



# Glossar

## Atrophie

... beschreibt den Rückgang (den Schwund) von Gewebe. Bei der Muskelatrophie handelt es sich um das „Schwinden“ von Muskelgewebe.

## Gen

... ist so etwas wie der Bauplan für ein bestimmtes Eiweiß, das auch Protein genannt wird. Jedes Gen erfüllt eine spezielle Aufgabe im Körper. Bei jedem Menschen sind die Gene in der Erbinformation verankert.

## Gendefekt

... beschreibt ein fehlerhaftes oder ein komplett fehlendes Gen. Ein fehlerhaftes Gen entsteht durch eine Veränderung im Erbgut, die auch Mutation genannt wird. Das komplette Fehlen eines Gens nennt man Deletion.

## Konfirmationsdiagnostik

... wird die Überprüfung des aus dem Neugeborenen-Screening gewonnenen Verdachts genannt. Konfirmation bedeutet „Bestätigung“. Durch eine eingehende Untersuchung einer zweiten Blutprobe in einem humangenetischen Labor kann der Verdacht auf SMA bestätigt und damit die Diagnose SMA gestellt werden.

## Motoneurone

... sind Nerven, die für die Bewegungskontrolle wichtig sind. Sie leiten die entsprechenden Signale vom Gehirn über das Rückenmark bis zu den Muskeln, diese setzen die Information in Bewegung um.

## Neugeborenen-Screening (NGS)

... ist eine Untersuchung der Blutprobe des Neugeborenen, die am zweiten oder dritten Lebenstag aus der Ferse oder einer Vene des Kindes entnommen wird. Bei der Untersuchung geht es um das Aufdecken von möglichen schweren Erkrankungen. Das Angebot ist freiwillig, die Kosten werden von den Krankenkassen getragen.

## Neuromuskulär

... bedeutet: die Nerven und die Muskeln betreffend.

## Neuromuskuläres Zentrum

... ist ein spezialisiertes Behandlungszentrum, in dem die Diagnosestellung und die Behandlung von neuromuskulären Erkrankungen wie beispielsweise SMA stattfindet. Diese Zentren sind auf eine Initiative der Deutschen Gesellschaft für Muskelkranke e. V. (DGM) gegründet worden. Es gibt sie über ganz Deutschland verteilt.

## SMA-Gentest

... ist die Blutuntersuchung, ob ein Gendefekt des *SMN1*-Gens vorliegt und wie viele Kopien des *SMN2*-Gens vorhanden sind. Der Verdacht auf SMA aus dem Neugeborenen-Screening kann zum Beispiel dadurch bestätigt werden.

## SMN-Protein

Das Protein „survival motor neuron“ (wörtlich übersetzt: Überleben der Motoneurone) ist für die Motoneurone überlebenswichtig. Die Menge des SMN-Proteins bestimmt die Gesundheit und Funktionsfähigkeit der Motoneurone.

## *SMN1*-Gen

... ist quasi der Bauplan für das SMN-Protein. Der Großteil des im Körper befindlichen SMN-Proteins wird hiermit produziert. SMA-Patientinnen und -Patienten fehlt dieses Gen ganz oder es ist fehlerhaft.

## *SMN2*-Gen

... ist quasi der Bauplan für das SMN-Protein. Der Großteil des im Körper befindlichen SMN-Proteins ... kann bei der Produktion des SMN-Proteins unterstützen. Ein Mensch kann bis zu sechs Genkopien des *SMN2*-Gens haben. Diese Anzahl ist entscheidend dafür, ob und wie schwer ein Kind erkranken kann.

## Spinale Muskelatrophie (SMA)

... ist eine seltene erbliche, neuromuskuläre Krankheit, bei der Motoneurone aufgrund einer Unterversorgung mit SMN-Protein verkümmern. Daher werden weniger Signale vom Gehirn zu den Muskeln übertragen.