

Chromosom / DNS / Erbgut

Dein Körper besteht aus sehr sehr vielen Zellen. Das sind winzig kleine Bausteine. Sie enthalten wichtige Informationen über Dich, z. B. welche Augenfarbe Du hast. Diese Informationen befinden sich auf der sogenannten DNS (Desoxyribonukleinsäure). Auf Englisch heißt sie DNA. Dieser Begriff wird auch im Deutschen häufig verwendet. Die DNS kannst Du Dir wie eine Kette mit ganz vielen Perlen, den Informationen, drauf vorstellen.

Und weil auf der DNS-Kette ziemlich viele Informations-Perlen enthalten sind, kann die DNS-Kette ganz schön lang werden. Damit sie aber in Deine winzig kleinen Zellen reinpasst, ist sie ganz dicht in einer X-Form zusammengerollt. Diese X-Form nennt man Chromosom. Menschen haben normalerweise 46 Chromosomen, von denen immer zwei zusammengehören – also 23 Paare. Spricht man vom Erbgut, dann sind diese 23 Chromosomenpaare und die darin enthaltene Information gemeint. Jede Information liegt zweimal vor, weil Du sie von jedem Elternteil einmal bekommst. Also besteht jedes Chromosomenpaar aus einem Chromosom von Deiner Mutter und aus einem Chromosom von Deinem Vater.

Degeneration

Degeneration ist das Fachwort dafür, wenn sich etwas zurückbildet oder verfällt.

Bei der Erkrankung **SMA** sind bestimmte Nervenzellen im Rückenmark, sogenannte **Motoneurone**, von Degeneration betroffen. Motoneurone sind wichtig, damit Du Dich bewegen kannst.

Gen

Auf Deinen **Chromosomen** gibt es bestimmte Abschnitte, die Informationen enthalten, wie z. B. Deine Augenfarbe. Diese Abschnitte heißen Gene. Normalerweise ist ein Gen nur einmal auf einem **Chromosom** vorhanden. Ein Gen kann aber auch mehrfach vorkommen. Bei **SMA** ist es gut, wenn das **SMN2**-Gen häufig vorhanden ist, weil dann die SMA weniger ausgeprägt ist.

Hilfsmittel

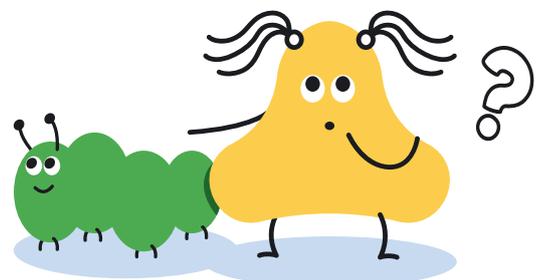
Hilfsmittel sind Gegenstände, die Dir in Deinem Alltag helfen und Dich bei einem möglichst selbstständigen Leben unterstützen.

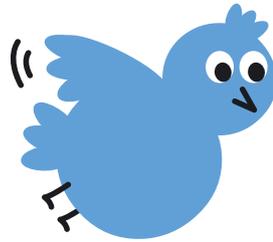
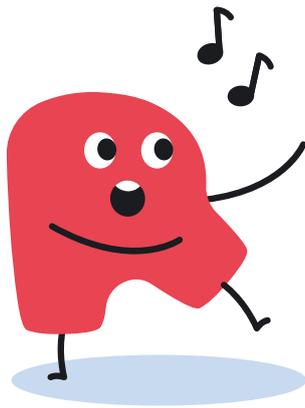
Menschen mit **SMA** benutzen fast immer Hilfsmittel. Sitzt Du in einem Rollstuhl? Dann benutzt Du ein Hilfsmittel. Wirst Du über eine Magensonde ernährt? Auch dann benutzt Du ein Hilfsmittel. Bestimmt fallen Dir noch weitere Hilfsmittel in Deinem Alltag ein.

Molekulargenetische Untersuchung

Eine molekulargenetische Untersuchung untersucht das Erbgut. Dabei kann festgestellt werden, ob in der **DNS** ein Fehler oder Veränderungen vorliegen.

Auch die Ursache für **SMA**, eine **Mutation** im **SMN1**-Gen, kann bei dieser Untersuchung entdeckt werden.





Motoneuron

Nervenzellen leiten Informationen in Deinem Körper weiter. Wenn Du Dir z. B. den großen Zeh stößt, dann melden die Nervenzellen im Zeh dem Gehirn: „Aua, der Zeh tut weh!“

Es gibt aber auch Nervenzellen, die leiten Informationen vom Gehirn zu den Muskeln, z. B. den Befehl „Finger krümmen“. Diese nennt man Motoneurone. Sie sind wichtig, damit ein Mensch sich bewegen kann.

Bei der Erkrankung **SMA** sterben Motoneurone ab. Die Information wird darum nicht mehr weitergegeben und man kann den Muskel nicht bewegen.

Multiorgan-Erkrankung

Das Fachwort „Multi“ bedeutet „viele“. Bei einer Multiorgan-Erkrankung sind also viele Organe betroffen.

Bei **SMA** sind deshalb nicht nur die Muskeln betroffen, sondern auch andere Organe wie die Lunge oder das Herz.

Mutation

Eine Mutation ist eine Veränderung in Deiner **DNS**. Sie kann plötzlich auftreten oder Du hast sie von Deinen Eltern bekommen. Manchmal hat so eine Veränderung keine Folgen. Aber gelegentlich kommt es dadurch zu einem Fehler in der Information.

Bei **SMA** liegt ein solcher Fehler vor. Er befindet sich im **SMN1-Gen**. Man erkrankt aber nur an SMA, wenn dieser Fehler auf beiden **Chromosomen**, also dem Erbgut von beiden Eltern, vorliegt.

Neuromuskulär

„Neuromuskulär“ ist das Fachwort für alles, was die Nerven und die Muskeln betrifft. Denn „neuro“ meint die Nerven und „muskulär“ steht für die Muskeln.

SMA ist eine neuromuskuläre Erkrankung, da **Motoneurone** kaputt gehen und sich deshalb die **Muskeln** zurückbilden.

Protein

Proteine sind kleine Bestandteile in Deinem Körper. Es gibt sehr viele verschiedene mit unterschiedlichen Aufgaben. Wie sie aussehen und welche Aufgabe sie haben, ist ebenfalls in Deiner **DNS** gespeichert.

Ein wichtiges Protein ist das **SMN-Protein**. Es beschützt die **Motoneurone** und sorgt dafür, dass sie überleben. Fehlt es, sterben sie ab und Deine Muskeln verlieren ihre Kraft. Das ist bei **SMA** der Fall.

Skoliose

Skoliose ist das Fachwort für eine krumme Wirbelsäule. Dabei kann die Wirbelsäule schief und verdreht sein.

Eine Skoliose ist eine Folge von **SMA**, da die Muskeln im Rücken nicht stark genug sind, die Wirbelsäule gerade zu halten.

SMN

SMN ist die Abkürzung für „Survival of Motor Neuron“ (deutsch: Überleben von **Motoneuronen**). Es gibt ein **SMN1-Gen** und ein **SMN2-Gen**. Diese enthalten die Information für das **SMN-Protein**. Die Motoneurone benötigen das **SMN-Protein** zum Überleben.

Bei **SMA** ist im **SMN1-Gen** ein Fehler und es kann nicht genügend **SMN-Protein** hergestellt werden.

Spinale Muskelatrophie

SMA heißt eigentlich Spinale Muskelatrophie. Doch was bedeutet das genau? Spinal ist ein Fachwort und beschreibt etwas, das die Wirbelsäule oder das Rückenmark betrifft. Atrophie ist auch ein Fachwort und bedeutet so viel wie Verlust von Gewebe. Da es Muskelatrophie heißt, bedeutet es, dass Muskelgewebe verloren geht.

Spinale Muskelatrophie heißt also ungefähr: Verlust von Muskelgewebe, weil sich **Motoneurone** im Rückenmark zurückbilden.

