



DIAGNOSE SMA

WAS HILFT UNSEREM KIND IM ALLTAG?

Anlaufstellen, Rat und hilfreiche Links bei medizinischen und wissenschaftlichen Fragen finden Sie auf der Seite der Österreichischen Muskelforschung: www.muskelforschung.at

Als Selbsthilfegruppe steht Ihnen auch der Verein Marathon als vertrauensvoller Ansprechpartner zur Verfügung: <https://www.verein-marathon.at>

Die Inhalte dieser Broschüre wurden von uns sorgfältig recherchiert und erarbeitet und entsprechen dem wissenschaftlichen Stand des Monats Januar 2019. Bei der Erarbeitung dieser Broschüre haben wir uns stets um größte Genauigkeit bemüht – dennoch können redaktionelle Fehler oder Irrtümer nicht vollkommen ausgeschlossen werden. Eine Haftung für die Inhalte und deren Folgen kann daher nicht übernommen werden. Da wissenschaftliche und medizinische Erkenntnisse einem ständigen Wandel unterliegen, bitten wir Sie, sich bei weiterführenden Fragen oder Unsicherheiten direkt an den behandelnden Arzt Ihres Kindes zu wenden.

Im Sinne der Lesbarkeit wird in den anschließenden Textpassagen die männliche Form „Patient“ oder „Betroffener“ sowie „Arzt“ verwendet. Die Inhalte dieser Broschüre richten sich dabei jedoch ausdrücklich an Personen jeden Geschlechts.

© Bildagentur/en (Symbolbilder mit Fotomodellen)

INHALTSVERZEICHNIS

DIAGNOSE SMA – WAS HILFT UNSEREM KIND IM ALLTAG?	4
SMA: WIE KANN DER BEWEGUNGSAPPARAT BETROFFEN SEIN?	6
SMA: WIE KANN DIE SMA DIE ATMUNG MEINES KINDES BETREFFEN?	12
SMA: WELCHE ROLLE SPIELEN ERNÄHRUNG UND NAHRUNGS-AUFNAHME?	16
GLOSSAR	24

DIAGNOSE SMA – WAS HILFT UNSEREM KIND IM ALLTAG?

Liebe Eltern und Angehörige,

nach dem ersten Verstehen und Verarbeiten der Diagnose Spinale Muskelatrophie kann es notwendig sein, gemeinsam mit dem Ärzte- und Behandlungsteam Ihres Kindes auch über therapeutische Maßnahmen in Bezug auf die SMA zu sprechen. Solche therapeutischen Maßnahmen können zum Beispiel Physio- oder Ergotherapien oder auch eine Unterstützung der Atmung Ihres Kindes sein. Im Rahmen dieser Broschüre möchten wir Ihnen beispielhaft einige dieser Therapie- und Behandlungsmaßnahmen nennen und Ihnen so vor allem ein Gefühl dafür geben, welche körperlichen Zusammenhänge bei der SMA von Bedeutung sind. Medikamentöse Behandlungsoptionen sind bewusst kein Teil der Inhalte dieser Broschüre, da Sie zu diesem Thema am besten bei der behandelnden Ärztin bzw. dem behandelnden Arzt Ihres Kindes aufgehoben sind.

Auch innerhalb dieser Broschüre möchten wir darauf hinweisen, dass in Bezug auf die Wahl therapeutischer Maßnahmen der diagnostizierte Schweregrad der SMA sowie der individuelle Verlauf eine große Rolle spielen können. Nicht von allen Symptomen, die im Rahmen einer SMA auftreten können, muss Ihr Kind betroffen sein. Die individuellen Bedürfnisse Ihres Kindes bestimmen daher, welche therapeutischen Maßnahmen sinnvoll sein können. Die behandelnden Ärztinnen und Ärzte Ihres Kindes können diese Bedürfnisse gemeinsam mit Ihnen ermitteln und einen Behandlungsplan für Ihr Kind ausarbeiten.

Im Verlauf der Behandlung kann es dazu kommen, dass sich die Ansprüche Ihres Kindes verändern. Regelmäßige Untersuchungen helfen dabei, Veränderungen im Krankheitsverlauf rechtzeitig wahrzunehmen und den Therapieplan gegebenenfalls auf die veränderten Bedürfnisse Ihres Kindes anzupassen.

Im Zusammenhang mit den therapeutischen Maßnahmen Ihres Kindes können Ihnen medizinische Fachbegriffe, zum Beispiel Bezeichnungen für spezielle Therapieformen oder Hilfsmittel für Ihr Kind, begegnen. Im Anhang dieser Broschüre finden Sie daher ein **medizinisches Glossar**, das eine Auswahl häufiger Begriffe enthält und Ihnen so ein schnelles Nachschlagen

ermöglicht. Begriffe aus dieser Broschüre, die Sie im Glossar finden, sind mit einer **Fußnote** ⁽¹⁾ gekennzeichnet. Wenden Sie sich auch immer an das Ärzte- und Behandlungsteam Ihres Kindes, wenn Fragen oder Unsicherheiten zu medizinischen Belangen oder den therapeutischen Maßnahmen bestehen.

” Was ist jetzt richtig, was ist falsch? Was muss man machen, was nicht? Was für Therapien sind richtig, was für eine Physiotherapie ist gut für mein Kind? Es ist eine Herausforderung, erst mal ein bisschen seine eigene „Linie“ zu finden und herauszufinden, wie man dem Kind bestmöglich mit der Erkrankung hilft. “

Alle Zitate:

Maria*, Mutter von Pia* (infantile Muskelatrophie, 3 Jahre alt)

*Name redaktionell geändert

SMA: WIE KANN DER BEWEGUNGSAPPARAT BETROFFEN SEIN?



Bei der Spinalen Muskelatrophie handelt es sich um eine seltene, neuromuskuläre Erkrankung, deren Symptome dadurch entstehen, dass Nervenzellen des Rückenmarks absterben. Durch fehlende Muskelimpulse wird die Muskulatur der Betroffenen nicht mehr beansprucht und infolgedessen schwächer. Detaillierte Informationen zu den Ursachen und Symptomen der SMA finden Sie in der Broschüre 1 dieses Sets („Diagnose SMA – was bedeutet das?“).

Da von der Spinalen Muskelatrophie insbesondere die Muskulatur Ihres Kindes betroffen sein kann, möchten wir Ihnen in den nachfolgenden Abschnitten Informationen bereitstellen, die sich mit den Auswirkungen der SMA auf den *Bewegungsapparat*¹ befassen.

Grundwissen Bewegungsapparat

Der Begriff *Bewegungsapparat* kommt aus der Anatomie, also der Wissenschaft über die einzelnen Bestandteile des Körpers. Zum Bewegungsapparat gehören all diejenigen Teile des Körpers, die dazu führen, dass der Körper in einer festgelegten „Form“ bleibt – so zum Beispiel unsere Knochen. Darüber hinaus gehören auch diejenigen Teile zum Bewegungsapparat, die es ermöglichen, sich zielgerichtet zu bewegen – so zum Beispiel Muskeln und Sehnen.

Die „festen“, also unbeweglichen Bestandteile unseres Körpers, wie zum Beispiel Knochen und Gelenke, werden auch *passiver Bewegungsapparat* genannt. Demgegenüber bilden bewegliche Teile des Körpers den *aktiven Bewegungsapparat*.

Bei der SMA ist die Muskulatur als Teil des aktiven Bewegungsapparates betroffen. Der menschliche Körper besteht aus ungefähr 600 Muskeln, die neben Organ- und Bewegungsfunktionen auch die Aufgabe haben, dem Körper gemeinsam mit dem Skelett seinen Halt zu geben. Die Muskeln, die für Bewegungsabläufe zuständig sind, nennt man *quergestreifte Muskulatur*², weil die einzelnen Fasern dieser Muskeln unter einem Mikroskop kleine Querstreifen aufzeigen.

Dass Muskeln die Bewegungen unseres Körpers ermöglichen, liegt daran, dass es sich bei unserer Muskulatur um *kontraktilen*³ Gewebe handelt – also Gewebe, das die Fähigkeit besitzt, sich zusammenzuziehen und wieder zu entspannen. Das Zusammenspiel aus Anspannung und Entspannung eines Muskels ermöglicht schlussendlich die einzelne Bewegung.



Welche Rolle spielen hierbei jedoch Nervenimpulse? Unsere quergestreifte Muskulatur im Bewegungsapparat wird durch das zentrale Nervensystem gesteuert. Möchte ich einen Muskel bewegen, also zum Beispiel meinen Arm heben, so leitet das Gehirn über die motorischen Nerven des Nervensystems ein Signal an den entsprechenden Muskel. Der betroffene Muskel, der aus vielen einzelnen Muskelfasern besteht, empfängt das Signal und verschiebt daraufhin die vielen hinter- und nebeneinander liegenden Muskelfasern so, dass der Muskel sich „verkürzt“. In diesem Moment entsteht durch die Verkürzung des betroffenen Muskels eine Anspannung und damit gleichzeitig die Bewegung.

Mögliche Symptome der SMA, die den Bewegungsapparat betreffen

Zu den charakteristischen Symptomen einer SMA gehört eine Muskelschwäche der Betroffenen, die daraus resultiert, dass wichtige motorische Nervenzellen, die die oben beschriebenen Impulse an die Muskulatur weiterleiten, absterben und so die betroffene Muskulatur nicht mehr beansprucht wird. Wie stark und in welchem Umfang die Muskulatur betroffen ist, hängt dabei vom individuellen Verlauf und der beim Betroffenen diagnostizierten Form der Spinalen Muskelatrophie ab (siehe für weitere Informationen Broschüre 1, S. 10).

In unterschiedlichen Ausprägungen kann daher neben einer Muskelschwäche auch eine verminderte Beweglichkeit zu den Symptomen der SMA gehören.

Bei schwereren Verläufen

Je nach individuellen Symptomen und Schwere der SMA können sich durch die Muskelschwäche und die fehlende Beweglichkeit mancher Muskelgruppen im fortgeschrittenen Verlauf sogenannte *Kontrakturen*⁴, also Bewegungseinschränkungen der Gelenke, ergeben. Auch Wirbelsäulenverkrümmungen (*Skoliosen*⁵) können bei den Betroffenen auftreten. Zudem kann die Knochendichte infolge der Muskelschwäche beeinträchtigt sein, denn fehlende Bewegung beeinflusst den Knochenstoffwechsel und damit die „Festigung“ des Knochens. Beschwerden, wie Schmerzen in den Gelenken, können die Folge sein. Zudem kann es zu einem erhöhten Risiko für Knochenbrüche kommen.

Übergeordnete Behandlungsziele

Aufgrund der unterschiedlichen Krankheitsverläufe und -typen der SMA können verschiedene therapeutische Maßnahmen für die Behandlung und Unterstützung des Bewegungsapparates infrage kommen. Für die Erstellung eines geeigneten Therapieplans sind dabei der jeweilige therapeutische Befund, aber auch die Bedürfnisse Ihres Kindes entscheidend.

Gemeinsames Ziel vieler therapeutischer Maßnahmen in Bezug auf den Bewegungsapparat ist es, durch Mobilisierung und Kräftigung der Muskulatur dem Abbau und einer zunehmenden Schwäche der Muskeln entgegenzuwirken. Um Bewegungseinschränkungen in den Gelenken vorzubeugen, kann auch ein regelmäßiges Dehnen der betroffenen Muskeln hilfreich sein. Die BehandlerInnen und Therapeu-



tnnen Ihres Kindes können zudem ermitteln, ob und wenn ja, in welchem Ausmaß auch das Vorbeugen oder die Behandlung einer Skoliose notwendig sein kann. Auch in Bezug auf den Einsatz von *Hilfsmitteln*⁶ wie *Orthesen*⁷ oder *Bewegungstrainer*⁸ kann eine Beratung durch spezialisierte BehandlerInnen sinnvoll sein.

Je nach Alter der kleinen Patientin bzw. des kleinen Patienten und Ausprägung der SMA können therapeutische Maßnahmen auch zum Ziel haben, den Alltag zu erleichtern und durch Hilfsmittel und gezielte Übungen Unterstützung zu leisten.

Oft besteht auch die Möglichkeit, sich als Elternteil oder Angehörige bzw. Angehöriger von TherapeutInnen in kleineren Übungen oder Maßnahmen anleiten zu lassen, die Sie dann sicher im häuslichen Umfeld gemeinsam mit Ihrem Kind durchführen können.



Mögliche therapeutische Maßnahmen

Die Wahl therapeutischer Maßnahmen richtet sich primär nach dem individuellen Bedarf – die nachfolgend dargestellten Therapiemöglichkeiten bilden daher lediglich eine exemplarische Auswahl dessen, was bei Kindern mit SMA möglich ist. Wir empfehlen Ihnen, die therapeutischen Möglichkeiten, die Ihnen und Ihrem Kind offenstehen, stets mit der behandelnden Ärztin bzw. dem behandelnden Arzt Ihres Kindes zu besprechen. Auch die Krankenkasse kann ein wichtiger Ansprechpartner sein, um zu erfahren, für welche Therapiemaßnahmen die Kosten übernommen werden.

” Nach und nach muss man sich seinen kleinen Stab aufstellen mit ÄrztInnen, PhysiotherapeutInnen und Personen, die einem einfach helfen und unterstützen. “



Hilfreiche Therapieformen für Betroffene einer Spinalen Muskelatrophie können zum einen Physio- oder Ergotherapien sein. Während die *Physiotherapie*⁹ in der Regel auf die konservative Behandlung oder den Erhalt körperlicher Funktionen

abzielt, also vor allem muskuläre Beschwerden sowie Gelenksbeschwerden behandelt, soll die *Ergotherapie*¹⁰ körperliche Beschwerden mildern und die *Feinmotorik*¹¹ und Wahrnehmung (Sensorik) Ihres Kindes verbessern. So können Kinder in alltäglichen Handlungen gestärkt und unterstützt werden.

Zur Verbesserung oder zum Erhalt der Beweglichkeit können vor allem bei einer SMA mit einem späteren Krankheitsbeginn leichte Sportarten infrage kommen. Auch hier gibt es spezielle bewegungstherapeutische Maßnahmen, die auf die Bedürfnisse der Betroffenen angepasst sind – so zum Beispiel spezielle Schwimmkurse oder Wassertherapien. Diese Therapien sind durch den Auftrieb im Wasser oft besonders gelenkschonend und erleichtern die Bewegung der Muskeln.

Bei schwereren Verläufen

Hilfsmittel, die die Körperhaltung optimieren, stützen oder Bewegungen ermöglichen, können ebenfalls dabei helfen, die Bewegungsfähigkeit von Kindern mit SMA zu erhalten oder zu verbessern. Auch die Anpassung des Wohnumfelds der Kinder kann helfen, ihnen alltägliche Situationen zu erleichtern – zum Beispiel das Ermöglichen stabiler Sitzpositionen, in denen die Bein- und Oberkörpermuskulatur gestützt wird und so Hände und Arme des Kindes frei zum Greifen oder Spielen sind. Im Rahmen therapeutischer Maßnahmen, zum Beispiel einer Ergotherapie, können manchmal auch *Beratungsleistungen*¹² in Anspruch genommen werden.

SMA: WIE KANN DIE SMA DIE ATMUNG MEINES KINDES BETREFFEN?



Je nach Ausprägung und Verlauf der SMA kann auch die Atemmuskulatur der jungen PatientInnen betroffen sein. In den nachfolgenden Abschnitten finden Sie daher grundlegende Informationen zum Thema Atmung sowie mögliche therapeutische Maßnahmen. Nähere Informationen zu den Ursachen dieser atmungsbezogenen Symptome sowie den verschiedenen Formen der SMA finden Sie in Broschüre 1, ab Seite 10.

Grundwissen Atmung

Die menschliche Atmung gehört zu den wichtigsten Funktionen unseres Körpers. Durch unsere Atmung wird Sauerstoff in unseren Blutkreislauf und weiter in die Zellen unseres Körpers befördert. Dieser Sauerstoff ist wichtig, um die Zellen am Leben zu erhalten und mit genügend Energie zu versorgen.

Sauerstoff gelangt über unsere Lungen in unseren Körper. Somit stellt die Lunge eines der Organe dar, das in direktem Kontakt mit unserer Außenwelt steht, denn die Luft, die wir einatmen, gelangt über unsere Atemwege direkt in unsere Lungen. Um nicht durch Schadstoffe in der Luft geschädigt zu werden, verfügt die menschliche Lunge über ein natürliches Selbstreinigungssystem. Schmutzpartikel bleiben an feinen Härchen hängen und werden durch das Abhusten wieder aus unserem Körper entfernt.

Unsere Atemmuskulatur ist wichtig, um ein gesundes Ein- und Ausatmen zu ermöglichen, also um Atemluft in die Lungen hinein- und wieder herauszutransportieren. Die menschliche Atmung funktioniert dabei über die Erzeugung

eines Unterdrucks. Durch die Ausdehnung des Brustkorbs und somit auch der Lungen wird Luft in die Lungen „hineingesogen“. In dem Moment, in dem die Luft in die Lungen hineingesogen wird – wir also einatmen – „zieht“ ein Teil unserer Atemmuskulatur, unsere *Zwischenrippenmuskulatur*¹³, unsere Rippen nach außen. Dadurch „hebt“ sich der Brustkorb und das Zwerchfell im Bauchraum zieht sich zusammen. So kann die Lunge sich in alle Richtungen ausdehnen und die Lungenflügel werden mit Luft gefüllt.

Mögliche Symptome der SMA, die die Atmung betreffen können

Bei einer Spinalen Muskelatrophie können bei manchen Verläufen auch Teile der Atemmuskulatur betroffen sein. Häufig ist zum einen die *Zwischenrippenmuskulatur*, aber auch die *Atemhilfsmuskulatur*¹⁴ geschwächt. Die *Zwischenrippenmuskulatur* sitzt zwischen unseren Rippenbögen und hebt und senkt so den Brustkorb beim Ein- und Ausatmen. Die *Atemhilfsmuskulatur* stützt den Brust- und Bauchraum beim Atmen zusätzlich und macht so das Ein- und Ausatmen möglich.

Die oben beschriebenen Selbstreinigungsmechanismen der Lunge können durch die geschwächte Atemmuskulatur beeinträchtigt werden. Die fehlende *Zwischenrippen-* und *Atemhilfsmuskulatur* erschwert es den Betroffenen oft, richtig zu husten. Der schwache Hustenstoß reduziert das Abhusten von Lungensekret und Schleim – dadurch steigt das Infektionsrisiko. Bronchiale Infekte oder *Pneumonien*¹⁵, also Lungenentzündungen, gehören zu den häufigsten Begleiterkrankungen von SMA-Betroffenen und können zu lebensbedrohlichen Situationen führen.

Bei schwereren Verläufen

Durch eine Schwächung der oben beschriebenen Muskelgruppen kann bei schwereren SMA-Verläufen das Bild einer *paradoxen*¹⁶, also vereinfacht gesprochen „umgekehrt“ verlaufenden Atmung entstehen: Durch die stark geschwächte Zwischenrippenmuskulatur erscheint der Brustkorb betroffener Kinder eingefallen und hebt und senkt sich nicht erkennbar während des Ein- und Ausatmens. Das *Zwerchfell*, das von der Muskelschwäche nicht betroffen und daher „gesund“ ist, bildet bei Betroffenen einer SMA den stärksten verbleibenden Muskel der Atemmuskulatur. Das Zwerchfell sitzt wie eine Wand zwischen dem Brust- und Bauchraum. Anders als bei einer normalen Atmung hebt und senkt sich daher bei einer paradoxen Atmung der Brustkorb der kleinen PatientInnen nicht in der Weise, wie dies bei Kindern ohne SMA der Fall ist. Eine paradoxe Atmung ist mit einer normalen, gesunden Atmung nicht gleichzusetzen, da der Körper nicht mit genauso viel Sauerstoff versorgt wird wie im „Normalfall.“ Im medizinischen Umfeld wird daher manchmal auch von dem Risiko einer *Ateminsuffizienz*¹⁷ gesprochen.

Übergeordnete Behandlungsziele

Eine gesunde Atmung sowie die ausreichende Versorgung des Körpers mit Sauerstoff bilden wichtige Bestandteile der Gesundheit Ihres Kindes. Deshalb sollte mit den BehandlerInnen Ihres Kindes frühzeitig ermittelt werden, ob und in welcher Form die Atmung Ihres Kindes betroffen ist.

Welche individuellen Ansätze Sie gemeinsam mit den TherapeutInnen Ihres Kindes verfolgen, bestimmt sich hier

” Auch medizinisch haben wir geschaut, welche weiteren Therapien kann und sollte sie bekommen, damit es ihr gut geht und sie ein halbwegs normales Leben führen kann. “

erneut durch die individuell vorliegende Form der SMA sowie den Verlauf der Erkrankung bei Ihrem Kind. Ein übergeordnetes Ziel kann dabei sein, Lungeninfektionen durch Unterstützung beim Abhusten und regelmäßige Kontrollen der Lungenfunktion zu vermeiden.

Mögliche therapeutische Maßnahmen

Die Stärkung und Aktivierung der Atemmuskulatur kann Teil therapeutischer Maßnahmen, zum Beispiel einer Physiotherapie, sein. Potenzielle AnsprechpartnerInnen dafür können PhysiotherapeutInnen mit speziellen Fortbildungen auf dem Gebiet der Atemtherapie sein. Im Rahmen spielerischer Übungen sowie durch den Einsatz von Therapiegeräten werden hier Techniken zur Vertiefung der Atmung verstärkt und die Atemmuskulatur gekräftigt und mobilisiert.

Bei schwereren Verläufen

Erkennen die BehandlerInnen Ihres Kindes Anzeichen dafür, dass eine muskuläre Unterstützung der Atmung nicht ausreichend ist, um eine gute Sauerstoffversorgung Ihres Kindes – zum Beispiel auch während des Schlafs – zu gewähr-

leisten, so können Beatmungsgeräte zum Einsatz kommen, die eine ausreichende Sauerstoffzufuhr garantieren sollen. Die behandelnde Ärztin bzw. der behandelnde Arzt Ihres Kindes kann Ihnen hier dabei helfen, den Bedarf Ihres Kindes zu ermitteln und gemeinsam mit Ihnen das für Sie individuell richtige Verfahren der Beatmung zu wählen.

Auch der Hustenstoß und die Beseitigung von Sekret kann unterstützt werden. Betroffenen Kindern, denen das Abhusten schwerfällt, kann ein sogenannter *Hustenstoßassistent* helfen. Diese Assistenten erzeugen mittels Unterdruck einen künstli-

chen Hustenstoß – so wird das Lungensekret gelöst und kann abgehustet oder abgesaugt werden. AnsprechpartnerInnen für die Verordnung und Fragen zu einem solchen Hustenstoßassistenten kann neben den bereits bekannten BehandlerInnen Ihres Kindes eine Lungenfachärztin oder ein Lungenfacharzt sein. Ob die Kosten für einen Hustenstoßassistenten getragen werden, erfahren Sie über Ihre Krankenkasse. Darüber hinaus können Geräte zum Absaugen der Atemwege dabei helfen, diese von Schleim zu befreien. Das Absaugen kann in einer ärztlichen Praxis nach einer entsprechenden Anleitung durch Fachpersonal, aber oft auch zu Hause erfolgen.



Pia* (infantile Muskelatrophie, 3 Jahre alt) *Name redaktionell geändert

SMA: WELCHE ROLLE SPIELEN ERNÄHRUNG UND NAHRUNGSaufNAHME?

Zu den Symptomen einer Spinalen Muskelatrophie können verlaufsabhängig neben einer geschwächten Atemmuskulatur auch eine verringerte Kraft in der Kau- und Schluckmuskulatur gehören. Erleichterungen bei der Nahrungsaufnahme sind daher manchmal wichtig und hilfreich – aber auch was Betroffene einer SMA zu sich nehmen, kann eine Rolle spielen. Die weitere Verarbeitung der Nahrung im Körper, die vom Verdauungsapparat übernommen wird, kann zudem von den Symptomen der Spinalen Muskelatrophie betroffen sein.

Grundwissen Nahrungsaufnahme und Verdauung

Der Ablauf der Nahrungsaufnahme beim Menschen vom Kauen der Nahrung bis zum Verdauungstrakt ist ein komplexer Vorgang, an dem viele Muskelgruppen beteiligt sind – allein im Rahmen eines Schluckvorgangs sind zahlreiche Muskelpaare involviert.

Die Verdauung von Nahrung beginnt dabei im Mund eines Menschen. Die aufgenommene Nahrung wird zerkleinert und zusammen mit Speichel über die *Speiseröhre* in den Magen befördert. Die Speiseröhre liegt im Hals (oder auch *Rachen*) neben der *Luftröhre*. Somit ist der Rachen nicht nur Teil des Verdauungssystems, sondern auch des Atmungsapparates. Damit beim Essen und Schlucken keine Nahrung in die Luftröhre gelangt, legt sich während des Essens und Trinkens der *Kehldeckel* auf den Zugang der Luftröhre. So bleibt dieser verschlossen und die aufgenommene Nahrung wird über die Speiseröhre in den Magen transportiert.

” Was mir persönlich am allermeisten geholfen hat, ist einfach der Kontakt zu anderen betroffenen Eltern. Die vielen Tipps, die man bekommen kann. Es tut einfach gut sich auszutauschen, dadurch sieht man ja auch, man ist nicht allein.

“

Entscheidend ist dabei, dass die aufgenommene Nahrung nicht einfach durch die Speiseröhre in den Magen „rutscht“, sondern nur durch die ringförmigen Muskeln um die Speiseröhre und deren wellenförmige Bewegung in den Magen transportiert werden kann – deshalb ist es dem Menschen möglich, sogar im Liegen Nahrung aufzunehmen und zu schlucken.

Im Magen wird die aufgenommene Nahrung dann weiter verarbeitet, zerkleinert und zwischengespeichert. Dies geschieht zum einen auf chemischem Wege, denn der menschliche Magen enthält einen säure- und enzymhaltigen Saft, der die aufgenommene Nahrung in seine Einzelteile zerlegt. Gleichzeitig durchmischt der Magen, der zur *glatten Muskulatur*¹⁸ unseres Körpers gehört, den Nahrungsbrei mechanisch mithilfe seiner Muskelkraft und befördert die verarbeitete Nahrung in Richtung des Magenausgangs.





Im Darm wird die aufgenommene Nahrung dann in den Darmabschnitten des Dün- und Dickdarms weiter verarbeitet, resorbiert und ausgeschieden.

Mögliche Symptome der SMA, die den Verdauungsapparat betreffen können

Die Nahrungsaufnahme und der Verdauungstrakt können, müssen jedoch nicht von allen oder einem der nachfolgend aufgeführten Symptome der Spinalen Muskelatrophie betroffen sein. Gerade in Bezug auf die Nahrungsaufnahme

und die Betroffenheit des Verdauungsapparats ergeben sich viele Beschwerden der Betroffenen nicht immer durch die Symptome der SMA selbst, sondern durch Folgebeschwerden, die z. B. aus einer vorhandenen Muskelschwäche oder der verringerten Beweglichkeit der Betroffenen resultieren.

Durch die geschwächte Atemmuskulatur kann ein verringerter Hustenstoß Teil der Begleitscheinungen einer Spinalen Muskelatrophie sein (siehe dazu S. 15). Der natürliche Reflex des Hustens ist insbesondere dann wichtig, wenn

ein Verschlucken von Nahrung, also ein Eindringen von Nahrung oder Flüssigkeit in die Atemwege, droht. Ist der Hustenstoß nicht kräftig genug oder schließt der Kehlkopf nicht schnell genug, damit keine Nahrung in die Luftröhre gelangt, kommt es zu einer *Aspiration*¹⁹, also dem Eindringen der Nahrung in die Atemwege. Dies kann zu unangenehmen Atembeschwerden bis hin zur Atemnot führen und Auslöser einer Lungenentzündung sein.

Die mit der Spinalen Muskelatrophie einhergehenden muskulären Schwächen können auch zu *gastrointestinalen*²⁰ Beschwerden führen. Sowohl die Speiseröhre als auch Magen und Darm werden durch unbewusste, muskuläre Bewegungen betrieben. Diese unbewussten Muskelbewegungen nennt man auch *Motilität*. Ist die Motilität des Magen-Darm-Trakts von der SMA betroffen, so wird die aufgenommene Nahrung nur verlangsamt von einem zum anderen Organ des Verdauungstraktes transportiert. Dies kann zu einer verlangsamt Entleerung von Magen und Darm und Verstopfungen führen. Auch die zwischen den Organen liegenden *Schließmuskeln* können von muskulären Schwächen betroffen sein. Dies kann zum Beispiel dazu führen, dass saurer Mageninhalt zurück in die Speiseröhre fließt, der sogenannte *Reflux*²¹. Der Rückfluss von Mageninhalt und Magensäure kann zu einer entzündlichen Veränderung und Geschwüren der Speiseröhre führen oder durch eine *Aspiration*, also ein Verschlucken dieser Inhalte, die Entstehung von Lungenentzündungen begünstigen.



Bei schwereren Verläufen

Bei Kindern mit einem frühen Krankheitsbeginn kann die Nahrungsaufnahme erschwert sein. Dies ergibt sich zum einen daraus, dass Betroffene dieser *infantilen*²² Form der SMA in manchen Fällen nicht über genügend Muskelkraft verfügen, ihren Kopf selbstständig zu halten oder die Kopfhaltung zu kontrollieren. Dadurch kann sowohl das Füttern als auch eine eigenständige Nahrungsaufnahme erschwert sein.

Auch die bereits in den oberen Abschnitten beschriebenen Atemprobleme können Auswirkungen auf die Nahrungsaufnahme haben. Durch die Beeinträchtigung der Kau- und Schluckmuskulatur kann es zu einer verlangsamten Nahrungsaufnahme kommen, da den betroffenen Kindern das Kauen und Zerkleinern der Mahlzeit schwerfällt. Nimmt bereits das Atmen durch die geschwächte Atemmuskulatur viel Kraft und Anstrengung in Anspruch, kann es während der Nahrungsaufnahme zu einer Überanstrengung kommen, da Atem- und Schluckmuskulatur gleichzeitig beansprucht werden. Auch ein Abfall der Sauerstoffsättigung ist möglich, wenn durch die verlangsamte Nahrungsaufnahme nur zeitverzögert zwischen Atmung und dem Schlucken der aufgenommenen Nahrung „umgeschaltet“ werden kann.

Übergeordnete Behandlungsziele

Eine ausgewogene und bedarfsgerechte Ernährung ist besonders für Kinder und junge Erwachsene wichtig, die von einer Spinalen Muskelatrophie betroffen sind. Dadurch, dass muskuläre Bewegungen bei einem früheren Krank-

heitsbeginn häufig nur sehr wenig oder bei späteren Diagnosezeitpunkten nur mit Beeinträchtigungen möglich sind, kann der Bedarf an Energie bei Betroffenen geringer sein. Eine Ernährung, die dem Energiebedarf der Betroffenen entspricht, soll insbesondere Über- oder Untergewicht vermeiden. Eine ausgewogene Ernährung und eine Anpassung der Kalorienzufuhr an den tatsächlichen Bedarf Ihres Kindes können daher Ziele therapeutischer Maßnahmen sein.

Auch eine Erleichterung der Nahrungsaufnahme kann ein übergeordnetes Behandlungsziel darstellen. Durch die Anpassungen von Lebensmitteln oder die Anpassung der Nahrungsgabe können Risikofaktoren für ein Verschlucken von Nahrung oder eine erschwerte Nahrungsaufnahme verringert werden. Der Bedarf Ihres Kindes wird dabei also nicht nur durch den jeweiligen Energie- und Vitaminbedarf, sondern auch dadurch beeinflusst, wie gut die Nahrungsaufnahme, also das Füttern oder ein selbstständiges Essen, möglich ist. Ist die Schluck- oder Kaumuskulatur Ihres Kindes betroffen, so können Maßnahmen oder Hilfestellungen hierzu gemeinsam mit der behandelnden Ärztin oder dem behandelnden Arzt Ihres Kindes besprochen werden.

Mögliche therapeutische Maßnahmen

Eine mögliche therapeutische Maßnahme stellt die Inanspruchnahme einer Ernährungsberatung dar. Mithilfe von ErnährungsberaterInnen oder DiätassistentInnen kann der Bedarf Ihres Kindes ermittelt werden. Ein individueller Ernährungsplan kann zudem dabei helfen, gemeinsam gesunde und vollwertige Mahlzeiten festzulegen. Auch Fragen zu Nährstoffen, die den Muskelaufbau fördern, oder

die Ermittlung des Vitaminbedarfs können Teil einer solchen Ernährungsberatung sein. Fragen zur Kostentragung einer Ernährungsberatung können Ihnen die AnsprechpartnerInnen Ihrer Krankenkasse beantworten.

Bei Schluckbeschwerden oder Problemen bei der Nahrungsaufnahme kann ein Gespräch mit der behandelnden Ärztin bzw. dem behandelnden Arzt Ihres Kindes helfen, um die Ursachen der bestehenden Symptome zu ermitteln und gegebenenfalls Veränderungen in der Körper- oder Sitzhaltung Ihres Kindes vorzunehmen. Auch *Hilfsmittel* können dabei unterstützen, eine eigenständige Nahrungsaufnahme zu erleichtern. Liegen *gastrointestinale Beschwerden* bei

Ihrem Kind vor, so sollten diese mit der behandelnden Ärztin bzw. dem behandelnden Arzt besprochen werden. Veränderungen in der Nahrungsgabe oder kurzzeitige medikamentöse Behandlungen können vorhandene Beschwerden lindern und mögliche Therapieoptionen darstellen.

Ist eine eigenständige Nahrungsaufnahme nicht mehr möglich oder droht eine Verschlechterung des Allgemeinzustands durch eine unzureichende Kalorienzufuhr, so kann eine Sondenernährung notwendig sein. Ein offenes Gespräch mit dem Ärzte- und Behandler-Team Ihres Kindes kann helfen, Fragen oder Bedenken zu besprechen und so gemeinsam zu einer bedarfsgerechten Entscheidung zu kommen.



OFFENE FRAGEN?

Sollten sich beim Lesen dieser Broschüre weitere Fragen ergeben haben, zögern Sie bitte nicht, sich an die behandelnde Ärztin bzw. den behandelnden Arzt Ihres Kindes zu wenden.



Pia* (infantile Muskelatrophie, 3 Jahre alt) *Name redaktionell geändert

MEDIZINISCHES GLOSSAR

1 **Bewegungsapparat**

Der Bewegungsapparat, manchmal auch „Stütz- und Bewegungsapparat“ genannt, meint diejenigen Teile des menschlichen Körpers, die dazu dienen, dass der Körper in seiner festen Form bleibt und sich gleichzeitig bewegen kann. Der Bewegungsapparat besteht aus unseren Knochen (also dem „Skelett“), Muskeln, Sehnen und Bändern.

2 **Quergestreifte Muskulatur**

Die Muskeln des Menschen (in der Gesamtheit auch „Muskulatur“ genannt) werden in glatte und quergestreifte Muskeln sowie die Herzmuskulatur unterteilt. Glatte Muskeln finden sich in Organen, z. B. im Magen oder Darm, der Harnblase oder der Gebärmutter. Die sogenannte quergestreifte Muskulatur findet sich in Skelettmuskulatur, also allen Muskeln, die um die menschlichen Knochen herum liegen und mit diesen verbunden sind. Quergestreifte Muskeln haben hauptsächlich die Funktion, bewusste Bewegungen zu ermöglichen. Das Herz besitzt dagegen eine spezielle Herzmuskulatur, die autonom, also eigenständig vom Rest des Körpers, arbeitet.

3 **Kontraktile**

Der Begriff „kontraktile“ stammt vom lateinischen Wort „contractere“ und bedeutet „zum Zusammenziehen fähig“. Im medizinischen Umfeld meint kontraktile häufig Muskulatur oder Gewebefasern, die dazu in der Lage sind, sich zusammenzuziehen und wieder zu entspannen.

4 **Kontraktur**

Als Kontraktur bezeichnet man in der Medizin eine Bewegungs- oder Funktionseinschränkung von Gelenken.

5 **Skoliose**

Der Begriff der Skoliose kommt vom altgriechischen „skoliosis“ und steht für „Krümmung“. Medizinisch betrachtet ist eine Skoliose eine Seitabweichung oder Krümmung der Wirbelsäule. Das bedeutet, dass die sonst gerade verlaufende Wirbelsäule einen „Bogen“ nach rechts oder links macht. Neben der seitlichen Krümmung kann die Wirbelsäule zudem auch in sich, also nach innen oder außen gerichtet, Drehungen aufweisen.

Je nach Grad und Ausprägung der Skoliose kann diese auch zu Beeinträchtigungen von Organfunktionen führen.

6 **Hilfsmittel**

Hilfsmittel sind Gegenstände, die gem. § 33 SGB V (Fünftes Sozialgesetzbuch) „im Einzelfall erforderlich sind, den Erfolg einer Krankenhausbehandlung zu sichern, einer drohenden Behinderung vorzubeugen oder eine Behinderung auszugleichen“. Hilfsmittel können sowohl serienmäßig hergestellte Produkte als auch Anfertigungen sein und umfassen Produkte wie Gehhilfen, Rollstühle, Prothesen oder Ähnliches.

7 **Orthesen**

Als Orthesen werden medizinische Hilfsmittel bezeichnet, die zur Stabilisierung, Ruhigstellung, Führung oder Korrektur von Gliedmaßen oder auch im Bereich des Rückens oder Oberkörpers eingesetzt werden. Bei Betroffenen einer SMA können verschiedene Formen von Orthesen, je nach individuellem Bedarf, zum Einsatz kommen – so zum Beispiel Führungsothesen im Hüftbereich, Orthesen zur Unterstützung von Gehbewegungen oder Gelenkorthesen. Orthesen bekommen Sie bei Bedarf in der Regel in Ihrem örtlichen Sanitätshaus.

8 **Bewegungstrainer**

Mit Bewegungstrainern sind im medizinischen Kontext keine klassischen Trainings- oder Sportgeräte, sondern spezielle Geräte gemeint, die bei einer eingeschränkten Mobilität ein gezieltes Training der Beine und Arme ermöglichen.

9 **Physiotherapie**

Die Physiotherapie, die im Kern auf das „Wiederherstellen der natürlichen Körperfunktionen“, also der Physis, abzielt, hat zum Ziel, die Bewegungs- und Funktionsfähigkeit des menschlichen Körpers zu verbessern oder zu erhalten. Physiotherapie kann aktive Bewegungs- und Atemtherapiemaßnahmen, aber auch passive Elemente wie Massagen, Bäder oder Wärmetherapien enthalten. Innerhalb der Physiotherapien wird zudem zwischen verschiedenen Therapieprinzipien und -verfahren unterschieden.



10 Ergotherapie

Die Ergotherapie beinhaltet oft Übungen, die die Handlungsfähigkeit der Betroffenen verbessern soll. Neben körperlichen Beschwerden wird in der Ergotherapie oft auch das persönliche Umfeld der Betroffenen betrachtet. So können auch Sinnesreize wie das Hören und Fühlen, spielerische Bewegungen oder auch kreatives Arbeiten Teil der Förderung sein.

11 Feinmotorik

Meint vor allem den Bereich der Motorik, also der Bewegungsabläufe oder auch der Bewegungstechnik, der aus besonders kleinen, filigranen Bewegungen besteht, so zum Beispiel das Malen, Schreiben oder das Binden einer Schleife.

12 Beratungsleistungen

Diese Beratungsleistungen können von gesetzlich versicherten Betroffenen in der Regel in Anspruch genommen werden. Genauere Informationen erhalten Sie bei Ihrer Krankenkasse.

13 Zwischenrippenmuskulatur

Die Zwischenrippenmuskulatur, auch Interkostalmuskulatur genannt, überbrückt die Räume zwischen den Rippenbögen (den Interkostalraum) und bildet so gemeinsam mit den Rippen die äußere Form und „Wand“ des Brustkorbs.

14 Atemhilfsmuskulatur

Zur Atemhilfsmuskulatur zählen Muskeln der Hals- und Brustmuskulatur sowie Muskelgruppen der Bauchmuskulatur. Die Atemhilfsmuskulatur hilft bei der Ein- und Ausatmung.

15 Pneumonie

Bei einer Pneumonie handelt es sich um eine akute oder chronische Entzündung von Lungengewebe, also vereinfacht gesprochen, um eine Lungenentzündung. Lungenentzündungen können durch Infektionen mit Bakterien, aber auch durch Viren oder das Schlucken von Magensaft verursacht werden.

16 Paradoxe Atmung

Der Begriff der paradoxen Atmung meint in der Medizin das Phänomen, bei dem sich der Brustkorb beim Einatmen nach innen und beim Ausatmen nach außen bewegt. Als paradox wird

diese Atmung deshalb bezeichnet, weil sie im Gegensatz zur normalen Atmung widersprüchlich bzw. entgegengesetzt verläuft.

17 Ateminsuffizienz

Eine Ateminsuffizienz ist eine Störung des Gasaustauschs in der menschlichen Lunge, die zu einer veränderten Sauerstoff- und Kohlendioxidkonzentration im Blut führen kann. Das bedeutet, dass im Körper eine unzureichende Sauerstoffversorgung herrscht, die zu einem Ausfallen der Lungenfunktion und Organschädigungen führen kann.

18 Glatte Muskulatur

Siehe hierfür die Erläuterungen zur quergestreiften Muskulatur, Fußnote 2.

19 Aspiration

Als Aspiration bezeichnet man in der Medizin das, was umgangssprachlich oft als „Verschlucken“ bezeichnet wird – also das Eindringen von Flüssigkeit, Nahrung, Speichel oder auch Fremdkörpern bis in die Atemwege.

20 Gastrointestinal

Der medizinische Begriff gastrointestinal setzt sich aus dem lateinischen „gaster“ (übersetzt „Magen“) und „intestinum“ (übersetzt „Darm“) zusammen und meint daher „den Magen-Darm-Trakt betreffend“.

21 Reflux

Der Begriff Reflux steht in der Medizin in der Regel für einen „Rückfluss“. Im Fall von SMA-Betroffenen handelt es sich oft um einen sogenannten gastroösophagealen Reflux, also einen Rückfluss von Mageninhalt („gastro-“ oder „gaster“ für „Magen“) aus dem Magen in die Speiseröhre (auch Ösophagus genannt).

22 Infantil

Infantil bedeutet im medizinischen Kontext so viel wie „kindlich“.



Biogen Austria GmbH
Stella-Klein-Löw-Weg 15 · 1020 Wien · www.biogen.at