

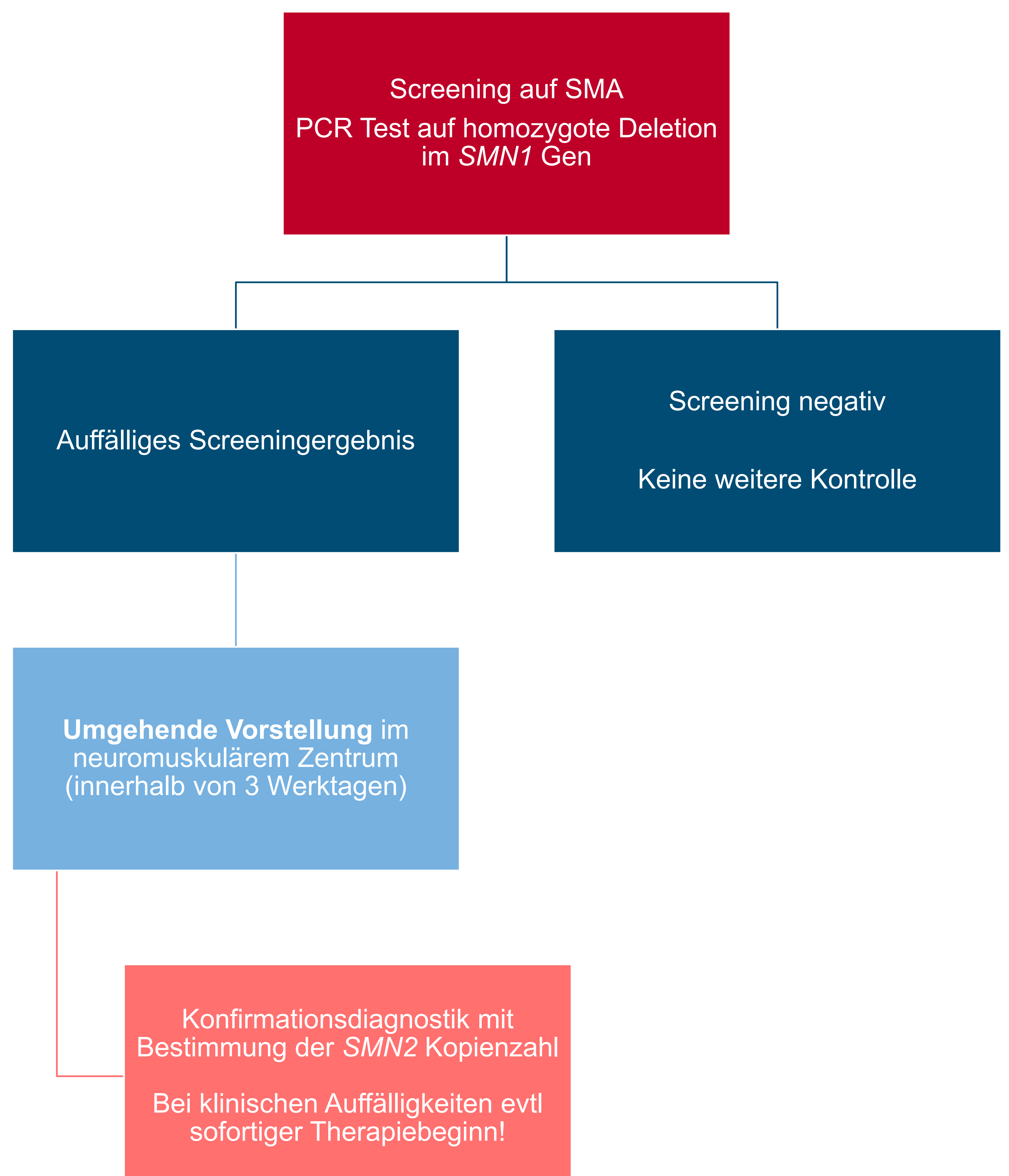
Spinale Muskelatrophie Neugeborenenenscreening

Die Spinale Muskelatrophie (SMA) ist eine seltene Erkrankung, aber die häufigste neurodegenerative Erkrankung im Kindesalter. Die Leitsymptome bestehen in einer fortschreitenden, proximal beginnenden Muskelschwäche mit sehr variabler Ausprägung. Durch die Zulassung von drei verschiedenen Medikamenten hat sich die Versorgung der Patienten mit SMA in den letzten Jahren entscheidend verändert. Wird eine Therapie frühzeitig, direkt nach Geburt eingeleitet, haben die Kinder die Chance auf eine annähernd altersentsprechende motorische Entwicklung.

Die SMA ist seit 10/2021 im allgemeinen Neugeborenenenscreening enthalten!

Vorgehen:

- Die Diagnostik erfolgt im Rahmen des allgemeinen NGS aus Fersenblut
- Die Aufklärung und Einsendung erfolgt über die Geburtsklinik oder Hebamme
- Befundübermittlung erfolgt an die Geburtsklinik oder direkt an die Eltern
- **Wichtig ist eine direkte Vorstellung in einem neuromuskulären Zentrum nach Erhalt eines positiven Screeningbefundes**
- Eine Liste der Neuromuskulären Zentren ist auf der Homepage der Deutschen Gesellschaft für Muskelkranke (DGM e. V.) veröffentlicht



Zugelassene medikamentöse Therapien:

	Spinraza® Antisense Oligonukleotid	Zolgensma® Gentherapie	Evrysdi® Small molecule
Ansatz	SMN2	SMN1	SMN2
Zulassung	alle SMA Typen keine Altersbeschränkung	SMA Typ 1 Patienten mit bis zu 3 SMN2 Kopien	alle SMA Typen Keine Altersbeschränkungen
Verabreichungsform	intrathekal	intravenös	oral
Verabreichungsfrequenz	alle 4 Monate	einmalig	täglich

Versionsverwaltung

Version	Gültigkeitsdatum	Beschreibung der Änderung	Autor
V1.0	19.01.2024	Ersterstellung	Prof. Kirschner, PD Dr. Pechmann
V1.1	17.12.2024	Aktualisierung Name der Einrichtung	Prof. Kirschner, PD Dr. Pechmann
V1.2	24.10.2025	Aktualisierung des Ablaufs	Prof. Kirschner PD Dr. Pechmann