

FRÜHE ZEICHEN DER SPINALEN MUSKELATROPHIE ERKENNEN¹⁻³

Ein frühes Handeln ist bei SMA sehr wichtig, da der Verlust der Motoneurone irreversibel ist.^{4,5} Die hier beschriebenen Symptome sollen Ihnen helfen, die Zeichen von SMA zu erkennen.^{3,6}



ZEICHEN DER SMA: 0-6 MONATE

Die ersten Zeichen einer SMA Typ 1 treten typischerweise in den ersten 6 Lebensmonaten auf,^{1,2} oft schon vor Ende des 3. Lebensmonats.^{2,7} Kinder mit diesen Symptomen sind dennoch wachsam – Aufmerksamkeit und Kognition sind nicht beeinträchtigt.¹



MUSKELHYPOTONIE^{1,7}

- Säuglinge mit Muskelhypotonie werden wegen ihrer Arm- und Beinmuskelschwäche oft als „schlaff“^{4,8} beschrieben („Floppy Baby“).^{1,7}
- Mit einer symmetrischen Muskelschwäche, die proximal stärker ist als distal,³ fällt es dem Kind schwer, die Arme und Beine anzuheben, während es seine Hände und Finger weiterhin benutzen kann.⁸
- Die Beine erscheinen oft schwächer als die Arme.³
- In schweren Fällen kann das Kind im Liegen eine „Froschhaltung“ zeigen.^{1,9}



AREFLEXIE²

- Nichtvorhandene oder verminderte tiefe Sehnenreflexe sind charakteristisch für SMA Typ 1^{1,2} und stellen einen kritischen Punkt der Untersuchung eines Säuglings mit Muskelhypotonie dar.⁹
- Die Prüfung der Sehnenreflexe erfolgt durch genaues Beobachten der Reaktion des Kindes auf Beklopfen der Sehnen mit einem Reflexhammer.¹⁰



VERZÖGERTER KOPFKONTROLLE (HEAD-LAG)¹¹

- Wenn das Kind nicht in der Lage scheint, seinen Kopf anzuheben, bzw. eingeschränkte Kopfkontrolle zeigt,^{1,3,8} kann im Traktionsversuch getestet werden, ob ein sogenannter Head-Lag vorliegt.
- Bei Säuglingen, die sich nicht altersgerecht entwickeln, geht der Kopf oft erst verzögert mit dem Rumpf mit; der Hals ist dabei in voller Extension.^{1,11-13}
- Oder wenn das Kind mit dem Bauch nach unten waagrecht gehalten wird, hebt es den Kopf nicht über die Linie des Rückens hinaus.⁹



ABNORMALES ATMUNGSMUSTER^{7,8}

- Eine mit Ausnahme des Zwerchfells schwache Interkostalmuskulatur kann zu einem glockenförmigen Thorax und paradoxem Atemmuster führen, welches auch als Schaukelatmung bezeichnet wird.¹



BULBÄRE MUSKELSCHWÄCHE^{1,3}

- Schwierigkeiten beim Säugen, Trinken oder auch Verschlucken von Mundsekreten (Speichel) können auf eine Zungen- und Schluckschwäche hindeuten, die typisch für SMA ist.^{1,3,11}
- In fortgeschrittenen Fällen können in der Vorgeschichte Fälle von Verschlucken/ Atemwegsverlegung oder wiederholter Aspiration sowie verlangsamtes/ vermindertes Wachstum vorliegen.^{1,8,11}



ZUNGENFASZIKULATIONEN¹⁻³

- Bei Säuglingen mit SMA treten oft Faszikulationen (Muskelzuckungen) der Zunge auf, gemeinsam mit einer Atrophie.¹⁻³



SCHWACHES SCHREIEN UND HUSTEN³

- Säuglinge mit SMA schreien oft nur schwach.^{3,8}
- Durch die schwache Atemmuskulatur haben sie oft auch große Schwierigkeiten beim Husten.⁸

BEI VERDACHT ZEITNAH AN EINEN NEUROPÄDIATER ÜBERWEISEN^{4,14}



FRÜHE ZEICHEN DER SMA ERKENNEN¹⁻³

Als Pädiater sind Sie in der Position, zu erkennen, ob ein Kind sich altersgemäß entwickelt.⁶ Die hier beschriebenen Symptome sollen Ihnen helfen, die Zeichen von SMA zu erkennen.^{3,6}



ZEICHEN DER SMA: 6-18 MONATE

Frühe Zeichen der SMA Typ 2 treten typischerweise in den ersten 18 Lebensmonaten auf,¹ oft schon vor Ende des 10. Lebensmonats.⁵ Kinder mit diesen Symptomen sind dennoch wachsam – auch ihre sprachliche Entwicklung ist nicht beeinträchtigt.¹⁵



MUSKELHYPOTONIE¹

- Herabgesetzter Muskeltonus und wenig Kraft bei der Untersuchung, evtl. mit schlechtem Muskeltonus in den ersten Lebensmonaten, ist ein Schlüsselsymptom von SMA.²
- Muskelschwäche in Armen und Beinen kann erkennbar sein.¹
- Das Kind kann Schwierigkeiten haben, die Hand nach Dingen auszustrecken und sie zu nehmen.¹⁶
- Das Kind kann wegen ausgeprägter Beinschwäche nicht stehen und in der Regel nicht selbstständig laufen.^{1,3}



AREFLEXIE²

- Nichtvorhandene oder verminderte tiefe Sehnenreflexe sind charakteristisch für SMA Typ 2 und stellen einen kritischen Punkt der Untersuchung von Kindern mit Muskelhypotonie dar.⁹
- Die Prüfung der Sehnenreflexe erfolgt durch genaues Beobachten der Reaktion des Kindes auf Beklopfen der Sehnen mit einem Reflexhammer.¹⁰



FEINSCHLÄGIGER TREMOR³

- Wenn das Kind seine Finger ausstreckt oder einen Gegenstand zu greifen versucht, kann ein feinschlägiger Tremor zu sehen sein.^{3,17}
- Auch Zuckungen in der Schultermuskulatur sind möglich.¹⁷



FORTSCHREITENDE SKOLIOSE & GELENKKONTRAKTUREN^{1-3,18}

- Begrenzte Beweglichkeit der unteren Extremitäten (stärker als in den oberen Extremitäten) ist ein Zeichen von SMA.¹⁹
- Eine Skoliose, meist C-förmig, und Kontrakturen, insbesondere im Knie- und Sprunggelenk, können vorliegen und werden ggf. im Zeitverlauf immer stärker, auch eine Schräghaltung/Abknickung im Hüftgelenk kann vorliegen.^{1-3,18,19}



RESPIRATORISCHE SYMPTOME²

- Die fortschreitende Schwäche der Interkostalmuskulatur, die charakteristisch für SMA ist,² kann zu einer restriktiven Lungenerkrankung führen, insbesondere wenn zugleich eine Skoliose vorliegt.
- Anzeichen einer restriktiven Lungenerkrankung sind eine verminderte totale Lungenkapazität und forcierte Vitalkapazität bei erhaltenem expiratorischem Volumen.²⁰



NICHT-ERREICHEN/VERLUST MOTORISCHER MEILENSTEINE^{2,3}

- Es ist zwar möglich, dass das Kind erste Meilensteine erreicht (z. B. freies Sitzen oder Stehen bzw. Laufen),¹⁻³ jedoch meist nur mit Verzögerung.²
- Im weiteren Verlauf ist eine allmähliche Verschlechterung der motorischen Funktion einschließlich Rückschritten bei den Meilensteinen zu beobachten.²

1. Kolb SJ and Kissel JT. *Neural Clin.* 2015;33(4):831-46. 2. Prior TW, Leach ME, Finanger E. *Spinal Muscular Atrophy*. 2000 Feb 24 [Updated 2019 Nov 14]. In: Adam MP, Ardinger HH, Pagon RA, et al., editors. *GeneReviews®* [Internet]. Seattle (WA): University of Washington, Seattle; 1993-2020. 3. Wang CH, et al. *J Child Neurol.* 2007;22(8):1027-49. 4. Govoni A, et al. *Mol Neurobiol.* 2018;55(8):6307-18. 5. Stifani N. *Front Cell Neurosci.* 2014;8:293. 6. Qian Y, et al. *BMC Neurology.* 2015;15:217. 7. Pera MC, et al. *PLoS One.* 2020;15(3):e0230677. 8. SMA Europe (2020). Type 1. Available at: <https://www.sma-europe.eu/essentials/spinal-muscular-atrophy-sma/type-1/>. Date accessed: October 2020. 9. Leyenaar J, et al. *Paediatr Child Health.* 2005;10(7):397-400. 10. Zimmerman B, Hubbard JB. *Deep Tendon Reflexes [Stretch Reflexes]* [Updated 2020 Jul 3]. In: StatPearls [Internet]. Treasure Island (FL): StatPearls Publishing; 2020 Jan. 11. Markowitz JA et al. *JOGNN.* 2004;33:12-20. 12. Great Ormond Street Hospital for Children NHS. *Brief Developmental Assessment (BDA)*. Available at: <http://www.gosh.nhs.uk/file/184/download?token=otvMwb9q>. Date accessed: October 2020. 13. Hammersmith Infant Neurological Examination [v070717]. Available at: https://bpna.org.uk/userfiles/HINE%20proforma_07_07_17.pdf. Date accessed: October 2020. 14. Mercuri E, et al. *Neuromuscul Disord.* 2018;28(2):103-15. 15. Shababi M, et al. *J Anat.* 2014;224(1):15-28. 16. *Spinal Muscular Atrophy UK* (2019). *Toys and play for babies and children who have spinal muscular atrophy – A professional's guide*. Available at: <https://smauk.org/toys-and-play-a-guide-for-professionals>. Date accessed: October 2020. 17. SMA Europe (Type 2). Available at: <https://www.sma-europe.eu/essentials/spinal-muscular-atrophy-sma/type-2/>. Date accessed: October 2020. 18. Fujak A, et al. *BMC Musculoskelet Disord.* 2013 Oct 4;14:283. 19. Wang HY, et al. *Arch Phys Med Rehabil.* 2004;85(10):1689-93. 20. Martinez-Pitre PJ, Sabbula BR, Casella M. *Restrictive Lung Disease*. [Updated 2020 Jul 15]. In: StatPearls [Internet]. Treasure Island (FL): StatPearls Publishing; 2020 Jan.

Dieses Material wurde von Novartis ausschließlich zu Schulungszwecken entwickelt.

CH-UNB-22-0025 | Erstellungsdatum: Oktober 2022

BEI VERDACHT ZEITNAH AN EINEN NEUROPÄDIATER ÜBERWEISEN^{4,14}