

Datum: 23 juli 2019

Persbericht

Spinale spieratrofie opnemen in hielprikscreening

De Gezondheidsraad adviseert spinale spieratrofie (SMA) op te nemen in de hielprik-screening. Voordeel is dat kinderen met de ernstigste varianten van de ziekte dan behandeld kunnen worden voordat ze symptomen ontwikkelen. Dat voorkomt dat er onherstelbare schade aan het zenuwstelsel ontstaat. Deze winst weegt op tegen het nadeel, namelijk dat er ook kinderen opgespoord worden bij wie niet duidelijk is of behandeling nodig is. Dat schrijft de raad aan de staatssecretaris van VWS.

Spinale spieratrofie is een ernstige ziekte waarbij schade ontstaat aan de zenuwcellen die de beweging aansturen. Hierdoor gaat steeds meer spierkracht verloren. Eenmaal opgelopen schade is onherstelbaar. De ziekte treft jaarlijks ongeveer vijftien jonge kinderen in Nederland. Er zijn verschillende varianten van de ziekte. De ernstiger varianten komen het vaakst voor en treden al op hele jonge leeftijd op. De minst ernstige variant openbaart zich pas op volwassen leeftijd.

Het middel nusinersen vermindert bij zeker de helft van de behandelde patiënten de symptomen van SMA. Hoe eerder de behandeling start, hoe groter het effect. Omdat het middel pas kort op de markt is, is er nog niet veel onderzoek beschikbaar. De resultaten die er zijn, zijn veelbelovend. Er zijn ook goede testen beschikbaar waarmee SMA kan worden opgespoord. Wel moet onderzocht worden hoe deze werken in de Nederlandse praktijk en hoeveel patiënten met een onduidelijke prognose worden gevonden.

De Gezondheidsraad beveelt aan de screening na vijf en tien jaar te evalueren. Omdat SMA ook met behandeling een ernstige ziekte blijft, adviseert de raad naast de hielprik een aanbod te overwegen van screening op dragerschap voorafgaand aan de conceptie.

De publicatie Neonatale screening op spinale spieratrofie (nr.2019/15) is te downloaden van www.gezondheidsraad.nl. Nadere inhoudelijke inlichtingen verstrekt Eert Schoten, tel. 06 462 36 998, e-mail: ej.schoten@gr.nl.