



Ihr **SMART**-Paket

Hilfreiche Informationen nach
der Diagnose SMA



Ihr **SMARt**-Paket

Inhalt

1. Diagnose SMA – was bedeutet das?
2. Diagnose SMA – wie geht es danach weiter?
3. Diagnose SMA – was hilft unserem Kind im Alltag?

Patienteninformation



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



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>

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 umfassende 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 Spinaler Muskelatrophie festigen. SMA wurde im Juni 2021 in das seit Jahrzehnten in Österreich etablierte Neugeborenen-Screening aufgenommen, das vor allem auf seltene Stoffwechselerkrankungen ausgerichtet ist. Die Analyse erfolgt aus Blutstropfen, die allen Neugeborenen durch einen kleinen Stich in die Ferse entnommen werden.

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 Spinaler Muskelatrophie sein. Ob eine solche Veränderung vorliegt, kann über tiefere 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 Spinaler Muskelatrophie aufgetreten ist – vielleicht, weil Sie erfahren

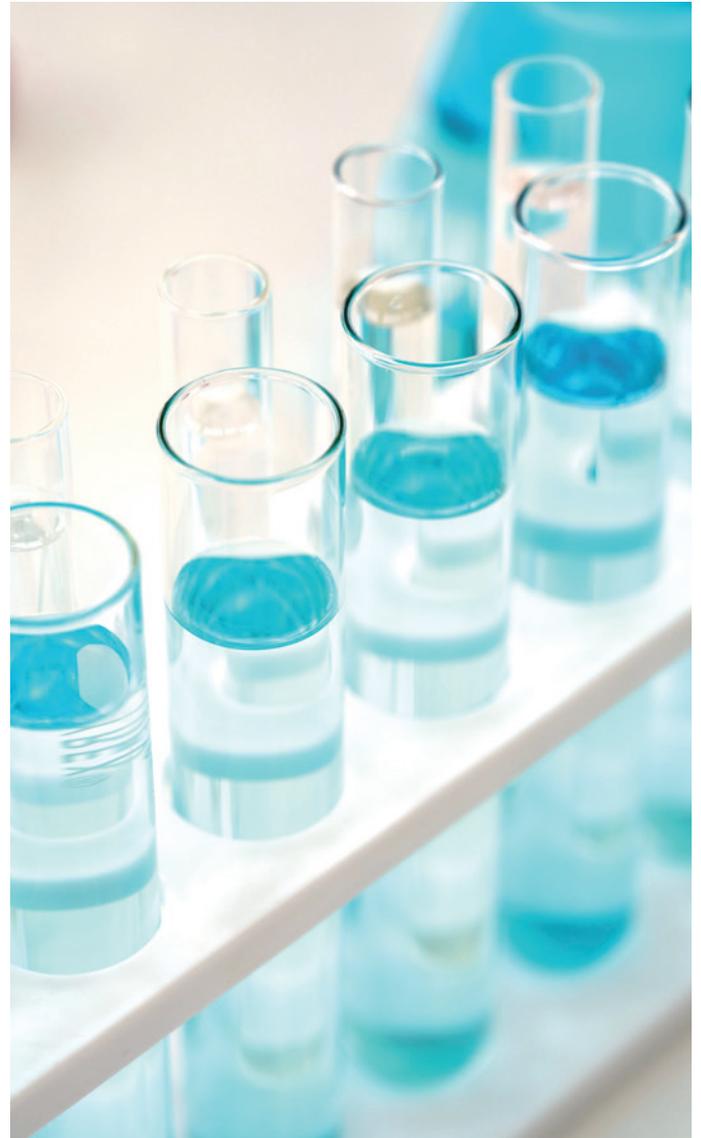


möchten, welche Familienmitglieder die genetische Erbanlage der spinalen Muskelatrophie in sich tragen, vielleicht aber auch, weil der Wunsch nach einem weiteren Kind besteht.

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



DIAGNOSE SMA

WIE GEHT ES DANACH WEITER?

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>

Bitte nehmen Sie zur Kenntnis, dass eine Broschüre kein Gespräch mit einer spezialisierten Therapeutin oder einem spezialisierten Therapeuten ersetzen kann.

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 – WIE GEHT ES DANACH WEITER?	4
FÜHLEN	6
VERSTEHEN	12
KRAFT TANKEN	17
SELBSTVERTRAUEN STÄRKEN	19
AUSBLICK: EIN LEBEN MIT SMA	22

DIAGNOSE SMA – WIE GEHT ES DANACH WEITER?

Liebe Eltern und Angehörige,

die Eröffnung einer Diagnose für das eigene Kind verändert die Lebenswelt einer Familie meist von einer Sekunde auf die nächste. Viele bezeichnen die Diagnose nachträglich als „Schicksalsschlag“, da die Erkrankung einer SMA in fast allen Fällen weder vorhersehbar noch vorbeugbar war.

Neben den vielen organisatorischen Fragen, die sich durch die Krankheit ergeben, stellt die Diagnose selbst eine emotionale Herausforderung dar. Mit den Fragen „*Warum trifft es uns? Und wie sollen wir damit zurechtkommen?*“ muss jede Familie ihren eigenen Umgang finden. Nicht selten nimmt die Beantwortung längere Zeit in Anspruch oder kann nicht abschließend gefunden werden. Wir möchten Sie ermutigen, sich die hierfür erforderliche Zeit zuzugestehen und nachsichtig mit sich selbst, aber auch den einzelnen Familienmitgliedern zu sein. Jeder Mensch verarbeitet so eine Diagnose individuell und im eigenen Tempo.

Einige der nun auftretenden Fragen lassen sich leichter beantworten als andere. Manche Umstände können von Anfang an leichter akzeptiert werden, andere scheinen hingegen zuerst nicht annehmbar. Nehmen Sie sich Zeit und achten Sie innerhalb Ihrer Familie gut aufeinander – wenn individuelle Ruhebedürfnisse akzeptiert, aber niemand mit seinen Sorgen allein gelassen wird, werden Sie diese schwierige Phase gemeinschaftlich überwinden.

Die Zeit nach der Diagnosestellung ist für Eltern und Angehörige meist sehr kräftezehrend, da sie durch die Erkrankung mit einer Vielzahl neuer Herausforderungen konfrontiert werden und die alltäglichen Verpflichtungen jedoch bestehen bleiben. Durch den verständlichen Anspruch, das Kind bestmöglich zu unterstützen, können die persönlichen Leistungsgrenzen schnell erreicht sein. Hier gilt es, mit den eigenen Kräften gut hauszuhalten und bei Bedarf auch Hilfe in Anspruch zu nehmen.

In dieser Broschüre möchten wir Sie, liebe Eltern und Angehörige, in den Mittelpunkt stellen und einladen, sich in der Zeit nach der Diagnosestellung einen kleinen Moment des Inne-

haltens und „inneren Sortierens“ zu erlauben. Es ist nicht „egoistisch“ eigene Erholungsbedürfnisse im Blick zu behalten, sondern ermöglicht Ihnen Kraft zu tanken. Selbst kleine Auszeiten können schon ausreichen, um sich mit neuer Energie bevorstehenden Aufgaben zu widmen.

In den folgenden Kapiteln möchten wir Ihnen einige Anregungen und Gedankenanstöße für die ersten Tage und Wochen an die Hand geben. Wählen Sie hier intuitiv die Informationen und Tipps aus, die Ihnen guttun und Ihnen Ihre Situation etwas erleichtern könnten.

” Mir ist es im ersten Moment besonders schwer gefallen, erstmal damit klarzukommen, dass man jetzt ein krankes Kind hat. Denn gerade nach der Geburt dachte man ja, das Kind ist gesund und alles ist gut. “

Alle Zitate:

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

*Name redaktionell geändert

FÜHLEN



Diagnose SMA: emotionale Herausforderungen

Manchmal haben Familienmitglieder im Vorfeld bereits ein diffuses Bauchgefühl, dass „irgendetwas nicht stimmt“ – in einigen Fällen waren hierauf hindeutende Beobachtungen auch der Auslöser eine Ärztin bzw. einen Arzt aufzusuchen. Manche Familien trifft es dagegen vollkommen unvermittelt.

Unabhängig davon ändert sich für die betroffenen Familien in den Sekunden, in denen die Ärztin oder der Arzt die Diagnose ausspricht, meist schlagartig alles. Die Hoffnung, dass die erfolgten Untersuchungen einen positiven Ausgang finden, muss der neuen Information weichen, dass das eigene Kind nicht gesund ist.

Je nach psychischer und lebensgeschichtlicher Vorerfahrung kann die erste Reaktion auf die Diagnoseeröffnung hier sehr unterschiedlich ausfallen. Manche erleben bei sich selbst oder bei einer anwesenden, vertrauten Person ein scheinbar unberührtes, fast sachliches Verhalten, welches schon kurze Zeit später in eine stark emotionale Reaktion umschwenken kann. Einige bemerken, dass ihnen Tränen in die Augen steigen, wiederum andere sind geschockt oder am Boden zerstört. Auch im Laufe der nächsten Tage und Wochen sind häufig wechselnde, sehr intensive Gefühle meist vorherrschend.

In dem nun folgenden Abschnitt werden die von Eltern und Angehörigen im Rahmen der Diagnoseverarbeitung am häufigsten beschriebenen Emotionen aufgeführt.

Eine aktive Auseinandersetzung mit den eigenen Gefühlen kann guttun und im Verarbeitungsprozess hilfreich sein. Manchen hilft es dabei, sich im Kreis engster Vertrauter besser mitzuteilen und Bedürfnisse kommunizieren zu können.

Selbstverständlich kann die Auseinandersetzung mit sich selbst oder seinen Gefühlen auch anstrengend und nicht zu jedem Zeitpunkt das Richtige für Sie sein. Erlauben Sie sich daher auch Auszeiten von der Beschäftigung mit der Erkrankung. Achten Sie stets darauf, was Ihnen guttut!

Angst

Angst ist immer ein bedrohliches Gefühl, welches auf die Zukunft gerichtet ist. Vereinfacht gesagt, handelt es sich dabei um die Befürchtung, dass etwas Negatives eintreten könnte, oder die Erwartung, dass Negatives eintreten wird. Die Angst kann somit als eine unterbewusste Warnung verstanden werden, auf eine Situation (noch) nicht optimal oder ausreichend vorbereitet zu sein, um Schaden von sich oder anderen abzuwenden.

Im Rahmen der Diagnoseverarbeitung können die Gründe dafür, Angst zu haben, sehr individuell sein. Es ist meist sehr entlastend, Ängste im Kreis von vertrauten Menschen anzusprechen, auch wenn sich manche davor scheuen, weil Sie hierdurch vermeintlich Schwäche signalisieren. Die Bewertung einer Situation innerhalb des Familienkreises kann bereits ganz unterschiedlich ausfallen und manchmal

sehen Probleme aus einer anderen Perspektive handhabbarer als für einen selbst. Oft ergeben sich aus solchen Gesprächen auch unerwartet Hilfsangebote, die einen daran erinnern können, mit einer Situation nicht allein fertig werden zu müssen.

Sollten Sie bewusst so ein Gespräch mit einer außenstehenden Person führen wollen, können Sie sich auch gerne an das SMA Service-Center wenden. Hier stehen Ihnen qualifizierte und erfahrene GesprächspartnerInnen zur Verfügung.

Hilflosigkeit

Das Gefühl von Hilflosigkeit tritt meist dann auf, wenn Sie das Gefühl haben, selbst nicht (vollständig) auf die Entwicklung oder den Ausgang einer Situation einwirken zu können. Da sich Eltern meist in einer Beschützerrolle gegenüber ihrem Kind sehen, empfinden sie das Gefühl von Hilflosigkeit oft als besonders schmerzhaft.

Da der größte Teil der Familien meist nur geringe oder keine Kenntnisse über die Spinale Muskelatrophie besitzt, ehe die behandelnde Ärztin oder der behandelnde Arzt Sie im Diagnosegespräch über die Erkrankung aufklärt, kann



zwangsläufig im Verlauf der Erkrankung ein Gefühl von Hilflosigkeit auftreten, z. B. wenn erste Entscheidungen zur medizinischen und alltäglichen Versorgung des Kindes getroffen werden müssen. Bis einige Zeit verstrichen ist und die Eltern Gelegenheit hatten, sich mehr und mehr an Wissen anzueignen, müssen in der Regel viele Entscheidungen zum Wohle des Kindes vertrauensvoll in die Hände des behandelnden Ärzteteams abgegeben werden.

Um mit dem unangenehmen Gefühl der *Hilflosigkeit* umzugehen, ist es tatsächlich meist hilfreich abzuwägen, wie und wo Sie *Hilfe* bekommen können. Hilfe kann hier auch eine „Hilfe zur Selbsthilfe“ bedeuten, indem Sie sich neues Wissen oder Fähigkeiten aneignen oder auch neue Kontakte schließen, z. B. mit anderen Eltern von betroffenen Kindern, um Erfahrungen auszutauschen.

Trauer

Die Trauer ist ein Gefühlsausdruck des Verlustes. Viele Menschen denken bei dem Wort Trauer meist an den Tod eines Menschen. Der Begriff umfasst jedoch in seiner Grundbedeutung weitaus mehr und kann den Verlust von allem umfassen, was einer Person wichtig und lieb ist – dies kann z. B. auch Pläne oder Zukunftphantasien umfassen.

Während man Gefühle wie Angst und Hilflosigkeit manchmal als Entscheidungshilfe benutzen kann, z. B. anders mit einer speziellen Situation umzugehen, ist die Trauer ein Gefühl, das zugelassen und gelebt und damit verarbeitet werden muss.



Gerade in der schwierigen Phase nach der Diagnosestellung kann es für Eltern und Angehörige sehr heilsam sein, einmal nicht funktionieren und stark sein zu müssen, sondern einfach nur einmal dem Gefühl Ausdruck zu verleihen, dass man traurig ist. Indem Sie Ihren Schmerz anerkennen und nicht verdrängen, unternehmen Sie einen ersten Schritt in Richtung Linderung Ihrer Trauer.

Scham

Schamgefühle erlebt eine Person, wenn sie eine Eigenschaft oder einen Umstand vor der (eventuellen) Bewertung anderer Menschen schützen möchte. Der Aspekt des „Schützens durch Verbergen“ spielt hier eine zentrale Rolle.

Gesellschaftlich gibt es meist ein allgemeines, ungeschriebenes Verständnis von „normal“ und „nicht normal“. Ein Mensch schämt sich meist dann, wenn er an sich oder etwas, das zu ihm gehört, ein Merkmal erkennt, das gesellschaftlich die Zuschreibung „nicht normal“ erhalten könnte, und er eine Verurteilung fürchtet. Das gesellschaftliche Verständnis von Normalität wandelt sich sehr langsam, oft über Jahrzehnte. Dies geschieht meist dadurch, dass eine größere Zahl von Menschen für die gesellschaftliche Anerkennung gewisser Eigenschaften oder Merkmale kämpft und dafür eine Ausgrenzung von manchen Menschen in Kauf nimmt.

Ein Gefühl der Scham wird – selbst in Gesprächen mit vertrauten Personen – meist nur selten offenbart, da große Angst besteht, für (auch ungewollte) Merkmale, die einen ausmachen, abgelehnt zu werden. Im Fall der Spinalen

Muskelatrophie kann es z.B. vorkommen, dass sich ein älteres erkranktes Kind schämt, wenn es Besuch von Freunden bekommt, die seine Hilfsmittel dann sehen könnten. Schamgefühle bei sich selbst und bei Angehörigen können Eltern und Angehörige vor Herausforderungen stellen.

Gerne möchten wir Sie an dieser Stelle noch einmal auf das SMA Service-Center aufmerksam machen. Vielen Menschen fällt es leichter, mit einer ihnen fremden Person am Telefon über diese „geheimen“ Gefühle zu sprechen, die – das können wir Ihnen versichern – im Rahmen einer Diagnoseverarbeitung völlig normal sind.

Schuldgefühle

Schuldgefühle gehören wie die Schamgefühle zu den „schwierigeren Gefühle“, also den Emotionen, die man sich schlecht eingestehen kann und auch nicht gerne mitteilt.

Schuldgefühle entwickeln Menschen, die glauben, unbeabsichtigt einem anderen Lebewesen Schaden zuzufügen oder bereits zugefügt haben, und ihre Handlung im Nachgang bereuen. Im Falle der Spinalen Muskelatrophie kann es z.B. sein, dass Eltern eine unangenehme Untersuchung ihres Kindes erlauben müssen oder zu Hause selbst eine therapeutische Maßnahme durchführen sollen, deren langfristigen Nutzen das kleine Kind noch nicht verstehen kann. Obwohl Eltern und Angehörige hier in der besten Absicht und für die Gesundheit ihres Kindes handeln, kann es bei ihnen trotzdem zu Schuldgefühlen kommen, weil ihr Kind etwas Unangenehmes erleben muss.

In Bezug auf Schuldgefühle gilt es daher für Eltern und Angehörige, sich in schwierigen Momenten immer wieder einmal bewusst zu machen, aus welcher Motivation heraus etwas getan oder entschieden wurde. Wenn stets gute Absichten und liebevolle Fürsorge dem Kind gegenüber im

Vordergrund standen, sollten Eltern und Angehörige sich nicht zusätzlich zu den alltäglichen Anforderungen mit Schuldgefühlen quälen und auch nachsichtig mit (scheinbaren) Fehlentscheidungen sein, die sich im Leben nun einmal nicht immer vermeiden lassen.



VERSTEHEN



Welche Änderungen erleben wir gerade?

Häufig machen Eltern und Angehörige im Rahmen der Diagnoseverarbeitung Beobachtungen innerhalb ihrer Familie, die ihnen zusätzlich Sorgen bereiten. In diesen Gesprächen wird zum Beispiel geschildert, dass die Ehepartnerin oder der Ehepartner seit einigen Wochen in sich gekehrt wirkt und Gesprächsversuchen über die Erkrankung ausweicht. Andere erzählen, dass ein Geschwisterkind weniger unbeschwert wirke. Manchmal wird auch von Ärger innerhalb der Familie berichtet, weil z. B. ein Elternteil der Ansicht ist, dass die Familie der Ehepartnerin oder des Ehepartners mehr Unterstützung anbieten sollte. Eltern von jugendlichen Kindern können berichten, dass sich ihre erkrankten Kinder überhaupt nicht für die eigene Erkrankung interessieren.

Es ist sehr gut, wenn Sie sensibel für Veränderungen innerhalb Ihrer Familiensituation sind. Eine Erkrankung wie die SMA kann ein stabiles Gefüge durchaus für die erste Zeit durcheinanderbringen, da jeder sich individuell mit der neuen, veränderten Lebenssituation durch die Diagnosestellung auseinandersetzen muss. Damit Ihre Familie jedoch mit möglichst vereinten Kräften diese Herausforderung bestehen kann, möchten wir Ihnen folgend einige Anregungen und Tipps an die Hand geben.

Bedürfnisse kommunizieren und respektieren

Manchmal können sich Familienmitglieder einander so vertraut fühlen, dass sie Gefahr laufen, das Verhalten ihrer engsten Vertrauten anhand ihrer eigenen Reaktionsweisen zu bewerten. Dieses Verbundenheitsgefühl kann ebenfalls

dazu führen, dass darauf gehofft wird, dass eigene Bedürfnisse von Familienangehörigen erkannt und erfüllt werden, ohne dass diese selbst geäußert werden müssen.

Dies können Fallstricke sein, die vermieden werden sollten, um Missverständnisse und dadurch Ärger im Familienkreis zu vermeiden.

Wie gut oder schlecht eine Familie mit der Diagnose zurechtkommt, hängt zum großen Teil davon ab, wie viel gegenseitiges Verständnis aufgebracht werden kann. Eine gemeinsame Verarbeitung, bei der alle zu jedem Zeitpunkt ähnliche bis identische Gefühle oder Sorgen durchleben, ist sehr unwahrscheinlich.

Alle Familienmitglieder sollten so früh wie möglich ermutigt werden, offen und authentisch ihre individuellen Bedürfnisse mitzuteilen. Auch ältere (erkrankte) Jugendliche möchten ein Recht haben, sich einfach mal nicht mit der Erkrankung auseinanderzusetzen.

Wenn sich Ihre Familie bemüht, sowohl individuelle Ruhebedürfnisse einzelner Familienmitglieder als auch die Suche nach Austausch und Unterstützung anderer Familienmitglieder zu respektieren und gemeinsam in Balance zu bringen, wird Sie diese Phase der Diagnoseverarbeitung noch näher zusammenschweißen.

Geänderte Erwartungen an die Zukunft

Sicher fragen Sie sich im Rahmen der Diagnoseverarbeitung, inwieweit Ihre bisherigen Träume und Phantasien von



der Zukunft noch Gültigkeit haben und wo Sie sich auf Änderungen durch die Erkrankung einstellen müssen. Auch abhängig von Ihrer Tagesverfassung kann der Blick in die Zukunft mal mehr oder weniger hoffnungsvoll ausfallen.

Zukunftsängste kommen sehr häufig zu Beginn einer Erkrankung vor. Das in der Regel noch sehr geringe Wissen über die Erkrankung macht eine Einschätzung der Zukunftsentwicklung meist unmöglich.

Die im Diagnosegespräch durch die Ärztin bzw. den Arzt genannte Prognose gibt den Eltern meist nur eine grobe Orientierung. Die genannten Informationen beruhen auf wissenschaftlichen Erfahrungswerten und bilden damit zu einer hohen Wahrscheinlichkeit den Verlauf ab. Trotzdem gibt es von diesen Regelfällen auch Abweichungen. Jedes Kind muss daher in seiner individuellen Entwicklung beobachtet und gefördert werden.

Um mit dieser Unsicherheit umgehen zu können, kann es für Eltern hilfreich sein, sich immer wieder bewusst zu machen, bei welcher ihrer eigenen Zukunftsgedanken und -erwartungen es sich um gesichertes Wissen handelt (also Fakten) und an welcher Stelle Befürchtungen die Erwartungen negativ einfärben (Ängste). Erst im Anschluss lässt sich dann meist ein zuverlässigeres Bild zeichnen, an welcher Stelle eine erträumte „ideale“ Zukunft mit dem Kind einer „realistischeren“ Perspektive weichen muss. Eltern müssen im Rahmen der Erkrankung leider auch lernen, mit einer gewissen Unvorhersehbarkeit umzugehen.

Aber nicht nur die Zukunft des Kindes kann sich durch die Erkrankung ändern, auch die Rolle als Elternteil oder Angehörige erfährt durch die Diagnosestellung meist einen Wandel. In sehr offenen Gesprächssituationen erzählten uns Eltern und Angehörige, dass es auch Zeiten während der Diagnoseverarbeitung gab, wo sie sich in Konflikt mit dem eigenen Rollenverständnis befanden. Insbesondere bei sehr schwierigen Krankheitsverläufen, wo z. B. ein größerer Pflegeaufwand den Alltag fortan bestimmt, verspürten manche Eltern einen inneren Unwillen gegen diese veränderte Elternrolle. Zumeist war dieser Unwille begleitet von Scham und Schuldgefühlen gegenüber dem eigenen Kind, da der Gedanke an die elterliche Verantwortung bestehen blieb.

Hilfreich ist es für diese Eltern meist, wenn sie sich selbst Zeit zugestehen, sich in der für sie neuen Situation einzufinden, und sich auch zu erlauben, ihre eigenen Gestaltungsmöglichkeiten zu entdecken. Versuchen Sie sich hier nicht zu sehr unter Druck zu setzen, sondern Stück für Stück

eine mögliche „neue Realität“ zuzulassen, die zu Ihnen und Ihrer Familie passt.

Suchen Sie auch ganz bewusst schöne Momente gemeinsam mit Ihrem Kind und genießen Sie z. B. die Nähe oder ein Lachen. Versuchen Sie möglichst im „Hier und Jetzt“ zu leben und gönnen Sie sich so viele „normale“ Familienmomente, wie es Ihnen und Ihrer Familie möglich ist. Gemeinsames Vorlesen oder Malen, mit älteren Kindern ein Gespräch führen, vielleicht ein gemeinsames Frühstück oder einfach eine Umarmung – viele Dinge tun gut und machen Spaß, unabhängig von der Erkrankung des Kindes.

Haben Sie Geduld mit sich und Ihren Familienmitgliedern. Es wird wieder eine Zeit kommen, wo Sie zurück in die Stabilität eines Alltags finden.

„ Nichtsdestotrotz sind wir auch trotzdem sehr glücklich und leben mit der Erkrankung wirklich sehr gut. Wir haben uns einfach gut damit arrangiert. Es ist natürlich auch anstrengend, aber es überwiegen die positiven Seiten und ich würde sagen, wir führen momentan schon einen recht normalen, guten Alltag wie manch andere auch. “



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



KRAFT TANKEN

Ihr Team aus Unterstützerinnen und Unterstützern

Bei dem Diagnosegespräch selbst sind meist nur wenige Personen der Familie anwesend. Sobald die Eltern und Angehörigen wieder zu Hause eintreffen, wird häufig ein ausgewählter Kreis von vertrauten Personen über das Ergebnis informiert. Wiederum andere wollen erst etwas für sich sein, ehe sie anderen von der Erkrankung ihres Kindes erzählen möchten.

Nach der Diagnosestellung kann es hilfreich sein, andere Personen erst schrittweise in die Diagnose einzuweihen. Meist haben Eltern und Angehörige ein gutes Bauchgefühl, wem sie vertrauen können und wer ihnen in dieser schwierigen Phase zur Seite steht. Ebenso kann es auch Personen in ihrem Umfeld geben, denen sie die Diagnose nicht unmittelbar mitteilen möchten, weil sie eventuell eine unangenehme Reaktion befürchten oder weil sie davon ausgehen, dass das Verhalten einer Person ihnen vermutlich mehr Sorgen bereiten wird, als eine Stütze zu sein.

Zuerst ist es daher meist wichtiger, wann Sie andere Personen informieren, anstatt sich auf die Frage des Wie zu konzentrieren. Suchen Sie sich bewusst die Menschen aus, die Ihnen in der ersten Zeit den Rücken freihalten können und denen Sie vertrauen.

Mit der Zeit, wenn Sie selbst mehr Sicherheit mit der Erkrankung gewonnen haben, wird es Ihnen leichter fallen, auch mit unsensiblen Nachfragen, die schnell aus einer Unbeholfenheit heraus gestellt werden können, umzugehen. Nicht immer fällt es dem Gegenüber leicht, direkt die richtigen Worte zu finden.

Auf längere Sicht raten wir meist, eine größtmögliche Offenheit anzustreben. Wenn Ihr normales Umfeld von der Erkrankung weiß, nehmen viele Menschen von sich aus Rücksicht oder bieten ihre Hilfe an. Dies lässt den Alltag für die betroffenen Familien meist leichter fallen, anstatt dass zusätzliche Bemühungen angestellt werden müssen, Informationen oder Umstände vor dem sozialen Umfeld zu verheimlichen.

Die Zeit: weder Freund noch Feind

In der Phase nach der Diagnosestellung kann immer wieder mal der Eindruck bei Eltern und Angehörigen entstehen, dass der Tag zu wenig Stunden für die zu bewältigenden Aufgaben hat. Da ein Tag jedoch immer für jeden Menschen die gleiche Stundenanzahl hat, begründet sich dieser Eindruck schlicht durch eine Überzahl von Aufgaben. Überzahl meint ein deutliches Zuviel von Aufgaben, die ein Mensch sich vorgenommen hat oder annimmt, erledigen zu müssen.

” Letztendlich haben wir halt einfach viel gesprochen, mit der Familie und Freunden, und irgendwie versucht, trotzdem positiv zu bleiben. “

Wenn Sie sich in dieser Situation gerade wiederfinden, ist es ratsam mit einem Priorisieren zu beginnen, d. h., die wirklich wichtigen Aufgaben zuerst zu erledigen und andere Aufgaben, die weniger wichtig sind, hinten anzustellen oder zu verschieben.

Wenn Ihnen die Unterscheidung in „wichtig“ und „weniger wichtig“ anfangs schwerfällt, hilft es manchmal, eine Aufgabenliste zu schreiben, weil Sie so einen besseren Überblick erhalten, was tatsächlich zu tun ist.

Das Priorisieren, also das Einschätzen der Wichtigkeit einer Aufgabe, beruht meist auf einer subjektiven Beurteilung. In der Phase nach der Diagnosestellung kann es hilfreich sein, eigene gewohnte Beurteilungen auch ruhig einmal in Frage zu stellen und vorübergehend in manchen Punkten ein wenig nachsichtiger mit sich selbst und seinen Ansprüchen zu sein. Manchmal lohnt es sich auch zu schauen, ob eine Alltagsaufgabe nicht auch an einen Mitmenschen abgegeben werden kann.

Wir empfehlen gerne, auf die eigene „To-do-Liste“ auch die Aktivitäten zu notieren, von denen man weiß, dass sie einem persönlich guttun. Vielleicht möchten Sie sich gerne auf einen Kaffee mit Freunden treffen oder einen abendlichen Spaziergang machen. Wenn es Ihnen guttut und Sie nicht zusätzlich unter Druck setzt, ist es lohnenswert, sich täglich eine Kleinigkeit zu gönnen, die Ihnen Spaß macht oder neue Energie gibt. Ein Telefonat, ein Stück Kuchen, ein schöner Film – es gibt viele Dinge die Freude machen und weder besonders aufwendig noch teuer sind. Nehmen Sie diese – wenn auch kurzen – Momente der Erholung bewusst wahr.



Was ist mit der eigenen Gesundheit?

In der ersten Phase nach der Diagnosestellung wird sich sehr viel um die Gesundheit Ihres Kindes drehen. Meist stehen viele Termine bei ÄrztInnen und Behandlern an, es muss mit Ämtern telefoniert werden oder es müssen Dinge in Erfahrung gebracht werden, sodass es durchaus auch zu Erschöpfung bei Eltern und Angehörigen kommen kann.

Versuchen Sie deswegen, in der akuten Phase nach der Diagnosestellung zumindest ein Minimum an gesunden Verhaltensweisen für sich selbst aufrechtzuerhalten: Schlafen Sie ausreichend, trinken Sie genug, gehen Sie regelmäßig an die frische Luft und genießen Sie hin und wieder ein Stück Obst, das Ihnen schmeckt. Ihr Körper wird es Ihnen mit neuer Kraft danken.

SELBSTVERTRAUEN STÄRKEN

Mit Ansprüchen und Anforderungen umgehen

Häufig fühlen sich Eltern und Angehörige nach einer Diagnosestellung unsicher in Bezug auf Handlungen, Bemühungen und Entscheidungen, die im Sinne ihres Kindes durchgeführt oder getroffen werden müssen. Dies kann sich verstärken, wenn sie zudem mit verschiedenen Meinungen und Sichtweisen konfrontiert werden, die unterschiedliche Vorgehensweisen vorschlagen.

Diese Unsicherheit kann anfangs im sozialen Umfeld auch eine gewisse Angreifbarkeit mit sich bringen, wenn z. B. weniger nahestehende Menschen sich vorbehalten, eine Meinung zu den Entscheidungen der Eltern und Angehörigen zu besitzen und diese auch unaufgefordert kundtun.

Hier sollten Eltern und Angehörige frühzeitig auf eine angemessene Abgrenzung achten und ihre selbst gesetzten Prioritäten schützen. Wenn es bereits zu einem Zustand der Verunsicherung gekommen ist, lohnt es sich meist, noch einmal abzuwägen, ob es sich bei der verunsichernden Äußerung um eine Anforderung oder einen Anspruch handelt. Während eine Anforderung eine Notwendigkeit darstellt – nämlich was zu tun ist – kennzeichnet den Anspruch, wie etwas nach der Meinung einer Person zu tun ist. Insbesondere bei Ansprüchen – auch den eigenen – kann meist abgewogen werden, welche Sie für sich annehmen und umsetzen möchten. Bei Anforderungen sollte geprüft werden, ob die entsprechende Person berechtigt ist, diese zu erheben.



Eigene Handlungsfähigkeit zurückgewinnen

Um Selbstsicherheit im Umgang mit der Erkrankung zu gewinnen, ist es lohnenswert, sich im Laufe der Zeit möglichst viel Wissen rund um das Krankheitsbild und die zugehörigen Alltagsanforderungen anzueignen.

Da es sich bei der Spinalen Muskelatrophie um eine eher seltenere Erkrankung handelt, ist Eltern und Angehörigen meistens am besten geholfen, wenn Sie nicht versuchen, sich jede Information aus Büchern oder dem Internet zu beschaffen, da die speziell passenden Quellen meist sehr begrenzt sind und die Recherche sich daher meist sehr aufwendig gestaltet.

Wir empfehlen Ihnen, sich nach und nach ein Netzwerk aus ExpertInnen und Behandlern aufzubauen. Insbesondere der Kontakt mit anderen betroffenen Eltern und Angehörigen wird nachträglich meist als sehr hilfreich beschrieben, da sich die zu meisternenden Hürden in der Regel sehr ähneln und man so Erfahrungswerte und Tipps austauschen kann.



„Ich-Zeit“ beanspruchen

Wir möchten Ihnen Mut machen, neben all Ihrem Engagement für die Gesundheit Ihres Kindes, sich (soweit Ihnen dies möglich ist und guttut) auch Zeit für sich selbst zu gönnen.

Vielleicht besteht die Möglichkeit, dass Großeltern oder Onkel und Tante für das Kind und seine Geschwister da sind oder einen Vormittag oder einen Abend betreuen, sodass Sie als Elternteil etwas Zeit für sich haben. Manchmal kann es auch schon guttun, für eine Weile z.B. ein Buch zu lesen, um auch mit Themen in Berührung zu bleiben, die zur eigenen Identität gehören und nichts mit der Erkrankung zu tun haben. Selbst kleinste Auszeiten können im Alltag schon für viel frischen Wind sorgen.

Wenn Ihnen dieser Rat anfangs unrealistisch vorkommt, dann geben Sie sich noch etwas Zeit, Sie selbst können Ihre eigene Situation am besten einschätzen und beurteilen. Wenn Ihnen aber eine Situation in den nächsten Tagen und Wochen begegnen sollte, wo Sie gerne einmal wieder in Ihre ganz eigene Interessenswelt eintauchen möchten und sich Ihnen die Gelegenheit auch bietet, dann gönnen Sie sich dies bitte aus vollstem Herzen.



” Wir machen ziemlich vieles eigentlich noch wie zuvor, also versuchen wir auch mal an uns zu denken, sich auch mal eine kleine Auszeit zu gönnen und private Dinge nicht zu vernachlässigen. Nichtsdestotrotz muss man halt immer ein bisschen schauen. “

AUSBLICK: EIN LEBEN MIT SMA

Eine Broschüre kann die schmerzhaften Gefühle, die mit der Diagnose einer SMA einhergehen können, nicht lindern. Wir wünschen Ihnen jedoch, dass das Lesen dieses Heftes Ihnen ein klein wenig Zuversicht und Hoffnung geben konnte, dass ein Leben mit SMA sowohl möglich als auch lebenswert ist.

Vielleicht ist es notwendig, je nach Erkrankungsform und Verlauf, dass Sie Anpassungen in Ihrem Alltag vornehmen müssen. In manchen Fällen müssen sich Familien auch erst einmal ganz neu orientieren und eigene Prioritäten neu gewichten.

Achten Sie in dieser Zeit gut auf sich und Ihre Liebsten. Umso schneller können Sie einen Umgang mit der Erkrankung erarbeiten, der für Sie und Ihre Familie Sinn macht.

Sollten Sie bei sich oder einer bzw. einem Angehörigen jedoch bemerken, dass Ihnen die emotionale Verarbeitung übermäßig schwer fällt, so scheuen Sie sich bitte auch nicht, bei Bedarf professionelle Unterstützung heranzuziehen. Ihr Ärzteteam nennt Ihnen hierfür sicher gerne AnsprechpartnerInnen bei Ihnen vor Ort.

Wir wünschen, dass in dieser Phase der Fragen und Unsicherheiten Ihnen möglichst viele Lösungen und Hilfsangebote begegnen werden.

Alles Gute für Sie und Ihre Familie!



OFFENE FRAGEN?

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



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



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



DIAGNOSE SMA

WAS HILFT UNSEREM KIND IM ALLTAG?

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>

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 den behandelnden Arzt Ihres Kindes zu wenden.

INHALTSVERZEICHNIS

DIAGNOSE SMA – WAS HILFT UNSEREM KIND IM ALLTAG?	4
SMA: WIE KANN DER BEWEGUNGSAPPARAT BETROFFEN SEIN?	6
SMA: WIE KANN DIE SMA DIE ATMUNG MEINES KINDES BETREFFEN?	12
SMA: WELCHE ROLLE SPIELEN ERNÄHRUNG UND NAHRUNGS-AUFNAHME?	16
GLOSSAR	24

DIAGNOSE SMA – WAS HILFT UNSEREM KIND IM ALLTAG?

Liebe Eltern und Angehörige,

nach dem ersten Verstehen und Verarbeiten der Diagnose Spinale Muskelatrophie kann es notwendig sein, gemeinsam mit dem Ärzte- und Behandlungsteam Ihres Kindes auch über therapeutische Maßnahmen in Bezug auf die SMA zu sprechen. Solche therapeutischen Maßnahmen können zum Beispiel Physio- oder Ergotherapien oder auch eine Unterstützung der Atmung Ihres Kindes sein. Im Rahmen dieser Broschüre möchten wir Ihnen beispielhaft einige dieser Therapie- und Behandlungsmaßnahmen nennen und Ihnen so vor allem ein Gefühl dafür geben, welche körperlichen Zusammenhänge bei der SMA von Bedeutung sind. Medikamentöse Behandlungsoptionen sind bewusst kein Teil der Inhalte dieser Broschüre, da Sie zu diesem Thema am besten bei der behandelnden Ärztin bzw. dem behandelnden Arzt Ihres Kindes aufgehoben sind.

Auch innerhalb dieser Broschüre möchten wir darauf hinweisen, dass in Bezug auf die Wahl therapeutischer Maßnahmen der diagnostizierte Schweregrad der SMA sowie der individuelle Verlauf eine große Rolle spielen können. Nicht von allen Symptomen, die im Rahmen einer SMA auftreten können, muss Ihr Kind betroffen sein. Die individuellen Bedürfnisse Ihres Kindes bestimmen daher, welche therapeutischen Maßnahmen sinnvoll sein können. Die behandelnden Ärztinnen und Ärzte Ihres Kindes können diese Bedürfnisse gemeinsam mit Ihnen ermitteln und einen Behandlungsplan für Ihr Kind ausarbeiten.

Im Verlauf der Behandlung kann es dazu kommen, dass sich die Ansprüche Ihres Kindes verändern. Regelmäßige Untersuchungen helfen dabei, Veränderungen im Krankheitsverlauf rechtzeitig wahrzunehmen und den Therapieplan gegebenenfalls auf die veränderten Bedürfnisse Ihres Kindes anzupassen.

Im Zusammenhang mit den therapeutischen Maßnahmen Ihres Kindes können Ihnen medizinische Fachbegriffe, zum Beispiel Bezeichnungen für spezielle Therapieformen oder Hilfsmittel für Ihr Kind, 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. Wenden Sie sich auch immer an das Ärzte- und Behandlerteam Ihres Kindes, wenn Fragen oder Unsicherheiten zu medizinischen Belangen oder den therapeutischen Maßnahmen bestehen.

” Was ist jetzt richtig, was ist falsch? Was muss man machen, was nicht? Was für Therapien sind richtig, was für eine Physiotherapie ist gut für mein Kind? Es ist eine Herausforderung, erst mal ein bisschen seine eigene „Linie“ zu finden und herauszufinden, wie man dem Kind bestmöglich mit der Erkrankung hilft. “

Alle Zitate:

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

*Name redaktionell geändert

SMA: WIE KANN DER BEWEGUNGSAPPARAT BETROFFEN SEIN?



Bei der Spinalen Muskelatrophie handelt es sich um eine seltene, neuromuskuläre Erkrankung, deren Symptome dadurch entstehen, dass Nervenzellen des Rückenmarks absterben. Durch fehlende Muskelimpulse wird die Muskulatur der Betroffenen nicht mehr beansprucht und infolgedessen schwächer. Detaillierte Informationen zu den Ursachen und Symptomen der SMA finden Sie in der Broschüre 1 dieses Sets („Diagnose SMA – was bedeutet das?“).

Da von der Spinalen Muskelatrophie insbesondere die Muskulatur Ihres Kindes betroffen sein kann, möchten wir Ihnen in den nachfolgenden Abschnitten Informationen bereitstellen, die sich mit den Auswirkungen der SMA auf den *Bewegungsapparat*¹ befassen.

Grundwissen Bewegungsapparat

Der Begriff *Bewegungsapparat* kommt aus der Anatomie, also der Wissenschaft über die einzelnen Bestandteile des Körpers. Zum Bewegungsapparat gehören all diejenigen Teile des Körpers, die dazu führen, dass der Körper in einer festgelegten „Form“ bleibt – so zum Beispiel unsere Knochen. Darüber hinaus gehören auch diejenigen Teile zum Bewegungsapparat, die es ermöglichen, sich zielgerichtet zu bewegen – so zum Beispiel Muskeln und Sehnen.

Die „festen“, also unbeweglichen Bestandteile unseres Körpers, wie zum Beispiel Knochen und Gelenke, werden auch *passiver Bewegungsapparat* genannt. Demgegenüber bilden bewegliche Teile des Körpers den *aktiven Bewegungsapparat*.

Bei der SMA ist die Muskulatur als Teil des aktiven Bewegungsapparates betroffen. Der menschliche Körper besteht aus ungefähr 600 Muskeln, die neben Organ- und Bewegungsfunktionen auch die Aufgabe haben, dem Körper gemeinsam mit dem Skelett seinen Halt zu geben. Die Muskeln, die für Bewegungsabläufe zuständig sind, nennt man *quergestreifte Muskulatur*², weil die einzelnen Fasern dieser Muskeln unter einem Mikroskop kleine Querstreifen aufzeigen.

Dass Muskeln die Bewegungen unseres Körpers ermöglichen, liegt daran, dass es sich bei unserer Muskulatur um *kontraktilen*³ Gewebe handelt – also Gewebe, das die Fähigkeit besitzt, sich zusammenzuziehen und wieder zu entspannen. Das Zusammenspiel aus Anspannung und Entspannung eines Muskels ermöglicht schlussendlich die einzelne Bewegung.



Mögliche Symptome der SMA, die den Bewegungsapparat betreffen

Zu den charakteristischen Symptomen einer SMA gehört eine Muskelschwäche der Betroffenen, die daraus resultiert, dass wichtige motorische Nervenzellen, die die oben beschriebenen Impulse an die Muskulatur weiterleiten, absterben und so die betroffene Muskulatur nicht mehr beansprucht wird. Wie stark und in welchem Umfang die Muskulatur betroffen ist, hängt dabei vom individuellen Verlauf und der beim Betroffenen diagnostizierten Form der Spinalen Muskelatrophie ab (siehe für weitere Informationen Broschüre 1, S. 10).

In unterschiedlichen Ausprägungen kann daher neben einer Muskelschwäche auch eine verminderte Beweglichkeit zu den Symptomen der SMA gehören.

Bei schwereren Verläufen

Je nach individuellen Symptomen und Schwere der SMA können sich durch die Muskelschwäche und die fehlende Beweglichkeit mancher Muskelgruppen im fortgeschrittenen Verlauf sogenannte *Kontrakturen*⁴, also Bewegungseinschränkungen der Gelenke, ergeben. Auch Wirbelsäulenverkrümmungen (*Skoliosen*⁵) können bei den Betroffenen auftreten. Zudem kann die Knochendichte infolge der Muskelschwäche beeinträchtigt sein, denn fehlende Bewegung beeinflusst den Knochenstoffwechsel und damit die „Festigung“ des Knochens. Beschwerden, wie Schmerzen in den Gelenken, können die Folge sein. Zudem kann es zu einem erhöhten Risiko für Knochenbrüche kommen.

Welche Rolle spielen hierbei jedoch Nervenimpulse? Unsere quergestreifte Muskulatur im Bewegungsapparat wird durch das zentrale Nervensystem gesteuert. Möchte ich einen Muskel bewegen, also zum Beispiel meinen Arm heben, so leitet das Gehirn über die motorischen Nerven des Nervensystems ein Signal an den entsprechenden Muskel. Der betroffene Muskel, der aus vielen einzelnen Muskelfasern besteht, empfängt das Signal und verschiebt daraufhin die vielen hinter- und nebeneinander liegenden Muskelfasern so, dass der Muskel sich „verkürzt“. In diesem Moment entsteht durch die Verkürzung des betroffenen Muskels eine Anspannung und damit gleichzeitig die Bewegung.

Übergeordnete Behandlungsziele

Aufgrund der unterschiedlichen Krankheitsverläufe und -typen der SMA können verschiedene therapeutische Maßnahmen für die Behandlung und Unterstützung des Bewegungsapparates infrage kommen. Für die Erstellung eines geeigneten Therapieplans sind dabei der jeweilige therapeutische Befund, aber auch die Bedürfnisse Ihres Kindes entscheidend.

Gemeinsames Ziel vieler therapeutischer Maßnahmen in Bezug auf den Bewegungsapparat ist es, durch Mobilisierung und Kräftigung der Muskulatur dem Abbau und einer zunehmenden Schwäche der Muskeln entgegenzuwirken. Um Bewegungseinschränkungen in den Gelenken vorzubeugen, kann auch ein regelmäßiges Dehnen der betroffenen Muskeln hilfreich sein. Die BehandlerInnen und Therapeu-



tnnen Ihres Kindes können zudem ermitteln, ob und wenn ja, in welchem Ausmaß auch das Vorbeugen oder die Behandlung einer Skoliose notwendig sein kann. Auch in Bezug auf den Einsatz von *Hilfsmitteln*⁶ wie *Orthesen*⁷ oder *Bewegungstrainer*⁸ kann eine Beratung durch spezialisierte BehandlerInnen sinnvoll sein.

Je nach Alter der kleinen Patientin bzw. des kleinen Patienten und Ausprägung der SMA können therapeutische Maßnahmen auch zum Ziel haben, den Alltag zu erleichtern und durch Hilfsmittel und gezielte Übungen Unterstützung zu leisten.

Oft besteht auch die Möglichkeit, sich als Elternteil oder Angehörige bzw. Angehöriger von TherapeutInnen in kleineren Übungen oder Maßnahmen anleiten zu lassen, die Sie dann sicher im häuslichen Umfeld gemeinsam mit Ihrem Kind durchführen können.



Mögliche therapeutische Maßnahmen

Die Wahl therapeutischer Maßnahmen richtet sich primär nach dem individuellen Bedarf – die nachfolgend dargestellten Therapiemöglichkeiten bilden daher lediglich eine exemplarische Auswahl dessen, was bei Kindern mit SMA möglich ist. Wir empfehlen Ihnen, die therapeutischen Möglichkeiten, die Ihnen und Ihrem Kind offenstehen, stets mit der behandelnden Ärztin bzw. dem behandelnden Arzt Ihres Kindes zu besprechen. Auch die Krankenkasse kann ein wichtiger Ansprechpartner sein, um zu erfahren, für welche Therapiemaßnahmen die Kosten übernommen werden.

” Nach und nach muss man sich seinen kleinen Stab aufstellen mit ÄrztInnen, PhysiotherapeutInnen und Personen, die einem einfach helfen und unterstützen. “



Hilfreiche Therapieformen für Betroffene einer Spinalen Muskelatrophie können zum einen Physio- oder Ergotherapien sein. Während die *Physiotherapie*⁹ in der Regel auf die konservative Behandlung oder den Erhalt körperlicher Funktionen

abzielt, also vor allem muskuläre Beschwerden sowie Gelenksbeschwerden behandelt, soll die *Ergotherapie*¹⁰ körperliche Beschwerden mildern und die *Feinmotorik*¹¹ und Wahrnehmung (Sensorik) Ihres Kindes verbessern. So können Kinder in alltäglichen Handlungen gestärkt und unterstützt werden.

Zur Verbesserung oder zum Erhalt der Beweglichkeit können vor allem bei einer SMA mit einem späteren Krankheitsbeginn leichte Sportarten infrage kommen. Auch hier gibt es spezielle bewegungstherapeutische Maßnahmen, die auf die Bedürfnisse der Betroffenen angepasst sind – so zum Beispiel spezielle Schwimmkurse oder Wassertherapien. Diese Therapien sind durch den Auftrieb im Wasser oft besonders gelenkschonend und erleichtern die Bewegung der Muskeln.

Bei schwereren Verläufen

Hilfsmittel, die die Körperhaltung optimieren, stützen oder Bewegungen ermöglichen, können ebenfalls dabei helfen, die Bewegungsfähigkeit von Kindern mit SMA zu erhalten oder zu verbessern. Auch die Anpassung des Wohnumfelds der Kinder kann helfen, ihnen alltägliche Situationen zu erleichtern – zum Beispiel das Ermöglichen stabiler Sitzpositionen, in denen die Bein- und Oberkörpermuskulatur gestützt wird und so Hände und Arme des Kindes frei zum Greifen oder Spielen sind. Im Rahmen therapeutischer Maßnahmen, zum Beispiel einer Ergotherapie, können manchmal auch *Beratungsleistungen*¹² in Anspruch genommen werden.

SMA: WIE KANN DIE SMA DIE ATMUNG MEINES KINDES BETREFFEN?



Je nach Ausprägung und Verlauf der SMA kann auch die Atemmuskulatur der jungen PatientInnen betroffen sein. In den nachfolgenden Abschnitten finden Sie daher grundlegende Informationen zum Thema Atmung sowie mögliche therapeutische Maßnahmen. Nähere Informationen zu den Ursachen dieser atmungsbezogenen Symptome sowie den verschiedenen Formen der SMA finden Sie in Broschüre 1, ab Seite 10.

Grundwissen Atmung

Die menschliche Atmung gehört zu den wichtigsten Funktionen unseres Körpers. Durch unsere Atmung wird Sauerstoff in unseren Blutkreislauf und weiter in die Zellen unseres Körpers befördert. Dieser Sauerstoff ist wichtig, um die Zellen am Leben zu erhalten und mit genügend Energie zu versorgen.

Sauerstoff gelangt über unsere Lungen in unseren Körper. Somit stellt die Lunge eines der Organe dar, das in direktem Kontakt mit unserer Außenwelt steht, denn die Luft, die wir einatmen, gelangt über unsere Atemwege direkt in unsere Lungen. Um nicht durch Schadstoffe in der Luft geschädigt zu werden, verfügt die menschliche Lunge über ein natürliches Selbstreinigungssystem. Schmutzpartikel bleiben an feinen Härchen hängen und werden durch das Abhusten wieder aus unserem Körper entfernt.

Unsere Atemmuskulatur ist wichtig, um ein gesundes Ein- und Ausatmen zu ermöglichen, also um Atemluft in die Lungen hinein- und wieder herauszutransportieren. Die menschliche Atmung funktioniert dabei über die Erzeugung

eines Unterdrucks. Durch die Ausdehnung des Brustkorbs und somit auch der Lungen wird Luft in die Lungen „hineingesogen“. In dem Moment, in dem die Luft in die Lungen hineingesogen wird – wir also einatmen – „zieht“ ein Teil unserer Atemmuskulatur, unsere *Zwischenrippenmuskulatur*¹³, unsere Rippen nach außen. Dadurch „hebt“ sich der Brustkorb und das Zwerchfell im Bauchraum zieht sich zusammen. So kann die Lunge sich in alle Richtungen ausdehnen und die Lungenflügel werden mit Luft gefüllt.

Mögliche Symptome der SMA, die die Atmung betreffen können

Bei einer Spinalen Muskelatrophie können bei manchen Verläufen auch Teile der Atemmuskulatur betroffen sein. Häufig ist zum einen die *Zwischenrippenmuskulatur*, aber auch die *Atemhilfsmuskulatur*¹⁴ geschwächt. Die *Zwischenrippenmuskulatur* sitzt zwischen unseren Rippenbögen und hebt und senkt so den Brustkorb beim Ein- und Ausatmen. Die *Atemhilfsmuskulatur* stützt den Brust- und Bauchraum beim Atmen zusätzlich und macht so das Ein- und Ausatmen möglich.

Die oben beschriebenen Selbstreinigungsmechanismen der Lunge können durch die geschwächte Atemmuskulatur beeinträchtigt werden. Die fehlende *Zwischenrippen-* und *Atemhilfsmuskulatur* erschwert es den Betroffenen oft, richtig zu husten. Der schwache Hustenstoß reduziert das Abhusten von Lungensekret und Schleim – dadurch steigt das Infektionsrisiko. Bronchiale Infekte oder *Pneumonien*¹⁵, also Lungenentzündungen, gehören zu den häufigsten Begleiterkrankungen von SMA-Betroffenen und können zu lebensbedrohlichen Situationen führen.

Bei schwereren Verläufen

Durch eine Schwächung der oben beschriebenen Muskelgruppen kann bei schwereren SMA-Verläufen das Bild einer *paradoxen*¹⁶, also vereinfacht gesprochen „umgekehrt“ verlaufenden Atmung entstehen: Durch die stark geschwächte Zwischenrippenmuskulatur erscheint der Brustkorb betroffener Kinder eingefallen und hebt und senkt sich nicht erkennbar während des Ein- und Ausatmens. Das *Zwerchfell*, das von der Muskelschwäche nicht betroffen und daher „gesund“ ist, bildet bei Betroffenen einer SMA den stärksten verbleibenden Muskel der Atemmuskulatur. Das Zwerchfell sitzt wie eine Wand zwischen dem Brust- und Bauchraum. Anders als bei einer normalen Atmung hebt und senkt sich daher bei einer paradoxen Atmung der Brustkorb der kleinen PatientInnen nicht in der Weise, wie dies bei Kindern ohne SMA der Fall ist. Eine paradoxe Atmung ist mit einer normalen, gesunden Atmung nicht gleichzusetzen, da der Körper nicht mit genauso viel Sauerstoff versorgt wird wie im „Normalfall.“ Im medizinischen Umfeld wird daher manchmal auch von dem Risiko einer *Ateminsuffizienz*¹⁷ gesprochen.

Übergeordnete Behandlungsziele

Eine gesunde Atmung sowie die ausreichende Versorgung des Körpers mit Sauerstoff bilden wichtige Bestandteile der Gesundheit Ihres Kindes. Deshalb sollte mit den BehandlerInnen Ihres Kindes frühzeitig ermittelt werden, ob und in welcher Form die Atmung Ihres Kindes betroffen ist.

Welche individuellen Ansätze Sie gemeinsam mit den TherapeutInnen Ihres Kindes verfolgen, bestimmt sich hier

” Auch medizinisch haben wir geschaut, welche weiteren Therapien kann und sollte sie bekommen, damit es ihr gut geht und sie ein halbwegs normales Leben führen kann. “

erneut durch die individuell vorliegende Form der SMA sowie den Verlauf der Erkrankung bei Ihrem Kind. Ein übergeordnetes Ziel kann dabei sein, Lungeninfektionen durch Unterstützung beim Abhusten und regelmäßige Kontrollen der Lungenfunktion zu vermeiden.

Mögliche therapeutische Maßnahmen

Die Stärkung und Aktivierung der Atemmuskulatur kann Teil therapeutischer Maßnahmen, zum Beispiel einer Physiotherapie, sein. Potenzielle AnsprechpartnerInnen dafür können PhysiotherapeutInnen mit speziellen Fortbildungen auf dem Gebiet der Atemtherapie sein. Im Rahmen spielerischer Übungen sowie durch den Einsatz von Therapiegeräten werden hier Techniken zur Vertiefung der Atmung verstärkt und die Atemmuskulatur gekräftigt und mobilisiert.

Bei schwereren Verläufen

Erkennen die BehandlerInnen Ihres Kindes Anzeichen dafür, dass eine muskuläre Unterstützung der Atmung nicht ausreichend ist, um eine gute Sauerstoffversorgung Ihres Kindes – zum Beispiel auch während des Schlafs – zu gewähr-

leisten, so können Beatmungsgeräte zum Einsatz kommen, die eine ausreichende Sauerstoffzufuhr garantieren sollen. Die behandelnde Ärztin bzw. der behandelnde Arzt Ihres Kindes kann Ihnen hier dabei helfen, den Bedarf Ihres Kindes zu ermitteln und gemeinsam mit Ihnen das für Sie individuell richtige Verfahren der Beatmung zu wählen.

Auch der Hustenstoß und die Beseitigung von Sekret kann unterstützt werden. Betroffenen Kindern, denen das Abhusten schwerfällt, kann ein sogenannter *Hustenstoßassistent* helfen. Diese Assistenten erzeugen mittels Unterdruck einen künstli-

chen Hustenstoß – so wird das Lungensekret gelöst und kann abgehustet oder abgesaugt werden. AnsprechpartnerInnen für die Verordnung und Fragen zu einem solchen Hustenstoßassistenten kann neben den bereits bekannten BehandlerInnen Ihres Kindes eine Lungenfachärztin oder ein Lungenfacharzt sein. Ob die Kosten für einen Hustenstoßassistenten getragen werden, erfahren Sie über Ihre Krankenkasse. Darüber hinaus können Geräte zum Absaugen der Atemwege dabei helfen, diese von Schleim zu befreien. Das Absaugen kann in einer ärztlichen Praxis nach einer entsprechenden Anleitung durch Fachpersonal, aber oft auch zu Hause erfolgen.



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

SMA: WELCHE ROLLE SPIELEN ERNÄHRUNG UND NAHRUNGS-AUFNAHME?

Zu den Symptomen einer Spinalen Muskelatrophie können verlaufsabhängig neben einer geschwächten Atemmuskulatur auch eine verringerte Kraft in der Kau- und Schluckmuskulatur gehören. Erleichterungen bei der Nahrungsaufnahme sind daher manchmal wichtig und hilfreich – aber auch was Betroffene einer SMA zu sich nehmen, kann eine Rolle spielen. Die weitere Verarbeitung der Nahrung im Körper, die vom Verdauungsapparat übernommen wird, kann zudem von den Symptomen der Spinalen Muskelatrophie betroffen sein.

Grundwissen Nahrungsaufnahme und Verdauung

Der Ablauf der Nahrungsaufnahme beim Menschen vom Kauen der Nahrung bis zum Verdauungstrakt ist ein komplexer Vorgang, an dem viele Muskelgruppen beteiligt sind – allein im Rahmen eines Schluckvorgangs sind zahlreiche Muskelpaare involviert.

Die Verdauung von Nahrung beginnt dabei im Mund eines Menschen. Die aufgenommene Nahrung wird zerkleinert und zusammen mit Speichel über die *Speiseröhre* in den Magen befördert. Die Speiseröhre liegt im Hals (oder auch *Rachen*) neben der *Luftröhre*. Somit ist der Rachen nicht nur Teil des Verdauungssystems, sondern auch des Atmungsapparates. Damit beim Essen und Schlucken keine Nahrung in die Luftröhre gelangt, legt sich während des Essens und Trinkens der *Kehldeckel* auf den Zugang der Luftröhre. So bleibt dieser verschlossen und die aufgenommene Nahrung wird über die Speiseröhre in den Magen transportiert.

” Was mir persönlich am allermeisten geholfen hat, ist einfach der Kontakt zu anderen betroffenen Eltern. Die vielen Tipps, die man bekommen kann. Es tut einfach gut sich auszutauschen, dadurch sieht man ja auch, man ist nicht allein.

“

Entscheidend ist dabei, dass die aufgenommene Nahrung nicht einfach durch die Speiseröhre in den Magen „rutscht“, sondern nur durch die ringförmigen Muskeln um die Speiseröhre und deren wellenförmige Bewegung in den Magen transportiert werden kann – deshalb ist es dem Menschen möglich, sogar im Liegen Nahrung aufzunehmen und zu schlucken.

Im Magen wird die aufgenommene Nahrung dann weiter verarbeitet, zerkleinert und zwischengespeichert. Dies geschieht zum einen auf chemischem Wege, denn der menschliche Magen enthält einen säure- und enzymhaltigen Saft, der die aufgenommene Nahrung in seine Einzelteile zerlegt. Gleichzeitig durchmischt der Magen, der zur *glatten Muskulatur*¹⁸ unseres Körpers gehört, den Nahrungsbrei mechanisch mithilfe seiner Muskelkraft und befördert die verarbeitete Nahrung in Richtung des Magenausgangs.





Im Darm wird die aufgenommene Nahrung dann in den Darmabschnitten des Dün- und Dickdarms weiter verarbeitet, resorbiert und ausgeschieden.

Mögliche Symptome der SMA, die den Verdauungsapparat betreffen können

Die Nahrungsaufnahme und der Verdauungstrakt können, müssen jedoch nicht von allen oder einem der nachfolgend aufgeführten Symptome der Spinalen Muskelatrophie betroffen sein. Gerade in Bezug auf die Nahrungsaufnahme

und die Betroffenheit des Verdauungsapparats ergeben sich viele Beschwerden der Betroffenen nicht immer durch die Symptome der SMA selbst, sondern durch Folgebeschwerden, die z. B. aus einer vorhandenen Muskelschwäche oder der verringerten Beweglichkeit der Betroffenen resultieren.

Durch die geschwächte Atemmuskulatur kann ein verringerter Hustenstoß Teil der Begleiterscheinungen einer Spinalen Muskelatrophie sein (siehe dazu S. 15). Der natürliche Reflex des Hustens ist insbesondere dann wichtig, wenn

ein Verschlucken von Nahrung, also ein Eindringen von Nahrung oder Flüssigkeit in die Atemwege, droht. Ist der Hustenstoß nicht kräftig genug oder schließt der Kehlkopf nicht schnell genug, damit keine Nahrung in die Luftröhre gelangt, kommt es zu einer *Aspiration*¹⁹, also dem Eindringen der Nahrung in die Atemwege. Dies kann zu unangenehmen Atembeschwerden bis hin zur Atemnot führen und Auslöser einer Lungenentzündung sein.

Die mit der Spinalen Muskelatrophie einhergehenden muskulären Schwächen können auch zu *gastrointestinalen*²⁰ Beschwerden führen. Sowohl die Speiseröhre als auch Magen und Darm werden durch unbewusste, muskuläre Bewegungen betrieben. Diese unbewussten Muskelbewegungen nennt man auch *Motilität*. Ist die Motilität des Magen-Darm-Trakts von der SMA betroffen, so wird die aufgenommene Nahrung nur verlangsamt von einem zum anderen Organ des Verdauungstraktes transportiert. Dies kann zu einer verlangsamt Entleerung von Magen und Darm und Verstopfungen führen. Auch die zwischen den Organen liegenden *Schließmuskeln* können von muskulären Schwächen betroffen sein. Dies kann zum Beispiel dazu führen, dass saurer Mageninhalt zurück in die Speiseröhre fließt, der sogenannte *Reflux*²¹. Der Rückfluss von Mageninhalt und Magensäure kann zu einer entzündlichen Veränderung und Geschwüren der Speiseröhre führen oder durch eine *Aspiration*, also ein Verschlucken dieser Inhalte, die Entstehung von Lungenentzündungen begünstigen.



Bei schwereren Verläufen

Bei Kindern mit einem frühen Krankheitsbeginn kann die Nahrungsaufnahme erschwert sein. Dies ergibt sich zum einen daraus, dass Betroffene dieser *infantilen*²² Form der SMA in manchen Fällen nicht über genügend Muskelkraft verfügen, ihren Kopf selbstständig zu halten oder die Kopfhaltung zu kontrollieren. Dadurch kann sowohl das Füttern als auch eine eigenständige Nahrungsaufnahme erschwert sein.

Auch die bereits in den oberen Abschnitten beschriebenen Atemprobleme können Auswirkungen auf die Nahrungsaufnahme haben. Durch die Beeinträchtigung der Kau- und Schluckmuskulatur kann es zu einer verlangsamten Nahrungsaufnahme kommen, da den betroffenen Kindern das Kauen und Zerkleinern der Mahlzeit schwerfällt. Nimmt bereits das Atmen durch die geschwächte Atemmuskulatur viel Kraft und Anstrengung in Anspruch, kann es während der Nahrungsaufnahme zu einer Überanstrengung kommen, da Atem- und Schluckmuskulatur gleichzeitig beansprucht werden. Auch ein Abfall der Sauerstoffsättigung ist möglich, wenn durch die verlangsamte Nahrungsaufnahme nur zeitverzögert zwischen Atmung und dem Schlucken der aufgenommenen Nahrung „umgeschaltet“ werden kann.

Übergeordnete Behandlungsziele

Eine ausgewogene und bedarfsgerechte Ernährung ist besonders für Kinder und junge Erwachsene wichtig, die von einer Spinalen Muskelatrophie betroffen sind. Dadurch, dass muskuläre Bewegungen bei einem früheren Krank-

heitsbeginn häufig nur sehr wenig oder bei späteren Diagnosezeitpunkten nur mit Beeinträchtigungen möglich sind, kann der Bedarf an Energie bei Betroffenen geringer sein. Eine Ernährung, die dem Energiebedarf der Betroffenen entspricht, soll insbesondere Über- oder Untergewicht vermeiden. Eine ausgewogene Ernährung und eine Anpassung der Kalorienzufuhr an den tatsächlichen Bedarf Ihres Kindes können daher Ziele therapeutischer Maßnahmen sein.

Auch eine Erleichterung der Nahrungsaufnahme kann ein übergeordnetes Behandlungsziel darstellen. Durch die Anpassungen von Lebensmitteln oder die Anpassung der Nahrungsgabe können Risikofaktoren für ein Verschlucken von Nahrung oder eine erschwerte Nahrungsaufnahme verringert werden. Der Bedarf Ihres Kindes wird dabei also nicht nur durch den jeweiligen Energie- und Vitaminbedarf, sondern auch dadurch beeinflusst, wie gut die Nahrungsaufnahme, also das Füttern oder ein selbstständiges Essen, möglich ist. Ist die Schluck- oder Kaumuskulatur Ihres Kindes betroffen, so können Maßnahmen oder Hilfestellungen hierzu gemeinsam mit der behandelnden Ärztin oder dem behandelnden Arzt Ihres Kindes besprochen werden.

Mögliche therapeutische Maßnahmen

Eine mögliche therapeutische Maßnahme stellt die Inanspruchnahme einer Ernährungsberatung dar. Mithilfe von ErnährungsberaterInnen oder DiätassistentInnen kann der Bedarf Ihres Kindes ermittelt werden. Ein individueller Ernährungsplan kann zudem dabei helfen, gemeinsam gesunde und vollwertige Mahlzeiten festzulegen. Auch Fragen zu Nährstoffen, die den Muskelaufbau fördern, oder

die Ermittlung des Vitaminbedarfs können Teil einer solchen Ernährungsberatung sein. Fragen zur Kostentragung einer Ernährungsberatung können Ihnen die AnsprechpartnerInnen Ihrer Krankenkasse beantworten.

Bei Schluckbeschwerden oder Problemen bei der Nahrungsaufnahme kann ein Gespräch mit der behandelnden Ärztin bzw. dem behandelnden Arzt Ihres Kindes helfen, um die Ursachen der bestehenden Symptome zu ermitteln und gegebenenfalls Veränderungen in der Körper- oder Sitzhaltung Ihres Kindes vorzunehmen. Auch *Hilfsmittel* können dabei unterstützen, eine eigenständige Nahrungsaufnahme zu erleichtern. Liegen *gastrointestinale Beschwerden* bei

Ihrem Kind vor, so sollten diese mit der behandelnden Ärztin bzw. dem behandelnden Arzt besprochen werden. Veränderungen in der Nahrungsgabe oder kurzzeitige medikamentöse Behandlungen können vorhandene Beschwerden lindern und mögliche Therapieoptionen darstellen.

Ist eine eigenständige Nahrungsaufnahme nicht mehr möglich oder droht eine Verschlechterung des Allgemeinzustands durch eine unzureichende Kalorienzufuhr, so kann eine Sondenernährung notwendig sein. Ein offenes Gespräch mit dem Ärzte- und Behandler team Ihres Kindes kann helfen, Fragen oder Bedenken zu besprechen und so gemeinsam zu einer bedarfsgerechten Entscheidung zu kommen.



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 **Bewegungsapparat**

Der Bewegungsapparat, manchmal auch „Stütz- und Bewegungsapparat“ genannt, meint diejenigen Teile des menschlichen Körpers, die dazu dienen, dass der Körper in seiner festen Form bleibt und sich gleichzeitig bewegen kann. Der Bewegungsapparat besteht aus unseren Knochen (also dem „Skelett“), Muskeln, Sehnen und Bändern.

2 **Quergestreifte Muskulatur**

Die Muskeln des Menschen (in der Gesamtheit auch „Muskulatur“ genannt) werden in glatte und quergestreifte Muskeln sowie die Herzmuskulatur unterteilt. Glatte Muskeln finden sich in Organen, z. B. im Magen oder Darm, der Harnblase oder der Gebärmutter. Die sogenannte quergestreifte Muskulatur findet sich in Skelettmuskulatur, also allen Muskeln, die um die menschlichen Knochen herum liegen und mit diesen verbunden sind. Quergestreifte Muskeln haben hauptsächlich die Funktion, bewusste Bewegungen zu ermöglichen. Das Herz besitzt dagegen eine spezielle Herzmuskulatur, die autonom, also eigenständig vom Rest des Körpers, arbeitet.

3 **Kontraktile**

Der Begriff „kontraktile“ stammt vom lateinischen Wort „contractere“ und bedeutet „zum Zusammenziehen fähig“. Im medizinischen Umfeld meint kontraktile häufig Muskulatur oder Gewebefasern, die dazu in der Lage sind, sich zusammenzuziehen und wieder zu entspannen.

4 **Kontraktur**

Als Kontraktur bezeichnet man in der Medizin eine Bewegungs- oder Funktionseinschränkung von Gelenken.

5 **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 gerichtet, Drehungen aufweisen.

Je nach Grad und Ausprägung der Skoliose kann diese auch zu Beeinträchtigungen von Organfunktionen führen.

6 **Hilfsmittel**

Hilfsmittel sind Gegenstände, die gem. § 33 SGB V (Fünftes Sozialgesetzbuch) „im Einzelfall erforderlich sind, den Erfolg einer Krankenhausbehandlung zu sichern, einer drohenden Behinderung vorzubeugen oder eine Behinderung auszugleichen“. Hilfsmittel können sowohl serienmäßig hergestellte Produkte als auch Anfertigungen sein und umfassen Produkte wie Gehhilfen, Rollstühle, Prothesen oder Ähnliches.

7 **Orthesen**

Als Orthesen werden medizinische Hilfsmittel bezeichnet, die zur Stabilisierung, Ruhigstellung, Führung oder Korrektur von Gliedmaßen oder auch im Bereich des Rückens oder Oberkörpers eingesetzt werden. Bei Betroffenen einer SMA können verschiedene Formen von Orthesen, je nach individuellem Bedarf, zum Einsatz kommen – so zum Beispiel Führungsothesen im Hüftbereich, Orthesen zur Unterstützung von Gehbewegungen oder Gelenkorthesen. Orthesen bekommen Sie bei Bedarf in der Regel in Ihrem örtlichen Sanitätshaus.

8 **Bewegungstrainer**

Mit Bewegungstrainern sind im medizinischen Kontext keine klassischen Trainings- oder Sportgeräte, sondern spezielle Geräte gemeint, die bei einer eingeschränkten Mobilität ein gezieltes Training der Beine und Arme ermöglichen.

9 **Physiotherapie**

Die Physiotherapie, die im Kern auf das „Wiederherstellen der natürlichen Körperfunktionen“, also der Physis, abzielt, hat zum Ziel, die Bewegungs- und Funktionsfähigkeit des menschlichen Körpers zu verbessern oder zu erhalten. Physiotherapie kann aktive Bewegungs- und Atemtherapiemaßnahmen, aber auch passive Elemente wie Massagen, Bäder oder Wärmetherapien enthalten. Innerhalb der Physiotherapien wird zudem zwischen verschiedenen Therapieprinzipien und -verfahren unterschieden.



10 Ergotherapie

Die Ergotherapie beinhaltet oft Übungen, die die Handlungsfähigkeit der Betroffenen verbessern soll. Neben körperlichen Beschwerden wird in der Ergotherapie oft auch das persönliche Umfeld der Betroffenen betrachtet. So können auch Sinnesreize wie das Hören und Fühlen, spielerische Bewegungen oder auch kreatives Arbeiten Teil der Förderung sein.

11 Feinmotorik

Meint vor allem den Bereich der Motorik, also der Bewegungsabläufe oder auch der Bewegungstechnik, der aus besonders kleinen, filigranen Bewegungen besteht, so zum Beispiel das Malen, Schreiben oder das Binden einer Schleife.

12 Beratungsleistungen

Diese Beratungsleistungen können von gesetzlich versicherten Betroffenen in der Regel in Anspruch genommen werden. Genauere Informationen erhalten Sie bei Ihrer Krankenkasse.

13 Zwischenrippenmuskulatur

Die Zwischenrippenmuskulatur, auch Interkostalmuskulatur genannt, überbrückt die Räume zwischen den Rippenbögen (den Interkostalraum) und bildet so gemeinsam mit den Rippen die äußere Form und „Wand“ des Brustkorbs.

14 Atemhilfsmuskulatur

Zur Atemhilfsmuskulatur zählen Muskeln der Hals- und Brustmuskulatur sowie Muskelgruppen der Bauchmuskulatur. Die Atemhilfsmuskulatur hilft bei der Ein- und Ausatmung.

15 Pneumonie

Bei einer Pneumonie handelt es sich um eine akute oder chronische Entzündung von Lungengewebe, also vereinfacht gesprochen, um eine Lungenentzündung. Lungenentzündungen können durch Infektionen mit Bakterien, aber auch durch Viren oder das Schlucken von Magensaft verursacht werden.

16 Paradoxe Atmung

Der Begriff der paradoxen Atmung meint in der Medizin das Phänomen, bei dem sich 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.

17 Ateminsuffizienz

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 unzureichende Sauerstoffversorgung herrscht, die zu einem Ausfallen der Lungenfunktion und Organschädigungen führen kann.

18 Glatte Muskulatur

Siehe hierfür die Erläuterungen zur quergestreiften Muskulatur, Fußnote 2.

19 Aspiration

Als Aspiration bezeichnet man in der Medizin das, was umgangssprachlich oft als „Verschlucken“ bezeichnet wird – also das Eindringen von Flüssigkeit, Nahrung, Speichel oder auch Fremdkörpern bis in die Atemwege.

20 Gastrointestinal

Der medizinische Begriff gastrointestinal setzt sich aus dem lateinischen „gaster“ (übersetzt „Magen“) und „intestinum“ (übersetzt „Darm“) zusammen und meint daher „den Magen-Darm-Trakt betreffend“.

21 Reflux

Der Begriff Reflux steht in der Medizin in der Regel für einen „Rückfluss“. Im Fall von SMA-Betroffenen handelt es sich oft um einen sogenannten gastroösophagealen Reflux, also einen Rückfluss von Mageninhalt („gastro-“ oder „gaster“ für „Magen“) aus dem Magen in die Speiseröhre (auch Ösophagus genannt).

22 Infantil

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



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