

FACE SMA



Gut zu wissen

SPINALE MUSKEL ATROPHIE

LIEBE ELTERN,

wir verstehen, dass die Diagnose Spinale Muskelatrophie (SMA) für Dein Kind eine herausfordernde Nachricht sein kann. Diese Broschüre soll Dir helfen, die Erkrankung Deines Kindes, besser zu verstehen und Dich unterstützen, den neuen Herausforderungen gut gewappnet gegenüberzutreten.

Wir erklären Dir, was bei SMA im Körper passiert, welche verschiedenen Typen es gibt und welche Symptome auftreten können. Du erfährst, was die



Ursache von SMA ist und welche Behandlungsmöglichkeiten für Dein Kind existieren.

Weitere Informationen rund um die Erkrankung und das Leben mit SMA findest Du online unter www.facesma.de.

**Alles Gute,
Dein Face SMA Team**



Agenturfoto. Mit Model gestellt.

Spinale Muskelatrophie – was ist das?	5
Krankheitsbild der SMA	6
Unterschiedliche Typen der SMA	8
SMA ist eine Multiorganerkrankung	10
Diagnose von SMA	14
Ursache von SMA	16
Die Rolle des SMN2-Gens bei SMA	18
Vererbung von SMA	20
Behandlung von SMA	22
Multidisziplinäres Behandlungsteam	23
Ziele der Behandlung	24
Medikamentöse Therapiemöglichkeiten	26
Nicht-medikamentöse Behandlungsmöglichkeiten	30
Unterstützung bei SMA	32
Glossar	34
Quellenverzeichnis	36
Impressum	39



Für alle **fett markierten Begriffe** findest Du eine Erklärung im Glossar am Ende der Broschüre.

SPINALE MUSKELATROPHIE WAS IST DAS?

Die Spinale Muskelatrophie (SMA) gehört zu den seltenen Erkrankungen. In der EU gilt eine Erkrankung als selten, wenn nicht mehr als 5 von 10.000 Menschen von ihr betroffen sind.

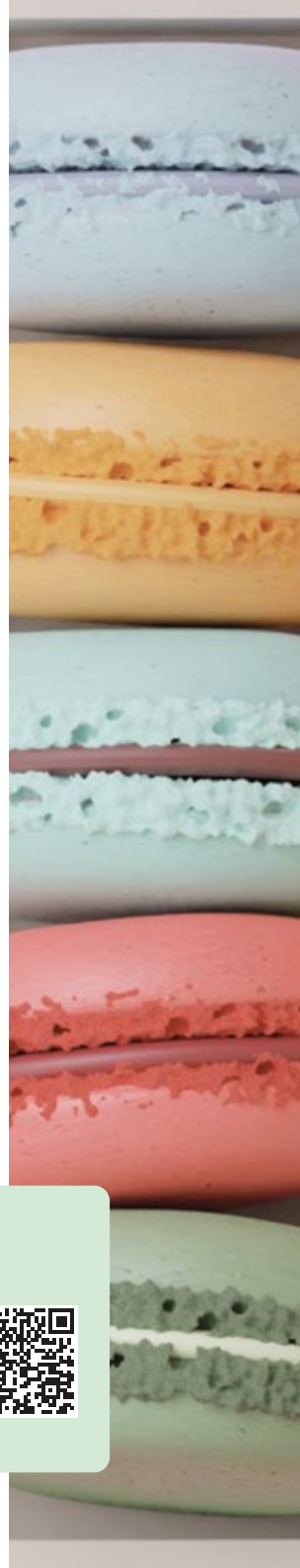
SMA ist eine genetische, neuromuskuläre Erkrankung, die durch einen Defekt im Survival-of-Motor-Neuron-1 (*SMN1*)-Gen verursacht wird. Dieses Gen ist entscheidend für die Produktion des SMN-Proteins, das für das Überleben der motorischen Nervenzellen (Motoneuronen) im Rückenmark wichtig ist. Fehlt das *SMN1*-Gen oder liegt eine Veränderung vor, kann nicht genügend SMN-Protein hergestellt werden. Ein Mangel des Proteins führt zu einem Absterben der Motoneurone und somit zu einer Unterbrechung der Signale vom Gehirn über die Motoneurone zu den Muskeln. Dadurch kommt es zu einem Muskelschwund und Bewegungen wie Sitzen, Stehen, Laufen, Greifen, Kopfkontrolle, Atmung und Schlucken können beeinträchtigt werden.^{1,2}

KRANK- HEITSBILD DER SMA

SMA ist nicht gleich SMA – die Erkrankung verläuft bei jedem Kind individuell. In diesem Kapitel erfährst Du mehr über die verschiedenen SMA-Typen und die unterschiedlichen Symptome der SMA.



Hier findest Du unterstützende Informationen





Unterschiedliche Typen der SMA

Auch wenn die Ursache der SMA immer im gleichen **Gen** liegt, so kann die Ausprägung und der Schweregrad der Symptome sehr unterschiedlich sein. Daher wurde die SMA von Ärztinnen und Ärzten in unterschiedliche Typen eingeteilt (s. Tab. 1), deren Übergänge fließend sind. Die Einteilung hängt vom Alter bei Symptombeginn und den bei Diagnose höchsten erreichten motorischen Meilensteinen ab.^{1,3} Die häufigste Form ist SMA Typ 1 (60 Prozent der neu auftretenden Fälle).⁴ Die seltenste Form ist der erst im Erwachsenenalter auftretende Typ 4.^{1,3} Im Einzelfall ist der Verlauf der Erkrankung sehr individuell und eine genaue Vorhersage des Krankheitsverlaufes (**Prognose**) ist nicht möglich.



SMA-Typ	Alter bei Erkrankungsbeginn
Typ 0 Neonatale SMA	Noch im Mutterleib
Typ 1 Akute infantile SMA, Werdnig-Hoffmann	1a 7. bis 30. Lebenstag 1b 30. Lebenstag bis 6 Monate 1c 30. Lebenstag bis 6 Monate
Typ 2 Chronisch infantile SMA, Intermediäre SMA	6 bis 18 Monate
Typ 3 Juvenile SMA, Kugelberg-Welander	3a Diagnose vor dem 3. Lebensjahr, > 18 Monate 3b Diagnose nach dem 3. Lebensjahr

Tab. 1: Klassifikation der Spinalen Muskelatrophie ⁵⁻⁸



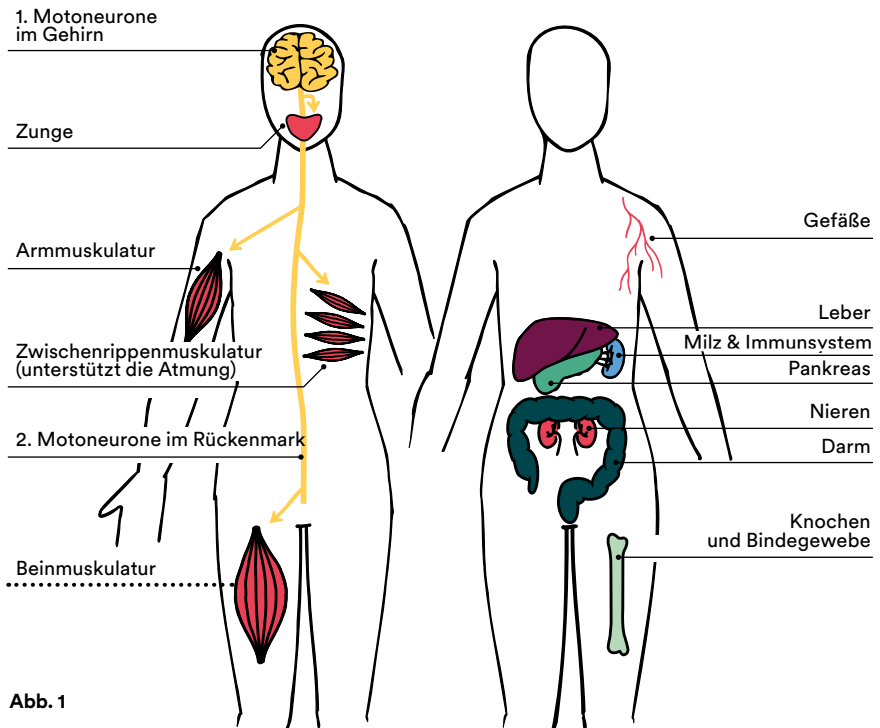
Höchste erreichte Funktion (unbehandelt)	Lebenserwartung (unbehandelt)	Übliche Anzahl SMN2-Kopien
Sitzen niemals möglich	< 6 Monate	1
Kopfkontrolle niemals möglich Kopfkontrolle niemals möglich Kopfkontrolle möglich, Sitzen mit Hilfe manchmal möglich	< 2 Jahre	2
Stehen niemals möglich	> 2 Jahre	3
Stehen und Laufen (mit Hilfe) möglich, ca. die Hälfte der Betroffenen verliert die Gehfähigkeit im Laufe der Erkrankung wieder	Normal	3–4

SMA ist eine Multiorganerkrankung

Die schwerwiegendsten Symptome der SMA sind die Muskelschwäche und der Muskelschwund (Atrophie) an Beinen und Armen. Das fehlende SMN-Protein ist aber nicht nur Bestandteil der motorischen Schaltstellen im Rückenmark, sondern betrifft auch grundlegende Zellvorgänge im menschlichen Körper.⁹⁻¹¹

Auch andere Gewebe und Organe können vom SMN-Mangel in ihrer Funktion betroffen sein.¹² Deswegen können neben Muskelschwäche und Atrophie auch Symptome in anderen Bereichen des Körpers auftreten.

Bei gesunden Kindern wird das SMN-Protein in allen Körperzellen hergestellt wie beispielsweise im **Zentralnervensystem (ZNS)**, in den



Muskeln, in der Bauchspeicheldrüse, in den Bronchien, im Knochenmark und in der Harnblase (s. Abb. 1).¹³⁻¹⁶ Expertinnen und Experten gehen davon aus, dass die verschiedenen Zelltypen unterschiedlich stark auf einen Mangel an SMN-Protein reagieren.^{17, 18}

Bei Kindern mit SMA reagieren die Motoneurone auf diesen Mangel besonders empfindlich, was wiederum bei allen Betroffenen zu neuromuskulären Symptomen mit Lähmungen der Muskulatur führt.¹⁹ Allerdings sind nicht alle Muskelgruppen gleich stark beeinträchtigt: Die rumpfnahen Muskeln wie Hüft-, Rücken- und Schultermuskulatur sowie die Beine sind stärker betroffen als die rumpffernen Muskeln oder die Arme. Dabei tritt die Muskelschwäche symmetrisch auf – also auf beiden Körperseiten gleich stark.³ Auch die Kau-, Schluck- und Atemmuskulatur können beeinträchtigt sein.^{1,3}

Die Folgen für den Körper

Durch den fortschreitenden Verlust der Motoneurone nimmt die Muskelkraft immer weiter ab. Das kann sowohl schnell – bei schweren Verlaufsformen wie Typ 0, 1 und 2 – oder langsam passieren. Die Geschwindigkeit und Ausprägung sind hier individuell sehr unterschiedlich.¹ Einige betroffene Kinder erlernen daher bestimmte motorische Fähigkeiten nie,



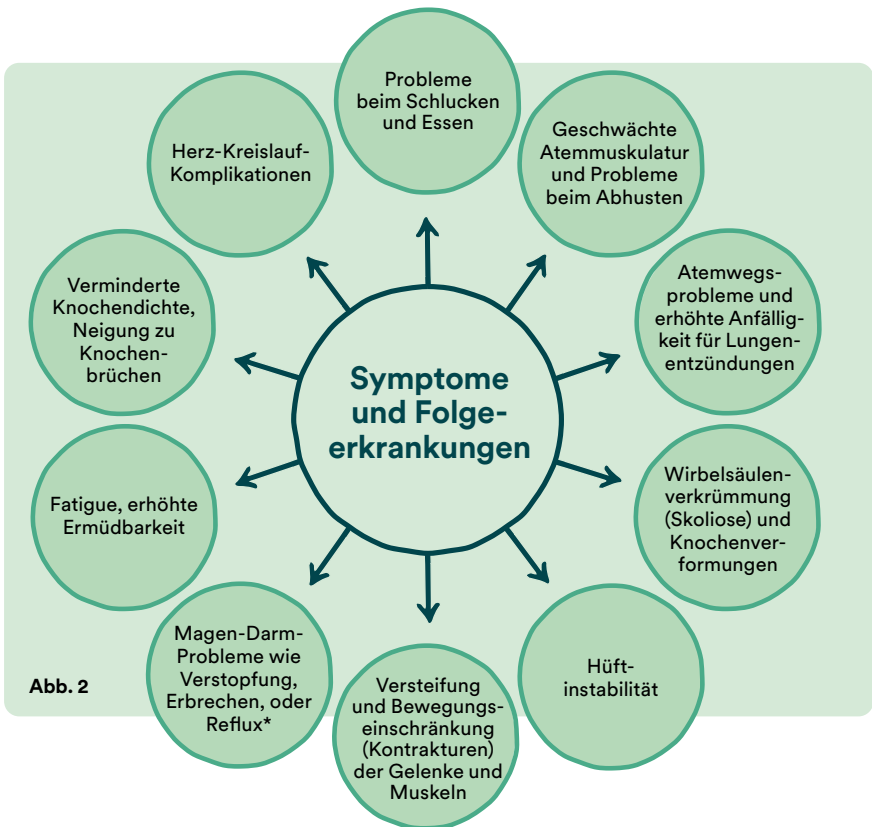
Der Muskelschwäche Deines Kindes kann mithilfe entsprechender medikamentöser Therapien entgegengewirkt werden. Spezielle Übungen helfen dabei, die Erkrankung zu stabilisieren oder sogar zu verbessern. Mehr dazu erfährst Du ab S. 26.

Außerdem bekommst Du hier einige Infos zu Sport und Bewegung bei SMA



12 Krankheitsbild

bei anderen gehen bereits erworbene motorische Fähigkeiten wie Laufen und selbständiges Sitzen im Verlauf der Erkrankung wieder verloren. Bei Kindern mit einem schweren und langjährigen Erkrankungsverlauf können neben der Muskelschwäche auch Beeinträchtigungen in anderen Organsystemen auftreten (s. Abb. 2).^{9-12,18,20-25} Die **Kognition** ist im Gegensatz zu vielen anderen Erberkrankungen jedoch nicht beeinträchtigt.



*Rückfluss des säurehaltigen Mageninhalts in die Speiseröhre



**SMA ist nicht gleich
SMA. Die Erkrankung
verläuft bei jedem
Kind individuell.**

Diagnose von SMA

SMA ist in Deutschland seit dem 1. Oktober 2021 Bestandteil des Neugeborenen-Screenings.²⁶ Eltern können nun ihre Kinder direkt nach der Geburt unter anderem auf SMA testen lassen. Dadurch können fast alle Fälle von SMA identifiziert werden, bevor Symptome der Erkrankung auftreten. Dadurch kann SMA frühzeitig behandelt und Schäden an den Motoneuronen verhindert werden. Die Entwicklungsmöglichkeiten der Kinder werden so verbessert. Vor Einführung des Neugeborenen-Screenings konnte oft eine gewisse Zeit vergehen, bis die Diagnose SMA feststand, da die Symptome je nach Verlaufsform nicht immer eindeutig sind.

Für die genetische Testung – egal ob im Rahmen des Neugeborenen-Screenings oder bei älteren Personen – wird Blut abgenommen und humangenetisch untersucht. Der Test zeigt, ob das *SMN1*-Gen vorhanden, verändert (mutiert) ist oder fehlt (deletiert). Liegt ein fehlendes oder verändertes *SMN1*-Gen vor, wird in kürzester Zeit der Kontakt zwischen



Wird bei Deinem Kind SMA diagnostiziert, kannst Du verschiedene Hilfsangebote in Anspruch nehmen. Beispielsweise gibt es Patientenorganisationen, die Informationen und Unterstützung zur Bewältigung des Alltags anbieten.

Mehr dazu findest Du hier



der Familie und dem nächstgelegenen Behandlungszentrum hergestellt, um eine Bestätigungsdiagnostik durchzuführen. Dabei wird untersucht, wie viele Kopien des *SMN2*-Gens vorliegen.

Die Anzahl der *SMN2*-Kopien spielt eine Rolle bei der Bestimmung des SMA-Typs und ermöglicht somit eine Aussage über die vermutliche Schwere der Erkrankung.^{6,27} Denn SMA verläuft nicht immer gleich. Kinder und Jugendliche, die früher geboren wurden und nicht durch das Neugeborenen-Screening frühzeitig diagnostiziert werden konnten, und bei denen durch ihren SMA-Typ erst spät Symptome wie Muskelschwäche auftreten, sollten bereits beim Anfangsverdacht einer neuromuskulären Erkrankung unbedingt in ein neuromuskuläres Zentrum überwiesen werden.



**Eine Liste neuromuskulärer
Zentren findest Du hier**

Eine frühzeitige Diagnose und ein direkter Therapiebeginn sowie das Einhalten der „International Standards of Care for SMA“ (Standards der Versorgung) haben einen erheblichen Einfluss auf den Verlauf der Erkrankung und die Lebensqualität.^{1,3}

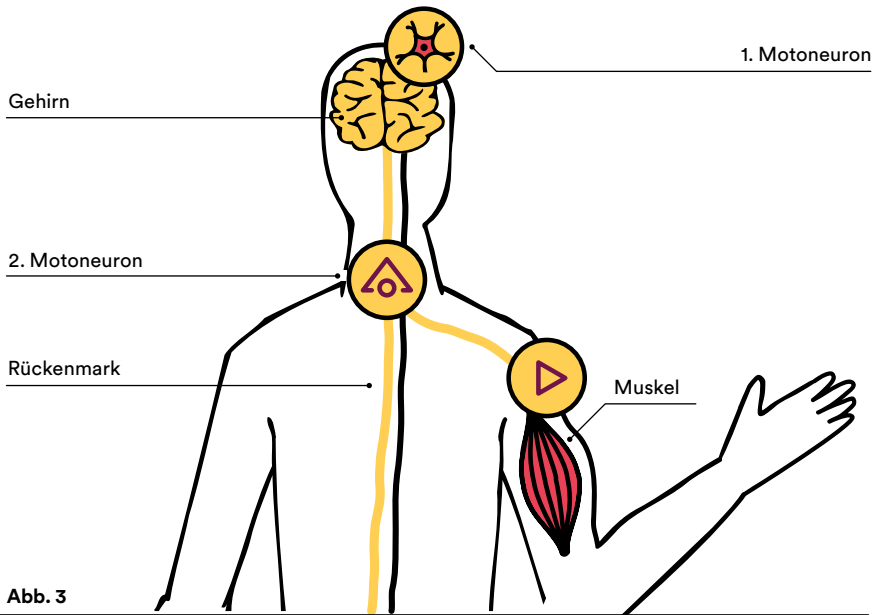
URSACHE VON SMA

SMA gehört zu den genetischen Erkrankungen. Das betroffene Gen ist das „survival motor neuron Gen“ (*SMN1*-Gen).

Dieses Gen enthält den Bauplan für ein bestimmtes **Protein**, dem SMN-Protein, welches essentiell für die Entwicklung motorischer Schaltstellen im Rückenmark und Hirnstamm ist. Jedes Kind hat zwei Kopien des *SMN1*-Gens. Bei Betroffenen mit SMA liegt in beiden Genkopien eine Veränderung vor. Das bedeutet, dass der Bauplan für das SMN-Protein gar nicht mehr (**Deletion**) oder nicht mehr fehlerfrei (**Mutation**) vorhanden ist. Dadurch können betroffene Kinder dieses Protein nicht herstellen und es kommt zu einem SMN-Protein-Mangel im gesamten Körper. Eine intakte Kopie des *SMN1*-Gens reicht aus, um nicht an SMA zu erkranken.²



Die häufigste Form ist die **5q-assoziierte SMA**, bei der bei 96 Prozent aller Betroffenen beide Kopien des *SMN1*-Gens fehlen. Bei den verbleibenden vier Prozent ist nur ein *SMN1*-Gen verloren gegangen – das andere ist so verändert, dass es kein funktionsfähiges SMN-Protein herstellen kann.^{2,28}



Ein Mangel an SMN-Protein führt dazu, dass die Motoneurone im Gehirn (1. Motoneurone) und im Rückenmark (2. Motoneurone) absterben und ihre Funktion nicht mehr ausüben können. Motoneurone sind spezielle Nervenzellen, die ihre Nervenfasern zu den Muskeln im ganzen Körper senden und so Befehle vom Gehirn an die Muskeln weiterleiten (s. Abb. 3). Erst wenn der Befehl vom Gehirn über die Nervenzellen bei den Muskeln angekommen ist, kann die gewünschte Bewegung erfolgen.

Sind die Motoneurone jedoch beschädigt und leiten die Signale nicht mehr weiter, erhalten die Muskeln immer weniger Impulse und bilden sich zurück.²⁹⁻³² Im Verlauf der Erkrankung entsteht dadurch eine zunehmende Muskelschwäche der rumpfnahen Arm- und Beinmuskulatur, die zu Bewegungseinschränkungen und weiteren Begleiterscheinungen wie Versteifung von Gelenken oder einer Wirbelsäulenverkrümmung (**Skoliose**) führen kann.^{27,33}



Die Rolle des SMN2-Gens bei SMA

Für die Produktion eines funktionstüchtigen SMN-Proteins ist insbesondere das *SMN1*-Gen verantwortlich. Neben dem *SMN1*-Gen gibt es jedoch noch ein zweites Gen, welches ebenfalls die Informationen für das SMN-Protein enthält: das *SMN2*-Gen.^{2,27} Fehlt das *SMN1*-Gen oder ist es verändert, wird das SMN-Protein nur anhand des *SMN2*-Gens hergestellt. Dieses kann jedoch nur etwa zehn Prozent der normalen Menge an funktionsfähigen SMN-Proteinen bilden (s. Abb. 4).^{18,34,35}

Es können zwischen einer und sechs Kopien des *SMN2*-Gens vorliegen – im Gegensatz zum *SMN1*-Gen.²⁷ Hierbei gilt: Je mehr *SMN2*-Kopien bei Deinem Kind vorhanden sind, desto mehr intaktes Protein entsteht und desto weniger schwer sind die Beeinträchtigungen durch SMA.^{6,36,37}

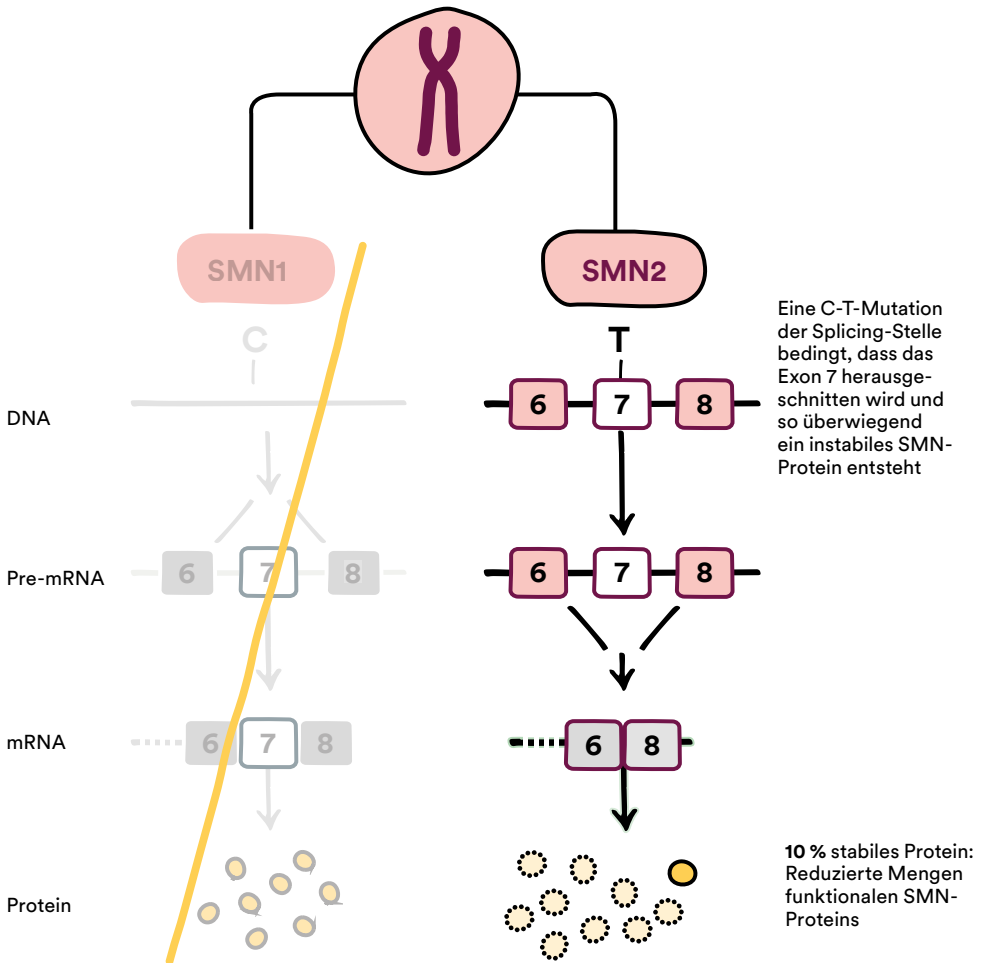


Abb. 4

Der Schweregrad der Erkrankung verhält sich demnach also umgekehrt zur Anzahl der *SMN2*-Kopien: Betroffene mit SMA Typ 1 haben häufig nur eine oder zwei *SMN2*-Kopien, Betroffene mit SMA Typ 2 zwei oder drei *SMN2*-Kopien und Betroffene mit SMA Typ 3 drei oder vier *SMN2*-Kopien.

Vererbung von SMA

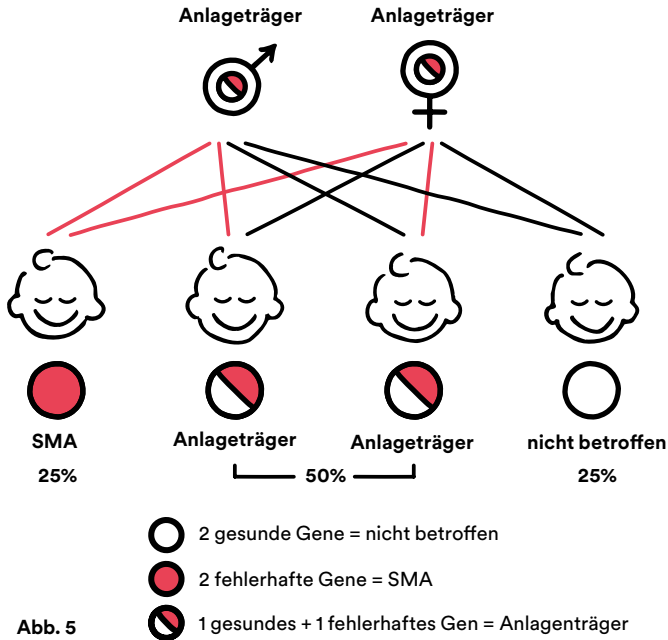
Mütter und Väter geben ihre Gene an ihre Kinder weiter – jedes Kind hat also zur Hälfte die Erbinformation von seiner Mutter und die andere Hälfte von seinem Vater. Das bedeutet, jedes Gen liegt in zwei Kopien vor: eine von der Mutter und eine vom Vater. Das gilt auch für das *SMN1*-Gen. Die Vererbung lässt sich leicht anhand eines Schemas erklären (s. Abb. 5):

Beide Eltern haben eine fehlende oder beschädigte Kopie des *SMN1*-Gens und eine intakte. Sie sind also Träger für SMA, sind aber selber nicht betroffen. Bekommen sie Kinder, besteht eine 50-prozentige Chance, dass das Kind auch ein Träger für SMA wird, und eine jeweils 25-prozentige Chance dafür, dass ein Kind entweder zwei intakte *SMN1*-Kopien (gesund) oder zwei fehlerhafte Kopien bekommt. Im letzten Fall ist das Kind an SMA erkrankt – statistisch gesehen besteht also eine 25-prozentige Chance, ein erkranktes Kind zu bekommen.

Betroffene Kinder haben also von jedem Elternteil ein fehlendes oder defektes *SMN1*-Gen vererbt bekommen. Das bedeutet, dass SMA „**autosomal rezessiv**“ vererbt wird.³⁸



In Europa ist etwa eine von 50 Personen Träger des defekten *SMN1*-Gens und kann es somit an ihre Kinder weitergeben.⁶ Die meisten wissen davon jedoch nichts.



Ist nur ein Elternteil Träger, werden 50 Prozent der Kinder ebenfalls Träger sein. Ist ein Elternteil an SMA erkrankt, werden alle Kinder Träger sein. Ist ein Elternteil Träger und der andere betroffen, besteht eine 50-prozentige Chance, dass die Kinder entweder selbst erkrankt oder Träger sind. Sind hingegen beide Elternteile an SMA erkrankt, sind auch alle Kinder von der Erkrankung betroffen.



Mehr über die Vererbung von SMA erfährst Du hier

BEHANDLUNG VON SMA

Die Behandlung der Spinalen Muskelatrophie setzt sich aus mehreren Bausteinen zusammen und erfolgt idealerweise interdisziplinär.

Waren bis vor kurzem insbesondere eine optimale Hilfsmittelversorgung und symptomatische Therapieansätze wie Physio-, Ergo- und Logopädie im Fokus, so ist es mittlerweile gelungen, auch ursächliche Behandlungsansätze zu entwickeln. In diesem Kapitel erhältst Du die wichtigsten Informationen sowohl über die medikamentösen als auch über die nicht-medikamentösen Therapieoptionen für Dein Kind.



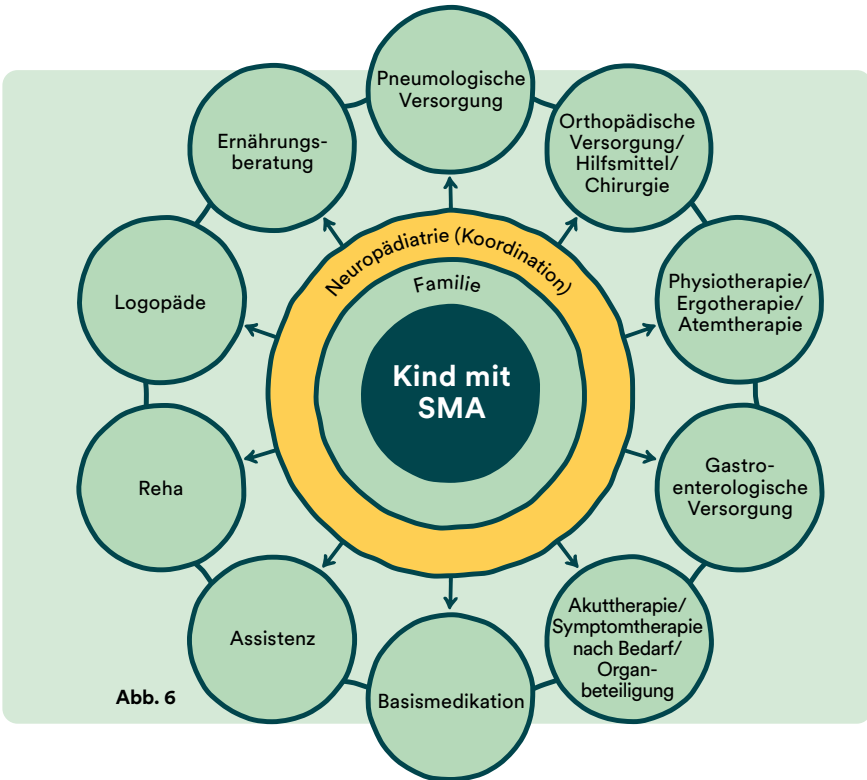


Abb. 6

Multidisziplinäres Behandlungsteam

Aufgrund der vielfältigen SMA-bedingten Symptome und Herausforderungen, folgt die Behandlung der SMA einem **multidisziplinären Ansatz**.²⁷ Das Behandlungsteam besteht aus Ärztinnen und Ärzten verschiedener Fachrichtungen, Therapeutinnen und Therapeuten sowie sozialen Berufen (s. Abb. 6).³⁹ Optimal ist es, wenn alle Fäden in der Neuro-pädiatrie zusammenlaufen.^{3,27} Die Behandlung erfolgt am besten in speziellen Behandlungszentren und wird individuell auf Dein Kind zugeschnitten, da sie sich nach der Schwere der SMA und den persönlichen Bedürfnissen richtet.

Ziele der Behandlung

Die Behandlung der SMA ist genauso individuell wie Dein Kind selbst. Sie richtet sich immer nach dem Schweregrad der Erkrankung, dem Alter Deines Kindes und seinen persönlichen Bedürfnissen.

Die Behandlungsziele sind: ^{25,27}

- * Die individuell vorhandenen motorischen Fähigkeiten zu stabilisieren oder sogar zu verbessern
- * Die Ernährungssituation zu verbessern, einem Verlust der Knochendichte vorzubeugen sowie die **gastrointestinalen** Beschwerden zu lindern
- * Die neuromuskulären und muskuloskelettalen Beschwerden regelmäßig zu beurteilen und zu beeinflussen
- * Rehabilitation und orthopädische Maßnahmen zu ermöglichen
- * Die Atmung zu optimieren und zu unterstützen sowie Infekten vorzubeugen
- * Akutversorgungspläne für Dein Kind im häuslichen Umfeld zu entwickeln

Zusammenfassend sollte eine Behandlung das Ziel verfolgen, Funktionen zu erhalten, Funktionseinschränkungen auszugleichen, Folgeschäden entgegenzuwirken und Deinem Kind eine gute Teilhabe am Leben zu ermöglichen.



**So vielfältig wie die
Erkrankung selbst sollte
auch das Behandlungs-
team sein.**



Agenturfoto. Mit Model gestellt.

Medikamentöse Therapiemöglichkeiten

Mittlerweile sind in Deutschland medikamentöse Therapien für die 5q-assoziierte SMA direkt ab Diagnose verfügbar. Informiere Dich beim Behandlungsteam Deines Kindes über die verschiedenen Therapiemöglichkeiten. Denn je besser Du über die Optionen Bescheid weißt, desto sicherer kannst Du eine Therapieentscheidung treffen und desto präziser wirst Du die Therapie befolgen. Für alle Therapieansätze gilt: Je früher die Behandlung beginnt, umso besser. Denn nur eine rechtzeitige und konsequent durchgeführte Therapie kann das Absterben der Motoneurone verhindern.

Zurzeit gibt es zwei unterschiedliche Therapieansätze: Gentherapie und **Spleiß-Modifikatoren**. Beide haben das Ziel, die Menge an funktionsfähigem SMN-Protein im Körper zu erhöhen (s. Abb. 7):

1. Die Gentherapie funktioniert über das *SMN1*-Gen: Ein verändertes Virus bringt ein fehlerfreies *SMN1*-Gen in menschliche Zellen ein. Diese intakte Kopie ersetzt das defekte *SMN1*-Gen und es kann ausreichend SMN-Protein hergestellt werden.⁴⁰ (Abbildung unten links)

2. **Spleiß-Modifikatoren** gehen über das *SMN2*-Gen: Die Medikamente erhöhen durch verändertes **Spleißen** (siehe Glossar) der prä-mRNA des *SMN2*-Gens die Menge an hergestelltem funktionsfähigem SMN-Protein.⁴¹ (Abbildung unten rechts)



Mehr Informationen zu medikamentösen
Behandlung bei SMA findest Du hier

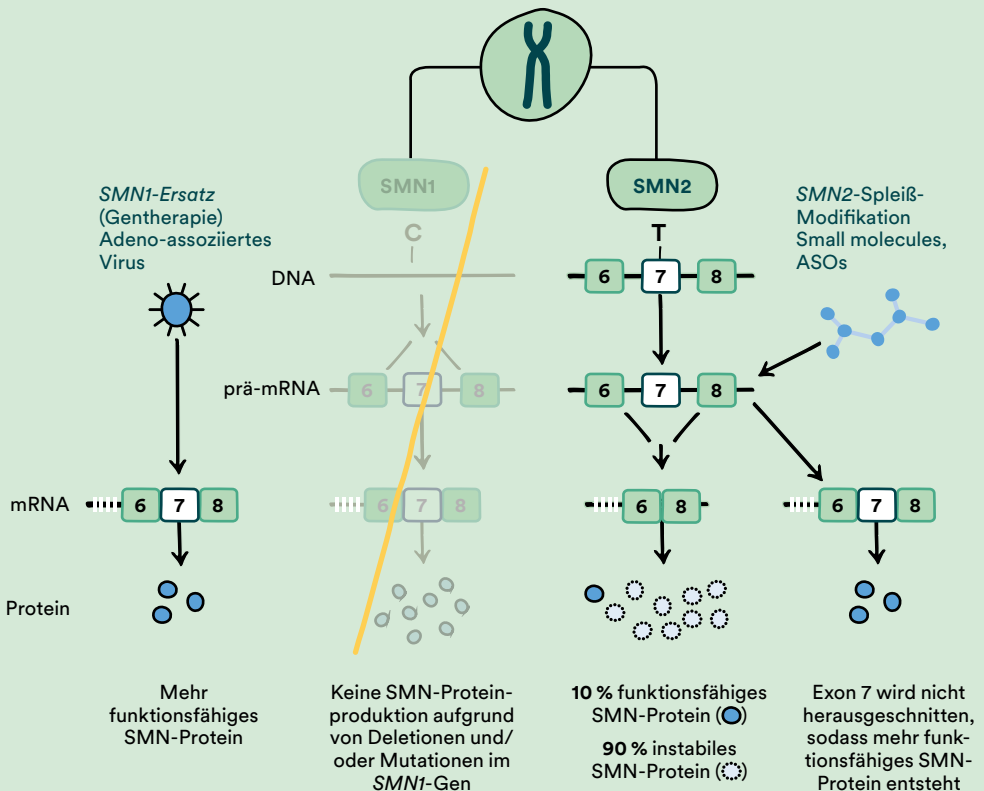


Abb. 7

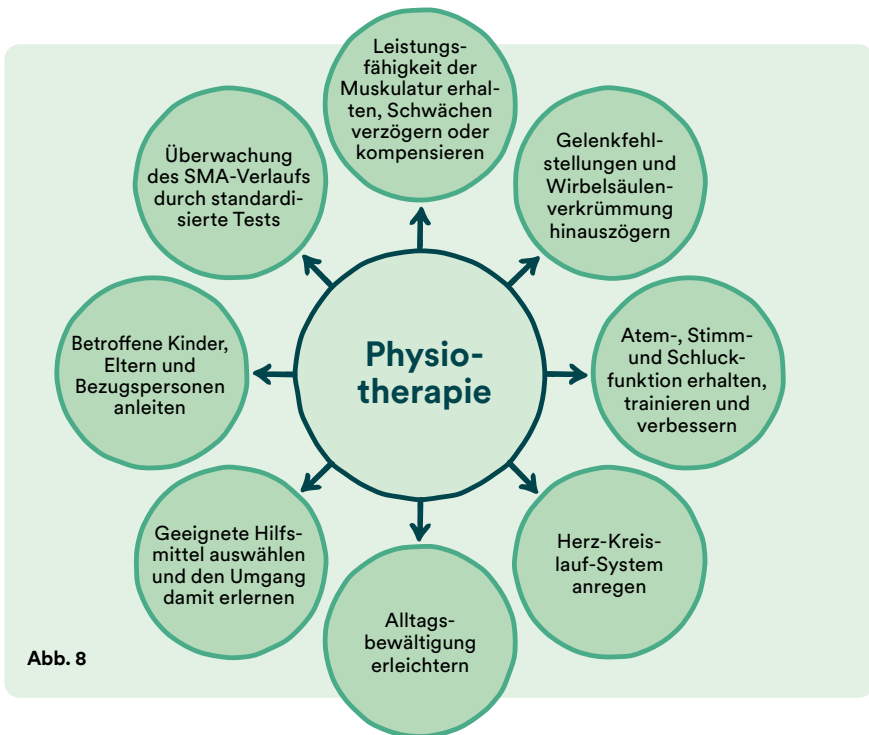
Nicht-medikamentöse Behandlungsmöglichkeiten

Die nicht-medikamentöse Behandlung besteht je nach Funktionseinschränkungen aus Physio-, Psycho- und Ergotherapie, Atemphysiotherapie und Beatmung, Logopädie, Hilfsmitteln sowie Komplementärmedizin.

Physiotherapie: Sie ist ein essenzieller Bestandteil bei der Behandlung von SMA und verfolgt mehrere Ziele (s. Abb. 8).^{27,42} Das Hauptziel ist die größtmögliche Selbstständigkeit und Beweglichkeit im Alltag.

Ergotherapie: Die alltagsnahe Behandlung fördert die Handlungskompetenz und soll vorhandene Fähigkeiten möglichst lange erhalten, im täglichen Leben unterstützen und ein selbstständiges Leben ermöglichen – bspw. durch Beratung und Anpassung der Umgebung (Wohnumfeld, Schulplatz) und Hilfsmittel an individuelle Bedürfnisse.⁴³ Gemeinsam mit der Therapeutin bzw. dem Therapeuten Deines Kindes legst Du diese Maßnahmen fest. Du wirst als Elternteil in die Behandlung miteinbezogen.

Atemphysiotherapie: Sie aktiviert die Atemmuskulatur und vertieft die Atmung, verbessert das Durchblutungs- sowie Belüftungsverhältnis, mobilisiert Sekrete sowie deren Transport und bringt Deinem Kind Hustentechniken bei. Durch die beeinträchtigte Atemmuskulatur sind Kinder mit SMA anfälliger für Lungenentzündungen. Die erlernten Atem- und Hustentechniken helfen, der Beeinträchtigung entgegenzuwirken. Besonders für Kinder mit SMA Typ 1 und 2 und/oder Skoliose ist das sehr wichtig.⁴²



Atemunterstützung/Beatmung: Von der Muskelschwäche ist bei vielen Kindern im Laufe der Zeit auch die Atemhilfsmuskulatur betroffen, was zu Atemaussetzern mit verminderter Sauerstoffversorgung des Blutes oder einer zu flachen Atmung führen kann. Dadurch wird bereits verbrauchte Luft erneut eingeatmet und es kommt zu Kopfschmerzen, Tagesmüdigkeit und ungewolltem Einschlafen. Mithilfe einer häuslichen Atemunterstützung kann einem erhöhten Kohlendioxidgehalt im Blut bei zu flacher Atmung sowie einer Sauerstoffunterversorgung im Falle von Atemaussetzern entgegengewirkt werden.⁴²

Logopädie: Sie kann bei Saug-, Kau- und Schluckstörungen sowie bei Sprech- und Stimmstörungen hilfreich sein. Ziel ist es, die Beweglichkeit der Zunge und der Kiefergelenke zu verbessern sowie die Gaumensegelschwäche zu reduzieren und Infekten der Lunge durch Verschlucken vorzubeugen. Dadurch werden u. a. das Essen und Trinken für Dein Kind sicherer und angenehmer.⁴²



Psychotherapie: Sie ist eine unterstützende Maßnahme – sowohl für Dein Kind als auch für Dich oder andere Angehörige. Im besten Fall hat die Psychologin oder der Psychologe bereits Erfahrungen mit chronischen Erkrankungen und ist den Umgang mit Kindern gewohnt.

Hilfsmittel: Sie erleichtern den Alltag und ersetzen (teilweise) bzw. unterstützen bestimmte Körperfunktionen. Beispiele hierfür sind Griffe und Aufstehhilfen, Gehhilfen und Rollstühle, **Orthesen**, Korsetts (bei Skoliose), Kommunikationshilfen sowie Hilfsmittel für Haushalt, Küche und Bad oder auch Assistenzhunde.⁴³ Bei der Beratung und individuellen Anpassung hilft die Ergotherapeutin bzw. der Ergotherapeut.

Komplementärmedizin: Sie ergänzt die Schulmedizin (im Gegensatz zur Alternativmedizin, die eine Alternative zur Schulmedizin darstellen soll). So können z. B. Entspannungstechniken die Gelassenheit und das Wohlbefinden fördern. Allerdings solltest Du immer die behandelnde Ärztin oder den behandelnden Arzt Deines Kindes darüber informieren, da (negative) Wechselwirkungen zwischen der ärztlichen Behandlung und den ergänzenden Maßnahmen entstehen können.



Den Impfstatus Deines Kindes im Blick behalten: Impfungen gegen häufige Erreger können Atemwegsinfektionen vorbeugen.

HIER FINDEST DU UNTERSTÜTZUNG



Agenturfoto. Mit Model gestellt.

Mit unserer Patientenkampagne „Face SMA“ erläutern wir Eltern von betroffenen Kindern nicht nur die Erkrankung selbst, sondern bieten auch Unterstützung und Anregungen in sämtlichen Lebensbereichen.

Entdecke Tipps für den Alltag mit der Erkrankung oder erfahre mehr über die Geschichten anderer Betroffener oder Eltern von Kindern mit SMA. Erhalte interessantes Expertenwissen oder schaue Fachbegriffe in unserem Glossar nach. Außerdem kannst Du Dich durch die Vorstellung der verschiedenen Patientenorganisationen klicken und Dir anstehende Veranstaltungen in Deinen Kalender eintragen. Lerne unsere Community kennen und tausche Dich auf unseren Social-Media-Kanälen mit anderen Betroffenen oder Angehörigen aus.

Natürlich können unsere Angebote das Gespräch mit dem Behandlungsteam Deines Kindes nicht ersetzen, trotzdem kann der Austausch mit anderen Betroffenen vieles etwas erleichtern.



Die **Carisma® App** unterstützt bei der alltäglichen Organisation und bietet aktuelle Informationen und Fachartikel zu SMA. Zusätzlich können Notfallinfos hinterlegt und Gesundheitsdaten getrackt werden.



GLOSSAR

5q-assoziert: Chromosomen bestehen aus einem kurzen (p) und einem langen (q) Arm. 5q-assoziert bedeutet also, dass die Veränderung im Erbgut auf dem langen Arm des Chromosoms Nummer 5 liegt.

Autosomal: Menschen haben in der Regel 46 Chromosomen. Zwei davon sind die sogenannten Geschlechtschromosomen. Die anderen 44 werden Autosomen genannt. Liegt ein Gen auf einem dieser Autosomen, dann wird es autosomal an die Nachkommen vererbt.

Deletion: Bei einer Deletion (Verlust) geht ein Teil der Erbinformation verloren.

Differenzialdiagnostik: Mehrere Erkrankungen haben ähnliche Krankheitsbilder und sollten bei bestimmten Symptomen alle berücksichtigt werden. Durch genauere Untersuchungen und abgrenzende Gegenüberstellungen können immer mehr Erkrankungen ausgeschlossen werden, bis nur noch eine Erkrankung übrigbleibt.

Exon: Der DNA-Abschnitt eines Gens besteht aus Exons und Introns. Exons enthalten die wichtigen Informationen für die Herstellung von Proteinen.

Gastroenterologie: Die Gastroenterologie (altgriechisch: gaster = Magen und énteron = Darm) ist ein Teilgebiet der Inneren Medizin. Sie befasst sich mit der Diagnostik, Therapie und Prävention von Erkrankungen rund um den Magen-Darm-Trakt und der damit verbundenen Organe Bauchspeicheldrüse, Leber und Gallenblase.

Gen: Ein Gen ist ein Abschnitt auf dem DNA-Strang, der die Erbinformation für ein Protein bzw. bestimmtes Merkmal (z. B. die Augenfarbe) enthält.

Humangenetik: Die Humangenetik ist ein Teil der Genetik und beschäftigt sich mit dem Erb-

gut des Menschen. Sie setzt sich sowohl mit Erbkrankheiten als auch mit der generellen menschlichen Vererbung auseinander.

Kognition: Kognition ist ein zusammenfassender Begriff für Prozesse, die Informationen verarbeiten, wie z. B. Wahrnehmung, Gedächtnis, Erkennen und Lernen.

Molekulargenetische Untersuchung: Mit einer molekulargenetischen Untersuchung wird das Erbgut untersucht und so festgestellt, ob z. B. eine Mutation vorliegt.

Multidisziplinärer Ansatz: Bei einer multidisziplinären Versorgung arbeiten verschiedene medizinische Fachrichtungen (Disziplinen) zusammen, um ein möglichst gutes Ergebnis zu erzielen.

Mutation: Eine Mutation ist eine spontane oder künstlich erzeugte Veränderung im Erbgut.

Neurologie: Die Neurologie (altgriechisch: neuron = Nerv) ist die Wissenschaft und Lehre vom Nervensystem und den es betreffenden Erkrankungen sowie medizinischen Behandlungsmöglichkeiten.

Neuropädiatrie: Sie wird auch Kinderneurologie genannt und beschäftigt sich mit den Nervenerkrankungen bei Kindern.

Orthese: Orthesen sind medizinische Hilfsmittel, die den Rumpf oder die Gliedmaßen stützen, entlasten, stabilisieren, korrigieren oder mobilisieren.

Pneumologie: Die Pneumologie (griechisch: pneumon = Atem) oder Pulmologie (lateinisch: pulmo = Lunge) ist ein Teilgebiet der Inneren Medizin. Sie befasst sich mit Lungenerkrankungen und umfasst die Diagnostik, Therapie und Prävention von Erkrankungen der Lunge, des Mediastinums (Mittelfell) und der Pleura (Brustfell).

prä-mRNA: Damit das SMN-Protein hergestellt werden kann, wird zunächst eine komplementäre Kopie des *SMN1*- bzw. *SMN2*-Gens erstellt. Das ist die prä-mRNA. Durch das Spleißen entsteht aus ihr die RNA, anhand derer dann das SMN-Protein hergestellt werden kann.

Pränataldiagnostik: Bei der Pränataldiagnostik (lateinisch *prae* = vor und *natal* = geburtlich) werden Untersuchungen am ungeborenen Kind und der Mutter vorgenommen (z. B. Ultraschall).

Prognose: Eine Prognose ist in der Medizin eine Voraussage, wie eine Krankheit wahrscheinlich ablaufen wird.

Protein: Proteine werden umgangssprachlich auch Eiweiße genannt. Wie ein Protein aussieht, ist durch die Information auf einem Gen festgelegt. Das Gen wird von einer Polymerase abgelesen und in RNA umgeschrieben. Anhand der RNA entsteht mithilfe von Ribosomen das Protein. Proteine haben viele verschiedene Aufgaben: Baustoffe, Regulation von Stoffwechselreaktionen, Transport von Nährstoffen und Sauerstoff, Abwehr von Infektionen etc. – so auch das SMN-Protein. Es ist unter anderem für die ordentliche Funktion und das Überleben der Motoneurone zuständig.

Rezessiv: Merkmale (wie z. B. die Augenfarbe) können rezessiv oder dominant vererbt werden. Ist ein Merkmal rezessiv, werden zwei identische Genkopien benötigt, damit es auftritt. Beispielsweise sind blaue Augen rezessiv gegenüber braunen Augen. Nur wenn beide Genkopien die Erbinformation für blaue Augen enthalten, setzt sich das Merkmal „blaue Augen“ durch.

Skoliose: Die Skoliose (altgriechisch: *skólosis* = Krümmung) ist eine Verkrümmung der Wirbelsäule. Dabei kann die Wirbelsäule sowohl von der Längsachse abweichen als auch eine Verdrehung der Wirbelkörper aufweisen, was auch zu

Verformungen der Wirbelkörper führen kann. Oft bildet die Wirbelsäule dabei eine S-Form, damit das Gleichgewicht gehalten werden kann. Durch Stärkung der Muskulatur, eine Orthese oder durch eine Operation kann eine Skoliose behandelt werden.

SMN: SMN steht für „Survival of Motor Neuron“ (deutsch: Überleben von Motoneuronen). Die *SMN1*- und *SMN2*-Gene enthalten den Bauplan für das SMN-Protein, welches für die Funktion und das Überleben der Motoneurone essentiell ist.

Spleißen: Das Spleißen ist ein Vorgang während der Herstellung von Proteinen. Hierbei werden die Introns aus der RNA entfernt und nur die Exons bleiben über.

Spleiß-Modifikator: Ein Spleiß-Modifikator kann den Vorgang des Spleißens beeinflussen. So wird beispielsweise beim *SMN2*-Gen normalerweise das Exon 7 herausgeschnitten, weswegen kaum funktionsfähiges SMN-Protein entsteht. Durch einen Spleiß-Modifikator wird das Herausschneiden jedoch verhindert, sodass mehr funktionsfähiges SMN-Protein entsteht.

Zentrales Nervensystem (ZNS): Das ZNS umfasst das Gehirn und das Rückenmark. Es wird mit Denken, Emotionen sowie Erinnerungen in Verbindung gebracht und ist durch die Blut-Hirn-Schranke geschützt. Aber auch für die Steuerung der Bewegungsabläufe ist das ZNS von hoher Relevanz, da die Befehle zum Anspannen und Entspannen an die Muskeln aus dem Gehirn kommen.

Zwerchfellatmung: Bei der Zwerchfellatmung, auch Bauchatmung genannt, wird das unterhalb der Lunge liegende Zwerchfell angespannt, wodurch sich der Brustraum vergrößert. Dadurch dehnen sich die Lungenflügel weiter aus, sodass Luft von außen in die Lunge strömt.

QUELLEN- VERZEICHNIS

1. Spinale Muskelatrophie. Broschüre der Deutschen Gesellschaft für Muskelkranke e. V. (Stand: 07/2021)
2. Wirth B et al. An update of the mutation spectrum of the survival motor neuron gene (SMN1) in autosomal recessive spinal muscular atrophy (SMA). *Hum Mutat* 2000; 15(3):228 -237
3. Spinale Muskelatrophie - Diagnosestellung und Behandlung bei SMA Patienten. *Treat NMD Neuromuscular Network*
4. Verhaart IEC et al. Prevalence, incidence and carrier frequency of 5q-linked spinal muscular atrophy - a literature review. *Orphanet J Rare Dis* 2017; 12:124
5. S1-Leitlinie Spinale Muskelatrophie (SMA), Diagnostik und Therapie, 2020
6. Butchbach ME. Copy Number Variations in the Survival Motor Neuron Genes: Implications for Spinal Muscular Atrophy and Other Neurodegenerative Diseases. *Front Mol Biosci* 2016; 3:7
7. Prior TW. Perspectives and diagnostic considerations in spinal muscular atrophy. *Genet Med* 2010; 12:145-152
8. D'Amico A et al. Spinal muscular atrophy. *Orphanet J Rare Dis* 2011; 6:71
9. Chaytow H et al. The role of survival motor neuron protein (SMN) in protein homeostasis. *Cell Mol Life Sci* 2018; 75:3877 -3894
10. Singh RN et al. Diverse role of survival motor neuron protein. *Biochim Biophys Acta Gene Regul Mech* 2017; 1860:299 -315
11. Lauria F et al. SMN-primed ribosomes modulate the translation of transcripts related to Spinal Muscular Atrophy. 2020
12. Hamilton G and Gillingwater TH. Spinal muscular atrophy: going beyond the motor neuron. *Trends Mol Med* 2013; 19:40 -50.
13. <https://www.proteinatlas.org/ENSG00000172062-SMN1/tissue> (letzter Zugriff: 16.04.2024)
14. Novelli G et al. Expression study of survival motor neuron gene in human fetal tissues. *Biochem Mol Med* 1997; 61:102 -106
15. Coovert DD et al. The survival motor neuron protein in spinal muscular atrophy. *Hum Mol Genet* 1997; 6:1205 -1214
16. Ramos DM et al. Age-dependent SMN expression in disease-relevant tissue and implications for SMA treatment. *J Clin Invest* 2019; 129:4817 -4831

17. Wirth B et al. Twenty-Five Years of Spinal Muscular Atrophy Research: From Phenotype to Genotype to Therapy, and What Comes Next. *Annu Rev Genomics Hum Genet* 2020; 21:231 -261
18. Nash LA et al. Spinal Muscular Atrophy: More than a Disease of Motor Neurons? *Curr Mol Med* 2016; 16:779-792
19. Monani UR. Spinal muscular atrophy: a deficiency in a ubiquitous protein; a motor neuron-specific disease. *Neuron* 2005; 48:885 -896
20. Martinez TL et al. Survival Motor Neuron Protein in Motor Neurons Determines Synaptic Integrity in Spinal Muscular Atrophy. *J Neurosci* 2012; 32(25):8703 -8715
21. Murray LM et al. Selective vulnerability of motor neurons and dissociation of pre- and post-synaptic pathology at the neuromuscular junction in mouse models of spinal muscular atrophy. *Hum Mol Genet* 2008; 17:949 -962
22. Sumner CJ und Crawford TO. Two breakthrough gene-targeted treatments for spinal muscular atrophy: challenges remain. *J Clin Invest* 2018; 128:3219 -3227
23. Sleight JN et al. The contribution of mouse models to understanding the pathogenesis of spinal muscular atrophy. *Dis Model Mech* 2011; 4:457 -467
24. Lipnick SL et al. Systemic nature of spinal muscular atrophy revealed by studying insurance claims. *PLoS One* 2019; 14:e0213680
25. Yeo CJJ and Darras BT. Overturning the Paradigm of Spinal Muscular Atrophy as Just a Motor Neuron Disease. *Pediatr Neurol* 2020; 109:12 -19
26. <https://www.initiative-sma.de/forschung/flaechendeckende-einfuehrung-des-neugeborenen-screenings-auf-sma-zum-01-10-2021-und-auslaufen-der-projekte-in-bayern-und-nordrhein-westfalen/> (letzter Zugriff: 16.04.2024)
27. Mercuri E et al. Diagnosis and management of spinal muscular atrophy: Part 1: Recommendations for diagnosis, rehabilitation, orthopedic and nutritional care. *Neuromuscular Disord* 2018; 28:103 -115.
28. Darras BT. Non-5q spinal muscular atrophies: the alphanumeric soup thickeners. *Neurology* 2011; 77:312 -31
29. Boyer JG et al. Early onset muscle weakness and disruption of muscle proteins in mouse models of spinal muscular atrophy. *Skeletal Muscle* 2013; 3(24)
30. Arnold WD et al. Spinal muscular atrophy: diagnosis and management in a new therapeutic era. *Muscle Nerve* 2015; 51(2):157 -167

31. Ling KKY et al. Severe neuromuscular denervation of clinically relevant muscles in a mouse model of spinal muscular atrophy. *Hum Mol Genet* 2012; 21(1):185 -195
32. Swoboda KJ et al. Natural history of denervation in SMA: relation to age, SMN2 copy number, and function. *Ann Neurol* 2005; 57(5):704 -712
33. Kolb SJ et al. Spinal Muscular Atrophy. *Neurol Clin.* 2015; 33(4):831 -846
34. Lorson CL et al. A single nucleotide in the SMN gene regulates splicing and is responsible for spinal muscular atrophy. *PNAS* 1999; 96:6307 -6311.
35. Lefebvre S et al. Identification and characterization of a spinal muscular atrophy-determining gene. *Cell* 1995; 80:155 -165.
36. Crawford TO et al. Evaluation of SMN protein, transcript, and copy number in the biomarkers for spinal muscular atrophy (BforSMA) clinical study. *PLoS One* 2012; 7:e33572
37. Feldkotter M et al. Quantitative Analyses of SMN1 and SMN2 Based on Real-Time LightCycler PCR: Fast and Highly Reliable Carrier Testing and Prediction of Severity of Spinal Muscular Atrophy. *Am J Hum Genet* 2001; 70: 358 -368
38. Pearn J. Incidence, prevalence, and gene frequency studies of chronic childhood spinal muscular atrophy. *J Med Genet.* 1978; 15(6): 409 -413
39. Mazzone E et al. Hammersmith Functional Motor Scale and Motor Function Measure-20 in non ambulant SMA patients. *Neuromuscular Disorders* 2014; 24:347 -352
40. Ramdas S. New treatments in spinal muscular atrophy: an overview of current available data, *Expert Opin Pharmacother.* 2020; 21:307 -315
41. Ottesen EW. ISS-N1 makes the First FDA-approved Drug for Spinal Muscular Atrophy. *Transl Neurosci* 2017; 8:1 -6
42. Physiotherapie bei Kindern mit spinaler Muskelatrophie (SMA). Broschüre der Deutschen Gesellschaft für Muskelkranke e.V.
43. Ergotherapie für Patienten mit neuromuskulären Erkrankungen. Broschüre der Deutschen Gesellschaft für Muskelkranke e.V.

IMPRESSUM

Herausgeber

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

www.roche.de

© 2024

Konzept und Gestaltung

art tempi communications gmbh

Produktion

Uehlin Druck- und Medienhaus

Bildnachweise

Titel Ivan Kyryk/gettyimages
Seite 2 Halfpoint Images/gettyimages
Seite 4 standret/gettyimages
Seite 6 Israel Sebastian/gettyimages
Seite 8/9 d3sign/gettyimages
Seite 13 Javier Zayas Photography/gettyimages
Seite 18 Mirage C/gettyimages
Seite 22 the_burtons/gettyimages
Seite 24 FatCamera/gettyimages
Seite 26 Ridofranz/gettyimages
Seite 30 24K-Production/gettyimages
Seite 32 edipse_images/gettyimages

Weiterführende Informationen zu den Standards der Versorgung von SMA-Patienten

International Standards of Care for SMA:
Speziell für erwachsene Patienten und Familien aufbereitet (<https://smauk.org.uk/international-standards-of-care-for-sma>)

2017 Standards of Care for Spinal Muscular Atrophy (SMA): Die Standards der Versorgung im Original (für Fachkräfte) (<https://treat-nmd.org/care-overview/2017-standards-of-care-for-spinal-muscular-atrophy-sma/>)

Leitfaden zu den Internationalen Therapiestandards für Spinale Muskelatrophie:
Deutsche Übersetzung der erwachsenen- und familienfreundlichen Aufbereitung (https://www.initiative-sma.de/wp-content/uploads/2020/03/Leitfaden-Therapiestandards-SMA_2020.pdf)

DU MÖCHTEST MEHR ÜBER SMA ERFAHREN?

Wenn Du umfangreiche Informationen rund um das Leben mit SMA, hilfreiche Angebote für den Alltag, authentische Geschichten aus der Community sowie Neues aus der Forschung entdecken möchtest, dann ist die Face SMA Website genau das Richtige für Dich und Dein Kind. Face SMA ist eine Plattform von und für Menschen mit SMA, ihre Familien und Angehörigen und alle, die sich mit der Erkrankung auseinandersetzen möchten. Face SMA steht für die Gesichter der SMA – und all diejenigen, die der Erkrankung aktiv die Stirn bieten wollen.



Erfahre mehr auf

www.facesma.de



@lebenmitsma

Weitere Informationen rund um SMA findest Du zudem bei der Deutschen Gesellschaft für Muskelkranke e. V. (www.dgm.org), bei der Initiative SMA (www.initiative-sma.de) und bei der Deutschen Muskelstiftung (www.deutsche-muskelstiftung.de).

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

www.roche.de

Alle erwähnten Markennamen sind gesetzlich geschützt.

© 2024