatric Gastroenterology and nutrition*, 54 (1), 62-70.
- 7 - Lunn, MR, Wang, CH. (2008). Spinal muscular atrophy. *Lancet* 371, 2120-2133.
- 8 - Moore, GE, Lindenmayer, AW, McConchie, GA, Ryan, MM, Davidson ZE. (2016). Describing nutrition in spinal muscular atrophy: A systematic review. *Neuromuscular Disorders* 26 (7), 395-404.
- 9 - Richtlijn Gastro-oesofageale refluxziekte bij kinderen van 0-18 jaar, Nederlandse Vereniging voor Kindergeneeskunde, 2012.
- 10 - Roper H, Quinlivan R. Workshop, Participants. (2010). Implementation of "the consensus Statement for the standard of care in spinal muscular atrophy" when applied to infants with severe type 1 SMA in the UK. *Archives of Disease in Childhood*, 95 (10), 845-849.
- 11 - Richtlijn obstipatie 2015 https://richtlijndatabase.nl/richtlijn/obstipatie_bij_kinderen_van_0_tot_18_jaar/obstipatie_-_startpagina.html.
- 12 - Sintusek P, Catapano F, Angkathunkayul N, Marrosu E, Parson SH, Morgan JE, Muntoni F, Zhou H, Van den Engel-Hoek, L, de Groot, IJM, de Swart BJM, Erasmus, CE (2015). Feeding and Swallowing Disorders in Pediatric Neuromuscular Diseases: An Overview. *Journal of Neuromuscular Diseases*, 2, 357-369. Histopathological Defects in Intestine in Severe Spinal Muscular Atrophy Mice Are Improved by Systemic Antisense Oligonucleotide Treatment. *PLoS One*. 2016 May 10;11(5):e0155032. doi: 10.1371/journal.pone.0155032.
- 13 - van den Engel-Hoek L, Erasmus CE, van Bruggen HW, de Swart BJ, Sie LT, Steenks MH, de Groot IJ. Dysphagia in spinal muscular atrophy type II: more than a bulbar problem? *Neurology*. 2009 Nov 24;73(21):1787-91. doi: 10.1212/WNL.0b013e3181c34aa6.
- 14 - Wang CH, Finkel RS, Bertini ES, Schroth M, Simonds A, Wong B, Aloysius A, Morrison L, Main M, Crawford, TO, Trela A. and participants of the International Conference on SMA Standard of Care (2007). Consensus statement for standard of care in spinal muscular atrophy. *Journal of Child Neurology* 22 (8), 1027-1049.
- 15 - Bach JR (2007). Medical considerations of long-term survival of Werdnig-Hoffmann disease. *American Journal of Physical Medicine & Rehabilitation* 86 (5), 349-355.
- 16 - Bladen CL, Thompson R, Jackson JM (2014). Mapping the differences in care for 5,000 spinal muscular atrophy patients, a survey of 24 national registries in North America, Australasia and Europe. *J Neurol* 261 (1), 152-163.
- 17 - Durkin, ET, Schroth, MK, Helin M, Shaaban AF. (2008). Early laparoscopic fundoplication and gastrostomy in infants with spinal muscular atrophy type 1. *Journal of pediatric surgery* 43 (11), 2031-2037.
- 18 - Richtlijn Obstipatie 2015 https://richtlijndatabase.nl/richtlijn/obstipatie_bij_kinderen_van_0_tot_18_jaar/obstipatie_-_startpagina.html.

Behandeling van voedingsgerelateerde problemen zoals gastro-oesofageale reflux, obstipatie en eet- en slikproblemen bij patiënten met spinale musculaire atrofie (SMA) type 1

Uitgangsvraag

Wat is de behandeling van voedingsgerelateerde problemen zoals gastro-oesofageale reflux, obstipatie en eet- en slikproblemen bij patiënten met SMA type 1?

Aanbeveling

Start vlak na de diagnose met:

- logopedische begeleiding om slikken en slikproblemen te monitoren (eenmaal per twee tot drie maanden);
- controleren op klinische tekenen van GORZ;
- controleren op signalen van obstipatie;
- monitoren van gewicht.

Start bij klinische tekenen van GORZ met zuurremming of protonpompinhibitoren.

Start bij symptomen van obstipatie met polyethyleenglycol of lactulose.

Wees alert op signalen van slik- en voedingsproblemen ('rode vlaggen': voedingen die langer dan een half uur duren, hoge voedingsfrequentie van de [fles/borst]voeding, refluxsymptomen, longontsteking[en], stagneren van het gewicht) en voer frequente logopedische controles uit en start begeleiding door de diëtist.

Overwegingen

Gastro-oesofageale reflux

Gastro-oesofageale reflux (GOR) is een belangrijke factor voor morbiditeit en mortaliteit bij patiënten met SMA en komt frequent voor (Roper et al. 2010; Wang et al., 2007). De reflux kan aspiratie veroorzaken en resulteren in een pneumonie en levensbedreigende respiratoire complicaties. Regelmatig teruggeven van voedsel of braken na de maaltijd, klachten van pijn op de borst of buikpijn, foetor ex ore (halitose, slecht ruikende adem) en regurgitatie kunnen alle tekenen zijn van GOR.

Refluxziekte (GORZ) treedt op als de reflux van maaginhoud leidt tot hinderlijke klachten en/of complicaties zoals overmatig huilen, prikkelbaarheid, voedselweigering en groeivertraging. Voor het vaststellen van GORZ zijn bevindingen bij de anamnese en lichamelijk onderzoek voldoende en dragen onderzoeken als pH-metrie, gastroscopie, impedantiemetingen, röntgenonderzoek of scintigrafie niet bij. Bij kinderen met symptomen van GORZ adviseert de werkgroep van de Nederlandse Vereniging Kindergeneeskunde (NVK) houdingsadviezen tijdens en direct na de voeding. In het algemeen wordt het indikken van voeding bij deze groep patiënten niet aangeraden. Daarnaast adviseert de werkgroep van de NVK te starten met zuurremming, te weten ranitidine of protonpompinhibitoren (PPIs) als onderhoudsbehandeling. Na de start dient na twee tot vier weken tussentijds het effect van de medicatie te worden geëvalueerd en indien nodig de dosis te worden aangepast (richtlijn

Gastro-oesofageale refluxziekte bij kinderen van 0-18 jaar, 2012).

Obstipatie

Obstipatie is een klinische diagnose, bestaande uit een combinatie van symptomen en bevindingen bij lichamelijk onderzoek. Een kind heeft obstipatie volgens de zogenaamde Rome III-criteria indien het voldoet aan \geq twee of meer van de volgende criteria (NVK-richtlijn Obstipatie bij kinderen van 0-18 jaar):

1. defecatiefrequentie \leq twee per week;
2. pijnlijke of harde, keutelige defecatie;
3. grote hoeveelheid ontlasting in de luier;
4. grote fecale massa in abdomen of rectum.

Obstipatieklachten worden frequent gerapporteerd bij kinderen met SMA type 1 (Wang et al., 2007). In muizenmodellen met SMN-deficiëntie zijn eveneens gastro-intestinale (GI) problemen als GOR, obstipatie en vertraagde maagontleding aangetoond. De origine van obstipatie bij SMA-patiënten is multifactorieel. Abnormale gastro-intestinale motiliteit, verminderde inname van vezels, onvoldoende vochtintake en de verlaagde spierspanning van de buikwand zijn alle geassocieerd met obstipatie. De GI-problemen bij SMA-patiënten zouden veroorzaakt worden door zwakte van het gladde gastro-intestinale spierweefsel secundair aan verminderd functioneren van het autonome zenuwstelsel. Daarnaast zijn er muizenstudies met SMN-deficiënties gedaan die aanwijzingen geven in de richting van vasculaire afwijkingen en toename van inflammatie in de darmen (Sintusek et al., 2016). Indien kinderen met SMA type 1 klinische tekenen van obstipatie vertonen, heeft aanvullend onderzoek geen toegevoegde waarde. Bij kinderen $<$ 1 jaar oud wordt geadviseerd om lactulose als eerste keus te gebruiken bij kinderen met tekenen van obstipatie, bij kinderen $>$ 1 jaar wordt geadviseerd polyethyleenglycol (Macrogol) of lactulose te gebruiken als eerste keus (zie ook richtlijn Obstipatie 2015).

Eet- en slikproblemen

Bij het beschrijven van de problemen rond eten en slikken bij kinderen met SMA type 1 wordt, net als bij andere aandoeningen, een onderscheid gemaakt tussen eten en slikken. We volgen daarmee de Amerikaanse vereniging van logopedisten (ASHA) die de term eet- en slikproblemen gebruikt voor dysfagie bij kinderen (Homer, 2015). Het gaat daarbij om problemen in de orale (voorbereidende) fase (zuigen in de neonatale periode, eten van de lepel, kauwen van vast voedsel en drinken uit een beker of rietje), de faryngeale fase (de daadwerkelijke slik) en de oesofageale fase (het transport door het bovenste gedeelte van de slokdarm).

Bij kinderen met SMA type 1 worden eet- en slikproblemen in de verschillende fases beschreven. De orale fase wordt in de neonatale periode gekenmerkt door zwakte tijdens het zuigen en slikken (Wang et al., 2007) en deze zwakte, in combinatie met vermoede zwakte van de tong, zorgt ook voor problemen met oraal transport van dik vloeibaar en vast voedsel. In de faryngeale fase is de slik onvoldoende krachtig, waardoor er residu na de slik in de keel kan ontstaan (van den Engel 2009). Dit residu is mogelijk verantwoordelijk voor aspiratiepneumonieën (Lunn & Wang 2008). Ook het verwerken van orale secretie (speeksel en slijm) kan problemen opleveren, zowel in de orale fase als in de faryngeale fase (Lunn & Wang, 2008).

Om voedingsproblemen tijdig te signaleren, moet men letten op een aantal symptomen ('rode vlaggen'). Voedingen die langer dan een half uur duren, de noodzaak van het frequent voeden van het kind, stagnatie van het gewicht, refluxsymptomen en longontstekingen duiden op voedingsproblemen.

Er zijn (nog) geen op bewijs gebaseerde internationale richtlijnen voor de behandeling of begeleiding van eet- en slikproblemen bij kinderen met SMA type 1. Moore et al. (2016) pleiten in hun review over voeding bij patiënten met SMA voor een individueel behandelplan. Deze 'cue-based feeding approach' wordt ook al vaak gebruikt bij prematuur geboren kinderen (Jadcherla et al., 2012). In deze benadering wordt een combinatie van een objectieve evaluatie van het slikken (zowel faryngaal als oesofageaal) bijvoorbeeld met behulp van een slikvideo, gecombineerd met een multidisciplinaire evaluatie van eten en slikken en multidisciplinaire therapie.

In de richtlijn Dysfagie (ontwikkeld in opdracht van de Vereniging voor Keel-, Neus-, Oorheelkunde en Heelkunde van het Hoofd-Halsgebied [NVKNO], concept 2016) is een duidelijke rol weggelegd voor de logopedist door het doen van een 'klinisch onderzoek van de ontwikkeling van vaardigheden op het gebied van eten en drinken en de slikfunctie'. Het is de taak van de logopedist om veiligheid en efficiëntie van eten, drinken en slikken te bepalen in relatie tot de ontwikkeling of leeftijd. Daarbij is het van belang dat de logopedist hooggeschoold is in preverbaal logopedie en werkt binnen een multidisciplinair team (zie ook de module Organisatie van zorg bij SMA type 1). Indien er een meer complexe problematiek is zoals bij kinderen met SMA type 1 pleit men voor het doen van een evaluatie in het SMA-expertisecentrum of in een academisch ziekenhuis. Deze evaluatie omvat een anamnese aan de hand van een gestructureerde vragenlijst (Chen et al., 2012; van den Engel-Hoek et al., 2015) met daarin opgenomen: intake, duur van de voeding, ontwikkeling van orale motoriek bij het eten en slikken, een oraal onderzoek, observatie van drinken en/of eten, een observatie van de slik door middel van cervicale auscultatie en observatie van de speekselcontrole (klinisch logopedisch onderzoek). Indien er twijfels zijn over de slik is een instrumenteel onderzoek aangewezen zoals een radiologisch slikonderzoek (slikvideo) of een flexibel endoscopisch onderzoek van de slik (zgn. FEES, (Van den Engel-Hoek et al., 2015). Gezien het progressieve beloop van SMA type 1 is het regelmatig evalueren van eten en slikken van belang.

De multidisciplinaire behandeling, gebaseerd op het onderzoek, moet gericht zijn op een voldoende en goed samengestelde intake, een zo veilig mogelijke slik en een voedingssituatie die recht doet aan de kwaliteit van leven, zowel voor ouders als kind. De coördinator van zorg, in samenwerking met de diëtist, ziet toe op een voldoende en goed samengestelde intake van de voeding. Een goede (ondersteunende) houding van het kind tijdens het voeden is eveneens van belang (zie de module Houdings- en hanteringsadviezen voor kinderen met SMA type 1).

Hoewel bij verslikken vaak het indikken van de voeding als eerste optie wordt gekozen, wordt dit, gezien de spierzwakte in het mond- en keelgebied bij SMA type 1, niet aanbevolen. Ingedikte voeding is zowel oraal als faryngeaal moeilijker te verwerken en vergroot de kans op residu na de slik met mogelijk aspiratie daarvan. De behandelend kinderarts kan op een vroeg moment met de ouders bespreken dat het geven van sondevoeding een mogelijkheid is. De werkgroep adviseert vroegtijdig (vlak na de diagnose) alert te zijn op signalen van slikproblemen en frequente logopedische controles (tenminste een maal per twee tot drie maanden) uit te voeren. Ook is vroegtijdige signalering van voedings- en slikproblemen en preventief starten (op advies van de kinderneuroloog of kinderarts) met aanvullende sondevoeding ten behoeve van het comfort van het kind een aanbeveling.

Zoeken en selecteren

Om de uitgangsvraag te kunnen beantwoorden, is een systematische literatuuranalyse verricht naar de volgende wetenschappelijke vraagstelling:

- *Wat is de behandeling van voedingsgerelateerde problemen zoals gastro-oesofageale reflux, obstipatie en eet- en slikproblemen bij patiënten met SMA type 1?*

Relevante uitkomstmaten

De werkgroep achtte verminderde eet- en slikproblemen, verminderde gastro-oesofageale reflux en verminderde obstipatie als cruciale uitkomstmaten. Een belangrijke uitkomstmaat is verbetering van kwaliteit van leven waar het gaat om de behandeling van slikproblemen, gastro-oesofageale reflux en/of obstipatie.

Na raadpleging van de volledige tekst zijn uiteindelijk geen artikelen geselecteerd.

Verantwoording

Laatst beoordeeld : 08-11-2018

Laatst geautoriseerd : 08-11-2018

Voor de volledige verantwoording, evidence tabellen en eventuele aanverwante producten raadpleegt u de Richtlijndatabase.

Referenties

- 1 - Chen YS, Shih HH, Chen TH, Kuo CH, Jong YJ. (2012). Prevalence and Risk Factors for Feeding and Swallowing Difficulties in Spinal Muscular Atrophy Types II and III. *Journal of Pediatrics* 160 (3), 447-451.
- 2 - Cobben JM, Lemmink HH, Snoeck I, Barth PA, van der Lee JH, de Visser M. EMA-rapport 2017 Survival in SMA type I: a prospective analysis of 34 consecutive cases. *Neuromuscul Disord.* 2008 Jul;18(7):541-4. doi: 10.1016/j.nmd.2008.05.008. Epub 2008 Jun 24.
- 3 - Finkel RS, Mercuri E, Meyer OH, Simonds AK, Schroth MK, Graham RJ, Kirschner J, Iannaccone ST, Crawford TO, Woods S, Muntoni F, Wirth B, Montes J, Main M, Mazzone ES, Vitale M, Snyder B, Quijano-Roy S, Bertini E, Davis RH, Qian Y, Sejersen T; SMA Care group. Diagnosis and management of spinal muscular atrophy: Part 2: Pulmonary and acute care; medications, supplements and immunizations; other organ systems; and ethics. *Neuromuscul Disord.* 2017 Nov 23. pii: S0960-8966(17)31290-7. doi: 10.1016/j.nmd.2017.11.004.
- 4 - Homer, EM. (2015). Management of Swallowing and Feeding Disorders in Schools. The American Speech- Language-Hearing Association (ASHA).
- 5 - www.pluralpublishing.com/media/media_msfd_s_SamplePages.pdf.
- 6 - Jadcherla, SR, Peng, J, Moore, R, Saavedra, J, Shepherd, E, Fernandez, S, Erdman, SH, DiLorenza, C. (2012). Impact of Personalized Feeding Program in 100 NICU Infants: Pathophysiology-based Approach for Better Outcomes. *Journal of Pediatric Gastroenterology and nutrition*, 54 (1), 62-70.
- 7 - Lunn, MR, Wang, CH. (2008). Spinal muscular atrophy. *Lancet* 371, 2120-2133.
- 8 - Moore, GE, Lindenmayer, AW, McConchie, GA, Ryan, MM, Davidson ZE. (2016). Describing nutrition in spinal muscular atrophy: A systematic review. *Neuromuscular Disorders* 26 (7), 395-404.
- 9 - Richtlijn Gastro-oesofageale refluxziekte bij kinderen van 0-18 jaar, Nederlandse Vereniging voor Kindergeneeskunde, 2012.
- 10 - Roper H, Quinlivan R. Workshop, Participants. (2010). Implementation of "the consensus Statement for the standard of care in spinal muscular atrophy" when applied to infants with severe type 1 SMA in the UK. *Archives of Disease in Childhood*, 95 (10), 845-849.
- 11 - Richtlijn obstipatie 2015 https://richtlijndatabase.nl/richtlijn/obstipatie_bij_kinderen_van_0_tot_18_jaar/obstipatie_-_startpagina.html.
- 12 - Sintusek P, Catapano F, Angkathunkayul N, Marrosu E, Parson SH, Morgan JE, Muntoni F, Zhou H, Van den Engel-

Hoek, L, de Groot, IJM, de Swart BJM, Erasmus, CE (2015). Feeding and Swallowing Disorders in Pediatric Neuromuscular Diseases: An Overview. *Journal of Neuromuscular Diseases*, 2, 357-369. Histopathological Defects in Intestine in Severe Spinal Muscular Atrophy Mice Are Improved by Systemic Antisense Oligonucleotide Treatment. *PLoS One*. 2016 May 10;11(5):e0155032. doi: 10.1371/journal.pone.0155032.

13 - van den Engel-Hoek L, Erasmus CE, van Bruggen HW, de Swart BJ, Sie LT, Steenks MH, de Groot IJ. Dysphagia in spinal muscular atrophy type II: more than a bulbar problem? *Neurology*. 2009 Nov 24;73(21):1787-91. doi: 10.1212/WNL.0b013e3181c34aa6.

14 - Wang CH, Finkel RS, Bertini ES, Schroth M, Simonds A, Wong B, Aloysius A, Morrison L, Main M, Crawford, TO, Trela A. and participants of the International Conference on SMA Standard of Care (2007). Consensus statement for standard of care in spinal muscular atrophy. *Journal of Child Neurology* 22 (8), 1027-1049.

15 - Bach JR (2007). Medical considerations of long-term survival of Werdnig-Hoffmann disease. *American Journal of Physical Medicine & Rehabilitation* 86 (5), 349-355.

16 - Bladen CL, Thompson R, Jackson JM (2014). Mapping the differences in care for 5,000 spinal muscular atrophy patients, a survey of 24 national registries in North America, Australasia and Europe. *J Neurol* 261 (1), 152-163.

17 - Durkin, ET, Schroth, MK, Helin M, Shaaban AF. (2008). Early laparoscopic fundoplication and gastrostomy in infants with spinal muscular atrophy type 1. *Journal of pediatric surgery* 43 (11), 2031-2037.

18 - Richtlijn Obstipatie 2015 https://richtlijndatabase.nl/richtlijn/obstipatie_bij_kinderen_van_0_tot_18_jaar/obstipatie_-_startpagina.html.

Verminderde voedingsinname bij patiënten met spinale musculaire atrofie (SMA) type 1

Uitgangsvraag

Welke voedingsinterventie, een neusmaagsonde of PEG-sonde, verdient op welk moment de voorkeur bij patiënten met SMA type 1 met een verminderde voedingsinname?

Aanbeveling

Herken en behandel voedingsproblemen tijdig om ondervoeding te voorkomen. Dit gebeurt altijd vanuit een multidisciplinair perspectief en in overleg met ouders. Monitor de groei door bij ieder polikliniekbezoek het kind te wegen en te meten.

Wees alert op signalen van slikproblemen en voer frequente logopedische controles uit.

Bespreek met ouders het belang van het vroegtijdig herkennen van voedingsproblemen en waar zij thuis alert op moeten zijn:

- voedingen die langer dan een half uur duren;
- hoge voedingsfrequentie van de (fles/borst)voeding;
- refluxsymptomen;
- longontsteking(en);
- het stagneren van het gewicht is een laat signaal van voedingsproblemen.

Geef ouders goede uitleg, in het ideale geval zo snel mogelijk na de diagnose, over het gevolg van eventuele ondervoeding en de voor- en nadelen van (bij)voeden via een neusmaagsonde bij stagnatie of afbuigen van de groeicurve.

Start met (bij)voeden via een neusmaagsonde wanneer orale voeding niet toereikend is en zeker wanneer stagnatie (of afbuigen) in de groeicurve wordt gezien.

Start met (bij)voeden via een PEG-sonde wanneer het kind moeite heeft met het verdragen van de neusmaagsonde of, als volgende stap, wanneer voedingsondersteuning voor langere duur nodig is.

- Zorg ervoor dat plaatsing van een PEG-sonde tijdig gebeurt, wanneer hiertoe besloten wordt, in verband met operatieve risico's van deze ingreep.
- Zorg ervoor dat de plaatsing van een PEG-sonde altijd plaatsvindt in een academisch ziekenhuis waar een kinder-IC aanwezig is voor goede nazorg.

Wees alert op gastro-oesofageale reflux (GOR) bij patiënten met een PEG-sonde. Zij lopen een hoog risico dit te ontwikkelen.

Maak met ouders bespreekbaar wat zij belangrijk vinden als het gaat om het wel of niet starten van voedingsinterventies ten behoeve van de kwaliteit van leven van zowel ouders als kind.

Overwegingen

Een veelvoorkomend probleem bij kinderen met SMA type 1 is ondervoeding. Optimale voedingsondersteuning bieden aan kinderen met SMA type 1 blijft een belangrijk aandachtspunt. In de beschikbare literatuur bestaat hierover nog geen consensus. Kinderen met SMA type 1 raken vaak snel vermoeid tijdens voedingen en zijn al snel niet meer in staat om voldoende calorieën tot zich te nemen. Gewichtsverlies, groeiachterstand en verlies in spierkracht zijn het gevolg.

Naarmate de ziekte voortschrijdt, kunnen bulbaire disfunctie, respiratoire spierversmoedigheid en ondervoeding leiden tot aspiratie en recidiverende luchtweginfecties die elk potentieel tot een levensbedreigende longontsteking kunnen leiden (Durkin et al., 2008). Luchtweginfecties, ondervoeding of andere lichamelijke stresssituaties kunnen bij deze kinderen een drastisch effect hebben op het verlies van spierkracht en de weerstand (Bach, 2007).

Het tijdig herkennen en behandelen van voedingsproblemen is cruciaal om ondervoeding te voorkomen. Dit gebeurt altijd vanuit een multidisciplinair perspectief en in overleg met ouders. In de vorige deelvraag beschreef de werkgroep zogenaamde 'rode vlaggen' op basis waarvan voedingsproblemen (onder andere dreigende ondervoeding) kan worden geconstateerd. Bespreek, in het ideale geval zo snel mogelijk na de diagnose, met ouders welke voedingsproblemen kunnen ontstaan bij het kind en waar zij thuis alert op moeten zijn.

Voedingen die langer dan een half uur duren, een hoge voedingsfrequentie, refluxsymptomen, stagneren van het gewicht (en longontstekingen) zijn voorboden van ondervoeding. Tijdig behandelen van voedingsproblemen kan leiden tot een verbetering van de voedingstoestand en weerstand (minder infecties), stabilisatie van het gewicht en een verbetering van de kwaliteit van leven van het kind.

Een voedingsinterventie is bij kinderen met SMA type 1 vaak ondersteunend van aard. Een neusmaagsonde of PEG-sonde wordt aangeraden als orale voeding een probleem wordt (Bladen et al., 2014). Een neusmaagsonde is een sonde die veelal voor korte periode van (bij)voeden wordt toegepast. Een PEG-sonde is een sonde die wordt toegepast bij langdurig (bij)voeden. Gastrojejunostomie blijkt een slechte keuze voor het gedurende lange termijn (bij)voeden in verband met grote kans op verstopping en dislocatie van de sonde (Durkin et al., 2008).

In de deelvraag (*Wat is de behandeling van voedingsgerelateerde problemen zoals gastro-oesofageale reflux, obstipatie en eet- en slikproblemen bij patiënten met SMA type 1?*) beval de werkgroep aan vroegtijdig en preventief te starten met aanvullende sondevoeding ten behoeve van het comfort van het kind. Wanneer orale voeding niet toereikend is en zeker wanneer stagnatie in de groeicurve wordt gezien, beveelt de werkgroep aan te starten met (bij)voeden via een neusmaagsonde. Bij moeite met het verdragen van de neusmaagsonde kan een PEG-sonde een volgende stap zijn in het (bij)voedingsproces. Overtollig slijm, het steeds terug moeten plaatsen van de sonde of huidirritaties kunnen alle redenen zijn om van de neusmaagsonde over te gaan op een gastrostomie. Ook kan de kinderarts of kinderneuroloog plaatsing van een PEG-sonde als volgende stap overwegen wanneer deze beoordeelt dat voedingsondersteuning voor langere duur nodig is. Wanneer besloten wordt een PEG-sonde te plaatsen, is het advies van de werkgroep hier niet (lang) mee te wachten in verband

met operatieve risico's van deze ingreep (bijvoorbeeld bloedingen, peritonitis, aspiratie pneumonie, gastro-oesofageale reflux ziekte, wondinfectie). Volgens de werkgroep kan een PEG-sonde niet overwogen worden bij een levensverwachting van minder dan negen maanden omdat dan te veel complicaties kunnen optreden.

Hoewel de eliminatie van de orale voedingsinname de mogelijkheid van orofaryngeale aspiratie doet afnemen, kan gastro-oesofageale reflux (GOR) desondanks voorkomen bij patiënten met SMA (Durkin et al., 2008). Bovendien is de kans op gastro-oesofageale reflux (GOR) hoog bij patiënten met een PEG-sonde (Bach, 2007). De mogelijkheid hiervan verdient daarom speciale aandacht van de kinderarts of kinderneuroloog.

Vaak zien ouders op tegen een sonde en ervaren zij deze stap als een achteruitgang in het ziekteproces. Maak de keuzes over voedingsinterventies daarom altijd in overleg met ouders. Geef ouders, na het stellen van de diagnose, goede uitleg over het gevolg van eventuele ondervoeding en de voor- en nadelen van sondevoeding. Dit stelt hen in staat weloverwogen keuzes te maken als het moment zich aandient.

Kwaliteit van leven van het kind

Wanneer de voeding minder goed verloopt, is het belangrijk het kind te voorzien van comfortabele voedingsondersteuning. Zowel honger hebben als onvoldoende zuig- en slikkracht hebben voor borst- en/of flesvoedingen is zeer oncomfortabel voor het kind. Sondevoeding - al dan niet in aanvulling op orale voeding - zorgt er in het algemeen voor dat een kind meer energie zal hebben en minder ziek zal zijn. Ook wordt orale voeding geen verplichting meer. Ouders en zorgverleners moeten een manier vinden om de voedingstoestand van het kind met SMA zo goed mogelijk te houden.

Kwaliteit van leven van ouders

Het is belangrijk zich te realiseren dat het voeden van het eigen kind erg belangrijk is voor de binding tussen ouders en kind, maar ook belastend kan zijn voor ouders wanneer het voeden erg intensief wordt. Benoem aan ouders dat 'eten energie kost', sondevoeding energie voor het kind oplevert en zo de kwaliteit van leven verbetert. Maak met ouders bespreekbaar wat zij belangrijk vinden als het gaat om het wel of niet starten van voedingsinterventies.

Hoewel de keuze voor sondevoeding ingrijpend kan zijn voor ouders en vaak wordt ervaren als een achteruitgang in het ziekteproces, is men achteraf vaak opgelucht. De spanning rondom het moeten voeden neemt af en dit geeft ouders meer rust. Ook zien ouders vaak dat hun kind het beter doet na de start met sondevoeding. Dit komt de kwaliteit van leven van zowel ouders als het kind ten goede.

Zoeken en selecteren

Om de uitgangsvraag te kunnen beantwoorden, is een systematische literatuuranalyse verricht naar de volgende wetenschappelijke vraagstelling:

- *Welke voedingsinterventie, een neusmaagsonde of PEG-sonde, verdient op welk moment de voorkeur bij patiënten met SMA type 1 met een verminderde voedingsinname?*

Relevante uitkomstmaten

De werkgroep achtte voorkómen van stagnatie van het gewicht of afvallen, voorkómen van stagnatie of afbuiging in de groeicurve voor lengte en gewicht en verminderen van de duur en frequentie van orale voedingen per dag kritieke uitkomstmaten en verbetering van kwaliteit van leven waar het om de voedingsinname gaat de belangrijke uitkomstmaat.

Na raadpleging van de volledige tekst zijn uiteindelijk geen artikelen definitief geselecteerd.

Verantwoording

Laatst beoordeeld : 08-11-2018

Laatst geautoriseerd : 08-11-2018

Voor de volledige verantwoording, evidence tabellen en eventuele aanverwante producten raadpleegt u de Richtlijndatabase.

Referenties

- 1 - Chen YS, Shih HH, Chen TH, Kuo CH, Jong YJ. (2012). Prevalence and Risk Factors for Feeding and Swallowing Difficulties in Spinal Muscular Atrophy Types II and III. *Journal of Pediatrics* 160 (3), 447-451.
- 2 - Cobben JM, Lemmink HH, Snoeck I, Barth PA, van der Lee JH, de Visser M. EMA-rapport 2017 Survival in SMA type I: a prospective analysis of 34 consecutive cases. *Neuromuscul Disord.* 2008 Jul;18(7):541-4. doi: 10.1016/j.nmd.2008.05.008. Epub 2008 Jun 24.
- 3 - Finkel RS, Mercuri E, Meyer OH, Simonds AK, Schroth MK, Graham RJ, Kirschner J, Iannaccone ST, Crawford TO, Woods S, Muntoni F, Wirth B, Montes J, Main M, Mazzone ES, Vitale M, Snyder B, Quijano-Roy S, Bertini E, Davis RH, Qian Y, Sejersen T; SMA Care group. Diagnosis and management of spinal muscular atrophy: Part 2: Pulmonary and acute care; medications, supplements and immunizations; other organ systems; and ethics. *Neuromuscul Disord.* 2017 Nov 23. pii: S0960-8966(17)31290-7. doi: 10.1016/j.nmd.2017.11.004.
- 4 - Homer, EM. (2015). Management of Swallowing and Feeding Disorders in Schools. The American Speech- Language-Hearing Association (ASHA).
- 5 - www.pluralpublishing.com/media/media_msfd_s_SamplePages.pdf.
- 6 - Jadcherla, SR, Peng, J, Moore, R, Saavedra, J, Shepherd, E, Fernandez, S, Erdman, SH, DiLorenza, C. (2012). Impact of Personalized Feeding Program in 100 NICU Infants: Pathophysiology-based Approach for Better Outcomes. *Journal of Pediatric Gastroenterology and nutrition*, 54 (1), 62-70.
- 7 - Lunn, MR, Wang, CH. (2008). Spinal muscular atrophy. *Lancet* 371, 2120-2133.
- 8 - Moore, GE, Lindenmayer, AW, McConchie, GA, Ryan, MM, Davidson ZE. (2016). Describing nutrition in spinal muscular atrophy: A systematic review. *Neuromuscular Disorders* 26 (7), 395-404.
- 9 - Richtlijn Gastro-oesofageale refluxziekte bij kinderen van 0-18 jaar, Nederlandse Vereniging voor Kindergeneeskunde, 2012.
- 10 - Roper H, Quinlivan R. Workshop, Participants. (2010). Implementation of "the consensus Statement for the standard of care in spinal muscular atrophy" when applied to infants with severe type 1 SMA in the UK. *Archives of Disease in Childhood*, 95 (10), 845-849.
- 11 - Richtlijn obstipatie 2015 https://richtlijndatabase.nl/richtlijn/obstipatie_bij_kinderen_van_0_tot_18_jaar/obstipatie_-_startpagina.html.
- 12 - Sintusek P, Catapano F, Angkathunkayul N, Marrosu E, Parson SH, Morgan JE, Muntoni F, Zhou H, Van den Engel-Hoek, L, de Groot, IJM, de Swart BJM, Erasmus, CE (2015). Feeding and Swallowing Disorders in Pediatric Neuromuscular Diseases: An Overview. *Journal of Neuromuscular Diseases*, 2, 357-369. Histopathological Defects in Intestine in Severe Spinal Muscular Atrophy Mice Are Improved by Systemic Antisense Oligonucleotide Treatment. *PLoS One.* 2016 May 10;11(5):e0155032. doi: 10.1371/journal.pone.0155032.
- 13 - van den Engel-Hoek L, Erasmus CE, van Bruggen HW, de Swart BJ, Sie LT, Steenks MH, de Groot IJ. Dysphagia in

spinal muscular atrophy type II: more than a bulbar problem? *Neurology*. 2009 Nov 24;73(21):1787-91. doi: 10.1212/WNL.0b013e3181c34aa6.

14 - Wang CH, Finkel RS, Bertini ES, Schroth M, Simonds A, Wong B, Aloysius A, Morrison L, Main M, Crawford TO, Trela A. and participants of the International Conference on SMA Standard of Care (2007). Consensus statement for standard of care in spinal muscular atrophy. *Journal of Child Neurology* 22 (8), 1027-1049.

15 - Bach JR (2007). Medical considerations of long-term survival of Werdnig-Hoffmann disease. *American Journal of Physical Medicine & Rehabilitation* 86 (5), 349-355.

16 - Bladen CL, Thompson R, Jackson JM (2014). Mapping the differences in care for 5,000 spinal muscular atrophy patients, a survey of 24 national registries in North America, Australasia and Europe. *J Neurol* 261 (1), 152-163.

17 - Durkin, ET, Schroth, MK, Helin M, Shaaban AF. (2008). Early laparoscopic fundoplication and gastrostomy in infants with spinal muscular atrophy type 1. *Journal of pediatric surgery* 43 (11), 2031-2037.

18 - Richtlijn Obstipatie 2015 https://richtlijndatabase.nl/richtlijn/obstipatie_bij_kinderen_van_0_tot_18_jaar/obstipatie_-_startpagina.html.

Houdings- en hanteringsadviezen voor kinderen met spinale musculaire atrofie (SMA) type 1

Uitgangsvraag

Centrale vraag: Wat is de optimale (zit)houding voor kinderen met SMA type 1 en hoe kunnen zij het best worden verplaatst?

Deelvraag

Wat zijn de optimale verplaatsingstechnieken (bijvoorbeeld dragen, tillen), (zit)houdingen en hulpmiddelen die kunnen worden ingezet bij het verzorgen en vervoeren van patiënten met SMA type 1 en hoe kunnen ouders daarin worden geschoold?

Aanbeveling

Organisatie van zorg

- Schakel snel na diagnose een kinderfysiotherapeut/kinderergotherapeut uit de eerste lijn in die kind en ouders aan huis kan begeleiden, in samenwerking met het SMA-expertisecentrum (of een revalidatieteam van een ziekenhuis of revalidatiecentrum met ruime ervaring met kinderen met SMA type 1).
- Kinderen met SMA type 1c of kinderen die medicamenteus worden behandeld, hebben een betere prognose en moeten actief worden begeleid door een revalidatieteam.
- Schakel een gespecialiseerd kinderergotherapeut in ten behoeve van het aanvragen van voorzieningen en hulpmiddelen om participatie van het kind en het gezin te bevorderen.

Inhoud van zorg

Geef ouders snel na de diagnose advies over het veilig hanteren, positioneren en vervoeren van hun kind. Raadpleeg hiervoor een gespecialiseerd kinderfysiotherapeut/kinderergotherapeut.

Veilig hanteren / positioneren

- Adviseer over voldoende ondersteuning van hoofd, romp en ledematen tijdens het vasthouden van het kind bij tillen en dragen.
- Wissel lighoudingen af (rug- en zijligging) met behulp van wigkussens (anti-Trendelenburg) ter voorkoming van reflux en met goede ondersteuning van hoofd en romp om luchtweg vrij te houden.
- Geef ondersteuning van de rug in symmetrisch rechte houding om een scoliotische houding zoveel mogelijk tegen te gaan en de ademhaling niet te belemmeren.

Veilig vervoer

Raad het gebruik van een Maxi-Cosi in de meeste gevallen af.

Bewegen en het voorkomen van contracturen

- Besteed bij kinderen met SMA type 1c of kinderen die medicamenteus worden behandeld aandacht aan actieve preventie van het ontstaan van contracturen
- Breng en houd de spieren op lengte, binnen de pijngrens, minimaal drie tot vijf keer per week, waarbij de eindstand minimaal dertig seconden aangehouden wordt.
- Bestrijd contracturen door langdurige rek uit te voeren. Daarvoor kan op indicatie gebruikgemaakt worden van statische en dynamische orthesen.
- Overweeg het gebruik van een korset voor kinderen met SMA type 1C of kinderen die medicamenteus worden behandeld als een houdingsscoliose aanwezig is.

Zorg ervoor dat kinderen met SMA type 1 geschikt spelmateriaal krijgen aangereikt. Raadpleeg hiervoor zo nodig een gespecialiseerd kinderfysiotherapeut of kinderergotherapeut.

Overwegingen

Houdings- en hanteringsadviezen bij liggen, tillen en dragen

Het kind met SMA type 1 ligt voornamelijk in rugligging met de armen en benen gespreid (kikkerhouding). Het is vaak niet in staat om zelf van houding te veranderen, wat de kans op pijn en discomfort vergroot. De kinderfysiotherapeut in samenwerking met kinderergotherapeut geeft de ouders instructie over houdingsvariatie tijdens liggen, tillen en dragen, waarbij onderstaande uitgangspunten belangrijk zijn:

- Voorkom overmatige flexie en extensie van het hoofd. Zorg dat het hoofd en de romp in elkaars verlengde liggen en voldoende ondersteund worden zodat de luchtweg vrij blijft.



- Het is belangrijk om er in liggende houding (zowel in zij- als in rugligging) voor te zorgen dat het hoofd hoger ligt dan de benen (anti-Trendelenburg) bijvoorbeeld met behulp van een wigkussen of een verhoging onder de bedpoten). Dit voorkomt reflux na het voeden.
- Het afwisselen van houding is belangrijk ter voorkoming van het ontstaan van een asymmetrische schedel en thorax.
- Het is belangrijk dat de rug zodanig ondersteund wordt dat deze in alle houdingen symmetrisch en recht ligt. Een overmatige spreidstand van de heupen en spitsstand van de enkels dient vermeden te worden ter preventie van contracturen en discomfort. Dit kan door gebruik te maken van steunende kussens en knuffels (Blu & Deon, 2014).
- In verband met hypotonie en afwezigheid van spierkracht is het belangrijk om tijdens het optillen en dragen zowel hoofd, romp, armen en benen van het kind volledig te ondersteunen als te voorkomen dat armen en benen slap naast het lichaam vallen. (Blu, Deon, 2014).

Houdingsadviezen en hulpmiddelen ter ondersteuning van het zitten

Door onvoldoende kracht van de rompspieren kan er al snel een houdingsscoliose ontstaan in zittende positie.

Een langdurig bestaande houdingsscoliose gaat gepaard met toename in spierdisbalans en leidt mogelijk tot een structurele scoliose. Het is belangrijk de rug zoveel mogelijk in symmetrische houding te corrigeren en te ondersteunen.

Het kind met SMA type 1 heeft per definitie onvoldoende rompbalans om zelfstandig te kunnen zitten. Voor zuigelingen kan gebruikgemaakt worden van reguliere baby-zitvoorzieningen aangepast met steunende kussens. Daarnaast is een autostoeltje nodig met voldoende gekantelde zit en ondersteuning van de romp. Bij alle voorzieningen moet geverifieerd worden of er sprake is van een flexiehouding die de buikademhaling belemmert (bijvoorbeeld wipstoel en buggy).

Het kind zal zich sneller vervelen als het altijd op de rug ligt. Bij oudere kinderen in een relatief goede conditie is een ondersteunde zithouding in een kantelbare zitvoorziening met hoofdsteen op een verrijdbaar onderstel en werkblad noodzakelijk om meer van de omgeving te kunnen zien en het voeden te vergemakkelijken. Houdingscorrecties zijn voor alle SMA-types belangrijk. De kinderergotherapeut kan hierover advies geven en de ouders helpen bij de aanvraag daarvan.

Voor sommige kinderen met de mildeste vorm van SMA type 1 (type 1c) en de daarbij passende betere prognose ten aanzien van overleving is zelf rijden in een ondersteunende zitorthese op een elektrisch bestuurbare rolstoel met tiptoetsbediening of pookje al vanaf de leeftijd van anderhalf tot twee jaar mogelijk (Dunaway et al., 2013; Iannaccone et al., 2004; Wang et al., 2007; Nicholson & Bonsall, 2002).

Ondersteuning van het zitten bij oudere kinderen met een scoliose

Kinderen met SMA type 1c kunnen de kinderleeftijd bereiken en zullen dan altijd (net als kinderen met SMA type 2) een scoliose ontwikkelen. De scoliotische rug kan vanaf zeer jonge leeftijd ondersteund worden met behulp van een korset met buikuitsparing voor een eventuele PEG. Een korset kan soms de ademhaling aanpassen en de zitbalans optimaliseren en de arm-handfunctie stimuleren. Het korset kan gebruikt worden op momenten dat het kind te weinig gesteund kan zitten zoals op schoot of in een autostoeltje of wipstoeltje, maar is niet nodig wanneer het kind ligt of in een zitorthese zit. Het korset kan ook in therapiesituaties ingezet worden tijdens het stimuleren van hoofdbalans en armfunctie.

Een korset houdt de progressie van de scoliose echter niet tegen en kan de ademhaling / vitale capaciteit belemmeren (Tangsrud et al., 2001). De scoliose kan bij kinderen met SMA type 1c operatief worden gecorrigeerd. Dit verbetert de zitbalans en vermindert de pijn bij het zitten (Suk et al., 2015; Montes et al., 2016-2017).

Houdingsadviezen en hulpmiddelen bij vervoer

Vervoer in een Maxi-Cosi of vergelijkbaar autostoeltje is vaak niet gewenst. De flexiehouding die in deze zitvoorziening automatisch aanwezig is, kan de buikademhaling belemmeren en maakt vervoer in een Maxi-Cosi minder comfortabel en onveilig. Ook voor andere zit- en ligvoorzieningen zoals een wandelwagen geldt dat bij gebruik moet worden geverifieerd of de buikademhaling niet belemmerd wordt.

Bij de jonge zuigeling met ernstige zwakte en ademhalingsproblemen en bij kinderen in de palliatieve fase kan liggend vervoer in een kinderwagenbak, vastgezet met riemen, noodzakelijk zijn (www.reiswieg.nl). Daarbij moet er wel een medische verklaring worden opgesteld voor ontheffing van vervoer in een Maxi-Cosi of een

vergelijkbaar autostoeltje. Als de reguliere voorzieningen onvoldoende steun geven, moeten een aangepaste autostoel, buggy of ligvoorziening bij de Wet maatschappelijke ondersteuning (Wmo) of zorgverzekering worden aangevraagd. De kinderergotherapeut heeft hierbij een adviserende rol.

Daarnaast is een autostoeltje nodig met voldoende gekantelde zit en ondersteuning van de romp.

Bewegen en het voorkomen van contracturen

De natuurlijke houding van kinderen met SMA type 1 wordt gekenmerkt door flexie/abductie van de heupen (kikkerhouding), flexie van de knieën en spitsvarusstand van de voeten. Vaak treedt lateralisatie en luxatie van de heupen op door spierdisbalans. De armen liggen passief naast de romp met extensie van de ellebogen, extensie en ulnaire deviatie van de polsen en flexie van de vingers. Deze passieve voorkeurshouding leidt uiteindelijk tot flexie/abductie contracturen van de heupen, flexiecontracturen van de knieën, spitsvaruskanteling van de voeten en (in mindere mate) contracturen aan de ellebogen en handen.

Naast houdingsvariatie met goede ondersteuning van de ledematen in neutrale symmetrische positie is instructie nodig voor het (passief) bewegen van de gewrichten binnen de pijngrens en het op lengte houden van spieren. De relevantie van het behoud van een optimale Range Of Motion (ROM) wordt groter met de komst van nieuwe therapieën die de prognose van SMA type 1 verbeteren en vooruitzicht bieden op het behalen van motorische mijlpalen. In de gereviseerde internationale zorgstandaard voor SMA 1 (2017) wordt aanbevolen om de eindstand van de beweging minimaal dertig seconden aan te houden met een frequentie van minimaal drie tot vijf keer per week, maar bij voorkeur meer dan vijfmaal per week (Mercuri et al., 2018).

Voor contractuurbestrijding en verbeteren van spierlengte is echter ook langdurige rek nodig (veel meer dan één uur per dag). Hiervoor kunnen orthesen worden ingezet zoals statische, dynamische of functionele orthesen rond pols en vingers. Statische of dynamische (knie)enkelvoetorthesen worden ingezet voor contractuurbestrijding maar ook voor een plantigrade positionering van de voeten op de voetenplank in de rolstoel (Fujak et al., 2011; Montes et al., 2016-2017).

Hydrotherapie

Bewegen in water (hydrotherapie) eventueel samen met ouders kan zinvol en plezierig zijn voor het kind (Cunha et al., 1996). Kinderen met SMA type 1 hebben in het water meer mogelijkheid tot actief bewegen door de afwezigheid van de zwaartekracht. Kinderen die zelf niet of slechts weinig kunnen bewegen, hebben meer moeite om hun lichaamstemperatuur op peil te houden. Onderkoeling moet daarom voorkomen worden.

Spelmateriaal

Lichtgewicht speelgoed waarmee te manipuleren is op het werkblad en technische hulpmiddelen op iPad of laptop (Chaua et al., 2006) geven het kind de mogelijkheid nieuwe dingen te leren en zichzelf te vermaken. Het gebruik van een armondersteuning leidt ook tot meer leeftijdsadequaat spel. Bij zuigelingen kan dit via ophangbandages (zie ook de SMA-brochure *Spelletjes en activiteiten met uw baby*) en bij oudere kinderen via mechanische armondersteuning bevestigd op een elektrische rolstoel waardoor het heffen van de armen wordt gefaciliteerd.

Voorlichtingsmateriaal

Voor praktische tips over houding en hantering, gericht op comfort, houdingsvariatie, stimuleren van bewegen

en voorkomen van contracturen bij baby's met SMA type 1 verwijzen wij naar de brochure *Petites astuces pour le confort de bébé*. Deze uitgave is recent uit het Frans vertaald en is onder andere te vinden op de website van Spierziekten Nederland. Zie www.spierziekten.nl/overzicht/spinale-musculaire-atrofie-type-1/tips-voor-elke-dag, *Tips voor een comfortabele houding van uw baby*.

Inleiding

Ouders van een zuigeling met SMA type 1 worden in de eerste maanden geconfronteerd met slappe/hypotonie en bewegingsarmoede (verminderd bewegen tegen de zwaartekracht in), bijvoorbeeld bij het optillen, voeden, verplaatsen en in bad doen. Hypotonie is een uiting van spierzwakte bij hun kind en vormt uiteraard vaak de reden voor een verwijzing naar een kinderarts of kinderneuroloog.

Het adviseren van ouders over hantering en positionering van de slappe/spierzwakke zuigeling is daarom een belangrijk onderdeel van de multidisciplinaire zorg voor kinderen met SMA type 1. Ouders kunnen het best worden begeleid door een kinderfysiotherapeut/kinderergotherapeut werkzaam in de eerste lijn in samenwerking met een gespecialiseerd kinderfysiotherapeut/kinderergotherapeut in een academisch centrum of revalidatiecentrum. Een recent uit het Frans vertaalde folder kan als voorlichtingsmateriaal worden ingezet (Blu & Deon 2014).

Goede hanteringsadviezen kunnen pijn en benauwdheid helpen voorkomen. Naast de zwakte van houdingspijnen en spieren van de ledematen is er spierzwakte van de ademhalingspijnen. Hierbij zijn de tussenribpijnen ernstig aangedaan en is het diafragma relatief gespaard, wat leidt tot het karakteristieke 'paradoxale' ademhalingspatroon. Bij de positionering van een kind met SMA type 1 is het daarom essentieel dat het kind niet in flexiehouding ligt of zit zodat hij/zij volledig gebruik kan maken van zijn buikademhaling. Vervoer in een Maxi-Cosi of vergelijkbaar autostoeltje is daarom vaak niet gewenst.

Zonder medicamenteuze therapieën heeft slechts een klein percentage van de kinderen met SMA type 1 (dat wil zeggen sommige kinderen met SMA type 1c) een levensverwachting van twee jaar of langer. Het is echter de verwachting dat met de komst van medicamenteuze therapieën (in Nederland sinds mei 2017) het beloop van SMA type 1 zal gaan veranderen. Dit betekent dat er bij het geven van adviezen voor hantering en vervoer steeds vaker geanticipeerd moet worden op de groei van het kind en dat specifieke hulpmiddelen en orthesen steeds vaker nodig zullen zijn. Met de komst van nieuwe medicijnen wordt verwacht dat er een actiever beleid op het gebied van contractuurvorming gevormd gaat worden. Verwijzing naar een kinderrevalidatiearts en -team in de woonomgeving is met name voor oudere kinderen met SMA of voor de jonge kinderen met een betere levensverwachting zinvol. Een multidisciplinaire aanpak door kinderrevalidatiearts, kinderfysiotherapeut, kinderergotherapeut en orthopedisch instrumentmaker is de beste garantie voor maatwerk.

Zoeken en selecteren

Om de uitgangsvraag te kunnen beantwoorden, is een systematische literatuuranalyse verricht naar de volgende wetenschappelijke vraagstelling:

- *Wat zijn de optimale verplaatsingstechnieken (bijvoorbeeld dragen, tillen), (zit)houdingen en hulpmiddelen die kunnen worden ingezet bij het verzorgen en vervoeren van patiënten met SMA type 1?*

Er is een literatuursearch gedaan in de volgende databases:

- PubMed 1966-heden
- Embase (OvidSP) 1947 - heden
- MEDLINE (OvidSP) 1946-heden
- Cochrane Central Register of Controlled Trials (CENTRAL, The Cochrane Library, 2015)
- CINAHL (Cumulative Index to Nursing and Allied Health Literature) (EBSCO) 1985-heden.

De zoekverantwoording is weergegeven onder het tabblad Verantwoording.

De literatuurzoekactie leverde 267 treffers op. Studies werden geselecteerd op grond van de volgende selectiecriteria: systematische reviews, RCT's of patiënt-controleonderzoek.

Op basis van titel en abstract werden in eerste instantie 56 titels voorgeselecteerd. Na raadpleging van de volledige tekst werden vervolgens geen studies definitief geselecteerd (zie exclusietabel). Er is voor de uitgangsvraag geen literatuur gevonden.

Om de uitgangsvraag te kunnen beantwoorden, is een systematische literatuuranalyse verricht naar de volgende wetenschappelijke vraagstelling:

- *Wat zijn de optimale verplaatsingstechnieken (bijvoorbeeld dragen, tillen), (zit)houdingen en hulpmiddelen die kunnen worden ingezet bij het verzorgen en vervoeren van patiënten met SMA type 1 en hoe kunnen ouders daarin worden geschoold?*

Relevante uitkomstmaten

De werkgroep achtte het effect op benauwdheid, verslikken en reflux, en discomfort als cruciale uitkomstmaten. Belangrijke uitkomstmaten zijn verbetering van kwaliteit van leven waar het gaat om verplaatsingen en houding en verbetering van de veiligheid van het kind.

Na raadpleging van de volledige tekst zijn uiteindelijk geen artikelen geselecteerd.

Verantwoording

Laatst beoordeeld : 08-11-2018

Laatst geautoriseerd : 08-11-2018

Voor de volledige verantwoording, evidence tabellen en eventuele aanverwante producten raadpleegt u de Richtlijndatabase.

Referenties

- 1 - Blu N, Deon B. (2014). Petites astuces pour le confort de bébé. Association ECLAS Ensemble Contre LAmyotrophie Spinale de type 1, 1-96. Nederlandse vertaling: Zie brochure Tips voor een comfortabele houding van uw baby.
- 2 - Chaua T, Eaton C, Lamont A, Schwellnusaand H, Tam C. (2006). Augmented environments for pediatric rehabilitation. *Technology and Disability*, 18, 167171.

- 3 - Cunha MC, Oliveira AS, Labronici RH, Gabbai AA (1996). Spinal muscular atrophy type II (intermediary) and III (Kugelberg-Welander). Evolution of 50 patients with physiotherapy and hydrotherapy in a swimming pool. *Arquivos de Neuro-Psiquiatria*, 54 (3), 402-406.
- 4 - Dunaway S, Montes J, O'Hagen J, Sproule DM, Vivo DC, Kaufmann P. (2013). Independent mobility after early introduction of a power wheelchair in spinal muscular atrophy. *Journal of Child Neurology* 28 (5), 576-582.
- 5 - Fajak A Kopschina C, Forst R, Mueller LA, Forst J (2011). Use of orthoses and Orthopaedic technical devices in proximal spinal muscular atrophy. Results of survey in 194 SMA patients. *Disability & Rehabilitation: Assistive Technology* 6 (4), 305-311.
- 6 - Iannaccone ST, Smith SA Simard LR (2004). Spinal muscular atrophy. *Current Neurology & Neuroscience Reports* 4 (1), 74-80.
- 7 - Mercuri E, Finkel RS, Muntoni F, Wirth B, Montes J, Main M, Mazzone ES, Vitale, M, Snyder B, Quijano-Roy S, Bertini E, Davis RH, Meyer OH, Simonds AK, Schroth, MK, Graham RJ, Kirschner J, Iannaccone ST, Crawford TO, Woods S, Qian Y, Sejersen T; SMA Care Group. Diagnosis and management of spinal muscular atrophy: Part 1: Recommendations for diagnosis, rehabilitation, orthopedic and nutritional care. *Neuromuscul Disord.* 2018 Feb;28(2):103-115. doi: 10.1016/j.nmd.2017.11.005. Epub 2017 Nov 23. PubMed PMID: 29290580.
- 8 - Montes, J, Main M, Mazzone E. (2016/2017). 218th ENMC International Workshop: Eight years on, revisiting the Consensus Statement of Care in SMA, February 2016. Chapter: Physical Therapy and Rehabilitation.
- 9 - Nicholson J, Bonsal, M. (2002). Powered mobility for children under five years of age in England. *British Journal of Occupational Therapy*, 65 (6), 291-293.
- 10 - Suk KS, Baek JH, Park JO, Kim HS, Lee HM, Kwon JW, Moon SH, Lee BH (2015). Postoperative quality of life in patients with progressive neuromuscular scoliosis and their parents. *Spine Journal: Official Journal of the North American Spine Society* 15 (3), 446-453.
- 11 - Tangsrud SE, Carlsen KC, Lund-Petersen I, Carlsen KH (2001). Lung function measurements in young children with spinal muscle atrophy; a cross sectional survey on the effect of position and bracing. *Archives of Disease in Childhood* 84 (6), 521-524.

Ademhaling bij spinale musculaire atrofie (SMA) type 1

Centrale vraag: Wat is de optimale strategie voor de preventie en behandeling van ademhalingsproblematiek in het ziektebeloop van SMA type 1?

Deelvragen (zie submodules)

1. Welke maatregelen zijn noodzakelijk ter preventie en ter behandeling van luchtweginfecties bij patiënten met SMA type 1?
2. Wat zijn de omstandigheden (zowel medisch als psychosociaal) waaronder beademing bij kinderen met SMA type 1 wel of niet kan worden overwogen (welk type beademing heeft de voorkeur)?

Inleiding

Ademhalingsproblematiek is wellicht het grootste punt van zorg bij kinderen met SMA type 1. Kinderen met SMA type 1 overlijden in de meeste gevallen ten gevolge van respiratoire insufficiëntie. Zonder beademing en zonder nieuwe, opkomende mogelijke behandelingen worden kinderen met SMA type 1 respiratoir insufficiënt en overlijden vrijwel altijd vóór de leeftijd van twee jaar (Wang et al., 2007; Finkel 2014 et al., Cobben et al., 2008). De mediane overleving van kinderen met SMA type 1 is de afgelopen vijftien jaar wel verbeterd. De introductie van sondevoeding en 'respiratoire' zorg heeft hierbij waarschijnlijk een belangrijke rol gespeeld (Oskoui et al., 2007; Bach et al., 2002; Sansone et al., 2015).

De zorg voor kinderen met SMA type 1 is maatwerk en counseling van ouders speelt daarom een cruciale rol. De toegenomen inzichten in variatie van ernst binnen de groep van SMA type 1 (dat wil zeggen kinderen met een relatief minder ernstig beloop (type 1c, dat ook kenmerken vertoont van SMA type 2), de toegenomen mogelijkheden om ook heel jonge kinderen thuis te beademen en de mogelijkheid van medicamenteuze therapie zijn belangrijke redenen om proactieve respiratoire zorg en beademing bij kinderen met SMA type 1 te overwegen. (Zie tabel 1 in de algemene inleiding voor de huidige classificatie gebaseerd op debuutleeftijd en behaalde motorische mijlpalen.)

Achtergrond ademhalingsproblematiek bij SMA type 1

Respiratoire betrokkenheid

Patiënten met SMA type 1 hebben zwakte van de inspiratoire en expiratoire ademhalingspijpen. De zwakte van de expiratoire en tussenribpijpen is het meest uitgesproken, terwijl het diafragma relatief gespaard blijft. Ten gevolge van deze typische verdeling van zwakte ontwikkelen kinderen met SMA type 1 vaak een klokvormige thorax waarbij de paradoxale ademhaling met prominente buikademhaling en intrekkingen van de borstkas (borstbeen en ribben) opvallen. De zwakte van de bulbaire spieren kan daarnaast bijdragen aan de ademhalingsproblemen (Sansone et al., 2015).

Hoofdoorzaken van respiratoire verslechtering

De belangrijkste oorzaken voor respiratoire verslechtering van kinderen met SMA type 1 zijn (Sansone et al., 2015):

- de combinatie van het niet goed kunnen slikken, gastro-oesofageale reflux (GOR) en ineffectief hoesten

- wat kan leiden tot aspiratie;
- verminderde hoestkracht wat kan leiden tot slijmstase in de (lagere) luchtwegen;
- verminderde adempompfunctie wat kan leiden tot nachtelijke hypoventilatie, gevolgd door hypoventilatie overdag met als resultaat een totale respiratoire insufficiëntie;
- obstructie van de bovenste luchtwegen wat kan leiden tot nachtelijke zuurstofdesaturatie ten gevolge van het samenvallen van de bovenste luchtwegen en het wegzakken van de tong;
- paradoxale ademhaling die resulteert in onderontwikkeling van de borstwand en de longen;
- recidiverende luchtweginfecties door verminderd ophoesten, aspiratie en hypoventilatie.

Voor meer informatie, zie figuur 1: van Sansone et al., 2015 "Summary of pulmonary problems and respiratory interventions in spinal muscular atrophy".

Zoeken en selecteren

Om de uitgangsvraag te kunnen beantwoorden, is een systematische literatuuranalyse verricht naar de volgende wetenschappelijke vraagstellingen:

1. Welke maatregelen zijn noodzakelijk ter preventie en ter behandeling van luchtweginfecties bij patiënten met SMA type 1?
2. Wat zijn de omstandigheden (zowel medisch als psychosociaal) waaronder beademing bij kinderen met SMA type 1 wel of niet kan worden overwogen (en welk type beademing heeft de voorkeur)?

Er is een literatuursearch gedaan in de volgende databases:

- PubMed 1966-heden
- Embase (OvidSP) 1947 - heden
- MEDLINE (OvidSP) 1946-heden
- Cochrane Central Register of Controlled Trials (CENTRAL, The Cochrane Library, 2015)
- CINAHL (Cumulative Index to Nursing and Allied Health Literature) (EBSCO)1985-heden.

De zoekverantwoording is weergegeven onder het tabblad Verantwoording.

De literatuurzoekactie leverde 664 treffers op. Studies werden geselecteerd op grond van de volgende selectiecriteria: systematische reviews, RCT's of patiënt-controleonderzoek.

Op basis van titel en abstract werden in eerste instantie 125 titels voorgeselecteerd. Na raadpleging van de volledige tekst werden vervolgens geen studies definitief geselecteerd (zie exclusietabel). Er is voor geen van de uitgangsvragen literatuur gevonden.

Verantwoording

Laatst beoordeeld : 08-11-2018

Laatst geautoriseerd : 08-11-2018

Voor de volledige verantwoording, evidence tabellen en eventuele aanverwante producten raadpleegt u de Richtlijndatabase.

Referenties

- 1 - Bach JR, Baird JS, Plosky D, Navado J, Weaver B. (2002). Spinal muscular atrophy type 1: management and outcomes. *Pediatric Pulmonology* 34 (1), 16-22.
- 2 - Bach JR, Niranjana V, Weaver B. (2000). Spinal muscular atrophy type 1: A noninvasive respiratory management approach. *Chest* 117 (4), 1100-1105.
- 3 - Bach JR, Tuccio, MC Khan U, Saporito LR. (2012). Vital capacity in spinal muscular atrophy. *American Journal of Physical Medicine & Rehabilitation* 91 (6), 487-93.
- 4 - Bushby K, Finkel R, Birnkrant DJ, Case LE, Clemens PR, Cripe L, Kaul A, Kinnett K, McDonald C, Pandya S, et al. Diagnosis and management of Duchenne muscular dystrophy, part 2: implementation of multidisciplinary care. *Lancet Neurol* 2010;9:177189.
- 5 - Carnevale FA, Canoui P, Cremer R, Farrell C, Doussau ARN; Seguin MJ, Hubert P, Leclerc, F, Lacroix J. Parental involvement in treatment decisions regarding their critically ill child: A comparative study of France and Quebec. *Pediatric Critical Care Medicine: July 2007 - Volume 8 - Issue 4 - p 337-342.*
- 6 - Chatwin M, Bush A, Simonds AK. (2011). Outcome of goal-directed noninvasive ventilation and mechanical insufflation/exsufflation in spinal muscular atrophy type I. *Archives of Disease in Childhood* 96, 426432.
- 7 - Chatwin M, Simonds AK. (2009). The addition of mechanical insufflation/exsufflation shortens airway-clearance sessions in neuromuscular patients with chest infection. *Respiratory Care* 54, 14731479. Cigna Medical Coverage Policy Airway Clearance Devices in the Ambulatory Setting 2016.
- 8 - Chatwin M, Ross E, Hart N, Nickol AH, Polkey MI, Simonds AK. Cough augmentation with mechanical insufflation/exsufflation in patients with neuromuscular weakness. *Eur Respir J* 2003;21: 502508.
- 9 - Chen, TH, Hsu JH, Wu J-R, Dai Z-K, Chen I-C, Liang W-C, Yang S-N, Jong Y-J. Combined Noninvasive Ventilation and Mechanical In-Exsufflator in the Treatment of Pediatric Acute Neuromuscular Respiratory Failure *Pediatric Pulmonology* 49:589596 (2014).
- 10 - Cobben JM, Lemmink HH, Snoeck I, Barth PA, van der Lee JH, de Visser M. EMA-rapport 2017 Survival in SMA type I: a prospective analysis of 34 consecutive cases. *Neuromuscul Disord.* 2008 Jul;18(7):541-4. doi: 10.1016/j.nmd.2008.05.008. Epub 2008 Jun 24.
- 11 - Empelen Van R., Nijhuis-van der Sanden R., Hartman A. (2013). Kinderfysiotherapie bij pulmonale en cardiale aandoeningen, *Leerboek Kinderfysiotherapie*, 280-284.
- 12 - Fauroux B. (2014). "Exploration of the respiratory muscles in children." *Pediatr Pulmonol* 49: S35-S37
- 13 - Finkel RS, Mercuri E, Meyer OH, Simonds AK, Schroth MK, Graham RJ, Kirschner J, Iannaccone ST, Crawford TO, Woods S, Muntoni F, Wirth B, Montes J, Main M, Mazzone ES, Vitale M, Snyder B, Quijano-Roy S, Bertini E, Davis RH, Qian Y, Sejersen T; SMA Care group. Diagnosis and management of spinal muscular atrophy: Part 2: Pulmonary and acute care; medications, supplements and immunizations; other organ systems; and ethics. *Neuromuscul Disord.* 2017 Nov 23. pii: S0960-8966(17)31290-7. doi: 10.1016/j.nmd.2017.11.004.
- 14 - Hull J, Aniapravan R, Chan E. (2012). British Thoracic Society guideline for respiratory management of children with neuromuscular weakness. *Thorax* 67 (1), 1-40.
- 15 - Lemoine TJ, Swoboda KJ, Bratton SL, Holubkov R, Mundorff M, Srivastava R. Spinal muscular atrophy type 1: are proactive respiratory interventions associated with longer survival? *Pediatr Crit Care Med* 2012;13:e161e165.
- 16 - Mahede T, Davis G, Rutkay A, Baxendale S, Sun W, Dawkins HJ, Molster C, Graham CE (2015). Use of mechanical airway clearance devices in the home by people with neuromuscular disorders: Effects on health service use and lifestyle benefits. *Orphanet Journal of Rare Diseases* 10 (1).
- 17 - Miske LJ, Hickey EM, Kolb SM, Weiner DJ, Panitch HB. (2004). Use of the mechanical in- exsufflator in pediatric patients with neuromuscular disease and impaired cough. *Chest* 125 (4), 1406-1412.
- 18 - Moran FCE, Spittle A, Delany C, Robertson CF, Massie J. (2013). Effect of home Mechanical in-exsufflation on hospitalisation and life-style in neuromuscular disease: A pilot study. *Journal of Paediatrics and Child Health* 49 (3), 233-237.
- 19 - Oskoui M, Levy G, Garland CJ, Gray JM, O'Hagen J, De Vivo DC, Kaufmann P. The changing natural history of spinal

- muscular atrophy type 1. *Neurology*. 2007 Nov 13;69(20):1931-6.
- 20 - Roper H, Quinlivan R, Workshop, Participants (2010). Implementation of "the consensus statement for the standard of care in spinal muscular atrophy" when applied to infants with severe type 1 SMA in the UK. *Archives of Disease in Childhood* 95 (10), 845-849.
- 21 - Sansone VA, Racca F, Ottonello G, Vianello A, Berardinelli A, Crescimanno G, Casiraghi JL (2015). 1st Italian SMA Family Association Consensus Meeting. *Neuromuscular Disorders* 25 (12), 979-989.
- 22 - Simonds AK. Respiratory support for the severely handicapped child with neuromuscular disease: ethics and practicality. *Semin Respir Crit Care Med* 2007;28:342354.
- 23 - Testa MBC, Paglietti MG, Pavone M, Schiavino A, Pedace C, Cutrera R. (2009). Respiratory problems in spinal muscular atrophy in the paediatric age group. *Paediatrics and Child Health* 19 (suppl. 2), 123-126.
- 24 - Veldnorm chronische beademing bij kinderen 1.0 (2015). Vereniging Samenwerkingsverband Chronische Ademhalingsondersteuning (VSCA). Baarn, 1-144.
- 25 - Yen ha TK, Bui TD, Tran AT, Badin P, Toussaint M, Nguyen AT. Atelectatic children treated with intrapulmonary percussive ventilation via a face mask: clinical trial and literature overview. *Pediatr Int*. 2007 Aug;49(4):502-7.
- 26 - Young HK, Lowe A, Fitzgerald DA, Seton C, Waters KA, Kenny E, Hynan LS, Iannaccone ST, North KN, Ryan MM. Outcome of noninvasive ventilation in children with neuromuscular disease. *Neurology* 16 2007;68:198201.
- 27 - Wang CH, Finkel RS, Bertini ES, Schroth M, Simonds A, Wong B, Aloysius A, Morrison L, Main M, Crawford TO, Trela A. and participants of the International Conference on SMA Standard of Care (2007). Consensus statement for standard of care in spinal muscular atrophy. *Journal of Child Neurology* 22 (8), 1027-1049.
- 28 - Wang CH, Bonnemann CG, Rutkowski A, Sejersen T, Bellini J, Battista V, Florence JM, Schara U, Schuler PM, Wahbi K, et al. Consensus statement on standard of care for congenital muscular dystrophies. *J Child Neurol* 2010;25:15591581.
- 29 - Vos-Broerse MA (2015). Sharing the burden of deciding: How physicians and parents make end-of-life decisions.
- 30 - Bach JR, Baird JS, Plosky D, Navado J, Weaver B. (2002). Spinal muscular atrophy type 1: management and outcomes. *Pediatric Pulmonology* 34 (1), 16-22.
- 31 - Bach JR, Bianchi C (2003). Prevention of pectus excavatum for children with spinal Muscular atrophy type 1. *American Journal of Physical Medicine & Rehabilitation* 82 (10), 815-819.
- 32 - Bach JR, Saltstein K, Sinquee D, Weaver B, Komaroff E (2007). Long-term survival In Werdnig-Hoffmann disease. *American Journal of Physical Medicine & Rehabilitation* 86 (5), 339-345.
- 33 - Bach JR, Gupta K, Reyna M, Hon A (2009). Spinal muscular atrophy type 1: Prolongation of survival by noninvasive respiratory aids. *Pediatric Asthma, Allergy and Immunology* 22 (4), 151-161.
- 34 - Birnkrant DJ, Pope JF, Martin JE, Repucci AH, Eiben RM (1998). Treatment of type I spinal muscular atrophy with noninvasive ventilation and gastrostomy feeding. *Pediatric Neurology* 18 (5), 407-410.
- 35 - Bush A, Fraser J, Jardine E, Paton J, Simonds A, Wallis C (2005). Respiratory Management of the infant with type 1 spinal muscular atrophy. *Archives of Disease in Childhood* 90 (7), 709- 711.
- 36 - Hardart MKM, Burns JP, Truog RD (2002). Respiratory support in spinal muscular atrophy type I: a survey of physician practices and attitudes. *Pediatrics* 110 (2), 1.
- 37 - Roper H, Quinlivan R, Workshop, Participants (2010). Implementation of "the consensus Statement for the standard of care in spinal muscular atrophy" when applied to infants with severe type 1 SMA in the UK. *Archives of Disease in Childhood* 95 (10), 845-849.
- 38 - Ryan MM (2008). The use of invasive ventilation is appropriate in children with Genetically proven spinal muscular atrophy type 1: the motion against. *Paediatric Respiratory Reviews* 9 (1), 51-54.
- 39 - Sakakihara Y, Kubota M, Kim S, Oka A. (2000). Long-term ventilator support in patients with Werdnig-Hoffmann disease. *Pediatrics International* 42 (4), 359-363.
- 40 - Sansone VA, Racca F, Ottonello G, Vianello A, Berardinelli A, Crescimanno G, Casiraghi JL (2015). 1st Italian SMA Family Association Consensus Meeting. *Neuromuscular Disorders* 25 (12), 979-989.
- 41 - Schroth MK. 2009. Special considerations in the respiratory management of spinal Muscular atrophy. *Pediatrics* 123 (4), 245-249.
- 42 - Vos-Broerse MA (2015). Sharing the burden of deciding: How physicians and parents make end-of-life decisions.
- 43 - Toekomstverkenning Ethiek en Gezondheid 2012 (CEG)
- 44 - Rapport Doen of Laten NVK 1992.

Maatregelen ter preventie en ter behandeling van luchtweginfecties bij patiënten met spinale musculaire atrofie (SMA) type 1

Uitgangsvraag

Welke maatregelen zijn noodzakelijk ter preventie en ter behandeling van luchtweginfecties bij patiënten met SMA type 1?

Aanbeveling

Lever zorg op maat aan kinderen met SMA type 1. Counseling en coaching van ouders speelt een cruciale rol. Het is wenselijk dat de hoofdbehandelaar vroeg in het beloop een beleid opstelt in samenspraak met multidisciplinaire team en ouders over behandelopties en beperkingen, deze steeds evalueert en vastlegt in het individueel zorgplan.

Controleer na de diagnose proactief op klachten passend bij hypoventilatie, verhoogde ademarbeid, verminderde hoestactiviteit, slaapgerelateerde ademhalingsstoornissen en luchtweginfecties.

Start bij verdenking op een luchtweginfectie laagdrempelig met antibiotica ten behoeve van het comfort van het kind.

Overweeg preventief te starten met antibiotica bij verdenking van een luchtweginfectie vanuit een multidisciplinair perspectief en in overleg met de ouders.

- Weeg af of onderhoudstherapie met antibiotica zinvol is op basis van het klinisch beloop en de ernst van de ziekte(type).
- Deze preventieve maatregelen zijn een individuele afweging.

Vaccineer kinderen met SMA type 1 in principe het reguliere vaccinatieprogramma tenzij er zwaarwegende redenen zijn om dit niet te doen.

Overweeg om ook griepvaccinatie, RSV-profylaxe toe te dienen bij kinderen met een relatief mild beloop (type 1c) en kinderen met een betere prognose na introductie van medicamenteuze behandeling.

Airway Clearance Therapy moet bij deze zeer complexe en kwetsbare patiëntengroep worden geïndiceerd en geïnitieerd door een ervaren multidisciplinair team. Dergelijke teams bestaan in Nederland uit het kinder-CTB-team en een fysiotherapeut gespecialiseerd in respiratoire therapie.

Houd de luchtwegen van het kind zo goed mogelijk schoon en ondersteun de hoestfunctie met behulp van de technieken die geïndiceerd en veilig zijn gebleken voor het kind. Denk hierbij aan vernevelen, manuele compressie en houdingsdrainage en het uitzuigen van slijm van het mondgebied.

- Breek dit direct af wanneer er bij gebruik van deze techniek sprake is van discomfort, verhoogde ademarbeid of desaturatie.
- Houd bij het toepassen van houdingsdrainage rekening met verergering van eventueel reeds aanwezige

gastro-oesofageale reflux. De Trendelenburghouding is gecontra-indiceerd.

- Leer ouders vlak na de diagnose de technieken aan die het kind ondersteunen bij het mobiliseren en evacueren van slijm en controleer regelmatig of ze adequaat worden uitgevoerd.

Overweeg, bij taai sputum of ten tijde van luchtweginfecties, vernevelen met fysiologisch zout. Indien dit onvoldoende effect geeft kan in overleg met een CTB gekozen worden voor mucolytica eventueel in combinatie met hoestondersteunende technieken.

Het gebruik van een hoestmachine kan worden overwogen. Indicatiestelling ligt bij het CTB. Steeds dient afgewogen te worden of het effect van de behandeling opweegt tegen de belasting voor kind en gezin. Voorwaarde is dat het gebruik veilig en uitvoerbaar is.

Overwegingen

Zwakke van de ademhalingspijpen is een onvermijdelijk kenmerk bij kinderen met SMA type 1. Hypoventilatie, afgenomen hoestkracht en onderontwikkeling van de thoraxwand (en longen) zijn belangrijke gevolgen van de ziekte. Er zijn geen gerandomiseerde studies gedaan naar de beste behandeling ter preventie en behandeling van luchtweginfecties bij kinderen met SMA type 1. Op basis van klinische ervaring zijn er aanwijzingen dat een proactief respiratoir beleid het aantal luchtweginfecties kan beperken. Bij kinderen met SMA type 1 zal steeds samen met ouders op individuele basis afgewogen moeten worden welke behandeling gewenst is. Voor kinderen met SMA type 1c en kinderen die medicamenteus behandeld worden, zal vaker een proactief respiratoir beleid gekozen worden. Ook bij deze groep zal steeds op individuele basis met ouders afgewogen moeten worden of behandeling en levensverlengende handelingen de kwaliteit van leven van het kind verbetert en in verhouding staan tot de belasting en het discomfort hiervan. De werkgroep adviseert daarom vroeg in het ziektebeloop een zorgplan te formuleren binnen het multidisciplinaire team. Samen met ouders kunnen de gewenste behandelopties en beperkingen worden vastgelegd in het Individueel Zorgplan (IZP). Geadviseerd wordt dit regelmatig te evalueren en het IZP zo nodig aan te passen.

De algemeen kinderarts zal het kind opvolgen, ook wat betreft de respiratoire conditie. Wellicht zal ook de huisarts het kind bij intercurrente problemen zien. Derhalve is het noodzakelijk dat alle behandelaars zich bewust zijn van de potentiële (respiratoire) risico's van het kind. Idealiter worden er ook respiratoire controles (op minder frequente basis) gedaan door een ervaren kinderCTB-team. Ook bij intercurrente (niet-spoedeisende) problemen kan het CTB-team benaderd worden voor advies.

Centralisering van deze zorg in de academische centra met een CTB zal de kennis doen toenemen en de zorg ten goede komen. Ouders zijn de experts in de zorg voor hun kind. Zij weten als geen ander hoe het met hun kind gaat. Het is daarom van groot belang om besluiten over de behandeling en behandelbeperkingen samen met hen te maken. Bespreken van de kwetsbaarheid van de patiënt, de risico's en de invloed van behandelingen op het dagelijks leven en het gezin zijn daarbij van groot belang (Vos-Broerse 2015; Carnevale 2007).

Screening van ademhaling, conditie van luchtwegen en infecties

Om tijdig ademhalingsproblemen te signaleren bij het kind dient men vanaf de diagnose proactief te controleren op klachten passend bij hypoventilatie, toename van transpireren, luchtwegproblemen, verminderde hoestkracht, slaapgerelateerde ademhalingsstoornissen en luchtweginfecties. Het is echter moeilijk om de eerste tekenen van respiratoire achteruitgang te herkennen. De verschijnselen die specifiek worden benoemd voor

SMA type 1 zijn tekenen van respiratoire insufficiëntie. De klinische tekenen van respiratoire nood zullen vrijwel altijd worden gesignaleerd. Bij kinderen met SMA type 1 met ademhalingsproblemen is daarnaast echter vaak sprake van verschijnselen die minder bekend zijn: neusvleugelen, verkleuren (bij inspanning), zacht huilen, kreunen en discomfort aanwezigheid van een tachycardie en afbuigen van de groei kunnen daarnaast belangrijke kenmerken zijn van verhoogde ademarbeid.

De klinische beoordeling verdient veel aandacht omdat betrouwbaar aanvullend onderzoek meestal niet mogelijk is. Bij jonge kinderen (onder de vier jaar) is het niet mogelijk om de vitale capaciteit te meten. De toegevoegde waarde van oxymetrie als indirecte maat voor longfunctie is niet aangetoond (Bach et al., 2000). Polysomnografie is de gouden standaard in de diagnostiek van sleep disordered breathing (Fauroux, 2014) en kan behulpzaam zijn bij de beoordeling van de respiratoire status van het kind. In voorkomende gevallen kan met transcutane saturatie en CO₂ globaal een indruk van de ademhaling verkregen worden.

Antibiotica

Bij verdenking op een luchtweginfectie wordt geadviseerd laagdrempelig te starten met antibiotica. Hoewel er is geen wetenschappelijk bewijs is dat een onderhoudsbehandeling met antibiotica effectief is, kan dit overwogen worden bij recidiverende luchtweginfecties.

Vaccinaties

Er is internationale consensus om kinderen met SMA type 1 te laten deelnemen aan reguliere vaccinatieprogramma's tenzij er zwaarwegende redenen zijn om dit niet te doen, bijvoorbeeld bij een snel progressief beloop van de ziekte en de verwachting van snel overlijden. De werkgroep adviseert om ook griepvaccinatie en RSV-profylaxe (Palivizumab) in de eerste twee jaar van het leven toe te dienen bij kinderen met een relatief mild beloop (type 1c) en kinderen met een verbeterde prognose na medicamenteuze behandeling (Testa et al., 2009; Roper et al., 2010). Voor pneumokokken is het ook advies om de kinderen volgens het reguliere programma te laten vaccineren. Dit is met de vaccinatie Synflorix bij twee, vier en elf maanden leeftijd. Gezien het hoge risico op pulmonale infecties is daarnaast het advies om deze patiëntenpopulatie vanaf de leeftijd van 2 jaar te vaccineren met Pneumovax (23 valent polysachariden) voor extra bescherming tegen een pneumokokken infectie (voor dosering zie kinderformularium).

Vernevelen

Er is geen literatuur beschikbaar waarin het effect van vernevelen op sputummobilisatie bij kinderen met SMA wordt beschreven. Uit ervaring blijkt dat vernevelen met fysiologisch zout sputumevacuatie kan vergemakkelijken. Bij taai sputum of ten tijde van luchtweginfecties kan vernevelen met hypertoon zout worden overwogen. Vanwege de beperkte hoestcapaciteit en daardoor mogelijke problemen bij het geven van hypertoon zout of pulmozyme is het advies om te starten met dergelijke middelen na overleg met een CTB en onder gecontroleerde omstandigheden. Eventueel in combinatie met hoestondersteunende technieken. Overweeg bij verneveling met hypertoon zout een combinatie met salbutamol.

Uitzuigapparatuur

Er is geen literatuur beschikbaar over de indicatie voor inzet van uitzuigapparatuur. Ervaring leert dat sputummobilisatie en adequaat ophoesten en wegslikken al vroeg in het ziektebeloop bemoeilijkt is. Het veelvuldig wegzuigen van slijm uit de mond en keel kan zeer belastend zijn en veel discomfort veroorzaken.

Indien weloverwogen besloten wordt uitzuigapparatuur te verstrekken dienen ouders en zorgverleners geïnstrueerd te worden om sputum en slijm weg te zuigen uit het mondgebied. Diep uitzuigen (tracheaal uitzuigen) wordt niet geadviseerd in de thuissituatie vanwege het risico op aspiratie (en nervus vagus-prikkeling).

Sputummobilisatie en sputumevacuatietechnieken (Airway Clearance Therapy (ACT) Airway Clearance Therapy is een verzamelnaam voor (fysiotherapeutische) technieken die gericht zijn op sputummobilisatie en -evacuatie door middel van ademverdieping en het creëren van een krachtige expiratoire flow.

Tot op heden is er geen wetenschappelijk bewijs voor de effectiviteit van ACT op de preventie en de behandeling van luchtweginfecties bij jonge kinderen met SMA. ACT wordt internationaal wel in toenemende mate ingezet ter verlichting van respiratoire klachten ten gevolge van sputumretentie.

ACT moet bij deze zeer complexe en kwetsbare patiëntengroep worden geïndiceerd en geïnitieerd door een ervaren multidisciplinair team. Dergelijke teams bestaan in Nederland uit het kinder-CTB-team en een fysiotherapeut gespecialiseerd in respiratoire therapie. Met vragen over de indicatie kan contact opgenomen worden met een van de CTB's. Bovengenoemde multidisciplinaire teams kunnen bepalen welke techniek geschikt is (zie onder voor beschrijving), monitoren op contra-indicaties en ouders en extramuraal werkzame collega's instrueren (bijvoorbeeld een kinderfysiotherapeut in de eerste lijn). De indicatiestelling en keuze van ACT is afhankelijk van de veiligheid, haalbaarheid, effectiviteit en de fase in het ziekteproces. De frequentie, inzet en duur van gebruik van deze technieken worden bepaald door de klinische conditie, de behoeften van het kind en het gezin, en de haalbaarheid. Overwogen moet worden of deze zorg ook thuis gegeven kan worden.

Manuele compressie en houdingsdrainage

Manuele compressie en houdingsdrainage zijn fysiotherapeutische technieken die kunnen worden toegepast om (dun) sputum te mobiliseren en te evacueren bij een kind dat onvoldoende hoestkracht heeft en niet instrueerbaar is. Door middel van manuele compressie van de borstkas wordt tijdens de uitademing gezorgd voor een toename in de luchtstroom. Er dient tegendruk gegeven te worden op de buikwand als er sprake is van sterk verminderde buikspierkracht. In het buitenland wordt hiervoor soms gebruikgemaakt van een buikband. Houd bij het toepassen van manuele compressie rekening met de slapte van de thorax en buikwand en de bewegingsrichting van de ribben. Bij zeer jonge zuigelingen bestaat manuele compressie vaak uit alleen heel voorzichtig meebewegen met de ademhaling. Manuele compressie wordt vaak toegepast in combinatie met volumerecruterende technieken. Bij houdingsdrainage wordt er gebruikgemaakt van de zwaartekracht om veel en dun sputum te mobiliseren. Houdingsdrainage kan toegepast worden in zij- en rugligging afhankelijk van de locatie van het sputum. De Trendelenburghouding wordt afgeraden in verband met een verhoogd risico op gastro-oesofageale reflux. De kinderfysiotherapeut ondersteunt het kind bij het hoesten en mobiliseren van slijm en leert ouders vlak na de diagnose deze technieken aan. De ervaring uit de praktijk leert echter dat het voor ouders een complexe techniek is om aan te leren. Ouders dienen uitgebreid te worden geïnstrueerd en de uitvoering dient regelmatig te worden gecontroleerd.

PEP-masker

Bij het PEP-masker (positive expiratory pressure) wordt er tegen een variabele weerstand uitgeademd met als gevolg dat de functionele residuale capaciteit stijgt en de ventilatie van de longen toeneemt. De ervaring met het PEP-masker bij zuigelingen met zwakte en hypotonie is anekdotisch waardoor er geen specifiek advies gegeven kan worden voor SMA type 1.

Gebruik van het PEP-masker kan overwogen worden wanneer er sprake is van een combinatie van sputumretentie en hypoventilatie en/of atelectasevorming waarbij andere technieken onvoldoende effect hebben. Het gebruik van het PEP-masker bij kinderen met SMA type 1 dient eerst uitgebreid klinisch te worden onderzocht op veiligheid, haalbaarheid en effectiviteit door een respiratoir team met ervaring met SMA. Deze techniek is niet zonder risico's bij kinderen met SMA type 1. Door uit te ademen tegen een weerstand in kan respiratoire insufficiëntie ook in de hand gewerkt worden wanneer deze techniek het kind uitput. Op het moment dat er tijdens het gebruik van het PEP-masker sprake is van discomfort, verhoogde ademarbeid of desaturatie dient het direct afgebroken te worden. Een indicatie voor toepassing van deze techniek mag slechts door een multidisciplinair team met kennis van – en/of ervaring met SMA gesteld worden.

Airstacken

Airstacken is een vorm van longvolumerekrutering waarbij er herhaaldelijk tijdens een actieve inademing lucht wordt bij geblazen met een zogenaamde ambuballon en een masker of mondstuk. Stapeling van lucht vindt alleen plaats als de glottis tussentijds gesloten kan worden en vergt dus voldoende begrip/instrueerbaarheid bij de patiënt. Airstacking kan overwogen worden bij kinderen met SMA type 1 vanaf de leeftijd van vier jaar. Bij jongere kinderen kan een aangepaste techniek zonder luchtstapeling soms succesvol toegepast worden

Hoestmachine

Het toepassen van de hoestmachine, de zogenaamde mechanische insufflatie-exsufflatie (MI-E) helpt de hoestcapaciteit te verbeteren door het passief inblazen en opzuigen van lucht uit de longen. Er is, voor zover de werkgroep weet, geen gerandomiseerd onderzoek gedaan naar het effect van MI-E op de prevalentie van luchtweginfecties en ziekenhuisopnames of op de overleving van patiënten met SMA type 1. Wel is in de 'consensus statement' over de zorg voor SMA (Chen et al., 2014) beschreven dat gebruik van MI-E in zowel acute als chronische setting veilig kan worden toegepast (Chen et al., 2014; Wang et al., 2007; Bushby et al., 2010; Wang et al., 2010; Chatwin et al., 2009; Young et al., 2007; Simonds et al., 2007; Lemoine et al., 2012; Finkel et al., 2017).

Bij SMA is weinig bekend over het effect van de hoestmachine. Er is bij verschillende spierziekten, onder meer bij enkele SMA-patiënten, onderzoek gedaan naar het effect van een hoestmachine. Deze onderzoeken tonen aan dat het gebruik van de hoestmachine een vermindering van het aantal ziekenhuisopnames door luchtweginfecties geeft (Mahede et al., 2015; Moran et al., 2013; Miske et al., 2004; Hull et al. 2012). In Nederland wordt de hoestmachine slechts bij de individuele patiënt op grond van klinische ervaring thuis toegepast (Veldnorm chronische beademing bij kinderen, 2015). In het buitenland wordt de hoestmachine ook thuis gebruikt. De Britse richtlijn voor de behandeling van ademhalingsproblemen bij kinderen met een neuromusculaire aandoening beveelt thuisgebruik van de hoestmachine juist aan (Simonds et al., 2007; Chatwin et al., 2003).

Over het gebruik van de hoestmachine bestaat in Nederland nog geen consensus. Op basis van gepubliceerde gegevens en eigen ervaring kan de hoestmachine volgens de werkgroep veilig thuis toegepast worden als ouders consequent de hoestmachine blijven gebruiken, ook bij weinig slijm. De werkgroep beveelt daarom aan om het gebruik in ieder geval te overwegen. Indiciestelling voor het gebruik van een hoestmachine gaat uiteraard via de CTB's.

De risico's zijn het grootst bij het starten met gebruik van de hoestmachine tijdens een luchtweginfectie. Het blijft daarom te allen tijde van belang dat het kind bij een luchtweginfectie laagdrempelig wordt beoordeeld door een

kinderarts. De CTB's in Nederland onderzoeken ten tijde van het schrijven van deze richtlijn de effecten van MI-E en de belasting voor de kinderen en hun ouders.

Intrapulmonale percussieve ventilatie (IPV)

Internationaal wordt intrapulmonale percussieve ventilatie (IPV®) al gebruikt. In Nederland is hier geen ervaring mee bij deze patiëntencategorie. Mogelijk dat die in de toekomst wel gaat komen. IPV is een vorm van flowgestuurde beademing met hoogfrequente percussies (kleine luchtflows) waardoor met relatief lage drukken de longen geventileerd worden. De lucht moet bevochtigd worden en er kan medicatie (aerosol) worden toegediend. Het doel is mobilisatie van secreten uit de diepere longdelen. Het kan toegepast worden bij jonge kinderen omdat het niet nodig is dat zij opdrachten opvolgen. IPV wordt in het buitenland gebruikt bij neuromusculaire patiënten in combinatie met de hoestmachine (Yen Ha et al., 2007; Cigna et al., 2016).

Zoeken en selecteren

Om de uitgangsvraag te kunnen beantwoorden, is een systematische literatuuranalyse verricht naar de volgende wetenschappelijke vraagstelling:

- *Welke maatregelen zijn noodzakelijk ter preventie en ter behandeling van luchtweginfecties bij patiënten met SMA type 1?*

Relevante uitkomstmaten

De werkgroep achtte 'voorkomen/verminderen van luchtweginfecties', 'genezen van luchtweginfecties' en 'voorkomen van ziekenhuisopnames' als cruciale uitkomstmaten. Belangrijke uitkomstmaten zijn 'verbetering van het algemeen welbevinden van het kind met SMA type 1' en 'de door ouders en/of hulpverleners ervaren kwaliteit van leven'.

Na raadpleging van de volledige tekst zijn uiteindelijk geen artikelen geselecteerd voor de conclusies.

Verantwoording

Laatst beoordeeld : 08-11-2018

Laatst geautoriseerd : 08-11-2018

Voor de volledige verantwoording, evidence tabellen en eventuele aanverwante producten raadpleegt u de Richtlijndatabase.

Referenties

- 1 - Bach JR, Baird JS, Plosky D, Navado J, Weaver B. (2002). Spinal muscular atrophy type 1: management and outcomes. *Pediatric Pulmonology* 34 (1), 16-22.
- 2 - Bach JR, Niranjana V, Weaver B. (2000). Spinal muscular atrophy type 1: A noninvasive respiratory management approach. *Chest* 117 (4), 1100-1105.
- 3 - Bach JR, Tuccio, MC Khan U, Saporito LR. (2012). Vital capacity in spinal muscular atrophy. *American Journal of Physical Medicine & Rehabilitation* 91 (6), 487-93.
- 4 - Bushby K, Finkel R, Birnkrant DJ, Case LE, Clemens PR, Cripe L, Kaul A, Kinnett K, McDonald C, Pandya S, et al. Diagnosis and management of Duchenne muscular dystrophy, part 2: implementation of multidisciplinary care. *Lancet*

Neurol 2010;9:177189.

- 5 - Carnevale FA, Canoui P, Cremer R, Farrell C, Doussau ARN; Seguin MJ, Hubert P, Leclerc, F, Lacroix J. Parental involvement in treatment decisions regarding their critically ill child: A comparative study of France and Quebec. *Pediatric Critical Care Medicine*: July 2007 - Volume 8 - Issue 4 - p 337-342.
- 6 - Chatwin M, Bush A, Simonds AK. (2011). Outcome of goal-directed noninvasive ventilation and mechanical insufflation/exsufflation in spinal muscular atrophy type I. *Archives of Disease in Childhood* 96, 426432.
- 7 - Chatwin M, Simonds AK. (2009). The addition of mechanical insufflation/exsufflation shortens airway-clearance sessions in neuromuscular patients with chest infection. *Respiratory Care* 54, 14731479. Cigna Medical Coverage Policy Airway Clearance Devices in the Ambulatory Setting 2016.
- 8 - Chatwin M, Ross E, Hart N, Nickol AH, Polkey MI, Simonds AK. Cough augmentation with mechanical insufflation/exsufflation in patients with neuromuscular weakness. *Eur Respir J* 2003;21: 502508.
- 9 - Chen, TH, Hsu JH, Wu J-R, Dai Z-K, Chen I-C, Liang W-C, Yang S-N, Jong Y-J. Combined Noninvasive Ventilation and Mechanical In-Exsufflator in the Treatment of Pediatric Acute Neuromuscular Respiratory Failure *Pediatric Pulmonology* 49:589596 (2014).
- 10 - Cobben JM, Lemmink HH, Snoeck I, Barth PA, van der Lee JH, de Visser M. EMA-rapport 2017 Survival in SMA type I: a prospective analysis of 34 consecutive cases. *Neuromuscul Disord.* 2008 Jul;18(7):541-4. doi: 10.1016/j.nmd.2008.05.008. Epub 2008 Jun 24.
- 11 - Empelen Van R., Nijhuis-van der Sanden R., Hartman A. (2013). *Kinderfysiotherapie bij pulmonale en cardiale aandoeningen, Leerboek Kinderfysiotherapie*, 280-284.
- 12 - Fauroux B. (2014). "Exploration of the respiratory muscles in children." *Pediatr Pulmonol* 49: S35-S37
- 13 - Finkel RS, Mercuri E, Meyer OH, Simonds AK, Schroth MK, Graham RJ, Kirschner J, Iannaccone ST, Crawford TO, Woods S, Muntoni F, Wirth B, Montes J, Main M, Mazzone ES, Vitale M, Snyder B, Quijano-Roy S, Bertini E, Davis RH, Qian Y, Sejersen T; SMA Care group. Diagnosis and management of spinal muscular atrophy: Part 2: Pulmonary and acute care; medications, supplements and immunizations; other organ systems; and ethics. *Neuromuscul Disord.* 2017 Nov 23. pii: S0960-8966(17)31290-7. doi: 10.1016/j.nmd.2017.11.004.
- 14 - Hull J, Aniapravan R, Chan E. (2012). British Thoracic Society guideline for respiratory management of children with neuromuscular weakness. *Thorax* 67 (1), 1-40.
- 15 - Lemoine TJ, Swoboda KJ, Bratton SL, Holubkov R, Mundorff M, Srivastava R. Spinal muscular atrophy type 1: are proactive respiratory interventions associated with longer survival? *Pediatr Crit Care Med* 2012;13:e161e165.
- 16 - Mahede T, Davis G, Rutkay A, Baxendale S, Sun W, Dawkins HJ, Molster C, Graham CE (2015). Use of mechanical airway clearance devices in the home by people with neuromuscular disorders: Effects on health service use and lifestyle benefits. *Orphanet Journal of Rare Diseases* 10 (1).
- 17 - Miske LJ, Hickey EM, Kolb SM, Weiner DJ, Panitch HB. (2004). Use of the mechanical in- exsufflator in pediatric patients with neuromuscular disease and impaired cough. *Chest* 125 (4), 1406-1412.
- 18 - Moran FCE, Spittle A, Delany C, Robertson CF, Massie J. (2013). Effect of home Mechanical in-exsufflation on hospitalisation and life-style in neuromuscular disease: A pilot study. *Journal of Paediatrics and Child Health* 49 (3), 233-237.
- 19 - Oskoui M, Levy G, Garland CJ, Gray JM, O'Hagen J, De Vivo DC, Kaufmann P. The changing natural history of spinal muscular atrophy type 1. *Neurology.* 2007 Nov 13;69(20):1931-6.
- 20 - Roper H, Quinlivan R, Workshop, Participants (2010). Implementation of "the consensus statement for the standard of care in spinal muscular atrophy" when applied to infants with severe type 1 SMA in the UK. *Archives of Disease in Childhood* 95 (10), 845-849.
- 21 - Sansone VA, Racca F, Ottonello G, Vianello A, Berardinelli A, Crescimanno G, Casiraghi JL. (2015). 1st Italian SMA Family Association Consensus Meeting. *Neuromuscular Disorders* 25 (12), 979-989.
- 22 - Simonds AK. Respiratory support for the severely handicapped child with neuromuscular disease: ethics and practicality. *Semin Respir Crit Care Med* 2007;28:342354.
- 23 - Testa MBC, Paglietti MG, Pavone M, Schiavino A, Pedace C, Cutrera R. (2009). Respiratory problems in spinal muscular atrophy in the paediatric age group. *Paediatrics and Child Health* 19 (suppl. 2), 123-126.
- 24 - Veldnorm chronische beademing bij kinderen 1.0 (2015). Vereniging Samenwerkingsverband Chronische Ademhalingsondersteuning (VSCA). Baarn, 1-144.
- 25 - Yen ha TK, Bui TD, Tran AT, Badin P, Toussaint M, Nguyen AT. Atelectatic children treated with intrapulmonary

- percussive ventilation via a face mask: clinical trial and literature overview. *Pediatr Int.* 2007 Aug;49(4):502-7.
- 26 - Young HK, Lowe A, Fitzgerald DA, Seton C, Waters KA, Kenny E, Hynan LS, Iannaccone ST, North KN, Ryan MM. Outcome of noninvasive ventilation in children with neuromuscular disease. *Neurology* 16 2007;68:198201.
- 27 - Wang CH, Finkel RS, Bertini ES, Schroth M, Simonds A, Wong B, Aloysius A, Morrison L, Main M, Crawford TO, Trela A. and participants of the International Conference on SMA Standard of Care (2007). Consensus statement for standard of care in spinal muscular atrophy. *Journal of Child Neurology* 22 (8), 1027-1049.
- 28 - Wang CH, Bonnemann CG, Rutkowski A, Sejersen T, Bellini J, Battista V, Florence JM, Schara U, Schuler PM, Wahbi K, et al. Consensus statement on standard of care for congenital muscular dystrophies. *J Child Neurol* 2010;25:15591581.
- 29 - Vos-Broerse MA (2015). Sharing the burden of deciding: How physicians and parents make end-of-life decisions.
- 30 - Bach JR, Baird JS, Plosky D, Navado J, Weaver B. (2002). Spinal muscular atrophy type 1: management and outcomes. *Pediatric Pulmonology* 34 (1), 16-22.
- 31 - Bach JR, Bianchi C (2003). Prevention of pectus excavatum for children with spinal Muscular atrophy type 1. *American Journal of Physical Medicine & Rehabilitation* 82 (10), 815-819.
- 32 - Bach JR, Saltstein K, Siquee D, Weaver B, Komaroff E (2007). Long-term survival In Werdnig-Hoffmann disease. *American Journal of Physical Medicine & Rehabilitation* 86 (5), 339-345.
- 33 - Bach JR, Gupta K, Reyna M, Hon A (2009). Spinal muscular atrophy type 1: Prolongation of survival by noninvasive respiratory aids. *Pediatric Asthma, Allergy and Immunology* 22 (4), 151-161.
- 34 - Birnkrant DJ, Pope JF, Martin JE, Repucci AH, Eiben RM (1998). Treatment of type I spinal muscular atrophy with noninvasive ventilation and gastrostomy feeding. *Pediatric Neurology* 18 (5), 407-410.
- 35 - Bush A, Fraser J, Jardine E, Paton J, Simonds A, Wallis C (2005). Respiratory Management of the infant with type 1 spinal muscular atrophy. *Archives of Disease in Childhood* 90 (7), 709- 711.
- 36 - Hardart MKM, Burns JP, Truog RD (2002). Respiratory support in spinal muscular atrophy type I: a survey of physician practices and attitudes. *Pediatrics* 110 (2), 1.
- 37 - Roper H, Quinlivan R, Workshop, Participants (2010). Implementation of "the consensus Statement for the standard of care in spinal muscular atrophy" when applied to infants with severe type 1 SMA in the UK. *Archives of Disease in Childhood* 95 (10), 845-849.
- 38 - Ryan MM (2008). The use of invasive ventilation is appropriate in children with Genetically proven spinal muscular atrophy type 1: the motion against. *Paediatric Respiratory Reviews* 9 (1), 51-54.
- 39 - Sakakihara Y, Kubota M, Kim S, Oka A. (2000). Long-term ventilator support in patients with Werdnig-Hoffmann disease. *Pediatrics International* 42 (4), 359-363.
- 40 - Sansone VA, Racca F, Ottonello G, Vianello A, Berardinelli A, Crescimanno G, Casiraghi JL (2015). 1st Italian SMA Family Association Consensus Meeting. *Neuromuscular Disorders* 25 (12), 979-989.
- 41 - Schroth MK. 2009. Special considerations in the respiratory management of spinal Muscular atrophy. *Pediatrics* 123 (4), 245-249.
- 42 - Vos-Broerse MA (2015). Sharing the burden of deciding: How physicians and parents make end-of-life decisions.
- 43 - Toekomstverkenning Ethiek en Gezondheid 2012 (CEG)
- 44 - Rapport Doen of Laten NVK 1992.

Beademing bij kinderen met spinale musculaire atrofie (SMA) type 1

Uitgangsvraag

Wat zijn de omstandigheden (zowel medisch als psychosociaal) waaronder beademing bij kinderen met SMA type 1 wel of niet kan worden overwogen (en welk type beademing heeft de voorkeur)?

Aanbeveling

Betrek ouders vroegtijdig, vlak na de diagnose, niet alleen bij de keuze omtrent medicatie maar ook actief in het besluitvormingsproces aangaande ademhalingsproblematiek door hen van informatie te voorzien over de verschillende vormen van langdurige beademing, de voor- en nadelen en de consequenties hiervan (draaglast ouders, invloed op het gezinsleven), bij voorkeur met behulp van een multidisciplinair team.

Ga met ouders in gesprek over de volgende mogelijkheden bij respiratoire verslechtering:

- ondersteunende zorg bieden en vermijden van (non-)invasieve beademing;
- schoonhouden van de luchtwegen door middel van het mobiliseren van slijm met behulp van handmatige en/of mechanische hoestondersteuning;
- non-invasieve ademhalingsondersteuning: non-invasieve beademing en schoonhouden van de luchtwegen door middel van het mobiliseren van slijm met behulp van handmatige of mechanische hoestondersteuning;
- tracheotomie en invasieve beademing.

Verwijs patiënten met SMA type 1 met een relatief mild beloop (type 1c) of bij inzet van medicamenteuze behandeling vroegtijdig naar het CTB voor voorlichting en advies.

Wees bij de keuze voor beademing kritisch over de te verwachten effecten van beademing op de kwaliteit van leven van zowel het kind als de ouders.

Bekijk de mogelijkheden en veiligheid voor thuisbeademing wanneer er voor beademing gekozen wordt en het kind de beademing accepteert

Informeer ouders over wat de zorg inhoudt wanneer niet voor langdurige beademing wordt gekozen.

Overwegingen

Anno 2017 is het in Nederland niet gebruikelijk om kinderen met SMA type 1 langdurig te beademen. In verschillende landen wordt het wel of niet aanbieden van langdurige beademing bepaald door wat artsen denken wat medisch zinvol is.

In de Verenigde Staten en Japan wordt chronische beademing aangeboden met als doel behoud van leven en niet in de eerste plaats vanwege de kwaliteit van leven van het kind. In landen als Engeland en Australië zijn de meeste artsen het erover eens dat langdurige beademing niet in het belang van het kind is (Ryan et al., 2008).

Uit het artikel van Bach en anderen blijkt dat het inzicht van de arts op de prognose van de ziekte en zijn of haar inschatting van de kwaliteit van leven van de patiënt invloed heeft op het wel of niet aanbieden van beademing (Bach et al., 2009).

Zuurstof

Overwogen kan worden dan O₂ te starten via een neusbril (zie de module Palliatieve zorg bij SMA type 1). Als zuurstof gestart wordt bij een kind met SMA type 1 anders dan ter palliatie, is het van belang het CO₂ te monitoren met behulp van bloedgasen of transcutane metingen. De ademhaling wordt aangestuurd door prikkels vanuit het ademhalingscentrum. Op basis van de CO₂-waarden wordt in het ademhalingscentrum de ademhaling gereguleerd. Bij chronische hypercapnie gebeurt dit op basis van de zuurstofwaarden. Bij kinderen met een chronische hypercapnie kan het geven van zuurstof leiden tot afname van de ademhalingsdrive en daardoor verder stijgen van het CO₂. Daling van de saturatie bij een kind met een adempompfalen is vaak een laat signaal van respiratoire achteruitgang, daaraan vooraf gaat meestal een stijging van het CO₂. In geval van een luchtweginfectie kan er wel sprake zijn van zuurstofbehoefte, ook dan is echter monitoren van het CO₂ van groot belang. Het geven van zuurstof in geval van adempompfalen is niet voldoende om de gaswisseling te optimaliseren en kan ervoor zorgen dat ook het CO₂ verder stijgt.

Optiflow

Optiflow is een methode waarbij optimaal bevochtigde en verwarmde lucht via een hoge flow (eventueel aangevuld met extra zuurstof) wordt gegeven via een neusbril. Er is bij kinderen met SMA type 1 geen indicatie voor het geven van optiflow en toediening heeft grote risico's.

Het is belangrijk om het doel van de behandeling duidelijk te hebben. Als gekozen wordt voor levensverlenging is voor optimale ventilatie beademing de aangewezen behandeling en niet het geven van optiflow. Is behandeling gericht op palliatie, dan is bestrijding van klachten en een beleid gericht op comfort aangewezen.

Besluitvorming beademing

Artsen kunnen de kwaliteit van leven lager waarderen dan de ouders of verzorgers van het kind. Uit onderzoek blijkt dat hoewel ouders erkennen dat de zorg voor hun kind inspanning vergt, zij ook aangeven aan dat hun kind een goede kwaliteit van leven heeft en dat de zorglast acceptabel is (Bach & Bianchi 2003; Sakakihara et al., 2000; Sansone et al., 2015). Artsen betrekken in de besluitvorming aspecten als de levensverwachting, het algemeen welbevinden, de ontwikkelingsmogelijkheden en beperkingen van het kind op de lange termijn. Ook spelen de te verwachten zorglast voor ouders en het te verwachten lijden van het kind een belangrijke rol. Verschillen tussen artsen in het bieden van beademing heeft onder andere te maken met verschillen in houding en overtuiging aangaande beademing en bekendheid met de kwaliteit van leven van het kind buiten de ziekenhuissetting (Hardart et al., 2002).

Een van de belangrijkste redenen om kinderen met SMA type 1 niet te beademen, is de prognose en progressie van de ziekte. Door de huidige ontwikkelingen in de medicamenteuze behandelingen voor SMA is het noodzakelijk de wenselijkheid van chronische beademing steeds te heroverwegen. Bij het stellen van de indicatie voor behandelingen als chronische beademing en hoesttechnieken dient te worden afgewogen of deze intensieve behandelingen in het belang van het kind zijn (rapport Doen of Laten NVK 1992). Ethische principes zoals respect voor autonomie, goed doen en niet schaden, rechtvaardigheid, gelijkheid en het belang van het kind spelen een belangrijke rol in de afweging of een behandeling medisch zinvol is. In de Veldnorm chronische beademing bij kinderen (2015) worden ook de te verwachten mate van communicatie, de te verwachten

mogelijkheden tot zelfredzaamheid, de mate van afhankelijkheid van het medische zorgcircuit, de te verwachte mate van lijden en de te verwachten levensduur als belangrijke criteria genoemd om mee te laten wegen in de besluitvorming.

Met het beschikbaar komen van medicamenteuze behandeling sinds mei 2017 wordt 'shared decision making' nog belangrijker. De werkgroep is van mening dat ouders conform internationale richtlijnen geïnformeerd moeten worden over beademingsmogelijkheden. Door de sociale media en andere informatiebronnen krijgen ouders veel informatie over mogelijke behandelopties. Het is zaak om in een vroeg stadium met ouders te informeren over de mogelijkheden die er zijn voor hun kind (Vos-Broerse 2015, Toekomstverkenning Ethiek en Gezondheid 2012 [CEG]).

Het is aan te bevelen ouders vroegtijdig, dat wil zeggen vlak na de diagnose, actief in het besluitvormingsproces te betrekken door hen van informatie te voorzien over de verschillende vormen van langdurige beademing, de voor- en nadelen en de consequenties ervan (draaglast ouders, invloed op het gezinsleven) (Bush et al., 2005). Hierbij moet worden aangetekend dat er toenemende internationale consensus is voor het inzetten van non-invasieve beademing in een palliatieve setting (Wang et al., 2007; Sansone et al., 2015). Per kind dient er een individueel zorgplan gemaakt te worden door ouders en behandelaren dat regelmatig wordt besproken en waar nodig aangepast.

Criteria beademing

Tot op heden is niet duidelijk wat de kwaliteit van leven op de lange termijn is van kinderen met SMA type 1 die langdurig beademd worden. De indicatie voor beademing en chronische thuisbeademing wordt bij voorkeur gesteld door een multidisciplinair team samen met een Centrum voor Thuisbeademing met kennis van en/of ervaring met SMA. Dit multidisciplinaire team is bij de keuze voor beademing kritisch over de te verwachten effecten van beademing op de kwaliteit van leven van zowel het kind als de ouders. Wanneer er gekozen wordt voor beademing, het kind de beademing accepteert en het thuis in een veilige situatie mogelijk is, kan worden bekeken of de beademing thuis gegeven kan worden (zie ook Veldnorm chronische beademing bij kinderen, 2015). Doelen van beademing bij kinderen met SMA type 1 (kunnen) zijn:

- verminderen van klachten van hypoventilatie (overdag of 's nachts);
- preventie van (recidiverende) luchtweginfecties;
- managen van respiratoire klachten en symptomen;
- behoud van leven, kwaliteit van leven en comfort.

Contra-indicaties voor beademing zijn:

- zeer vroege (neonatale) verschijnselen van spierzwakte (SMA type 0/1a);
- een snel progressief ziekteverloop;
- te verwachten uitzichtloos lijden;
- keuze van ouders om niet te beademen.

Over de (langetermijn)effecten van beademing bij kinderen met SMA type 1 is nog weinig bekend. Met het beschikbaar komen van medicamenteuze behandeling sinds mei 2017 en de kans op een kwalitatief beter en

langer leven kan beademing echter voor de groep kinderen met een relatief milde vorm van SMA een belangrijke rol spelen. De prognose, beschikbaarheid van medicamenteuze behandeling en de werking ervan spelen mee bij de keuze voor beademing. Beademing wordt in dat geval als behandeling toegepast om het leven te verlengen en niet in de eerste plaats (en alleen) ter comfort. De werkgroep adviseert kinderen met SMA type 1 met een relatief mild beloop of een betere prognose na inzet van medicamenteuze behandeling vroegtijdig te verwijzen naar het CTB.

Zo snel mogelijk na de diagnose moet met ouders worden besproken wat de mogelijkheden zijn als het kind respiratoir verslechtert. Hierbij is het van belang dat het multidisciplinaire team onderscheid maakt tussen de SMA types 1a, 1b en 1c. Grofweg zijn er de volgende mogelijkheden:

- ondersteunende zorg bieden en vermijden van (non-)invasieve beademing;
- schoonhouden van de luchtwegen door middel van het mobiliseren van slijm met behulp van handmatige en/of mechanische hoestondersteuning;
- non-invasieve beademing in combinatie met schoonhouden van de luchtwegen;
- tracheotomie en invasieve beademing in combinatie met schoonhouden van de luchtwegen.

Voor- en nadelen van zowel non-invasieve als invasieve beademing moeten aan ouders worden voorgelegd. Ouders moeten ook worden geïnformeerd over wat de zorg inhoudt wanneer niet voor langdurige beademing gekozen wordt (zie de module Palliatieve zorg bij SMA type 1).

Non-invasieve beademing

Non-invasieve beademing kan op korte termijn ingezet worden ter verbetering of stabilisering van de gaswisseling, ter verlichting van respiratoire symptomen en ter comfort van het kind. Op de lange termijn kan non-invasieve beademing ingezet worden om de slaapkwaliteit te verbeteren (bij nachtelijke hypoventilatie), om kwaliteit van leven te verbeteren en ter verlenging van het leven (Schroth, 2009).

Het toepassen van non-invasieve beademing kan een positief effect hebben op de ontwikkeling van de thorax (Bach & Bianchi, 2003). Ook is non-invasieve beademing een goede toepassing bij kinderen met SMA type 1 omdat beademing 's nachts kan worden gegeven, deze kinderen hier overdag voordeel van hebben en de mogelijkheid behouden om te (leren) spreken. In de Verenigde Staten rapporteerden Bach en anderen (2002) een overleving tussen de zes en acht jaar, waarbij kinderen met non-invasieve beademing een betere kwaliteit van leven leken te hebben dan kinderen met tracheotomie (Bach et al., 2002). Een andere studie van Bach en anderen (2007) liet bij toepassing van non-invasieve beademing een vermindering in aantal ziekenhuisopnames zien (Bach et al., 2007).

Hoewel beademing op de korte termijn verbetering van kwaliteit van leven kan geven, kan dit op de lange termijn anders zijn. Als de progressie van de ziekte doorgaat, blijft het kind vooral een liggend leven leiden en neemt de zorglast voor ouders toe. Andere nadelen zijn het ontbreken van een goed en comfortabel passend beademingsmasker, een groot risico op gezichtsdeformatie bij toepassing op jonge leeftijd en de complicaties die optreden bij langdurig gebruik hiervan zoals een pijnlijke huid, irritaties en grotere kans op aspiratie bij lucht in de maag. Ook is de combinatie van non-invasieve beademing met een neusmaagsonde in verband met luchtlekkage niet ideaal.

Invasieve beademing

Tot medio 2016 bestond er in Nederland consensus op basis van expert opinion dat invasieve beademing geen geschikte behandeling was voor kinderen met SMA type 1. Hoewel er behoud van leven is, levert de operatieve ingreep risico's voor het kind. Het kind kan in een situatie raken waarin geen lichaamsbewegingen of gezichtsuitdrukkingen meer mogelijk zijn (Ryan et al., 2007). Dit maakt het communiceren van pijn of discomfort onmogelijk. Daarnaast ontwikkelen kinderen met invasieve beademing soms geen spraak en zijn zij soms volledig beademingsafhankelijk. Kinderen met beademing leven over het algemeen langer waardoor ze te maken krijgen met complicaties gerelateerd aan de ziekte zoals scoliose en contracturen. Hierbij wordt uitgegaan van natuurlijk beloop. Medicamenteuze behandeling verkleint waarschijnlijk de kans op beademingsbehoefte en biedt ook enig perspectief voor verdere motorische ontwikkeling van deze kinderen. Dit maakt het belang van individuele beoordeling nog groter. Per individu dient steeds een afweging te worden gemaakt of beademing en zo ja, welke beademingsvorm (invasief/non-invasief) wenselijk is.

Hoewel uit de studie van Birnkrant en anderen blijkt dat er sprake is van langere overleving bij kinderen met SMA type 1 met invasieve beademing, was er sprake van slechte kwaliteit van leven en een langere opnameduur in het ziekenhuis (Birnkrant et al., 1998).

Voor meer informatie zie figuur 2 uit Sansone et al., 2015 "Management pathway in SMA1 at diagnosis and at follow-up."

Zoeken en selecteren

Om de uitgangsvraag te kunnen beantwoorden, is een systematische literatuuranalyse verricht naar de volgende wetenschappelijke vraagstelling:

- *Wat zijn de omstandigheden (zowel medisch als psychosociaal) waaronder beademing bij kinderen met SMA type 1 wel of niet kan worden overwogen (en welk type beademing heeft de voorkeur?)*

Relevante uitkomstmaten

De werkgroep achtte 'aantal (IC-)opnames', 'aantal ziekenhuisopnames vóór het eerste levensjaar' en '(streven naar) normocapnie' als cruciale uitkomstmaten. Belangrijke uitkomstmaten zijn 'draaglast ouders', 'de door ouders en/of hulpverleners ervaren kwaliteit van leven van het kind op het moment (voordelen en nadelen voor het kind op het moment van beademing)', 'de door ouders en/of hulpverleners ervaren kwaliteit van leven minimaal een half jaar na beademing en 'discomfort'.

Na raadpleging van de volledige tekst, zijn uiteindelijk geen artikelen geselecteerd.

Verantwoording

Laatst beoordeeld : 08-11-2018

Laatst geautoriseerd : 08-11-2018

Voor de volledige verantwoording, evidence tabellen en eventuele aanverwante producten raadpleegt u de Richtlijndatabase.

Referenties

- 1 - Bach JR, Baird JS, Plosky D, Navado J, Weaver B. (2002). Spinal muscular atrophy type 1: management and outcomes. *Pediatric Pulmonology* 34 (1), 16-22.
- 2 - Bach JR, Niranjana V, Weaver B. (2000). Spinal muscular atrophy type 1: A noninvasive respiratory management approach. *Chest* 117 (4), 1100-1105.
- 3 - Bach JR, Tuccio, MC Khan U, Saporito LR. (2012). Vital capacity in spinal muscular atrophy. *American Journal of Physical Medicine & Rehabilitation* 91 (6), 487-93.
- 4 - Bushby K, Finkel R, Birnkrant DJ, Case LE, Clemens PR, Cripe L, Kaul A, Kinnett K, McDonald C, Pandya S, et al. Diagnosis and management of Duchenne muscular dystrophy, part 2: implementation of multidisciplinary care. *Lancet Neurol* 2010;9:177189.
- 5 - Carnevale FA, Canoui P, Cremer R, Farrell C, Doussau ARN; Seguin MJ, Hubert P, Leclerc, F, Lacroix J. Parental involvement in treatment decisions regarding their critically ill child: A comparative study of France and Quebec. *Pediatric Critical Care Medicine: July 2007 - Volume 8 - Issue 4 - p 337-342.*
- 6 - Chatwin M, Bush A, Simonds AK. (2011). Outcome of goal-directed noninvasive ventilation and mechanical insufflation/exsufflation in spinal muscular atrophy type I. *Archives of Disease in Childhood* 96, 426432.
- 7 - Chatwin M, Simonds AK. (2009). The addition of mechanical insufflation/exsufflation shortens airway-clearance sessions in neuromuscular patients with chest infection. *Respiratory Care* 54, 14731479. Cigna Medical Coverage Policy Airway Clearance Devices in the Ambulatory Setting 2016.
- 8 - Chatwin M, Ross E, Hart N, Nickol AH, Polkey MI, Simonds AK. Cough augmentation with mechanical insufflation/exsufflation in patients with neuromuscular weakness. *Eur Respir J* 2003;21: 502508.
- 9 - Chen, TH, Hsu JH, Wu J-R, Dai Z-K, Chen I-C, Liang W-C, Yang S-N, Jong Y-J. Combined Noninvasive Ventilation and Mechanical In-Exsufflator in the Treatment of Pediatric Acute Neuromuscular Respiratory Failure *Pediatric Pulmonology* 49:589596 (2014).
- 10 - Cobben JM, Lemmink HH, Snoeck I, Barth PA, van der Lee JH, de Visser M. EMA-rapport 2017 Survival in SMA type I: a prospective analysis of 34 consecutive cases. *Neuromuscul Disord.* 2008 Jul;18(7):541-4. doi: 10.1016/j.nmd.2008.05.008. Epub 2008 Jun 24.
- 11 - Empelen Van R., Nijhuis-van der Sanden R., Hartman A. (2013). Kinderfysiotherapie bij pulmonale en cardiale aandoeningen, *Leerboek Kinderfysiotherapie*, 280-284.
- 12 - Fauroux B. (2014). "Exploration of the respiratory muscles in children." *Pediatr Pulmonol* 49: S35-S37
- 13 - Finkel RS, Mercuri E, Meyer OH, Simonds AK, Schroth MK, Graham RJ, Kirschner J, Iannaccone ST, Crawford TO, Woods S, Muntoni F, Wirth B, Montes J, Main M, Mazzone ES, Vitale M, Snyder B, Quijano-Roy S, Bertini E, Davis RH, Qian Y, Sejersen T; SMA Care group. Diagnosis and management of spinal muscular atrophy: Part 2: Pulmonary and acute care; medications, supplements and immunizations; other organ systems; and ethics. *Neuromuscul Disord.* 2017 Nov 23. pii: S0960-8966(17)31290-7. doi: 10.1016/j.nmd.2017.11.004.
- 14 - Hull J, Aniapravan R, Chan E. (2012). British Thoracic Society guideline for respiratory management of children with neuromuscular weakness. *Thorax* 67 (1), 1-40.
- 15 - Lemoine TJ, Swoboda KJ, Bratton SL, Holubkov R, Mundorff M, Srivastava R. Spinal muscular atrophy type 1: are proactive respiratory interventions associated with longer survival? *Pediatr Crit Care Med* 2012;13:e161e165.
- 16 - Mahede T, Davis G, Rutkay A, Baxendale S, Sun W, Dawkins HJ, Molster C, Graham CE (2015). Use of mechanical airway clearance devices in the home by people with neuromuscular disorders: Effects on health service use and lifestyle benefits. *Orphanet Journal of Rare Diseases* 10 (1).
- 17 - Miske LJ, Hickey EM, Kolb SM, Weiner DJ, Panitch HB. (2004). Use of the mechanical in- exsufflator in pediatric patients with neuromuscular disease and impaired cough. *Chest* 125 (4), 1406-1412.
- 18 - Moran FCE, Spittle A, Delany C, Robertson CF, Massie J. (2013). Effect of home Mechanical in-exsufflation on hospitalisation and life-style in neuromuscular disease: A pilot study. *Journal of Paediatrics and Child Health* 49 (3), 233-237.
- 19 - Oskoui M, Levy G, Garland CJ, Gray JM, O'Hagen J, De Vivo DC, Kaufmann P. The changing natural history of spinal muscular atrophy type 1. *Neurology.* 2007 Nov 13;69(20):1931-6.
- 20 - Roper H, Quinlivan R, Workshop, Participants (2010). Implementation of "the consensus statement for the standard of care in spinal muscular atrophy" when applied to infants with severe type 1 SMA in the UK. *Archives of Disease in*

Childhood 95 (10), 845-849.

- 21 - Sansone VA, Racca F, Ottonello G, Vianello A, Berardinelli A, Crescimanno G, Casiraghi JL. (2015). 1st Italian SMA Family Association Consensus Meeting. *Neuromuscular Disorders* 25 (12), 979-989.
- 22 - Simonds AK. Respiratory support for the severely handicapped child with neuromuscular disease: ethics and practicality. *Semin Respir Crit Care Med* 2007;28:342354.
- 23 - Testa MBC, Paglietti MG, Pavone M, Schiavino A, Pedace C, Cutrera R. (2009). Respiratory problems in spinal muscular atrophy in the paediatric age group. *Paediatrics and Child Health* 19 (suppl. 2), 123-126.
- 24 - Veldnorm chronische beademing bij kinderen 1.0 (2015). Vereniging Samenwerkingsverband Chronische Ademhalingsondersteuning (VSCA). Baarn, 1-144.
- 25 - Yen ha TK, Bui TD, Tran AT, Badin P, Toussaint M, Nguyen AT. Atelectatic children treated with intrapulmonary percussive ventilation via a face mask: clinical trial and literature overview. *Pediatr Int.* 2007 Aug;49(4):502-7.
- 26 - Young HK, Lowe A, Fitzgerald DA, Seton C, Waters KA, Kenny E, Hynan LS, Iannaccone ST, North KN, Ryan MM. Outcome of noninvasive ventilation in children with neuromuscular disease. *Neurology* 16 2007;68:198201.
- 27 - Wang CH, Finkel RS, Bertini ES, Schroth M, Simonds A, Wong B, Aloysius A, Morrison L, Main M, Crawford TO, Trela A. and participants of the International Conference on SMA Standard of Care (2007). Consensus statement for standard of care in spinal muscular atrophy. *Journal of Child Neurology* 22 (8), 1027-1049.
- 28 - Wang CH, Bonnemann CG, Rutkowski A, Sejersen T, Bellini J, Battista V, Florence JM, Schara U, Schuler PM, Wahbi K, et al. Consensus statement on standard of care for congenital muscular dystrophies. *J Child Neurol* 2010;25:15591581.
- 29 - Vos-Broerse MA (2015). Sharing the burden of deciding: How physicians and parents make end-of-life decisions.
- 30 - Bach JR, Baird JS, Plosky D, Navado J, Weaver B. (2002). Spinal muscular atrophy type 1: management and outcomes. *Pediatric Pulmonology* 34 (1), 16-22.
- 31 - Bach JR, Bianchi C (2003). Prevention of pectus excavatum for children with spinal Muscular atrophy type 1. *American Journal of Physical Medicine & Rehabilitation* 82 (10), 815-819.
- 32 - Bach JR, Saltstein K, Siquee D, Weaver B, Komaroff E (2007). Long-term survival In Werdnig-Hoffmann disease. *American Journal of Physical Medicine & Rehabilitation* 86 (5), 339-345.
- 33 - Bach JR, Gupta K, Reyna M, Hon A (2009). Spinal muscular atrophy type 1: Prolongation of survival by noninvasive respiratory aids. *Pediatric Asthma, Allergy and Immunology* 22 (4), 151-161.
- 34 - Birnkrant DJ, Pope JF, Martin JE, Repucci AH, Eiben RM (1998). Treatment of type I spinal muscular atrophy with noninvasive ventilation and gastrostomy feeding. *Pediatric Neurology* 18 (5), 407-410.
- 35 - Bush A, Fraser J, Jardine E, Paton J, Simonds A, Wallis C (2005). Respiratory Management of the infant with type 1 spinal muscular atrophy. *Archives of Disease in Childhood* 90 (7), 709- 711.
- 36 - Hardart MKM, Burns JP, Truog RD (2002). Respiratory support in spinal muscular atrophy type I: a survey of physician practices and attitudes. *Pediatrics* 110 (2), 1.
- 37 - Roper H, Quinlivan R, Workshop, Participants (2010). Implementation of "the consensus Statement for the standard of care in spinal muscular atrophy" when applied to infants with severe type 1 SMA in the UK. *Archives of Disease in Childhood* 95 (10), 845-849.
- 38 - Ryan MM (2008). The use of invasive ventilation is appropriate in children with Genetically proven spinal muscular atrophy type 1: the motion against. *Paediatric Respiratory Reviews* 9 (1), 51-54.
- 39 - Sakakihara Y, Kubota M, Kim S, Oka A. (2000). Long-term ventilator support in patients with Werdnig-Hoffmann disease. *Pediatrics International* 42 (4), 359-363.
- 40 - Sansone VA, Racca F, Ottonello G, Vianello A, Berardinelli A, Crescimanno G, Casiraghi JL (2015). 1st Italian SMA Family Association Consensus Meeting. *Neuromuscular Disorders* 25 (12), 979-989.
- 41 - Schroth MK. 2009. Special considerations in the respiratory management of spinal Muscular atrophy. *Pediatrics* 123 (4), 245-249.
- 42 - Vos-Broerse MA (2015). Sharing the burden of deciding: How physicians and parents make end-of-life decisions.
- 43 - Toekomstverkenning Ethiek en Gezondheid 2012 (CEG)
- 44 - Rapport Doen of Laten NVK 1992.

Palliatieve zorg bij spinale musculaire atrofie (SMA) type 1

Centrale vraag: Wat is de optimale zorg in de palliatieve fase bij kinderen met SMA type 1?

Deelvragen (zie submodules)

1. Hoe kan de palliatieve zorg bij patiënten met SMA type 1 worden vormgegeven?
2. Hoe kan de terminaal palliatieve zorg bij patiënten met SMA type 1 worden vormgegeven?

Inleiding

In de definitie van de WHO (2015)¹ wordt palliatieve zorg omschreven als 'een benadering die de kwaliteit van leven verbetert van patiënten (kinderen) en hun naasten, die te maken hebben met een levensbedreigende aandoening, door het voorkomen en verlichten van lijden door middel van vroegtijdige signalering en zorgvuldige beoordeling en behandeling van pijn en andere problemen van lichamelijke, psychosociale en spirituele aard' (WHO Definition of Palliative Care 2015).

Definities van de begrippen palliatieve en terminale zorg kunnen als uitgangspunt dienen en de basis vormen voor de organisatie van zorg.

Definitie van palliatieve zorg voor kinderen (definitie WHO 1998):

- Palliatieve zorg voor kinderen is de actieve totale zorg voor het lichaam, verstand en geest van het kind en omvat ook ondersteuning voor de familie.
- Palliatieve zorg begint als de ziekte gediagnosticeerd is en gaat door, ongeacht of het kind ziektespecifieke behandeling krijgt.
- Zorgverleners moeten de fysieke, psychologische en sociale angst van een kind beoordelen en verlichten.
- Effectieve palliatieve zorg vereist een brede multidisciplinaire benadering, ook gericht op de familie, en maakt gebruik van beschikbare lokale middelen; ook bij beperkte beschikbaarheid van middelen is succesvolle implementatie mogelijk.
- Palliatieve zorg kan gegeven worden in de tweede- en derdelijnsinstellingen in lokale gezondheidscentra en zelfs bij de kinderen thuis.

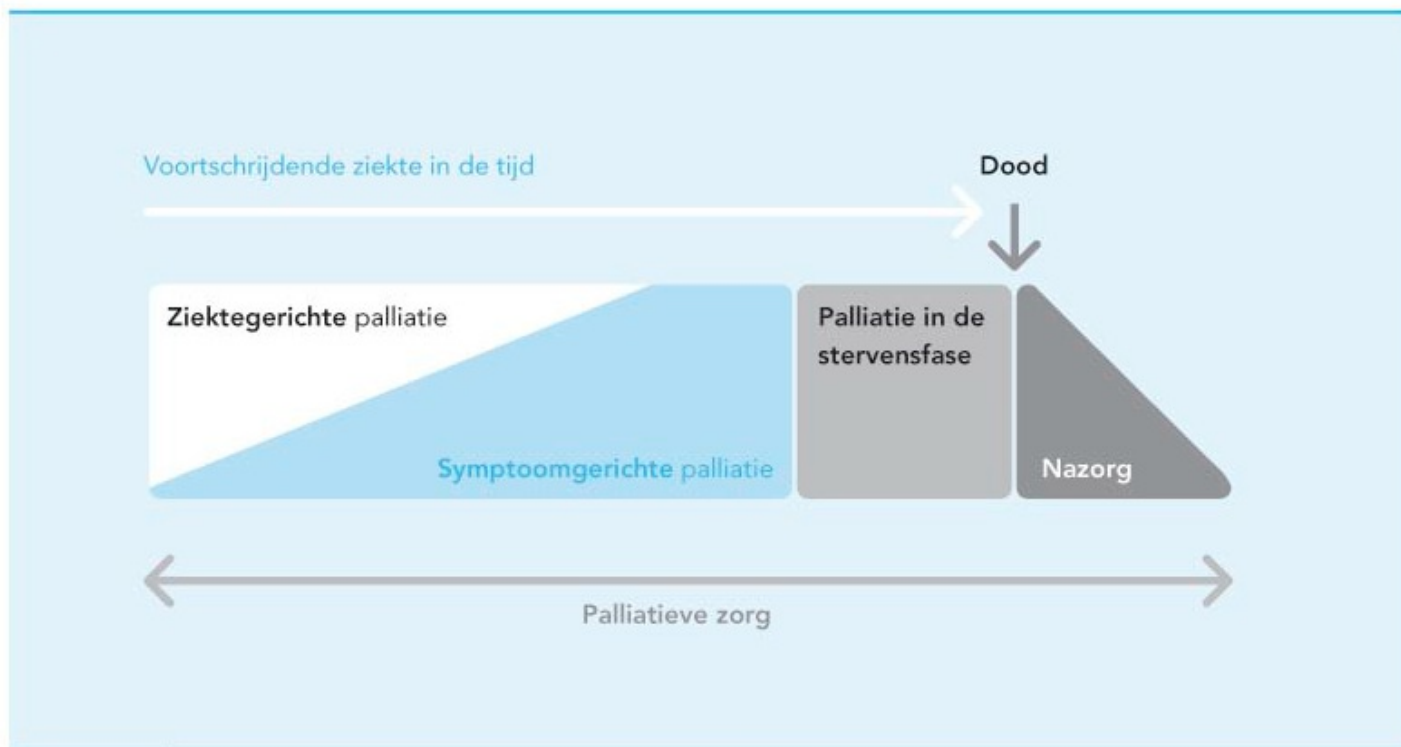
Zoals beschreven, begint palliatieve zorg bij kinderen met SMA type 1 direct nadat de diagnose is gesteld. Voor een optimale palliatieve zorg en begeleiding van ouders is het van belang de zorg tijdig goed te organiseren, rekening houdend met de specifieke symptomen die te verwachten zijn bij kinderen met SMA type 1. Doelen van palliatieve zorg moeten onder andere het welbevinden van het kind en ouders en het zo veel mogelijk voorkomen van complicaties en ziekenhuisopnames zijn (Wang et al., 2007).

Zoals in de definitie van de WHO naar voren komt, omvat palliatieve zorg meer dan alleen de zorg voor de fysieke aspecten van ziekte en behandeling. Uitgangspunt is kwaliteit van leven, behoud van waardigheid en het verminderen van het lijden van ernstig zieke of stervende kinderen, op een manier die past bij hun opvoeding, omgeving en cultuur. Ook de psychosociale, pedagogische/ontwikkelingsgerichte en spirituele aspecten van

ziek-zijn horen hierbij aandacht te krijgen. Bij patiënten met een levensbedreigende ziekte zijn deze aandachtsgebieden sterk met elkaar verweven. De pijn die de patiënt voelt, wordt ook ervaren door diens ouders of familieleden. Angst om dood te gaan beïnvloedt veel beslissingen. Daarom moet de zorgverlener niet alleen rekening houden met de somatische aspecten van de ziekte. Palliatieve zorg impliceert daarom een holistische, multidisciplinaire benadering met aandacht voor kind, ouder, gezin en culturele achtergrond. Palliatieve zorg betreft de periode vanaf de diagnose van een levensbedreigende of levensbekortende aandoening tot en met de periode van nazorg. De zorg heeft betrekking op het kind en zijn familie, zowel voor als na de dood. Internationaal wordt de definitie "levensduurverkortende of levensbedreigende ziekte" gehanteerd (IMPACT: standards for paediatric palliative care).

Sinds mei 2017 is medicamenteuze behandeling van kinderen met SMA type 1 ook in Nederland mogelijk geworden. Hoewel het de verwachting is dat deze ontwikkelingen het natuurlijk beloop van SMA type 1 zullen veranderen, blijft palliatieve zorg een belangrijke rol spelen in de begeleiding van deze groep kinderen omdat ouders een keuze kunnen maken om niet te behandelen en de behandeling niet bij alle kinderen het gewenste effect zal hebben. Het multidisciplinaire team zal in goed overleg met ouders dus ook in de context van medicamenteuze behandeling steeds moeten overwegen of vormen van palliatieve therapie gewenst zijn.

Met 'terminale zorg' wordt de zorg bedoeld die wordt geleverd in de laatste dagen van het leven, als het sterven zeker en nabij is. Dit is een onderdeel van palliatieve zorg zoals hierboven beschreven (Richtlijn Palliatieve zorg voor kinderen, NVK 2013 en www.pallialine.nl). Hoe de terminale zorg bij kinderen met SMA type 1 kan worden vormgegeven, wordt beschreven in de module Terminale palliatieve zorg bij SMA type 1.



Figuur 1 Het spectrum van de palliatieve zorg

Zoeken en selecteren

Om de uitgangsvraag te kunnen beantwoorden, is een systematische literatuuranalyse verricht naar de volgende wetenschappelijke vraagstellingen:

1. Hoe kan de palliatieve zorg bij patiënten met SMA type 1 worden vormgegeven?
2. Hoe kan de terminaal palliatieve zorg bij patiënten met SMA type 1 worden vormgegeven?

Er is een literatuursearch gedaan in de volgende databases:

- PubMed 1966-heden;
- Embase (OvidSP) 1947 – heden;
- MEDLINE (OvidSP) 1946-heden;
- Cochrane Central Register of Controlled Trials (CENTRAL, The Cochrane Library, 2015);
- CINAHL (Cumulative Index to Nursing and Allied Health Literature) (EBSCO) 1985-heden.

De zoekverantwoording is weergegeven onder het tabblad Verantwoording.

De literatuurzoekactie leverde 151 treffers op. Studies werden geselecteerd op grond van de volgende selectiecriteria: systematische reviews, RCT's of ander vergelijkend onderzoek.

Op basis van titel en abstract werden in eerste instantie 58 titels voorgeselecteerd. Na raadpleging van de volledige tekst werden vervolgens geen studies definitief geselecteerd (zie exclusietabel). Er is voor geen van de uitgangsvragen literatuur gevonden.

Voor de overwegingen is gebruikt gemaakt van de volgende richtlijn:

- Richtlijn Palliatieve zorg voor kinderen, NVK en www.pallialine.nl, 2013.

Verantwoording

Laatst beoordeeld : 08-11-2018

Laatst geautoriseerd : 08-11-2018

Voor de volledige verantwoording, evidence tabellen en eventuele aanverwante producten raadpleegt u de Richtlijndatabase.

Referenties

- 1 - Chatwin M, Bush A, Simonds AK (2011). Outcome of goal-directed non-invasive ventilation and mechanical insufflation/exsufflation in spinal muscular atrophy type I. *Archives of Disease in Childhood* 96 (5), 426-432.
- 2 - Darras BT (2015). Spinal muscular atrophies. *Pediatric Clinics of North America* 62 (3), 743-766.
- 3 - Drake M, Cox P (2012). Ethics: end-of-life decision-making in a pediatric patient with SMA type 2: the influence of the media. *Neurology* 78 (23), 143-145.
- 4 - García-Salido A, de Paso-Mora MG, Monleón-Luque M, Martino-Alba R. (2015). Palliative care in children with spinal muscular atrophy type I: What do they need? *Palliative & supportive care* 13 (2), 313-317.
- 5 - Iannaccone ST (2007). Modern management of spinal muscular atrophy. *Journal of Child Neurology* 22 (8), 974-978.

- 6 - Jonas M (2007). The baby MB case: medical decision making in the context of uncertain infant suffering. *Journal of Medical Ethics* 33 (9), 541-544.
- 7 - Mitchell I. (2006). Spinal muscular atrophy type 1: what are the ethics and practicality of respiratory support? *Paediatric Respiratory Reviews* 7 suppl 1, 210-211.
- 8 - Parker D, Maddocks I, Stern LM (1999). The role of palliative care in advanced muscular dystrophy and spinal muscular atrophy. *Journal of Paediatrics & Child Health* 35 (3), 245-250.
- 9 - Richtlijn Palliatieve zorg voor kinderen, NVK 2013.
- 10 - Roper H, Quinlivan R, Workshop, Participants. (2010). Implementation of "the consensus Statement for the standard of care in spinal muscular atrophy" when applied to infants with severe type 1 SMA in the UK. *Archives of Disease in Childhood*, 95 (10), 845-849.
- 11 - Tassie B, Isaacs D, Kilham H, Kerridge I (2013). Management of children with spinal muscular atrophy type 1 in Australia. *Journal of Paediatrics & Child Health* 49 (10), 815-819.
- 12 - Wang CH, Finkel RS, Bertini ES, Schroth M, Simonds A, Wong B, Aloysius A, Morrison L, Main M, Crawford TO, Trela A and participants of the International Conference on SMA Standard of Care (2007). Consensus statement for standard of care in spinal muscular atrophy. *Journal of Child Neurology* 22 (8), 1027-1049.
- 13 - Wijngaarde CA, Stam M, Wadman RI, van den Berg LH, van der Pol L. Experience with palliative care for children with SMA type I in The Netherlands. Department of Neurology and Neurosurgery, University Medical Center Utrecht.
- 14 - World Health Organization. Definition of palliative care, 2002.
- 15 - IMPaCCT: standards for paediatric palliative care <http://www.eapcnet.eu/LinkClick.aspx?fileticket=ShMQyZuTfqU%3D>
- 16 - Richtlijn Palliatieve zorg voor kinderen, 2013, NVK.
- 17 - Zuylen van L, Veluw van H, Esch van J. (2010). *Zorg in de stervensfase*, IKNL.
- 18 - www.farmacotherapeutischkompas.nl.
- 19 - www.kinderformularium.nl.
- 20 - www.pallialine.nl.

Vormgeving van palliatieve zorg bij spinale musculaire atrofie (SMA) type 1

Uitgangsvraag

Hoe kan de palliatieve zorg bij patiënten met SMA type 1 worden vormgegeven?

Aanbeveling

Zorg ervoor dat de palliatieve zorg wordt gegeven in een multidisciplinair team (zie de module Organisatie van zorg bij SMA type 1).

Start de multidisciplinaire palliatieve (thuis)zorg zo snel mogelijk na de diagnose.

Zorg dat alle zorgverleners voldoende kennis hebben over SMA type 1; in de palliatieve fase is specifieke kennis met name bij de thuisverpleegkundige gewenst.

Zorg voor een continuïteit van zorg, met een beperkt aantal zorgverleners (met name in de terminale fase).

Bied vroeg na de diagnose psychologische ondersteuning aan, aan ouders en eventueel broertjes en zusjes.

Geef ouders de gelegenheid om andere betrokkenen (familieleden) te betrekken bij het zorgproces (bijvoorbeeld mee naar gesprekken over het kind).

Bespreek zo vroeg mogelijk met ouders het te verwachten beloop / de te verwachten problemen en de behandelopties en exploreer de ideeën die ouders hierover hebben. Houd daarbij rekening met hun religieuze of culturele achtergrond.

Leg vroegtijdig een zorgplan vast. Anticipeer hierin op de te verwachten problemen en leg vast hoe te handelen in crisissituaties, beslissingen rondom respiratoire problemen, het levenseinde en het (niet-)reanimatiebeleid.

Bespreek vroegtijdig met ouders wat te doen in crisissituaties.

Overwegingen

Multidisciplinaire palliatieve zorg

Er heerst internationale consensus over het feit dat een multidisciplinair team de palliatieve zorg bij SMA type 1 moet leveren (Wang et al., 2007; Iannacone, 2007). In de module Organisatie van zorg bij SMA type 1 wordt uitgebreid ingegaan op de mogelijk betrokken zorgverleners en wordt ook het belang van één coördinator benadrukt. Het moet voor ouders ook duidelijk zijn wie zij snel kunnen bereiken in een crisissituatie (Roper et al., 2010).

Verder is het van belang dat de zorgverleners over voldoende specifieke kennis beschikken. Dit geldt voor alle betrokken zorgverleners en in het bijzonder ook voor de verpleegkundigen die thuis zorgen voor het kind (Parker et al., 1999) en ook intensief betrokken zijn en samenwerken met ouders. Dit is, naast het vaak snelle beloop van (onbehandelde) SMA type 1, een aanvullend argument om vroegtijdig multidisciplinaire zorg te starten. Er is dan

tijd om zorgverleners en ouders te trainen in de zorg voor het kind (Garcia-Salido et al., 2015). Behalve dat zorgverleners over voldoende kennis beschikken, heeft het de voorkeur dat zij continuïteit van de zorg kunnen bieden. Indien mogelijk is het aantal zorgverleners beperkt en zijn dit steeds dezelfde. Dit helpt bij het waarborgen van de kwaliteit van zorg maar speelt ook een belangrijke rol in de psychosociale ondersteuning van ouders en, later, in de rouwverwerking (Parker et al., 1999).

Psychologische ondersteuning moet ook vroeg in het proces worden aangeboden aan ouders. Hierbij kan men denken aan de inzet van een maatschappelijk werkende, psycholoog en/of lotgenotencontact. Psychologische ondersteuning is belangrijk vanaf het vernemen van de diagnose en moet worden gecontinueerd zowel tijdens de palliatieve als de terminale fase. Er dient hierin een proactieve houding te worden aangenomen door de zorgverlener omdat mensen het vaak moeilijk vinden de noodzaak hiervan te onderkennen. Ook moet er hierin uitgebreid aandacht zijn voor andere familieleden zoals broertjes of zusjes (Parker et al., 1999; Mitchell, 2006). Ouders kunnen ook op de hoogte worden gesteld van de mogelijkheid/aanwezigheid van respijtzorg (www.kinderpalliatief.nl).

Communicatie en beslissingen

Het is van vitaal belang om eerlijk en open met ouders te communiceren. In de (symptoomgerichte) palliatieve en terminale fase is de behandeling van symptomen zoals het voorkómen van discomfort, door bijvoorbeeld benauwdheid en angst, het uitgangspunt. Hierbij is een optimaal en proactief management van de symptomen van belang, door middel van observatie en bespreking van de behandeling van symptomen door de betrokken zorgverleners, in overleg met ouders. Het is belangrijk met ouders te bespreken wat zij als kwaliteit van leven beschouwen voor hun kind en wat hun wensen zijn. Hierbij dient men er rekening mee te houden dat het moeilijk voor ouders is een beslissing te nemen over hun kind en dat er een spanningsveld is tussen autonomie en behandeling van bijvoorbeeld discomfort (Jonas, 2007). Ook is het belangrijk zich te realiseren dat anderen betrokken kunnen zijn zoals broertjes of zusjes, andere familieleden, goede vrienden en verzorgers die betrokken moeten worden bij het proces (Wang et al., 2007). De uiteindelijke beslissingen zullen beïnvloed worden door meerdere factoren zoals normen en waarden van de ouders, culturele en religieuze factoren en tegenwoordig is er ook een grote beïnvloedende rol van internet en de sociale media (Drake & Cox, 2012). Artsen die met ouders in gesprek gaan, moeten op de hoogte zijn van de behandelopties en de te verwachten problemen en deze bij voorkeur zo vroeg mogelijk na de diagnose met ouders bespreken. Ook is het belangrijk te bespreken wat te doen in crisissituaties, bijvoorbeeld bij dreigende respiratoire insufficiëntie, voordat men zich in een crisissituatie bevindt. Uiteraard is het van belang dat de behandelend arts een goede band met ouders opbouwt en conflicten met ouders voorkomt (Mitchell 2006).

-

Zorgplan

Om duidelijkheid en houvast te bieden voor alle partijen is het belangrijk om met ouders een zorgplan te bespreken en dit ook vast te leggen. Hierin moet worden opgenomen wat te doen bij te verwachten problemen in het beloop van de ziekte zoals voedingsproblemen (wel of geen sonde etc.) en hoe te handelen in crisissituaties zoals bij respiratoire insufficiëntie. Beslissingen rondom het levenseinde dienen vastgelegd te worden en er dient ook een (niet-)reanimatiebeleid te worden vastgelegd. Ouders moet worden uitgelegd dat dit geen vast contract is en dat zij gedurende het hele beloop hierover in gesprek zijn met de coördinerend

behandelend arts. Afhankelijk van het beloop van de ziekte zal het plan meeveranderen, het is dus geen statisch document (Parker et al., 1999; Roper et al., 2010; Tassie et al., 2013). Een voorbeeld van een zorgplan is in te zien op www.kinderpalliatief.nl.

De volgende onderwerpen komen aan bod in de palliatieve zorg voor kinderen met SMA type 1:

- diagnostiek en behandeling van voedingsproblemen, verminderde vochtintake;
- diagnostiek en behandeling van misselijkheid, reflux en obstipatie;
- diagnostiek en behandeling van kortademigheid, verminderde hoestkracht en sputumklaring;
- diagnostiek en behandeling van pijn.

- *Voedingsproblematiek*

Kinderen met SMA type 1 zijn 'at risk' voor voedingsproblemen. Het is belangrijk een goede voedingstoestand te behouden in de palliatieve fase omdat een kind met honger niet comfortabel is. Langere overleving is in deze fase geen doel. In de terminale fase zal daarom aandacht moeten worden besteed aan de voedingstoestand om een hongergevoel bij het kind te voorkomen. Wel moet met ouders worden besproken wat de rol van voeding is in elke fase van de ziekte en in relatie tot de levensverwachting (NVK, 2013). Kinderen met SMA type 1 verslikken zich makkelijk vanwege bulbair zwakte en sneller optredende vermoeidheid, wat kan zorgen voor luchtweginfecties en acute respiratoire problemen (Iannacone, 2007).

Er dient vroegtijdig met ouders te worden gesproken over de behandeling van voedingsproblemen. Het plaatsen van een voedingssonde moet met ouders worden besproken. Uit de internationale literatuur blijkt dat vrijwel alle kinderen met SMA type 1 op een zeker moment een voedingssonde geplaatst krijgen (Chatwin et al., 2011; Garcia-Salido et al., 2015; Tassie et al., 2013; Wang et al., 2007). Uit een enquête onder ouders in Nederland bleek dat er vaak veel eerder problemen zijn met slikken dan dat een neussonde wordt geplaatst (Wijngaarde, Stam et al. ongepubliceerde data). De werkgroep vindt dit onwenselijk omdat slikstoornissen kunnen zorgen voor een suboptimale voedingstoestand, aspiratie, infecties en acute respiratoire problemen. Het verdient daarom aanbeveling het slikken en de voedingstoestand proactief in de gaten te houden. Voor beoordeling van het slikken wordt een logopedist betrokken bij de palliatieve zorg. Een laatste opmerking over voeding is dat er, hoewel er internationale consensus is over proactieve voedingsondersteuning, zodra problemen met intake worden herkend geen consensus is over hoe de voedingssuppletie er precies uit moet zien (continue sondevoeding, bolussen enzovoort Tassie et al., 2013). In de module Voeding bij SMA type 1 wordt een uitgebreidere beschrijving gegeven van voedingsproblemen bij kinderen met SMA type 1.

Reflux

Gastro-oesofageale refluxklachten kunnen voedingsproblemen verder verergeren en daarbij ook voor veel discomfort voor het kind zorgen. Daarnaast kan reflux prikkeling van de luchtwegen geven en hoesten veroorzaken. Hierdoor heeft de reflux een nadelige invloed op de ademhaling die op zich al kwetsbaar is bij het kind met SMA type 1. Aangezien het de beoogde kwaliteit van leven en het welbevinden van het kind in de palliatieve zorg nadelig beïnvloedt, moet de behandelaar alert zijn op tekenen van refluxklachten zodat op tijd kan worden ingegrepen (Mitchell, 2006; Roper et al., 2010). Het bed kan iets omhoog worden gezet in anti-Trendelenburgpositie (Pallialine, 2013; NVK, 2013). Bij sondevoeding kan worden gekeken of de hoeveelheid en frequentie van toediening kan worden aangepast om klachten te verminderen. Overige behandeling kan bestaan

uit maagzuurremming zoals uitgebreid beschreven in de module Voeding bij SMA type 1 van deze richtlijn.

Obstipatie

Obstipatie is een probleem waar vrijwel alle kinderen met SMA type 1 mee te maken krijgen. Vooral in de terminale fase geeft ook het gebruik van morfine een hogere kans op obstipatie (Roper et al., 2010). Obstipatie kan refluxklachten en daarmee de kans op aspiratie en ook respiratoire klachten verergeren (Iannacone, 2007; Darras, 2015). Patiënten met SMA hebben een typische, paradoxale ademhaling waarbij een prominente buikademhaling en intrekkingen van de borstkas (borstbeen en ribben) opvallen. Ernstige obstipatie kan de beweging van het diafragma beperken en hierdoor dyspnoe verergeren. Het is dus belangrijk om alert te zijn op symptomen die kunnen wijzen op obstipatie zoals een lage frequentie van ontlasting, harde ontlasting en jammeren/discomfort tijdens ontlasting. Maatregelen rondom het dieet, vooral de inhoud van vezels en water zijn belangrijk in de behandeling van obstipatie (Iannacone, 2007). Er is dus ook in de palliatieve en terminale fase een rol voor vocht-intake in het voorkomen van discomfort door obstipatie. Daarnaast kan lactulose of macrogol worden gegeven om de defecatie te bevorderen.

Voor uitgebreide beschrijvingen van voedingsproblemen, reflux en obstipatieklachten en adviezen hieromtrent bij kinderen met SMA type 1 verwijzen we naar de module Voeding bij SMA type 1 in deze richtlijn.

Benauwdheid

Kinderen met SMA type 1 overlijden in de meeste gevallen als gevolg van respiratoire insufficiëntie. Het behandelplan in de zorg voor het kind dient zich dan ook direct na de diagnose te richten op het herkennen en 'behandelen' daarvan. Observatie van benauwdheid bestaat uit het vastleggen van adem- en hartfrequentie, neusvleugelen, intrekkingen, maar vooral ook uit "jammeren", "anders zijn" en het niet meer goed verdragen van voeding, ondanks toediening via de sonde en in kleine porties of als drip.

Zoals in de module Ademhaling bij SMA type 1 beschreven, kan maximale ondersteuning bestaan uit medicatie (neusdruppels, vernevelmedicatie, antibiotica) maar ook technieken om slijm te evacueren, uitzuigen en alleen voor het comfort low-flow O₂. Het is van groot belang te onderkennen wanneer benauwdheid ondanks deze maatregelen optreedt en daar vervolgens behandeling voor in te stellen. Medicamenteuze bestrijding van dyspnoe wordt beschreven in de module Terminale palliatieve zorg bij SMA type 1.

Pijn

Bij SMA speelt pijn over het algemeen geen grote rol in de palliatieve fase. Zoals eerder beschreven, kunnen reflux of obstipatie voor ongemakken zoals buikpijn zorgen. Pijnbestrijding dient in deze gevallen te geschieden door het behandelen van de onderliggende oorzaak.

Zoeken en selecteren

Om de uitgangsvraag te kunnen beantwoorden, is een systematische literatuuranalyse verricht naar de volgende wetenschappelijke vraagstelling:

- *Hoe kan de palliatieve zorg bij patiënten met SMA type 1 worden vormgegeven?*

Relevante uitkomstmaten

De werkgroep achtte 'effect op benauwdheid', 'effect op pijn' en 'toegenomen comfort' als cruciale uitkomstmaten. Een belangrijke uitkomstmaat is 'verbetering van kwaliteit van leven/sterven van het kind in de terminale fase'.

Na raadpleging van de volledige tekst zijn uiteindelijk geen artikelen geselecteerd.

Verantwoording

Laatst beoordeeld : 08-11-2018

Laatst geautoriseerd : 08-11-2018

Voor de volledige verantwoording, evidence tabellen en eventuele aanverwante producten raadpleegt u de Richtlijndatabase.

Referenties

- 1 - Chatwin M, Bush A, Simonds AK (2011). Outcome of goal-directed non-invasive ventilation and mechanical insufflation/exsufflation in spinal muscular atrophy type I. *Archives of Disease in Childhood* 96 (5), 426-432.
- 2 - Darras BT (2015). Spinal muscular atrophies. *Pediatric Clinics of North America* 62 (3), 743-766.
- 3 - Drake M, Cox P (2012). Ethics: end-of-life decision-making in a pediatric patient with SMA type 2: the influence of the media. *Neurology* 78 (23), 143-145.
- 4 - García-Salido A, de Paso-Mora MG, Monleón-Luque M, Martino-Alba R. (2015). Palliative care in children with spinal muscular atrophy type I: What do they need? *Palliative & supportive care* 13 (2), 313-317.
- 5 - Iannaccone ST (2007). Modern management of spinal muscular atrophy. *Journal of Child Neurology* 22 (8), 974-978.
- 6 - Jonas M (2007). The baby MB case: medical decision making in the context of uncertain infant suffering. *Journal of Medical Ethics* 33 (9), 541-544.
- 7 - Mitchell I. (2006). Spinal muscular atrophy type 1: what are the ethics and practicality of respiratory support? *Paediatric Respiratory Reviews* 7 suppl 1, 210-211.
- 8 - Parker D, Maddocks I, Stern LM (1999). The role of palliative care in advanced muscular dystrophy and spinal muscular atrophy. *Journal of Paediatrics & Child Health* 35 (3), 245-250.
- 9 - Richtlijn Palliatieve zorg voor kinderen, NVK 2013.
- 10 - Roper H, Quinlivan R, Workshop, Participants. (2010). Implementation of "the consensus Statement for the standard of care in spinal muscular atrophy" when applied to infants with severe type 1 SMA in the UK. *Archives of Disease in Childhood*, 95 (10), 845-849.
- 11 - Tassie B, Isaacs D, Kilham H, Kerridge I (2013). Management of children with spinal muscular atrophy type 1 in Australia. *Journal of Paediatrics & Child Health* 49 (10), 815-819.
- 12 - Wang CH, Finkel RS, Bertini ES, Schroth M, Simonds A, Wong B, Aloysius A, Morrison L, Main M, Crawford TO, Trela A and participants of the International Conference on SMA Standard of Care (2007). Consensus statement for standard of care in spinal muscular atrophy. *Journal of Child Neurology* 22 (8), 1027-1049.
- 13 - Wijngaarde CA, Stam M, Wadman RI, van den Berg LH, van der Pol L. Experience with palliative care for children with SMA type I in The Netherlands. Department of Neurology and Neurosurgery, University Medical Center Utrecht.
- 14 - World Health Organization. Definition of palliative care, 2002.
- 15 - IMPaCCT: standards for paediatric palliative care <http://www.eapcnet.eu/LinkClick.aspx?fileticket=ShMQyZuTfqU%3D>
- 16 - Richtlijn Palliatieve zorg voor kinderen, 2013, NVK.
- 17 - Zuylen van L, Veluw van H, Esch van J. (2010). Zorg in de stervensfase, IKNL.
- 18 - www.farmacotherapeutischkompas.nl.
- 19 - www.kinderformularium.nl.
- 20 - www.pallialine.nl.

Vormgeving van terminale palliatieve zorg bij patiënten met spinale musculaire atrofie (SMA) type 1

Uitgangsvraag

Hoe kan de terminale palliatieve zorg bij patiënten met SMA type 1 worden vormgegeven?

Aanbeveling

Herken symptomen als “jammeren”, “stiller zijn” en niet meer verdragen van voeding als tekenen van dreigende respiratoire insufficiëntie.

Geef in de terminale fase morfine ter vermindering van dyspnoe, met eventueel benzodiazepines ter aanvulling om het discomfort te verminderen, zeker als er ook sprake is van angst.

Overweeg benzodiazepines (lorazepam of midazolam) in combinatie met morfine ter bestrijding van discomfort.

Bied het gezin ook na het overlijden van het kind naar behoefte nazorg.

Overwegingen

Bij kinderen met SMA type 1 is het niet altijd duidelijk wanneer de palliatieve fase overgaat in de terminale fase en welke zorgverlener wanneer een prominente rol speelt. Palliatieve zorg gaat over in nog specifiekere zorg in de terminale fase die optimale en intensieve inzet van een betrokken palliatief (kinderthuiszorg)team behoeft in samenwerking met de ouders en eventueel broers, zussen en andere direct betrokkenen.

In opdracht van ZonMw zijn er twee informatieve websites in ontwikkeling over palliatieve zorgverlening (www.houmevast.nl) en terminale zorgverlening bij kinderen (www.vergeetmeniet.nl). Hier kunnen professionals en ouders uitgebreide informatie vinden over essentiële vraagstukken rond de laatste fase van het leven en mogelijkheden die er zijn om hen te ondersteunen.

Het is belangrijk te signaleren hoe de verhouding is tussen een voor het kind aangenaam moment op de dag, waarbij het ondanks alle beperkingen vrolijk is, lacht en contact maakt en momenten die gekenmerkt worden door benauwdheid, angst en minder opgewekt zijn. Wanneer dit laatste de overhand krijgt, is er sprake van de terminale palliatieve fase en zijn stappen als het overwegen van medicatie en aanpassen van de voeding van toepassing zoals eerder besproken met ouders in het behandelplan.

Kinderen met SMA type 1 overlijden in de meeste gevallen als gevolg van respiratoire insufficiëntie. Het behandelplan in de zorg voor het kind dient zich dan ook direct na de diagnose te richten op het herkennen en ‘behandelen’ daarvan. Symptomen als “jammeren”, “stiller zijn” en het niet meer kunnen verdragen van voeding kunnen alle een uiting zijn van dreigende respiratoire insufficiëntie. Als maximale ondersteuning, bestaande uit het toedienen van medicatie (neusdruppels, vernevelmedicatie, antibiotica), maar ook comprimeren en uitzuigen (zie de module Ademhaling bij SMA type 1) niet leidt tot verbetering, zal het voorschrijven van medicatie (oraal of parenteraal) ter bestrijding van discomfort bij benauwdheid de volgende stap dienen te zijn.

Om het kind en ouders optimaal te kunnen begeleiden in de terminale fase, is het aan te bevelen intensief met de huisarts en apotheek te overleggen alvorens het terminale traject in te gaan, en bij voorkeur volgens een vastgelegd stappenplan te werken. De hieronder genoemde punten zijn al in een vroeg stadium van belang om het (stappen)plan aangaande palliatieve en terminale zorg goed vorm te geven.

- De coördinator van zorg bespreekt met ouders dat er een stadium komt in het ziekteproces waarin sprake is van benauwdheid, ondanks maximale inzet van ondersteunende maatregelen.
- Met ouders wordt, bij voorkeur vlak na de diagnose, besproken dat benauwdheid past bij het lijden van een kind met SMA type 1 en dat palliatieve sedatie in sommige gevallen een volgende stap kan zijn. Ook bij het palliatieve thuiszorgteam is dit bekend.
- Het begrip palliatieve sedatie is bekend bij zowel ouders als het palliatieve thuiszorgteam en bestaat uit het medicamenteus beïnvloeden van benauwdheid en discomfort. Gepaard gaande met het verminderen/staken van voeding (minimaal) en geven van een urinekatheter.
- De medicatie ter bestrijding van dyspnoe dient bekend te zijn, evenals de toedieningsweg, aanvankelijk rectaal en eventueel subcutaan in een later stadium. Alle benodigdheden zoals een infuuspomp en katheter dienen aanwezig te zijn.
- De apotheek dient op de hoogte te zijn van de fase waar het kind zich in bevindt. Het kinderthuiszorgteam informeert de apotheker hierover en vraagt of deze ondersteuning kan bieden in het leveren van medicatie.
- In de terminale fase is de coördinator van zorg, of de vervanger aan wie bereikbaarheid is gedelegeerd, 24 uur per dag bereikbaar. Overleg kan meerdere malen per 24 uur nodig zijn.
- Medicatie wordt toegediend door kinderthuiszorgverpleegkundigen, vaak in samenwerking met ouders.
- Begeleiding van ouders en andere kinderen vindt bij voorkeur plaats door een (laagdrempelig bereikbare) zorgverlener uit het team zoals een maatschappelijk werker.

Bestrijding van dyspnoe in de terminale fase

Niet-medicamenteus

Het handhaven van een kalme en rustgevende omgeving is belangrijk en kan bereikt worden met gekleurde lampen, 'snoezelen' en muziek.

Medicamenteus

Opiïden

Morfine en eventueel de combinatie van morfine of andere opioïden met benzodiazepinen worden vaak gebruikt om benauwdheid bij kinderen te behandelen, ondanks de afwezigheid van onderzoeksgegevens daarover. Incidenteel kan het voorkomen dat dit symptoom refractair/onbehandelbaar blijkt te zijn geworden. In dat geval kunnen arts en/of familie besluiten tot palliatieve sedatie als laatste redmiddel gericht op comfort (zie onder andere juridische aspecten van besluitvorming en de KNMG-richtlijn Palliatieve sedatie [www.knmp.nl]). Deze behandeling wordt in het algemeen tot aan het overlijden doorgezet).

Benzodiazepinen

Ondanks het gebrek aan bewijs in de pediatrie worden benzodiazepinen regelmatig gegeven aan kinderen in de palliatieve fase in combinatie met opioïden. Meestal wordt gekozen voor lorazepam of midazolam, vaak als aanvulling op morfine. Het gebruik hiervan zal ook altijd in combinatie zijn met niet-

medicamenteuze farmacologische angstreducerende interventies.

Voor meer informatie over de doseringen kunt u de volgende websites raadplegen:

www.kinderformularium.nl

www.farmacotherapeutischkompas.nl.

Begeleiding in de terminale fase

Niet alleen het verliezen van het kind maar ook het samenzijn met een kind met SMA type 1 heeft een enorme invloed op een gezin. In de periode voorafgaand aan de terminale fase staan ongeloof, angst voor het overlijden en verdriet daarover vaak op de voorgrond. Het hele ziekteproces, vanaf de eerste tekenen van de aandoening tot en met het overlijden, heeft directe gevolgen voor de toekomstige kwaliteit van leven van het gezin en eventuele andere betrokkenen. Een optimale begeleiding, in het bijzonder in de terminale fase en na het overlijden, zijn daarom van cruciaal belang.

Naast het behandelen van benauwdheid en andere somatische symptomen is in deze fase rust en het creëren van een persoonlijke sfeer van groot belang. Ouders moeten in staat worden gesteld de aanwezigheid van het kind in het gezin te ervaren en te voelen, waarbij er ook aandacht moet zijn voor eventuele andere kinderen in het gezin. Afscheid nemen door familieleden en andere betrokkenen bij het gezin moet eveneens mogelijk zijn. Overweeg voorzichtig (maar duidelijk) een aantal zaken met ouders te bespreken over het overlijden van het kind zoals welke verzekering, uitvaartmaatschappij en kaartjes zij wensen. Na het overlijden moet het gezin samen met het kindje kunnen zijn.

Rouwverwerking

De coördinator van zorg (kinderarts of huisarts) kan direct na het overlijden en in de eerste fase van de rouwverwerking vaak het eerste aanspreekpunt zijn. De maatschappelijk werker, orthopedagoog of rouw- en verliesbegeleider kan in deze fase zorg op maat bieden aan ouders en andere gezinsleden. Hierbij kan gedacht worden aan praktische begeleiding zoals advies over de begrafenis of crematie en zorg rondom de rouwverwerking. Het betreft altijd één, maar vaak meerdere nagesprekken met alle betrokkenen en het gezin.

Houd in de nazorg rekening met het verschil in het verwerken van verlies en verdriet tussen mannen, vrouwen en kinderen in het gezin en de invloed die het heeft op de relatie tussen gezinsleden. Aandacht voor de culturele achtergrond en/of het geloof is hierin een belangrijk aspect. Heb ook aandacht voor een eventuele zwangerschapswens en erfelijkheidsaspecten bij een nieuwe zwangerschap en antenataal onderzoek.

Nazorg

Nazorg is onlosmakelijk met verwerking verbonden. Nagesprekken met het palliatieve (kinderthuiszorg)team, gesprekken met lotgenoten, voor het overlijden gemaakte fotoseries en begeleiding van broers en zussen zijn onderdeel van de nazorg. De nazorg dient tot ver na het overlijden van het kind aangeboden te worden aan het gezin. Maatschappelijk werkers en/of psychologen zullen zich, evenals de overige betrokken teamleden, hierin moeten verdiepen als zij daar niet gespecialiseerd in zijn.

Zoeken en selecteren

Om de uitgangsvraag te kunnen beantwoorden, is een systematische literatuuranalyse verricht naar de volgende

wetenschappelijke vraagstelling:

- *Hoe kunnen ouders optimaal begeleid worden in de terminale fase? (Proactief informeren over beloop, tijdig keuzes maken, duidelijke afspraken over inschakelen zorg, contact hulpverleners, rouwverwerking enzovoort.)*

Relevante uitkomstmaten

De werkgroep achtte 'verminderde benauwdheid', 'verminderde pijn' en 'toegenomen comfort' als cruciale uitkomstmaten. Belangrijke uitkomstmaten zijn 'verbetering van kwaliteit van leven van het kind in de terminale fase' en 'verbetering van kwaliteit van leven van ouders in de terminale fase van het kind'.

Na raadpleging van de volledige tekst, zijn uiteindelijk geen artikelen geselecteerd.

Verantwoording

Laatst beoordeeld : 08-11-2018

Laatst geautoriseerd : 08-11-2018

Voor de volledige verantwoording, evidence tabellen en eventuele aanverwante producten raadpleegt u de Richtlijndatabase.

Referenties

- 1 - Chatwin M, Bush A, Simonds AK (2011). Outcome of goal-directed non-invasive ventilation and mechanical insufflation/exsufflation in spinal muscular atrophy type I. *Archives of Disease in Childhood* 96 (5), 426-432.
- 2 - Darras BT (2015). Spinal muscular atrophies. *Pediatric Clinics of North America* 62 (3), 743-766.
- 3 - Drake M, Cox P (2012). Ethics: end-of-life decision-making in a pediatric patient with SMA type 2: the influence of the media. *Neurology* 78 (23), 143-145.
- 4 - García-Salido A, de Paso-Mora MG, Monleón-Luque M, Martino-Alba R. (2015). Palliative care in children with spinal muscular atrophy type I: What do they need? *Palliative & supportive care* 13 (2), 313-317.
- 5 - Iannaccone ST (2007). Modern management of spinal muscular atrophy. *Journal of Child Neurology* 22 (8), 974-978.
- 6 - Jonas M (2007). The baby MB case: medical decision making in the context of uncertain infant suffering. *Journal of Medical Ethics* 33 (9), 541-544.
- 7 - Mitchell I. (2006). Spinal muscular atrophy type 1: what are the ethics and practicality of respiratory support? *Paediatric Respiratory Reviews* 7 suppl 1, 210-211.
- 8 - Parker D, Maddocks I, Stern LM (1999). The role of palliative care in advanced muscular dystrophy and spinal muscular atrophy. *Journal of Paediatrics & Child Health* 35 (3), 245-250.
- 9 - Richtlijn Palliatieve zorg voor kinderen, NVK 2013.
- 10 - Roper H, Quinlivan R, Workshop, Participants. (2010). Implementation of "the consensus Statement for the standard of care in spinal muscular atrophy" when applied to infants with severe type 1 SMA in the UK. *Archives of Disease in Childhood*, 95 (10), 845-849.
- 11 - Tassie B, Isaacs D, Kilham H, Kerridge I (2013). Management of children with spinal muscular atrophy type 1 in Australia. *Journal of Paediatrics & Child Health* 49 (10), 815-819.
- 12 - Wang CH, Finkel RS, Bertini ES, Schroth M, Simonds A, Wong B, Aloysius A, Morrison L, Main M, Crawford TO, Trela A and participants of the International Conference on SMA Standard of Care (2007). Consensus statement for standard of care in spinal muscular atrophy. *Journal of Child Neurology* 22 (8), 1027-1049.
- 13 - Wijngaarde CA, Stam M, Wadman RI, van den Berg LH, van der Pol L. Experience with palliative care for children with

SMA type I in The Netherlands. Department of Neurology and Neurosurgery, University Medical Center Utrecht.

14 - World Health Organization. Definition of palliative care, 2002.

15 - IMPaCCT: standards for paediatric palliative care <http://www.eapcnet.eu/LinkClick.aspx?fileticket=ShMQyZuTfqU%3D>

16 - Richtlijn Palliatieve zorg voor kinderen, 2013, NVK.

17 - Zuylen van L, Veluw van H, Esch van J. (2010). Zorg in de stervensfase, IKNL.

18 - www.farmacotherapeutischkompas.nl.

19 - www.kinderformularium.nl.

20 - www.pallialine.nl.

Organisatie van zorg bij spinale musculaire atrofie (SMA) type 1

Centrale vraag: Hoe kan de zorg en begeleiding van patiënten met SMA type 1 en hun ouders gedurende het ziektebeloop optimaal worden georganiseerd?

Deelvragen (zie submodules)

1. Wie coördineert het zorgproces en wat is de optimale verdeling van taken en verantwoordelijkheden tussen de betrokken hulpverleners (teams) en de ouders van patiënten met SMA type 1? (Coördinatie, samenwerking en overdracht vallen onder deze deelvraag.)
2. Wie is voor ouders het eerste aanspreekpunt en hoe moet voorlichting aan en communicatie met ouders worden vormgegeven?

Inleiding

Spinale musculaire atrofie type 1 (SMA type 1) is een ernstige maar ook zeldzame spierziekte. Veel zorgverleners hebben weinig of geen ervaring met patiënten met dit ziektebeeld. De meeste kinderen met SMA type 1 en hun ouders worden begeleid door een kinderarts of kinderneuroloog. Het belang van optimale ondersteunende zorg is sinds de introductie van medicamenteuze behandeling onveranderd belangrijk. Er zijn sterke aanwijzingen dat deze maatregelen op zichzelf een gunstig effect hebben op het natuurlijke beloop van SMA type 1 (Finkel et al., 2014; Oskoui et al., 2007). Desondanks moeten begeleiders, ook met de komst van medicamenteuze behandelingen, vormgeven aan een palliatief en uiteindelijk terminaal beleid. Gebrek aan kennis over het natuurlijk beloop en prognose en ervaring met complicaties staan een proactief en optimaal palliatief beleid soms in de weg en kunnen de zorgregie, in het bijzonder het afstemmen van onderlinge samenwerking van zorgverleners en het contact met ouders, bemoeilijken.

De ervaring leert dat ouders vaak niet weten wie de coördinator van zorg is en dat zorgverleners niet weten wat er van hen wordt verwacht. Dit kan leiden tot gevoelens van onrust en ongerustheid. Vooral bij acute (luchtweg)problematiek kan dit het verlenen van adequate zorg in de weg staan.

In de terminale fase ontbreekt soms een goed thuiszorgteam en/of betrokkenheid van de huisarts. Dit is ongewenst omdat de huisarts een belangrijke rol in de terminale fase kan spelen. Het is daarom belangrijk dat er direct na de diagnose een zorgplan wordt gemaakt waarbij de huisarts vroegtijdig wordt ingeschakeld en bovendien de mogelijkheden van goede kinderthuiszorg wordt onderzocht.

Sinds mei 2017 is medicamenteuze behandeling beperkt mogelijk maar dit doet de noodzaak van zorg dicht bij huis niet afnemen. Gegevens uit fase 3 ENDEAR-trial waarin het effect van intrathecale behandeling met antisense oligonucleotiden werd onderzocht, laten zien dat behandeling niet bij alle kinderen sterfte in de eerste levensjaren voorkomt (Finkel (2) et al., 2017). Het blijft daarom ook in de toekomst belangrijk dat vanaf de diagnose afspraken worden gemaakt over de regie en de invulling van de multidisciplinaire zorg zodat het voor alle betrokkenen duidelijk is wat er van hen wordt verwacht.

In deze module geeft de richtlijnwerkgroep aanbevelingen over hoe de zorg voor kinderen met SMA type 1 moet worden georganiseerd.

Zoeken en selecteren

Voor deze uitgangsvragen is geen systematisch literatuuronderzoek uitgevoerd. De werkgroep heeft deze module ontwikkeld op basis van consensus over hoe de zorg voor kinderen met SMA type 1 optimaal te organiseren in de Nederlandse praktijk. Gezien de verwachting dat er zeer beperkt onderzoeksliteratuur beschikbaar is over dit thema, gaat de werkgroep ervan uit dat het toepassen van de 'evidence based'-methode weinig oplevert.

Zowel voorafgaand aan als tijdens de eerste richtlijnwerkgroepbijeenkomst is bij ouders van patiënten met SMA type 1 en leden van de richtlijnwerkgroep geïnventariseerd welke knelpunten zij ervaren in de zorg voor kinderen met SMA type 1. Op basis van de knelpuntenanalyse zijn uitgangsvragen geformuleerd. De uitgangsvragen vormen de basis voor de verschillende modules en de ontwikkeling van de module 'Organisatie van zorg bij SMA type 1'.

Verantwoording

Laatst beoordeeld : 08-11-2018

Laatst geautoriseerd : 08-11-2018

Voor de volledige verantwoording, evidence tabellen en eventuele aanverwante producten raadpleegt u de Richtlijnen-database.

Referenties

- 1 - Berkenstadt et al. Perceived personal control (PPC): a new concept in measuring outcome of genetic counseling. *Am J Med Genet* 1999.
- 2 - Cuturino et al. Clients' Perception of Outcome of Team-Based Prenatal and Reproductive Genetic Counseling in Serbian Service Using the Perceived Personal Control (PPC) Questionnaire *J Genet Counseling* 2016.
- 3 - Feldman DE, Couture M, Grilli L, Simard MN, Azoulay L, Gosselin J (2005). When and by whom is concern first expressed for children with neuromotor problems? *Archives of Pediatrics and Adolescent Medicine*, 159 (9),882-886.
- 4 - Finkel RS, McDermott MP, Kaufmann P, Darras BT, Chung WK, Sproule DM, Kang PB, Foley, AR, Yang ML, Martens WB, Oskoui M, Glanzman AM, Flickinger J, Montes J, Dunaway S, O'Hagen J, Quigley J, Riley S, Benton M, Ryan PA, Montgomery M, Marra J, Gooch C, De Vivo DC. Observational study of spinal muscular atrophy type I and implications for clinical trials. *Neurology*. 2014 Aug 26;83(9):810-7. doi: 10.1212/WNL.0000000000000741. Epub 2014 Jul 30.
- 5 - Finkel (2) RS, Mercuri E, Darras BT, et al. Nusinersen versus Sham Control in Infantile-Onset Spinal Muscular Atrophy. *N Engl J Med* 2017;377(18):1723-32.
- 6 - Oskoui M, Levy G, Garland CJ, Gray JM, O'Hagen J, De Vivo DC, Kaufmann P. The changing natural history of spinal muscular atrophy type 1. *Neurology*. 2007 Nov 13;69(20):1931-6.
- 7 - Vanasse M, Paré H, Zeller R. (2013). Medical and psychosocial considerations in rehabilitation care of childhood neuromuscular diseases 113, 1491-1495.

Coördinatie van het zorgproces bij spinale musculaire atrofie (SMA) type 1

Uitgangsvraag

Wie coördineert het zorgproces en wat is de optimale verdeling van taken en verantwoordelijkheden tussen de betrokken hulpverleners (teams) en de ouders van patiënten met SMA type 1? (Coördinatie, samenwerking en overdracht vallen onder deze deelvraag).

Aanbeveling

Eén arts, bij voorkeur de kinderarts of kinderneuroloog, coördineert en bewaakt de zorg voor het kind met SMA type 1 in elke fase van de ziekte actief. Deze coördinator:

- is bekend met het natuurlijk beloop van SMA type 1 of maakt zich deze kennis snel eigen;
- is op de hoogte van de nieuwste ontwikkelingen wat betreft SMA of laat zich hierover waar nodig informeren.

Overweeg betrokkenheid van de klinisch geneticus na diagnose voor de counseling.

Geef (revalidatie)zorg zoveel mogelijk aan huis.

Schakel voor kinderen met een beter prognose dan te verwachten voor SMA type 1 (dat wil zeggen kinderen die medicamenteus worden behandeld of SMA type 1c) vanaf de leeftijd van zes maanden een kinderrevalidatiearts in voor revalidatiezorg.

Betrek de huisarts al in de diagnostische fase bij de zorg om een kind met SMA type 1 en onderhoud regelmatig contact zodat de huisarts goed geïnformeerd is en hij/zij ouders en kind in het verdere ziekteproces optimaal kan ondersteunen.

Taken en verantwoordelijkheden van de coördinator van zorg

Stel direct na de diagnose een multidisciplinair transmuraal team samen.

Schakel snel na de diagnose een kinderfysiotherapeut/kinderergotherapeut uit de eerste lijn in die kind en ouders thuis kan begeleiden. Hierbij kan eventueel samenwerking worden gezocht met de kinderfysiotherapeut/kinderergotherapeut van een expertisecentrum of revalidatieafdeling of revalidatiecentrum. Verder dient speciale aandacht te worden besteed aan hanterings- en houdingsadvies (zie de module Houdings- en hanteringsadviezen voor kinderen met SMA type 1).

Betrek de huisarts erbij vanaf de diagnostische fase en onderhoud regelmatig contact met hem/haar zodat hij/zij goed geïnformeerd is en ouders en kind in het verdere ziekteproces optimaal kan ondersteunen. Bespreek met de huisarts of hij/zij in de terminale fase de coördinerende taken op zich wil nemen en zorg samen voor een alternatief als dit niet mogelijk is.

Waarborg en bespreek met ouders bereikbaarheid tijdens en buiten kantooruren.

Begin vroeg met gespecialiseerde palliatieve kinderthuiszorg om het opbouwen van een band tussen ouders en verpleegkundigen te vergemakkelijken.

Draag zorg voor formele overdracht van taken en verantwoordelijkheden.

Verwijs naar of consulteer het expertisecentrum voor advies en informatie over zorg en behandeling.

Overwegingen

SMA-expertisecentrum

Sinds 2015 heeft het ministerie van Volksgezondheid, Welzijn en Sport (VWS) met de Nederlandse Federatie van Universitair Medische Centra (NFU) voor diverse zeldzame aandoeningen zoals SMA-expertisecentra ingesteld en op hoofdlijnen aangegeven waar een expertisecentrum aan moet voldoen.

Het SMA-expertisecentrum biedt multidisciplinaire behandeling, begeleiding en periodieke controle en is verantwoordelijk voor het geven van behandeladviezen en voor de verspreiding van ziektespecifieke kennis aan ouders en collega's in het land. Een belangrijk uitgangspunt is dat de zorg het best in de buurt van de woonplaats van kind en ouders kan worden vormgegeven. Het reizen van langere afstanden met kinderen met SMA type 1 is niet altijd wenselijk. Een eenmalig bezoek aan het SMA-expertisecentrum voor een second opinion of specifiek advies is mogelijk. Het SMA-expertisecentrum heeft een consultatieve functie en is in de loop van het ziekteproces bereikbaar voor overleg (www.smaonderzoek.nl).

Het team van het SMA-expertisecentrum verricht onderzoek naar SMA en levert een bijdrage aan de internationale inspanningen om de effectiviteit van nieuwe medicijnen en behandelingen aan te tonen. De gegevens die tijdens poliklinische consulten worden verzameld, worden met toestemming van ouders ook gebruikt voor wetenschappelijk onderzoek naar SMA in Nederland (www.smaonderzoek.nl). Het centrum werkt nauw samen met Spierziekten Nederland bij de coördinatie van de invoering van nieuwe medicijnen voor SMA. Het team van het SMA-expertisecentrum kan collega's en ouders informeren over de laatste stand van zaken rondom medicijnontwikkeling, inclusief lopende of geplande (internationale) klinische trials.

Coördinator van zorg

Voor een optimale organisatie van zorg moet dus vanaf het begin (dat wil zeggen direct na de diagnose) duidelijk zijn welke arts de coördinator van zorg is. De zorg voor een kind met SMA type 1 wordt vanaf het stellen van de diagnose in elke fase van de ziekte gecoördineerd en actief bewaakt door één medisch specialist, bij voorkeur een kinderarts of kinderneuroloog bekend met het beloop van SMA type 1.

De belangrijkste eigenschap van de coördinator van zorg is dat hij/zij ervaring met en kennis van SMA heeft of zich deze snel eigen kan maken. Wederzijds vertrouwen in gemaakte afspraken is nodig voor een goed in praktijk kunnen brengen van het coördinatorschap. De coördinator van zorg moet aan een aantal eisen voldoen. De kinderarts of kinderneuroloog is voldoende bekend met het natuurlijk beloop van SMA type 1 of is in staat zich deze kennis snel eigen te maken; hij/zij moet in staat zijn te anticiperen op problemen in de nabije toekomst en in staat zijn (para)medische hulp in te schakelen en direct contact te onderhouden met de huisarts en indien

gewenst met het SMA-expertisecentrum. De coördinator van zorg kan de bereikbaarheid buiten kantoor tijden overdragen aan collega's. Het is aan te bevelen hier afspraken over te maken met ouders bij de start van het behandeltraject.

De coördinatie van zorg kan eventueel door het SMA-expertisecentrum worden overgenomen, met name voor de regio Midden-Nederland. De werkgroep benadrukt echter dat het in het bijzonder (maar niet uitsluitend) bij grotere afstanden tot het UMCU wenselijk is dat een kinderarts in een ziekenhuis in de buurt van de woonplaats betrokken is en benaderbaar blijft. De kwetsbaarheid van kinderen met SMA type 1 neemt door progressie van de ziekte toe en daarmee ook het belang van de mogelijkheid van zorg dicht bij huis.

Taken en verantwoordelijkheden

De coördinator stelt de indicatie voor noodzakelijke zorg, coördineert de implementatie en bewaakt de kwaliteit hiervan. Belangrijke onderdelen van de coördinerende rol zijn tijdige verwijzing naar andere zorgverleners en het actief contact houden met de andere leden van het multidisciplinaire team en de huisarts. Ook heeft hij/zij oog voor de psychosociale situatie van ouders en verwijst hiervoor naar bijvoorbeeld maatschappelijk werk.

Genoemde verantwoordelijkheden impliceren dat de coördinator van de zorg het beloop van de ziekte en de conditie van het kind actief controleert met speciale aandacht voor problemen rondom voeding, luchtwegen (sputum) en ademhaling en met een minimale frequentie van eenmaal per twee tot drie maanden. Hij/zij handelt proactief en maakt afspraken over hoe te handelen in acute situaties, stelt tijdig adequate hulpmiddelen beschikbaar en levert of mobiliseert psychosociale steun aan ouders en familie. Hij/zij controleert minimaal op de volgende aspecten van zorg: groei en gewicht, problemen met voeding, reflux en luchtwegproblemen, in het bijzonder problemen met het verwijderen van sputum (zie hoofdstukken Voeding, Hanteringsadviezen voor houding en verplaatsen en Ademhaling). Zo nodig kunnen sommige taken in het traject (onder supervisie) overgedragen worden aan andere zorgverleners in het multidisciplinaire team of aan de kinderergotherapeut/kinderfysiotherapeut.

Proactieve zorgplanning

De kinderarts of kinderneuroloog moet goed bekend zijn met het natuurlijk beloop om te kunnen anticiperen op problemen. Hiermee voorkomt men zoveel mogelijk acute zorgvragen bij de ouders van het kind. Voorbeelden zijn het overwegen van het preventief voorschrijven van medicatie (antibiotica, anti-refluxmedicatie) of vroeg verwijzen naar het kinderrevalidatieteam voor hulpmiddelen en andere vormen van ondersteuning. Het (niet-)reanimatiebeleid, de zorg thuis (inclusief de terminale thuiszorg), het beleid bij acute situaties en in de terminale fase kunnen beter al kort na de diagnostische fase worden besproken. Deze gesprekken moet ook regelmatig worden herhaald omdat ouders met nieuwe vragen kunnen komen en hun mening en wensen over het beleid in de loop van maanden kunnen veranderen. De mening van ouders hoort uiteraard zwaar te wegen bij het maken van keuzes in de behandeling en het beleid.

Fases in de zorg voor SMA type 1-patiënten

Sinds mei 2017 is medicamenteuze behandeling beperkt mogelijk. Het is de verwachting dat ook bij medicamenteuze therapie een deel van de kinderen met SMA type 1 een ongunstige prognose zal houden wat overleving betreft (Finkel (2) et al., 2017). In het verloop van het ziekteproces kan een aantal fasen worden onderscheiden (fase 1 & 2 en 2 & 3 overlappen elkaar):

1. *de diagnostische fase, 2) de vroeg-symptomatische fase, 3) de laat-symptomatische fase en 4) de terminale fase.*

Deze fases zijn ook in een figuur weergegeven (zie aanverwante producten).

Diagnostische fase: De klinische diagnose SMA kan in vrijwel alle gevallen bevestigd worden met DNA-onderzoek en het aantonen van twee SMN1-deleties. Het type SMA en de prognose hangen vooral af van het beloop en de bevindingen bij lichamelijk onderzoek. Deze kunnen ondersteund worden met aanvullende DNA-diagnostiek naar het aantal SMN2-kopieën (Wang et al., 2007). Na de diagnose kan worden overlegd met het SMA-expertisecentrum om na te gaan of er behandelingsmogelijkheden zijn.

De diagnose SMA type 1 wordt meestal gesteld door een kinderarts, klinisch geneticus of kinderneuroloog. Zij blijven vaak ook na de diagnose betrokken bij het leveren van zorg. De klinisch geneticus kan na diagnose betrokken blijven bij de counseling. De zorg kan ook worden overgedragen, bijvoorbeeld aan teams in meer gespecialiseerde ziekenhuizen. Het is belangrijk om de overdracht en het moment waarop dit plaatsvindt te bespreken met ouders.

Betrek de huisarts er al in deze fase bij zodat hij/zij goed geïnformeerd is en ouders en kind in het verdere ziekteproces optimaal kan begeleiden. De coördinator van zorg informeert de huisarts over de diagnose en spreekt regelmatig telefonisch overleg af. De huisarts kan op deze manier ook een belangrijke rol spelen bij het (vroegtijdig) vaststellen van nieuwe complicaties die zorg behoeven. De huisarts speelt ook een belangrijke begeleidende rol in de terminale fase. De brochure *Informatie voor de huisarts over SMA* van Spierziekten Nederland (www.spierziekten.nl) kan als bron van informatie dienen.

De vroege en laat-symptomatische fase

In de vroege en laat-symptomatische fases heeft bij voorkeur de kinderarts of kinderneuroloog met kennis van SMA type 1 de coördinerende rol. De coördinator van zorg en het multidisciplinaire team zijn alert op slikproblemen en verslikken, problemen met voedselinname en stagnerende toename in gewicht, refluxklachten, verzwakking van de ademhalingsspieren die gepaard gaan met luchtweginfecties en problemen met het ophoesten van sputum. Er moet ook aandacht zijn voor de hantering en vervoersmogelijkheden van het kind, mogelijk met ondersteuning van fysiotherapeut/ergotherapeut. Het is aan te bevelen tijdig afspraken te maken met ouders over hoe te handelen bij acute (levensbedreigende) situaties en hoe om te gaan met beslissingen rondom het levenseinde.

De zorg kan het best worden vormgegeven door een multidisciplinair team (kinderarts/kinderneuroloog, beademingsarts/CTB-arts, maatschappelijk werker, kinderrevalidatiearts, huisarts, logopedist, diëtist, kinderergotherapeut, kinderfysiotherapeut en kinderthuiszorgverpleegkundigen). Soms kan het revalidatieteam in het ziekenhuis een rol spelen, maar altijd moet er een individuele afweging worden gemaakt. Het is de taak van de coördinator van zorg om dat af te stemmen met andere leden van het multidisciplinaire team. De maatschappelijk werker is er bij voorkeur na de diagnose tot en met de nazorg nauw bij betrokken. Degene die de diagnose stelt en de uitslag van de DNA-diagnostiek met de ouders bespreekt, dient in een vroeg stadium al verwijzing naar een Klinisch Genetisch Centrum aan de ouders voor te stellen, die daar al of niet gebruik van kunnen maken. De geneticus heeft ook in de acute fase van diagnose en ziektebeloop vaak een rol te vervullen voor de ouders. Door uitleg over de oorzaak van de ziekte (na DNA-dragerschapsonderzoek van beide ouders)

kunnen de ouders door het verkrijgen van meer inzicht makkelijker tot acceptatie komen. Ook kunnen zij een verhoogd gevoel van controle krijgen over de situatie in een periode waarin zij onzeker zijn over het ziektebeloop bij hun kind. Door uitleg over de herhalingskans voor henzelf, de herhalingskans voor familieleden en de mogelijkheden tot preventie van de geboorte van een volgend kind met SMA in de familie of het gezin kunnen de ouders een verhoogde graad van persoonlijk ervaren controle over hun situatie krijgen. Ook in een acute fase waarin ouders van een kind met SMA 1 zich bevinden, kan deze verhoogde 'perceived personal control' bijdragen aan een adequatere en snellere verwerking, acceptatie en op een positieve manier omgaan met de situatie (Berkenstadt, 1999, Cuturino 2016). Indien nodig kan men andere hulpverleners zoals de ergotherapeut of psycholoog inschakelen.

Ouders van een zuigeling met SMA type 1 worden in een vroeg stadium geconfronteerd met spierzwakte bij hun kind die tot uiting komt in slapte/hypotonie en bewegingsarmoede (verminderd bewegen tegen de zwaartekracht in). Ouders hebben vaak vragen aan het multidisciplinaire team over hoe zij hun kind het beste kunnen vasthouden, neerzetten en dragen. Hantering en positioneringsadviezen voor de slappe/spierzwakke zuigeling zijn daarom een cruciaal onderdeel van de multidisciplinaire zorg voor kinderen met SMA type 1. Daarom is het belangrijk om meteen na de diagnose een kinderfysiotherapeut/kinderergotherapeut in de eerste lijn in te schakelen die in samenwerking met de kinderfysiotherapeut/kinderergotherapeut van het ziekenhuis of expertisecentrum thuis adviezen kan geven aan de ouders over hanteren en houding (zie de module Houdings- en hanteringsadviezen voor kinderen met SMA type 1).

Bij ziekteprogressie is het verstandig om vroegtijdig samen met de huisarts de mogelijkheden van specialistische palliatieve kinderthuiszorg te bespreken en te organiseren. Gesprekken met ouders over dit onderwerp zijn niet gemakkelijk, maar het is belangrijk dat zij niet in de laatste fase van het leven moeten worden geïmproviseerd. De mogelijkheden en organisatiestructuur van palliatieve zorg verschillen per regio. De coördinator van zorg onderzoekt met de huisarts proactief wat er in desbetreffende regio aan palliatieve en terminale zorg geregeld kan worden. Kinderthuiszorgverpleegkundigen worden opgeleid om specialistische zorg in met name de terminale fase te kunnen geven. Vanwege de zeldzaamheid van SMA type 1 zal ervaring met deze ziekte ook in deze beroepsgroep beperkt zijn. Het is daarom verstandig om ouders en thuiszorgverpleegkundigen op het traject voor te bereiden. Een vroegtijdige inschakeling van kinderthuiszorgverpleegkundigen en een rustige opbouw in de band tussen ouders en verpleegkundigen is aan te bevelen. De kinderarts of kinderneuroloog kan ervoor kiezen om zelf huisbezoeken te doen bij de patiënt, maar de huisarts kan deze taak ook op zich nemen.

De kinderarts of kinderneuroloog moet vaststellen of verwijzing naar specialisten zoals logopedist, kinderfysiotherapeut en/of beademingsarts in het centrum voor thuisbeademing relevant is. De werkgroep is van mening dat frequente controles door een logopedist belangrijk zijn om (subklinische) voedingsproblemen en aspiratie vast te kunnen stellen. Deze problemen doen zich ruim voor stagnatie van de groeicurve voor. Het vaststellen van voedingsproblemen is belangrijk in verband met het tijdig starten van sondevoeding (zie de module Voeding bij SMA type 1). Ademhalings- en hoestondersteuning kan nodig zijn bij kinderen met een relatief goede prognose (SMA type 1c of bij kinderen die medicamenteus worden behandeld) maar kan ook als onderdeel van palliatieve zorg worden overwogen (zie de module Ademhaling bij SMA type 1). Indien spoedopname van het kind in de nabije toekomst te verwachten is, heeft de kinderarts of kinderneuroloog van tevoren contact met de intensive care voor kinderen.

Revalidatiezorg

Kinderen met SMA type 1b/1c en een stabiele conditie moeten na de leeftijd van zes tot acht maanden verwezen worden naar een kinderrevalidatiearts die bekend is met kinderen met SMA type 1 in het ziekenhuis of revalidatiecentrum in de woonomgeving. De kinderrevalidatiearts kan revalidatieteamleden inschakelen die ervaring hebben met de behandeling van kinderen met een neuromusculaire aandoening.

Kinderfysiotherapeuten/kinderergotherapeuten in de eerste lijn worden begeleid vanuit het SMA-expertisecentrum en/of spierziektorevalidatieteam door de kinderfysiotherapeut/kinderergotherapeut en eventueel de kinderrevalidatiearts. Indien nodig of gewenst (bijvoorbeeld in het geval van een voorkeur bij ouders) kunnen eerstelijns kinderfysiotherapeuten worden ondersteund door het revalidatiecentrum in de woonomgeving. Spierziekten Nederland heeft een aantal revalidatiecentra met ervaring op het gebied van neuromusculaire aandoeningen tot spierziektorevalidatieteams benoemd. Deze teams hebben veel kennis van en ervaring met de behandeling en begeleiding van patiënten en kinderen met neuromusculaire aandoeningen. De adressen van gespecialiseerde behandelcentra zijn te vinden via www.spierziekten.nl/zorgwijzer.

Het doel van de revalidatiezorg is dat het kind een goede kwaliteit van leven heeft en comfortabel kan spelen, liggen, zitten, vervoerd en verzorgd worden. Zie voor meer informatie hierover de module Houdings- en hanteringsadviezen voor kinderen met SMA type 1. De ouders worden begeleid om de psychosociale en materiële gevolgen die de ziekte van hun kind voor hen en het gezin heeft het hoofd te bieden.

De kinderrevalidatiearts heeft contact met de coördinator van zorg in het ziekenhuis en de kinderfysiotherapeut/kinderergotherapeut in ziekenhuis en eerste lijn om de behandeling zo goed mogelijk af te stemmen en op de hoogte te zijn van de fases in het ziekteproces.

Naast huisbezoeken kan coaching van eerstelijns zorgverleners door ervarener leden van een kinderrevalidatieteam zinvol zijn. Dit is vooral zinvol voor de eerstelijns kinderfysiotherapeuten die beleid en begeleiding in overleg met een meer ervaren collega vorm kunnen geven.

Omdat de kinderen niet zelfstandig kunnen zitten, zijn er aangepaste zitvoorzieningen nodig die voldoende steun geven en comfortabel zijn en waarin zij veilig vervoerd en gevoed kunnen worden. De kinderergotherapeut en fysiotherapeut kunnen hierover advies geven. De kinderergotherapeut kan ouders helpen bij de aanvraag daarvan via de Wmo. Daarnaast kan de kinderergotherapeut advies geven over spel materiaal en arondersteuning bij het manipuleren van speelgoed zodat het kind zichzelf kan vermaken. De kinderergotherapeut kan ook op huisbezoek gaan. Zie voor meer informatie hierover de module Houdings- en hanteringsadviezen voor kinderen met SMA type 1.

De orthopedisch instrumentmaker kan worden ingeschakeld voor op maat gemaakte orthesen voor contractuurbestrijding of voor functionele doeleinden.

Psychosociale zorg voor ouders

De emotionele belasting van ouders met een kind met SMA type 1 is natuurlijk groot. Daarnaast kunnen ouders ook door de grote zorgbelasting vaak niet of minder werken. Er kunnen spanningen binnen de relatie ontstaan door stress en verschillen in opvatting over opvoeden. De ouders kunnen natuurlijk ook een verschillende

copingstijl hebben. Psychosociale begeleiding is daarom noodzakelijk. Het is daarom belangrijk snel na de diagnose de maatschappelijk werkende en/of psycholoog via het ziekenhuis of revalidatieteam in te schakelen. Ook voor deze zorg moet de vorm van een huisbezoek sterk worden overwogen (Vanasse et al., 2013).

De zorg voor het kind is voor ouders vaak moeilijk overdraagbaar aan familie of oppas. Het is hierdoor moeilijk voor hen om te blijven werken, ook al door de emotionele gevolgen voor hen en het gezin. Zij hebben daarom kinderthuiszorgverpleegkundigen nodig. Het inzetten van deze hulp wordt door de huisarts of coördinator van zorg geregeld in de vroeg-symptomatische fase. De maatschappelijk werkende van het ziekenhuis of revalidatieteam moet hierbij worden betrokken. De maatschappelijk werkende kan, bij voorkeur tijdens huisbezoeken, de ouders ondersteunen bij de gevolgen van de ziekte voor henzelf en het gezin. Ook kan er hulp geboden worden bij mogelijke materiële gevolgen zoals het aanvragen van voorzieningen en een persoonsgebonden budget voor de zorg, soms in overleg met het buurtteam.

De terminale fase: Het moment van de overgang naar de terminale fase is vaak moeilijk aan te geven. Een kind met SMA type 1 kan verbaal niet aangeven of het pijn heeft en/of benauwd is, en deze signalen worden door hulpverleners lang niet altijd onderkend. Hulpverleners moeten daarom alert zijn op een aantal symptomen en non-verbale signalen die passen bij de laatste levensfase. De terminale fase kenmerkt zich door snel optredende benauwdheid zoals bij zorgactiviteiten (aankleden, hanteren) en hoesten, meer huilen, minder vrolijk zijn, minder lachen en minder (vaak) opgewekt zijn. Zie ook de module Palliatieve zorg bij SMA type 1 voor een uitgebreide beschrijving.

Het ingaan van de terminale fase kan het beste door de coördinator van zorg expliciet benoemd worden. In deze fase zijn specifieke behandeling en terminale (thuis)zorg belangrijk (zie de module Palliatieve zorg bij SMA type 1). Om te kunnen bepalen of maatregelen die passen bij de terminale fase van zorg nodig zijn, moet de regievoerder van de zorg ouders niet alleen vragen hoe het met hun kind gaat, maar het kind ook zien en bij voorkeur onderzoeken omdat ouders verschijnselen die passen bij de terminale fase soms niet (willen) herkennen. Als het kind (of de ouders) niet (meer) in staat zijn naar een ziekenhuis te reizen, kan worden gedacht aan een huisbezoek, webcamconsult of het inschakelen van de huisarts. Tijdens een consult van de huisarts kan het zinvol zijn direct telefonisch contact te hebben voor ruggespraak. Dit voorkomt vertraging in het bepalen van het beleid.

Op het moment dat wordt vastgesteld dat het kind terminale zorg behoeft, moet de regievoerend kinderarts/kinderneuroloog actief taken en verantwoordelijkheden op zich nemen of aan de huisarts overdragen. Een formeel overdrachtmoment is hierbij belangrijk. Mocht de huisarts zich onvoldoende bekwaam voelen of om andere redenen deze rol niet op zich kunnen nemen, moet voor een vervanger worden gezorgd. Het spreekt voor zich dat deze situatie het best kan worden voorkomen door kort na de diagnose een zorgplan op te stellen. Als er geen mogelijkheid is tot overdracht blijft de coördinatie van zorg bij de kinderarts. De kinderarts blijft dan coördinator en regelt in samenspraak met terminalethuiszorgverpleegkundigen de terminale thuiszorg ook eventueel aan huis bij de patiënt. In uitzonderlijke gevallen betekent dit dat de kinderarts aan huis komt bij de patiënt.

Aandachtspunten in de organisatie van zorg

Zorg voor deze patiëntengroep vraagt de (pro)actieve betrokkenheid van verschillende zorgverleners. De volgende uitgangspunten kunnen helpen bij het organiseren van een zorgnetwerk:

- Het is ouders van een kind met SMA type 1 te allen tijde duidelijk wie van de betrokken zorgverleners in iedere afzonderlijke fase:
 - de coördinator van zorg is in het ziekteproces;
 - het aanspreekpunt is voor vragen van ouders.
- (Bij voorkeur neemt dezelfde zorgverlener deze taken voor zijn rekening.)
- De taakverdeling en verantwoordelijkheden worden expliciet besproken en gedelegeerd en alle zorgverleners in het zorgteam weten wat er van hen wordt verwacht.
- Overdracht van taken en verantwoordelijkheden, bijvoorbeeld op het moment van de overgang naar een nieuwe fase in de ziekte) vindt expliciet plaats.
- Zorg voor kinderen met SMA type 1 is maatwerk.

Verantwoording

Laatst beoordeeld : 08-11-2018

Laatst geautoriseerd : 08-11-2018

Voor de volledige verantwoording, evidence tabellen en eventuele aanverwante producten raadpleegt u de Richtlijndatabase.

Referenties

- 1 - Berkenstadt et al. Perceived personal control (PPC): a new concept in measuring outcome of genetic counseling. *Am J Med Genet* 1999.
- 2 - Cuturino et al. Clients' Perception of Outcome of Team-Based Prenatal and Reproductive Genetic Counseling in Serbian Service Using the Perceived Personal Control (PPC) Questionnaire *J Genet Counseling* 2016.
- 3 - Feldman DE, Couture M, Grilli L, Simard MN, Azoulay L, Gosselin J (2005). When and by whom is concern first expressed for children with neuromotor problems? *Archives of Pediatrics and Adolescent Medicine*, 159 (9),882-886.
- 4 - Finkel RS, McDermott MP, Kaufmann P, Darras BT, Chung WK, Sproule DM, Kang PB, Foley AR, Yang ML, Martens WB, Oskoui M, Glanzman AM, Flickinger J, Montes J, Dunaway S, O'Hagen J, Quigley J, Riley S, Benton M, Ryan PA, Montgomery M, Marra J, Gooch C, De Vivo DC. Observational study of spinal muscular atrophy type I and implications for clinical trials. *Neurology*. 2014 Aug 26;83(9):810-7. doi: 10.1212/WNL.0000000000000741. Epub 2014 Jul 30.
- 5 - Finkel (2) RS, Mercuri E, Darras BT, et al. Nusinersen versus Sham Control in Infantile-Onset Spinal Muscular Atrophy. *N Engl J Med* 2017;377(18):1723-32.
- 6 - Oskoui M, Levy G, Garland CJ, Gray JM, O'Hagen J, De Vivo DC, Kaufmann P. The changing natural history of spinal muscular atrophy type 1. *Neurology*. 2007 Nov 13;69(20):1931-6.
- 7 - Vanasse M, Paré H, Zeller R. (2013). Medical and psychosocial considerations in rehabilitation care of childhood neuromuscular diseases 113, 1491-1495.

Voorlichting ouders bij spinale musculaire atrofie (SMA) type 1

Uitgangsvraag

Wie is voor ouders het eerste aanspreekpunt? Hoe moet voorlichting aan, en communicatie met, ouders worden vormgegeven?

Aanbeveling

Spreek met ouders af wie de coördinator van zorg en het eerste aanspreekpunt is in elke afzonderlijke fase van de ziekte.

Spreek met ouders af hoe te handelen bij acute (levensbedreigende) situaties en welke zorgverlener geraadpleegd kan worden.

Geef ouders mondeling en schriftelijk duidelijke uitleg over de diagnose, symptomen, verwachte mogelijkheden en problemen, voor- en nadelen van eventuele behandelingen, prognose en de gevolgen (eventuele complicaties) van de ziekte. Verwijs ouders naar de klinisch geneticus voor erfelijkheidsadvies.

Voorzie ouders van voldoende objectieve informatie op basis waarvan zij weloverwogen keuzes kunnen maken.

Bespreek regelmatig en in alle beslissende fasen het plan van aanpak met ouders.

Informeer ouders over het bestaan van Spierziekten Nederland (www.spierziekten.nl).

Overwegingen

Een goede communicatie tussen de verschillende bij het kind betrokken hulpverleners en met ouders is onontbeerlijk voor het leveren van goede zorg aan een kind met SMA type 1. Ouders ervaren van zorgverleners soms een gebrek aan erkenning voor hun ouderschap en hun kennis van het kind.

Het is van belang expliciet met ouders af te stemmen wie voor hen het eerste aanspreekpunt is in de trajecten van behandeling en terminale zorg. Dit is bij voorkeur de coördinator van zorg (kinderarts of kinderneuroloog), maar kan ook iemand anders uit het team zijn (bijvoorbeeld een verpleegkundige). In de terminale fase kan de huisarts de coördinator van zorg en aanspreekpunt zijn voor ouders. Spreek met ouders af hoe te handelen bij acute (levensbedreigende) situaties en welke zorgverlener geraadpleegd kan worden.

Nadat de diagnose SMA type 1 is gesteld, hebben ouders vaak veel vragen over de gevolgen van de ziekte voor hun kind. Geef ouders daarom vroegtijdig mondeling en schriftelijk duidelijke uitleg over de diagnose, symptomen, prognose en de gevolgen (eventuele complicaties) van de ziekte om hen zo te ondersteunen bij het maken van keuzes over hun kind. De coördinator van zorg bespreekt vroegtijdig met ouders de verwachte mogelijkheden en problemen en voor- en nadelen van eventuele behandelingen (NVK, 2013). Ouders met vragen over erfelijkheid kunnen worden verwezen naar de klinisch geneticus.

De kinderarts of kinderneuroloog stelt met ouders een plan van aanpak op zodat de behandelstappen in alle

fases van de ziekte duidelijk zijn. Het is aan te bevelen het te verwachten beloop van de ziekte met ouders te bespreken en het plan vast te leggen.

Informeer ouders over het bestaan van de patiëntenvereniging Spierziekten Nederland (www.spierziekten.nl). Spierziekten Nederland informeert over zorg, behandeling en onderzoek, hulpmiddelen en wet- en regelgeving. Spierziekten Nederland organiseert bijeenkomsten en geeft voorlichting over SMA type 1.

Verantwoording

Laatst beoordeeld : 08-11-2018

Laatst geautoriseerd : 08-11-2018

Voor de volledige verantwoording, evidence tabellen en eventuele aanverwante producten raadpleegt u de Richtlijndatabase.