

## Ich habe SMA- ich bin ein SMARty

SMA, Spinale Muskelatrophie, ist eine genetisch bedingte Erkrankung, die den betroffenen Kindern nach und nach alle Muskelkraft nimmt, schließlich sogar die Fähigkeit, selbstständig zu atmen.

Eine von 40 Personen in der Bevölkerung ist Träger einer fehlerhaften Erbanlage, ohne es zu merken. Wenn beide Eltern eines Kindes das veränderte Gen in sich tragen, also Anlageträger sind, besteht die Gefahr zu 25 %, dass das Kind erkrankt.

Etwa eines von 6000 bis 10 000 Neugeborenen wird mit der Erkrankung geboren. Dass die Erkrankung trotzdem so unbekannt ist, liegt zumindest zum Teil an ihrem besonderen Verlauf.

Viele Forschergruppen im In- und Ausland arbeiten zurzeit daran, den Krankheitsmechanismus aufzudecken und vielleicht zeichnet sich am fernen Horizont so etwas wie ein Hoffnungsschimmer auf Behandlung ab.

SMA ist die Abkürzung für Spinale Muskelatrophie; übersetzt heißt das: vom Rückenmark her verursachter Muskelschwund.

Daher kommt es auch, dass man die SMA allgemein zu den Muskelerkrankungen zählt.

Doch genau genommen, ist die SMA eigentlich eine Erkrankung der Nerven, die für die Bewegungen zuständig sind.

SMA - Patienten fehlt ein Gen, das für das Überleben der Vorderhornzellen zuständig ist. Wenn das Gen gesund ist, produziert es normalerweise im Körper ein Eiweiß (das heißt: Survival Motor Neuron (SMN) Protein). Ein verändertes Gen produziert dieses Eiweiß nicht. Der Mangel an diesem Eiweiß hat die größten Auswirkungen auf die Vorderhornzellen.

Diese besonderen Zellen befinden sich im Rückenmark. Sie sind Umschaltzellen zwischen den Nerven, die vom Gehirn kommen und den motorischen Nerven vom Rückenmark zum Muskel.

Weil das SMN-Protein entscheidend für das Überleben und die Gesundheit der Vorderhornzellen ist, können diese Zellen bei Proteinmangel schrumpfen und schließlich absterben.

Wenn die Vorderhornzellen schrumpfen und die Motorneurone ihre Arbeit einstellen, kann man sich vorstellen, was passiert: die Nerveneregerungen werden nicht weitergeleitet und die Muskeln können nicht mehr bewegt werden.

Die Muskelzelle wird immer dünner und schwächer und geht schließlich ganz zugrunde.

Die SMA beeinträchtigt alle Muskeln, die willkürlich bewegt werden können. Die Schwäche in den Beinen ist im Allgemeinen größer als in den Armen. Am schwächsten sind die Rückenmuskeln, die der Wirbelsäule Halt geben sollen. Deshalb ist meine Wirbelsäule verdreht und verbogen. Das nennt man Skoliose. Aber auch die Muskeln, die für Kauen, Schlucken und Atmen zuständig sind, sind betroffen.

Deshalb kann ich nicht essen, sondern bekomme meine Nahrung über eine Magensonde. Diesen kleinen Schlauch, der direkt in den Magen führt, bekam ich mit 1 ½ Jahren. Die Sonde ist kaum zu merken, nur wenn es an der Stelle mal entzündet ist.

Die Beatmung habe ich kurz darauf erhalten. Damals brauchte ich erstmal nur eine Unterdruckbeatmung (auf dem Bauch) zum Schlafen.

Ich wäre viel lieber gesund, würde vor allem rumflitzen oder mit andern Kindern verstecken spielen. Doch ich kann dafür viele andere Dinge und freue mich darüber. In meiner Fantasie stelle ich mir oft vor, dass ich ein richtiges Sportass wäre oder kranke Menschen versorge.

Die Empfindungsnerven und Sinnesorgane sind völlig normal entwickelt, ebenso die Intelligenz. Man sagt, SMA Patienten sind anscheinend oft sogar besonders intelligent, kontaktfreudig und anpassungsfähig, eben „smarty“.

"Babys mit SMA haben immer das bezauberndste Lächeln, die längsten Wimpern, die strahlendsten Augen..."

Bei der SMA gibt es viele unterschiedliche Verlaufsformen, die in verschiedene Krankheitsgruppen eingeteilt werden.

|  |  |
|--|--|
| SMA Typ I<br>= Werdnig - Hoffmannsche Erkrankung | Sitzen nie möglich<br>Erkrankungsbeginn innerhalb der ersten Lebensjahre             |
| SMA Typ II                                       | Sitzen wird erlernt, Gehen nicht möglich<br>Erkrankungsbeginn meist im 1. Lebensjahr |
| SMA Typ III                                      | Gehen anfangs möglich, milder Verlauf<br>Beginn 3 Jahre-30 Jahre                     |
| SMA Typ IV Erwachsenenform                       | Beginn über 30 Jahre<br>Normale Lebenserwartung                                      |

Der Krankheitsverlauf ist sehr unterschiedlich. So können bei allen Schweregraden der SMA, Phasen des Stillstandes, des schnelleren und langsameren Kraftverlustes sowie plötzliche Funktionsausfälle und auch kurzzeitige Funktionsverbesserungen vorkommen.

Eines haben aber alle Verlaufsformen gemeinsam: Je älter man wird, desto ausgeprägter wird die Muskelschwäche.

Bei sehr früh auftretenden Schwierigkeiten beim Atmen und Schlucken ist die Prognose daher am ungünstigsten.

Üblicherweise wird die Diagnose bei den Kindern mit Typ 1 vor Erreichen des 6. Lebensmonats gestellt. Ich war 8 Monate. Im Januar 2001 wurde ich im Klinikum Görlitz genau untersucht. Ich musste mir mehrmals Blut abnehmen und die Reflexe testen lassen, und ich wurde in einer MRT-Röhre untersucht. In der Universitätsklinik Dresden wurde mein Blut noch mal abgenommen, in Aachen untersucht und die Diagnose SMA 1 bestätigt.

Die Ärzte sagten, dass ich keine 2 Jahre alt werden würde, auf keinen Fall das Schulalter erreichen könnte.

Die am schwersten betroffenen Kinder mit SMA Typ I, lernen niemals den Kopf heben, geschweige denn Sitzen, Stehen oder Gehen. Aber ich konnte anfangs in schräger Bauchlage auf einem großen Ball den Kopf anheben, aber nie ohne Unterstützung sitzen. Wir gingen 2- bis 3-mal pro Woche zur Krankengymnastik und haben jeden Tag zu Hause geübt.

Gleich nach der Diagnosestellung hatte ich eine schlimme Bronchitis. Ich bekam ein Inhaliergerät, so wie ich es jetzt auch noch benutze.

Die Lebenserwartung kann bei SMA wegen häufiger Lungenentzündungen oft verkürzt sein. Schlucken und die Aufnahme von Nahrung können erschwert sein. Es kann sein, dass von Anfang an Schluckschwierigkeiten auftreten, sogar beim Schlucken des eigenen Speichels. Seit dem 1. Lebensjahr konnte ich nicht mehr so gut schlucken und das Essen dauerte sehr lange.

Daher bekam ich erst eine Nasensonde und nach einiger Zeit, im Januar 2002, wurde schließlich die Magensonde gelegt.

Inzwischen wurde die Sonde gewechselt. Seit 4 Jahren habe ich eine Sonde, die innen mit einem kleinen Wasserballon gehalten wird und auch ohne Weiteres zu Hause gewechselt werden kann.

Auch die Zunge kann eine Atrophie zeigen, auch spontane kräuselnde Bewegungen oder ein feines Zittern, das man als „Faszikulationen“ bezeichnet. Dadurch ist oft auch das Sprechen erschwert.

Die Zwischenrippenmuskeln und die Atemhilfsmuskeln sind so stark geschwächt, dass das Zwerchfell der einzige Atemmuskel ist. Wegen dieser reinen Zwerchfellatmung erscheint der Brustkorb eingesunken. Deshalb entwickeln sich die Lungen nicht vollständig, der Hustenstoß ist sehr schwach. Während des Schlafes kann die Atmung so schwach sein, dass die normalen Sauerstoff- und Kohlendioxidwerte nicht aufrechterhalten werden können. Dann braucht man ein Beatmungsgerät.

Im September 2001 kam es zu einem Atemstillstand. Davon haben mir meine Eltern erzählt. Ich hatte mich während der Autofahrt verschluckt und konnte nicht abhusten. Mama war mit mir allein unterwegs. Als sie sich umsah, schlief ich, obwohl ich kurz zuvor noch hellwach gewesen war. Sie stieg aus, als ich auf ihr Rufen nicht reagierte. Zum Glück war das an einer Ampel, sodass die Autos hinter uns auch halten mussten und sofort Hilfe da war. Ein Mann beatmete mich mit Mund-zu-Mund-Beatmung und dessen Frau rief den Notarzt an. Kurz darauf fing ich wieder sehr langsam und röchelnd an zu atmen, blieb aber noch bewusstlos.

Weil ich während des Atemstillstandes kein Kohlendioxid abgeatmet hatte, schlief ich sehr lange. Im Klinikum Görlitz wachte ich erst nach einigen Stunden auf und lächelte meine Eltern an, als wäre nichts gewesen.

Im April 2002 bekam ich dann auf den Wunsch meiner Eltern eine Atemunterstützung während des Schlafens, weil ich nachts immer wieder Atempausen hatte.

Damit konnte ich viel besser schlafen und war ausgeruhter. Das Sprechen fiel mir nun leichter. Davor war es mir schwer gefallen, Atmung und Sprechen zu koordinieren, nun hatte ich Kraft für beides.

*2003 (3 Jahre alt)* war eine intensivere Beatmung notwendig, weil

- ich immer öfter nach der Beatmung verlangte, auch tagsüber.
- ich oft zusätzlich Sauerstoff brauchte, der mir über eine Nasenbrille direkt in die Nase gepustet wurde
- ich öfter Lungenentzündungen hatte
- ich Atemnot hatte, wenn zuviel Schleim in den Atemwegen war, sowie Notfälle mit Bewusstlosigkeit, dann war eine Beatmung mit Ambubeutel nötig (anstelle von Mund-zu-Mund-Beatmung)

Bei solchen Notfällen hatte ich zwar Angst, wollte aber danach gleich wieder spielen, so als würde ich sagen: „Jetzt erst recht“ So haben es mir meine Eltern erzählt.

Obwohl gesagt wurde, dass eigentlich für so kleine Kinder keine Maskenbeatmung möglich ist, probierten wir es trotzdem.

Erstmal war es sehr schwierig in die Klinik zu kommen, da ich inzwischen völlig abhängig von der Unterdruckbeatmung war und es für dieses Gerät keinen Akku gab. Für Stromausfall zu Hause hatten wir inzwischen ein Notstromaggregat, aber im Auto gab es keine Möglichkeit das Gerät zu betreiben. Daher wurde uns ein ähnliches Gerät, welches Akkus hatte, zur Verfügung gestellt und ein Techniker gab uns Geleitschutz. Zwischendurch mussten wir an der Tankstelle die Akkus laden. Leider funktionierte das Gerät auch nicht so richtig, so dass wir die letzten Kilometer durch Dresden sehr schnell fahren mussten. Endlich im Krankenhaus, gab es wieder Strom für mein Gerät.

Die Anpassung der Maskenbeatmung dauerte 1 Woche, aber letztendlich hatte ich gelernt, damit zu atmen. Von da an verlangte ich die Maske immer zum Schlafen. Inzwischen brauche ich die Beatmung ständig.

Probleme, die durch die dauerhafte Beatmung entstehen, erlebt ihr immer wieder mit mir. So muss mir zum Beispiel mit der Spritze Luft aus dem Bauch geholt werden, weil durch die Beatmung auch Luft in den Magen gedrückt wird, nicht nur in die Lunge. Manchmal gelangt auch zuviel Luft durch die Nase bis in die Ohren. Dann ist der Druck im Ohr zu hoch und ich höre schlechter.

Hin und wieder muss die Beatmung neu eingestellt werden. Eine Ärztin aus Dresden tut uns den Gefallen und kommt zur Beatmungskontrolle zu uns. Und bei Fragen können wir jederzeit anrufen. Meine Kinderärztin kennt mich ganz genau und weiß bei jedem Infekt die richtige Medizin. Wenn es sich also vermeiden lässt, bleiben wir dem Krankenhaus lieber fern.

Man kann die Krankheit SMA zwar noch nicht heilen, aber es gibt viele Therapien und Hilfsmittel, um das Leben damit zu erleichtern. Vom 1. bis 6. Lebensjahr bekam ich zum Beispiel jede Woche Frühförderung.

Ich habe 2mal wöchentlich Physiotherapie und wir müssen außerdem jeden Morgen die Atemwege von Schleim befreien. Das geht, indem wir in Schräglage meinen Brustkorb abklopfen und abvibrieren.

Die Reittherapie ist dazu da, dass ich lerne, mich im Sitzen besser zu halten und damit ich die Welt auch mal von oben sehen kann. Früher hat meine Mutti dafür von hinten gehalten und trug das Beatmungsgerät im Rucksack auf dem Rücken. Inzwischen bin ich dafür aber zu schwer und habe auch keine Zeit mehr.

Ich habe viele Hilfsmittel. Zum Beispiel 2 Maskenbeatmungsgeräte und 1 Unterdruckbeatmungsgerät damit ich atmen kann. Das Abhustgerät und die 2 Inha-

liergeräte sind zum Schleimlösen und abhusten da. Damit meine Eltern wissen, wie es mir geht, haben wir für die Nacht ein Pulsoxymeter zur Überwachung für den Puls und meiner Sauerstoffwerte im Blut. Mit dem Sauerstoffkonzentrator kann man mir Sauerstoff geben. Ich bräuchte ihn eventuell, wenn ich eine Lungenentzündung habe.

Und die vielen Medikamente sind zum Schleimlösen und Weitstellen der Atemwege da.

Außerdem brauche ich Zubehör für die Ernährung, z. B. Schlauchverbinder und Spritzen und das Zubehör für die Beatmung, z. B. Filter, Inhaliersets, verschiedene Masken und Maskenbänder.

Und dann brauche ich noch Bedienhilfen für den Computer und ein Blattwendergerät zum Bücherlesen.

Quellen:

<http://www.smart-peer-research.de/>

<http://www.dgm.org/files/spinale.pdf>

<http://www.initiative-sma.de/menu/menu.php?id=4&choice=1&aid=41>

Bildquellen:

Bild 1: [http://www.google.de/imgres?imgurl=http://www.muko-berlin-](http://www.google.de/imgres?imgurl=http://www.muko-berlin-branden-)

[branden-](http://www.muko-berlin-branden-)

[burg.de/pixx/images/mukoviszidose/medizin/vererbung.gif&imgrefurl=http://www.muko-berlin-](http://www.muko-berlin-branden-)

[branden-](http://www.muko-berlin-branden-)

[burg.de/%3Fmod%3Dmukoviszidose%26site%3Dmedizin\\_vererbung&usg=\\_\\_vJnrSh-SUcELog7FIHR5\\_SOORf\\_k=&h=290&w=399&sz=12&hl=de&start=36&zoom=1&tbnid=w0EbWxcRiD1GNM:&tbnh=145&tbnw=201&ei=0sD9TduJIoPDs](http://www.muko-berlin-branden-)

[waT-guXwDQ&prev=/search%3Fq%3Dautosomal%2Brezessiver%2BERbgang%26hl%3Dde%26biw%3D1261%26bih%3D619%26gbv%3D2%26tbnid%3Disch&itbs=1&iact=hc&vpx=265&vpy=224&dur=91&hovh=191&hovw=263&tx=158&ty=113&page=3&ndsp=18&ved=1t:429,r:13,s:36&biw=1261&bih=619](http://www.dgm.org/files/spinale.pdf)

Bild 3:

[http://www.google.de/imgres?imgurl=http://www.medfuehrer.de/cms/getimage.](http://www.google.de/imgres?imgurl=http://www.medfuehrer.de/cms/getimage.php%3Fu182&imgrefurl=http://www.medfuehrer.de/Neurologie-)

[Neurologen/Krankheiten/Muskelschwund-](http://www.medfuehrer.de/Neurologie-)

[Hinter-](http://www.medfuehrer.de/Neurologie-)

[grund.html&usg=\\_\\_SRK1\\_PD9VECEc40yLCiat27QO6I=&h=118&w=317&sz=8&hl=de&start=4&zoom=1&itbs=1&tbnid=a2-](http://www.medfuehrer.de/Neurologie-)

[9dibQoINTmM:&tbnh=44&tbnw=118&prev=/images%3Fq%3DNervenleitung](http://www.medfuehrer.de/Neurologie-)

[%2Bgehirn%2BR%25C3%25BCckenmark%2Bvorderhornzelle%26hl%3Dde%26gbv%3D2%26tbn%3Disch&ei=KGmKTZeDMJGSswa8qd28DA](#)

Bild 4 bis 14: Digitalisierte Fotos von 2000 bis 2011