

# FACE SMA



## #01

**SMA Kompakt**  
**Therapieoptionen**  
**bei SMA**

# VERABREICHUNGSFORMEN BEI DER SMA-THERAPIE

Zurzeit sind in Deutschland drei Therapien für die Behandlung der SMA zugelassen. Sie unterscheiden sich sowohl in ihrer Wirkweise als auch in ihren Verabreichungsformen. Hier findest du eine Übersicht der Verabreichungsformen.<sup>1,3,4</sup>

## Intravenös



(von lat. *intra* = innen und *vena* = Vene)

Das Medikament wird in einer Klinik einmalig mithilfe einer Kanüle und einer Spritze als Infusion direkt in die Vene und somit in die Blutbahn gegeben.<sup>1</sup>

## Intrathekale



## Lumbalpunktion



(von lat. *intra* = innen, *theka* = Hülle, *lumbus* = Lende)

Bei einer Lumbalpunktion wird das Medikament alle vier Monate in einer Klinik mit einer langen dünnen Hohlnadel in die Flüssigkeit (Liquor) gegeben, die Gehirn und Rückenmark umspült. Das geschieht am unteren Rücken an der Lendenwirbelsäule.<sup>4</sup>

## Oral



(von lat. *os* = Mund)

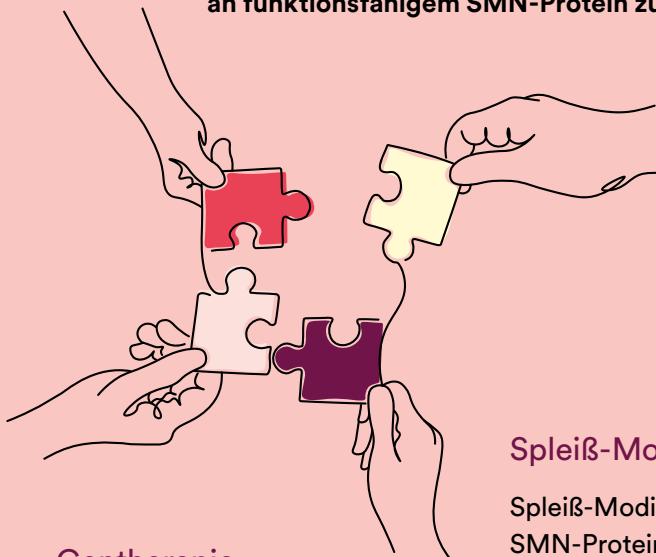
Das Medikament wird täglich zu Hause als Saft – wenn notwendig mithilfe einer Ernährungssonde – oder ab einem Alter von 2 Jahren und einem Körpergewicht von 20 kg als Tablette im Ganzen oder in Wasser aufgelöst, eingenommen.<sup>3</sup>

**Bei Fragen zu den Verabreichungsarten kannst Du Dich an Dein Behandlungsteam wenden und Deine individuelle Situation besprechen.**

Eine rechtzeitige medikamentöse Therapie ist wichtig: Nur so kann ein Absterben der Motoneuronen gestoppt und Beeinträchtigungen verhindert werden.

# WELCHE THERAPIEOPTIONEN GIBT ES BEI SMA?

Derzeit gibt es zwei unterschiedliche Therapieansätze bei SMA. Beide haben das Ziel, die Menge an funktionsfähigem SMN-Protein zu erhöhen.



## Gentherapie

Bei der Gentherapie wird mittels eines veränderten, ungefährlichen Virus ein funktionsfähiges SMN1-Gen eingeschleust. Dies ermöglicht die Produktion von ausreichend SMN-Protein durch eine einmalige intravenöse Verabreichung.<sup>1</sup> Die Gentherapie wird in der Praxis nur bei Kleinkindern angewendet.<sup>2</sup>

## Spleiß-Modifikatoren

Spleiß-Modifikatoren erhöhen die SMN-Proteinproduktion durch das SMN2-Gen, indem sie verhindern, dass beim Spleißvorgang ein wichtiger Abschnitt (Exon 7) aus der SMN2-mRNA herausgeschnitten wird. Dadurch kann mehr funktionsfähiges und stabiles SMN-Protein produziert werden. Zurzeit gibt es zwei zugelassene Spleiß-Modifikatoren in Deutschland. Bei beiden ist eine regelmäßige Anwendung erforderlich.<sup>3,4</sup>

Ergänzend zu diesen drei medikamentösen Therapieoptionen kommen auch nicht-medikamentöse Maßnahmen unterstützend zum Einsatz.<sup>5</sup>

Bei der SMA-Therapie können sich unterschiedlichste Herausforderungen ergeben, sodass ein multidisziplinäres Team aus Expertinnen und Experten die Betroffenen betreuen sollte.<sup>6</sup>

### Gut zu wissen

Alle zugelassenen medikamentösen Therapien werden in Deutschland von der Krankenkasse übernommen. Dies gilt sowohl bei einem Therapiestart oder -wechsel als auch bei einem nochmaligen Wechsel zurück.



## THERAPIEERWARTUNG

**Eine Therapie kann SMA zwar nicht heilen, aber die Erkrankung verlangsamen bzw. aufhalten, sodass die Lebensqualität erhalten werden kann.**

**Die Therapieerwartung und auch die daraus resultierende Therapieentscheidung können sich im Laufe der Erkrankung ändern. Oder anders gesagt: Veränderst Du Dich, können sich auch Deine Erwartungen an eine Therapie verändern.**



Mach den SMA-Thera-  
piecheck und finde heraus,  
ob Deine Therapie  
noch optimal zu Dir passt.

Quellen: 1 Fachinformation Zolgensma, Dezember 2024 | 2 Kirschner J et al. European ad-hoc consensus statement on gene replacement therapy for spinal muscular atrophy. European journal of paediatric neurology : EJPN : official journal of the European Paediatric Neurology Society, 28, 38–43 (2020). <https://doi.org/10.1016/j.ejpn.2020.07.001> | 3 Fachinformation Evrysdi, Juli 2024 | 4 Fachinformation Spinraza, Januar 2025 | 5 Wirth B et al. Twenty-Five Years of Spinal Muscular Atrophy Research: From Phenotype to Genotype to Therapy, and What Comes Next. Annual review of genomics and human genetics vol. 21 (2020): 231–261. doi:10.1146/annurev-genom-102319-103602 | 6 Mercuri E et al. Diagnosis and management of spinal muscular atrophy: Part 1: Recommendations for diagnosis, rehabilitation, orthopedic and nutritional care. Neuromuscular Disord 2018; 28:103–115 | 7 Yeo CJJ and Darras BT. Overturning the Paradigm of Spinal Muscular Atrophy as Just a Motor Neuron Disease. Pediatr Neurol 2020; 109:12–19

# THERAPIEPLANUNG UND BEHANDLUNGSZIELE

Die Behandlung der SMA sowie die Therapieziele sind genauso individuell wie Du und der Verlauf Deiner Erkrankung. Sie werden auf Deine persönliche Situation abgestimmt und berücksichtigen Dein Alter, Dauer, Schwere und Typ der SMA sowie Deine individuellen Bedürfnisse.<sup>6</sup>

Gemeinsam mit Deiner Ärztin oder Deinem Arzt bestimmst Du, welche Therapieziele Dir wichtig und realistisch erreichbar sind. Dabei ist wichtig, dass Du offen über Deine Wünsche und Bedenken sprichst, damit diese in die Therapieplanung einfließen können.

**Mögliche Behandlungsziele, um die Eigenständigkeit zu verbessern bzw. zu erhalten und Dir eine gute Teilhabe am Leben zu ermöglichen, sind unter anderem:**<sup>6,7</sup>

- \* Funktionen erhalten, Einschränkungen ausgleichen, Folgeschäden entgegenwirken
- \* Individuell vorhandene motorische Fähigkeiten stabilisieren oder verbessern, um die Mobilität zu erhöhen bzw. zu erhalten
- \* Ernährungssituation verbessern und gastro-intestinale Beschwerden lindern
- \* Neuromuskuläre und musculoskelettale Beschwerden regelmäßig beurteilen und beeinflussen
- \* Rehabilitation und orthopädische Maßnahmen ermöglichen
- \* Atmung optimieren und unterstützen sowie Infekten vorbeugen
- \* Akutversorgungspläne für das häusliche Umfeld entwickeln
- \* Umgang mit verschiedenen Hilfsmitteln erlernen
- \* Soziale Interaktionen und Aktivitäten vereinfachen



Falls Du über einen Therapiewechsel nachdenkst, kannst Du Dich mit dieser Checkliste optimal auf Deinen nächsten Termin bei Deiner Ärztin oder Deinem Arzt vorbereiten.



**Weil Lebensqualität  
einfach alles ist,  
war neben dem  
Behandlungserfolg  
auch die Verab-  
reichungsform ein  
ausschlaggebender Punkt.**

– Boris (aus der Face SMA Community)

**Du möchtest mehr spannende Informationen  
rund um das Thema **SMA** erfahren?**

-  Besuche unsere Webseite [www.facesma.de](http://www.facesma.de)
-  Lass uns ein Like auf Facebook da @Leben.mit.SMA
-  Folge uns auf Instagram @lebenmitsma



Titelbild: © MarioGuti/gettyimages | Illustrationen: Coralinart Studio

Roche Pharma AG  
Patient Partnership Neurodegenerative &  
Seltene Erkrankungen  
Emil-Barell-Straße 1  
79639 Grenzach-Wyhlen, Deutschland

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

© 2025

M-DE-000226046