

Inhaltsverzeichnis

1.	Einleitung	12
2.	Genetische Grundlagen	16
2.1.	Inzidenz und Heterozygotenfrequenz der SMA	16
2.2.	Genstruktur von <i>SMN1</i> und <i>SMN2</i>	16
2.3.	Funktion des SMN-Proteins	16
2.4.	Genetische Ursache der SMA	17
2.5.	Genetische SMA-Modifizier	18
2.6.	Molekulargenetische Diagnostik und Interpretation der Ergebnisse	18
2.7.	Genetische Analysen bei Eltern und Verwandten	18
2.8.	Relevanz der <i>SMN2</i> -Kopien für die Therapien	19
2.9.	Neugeborenen Screening (NBS)	19
2.10.	Pränatale Diagnose (PD) und genetische Präimplantationstests (PID)	19
3.	Klinik	22
3.1.	Früh-infantiler Symptombeginn	22
3.2.	Späterer Symptombeginn	23
3.3.	Neue Klassifikation	23
4.	Diagnostik	26
4.1.	Neugeborenen Screening	26
4.2.	Diagnostik bei klinischem Verdacht	27
4.2.1.	Molekulargenetik	27
4.2.2.	Myosonographie	27
4.2.3.	Elektromyographie	28
4.2.4.	Neurographie	28
4.2.5.	<i>Motor Neuron Number Estimation</i> (MUNE)	28
4.2.6.	Muskelbiopsie	28
5.	Physiotherapie und Hilfsmittelversorgung	30
5.1.	Physiotherapeutisches Vorgehen	30
5.1.1.	Nicht-sitzfähige Patienten	30
5.1.2.	Sitzfähige Patienten	31
5.1.3.	Gehfähige Patienten	32
5.2.	Evaluation und Verlaufsbeobachtung	33
5.2.1.	CHOP INTEND	33
5.2.2.	HFMSE	33
5.2.3.	MFM	33
5.2.4.	RULM	34
5.2.5.	6-MWT	34
5.2.6.	Bayley-III-Skalen	34
5.2.7.	Gelenkwinkelmessung nach Neutral-0-Methode	34
5.2.8.	Haltungsstatus	34
5.3.	Ausblick	35

	Respiratorische Symptome und Therapie	38
6.1.	Chronisches Atemmuskelversagen	38
6.1.1.	Inspiratorische Atemmuskelschwäche	38
6.1.2.	Husteninsuffizienz.....	38
6.1.3.	Schluckstörungen	38
6.1.4.	Besonderheiten SMA Typ 1	39
6.2.	Therapie des chronischen Atemmuskelversagens	39
6.2.1.	Nicht-invasive Beatmung (NIV).....	39
6.2.2.	Sekretmanagement	40
6.3.	Monitoring	40
6.3.1.	Patienten ohne NIV.....	40
6.3.2.	Patienten mit NIV	41
	Ernährung, bulbäre Funktion und Stoffwechsel	44
7.1.	Bulbäre Dysfunktion	44
7.2.	Gedeihen.....	45
7.3.	Gastrointestinale Symptomatik.....	45
7.4.	Stoffwechsel.....	46
7.5.	Psychosoziale Aspekte des Essens	46
	Orthopädische Versorgung	50
	Medikamentöse Therapieansätze	54
9.1.	Nusinersen	55
9.1.1.	Wirkmechanismus und Pharmakokinetik.....	55
9.1.2.	Klinisches Studienprogramm	55
9.1.3.	Sicherheit	56
9.1.4.	Praktische Anwendung.....	57
9.2.	Risdiplam.....	57
9.2.1.	Wirkmechanismus und Pharmakokinetik.....	57
9.2.2.	Klinisches Studienprogramm	58
9.2.3.	Sicherheit	59
9.2.4.	Praktische Anwendung.....	59
9.3.	Onasemnogen-Abeparvovec.....	60
9.3.1.	Wirkmechanismus.....	60
9.3.2.	Klinisches Studienprogramm	60
9.3.3.	Sicherheit	61
9.3.4.	Praktische Anwendung.....	63
9.4.	Weitere Therapieansätze.....	64
	Selbsthilfeorganisationen	66
	Literaturverzeichnis	68
	Index	78