

SMA Checkliste

Fragen zu Krankheitsbild und Symptomen

- Was ist Spinale Muskelatrophie (SMA)?
- Was ist die Ursache der Krankheit?
- Was verursacht Muskelschwäche bei SMA?
- Was sind die Symptome der Krankheit?
- Was sind die Komplikationen der Krankheit?
- Wie häufig tritt SMA auf?
- Welche Formen/Arten der Krankheit gibt es?
- Wie hoch ist die Lebenserwartung von Menschen mit Spinaler Muskelatrophie (je nach SMA Typ 1, 2 oder 3)?
- Werde ich an dieser Krankheit sterben?
- Warum sind manche Menschen stärker von der Krankheit betroffen als andere?
- Welche Art von Pflege benötigt ein SMA-Patient?
- Werde ich abgesehen von meiner Muskelschwäche ein normales Leben führen können?
- Welche Muskeln sind betroffen?
- Sind andere Organe von der Krankheit betroffen (ausser den Muskeln)?
- Beeinträchtigt die Krankheit auch die Intelligenz?
- Wie wird sich die Krankheit entwickeln?
- Werde ich mit Sicherheit einen Rollstuhl benötigen?
- Was kann man tun, um das Fortschreiten der Krankheit positiv zu beeinflussen?
- Gibt es eine Behandlung für diese Krankheit? Gibt es Medikamente zur Behandlung von SMA? (siehe Abschnitt über Behandlung weiter unten)
- Ist eine Schwangerschaft mit der Krankheit möglich?
- Kann man mit SMA arbeiten?
- Wie/warum habe ich diese Krankheit geerbt?
- Warum hat unser Kind die Krankheit geerbt?

- Warum haben wir SMA nicht selbst entwickelt?
- Warum hat mein(e) Bruder/Schwester die Krankheit?

Fragen zu Genetik

- Was sind Chromosomen und DNA?
- Was sind die Gene?
- Was ist eine Mutation? Was ist eine Deletion?
- Wie werden Proteine gebildet?
- Was ist das Splicen? Was ist die Proteinbiosynthese?
- Was ist die Funktion von Proteinen?
- Was sind Genkopien?
- Was bedeutet es, dass SMA eine autosomal-rezessive Krankheit ist?

Fragen zu Diagnose

- Wie wird Spinale Muskelatrophie diagnostiziert?
- Warum wurde ich nicht schneller/früher diagnostiziert?
- Warum gibt es zwei SMN-Gene: SMN1 und SMN2
- Welchen Einfluss hat die Anzahl der Kopien des SMN2-Gens auf die SMA?
- Ist eine pränatale oder perinatale Diagnose möglich?

Fragen zu Behandlung

- Gibt es Möglichkeiten zur Behandlung von SMA?
- Welches sind die verschiedenen Möglichkeiten zur Behandlung von SMA?
- Kann ich / können meine Eltern die Behandlung danach auswählen, welche ich bevorzuge?
- Wenn die gewählte Behandlung nicht anschlägt, kann dann auf eine andere Behandlung gewechselt werden?
- Wer bezahlt die Behandlung?

- Müssen ausser dem Neurologen noch andere Spezialisten für regelmässige Untersuchungen aufgesucht werden?
- Welche Hilfsmittel benötige ich (Rollstuhl, Spezialauto usw.)?
- Was kann man tun, um den Krankheitsverlauf positiv zu beeinflussen?
- Muss ich trainieren, um meine Muskeln zu stärken, oder eher nicht?
- Welche Art von Übungen sollte ich machen?
- Welche SMA-Zentren gibt es in der Schweiz?

Fragen zu Ernährung

- Ich finde mich sehr dünn/zu dick. Was kann ich tun, um auf ausgewogene Weise zuzunehmen/abzunehmen?
- Ich habe nicht genug Kraft, um so viel zu essen, wie ich sollte, könnte ich Nahrungsergänzungsmittel einnehmen?
- Welche Ernährung empfehlen Sie bei SMA?
- Beeinflusst SMA den Stoffwechsel?
- Ist der Kalorienbedarf aufgrund von SMA anders?
- Worauf sollte man bei der Ernährung achten?
- Können Sie mir eine Person empfehlen oder mich an jemanden verweisen, der mir helfen kann, meine Ernährung zu optimieren?
- Was kann man tun, um Schluckbeschwerden zu beheben?
Gibt es Tipps oder Übungen, die helfen können?
- Kann man sich trotz SMA vegetarisch oder vegan ernähren?
- Was ist eine perkutane endoskopische Gastrostomie (PEG) und wann wird sie durchgeführt?
- Muss mein Kind über eine Nasogastralsonde oder eine PEG ernährt werden?

Fragen zu Orthopädie

- Muss man sich aufgrund einer Skoliose operieren lassen?
- Gibt es eine Möglichkeit, Skoliose zu verhindern?
- Was genau wird während der Operation gemacht?

- Gibt es verschiedene Arten von Operationen? Was sind die Vor- und Nachteile?
- Wenn man operiert wird, kann man sich dann noch bewegen?
- Welche Vor- und Nachteile hat es, sich operieren oder nicht operieren zu lassen?
- Gibt es Alternativen zu einer Operation?
- Kann man Kontrakturen operieren lassen? Wie läuft eine solche Operation ab?
Was sind die Vor- und Nachteile einer Operation?
- Kann man Muskelkontraktionen verhindern oder ihnen entgegenwirken?
- Werde ich Probleme mit der Hüfte haben (z. B. Luxation)?

Fragen zu Atmung

- Muss man Übungen machen, um die Atemkapazität zu trainieren?
- Was soll ich tun, wenn ich glaube, dass ich eine Atemwegsinfektion habe?
- Was könnte helfen, weniger Atemwegsinfektionen zu haben?
- Welche Routinetests sollte ich durchführen, um meine Atemkapazität zu überwachen? Wie oft sollten sie durchgeführt werden?
- Muss ich regelmässig und täglich bestimmte Maschinen benutzen?

Fragen zu Alltag und Lebensqualität

- Wird es mir schwer fallen, zu schreiben oder zur Schule zu gehen?
Brauche ich jemanden, der mir in der Schule hilft?
- Werde ich in der Lage sein, einen Partner zu finden und eine Beziehung zu führen?
- Ist eine Schwangerschaft/Vaterschaft mit der Krankheit möglich?
- Werde ich eine Ausbildung oder ein Studium machen können?
- Kann ich arbeiten?
- Ich habe viele Schmerzen. Was könnte mir helfen, diese Schmerzen zu lindern?
- Ich habe viel Speichel. Gibt es etwas, das mir helfen könnte, weniger zu speicheln?
- Wo kann ich Hilfe und Rat bekommen?
- Wie kann ich mit anderen Betroffenen/Verwandten in Kontakt kommen?

- An wen kann ich mich wenden, wenn ich versicherungstechnische Fragen habe?

Fragen zu Hilfskräfte

- Hat man Anspruch auf einen (elektrischen) Rollstuhl?
- Hat man Anspruch auf finanzielle Unterstützung, um das Zuhause anzupassen?
- Hat man Anspruch auf jemanden, der einem zuhause bei den täglichen Aufgaben hilft?
- Wer könnte mir helfen, mehr über meine Rechte zu erfahren?