

ICH WILL ATMEN, LAUFEN UND MIT ANDEREN KINDERN SPIELEN



SMA ist eine seltene genetische Erkrankung. Schätzungsweise eines von 10.000 Neugeborenen ist betroffen.

*Text: Christine Dominkus
Fotos: Familie Rötzer by Gabriela Rela*



Die Spinale Muskelatrophie (SMA) zählt zu den seltenen vererbaren Erkrankungen des Nervensystems. In Österreich sind 250 bis 300 Menschen betroffen. Durch die fehlerhafte genetische Information kommt es zur fortschreitenden Nervenzelldegeneration, sodass die Übertragung motorischer Impulse in den Muskelzellen verhindert wird. Dadurch verkümmert die Muskulatur. Je nach Schwere der Erkrankung erreichen die Betroffenen wichtige motorische Funktionen wie das Sitzen oder Gehen nie oder verlieren diese im Verlauf der Erkrankung wieder. Unbehandelt verläuft die Erkrankung in vielen Fällen schwer und führt zum Tod durch Atemlähmung.

Jeder ist verschieden. Die Krankheit ist komplex und kann sehr unterschiedlich ausgeprägt sein, erklärt der Präsident der Österreichischen Muskelgesellschaft, Prim. Univ.-Prof. Dr. Günther Bernert.

Bei entsprechendem Verdacht muss dieser rasch abgeklärt und genetisch gesichert oder ausgeräumt werden. Falls SMA in der Familie bereits aufgetreten ist, kann bei Kinderwunsch eine genetische Beratung und Abklärung in der Schwangerschaft oder unmittelbar nach der Geburt in Anspruch genommen werden.

Genkopie fit gemacht. Jahrelang gab es für SMA-Patientinnen und -Patienten kein Licht am Horizont. Dies änderte sich 2017 mit der Zulassung der ersten zielgerichteten Therapie, die seitdem mehr als 10.000 Patientinnen und Patienten auf der ganzen Welt geholfen hat. Mit dem Wirkstoff Nusinersen ist ein Vertreter einer neuen Generation von Medikamenten auf den Markt gekommen. Er dockt gezielt an die fehlerhafte Kopie des Gens an und korrigiert deren Informationsgehalt.

Muskel aufbauen. In Österreich können Patientinnen und Patienten seit Juni

2017 mit Nusinersen erfolgreich behandelt werden. Damit kann Muskulatur aufgebaut und ein beschwerdearmes (Über-)Leben gesichert werden. Wie eine Studie zeigte, kann der frühzeitige Einsatz des Medikaments auch bei Kindern mit genetisch gesicherter Diagnose, die noch ohne Symptome sind, zu einer mit gesunden Kindern vergleichbaren Entwicklung führen: So gibt es SMA-Kinder, die gelernt haben zu sitzen, zu stehen und sogar zu gehen, bestätigt Prof. Bernert. Aber auch ältere Patientinnen und Patienten konnten laut Studien von der Therapie profitieren und erzielten motorische Verbesserungen oder eine Stabilisierung des Krankheitsverlaufs. Sind die Rückenmarksnerven jedoch einmal abgestorben, können sie nicht wiederbelebt werden.

Familie Rötzer lebt mit drei Kindern in Graz und hat zwei Kinder mit SMA. Das dritte Kind ist völlig gesund. Wie sie mit der belastenden Situation umgehen, lesen Sie im folgenden Interview.

NIEDERÖSTERREICHERIN: Wann haben Sie bemerkt, dass sich Ihr Kind nicht so entwickelt wie üblich?

Frau Rötzer: Raffael war ein Frühchen. Sehr überraschend für uns, und es ist ganz anders gelaufen, als wir es uns erträumt haben. Von Beginn an hat man uns noch Hoffnung gemacht: „Es wird schon, er wird es nachholen, er ist ja ein Frühchen.“ Doch er hat es nicht nachgeholt. Mit circa sechs Monaten hat uns unser Bauchgefühl gesagt: „Da stimmt was nicht.“ Es hat weitere Monate gedauert, bis wir einen Termin auf der Neuropädiatrie auf der Kinderklinik im LKH Graz bekommen haben. Prof. Barbara Plecko hat als Erste den Verdacht auf SMA ausgesprochen und nur eine Woche später hat es sich leider bestätigt. Es war ein Schock für uns alle. Man bekommt plötzlich keine Luft.

Haben Sie dann einen Gentest absolviert?

Ja, mein Mann und ich haben uns testen lassen. Somit haben wir erfahren, dass wir beide Träger sind. Nie zuvor haben wir etwas über SMA gehört. Auch war in unserer Familie niemand vorher daran erkrankt.

Wie ging es Ihnen seelisch, als die Diagnose gestellt war?

Sehr schlecht. Die ersten Wochen waren wie in Trance. Wir haben recherchiert, noch mehr Infos gesucht. Frau Prof. Plecko hat uns damals auf die erste und damals einzigartige neue Therapiemöglichkeit aufmerksam gemacht, bekannt als Nusinersen. Wir haben entschieden, es zu probieren, weil es uns Hoffnung gegeben hat, das Leben unseres Sohnes zu retten. Die seelische Gesundheit leidet jedoch sehr. Ein Kind mit Behinderung bringt neue Erfahrungen in allen Lebenslagen mit sich. Alles, was einem so selbstverständlich vorkommt, ist mit dieser Diagnose ein Kampf. Wie die Eltern es seelisch, mental oder

physisch schaffen, kümmert kaum jemanden. Wie soll man den Alltag schaffen? Ohne unsere Familie und unser Netzwerk würden wir es nicht schaffen. Während der Covid-Zeit ist eine neue Dimension des Alltags entstanden. Die ganze Familienentlastung war auf einmal weg. Elementar für Raffael sind seine Physiotherapien, damit der Rest von Muskelkraft erhalten bleibt. Derzeit bekommt Raffael seine Physiotherapien im Rahmen des Besuchs im Heilpädagogischen Kindergarten in Graz. Wenn er krank ist oder ein Covid-Ausnahmestand herrscht, fällt das alles weg.

Kann Raffael selbstständig sitzen oder gehen?

Nein, leider nein. Aufsetzen kann sich Raffael bis heute nicht allein. Er braucht bei jeden alltäglichen Aktivitäten Unterstützung. Raffael schafft es, vom Rücken auf den Bauch zu rollen.

Sie haben noch ein Kind bekommen. Wie geht es diesem Kind?

Unser zweites Kind, Mirabell, hat leider auch die Spinale Muskelatrophie geerbt. Ich war bereits schwanger und hatte gerade erst von Raffaels Diagnose erfahren. Es war eine sehr emotionale Zeit. Wir haben gehofft, dass unsere zweite Tochter es nicht erbt. Dieser Wunsch ist leider nicht in Erfüllung gegangen. Jedoch bekam sie bereits mit vier Wochen die Therapie mit Nusinersen. Sie entwickelt sich komplett unauffällig und kann laufen, gehen, hüpfen, rutschen. Es ist schön zu beobachten, wie gut sie sich entwickelt. Deshalb plädieren wir für die Aufnahme von SMA ins Neugeborenen-Screening. Ist SMA bald nach der Geburt bekannt, hat das Kind, möglicherweise, eine höhere Chance auf eine „normale“ Entwicklung. Therapien sollen für ALLE zugänglich sein! 2019 haben wir noch ein Baby bekommen, ein gesundes Mädchen.

Wie geht es den Kindern heute?

Unseren Kindern geht es relativ gut. Raffael ist ein wahrer Sonnenschein und toller Kämpfer. Auch wenn er krank ist, ist er so lieb und gut gelaunt. Seine erste Schwester Mirabell, die im Oktober drei Jahre alt wird, ist eine hilfsbereite Seele. Natürlich gibt es alle Nuancen des Geschwisterlebens, egal ob Raffael im Rollstuhl sitzt oder nicht. Und der jüngsten Tochter geht es gut, alle ergänzen sich großartig. Wir sind sehr dankbar und glücklich, sie zu haben.

Wie gingen Verwandte und Freundinnen und Freunde damit um?

Wir haben das Glück, eine großartige Familie zu haben, die uns Halt gibt und uns weitestgehend unterstützt. Wir sind Kämpfer und geben nicht auf, damit Raffael trotz Rollstuhls ein erfülltes und glückliches Leben führen kann. Natürlich entsteht eine Barriere. Wir werden vor neue Aufgaben und Situationen gestellt. Auch unser Freundeskreis hat sich geändert. Nicht alle Kinder können mit Rollstuhl etwas anfangen. Alleine aufgrund der Infektionsgefahr, bereits vor Covid, hat sich unser Freizeitverhalten geändert. Raffael ist anfälliger für Atemwegserkrankungen. Und wenn er Pech hat, kann er auf der Intensivstation landen. SMA ist unberechenbar.

Welche Sorgen haben Sie?

In erster Linie machen wir uns Sorgen um Raffael. Wird er von seiner Umwelt akzeptiert werden? Kann er sein Schicksal annehmen? Wie lange wird er leben? Auch gesellschaftspolitische Dinge belasten. Die Therapiekosten sind immens. Wird es sich unser Sozialsystem immer leisten können, Betroffene mit den notwendigen, bestmöglichen Medikamenten, Hilfsmitteln und Therapien auszustatten? Letztlich möchten wir uns bei allen bedanken, die uns und insbesondere Raffael unterstützen. Dank euch allen verlieren wir niemals die Hoffnung! ●

MIT SMA
IST NIEMAND ALLEIN

Hinter jeder Person mit Spinaler Muskelatrophie (SMA) steht ein Team aus engagierten Menschen, die für sie sorgen: Familie, Ärzte, Krankenpfleger und andere Spezialisten.