

SMA: nieuwe generatie geneesmiddelen biedt hoop

‘Hoe eerder we behandelen, hoe beter de toekomst van het kind’

TEKST: MICHEL VAN DIJK

FOTO RIVKA: FRANK VAN BEEK

FOTO LUDO: BOB BRONSHOFF



Spinale musculaire atrofie (SMA) is één van de meest ernstige kinderspierziekten in Nederland. Gelukkig bieden innovatieve behandelingen hoop aan kinderen en ouders. Zonder een gezamenlijke inspanning van behandelaars en patiëntenvereniging was het zover niet gekomen, stellen Rivka Smit, ervaringsdeskundige, en Ludo van der Pol, neuroloog en hoofd van het SMA-Expertisecentrum in het UMC Utrecht.

Ze heeft geluk gehad, zo voelt ze het. Ze woont volledig zelfstandig, in een mooie eigen woning dicht bij de Noordzee, en kan rekenen op alle zorg die ze nodig heeft. Rivka Smit, inmiddels 32 jaar, heeft SMA type I, de meest ernstige van de drie typen SMA. 'Toen bij mij de diagnose werd gesteld, vlak voor mijn eerste verjaardag, was SMA type I een ziekte waar je vóór je derde levensjaar aan zou overlijden. Dat was ook de boodschap die mijn ouders kregen van het medisch team: "Geniet van je kind, zo lang als het kan". Dat doen haar ouders gelukkig nog steeds, ook nu ze volwassen is. 'Dat het zo gelopen is, daar zijn we allemaal dankbaar voor. We hadden nooit verwacht dat de diagnose zich bij mij zo zou ontwikkelen, en dat ik nog volop kan meedoen in de maatschappij. Voor veel patiënten met dit type SMA is zo'n toekomst niet weggelegd.'

Rivka woont zelfstandig, maar is wel 24 uur per dag zorgafhankelijk. 'Ik heb een team dat mij dag en nacht ondersteunt. 's Nachts ben ik afhankelijk van de beademing, ik heb hulp nodig bij naar het toilet gaan, wassen, aankleden, eten klaarmaken, mijn laptop aangeven, noem maar op. Het zit in de kleine dingen, de hele dag door. De mensen die me helpen, doen wat mijn handen niet kunnen. Ik ben daar blij mee, mijn kwaliteit van leven is hoog.' Dat komt ook doordat ze zich volop inzet voor de belangen van SMA-patiënten, niet alleen vanuit patiëntenvereniging Spierziekten Nederland, maar de laatste jaren ook als fondsenwerver bij het Prinses Beatrix Spierfonds. 'Dat richt zich op alle spierziekten en heeft een fondsenprogramma voor wetenschappelijk onderzoek naar SMA. Daar werk ik voor.'

Nieuwe generatie geneesmiddelen

Dat Rivka zich zo inzet én daarmee rolmodel is voor veel andere SMA-patiënten, is omdat ze patiënten en ouders hoop wil geven dat een betere behandeling van SMA mogelijk is. 'Ik wil patiënten laten zien dat het kán. Je kunt er volwassen mee worden, je kunt een zelfstandig leven leiden, we kunnen het verdriet en de angst van ouders en kinderen verminderen.'

Reden voor hoop is er voldoende, zeker met de komst van nusinersen (Spinraza) op de Nederlandse zorgmarkt, in 2018. 'SMA wordt veroorzaakt door het ontbreken van het SMN1-eiwit,' legt Ludo van der Pol uit, hoofd van het SMA-Expertisecentrum [zie kader volgende pagina]. 'Spinraza kan reservegenen in het lichaam aanzetten tot de productie van dat eiwit. Zenuwcellen kunnen daardoor beter functioneren, en signalen beter overdragen op de spieren.'

Spinraza behoort tot een nieuwe generatie geneesmiddelen, de Antisense Oligonucleotiden (ASO's). Van der Pol: 'Die vormen een revolutie in de geneeskunde, doordat ze ziekten behandelen bij de bron, namelijk in de genetische machinerie.' Daarbij geldt dat hoe eerder je behandeling met Spinraza inzet, hoe effectiever het is, benadrukt hij. 'Vroegbehandeling is essentieel. Op het moment dat het kind nog reserve heeft aan zenuw- en spierweefsel kunnen deze geneesmiddelen het verval tegengaan. Heeft dat verval eenmaal plaatsgevonden, dan breng je dat met behandeling niet meer terug.'

Hielprikscreening

Vandaar het advies van Van der Pol aan kinderartsen om niet te aarzelen bij het aanvragen van een genetische SMA-test of een verwijzing naar het expertisecentrum bij een kind dat motorisch achterligt. 'Hoe eerder we diagnosticeren en behandelen, hoe beter voor het kind. Je kunt daarmee een betere motorische ontwikkeling en een toekomst met meer mogelijkheden.'

Hopelijk kan de diagnose in de toekomst nóg eerder gesteld worden als SMA is opgenomen in de hielprikscreening. De invoering daarvan staat gepland voor 2022. Het SMA-landschap zal daardoor veranderen, verwacht Van der Pol. 'Nu zien we kinderen veelal pas als ze de eerste symptomen vertonen. In het lichaam van het kind is dan al veel beschadigd. Door SMA straks met de hielprikscreening op te sporen, kunnen we eerder behandelen. We kunnen er dan - beter dan nu - voor zorgen dat reservecapaciteit, die kinderen voor hun verdere ontwikkeling nodig hebben, behouden blijft. Ik verwacht dat de screening zal bijdragen aan een normaler soort leven voor deze patiënten.'

Niet alle kinderen met SMA kunnen met Spinraza behandeld worden. 'Soms zijn kinderen met SMA type 1 in een te slechte conditie om met behandeling te beginnen. Spinraza is een invasieve behandeling, kinderen krijgen daarvoor iedere vier maanden een ruggenprik. Sommige kinderen zijn al zoveel reserve kwijt dat ze dat niet aankunnen. En Spinraza geneest niet, het kind blijft altijd kwetsbaar, met ernstige fysieke beperkingen, en meer zorg dan gewone kinderen.'

De gesprekken die Van der Pol en de andere zorgprofessionals van het multidisciplinaire SMA-team met ouders voeren over wel of niet behandelen zijn daarom ingrijpend.



LUDO VAN DER POL

‘Er zijn veel ouders die zeggen: Dat willen we ons kind niet aandoen, wij kiezen liever voor een palliatief traject voor ons kind dan zo’n ingrijpend behandeltraject met een onzekere uitkomst.’

Voorwaardelijk vergoedingstraject

Vroegbehandeling na implementatie van de hielprikscreening zal het perspectief voor kinderen en ouders verbeteren. Dat geldt hopelijk ook voor de nieuwe geneesmiddelen die net zijn of binnenkort zullen worden toegelaten tot de Europese markt. Het Zorginstituut beoordeelt in 2021 of deze nieuwe medicijnen moeten worden opgenomen in het pakket verzekerde zorg. Voordat het zover is, hoopt Van der Pol dat ze in 2021 via een compassionate use-programma beschikbaar komen voor bepaalde groepen patiënten. Het gaat om Risdiplam, een geneesmiddel met een vergelijkbaar werkingsmechanisme als Spinraza, maar met als voordeel dat je het als drankje kunt innemen. ‘Kinderen die we niet met Spinraza kunnen behandelen, worden hiermee mogelijk wél geholpen. Het is nu vooral wachten op advies van het Zorginstituut. Datzelfde geldt voor Zolgensma, een vergelijkbaar geneesmiddel in de behandeling van SMA. Ook daarover brengt het Zorginstituut komend jaar advies uit.’

In 2020 is ondertussen het indicatiegebied voor behandeling met Spinraza groter geworden door de start van een voorwaardelijk vergoedingstraject. Van der Pol: ‘Eerder kwamen alleen kinderen jonger dan 9,5 jaar ervoor in aanmerking. Voor gezinnen met meerdere kinderen met SMA was dat ongelofelijk pijnlijk. Het broertje van acht kreeg wel behandeling, het zusje van tien niet.’

Nu worden kinderen van alle leeftijden, en ook volwassenen, behandeld met Spinraza. ‘We combineren dat met wetenschappelijk onderzoek, waarbij we kijken bij welke groepen kinderen en volwassenen met SMA de behandeling wél aanslaat, en bij wie niet. We hopen vanaf 2026 de uitkomsten hiervan te kunnen analyseren.’

Aan de deuren rammelen

De ontwikkelingen in behandeling en onderzoek van SMA gaan razendsnel. Zonder de inbreng van de patiëntenbeweging zou dat niet zijn gelukt, stelt Van der Pol. ‘De patiëntenvereniging heeft SMA op de maatschappelijke en wetenschappelijke agenda gezet. Persoonlijk geniet ik ervan dat ik veel mag samenwerken met patiënten, ouders en patiëntenvereniging. Ik ken Rivka ook goed. We doen dit samen.’ ‘Mee eens,’ zegt Rivka. ‘Patiëntenverenigingen zijn ongelofelijk nodig om vooruitgang te boeken bij onderzoek naar en behandeling van zeldzame ziekten. We hebben aan de deuren gerammeld om Ludo en zijn collega’s hiervoor warm te maken. Dat dat is gelukt, daar ben ik trots op.’ ●

SMA en het Expertisecentrum

Spinale musculaire atrofie (SMA) is de verzamelnaam voor een bepaalde groep zeldzame neuromusculaire aandoeningen die leiden tot het niet of onvoldoende functioneren van spieren. De aandoeningen hebben met elkaar gemeen dat er iets mis is met de motorische zenuwcellen in het ruggenmerg die uitlopers hebben naar de spieren. Een aantal van deze cellen functioneert niet waardoor er geen of gebrekkige signalen aan de spieren worden doorgegeven. Het gevolg is verlamming en het dunner worden van spieren. De verschijnselen zijn meestal symmetrisch.

Het SMA Expertisecentrum in het UMC Utrecht, het enige SMA-expertisecentrum in Nederland, biedt multidisciplinaire zorg, behandeling en onderzoek aan kinderen met SMA en hun ouders. Het centrum vormt onderdeel van het Spieren voor Spieren Kindercentrum van het UMC Utrecht, een diagnose- en behandelcentrum voor kinderen (0 – 18 jaar) met verdenking op een spierziekte.