

Farrar MA, Teoh HL, Carey KA, et al. Nusinersen for SMA: expanded access programme. J Neurol Neurosurg Psychiatry 2018; 89: 937-42.

De onderzoekers beschrijven in dit Australische onderzoek de behandeling met nusinersen bij SMA type 1 en de klinische, logistieke, financiële en ethische uitdagingen die daaruit voortvloeien. Deze samenvatting beschrijft voornamelijk de voedingsinterventies.

In het onderzoek werden 16 deelnemers behandeld met nusinersen; 8 van hen hadden de diagnose al voordat nusinersen beschikbaar was en bij 8 van hen was de diagnose recent gesteld. Bij de start van de behandeling hadden alle 8 recent gediagnosticeerde baby's volledig orale¹ voeding. Van de 7 oudere kinderen en de volwassene had 1 deelnemer sondevoeding via een neusmaagsonde, 5 voeding via een PEG-sonde² en 2 deelnemers werden geheel oraal gevoed.

De leeftijden van de deelnemers bij de start van de behandeling varieerde tussen 2,5 maand tot 14 jaar en één volwassene van 35 jaar. Een van de therapeutische doelen was een optimale voedingsbehandeling door een diëtist. Tijdens de follow-up hadden 3 van de 4 baby's met een ziektebegin voor de leeftijd van drie maanden (type 1b) aanvullende sondevoeding nodig via een neusmaagsonde of een PEG-sonde. De 4 baby's met een ziektebegin na vier maanden (type 1c) behielden volledig orale voeding.

De oudere kinderen en de volwassene hadden met minder ernstige vormen van SMA type 1. Bij hen was er al sprake van slikstoornissen voorafgaand aan de start van de behandeling, waardoor sondevoeding vanaf gemiddeld 6-jarige leeftijd nodig was.

Door de mogelijkheid van behandeling bij deze complexe ziekte met onzekere uitkomsten is een herziening nodig van alle ondersteunende zorg. Kwaliteit van leven blijft de voornaamste zorg. Stabilisatie of verbetering van de motorische functies lijken te vragen om vroegere, pro-actieve zorg voor voeding en ademhaling bij nieuw gediagnosticeerde baby's.

¹ Oraal is via de mond.

² PEG-sonde is een voedingssonde via de buikwand direct in de maag.