



www.sma-register.de / www.treat-nmd.de

Sehr geehrte Patienten, Eltern und Angehörige,

Sie sind im deutsch-österreichischen Patientenregister für Spinale Muskelatrophie registriert, welches wir in München am Friedrich-Baur-Institut betreiben. Hiermit erhalten Sie unseren 2. Newsletter mit interessanten Informationen zu physiotherapeutischen Anwendungen bei SMA sowie Aktuellem zu klinischen Studien.

Wir wünschen Ihnen und Ihrer gesamten Familie eine schöne Weihnachtszeit und Alles Gute für das kommende Jahr!

Aktuelle Studien für SMA-Patienten in Deutschland

Patienten, die im SMA-Patientenregister registriert sind und den Einschlusskriterien aktueller klinischer Studien entsprechen, werden direkt per E-Mail über eine mögliche Studienteilnahme informiert. Bei Interesse an unten genannten Studien finden Sie weitere Informationen unter http://www.treat-nmd.de/klinische_studien/ und auf der Seite des deutschen Muskeldystrophie-Netzwerkes MD-NET: http://www.md-net.org/wissenschaft_und_forschung/klinische_studien/.

TROPHOS-Studie

Es handelt sich hierbei um eine internationale, doppelblinde, placebokontrollierte Phase-II-Studie zur Bewertung der Sicherheit und Wirksamkeit von Olesoxime (TR019622) bei Patienten im Alter von 3 - 25 Jahren. In Deutschland sind die Zentren München, Essen und Freiburg beteiligt. Die Rekrutierung konnte wie geplant bis August 2011 abgeschlossen werden, insgesamt konnten europaweit 150 Patienten eingeschlossen werden. Probleme bei der Rekrutierung stellten v.a. die engen Einschlusskriterien hinsichtlich klinischer Symptomatik und Muskelkraft dar. Der Therapiezeitraum beträgt zwei Jahre, eine erste Analyse findet nach einem Behandlungsjahr statt.

Am Studienzentrum München konnten aufgrund der engen Kriterien nur 2 Patienten eingeschlossen werden, die jedoch beide seit nun 3 Monaten behandelt werden und zu regelmäßigen Untersuchungen kommen. Bis uns Ergebnisse zur Verfügung stehen, wird es sicher noch lange dauern, dann werden wir Sie aber umgehend informieren!

Studie zum natürlichen Erkrankungsverlauf bei der SMA Typ II und III für gehfähige und nicht-gehfähige Patienten

Es handelt sich um eine europaweite Studie zur Aussagekraft von physiotherapeutischen Tests und Fragebögen bei SMA II/III in der physiotherapeutische Untersuchungen und Fragebögen näher untersucht werden sollen. In Deutschland nimmt das Studienzentrum Freiburg an dieser Studie statt, wo bisher 8 Patienten eingeschlossen werden konnten und über 1 Jahr untersucht werden. Es werden aber noch mehr Patienten gesucht: gehfähige Patienten im Alter von 30 Monaten - 24 Jahren, nicht-gehfähige Patienten im Alter von 30 Monaten bis 18 Jahren. Bei Interesse oder Fragen zu dieser Studie wenden Sie sich bitte an das Universitätsklinikum Freiburg, Zentrum für Kinder- und Jugendmedizin, Klinik II: Neuropädiatrie und Muskelerkrankungen, Mathildenstr. 1, 79106 Freiburg, Prof. Korinthenberg, Physiotherapie: Kerstin Schäfer, Tel.: 0761-270-4353, kerstin.schaefer@uniklinik-freiburg.de.

GALILEO-Studie

Ebenfalls am Universitätsklinikum Freiburg sowie Köln fand in diesem Jahr eine Pilotstudie zum Galileo®-Training bei 5-18-jährigen Kindern und Jugendlichen mit Duchenne Muskeldystrophie oder SMA Typ III statt. Es wurden insgesamt 20 noch gehfähige Patienten eingeschlossen, die über drei Monate ein Ganzkörpervibrationstraining auf einem Galileo®-Gerät absolvierten. Die Ergebnisse werden im kommenden Jahr veröffentlicht.

Heil- und Hilfsmittel bei Spinaler Muskelatrophie

Die Ursache für das Hauptsymptom der Erkrankung, den Muskelschwund, liegt im Untergang von für die Motorik zuständigen Nervenzellen im Rückenmark. Bedingt durch die fehlende Weitergabe von Impulsen vom motorischen Nerv an den Muskel kommt es zur Verschmächtigung der einzelnen Muskelfasern.

Ein wichtiger Teil der symptomatischen Behandlung ist Physiotherapie. Dazu gehört neben der Atemtherapie zur Stabilisierung der Atemfunktion die Optimierung der Ausdauer funktionsfähiger Muskulatur. Ziel ist außerdem die optimale Bewegungsmöglichkeit der Gelenke, da Kontrakturen, das heißt Einsteifungen der Gelenke oder Verkrümmungen der Wirbelsäule (Skoliose), zu großen Einschränkungen der Funktion von Gelenken und Organen führen können.

Bestandteil der Therapie ist eine kontinuierliche Dokumentation von Befund und Verlauf. Daraus resultieren eine für den Patienten individuelle Behandlung und Beratung zu Hilfsmitteln. Auswahl und Dosierung der Behandlungsmaßnahmen muss aufgrund des Krankheitsverlaufes ständig neu bewertet werden. Generell soll nur mit warmer Muskulatur gearbeitet werden (vorherige Wärmeanwendung / Zimmertemperatur um 30°).

Oftmals wünschen sich Betroffene oder Angehörige Anleitung für den Alltag – dazu kann zum Beispiel gehören:

- Lagerungsmöglichkeiten zu finden, helfen diese einzunehmen, Möglichkeiten schaffen, in diesen Positionen aktiv zu sein bzw. entspannen zu können
- Unterstützung beim Schaffen von günstigen Voraussetzungen für physiologische Bewegungen z.B. durch günstige Schwerkraft-Muskel-Verhältnisse
- Handling, z.B. bei Positionswechseln, Mahlzeiten, beim Heben und Tragen
- Alltagsbewältigung, z.B. mit Hilfe Bewegungsübergänge üben (Transfer vom Rollstuhl auf die Toilette etc.)
- Einfluss auf Kreislauf, Durchblutung, Verdauung: z.B. durch Massage, aktiver, aktiv-assistiver oder auch passiver Bewegung
- Vermeidung, Verringerung, Verzögerung von Sekundärschäden und Verschlechterungstendenzen durch z.B. Lungenentzündungen, Druckstellen.

Durch Logopädie werden Störungen der Sprache, des Sprechens oder des Schluckens behandelt. Zu Schluckstörungen kann es infolge mangelhafter Koordination und/oder Schwächung der Schluckmuskulatur kommen. In diesen Fällen ist neben der Behandlung auch die Beratung wichtig, beispielsweise hinsichtlich der richtigen Körperhaltung beim Essen oder zu geeigneten Speisen.

Da im Besonderen auch die Atemmuskulatur von der Erkrankung betroffen ist, bedeutet die Einschränkung der Lungenfunktion ein erhöhtes Risiko für Lungenentzündungen. Bedingt durch die Schwäche der Atemmuskulatur resultiert ein geringerer Hustenstoß. Dieser ist jedoch notwendig zum Abhusten - bei Infektionen der Atemwege mit vermehrter Sekretproduktion bzw. beim Verschlucken von Nahrungsbestandteilen. Atemtherapie dient dem Erhalt des größtmöglichen Atemvolumens und kann gut in die Krankengymnastik integriert werden. Dazu können Pusteübungen mit Wattebäuschen oder Seifenblasen (Übungen zur Ver-



längerung der Ausatmung), aber auch Reizgriffe zur Anregung der Einatmung in weniger gut belüftete Lungenabschnitte, Lagerungen zur Atemlenkung, Dehnübungen in Verbindung mit der Atmung, gehören.

Hilfsmittel

Besonders wichtig für Patienten mit Spinaler Muskelatrophie ist die Handfunktion. Ergotherapie ist hier ein Mittel der Wahl – auch zur Unterstützung für die Verwendung möglicher Alltagshilfen. Ziel der ergotherapeutischen Behandlung sind Verbesserung oder Kompensation. Das Training motorischer Fähigkeiten, insbesondere die Feinmotorik, ist wichtig für die Bedienung von Computern.

Langfristig sind Kontrakturen nicht zu vermeiden, doch kann dieser Prozess durch den Einsatz von Steh- und Gehhilfen im Bereich der unteren Extremität verlangsamt werden. Zusätzlich bedeutet es Training für den Kreislauf und eine Verbesserung der Funktion innerer Organe. Der Gefahr einer Skoliose kann mithilfe von Lagerung, Sitzschalen oder einem Korsett entgegengewirkt werden.

Die rechtzeitige Versorgung mit Hilfsmitteln bedeutet entscheidenden Gewinn von Lebensqualität und ist für den Alltag eine enorme Erleichterung. Sie kann u. a. Stehbrett, Therapiestuhl, speziellen Autokindersitz und die sehr frühe Versorgung mit einem adäquat angepassten, elektrischen Rollstuhl umfassen.

In allen genannten Aspekten bieten Selbsthilfeorganisationen wie z.B. die Initiative SMA (www.initiative-sma.de) oder die Deutsche Gesellschaft für Muskelkranke (www.dgm.org) Hilfe und Unterstützung an.

Hinweis: Diese Zusammenstellung wurde von Simone Thiele, Physiotherapeutin mit langjähriger Erfahrung im Bereich neuromuskulärer Erkrankungen, ausgearbeitet. Sie arbeitet am Friedrich-Baur-Institut in München und ist Kuratorin des deutsch-österreichischen Patientenregisters.

Online zusätzlich verfügbar auf der Homepage www.sma-register.de

