

# Spinale Muskelatrophie

---

**Informationen für Eltern, Angehörige und Betreuungspersonen von Patienten mit spinaler Muskelatrophie**



# VORWORT

Liebe Eltern, liebe Familie,

bei Ihrem Kind wurde die seltene erbliche Muskelschwäche, die spinale Muskelatrophie (SMA), festgestellt.

Natürlich stellt die Diagnose Sie vor eine große Herausforderung und Sie stehen vielen Ungewissheiten gegenüber. Die Gesundheit Ihres Kindes wird in der nächsten Zeit viel Aufmerksamkeit in Anspruch nehmen.

Bei der spinalen Muskelatrophie ist eine frühe Behandlung sehr wichtig. Um schnell gemeinsam mit Ihrem Arzt wichtige Entscheidungen für Ihr Kind treffen zu können, benötigen Sie Informationen.

Deshalb soll diese Broschüre Ihnen einen Überblick über die Erkrankung und deren Symptome, die Ursache sowie die Behandlungsmöglichkeiten geben und Sie damit im Gespräch mit Ihrem Arzt unterstützen.

Sollten Sie darüber hinaus Fragen haben, hilft Ihnen Ihr Arzt gerne weiter.

Wir wünschen Ihnen alles Gute.

Diese Broschüre erhebt keinen Anspruch auf Vollständigkeit. Sie kann nützliche Informationen zur spinalen Muskelatrophie enthalten, aber das Gespräch mit dem Arzt nicht ersetzen.

# INHALTSVERZEICHNIS

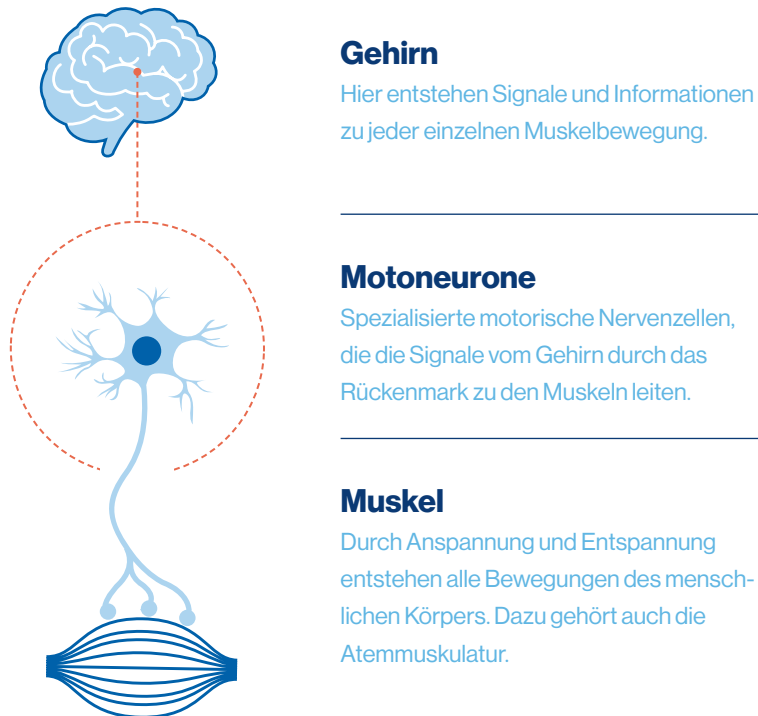
- 04 Was ist SMA?**
- 06 Wodurch wird SMA verursacht?**
- 10 Wie wird SMA vererbt?**
- 12 Wie verläuft die Erkrankung?**
- 13 Die verschiedenen SMA-Typen**
- 16 SMA Typ 1: Die frühe Form**
- 18 Verdacht auf SMA und die Diagnose**
- 20 Die Behandlungsmöglichkeiten**
- 22 SMA einfach erklärt**
- 24 Glossar**

## WAS IST SMA?

**Die spinale Muskelatrophie (SMA) ist eine seltene neuromuskuläre Krankheit, die sich durch eine Muskelschwäche bemerkbar macht. Ursache dieser Schwäche ist ein Absterben von spezialisierten, für die Bewegung wichtigen (motorischen) Nerven, den sogenannten Motoneuronen.**

Motoneurone haben die Aufgabe, die Signale vom Gehirn durch das Rückenmark zu den Muskeln weiterzuleiten. Diese Signale steuern die Bewegungen der Muskeln. Bei gesunden Menschen sind die Motoneurone voll funktionsfähig.

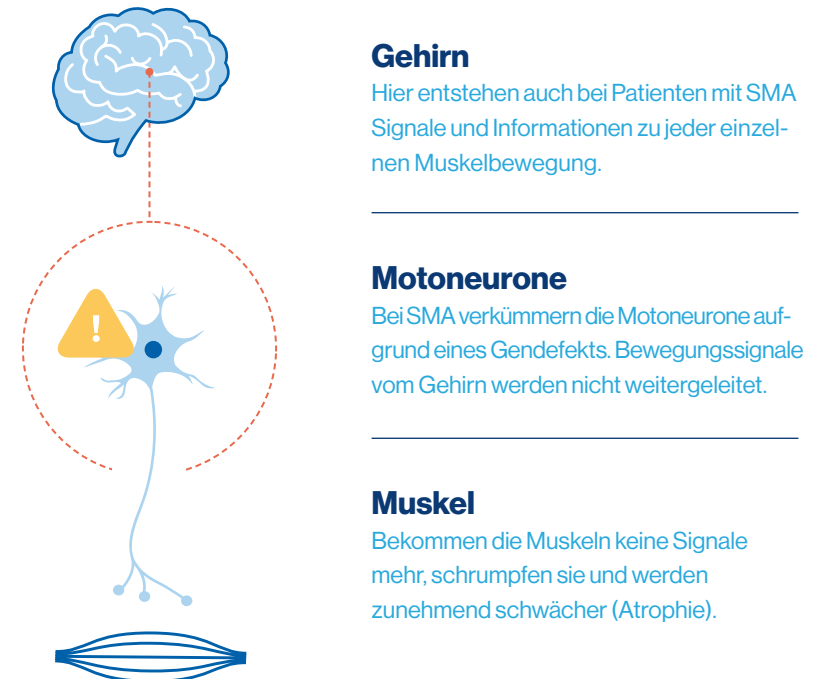
### → Gesunde Menschen



### Bei Menschen, die an SMA erkrankt sind, verkümmern die Motoneurone aufgrund eines Gendefekts

Wenn die Motoneurone verkümmern, werden die Signale vom Gehirn nicht mehr an die Muskeln weitergeleitet. Bekommen Muskeln keine Signale mehr, so schrumpfen sie und werden zunehmend schwächer. Der Fachausdruck dieser Rückbildung ist Atrophie.

### → Von SMA betroffene Menschen



## WODURCH WIRD SMA VERURSACHT?

### Das SMN-Protein ist für die Motoneurone überlebenswichtig

Damit die Motoneurone und damit die Muskeln richtig funktionieren, benötigt der Körper unter anderem ein Eiweiß namens SMN (SMN-Protein). SMN steht für „Survival Motor Neuron“, also übersetzt für „Überleben der Motoneurone“. Dieses Protein stellt der Körper bei gesunden Menschen her.

Die Information für die Herstellung des wichtigen Proteins befindet sich auf dem SMN-Gen.



### SMN-Protein

Für die Motoneurone notwendiges, vom Körper selbst hergestelltes Protein. SMN steht für „Survival Motor Neuron“, also „Überleben der Motoneurone“.

### Bei SMA ist das SMN1-Gen defekt.

Das für die Motoneurone wichtige SMN-Protein wird mithilfe des SMN-Gens hergestellt. Davon gibt es normalerweise zwei Versionen:



### SMN1

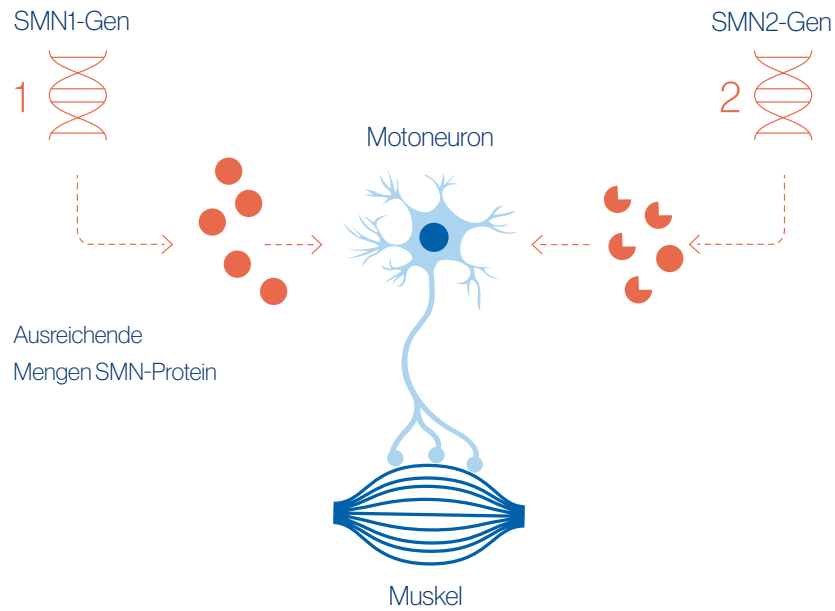
Das SMN1-Gen ist das sehr effiziente Gen, das zu der Produktion von viel Protein führt. SMN1 ist der Hauptlieferant des Proteins.



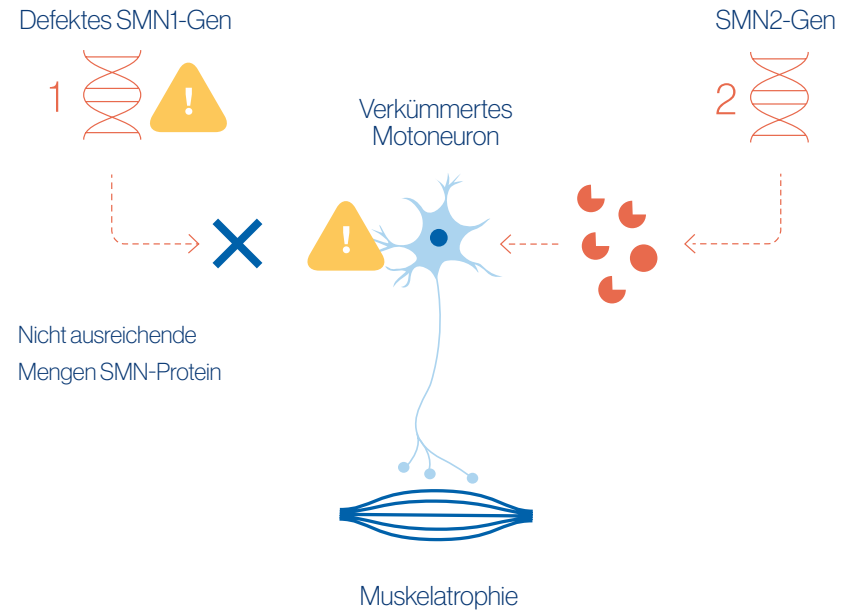
### SMN2

Das SMN2-Gen dient eher als Unterstützung (Aushilfs-Gen) und stellt nur geringe Mengen des Proteins her. Jeder Mensch kann unterschiedlich viele Kopien des SMN2-Gens besitzen. Viele Kopien des SMN2-Gens werden in der Regel mit einem schwächeren SMA-Verlauf verbunden.

→ **Gesunde Menschen**



→ **Von SMA betroffene Menschen**



- funktionsfähiges SMN-Protein
- ◐ nicht funktionsfähiges SMN-Protein

Die Krankheit SMA wird durch einen Gendefekt im SMN1-Gen, dem effizienten Gen, verursacht. Das bedeutet, dass bei SMA das SMN1-Gen fehlerhaft ist oder gänzlich fehlt. Dadurch gibt es zu wenig funktionierendes SMN-Protein.

**Die Folge:**  
**die Motoneurone, die SMN unbedingt brauchen, verkümmern.**

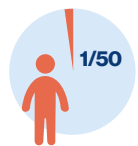


## WIE WIRD SMA VERERBT?

Da SMA durch den Gendefekt bzw. durch ein fehlendes Gen verursacht wird, wird SMA als genetisch bedingte Erkrankung bezeichnet. Genetische Erkrankungen treten in der Regel durch Vererbung auf.

Jeder Mensch hat von jedem Gen zwei Kopien (außer von den geschlechtsspezifischen Genen). Ist eines der beiden Kopien fehlerhaft, erkrankt der betreffende Mensch selbst nicht, weil er noch das andere fehlerfreie Gen besitzt.

Er/sie kann das fehlerhafte Gen aber an seine Nachkommen weitergeben, wenn er/sie selbst Kinder bekommt. Er/sie ist daher Träger der Erkrankung, ohne selbst erkrankt zu sein.



**1 von 50 Personen ist Träger der Erkrankung.**



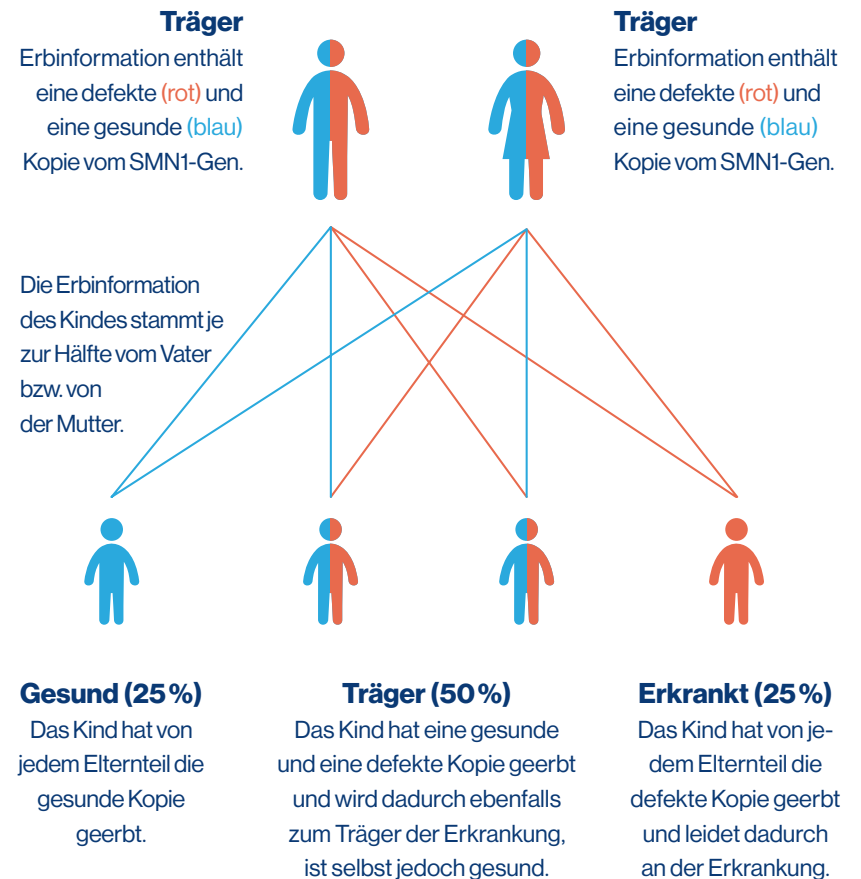
**25% ist die Wahrscheinlichkeit, ein an SMA erkranktes Kind zu bekommen, wenn beide Eltern Träger der Erkrankung sind.**



**Ca. 1 von 10.000 Neugeborenen in Deutschland ist von SMA betroffen.**

## → So wird SMA vererbt

Die Erbinformation – die Gene – stammen zur Hälfte vom Vater, zur anderen Hälfte von der Mutter. Nur wenn von beiden Eltern teilen jeweils die defekte Version des SMN1-Gens an das Kind weitergegeben werden, kommt es zur Erkrankung.



Jungen und Mädchen sind gleichermaßen von SMA betroffen.

■ Nicht von SMA betroffen ■ Von SMA betroffen ■ Träger

## WIE VERLÄUFT DIE ERKRANKUNG?

**SMA ist eine fortschreitende neuromuskuläre Erkrankung, deren Symptome sich nach Alter bei Symptombeginn und Schwere der Erkrankung unterscheiden**

Die Muskelschwäche betrifft vorwiegend rumpfnahen Muskeln, dazu gehören Muskeln des Oberkörpers wie Bauch-, Rücken- und Brustmuskulatur. Aufgrund des Muskelschwunds fällt es Menschen mit SMA, wenn sie nicht behandelt werden, zunehmend schwerer, scheinbar einfache Tätigkeiten auszuüben. Dazu gehören das Anheben des Kopfes, die Bewegung von Armen und Beinen, selbstständiges Essen/Schlucken und insbesondere das Atmen.

---

**SMA betrifft besonders die Motoneurone, die die Bewegung der Muskeln steuern**

SMA hat keine Auswirkungen auf andere Nervenzellen des Gehirns, die für das Denkvermögen zuständig sind. Die Sinne, Gedanken, die Wahrnehmung sowie die Intelligenz bleiben von der SMA unbeeinflusst.

**Kinder mit SMA werden durch die Erkrankung nicht in der Entwicklung ihres Denkens und ihrer Wahrnehmung beeinträchtigt.**



## DIE VERSCHIEDENEN SMA-TYPEN

**Wie sich die SMA entwickelt, hängt unter anderem von der Anzahl der SMN2-Genkopien ab. Denn mit vielen SMN2-Genkopien kann mehr SMN-Protein gebildet und so der Defekt des SMN1-Gens teilweise ausgeglichen werden. Daher werden mehr SMN2-Genkopien mit einem schwächeren SMA-Verlauf verbunden.**

**Generell verläuft die SMA bei jedem Betroffenen unterschiedlich und lässt sich dadurch nur grob in verschiedene Typen einteilen.**

Diese Einteilung richtet sich nach dem Alter, in dem die ersten Krankheitssymptome auftreten. Eine Prognose für die verschiedenen Typen ist schwierig, insbesondere weil die Übergänge der Typen fließend sind.

Besonders eine frühzeitige Diagnose und Behandlung können den Verlauf positiv beeinflussen.

## SMA TYP 1

<b>Auftreten erster Symptome:</b>	0.–6. Monat
<b>Symptome:</b>	Unter anderem kaum Bewegung der Arme und Beine, kraftloses Schreien und Husten, verkümmerte und schwache Muskeln
<b>Grenzen der motorischen Fähigkeit:</b>	Sitzen nicht möglich

## SMA TYP 3

<b>Alter bei Krankheitsbeginn:</b>	> 18 Monate
<b>Diagnosezeitpunkt:</b>	Vor dem Erreichen des 3. Lebensjahres (Typ IIIa) bis zum späten Jugendalter (Typ IIIb)
<b>Grenzen der motorischen Fähigkeit:</b>	Können ohne Unterstützung laufen, diese Fähigkeit aber auch wieder verlieren

## SMA TYP 2

<b>Alter bei Krankheitsbeginn:</b>	7.–18. Monat
<b>Diagnosezeitpunkt:</b>	Vor dem Erreichen des 2. Lebensjahres
<b>Grenzen der motorischen Fähigkeit:</b>	Können sitzen, aber niemals unabhängig stehen oder laufen

## SMA TYP 4

<b>Alter bei Krankheitsbeginn und Diagnosezeitpunkt:</b>	Im Erwachsenenalter, erste Symptome nach dem 35. Lebensjahr, selten zwischen dem 18.–30. Lebensjahr
<b>Grenzen der motorischen Fähigkeit:</b>	Laufen ohne Unterstützung, diese Fähigkeit kann aber langsam schwinden



# SMA TYP 1: DIE FRÜHE FORM

**Der Typ 1 der SMA hat den schwersten Verlauf und ist auch die häufigste Form. Ca. 60 % der von SMA Betroffenen sind dem Typ 1 zuzuordnen.**

Bei jedem Kind mit SMA Typ 1 verläuft die Erkrankung anders. SMA Typ 1 kann trügerisch sein, denn nach der Geburt können die Babys zunächst gesund erscheinen.



## → Frühe Anzeichen und Symptome bei SMA Typ 1



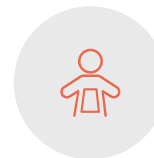
- Unfähigkeit, den Kopf zu heben
  - Schluckschwierigkeiten, auch des eigenen Speichels
  - Zungenflattern
- 



- Kaum Bewegung der Arme und Beine (rumpfnah)
  - Verkleinerte, schwache Muskeln
  - Nicht vorhandene Reflexe
- 



- Schwierigkeiten beim Atmen
  - Kraftloses Schreien und Husten
- 



- Glockenförmige Brust

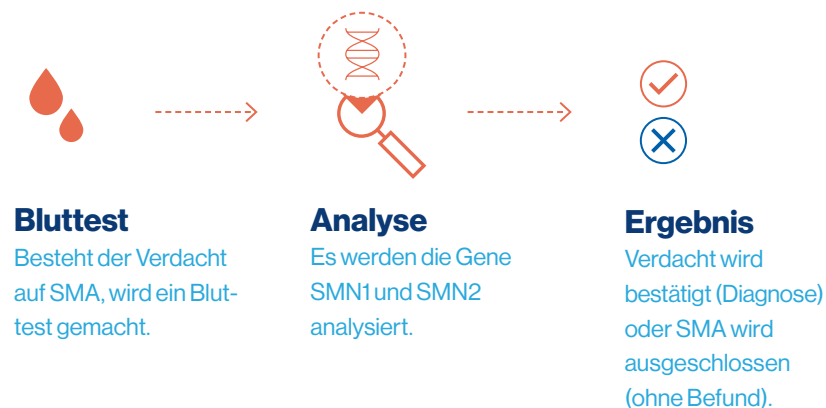
# VERDACHT AUF SMA UND DIE DIAGNOSE

## Mit einem Gentest zur Diagnose

Sobald der Arzt hinter den Symptomen SMA vermutet, wird dem Kind etwas Blut entnommen. Ob es sich nämlich tatsächlich um SMA handelt, kann mithilfe eines Gentests festgestellt werden.

Mit dem Blut lässt sich feststellen, ob das SMN1-Gen fehlerhaft ist oder sogar gänzlich fehlt. Auch lässt sich erkennen, wie viele SMN2-Genkopien vorhanden sind.

## → So funktioniert der Gentest



## Bei SMA ist eine frühe Behandlung sehr wichtig

SMA verläuft, wie bereits erwähnt, bei jedem Kind anders. Aber durch die Erkrankung sterben schon Motoneurone ab, bevor die Symptome sichtbar sind. Deshalb ist eine frühe Diagnose sehr wichtig.

Muskeln können durch bestimmte Therapien aufgebaut werden, bei Motoneuronen ist dies leider nicht der Fall. Das bedeutet, dass bereits vorhandene Schäden an den Nervenzellen nicht rückgängig gemacht werden können.

Lange gab es vorwiegend unterstützende Therapien, heute stehen Medikamente für SMA zur Verfügung. In diesem Bereich hat die Medizin in den letzten Jahren große Fortschritte gemacht.

**Sie können den Arzt Ihres Kindes unterstützen, indem Sie schnell gemeinsam Therapieentscheidungen treffen. Bei Fragen steht Ihnen Ihr Arzt natürlich jederzeit zur Seite.**



# DIE BEHANDLUNGSMÖGLICHKEITEN

## Medikamentöse Therapien

Zum heutigen Zeitpunkt sind für die seltene Erkrankung SMA bereits Therapiemöglichkeiten verfügbar, weitere befinden sich noch in der klinischen Entwicklung. Diese Therapien haben unterschiedliche Wirkmechanismen, die im Folgenden erläutert werden.

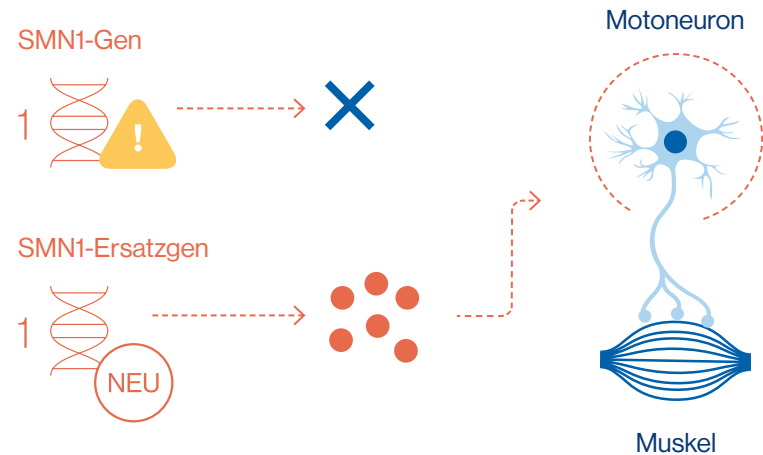
### → Verbesserung der Proteinproduktion aus dem Aushilfs-Gen SMN2

Wie bereits beschrieben, hat jeder Mensch unterschiedlich viele Kopien des SMN2-Gens. Je mehr Kopien von SMN2 vorhanden sind, desto milder ist der Verlauf der SMA. Es gibt Medikamente, die die Produktivität des SMN2-Gens steigern.



### → Ersatz des SMN1-Gens

Der Defekt des SMN1-Gens ist die Ursache von SMA. Ein Therapieansatz ist, das defekte SMN1-Gen durch ein funktionsfähiges SMN1-Gen mithilfe einer einmaligen Infusion zu ersetzen (Gensatztherapie).



## Weitere Behandlungsmöglichkeiten

Folgende weitere Maßnahmen werden in der SMA-Therapie unterstützend eingesetzt.

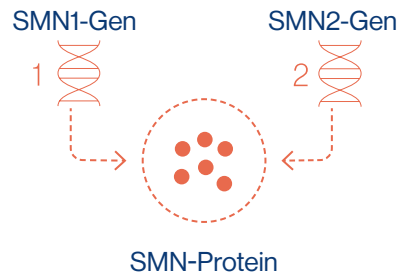
- |   |                                       |   |  |
|---|---------------------------------------|---|--|
|  | Beatmung, z.B. durch eine Schlafmaske |  | Unterstützung zum Freimachen der Atemwege                            |
|  | Physiotherapeutische Behandlungen     |  | Ernährungsunterstützung  |
|  | Orthopädische Behandlungen            |  | Vorbeugung von Atemwegsinfekten, z.B. durch Antibiotika oder Impfung |

## NICHT VON SMA BETROFFEN

### Muskelbewegungen hängen von vielen Faktoren ab

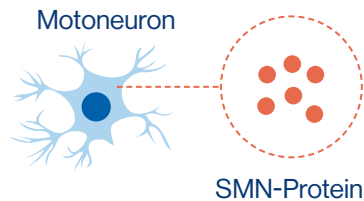
#### SMN-Gene produzieren das SMN-Protein

Jedes Motoneuron kann mit dem SMN1-Gen ausreichend SMN-Protein selbst produzieren. Die SMN2-Genkopien stellen eine kleine Menge SMN-Protein her, die bei einem Gesunden eigentlich nicht benötigt wird.



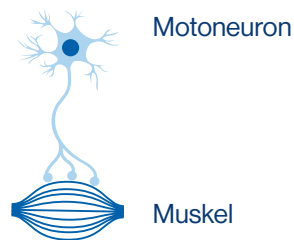
#### Die Motoneurone brauchen SMN-Protein

Um richtig zu funktionieren, benötigt jedes Motoneuron das Protein SMN in ausreichenden Mengen.



#### Motoneurone leiten die Signale weiter

Der Muskel kann sich bewegen, weil spezialisierte Nerven, die sogenannten Motoneurone, die Signale vom Gehirn an den Muskel leiten.



#### Muskel bewegt sich

Durch die Signale aus dem Gehirn kann die Bewegung des Muskels gesteuert werden. Der Muskel ist gesund und kräftig.



## VON SMA BETROFFEN

### Die spinale Muskelatrophie ist eine genetische Erkrankung

#### Defektes SMN1-Gen



#### SMN2-Gen

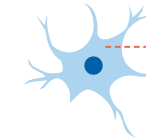


#### SMN1-Gen fehlerhaft oder fehlt

Durch einen Gendefekt im SMN1-Gen kann das SMN-Protein nicht in ausreichender Menge hergestellt werden. Die vorhandenen SMN2-Genkopien können das SMN-Protein nicht in ausreichender Menge produzieren.

SMN-Protein

#### Defektes Motoneuron



SMN-Protein

#### SMN-Protein nicht ausreichend vorhanden

Es ist zu wenig SMN-Protein vorhanden, das die Motoneurone unbedingt brauchen.



Defektes Motoneuron

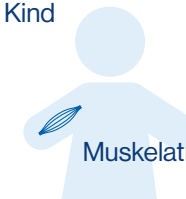


Muskelatrophie

#### Motoneurone verkümmern

Die Motoneurone verkümmern und können deswegen die Signale des Gehirns nicht weiterleiten.

#### Kind




Muskelatrophie

#### Muskel wird schwächer

Die Signale des Gehirns erreichen die Muskeln nicht mehr. Bekommen Muskeln keine Signale mehr, werden sie schwächer und bilden sich zurück (Atrophie).

# GLOSSAR

<b>Atrophie</b>	Rückbildung eines Organs oder Gewebes
	
<b>Gen</b>	Ein in der Erbinformation verankerter Bauplan für ein bestimmtes Protein, das im Körper eine spezielle Aufgabe erfüllt.
	
<b>Gendefekt</b>	Ein Gen ist entweder fehlerhaft (durch Mutation) oder fehlt komplett (Deletion).
	
<b>Gentest</b>	Eine Blutuntersuchung zeigt, ob ein Gendefekt des SMN1-Gens vorliegt und wie viele Kopien des SMN2-Gens vorhanden sind. SMA kann dadurch diagnostiziert werden.
	
<b>Motoneuron</b>	Ein für die Bewegungssteuerung wichtiger Nerv, der Signale vom Gehirn über das Rückenmark bis zu den Muskeln leitet.
	
<b>Neuromuskulär</b>	Die Nerven und die Muskeln betreffend.

<b>SMN-Protein</b>	Das Protein „Survival Motor Neuron“ („Überleben der Motoneurone“) ist für die motorischen Nerven, die Motoneurone, überlebenswichtig. Die Gesundheit und Funktionsfähigkeit der Motoneurone hängen von der Menge des SMN-Proteins ab.
	
<b>SMN1-Gen</b>	Der Bauplan für das SMN-Protein. Damit wird der Großteil des gesamten im Körper befindlichen SMN-Proteins produziert. SMA-Patienten haben dieses Gen entweder nicht oder es ist fehlerhaft.
	
<b>SMN2-Gen</b>	Das unterstützende Gen zur Produktion des SMN-Proteins. Pro SMN2-Genkopie wird nur ein geringer Teil der benötigten Menge an SMN-Protein produziert. Die Anzahl der SMN2-Genkopien hat daher einen Einfluss auf den Schweregrad der Erkrankung. Ein Mensch kann bis zu sechs Genkopien von SMN2 haben.
	
<b>Spinale Muskelatrophie, (SMA)</b>	Eine seltene neuromuskuläre Erkrankung, bei der Motoneurone aufgrund einer Unterversorgung mit SMN-Protein verkümmern. Daraus resultiert eine verminderte Signalübertragung vom Gehirn zu den Muskeln, und die Muskeln bilden sich zurück und werden schwächer.

## NOTIZEN

-----

-----

-----

-----

-----

-----

-----

-----

-----

-----

-----

-----

-----

-----

-----

-----

-----

-----

-----

-----

-----

-----

-----

-----

## ADRESSEN

### **Diagnosegruppe SMA in der Deutschen Gesellschaft für Muskelkranke e. V.**

c/o Steffi Vogler  
Seidlhofstraße 14  
80639 München  
Tel.: 0176 22792965  
steffi.vogler@dgm.org  
www.dgm.org/diagnosegruppe/sma

**Beratungsangebote der DGM und Kontaktpersonensuche**  
www.dgm.org

### **Initiative „Forschung und Therapie für SMA“**

c/o Dr. med. Inge Schwersenz  
Seidlhofstraße 14  
80639 München  
Tel.: 089 12717447  
info@initiative-sma.de  
www.initiative-sma.de

### **Deutsche Muskelstiftung Phillip und Freunde – SMA Deutschland e. V.**

Plättigweg 11  
76189 Karlsruhe  
info@muskelstiftung.de

oder

Werner-von-Siemens-Ring 13  
75015 Bretten  
Tel.: 07252 973663  
info@sma-deutschland.de  
www.muskelstiftung.de

### **OneGene-Webseite**

Auf unserer Webseite finden Sie hilfreiche

Informationen rund um SMA:

[www.onegeneprogram.de](http://www.onegeneprogram.de)

---

**Bereitgestellt von Novartis Gene Therapies**

DE-UNB-21-0025

Erstellungsdatum: Februar 2021

**Medical Information:**

**E-Mail: [medinfoemea.gtx@novartis.com](mailto:medinfoemea.gtx@novartis.com)**

**Tel: (+49) 069 945189449**

### **QUELLE:**

Gebrauchsinformation Zolgensma (Onasemnogen-Abeparvovec), Stand Oktober 2020.