Zeitschrift: Obstetrica : das Hebammenfachmagazin = la revue spécialisée des sages-femmes

Herausgeber: Schweizerischer Hebammenverband

Band: 120 (2022)

Heft: 7

Artikel: Spinale Muskelatrophie früh erkennen : Tipps für Hebammen

Autor: Richter, Karin

DOI: https://doi.org/10.5169/seals-1002376

Nutzungsbedingungen

Die ETH-Bibliothek ist die Anbieterin der digitalisierten Zeitschriften auf E-Periodica. Sie besitzt keine Urheberrechte an den Zeitschriften und ist nicht verantwortlich für deren Inhalte. Die Rechte liegen in der Regel bei den Herausgebern beziehungsweise den externen Rechteinhabern. Das Veröffentlichen von Bildern in Print- und Online-Publikationen sowie auf Social Media-Kanälen oder Webseiten ist nur mit vorheriger Genehmigung der Rechteinhaber erlaubt. Mehr erfahren

Conditions d'utilisation

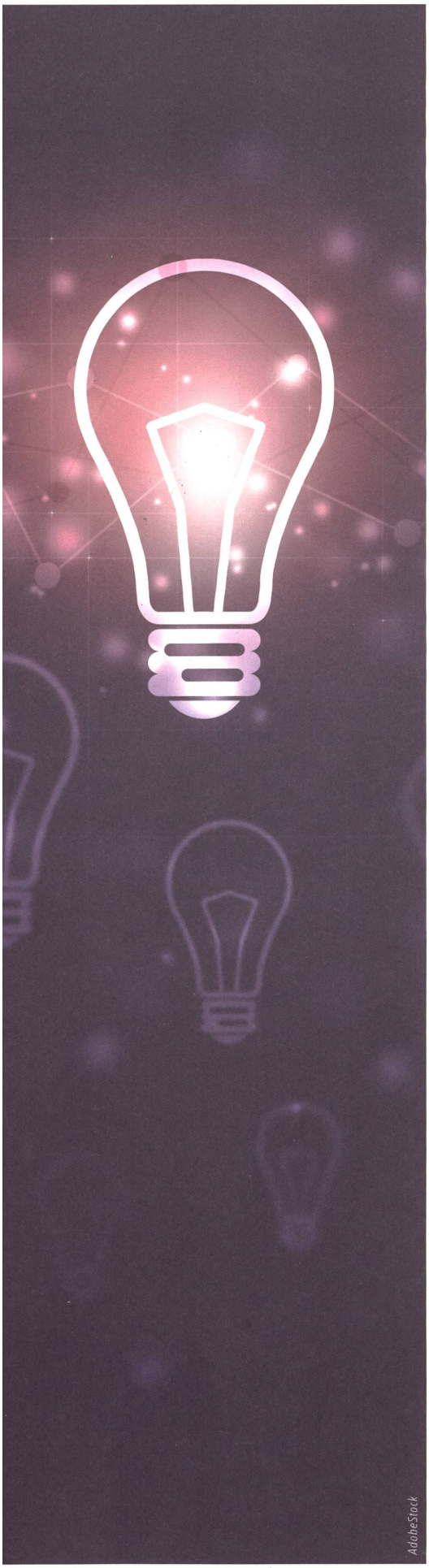
L'ETH Library est le fournisseur des revues numérisées. Elle ne détient aucun droit d'auteur sur les revues et n'est pas responsable de leur contenu. En règle générale, les droits sont détenus par les éditeurs ou les détenteurs de droits externes. La reproduction d'images dans des publications imprimées ou en ligne ainsi que sur des canaux de médias sociaux ou des sites web n'est autorisée qu'avec l'accord préalable des détenteurs des droits. En savoir plus

Terms of use

The ETH Library is the provider of the digitised journals. It does not own any copyrights to the journals and is not responsible for their content. The rights usually lie with the publishers or the external rights holders. Publishing images in print and online publications, as well as on social media channels or websites, is only permitted with the prior consent of the rights holders. Find out more

Download PDF: 13.07.2025

ETH-Bibliothek Zürich, E-Periodica, https://www.e-periodica.ch



Spinale Muskelatrophie früh erkennen: Tipps für Hebammen

Die Spinale Muskelatrophie ist eine schwere und seltene neuromuskuläre Erkrankung, die sich durch fortschreitende Muskelschwäche äussert. Schätzungen zufolge ist weltweit eines von 10 000 Neugeborenen davon betroffen. Da sie zu einem fortschreitenden und irreversiblen Verlust der Motoneuronen führt, ist eine frühzeitige Behandlung entscheidend. In diesem Artikel werden Erkennungsmerkmale erklärt, damit eine möglichst frühe Diagnose möglich wird.

TEXT: KARIN RICHTER

Die Ursache der Spinalen Muskelatrophie (Spinal muscular atrophy [SMA]) ist ein Gendefekt im SMN1 (Survival-Motor-Neuron-1-Gen). Durch diesen Defekt wird das zum Überleben der motorischen Nerven (Motoneuronen) erforderliche SMN-Protein nicht oder in zu geringer Menge produziert. Der Körper verfügt zwar über ein Ersatzgen, SMN2, dieses kann aber nur eine geringe Menge an funktionellem SMN-Protein produzieren, die für das Überleben und die Funktion der Motoneuronen nicht ausreicht (Coovert et al., 1997; Anderton et al., 2015; National Institute for Health [NIH], 2020a); NIH, 2020b).

Bei der Spinalen Muskelatrophie kommt es zu einem schnellen und irreversiblen Verlust von Motoneuronen, der alle Muskelfunktionen betrifft, einschliesslich Atmung, Schlucken und grundlegende Bewegungen.

Bei der SMA kommt es zu einem schnellen und irreversiblen Verlust von Motoneuronen, der alle Muskelfunktionen betrifft, einschliesslich Atmung, Schlucken und grundlegende Bewegungen (Anderton et al., 2015; NORD, 2022).

SMA in der Schweiz

SMA betrifft schätzungsweise eines von 10000 Neugeborenen weltweit (NORD, 2022). In der Schweiz kommen jedes Jahr cirka acht bis zehn Kinder mit SMA (alle Typen) auf die Welt (Schorling et al., 2020). Typischerweise wird die SMA in 4 Phänotypen (Typen 1–4) mit unterschiedlichem Schweregrad eingeteilt. Die SMA-Typen 1 und 2 betreffen sehr junge Kinder. SMA Typ 1 betrifft Kleinkinder vor dem Alter von sechs Monaten und macht etwa 50 bis 70 % der SMA-Fälle aus. Als schwerste Form führt die SMA Typ 1 beim unbehandelt betroffenen Kind meist noch vor dem zweiten Lebensjahr zum Tod oder erfordert eine dauerhafte maschinelle Beatmung (Verhaart et al., 2017).

Da SMA zu einem fortschreitenden und irreversiblen Verlust von Motoneuronen führt, sind eine frühe Diagnose und ein schnellstmöglicher Behandlungsbeginn essenziell (Darras et al., 2017). Dies gilt in besonderem Masse für die SMA Typ 1, bei der die Degeneration der Motoneuronen bereits vor der

Geburt einsetzt und rasch fortschreitet. Jede Verzögerung bei der Diagnose von SMA Typ 1 kann das Überleben von Motoneuronen gefährden (Govoni et al., 2018), was sich direkt auf die neuromuskuläre Funktion auswirkt (Kolb et al., 2017).

Anzeichen und Symptome beim Neugeborenen

Sehr frühe Anzeichen von SMA treten typischerweise bis zum Alter von sechs Monaten auf (Kolb et al., 2015; Prior et al., 2019), oft sogar schon im Alter von drei Monaten (Prior et al., 2019; Pera et al., 2020). Obwohl die betroffenen Kleinkinder symptomatisch sein können, bleiben sie wach und aufmerksam; ihre kognitiven Fähigkeiten sind nicht beeinträchtigt (Kolb et al., 2015). Die typischen Anzeichen für SMA, auf die zwischen der Geburt und 6 Monaten geachtet werden sollten, sind folgende (Abbildung 1).

Hypotonie

Beschrieben von Kolb et al. (2015); Pera et al. (2020):

- Baby wirkt aufgrund der Schwäche seiner Arme und Beine «schlaff» (Kolb et al., 2015; Pera et al., 2020; SMA Europe, 2022);
- symmetrische Schwäche, die eher proximal als distal auftritt (Wang et al., 2005) (Baby hat Schwierigkeiten, Arme und Beine zu heben, kann aber Hände und Finger bewegen [SMA Europe, 2022]);
- Beine können schwächer erscheinen als die Arme (Wang et al., 2005);
- in schwerwiegenden Fällen: froschähnliche Haltung im Liegen (Kolb et al., 2015; Leyenaar et al., 2005).

Areflexie

Beschrieben von Prior et al. (2019)

- Fehlende/verminderte tiefe Sehnenreflexe (Kolb et al., 2015; Prior et al., 2019);
- Bewertung der tiefen Sehnenreflexe durch Beobachtung der Reaktion auf kräftige Schläge auf Sehne (Zimmermann et al., 2020).

Mangelnde Kopfkontrolle

Beschrieben von Markowitz et al. (2004)

- Nicht in der Lage, den Kopf zu heben, oder nur schlechte Kopfkontrolle (Kolb et al., 2015; SMA Europe, 2022; Wang et al., 2005);

Abbildung 1: Anzeichen der SMA Typ 1 bei betroffenen Kindern ab Geburt bis zum Alter von 6 Monaten
Kolb et al. (2015); Prior et al. (2019) und SMA Europe (2022)

Mangelnde Kontrolle des Kopfes | *Schwache Beine und Arme* | *Schwierigkeiten beim Schlucken* | *Schnelle Bauchatmung* | *Schwacher Schrei und Husten*

zur Bestätigung der mangelnden Kopfkontrolle: Pull-to-sit-Test (Great Ormond Street Hospital for Children NHS, 2022);
- Kopf hängt hinter dem Rumpf, bei vollständig gestrecktem Hals (Coovert et al., 1997; Markowitz et al., 2004; Great Ormond Street Hospital for Children NHS, 2022; Hammersmith Infant Neurological Examination, 2017);
- Kopf kommt nicht über Rückenlinie, wenn Baby mit Gesicht nach unten gehalten wird (Leyenaar et al., 2005).

Schwierigkeiten bei der Atmung

Beschrieben von Pera et al. (2020); SMA Europe (2022)

- Schwäche der Zwischenrippenmuskeln bei gleichzeitiger Schonung des Zwerchfells kann zu glockenförmigem Brustkorb und paradoxem Atemmuster führen («Bauchatmung») (Kolb et al., 2015).

Schluckbeschwerden

Beschrieben von Kolb et al. (2015); Wang et al. (2005)

- Schwierigkeiten beim Saugen, bei der Nahrungsaufnahme oder beim Schlucken von Speichel können auf Zungen- und Schluckschwäche hinweisen (Kolb et al., 2015; Wang et al., 2005; Markowitz et al., 2004);
- in fortgeschrittenen Fällen: Anamnese von Erstickungsanfällen, wiederholte Aspiration oder langsames oder reduziertes Wachstum (Kolb et al., 2015; SMA Europe, 2022; Markowitz et al., 2004).

Zungen-Faszikulation

Beschrieben von Kolb et al. (2015); Wang et al. (2005)

- Zungen-Faszikulationen oder Zuckungen der Zunge, zusammen mit einer Atrophie (Kolb et al., 2015; Wang et al., 2005).

Schwacher Schrei und Husten

Beschrieben von Wang et al. (2005)

- Schwacher Schrei (SMA Europe, 2022; Wang et al., 2005);
- Schwäche der Atemmuskulatur kann Schwierigkeiten beim Husten verursachen (SMA Europe, 2022).

Früherkennung der SMA: für das Leben des Kindes entscheidend

Ein Säugling mit SMA ist darauf angewiesen, dass mögliche SMA-Anzeichen (Qian et al., 2015) vom medizinischen Fachpersonal wie Pädiaterinnen/Pädiatern und Hebammen sofort erkannt werden und das Kind schnell an ein spezialisiertes neuromuskuläres Zentrum (Govoni et al., 2018; Mercuri et al., 2018) überwiesen wird.

Eine schnelle und direkte Überweisung ermöglicht einen frühen Zugang zu fachärztlicher Versorgung (Govoni et al., 2018), rechtzeitige Gentests (Mercuri et al., 2018) und eine frühzeitige medizinische Intervention zur Begrenzung des Krankheitsverlaufs (Govoni et al., 2018; Qian et al., 2015) zur Erzielung optimaler Behandlungsergebnisse (Govoni et al., 2018; Qian et al., 2015). Wenn keine Familienanamnese vorhanden ist, wird die Diagnose im Allgemeinen aufgrund der klinischen Anzeichen von SMA gestellt (Mercuri et al., 2018).

Hinweis zum Bild auf Seite 29: Beim abgebildeten Kind handelt es sich nicht um ein Kleinkind mit SMA, sondern um ein illustratives Bild aus einer Bilddatenbank.

Der Schweizerische Hebammenverband bietet am Mittwoch, dem 7. September 2022, eine einstündige Online-Schulung an mit dem Titel «Spinale Muskelatrophie bei Säuglingen erkennen». Die verschiedenen Symptome erkennen und Unterstützungsmöglichkeiten für die Familie sind Inhalt der Weiterbildung. Weitere Informationen finden Sie in der dieser Auslage beiliegenden Weiterbildungsbroschüre und unter www.e-log.ch

AUTORIN

Karin Richter,
Spezialistin für Kommunikation und «Medical Writing» (Verfassen von medizinischen Artikeln)
www.zum-com.ch

Literatur

About SMA (2022) Type 1. www.sma-europe.eu
Anderton, R.S. et al. (2015) Advances and challenges in developing a therapy for spinal muscular atrophy. *Expert Rev Neurother;* 2015;15(8):895–908.
Coovert, D.D. et al. (1997) The survival motor neuron protein in spinal muscular atrophy. *Hum Mol Genet;* 1997;6(8):1205–14.
Darras, B.T. et al. (2017) Spinal Muscular Atrophy. Chapter 25 - Natural History of Spinal Muscular Atrophy.
Govoni, A. et al. (2018) Time Is Motor Neuron: Therapeutic Window and Its Correlation with Pathogenetic Mechanisms in Spinal Muscular Atrophy. *Mol Neurobiol;* 55(8):6307–18.
Great Ormond Street Hospital for Children NHS (2022). Brief Developmental Assessment (BDA). www.gosh.nhs.uk
Hammersmith Infant Neurological Examination (2017) https://bpna.org.uk
Kolb, S.J. et al. (2017) Natural history of infantile-onset spinal muscular atrophy. *Ann Neurol;* 82(6):883–91.
Kolb, S.J. et al. (2015) Spinal Muscular Atrophy. Neurol Clin; 33(4):831–46.
Leyenaar, J. et al. (2005) A schematic approach to hypotonia in infancy. *Paediatr Child Health;* 10(7): 397–400.
Markowitz, J.A. et al. (2004) Spinal muscular atrophy in the neonate. *JOGNN;* 33:12–20.
Mercuri, E. et al. (2018) Diagnosis and management of spinal muscular atrophy: Part 1: Recommendations for diagnosis, rehabilitation, orthopedic and nutritional care. *Neuromuscul Disord;* 28(2):103–15.
National Institute for Health (2020a). Genetics home reference. Your guide to understanding genetic conditions. SMN1 gene. https://ghr.nlm.nih.gov
National Institute for Health (2020b) Genetics home reference. Your guide to understanding genetic conditions. SMN2 gene. https://ghr.nlm.nih.gov
National Organization for Rare Disorders (o.D.) Spinal Muscular Atrophy. http://rarediseases.org/rarediseases/spinal-muscular-atrophy/.
Pera, M.C. et al. (2020) Diagnostic journey in Spinal Muscular Atrophy: Is it still an odyssey? *PLoS One;* 15(3):e0230677.
Prior, T.W. et al. (2019) Spinal Muscular Atrophy. Feb 24 [Updated 2019 Nov 14]. *In:* Adam, M.P. et al., editors, GeneReviews® [Internet]. Seattle (WA): University of Washington, Seattle; 1993–2020.
Qian, Y. et al. (2015) Understanding the experiences and needs of individuals with Spinal Muscular Atrophy and their parents: a qualitative study. *BMC Neurology;* 15:217.
Schorling, D.C. et al. (2020) Advances in Treatment of Spinal Muscular Atrophy – New Phenotypes, New Challenges, New Implications for Care. J Neuromuscul Dis; 7(1):1-13.
Verhaart, I.E.C. et al. (2017) A multi-source approach to determine SMA incidence and research ready population. *J Neurol.* 2017 Jul;264(7):1465–1473. doi: 10.1007/s00415-017-8549-1.
Wang, C.H. et al. (2005) Consensus statement for standard of care in spinal muscular atrophy. *J Child Neurol;* 2007;22(8):1027–49.
Zimmerman, B. et al. (2020) Deep Tendon Reflexes (Stretch Reflxes) [Updated Jul 31]. In: StatPearls [Internet]. Treasure Island (FL): StatPearls Publishing; Jan.

Zürcher Hochschule
für Angewandte Wissenschaften

zh aw Gesundheit

e-log bar

Weiterbildung Hebammen

Mehr Wissen, mehr Freude

Mit Einzeltagen (CCT) und Modulen bis zum MAS Hebammenkompetenzen[plus].

Current Clinical Topics (CCT)

18.08.2022	Einstellungsanomalien, Beckendynamik und Schulterdystokie
13.09.2022	Schwangerschaft und Psyche
25.10.2022	Versorgung von Dammverletzungen durch die Hebamme
17.11.2022	Pathologie der Geburt
06.12.2022	Hebammengeleitete Geburten aus berufs- und gesundheitspolitischer Sicht
07.12.2022	Gewalt in der Geburtshilfe

Module

07.09.2022	Beratung – Fokus Coaching
05.10.2022	Homöopathie und TCM – Einstieg in traditionelle Heilweisen
25.10.2022	Geburtsbetreuung durch die Hebamme
17.01.2023	Transkulturelle Kompetenzen

zhaw.ch/gesundheit/weiterbildung/hebamme

PR-ANZEIGE

Wieder schmerzfrei stillen

Die neuen Ardo Care Kompressen unterstützen stillende Mütter auf natürliche Weise bei der Behandlung wunder oder gereizter Brustwarzen.

Effektive Hilfe

- Die kühlenden und feuchtigkeitsspendenden Auflagen unterstützen die natürliche Regeneration der wunden oder gereizten Hautareale.
- Die Kompressen pflegen die beanspruchten und wunden Brustwarzen und halten die Haut geschmeidig. Dank der Auflage bildet sich weniger Schorf. Die Kompressen lassen sich nach Gebrauch leicht ablösen und verhindern so ein erneutes Einreissen.
- Die Kompressen helfen Infektionen (u.a. mit Candida albicans) vorzubeugen.

Ich bin neu

Natur pur

Das Gel basiert auf rein natürlichen Rohstoffen, ist vegan und frei von Duft- und Konservierungsstoffen.

Sicher für Mutter und Baby

Jede Kompresse wird nur einmal verwendet und schützt so vor Keimwachstum. Zudem ist das Gel unbedenklich fürs Baby und muss vor dem Stillen nicht abgewischt werden.

Einfache Anwendung

Die Kompressen sind einzeln verpackt und sofort einsatzbereit – für eine schnelle und unkomplizierte Anwendung.

Überzeugt? Bestellungen und Infos unter www.ardo.ch

Die neuen Brustkompressen von Ardo unterstützen die stillende Mutter mit wunden, gereizten oder schmerzenden Brustwarzen beim Fortführen des Stillens.

Inhaltsstoffe: Aqua, Pentylene Glycol, Xanthan Gum, Betaine, Sodium Hyaluronate, Sodium Anisate, Lactic Acid

Mehr Infos unter:
www.ardo.ch

ardo SWITZERLAND