

SPINALE MUSKELATROPHIE

Informationen für Patienten, Betreuungspersonen und Angehörige von Patienten mit spinaler Muskelatrophie



Diese Broschüre wurde von Novartis erstellt. Die zur Verfügung gestellten Informationen dienen nur der Aufklärung und sollen nicht die Gespräche mit Ihrem Arzt oder Pflegeteam ersetzen.

EINLEITUNG

Liebe Eltern, liebe Betreuungspersonen, liebe Angehörige,

Sie haben diese Broschüre erhalten, da bei Ihrem Kind eine seltene erbliche Krankheit mit der Bezeichnung spinale Muskelatrophie, auch bekannt als „SMA“, festgestellt wurde.

Die Diagnose einer SMA bei Ihrem Kind kann ein Gefühl der Entmutigung hervorrufen. Vielleicht machen Sie sich Sorgen um die Zukunft Ihres Kindes und die Auswirkungen der SMA auf das Leben Ihrer Familie.

Es ist wichtig, dass die SMA früh, wirksam und entsprechend den Bedürfnissen des einzelnen Kindes behandelt wird. Das bedeutet, dass Sie informiert sein müssen, damit Sie wichtige Entscheidungen treffen und die Betreuung und Behandlung Ihres Kindes mit dem Behandlungsteam besprechen können.

Diese Broschüre soll Sie in Ihren Gesprächen mit dem medizinischen Team Ihres Kindes unterstützen, indem Sie einen Überblick über SMA, die Krankheit und ihre Symptome, die Ursachen und die Behandlungsmöglichkeiten gibt.

Der Umgang mit der Gesundheit Ihres Kindes wird von Ihnen viel Aufmerksamkeit fordern; auf dem gesamten Weg Ihrer Familie mit der SMA steht Ihnen jedoch Unterstützung zur Verfügung. Wenn Sie Fragen oder Bedenken haben, wenden Sie sich bitte an das medizinische Team Ihres Kindes.

Wir wünschen Ihrer Familie alles Gute

INHALTSVERZEICHNIS

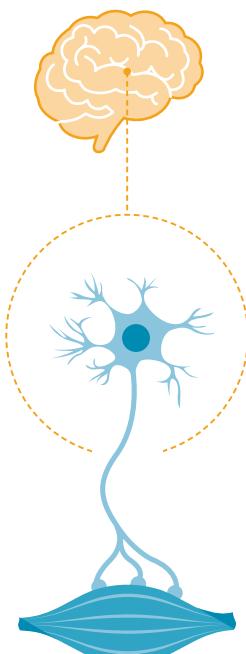
- 04 Was ist SMA?**
- 06 Wodurch wird SMA verursacht?**
- 08 Wer kann SMA bekommen?**
- 10 Schweregrad und Symptome der SMA**
- 12 Vom Verdacht auf SMA zur Diagnose**
- 14 Behandlungsmöglichkeiten**
- 18 Überblick über SMA**
- 20 Weiter vorankommen mit SMA**
- 21 Zusätzliche Unterstützung**
- 22 Glossar**

WAS IST SMA?

Die spinale Muskelatrophie (SMA) ist eine seltene, genetisch bedingte Erkrankung, die zu einer fortschreitenden Muskelschwäche und schließlich zu einer Atrophie (Schrumpfung oder „Schwund“ der Muskeln) führt. Dies geschieht, weil spezielle Nervenzellen im Körper, die die Muskelbewegungen steuern, die so genannten Motoneurone (motorische Nerven), nach und nach aufhören zu funktionieren.

Bei gesunden Menschen leiten Motoneurone Signale vom Gehirn über das Rückenmark an die Muskeln. Die Signale steuern den Bewegungsablauf der Muskeln.

Gesunde Menschen



Gehirn

Hier entstehen Signale für jede einzelne Bewegung.

Motoneurone

Diese spezialisierten Nerven leiten Signale vom Gehirn an die Muskeln, um Bewegungen zu steuern. Es gibt zwei Arten von Motoneuronen: obere Motoneurone, die Signale vom Gehirn zum Hirnstamm und Rückenmark leiten, und untere Motoneurone, die Signale von den oberen Motoneuronen zu den Muskeln leiten.

Muskeln

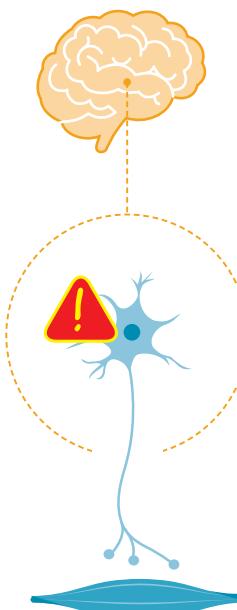
Muskeln spannen sich an oder entspannen sich als Reaktion auf Signale, die von den Motoneuronen weitergeleitet werden. Dadurch bewegt sich der Körper.

Bei Menschen mit SMA führt eine Mutation in ihren Genen dazu, dass sich die Funktion der unteren Motoneurone verschlechtert und diese nach und nach aufhören zu funktionieren.

Wenn die unteren Motoneurone aufhören zu funktionieren, werden die Signale des Gehirns nicht mehr zu den Muskeln weitergeleitet. Wenn die Muskeln keine Signale mehr empfangen, werden sie immer schwächer.

Bei der SMA werden die unteren Motoneurone und die Bewegungen durch die SMA beeinträchtigt; die Fähigkeit zu denken, zu lernen und Beziehungen aufzubauen bleiben davon jedoch unbeeinflusst.

Menschen mit SMA



Gehirn

Bei Menschen mit SMA werden Signale für Muskelbewegungen erzeugt.

Motoneurone

Menschen mit SMA haben eine genetische Mutation, die dazu führt, dass ihre unteren Motoneurone sich verschlechtern und aufhören zu funktionieren. Das bedeutet, dass Signale im Gehirn nicht vom Rückenmark an den Muskel weitergeleitet werden.

Muskeln

Wenn die Muskeln keine Signale mehr empfangen, die ihnen mitteilen, dass sie sich bewegen sollen, können sie verkümmern und werden immer schwächer.

WODURCH WIRD SMA VERURSACHT?

Gesunde Menschen

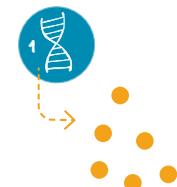


SMN-Protein

Damit Motoneurone richtig funktionieren und überleben können, benötigt der Körper unter anderem ein Protein namens SMN oder „survival motor neuron“ [sinngemäß: für das Überleben der Motoneurone unerlässliches Protein]. Ohne das SMN-Protein hören die Motoneurone auf zu funktionieren und die Muskeln werden schwächer.

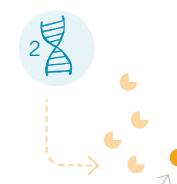
SMN-Gene

Bei gesunden Menschen ist der Körper in der Lage, das SMN-Protein mit Hilfe so genannter SMN-Gene herzustellen. Es gibt zwei Typen des **SMN-Gens, SMN1 und SMN2**:



SMN1

Das **SMN1**-Gen ist das vorrangige Gen und produziert den größten Teil des SMN-Proteins, das die Motoneurone brauchen, um richtig zu funktionieren.



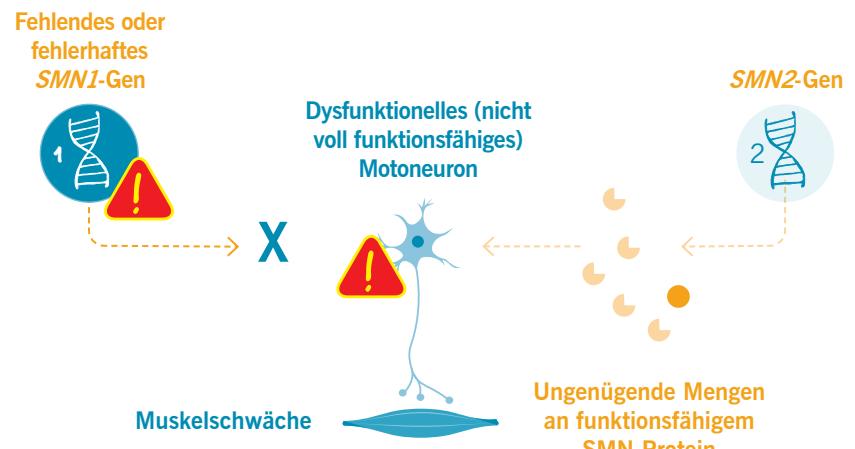
SMN2

Das **SMN2**-Gen produziert zwar ebenfalls das SMN-Protein, es erzeugt jedoch mehrere Versionen dieses Proteins, von denen nur geringe Mengen richtig funktionieren („funktionsfähiges SMN-Protein“). Das **SMN2**-Gen wirkt daher wie ein ‚Back-up‘ (zur Reserve dienend), um die Produktion von SMN-Proteinen zu unterstützen, ist aber nicht in der Lage, allein ausreichend SMN-Protein zu produzieren.

Von SMA betroffene Menschen

Bei Menschen, die von SMA betroffen sind, ist das **SMN1**-Gen entweder defekt (mutiert) oder fehlt vollständig.

Das **SMN2**-Gen kann nicht genug funktionsfähiges SMN-Protein produzieren, um den Verlust des **SMN1**-Gens auszugleichen. Infolgedessen wird bei SMA nicht genug funktionsfähiges SMN-Protein produziert, damit die Motoneurone gesund und voll funktionsfähig bleiben.



WER KANN SMA BEKOMMEN?

Da die SMA durch ein defektes (mutiertes) oder fehlendes Gen verursacht wird, gilt sie als genetisch bedingte Krankheit und wird in der Regel vererbt.

Ein Kind erbt zwei Kopien jedes Gens, eine von seiner Mutter und eine von seinem Vater. Wenn bei der SMA eine der beiden Kopien des Gens (entweder von der Mutter oder vom Vater) fehlerhaft ist, kann das gesunde Gen des anderen Elternteils dafür sorgen, dass genügend SMN-Protein produziert wird, damit die Motoneurone richtig funktionieren können. Menschen, die eine gesunde Kopie des *SMN1*-Gens und eine fehlerhafte Kopie haben, werden als „Träger“ bezeichnet und zeigen typischerweise keine Symptome. Die meisten Träger haben keine Ahnung, dass sie das defekte Gen tragen, bis sie ein Kind mit SMA bekommen.



1 von 45 Menschen sind Träger der SMA.*¹



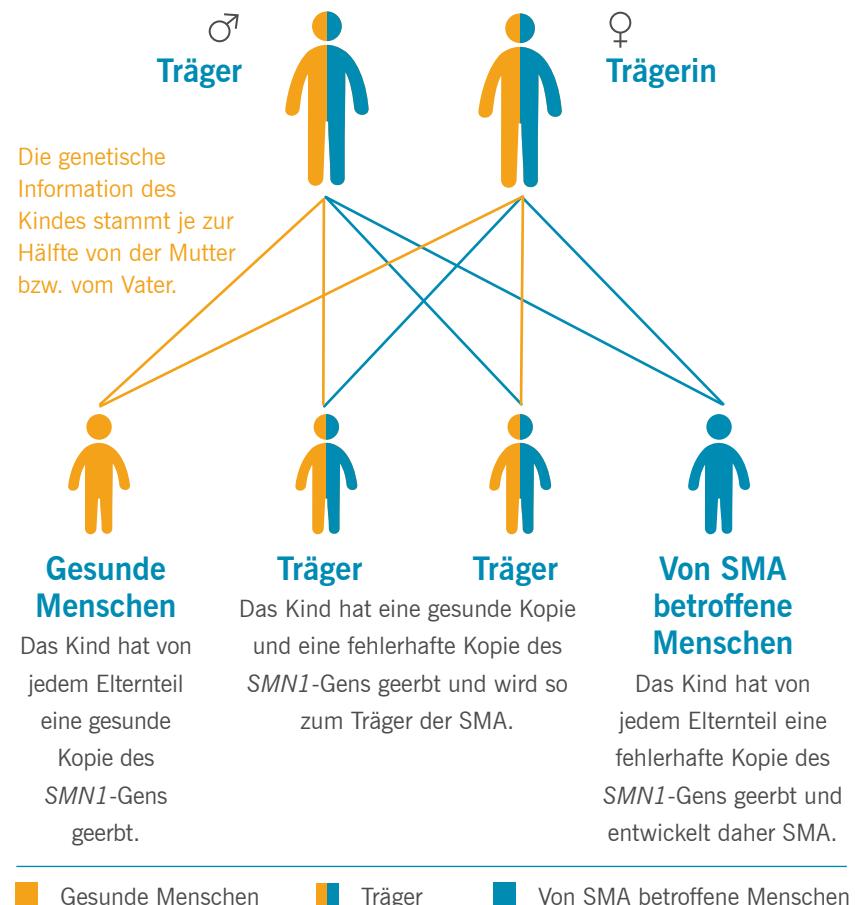
Die Wahrscheinlichkeit, dass zwei Trägereltern ein Kind mit SMA bekommen, beträgt 25% in jeder Schwangerschaft.²



Zwischen 1 von 7.000 und 1 von 16.000 Neugeborenen sind von SMA betroffen³

Wie wird SMA vererbt?

Die SMA tritt typischerweise auf, wenn ein Kind zwei Kopien des fehlerhaften oder fehlenden *SMN1*-Gens erbt. Diese Art von Vererbungsmuster wird als „rezessiv“ bezeichnet und bedeutet, dass im Allgemeinen beide Elternteile Träger sein müssen, damit die Krankheit vererbt werden kann.



* Diese Zahl kann je nach Land variieren.

1 Spinale Muskelerkrankung (SMA) | Gesellschaft für Muskelkrankheiten (dgm.org)

<https://www.dgm.org/muskelerkrankungen/spinale-muskelerkrankung-sma> (abgerufen am 15.10.2024)

2 <https://www.initiative-sma.de/was-ist-sma/krankheitsbild/> (abgerufen am 15.10.2024)

3 https://register.awmf.org/assets/guidelines/022-0301_S1_Spinale-Muskelerkrankung-SMA-Diagnostik-Therapie_2021-07_1.pdf (abgerufen am 15.10.2024)

Es besteht das Risiko, dass zukünftige Schwangerschaften zu einem weiteren Kind mit SMA führen können, daher ist es wichtig, Ihre Möglichkeiten mit Ihrem medizinischen Team zu besprechen, wenn Sie Entscheidungen über die Erweiterung Ihrer Familie treffen.

SCHWEREGRAD UND SYMPTOME DER SMA

Sie werden vielleicht hören, dass das medizinische Team Ihres Kindes von „motorischen Meilensteinen“ spricht, d.h. von funktionellen Fähigkeiten, die bei der Beurteilung der SMA und ihres weiteren Verlaufs hilfreich sind. Zu den motorischen Meilensteinen, die für Kinder mit SMA relevant sind, gehören ihre Fähigkeit zum:



Diese Meilensteine werden zusammen mit dem Alter, in dem die Symptome beginnen, dazu verwendet, den Schweregrad der SMA zu bestimmen.

Je früher Symptome der SMA auftreten, desto schwerer wird die Erkrankung wahrscheinlich sein. Dadurch können die kindlichen Formen der SMA trügerisch und schwer zu diagnostizieren sein, da Kinder bei der Geburt oder sogar später in der Kindheit gesund erscheinen können.



Bei der SMA treten die Symptome häufig innerhalb der ersten 6 Lebensmonate auf, aber in einigen Fällen können die Symptome schon vor der Geburt auftreten; dabei bemerken die Mütter, dass sich die Bewegungen ihres Kindes in den letzten Wochen der Schwangerschaft verlangsamen.

Bei anderen Kindern treten die Symptome möglicherweise erst viel später in der Kindheit oder Jugend auf. Manchmal treten die Symptome auch erst im Erwachsenenalter auf.

In der Vergangenheit hatten Kinder mit schwereren Formen der Erkrankung eine stark verkürzte Lebenserwartung, da keine wirksamen Behandlungsmöglichkeiten zur Verfügung standen. Mit frühzeitiger medizinischer Intervention und Behandlung lässt sich die Verschlechterung jedoch verlangsamen; dabei sind Kinder oft in der Lage, Meilensteine zu erreichen, die während des natürlichen Krankheitsverlaufs selten zu sehen sind.

Die SMA ist mit einer Reihe von Symptomen verbunden, die in ihrer Schwere variieren können.

Erreichte Meilensteine	Symptome
Kann nicht selbstständig sitzen (SMA Typ 1)	Die Symptome treten typischerweise im Alter von 6 Monaten auf und umfassen: <ul style="list-style-type: none">• Schlechte Kontrolle des Kopfes• Schwache Beine und Arme• Atem- und Schluckschwierigkeiten• Kraftloses Husten und Schreien
Kann sitzen und stehen, kann nicht selbstständig gehen (SMA Typ 2)	Die Symptome treten typischerweise im Alter von 6-18 Monaten auf: <ul style="list-style-type: none">• Schwache Beine und Arme• Muss sich anstrengen, ohne Unterstützung zu sitzen• Kann nicht rollen• Langsames Erlangen/Verlust von Meilensteinen
Selbstständiges Gehen (SMA Typ 3)	Die Symptome entwickeln sich in der Regel von der frühen Kindheit (>18 Monate) bis zur späten Adoleszenz (Jugendlichenalter): <ul style="list-style-type: none">• Probleme beim Gehen/Treppensteigen• Mangelhaftes Gleichgewicht• Schwierigkeit beim Aufstehen Häufig auftretende Symptome bei SMA Typ 2/3 <ul style="list-style-type: none">• Schluck- und Hustenschwierigkeiten• Zittern (Tremor)• Schmerzen und Schwierigkeiten beim Bewegen von Gelenken• Verdrehen oder Krümmen der Wirbelsäule
Selbstständiges Gehen bis ins Erwachsenenalter (SMA Typ 4)	Bei der mildesten Form der SMA treten die Symptome erst im Erwachsenenalter auf. Menschen mit dieser Form der SMA haben typischerweise eine leichte Schwäche, ohne Atembeschwerden

VOM VERDACHT AUF SMA ZUR DIAGNOSE

Zur Bestätigung der Diagnose einer SMA ist ein Gentest erforderlich

Sobald der Verdacht auf SMA besteht, wird eine kleine Menge Blut abgenommen und getestet, um herauszufinden, ob das *SMN1*-Gen fehlerhaft ist (*SMN1*-Mutation) oder gänzlich fehlt (*SMN1*-Deletion). Dies nennt man einen Gentest. Das Labor kann auch gebeten werden, zu untersuchen, wie viele Kopien des *SMN2*-Gens vorhanden sind.

Wie der Gentest funktioniert



Blut

Besteht der Verdacht auf SMA, wird ein Bluttest durchgeführt. Es werden nur wenige Tropfen Blut benötigt.

Analyse

Das *SMN1*-Gen wird analysiert, um zu bestätigen, ob es überhaupt vorhanden ist, und um zu sehen, ob es fehlerhaft ist. Die Anzahl der Kopien des *SMN2*-Gens kann ebenfalls untersucht werden.

Ergebnis

Der Verdacht wird bestätigt und die SMA diagnostiziert, oder die SMA wird ausgeschlossen (ohne Befund).

Die SMA sollte schnell behandelt werden

Der Verlauf der SMA ist bei jedem Kind anders, aber in jedem Fall führt die Krankheit dazu, dass die Motoneurone (die Nerven, die die Bewegungen steuern) aufhören zu funktionieren. Die Muskelschwäche kann durch bestimmte Therapien behandelt werden; die Schädigung der Motoneurone kann nicht rückgängig gemacht werden. Eine frühzeitige Diagnose und Behandlung ist daher bei SMA sehr wichtig.

In der Vergangenheit standen nur unterstützende Therapien zur Verfügung, aber die Medizin hat bei der Behandlung der SMA in den letzten Jahren große Fortschritte gemacht. Behandlungen, die speziell auf das Fortschreiten der SMA abzielen, sind jetzt verfügbar. Erfahren Sie auf den folgenden Seiten mehr über die verschiedenen Arten der Behandlung der SMA.

Unterstützen Sie Ihr Kind, indem Sie so bald wie möglich gemeinsam mit dem medizinischen Team Ihres Kindes Therapieentscheidungen treffen. Wenn Sie Fragen haben, unterstützt Sie das Team gerne.



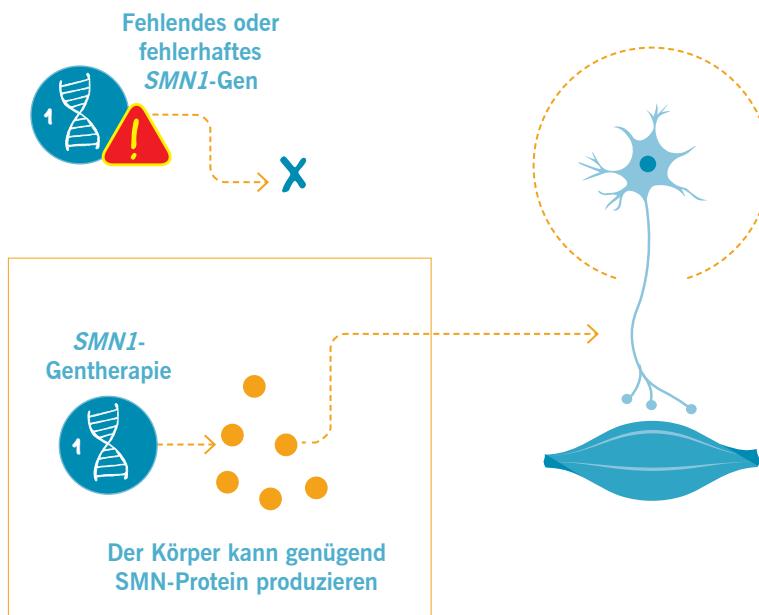
BEHANDLUNGSMÖGLICHKEITEN

Medikamentöse Therapien

Wissenschaftliche Fortschritte haben dazu geführt, dass Behandlungsmöglichkeiten für SMA verfügbar geworden sind; außerdem befinden sich weitere Behandlungen in den späten Phasen der klinischen Entwicklung. Diese Therapien wirken auf unterschiedliche Weise gegen das Fortschreiten der Erkrankung.

Gentherapie zum Ersatz der Funktion des fehlerhaften oder gänzlich fehlenden *SMN1*-Gens

Die Ursache der SMA ist ein fehlendes oder fehlerhaftes *SMN1*-Gen. Es gibt eine Gentherapie, bei der eine neue Arbeitskopie des *SMN1*-Gens mit Hilfe einer einmaligen Infusion zugeführt wird.



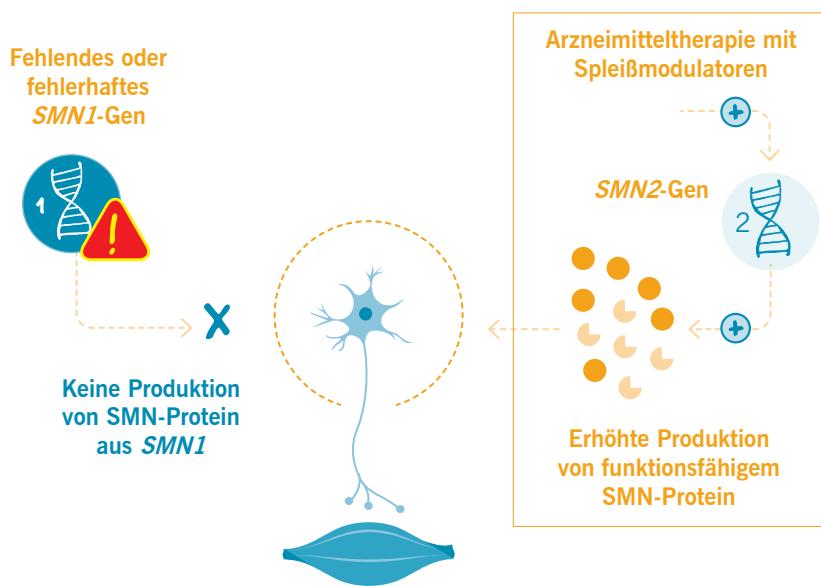
Wie funktioniert die Gentherapie?

Bei der Gentherapie wird eine gesunde, funktionsfähige Kopie eines Gens in einem Transportmittel oder „Vektor“ an die Körperzellen abgegeben. Bei vielen Gentherapien wird das Gen direkt an das Kontrollzentrum, den „Kern“ der Zelle, geliefert. Dort angekommen, bleibt das neue gesunde Gen im Kontrollzentrum, in der Nähe, aber nicht als Teil der körpereigenen genetischen Instruktionen (DNA), wo es verwendet wird, um das Protein herzustellen, das der Körper braucht.



Therapie zur Verbesserung der Proteinproduktion aus dem Back-up-SMN2-Gen

Bei der SMA ist das SMN2-Gen nicht in der Lage, allein genügend funktionsfähiges SMN-Protein zu produzieren. Eine andere Art der Therapie, die zur Behandlung von SMA eingesetzt wird, sind Medikamente, die als "Spleißmodulatoren", englisch "Splice modifier", bezeichnet werden. Diese wurden entwickelt, um die Menge des funktionsfähigen SMN-Proteins, das durch das SMN2-Gen produziert wird, zu erhöhen.



Weitere unterstützende Therapien zur Behandlung der SMA

	Atmungsunterstützung (z.B. durch eine Schlafmaske)		Entfernung von Sekreten aus den Atemwegen
	Physiotherapie		Unterstützung bei Essen und Ernährung
	Orthopädische Behandlungen		Vorbeugung gegen Atemwegsinfektionen (z.B. Vorbeugung gegen Grippe mit Impfungen und gegen Lungenentzündung mit Antibiotika)

Auch wenn die in dieser Broschüre besprochenen Behandlungen die Anzeichen und Symptome der SMA verringern können, darf nicht vergessen werden, dass es derzeit keine Heilung gibt. Die in dieser Broschüre besprochenen Behandlungen sprechen möglicherweise auch bei Kindern mit schweren Symptomen nicht so gut an. Es ist wichtig, mit Ihrem medizinischen Team über die besten Behandlungs- und Managementoptionen für Ihr Kind zu sprechen.

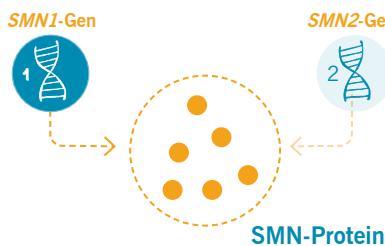


ÜBERBLICK ÜBER SMA

Gesunde Menschen: Muskelbewegungen hängen von vielen Faktoren ab

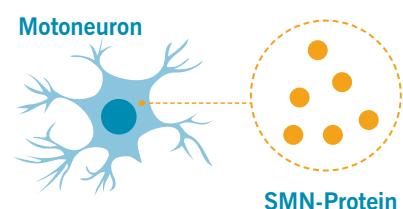
SMN (survival motor neuron) - Gene produzieren das SMN-Protein.

SMN (survival motor neuron) -Gene produzieren das SMN-Protein. Bei gesunden Menschen produzieren die SMN-Gene ein Protein, das SMN-Protein genannt wird. Es gibt zwei Typen des SMN-Gens, das vorrangige *SMN1*-Gen und das „Back-up“-*SMN2*-Gen.



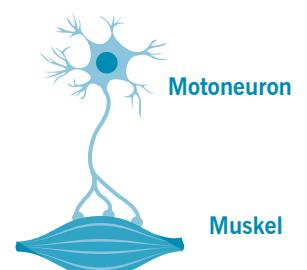
Das SMN-Protein ist unerlässlich für die Funktion und das Überleben von Motoneuronen.

Die Mehrzahl der funktionsfähigen SMN-Proteine wird vom vorrangigen *SMN1*-Gen produziert.



Motoneurone leiten die Signale für Muskelbewegungen weiter.

Spezielle Arten von Nerven, so genannte Motoneurone, leiten Signale für Bewegungen vom Gehirn zum Rückenmark (obere Motoneurone) und zu den Muskeln (untere Motoneurone).

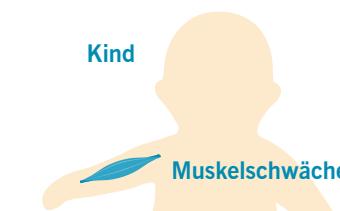
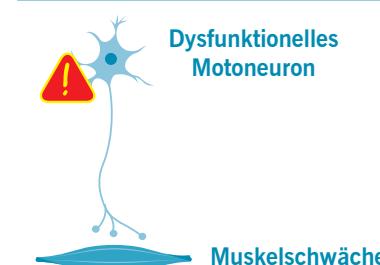
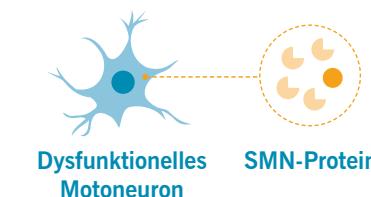


Die Muskeln bewegen sich als Reaktion auf Signale, die vom Gehirn empfangen werden.

Die Muskeln sind gesund und stark.



Von SMA betroffene Menschen: Muskelschwäche tritt als Folge einer genetischen Erkrankung auf



SMN1-Gen ist fehlerhaft oder fehlt gänzlich

Aufgrund eines fehlerhaften oder gänzlich fehlenden *SMN1*-Gens wird nicht genügend SMN-Protein produziert. Das „Back-up“-*SMN2*-Gen ist nicht in der Lage, allein ausreichend SMN-Protein zu produzieren.

Für die Motoneurone ist nicht genügend SMN-Protein verfügbar.

Damit Motoneurone richtig funktionieren und überleben können, brauchen sie genügend SMN-Protein.

Motoneurone verschlechtern sich.

Die unteren Motoneurone, die vom Rückenmark bis zum Muskel reichen, verschlechtern sich und können daher keine Signale vom Gehirn an den Muskel weiterleiten.

Muskeln bewegen sich nicht, da keine Signale vom Gehirn empfangen werden.

Muskeln verkümmern und werden immer schwächer.

WEITER VORANKOMMEN MIT SMA

Es hat sich gezeigt, dass eine frühzeitige Behandlung der SMA wirksamer ist. Auch wenn Sie und Ihre Familie sich vielleicht überfordert fühlen, ist es wichtig, dass Sie sich bei Ihrem medizinischen Team über die nächsten Behandlungsschritte und alles, was Sie oder Ihre Familie eventuell tun müssen, informieren.

Bei der Betreuung von Menschen mit SMA wird ein multidisziplinärer Ansatz verfolgt. Das bedeutet, dass Sie von medizinischem Fachpersonal unterstützt werden, das Ihnen Betreuung und Beratung bietet zu:

- Atemtherapie
- Rehabilitation (physikalische Therapie)
- Knochen- und Gelenkbehandlung
- Ernährungsunterstützung
- Darmunterstützung (z.B. bei der Stuhlentleerung)
- Medikamentöser Behandlung
- Allen anderen Symptomen oder Problemen, die bei Ihnen möglicherweise auftreten

Ihr medizinisches Team unterstützt Sie und informiert Sie über die besten Versorgungsstandards für Ihre Familie, einschließlich Behandlung und Nachsorge. Vergewissern Sie sich, dass Sie in der Lage sind, den Anleitungen des Teams zu folgen, und fragen Sie bei Unklarheiten immer nach weiteren Informationen.

ZUSÄTZLICHE UNTERSTÜTZUNG

Es ist wichtig, sich daran zu erinnern, dass man nicht allein ist und dass es Familien auf der ganzen Welt gibt, die dies durchmachen. Es gibt internationale und lokale Patientenorganisationen, die Ihnen dabei helfen können, mehr über SMA zu erfahren, aber Sie auch mit anderen Familien in Kontakt bringen können, die mit SMA zu tun haben.



GLOSSAR

Atrophie 	Atrophie bedeutet verkümmern oder schrumpfen. Ein Muskel, der verkümmert, wird als atrophierter Muskel bezeichnet.
Hirnstamm 	Der Hirnstamm ist ein Teil des Gehirns, der wichtige Funktionen im Körper wie Atmung und Schlaf unterstützt. Der Hirnstamm verbindet das Rückenmark mit dem übrigen Gehirn.
Gene 	Eine Serie von Instruktionen, die dem Körper mitteilen können, wie er Proteine herstellen soll. Gene kommen paarweise vor; von jedem Elternteil wird je eine Kopie geerbt.
Gentherapie 	Die Gentherapie ist eine Möglichkeit, das Fortschreiten einer Krankheit mit Hilfe von Genen zu behandeln oder zu verhindern. Es gibt verschiedene Arten der Gentherapie, die auf unterschiedliche Weise wirken. Dazu gehören das Ersetzen oder Reparieren fehlender oder fehlerhafter Gene, das Hinzufügen eines neuen Gens, um einem anderen Medikament zu helfen, besser zu wirken, oder das Stoppen der Instruktionen eines Gens, das zu viel von einem Protein produziert, das dann für den Körper schädlich wird.
Genetische Veränderungen 	Wenn ein Gen verändert ist (aufgrund eines Fehlers oder einer „Mutation“ im Gencode) oder vollständig fehlt (da es entfernt wurde).
Genetische Erkrankung 	Ein Krankheitsbild, das durch ein fehlerhaftes oder gänzlich fehlendes Gen oder Gene verursacht wird. Genetische Erkrankungen werden vererbt. Die SMA ist ein Beispiel für eine genetische Erkrankung.
Gentest 	Ein einfacher Bluttest, bei dem untersucht wird, ob das fragliche Gen fehlt oder fehlerhaft ist. Bei der SMA gibt es zwei Arten von Gentests. Die erste Art von Tests prüft, ob das <i>SMN1</i> -Gen fehlt oder fehlerhaft ist; diese werden zur Diagnose der SMA verwendet. Der zweite Test untersucht, wie viele Kopien des <i>SMN2</i> -Gens vorhanden sind. Manchmal werden diese beiden Tests gleichzeitig durchgeführt.

Motoneuron 	Diese spezialisierten Nerven leiten Signale vom Gehirn zu den Muskeln, um die Bewegungen zu steuern. Es gibt zwei Arten von Motoneuronen: obere Motoneurone, die Signale vom Gehirn zum Hirnstamm und Rückenmark leiten, und untere Motoneurone, die Signale von den oberen Motoneuronen zu den Muskeln leiten.
Proteine 	Proteine sind wichtige Moleküle, die an fast allen Funktionen im Körper beteiligt sind. Proteine helfen beim Aufbau der Körperzellen und gleichzeitig helfen sie den Zellen beim Transport und der Produktion wichtiger Stoffe, bei der Reparatur und beim Überleben.
Spinale Muskelatrophie, SMA 	Die spinale Muskelatrophie (SMA) ist eine seltene Erkrankung, bei der die Muskeln allmählich immer schwächer werden, weil spezialisierte Nervenzellen im Körper, die die Muskelbewegungen steuern, die so genannten Motoneurone, aufhören zu funktionieren. Die Motoneurone verschlechtern sich und hören auf zu funktionieren, weil sie nicht genügend SMN-Protein haben.
SMN1-Gen 	Das <i>SMN1</i> -Gen ist das vorrangige <i>SMN</i> -Gen, das den größten Teil des SMN-Proteins produziert, das die Motoneurone brauchen, um richtig zu funktionieren. Bei Menschen mit SMA sind beide Kopien dieses Gens fehlerhaft oder fehlen gänzlich. Das bedeutet, dass die Zellen des Körpers nicht in der Lage sind, genügend SMN-Protein zu produzieren.
SMN2-Gen 	Das <i>SMN2</i> -Gen dient als „Back-up“ zur Unterstützung der SMN-Proteinproduktion. <i>SMN2</i> produziert nur geringe Mengen von funktionsfähigem SMN-Protein.
SMN-Protein 	Das SMN-Protein oder „ <i>Survival Motor Neuron</i> “-Protein ist unerlässlich für die Funktion und das Überleben der Motoneurone. Ohne genügend SMN-Protein verschlechtern sich die Motoneurone und hören auf zu funktionieren. Das SMN-Protein wird vom Körper aus dem <i>SMN</i> -Gen hergestellt.

Diese Broschüre wurde von Novartis Gene Therapies erstellt. Die zur Verfügung gestellten Informationen dienen nur der Aufklärung und sollen nicht die Gespräche mit Ihrem Arzt oder Pflegeteam ersetzen. Die Informationen zur spinalen Muskeldystrophie und Gentherapie sind als allgemeiner Überblick gedacht.