

Spinale Muskelatrophie

Diagnosestellung und Behandlung bei SMA Patienten



Impressum

Diese Broschüre basiert auf einem Konsensdokument des „ICC Standards of Care“ Gremiums (SCC), das von Ching Wang herausgegeben wurde. Die englische Originalarbeit wurde im Journal of Child Neurology 2007 (S. 1027-1049) publiziert. Diese Kurzversion der Originalfassung wurde im Rahmen des Europäischen neuromuskulären Netzwerks TREAT-NMD (www.treat-nmd.eu) in Zusammenarbeit mit dem SCC von einer Arbeitsgruppe unter der Leitung von Thomas Sejersen erstellt.

Die Deutsche Übersetzung erfolgte durch Inge Schwersenz (Initiative „Forschung und Therapie für SMA“ der Deutschen Gesellschaft für Muskelkranke e.V., www.initiative-sma.de) in Zusammenarbeit mit Dr. med. J. Kirschner, Prof. Dr. med. R. Korinthenberg, dem deutschen MD-NET (www.md-net.org) und TREAT-NMD.

Druck mit freundlicher Unterstützung der Deutschen Gesellschaft für Muskelkranke e.V. (www.dgm.org) und „Philipp und Freunde“ - SMA Deutschland e.V. (www.sma-deutschland.de).

Layout: Catalina Kirschner, Freiburg.

Inhalt

<i>Diagnosestellung und Behandlung bei SMA Patienten</i>	5
I. Klinische Diagnose und Einteilung der Typen bei SMA	6
II. Vorgehen zur Diagnosestellung	7
III. Behandlungskonzept nach der Diagnosestellung bei SMA-Patienten	8
<i>Erkennung und Behandlung einer Ateminsuffizienz</i>	9
I. Überblick über die respiratorischen Probleme bei SMA-Patienten	10
II. Beurteilung und Überwachung	11
III. Vorausschauendes Behandlungskonzept der Atmung	12
IV. Behandlungskonzept bei chronischem Verlauf	12
V. Behandlungsmaßnahmen im Zusammenhang mit einer Operation	13
VI. Behandlung bei einer akuten Erkrankung	15
<i>Behandlung von gastrointestinalen Störungen und Ernährungsproblemen</i>	17
I. Probleme mit der Ernährung und dem Schlucken	18
II. Gastrointestinale Fehlfunktion	20
III. Wachstum und Probleme mit Unter- oder Überernährung	21
IV. Management der Ernährung bei akut kranken SMA-Patienten	22
<i>Orthopädische Behandlung und Rehabilitation</i>	23
I. Empfehlungen für Untersuchungen und Behandlung entsprechend des Funktionszustandes	24
II. Orthesen	26
III. Orthopädische Operationen	27
IV. Wichtige Überlegungen im Zusammenhang mit einer Operation bei SMA-Patienten	28
<i>Palliative Versorgung</i>	29
<i>Register für SMA-Patienten</i>	31



Kapitel

1

Diagnosestellung und Behandlung *bei SMA Patienten*

I. Klinische Diagnose und Einteilung der Typen bei SMA

Wenn ein Arzt ein Kind mit einer Hypotonie und Muskelschwäche sieht, sollte er unbedingt an die Verdachtsdiagnose Spinale Muskelatrophie (SMA) denken. Charakteristische körperliche Symptome sind einfach festzustellen. Die Muskelschwäche ist im Allgemeinen symmetrisch und proximal stärker ausgeprägt als distal. Die Sensibilität ist nicht beeinträchtigt. Die Sehnenreflexe fehlen oder sind abgeschwächt. Die Muskelschwäche ist an den Beinen stärker ausgeprägt als an den Armen. Der Grad der Muskelschwäche korreliert im Allgemeinen mit dem Alter bei Beginn der Symptome. Die Tabelle 1 zeigt die Einteilung der Typen mit den charakteristischen klinischen Befunden bei SMA. Außerdem sei noch auf den Typ IV der SMA hingewiesen. Dabei handelt es sich um eine milde Form des Erwachsenenalters. Einige Patienten zeigen klinische Symptome, die eher zwischen den ohnehin nicht scharf voneinander abgegrenzten Typen liegen.

SMA Type	Alter bei Erkrankungsbeginn	Beste je erreichte Funktion	Todesalter bei natürlichem Verlauf	Typische klinische Befunde
Typ I (schwer) Werdnig-Hoffmann	0-6 Monate	Sitzen niemals möglich	< 2 Jahren	Schwere Hypotonie und Muskelschwäche, kraftloses Schreien und Husten, Schluckschwierigkeiten, auch des eigenen Speichels, früher Tod durch Ateminsuffizienz und Aspirationspneumonie
Typ II	7-18 Monate	Stehen niemals möglich	> 2 Jahre	Verzögerte motorische Entwicklung, schlechtes Gedeihen, feinschlägiger Handtremor, schwacher Hustenstoß, Gelenkkontrakturen und Skoliose
Typ III (mild) Kugelberg-Welander	> 18 Monate	Stehen und Laufen möglich	Erwachsenenalter	Muskelschwäche verschieden stark ausgeprägt, häufig Krämpfe der Muskulatur, Überbeanspruchung der Gelenke, Verlust der Gehfähigkeit im Verlauf der Erkrankung

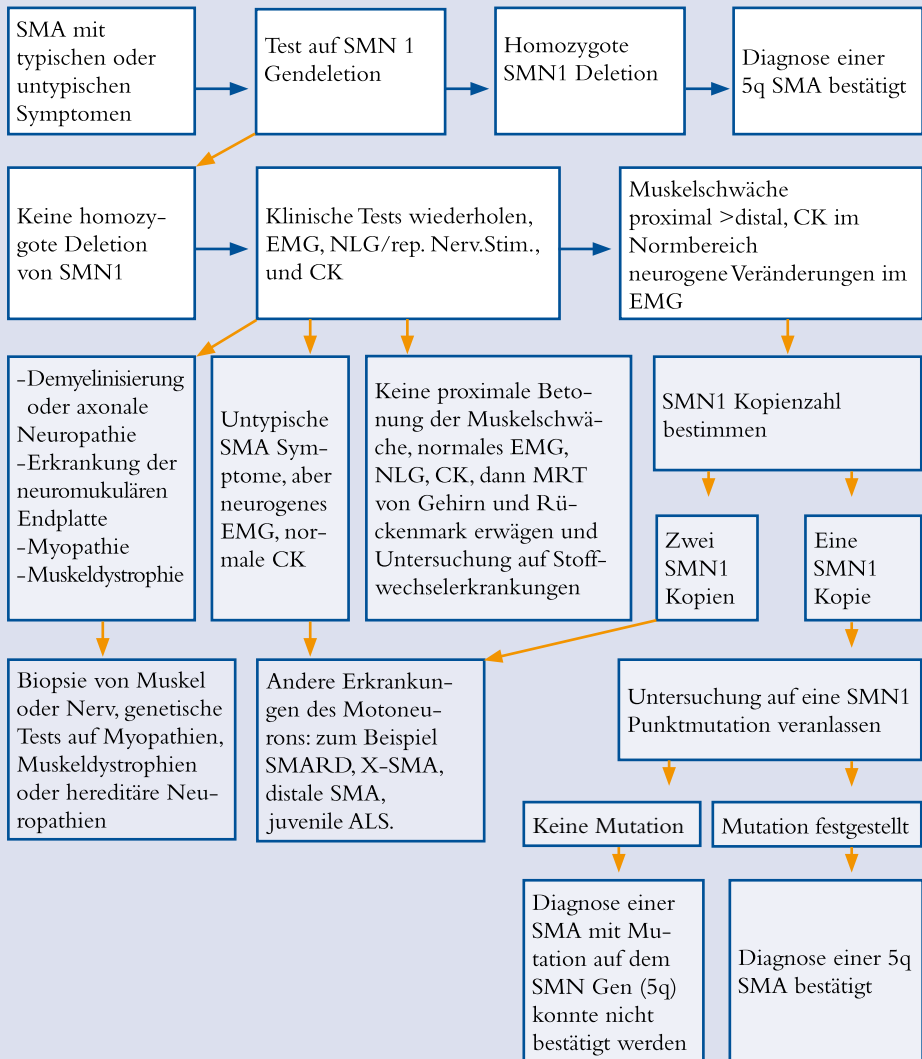
Tabelle 1. Klinische Einteilung bei SMA

Die klinische Behandlung bei Patienten mit SMA sollte an ihren jeweiligen gegenwärtigen Funktionsstatus angepasst sein und nicht an ihre ursprüngliche Einteilung. Deshalb wird bei den folgenden Empfehlungen auf den gegenwärtigen Funktionsstatus, „Sitzen nicht möglich“, „Sitzen möglich“, „Gehfähig“ Bezug genommen. „Sitzen nicht möglich“ heißt, dass die Kinder gegenwärtig nicht in der Lage sind, ohne Unterstützung zu sitzen. „Sitzen möglich“, heißt, dass die Kinder ohne Unterstützung sitzen, aber nicht laufen können. „Gehfähig“ heißt, dass Laufen ohne Hilfsmittel möglich ist.

II. Vorgehen zur Diagnosestellung

Der schrittweise Algorithmus zur Diagnosestellung ist in Abbildung 1 dargestellt. Der erste diagnostische Test bei einem Patienten mit der Verdachtsdiagnose SMA sollte ein molekulargenetischer Test auf eine Deletion des SMN 1 Gens sein. Eine homozygote Deletion des Exon 7 im SMN 1 Gen (mit oder ohne Deletion des Exon 8) bestätigt die Diagnose einer SMA mit Ursache im SMN Gen (5q-SMA). Die übrigen diagnostischen Tests sollten nur bei fehlendem Nachweis einer Deletion auf dem SMN Gen durchgeführt werden

Abb. 1 Vorgehen zur Diagnosestellung bei Spinaler Muskelatrophie



III. Behandlungskonzept nach der Diagnosestellung bei SMA-Patienten

Wenn bei einem Patienten erstmals die Diagnose SMA gestellt wurde, tauchen viele Fragestellungen in Bezug auf das weitere therapeutische Vorgehen auf. Der behandelnde Arzt muss so früh wie möglich die notwendigen Therapiemaßnahmen bedenken.

Aufklärung und Beratung der Familie:

Mit der Diagnose SMA ergeben sich eine Vielzahl von komplexen medizinischen Problemen. Es sollte ein Arzt zuständig sein, der die Familie umfassend über alles aufklärt.

Wichtige Punkte für das erste Aufklärungsgespräch mit den Eltern:

- Der Verlauf der Krankheit
- Entstehung von SMA
- Klinische Einteilung
- Prognose beim Patienten
- Online Informationsquellen über SMA und SMA-Patientenorganisationen
- Hinweis auf klinische Studien

Der Arzt sollte außerdem einen Plan für eine interdisziplinäre Betreuung der Familie erstellen. Üblicherweise ist darin die Betreuung durch folgende Fachgebiete enthalten:

- Neuropädiatrie
- Humangenetik
- Pulmonologie
- Ernährungsberatung
- Orthopädie, Hilfsmittelberatung

Wichtige Themen aus der Genetik:

Gleichzeitig mit der Diagnose SMA sollten verschiedene Themen aus der Genetik besprochen werden.

- Genetik der SMA, wie autosomal rezessive Vererbung und genomische Struktur der SMN Gene – SMN1 und SMN2 Kopien
- Obwohl mit einer höheren Kopienzahl des SMN2-Gens im Allgemeinen ein milderer Phänotyp einhergeht, wird gegenwärtig eine Vorhersage des klinischen Schweregrades auf der Basis der Kopienzahl nicht empfohlen, weil der klinische Typ auch bei gleicher Kopienzahl beträchtlich variieren kann.
- Wiederholungsrisiko
- Testung auf Überträgerstatus
- Möglichkeiten bei weiterem Kinderwunsch (Pränatal- oder Präimplantationsdiagnostik, letzteres ist umstritten und in Deutschland nicht zugelassen)



Kapitel **2**

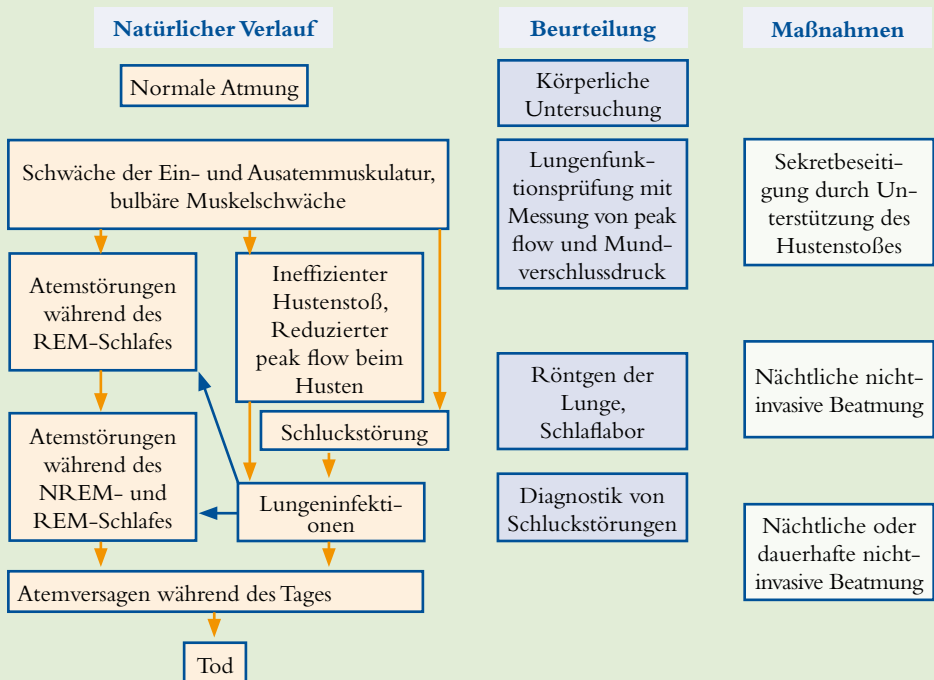
Erkennung und Behandlung *einer Ateminsuffizienz*

I. Überblick über die respiratorischen Probleme bei SMA

Die entscheidenden respiratorischen Probleme bei SMA sind:

1. **Schwacher Hustenstoß**, dadurch unvollständige Entfernung des Sekretes aus den unteren Atemwegen
2. **Hypoventilation** während des Schlafes
3. **Unterentwicklung der Lunge** und des Brustkorbes
4. **Wiederholte Infekte**, dadurch Verschlechterung der Muskelschwäche

Infektionen der Lunge sind die Hauptursache für Erkrankungen und Tod bei SMA Typ I und II und können auch bei einer kleineren Zahl von SMA Typ III-Patienten vorkommen. Schluckstörungen und Reflux sind wichtige Faktoren, die zu Erkrankungen der Lunge beitragen. Bevor der Patient während des Tages ateminsuffizient wird, hat er gewöhnlich eine Serie von Lungeninfektionen erlitten. Es schließt sich ein nächtlicher Abfall der Sauerstoffsättigung an, dem eine nächtliche Hypoventilation und schließlich ein Anstieg des PCO₂ auch am Tage folgen. Eine nächtliche Beatmung sollte eingeleitet werden, wenn schlafbezogene Atemstörungen vorliegen, und eine Unterstützung des Hustenstoßes, wenn dieser ineffizient ist. Die Beseitigung des Sekretes aus den Atemwegen ist sowohl bei einer akuten Erkrankung als auch im weiteren Verlauf der Erkrankung von größter Bedeutung.



II. Beurteilung und Überwachung

Eine Kontrolle alle 3–6 Monate erscheint sinnvoll, weniger oft bei stabilen, gefähigen Patienten, häufiger bei klinisch instabilen Patienten, die nicht sitzen können.

A. Patienten, die nicht sitzen können

- **Körperliche Untersuchung:** Beurteilung des Hustenstoßes, Deformitäten des Brustkorbes, Anstrengung bei der Atmung, Atemfrequenz, paradoxe Atmung und Hautfarbe
- **Polysomnografie:** um Zeichen der Hypoventilation festzustellen
- **Pulsoximetrie:** um die Sauerstoffsättigung mit einem transkutanen Sensor zu überwachen
- **Pneumonien:** Häufigkeit von Infektionen und Behandlung mit Antibiotika in den letzten 6 Monaten
- **Röntgen der Lunge:** im infektfreien Zustand und während einer respiratorischen Verschlechterung
- **Diagnostik von Schluckstörungen:** bei nicht erklärbarer akuter respiratorischer Verschlechterung und ständigen Pneumonien

B. Sitzfähige Patienten:

- **Körperliche Untersuchung:** Beurteilung des Hustenstoßes, Deformitäten des Brustkorbes, Anstrengung bei der Atmung, Atemfrequenz, paradoxe Atmung und Hautfarbe
- **Polysomnografie:** um Zeichen der Hypoventilation festzustellen
- **Pulsoximetrie:** um die Sauerstoffsättigung mit einem transkutanen Sensor zu überwachen
- **Pneumonien:** Häufigkeit von Infektionen und Behandlung mit Antibiotika in den letzten 6 Monaten
- **Skoliose:** Inspektion der Wirbelsäule und Röntgenkontrolle

C. Gehfähige Patienten:

Im Allgemeinen haben gehfähige SMA-Patienten eine gut erhaltene Lungenfunktion bis in den späten Krankheitsverlauf

- **Körperliche Untersuchung:** Beurteilung des Hustenstoßes, Deformitäten des Brustkorbes, Anstrengung bei der Atmung, Atemfrequenz und Hautfarbe
- **Lungenfunktion:** Spirometrie, Lungenvolumina und Mundverschlussdruck
- **Pneumonien:** Häufigkeit von Infektionen und Behandlung mit Antibiotika in den letzten 12 Monaten

III. Vorausschauendes Behandlungskonzept der Atmung

Entscheidend für das Management der Atmung bei SMA ist es, die **Familien über mögliche Behandlungen bei chronischem Verlauf, über Maßnahmen bei einer akuten Erkrankung und bei notwendigen Operationen zu unterrichten.**

Nicht sitzfähige Patienten sind die am stärksten gefährdete Gruppe. Wegen des raschen Verlaufs der Erkrankung sollten frühzeitig Optionen einer **nicht-invasiven Beatmung (NIV) und des Sekretmanagements** diskutiert werden.

Es sollte ein Diskussionsprozess mit der Familie über ihre Wünsche hinsichtlich der Behandlung stattfinden. Das Ergebnis sollte ein von beiden Seiten akzeptierter Behandlungsplan sein, in dem Behandlungsmaximum und –minimum dargelegt sind.

Anweisungen für das alltägliche Management sollten beinhalten:

- Beurteilung des **Allgemeinzustandes in infektfreien Zeiten** und Erkennen von Abweichungen dieses Zustandes
- Erkennen einer **Hypoventilation** und Einleiten entsprechender Maßnahmen
- **Maßnahmen bei einer akuten Erkrankung**, medizinische Anlaufstelle bei einer akuten Erkrankung
- **Techniken der Sekretbeseitigung** aus den Atemwegen
- **Unterstützung der Atmung** einschließlich NIV
- **Aufnahme von Nahrung und Flüssigkeit**
- Frühzeitige **Gabe von Antibiotika**
- Alle **Routineimpfungen**, außerdem Grippeimpfung, Pneumokokkenimpfung und Prophylaxe von RSV (Palivizumab)

IV. Behandlungskonzept bei chronischem Verlauf

Eine Diskussion über Wünsche und Vorstellungen der Familie ist unabdingbar. Es muss darüber gesprochen werden, ob die Familie so lange wie möglich das Kind zu Hause versorgen möchte; Langzeitüberleben, Lebensqualität und verfügbare Ressourcen (Pflegeversicherung, Kinderpflegedienst) müssen angesprochen werden. Behandlungsziele bei chronischem Verlauf sind: **Normalisierung der Blutgase, Verbesserung der Schlafqualität, Erleichterung der häuslichen Pflege, Anzahl der Aufenthalte im Krankenhaus und auf der Intensivstation zu reduzieren und die Belastungen durch die Erkrankung zu verringern.** Frühzeitige aktive und vorausschauende Maßnahmen können das Leben verlängern ohne Beeinträchtigung der Lebensqualität.

Sekreteliminierung aus den Atemwegen:

- **Unterstützung des Hustenstoßes**, manuell oder mit maschineller Insufflation-Exsufflation wird als tägliche Maßnahme bei den stärker betroffenen Patienten empfohlen. Pflegepersonen von SMA-Patienten sollten diese Maßnahmen erlernen.

- **Techniken zur Sekretmobilisation** sind hilfreich und beinhalten Atemphysiotherapie und Lagerungsdrainage.
- **Oximetrie** sollte zur Therapiekontrolle eingesetzt werden. Absaugen des Mundes kann hilfreich sein zur Entfernung des Sekretes nach Hilfestellung beim Abhusten.
- **Unterstützung der Atmung:** Eine klare Indikation besteht bei einem Anstieg des PCO₂ tagsüber. Nächtliche NIV verringert die Symptome durch Atemstörungen während des Schlafs und steigert die Lebensqualität.
- **NIV** sollte zusammen mit Techniken der Sekretbeseitigung angewandt werden.
- Bei nicht sitzfähigen Patienten ist **Pflege ohne Unterstützung der Atmung** eine Option, wenn die Belastungen durch die Behandlung den Gewinn für das Kind übersteigen
- **CPAP** kann eine Option sein, mit dem Ziel einer Einstellung auf bi-level positive airway pressure (**BiPAP®**).
- **NIV** im BiPAP®-Modus mit hohem endinspiratorischem Druckniveau kann die Entwicklung der Lunge und des Brustkorbes positiv beeinflussen, auch wenn die Methode nur kurzzeitig während des Tages angewandt wird. Deformierungen des Brustkorbes und des Sternums können so bei nicht sitzfähigen und bei sitzfähigen Patienten verhindert werden.
- **Tracheotomie:** wird bei nicht sitzfähigen Patienten kontrovers diskutiert und ist ein **ethisches Dilemma**. Es steht ein breites Spektrum an Behandlungsmöglichkeiten zur Verfügung, das sowohl die Option des natürlichen Verlaufs ohne Unterstützung der Atmung beinhaltet bis zu NIV und Tracheotomie mit maschineller Beatmung.
- **Palliative Therapie** ist eine Option bei nicht sitzfähigen Patienten. NIV kann als Routinetherapie oder als Palliativmaßnahme angewendet werden. Das wichtigste Ziel ist es, einer Aufnahme auf der Intensivstation vorzubeugen und eine Tracheotomie möglichst zu vermeiden. Wenn eine Unterstützung der Atmung von der Familie gewünscht wird, wird NIV empfohlen.

V. Behandlungsmaßnahmen im Zusammenhang mit einer Operation

Patienten mit SMA haben ein hohes Risiko für eine postoperative respiratorische Insuffizienz, die zu einer länger dauernden Intubation führen kann, zu nosokomialen Infektionen, Tracheotomie und Tod. Es ist von entscheidender Bedeutung, dass die Atemfunktion des Patienten vor der Operation optimiert wird.

Präoperative Untersuchungen:

- **Körperliche Untersuchung**
- **Lungenfunktionsprüfung** und Evaluierung des Hustenstoßes
- **Röntgenaufnahme der Lunge**
- Untersuchung auf **Atemstörungen während des Schlafes**

- Mögliche **Risikofaktoren** bedenken wie Kontrakturen im Kiefergelenk, Aspirationen, gastroösophagealer Reflux, Ernährungszustand und Asthma

Wenn die Ergebnisse der Lungenfunktion und/oder der Polysomnografie Werte außerhalb der Norm ergeben, können **nächtliche NIV** und Anwendung von **Techniken zur Unterstützung des Hustenstoßes** vor der Operation angezeigt sein. Der Patient sollte mit diesen Techniken vor der Operation vertraut gemacht werden. Wenn eine **Kontraktur im Kiefergelenk** besteht, sollte die Intubation mit einem fiberoptischen Bronchoskop vorgenommen werden.

Postoperatives Management:

- Wenn der **Hustenstoß normal** und die **Muskelkraft relativ gut erhalten** ist, besteht kein erhöhtes Risiko für postoperative Komplikationen.
- Wenn **präoperativ eine Einschränkung der Lungenfunktion besteht**, sind eine sorgfältige Überwachung und ein energisches Management der Atmung notwendig.
- Falls **präoperativ eine Atemunterstützung während des Schlafes** notwendig war, muss die gleiche Behandlung sofort postoperativ durchgeführt werden.
- Eine **Extubation** im Aufwachraum mit anschließender NIV sollte als Vorbereitung zur Entwöhnung des Patienten an seinen üblichen Zustand hinsichtlich der Atmung geplant werden. Das erfordert eine sorgfältige Planung und Koordination. Falls der Patient präoperativ dauerbeatmet war (Interface mit NIV oder tracheotomiert) oder bei Verwendung von Muskelrelaxantien während der Operation ist es am besten, ihn direkt vom OP auf die Intensivstation zu verlegen.
- Nach Möglichkeit sollten die Patienten ihre **eigenen Geräte zur NIV und Cough Assist** Geräte mitbringen, um diese postoperativ zu benutzen, weil im Krankenhaus solche Geräte nur begrenzt verfügbar sein könnten.
- **Sauerstoff** darf bei Patienten mit SMA nur mit Vorsicht angewandt werden. Eine Hypoxämie, die nicht durch eine Hypoventilation, sondern durch Schleimansammlung oder Atelektasen verursacht wird, könnte dadurch verschleiert werden. **Kapnografie in der Ausatemluft oder transkutan oder eine arterielle Blutgasanalyse** kann die Entscheidung über eine Sauerstoffgabe erleichtern.
- **Ausreichende Schmerzbekämpfung** kann eine durch Schonhaltung bedingte Hypoventilation verhindern. Die Schmerzbekämpfung sollte an den Patienten angepasst sein, um das Abhusten zu fördern und eine schmerzbedingte Unterdrückung der Atmung zu verhindern. Während einer postoperativen Schmerzbekämpfung kann vorübergehend eine stärkere Unterstützung der Atmung notwendig sein.

VI. Behandlung bei einer akuten Erkrankung

Das Behandlungsziel während einer akuten Erkrankung besteht in einer **Normalisierung des Gasaustausches** durch eine Reduzierung von Atelektasenbildung und eine Förderung der Sekretentfernung, wenn möglich durch nicht-invasive Maßnahmen. Eine Überwachung der Blutgase kann von Nutzen sein.

Sekreteliminierung:

- **Sekretentfernung** durch manuelle Hustenunterstützung oder maschinelle Insufflation und Exsufflation, Absaugen des Mundes oder der oberen Atemwege. Techniken zur Hustenunterstützung sind einem Absaugen der Atemwege und einer Bronchoskopie vorzuziehen.
- **Oximetrie** um die Sekretentfernung zu überwachen
- **Atemphysiotherapie und Sekretmobilisation**
- **Lagerungsdrainage**

Unterstützung der Atmung:

(i) Bei nicht sitzfähigen und sitzfähigen Patienten:

- **Sofortiger Einsatz von NIV** hebt die Dekompensation der Atmung wieder auf, die durch einen sich gegenseitig verstärkenden Kreislauf von Erhöhung der muskulären Last, Erschöpfung der Atemmuskulatur und unvollständiger Sekretentfernung entstanden ist.
- Wenn bereits NIV nachts durchgeführt wird, kann **NIV während des Tages** notwendig werden, und Sekretmobilisierung und -entfernung müssen während der NIV durchgeführt werden.
- **Sauerstoffzugabe** in den Kreislauf der NIV sollte zur Verbesserung einer Sauerstoffsättigung angewandt werden, **nachdem** der Beatmungsmodus mit positivem inspiratorischem und positivem expiratorischen Druck optimiert wurde und die Techniken zur Sekretentfernung optimal angewandt wurden.
- Wenn die Maßnahmen einer nicht-invasiven Beatmung nicht ausreichen, kann eine **Intubation mit maschineller Beatmung** als kurzzeitige Therapiemaßnahme infrage kommen. Wenn die akute Erkrankung überstanden ist und sich die arterielle Sauerstoffsättigung bei Raumluft normalisiert hat, soll eine Extubation vorgenommen und wieder zur NIV übergegangen werden.
- Die Entscheidung, ob eine Intubation vorgenommen werden soll, sollte zuvor im Rahmen eines **Behandlungsplans** getroffen worden sein.
- **Tracheotomie und Beatmung** können im Falle von häufigen Pneumonien bei nicht sitzfähigen Patienten erwogen werden, können aber möglicherweise die Lebensqualität nicht verbessern oder die Anzahl der Krankenhausaufenthalte verringern. Eine Tracheotomie ist keine geeignete Maßnahme bei einer akuten Erkrankung. Bei sitzfähigen Kindern ist eine Tracheotomie nicht angebracht.

- Bei einer Verschlechterung der Grunderkrankung kann eine Rückkehr zu rein **palliativen Maßnahmen** angebracht sein, besonders bei nicht sitzfähigen Patienten.

(ii) Bei gefährigten Patienten:

- **NIV** kann bei einer akuten Erkrankung zusammen mit Maßnahmen der Sekretelimination notwendig werden.
- **Sauerstoffgabe** und eine vorübergehenden Intubation sollten nach den gleichen Richtlinien wie oben bei sitzfähigen und nicht sitzfähigen Patienten beschrieben, durchgeführt werden.
- **NIV zur häuslichen Anwendung** sollte erwogen werden, wenn NIV während einer akuten Erkrankung notwendig war.
- **Zusätzliche Maßnahmen:** Empfohlene zusätzliche Maßnahmen für alle Gruppen sind Antibiotikagabe, passende Maßnahmen zur Ernährung und Flüssigkeitszufuhr und Behandlung eines gastroösophagealen Refluxes.



Kapitel **3**

Behandlung von
gastrointestinalen
Störungen und
Ernährungsproblemen

Überblick über gastrointestinale Störungen und Ernährungsprobleme

Die kritischen gastrointestinalen Probleme und Ernährungsstörungen bei SMA werden verursacht durch:

1. **Schluckstörungen, dadurch Ernährungsprobleme.** Eine bulbäre Fehlfunktion ist bei allen schwer betroffenen SMA-Patienten vorhanden, dadurch kommt es zu Aspirationspneumonien, einer häufigen Todesursache bei SMA.
2. **Gastrointestinale Fehlfunktion.** Durch die gestörte gastrointestinale Motilität kommt es zu Verstopfungen, verzögerter Magenentleerung und einem potentiell lebensbedrohlichen gastroösophagealen Reflux.
3. **Wachstum und Unter- oder Überernährung.** Ohne eine optimale Behandlung ist ein Minderwachstum bei nicht sitzfähigen Patienten immer vorhanden, während eine exzessive Überernährung eher bei den sitz- und gehfähigen Patienten vorkommt.
4. **Atemprobleme.** Das Vorhandensein von Atemproblemen (schwacher Hustenstoß, hohe Atemarbeit, Dyspnoe, Pneumonien, Zyanose oder Abfall der Sauerstoffsättigung während der Nahrungsaufnahme) führt zu Schwierigkeiten bei der Nahrungsaufnahme und zu einem erhöhten Risiko für eine Aspiration, die lebensbedrohlich sein kann. Eine hohe Last der Atemmuskulatur kann auch zu einem erhöhten Energieverbrauch führen.

I. Probleme mit der Ernährung und dem Schlucken

Probleme mit der Ernährung und dem Schlucken sind häufig bei nicht sitzfähigen und auch bei sitzfähigen Patienten, während sie bei gehfähigen Patienten kaum vorkommen.

1. Kennzeichnende Symptome bei Ernährungs- und Schluckstörungen sind:

- **Lange Zeitdauer der Mahlzeiten**
- **Ermüdung** bei der oralen Nahrungsaufnahme
- **Würgen oder Husten** bei oder nach dem Schlucken
- **Häufige Pneumonien:** ein potentieller Indikator für eine Aspiration, die auch stumm sein kann, d.h. ohne offensichtliches Würgen oder Husten
- **Stimmbandlähmung** kann ein diagnostisches Zeichen einer **stummen laryngealen Aspiration** sein.

2. Ursachen von Ernährungsproblemen:

Präorale Phase

- **Mund kann nur schlecht geöffnet werden**, bedingt durch eingeschränkte Beweglichkeit im Kiefergelenk
- Schwierigkeiten, beim selbständigen Essen die **Nahrung bis zum Mund zu führen**

Orale Phase

- **Geringe Kraft der Kaumuskulatur**
- Schnelle **Ermüdung** der Kaumuskulatur

Schluckphase

- Schlechte **Kopfkontrolle**
- **Pharyngeale Phase** des Schluckens ist ineffizient
- Schlechte **Koordination** des Schluckens mit dem gleichzeitigen Verschluss der Atemwege

3. Beurteilung von Ernährungs- und Schluckproblemen:

- Beurteilung der Ernährung durch einen **Spezialisten**
- Wünschenswert ist eine **längerfristige Beobachtung** der Nahrungsaufnahme.
- **Untersuchung der oralen Gegebenheiten** im Hinblick auf ihren Einfluss auf die Effizienz der Nahrungsaufnahme und eine Berücksichtigung des Effektes der **Körperhaltung und der Kopfkontrolle** auf die Nahrungsaufnahme und den Schluckvorgang sind von größter Bedeutung.
- **Videofluoroskopie**, wenn Bedenken bezüglich der Schluckfunktion bestehen, ist dies eine diagnostische Möglichkeit, um therapeutische Strategien zu erkunden.

4. Management bei Ernährungs- und Schluckproblemen:

Die Behandlung sollte darauf abzielen, das Risiko einer Aspiration zu vermindern und eine erfolgreiche und angenehme Nahrungsaufnahme zu ermöglichen.

- **Änderung der Konsistenz der Nahrung.** Eine weiche Konsistenz der Nahrung kann die mangelnde Kaufunktion kompensieren und die Dauer der Mahlzeiten reduzieren. Sehr Düninflüssiges wird leicht aspiriert, deshalb ist es besser, Flüssigkeiten anzudicken. Es ist von Vorteil, wenn diese Maßnahmen objektiv mit einer Videofluoroskopie überprüft werden.
- **Veränderung der Körper- und Sitzhaltung und Verwendung von Hilfsmitteln** (z.B. Neater Eater®, Unterstützung des Ellenbogens, abgewinkelter Strohhalm) können die Fähigkeit zur selbständigen Nahrungsaufnahme verbessern und die Effektivität und Sicherheit des Schluckens steigern. Wenn notwendig, einen Ergo- oder Physiotherapeuten hinzuziehen.
- Sobald eine unzureichende orale Nahrungsaufnahme erkennbar wird, ist eine **vorbeugende Nahrungsergänzung** angebracht. Ob eine PEG-Sonde bei einem bestimmten Kind gelegt werden soll oder nicht, erfordert oftmals eine längere Diskussion mit den verschiedenen Pflegepersonen. Eine Nahrungsergänzung mit Hilfe einer nasogastralen- oder jejunalen Sonde vor der Anlage einer PEG-Sonde ist wünschenswert. Eine jejunale Sonde kann im Falle eines gastroösophagealen Refluxes mit Gefahr einer Aspiration die bessere Option sein, besonders wenn der Patient beatmet wird. Es kann jedoch sein, dass dies aus technischen Gründen nicht durchführbar ist.

- **Ernährung mit Hilfe einer PEG-Sonde** ist die beste Methode bei unzureichender oraler Kalorienzufuhr oder Gefahr einer Aspiration. Es beugt einer erhöhten Morbidität vor und verhindert, dass wegen einer nasalen Magensonde die Beatmungsmaske schlecht sitzt. Die PEG-Sonde kann laparoskopisch gelegt werden, dadurch kann sofort nach dem Eingriff oder jedenfalls zu einem frühen Zeitpunkt extubiert werden. Es sollte auch dafür gesorgt werden, dass die Nahrungskarenz vor der Operation so kurz wie möglich ist und dass so schnell wie möglich mit voller Ernährung begonnen werden kann.

II. Gastrointestinale Fehlfunktion

Kinder mit SMA leiden an folgenden gastrointestinalen Problemen: gastroösophagealer Reflux, Verstopfung, abdominalen Spannungsgefühlen und Blähungen. Reflux trägt entscheidend zur Sterblichkeit und zu Erkrankungen bei SMA-Patienten bei. Fette Speisen verzögern die Magenentleerung und erhöhen das Risiko eines Refluxes.

1. Kennzeichnende Symptome eines Refluxes sind:

- Häufiges **Ausspucken** oder **Erbrechen** nach den Mahlzeiten
- **Übelkeit**
- Klagen über **Beschwerden im Brust- oder Bauchraum**
- **Mundgeruch**
- Offensichtliche **Regurgitation** von Nahrung
- **Nahrungsverweigerung**, wenn das Schlucken Beschwerden verursacht.

2. Erkennen einer gastrointestinalen Fehlfunktion:

- **Frühzeitig auf Symptome eines Refluxes achten** (Übelkeit, Regurgitation, glucksende Geräusche nach dem Essen).
- **Röntgenaufnahmen mit Kontrastmittel** im Rahmen der Vorbereitung zur Anlage einer PEG-Sonde zum Ausschluss von anatomischen Anomalien und zur Dokumentation eines Refluxes
- **Motilitätsstudie** kann hilfreich sein, um eine verzögerte Magenentleerung zu dokumentieren, die zu einem Reflux und verfrühtem Sättigungsgefühl führen kann.

3. Behandlung eines gastroösophagealen Refluxes:

- Kurzzeitiger Gebrauch von **Antazida** (z.B. Magnesium- und Kalziumkarbonatpräparate) und/oder **Säuresekreptionshemmer** (z.B. H₂ Blocker, Protonenpumpenhemmer wie Famotidin, Ranitidin, Omeprazol) für eine symptomatische Behandlung. Ein längerfristiger Gebrauch kann jedoch zu einem erhöhten Risiko für Gastroenteritiden und Pneumonien führen.
- Wenn eine verzögerte Magenentleerung und eine verminderte Motilität vorliegen, können **motilitätssteigernde Mittel** (z.B. Metoclopramid) hilfreich sein.

- Der Gebrauch von **Probiotika**, die z.B. *Lactobacillus acidophilus* enthalten, kann helfen, eine gesunde Darmflora aufrecht zu erhalten, besonders nach einer Behandlung mit Antibiotika oder dem längeren Gebrauch von Säureblockern. Hier sind noch wissenschaftliche Studien erforderlich.
- Eine laparoskopisch durchgeführte **Fundoplicatio nach Nissen** gleichzeitig mit der Anlage einer PEG-Sonde kann bei SMA-Patienten mit einer therapieresistenten Refluxkrankheit hilfreich sein, wenn bei ihnen die Vorteile durch diesen Eingriff die zusätzlichen chirurgischen und anästhesiologischen Risiken aufwiegen.

III. Wachstum und Probleme mit Unter- oder Überernährung

Kinder mit SMA haben ein Risiko für ein Minderwachstum oder für eine exzessive Gewichtszunahme. Ein Minderwachstum sieht man im Allgemeinen in nicht sitzfähigen Patienten und in einigen der Sitzfähigen, wogegen Fettleibigkeit ein Problem der kräftigeren Sitzfähigen und der Gehfähigen ist. Geringe körperliche Betätigung und eine geringere Muskelmasse haben einen geringeren Energieverbrauch zur Folge und führen zu einem Risiko für Fettleibigkeit.

Management von Wachstum und Problemen mit Unter- oder Überernährung:

- Ziel ist es, ein möglichst gutes Wachstum jedes einzelnen Kindes zu erreichen.
- **Verfolgen der Wachstumskurve** (Gewicht/Größe) über einen gewissen Zeitraum. Körpergröße im Liegen, Messung einzelner Körpersegmente oder Messung der Spanne der ausgebreiteten Arme können hilfreich sein, wenn Kontraktionen eine Längenmessung erschweren.
- Die **Beurteilung des Ernährungszustandes** durch einen Diät- oder Ernährungsberater bei jeder Kontrolluntersuchung wird empfohlen. Eine Buchführung über die Ernährung über 3 Tage ist eine einfache und zuverlässige Methode zur Einschätzung der Nahrungsaufnahme. Um größere Probleme mit der Ernährung ausfindig zu machen und die Notwendigkeit des Einsatzes von Nahrungsergänzungsmitteln zu klären, ist es eine praktische Methode, die Nahrungsaufnahme in den letzten 24 Stunden ins Gedächtnis zu rufen.
- Durch die Reduzierung der Muskelmasse wird bei der **Errechnung des Body Mass Index (BMI)** der Anteil an Körperfett beträchtlich unterschätzt. Das kann zu falschen Ernährungsempfehlungen führen, die eine relative Fettleibigkeit zur Folge haben.
- SMA-Patienten mit einem Risiko für Fettleibigkeit sollten Wachstumsparameter haben, die in den unteren Perzentilen für Gewicht/Größe liegen und einen BMI an der unteren Normgrenze.
- Es ist wichtig, auf eine ausreichende Aufnahme von **Calcium und Vitamin D** zu achten.
- Überprüfung des Prealbuminspiegels kann helfen, den Proteinstatus einzuschätzen.

IV. Management der Ernährung bei akut kranken SMA-Patienten

- SMA-Patienten, besonders die nicht Sitzfähigen und die Sitzfähigen, sind stark gefährdet, durch mangelnde Nahrungsaufnahme in einen katabolen Zustand zu geraten, und entwickeln dann schnell eine **Hypoglykämie**. Es muss bei allen SMA-Patienten darauf geachtet werden, dass sie bei einer akuten Erkrankung keine längerfristige Nahrungskarenz haben.
- Im Falle einer Krankenhausaufnahme wegen einer akuten Erkrankung sollte **innerhalb von 4-6 Stunden eine kalorienmäßig ausreichende Nahrungsaufnahme** gewährleistet sein, entweder enteral oder parenteral, oder wenn nötig eine Kombination von beidem.
- Eine prompte **postoperative Kalorienzufuhr** wird empfohlen, um einen katabolen Zustand in der Muskulatur zu vermeiden, besonders bei Kindern mit geringer Körperfettreserve. Wenn eine enterale Nahrungsaufnahme nicht kurzfristig möglich ist, muss eine intravenöse Ernährung in Betracht gezogen werden.



Kapitel **4**

Orthopädische Behandlung *und Rehabilitation*

Überblick über die orthopädische Behandlung und Rehabilitation bei SMA

A. Hauptprobleme:

Durch die Muskelschwäche entstehen Kontrakturen und Wirbelsäulenverkrümmungen, dadurch ist ein erhöhtes Risiko für Schmerzen, Verminderung der Knochendichte und Frakturen gegeben.

B. Wichtigste Untersuchungen:

- Aktive und passive Beweglichkeit der Gelenke
- Kraft, Funktionszustand
- Sitzen und Mobilität
- Orthesen
- Röntgenaufnahmen (Wirbelsäule und andere Gelenke)
- DEXA Scan
- Orthopädische Operationen in Betracht ziehen

I. Empfehlungen für Untersuchungen und Behandlung entsprechend des Funktionszustandes

A. Nicht sitzfähige Patienten:

Vorgehensweise:

- Beurteilung von Funktionen im Rahmen von **Physio- und Ergotherapie** (z.B. mit dem Test CHOP-INTEND)
- **Sprachtherapie** in Erwägung ziehen, wenn Schluckstörungen bestehen oder die Sprechfähigkeit durch Kieferkontrakturen oder schwache Stimme beeinträchtigt ist.

Wichtigste Maßnahmen:

- **Ernährung sicherstellen**
- **Körperhaltung optimieren:** Die Auswahl der Hilfsmittel sollte von der bevorzugten Körperhaltung des Patienten bestimmt werden und seine Funktionen unterstützen. Eine möglichst komfortable **Sitzhaltung** sollte sichergestellt werden.
- **Kontrakturen:** Die Anpassung von Schienen kann angezeigt sein, um die Gelenkbeweglichkeit zu erhalten und Schmerzen vorzubeugen.
- **Behandlung von Schmerzen**
- **Alltagsaktivität und deren Förderung: In der Spiel- und Ergotherapie** sollte sehr leichtes Spielzeug verwendet werden. Es gibt unzählige technische Hilfsmittel, die eingesetzt werden können.
- **Rollstuhl:** Optimalen Sitzkomfort und Unabhängigkeit sicherstellen.

- **Schienen:** An der oberen Extremität können bewegliche Systeme zur Armunterstützung oder elastische Schlingen eingesetzt werden, um die aktive Beweglichkeit und die Funktion zu verbessern.
- **Beurteilung und Veränderung des häuslichen Umfeldes,** um für eine sichere Zugänglichkeit und optimale Unabhängigkeit zu sorgen.

B. Sitzfähige Patienten:

Vorgehensweise:

- **Beurteilung der Funktion** (Hammersmith Funktionsskala für SMA, erweiterte oder modifizierte Hammersmith Funktionsskala für SMA, Gross Motor Function Test (GMFM), und die Motor Function Maßskala (MFM) für neuromuskuläre Erkrankungen)
- **Messung der Kontrakturen (Winkelmessung)**
- **Muskelkraftmessung entweder manuell oder mit einem Myometer**
- **Röntgenuntersuchung von Wirbelsäule und Hüftgelenken**
- **Geeignete Hilfsmitteln** für gutes Sitzen, Mobilität, Körperpositionierung, Selbstständigkeit verordnen. Ob ein manueller oder elektrischer Rollstuhl bedient werden kann, kann schon im Alter von 18 bis 24 Monaten ausprobiert werden.

Wichtigste Maßnahmen (Physio- und Ergotherapie, orthopädische Maßnahmen):

- **Rollstuhl:** Optimalen Sitzkomfort und Unabhängigkeit sicherstellen.
- **Beurteilung und Veränderung des häuslichen Umfeldes,** um für eine sichere Zugänglichkeit und optimale Unabhängigkeit zu sorgen.
- **Vermeidung von Kontrakturen** ist ein wichtiger Teil der Behandlung, beinhaltet regelmäßiges Dehnen und die Verwendung von Orthesen, um die Beweglichkeit zu erhalten. Durch Dehnen mit anschließendem Eingipsen von Kontrakturen und Belassen des Gipses für kurze Zeit (Seriengipse) kann die Stehfähigkeit verbessert und die Toleranz für das Tragen von Orthesen verbessert werden. Fuß-Unterschenkelorthesen können das Auftreten von Achillessehnenkontrakturen verzögern. An der oberen Extremität können bewegliche Orthesen oder Schlingen die aktive Beweglichkeit und Funktion des Arms unterstützen.
- **Regelmäßiges Training** sollte gefördert werden, um Kraft und Ausdauer zu erhalten. Geeignet sind Schwimmen und an die Behinderung angepasste Sportarten.
- **Stehen ist wichtig.** Sehr leichte Beinschienen, die helfen, das Körpergewicht zu tragen, oder Orthesen, mit deren Hilfe bei ausreichender Restkraft Gehen möglich ist. Wo das nicht möglich ist, kann ein Stehänder oder ein Rollstuhl mit Stehfunktion unter Verwendung von Beinorthesen in Frage kommen.
- **Korsett und Wirbelsäulenoperationen** (siehe Seite 27)

C. Gehfähige Patienten:

Vorgehensweise:

- **Die Einschätzung des Gangbildes und der Sturzgefährdung** muss eine Begutachtung der häuslichen Umgebung hinsichtlich der Zugänglichkeit und Möglichkeiten von behindertengerechten Veränderungen beinhalten.
- Untersuchung der **Gelenkbeweglichkeit** und der **Wirbelsäule** hinsichtlich **Verkrümmungen**
- **Mit Hilfe von Physio- und Ergotherapeut** passende Mobilitätshilfen, technische Ausstattung und Anpassung der Umgebung veranlassen.
- **Beurteilung der Alltagsaktivitäten**, Umgebung möglichst behindertengerecht gestalten.
- **Röntgenaufnahmen und DEXA-Scan** können im Falle einer akuten Verletzung an Knochen oder Muskel als Folge von Überbeanspruchung, Unfall oder Sturz notwendig sein.

Wichtigste Maßnahmen:

- **Rollstuhl** für längere Entfernungen trägt zur Mobilität und Unabhängigkeit bei.
- **Sorgfältige Kontrolle von Kontrakturen** und Anleitung zum gelenkschonenden Verhalten
- **Physio- und Ergotherapie** um die Gehfähigkeit und Selbständigkeit möglichst lange zu erhalten.
- **Gehen mit angepassten Hilfsmitteln** soll gefördert werden.
- **Regelmäßiges Training**, um Kraft und Ausdauer zu erhalten. Schwimmen, Wassertherapie, Reiten und sonstige angepasste Sportarten sind geeignet.
- **Führerschein in spezieller Fahrschule** und eventueller Einbau von Fahrhilfen ins Auto.
- **Beurteilung und Veränderung des häuslichen Umfeldes**, um für eine sichere Zugänglichkeit und optimale Unabhängigkeit zu sorgen.
- **Korsett und Gelenkorthesen**, wenn sich eine Skoliose und Gelenkkontrakturen entwickeln.
- **Wirbelsäulenoperation** (siehe Seite 27).

II. Orthesen

- Es ist wichtig, dass der **Orthopädietechniker, der Physiotherapeut und die Familie zusammenarbeiten**, um sicherzustellen, dass die passende Orthese angefertigt wird, die den Wünschen des Patienten entgegenkommt und ihm zur beabsichtigten Verbesserung der Funktion verhilft.
- Der **Orthopädietechniker sollte Erfahrung** in der Behandlung von Patienten mit neuromuskulären Erkrankungen haben, damit die besten Materialien

ausgewählt werden können und die beste Passform und Funktionsverbesserung erreicht werden kann.

- **Ein Korsett** kann zur Verbesserung der Körperhaltung verwendet werden. Es existieren aber nur **unzureichende Daten darüber, ob damit eine Verzögerung der Progression der Skoliose erreicht werden** kann. Falls ein Korsett verwendet wird, sollte es mit einem Ausschnitt im Bauchbereich versehen sein, um eine ausreichende Zwerchfellbeweglichkeit und den Zugang zu einer möglicherweise vorhandenen PEG-Sonde zu gewährleisten.

III. Orthopädische Operationen

1. Subluxation des Hüftgelenks und Kontrakturen:

- **Subluxation des Hüftgelenks** ist bei SMA nur selten schmerzhaft. Einer chirurgischen Intervention mit Rückverlagerung der Hüftkopfs in die Gelenkpfanne folgt sehr oft eine erneute Dislokation. In den allermeisten Fällen ist dieser Eingriff überflüssig.
- Durch Deformitäten an Knöchel und Fuß kann das Tragen von normalen Schuhen sehr erschwert sein. Dadurch kann eine Indikation für einen chirurgischen Eingriff am Weichteilgewebe gegeben sein. Bei gehfähigen Patienten kann eine sofortige und aggressive krankengymnastische Behandlung nach einem Eingriff am Weichteilgewebe das Ergebnis verbessern.

2. Skolioseoperationen:

- Durch eine Skolioseoperation wird die **Sitzfähigkeit, die Ausdauer und das Aussehen verbessert**. Bei einer frühzeitigen Operation ist das Ergebnis besser.
- Eine Skolioseoperation scheint **für Patienten von Nutzen zu sein, die das zweite Lebensjahr überleben** und bei denen die Krümmung sowohl stark als auch progredient ist. Sie sollte durchgeführt werden, solange die Lungenfunktion nicht zu stark beeinträchtigt ist.
- Ein positiver Effekt der Skolioseoperation auf die **Lungenfunktion** wird kontrovers diskutiert, aber es ist möglich, dass eine Verschlechterung der Lungenfunktion verzögert wird.
- Es ist möglich, dass es während der Operation zu einem größeren **Blutverlust** kommt. Folgende postoperative Komplikationen können vorkommen: Verlust der erreichten Korrektur, Pseudarthrosen, längerfristig notwendige Beatmung, Wundinfektionen und Pneumonien.
- Bei **gehfähigen SMA-Patienten** muss eine Operation sorgfältig abgewogen werden, weil die postoperativen Veränderungen bei der Atmung und der Ausbalancierung des Körpergewichtes zu einem Verlust der Gehfähigkeit führen können.

IV. Wichtige Überlegungen im Zusammenhang mit einer Operation bei SMA

1. Vor der Operation:

- Zeitplan für **Anpassung oder Veränderung von Orthesen**
- Notwendigkeit eines neuen **Rollstuhles** oder Anpassung des vorhandenen prüfen (Sitz, Rücken, Arm-, Fuß- und Kopfstütze)
- **Anweisungen für Transfers**, wenn notwendig mit einem Lifter
- Anpassung von **Bad, Toilette und Liege zum Ankleiden**, vielleicht sind auch Veränderungen an der Bekleidung von Vorteil.
- Präoperative **Lungenfunktionsprüfung**, wenn notwendig Unterstützung der Atmung durch **nicht-invasive Beatmung (BiPAP®)** und In-/Exsufflator zum besseren Abhusten

2. Nach der Operation:

- Geeigneten **Zeitplan** für notwendige Gipsabdrücke und die **Anpassung von Orthesen festlegen, Aktivität und Beweglichkeit** fördern, dafür sorgen, dass die passenden Hilfsmittel vorhanden sind.
- Gebrauch von Atemtrainingsgeräten und NIV zur Unterstützung der Atmung
- **Anweisungen** an das Pflegepersonal und die Familie in Bezug auf **Drehen im Bett, Transfers, Ankleiden, Baden und Aufsuchen der Toilette**
- **Mobilisierung** so früh wie möglich, sobald der Eingriff und der Chirurg es erlauben.



Kapitel **5**

Palliative Versorgung

- Eine optimale klinische Versorgung von SMA-Patienten sollte **potentielle Konfliktsituationen hinsichtlich der Therapieziele** im Blick haben. Die Situation wird noch dadurch erschwert, dass bei einem nicht einwilligungsfähigen Kind andere die Entscheidungen treffen (Eltern, Geschwister, andere Verwandte, Kostenträger, die Gesellschaft allgemein).
- Die Verantwortung, sehr bald nach der Diagnosestellung **alle Therapiemöglichkeiten** in einer offenen, fairen und ausgewogenen Weise zu **besprechen**, muss sehr ernst genommen werden.
- Eine **Entscheidung für oder gegen bestimmte Therapiemaßnahmen ist weder eine Alles oder Nichts Entscheidung, noch ist die einmal getroffene Entscheidung unumstößlich**. Ausreichend Zeit, eine ehrliche Darstellung der Möglichkeiten, Offenheit für Änderungen der Entscheidungen und eine persönliche Anteilnahme sind unbedingt erforderlich.
- Es ist besser, **eine PEG-Sonde frühzeitig zu legen**, wenn die damit verbundenen Risiken niedriger sind, um eine bessere und einfachere Ernährung zu gewährleisten, wenn die orale Nahrungsaufnahme schwieriger geworden ist.
- **Frühzeitig die Maßnahmen bei einer lebensbedrohlichen Ateminsuffizienz besprechen und festlegen**, weil eine Wiederbelebung und Intubation in einer Notfallsituation ohne vorherige Unterstützung der Atmung mit viel größeren Problemen einhergeht, als wenn solche Entscheidungen vorher getroffen wurden. Falls es angebracht ist, können andere Maßnahmen der nicht-invasiven Unterstützung der Atmung zur Anwendung kommen.
- **Es müssen Entscheidungen getroffen werden, was bei einem absehbaren Tod des Kindes getan werden soll**; sie dürfen weder hinausgeschoben, noch dürfen nichts ahnende, trauernde und niedergeschlagene Eltern dazu gedrängt werden.
- Die beste Versorgung wird mit einem **multidisziplinären Team** erreicht, das medizinische, soziale und spirituelle Unterstützung anbieten kann. Ein Aufenthalt in einem Kinderhospiz oder andere Hilfen bei der Bewältigung der Pflege des sterbenden Kindes, der Trauer und des Verlustes sind sehr wichtig.
- Für den Fall, dass eine Entscheidung gegen eine maschinelle Beatmungsunterstützung getroffen wurde, können **beim Eintreten der terminalen Atemnot geeignete Maßnahmen getroffen werden, welche die Situation für den Patienten und die Familie erleichtern**. Die Anwendung von Narkotika über einen Vernebler kann die Angst vor einer Beschleunigung des Todes durch eine Überdosierung nehmen und eine Hilfe für den Patienten sein.

Register für SMA-Patienten

In einem Patientenregister werden die Daten von Patienten gesammelt, die an einer bestimmten Krankheit leiden. Das europäische Forschungsnetzwerk für neuromuskuläre Erkrankungen TREAT-NMD hat ein solches Register für Patienten mit Spinaler Muskelatrophie und SMN Mutation eingerichtet.

Wie läuft die Registrierung ab?

Die Registrierung ist freiwillig. Patienten können sich selbständig über das Internet eintragen, auch unabhängig von ihrem Arzt. So können sie jederzeit ihre Daten selbst einsehen und auf dem neuesten Stand halten.

Unter folgender Internet-Adresse können Patienten oder Angehörige die Registrierung vornehmen:

www.sma-register.de

Hier finden Sie auch weitere Informationen zu diesem Projekt.

Warum sollte sich ein Patient registrieren?

Für Betroffene gibt es gute Gründe, sich zu registrieren:

- Sie können leichter an klinischen Studien teilnehmen
- Sie werden regelmäßig über neue Forschungsergebnisse informiert
- Sie können dazu beitragen, dass mehr über die Häufigkeit und den Verlauf der Spinalen Muskelatrophie bekannt wird
- Sie tragen dazu bei, dass dringend benötigte Gelder für die Forschung eingeworben werden können

Kontakt

Klinikum der Universität München
Friedrich-Baur-Institut
TREAT-NMD Patientenregister,
Ziemssenstr. 1a, 80336 München
E-Mail: register@treat-nmd.de



Spinale MuskelAerophilie

Deutsche Gesellschaft für
Muskelkranke e.V. **DGM**



- www.dgm.org
- www.initiative-sma.de
- www.sma-deutschland.de