

Mercuri E, Finkel R S, Muntoni F, et al. Diagnosis and management of spinal muscular atrophy: part 1: recommendations for diagnosis, orthopedic and nutritional care. *Neuromuscul Disord* 2018; 28(2): 103-115.

Deze publicatie is een update van de SMA consensus statement door Wang en anderen uit 2007. Het bestaat uit 2 delen en bevat 9 onderwerpen, waaronder voeding. In deze samenvatting wordt alleen het voedingsgedeelte beschreven. De beschrijvingen in de tekst worden uitgesplitst overeenkomstig het originele document voor niet-zitters, zitters en lopers. Het voedingsbeleid is met benoeming van voedingsproblemen, interventies en overwegingen in een schema toegevoegd aan de publicatie. De aanbevelingen zijn het resultaat van wetenschappelijk onderzoek en de mening van de experts volgens de Delphi-methode.

Alle types SMA

Regelmatige metingen van de groei zijn belangrijk evenals een goede voeding, waarbij niet alleen het gewicht wordt gevolgd, maar ook inname van vocht, macro- en micronutriënten, in het bijzonder calcium en vitamine D. Specifieke groeicurves voor SMA zijn niet beschikbaar, maar de gebruikelijke curves kunnen de groei wel volgen en trends waarnemen. Het is belangrijk maagdarfstoornissen zoals reflux, obstipatie, gebruik van laxantia, vertraagde maaglediging en braken na te vragen en te registreren. Er bestaat toenemend bewijs voor metabole stoornissen zoals metabole acidose, gestoord vetmetabolisme, hyperlipidemie, hyperglykemie, hypoglykemie, en mitochondriële defecten in de spieren.

Niet-zitters

Onveilig slikken kan leiden tot aspiratie en luchtweginfecties. Ook als een slikonderzoek normaal is, wordt het monitoren van beginnende slikproblematiek aanbevolen. Contracturen van de kauwspieren ontstaan rond de leeftijd van één jaar en beperken de mogelijkheden tot het gebruik van orale voeding. Dit kan mogelijk nadelige gevolgen hebben bij de behandeling met nusinersen (Spinraza). Een optimaal voedingsbeleid omvat opeenvolgende evaluaties van het gewicht en de lengte en analyses van de voeding. Bij SMA type 1 zijn spierzwakte van de kauwspieren, dysfagie en ademhalingsproblemen verantwoordelijk voor een verminderde calorie-inname met risico op ondervoeding. Bovendien kan een verhoogde ademarbeid leiden tot meer energieverbruik.

Interventies

Proactieve zorg bij een mislukt slikonderzoek of een groeistoornis omvat voor de korte termijn een neusmaag- of neusjejunumsonde, voorafgaand aan een gastrostomie voor de lange termijn. Er was geen unanieme consensus maar veel experts hebben de voorkeur voor een Nissen fundoplicatie tezamen met de gastrostomie, vanwege dismotiliteit van maag en darmen, reflux en verhoogde druk door beademing. Er is minder consensus over het effect van het type voeding, vooral wat betreft het aminozurendieet. De experts waren het er over eens dat het type voeding gebaseerd moet zijn op individuele tolerantie. Voldoende vocht en darmregulerende middelen, probiotica en medicatie ter bevordering van de motiliteit worden aanbevolen om symptomen van obstipatie en dismotiliteit van maag en darmen te bestrijden. Bij acute situaties is het van belang langdurig vasten (langer dan 6 uur) te vermijden om metabole acidose, gestoord vetmetabolisme en hyper- of hypoglykemie te voorkomen en te zorgen voor voldoende vocht en een balans in de elektrolytenhuishouding.

Zitters

Voor optimale zorg worden evaluaties van de voeding bij jonge kinderen elke 3-6 maanden aanbevolen en jaarlijks bij oudere kinderen en volwassenen. Kauwproblemen en vermoeidheid door het eten komen regelmatig voor. Er bestaat een risico op onveilig slikken en aspiratie. Verslikken of hoesten tijdens het eten is reden voor slikonderzoek. Evaluaties van de voeding worden aanbevolen om veilig te kunnen slikken en effectief te eten. Voortdurende metingen van gewicht en lengte tezamen met metingen van de lichaamssamenstelling worden aanbevolen om een optimale groei te bevorderen. Enkele experts adviseren dat zitters met SMA op overgewicht/obesitas moeten worden gecontroleerd bij een BMI > 25^e percentiel. Evaluatie van vocht en vezels wordt geadviseerd bij frequente obstipatie.

Interventies

Zitters hebben risico op groeiachterstand. Voedingssondes worden meer gebruikt ter aanvulling van de voeding dan als volledige voeding. Zitters kunnen ook te dik worden ten gevolge van verminderde fysieke activiteit door spierzwakte en veranderde lichaamssamenstelling. Overgewicht kan leiden tot verdere daling van de fysieke activiteit en comorbiditeit zoals risico op metabool syndroom. De energiebehoefte wordt gewoonlijk berekend met formules en bijgesteld naar een goede groei. Er is gebrek aan consensus over het aminozurendieet en er zijn geen data die het gebruik van synthetische aminozuren ondersteunen boven gewone eiwitten. Periodes van vasten moeten tijdens acute situaties vermeden worden en vocht en elektrolyten gecontroleerd en zo nodig aangevuld. Bij obstipatie kunnen vezels, probiotica en darmregulerende middelen worden ingezet.

Lopers

Binnen deze groep komen slikstoornissen en voedingsproblemen weinig voor. Bij voedingsvragen wordt geadviseerd een diëtist te raadplegen. De belangrijkste voedingsproblemen bij lopers zijn overgewicht/obesitas met risico op verdere reductie van mobiliteit en comorbiditeit zoals metabool syndroom, hoge bloeddruk en diabetes.

Botgezondheid

Het SMN-gen bij SMA blijkt een specifieke rol te hebben in het botmetabolisme. Daarom mag de hoge incidentie van osteopenie en fracturen niet alleen worden geweten aan spierzwakte en gebrek aan beweging. Jaarlijkse DEXA-scans voor het volgen van de botdichtheid worden aanbevolen. De vitamine D waarde in het bloed en de inname via de voeding moeten tenminste jaarlijks worden gecontroleerd en suppletie is nodig bij lage waarden of osteopenie. Bij frequente fracturen kunnen bifosfonaten overwogen worden.