

VOOR DE
FYSIOTHERAPEUT

Kinderfysiotherapie en fysiotherapie bij SMA



Fysiotherapie bij spierziekten

**Kinderfysiotherapie
en fysiotherapie bij SMA**

Inhoud

1	Inleiding	3
2	Omschrijving ziektebeeld	3
3	Diagnostiek door de kinderfysiotherapeut	5
	Anamnese	5
	Beschrijving specifieke functiestoornissen	5
	Onderzoek	7
4	Behandeling	8
	De rol van de kinderfysiotherapeut	8
	Mogelijke behandelingsgangen voor de kinderfysiotherapeut in de eerste lijn	8
	– Jonge patiënten die niet kunnen zitten (SMA type 1)	8
	– Patiënten die kunnen zitten (SMA type 2)	9
	– Patiënten die kunnen lopen (SMA type 3 en 4)	9
	– Algehele behandelopties voor alle vier de types SMA	10
5	Organisatie van zorg	12
	Bijlagen	13
	Bijlage 1: Samenvatting	13
	Bijlage 2: ICF-model	14
	Literatuur	15
	Verantwoording	16

1 Inleiding

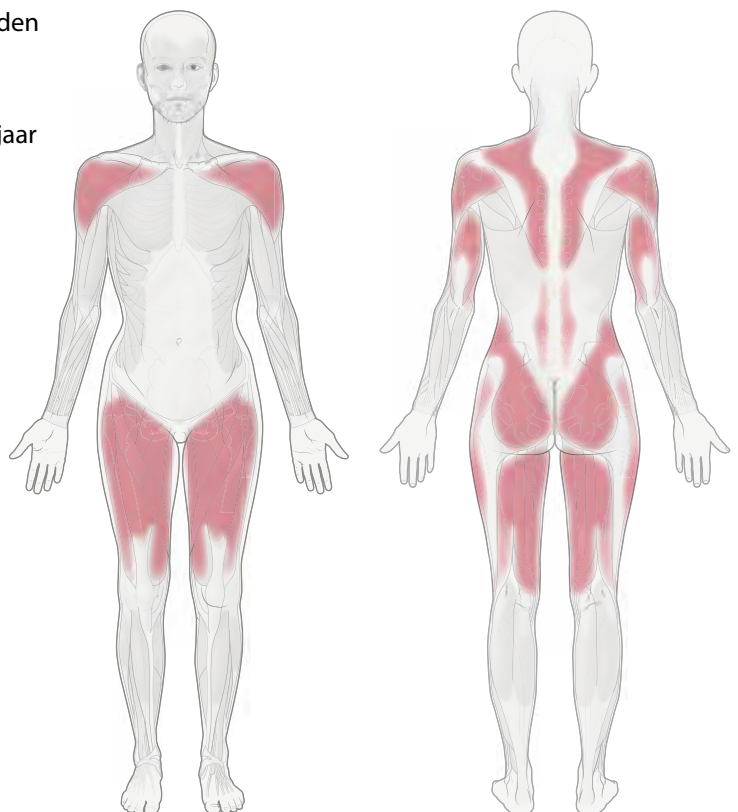
Deze brochure is bedoeld voor de kinderfysiotherapeut of fysiotherapeut die een patiënt met SMA behandelt of gaat behandelen. Door de zeldzaamheid van SMA is er voor de (kinder)fysiotherapeut op dit moment weinig toegankelijke informatie beschikbaar over de fysiotherapeutische behandeling en begeleiding van een patiënt met SMA. Vandaar deze uitgave. De informatie is samengesteld in samenwerking met het Koninklijk Nederlands Genootschap voor Fysiotherapie (KNGF), het SMA expertisecentrum (UMCU), de Nederlandse Vereniging voor Kinderfysiotherapie (NVFK), meerdere in SMA gespecialiseerde kinderfysiotherapeuten, (kinder)revalidatieartsen en patiëntvertegenwoordigers. Een deel van de inhoud is afgestemd op de 'evidence based' richtlijn SMA type 1 (verwacht in 2017). Er is zoveel mogelijk gebruikgemaakt van wetenschappelijke literatuur. Indien die niet voorhanden was, is de informatie op basis van consensus van experts opgesteld (zie Verantwoording).

De brochure is vooral toegespitst op kinderen maar is ook te gebruiken voor volwassenen met SMA. Overal waar kinderfysiotherapie beschreven staat in deze brochure kan fysiotherapie gelezen worden waar het om behandeling van (jong)volwassen patiënten gaat. Kinderen met SMA gaan meestal rond de 16-18 jaar van de kinderfysiotherapeut naar de algemeen fysiotherapeut.

2 Omschrijving ziektebeeld

Spinale musculaire atrofie (SMA) is een recessief erfelijke neuromusculaire aandoening die wordt veroorzaakt door degeneratie van de motorische voorhoorncellen in het ruggenmerg. Dit resulteert in progressieve spieratrofie en -zwakte. De spierzwakte is meestal symmetrisch en meer proximaal dan distaal en komt met name tot uiting bij kruipen, lopen, arm-, hand-, hoofd- en nekbewegingen, de ademhaling en slikken. De spierzwakte is erger in de benen dan in de armen. SMA wordt gegroepeerd in 'types'. Types SMA zijn gebaseerd op de leeftijd waarop de eerste symptomen beginnen en welke fysieke 'mijlpalen' een kind (of volwassene) bereikt. Mijlpalen kunnen zijn: de mogelijkheid om te zitten, staan of lopen. Er zijn bij SMA geen sensibele stoornissen aanwezig.

Het klinisch spectrum varieert van overlijden in het eerste levensjaar tot milde spierzwakte op volwassen leeftijd. De meest ernstige vormen van SMA beginnen op jonge leeftijd. Spierzwakte kan ontstaan in de eerste paar maanden van het leven van een baby. Mildere vormen van SMA openbaren zich op latere leeftijd.



Spieren die bij SMA het eerst zijn aangedaan

Achtergrondinformatie

Oorzaak Bij de meeste patiënten wordt SMA veroorzaakt door een mutatie van het Survival Motor Neuron 1-gen (SMN1-gen). Hierdoor treedt vroegtijdige celdood op van de motorische voorhoorncellen die in het ruggenmerg liggen.

Dragerschap Elk mens heeft twee exemplaren van het SMN1-gen, één van elke ouder. Mensen met twee defecte kopieën hebben SMA. Mensen met één defecte kopie zijn drager. Als beide ouders drager zijn, hebben zij een kans van 25% op een (volgend) kind met SMA. Dragere hebben meestal geen verschijnselen.

Therapie Er zijn verscheidene medicijnontwikkelingen gaande. Medicamenteuze behandeling met het antisense oligonucleotide nusinersen/Spinraza® vindt ten tijde van het afronden van deze brochure plaats. Raadpleeg voor de huidige stand van zaken het SMA expertisecentrum. De behandeling is gericht op het optimaliseren van de kwaliteit van leven, het behoud van conditie/functioneren en maatregelen om energie te besparen en op het voorkomen van complicaties.

Diagnose stellen De diagnose wordt gesteld door een kinderarts of (kinder)neuroloog. Met DNA-onderzoek wordt de diagnose bevestigd.

Incidentie De geschatte incidentie van SMA is 1 op de 6000-10.000 levendgeborenen.

Progressie en beloop Het beloop van de ziekte is afhankelijk van het type SMA. Over het algemeen kan worden gesteld dat hoe eerder iemand is aangedaan, hoe ernstiger de ziekte.



De video over de kindersfysiotherapiebehandeling van SMA staat op www.spierziekten.nl/fysioSMA. Op deze site vindt u ook vier instructiefilmpjes over houdingsadviezen, ademhalingsproblematiek, contractuurpreventie en spelletjes bij SMA.

3 Diagnostiek door de kinderfysiotherapeut

Patiënten met SMA kunnen veel baat hebben bij een multidisciplinaire aanpak door een team met kennis van en ervaring met SMA. Bij voorkeur werken de kinderfysiotherapeut in de eerste lijn en het SMA expertisecentrum of (kinder)spierziekte-revalidatieteam nauw samen.

Anamnese

Tijdens de anamnese stelt de kinderfysiotherapeut vragen die nodig zijn om de gezondheidsproblemen en de ontwikkeling van het kind in kaart te brengen. Bij aanvang van de behandeling dient de kinderfysiotherapeut op de hoogte te zijn van het actuele functioneren, de aanwezige stoornissen en beperkingen, de sociale ondersteuning (zie hiervoor het ICF-CY-model voor SMA, Bijlage 2) en de hulpvraag en verwachtingen van de patiënt en de ouders. Vraag in de anamnese ook naar het beloop in de ontwikkeling en het behalen van motorische mijlpalen.

Beschrijving specifieke functiestoornissen

SMA type 1

Beloop SMA type 1 is de meest ernstige variant van SMA en wordt ook wel en wordt ook wel de ziekte van Werdnig-Hoffman genoemd. Kinderen met type 1 hebben een beperkte hoofdcontrole, hypotonie en spierzwakte in armen, benen en romp. Hypotonie en zwakte kunnen bij de geboorte aanwezig zijn maar ook na enkele maanden ontstaan. Kinderen met SMA 1 hebben weinig hoestkracht en een zwakke huil. Morbiditeit en vroegtijdig overlijden komen voornamelijk door bulbair disfunctie en pulmonaire complicaties.

Levensverwachting 95% van de kinderen met SMA type 1 wordt zonder chronische beademing niet ouder dan 18 maanden zonder medicatie.

Specifieke afwijkingen

- **Respiratoire problemen** De intercostale spieren, dit zijn de spieren die tussen de ribben bevestigd zijn, zijn meestal zwak waardoor de kinderen problemen hebben met ophoesten van

sputum. Nog voor het eerste levensjaar hebben kinderen met type 1 moeite met slikken en voeden.

- **Hypotonie** Spierzwakte en hypotonie in armen, benen en de romp komen in een vroeg stadium voor. Baby's hebben weinig tonus in de spieren ('floppy infant'). Baby's kunnen hun hoofd niet optillen en kunnen niet omrollen. Vaak kunnen ze alleen handen en voeten bewegen.
- **Houding** Vaak ligt het kind in kikkerhouding op de rug. Als het kind in een half zittende positie zit, is de kracht van de rompspieren onvoldoende waardoor er al snel een houdingsscoliose ontstaat. Er kan een structurele scoliose ontstaan als de rug niet voldoende ondersteund en gecorrigeerd wordt. Flexie- en adductiecontracturen van heupen bij een luxatie en flexiecontracturen van de knieën kunnen ontstaan. De voeten staan vaak in een spitsstand met een varuskanteling. De kinderen kunnen niet zelf van houding veranderen. Hierdoor kan er pijn en discomfort optreden.
- **Atrofie van de tong** Er kan atrofie van de tong optreden met fasciculaties.
- **Vermoeidheid** De spieren zijn snel vermoeibaar.

SMA type 2

Beloop Patiënten met SMA type 2 kunnen zelfstandig zitten maar komen niet tot zelfstandig lopen.

Levensverwachting De levensverwachting is heel wisselend bij type 2 en hangt af van betrokkenheid van de ademhalingsspieren maar meestal wordt niet de volwassen leeftijd bereikt.

Specifieke afwijkingen

- **Vertraagde motorische ontwikkeling en spierzwakte** Patiënten met SMA type 2 hebben een vertraagde motoriek en vooral symmetrische en proximale spierzwakte. Symptomen van spierzwakte en hypotonie/lage tonus ontstaan meestal tussen de 7 en 18 maanden.
- **Fijne tremoren in de hand**
- **Bulbair zwakte** Problemen met eten en slikken ontstaan. Die kunnen leiden tot gewichtsverlies.
- **Respiratoire insufficiëntie** De intercostale spieren zijn meestal zwak. Hierdoor hebben patiënten problemen met ophoesten van sputum.
- **Scoliose en gewrichtscontracturen** Scoliose begint zich vaak te ontwikkelen vanaf het derde levensjaar.

- **Kaakproblemen** Bij patiënten met type 2 kunnen de kauwfunctie, de mondopening, mondbewegingen en bijtkracht verminderd zijn. Op termijn kan er een beperkte mondopening ontstaan.
- **Vermoeidheid** De spieren zijn snel vermoeibaar.

SMA type 3

Beloop Deze vorm wordt ook wel de ziekte van Wohlfart-Kugelberg genoemd. De eerste verschijnselen ontstaan na 18 maanden.

Levensverwachting Over het algemeen is de levensverwachting normaal.

Specifieke afwijkingen

- **Variabele spierzwakte** De spierzwakte is symmetrisch en meer proximaal dan distaal. Patiënten met SMA type 3 hebben de mogelijkheid om te lopen. Sommigen kunnen na verloop van tijd niet meer lopen, anderen kunnen tot volwassen leeftijd blijven lopen. 50% van de patiënten met type 3 kan niet meer zelfstandig lopen op 14-jarige leeftijd.
- **Vertraagde motorische ontwikkeling**
- **Pijn** Spierpijn en gewrichtspijn door overbelasting komen veel voor.

- **Vermoeidheid** De spieren zijn snel vermoeibaar.
- **Kaakproblemen** Bij patiënten met type 3 kunnen de kauwfunctie, mondopening, mondbewegingen en bijtkracht verminderd zijn.

SMA type 4

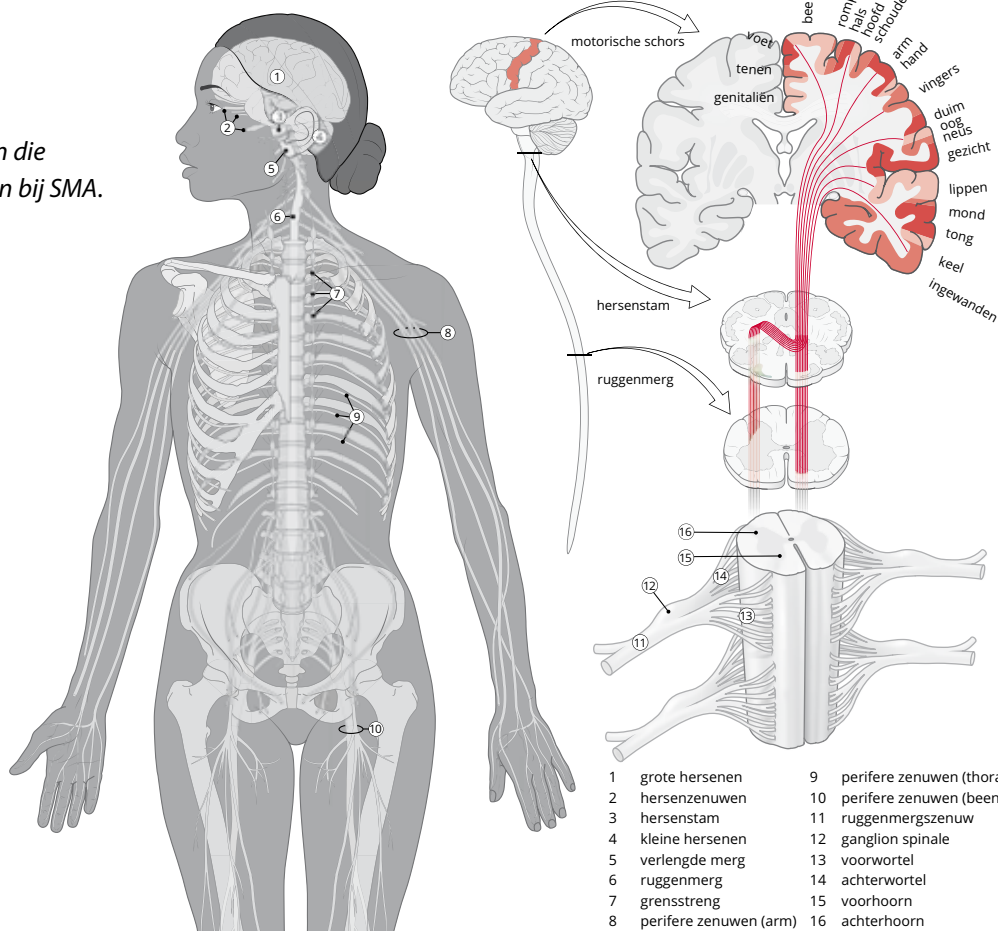
Beloop SMA type 4 ontstaat meestal na het twintigste of dertigste levensjaar. Met name de spieren voor het lopen en die van de armen zijn aangedaan.

Levensverwachting De levensverwachting is normaal.

Specifieke afwijkingen

- **Motorische stoornissen** Deze zijn doorgaans mild en veel patiënten met SMA type 4 verliezen hun loopvermogen niet.
- **Pijnlijke spieren, gevoelloosheid en kramp.**
- **Vermoeidheid** De spieren zijn snel vermoeibaar.
- **Spierzwakte** Door spierzwakte kunnen ook dagelijkse activiteiten zoals wandelen, omkleden en douchen moeizamer gaan.

Zenuwbanen die een rol spelen bij SMA.



Onderzoek

Het doel van het onderzoek (inspectie en lichamelijk onderzoek) is de bevindingen uit de anamnese nader te onderzoeken. Uitgangspunten hierbij zijn de stoornissen, ontwikkelingsproblemen en beperkingen en participatieproblemen die het kind of de ouder tijdens de anamnese naar voren heeft gebracht. Daarnaast kan het SMA expertisecentrum (zie hoofdstuk 5) aanvullende diagnostiek uitvoeren en informatie aanleveren aan de kinderfysiotherapeut in de eerste lijn.

SMA type	Leeftijd waarop klachten beginnen	Best mogelijke functie	Leeftijd van overlijden	Typische kenmerken
Type 1	0-6 maanden	N.v.t.	< 2 jaar	Verregaande zwakte en hypotonie, ernstige bewegingsarmoede, verminderde controle over het hoofd, fasciculaties in de tong, zwak huilen en hoesten, moeite met slikken en het omgaan met orale secretie, vroege morbiditeit door respiratoire insufficiëntie, aspiratiepneumonie
Type 2	7-18 maanden	Zelfstandig zitten	> 2 jaar	Vertraagd bereiken van motorische mijlpalen, geringe gewichtstoename, zwakke hoest, fijne tremoren in de hand, gewrichtscontracturen en scoliose
Type 3	>18 maanden	Staan en wandelen	Volwassen	Variabele spierzwakte en kramp, overmatig gebruik van gewrichten, mogelijk verlies van het vermogen tot lopen op een bepaald moment in het leven
Type 4	Na 20e of 30e levensjaar	Wandelen op volwassen leeftijd	Volwassen (normale levensverwachting)	Spierzwakte, vermoeidheid, pijnlijke en vermoeide spieren, sensibiliteitsstoornissen, kramp

4 Behandeling

De rol van de kinderfysiotherapeut

Door de complexiteit van SMA kunnen kinderen en volwassenen met SMA veel baat hebben bij een multidisciplinair (kinder)spierziekterevalidatieteam en/of het SMA expertisecentrum in Utrecht (UMCU). Het SMA expertisecentrum biedt multidisciplinaire behandeling, begeleiding en periodieke controle. Een eenmalig bezoek aan het SMA expertisecentrum is wenselijk voor alle patiënten met SMA. De multidisciplinaire zorg is gericht op het optimaliseren van de kwaliteit van leven, het behoud van conditie/functioneren, maatregelen om energie te besparen en op het voorkomen van complicaties (respiratoire, gastro-intestinale en voedings- en orthopedische complicaties). Voor zorg dicht bij huis (en behandeling aan huis) kan een kinderfysiotherapeut in de eerste lijn worden ingeschakeld. De gespecialiseerde kinderfysiotherapeut uit het SMA expertisecentrum of spierziekterevalidatieteam stelt vaak samen met de kinderfysiotherapeut in de eerste lijn een advies op voor de start van de behandeling. De kinderfysiotherapeut kan aan de volgende behandelingen denken.

Mogelijke behandelingen voor de kinderfysiotherapeut in de eerste lijn

TREAT-NMD, een internationaal samenwerkingsverband van specialisten met als doel het verbeteren van behandelingen van neuromusculaire ziekten, geeft een aantal adviezen voor de belangrijkste interventies van SMA aan de hand van fysieke 'mijlpalen' die een baby of kind bereikt. Mijlpalen kunnen zijn: wel of niet de mogelijkheid hebben om te zitten, staan of lopen. De informatie die volgt, is voornamelijk afkomstig uit de behandeladviezen van TREAT-NMD voor SMA (2015), de Standards of Care van Wang et. al (2007) en de richtlijn SMA type 1 (gereed in 2017).

Jonge patiënten die niet kunnen zitten (SMA type 1)

Behandeling is voornamelijk gericht op het optimaliseren van de kwaliteit van leven, respiratoire begeleiding en op het behandelen of voorkomen van complicaties als gevolg van hypotonie.

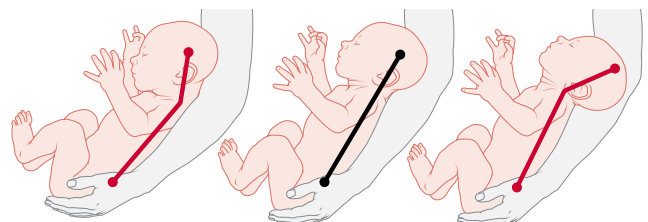
Meetinstrumenten Functieonderzoek (CHOP-INTEND).

Houdingsadviezen

Zorg ervoor dat het kind comfortabel ligt/zit en geef advies aan de ouders hoe het kind te hanteren tijdens het dragen, baden, aankleden en voeden.

Houdingsadviezen: tips voor de houding

- **Hoofd** 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.
- **Vervoer** in een Maxi-Cosi of vergelijkbaar auto-stoeltje wordt sterk afgeraden. De flexiehouding die in deze zitvoorziening automatisch aanwezig is, kan de buikademhaling belemmeren en maakt vervoer in een Maxi-Cosi minder comfortabel en onveilig.
- **Liggen** Het is belangrijk om er bij liggende houding (zowel in zij- als rugligging) voor te zorgen dat het hoofd hoger ligt dan de benen (bijvoorbeeld met behulp van een wigkussen).
- **Tillen** Bij het vasthouden van het kind tijdens tillen en dragen is het belangrijk om zowel hoofd, armen als benen volledig te ondersteunen en te voorkomen dat armen en benen slap naast het lichaam vallen.
- **Zitten** Het is belangrijk dat de rug zodanig ondersteund wordt dat die in alle houdingen symmetrisch en recht ligt. Een overmatige spreidstand van de heupen en spitsstand van de enkels dient vermeden te worden door gebruik te maken van steunende kussens en knuffels.
- **Rompbalans** Weinig tot geen rompbalans belemmert het zitten. Als het kind altijd op de rug ligt, gaat het zich vervelen. Om meer van de omgeving te kunnen zien, is een ondersteunde zithouding zinvol. Een kantelbare zitvoorziening met hoofdsteun op een verrijdbaar onderstel en werkblad kan een oplossing bieden.
- **Afwisselen** Het afwisselen van houding is belangrijk ter voorkoming van het ontstaan van een asymmetrische schedel en thorax.



Voor praktische tips over hantering en positionering bij baby's met SMA type 1 verwijzen wij naar de brochure *Tips voor een comfortabele houding van uw baby*, zie www.spierziekten.nl/overzicht/spinale-musculaire-atrofie-type-1/tips-voor-elke-dag.

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. 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/abductiecontracturen van de heupen, veelal met een luxatie 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. In de gereviseerde internationale zorgstandaard voor SMA (2017) wordt aanbevolen om, kinderen die medicamenteus behandeld worden, passief te mobiliseren. Aanbevolen wordt de beweging minimaal dertig seconden aan te houden met een frequentie van minimaal drie tot vijf keer per week, maar bij voorkeur meer dan vijf maal per week. Daarnaast kunnen orthesen worden aangemeten.

Pijnmanagement

Aanhoudende pijn in de spieren kan een signaal zijn van overbelasting. De kinderfysiotherapeut moet hierop alert zijn. Daarnaast kunnen in sommige gevallen orthesen en/of hulpmiddelen zijn aangewezen voor vermindering van pijn. Bij de aanschaf van nieuwe hulpmiddelen en/of orthesen dient verwezen te worden naar de (kinder)revalidatiearts of naar het SMA expertisecentrum.

Patiënten die kunnen zitten (SMA type 2)

Voor het optimaliseren van de kwaliteit van leven zijn respiratoire begeleiding, contractuurmanagement en een actieve leefstijl de belangrijkste behandeldoelen voor patiënten met SMA type 2. Regelmatige rek en gebruik van braces worden aangeraden om flexibiliteit te behouden.

Meetinstrumenten

- Testen van de motorische functie:
 - de Hammersmith Functional Motor Scale voor SMA, de modified-Hammersmith Functional Motor Scale (expanded) HFMSE voor SMA1;
 - Motor Function Measurement (MFM)-schaal voor neuromusculaire ziekten.
- Contractuurmeting/goniometing*.
- Meten kracht (manueel of myometrie)*.

Voorkomen van contracturen

Contracturen vormen een belangrijk aandachtspunt in de behandeling. Deze ontstaan meestal op het moment dat de loopmogelijkheden beperkt raken, door progressieve spierzwakte. Zodra patiënten in een rolstoel komen, worden de contracturen problematischer. De behandeling is met name gericht op een programma van regelmatig rekken en gebruik van braces. Om de flexibiliteit te behouden, is het toepassen van langdurige rek door met (nacht)spalken of orthesen effectiever dan passief rekken. Voor patiënten die niet meer in staat zijn om zelf te bewegen of medicamenteus worden behandeld, kan het zinvol zijn de gewrichten passief te bewegen als dit bijdraagt aan het algemeen welbevinden. Aanbevolen wordt de beweging minimaal dertig seconden aan te houden met een frequentie van minimaal drie tot vijf keer per week. Ook de behandeling van scoliose en kaakproblematiek zijn bij SMA type 2 belangrijk.

Regelmatige lichaamsbeweging / fysieke training

In het verleden is men zeer voorzichtig geweest met fysieke training bij spierziekten. Toch blijkt het belangrijk om zo lang mogelijk activiteiten te stimuleren om disuse te voorkomen (ook van de ademhalingsspieren). De kinderfysiotherapeut kan oefeningen op maat maken die geen extra risico's met zich meebrengen. Het SMA expertisecentrum en/of (kinder)spierziekteterevalidatieteam kunnen ondersteunen bij het samenstellen van een trainingsprogramma. Patiëntvertegenwoordigers benadrukken baat te hebben bij hydrotherapie.

Patiënten die kunnen lopen (SMA type 3 en 4)

De therapie is vooral gericht op zo lang mogelijk behoud van functie (ook respiratoir), zo veilig mogelijk kunnen bewegen in het algemeen dagelijks leven (ADL) en zo zelfstandig mogelijk kunnen functioneren.

Meetinstrumenten

- Balansfunctie en ambulantiëtesten.*
- Evaluatie van gewrichts-ROM*.

Lopen aanmoedigen (met passende hulpmiddelen en orthesen)

De ervaring leert dat patiënten met SMA type 3 spierzwakte in de quadriceps hebben waardoor de knie “op slot” gaat tijdens het lopen. Geadviseerd wordt dit niet te corrigeren. Patiënten gebruiken dit compensatiemechanisme om te kunnen blijven lopen.

Regelmatige lichaamsbeweging / fysieke activiteit

Het algemene advies voor patiënten met SMA is een zo actief mogelijk leven te leiden. Om de conditie en uithoudingsvermogen te behouden, kan bijvoorbeeld worden gedacht aan zwemmen, aquatherapie en aangepast sporten. Het SMA expertisecentrum en/of (kinder)spierziektevalidatieteam kunnen ondersteunen bij het samenstellen van een trainingsprogramma.

* Meetinstrumenten voor de eerste lijn.

Algehele behandelopties voor alle vier de types SMA

Respiratoire begeleiding

Bij patiënten met SMA zijn vooral de intercostale spieren verzwakt terwijl de diafragmafunctie nog (relatief) goed is. Bij inademing ontstaat hierdoor een paradoxale ademhaling. De voornaamste respiratoire problemen die zich bij SMA voordoen, zijn:

1. verzwakte hoestkracht met als gevolg geringe verwijdering van secreties in de lagere luchtwegen en hogere luchtwegen;
2. hypoventilatie tijdens de slaap;
3. onderontwikkeling van de thoraxwand en de longen;
4. recidiverende infecties die de spierzwakte verergeren.

Het vrijmaken van de luchtwegen is erg belangrijk bij zowel acuut als chronisch management van alle patiënten met SMA. De kinderfysiotherapeut leert ouders hoe zij in de thuissituatie hun kind kunnen helpen met het mobiliseren en ophoesten van slijm.

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 slaptte 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 houdingsdrainage en bij toenemende zwakte met longvolume-rekruterende technieken. Bij houdingsdrainage wordt er gebruikgemaakt van de zwaartekracht om veel en dun sputum te mobiliseren.

Houdingsdrainage kan toegepast worden bij 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. Zorg ervoor dat ouders uitgebreid worden geïnstrueerd en dat de uitvoering regelmatig wordt gecontroleerd.

Longvolume-rekruterende technieken

Longvolume-rekruterende technieken zoals airstacken of gebruik van een cough-assist worden in specialistische centra aangeleerd, waarbij het Centrum van Thuisbeademing (CTB) en een gespecialiseerde fysiotherapeut betrokken zijn.

In een later stadium van de ziekte kunnen patiënten met SMA ademhalingsondersteuning nodig hebben. Patiënten zijn dan vaak ook onder behandeling bij een van de Centra voor Thuisbeademing.

Energiemanagement en omgaan met vermoeidheid

Mensen met SMA zijn over het algemeen niet méér vermoeid dan andere mensen maar zijn wel sneller vermoeibaar. Dit suggereert dat het meten van het uithoudingsvermogen belangrijk is bij patiënten met SMA. Ten tijde van het schrijven van deze brochure ontwikkelde het SMA expertisecentrum meerdere testen om het uithoudingsvermogen te meten.

Wees alert op overbelasting Aanhoudende vermoeidheid of langdurende spierpijn kan een signaal zijn van overbelasting. Samen met een (kinder) ergotherapeut kan de kinderfysiotherapeut kijken naar de belasting en belastbaarheid (onder andere met behulp van de Activiteitenweger). Eventueel kan worden gezocht naar energiebesparende technieken (bijvoorbeeld goede stoelinstelling, gebruik van rolstoel voor langere afstanden, andere hulpmiddelen).

Orthesen

Voor contractuurbestrijding en verbeteren van spierlengte is echter ook langdurige rek nodig (veel meer dan één uur per dag). Hiervoor kunnen orthesen worden ingezet. Het SMA expertisecentrum of een (kinder)spierziekterevalidatieteam kan orthesen aanmeten indien contracturen en/of scoliose zich voordoen. De kinderfysiotherapeut in de eerste lijn evalueert, signaleert en houdt de vinger aan de pols wanneer orthesen worden ingezet.

Valpreventie/training

Aandacht voor valpreventie is belangrijk bij patiënten met SMA. Aanpassingen in huis en hulpmiddelen (via een ergotherapeut aan te vragen) kunnen de mobiliteit ondersteunen. Zij kunnen een bijdrage leveren aan de valpreventie. De fysiotherapeut heeft hierin een aantal belangrijke taken:

- analyseer wat de valrisico's zijn (bijvoorbeeld thuis, in bekende omgeving, buiten of bij dubbel-taken);
- besteed aandacht aan het geven van inzicht en strategieën, gericht op het vergroten van de veiligheid;
- vraag naar het vallen, sommige patiënten kunnen dit bagatelliseren;
- leer de patiënt om te gaan met vermoeidheid (vermoeidheid verhoogt de kans op vallen);

- bekijk bij een huisbezoek of de patiënt veilig en zo ergonomisch mogelijk kan functioneren in zijn huis.

Motiveren van patiënten om de therapie vol te houden

Patiënten met SMA zijn vaak jaren onder behandeling van een kinderfysiotherapeut. Daardoor kan het voorkomen dat patiënten soms minder gemotiveerd blijven om therapie te volgen, bijvoorbeeld rond de puberleeftijd. Hier volgen enkele tips om de behandeling te blijven volhouden.

- Probeer spelelementen in te brengen in de therapie, bijvoorbeeld met een bal, tennisracket of wedstrijdelement.
- Varieer de oefeningen.
- Bij pubers: ga een gesprek aan over de persoonlijke wensen. Bespreek de voor- en tegenargumenten voor het volgen van fysiotherapie.
- Raadpleeg voor speltips bij baby's met SMA de brochure *Spelletjes en activiteiten met uw baby* via www.spierziekten.nl/overzicht/spinale-musculaire-atrofie-algemeen/tips-voor-elke-dag/

Training bij kaakproblemen

Kaakproblemen komen regelmatig voor bij patiënten met SMA. Bij SMA zijn de voornaamste beperkingen de bewegingen van de onderkaak en de verminderde bijtkracht, blijkt uit promotieonderzoek van Willemijn van Bruggen. De beperking van de mondopening wordt vooral veroorzaakt door vervetting van de m. pterygoideus lateralis. Vroege herkenning is belangrijk, omdat de kaakopening steeds verder kan verminderen/verkleinen. Het kan problemen opleveren bij eten en mondhygiëne.

Patiënten met SMA wordt geadviseerd om het kauwstelsel actief te houden door het aanpassen van voedsel zo lang mogelijk uit te stellen mits dit medisch verantwoord is. De behandeling van kaakproblemen gebeurt bij voorkeur in samenwerking met een multidisciplinair spierziekterevalidatieteam of het SMA expertisecentrum.

5 Organisatie van zorg

SMA is een zeldzame complexe progressieve aandoening. Patiënten met SMA kunnen veel baat hebben bij een multidisciplinaire aanpak van een team met kennis van en ervaring met SMA. Er zijn verschillende multidisciplinaire teams van hulpverleners in Nederland gespecialiseerd in SMA.

- **SMA expertisecentrum** Nederland heeft één expertisecentrum voor SMA. Het expertisecentrum is gespecialiseerd in diagnostiek, behandeling en onderzoek bij SMA en bestaat uit een multidisciplinair team waarin ook meerdere fysiotherapeuten zitting nemen. Het expertisecentrum is gevestigd in het UMC Utrecht. Met vragen over de (complexe) medische en paramedische behandeling en begeleiding kunt u contact opnemen met het expertiseteam.

Voor contactgegevens SMA expertisecentrum, zie www.spierziekten.nl/zorgwijzer. In de Zorgwijzer worden de expertisecentra omschreven als de centra "met extra veel verstand van SMA". Gegevens van het team van het expertisecentrum kunt u vinden op www.hetwzk.nl/nl/Ziekenhuis/Afdelingen/Spieren-voor-spieren-kindercentrum#Behandelteam.

- **(Kinder)spierziekterevalidatieteam** Verscheidene revalidatie-instellingen beschikken over een multidisciplinair (kinder)spierziekterevalidatieteam met kennis van en ervaring met de behandeling en begeleiding van patiënten met spierziekten zoals SMA. De (kinder)revalidatiearts coördineert het (kinder)spierziekterevalidatieteam.

Contactgegevens spierziekterevalidatieteams: www.spierziekten.nl/zorgwijzer. Hier vindt u ook in spierziekten gespecialiseerde fysiotherapeuten.

Het expertisecentrum en de spierziekterevalidatieteams werken vaak samen. De patiënt is in veel gevallen bij één van bovenstaande instellingen onder controle. Probeer de fysiotherapeutische behandeling zoveel mogelijk af te stemmen met het expertisecen-

trum of de spierziekterevalidatieteams waar de patiënt onder controle/behandeling is en bespreek specifieke aandachtspunten.

Contactgegevens overige gespecialiseerde zorginstellingen: in de Zorgwijzer van Spierziekten Nederland staat een overzicht van (para)medici, gespecialiseerd in diagnostiek, revalidatie en ademhalingsondersteuning bij SMA zoals het CTB en overige UMC's. Zie www.spierziekten.nl/zorgwijzer.

Vergoeding SMA is een spierziekte en valt onder de lijst chronische aandoeningen (voorheen Chronische lijst Borst).

Verwijzen Afhankelijk van de ernst van de ziekte wordt geadviseerd periodiek op controle te gaan bij een gespecialiseerde (kinder)neuroloog, kinderarts of (kinder)revalidatiearts bij het SMA expertisecentrum UMCU of een (kinder)spierziekterevalidatieteam. De gespecialiseerde arts houdt het verloop van de ziekte in de gaten en kan indien nodig tijdig verwijzen naar andere specialisten.

Advies Voor een second opinion of met complexe zorgvragen kunt u het SMA expertisecentrum consulteren. Met overige vragen kunt u de spierziekterevalidatieteams raadplegen.



Bijlage 1: Samenvatting

SMA

Spinale musculaire atrofie (SMA) is een recessief erfelijke neuromusculaire aandoening die wordt veroorzaakt door degeneratie van de motorische voorhoorncellen in het ruggenmerg. Er ontstaat progressieve spieratrofie en -zwakte. De spierzwakte is meestal symmetrisch en meer proximaal dan distaal en komt met name tot uiting bij kruipen, lopen, arm-, hand-, hoofd- en nekbewegingen, de ademhaling en slikken. Er zijn verschillende types SMA met verschillende kenmerken.

- **Type 1** Verregaande zwakte en hypotonie, ernstige bewegingsarmoede, verminderde controle over het hoofd, fasciculaties in tong, zwak huilen en hoesten, moeite met slikken en het omgaan met orale secretie, vroege morbiditeit door respiratoire insufficiëntie en aspiratiepneumonie.
- **Type 2** Vertraagd bereiken van motorische mijlpalen, geringe gewichtstoename, zwakke hoest, fijne tremoren in de hand, gewrichtscontracturen en scoliose.
- **Type 3** Variabele spierzwakte en kramp, overmatig gebruik van gewrichten, mogelijk verlies van het vermogen tot lopen op een bepaald moment in het leven.
- **Type 4** Spierzwakte, pijnlijke en vermoeide spieren, sensibiliteitsstoornissen, kramp.

Het ICF-CY-model vindt u in Bijlage 2.

Behandeling

Er zijn verscheidene medicijnontwikkelingen gaande zoals nusinersen/Spinraza® bij een deel van de SMA-patiënten (raadpleeg hiervoor het SMA expertisecentrum). Daarnaast is de behandeling gericht op het optimaliseren van de kwaliteit van leven, het behoud van conditie/functioneren en op maatregelen om energie te besparen en complicaties te voorkomen. Aan de hand van de hulpvraag en wensen van de (ouders van de) patiënt worden gezamenlijk behandeldoelen opgesteld. Mogelijke behandeldoelen zijn:

- houdingscorrecties;
- voorkomen van contracturen;
- pijnmanagement;
- energiemangement en omgaan met vermoeidheid;
- inzet van orthesen;
- valpreventie;
- respiratoire begeleiding.

Organisatie van zorg

Patiënten met SMA kunnen veel baat hebben bij een multidisciplinaire aanpak van een team met kennis van en ervaring met SMA. Neem hiervoor contact op met:

- *het SMA expertisecentrum in het UMC Utrecht* wanneer u vragen hebt over de medische en revalidatiebehandeling en begeleiding. Er zijn verscheidene medicijnontwikkelingen gaande;
- *(kinder)spierziekterevalidatieteams* die veel verstand hebben van de revalidatiebehandeling bij SMA.

De contactgegevens zijn te vinden via www.spierziekten.nl/zorgwijzer.

Indien de patiënt al in behandeling is bij het expertisecentrum of een spierziekterevalidatieteam, neem dan contact op met het desbetreffende centrum.

Literatuur

- 1 Andersen A, Tulchin-Francis K, Smith L, Delgado M. Gait outcomes and energy efficiency in patients with hereditary spastic paraplegia. *Developmental Medicine & Child Neurology* Volume 57, Issue Supplement 55, pages 70–71, October 2015.
1. Bertini E, Burghes A, Bushby K, Estournet-Mathiaud B, Finkel RS, Hughes RA, Iannaccone ST, Melki J, Mercuri E, Muntoni F, Voit T, Reitter B, Swoboda KJ, Tiziano D, Tizzano E, Topaloglu H, Wirth B, Zerres K. 134th ENMC International Workshop: Outcome Measures and Treatment of Spinal Muscular Atrophy, 11-13 February 2005, Naarden, The Netherlands. *Neuromuscul Disord.* 2005 Nov;15(11):802-16. Epub 2005 Oct 3.
2. 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.
3. Fujak 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.
4. Mercuri E, Bertini E and Iannaccone S. (2012) 'Childhood spinal muscular atrophy: controversies and challenges' *The Lancet Neurology*, 11(5), pp. 443-452.
5. NHG SMA, Informatie voor de huisarts over Spinale Musculaire Atrofie 2014.
6. Patiëntenbrochure Spinale musculaire atrofie (SMA 1, 2 en 3), Diagnose en behandeling (2006).
7. Patiëntenbrochure Spinale musculaire atrofie (type 1, 2 en 3). Omgaan met de ziekte (2006).
8. van Bruggen HW, Wadman RI, Bronkhorst EM, Leeuw M, Creugers N, Kalaykova SI, van der Pol WL, Steenks MH (2016) Mandibular dysfunction as a reflection of bulbar involvement in SMA type 2 and 3. *Neurology*. 2016 Feb 9;86(6):552-9. doi: 10.1212/WNL.0000000000002348. Epub 2016 Jan 13.
9. 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
10. KNGF-richtlijn fysiotherapeutische dossiervoering 2016.
11. Verrips A, Schoenmakers MAGC & Takken T. (2013). Perifeer neurologische aandoeningen: Neuromusculaire aandoeningen en metabole myopatieën. In R van Empelen, R. Nijhuis-van der Sanden & A Hartman (Eds.), *Kinderfysiotherapie* (pp. 573). Amsterdam: Reed Business Education.
12. Richtlijn SMA type 1, gereed 2017. Te vinden via www.spierziekten.nl
13. *Spierziekten Nederland 2016 vertaling handboek SMA Petites astuces pour le confort de bébé.*
14. ICF-CY. Geneve; WHO2007. Nederlandse vertaling ICF CY. Houten Bohn Stafleu van Loghum 2008.
15. van den Engel-Hoek L, Erasmus CE, van Bruggen HW, de Swart BJ, Sie LT, Steenks MH, et al. Dysphagia in spinal muscular atrophy type II: More than a bulbar problem? *Neurology*. 2009;73(21):1787–1791.
16. Van den Engel-Hoek, L., de Groot, I. J. M., de Swart, B. J. M., & Erasmus, C. E. (2015). Feeding and Swallowing Disorders in Pediatric Neuromuscular Diseases: An Overview. *Journal of Neuromuscular Diseases*, 2(4), 357–369. <http://doi.org/10.3233/JND-150122>.
17. van Bruggen HW, van den Engel-Hoek L, van der Pol WL, de Wijer A, de Groot IJ, Steenks MH. Impaired mandibular function in spinal muscular atrophy type II: Need for early recognition. *J Child Neurol*. 2011;26(11):1392–1396. doi: 10.1177/0883073811407696.

Websites

www.mda.org/disease/spinal-muscular-atrophy/medical-management

www.mda.org/disease/spinal-muscular-atrophy/causes-inheritance

www.mda.org/disease/spinal-muscular-atrophy

<http://kinderneurologie.eu/download/SMAII.pdf>

www.muscular dystrophyuk.org/assets/0002/2710/Spinal_Muscular_Atrophy.pdf

www.smasupportuk.org.uk/about-sma

Treat NMD SMA 2015 www.treat-nmd.eu/downloads/file/standards-of-care/sma/dutch/sma_soc_nl.pdf

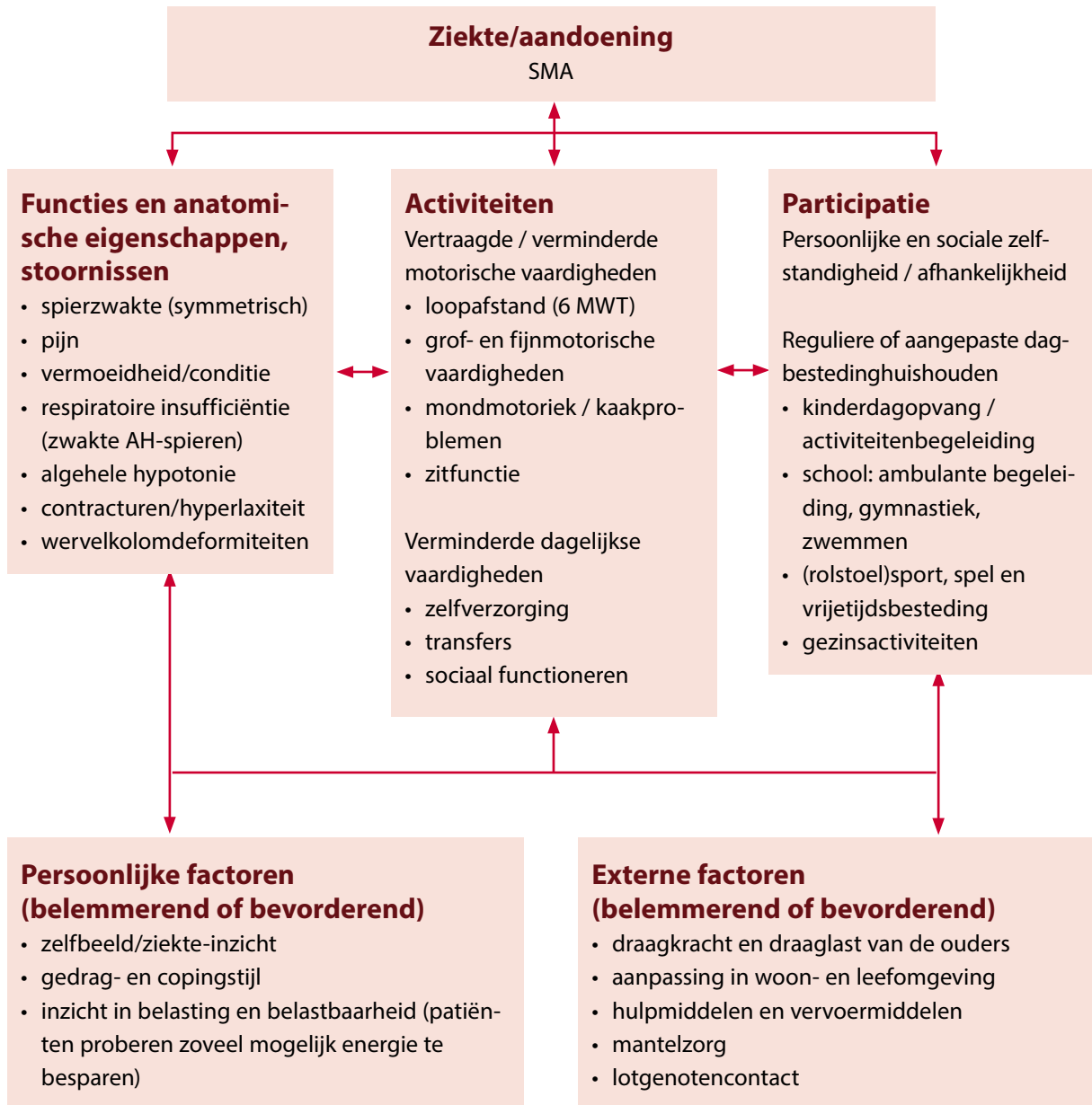
<http://enmc.org/publications/workshop-reports/revisiting-consensus-statement-standards-care-sma>

Muscular Dystrophy United Kingdom (afkorting MDUK 2016) www.muscular dystrophyuk.org/about-muscle-wasting-conditions/spinal-muscular-atrophy-sma

- www.muscular dystrophyuk.org/app/uploads/2016/05/SMA-Type-1.pdf
- www.muscular dystrophyuk.org/app/uploads/2016/05/SMA-Type-2.pdf
- www.muscular dystrophyuk.org/app/uploads/2016/05/SMA-Type-3.pdf
- www.muscular dystrophyuk.org/app/uploads/2016/07/SMA-Type-4.pdf

Bijlage 2: ICF-CY-model

Onderstaand figuur biedt een overzicht van de gezondheidsproblemen die vaak samengaan met SMA en de factoren die deze problemen kunnen beïnvloeden, vormgegeven in het "International Classification of Functioning, Disability and Health" (ICF-CY-)model.



Verantwoording

Deze brochure is tot stand gekomen door een samenwerkingsverband tussen Spierziekten Nederland en het Koninklijk Nederlands Genootschap voor Fysiotherapie (KNGF). Deze brochure maakt deel uit van een serie informatieve brochures die geschreven zijn voor fysiotherapeuten. De brochures voor de fysiotherapeut zijn te downloaden of te bestellen via www.spierziekten.nl.

Spierziekten Nederland

Spierziekten Nederland is een vereniging voor maar vooral ook van mensen met een neuromusculaire aandoening (spierziekte). Spierziekten Nederland komt op voor mensen met een spierziekte. Het gaat om een betere kwaliteit van de zorg, effectief wetenschappelijk onderzoek, onderling contact en goede voorlichting en informatie, ook voor artsen en andere professionele hulpverleners. Spierziekten Nederland werkt nauw samen met medisch specialisten, fysiotherapeuten, ergotherapeuten en onderzoekers. Er bestaat een hechte band met de universitaire medische centra en gespecialiseerde revalidatiecentra. Zo kunnen knelpunten in de zorg snel worden signaleerd en opgelost. Ook speelt Spierziekten Nederland een belangrijke rol in het stimuleren van wetenschappelijk onderzoek.

Lt.gen. Van Heutszlaan 6
3743 JN Baarn
035 548 04 80
mail@spierziekten.nl
www.spierziekten.nl

Het Koninklijk Nederlands Genootschap voor Fysiotherapie (KNGF)

Het KNGF is de overkoepelende vereniging voor fysiotherapeuten. Het KNGF zorgt voor het continu optimaal houden van de kwaliteit én een goede positie van fysiotherapie. Dit doet het KNGF met oog voor fysiotherapeuten, maar ook voor patiënten.

Stadsring 159b
3817 BA Amersfoort
033 467 29 00
ledenvoorlichting@kngf.nl
www.kngf.nl
www.defysiotherapeut.com

Redactie

C. van Esch MSc, projectmedewerker Kwaliteit van zorg, Spierziekten Nederland
dr. A.M.C. Horemans, hoofd Kwaliteit van zorg, Spierziekten Nederland
drs. M. van der Wurff, medewerker Communicatie Spierziekten Nederland
D. de Groot, projectmedewerker Beleid & Ontwikkeling, Koninklijk Nederlands Genootschap voor Fysiotherapie

Deze uitgave is tot stand gekomen met bijdragen en adviezen van drs. B. Bartels en dr. M.A.G.C. Schoenmakers, kindersfysiotherapeuten UMCU, locatie Wilhelmina Kinderziekenhuis (WKZ), drs. M.J. van Tol-de Jager, revalidatiearts De Hoogstraat, het UMC Utrecht (WKZ) en Mytyschool Ariane de Ranitz, drs. E.T. Kruitwagen-Van Reenen, revalidatiearts UMCU, drs. N.A.A. van Kleef revalidatiearts Sophia Revalidatie, dr. H.W. van Bruggen Wetenschapper Radboudumc, afdeling Tandheelkunde, Sectie Orale Functie-leer, gnathologie, dr. L. van den Engel-Hoek, logopedist, Radboudumc, Nijmegen, K. Pelger, fysiotherapeut Mytyschool Gabriël en kerngroep lid Spierziekten Nederland, A. Dijkstra, kindersfysiotherapeut Roessingh en kerngroep lid Spierziekten Nederland, R. Smit en N.E.J. Tromp, patiëntvertegenwoordigers.

Financiering

Deze brochure is tot stand gekomen mede dankzij de financiële bijdrage van het Innovatiefonds Zorgverzekeraars.

Baarn, 2017

SPIERZIEKTEN NEDERLAND

Lt.gen. Van Heutszlaan 6
3743 JN Baarn
(035) 548 04 80
www.spierziekten.nl
mail@spierziekten.nl

Bestelnummer: F014