Was ist SMA?

Spinale Muskelatrophie (SMA) **und die möglichen Folgen für Ihr Kind**

Die Diagnose einer genetischen Erkrankung ihres Kindes kann Eltern überfordern. Dieser Leitfaden liefert Ihnen einen Überblick über SMA und beantwortet einige der Fragen, die Sie als Eltern im Hinblick auf die Folgen für Ihr Kind haben können.

Dieses Informationsmaterial ist für Patient:innen sowie ihre Betreuungspersonen bestimmt. Die Informationen in dieser Broschüre stellen keinen Ersatz für eine ärztliche Beratung dar. Sie erheben außerdem keinen Anspruch auf Vollständigkeit.

Biogen

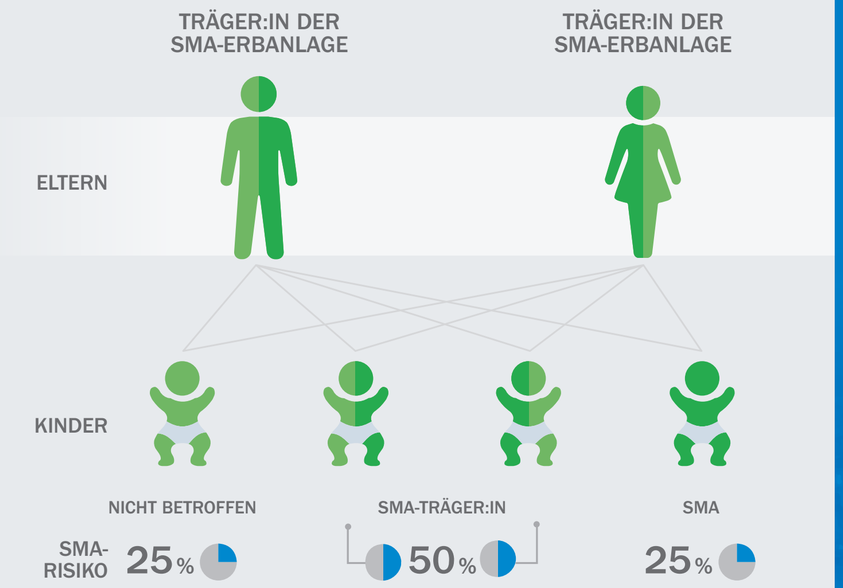
SMA ist eine seltene Erbkrankheit, die 1 von 10.000 Menschen betrifft[1]

SMA wird innerhalb der Familie weitergegeben[2]

- Rund 1 von 50 Menschen trägt den Gendefekt, der für die SMA verantwortlich ist, in sich[2]
- Nur wenn beide Elternteile Träger:innen sind, kann ihr Kind an SMA erkranken[2]
- Bei jeder Schwangerschaft besteht für die Eltern ein Risiko von 1:4, dass ihr Kind an SMA erkrankt, und ein Risiko von 1:2, dass ihr Kind die Erbanlage in sich trägt[2]
- Träger:innen erkranken nicht an SMA, entwickeln also keine SMA-Symptome[2]

SMA = spinale Muskelatrophie.

VERERBUNG DER SMA[2]



An der Betreuung Ihres Kindes werden zahlreiche Spezialist:innen beteiligt sein

SMA ist eine komplexe Erkrankung und wirkt sich bei jedem Menschen anders aus.

Im Laufe der Zeit werden Sie viele verschiedene Spezialist:innen konsultieren müssen, um herauszufinden, was Ihr Kind braucht und wie ihm/ihr am besten zu helfen ist.

SMA = spinale Muskelatrophie.

PATIENT*INNEN & FAMILIE

Alle Mitglieder des Betreuungsteams sind da, um Sie und Ihr Kind zu unterstützen, also fragen Sie sie alles, was Sie wissen wollen

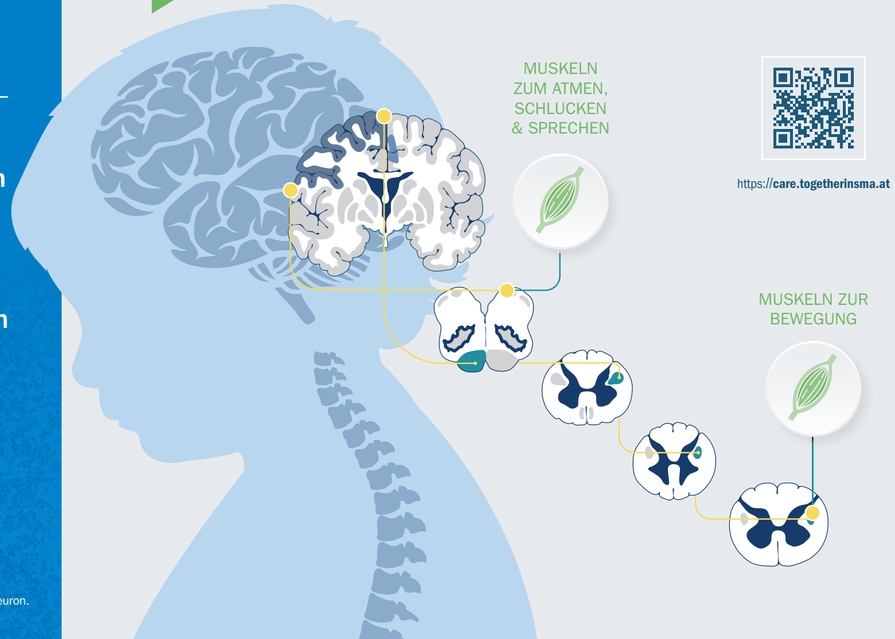
SMA beginnt im zentralen Nervensystem und betrifft hauptsächlich die Muskeln[1]

SMA wird durch einen Mangel an SMN-Protein im zentralen Nervensystem verursacht.[1]

Ohne das SMN-Protein nehmen die Motoneuronen (die Nervenzellen, welche die Muskelbewegung steuern) Schaden und sterben ab, sodass die Muskeln nach und nach schwächer werden.[1]

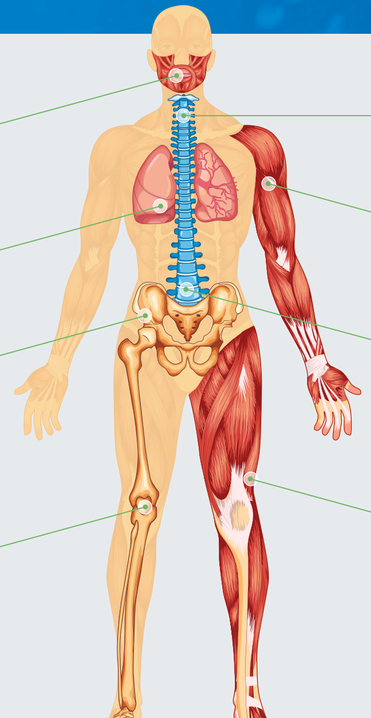
SMA = spinale Muskelatrophie; **SMN** = Survival of Motor Neuron.

Die Motoneuronen steuern die Muskeln, die zum Atmen, Schlucken, Krabbeln und Gehen benötigt werden. Ohne das SMN-Protein können die Motoneuronen nicht überleben.[1]



https://care.togetherinsma.at

Durch die Schädigung der Motoneuronen werden die Muskeln im gesamten Körper geschwächt[3–5]



Schwierigkeiten beim Kauen und Schlucken

Atemprobleme

Hüftfehlstellung

Eingeschränkter Bewegungsradius der Gelenke

Die Symptome der SMA resultieren aus dem Verlust an Motoneuronen (Nervenzellen in der Wirbelsäule)

Eingeschränkte Fähigkeit, die Arme zu bewegen oder Dinge zu tragen

Verkrümmung der Wirbelsäule (Skoliose)

Schwierigkeiten beim Aufstehen oder Treppensteigen, Unfähigkeit zu laufen, abnormaler Gang

SMA = spinale Muskelatrophie.

SMA entsteht durch einen Gendefekt, der die Produktion des SMN-Proteins einschränkt[1]

SMA wird durch einen Defekt im *SMN1*-Gen verursacht.[6] Ein zweites Gen namens *SMN2* kann ebenfalls für die Produktion des SMN-Proteins sorgen, es ist jedoch nicht so effizient wie *SMN1*. Selbst die geringe Menge an Protein, die *SMN2* produziert, kann jedoch einen günstigen Effekt für Menschen mit SMA haben, sodass mehr Motoneuronen überleben.[1,7]

SMA = spinale Muskelatrophie; **SMN** = Survival of Motor Neuron; ***SMN1*** = Survival of Motor Neuron 1; ***SMN2*** = Survival of Motor Neuron 2

VERURSACHT DURCH DEFEKT DES GENS *SMN1* ...

SMN1

- **Zwei Kopien**
- **BEIDE KOPIEN** fehlen oder sind beschädigt

Normale SMN-Quelle

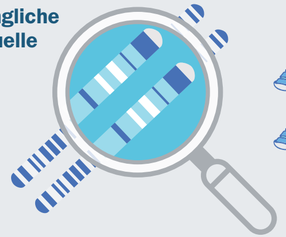
Keine Produktion von SMN-Protein

TEILWEISE KOMPENSIERT DURCH DAS GEN *SMN2* ...

SMN2

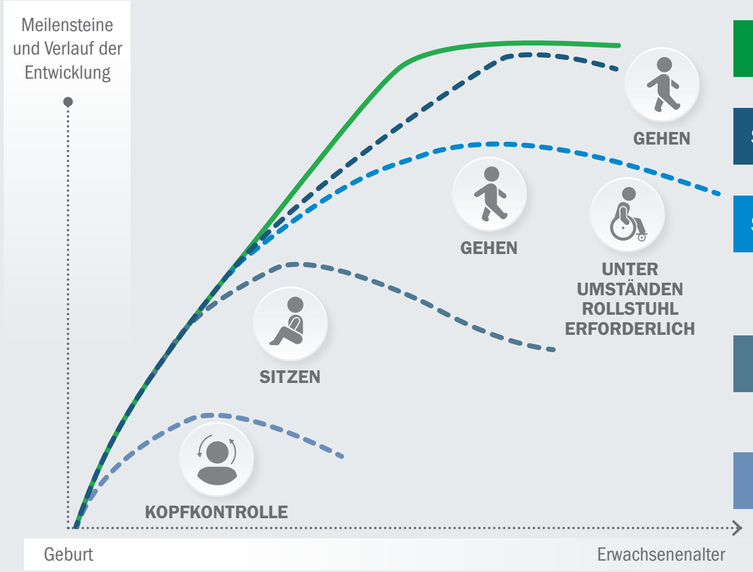
- Die Anzahl von Kopien ist variabel
- **NUR 10 %** des SMN-Proteins sind funktional

Unzulängliche SMN-Quelle



Ohne Behandlung werden die SMA-Symptome mit der Zeit immer gravierender[8,9]

SMA ist ein Krankheitsspektrum mit 4 Haupttypen[9]



Nach Serra-Juhe et al.[9]

Normal

SMA Typ IV
- Ausbruch im Erwachsenenalter
- Progressive Muskelschwäche

SMA Typ III
- Ausbruch zwischen dem 18. Lebensmonat und dem 30. Lebensjahr
- Eventueller Verlust der Gehfähigkeit
- Normale Lebenserwartung

SMA Typ II
- Ausbruch zwischen dem 6. und 18. Lebensmonat
- Gehen ohne Hilfe nicht möglich
- Normale Lebenserwartung

SMA Typ I
- Ausbruch bis zum 6. Lebensmonat
- Ausgeprägte Muskelschwäche
- Sitzen oder Umdrehen nicht möglich
- Versterben/Beatmung bis zum 2. Lebensjahr

SMA = spinale Muskelatrophie.

Kürzliche Forschungsdurchbrüche haben den Weg für neue Behandlungsoptionen für Patient:innen mit SMA geebnet[10]

Verlieren Sie keine Zeit! SMA ist eine progressive Erkrankung – alle Betroffenen entwickeln mit der Zeit immer schwerere Symptome, WENN SIE KEINE krankheitsmodifizierende Behandlung erhalten[9]

SMA = spinale Muskelatrophie.

Die in dieser Broschüre enthaltenen Fotos zeigen echte Patient:innen; sie und ihre Familien haben, wie gesetzlich vorgeschrieben, ihr Einverständnis zur Veröffentlichung ihrer Fotos/Geschichten gegeben. Die Fotos dienen nur der Veranschaulichung.

Referenzen:

1. Lunn MR, Wang CH. Lancet. 2008; 371(9630): 2120–33. **2.** NHS. Spinal Muscular Atrophy. Verfügbar unter: https://www.nhs.uk/conditions/spinal-muscular-atrophy-sma/. Abruf: Mai 2022. **3.** Lipnick SL, et al. PLoS One. 2019; 14(3): e0213680. **4.** Mercuri E, et al. Neuromuscul Disord. 2018; 28(2): 103–15. **5.** Finkel RS, et al. Neuromuscul Disord. 2018; 28(3): 197–207. **6.** Wang CH, et al. J Child Neurol. 2007; 22(8): 1027–49. **7.** Rossoll W, Bassell GJ. Results Probl Cell Differ. 2009; 48: 289–326. **8.** De Vivo DC, et al. Neuromuscul Disord. 2019; 29(11): 842–56. **9.** Serra-Juhe C, et al. Eur J Hum Genet. 2019; 27(12): 1774–82. **10.** Bharucha-Goebel D, et al. Curr Neurol Neurosci Rep 2017; 17(11): 91.

Biogen

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

Biogen-180615, Informationsstand September 2022