

# Neonatale screening op spinale spieratrofie

Nr. 2019/15, Den Haag, 23 juli 2019

## Samenvatting

---

Gezondheidsraad



Dit advies gaat over de vraag of spinale spieratrofie (SMA) opgenomen zou moeten worden in de hielprikscreening. SMA treft vooral kinderen en kan leiden tot verlamming en overlijden. Sinds 2017 is er een nieuwe behandeling voor SMA op de Europese markt. Deze lijkt effectiever naarmate er eerder in het ziekteproces mee wordt begonnen. De Commissie Screening rond zwangerschap en geboorte heeft SMA getoetst aan de criteria voor neonatale screening.

### **SMA is ernstig**

SMA is een ernstige ziekte, die jaarlijks bij ongeveer vijftien jonge kinderen in Nederland wordt vastgesteld. De oorzaak is een verandering in het *SMN1*-gen. Hierdoor is er veel minder SMN-eiwit en daardoor gaan motorneuronen (zenuwcellen die de beweging aansturen) verloren en volgt steeds meer verlies van spierkracht. Eenmaal opgelopen schade is onherstelbaar. Doordat *SMN1* niet functioneert zijn patiënten voor de aanmaak van SMN-eiwitten afhankelijk van *SMN2*. Dit gen produceert veel

minder functioneel SMN-eiwit. Hoe meer kopieën van *SMN2* een SMA-patiënt heeft, hoe milder de ziekte. SMA kent dan ook varianten (type 1 tot en met 4) die verschillen in ernst. De ernstigere varianten manifesteren zich al op jonge leeftijd. SMA type 1-patiënten leren nooit zitten en worden niet ouder dan twee jaar. Patiënten met type 4 krijgen de ziekte pas als zij volwassen zijn en hebben een normale levensverwachting. Van pasgeboren SMA-patiënten krijgt 60% SMA type 1, 25 tot 30% SMA type 2 en 10 tot 15% SMA type 3.

### **Er is een goede behandeling beschikbaar**

Het middel nusinersen vermindert bij zeker de helft van de behandelde patiënten de symptomen van SMA. Hoe eerder met de behandeling wordt begonnen, hoe groter het effect ervan is. Omdat nusinersen pas kort op de markt is, is het onderzoek naar presymptomatische behandeling (voordat verschijnselen optreden) nog niet afgerond. Voorlopige resultaten zijn echter veelbelovend. In de toekomst wordt gentherapie

mogelijk een betere therapie. Deze is echter nog niet toegelaten op de Europese markt.

### **Testen zijn van goede kwaliteit**

Er zijn verschillende testen beschikbaar waarmee SMA kan worden aangetoond. Deze zijn van goede kwaliteit. Wel is verder onderzoek nodig om te zien hoe ze zich gedragen in de Nederlandse screeningspraktijk, hoeveel patiënten met een onzekere prognose opgespoord worden en hoeveel nevenbevindingen er zijn.

### **Screening van wensouders op dragerschap van SMA**

Een aanvulling op de neonatale screening kan zijn om mensen met een kinderwens te screenen op dragerschap van SMA. Op die manier kunnen zij keuzes maken als beide ouders drager blijken te zijn, bijvoorbeeld genetische diagnostiek voor implantatie van een embryo, prenatale diagnostiek bij een zwangerschap of gebruik van donorgeslachtcellen.



**Advies: neem SMA op in hielprikscreening met evaluatie**

De commissie adviseert SMA op te nemen in de hielprikscreening. Belangrijkste voordeel is dat screening de mogelijkheid biedt om kinderen te behandelen voordat ze symptomen ontwikkelen. Dat levert gezondheidswinst op ten opzichte van de huidige situatie. Nu worden kinderen met SMA gediagnosticeerd en behandeld als ze symptomen hebben en er al onherstelbare schade aan het zenuwstelsel is opgetreden.

Er zijn ook nadelen aan screening op SMA. Het belangrijkste nadeel is dat er een (beperkte) groep kinderen wordt opgespoord bij wie niet duidelijk is of behandeling nodig is omdat zij weliswaar geen functioneel *SMN1* hebben, maar wel relatief veel kopieën *SMN2*. Een deel van deze kinderen zal tot op hoge leeftijd, of

mogelijk helemaal, klachtenvrij blijven. Ook zijn er mogelijke nevenbevindingen, zoals dragerschap. De gezondheidswinst die met de screening behaald kan worden weegt volgens de commissie zwaarder dan deze nadelen.

De commissie adviseert voorafgaand aan invoering de test te valideren en een protocol op te laten stellen voor verwijzing, counselling en behandeling. De commissie vindt het van groot belang de screening na vijf en tien jaar te evalueren, aangezien de gegevens over de testkwaliteiten, presymptomatische behandeling en de langetermijneffecten van behandeling nog beperkt zijn. Omdat SMA ook met behandeling een ernstige ziekte blijft, adviseert de commissie ook een aanbod van preconceptionele screening te overwegen, zodat (aanstaande) ouders reproductieve handelingsopties krijgen.



De Gezondheidsraad, ingesteld in 1902, is een adviesorgaan met als taak de regering en het parlement 'voor te lichten over de stand der wetenschap ten aanzien van vraagstukken op het gebied van de volksgezondheid en het gezondheids(zorg)onderzoek' (art. 22 Gezondheidswet).

De Gezondheidsraad ontvangt de meeste adviesvragen van de bewindslieden van Volksgezondheid, Welzijn en Sport; Infrastructuur en Waterstaat; Sociale Zaken en Werkgelegenheid en Landbouw, Natuur en Voedselkwaliteit. De raad kan ook op eigen initiatief adviezen uitbrengen, en ontwikkelingen of trends signaleren die van belang zijn voor het overheidsbeleid.

De adviezen van de Gezondheidsraad zijn openbaar en worden als regel opgesteld door multidisciplinaire commissies van – op persoonlijke titel benoemde – Nederlandse en soms buitenlandse deskundigen.

U kunt dit document downloaden van [www.gezondheidsraad.nl](http://www.gezondheidsraad.nl).

Deze publicatie kan als volgt worden aangehaald:  
Gezondheidsraad. Neonatale screening op spinale spieratrofie.  
Den Haag: Gezondheidsraad, 2019; publicatienr. 2019/15.

Auteursrecht voorbehouden

