

Diagnosen, die keiner bekommen möchte –

Seltene neurologische Erkrankungen und ihre Therapie

Barbara Hofberger, Bernadette Emminger, Jacques van der Meer



Ein Patient mit einer seltenen neurologischen Erkrankung, beispielsweise ALS, einer Muskelatrophie oder Myasthenia Gravis, erscheint in der physio- bzw. ergotherapeutischen Praxis oder in der Reha-Einrichtung zur Weiterbehandlung. Aufgrund eben dieser Seltenheit der Diagnosen entsteht manchmal eine gewisse Unsicherheit, was die richtige Behandlung des Patienten betrifft. Oftmals treten bereits die ersten Fragen auf, wenn es nur um die Ursache, den Krankheitsverlauf und die Folgen der Erkrankung geht, wie zum Beispiel bei dem Guillain-Barré-Syndrom, Chorea Huntington oder der Polyneuropathie. Weitere Unklarheiten können bei der Planung des optimalen Behandlungsaufbaus, der richtigen Zielsetzung und der Auswahl der Therapiemöglichkeiten entstehen. Um all diese Fragen, Unsicherheiten und Unklarheiten zu beseitigen, werden für Therapeuten Fortbildungen speziell zu seltenen neurologischen Erkrankungen und ihrer Therapie angeboten. Der nachfolgende Beitrag bietet einen ersten Einstieg in die Thematik.

„Mich wird es schon nicht treffen, aber was, wenn doch?“ – Auch wenn es nicht häufig vorkommt, aber es gibt sie: seltene neurologische Erkrankungen. Für die Betroffenen ein Schock: Wie soll man mit solch einer Diagnose umgehen? Fragen über Fragen, die im besten Fall von Experten beantwortet werden können. Für Therapeuten häufig ebenfalls ein Moment der Überforderung, da sie bei der Seltenheit des Vorkommens dieser Erkrankungen nicht unbedingt auf therapeutische Erfahrungswerte zurückgreifen können.

„Wie behandle ich einen Patienten mit Amyotropher Lateralsklerose (ALS), Myasthenia Gravis, Muskelatrophie bzw. einer der vielen Formen davon, oder ein Kind mit Infantiler Cerebralparese (ICP)?“ – „Was kann ich als Therapeut tun, wenn bei meinem Patienten

das Guillain-Barré-Syndrom (GBS), Polyneuropathie, Chorea Huntington oder die Friedreich Ataxie diagnostiziert wurde?“ – „Mein Patient befindet sich im Wachkoma, oder wie es jetzt genannt wird, Syndrom reaktionsloser Wachheit (SRW), wie kann ich ihn in der Situation therapeutisch begleiten und unterstützen?“

Um die Therapie erfolgreich planen und durchführen zu können, ist ein wichtiger Grundbaustein, zunächst über die Erkrankung, begonnen von der Ursache bis hin zum Krankheitsverlauf, bescheid zu wissen.

1. Guillain-Barré-Syndrom: Ein Beispiel dieser Erkrankungen

Bei dem Guillain-Barré-Syndrom, kurz GBS, handelt es sich um eine autoimmunologisch-entzündliche Erkrankung der peripheren Nerven (Estridge & Iskander 2015), bei der die Spinalnerven betroffen sind und auch Hirnnerven betroffen sein können (Walther & Schädler 2020). Das GBS gehört zur Familie der Polyradikulitis, beginnt mit Lähmungen an den Händen oder Füßen und breitet sich zum Körperstamm hin aus (Harms 2011).



Die genaue Ursache der Erkrankung ist nicht bekannt, möglich wäre aber beispielsweise eine vorausgehende Infektion durch *Campylobacter jejuni*, Cytomegalovirus, Epstein-Barr-Virus oder HIV (Estridge & Iskander 2015, Hassan et al. 2022, Ginanneschi et al. 2022, Shahrizaila et al. 2021), Impfungen (Hassan et al. 2022), oder traumatische Unfälle.

Die Erkrankung kann in jedem Lebensalter auftreten und reicht von leichtgradiger bis schwerer Symptomatik. Sie beginnt meist mit distal betonter Schwäche der Extremitäten, wobei diese Paresen symmetrisch innerhalb von Stunden oder wenigen Tagen aufsteigen (Walther & Schädler 2020), oft begleitet durch Parästhesien, Sensibilitätsstörungen und Schmerzen. Bei schweren Verläufen kann der Patient von einer Tetraplegie mit Lähmung der Atemmuskulatur betroffen sein. Auch Muskeln im Hals- und Kopfbereich, welche von Hirnnerven versorgt werden, sind mitbetroffen, was zu einer Dysphagie und beidseitigen Fazialisparese führen kann.

Die Prognose ist meist günstig, da sich die Symptome innerhalb von Monaten bis zu einem Jahr deutlich zurückbilden. Ein Drittel der Erkrankten genest vollständig, während zwei Drittel an Folgen wie beispielsweise einer Fußheberschwäche, Myalgien, Neuralgien, Muskelatrophien, Parästhesien sowie vegetativen Störungen leiden (Walther & Schädler 2020).

Das häufigste „Rest“-Symptom ist die Fatigue (Estridge & Iskander 2015).

Neben medikamentöser Therapie spielt die Physio- und Ergotherapie eine wesentliche Rolle. Die Behandlung des Patienten wird dem Stadium der Erkrankung angepasst.

Insgesamt steht eine Verbesserung der Muskelkraft, Vermeidung von Kontrakturen und Steigerung der körperlichen Aktivität im Vordergrund. Dies kann durch Kraft-, Ausdauer- oder Koordinationstraining, Dynamisches Gleichgewichtstraining, Thrombose- und Kontrakturprophylaxe, Transfer- und ADL-Training, Atemtherapie, symptomatische Behandlung von Schmerzen, Sensibilitätsförderung und Hilfsmittelversorgung erreicht werden.

Laut aktueller Studienlage wirken sich Übungstherapie und körperliche Aktivität positiv auf den Gesundheitszustand von GBS-Patienten aus. Rehabilitation zeigt Verbesserungen in der Körperfunktion sowie der allgemeinen Aktivität (Novak et al. 2017, Khan & Amatyia 2012) und intensives Training zeigt positive Effekte auf funktionelle Mobilität, kardiopulmonale Funktion, Muskelkraft und Arbeitsgeschwindigkeit (Arsenault et al. 2016). Funktionelles Krafttraining verbessert die

Selbstständigkeit im Alltag und steigert die Muskelkraft (Ko et al. 2017), während körperliche Aktivität gegen Fatigue hilft und die Lebensqualität verbessert (Garssen et al. 2005).

2. Schon mal etwas von der Behandlung von Chorea Huntington gehört?

Ein weiteres Beispiel der anfangs aufgezählten Erkrankungen wäre Chorea Huntington, die nach aktueller Begrifflichkeit Huntington-Krankheit genannt wird. Dabei handelt es sich um eine neurodegenerative Erkrankung des Gehirns (McColgan & Tabrizi 2017), bei der es zu Bewegungsstörungen mit neuropsychiatrischen Symptomen und fortschreitenden kognitiven Beeinträchtigungen kommt (Stoker et al. 2021).

Die Ätiologie ist nicht vollständig geklärt. Laut aktuellem Stand ist die Ursache ein verändertes Gen (Chromosom 4/Huntington Gen).

Durch eine Genmutation kommt es zu einer erweiterten Aneinanderreihung von DNA-Sequenzen im Huntington-Protein, wodurch Form und Funktion des Proteins sich verändern (Gonzalez-Usigli 2020). Die neue Funktion ist nicht genau bekannt, jedoch schädlich für die Nervenzellen. So werden solche, die für die Bewegungs- und Emotionssteuerung wichtig sind, zerstört. Die Symptome sind vielfältig und zeigen sich durch Aufmerksamkeitsstörungen, Impulsivität und Reizbarkeit in Folge von Wutausbrüchen, Aggressivität, Zwangsstörungen (DGN 2017) und Depressionen (Gonzalez-Usigli 2020).

Die motorischen Symptome äußern sich durch hyperkinetische, unwillkürliche und plötzliche Bewegungen des Gesichts sowie der distalen Extremitäten.

Im Verlauf breiten sich die Bewegungen nach distal aus und werden größer (Ajitkumar & De Jesus 2022). Es entstehen Hypokinesien, Bradykinesien, Dystonien mit abnormen Körperhaltungen (Schiefhals) sowie Gang- und Standschwierigkeiten mit erhöhter Sturzgefahr.

Die Patienten werden zunehmend bettlägerig, verlieren ihre Selbstständigkeit und werden pflegebedürftig (Jones et al. 2016).

Neben der medikamentösen Therapie und unter anderem der Psycho- und Ernährungstherapie spielt die Physio-, Ergo- und Logopädie auch hier eine große Rolle. Ziel der Behandlung im Allgemeinen sollte die Verlangsamung der Progredienz und die Symptomlinierung sein.

2009 entwickelte die Arbeitsgruppe Physiotherapie des European Huntington Disease Network (EHDN)

einen evidenzbasierten klinischen Leitfaden für die physiotherapeutische Behandlung von Menschen mit Huntington. Eine aktuelle Übersichtsarbeit bewertet die Leitlinie (Quinn et al. 2020). Daraus ergibt sich eine starke Evidenz, dass physio- und ergotherapeutische Maßnahmen zur Verbesserung der Fitness, der motorischen Funktion und des Gangbildes führen.

Nach den aktuellen Handlungsempfehlungen hat aerobes Training mit mäßiger Intensität in Kombination mit Kräftigungsübungen der oberen und unteren Extremität 3×/Woche für mindestens 12 Wochen mit dem Ziel, die Fitness zu verbessern und motorische Funktion zu erhalten, eine starke Empfehlung, ebenso ein individuelles und überwachtes Gehtraining, um zum Beispiel Gehgeschwindigkeit und Schrittlänge zu verbessern. Große Relevanz hat ebenso die Schulung von Familienangehörigen in Bezug auf aktives Bewegen, Transfers, Lagerung und Atemübungen mit den Betroffenen.

Das Literaturverzeichnis kann über das Autorenteam bezogen werden.

► Sie benötigen mehr Informationen?

Nachdem diese aufgeführten Beispiele nur eine kleine Übersicht der oben genannten Erkrankungen sind, besuchen Sie gerne unseren NEKU Tageskurs über seltene neurologische Erkrankungen und ihre Therapie. Sie lernen die Definition, Ursache, Diagnostik, Epidemiologie und Verläufe der genannten Erkrankungen sowie kurze neurologische Physiologie und Anatomie in Zusammenhang mit diesen neurologischen Störungen kennen. Neben der spezifischen krankheitsbezogenen Therapie beinhaltet diese Fortbildung motorisches Lernen, motorische Kontrolle und Empfehlungen, wie neu gelernte Bewegungen beibehalten werden können.

Zudem werden evidenzbasierte Therapiemöglichkeiten für seltene neurologische Erkrankungen mit praktischen Anwendungsbeispielen, Therapieanregungen für den Patienten und sein soziales Umfeld vermittelt.

Die Frage: „Hilfe! Was kann ich mit meinem Patienten mit einer dieser neurologischen Erkrankungen machen?“ hat sich anschließend auf jeden Fall geklärt.

Über die Autoren:

Jacques van der Meer ist Physiotherapeut. Er absolvierte sein Bachelorstudium an der Hogeschool Nijmegen/Niederlande und qualifizierte sich zum

Bobath-Grundkurs-Instruktor (IBITA-anerkannt). Van der Meer ist Mitglied des Fortbildungsteams NEKU und im eigenen Unternehmen selbstständig.

Bernadette Emminger ist angestellte Physiotherapeutin im Schwarzwald Baar Klinikum in Villingen-Schwenningen und ebenfalls Mitglied des Fortbildungsteams NEKU.

Barbara Hofberger arbeitet als Physiotherapeutin bei MediFit in Holzkirchen und darüber hinaus im Fortbildungsteam NEKU.

Die Autoren:



Barbara Hofberger
Physiotherapeutin



Bernadette Emminger
Physiotherapeutin



Jacques van der Meer,
Physiotherapeut, BSc

Korrespondenzadresse:

neku
Am Junkersberg 4
09306 Rochlitz
post@neku.pro
www.neku.pro

Stichwörter:

- Seltene neurologische Erkrankungen
- Guillain-Barré-Syndrom
- Chorea Huntington