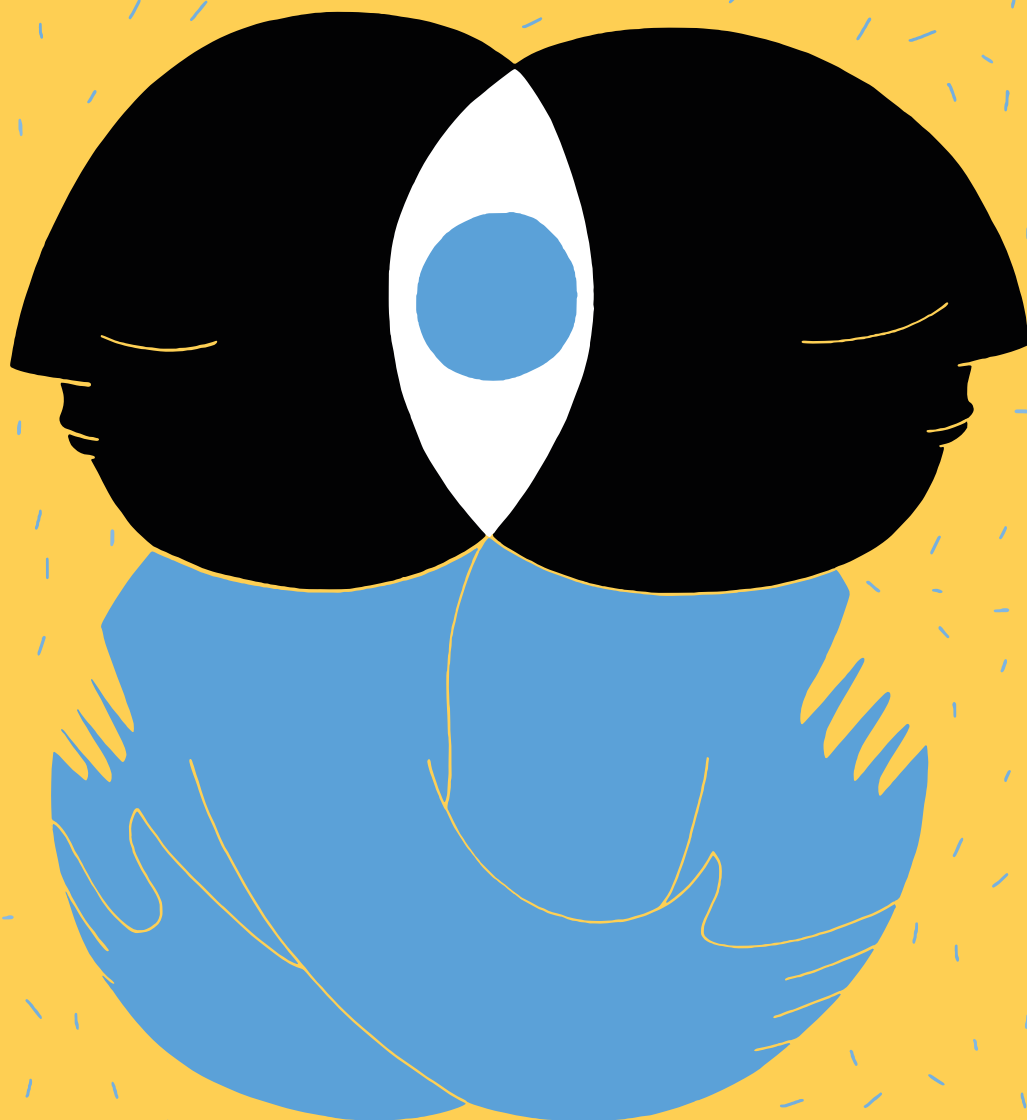


FACE
SMA



GLOSSAR

SMA von A bis Z



Glossarliste

Beschreibung der Begrifflichkeiten

5q-assoziiert

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

Adenovirus-assoziiertes Vektor (AAV)

Vektoren werden in der Medizin als Transportmittel für die Übertragung eines Nukleinsäure-Strangs in eine Empfängerzelle genutzt. Im Fall der SMA wird mithilfe von Adenovirus-assoziierten Viren (AAVs) der Nukleinsäure-Strang des *SMN1*-Gens in die Körperzellen eingeschleust. In der Gentherapie werden besonders gerne AAV Vektoren angewendet, da sie keine Krankheiten übertragen und sich nicht in die menschliche DNA integrieren. Dies würde negative Auswirkungen haben, wenn z. B. andere Gene durch das neu eingebaute Gen zerstört werden.

alpha-Motoneuron

alpha-Motoneurone sind die Nervenzellen, 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 aus.

Antisense-Oligonukleotid (ASO)

ASOs sind synthetische, kurzkettige Nukleinsäuren. Sie können mit bestimmten, sogenannten „komplementären“ Abschnitten von Nukleinsäuren im Erbgut einer Zelle eine Bindung eingehen. Deswegen werden sie unter anderem auch in der Therapie der genetisch bedingten SMA eingesetzt. So kann z. B. das ASO Nusinersen spezifisch an einen bestimmten Abschnitt der *SMN2 messenger RNA* binden.

Astrozyten

Astrozyten sind sternförmig (lateinisch: *astrum* = Stern) verzweigte Zellen im ZNS von Säugetieren. Sie haben viele verschiedene Funktionen. Beispielsweise vorsorgen

sie die Nervenzellen mit Nährstoffen, indem sie einen Kontakt zu Blutgefäßen herstellen, sie sind Teil der Blut-Hirn-Schranke und an der Flüssigkeitsregulation sowie der Entsorgung von Abfallprodukten im Gehirn beteiligt.

Autosomen/autosomal

Menschen haben in der Regel 46 Chromosomen. 2 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.

BiPAP-Beatmung

BiPAP (englisch: Bilevel Positive Airway Pressure) ist eine nicht invasive Beatmungsform, die Patienten zu Hause anwenden können. Sie hilft sowohl beim Einatmen als auch beim Ausatmen, indem die Beatmungsmaschine kontrolliert Druck aufbaut (Positive Airway Pressure). Jedoch ist dieser Druck beim Einatmen höher als beim Ausatmen (Bilevel).

Chromosom

Chromosomen enthalten unser Erbgut und bestehen aus langen DNA-Fäden, die platzsparend aufgerollt im Zellkern zu finden sind. Jeder Mensch hat im Normalfall 46 Chromosomen.

Cortex

Hiermit ist der *Cortex cerebri* gemeint, also die Großhirnrinde. Sie ist die äußerste Schicht des Großhirns.

Degeneration

Degeneration bedeutet so viel wie Rückbildung oder Verfall, beispielsweise von Zellen, Organen oder Geweben. Im Fall der SMA degenerieren die Motoneurone im Rückenmark.

Deletion

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

Glossarliste

Beschreibung der Begrifflichkeiten

Distal

Die Begriffe distal und proximal werden zur örtlichen Beschreibung von Körperregionen benutzt. Distal bedeutet, dass etwas weiter von der Körpermitte entfernt liegt.

DNA/DNS

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

DNA-Replikation

Bei der Replikation wird eine exakte Kopie der DNA hergestellt. Dadurch enthalten Zellen, die sich teilen, exakt die gleiche Erbinformation. Bei einer Replikation können auch Fehler passieren, die im Normalfall aber sofort repariert werden. Werden die Fehler jedoch nicht entdeckt und korrigiert, entstehen Mutationen.

Dominant

Merkmale (wie z. B. die Augenfarbe) können dominant oder rezessiv vererbt werden. Ist ein Merkmal dominant, reicht eine Genkopie aus, damit es auftritt. Beispielsweise sind braune Augen dominant gegenüber blauen Augen. Enthält eine Genkopie die Erbinformation für braune Augen und eine für blaue Augen, setzt sich das Merkmal „braune Augen“ gegenüber den blauen Augen durch.

Druckinhalation

Die Druckinhalation – auch intermittierende Überdruckinhalation (IPPB = Intermittent Positive Pressure Breathing; intermittierend = in Zwischenräumen erfolgend) – ist eine Form der assistierten Überdruckbeatmung. Während des Einatmens wird Luft mit erhöhtem Druck zugeführt, was die Atmung erleichtert. Den Beatmungsdruck kann der Patient über Bedienelemente individuell regeln. Dadurch kommt es zu einer Erweiterung

der Bronchien mit Sekretablösung, welches durch den Hustenreflex ausgehustet wird.

Erbgut

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

Erbkrankheit

Bei einer Erbkrankheit ist die Ursache für die Erkrankung eine Veränderung im Erbgut. Der historische Begriff „Erbkrankheit“ beschreibt nur Erkrankungen, die von den Eltern an die Kinder weitervererbt wurden. Erkrankungen, die im Laufe der Embryonalentwicklung durch Mutationen oder fehlerhafte Zellteilungen entstehen, zählen rein theoretisch nicht dazu, auch wenn sie das Erbgut betreffen.

Ergotherapie

Die Ergotherapie (altgriechisch: *érgon* = Werk, Arbeit und *therapeía* = Dienst, Behandlung) ist eine Therapieform, die dem Patienten ein möglichst eigenständiges 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.

Exon

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

Expression

Wenn ein Gen exprimiert wird, tritt die auf ihm enthaltene Information zum Vorschein, z. B. in Form von blauen Augen. Die Information wird von einer DNA-Polymerase abgelesen. Dabei entsteht die dazu passende (komplementäre) RNA, welche mithilfe von Ribosomen in das entsprechende Protein umgewandelt wird.

Glossarliste

Beschreibung der Begrifflichkeiten

Fatigue

Fatigue beschreibt eine schwere anhaltende Müdigkeit, Erschöpfung und Antriebslosigkeit.

Gastroenterologie

Die Gastroenterologie (altgriechisch: *gastēr* = 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.

Gaumensegelschwäche

Bei einer Gaumensegelschwäche schließt das Gaumensegel beim Sprechen, Essen oder Trinken den Nasenrachenraum nicht ausreichend von der Mundhöhle ab. Folgen sind eine nasale Sprache oder das Austreten von Essen und Trinken durch die Nase.

Gen

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

Genduplikation

Bei einer Genduplikation liegt ein Genabschnitt dauerhaft zwei- oder mehrfach auf einem Chromosom vor. Im Fall des *SMN2*-Gens ist das bei der SMA ein Vorteil, da so mehr funktionales SMN-Protein gebildet werden kann.

Gonosomen

Menschen haben in der Regel 46 Chromosomen. 2 davon sind die sogenannten Gonosomen (Geschlechtschromosomen). Sie legen das Geschlecht fest: XX für weiblich und XY für männlich.

Heterozygot

Menschen haben für die meisten Erbinformationen immer zwei Kopien – eine vom Vater und eine von der Mutter. Enthalten beide Genkopien unterschiedliche In-

formationen für ein Merkmal (z. B. einmal blau und einmal braun für die Augenfarbe), dann ist der Mensch für dieses Merkmal heterozygot. Bei der SMA sind Menschen, die im Bezug auf ein verändertes *SMN1*-Gen heterozygot sind, Träger der Erkrankung, aber nicht selbst erkrankt.

Hirnstamm

Der Hirnstamm liegt im unteren Bereich des Gehirns und steuert überlebenswichtigen Funktionen wie Atmung, Blutdruck, Reflexe etc.

Homozygot

Menschen haben für die meisten Erbinformationen immer zwei Kopien – eine vom Vater und eine von der Mutter. Enthalten beide Genkopien dieselbe Information für ein Merkmal (z. B. blaue Augen), dann ist der Mensch für dieses Merkmal homozygot. Bei der SMA sind Menschen, die im Bezug auf ein nicht funktionales *SMN1*-Gen homozygot sind, an SMA erkrankt.

Humangenetik

Die Humangenetik ist ein Teil der Genetik und beschäftigt sich mit dem Erbgut des Menschen. Sie setzt sich sowohl mit Erbkrankheiten als auch mit der generellen menschlichen Vererbung auseinander.

Infantil

Infantil bedeutet „kindlich“. Typ 1 und 2 SMA werden auch akute und chronische infantile SMA genannt, da sie bereits im Kindesalter auftreten.

Interdisziplinär

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

Intermediär

Intermediär bedeutet „dazwischenliegend“. Typ 2 SMA wird auch intermediäre SMA genannt, da sein Auftreten und die Symptome zwischen den Typen 1 und 3 liegen.

Glossarliste

Beschreibung der Begrifflichkeiten

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.

Kognition

Kognition ist ein zusammenfassender Begriff für Prozesse, die Informationen verarbeiten, wie zum Beispiel Wahrnehmung, Gedächtnis, Erkennen und Lernen.

Komplementärmedizin

Die Komplementärmedizin umfasst Diagnose- oder Therapieverfahren zur Ergänzung der Schulmedizin und ist abzugrenzen von der Alternativmedizin, welche die Schulmedizin ersetzen soll.

Kontrakturen

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

Loss-of-Function-Mutation

Eine Loss-of-Function-Mutation (deutsch: Funktionsverlust-Mutation) hat zur Folge, dass das Gen in seiner Funktion eingeschränkt wird. Bei der SMA liegt im *SMN1*-Gen eine Loss-of-Function-Mutation vor, da anhand des veränderten *SMN1*-Gens kein funktionales SMN-Protein mehr hergestellt werden kann.

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.

Molekulargenetische Untersuchung

Mit einer molekulargenetischen Untersuchung wird das Erbgut untersucht und so festgestellt, ob zum Beispiel eine Mutation vorliegt.

Motorische Endplatte

An der motorischen Endplatte treffen das Motoneuron und die Muskelfaser aufeinander. Ein Muskel setzt sich aus vielen Muskelfasern zusammen und jede Faser wird in der Regel nur von einem Motoneuron angesprochen. An der motorischen Endplatte gibt das Motoneuron die Signale aus dem Gehirn an die Muskelfaser weiter und eine Bewegung kann erfolgen.

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.

Muskelhypotonie

Muskelhypotonie (altgriechisch: *hypó* = unter und *tónos* = Spannung) ist das medizinische Wort für einen Mangel an Muskelstärke oder Muskelspannung.

Glossarliste

Beschreibung der Begrifflichkeiten

Muskuloskelettal

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

Mutation

Eine Mutation ist eine spontane oder künstlich erzeugte Veränderung im Erbgut. Es gibt verschiedene Arten von Mutationen: der Verlust von Information (Deletion), die Vervielfachung von Information (Duplikation), das Hinzukommen von neuer Information (Insertion) oder minimale Veränderungen (Punktmutation). Punktmutationen müssen nicht immer eine Veränderung des Erbguts nach sich ziehen, können es aber.

Neonatal

Neonatal bedeutet „das Neugeborene betreffend“ (lateinisch: *neo* = neu und *natus* = Geburt).

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.

Nukleinsäure-Oligomer

Ein Nukleinsäure-Oligomer ist ein kurzes DNA- oder RNA-Molekül, das aus etwa 20 Bausteinen besteht.

Oral

Der Begriff „oral“ ist eine Kurzform von „peroral“ (lateinisch: *per* = durch und *os* = Mund). Es bedeutet, dass ein Medikament geschluckt wird.

Orthese

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

Palliativmedizin

Bei Menschen mit unheilbaren fortschreitenden Erkrankungen soll die Palliativmedizin die Lebensqualität erhalten bzw. verbessern.

Pankreas

Pankreas ist das medizinische Fachwort für Bauchspeicheldrüse.

Paralog

Gene, die infolge von einer Genduplikation in einem Organismus in verschiedenen Formen vorkommen, sind paralog zueinander.

Pharmakodynamik

Die Lehre über die Wirkung von Arzneimitteln im Körper.

Pharmakokinetik

Die Lehre über die Aufnahme (Resorption), die Verteilung (Distribution), die Verstoffwechslung (Metabolisierung) und die Ausscheidung (Exkretion) des Arzneimittels im Körper.

Pharmakovigilanz

Die Pharmakovigilanz (griechisch: *pharmakon* = Heilmittel/Gift/Zaubermittel und lateinisch: *vigilantia* = Wachsamkeit/Fürsorge) wird auch Arzneimittelsicherheit genannt. Dabei werden Arzneimittel laufend und systematisch überwacht. Ziel ist es, unerwünschte Wirkungen zu entdecken und so die Sicherheit des Arzneimittels zu gewährleisten.

Pneumologie

Die Pneumologie (griechisch: *pneumōn* = 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).

Glossarliste

Beschreibung der Begrifflichkeiten

Polymerase

Polymerasen sind Proteine, die bei der Replikation der DNA zum Einsatz kommen. Mit ihrer Hilfe wird die Erbinformation der DNA kopiert und verdoppelt.

Präsymptomatisch

Zustand, bevor Symptome auftreten.

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.

Proximal

Die Begriffe proximal und distal werden zur örtlichen Beschreibung von Körperregionen benutzt. Proximal bedeutet, dass etwas nah an der Körpermitte liegt.

Reflux

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

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.

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.

Schulmedizin

Sie wird auch Universitäre Medizin, Wissenschaftliche Medizin oder Hochschulmedizin genannt und die ärztliche Diagnose und Therapie nach wissenschaftlich anerkannten Methoden, wie sie an den medizinischen Hochschulen gelehrt wird.

Schwann-Zellen

Schwann-Zellen gehören zu den Gliazellen. Diese bilden ein Stützgerüst für die Nervenzellen und verbessern die Signalweiterleitung. Auch die Schwann-Zellen haben eine Stützfunktion und bilden sogenannte Myelinscheiden, durch die sie die Geschwindigkeit der Signalweiterleitung entlang der Axone (lange Fortsätze der Nervenzellen) erhöhen.

Sekret

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

Glossarliste

Beschreibung der Begrifflichkeiten

Sensorische Nervenzelle

Sensorische Nervenzellen werden auch als afferente Nervenzellen (lateinisch: *affere* = hintragen, zuführen) bezeichnet. Das bedeutet, sie leiten Informationen von beispielsweise Sinnesorganen an das Gehirn oder das Rückenmark.

Skoliose

Die Skoliose (altgriechisch: *skoliōsis* = 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 verhindert, sodass mehr funktionsfähiges SMN-Protein entsteht.

Thoraxmobilität

Die Thoraxmobilität bezeichnet die Elastizität des Brustkorbs, die eine Voraussetzung für eine effektive Atmung und den Sekrettransport ist.

Ubiquitär

Ubiquitär bedeutet „überall verbreitet“. Wenn ein Protein also ubiquitär im Menschen vorliegt, dann kommt es im gesamten Körper vor.

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.

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.