

Dieetbehandelingsrichtlijn Spinale Musculaire Atrofie

Auteurs: José Renken (UMCU/WKZ), Yteke Hoekstra (UMCG/Beatrix Kinderziekenhuis), Lotte Bijker (Roessingh, Centrum voor Revalidatie), Nessa Raeijmaekers (Revant Medisch Specialistische Revalidatie), Anneke Beukenkamp (Sint Maartenskliniek)

Datum richtlijn: versie november 2024, evaluatie binnen 5 jaar

Correspondentie adressen: dietetiek@umcutrecht.nl t.a.v J. Renken; dietistensectorc@umcg.nl t.a.v. Y. Hoekstra

(Para)medische gegevens

Ziektebeeld	
Classificatie en diagnose	SMA is een erfelijke spierziekte. Er is een mutatie in het survival motor neuron 1 gen (SMN1). Het lichaam maakt veelal kopieën van SMN (SMN2). Met meer dan twee SMN2 kopieën is er vaak een mildere vorm van SMA. Maar in alle gevallen is de productie van SMN onvoldoende. Tot 2022 werd SMA ingedeeld in SMA type 1 t/m 4, afhankelijk van ziekte-ernst. Sinds de invoering van de hieprikscreening (2022) is deze indeling niet meer bruikbaar voor deze groep vroeg gediagnosticeerde kinderen. Het ziektebeeld wordt geclassificeerd op basis van het aantal kopieën van SMN2. Symptomen: in eerste instantie vermindert vaak de aansturing van de spieren in de bovenarmen en – benen. In latere fase vermindert ook de aansturing in de onderarmen en -benen. Afhankelijk van ziekte-ernst kunnen de kinderen ook moeite krijgen met aspecten als ademen, kauwen en slikken. Meer informatie is te vinden op www.smacentrum.nl en www.spierziekten.nl
Etiologie	De oorzaak van SMA is een mutatie in het DNA, het survival motor neuron 1 gen (SMN1), waardoor dit gen geen SMN-eiwit produceert en er in het lichaam een tekort ontstaat aan dit eiwit. SMN eiwit is belangrijk voor een goede werking van de motorische zenuwcellen. Zonder dit eiwit sterven ze langzaam af. Het lichaam kan kopieën van SMN maken, soms wel vijf. Met meer dan twee kopieën is er vaak sprake van een mildere vorm van SMA. Maar in alle gevallen is de productie van het SMN onvoldoende.

Voedingsgerelateerde klachten en risicofactoren

Voedingsgerelateerde klachten		Risicofactoren		
		Vasten/ perioperatief	Immobiliteit	Verminderde spiermassa
<i>Kauw- en slikproblemen</i>	- Kauwproblemen [1] [2] [3] - Vertraagd eettempo [1] [2] [3] - Verminderde maximale mondopening door contractuur in kaakgewricht [4] [5] - Slikproblemen - Verminderd uithoudingsvermogen tijdens de maaltijd - Verminderde eetlust bij (zeer ernstige) scoliose door onder andere “verdringing” organen in de buik, en/of door misselijkheid bij medicatie en immobiliteit (horizontale lighouding)		+	+ + + + +
<i>Maag- en darmproblemen</i>	- Obstipatie - Vertraagde maagontlediging - Misselijkheid - Gastro-oesofageale reflux	+	+ + + +	

<i>Endocrinologie</i>	- Fracturen bij secundaire osteoporose, o.a. bij lage vitamine D waarden/verminderde calciuminname (onder andere door immobiliteit) - Hypoglykemie [6]	+		
Complicaties	- Hypoglykemie bij vasten langer dan 6 uur, bij ziekte en perioperatieve periode [7] - Aspiratiepneumonie en/of respiratoire insufficiëntie door bulbaire zwakte of gastro-oesofageale reflux (bij beperkte hoestkracht en verminderde longfunctie) - Ademhalingsproblemen door obstipatie en opgezette buik - Verhoogd risico op aspiratie bij acute ziekte [8] - Contracturen			
Medische geschiedenis	- Prematuriteit - Medicamenteuze therapie voor SMA - Verslikincidenten - Respiratoire insufficiënties zoals pneumonie - Langdurige opnames - Scolioseoperatie - Reflux - Obstipatie - Neusmaagsonde en/of gastrostoma			
Dieetgeschiedenis	Energieverrijkt of -beperkt, drinkvoeding, sondevoeding, aangepaste consistentie. Veranderingen in dieet sinds start van medicamenteuze behandeling.			
Relevant medicijngebruik	Antibiotica, nusinersen (Spinraza®), risdiplam, calciumsuppletie, vitamine D, macrogol			
Laboratoriumgegevens	25-hydroxy-vitamine D, calcium, PTH			
Onderzoeksgegevens	- Op indicatie: DEXA-scan voor lichaamssamenstelling en botdichtheid - Op indicatie: meting ruststofwisseling (REE) met indirecte calorimetrie. Uit onderzoek blijkt dat gemeten REE altijd lager uitvalt dan berekende REE via Schofield formule. Periodieke monitoring van intake en groei is daarom van belang. (Bertoli S, Amicic de R, Mastella C, 2017) - >1 jaar: BIA-meting (individueel vervolgen)			
Medische behandeling	Nusinersen (Spinraza®), risdiplam, Zolgensma (gentherapie), airstacken, hoestmachine, (nachtelijke) beademing			

Diëtistische gegevens	
Voedingsanamnese	- Voedingsdagboek of mondelinge navraag van het voedingspatroon, de voedingsgewoonten en het (leeftijdsadequaate) eetgedrag - Voeding gerelateerde klachten - Gebruik dieetpreparaten en/of sondevoeding - Suppletie vitaminen en mineralen
Conclusie voedingsanamnese	Beoordelen volwaardigheid met nadruk op energie, eiwit, calcium, vitamine D, voedingsvezel, vocht. Beoordelen of vastenperiode in de nacht niet te lang is bij risico op een vermeende/bevestigde hypoglykemie
Antropometrische gegevens	Lengte, gewicht, schedelomtrek (tot 2 jaar) - Gewicht: staande weegschaal, weegstoel, tillift met weegelement, weegplateau (rolstoel) - Lengte: staande lengtemeting, infanto meter, ulnalengte. Indien gewenst kan er gebruik worden gemaakt van een alternatieve meting zoals (demi)spanwijdte (onbetrouwbaar bij contracturen).

	Klinische blik bij het beoordelen van deze metingen blijft essentieel. - Bioelectrical Impedance Analysis (BIA) waarbij het kind zijn eigen referentie is, bij afwezigheid van referentiewaarden voor deze doelgroep. - Mid Upper Arm Circumference (MUAC) Meetgegevens en SDS waarden vervolgen en beoordelen aan de hand van de groeicurves van TNO. Streven gewicht naar lengte -1 SDS. Indien lengtemeting niet betrouwbaar: streven gewicht naar leeftijd -1 SDS of vervolgen eigen curve gewicht naar leeftijd. Er zijn groeicurves voor SMA [9]. Omdat deze curves gebaseerd zijn op Italiaanse kinderen met SMA, met gemiddeld een kortere lengte dan de Nederlandse kinderen, worden ze tot op heden niet als standaard curve gebruikt. De standard operating procedures voor het meten van lengte en gewicht zijn terug te vinden via https://nutritionalassessment.nl/
Risicofactoren ondervoeding	- <1 jaar: gewicht naar leeftijd <-2,5 SDS - >1 jaar: gewicht naar lengte <-2,5 SDS - Afbuigende gewichtsgroei van gewicht naar leeftijd en/of gewicht naar lengte van >1 SDS [10] - Kauw- en slikproblemen - Hoestmachine - Verminderde longfunctie - Scoliose - Frequentie infecties, ontstekingen of koorts - Bij (risico op) ondervoeding: overwegen starten met dieetpreparaten en/of sondevoeding
Risicofactoren overgewicht	- Verminderde activiteit - Start medicatie nusinersen (Spinraza®) [11], risdiplam - Kcal rijke dranken/voeding
Persoonlijke factoren	Activiteit: zelfstandig zitten, staan, lopen, (elektrische) rolstoel gebonden ondersteunend of volledig, spraakbeheersing, taalbarrière, slaappatroon
Externe factoren	Woonomgeving, samenstelling gezin, (medische) kinderopvang (Mytyl)school/onderwijs
Diëtistische diagnose	SMA (aantal kopieën) en relevante medische voorgeschiedenis (medicamenteuze behandeling voor SMA). Aanwezigheid van complicaties zoals reflux, obstipatie, kauw- en slikproblemen, verstoorde glucosewaarden. Relevante medicatie, bijvoorbeeld nusinersen of risdiplam behandeling. Voedingsstatus, gebruik van (aanvullende) dieetproducten, volwaardigheid voeding (vitamine D en calcium). Relevante externe/persoonlijke factoren en hulpvraag. Wel/niet rolstoelgebonden. Wel/niet status na scoliosecorrectie. Voedingstoestand (inclusief lengte en gewicht). Vastleggen bij shared care wie de groei vervolgt.

Dieetbehandelplan	
Doel	- Verbeteren/handhaven van de groei/bereiken van een goede voedingstoestand - Preventie van overgewicht/behouden vetvrije massa (index) - Preventie van osteoporose - Volwaardige voeding passend bij de leeftijd met aandacht voor calcium, vezels, vocht conform ADH - Hanteren kauw- en slikproblemen - Patiënt en/of ouders/verzorgers hebben voldoende inzicht in relatie voeding/ziektebeeld en kennis om de dieetadviezen te kunnen toepassen

Advies/toepassing	Energiebehoefte: Schofield met gewicht en lengte + activiteiten factor + ziektefactor (1,0). Indien aanwezig op basis van REE-meting + toeslagen. Verhoogde energiebehoefte bij koorts, ziekte. Bij inschatting toeslagen rekening houden met (risico op) ondervoeding of overgewicht (zie risico factoren). Eiwit: volgens ADH (WHO standaard aanhouden) of individuele aanbeveling o.b.v. BIA meting. Vitamine D (streefwaarde >75 mmol/L): volgens ADH (10 µg/dag), bij rolstoelgebruik 10 µg/dag, of individueel geadviseerd door (kinder)arts/diëtist. Calcium: volgens ADH, zo nodig met suppletie (Calcichew of calciumcarbonaat) - <6 maanden: 210 mg - 6-11 maanden: 450 mg - 1-3 jaar: 500 mg - 4-8 jaar: 700 mg - 9-18 jaar: mannen 1200 mg, vrouwen 1100 mg Vezels: volgens ADH, bij onvoldoende eigen inname kan Forlax overwogen worden - 1-3 jaar: 12,6 g/1000 kcal - 4-8 jaar: 13,4 g/1000 kcal - Vanaf 9 jaar: 14,3g/1000 kcal Vocht: advies volgens ADH - 1-3 jaar: 750 ml - 4-8 jaar: 1 liter - 9-18 jaar: 1-1,5 liter Bij slikproblemen: - Op advies van logopedie consistentieadvies of IDDSI-level hanteren (International Dysphagia Diet Standardisation Initiative) [12] - Indikken van voeding vermijden (leidt tot meer problemen met residu na de slik [2]) Bij ketotisch braken: Door weinig spiermassa komt het voor dat kinderen met SMA een verkorte vastentolerantie hebben (<6 uur) [6] Gekozen kan worden voor een late avondvoeding om 23-24 uur of voor een nachtvoeding om 2-3 uur [13] Adviezen - In perioperatieve fase: heldere vloeistof met glucose aanbieden - Bij matig ziek zijn zonder spugen of diarree om ketotisch braken te voorkomen: elke 3 uur een beker limonade of andere koolhydraatbevattende voeding zoals appelsap. - Indien nodig late avondvoeding of nachtelijke sondevoeding (opstarten in overleg met kinderarts i.v.m. mogelijke contra-indicaties nachtelijk voeden)
Inhoud	
Eerste consult	Uitleg over rol diëtist, beoordelen groei en voedingstoestand, bespreken eventuele suppleties. Afnemen voedingsanamnese, voedingsgerelateerde klachten, navragen voeding in eerste levensjaren met extra aandacht voor dieetvoeding/sondevoeding.

	Sociale anamnese. Eventueel adviezen ter verbetering van voedingstoestand en groei.
Vervolgconsulten	Beoordelen voeding en groei, advisering hierop aanpassen. Uitvragen kauw en slikproblemen. Evaluatie gegeven adviezen.
Laatste consult	Overdracht naar volwassen NMA poli.
Duur en intensiteit	Levenslang
Interventies en hulpmiddelen	Indien (langdurig) sondevoeding wordt geadviseerd PEG overwegen. Indien PEG aanwezig, blended diet overwegen. Als hulp bij eten en drinken gewenst is, overleg met revalidatiearts/ergotherapeut over mogelijkheden als armondersteuning.
Shared care	Zorg dichtbij waar mogelijk, zorg verder weg als nodig'. Bij shared-care van de diëtistische behandeling vindt er schriftelijke of mondeling overdracht plaats tussen behandelende diëtisten. De frequentie wordt individueel vastgesteld. Bij de overdracht moet worden meegenomen: - Beschikbare gegevens gewicht, lengte, schedelomtrek, MUAC - Gebruik dieetpreparaten: facilitair bedrijf, looptijd machtiging, voorschrijver machtiging - Laatste adviezen - Vervolg afspraak - Link voor deze dieetbehandelingsrichtlijn meesturen

Verwijzingen

- [1] L. Engel van den-Hoek, C. Erasmus en v. H. Bruggen, „Dysphagia in spinal muscular atrophy type II: more than a bulbar problem,” *Neurology*, pp. 1787-1791, 2009.
- [2] L. Engel van den-Hoek, I. Groot de, B. Swart de en C. Erasmus, „Feeding and swallowing disorders in pediatric neuromuscular diseases: an overview,” *Journal of neuromuscular diseases*, pp. 357-369, 2015.
- [3] L. Engel van den-Hoek, B. Swart de, C. Erasmus en I. Groot de, „Is head balance a major determinant for swallowing problems in patients with spinal muscular atrophy type 2,” *Child Neurology*, pp. 357-369, 2008.
- [4] H. Bruggen van, L. Engel van den-Hoek en W. Pol van der, „Impaired mandibular function in spinal muscular atrophy type II: need for early recognition,” *Child Neurology*, pp. 1392-1396, 2011.
- [5] R. Wadman, H. van Bruggen en T. Witkamp, „Bulbar muscle MRI changes in patients with SMA with reduced mouth opening and dysphagia,” *Neurology*, pp. 1060-1066, 2014.
- [6] E. Mercuri, R. Finkel en F. Muntoni, „Diagnosis and management of spinal muscular atrophy: Part 1: Recommendations for diagnosis, rehabilitation, orthopedic and nutritional care,” *Neuromuscular Disorders*, pp. 13-115, 2018.
- [7] Y. Li, T. Chen, Y. Wu en Y. Tseng, „Metabolic and Nutritional Issues Associated with Spinal Muscular Atrophy,” *Nutrients*, vol. 16, nr. 12, 2020.

- [8] R. Finkel, E. Mercuri en O. Meyer, „Diagnosis and management of spinal muscular atrophy: Part 2: Pulmonary and acute care; medications, supplements and immunizations; other organ systems; and ethics,” *Neuromuscular Disorders*, pp. 197-207, 2018.
- [9] R. Amicis de, G. Baranello, A. Foppiani, A. Leone, A. Battezzati, G. Bedogni, S. Ravella, E. Giaquinto, C. Mastella, C. Agosto, E. Bertini, A. D'Amico, M. Pedemonte, C. Bruno, J. Wells, M. Fewtrell en S. Bertoli, „Growth patterns in children with spinal muscular atrophy,” *Orphanet Rare Disorders*, p. 375, 2021.
- [10] Federatie van Medisch Specialisten, „Ondervoeding bij kinderen,” Augustus 2021. [Online]. Available: https://richtlijnendatabase.nl/richtlijn/ondervoeding_bij_kinderen/startpagina_-_ondervoeding_bij_kinderen.html.
- [11] W. Zhuang, M. Lu, Y. Wu, Z. Chen, M. Wang, X. Wang, S. Guan en W. Lin, „Safety Concerns with Nusinersen, Risdiplam, and Onasemnogene Asepargovec in Spinal Muscular Atrophy: A Real-World Pharmacovigilance Study,” *Clin Drug Investig*, vol. 43, nr. 12, pp. 949-962, 2023.
- [12] IDDSIdex, [Online]. Available: <https://www.iddsidex.nl/>.
- [13] DIES, „MCADD,” in *Handboek Dieetbehandeling bij erfelijke stofwisselingsziekten*, 2023.