

WISSENSWERTES

Spinale Muskelatrophien

*miteinander
füreinander*



DGM
Deutsche Gesellschaft
für Muskelkranke e. V.

Spinale Muskel- atrophien

Spinale Muskelatrophie

Die Spinale Muskelatrophie 5q (SMA) ist eine Motoneuronerkrankung, d.h. eine Erkrankung bestimmter Nervenzellen im Rückenmark. Diese Nervenzellen leiten Impulse an die Muskulatur weiter, die für die willkürlichen Bewegungen wie Krabbeln, Laufen und Kopfkontrolle zuständig sind. „5q“ bedeutet, dass die genetische Veränderung in einer bestimmten Region auf dem Chromosom 5 gefunden werden konnte. Die Spinale Muskelatrophie ist eine relativ häufige „Seltene Erkrankung“: Ungefähr eines von 7.000 Neugeborenen ist betroffen und ungefähr eine von 45 Personen ist Überträger der Erkrankung.

Unbehandelt beeinträchtigt SMA alle Muskeln des Körpers, wobei die sogenannten proximalen Muskeln (die dem Rumpf am nächsten sind, z.B. Schulter-, Hüft- und Rückenmuskulatur) am schwersten betroffen sind. Die Schwäche in den Beinen ist im Allgemeinen größer als in den Armen. Es kann auch die Kau- und Schluckmuskulatur betroffen sein. Bei schwer betroffenen Patienten ist auch die Atemmuskulatur beteiligt. Sinneswahrnehmungen, das heißt Sehen, Hören, Riechen, Schmecken und die Hautsensibilität sind nicht betroffen. Die intellektuellen Fähigkeiten sind ebenfalls nicht betroffen.

Ohne medikamentöse Therapie kommt es im Verlauf der Erkrankung zu einer Abnahme der Muskelkraft. Das kann bei Säuglingen und Kleinkindern sehr rasch passieren. Bei älteren Patienten können die motorischen Funktionen über einen längeren Zeitraum relativ stabil sein. Im Rahmen eines Wachstumsschubs oder über einen längeren Zeitraum wird aber doch häufig der Verlust bestimmter motorischer Funktionen beobachtet.

In den letzten zehn Jahren wurden verschiedene medikamentöse Therapien zur Behandlung der SMA entwickelt. Da die frühe medikamentöse Therapie besonders gute Ergebnisse zeigt, werden inzwischen alle Neugeborenen auf SMA untersucht. Durch diese diagnostischen und therapeutischen Möglichkeiten hat sich der Erkrankungsverlauf der SMA deutlich verändert. Die ursprüngliche Einteilung der SMA in verschiedene Typen ist deshalb heute nur noch bedingt anwendbar.



Ursache der SMA

Bei der SMA handelt es sich um eine Erbkrankheit, das heißt Ursache sind „Druckfehler“ in der Erbinformation des betroffenen Patienten. Die Gene sind eine Art Baupläne für den menschlichen Körper. Bei der SMA ist das SMN1-Gen auf dem fünften Chromosom defekt und damit fehlt dem Körper der Bauplan für das SMN-Protein. Ohne dieses spezielle Protein funktionieren die Nervenzellen im Rückenmark (Motoneurone) nicht gut und können die Befehle vom Gehirn an die Muskeln nicht mehr weitergeben. Je schlechter die Nervenzellen funktionieren, desto schwächer werden die Muskeln.

Der menschliche Körper hat aber noch einen zweiten Bauplan (SMN2-Gen). Dieser funktioniert zwar nicht so gut wie der eigentliche Bauplan (SMN1-Gen), kann aber die SMN-Protein Produktion unterstützen. Jeder Mensch hat unterschiedlich viele SMN2-Gene und die Anzahl der SMN2-Gene ist der wichtigste Faktor für den Schweregrad der Erkrankung. Je mehr SMN2-Genkopien ein Mensch mit SMA hat, desto milder ist in der Regel der Krankheitsverlauf. Deshalb bestimmt man bei der Diagnosestellung heutzutage immer auch die Anzahl der SMN2 Kopien.



Neugeborenencreening auf SMA

Im Oktober 2021 wurde in Deutschland eine Untersuchung auf SMA in das Neugeborenencreening aufgenommen. Beim Neugeborenencreening handelt es sich um einen Test, der in den ersten Lebenstagen bei allen Neugeborenen durchgeführt wird, um Erkrankungen festzustellen, bei denen eine frühe Diagnose und Therapie für die Betroffenen mit deutlichen Vorteilen verbunden ist. Für diesen Test werden nur einige Tropfen Blut benötigt, die meist aus der Ferse der Neugeborenen entnommen werden. Diese Blutprobe wird nun auch für einen genetischen Test auf Spinale Muskelatrophie genutzt. Seitdem wird die Diagnose meist schon kurz nach der Geburt gestellt, auch wenn noch gar keine Symptome der Erkrankung bemerkbar sind.

Ergibt sich bei dem Neugeborenencreening der Verdacht auf eine Spinale Muskelatrophie, sollte umgehend eine Vorstellung in einer spezialisierten Klinik („Neuromuskuläres Zentrum“) erfolgen. Um eine Verwechslung oder Irrtum auszuschließen, wird nochmal eine Blutprobe abgenommen und der Test

in einem anderen Labor wiederholt. Gleichzeitig wird auch die Anzahl der SMN2 Kopien bestimmt. Daraus lässt sich dann ableiten, wie dringend eine medikamentöse Therapie begonnen werden sollte.



*Bedeutung der SMN2-Kopienzahl im Rahmen des Neugeborenen-screensings**

SMN2-Kopienzahl	Bedeutung	Prognose mit Therapie
1	Sehr selten, meistens besteht schon bei Geburt eine schwere Muskelschwäche mit Beteiligung der Atem- und Schluckmuskulatur	Auch mit Therapie meist kaum Entwicklungsfortschritte
2	Am häufigsten; unbehandelt ist ein schwerer Krankheitsverlauf zu erwarten, sofortiger Therapiebeginn empfohlen	Falls bei Therapiebeginn noch keine Symptome vorliegen, wird freie Sitzfähigkeit und oft auch Gehfähigkeit erreicht; wenn bereits Symptome vorliegen, Prognose abhängig von der Ausprägung
3	Häufig; unbehandelt früher Symptombeginn zu erwarten, sofortiger Therapiebeginn empfohlen	Falls präsymptomatisch bei Therapiebeginn, freie Sitzfähigkeit und Gehfähigkeit meist erreicht
4	Symptombeginn nicht eindeutig vorhersagbar, meist im Kindesalter, Therapie empfohlen, aber weniger zeitkritisch	Milderer Krankheitsverlauf
5	Selten; milder Verlauf, Verlaufsbeobachtung, Therapie erst bei klinischen Auffälligkeiten	Therapie nicht immer erforderlich

*Angaben unter Vorbehalt, da die Erfahrungen mit dem Neugeborenen-screening noch begrenzt sind. Der Verlauf kann bei einzelnen Patienten abweichen. Auch liegen zur langfristigen Wirksamkeit der Therapien nur begrenzte Erfahrungen vor.



Typeneinteilung der SMA

Die klassische Typeneinteilung der SMA stammt noch aus der Zeit, als keine medikamentösen Therapien und kein Neugeborenenenscreening zur Verfügung standen. Nach der Diagnosestellung kam es meist zu einer kontinuierlichen Verschlechterung der motorischen Funktion. Die Einteilung in vier Typen erfolgte aufgrund des Alters bei Symptombeginn und der bestmöglichen motorischen Funktion. Die Übergänge zwischen den Typen sind fließend und keineswegs klar abgegrenzt.

Typ I

SMA Typ I wird teilweise auch früh-infantile Form genannt. Üblicherweise wird die Diagnose bei den Kindern innerhalb der ersten Lebensmonate, spätestens bis zum sechsten Monat gestellt. Ohne Therapie erreichen die Kinder nie die freie Sitzfähigkeit und meistens auch keine Kopfkontrolle. Arme und Beine können kaum von der Unterlage abgehoben werden. Schlucken und die Aufnahme von Nahrung sind ab einem bestimmten Krankheitsstadium erschwert. Das macht die Anlage einer Nahrungssonde durch die Bauchhaut in den Magen erforderlich (PEG-Sonde). Die Kinder können Schwierigkeiten beim Schlucken des eigenen Speichels haben.

Auch die Atemmuskulatur ist betroffen. Das Zwerchfell übernimmt bei der SMA Typ I die meiste Atemarbeit. Der Brustkorb wird wegen dieser reinen Zwerchfellatmung bei jedem Atemzug eingezogen, die Brust erscheint eingesunken. Infolge dieser eingeschränkten Atemarbeit entwickeln sich die Lungen nicht vollständig; der Hustenstoß ist sehr schwach. Die Atemmuskeln können zu schwach sein, um den normalen Sauerstoff- und Kohlendioxidaustausch aufrechtzuerhalten. Eine nächtliche Beatmung ist dann erforderlich. Ohne die Anlage einer PEG-Sonde und Beatmung versterben die Kinder in der Regel vor dem Erreichen des zweiten Geburtstages.

Typ II

Die Diagnose von Typ II (auch Intermediärtyp genannt) wird fast immer vor Erreichen des zweiten Lebensjahres gestellt. Die Kinder können frei sitzen, erreichen aber ohne medikamentöse Therapie nicht die Gehfähigkeit. Probleme mit dem Schlucken bestehen beim Typ II gewöhnlich nicht; das kann aber von Kind zu Kind verschieden sein. Für einige Patienten kann es schwierig sein, genug Nahrung auf normalem Weg aufzunehmen, um Körpergewicht und Wachstum aufrechtzuerhalten. Es kann dann notwendig werden, eine Nahrungssonde in den Magen durch die Bauchhaut zu legen. Kinder mit SMA Typ II haben häufig ein feines Zittern in den ausgestreckten Fingern. Auch sie haben oft schwache Zwischenrippenmuskeln und atmen hauptsächlich mit dem Zwerchfell. Sie können Schwierigkeiten beim Abhusten haben und Schwierigkeiten, während des Schlafes den normalen Sauerstoff- und Kohlendioxidspiegel aufrechtzuerhalten. Eine nächtliche Beatmung kann dann erforderlich sein. Eine Skoliose entwickelt sich häufig während des Wachstums dieser Kinder. Das macht eine Operation oder eine Versorgung mit einem Korsett im Verlauf der Erkrankung erforderlich. Die verminderte Knochendichte kann zu einer erhöhten Anfälligkeit für Knochenbrüche führen.

Typ III

Die SMA Typ III, auch als juvenile Form bezeichnet, ist viel variabler in ihrem Beginn. Die Diagnose kann vor dem dritten Geburtstag gestellt werden oder erst im späteren Jugendalter. Bei Symptombeginn vor dem Erreichen des dritten Lebensjahres spricht man vom Typ IIIa, danach von IIIb. Die Patienten mit Typ III können alleine stehen und laufen. Die frühen Meilensteine der motorischen Entwicklung sind meist normal. Es kann jedoch sein, dass die Kinder beim Laufen oft hinfallen oder Schwierigkeiten haben, von der Sitzposition oder aus einer vornüber gebeugten Position

zum Stehen zu kommen. Manchmal fällt auch auf, dass Rennen nicht möglich ist. Bei Typ III kann auch ein feines Zittern der ausgestreckten Finger zu sehen sein.

Schwierigkeiten beim Essen oder beim Schlucken sind hier während der Kindheit ausgesprochen selten. Personen mit Typ III können die Fähigkeit zu Laufen in der Kindheit, während des Heranwachsens oder erst im Erwachsenenalter verlieren; bei Typ IIIa typischerweise früher als bei Typ IIIb. Oft geschieht das im Zusammenhang mit einem Wachstumsschub oder einer Erkrankung.

Typ IV

Bei dieser sehr seltenen Form, zeigen sich die ersten Symptome erst im Erwachsenenalter. Typischerweise beginnt die Erkrankung schleichend und schreitet nur sehr langsam fort. Die bulbären Muskeln – das sind die, die für das Schlucken gebraucht werden – und die Atemmuskeln sind beim Typ IV nur äußerst selten betroffen. Die Gehfähigkeit bleibt meist auch ohne medikamentöse Therapie erhalten.

Präsymptomatische SMA

Im Rahmen des Neugeborenen Screenings oder wenn die Diagnose bereits aus der Familie bekannt ist, wird die Diagnose heutzutage häufig schon gestellt, bevor überhaupt Symptome auftreten. Bei einer genetisch gesicherten SMA ohne Zeichen einer Muskelschwäche spricht man dann von einer „präsymptomatischen“ SMA.



Wie wird die Diagnose gestellt?

Die Diagnose einer SMA erfolgt durch eine genetische Untersuchung an einer Blutprobe. In einem genetischen Labor wird DNA aus dem Blut extrahiert und daran das SMN1-Gen untersucht. Bei über 95% der Betroffenen fehlt auf beiden Chromosomen ein Stück

des SMN1-Gens (Deletion). Diese Deletionen werden auch bei dem Neugeborenenenscreening entdeckt. Sehr selten kann auch eine Punktmutation (Austausch von einzelnen Buchstaben) des SMN1-Gens vorliegen. Diese Veränderungen werden durch das Neugeborenenenscreening nicht entdeckt und erfordern spezielle Untersuchungen (Sequenzierung) durch das genetische Labor.

Wenn das genetische Labor die Diagnose SMA durch einen Defekt des SMN1-Gens auf beiden Chromosomen bestätigt, wird zusätzlich noch die Anzahl der SMN2-Kopien bestimmt. Wie oben dargestellt, lässt sich daraus ableiten, wie dringend eine medikamentöse Therapie erforderlich ist. Bei gesunden Menschen hat die Anzahl der SMN2-Kopien keine Bedeutung. Wenn bereits Symptome der SMA vorliegen, ist die Ausprägung der Symptome wichtiger für die Prognose als die Anzahl der SMN2-Kopien.

Seit der genetische Test mit Hilfe einer Blutentnahme zur Verfügung steht, ist eine Muskelbiopsie selten erforderlich und nur in Fällen hilfreich, in denen der Blut-DNA-Test kein Ergebnis liefert. Dann kann eine Muskelbiopsie oder ein Elektromyogramm (EMG) vom Arzt für die Klärung der Diagnose für notwendig erachtet werden.



Genetik der Spinalen Muskelatrophie

Ursache der SMA sind Defekte (Druckfehler) der SMN1-Gene auf Chromosom 5. Die SMA wird autosomal rezessiv vererbt. Das heißt, beide Eltern haben unerkannt diese Veränderung auf einem der paarigen Chromosomen.

Die zugrunde liegende genetische Veränderung bei SMA wurde 1995 durch Suzie Lefebvre entdeckt. Im Laufe der Entwicklungsgeschichte des Menschen hat sich ein bestimmter Abschnitt dieses Chromosoms verdoppelt. Dabei sind zwei nahezu identische Gene, SMN1 und SMN2 entstanden, aber eben nur nahezu identisch. Während das SMN1-Gen das richtige, vollständige SMN-Protein herstellt, wird vom SMN2-Gen meistens nur ein verkürztes, unvollständiges Protein hergestellt. Das SMN2-Gen produziert nur ungefähr 10% vollständiges Protein.

Wenn beide Eltern jeweils ein fehlerhaftes SMN1-Gen auf einem Chromosom 5 haben, merken sie davon nichts, denn auf ihrem zweiten Chromosom 5 befindet sich ein intaktes SMN1-Gen. Wenn das Kind von beiden Eltern jeweils das Chromosom 5 ohne intakte SMN1-Kopie bekommt, wird es an SMA erkranken. Die Wahrscheinlichkeit, dass ein Kind an SMA erkrankt, wenn beide Eltern Überträger sind, beträgt 25%, d. h. statistisch wird eines von vier Kindern dieser Eltern an SMA erkranken.



Medikamentöse Therapie

Inzwischen sind drei verschiedene Medikamente zur Behandlung der SMA verfügbar. Sie unterscheiden sich in ihrem Wirkmechanismus und in der Art der Anwendung. Alle drei Medikamente wirken über eine vermehrte Produktion des fehlenden SMN-Proteins. Die bisherigen Erfahrungen zeigen, dass alle drei Therapien bei einem frühen Therapiebeginn gute Effekte zeigen. Wenn die Therapie bereits in der präsymptomatischen Phase begonnen wird, können auch Kinder mit 2 oder 3 SMN2-Kopien (meist schwerer Krankheitsverlauf) die freie Sitzfähigkeit und häufig auch die Gehfähigkeit erreichen. Im fortgeschrittenen Stadium der Erkrankung

sind die Therapieeffekte entsprechend geringer, sodass teilweise eine Stabilisierung aber keine deutliche Verbesserung der motorischen Funktionen mehr erreicht werden kann. Vermutlich sind in diesem Stadium einige Motoneurone im Rückenmark schon irreversibel geschädigt, so dass die Medikamente nicht mehr entsprechend wirken können. Bisher ist nicht eindeutig belegt, ob ein Medikament den anderen überlegen ist. Die Auswahl der Therapie bleibt somit vorerst eine individuelle Entscheidung unter Berücksichtigung von Alter, Krankheitsstadium und individuellen Risikofaktoren und Präferenzen. Ob eine Kombination verschiedener Therapien evtl. einen zusätzlichen Nutzen gegenüber einer Monotherapie bringt, muss noch in klinischen Studien geprüft werden. Im Folgenden werden die drei zugelassenen medikamentösen Therapien kurz dargestellt. Weitere Medikamente mit anderen Ansatzpunkten werden aktuell noch in klinischen Studien erforscht.

Antisense Oligonukleotide

Bei den Antisense Oligonukleotiden handelt es sich um kurzkettige, synthetisch hergestellte Nukleotidstränge. Diese binden an ganz bestimmten (komplementären) Stellen der menschlichen Erbinformation um dort ihre Wirkung zu entfalten.

Bei Nusinersen (Spinraza®) handelt es sich um ein seit 2017 zugelassenes Antisense Oligonukleotid zur Behandlung der SMA. Nusinersen blockiert einen intronischen Splicing Silencer des SMN2-Gens, so dass Exon 7 vermehrt eingeschlossen wird. Dadurch kann das SMN2-Gen vermehrt für die Produktion von SMN-Protein genutzt werden. Da Nusinersen die Blut-Hirnschranke nicht überschreitet und primär die Motoneurone im Rückenmark für die Entstehung der SMA verantwortlich sind, muss es über eine Lumbalpunktion in den Rückenmarkskanal gespritzt werden. Die Applikationen erfolgen nach einer initialen Aufsättigungsphase (vier Behandlungen innerhalb von zwei Monaten)

regelmäßig und als Dauermedikation im Abstand von vier Monaten. Studien konnten die Wirksamkeit von Nusinersen für die Behandlung von Säuglingen mit SMA Typ 1 und jungen Kindern mit SMA Typ 2 im Vergleich zu den Kontrollgruppen eindeutig belegen. Daraufhin wurde Nusinersen von der amerikanischen (FDA) und der europäischen Zulassungsbehörde (EMA) zur Behandlung der Spinalen Muskelatrophie unabhängig vom Alter und Schweregrad zugelassen.

Small Molecules

Small Molecules (dt. niedermolekulare Stoffe) sind eine große Gruppe pharmazeutischer Wirkstoffe, die aufgrund ihrer geringen Größe meist in der Lage sind in Zellen einzudringen und teilweise auch die Blut-Hirn-Schranke zu überschreiten. Small Molecules werden heutzutage auch eingesetzt, um direkt die genetische Ursache von Erkrankungen zu beeinflussen.

Risdiplam (Evrysdi®) ist ein Small Molecule, das zur Behandlung der SMA entwickelt wurde. Wie Nusinersen beeinflusst Risdiplam das Spleißen („Ablesen“) des SMN2-Gens und führt dadurch zu einer vermehrten Produktion des fehlenden SMN-Proteins. Risdiplam wird einmal täglich oral verabreicht und wirkt somit im Gegensatz zu Nusinersen systemisch. Klinische Studien zeigten einen positiven Effekt bei Säuglingen mit SMA Typ 1 und bei Kindern und jungen Erwachsenen mit SMA Typ 2 und 3. Risdiplam wurde 2021 von der Europäischen Zulassungsbehörde (EMA) zur Behandlung von Menschen mit SMA Typ 1, 2 und 3 oder mit bis zu vier SMN2 Kopien zugelassen.

Gentherapien

Im Gegensatz zu oben genannten Therapien, die eine lebenslange Applikation erfordern, zielen Gentherapien auf eine einmalige Korrektur des genetischen Defekts ab. Hierbei werden bisher vor allem Viren, insbesondere Retroviren und Adeno-assoziierte Viren (AAV) als Vektoren („Transporter“) eingesetzt. Bei AAV Vektoren

werden dabei alle kodierenden Virussequenzen entfernt und durch die benötigte Genkassette ersetzt. Ein limitierender Faktor ist dabei die Größe der integrierbaren genetischen Information. AAV Vektoren sind überwiegend nicht-integrierend. Die genetische Information verbleibt als Episom im Zellkern, ohne in das Erbgut eingebaut zu werden. Dadurch werden einerseits die mit der Integration verbundenen Risiken reduziert, andererseits bleibt der Einsatz von AAV Vektoren aber auch auf langlebige post-mitotische Zellen beschränkt.

Die Gentherapie der SMA erfolgt mit Hilfe eines AAV9-Vektors. Onasemnogen Abeparvovec (Zolgensma®) enthält hohe Konzentrationen dieses Vektors mit Kopien des fehlenden SMN1-Gens. In einer Phase 1 Studie bei Säuglingen mit SMA Typ 1 zeigten sich deutliche motorische Verbesserungen, die so im natürlichen Krankheitsverlauf nicht vorkommen. Bisherige Erfahrungen deuten darauf hin, dass der Effekt nach einmaliger Gabe über mehrere Jahre anhält. 2019 wurde die Therapie von der FDA für die Behandlung von Kindern mit Spinaler Muskelatrophie bis zum Alter von zwei Jahren zugelassen. Im Mai 2020 hat die EMA das Medikament für Typ 1- Patienten sowie Patienten mit bis zu drei Kopien des SMN2-Gens zugelassen. Die Therapie erfordert eine engmaschige Überwachung an entsprechend zertifizierten Zentren, da es in einigen Fällen zu einer Überreaktion des Immunsystems kommen kann. Durch eine vorübergehende Gabe von Kortison können diese Nebenwirkungen aber in der Regel gut kontrolliert werden.

	Risdiplam (Evrydi®)	Onasemnogene Abeparvovec-xioi (Zolgensma®)	Nusinersen (Spinraza®)
Zulassungslabel lt. EMA	SMA Patienten mit einer klinisch bestätigten SMA Typ 1, Typ 2 oder Typ 3 oder bis zu vier SMN2-Kopien	SMA Patienten des Typ 1 oder bis zu drei Kopien des SMN2-Gens	SMA-Patienten
Gabe	Oral	Intravenös	Intrathekal
Häufigkeit	Dauertherapie einmal täglich	Einmalig	Nach Aufsättigungsphase alle vier Monate
Stichwort Wirkmechanismus	Small Molecules (Splicing Modifikation des SMN2-Gens)	Gentherapien (Addition des SMN1 Gens)	Antisense Oligonukleotide (Splicing Modifikation des SMN2-Gens)

Weitere Behandlungsmöglichkeiten

Neben der medikamentösen Therapie sind viele andere Aspekte bei der Behandlung der SMA zu beachten. Sinnvoll ist die regelmäßige Vorstellung in einem neuromuskulären Zentrum mit einem interdisziplinären Team und Erfahrung bei der Betreuung von Patienten mit SMA. Verlaufskontrollen sind auch erforderlich, wenn nach einem positiven Neugeborenenenscreening keine Auffälligkeiten bestehen, um mögliche Symptome der Erkrankung rechtzeitig erkennen und entsprechend reagieren zu können. Im Verlauf der Erkrankung kann es zu Veränderungen des muskuloskelettalen Systems kommen, so dass eventuell Orthesen oder orthopädische Operationen erforderlich sind. Regelmäßige Physiotherapie kann helfen, die vorhandene Muskelkraft möglichst gut zu nutzen und ein Fortschreiten von Gelenkkontrakturen zu vermeiden. Falls erforderlich können Übungen für die Atmung einbezogen werden. Auch sollten die Patienten mit passenden Hilfsmitteln versorgt werden, um Alltagsaktivitäten zu ermöglichen oder zu erleichtern. Die psychosoziale Begleitung der Patienten und ihrer Familien ist ebenfalls ein wichtiger Bestandteil der Versorgung.

Register

Die Zulassungen der drei in diesem Flyer beschriebenen Medikamente zur Behandlung der SMA beruhen überwiegend auf klinischen Studien mit begrenzter Beobachtungsdauer. Bisher gibt es begrenzte Erfahrungen zur Langzeitwirkung. Für die klinisch tätigen Ärztinnen und Ärzte sowie für die betroffenen Patientinnen und Patienten ist es enorm wichtig, weitere Informationen zum natürlichen Krankheitsverlauf und mögliche Behandlungseffekte systematisch zu sammeln. In einer gemeinsamen Initiative haben Neuropädiater, Neurologen und Patientenorganisationen deshalb 2017 die SMARTCARE Initiative gestartet (www.smartcare.de). Dazu werden Verlaufsdaten von möglichst vielen Betroffenen durch die Behandlungszentren in einer Datenbank eingetragen und dann systematisch ausgewertet. Die dadurch gewonnenen Erkenntnisse sollen in Zukunft helfen, jedem Patienten, die für ihn beste

Therapie empfehlen zu können. Daneben gibt es das deutsch-österreichische Patientenregister für Patientinnen und Patienten mit SMA (www.sma-register.de). Dort können sich Betroffene bzw. Sorgeberechtigte selbst eintragen und erhalten so unter anderem regelmäßig Informationen über aktuelle Entwicklungen und Studien zur SMA.

Die Deutsche Gesellschaft für Muskelkranke e.V. (DGM)

Mit über 9700 Mitgliedern ist die DGM die größte und älteste Selbsthilfeorganisation für Menschen mit neuromuskulären Erkrankungen in Deutschland. Seit der Vereinsgründung im Jahre 1965 sind ihre wichtigsten Anliegen, Forschung zu fördern, Betroffene und Angehörige in ihrem Alltag mit einer Muskelerkrankung zu unterstützen und ihre Interessen gesundheitspolitisch zu vertreten. Weitere Ziele liegen in der Verwirklichung von Selbstbestimmung und Teilhabe von Menschen mit Muskelerkrankung sowie in der Förderung ihrer Gesundheitskompetenz. In Deutschland sind mehr als 100.000 Menschen von einer neuromuskulären Erkrankung betroffen. Derzeit sind rund 800 verschiedene Erkrankungen bekannt.

Was wir tun

- **Selbsthilfeförderung**
Bundesweit engagieren sich über 350 Kontaktpersonen in den ehrenamtlich geführten Landesverbänden und Diagnosegruppen. Sie stehen Betroffenen für Erfahrungsaustausch und Informationen zur Verfügung, leiten Selbsthilfegruppen und organisieren zahlreiche Selbsthilfeveranstaltungen.

- **Sozial- und Hilfsmittelberatung**
Das hauptamtliche Team der Bundesgeschäftsstelle berät zu den vielfältigen Fragen, die sich muskelkranken Menschen und ihren Angehörigen stellen. Dies können zum Beispiel Fragen zur Bewältigung der Erkrankung, zur Durchsetzung sozialrechtlicher Ansprüche, zu Möglichkeiten der Rehabilitation, zu Hilfsmitteln und zur Unterstützung im Alltag sein. In den DGM-eigenen barrierefreien Probewohnungen können verschiedene bauliche und technische Speziallösungen ausprobiert werden.
- **Information und Aufklärung**
Muskelkranke, ihre Angehörigen und Fachpersonen erhalten von der DGM eine breite Auswahl an Merkblättern, Broschüren und Infomaterial zu den unterschiedlichen Erkrankungen, zu Behandlungs- und Unterstützungsmöglichkeiten. Zusätzlich stehen aktuelle Informationen auf der Website www.dgm.org und auch auf dem DGM-Facebook-Account bereit.
- **Forschung**
Muskelerkrankungen sind in der Regel zu selten, als dass ihre Erforschung für die Pharmaindustrie interessant wäre. Darum spielt die Forschungsförderung für die DGM eine bedeutende Rolle: Sie vergibt Forschungsgelder an ausgesuchte Projekte, verleiht Forschungspreise an engagierte Wissenschaftler und arbeitet aktiv in weltweiten sowie europäischen neuromuskulären Netzwerken mit.
- **Kooperation mit Neuromuskulären Zentren**
In den auf Initiative der DGM gegründeten Neuromuskulären Zentren (NMZ) findet die fachgerechte Diagnose und Behandlung neuromuskulärer Erkrankungen statt. Außerdem werden hier Forschungsarbeiten umgesetzt. Die Qualität der NMZ wird regelmäßig von der DGM überprüft und durch ein Gütesiegel ausgezeichnet.

- **Politische Vertretung**

Die DGM setzt sich sowohl regional als auch bundesweit für die Gleichstellung und Inklusion muskelkranker Menschen ein und stellt sicher, dass ihre Anliegen in allen relevanten Gremien vertreten werden.

Warum wir Sie brauchen

Die DGM unterstützt Menschen mit neuromuskulären Erkrankungen durch die Bereitstellung eines vielfältigen Angebots. Der Erhalt und die Weiterentwicklung dieser Arbeit kosten Geld. Die DGM ist ausdrücklich als sehr förderungswürdig anerkannt, wird aber nicht durch öffentliche Gelder unterstützt. Die Finanzierung gelingt vornehmlich über Spenden und Mitgliedsbeiträge sowie über Erbschaften und Vermächtnisse. Für einzelne Veranstaltungen und Projekte stehen zudem Zuschussmittel beispielsweise von Krankenkassen zur Verfügung.

Um ihre Ziele verwirklichen zu können, ist die DGM deshalb auf Ihre finanzielle Unterstützung und tatkräftige ehrenamtliche Mitarbeit angewiesen.

Werden auch Sie Mitglied bei der DGM!
Helfen Sie mit Ihrer Spende und Ihrem Engagement.

Vielen Dank!

**Stärken Sie uns
mit Ihrer Spende.
Vielen Dank!**

SPENDENKONTO

Deutsche Gesellschaft für Muskelkranke e.V.

Gläubiger-IdentNr.: DE10ZZZ00000041596

Bank für Sozialwirtschaft Karlsruhe

IBAN: DE84 3702 0500 0007 7722 00



Werden Sie DGM-Mitglied

Autor

Prof. Dr. Janbernd Kirschner, Freiburg

Stand: Oktober 2023

Der Inhalt des Flyers wurde sorgfältig erarbeitet. Autor und DGM übernehmen keine Gewähr für die Richtigkeit und Vollständigkeit der Informationen. Insbesondere wird keine Haftung für sachliche Fehler oder deren Folgen übernommen. Dieser Flyer ersetzt nicht die ärztliche Konsultation.

Ich spende einmalig der DGM einen Betrag von _____ Euro.

Ich erkläre meinen Beitritt als Mitglied zur DGM als:

Betroffene(r) / Angehörige(r) / Förderer
(Mindestbeitrag: 50 Euro pro Jahr)

16-25 Jährige(r) mit "Junge-Leute-Bonus"
(reduzierter Mitgliedsbeitrag: 25 Euro)

Körperschaft: Unternehmen oder Verein
(Mindestbeitrag: 200 Euro pro Jahr)

Name, Vorname

Geburtsdatum

Straße, Hausnummer

PLZ, Wohnort / Firmensitz

Telefon

E-Mail

Kurzdiagnose (für Beratungszwecke)

Ich beantrage zusätzlich eine Partnermitgliedschaft:
(30 Euro jährlich)

Name, Vorname

Geburtsdatum

E-Mail

Ich beantrage/genehmige zu meiner Mitgliedschaft die
Kindermitgliedschaft (bis 16. Geburtstag kostenfrei) für:

Name Kind 1

Geburtsdatum

ggf. Kurzdiagnose

Unterschrift Kind, ab 7. Lebensjahr

Name Kind 2

Geburtsdatum

ggf. Kurzdiagnose

Unterschrift Kind, ab 7. Lebensjahr

Ich habe weitere Kinder

Zum Mitgliedsbeitrag möchte ich gerne einen jährlichen
Zusatzbeitrag von _____ Euro leisten.

Ich bezahle per Lastschrift* / Überweisung

*Sie helfen uns, Verwaltungskosten zu sparen, wenn Sie den Lastschrifteinzug wählen.

IBAN

Datum, Unterschrift Antragsteller/in und ggf. Partner/in

WISSENSWERTES



DGM

**Deutsche Gesellschaft
für Muskelkranke e. V.**

Im Moos 4 · 79112 Freiburg
T 07665 9447-0 · F 07665 9447-20
info@dgm.org · www.dgm.org