

# EIN FAMILIENRATGEBER ZU MYOTUBULÄRER MYOPATHIE

 Joshua Frase  
FOUNDATION™



# EIN FAMILIENRATGEBER ZU MYOTUBULÄRER MYOPATHIE



# INHALTSVERZEICHNIS

	Über MTM.....	4
	Überblick über die Atemwege.....	12
	Geräte für Zuhause.....	20
	Fütterung und Magen-Darm-Pflege.....	28
	Orthopädische Versorgung.....	30
	Beweglichkeit .....	32
	Weitere Fragen und Überlegungen.....	34
	Medikamente.....	38
	Pflege Ihres Kindes zu Hause.....	40
	Versicherung und Medicaid.....	46
	Forschung, Behandlung und Register .....	47
	Ehren und Gedenken.....	48
	Quellen und Links .....	50
	Glossar der medizinischen Fachbegriffe .....	54
	Langlebige medizinische Geräte (DME) .....	64
	Transport, Autokindersitze, Kinderwagen und mehr.....	68
	Mitwirkende .....	78

**HAFTUNGSAUSSCHLUSS:** Die in dieser Broschüre veröffentlichten oder zur Verfügung gestellten Informationen und Ratschläge sind nicht dazu gedacht, die Dienste eines Arztes zu ersetzen. Diese Broschüre wurde von Experten mit Erfahrung im Bereich MTM geschrieben und herausgegeben. Wir empfehlen den Eltern, diese Broschüre als Nachschlagewerk zu verwenden und sie mit dem Arzt ihres Kindes zu besprechen. Alle Maßnahmen, die Sie aufgrund der in dieser Broschüre enthaltenen Informationen ergreifen, liegen in Ihrem eigenen Ermessen.



## **EIN AUSGANGSPUNKT FÜR ALLE, DIE NEU IN DER MTM-GEMEINSCHAFT SIND.**

Willkommen bei einer der stärksten Selbsthilfegruppen für seltene Krankheiten! Die Eltern und Familien von Kindern mit MTM haben sich zusammengeschlossen, um sich gegenseitig zu helfen. Sie arbeiten gemeinsam daran, Behandlungsmöglichkeiten für diese Krankheit zu finden. Wir laden Sie und Ihre Familie ein, sich mit uns in Verbindung zu setzen, und wir freuen uns darauf, Sie kennenzulernen. Die Diagnose einer myotubulären Myopathie (MTM oder X-chromosomale Myotubuläre Myopathie [XLMTM]) kann beängstigend und überwältigend sein. Wir hoffen, Sie finden Trost in der Tatsache, dass andere bereits erlebt haben, was Sie gerade durchmachen. Wir möchten unser Wissen mit Ihnen teilen, um Ihnen die ersten Schritte auf dieser Reise zu erleichtern. Auf den nächsten Seiten finden Sie wichtige Informationen, die Sie von der Geburt bis zur Betreuung Ihres Kindes zu Hause und darüber hinaus begleiten ...



## SO VERWENDEN SIE DIESES MTM-WILLKOMMENSPAKET

### Von der Neugeborenen-Intensivstation zu den ersten Monaten zu Hause

Dieser Leitfaden soll den neuen Familien die grundlegendsten Informationen geben und helfen, den neu diagnostizierten Personen die verfügbaren Ressourcen an die Hand zu geben. Der Leitfaden wurde 2013 erstellt und 2020 vom Bildungsbeirat der Joshua Frase Foundation aktualisiert. Der Beirat besteht aus informierten Eltern, deren Familien mit dieser Krankheit leben. Dieses Dokument wurde zudem vom wissenschaftlichen Beirat der Joshua Frase Foundation geprüft. Wir haben dieses Willkommenspaket zusammengestellt, um neuen Familien zu helfen, mit den unzähligen medizinischen Informationen umzugehen, die sie zu Beginn ihrer Reise erhalten. Wir wissen, dass es ein breites Spektrum an Schweregraden für MTM gibt. Möglicherweise treffen nicht alle Punkte auf Ihren Fall zu. Dieser Leitfaden kann auch für Familien nützlich sein, die von schweren Formen der zentronukleären Myopathie (CNM) oder anderen ähnlichen neuromuskulären Erkrankungen betroffen sind.

Leider werden Sie auf Ärzte treffen, die noch nie von MTM gehört haben, oder wenn sie davon gehört haben, verfügen sie möglicherweise nur über veraltete und wenig hoffnungsvolle Informationen. Wir möchten darauf hinweisen, dass dies nicht die Schuld Ihres Arztes ist. MTM ist eine sehr seltene Muskelerkrankung (auch Orphan-Erkrankung genannt), von der nur wenige gehört haben. Viele Ärzte sehen in ihrer gesamten Laufbahn vielleicht keinen einen einzigen Fall. Wir bitten Sie dringend, diesen Leitfaden an Gesundheitsdienstleister, Familienmitglieder, Schulpersonal und/oder andere Betreuungseinrichtungen weiterzugeben. Ihr Arzt kann Ihnen vielleicht einige der in diesem Leitfaden genannten Punkte erklären, wenn Sie Fragen haben.

Darüber hinaus wurde im Jahr 2012 im Journal of Child Neurology ein Artikel veröffentlicht, der das Ergebnis der Zusammenarbeit mehrerer medizinischer Fachleute war. Dieser bietet einen allgemeinen Überblick über die Standardversorgung von kongenitalen Myopathien, einschließlich der myotubulären Myopathie. Sie sollten den Artikel [Consensus Statement on Standard of Care for Congenital Myopathies \(Erklärung zur Standardversorgung bei kongenitalen Myopathien\)](#) mit Ihrem medizinischen Team teilen. Auf der Website der Joshua Frase Foundation finden Sie im Abschnitt [„Für Mediziner“](#) Links zu diesen und anderen Ressourcen, die für Ihr medizinisches Team hilfreich sein können. Bei der „Standardversorgung“ handelt es sich um ein eher technisches Dokument über die medizinische Behandlung verschiedener kongenitaler Myopathien. Unser Leitfaden soll einen leicht verständlichen, kurzen Überblick speziell über das Leben mit MTM geben.



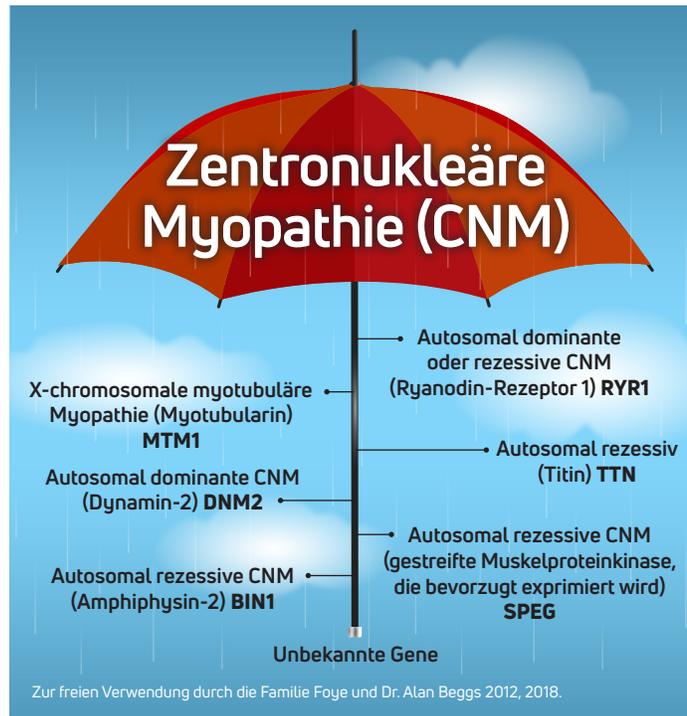
## WIE SIE HIERHER GEFUNDEN HABEN.

Wenn Sie dies lesen, haben Sie wahrscheinlich ein Kind, das „schlaff“ geboren wurde. Ihr Arzt hat Ihnen vielleicht mitgeteilt, dass Ihr Kind eine Myopathie haben könnte, woraufhin Sie das Internet nach Informationen über Myopathien durchsucht haben. Vielleicht wurde bei Ihrem Kind eine Muskelbiopsie durchgeführt, und Sie haben erfahren, dass Ihr Kind eine zentronukleäre Myopathie oder eine myotubuläre Myopathie hat. Oder aber, Ihr Kind wurde einem Gentest unterzogen, um die Diagnose einer myotubulären Myopathie zu bestätigen. Wenn Sie unter eine dieser Kategorien fallen, kann dieser Leitfaden Ihnen und Ihrem Arzt helfen.

## Zentronukleäre Myopathie vs. Myotubuläre Myopathie

Der Begriff „zentronukleäre Myopathie“ ist ein weit gefasster Begriff, der mehrere verschiedene spezifische Myopathien umfasst. Unter dem Mikroskop betrachtet haben die Muskelzellen ein gemeinsames „Aussehen“. Dieser Schirm zeigt die verschiedenen Erkrankungen, die unter den Begriff „zentronukleäre Myopathie“ fallen.

Es gibt mehr Kinder mit MTM als mit einer der anderen Myopathien, die unter den Begriff „CNM“ fallen. Früher wurden die Begriffe „MTM“ und „CNM“ für ein und dasselbe verwendet. Auch heute noch wird der Begriff „Myotubuläre Myopathie“ manchmal fälschlicherweise als Sammelbegriff für „CNM“ verwendet. Die einzige Möglichkeit, eine Person offiziell mit myotubulärer Myopathie zu diagnostizieren, ist jedoch ein Gentest. Eine Muskelbiopsie kann zur Diagnose einer zentronukleären Myopathie führen, aber es sind genetische Tests erforderlich, um den jeweiligen Untertyp zu bestimmen. Wenn Sie noch keinem Gentest gemacht haben, empfehlen wir, dass Sie sich eine genetische Bestätigung einholen. Das ist wichtig, denn Ihr Kind könnte eine der anderen zentronukleären Myopathien haben, die in der Übersichtsgrafik dargestellt sind, oder es kann eine ganz andere Muskelerkrankung haben, wie z. B. eine kongenitale myotone Dystrophie (Steinert-Krankheit). Genetische Tests sind auch deshalb wichtig, weil sie häufig die Voraussetzung für eine Teilnahme an einer klinischen Studie sind.



## Die Bestätigung einer MTM erfolgt durch einen Gentest

Um eine genetische Bestätigung einer MTM zu erhalten, wird eine kleine Blutprobe an ein Labor geschickt, das auf Gentests spezialisiert ist. Die University of Chicago hat den Standard für CNM-/MTM-Tests gesetzt. [Hier herunterladen](#). Andere, vergleichbare Testlabore weltweit, [finden Sie hier](#). Wenn Sie keine genetische Bestätigung erhalten haben, sollte Ihr Arzt eine Blutprobe abnehmen und diese zur Untersuchung an das Labor der University of Chicago schicken. Obwohl die meisten Versicherungen und staatlichen Gesundheitsfürsorgepläne die Kosten für diesen Test übernehmen, gibt es auch Programme, die diesen Test bezahlen können, wenn Sie nicht in der Lage sind, den Test über Ihre Krankenkasse abzurechnen. **Sobald Sie die genetische Bestätigung haben, bewahren Sie Ihre Originaldokumente wie einen Reisepass auf.** Sie **MÜSSEN** den Forschern den genetischen Bericht vorlegen, wenn Sie sich für die Teilnahme an einer klinischen Studie für neue Medikamente und Therapien entscheiden.



## WAS IST MTM?

Myotubuläre Myopathie (XLMTM oder MTM) ist eine seltene genetische Störung. Diese spezielle Störung beeinflusst die Muskelkraft und häufig auch die Lunge und das Zwerchfell. Der Schweregrad der Krankheit ist von Fall zu Fall unterschiedlich, aber in der Regel lebensbedrohlich. In den meisten Fällen ist MTM bereits bei der Geburt vorhanden. Ein Kind, das mit dieser Krankheit geboren wird, ist wahrscheinlich „schlaff“. Wissenschaftlich ausgedrückt bedeutet dies, dass das Kind Anzeichen von Hypotonie (geringe Muskelkraft) aufweist. Ihr Baby könnte extrem schwach sein. Meistens haben diese Babys auch Schwierigkeiten, selbstständig zu saugen, zu schlucken und zu atmen, da für all diese grundlegenden Aufgaben Muskeln benötigt werden. Die Entwicklung des Gehirns und die Intelligenz werden durch MTM im Allgemeinen nicht beeinträchtigt. Auch die Herzfunktion ist nicht direkt betroffen, da das Herz eine andere Art von Muskel ist.

Trotz der Herausforderungen, die die MTM mit sich bringt, gibt es weltweit viele Menschen, die dank der Verbesserungen in der Medizintechnik und der Versorgung mit der Krankheit leben und erfolgreich sind. Derzeit gibt es einige sehr interessante Forschungsprogramme, die große Hoffnungen auf eine Verbesserung der Muskelkraft bei MTM in der Zukunft machen.

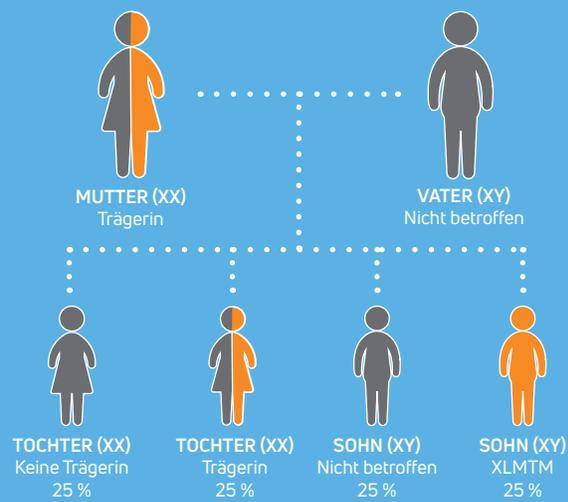


## Genetik und Diagnose

MTM ist eine Erbkrankheit. Die Person mit MTM wird damit in ihren Genen geboren, so wie sie mit einer bestimmten Haarfarbe oder einem bestimmten Körperbau geboren wird. Häufig wird eine Veränderung (oder Mutation) in diesem Gen von der Mutter vererbt (x-chromosomaler Überblick in der Genetik). Allerdings ist die Mutter in der Regel nicht in gleicher Weise von der Krankheit betroffen wie ein Junge, da sich die Chromosomen von Männern und Frauen unterscheiden. Chromosomen sind die Pakete mit den Genen. Der Hauptunterschied zwischen Männern und Frauen sind die Geschlechts-Chromosomen X und Y. Männer haben ein X- und ein Y-Chromosom, während Frauen 2 X-Chromosomen haben. Das Gen für MTM befindet sich auf dem X-Chromosom. Da Männer nur ein X-Chromosom haben, zeigen sie MTM-Symptome. Frauen haben 2 X-Chromosome, was erklärt, warum sie milde oder gar keine Symptome zeigen. In der Regel weiß die Mutter nicht einmal, dass sie Trägerin einer Genveränderung ist, bis ein betroffenes Kind geboren wird. Allerdings werden immer mehr betroffene Mädchen und Frauen identifiziert. Manchmal wird ein Junge aufgrund einer spontanen Gen-Veränderung mit MTM geboren. Das bedeutet, dass die Mutter keine Trägerin ist (de novo Mutation [neu entstandene Mutation]). Dies geschieht in etwa 10 % der Fälle. Die Genetik von MTM zu verstehen, ist aus mehreren Gründen wichtig. Es wird empfohlen, dass Sie sich an einen guten genetischen Berater wenden [Beggs Laboratory](#) oder [Jim Dowling Lab](#) (siehe Verweise unten), um eine genetische Bestätigung zu erhalten.

XLMTM ist eine X-chromosomale Erkrankung, die durch eine Veränderung im *MTM1*-Gen auf dem X-Chromosom verursacht wird.

- Frauen haben zwei X-Chromosome, Männer haben ein X- und ein Y-Chromosom.
- Frauen, die eine genetische Veränderung im *MTM1*-Gen haben, sind gesund und werden als **Trägerinnen** bezeichnet.
- Männer, die eine genetische Veränderung im *MTM1*-Gen von ihren Müttern, die Trägerinnen sind, geerbt haben, leiden an **XLMTM**





## Sprechen Sie im Auftrag Ihres Kindes (Fürsprecher) und stellen Sie Ihr Betreuungsteam zusammen

Die Personen, die für die Betreuung Ihres Kindes zuständig sind, sind Sie, die Eltern. Da MTM so selten vorkommt, haben viele Ärzte und Krankenhäuser wenig oder gar keine Erfahrung mit der Diagnose und Behandlung von MTM-Patienten. Die ersten Ärzte, auf die Sie treffen werden (z. B. auf der Neugeborenen-Intensivstation), wissen möglicherweise nicht, wie Ihr Kind am besten zu behandeln ist. Es liegt in Ihrer Verantwortung, dafür zu sorgen, dass Sie ein gutes Team von Ärzten und Therapeuten haben. Scheuen Sie sich nicht, eine zweite Meinung einzuholen und einen neuen Arzt zu suchen, wenn Sie mit der Behandlung, die Sie erhalten, nicht zufrieden sind. Setzen Sie sich für das ein, von dem wir wissen, dass Sie es brauchen. Weitere Details erhalten Sie in den nächsten Abschnitten. Sie sollten folgende Fachärzte in Ihrem Team haben: einen Lungenfacharzt, einen Facharzt für neuromuskuläre Krankheiten, einen Arzt für Magen-Darm-Probleme, einen Kinderorthopäden/Orthopäden, einen Physiotherapeuten, einen Ergotherapeuten, einen Logopäden, einen Facharzt für Rehabilitation (Physiotherapeut) und natürlich einen sehr guten Hausarzt, der die Betreuung durch all diese Spezialisten koordinieren kann. Wenn ein Palliativmediziner für besondere Bedürfnisse zur Verfügung steht, kann dieser wunderbar dabei helfen, all die Informationen zu verwalten, die von Fachärzten eingehen.

Eine gute Quelle für ärztliche Empfehlungen sind andere Eltern. Sie verfügen über unschätzbare Erfahrungen und Ratschläge für die Betreuung von Kindern mit MTM. Die Facebook-Gruppen [„MTM/CNM Family Support & Discussion“](#) und [„CNM/MTM Families United“](#) werden häufig von Eltern mit Kindern mit MTM genutzt. Die Mitglieder beantworten Fragen und helfen Ihnen, wo sie nur können. In diesen Gruppen sind Sie von Menschen umgeben, die sie „verstehen“ – eine unbezahlbare Ressource. Darüber hinaus findet alle zwei Jahre eine Konferenz für Familien statt. Dort kommen von CNM/MTM betroffene Familien hier aus den USA und Europa zusammen und Sie können Vorträge von Fachleuten hören.

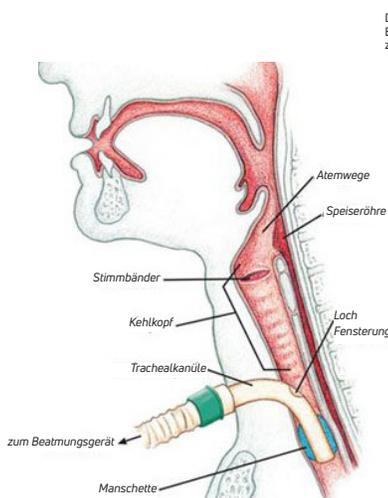


## ÜBERBLICK ÜBER DIE ATEMWEGE

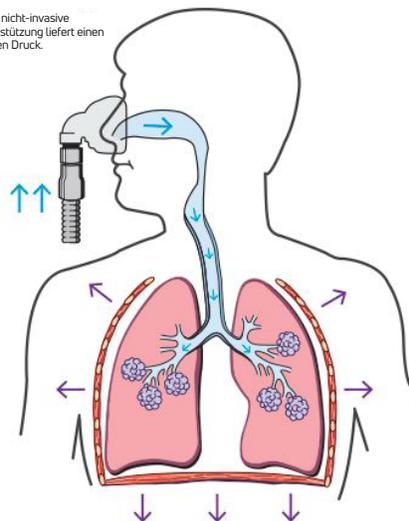
Alle Kinder mit MTM haben eine geschwächte Muskulatur, die das Atmen erschwert und/oder unmöglich macht. Es gibt viele Muskeln, die uns beim Atmen helfen. Das Zwerchfell ist ein großer Muskel an der Basis der Lunge. Wenn es sich aufgrund von Schwäche nicht gut bewegt, ist unsere Fähigkeit, Luft zu holen, stark beeinträchtigt. Bei einem geschwächten Zwerchfell und anderen geschwächten Muskeln ist die Fähigkeit zu atmen eingeschränkt (Hypoventilation). Der normale Gasaustausch von Sauerstoff und Kohlendioxid kann nicht stattfinden. Bei einem unzureichenden Gasaustausch kommt es zu einer Abnahme des Sauerstoffs (Hypoxämie) und einer Anhäufung von Kohlendioxid (Hyperkarbie). Bleibt dies unbehandelt, kommt es zu einer Notfallsituation, die ohne sofortiges Eingreifen zum Tod führt. Das ist der Grund, warum Kinder mit MTM eine hervorragende Beatmungshilfe benötigen. Weitere Themen in Bezug auf den Umgang mit Atemwegsproblemen sind die Unterstützung Ihres Kindes beim Umgang mit oralen Sekreten und die Hilfe beim Husten. Diese werden in einem separaten Abschnitt weiter unten erläutert, sind aber sehr wichtig für die Aufrechterhaltung einer guten Atemwegsversorgung.

### DIE KONTROLLE DER ATMUNG HAT BEI DEN MEISTEN KINDERN MIT MTM DIE OBERSTE PRIORITÄT

#### Invasive Unterstützung



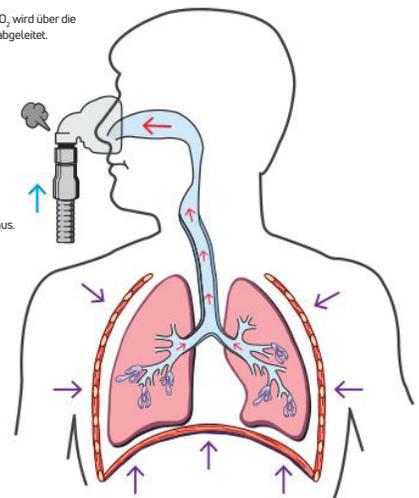
Das Gerät für die nicht-invasive Beatmungsunterstützung liefert einen zuvor festgelegten Druck.



Wenn Sie einatmen ...

#### Nicht-invasive Unterstützung

Das ausgeatmete CO<sub>2</sub> wird über die Maskenentlüftung abgeleitet.



Das NIV-Gerät übt weniger oder keinen Druck aus.

Wenn Sie ausatmen ...

## **Den richtigen Arzt / Lungenfacharzt (Pulmonologe) finden**

In der ersten Zeit werden Sie wahrscheinlich einen Lungenfacharzt aufsuchen, der sich um die Bedürfnisse Ihres Kindes in Bezug auf die Atemwege kümmern wird. Ein Pulmonologe ist ein Internist, der sich in einem 3-jährigen Zusatzstudium auf Lungenkrankheiten wie Asthma oder Mukoviszidose (Zystische Fibrose) spezialisiert hat. Es ist wichtig zu verstehen, dass MTM keine Lungenkrankheit ist und nicht als solche behandelt werden sollte. Wie bereits erwähnt, verursachen geschwächte Muskeln jedoch lebensbedrohliche Probleme, und ein Lungenarzt, der sich mit dieser Problematik auskennt, ist unbedingt erforderlich. Einige der Behandlungen sind ähnlich wie bei einer Lungenerkrankung, und andere Behandlungen wiederum sind ganz anders.

## **Behandlungsmöglichkeiten bei Atemproblemen**

Ungefähr 90 % der Kinder mit MTM benötigen bei der Geburt eine Unterstützung beim Atmen. Die meisten von ihnen werden an ein Beatmungsgerät angeschlossen, weil sie nicht mehr ausreichend atmen können. Der zu diesem Zeitpunkt verwendete Beatmungsschlauch kann wegen der damit verbundenen Komplikationen nicht über einen längeren Zeitraum verwendet werden. Das Krankenhauspersonal wird versuchen, den Schlauch zu entfernen, in der Hoffnung, dass Ihr Kind dann selbständig atmen kann. Sie werden die Unterstützung durch das Beatmungsgerät verringern, um zu sehen, wie gut Ihr Kind das meistert. Die meisten Kinder mit MTM sind aufgrund ihrer Schwäche nicht in der Lage, eigenständig zu atmen und das Krankenhauspersonal wird mit Ihnen über eine Tracheostomie (Luftröhrenschnitt) sprechen. Zwischen 60 und 80 % der Jungen mit MTM benötigen letztendlich eine Tracheostomie zur Unterstützung. Diejenigen, die keine Tracheostomie benötigen, benötigen häufig eine andere Form der mechanischen Unterstützung wie BiPaP oder ein Beatmungsgerät mit Unterdruck.

Wir schätzen, dass 15–30 % der Kinder mit MTM mit nicht-invasiver Beatmung behandelt werden. Diese Zahl könnte mit den Fortschritten in der Atemwegstherapie steigen. Wir werden diese Möglichkeiten hier untersuchen.

# RECENSUS

Im Jahr 2018 wurde eine naturwissenschaftliche Studie namens **RECENSUS** veröffentlicht. Das Ziel von **RECENSUS** war es, die Krankheitslast und den medizinischen Bedarf von Kindern mit MTM zu bestimmen.

**RECENSUS** hat Daten von 112 Patienten mit MTM aus sechs verschiedenen Prüfzentren zu folgenden Themen erfasst und analysiert: Beatmungshilfen, Häufigkeit von Krankenhausaufenthalten und Operationen sowie andere Komplikationen. Durch die Zusammenarbeit mit den teilnehmenden Wissenschaftlern und Familien konnten wir uns ein klareres Bild davon machen, wie sich MTM im Laufe der Zeit entwickelt und wie damit in unserer Patientenpopulation umgegangen wird.

Dieses Wissen kann den Familien dabei helfen, sich über den typischen Krankheitsverlauf und das Krankheitsbild zu informieren. Das macht es einfacher, Entscheidungen über die Pflege zu treffen. Wir empfehlen Ihnen, eine Kopie der **RECENSUS**-Studie an den Arzt Ihres Kindes weiterzuleiten, damit dieser sie vorab prüfen kann. Sie können dann eine Kopie zu Ihrem Termin mitbringen und die Ergebnisse und Auswirkungen der Studie auf den individuellen Behandlungsplan Ihres Kindes besprechen.

Die **RECENSUS**-Studie ist ein großartiges Beispiel dafür, wie die Teilnahme an einer naturwissenschaftlichen Forschungsstudie dazu beitragen kann, das Verständnis der Forscher und unserer Gemeinschaft für die Krankheit zu verbessern. Im Jahr 2019 wurde eine größere aktualisierte **RECENSUS**-Studie veröffentlicht. Klicken [Sie hier](#), um die Ergebnisse anzuzeigen.



Siehe Link im *Abschnitt Forschungstherapien und Register*, für detaillierte Informationen zur **RECENSUS**-Studie.

Die **RECENSUS**-Studie aus dem Jahr 2019 ist eine internationale, retrospektive Studie zur Sterblichkeit und Beatmungshilfe bei Patienten mit XLMTM. Dies ist ein hervorragendes Beispiel dafür, wie die Teilnahme an einer retrospektiven Analyse dazu beitragen kann, das Verständnis der Forscher und unserer Gemeinschaft für die Krankheit zu verbessern. Den Artikel finden Sie [hier](#).

## Tracheostomie und Beatmungsgeräte

Die meisten Kinder mit MTM haben eine so schwere Muskelschwäche, dass eine Langzeitbeatmung über ein Atemgerät die einzige Lösung für ihr Überleben ist. Dazu muss eine Tracheostomie durchgeführt werden. Eine Tracheostomie ist ein Loch (Ostomie) im vorderen Teil des Halses mit einem weiteren Loch in der Luftröhre, in das eine Trachealkanüle eingeführt wird. An der Außenseite der Trachealkanüle kann dann ein Beatmungsgerät angeschlossen werden, dessen Einstellungen die Atmung Ihres Kindes imitieren.

Die Trachealkanüle ermöglicht auch den Zugang zum Entfernen von Sekreten. Die Entscheidung, einem Arzt das Ok für eine Tracheostomie bei Ihrem Kind zu geben, ist oft schwer. Es ist wichtig zu wissen, dass es vielen Kindern besser geht, wenn sie eine angemessene Atemunterstützung erhalten, weil sie sich nicht mehr so anstrengen müssen, um einfach nur zu atmen. Sie können ihre Energie für andere Dinge nutzen, z. B. zum Spielen und für das Zusammensein mit der Familie. Es ist auch wichtig zu verstehen, wie das Leben für Sie und Ihr Kind aussehen wird. Wenn Sie vorbereitet sind und eine Vorstellung davon haben, was Sie erwartet, können Sie die Anpassungen, die Ihre Familie vornehmen muss, leichter bewältigen.

### VORTEILE EINER TRACHEOSTOMIE

Ihr Kind kann rund um die Uhr eine lebenserhaltende Atemunterstützung erhalten.

Es hat wahrscheinlich mehr Energie, da es sich beim Atmen nicht mehr so anstrengen muss.

Direkter Zugang zu den Atemwegen zum Absaugen und zur Verabreichung von Medikamenten mit dem Zerstäuber.

Das Gesicht wird nicht verdeckt.

### NACHTEILE EINER TRACHEOSTOMIE

Sie müssen neue Fähigkeiten erlernen und auch die Pflege ist komplizierter.

Ihr Kind benötigt ständig eine gut ausgebildete Betreuungsperson.

Einige Kinder haben Schwierigkeiten beim Sprechen und Schlucken.

Husten, um die kleinen Atemwege freizubekommen, ist schwierig.

Es besteht das Risiko einer Infektion an der Trachealkanüle (Stoma).

Sobald sich Ihr Kind der Tracheostomie unterzogen hat (falls erforderlich), schließt das Krankenhauspersonal ein Beatmungsgerät an. Dieses wird mit Einstellungen programmiert, die speziell auf die Bedürfnisse Ihres Kindes abgestimmt sind. Das Krankenhauspersonal wird Sie über das Beatmungsgerät, die Pflege und den Wechsel der Trachealkanüle Ihres Kindes, das Verhalten in Notfällen und alle anderen notwendigen Maßnahmen informieren. Bemühen Sie sich weiterhin um einen guten Sozialarbeiter. Dieser kann bei der Planung der Entlassung Ihres Kindes aus dem Krankenhaus sehr hilfreich sein. Sie werden sich wahrscheinlich sehr überwältigt fühlen. Vertrauen Sie jedoch darauf, dass Sie mit Zeit und Übung zum Experten in der Betreuung Ihres Kindes werden. Die im Krankenhaus verwendeten Beatmungsgeräte sind recht groß. Für zu Hause gibt es Heimbeatmungsgeräte, die tragbar sind und es den Kindern ermöglichen, zur Schule zu gehen, zu reisen und eine Vielzahl von Erfahrungen zu machen. Dies erfordert zusätzliche Planung und Vorbereitung, aber mit der Zeit werden Sie sehen, dass ein erfülltes Leben möglich ist.

### Nicht-invasive Unterstützung

Wie bereits erwähnt, gibt es eine kleine Gruppe von Kindern mit MTM, die nicht so viel Unterstützung beim Atmen benötigen. Sie sind nicht nur in der Lage, selbständig zu atmen, sondern manche können sich auch aufsetzen und lernen zu laufen. Selbst innerhalb dieser Gruppe gibt es unterschiedliche Stufen der benötigten Unterstützung. Deshalb ist es so wichtig, ein Team von Fachleuten zu haben. Diese können Ihr Kind entsprechend seiner Fähigkeiten und Ziele richtig einschätzen. Wenn Kinder aus dieser Gruppe irgendeine Krankheit bekommen, ist es wahrscheinlich, dass die Fähigkeit, ohne Unterstützung zu atmen, stark beeinträchtigt ist. Es ist sehr wichtig, den erhöhten Bedarf an Unterstützung zu erkennen und entsprechende Maßnahmen zu ergreifen.

Die häufigste Form der Unterstützung ist BiPaP (BiLevel Positive Airway Pressure [(biphasischer positiver Atemwegsdruck])). Bei Patienten mit einer neuromuskulären Erkrankung wie MTM sollte niemals CPAP oder kontinuierlicher positiver Atemwegsdruck verwendet werden. BiPaP unterstützt die Atemwege durch eine Maske, die entweder über Nase oder über Nase und Mund getragen wird. Bei kleinen Kindern wird eine Maske, die Nase und Mund bedeckt, jedoch oft nicht empfohlen. Die Maske wird entweder an ein BiPaP-Gerät oder an ein kleines tragbares Beatmungsgerät angeschlossen. Die Einstellungen werden vom Arzt Ihres Kindes festgelegt und sollten mindestens einmal pro Jahr neu bewertet werden. Wenn Ihr Kind krank ist, kann Ihr Arzt die Einstellung vorübergehend ändern, wenn es Probleme beim Atmen hat. Kinder mit einer mildereren Form von MTM verwenden das BiPaP oft beim Schlafen, um eine Hypoventilation zu verhindern, oder während sie krank sind. Manche Kinder müssen BiPaP über längere Zeiträume am Tag verwenden. Auch hier gilt: Einige unserer Kinder sind stärker als andere und ein Fachmann kann Sie dabei unterstützen.

Eine weitere Form der nicht-invasiven Unterstützung ist ein Beatmungsgerät mit Unterdruck (Negative Pressure Ventilator, NPV). Das funktioniert wie die alte eiserne Lunge, in die die Menschen gesteckt wurden, als die Kinderlähmung eine große Epidemie war. So wie das Beatmungsgerät kleiner und tragbarer geworden ist, so ist auch das NPV kleiner geworden. Es gibt einen Kürass (Panzer) bzw. eine Hülle, der/die über den Brust- und Rumpfbereich passt. Es wird an ein Beatmungsgerät angeschlossen, das mit Hilfe von Unterdruck Luft in die Lunge und aus der Lunge drückt. Wenn Ihr Kind atmet, erkennt das Beatmungsgerät dies und dehnt die Lungen stärker aus, wodurch die Muskeln Ihres Kindes weniger belastet werden. Es ahmt die natürliche Atmung nach, die durch einen Unterdruck erfolgt.

Die Kenntnis und Abwägung aller Möglichkeiten, je nach den Fähigkeiten Ihres Kindes, wird Ihnen und Ihrem Expertenteam helfen, einen Betreuungsplan zu entwickeln, der für Ihr Kind und Ihre Familie am besten geeignet ist.

Auch wenn die Art der Atemunterstützung unterschiedlich sein kann, gibt es andere medizinische Geräte, die fast alle Kinder mit MTM verwenden. Sie werden vielleicht Begriffe wie „Lungenhygiene“ oder „Lungentoilette“ hören. Diese beziehen sich im Wesentlichen darauf, die Lunge gesund und funktionsfähig zu erhalten. Alle hier aufgelisteten Geräte decken den erforderlichen Bedarf. Sie tragen dazu bei, dass Ihr Kind gesund bleibt und im Krankheitsfall versorgt werden kann. Sie sind für die tägliche Betreuung Ihres Kindes unerlässlich. Auch wenn Sie die Geräte jetzt noch nicht brauchen, eines Tages wird sich das ändern und es ist wichtig, dass Sie dann vorbereitet sind.

<b>VORTEILE VON BIPAP UND/ODER NPV</b>	<b>NACHTEILE VON BIPAP UND/ODER NPV</b>
Es ist keine Operation erforderlich.	Es können Hautreizung durch Maske oder Kürass auftreten.
Die Fähigkeit zu sprechen und zu schlucken bleibt erhalten.	Die Maske stört die Kommunikation und Interaktion mit anderen.
Kann bei Bedarf angewendet werden.	Es kann zu einer Magenvergrößerung kommen.
Der Zwerchfellmuskel arbeitet weiter.	Maske/Kürass wird von kleinen Kindern eventuell nicht getragen.

# ÜBERBLICK ÜBER DIE ATEMWEGE

Die Joshua Frase Foundation







## GERÄTE FÜR ZU HAUSE

### Beatmungsgeräte

Die heutigen Beatmungsgeräte sind sehr fortschrittlich und relativ tragbar. Mit ein bisschen Planung und Vorbereitung ermöglicht dies unseren Kindern, zur Schule zu gehen, zu reisen und Erfahrungen zu sammeln.

Die Tracheostomie/das Beatmungsgerät haben aber leider auch negative Aspekte. Dazu gehören die Abhängigkeit von einem Gerät und die eingeschränkte Fähigkeit zu sprechen. Manche Kinder lernen zu sprechen, andere nicht. Ein Logopäde kann Ihrem Kind helfen zu lernen, wie man mit einer Trachealkanüle sprechen kann. Dazu wird häufig ein Sprechventil auf der Trachealkanüle angebracht. Dadurch kann Luft aus dem Beatmungsgerät in den Patienten einströmen, und wird durch die Trachealkanüle und durch die Stimmbänder aus der Nase oder dem Mund herausgedrückt. Einige Menschen mit MTM kommunizieren zudem mit Gebärdensprache oder Kommunikationshilfen.



Respicronics Trilogy

### Unterstützung durch BiPaP (biphasischer positiver Atemwegsdruck)

BiPaP ist ein Begriff, der von einem Unternehmen geprägt wurde, das als erstes ein Gerät für diese Art der Therapie entwickelt hat. Dieses Gerät und seine Funktionen unterscheiden sich stark von den bekannten CPAP-Geräten, bei denen das Gerät den Druck beim Ausatmen des Patienten auf einen niedrigeren Wert einstellt. Dies ermöglicht eine natürlichere und viel leichtere Ausatmung. Inzwischen gibt es neuere Geräte, die noch ausgefeilter sind. Sie unterstützen die Atmung, ohne dass eine Tracheostomie erforderlich ist. Ein beliebtes Gerät, das bei vielen Patienten mit geschwächten Muskeln eingesetzt wird, ist das Trilogy-Beatmungsgerät. Dabei handelt es sich im Grunde um ein hochentwickeltes „BiPaP“-Gerät. Es gibt zwei Grundeinstellungen, die der Arzt Ihres Kindes je nach den Bedürfnissen Ihres Kindes vornehmen wird. Sie werden als „Inspiratorischer Positiver Atemwegsdruck“ (IPAP) und „Expiratorischer Positiver Atemwegsdruck“ (EPAP) bezeichnet. Die EPAP-Einstellung ist niedriger als die IPAP-Einstellung, damit Ihr Kind gegen einen geringeren Druck ausatmen kann. Höher entwickelte Geräte wie das Trilogy verfügen über eine AVAPS-Einstellung (Average Volume Assured Pressure Support [Druckunterstützung mit gesichertem Durchschnittsvolumen]). Das Gerät passt sich automatisch an Veränderungen an, um ein angemessenes Tidalvolumen (Luftvolumen pro Atemzug) aufrechtzuerhalten. Das Tidalvolumen ist definiert als das Luftvolumen, das in einem einzigen Atemzug ein- oder ausgeatmet wird. Dies kann hilfreich sein, wenn sich die Bedürfnisse Ihres Kindes ändern, z. B. während einer Atemwegserkrankung.

## CPAP

Kontinuierlicher positiver Atemwegsdruck (CPAP) ist eine Behandlung, bei der der hintere Teil des Rachens durch kontinuierlichen Luftdruck offen gehalten wird. Dies ist jedoch nur für Menschen mit Schlafapnoe geeignet. Hypoventilation aufgrund einer schwachen Atemmuskulatur kann damit nicht behandelt werden. Es sollte **niemals** zur Unterstützung der Atmung bei Patienten mit neuromuskulären Erkrankungen und Atemproblemen eingesetzt werden.

## Absauggerät

Dies ist ein wichtiges Gerät, das Sie immer bei sich haben sollten. Das Absauggerät ist im Grunde ein Vakuum, um Schleim aus den Atemwegen und Speichel aus Mund und Nase zu entfernen. Die durch MTM verursachte Muskelschwäche beeinträchtigt das Schlucken. Deshalb wird das Absauggerät eingesetzt, um Speichel und Schleim zu entfernen, die sich in Mund, Nase und Lunge ansammeln. Die Ansammlung von Speichel und Schleim kann zu Infektionen führen und Schleimpfropfen verursachen. Ein Schleimpfropfen ist ein dickflüssiges Sekret, welches das Kind aufgrund der Muskelschwäche nicht abhusten kann.



DeVilbiss 7305

Schleimpfropfen können tödlich sein, da sie die Atemwege blockieren und das Ein- und Ausströmen von Luft aus der Lunge verhindern können. Das Freihalten der Atemwege von Schleim wird „Lungenhygiene“ genannt. Neben dem Absauggerät können folgende Geräte helfen, die tägliche Lungenhygiene Ihres Kindes zu überwachen und aufrechtzuerhalten: Pulsoximeter, Zerstäuber, Luftbefeuchter für die Luftfeuchtigkeit, Absaugkatheter und Brust-Physiotherapie.



**WICHTIGER HINWEIS:** Wenn Sie aus dem Krankenhaus entlassen werden und die folgenden Gerätenicht bekommen haben, fragen Sie warum. Bitten Sie dann Ihren Arzt, Ihnen ein Rezept für die auf den folgenden Seiten aufgeführten Geräte auszustellen.

### Pulsoximeter

Häufig verwendete Bezeichnungen sind Pulsoximeter oder Sättigungsmonitor. Dieses Gerät ist ein absolutes Muss für alle Kinder mit MTM. Damit wird der Sauerstoffgehalt oder die Sauerstoffsättigung in ihrem Blut überwacht. Es ermittelt zudem die Herzfrequenz. Wenn der Sauerstoffgehalt Ihres Kindes sinkt und/oder wenn die Herzfrequenz unter oder über dem Normalwert liegt, wird ein Alarm ausgelöst. Sprechen Sie mit Ihrem Arzt über die richtigen O<sub>2</sub> (Sauerstoff)-Parameter für Ihre Region.



Rad-8 Pulsoximeter von Masimo

Je nach Höhenlage Ihres Wohnorts wird der Alarm so eingestellt, dass er bei Annäherung an den Gefahrenbereich ausgelöst wird. Wenn der Alarm für niedrigen Sauerstoffgehalt ausgelöst wird, handelt es sich um eine Notfallsituation. Sie werden lernen, worauf Sie achten müssen, z. B. auf eine mögliche Unterbrechung der Beatmungsunterstützung oder eine verstopfte Trachealkanüle. Der niedrige Messwert könnte auch der Beginn einer Atemwegsinfektion sein. Die tägliche kontinuierliche Überwachung des Sauerstoffgehalts Ihres Kindes ist äußerst wichtig. Wenn Sie die normale Herzfrequenz Ihres Kindes im Ruhezustand kennen, können Sie auch feststellen, ob sich Probleme anbahnen.

### Zerstäuber

Ein Zerstäuber ist ein Gerät, das es ermöglicht, bestimmte flüssige Medikamente zu verdampfen und in die Lunge zu inhalieren. Viele unserer Kinder nehmen zum Schutz der Atemwege täglich Medikamente wie Albuterol, Pulmicort®, Pulmozyme®, DuoNeb® und FloVent®. Diese Medikamente können die Entzündung in den Atemwegen verringern oder das Lungensekret verdünnen. Die Medikamente werden häufig morgens und abends verabreicht. Es werden in der Regel zusätzliche Behandlungen empfohlen, wenn das Kind eine Erkältung oder ein anderes Atemwegsproblem entwickelt. Man geht davon aus, dass die Überlebensrate von MTM-Patienten durch einen aggressiven Schutz der Atemwege verbessert wird. Sprechen Sie mit Ihrem Arzt, aber ein aggressiver Schutz der Atemwege wird die Überlebenschancen Ihres Kindes verbessern.

## Brust-Physiotherapie

Brust-Physiotherapie (Chest physical therapy [CPT]) ist eine Technik zur Lockerung von Sekreten. Als primäre Therapie wird häufig eine Perkussionsweste eingesetzt. Es gibt viele verschiedene Bezeichnungen und Markennamen für die Perkussionsweste, die Funktion ist aber in jedem Fall die gleiche: Ein Gerät verwendet Luft, um eine Weste schnell aufzublasen und wieder zu entleeren. Dadurch verursacht die Weste ein Zittern der Brust des Kindes. Die gleiche Therapie kann manuell mit Perkussionsbechern durchgeführt werden. Das Elternteil klopft wiederholt mit dem Perkussionsbecher auf die Brust des Kindes. Die CPT kann entweder mit der Perkussionsweste oder einem Perkussionsbecher durchgeführt werden. Die Weste (oder der Wickel für sehr kleine Kinder) behandelt verschiedene Lungenregionen gleichzeitig, und außerdem hat der Elternteil die Hände frei, um das Absaugen und andere Aufgaben zu erledigen. Viele Eltern sind der Meinung, dass CPT entscheidend zur Erhaltung der Gesundheit und zur Vermeidung von potenziell tödlichen Schleimpfropfen und Lungenentzündungen beigetragen hat. Bei Patienten mit neuromuskulärer Schwäche und Problemen beim Husten müssen neben CPT und der Perkussionsweste weitere Hilfsmittel eingesetzt werden, um die Atemwege zu befreien, da diese lediglich den Schleim lösen und das Abhusten erleichtern.

## Intrapulmonale perkussive Beatmung (IPV)

Ein weiteres Gerät, das zum Lösen von Sekreten verwendet werden kann, ist ein IPV. Dieses kommt zum Einsatz bevor der CoughAssist benötigt wird. Je nach Kind kann es im Vergleich zur CPT-Weste eine bessere Mobilisierung von Sekreten ermöglichen. Einige Kinder sprechen besser auf eine IPV an, andere auf eine Behandlung mit der Weste, sowohl was die Verträglichkeit als auch die Wirksamkeit betrifft. Nutzen Sie die Zeit im Krankenhaus, um beides auszuprobieren und herauszufinden, was für Sie am besten ist. Bei diesem Gerät werden schnelle, aber kleine Luftstöße entweder über einen Adapter für das Beatmungsgerät oder über eine Gesichtsmaske direkt in die Atemwege geleitet.

Dadurch öffnen sich die Atemwege und das Sekret löst sich von der Lungenschleimhaut, so dass es leichter abtransportiert werden kann. Wenn das Gerät eingeschaltet ist, kann es auch verwendet werden, um Medikamente zu zerstäuben, damit das Sekret gelöst wird. Untersuchungen haben gezeigt, dass je nach Aufbau des Geräts nicht ausreichend vom Medikament an den Patienten abgegeben wird. Berücksichtigen Sie dies bei der Wahl der Reihenfolge Ihrer Therapien. Auch Kochsalzlösung kann während des Betriebs verwendet werden. In einigen Krankenhäusern wird IPV als „Metaneb“ bezeichnet. Dies ist eine Version des IPV von Hill-Rom. Es kann nicht zu Hause verwendet werden, aber die Wirkung ist dem sehr ähnlich, das Sie für zu Hause bekommen könnten.

### CoughAssist

Der CoughAssist, der auch als Insufflator-Exsufflator bezeichnet wird, trägt ebenfalls dazu bei, den Schleim nach oben und nach außen zu befördern. Er ist die einzige wirksame Methode, um den Husten bei Patienten mit neuromuskulärer Schwäche zu ersetzen. Aus diesem Grund ist sie ein wesentlicher Bestandteil der täglichen Behandlung der Atemwege Ihres Kindes – wenn es ihm gut geht und vor allem, wenn es krank wird.

Der CoughAssist ist ein Gerät, das den Husten simuliert. Das Gerät wird an die Trachealkanüle Ihres Kindes angeschlossen, wenn es invasiv beatmet wird. Bei Kindern, die keine Tracheostomie hatten kann es mit einer Maske verwendet werden. Zuerst wird Luft in die Lunge gepresst, um sie aufzublähen, und dann wird die Luft wieder abgesaugt. Dieser Saugvorgang ahmt einen kräftigen Hustenstoß nach und versucht, Sekret aus den kleinen Atemwegen der Lunge zu befördern. Aufgrund der Muskelschwäche haben Kinder mit MTM keinen starken Husten. Viele können sogar überhaupt nicht husten. Der CoughAssist kann in Verbindung mit den anderen oben beschriebenen Behandlungen eingesetzt werden, ist aber oft auch als einzelnes Hilfsmittel zur Befreiung der Atemwege wirksam.

Es ist wichtig, dass Sie daran denken, dass Ihr Kind, wenn es krank ist, häufige Behandlungen zur Hustenunterstützung benötigt – genau wie Sie selbst, wenn Sie krank sind. Das bedeutet, dass Sie den CoughAssist alle 1–2 Stunden anwenden müssen, wenn Ihr Kind krank ist, und gelegentlich auch häufiger. Das ist sehr wichtig, wenn Ihr Kind im Krankenhaus liegt. In einer Verschreibung muss festgelegt werden, wie häufig und mit welchem Druck die Behandlung mit dem CoughAssist verabreicht werden sollte. Ihr Kind sollte für den CoughAssist eine Verschreibung „bei Bedarf“ (PRN) haben, damit es ihn so oft wie nötig anwenden kann.

In manchen Fällen kann eine Zerstäuber-Behandlung mit Albuterol oder Kochsalzlösung helfen, den Schleim zu lösen, gefolgt von der Perkussionsweste und dem CoughAssist. Der CoughAssist ist das letzte Teil, das dazu beiträgt, die Atemwege und die Lunge von Sekreten zu befreien, die durch die ersten beiden Behandlungen gelöst wurden.

Wenn Ihr Kind keinen CoughAssist hat, sollten Sie Ihren Lungenarzt fragen, ob Ihr Kind davon profitieren könnte. Ihre Krankenkasse könnte versuchen, Ihnen entweder den CoughAssist oder das Gerät zur Sekretmobilisierung (CoughAssist/IPV) zu verweigern und nur eines davon zu bezahlen. Erinnern Sie Ihren Arzt daran, dass der Patient bei Myopathien nicht nur Hilfe bei der Sekretmobilisierung, sondern auch beim Sekrettransport (Husten) benötigt. Das wird Ihrem Arzt beim Verfassen des Schreibens zur medizinischen Notwendigkeit helfen. Viele Studien unterstützen den CoughAssist als Standardbehandlung für myopathische Patienten.



Philips Respironics T70  
CoughAssist



## ALARMAUSFALL UND ALARMMÜDIGKEIT 101

Alarmmüdigkeit ist gefährlich, auch in Krankenhäusern, wo es aufgrund dieses Phänomens zu Todesfällen und Verletzungen kommt.

### Was ist Alarmmüdigkeit?

Sie tritt ein, wenn Ihre Alarmer so beschaffen sind, dass sie ständig aus nicht dringenden Gründen ausgelöst werden, und Sie sich daran gewöhnt haben. Somit verlieren die Alarmer ihre Wirkung, Sie im Notfall zu alarmieren.

### Was ist Alarmausfall?

Von einem Alarmausfall spricht man, wenn ein Gerät in einem Notfall entweder verspätet oder gar nicht alarmiert. Es gibt verschiedene Gründe, warum dies passieren kann. [Weitere Informationen finden Sie in diesem Dokument auf der JFF-Website.](#) Denken Sie daran: Ein Alarm ist nur dann sinnvoll für Ihr Kind, wenn er richtig eingestellt und an die Steckdose angeschlossen oder ausreichend aufgeladen ist. Arbeiten Sie mit Ihrem Lungenteam zusammen, um die Geräte auf Ihr Kind abzustimmen. Sorgen Sie immer dafür, dass es immer Ausweichmöglichkeiten für den Fall eines Geräteausfalls gibt.



Für Eltern von Kindern, die auf ein Beatmungsgerät angewiesen sind, ist es sehr wichtig, die Faktoren zu verstehen, die zum Versagen des Alarms und zur Ermüdung beitragen. So können Sie unnötige hypoxische Verletzungen und Todesfälle vermeiden. Bei atemwegsbedingten Ereignissen kommt es auf jede Sekunde an – oder wie wir gerne sagen „Zeit ist Gewebe“.

### Wichtiger Hinweis zu Beatmungsgeräten

Alle oben aufgeführten, wichtigen Beatmungsgeräte benötigen zum Betrieb elektrische Energie. Es ist wichtig, dass für jedes dieser Geräte nach Möglichkeit ein Ersatzgerät bereitgestellt wird (insbesondere für das Absauggerät und das Beatmungsgerät), ein batteriebetriebenes Gerät, falls vorhanden, und/oder Adapter oder Kabel, die während der Fahrt in Fahrzeugen verwendet werden können. Diese Ersatzstromquellen sind hilfreich, wenn Sie draußen unterwegs sind und sind auch bei Stromausfällen und Gerätefehlern unerlässlich. Viele Familien investieren auch in Notstromaggregate für ihre Häuser. Wenden Sie sich an die Mitarbeiter des Krankenhauses, um herauszufinden, ob Ihr Bundesstaat eventuell Unterstützung anbietet. Außerdem wird empfohlen, dass Sie sich an Ihr Stromversorgungsunternehmen wenden und ihnen mitteilen, dass Sie ein Kind haben, das auf „lebenserhaltende Geräte“ angewiesen ist. Auf diese Weise kann das Unternehmen im Falle eines großflächigen Stromausfalls die Wiederherstellung der Stromversorgung in Ihrem Haus vorrangig behandeln. Zudem könnten Sie Ihre örtlichen Rettungssanitäter benachrichtigen, damit auch diese Bescheid wissen, dass Sie ein Kind mit einem Beatmungsgerät haben. So erfahren die Sanitäter bereits im Voraus, worauf sie sich einstellen sollten.

### Sauerstoff

In den meisten Fällen kann die Person mit MTM bei richtigem Schutz der Atemwege und Unterstützung durch das Beatmungsgerät „Raumluft“ atmen, wie jeder andere auch. Aber manchmal brauchen sie etwas mehr Sauerstoff (Raumluft enthält 21 % Sauerstoff). Dieser kann über eine Druckgasflasche, ein kleineres Flüssigsauerstoffsystem oder einen elektronischen Sauerstoffkonzentrator bereitgestellt werden. Der Sauerstoff kann in unterschiedlichen Mengen kontinuierlich über das Beatmungsgerät, eine Nasenkanüle oder eine Gesichtsmaske verabreicht werden. Zusätzlicher Sauerstoff sollte nie ohne Rücksprache mit Ihrem Arzt verabreicht werden bzw. ohne zu versuchen, die Ursache zu behandeln. Die häufigste Ursache ist ein Schleimpfropf in der Lunge. Die richtige Behandlung besteht in diesem Fall darin, den Schleim mit einem CoughAssist zu lösen.



Sauerstofftanks

Für Sauerstoff benötigen Sie ein Rezept von Ihrem Arzt, und wie andere Medikamente auch, sollten Sie ihn gemäß Anweisung anwenden. Ihr Arzt kann Sie anweisen, Sauerstoff regelmäßig oder nach Bedarf anzuwenden, um die Sauerstoffsättigung Ihres Kindes im idealen Bereich zu halten. Denken Sie daran, dass ein erhöhter Sauerstoffbedarf in der Regel auf Atemprobleme hinweist, die behandelt werden müssen – zum Beispiel eine Behandlung mit dem CoughAssist und Absaugen eines Schleimpfropfens oder die Behandlung einer Lungenentzündung. Geben Sie keinen Sauerstoff bzw. erhöhen Sie die Sauerstoffzufuhr nicht, ohne zu versuchen, das zugrunde liegende Problem zu behandeln. Lassen Sie sich von Ihrem Arzt beraten, wenn Ihr Kind Sauerstoff benötigt. Sauerstoff kann oft eine unzureichende Beatmung überdecken, so dass sich der CO<sub>2</sub>-Gehalt (Kohlendioxid) im Blut erhöht und der Drang zum Atmen unterdrückt wird. [Die häufigsten Fehler beim Umgang mit Atemwegsproblemen.](#)

## Beatmungsbeutel („Ambu“-Beutel)

Ein Beatmungsbeutel (eine Art modifiziertes manuelles Beatmungsgerät) ist ein tragbares Gerät, mit dem Patienten, die nicht ausreichend selbst atmen können, manuell Luft in die Lungen gepumpt wird. Für die meisten MTM-Patienten ist dies ein lebenswichtiges Gerät, das sie immer bei sich haben sollten. Durch Zusammendrücken dieses selbstaufblasenden Beutels werden volle Atemzüge über Nase und Mund oder über die Trachealkanüle abgegeben. Häufig werden Sie während des routinemäßigen Absaugens oder wenn Ihr Kind einen volleren oder tieferen Atemzug benötigt, Atemzüge aus dem Beatmungsbeutel geben. Auch wenn Ihr Kind ein Beatmungsgerät benutzt, ist es wichtig, den Beatmungsbeutel bei sich zu haben. Bei einer Fehlfunktion des Geräts kann der Beatmungsbeutel verwendet werden, bis Hilfe eintrifft. Wenn Ihr Kind Sauerstoff benötigt, kann der Beatmungsbeutel einfach an Ihre Sauerstoffquelle angeschlossen werden. In einem Notfall kann ein Beatmungsbeutel für tiefe Atemzüge verwendet werden.



Beatmungsbeutel



## FÜTTERUNG UND MAGEN-DARM-PFLEGE

### Fütterung

Die meisten dieser Kinder haben nicht genug Muskelstärke, um Nahrung oral aufzunehmen. Sie erhalten die benötigte Nahrung daher über eine Ernährungssonde, die ihnen Flüssigkeit zuführt. Das Kauen und Schlucken der Nahrung ist anstrengend und kann Ihr Kind ermüden, bevor es genügend Nahrung zu sich nehmen kann. Wenn Ihr Kind zudem große Probleme beim Atmen hat, kann es schwierig sein, Atmen und Schlucken sicher zu koordinieren. Ihr Arzt kann Ihnen entweder eine bestimmte Fertignahrung verschreiben, oder Sie stellen Ihre eigene Nahrung her, indem Sie einen speziellen Mixer wie z. B. Vitamix verwenden. Vitamix ist ein leistungsstarker Mixer, der die Lebensmittel verflüssigt, so dass sie durch einen kleinen Schlauch laufen können. Unsere Gemeinschaft hat große Erfolge mit dem Vitamix erzielt. Es gibt aber auch andere vergleichbare Mixer auf dem Markt. Die Entscheidung, das Essen für Ihr Kind selbst zuzubereiten, erfordert Planung und eine Beratung durch einen Ernährungsberater, um eine angemessene Nährstoff- und Kalorienzufuhr sicherzustellen.

Wenn Sie sich für die Verwendung von Fertignahrung entschieden haben, sollten Sie dem Arzt Ihres Kindes die nachfolgenden Fragen stellen, um herauszufinden, welche Nahrung für die Assimilation und Absorption am besten geeignet ist.

- 1 – Wie wichtig ist Fertignahrung auf Basis von Aminosäuren?
- 2 – Gibt es Fertignahrung, die für die Funktion der Leber besser ist?
- 3 – Erhöht Nahrung, die auf Aminosäuren basiert die Leberenzyme weniger wahrscheinlich?

### Verstopfung

Verstopfung, schwieriger Stuhlgang oder 3 oder weniger Stuhlgänge in einer Woche betreffen 50 % der Kinder in der MTM-Gemeinschaft und können unangenehm sein. Muskelschwäche, verringerte Aktivität, Ernährung und Medikamente können zu Verstopfung und einer verlangsamten Beweglichkeit des Stuhls im Darm beitragen. Stuhl, der sich nur langsam durch den Darm bewegt kann hart oder trocken werden und schwer zu passieren sein. Das wiederum führt zu einer Aufblähung des Bauches. Es gibt Möglichkeiten, dieses Problem zu lindern.

Tägliche Routine, Toilettentraining, Ernährung, die richtige Flüssigkeitszufuhr, Naturheilmittel und Medikamente wie Stuhlweichmacher, Abführmittel, Pflaumensaft, Zäpfchen und Einläufe können hilfreich sein. Wenden Sie sich an Ihren Arzt, bevor Sie mit einer Darmroutine beginnen, um die für Ihr Kind am besten geeignete Lösung zu finden.

## Transnasale Magensonde/Magensonde

Eine transnasale Magensonde ist eine flexible Ernährungssonde, die durch die Nase in den Magen eingeführt wird. Diese wird in der Regel nur für kurze Zeit angewendet.

Eine Magensonde ist eine kleine, chirurgisch eingeführte Vorrichtung, die üblicherweise als „Knopf“ bezeichnet. Sie wird direkt in den Magen eingeführt und ist eine dauerhafte Option. Sie wird verwendet, um flüssige Nahrung direkt in den Magen zu geben, ohne dass die Person schlucken muss.



G-Button

Beim Schlucken müssen viele Muskeln koordiniert arbeiten, darunter auch der Kehlkopf, eine „Klappe“, die sich zum richtigen Zeitpunkt über den Atemwegen schließt und so die Nahrung von der Lunge fernhält. Manche Kinder lernen, ihre eigenen Sekrete zu schlucken und schließlich auch etwas Nahrung oder Flüssigkeit, aber das kann dauern. Im Krankenhaus sollte eine Untersuchung durchgeführt werden, mit Röntgenaufnahme, um festzustellen, wie die Schluckfunktion Ihres Kindes funktioniert, bevor es Nahrung oder Flüssigkeit zu sich nimmt. Diese Untersuchung wird üblicherweise als Schlucktest bezeichnet. Fast alle Kinder mit MTM benötigen eine Magensonde. Die Magensonde und die dazugehörige Ernährungsmaschine sind einfach zu handhaben und ermöglichen es Kindern, zu wachsen, während gleichzeitig die Gefahr, dass Nahrung in die Lunge gelangt, begrenzt wird.

## Fundoplikation nach Nissen

Einfach ausgedrückt wird bei diesem chirurgischen Eingriff der obere Teil des Magens gestrafft, um Reflux und Erbrechen zu verhindern. Erbrechen kann zu einer Reizung der Speiseröhre führen, aber es besteht auch die Gefahr der Aspiration. Von Aspiration spricht man, wenn Sekrete, Erbrochenes oder Flüssigkeiten in die Atemwege eingeatmet werden. Die Muskeln, die den Reflux begrenzen, sind bei Kindern mit MTM ebenfalls schwach. Bei Kindern mit starkem Erbrechen und/oder Reflux kann ein Nissen-Eingriff erforderlich sein. In vielen Fällen wird bei einem Nissen-Eingriff auch gleichzeitig eine Magensonde eingesetzt. Manchmal können, mit oder ohne Nissen-Eingriff, Medikamente erforderlich sein, um den Reflux zu kontrollieren. Ihr Gastroenterologe wird Ihnen bei der Entscheidung helfen, welche Medikamente und Operationen am besten geeignet sind.



## ORTHOPÄDISCHE VERSORGUNG

Die meisten Kinder mit MTM können nicht gehen (nicht ambulant) und sind auf einen Rollstuhl angewiesen. Diese Kinder tragen kaum Körpergewicht mit sich, was dazu führen kann, dass ihre Knochen dünner und schwächer sind als die anderer Kinder in ihrem Alter. Je früher Sie Ihr Kind für Bewegung und Physiotherapie/Beschäftigungstherapie begeistern können, desto größer ist die Wahrscheinlichkeit, dass es sein körperliches Potenzial und seine Knochenstärke maximiert. Bewegungsübungen können Muskel- und Sehnenverspannungen vorbeugen, die aufgrund von Bewegungseinschränkungen entstehen. Ihr Sozialarbeiter im Krankenhaus kann Sie über Programme zur Frühförderung in Ihrer Region informieren und Sie mit Physio- und Ergotherapeuten in Verbindung setzen, die die körperlichen Fortschritte Ihres Kindes unterstützen können.

Bei der Geburt haben einige Kinder mit MTM Klumpfüße. Das heißt, die Füße drehen sich aufgrund der geringen Muskelkraft am Knöchel nach innen. Ein Orthopäde kann Sie bezüglich der verschiedenen Behandlungsmöglichkeiten informieren, wie z. B. Gipsverbände, Bandagen und einer Operation zur Sehnenentlastung. Oftmals tragen Kinder Knöchel-Fuß-Orthesen (AFOs), um die Füße in der richtigen Position zu halten. Knöchel-Fuß-Orthesen sind eine schmerzfreie Methode, um wachsende Füße in der richtigen Position zu halten.



AFOs

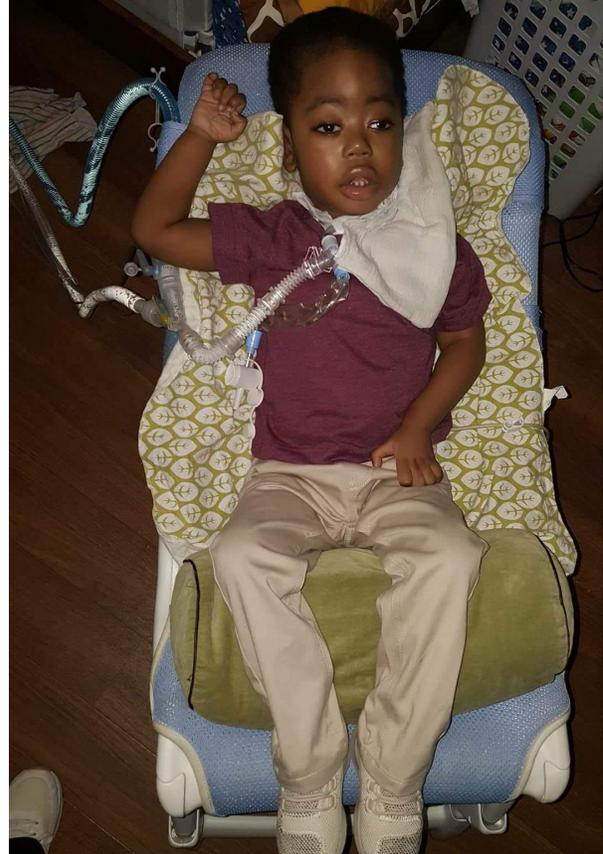
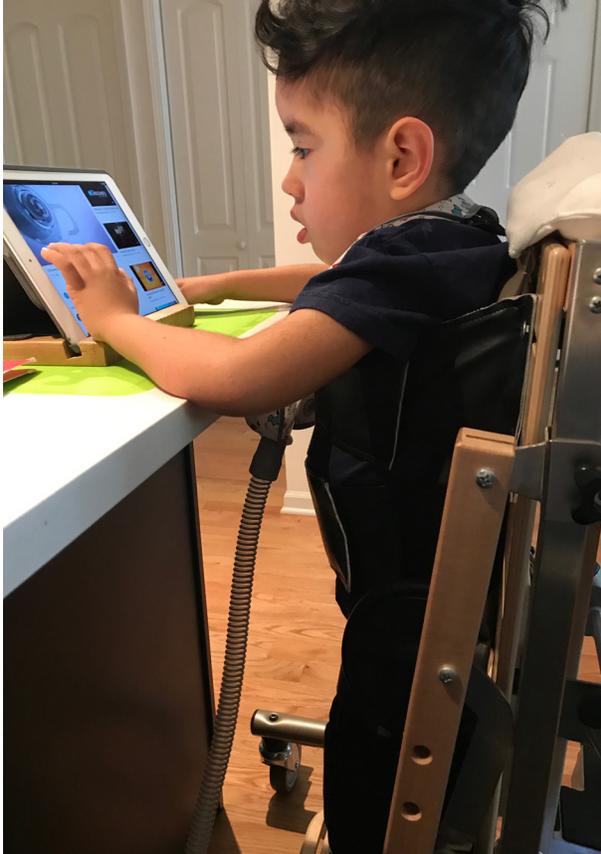
Kinder mit MTM sind oft sehr groß für ihr Alter. In vielen Fällen sind diese Kinder 90 % größer als andere Kinder ihres Alters. Während Ihr Kind wächst, muss Ihr Orthopäde auch auf Wirbelsäulenprobleme wie Skoliose (seitliche Krümmung der Wirbelsäule) achten. Skoliose ist bei Kindern mit MTM relativ häufig. Ihr Muskelwachstum kann nicht mit dem Knochenwachstum Schritt halten und es ist schwierig, eine korrekte Haltung zu bewahren. Einige Kinder tragen ein orthopädisches Korsett (Thoracic Lumbar Support Orthotic [TLSO], auch „Stützkorsett“ genannt), das den Oberkörper wie eine harte Weste stützt. Mit Hilfe von Knochendichtemessungen lässt sich feststellen, wie sich die Knochendichte während der Wachstumsschübe entwickelt. Ein frühzeitiges Eingreifen und ein guter Orthopäde in Ihrem Team können dazu beitragen, dass dieser Prozess reibungslos verläuft. Wenn Ihr Kind wächst, kann die Skoliose zu einem Problem für Komfort und Atmung werden. Zur Korrektur der Krümmung kann eine Operation in Betracht gezogen werden. Es handelt sich um einen größeren Eingriff, der jedoch Linderung verschaffen kann.



Stützkorsett (TLSO)

Ein weiteres häufiges orthopädisches Problem bei Kindern mit MTM ist die Hüftsubluxation. Das passiert, wenn sich der Oberschenkelknochen teilweise aus der Gelenkpfanne verschiebt, was zum Teil auf die Hypermobilität des Gelenks und die fehlende Gewichtsbelastung zurückzuführen ist. Die Zusammenarbeit mit Ihrem Therapeutenteam bei der Anschaffung einer Stehhilfe, die Ihr Kind bei gewichtsbelastenden Übungen unterstützt, um die Stabilität der Gelenke zu erhalten, kann bei diesem Problem helfen und den Knochen den richtigen Input geben, um eine weitere Schwächung und eine vollständige Verrenkung oder Fraktur zu verhindern. Die Stehhilfe sichert Ihr Kind in einer aufrechten Position in immer herausfordernden Winkeln. Die Stehhilfe sichert die Knie, Hüfte und den Brustkorb und verfügt über eine Kopfstütze. Ein ähnliches Gerät ist der „Creepster Crawler“. Es verwendet ein ähnliches Konzept für die Gewichtsbelastung in den Knien und Armen und dient dem stimulierenden Krabbeln.

Denken Sie daran, dass die Beschaffung von Spezialausrüstungen durch die Versicherung 6 Monate oder länger dauern kann. Fangen Sie also frühzeitig damit an. Informieren Sie sich auch über andere Möglichkeiten. Bei Verfügbarkeit verleiht die MDA Geräte an Familien und auch andere Familien aus den Facebook-Selbsthilfegruppen haben eventuell Geräte, die sie nicht mehr benötigen. Weitere Informationen dazu finden Sie im [Programm zur gemeinsamen Nutzung von Ausrüstung \(Equipment Sharing Program\) der JFF](#).



### BEWEGUNG

Wie bereits erwähnt, können die meisten Kinder nicht gehen und sind auf einen Rollstuhl angewiesen. Kinder kommen in der Regel sehr gut mit einem Elektrorollstuhl zurecht (ein elektrisch betriebener Rollstuhl, der mit einem Joystick oder einem anderen Gerät gesteuert wird). Er hilft Kindern, die sonst in ihrer frühkindlichen Entwicklung nicht dazu in der Lage sind, sich eigenständig zu bewegen. In vielen Fällen können Kinder schon früh mit Spielzeug umgehen, das ihre Mobilität unterstützt oder fördert und gleichzeitig den Muskelaufbau unterstützt

Beantragen Sie den ersten Rollstuhl, wenn Ihr Kind zwischen 6 und 9 Monaten alt ist. Viele Kinder beginnen mit einem kinderwagenähnlichen Rollstuhl. Die Übernahme der Kosten für einen Rollstuhl durch die Versicherung, ein staatliches Beihilfeprogramm oder andere Versicherungsträger kann ein langwieriger Prozess sein und viele Monate dauern.







## WEITERE FRAGEN UND ÜBERLEGUNGEN

MTM ist eine sehr seltene Krankheit. Trotz großer Fortschritte in der Forschung in den letzten Jahren ist noch immer vieles über MTM unbekannt. Während Muskelschwäche eindeutig das Hauptproblem ist, das alle MTM-Betroffenen haben, gibt es noch weitere Probleme, die bei einigen Mitgliedern unserer Gemeinschaft aufgetreten sind. Diese Erkrankungen sind nicht alle gleich, könnten aber in irgendeiner Weise mit MTM zusammenhängen, entweder genetisch bedingt oder als „Nebenwirkung“ der allgemeinen Erkrankung.

### Leberprobleme

Leider haben wir in unserer Gemeinschaft einige Menschen durch schwere/plötzliche Leberblutungen verloren. Der Fachbegriff lautet „Peliosis hepatis“ (blutgefüllte Zysten in der Leber). Es ist nicht klar, ob oder wie dies mit dem MTM1-Gen zusammenhängt, das hauptsächlich die Muskeln betrifft, aber es gibt noch viele Unbekannte über diese Krankheit. Peliosis hepatis äußert sich als blutgefüllte Zysten im Lebergewebe, die aufbrechen und schwere innere Blutungen verursachen können. Es gibt einige Fallberichte (einige wurden veröffentlicht, einige wurden in unserer Gemeinschaft geteilt), die mindestens bis in die 1990er Jahre zurückreichen. Die Erkennung, Prävention und Behandlung wurden jedoch nicht wirklich untersucht. Es handelt sich um eine eher seltene Komplikation bei einer ohnehin seltenen Krankheit. Zum einen können bildgebende Untersuchungen wie MRT, CT und Ultraschall durchgeführt werden, um nach Anzeichen einer Peliosis zu suchen, zum anderen sollten von Ihnen und Ihrem Arzt regelmäßige Untersuchungen in Betracht gezogen werden. Es gibt jedoch keine stichhaltigen Beweise dafür, dass ein Screening mit Ultraschall oder routinemäßigen Blutuntersuchungen der Leber in der Lage ist, eine hepatische Peliosis vor einer lebensbedrohlichen Blutung zu erkennen. Wenn bei einem Kind mit MTM plötzlich Fieber und Bauchschmerzen auftreten, muss eine Peliosis als Ursache in Betracht gezogen werden. Zu diesem Zeitpunkt eignet sich eine bildgebende Untersuchung (Ultraschall/CT/MRT) als Nachweis.

Bei einigen Kindern mit MTM sind auch andere Leberprobleme aufgetreten, z. B. erhöhte Leberenzyme, hohe Gallensäure- oder Gallensalzwerte und kalziumhaltige Gallensteine. Der Facharzt Ihres Kindes könnte eine Leberbiopsie vorschlagen. Dieses Verfahren ist mit erheblichen Risiken verbunden. Es sollte nur in Betracht gezogen werden, um herauszufinden, welche Therapie aufgrund der Ergebnisse der Biopsie hinzugefügt oder geändert werden sollte. Kinder mit MTM sind an den Folgen unkontrollierter Blutungen bei Leberbiopsien gestorben. Es ist wichtig zu wissen, dass obwohl Labortests zeigen können, dass die Blutungszeiten normal sind, einige Kinder trotzdem verlängerte Blutungszeiten haben. Manchmal kann eine abnormale Leberfunktion durch Medikamente verursacht werden, und oft lösen sich Leberprobleme von selbst. In einigen Fällen sind Medikamente erforderlich, um die abnormale Leberfunktion zu beheben.

## Anfälle

Bei einigen Kindern mit MTM sind Anfälle aufgetreten. Diese kommen jedoch nur selten vor (4 % in einer Studie). Anfälle sind ein übermäßiger Anstieg der elektrischen Aktivität im Gehirn. Sie können fokal (in einem Bereich des Gehirns), multifokal (in vielen Bereichen des Gehirns) oder generalisiert (im gesamten Gehirn) sein. Einige Typen von Anfällen sind Absence-Anfälle, partielle Anfälle und tonisch-klonische Anfälle. Die Ursache für Anfälle bei diesen Kindern ist nicht genau bekannt. Manchmal werden sie durch anhaltenden Sauerstoffmangel, Fieber oder schwere Infektionen ausgelöst. Unkontrollierte Anfälle können zu erheblichen Hirnschäden und sogar zum Tod führen.

Anfälle können manchmal schwer zu erkennen sein oder leicht übersehen werden. Während eines Absence-Anfalls starrt ein Kind zum Beispiel mit leerem Blick vor sich hin oder ist wie „weggetreten“ und nicht ansprechbar. Dieser Typ ist leicht zu übersehen, da Kinder mit MTM oft nicht sprechen und schwach sind und längere Blinzelzeiten haben können. Absence-Anfälle dauern in der Regel Sekunden bis mehrere Minuten. Tonisch-klonische Anfälle sind leichter zu erkennen. Sie zeichnen sich durch eine Versteifung und Zuckungen des Körpers aus. Dieser Typ kann einige Minuten bis sehr viel länger dauern. Die Anfälle können sich unterschiedlich äußern – von einem abwesenden Starren, einem kleinen Zucken oder einer sich wiederholenden Bewegung in einer Gliedmaße oder im Gesicht bis hin zu einem stärkeren tonisch-klonischen Zucken des Körpers.

Bei einigen Kindern kann vor dem eigentlichen Anfall eine „Aura“ auftreten. Das kann ein Gefühl sein, dass ein Anfall bevorsteht, ein Taubheitsgefühl, ein seltsamer Geruch oder ein seltsamer Geschmack. Nach einem Anfall (postiktale Phase) können Kinder verwirrt oder schläfrig sein, Kopfschmerzen haben, nicht ansprechbar oder für eine gewisse Zeit aufgeregt sein. Außerdem stellen Sie vielleicht fest, dass die Herzfrequenz und der Sauerstoffgehalt Ihres Kindes ab- oder zunehmen, dass es schwitzige Haut und/oder zurückgerollte Augen hat. Wenn Sie vermuten, dass Ihr Kind einen Anfall hat, sollten Sie den Namen Ihres Kindes rufen und versuchen festzustellen, ob es während des Anfalls ansprechbar ist.

Ein EEG (Elektroenzephalografie) kann helfen, das potenzielle Risiko von Anfällen festzustellen, aber nur selten wird ein Anfall selbst erfasst. Ein EEG zeigt also nur die aktuelle Gehirnaktivität an, nicht aber, ob in der Vergangenheit Anfälle aufgetreten sind. Es ist daher sehr nützlich, um das Risiko für Anfälle zu erkennen und es hilft bei der Auswahl der Medikamente gegen Anfälle, falls diese benötigt werden. In einigen Fällen kann ein Langzeit-EEG (bis zu 24 Stunden oder länger) hilfreich sein, um einen Anfall aufzuzeichnen, während er stattfindet. So kann Ihr Neurologe feststellen, ob es sich bei den „Anfällen“ Ihres Kindes tatsächlich um Anfälle oder eher um andere Arten von Bewegungen oder Verhaltensweisen handelt. Bei Anfällen gibt es viele Unterschiede. Wenn Sie glauben, dass Ihr Kind Anfälle haben könnte, sprechen Sie mit Ihrem Arzt.

### Hodenhochstand

Ein Hodenhochstand kommt bei MTM häufig vor. Obwohl er nicht direkt schädlich ist, kann er das Risiko für Hodenkrebs im späteren Leben erhöhen. Viele Eltern haben sich dafür entschieden, die Hoden durch einen chirurgischen Eingriff manuell zu behandeln (senken).

### Trockene Augen

Kinder mit CNM/MTM neigen dazu, weniger häufig und weniger vollständig zu blinzeln. Dies kann zu trockenen und tränenden Augen und Empfindlichkeit gegenüber hellem Licht führen. Es kann sein, dass Ihr Kind im Schlaf die Augen nicht vollständig schließt, was ebenfalls zu Trockenheit führt. Zu den Anzeichen gehören Rötung und tränende Augen. Langfristig kann es zu Hornhautabschürfungen und Narbenbildung auf der Augenoberfläche kommen.

Verschiedene Maßnahmen haben anderen geholfen, ihre Augen zu schützen. Augentropfen zur Befeuchtung, die tagsüber häufig angewendet werden sowie eine rezeptfreie Salbe für die Nacht sind hilfreich. Hier werden Salben und Tropfen ohne Konservierungsmittel empfohlen. Es gibt Nachtsichtbrillen, die sich als sehr schützend erwiesen haben und dazu beitragen, die Feuchtigkeit zu erhalten. Außerdem gibt es einen chirurgischen Eingriff, der helfen kann, aber auch Risiken birgt. Dabei wird eine Naht gesetzt, um die Augenlider enger zusammenzuhalten.

Die Brille ist sehr stützend, weil sie die Feuchtigkeit einschließt und die Augen geschlossen hält. Hier ist ein Link mit einem Beispiel für eine Augensalbe, die man in der Regel in der Apotheke kaufen kann: <http://www.refreshbrand.com/Products/refresh-lacrilube>

### Ohreninfektionen

Durch mangelndes Schlucken können Flüssigkeitsansammlungen hinter dem Trommelfell entstehen und mit der Verwendung eines chronischen Beatmungsgeräts zusammenhängen. Diese Flüssigkeit kann schmerzhaft sein und sich entzünden, wodurch eine Behandlung mit Antibiotika erforderlich wird. Bei einigen Kindern werden kleine Röhrchen (auch Myringotomie-Röhrchen genannt) in das Trommelfell eingesetzt, damit die überschüssige Flüssigkeit abfließen kann. Dadurch kann eine Ohrinfektionen vermieden werden.

## Knochenprobleme

Knochen, die nicht belastet werden, entwickeln nicht die gleiche Stärke und Dicke wie die Knochen aktiver Kinder. Das heißt, dass die Knochen anfälliger für Brüche sind. Der Arzt Ihres Kindes kann Sie an einem Spezialisten überweisen, um dies genauer zu besprechen. Die Einnahme von Kalzium- und Vitamin D-Präparaten kann zu einer guten Knochendichte und Knochengesundheit beitragen. Alle Personen mit MTM sollten diese Präparate in Betracht ziehen. Die beste Vitamin D-Quelle für den Körper ist Sonnenlicht. Versuchen Sie, Ihr Kind so oft wie möglich der Sonne auszusetzen. Einige Familien haben eine Behandlung mit Biophosphonaten versucht, um die Knochen zu stärken.

## Weitere Komplikationen

Es gibt noch weitere Komplikationen, die entweder dokumentiert und/oder in unserer Gemeinschaft verbreitet wurden. Zu diesen Komplikationen (die bei weniger als 10 % der MTM-Patienten auftreten) gehören: Nierensteine, Gallensteine, Sphärozytose (eine Veränderung der Form der roten Blutkörperchen), Pylorusstenose (eine Verengung des Schließmuskels zwischen Magen und Dünndarm), Vitamin-K-bedingte Blutungsneigung, Herzrhythmusstörungen, verzögerte Geschlechtsreife mit niedrigem Testosteronspiegel, Zahnprobleme aufgrund eines kleineren Mundes oder eines hohen Gaumenbogens, Hydrozephalus (eine Flüssigkeitsansammlung im Gehirn), HIE (hypoxisch-ischämische Enzephalopathie, durch Sauerstoffmangel verursachte Hirnschäden), Sehstörungen, Hörverlust, niedrige Thrombozytenwerte, vergrößerte Milz, Blutungsprobleme, langsamere Verarbeitungsgeschwindigkeit für Informationen und ein niedriges Energieniveau. Wenn Kinder mit neuromuskulären Störungen eine Anästhesie erhalten, besteht für sie ein etwas höheres Risiko für Komplikationen. Im Allgemeinen werden Anästhetika gut vertragen. Es ist aber sehr wichtig, dass die an der Anästhesie beteiligten medizinischen Fachkräfte sich der höheren Risiken bewusst sind. Mittel, die eine vorübergehende Muskellähmung herbeiführen (Succinylcholin oder auch Suxamethonium genannt), sollten vermieden werden. Auf der anderen Seite besteht bei Personen mit MTM NICHT das Risiko, eine maligne Hyperthermie (MH) zu entwickeln.



**BITTE BEACHTEN SIE:** Es handelt sich hier um SELTENE Komplikationen bei einer sehr seltenen Erkrankung. Es kann sein, dass Ihr Kind nie von einer der „anderen Komplikationen“ betroffen ist. Wir möchten jedoch, dass Sie für den Fall der Fälle bestens gerüstet sind.



## MEDIKAMENTE, DIE BEI KINDERN MIT MTM HÄUFIG VERABREICHT WERDEN

Ihr Kind benötigt wahrscheinlich verschiedene Medikamente. Jedes Kind ist einzigartig und benötigt andere Medikamente.

### Nachfolgend finden Sie eine Liste einiger der verwendeten Medikamente:

**ALBUTEROL IAPRTROPIUM BROMID UND ALBUTEROL SULFAT (DUONEB®)** – zur Vorbeugung und Behandlung von Keuchen und Kurzatmigkeit aufgrund von Atemproblemen.

**AUGENTROPFEN/AUGENSALBE** – halten die Augen feucht und helfen bei Rötungen, Juckreiz und tränenden Augen.

**FLUTICASONPROPIONAT (FLOVENT®)** – Inhalierbare Steroide, auch Kortikosteroide genannt, reduzieren Entzündungen in der Lunge. Sie werden zur Behandlung von Asthma und anderen Erkrankungen der Atemwege eingesetzt. Inhalierbare Steroide verringern die Entzündung in der Lunge, so dass Ihr Kind besser atmen kann. In einigen Fällen reduzieren sie auch die Schleimproduktion.

**PAMIDRONAT** – wird zur Behandlung eines hohen Kalziumspiegels im Blut und bestimmter Knochenprobleme (Knochenmetastasen/Läsionen) eingesetzt. Es wird auch zur Behandlung der Paget-Krankheit (spezielle Knochenkrankheit) eingesetzt, die abnorme und schwache Knochen verursacht.

**PHENOBARBITAL** – wird häufig zur Behandlung von Krampfanfällen bei Kleinkindern verwendet. Es kann intravenös verabreicht, in einen Muskel gespritzt oder durch den Mund eingenommen werden.

**PREDNISON** – verschafft entzündeten Körperstellen Linderung. Prednison ist ein Kortikosteroid (kortisonähnliches Medikament oder Steroid). Es wirkt auf das Immunsystem und hilft, Schwellungen, Rötungen, Juckreiz und allergische Reaktionen zu lindern.

**PREVACID®** – wird zur Behandlung und Prävention von Magen- und Darmgeschwüren eingesetzt.

**PULMICORT®** – wird zur Kontrolle und Vorbeugung von asthmabedingten Symptomen (Keuchen und Kurzatmigkeit) eingesetzt. Es wirkt direkt in der Lunge und erleichtert das Atmen, indem es die Reizung und Schwellung der Atemwege reduziert.

**PULMOZYME** – wird zur Verbesserung der Atmung und zur Verringerung des Risikos von Lungeninfektionen eingesetzt. Es wird zusammen mit anderen Behandlungen eingesetzt (z. B. Brust-Physiotherapie, Medikamente, Nahrungsergänzungsmittel). Es wirkt in den Atemwegen, indem es die Klebrigkeit/Dicke des Schleims verringert, so dass er leichter aus der Lunge abtransportiert werden kann.

**SINGULAIR®** – ein Medikament, das häufig zur Vorbeugung von Asthmaanfällen und Allergiesymptomen eingesetzt wird.

**TRIAMCINOLON** – Triamcinolon-Acetonid-Salbe (Markennamen: Cinolar, Kenalog, Triderm) ist eine topische Kortikosteroid-Salbe für die Haut, die zur Behandlung von Entzündungen oder Reizungen durch allergische Reaktionen, Ekzeme und Psoriasis eingesetzt wird.

**URSODIOL (URSODESOXYCHOLSÄURE)** – wird verwendet, um bestimmte Arten von Gallensteinen aufzulösen und um die Bildung von Gallensteinen zu verhindern.

**VITAMINE UND MINERALIEN** – wie z. B. Vitamin D gelten als essenzielle Nährstoffe, da sie zusammen zahlreiche Aufgaben im Körper erfüllen. Sie helfen, die Knochen und das Immunsystem zu stärken und Wunden zu heilen. Außerdem wandeln sie Nahrung in Energie um und reparieren Zellschäden.

**ZOLOFT®** – ein Antidepressivum, das hauptsächlich zur Behandlung von schweren depressiven Störungen eingesetzt wird.

**ZYRTEC®** – wird zur Behandlung von Erkältungs- und/oder Allergiesymptomen wie Niesen, Juckreiz, tränende Augen oder laufende Nase verwendet.



## PFLEGE IHRES KINDES ZU HAUSE

Eltern sollten nicht vergessen, dass Kinder mit MTM/CNM genau das sind – Kinder! Sie haben die gleichen Hoffnungen und Träume, den Antrieb, die Entschlossenheit, die Liebe und die Fürsorge, die auch jedes andere Kind hat, das auf diese Welt kommt. Diese Kinder mit MTM sind intelligent, liebevoll und ausgesprochen lustig!

Sie lieben es, Spiele zu spielen, Origami zu basteln, Modelle zu bauen, Sport zu gucken, Go-Kart zu fahren, ferngesteuerte Flugzeuge zu fliegen, im Wald spazieren zu gehen, im Pool zu spielen, Sport zu treiben, mit Freunden abzuhängen und sogar im Haus und im Garten zu helfen! Kinder mit MTM haben die gleichen Chancen wie alle anderen Kinder, sie wachsen und lieben das Leben!

Deshalb finden Sie in diesem Abschnitt Tipps, wie (und wann) Sie Systeme einrichten können, um Ihrem Kind die bestmögliche Betreuung zukommen zu lassen.



## Langlebige medizinische Geräte (DME)

Die medizinischen Geräte, die zu Hause von Familien mit MTM-Kindern verwendet werden, werden in der Regel von einem Unternehmen für langlebige medizinische Geräte (Durable Medical Equipment, DME) geliefert und gewartet. Am besten erstellen Sie Ihre Bedarfsliste, während Sie noch im Krankenhaus sind. Lassen Sie sich vom medizinischen Fachpersonal, das die Bedürfnisse Ihres Kindes kennt, dabei helfen. Dies ist der beste Zeitpunkt, von der Versicherung eine Genehmigung für diese Geräte zu erhalten. Das Versicherungsunternehmen möchte Ihr Kind schnellstmöglich aus dem Krankenhaus in die häusliche Pflege entlassen, wo die Pflegekosten geringer sind. Fordern Sie alle Artikel an, die Ihr Team für notwendig hält, und fragen Sie auch nach Ersatz. Manchmal ist die von Ihrer Versicherung erteilte Standardgenehmigung nicht ausreichend, um die Bedürfnisse Ihres Kindes abzudecken. Wenn der Standard erstellt wird, denkt man normalerweise nicht an Krankheiten wie MTM. Ihr Arzt muss möglicherweise eine Bescheinigung über die medizinische Notwendigkeit und/oder die übermäßige Inanspruchnahme ausstellen. Diese sollten dem Rezept beigelegt werden, um zu erklären, dass die Kostenübernahme für Ihr Kind gerechtfertigt ist.



### Krankenpflege

Einige Versicherungsgesellschaften und viele staatliche Hilfsprogramme übernehmen die Kosten für die häusliche Krankenpflege. In einigen Bundesstaaten ist die häusliche Krankenpflege nur für Personen vorgesehen, die an ein Beatmungsgerät angeschlossen sind. Der Sozialarbeiter des Krankenhauses kann Sie zum Thema Krankenpflege beraten und Sie bei der Auswahl eines Pflegedienstes unterstützen. Die [Joshua Frase Foundation](#) kann Ihnen auch dabei helfen, Kontakte zu anderen Familien in Ihrer Umgebung zu knüpfen, damit Sie mehr über Ihre Pflegemöglichkeiten erfahren können.



## Therapien zur Frühförderung für Kinder

Frühförderung (Early Intervention, EI) ist ein Programm, das Therapien für Kinder mit Entwicklungsstörungen anbietet. Frühförderungsdienste sind auf Bundesebene durch den Individuals with Disabilities Education Act (Gesetz zur Aufklärung von Menschen mit Behinderungen) vorgeschrieben. In der Regel haben Kinder mit MTM bis zu einem Alter von drei Jahren Anspruch auf eine Frühförderung. Danach müssen die Schulen die Therapie übernehmen. Deren Therapien zur Frühförderung können unter anderem Physiotherapie (PT), Ergotherapie (ET) und Sprachtherapie (ST) umfassen. Zu den weiteren Unterstützungsleistungen, die im Rahmen der Frühförderung angeboten werden, gehören technologische Hilfsmittel und Ernährungsberatungen. Je nach Bundesstaat werden viele dieser Therapien bei Ihnen zu Hause durchgeführt. Für diese Leistungen können je nach Bundesstaat und Einkommen der Familie Gebühren anfallen.



### Fürsorge für den Betreuer

Die Erfahrung, ein Kind mit besonderen Bedürfnissen zu pflegen, ist eine entmutigende Aufgabe und kann für Sie und Ihren Partner/Ihre Partnerin manchmal überwältigend sein. Aber das ist vollkommen normal. Scheuen Sie sich nicht davor, sich Unterstützung von anderen zu holen, z. B. von der Familie, von Freunden, von anderen in der Gemeinde oder von professionellen Betreuern. Niemand ist jemals wirklich allein. Für manche Familien kann ein Familientherapeut sinnvoll sein. Dieser kann helfen, mit den Veränderungen in Bezug auf Ihr Kind mit besonderen Bedürfnissen besser umzugehen. Denken Sie daran: Wenn Sie körperlich und seelisch gesund sind, können Sie Ihr Kind besser betreuen.







## VERSICHERUNG UND MEDICAID

Die medizinischen Ausgaben für Menschen mit MTM sind extrem. Oft decken die Grundversicherungen nicht alle erforderlichen medizinischen Leistungen ab, und die meisten Versicherungen decken auch nicht die private häusliche Pflege ab, die die meisten Kinder mit MTM benötigen. Es ist sehr wichtig zu prüfen, für welche staatlichen Programme Ihr Kind in Frage kommt, einschließlich SSI (Supplemental Security Income) und/oder Medicaid-Waiver-Programme. In jedem Bundesstaat gibt es ein Medicaid-Waiver-Programm für Kinder, die auf Medizintechnik angewiesen sind, um zu Hause leben zu können. In vielen Bundesstaaten haben unsere Kinder mit MTM Anspruch auf das Medicaid-Programm, bei dem das Einkommen der Familie keine Rolle spielt. Es wird allein auf Grundlage der medizinischen Bedürfnisse Ihres Kindes gewährt. Es ist wichtig, dass Sie Ihrem Stromversorger mitteilen, dass Ihr Kind auf Strom angewiesen ist.

Obwohl dieses Programm speziell für Kinder wie unsere eingeführt wurde, gibt es in einigen Bundesstaaten Ausschlussklauseln, Wartelisten oder begrenzte Mittel. Es ist wichtig, dass Sie sofort mit dem Krankenhauspersonal/Sozialarbeiter sprechen, um das für Ihr Kind in Frage kommende Medicaid-Waiver-Programm zu beantragen, damit die bestmögliche Versorgung gewährleistet ist.

[Wie Sie bei myotubulärer Myopathie Invalidentleistungen beantragen können.](#)

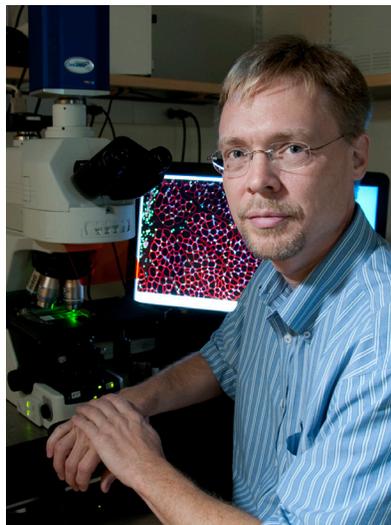




## FORSCHUNG, BEHANDLUNGEN UND REGISTER

Die Beteiligung unserer Gemeinschaft ist von entscheidender Bedeutung, um den möglichen Erfolg dieser untersuchten Therapien zu gewährleisten. Die Forschung ist so weit fortgeschritten, weil Familien wie Sie bereit waren, ihre familiären und medizinischen Informationen mit den Wissenschaftlern zu teilen. Um alle Forschungsinitiativen unserer Gemeinschaft anzuzeigen und mehr darüber zu erfahren, wie Sie sich beteiligen können, gehen Sie auf die Seite [Sich engagieren](#) auf der Webseite der JFF. Eine weitere, sehr wichtige Initiative ist das [International Family Registry for Centronuclear and Myotubuläre Myopathien](#). Ziel dieses Registers ist es, eine Forscher-Patienten-Beziehung zu schaffen, die es Forschern ermöglicht, die CNM/MTM besser zu verstehen und Teilnehmer für klinische Studien zu finden. Wenn Sie oder ein Familienmitglied von CNM/MTM betroffen sind, [melden Sie sich bitte hier an](#). Es wird nur zehn Minuten Ihrer Zeit in Anspruch nehmen. Es gibt zwei weitere Register, die von unserer Gemeinschaft genutzt werden: [CMDIR](#) und [The Myotubular and Centronuclear Myopathy Patient Registry](#). Alle drei Register finden Sie auf der Webseite der [Joshua Frase Foundation](#). Viele der Teilnehmer, die bisher für unsere Gemeinschaft an den präklinischen Studien, wie z. B. [RECENSUS](#) teilgenommen haben, haben genau diese Register genutzt.

Es gibt zwei Biotechnologie-Unternehmen, die kurz davor stehen, die ersten Therapien für MTM zu entwickeln. Audentes Therapeutics und Dynacure arbeiten an zwei verschiedenen möglichen Behandlungen, die sich im Labor und in präklinischen Daten als vielversprechend erwiesen haben. Beide Unternehmen haben mit klinischen Studien (Tests am Menschen) begonnen und sind sehr daran interessiert, mit der CNM/MTM-Gemeinschaft in Kontakt zu treten und etwas für unsere Kinder zu bewirken. Besuchen Sie ihre Webseiten unter: [www.audentestx.com](http://www.audentestx.com) und [www.dynacure.fr](http://www.dynacure.fr).





## EHREN UND GEDENKEN

Dank des Einsatzes von Medizintechnik und fortschrittlicher Beatmungshilfen nimmt die Zahl der Menschen, die mit MTM leben und sich entwickeln, zu. Sie übertrifft die zuletzt veröffentlichten Statistiken über diese Krankheit bei weitem. Es ist leider eine harte Realität, dass viel zu viele Menschen viel zu jung an MTM sterben. Während wir unglaublich hoffnungsvoll in die Zukunft blicken, müssen Familien leider den unvorstellbaren Verlust eines Kindes hinnehmen, während sie tapfer gegen diese Krankheit ankämpfen. Unsere Gemeinschaft ist für Sie da. Wir helfen Ihnen, diesen Verlust zu überwinden und Ihren geliebten Menschen zu ehren und ihm zu gedenken. Sie sind nicht alleine. Diejenigen in unserer Gemeinschaft, die ein Kind durch MTM verloren haben, finden Trost, indem Sie mit Mitgliedern unserer Gemeinschaft in Kontakt stehen. Sie erlauben uns, dazu beizutragen, dass Ihr Kind ein geschätzter Teil unserer weltweiten MTM-Familie bleibt. Wir bieten zwei Möglichkeiten zum Gedenken ... Es gibt mehr als nur zwei Möglichkeiten, sich an unsere geliebten Kinder, die vor uns gegangen sind, zu erinnern. Wenn Sie damit einverstanden sind, würden wir gerne aller verstorbenen Familienmitglieder, die von CNM/MTM betroffen sind, auf der Seite „In Gedenken“ auf [joshuafrase.org](http://joshuafrase.org) gedenken. Wir möchten Sie ebenfalls ermutigen, deren Daten in das [International Family Registry for Centronuclear and Myotubular Myopathies](#) (weltweite Karte) einzutragen. Die Informationen Ihrer verstorbenen Familienmitglieder sind ebenso wichtig wie die Ihrer Kinder, die noch bei uns sind. Um sich an Ihre verstorbenen Familienmitglieder auf der Seite „Zum Gedenken“ zu erinnern, senden Sie bitte das Foto Ihres Kindes zusammen mit dem Geburtsdatum und dem Datum, an dem es seine Engelsflügel erhalten hat, an [info@joshuafrase.org](mailto:info@joshuafrase.org).



Alison, Paul, Isabella und Joshua Frase



## QUELLEN UND LINKS

### Joshua Frase Foundation

Sehen Sie sich zunächst die Webseite der Joshua Frase Foundation unter [www.joshuafrase.org](http://www.joshuafrase.org) an. Die JFF ist der beste Ausgangspunkt für alles, was mit CNM/MTM zu tun hat. Sie finanziert seit über zwei Jahrzehnten die Forschung und hat mehr als 50 % der weltweiten präklinischen Forschungsgelder für die Gentherapie finanziert. Viele unserer Familien erzählen im Bereich [Familiengeschichten](#) von ihrem Weg der Beharrlichkeit und Hoffnung. Auf der Website finden Sie eine Fülle von Materialien, die Ihnen helfen werden. Die Facebook-Seite der Joshua Frase Foundation nennt sich [Joshua Frase Foundation supporting Centronuclear and Myotubular Myopathy](#). Es handelt sich dabei um eine öffentliche Seite, auf der aktuelle Informationen über Forschungsinitiativen und Ereignisse in unserer Gemeinschaft veröffentlicht werden.



### Selbsthilfegruppen auf Facebook

Es gibt eine wunderbare Gemeinschaft auf Facebook, die aktiv ist und Unterstützung bietet. Hier sind die Links zu einigen der aktivsten geschlossenen Gruppen: [CNM/MTM Families United](#) und [MTM/CNM \(Myotubular/Centronuclear Myopathy\) Family Support & Discussion](#). In diesen Foren können Eltern Fragen stellen, CNM/MTM-Themen diskutieren und sich von unserer weltweiten Gemeinschaft ermutigen lassen.



## Wo ein Wille ist, ist auch ein Heilmittel

Die Familie von William Whiston hat Will Cure [www.will-cure.org](http://www.will-cure.org) gegründet, um Mittel zur Unterstützung der medizinischen Forschung für MTM zu sammeln. Damit werden weiterhin Wissenschaftler und Projekte finanziert, die an neuen Therapien für Kinder mit MTM arbeiten.



## Die MTM-CNM-Familienkonferenz

Alle zwei Jahre findet in den USA eine MTM-CNM-Familienkonferenz statt. Siehe dazu [www.mtm-cnm.com](http://www.mtm-cnm.com). Diese Veranstaltung wird von Familien organisiert und bietet eine wunderbare Gelegenheit, andere Familien und führende Forscher zu treffen. Die Webseite der Konferenz und die Facebook-Gruppe sind großartig, um Ressourcen zu sammeln und Familien miteinander zu verbinden. [www.facebook.com/groups/mtmcmfamilyconference](https://www.facebook.com/groups/mtmcmfamilyconference)



## Myotubular Trust

Anne Lennox und Wendy Hughes, Eltern von Kindern mit myotubulärer Myopathie, haben im Februar 2006 den Myotubular Trust [www.myotubulartrust.com](http://www.myotubulartrust.com) ins Leben gerufen. Sie wurden schnell zu einer führenden Finanzierungs- und Informationsquelle. Sie haben ihren Sitz in Großbritannien und unterstützen weltweite Bemühungen mit einem Schwerpunkt auf der europäischen Forschung.



### ZNM - Zusammen Stark E.V.

Der Verein für myotubuläre und andere zentronukleäre Myopathien in Deutschland. Sie geben den Familien eine Stimme, stellen Informationen über CNM und die neuesten Forschungsergebnisse bereit und stehen mit anderen Organisationen in Verbindung. Der Verein wurde am 5. Juni 2015 gegründet.

<https://www.facebook.com/znmstark/>



### Kontakte zu Ärzten/Genexperten

Auf der Website der Joshua Frase Foundation finden Sie eine Liste von Ärzten, die auf die Betreuung von Kindern mit MTM spezialisiert sind. [www.joshuafrase.org/resources/clinicians-to-contact.php](http://www.joshuafrase.org/resources/clinicians-to-contact.php)



### Shriners Hospitals for Children

Die Shriners Hospitals for Children sind eine wunderbare Hilfe für Familien, die von MTM betroffen sind. Man muss einen Antrag ausfüllen, den man auf der Webseite des Krankenhauses findet.

[www.shrinershospitalsforchildren.org](http://www.shrinershospitalsforchildren.org)



**Shriners Hospitals**  
for Children®

## Kliniken der Muscular Dystrophy Association (MDA)

Die MDA [www.mda.org](http://www.mda.org) unterhält ein Netz von 200 Spezialkliniken in den USA und Puerto Rico. Die meisten Kliniken der MDA befinden sich in Universitätskliniken. Viele Leiter von MDA-Kliniken sind sowohl Universitätsprofessoren für Medizin als auch praktizierende Ärzte. Die Kliniken der MDA arbeiten mit einem multidisziplinären Teamansatz, d. h. die Patienten werden an einem Ort von kompetenten Ärzten aus verschiedenen Fachbereichen behandelt.



## MedicAlert Foundation

Bitte überlegen Sie, ein Erkennungszeichen zu tragen, das darauf hinweist, dass Sie medizinische Hilfe benötigen. Dabei handelt es sich oft um Armbänder oder Halsketten, die Ersthelfer in einem medizinischen Notfall auf kritische medizinische Probleme aufmerksam machen. [www.medicalert.org](http://www.medicalert.org)



## Zusätzliche Selbsthilfegruppen für unsere Familien auf der ganzen Welt.

Bitte besuchen Sie die Webseite [JoshuaFrase.org](http://JoshuaFrase.org), um weitere Stiftungen, Ressourcen und Unterstützung in Ihrem Land zu finden.





### GLOSSAR DER MEDIZINISCHEN FACHBEGRIFFE

**ABSAUGEN:** Das Entfernen von Sekreten aus den Atemwegen/der Trachealkanüle durch Absaugen mit einem Katheter.

**ALVEOLEN (LUNGENBLÄSCHEN):** Kleine Luftsäckchen in der Lunge, die dem Gewebe ein wabenförmiges Aussehen verleihen. Sie vergrößern die Oberfläche der Lunge für den Austausch von Sauerstoff und Kohlendioxid.

**ANFALL:** Ein übermäßiger Anstieg der elektrischen Aktivität im Gehirn. Dieser Entladung betrifft entweder nur einen Teil des Gehirns (Absence- oder partieller Anfall) oder es ist das gesamte Gehirn betroffen (tonisch-klonischer Anfall). Anfälle können sehr unterschiedlich aussehen, je nachdem, welcher Teil des Gehirns betroffen ist. Manche Menschen haben Anfälle, bei denen sich entweder ihr ganzer Körper anspannt, nur ein Arm oder Bein zuckt oder sie wirken wie weggetreten und starren ins Leere. Wenn Sie sich Sorgen über einen möglichen Anfall bei Ihrem Kind machen, sprechen Sie bitte mit Ihrem medizinischen Betreuer.

**ARRHYTHMIE (HERZRHYTHMUSSTÖRUNGEN):** Eine Veränderung im Rhythmus des Herzschlags.

**ARTHROGRYPOSIS:** Ein Zustand, der dazu führt, dass ein Säugling mit multiplen Kontrakturen (Bewegungs- und Funktionseinschränkung) geboren wird. Dies kann ein frühes Symptom von CMD (Craniomandibuläre Dysfunktion) sein, kann aber mit anderen Ursachen für Kontrakturen bei der Geburt verwechselt werden.

**ASPIRATION:** Wenn etwas (Nahrung, Flüssigkeit, Schleim usw.) in die Lunge statt in den Magen gelangt oder aus dem Mund oder der Nase austritt. Wenn eine Substanz in die Lunge aspiriert wird, kann dies zu einer Lungeninfektion (wie Lungenentzündung) führen.

**ATELEKTASE:** Ein Zustand, bei dem die Lungenbläschen kollabiert sind oder sich nicht für die Aufnahme von Luft öffnen. Bei einem Teil oder der gesamten Lunge, die kollabiert ist oder eine Atelektase entwickelt hat, findet kein Gasaustausch statt. Es besteht die Gefahr einer Infektion, die dann zu einem niedrigen Sauerstoffgehalt beitragen kann. Dies kann durch eine Verstopfung der Atemwege oder durch Druck auf die Atemwege von außerhalb der Lunge verursacht werden.

**ATEMFREQUENZ:** Anzahl der Atemzüge pro Minute. Ein Erwachsener atmet normalerweise 12–20 Mal pro Minute. Kinder atmen schneller als Erwachsene (obwohl die Geschwindigkeit altersabhängig ist).

**ATEMSTAPEL-TECHNIKEN:** Eine Art der Atemtherapie. Der Patient benutzt einen speziellen Beutel mit einem Einwegventil und einem Mundstück, um eine Reihe von Atemzügen zu machen, ohne auszuatmen. Dadurch weitet sich die Lunge über das hinaus, was der Patient mit einem einzigen Atemzug erreichen kann. Dadurch wird die Lunge gedehnt und verstopfte Atemwege werden geöffnet.

**ATEMTERAPEUT:** Eine medizinische Fachkraft, die Menschen mit Atembeschwerden oder kardiopulmonalen Problemen behandelt.

**ATEMWEGE:** Der Weg, durch den die Luft in die Lunge gelangt.

**BEATMUNG:** Der Austausch von Luft zwischen den Lungen und der Umgebung, dazu gehören das Ein- und Ausatmen.

**BEATMUNGSBEUTEL (AMBU-BEUTEL):** Ein Ambu<sup>®</sup>-Beutel (eine Art modifiziertes manuelles Beatmungsgerät) ist ein tragbares Gerät, mit dem Patienten, die nicht ausreichend selbst atmen können, über eine Gesichtsmaske oder eine Verbindung zur Tracheostomie, manuell Luft in die Lungen gepumpt wird.

**BEATMUNGSGERÄT:** Ein Gerät zur künstlichen Beatmung oder zur Unterstützung der Beatmung.

**Bi-PAP:** Auch als biphasischer positiver Atemwegsdruck bezeichnet. Es handelt sich um ein relativ kleines, leises Gerät, das eine nicht-invasive Beatmung ermöglicht, indem es einen Luftdruck und einen Luftstrom erzeugt, der auf Ihre eigene Atmung abgestimmt ist. Bi-PAP hat zwei Druckstufen für die Atemwege: einen hohen Druck beim Einatmen und einen niedrigen Druck beim Ausatmen. Ein Bi-PAP-Gerät kann so programmiert werden, dass es mit der Atmung der Person arbeitet, oder es kann auf einen zeitgesteuerten Zyklus eingestellt werden.

**BLUTGASE:** Ein Test zur Messung der Konzentrationen von Sauerstoff (O<sub>2</sub>) und Kohlendioxid (CO<sub>2</sub>) sowie des pH-Werts und des Bikarbonatspiegels im Blut. Dies ist ein guter Indikator für eine angemessene Beatmung.

**DIAGNOSE:** Die spezifische Bezeichnung einer medizinischen Störung.

**DYSMOTILITÄT (MOTILITÄTSSTÖRUNG):**

Wenn die verdaute Nahrung nicht mit der richtigen Geschwindigkeit durch den Magen oder Darm wandert. Die verdaute Nahrung bewegt sich durch unseren Körper, wenn sich die Muskeln in unserem Darm wie eine Welle bewegen, um die Nahrung zu bewegen. Manchmal bewegt sich die Welle zu langsam und kann Verstopfung verursachen. Manchmal bewegt sie sich aber auch zu schnell und kann Durchfall verursachen.

**ELEKTROENZEPHALOGRAFIE (EEG):** Ein Test der Hirnaktivität. Durch das Anbringen von Elektroden (Monitore) am Kopf wird ermittelt, wann Anfälle auftreten. Das Gehirn kommuniziert mit unserem Körper, indem es Nachrichten (Signale) von einem Nerv zum anderen sendet. Diese ergeben ein regelmäßiges Muster, wenn unser Gehirn normal funktioniert. Wenn auf dem EEG ein unregelmäßiges Muster zu sehen ist, kann bei einer Person das Risiko von Anfällen bestehen. Das EEG sagt uns aber nicht, warum bei dieser Person ein Risiko für Anfälle besteht. Verwenden wir zum besseren Verständnis eine Analogie: Nerven sind wie Telefondrähte, die Häuser verbinden. Das EEG überwacht die Aktivitäten auf den Telefonleitungen, hört aber nicht die Gespräche der Menschen untereinander ab.

### **FASER-ENDOSKOPISCHE UNTERSUCHUNG**

**(ODER ENDOSKOPIE):** Ein Verfahren, bei dem ein dünner, langer Schlauch und Licht verwendet werden, um in das Innere einer Person zu schauen. Die Endoskopie kann beispielsweise zur Untersuchung des Darms (Koloskopie) oder der Lunge (Bronchoskopie) eingesetzt werden.

**FORCIERTE VITALKAPAZITÄT (FVC):** Das ist das Lungenvolumen, das nach maximaler Einatmung mit maximaler Geschwindigkeit ausgeatmet werden kann. Mit Hilfe des FVC kann gemessen werden, ob es ein Problem mit der Lungenfunktion gibt, z. B. eine Schwäche der Atemmuskulatur, oder ob eine Infektion vorliegt.

**FUNDOPLIKATIO NACH NISSEN:** Eine „Schlinge“, die chirurgisch im oberen Teil des Magens „gebunden“ wird, um der schweren gastroösophagealen Refluxkrankheit (GERD) vorzubeugen.

**FÜRSPRECHER:** Arbeiten Sie mit den Gesundheitsdienstleistern Ihres Kindes zusammen, um das Beste für Ihr Kind zu erreichen. Das bedeutet, dass Sie sich ab und an zu Wort melden, wenn Sie mit einer Situation oder einem Pflegeplan nicht einverstanden sind, eine zweite Meinung wünschen oder einen Fürsprecher im Gesundheitsteam Ihres Kindes bestimmen möchten.

**GASAUSTAUSCH:** Der Prozess im Körper, bei dem Sauerstoff (O<sub>2</sub>) aus der Luft in die Körpergewebe transportiert wird, um von den Zellen verwendet zu werden, und Kohlendioxid (CO<sub>2</sub>) aus den Geweben in die Luft transportiert wird. Dieser Prozess findet in der Lunge und im Blutkreislauf statt.

### **GASTROÖSOPHAGEALE**

**REFLUXKRANKHEIT (GERD):** Wenn Magensäure aus dem Magen in die Speiseröhre (die Röhre, die den Rachen mit dem Magen verbindet) fließt.

**GENMUTATION:** Eine Veränderung in den Genen einer Person, die etwas an ihrem Körper oder dessen Funktionsweise verändert. Gene sind die Baupläne oder Anweisungen dafür, wie alles in unserem Körper hergestellt wird. Wir erben die Gene von unseren biologischen Eltern. Unsere Gene sind sozusagen die Buchstaben, die in einer Gebrauchsanweisung zu Sätzen zusammengefügt werden.

Verwenden wir die gleiche Analogie wie oben: Eine Mutation ist eine fehlerhafte Veränderung in den Genen, wie ein Rechtschreibfehler oder ein fehlender Satz oder Abschnitt in der Gebrauchsanweisung. Jeder Mensch hat einige Veränderungen in seinen Genen, so wie jedes Buch einige Rechtschreibfehler hat. Die meisten dieser Mutationen verursachen keine größeren Probleme. Einige genetische Mutationen können jedoch Probleme oder Krankheiten verursachen. Stellen Sie sich zum Beispiel vor, Sie hätten eine Kommode gekauft und müssten sie zu Hause zusammenbauen. Die Bedienungsanleitung enthält zwar einige Rechtschreibfehler, aber darüber kann man hinwegsehen. Im Grunde wissen Sie nämlich, wie die Kommode zusammengebaut werden muss. Wenn jedoch Wörter in einem Satz oder ein Abschnitt in der Gebrauchsanweisung fehlen, wissen Sie vielleicht nicht, dass Sie alle Teile der Kommode mit Schrauben zusammenhalten müssen. Oder Sie übersehen die Schubladen im Karton und plötzlich wird aus der Kommode ein Regal.

**GINGIVA-HYPERPLASIE**

**(ZAHNFLEISCHWUCHERUNG):** Eine Überwucherung des Gewebes, das das Zahnfleisch um die Zähne im Mund bildet. Dies ist häufig eine Nebenwirkung bei Patienten, die ihren Mund nicht schließen können (aufgrund von Hypotonie oder Muskelschwäche), oder bei Patienten, die mit Phenytoin behandelt werden, einem Medikament zur Kontrolle von Krampfanfällen.

**GONIOMETRIE:** Messung des Gelenkwinkels, d. h. wie weit sich ein Gelenk beugen und strecken kann.

**HOLTER-MONITOR:** Ein Gerät, das einem Patienten angelegt. Es ermöglicht die Erstellung eines Elektrokardiogramms über einen längeren Zeitraum, in der Regel 2 oder 3 Tage. Dieses Gerät zeichnet die elektrische Aktivität des Herzens auf. Es wird zusammen mit einem Patiententagebuch verwendet, um Tageszeiten oder Symptome zu ermitteln, die eine Veränderung der aufgezeichneten elektrischen Aktivität widerspiegeln könnten. Sobald der Holter-Monitor bei einem Patienten angelegt ist, kann dieser in der Regel nach Hause gehen und muss nicht in der Praxis oder im Krankenhaus bleiben. Der Herzmuskel ist anders als der Skelettmuskel und nicht direkt von MTM betroffen.

**HYPOPLASIE:** Unzureichende oder fehlende Zellen, die eine unterentwickelte oder unvollständige Entwicklung eines Gewebes oder Organs verursachen. Unterentwicklung eines Körperteils. Bei der Mittelgesichtshypoplasie beispielsweise handelt es sich um eine Abflachung der Nasenpartie. Das kann mit der Verwendung einer Gesichtsmaske zusammenhängen.

**HYPOTONIE:** Der Begriff „Tonus“ beschreibt den Spannungszustand bzw. den passiven Widerstand gegen die Bewegung eines Muskels. Hypotonie bezieht sich auf einen niedrigen Tonus (manchmal auch schlaff genannt). Das bedeutet, dass sich der Körperteil leichter bewegt als er sollte. Ein hoher Tonus wird als Hypertonie oder Spastik bezeichnet und bedeutet, dass ein Gelenk steif ist. Der Tonus ist ein anderes Maß als die Kraft (ein hypotones Kind kann eine Restmuskelfkraft oder sogar eine normale Muskelkraft haben). Bei Säuglingen ist es oft schwer, den Unterschied zwischen Tonus und Kraft zu erkennen.

**INSUFFLATOR-EXSUFFLATOR:**

Hierbei handelt es sich um ein Gerät, das zur Förderung einer guten Lungenfunktion eingesetzt wird, indem es einen Husten simuliert. Die Lungen werden zunächst mit Luft gefüllt (wie bei einem tiefen Atemzug) und dann wird die Luft kurz aus der Lunge gesaugt (wie bei einem kräftigen Husten). Normalerweise werden diese Geräte bei jeder Benutzung auf einen Zyklus mit einer bestimmten Anzahl von Husteneinheiten eingestellt. Diese Geräte werden auch „Hustenlöser“ (Coughalator) genannt oder sind unter dem Markennamen „CoughAssist“ (Hustenhilfe) bekannt. Einige Kinder sagen, dass es einige Zeit dauert, bis man sich an diese Geräte gewöhnt hat. Nach der Anwendung fühlt man sich aber gleich viel besser.

### **INTRAPULMONALE PERKUSSIVE**

**BEATMUNG (IPV):** Eine Form der Brust-Physiotherapie. Ein Gerät (Maschine), das sehr schnelle Vibrationen an die Brust abgibt, um Sekrete zu mobilisieren (Schleim aus der Lunge zu entfernen). Es gibt viele verschiedene Arten von IPV-Geräten, z. B. tragbare Geräte, die in der Hand gehalten werden können oder Westen, die vom Patienten angezogen werden.

**JEJUNOSTOMIE-SONDE (J-SONDE):** Eine Art von Ernährungssonde, die chirurgisch durch die Haut direkt in den untersten Teil des Magens, das sogenannte Jejunum, eingeführt wird. Diese Art von Sonde verringert das Risiko eines Refluxes.

### **KOMBINIERTE MOTORISCHE FÄHIGKEITEN.**

Eine Methode zur Messung verschiedener motorischer Fähigkeiten, wie z. B. Handschrift und Essen. Diese Messungen werden kombiniert, um zu sehen, wie die verschiedenen Aspekte der motorischen Fähigkeiten einer Person insgesamt abschneiden.

### **KONTINUIERLICHER POSITIVER**

**ATEMWEGSDRUCK CPAP.** CPAP ist eine der am häufigsten verwendeten Formen der nicht-invasiven Beatmung. Er erhöht den Luftdruck in der Lunge während der gesamten Zeit, in der der Patient das Gerät benutzt.

Dies ist hilfreich für Menschen, deren Atemwege zeitweise zu eng werden (wie bei obstruktiver Schlafapnoe), wird aber NICHT für Menschen mit Atemproblemen aufgrund von Muskelschwäche empfohlen.

**KONTRAKTUR:** Eine Verspannung in den Muskeln oder Sehnen um ein Gelenk herum, die verhindert, dass sich das Gelenk voll bewegen kann. Eine Kontraktur im Knie verhindert beispielsweise, dass das Knie gestreckt oder vollständig gebeugt werden kann.

**LUNGENFUNKTIONSTESTS (LFTS):** Eine Reihe von Tests, mit denen die Luftmenge beim Ein- und Ausatmen sowie die Geschwindigkeit des Luftstroms und wie gut sie Sauerstoff in den Blutkreislauf transportiert gemessen wird.

**LUNGENVERSAGEN:** Ein Zustand, bei dem die Lungenfunktion nicht ausreicht, um die Bedürfnisse des Körpers zu erfüllen.

**MAGENSONDE:** Eine Art von Ernährungssonde, die chirurgisch durch die Haut direkt in den Magen eingeführt wird. Einige spezielle Magensonden sind PEG-Sonden, Mic-Key-Buttons und Bard-Buttons.

### **MAGNETRESONANTOMOGRAPHIE (MRT):**

Ein detailliertes Bild der Struktur eines Körperteils. Ein MRT liefert viel mehr Details als ein CT-Scan oder ein Röntgenbild (d. h. es eine höhere Auflösung), und bei einem MRT wird keine Strahlung verwendet. Ein MRT ist ideal, wenn Gewebe wie z. B. das Gehirn oder die Muskeln untersucht werden müssen. Für die Untersuchung von Knochen hingegen eignet es sich nicht. Verwenden wir wieder eine Analogie: Ein MRT des Gehirns ist wie die „Satellitenansicht“ von Google Maps. Sie kann uns sagen, wo Häuser, Straßen und Parks liegen und wie diese aussehen, oder ob ein Tornado vorbeigezogen ist und große strukturelle Schäden verursacht hat. Aber mit einem MRT (dem Bild der Stadt) können

wir weder die einzelnen Gehirnzellen oder Nerven (die Menschen in den Häusern) sehen, noch die Funktion des Gehirns bestimmen (feststellen, ob die Menschen pünktlich zur Arbeit gehen oder ob es an einem Tag viel Verkehr gibt). Ein MRT kann uns nur die Struktur zeigen.

**MALIGNE HYPERTHERMIE:**

Hierbei handelt es sich um allergische Reaktion auf bestimmte Arten von Anästhetika (Medikamente, die Menschen verabreicht werden, damit sie während eines Eingriffs schlafen). Dies kann eine lebensbedrohliche Reaktion sein, die zu einer Überhitzung des Körpers führt. Wie bei allen Allergien sind nur einige Menschen von diesem Problem betroffen. Bestimmte genetische Mutationen können das Risiko einer malignen Hyperthermie erhöhen. Bitte lesen Sie diesen [Anästhesie-Leitfaden](#). Er ist für all diejenigen nützlich, die Atemwegsprobleme haben und sich auf eine Operation vorbereiten. Sprechen Sie außerdem mit Ihrem Arzt.

Hinweis: Bei Personen mit MTM1-Mutationen besteht KEIN Risiko für eine maligne Hyperthermie (MH). Bei Personen mit CNM, die durch eine RYR1-Mutation verursacht wurde, besteht hingegen ein potentiell Risiko.

**MULTIDISZIPLINÄRE VERSORGUNG:** Wenn medizinische Fachkräfte mit unterschiedlichen Fachgebieten als Team zusammenarbeiten – zum Beispiel, wenn ein Neurologe, ein Pneumologe, ein Physiotherapeut und ein Ernährungsberater zusammenarbeiten, um die Gesundheit eines Patienten zu verbessern.

**MULTISYSTEMISCH:** Wenn mehrere verschiedene Körpersysteme von einer Krankheit oder einem Zustand betroffen sind oder wenn sie von einer medizinischen Fachkraft gemeinsam überwacht oder untersucht werden.

**MYOMETRIE:** Die formale Bezeichnung für die Messung der Muskelkraft mit Hilfe eines speziellen Geräts. Dieses misst die Kraft, die von einem bestimmten Muskel oder einer Muskelgruppe ausgeht.

**NICHT-INVASIVE BEATMUNG:** Eine mögliche Beatmungsunterstützung für Menschen, die nicht selbst atmen können oder nicht gut atmen können. Diese Art der Beatmungsunterstützung erfolgt durch nicht-invasive Methoden. Dabei wird z. B. eine Maske verwendet und nicht, wie bei der invasiven Methode, eine Trachealkanüle. Diese Unterstützung kann zu bestimmten Zeiten, z. B. nur nachts oder nur bei Krankheit, eingesetzt werden. Die nicht-invasive Beatmung wird der invasiven Beatmung häufig vorgezogen. Der positive Atemwegsdruck (PAP) ist ein Beispiel für eine nicht-invasive Beatmungstechnik.

**ORTHESE:** Ein künstliches oder mechanisches Hilfsmittel, z. B. eine Stütze, die die Bewegung eines Körperteils unterstützt oder fördert. Ein Beispiel für eine Orthese ist die Knöchel-Fuß-Orthese (AFO). Eine AFO ist eine einteilige Hartplastikschiene, die an den hinteren Unterschenkel und unter den Fuß geformt wird. Sie wird in der Regel mit einem Klettverschluss geschlossen und kann über einer Socke und in einem Schuh getragen werden. Kinder mit niedrigem Tonus werden durch die AFO gestützt. Sie kann ihnen helfen zu gehen und in Bewegung zu bleiben.

**OXIMETRIE:** Messung des Sauerstoffgehalts im Blut.

**PALLIATIVPFLEGE:** Eine Form der multidisziplinären Versorgung von Menschen mit schweren medizinischen Erkrankungen. Die Palliativpflege unterscheidet sich von der Pflege am Lebensende oder der Hospizpflege. Ziel der Palliativpflege ist es, die Lebensqualität des Patienten und seiner Familie zu verbessern, indem die Symptome der Krankheit gelindert werden. Die frühzeitige Einbindung eines Palliativteams ist oft äußerst hilfreich, um die komplexen Herausforderungen bei der Betreuung von Menschen mit MTM zu bewältigen.

**PELOSI HEPATITIS:** eine seltene Gefäßerkrankung, die durch mehrere, zufällig verteilte, blutgefüllte Hohlräume in der Leber gekennzeichnet ist. Die Hohlräume haben in der Regel einen Durchmesser zwischen einigen Millimetern und 3 cm.

**POLYSOMNOGRAPHIE (SCHLAFSTUDIE):** Eine Aufzeichnung der vielen Veränderungen im Körper eines Menschen, die während des Schlafes stattfinden. Während der Studie werden die Lungen-, Herz- und Hirnfunktion sowie die Augen- und Muskelbewegungen eines schlafenden Patienten mit verschiedenen Tests überwacht. Mit der Studie wird versucht zu verstehen, wie es zur Tagesmüdigkeit kommt.

**POSITIVER ATEMWEGSDRUCK (PAP):** Eine Art der nicht-invasiven Beatmung, die ursprünglich für Menschen mit Schlafapnoe entwickelt wurde, aber auch bei Menschen mit

neuromuskulären Erkrankungen eingesetzt wird. Es gibt zwei PAP-Typen: Kontinuierlicher positiver Atemwegsdruck (CPAP) und biphasischer positiver Atemwegsdruck (Bi-PAP). Sobald die Atemwege mit dieser Art von Gerät geweitet wurden, kann eine Person normal atmen.

**PROGNOSE:** Beschreibt, wie sich eine Krankheit im Laufe der Zeit voraussichtlich verändern wird und was diese Veränderungen für die Gesundheit und das Leben Ihres Kindes bedeuten.

**PROGRESSION (FORTSCHRITT):** Der Prozess oder Weg, den eine Krankheit im Laufe der Zeit nimmt.

**PSYCHOMETRISCHE TESTS:** Es handelt sich um eine Reihe von Tests zur Beurteilung des Lernverhaltens, der Wahrnehmung, des Verhaltens, der Stimmung und der Persönlichkeit. Diese Art von Test kann auch als psychoedukative Bewertung bezeichnet werden. Die spezifischen Tests, die durchgeführt werden, sind nicht bei jedem Kind gleich. Sie können sich je nach Alter des Kindes oder aufgrund spezifischer Probleme, die untersucht werden müssen, ändern.

**PULMONAL:** Alles, was die Lunge betrifft, in ihr passiert oder mit ihr zu tun hat.

**PULMONALE RESERVE (LUNGENRESEVE):** Die maximale Erhöhung der Atemminuten, die Sie aufrechterhalten können, ohne Ihre Atemmuskulatur zu strapazieren.

**PULMONOLOGE (LUNGENFACHARZT):** Ein Facharzt, der Lungenkrankheiten diagnostiziert und behandelt.

**SCHLAFAPNOE:** Abnormale Atempausen im Schlaf. Es ist normal, dass sich die Atemfrequenz im Schlaf verlangsamt. Manchmal verlangsamt sie sich jedoch zu sehr. Wenn jemand lange Pausen zwischen den Atemzügen macht, kann sich Kohlendioxid im Blutkreislauf ansammeln. In so einem Fall kann es sein, dass nicht genügend Sauerstoff ins Gehirn gelangt (Hypoventilation). Eine Schlafapnoe ist für den Körper sehr belastend. Wenn jemand unter einer unbehandelten chronischen (langfristigen) Hypoventilation leidet, kann das zu Herzversagen oder anderen multisystemischen Problemen führen.

**SKOLIOSE:** Eine abnormale seitliche Krümmung der Wirbelsäule (Rückgrat), die die Wirbelsäule in eine C- oder S-Form bringt. Diese Art von Krümmung unterscheidet sich von einer Krümmung des unteren Rückens (Lendenbereich), bei der der Bauch hervorsteht (Lendenlordose) oder einer Krümmung des oberen Rückens (Brustbereich), die manche Menschen als „Rundrücken oder Buckel“ (Thorax-Kyphose) bezeichnen. Wenn sowohl Kyphose als auch Skoliose vorhanden sind, spricht man von einer Kyphoskoliose.

**SPIROMETRIE:** Die Spirometrie ist der am häufigsten verwendete Lungenfunktionstest. Dabei wird die Menge der Luft gemessen, die in die Lunge ein- und austritt.

**SPITZENHUSTENFLUSS:** Es wird gemessen, wie stark jemand husten kann. Dies hilft bei der Messung der Lungenfunktion und der Fähigkeit der Person, Sekrete abzusondern (d. h. Schleim aus der Lunge zu entfernen).

**SUBLUXATION:** Ein Knochen löst sich teilweise aus einem Gelenk, wird aber nicht vollständig auskugelt. Bei CMD sind häufig die Hüften davon betroffen.

**TIDALVOLUMEN:** Die Menge an Luft, die wir mit jedem Atemzug einatmen.

**TORTICOLLIS (SCHIEFHALS):** Eine Art von Halskontraktur (Bewegungseinschränkung), bei der der Hals verdreht ist. Dadurch neigt sich der Kopf zu einer Seite und das Ohr rückt näher an die Schulter. Wenn ein Kind an Schiefhals leidet, kann es seinen Kopf nicht vollständig von einer Seite zur anderen drehen.

**TRACH:** Abkürzung für Tracheostomie.

**TRACHEA:** Ach als „Luftröhre“ bezeichnet. Diese knorpelige, membranartige Röhre beginnt am Kehlkopf und verzweigt sich in die linken und rechten Hauptbronchien.

**TRACHEALKANÜLE:** Ein gebogener Schlauch, der in das Tracheostoma eingesetzt wird. Sie besteht aus einer äußeren Kanüle und einem Flansch, der es ermöglicht, Tracheostomiebänder (Haltebänder) um den Hals zu legen, um die Kanüle zu fixieren. Einige Trachealkanülen haben zudem eine Innenkanüle und/oder eine Manschette. Es gibt viele Modelle und Größen von verschiedenen Herstellern.

**TRACHEOSTOMA:** Ist die Öffnung im Hals, durch die die Trachealkanüle eingeführt wird. Auch als „Trach-Stoma“ bekannt.

**TRACHEOSTOMIE:** Eine chirurgische Öffnung in der Luftröhre (Trachea), die durch einen chirurgischen Schnitt unterhalb des Adamsapfels (unterhalb der Stimmbänder) vorgenommen wird. Es wird ein Schlauch in die Öffnung eingeführt, durch den die Luft ein- und ausgeht, anstatt durch die Nase und den Mund. Für manche ist eine Tracheostomie nur von kurzer Dauer. Für andere ist sie lang anhaltend oder dauerhaft.

**TRACHEOTOMIE:** Ein chirurgisches Verfahren, bei dem eine Öffnung für einen künstlichen Atemweg geschaffen wird, um die Atmung einer Person aufrechtzuerhalten.

**TRANSNASALE MAGENSONDE:** Eine Art temporäre Ernährungssonde, die durch die Nase eingeführt wird und im Magen endet.

**ULNALÄNGE (LÄNGE DES ELLENBOGENKNOCHENS):** Die Länge des unteren Teils des Arms vom Handgelenk bis zum Ellbogen. Diese kann zur Berechnung der Körpergröße herangezogen werden, wenn jemand nicht gerade stehen kann.

**VIDEOFLUOROSKOPIE:** Eine Art Röntgenaufnahme, bei der ein Video aufgenommen wird. Dabei wird der Schluckvorgang (Nahrungsmittel oder Flüssigkeiten) beobachtet, um auf Aspiration zu testen. Dieser Test wird auch als modifizierte Barium-Schluck-Studie bezeichnet.

**WACHSTUMSSTÖRUNGEN:** Ein Begriff, der verwendet wird, um Säuglinge oder Kleinkinder zu beschreiben, die nicht wie erwartet wachsen oder an Gewicht zunehmen. Dies hängt in der Regel damit zusammen, dass das Kind nicht genug Nahrung zu sich nimmt, um seinen Kalorienbedarf zu decken, oder dass es nicht in der Lage ist, Nährstoffe aus der Nahrung.





## LANGLEBIGE MEDIZINISCHE GERÄTE / DME

**COUGHASSIST:** Der CoughAssist unterstützt nicht-invasiv beatmete Patienten beim Abhusten von Sekreten. Der CoughAssist versorgt die Atemwege mit positivem Druck und schaltet dann schnell auf Unterdruck um, um den Schleim zu lösen. Dieser Wechsel von positivem zu negativem Druck simuliert einen Hustenstoß, um Sekrete aus der Lunge und den Atemwegen zu entfernen. Der CoughAssist wird eingesetzt, um die Häufigkeit von Atemwegsinfektionen zu verringern. Der Philips Respiroics CoughAssist ist leicht und tragbar.



Philips Respiroics T70 CoughAssist



Philips Respiroics CA300 CoughAssist

**CPT:** Die Therapie, auch als Perkussive Behandlung der Brust, kann manuell oder mechanisch durchgeführt werden. Bei der mechanischen Methode handelt es sich in der Regel um eine Hochfrequenz-Brustwand-Oszillation. Dabei trägt der Patient eine aufblasbare Weste, die an einem Gerät befestigt ist. Das Gerät führt mechanisch eine Brust-Physiotherapie durch, indem es mit einer hohen Frequenz vibriert. Die Weste vibriert auf dem Brustkorb, um den Schleim zu lösen und zu verdünnen. Sie wird oft in Verbindung mit einem CoughAssist verwendet. Das Vest-System von Hill-Rom ist eine Art der mechanischen CPT. Es gibt verschiedene Größen und sogar einfache Wickelwesten für unsere Kleinsten.



Vest-System von Hill-Rom

**PUMPEN FÜR DIE ERNÄHRUNG:** Für Menschen, die mit einer Sonde ernährt werden, gibt es zwei Typen von Ernährungspumpen, die in unserer Gemeinschaft verwendet werden – die Kangaroo Pumpe und die Infinity Pumpe. Diese Pumpen eignen sich in der Regel nicht so gut bei kombinierten Fütterungen (hausgemachte Nahrungsmischungen, keine Fertignahrung). Sie werden jedoch häufig für die Fütterung mit Säuglingsnahrung verwendet. Beide werden mit Rucksäcken geliefert, in denen sowohl die Ernährungspumpe als auch das Zubehör Platz finden.



Pumpe von Kangaroo



Pumpe von Infinity

**LUFTBEFEUCHTER:** Fisher & Paykel bietet viele verschiedene Modelle von Luftbefeuchtern sowie verschiedene Arten von Kammern an. Es gibt zwei unterschiedliche Kammern. Eine, die manuell bis zu einer Fülllinie befüllt wird, meistens von einer Betreuungsperson. Und die andere, die in der Regel durch einen sterilen Wasserbeutel befüllt wird (in den Größen 1 Liter und 2 Liter erhältlich), ähnlich wie im Krankenhaus.



850-System von Fisher Paykel

**VERNEBLER** helfen bei der Atemwegstherapie. Sie reichen von einfacher Kochsalzlösung, um die Atemwege feucht zu halten, bis hin zu Albuterol oder sogar schwereren Behandlungen, um die Patienten wieder gesund zu pflegen. Die Vernebler der Aeronob-Reihe werden bereits in Krankenhäusern eingesetzt. Sie sind seit kurzem für einige Familien über ein DME-Unternehmen erhältlich. Nicht alle Unternehmen, die DMEs führen, haben diese Geräte vorrätig. Mit einer Bescheinigung über die medizinische Notwendigkeit können Sie manchmal jedoch eines bekommen. Sie sind geräuschlos (Ultraschall), zerkleinern das Medikament in kleinere Stückchen, so dass es tiefer in die Lunge eindringen kann, und geben die Behandlung in der Regel viel schneller ab als herkömmliche Vernebler. Der größte Nachteil dieser Vernebler ist, dass der Akku nicht besonders lange hält. Es gibt unzählige Marken und Modelle von Verneblern im Eichel-Stil. Sie sehen entweder schlicht aus oder haben lustige Formen für Kinder (wie Robben usw.). Sie werden in der Regel mit einer Standard-Gesichtsmaske geliefert, und sollten ein Kit für die Verwendung mit einem Beatmungsgerät haben. Es gibt Masken außerdem in lustigen Tierformen zu kaufen, damit sich die Kleinen bei der Behandlung wohler fühlen.



Aeroneb Pro Vernebler



Vernebler-Kit für Kinder

**PULSOXIMETER** überwachen sowohl den Sauerstoffgehalt im Blut als auch die Herzfrequenz. Sie können rund um die Uhr verwendet werden (die Sonde wird dabei typischerweise am Zeh befestigt) oder mit dem tragbaren Gerät bei Bedarf (die Sonde wird dabei an der Fingerspitze befestigt). Masimo ist eine bekannte Marke für Pulsoximeter. Sie wird von Unternehmen, die DME vertreiben, angeboten. Geräte von Masimo verwenden eine Sonde, die mit den meisten Krankenhäusern kompatibel ist. Für regelmäßige Kontrollen unterwegs kann ein tragbares Pulsoximeter mit Fingerklipp verwendet werden.



Rad-8 Pulsoximeter von Masimo



Tragbare Pulsoximeter

**ABSAUGGERÄTE:** Die Absauggeräte von DeVilbiss werden in unserer Gemeinde häufig verwendet. Es gibt aber auch andere Marken. Das Modell „Vacu-Aide“ ist in der Regel eines der leiseren Modelle auf dem Markt, aber es gibt keine wirklich leisen Modelle.



DeVilbiss QSU



DeVilbiss 7305

**BEATMUNGSGERÄTE:** In der MTM-Gemeinschaft werden hauptsächlich zwei Beatmungsgeräte verwendet – Trilogy und LTV. Ihr Lungenfacharzt kann Ihnen bei der Entscheidung helfen, welches Beatmungsgerät für Ihr Kind am besten geeignet ist. Das Trilogy von Philips Respironics ist eines der beiden am häufigsten verwendeten Beatmungsgeräte bei Jungen mit MTM. Er wird mit einer Umhängetasche geliefert und kann an einem Rollstuhl oder Kinderwagen befestigt werden. Das LTV-Beatmungsgerät ist das Beatmungsgerät, dass am zweithäufigsten bei Jungen mit MT; verwendet wird. Es hat ein Gehäuse, mit dem es an Rollstühlen befestigt werden kann. Als zusätzlicher Bonus funktionieren die Batterien der Trilogy-Beatmungsgeräte derzeit auch in den CoughAssists (beide von Philips Respironics hergestellt). Da sich die Technologie ständig weiterentwickelt, kommen immer wieder neue Beatmungsgeräte auf den Markt, die hier nicht gezeigt werden können.



Trilogy 100\*



LTV® 1150



## TRANSPORT, AUTOKINDERSITZE, KINDERWAGEN UND MEHR



### **Cosco Dreamride Auto-Babyschale**

Babyschalen sind eine gute Alternative für Säuglinge, die auf der Neugeborenen-Intensivstation (NICU) liegen und für die ein Autokindersitz nicht in Frage kommt, um nach Hause zu fahren.



### **Britax B-Agile Kinderwagen / B-Safe**

**Auto-Babyschale** bieten einen größeren Neigungswinkel als die meisten Kinderwagen/ Babyschalen und sind Teil eines umfangreicheren Systems.



**Chicco NextFit**, ein umbaubarer Auto-Kindersitz, der sich einfach einbauen lässt. Er verfügt über die bewährte SuperCinch LATCH-Funktion und das LockSure-Gurtstraffersystem für Autos. Außerdem verfügt er über ein Sitzpolster mit Reißverschluss, das in der Maschine gewaschen werden kann, und eine Rückenlehne aus atmungsaktivem 3D-AirMesh.



**Carrot 3 Autokindersitz.** Carrot ist ein langjähriger Hersteller von Hilfsmitteln für besondere Bedürfnisse. Dies ist ihr Autokindersitz.



**Contours Kinderwagen „Elite Tandem“.** Die Tandem-Kinderwagen bieten zusätzlichen Platz für die Geräte sowohl im zweiten Kinderwagensitz als auch unter dem Sitz.



**Stokke Xplory.** Der Kinderwagen von Stokke ist der Favorit vieler Eltern. Höherer Sitz für mehr Nähe zum Baby.



**Zippie Voyage.** Der Reha-Kinderwagen „Zippie Voyage“ kann über ein Sanitätshaus bezogen werden und wird möglicherweise von der Versicherung übernommen. Er wurde für Kinder mit besonderen Bedürfnissen entwickelt und passt auf das Gestell eines Baby Jogger-Kinderwagens.



**Special Tomato Jogger-Kinderwagen.** Ein Jogger-Kinderwagen, der mit dem Soft-Touch-Sitter-Sitz von Special Tomato verwendet werden kann.



### **Kid Kart Xpress**

Der Sitz kann vorwärts und rückwärts ausgerichtet werden.



**Snuggin Go.** Diese Positionierungshilfe hilft kleinen Kindern schon früh bei der Kopf- und Rumpfunterstützung. Hervorragend geeignet für Standard-Autositze und Sitzgelegenheiten zu Hause (Hüpfsitze, Türhopser usw.).



**Tumble Forms Stuhl und Basis.** Stuhl zur besseren Positionierung beim Füttern von Tumble Form mit Sitzkeil (separat erhältlich). Es gibt außerdem ein Tablett, das gut zu dieser Sitz-Kombination passt. Dieses ermöglicht es den Kindern, im Sitzen zu spielen.



**Special Tomato Soft-Touch® Sitter.** Die Stühle von Special Tomato werden ähnlich wie der Stuhl von Tumble Forms verwendet. Einige Marken sind besser als andere.



**GoTo Oberkörperpositionierung von Firefly/Leckey.** Bietet eine Rumpfstütze und eine einfache Kopfstütze. Kann mit dem optionalen Zubehör für die Floorsitter Bodenplattform verwendet werden (ermöglicht eine zurückgelehnte Sitzposition). Kann bei Alltagsaktivitäten eingesetzt werden, bei denen ein normaler Stuhl verwendet wird.



**EasyStand von Bantam.** Ein Multifunktionsstuhl – Stehhilfe und Aktivitätsstuhl. Der Stuhl lässt sich von einer sitzenden in eine stehende Position bringen und kann in jeder dazwischen liegenden Position arretiert werden. Ideal für Kinder mit Beinkontrakturen, die ihre Beine nicht vollständig strecken können. Er kostet etwa so viel wie andere Stehhilfen, vereint aber zwei sperrige Geräte in einem.



**Squiggles Sitz-System von Leckey.** Leckey eignet sich für Kinder im Alter von 1–5 Jahren. Es handelt sich um einen mobilen Stuhl, der zu Hause oder in der Schule verwendet werden kann. Bietet besten Halt für Kleinkinder mit speziellen Bedürfnissen.



**Stehhilfe von Rifton.** Die Stehhilfe von Rifton trägt zur Stärkung der Rumpfmuskulatur bei und verbessert die Gewichtsbelastung, die Gewichtsverlagerung und die Rumpfkontrolle.



**Liegebär Lasse von Rehatec.** Die variable Positionierung durch die stufenlose Ausrichtung von Höhe, Tiefe und Neigungswinkel ermöglicht sowohl eine sichere Rückenlage als auch ein interaktives, unterstütztes vertikales Stehen. Für unsere Freunde in Deutschland.



**DexBaby Keilkissen für Babybett.** Die Keilkissen für Babybetten sind gut geeignet, um den Kopf im Bett anzuheben oder um das Kind tagsüber entsprechend zu positionieren. Kissenbezug ist separat erhältlich.



**Keil von Tumble Forms.** Keile werden häufig in der Physiotherapie eingesetzt, um die Position des Kopfes und die Spielzeit zu verbessern.



**Positionsrollen von Tumble Forms.** Werden häufig für Physiotherapie und die Entwicklung der Stärke verwendet.



**Mobilitäts-Scooter von Tumble Forms.**  
Ermöglicht es Kindern, ihre Beweglichkeit und die Kraft des Oberkörpers zu trainieren.



**Der Scoot.** Scooter, der Kindern eine bessere Rumpf- und Kopfunterstützung bietet und somit mehr Bewegungsfreiheit ermöglicht



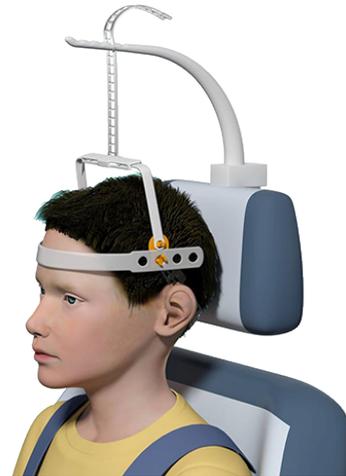
**Summer Infant Deluxe Superseat 3-in-1 Kindersitz, für Aktivitäten und zum einfachen Sitzen auf dem Boden.** Ein weiterer zusätzlicher Sitz und Spielmöglichkeit für diejenigen, die mehr Kopfunterstützung benötigen.



**Fisher Price Bodensitz im Froschdesign.** Für Babys, die ihren Kopf eigenständig aufrecht halten können bietet dieser Sitz eine Spielumgebung mit ein wenig Stütze.



**Hensinger Kopfstütze.** Weiche Schaumstoffstütze, die um den Hals und unter das Kinn gelegt wird. Ideal zum Füttern, für unterwegs und für sitzende Tätigkeiten, bei denen eine zusätzliche Kopfstütze erforderlich ist. Ist für Trachealkanülen/Beatmungsgeräte geeignet.



**HeadPod Kopfhaltensystem.** Mit dem HeadPod gibt es genug Bewegungsfreiheit, um den Kopf zu drehen und gleichzeitig gewährleistet das System Halt. Kann an Stehhilfen und Rollstühlen befestigt werden.



**Bauchstütze.** Eine elastische Bauchbinde, die den Rumpf bei Sitzen stützen kann, wenn keine Gurte zur Verfügung stehen.



**Primo Babybadewanne „Eurobath“.** Es kann eine Weile dauern, bis ein Badestuhl von den Versicherungsgesellschaften genehmigt wird. Dieser Artikel hat sich für viele Eltern bewährt.



**Splashy Badeliege.** Tragbarer Badesitz für Kleinkinder und Kinder. Mit Saugnäpfen, um den Sitz an Ort und Stelle zu halten, und Gurtsystem, damit die Kinder nicht herausrutschen.



**Wenzelite Badliege „Otter“.** Flexibel einstellbare Positionen bis hin zum flachen Liegen, erhöhte Fußablage, Gurte zum Sichern und Keile, um den Kopf in Position zu halten.



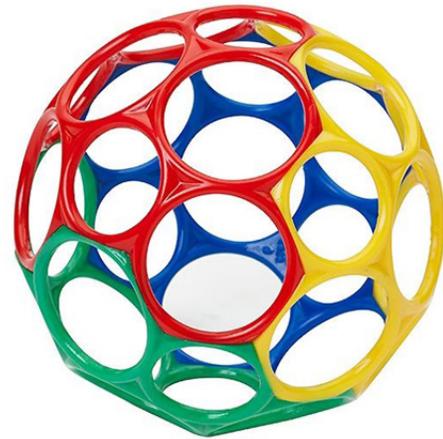
**Sleep Safe Bett.** Das Bett ist groß genug für ältere Kinder, mit herausnehmbaren Paneelen zum Durchführen von Schläuchen und Kabeln. Kann artikulieren.



**HARD Babybett.** Wird normalerweise im Krankenhaus verwendet, ist aber manchmal auf Ebay zu finden. Ist mit einem beweglichem Gitter und verstellbarem Kopfteil ausgestattet.



**Babymoon Pod.** Ein Kissen, das eine Öffnung in der Mitte hat. Diese bietet in Seitenlage Platz für das Ohr oder hebt in Rückenlage den Hinterkopf an, um flache Stellen zu vermeiden.



**OBall.** Mit seinen vielen Öffnung perfekt geeignet für Kinder, die Schwierigkeiten beim Greifen haben.



**Z-Vibe** ist ein vibrierendes, sensorisches Hilfsmittel für den Mundraum mit austauschbaren Aufsätzen. Es hilft den Muskeltonus aufzubauen, sowie Sprachleistung, Fütterung und die Wahrnehmung zu verbessern.



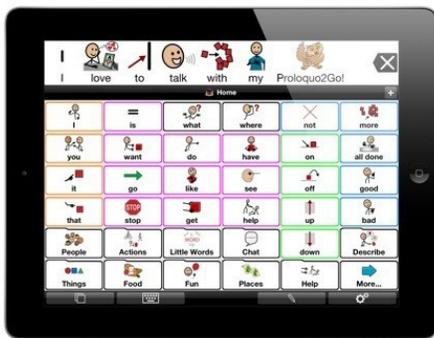
**Signing Time Gebärdensprache für Babys.** Gebärdenvideos, die Kindern (und Eltern) helfen können, grundlegende Gebärdensprache zu lernen.



**Lange, biegsame Strohhalme.** Extra lange, biegsame Strohhalme sind für Kinder hilfreich, die zwar mit dem Mund trinken können, aber beim Heben eines Bechers schnell ermüden.



**Tobii Dynavox** – ein Gerät für Eye-Tracking und Augensteuerung. Es ermöglicht Computern, genau zu sehen, wohin der Nutzer schaut. Wenn Eye-Tracking und Augensteuerung mit Geräten kombiniert werden, die Bewegungen in Sprache umwandeln, eröffnen sich für Menschen mit besonderen Bedürfnissen völlig neue Kommunikationsmöglichkeiten.



**Proloquo2Go** ist ein elektronisches alternatives Kommunikationssystem. Es bietet viele natürlich klingende Text-zu-Sprache-Stimmen, 3 vollständige, forschungsbasierte Vokabular-Ebenen, über 10.000 aktuelle Symbole, leistungsstarke automatische Konjugationen, Mehrbenutzerunterstützung, Benutzerfreundlichkeit und die Möglichkeit, die Vokabulare vollständig anzupassen.

## MITWIRKENDE/AUTOREN AUS DER MEDIZINISCHEN GEMEINSCHAFT

Die Joshua Frase Foundation möchte sich bei den folgenden Personen für ihre Zeit und Mühe bei der Erstellung dieses Dokuments bedanken:

### **James Dowling MD, PhD**

Staff Physician of Neurology und Senior Scientist of Genetics & Genome Biology am Toronto Hospital for Sick Children (SickKids), Toronto  
Associate Professor, Paediatrics and Molecular Genetics, University of Toronto

### **Kimberly Amburgey MSc, CGC**

Genetic Counselor und  
Instructor in der Abteilung für Neurologie am Toronto Hospital for Sick Children (SickKids), Toronto

### **Alan Beggs, Ph.D in Human Genetics**

Direktor des Manton Center for Orphan Disease Research am Boston Children's Hospital  
Professor of Pediatrics an der Harvard Medical School

### **David P. Roye, Jr., MD**

St. Giles Professor of Pediatric Orthopedic Surgery, Columbia University Medical Center  
Attending Physician, NewYork-Presbyterian Hospital  
Director, Pediatric Orthopedic Surgery, Morgan Stanley Children's Hospital

### **Hank Mayer, MD**

Attending Pulmonologist und Director of the Pulmonary Function Laboratory am Children's Hospital of Philadelphia

### **Barbara Smith, PT, PhD.**

Research Assistant Professor  
University of Florida, Abteilung für Physiotherapie

### **Patrick M. Foye, M.D.**

Rutgers, Abteilung für Physikalische und Rehabilitative Medizin  
Co-Director, Musculoskeletal Medicine

## **Mitglieder des Joshua Frase Bildungsbeirats:**

Michelle Anderson, Patrick Bowers, Carol Bowers, Sarah Foye, Betsy Grant, Scott Grant, Donna Lawton, Patricia Ocampo, Angelica Townshend, Robin McDermott, Daniel McDermott, Paul Frase und Alison Rockett-Frase

## **Weitere Mitwirkende aus der Gemeinschaft:**

(seit dem 1. veröffentlichten Dokument im Jahr 2013)

Mark Ward, Erin Ward, Shannon Mashinchi, Marie Wood



  
Joshua Frase  
FOUNDATION™

[www.joshuafrase.org](http://www.joshuafrase.org)

