



DIAGNOSE SMA

WAS BEDEUTET DAS?

Anlaufstellen, Rat und hilfreiche Links bei medizinischen und wissenschaftlichen Fragen finden Sie auf der Seite der Österreichischen Muskelforschung: www.muskelforschung.at

Als Selbsthilfegruppe steht Ihnen auch der Verein Marathon als vertrauensvoller Ansprechpartner zur Verfügung: <https://www.verein-marathon.at>

Die Inhalte dieser Broschüre wurden von uns sorgfältig recherchiert und erarbeitet und entsprechen dem wissenschaftlichen Stand des Monats Januar 2019. Bei der Erarbeitung dieser Broschüre haben wir uns stets um größte Genauigkeit bemüht – dennoch können redaktionelle Fehler oder Irrtümer nicht vollkommen ausgeschlossen werden. Eine Haftung für die Inhalte und deren Folgen kann daher nicht übernommen werden. Da wissenschaftliche und medizinische Erkenntnisse einem ständigen Wandel unterliegen, bitten wir Sie, sich bei weiterführenden Fragen oder Unsicherheiten direkt an die behandelnde Ärztin oder den behandelnden Arzt Ihres Kindes zu wenden.

INHALTSVERZEICHNIS

DIAGNOSE SMA – WAS BEDEUTET DAS?	4
SMA: WAS IST DAS FÜR EINE ERKRANKUNG?	6
SMA: WAS BEDEUTET DAS FÜR UNSER KIND?	10
SMA: WARUM IST UNSER KIND ERKRANKT?	17
GLOSSAR	24

DIAGNOSE SMA – WAS BEDEUTET DAS?

Liebe Eltern und Angehörige,

wenn ein junges Familienmitglied chronisch erkrankt, ist dies für viele Angehörige ein einschneidendes Erlebnis. Nicht immer können die noch jungen PatientInnen bereits ihre Symptome beschreiben. Diese erste Broschüre soll Sie nach dem Erhalt der Diagnose „Spinale Muskelatrophie“ vor allem dabei unterstützen, sich über das Krankheitsbild der SMA zu informieren und ein erstes Verständnis für diese Erkrankung zu entwickeln.

Durch den engen Austausch mit ExpertInnen hören wir immer wieder, dass insbesondere das Diagnosegespräch für Eltern und Angehörige mit Gefühlen der emotionalen Überforderung verbunden sein kann, die das Aufnehmen wichtiger Informationen erschweren können. Aus diesem Grund soll Ihnen diese Broschüre dabei helfen, grundlegende Informationen zur Erkrankung aus dem Arztgespräch bei Bedarf nachlesen zu können.

Auf dem Weg der Erkrankung SMA, auf dem Sie Ihr Kind begleiten, werden Ihnen medizinische Fachbegriffe begegnen. Im Anhang dieser Broschüre finden Sie daher ein **medizinisches Glossar**, das eine Auswahl häufiger Begriffe enthält und Ihnen so ein schnelles Nachschlagen ermöglicht. Begriffe aus dieser Broschüre, die Sie im Glossar finden, sind mit einer **Fußnote** ⁽¹⁾ gekennzeichnet.

Zudem möchten wir Sie dazu ermutigen, offen gebliebene Fragen auch nach dem Diagnosegespräch intensiv mit der behandelnden Ärztin oder dem behandelnden Arzt Ihres Kindes zu besprechen. Als Vorbereitung auf ein solches Gespräch kann es dabei auch hilfreich sein, Fragen oder offengebliebene Themen zu notieren.

Aus diesem Grund finden Sie am Ende dieser Broschüre Platz für Ihre **Notizen oder Fragen** für Ihr nächstes Arztgespräch.

” Die Situation unmittelbar nach der Diagnosestellung war halt schon, als wäre man in ein tiefes Loch gefallen. Es war alles schon etwas viel und man hat das Geschehene nur zur Hälfte mitbekommen. Man war einfach wie in Trance und musste das Ganze erstmal verdauen. Aber kurz danach hat eigentlich schon ein bisschen die Recherche begonnen und es kamen die Fragen: Wie geht es jetzt weiter? Was kann man tun? “

Alle Zitate:

Maria*, Mutter von Pia* (infantile Muskelatrophie, 3 Jahre alt)

*Name redaktionell geändert

SMA: WAS IST DAS FÜR EINE ERKRANKUNG?



Was ist „Spinale Muskelatrophie“?

Die Spinale Muskelatrophie (kurz: „SMA“) ist eine seltene Erkrankung. Insgesamt sind in Österreich schätzungsweise zwischen 150 und 180 Menschen von der Spinalen Muskelatrophie betroffen. Bei Neugeborenen schätzt man die Rate der von SMA betroffenen auf circa 8 – 10 je 100.000 Neugeborene.

Der Name der SMA setzt sich dabei aus zwei Bausteinen zusammen: Das Wort *spinal* tritt im medizinischen Kontext immer dann auf, wenn Erkrankungen die Wirbelsäule oder das Rückenmark betreffen. Eine *Atrophie* bezeichnet demgegenüber einen Gewebeschwund, z. B. von Muskelgewebe.

Bei der Spinalen Muskelatrophie sterben einige Nervenzellen des Rückenmarks ab. Die Ursache für das Absterben dieser Nervenzellen im Rückenmark liegt darin, dass ein wichtiges Gen¹ in der DNA der bzw. des Betroffenen, vereinfacht gesprochen, „falsch programmiert“ ist bzw. ganz fehlt. Durch diesen Fehler in der DNA kann ein bestimmtes Eiweiß, das aber für das Überleben dieser Zellen entscheidend ist, nicht in ausreichendem Maße gebildet werden. Das Absterben der Nervenzellen des Rückenmarks bewirkt in der Folge einen Rückgang von Muskelgewebe – die *Atrophie*. Der Rückgang des Gewebes resultiert daraus, dass die Muskeln aufgrund fehlender Impulse durch die Nervenzellen weniger „angesprochen“ und so weniger benutzt werden können. So können die Muskeln betroffener PatientInnen schwächer werden oder sich stark zurückbilden.

Je nach Schweregrad der Erkrankung sowie abhängig vom Lebensalter der bzw. des Betroffenen zum Zeitpunkt der Diagnose wird die Spinale Muskelatrophie in verschiedene Typen unterteilt, siehe hierfür S. 10.

Wie macht sich die SMA bemerkbar?

Die Symptome der Spinalen Muskelatrophie können sich bei jeder bzw. jedem Betroffenen je nach Ausprägung sowie dem jeweiligen Verlauf individuell bemerkbar machen. Manchmal kann es lediglich zu einer verminderten Muskelspannung oder einer leichten Schwächung der Muskulatur kommen. In anderen Fällen ist die Muskulatur bis hin zu einem „Muskelschwund“ betroffen. Vielleicht haben Sie bei Ihrem Kind ein Nachlassen der Kraft oder Bewegungsfähigkeit bemerkt. Dies könnten ganz natürliche Bewegungen gewesen sein – z. B. das Halten des Kopfes bei einem Säugling, das Gehen bei einer bzw. einem Jugendlichen oder andere Veränderungen im allgemeinen Bewegungsablauf.

Darüber hinaus können auch andere Muskelbereiche betroffen sein – z.B. die Atem-, Kau- und Schluckmuskulatur. So können betroffenen Kindern, je nach Erkrankungstyp und Schwere der Erkrankung, auch das Atmen, Kauen, Schlucken oder Husten Schwierigkeiten bereiten.

Sinneswahrnehmungen – also Sinne wie das Hören, Riechen, Sehen, Schmecken oder Tasten – bleiben von der Spinalen Muskelatrophie vollkommen unbeeinträchtigt. Die SMA hat auch keinerlei Einfluss auf die geistige Entwicklung oder Intelligenz Ihres Kindes.



Pia* (infantile Muskelatrophie, 3 Jahre alt) *Name redaktionell geändert

Was passiert bei der Erkrankung im Körper?

Wie oben beschrieben handelt es sich bei der Spinalen Muskelatrophie um eine seltene genetisch bedingte neuromuskuläre Erkrankung.

Die Ursache der Erkrankung liegt demzufolge in dem Fehlen oder in einem Defekt eines bestimmten Gens begründet. Die Erbinformation, die PatientInnen mit einer SMA fehlt, ist das sogenannte SMN1-Gen. Dieses Gen ist für die Herstellung eines bestimmten Eiweißes (*SMN2-Protein*) im Körper verantwortlich. Dieses Eiweiß ist für das Überleben und die Funktion von Nervenzellen im Rückenmark notwendig – fehlt das Eiweiß im Körper, so verlieren die Nervenzellen des Rückenmarks an Funktion und sterben ab.

” Die ersten Symptome sind schon ziemlich früh aufgefallen. Mit fünf Monaten hat der Kinderarzt dann das erste Mal den Verdacht geäußert, dass es sich um eine schwerwiegende Erkrankung handeln könnte. “

Das notwendige Eiweiß wird zwar noch von einem weiteren Gen im Körper hergestellt, diese Menge an Eiweiß reicht jedoch nicht aus, um die betroffenen Nervenzellen im Rückenmark am Leben zu erhalten.

Bei den absterbenden Nervenzellen handelt es sich um *motorische*³ Nervenzellen im Rückenmark (*spinal*). Das Absterben der Nervenzellen bewirkt, dass notwendige Impulse von den Nervenzellen verringert oder gar nicht mehr an die Muskeln weitergeleitet werden können. Impulse sind für die Signalübertragung zwischen unserem Gehirn und unseren Muskeln zuständig – durch diese Impulse können wir Bewegungen ausführen.

Der „Untergang“ bzw. das Absterben von Nervenzellen des Rückenmarks und die dadurch verminderte Weitergabe von Informationen aus dem Gehirn an die entsprechenden Muskeln erschweren so SMA-Betroffenen bewusste und auch unbewusste Bewegungen. Einzelne Muskelgruppen können also nicht genutzt werden – und so kann es von einer verminderten Muskelspannung bis hin zu einer Rückbildung (*Atrophie*) von Muskeln kommen. Im Zusammenhang mit der SMA wird hier auch häufig der Begriff „Muskelchwund“ benutzt.



SMA: WAS BEDEUTET DAS FÜR UNSER KIND?

Die SMA wird in verschiedene Typen unterteilt, die vor allem darüber bestimmt werden, in welchem Alter das Auftreten der Symptome beginnt und darüber hinaus welcher Schweregrad der Erkrankung vorliegt. Welche Bedeutung die Spinale Muskelatrophie daher für Ihr Kind hat, wird nicht nur durch den diagnostizierten Typ, sondern auch den individuellen Verlauf bei Ihrem Kind bestimmt.

Welche Krankheitstypen gibt es bei der SMA?

Die Spinale Muskelatrophie wird – vereinfacht gesprochen – in zwei übergeordnete Typen unterteilt: zum einen die *infantile*⁴ SMA, die sich durch einen Krankheitsbeginn innerhalb der ersten sechs Lebensmonate auszeichnet, sowie zum anderen SMA-Typen mit einem *späteren Krankheitsbeginn*. Innerhalb medizinischer Fachkreise wird die Spinale Muskelatrophie darüber hinaus in bis zu vier oder mehr Untertypen unterteilt.

Obwohl von der Spinalen Muskelatrophie vor allem Kinder und Jugendliche betroffen sind, können von der Erkrankung auch Erwachsene betroffen sein. Diese Form, in medizinischen Fachkreisen auch *adulte*⁵ SMA genannt, tritt typischerweise nach dem 30. Lebensjahr auf und wird im Rahmen dieser Broschüre nicht detaillierter behandelt.

Infantile SMA

Die infantile SMA wird in der Regel vor Erreichen des sechsten Lebensmonats, bei vielen Kindern auch schon vor dem dritten Lebensmonat diagnostiziert. In manchen Fällen ist auch schon in den letzten Schwangerschaftsmonaten eine verringerte Kindsbewegung bemerkbar, sodass ein erstes Auftreten von Symptomen sogar schon vor der Geburt des Kindes möglich ist. Die *infantile* SMA trägt ihren Namen daher aufgrund ihrer sehr frühen lebenszeitlichen Diagnose – man spricht hier oft auch von einem *frühen Krankheitsbeginn*.

Die nachfolgend beschriebenen Symptome, die mit diesem frühen Krankheitsbeginn einhergehen können, müssen jedoch nicht bei jedem betroffenen Kind auftreten.

Die durchschnittliche Lebenserwartung der betroffenen Kinder liegt nach dem derzeitigen Kenntnisstand ohne *kausale Therapie*⁶ bei etwa zwei Jahren – hiervon kann es jedoch Ausnahmen geben, denn auch hier spielt der individuelle Verlauf eine große Rolle. Wichtig für Kinder, die mit einer infantilen SMA diagnostiziert wurden, ist eine Unterstützung der Atmung. Vor allem Infektionen der Lungen bergen für die Betroffenen Risiken, da sie durch die verringerte Atemmuskulatur zu großen gesundheitlichen Problemen führen können, die in der Folge zur *Ateminsuffizienz*⁷, also einem Versagen der Atmung führen kann.



Die Symptome dieser Form der SMA beginnen in der Regel in den ersten Wochen nach der Geburt. Auffällig ist oft eine verringerte oder fehlende Fähigkeit, den Kopf selbstständig zu halten. Nahezu alle Kinder können zudem nicht ohne Unterstützung sitzen. Auch die Beinbewegungen können verringert sein und so zu einer „Froschschenkelhaltung“ führen. Die Gesichts- und Augenmuskulatur sind jedoch nicht von den beschriebenen Symptomen betroffen und so zeigen der wache Blick und Gesichtsausdruck die gute geistige Entwicklung der kleinen PatientInnen.

Bei Kindern mit einem frühen Krankheitsbeginn kann es zudem zu einer Schwäche der Zwischenrippenmuskulatur kommen – der Brustkorb wirkt dadurch kleiner und schmaler als der von Gleichaltrigen. Da die Atemmuskulatur häufig ebenfalls betroffen ist, ist diese geschwächt – und damit auch oft schwächer als die Atemmuskulatur im Zwerchfell. Die so entstehende Zwerchfellatmung sorgt deshalb dafür, dass sich der Brustkorb während der Atmung nicht hebt und wieder senkt, sondern eingezogen wird. Dies wird in Fachkreisen auch als *paradoxe Atmung*⁸ bezeichnet. Durch die veränderte Atmungsweise kann es auch zu einer verschlechterten Entwicklung der Lungen kommen, sodass hiervon betroffene Kinder häufig einen eher schwachen Hustenstoß entwickeln und auch das Schreien kraftlos ist. Auch Schluckbeschwerden und eine erschwerte Nahrungsaufnahme können Begleiter dieses SMA-Typs sein.



Späterer Krankheitsbeginn der SMA

Bei Betroffenen, deren SMA durch einen *späteren Krankheitsbeginn*, also einer Diagnose nach dem sechsten Lebensmonat, gekennzeichnet ist, können sich unterschiedliche Ausprägungen und Formen abzeichnen. Innerhalb dieses übergeordneten Typs werden in medizinischen Fachkreisen anhand der jeweiligen motorischen Fähigkeiten sowie dem Alter zum Zeitpunkt der Diagnose noch weitere Unterteilungen vorgenommen.

Betroffene Kinder, die zwischen dem 8. und 18. Lebensmonat diagnostiziert werden und definitionsgemäß oft ohne Unterstützung sitzen können, werden in der Medizin einer spätinfantilen oder *intermediären*⁹ SMA zugeordnet. Da die SMA hier vor allem die Bein- und Oberschenkelmuskulatur befällt, ist bis zu einem gewissen Grad zwar ein Stehen, jedoch keine Gehbewegung möglich. Zur Unterstützung des Stehens können hier auch *Hilfsmittel*¹⁰ eingesetzt werden. Auch die Oberarmmuskulatur kann bei diesen Patienten von der SMA betroffen sein. Teilweise kann es bei ausgestreckten Fingern oder Greifversuchen der Patienten zu einem *Zittern*¹¹ oder einer Verkrümmung der Finger kommen.

Schluckbeschwerden und Beschwerden bei der Nahrungsaufnahme können, müssen jedoch bei Kindern mit einer intermediären SMA nicht auftreten. Auch die Atmung muss durch das lediglich leichte Auftreten einer *Trichterbrust*¹² nicht unbedingt beeinträchtigt sein. Manchen Kindern fällt dadurch jedoch insbesondere das Abhusten schwer.

Beeinträchtigungen der Atmung können sich jedoch aus einer *Skoliose*¹³, also einer Wirbelsäulenverkrümmung, ergeben. Diese Komplikation kann sich im Laufe des Wachstums von Kindern ergeben, die von einer SMA betroffen sind, und entsteht häufig aufgrund einer geschwächten Rückenmuskulatur. Kinder mit dieser Form der SMA können auch von einer verminderten Knochendichte betroffen sein, die z. B. zu einer erhöhten Anfälligkeit für Knochenbrüche führen kann.

Insgesamt wird das medizinische Spektrum der intermediären Form der SMA oft als sehr breit beschrieben. Neben Kindern, die nur für kurze Zeit frei sitzen können oder nur mit Unterstützung in eine Sitzposition gelangen, gibt es ebenfalls Ausprägungen und Verläufe, die eine im Verhältnis gute motorische Entwicklung zeigen.





So ist auch die Prognose in Bezug auf die Lebenserwartung dieser Kinder sehr unterschiedlich und kann von den ersten zehn Lebensjahren bis hin zu einer Prognose bis hin zum Erwachsenenalter reichen.

Die Spinale Muskelatrophie kennt bei einem späteren Krankheitsbeginn darüber hinaus auch eine *juvenile*¹⁴, also „jugendliche“ Form. Der Beginn der Symptome ist dabei variabel – die Diagnose kann schon im Alter von ungefähr einem Jahr bis hin zum späteren Jugendalter gestellt werden. Aufgrund des variierenden Krankheitsbeginns wird dieser Typ der SMA innerhalb der medizinischen Fachliteratur häufig, abhängig vom Alter des Betroffenen zum Zeitpunkt des Krankheitsbeginns, noch weiter unterteilt.

PatientInnen mit einer juvenilen Form der SMA erlernen in der Regel ohne Hilfe das Gehen. Symptome zeigen sich meist erst durch häufigeres Hinfallen beim Laufen oder

Einschränkungen beim Rennen, auch das Treppensteigen kann schwer-fallen. Diese Symptome ergeben sich durch eine zunehmende Schwäche in der Oberschenkelmuskulatur und können auch bedingen, dass die Gehfähigkeit im Laufe der Zeit abnimmt oder wieder verloren wird. Dies kann jedoch individuell variieren. Insgesamt ist die Beinmuskulatur bei vielen PatientInnen dieses SMA-Typs stärker betroffen als die Armmuskulatur.

Auch bei einer juvenilen SMA können Skoliosen zu einer Begleiterscheinung der Erkrankung zählen. Auch Schwierigkeiten beim Essen oder Schlucken können auftreten, gehören jedoch bei diesem SMA-Typ eher seltener zu den Beschwerden von Betroffenen.

Angaben zur Lebenserwartung gibt es bei Betroffenen mit einer juvenilen SMA eher selten, da diese sehr variieren kann. Bei Kindern oder jungen Erwachsenen, die erst zu einem späteren Zeitpunkt oder bereits mit etwas fortgeschrittenem Alter erkranken, geht man häufig von keiner Einschränkung der Lebenserwartung aus.

Ist SMA heilbar?

Nach dem aktuellen Stand der Forschung ist die Spinale Muskelatrophie bisher nicht heilbar. Allerdings gibt es mittlerweile verschiedene Behandlungs- und Forschungsansätze, die sich sowohl auf die Verhinderung eines Fortschreitens der Erkrankung durch medikamentöse Therapien als auch auf die Behandlung der Symptome der Erkrankung konzentrieren.

Wie wird die SMA behandelt?

Die Behandlung der SMA kann sowohl medikamentös als auch durch nicht-medikamentöse Therapien erfolgen. Welche Optionen zur Behandlung Ihres Kindes infrage kommen, kann abhängig von den Symptomen und dem Verlauf der SMA individuell unterschiedlich sein. Um zu ermitteln, welche konkreten Behandlungsmöglichkeiten für Ihr Kind infrage kommen und wie Sie Ihr Kind bestmöglich unterstützen können, empfehlen wir das Gespräch mit der behandelnden Ärztin bzw. dem behandelnden Arzt Ihres Kindes. Dies gilt insbesondere für die Beratung zu medikamentösen Therapieoptionen.

Auf dem Gebiet der nicht-medikamentösen Therapieoptionen gibt es je nach individuellem Bedarf Ihres Kindes verschiedene Möglichkeiten, Ihr Kind zu unterstützen. Die Optionen erstrecken sich hierbei von Physio- oder Ergotherapie über die Krankengymnastik bis hin zu Hilfsmitteln und weiteren Therapien und Verfahren. Informationen zu den möglichen Maßnahmen, die Sie gemeinsam mit dem

Behandler team ergreifen können, finden Sie in der Broschüre „Diagnose SMA – was hilft unserem Kind im Alltag?“.

Kann mein Kind an der SMA sterben?

Wenn ein Kind mit einer chronischen Erkrankung diagnostiziert wird, stellt dies Eltern und Angehörige vor viele Fragen – manchmal auch vor die schwierige Frage, ob auch der verfrühte Tod des eigenen Kindes eine mögliche Folge der Erkrankung sein kann. Diese Frage kann in Bezug auf die Spinale Muskelatrophie nicht pauschal beantwortet werden. Die erreichbaren motorischen Fähigkeiten und Symptome Ihres Kindes, die individuelle Prognose sowie der dann tatsächlich eintretende Verlauf spielen hierfür eine große Rolle.

Im Abschnitt „*Welche Krankheitstypen gibt es bei der SMA?*“ finden Sie nähere Informationen zu den unterschiedlichen Typen der Spinalen Muskelatrophie. Bitte sprechen Sie auch mit Ihrer Ärztin oder Ihrem Arzt offen über Ihre Sorgen und Möglichkeiten zur Unterstützung Ihres Kindes.



SMA: WARUM IST UNSER KIND ERKRANKT?



Welche Ursachen kann die Erkrankung haben?

Die Ursachen für das Auftreten einer Spinalen Muskelatrophie liegen in unseren Erbinformationen. Bevor wir jedoch Ihnen den speziellen Erbgang der SMA näher erläutern, möchten wir Ihnen zunächst einige allgemeine Informationen zur Genetik zur Verfügung stellen, um gegebenenfalls das Verständnis zu erleichtern:

Erbinformationen sind grundsätzlich in der DNA eines Menschen gespeichert. Die DNA des Menschen liegt in sogenannten *Chromosomen*¹⁵. Jeder Mensch besitzt 23 Chromosomenpaare. Jede Zelle des menschlichen Körpers enthält im Grunde dieselben genetischen Informationen. Je nachdem welche Funktion die jeweilige Zelle hat, benutzt die Zelle jedoch nur einen bestimmten Teil dieser Informationen, um ihre Funktion als Haut-, Blut- oder Muskelzelle ausüben zu können.

Die Chromosomen liegen als Paare vor, da jedes Kind je ein Chromosom von der Mutter und das andere Chromosom eines Paares vom Vater erbt. Die Erbinformationen jedes Kindes setzen sich folglich zu gleichen Teilen aus den Genen seiner Mutter sowie aus den Genen seines Vaters zusammen – es besitzt also von jedem Gen ein mütterliches und ein väterliches Exemplar.

Welche Erbinformationen dabei jeweils überwiegen, also welche Erbinformation sich „durchsetzt“ und so letztlich bestimmt, mit welchen Merkmalen ein Kind geboren wird, hängt jeweils davon ab, welche Erbinformation „stärker“ ist. Diese jeweils „stärkeren“ Erbinformationen werden

dabei medizinisch auch als *dominant*¹⁶ (oder bei Gleichwertigkeit „*kodominant*“) bezeichnet; die „schwächeren“ Erbinformationen jeweils als *rezessiv*¹⁷.

Was dies für den konkreten Erbfall bedeutet, lässt sich am einfachen Beispiel der Vererbung von Blutgruppen erklären: Blutgruppen werden allgemein in die Gruppen A und B sowie AB und O eingeteilt. Die Blutgruppen A und B verhalten sich zueinander *kodominant*, also „gleichwertig stark“. Gleichzeitig sind die Blutgruppen A und B gegenüber der Blutgruppe O stärker, also *dominant*. Die Blutgruppe O ist damit die schwächere, also die *rezessive* Blutgruppe. Durch diese verschiedenen Vererbungsverhältnisse ergeben sich unterschiedliche Blutgruppenkombinationen, die damit die potenzielle Blutgruppe des Kindes bestimmen.





Die Veranlagung einer Spinalen Muskelatrophie ist eine Erbinformation, die auf einem Gen hinterlegt ist. Das von der Spinalen Muskelatrophie betroffene Gen ist das sogenannte *SMN1-Gen* (siehe dazu mehr auf Seite 8). Dieses Gen, das grundsätzlich rezessiv, also „schwächer“ veranlagt ist, kann Veränderungen aufweisen, die jedoch für sich genommen noch keine Symptome einer SMA auslösen müssen. Das bedeutet, dass man zwar TrägerIn einer SMA-Erbanlage sein kann, man deswegen jedoch selbst keine Betroffene bzw. kein Betroffener der Erkrankung sein muss.

Zu einer Spinalen Muskelatrophie kommt es in der Regel nur dann, wenn einem Kind zwei Chromosomen vererbt werden, die ein verändertes *SMN1-Gen* enthalten. Dem betroffenen Kind wird also sowohl durch den Vater, als auch durch die Mutter ein verändertes *SMN1-Gen* vererbt. Erst durch diesen Umstand kommt es dazu, dass sich die Symptome der SMA zeigen: Denn erst wenn zwei „schwächere“, also rezessive Gene vererbt werden, haben diese aufgrund der fehlenden Konkurrenz durch ein dominantes Gen die Chance, sich auszuprägen.

Diese Umstände machen die SMA zu einer seltenen Erbkrankheit, die nur dann ihre Symptome zeigt, wenn zwei Träger einer SMA-Erbanlage – also Trägerin und Träger eines veränderten *SMN1-Gens* – beide dieses Gen vererben.

” Die Diagnose selbst war natürlich erst mal ein schwerer Schock. “

Gibt es weitere mögliche Ursachen für eine SMA?

Nicht immer liegt die Ursache der Spinalen Muskelatrophie in der Vererbung eines Trägergens. Circa 2% aller Erkrankten sind von der ohnehin seltenen SMA aufgrund einer Veränderung ihrer eigenen Gene betroffen. Bei dieser Art von Veränderung, die in der Medizin auch „Punktmutation“ oder „Neumutation“ genannt wird, ist häufig nur ein Elternteil Überträgerin oder Überträger eines veränderten *SMN1*-Gens. Auf dem anderen Chromosom tritt spontan eine Veränderung des Gens ein, sodass die betroffene Patientin oder der betroffene Patient ebenfalls über zwei „defekte“ *SMN1*-Gene verfügt – ein Gen, das bereits mit dem Defekt vererbt wurde, das andere, weil es erst nach der Vererbung zu einer Mutation kam.

Eine solche spontane „Veränderung“ eines Gens kann sich bereits durch kleine Einflüsse ergeben, da es sich bei der

DNA um eine sensible Struktur innerhalb unseres Körpers handelt. Geringe chemische Veränderungen im Körper oder unbewusste äußere Faktoren können eine solche Mutation auslösen – dennoch kommt dies innerhalb des menschlichen Körpers nur äußerst selten vor und kann durch die Betroffene oder den Betroffenen weder vorhergesehen noch beeinflusst werden.

Wie wird eine SMA festgestellt?

Bei der Spinalen Muskelatrophie handelt es sich um eine Erbkrankheit, die aufgrund einer seltenen Kombination von Erbinformationen ihre Symptome entwickelt. Eine genetische Untersuchung, um das Risiko einer SMA zu ermitteln, gehört aktuell noch nicht zu den standardisierten Leistungen, die zum Beispiel im Rahmen einer Familienplanung oder während einer Schwangerschaft durchgeführt werden. Häufig wird die Spinale Muskelatrophie daher erst dann



thematisiert, wenn ein Familienmitglied betroffen ist und die Ursachen der Erkrankung erläutert werden.

Die ersten Anzeichen, die Ihnen oder der behandelnden Ärztin bzw. dem behandelnden Arzt Ihres Kindes möglicherweise auffallen, sind die für die SMA typische verminderte Muskelspannung oder Muskelschwäche. Möglicherweise ist bei Ihrem Kind auch erst nach Besuchen mehrerer Kinder- oder Fachärztinnen bzw. Fachärzten ein erster Verdacht auf das Vorliegen einer SMA entstanden. Verschiedene Krankheitsbilder haben vergleichbare Symptome wie die einer SMA und können so die Diagnosestellung zu einer medizinischen Detektivarbeit werden lassen.

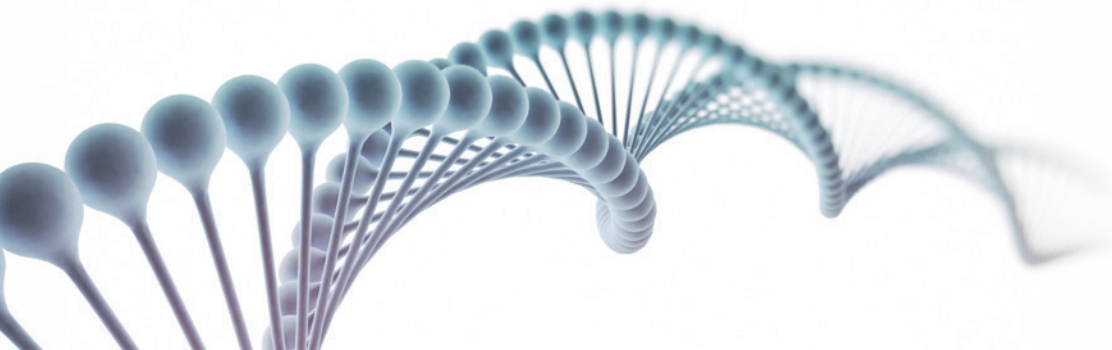
Besteht der Verdacht einer Spinalen Muskelatrophie, so erfolgt die definitive Diagnosestellung in der Regel im Rahmen einer Blutentnahme und einer *molekulargenetischen*¹⁸ Untersuchung. In dieser Untersuchung wird festgestellt, ob und in welcher Form das von der SMA betroffene *SMN1-Gen* vorhanden ist. Darüber hinaus gehört auch eine umfas-

sende körperlich-neurologische Untersuchung regelmäßig zum Spektrum der Diagnosestellung. Im Rahmen dieser Untersuchung können zum Beispiel auch die Nervenleitgeschwindigkeit sowie vorhandene Muskelströme gemessen werden. Auch die Erhebung weiterer Blutwerte kann die Verdachtsdiagnose Spinale Muskelatrophie festigen.

Lässt sich in einem ersten Schritt nicht sofort ein *SMN1-Gen* finden, das eine Veränderung in Form eines fehlenden Teilstücks aufweist, so kann auch (wie oben beschrieben) eine spontane Veränderung des Gens die Ursache für die Spinale Muskelatrophie sein. Ob eine solche Veränderung vorliegt, kann über tiefergehende Blutuntersuchungen ermittelt werden.

Wann kann eine genetische Beratung sinnvoll sein?

In der Regel kommt es nur dann zu einer Untersuchung und genetischen Beratung betroffener Familien, wenn innerhalb der Familie bereits eine erbliche Erkrankung wie die Spinale



Muskelatrophie aufgetreten ist – vielleicht, weil Sie erfahren möchten, welche Familienmitglieder die genetische Erbanlage der spinalen Muskelatrophie in sich tragen, vielleicht aber auch, weil der Wunsch nach einem weiteren Kind besteht.

Eine solche genetische Beratung kann durch eine qualifizierte Fachärztin oder einen qualifizierten Facharzt durchgeführt werden. Im Rahmen dieser genetischen Beratung erhalten Sie Informationen über die genetischen Untersuchungen und Diagnosen, die sich ergeben können, sowie über genetische Risiken und deren Folgen. Auch die Wahrscheinlichkeit, eine vererbte Krankheit weitergeben zu können, wird in diesem Rahmen besprochen. Die Kosten dieser Beratung trägt in der Regel Ihre Krankenkasse, insbesondere wenn bereits eine Angehörige oder ein Angehöriger Ihrer Familie betroffen ist.

Kann es doch etwas anderes sein als eine Spinale Muskelatrophie?

Bis es zur Diagnose einer Spinalen Muskelatrophie kommt, werden in der Regel umfangreiche Untersuchungen und Tests durchgeführt, die den vielleicht zu Beginn nur bestehenden Verdacht auf eine SMA absichern und so die Diagnose festigen sollen. Sollten Sie trotzdem eine Unsicherheit in Bezug auf die Diagnose verspüren, so besprechen Sie diese offen mit der behandelnden Ärztin oder dem behandelnden Arzt Ihres Kindes. Dieser kann Ihnen sicherlich noch mehr zum Diagnoseverfahren und den individuellen Ergebnissen Ihres Kindes mitteilen.



OFFENE FRAGEN?

Sollten sich beim Lesen dieser Broschüre weitere Fragen ergeben haben, zögern Sie bitte nicht, sich an die behandelnde Ärztin bzw. den behandelnden Arzt Ihres Kindes zu wenden.



Pia* (infantile Muskelatrophie, 3 Jahre alt) *Name redaktionell geändert

MEDIZINISCHES GLOSSAR

1 Genetik

Im Zusammenhang mit der SMA wird manchmal auch von der „5q-assoziierten SMA“ gesprochen. Diese Begrifflichkeit wird verwendet, da die Ursache der Erkrankung auf dem langen Arm des Chromosoms 5, also einem bestimmten Abschnitt unserer Erbgutanlage, gefunden werden kann. Die Ursache der Erkrankung ist somit mit dem Chromosomabschnitt 5q verbunden, also assoziiert.

2 SMN

Das von der Spinalen Muskelatrophie betroffene Gen und das dadurch fehlende Protein wird auch SMN-Gen oder SMN-Protein genannt. SMN ist die Kurzform für den engl. Begriff „Survival (of) Motor Neuron“ – das bedeutet übersetzt „Überleben eines motorischen Neurons“. Ein Neuron ist eine Nervenzelle.

Bei den SMN-Genen wird zwischen dem SMN1- und dem SMN2-Gen unterschieden. Die Zusätze „1“ und „2“ sollen hierbei die verschiedenen Chromosomen unterscheiden, da auch das SMN-Gen wie alle anderen Gene als Chromosomenpaar auftaucht.

3 Motorisch/Motorik

Meint Vorgänge, die den Bewegungsablauf eines Menschen betreffen oder – bei einem Bezug auf Nerven – wenn ein Nerv Bewegungen steuert.

4 Infantil

Infantil bedeutet im medizinischen Kontext so viel wie „kindlich“.

5 Adult

Synonym für „erwachsen“.

6 Kausale Therapie

Bei Arzneimitteltherapien wird grob zwischen den Gruppen der kausalen und der symptomatischen Therapien unterschieden. Während symptomatische Therapien vor allem dazu da sind, die Symptome – also die Beschwerden, die durch die Erkrankung entstehen – zu behandeln, zielen kausale Therapien auf die Ursache der Erkrankung ab.

7 (Atem-)Insuffizienz

Eine Ateminsuffizienz ist eine Störung des Gasaustauschs in der menschlichen Lunge, die zu einer veränderten Sauerstoff- und Kohlendioxidkonzentration im Blut führen kann. Das bedeutet, dass im Körper eine Sauerstoffunterversorgung herrscht, die zu einem Ausfallen der Lungenfunktionen und Organschädigungen führen kann.

8 Paradoxe Atmung

Der Begriff der paradoxen Atmung meint in der Medizin das Phänomen, bei dem der Brustkorb beim Einatmen nach innen und beim Ausatmen nach außen bewegt. Als paradox wird diese Atmung deshalb bezeichnet, weil sie im Gegensatz zur normalen Atmung widersprüchlich bzw. entgegengesetzt verläuft.

9 Intermediär

Der Begriff „intermediär“ heißt übersetzt „in der Mitte liegend“ oder „dazwischen liegend“ und beschreibt in Bezug auf die Spinale Muskelatrophie Formen, die in Bezug auf das Alter zwischen der kindlichen und einer jugendlichen Erscheinungsform liegen.

10 Hilfsmittel

Gemeint sind hier Hilfsmittel in Form therapeutischer oder medizinischer Hilfsmittel, z. B. Orthesen. Der



Hilfsmittelbegriff wird Ihnen in den Broschüren 3 & 4 näher erläutert.

11 Tremor

Medizinisch wird ein unwillkürliches, teilweise anhaltendes Zittern auch als Tremor bezeichnet. Der Begriff kommt vom lateinischen „tremere“, das übersetzt „zittern“ heißt.

12 Trichterbrust

Dieser Begriff beschreibt den oft etwas schmaler und „trichterförmig“ zulaufenden Brustkorb, den SMA-PatientInnen aufweisen können, wenn die Atem- und Brustmuskulatur weniger ausgebildet und von der SMA betroffen ist.

13 Skoliose

Der Begriff der Skoliose kommt vom altgriechischen skoliosis und steht für „Krümmung“. Medizinisch betrachtet ist eine Skoliose eine Seitabweichung oder Krümmung der Wirbelsäule. Das bedeutet, dass die sonst gerade verlaufende Wirbelsäule einen „Bogen“ nach rechts oder links macht. Neben der seitlichen Krümmung kann die Wirbelsäule zudem auch in sich, also nach innen oder außen gerichtete, Drehungen aufweisen. Je nach Grad und Ausprägung der Skoliose kann diese auch zu Beeinträchtigungen von Organfunktionen führen.

14 Juvenil

Als juvenil werden in der Medizin Kindheits- oder Jugendstadien im Rahmen der Entwicklung bezeichnet.

15 Chromosom

Chromosomen sind die Bestandteile von Zellen, auf denen unsere Erbinformationen – auch DNA – gespeichert

sind. Das Wort „Chromosom“ setzt sich aus zwei altgriechischen Begriffen zusammen und bedeutet wörtlich übersetzt „Farbkörper“. Das liegt daran, dass Chromosomen bei einer Zellanalyse mit Farbstoffen leicht angefärbt und so sichtbar gemacht werden können.

Autosom/Autosomal

Im Zusammenhang mit der Spinalen Muskelatrophie liest man manchmal auch, dass es sich hierbei um eine „autosomal rezessive Erbkrankheit handelt“. Der Begriff „rezessiv“ wird hier bereits unter Ziffer 17 (siehe unten) erläutert. Der Begriff „Autosom“ oder „Autosomal“ ist ein spezieller Begriff für eine bestimmte „Sorte“ an Chromosomen (siehe Ziffer 15). Bei Autosomen handelt es sich um Chromosomen, die all die Geninformationen enthalten, die keine Informationen über das Geschlecht eines Menschen enthalten. Man nennt Autosomen deshalb auch „Körperchromosomen“, da sie Informationen über die Haarfarbe, Enzyme oder Proteine enthalten.

16 Dominant

Bezeichnet in der Medizin und Biologie die vorherrschenden, manchmal auch als „überdeckend“ bezeichneten Erbmerkmale.

17 Rezessiv

Bezeichnet in der Medizin und Biologie die zurücktretenden, nicht in Erscheinung tretenden Erbmerkmale.

18 Molekulargenetik

Die Molekulargenetik ist ein Teilgebiet der Genetik, das sich mit Zusammenhängen der Vererbung und Eigenschaften von Genen befasst.



Biogen Austria GmbH
Stella-Klein-Löw-Weg 15 • 1020 Wien • www.biogen.at