

Physiotherapie bei Kindern

mit spinaler Muskelatrophie (SMA)



*miteinander
füreinander*



DGM

Deutsche Gesellschaft
für Muskelkranke e. V.

Physio- therapie

bei Kindern mit
spinaler Muskel-
atrophie (SMA)

Die spinale Muskelatrophie 5q (SMA) ist eine fortschreitende neuromuskuläre Erkrankung, die etwa eines von 7000 Neugeborenen betrifft. Sie wird autosomal rezessiv vererbt und durch eine Mutation, d. h. das Fehlen oder eine Veränderung des SMN1-Gens (Deletionen, seltener Punktmutationen) auf dem langen Arm des Chromosom 5 verursacht. Das Fehlen des SMN-Proteins verursacht einen Untergang der motorischen Vorderhornzellen im Rückenmark und führt dadurch zu einer Abnahme der Muskelkraft.

Bei Kindern unterscheidet man drei verschiedene Verlaufsformen:

- **SMA Typ I (früh-infantile Form)**
Ohne medikamentöse Therapie erreichen die Kinder nie die freie Sitzfähigkeit.
- **SMA Typ II (Intermediärtyp)**
Die Kinder können frei sitzen, erreichen aber ohne medikamentöse Therapie nicht die Gehfähigkeit.
- **SMA Typ III (juvenile Form)**
Die Kinder und Jugendlichen können alleine stehen und laufen.

SMA beeinträchtigt alle Muskeln des Körpers, wobei die sogenannten proximalen Muskeln (die dem Rumpf am nächsten sind, z. B. Schulter-, Hüft- und Rückenmuskulatur) am schwersten betroffen sind. Die Schwäche in den Beinen ist im Allgemeinen größer als in den Armen. Es kann auch die Kau- und Schluckmuskulatur

betroffen sein. Die Beteiligung der Atemmuskulatur, die für die Aufnahme von Sauerstoff, die Abgabe von CO_2 und das Abhusten zuständig ist, kann zu einer erhöhten Anfälligkeit für Lungenentzündungen führen und während des Schlafes zur Schwierigkeit, den normalen Sauerstoff- und CO_2 -Spiegel aufrecht zu erhalten. Sinneswahrnehmungen, das heißt Sehen, Hören, Riechen, Schmecken und die Hautsensibilität, sind nicht beeinträchtigt. Die intellektuellen Fähigkeiten sind ebenfalls nicht beeinträchtigt. Es wird im Gegenteil oft beobachtet, dass Kinder mit SMA geistig hellwach und kontaktfreudig sind. Kinder mit SMA verlieren typischerweise im Verlauf der Erkrankung an Muskelkraft. Das kann im Rahmen eines Wachstumsschubes bei Kindern sehr rasch passieren oder auch ganz allmählich stattfinden. Kinder mit SMA können häufig über einen langen Zeitraum relativ stabil in ihren motorischen Funktionen sein.

Durch medikamentöse Therapiemöglichkeiten können mittlerweile Kinder mit schwerer Verlaufform die freie Sitzfähigkeit oder sogar die Gehfähigkeit erlangen. Vertiefte Informationen zum Krankheitsbild und zu den neuen kausalen Therapien enthält das DGM-Faltblatt „Wissenswertes Spinale Muskelatrophie“. Daneben stellen weiterhin symptomatische Therapien – hier insbesondere die Physiotherapie – wichtige Behandlungsmöglichkeiten dar.



Behandlungsziele

Mit dem Kind und der Familie gemeinsam werden der Teilhabestatus erhoben und die Teilhabewünsche des Kindes erfragt. Dann werden Ziele für die Physiotherapie mit dem Kind und der Familie erarbeitet und dafür ein Handlungsplan entwickelt, der das Kind und die Familie möglichst in eine aktive selbstbestimmte Rolle bringt, da dies den Therapieerfolg maßgeblich begünstigt.

Funktionelles Ziel der physiotherapeutischen Behandlung ist es, die Folgen der zunehmenden Schwäche der Muskulatur zu verzögern bzw. zu kompensieren. Möglichkeiten der Kompensation entdecken die Kinder meist von selbst. Man sollte diese zulassen und die Kinder dabei unterstützen, neue Bewegungsabläufe zu entwickeln, da sie funktionell wichtig sind. Stärkere Muskelgruppen können so die schwächeren Muskeln unterstützen oder deren Aufgabe ganz übernehmen. Durch bestimmte Ausgangsstellungen, mittels mehr Schwung innerhalb einer Bewegung oder durch Abnahme der Eigenschwere, können die schwachen Muskeln noch mit aktiv sein und so die Restkraft möglichst lange erhalten. Es ist wichtig, den funktionellen Nutzen immer wieder gegen die Entwicklung der Kontrakturen oder Deformitäten abzuwägen und zu versuchen, diesen entgegenzuarbeiten oder sie gar nicht erst zuzulassen. Auch der rechtzeitige Einsatz entsprechender Hilfsmittel ist als Kompensation der Muskelschwäche sehr wichtig. Damit soll die größtmögliche Selbstständigkeit und Beweglichkeit für den Alltag entwickelt und erhalten werden. Im Vordergrund stehen dabei in Abhängigkeit vom Krankheitsverlauf:

- der Erhalt der Ausdauer und Leistungsfähigkeit der Muskulatur
- das Hinauszögern von Gelenkkontrakturen und Skoliose
- die Verbesserung, Schulung und der Erhalt der Atem-, Stimm- und Schluckfunktion

- Anregung des Herz-Kreislauf-Systems
- Erleichterung der Alltagsbewältigung
- Auswahl und Handhabung von geeigneten Hilfsmitteln
- Anleitung von Kindern, Eltern und Bezugspersonen.

Die Behandlung orientiert sich stets am aktuellen physiotherapeutischen Befund, sowie den individuellen Bedürfnissen des Kindes. Deshalb müssen Informationen über die Lebenssituation des Kindes und seiner Familie in die Behandlungsplanung einbezogen werden.



Leitgedanken in der Physiotherapie

Aufgrund der sehr unterschiedlichen Krankheitsverläufe gibt es für die Physiotherapie weder eine allgemein gültige Therapiemethode noch verbindliche Therapiepläne. Die Behandlung soll vorwiegend dynamisch und funktionell ausgerichtet sein und das Kind bei der Bewältigung des Alltags unterstützen. Es sollte insbesondere darauf geachtet werden, dass Schmerz und Unbehagen vermieden, stattdessen Wohlbefinden und Bewegungsfreude vermittelt werden. Kinder mit SMA können unter Einhaltung der Ermüdungs- und Frustrationsgrenzen durchaus ihre Muskulatur fordern. Durch die medikamentösen Behandlungsmöglichkeiten gewinnt der Aspekt der Muskelkräftigung in der physiotherapeutischen Behandlung an Bedeutung. Bei Kindern mit deutlich reduzierter Muskelkraft ist es wichtig, Ausgangsstellungen zu erarbeiten, in denen die Restfunktion der Muskulatur unter Abnahme der Schwere aktiv oder assistiv aktiviert werden kann. Der Gesichtspunkt der Bewegungserfahrung, Umlagerung und Körperwahrnehmung spielt hier eine wichtige Rolle.

Zur dosierten Muskelkräftigung hat sich das Ganzkörpervibrationstraining Galileo® bewährt. Auch das Training mit Bewegungstrainern und Therapiefahrrädern sowie das Gehen unter Teilentlastung auf dem Laufband, mit Laufhilfen, evtl. mit Orthesen oder mit einer roboterunterstützten Gangorthese, wirken kräftigend und beugen Kontrakturen vor. Bewegung im Wasser ist zur Muskelkräftigung, Vermeidung von Kontrakturen wie auch als Atemtherapie äußerst sinnvoll.

Grundlegende Therapieansätze können auch im Alltag in der häuslichen Umgebung umgesetzt werden. So ist das Sitzen auf einem passenden Kinderstuhl oder mit einem Sitzkorsett mit Sitzkante und Bauchausschnitt besser als der Sitz auf dem Boden, um Skoliose und Beugekontrakturen im Bereich der Beine vorzubeugen. Das Tragen eines Sitzkorsetts kann die Wirbelsäulenverkrümmung nicht verhindern aber hinauszögern. Durch den Bauchausschnitt schränkt es die Atmung nicht ein, vielmehr wird eine bessere Belüftung der Lunge aufgrund einer aufrechten Haltung erreicht. Zusätzlich bietet es dem Kind Halt, es hat wie im Therapiestuhl eine stabile Sitzposition. Diese ermöglicht dem Kind freie Arm- und Handbewegungen beim Spielen, Schreiben und selbstständigen Essen. Für Kinder, die sich nicht aus eigener Kraft bewegen können, werden Spiel- und Therapiesituationen geschaffen, in denen sie in sicherer und angenehmer Lage Bewegungen erfahren.

Bei Kindern mit starker Bewegungseinschränkung kommt es zu Kontrakturen nahezu aller Gelenke. Wenn aktive Bewegungen nur in geringem Umfang möglich sind, muss eine funktionelle Behandlung zugleich die Behandlung der Kontrakturen durch regelmäßiges passives Bewegen, vorsichtiges Dehnen, funktionelle Lagerung sowie den Einsatz von Orthesen (als Halt für Sitzen und Stehen oder dynamisch zur Dehnung) mit einbeziehen. Dies ist umso wichtiger, da einige Kinder

mit SMA durch die neuen therapeutischen Ansätze das Stehen und Laufen erreichen können. Kontrakturen im Bereich der Hüfte, Knie und Füße sollte man daher von Anfang an versuchen zu vermeiden. Dies geschieht am effektivsten durch eine frühzeitige Vertikalisierung mittels Stehgeräten in Kombination mit dem Vibrationstraining. Bei Gewichtübernahme auf die Füße sollte die korrekte Fußstellung beachtet werden und ggf. eine Versorgung mit Orthesen erfolgen.

Der Bewegungsmangel kann zu Schmerzen an Sehnenansätzen führen. Therapeutische Möglichkeiten sind Wärmeanwendungen (z. B. heiße Rolle), vorsichtige Gelenkmobilisation, Umlagern (auch im Elektrorollstuhl) oder der Einsatz des Bewegungstrainers. Die zunehmende Skoliose beeinflusst die Atmung. Daher ist die rechtzeitige Therapie von großer Bedeutung. Die Indikation für eine Skoliose-Operation ist individuell und rechtzeitig zu stellen. Somit ist es wichtig, dass Kind und Eltern frühzeitig und regelmäßig von Spezialisten betreut und über die Möglichkeiten einer Wirbelsäulenstabilisierung (Korsett/Operation) informiert werden.



Atmung / Atemphysiotherapie

Die Beeinträchtigung der Atemmuskulatur durch die zunehmende Muskelschwäche kann zu einer chronischen respiratorischen Insuffizienz und damit zu einer erhöhten Anfälligkeit für Lungenentzündungen führen. Wichtig ist daher von Anfang an eine gezielte Atemphysiotherapie, besonders bei SMA I und II. Im Übrigen ist es sinnvoll, das Bewusstsein für Atembewegungen schon zu einem möglichst frühen Zeitpunkt der Erkrankung zu wecken, damit das Kind bei fort-

schreitender Atemschwäche auf erlernte Maßnahmen und Techniken zurückgreifen und mit bewussten Atembewegungen leichteren Beeinträchtigungen entgegenwirken kann. Folgende Aspekte sind für die Atemphysiotherapie wichtig:

- Aktivierung der Atemmuskulatur
- Atemvertiefung
- Verbesserung des Durchblutungs- und Belüftungs-Verhältnisses
- Sekretmobilisation und -transport
- Hustentechniken.

Zur Atemphysiotherapie eignen sich zunächst sowohl spielerisches Üben (z. B. Sing- und Pustespiele, Flöten- oder Mundharmonikaspielen) wie auch gezieltes Üben mit einem Therapiegerät. Auch können Techniken zur manuellen Thoraxmobilisation (Vibrationen, Dreh-Dehn-Lagerungen, Ausstreichungen, manuelles Unterstützen der Ein- und Ausatmung) eingesetzt und dem Kind vertraut gemacht werden. Wenn Hinweise auf eine Atemmuskelschwäche bestehen (Konzentrationsschwäche, Kurzatmigkeit, Kopfschmerzen, Müdigkeit, Appetitmangel, erhöhte CO₂-Werte) sollte in Absprache mit einem erfahrenen Arzt eine häusliche Beatmung mit angepasster Nasen- oder Nasen-Mund-Maske in Erwägung gezogen werden. Die Anpassung und Einstellung eines Beatmungsgerätes muss in regelmäßigen Abständen durch Spezialisten erfolgen. Geeignete Adressen können Sie bei der Bundesgeschäftsstelle der DGM erfragen.

Nicht abgehusteter Schleim begünstigt bakterielle Infektionen. Können Kinder oder Jugendliche nicht mehr effektiv abhusten, muss dies in die Physiotherapie einbezogen werden. Durch manuelle Techniken wie Air-Stacking und assistiertes Husten kann das Atemzugvolumen erhöht und der Hustenstoß verbessert werden. Mit Hilfe mechanischer Unterdruck-Überdruckgeräte (In- / Exsufflator, Hustenassistent) kann eine

weitere Verbesserung der Sekretclearance erreicht werden. Zur besseren Belüftung der Lunge und zum Erhalt der Thoraxmobilität eignet sich auch die Druckinhalation (IPP). Die Indikation dazu stellt der Arzt.

Bei einer Lungeninfektion ist neben der Atemtherapie eine frühzeitige antibiotische Behandlung wichtig. Vorbeugend sollten Kinder mit SMA gegen Kinderkrankheiten, Grippe und Pneumokokken geimpft werden. Hinweise dafür, dass eine Impfung den Krankheitsverlauf ungünstig beeinflusst, gibt es nicht.



Logopädie

Saug-, Kau- und Schluckstörungen

Bei der SMA I bestehen häufig Saug- und Schluckstörungen. Hier kann eine Beratung und Behandlung z. B. nach Padovan oder dem Castillo Morales®-Konzept sinnvoll sein. Die Anlage einer Nahrungssonde durch die Bauchhaut (PEG-Sonde) kann notwendig werden. Auch bei der SMA II können Kau- und Schluckstörungen bestehen. Eine logopädische Therapie kann helfen, die Zungenbeweglichkeit zu verbessern oder zu erhalten. Tipps zur Anpassung der Nahrung können das Schlucken erleichtern. Kinder reagieren sehr sensibel auf für sie bedrohliche Situationen. Haben sie Schwierigkeiten, bestimmte Nahrungsmittel zu schlucken oder haben sie sich beim Essen oder Trinken schon häufiger verschluckt, kann dies zu einer Verweigerung der Nahrungsaufnahme führen. Werden bestimmte Nahrungsmittel oder das Trinken verweigert, kann das eine Mangelernährung und / oder eine nicht ausreichende Flüssigkeitszufuhr zur Folge haben. Das Kind gedeiht nicht. Hier ist manchmal eine hochkalorische Zusatznahrung hilfreich. Das Verschlucken kann zu einer Ver-

legung der Atemwege oder zu einer Lungenentzündung führen. Durch logopädische Maßnahmen und geeignete Hilfsmittel können das Essen und Trinken für das Kind sicherer und angenehmer gestaltet werden.

Sprech- und Stimmstörungen

Bedingt durch die Atemmuskel- und die Gaumensegelschwäche ist die Stimme häufig beeinträchtigt. Langes und lautes Sprechen fällt schwer. Die Verständlichkeit ist häufig durch die geringe Kieferöffnungsweite, die eingeschränkte Zungenbeweglichkeit und die Gaumensegelschwäche reduziert. Die logopädische Therapie setzt bei diesen Symptomen an, um die Funktionen zu erhalten und evtl. Verbesserungen zu erzielen. Zusätzlich kann eine Mobilisation der Kiefergelenke hilfreich sein.



Hilfsmittelversorgung

Ziel einer rechtzeitigen Hilfsmittelversorgung ist der Erhalt der Selbstständigkeit und die Teilhabe am Alltagsleben. Hilfsmittel sollen grundsätzlich im Zusammenwirken mit dem Kind, der Familie und dem behandelnden Ärzte- und Therapeutenteam ausgewählt, in Zusammenarbeit mit einem Rehabilitationstechniker angepasst und in der häuslichen Umgebung erprobt werden. Regelmäßiges Stehtraining ist unter den folgenden Aspekten wichtig: altersentsprechende Vertikalisierung, Herz-Kreislauftraining, Skoliose- und Kontrakturprophylaxe sowie Anregung der Darm- und Nierenfunktion. Hierzu stehen verschiedene Steh- und Gehhilfen zur Verfügung. Das Steh- und Gehtraining muss der aktuellen Muskel- und Gelenksituation angepasst sein.

Ein individuell angepasster Rollstuhl ermöglicht eine selbstbestimmte Mobilität und sollte der Familie ca. ab dem vollendeten 2. Lebensjahr angeboten werden, wenn die Gehfähigkeit bis dahin noch nicht erlangt wurde oder krankheitsbedingt eingeschränkt ist. Ein Aktivrollstuhl sollte aufgrund der Muskelschwäche möglichst leichtgängig sein und individuell angepasst werden. Ein Elektrorollstuhl sollte mit entsprechendem Zubehör wie Sonder- und / oder Umfeldsteuerung ausgestattet sein. Er sollte zudem möglichst eine Mittelsteuerung, eine elektrische Rückenverstellung sowie elektrisch verstellbare Fußstützen haben, um Skoliose und Kontrakturen in den Beinen entgegen wirken zu können. Eine Alternative zu einem Elektrorollstuhl ist ein elektrisches Zuggerät: Es ist leichter zu transportieren und kann bei Bedarf schnell und einfach an den vorhandenen Aktivrollstuhl angekoppelt werden. Unter Teilhabeaspekten kann auch ein Therapiefahrrad mit Elektrounterstützung ein geeignetes Hilfsmittel sein.

Die frühzeitige Versorgung mit einem behindertengerechten Computersystem in der Schule erleichtert den Kindern die Teilnahme am Unterricht. Damit Kinder mit SMA ihre Möglichkeiten und Fähigkeiten optimal nutzen können, gilt ein besonderes Augenmerk der intellektuellen Förderung. Hilfsmittel wie Sitzschale und/oder Korsett zur Stabilisierung beim Sitzen, Pflegelifter, Toiletten- und Badehilfen, Alltagshilfen wie Leseständer, spezielle Schreibtabaturen und Essbestecke können den Kindern im Verlauf der Erkrankung wertvolle Hilfen sein. Darüber hinaus entlastet eine adäquate Hilfsmittelversorgung die Pflege- und Assistenzpersonen.

Die Hilfsmittelauswahl und -versorgung richtet sich an dem individuellen Lebenskontext des Kindes und der Familie aus und bezieht personenbezogene- und Umweltfaktoren mit ein. Im Mittelpunkt steht die Teilhabepreferenz des Kindes. Therapeutische Gesichtspunkte wie die Erhaltung und Verbesserung der

Körperfunktionen und -strukturen werden dabei mitberücksichtigt. Dem Kostenträger gegenüber sollten diese individuellen Versorgungsaspekte im Zuge der Verordnung begründet werden, um die Notwendigkeit und Geeignetheit eines Hilfsmittels darzulegen.

Informationen und fachkundige Beratung

können beim Hilfsmittelberatungszentrum der DGM, bei Physio- und Ergotherapeuten und regionalen Beratungsstellen eingeholt werden. Anbieter von Hilfsmitteln führen auf Wunsch ihre Produkte zuhause vor und informieren über die Handhabung. Auch der Erfahrungsaustausch mit anderen Betroffenen kann sehr hilfreich sein.

*Erarbeitet vom Arbeitskreis Physiotherapie,
Logopädie und Ergotherapie der DGM*

Stand: August 2023

Der Inhalt dieser Broschüre wurde sorgfältig erarbeitet. Autoren und DGM übernehmen keine Gewähr für die Richtigkeit und Vollständigkeit der Informationen. Insbesondere wird keine Haftung für sachliche Fehler oder deren Folgen übernommen. Diese Broschüre ersetzt nicht die ärztliche Konsultation.

**Werden Sie
DGM-Mitglied:**

Umseitig finden Sie
die Beitrittserklärung

**Stärken Sie uns
mit Ihrer Spende.
Vielen Dank!**

SPENDENKONTO

Deutsche Gesellschaft für Muskelkranke e.V.

Bank für Sozialwirtschaft

IBAN: DE84 3702 0500 0007 7722 00

BIC: BFSWDE33XXX

Deutsche Gesellschaft für Muskelkranke e.V.

Gläubiger-IdentNr.: DE10ZZZ00000041596

Bank für Sozialwirtschaft

IBAN: DE84 3702 0500 0007 7722 00

Ich spende einmalig der DGM einen Betrag von _____ Euro.

Ich erkläre meinen Beitritt als Mitglied zur DGM als:

Betroffene(r) / Angehörige(r) / Förderer
(Mindestbeitrag: 50 Euro pro Jahr)

16-25 Jährige(r) mit "Junge-Leute-Bonus"
(reduzierter Mitgliedsbeitrag: 25 Euro)

Körperschaft: Unternehmen oder Verein
(Mindestbeitrag: 200 Euro pro Jahr)

Name, Vorname

Geburtsdatum

Straße, Hausnummer

PLZ, Wohnort / Firmensitz

Telefon

E-Mail

Kurzdiagnose (für Beratungszwecke)

Ich beantrage zusätzlich eine Partnermitgliedschaft:
(30 Euro jährlich)

Name, Vorname

Geburtsdatum

E-Mail

Ich beantrage/genehmige zu meiner Mitgliedschaft die
Kindermitgliedschaft (bis 16. Geburtstag kostenfrei) für:

Name Kind 1

Geburtsdatum

ggf. Kurzdiagnose

Unterschrift Kind, ab 7. Lebensjahr

Name Kind 2

Geburtsdatum

ggf. Kurzdiagnose

Unterschrift Kind, ab 7. Lebensjahr

Ich habe weitere Kinder

Zum Mitgliedsbeitrag möchte ich gerne einen jährlichen
Zusatzbeitrag von _____ Euro leisten.

Ich bezahle per Lastschrift* / Überweisung

*Sie helfen uns, Verwaltungskosten zu sparen, wenn Sie den Lastschrifteinzug wählen.

IBAN

Datum, Unterschrift Antragsteller/in und ggf. Partner/in

SEPA-Lastschriftmandat: Ich ermächtige die DGM, Zahlungen von meinem Konto mittels Lastschrift einzuziehen. Zugleich weise ich mein Kreditinstitut an, die von der DGM auf mein Konto gezogenen Lastschriften einzulösen. **HINWEIS:** Ich kann innerhalb von acht Wochen, beginnend mit dem Belastungsdatum, die Erstattung des belasteten Betrages verlangen. Es gelten die mit meinem Kreditinstitut vereinbarten Bedingungen. **HINWEIS ZUM DATENSCHUTZ:** Ihre Daten werden gespeichert. Sie werden ausschließlich für satzungsgemäße Zwecke verwendet und nicht an Dritte weitergegeben. Der Nutzung Ihrer Daten können Sie jederzeit per E-Mail widersprechen. Mehr zum Datenschutz finden Sie unter www.dgm.org/datenschutzklarung.

Ja, ich will die DGM unterstützen!

Die Deutsche Gesellschaft für Muskelkranke e.V. (DGM)

ist mit über 9700 Mitgliedern die größte und älteste Selbsthilfeorganisation für Menschen mit neuromuskulären Erkrankungen in Deutschland.

Ihre Anliegen:

- Forschung fördern
- Aufklärung der Öffentlichkeit über die neuromuskulären Erkrankungen
- Betroffene und Angehörige informieren und beraten
- gesundheits- und sozialpolitische Interessen von Menschen mit neuromuskulären Erkrankungen vertreten
- Selbstbestimmung und Teilhabe fördern, Inklusion verwirklichen
- Gesundheitskompetenz und Selbsthilfe unterstützen.

Die DGM ist durch ehrenamtlich geführte Landesverbände regional flächendeckend aufgestellt. Außerdem vertreten die krankheitsspezifisch arbeitenden überregionalen Diagnosegruppen gezielt die Selbsthilfe bei einzelnen Muskelerkrankungen. Sitz der Bundesgeschäftsstelle ist Freiburg im Breisgau.



DGM

Deutsche Gesellschaft
für Muskelkranke e.V.

Im Moos 4 · 79112 Freiburg
T 07665 9447-0 · F 07665 9447-20
info@dgm.org · www.dgm.org