

Krankheitsbilder kurz und knapp erklärt im Zusammenhang mit möglichen Hilfsmittelversorgungen und medizinisch/ therapeutischen oder pflegerischen Aspekten

SPINALE MUSKELATROPHIE - SMA

Die SMA ist eine autosomal rezessive Erbkrankheit, die Jungen und Mädchen betrifft. Beeinträchtigt sind alle Muskeln des Körpers, auch die Atemmuskulatur.



QR Code zum Download

Beispielbild: rehaKIND/ottobock

Begriffsklärung - was ist Spinale Muskelatrophie?

Die SMA ist eine autosomal rezessive Erbkrankheit, die Jungen und Mädchen betrifft. Die SMA beschreibt den fortschreitenden Untergang der motorischen Vorderhornzelle im Rückenmark. Impulse vom Gehirn gelangen zwar ins Rückenmark, werden von dort aber nicht in die entsprechende Muskulatur weitergeleitet, um motorische Aktivitäten (Bewegungen) zu ermöglichen.

Krankheitsbild und Verlauf

Beeinträchtigt sind alle Muskeln des Körpers, auch die Atemmuskulatur. Die Ursache ist Genetische Veränderung auf dem Chromosomen 5 aufgrund eines defekten SMN 1 Gen (survival motor neuron), das Protein SMN kann nicht hergestellt werden. Die Ursache ist Genetische Veränderung auf dem Chromosomen 5 aufgrund eines defekten SMN 1 Gen (survival motor neuron), das Protein SMN kann nicht hergestellt werden.

Verlauf:

- Durch Fehlen des Faktors SMN gehen Nervenzellen zugrunde
- Schlanke Lähmung ohne Sensibilitätsausfälle
- Fortschreitender Muskelschwund (Muskelatrophie) mit Verlust der Muskelkraft
- Beeinträchtigt sind alle Muskeln des Körpers, am schwersten betroffen die proximale Muskulatur (dem Rumpf am nächsten, Schulter, Hüfte, Rücken)
- Beine mehr als Arme
- Kau-Schluckmuskulatur
- Beteiligung der Atemmuskulatur mit Anfälligkeit für Lungenprobleme, Abhusten, CO₂ Austausch

Diagnose und Prognose

Die Diagnosestellung erfolgt seit 2021 durch einen Bluttest im Rahmen des Neugeborenen Screenings sowie einer molekulargenetischen Untersuchung.

Eine frühe einmalige Gentherapie sowie medikamentöse Intervalltherapien (Spinraza), um dem Körper ausreichend mit SMN zur Verfügung zu stellen, können den Verlauf bzw. die Progredienz entscheidend verzögern.

Grundsätzliches zu Prognosen und Therapiemöglichkeiten

Eine Prognose zu Verlauf und Lebenserwartung ist abhängig davon, wie früh die Gen- sowie Medikamententherapie durchgeführt und wie früh die Atmungssituation (Beatmung) stabilisiert wird.

Kausale Therapien (heute Standard!)

- Gentherapie: Onasemnogen-Aboxorvec (einmalige Infusion)
- Spleißmodulatoren: Nusinersen (intrathekal) oder Risdiplam (oral)

Je früher begonnen, desto besser die Prognose (teils dramatische Verbesserung v. a. bei Typ I)

Multidisziplinärer Ansatz

Ein Zusammenspiel der Fachdisziplinen ·Neuropädiatrie ·Pneumologie ·Physiotherapie ·Ernährungsmedizin und Orthopädie und Hilfsmittelversorgung ist unverzichtbar.

Wichtige Querschnittsaspekte

- **Atmung** ist ein Schlüsselproblem und Schlüsselproblem - häufige Todesursache die respiratorische Insuffizienz. Daher ist Schlafmonitoring, frühzeitige NIV und/oder Hustenassistentz erforderlich
- **Orthopädie**, da Skoliosen fast regelhaft bei Typ II sind und gegen Kontrakturen früh gegengesteuert werden muss
- **Ernährung** ist kein Nebenthema sondern zentraler Therapiepfiler. Kinder besonders bei Typ I und II haben einen erhöhten Grundumsatz durch Atemarbeit bei gleichzeitig reduzierter Nahrungsaufnahme.

Hinweis auf die beteiligten Fachdisziplinen:

Das Zusammenspiel der Fachdisziplinen der Neuropädiatrie, Pneumologie, Physiotherapie, Ernährungsmedizin, Orthopädie und der Hilfsmittelversorgung ist unverzichtbar.

Krankheitsbilder kurz und knapp erklärt im Zusammenhang mit möglichen Hilfsmittelversorgungen und medizinisch/ therapeutischen oder pflegerischen Aspekten

SPINALE MUSKELATROPHIE - SMA



Beispielbild rehakIND/ Börger

Einteilung der SMA Typen I-IV

Die Einteilung orientiert sich an den maximalen motorischen Fähigkeiten, die Übergänge sind fließend. Ohne Therapie:

Typ I - Werdnig-Hoffmann - frühe infantile Form - Ausprägungen

- Generalisierte Muskelschwäche und Muskelhypotonie von Geburt an
- Mangelhafte bis keine Kopfkontrolle
- keine Entwicklung zum Sitzen und in die Aufrichtung (Vertikalisierung)
- Wenig Mimik
- Leises schwaches Schreien
- Trink- und Schluckschwierigkeiten
- Schwache Atmung besonders während des Schlafens (Sauerstoff-Kohlendioxidaustausch gestört)
- Abhusten kaum möglich
- Lungenentzündungen
- Reduzierte Lebenserwartung (ohne Beatmung unter 2 Jahren)

Maßnahmen Typ I - Medizin, Therapie, Pflege, Hilfsmittel, Ernährung

Medizin:

- Frühzeitige Gen-/Medikamententherapie (entscheidend!)
- Nicht-invasive Beatmung (NIV), v. a. nachts
- Sekretmanagement
- Hustenassistenten (Cough Assist)
- Behandlung/Prophylaxe von Pneumonien
- ggf. PEG-Sonde bei Schluckstörung
- in Einzelfällen invasive Beatmung (ethisch gut abwägen)

Therapie:

- Atemtherapie (zentrale Rolle!)
- Sanfte Physiotherapie: Dabei Vermeidung von Überlastung und Lagerung statt aktives Training
- Schlucktherapie / Logopädie

Pflege:

- Atembeobachtung (CO₂-Anstieg oft schleichend!)
- Aspirationsprophylaxe
- Sekretmanagement
- Dekubitusprophylaxe
- Elternanleitung (hoher Schulungsbedarf!)

Hilfsmittel:

- Lagerungssysteme
- Absauggeräte
- Hustenassistenten
- Beatmungsgerät (NIV)
- Rehawagen / Liegeschalen

Ernährung:

- hochkalorische Ernährung
- ggf. Andicken bei Dysphagie
- frühzeitig PEG erwägen
- enge ernährungsmedizinische Begleitung

Typ II - Intermediärtyp

- Erste Symptome zwischen 6. und 18. Lebensmonat
- Freies Sitzen möglich
- Stehen meist nur mit Orthesen oder Stehgerät
- Gehen nur selten möglich
- Häufig feines Zittern in den Fingern
- Schnell fortschreitende Muskelverkürzungen, Kontrakturen und Wirbelsäulendeformitäten
- Schwache Atmung - besonders während des Schlafens
- Schwierigkeiten beim Abhusten
- Reduzierte Lebenserwartung

Maßnahmen Typ II - Medizin, Therapie, Pflege, Hilfsmittel, Ernährung

Medizin:

- kausale Therapien (Standard)
- regelmäßige Lungenfunktionskontrollen
- NIV bei nächtlicher Hypoventilation
- Skoliose-Management: Korsett, ggf. OP

Therapie:

- Physiotherapie: Beweglichkeit erhalten und Kontrakturen vorbeugen
- Atemtherapie (sehr wichtig)
- Ergotherapie (Alltagstraining)

Pflege:

- Unterstützung bei Mobilität
- Dekubitusprophylaxe
- Atemunterstützung im Alltag
- Hilfe bei Infekten (früh reagieren!)

Hilfsmittel:

- Aktivrollstuhl, je nach Kraft mit Restkraft-verstärkung oder Zuggerät
- Stehtrainer
- Therapierad, evtl mit E-Unterstützung
- Orthesen
- Sitzschalenversorgung

Ernährung:

Häufig problematisches Untergewicht durch erhöhten Energiebedarf und Schluckprobleme. Gleichzeitig besteht das Risiko für Fehl- und Mangelernährung

- individuelle Kalorienanpassung
- ggf. Trinknahrung
- regelmäßige Gewichtskontrolle

Krankheitsbilder kurz und knapp erklärt im Zusammenhang mit möglichen Hilfsmittelversorgungen und medizinisch/ therapeutischen oder pflegerischen Aspekten

SPINALE MUSKELATROPHIE - SMA



Beispielbild rehakIND/ Börgerl

Typ III - Kugelberg-Welander (Juvenile Form).

- Diagnosestellung / Beginn Schulkindalter bis Jugendalter
- Variabel im Beginn, langsamer Verlauf
- Unauffällige frühkindliche Entwicklung
- Selbstständig stehen und gehen
- Im Verlauf entwickeln sich Gangstörungen (Watschelgang) mit häufigem Hinfallen
- Rennen oft nicht möglich
- Probleme beim Treppensteigen
- Feines Zittern in den ausgestreckten Fingern
- Verlust der Gehfähigkeit und Rollstuhlabhängigkeit während des Heranwachsens oder erst im Erwachsenenalter
- Lebenserwartung fast normal

Maßnahmen Typ III - Medizin, Therapie, Pflege, Hilfsmittel, Ernährung

Medizin:

- kausale Therapie (heute auch hier Standard)
- orthopädische Überwachung: Skoliose und Kontrakturen
- selten Beatmung nötig (aber möglich im Verlauf)

Therapie:

- aktive Physiotherapie: Kraft erhalten aber keine Überlastung!
- Gangtraining
- Ergotherapie bei Funktionsverlust

Pflege:

- meist geringe pflegerische Maßnahmen notwendig
- Pflegerische Unterstützung bei Fortschreiten der Erkrankung

Hilfsmittel:

- Orthesen
- später ggf. Rollstuhl (nach Bedarf und für Teilstrecken)
- Treppenhilfen
- Alltagshilfen

Ernährung:

- weniger kritisch als bei Typ I/II
- aber:
- bei Mobilitätsverlust besteht Risiko für Übergewicht (!), daher:
 - angepasste Ernährung
 - Erhaltung der Mobilität/ Beweglichkeit

Typ IV - Adulte Form (der Vollständigkeit halber).

- Diagnosestellung / Beginn im Erwachsenenalter (meist ab dem 2.-3. Lebensjahrzehnt)
- Sehr langsamer, oft über Jahre kaum bemerkbarer Verlauf
- Normale frühkindliche und jugendliche Entwicklung
- Selbstständig stehen und gehen über lange Zeit möglich
- Im Verlauf: leichte proximale Muskelschwäche (v. a. Beine > Arme)
- Schwierigkeiten beim Treppensteigen und Aufstehen aus der Hocke
- Gangstörungen (unsicherer oder leicht watschelnder Gang) möglich
- Feines Zittern in den ausgestreckten Fingern gelegentlich vorhanden
- Verlust der Gehfähigkeit selten und meist erst im höheren Erwachsenenalter
- Keine oder nur geringe Beeinträchtigung der Atmung
- Lebenserwartung normal

Maßnahmen Typ IV - Medizin, Therapie, Pflege, Hilfsmittel, Ernährung

Medizin:

- milder Verlauf
- Therapie analog Typ III

Therapie:

- Physiotherapie
- Training zur Funktionsstabilisierung
- Hilfsmittel:
- selten notwendig, individuell

Ernährung:

- meist unauffällig

Wichtig für die Hilfsmittelversorgung in der multidisziplinären Zusammenarbeit:

Das Zusammenspiel der Fachdisziplinen der Neuropädiatrie, Pneumologie, Physiotherapie, Ernährungsmedizin, Orthopädie und der Hilfsmittelversorgung ist unverzichtbar.

- Immer den progredienten Krankheitsverlauf im Blick haben und vorausschauend versorgen.
- Schmerz im Blick behalten und ggf. nach Schmerztherapien fragen.
- Dekubitusprophylaxe ist bei allen Typen wichtig.