

Leitfaden  
zu den Internationalen  
Therapiestandards für  
Spinale Muskelatrophie





# INHALT

|   |           |
|---|-----------|
| <b>Kapitel 1</b>                                  | <b>5</b>  |
| Einleitung  |           |
| <b>Kapitel 2</b>                                  | <b>11</b> |
| Genetik und Diagnose                              |           |
| <b>Kapitel 3</b>                                  | <b>18</b> |
| Physiotherapie und Rehabilitation                 |           |
| <b>Kapitel 4</b>                                  | <b>24</b> |
| Orthopädische Versorgung                          |           |
| <b>Kapitel 5</b>                                  | <b>29</b> |
| Ernährung, Wachstum und Knochengesundheit         |           |
| <b>Kapitel 6</b>                                  | <b>32</b> |
| Atmung (Behandlung von Atem- und Lungenproblemen) |           |
| <b>Kapitel 7</b>                                  | <b>37</b> |
| Beteiligung anderer Organe                        |           |
| <b>Kapitel 8</b>                                  | <b>38</b> |
| Medikamente                                       |           |
| <b>Kapitel 9</b>                                  | <b>39</b> |
| Notfallversorgung                                 |           |
| <b>Kapitel 10</b>                                 | <b>41</b> |
| Narkose   |           |
| <b>Kapitel 11</b>                                 | <b>42</b> |
| Anwendung neuer Behandlungen für SMA              |           |
| <b>Kapitel 12</b>                                 | <b>43</b> |
| Ethik und Entscheidungsmöglichkeiten              |           |
| <b>Nützliche Informationsquellen</b>              | <b>44</b> |
| <b>Patientenregister</b>                          | <b>45</b> |
| <b>Anhang</b>                                     | <b>46</b> |
| <b>Literaturangaben</b>                           | <b>48</b> |
| <b>Glossar</b>                                    | <b>49</b> |





Wenn Sie als junger Mensch diesen Leitfaden lesen, kann es sehr hilfreich sein, sich mit jemandem darüber zu unterhalten, der mit der Erkrankung vertraut ist, zum Beispiel einer ihrer Eltern, eine Pflegeperson oder ein medizinischer Experte.

# 01 KAPITEL 1 EINLEITUNG

Dieser Leitfaden behandelt die Standards in der Behandlung (SoC, Standards of Care) der häufigsten Form der spinalen Muskelatrophie (SMA), der SMA 5q (siehe Kapitel 2, Genetik und Diagnose). Er ist sowohl für Erwachsene als auch für Jugendliche, die SMA 5q haben, und für Eltern und Betreuer von Kindern, die SMA 5q haben, geschrieben worden. Das Ziel des Leitfadens ist es, darüber zu informieren, welche Behandlungen möglich sind, so dass PatientInnen und Eltern aktiv und informiert Gespräche mit ihrem medizinischen Team darüber führen können, wie sie ihre Erkrankung am besten bewältigen können. Eine Diskussion der verschiedenen Optionen der Behandlung soll dadurch möglich gemacht werden.

Die Informationen und Ratschläge in diesem Leitfaden sind nicht dazu gedacht, die Leistungen der Mitarbeiter im Gesundheitswesen zu ersetzen, von denen Sie versorgt werden. Wenn Sie ein Erwachsener sind, der SMA hat, sollten Sie Ihr ärztliches Team in allen Fragen im Zusammenhang mit Ihrer Gesundheit zu Rate ziehen. Wenn Sie ein Elternteil oder Betreuer sind, der diesen Leitfaden liest, sollten Sie sich bei allen Fragen im Zusammenhang mit der Gesundheit ihres Kindes an das ärztliche Team wenden und Ihr Kind in die Gespräche einbeziehen, soweit das altersgemäß ist.

Es kann hilfreich sein, eine Kopie dieses Leitfadens zur Hand zu haben, wenn Sie zu irgendeinem Zeitpunkt Hilfe von medizinischen Fachkräften benötigen, oder Diskussionen mit Fachkräften führen müssen, welche nicht mit SMA vertraut sind. Wenn Sie noch sehr jung sind und diesen Leitfaden lesen, kann es hilfreich sein, ihn mit jemandem zu lesen, der mit SMA 5q vertraut ist, wie z. B. Ihren Eltern, Betreuern oder medizinischen ExpertInnen.

## Was ist SMA?

Spinale Muskelatrophie (SMA) ist eine seltene, genetisch vererbte neuromuskuläre Erkrankung. Sie verursacht eine fortschreitende Muskelschwäche und Bewegungsunfähigkeit aufgrund von Muskelschwund (**Atrophie**). Das kann das Krabbeln und die Gehfähigkeit beeinflussen, die Atmung und das Schlucken, und die Bewegung der Arme, der Hände, des Kopfes und die Kopfhaltung. Es gibt verschiedene Formen der SMA und ein breites Spektrum wie sehr Kinder, Jugendliche und Erwachsene betroffen sein können. Die verschiedenen Formen von SMA werden allgemein als „SMA 5q“ bezeichnet und oft weiter als „Typ“ der SMA beschrieben (siehe „Wie man den Leitfaden benutzen kann“).



Die Gruppe war sich bewusst, dass verschiedenen Länder unterschiedliche Ressourcen haben. Deshalb wurden Empfehlungen ausgesprochen, was die minimalen Standards der Versorgung sein sollen, die jede Person mit SMA bekommen soll, egal wo sie lebt

## WIE SEHEN DIE LEITLINIEN DER BEHANDLUNG DER SMA AUS?

Eine Arbeitsgemeinschaft internationaler Experten hat Empfehlungen für die Versorgung und das Management von Kindern, Jugendlichen und Erwachsenen mit SMA abgegeben. Diese wurden 2007 für Familien als „International Standards of Care for SMA“<sup>1</sup> veröffentlicht. Seitdem haben sich die Behandlungsmethoden verbessert und PatientInnen mit SMA und ihre Familien können heute eine bessere Lebensqualität erwarten, als dies in der Vergangenheit möglich war.

Es wurde deutlich, dass die Verbesserungen und Änderungen in der Behandlungspraxis möglicherweise nicht mehr genau in den ursprünglichen Standards wiedergegeben wurden. Da das Management von SMA die Expertise vieler Spezialisten erfordern kann, trafen sich 2016 26 Experten und PatientInnenvertreter aus neun Ländern, um an deren Aktualisierung zu arbeiten<sup>2</sup>. Während dieser Zeit wurde die erste Behandlung für SMA, mit dem Namen Spinraza<sup>®</sup> (manchmal auch mit dem Gattungsnamen Nusinersen bezeichnet), in den USA zugelassen. Obwohl das einen bedeutenden Meilenstein darstellt, führt diese Behandlungen nicht zu einer Heilung und muss Hand in Hand mit den besten unterstützenden Pflege- und Managementmassnahmen gehen. Daher wurde die Notwendigkeit, diese Richtlinien zu aktualisieren, noch wichtiger.

Ob jemand eine medikamentöse Behandlung erhält oder nicht, die Optimierung der unterstützenden Versorgung (einschließlich Symptommanagement, geistigem und sozialem Wohlbefinden) ist der Schlüssel zur Erreichung der bestmöglichen Lebensqualität.

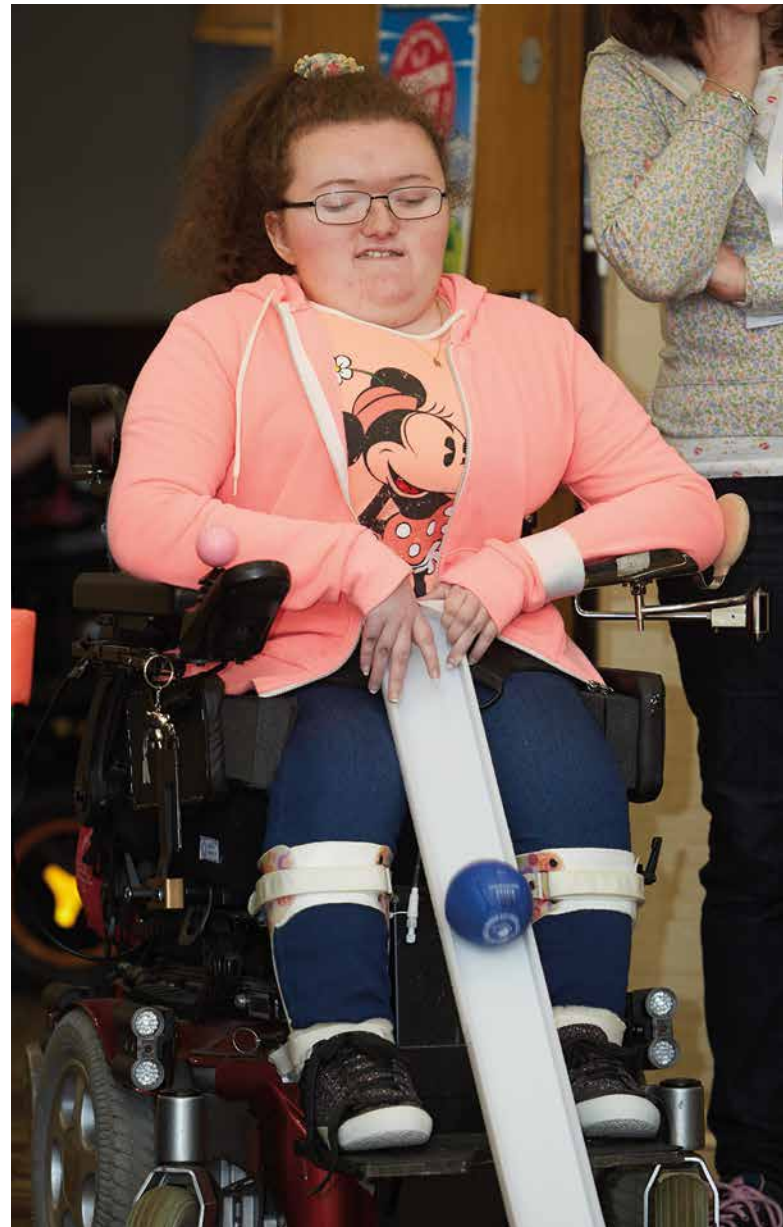


Die Experten wurden nach ihrem Spezialgebiet in Arbeitsgruppen eingeteilt. Innerhalb ihrer Fachgebiete wurden sie mit der Begutachtung sowohl der neuesten Entwicklungen als auch der Ansichten von Spezialisten aus der ganzen Welt beauftragt, welche Behandlung und welches Management am besten ist. Sie überprüften wissenschaftliche Veröffentlichungen und erfragten die Meinungen von vielen anderen internationalen Experten.

Die Gruppe musste einräumen, dass es nur wenige Studien gibt, die sich mit Erwachsenen mit SMA befassen, aber dass viele der Diskussionen und Empfehlungen für die beste unterstützende Behandlung von Kindern auch auf Erwachsene angewendet werden können. Der Schlüssel zur am besten geeigneten Intervention und Behandlung hängt entscheidend von der „funktionellen Fähigkeit“ des Kindes, des Jugendlichen oder des Erwachsenen ab – ob man sitzen, stehen oder gehen kann; ob die Atmung durch SMA betroffen ist; welche anderen täglichen Aktivitäten bewältigt werden können. Dieser Leitfaden ist daher für alle Altersgruppen anwendbar. Es wurde jedoch vereinbart, dass es mehr Untersuchungen dazu geben muss, wie sich die SMA auf die gesamte Lebensspanne einer Person auswirkt und welche Folgen SMA für das Leben und die Versorgung eines Erwachsenen hat. Hier sind bereits Initiativen im Gange oder in vielen Ländern geplant, die dabei helfen werden, zukünftige Leitlinien zu entwickeln.

Die Gruppe war sich bewusst, dass verschiedene Länder unterschiedliche Ressourcen haben. Deshalb wurden Empfehlungen ausgesprochen, was die minimalen Standards der Versorgung sein sollen, die jede Person mit SMA bekommen soll, egal wo sie lebt.

Im November 2017 wurden im Anschluss an diese Treffen und Diskussionen zwei wissenschaftliche Artikel mit aktualisierten Leitlinien<sup>3,4</sup> veröffentlicht. Diese wurden für medizinisches Fachpersonal geschrieben und enthalten viele komplexe medizinische Begriffe und Details, die sich auf die tägliche Versorgung von Menschen mit SMA beziehen



#### Die wissenschaftlichen Artikel von 2017

- **Diagnose und Behandlung von spinaler Muskelatrophie: Teil 1:** Empfehlungen zur Diagnosestellung, Rehabilitation, orthopädische und Ernährung
- **Diagnose und Behandlung der spinalen Muskelatrophie: Teil 2:** Atmung und Akutversorgung; Medikamente, Nahrungsergänzungsmittel und Impfungen; andere Organsysteme; Ethik

## WAS ENTHÄLT DIESER LEITFADEN?

Um die aktualisierten Therapieempfehlungen verständlicher zu machen und diesen Leitfaden zu entwickeln, arbeitete TREAT-NMD mit einer Reihe internationaler Patientenvertretungen und Interessensgruppen zusammen.

### Webseiten von Interessensvertretungen:

- ◆ **Spinal Muscular Atrophy UK**  
[www.smauk.org.uk](http://www.smauk.org.uk)
- ◆ **Cure SMA**  
[www.curesma.org](http://www.curesma.org)
- ◆ **SMA Europe**  
[www.sma-europe.eu](http://www.sma-europe.eu)
- ◆ **Muscular Dystrophy UK**  
[www.muscular dystrophyuk.org](http://www.muscular dystrophyuk.org)
- ◆ **TREAT-NMD Alliance**  
[www.treat-nmd.org](http://www.treat-nmd.org)

Wir haben uns bemüht, die medizinischen Begriffe im Text so klar wie möglich zu erklären. **Wo ein Wort ein dieser Farbe erscheint**, finden Sie dazu eine Erklärung im Glossar. Der Leitfaden wurde von den medizinischen ExpertInnen auf seine Genauigkeit hin überprüft, die auch AutorInnen der wissenschaftlichen Artikel vom November 2017 waren.

Der Leitfaden wurde von den medizinischen ExpertInnen auf seine Genauigkeit geprüft, die auch die AutorInnen der 2017 erschienenen wissenschaftlichen Artikel sind.





# WIE MAN DEN LEITFADEN BENUTZEN KANN

Der Leitfaden ist in Kapitel unterteilt; jedes Kapitel konzentriert sich auf einen spezifischen Aspekt der SMA-Versorgung; wie und wann sollte dieser spezifische Teilaspekt der SMA untersucht werden, welche Interventionsmöglichkeiten gibt es? Sie werden in den einzelnen Kapiteln merken, dass es oft unterschiedliche Pflege- und Versorgungsmöglichkeiten gibt, die jeweils auf körperlichen Meilensteinen oder den unten beschriebenen Typen der SMA basieren. Da SMA bei jedem Mensch sehr unterschiedlich ausgeprägt sein kann, sind möglicherweise nicht alle Optionen für jeden geeignet.

Die häufigste Form von SMA ist allgemein als „SMA 5q“ bekannt und wird oft durch SMA Typen genauer beschrieben oder klassifiziert. Die Einteilung beruht auf dem Alter bei Symptombeginn und den erreichten motorischen Meilensteinen:

**Tabelle 1.** Klinische Klassifikation der SMA (Tabelle angepasst von RS Finkel et al, 2017, S.597)

| SMA typ  | Alter bei Auftreten der Symptome | Auswirkungen der Muskelschwäche auf das Sitzen / Gehen                               |
|----------|----------------------------------|--|
| Typ I    | In den ersten 6 Lebensmonaten    | Kann nicht frei sitzen oder rollen   |
| Typ II   | 7 Monate – 18 Monate             | In der Lage zu sitzen, aber nicht selbständig zu gehen                               |
| Typ IIIa | 18 Monate – 36 Monate            | Lernt allein zu laufen, diese Fähigkeit kann im Laufe der Zeit wieder verloren gehen |
| Typ IIIb | 3 Jahre – 18 Jahre               | Lernt allein zu laufen, diese Fähigkeit kann im Laufe der Zeit wieder verloren gehen |
| Typ IV   | Über 18 Jahre                    | Geringe Einschränkungen beim Laufen  |

Es ist jedoch wichtig sich klarzumachen, dass es keine klaren Trennungen zwischen den Typen gibt und dass SMA mit Beginn im Kindesalter ein Kontinuum ist. Die Ausprägung und die Auswirkungen von SMA können von Mensch zu Mensch sehr unterschiedlich sein, sowohl bei Kindern als auch bei Erwachsenen. Jetzt, da einige Betroffene eine medikamentöse Behandlung erhalten, können die Unterschiede in der Ausprägung der SMA sogar noch größer sein. Wenn man also heutzutage über Pflege und Behandlung redet, sollte man nicht nur die klinische Klassifikation im Auge haben, sondern auch das Erreichen bestimmter motorischer Meilensteine. Diese können mit der Tabelle oben übereinstimmen oder auch nicht.

Es ist auch wichtig, immer daran zu denken, dass die Leitlinien allgemein gehalten sind.

Jedes Kind, jeder Jugendliche und jeder Erwachsene ist anders.

Was eine geeignete Maßnahme für einen Menschen mit SMA sein kann, kann völlig ungeeignet für einen anderen Menschen sein.

## WIE MAN DEN LEITFADEN BENUTZEN KANN

Um die Orientierung zu erleichtern werden in diesem Leitfaden die folgenden Gruppen verwendet, um zu zeigen, welche Behandlungs- und Versorgungsrichtlinien bei Kindern und Erwachsenen jeweils Verwendung finden sollten:

**Kann nicht allein sitzen -**  
diejenigen, die nicht sitzen können

**Kann allein sitzen -**  
diejenigen, die sitzen können, aber nicht gehen

**Kann laufen -** diejenigen, die in der Lage sind zu gehen



Die Leitlinien können sich auch auf die in Tabelle 1 aufgeführten Typen der SMA oder auf SMA mit „frühem Symptombeginn“ beziehen. Letzteres bedeutet, dass die Symptome vor dem Alter von sechs Monaten aufgetreten sind; typischerweise können diejenigen mit frühem Beginn nicht allein sitzen. SMA mit „späterem Beginn“ bezieht sich auf einen Symptombeginn nach dem sechsten Lebensmonat; diese Gruppe schließt sowohl diejenigen ein, die frei sitzen können, als auch diejenigen, die Laufen lernen.

Wenn Sie die Versorgung von SMA mit Angehörigen der Gesundheitsberufe besprechen, kann es nützlich sein, nachzufragen, welches Kapitel im Familienleitfaden für die Beratung hilfreich ist.

### ◆ DAS SMN1 GEN

Die meisten Menschen haben zwei Kopien des Survival of Motorneuron-**Gen**s 1 (SMN1) geerbt - je eine von jedem Elternteil. Diese **Gene** enthalten die Informationen, die benötigt werden, um das SMN-Protein herzustellen, das die unteren Motoneurone im Rückenmark gesund hält. Menschen mit SMA 5q haben einen Fehler bzw. eine **Mutation** in beiden Kopien des SMN1-**Gen**s. Das bedeutet, dass das benötigte SMN-Protein nur eingeschränkt produzieren können. Ohne die erforderliche Menge des SMN-Proteins verkümmern die unteren **Motoneurone**. Das beeinträchtigt ihre Fähigkeit, die elektrischen Signale des Gehirn an die Muskeln weiterzuleiten, die bei SMA betroffen sind. Das führt zu einer Muskelschwäche, die die Bewegungsfähigkeit, die Atmung und das Schlucken beeinträchtigen kann.

Das SMN1-**Gen** befindet sich auf dem fünften **Chromosom** in einer Region, die mit „q“ bezeichnet wird. Deshalb wird die häufigste Form der SMA oft als SMA 5q bezeichnet.

### ◆ DAS SMN2 GEN

Es gibt jedoch ein weiteres **Gen**, welches eine Rolle bei der Herstellung des SMN-Proteins spielt. Es ist das **Survival of Motor Neuron 2 (SMN2) Gen**, das manchmal auch als SMA „Ersatz-**Gen**“ bezeichnet wird. Dem größten Teil des vom SMN2 produzierten SMN-Proteins fehlt jedoch ein wichtiger Bestandteil, der normalerweise von SMN1 produziert wird. Dies bedeutet, dass SMN2 zwar etwas funktionelles SMN-Protein herstellen kann, aber das fehlerhafte SMN1-**Gen** bei Menschen mit SMA nicht vollständig ersetzen kann. Die Anzahl der SMN2-Kopien kann von einer Person zur nächsten variieren und von null bis acht reichen. Wenn man eine höhere Anzahl an SMN2-Kopien hat, hat man in der Regel einen weniger schweren Typ der SMA. Tabelle 2 zeigt die Anzahl von SMN2-Kopien, die typischerweise beim entsprechenden Typ der SMA erwartet werden. Allerdings ist allein aufgrund der SMN2-Kopienzahl keine exakte Vorhersage des Schweregrads der SMA möglich. Vermutlich liegt das an weiteren genetischen Faktoren, die beeinflussen, wie viel SMN-Protein durch die SMN2-**Gen**(e) produziert wird.

Tabelle 2. Anzahl der SMN2-Kopien, die typischerweise beim entsprechenden SMA-Typ vorhanden sind.

| SMA Typ | Anzahl der SMN2-Kopien, die meistens bei Menschen mit dem entsprechenden SMA Typ vorhanden sind |
|---------|---|
| 1       | 2   |
| 2       | 3   |
| 3a      | 3   |
| 3b      | 4   |
| 4       | 4-6   |

Das SMN1 **Gene** liegt auf dem fünften **Chromosom** in einer Region, die mit „q“ bezeichnet wird. Deshalb wird dieser Typ der SMA oft als SMA 5q bezeichnet.



Falls Sie noch mehr über die Vererbung von SMA erfahren wollen, lesen Sie bitte den „Anhang“.

Sie können auch unter „Nützliche Informationsquellen“ nachsehen. Dort sind Patientenorganisationen in verschiedenen Ländern aufgelistet.

## WIE SMA 5Q VERERBT WIRD

SMA 5q wird von den Eltern an ihre Kinder durch fehlerhafte **SMN1-Gene** vererbt. Die Art der Vererbung folgt in der Regel einem **autosomal rezessiven** Muster. Das heißt, dass die Eltern fehlerhafte **SMN1-Gene** an ihre Kinder weitergeben. Daraus folgt, dass:

- ◆ Menschen, die zwei fehlerhafte Kopien des **SMN1-Gens** erben (eine von jedem Elternteil), an SMA erkranken.
- ◆ Menschen, die eine fehlerhafte Kopie und eine gesunde Kopie des **SMN1-Gens** erben (eine von jedem Elternteil), **Überträger** von SMA sind. Etwa 1 von 40 Personen ist **Überträger** von SMA; **Überträger** selbst haben keine SMA oder irgendwelche Symptome von SMA.
- ◆ Menschen, die zwei gesunde Kopien des **SMN1-Gens** erben (eine von jedem Elternteil), haben keine SMA und sind keine **Überträger**.

Obwohl die meisten PatientInnen SMA von beiden Elternteilen erben, ist bei etwa 2% der PatientInnen eine **Mutation** neu entstanden; meistens aufgrund eines Fehlers in der **DNA** der Eizelle oder des Spermiums, aus denen sie gezeugt wurden. Das wird als **de novo Mutation** (Neumutation) bezeichnet.

Es ist wichtig, dass alle Familienmitglieder das Ergebnis des genetischen Tests verstehen, der zu der Diagnose SMA geführt hat. Dazu sollte eine genetische Beratung durch einen Facharzt oder eine Fachärztin für Humangenetik stattfinden. Dabei können alle Fragen der Familien zu den genetischen Aspekten der Diagnose beantwortet werden. Es sollte auch über mögliche Optionen bei zukünftigen Schwangerschaften informiert werden.

Wenn Sie weitere Informationen zur Genetik und der Vererbung von SMA erhalten möchten, lesen Sie bitte die entsprechenden Seiten im Anhang, die wir zusätzlich zu diesem Kapitel erstellt haben. Sie können auch unter „Nützliche Informationsquellen“ nachsehen, wo wir Patientenorganisationen in verschiedenen Ländern aufgelistet haben.



Unter „Nützliche Informationsquellen“ am Ende dieses Leitfadens sind die Webseiten der einzelnen Patientenorganisationen aufgelistet. Dort können Sie mehr über die Symptome bei SMA lesen.

## SYMPTOME

Der Weg zu einer Diagnose bei einem Kind wird in der Regel durch einen Elternteil oder einen Arzt oder eine Ärztin eingeleitet.

Bei der schweren, früh beginnenden Form, SMA Typ I (freies Sitzen nicht möglich), sind Eltern und Betreuer oft besorgt über die „Schlaffheit“ (niedriger Muskeltonus) ihres Säuglings und die Schwierigkeiten, motorische Meilensteine zu erreichen. Der niedrige Muskeltonus ist meist in der Beinmuskulatur stärker ausgeprägt als in den Armen. Häufig bestehen auch Fütterungsschwierigkeiten beim Säugling aufgrund der schwachen Schluckmuskeln. Ebenso bestehen oft Atemprobleme aufgrund der schwachen Atemmuskulatur.

Kinder mit SMA Typ II (können ohne Unterstützung sitzen) sind nicht so stark betroffen

wie Kinder mit Typ I, zeigen aber auch Anzeichen einer Muskelschwäche, die mehr die Beine als die Arme betrifft. Ihre Schluck- und Atemmuskeln können – müssen aber nicht – Anzeichen einer Schwäche zeigen.

Kinder mit SMA Typ III (können selbständig laufen) zeigen ebenfalls mehr Symptome in den Beinen als in den Armen. Da ihre Schluck- und Atemmuskeln in der Regel nicht betroffen sind, bestehen bei ihnen in der Regel keine Schluck- oder Atemprobleme.

Erwachsene mit SMA Typ IV (können selbständig laufen) zeigen meist erste Symptome in Form von unklaren muskuläre Beschwerden oder Schmerzen. Da ihre Schluck- und Atemmuskeln in der Regel nicht betroffen sind, haben sie meist keine Schluck- oder Atemprobleme.



## WIE WIRD DIE DIAGNOSE GESICHERT

Wenn ein Arzt oder eine Ärztin glaubt, dass ein Kind oder ein Erwachsener Symptome hat, die auf eine SMA hindeuten, wird er oder sie eine Blutprobe abnehmen und diese für einen Test auf eine Deletion im *SMN1*-Gen in ein Humangenetisches Labor senden. Wenn der Test zeigt, dass beide Kopien des *SMN1*-Gens eine Deletion oder **Mutation** aufweisen, ist die Diagnose SMA 5q gesichert. Es wird empfohlen, auch die Zahl der *SMN2*-Kopien zu bestimmen. Das kann ein hilfreicher Indikator dafür sein, wie sich die Krankheit entwickeln könnte (die Prognose). Das kann wiederum ein Anhaltspunkt dafür sein, welche Behandlung und welches Management angewandt werden sollte. Dies ist auch hilfreich, um zu sehen, ob die Kriterien für die Teilnahme an einer Studie erfüllt sind. Oft gilt eine bestimmte Anzahl von Kopien als Einschlusskriterium für eine Studienteilnahme.

Wenn der Test zurückkommt und nur eine Kopie des *SMN1*-Gens einen Fehler zu haben

scheint, aber die Symptome immer noch eine SMA vermuten lassen, wird ein weitergehender genetischer Test empfohlen, eine so genannte *SMN1* **Gen**sequenzierung. Hier wird nach einzelnen subtilen **Mutationen** im **Gen** gesucht. Wenn eine solche **Mutation** gefunden wird, bestätigt sie die Diagnose von SMA 5q. Wenn beide Kopien vom *SMN1* vorhanden und nicht fehlerhaft sind, ist es sehr unwahrscheinlich, dass eine SMA vorliegt. Es müssen weitere Tests durchgeführt werden, um eine Diagnose zu stellen.

Andere Tests, wie die chirurgische Entnahme einer kleinen Muskelprobe (**Muskelbiopsie**) oder Tests der Nervenfunktion, sind nicht erforderlich, um SMA 5q zu diagnostizieren. Bei einem späteren Beginn der SMA können die Symptome jedoch subtiler und schwieriger zu diagnostizieren sein. Hier kann zum Beispiel in einer Blutprobe nach der Erhöhung von **Muskelenzymen** (**Kreatinkinase** oder CK) gesucht werden.



Es ist ganz besonders wichtig, dass zum Zeitpunkt der Diagnosestellung eine psychologische und emotionale Unterstützung zur Verfügung steht. Das bleibt auch für die Zeit danach wichtig.

## MITTEILUNG DER DIAGNOSE

Die Neudiagnose SMA sollte im Rahmen eines persönlichen Gesprächs von einem Genetiker oder einer Genetikerin oder einem Neurologen bzw. einer Neurologin einfühlsam mitgeteilt werden. Während dieser ersten Sitzung sollte über Folgendes gesprochen werden:

- ◆ Was ist die Ursache der Erkrankung
- ◆ Wie schreitet die Erkrankung in der Regel fort
- ◆ Welche Auswirkungen die Erkrankung wahrscheinlich auf ihr Kind oder sie selbst als Erwachsener haben wird und welche Auswirkung das auf ihre Familie haben kann
- ◆ Ob und wenn ja, welche Behandlungsmöglichkeiten zur Verfügung stehen
- ◆ Gespräch über geeignete Maßnahmen zur Behandlung der Symptome

Es ist besonders wichtig ist, dass während dieser Zeit und auch danach psychologische und emotionale Unterstützung angeboten wird.

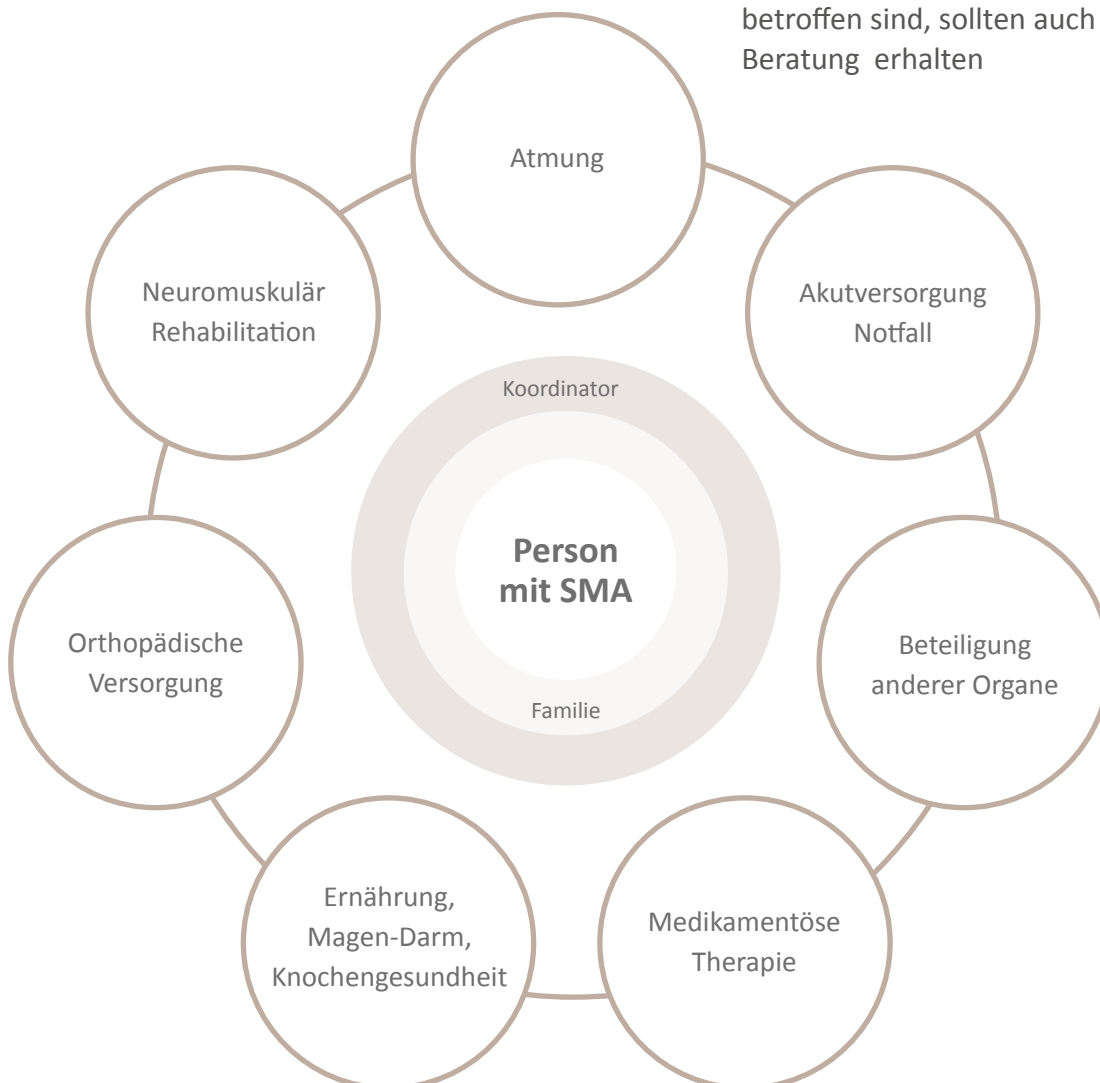
Das ärztliche Team, das die Diagnose stellt, sollte auch den Hausarzt oder die Hausärztin und andere Fachkräfte über die Diagnose und das richtige Management der SMA informieren.



# FÜR DIE BESTE PFLEGE UND UNTERSTÜTZUNG SORGEN

SMA ist eine komplexe Erkrankung, die bei den Betroffenen sehr unterschiedlich ausgeprägt ist. Das optimale Management erfordert die Beteiligung von vielen verschiedenen Fachdisziplinen (Abb.1). Jeder Mensch, bei dem **SMA** diagnostiziert wurde, sollte an eine spezialisierte neuromuskuläre Klinik und andere erfahrene Spezialisten verwiesen werden. Dazu können folgende Spezialisten gehören:

- ◆ Atmung (Atempflege)
- ◆ Ernährung (Gastroenterologie und Diätetik)
- ◆ Knochen und Muskeln (Orthopädische Versorgung)
- ◆ Rehabilitation (PhysiotherapeutInnen und ErgotherapeutInnen)
- ◆ Familien und Erwachsene, die von SMA betroffen sind, sollten auch eine genetische Beratung erhalten



**Abbildung 1.** Multidisziplinäre Beratung und Versorgung für eine Person mit SMA (basierend auf E. Mercuri et al, 2018, S.106)

Die Spezialisten sollten als multidisziplinäres Team zusammenarbeiten, das nicht nur Ihre medizinischen Bedürfnisse oder die Ihres Kindes berücksichtigt, sondern auch soziale, kulturelle und spirituelle Bedürfnisse berücksichtigt und respektiert. Das Team kann auch Spezialisten der **Palliativmedizin** umfassen, die über Erfahrung in der Behandlung komplexer Symptome verfügen. **Palliativmedizin** wird oft nur mit der Pflege am Lebensende in Verbindung gebracht. Sie kann aber in der Praxis eine viel breitere Anwendung finden, um PatientInnen zu helfen, eine gute Lebensqualität zu erreichen. Palliativteams können dazu beitragen, dass die Lebensvorstellungen einer Person mit den Behandlungsentscheidungen übereinstimmen und können Helfen Schwierigkeiten zu überwinden. **Palliativmedizin** sollte als ergänzende Dienstleistung zu anderen Formen der medizinischen Unterstützung betrachtet werden.

Bald nach der Diagnosestellung sollten Sie mit dem multidisziplinären medizinischen Team offen über Pflege- und Behandlungsmöglichkeiten sprechen. Dies sollte auch danach ein fortlaufender Prozess sein. Wenn Sie oder das medizinische Team es für angemessen halten, sollten Entscheidungen für oder gegen eine bestimmte Maßnahmen überdacht werden, sobald sich die Voraussetzungen geändert haben.

Es wird empfohlen, dass alle Maßnahmen der Pflege und Behandlung von einer Person im medizinischen Team koordiniert werden, die über die mögliche Progredienz und die potenziellen Herausforderungen von SMA gut informiert ist. Dies ist in der Regel ein Facharzt oder eine Fachärztin für Neurologie oder Neuropädiatrie oder in einigen Zentren ein „Pflegekoordinator“ oder eine „Pflegekoordinatorin“.

Sie sollten auch über folgende Möglichkeiten informiert werden:

- ◆ Kontaktaufnahme mit SMA-Selbsthilfgruppe und Patientenorganisationen
- ◆ Zugriff auf vertrauenswürdige Online-Ressourcen für weitere Informationen zu Versorgung und Pflege
- ◆ Informationen über klinische Studien, die passend sein könnten







## 03 KAPITEL 3 PHYSIOTHERAPIE UND REHABILITATION

Dieser Abschnitt befasst sich damit, wie Physiotherapie eine Person unterstützen kann, funktionelle Fähigkeiten zu erreichen oder zu erhalten, und damit eine gute Lebensqualität zu bewahren. Der Begriff funktionelle Fähigkeiten bezeichnet die Fähigkeiten, die erforderlich sind, um Aktivitäten des täglichen Lebens auszuführen wie allein hinsetzen, die Toilette zu benutzen, sich anzuziehen, allein essen oder Treppen steigen.

Menschen mit SMA entwickeln häufig Versteifungen der Gelenke (**Kontrakturen**) und diese können zu Schmerzen und Schwierigkeiten bei Bewegungen führen. Meistens sind davon die Schultern, Ellbogen, Handgelenke, Finger, Hüften, Knie, Knöchel und Füße betroffen. **Kontrakturen** und andere Folgen der SMA können durch regelmäßige Physiotherapie gemildert werden. Unabhängig von dem Schweregrad der SMA sollten Kinder, Jugendliche und Erwachsene so unterstützt, beraten und mit erforderlichen

Hilfsmitteln ausgestattet werden, dass sie möglichst viel eigenständig tun können. In der Regel können Sie von einer Physiotherapeutin oder einem Physiotherapeuten (PT) oder ErgotherapeutIn (OT) erwarten, dass diese entsprechende individuelle Übungen auswählen und demonstrieren. Sie werden Sie auch zu Hilfsmitteln und zu Anpassungen der Umgebung beraten, um die Mobilität und das tägliche Leben zu erleichtern. Familien und Erwachsene werden in der Regel darin unterrichtet, wie man Dehnungen und Übungen ausführt und Hilfsmittel anwendet, so dass regelmäßige Physiotherapie in den Alltag integriert werden kann.

Innerhalb dieses Abschnitts fügen wir auch die Empfehlungen ein, wie lange **Orthesen** getragen werden sollten und wie oft Dehnungen durchgeführt werden sollten. Denken Sie immer daran, eine Physiotherapeutin oder -therapeut oder andere Teammitglieder werden ihnen einen individuellen Plan zusammenstellen können.

## NICHT SITZFÄHIGE PATIENTINNEN

Physiotherapie und Rehabilitation für nicht sitzfähige PatientInnen zielt darauf ab, die Auswirkungen von **Kontrakturen** zu reduzieren, die Funktion zu optimieren und den Menschen dabei zu helfen, verschiedene Positionen zu tolerieren, z. B. auf dem Rücken oder der Seite zu liegen oder mit Hilfe zu sitzen. Wenn Physio- oder ErgotherapeutInnen Empfehlungen aussprechen, sollten sie Hilfestellung geben und gegebenenfalls Schulungen anbieten, wenn das sinnvoll erscheint.

### ◆ Positionierung

Verschiedene Stützen wie Rollen, Keile, Sitzsäcke und Kissen unterstützen nicht sitzfähige PatientInnen, wenn sie auf dem Rücken oder der Seite liegen oder sich in sitzender Position befinden.

Maßgeschneiderte Sitze und angepasste Betten werden zusammen mit elektrischen Rollstühlen oder Kinderwagen empfohlen, welche eine zurückgelehnte oder gekippte Position ermöglichen.



### ◆ Dehnung von Gelenken (Stretching)

Es ist wichtig, dass bei jeder Person mit SMA die Gelenke so beweglich wie möglich bleiben, um Unabhängigkeit zu erreichen oder zu erhalten. Eine Dehnung verhärteter Muskeln wird empfohlen.

Folgende Möglichkeiten kommen in Betracht, es sind aber sicher nicht alle für jeden geeignet:

**Passive Dehnung** – eine andere Person hilft bei der Bewegung. Die empfohlene Mindestanzahl pro Woche beträgt drei bis fünf Sitzungen.

**Schienen** – die eine Gliedmaße oder die **Wirbelsäule** stützen oder auch immobilisieren. Armschienen können bei der Bewegung helfen, erlauben aber dennoch Gelenkflexibilität. Um die Beweglichkeit zu verbessern, sollten Schienen für mehr als 60 Minuten oder über Nacht getragen werden.

**Serielle Gipsbehandlung** – die Gliedmaße wird über einen bestimmten Zeitraum immer wieder eingegipst, wobei bei jedem neuen Gips die Position etwas korrigiert wird („serial casting“).

**Stützapparate** – diese sind den Schienen ähnlich und werden verwendet, um einen Teil des Körpers zu stützen und zu stabilisieren, um Bewegung zu fördern. Damit diese wirksam sind, müssen sie mindestens fünfmal pro Woche getragen werden.

**Halskragen** – kann hilfreich sein als Kopfstütze und für eine gute Nackenposition, was wiederum die Atmung erleichtern kann.

**Stehbrett** – das ist ein Hilfsmittel, das Menschen sicher in einer aufrechten „stehenden“ Position unterstützt. Es kann angewandt werden, um eine gute Körperhaltung zu erhalten oder diese zu verbessern, außerdem die Knochengesundheit (**Knochendichte**) und die Verdauung positiv zu beeinflussen. Dieses Hilfsmittel ist nicht für jeden geeignet und sollte nur verwendet werden, wenn es von PhysiotherapeutInnen empfohlen wird.



### ◆ **Mobilität und Übungen**

Technische Hilfsmittel können eingesetzt werden um Bewegungen zu unterstützen. Übungen und generell körperliche Bewegungen können für nicht sitzfähige PatientInnen eine Herausforderung darstellen – Bewegung im Wasser kann hier hilfreich sein, sofern der Kopf gestützt ist und eine gute Überwachung stattfindet. Hier kann die Physiotherapeutin oder der Physiotherapeut beraten.

Die regelmäßige Anwendung verschiedener Techniken und Geräte zur Optimierung der Atmung und zum Entfernen von Sekret ist sehr wichtig. Atemübungen sind besonders wichtig während einer Krankheit oder vor einer Operation (siehe Kapitel 6, Atmung).

Übungen und generell körperliche Bewegungen können für nicht sitzfähige PatientInnen eine Herausforderung darstellen – **Bewegung im Wasser kann hier hilfreich sein, sofern der Kopf gestützt ist und eine gute Überwachung stattfindet.**

Hier kann die Physiotherapeutin oder der Physiotherapeut beraten.

### ◆ **Kommunikation**

Ein gutes Beispiel für Technologien, die zur Unterstützung der Kommunikation und zur Verbesserung der Unabhängigkeit eingesetzt werden können, ist ein „Augensteuerungs-Gerät“ (Eye-Tracking). Dies ermöglicht es einer Person, mit Hilfe einer Augensteuerung Anweisungen über einen Computerbildschirm zu geben.





## SITZFÄHIGE PATIENTINNEN

Für sitzfähige PatientInnen bestehen die wichtigsten Ziele darin, die Auswirkungen von **Kontrakturen** der Gelenken zu reduzieren, sie beweglich zu halten, und eine Krümmung der **Wirbelsäule** zu verhindern (**Skoliose**). Der Erhalt des Bewegungsumfang ist wichtig, weil das dazu beiträgt, die Unabhängigkeit zu verbessern, wenn es um die Durchführung von alltäglichen Aktivitäten geht. PhysiotherapeutInnen oder ErgotherapeutInnen sollten Anleitungen und Schulungen geben, wie diese Ziele mit den folgenden Techniken erreicht werden können:

### ◆ Positionierung

**Orthesen** sind äußerlich angebrachte Hilfsmittel, welche die Arme, die Beine oder die **Wirbelsäule** unterstützen, um Bewegungen entweder zu verhindern oder zu unterstützen, um Aktivitäten wie Stehen und unterstütztes Gehen zu erreichen. Dazu gehören:

**Stützkorsett** - wird empfohlen, um die **Wirbelsäule** zu stützen. Es gibt Armorthesen, um die Armbewegung zu erleichtern. Damit diese wirksam sind, müssen sie mindestens fünfmal pro Woche verwendet werden.

**Schienen und Orthesen** – können verwendet werden, um Gelenke in bestimmten Positionen zu halten. Um wirksam zu sein, sollten sie 60 Minuten oder gegebenenfalls über Nacht getragen werden.

**Nackenstütze** - kann auf Reisen hilfreich sein.

**Unterstütztes Stehen** - dehnt die Beine, fördert eine bessere Körperhaltung, verbessert die **Knochendichte**, die Durchblutung und lindert Verstopfung. Dies sollte jeweils bis zu 60 Minuten mindestens drei bis fünf Mal pro Woche durchgeführt werden, fünf bis sieben Mal pro Woche ist optimal und wird entsprechend empfohlen.

### ◆ Dehnung (Stretching)

Mit bestimmten Übungen können verspannte Muskeln behandelt werden. Dazu kann Assistenz nötig sein oder die Dehnung kann mit Hilfe von Schienen, Stehbrett oder **Orthesen** durchgeführt werden.

Es ist wichtig, Dehnungen sehr konsequent durchzuführen. Die Kombination von effektiven Dehnungen zusammen mit Schienen und Stehübungen ist entscheidend. Die routinemäßigen Dehnungen sollten individuell durch PhysiotherapeutInnen oder ErgotherapeutInnen an die PatientInnen angepasst werden. Damit eine Wirksamkeit erzielt wird, wird empfohlen, das Dehnen mehr als fünf bis sieben Mal pro Woche durchzuführen.

### ◆ Mobilität und Übungen

Alle sitzfähigen PatientInnen sollten über einen elektrischen Rollstuhl mit angepasstem Sitzsystem verfügen, der ihren individuellen Bedürfnissen entspricht. Kinder haben in der Regel die kognitiven und körperlichen Fähigkeiten, einen elektrischen Rollstuhl zu benutzen, bevor sie zwei Jahre alt werden. Deshalb ist es gut, einen Antrag auf einen elektrischen Rollstuhl zu stellen, bevor das Kind zwei Jahre alt wird.

Wer körperlich stärker ist, möchte vielleicht lieber einen leichten handbetriebenen Rollstuhl oder vielleicht einen mit kraftunterstützten Rädern, der eine größere Unabhängigkeit ermöglicht. Körperliches Training sollte wegen seiner vielen Vorteile wie Erhaltung und Verbesserung von Kraft, Beweglichkeit und Ausdauer, sowie Ausgeglichenheit gefördert werden. Dadurch kann auch die Teilnahme an Schul-, Hochschul-, Arbeits-, Freizeit- und sozialen Aktivitäten verbessert werden. Die Übungen sollten auf unterschiedliche Weise durchgeführt werden; das kann das Heben von ansteigenden Gewichten umfassen, Schwimmen, Physiotherapie einschließlich **Hippotherapie** und Rollstuhlsport.

Das alles sind angenehme Übungsmöglichkeiten. Auch hier können PhysiotherapeutInnen beraten. Genauso wie bei nicht sitzfähigen PatientInnen können verschiedene Techniken und Hilfsmittel angewandt werden, um die Atmung zu stabilisieren und Sekretbildung zu reduzieren (siehe Kapitel 6, Atmung). Dies ist besonders wichtig während einer Krankheit und vor einer Operation.

Das Wichtigste bei sitzfähigen PatientInnen ist es, **Kontrakturen** zu reduzieren, die Gelenke beweglich zu halten und einer Verkrümmung der **Wirbelsäule (Skoliose)** vorzubeugen. Das Aufrechterhalten des Bewegungsradius hilft, die Unabhängigkeit bei alltäglichen Aktivitäten zu erhalten.



Das Wichtigste bei sitzfähigen PatientInnen ist es, Kontrakturen zu reduzieren, die Gelenke beweglich zu halten und einer Verkrümmung der **Wirbelsäule (Skoliose)** vorzubeugen. Das Aufrechterhalten des Bewegungsumfanges hilft, die Unabhängigkeit bei alltäglichen Aktivitäten zu erhalten.

## GEHFÄHIGE PATIENTINNEN

Bei gehfähigen PatientInnen ist es das Ziel, eine maximale Mobilität aufrechtzuerhalten und zu fördern. Bei alltäglichen Aktivitäten sollte so viel Unabhängigkeit wie möglich erreicht werden. Um dies zu erreichen, muss an Flexibilität, Kraft, Ausdauer und Balance gearbeitet werden. Das sollte mit PhysiotherapeutInnen oder ErgotherapeutInnen besprochen werden. Diese sollten eine Anleitung geben und das geeignete Training anbieten. Sie können folgende Empfehlungen zum Erreichen dieser Ziele geben:

### ◆ Dehnungen

Dehnungen sollten Teil des Übungsprogramms sein, um die Flexibilität der Gelenke, insbesondere der Knöchel und Knie, zu erhalten. Diese können mit Hilfe einer anderen Person oder selbstständig durchgeführt werden. Mit Hilfe von Schienen kann die Zeit der Dehnung verlängert werden. Die minimale Anzahl für Dehnungen ist zwei- bis dreimal pro Woche, besser sind drei- bis fünfmal pro Woche.

### ◆ Positionierung

**Orthesen** für die unteren Gliedmaßen (Schienen) können verwendet werden, um die Flexibilität, die Stellung und die Funktion der Knöchel und Knie zu erhalten. Stützkorsetts, die um die Brust und **Wirbelsäule** getragen werden, können die Körperhaltung beim Sitzen bessern, die Verwendung beim Gehen wird aber nicht empfohlen.

### ◆ Mobilität und Bewegung

Leichte manuelle Rollstühle oder Rollstühle mit kraftunterstützten Rädern können wegen der Ermüdung und Anstrengung beim Gehen nützlich sein. Elektrische Rollstühle oder Scooter können für längere Strecken hilfreich sein.

Übungsprogramme, die sich auf Kraft, Ausdauer, Flexibilität und Balance konzentrieren, werden positive Auswirkungen haben. Die SoC empfehlen aerobe Bewegung, Schwimmen, Wandern, Radfahren, Yoga, Rudern, Ellipsentrainer / Cross-Trai-

ner, Physiotherapie und Reiten (**Hippotherapie**) als gute Übungsmöglichkeiten. Eine Physiotherapeutin oder ein Physiotherapeut sollte Sie dazu beraten, wie oft und wie lange sie trainieren sollen.





PatientInnen mit SMA haben oft Probleme mit Knochen und Muskeln (orthopädische Probleme). Das können Probleme mit der **Wirbelsäule, den Hüften, Gelenken und Knochen** sein.

## 04 KAPITEL 4 ORTHOPÄDISCHE VERSORGUNG

Menschen mit SMA haben häufig Probleme mit Knochen und Muskeln (orthopädische Probleme). Das können Probleme mit der **Wirbelsäule**, den Hüften, den Gelenken und Knochen sein. Unabhängig von einer Behandlung mit einem Medikament oder einer anderen Behandlung, sollten alle PatientInnen mit SMA (Sitzfähige, nicht Sitzfähige und Gehfähige) regelmäßig von einem erfahrenen Mitglied des Betreuungsteams wie OrthopädIn, PhysiotherapeutIn oder ErgotherapeutIn untersucht werden. Dadurch soll erreicht werden, alle Probleme so zu behandeln, dass die beste Bewegungsfähigkeit erreicht oder erhalten bleibt und das allgemeine Wohlbefinden erhalten bleibt.

### AUSWIRKUNGEN AUF DIE WIRBELSÄULE

SMA kann die Muskeln schwächen, die die **Wirbelsäule** unterstützen und ohne diese Unterstützung kann die **Wirbelsäule** durch die Schwerkraft gekrümmt werden. Es wird geschätzt, dass 60-90% der nicht Sitzfähigen und der Sitzfähigen eine **Wirbelsäulenverkrümmung** entwickeln, ebenso wie 50% der Gehfähigen.

Wenn die **Wirbelsäule** seitlich in eine „C“ oder „S“ Form gekrümmt ist, wird das als **Skoliose** bezeichnet. Wenn die **Wirbelsäule** nach vorne gebeugt ist, wird das als **Kyphose** bezeichnet. Gleichzeitig mit der **Wirbelsäulenverkrümmung** gibt es Veränderungen an der Brustwand und den Rippen, was den Platz für das Wachsen und die Atmung der Lunge verringert. Deshalb ist es wichtig, bei jedem Menschen mit Beginn der SMA im Kindesalter, die mögliche Entwicklung einer **Skoliose** genau zu überwachen. Die

Verkrümmung der **Wirbelsäule** wird am besten durch ein **Röntgenbild** der gesamten **Wirbelsäule** dokumentiert, so dass die Krümmung gemessen werden kann. Diese Messung nennt man Messung des **Cobb-Winkels**. Bei den sitz- und gehfähigen PatientInnen wird das **Röntgenbild** in der Position aufgenommen, in der die PatientInnen sich bestmöglich aufrichten können.

Bei nicht sitzfähigen PatientInnen sollte das **Röntgenbild** im Liegen aufgenommen werden. Nicht sitzfähige und sitzfähige PatientInnen mit einem **Cobb-Winkel** von mehr als 20° sollten alle sechs Monate kontrolliert werden, bis ihre Knochen nicht mehr wachsen, d.h. bis sie die so genannte **Skelettreife** erreicht haben. Danach sollten sie jährlich kontrolliert werden, da die **Wirbelsäulenverkrümmung** noch bis ins Erwachsenenalter fortschreiten kann.

## VERSORGUNG DER SKOLIOSE

### Nicht sitzfähige PatientInnen

Um die Entwicklung einer **Skoliose** zu vermeiden und um beim Sitzen oder dem Erreichen einer möglichst aufrechten Position zu helfen, können Kinder, die nicht allein sitzen können, es hilfreich und bequem finden, wenn sie tagsüber eine Rumpforthese tragen. Die **Orthese** sollte maßgefertigt und von SpezialistInnen (**OrthopädietechnikerInnen**) so angepasst werden, dass sie den Rücken und die Brust umfasst und bequem passt.

### Sitzfähige PatientInnen

Jeder mit einer **Skoliose** von mehr als 20° kann für ein aufrechtes Sitzen mit einer Rückenorthese oder Stützkorsett, auch TLSO genannt (**thorako-lumbo-sakrale Orthese**) versorgt werden. Das wird aber nicht die weitere mögliche Entwicklung einer **Wirbelsäulen**-verkrümmung verhindern. Ein Stützkorsett wird für Kinder empfohlen, bei denen noch ein beträchtliches Längenwachstum zu erwarten ist; hier wird eine weiche oder halbstarre **Rückenorthese** empfohlen. Eine solche **Orthese** kann helfen, Schmerzen zu lindern, für Stabilität sorgen und das Voranschreiten der Verkrümmung verlangsamen.

Zu einem bestimmten Zeitpunkt kann eine Operation der **Wirbelsäule** empfohlen werden, um diese zu begradigen. Das soll ein stabiles Sitzen fördern und dazu beitragen, dass sich die Lunge besser entfalten kann und dadurch die Atmung verbessert wird. Wenn dies in Betracht gezogen wird, sollte ausreichend Zeit sein mit dem multidisziplinären Team zu besprechen, welche verschiedenen Optionen es gibt und was alles zu beachten ist.

Eine Empfehlung für eine Wirbelsäulenoperation basiert auf einer Reihe von Faktoren. Zu den wichtigsten gehört ein **Cobb Winkel** von mehr als 50° oder eine Verschlechterung von 10° und mehr innerhalb eines Jahres.

Wenn über eine mögliche Operation gesprochen wird, werden auch andere Faktoren in die Überlegungen mit einbezogen. Dies sind:

- ◆ Das Alter in Jahren und Monaten (das tatsächliche Lebensalter) und ob die Knochen und das Skelett bereits ausgewachsen sind (die **Skelettreife**). Da **Skelettreife** und tatsächliches Alter oft nicht übereinstimmen, kann die **Skelettreife** durch eine Röntgenaufnahme der Knochen im linken Handgelenk geschätzt werden.
- ◆ Wie weit die Vitalkapazität der Lunge abgenommen hat
- ◆ Ob sich die Brustwand verändert hat oder die Rippen kollabieren
- ◆ Ob die **Skoliose** Probleme bei den täglichen Aktivitäten verursacht
- ◆ Ob anhaltende Rücken- und Hüftschmerzen bestehen
- ◆ Ob Hüften und Becken ungleichmäßig positioniert sind und dadurch ein stabiles Sitzen erschwert wird.

## Es gibt zwei Arten von Wirbelsäulenoperationen:

**Fusion der Wirbelsäule** bedeutet das Aufrichten der **Wirbelsäule** durch das Befestigen von zwei Metallstäben, einen auf jeder Seite der **Wirbelsäule**. Die Metallstäbe werden an vielen Knochen der **Wirbelsäule** (Wirbel) und den Rippen entlang der **Wirbelsäule** befestigt. Damit soll die Verkrümmung korrigiert werden und die **Wirbelsäule** gegen die Schwerkraft gestützt werden. Darüber hinaus werden die Wirbel miteinander verbunden, um eine zusätzliche Stützung zu bieten.

„**Wachstumsfreundliche**“ **Wirbelsäulen**chirurgie wird für Kinder unter 10 Jahren empfohlen, bei denen noch ein erhebliches Wachstum der **Wirbelsäule** und der Rippen zu erwarten ist. Die Stäbe werden lediglich oben und unten an den Wirbelkörpern oder den Rippen befestigt. Der Bereich dazwischen bleibt unberührt und kann weiterwachsen. Die Krümmung der **Wirbelsäule** wird so weit wie möglich während der Operation begradigt, danach werden die Stäbe, die die **Wirbelsäule** stützen, alle zwei bis sechs Monate nach und nach verlängert. Dieses Verfahren ermöglicht ein kontinuierliches **Wirbelsäulen**- und Brustkorbwachstum. Für die Methode der wachstumsfreundlichen **Wirbelsäulen**chirurgie stehen inzwischen neue Methoden zur Verfügung, zum Beispiel können die Stäbe von außen mit Hilfe von Magneten verlängert werden, ohne dass eine neue Operation notwendig wird.

Bevor irgendeine Operation stattfindet, sollte ein multidisziplinäres Team die Gesundheit und die Gesamtsituation genau untersuchen. Das beinhaltet das Körpergewicht und die Ernährungsgewohnheiten, den Zustand der Knochen und der Atmung und die Art der Narkose und die eventuelle Notwendigkeit einer nichtinvasiven Beatmung nach der Operation. Damit die Entscheidung wirklich einvernehmlich getroffen werden kann, sollten die Risiken und die Vorteile ausführlich besprochen werden. Das zuständige medizinische Team sollte einen Plan erarbeiten, wie eine gute Atmung nach der Operation sichergestellt werden kann.

## Empfohlenes Alter für Skoliose-Operationen:

Die SoC-Empfehlungen für medizinische Teams sind abhängig vom Alter und lauten wie folgt:

- **Alter unter 4 Jahren:** Im Allgemeinen sollte eine **Wirbelsäule**operation bis nach dem 4. Geburtstag verschoben werden.
- **Alter 4 - 10 Jahre:** Da diese Kinder noch ein erhebliches Skelettwachstum vor sich haben, wird eine „wachstumsfreundliche“ Variante **Skoliose**-Operation empfohlen.
- **Alter 10 - 12 Jahre:** In diesem Alter erlangen die Kinder allmählich die **Skelettreife**. Wenn eine Operation erforderlich ist, hängt die Art der Operation von der **Skelettreife** des Kindes ab und davon, wie viel Wachstum der **Wirbelsäule** noch zu erwarten ist.
- **Alter über 12 Jahre:** In diesem Alter ist das Skelettwachstum weitgehend abgeschlossen. Wenn eine Operation erforderlich ist, wird eine Fusion der **Wirbelsäule** empfohlen.

Experten raten, dass bei jeder zukünftigen Operation der **Wirbelsäule** in der Mitte des unteren Rückens (Mitte des Lumbalbereichs) ein Bereich frei bleiben soll, der nicht fusioniert wird. Das ermöglicht die Gabe von Medikamenten wie Spinraza®, die mit Hilfe einer Nadel direkt in den Spinalkanal gegeben werden (intrathekal) (siehe auch Kapitel 11, Anwendung von neuen Behandlungen bei SMA).



Es stehen neue Technologien für eine wachstumsfreundliche Wirbelsäulenchirurgie zur Verfügung. Es gibt zum Beispiel mit Hilfe mitwachsende Stäbe, die von außen mit Hilfe von Magneten verlängert werden; diese erlauben eine Verlängerung, ohne dass eine neue Operation notwendig wird.



### **Auswirkungen auf die Hüften**

Sehr häufig haben sowohl sitzfähige als auch nicht sitzfähige PatientInnen instabile Hüftgelenke. Das kann eine oder beide Seiten betreffen. Wenn jemand stehen kann, ein assistierter Transfer möglich ist, oder Gehfähigkeit besteht und die Hüftinstabilität bei diesen Tätigkeiten hinderlich ist oder Schmerzen bereitet, wird eine chirurgische Intervention empfohlen, um die luxierte oder teilweise luxierte Hüfte zu stabilisieren. Chirurgische Stabilisierung wird auch bei nicht gehfähigen PatientInnen empfohlen, wenn anhaltende Schmerzen bestehen oder die eingeschränkte

Hüftbeweglichkeit Tätigkeiten wie Essen, Toilettengang, Anziehen oder Sitzen erschwert.

### **Auswirkungen auf die Gelenke**

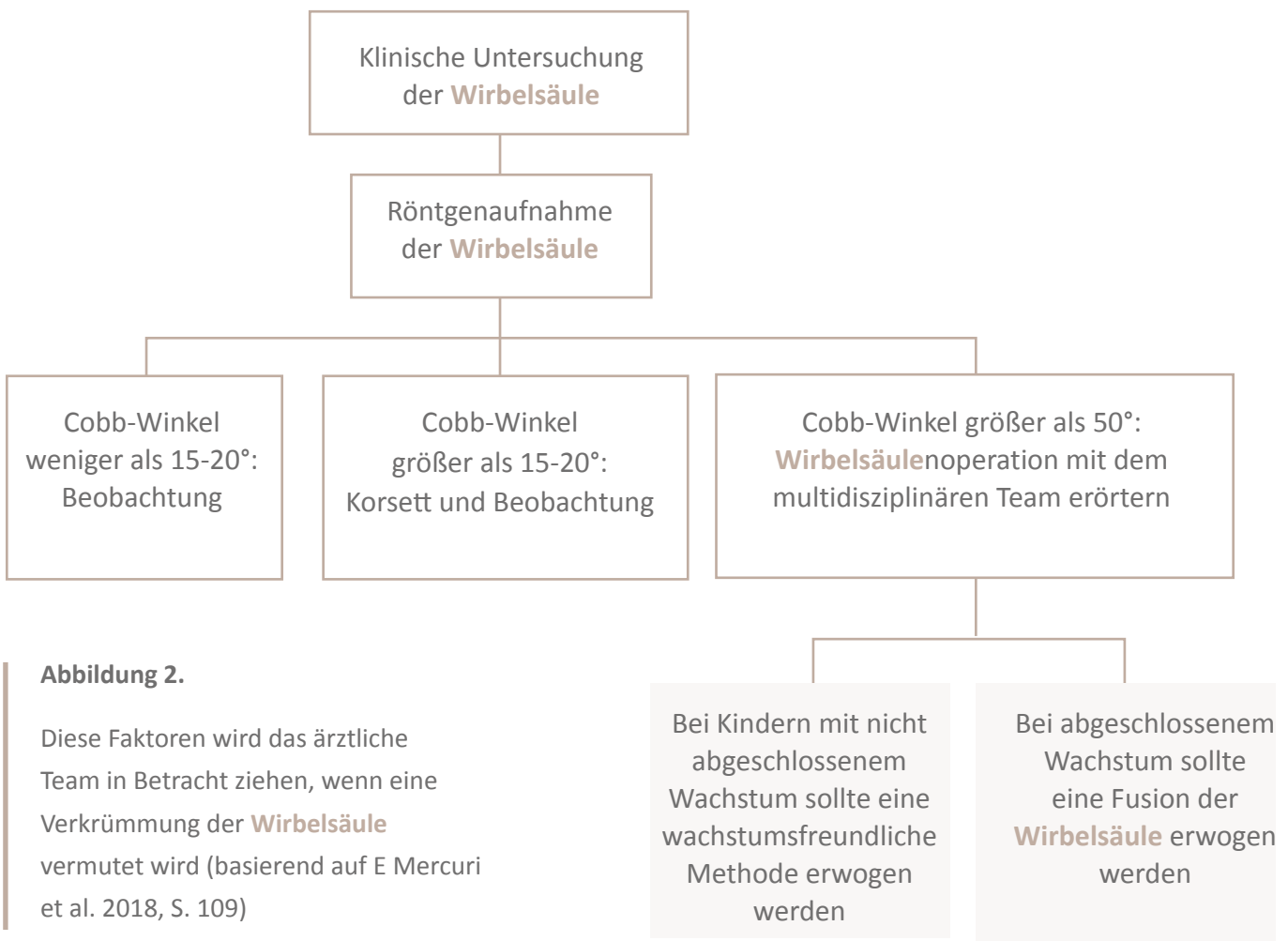
**Gelenkkontrakturen (Kontrakturen)** sind ein häufiges Problem, das zu Schmerzen und Schwierigkeiten beim Bewegen führen kann. Physiotherapie und Schienen werden empfohlen, um die **Kontrakturen** zu bessern (siehe Kapitel 3 Physiotherapie und Rehabilitation). Chirurgische Eingriffe sollten nur in Betracht gezogen werden, wenn die **Kontrakturen** Schmerzen verursachen oder die Fähigkeit einschränken, sich zu bewegen und das Gelenk zu benutzen.

## Auswirkungen auf die Knochen

Nicht sitzfähige und auch sitzfähige PatientInnen haben ein höheres Risiko für Knochenbrüche. Durch die mangelnde Stehfähigkeit (es wird kein Gewicht auf die Knochen übertragen) und die weitgehende Nichtbenutzung von Knochen und Muskeln entsteht eine Osteoporose. Es ist wichtig sicherzustellen, dass Kinder und Erwachsene mit SMA ausreichend mit alimentärem Kalzium und Vitamin D3 versorgt sind (siehe Kapitel 5, Ernährung, Wachstum und Knochengesundheit).

Bei einem Knochenbruch, gibt das SoC folgende Empfehlungen für das medizinische Team:

| Bei sitzfähigen und nicht sitzfähigen PatientInnen  | Bei gehfähigen PatientInnen  |
|---|--|
| <ul style="list-style-type: none"><li>Nach Möglichkeit einen Gips, der länger als vier Wochen getragen werden muss, vermeiden.</li><li>Wann immer möglich eine Operation vermeiden, stattdessen einen Gips anlegen.</li></ul> | <ul style="list-style-type: none"><li>Wenn jemand normalerweise gehfähig ist, sollte eine Operation im Falle eines Beinbruchs erwogen werden.</li><li>Bei einem Bruch der Hüfte sollte auch bei nicht sitzfähigen PatientInnen eine Operation mit Marknägeln und Platten erwogen werden. Dies kann die Heilung der Fraktur beschleunigen und vergrößert die Chance, die Beweglichkeit zu erhalten.</li></ul> |



### Abbildung 2.

Diese Faktoren wird das ärztliche Team in Betracht ziehen, wenn eine Verkrümmung der **Wirbelsäule** vermutet wird (basierend auf E Mercuri et al. 2018, S. 109)

Jeder Mensch mit der Diagnose SMA sollte regelmäßig von ErnährungsspezialistInnen beraten werden. **Wachstum und Gewicht sollten im Auge behalten werden.** Das Ziel soll das Erreichen und Aufrechterhalten eines angemessenen Gewichtes sein, bei einer gesunden Ernährung und ausreichender Flüssigkeitsaufnahme.

## 05 KAPITEL 5 ERNÄHRUNG, WACHSTUM UND KNOCHENGESUNDHEIT

Jeder Mensch mit der Diagnose SMA sollte regelmäßig von ErnährungsspezialistInnen beraten werden. Wachstum und Gewicht sollten im Auge behalten werden. Das Ziel soll das Erreichen und Aufrechterhalten eines angemessenen Gewichtes sein, bei einer gesunden Ernährung und ausreichender Flüssigkeitsaufnahme. Es gibt keine besonderen Wachstumsperzentilen für Kinder mit SMA, aber ErnährungsberaterInnen können sich auf Standard-Wachstumsdiagramme der Weltgesundheitsorganisation (WHO) stützen. Es ist empfehlenswert, bei jedem Termin im Krankenhaus Gewicht und Größe zu messen und daraus den **Body Mass Index (BMI)** zu berechnen. Der BMI ist ein Maß, bei dem mit Hilfe von Größe und Gewicht berechnet wird, ob das Gewicht einer Person im unteren, gesunden oder zu hohen Bereich liegt. Jeder Mensch mit SMA, der einen BMI über der 25. Perzentile hat, sollte auf mögliche Fettleibigkeit und/oder überschüssiges Fett untersucht werden. Die Körperzusammensetzung sollte ebenfalls gemessen werden, um sicherzustellen, dass der Anteil von Knochen, Fett und Muskel im Körper in einem gesunden Verhältnis steht.

Jeder Mensch ist verschieden, aber zu den wichtigsten Magen-Darm-Symptomen (**gastro-intestinal**, GI), die von medizinischen Teams überwacht und behandelt werden, gehören: Reflux, verzögerte Magenentleerung, Erbrechen und Verstopfung. Personen mit SMA können auch Probleme mit der Aufschlüsselung von Nahrungsmitteln haben, um daraus Energie zu gewinnen (dem Stoffwechsel). Das kann dazu

führen, dass das Blut sauer wird – das nennt man „**metabolische Azidose**“ oder **Ketoazidose**. Es können auch Probleme mit zu hohem oder zu niedrigem Blutzucker bestehen und Probleme beim Abbau von Fetten.



Die wichtigsten Probleme, die bei SMA im Zusammenhang mit der Ernährung entstehen können, sind:

- Schwierigkeiten beim Schlucken
- Gewichtsmanagement
- Die Passage der Nahrung durch das Verdauungssystem



Es ist wichtig, ErnährungsberaterInnen zu Rate zu ziehen, um einen Plan für eine angepasste individuelle Ernährung zu erstellen.

## NICHT SITZFÄHIGE PATIENTINNEN

Die wichtigste Untersuchung bei einem Säugling und Kleinkind ist die Untersuchung der Fähigkeit, wie gut das Kind schlucken kann. Schwierigkeiten beim Schlucken nennt man **Dysphagie**. Bei einer **Dysphagie** besteht ein hohes Risiko, dass Lebensmittel oder Getränke in die Lunge geraten (**Aspiration**). Das kann zu einer Lungenentzündung führen. Kurz nach der Diagnose sollte bei Kindern mit SMA ein Schlucktest durchgeführt werden (**Videofluoroskopie**). Wenn der Test zeigt, dass es Probleme gibt, sicher zu schlucken, gibt es zwei zeitlich begrenzte Möglichkeiten, die Nahrung über eine Sonde durch die Nase zuzuführen: eine **nasogastrale** Sonde, die im Magen endet, oder eine **nasojejunale** Sonde, die im Dünndarm endet. Als langfristige Lösung wird die Anlage einer PEG-Sonde (**perkutane endoskopische Gastrostomie**) empfohlen. Dabei wird chirurgisch ein Zugang durch die Bauchdecke direkt in den Magen gelegt. Einige Experten empfehlen ein zusätzliches chirurgisches Verfahren, um den gastroösophagealen Reflux zu reduzieren. Ein weiteres Problem kann dadurch entstehen, dass **Kontrakturen** in den Kiefermuskeln entstehen und dadurch Kauen und Schlucken erschwert wird. Wenn ein Kind oder ein erwachsener Mensch Probleme mit einem der angesprochenen Bereiche hat, ziehen Sie bitte das medizinische Team zu Rate.

Die schwache Schluckmuskulatur führt zu einer **Dysphagie** und damit zu einer schlechten Kalorienzufuhr. Außerdem verbrauchen nicht sitzfähige PatientInnen viel Energie

für die Atmung und zur Bekämpfung von Atemwegsinfektionen. Deshalb besteht bei diesen PatientInnen die Gefahr einer Unterernährung und Schwierigkeiten, überhaupt an Gewicht zuzunehmen. Viele verschiedene Arten der Ernährung sind möglich, und man braucht einen an die persönlichen Bedürfnisse angepassten Ernährungsplan, der auch genügend Flüssigkeitszufuhr gewährleistet. Bestimmte Bakterienkulturen und Hefen (**Probiotika**) können sehr hilfreich für das Verdauungssystem sein. Nicht sitzfähige PatientInnen brauchen eventuell auch Medikamente gegen Verstopfung und Medikamente, damit der Magen besser entleert werden kann, weil die Nahrung bei ihnen unter Umständen nur sehr langsam durch das Verdauungssystem befördert wird.

Im Krankheitsfall ist es wichtig, das medizinische Team zu Pflege und Management zu Rate zu ziehen. Es ist sehr wichtig, dass rechtzeitig zusätzlich Flüssigkeit gegeben wird und die Elektrolyte im Blut überwacht werden. SMA zu haben kann bedeuten, dass die Verstoffwechslung von Fett gestört sein kann. Das kann zu einer extremen Anhäufung von **Ketonen** und anderen Abfallprodukten führen. Um dies zu vermeiden, wird eine gleichmäßige Nahrungsaufnahme mit Zuckern und Proteinen empfohlen, um damit die Notwendigkeit des Fettabbaus zur Energiegewinnung zu vermeiden. Das ist während akuter Erkrankungen ganz besonders wichtig und es muss innerhalb von sechs Stunden nach Beginn einer Erkrankung mit der Ernährung mit Zuckern und Proteinen begonnen werden und das muss fortgeführt werden. Fasten sollte vermieden werden.

Eine jährliche Kontrolle der **Knochendichte** wird empfohlen

## SITZFÄHIGE PATIENTINNEN

Sitzfähige PatientInnen haben oft Schwierigkeiten mit dem Kauen und Essen kann ermüdend für sie sein. Es ist wichtig, einen Ernährungsberater zu Rate zu ziehen, der einen individuellen Ernährungsplan ausarbeiten kann. Sitzfähige PatientInnen im Kindesalter sollten ihren Ernährungszustand nach der Diagnose alle drei bis sechs Monate beurteilen lassen, später jährlich.

Falls beim Gefüttert werden oder beim Essen Episoden von Verschlucken oder Hustenanfälle auftreten, sollte ein Schlucktest durchgeführt werden (**Videofluoroskopie**). Die Ernährung und die Fähigkeiten zum Kauen und Schlucken sollten auch von einem Sprachtherapeuten beurteilt werden. Dieser kann eine bestimmte Art der Nahrungszubereitung empfehlen, d.h. eventuell pürierte Kost, halbfeste Kost oder angedickte Flüssigkeiten, wie zum Beispiel Milchshake. Der Sprachtherapeut kann bei Bedarf auch zur besten Art der Nahrungsaufnahme beraten.

Wenn Anzeichen dafür bestehen, dass ein Patient einen schlechten Ernährungszustand hat und im Wachstum zurückbleibt, sollte eine **PEG-Sonde** in Betracht gezogen werden und damit die nötige Nahrung zugeführt werden. Wenn jemand noch sicher schlucken kann, sollte er ermutigt werden, etwas Nahrung durch den Mund zu sich zu nehmen.

Weil die Bewegungsfähigkeit stark reduziert ist, kann die Körperzusammensetzung

verändert sein und es besteht die Gefahr, dass es zu Übergewicht kommt. Wenn Anzeichen dafür bestehen, wird empfohlen, einen Test durchzuführen, wie Zucker verarbeitet werden kann (Glukosebelastungstest).

Wenn dauernde Verstopfung ein Problem ist, sollte die Flüssigkeitszufuhr und der Verzehr ballaststoffreicher Nahrung erhöht werden. Ziehen Sie das medizinische Team zu Rate. Medikamente zur Unterstützung der Darmbewegung können ebenso hilfreich sein.

Im Falle einer Krankheit ist es wichtig, das medizinische Team zur Pflege und zu allgemeinen Maßnahmen zu Rate zu ziehen. Es ist sehr wichtig, zusätzliche Flüssigkeit zu geben und den Elektrolythaushalt zu überwachen. Wenn man SMA hat, kann das bedeuten, dass man Fett schlecht verstoffwechseln kann und das kann zu einer übermäßigen Anhäufung von **Ketonen** und andere Stoffwechselabfallprodukten führen. Um das zu vermeiden, wird eine Ernährung mit Zuckern und Proteinen empfohlen, um zu vermeiden, dass durch den Abbau von Fetten Energie gewonnen werden muss. Das ist während Erkrankungen ganz besonders wichtig und es muss innerhalb von sechs Stunden nach Beginn einer Erkrankung mit der Ernährung mit Zuckern und Proteinen begonnen werden und das muss weitergeführt werden. Fasten sollte vermieden werden.



## GEHFÄHIGE PATIENTINNEN

Es ist selten, dass gehfähige PatientInnen Schluck- oder Ernährungsschwierigkeiten haben. Sie sollten ErnährungsberaterInnen zu Rate ziehen, wenn sie Probleme mit Übergewicht haben, da das zu einer weiter eingeschränkten Mobilität beitragen kann und dadurch das Risiko zur Entwicklung anderer Gesundheitsprobleme, wie **Bluthochdruck** und **Diabetes**, besteht. Wenn Anzeichen für Übergewicht bestehen, wird empfohlen, einen Test durchzuführen, wie Zucker verarbeitet werden kann (Glukosebelastungstest).

## KNOCHENGESUNDHEIT FÜR ALLE MENSCHEN MIT SMA

Bei jedem Menschen mit SMA besteht die Gefahr, dass eine Verminderung der **Knochendichte** entsteht (**Osteopenie**) und dadurch eine Anfälligkeit für Knochenbrüche. Es werden jährliche **Kontrollen der Knochendichte** empfohlen. Die Vitamin-D-Blutspiegel sollte jährlich kontrolliert werden und Vitamin D sollte eingenommen werden, wenn dieser niedrig ist oder wenn eine **Osteopenie** besteht. Die Zufuhr von Kalzium kann auch empfehlenswert sein. Wenn PatientInnen häufig Knochenbrüche haben, können sie bestimmte Medikamente nehmen (**Biphosphonate**) um die **Knochendichte** zu verbessern.

# 06

## KAPITEL 6

# ATMUNG (BEHANDLUNG VON ATEM-UND LUNGENPROBLEMEN)

Die Muskelschwäche, die durch SMA verursacht wird, kann sich auch auf die Atemmuskulatur auswirken. Atemprobleme kommen sowohl bei nicht sitzfähigen als auch bei sitzfähigen PatientInnen häufig vor. Bei gehfähigen PatientInnen sind sie eher ungewöhnlich. Die jährliche Grippeimpfung und die Pneumokokkenimpfung wird jedoch **für alle PatientInnen mit SMA** empfohlen. Es sollen auch alle anderen empfohlenen Standardimpfungen durchgeführt werden, es sei denn, das medizinische Team rät etwas anderes.

Es gibt verschiedene Möglichkeiten, mit Atemproblemen umzugehen. Diese unterscheiden sich, je nachdem welche Auswirkung SMA auf die Atemmuskulatur hat.

## NICHT SITZFÄHIGE PATIENTINNEN

Schwierigkeiten mit der Atmung sind die Hauptursache für schwerwiegende gesundheitliche Probleme bei PatientInnen mit einer SMA mit frühem Symptombeginn. Die hauptsächlichen Ursachen sind:

- Durch den schwachen Hustenstoß ist es unmöglich, Schleim abzu husten. Das kann zu Infektionen der Bronchien und der Lunge führen.
- Bedingt durch die Muskelschwäche kann es unmöglich sein, tief genug zu atmen, um den

Austausch von Kohlendioxid und Sauerstoff zu gewährleisten (**Hypoventilation**). Dadurch kann es zu einem verminderten Sauerstoffgehalt im Blut kommen (**Sauerstoffentsättigung**). **Hypoventilation** und zu geringer Sauerstoffgehalt treten zuerst während des Schlafes auf, wenn die Muskeln für die Atmung am entspanntesten sind. Ganz allmählich treten die Probleme mit dem Austausch von Kohlendioxid und Sauerstoff jedoch auch tagsüber auf, wenn der Patient wach ist.



Da Atemprobleme sehr häufig auftreten und eher schwerwiegend sind, sollte bereits früh mit regelmäßigen Kontrollen der Atmung begonnen werden, auch wenn keine Symptome vorhanden sind (das nennt man „proaktive Behandlung“). Ein Spezialist oder eine Spezialistin für die Atmung sollte so früh wie möglich nach der Diagnosestellung zur Beratung hinzugezogen werden.

Alle Säuglinge mit SMA, die nicht sitzen können, sollten mindestens alle drei Monate in der Klinik vorgestellt und körperlich untersucht werden. Wenn sie nicht in der Lage sind, tief genug zu atmen, (**Hypoventilation**) kann sich Kohlendioxid im Blut anreichern. Es ist deshalb wichtig, dass die Kohlendioxidkonzentration am Ende der Ausatmung gemessen wird. Die Atmung sollte auch regelmäßig im **Schlaflabor** überwacht werden, um festzustellen ob eine nächtliche **Hypoventilation** mit erniedrigter Sauerstoffsättigung besteht. Diese Untersuchung ist notwendig, um gemeinsam entscheiden zu können, ob mit einer nächtlichen Atemunterstützung mit einer Maschine begonnen werden sollte (**nichtinvasive Beatmung** oder NIV, siehe unten).

### Umgang mit Atemproblemen

Einfache Erkältungen können leicht zu einer Bronchitis oder einer Lungenentzündung werden, wenn jemand nicht in der Lage ist, Schleim und Sekret gut abzu husten. Spezielle Physiotherapie, die beim Abhusten unterstützt, und ein Gerät zur mechanischen Hustenunterstützung (Cough Assist®, Vital Cough®) sollten allen PatientInnen, die nicht allein sitzen können, zur Verfügung stehen. Den Betroffenen, die nicht gut abhusten können und die Probleme beim Schlucken haben, sollte ein Absauggerät zur Verfügung stehen, um Sekret aus dem Mund abzusaugen. Eltern und sonstige Pflegepersonen sollten in den Gebrauch dieser Geräte gut eingewiesen werden, damit sie diese effektiv einsetzen können.

Wenn nachts die Sauerstoffsättigung absinkt und der Kohlendioxidspiegel im Blut ansteigt (**Hypoventilation**) wird eine nichtinvasive Beatmung (NIV) zur Verbesserung der

Sauerstoffsättigung und Senkung der Kohlendioxidkonzentration dringend empfohlen.

NIV wird auch als **BiPAP**, „bi-level positiv airway pressure“ bezeichnet. Das bedeutet, dass eine druckkontrollierte Beatmung mit zwei verschiedenen voreingestellten Druckniveaus erfolgt. Die Beatmung wird mit Hilfe einer individuell angepassten Maske durchgeführt, die nur die Nase oder Mund und Nase bedeckt. Der Druck für die Einatmung wird höher eingestellt, als was die Person selber während des Schlafes aufbauen könnte, um damit eine tiefere Einatmung zu erzielen. Während der Ausatmung sinkt der Druck auf ein niedrigeres Niveau. NIV gestattet eine Synchronisierung mit der Eigenatmung der PatientInnen. Die Einstellung des Drucks sollte so gewählt werden, dass die Atemzüge tief genug sind und keine zusätzliche Zufuhr von Sauerstoff nötig ist.

Andere Beatmungsformen wie „continuous positive airway pressure“ (**CPAP**) werden bis auf wenige Ausnahmen nicht empfohlen, weil sie den Austausch von Sauerstoff gegen Kohlendioxid nicht fördern.



Eine invasive Beatmung kann – nach einem ausführlichen Gespräch zwischen der Familie und dem medizinischen Team – auch für PatientInnen in Betracht kommen, bei denen NIV keine guten Ergebnisse zeigt. Mit einem chirurgischen Eingriff wird eine Öffnung in die Luftröhre geschnitten, durch die ein Tubus für die Beatmung eingeführt wird. Das heißt **Tracheotomie**. Die Beatmung erfolgt dann nicht mehr über Mund und Nase. Üblicherweise handelt es sich hierbei um eine langfristige Lösung. Die verschiedenen Möglichkeiten der Atemunterstützung sollten mit dem Behandlungsteam rechtzeitig erörtert werden, wenn der Patient bei guter Verfassung ist. Jede Entscheidung sollte im Sinne des Patienten oder der Patientin getroffen werden.

Medikamente zur Erweiterung der Atemwege (**Verneblung von Bronchodilatoren**) sollten eingesetzt werden, wenn der Verdacht auf Asthma besteht, oder wenn deren Anwendung zu einer deutlichen Verbesserung der Atmung führt. Medikamente zur Reduzierung des Speichelflusses (Glykopyrrolate) sollten nur sehr vorsichtig in Rücksprache mit dem medizinischen Team angewandt werden. Die Dosis muss der Situation angepasst werden. Eine zu starke

Austrocknung des Sekrets sollte verhindert werden, weil damit dessen Entfernung sehr erschwert wird. Es wird nicht empfohlen über einen längeren Zeitraum täglich Medikamente anzuwenden, die Sekret verflüssigen (Pulmozyme® oder hypertone Salzlösung). Die Anwendung von Antibiotika während einer akuten Erkrankung sollte entsprechend der individuellen Situation mit dem medizinischen Team erörtert werden.

Es wird empfohlen, die üblichen Impfungen und insbesondere eine Pneumokokkenimpfung und eine jährliche Grippeimpfung durchzuführen. Kinder bis zum Alter von zwei Jahren sollen mit Palivizumab gegen das respiratorische Synzytial-Virus (RSV) geimpft werden, da dieses Virus Atemprobleme verursachen kann.

Wie bereits in Kapitel 5 (Ernährung, Wachstum und Knochengesundheit) erläutert wurde, können auch andere Probleme zur Verschlechterung der Atemsituation beitragen und sollten dann entsprechend behandelt werden. Ein Beispiel dafür ist der Reflux, das heißt das Zurückfließen von Mageninhalt in die Speiseröhre, der dann in die Luftröhre gelangen kann.





## SITZFÄHIGE PATIENTINNEN

Atemprobleme sind bei sitzfähigen PatientInnen etwas seltener. Trotzdem wird eine halbjährliche Untersuchung empfohlen. Bei dieser Untersuchung sollte möglichst ein Lungenfunktionstest durchgeführt werden (**Spirometrie**). Bei allen PatientInnen mit irgendwelchen Symptomen oder dem Verdacht auf Atemstörungen sollte eine Untersuchung im Schlaflabor durchgeführt werden. Beispiele für Symptome sind schlechte Schlafqualität, morgendliche Kopfschmerzen und Tagesmüdigkeit.

### Umgang mit Atemproblemen

Wenn sitzfähige PatientInnen einen schwachen Hustenstoß haben, sollten sie spezielle Physiotherapie zum Abhusten erhalten. Eltern und Pflegepersonen sollten bestimmte Techniken erlernen, mit denen das Abhusten gefördert werden kann. Es sollte ein spezielles Gerät zum Abhusten zur Verfügung gestellt werden (z.B. Cough Assist®, Vital Cough®) und es sollte eine Schulung mit klaren Anweisungen stattfinden, wie und wann dieses Gerät zu benutzen ist. Nichtinvasive Beatmung (NIV) sollte bei allen PatientInnen eingesetzt werden, die Symptome dafür zeigen, dass sie während des Schlafes nicht tief genug atmen (schlechte Schlafqualität, Kopfschmerzen, Tagesmüdigkeit).

Eine Untersuchung im Schlaflabor sollte durchgeführt werden, um zu bestätigen, dass die Probleme tatsächlich von der schlechten Atmung während des Schlafes herrühren und um die optimalen Einstellungen für eine NIV zu gewährleisten. Die NIV sollte so eingestellt werden, dass keine zusätzliche Gabe von Sauerstoff nötig ist. (Mehr dazu im Abschnitt nicht sitzfähige PatientInnen oder im Glossar.)

Andere Beatmungsformen wie „continuous positive airway pressure“ (**CPAP**) werden bis auf wenige Ausnahmen nicht empfohlen, weil sie den Austausch von Sauerstoff gegen Kohlendioxid nicht fördern.

Einfache Erkältungen können leicht zu einer Bronchitis oder einer Lungenentzündung werden, wenn jemand nicht in der Lage ist, Schleim und



Sekret gut abzu husten. Spezielle Physiotherapie, die beim Abhusten unterstützt, und ein Gerät zur mechanischen Hustenunterstützung (Hustenassistent) sollten allen sitzfähigen PatientInnen zur Verfügung stehen. PatientInnen, die nicht gut abhusten können und die Probleme beim Schlucken haben, sollte ein Absauggerät zur Verfügung stehen, um Sekret aus dem Mund abzusaugen. Eltern und sonstige Pflegepersonen sollten in den Gebrauch dieser Geräte gut eingewiesen werden, damit sie in der Lage sind, diese effektiv zu nutzen.

Medikamente zur Erweiterung der Atemwege (**Verneblung von Bronchodilatoren**) sollten verwendet werden, wenn der Verdacht auf Asthma besteht, oder wenn deren Anwendung zu einer deutlichen Verbesserung der Atmung führt. Medikamente zur Reduzierung des Speichelflusses (Glykopyrrolate) sollten nur sehr vorsichtig in Rücksprache mit dem medizinischen Team angewandt werden. Die Dosis muss der Situation angepasst werden. Eine zu starke Austrocknung des Sekrets sollte verhindert werden, weil damit dessen Entfernung sehr erschwert wird. Es wird nicht empfohlen über einen längeren Zeitraum täglich Medikamente anzuwenden, die Sekret verflüssigen (Pulmozyme® oder hypertone Salzlösung). Die Anwendung von Antibiotika während einer akuten Erkrankung sollte entsprechend der individuellen Situation mit dem medizinischen Team erörtert werden.





Bei den meisten gehfähigen PatientInnen ist die Atmung normal, obwohl eine Untersuchung nahelegt, dass mit der Zeit eine geringe Einschränkung der Atmung eintreten kann.

## GEHFÄHIGE PATIENTINNEN

Bei den meisten gehfähigen PatientInnen ist die Atmung normal, obwohl eine Untersuchung nahelegt, dass mit der Zeit eine geringe Einschränkung der Atmung eintreten kann. Wenn Infektionen der Atemwege auftreten, sollte sorgfältig untersucht werden, ob eine ausreichende Fähigkeit zum Abhusten vorhanden ist und ob irgendwelche Symptome einer eingeschränkten Atmung bestehen (schlechte Schlafqualität, Kopfschmerzen, Tagesmüdigkeit). Bei allen PatientInnen mit Verdacht auf insuffiziente Atmung sollten regelmäßige Lungenfunktionstests (Schlaflabor) durchgeführt werden. Eine proaktive Behandlung ist jedoch nicht angebracht, es sei denn, der Patient oder die Patientin bzw. die betroffene Familie haben diesen Wunsch.

Medikamente zur Erweiterung der Atemwege (**Verneblung von Bronchodilatoren**) sollten verwendet werden, wenn der Verdacht auf Asthma besteht, oder wenn deren Anwendung zu einer deutlichen Verbesserung der Atmung führt. Medikamente zur Reduzierung des Speichelflusses (Glykopyrrolate) sollten nur sehr vorsichtig in Rücksprache mit dem medizinischen Team angewandt werden. Die Dosis muss der Situation angepasst werden. Eine zu starke Austrocknung des Sekrets sollte verhindert werden, weil damit dessen Entfernung sehr erschwert wird. Es wird nicht empfohlen über einen längeren Zeitraum täglich Medikamente anzuwenden, die Sekret verflüssigen (Pulmozyme® oder hypertone Salzlösung). Die Anwendung von Antibiotika während einer akuten Erkrankung sollte entsprechend der individuellen Situation mit dem medizinischen Team erörtert werden.

# 07

## KAPITEL 7 BETEILIGUNG ANDERER ORGANE

Das SMN-Protein ist sofort nach der Befruchtung einer Eizelle in allen Zellen zu finden, nicht nur in denen des Rückenmarks. Das bedeutet, dass auch andere Organe von einem Mangel dieses Proteins beeinträchtigt sein könnten. Wissenschaftliche Untersuchungen von SMA Tiermodellen deuten darauf hin, dass ein Mangel an SMN-Protein einen Einfluss auf das Gehirn, die Nerven, das Herz und die Bauchspeicheldrüse haben könnte. Allerdings hat nur eine kleine Anzahl von SMA-PatientInnen tatsächlich Probleme mit diesen Organen. Bei denen, die diese Probleme haben, ist nicht nachgewiesen, dass ein Zusammenhang mit SMA besteht.

### HERZ

Strukturelle Veränderungen am Herzen wurden bei sehr schwer betroffenen Säuglingen gefunden, in der Regel bei den Säuglingen, die bereits von Geburt an Atemprobleme haben. Gelegentlich kann auch ein zu langsamer Herzschlag vorkommen, der behandlungsbedürftig ist. Es wird deshalb angeraten, bei den sehr schwer betroffenen Säuglingen das Herz zu untersuchen. Bei sitzfähigen und gehfähigen PatientInnen sind Herzprobleme selten. Eine routinemäßige Untersuchung des Herzens ist nicht notwendig, es sei denn, dass bestimmte Symptome auf Herzprobleme hindeuten



### ANDERE ORGANE

Es gibt einige vorläufige Untersuchungen (Zelle, Tiermodell, Mensch), die darauf hindeuten, dass die folgenden Gesundheitsprobleme bei Menschen mit SMA möglicherweise etwas häufiger auftreten:

- ◆ Probleme mit der Bauchspeicheldrüse (einschließlich **Diabetes**)
- ◆ Ein erhöhter Spiegel von **Leptin** (ein **Hormon**, das den Appetit und das Körpergewicht reguliert, indem es das Hungergefühl unterdrückt)
- ◆ Probleme mit den Mitochondrien in den Muskelzellen (die „Kraftwerke“ in den Zellen, welche die Energie produzieren)

Es wird angeraten, bei allen PatientInnen mit SMA den Blutzuckerspiegel zu untersuchen, insbesondere in Zeiten von akuten Erkrankungen.

# 08 KAPITEL 8 MEDIKAMENTE

Zum Zeitpunkt der Erstellung dieses Leitfandes, stand mit Spinraza® ein zugelassenes Medikament zur Verfügung, das bei der Behandlung von SMA positive Ergebnisse gezeigt hat. Im Kapitel 11 „Verabreichung neuer Medikamente für SMA“ werden Informationen dazu gegeben, wie dieses Medikament verabreicht wird.

Albuterol (auch bekannt unter dem Namen Salbutamol) wird eigentlich für die Behandlung von Asthma verwendet. Es wurde in Studien bei SMA in Tablettenform oder in flüssiger Form untersucht. Es zeigten sich leicht positive Ergebnisse in Bezug auf die Muskelkraft. Es konnte jedoch kein endgültiger Nachweis erbracht werden, das Salbutamol tatsächlich einen positiven Effekt hat. Trotzdem wird es gelegentlich sitzfähigen und gehfähigen PatientInnen verschrieben. Unter dem Abschnitt „Nützliche Informationsquellen“ sind weitere Informationen zu diesem Medikament verfügbar.

Bestimmte Medikamente können gegeben werden, um die Symptome der SMA zu behandeln und abzumildern. Dazu gehören unter anderem:



- ◆ Vitamin D (Kapitel 5: Ernährung, Wachstum und Knochengesundheit)
- ◆ Kalzium (Kapitel 5: Ernährung, Wachstum und Knochengesundheit)
- ◆ **Bisphosphonate** (Kapitel 5: Ernährung, Wachstum und Knochengesundheit)
- ◆ Anti-reflux Medikamente (Kapitel 5: Ernährung, Wachstum und Knochengesundheit)
- ◆ Antibiotika (Kapitel 6, Atmung)

Es ist wahrscheinlich, dass Spinraza® in nächster Zeit in vielen Ländern verfügbar sein wird und dass weitere Medikamente zugelassen werden. Sprechen Sie mit Ihrem medizinischen Team über neueste Forschungen, klinische Studien und die Verfügbarkeit von Medikamenten in ihrem Land.



# 09

## KAPITEL 9

# NOTFALLVERSORGUNG

Infektionen der Atemwege und Atemprobleme sind die häufigsten Ursachen, die eine notfallmäßige Behandlung erfordern. Jeder Mensch mit SMA sollte einen Notfallplan bereit halten, der von jedem medizinischen Team leicht befolgt werden kann. Dieser Plan sollte zwischen dem ärztlichen Team und dem Patienten oder der Patientin bzw. den Eltern während Zeiten des Wohlbefindens vereinbart werden. Kinder sollten in diese Gespräche mit einbezogen werden, soweit es ihrem Alter entspricht. Der Plan für einen Notfall sollte in Form einer **Patientenverfügung** schriftlich festgehalten werden. Es soll sichergestellt werden, dass PatientInnen und Familien ihre Wünsche klar darlegen und so die Kommunikation mit dem Notfallversorgungsteam und auch dem Team für die langfristige erleichtert wird.

Die **Patientenverfügung** sollte gemeinsam mit dem medizinischen Team erstellt werden. Sie sollte folgende Informationen enthalten:

- ◆ Bei welchen Symptomen oder Warnzeichen der Mensch mit SMA ins Krankenhaus gebracht werden möchte.
- ◆ Welcher Arzt oder welche Ärztin bei einem Notfall benachrichtigt werden soll.
- ◆ Welche Form der Atemunterstützung man bevorzugt sowie die generelle Einstellung zu Atemunterstützung. Atemunterstützung kann nichtinvasiv (NIV) über eine Maske oder vorübergehend invasiv mit einem Tubus in der Luftröhre (**Intubation**) bereitgestellt werden. Für eine langfristige Versorgung kann eine **Tracheotomie** angelegt werden. Dabei wird eine Kanüle in eine Öffnung der Luftröhre im vorderen Halsbereich gelegt.
- ◆ Probleme mit der Beweglichkeit des Halses und der Kiefergelenke.
- ◆ Mit Hilfe welcher Technik und wie oft Sekret beseitigt wird.
- ◆ Ernährungs- und Flüssigkeitsbedarf während akuter Erkrankungen.
- ◆ Wann und welche Antibiotika verwendet werden sollen.
- ◆ Was soll getan werden falls eine Wiederbelebung notwendig werden sollte.

Wenn möglich, sollten die örtlichen Notarztdienste im Voraus kontaktiert werden, um spezifische Bedürfnisse zu klären und zu besprechen, welche Geräte zu Hause verwendet werden. In einem Notfall sollten Sie in das nächstgelegene Krankenhaus gehen. Wenn immer möglich, sollten die Geräte, die zu Hause verwendet wird, auch im Krankenwagen verwendet werden, selbst wenn dieser gut ausgestattet ist. Manchmal müssen nicht sitzfähige und sitzfähige PatientInnen in ein anderes Krankenhaus verlegt werden, weil ein spezialisiertes Zentrum mit besonderer Ausstattung und Erfahrung erforderlich ist. Das medizinische Team, das für die langfristige Versorgung zuständig ist, sollte möglichst immer über Notfälle informiert werden.

**Die Beurteilung und Unterstützung der Atmung** sind die wichtigsten Maßnahmen im Fall eines Notfalls. Aufgrund der besonderen Bedeutung der Atmung und anderer zentraler Notfallmaßnahmen, empfehlen die Autoren dieses Leitfadens dem medizinischen Team folgende Ratschläge zu berücksichtigen:

- ◆ Die Versorgung sollte mit dem Einsatz von NIV und dem Absaugen von Sekret anfangen bevor Sauerstoff gegeben wird.
- ◆ Die alleinige Gabe von Sauerstoff sollte nicht die NIV ersetzen. Sauerstoff sollte nur dann gegeben werden, wenn die Sauerstoffsättigung trotz des Einsatzes von NIV und der Entfernung von Sekret niedrig bleibt. Nur dann soll Sauerstoff in der niedrigstmöglichen Konzentration gegeben werden, die ausreicht, um die Sauerstoffsättigung auf Normalwerte zu bringen. Während der Erholungsphase muss die Gabe von Sauerstoff langsam reduziert werden.
- ◆ Die Kohlendioxidkonzentration muss entweder im Blut gemessen werden oder transkutan mit einem Sensor während der Zeit der Sauerstoffgabe überwacht werden.
- ◆ Wenn eine **Intubation** nötig erscheint, berücksichtigen sie bitte die Wertvorstellungen des betroffenen Menschen oder besprechen sie das mit den Eltern, wenn es sich um ein Kind handelt.
- ◆ Wenn eine **Intubation** nicht länger erforderlich ist und der Tubus entfernt werden kann, sollte vorher die Lunge vollständig gebläht und die Sauerstoffsättigung optimiert werden. Nach einer Extubation sollte NIV als vorübergehende Atemunterstützung eingesetzt werden.
- ◆ Antibiotika sollten bei Kindern, Jugendlichen und Erwachsenen nur dann gegeben werden, wenn ein konkreter Grund dafür besteht wie zum Beispiel eine Sepsis oder eine Lungenentzündung.
- ◆ Notfallteams sollten bei der Aufnahme nach besonderen Ereignissen in der jüngeren Vergangenheit fragen, wie zum Beispiel einem vor kurzem erfolgten chirurgischen Eingriff, eine Harnwegsinfektion oder Hautinfektionen.
- ◆ Falls die Notwendigkeit einer Narkose besteht, sollte nach den Anleitungen im Kapitel 10 (Narkose) verfahren werden.

Es ist wichtig, dass in der Notfallversorgung frühzeitig Flüssigkeit gegeben wird und dass der Hydrationszustand, die Elektrolyte, die Nierenfunktion und der Zuckerspiegel im Blut überwacht werden.

Eine eiweißreiche Nahrung sollte innerhalb von sechs Stunden nach Erkrankungsbeginn gegeben werden und es sollten keine längeren Zeiten ohne Nahrungszufuhr vergehen. Während einer Erkrankung sollte der Schluckfunktion besonders beachtet werden, weil ein Risiko besteht, dass Nahrung oder Flüssigkeit in die Lunge gelangen (**Aspiration**, siehe Kapitel 5: Ernährung, Wachstum und Knochengesundheit).

Bereits kurz nach der Aufnahme sollte mit dem Team geklärt werden, welche Ziele erreicht werden sollen. Es sollte ein Plan besprochen werden, wie die Entlassung nach Hause sicher und machbar gestaltet werden kann. Die Planung der Entlassung sollte gemeinsam mit Ihnen, dem Krankenhausteam und dem neuromuskulären Versorgungsteam erfolgen. Physiotherapie, Ergotherapie, Sprachtherapie, psychosoziale und palliative Versorgung können helfen, sich von einer akuten Erkrankung zu erholen und den vorherigen Zustand wieder zu erlangen.

Der **Notfallplan** sollte in Form einer **Patientenverfügung** schriftlich festgehalten werden. Es soll erreicht werden, dass erwachsene PatientInnen und Familien ihre Wünsche klar darlegen können und so die Kommunikation zwischen ihnen und dem Notfallversorgungsteam und ebenso dem Team für die langfristige Versorgung sichergestellt wird

# 10

## KAPITEL 10 NARKOSE

Eine Narkose kann für eine geplante Operation oder auch aus anderen Gründen, wie zum Beispiel der Verabreichung von neuen medikamentösen Therapien, notwendig sein.



Eine Narkose kann für eine geplante Operation oder auch aus anderen Gründen, wie zum Beispiel der Verabreichung von neuen medikamentösen Therapien, notwendig sein.

### Empfehlungen an das medizinische Team:

- ◆ Eine kardiologische Untersuchung der Herzfunktion ist nur bei einem vorbestehenden Problem mit dem Herzen erforderlich.
- ◆ Eine vollständige Untersuchung vor jeder Narkose. Das kann auch eine Untersuchung im Schlaflabor und eine Ernährungsberatung beinhalten.
- ◆ Die Untersuchung in Bezug auf Schwierigkeiten, die sich bei der **Intubation** ergeben können. Diese können durch verschiedene Beeinträchtigungen entstehen:
  - **Kontrakturen** im Kiefergelenk (der Mund kann schlecht geöffnet werden)
  - Eingeschränkte Nackenbeweglichkeit
  - Schwierigkeiten bei der Positionierung
- ◆ Es kann eine Lokalanästhesie oder eine Regionalanästhesie in Betracht gezogen werden. Im Allgemeinen sollte man davon ausgehen, dass eine Narkose bei SMA-PatientInnen mit Schwierigkeiten verbunden sein kann.
- ◆ Überwachung von Kohlendioxid und Sauerstoff im Blut während der Narkose, unabhängig von der verwendeten Narkosemethode.
- ◆ Es muss damit gerechnet werden, dass nach einem Eingriff eine (NIV) oder eine andere Form der Atemunterstützung erforderlich ist.
- ◆ Nach einer Operation kann eine Schmerztherapie notwendig sein.



Zum Zeitpunkt der Veröffentlichung der diesem Leitfaden zugrunde liegenden wissenschaftlichen Artikel, war Spinraza® die einzig mögliche Therapieoption für SMA.

# 11

## KAPITEL 11 ANWENDUNG NEUER BEHANDLUNGEN BEI SMA

Zum Zeitpunkt der Veröffentlichung der wissenschaftlichen Artikel, die diesem Leitfaden zugrunde liegen, war Spinraza® die einzige mögliche Therapieoption für SMA.

Spinraza® wird direkt in das **Nervenwasser (Liquor)** verabreicht, welches um das Rückenmark und das Gehirn zirkuliert. Dadurch erreicht Spinraza® direkt den Teil des zentralen Nervensystems, der von SMA betroffen ist. Der Arzt oder die Ärztin führt dazu eine lange Nadel im unteren Rücken durch die Haut und durch eine Lücke zwischen den Dornfortsätzen zweier Wirbelkörper (**Wirbel**) ein. Mit Hilfe von Röntgenstrahlen kann die beste Stelle für die Injektion lokalisiert werden. Meist wird auch eine örtliche Betäubung angewandt, wie zum Beispiel eine Hautcreme zum Betäuben. Bei manchen PatientInnen kann auch eine Vollnarkose notwendig sein. Eine kleine Menge Nervenwasser wird abgezogen und dann wird Spinraza® über einen Zeitraum von ein bis drei Minuten injiziert.

Wenn das medizinische Team und der Patient oder die Patientin bzw. die Eltern darin übereinstimmen, dass Spinraza® eine gute Therapiemöglichkeit darstellt, muss die Verabreichung sorgfältig geplant werden. Dadurch kann die Sicherheit der Medikamentengabe gewährleistet und den physischen und psychischen Gegebenheiten des Patienten oder der Patientin angepasst werden.

**Dieser Leitfaden empfiehlt dem medizinischen Team** mit den PatientInnen oder den Eltern folgende Punkte zu besprechen, falls der Einsatz dieser Therapie in Erwägung gezogen wird:

- ◆ Ob und gegebenenfalls welche Methode der Sedierung angewendet werden soll
- ◆ Welche Art der Röntgenkontrolle notwendig ist
- ◆ Welche möglichen Probleme durch eine **Skoliose** oder eine **Skolioseoperation** auftreten können (siehe Kapitel 4: Orthopädische Versorgung)

# 12 KAPITEL 12 ETHIK UND ENTSCHEIDUNGSMÖGLICHKEITEN



Jeder Mensch mit SMA, jede Familie mit einem Familienmitglied mit SMA und deren Umstände unterscheiden sich. Oft gibt es verschiedene Möglichkeiten der Versorgung und Behandlung, die individuell angepasst werden können. Es ist sehr wichtig, dass das medizinische Team vom Zeitpunkt der Diagnose an alle Möglichkeiten der Versorgung sehr offen bespricht. Diese Gespräche sollten alle Möglichkeiten der Versorgung und Behandlung und ihre möglichen Vor- und Nachteile zum Inhalt haben. Die Gespräche sollten mit ihnen als erwachsenem Menschen mit SMA oder mit ihnen als Eltern oder Betreuer eines Kindes mit SMA geführt werden. Ein Kind sollte entsprechend seines Alters in die Gespräche mit einbezogen werden. Sie sollten sich zu jeder Zeit die Freiheit nehmen, ein Gespräch über Aspekte der Versorgung anzufangen und Fragen zu stellen.

Sie sollten auch wissen, dass sie jederzeit von einmal getroffenen Entscheidungen wieder zurücktreten können; vor allem dann, wenn sich der Gesundheitszustand geändert hat. Manche

Gespräche werden auch vom medizinischen Team angestossen. Insbesondere die Frage, welche Maßnahmen bei einem lebensbedrohlichen Notfall, wie zum Beispiel bei Komplikationen mit der Atmung, ergriffen werden sollen, ist ein sehr sensibles Thema und nicht einfach zu beantworten.

Die Forschung in Bezug auf die medikamentöse Behandlung der SMA geht weiter und es können in Zukunft neue Behandlungen zugelassen werden, die einen beträchtlichen Fortschritt bedeuten. Trotzdem bleibt der Erhalt einer guten Lebensqualität eine Priorität für jeden Menschen mit SMA. Alle Symptome sollten so gut wie möglich behandelt werden.

Wir hoffen, dass dieser Leitfaden Ihnen einige hilfreiche Informationen für die Gespräche mit Ihrem medizinischen Team vermittelt hat.

Vergessen sie nicht, dass es neuromuskuläre Zentren und Teams gibt, die ihnen helfen können. Es gibt Patientenorganisationen und ihre Familie und ihre Freunde, die sie ebenfalls unterstützen werden!

Vergessen sie nicht, dass es neuromuskuläre Zentren und Teams gibt, die ihnen helfen können. Es gibt Patientenorganisationen und ihre Familie und Freunde, die sie ebenfalls unterstützen werden!

## NÜTZLICHE INFORMATIONENQUELLEN



### FOLGENDE ORGANISATIONEN HABEN DIESEN LEITFADEN ENTWICKELT

- ◆ **Spinal Muscular Atrophy UK**  
[www.smauk.org.uk](http://www.smauk.org.uk)
- ◆ **Cure SMA**  
[www.curesma.org](http://www.curesma.org)
- ◆ **SMA Europe**  
[www.sma-europe.eu](http://www.sma-europe.eu)
- ◆ **Muscular Dystrophy UK**  
[www.muscular dystrophyuk.org](http://www.muscular dystrophyuk.org)
- ◆ **TREAT-NMD Alliance**  
[www.treat-nmd.org](http://www.treat-nmd.org)

### LÄNDERSPEZIFISCHE ORGANISATIONEN

- ◆ **Deutsche Gesellschaft für Muskelkranke**  
[www.dgm.org](http://www.dgm.org)
- ◆ **Initiative „Forschung und Therapie für SMA“**  
[www.initiative-sma.de](http://www.initiative-sma.de)
- ◆ **Philipp & Freunde - SMA Deutschland e.V.**  
[www.muskelstiftung.de](http://www.muskelstiftung.de)
- ◆ **Schweizerische Muskelgesellschaft**  
[www.muskelgesellschaft.ch](http://www.muskelgesellschaft.ch)
- ◆ **SMA Schweiz**  
[www.sma-schweiz.ch](http://www.sma-schweiz.ch)
- ◆ **Österreichische Muskelforschung**  
[www.muskelforschung.at](http://www.muskelforschung.at)



# PATIENTENREGISTER

## DEUTSCH-ÖSTERREICHISCHES PATIENTENREGISTER

Zur Behandlung der Spinalen Muskelatrophie gibt es heute bereits vielversprechende Möglichkeiten, diese müssen aber noch weiter erforscht und mit PatientInnen zusammen getestet werden. Mit Hilfe des Registers können die Behandlungszentren PatientInnen gezielt auf neue Behandlungsmöglichkeiten oder Studien hinweisen und WissenschaftlerInnen wichtige Informationen über die Verbreitung dieser Erkrankungen geben. In diesem Register können sich PatientInnen bzw. deren Eltern oder Sorgeberechtigten selbst registrieren. Weitere Informationen und Details zur Registrierung finden Sie auf folgender Webseite:

[www.sma-register.de](http://www.sma-register.de)

## SCHWEIZER PATIENTENREGISTER – SWISS-REG-NMD

Dieses nationale Register richtet sich an alle in der Schweiz wohnhaften PatientInnen mit Spinaler Muskelatrophie. Weitere Informationen zu dem Register finden Sie auf der Webseite der Schweizerischen Muskelgesellschaft:

[www.muskelgesellschaft.ch](http://www.muskelgesellschaft.ch)

## SMARTCARE INITIATIVE

Ziel der SMArtCARE Initiative ist es, den Krankheitsverlauf möglichst vieler Menschen mit SMA zu dokumentieren. Hierfür werden standardisierte Verfahren zur Beurteilung der motorischen Funktion eingesetzt. Die Registrierung der PatientInnen erfolgt durch die über 50 teilnehmenden neuromuskulären Zentren in Deutschland, Österreich und der Schweiz. Die Datensammlung soll helfen auch den langfristigen Effekt und die Sicherheit verschiedener therapeutischer Maßnahmen zu evaluieren. Wenn Sie auch mit Ihren Daten dazu beitragen wollen, sprechen Sie ihr Behandlungsteam darauf an. Weitere Informationen zu der SMArtCARE Initiative finden Sie auf folgender Webseite:

[www.smartcare.de](http://www.smartcare.de)

# ANHANG

In den folgenden Diagrammen sind für verschiedene Familienkonstellationen die Wahrscheinlichkeiten dargestellt, dass ein Kind von SMA betroffen ist. Diese Wahrscheinlichkeiten gelten **für jede Schwangerschaft**. Bitte beachten Sie, dass das Geschlecht bei Eltern und Kindern für die Vererbung der SMA keine Rolle spielt. Die Darstellung der Geschlechter in den Diagrammen dient nur der Veranschaulichung. Der Begriff Überträger gilt jeweils für beide Geschlechter.

## FAMILIE 1

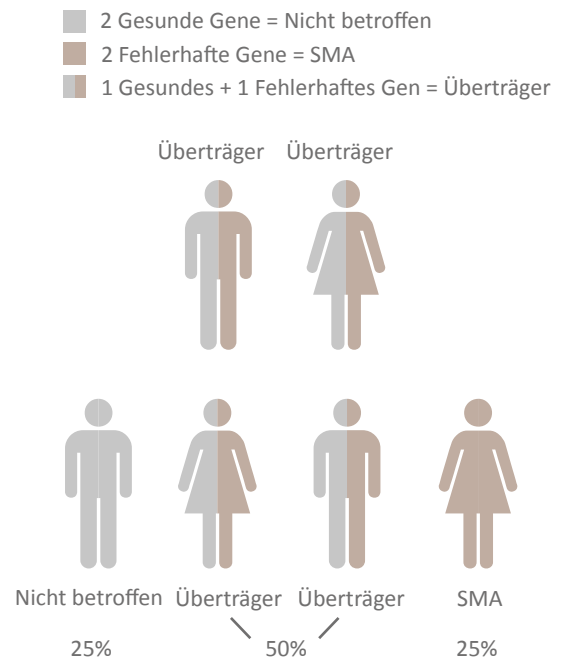
Beide Elternteile sind **Überträger**.

Bei jeder Schwangerschaft bestehen theoretisch folgende Wahrscheinlichkeiten:

**25%** (1 von 4): Das Kind erbt beide fehlerhafte Kopien des SMN1-**Gen**s und wird SMA bekommen.

**50%** (2 von 4): Das Kind erbt eine fehlerhafte Kopie und eine gesunde Kopie des SMN1-**Gen**s und wird **Überträger** sein.

**25%** (1 von 4): Das Kind erbt zwei gesunde Kopien des SMN1-**Gen**s und wird kein **Überträger** sein und nicht an SMA erkranken.



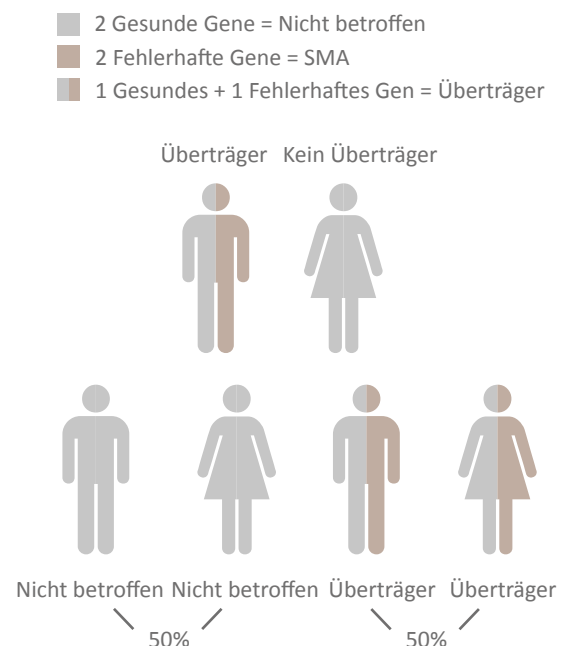
## FAMILIE 2

Ein Elternteil ist **Überträger**, der andere Elternteil hat keine SMA und ist kein **Überträger**.

Bei jeder Schwangerschaft bestehen theoretisch folgende Wahrscheinlichkeiten:

**50%** (2 von 4): Das Kind hat zwei gesunde Kopien des SMN1-**Gen**s und hat keine SMA und wird kein **Überträger** sein.

**50%** (2 von 4): Das Kind hat eine fehlerhafte Kopie und eine gesunde Kopie des SMN1-**Gen**s und wird **Überträger** sein, aber nicht an SMA erkranken.

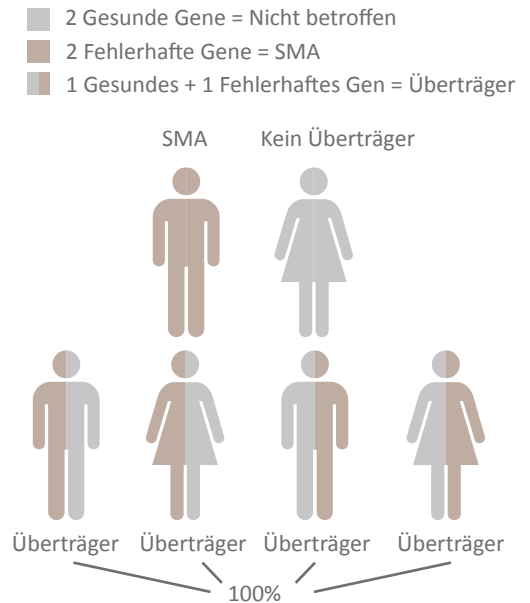


### FAMILIE 3

Ein Elternteil hat SMA, der andere hat keine SMA und ist kein **Überträger**.

Bei jeder Schwangerschaft bestehen theoretisch folgende Wahrscheinlichkeiten:

**100%** (4 von 4): Jedes Kind hat eine fehlerhafte Kopie und eine gesunde Kopie des SMN1-**Gen**s und wird **Überträger** sein.



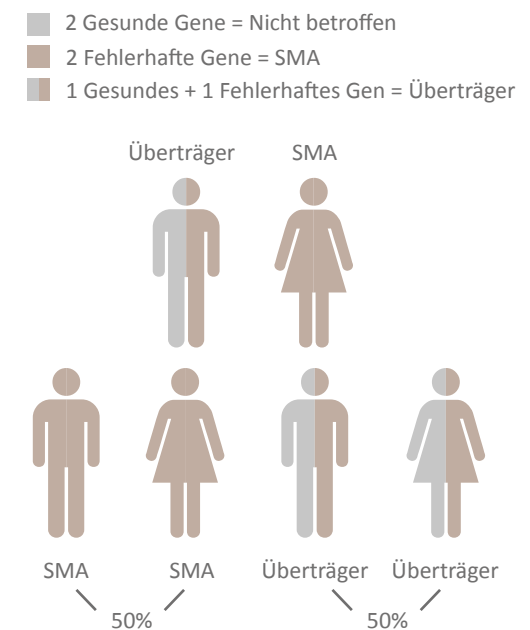
### FAMILIE 4

Ein Elternteil hat SMA, der andere ist **Überträger**.

Bei jeder Schwangerschaft bestehen theoretisch folgende Wahrscheinlichkeiten:

**50%** (2 von 4): Das Kind hat zwei fehlerhafte Kopien des SMN1-**Gen**s und wird SMA bekommen.

**50%** (2 von 4): Das Kind hat eine fehlerhafte Kopie und eine gesunde Kopie des SMN1-**Gen**s und wird **Überträger** sein, aber nicht SMA bekommen.

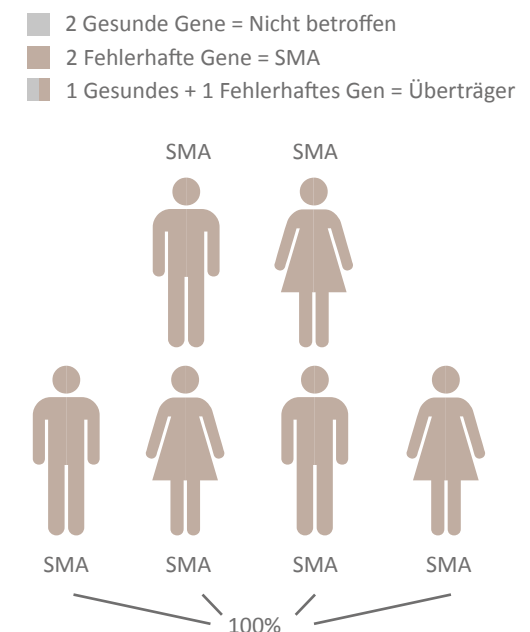


### FAMILIE 5

Beide Elternteile haben SMA.

Bei jeder Schwangerschaft bestehen theoretisch folgende Wahrscheinlichkeiten:

**100%** (4 von 4): Jedes Kind erbt zwei fehlerhafte Kopien des SMN1-**Gen**s und wird SMA bekommen.





# LITERATURANGABEN

- 1.** Wang CH, Finkel RS, Bertini ES, Schroth M, Simonds A, Wong B, Aloysius A, Morrison L, Main M, Crawford TO, Trela A, all participants of the International Conference on SMA Standard of Care; Consensus Statement for standard of care in spinal muscular atrophy. *J Child Neurol.* 2007 Aug;22(8):1027-49. doi:10.1177/0883073807305788
- 2.** Finkel RS, Serjesen T, Mercuri E; ENMC SMA Workshop Study Group. 218th ENMC International Workshop: Revisiting the consensus on standards of care in SMA Naarden, The Netherlands, 19-21 February 2106. *Neuromuscular Disorders.* 2017; 27 596-605. doi:10.1016/j.nmd.2017.02.014.
- 3.** Mercuri E, Finkel RS, Muntoni F, Wirth B, Montes J, Main M, Mazzone ES, Vitale M, Snyder B, Quijano-Roy S, Bertini E, Davis RH, Meyer OH, Simonds AK, Schroth MK, Graham RJ, Kirschner J, Iannaccone ST, Crawford TO, Woods S, Qian Y, Sejersen T; SMA Care Group. Diagnosis and management of spinal muscular atrophy: Part 1: recommendations for diagnosis, rehabilitation, orthopedic and nutritional care. *Neuromuscul Disord.* 2018 Feb;28(2):103-115. doi:10.1016/j.nmd.2017.11.005. Epub 2017 Nov 23.
- 4.** Finkel RS, Mercuri E, Meyer OH, Simonds AK, Schroth MK, Graham RJ, Kirschner J, Iannaccone ST, Crawford TO, Woods S, Muntoni F, Wirth B, Montes J, Main M, Mazzone ES, Vitale M, Snyder B, Quijano-Roy S, Bertini E, Davis RH, Qian Y, Sejersen T; SMA Care group. Diagnosis and management of spinal muscular atrophy: Part 2: Pulmonary and acute care; medications, supplements and immunizations; other organ systems; and ethics. *Neuromuscul Disord.* 2018 Mar;28(3):197-207. doi: 10.1016/j.nmd.2017.11.004. Epub 2017 Nov 23.



# GLOSSAR

**Aspiration** tritt auf, wenn Nahrung, Speichel, Flüssigkeit oder Erbrochenes anstatt in die Speiseröhre (**Ösophagus**) in die Atemwege und damit in die Lunge gelangt.

**Atrophie** Muskelatrophie ist der Schwund oder Verlust von Muskelgewebe. Bei SMA liegt die Ursache im Zugrundegehen von Nervenzellen (**Motoneurone**).

**Autosomal rezessiv** ist ein bestimmtes Erbmuster, bei dem eine erkrankte Person von jedem Elternteil je eine fehlerhafte Kopie eines **Gens** erbt. Beide Eltern einer Person mit einer **autosomal rezessiven** Erkrankung haben jeweils eine fehlerhafte Kopie eines bestimmten **Gens**. Sie selbst zeigen typischerweise keinerlei Anzeichen der Erkrankung. Die Eltern werden als „**Überträger**“ bezeichnet.

**Betäubungscreme** (Emla®) ist eine Creme, die Lokalanästhetika enthält. Sie kann auf gesunde Haut aufgetragen werden, um Schmerzen bei bestimmten Maßnahmen wie das Legen einer Infusionsnadel zu reduzieren. Es kommt zu einer vorübergehenden Betäubung der Haut.

**BiPAP** (Bi-level Positive Airway Pressure) Das bedeutet, dass eine druckkontrollierte Beatmung mit zwei verschiedenen voreingestellten Druckniveaus stattfindet. Die Beatmung wird mit Hilfe einer individuell angepassten Maske durchgeführt, die nur die Nase oder Mund und Nase bedeckt. Für die Einatmung wird ein höherer Druck eingestellt und damit eine tiefere Einatmung erzielt, als die Person das selbst während des Schlafes erreichen könnte. Während der Ausatmung sinkt der Druck auf ein niedrigeres Niveau und die Person kann ausatmen.

**Bisphosphonate** sind eine Gruppe von Medikamenten, die in der Regel verschrieben werden, um den Verlust an **Knochendichte** zu bremsen. Sie lagern sich im Knochen ein und hemmen die Aktivität bestimmter Zellen (Osteoklasten), die für den Abbau von Knochensubstanz verantwortlich sind.

**Bluthochdruck** (Hypertension) Als **Bluthochdruck** bezeichnet man bei Erwachsenen Werte von 140/90 mmHg oder höher. Die erste Zahl ist der systolische Druck. Er ist ein Maß für die Kraft, mit der das Herz Blut in die Arterien pumpt. Die zweite Zahl bezeichnet den diastolischen Druck. Er ist ein Maß für den Widerstand im Gefäßsystem. Beide werden in Millimeter Quecksilbersäule (mmHg) gemessen.

**Body Mass Index** (BMI) ist die Beziehung zwischen Gewicht und Größe, die verwendet wird, um die Menge an Körperfett nach einer mathematischen Formel zu schätzen: Gewicht in kg, geteilt durch das Quadrat der Körpergröße in Metern ( $BMI = \text{kg}/\text{m}^2$ ).

**Chromosom** ist ein auf eine ganz bestimmte Weise organisiertes „Paket“ von **DNA**, das im Zellkern von jeder Zelle vorhanden ist. Der Mensch hat 46 Chromosomen in jeder Zelle. Jeder erbt 23 von der Mutter und 23 vom Vater.

**Cobb-Winkel** ist die Messung der Krümmung der **Wirbelsäule**. Er wird in Grad angegeben, indem ein **Röntgenbild** ausgewertet wird. Er hilft dem ärztlichen Team zu entscheiden, welche Behandlung notwendig ist. Benannt wurde er nach John Robert Cobb, einem Orthopäden aus Amerika, der diese Messung als erster verwendet hat.

**CPAP** (Continuous Positive Airway Pressure) ist eine bestimmte Art der Beatmung mit einer Maske, die von einer speziell entwickelten nicht-invasiven Beatmungsmaschine namens **CPAP** durchgeführt wird. Ein kontinuierlicher Luftstrom hilft beim Atmen.

**Creatinkinase** (CK) ist ein **Enzym**, das benötigt wird, damit die Muskeln funktionieren. Nach Skelettmuskelverletzungen oder bei Erkrankungen des Muskels kann der CK-Wert ansteigen. Eine CK-Wertmessung misst die Menge an CK im Blut. Sie kann veranlasst werden, um eine Diagnose zu sichern.

**DEXA** (Dual Energy **X-ray** Absorptiometrie, deutsch Doppelröntgenabsorptiometrie) Scan ist ein Test, bei dem niedrig dosierte Röntgenstrahlen

verwendet werden, um zu messen, wie viel Kalzium und andere Mineralien in einem bestimmten Bereich des Knochens vorhanden sind. Bei einer **DEXA** Untersuchung liegen sie auf einer Liege und ein Scanner fährt über ihre untere **Wirbelsäule** und die Hüften. Die Ergebnisse eines **DEXA**-Scans werden als „T-Score“ angegeben, der dem ärztlichen Team zeigt, ob eine Person eine **Osteopenie** oder Osteoporose hat oder nicht.

**Diabetes Mellitus**, gewöhnlich als „Diabetes“ bezeichnet, beschreibt eine Gruppe von Erkrankungen, bei denen über einen längeren Zeitraum ein hoher Blutzuckerspiegel besteht. Diabetes tritt auf, wenn der Körper nicht genügend Insulin produziert oder wenn die Zellen ungenügend auf das verfügbare Insulin reagieren. Insulin ist ein in der Bauchspeicheldrüse produziertes **Hormon**, das die Menge an Glukose (Zucker) im Blut reguliert.

**DNA** Desoxyribonukleinsäure (deutsch DNS) ist das Molekül, das den genetischen Bauplan enthält, um alle bekannten Organismen aufzubauen. Die **DNA** wird oft mit einer Blaupause, einem Rezept oder einem Code verglichen, da sie die Anleitungen enthält, die erforderlich sind, um alle anderen Bestandteile der Zelle, wie zum Beispiel Proteine herzustellen.

**Dysphagie** bezeichnet Schwierigkeiten oder Beschwerden beim Schlucken von Flüssigkeiten, Nahrung oder Speichel. Dadurch kann es schwierig sein, genügend Kalorien und Flüssigkeit zu sich zu nehmen.

**Enzym** Ein **Enzym** ist ein Protein, das die Geschwindigkeit von chemischen Reaktion in einem lebenden Organismus beschleunigt.

**Gastroösophagealer Reflux** tritt auf, wenn der Muskel, der die Speiseröhre am unteren Ende zum Magen hin verschließt, sich entweder von selbst öffnet oder sich nicht richtig schließt. Dann kann Mageninhalt (Nahrung, Flüssigkeit) zurück in die Speiseröhre (**Ösophagus**) fließen. Das bedeutet, dass der Mageninhalt (Lebensmittel/ Flüssigkeit) in die Speiseröhre aufsteigt. Typisches Symptom ist ein Brennen in der Speiseröhre, da der Mageninhalt durch die Verdauungssäfte sauer ist.

**Gen** ist die Bezeichnung für einen Teil der **DNA**, der die grundlegenden Informationen für die Vererbung enthält. **Gene** werden von den Eltern an die Nachkommen weitergegeben und bestehen aus **DNA**, welche die Informationen enthält, die für die Eigenschaften einer bestimmten Person erforderlich sind. Einige **Gene** dienen als „Code“ für Proteine. Jede Person hat zwei Kopien von jedem **Gen**, je eine von jedem Elternteil geerbt.

**Glycopyrrrolat** wird inhaliert und manchmal verschrieben, um übermäßige Speichelproduktion zu reduzieren.

**Hippotherapie** bedeutet „Behandlung mit Hilfe des Pferdes“. Es ist eine therapeutische Maßnahme, welche die Koordination, das Gleichgewicht und die Kraft verbessern kann.

**Hormon** Hormone werden im Körper produziert. Sie steuern und regulieren die Aktivität von bestimmten Zellen und Organen.

**Hypoventilation** Eine **Hypoventilation** besteht, wenn jemand nicht in der Lage ist, tief genug zu atmen, um Sauerstoff aufzunehmen und Kohlendioxid abzugeben. Das führt zu einer zu niedrigen Sauerstoffsättigung im Blut und zu einem Anstieg des Kohlendioxids.

**Intrathekale** Verabreichung bezeichnet die Methode, mit der Medikamente direkt in das Nervenwasser des Spinalkanals (**Liquor**) gegeben werden.

**Intubation** ist die Platzierung eines flexiblen Kunststoffrohrs (Tubus) in die Luftröhre (Trachea), um eine sichere Beatmung zu gewährleisten und möglicherweise Medikamente zu geben.

**Ketoazidose** oder diabetische **Ketoazidose** entsteht dann, wenn Fett im Körper zu schnell abgebaut wird. Die Leber verarbeitet das Fett in **Ketone**, wodurch das Blut zu sauer wird.

**Ketone** sind Substanzen, die in der Leber produziert werden, wenn Fett abgebaut (metabolisiert) wird.

**Knochendichte** (englisch Bone Mineral Density, BMD) ist die Menge an Mineralstoffengehalt



(Kalzium und Phosphor) pro Volumeneinheit des Knochens. Es zeigt die Stärke der Knochen.

**Kontraktoren** sind Verkürzungen von Muskeln oder Sehnen an einem bestimmten Gelenk, was dazu führt, dass es in einer bestimmten Position fixiert wird oder dass dieses Gelenk nicht mehr den vollen Bewegungsumfang hat.

**Kyphose** ist eine Krümmung der **Wirbelsäule** nach außen und hinten, die als „Buckel“ sichtbar werden kann.

**Leptin** ist ein **Hormon**, das im Fettgewebe produziert wird. Fettgewebe speichert Energie in Form von Fett. Fett dient auch zum Schutz und zur Isolierung des Körpers. **Leptin** spielt auch eine Rolle bei der Regulierung des Appetits. Typischerweise führt eine größere Menge von Fettgewebe zu einer höheren Konzentration von **Leptin** und zu einer Verringerung des Appetits. Manche Menschen sind wenig empfindlich auf eine höhere Konzentration von **Leptin** und erfahren keine Verringerung des Appetits.

**Liquor (Nervenwasser)** ist eine klare Flüssigkeit, die das Rückenmark und Gehirn umgibt. Die Flüssigkeit hat in etwa die Funktion eines „Airbags“ für Gehirn und Rückenmark. wirkt als flüssiges Kissen für die **Wirbelsäule**. Sie transportiert auch Abfallprodukte aus Gehirn und Rückenmark in den Blutkreislauf.

**Magen-Darm-Trakt** Das ist ein Organsystem, das aus Mund, Speiseröhre, Magen, Dünndarm, Dickdarm und Rektum besteht. Es verarbeitet die Nahrungsmittel, die wir zu uns nehmen, um daraus Energie, Nährstoffe und Wasser zu gewinnen und zu aufnehmen und Abfallprodukte mit dem Stuhl auszuscheiden.

**Motoneurone** befinden sich im Rückenmark und einem Teil des Gehirns. Die **Motoneurone** des Gehirns sind mit denen des Rückenmarks verbunden. **Motoneurone** übertragen Signale vom Gehirn und Rückenmark zu den Muskeln und bewegen dadurch den Körper.

**Muskelbiopsie** ist ein kleiner chirurgischer Eingriff, bei dem eine kleine Probe von Muskelgewebe für Untersuchungen im Labor gewonnen wird.

Eine **Muskelbiopsie** wird in der Regel unter örtlicher Betäubung durchgeführt. Das Ergebnis der Untersuchung kann zur Unterstützung der Diagnose verwendet werden.

**Mutation** ist eine dauerhafte Veränderung der **DNA**-Sequenz eines **Gens**, die an die nachfolgenden Generationen vererbt wird. **Mutationen** können durch Fehler beim Kopieren der **DNA** während der Zellteilung entstehen.

**Nasensonde in den Dünndarm** Hier wird ein Schlauch durch Nase, Rachen, Speiseröhre und Magen bis in den Dünndarm eingeführt, um ausreichend Nährstoffe zuführen zu können (Fette, Kohlenhydrate, Proteine, Vitamine und Mineralstoffe).

**Nasensonde in den Magen** Hier wird ein Schlauch durch die Nase, den Rachen und die Speiseröhre bis in den Magen eingeführt, um ausreichend Nährstoffe zuführen zu können (Fette, Kohlenhydrate, Proteine, Vitamine und Mineralstoffe).

**Nervenwasser (Liquor)** ist eine klare Flüssigkeit, die das Rückenmark und Gehirn umgibt. Die Flüssigkeit hat in etwa die Funktion eines „Airbags“ für Gehirn und Rückenmark. wirkt als flüssiges Kissen für die Wirbelsäule. Sie transportiert auch Abfallprodukte aus Gehirn und Rückenmark in den Blutkreislauf.

**Neumutation** bezeichnet eine spontane **Mutation**, die in einem **Gen** entstehen kann. Sie ist in diesem Fall nicht geerbt sondern neu entstanden.

**Nicht-invasive Beatmung (NIV)** Hier wird die Atmung über eine Nasenmaske oder eine Mund-Nasenmaske unterstützt.

**Ösophagus** (Speiseröhre) ist der Muskelschlauch, der den Mund mit dem Magen verbindet.

**Orthese** ist ein speziell angepasstes Hilfsmittel, das für eine Gliedmaße oder die **Wirbelsäule** verwendet wird, um entweder Bewegungen zu unterstützen oder diese zu verhindern. Es kann sich um Schienen, ein Korsett oder Knie- oder Knöchelorthesen handeln.



**OrthopädietechnikerInnen** sind ausgebildete Fachleute, die **Orthesen** herstellen.

**Osteopenie** Bei einer **Osteopenie** besteht eine verminderte **Knochendichte**. Sie ist aber nicht so sehr vermindert, um als Osteoporose bezeichnet zu werden. Bei einer Osteoporose werden die Knochen durch den Verlust von Knochenmasse brüchig. ÄrztInnen können mit bestimmten Röntgenmethoden feststellen, ob es sich um eine **Osteopenie** oder eine Osteoporose handelt.

**Palliativmedizin** ist ein interdisziplinärer Ansatz für eine spezialisierte medizinische Versorgung. Sie zielt darauf ab, die Krankheitssymptome zu vermindern oder das Fortschreiten zu verlangsamen. Sie zielt nicht auf Heilung ab. Ziel ist es, die Lebensqualität sowohl für die PatientInnen als auch für ihre Familien zu verbessern, indem Symptome gelindert und Stress abgebaut wird.

**Patientenverfügung** Eine **Patientenverfügung** soll im Notfall die Verständigung zwischen ÄrztInnen und PatientInnen verbessern. Sie soll die gemeinsame Entscheidungsfindung

von PatientInnen und ÄrztInnen erleichtern. In Zeiten des Wohlbefindens sollten Maßnahmen erörtert werden, die in einem vorhersehbaren Notfall ergriffen werden sollen und diese Entscheidungen sollten schriftlich festgehalten werden. Es kann sein, dass Entscheidungen erst nach mehreren Gesprächen getroffen werden können. Das gesamte medizinische Team soll an der Entscheidungsfindung beteiligt werden.

**PEG-Sonde** (perkutane endoskopische Gastrostomie) ist eine chirurgische Öffnung durch die Bauchdecke direkt in den Magen. Es wird ein flexibler Tubus eingelegt. Das ist manchmal erforderlich, wenn wegen einer Schluckstörung nicht genügend Nahrung und Flüssigkeit über den Mund aufgenommen werden können.

**Probiotika** sind lebende Bakterien und Hefen, welche die Gesundheit des **Magen-Darm-Traktes** positiv beeinflussen, indem sie helfen, eine ausgewogene Darmflora herzustellen. Sie kommen in der natürlichen Nahrung vor oder man kann sie als Nahrungsergänzungsmittel (Joghurt, Tabletten, Kapseln) zu sich nehmen.

**Röntgenbild** erzeugt ein Bild vom Inneren des Körpers einer Person mit Hilfe von Strahlung, die elektromagnetische Wellen heißen. Verschiedene Gewebe im Körper absorbieren unterschiedliche Mengen an Strahlung. Das führt zu einem Bild, bei dem die Knochen weiß und Weichteilgewebe wie Fett grau erscheinen. Die Lunge erscheint schwarz, weil Luft die geringste Menge an Strahlung absorbiert.

**Sauerstoffentsättigung** bedeutet eine Senkung des Sauerstoffgehalts im Blut.

**Schlaflaborstudie** ist ein Test, bei dem bestimmte Funktionen des Körpers während des Schlafes aufgezeichnet werden. Das können die Herzfrequenz, die Atmung und der Sauerstoffgehalt des Blutes sein.

**Skelettreife** oder „Knochenalter“ bezieht sich auf das Alter des Skelettsystems eines Kindes, das vom chronologischen Alter eines Kindes abweichen kann. Wenn ein Kind wächst, ändern sich Größe und Form seiner Knochen. Die **Skelettreife** wird

durch eine Röntgenaufnahme der Hand und des Handgelenks bestimmt.

**Skoliose** Als **Skoliose** bezeichnet man eine seitlich gebogene **Wirbelsäule**.

**Spirometrie** ist ein Lungenfunktionstest, bei dem gemessen wird, wie gut die Lunge funktioniert.

**Survival of Motor Neuron Gen 1 (SMN1-Gen)** enthält die Anweisungen zur Herstellung des **Survival of Motor Neuron (SMN)** Proteins. Das SMN-Protein wird besonders im Rückenmark benötigt, es findet sich aber in allen Körperzellen. Es wird für die Funktion und das Überleben von spezialisierten Nervenzellen benötigt, die als **Motoneurone** bezeichnet werden.

**Survival of Motor Neuron Gen 2 (SMN2-Gen)** oder 'Back-up' **Gen** enthält ebenso die Anweisungen für die Herstellung des **Survival of Motor Neuron (SMN)** Proteins. Das SMN-Protein wird besonders im Rückenmark benötigt, es findet sich aber in allen Körperzellen. Es wird für die Funktion und das Überleben von spezialisierten Nervenzellen benötigt, die als **Motoneurone** bezeichnet werden. Vom **SMN2-Gen** werden aber verschiedene Varianten des Proteins hergestellt und nur ein kleiner Teil davon entspricht dem Protein vom **SMN1-Gen**. Dieses wird jedoch benötigt, um die Funktion der **Motoneurone** aufrechtzuerhalten.

**Thorako-Lumbo-Sakral-Orthese (TLSO, Rumpforthese)** ist eine unflexible **Orthese**, die den gesamten Rücken, den Lendenbereich und das Kreuzbein umfasst. Sie soll die **Wirbelsäule** stützen.

**Tracheotomie** ist eine Operation, bei der am vorderen Hals ein Zugang zur Luftröhre geschaffen wird. Es wird eine Kanüle eingelegt, durch die ein Patient besser atmen kann. Das kann dauerhaft oder nur vorübergehend sein.

**Transkutane Hautsonde** verwendet nicht-invasive elektrochemische Sensoren, die direkt auf die Hautoberfläche angebracht werden. Damit kann Kohlendioxid (CO<sub>2</sub>) kontinuierlich überwacht werden, um sicherzustellen, dass die Atmung ausreichend ist.

**Überträger** Als **Überträger** bezeichnet man Personen, bei denen eine Kopie eines **Gen**, das für die Ausprägung des Körpers verantwortlich ist (Autosom) oder des X-Chromosoms (Geschlechtschromosom) verändert ist. Die **Überträger** selbst sind frei von Symptomen, da sie eine weitere unveränderte Kopie dieses **Gen** besitzen. Sie können aber eine rezessive Erkrankung an ihre Kinder weitergeben, wenn der Partner ebenfalls **Überträger** ist.

**Verneblung von Bronchodilatoren** Dazu werden bestimmte Medikamente vernebelt und eingeatmet. Sie sollen die Muskeln der Bronchien entspannen und dadurch die Atemwege erweitern und das Atmen erleichtern.

**Videofluoroskopische Untersuchung** des Schluckvorgangs, eventuell mit Kontrastmittel, ist eine Echtzeit-Röntgenaufnahme, die durchgeführt wird, um den Schluckprozess genau zu betrachten. Es soll sichergestellt werden, dass keine Eingriffe erforderlich sind, um eine sichere Nahrungsaufnahme zu gewährleisten.

**Wirbel** bezieht sich auf die 32-34 Knochen, welche die **Wirbelsäule** bilden.





# ORGANISATIONEN



# DANKSAGUNG

Vielen Dank an alle, die durch ihr wertvolles Feedback die Entwicklung dieses Leitfadens unterstützt haben und ihre Fotos zur Verfügung gestellt haben.

Die Übersetzung ins Deutsche erfolgte durch Frau Dr. Inge Schwersenz von der Initiative „Forschung und Therapie für SMA“, die fachliche Korrektur durch Prof. Dr. Janbernd Kirschner.

Die Produktionskosten hat der Verein Philipp & Freunde - SMA Deutschland e.V. übernommen.

Dieser Leitfaden für Menschen mit SMA ist in vielen verschiedenen Sprachen verfügbar.  
Sie finden diese auf der Webseite [www.treat-nmd.org](http://www.treat-nmd.org) oder direkt über untenstehenden QR-Code.

