

4 Physiotherapie bei Kindern mit neuromuskulären Erkrankungen

Anne Angerer

4.1 Charakteristika neuromuskulärer Erkrankungen

Neuromuskuläre Erkrankungen im Kindesalter sind erblich bedingt und angeboren, d. h. die Physiotherapeuten betreuen die Patienten von früher Kindheit an bis zum Jugend- oder Erwachsenenalter. Die Patienten leiden unter einer fortschreitenden Muskelschwäche, einhergehend mit zunehmenden Kontrakturen der Gelenke und der Wirbelsäule (Skoliose) bis hin zu Immobilität und Ateminsuffizienz. Bei Immobilität besteht die Gefahr, einen Dekubitus zu entwickeln.

Für eine effektive Betreuung ist eine gezielte Elternanleitung notwendig. Die Anleitung und Unterstützung von Angehörigen und Pflegepersonal sowie Betreuenden in Kindergarten und Schule ist ebenso wichtig.

Die Physiotherapie beinhaltet auch die Auswahl der notwendigen Hilfsmittel in Absprache mit

einem Orthopädiefachmann. Die Notwendigkeit der Anpassung von Lagerungsschienen oder Korsett zur Stabilisierung der Wirbelsäule wird mit einem fachkundigen Arzt besprochen.

Die Schwere und der Verlauf des Krankheitsbildes machen für die Betreuung von Kind und Familie die enge Zusammenarbeit mit Fachkräften anderer Berufsgruppen erforderlich, z. B. Beratung über den Sozialdienst der Muskelzentren, häusliche Krankenpflege oder die Familie entlastende Dienste, die Zusammenarbeit mit anderen medizinischen Therapeuten wie Logopäden oder Ergotherapeuten. Eine psychologische Betreuung kann hilfreich sein zur Diagnosebewältigung, Bindungsentwicklung, Bewältigung der Geschwister- und Familienproblematik, Trauerbegleitung oder auch zur eigenen supervidierten Arbeit.

4.2 Grundlegende Kenntnisse zu neuromuskulären Erkrankungen

Die Funktion der quergestreiften Muskulatur für die Willkürmotorik hängt von einem intakten Nervensystem ab. Bei den neurogenen Muskelerkrankungen ist das 2. Motoneuron, die Vorderhornzelle im Rückenmark mit fortleitendem Neurit, betroffen. Es kommt zu schlaffen Paresen mit Muskelschwäche und zu einer sekundären Muskelatrophie. Der Muskel ist nicht primär in seinem Aufbau gestört, atrophiert jedoch infolge des mangelnden nervalen Impulses. Ist primär die Skelettmuskulatur betroffen, so nennen wir diese Erkrankungen Myopathien. Wir unterscheiden

- **Strukturmyopathien** (strukturelle Veränderungen der Muskelfaser) von
- **Muskeldystrophien** (Dystrophie = Umbau in Fett und Bindegewebe).

Die Hauptmerkmale sind Muskelschwäche, erkennbar an mangelnder Aktivität gegen die Schwerkraft, Muskelhypotonie, schlaffe Paresen und Reflexabschwächung. Die daraus folgenden Probleme sind vor allem Kontrakturen, progressive Kyphoskoliose und Ateminsuffizienz. Die motorische Behinderung nimmt bis zur völligen Hilflosigkeit zu. Auch die Muskulatur im orofazialen Bereich ist betroffen, was an

Sprech- und Schluckstörungen zu erkennen ist. Der Verlauf und die Prognose sind sehr variabel.

Bei kongenitalen neuromuskulären Erkrankungen, deren Symptome sich bereits im Mutterleib (in utero) durch Bewegungsarmut manifestiert haben, können bereits zum Zeitpunkt der Geburt Kontrakturen in den Gelenken bestehen (DD: Arthrogrypose).

4.2.1 Häufige neuromuskuläre Erkrankungen

Angelika Enders

In den folgenden Tabellen (**Tab. 4.1-Tab. 4.4**) werden wichtige neuromuskuläre Erkrankungen hinsichtlich Vererbung, Defekt, Diagnostik, Symptomen, Verlauf und Therapie vorgestellt.

Tab. 4.1 Neuromuskuläre Erkrankungen: neurogene Muskelerkrankungen.

	Spinale Muskelatrophie (SMA) Typ I/ II/ III	Neurale Muskelatrophie – hereditäre motorisch-sensorische Neuropathie (HMSN) – Charcot-Marie-Tooth-Disease (CMT)
Vererbung	<ul style="list-style-type: none"> ▪ autosomal-rezessiv (AR), ▪ Chromosom 5q11.2-13.3, ▪ Deletion des SMN1-Gen. 	<ul style="list-style-type: none"> ▪ demyelinisierend <ul style="list-style-type: none"> – autosomal dominant (HMSN-Typ I/CMT 1), – autosomal rezessiv (CMT 4), – x-chromosomal. ▪ axonal (HMSN-Typ II/CMT 2) <ul style="list-style-type: none"> – autosomal, – rezessiv, – x-chromosomal.
Defekt	<ul style="list-style-type: none"> ▪ motorische Vorderhorn-Zelle im Rückenmark 	<ul style="list-style-type: none"> ▪ motorische und sensorische Nerven: <ul style="list-style-type: none"> – CMT 1 und 3: Myelinscheide, – CMT 2: Axon. <p>Inzwischen sind zahlreiche verschiedene Gene beschrieben.</p>
Diagnostik	<ul style="list-style-type: none"> ▪ keine oder nur geringe CK-Erhöhung, ▪ im EMG Denervationszeichen, ▪ molekulargenetische Diagnostik. 	<p>Nervenleitgeschwindigkeit (NLG):</p> <ul style="list-style-type: none"> ▪ Typ I verlangsamt, ▪ Typ II normal bis grenzwertig, ▪ im EMG Denervationszeichen, ▪ Genetik, ▪ (Nervenbiopsie).
Symptome	<ul style="list-style-type: none"> ▪ Typ I: <ul style="list-style-type: none"> – Manifestation intrauterin oder erste Lebensmonate, – generalisierte Muskelschwäche, – Saug- und Schluckprobleme, – kein freies Sitzen möglich. ▪ Typ II: <ul style="list-style-type: none"> – Manifestationsalter 6.–18. Monat, – Symptome wie bei Typ I in milderer Ausprägung, so dass freies Sitzen möglich ist, – kein freies Gehen. ▪ Typ III: <ul style="list-style-type: none"> – Manifestationsalter: Typ IIIa < 3 Jahre; Typ IIIb > 3 Jahre, – freies Gehen möglich, – progrediente Muskelschwäche, – Probleme beim Rennen und Treppensteigen. ▪ Differentialdiagnose: Muskeldystrophie, ▪ Faszikulation an Zungen- und Handmuskulatur, ▪ normale bis hohe Intelligenz, ▪ neuromuskuläre Skoliose, ▪ Gelenkkontrakturen, ▪ Zahn- und Kieferfehlstellung, ▪ respiratorische Probleme, ▪ Aspirationsgefahr. 	<ul style="list-style-type: none"> ▪ initial Fußheberschwäche mit Zehenspitzen-gang, ▪ im Kindesalter pes planus, ▪ mit zunehmendem Alter und progressiver Atrophie Hohlfuß, ▪ distal betonte Schwäche, ▪ abgeschwächte Muskeleigenreflexe (ASR < PSR), ▪ unsicheres Gangbild durch gestörte Propriozeption.
Verlauf und Prognose	<ul style="list-style-type: none"> ▪ Typ I: kritischer Verlauf, ohne Heimbeatmung versterben die meisten Kinder während der ersten 2 Lebensjahre. ▪ Typ II: günstiger als Typ I; meist ab Schul- bis Jugendalter respiratorische Insuffizienz (Frage: Heimbeatmung?). ▪ Typ III: Lebenserwartung oft nicht verkürzt, jedoch von respiratorischer Funktion abhängig. 	<ul style="list-style-type: none"> ▪ Kleinkind- bis Schulalter, ▪ Progredient, ▪ klinische Ausprägung variiert beträchtlich.
Therapie	<ul style="list-style-type: none"> ▪ Derzeit keine ursächliche Therapie möglich, ▪ PT unterstützend zur Kontrakturprophylaxe, begleitend, befund- und symptomorientiert, ▪ frühe adäquate Hilfsmittelversorgung zur Förderung von Selbständigkeit und Partizipation, ▪ Elektrorollstuhl, ▪ orthopädisch: Orthesenversorgung, Skoliosestabilisierung. 	<ul style="list-style-type: none"> ▪ Wie bei SMA, ▪ bei Peroneusschwäche Versorgung mit Peroneusschiene. ▪ Cave: Immobilisierung, trophische Störung, neurotoxische Medikamente z. B. Vincristin

Tab. 4.2 Myopathien: progressive Muskeldystrophien – Dystrophinopathien.

	Duchenne-Muskeldystrophie (DMD)	Becker-Kiener-Muskeldystrophie (BMD)
Vererbung	<ul style="list-style-type: none"> ▪ x-chromosomal-rezessiv, Genort Xp21 (fast ausschließlich Jungs) 	<ul style="list-style-type: none"> ▪ x-chromosomal-rezessiv, Genort Xp21 (fast ausschließlich Jungs)
Defekt	<ul style="list-style-type: none"> ▪ Muskelzellmembranprotein Dystrophin wird nicht gebildet, ▪ Muskelfasern hypertrophieren, ▪ bindegewebiger Umbau von Muskelgewebe mit Fetteinlagerung. 	<ul style="list-style-type: none"> ▪ quantitativ oder qualitativ abnormes Muskelzellmembranprotein Dystrophin
Diagnostik	<ul style="list-style-type: none"> ▪ Laborchemisch: CK massiv erhöht, über 1000 U/l; EMG myopatisch, ▪ molekulargenetische Untersuchung, ▪ evtl. Muskelbiopsie mit Darstellung der Membranproteine. 	<ul style="list-style-type: none"> ▪ wie DMD
Symptome	<p>Manifestation innerhalb des 3. Lebensjahres</p> <ul style="list-style-type: none"> ▪ Probleme beim Aufstehen vom Fußboden → Gowers-Zeichen, ▪ positiver Trendelenburg, ▪ erschwertes Hüpfen, ▪ verlangsamt beim Rennen, ▪ proximale Muskelschwäche, ▪ primär Beckenmuskulatur, ▪ Beine mehr betroffen als Arme, Wadenhypertrophie → Gnomenwaden, ▪ Zusatz: gehäuft grenzwertige Intelligenz, Kardiomyopathie, Gelenkkontrakturen 	<p>Manifestation in der Regel nach dem 5. Lebensjahr bis Erwachsenenalter;</p> <ul style="list-style-type: none"> ▪ Probleme beim Laufen und Treppensteigen, ▪ Lordose, ▪ bisweilen nur CK-Erhöhung und Muskelkrämpfe, ▪ Rhabdomyolyse, ▪ selten Kardiomyopathie, bisweilen ohne relevante Muskelschwäche.
Verlauf und Prognose	<ul style="list-style-type: none"> ▪ Progredient, ▪ gehunfähig ab 8.–12. Lebensjahr, dann Rollstuhl notwendig, ▪ respiratorische Insuffizienz, ▪ Lebenserwartung 2.–3. Lebensjahrzehnt ohne Heimbeatmung. 	<ul style="list-style-type: none"> ▪ Weniger rasch progredient als DMD, ▪ Lebenserwartung abhängig von der Progredienz, kardialer und respiratorischer Insuffizienz.
Therapie	<ul style="list-style-type: none"> ▪ Derzeit keine ursächliche Therapie möglich; Physiotherapie unterstützend, begleitend, befund- und symptomorientiert; adäquate Hilfsmittelversorgung, Elektrorollstuhl; Heimbeatmung, ▪ unterstützende Therapie als Nahrungsergänzung “Kreatin”, klinischer Erfolg nicht sicher; “low dose cortison therapie”, ▪ orthopädisch: Muskelrelease nach Rideau, Orthesenversorgung, Skolioseversorgung. 	<ul style="list-style-type: none"> ▪ wie DMD

Weitere Formen progressiver Muskeldystrophie

- Emery Dreifuss MD
- Facio-scapulo-humerale MD
- Gliedergürteldystrophie

Tab. 4.3 Neuromuskuläre Erkrankungen: myotone Syndrome.

	<i>Myotonia congenita</i>	<i>Dystrophia myotonica (Curschmann-Steinert-Batten-Gibb)</i>
Vererbung	a) Thomsen-Typ: AD, Chromosom 7q, Punktmutationen im CLCN1-Gen b) Becker-Typ: AR, Chromosom 7q, Punktmutationen im CLCN1-Gen	a) kongenitale myotone Dystrophie b) myotone Dystrophie (frühkindliche/adulte Form) beide AD Chromosom 19q13.2
Defekt	▪ Störung des Chlorid-Ionen-Kanals	▪ variable (CTG)n-Expansion im DMPK1-Gen
Diagnostik	▪ EMG zeigt charakteristische myotone Entladung ▪ Molekulargenetik	▪ Mutationsnachweis bei a) bzw. b): – a) im Säuglings- und Kleinkinderalter keine Myotonie im EMG. Evtl. Untersuchung der Mutter – bei Verdacht auf jeden Fall Molekulargenetik – b) myotone Entladung und Myopathiemuster im EMG; EKG
Symptome	Manifestationsalter je nach Ausprägung der Symptomatik von Geburt bis zum Jugendalter ▪ Hauptmerkmal ist die verzögerte Relaxation nach anhaltender Kontraktion eines Muskels. ▪ Nach mehrmaliger Wiederholung verbesserte Relaxation: Warm-up-Phänomen, ▪ allgemeine Steifheit nach Ruheperiode oder bei kalter Witterung, ▪ Gefahr bei Sprung ins kalte Wasser, ▪ Schwierigkeiten, einen gehaltenen Gegenstand loszulassen oder die geschlossene Faust zu öffnen, ▪ beim Säugling z. B. verzögertes Öffnen des Lids nach ausgeprägtem Schreien.	a) Manifestation ab Geburt: ▪ Kind hat schwere postpartale Adaptationsstörung, ▪ Schluckprobleme, ▪ respiratorische Anpassungsstörung, ▪ ausgeprägte Mimikarmut, ▪ 50 % haben eine Kontraktur in Spitzfußposition, ▪ Intelligenz vermindert. b) Manifestation im Kleinkinderalter: ▪ nicht selten verzögerte motorische Entwicklung, ▪ Mimikarmut mit Nasalität, ▪ Artikulationschwäche, ▪ Problem bei schnellen Bewegungsfolgen, ▪ Systemerkrankung, d. h. die glatte Muskulatur ist mit Motilitätsstörung im Magen-Darm-Trakt betroffen, (z. B. Gallensteine), endokrine Störung, (z. B. Diabetes; Katarakt), ▪ zunehmende Symptomatik in der Generationenfolge.
Verlauf und Prognose	▪ Myotonie ist nicht progressiv, ▪ meist guter Verlauf.	a) erhöhte peripartale Letalität; sonst Stabilisierung der Symptome bis zum Schulalter, dann ggf. Progression der dystrophen Veränderungen b) Lebenserwartung verkürzt je nach Schwere der Symptomatik
Therapie	▪ Die meisten Patienten kommen ohne Medikamente aus; symptomatische Medikation möglich, z. B. Carbamazepin, Acetacolamid, Mexiletin. ▪ Cave: depolarisierende Muskelrelaxantien	a) ▪ Redression der Spitzfüße, ▪ respiratorische Unterstützung, ▪ Sondenernährung, ▪ Logopädie, ▪ orofaziale Therapie als Hilfe für Essen und Trinken (Castillo-Morales-Therapie), ▪ orthopädische Versorgung bei Kontrakturen, ▪ Frühförderung, ▪ pädagogische Hilfen. b) ▪ Erhalten der Mobilität

Tab. 4.4 Weitere neuromuskuläre Erkrankungen.

	<i>Myasthenia gravis</i>	<i>Mitochondriale Myopathien</i>
Vererbung	<ul style="list-style-type: none"> ▪ Autoimmunerkrankung der neuromuskulären Endplatte 	<ul style="list-style-type: none"> ▪ meist AR, ▪ manchmal maternal vererbt durch Mutation in der mitochondrialen DNA, ▪ diese Störungen werden von der Mutter auf ihre Söhne und Töchter übertragen, aber nur die Töchter können sie weiter vererben.
Defekt	<ul style="list-style-type: none"> ▪ Übertragung an der motorischen Endplatte gestört, ▪ hoher Antikörpertiter gegen Acetylcholinrezeptoren. 	<ul style="list-style-type: none"> ▪ Veränderung im Energiestoffwechsel der Mitochondrien in der Muskulatur, im peripheren und zentralen Nervensystem sowie in anderen Organen möglich
Diagnostik	<ul style="list-style-type: none"> ▪ Ermüdbarkeit des Muskels nach Stimulation peripherer Nerven mit 4 oder 10 Hz (Oberflächenelektroden), ▪ Antikörperdiagnostik (AChR-AK, MuSK-AK): im Kindesalter allerdings häufig negativ, ▪ Ansprechen auf i. v. verabreichtes Edrophonium (Tensilon-Test). 	<ul style="list-style-type: none"> ▪ biochemische Abweichungen → Labor, ▪ Bestimmung der Atmungskettenenzyme.
Symptome	<p>Manifestationsalter: Säuglings- bis Erwachsenenalter</p> <ul style="list-style-type: none"> ▪ Schwäche und belastungsabhängige Ermüdbarkeit der Skelettmuskulatur, ▪ Ptosis, ▪ Doppelbilder, ▪ Artikulationsschwäche, ▪ bei schweren generalisierten Formen Schluckstörung und Beteiligung der Atemmuskulatur (myasthene Krise → intensivmedizinische Überwachung und Therapie). 	<p>Manifestationsalter: Säuglings- bis Kleinkindalter</p> <ul style="list-style-type: none"> ▪ Muskelschwäche und zentralmotorische Bewegungsstörung (Dyskinesien, Ataxie), ▪ Intelligenzminderung, ▪ Atemprobleme.
Verlauf und Prognose	<ul style="list-style-type: none"> ▪ variabel 	<ul style="list-style-type: none"> ▪ variable Progredienz, ▪ z. T. abhängig von krisenhafter Verschlechterung in Zeiten, in denen der Körper auf Energiereserven des Organismus zurückgreifen müsste (Enteritis, fieberhafte Erkrankung, Nüchternperioden), ▪ respiratorische Insuffizienz, ▪ Kardiomyopathie.
Therapie	<ul style="list-style-type: none"> ▪ Pyridostigmin (Mestinon), ▪ Thymektomie, ▪ immunsuppressive Therapie, ▪ bei Krisen Immunglobuline oder Plasmapherese, ▪ Physiotherapie, ▪ dosierte Atemtherapie unter Vermeidung muskulärer Anstrengung (reflektorische Atemtherapie), ▪ Dehnlagerung, ▪ durch Physiotherapie kann die Muskelkraft <i>nicht</i> gestärkt werden. 	<ul style="list-style-type: none"> ▪ kausale Therapie derzeit nicht verfügbar, ▪ vermeiden von Nüchternperioden, ▪ ausreichende Versorgung mit Energieträgern wie Glucose bei Infekten oder Erkrankungen, ▪ ggf. unterstützende Therapie mit Vitaminen, die als Co-Faktoren in der Atmungskette bzw. als Antioxidantien wirken, ▪ Physiotherapie symptomorientiert.

4.2.2 Prinzipien der physiotherapeutischen Untersuchung

Anne Angerer

Spontanmotorik: Da es sich bei den Patienten in der Regel um Säuglinge und Kleinkinder handelt, ist zunächst die Beurteilung der *Spontanmotorik* wichtig:

- Was kann das Kind in Rückenlage?
- Dreht es sich zur Seite und weiter auf den Bauch?
- Kommt es in Unterarm- oder Handstütz?
- Kann es die Positionen wechseln?

Besonders zu beachten ist die Kopfkontrolle und die Auseinandersetzung mit der Schwerkraft. Es wird sich eine verminderte Bewegungsquantität zeigen und im Gesicht eine Mimikarmut. Zu dokumentieren ist die Atmung, die Stimme und das Trinken. Bei größeren Kindern ist die dem Alter entsprechende Selbstständigkeitsentwicklung zu beachten: An- und Ausziehen, Essen und Trinken, Körperpflege.

Die *Muskelkraft* bei Kindern mittels einer Muskelfunktionsprüfung (z. B. MRC-Scale) zu testen, ist nicht sehr aussagekräftig. Letztendlich interessieren neben der *Muskelkraft* auch *Ausdauer*, *Kondition* und *Beweglichkeit*. Deshalb ist es günstiger, *Funktionstests* (Hammersmith Functional) zu verwenden. Mit ihrer Hilfe besteht die Möglichkeit, mit Wiederholvorgängen und Zeitdauer die Kraft, Beweglichkeit, Ausdauer und Kondition zu testen. Einige Beispiele:

- Aufstehen von der Rückenlage zum Stand, wie schnell, (rising-time),
- in Rückenlage zur Brücke hochkommen,
- Treppen steigen, wie viele Treppen in welcher Zeit, mit und ohne Festhalten?
- eine Strecke von 10 m rennen, in welcher Zeit?

Man beschränkt sich entsprechend den Fähigkeiten des Patienten auf sinnvoll erscheinende Tests. Zu berücksichtigen ist auch die Tageszeit, da die Leistungen tageszeitlichen Schwankungen unterliegen. Die Therapeutin, die den ersten Test gemacht hat, soll auch die weiteren durchführen.

Die *Gelenkbeweglichkeit* wird mittels der Neutral-Null-Methode gemessen.

4.2.3 Prinzipien der physiotherapeutischen Behandlung

Das Hauptziel der Physiotherapie bei neuromuskulären Erkrankungen ist, die bestmögliche motorische Entwicklung zu erreichen und die Selbstständigkeit des Kindes zu unterstützen.

Schmerzen und Unbehagen müssen vermieden werden, stattdessen sollte Freude an der Bewegung ver-

mittelt werden. Welche Aufgaben im Vordergrund stehen und welcher therapeutische Schwerpunkt zu setzen ist, hängt jeweils von den folgenden Faktoren ab:

- Stadium der Erkrankung,
- klinischer Befund des Kindes/Jugendlichen,
- Lebenssituation, Alter und individuelle Bedürfnisse des Kindes/Jugendlichen und seiner Familie.

Die physiotherapeutische Behandlung bezieht sich schwerpunktmäßig auf das Verbessern und Erhalten

- der vorhandenen Muskelkraft und Gelenkbeweglichkeit,
- der Bewegungskoordination (ökonomische Bewegungsabläufe),
- der Orthostatik und dynamischen Belastungsdauer,
- der Atemkapazität,
- der mimischen Modulationsfähigkeit, der Sprache, von Schlucken und Kauen,
- der Herz-Kreislauf-Funktion,
- der Selbstständigkeit.

Patienten mit neuromuskulären Erkrankungen, besonders diejenigen mit eingeschränkter Mobilität, sind *kälteempfindlich*. Die Muskulatur sollte nur in gut durchbluteter Situation beansprucht werden. Der Behandlungsraum sollte deshalb wohltemperiert sein. Vor allem bei Säuglingen besteht die Gefahr, dass sie aufgrund der verminderten Spontanmotorik auskühlen (ein frühes Anzeichen ist Schluckauf).

Aufgabe der Physiotherapeutin ist es auch, zusammen mit einem erfahrenen Orthopädiemechaniker die Versorgung mit Hilfsmitteln für den Alltag zu gewährleisten. Mit einem kundigen Arzt wird der Einsatz von Nachtlagerungsschienen, Orthesen oder Korsett besprochen.

Bei zunehmender Ateminsuffizienz – Anzeichen dafür sind häufige Kopfschmerzen, Müdigkeit, Konzentrationsstörung, Appetitlosigkeit bis Übelkeit – ist mit einem Spezialisten abzuklären, ob eine apparativ-assistierte Heimbeatmung angebracht ist.

Je nach Art der Erkrankung dürfen die Kinder/Jugendlichen mehr oder weniger gefordert werden, d. h., ist primär der Nerv betroffen, dürfen die Patienten mehr gefordert werden, als wenn der Skelettmuskel dystroph verändert ist.

Die Therapie beinhaltet

- Freude an der Spontanmotorik wecken,
- Kontrakturen der Gelenke und Wirbelsäule hinauszögern,
- Stehfähigkeit möglichst lange erhalten,
- Atmung durch früh einsetzende, regelmäßige und konsequente Atemtherapie stabilisieren,
- Hilfsmittelberatung und -versorgung gewährleisten.