



# Spinale Muskelatrophie, Typ 1: Das Vivo 45 LS ist eine erfolgversprechende Option zur Langzeitbeatmung.

Mirella Gaboli, MD, PhD Macarena Borrero Rodríguez, DUE Seville (Spain)

### Klinisches Fallbeispiel:

Ein fünf Tage altes Neugeborenes nach einer normalen Schwangerschaft, jedoch mit verminderten fetalen Bewegungen in der letzten Schwangerschaftswoche, wurde zur Untersuchung aufgenommen. Der Apgar-Score bei Geburt betrug 9/10/10; eine Reanimation war nicht erforderlich. Die Eltern berichteten über eine seit der Geburt vorliegende Hypotonie. Die Hauptmerkmale bei der Untersuchung waren: schwacher Kindsschrei, schwere Hypotonie, schwache Spontanbewegungen und schlechter Ernährungszustand mit geringem Gewicht. Paradoxe Atmung mit einer Atemfrequenz von 70-78 Atemzügen pro Minute. An Tag 14 bestätigten die Ergebnisse der Genuntersuchung den klinischen Verdacht auf eine während der Perinatalperiode aufgetretene spinale Muskelatrophie (SMA). Bei dem Kind wurde SMA Typ 1 diagnostiziert. SMA ist eine genetisch bedingte, angeborene neuromuskuläre Erkrankung, die sich in Form eines fortschreitenden Untergangs der motorischen Neuronen in den Vorderhornzellen des Rückenmarks manifestiert. Dies führt zu fortschreitendem Muskelschwund, der auch die Atemmuskulatur betrifft. Die Klassifizierung der SMA erfolgt auf einer Funktionsskala. Patienten mit Typ 1 sind nicht in der Lage, ohne Unterstützung zu sitzen, Patienten mit Typ 2 sind nicht in der Lage, ohne Unterstützung zu gehen, Patienten mit Typ 3 können allein gehen. Innerhalb der Typen gibt es eine Bandbreite von Einschränkungen in unterschiedlichen Ausprägungen. SMA Typ 1 ist die schwerste Form und hat aufgrund der starken Beteiligung der Atemmuskulatur die schlechteste Prognose. Patienten, die bei der Geburt oder kurz nach der Geburt respiratorische Symptome aufweisen, werden weiter als SMA Typ 1a klassifiziert. In den letzten Jahren wurden einige Therapien entwickelt, die den Krankheitsverlauf beeinflussen können, wobei jedoch die Wirkungen auf die bulbären und respiratorischen Symptome nicht vollständig bekannt sind. Trotz neuer Medikamente stellt die - vorzugsweise nicht-invasive - Beatmung daher nach wie vor eine wesentliche Unterstützung für diese Kinder mit SMA Typ 1 dar. Aufgrund des schweren Hypotonus und der bulbären Beteiligung war die nicht-invasive Beatmung (non-invasive Ventilation, NIV) indiziert, um die Symptome der Atemnot zu lindern, die Atemwege stabiler zu halten, einem Pectus excavatum (Trichterbrust) vorzubeugen, den Abfluss von Sekreten zu ermöglichen und das Fortschreiten der Krankheit

bis hin zur terminalen Ateminsuffizienz zu verlangsamen. Zusätzlich wurden die anderen, bereits erwähnten Therapien durchgeführt. Eine NIV wurde zur Behandlung dieses Patienten mit SMA Typ 1a angeboten. Es bestanden jedoch verschiedene Herausforderungen:

- 1) Die für das Gewicht des Patienten zugelassene Zahl von Beatmungsgeräten war begrenzt.
- 2) Die hohe Atemfrequenz des Patienten führte zu sehr kurzen Inspirationszeiten.
- 3) Eine sehr hohe Inspirations- und Expirationsempfindlichkeit war notwendig, um eine spontane Triggerung zu ermöglichen.
- 4) Eine häufige tägliche Anwendung war aufgrund des für Säuglinge typischen Schlaf-Wach-Rhythmus notwendig.
- 5) Schließlich war es wünschenswert, über ein kleines, leichtes und robustes Gerät zu verfügen.

Beatmungsmodus	PCV (A+TgV)
Zielvolumen	50 ml
Atemfrequenz	40 Atemzüge/Minute
Maximaler Inspirationsdruck	14 mbar
Minimaler Inspirationsdruck	10 mbar
PEEP	6 mbar
Inspirationstrigger	1
Anstiegszeit	2

**Tabelle 1: Einleitung der NIV mit dem Vivo 45 LS**

Beim Schlafen wurde das Vivo 45 LS mit einer Nasenmaske und einem 15 mm Leckage- Schlauchsystem mit aktiver Befeuchtung verwendet. Zu diesem Zeitpunkt betrug die Gesamt-AF etwa 38-40 und jeder Atemzug hatte ein geschätztes AZV von etwa 40-45 ml. Im Wachzustand betrug die Spontantriggerung ca. 30-60 %, und eine Asynchronität lag nur während Tachypnoe-Phasen (AF 90 Atemzüge/Minute) vor. Dem Patienten ging es im Schlaf grundsätzlich gut mit einer SpO2 von 100 % ohne zusätzlichen Sauerstoff sowie normalen transkutanen Kohlendioxidwerten (TcCO2 42 mmHg).

**„...die Empfindlichkeit der Trigger und die präzisen Messsysteme erleichtern die Anpassung des Beatmungsgeräts an das Kind.“**

NIV Tag	Brust- umfang (cm)	Kopf- umfang (cm)	Brust- /Kopf- umfang (cm)	SpO <sub>2</sub> (%)	PVCO <sub>2</sub> (mmHg)	TcCO <sub>2</sub> (mmHg)	Mittlere HF (Beats/Min.)	Mittlere AF (Atemzüge/ Minute)
1	30,5	34	0,897	98	50	48	140	70
10	32	34,5	0,927	99	47	44	130	60
40	37	37	1	100	42	42	120	40

**Tabelle 2: Verlauf einiger klinischer Parameter**

Nach zwei Monaten wurde der Patient mit dem Vivo 45 LS nach Hause entlassen, wo das Gerät 12 Stunden pro Tag angewendet wurde. Während des ersten Monats zu Hause wurde der Patient jedoch aufgrund zunehmender bulbärer Symptome wie Schluckbeschwerden und Laryngospasmus, die zu einer Atemwegsinfektion führten, erneut stationär aufgenommen. Bei Aufnahme wurde die NIV mit Sauerstoffzufuhr fortgesetzt. Die Einstellungen des Vivo 45 LS wurden geändert. Die AF wurde auf 60 Atemzüge/Minute und der maximale Inspirationsdruck auf 30 mbar erhöht, um dasselbe AZV zu erreichen. Doch aufgrund der fortschreitenden Hypoxämie und der Instabilität der Atemwege musste der Patient intubiert und beatmet werden. Nach 21 Tagen IMV und zwei fehlgeschlagenen Extubationsversuchen wurde entschieden, eine Tracheotomie durchzuführen und mit einer invasiven mechanischen Beatmung zu Hause fortzufahren.

Im Alter von vier Monaten wurden die Einstellungen des Vivo 45 LS weiter verändert. Die durchschnittliche Anwendungszeit zu diesem Zeitpunkt betrug 18 Stunden pro Tag. Dank der Möglichkeit der programmierbaren Profile wurden drei Profile eingestellt. Profil 1: zur unterstützten Wachbeatmung war eine druckunterstützte Beatmung mit Zielvolumen (PSV(TgV)) gewählt worden. Profil 2: zur Atemunterstützung im Schlaf war eine Druckkontrolle mit Zielvolumen (PCV(TgV)) eingestellt. Profil 3: zur Verwendung bei der Verneblung gab es eine assistierte druckkontrollierte Beatmung (PCV(A)). Bei allen Profilen waren Diskonnektions- und Rückatmungsalarme eingestellt. Die Familie wurde in das Umschalten zwischen den Profilen eingewiesen und erhielt Anweisungen, wie und wann das jeweilige Profil einzustellen war.

Der Patient blieb in den folgenden Monaten stabil. Nach Vollendung des ersten Lebensjahres wurde die invasive Atemunterstützung im Durchschnitt über einen Zeitraum von 10-12 Stunden pro Tag fortgesetzt. Die Einstellungen wurden entsprechend der Gewichtsveränderung und dem Atemmuster des Patienten angepasst, wobei seine spontane Atemfrequenz deutlich niedriger und seine Atemanstrengungen effektiver wurden. Es wurden weitere Anpassungen vorgenommen. Im Alter von 1 Jahr wurde der druckunterstützende Modus angewandt und der assistiert-kontrollierte Modus nur, wenn sich das Kind unwohl fühlte oder extrem müde war.

**Diskussion:** Die für Säuglinge verfügbare Technologie ist begrenzt und die Anpassung eines Beatmungsgeräts an ein kleines Kind kann, sowohl bei der invasiven als auch bei der nicht-invasiven Beatmung, eine Herausforderung darstellen. Das größte Problem ist die Asynchronität: Das Gerät muss eine hohe Empfindlichkeit der inspiratorischen und expiratorischen Trigger aufweisen, damit eine Synchronisation bei hohen Atemfrequenzen möglich ist. Die Atemunterstützung eines Kindes, dessen Atemfrequenz über 40 Atemzüge/Minute liegt, ist eine große technische Herausforderung. Kurze Inspirationszeiten reichen bei sehr jungen Kindern häufig nicht aus, um den inspiratorischen Trigger zu aktivieren, und ermöglichen keinen angemessenen Zyklusübergang in die Expiration. Darüber hinaus kann ein sehr empfindlicher Trigger durch jede kleine Bewegung im Schlauchsystem (z. B. Wasser) aktiviert werden, was zu einem Autotrigger und ineffektiver Atmung führt. Um der Asynchronität vorzubeugen, verwendeten wir ein 15 mm Schlauchsystem mit aktivem Ausatemventil, eine höhere Back-up-Atemfrequenz und ein für den Patienten geeignetes Zielvolumen. In diesem Fall, während einer initialen Phase der nicht-invasiven Atemunterstützung, ermöglichte die Verwendung des PCV(A+TgV)-Modus, bei dem Patienten mit einem geschätzten Tidalvolumen von weniger als 50 ml, die Einstellung von zwei Inspirationsdruckniveaus. Diese stellte in Perioden des erhöhten Widerstands in den Atemwegen sicher, dass die Beatmung unter geringfügigen Variationen des Inspirationsdrucks mehr oder weniger gleichmäßig gehalten werden konnte.

Zweitens war es aufgrund der Progression des Krankheitsverlaufs notwendig, eine verlängerte invasive Beatmung mittels Tracheostomie einzuleiten. Beatmungsgeräte müssen über geeignete Modi und Alarme zur Lebenserhaltung verfügen. Bei dem vorliegenden Fall ermöglichten das Vorhandensein von weniger Leckagen, die Empfindlichkeit der Trigger und die präzisen Messsysteme die Anpassung des Beatmungsgeräts an das Kind unter Verwendung eines unterstützenden Modus (PSV(TgV)). Dieser war besser an das spontane Atemmuster des Kindes angepasst. All dies kann mit ein und demselben Beatmungsgerät, dem Vivo 45 LS, durchgeführt werden.

#### **Schlussfolgerung:**

Bei sehr jungen Kindern ist es unerlässlich, dass bei einem Beatmungsgerät verschiedene Schlauchsysteme verwendet werden können, es über Inspirations- und Expirationstrigger mit hoher Empfindlichkeit verfügt und dass es hohe Atemfrequenzen (> 60 Atemzüge/Minute) bewältigen und ein Tidalvolumen von 50 ml sicherstellen kann. Wenn, wie im vorliegenden Fall das Fortschreiten der Erkrankung eine invasive Beatmung erforderlich macht, erleichtert die Möglichkeit, dasselbe Gerät mit mehreren programmierbaren Profilen und verschiedenen Beatmungsmodi zu verwenden, den Prozess der Anpassung an eine längerfristige Atemunterstützung im heimischen Umfeld.