

FACE SMA

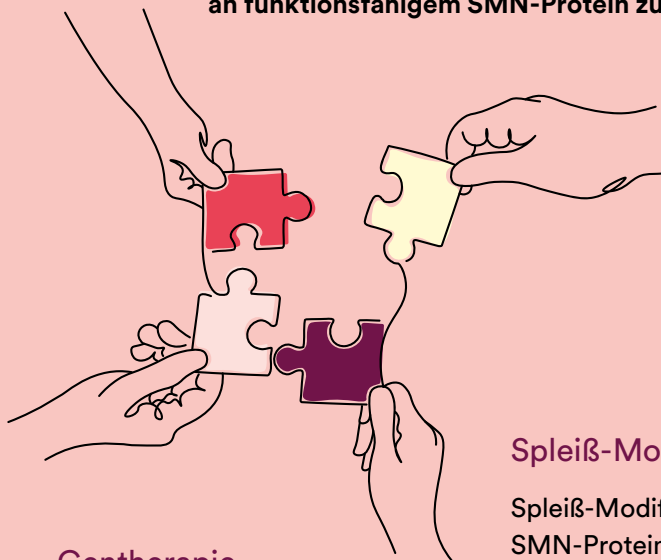


#01

SMA Kompakt
Therapieoptionen
bei SMA

WELCHE THERAPIEOPTIONEN GIBT ES BEI SMA?

Derzeit gibt es zwei unterschiedliche Therapieansätze bei SMA. Beide haben das Ziel, die Menge an funktionsfähigem SMN-Protein zu erhöhen.



Gentherapie

Bei der Gentherapie wird mittels eines veränderten, ungefährlichen Virus ein funktionsfähiges SMN1-Gen eingeschleust. Dies ermöglicht die Produktion von ausreichend SMN-Protein durch eine einmalige intravenöse Verabreichung.¹ Die Gentherapie wird in der Praxis nur bei Kleinkindern angewendet.²

Spleiß-Modifikatoren

Spleiß-Modifikatoren erhöhen die SMN-Proteinproduktion durch das SMN2-Gen, indem sie verhindern, dass beim Spleißvorgang ein wichtiger Abschnitt (Exon 7) aus der SMN2-mRNA herausgeschnitten wird. Dadurch kann mehr funktionsfähiges und stabiles SMN-Protein produziert werden. Zurzeit gibt es zwei zugelassene Spleiß-Modifikatoren in Deutschland. Bei beiden ist eine regelmäßige Anwendung erforderlich.^{3,4}



Ergänzend zu diesen drei medikamentösen Therapieoptionen kommen auch nicht-medikamentöse Maßnahmen unterstützend zum Einsatz.⁵ Bei der SMA-Therapie können sich unterschiedlichste Herausforderungen ergeben, sodass ein multidisziplinäres Team aus Expertinnen und Experten die Betroffenen betreuen sollte.⁶

Gut zu wissen

Alle zugelassenen medikamentösen Therapien werden in Deutschland von der Krankenkasse übernommen. Dies gilt sowohl bei einem Therapiestart oder -wechsel als auch bei einem nochmaligen Wechsel zurück.

THERAPIEERWARTUNG

Eine Therapie kann SMA zwar nicht heilen, aber die Erkrankung verlangsamen bzw. aufhalten, sodass die Lebensqualität erhalten werden kann.

Die Therapieerwartung und auch die daraus resultierende Therapieentscheidung können sich im Laufe der Erkrankung ändern. Oder anders gesagt: Veränderst Du Dich, können sich auch Deine Erwartungen an eine Therapie verändern.



Mach den SMA-Therapiecheck und finde heraus, ob Deine Therapie noch optimal zu Dir passt.

THERAPIEPLANUNG UND BEHANDLUNGSZIELE

Die Behandlung der SMA sowie die Therapieziele sind genauso individuell wie Du und der Verlauf Deiner Erkrankung. Sie werden auf Deine persönliche Situation abgestimmt und berücksichtigen Dein Alter, Dauer, Schwere und Typ der SMA sowie Deine individuellen Bedürfnisse.⁶ Gemeinsam mit Deiner Ärztin oder Deinem Arzt bestimmst Du, welche Therapieziele Dir wichtig und realistisch erreichbar sind. Dabei ist wichtig, dass Du offen über Deine Wünsche und Bedenken sprichst, damit diese in die Therapieplanung einfließen können.

Mögliche Behandlungsziele, um die Eigenständigkeit zu verbessern bzw. zu erhalten und Dir eine gute Teilhabe am Leben zu ermöglichen, sind unter anderem:^{6,7}

- * Funktionen erhalten, Einschränkungen ausgleichen, Folgeschäden entgegenwirken
- * Individuell vorhandene motorische Fähigkeiten stabilisieren oder verbessern, um die Mobilität zu erhöhen bzw. zu erhalten
- * Ernährungssituation verbessern und gastro-intestinale Beschwerden lindern
- * Neuromuskuläre und muskuloskelettale Beschwerden regelmäßig beurteilen und beeinflussen
- * Rehabilitation und orthopädische Maßnahmen ermöglichen
- * Atmung optimieren und unterstützen sowie Infekten vorbeugen
- * Akutversorgungspläne für das häusliche Umfeld entwickeln
- * Umgang mit verschiedenen Hilfsmitteln erlernen
- * Soziale Interaktionen und Aktivitäten vereinfachen



Falls Du über einen Therapiewechsel nachdenkst, kannst Du Dich mit dieser Checkliste optimal auf Deinen nächsten Termin bei Deiner Ärztin oder Deinem Arzt vorbereiten.

VERABREICHUNGSFORMEN BEI DER SMA-THERAPIE

Zurzeit sind in Deutschland drei Therapien für die Behandlung der SMA zugelassen. Sie unterscheiden sich sowohl in ihrer Wirkweise als auch in ihren Verabreichungsformen. Hier findest du eine Übersicht der Verabreichungsformen.^{1,3,4}

Intravenös



(von lat. **intra** = innen und **vena** = Vene)

Das Medikament wird einmalig mithilfe einer Kanüle und einer Spritze als Infusion direkt in die Vene und somit in die Blutbahn gegeben.¹

Intrathekale



Lumbalpunktion

(von lat. **intra** = innen, **theka** = Hülle, **lumbus** = Lende)

Bei einer Lumbalpunktion wird das Medikament alle vier Monate mit einer langen dünnen Hohlnadel in die Flüssigkeit (Liquor) gegeben, die Gehirn und Rückenmark umspült. Das geschieht am unteren Rücken an der Lendenwirbelsäule.⁴

Oral



(von lat. **os** = Mund)

Das Medikament wird täglich als Saft – wenn notwendig mithilfe einer Ernährungssonde – oder ab einem Alter von 2 Jahren und einem Körpergewicht von 20 kg als Tablette im Ganzen oder in Wasser aufgelöst, eingenommen.³

Bei Fragen zu den Verabreichungsarten kannst Du Dich an Dein Behandlungsteam wenden und Deine individuelle Situation besprechen.

Eine rechtzeitige medikamentöse Therapie ist wichtig: Nur so kann ein Absterben der Motoneuronen gestoppt und Beeinträchtigungen verhindert werden.

**Weil Lebensqualität
einfach alles ist,
war neben dem
Behandlungserfolg
auch die Verab-
reichungsform ein
ausschlaggebender Punkt.**



– Boris (aus der Face SMA Community)

**Du möchtest mehr spannende Informationen
rund um das Thema SMA erfahren?**



Besuche unsere Webseite www.facesma.de



Lass uns ein Like auf Facebook da [@Leben.mit.SMA](https://www.facebook.com/Leben.mit.SMA)



Folge uns auf Instagram [@lebenmitsma](https://www.instagram.com/lebenmitsma)



Titelbild: © MarioGuti/gettyimages | Illustrationen: Coralinart Studio

Roche Pharma AG
Patient Partnership Neurodegenerative &
Seltene Erkrankungen
Emil-Barell-Straße 1
79639 Grenzach-Wyhlen, Deutschland

www.roche.de

© 2026

M-DE-00026046