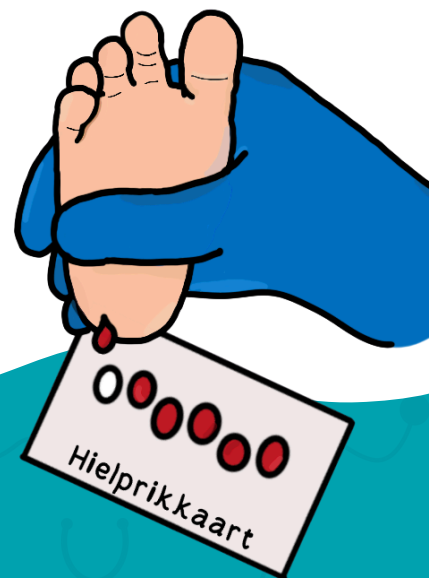


De hielprik - een afwijkende uitslag



# Spinale Musculaire Atrofie (SMA)





Deze folder gaat over een afwijkende hielprik.  
Omdat dit een heel breed onderwerp is, ziet  
deze folder er net iets anders uit dan je van ons  
gewend bent.

We hebben de informatie nog steeds met veel  
zorg samengesteld en zullen nog steeds 7  
vragen, antwoorden en tips met jullie delen



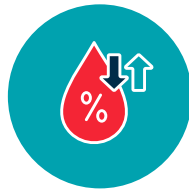
# Overzicht van onderwerpen

## Hormoonziekten



Congenitale hypothyreoïdie (CH)  
Adrenogenitaal syndroom (AGS)

## Bloedziekten



Sikkelcelziekte  
Thalassemie

## Stofwisselings- ziekten\*



Phenolketonurie  
Galactosemie  
MCADD

## Ziekten van de hersenen, zenuwen en spieren



**Spinale Musculaire Atrofie (SMA)**  
Adrenoleukodystrofie (ALD)

## Longziekten



Cystic fibrosis (CF)

## Afweerstoornissen



Severe Combined  
Immunodeficiency (SCID)

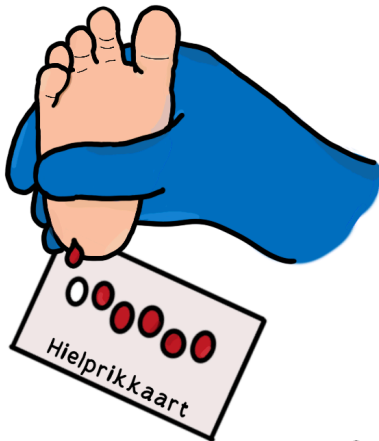


# 1

## Wat is een afwijkende hielprik

In de eerste week na de geboorte krijgt je baby een prikje in zijn of haar hiel, om wat bloed af te nemen. Het bloed wordt onderzocht om bepaalde zeldzame ziekten meteen op te sporen. Dit gaat om 27 verschillende ziekten. Zo kan je kind snel en goed behandeld worden als dat nodig is. Dit is heel belangrijk voor de gezondheid en ontwikkeling van je kind.

Bijna alle ziekten die met de hielprik worden gevonden zijn erfelijk. Vaak zijn beide ouders drager, waardoor het kind de ziekte krijgt. Meestal weet je dan niet dat je drager bent, omdat je hier niets van merkt.



© monieklegtuit

De uitslag van de hielprik kan om drie redenen afwijken.

### **Te weinig bloed**

Om het bloed goed te kunnen onderzoeken, moet er genoeg bloed in de vakjes op de hielprik-kaart zitten. Is dat niet zo? Dan krijgt je baby nog een keer een hielprik. Dit gebeurt binnen één werkdag.

### **Onduidelijke uitslag**

Als de uitslag niet duidelijk is, neemt het RIVM contact met je op. Je baby krijgt zo snel mogelijk een tweede hielprik. De uitslag hiervan krijg je binnen twee weken.



## Afwijkende uitslag

Bij een afwijkende uitslag neemt je huisarts dezelfde dag nog contact met je op. Je kind heeft dan misschien één van de 27 ziekten van de hielprik. Of je kind is drager van één van de ziekten. Maar dat is nog niet zeker. Dit weet je pas als je kind is onderzocht in het ziekenhuis.

Deze ziekten worden via de hielprik onderzocht:

- Hormoonziekten;
- Bloedziekten;
- Stofwisselingsziekten;
- Ziekten van de hersenen, zenuwen en spieren;
- Longziekten;
- Afweerziekten

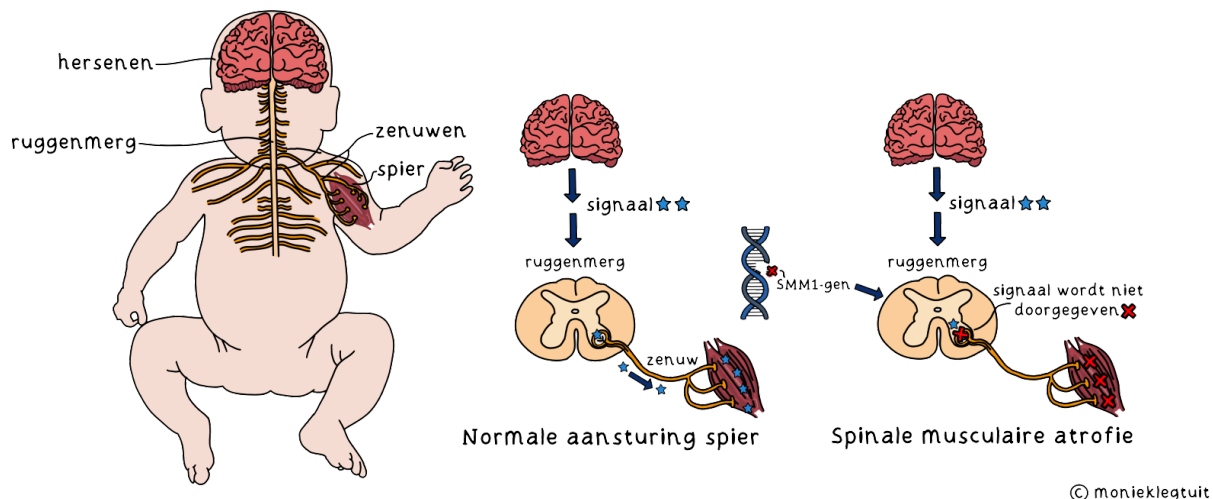
We behandelen de andere vragen in 9 aparte folders. Hierin geven we antwoord op vraag 2 tot en met 7, per ziekte en krijg je meer informatie over de ziekte die je kind zou kunnen hebben.



## 2

## Wat is Spinale Musculaire Atrofie (SMA)?

Spinale Musculaire Atrofie, of SMA, is een spierziekte. Je spieren kunnen bewegen doordat ze signalen krijgen vanuit de hersenen. Deze signalen gaan via de zenuwcellen van het ruggenmerg naar de spieren toe (zie plaatje).



Bij SMA is er een erfelijke fout in het SMM1-gen. Hierdoor geven de zenuwen het signaal naar de spieren niet goed door. Je kind krijgt daardoor zwakke spieren. Dit zorgt ervoor dat baby's met SMA bijvoorbeeld later gaan rollen of zitten dan gemiddeld. Leren staan en lopen lukt meestal niet.

Er zijn verschillende vormen van SMA. Hoe eerder er symptomen van zwakke spieren zijn, hoe erger de ziekte. Bij de ernstige vorm heeft je baby klachten in de eerste dagen tot maanden na de geboorte. En soms al in de zwangerschap; je baby beweegt dan weinig in de buik. Bij de mildere vormen merk je pas dat je kind zwakke spieren heeft als het een dreumes, peuter of kleuter is. Heel soms zijn er pas klachten als je kind tussen de tien en twintig jaar oud is.

Welke vorm van SMA je kind heeft, is nog niet duidelijk via de hielprik. De hielprik geeft alleen aan dat je kind aanleg heeft voor SMA. Daarna krijgt je kind meer onderzoek in het ziekenhuis.



**3**

## Hoe vaak heeft een kind SMA bij een afwijkende hielprik uitslag?

Vrijwel alle kinderen met een afwijkende uitslag hebben ook echt SMA. 1 op de 2 kinderen heeft de ernstige vorm.

**4**

## Wat kan je verwachten als je kind een afwijkende uitslag krijgt voor SMA?

Je kunt dan terecht bij het SMA-behandelteam in het Spieren voor Spieren Kindercentrum van het Wilhelmina Kinderziekenhuis in Utrecht. Meestal krijg je binnen twee werkdagen een afspraak.

**5**

## Waar kijkt de dokter naar?

De dokter kijkt je kind goed na. Ook stelt de dokter vragen, zoals:

- Hoe bewoog je baby in de buik tijdens de zwangerschap?;
- Hoe slikt en drinkt je kind?;
- Hoe beweegt je kind? Is je kind slap?;
- Komt er SMA in de familie voor?

De dokter neemt opnieuw bloed bij je kind af. Het duurt vijf dagen voor de uitslagen en de vorm van SMA bekend zijn. De dokter zal ook de behandeling met je bespreken (zie vraag 6).





6

## Hoe ziet de toekomst eruit als je kind SMA heeft?

Hoeveel last je kind zal hebben hangt af van de vorm van SMA. Een speciaal behandelteam gaat aan de slag met je kind. Dit team bestaat uit een kinderneuroloog, een verpleegkundige, een logopedist en een fysiotherapeut.

Er zijn drie behandelingen voor SMA. Hoe eerder de behandeling start, hoe beter. Maar niet elke behandeling is geschikt voor ieder kind. De dokter geeft hier uitleg over.



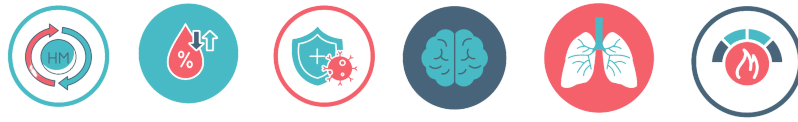
7

## Waar kun je terecht voor meer informatie?

Bezoek voor betrouwbare informatie deze websites:

- De website van [Spierziekten Nederland](#);
- De informatie van het [SMA Centrum](#) (UMC Utrecht);
- De informatie over de [hulprikscreening](#) van het SMA Centrum.





# 7 Tips



**1**

## Neem contact op met je huisarts

Maak je je zorgen over je kind? Neem dan altijd contact op met je huisarts;

**2**

## Zorg goed voor jezelf

Knuffel veel met je baby in deze onzekere periode. En zorg ook goed voor jezelf!

**3**

## Het inloospreekuur van het consultatiebureau

Als je twijfelt of je kind niet goed groeit of drinkt, kun je je kind wegen op het consultatiebureau. Op iedere locatie is er een wekelijks inloop- en weegspreekuur;

**4**

## Maak een lijstje

Maak een lijstje voor de dokter met vragen en dingen die je opvallen aan je kind;

**5**

## Bereid je voor op je afspraak

Neem de informatie van de verloskundige en kraamzorg mee bij de eerste afspraak in het ziekenhuis;

**6**

## Loop niet te veel op de zaken vooruit

Zoek pas meer informatie op als je weet dat je kind de ziekte heeft;

**7**

## Internettips

Op zoek naar betrouwbare informatie? Ga dan naar de website van het RIVM of naar de websites via de links in deze folder.



## Auteurs folder

Dr. G. M. Feld, ANIOS Kindergeneeskunde, Amsterdam UMC (alle folders)

Dr. R. S.N. Linssen, AIOS Kindergeneeskunde Amsterdam UMC (alle folders)

Dr. N. Zwaveling- Soonawala, Kinderarts-endocrinoloog Amsterdam UMC (CH, AGS)

Prof. Dr. A.S.P. van Trotsenburg, Kinderarts-endocrinoloog Amsterdam UMC (CH, AGS)

Prof. Dr. A.M. Bosch, Kinderarts metabole ziekten Amsterdam UMC (metabole ziekten, ALD)

Dr. S. van de Stadt, AIOS neurologie, Erasmus MC (ALD)

Dr. M. Engelen, Kinderneuroloog, Amsterdam UMC (ALD)

Dr. H. Heijboer, Kinderarts-hematoloog Amsterdam UMC (Sikkelcelziekte, Thalassemie)

Dr. R. Wadman, Neuroloog UMC Utrecht (SMA)

Prof. Dr. W.L. van der Pol, Neuroloog UMC Utrecht (SMA)

Mw. M. van der Burg, Associate Professor Primary Immunodeficiencies LUMC (SCID)

Dr. P. van Dijkhuizen, Kinderarts, Tergooi MC (SCID)

Dr. K. de Winter, Kinderlongarts WKZ (CF)

Drs. C.D. de Jong, Huisarts regio Utrecht (alle folders)

Dr. G.A. Kamp, Kinderarts, Tergooi MC (alle folders)



# Colofon

## Redactie

Femke Noordink, Moving Stories

## Vormgeving en Illustraties

Drs. Julia Groenveld, basisarts chirurgie, OLVG, Amsterdam

Drs. Marleen Groenveld, arts-onderzoeker, AmsterdamUMC

Drs. Moniek Veldhuis, kinderarts in opleiding, Amsterdam UMC (@MoniekLegtUit)

## Met dank aan

Met dank aan

Dr. B. Arets, Kinderlongarts WKZ

Dr. H. ter Horst, Jeugdarts KNMG, Medisch adviseur Rijksvaccinatieprogramma RIVM

E. Elsinghorst, Sr. Programmamedewerker communicatie en deskundigheidsbevordering

hielprikscreening RIVM

[www.kinbijdedokter.nl](http://www.kinbijdedokter.nl)