



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

Früherkennung noch vor dem Auftreten erster Symptome ermöglicht rechtzeitigen Therapiebeginn

02

Drei zugelassene Therapien

Nusinersen und Risdiplam stabilisieren Motoneurone, Onasemnogen Abeparvovec 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



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.

A young child with leg braces is sitting on a circular rug in a sunlit room, playing with wooden blocks. The room features large windows with sheer curtains, potted plants, and a green armchair. The wall has a floral pattern. The child is wearing a light green vest over a white long-sleeved shirt and light-colored pants.

Die neue systemische 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.

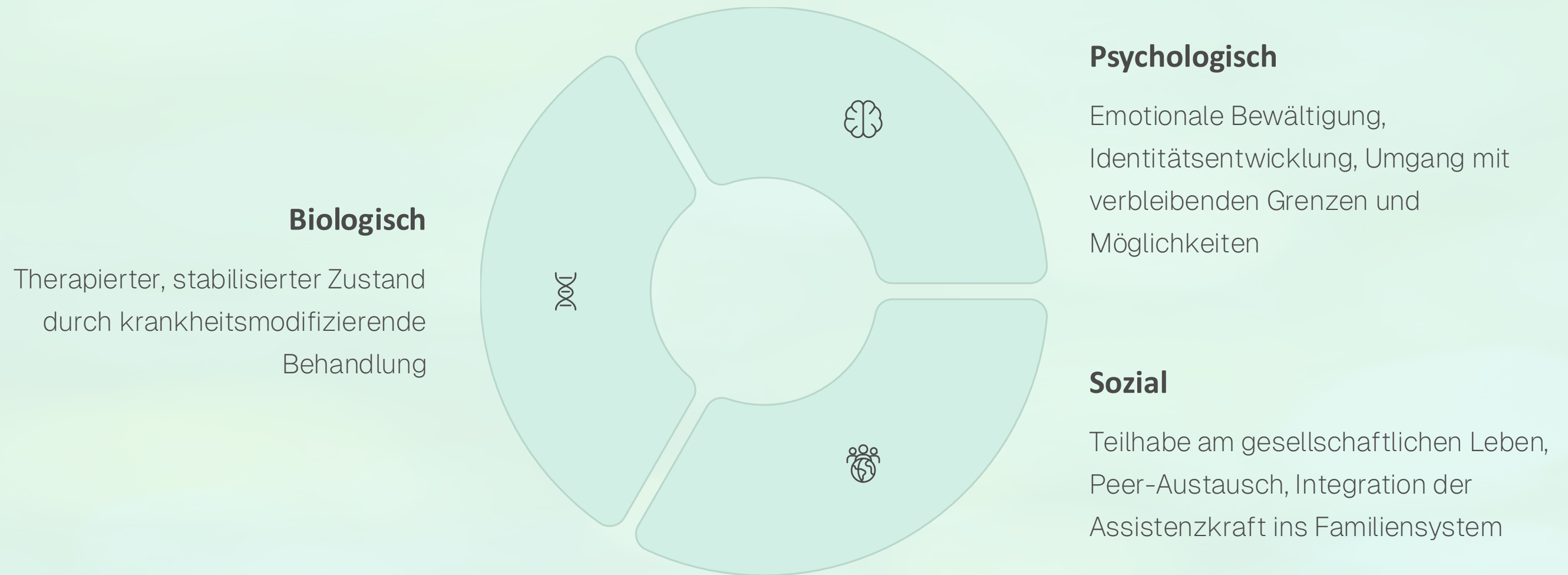
Frage: Wer bin ich jenseits der Pflegerrolle?

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 Lumbalpunktion 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 initiieren

📌 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.