

Informatie over behandeling met nusinersen

SMA ontstaat door een fout in een stukje van het erfelijk materiaal (het DNA). Dit DNA stukje heet het SMN1-gen. Doordat dit stukje DNA bij mensen met SMA niet werkt, kunnen zij niet voldoende SMN-eiwit maken. In het DNA hebben mensen echter ook een reservekopie van het SMN1-gen, dat we het SMN2-gen noemen. Dit 'reserve gen' maakt ook SMN-eiwit, maar is er niet zo goed in: slechts een klein deel van het door SMN2-gen gemaakte SMN-eiwit is werkzaam (ongeveer 10%). De rest wordt afgebroken.

Nusinersen is een zogenoemde 'Antisense Oligonucleotiden (ASO) therapie'. De ASO's in nusinersen proberen het SMN2-gen harder aan het werk te zetten, zodat het meer SMN-eiwit aanmaakt. Op deze manier zou het SMN2-gen gedeeltelijk de taak van het niet-functionerende SMN1-gen kunnen overnemen.

De procedure

Nusinersen wordt via een ruggenprik – een lumbaalpunctie – toegediend. Om de hersenen en het ruggenmerg zit een soort beschermende zak, die gevuld is met hersenvloeistof. Tijdens een ruggenprik steekt de arts via de onderrug een dunne naald in deze 'zak'. Omdat deze zak langer is dan het ruggenmerg, is dit een goede plek voor de arts om te prikken..

Toch is het belangrijk dat uw zoon/dochter heel stil blijft liggen. Om deze reden wordt hij/zij via een beademingskapje of via een infuus onder narcose gebracht. Kinderen jonger dan 1 jaar worden plaatselijk verdoofd met behulp van een pleister met verdovende zalf (EMLA).

De arts zal via de ruggenprik eerst ongeveer 3-5 milliliter (een theelepel) hersenvloeistof afnemen. Soms wordt er ook nog bloed afgenomen. Vervolgens wordt via dezelfde naald nusinersen ingespoten.

Bijwerkingen en risico's

Net als bij elk geneesmiddel, kan er bij nusinersen sprake zijn van bijwerkingen. Sommige hiervan kunnen ernstig zijn. Als u vragen hebt over de mogelijke risico's, kunt u deze bespreken met de arts. De belangrijkste bijwerkingen van nusinersen zijn:

- Koorts
- Obstipatie (verstopping van de darmen)
- Anafylaxie (ernstige allergische reactie)
- Bloedstollingsstoornissen
- Luchtweginfecties
- Nierfunctiestoornissen
- Hydrocephalus (waterhoofd)
- Meningitis (hersenvliesontsteking)

Melden van bijwerkingen

Het is van belang dat u uw arts onmiddellijk op de hoogte stelt als u, uw familie of andere artsen of verpleegkundigen medische problemen opmerken of als bestaande medische problemen verergeren tijdens het behandeltraject van uw kind. Het is belangrijk dat u ons informeert, ook als u denkt dat de symptomen of problemen van uw kind gering zijn, of niets met nusinersen te maken hebben.

Risico's van de ruggenprik

Ook aan de ruggenprik zijn risico's verbonden. De belangrijkste bijwerkingen en complicaties hiervan zijn:

- Hoofdpijn
- Misselijkheid
- Duizeligheid
- Rugpijn
- Koorts
- Lekkage van hersenvloeistof
- Pijn en bloeding rondom de injectieplaats

Zeer zelden wordt het ruggenmerg geraakt met de naald. Ook komt een infectie als gevolg van de ruggenprik zeer zelden voor, maar als dit gebeurt is dit ernstig en moet de infectie met antibiotica worden behandeld.

Risico's van de narcose

Bij narcose bestaat er een risico op ademhalingscomplicaties tijdens of na de procedure. Ook kunnen de volgende bijwerkingen optreden:

- Misselijkheid
- Braken
- Slaperigheid
- Duizeligheid
- Keelpijn
- Rillen

- Pijn, ongemak en rusteloosheid bij het bijkomen uit de narcose

Voor, tijdens en na de procedure wordt uw kind zorgvuldig gecontroleerd op tekenen van ademhalingsproblemen en andere bijwerkingen. Mochten deze zich voordoen, dan zal uw kind misschien langer dan verwacht in het ziekenhuis moeten blijven.

Toedieningschema

Nusinersen wordt toegediend in een frequentie van eens per vier maanden, na een intensievere behandeling in de eerste twee maanden. Hiervoor wordt het volgende schema aangehouden:

De eerste twee maanden:

Behandeling 1	–	dag 1
Behandeling 2	–	dag 15 (+/- 2 weken na behandeling 1)
Behandeling 3	–	dag 30 (+/- 2 weken na behandeling 2)
Behandeling 4	–	dag 60 (+/- een maand na behandeling 3)

De maanden daarna:

Behandeling 5	–	dag 180 (+/- 4 maanden na behandeling 4)
Behandeling 6	–	dag 300 (+/- 4 maanden na behandeling 5)
Behandeling 7	–	dag 420 (+/- 4 maanden na behandeling 6)
Behandeling 8	–	dag 540 (+/- 4 maanden na behandeling 7)
Behandeling 9	–	dag 660 (+/- 4 maanden na behandeling 8)

En zo verder.