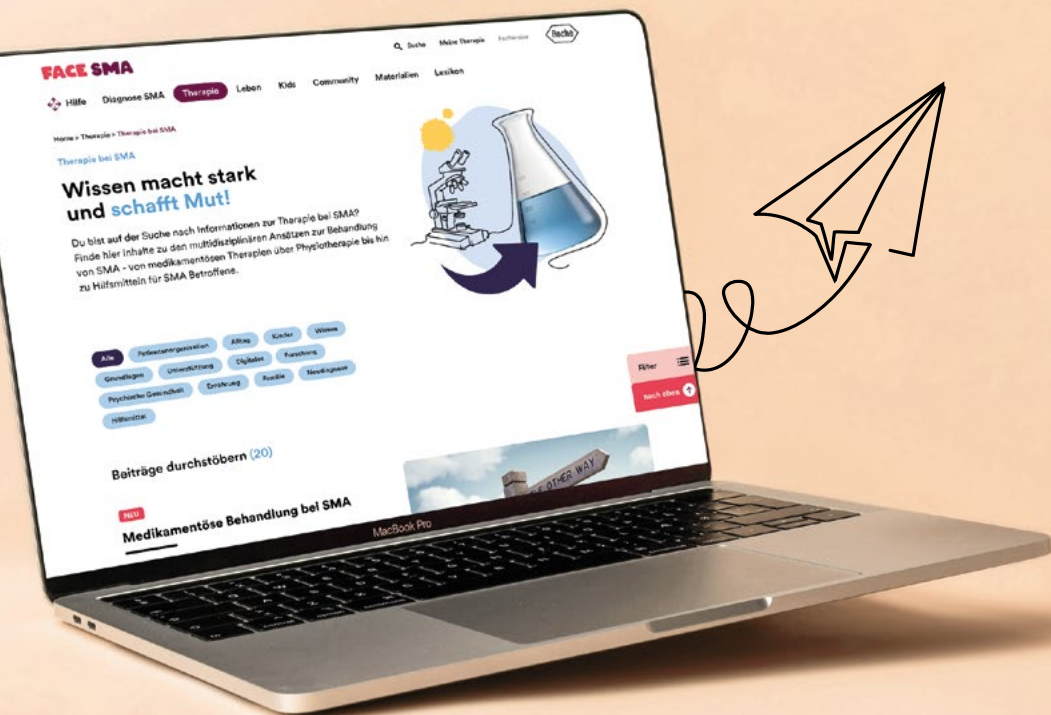


FACE SMA



Erwachsen mit SMA

EIN GUIDE FÜR MEIN NORMAL



SMA – drei Buchstaben, hinter denen sich viele Gesichter und individuelle Geschichten von Menschen mit Spinaler Muskelatrophie verbergen. Geschichten, die zeigen, dass „normal“ nur eine Perspektive der Betrachtenden ist.

[Klick Dich rein und durchstöbere unsere Website!](#)



Face SMA steht dafür, Menschen mit SMA, ihren Familien und Angehörigen ein Gesicht zu geben und damit anderen Mut zu machen und sie zu inspirieren.

Face SMA steht aber auch für die praktische Unterstützung in der Bewältigung des Alltags mit SMA sowie therapierelevante Informationen – für alle, die sich informieren, inspirieren lassen und selbstbestimmt mit SMA leben wollen!

LIEBE LESERIN, LIEBER LESER!

Bist Du gerade zu Hause ausgezogen und startest Dein eigenes Leben? Stehst Du zurzeit vor der Studien- oder einer neuen Berufswahl? Oder bist Du schon mitten im Leben angekommen?

Diese Broschüre richtet sich an Euch alle – Erwachsene und junge Erwachsene mit SMA, die gerade in ihr Erwachsenenleben starten oder bereits mittendrin sind.

Wir möchten Euch Informationen und Tipps rund um Themen wie z. B. Therapie, Therapieentscheidung, Reisen, Beruf und vieles mehr an die Hand geben.

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

Im Glossar am Ende dieser Broschüre kannst Du Dich über SMA-spezifische Fachbegriffe informieren, die Dir hier begegnen.

**Alles Gute und viel Erfolg
in Deinem Leben!**

Dein Face SMA Team

INHALT

Dein Leben – jeder Tag anders	6
Deine Therapie – jeden Tag wirksam	8
SMA ist eine Multiorganerkrankung	9
Therapie-Erwartungsmanagement	11
Behandlung von SMA	12
SMA-Therapie: mehr als nur ein Medikament	14
SMA Typ 3 (Sitter und Walker) und keine Therapie?	15
Warum ist die medikamentöse Therapie bei SMA so wichtig?	17
Deine Therapie – Deine Entscheidung	18
Welche Therapie ist die richtige für Dich?	19
Voraussetzungen für ein funktionierendes SDM	19
Warum Du Dich an Deiner Therapieentscheidung beteiligen solltest	21
Therapiewechsel bei SMA – ja oder nein?	23
Therapietreue bei SMA	26
Was ist Adhärenz?	27
Warum ist Adhärenz wichtig?	28
Nicht-medikamentöse Therapien bei SMA	30
Begleitende Therapien bei SMA	31
Warum sind begleitende Therapien wichtig?	33

Sport mit SMA	34
Körperliche Aktivität – das geht auch mit SMA	35
Reisen mit SMA	36
Die Welt entdecken mit SMA	37
Assistenz bei SMA	38
Was ist eine Assistenz bei SMA?	39
Der Weg zu einer Assistenzkraft	41
Im Berufsleben mit SMA	42
Erfüllung im Job finden	43
Familienplanung mit SMA	44
Einfluss von SMA auf die Fruchtbarkeit und Schwangerschaft	45
Patientenorganisationen	46
Glossar	50
Quellen	55

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 (gettyimages)** Titel RyanJLane, Seite 6 Artur Debat, Seite 8 malerapaso, Seite 16 Westend61, Seite 18 beast01, Seite 22 Eoneren, Seite 26 Pavlo Stavnichuk, Seite 30 Tanja Ivanova, Seite 36 Olga Peshkova, Seite 38, 56 DBenitostock | **Illustrationen** Coralinar Studio

**Finde Deine
eigenen Wege,
Deine Träume
und Ziele zu
verwirklichen,
um ein erfülltes
Leben zu leben.**



DEIN LEBEN – JEDER TAG ANDERS

Es gibt unglaublich viele Informationen für Eltern und Kinder mit SMA. Doch als Erwachsener hat man seine eigenen Bedürfnisse und steht vor ganz eigenen Herausforderungen und Verantwortungen. Mit SMA ist das Leben jeden Tag anders. Aber das Leben, ob mit oder ohne Erkrankung, ist eine Achterbahnfahrt aus Höhen und Tiefen. Wichtig ist, dass Du Dir zu helfen weißt oder auch – wenn nötig – nach Unterstützung fragst, um Dich auf die schönen Dinge im Leben konzentrieren zu können. Ein wesentlicher Bestandteil, damit Du Dein Leben nach Deinen Vorstellungen gestalten und führen kannst, ist die Therapie.

Bei der medikamentösen Therapie gibt es unterschiedliche Wirkmechanismen, die sich auch in ihrer Verabreichungsform unterscheiden. Du kannst mit Deinem Behandlungsteam gemeinsam entscheiden, welche Therapie die richtige für Dich ist und am besten in Dein Leben passt. Die Begleittherapie, wie z. B. Physio- oder Ergotherapie sind dabei ebenso wichtig für dein Wohlbefinden. Aber Dein Leben dreht sich nicht nur um Therapien.

Ein tolles Hobby, ein erfüllender Beruf und spannende Reisen, aber auch die Möglichkeit, Dir dank einer Assistenz vieles zu ermöglichen und vielleicht mit Freundinnen und Freunden unterwegs zu sein – dafür möchten wir Dir ebenfalls viele Anregungen geben.



DEINE THERAPIE

JEDEN TAG WIRKSAM

Eine medikamentöse Therapie bei SMA kann das weitere Absterben von Motoneuronen und somit den fortschreitenden Muskelschwund verhindern. Warum ist das so? Welche Therapieoptionen gibt es und welche ergänzenden Behandlungsmöglichkeiten existieren? Wie die Therapien wirken und welche Ergebnisse Du erwarten kannst, erfährst Du in diesem Kapitel.

SMA – eine Multiorgan- erkrankung

Das typische Symptom der SMA ist der Muskelschwund an Armen und Beinen. Die Geschwindigkeit und Ausprägung der Muskelschwäche sind individuell sehr unterschiedlich.¹ Doch das Fehlen des SMN-Proteins beeinflusst nicht nur die Muskeln, sondern auch andere grundlegende Zellvorgänge im Körper.²⁻⁴

Deswegen wird SMA auch als systemische Erkrankung bezeichnet. Das bedeutet, dass sie nicht nur die Motoneuronen und die Muskeln betrifft, sondern auch andere Gewebe und Organe beeinträchtigt und dort Symptome hervorrufen kann. Dazu gehören z. B. Herz, Blutgefäße, Knochen, Leber, Nieren, Darm, Milz, Bauchspeicheldrüse oder auch das Immunsystem.⁵

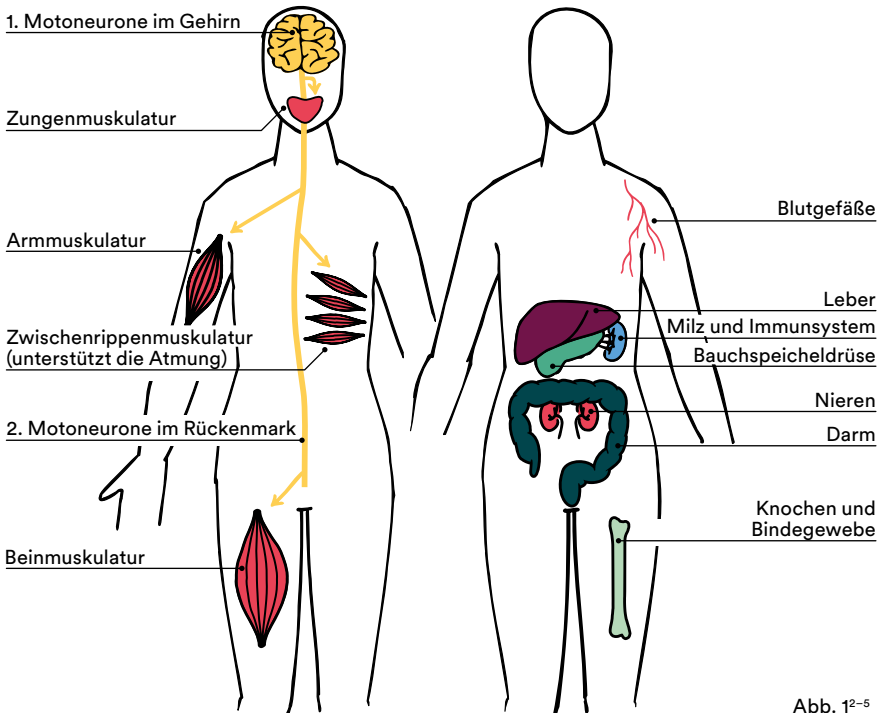
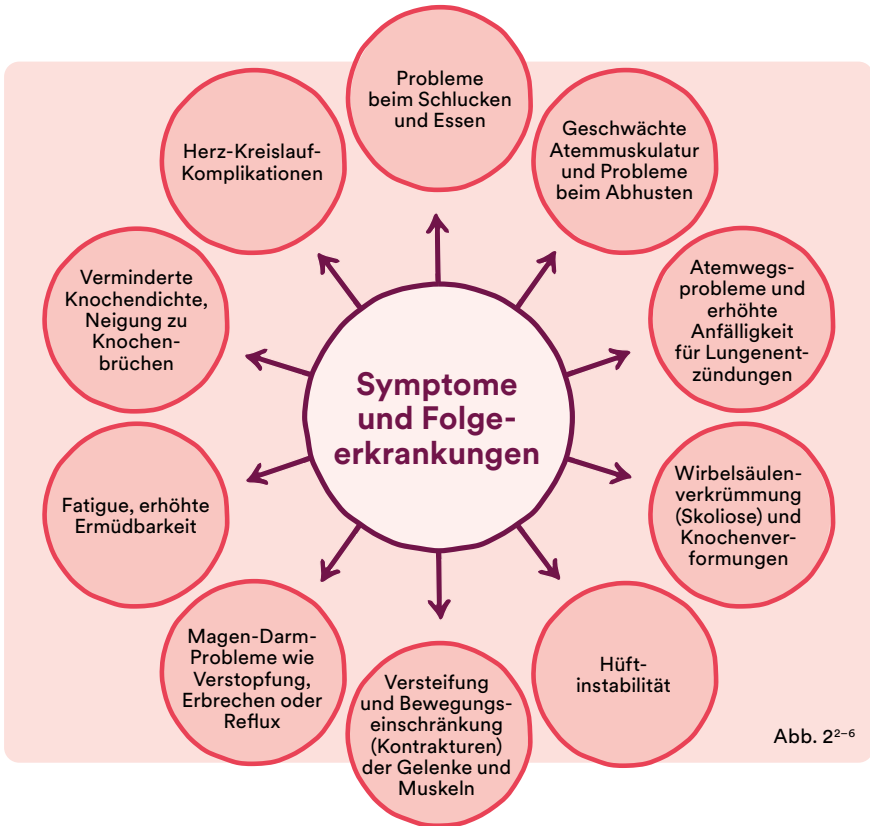


Abb. 1²⁻⁵

10 Deine Therapie – jeden Tag wirksam



Symptome der SMA

Der SMN-Proteinmangel in den verschiedenen Organen und Geweben kann zu sehr unterschiedlichen Symptomen führen.

Mehr zum Krankheitsbild der SMA



Betroffene Muskelgruppen

Zuerst sind rumpfnaher Muskeln wie Hüft-, Rücken- und Schultermuskulatur sowie Beine betroffen, gefolgt von rumpfferneren Muskeln und den Armen. Beide Körperseiten sind gleich stark betroffen. Auch Atem-, Kau-, Schluck- und Zungenmuskulatur können betroffen sein.^{5,7}

Therapie-Erwartungsmanagement

Um ein weiteres Absterben der Motoneuronen und damit einhergehende Beeinträchtigungen zu verhindern, ist eine medikamentöse Therapie von höchster Wichtigkeit. Zwar ist SMA nicht heilbar, aber mit einer Therapie können Symptome gebremst und die Lebensqualität erhalten werden.

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

Die Behandlung und die Therapieziele sind genauso individuell wie Du und der Verlauf Deiner SMA. Sie richten sich nach dem Schweregrad der Erkrankung und Deinen Bedürfnissen. Gemeinsam mit Deinem Behandlungsteam legst Du fest, welche Therapieziele Dir wichtig und realistisch erreichbar sind.

Mögliche Behandlungsziele, um Deine Eigenständigkeit weitgehend zu erhalten, sind unter anderem:^{6,8}

- * Individuell vorhandene motorische Fähigkeiten stabilisieren oder verbessern, um die Mobilität zu erhöhen bzw. zu erhalten
- * Ernährungssituation verbessern und gastrointestinale Beschwerden lindern
- * Neuromuskuläre und muskuloskeletale 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

12 Deine Therapie – jeden Tag wirksam

Behandlung von SMA

Die Behandlung von SMA ist interdisziplinär. Das heißt, sie setzt sich aus vielen verschiedenen Bausteinen zusammen. Doch die wichtigste Rolle spielt die medikamentöse Therapie. Die Therapiemöglichkeiten sind nachfolgend aufgelistet.

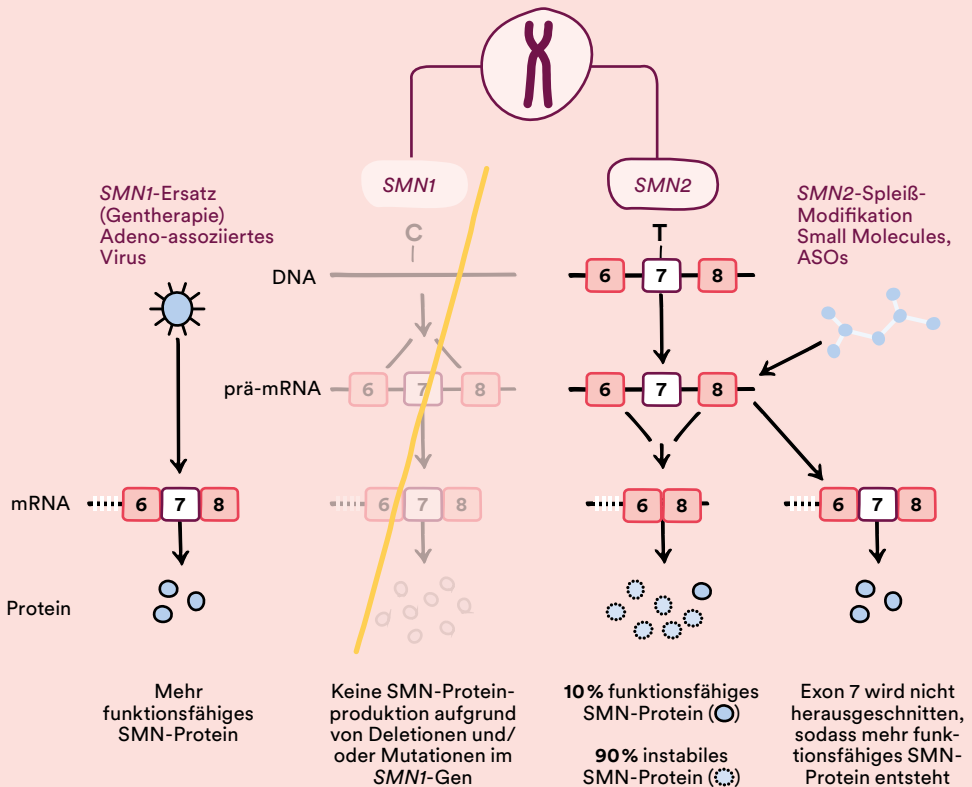


Abb. 3^{9,10,13}

Spleiß-Modifikatoren

Spleiß-Modifikatoren funktionieren über das *SMN2*-Gen: Die Medikamente sorgen durch verändertes Spleißen der prä-mRNA des *SMN2*-Gens dafür, dass die Menge an hergestelltem funktionsfähigem SMN-Protein erhöht wird.^{9,10} Sie haben nur eine zeitlich begrenzte Wirksamkeit, weswegen sie regelmäßig verabreicht werden müssen.

Die medikamentösen Therapien bei SMA sorgen dafür, dass mehr funktionsfähiges SMN-Protein im Körper hergestellt wird.

Es gibt zwei zugelassene Spleiß-Modifikatoren:

*** Small Molecules:**

Dieses Medikament wird zu Hause täglich als Saft eingenommen.¹¹

*** Antisense-Oligonukleotid (ASO):**

Dieses Medikament wird alle vier Monate intrathekal mittels einer Lumbalpunktion in einer Klinik verabreicht.¹²

Gentherapie

Die Gentherapie funktioniert über das *SMN1*-Gen: Ein verändertes, ungefährliches 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.¹³ Sie wird einmalig als Infusion verabreicht, gefolgt von einer engmaschigen Nachsorge. Wie lange die Wirkung anhält, ist noch nicht bekannt.¹⁴ In der Praxis wird die Gentherapie nur bei Kleinkindern angewandt. Eine Therapie von erwachsenen SMA-Betroffenen wird nicht empfohlen.^{15,16}

Wie bei allen Medikamenten können auch bei den Spleiß-Modifikatoren oder bei einer Gentherapie Nebenwirkungen auftreten. Besprich mit Deinem Behandlungsteam, welche Therapie am besten zu Dir passt.

Mehr über die medikamentösen Therapien bei SMA



14 Deine Therapie – jeden Tag wirksam

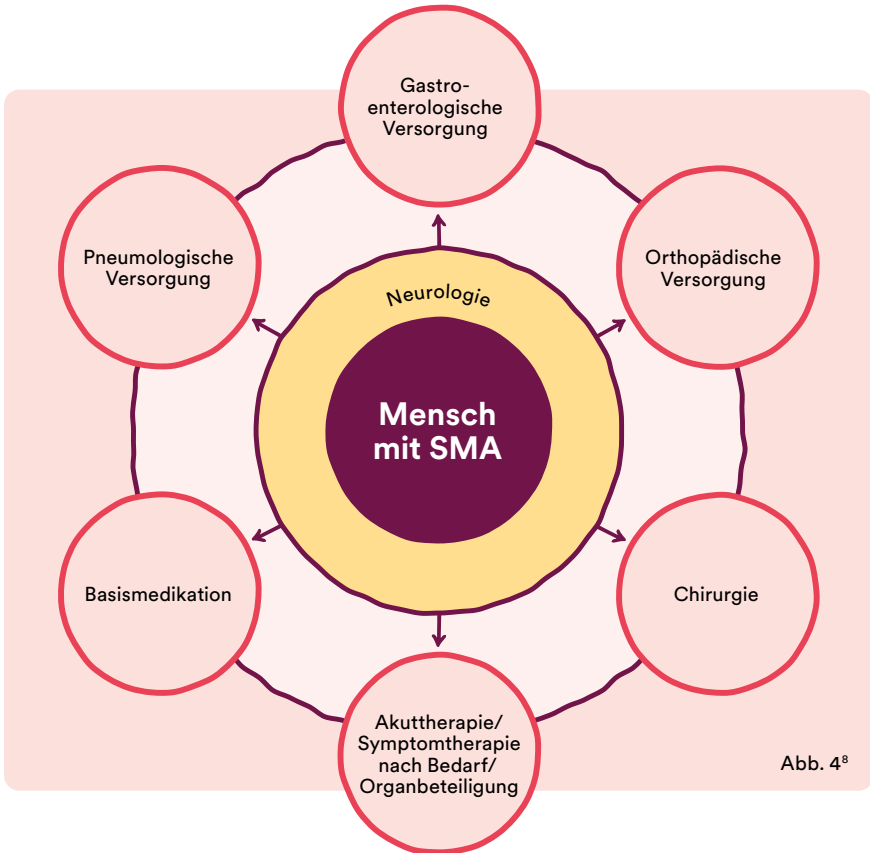


Abb. 4⁸

SMA-Therapie: mehr als nur ein Medikament

Die Behandlung von SMA besteht nicht nur aus einer medikamentösen Therapie – auch wenn diese unerlässlich ist. In der Regel kommen immer noch unterstützende Maßnahmen zum Einsatz.

Deine SMA-Therapie folgt einem multidisziplinären Ansatz.⁸ Des-

halb besteht Dein Behandlungsteam üblicherweise aus Ärztinnen und Ärzten verschiedener Fachrichtungen, Therapeutinnen und Therapeuten sowie Expertinnen und Experten aus sozialen Berufen.¹⁷

Mehr über den multidisziplinären Therapieansatz bei SMA



SMA Typ 3 (Sitter und Walker) und keine Therapie?

Da bei Betroffenen mit SMA Typ 3 die Symptome eher schwächer und später auftreten können^{18,19}, kann es vorkommen, dass trotz der verschiedenen Behandlungsmöglichkeiten manche Betroffene keine medikamentöse Therapie möchten.

Das kann unterschiedliche Gründe haben:

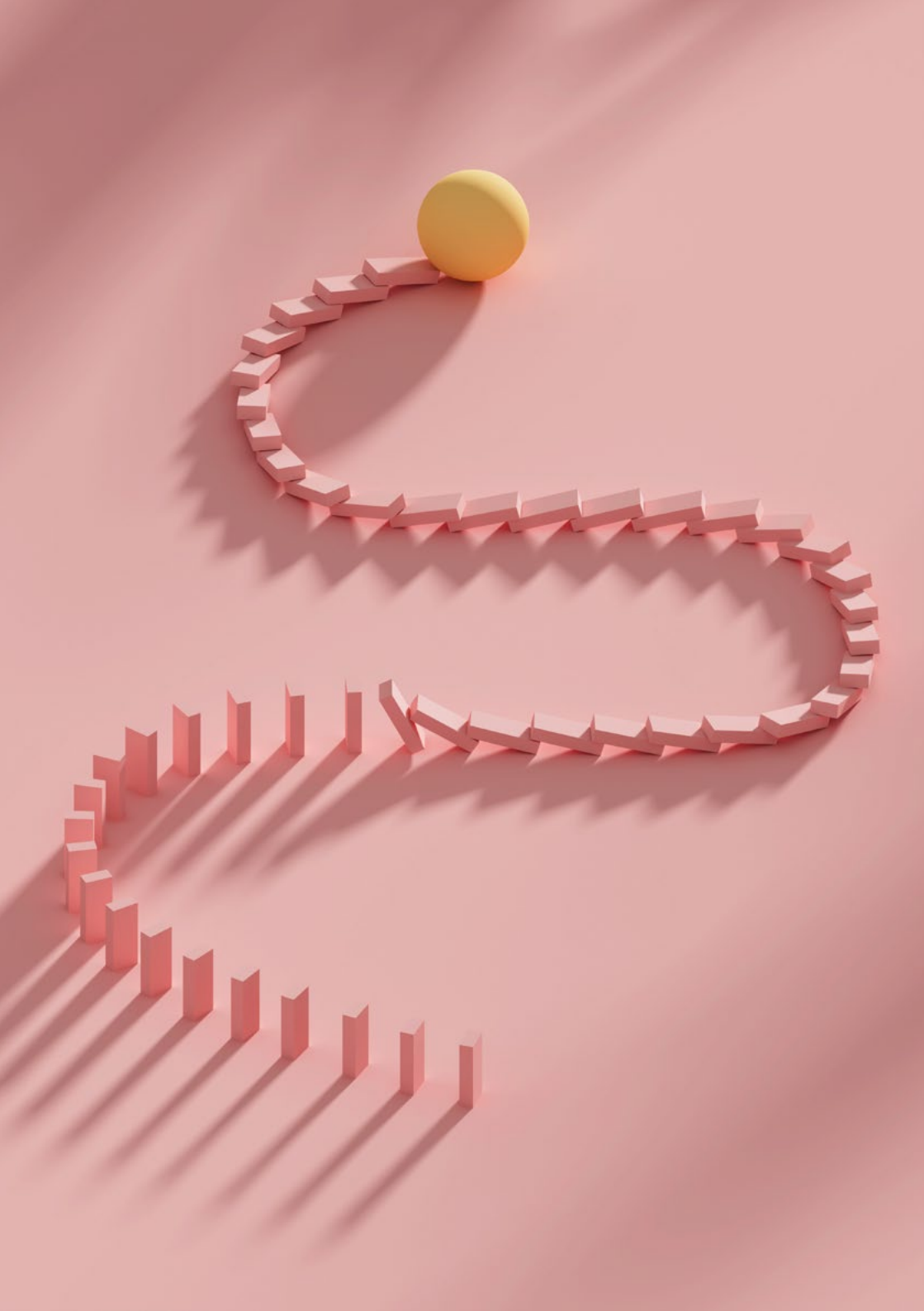
Schwache Ausprägung der SMA: Man bemerkt kaum Symptome. Warum sollte man dann Medikamente nehmen?

Gewohnheit: Wenn man im Kindesalter keine Medikamente erhalten hat, warum sollte man als erwachsene Person mit einer Therapie beginnen?

Unwissenheit: Da man nur wenige Symptome hat, kann auch das Interesse nicht so hoch sein, sich ständig über neue Therapieoptionen zu informieren.

Persönliche Gründe: Man hat Bedenken, dass mögliche Nebenwirkungen die jetzige Lebensqualität beeinflussen könnten.

Deine Stimme als Patientin bzw. Patient ist wichtig. Dennoch solltest Du bei Therapieentscheidungen eng mit Deinem Behandlungsteam in Verbindung bleiben. SMA ist eine fortschreitende Erkrankung, weshalb eine frühe medikamentöse Behandlung sehr entscheidend für den weiteren Verlauf sein kann.



Warum ist die medikamentöse Therapie bei SMA so wichtig?

Das Absterben der Motoneuronen und Funktionsverluste der Muskeln können unabhängig vom Schweregrad der SMA entstehen.²⁰ Auch wenn momentan noch keine Einschränkungen vorhanden sind, wird dieser Zustand nicht so bleiben.

Einmal entstandene Schäden können nicht wieder rückgängig gemacht werden. Deswegen ist es wichtig, frühzeitig mit einer entsprechenden Behandlung zu beginnen. Das gilt für alle SMA-Typen, auch wenn noch keine Symptome vorhanden sind.

Nur mit einer medikamentösen Therapie kann das Absterben der Motoneuronen gestoppt bzw. verlangsamt werden und somit funktionelle Beeinträchtigungen verhindert werden.

Mögliche Symptome der SMA, die auftreten können, sind:^{9,21,20}



Fortschreitender
Mobilitätsverlust



Muskelatrophie
und -schwäche



Schwierigkeiten
beim Schlucken
und Essen



Mögliche
Herz-Kreislauf-
Komplikationen



Atemwegs-
komplikationen



Knochen-
komplikationen



DEINE THERAPIE

DEINE ENTSCHEI- DUNG

Die SMA-Therapie wird Dich ein Leben lang begleiten. Deswegen solltest Du Deine Therapieentscheidung gut informiert treffen. Aber auch ein Therapiewechsel zu einem späteren Zeitpunkt ist noch möglich. Mehr dazu erfährst Du in diesem Kapitel.

Welche Therapie ist die richtige für Dich?

Vor dieser Frage steht jeder Mensch, der sich für eine langfristige oder dauerhafte Therapie entscheiden muss. Denn die Therapie wird Dich über einen langen Zeitraum begleiten, weswegen sie zu Deinen Anforderungen und Deinen Lebensumständen passen sollte. Informiere Dich über die verschiedenen Therapien, besprich Dich mit Deinem Behandlungsteam, äußere Deine Bedürfnisse sowie Präferenzen und bringe Dich in die Therapieentscheidung ein. Nur wenn Du Dich an der Entscheidung beteiligst, kann die Therapie optimal auf Dich abgestimmt werden.

SDM

Die gemeinsame Entscheidungsfindung mit Deinem Behandlungsteam heißt „Shared Decision Making“, kurz SDM. Dabei kommuniziert Ihr auf Augenhöhe und fällt, trägt und verantwortet alle Entscheidungen gemeinsam.²³

Voraussetzungen für ein funktionierendes SDM

Sowohl Du als auch Dein Behandlungsteam haben beim SDM gewisse Aufgaben: Ärztinnen und Ärzte müssen Dich laienverständlich über die Erkrankung, mögliche Therapieoptionen sowie deren Nutzen und Risiken aufklären.

Was Du tun kannst, um eine fundierte Entscheidung bezüglich Deiner Behandlung zu treffen, haben wir Dir in den folgenden Tipps zusammengefasst:²⁴

- * Informiere Dich über die verschiedenen SMA-Behandlungsmöglichkeiten
- * Frage nach Deinen Möglichkeiten sowie den Vor- und Nachteilen
- * Bereite Dich auf die Arzttermine vor und notiere Dir, welche Fragen Du stellen möchtest
- * Mache Dir während des Gesprächs Notizen, damit Du nichts vergisst
- * Frage, wenn Du etwas nicht verstanden hast
- * Nimm eine Begleitperson mit, denn vier Ohren hören mehr als zwei
- * Kommuniziere offen, was Du Dir wünschst oder wovor Du Bedenken hast
- * Sei selbstbewusst und bleibe stets freundlich, aber bestimmt

DEINE SDM JOURNEY



Abb. 5²⁴

Warum Du Dich an Deiner Therapieentscheidung beteiligen solltest

SDM und Dein Mitwirken an Deiner Therapieentscheidung haben verschiedene Vorteile – für Dich, Deine Ärztin oder Deinen Arzt und für Deinen Therapieverlauf.

SDM ermöglicht Dir einen aktiven Einfluss auf Deine Behandlung, was Dir ein Gefühl von Sicherheit und Kontrolle geben kann.

Die Kommunikation und das Vertrauensverhältnis zwischen Dir und Deinem Behandlungsteam bessert sich durch den regen Austausch und durch das offene Aussprechen Deiner Präferenzen und Bedürfnisse. Ihr kommuniziert und entscheidet gemeinsam auf Augenhöhe. Zusätzlich wird Deine Gesundheitskompetenz gefördert, da Du durch die erhaltenen Informationen und Deine eigene Recherche selbst zu einer Expertin oder einem Experten für Deine Erkrankung wirst.

Durch SDM kann die optimal zu Dir passende Therapie für Dich gefunden werden. Und weil Du Dich an der Entscheidung beteiligst, ist Deine Motivation größer, die ausgewählte Therapie konsequent durchzuführen.²⁵ Dazu gehört nicht nur die regelmäßige Medikamentenverabreichung, sondern auch ergänzende Maßnahmen wie Ergotherapie oder Atemphysiotherapie.

[Mehr Infos über Shared Decision Making bei SMA](#)





Therapiewechsel bei SMA – ja oder nein?

Anders als bei anderen Erkrankungen stehst Du als Erwachsener mit SMA in der Regel nicht vor Deiner ersten Therapieentscheidung, sondern bekommst schon seit dem Kindesalter eine Therapie. Für viele ist diese Therapie immer noch die Richtige. Doch es kann auch Gründe geben, warum man einen Therapiewechsel in Betracht ziehen kann. Vielleicht hast Du eine neue Arbeit begonnen und möchtest Deine Krankenhausaufenthalte reduzieren, oder Du planst, zukünftig mehr zu reisen. Vielleicht bist Du schmerzempfindlicher geworden oder Du hast einen Kinderwunsch. Es kann viele Gründe geben, warum man beginnt, sich über die eigene Therapie Gedanken zu machen.

Wichtig ist, dies frühzeitig mit Deinem Behandlungsteam zu besprechen. Deine Ärztin oder Dein Arzt kann Dir dann alle relevanten Informationen zu den Therapieoptionen darlegen und gemeinsam mit Dir entscheiden, ob ein Therapiewechsel für Dich das Richtige ist.

Mögliche Gründe für einen Therapiewechsel:^{26,27}

- * Du bist mit der Wirksamkeit Deines Medikaments nicht mehrzufrieden, da neue Symptome auftreten.
- * Dein Medikament verursacht Nebenwirkungen, die Deine Lebensqualität einschränken und die Du nicht tolerieren möchtest.
- * Dein Medikament passt nicht mehr zu Deiner Lebenssituation, da sie sich im Laufe der Zeit verändert hat.
- * Es wurde ein neues Medikament zugelassen oder Du hast die Möglichkeit, an einer klinischen Studie teilzunehmen, die ein neues Medikament testet. Hierbei sind die Ein- und Ausschlusskriterien einer klinischen Studie zu beachten. Besprich Dich dazu am besten mit Deinem Behandlungsteam.

TIPP

Gib Deiner Ärztin oder Deinem Arzt vor dem nächsten Termin die Info, dass Du einen möglichen Therapiewechsel besprechen möchtest. Somit kann Dein Behandlungsteam die nötige Aufklärungszeit in der Terminvergabe einplanen.

Auf was bei einem Therapie- wechsel geachtet werden muss

Hast Du Dich nach Absprache mit Deinem Behandlungsteam für einen Therapiewechsel entschieden, erfordert das sorgfältige Planung, Monitoring und Zusammenarbeit, um einen reibungslosen Ablauf zu gewährleisten.

Du planst gemeinsam mit Deinem Behandlungsteam, wie und wann der Therapiewechsel vollzogen werden soll. Abhängig von der Art Deiner neuen Therapie liegt es dann auch an Dir, auf eine regelmäßige Anwendung des Medikaments zu achten oder alle Termine einzuhalten.



TIPP

Führe ein Therapietagebuch oder tracke Medikamentengaben, Nebenwirkungen oder Symptome mit Deinem Smartphone. So hast Du stets aktuelle Aufzeichnungen über Deine Therapie und Deinen Gesundheitszustand. Diese Daten können auch beim nächsten Arztgespräch hilfreich sein.

Monitoring bedeutet, dass Du zunächst engmaschig von Deinem Behandlungsteam untersucht wirst. Besonders wird dabei auf Nebenwirkungen oder Wechselwirkungen mit eventuellen anderen Medikamenten geachtet. Rechtzeitig erkannt, kann entsprechend reagiert und Komplikationen verhindert werden.

Wichtig ist auch, dass Du offen mit Deinem Behandlungsteam kommunizierst. Teile Deiner Ärztin oder Deinem Arzt mit, solltest Du nach einem Therapiewechsel neue Symptome der SMA oder neue Nebenwirkungen der Therapie bemerken.



Dein digitaler Begleiter für SMA

Carisma® ist eine App für Menschen mit SMA – von Menschen mit SMA: Zentral organisiert, übersichtlich und informativ.

Die App unterstützt Dich dabei, alles im Blick zu behalten: Deinen Gesundheitszustand, Deine Therapie und Deine Termine. Du kannst Deine Symptome und Gesundheitsdaten, wie z. B. Deine Atemfunktion, mit der App tracken. So bekommst Du selbst ein gutes Bild über Deinen aktuellen Zustand und kannst ihn anhand der aufgezeichneten Daten beim nächsten Termin mit Deinem Behandlungsteam besprechen. Carisma® kann Dich im Alltag bei der Organisation unterstützen.

Doch die App bietet noch mehr: Erhalte stets die neuesten Informationen und Fachartikel über SMA und bleibe auf dem aktuellen Stand. Oder speichere wichtige Dokumente ab, halte Deine persönlichen Meilensteine fest und hinterlege Notfalldaten für den Ernstfall.

Bei der Benutzung von Carisma® wird das Thema Datenschutz und Transparenz großgeschrieben: Du entscheidest, was mit Deinen Daten passiert und behältst jederzeit die Kontrolle darüber.



Lade Dir hier die Carisma® App runter.



Carisma® ist ein von der Digital Health Companion GmbH in Kooperation mit Roche Pharma AG, Biogen GmbH, Novartis Pharma GmbH, der Deutschen Gesellschaft für Muskelkranke e. V. (DGM), der Initiative SMA, der Deutschen Muskelstiftung (DMS), Betroffenen, Angehörigen und Behandlern entwickeltes Produkt.

THERAPIE- TREUE BEI SMA

Die regelmäßige Verabreichung Deiner SMA-Therapie ist essenziell für ihre Wirksamkeit: Stichwort Adhärenz. Was das ist, warum sie wichtig ist und was Du für Deine Adhärenz tun kannst, erfährst Du in diesem Kapitel.



Was ist Adhärenz?

Adhärenz ist ein anderer Begriff für Therapietreue. Du bist adhärenz, wenn Du die gemeinsam mit Deiner Ärztin oder Deinem Arzt getroffenen Absprachen einhältst.

Für einen Therapieerfolg sind beide Seiten – Du und Dein Behandlungsteam – notwendig. Hier spielt auch SDM eine große Rolle: Du als mündige betroffene Person bringst Dich in die Entscheidung ein, Deine Ärztin oder Dein Arzt liefert das Fachwissen und gemeinsam tragt und verantwortet Ihr Eure Entscheidung.

Definition Adhärenz

Adhärenz ist die Einhaltung der von Dir und Deinem Behandlungsteam getroffenen Entscheidungen und festgesetzten Ziele im Rahmen Deiner Behandlung.²⁸

TIPP

Du fragst Dich, wie Du Deine Adhärenz verbessern kannst? Informiere Dich über Deine Erkrankung, die Therapiemöglichkeiten und ihre Wirkmechanismen. Je besser Du die Zusammenhänge verstehst, desto eher bist Du bereit, die Therapiemaßnahmen regelmäßig anzuwenden. Du kannst auch mit Erinnerungen arbeiten – digital im Handy oder analog mit bunten Zetteln zu Hause – wenn Du dazu tendierst, Termine zu vergessen.

Damit unterscheidet sich die Adhärenz von der Compliance. Dabei befolgst Du lediglich die von Deiner Ärztin oder Deinem Arzt festgelegte Therapie und bringst Dich nicht selbst in Deine Behandlung ein.

Besonders bei chronischen Erkrankungen wie der SMA spielt Adhärenz eine große Rolle für den Therapieerfolg.

Warum ist Adhärenz wichtig?

Therapien bei chronischen Erkrankungen erfordern eine regelmäßige Anwendung, damit sie wirksam sein können. Werden sie nicht regelmäßig verabreicht, sinkt der Medikamentenspiegel im Blut und sie können nicht ausreichend wirken. Studien zeigen, dass in den Industrieländern nur etwa die Hälfte der verschriebenen Langzeittherapien tatsächlich so angewendet wird, wie sie sollten. Das führt nicht nur zu einem Fortschreiten der Erkrankung, sondern verursacht auch hohe Kosten für die Gesundheitssysteme.²⁹

Bei SMA führt eine mangelnde Adhärenz dazu, dass nicht genügend funktionsfähiges SMN-Protein gebildet werden kann. Dadurch kommt es zu einem Absterben der Motoneuronen und somit zu einem Muskelschwund sowie zu einem Fortschreiten der Erkrankung.

Um das Beste für Dich aus Deiner Therapie herauszuholen, solltest Du Dich an der Therapieentscheidung beteiligen und die ausgewählte Therapie nach Vorgabe anwenden.

Doch Adhärenz geht weit über die reine Verabreichung von Medikamenten hinaus. Auch andere Behandlungsmaßnahmen spielen eine wichtige Rolle. Bist Du adhärent, hältst Du auch die mit Deinem Behandlungsteam vereinbarten, nicht-medikamentösen Behandlungen ein. Dazu gehört beispielsweise, dass Du die Termine bei der Physiotherapie wahrnimmst oder regelmäßig Atem- und Hustentechniken übst.

Was trägt zu einer guten Adhärenz bei?

Wie adhärent eine Patientin oder ein Patient ist, hängt von verschiedenen Faktoren ab.²⁹

Aufgeklärte Patientinnen und Patienten sind oft therapietreuer und die gemeinsame Therapieentscheidung ist ein Adhärenzfördernder Faktor. Eine Studie zeigte: Sind Betroffene in den Entscheidungsprozess involviert, sind sie adhärenter.²⁵

Unterstützung von Familie, Freundeskreis oder anderen Betroffenen können die Adhärenz fördern, genau wie regelmäßige Kontrolltermine und die Feststellung, dass eine Therapie wirkt.

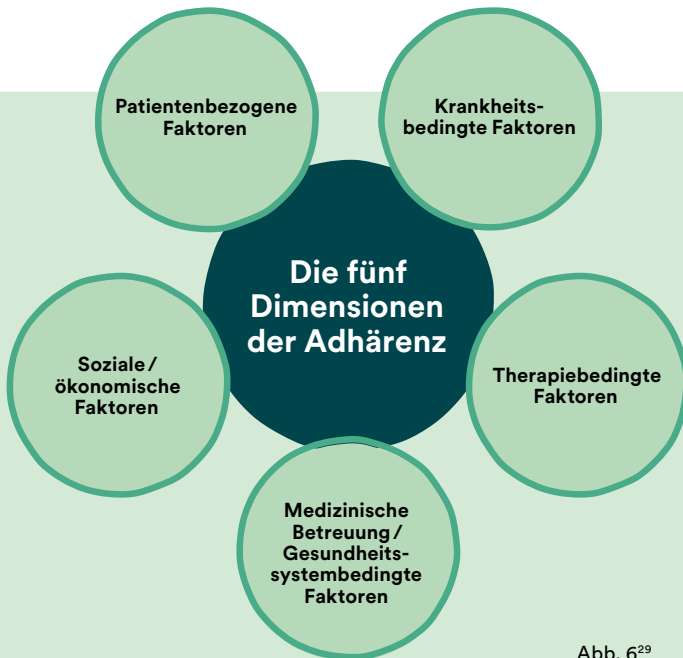


Abb. 6²⁹

Die fünf Dimensionen der Adhärenz

Patientenbezogene Faktoren

- * Angst vor Nebenwirkungen
- * Vergesslichkeit
- * Psychosozialer Stress
- * Motivation
- * Wissen über die Erkrankung
- * Vertrauen in die Therapie

Krankheitsbedingte Faktoren

- * Schwere Symptome
- * Progressionsrate
- * Komorbidität (Depression, Alkohol-, Drogenabhängigkeit)
- * Verfügbarkeit wirksamer Therapien

Therapiebedingte Faktoren

- * Komplexität der Therapie
- * Dauer der Behandlung
- * Nebenwirkungen
- * Häufige Änderungen der Behandlung

Medizinische Betreuung / Gesundheitssystembedingte Faktoren

- * Systemkapazität
- * Patientenaufklärung
- * Vertrauen zum ärztlichen bzw. medizinischen Personal

Soziale / ökonomische Faktoren

- * Bildungsniveau
- * Finanzielle Situation
- * Alter
- * Soziales Umfeld (Unterstützung)

NICHT- MEDIKAMENTÖSE THERAPIEN BEI SMA

Eine SMA-Behandlung besteht aus mehr als nur der medikamentösen Therapie. Welche begleitenden Therapiemaßnahmen es gibt und welchen Zweck sie erfüllen, erfährst Du in diesem Kapitel.



Begleitende Therapien bei SMA

Die folgenden begleitenden Behandlungsoptionen können bei einer SMA-Erkrankung zum Einsatz kommen. Welche bei Dir sinnvoll sind, kannst Du mit Deinem Behandlungsteam besprechen. Alle Therapien werden individuell auf Dich abgestimmt.

Mehr über die nicht-medikamentösen Therapien bei SMA



Physiotherapie

Sie ist ein essenzieller Bestandteil der SMA-Therapie und verfolgt mehrere Ziele. Das Hauptziel ist es, die größtmögliche Selbstständigkeit und Mobilität im Alltag zu gewährleisten. Dazu gehören:³⁰

- * Leistungsfähigkeit der Muskulatur zu erhalten
- * Muskelschwächen zu verzögern oder zu kompensieren
- * Gelenkfehlstellungen und Wirbelsäulenverkrümmung hinauszuzögern

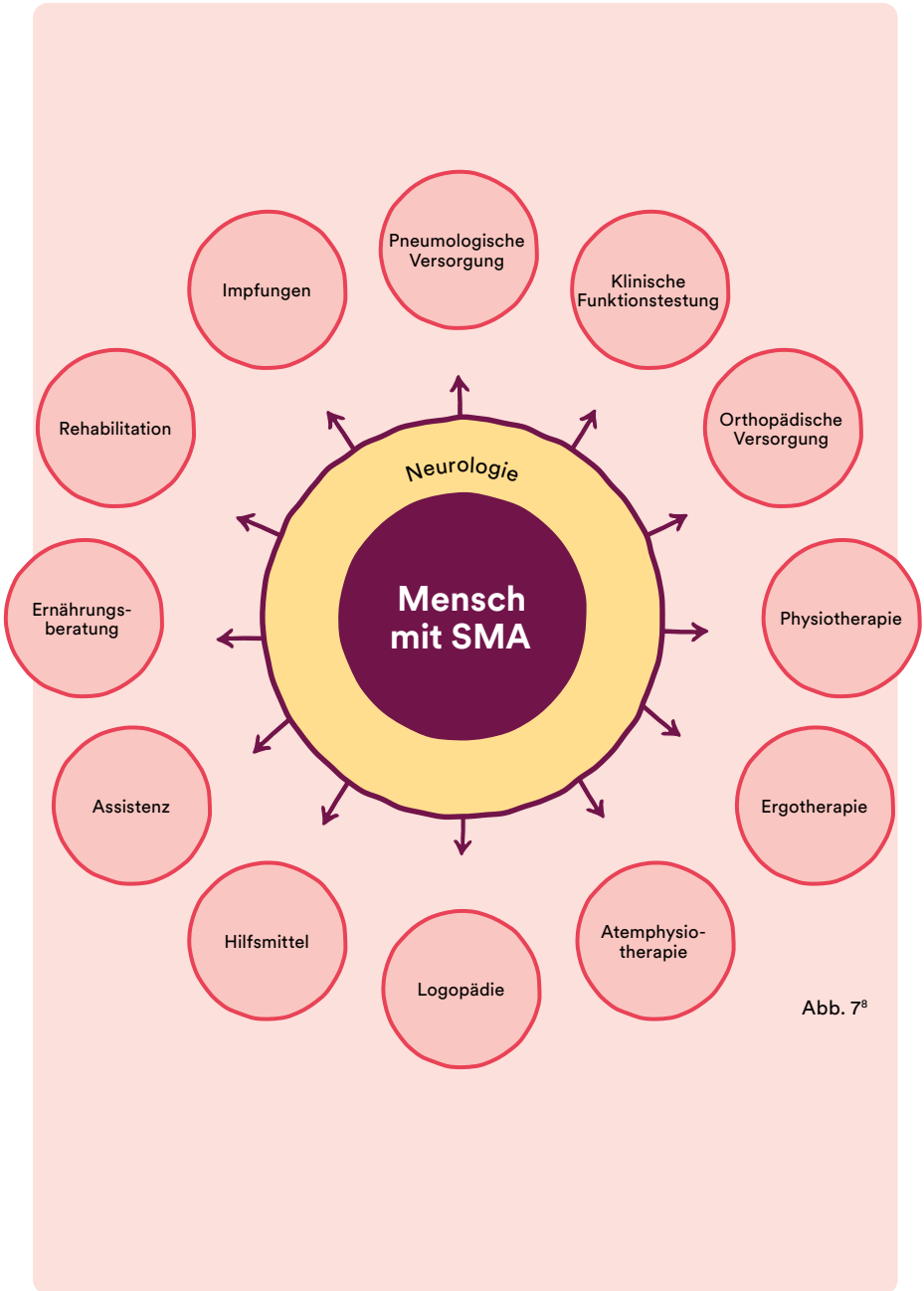
Psychotherapie

Sie kann eine unterstützende Maßnahme sein – sowohl für Dich als auch Deine Angehörigen. Manchmal hat es eine befreiende Wirkung, mit jemandem Unbeteiligten über die entstehenden Herausforderungen oder die Erlebnisse im Alltag zu sprechen. Es ist hilfreich, wenn die Psychotherapeutin oder der Psychotherapeut bereits Erfahrungen mit chronischen Erkrankungen hat.

Ergotherapie

Ziel ist es, Deine Handlungskompetenz und Deine vorhandenen Fähigkeiten möglichst lange zu erhalten. Die Ziele legst Du gemeinsam mit der Ergotherapeutin oder dem Ergotherapeuten fest. In der alltagsnahen Behandlung erlernst Du beispielsweise den Umgang mit Hilfsmitteln. Auch Deine Angehörigen können mit in die Therapie einbezogen werden.³¹

32 Nicht-medikamentöse Therapien bei SMA



TIPP

Hast Du Fragen zu Therapie-
maßnahmen oder verstehst Du
manche Übungen nicht, scheue
Dich nicht, bei Deinem Behand-
lungsteam nachzufragen.

Logopädie

Sie trainiert die Atem-, Stimm-
sowie Schluckfunktionen und
verbessert die Beweglichkeit von
Zunge und Kieferngelenken. Da-
durch fallen Dir das Sprechen und
die Nahrungsaufnahme leichter.

Atemphysiotherapie

Da SMA auch die Atemmuskulatur
beeinträchtigt, kann das Schlucken
und das Abhusten von Sekreten
schwerfallen. In der Atemphysio-
therapie erlernst Du Hustentechni-
ken, die Dir ein besseres Abhusten
ermöglichen. Zusätzlich aktiviert
sie Deine Atemmuskulatur und
vertieft Deine Atmung.

Mehr Infos über die
Atemphysiotherapie bei SMA

**Warum sind begleitende
Therapien wichtig?**

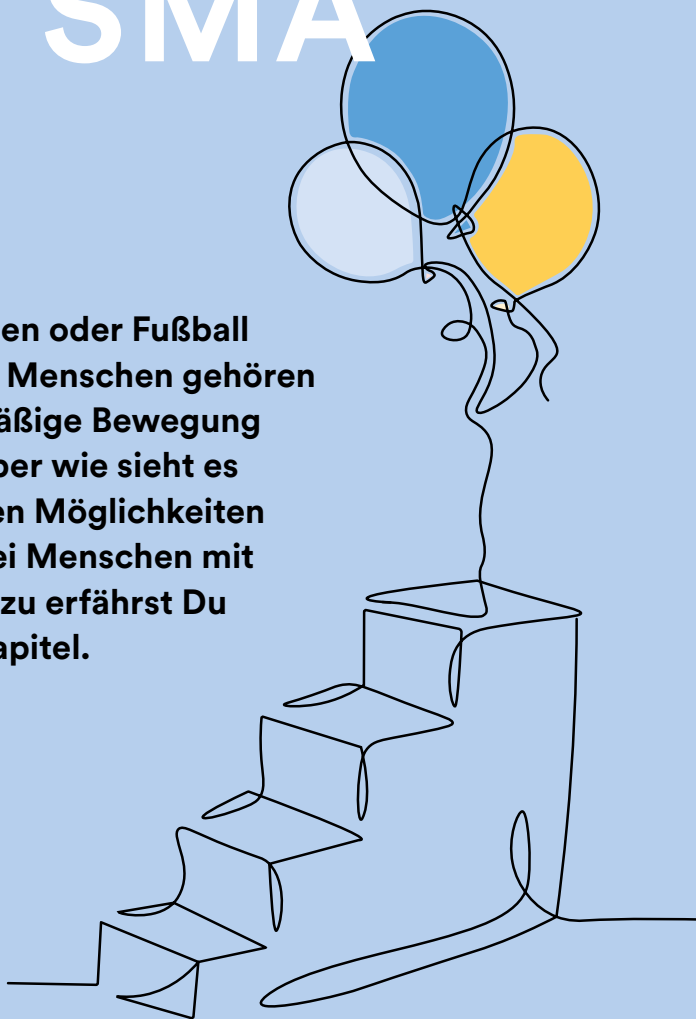
SMA betrifft nicht nur die Moto-
neuronen und Muskeln. Der SMN-
Proteinmangel wirkt sich auch auf
viele andere Bereiche des Körpers
aus. Deswegen ergeben sich bei
der SMA-Therapie vielfältige He-
rausforderungen auf unterschied-
lichen Gebieten.

**Ein interdisziplinäres Team aus
Ärztinnen und Ärzten verschie-
dener Fachrichtungen, Thera-
peutinnen und Therapeuten
sowie Expertinnen und Experten
aus sozialen Berufen begleitet
Dich bei Deiner SMA-Therapie.**

Der Effekt der medikamentösen
Therapie, die das vorhandene
SMN-Protein im Körper erhöht,
wird durch die begleitenden The-
rapien ergänzt. Eine Physiothera-
pie fördert den Muskelerhalt, eine
Ergotherapie unterstützt Dich im
Alltag und eine Psychotherapie
kann Dich bei Herausforderungen
im Umgang mit der Erkrankung
unterstützen.

SPORT MIT SMA

Laufen, Schwimmen oder Fußball spielen – für viele Menschen gehören Sport und regelmäßige Bewegung mit zum Alltag. Aber wie sieht es mit den sportlichen Möglichkeiten und der Fitness bei Menschen mit Handicap aus? Dazu erfährst Du mehr in diesem Kapitel.



Körperliche Aktivität – das geht auch mit SMA

Körperliche Bewegung hat viele positive Effekte. Sie ...^{32,33}

- * trainiert Kraft und Ausdauer
- * stärkt Knochen und Immunsystem
- * regt Durchblutung an
- * verbessert Schlafqualität und mentale Gesundheit
- * erhöht Stressresistenz

Profitiere auch Du von diesen Vorteilen: Es muss nicht unbedingt Sport sein. Auch leichte Bewegung an der frischen Luft hat jede Menge positive Auswirkungen. Welche Bewegungsformen für Dich infrage kommen, hängt davon ab, welchen SMA-Typ Du hast und wie weit die Erkrankung bereits fortgeschritten ist.

Kannst Du sitzen oder sogar gehen, dann ist beispielsweise Schwimmen eine gute Option, um Ausdauer und Muskelkraft zu trainieren. Oder erhöhe Deine Alltagsaktivität, indem Du größere Strecken zu Fuß zurücklegst, im Garten arbeitest oder mit Kindern oder Haustieren draußen unterwegs bist.

Wenn Du gerne rausgehst, neue Leute kennlernst und Dein Herz für Teamsport schlägt, hast Du beispielsweise die Möglichkeit, Dich beim Deutschen Rollstuhlsportverband e. V. über „Powerchair Sport“ zu informieren.

Nicht nur Sport kann die Muskulatur kräftigen, auch die Physiotherapie kann die Muskulatur unterstützen. Ziel ist es, dass stärkere Muskeln schwächere Muskeln kompensieren, um Bewegungen und somit eine größtmögliche Selbstständigkeit zu ermöglichen. Auch Bewegungs- und Funktionseinschränkungen von Gelenken, die möglicherweise in Folge von Bewegungsmangel entstehen, können so hinausgezögert werden.

TIPP

Besprich gemeinsam mit Deinem Behandlungsteam, welche Art von körperlicher Aktivität für Dich am geeignetsten ist.

Mehr über Sport mit SMA





REISEN MIT SMA

Die Welt erkunden, fremde Länder kennenlernen oder einfach nur entspannen – SMA ist kein Grund, nicht auf Reisen zu gehen. In diesem Kapitel findest Du hilfreiche Tipps und spannende Anregungen für Deine Urlaubsplanung.

Die Welt entdecken mit SMA

Welches Land wolltest Du schon immer mal sehen? Welche Stadt schon immer mal erkunden? Reisen kann für Menschen mit Handicap durchaus etwas anspruchsvoller sein, aber mit der richtigen Vorbereitung ist fast alles möglich.

Wohin soll es gehen und wie kommst Du da hin? Informiere Dich schon vorab darüber, welche Unterkünfte barrierefrei sind und wie Du auch mit Rollstuhl möglichst einfach reisen kannst. Viele Reiseanbieter und Hotels bieten auch spezielle Dienstleistungen für Menschen mit eingeschränkter Mobilität an.

TIPP

Bei Reisen mit dem Auto kannst Du Dich vorher erkundigen, welche Raststätten besonders barrierefrei sind und ob an Deinem Reiseziel ein entsprechend großer Parkplatz vorhanden ist, sodass Du problemlos mit Deinem Rollstuhl aus dem Auto kommst. Auch für Bahnreisen ist es hilfreich, vorher zu wissen, welche Bahnsteige barrierefrei erreichbar sind und ob dort oder im Zug behindertengerechte Toiletten vorhanden sind. Bei einer Flugreise kontaktierst Du am besten vorher die Fluggesellschaft, um abzuklären, wie Du Deinen Rollstuhl mitnehmen kannst.

Mehr zum Thema „Reisen mit Handicap bei SMA“



Eindrücke und Erfahrungen anderer Menschen mit SMA



Zum SMA Kompakt „Reisen mit SMA“



ASSISTENZ BEI SMA



Assistenzkräfte unterstützen Dich im täglichen Leben und ermöglichen Dir so mehr Eigenständigkeit. Wie Du eine Assistenzkraft beantragen kannst und welche unterschiedlichen Möglichkeiten es gibt, erfährst Du in diesem Kapitel.

Was ist eine Assistenz bei SMA?

Wenn Dir manche Situationen im Alltag zunehmend Schwierigkeiten bereiten, kann eine persönliche Assistenz Dir ein selbstständiges Leben erleichtern bzw. ermöglichen. Ob eine Assistenz für Dich persönlich die richtige Entscheidung ist, liegt allein bei Dir. Du entscheidest, ob, wann, in welcher Form und in welchem zeitlichen Umfang eine persönliche Assistenz für Dich infrage kommt.

Was sind die Aufgaben einer Assistenz?

Welche Art von Assistenz Du in Anspruch nehmen möchtest, liegt ganz bei Dir. Du fällst alle Entscheidungen.

TIPP

Überlege Dir vor der Antragstellung, in welchen Bereichen und zu welchen Zeiten Du Unterstützung benötigst.

Eine persönliche Assistenz erleichtert bzw. ermöglicht Dir die Teilhabe am sozialen und beruflichen Leben.

Deine Assistenzkraft kann Dich in folgenden Bereichen unterstützen:³⁴

- * Im Haushalt: einkaufen, kochen, putzen oder waschen
- * Bei der Hygiene: Körperpflege, Toilettengang
- * Beim An- und Ausziehen Deiner Klamotten
- * Beim Ein- und Aussteigen in oder aus dem Rollstuhl
- * In Deiner Freizeit: Ausflüge, Urlaub, Verabredungen
- * Bei Deinem Job oder im Studium

Mehr über die persönliche Assistenz bei SMA



Häufig gestellte Fragen zum Thema „Assistenz bei SMA“



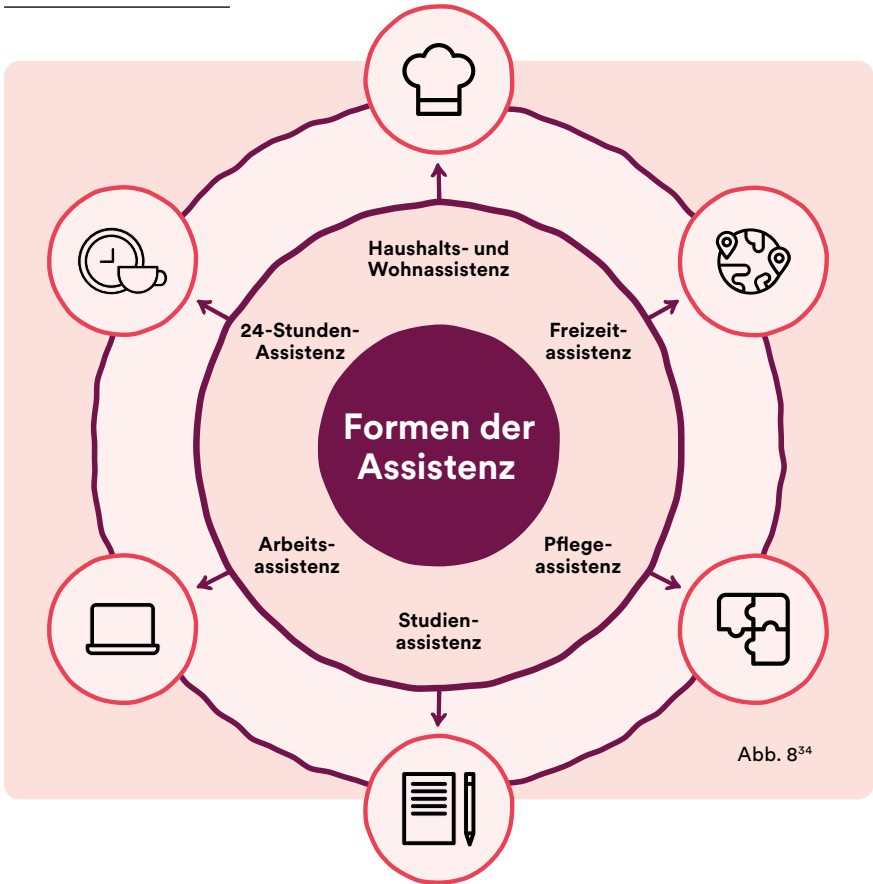


Abb. 8³⁴

Es gibt verschiedene Arten von Assistenz. Welche davon für Dich infrage kommen und wie viele Stunden am Tag eine Assistentkraft bei Dir ist, entscheidet sich nach Deinen Fähigkeiten und Bedürfnissen.

Es gibt zwei Assistenz-Modelle: Das Dienstleister- und das Arbeitgebermodell. Bei ersterem beauf-

tragst Du einen Assistenzdienst, der sich um die finanziellen und organisatorischen Aufgaben kümmert. Beim zweiten Modell bist Du Arbeitgeberin bzw. Arbeitgeber Deiner Assistentkräfte. Du hast alles selbst in der Hand: Stellenausschreibung, Bewerbungsgespräche, Arbeitsverträge, Dienst- und Urlaubspläne, Gehaltsauszahlung etc.³⁵

Der Weg zu einer Assistenzkraft

Hast Du Dich dafür entschieden, Unterstützung von einer persönlichen Assistenz in Anspruch zu nehmen, musst Du sie bei einem Kostenträger beantragen. Das kann z. B. Deine Kranken- oder Pflegekasse sein. Unterstützung beim Antrag kannst Du Dir bei einer EUTB-Beratungsstelle holen.

Menschen mit einer körperlichen Beeinträchtigung oder einer chronischen Erkrankung haben Anspruch auf Leistungen zur gleichberechtigten Teilhabe.

TIPP

Achte bei Deiner Wahl auch auf Qualifikationen und Erfahrungen der Assistenzkraft. Höre zudem auf Dein Bauchgefühl, ob auch das Zwischenmenschliche passt. Denn Ihr werdet viel Zeit miteinander verbringen. Hierbei kann auch ein bezahltes Probearbeiten Klarheit bringen.

Mehr über Dein Recht auf eine Assistenz bei SMA



Erfahrungsberichte von anderen Betroffenen zum Thema „Assistenz bei SMA“

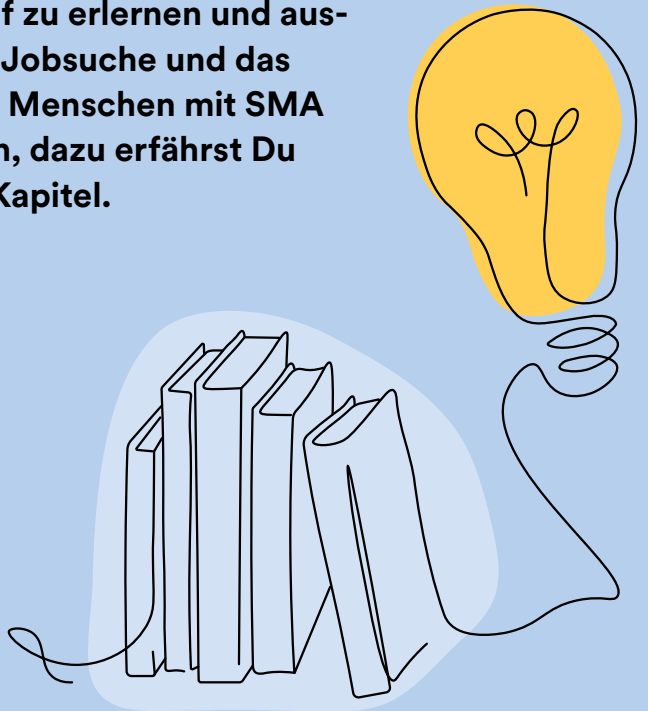


EUTB-Beratungsstellen in Deiner Nähe



IM BERUFS- LEBEN MIT SMA

In vielen Aspekten unterscheidet sich ein Leben mit Handicap nur wenig von einem Leben ohne Beeinträchtigung. Dazu gehört auch der Wunsch, einen erfüllenden Beruf zu erlernen und auszuüben. Wie die Jobsuche und das Arbeitsleben bei Menschen mit SMA aussehen können, dazu erfährst Du mehr in diesem Kapitel.



Erfüllung im Job finden

Im Normalfall verbringen Erwachsene sehr viel Zeit ihres Lebens mit ihrem Job. Deswegen sollte das immer eine Tätigkeit sein, die Du gerne ausübst – egal ob Du noch am Anfang Deines Berufslebens stehst oder schon zu den „älteren Hasen“ gehörst.

Überlege Dir von Zeit zu Zeit, was Du gut kannst, was Dir Spaß macht oder was Du noch lernen möchtest. Welche Erfahrungen konntest Du bisher sammeln, welche Meilensteine hast Du erreicht? Zu welchen Bedingungen möchtest Du arbeiten? Ist Schicht- oder Wochenendarbeit okay? Bist Du lieber im Büro, zu Hause oder an der frischen Luft? Möchtest Du Kontakt mit Menschen? Diese Punkte sind nicht nur für den Berufseinstieg interessant, sondern auch wenn Du Deinen Job wechseln oder Fortbildungsmöglichkeiten in Anspruch nehmen möchtest, um eine neue Richtung einzuschlagen.

Themen, die vermutlich immer wieder bei Deinen Arbeitsstellen auftauchen, sind Barrierefreiheit und der Umgang mit Vorgesetzten

TIPP

Wenn Du noch nicht weißt, was Du machen möchtest oder unsicher bist, ob ein Jobwechsel sinnvoll ist, kannst Du Dich auch auf Internetplattformen über verschiedene Berufe informieren oder durch Praktika Erfahrungen sammeln.

sowie anderen Mitarbeitenden. Dann kann es hilfreich sein, wenn Du offen mit Deiner Erkrankung umgehst. Auch eventuell nötige Anpassungen deines Arbeitsplatzes oder die Option Homeoffice können durch offene Kommunikation ermöglicht werden.

Mehr über „Jobbörsen und weitere Informationsangebote bei SMA“



Erfahrungsberichte von anderen Betroffenen zum Thema „Beruf und SMA“





FAMILIEN- PLANUNG MIT SMA

Machst Du Dir manchmal Gedanken darüber, welche Rolle SMA bei Deiner Familienplanung spielt? In diesem Kapitel erfährst Du mehr über den Einfluss und mögliche Auswirkungen von SMA auf die Frage nach der Familienplanung.

Einfluss von SMA auf die Fruchtbarkeit und Schwangerschaft

Familienplanung und Schwangerschaft sind für alle Menschen aufregende und oft herausfordernde Lebensphasen. Doch wie sieht es aus, wenn eine chronische Erkrankung noch zusätzliche Herausforderungen mit sich bringt? Hier hilft es, sich frühzeitig mit dem Behandlungsteam auszutauschen und sich rund um den Kinderwunsch beraten zu lassen.

Bei einem Kinderwunsch musst Du Dich eng mit Deinem Behandlungsteam abstimmen, um mögliche Auswirkungen auf das ungeborene Kind zu vermeiden.

Mehr zum Thema
„Fertilität und SMA“



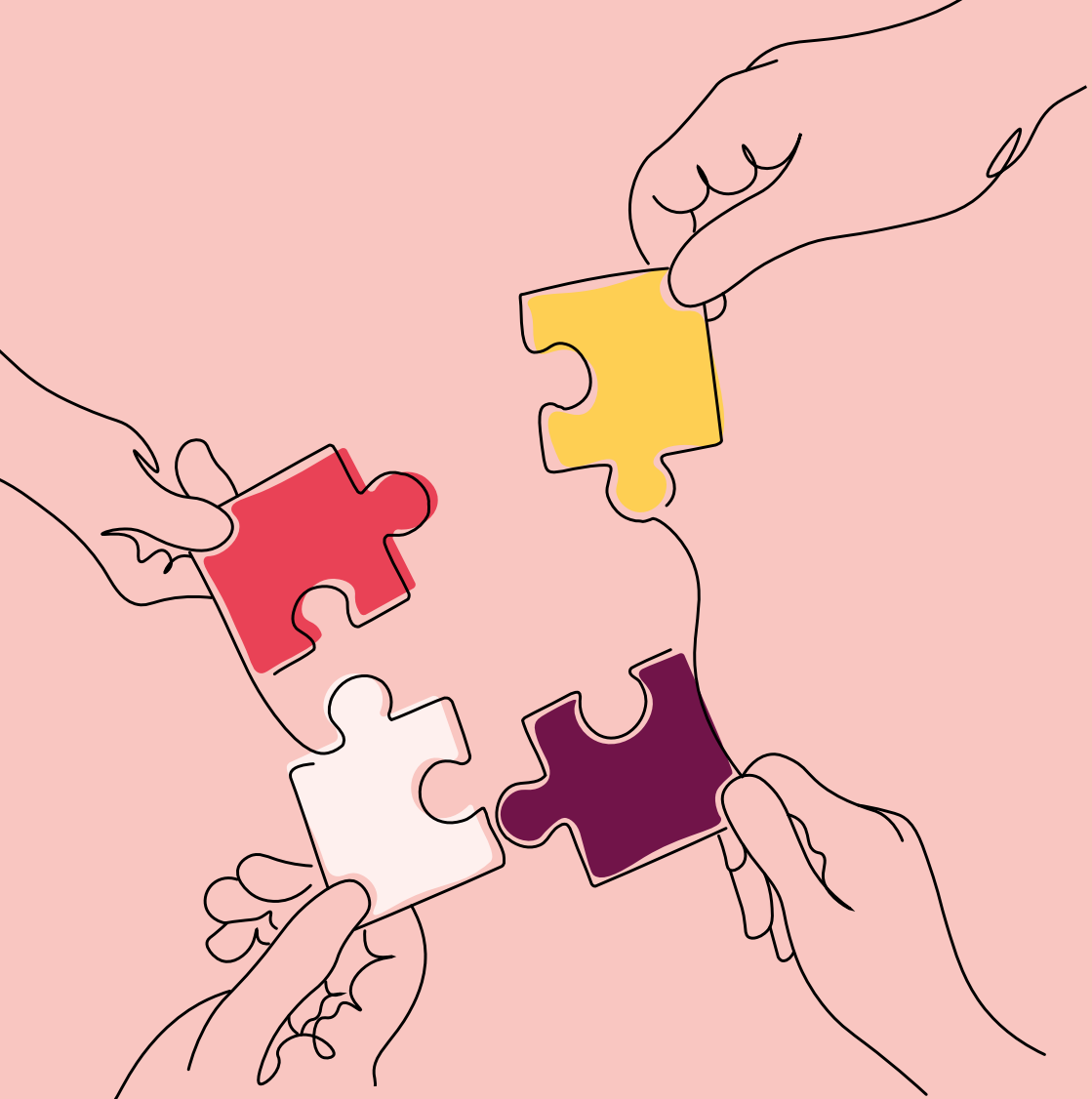
Positive Erfahrungen

Laut einer Studie erleben die meisten Frauen mit SMA, unabhängig von ihrem SMA-Typ, ihre Schwangerschaft als positiv. Über 90 Prozent der Frauen würden wieder schwanger werden.³⁷

Im Folgenden geben wir Dir einige wichtige Basis-Informationen mit auf den Weg:

Die Fruchtbarkeit (Fertilität) wird bei Frauen und Männern unterschiedlich stark von SMA beeinflusst. Frauen mit SMA sind nicht in ihrer Fertilität beeinträchtigt. Es kann jedoch sein, dass Beeinträchtigungen wie eine schlechte Lungenfunktion, eine Rumpfmuskelschwäche oder eine Skoliose Auslöser für eine Risikoschwangerschaft darstellen.³⁶

Bei Männern kommt das SMN-Protein normalerweise in hohen Mengen in den Hoden vor. Durch den Mangel bei SMA kann es jedoch zu Störungen bei der Entwicklung und Funktion der Hoden und Spermien kommen.³⁶



PATIENTEN- ORGANISATIONEN

Patientenorganisationen haben vielfältige Aufgaben: Sie unterstützen und vernetzen Betroffene, informieren über aktuelle Studien oder bieten Selbsthilfe an. In diesem Kapitel findest Du eine Liste an Patientenorganisationen, die für Menschen mit SMA interessant und hilfreich sind.

Deutsche Gesellschaft für Muskelkranke e. V. (DGM)

Die DGM wurde im Jahr 1965 aufgrund einer Elterninitiative unter Beteiligung von Forschenden gegründet und ist die größte Selbsthilfeorganisation für Menschen mit neuromuskulären Erkrankungen in Deutschland.

Website der DGM



Initiative SMA

Die Initiative Forschung und Therapie für die Spinale Muskelatrophie, kurz Initiative SMA, wurde 2001 innerhalb der Deutschen Gesellschaft für Muskelkranke e. V. (DGM) gegründet. Ihr Ziel ist es, durch Förderung der Forschung die Entwicklung von SMA-Therapien voranzutreiben.

Website der Initiative SMA



Patientenstimme SMA

Patientenstimme SMA ist eine von Betroffenen gegründete Patientenorganisation, welche sich zur Förderung von Information und Selbstvertretung von Patientinnen und Patienten engagiert.

Website der
Patientenstimme SMA



Philipp & Freunde – SMA Deutschland e.V.

Der Verein Philipp & Freunde hat es sich zum Ziel gemacht, die Forschung über die Erkrankung SMA und die Suche nach Behandlungsmethoden zu unterstützen und ein Netzwerk aus Forschung, Medizin, sponsernde und spendende Parteien sowie Betroffenen zu etablieren.

Website von
Philipp & Freunde



Deutsche Muskelstiftung

Die Deutsche Muskelstiftung wurde im Jahr 2010 vom Verein Philipp & Freunde gegründet. Zweck der Stiftung ist die Förderung der Wissenschaft und Forschung auf dem Gebiet der Muskelkrankheiten, insbesondere der SMA.

Website der Deutschen
Muskelstiftung



Grüne Bande

Die Grüne Bande ist das Jugendprojekt des Bundesverbands Kinderhospiz und bietet schwerkranken und/oder schwerbehinderten Jugendlichen, ihren Geschwistern, Freundinnen und Freunden eine Plattform, um sich ohne Eltern über verschiedene Themen austauschen zu können. Eine der Gründerinnen ist die SMA-Betroffene, Inklusenzerin und Face SMA Bloggerin Sina.

Website der
Grünen Bande



Allianz chronischer seltener Erkrankungen e. V. (ACHSE)

Seit 2004 berät, unterstützt und begleitet die ACHSE Betroffene von chronischen seltenen Erkrankungen und ihre Angehörigen. Sie vertritt deren Interessen und verleiht den Betroffenen so eine Stimme.

Website der
ACHSE



Cure SMA

Die amerikanische Patientenorganisation Cure SMA hat sich seit 1984 zu einem der größten Netzwerke für SMA-Betroffene, Angehörige und Forschende entwickelt. Sie setzt sich für die Aufklärung über die Erkrankung ein und unterstützt die Forschung der Behandlung von SMA.

Website von
Cure SMA



SMA Europe

SMA Europe ist eine 2006 gegründete Dachorganisation, die aus 20 verschiedenen Stiftungen, Patientenorganisationen und Selbsthilfegruppen aus 19 Ländern besteht. Sie verfolgt das Ziel, die Lebensqualität von Menschen mit SMA zu verbessern.

Website von
SMA Europe



European Organisation for Rare Diseases (EURORDIS)

EURORDIS ist eine Patientenvereinigung, die über 900 Patientenorganisationen aus über 70 Ländern vereint und sich so europaweit für Menschen mit seltenen Erkrankungen einsetzt.

Website von
EURORDIS



GLOSSAR

A Antisense-Oligonukleotid (ASO)

ASOs sind synthetische, kurzket- tige Nukleinsäuren. Sie können mit bestimmten, sogenannten komplementären Abschnitten von Nukleinsäuren im Erbgut einer Zelle eine Bindung eingehen. Des- wegen werden sie unter anderem auch in der Therapie der gene- tisch bedingten SMA eingesetzt. So kann z. B. das ASO Nusinersen spezifisch an einen bestimmten Abschnitt der *SMN2* – messenger – RNA binden.

D DNA/DNS

DNA steht für „deoxyribonucleic acid“, auf Deutsch „Desoxyribo- nukleinsäure“ (DNS). Sie be- steht beim Menschen aus etwa 3 Milliarden Basenpaaren, de- ren Reihenfolge die enthaltene Information vorgibt. Bestimmte DNA-Abschnitte nennt man Gene. Weil die gesamte Länge der DNA in einer Zelle beim Menschen unge- fähr 2 Meter lang ist, liegt sie dicht aufgerollt als Chromosomen vor.

E Erbgut

Das Erbgut, auch Genom genannt, ist die Gesamtheit aller Träger der vererbaren Erbinformationen: Chromosomen und DNA.

E Ergotherapie

Die Ergotherapie (altgriechisch: érgon = Werk, Arbeit und therapéa = Dienst, Behandlung) ist eine Therapieform, die den Betroffenen ein möglichst eigen- ständiges und uneingeschränktes Handeln und Leben ermöglicht. Dazu gehören sowohl körperliche Übungen als auch den Gebrauch von Hilfsmitteln zu erlernen oder die Anpassung von Arbeits- und Wohnumfeld.

E Exon

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

F Fatigue

Fatigue beschreibt eine schwere anhaltende Müdigkeit, Erschöp- fung und Antriebslosigkeit.

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.

Interdisziplinär

Hier arbeiten mehrere Disziplinen zusammen, bei SMA beispielsweise die Neurologie, die Pneumologie, die Logopädie und die Physiotherapie.

Intrathekal

Intrathekal bedeutet „in den Liquorraum“. Der Liquorraum ist ein Hohlraum im und um das Gehirn und Rückenmark, welcher mit einer klaren Flüssigkeit (Liquor) gefüllt ist. Bei einer intrathekalen Injektion mittels Lumbalpunktion wird eine bestimmte Menge von

dem Liquor aus dem Liquorraum entnommen und mit der exakt gleichen Menge eines Medikaments ersetzt.

Intron

Der DNA-Abschnitt, der für ein bestimmtes Gen die Erbinformation enthält, besteht aus Introns und Exons. Introns enthalten jedoch keine wichtigen Informationen für die Herstellung von Proteinen und werden beim Spleißen aus der RNA entfernt.

Kontrakturen

Kontrakturen sind bleibende Einschränkungen der Gelenkbeweglichkeit, beispielsweise eine Versteifung des Gelenks.

Lumbalpunktion

Bei einer Lumbalpunktion wird im Bereich der Lendenwirbel Nervenwasser (Liquor) entnommen. Mittels einer intrathekalen Injektion kann die entnommene Flüssigkeit durch ein Medikament ersetzt werden.

Motoneuron

Die 1. Motoneurone sind im Gehirn sitzende Nervenzellen. Sie geben Signale an die 2. Motoneurone im Rückenmark weiter. Die 2. Motoneurone sind Nervenzellen im Rückenmark, die Signale vom Gehirn an die Muskeln weiterleiten und auf diese Weise Bewegungen ermöglichen. Sie geben die Information an den motorischen Endplatten an den Muskel weiter und lösen somit Muskelkontraktionen – also Bewegungen – aus.

Multidisziplinäre Versorgung

Bei einer multidisziplinären Versorgung arbeiten verschiedene medizinische Fachrichtungen (Disziplinen) zusammen, um ein möglichst gutes Ergebnis zu erzielen. So gehen bei der Behandlung von SMA beispielsweise Neurologie, Pneumologie, Gastroenterologie, Physiotherapie, Ergotherapie und noch weitere Disziplinen Hand in Hand.

Multiorgan-Erkrankung

Eine Multiorgan-Erkrankung betrifft mehrere Organe im Körper gleichzeitig. So sind bei der SMA nicht nur die zunächst offensichtlichen Nervenzellen und Muskeln

betroffen, sondern auch Organe wie die Lunge, das Herz, die Leber oder die Bauchspeicheldrüse können beeinträchtigt werden.

Muskuloskelettal

Muskuloskelettal bedeutet „die Muskulatur und das Skelett betreffend“ oder auch „zum Bewegungsapparat gehörend“.

Neurologie

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

Pneumologie

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

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.

Reflux

Der Reflux ist ein Rückfluss von Körperflüssigkeiten entgegen der Strömungsrichtung, z. B. vom Magen zurück in die Speiseröhre.

Ribosom

Ribosome sind kleine zelluläre Partikel, die aus Proteinen und ribosomaler RNA bestehen. Sie spielen eine sehr wichtige Rolle bei der Herstellung von Proteinen.

RNA

RNA (ribonucleic acid), auf Deutsch „Ribonukleinsäure“ (RNS)

ist der Zwischenschritt zwischen DNA und Protein. Aus der DNA wird mithilfe einer Polymerase die RNA, welche noch alle Exons und Introns enthält. Durch Spleißen werden die Introns entfernt und aus der übriggebliebenen RNA, die nur noch aus Exons besteht, wird mithilfe von Ribosomen ein Protein hergestellt.

Sekret

Sekrete sind Körpersubstanzen, die durch spezialisierte Zellen abgesondert werden, z. B. Schweiß aus der Haut oder Schleim aus Lunge und Bronchien.

Skoliose

Die Skoliose (altgriechisch: skoliosis = 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.

Small Molecules

Small Molecules (deutsch: kleine Moleküle) sind Medikamente, die aufgrund ihrer geringen Größe in Körperzellen eindringen können und dort ihre Wirkung entfalten können.

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 verhin-

dert, sodass mehr funktionsfähiges SMN-Protein entsteht.

Wechselwirkungen

Sie können bei gleichzeitiger Einnahme von verschiedenen Arzneimitteln oder auch bei bestimmten Lebensmitteln entstehen. Die gewünschte Wirkung des Medikaments kann dadurch verstärkt, abgeschwächt oder aufgehoben werden. Zusätzlich können unerwünschte Nebenwirkungen auftreten. Das Risiko von Wechselwirkungen steigt mit der Anzahl eingenommener Medikamente.

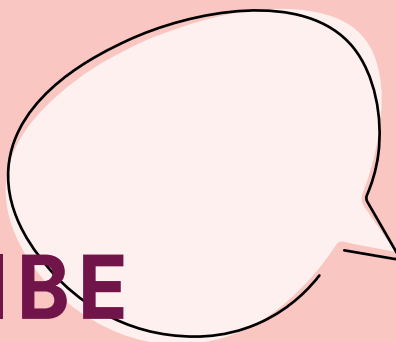
Ein umfangreicheres
Glossar findest Du hier



QUELLEN

1. Spinale Muskelatrophie. Broschüre der Deutschen Gesellschaft für Muskelkranke e. V. (Stand: 07/2021)
2. Chaytow H et al. The role of survival motor neuron protein (SMN) in protein homeostasis. *Cell Mol Life Sci* 2018; 75:3877 –3894
3. Singh RN et al. Diverse role of survival motor neuron protein. *Biochim Biophys Acta Gene Regul Mech* 2017; 1860:299 –315
4. Lauria F et al. SMN-primed ribosomes modulate the translation of transcripts related to Spinal Muscular Atrophy. 2020
5. Hamilton G and Gillingwater TH. Spinal muscular atrophy: going beyond the motor neuron. *Trends Mol Med* 2013; 19:40 –50
6. Yeo CJJ, Darras BT. Overturning the Paradigm of Spinal Muscular Atrophy as Just a Motor Neuron Disease. *Pediatr Neurol* 2020; 109:12 -19
7. Spinale Muskelatrophie - Diagnosedstellung und Behandlung bei SMA-Patienten. *Treat NMD Neuromuscular Network*
8. 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
9. Ottesen EW. ISS-N1 makes the First FDA-approved Drug for Spinal Muscular Atrophy. *Transl Neurosci* 2017; 8:1 –6
10. Baranello G et al. Risikostratifikation in Type 1 Spinal Muscular Atrophy. *N. Engl. J. Med.* 2021; 384:915 –923
11. Fachinformation Evrysdi
12. Fachinformation Spinraza
13. Ramdas S. New treatments in spinal muscular atrophy: an overview of current available data, *Expert Opin Pharmacother.* 2020; 21:307 –215
14. Fachinformation Zolgensma
15. Ziegler A et al. Handlungsempfehlungen zur Gentherapie der spinalen Muskelatrophie mit Onasemnogene Absparovovec - AVXS-101. *Nervenarzt* 2020; 91:518 –529
16. Kirschner J et al. European ad-hoc consensus statement on gene replacement therapy for spinal muscular atrophy. *Eur J Paediatr Neurol.* 2020; 28:38 –43
17. Mazzone E et al. Hammersmith Functional Motor Scale and Motor Function Measure-20 in non ambulant SMA patients. *Neuromuscular Disorders* 2014; 24:347 –352
18. Mercuri E et al. Spinal muscular atrophy. *Nat Rev Dis Primers* 2022; 8:52
19. Marti Y et al. A Systematic Literature Review of the Natural History of Respiratory, Swallowing, Feeding, and Speech Functions in Spinal Muscular Atrophy (SMA). *J Neuromuscul Dis* 2024
20. Finkel RS et al. Diagnosis and management of spinal muscular atrophy: Part 2: Pulmonary and acute care; medications, supplements and immunizations; other organ systems; and ethics. *Neuromuscul Disord* 2018; 28:197 –207
21. Rudnik-Schoneborn S et al. Congenital heart disease is a feature of severe infantile spinal muscular atrophy. *J Med Genet* 2008; 45:635 –638
22. Kaindl AM et al. Neuromuskuläre Erkrankungen. *Pädiatrie* 2019; 221 –235
23. <https://www.cancer.gov/publications/dictionaries/cancer-terms/def/shared-decision-making>, zuletzt abgerufen am 26.06.2024
24. <https://www.stiftung-gesundheitswissen.de/gesund-es-leben/patient-arzt/patient-und-partner>, zuletzt abgerufen am 26.06.2024
25. Zolnieriek KB, DiMatteo MR. Physician communication and patient adherence to treatment: a meta-analysis. *Med Care* 2009; 47(8): 826 –834
26. https://www.g-ba.de/downloads/40-268-8668/2022-07-21_AM-RL-XII_Risdiplam_AbD-004_Forderung_ZD.pdf, zuletzt abgerufen am 11.07.2024
27. <https://www.patienten-information.de/kurzinformationen/klinische-studien>, zuletzt abgerufen am 11.07.2024
28. <https://flexikon.doccheck.com/de/Adhärenz>, zuletzt abgerufen am 26.06.2024
29. World Health Organization. Adherence to long-term therapies. Evidence for action. 2003
30. Physiotherapie bei Kindern mit spinaler Muskelatrophie (SMA). Broschüre der Deutschen Gesellschaft für Muskelkranke e. V.
31. Ergotherapie für Patienten mit neuromuskulären Erkrankungen. Broschüre der Deutschen Gesellschaft für Muskelkranke e. V.
32. Hollstein T. Sport als Prävention: Fakten und Zahlen für das individuelle Maß an Bewegung. *Dtsch Arztebl* 2019; 116(35-36): A-1544 / B-1273 / C-1253
33. Miko HC et al. Auswirkungen von Bewegung auf die Gesundheit. *Gesundheitswesen* 2020; 82(S 03):184 –195
34. <https://www.familienratgeber.de/lebensbereiche/selbstbestimmt-leben/persoeneiche-assistenz>, zuletzt abgerufen am 26.06.2024
35. <https://www.assistenzkraft.de/leistungen/weg>, zuletzt abgerufen am 26.06.2024
36. Singh NN et al. Spinal muscular atrophy: Broad disease spectrum and sex-specific phenotypes. *Biochim Biophys Acta Mol Basis Dis* 2021; 1867(4):166063
37. Elsheikh BH et al. Pregnancy and delivery in women with spinal muscular atrophy. *Int J Neurosci* 2017; 127(11):953 –957

BLEIBE UP TO DATE



**Abonniere uns bei
Instagram und Facebook.**



Folge uns auf Instagram



Folge uns auf Facebook



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