



Rijksinstituut voor Volksgezondheid  
en Milieu  
Ministerie van Volksgezondheid,  
Welzijn en Sport

# SMA (spinale musculaire atrofie)

## Informatie voor ouders na een afwijkende hielprikuitslag

### Waarom krijgt u deze informatie?

Uit het hielprikonderzoek in het laboratorium is gebleken dat uw kind mogelijk de ziekte SMA heeft. Om met zekerheid te kunnen vaststellen of uw kind deze ziekte wel of niet heeft, is extra onderzoek nodig. Uw huisarts verwijst u daarom naar een kinderneuroloog.

### Wat houdt het vervolgonderzoek in?

Het vervolgonderzoek vindt plaats in het Wilhelmina Kinderziekenhuis. Dit kinderziekenhuis is onderdeel van het UMC Utrecht. Een kinderneuroloog heeft een gesprek met u en onderzoekt uw kind. Er wordt opnieuw bloed bij uw kind afgenomen.

Na een week is de uitslag van het vervolgonderzoek bekend. Dan is pas duidelijk of uw kind wel of geen SMA heeft.

### Wat is SMA?

Spinale musculaire atrofie (SMA) is een erfelijke spierziekte. De leeftijd waarop de symptomen bij SMA beginnen, verschilt per kind. De symptomen beginnen vrijwel altijd als baby of op kinderleeftijd.

Kinderen met SMA hebben last van spierzwakte, waardoor zij zich niet goed kunnen ontwikkelen. Leren rollen, zitten, staan of lopen zijn dan moeilijker of onmogelijk. Zonder behandeling hebben ze een kortere levensverwachting.

### De behandeling van SMA

De laatste vijf jaar zijn er verschillende behandelingen gekomen voor SMA. Het vroeg behandelen van de ziekte, het liefst voor er symptomen zijn, kan ernstige spierzwakte voorkomen.

Als bij uw kind na het vervolgonderzoek SMA wordt vastgesteld, dan bespreekt het behandelteam de mogelijkheden met u.

De kosten van de zorg en van de behandeling van SMA worden vergoed uit de basisverzekering.

### Hoe vaak komt SMA voor?

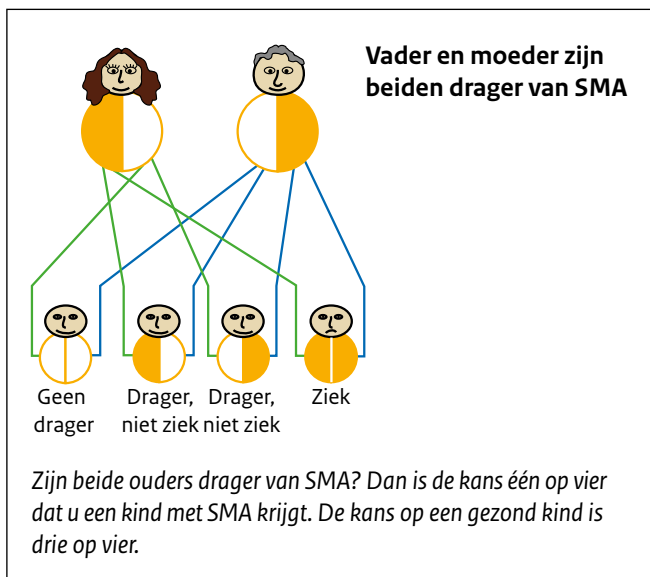
In Nederland worden er elk jaar ongeveer 15 tot 20 kinderen met SMA geboren.

## Hoe zit het met erfelijkheid?

SMA is een erfelijke ziekte. Als twee mensen samen een kind krijgen, geven zij beiden een heleboel eigenschappen door aan hun kind. Bijvoorbeeld de kleur van de ogen.

Ouders kunnen ook een ziekte aan hun kind doorgeven. Bij SMA gebeurt dit zonder dat de ouders de ziekte zelf ook hebben. De ouders zijn dan beiden 'drager' van het gen dat die ziekte veroorzaakt. Vaak zonder dat ze het zelf weten. De kans dat hun kind SMA heeft, is dan één op vier (25 procent).

Meer uitleg over deze manier van overerving kunt u lezen op [www.erfelijkheid.nl/erfelijk/autosomaal-recessief](http://www.erfelijkheid.nl/erfelijk/autosomaal-recessief).



## Registratie van de gegevens van uw kind in Neorah

De hieprikslag en de uitslagen van het extra onderzoek worden geregistreerd in Neorah. Dit is een informatiesysteem.

De registratie in Neorah is belangrijk voor de kwaliteit van de hieprikscreening.

Meer informatie hierover kunt u vinden op [www.pns.nl/documenten/registratie-in-neorah](http://www.pns.nl/documenten/registratie-in-neorah).

## Wilt u meer informatie?

- U kunt uw vragen altijd stellen aan de kinderneuroloog van het UMC Utrecht.
- Er is ook veel informatie te vinden op [www.smaonderzoek.nl](http://www.smaonderzoek.nl), de website van het SMA Expertisecentrum.
- De patiëntenvereniging Spierziekten Nederland geeft informatie op [www.spierziekten.nl/overzicht/spinale-spieratrofie-algemeen](http://www.spierziekten.nl/overzicht/spinale-spieratrofie-algemeen).
- De patiëntenvereniging Spierziekten Nederland heeft voor huisartsen een brochure over SMA ontwikkeld, die te vinden is op [www.spierziekten.nl/sma-huisarts](http://www.spierziekten.nl/sma-huisarts).

Deze publicatie is een uitgave van:

**Rijksinstituut voor Volksgezondheid en Milieu**  
Postbus 1 | 3720 BA Bilthoven  
[www.rivm.nl](http://www.rivm.nl)

De zorg voor morgen begint vandaag

[www.pns.nl/hiepriek](http://www.pns.nl/hiepriek)  
Centrum voor Bevolkingsonderzoek

## bevolkingsonderzoek

Deze informatie wordt uitgegeven door het RIVM en is tot stand gekomen met de medewerking van de adviescommissie spinale musculaire atrofie (ANS-SMA) van de NVK en de werkgroep Voorlichting en Deskundigheidsbevordering van de neonatale hieprikscreening.

Het RIVM besteedt uiterste zorg aan actuele, toegankelijke, correcte en complete informatie. Aan de inhoud kunnen echter geen rechten worden ontleend.

©RIVM, mei 2022