

Leben mit chronischer spinaler Muskelatrophie

Ein Erfahrungsbericht

Hintergrund

Im Jahre 1968 wurden wir als 5. bzw. 6. Kind in eine zerrüttete und längst überforderte Familie hinein geboren. Unsere Geschwister sind alle älter und gesund, und auch uns sah man zunächst nichts an. Allerdings bewegten und entwickelten wir uns kaum, waren oft krank, kämpften z. B. mit 18 Monaten zum 3. Mal mit einer Lungenentzündung und konnten immer noch weder krabbeln noch stehen oder gehen, auch das freie Sitzen war nur sehr instabil und nur kurzzeitig möglich. Zu dieser Zeit wurde die Blickdiagnose einer spinalen Muskelatrophie (SMA), Typ Werdnig-Hoffmann, mit einer Lebenserwartung von max. 5–10 Jahren gestellt. Als wir im Jahr 1990 zum Studium nach Bonn zogen, wurde gemäß neuer differenzierterer Klassifikation die Diagnose in SMA II, intermediär, geändert und im Jahr 1996 molekulargenetisch bestätigt.

Als eineiige Zwillinge haben wir dieselben genetischen Grundvoraussetzungen, und damit ist uns beiden die schwere Erbkrankung der SMA mit auf den Weg gegeben worden. Die körperlichen bzw. motorischen Einschränkungen sind bei uns von Geburt an sehr ausgeprägt und zeigen einen chronisch-progredienten Verlauf. Meist vollzieht sich die Verschlimmerung langsam, schleichend, teilweise sogar mit jahrelangen Stillständen. Manchmal aber treten Ausfälle ganz plötzlich quasi über Nacht auf, die manchmal reversibel, jedoch meistens unwiederbringlich sind. SMA ist eine Grunderkrankung, die natürlich unser gesamtes Leben prägt (▣ Abb. 1).

Wir haben eine Erkrankung, die im Volksmund zum sog. Muskelschwund gezählt wird. Etwas differenzierter betrachtet handelt es sich bei der SMA um eine hauptsächlich in den Motoneuronen degenerativ ablaufende Erkrankung. Heute weiß man, dass das Survival-motoneuron(SMN)-Protein eigentlich für alle Zellen grundsätzlich von Bedeutung ist, wobei die motorischen Vorderhornzellen scheinbar am empfindlichsten auf einen Mangel reagieren. Durch ein Absterben der Vorderhornzellen im Rückenmark, die bildlich gesprochen einem defekten Lichtschalter entsprechen, werden die Muskeln, also die eigentlich intakten Glühlampen, nicht mehr mit Impulsen/Strom versorgt. Dadurch „verhungern“ sie – die Lampen gehen nicht (mehr) an. Dieses Lichtmodell hilft jedem Laien die Grundzüge der Erkrankung etwas zu verstehen.

Sämtliche Willkürmuskulatur ist kaum vorhanden und die vorhandene Restmuskulatur schwindet weiter. Trotz intensiver Forschungen gibt es keine kausale Therapie.

Wir selbst nennen uns und andere Betroffene kurz „SMArtys“ – eine grundsätzlich lustige bunte Mischung. Dieses Handicap ist einfach so, wir kennen es nicht anders. Das Resultat dieser vordergründigen Muskelatrophie ist, dass wir für fast alles, was auch nur irgendwie mit körperlicher Aktivität bzw. quergestreifter Muskulatur zu tun hat, personelle oder/und technische Hilfen brauchen. Wir sind immer und überall von irgendetwas oder irgendwem abhängig; Abhängigkeit auf höchstem Niveau. Unsere Arme, Beine

und Rumpf müssen ständig unterstützt bzw. ersetzt werden, ansonsten ist bei uns alles in Ordnung. Meist finden wir, dass wir trotz der schweren Grunderkrankung eine gnädige Behinderung haben, denn wir können uns mitteilen, sind mental grundsätzlich fit, können beobachten, erschließen, erklären, und uns – zwar über Umwege – aber doch selbst behelfen. Nur manchmal zweifeln wir an einer Gnädigkeit – am ehesten dann, wenn wir uns Sorgen um den anderen machen müssen.

Wir sind, wie heißt es so irreführend, „an den Rollstuhl gefesselt“. Dies ist natürlich eine unglückliche Redewendung, denn gerade der Rollstuhl macht uns mobil. Als wir etwa 3 Jahre jung waren, baute uns unser damals noch präsenter Vater aus einem Kinderwagenuntergestell mit einem Küchenstuhl obendrauf, einem Fahrradlenker, einer Autobatterie und einem Lichtkippschalter als Fußgaspedal ein Elektrogefährt, das wir aus Kraftgründen allerdings nicht wirklich nutzen konnten. Früher gab es besonders für SMArtys bzw. deren Familien kaum Hilfen bzw. Hilfsmittel. Man war im Grunde völlig auf sich selbst gestellt. Mit 7 Jahren (für damalige Verhältnisse unglaublich früh) bekamen wir dann unseren ersten richtigen Elektrorollstuhl – schier unendliche Glücksgefühle, endlich beweglich, frei, selbstständig; ein echter Entwicklungsschub auf allen Ebenen. Mit schließlich 14 Jahren haben wir erstmals und von Anfang bis Ende völlig selbständig (Überzeugung des Hausarzt, Rezeptausstellung, Krankenkassenantrag, Widerspruchseinklegung etc. und letztlich Rolli-Auslieferung und -anpassung) unseren zweiten



Abb. 1 ▲ Die Autorinnen im Jahr 1969 (links), 1972 (mitte) und heute (rechts)



Abb. 2 ▲ Röntgenbild der ausgeprägten Torsionsskoliose, liegend

Elektrorollstuhl völlig selbstständig und erfolgreich durchgekämpft.

Fakt ist, dass wir durch die SMA und die sekundären Folgeerscheinungen einer ausgeprägten Skoliose (■ Abb. 2) sowie Kontrakturen und einer respiratorische Insuffizienz usw. körperlich maximal eingeschränkt sind. Selbst das bloße Sitzen wird eine immer größer werdende Herausforderung und ist per se nur mit einem Stützkorsett einigermaßen möglich. Das bloße Sitzen ist bestenfalls die alleinige Hauptposition, bzw. bei uns ist dies mehr und mehr das Liegen. Mittlerweile können wir innerhalb von 24 h eigentlich nur noch 4 h einigermaßen schmerzarm sitzen und das auch nur mit Tricks, wie z. B. eben ein Korsett, eine selbstentwickelte Kopf-zieh-Stütze [1, 2], Kantelungsfunktion des Rollstuhls usw. zu nutzen. Alles über diese 4 Stunden Sitzzeit Hinausgehende ist Luxus bzw. nur noch purer Schmerzstress. Im Grunde haben mittlerweile nur noch 2 Finger eine gewisse Restfunktion, die gerade ausreichend ist, um ein Touchpad o. ä. zu bedienen. Bis vor 15 Jahren haben wir noch mit einem

leichten Stift selbstständig schreiben, malen und musizieren und auch noch einigermaßen allein essen können, was heute längst unmöglich ist. Das Kauen und Schlucken fällt auch schon lange schwer.

Heute bewegen wir uns mit einem Spezialelektrorollstuhl durch die Landschaft, schreiben u. a. mit einer sprach- oder augengesteuerten Computeranlage und lassen mittels eines Beatmungsgeräts auch die Atemmuskulatur zeitweise ersetzen.

Wir bewegen uns hochgradig in einer technischen und pflegerischen Abhängigkeit; nur dadurch können wir uns bewegen und existieren. Technische Hilfsmittel sind heute so sehr ausgereift bzw. vielfältig, dass man damit schon viel Handicap kompensieren kann, und wir profitieren „gerne“ davon. Wir basteln und verbessern auch gerne mit eigenen Ideen an eigenen kleinen und großen Lösungen herum.

Die ständige und wechselnde Nähe und Abhängigkeit von Hilfskräften ist eine ganz andere Notwendigkeit, die im Laufe des Lebens eine ganz eigene Herausforderung darstellt. Eine Privatsphäre gibt es eigentlich kaum, und man muss mit vielen verschiedenen Menschentypen klarkommen können.

Schulische und weitere kurvenreiche Entwicklungen

Unsere Schullaufbahn erfolgte immer ganztags in Sonderschulen für Körperbehinderte (KB), denn früher gab es noch nicht die Integrationsmöglichkeit/-Umsetzung, die es heute gibt, was wir aber nicht bedauern. Wir haben unter ähnlich betroffenen Körperbehinderten kei-

ne wichtigen Erfahrungen o. ä. verpasst. Ganz im Gegenteil: Wir haben gefestigt und gestärkt unseren Platz im Leben, auch in der allgemeinen Gesellschaft, eingenommen. Die heutige Integration/Inklusion ist wichtig und gut und auch grundsätzlich ein Fortschritt, aber unserer Ansicht nach würde eine Integrationsrichtung von nichtbehinderten Menschen hin zu den „invalid persons“ im Schulsystem einen wirklichen Fortschritt bedeuten und viel gewinnbringender für alle Beteiligten sein.

Nach einer kurzen Kindergartenzeit in einer Behinderteneinrichtung besuchten wir in den Jahren 1975–1986 die Grund- und Hauptschule für Körperbehinderte in Volmarstein. Dort erwarben wir die mittlere Reife. Körperlich war die Schulzeit zwar mitunter sehr anstrengend, aber wir sind immer sehr gerne in die Schule gegangen. Das lag sicherlich zum großen Teil auch daran, dass wir damals beispielsweise das große Glück hatten, immer fordernde exzellente Lehrer um uns herum zu haben, die uns über das Faktenwissen hinaus z. B. auch beibrachten, die Fähigkeiten zu nutzen und die Mankos durch Gruppenarbeit und Teamfähigkeit auszugleichen und kreativ und ehrgeizig zu sein.

Unsere allgemeine Versorgung rund um die Uhr stellte 18 Jahre lang allein unsere Mutter sicher. Leider waren wir gerade in der Schulzeit häufig und heftig erkrankt (u. a. Pneumonien, Bronchitiden, ständige Gelenkverstauchungen, Knochenhautentzündungen, spontaner Oberschenkelbruch, kleinere und größere Unfälle, Zoster-Erkrankungen, mehrfach Nierenstau, Magenprobleme, später

Magendurchbruch). Glücklicherweise ist der medizinische Fortschritt mitgewachsen und so haben wir die medizinischen Begebenheiten mittlerweile einigermaßen gut im Griff.

Mit dieser SMA-Form lebt man sozusagen im „Dauer-Bungee-Springen“. Besonders im Kindesalter, wenn das Immunsystem auch noch lernt, kann schon ein kleiner Lungeninfekt gefährlich werden. Ohnehin ist die Achilles-Ferse der SMA die eben auch lahrende Atempumpe. Mit 3 Jahren retteten wir uns gegenseitig erstmals das Leben, indem die gesunde Schwester intuitiv für die erkälte Schwester um Hilfe rief und diese so vorm Ersticken bewahrte. Auch sonst ist die SMA aufgrund von Folgeproblemen der fehlenden Muskulatur und durch die Mitleidenschaft einiger Organe und Systeme eine allgemeine echte Herausforderung. Es ist von Vorteil, sich medizinisch selbst auf dem Laufenden zu halten.

In der Zeit von 1986–1989 waren wir in der Oberstufe der Rheinischen Schule für Körperbehinderte in Köln und legten dort die allgemeine Hochschulreife ab. Der Wechsel von der Hauptschule auf das Gymnasium fiel uns nicht schwer; in der Hauptschule wurden wir gut vorbereitet und auf dem Gymnasium trafen wir auch wieder auf viele gute Lehrer. Auch dort fühlten wir uns wohl und hatten beste Rahmenbedingungen.

In den 3 Gymnasialjahren wurden wir während der Woche in einem Internat für Behinderte in Hürth versorgt, wodurch sich erstmals unsere Pflegesituation änderte. In Köln bzw. Hürth haben wir mit 18 Jahren die ersten konkreteren Ansätze eines „selbständigen“ Lebens fernab von der uns immer sehr ängstlich überbehüteten Mutter erfahren. Bis dahin eben „nur“ von unserer Mutter gepflegt und versorgt, konnten wir im Internat lernen, die Hilfen, die wir brauchen, zu formulieren, von verschiedenen fremden Leuten anzunehmen und zu nutzen. Im Internat haben wir also 3 Jahre Zeit gehabt, mit sensibler führender Unterstützung des Personals unser Leben selbst zu organisieren und selbst zu gestalten.

Nach dem Abitur zogen wir alsdann im Jahre 1989 zum Studium der Rechtswissenschaften bzw. der Psychologie (später folgte noch ein Medizingrund-

studium) nach Bonn. Das Studienfach wählten wir anfangs zwischen eigentlicher Neigung und realistisch erscheinender körperlicher Machbarkeit. Wir zogen zum Studium in ein ganz normales Studentenwohnheim, womit auch vollständig der Eintritt in ein neues nämlich endgültig eigenständiges Leben, vorerst mit Unterstützung durch Zivildienstleistende des Arbeiter-Samariter-Bunds, verbunden war. Von einem Tag auf den anderen wurden wir rund um die Uhr von „Zivis“ versorgt: ein Sprung ins kalte Wasser für alle Seiten. Aber es funktionierte und lehrte fürs Leben. Auch diese Zeit möchten wir nicht missen. Seit dem Jahr 1993 haben wir auf dem freien Wohnungsmarkt eine private Wohnung bezogen, wir sind Bonn treu geblieben.

Im Jahr 1996 änderten wir nochmals unsere Pflegesituation – wir wagten die Steigerung vom „Zivitem“ zum sog. Arbeitgebermodell (AGM), einem im eigentlichen Sinne selbstorganisierten Pflegebetrieb. Seit dem Jahr 2008 beziehen wir das sogenannte persönliche Budget. Das AGM bedeutet, dass man seine eigene Pflegedienststelle und Arbeitgeber ist und selbst einen Pflegebetrieb anmeldet. Man bemüht sich selbst um das Personal (meist Studenten bzw. selbstständige Freiberufler), d. h. man wirbt sie selber an und lernt sie ein, erstellt Dienstpläne, führt den Verwaltungsapparat selbst, verwaltet die Gelder, berechnet Löhne und zahlt sie aus, führt Sozialabgaben und Steuern ab usw. usf. Um dieses Vorhaben, uns selbständig und eigenverantwortlich zu machen, zu realisieren, vergingen übrigens im Vorfeld insgesamt über 2 Jahre. Bereits im Jahr 1994 stellten wir einen entsprechenden Antrag bei den Kostenträgern, doch erst nach Widersprüchen, Klagen, Anwalt, einstweiligen Verfügungen und letztlich erst durch einen Fernsehbeitrag wurde uns diese Pflegemöglichkeit gewährt.

Für uns war und ist dieses AGM der selbstorganisierten und nicht fremdbestimmten Pflege von ganz entscheidender Bedeutung – nur so ist es in unseren Augen möglich, wirklich erwachsen und eigenverantwortlich und „frei“ zu sein (und im Übrigen nicht durch den z. B. ansonsten ständigen häufigen Personalwechsel irgendwann selbst „schizophren“

medgen 2013 · 25:330–336
DOI 10.1007/s11825-013-0404-x
© Springer-Verlag Berlin Heidelberg 2013

C. Brandt · I. Brandt

Leben mit chronischer spinaler Muskelatrophie. Ein Erfahrungsbericht

Zusammenfassung

Eines der höchsten Ziele der individuellen menschlichen Entwicklung ist es, erwachsen zu werden, sein Leben selbstständig und eigenverantwortlich in die Hand zu nehmen und vielleicht sogar seinen Beitrag für die Gemeinschaft zu leisten. Dies kann aufgrund einer schweren Körperbehinderung, z. B. wenn wegen einer Muskelerkrankung nicht einmal die Gabel zum Essen gehalten werden kann, als praktisch schwierig und für nicht umsetzbar angesehen werden. Ins Erwachsenenalter zu kommen und auch erwachsen zu sein, d. h. eigenverantwortlich und selbstbestimmt zu leben, ist aber durchaus möglich, auch wenn die rein körperliche Kraft dazu fehlt.

Wir berichten über unser Leben mit einer spinalen Muskelatrophie (SMA) vom Typ II, 3 Survival-motor-neuron-2 (SMN2)-Genkopien, ein Leben voller Herausforderungen und Abhängigkeiten und doch ein ganz normales Leben.

Schlüsselwörter

Survival-of-motor-neuron-1-Protein · Körperbehinderung · Unterstützende Hilfsmittel · Eigenverantwortliches Leben · Erfahrungsbericht

Life with chronic spinal muscular atrophy. A personal account

Abstract

One of the ultimate goals of individual human development is to be an adult and to live life independently and autonomously, and maybe even to make a contribution to the community. This may seem impossible in the case of a severe physical disability (e.g., if a muscular disease does not even allow a person to hold a fork to eat). To reach adulthood and also to be an adult (e.g., to live their own initiative and self-determination) is possible even if the pure physical strength is lacking. We report on our lives with spinal muscular atrophy (SMA) type II, 3 survival motor neuron 2 (SMN2) copies, full of challenges and being dependent, and yet a completely normal life.

Keywords

Survival of motor neuron 1 protein · Disabled persons · Self-help devices · Self dependent life · Field report

zu werden). Ein Berufseintritt wäre z. B. auch nur schwer bis unmöglich gewesen, wenn wir weiter auf Zivildienstleistende oder gar auf eine stationäre Pflege hätten zurückgreifen müssen. Nur dadurch, dass wir unsere Pflegekräfte eigenverantwortlich und selbstbestimmt und nach wirklicher Motivation und Fähigkeit und flexibel zusammenstellen können, sind wir wirklich ein Teil der Gesellschaft und können mit Sinn und Freude z. B. auch berufstätig sein.

Meine Schwester ist seit dem Jahr 2001 durchgängig beim Paul-Ehrlich-Institut für Impf- und Serastoffe in Frankfurt angestellt. Ich habe in den Jahren 2000–2002 als wissenschaftliche Mitarbeiterin in der Abteilung Medizinische Psychologie am Klinikum Aachen gearbeitet. Dann übernahm ich bei verschiedenen Vereinen Projektstellen. Zwischenzeitlich war ich für das Fernsehformat „Quarks & Co“, und zuletzt in den Jahren 2010–2012 in der Klinik für Pneumologie und Beatmungsmedizin des Johanniter-Krankenhauses in Oberhausen [3] tätig. Das Limitierende ist, dass es meist leider nur befristete Arbeitsverhältnisse gibt bzw. dass die Verwaltung/Geschäftsleitung eines eigentlich willigen und überzeugten Arbeitgebers eine Einstellung von vornherein bzw. im Weiteren verhindert.

Unsere bisherigen Arbeitstätigkeiten sind natürlich Kopfarbeiten und u. a. Dank fortschrittlicher Telearbeit überhaupt erst so erfolgreich möglich. Wir versuchen unser immenses körperliches Handicap immer mit Technik und mit dem, was sonst noch für eine gute Arbeit wichtig ist, auszugleichen: der Willen, etwas zu bewegen, Ehrgeiz, es gut zu machen und die direkte Ansprache zu nutzen.

Wir sind immer mal wieder gerne auch ehrenamtlich aktiv, wobei sich die Tätigkeiten auf die Selbsthilfeorganisation der Deutschen Gesellschaft für Muskelkranke (DGM) und in der Mitgliedschaft des Verbands der Deutschen interdisziplinären Gesellschaft für außerklinische Beatmung (DIGAB) und außerdem auf Aktivitäten im Zusammenhang mit der „Behindertenbewegung“ konzentrier(t)en. Unser Engagement gilt besonders Familien und Kindern mit SMA. Wir haben z. B. das bundesweite SMARty-Sympo-

sium erfunden, initiiert und schließlich in den Jahren 1999–2005 auch in die Tat umgesetzt, organisiert und etabliert. Für dieses ehrenamtliche Engagement erhielten wir im Jahr 2003 in einer unvergesslichen Feierstunde vom damaligen Ministerpräsidenten Herrn Peer Steinbrück das Verdienstkreuz des Landes NRW, was uns sehr geehrt hat. Im Grunde ist es mittlerweile längst quasi eine Berufung: wir machen uns stark, auch für andere; wir können nicht anders.

Die wichtigsten medizinischen SMA-assoziierten Baustellen

SMA ist eine komplexe schwere körperliche systemische Grunderkrankung, die multidisziplinär angegangen werden muss. Die 2 Hauptsäulen der symptomatischen Versorgung sind wegen der sekundären Geschehnisse der Entwicklung von schweren Skoliosen, Deformitäten, Kontrakturen und einer respiratorischen Insuffizienz ganz eindeutig orthopädischer und beatmungsmedizinischer Natur. Heutzutage sind frühzeitige operative Wirbelsäulenstabilisierungen möglich, nötig und ein Segen. Des Weiteren helfen operative und konservative Maßnahmen, die Gelenke in einer brauchbaren Beweglichkeit und Position zu halten oder wieder zu bringen. Von existenzieller Bedeutung ist die regelmäßige Überwachung und ggf. Unterstützung der respiratorischen Situation durch ein kompetentes Beatmungszentrum [4], das Erfahrungen mit muskelkranken Patienten hat. Heutzutage ist die Nutzbarkeit von häuslicher nichtinvasiver intermittierender Maskenbeatmung ein absoluter Benefit.

Oftmals gilt es irgendwann auch ernährungs- und stoffwechselmedizinische Aspekte zu beachten. Besonders eher zierliche SMARtyS können schnell Elektrolyt-entgleisungen und Unterzuckerungen entwickeln. Untergewichtigkeit und damit eventuelle allgemeine Mangelscheinungen kann man mit der Anlage einer Sonde durch perkutane endoskopische Gastrostomie (PEG) begegnen.

Meine Schwester bzw. mittlerweile auch ich haben mehr und mehr auch andere Zusatzprobleme, die uns zudem herausfordern und in dem Ausmaß vielleicht nicht nur normale Alterungsprozesse

sind, sondern eventuell mehr oder weniger direkt mit der SMA zusammenhängen. Hierzu gehören

- nicht wirklich erklärbare Anämien,
- häufige extreme Nacken-/Kopfschmerzen,
- zeitweilige und unerklärliche Fieber-episoden,
- unabhängig davon Entzündungen von Nebenhöhlen, Augenlid, Zähnen, Haut und Blase,
- Magenprobleme, wie Sodbrennen,
- einschlafende und schmerzende Extremitäten,
- Myeloseprozesse im Rückenmark etc.

Aus eigener Erfahrung sind rückblickend folgende üblicherweise von Ärzten übersehene Aspekte einer SMA-Versorgung von Bedeutung, die allgemein mehr Beachtung erfahren sollten:

- Da die sich entwickelnden Kontrakturen meist auch die Kiefergelenke betreffen und die Zahnschmelzsubstanz ohnehin relativ beeinträchtigt ist, sollte unbedingt frühzeitig darauf geachtet werden, dass eine ausreichende Mundöffnung und damit effiziente Zahnhygiene und -Behandlung möglich ist und möglich bleibt. Dadurch wird verhindert, dass zunehmend die einzige Alternative einer Zahnbehandlung eine Extraktion ist, was letztlich die allgemeine Ernährungssituation erschwert.
- Bei jeder antibiotischen Behandlung sollten möglichst die Antibiotikagruppen, für die als häufige Nebenwirkung eine Muskelschwäche und Hypoglykämien bekannt sind, gemieden werden. Beispielsweise kann die Belastung durch Tavanic/Levofloxantin größer und bedrohlicher sein, als durch die eigentliche Erkrankung selbst. Desweiteren ist die Dosierung bezogen auf das tatsächliche Körpergewicht dringend zu beachten – SMA-Patienten haben im Erwachsenenalter oftmals nur ein Gewicht von weniger als 40 kg, und daher sollten Medikamentendosierungen immer auf das Körpergewicht und nicht auf das Alter berechnet werden! Falls Schluckprobleme bestehen, ist es meist keine gute Empfehlung, das Antibiotikum zu mörsern. Vielmehr

Dienst-/Terminplan Juni 2013			
Name	Zeitraum	Std	priv./off. Termine/Aktionen ...Orthopädie Erlangen...!
Thomas R	1. (Sa)	18	
Kai D.	1.-6. (Sa-Do)	120	2., BN→ER Korsett-Rep / 3. u. 4. Blutlabor → Vit-B-Mangel → Substitution demnächst?! / 4., 3.Strovac-Impfung / 6., Lufu → IVC schlechter geworden
Christoph M.	6.-8. (Do-Sa)	48	(6.-8., Beatmungskongreß Hamburg) 7., 16 h Konsil Augenarzt ...Entzündg Oberlid li → AB-Tropfen/Salben Floxal usw. für 2 Wochen...wenn nach insg 4 Wochen nicht weg, dann schneiden!
HK Markus	8.-9. (Sa-So)	24	9., Besuch von Nici+Latoya
Thomas R.	9.-14. (So-Fr)	120	10., Besuch von Petra, und später Annett / 12., ER→BN / 13.-14., 16 h BN→K, Schlaflabor →bekannte nächtl. Hypopnoen, IVC und Sniff schlechter geworden
Neu Nadia W.	14.-15. (Fr-Sa)	24	
Christian St.	15.-16. (Sa-So)	24	16., ca. 13 h Corina/Hubert Betriebsbesprchg (+3Hundis) ...zeitweise Einklemmschmerzen?! inne Hand re...
Christoph M.	16.-20. (So-Do)	96	...Oberlid weiter dick und nässend...7., Legendair Wartung...Grillen / 18., Rheinspaziergang / 19., Freibad / 20., Jobcenter (Weiterbewilligungsantrag persönlich abgeben...semierfolgreich)
Neu Kai G.	20.-21. (Do-Fr)	24	21., Widerspruch nach telefonischer Ablehnung Begleitperson durch die AOK/MDK, ansonsten Reha bewilligt...
Christian St.	21.-22. (Fr-Sa)	24	22., Baumarkt, Insel Grafenwert
Robert B.	22.-23. (Sa-So)	24	...Kopp/Nacken wieder ohne Ende...
Thomas R.	23.-25. (So-Di)	48	24. und 25., DLR-Date (EMG-Roboting)
neu Kai G.	25.-26. (Di-Mi)	24	26., Ergänzung zum Widerspruch an AOK/MDK gefaxt
Kai D.	26.-29. (Mi-Sa)	72	27., 9.30 h Augenklinik (Mini-OP Hagelkorn→7Tage AB Kanamytrex) / 28., City-Nachbar-Spieleabend / 29., Mama e-Sessel repariert →Hagen
Robert B.	29.-30. (Sa-So)	24	Deadline Paper MedGenetik?!
Christian St.	30. (So)...	6	30., *Bitta

Abb. 3 ▲ Beispiel eines Pflegedienstplans in Koordination mit eigenen Aktivitäten im eigenen Terminplan

sollte eine flüssige Darreichungsform bzw. auch, weil magenschonender, ein intravenöser Zugang gewählt werden. Grundsätzlich sollten Antibiotika zurückhaltend und nur ganz gezielt eingesetzt werden, dann sind sie ein Segen.

- Sowohl in Alltags- als auch besonders in Stresssituationen kann es schnell zu Elektrolytentgleisungen und Hypoglykämien kommen. Dies sollte immer bedacht und ggf. sofort behandelt werden.
- Anatomische und funktionelle Nieren- und Blasenprobleme offenbaren sich im Laufe der Zeit immer mehr, Sie sind sicherlich nicht nur eine indirekte SMA-Begebenheit und sollten auch immer mit bedacht werden.
- Es kann akut eine Beeinträchtigung des Zwerchfells mit Einschränkung der Atmung auftreten.

Dieses letztgenannte wohl unbekanntes, jedenfalls bisher völlig unbeschriebene

Phänomen haben wir etwa ab unserem 10. Lebensjahr erstmals mit Schrecken kennengelernt. Wir sind sicher, dass es auch andere SMArty betrifft. Wahrscheinlich bedingt durch die sich bildende Torsionskoliose kann der an sich meist intakte N. phrenicus, so jedenfalls unsere bescheidende anatomisch-funktionelle Interpretation, auf seinem Weg von C3–5 zu seinem Zielort des Zwerchfells in seiner Funktion beeinträchtigt werden. Da das Zwerchfell bekanntermaßen bei SMA meist der einzige effiziente und größte Atemmuskel ist, ist ein Ausfall denkbar ungünstig. Jedenfalls kann es je nach Körperposition vorkommen, dass einem relativ plötzlich, d. h. innerhalb von wenigen Atemzügen, das Atmen so schwer fällt, bis es schließlich gar nicht mehr möglich ist. Das Zwerchfell schläft einfach ein. Dies ist grundsätzlich eine sehr existenziell bedingende Notsituation, die man mit Froschatmung bestenfalls ein paar Minuten kompensieren kann. Glücklicherweise kann man die Atemlähmung rela-

tiv schnell wieder komplett auflösen: Der Zwerchfell-Dornröschen-Schlaf lässt sich beenden, indem man seine Körperposition im Oberkörper etwas verändert. Wir haben bis jetzt immer das Glück gehabt, mit der Rollstuhlsitzverstellung oder mit letzter Puste zumindest noch flüsternd sagen zu können, dass man schnell anders liegen/sitzen muss, um nicht zu ersticken. Etwas Kopfzug ist meistens die beste und sicherste Hilfe.

Insgesamt und abschließend ist zu sagen, dass es besonders für den erwachsenen SMArty absolut von Nöten ist, dass es eine umfassende und überdauernde und fachübergreifende SMA-Begleitung/-Versorgung zur Entlastung und Effizienzsteigerung im Rahmen eines (noch zu gründenden) Kompetenzzentrums für neuromuskuläre Erkrankungen geben würde, so wie es heutzutage zumindest für SMA-Kinder bis zum 18. Lebensjahr durch die sozialpädiatrischen Zentren mancherorts ganz gut organisiert ist – jedenfalls wäre eine kompetente Unterstützung und Be-

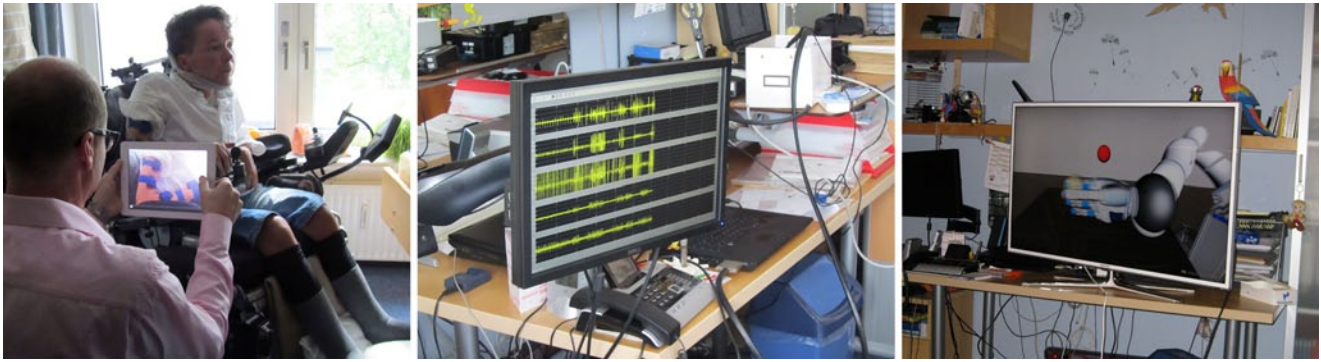


Abb. 4 ▲ Versuchsaufbau zum Elektromyogramm gesteuerten „roboting“, bisher nur in 3D-Simulation



Abb. 5 ▲ Lebensblicke. Tauchen im Roten Meer (*links*). Mit selbstgeschnitztem Sitz auf Hundetrainingswagen festgurgurtet (*mitte*), „Outback“ der Insel Grafenwerth (*rechts*)

gleitung und Koordinierung aller auftretenden klinischen Herausforderungen besonders auch für erwachsene SMA-Betroffene sehr wichtig! In den vorhandenen sog. Muskelzentren allerdings wird hingegen meistens nur eine einzige spezialisierte Fachabteilung bedient. Eine direkte Kooperation mehrerer Disziplinen gibt es eigentlich nicht. Und auch die momentan mehrerorts entstandenen bzw. im Aufbau befindlichen sog. Zentren für seltene Erkrankungen bieten bisher leider ebenfalls diese übergreifende und überdauernde Hilfe nicht an. Das allgemeine heutige eigentlich hochentwickelte Gesundheitssystem ist leider im Zuge der Einsparungspolitik usw. manchmal eher sehr kontraproduktiv, und macht es allen Beteiligten nicht leicht.

Man ist sich ohnehin letztlich als SMARty mehr oder weniger alleine überlassen und muss immer am Ball bleiben. Natürlich ist es für uns eine Doppel-/Mehrfachbelastung, sowohl Arbeitgeber/Manager in der eigenen Pflegesituation als auch Arbeitnehmer im Beruf, ehrenamtlich tätig und nebenbei schwerstbehindert

und manchmal auch noch krank zu sein. Wir müssen mit unseren Kräften sehr und immer mehr haushalten; es ist immer eine Gratwanderung, aber es ist uns möglich ein erwachsenes Leben zu führen. Wir haben unsere Normalität bzw. den „ganz normalen Alltagswahnsinn“ soweit im Griff, wie man es im Griff haben kann, und fahren unseren Weg (■ **Abb. 3**).

Schon früh entwickelten wir aus ganz egoistischen und auch altruistischen Gründen ein immenses allgemeines und spezielles Interesse an Wissenschaft und Forschung in Theorie und Praxis. Natürlich beobachten wir sehr genau die Bemühungen um vielleicht irgendwann einmal ursächlich wirkende Therapien und hoffen darauf, vielleicht sogar auch noch irgendwie davon profitieren zu können: Eigentlich gehen wir grundsätzlich einfach von dieser Möglichkeit aus, arbeiten darauf hin. Selbstredend sind wir im Translational-Research-in-Europe-for-the-Assessment-and-Treatment-of-Neuromuscular-Disease (TREAT-NMD)-Register eingetragen.

Mehrere Monate nahm ich in einem individuellen Heilversuch Valproat und L-Carnitin ein, was durchaus tatsächlich sowohl subjektive als auch objektiv positive Effekte hatte. Mittlerweile setze ich aber mehr auf die Entwicklungen und den Einsatz z. B. von Antisenseoligonukleotiden (ASO) systemisch über Roche oder/und zentral über ISIS.

Aktuell hat sich als eigentliche Nebenbaustelle unserer allgemeinen Neugier eine interessante experimentelle Zusammenarbeit mit dem Deutschen Zentrum für Luft- und Raumfahrtforschung (DLR) ergeben. Dabei geht es um die Entwicklung eines Elektromyogramm (EMG) gesteuerten Roboterarmsystems, was noch mit minimalsten eigentlich funktionslosen muskulären Restbeständen durchaus möglich ist: ein überaus spannendes und interessantes Projekt (■ **Abb. 4**).

Eigenverantwortliches und erwachsenes Leben trotz schwerer SMA

Zu einem eigenverantwortlichen und erwachsenen Leben trotz schwerer SMA bedarf es einer theoretischen Möglichkeit und einer Anleitung bzw. Vorbilder, die wir zum Glück hatten oder uns suchten. Des Weiteren ist es wohl nötig, als behinderter Mensch selbst auch motivierter und ehrgeiziger und stressresistenter zu sein als vielleicht mancher sog. Nichtbehinderter es jemals sein wird, nur um ganz „normal“ und erwachsen zu sein. Dank des medizinischen und technologischen Fortschritts und der Möglichkeit der persönlichen Assistenz ist es möglich, sein Leben trotz einer schweren Körperbehinderung zu leben, abhängig und doch unabhängig zu sein und seinen Alltag so zu gestalten, wie es jeder andere auch tut.

Es ist eine Angelegenheit der Menschenwürde und ein Maß für die Ernsthaftigkeit eines Sozialstaats, diese Selbstverantwortlichkeit und Selbstbestimmtheit jedem Menschen mit einer angeborenen oder erworbenen Behinderung zu ermöglichen. Die Gesetzesvorlagen und sozialpolitischen Umsetzungen machen es einem allerdings nicht leicht. Wir müssen z. B. immer wieder damit rechnen, aus Kostengründen auf einen ambulanten Pflegedienst oder sogar auf eine stationäre Einrichtung mit allen ihren Nachteilen verwiesen zu werden. Ein weiteres Beispiel ist, dass wir uns seit dem Jahr 2006 immer wieder darum bemühen, endlich eine stationäre medizinische Rehabilitationsmaßnahme (wohlgemerkt die erste Maßnahme dieser Art in unserem Leben überhaupt) nutzen zu können. Letztlich ist bisher jeder Antragsversuch abgelehnt worden. Dies wurde u. a. damit begründet, dass wir mit derartigen Einschränkungen überhaupt nicht arbeitsfähig seien und darum auch keine Rehabilitationsmaßnahme benötigen (wohlgemerkt – während bestehender Arbeitsverhältnisse). Gleichzeitig wird der Rehabilitationsantrag einfach als Antrag auf Erwerbsunfähigkeitsrente gewertet und behandelt, was dazu führt, dass wir paradoxerweise immer wieder aktiv eine EU-Berentung ablehnen müssen, die wir gar

nicht beantragten. Unser Leben besteht also aus ständigen Rechtfertigungen und subtiler Bedrohung und ist ein ständiger Kampf.

Der allgemeine Umgang der Bevölkerung mit Handicaps ist übrigens in den letzten 2 Jahrzehnten glücklicherweise grundsätzlich sehr viel besser normaler und entkrampfter geworden. Es hat sich einigermaßen verbreitet, dass es normal ist, anders zu sein und dass jeder mehr oder weniger eine Behinderung mit sich herum trägt, auch wenn sie nicht immer so offensichtlich und nicht so limitierend ist. Wir haben das Glück, die Sprache nutzen und kommunizieren zu können; wir mischen selbstverständlich wenn möglich überall mit, gehen einfach auf Menschen zu und sprechen sie direkt an. Meistens kommt es dann auch schnell zu einem ganz normalen Umgang miteinander.

Trotz bzw. gerade wegen einer SMA kann man lernen, studieren, arbeiten und ehrenamtlich tätig sein. Man kann Urlaubsreisen unternehmen, Freundschaften aufbauen und pflegen, Kongresse und Tagungen besuchen, Buchbeiträge und Artikel schreiben und manchmal und immer wieder auch einfach mal Flausen im Kopf haben. So kann man einen Tauchschein zu machen oder im Motorradbeiwagen oder Hundetrainingswagen mitzufahren usw. – kurz: man kann durchaus gelähmt und doch beweglich sein. Es ist kein Widerspruch: Es ist nicht unmöglich, einerseits schwerstbehindert, absolut pflegeabhängig und doch gleichzeitig selbständig, selbstverantwortlich, aktiv, flexibel, glücklich und erwachsen und manchmal auch etwas verrückt zu sein (■ **Abb. 5**).

Wir hatten übrigens nie einen Lebensplan, wenn überhaupt, hatten wir nur schon immer einen kindlichen fast unverwüstlichen Überlebensplan. Wir nahmen uns nie groß vor, irgendwas irgendwie zu einem bestimmten Zeitpunkt erreichen zu wollen. Das heißt nicht, dass wir ziellos in den Tag hinein lebten. Unsere Ziele waren allerdings immer nur kleine, dafür aber umso energischere Zwischenschritte. Wir planten nie großartig in die Zukunft, die kann man sowieso nicht wirklich planen. Vielleicht ist es gerade diese kindliche Unvoreingenommenheit, gepaart mit infantiler Trotzigkeit, die uns trotzdem ir-

gendwie doch einen gewissen Lebensplan hat erreichen lassen, und uns weiter machen lässt.

Korrespondenzadresse

C. Brandt

I. Brandt

Hinter Hoben 161, 53129 Bonn
ilonabrandt@web.de

Einhaltung ethischer Richtlinien

Interessenkonflikt. C. Brandt und I. Brandt geben an, dass kein Interessenkonflikt besteht.

Alle Patienten, die über Bildmaterial oder anderweitige Angaben innerhalb des Manuskripts zu identifizieren sind, haben hierzu ihre schriftliche Einwilligung gegeben. Im Falle von nicht mündigen Patienten liegt die Einwilligung eines Erziehungsberechtigten oder des gesetzlich bestellten Betreuers vor.

Dieser Beitrag beinhaltet keine Studien an Menschen oder Tieren.

Literatur

1. Brandt I (2011) Kopf hoch!: Eine elektrische Kopf-z-i-e-h-stütze mit grosser Wirkung. Spezial-Themenheft Kinder-Reha 23: 35-37
2. Brandt, I (2011) Anwenderberichte. Elektrische Kopfziehstütze. Prävention, Rehabilitation, Integration für die Praxis der Kinder-Reha 6(-): 35
3. Brandt I (2011) Beatmet leben, 36–37.
4. Brandt I (2011) Beatmet leben, 18–21.