

Richtlijn spinale musculaire atrofie (SMA) type 1

INITIATIEF

Spierziekten Nederland

ONDER VERANTWOORDELIJKHEID VAN

Nederlandse Vereniging van Revalidatieartsen (VRA) en Spierziekten Nederland

IN SAMENWERKING MET

Ergotherapie Nederland (EN)

Koninklijk Nederlands Genootschap voor Fysiotherapie (KNGF)

Nederlandse Vereniging van Revalidatieartsen (VRA)

Nederlandse Vereniging voor Gezondheidszorgpsychologie (NVGzp)

Nederlandse Vereniging voor Kinderfysiotherapie (NVFK)

Nederlandse Vereniging voor Kindergeneeskunde (NVK)

Nederlandse Vereniging voor Kinderneurologie (NVKN)

Nederlandse Vereniging voor Logopedie en Foniatrie (NVLF)

Vereniging Klinische Genetica Nederland (VKGN)

Verpleegkundigen & Verzorgenden Nederland (V&VN)

MET ONDERSTEUNING VAN

Federatie Medisch Specialisten

FINANCIERING

De richtlijnontwikkeling werd gefinancierd door het Innovatiefonds voor Zorgverzekeraars.

Colofon

Richtlijn spinale musculaire atrofie (SMA) type 1
R037 © Spierziekten Nederland, Baarn, 2018

Spierziekten Nederland

Lt.gen. van Heutszlaan 6

3743 JN Baarn

035 548 04 80

mail@spierziekten.nl

www.spierziekten.nl

Alle rechten voorbehouden.

De tekst uit deze publicatie mag worden verveelvoudigd, opgeslagen in een geautomatiseerd gegevensbestand of openbaar gemaakt in enige vorm of op enige wijze, hetzij elektronisch, mechanisch door fotokopieën of enige andere manier, echter uitsluitend na voorafgaande toestemming van de uitgever. Toestemming voor gebruik van tekst(gedeelten) kunt u schriftelijk of per e-mail en uitsluitend bij de uitgever aanvragen. Postadres en e-mailadres: zie boven.

Samenvatting van uitgangsvragen en aanbevelingen

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

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 protonpompinhibitors.

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.

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

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.

Besprek 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.

4.1 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?

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.

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

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.

5.2 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)?

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.

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

Zorg ervoor dat de palliatieve zorg wordt gegeven in een multidisciplinair team (zie hoofdstuk Organisatie van zorg).

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.

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

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.

7.1 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?

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 houdingadvies (zie hoofdstuk 4).

Betrek de huisarts erbij vanaf de diagnostische fase en onderhoud regelmatig contact met haar/hem zodat zij/hij goed geïnformeerd is en ouders en kind in het verdere ziekteproces optimaal kan ondersteunen. Bespreek met de huisarts of zij/hij 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.

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

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).

Inhoud	
Samenvatting van uitgangsvragen en aanbevelingen	3
Hoofdstuk 1 Algemene inleiding	12
Hoofdstuk 2 Methodiek richtlijnontwikkeling	19
Hoofdstuk 3 Voeding	26
3.1 Wat is de behandeling van voedingsgerelateerde problemen zoals gastro-oesofageale reflux, obstipatie en eet- en slikproblemen bij patiënten met SMA type 1?	27
3.2 Welke voedingsinterventie, een neusmaagsonde of PEG-sonde, verdient op welk moment de voorkeur bij patiënten met SMA type 1 met een verminderde voedingsinname?	32
Hoofdstuk 4 Houdings- en hanteringsadviezen voor kinderen met SMA type 1	44
4.1 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?	45
Hoofdstuk 5 Ademhaling	59
5.1 Welke maatregelen zijn noodzakelijk ter preventie en ter behandeling van luchtweginfecties bij patiënten met SMA type 1?	61
5.2 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)?	68
Hoofdstuk 6 Palliatieve zorg	93
6.1 Hoe kan de palliatieve zorg bij patiënten met SMA type 1 worden vormgegeven?	95
6.2 Hoe kan de terminale palliatieve zorg bij patiënten met SMA type 1 worden vormgegeven?	100
Hoofdstuk 7 Organisatie van zorg	107
7.1 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.)	108
7.2 Wie is voor ouders het eerste aanspreekpunt? Hoe moet voorlichting aan, en communicatie met, ouders worden vormgegeven?	116
Bijlage 1 Consultatie en verwijzing	118
Bijlage 2 H7.1 – Stroomschema organisatie van zorg	119
Bijlage 3 Implementatieplan	121

Samenstelling van de werkgroep

- dr. W.L. van der Pol, neuroloog, UMC Utrecht (voorzitter)
- dr. A.M.C. Horemans, hoofd Kwaliteit van zorg, Spierziekten Nederland, Baarn (projectleider)
- S. el Markhous, MSc, projectmedewerker Kwaliteit van zorg, Spierziekten Nederland, Baarn (projectleider)
- drs. M. Stam, arts-onderzoeker, UMC Utrecht
- drs. A. Verhoef, verpleegkundig specialist, kinderverpleegkundige, UMC Utrecht
- M. Leeuw MSc, onderzoeksverpleegkundige, AMC Amsterdam
- drs. L.P. Verweij-van den Oudenrijn, verpleegkundig specialist Centrum voor Thuisbeademing, UMC Utrecht
- dr. I. Snoeck, kinderarts-kinderneuroloog, Juliana Kinderziekenhuis, Den Haag
- C. Beveridge, maatschappelijk werker, Juliana Kinderziekenhuis, Den Haag
- drs. M. van Tol, kinderrevalidatiearts, UMC Utrecht en De Hoogstraat Revalidatie, Utrecht
- drs. H. Hijdra, kinderrevalidatiearts, Radboudumc, Nijmegen
- dr. L. van den Engel-Hoek, logopedist, Radboudumc, Nijmegen
- Y. van den Elzen, ergotherapeut, Radboudumc, Nijmegen
- drs. W. de Weerd, kinderarts-intensivist, CTB, Groningen
- dr. I. Cuppen, kinderarts-kinderneuroloog, Wilhelmina Kinderziekenhuis, UMC Utrecht
- drs. B. Bartels, kinderrfysiotherapeut, Wilhelmina Kinderziekenhuis, UMC Utrecht
- dr. M.A.G.C Schoenmakers, kinderrfysiotherapeut, Wilhelmina Kinderziekenhuis, UMC Utrecht
- R. Smit, patiëntvertegenwoordiger
- M. van Vuuren-de Vos, patiëntvertegenwoordiger
- C. van Esch, MSc, medewerker Kwaliteit van zorg, Spierziekten Nederland, Baarn
- dr. M Verhoef, kinderrevalidatiearts, Wilhelmina Kinderziekenhuis, UMC Utrecht

Met advies van:

- dr. J.M. Cobben, klinisch geneticus, adviseur, AMC, Amsterdam
- M. Schuiling, directeur, adviseur, stichting PAL
- prof. dr. L.S. de Vries, kinderarts-kinderneuroloog-neonataloog, adviseur, UMC Utrecht
- dr. M. de Vries, kinderarts en medisch ethicus, LUMC, Leiden
- dr. E.S. Veldhoen, kinderarts-intensivist, Wilhelmina Kinderziekenhuis, UMC Utrecht
- J.C. Wijnen, diëtist, adviseur, Diëtisten voor Spierziekten

Met ondersteuning van:

- drs. M. Wessels, literatuurspecialist, Kennisinstituut van Medisch Specialisten

Hoofdstuk 1 Algemene inleiding

Spinale musculaire atrofie type 1

Erfelijke proximale spinale musculaire atrofie (synoniem: spinale spieratrofie, 'spinal muscular atrophy', SMA) is een zeer ernstige aandoening van de motorische voorhoorncellen van ruggenmerg en hersenstam die vrijwel altijd op de kinderleeftijd ontstaat. SMA wordt veroorzaakt door een homozygote deletie van het survival motor neuron (SMN) 1-gen op chromosoom 5(q) en is de belangrijkste genetische oorzaak van sterfte in de eerste levensjaren.

SMA is een zeldzame ziekte. De geschatte incidentie verschilt enigszins tussen populaties, maar wordt geschat op ongeveer 1:6000 – 1:10.000 (Mercuri et al., 2012). In Nederland worden naar schatting per jaar 15-20 kinderen geboren met SMA. Ongeveer de helft van deze kinderen heeft de ernstigste variant van SMA (SMA type 1). De prognose van deze groep kinderen is zeer slecht met een mediane overleving van 6 tot 13 maanden (Cobben 2008 et al., Finkel 2014 et al., Kolb 2017 et al.).

Tot december 2016 was goed gecoördineerde ondersteunende behandeling in de vorm van voedingsinterventies, zorg voor luchtwegen en adequate begeleiding in de laatste levensfase standaard van zorg. Een internationale consensus zorgstandaard werd tien jaar geleden voor het eerst gepubliceerd en is recent geactualiseerd (Wang et al., 2007, Mercuri et al. 2018, Finkel et al., 2017). Recent is behandeling van kinderen met SMA type 1 mogelijk geworden. In december 2016 is het middel Spinraza® (Nusinersen) door de Food and Drug Administration goedgekeurd. De European Medicines Agency volgde in het voorjaar van 2017. In Nederland is er sinds augustus 2018 een beperkte vergoedingsregeling tot een leeftijd van 9,5 jaar of jonger bij aanvang van de behandeling. De mogelijkheid bestaat dat er in de nabije toekomst een voorwaardelijke vergoeding komt voor patiënten boven deze leeftijdsgrens; zeker is dit ten tijde van uitgave van deze richtlijn echter niet.

Spinraza® is een antisense oligonucleotide dat de overleving (zonder beademing) en motorische ontwikkeling van kinderen met SMA type 1 verbetert (Finkel et al. (2), 2017). Het belang van optimale ondersteunende zorg is sinds de introductie van behandeling onveranderd belangrijk. Er zijn 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). Anderzijds heeft medicamenteuze therapie niet bij ieder kind met SMA een gunstig effect (Finkel et al., 2017) en tot slot is er ook een groep ouders die niet voor medicamenteuze behandeling kiest.

Het belang van goede zorg voor SMA type 1 wordt internationaal erkend. Zoals hierboven aangegeven, werd in 2007 voor het eerst internationale consensus bereikt over een aantal aspecten rondom de zorg die in een standaard werden samengevat (Wang et al., 2007) en recent werden geactualiseerd (Finkel et al., 2017, Mercuri et al., 2018). Deze Nederlandse richtlijn heeft als doel de belangrijkste aspecten van ondersteunde behandeling onder de aandacht te brengen van Nederlandse zorgverleners en adviezen in de specifiek Nederlandse zorgcontext te plaatsen.

Ziektebeeld en variatie in ernst

SMA is primair een aandoening van motorische voorhoorncellen van hersenstam en ruggenmerg en wordt gekenmerkt door gegeneraliseerde zwakte die het meest uitgesproken is in de proximale spiergroepen van benen en armen, ademhalingspijpen,

de axiale musculatuur (houdingsspieren). Sommige spieren zoals het diafragma, worden door het ziekteproces relatief gespaard. Andere symptomen van de ziekte zijn fasciculaties (het best zichtbaar in de tong), hypermobiliteit van de vingers en een houdingstremor van de handen. Er zijn aanwijzingen dat met name bij de ernstiger varianten andere orgaansystemen zoals hart en skeletspieren betrokken kunnen zijn bij het ziekteproces (Mercuri et al., 2012).

De diagnose SMA wordt meestal in het eerste levensjaar gesteld, maar een debuut in de adolescentie of zelfs na het dertigste levensjaar is ook mogelijk. Het SMA-classificatiesysteem onderscheidt een aantal typen om de variatie in ernst (en prognose) weer te geven. Hiervoor wordt gebruikgemaakt van de leeftijd waarop de symptomen het eerst optreden in combinatie met het al dan niet behalen van twee motorische mijlpalen (zelfstandig zitten en lopen, tabel 1). Latere toevoegingen aan het systeem van types 1-3 zijn 'type 0' en 'type 4'; deze types worden gebruikt om gevallen met een prenatale of neonatale dan wel een volwassen debuutleeftijd te classificeren. Ook in een systeem met vijf typen wordt relevante variatie in ernst niet volledig weergegeven. Er zijn daarom pogingen gedaan om met subgroepen (a-c) de variatie in ernst binnen SMA-types verder te nuanceren (Mercuri et al., 2012; Wadman et al., 2017). Het is de vraag of dit voor de klinische praktijk zinvol is. De ernst van SMA kan het best als een spectrum worden gezien in plaats van een aantal nauw omschreven ziektebeelden. De huidige indeling is een hulpmiddel bij het inschatten van prognose en complicatierisico zoals de kans op overlijden (type 1), het ontstaan van scoliose (type 2 en 3) en de noodzaak van niet-invasieve beademing.

De belangrijkste determinant van de ernst van SMA is het aantal kopieën van het SMN2-gen. Het SMN2-gen verschilt op slechts enkele posities van het SMN1-gen. Een cruciale puntmutatie zorgt voor een gestoord 'splicing'-proces en het ontbreken van exon 7 in de meeste SMN2 mRNA-moleculen, waardoor slechts een verkort en waarschijnlijk instabiel SMN-eiwit kan worden aangemaakt. Naar schatting 10% van de SMN2 mRNA-moleculen heeft een normale lengte. Men neemt aan dat een groter aantal SMN2-kopieën leidt tot meer functioneel SMN-eiwit en daardoor tot een milder ziektebeeld. Het aantal SMN2-kopieën correleert (maar niet perfect) met de SMA-types (tabel 1).

SMA-type	Debuut	Mijlpaal	SMN2-kopieën	Frequentie
0	Neonataal	Geen	1	
1	0-6 maanden	Geen	2-3	50%
<i>1a</i>	0-2 weken		2	
<i>1b</i>	<3 maanden		2	
<i>1c</i>	3-6 maanden		2-3	
2	6-18 maanden	Zitten	3	30%
<i>2a</i>		Zitten	3	
<i>2b</i>		Staan met hulp	3	
3	1.5-30 jaar	Lopen	3-4	20%
<i>3a</i>	18-36 maanden		3-4	
<i>3b</i>	>36 maanden		4	
4	>30 jaar		4-5	<1%

Tabel 1. Huidige classificatie gebaseerd op debuutleeftijd en behaalde motorische mijlpalen (Mercuri et al. 2012, Wadman et al., 2017).

Historie van SMA

SMA (type 2) werd voor het eerst beschreven door Werdnig en Hoffmann aan het einde van de negentiende eeuw. Zij beschreven ook de atrofie van de motorische zenuwwortels. In de jaren hierna en de vroege twintigste eeuw volgden aanvullende beschrijvingen van SMA types 1 en 2. Halverwege de twintigste eeuw beschreven Kugelberg, Welander en Wohlfart de 'milde' variant van SMA (type 3).

In 1991 werden de 'infantiele', 'intermediate' en 'milde' varianten gebruikt voor het huidige classificatiesysteem van types 1-3, waarbij debuutleeftijd en behaalde motorische mijlpalen gebruikt worden om de grenzen van de types af te bakenen (Dubowitz et al., 2009).

In 1995 werd ontdekt dat een homozygote deletie (en in zeldzame gevallen een hemizygote deletie in combinatie met een puntmutatie in het tweede allel) de oorzaak is van alle types SMA. Het bepalen van de SMN1-deletie is inmiddels de gouden standaard van de diagnostiek (Lefebvre et al., 1995; Wang et al., 2007).

Natuurlijk beloop en prognose

Rondom de geboorte zijn er vaak geen aanwijzingen voor SMA. De diagnose SMA type 1 wordt vaak gesteld op het moment dat (groot)ouders of zorgverleners verslechtering van motorische functies of opvallende hypotonie hebben bemerkt. Kinderen met SMA type 1 behalen meestal geen belangrijke motorische mijlpalen in de eerste zes maanden zoals het heffen van het hoofd in buikligging en omrollen en ze leren per definitie nooit los te zitten.

SMA is een progressieve ziekte. Uit EMG-onderzoek en klinisch onderzoek is gebleken dat het ziektebeloop van SMA type 1 wordt gekenmerkt door een snel optredend en dramatisch verlies van motorische voorhoorncellen. De mediane overleving ligt zonder (non-)invasieve beademing tussen de zes en dertien maanden (Mercuri et al., 2012; Finkel et al., 2014; Swoboda et al., 2005).

Er is een aantal fases in het ziekteproces te onderscheiden. Na een vaak ogenschijnlijk normale start worden kinderen toenemend slap en bewegen ze armen en benen minder tegen de zwaartekracht. Hierna kunnen voedingsproblemen optreden in de vorm van verslikken en een afbuigende gewichtscurve. Tot slot ontstaan problemen bij het hoesten en ademen. Deze fases kunnen elkaar overlappen. In ernstiger gevallen (type 0-1a, tabel 1) valt hypotonie al bij of kort na de geboorte op. Deze kinderen hebben dan vaak ook moeite met drinken (verslikken zich snel, hebben rustpauzes nodig, zijn snel uitgeput), huilen zacht en hebben een opvallend 'paradoxaal' ademhalingspatroon.

In de grotere groep kinderen met klassieke SMA type 1 ('type 1b', tabel 1) zijn de eerder beschreven fases wat beter te onderscheiden maar is het ziektebeloop ook snel. Hypotonie en bewegingsarmoede vallen als eerste op. Vervolgens of tegelijkertijd neemt de duur van voedingen toe of verslikken kinderen zich vaker waarna uiteindelijk de gewichtscurve afvlakt. Ook de karakteristieke (klok)vormige thorax en paradoxale ademhaling vallen op. Het huilen en het hoesten worden minder krachtig. Uiteindelijk neemt de inspanningstolerantie sterk af en ontstaan er problemen met sputumklaring door respiratoire insufficiëntie.

In een kleine groep kinderen met SMA type 1 ('type 1c') is het beloop gunstiger. Deze kinderen kunnen motorische mijlpalen behalen zoals oprichting van het hoofd in buikligging of omrollen. Zij leren echter nooit zelfstandig zitten. Voedings- en

ademhalingsproblemen zijn minder uitgesproken of ontstaan op latere leeftijd. Deze kinderen hebben vaker drie SMN 2-kopieën. Overleving tot de volwassen leeftijd is beschreven. Het is belangrijk patiënten met een betere prognose te onderscheiden van de meer klassieke vormen van SMA type 1.

Medicamenteuze behandeling van SMA

Sinds de beschrijving van het oorzakelijke genetische defect van SMA (Lefebvre et al., 1995) is onderzoek naar behandelmogelijkheden op gang gekomen. SMA wordt in essentie veroorzaakt door een tekort van het SMN-eiwit en behandelingsstrategieën hebben zich daarom vooral (maar niet exclusief) gericht op het corrigeren van dit tekort. Bestaande medicamenten met een potentiële SMN-verhogende potentie zoals valproaat (Piepers et al., 2011) bleken uiteindelijk niet effectief (Krosschell 2018). Er is inmiddels een aantal nieuwe medicijnen voor SMA ontwikkeld die SMN-eiwitproductie door het SMN 2-gen verhogen. De aangetoonde effectiviteit van Spinraza® is het eerste 'proof-of-concept' voor deze behandelstrategie (Finkel (2) et al., 2017; Chiriboga et al., 2017). Een aantal andere (orale) medicamenten is in ontwikkeling. Inmiddels zijn ook de eerste resultaten van SMN-gentherapie gepubliceerd (Mendell 2017).

Het is de verwachting dat de medicamenteuze behandelmogelijkheden zullen toenemen. Behandelprogramma's worden door het SMA-expertisecentrum georganiseerd en gecoördineerd. Verschillende andere behandeltherapieën zijn in ontwikkeling. Het SMA-expertisecentrum kan hierover meer informatie geven.

Voor meer informatie over nieuwe onderzoeken, zie

www.smaonderzoek.nl. *Ondersteunende behandeling en consensusrichtlijn*

In 2007 werd de eerste internationale zorgstandaard gepubliceerd waarover door zorgverleners uit de Verenigde Staten en Europa consensus kon worden bereikt (Wang et al., 2007). Er waren bij de totstandkoming van de eerste en de tweede in 2007 en 2017/2018 gepubliceerde zorgstandaard (Wang 2007 et al., Finkel 2017 et al., Mercuri et al., 2018) geen Nederlandse experts betrokken. Belangrijke onderwerpen in deze richtlijnen zijn diagnostiek, (sonde)voeding, zorg voor luchtwegen en ademhaling en palliatieve zorg in de laatste levensfase. In alle klinische trials van de afgelopen vijf jaar was optimale ondersteunende behandeling volgens deze internationale consensuszorgstandaarden de norm.

Het is de verwachting dat met de komst van medicamenteuze therapie het belang van ondersteunende therapieën groter zal worden. In de volgende hoofdstukken worden aanbevelingen gegeven over de huidige stand van zaken in de zorg rondom voeding, houdings- en hanteringsadviezen, ademhaling, palliatieve zorg en organisatie van zorg.

Coördinatie van zorg

De ondersteunende zorg voor kinderen met SMA type 1 heeft een multidisciplinair karakter. De auteurs hebben bij het vormgeven van deze richtlijn geprobeerd rekening te houden met de specifiek Nederlandse zorgorganisatie, in het bijzonder de betrokkenheid van kinderrevalidatieteams en de centra voor thuisbeademing. De diagnose wordt meestal op basis van de klinische symptomatologie en een 100% sensitieve en zeer specifieke genetische test (beschikbaar in UMC Groningen en UMC Utrecht) gesteld door kinderarts, kinderneuroloog of klinisch geneticus. Na de diagnose zijn de kinderarts, kinderneuroloog, kinderrevalidatiearts, huisarts, logopedist, diëtist, kinderergotherapeut en kinderfysiotherapeut vaak nauw bij de zorg betrokken. Coördinatie van de zorg en een goede taakverdeling zijn hierbij uiterst belangrijk. De kinderarts voert meestal de regie

maar heeft soms weinig ervaring met de behandeling van kinderen met deze zeldzame ziekte. Het is belangrijk dat er al in een vroeg stadium van de ziekte wordt geanticipeerd op het ziektebeloop zodat bij nieuwe problemen snel actie kan worden ondernomen.

Tot slot

De behandeling van kinderen met SMA type 1 is duidelijk in beweging. Deze zorglijn heeft als doel een aantal belangrijke interventies samen te vatten en in de Nederlandse context te plaatsen. Het is goed mogelijk dat de behandeling van kinderen met SMA type 1 er over een aantal jaren anders uit zal zien. Integratie van medicamenteuze en ondersteunende therapie zal naar verwachting een steeds belangrijker rol gaan spelen.

Aanleiding voor het maken van de richtlijn

Er bestaat in Nederland waarschijnlijk grote praktijkvariatie in de behandeling en begeleiding van kinderen met SMA type 1. Kinderen die medicamenteus behandeld worden, zullen in het expertisecentrum of academisch centrum gezien worden. De zorg aan kinderen in een palliatief traject wordt vaak in een perifeer ziekenhuis gegeven. Door de zeldzaamheid van SMA is de behandeling waarschijnlijk niet altijd eenduidig. Dit is mede het gevolg van het ontbreken van een eenduidige richtlijn voor de behandeling van deze kinderen. Deze richtlijn heeft daarom als belangrijkste doelen uniformiteit te verkrijgen in de behandeling en begeleiding in diverse ziekenhuizen en thuis, en het definiëren van de kaders waarbinnen de multidisciplinaire zorg voor patiënten met SMA type 1 moet plaatsvinden.

De zeldzaamheid van SMA type 1 maakt dat de kennis van het natuurlijk beloop van deze ziekte bij veel zorgverleners beperkt is. Gebrek aan kennis over prognose en ervaring met complicaties kunnen een proactief en optimaal ondersteunend beleid in de weg staan en de zorgregie, in het bijzonder het afstemmen van onderlinge samenwerking van hulpverleners, en het contact met ouders bemoeilijken. Dit heeft dan ook tot gevolg dat er door kinderartsen en kinderneurologen in het land regelmatig wordt gekozen voor een eigen beleid, omdat er ten tijde van het schrijven van de richtlijn geen landelijk beleid bestond.

Met gestandaardiseerde zorg met een multidisciplinair karakter valt bij patiënten met SMA type 1 waarschijnlijk veel winst te boeken in de kwaliteit van leven. Dat onderstreept nogmaals het belang van multidisciplinaire behandeling en begeleiding van deze patiënten zoals beschreven in deze richtlijn.

Bovengenoemde overwegingen waren voor Spierziekten Nederland en het SMA-expertisecentrum aanleiding tot het ontwikkelen van een multidisciplinaire, 'evidence based' richtlijn voor de behandeling van spinale musculaire atrofie type 1. De Federatie Medisch Specialisten verleende hierbij methodologische expertise. Deze richtlijn is tot stand gekomen met subsidie van het Innovatiefonds voor Zorgverzekeraars, verleend in het kader van het project 'Zorg voor Zeldzaam'.

Doelstelling

Het doel van de richtlijn SMA type 1 is het opstellen van een multidisciplinaire 'evidence based' richtlijn voor standaardisering en optimalisering van de behandeling en begeleiding van patiënten met SMA type 1. Belangrijke aandachtspunten zijn:

- behoud en verbeteren van kwaliteit van leven van het kind (en ouders);
- door vroegtijdig signaleren van klachten/symptomen gerelateerd aan voedings- en ademhalingsproblemen bij het kind;
- en verbeteren van de organisatie van zorg en de terminale (thuis)zorg.

Deze richtlijn omvat aanbevelingen ter ondersteuning van de dagelijkse praktijkvoering in de zorg voor kinderen met SMA type 1. Aanbevelingen zijn gericht op het expliciet maken van optimaal handelen door zorgverleners en zijn gebaseerd op resultaten van wetenschappelijk onderzoek en expert opinion van de werkgroep.

Met de implementatie van de richtlijn wordt de diversiteit van handelen van zorgverleners geminimaliseerd, wat de kwaliteit van zorg en organisatie van zorg voor kinderen met SMA type 1 ten goede komt. Ook levert de richtlijn concrete producten op voor zowel zorgverleners als ouders van patiënten (in de vorm van een patiëntenversie).

Beoogde gebruikers van de richtlijn

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 kinderen met SMA type 1. Ook kunnen de jeugdarts en huisarts gebruikmaken van de richtlijn. Door de complexiteit van deze aandoening en de veelheid aan betrokken medisch specialisten is het belangrijk voor de huisarts het overzicht over de behandeling mede te bewaken.

Afbakening van de richtlijn

Deze richtlijn richt zich op kinderen tussen nul en twee jaar met SMA type 1. In enkele hoofdstukken heeft de richtlijnwerkgroep zich gericht op kinderen tussen nul en vier jaar ten behoeve van het literatuuronderzoek.

Referenties

- Adams L. Motor neuron disease: Nusinersen potentially effective in SMA. *Nat Rev Neurol*. 2017 Feb;13(2):66. doi: 10.1038/nrneurol.2016.199. Epub 2016 Dec 23.
- 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.
- EMA-rapport 2017 - EPAR summary for the public
http://www.ema.europa.eu/docs/en_GB/document_library/EPAR_-_Summary_for_the_public/human/004312/WC500229707.pdf.
- Chiriboga CA. Nusinersen for the treatment of spinal muscular atrophy. *Expert Rev Neurother*. 2017;17(10):955-62.
- 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.
- 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.
- 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.

- Hoy SM. Nusinersen: First Global Approval. *Drugs*. 2017 Mar;77(4):473-479. doi: 10.1007/s40265-017-0711-7.
- Kolb SJ, Coffey CS, Yankey JW, Krossschell K, Arnold WD, Rutkove SB, Swoboda KJ, Reyna SP, Sakonju A, Darras BT, Shell R, Kuntz N, Castro D, Parsons J, Connolly AM, Chiriboga CA, McDonald C, Burnette WB, Werner K, Thangarajh M, Shieh PB, Finanger E, Cudkowicz ME, McGovern MM, McNeil DE, Finkel R, Iannaccone ST, Kaye E, Kingsley A, Renssch SR, McGovern VL, Wang X, Zaworski PG, Prior TW, Burghes AHM, Bartlett A, Kissel JT. Natural history of infantile-onset spinal muscular atrophy. *Ann Neurol*. 2017 Dec;82(6):883-891. doi: 10.1002/ana.25101.
- Krossschell KJ, Kissel JT, Townsend EL, Simeone SD, Zhang RZ, Reyna SP, Crawford TO, Schroth MK, Acsadi G, Kishnani PS, Von Kleist-Retzow JC, Hero B, D'Anjou G, Smith EC, Elsheikh B, Simard LR, Prior TW, Scott CB, Lasalle B, Sakonju A, Wirth B, Swoboda KJ; Project Cure SMA Investigator's Network. Clinical trial of L-Carnitine and valproic acid in spinal muscular atrophy type I. *Muscle Nerve*. 2018 Feb;57(2):193-199. doi: 10.1002/mus.25776.
- Lefebvre S, Bürglen L, Reboullet S, Clermont O, Burlet P, Viollet L, Benichou B, Cruaud C, Millasseau P, Zeviani M, et al. Identification and characterization of a spinal muscular atrophy-determining gene. *Cell*. 1995 Jan 13;80(1):155-65.
- Mendell JR, Al-Zaidy S, Shell R, et al. Single-Dose Gene-Replacement Therapy for Spinal Muscular Atrophy. *N Engl J Med* 2017;377(18):1713-22.
- Mercuri E, Bertini E, Iannaccone ST. Childhood spinal muscular atrophy: controversies and challenges. *Lancet Neurol*. 2012 May;11(5):443-52. doi: 10.1016/S1474-4422(12)70061-3.
- 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.
- 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.
- Piepers S, Cobben JM, Sondaar P, Jansen MD, Wadman RI, Meester-Delver A, Poll-The BT, Lemmink HH, Wokke JH, van der Pol WL, van den Berg LH. Quantification of SMN protein in leucocytes from spinal muscular atrophy patients: effects of treatment with valproic acid. *J Neurol Neurosurg Psychiatry*. 2011 Aug;82(8):850-2. doi: 10.1136/jnnp.2009.200253.
- Swoboda KJ, Prior TW, Scott CB, McNaught TP, Wride MC, Reyna SP, Bromberg MB. Natural history of denervation in SMA: relation to age, SMN2 copy number, and function. *Ann Neurol*. 2005 May;57(5):704-12.
- Wadman RI, Stam M, Gijzen M, Lemmink HH, Snoeck IN, Wijngaarde CA, Braun KPJ, Schoenmakers MACG, van den Berg LH, Dooijes D, van der Pol WL. Association of motor milestones, SMN2 copy and outcome in spinal muscular atrophy types 0–4. *J Neurol Neurosurg Psychiatry*. 2017 Apr;88(4):365-367. doi: 10.1136/jnnp-2016-314292. Epub 2017 Jan 20.
- Wang, CH, Finkel, RS, Bertini, ES, Schroth, 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.

Hoofdstuk 2 Methodiek richtlijnontwikkeling

Geldigheid

Uiterlijk in 2022 bepalen Spierziekten Nederland en de Nederlandse Vereniging voor Revalidatieartsen (VRA) of deze richtlijn nog actueel is. Zo nodig wordt een nieuwe werkgroep geïnstalleerd om de richtlijn te herzien. De geldigheid van de richtlijn komt eerder te vervallen indien nieuwe ontwikkelingen aanleiding zijn een herzieningstraject te starten.

Spierziekten Nederland en de VRA zijn als houder van deze richtlijn de eerstverantwoordelijke organisaties voor de actualiteit van deze richtlijn. De andere aan deze richtlijn deelnemende wetenschappelijk verenigingen of gebruikers van de richtlijn delen de verantwoordelijkheid en informeren de eerstverantwoordelijke over relevante ontwikkelingen binnen hun vakgebied.

Algemene gegevens

De richtlijnontwikkeling werd ondersteund door Spierziekten Nederland en de Federatie Medisch Specialisten (www.kennisinstituut.nl) en werd gefinancierd door het Innovatiefonds voor Zorgverzekeraars.

Doel

Het doel van de richtlijn is te komen tot een uniform beleid voor behandeling en begeleiding van kinderen met SMA type 1.

Doelgroep

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 kinderen met SMA type 1. Ook kunnen de jeugdarts en huisarts gebruikmaken van de richtlijn. Door de complexiteit van deze aandoening en de veelheid aan betrokken medisch specialisten is het belangrijk voor de huisarts het overzicht over de behandeling mede te bewaken.

Samenstelling werkgroep

Voor de ontwikkeling van de richtlijn is in 2015 een multidisciplinaire werkgroep samengesteld, bestaande uit vertegenwoordigers van alle relevante medische disciplines die betrokken zijn bij de zorg voor kinderen met SMA type 1 (zie samenstelling werkgroep). Bij het samenstellen van de werkgroep is rekening gehouden met een evenredige vertegenwoordiging van verschillende (para)medische disciplines. Patiëntvertegenwoordigers maakten ook onderdeel uit van de werkgroep.

Belangenverklaringen

De werkgroepleden hebben schriftelijk verklaard of ze in de laatste vijf jaar een (financieel ondersteunde) betrekkingen onderhielden met commerciële bedrijven, organisaties of instellingen die in verband staan met het onderwerp van de richtlijn. Ook is navraag gedaan naar persoonlijke financiële belangen, belangen door persoonlijke relaties, belangen door middel van reputatiemanagement, belangen vanwege extern gefinancierd onderzoek en belangen door kennisvalorisatie. De belangenverklaringen zijn op te vragen bij het secretariaat van Spierziekten Nederland. Een overzicht vindt u hieronder.

<i>Werkgroep</i>	<i>Functie</i>	<i>Nevenfuncties</i>	<i>Persoonlijke financiële belangen</i>	<i>Persoonlijke relaties</i>	<i>Reputatiemanagement</i>	<i>Extern gefinancierd onderzoek</i>	<i>Kennisvalorisatie</i>	<i>Overige belangen</i>
Bartels	kinderfysiotherapeut	promovendus SMA-expertisecentrum WKZ	geen	geen	geen	geen	geen	geen
Beveridge	ouderbegeleider	geen	geen	geen	Deelname aan (onbetaalde) commissie om de eigen reputatie/positie, positie van de werkgever of andere belangenorganisaties te beschermen of erkenning te verwerven. Boegbeeldfunctie bij een patiënten- of beroepsorganisatie	geen	geen	geen
Cuppen	kinderneuroloog	geen	geen	geen	Deelname aan Richtlijn commissie genetische diagnostiek bij foetale echoafwijkingen Projectgroep Kinderpalliatieve Zorg Nederland	geen	geen	geen
Engel-Hoek	logopedist en onderzoeker		geen	geen	Deelname richtlijn slikstoornissen	geen	geen	geen
Elzen	ergotherapeut	geen	geen	geen	Deelname kerngroep ergotherapeuten en fysiotherapeuten van Spierziekten Nederland	geen	geen	geen

Esch	projectleider	Workshop medewerker European Neuromuscular Centre (ENMC), betaald	geen	geen	Lid kerngroep Spierziekten Nederland voor fysiotherapeuten en ergotherapeuten	Betrokken bij de volgende projecten: Zorg voor Zeldzaam: VSOP, Innovatiefonds Zorgverzekeraars - ontwikkeling zorgstandaarden en fysiotherapiebrochures voor zeldzaam, initiatiefnemer: VSOP, financier: Fonds PGO	geen	geen
Hijdra	kinderrevalidatiearts	geen	geen	geen	Geen	geen	geen	geen
Horemans	projectleider	geen	geen	geen	Lid van enkele commissies: - secretaris van de VRA-werkgroep neuromusculaire ziekten; - bestuurslid ISNO (Interuniversitair Steunpunt Neuromusculaire ziekten). Onbetaalde activiteiten	projectleider van diverse projecten ten behoeve van verbetering van de kwaliteit van zorg voor mensen met een NMA. Financiers: - Innovatiefonds Zorgverzekeraars - PG werkt samen - SKPC - CIBG/ Fonds PGO	geen	geen
Leeuw	onderzoeksverpleegkundige	geen	geen	geen	Geen	geen	geen	geen
Markhous	projectleider	geen	geen	geen	geen	Betrokken bij de volgende projecten: Zorg voor Zeldzaam: VSOP, Innovatiefonds Zorgverzekeraars - ontwikkeling zorgstandaarden en fysiotherapiebrochures voor zeldzaam, initiatiefnemer: VSOP, financier: Fonds PGO	geen	geen
Pol	neuroloog hoofd Spieren voor Spieren Kindercentrum en SMA-expertisecentrum Nederland	medisch adviseur Spierziekten Nederland (SMA en MMN), onbetaald	geen	geen	Ad hoc lid van de wetenschappelijk adviesraad van SMA Europe, Biogen en Avaxis.	onderzoek gefinancierd door PBS, Spieren voor Spieren en ALS stichting	geen	geen

					Lid van de LMI070 (geneesmiddel ontwikkeld voor SMA) data monitoring committee van Novartis			
Schoenmakers	kinderfysiotherapeut	geen	geen	geen	Geen	geen	geen	geen
Snoeck	kinderarts en kinderneuroloog	geen	geen	geen	Geen	geen	geen	geen
Stam	arts-onderzoeker	geen	geen	geen	Geen	geen	geen	geen
Smit	patiëntvertegenwoordiger	relatiemanager Prinses Beatrix Spierfonds, betaald	geen	geen	ambassadrice Prinses Beatrix Spierfonds	geen	geen	geen
Tol	revalidatiearts	geen	geen	geen	Geen	geen	geen	geen
Weerd	kinderarts en medisch hoofd afdeling algemene kindergeneeskunde	lid werkgroep kinderen Centra voor Thuisbeademing, onbetaald	geen	geen	Geen	geen	geen	geen
Verhoef	verpleegkundig specialist	lid fractie wetenschap V&VN kinderverpleegkunde	geen	geen	Geen	geen	geen	geen
Verweij	verpleegkundig specialist	bestuurslid VSCA, onbetaald bestuurslid alumnivereniging HU MANP, onbetaald	geen	geen	Geen	geen	geen	geen

Werkwijze werkgroep

Door Spierziekten Nederland werd een knelpuntenanalyse uitgevoerd om te inventariseren welke knelpunten zich voordoen in de zorg voor kinderen met SMA type 1. Dit deed men aan de hand van vijf interviews met ouders van een (overleden) kind met SMA type 1 en een brainstormsessie met medisch specialisten van het SMA-expertisecentrum. Op basis van de uitkomsten van de knelpuntenanalyse zijn de uitgangsvragen opgesteld.

Vervolgens is een aantal subgroepen gevormd met vertegenwoordigers van relevante disciplines. De voorzitter van de werkgroep en de projectmedewerkers van Spierziekten Nederland zorgden samen voor onderlinge afstemming van de subgroepen. De werkgroep werkte gedurende een periode van ongeveer twee jaar aan de tekst voor de conceptrichtlijn. De subgroepen beoordeelden de gevonden wetenschappelijke literatuur en formuleerden vervolgens de overwegingen (op basis van consensus) en aanbevelingen. De conceptteksten werden tijdens vergaderingen met de subgroepen besproken. De teksten van de subgroepen zijn door Spierziekten Nederland samengevoegd en op elkaar afgestemd tot één document: de conceptrichtlijn. De voltallige werkgroep is vijf keer bijeengekomen om de richtlijn op te stellen.

Na afronding van de conceptrichtlijn is deze ter commentaar aangeboden aan de betrokken adviseurs in de werkgroep. De adviseurs leverden commentaar op delen van de richtlijn waar nog advies over nodig was. Na verwerking van het commentaar is de richtlijn door de voltallige werkgroep vastgesteld en ter autorisatie naar de relevante beroepsverenigingen gestuurd.

Inbreng patiëntenperspectief

In alle fasen van de richtlijnontwikkeling is gebruikgemaakt van de inbreng van patiënten. Een patiënt en een ouder van een patiënt namen zitting in de richtlijnwerkgroep en bewaakten het patiëntenperspectief gedurende het proces. Zo is samen met de patiëntvertegenwoordigers een knelpuntenanalyse vanuit patiëntperspectief opgesteld op basis van interviews met ouders van een kind met SMA type 1 voordat werd gestart met de ontwikkeling van de richtlijn. Op belangrijke momenten zoals bij het samenstellen van de uitgangsvragen en bij het schrijven van de conceptteksten is advies en commentaar gevraagd van deze patiëntvertegenwoordigers.

Implementatie

In de verschillende fasen van de richtlijnontwikkeling is rekening gehouden met de implementatie van de richtlijn en de praktische uitvoerbaarheid van de aanbevelingen. Daarbij is uitdrukkelijk gelet op factoren die de invoering van de richtlijn in de praktijk kunnen bevorderen of belemmeren.

Werkwijze

AGREE

Deze richtlijn is opgesteld conform de eisen volgens het rapport Medisch Specialistische Richtlijn 2.0 van de adviescommissie Richtlijnen van de Raad Kwaliteit (www.kwaliteitskoepel.nl). Dit rapport is gebaseerd op het AGREE II-instrument (Appraisal of Guidelines for Research & Evaluation II, www.agreetrust.org) dat een internationaal breed geaccepteerd instrument is en op 'richtlijnen voor richtlijn' voor de beoordeling van de kwaliteit van richtlijnen (www.zorginstituutnederland.nl).

Knelpuntenanalyse

Tijdens de voorbereidende fase inventariseerden de voorzitter van de werkgroep en Spierziekten Nederland de knelpunten. Er werden vijf interviews met ouders van kinderen met SMA type 1 afgenomen met als doel knelpunten in de zorg voor patiënten met SMA type 1 in kaart te brengen. Met het SMA-onderzoeksteam van het SMA-expertisecentrum werd gebrainstormd over welke knelpunten door medisch specialisten worden gesignaleerd.

Uitgangsvragen en uitkomstmaten

Op basis van de uitkomsten van de knelpuntenanalyse zijn door Spierziekten Nederland concept-uitgangsvragen opgesteld. Deze zijn met de werkgroep besproken waarna de definitieve uitgangsvragen zijn vastgesteld. De uitgangsvragen zijn volgens de PICO opgesteld. Vervolgens inventariseerde de werkgroep per uitgangsvraag patiëntrelevante uitkomstmaten. De werkgroep waardeerde deze uitkomsten volgens hun relatieve belang als cruciaal of belangrijk.

Zoeken en selecteren van literatuur

Er werd per uitgangsvraag aan de hand van specifieke zoektermen en specifieke zoekacties gezocht naar gepubliceerde wetenschappelijke studies in de elektronische databases Medline, PubMed, Embase, Cinahl, PsycInfo en de Cochrane Library. Er werd gezocht naar wetenschappelijke artikelen gepubliceerd tussen 1995 en 2016 in de talen Nederlands, Engels, Frans, Duits en Spaans. Ook werd de werkgroepleden gevraagd voor elke richtlijnmodule sleutelpublicaties aan te dragen. In verband met het zeer zeldzame karakter van de spierziekte, behandeld in deze richtlijn, werd gezocht naar studies met de hoogste mate van bewijs (meta-analyses, RCT's) maar ook naar studies met een geringere mate van bewijs (case-controlstudies). De databases waarin is gezocht, de zoekactie of gebruikte trefwoorden van de zoekactie en de gehanteerde selectiecriteria zijn te vinden in de zoekverantwoording (einde van ieder hoofdstuk).

De werkgroepleden selecteerden de via de zoekactie gevonden artikelen op basis van titel en abstract. De geselecteerde artikelen werden gebruikt voor de beantwoording van de uitgangsvragen.

Kwaliteitsbeoordeling individuele studies

Individuele studies werden systematisch beoordeeld op basis van op voorhand opgestelde methodologische kwaliteitscriteria, om zo het risico op vertekende studieresultaten (bias) te kunnen inschatten. Deze beoordelingen kunt u vinden in de methodologische tabellen.

Samenvatten van de literatuur

Er zijn voor deze richtlijn geen artikelen geselecteerd voor de evidencetabellen, dit in verband met een te lage bewijskracht van de artikelen. Deze richtlijn omvat dan ook geen samenvatting van de literatuur en er zijn geen wetenschappelijke conclusies geformuleerd op basis van wetenschappelijk bewijs. Wel zijn er wetenschappelijke artikelen gebruikt ter onderbouwing van de overwegingen in de richtlijn.

Overwegingen

Voor een aanbeveling zijn naast het wetenschappelijke bewijs ook andere aspecten belangrijk zoals de expertise van de werkgroepleden, het patiëntenperspectief, kosten, beschikbaarheid van voorzieningen of organisatorische zaken. Deze aspecten worden vermeld onder het kopje 'Overwegingen'.

Formuleren van aanbevelingen

De aanbevelingen geven een antwoord op de uitgangsvraag en zijn gebaseerd op het best beschikbare wetenschappelijke bewijs en de belangrijkste overwegingen. De kracht van het wetenschappelijk bewijs en het gewicht dat door de werkgroep wordt toegekend aan de overwegingen bepaalt de sterkte van de aanbeveling. De sterkte van de aanbeveling wordt altijd bepaald door weging van alle relevante argumenten samen.

Randvoorwaarden (organisatie van zorg)

In de knelpuntenanalyse en bij de ontwikkeling van de richtlijn is expliciet rekening gehouden met de organisatie van zorg: alle aspecten die randvoorwaardelijk zijn voor het verlenen van zorg (zoals coördinatie, communicatie, [financiële] middelen, menskracht en infrastructuur). Randvoorwaarden die relevant zijn voor het beantwoorden van een specifieke uitgangsvraag maken onderdeel uit van de overwegingen bij de bewuste uitgangsvraag.

Kennislacunes

Tijdens de ontwikkeling van deze richtlijn is systematisch gezocht naar onderzoek waarvan de resultaten bijdragen aan een antwoord op de uitgangsvragen. Bij elke uitgangsvraag is door de werkgroep nagegaan of (aanvullend) wetenschappelijk onderzoek gewenst is.

Commentaar- en autorisatiefase

De conceptrichtlijn werd aan de betrokken beroepsverenigingen voorgelegd voor commentaar. De commentaren werden verzameld en besproken met de werkgroep. Naar aanleiding van de commentaren werd de conceptrichtlijn aangepast en definitief vastgesteld door de werkgroep. De definitieve richtlijn werd aan de betrokken beroepsverenigingen voorgelegd voor autorisatie en door hen geautoriseerd.

Hoofdstuk 3 Voeding

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

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

3.2 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 maagontlediging 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:

- 3.1 Wat is de behandeling van voedingsgerelateerde problemen zoals gastro-oesofageale reflux, obstipatie en eet- en slikproblemen bij patiënten met SMA type 1?
- 3.2 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.

Uitgangsvraag

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

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 voor vraag 3.1 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 voor vraag 3.1 uiteindelijk geen artikelen geselecteerd.

Samenvatting literatuur

Niet van toepassing.

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 maagontlediging 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 preverbale logopedie en werkt binnen een multidisciplinair team (zie ook hoofdstuk 7, Organisatie van zorg). 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 hoofdstuk 4, 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.

Aanbevelingen

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.

Referenties

- 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.
- 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.
- 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.
- Homer, EM. (2015). Management of Swallowing and Feeding Disorders in Schools. The American Speech- Language-Hearing Association (ASHA).
- www.pluralpublishing.com/media/media_msfds_SamplePages.pdf.
- 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.
- Lunn, MR, Wang, CH. (2008). Spinal muscular atrophy. *Lancet* 371, 2120-2133.
- 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.
- Richtlijn Gastro-oesofageale refluxziekte bij kinderen van 0-18 jaar, Nederlandse Vereniging voor Kindergeneeskunde, 2012.
- 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.
- Richtlijn obstipatie 2015
https://richtlijndatabase.nl/richtlijn/obstipatie_bij_kinderen_van_0_tot_18_jaar/obstipatie_-_startpagina.html.
- 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.
- 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.
- 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.

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

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 voor vraag 3.2 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 voor vraag 3.2 uiteindelijk geen artikelen definitief geselecteerd.

Samenvatting literatuur

Niet van toepassing.

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 spiervermoeidheid 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 deelvraag 3.1 (*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.

Aanbevelingen

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.

Referenties

- Bach JR (2007). Medical considerations of long-term survival of Werdnig-Hoffmann disease. American Journal of Physical Medicine & Rehabilitation 86 (5), 349-355.
- 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.
- 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.
- Richtlijn Obstipatie 2015
https://richtlijndatabase.nl/richtlijn/obstipatie_bij_kinderen_van_0_tot_18_jaar/obstipatie_-_startpagina.html.

Kennislacune

- Wat is het na te streven gewicht voor kinderen met SMA type 1? Er is nog onvoldoende bewijs voor het gebruik van de TNO-groecurves voor deze kinderen. Hoeveel groei is minimaal noodzakelijk? Wanneer weet je of deze kinderen in optimale conditie zijn? Wat is de optimale voedingssamenstelling? Er is geen standaard sondevoeding voor deze doelgroep. Iedere diëtist kan overigens wel een beroep doen op het NVD-kennisnetwerk Diëtisten voor spierziekten, www.dietistenvoorspierziekten.nl, waar inmiddels veel kennis bestaat over kinderen met een spierziekte en voeding.

Verantwoording

Zoekverantwoording hoofdstuk Voeding

Gezocht op 11 januari 2016

Database		Combinatie van trefwoorden	Aantal hits	Totaal
PubMed	#1	"werdnig-Hoffmann"[Title/Abstract]	266	60
	#2	muscular atrophy, spinal[MeSH Terms]	3773	
	#3	spinal muscular atroph*[Title/Abstract] OR SMA[Title/Abstract]	15746	
	#4	(#1 OR #2 OR #3)	17285	
	#5	nutritional support[MeSH Terms]	39405	
	#6	diet therapy[MeSH Terms]	44442	
	#7	nutritional support[Title/Abstract] OR nutritional care[Title/Abstract] OR diet therapy[Title/Abstract] OR elemental diet[Title/Abstract]	11107	
	#8	nutritional problems[Title/Abstract]	1146	
	#9	nasogastric tube[Title/Abstract] OR tube feeding[Title/Abstract] OR enteral feeding[Title/Abstract]	9722	
	#10	gastrostomy[MeSH Terms]	6931	
	#11	malnutrition[MeSH Terms]	105772	
	#12	failure to thrive[MeSH Terms]	1864	
	#13	malnutrition[Title/Abstract] OR undernutrition[Title/Abstract] OR failure to thrive[Title/Abstract]	38926	
	#14	deglutition disorders[MeSH Terms]	43944	
	#15	swallowing difficulties[Title/Abstract] OR deglutition disorders[Title/Abstract] OR dysphagia[Title/Abstract] OR feeding and swallowing disorders[Title/Abstract]	21489	
	#16	Constipation [MeSH Terms]	11369	
	#17	Constipation[Title/Abstract]	18029	
	#18	Gastroesophageal reflux[MeSH Terms]	22873	
	#19	Gastroesophageal reflux [Title/Abstract]	15138	
	#20	#4 AND (#5 OR #6 OR #7 OR #8 OR #9 OR #10 OR #11 OR #12 OR #13 OR #14 OR #15 OR #16 OR #17 OR #18 OR #19)	209	
	#21	#4 AND (#5 OR #6 OR #7 OR #8 OR #9 OR #10 OR #11 OR #12 OR #13 OR #14 OR #15 OR #16 OR #17 OR #18 OR #19)) Filters: Publication date from 1995/01/01 to 2016/12/31; Humans; Dutch; English; French; German; Spanish; Child: birth-18 years	60	

Gezocht op 11 januari 2016

Database		Combinatie van trefwoorden	Aantal hits	Totaal
	#1	'werdnig hoffmann disease'/exp	417	203
	#2	'werdnig hoffmann':ab,ti	370	
	#3	'spinal muscular atrophy'/exp	38123	
	#4	'spinal muscular atrophy' OR 'hereditary proximal spinal muscular atrophy' OR 'spinal muscular atrophy type 1' or 'SMA type 1' OR 'SMA':ab,ti	22958	

Embase (Emtree)	#5	'spinal muscular atrophies of childhood' OR 'infantile spinal muscular atrophy':ab,ti	168
	#6	#1 OR #2 OR #3 OR #4 OR #5	57182
	#7	'nutritional support'/exp	14731
	#8	'diet therapy'/exp	273984
	#9	'elemental diet'/exp	2890
	#10	'nutritional support' OR 'nutritional care' OR 'diet therapy' OR 'elemental diet':ab,ti	13099
	#11	'nutritional problems':ab,ti	1408
	#12	'nasogastric tube'/exp	6943
	#13	'nose feeding'/exp	2421
	#14	'enteric feeding'/exp	22990
	#15	'nasogastric tube' OR 'tube feeding' OR 'enteral feeding':ab,ti	13054
	#16	'gastrostomy'/exp	8563
	#17	'gastrostomy':ab,ti	9920
	#18	'malnutrition'/exp	130603
	#19	'failure to thrive'/exp	6775
	#20	'malnutrition' OR 'undernutrition' or 'failure to thrive':ab,ti	49811
	#21	'dysphagia'/exp	49029
	#22	'swallowing difficulties' OR 'deglutition disorders' OR 'dysphagia' OR 'feeding and swallowing disorders':ab,ti	31303
	#23	'constipation'/exp	65676
	#24	'constipation':ab,ti	28592
	#25	'gastroesophageal reflux'/exp	48441
	#26	'gastroesophageal reflux':ab,ti	20366
	#27	#7 OR #8 OR #9 OR #10 OR #11 OR #12 OR #13 OR #14 OR #15 OR #16 OR #17 OR #18 OR #19 OR #20 OR #21 OR #22 OR #23 OR #24 OR #25 or #26	597122
	#28	#6 AND #26 AND ([dutch]/lim OR [english]/lim OR [french]/lim OR [german]/lim OR [spanish]/lim) AND ([newborn]/lim OR [infant]/lim OR [child]/lim OR [adolescent]/lim) AND [humans]/lim AND [1995-2016]/py	203

Gezocht op 12 januari 2016

Database		Combinatie van trefwoorden	Aantal hits	Totaal
	1	werdnig-hoffmann*.ti,ab,kf.	297	66
	2	exp Muscular Atrophy, Spinal/	3779	
	3	(Spinal muscular atroph* or SMA).ti,ab,kf.	15492	
	4	1 or 2 or 3	17047	
	5	exp nutritional support/	39460	
	6	exp diet therapy/	44515	
	7	(nutritional support or nutritional care or diet therapy or elemental diet).ti,ab,kf.	10977	
	8	nutritional problems.ti,ab,kf.	1136	
	9	exp enteral nutrition/	16587	
	10	(nasogastric tube or tube feeding or enteral feeding).ti,ab,kf.	9576	
	11	exp gastrostomy/	6943	

MEDLINE (OvidSP)	12	gastrostomy.ti,ab,kf.	7029
	13	exp malnutrition/	106001
	14	exp failure to thrive/	1864
	15	(malnutrition or undernutrition or failure to thrive).ti,ab,kf.	38339
	16	exp deglutition disorders/	43950
	17	(swallowing difficulties or deglutition disorders or dysphagia or "feeding and swallowing disorders").ti,ab,kf.	20990
	18	exp constipation/	11378
	19	constipation.ti,ab,kf.	17701
	20	exp gastroesophageal reflux/	22872
	21	gastroesophageal reflux.ti,ab,kf.	14846
	22	5 or 6 or 7 or 8 or 9 or 10 or 11 or 12 or 13 or 14 or 15 or 16 or 17 or 18 or 19 or 20 or 21	300035
	23	4 and 22	220
	24	limit 23 to ("all child (0 to 18 years)" and (dutch or english or french or german or spanish) and humans and last 21 years)	66

Gezocht op 12 januari 2016

Database		Combinatie van trefwoorden	Aantal hits	Totaal
	1	werdnig-hoffmann*.ti,ab.	11	5
	2	(spinal muscular atroph* or SMA).ti,ab.	1478	
	3	exp muscular atrophy/	527	
	4	1 OR 2 OR 3	1762	
	5	(nutritional support or nutritional care or diet therapy or elemental diet).ti,ab.	300	
	6	nutritional problems.ti,ab.	113	
	7	(nasogastric tube or tube feeding or enteral feeding).ti,ab.	389	
	8	gastrostomy.ti,ab.	305	
	9	Exp nutritional deficiencies/	3508	
	10	exp failure to thrive	312	
	11	(malnutrition or undernutrition or failure to thrive).ti,ab.	3206	
	12	exp dysphagia/	633	
	13	(swallowing difficulties or deglutition disorders or dysphagia or "feeding and swallowing disorders").ti,ab.	1214	
	14	exp constipation/	311	
	15	constipation.ti,ab.	1464	
	16	Gastroesophageal reflux.ti,ab.	219	
PsycINFO (OvidSP)	17	5 or 6 or 7 or 8 or 9 or 10 or 11 or 12 or 13 or 14 or 15 or 16	9171	5
	18	4 and 17	25	
	19	limit 18 to ((100 childhood <birth to age 12 yrs> or 200 adolescence <age 13 to 17 yrs>) and (dutch or english or french or german or spanish) and human and last 21 years)	5	

Gezocht op 12 januari 2016

Database		Combinatie van trefwoorden	Aantal hits	Totaal
CINAHL (EBSCO)	S1	TI Werdnig-hoffmann OR AB Werdnig-hoffmann	2	14
	S2	(MH "Muscular Atrophy, Spinal+")	248	
	S3	TI spinal muscular atroph* OR AB spinal muscular atroph* OR TI SMA OR AB SMA	1096	
	S4	S1 OR S2 OR S3	1207	
	S5	(MH "Nutritional Support+")	25212	
	S6	(MH "Diet Therapy+")	20677	
	S7	TI " Nutritional support " OR AB " nutritional support " or TI " nutritional care " OR AB "nutritional care " OR TI " diet therapy " OR AB " diet therapy " OR TI " elemental diet " OR AB " elemental diet "	2271	
	S8	TI "nutritional problems" or AB "nutritional problems"	224	
	S9	(MH "Nasoenteral Tubes")	583	
	S10	(MH "Enteral Nutrition")	6532	
	S11	TI nasogastric tube or AB nasogastric tube or TI tube feeding or AB tube feeding or TI enteral feeding or AB enteral feeding	3640	
	S12	(MH "Gastroenterostomy+")	1666	
	S13	TI gastrostomy or AB gastrostomy	1531	
	S14	(MH "Malnutrition")	3921	
	S15	(MH "Failure to Thrive")	580	
	S16	TI malnutrition or AB malnutrition or TI undernutrition or AB undernutrition or TI "failure to thrive" or AB "failure to thrive"	6826	
	S17	(MH "Deglutition Disorders")	5223	
	S18	TI swallowing difficulties or AB swallowing difficulties or TI deglutition disorders or AB deglutition disorders or TI dysphagia or AB dysphagia or TI "feeding and swallowing disorders" or AB "feeding and swallowing disorders"	4531	
	S19	(MH "Constipation")	4085	
	S20	TI constipation or AB constipation	3853	
	S21	(MH "Gastroesophageal Reflux")	5224	
	S22	TI gastroesophageal reflux or AB gastroesophageal reflux	2031	
	S23	S5 OR S6 OR S7 OR S8 OR S9 OR S10 OR S11 OR S12 OR S13 OR S14 OR S15 OR S16 OR S17 OR S18 OR S19 OR S20 OR S21 OR S22	74723	
	S24	S4 AND S23	50	
	S25	S4 AND S23 Limiters - Published Date: 19950101-20161231; Human; Age Groups: Infant, Newborn: birth-1 month, Infant: 1-23 months, Child, Preschool: 2-5 years, Child: 6-12 years, Adolescent: 13-18 years; Language: Dutch/Flemish, English, French, German, Spanish	14	

Gezocht op 12 januari 2016

Database		Combinatie van trefwoorden	Aantal hits	Totaal
Cochrane Library	#1	Werdnig-hoffmann disease:ti or werdnig-hoffmann disease:ab	2	4
	#2	Spinal muscular atroph*:ti or spinal muscular atroph*:ab or SMA:ti or SMA:ab	290	
	#3	#1 or #2	290	
	#4	Nutritional support:ti or nutritional support:ab or nutritional care:ti or nutritional care:ab	1829	
	#5	Diet therapy:ti or diet therapy:ab or elemental diet:ti or elemental diet:ab	2477	
	#6	Nutritional problems:ti or nutritional problems:ab	309	
	#7	Nasogastric tube:ti or nasogastric tube:ab or tube feeding:ti or tube feeding:ab	1447	
	#8	Enteral feeding:ti or enteral feeding:ab	1354	
	#9	Gastrostomy:ti or gastrostomy:ab	306	
	#10	Malnutrition:ti or malnutrition:ab or undernutrition:ti or undernutrition:ab	1308	
	#11	Failure to thrive:ti or failure to thrive:ab	67	
	#12	Swallowing difficulties:ti or swallowing difficulties:ab or deglutition disorders:ti or deglutition disorders:ab	24	
	#13	Dysphagia:ti or dysphagia:ab or feeding and swallowing disorders:ti or feeding and swallowing disorders:ab	1458	
	#14	Constipation:ti or constipation:ab	3098	
	#15	Gastroesophageal reflux:ti or gastroesophageal reflux:ab	1297	
	#16	#4 or #5 or #6 or #7 or #8 or #9 or #10 or #11 or #12 or #13 or #14 or #15	13203	
	#17	#3 and #16	4	

* Het zoeken op de term "infantile spinal muscular atrophy" levert geen hits op.

Tabel Exclusie na het lezen van het volledige artikel

Criteria voor inclusie (GRADE)

- N is > of gelijk aan 5;
- wetenschappelijk artikel (geen samenvatting van een meeting/workshop);
- SMA type I-patiënten tussen 0-2 jaar;
- systematische reviews, RCT's, retrospectief of prospectief cohortonderzoek of patiënt-controleonderzoek;
- uitkomstmaten zijn ook uitkomstmaten in het artikel.

Nummer in search	Auteur, jaartal	Inclusie GRADE/ overwegingen /Exclusie	Reden van exclusie
Diverse designs (review, cohort etc.)			
8.	Appleton, R. E., et al. (2004).	Exclusie	Letter to the editor over een case report. Gaat niet over voeding en is SMARDI.
10.	Bach J.R. (2007).	Overwegingen	retrospective chart review. Een deel van het artikel gaat over voeding. Meenemen overige overwegingen deelvraag b.
12.	Barnérias C., et al. (2014).	Overwegingen	Retrospective multicenter study, ter onderbouwing van deelvraag b.
15.	Birnkrant, D. J., et al. (1998).	Overwegingen	Retrospective chart review. Wellicht nuttig voor deelvraag a (behandeling GERD).
16.	Bladen, C. L., et al. (2014).	Overwegingen	Survey, ter onderbouwing bij deelvraag b.
22.	Chang, T. and M. Gieron-Korthals (2011).	Overwegingen	Case report, wellicht meenemen in overige overwegingen ter onderbouwing van expert opinion bij deelvraag b.
23.	Chatwin, M., et al. (2013).	Exclusie	Case series. N=22 (N=5 SMA type I).
24.	Chen, Y. S., et al. (2012).	Exclusie	Cross-sectioneel onderzoek (survey). Patiënten met SMA type I zijn ge-excludeerd in deze studie.
27.	Davis, R. H., et al. (2014).	Overwegingen	Survey, gaat over SMA type I (gemiddelde leeftijd is 5 jr.). Meenemen overige overwegingen deelvraag b.
30.	Durkin, E. T., et al. (2008)	Overwegingen	Retrospective records review, meenemen overige overwegingen deelvraag a.
35.	Finkel, R. S., et al. (2014).	Exclusie	Prospectieve cohortstudie bij SMA type I. Primaire uitkomstmaten van het artikel is 'age of death'.
37.	Garcia-Salido, A., et al. (2015).	Exclusie	Gaat meer over palliatieve zorg.
38.	Ge, X., et al. (2012).	Exclusie	Retrospective observational study SMAI, II en III. Gaat over natuurlijk beloop.
44.	Heraghty, J. L., et al. (2009).	Exclusie	Conference paper. Gaat grotendeels over het onderwerp ademhaling.
47.	Hussain, A. (2008).	Overwegingen	Beschrijving SMA type I case en gebruik anesthesie. Meenemen overige overwegingen ter onderbouwing van expert opinion over gebruik van anesthesie.
48.	Iannaccone, S. T. (2007).	Overwegingen	Review, eventueel relevant ter onderbouwing van expert opinion.
49.	Iannaccone, S. T., et al. (1997).	Exclusie	Gaat niet over SMA type I en voeding. Het enige wat wordt vermeld over voeding is dat de ervaren 'vermoeidheid' veroorzaakt kan worden door chronische ondervoeding.
54.	Iqbal, S. F. and D. Agrawal (2009).	Exclusie	Gaat niet over SMA

57.	Johnston, H. M. (2003).	Exclusie	Paper. Beschrijving van de ziekte.
61.	Keating, J. M., et al. (2011).	Overwegingen	Case report. Wellicht ter onderbouwing van behandeling bij dysfagie
69.	Mannaa, M. M., et al. (2009).	Exclusie	Retrospectieve review. Uitkomstmaat 'life expectancy' komt niet overeen met onze uitkomstmaat. N=13 SMA type I, totale N=38). Gaat meer over ademhaling.
72.	McAdam, C. (2014).	Overwegingen	Reactie op studie van Tassie et al. De brief kan nuttig zijn bij de onderbouwing van de overige overwegingen deelvraag b.
73.	Messina, S., et al. (2008).	Exclusie	Survey, SMA type II.
81.	Oskoui, M., et al. (2007).	Overwegingen	Uitkomstmaat komt niet overeen met onze uitkomstmaten. Er wordt wel iets gezegd over voedingsinterventies bij deze kinderen.
84.	Pires, M., et al. (2011).	exclusie	Artikel in het Portugees, lastig te beoordelen. Retrospectieve studie, mixed population.
85.	Pope, J. F., et al. (1997).	Exclusie	Case report, gaat over DMD.
86.	Poruk, K. E., et al. (2012).	Overwegingen	Retrospectief onderzoek SMA type I. leeftijd 1 tot 13 jaar. Meenemen overige overwegingen deelvraag b.
90.	Roper, H. and R. Quinlivan (2010).	Overwegingen	Review van de consensus statement voor SMA. Nuttig ter onderbouwing van expert opinion rondom voeding.
93.	Rudnik-Schoneborn, S., et al. (2004).	Exclusie	Case reports 6 patiënten met SMARD1. Vrijwel niets vermeld over aspect voeding, beloop en problematiek verschilt met die van SMA type I.
94.	Sangermano, M., et al. (2014).	Exclusie	Case serie, gaat niet over SMA. Leeftijd onderzoekspopulatie 2-15 jr. Wellicht nuttig ter onderbouwing van expert opinion??
95.	Seguy, D., et al. (2002).	Overwegingen	Retrospectieve review. Gaat over patiënten met NMD (SMA N=3). Ter onderbouwing van overige overwegingen deelvraag b.
99.	Sproule, D. M., et al. (2012).	Overwegingen.	Retrospective chart review. SMA type I en type II. Totale n=44 (waarvan SMA type I n=28). Primaire uitkomstmaat komt overeen (growth failure). Meenemen overige overwegingen deelvraag b (moment van voedingsinterventie, maar niet keuze tussen neusmaagsonde vs. PEG).
100.	Sproule, D. M., et al. (2010).	Exclusie	Cohortonderzoek bij SMA type II en type III. Gekeken naar relatie tussen motorische functie en overgewicht, speelt geen rol bij SMAI van 0-2 jr.
103.	Strehle, E. M. (2009).	Exclusie	Maar een klein deel van de populatie is SMA (12%) en niet specifiek type I. Geen onderzoek, maar evaluatie van de literatuur.
105.	Sy, K., et al. (2006).	Overwegingen	Retrospective case review. Ter onderbouwing van beantwoording deelvraag b.
106.	Szlagatys-Sidorkiewicz, A., et al. (2012)	Exclusie	Gaat niet over SMA.

107.	Tassie, B., et al. (2013).	Overwegingen	Retrospective clinical audit. Misschien nuttig voor de uitgangsvraag voeding, maar gaat meer over palliatieve zorg.
108.	Testa, M. B. C., et al. (2009).	Exclusie	Gaat nauwelijks over voeding, maar meer over ademhaling. Ook meer een beschrijvend artikel, niet specifiek over SMA type I.
110.	Tilton, A. H., et al. (1998).	Overwegingen	Retrospectieve review, gaat over SMA algemeen en DMD. Nuttig ter onderbouwing van expert opinion zowel voor deelvraag a als b.
113.	van den Engel-Hoek, L., et al. (2008)	Exclusie	Case report, gaat over SMA type II.
114.	van den Engel-Hoek, L., et al. (2009).	Exclusie	Gaat over SMA type II tussen 6 jr. en 13 jr.
115.	van den Engel-Hoek, L., et al. (2014).	Overwegingen	Retrospectief cohortonderzoek. Gaat zowel over SMA type I als II. Niet de groep van 0-2jr. Wellicht bruikbaar voor deelvraag a.
119.	Wadman, R. I., et al. (2014).	Exclusie	Cross-sectionele studie alle types SMA type I. Verminderde opening van de mond niet onze uitkomstmaat.
120.	Wang, C. H., et al. (2007).	Overwegingen	Consensus statement. Ter onderbouwing van expert opinions t.a.v. de zorg rondom voeding.
122.	Yang, J. H., et al. (2011).	Exclusie	Gaat over een case van SMA op 15-jarige leeftijd. Relatie tussen scoliose en GERD. Niet van toepassing bij de SMA-I van 0 tot 2 jr.
126.	Yuan, N., et al. (2007).	Overwegingen	Retrospectieve chart review, case series. Meenemen overige overwegingen deelvraag b.
Sleutel-publicatie (niet gevonden in de search)			
1.	Ramelli G.P., et al. (2007)	Overwegingen	Retrospectieve casenote review. nuttig ter onderbouwing van expert opinion bij keuze voedingsinterventie.

Hoofdstuk 4 Houdings- en hanteringsadviezen voor kinderen met SMA type 1

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

4.1 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?

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 houdingspijlen en spieren van de ledematen is er spierzwakte van de ademhalingspijlen. Hierbij zijn de tussenribpijlen 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:

4.1 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.

Uitgangsvraag

4.1 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?

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 en hoe kunnen ouders daarin worden geschoold?*

Relevante uitkomstmaten

De werkgroep achtte voor vraag 4.1 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 voor vraag 4.1 uiteindelijk geen artikelen geselecteerd.

Samenvatting literatuur

Niet van toepassing.

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 babyzitvoorzieningen 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 hoofddeun 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 mildste 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*.

Aanbevelingen

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.

Referenties

- Blu N, Deon B. (2014). Petites astuces pour le confort de bébé. Association ECLAS Ensemble Contre L'Amyotrophie Spinale de type 1, 1-96. Nederlandse vertaling: Zie brochure *Tips voor een comfortabele houding van uw baby*.
- Chua T, Eaton C, Lamont A, Schwellnusaand H, Tam C. (2006). Augmented environments for pediatric rehabilitation. *Technology and Disability*, 18, 167–171.
- 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.
- 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.

- 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.
- Iannaccone ST, Smith SA Simard LR (2004). Spinal muscular atrophy. *Current Neurology & Neuroscience Reports* 4 (1), 74-80.
- 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.
- Montes, J, Main M, Mazzone E. (2016/2017). 218thth ENMC International Workshop: "Eight years on, revisiting the Consensus Statement of Care in SMA", February 2016. Chapter: Physical Therapy and Rehabilitation.
- 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.
- 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.
- 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.

Kennislacunes

- Er is nog onvoldoende evidentie naar effectiviteit van contractuurbestrijding bij kinderen met SMA type 1. Wat is de noodzaak, frequentie en duur van passief bewegen van spieren en gewrichten om contracturen effectief te bestrijden? Wat is het verschil in effect van statisch en dynamische spalken voor de onderste extremiteit en voor de bovenste extremiteit?
- Er is nog onvoldoende evidentie naar het effect van hydrotherapie bij kinderen met SMA type 1.
- Er is nog onvoldoende evidentie naar het effect van armondersteuning op contractuurvorming en functionaliteit.

Verantwoording

Zoekverantwoording hoofdstuk Houdings- en hanteringsadviezen voor kinderen met SMA type 1

Gezocht op 30 november 2015

Database		Combinatie van trefwoorden	Aantal hits	Totaal
	#1	"werdnig-Hoffmann"[Title/Abstract]	266	164
	#2	muscular atrophy, spinal[MeSH Terms]	3631	
	#3	spinal muscular atroph*[Title/Abstract] OR SMA[Title/Abstract]	15615	
	#4	(#1 OR #2 OR #3)	17072	
	#5	rehabilitation [MeSH Terms]	158286	
	#6	rehabilitation[Title/Abstract] OR occupational therapy[Title/Abstract]	125673	
	#7	physiotherapy[Title/Abstract] OR chest physical therapy[Title/Abstract]	13471	
	#8	exercise[MeSH Terms]	129496	
	#9	exercise[Title/Abstract]	197795	
	#10	care instruction[Title/Abstract]	91	
	#11	patient transfer[MeSH Terms]	6185	
	#12	patient transfer[Title/Abstract]	634	
	#13	seating[Title/Abstract]	1866	
	#14	mobility[Title/Abstract]	104729	
	#15	postural balance[MeSH Terms]	16262	
	#16	balance[Title/Abstract] OR equilibrium[Title/Abstract]	265825	
	#17	orthotic devices[MeSH Terms]	10058	
	#18	equipment and supplies[MeSH Terms]	1180002	
	#19	assistive devices[Title/Abstract] OR orthotic devices[Title/Abstract] OR orthoses[Title/Abstract] OR equipment and supplies[Title/Abstract] OR wheelchairs[Title/Abstract]	14384	
	#20	#4 AND (#5 OR #6 OR #7 OR #8 OR #9 OR #10 OR #11 OR #12 OR #13 OR #14 OR #15 OR #16 OR #17 OR #18 OR #19)	1314	
	#21	#4 AND (#5 OR #6 OR #7 OR #8 OR #9 OR #10 OR #11 OR #12 OR #13 OR #14 OR #15 OR #16 OR #17 OR #18 OR #19)) Filters: Publication date from 1995/01/01 to 2015/12/31; Humans; Dutch; English; French; German; Spanish; Child: birth-18 years	164	

Gezocht op 30 november 2015

Database		Combinatie van trefwoorden	Aantal hits	Totaal
Embase Emtree	#1	'werdnig hoffmann disease'/exp	416	245
	#2	'werdnig hoffmann':ab,ti	370	
	#3	'spinal muscular atrophy'/exp	37857	
	#4	'spinal muscular atrophy' OR 'spinal muscular atrophy type 1' OR 'SMA type 1' OR 'SMA':ab,ti	22796	
	#5	'spinal muscular atrophies of childhood' OR 'infantile spinal muscular atrophy':ab,ti	168	
	#6	#1 OR #2 OR #3 OR #4 OR #5	56775	
	#7	'rehabilitation'/exp	274883	
	#8	'rehabilitation' OR 'occupational therapy':ab,ti	169986	

	#9	'physiotherapy'/exp	65154
	#10	'physiotherapy' OR 'chest physical therapy':ab,ti	21824
	#11	'exercise'/exp	243827
	#12	'exercise':ab,ti	249075
	#13	'care instruction':ab,ti	107
	#14	'patient transfer':ab,ti	821
	#15	'seating':ab,ti	2241
	#16	'mobility':ab,ti	118210
	#17	'body equilibrium'/exp	12750
	#18	'body equilibrium' OR 'balance' OR 'equilibrium':ab,ti	301132
	#19	'orthosis'/exp	19873
	#20	('assistive devices' OR 'orthotic devices' OR 'equipment and supplies' OR 'wheelchair' OR 'orthoses'):ab,ti	11570
	#21	#7 OR #8 OR #9 OR #10 OR #11 OR #12 OR #13 OR #14 OR #15 OR #16 OR #17 OR #18 OR #19 OR #20	1138693
	#22	#7 AND #23 AND ([dutch]/lim OR [english]/lim OR [french]/lim OR [german]/lim OR [spanish]/lim) AND ([newborn]/lim OR [infant]/lim OR [child]/lim OR [adolescent]/lim) AND [humans]/lim AND [1995-2015]/py	245

Gezocht op 30 november 2015

Database		Combinatie van trefwoorden	Aantal hits	Totaal
MEDLINE OVIDSP	1	werdnig-hoffmann*.ti,ab,kf.	300	164
	2	exp Muscular Atrophy, Spinal/	3830	
	3	(Spinal muscular atroph* or SMA).ti,ab,kf.	15947	
	4	1 or 2 or 3	17463	
	5	exp Rehabilitation/	162844	
	6	(rehabilitation or occupational therapy).ti,ab,kf.	125226	
	7	(physiotherapy or chest physical therapy).ti,ab,kf.	13244	
	8	exp Exercise/	133398	
	9	exercise.ti,ab,kf.	197014	
	10	care instruction.ti,ab,kf.	99	
	11	exp Patient Transfer/	6336	
	12	patient transfer.ti,ab,kf.	639	
	13	seating.ti,ab,kf.	1849	
	14	mobility.ti,ab,kf.	104755	
	15	exp Postural Balance/	16541	
	16	(balance or equilibrium).ti,ab,kf.	265144	
	17	exp Orthotic Devices/	10205	
	18	exp "equipment and supplies"/	1224637	

	19	(assistive devices or orthotic devices or "equipment and supplies" or wheelchairs or orthoses).ti,ab,kf.	14719	
	20	5 or 6 or 7 or 8 or 9 or 10 or 11 or 12 or 13 or 14 or 15 or 16 or 17 or 18 or 19	2031859	
	21	4 and 20	1353	
	22	Limit 24 to ("all child (0 to 18 years) " and (dutch or English or French or german or Spanish) and humans and last 20 years)	169	
	23	Remove duplicates from 22	164	

Gezocht op 30 november 2015

Database		Combinatie van trefwoorden	Aantal hits	Totaal
CINAHL EBSCO	S1	TI Werdnig-hoffmann OR AB Werdnig-hoffmann	2	49
	S2	(MH "Muscular Atrophy, Spinal+")	246	
	S3	TI spinal muscular atroph* OR AB spinal muscular atroph* OR TI SMA OR AB SMA	1120	
	S4	S1 OR S2 OR S3	1228	
	S5	(MH "Rehabilitation+")	198540	
	S6	TI rehabilitation OR AB rehabilitation OR TI "occupational therapy" OR AB "occupational therapy"	64732	
	S7	TI physiotherapy OR AB physiotherapy OR TI "chest physical therapy" or AB "chest physical therapy"	8834	
	S8	(MH "Exercise+")	71761	
	S9	TI exercise or AB exercise	62197	
	S10	TI "care instruction" OR AB "care instruction"	41	
	S11	TI "patient transfer" or AB "patient transfer"	255	
	S12	TI seating or AB seating	916	
	S13	TI mobility OR AB mobility	13726	
	S14	(MH "Balance, Postural")	10161	
	S15	TI balance OR AB balance TI equilibrium OR AB equilibrium	9956	
	S16	(MH "Equipment and Supplies+")	300937	
	S17	TI assistive devices OR AB assistive devices OR TI orthotic devices OR AB orthotic devices OR TI "equipment and supplies" OR AB "equipment and supplies" OR TI wheelchairs OR AB wheelchairs OR TI orthoses OR AB orthoses	5323	
	S18	S5 OR S6 OR S7 OR S8 OR S9 OR S10 OR S11 OR S12 OR S13 OR S14 OR S15 OR S16 OR S17	594272	
	S19	S4 AND S18	227	
	S20	S4 AND S18 Limiters - Published Date: 19950101-20151231; Human; Age Groups: Infant, Newborn: birth-1 month, Infant: 1-23 months, Child, Preschool: 2-5 years, Child: 6-12 years, Adolescent: 13-18 years; Language: Dutch/Flemish, English, French, German, Spanish	49	

Gezocht op 30 november 2015

Database		Combinatie van trefwoorden	Aantal hits	Totaal
PsycINFO OvidSP	1	werdnig-hoffmann*.ti,ab.	11	7
	2	(spinal muscular atroph* or SMA).ti,ab.	1469	
	3	Muscular atrophy/	526	
	4	1 OR 2 OR 3	1753	
	5	exp Rehabilitation/	64005	
	6	(rehabilitation or occupational therapy).ti,ab.	47348	
	7	(physiotherapy or chest physical therapy).ti,ab.	1426	

	8	exp exercise/	20063
	9	exercise.ti,ab.	37145
	10	care instruction.ti,ab.	18
	11	patient transfer.ti,ab.	68
	12	seating.ti,ab.	783
	13	exp physical mobility/	1174
	14	mobility.ti,ab.	13749
	15	exp equilibrium/	2755
	16	(balance or equilibrium).ti,ab.	39254
	17	(assistive devices or orthotic devices or "equipment and supplies" or wheelchairs or orthoses).ti,ab.	851
	18	5 or 6 or 7 or 8 or 9 or 10 or 11 or 12 or 13 or 14 or 15 or 16 or 17	177493
	19	4 and 18	96
	20	Limit 19 to ((100 childhood<birth to age 12 yrs> or 200 adolescence<age 13 to 17 yrs>) and (dutch or English or French or german or Spanish) and human and last 20 years)	7

Gezocht op 3 december 2015

Database		Combinatie van trefwoorden	Aantal hits	Totaal
Cochrane Library	#1	Werdnig-hoffmann disease:ti or werdnig-hoffmann disease:ab	2	24
	#2	Spinal muscular atrophy*:ti or spinal muscular atrophy*:ab or SMA:ti or SMA:ab or infantile spinal muscular atrophy:ti	284	
	#3	"patient transfer":ti or "patient transfer":ab	82	
	#4	"care instruction":ti or "care instruction":ab	53	
	#5	Rehabilitation:ti or rehabilitation:ab or "occupational therapy":ti or "occupational therapy":ab	13493	
	#6	Physiotherapy:ti or physiotherapy:ab or "chest physical therapy":ti or "chest physical therapy":ab	3309	
	#7	Exercise:ti or exercise:ab	39498	
	#8	Seating:ti or seating:ab	1299	
	#9	mobility:ti or mobility:ab	3562	
	#10	Balance:ti or equilibrium:ti or balance:ab or equilibrium:ab	16495	
	#11	"assistive devices":ti or "assistive devices":ab or "orthotic devices":ti or "orthotic devices":ab	171	
	#12	"equipment and supplies":ti or "equipment and supplies":ab or "wheelchairs":ti or "wheelchairs":ab	331	
	#13	#1 or #2	284	
	#14	#3 or #4 or #5 or #6 or #7 or #8 or #9 or #10 or #11 or #12	69142	
	#15	#13 and #14	24	

Tabel Exclusie na het lezen van het volledige artikel

Criteria voor inclusie (GRADE)

- N is > of gelijk aan 5;
- wetenschappelijk artikel (geen samenvatting van een meeting/workshop);
- SMA type 1 patiënten tussen 0-4 jaar;
- systematische reviews, RCT's, retrospectief of prospectief cohortonderzoek of patiënt-controleonderzoek;
- uitkomstmaten zijn de (primaire) uitkomstmaten in het artikel.

Nummer in search	Auteur, jaartal	Selectie	Reden van exclusie
Diverse designs (review, cohort etc.)			
12.	Bach, J. R., et al. (2002).	Exclusie	Het doel van het artikel is te kijken naar de langetermijnnuitkomsten van tracheotomie bij SMA type I. Gaat niet over revalidatiezorg.
15.	Barja, S., et al. (2013).	overwegingen	Prospectieve experimentele studie. Patiënten met NMD N=9, gemiddelde leeftijd 31 maanden. N=3 SMA. Door audiovisuele stimulatie kan de kwaliteit van leven rondom mobiliteit van kinderen met een ernstige beperking verbeteren. De studie ondersteunt de noodzaak om dergelijke programma's in de revalidatie van kinderen met ernstige beperkingen in mobiliteit vroeg te starten. Artikel is wel in het Spaans.
16.	Barnerias, C., et al. (2014).	overwegingen/ exclusie	Retrospective multicenter study. Er wordt alleen kort beschreven hoeveel procent van de kinderen fysiotherapie kregen en hoeveel fysio t.a.v. ademhaling kregen. Ook wordt aangegeven hoeveel procent van de kinderen orthesen en andere ergotherapeutische comfortvoorzieningen hebben gehad. Wellicht is dit artikel relevanter voor het hoofdstuk Palliatieve zorg.
20.	Bénony, C., et al. (2004).	exclusie	Gaat over taal en cognitie/intellectuele ontwikkeling bij SMA type II. Taalontwikkeling zit niet in onze uitgangsvraag/uitkomstmaten.
24.	Bilan, N. and B. Poorshiri (2013).	overwegingen	Case-control studie. Totale N=35, N=11 SMA. Uitkomst is dat conventionele 'chest physiotherapy' effectief is in de preventie van atelectase. Nuttig voor de overwegingen bij deelvraag a (en b).
26.	Bono, R., et al. (1995).	overwegingen	Gaat over motorische ontwikkeling bij SMA type II.
29.	Canavese, F. and M. D. Sussman (2009)		
31.	Carboni, P., et al. (2002).	overwegingen/ exclusie?	Long-term follow-up study bij kinderen met congenital hypotonia exclusief werd nigg-hoffmann disease. Eventueel ter onderbouwing van expert opinion rondom contractuurpreventie.
35.	Chang, T. and M. Gieron-Korthals (2011).	overwegingen	Case report. Staat kort iets over het managen van de ziekte, waaronder fysiotherapie in een vroeg stadium van de ziekte om scoliose en gewrichtsbreken te voorkomen en helpt bij het corrigeren van heupluxatie.

39.	Chau, T., et al. (2006).	overwegingen	Gaat over technische hulpmiddelen t.a.v. pediatrische rehabilitatie. SMA type II wordt genoemd. Biedt speelmogelijkheden. In het artikel wel vanaf 3 jaar tot 12 jaar gebruikt, onder andere bij SMA type I.
41.	Chung, B. H., et al. (2004).	exclusie	SMA type I N=22. Totale N =38. In dit artikel survival als uitkomstmaat.
43.	Cunha, M. C., et al. (1996).	overwegingen	Gaat over hydrotherapie als aanvullende behandeling op fysiotherapie bij SMA type 2 en 3. Positief effect op kwaliteit van leven.
47.	De Oliveira, C. M. and A. P. D. Q. C. Araújo (2011).	overwegingen	Uitkomstmaat kwaliteit van leven, gemeten bij patiënten (vanaf 4 jr.) met SMA type II en type III. Cross-sectionele studie over kwaliteit van leven bij kinderen en volwassenen met SMA.
51.	Dunaway, S., et al. (2010).	overwegingen	Leeftijd SMA 2jr.-17 jr. (4 met SMA type I). Dit artikel gaat over de betrouwbaarheid van het telefonisch afnemen van de PedsQL bij kinderen of ouders van kinderen.
52.	Dunaway, S., et al. (2013).	overwegingen	Vroeg starten met elektrische rolstoel (vóór de leeftijd van 2 jaar) mogelijk bij kinderen met SMA type I. N=6, waarvan N=5 SMA (één SMA type I).
55.	Ekici, B., et al. (2012).	exclusie	Gaat niet specifiek over revalidatiezorg. Er wordt slechts gevonden dat er geen significant verband is tussen fysiotherapeutische zorg en levensduur. Wellicht meer relevant voor ademhaling.
62.	Febrer, A., et al. (2013).	exclusie	Artikel in het Spaans.
64.	Feldman, D. E., et al. (2005).	Exclusie	Gaat niet over SMA.
67.	Field, D. A. and L. A. Roxborough (2012)	overwegingen	Artikel gaat over zitorthesen bij kinderen (<18 jr.) met nma N=114. Relevant voor het schrijven van de overwegingen deelvraag a.
68.	Finkel, R. S., et al. (2008).	overwegingen	Motorische test bij SMA type I. De test omvat motorische vaardigheden die ook bij zwakke kinderen met SMA type I worden gezien. Relevant voor uitkomstmaat comfort.
70.	Flodin, E. (2007).	overwegingen	Longitudinal case study, meisje met SMA type 2. Gaat over zitvoorzieningen. Het rechtop staan, met behulp van ondersteuning/hulpmiddelen, heeft fysiologische voordelen. Wellicht nuttig voor overwegingen deelvraag a.
74.	Fujak, A., et al. (2011).	overwegingen	Survey. Artikel gaat over gebruik van orthesen en zitvoorzieningen bij SMA type I, II en III. Wellicht nuttig voor de overwegingen bij deelvraag a.
79.	Ge, X., et al. (2012).	exclusie	Retrospective observational study. N= 237 SMA, van wie N= 107 SMA type I. Gaat niet over revalidatie, maar natuurlijk beloop/survival bij SMA.
80.	Glanzman, A. M., et al. (2011).	overwegingen	CHOP INTEND wordt nu ook gebruikt bij SMA. Komt overeen met onze uitkomstmaat en te gebruiken bij beantwoording deelvraag a.
81.	Gorni, K., et al. (2012).	exclusie	Postersessie.
84.	Gray, K., et al. (2013).	exclusie	Case report, gaat niet over revalidatie, maar over beademing bij SMA type I (ethisch vraagstuk).
89.	Hardart, M. K. M., et al. (2002).	exclusie	Cross-sectional survey. Gaat niet over revalidatiezorg, maar over ademhaling.
90.	Haumont, T., et al. (2011).	exclusie	Prospectieve casestudie. 3 cases beschreven, waarvan twee SMA type II, 14 jr. en 18 jr.

92.	Holmqvist, E. (2011).	exclusie	Congres/conference abstract.
93.	Iannaccone, S. T. (2007).	exclusie	orthopedische complicaties mogelijk bij de geboorte aanwezig. Scoliose is zeldzaam op zeer jonge leeftijd en wordt niet vaak gezien bij type I, meer in type II.
94.	Iannaccone, S. T., et al. (2009).	overwegingen	Er wordt gekeken naar kwaliteit leven bij kinderen met SMA vergeleken met een gezonde op demografische factoren vergelijkbare sample. Gaat over SMA tussen 2 jr.-18 jr. Misschien bruikbaar.
95.	Iannaccone, S. T., et al. (2000).	exclusie	Gaat over SMA algemeen, niet relevant voor onze uitgangsvraag/uitkomstmaten.
96.	Iannaccone, S. T., et al. (2004).	overwegingen	Ter onderbouwing voor behandeladviezen en gebruik hulpmiddelen. Ook rondom voeding en ademhaling.
98.	loos, C., et al. (2004).	exclusie	Retrospective cohort study. Totale N= 180 SMA I, II en III. SMA type I N= 68. Relevant voor uitgangsvragen ademhaling, gaat niet over revalidatiezorg.
100.	Jones, M. A., et al. (2003).	overwegingen	Case report. Meisje met SMA type II, 20 maanden oud. Ter onderbouwing voor beantwoording deelvraag a t.a.v. voorzieningen (power mobility).
101.	Kaltsa, A., et al. (2011).	exclusie	Poster abstract.
117.	Kroksmark, A. K., et al. (2001).	overwegingen	Spierkracht monitoren, gaat over SMA type II en type III.
118.	Krosschell, K. J., et al. (2006).	overwegingen	De 'modified Hammersmith functional motor scale' is geschikt voor gebruik bij kinderen met SMA met een minimale leeftijd van 30 maanden.
119.	Krosschell, K. J., et al. (2013).	overwegingen	Functionele test SMA 1. De TIMPSI is betrouwbaar voor het bepalen van motorische functie bij kinderen met SMA type I. TIMPSI scores zijn gerelateerd aan de mogelijkheid om te reiken (deelvraag a).
120.	Krosschell, K. J., et al. (2011).	exclusie	Deze test wordt gebruikt bij kinderen die komen tot zitten. Gaat over SMA type II.
121.	Kubota, M., et al. (2000).	overwegingen	Case report: jongen met SMA type I die op 14-jarige leeftijd gebruikmaakt van een communicatievoorziening. De communicatievoorziening werkt o.b.v. detectie van de oogbewegingen wat wordt omgezet in een 'ja'- of 'nee'-signaal. Deze communicatievoorziening is niet voor iedere patient met SMA type I bruikbaar.
124.	Lamb, C. and A. Peden (2008).	exclusie	Kwaliteit van leven bij volwassenen die 26 jaar of ouder zijn met SMA type II en type III. Niet van toepassing op onze zeer jonge doelgroep.
125.	Lemke, D., et al. (2014).	exclusie	Artikel gaat over het bepalen van psychische en psychosociale effecten van paarden-interventies op kinderen met SMA. Komt niet overeen met onze uitkomstmaten.
126.	Lewelt, A., et al. (2010).	exclusie	Single-center SMA natural history study. Cross-sectionele analyse o.b.v. data van SMA type II en type III patiënten.
127.	Lewelt, A., et al. (2015).	exclusie	Gaat over het evalueren van de uitvoerbaarheid en veiligheid van een 'progressive resistance training' oefenprogramma bij kinderen met SMA type II en type III (gemiddelde leeftijd ongeveer 10 jr.).

128.	Lewelt, A., et al. (2012)		
163.	Morillon, S., et al. (2007).	exclusie	Gaat over het effect van het hebben van een scoliosebrace op de longfunctie. Gaat over NMD en niet specifiek SMA type I. Komt niet overeen met onze uitkomstmaten. Wellicht relevant voor hoofdstuk Ademhaling, hoewel scoliose bij de jonge SMA's niet voorkomt?
170.	Nicholson, J. and M. Bonsall (2002)	overwegingen	Rapport op basis van literatuuronderzoek en een survey. Gaat over aanbod van hulpmiddelen (powered wheelchairs) aan kinderen < 5 jr. onder andere met SMA (jongste kind was 19 maanden oud). Wellicht nuttig voor de overwegingen.
182.	Potaczek, T., et al. (2013).	exclusie	Meeting abstract. SMA type II en type III.
216.	Subasi, S., et al. (2013).	Exclusie	Abstract congres presentatie. Gaat over één case met SMA type 2.
220.	Suk, K. S., et al. (2015).	overwegingen	'Spine surgeries' verbeteren zitbalans. Zitbalans verbeterd ADL. Gaat niet specifiek over SMA1, maar over DMD, SMA en MD. Gaat ook over kwaliteit van leven van ouders en kind na zo'n operatie. Misschien nuttig voor deelvraag a.
223.	Tangsrud, S. E., et al. (2001).	overwegingen	Wellicht nuttig voor de overwegingen bij deelvraag a. Artikel gaat over het bepalen van de invloed van lichaamshouding (position) en het gebruik van 'spinal bracing' op longfunctie bij kinderen met SMA. Acht kinderen onder de 8 jr, 6 SMA type 2 en 2 SMA type I.
224.	Testa, M. B. C., et al. (2009).	exclusie	Gaat niet over revalidatiezorg/onze uitkomstmaten. Wellicht nuttig voor ademhaling en misschien organisatie van zorg.
233.	Vanasse, M., et al. (2013).	overwegingen	Hoofdstuk uit handbook of clinical Neurology. Staat iets in over psychosociale ondersteuning van ouders en waaruit revalidatiezorg/behandeling moet bestaan voor patiënten met NMD.
245.	Wang, C. H., et al. (2007).	overwegingen	Ter onderbouwing van de overwegingen. Relevant voor alle modules.
248.	Washington, K., et al. (2002).	overwegingen	Time-series. Uitkomstmaat verbeterde lichaamshouding en spelen met speelgoed. N=4 kinderen met neuromusculaire beperkingen tussen 9 en 18 maanden. Ter onderbouwing van expert opinion beantwoording deelvraag a (en b).

Hoofdstuk 5 Ademhaling

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

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

5.2 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 uit hoofdstuk 1 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 ademhalingsspieren. De zwakte van de expiratoire en tussenribspieren 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 bulbair 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:

- 5.1 Welke maatregelen zijn noodzakelijk ter preventie en ter behandeling van luchtweginfecties bij patiënten met SMA type 1?
- 5.2 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.

Uitgangsvraag

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

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 voor vraag 5.1 '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 voor vraag 5.1 uiteindelijk geen artikelen geselecteerd voor de conclusies.

Samenvatting literatuur

Niet van toepassing.

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 pulmozyne 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 slappe 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 volumerecruiterende 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 longvolumerecrutering waarbij er herhaaldelijk tijdens een actieve inademing lucht wordt bij geblazen met een zogenoemde 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. Indicatiestelling 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).

Aanbevelingen

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.

Referenties

- 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.
- Bach JR, Niranjana V, Weaver B. (2000). Spinal muscular atrophy type 1: A noninvasive respiratory management approach. *Chest* 117 (4), 1100-1105.
- 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.
- 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;9:177–189.
- 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.
- 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, 426–432.
- Chatwin M, Simonds AK. (2009). The addition of mechanical insufflation/exsufflation shortens airway-clearance sessions in neuromuscular patients with chest infection. *Respiratory Care* 54, 1473–1479. Cigna Medical Coverage Policy Airway Clearance Devices in the Ambulatory Setting 2016.
- 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: 502–508.
- 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* 49:589–596 (2014).
- 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.
- Empelen Van R., Nijhuis-van der Sanden R., Hartman A. (2013). Kinderfysiotherapie bij pulmonale en cardiale aandoeningen, *Leerboek Kinderfysiotherapie*, 280-284.
- Fauroux B. (2014). "Exploration of the respiratory muscles in children." *Pediatr Pulmonol* 49: S35-S37
- 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.
- Hull J, Aniapravan R, Chan E. (2012). British Thoracic Society guideline for respiratory management of children with neuromuscular weakness. *Thorax* 67 (1), 1-40.
- 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:e161–e165.
- 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).
- 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.
- 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.
- 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.

- 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.
- 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.
- Simonds AK. Respiratory support for the severely handicapped child with neuromuscular disease: ethics and practicality. *Semin Respir Crit Care Med* 2007;28:342–354.
- 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.
- Veldnorm chronische beademing bij kinderen 1.0 (2015). Vereniging Samenwerkingsverband Chronische Ademhalingsondersteuning (VSCA). Baarn, 1-144.
- 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.
- 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;68:198–201.
- 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.
- Wang CH, Bonnemant 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;25:1559–1581.
- Vos-Broerse MA (2015). Sharing the burden of deciding: How physicians and parents make end-of-life decisions.

Uitgangsvraag

5.2 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)?

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 voor vraag 5.2 '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 voor vraag 5.2 uiteindelijk geen artikelen geselecteerd.

Samenvatting literatuur

Niet van toepassing.

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 hoofdstuk Palliatieve zorg). 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 (hoofdstuk Palliatieve zorg).

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."

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

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

Referenties

- 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.
- 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.
- 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.
- 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.
- 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.
- 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.
- 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.
- 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.
- 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.
- 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.
- 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.
- Schroth MK. 2009. Special considerations in the respiratory management of spinal Muscular atrophy. *Pediatrics* 123 (4), 245-249.
- Vos-Broerse MA (2015). Sharing the burden of deciding: How physicians and parents make end-of-life decisions.
- Toekomstverkenning Ethiek en Gezondheid 2012 (CEG)
- Rapport Doen of Laten NVK 1992.

Verantwoording

Zoekverantwoording hoofdstuk Ademhaling

Gezocht op 26 januari 2016

Database		Combinatie van trefwoorden	Aantal hits	Totaal
PubMed	#1	“werdnig-Hoffmann”[Title/Abstract]	266	520
	#2	muscular atrophy, spinal[MeSH Terms]	3783	
	#3	spinal muscular atroph*[Title/Abstract] OR SMA[Title/Abstract]	15812	
	#4	(#1 OR #2 OR #3)	17355	
	#5	Respiratory insufficiency [MeSH Terms]	56039	
	#6	Respiratory insufficiency [Title/Abstract] OR acute respiratory failure [Title/Abstract] OR respiratory illness [Title/Abstract]	16472	
	#7	Respiratory management [Title/Abstract] OR respiratory care[Title/Abstract]	2109	
	#8	Prevention[Title/Abstract]	422233	
	#9	Prophylactic antibiotics[Title/Abstract]	3667	
	#10	Vaccination[MeSH Terms]	68946	
	#11	Vaccination[Title/Abstract]	102739	
	#12	Therapeutics[MeSH Terms]	3586984	
	#13	Therapeutics[Title/Abstract]	45934	
	#14	Lung complications[Title/Abstract]	295	
	#15	Impaired cough[Title/Abstract]	35	
	#16	Assisted coughing[Title/Abstract]	71	
	#17	Airway clearance[Title/Abstract]	569	
	#18	Nebulization[Title/Abstract]	1972	
	#19	Pneumonia[MeSH Terms]	78679	
	#20	Pneumonia[Title/Abstract]	91544	
	#21	noninvasive ventilation[MeSH Terms]	596	
	#22	noninvasive ventilation[Title/Abstract]	1749	
	#23	artificial respiration[MeSH Terms]	63420	
	#24	artificial respiration[Title/Abstract] OR Mechanical ventilation[Title/Abstract]	31391	
	#25	Invasive ventilation[Title/Abstract]	1904	
	#26	Air stacking[Title/Abstract]	30	
	#27	Sputum mobilization[Title/Abstract]	32	
	#28	Airway suctioning[Title/Abstract]	51	
	#29	Hypoventilation[MeSH Terms]	2400	
	#30	Hypoventilation[Title/Abstract] OR nocturnal hypoventilation[Title/Abstract]	3990	
	#31	Home ventilation[Title/Abstract] OR long-term ventilation[Title/Abstract]	522	
	#32	Outcome[Title/Abstract] OR long-term outcome[Title/Abstract]	706911	
	#33	pulmonary atelectasis[MeSH Terms]	6291	
	#34	atelectasis[Title/Abstract]	6844	
	#35	Tracheostomy[MeSH Terms]	5902	

	#36	Tracheostomy[Title/Abstract]	10212
	#37	Respiratory exercise[Title/Abstract] OR respiratory training[Title/Abstract]	156
	#38	Parental role[Title/Abstract]	375
	#39	Information[Title/Abstract]	876759
	#40	Homecare[Title/Abstract]	797
	#41	#4 AND (#5 OR #6 OR #7 OR #8 OR #9 OR #10 OR #11 OR #12 OR #13 OR #14 OR #15 OR #16 OR #17 OR #18 OR #19 OR #20 OR #21 OR #22 OR #23 OR #24 OR #25 OR #26 OR #27 OR #28 OR #29 OR #30 OR #31 OR #32 OR #33 OR #34 OR #35 OR #36 OR #37 OR #38 OR #39 OR #40)	3147
	#42	#4 AND (#5 OR #6 OR #7 OR #8 OR #9 OR #10 OR #11 OR #12 OR #13 OR #14 OR #15 OR #16 OR #17 OR #18 OR #19 OR #20 OR #21 OR #22 OR #23 OR #24 OR #25 OR #26 OR #27 OR #28 OR #29 OR #30 OR #31 OR #32 OR #33 OR #34 OR #35 OR #36 OR #37 OR #38 OR #39 OR #40)) Filters: Publication date from 1995/01/01 to 2016/12/31; Dutch; English; French; German; Spanish; Child: birth-18 years	520

Gezocht op 26-01-2016

Database		Combinatie van trefwoorden	Aantal hits	Totaal
Embase (Emtree)	#1	'werdign hoffmann disease'/exp	417	902
	#2	'werdign hoffmann':ab,ti	370	
	#3	'spinal muscular atrophy'/exp	38233	
	#4	'spinal muscular atrophy' OR 'hereditary proximal spinal muscular atrophy' OR 'spinal muscular atrophy type 1' or 'SMA type 1' OR 'SMA':ab,ti	23083	
	#5	'spinal muscular atrophies of childhood' OR 'infantile spinal muscular atrophy':ab,ti	168	
	#6	#1 OR #2 OR #3 OR #4 OR #5	57408	
	#7	'respiratory failure'/exp	73518	
	#8	'respiratory insufficiency' OR 'acute respiratory failure' OR 'respiratory illness':ab,ti	20909	
	#9	'respiratory care'/exp	2827	
	#10	'respiratory management' OR 'respiratory care':ab,ti	2954	
	#11	'prevention'/exp	1101229	
	#12	'prevention':ab,ti	511553	
	#13	'prophylactic antibiotics':ab,ti	4896	
	#14	'vaccination'/exp	132952	
	#15	'vaccination':ab,ti	115858	
	#16	'therapeutics':ab,ti	68203	
	#17	'lung complications':ab,ti	422	
	#18	'impaired cough':ab,ti	62	
	#19	'assisted coughing':ab,ti	89	
	#20	'lung clearance'/exp	4250	
	#21	'airway clearance':ab,ti	1060	
	#22	'nebulization'/exp	5404	
	#23	'nebulization':ab,ti	2653	
	#24	'pneumonia'/exp	225501	
	#25	'pneumonia':ab,ti	121692	
	#26	'noninvasive ventilation'/exp	3976	
	#27	'noninvasive ventilation':ab,ti	2517	
	#28	'artificial ventilation'/exp	143250	

	#29	'mechanical ventilation' OR 'artificial respiration':ab,ti	46195
	#30	'invasive ventilation':ab,ti	4111
	#31	'air stacking':ab,ti	40
	#32	'sputum mobilization':ab,ti	8
	#33	'airway suctioning':ab,ti	75
	#34	'hypoventilation'/exp	6854
	#35	'hypoventilation' OR 'nocturnal hypoventilation':ab,ti	5601
	#36	'home ventilation' OR 'long-term ventilation':ab,ti	738
	#37	'outcome' OR 'long-term outcome':ab,ti	954233
	#38	'atelectasis'/exp	15729
	#39	'atelectasis':ab,ti	8816
	#40	'tracheostomy'/exp	16300
	#41	'tracheostomy':ab,ti	13969
	#42	'breathing exercise'/exp	5527
	#43	'respiratory exercise' OR 'respiratory training':ab,ti	270
	#44	'parental role':ab,ti	443
	#45	'information'/exp	1910298
	#46	'information':ab,ti	1080718
	#47	'home care'/exp	58614
	#48	'homecare':ab,ti	1086
	#49	#7 OR #8 OR #9 OR #10 OR #11 OR #12 OR #13 OR #14 OR #15 OR #16 OR #17 OR #18 OR #19 OR #20 OR #21 OR #22 OR #23 OR #24 OR #25 OR #26 OR #27 OR #28 OR #29 OR #30 OR #31 OR #32 OR #33 OR #34 OR #35 OR #36 OR #37 OR #38 OR #39 OR #40 OR #41 OR #42 OR #43 OR #44 OR #45 OR #46 OR #47 OR #48	5212476
	#50	#6 AND #49	12666
	#51	#6 AND #49 AND ([dutch]/lim OR [english]/lim OR [french]/lim OR [german]/lim OR [spanish]/lim) AND ([newborn]/lim OR [infant]/lim OR [child]/lim OR [adolescent]/lim) AND [1995-2016]/py	902

Gezocht op 28-01-2016

Database		Combinatie van trefwoorden	Aantal hits	Totaal
MEDLINE (OvidSP)	1	werdnig-hoffmann*.ti,ab,kf.	297	374
	2	exp Muscular Atrophy, Spinal/	3791	
	3	(Spinal muscular atroph* or SMA).ti,ab,kf.	15584	
	4	1 or 2 or 3	17145	
	5	exp respiratory insufficiency/	54788	
	6	((respiratory) adj3 (insufficien* or failure or illness)).ti,ab.	34810	
	7	((respiratory) adj3 (management or care).ti,ab.	5140	
	8	prevention.ti,ab,kf.	414540	
	9	prophylactic antibiotics.ti,ab,kf.	3611	
	10	Exp vaccination/	69103	
	11	vaccination.ti,ab,kf.	101495	
	12	therapeutics/	8179	
	13	therapeutics.ti,ab,kf.	44848	
	14	Lung complications.ti,ab,kf.	303	
	15	((impaired or assisted) adj3 (cough*)).ti,ab.	199	
	16	airway clearance.ti,ab,kf.	559	

17	nebulization.ti,ab,kf.	1938
18	exp pneumonia/	78887
19	pneumonia.ti,ab,kf.	90565
20	exp noninvasive ventilation/	598
21	noninvasive ventilation.ti,ab,kf.	1710
22	exp artificial respiration/	63516
23	((mechanical or artificial) adj3 (ventilation or respiration)).ti,ab.	34093
24	invasive ventilation.ti,ab,kf.	1843
25	air stacking.ti,ab,kf.	29
26	sputum mobilization.ti,ab,kf.	2
27	airway suctioning.ti,ab,kf.	50
28	exp hypoventilation/	2403
29	(hypoventilation or nocturnal hypoventilation).ti,ab,kf.	3932
30	((home or long-term) adj3 ventilation)).ti,ab.	1549
31	(outcome or long-term outcome).ti,ab,kf.	692500
32	atelectasis.ti,ab,kf.	6792
33	exp tracheostomy/	5914
34	tracheostomy.ti,ab,kf.	10073
35	(respiratory adj3 (exercise or training)).ti,ab,kf.	1665
36	parental role.ti,ab,kf.	363
37	information.ti,ab,kf.	857078
38	Homecare.ti,ab,kf.	776
39	5 or 6 or 7 or 8 or 9 or 10 or 11 or 12 or 13 or 14 or 15 or 16 or 17 or 18 or 19 or 20 or 21 or 22 or 23 or 24 or 25 or 26 or 27 or 28 or 29 or 30 or 31 or 32 or 33 or 34 or 35 or 36 or 37 or 38	2262554
40	4 and 39	1685
41	limit 40 to ("all child (0 to 18 years)" and (dutch or english or french or german or spanish) and last 21 years)	374

Gezocht op 04 februari 2016

Database	Combinatie van trefwoorden	Aantal hits	Totaal
PsycINFO (OvidSP)	1 werdnig-hoffmann*.ti,ab.	11	28
	2 (spinal muscular atroph* or SMA).ti,ab.	1492	
	3 exp muscular atrophy/	533	
	4 1 OR 2 OR 3	1779	
	5 (respiratory insufficiency or acute respiratory failure or respiratory illness).ti,ab.	386	
	6 (respiratory management or respiratory care).ti,ab.	74	
	7 exp prevention/	48145	
	8 prevention.ti,ab.	88302	
	9 exp antibiotics/	1793	
	10 prophylactic antibiotics.ti,ab.	15	
	11 exp immunization/	3451	
	12 vaccination.ti,ab.	2744	
	13 therapeutics.ti,ab.	3113	
	14 lung complications.ti,ab.	3	
	15 (impaired cough or assisted coughing).ti,ab.	5	
	16 airway clearance.ti,ab.	27	

	17	nebulization	13
	18	exp pneumonia/	458
	19	pneumonia.ti,ab.	1431
	20	noninvasive ventilation.ti,ab.	51
	21	exp artificial respiration	178
	22	(mechanical ventilation or artificial respiration).ti,ab.	754
	23	invasive ventilation.ti,ab.	77
	24	air stacking.ti,ab.	3
	25	sputum mobilization.ti,ab.	1
	26	airway suctioning.ti,ab.	1
	27	(hypoventilation or nocturnal hypoventilation).ti,ab.	209
	28	(home ventilation or long-term ventilation).ti,ab.	18
	29	(outcome or long-term outcome).ti,ab.	135190
	30	atelectasis.ti,ab.	17
	31	tracheostomy.ti,ab.	185
	32	(respiratory exercise or respiratory training).ti,ab.	22
	33	exp parental role/	4836
	34	parental role.ti,ab.	768
	35	exp information/	11605
	36	information.ti,ab.	345268
	37	exp home care/	5240
	38	Homecare.ti,ab.	202
	39	5 or 6 or 7 or 8 or 9 or 10 or 11 or 12 or 13 or 14 or 15 or 16 or 17 or 18 or 19 or 20 or 21 or 22 or 23 or 24 or 25 or 26 or 27 or 28 or 29 or 30 or 31 or 32 or 33 or 34 or 35 or 36 or 37 or 38	574291
	40	4 and 39	267
	41	limit 40 to ((100 childhood <birth to age 12 yrs> or 200 adolescence <age 13 to 17 yrs>) and (dutch or english or french or german or spanish) and last 21 years	28

Gezocht op 04 februari 2016

Database		Combinatie van trefwoorden	Aantal hits	Totaal
CINAHL (EBSCO)	S1	TI Werdnig-hoffmann OR AB Werdnig-hoffmann	2	127
	S2	(MH "Muscular Atrophy, Spinal+")	251	
	S3	TI spinal muscular atroph* OR AB spinal muscular atroph* OR TI SMA OR AB SMA	1110	
	S4	S1 OR S2 OR S3	1224	
	S5	(MH "Respiratory Failure+")	9898	
	S6	TI "respiratory insufficiency" OR AB "respiratory insufficiency " or TI "acute respiratory failure" OR AB "acute respiratory failure " OR TI "respiratory illness " OR AB "respiratory illness "	2136	
	S7	(MH "Respiratory Management (Iowa NIC)+")	21	
	S8	TI "respiratory management" OR AB "respiratory management" OR TI "respiratory care" OR AB "respiratory care"	1858	
	S9	TI "prevention" OR AB "prevention"	96071	

S10	TI "prophylactic antibiotics" OR AB "prophylactic antibiotics"	551
S11	(MH "Immunization")	16207
S12	TI "vaccination" OR AB "vaccination"	12458
S13	(MH "Therapeutics+")	1028529
S14	TI "therapeutics" OR AB "therapeutics"	3149
S15	TI "lung complications" OR AB "lung complications"	19
S16	TI "impaired cough" OR AB "impaired cough" OR TI "assisted coughing" OR AB "assisted coughing"	37
S17	TI "airway clearance" OR AB "airway clearance"	290
S18	TI "nebulization" OR AB "nebulization"	254
S19	(MH "Pneumonia+")	14523
S20	TI "pneumonia" OR AB "pneumonia"	13436
S21	TI "noninvasive ventilation" OR AB "noninvasive ventilation"	830
S22	(MH "Respiration, Artificial+")	22195
S23	TI "mechanical ventilation" OR AB "mechanical ventilation" OR TI "artificial respiration" OR AB "artificial respiration"	7473
S24	TI "invasive ventilation" OR AB "invasive ventilation"	475
S25	TI "air stacking" OR AB "air stacking"	11
S26	TI "sputum mobilization" OR AB "sputum mobilization"	2
S27	(MH "Airway Suctioning (Iowa NIC)")	2
S28	TI "airway suctioning" OR AB "airway suctioning"	37
S29	(MH "Hypoventilation+")	351
S30	TI "hypoventilation" OR AB "hypoventilation" OR TI "nocturnal hypoventilation" OR AB "nocturnal hypoventilation"	512
S31	TI "home ventilation" OR AB "home ventilation" OR TI "long-term ventilation" OR AB "long-term ventilation"	113
S32	TI "outcome" OR AB "outcome" OR TI "long-term outcome" OR AB "long-term outcome"	138022
S33	(MH "Pulmonary Atelectasis")	786
S34	TI "atelectasis" OR AB "atelectasis"	642
S35	(MH "Tracheostomy")	3035
S36	TI "tracheostomy" OR AB "tracheostomy"	2119
S37	TI "respiratory exercise" OR AB "respiratory exercise" OR TI "respiratory training" OR AB "respiratory training"	58
S38	(MH "Parental Role+")	4354
S39	TI "parental role" OR AB "parental role"	252
S40	TI "information" OR AB "information"	159847
S41	TI "homecare" OR AB "homecare"	605
S42	S5 OR S6 OR S7 OR S8 OR S9 OR S10 OR S11 OR S12 OR S13 OR S14 OR S15 OR S16 OR S17 OR S18 OR S19 OR S20 OR S21 OR S22 OR S23 OR S24 OR S25 OR S26 OR S27 OR S28 OR S29 OR S30 OR S31 OR S32 OR S33 OR S34 OR S35 OR S36 OR S37 OR S38 OR S39 OR S40 OR S41	1333700
S43	S4 AND S42	391
S44	S4 AND S42 Limiters - Published Date: 19950101-20161231; Age Groups: Infant, Newborn: birth-1 month, Infant: 1-23 months, Child, Preschool: 2-5 years, Child: 6-12 years,	127

		Adolescent: 13-18 years; Language: Dutch/Flemish, English, French, German, Spanish	
--	--	--	--

Gezocht op 04 februari 2016

Database		Combinatie van trefwoorden	Aantal hits	Totaal
Cochrane Library	#1	Werdnig-hoffmann disease:ti or werdnig-hoffmann disease:ab	2	76
	#2	Spinal muscular atroph*:ti or spinal muscular atroph*:ab or SMA:ti or SMA:ab	301	
	#3	#1 or #2	301	
	#4	respiratory insufficiency:ti or respiratory insufficiency:ab or acute respiratory failure:ti or acute respiratory failure:ab	1291	
	#5	respiratory illness:ti or respiratory illness:ab	1048	
	#6	respiratory management:ti or respiratory management:ab or respiratory care:ti or respiratory care:ab	4384	
	#7	prevention:ti or prevention:ab	41432	
	#8	prophylactic antibiotics:ti or prophylactic antibiotics:ab	1653	
	#9	vaccination:ti or vaccination:ab	6764	
	#10	therapeutics:ti or therapeutics:ab	957	
	#11	lung complications:ti or lung complications:ab	1319	
	#12	impaired cough:ti or impaired cough:ab or assisted coughing:ti or assisted coughing:ab	152	
	#13	airway clearance:ti or airway clearance:ab	442	
	#14	nebulization:ti or nebulization:ab	621	
	#15	pneumonia:ti or pneumonia:ab	5123	
	#16	noninvasive ventilation:ti or noninvasive ventilation:ab	653	
	#17	mechanical ventilation:ti or mechanical ventilation:ab or artificial respiration:ti or artificial respiration:ab	3891	
	#18	invasive ventilation:ti or invasive ventilation:ab	842	
	#19	air stacking:ti or air stacking:ab	8	
	#20	sputum mobilization:ti or sputum mobilization:ab	5	
	#21	airway suctioning:ti or airway suctioning:ab	136	
	#22	hypoventilation:ti or hypoventilation:ab or nocturnal hypoventilation:ti or nocturnal hypoventilation:ab	261	
	#23	home ventilation:ti or home ventilation:ab or long-term ventilation:ti or long-term ventilation:ab	683	
	#24	outcome:ti or outcome:ab or long-term outcome:ti or long-term outcome:ab	148184	
	#25	atelectasis:ti or atelectasis:ab	433	
	#26	tracheostomy:ti or tracheostomy:ab	373	
	#27	respiratory exercise:ti or respiratory exercise:ab or respiratory training:ti or respiratory training:ab	2845	
	#28	parental role:ti or parental role:ab	228	
	#29	Information:ti or information:ab	31314	
	#30	homecare:ti or homecare:ab	57	
	#31	#4 or #5 or #6 or #7 or #8 or #9 or #10 or #11 or #12 or #13 or #14 or #15 or #16 or #17 or #18 or	221675	

		#19 or #20 or #21 or #22 or #23 or #24 or #25 or #26 or #27 or #28 or #29 or #30	
	#32	#3 and #31	76

*Het zoeken op de term “infantile spinal muscular atrophy” levert geen hits op.
De search in de Cochrane Library levert de volgende_SMA gerelateerde reviews op.

Tabel Exclusie na het lezen van het volledige artikel

Criteria voor inclusie (GRADE)

- N is > of gelijk aan 5;
- wetenschappelijk artikel (geen samenvatting van een meeting/workshop);
- SMA type I-patiënten tussen 0-2 jaar;
- systematische reviews, RCT's, retrospectief of prospectief cohortonderzoek of patiënt-controleonderzoek;
- uitkomstmaten zijn ook uitkomstmaten in het artikel.

Nummer in search	Auteur, jaartal	Inclusie GRADE/ overige overwegingen /Exclusie	Reden van exclusie
Diverse designs (review, cohort etc.)			
9.	Rul, B., et al. (2013)	exclusie	Meeting abstract. Artikel dat besproken wordt is ook geselecteerd in de search (511). Originele document is een thesis/dissertatie in het Frans.
26.	Anderson, I. et al. (2009).	Exclusie	Meeting abstract (poster presentatie). Gaat over voedingsinterventies ter verbetering van de ademhaling bij SMA type I. In de overwegingen wel iets zeggen over de relatie tussen voeding en ademhaling en het belang van voeding.
27.	Antommara, A. H. and J. F. Bale, Jr. (2002).	overwegingen	Case report, een jongen met SMA type I overlijdt op tweejarige leeftijd. Artikel bespreekt of (en wanneer) beademing 'nutteloos' is bij patiënten met SMA type I en andere ethische aspecten rondom wel of niet beademen.
32.	Arens, R. and H. Muzumdar (2010).	exclusie	Gaat niet specifiek over verstoorde ademhaling tijdens de slaap bij SMA (type I). Studies van Mellies et al. en Petrone et al. hierover zijn specifiek.
38.	Bach, J. R. (2007).	exclusie	Artikel gaat niet specifiek over (en diep in op) de behandeling van ademhalingsproblemen. Beantwoordt niet de uitgangsvragen.
39.	Bach, J. R. (2008).	overwegingen	N=92. In dit artikel wordt gekeken naar langere overleving bij kinderen met SMA type I door gebruik van non-invasieve beademing vergeleken met invasieve beademing. Volgens Bach kunnen beide beademingsvormen tot langere overleving leiden bij deze patiënten. Bij tracheotomie wordt er een significante daling van aantal ziekenhuisopnames gezien < 3 jr. in vergelijking met NIV. Bij patiënten met NIV wordt een significant hoger aantal ziekenhuisopnames gezien t.o.v. patiënten met tracheotomie < 3 jr.
40.	Bach, J. R., et al. (2002).	overwegingen	N= 56. Drie groepen kinderen met SMA type I worden met elkaar vergeleken. Groep A (n=16) invasieve beademing, groep B (n=33) non-invasieve beademing, groep C (n=7) overleden nadat beademing geen optie was. Groep B had vanaf de geboorte tot aan het derde levensjaar significant meer ziekenhuisopnames t.o.v. groep A. Vanaf het

			derde levensjaar was er geen sig. verschil in ziekenhuisopnames tussen beide groepen. Tracheotomie kan voorkomen worden door dagelijks gebruik van high span PIP+PEEP gedurende de nacht, specifieke aandacht voor voedingsondersteuning en gebruik van hoestmachine.
41.	Bach, J. R. and C. Bianchi (2003).	overwegingen	Case reports. Nuttig voor de overwegingen. Gebruik van high span PIP+PEEP bij patiënten met SMA type I kan de ontwikkeling van een meer normale long en borst stimuleren en pectus excavatum zoveel mogelijk voorkomen. Long en borstwand mobilisatie kan gestimuleerd worden bij SMA type I door gebruik van non-invasieve high span PIP+PEEP. Dit is met name belangrijk omdat wordt gezien dat patiënten met SMA type I wel langer kunnen leven dan twee jaar.
42.	Bach, J. R., et al. (2009).	overwegingen	Patiënten met SMA type I kunnen overleven tot na het bereiken van de adolescente leeftijd door beademing. De patiënten die tracheotomie kregen waren veel afhankelijker van de beademing en hadden verminderde spraak. Aantal ziekenhuisopnames en acuut respiratoir falen kunnen teruggedrongen worden door het gebruik van continue non-invasieve beademing en gebruik MI-E.
43.	Bach, J. R. and C. loos (2005)	overwegingen	Reactie van Bach op het artikel van loos et al. Wellicht nuttig voor de discussie in dit hoofdstuk over wanneer welke vorm van beademing inzetten bij patiënten met SMA type I.
44.	Bach, J. R., et al. (2000).	overwegingen	N=11. Bij deze kinderen werd de ademhalingsproblematiek gemanaged middels non-invasieve beademing en de hoestmachine. Gemiddelde leeftijd waarbij er werd gestart met beademing was 14.6 maanden. Patiënten die niet behandeld konden worden met NIV en MIE werden geïntubeerd. Alle kinderen leefden gedurende een follow-up van 35 maanden.
46.	Bach, J. R., et al. (2007).	overwegingen	Retrospectieve chart review, er is gekeken naar 106 patiënten met SMA type I. Groep 1 'untreated', groep 2 kreeg tracheotomie en groep 3 kreeg NIV. Men heeft hierbij gekeken naar de overleving van deze kinderen en de consequenties voor spraak en beademingsafhankelijkheid door tracheotomie.
47.	Bach, J. R., et al. (2012).	overwegingen	Vitale capaciteit moet bij kinderen met SMA type I vanaf de geboorte gemonitord worden. De vitale capaciteit is de longinhoud en de spierkracht bij in- en uitademen. Bij te lage waarden is er een verhoogd risico op ademhalingsfalen. Volgens dit artikel correleren de max. VC-waarden die worden gezien bij deze kinderen met het type SMA.
52.	Barnérias, C., et al. (2014).	exclusie	Artikel relevant voor hoofdstuk Palliatieve zorg. Frans artikel.
59.	Benson, R. C., et al. (2012).	overwegingen	Nuttig voor de overwegingen. Artikel beschrijft regionale verschillen en verschillen tussen artsen in het aanbieden van lange termijn (invasieve) beademing aan patiënten met SMA type I.
61.	Benson, R. C., et al. (2010).	exclusie	Zie geselecteerd artikel van Benson et al., 2012.

63.	Bilan, N. and B. Poorshiri (2013)	exclusie	Case-control studie. Studiepopulatie is gemengde groep (SMA, GBS, CP, neuropathie). Gaat niet specifieke over SMA type I.
67.	Birnkrant, D. J., et al. (1999).	exclusie	N=24, gemengde groep. DMD, SMA-I(N=5), SMA-2 (n=1) en polymyositis. Review gaat over de verschillende behandelingen bij respiratoire complicaties bij kinderen met een neuromusculaire aandoening.
69.	Birnkrant, D. J., et al. (1998).	overwegingen	Vier cases met SMA type I (1-5 maanden). Aspiratie is een gebruikelijke en potentieel fatale complicatie die zich voordoet bij kinderen met SMA type I (casussen 1,2,3). Symptomen gerelateerd aan dysfagie kunnen een signaal zijn van een toegenomen risico op aspiratie. Het plotseling ontstaan van respiratoire problemen zonder enige voorgeschiedenis van infecties dienen toegeschreven te worden aan aspiratie.
70.	Bladen, C. L., et al. (2014).	overwegingen	Het artikel benoemt internationale verschillen in de non-invasieve vs. invasieve beademing van SMA type 1 patiënten. Verschillen worden voor een aantal landen beschreven.
81.	Braverman, J. (2001).	exclusie	Gaat niet specifiek over SMA type I en gaat niet diep in op behandeling ademhalingsproblematiek.
88.	Bush, A., et al. (2005).	overwegingen	Artikel bespreekt het aanbieden van beademing bij patiënt met SMA type I en ouders informeren over de mogelijkheden. Overwegingen deelvraag over non-invasieve of invasieve beademing en begeleiden van ouders bij keuzes.
109.	Chang, T. and M. Gieron-Korthals (2011).	exclusie	Case report over een patiënt met SMA type I. Gaat over de pathofysiologie van SMA en mogelijke behandelingen. Gaat niet over behandeling bij ademhalingsproblematiek.
111.	Chatwin, M., et al. (2011).	overwegingen	Descriptive cohort study, n=13. Beschrijving van interventies die geboden werden t.b.v. het managen van ademhalingsproblemen bij kinderen met SMA-I in de UK.
118.	Chen, T. M. K., et al. (2015).	exclusie	Meeting abstract.
129.	Cobben, J. M., et al. (2008).	exclusie	Prospectieve cohortstudie met een follow-up van 3 jr. bij 34 SMA type I-patiënten. Uitkomstmaten komen niet overeen. Artikel gaat over overleving van kinderen met SMA type I.
136.	Cristea, A., et al. (2015).	exclusie	Alleen abstract beschikbaar. Patiënten met SMA type I die hebben deelgenomen aan een programma waarbij thuisbeademing werd gegeven. A
149.	De Resende, M. A. C., et al. (2010)	exclusie	Case report. Gaat over anesthesie bij SMA type I.
166.	Durkin, E. T., et al.	overwegingen	N=12 SMA type I. Na fundoplicatie werden er significant minder 'aspiration-related events' gezien.

171.	Ednick, M., et al. (2008)	overwegingen	Het artikel gaat over de ademhalingstoestand na gastrostomie operatie met funduplicatie (na gebruik van extubatie protocol) bij patiënten met SMA type I. De ademhalingstoestand bleek goed te zijn.
183.	Fauroux, B. (2014)	overwegingen	Eventueel nuttig voor overwegingen deelvraag a. Longfunctietest voor jonge kinderen, maar gaat niet over SMA.
185.	Fauroux, B., et al. (2008)	exclusie	Artikel gaat over mechanische sputumevacuatie maar niet specifiek over SMA type I. Patiënten werden geïnccludeerd als zij in staat waren respiratoire spiertesten uit te voeren en de VAS (Visual Analog Scale) konden gebruiken.
194.	Finkel, R. S., et al. (2014)	exclusie	Prospectieve cohortstudie bij SMA-patiënten. Doel van de studie om natuurlijk beloop van SMA-I-patiënten te beschrijven (ook in kader van clinical trials).
195.	Finkel, R. S., et al. (2014)	overwegingen	Een exploratieve niet interventionele studie bij zeven kinderen met SMA type I. Gaat over de veiligheid en uitvoerbaarheid van ademhalingspijerenfunctie testen. Wellicht een criterium voor het starten van chronische beademing.
197.	Forbes, R., et al. (2015)	exclusie	Poster abstract.
218.	Gautreaux, J., et al. (2012)	exclusie	Onduidelijk of het over SMA type I gaat. Artikel niet beschikbaar.
220.	Ge, X., et al. (2012)	exclusie	Natuurlijk beloop studie SMA I-patiënten in China. 'Patients accepted minimal proactive interventions other than antibiotics for pulmonary infection'. Verder wordt er niet in gegaan op behandeling bij ademhalingsproblematiek.
231.	Gozal, D. (2000)	exclusie	Artikel gaat niet specifiek over ademhalingsproblematiek bij SMA type I, maar bij patiënten met NMD (Duchenne en SMA).
232.	Gozal, D. and P. Thiriet (1999)	exclusie	Artikel gaat over de effecten van spiertraining. Spierkracht is onderzocht middels interventie en controlegroep bij kinderen met Duchenne en SMA type III.
233.	Graham, R. J., et al. (2009).	overwegingen	Artikel gaat over postoperatief beleid bij kinderen met SMA. Artikel geeft aan dat anesthesie veilig gebruikt kan worden bij SMA.
234.	Gray, K., et al. (2013)	overwegingen	Case report. Burden en benefits van beademing bij SMA type I.
235.	Gregoretti, C., et al. (2013).	overwegingen	Retrospective chart review. Gaat over overleving bij patiënten met SMA-I bij verschillende vormen van behandeling van ademhaling.
241.	Guérin, C., et al. (2010)	exclusie	Deze studie gaat niet specifiek over SMA-patiënten, maar patiënten met een NMA. Drie patiënten met SMA in de studie, van wie de jongste 15 jaar oud.

247.	Han, Y. J., et al. (2015)	overwegingen	In dit artikel wordt 13 jaar ervaring met thuisbeademing aan kinderen met een NMA in Zuid-Korea beschreven. Wellicht nuttig voor de overwegingen bij deelvraag over beademing.
248.	Hardart, M. K. and R. D. Truog (2003)	overwegingen	Artikel beschrijft verschillen tussen medisch specialisten in het bieden van non-invasieve en invasieve beademing aan kinderen met SMA type I.
249.	Hardart, M. K. M., et al. (2002)	overwegingen	Descriptive cross-sectional survey. Overwegingen van artsen rondom besluitvorming wel of niet beademen van patiënten met SMA type I.
258.	Henrichsen, T., et al. (2012)	overwegingen	Case report. Artikel gaat over de behandeling bij langdurige longatelectase.
259.	Heraghty, J. L., et al. (2009)	exclusie	Abstract bij een postersessie.
268.	Iannaccone, S. T. (2007)	overwegingen	Review beschrijft management van ademhalingsproblematiek bij SMA.
280.	loos, C., et al. (2004)	overwegingen	Artikel beschrijft het klinische en respiratoire beloop en management van ademhalingsproblematiek bij SMA type I ('true' en 'intermediate'). N=33 SMA true type I (debuut <3 mnd). N= 35 SMA intermediate type I (debuut 3-6 mnd). N=100 SMA type II en n=12 SMA type III.
281.	Iqbal, N., et al. (2011)	exclusie	Congres abstract.
283.	Isaacs, D. and H. A. Kilham (2013)	exclusie	Ethische discussie. Editorial gaat over in hoeverre keuzes van ouders over beademing van hun kind geaccepteerd moeten worden en in hoeverre deze in 'the best interest' van hun kind zijn. Beantwoordt de deelvragen niet.
290.	Jansen, N. J. G., et al. (2009)	overwegingen	Artikel beschrijft indicatiestelling voor thuisbeademing bij kinderen (inclusiecriteria en exclusiecriteria voor thuisbeademing,) en de verschillende beademingsvormen.
291.	Janvier, A. (2010).	exclusie	Gaat over palliatieve zorg.
300.	Kaindl, A. M., et al. (2008)	exclusie	Gaat over SMARD1.
306.	Katz, S., et al. (2004)	exclusie	Patiënten met SMA type I zijn in dit artikel ge-excludeerd, omdat het sterk progressieve karakter van de ziekte verhindert dat men het therapeutisch effect van NPPV kan bekijken voor twee jaar lang.
307.	Kauffmann, E. (1998)	exclusie	Artikel beschrijft dagelijkse ervaringen van ouders in het verzorgen van hun chronische zieke kind. Gemengde groep, o.a. SMA type II.

308.	Kaufmann, P., et al. (2009)	exclusie	Letter to the editor.
309.	Kaufmann, P., et al. (2011)	exclusie	Gaat over SMA type II en III.
311.	Keating, J. M., et al. (2011)	overwegingen	Case report. Gaat over een patiënt met SMA type I bij wie HFCWO als therapie effectief bleek. Aangezien conventionele secretie fysio onvoldoende bleek. In het artikel wordt aangegeven dat HFCWO veilig kan worden gebruikt met conventionele secretie fysiotherapie.
328.	Klefbeck, B., et al. (2001)	overwegingen	Longvolume rekruterende technieken worden beschreven.
334.	Kreicbergs, U. and T. Sejersen (2014)	exclusie	Abstract posterpresentatie
335.	Krivec, U., et al. (2014)	exclusie	Alleen abstract beschikbaar. N=8 gemengde groep (1 patiënt met SMA type I).
341.	Kuroiwa, T., et al. (1997)	exclusie	Case report. Jongetje heeft 5 jaar geleefd met behulp van beademing. De jongen overleed aan een bronchopneumonie op 5-jarige leeftijd. Artikel gaat niet in op behandeling van ademhalingsproblematiek.
343.	Lamb, C. and A. Peden (2008)	exclusie	Artikel gaat niet over SMA type I en gaat ook niet specifiek over ademhaling/beademing.
345.	Laub, M., et al. (2006)	exclusie	Artikel gaat niet specifiek over SMA. N=352 gemengde groep van wie 24 met SMA.
348.	Leger, P. (2002)	exclusie	Geen artikel beschikbaar.
350.	Leistikow, E. A., et al. (1999)	overwegingen	Case reports, twee kinderen met SMA type I die te maken kregen met atelectasevorming. Wellicht nuttig voor de overwegingen over preventie/behandeling van luchtweginfecties.
352.	Lemoine, T. J., et al. (2012)	overwegingen	Retrospectieve cohortstudie. N=49 SMA type I-patiënten. 26 patiënten kregen proactieve respiratoire zorg (sputummobilisatie, hoestmachine en beademing) en 23 ondersteunende respiratoire zorg. Bij de eerste vorm van zorg wordt langere overleving gezien.
362.	Lissoni, A. and A. Aliverti (1997)	exclusie	Gaat over SMA type II.
375.	Mah, J. K., et al. (2008)	overwegingen	Nuttig voor het schrijven van overwegingen over informeren en begeleiden ouders. Artikel beschrijft de ervaringen van ouders in het zorgen voor een kind met NMD met thuisbeademing.

			Ervaringen van ouders in de keuze voor het starten van thuisbeademing verschilden van elkaar. Dit was deels afhankelijk van de leeftijd van het kind, de ernst van de aandoening, de progressie van de ziekte, en de betrokken medisch specialisten bij de zorg voor het kind.
376.	Mahede, T., et al. (2015)	exclusie	Artikel gaat niet specifiek over SMA. Beschrijft de gezondheidsvoordelen bij thuis gebruik van MI-E bij kinderen en volwassenen met een NMA en het effect daarvan op bezoeken aan spoedpost, ziekenhuisopnames en aantal ligdagen.
382.	Malhotra, S. and R. Kaslovsky (2014)	exclusie	Meeting abstract.
383.	Mallory, G. B. (2004)	exclusie	Artikel richt zich op SMA type I en volwassenen met DMD. En gaat niet echt diep in op ademhalingsproblematiek/behandeling ervan.
385.	Mannaa, M. M., et al. (2009)	overwegingen	Artikel kijkt naar de verandering in overlevingskansen van patiënten met SMA. Beschrijft dat voor SMA type I de overlevingskansen op de leeftijd van 2, 4 en 10 jaar over de jaren zijn toegenomen.
387.	Marchant, W. A. and R. Fox (2002)	overwegingen	Beschrijving LVR-technieken. Gaat over een 11-jarige jongen met SMA type II.
388.	Markowitz, J. A., et al. (2004).	exclusie	Artikel gaat niet over ademhalingsproblematiek/beademing bij SMA patiënten.
389.	Markström, A., et al. (2010)	exclusie	Artikel gaat over patiënten met SMA type II (tussen 8 en 12 jr.).
390.	Marques, T. B., et al. (2014)	exclusie	N=18 gemengde groep. 10 patiënten met congenitale musculaire dystrofie, 4 SMA type II en 4 SMA type III. Artikel gaat over dagelijks airstacken voor vier tot zes maanden. Bij hele jonge SMA kindjes niet haalbaar?
392.	Massam, J. L., et al. (2010)	exclusie	Meeting abstract, gaat ook niet specifiek over SMA (2 kinderen met SMA). N=33.
395.	Mayaud, L., et al. (2014)	exclusie	Artikel gaat niet over SMA-patiënten, maar kinderen en volwassenen met een NMA.
403.	McDougall, C. M., et al. (2013)	exclusie	N=144 gemengde groep, van wie 6 patiënten met SMA type I.
406.	Mellies, U., et al. (2004)	overwegingen	Artikel beschrijft dat non-invasieve ventilatie een effectieve behandeling is van nachtelijke hypoventilatie bij kinderen met een NMA (en bij kinderen met SMA type I en II). Het artikel beschrijft de kenmerken van een gestoorde ademhaling in de slaap en de daaraan gerelateerde symptomen bij patiënten met SMA.

407.	Mellies, U., et al. (2010)	exclusie	Samenvatting van een posterpresentatie. Gaat niet specifiek over SMA, maar over volwassenen en kinderen met een NMA. N= 93.
419.	Mills, B., et al. (2013)	exclusie	Artikel gaat niet over de behandeling van ademhalingsproblematiek, maar over het gebruik van non-invasieve beademing als perioperatieve behandeling van kinderen met een NMA met scoliose. N=34 (16 DMD en 18 SMA). Scoliose komt nauwelijks voor bij jonge kindjes met SMA type I? Gemiddelde leeftijd op het moment van operatie is voor SMA 9.9 jr.
421.	Miske, L. J., et al. (2004)	overwegingen	N= 62 (17 DMD, 8 SMA type I en 14 SMA type II, 12 congenitale myopathie en 12 overige NMA). Uit deze studie blijkt dat het gebruik van MI-E veilig, verdraagbaar en effectief is als preventiemaatregel voor pulmonaire complicaties.
435.	Moran, F. C., et al. (2015)	exclusie	Kwalitatieve studie over het effect van thuisgebruik van MI-E bij kinderen met een NMA (SMA type II en DMD) en hun ouders. Kinderen moesten minimaal 10 jr. oud zijn om geïnccludeerd te worden in de studie.
436.	Moran, F. C. E., et al. (2013)	overwegingen	In deze studie wordt gekeken naar het effect van MI-E op aantal ziekenhuisopnames en kwaliteit van leven en effect op leefstijl van kinderen (en ouders) met een NMA. N= 10 (7 SMA, 2 DMD, 1 myopathie). Studie toont aan dat er een significant effect is in het terugbrengen van aantal opname dagen na 6 en 12 maanden na het beginnen met MI-E. Dit heeft weer een positief effect op kwaliteit van leven. Ouders kunnen hun kind thuishouden.
441.	Narayanaswami, P., et al. (2000)	exclusie	Artikel gaat over patiënten met DMD en ALS.
455.	Okun, A. and S. Friebert (2011)	exclusie	Symposium abstract
457.	Ottonello, G., et al. (2011).	overwegingen	Retrospectieve chart review van 16 patiënten met SMA type I < 3 jr. Er werd gekeken naar het gebruik van NIV en 'mechanically assisted coughing' ter voorkoming van acuut respiratoir falen en ziekenhuisopnames. Uitkomstmaten worden benoemd in het artikel.
462.	Park, J., et al. (2014)	overwegingen	Meeting abstract, dit is het artikel van Han et al. Is al meegenomen.
470.	Petrone, A., et al. (2007)	overwegingen	Artikel beschrijft dat nachtelijke non-invasieve beademing bij patiënten met SMA type I en type II slaapkwaliteit verbeterd. N=9 (4 SMA type I).
472.	Phillips, R., et al. (2014).	exclusie	Research report. SMA type I is hierin ge-excludeerd.
499.	Roper, H., et al. (2010)	overwegingen	Implementatie van de consensus standaard bij SMA type I in de UK. Artikel beschrijft ook respiratory care (preventie van infectie, sputummobilisatie en beademing).

511.	Rul, B., et al. (2013)	exclusie	Originele document is een thesis/dissertatie in het Frans
512.	Rul, B., et al. (2012)	overwegingen	Artikel geeft voor de Franse context argumenten en tegenargumenten voor tracheotomie bij kinderen met SMA type I. In de Franse context wordt op basis van de ernst van de aandoening bepaald of een kind in aanmerking komt voor tracheotomie of niet. Bij intermediate SMA type I (debuut tussen 3 tot 6 maanden) wordt tracheotomie aangeboden, maar bij een debuut < 3 maanden prefereert men een palliatieve aanpak.
516.	Ryan, M. M. (2008)	overwegingen	Volgens dit artikel zou invasieve beademing bij kinderen met 'SMA type I ongepast zijn en de zorg zou eerder gericht moeten zijn op het optimaliseren van comfort en behoud van waardigheid.
517.	Ryan, M. M., et al. (2007)	overwegingen	Artikel beschrijft argumenten om niet te kiezen voor invasieve beademing bij kinderen met SMA type I aan de hand van een case report.
520.	Sakakihara, Y., et al. (2000)	overwegingen	Artikel beschrijft overwegingen van artsen in Japan om patiënten met SMA type I chronisch te beademen. In Japan zijn 55 patiënten met SMA type I chronische beademd. Hoewel het merendeel van de artsen geloofde dat de kwaliteit van leven van deze patiënten niet bevredigend was (bij beademing), was het onwaarschijnlijk dat zij de beademing zouden stoppen als beademen niet succesvol bleek te zijn. De wil van ouders bleek erg invloedrijk in de keuze van artsen om wel of niet te starten met beademen, dit is één van de sleutelfactoren in het positief staan tegenover chronische beademing in Japan.
521.	Sakakihara, Y., et al. (1996)	exclusie	N= 434 gemengde groep (55 SMA type I). Studie van Sakakihara uit 2000 is nuttiger voor beschrijven van overwegingen.
526.	Salerno, T., et al. (2011)	exclusie	Posterpresentatie
529.	Sansone, V. A., et al. (2015)	overwegingen	Workshop report. Update van aanbevelingen over respiratoire zorg aan SMA-patiënten (standard of care). Kwaliteit van leven van het kind worden door artsen en ouders anders beoordeeld.
532.	Schroth, M. K. (2009)	overwegingen	In het artikel worden onder andere de doelen en gezondheidsvoordelen van non-invasieve beademing beschreven en in welke gevallen men eventueel invasieve beademing zou kunnen overwegen bij SMA type I.
539.	Sejersen, T. (2009)	exclusie	verwijzing naar SMA standard of care.
540.	Sejersen, T., et al. (2015)	exclusie	Gaat over ervaringen en wensen van ouders van overleden kinderen met SMA type I en II rondom zorg in de stervensfase. Relevant voor hoofdstuk Palliatieve zorg.
546.	Sframeli, M., et al. (2015)	exclusie	Meeting abstract (presentatie).

552.	Simonds, A. K. (2005)	overwegingen	Artikel beschrijft ethische aspecten van thuisbeademing bij o.a. kinderen met SMA type I.
570.	Straatman, L., et al. (2011)	exclusie	Gaat over palliatieve zorg (end of life care) bij kinderen met een NMA (meeste gevallen waren SMA type I en Duchenne). Relevant voor hoofdstuk Palliatieve zorg.
588.	Tanyildiz, M., et al. (2015)	exclusie	Meeting abstract
589.	Tassie, B., et al. (2013)	exclusie	Artikel gaat niet diep in op ademhalingsproblematiek en beademing. Beschrijft alleen hoeveel % van de kinderen met SMA-I non-invasieve (62.9%) en invasieve beademing (25.7%) kregen.
590.	Testa, M. B. C., et al. (2009)	overwegingen	Gaat over verschillende respiratoire problematiek bij kinderen met SMA en respiratoire behandelingen.
593.	Tibballs, J. (2006)	exclusie	Letter to the editor. Reactie op een case van een patiënt met SMA type I waarbij artsen hadden gekozen voor niet beademen, omdat dit als zinloos werd gezien. Ouders wilden echter tracheotomie. De zaak is uiteindelijk voorgelegd aan de rechter.
606.	Van Vught, A. J., et al. (2009)	overwegingen	Artikel nuttig voor het schrijven van overwegingen rondom thuisbeademing. Case patiënt van 2,5 jr. met SMA.
609.	Vasconcelos, M., et al. (2005)	exclusie	Artikel in het Spaans.
624.	Wallis, C., et al. (2010).	exclusie	Conference abstract. Gaat niet specifiek over SMA.
626.	Wang, C. H., et al. (2007)	overwegingen	Gedeelte over management van ademhalingproblemen bij patiënten met SMA.
637.	Wilton, N. C. (2009).	overwegingen	Artikel gaat over risico's van anesthesie bij SMA type I. Wellicht nuttig bij beschrijven overwegingen over invasieve beademing.
641.	Witting, K. (2007)	exclusie	Duits artikel, geen full tekst.
642.	Wollinsky, K. H., et al. (1995).	exclusie	Duits artikel, geen full tekst.
652.	Young, H. K., et al. (2007)	exclusie	Gaat niet specifiek over SMA (type I), maar over kinderen met een ernstige NMA (SMA type II, n=6).

664.	Zwerdling, T., et al. (2006)	exclusie	Case report, gaat over palliatieve zorg.
Sleutelpublicaties			
	Tobin B. (2008)	overwegingen	Review. Benefits en burdens van non-invasieve en invasieve beademing worden beschreven. Benefits en burdens verschillen significant tussen non-invasieve en invasieve beademing.
	Hull, J., et al. (2016)	overwegingen	Richtlijn uit Engeland die gaat over de zorg bij ademhalingsproblematiek bij kinderen met neuromusculaire zwakte.
	Bach, J. et al. (2003)	overwegingen	N=53 beoordeling van kwaliteit van leven bij kinderen met SMA typ I van artsen en ouders. Ouders/verzorgers beoordelen kwaliteit van leven met een 7.8 gem., medisch specialisten beoordelen dit met een 2.85 gem.

Hoofdstuk 6 Palliatieve zorg

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

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

6.2 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.

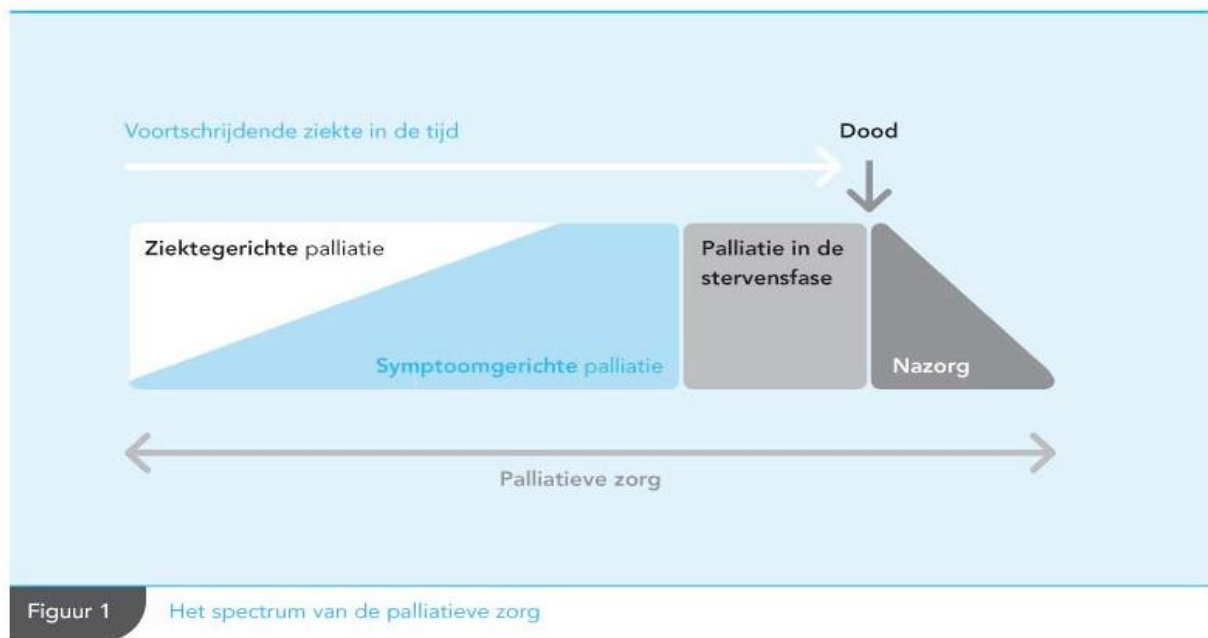
Zoals beschreven, begint palliatieve zorg bij kinderen met SMA type 1 direct nadat de diagnose is gesteld. Voor een optimale palliatieve zorg en begeleiding van ouders is het van belang de zorg tijdig goed te organiseren, rekening houdend met de specifieke symptomen die te verwachten zijn bij kinderen 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 ziekzijn 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 (IMPacCT: 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 hoofdstuk 6.2.



Zoeken en selecteren

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

- 6.1 Hoe kan de palliatieve zorg bij patiënten met SMA type 1 worden vormgegeven?
- 6.2 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.

Uitgangsvraag

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

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 voor vraag 6.1 '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 voor vraag 6.1 uiteindelijk geen artikelen geselecteerd.

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 het hoofdstuk Organisatie van zorg 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 het hoofdstuk Voeding 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 het hoofdstuk Voeding 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 het hoofdstuk Voeding 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 het hoofdstuk Ademhaling 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 hoofdstuk 6.2.

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.

Aanbeveling

Zorg ervoor dat de palliatieve zorg wordt gegeven in een multidisciplinair team (zie hoofdstuk Organisatie van zorg).

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.

Referenties

- 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.
- Darras BT (2015). Spinal muscular atrophies. Pediatric Clinics of North America 62 (3), 743-766.
- 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.
- 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.
- Iannaccone ST (2007). Modern management of spinal muscular atrophy. Journal of Child Neurology 22 (8), 974-978.
- 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.
- 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.

- 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.
- Richtlijn 'Palliatieve zorg voor kinderen', NVK 2013.
- 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.
- 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.
- 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.
- 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.
- World Health Organization. Definition of palliative care, 2002.
- IMPaCCT: standards for paediatric palliative care
<http://www.eapcnet.eu/LinkClick.aspx?fileticket=ShMQyZuTfqU%3D>

Uitgangsvraag

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

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 voor vraag 6.2 '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 voor vraag 6.2 uiteindelijk geen artikelen geselecteerd.

Samenvatting literatuur

Niet van toepassing.

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 hoofdstuk 5) 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

Opioiden

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 samen zijn 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 werkenden en/of psychologen zullen zich, evenals de overige betrokken teamleden, hierin moeten verdiepen als zij daar niet gespecialiseerd in zijn.

Aanbevelingen

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.

Referenties

- Richtlijn Palliatieve zorg voor kinderen, 2013, NVK.
- Zuylen van L, Veluw van H, Esch van J. (2010). Zorg in de stervensfase, IKNL.
- www.farmacotherapeutischkompas.nl.
- www.kinderformularium.nl.
- www.pallialine.nl.

Verantwoording

Zoekverantwoording hoofdstuk Palliatieve zorg

Gezocht op 10 maart 2016

Database		Combinatie van trefwoorden	Aantal hits	Totaal
PubMed	#1	"werdnig-Hoffmann"[Title/Abstract]	266	74
	#2	Werdnig Hoffmann disease[MeSH Terms]	1016	
	#3	muscular atrophy, spinal[MeSH Terms]	3810	
	#4	spinal muscular atroph*[Title/Abstract] OR SMA[Title/Abstract]	15983	
	#5	(#1 OR #2 OR #3 OR #4)	17535	
	#6	palliative care[MeSH Terms]	43706	
	#7	Patient Care Management[MeSH Terms]	608915	
	#8	palliative[Title/Abstract] OR supportive[Title/Abstract] OR "care management"[Title/Abstract]	96680	
	#9	terminal care[MeSH Terms]	43227	
	#10	end of life care[MeSH Terms]	43227	
	#11	terminal [Title/Abstract] OR end-of-life[Title/Abstract]	365892	
	#12	#6 OR #7 OR #8 OR #9 OR #10 OR #11	1087187	
	#13	#5 AND #12	558	
	#14	(#5 AND #12) Filters: Publication date from 1995/01/01 to 2016/12/31; Dutch; English; French; German; Spanish; Child: birth-18 years	74	

Gezocht op 11 maart 2016

Database		Combinatie van trefwoorden	Aantal hits	Totaal
Embase (Emtree)	#1	'werdnig hoffmann disease'/exp	420	201
	#2	'werdnig hoffmann':ab,ti	371	
	#3	'spinal muscular atrophy'/exp	38661	
	#4	'spinal muscular atrophy' OR 'hereditary proximal spinal muscular atrophy' OR 'spinal muscular atrophy type 1' or 'SMA type 1' OR 'SMA':ab,ti	22958	
	#5	'spinal muscular atrophies of childhood' OR 'infantile spinal muscular atrophy':ab,ti	170	
	#6	#1 OR #2 OR #3 OR #4 OR #5	58138	
	#7	'palliative therapy'/exp	77308	
	#8	'patient care'/exp	598496	
	#9	'palliative' OR 'supportive' OR 'care management':ab,ti	134509	
	#10	'terminal care'/exp	51691	
	#11	'terminal' OR 'end of life':ab,ti	402601	
	#12	#7 OR #8 OR #9 OR #10 OR #11	1164625	
	#13	#6 AND #12 AND ([dutch]/lim OR [english]/lim OR [french]/lim OR [german]/lim OR [spanish]/lim) AND ([newborn]/lim OR [infant]/lim OR [child]/lim OR [adolescent]/lim) AND [1995-2016]/py	201	

Gezocht op 11 maart 2016

Database		Combinatie van trefwoorden	Aantal hits	Totaal
MEDLINE (OvidSP)	1	werdnig-hoffmann*.ti,ab,kf.	297	52
	2	exp Muscular Atrophy, Spinal/	3832	
	3	(Spinal muscular atroph* or SMA).ti,ab,kf.	15823	
	4	1 or 2 or 3	17393	
	5	exp palliative care/	43901	
	6	(palliative or supportive or 'care management').ti,ab,kf.	94719	
	7	exp terminal care/	43414	
	8	(terminal or 'end of life').ti,ab,kf.	364163	
	9	5 or 6 or 7 or 8	497673	
	10	4 and 9	465	
	11	limit 10 to ("all child (0 to 18 years)" and (dutch or english or french or german or spanish) and last 21 years)	52	

Gezocht op 11 maart 2016

Database		Combinatie van trefwoorden	Aantal hits	Totaal
PsycINFO (OvidSP)	1	werdnig-hoffmann*.ti,ab.	11	2
	2	(spinal muscular atroph* or SMA).ti,ab.	1507	
	3	exp muscular atrophy/	540	
	4	1 OR 2 OR 3	1797	
	5	exp palliative care/	8867	
	6	(palliative or supportive or 'care management').ti,ab.	35870	
	7	(terminal or 'end of life').ti,ab.	17959	
	8	5 or 6 or 7	51564	
	9	4 and 8	30	
	10	limit 9 to ((100 childhood <birth to age 12 yrs> or 200 adolescence <age 13 to 17 yrs>) and (dutch or english or french or german or spanish) and last 21 years)	2	

Gezocht op 11 maart 2016

Database		Combinatie van trefwoorden	Aantal hits	Totaal
	S1	TI Werdnig-hoffmann OR AB Werdnig-hoffmann	2	14
	S2	(MH "Muscular Atrophy, Spinal+")	253	
	S3	TI spinal muscular atroph* OR AB spinal muscular atroph* OR TI SMA OR AB SMA	1133	
	S4	S1 OR S2 OR S3	1249	
	S5	(MH "Palliative Care")	24092	
	S6	TI palliative OR AB palliative or TI supportive OR AB supportive OR TI "care management" OR AB "care management"	35938	
	S7	(MH "Terminal Care+")	46011	

CINAHL (EBSCO)	S8	TI terminal OR AB terminal OR TI "end of life" OR AB "end of life"	19820
	S9	S5 OR S6 OR S7 OR S8	76067
	S10	S4 AND S9	34
	S11	S4 AND S9 Limiters - Published Date: 19950101-20161231; Age Groups: Infant, Newborn: birth-1 month, Infant: 1-23 months, Child, Preschool: 2-5 years, Child: 6-12 years, Adolescent: 13-18 years; Language: Dutch/Flemish, English, French, German, Spanish	14

Gezocht op 14 maart 2016

Database		Combinatie van trefwoorden	Aantal hits	Totaal
Cochrane Library	#1	Werdnig-hoffmann disease:ti or werdnig-hoffmann disease:ab	2	6
	#2	Spinal muscular atroph*:ti or spinal muscular atroph*:ab or SMA:ti or SMA:ab	303	
	#3	#1 or #2	303	
	#4	Palliative:ti or palliative:ab or care management:ti or care management:ab	12505	
	#5	supportive:ti or supportive:ab	3944	
	#6	terminal care:ti or terminal care:ab or terminal management:ti or terminal management:ab	4672	
	#7	End of life care:ti or end of life care:ab	1329	
	#8	#4 or #5 or #6 or #7	21494	
	#9	#3 and #8	6	

Hoofdstuk 7 Organisatie van zorg

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

7.1 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.)

7.2 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 dit hoofdstuk 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 dit hoofdstuk 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'.

Samenvatting literatuur

Bij deze deelvraag is geen systematische literatuuranalyse uitgevoerd.

7.1 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.)

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 kantooruren 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 fasen zijn ook in een figuur weergegeven (bijlage 2 H7.1).

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 ademhalingspiers 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 slappe/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 hoofdstuk 4).

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 hoofdstuk 3, Voeding). 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 hoofdstuk 5, Ademhaling). 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 hoofdstuk 4. 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 ervaren 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 spelmateriaal en armondersteuning bij het manipuleren van speelgoed zodat het kind zichzelf kan vermaken. De kinderergotherapeut kan ook op huisbezoek gaan. Zie voor meer informatie hierover hoofdstuk 4.

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 het hoofdstuk Palliatieve zorg 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 hoofdstuk Palliatieve zorg). 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.

Aanbevelingen

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 houdingadvies (zie hoofdstuk 4).

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.

Referenties

- Berkenstadt et al. Perceived personal control (PPC): a new concept in measuring outcome of genetic counseling. Am J Med Genet 1999.
- 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.
- 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.
- 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.
- 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.
- 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.
- Vanasse M, Paré H, Zeller R. (2013). Medical and psychosocial considerations in rehabilitation care of childhood neuromuscular diseases 113, 1491-1495.

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

Samenvatting literatuur

Bij deze deelvraag is geen systematische literatuuranalyse uitgevoerd.

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.

Aanbevelingen

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).

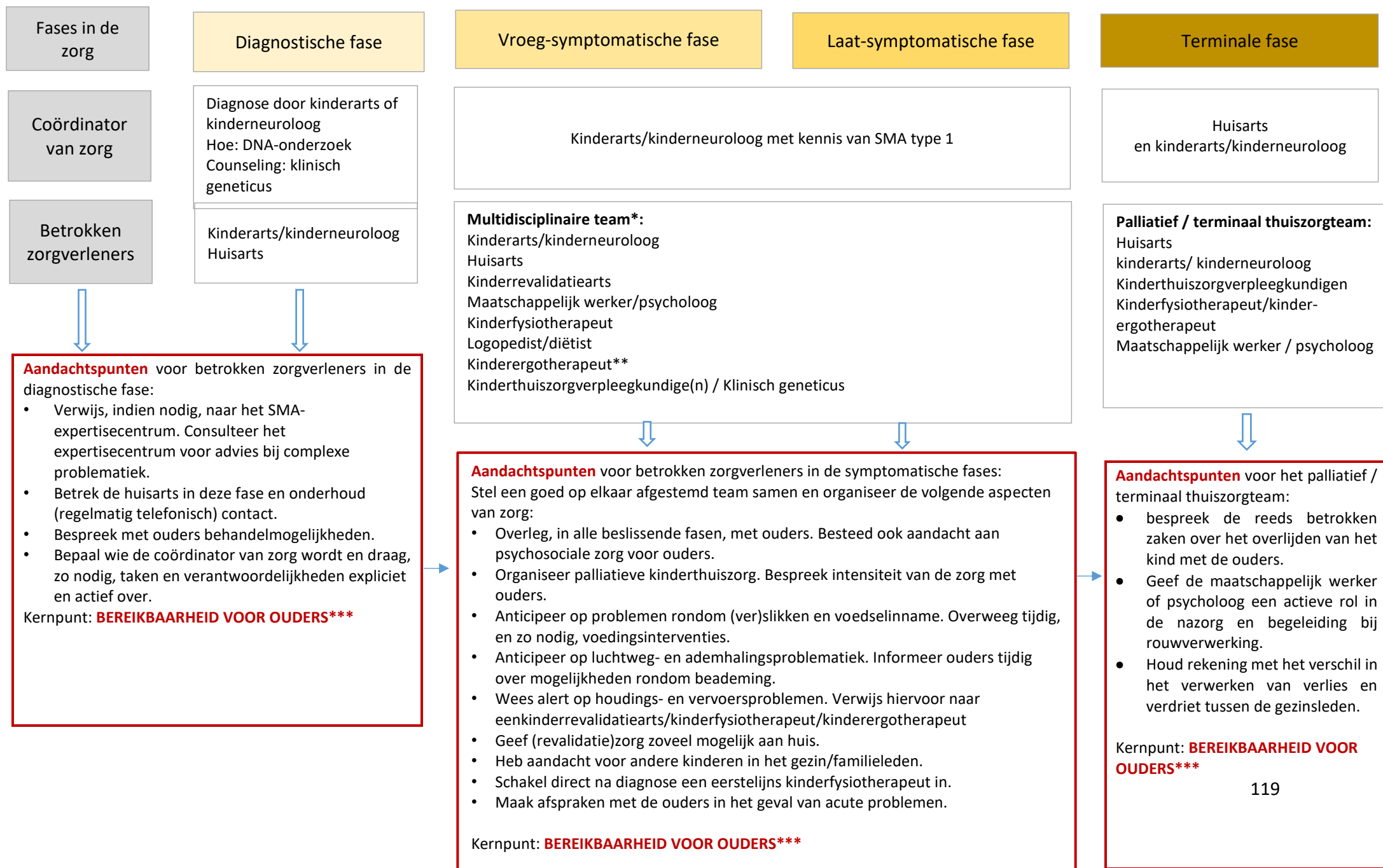
Bijlage 1 Consultatie en verwijzing

Voor adviezen over behandeling en begeleiding, (verpleegkundige) zorg buiten het ziekenhuis of informatie over het ziektebeeld kunt u contact opnemen met of gebruikmaken van:

- **SMA-expertisecentrum** – U kunt voor informatie over behandeling contact opnemen met het SMA-expertisecentrum. Dit centrum is een diagnostisch en behandelcentrum voor kinderen en volwassenen met SMA. In de Zorgwijzer van Spierziekten Nederland* vindt u actuele contactgegevens van het centrum en namen van de betrokken specialisten.
- **Medisch KindzorgSysteem** – Het MKS is een nieuwe systematiek voor het structureren van verpleegkundige zorg buiten het ziekenhuis. Het is bedoeld voor de zorg aan kinderen (0 t/m 17 jaar) met een somatische (lichamelijke) aandoening. Deze kinderen staan onder de eindverantwoordelijkheid van een kinderarts of een andere medisch specialist. Het MKS is bedoeld als instrument voor een ieder die betrokken is bij de zorg voor een (ernstig) ziek kind. Op de website van het MKS vindt u meer informatie hierover: www.hetmedischekindzorgsysteem.nl.
- **Stichting PAL kinderpalliatieve expertise** – Stichting PAL is een stichting die zich richt kinderpalliatieve zorg en de verbetering van de kwaliteit van deze zorg aan kinderen. Zowel ouders als hulpverleners kunnen Stichting PAL raadplegen bij vragen over de ‘comfort care’ van kinderen in de palliatieve fase. De stichting houdt zich ook bezig met het opzetten van regionale netwerken kinderpalliatieve zorg om gezinnen met een ernstig ziek kind en de betrokken hulpverleners te begeleiden en te ondersteunen. Tijdens het schrijven van de richtlijn was er nog geen landelijke dekking met deze regionale netwerken. Stichting PAL streeft ernaar dit op korte termijn te realiseren. Op de website van stichting PAL kunt u hier meer informatie over vinden (www.kinderpalliatief.nl). De Nederlandse Vereniging voor Kindergeneeskunde (NVK) en Stichting PAL Kinderpalliatieve Expertise gaan samen een landelijk kenniscentrum voor kinderpalliatieve zorg opzetten in de vorm van een expertisenetwerk. Het belangrijkste doel van het kenniscentrum is dat kennis over palliatieve zorg wordt gedeeld en vernieuwd. Stichting PAL en NVK houden zich ook bezig met het implementeren van kinderpalliatiefteams (Kinder Comfort Teams en het Emma Thuis Team) in de academische (kinder)ziekenhuizen. Tijdens het schrijven van de richtlijn beschikken het AMC, Erasmus MC, LUMC, Radboud UMC en het UMC Groningen over een dergelijk team (deels i.o.) dat bij vragen door betrokken zorgverleners geconsulteerd kan worden. Op de website van stichting PAL vindt u meer informatie hierover, zie www.kinderpalliatief.nl.
- **Gespecialiseerde revalidatiecentra** – Diverse revalidatie-instellingen beschikken over spierziektorevalidatieteams met veel kennis van en ervaring met de behandeling en begeleiding van neuromusculaire aandoeningen zoals SMA. Deze centra beschikken over multidisciplinaire teams met onder andere een fysio- en een ergotherapeut, aangestuurd door een in neuromusculaire ziekten gespecialiseerde revalidatiearts. Namen en adressen van gespecialiseerde zorgverleners vindt u in de Zorgwijzer van Spierziekten Nederland*.
- **Centra voor Thuisbeademing** – (CTB). Verwijzing voor ademhalingsondersteuning via de coördinator van zorg*.
- **Patiëntenvereniging** – Spierziekten Nederland biedt informatie voor patiënten én zorgverleners. Ouders van patiënten kunnen er terecht voor informatie- en lotgenotenbijeenkomsten.

* De Zorgwijzer is te vinden op www.spierziekten.nl/zorgwijzer. Hier vindt u ook actuele adresgegevens van de zorginstellingen en namen van de betrokken specialisten.

Bijlage 2 H7.1 – Stroomschema organisatie



- * Het multidisciplinaire team voor kinderen met SMA type 1 bestaat bij voorkeur uit genoemde zorgverleners. Uiteraard kan per setting variëren of er, en welke, aanvullende zorgverleners worden ingeschakeld.
- ** De ergotherapeut kan, zo nodig, bij langere overleving worden ingeschakeld.
- *** De coördinator van zorg is bij voorkeur het eerste aanspreekpunt voor ouders. In sommige teams kan dit ook een verpleegkundige zijn (bij afwezigheid van de coördinator van zorg). Aandachtspunten zijn, 1. zorgpunten uitsplitsen, 2. andere gezinsleden, 3. vragen erfelijkheid en counselingsvragen.

Bijlage 3 Implementatieplan

Dit implementatieplan is opgesteld ter bevordering van de implementatie van de richtlijn SMA. De richtlijn SMA is geschreven voor eerste-, tweede- en derdelijnszorgverleners die patiënten behandelen met SMA (onder andere kinderneuroloog, kinderarts kinderrevalidatiearts, kinderfysiotherapeut, kinderergotherapeut, kinder- verpleegkundige, logopedist en huisarts).

Publicatie

De richtlijn wordt gepubliceerd op de website van Spierziekten Nederland en de richtlijndatabase van het Kennisinstituut voor Medisch Specialisten. Tevens wordt de richtlijn voor publicatie aangeboden aan de wetenschappelijke verenigingen die betrokken waren bij de ontwikkeling van de richtlijn. Behandelars en ouders van patiënten kunnen de richtlijn gratis downloaden.

Aanverwante producten richtlijn

Op basis van de richtlijn worden er informatiebrochures ontwikkeld voor de voornaamste behandelars. De volgende brochures worden ontwikkeld samen met de beroepsverenigingen:

- brochure voor de kinderarts;
- brochure voor de fysiotherapeut;
- brochure voor de huisarts.

Daarnaast worden er voor ouders van patiënten de volgende producten ontwikkeld op basis van de richtlijn:

- patiëntenversie van de richtlijn;
- e-learning van de richtlijn.

Verspreiding richtlijn en aanverwante producten

Alle spierziektorevalidatieteams en spierziekte-expertisecentra ontvangen een digitale versie van de richtlijn. Daarnaast ontvangen alle ouders van kinderen met SMA die verbonden zijn aan Spierziekten Nederland de richtlijn digitaal via verschillende mediakanalen (nieuwsbrieven, tijdschrift Contact, sociale media enzovoort).

De brochures voor de behandelars krijgen alle leden van Spierziekten Nederland in papieren versie thuisgestuurd. Voor de distributie van de brochures wordt gebruikgemaakt van het principe 'de patiënt als informatiedrager': de ouders van de patiënt overhandigen de brochure aan de behandelaar. Daarnaast kunnen zowel behandelars als ouders van patiënten de richtlijn en de aanverwante producten gratis downloaden via de website van Spierziekten Nederland.

Te ondernemen acties

Alle leden van de werkgroep ondernemen de volgende acties:

- bekendmaken van de richtlijn en aanverwante producten onder de leden (beroepsvereniging/ patiëntenvereniging);
- publiciteit voor de richtlijn maken door over de richtlijn te publiceren in tijdschriften en te vertellen op congressen;
- ontwikkelen en aanpassen van patiënteninformatie;
- gezamenlijk afspraken maken over en opstarten van continu modulair onderhoud van de richtlijn.