



CURE SMA

CARE SERIES BROSCHÜRE

LEITFADEN FÜR ELTERN UND BETREUER

WAS SIE ÜBER EINE SMA-DIAGNOSE WISSEN UND WAS SIE TUN MÜSSEN

cure
SMA

Make today a
breakthrough.

Liebe Eltern und Betreuer,

Sie erhalten diesen Leitfaden wahrscheinlich, weil Sie erfahren haben, dass Ihr Baby an spinaler Muskelatrophie (SMA) leidet. Es handelt sich um eine seltene genetische Krankheit, über die die Menschen oft nicht viel wissen, bis ein Familienmitglied oder ein Freund ein Kind hat, bei dem sie diagnostiziert wurde.

Dieser Leitfaden soll Ihnen eine Grundlage für das Verständnis von SMA bieten. Hier sind die wichtigsten Dinge, die Sie wissen sollten:

- Es gibt Behandlungsmöglichkeiten.
- Sie müssen schnell handeln.

Warten Sie nicht auf Anzeichen von SMA. Der beste Zeitpunkt für eine Behandlung ist, bevor Sie Symptome bemerken. Wenn Sie warten, bis Sie die Muskelschwäche bemerken, die das Kennzeichen der SMA ist, hat Ihr Kind bereits einige Funktionen verloren, die es vielleicht nie wiedererlangen wird.

Es ist wichtig, dass Sie sich sofort mit Ihrem Arzt oder einem anderen Gesundheitsdienstleister in Verbindung setzen, sich über Ihre Möglichkeiten informieren und entscheiden, ob Ihr Kind sofort mit Medikamenten behandelt werden muss oder ob es eine Zeit lang überwacht werden kann.

Wir wissen, dass es eine Herausforderung sein kann, schnell zu handeln, vielleicht bevor Sie die Krankheit Ihres Kindes vollständig verstanden haben. Sie schaffen das. Die Gesundheit Ihres Kindes hängt davon ab.

Und wir können helfen. Wir sind eine gemeinnützige Interessengruppe, die sich mit dem Thema SMA beschäftigt. Kontaktieren Sie uns für Informationen, Beratung und Unterstützung.



Telefon: +1-800-886-1762

E-Mail: info@curesma.org

WAS IST ENTHALTEN

1. Was ist SMA?
2. Wodurch wird SMA verursacht?
3. Wie SMA vererbt wird
4. Diagnose von SMA
5. Vorhersage der Schwere der SMA
6. Behandlung von SMA
7. Leben mit SMA
8. Ressourcen

WAS SIE JETZT TUN SOLLTEN



Wenn Ihr Baby durch einen Neugeborenen-Screening-Test diagnostiziert wurde, wenden Sie sich an Ihren Kinderarzt oder einen anderen Gesundheitsdienstleister und teilen Sie diesen die Testergebnisse mit, falls Sie das noch nicht getan haben. Sagen Sie, dass es dringend ist, dass Ihr Baby einen Termin bekommt.



Vielleicht haben Sie bereits die Bestätigung, dass Ihr Kind SMA hat, oder Sie warten auf einen Bluttest, um die Diagnose zu bestätigen. Wenn Sie auf einen Bluttest warten, kann es ein bis zwei Wochen dauern, bis die Ergebnisse vorliegen. Während Sie warten, kümmern Sie sich weiterhin um Ihr Baby, wie Sie es getan haben, bevor Sie wussten, dass SMA eine Möglichkeit ist. Sie sollten in dieser Zeit nichts an der Pflege Ihres Kindes ändern, es sei denn, es zeigt ungewöhnliche Anzeichen oder Symptome.



Bitten Sie Ihren Gesundheitsdienstleister um eine Überweisung zu einem Spezialisten. Oft, aber nicht immer, werden Sie an einen Kinderneurologen überwiesen – einen Arzt, der sich auf Krankheiten des Nervensystems bei Kindern spezialisiert hat.



Hier finden Sie weitere Informationen für Sie und den Gesundheitsdienstleister, der Ihr Baby betreut. Ein Begleitheft zu dieser Broschüre für medizinisches Fachpersonal ist bei Cure SMA erhältlich. Um ein Exemplar zu erhalten oder weitere Fragen zu stellen, rufen Sie Cure SMA unter +1-800-886-1762 an oder senden Sie eine E-Mail an info@curesma.org.

WAS IST SMA?

SMA beeinträchtigt die Zellen im Rückenmark, die Signale an die Muskeln senden, damit diese arbeiten. Wenn diese speziellen Zellen, die sogenannten Motoneuronen, nicht richtig funktionieren, werden die Muskeln sehr schwach. Personen mit SMA können aufgrund der Muskelschwäche Schwierigkeiten beim Gehen, Essen und sogar beim Atmen haben.

Kinder mit SMA haben zwar eine eingeschränkte körperliche Funktion, sind aber intellektuell nicht beeinträchtigt. Kinder mit SMA können denken, lernen und Beziehungen zu anderen Personen aufbauen.

SMA-TYPEN

Man spricht oft von SMA-„Typen“. Vor dem Neugeborenen-Screening auf SMA wurden die Patienten oft erst nach dem Auftreten von Symptomen diagnostiziert und dann in vier Haupttypen eingeteilt, abhängig vom Alter, in dem die Symptome zum ersten Mal auftraten, und dem höchsten erreichten körperlichen Meilenstein. Da Neugeborene heute bereits vor dem Auftreten von Symptomen diagnostiziert werden können, werden die Typen bei der Diagnose von SMA möglicherweise nicht immer verwendet. Dennoch kann es nützlich sein, mit ihnen vertraut zu sein.

TYP 1

Die schwerste und häufigste Form der SMA, bei der die Symptome (wie „schlaff“ oder geringer Muskeltonus) innerhalb von sechs Monaten nach der Geburt auftreten. Babys mit Typ 1 können sich nicht selbständig umdrehen oder sitzen und sterben, wenn sie nicht behandelt werden, oft im Alter von bis zu 2 Jahren.

TYP 2

Beginn der Symptome (z. B. verzögerte Entwicklung der motorischen Fähigkeiten und Muskelschwäche) im Alter von 6 bis 18 Monaten. Kinder mit SMA Typ 2 können sich in der Regel ohne Hilfe aufsetzen, aber sie sind nie in der Lage zu stehen und benötigen einen Rollstuhl.

TYP 3

Diagnose nach dem 18. Lebensmonat, aber normalerweise in der frühen Kindheit. Kinder mit dem SMA Typ 3 sind in der Lage, selbständig zu gehen, können diese Fähigkeit aber verlieren.

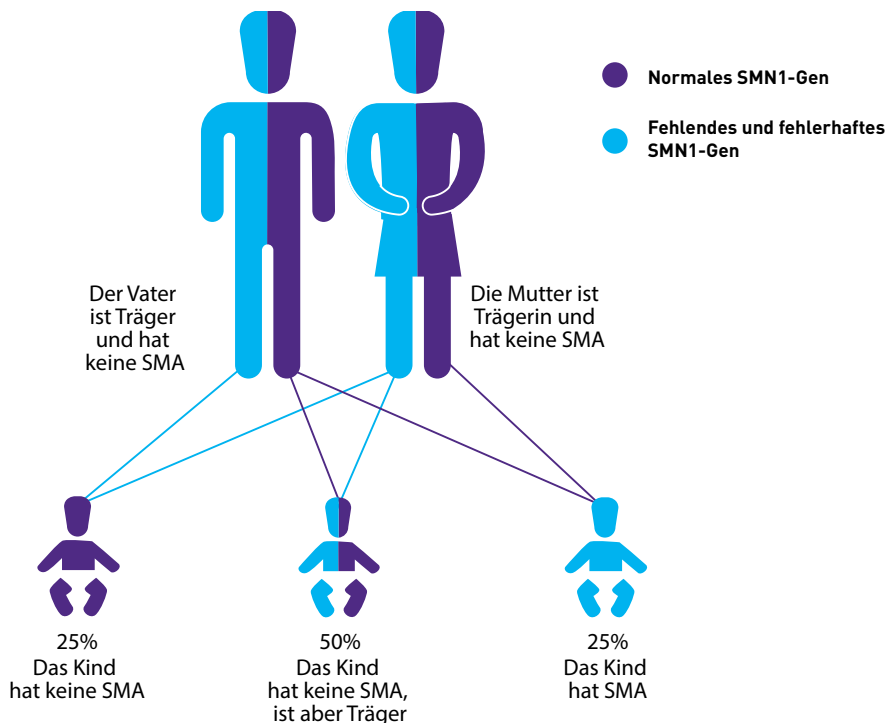
TYP 4

Die Erwachsenenform der SMA und die seltenste Form. Die Symptome (wie Muskelschwäche, Zittern oder Zucken) sind relativ mild. Personen mit SMA Typ 4 führen normalerweise ein erfülltes Leben mit etwas Unterstützung.

WODURCH WIRD SMA VERURSACHT?

SMA ist eine Erbkrankheit, die von den Eltern an die Kinder weitergegeben wird. Sie wird durch ein fehlendes oder fehlerhaftes Gen verursacht, das Survival-Motor-Neuron-Gen 1 (SMN1). Bei gesunden Personen produziert das SMN1-Gen ein Protein namens SMN-Protein, das für die Motoneuronen (spezielle Nervenzellen, die mit den Muskeln kommunizieren) wichtig ist. Ohne dieses Protein funktionieren die Motoneuronen nicht richtig und sterben schließlich ab, wodurch die Muskeln geschwächt werden und absterben.

WIE SMA VERERBT WIRD



SMA tritt bei etwa einem von 11.000 Babys auf. Etwa einer von 50 Amerikanern ist Träger der Krankheit, d. h. er kann sie an seine Kinder weitergeben, auch wenn er selbst nicht erkrankt ist. SMA kann jede Ethnie und jedes Geschlecht betreffen.

Babys erhalten in der Regel zwei Kopien des SMN1-Gens – eine von jedem Elternteil. Ein Baby mit SMA hat fehlende oder fehlerhafte SMN1-Genkopien von beiden Eltern erhalten.

Die meisten Kinder mit SMA haben zwei Elternteile, die die Krankheit nicht haben, aber Träger des Gens sind. Diese Eltern haben ein funktionierendes SMN1-Gen, aber ihre zweite Kopie des Gens fehlt oder ist defekt.

Ein Kind mit SMA zu haben, verringert nicht die Wahrscheinlichkeit, ein weiteres Kind mit dieser Krankheit zu bekommen. Bei zwei Trägern steht die Wahrscheinlichkeit, ein Kind mit SMA zu bekommen, bei jeder Schwangerschaft eins zu vier. Die Abbildung zeigt die möglichen Genkombinationen, die Trägereltern bei jeder Schwangerschaft vererben können.

DIAGNOSE VON SMA

Einige Staaten haben 2018 damit begonnen, Neugeborene auf SMA zu untersuchen, indem eine kleine Menge Blut bei der Geburt auf das Vorhandensein von SMN1-Genen untersucht wird. Eltern von Babys, denen zwei SMN1-Gene fehlen, erhalten eine Mitteilung, dass ihr Kind wahrscheinlich SMA hat. Nachdem bei einem Neugeborenen-Screening-Test SMA festgestellt wurde, können die Ärzte einen Bluttest anordnen, um die Diagnose zu bestätigen. Es kann ein bis zwei Wochen dauern, bis die Ergebnisse dieser Untersuchung vorliegen.

WICHTIGKEIT EINER FRÜHEN BEHANDLUNG

Liliana Grace wurde mit SMA geboren. Sie wurde im Rahmen einer Medikamentenstudie mit SPINRAZA behandelt, als sie 12 Tage alt war. Inzwischen ist sie 2 Jahre alt und hat alle für ein Kind ihres Alters erwarteten Entwicklungsschritte erreicht. „Warten Sie nicht mit der Behandlung. Ich kann es nicht genug betonen.“

–Denise, Mutter von Liliana Grace



Die Einbeziehung von SMA in die Neugeborenen-Screening-Tests hat die Wahrscheinlichkeit, dass ein Baby mit dieser Krankheit frühzeitig diagnostiziert wird, erheblich verbessert. Die Screening-Tests ermöglichen es den Eltern, mit ihrem Gesundheitsdienstleister über die Behandlung von SMA zu sprechen, bevor ihr Baby Symptome zeigt. Dies ist der beste Weg, um ernste und sogar lebensbedrohliche Probleme zu verhindern.

Einige der Symptome von SMA, wie z. B. Verzögerungen in der körperlichen Entwicklung, ähneln den Symptomen anderer Krankheiten. Ohne einen Neugeborenen-Screening-Test müssen Ärzte und andere Gesundheitsdienstleister möglicherweise mehrere Tests durchführen, um andere mögliche Ursachen für diese Symptome auszuschließen, bevor sie feststellen, dass die Symptome durch SMA verursacht werden. Da häufigere Ursachen für Verzögerungen in der körperlichen Entwicklung in der Regel zuerst in Betracht gezogen werden, wird SMA nicht immer schnell diagnostiziert, wenn Symptome auftreten.

Neben dem Neugeborenen-Screening-Tests und den Bestätigungstests zur Feststellung, dass ein Kind SMA hat, können weitere Untersuchungen durchgeführt werden, um den Schweregrad der SMA bei einem Kind einzuschätzen und die beste Behandlungsmethode zu bestimmen.

VORHERSAGE DER SCHWERE DER SMA

Mehrere Faktoren beeinflussen die Schwere der SMA. Einer der Faktoren, auf den untersucht werden kann, ist das Vorhandensein eines zweiten Gens für überlebende Motoneuronen, des SMN2-Gens. Es ist ähnlich wie SMN1 und dient als teilweise Reserve zu SMN1. SMN2 produziert nicht die gleiche Menge an Protein wie SMN1. Die Menge an Protein, die es produziert, reicht nicht aus, um die Motoneuronen gesund zu halten. Auch wenn SMN2 etwas SMN-Protein produziert, können die Motoneuronen absterben und die Muskeln schwach werden.



Die Anzahl der Kopien des Reserve-Gens SMN2 ist von Person zu Person unterschiedlich. Bei Personen mit SMA hängt die Anzahl der SMN2-Kopien damit zusammen, wie schwer ihre Krankheit ist. Im Allgemeinen gilt: Je mehr Kopien von SMN2, desto besser, denn mehr SMN-Protein bedeutet, dass die Motoneuronen mehr von dem bekommen, was sie brauchen, um Signale an die Muskeln zu senden. Einige der derzeit verfügbaren Behandlungen für SMA konzentrieren sich darauf, SMN2 dazu zu bringen, mehr Protein zu produzieren.

Die Anzahl der SMN2-Kopien bei einem Baby entscheidet darüber, ob der Arzt eine sofortige Behandlung oder eine zeitlich begrenzte Überwachung empfiehlt. Wenn ein Baby mehr als vier SMN2-Kopien hat, kann der Arzt empfehlen, den Zustand des Babys sorgfältig zu überwachen, bevor er mit der Behandlung beginnt. Diese Fälle sind jedoch sehr selten. In der Regel wird der Arzt empfehlen, die Behandlung so bald wie möglich nach der Geburt zu beginnen.

BEHANDLUNG VON SMA

Es gibt zwei Arten der Behandlung von SMA, die von Forschern untersucht werden. Eine Art der Behandlung der SMA ist die Behandlung der zugrunde liegenden Ursache der Erkrankung, indem auf das Gen abzielt und die Menge des SMN-Proteins im Körper erhöht wird. Diese Ansätze werden als „SMN-basierte“ oder „SMN-erhöhende“ Ansätze bezeichnet.

Weitere Behandlungsmöglichkeiten für SMA werden derzeit in klinischen Studien getestet. Die Informationen über verfügbare Behandlungen und offene klinische Studien ändern sich häufig, daher ist es am besten, die Website von Cure SMA zu besuchen:

<https://www.curesma.org/clinical-trials/>

Oder sprechen Sie mit Ihrem Gesundheitsdienstleister über die aktuellen Möglichkeiten, bevor Sie eine endgültige Entscheidung über die Behandlung treffen.

Zur Zeit sind drei SMN-erhöhende Behandlungen für SMA von der US-Nahrungs- und Arzneimittelaufsichtsbehörde (FDA) zugelassen. Evrysdi (Risdiplam) ist ein kleines Molekül, das täglich oral oder über eine Magensonde eingenommen bzw. verabreicht wird und das SMN2-Gen veranlasst, das SMN-Protein vollständiger zu machen. Spinraza (Nusinersen) ist eine Injektion, die auf das SMN2-Gen abzielt und es veranlasst, das SMN2-Protein vollständiger zu machen. Zolgensma (Onasemnogen abeparvovec-xioi) ist eine Gentherapie, die die Funktion des fehlenden oder mutierten SMN1-Gens ersetzt.

Andere Arten von Therapien befinden sich in klinischen Studien oder in noch früheren Forschungsstadien, und diese könnten in der Zukunft verfügbar werden. Einige dieser Ansätze zielen auf „Nicht-SMN-Ansätze“ ab und konzentrieren sich auf andere Systeme, Wege und Prozesse im Körper, die vom SMN-Protein betroffen sind. Beispiele für solche Ansätze sind Medikamente, die die Muskelkraft oder die Funktion der Motoneuronen erhöhen.

Früh ist besser

Eine frühe Behandlung bietet die beste Wahrscheinlichkeit, dass ein Kind so gesund wie möglich bleibt.

Ohne genügend Protein aus dem fehlenden oder fehlerhaften SMN1-Gen oder dem Reserve-Gen SMN2 sterben die Motoneuronen schnell ab. Ohne jegliche Behandlung verlieren Babys mit den schwersten Fällen von SMA bis zum Alter von 6 Monaten 90 % ihrer Motoneuronen.

Einmal verlorene Motoneuronen können nicht ersetzt werden. Der Körper bildet keine neuen Motoneuronen, und keine der verfügbaren oder in der Forschung befindlichen Behandlungen wird dies tun.

Das bedeutet, dass die beste Behandlung erfolgen kann, bevor ein Baby Anzeichen einer Erkrankung zeigt. Ziel ist es, so viele Motoneuronen wie möglich zu erhalten, damit sich die Muskeln des Babys richtig entwickeln.

LEBEN MIT SMA

Durch Neugeborenen-Screening, Frühdiagnose und Frühbehandlung können viele Kinder mit SMA ein gesünderes Leben führen. Dennoch können sie gelegentlich Hilfe bei körperlichen Bedürfnissen und täglichen Aktivitäten benötigen.

Nahrungsmittel und Ernährung

Die richtige Ernährung kann für einige Kinder mit SMA eine Herausforderung sein, weil schwache Muskeln das Kauen, Schlucken und Verdauen von Nahrungsmitteln erschweren.

Ihr Gesundheitsdienstleister kann Sie an einen Ernährungsberater verweisen, der je nach den individuellen Bedürfnissen Ihres Kindes Änderungen in der Ernährung empfehlen kann. Dazu können weiche Lebensmittel gehören, die leicht zu schlucken sind, oder fettarme Lebensmittel, die den durch die schwachen Muskeln im Bereich des Magens oder der Speiseröhre verursachten sauren Reflux nicht verschlimmern.

Anpassungsfähige Ausrüstung

Es gibt eine Reihe von unterstützenden Geräten, die bei der Bewältigung der durch Muskelschwäche verursachten täglichen Herausforderungen helfen. Fragen Sie Ihren Arzt oder informieren Sie sich auf der Website von Cure SMA über die Möglichkeiten.

ATMEN UND HUSTEN

Personen mit SMA können Schwierigkeiten haben, vollständig zu atmen oder stark genug zu husten, um ihre Atemwege zu befreien. Das liegt daran, dass die Muskeln zwischen den Rippen, die sogenannten Zwischenrippenmuskeln, sehr schwach sind. Dies kann vor allem dann ein Problem sein, wenn ein Kind einen Virus hat, der die Lunge oder die oberen Atemwege, einschließlich Nase und Rachen, angreift.

Zu den üblichen Empfehlungen gehören:

- Überweisung an einen Pulmologen (einen auf Lungenprobleme spezialisierten Arzt), der die Atmungsfähigkeit Ihres Kindes überwachen kann.
- Ein Gerät zur Hustenunterstützung, das Kindern hilft, Schleim und andere Sekrete aus den Atemwegen zu entfernen.
- Atmungsunterstützung, z. B. nachts oder wenn das Kind krank ist. BiPAP (Bi-Level Positive Airway Pressure) für den positiven Atemwegsdruck ist eine Möglichkeit, die Atmung nicht-invasiv über eine Maske zu unterstützen.

NEUGEBORENEN SCREENING REGISTER

Das Cure SMA Newborn Screening Registry (NBSR)

ist ein Online-Register, das eingerichtet wurde, um unserer SMA-Gemeinschaft (einschließlich betroffener Personen, Familien, Kliniker und Forscher) zu helfen, mehr über SMA zu erfahren, die Symptome im Laufe der Zeit besser in den Griff zu bekommen und neue Behandlungen zu entwickeln.

Wir laden Sie ein, sich zu beteiligen, indem Sie die NBSR-Website unter www.curesma.org/nbsr besuchen und die Anweisungen befolgen, um Cure SMA Informationen über Ihr Kind zu übermitteln.

Das NBSR ist ein Programm von Cure SMA. Cure SMA ist der alleinige Verwalter des NBSR und dessen Material. Die Informationen des NBSR können zur Verbesserung der klinischen Versorgung und zur Unterstützung der Entwicklung neuer Therapien verwendet werden. Register für andere Krankheiten haben ebenfalls eine lange Erfolgsgeschichte, um die Forschung und die klinische Versorgung voranzubringen.

Besuchen Sie das NBSR-Portal unter www.curesma.org/nbsr, um weitere Informationen zu erhalten oder Ihr Kind zu registrieren.



twitter.com/cureSMA



[@curesmaorg](https://www.instagram.com/curesmaorg)



[facebook.com/cureSMA](https://www.facebook.com/cureSMA)



[youtube.com/user/FamiliesofSMA1](https://www.youtube.com/user/FamiliesofSMA1)



www.linkedin.com/company/families-of-sma



925 Busse Road, Elk Grove Village, IL 60007

+1-800-886-1762 • Fax +1-847-367-7623 • info@cureSMA.org • cureSMA.org

Zuletzt aktualisiert im Juni 2021