



Was ist SMA?

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

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

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

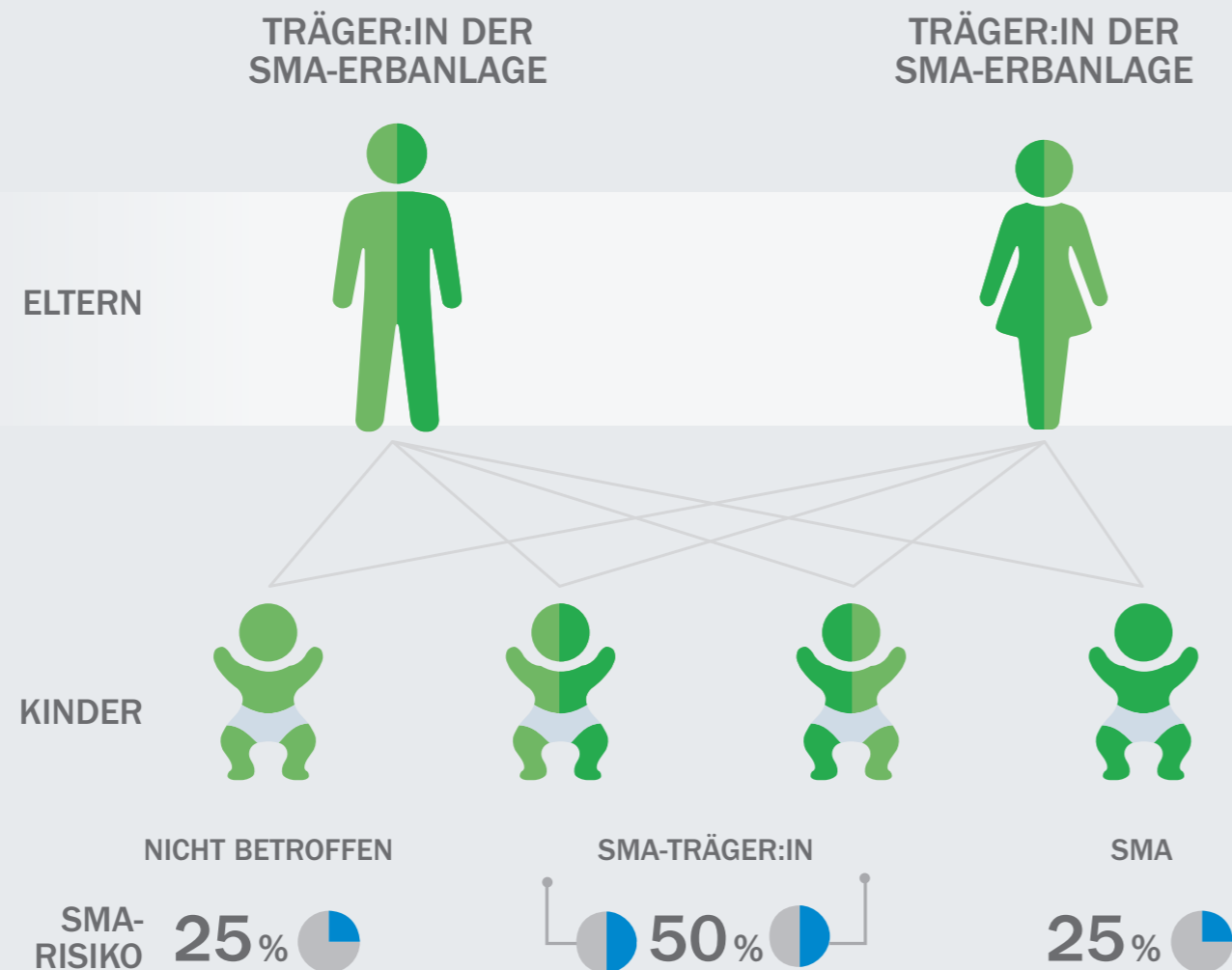
SMA ist eine seltene Erbkrankheit, die 1 von 10.000 Menschen betrifft¹

SMA wird innerhalb der Familie weitergegeben²

- Rund 1 von 50 Menschen trägt den Gendefekt, der für die SMA verantwortlich ist, in sich²
- Nur wenn beide Elternteile Träger:innen sind, kann ihr Kind an SMA erkranken²
- Bei jeder Schwangerschaft besteht für die Eltern ein Risiko von 1:4, dass ihr Kind an SMA erkrankt, und ein Risiko von 1:2, dass ihr Kind die Erbanlage in sich trägt²
- Träger:innen erkranken nicht an SMA, entwickeln also keine SMA-Symptome²

¹SMA = spinale Muskelatrophie.

VERERBUNG DER SMA²



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

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

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

²SMA = spinale Muskelatrophie.



Chirurg:innen



Haus-ärzt:innen



Genetiker:innen



Ernährungsberater:innen



Ergo-/Sprachtherapeut:innen



Pfleger:innen und
Arztfachhelfer:innen



Sozial-
arbeiter:innen



Orthopädische Chirurg:innen/
Orthopädietechniker:innen



Physiotherapeut:innen



Neuropädiater:innen/
Neurolog:innen



Pulmolog:innen/
Atemtherapeut:innen

PATIENT*INNEN & FAMILIE

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

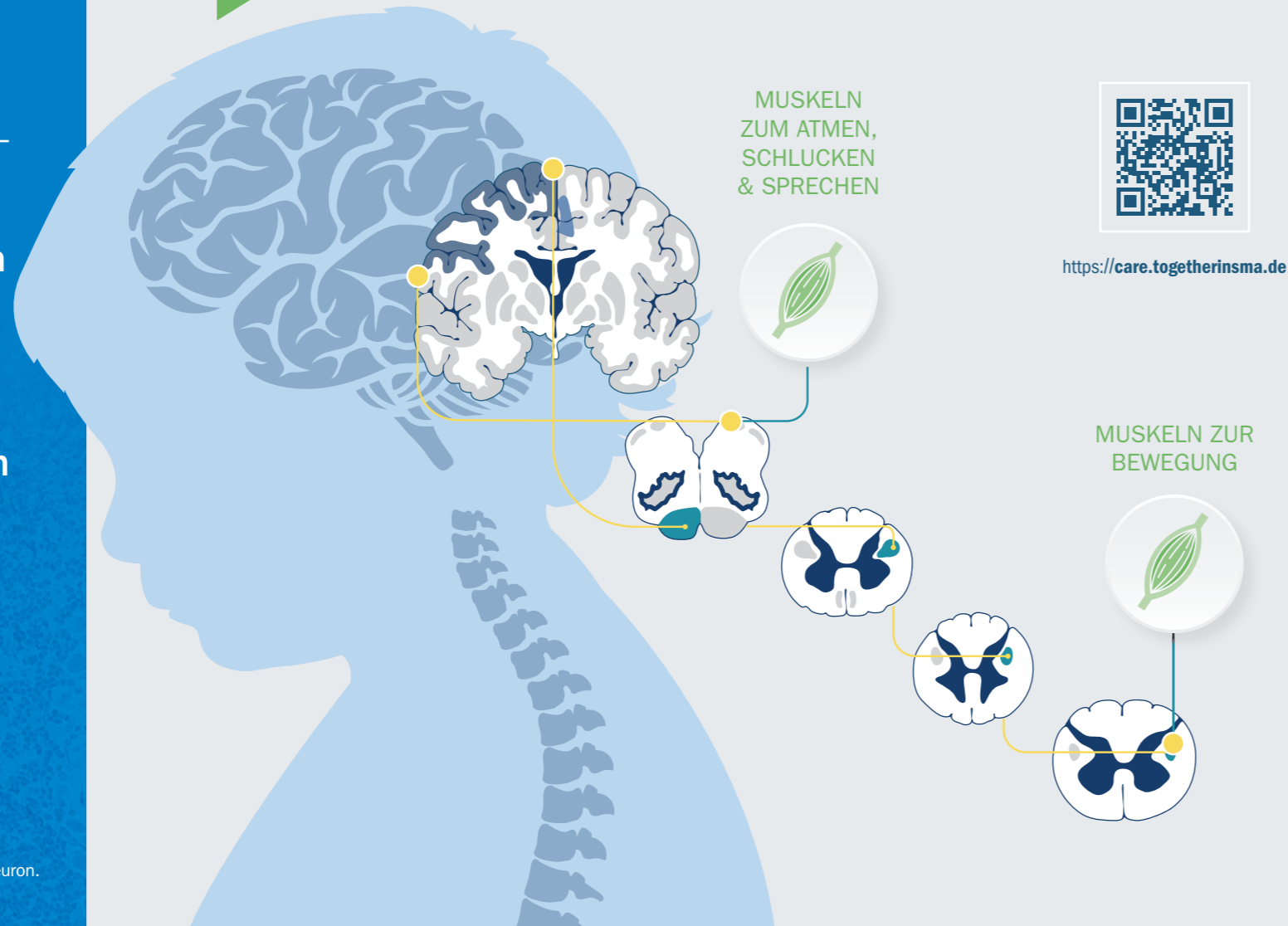
SMA beginnt im zentralen Nervensystem und betrifft hauptsächlich die Muskeln¹

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

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

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

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



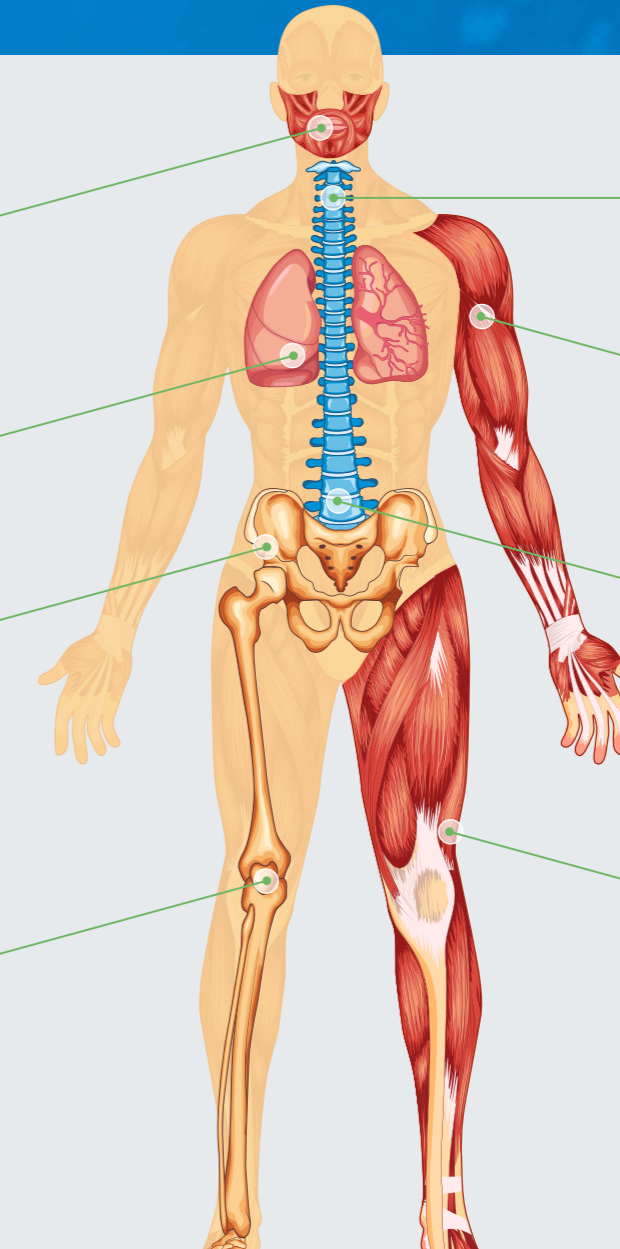
Durch die Schädigung der Motoneuronen werden die Muskeln im gesamten Körper geschwächt³⁻⁵

Schwierigkeiten beim Kauen und Schlucken

Atemprobleme

Hüftfehlstellung

Eingeschränkter Bewegungsradius der Gelenke



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

Eingeschränkte Fähigkeit, die Arme zu bewegen oder Dinge zu tragen

Verkrümmung der Wirbelsäule (Skoliose)

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

SMA = spinale Muskelatrophie.

SMA entsteht durch einen Gendefekt, der die Produktion des SMN-Proteins einschränkt¹

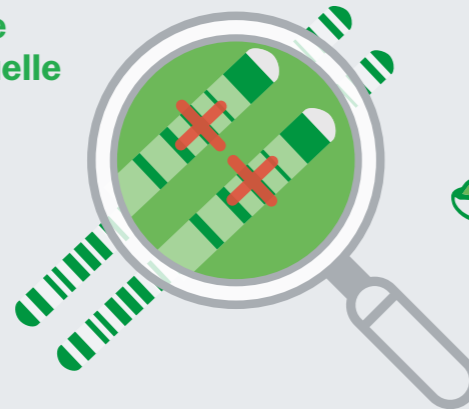
SMA wird durch einen Defekt im *SMN1*-Gen verursacht.⁶ Ein zweites Gen namens *SMN2* kann ebenfalls für die Produktion des SMN-Proteins sorgen, es ist jedoch nicht so effizient wie *SMN1*. Selbst die geringe Menge an Protein, die *SMN2* produziert, kann jedoch einen günstigen Effekt für Menschen mit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

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

VERURSACHT DURCH DEFENKT DES GENS *SMN1* ...

SMN1

Normale SMN-Quelle



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

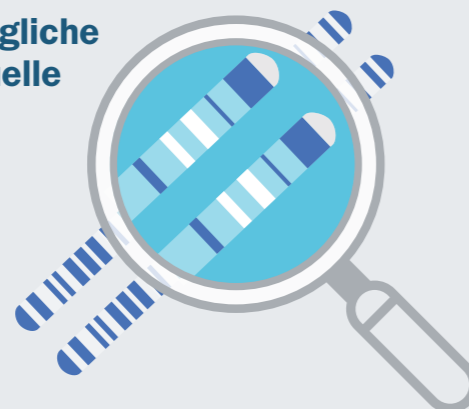


Keine Produktion von SMN-Protein

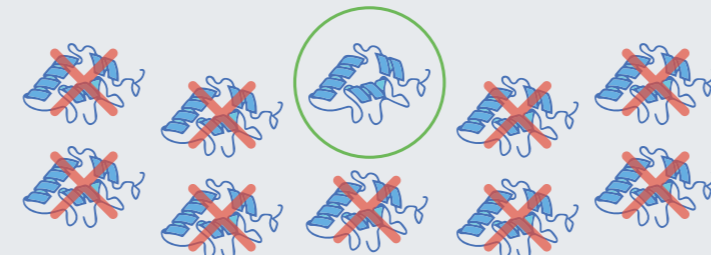
TEILWEISE KOMPENSIERT DURCH DAS GEN *SMN2* ...

SMN2

Unzulängliche SMN-Quelle

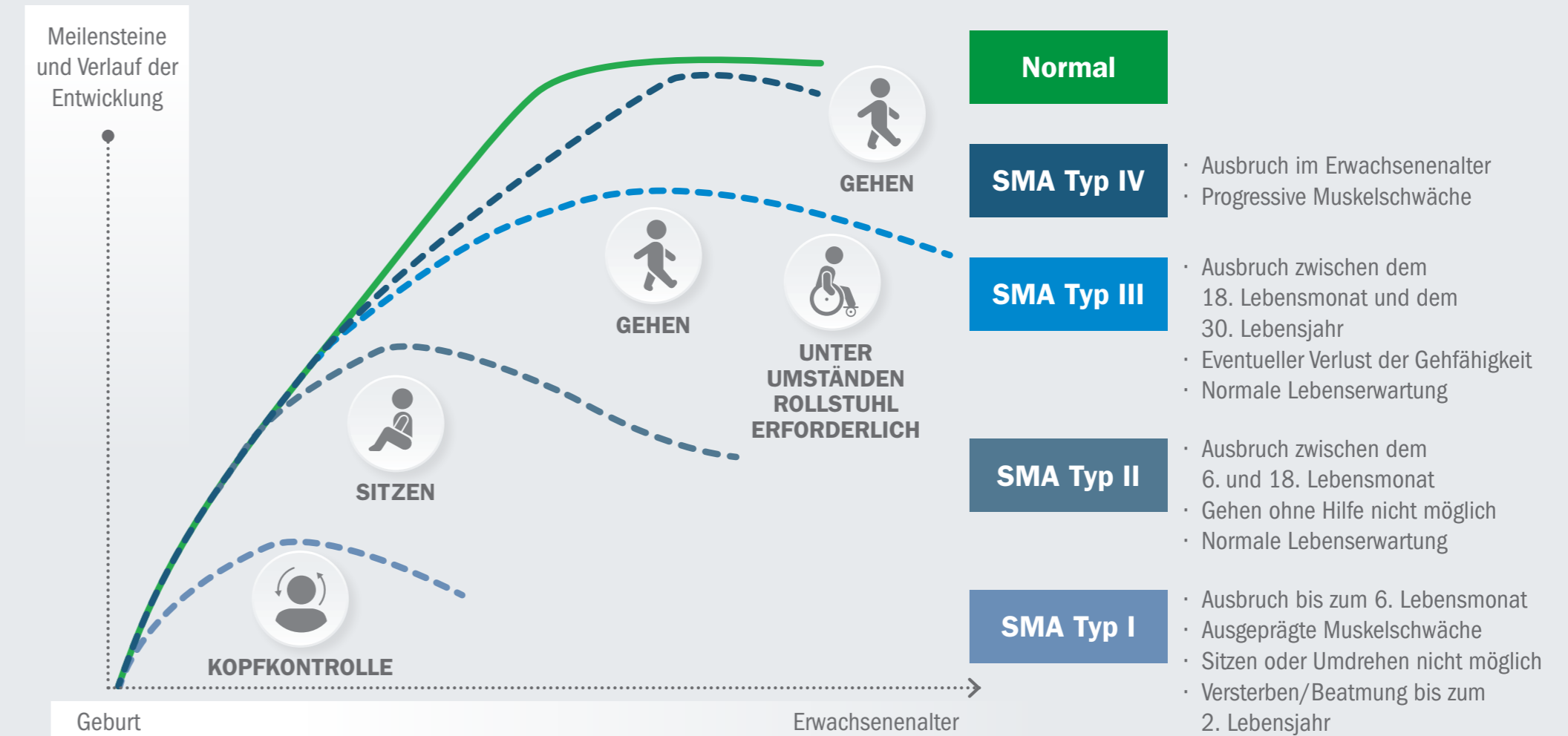


- Die Anzahl von Kopien ist variabel
- **NUR 10 %** des SMN-Proteins sind funktional



Ohne Behandlung werden die SMA-Symptome mit der Zeit immer gravierender^{8,9}

SMA ist ein Krankheitsspektrum mit 4 Haupttypen⁹



SMA = spinale Muskelatrophie.

Nach Serra-Juhe et al.⁹

Kürzliche Forschungsdurchbrüche haben den Weg für neue Behandlungsoptionen für Patient:innen mit SMA geebnet¹⁰

Verlieren Sie keine Zeit! SMA ist eine progressive Erkrankung – alle Betroffenen entwickeln mit der Zeit immer schwerere Symptome, WENN SIE KEINE krankheitsmodifizierende Behandlung erhalten⁹



SMA = spinale Muskelatrophie.

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

Referenzen:

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



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

Biogen-180615, Informationsstand September 2022