



# **SMA: Von der Genetik zur Lebenswelt**

## **Die Revolution in der Neuropädiatrie/Neurologie**

Wenn eine genetische Erkrankung nicht mehr nur die Biologie verändert, sondern  
ganze Lebenswelten neu gestaltet  
Zeljko Uzelac

# Die alte Gleichung: SMA als Tragödie

## Die biologische Realität

Spinale Muskelatrophie (SMA) war eine der häufigsten genetischen Todesursachen bei Kindern. Der Verlust von Motoneuronen durch einen Gendefekt führt zu progressiver Muskelschwäche.

Die Folgen waren gravierend: Lähmung, Ateminsuffizienz, oft ein sehr frühes Lebensende. Bei SMA Typ 1 bedeutete die Diagnose: Das Kind wird nie frei sitzen können.

## Die systemische Last

Für Familien bedeutete dies:

- Ständige intensive Pflege rund um die Uhr
- Vollständige Überforderung der Elternrolle
- Frühe Trauer und Verlustangst
- Isolation vom sozialen Umfeld



Die alte Gleichung lautete: SMA = Tragödie



# Der Wendepunkt: Screening und Therapie

01

## Neugeborenen-Screening seit 2021

### 2021

Früherkennung noch vor dem Auftreten erster Symptome ermöglicht rechtzeitigen Therapiebeginn

02

## Drei zugelassene Therapien

Nusinersen und Risdiplam stabilisieren Motoneurone, Onasemnogen Abeparvovvec bringt die korrekte Gensequenz in die Zelle

03

## Timing entscheidet alles

Behandlung vor Symptombeginn ermöglicht annähernd normale motorische Entwicklung

# SMA = Chance

# Von der Biologie zum System: Die tiefgreifende Veränderung Veränderung



## Medizinischer Erfolg

Stabilisierung der Motoneurone, Erhalt und Verbesserung der Motorik durch frühzeitige Intervention



## Veränderte Familienrollen

Vom primären Versorgen zum entwicklungsfördernden Begleiten – Eltern können wieder mehr Eltern sein



## Mehr Autonomie

Kinder entwickeln Selbstständigkeit statt Abhängigkeit, neue Entwicklungsaufgaben entstehen



## Lebenslange Perspektive

Transition vom Kind zum Erwachsenen erfordert neue Behandlungspfade und langfristige Planung

Medizinischer Erfolg entlastet das System – aber er schafft auch neue, komplexe Herausforderungen für alle Beteiligten.



# Die neue systemische Realität Realität

## Autonomie statt Dependenz

Das Kind, das jetzt laufen oder sich bewegen kann, ist selbstständiger. Die systemische Aufgabe verschiebt sich grundlegend.

Herausforderung:  
Loslassen und  
Vertrauen lernen

## Rollenwandel der der Eltern

Massive Entlastung durch weniger Pflegeaufwand – aber auch Neuorientierung der eigenen Identität als Elternteil.

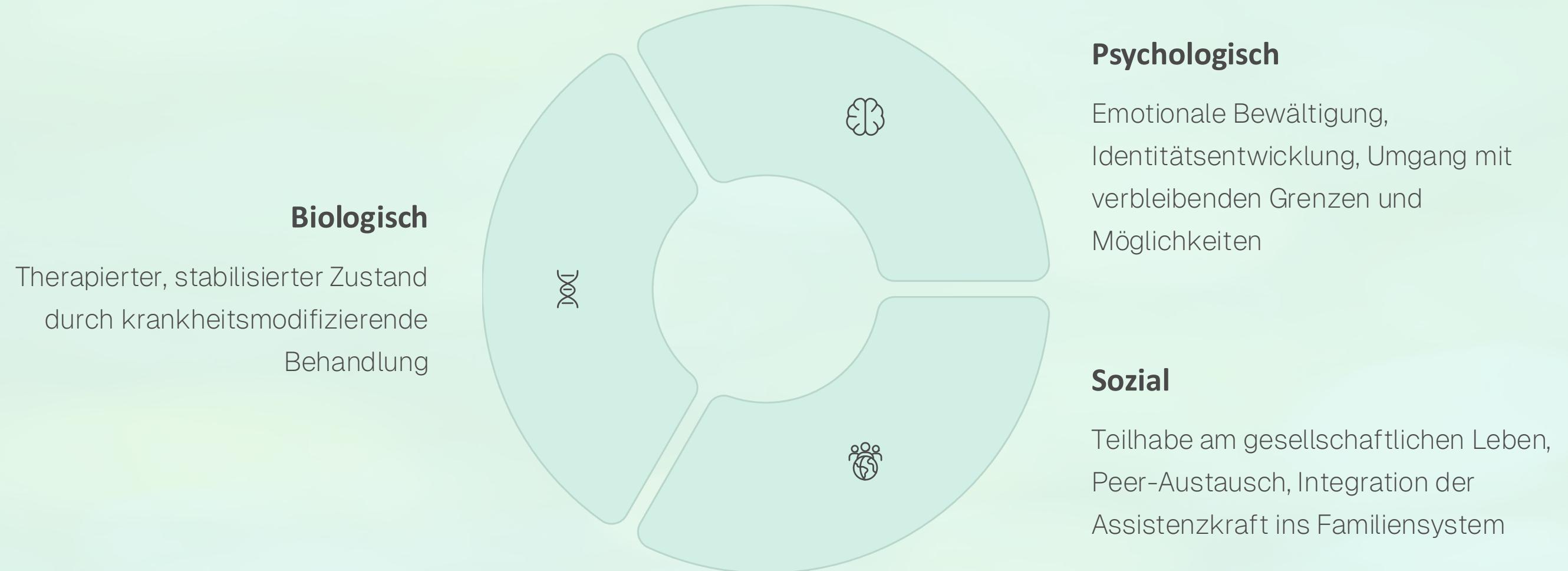
Frage: Wer bin ich jenseits der Pflegerolle?

## Transition ins Erwachsenenalter

Jugendliche mit SMA werden heute erwachsen. Dies erfordert neue Konzepte für lebenslange Begleitung.

Aufgabe:  
Selbstverantwortung aufbauen

# Das Bio-Psycho-Soziale Modell der SMA



- Die biologische Seite ist heute besser kontrolliert als je zuvor – psychologische und soziale Aspekte treten umso deutlicher hervor



# Neue Herausforderungen im System

## Identitätsfrage

1

Wer bin ich als Jugendlicher mit einer chronischen Erkrankung? Junge Menschen müssen lernen, Selbstverantwortung aufzubauen und ihre eigene Erkrankung zu reflektieren.

## Systemanpassung

2

Wie fördern wir echte Teilhabe? Das gesamte Familiensystem muss sich an die neue Situation anpassen und neue Rollen finden.

## Integration der Assistenz

3

Die Assistenzkraft wird Teil des Familiensystems – diese Beziehung muss professionell gestaltet und in die Familienstruktur integriert werden.

# Der Arzt als System-Hub



## Interdisziplinäre Koordination als Kernaufgabe

Die ärztliche Rolle geht weit über Lumalpunktion und Dosisanpassung hinaus. Als Knotenpunkt im System haben wir drei zentrale Aufgaben:

### Übergänge koordinieren und begleiten

Von der Diagnose über Therapiebeginn bis zur Transition – jede Phase braucht umsichtige Begleitung

### Partizipation fördern

Kinder und Jugendliche aktiv in Entscheidungen einbeziehen, altersgerecht informieren

### Psychische Belastung früh erkennen

Warnsignale bei Kind und Familie wahrnehmen und rechtzeitig psychologische Unterstützung initieren

- ❑ Jede medizinische Entscheidung – vom Rollstuhl bis zur Ernährungssonde – hat soziale und psychologische Konsequenzen

# Die systemische Perspektive in der Praxis



## Interdisziplinäre Teams

Neuropädiatrie, Systemische Therapie, Physiotherapie, Sozialarbeit – gemeinsam das große Ganze sehen



## Offene Kommunikation

Regelmäßiger Austausch zwischen allen Beteiligten, transparente Information für Familie und Patient



## Individuelle Ziele

Nicht nur medizinische Parameter, sondern Lebensqualität und persönliche Entwicklungsziele im Blick

Die Zusammenarbeit zwischen Neuropädiatrie und Systemischer Therapie ist entscheidend, um medizinischen Fortschritt und systemische Begleitung zu vereinen.



# Take Home Message

**Medizinischer Fortschritt schafft nicht nur längeres Leben, sondern auch die Notwendigkeit für systemische Begleitung.**

---

Wir haben bei SMA das Unmögliche möglich gemacht – die biologische Tragödie in eine chronische Herausforderung verwandelt. Doch der systemische Teil dieser Herausforderung ist genauso wichtig: Autonomie, Rollenwandel und Lebensqualität erfordern eine ganzheitliche, interdisziplinäre Perspektive.

Wir müssen das große Ganze sehen – jeden Tag, in jedem Patientenkontakt.