



#109 Nicht mehr normal: Wie sich die Schluckentwicklung bei Kindern mit SMA trotz Therapie von der Norm unterscheidet (Teil 2 der SMA-Doppelfolge)

Originalstudie: Zang, J., Dumitrascu, C., Glinzer, J., Weiss, D., Denecke, J., Pflug, C., Niessen, A. C., Steffens, P. & Johannsen, J. (2026). Swallowing development in infants and toddlers with spinal muscular atrophy following therapy compared to healthy controls: the prospective controlled DySMA trial. Orphanet Journal of Rare Diseases, 21, 105. doi:10.1186/s13023-026-04227-3

In der letzten Folge haben wir Normwerte für die Schluckentwicklung vorgestellt, erhoben mit dem DySMA, kurz für Dysphagia in Children with Spinal Muscular Atrophy. Diese Normwerte sind wichtig, weil nur so beurteilt werden kann, ob ein gemessener Wert auffällig ist oder die reguläre Entwicklung widerspiegelt. Heute geht es um die Frage, was passiert, wenn Kinder mit SMA bereits medikamentös behandelt werden. Entwickeln sich Schlucken, Kauen und Sekretmanagement dann im gleichen Tempo wie die Motorik?

SMA ist eine seltene erbliche Erkrankung, bei der Nervenzellen im Rückenmark und Hirnstamm nach und nach absterben. Das führt zu fortschreitender Muskelschwäche, die auch die sogenannte Bulbärfunktion betrifft, also alles rund um Schlucken, Kauen, Saugen und Sekretmanagement. In schweren Verläufen können Kinder innerhalb weniger Wochen die Fähigkeit verlieren, sicher zu schlucken, mit Aspirationspneumonie als häufigster Todesursache.

Die Ursache liegt in einer Veränderung des SMN1-Gens (das steht für: Survival Motor Neuron 1), das für die Produktion eines für Nervenzellen lebenswichtigen Proteins zuständig ist. Daneben gibt es das SMN2-Gen – ein ganz normales Gen, das jeder Mensch besitzt, mit oder ohne SMA. Es kann im Prinzip dasselbe Protein herstellen, tut das aber nur eingeschränkt: Nur ein kleiner Teil der Kopien liefert tatsächlich funktionsfähiges Protein. Wir alle haben eine unterschiedliche Anzahl an SMN2 (zwischen 0-4). Für uns ist es jedoch irrelevant, wie viele Kopien, weil wir SMN1 haben. SMN2 ist quasi nur ein Backup, das ebenfalls dieses Protein herstellt, aber eben viel weniger. Für SMA-Kinder, die kein funktionsfähiges SMN1 besitzen, ist die Anzahl der Kopien aber enorm wichtig, da die natürlich von einer höheren Anzahl profitieren. Fällt SMN1 aus, springt SMN2 als Ersatz ein. Wie viele Kopien des SMN2-Gens vorhanden sind, beeinflusst deshalb, wie schwer die Erkrankung verläuft.

Seit einigen Jahren gibt es drei zugelassene krankheitsmodifizierende Medikamente. Zudem wird seit 2021 in Deutschland im Rahmen des Neugeborenen Screenings auch auf SMA getestet. Das bedeutet: Viele Kinder werden heute kurz nach der Geburt identifiziert und behandelt, noch bevor sie Symptome zeigen. Vor Einführung des Screenings waren es die Symptome selbst, die zur Diagnose führten. Der Unterschied ist klinisch enorm, denn Kinder, die präsymptomatisch behandelt werden, profitieren nachweislich deutlich stärker von der Therapie als solche, bei denen bereits Nervenzellen verloren gegangen sind. Das zeigt sich vor allem in der motorischen Entwicklung. Aber wie sieht es mit den Schluckfunktionen aus?

Jana Zang und Kolleginnen und Kollegen vom UKE haben in einer prospektiven, kontrollierten Beobachtungsstudie die Bulbärfunktion von 35 Säuglingen und Kleinkindern mit SMA verfolgt und mit den 92 gesunden Kindern aus der DySMAnorm-Studie verglichen. 18 Kinder wurden



präsymptomatisch behandelt (im Folgenden: SMA_pre), 17 erst nach Symptombeginn (im Folgenden: SMA_symp). Zusätzlich zur Bulbärfunktion, gemessen mit dem DySMA, wurde die motorische Entwicklung mit dem CHOP-INTEND erfasst, einem standardisierten Test, mit dem sich die motorischen Fähigkeiten von Säuglingen und Kleinkindern mit SMA oder anderen neuromuskulären Erkrankungen beurteilen lassen. Hier werden unter anderem die Kopfkontrolle, Bewegungen von Armen und Beinen und die Fähigkeit, Bewegungen gegen die Schwerkraft auszuführen, getestet.

Die Ergebnisse zeigen: Gesunde Kinder entwickeln ihre Schluckfähigkeit im Verlauf stetig weiter, der DySMA-Wert steigt mit dem Alter. Bei Kindern mit Spinaler Muskelatrophie stagniert die Schluckentwicklung im Durchschnitt oder nimmt sogar leicht ab, obwohl alle Kinder behandelt werden.

Der Zeitpunkt der Behandlung macht allerdings einen Unterschied: Kinder der SMA_pre-Gruppe starteten mit besseren Werten und entwickelten sich bis etwa 15 bis 17 Monate relativ nah an der Norm. Danach fiel die Entwicklung aber deutlich ab. Kinder der SMA_symp-Gruppe lagen von Anfang an weiter unterhalb der Norm und verbesserten sich kaum.

Auch die Anzahl der SMN2-Kopien spielt eine Rolle. Kinder mit drei SMN2-Kopien entwickelten sich hinsichtlich der Schluckfunktionen über einen längeren Zeitraum ähnlich wie gesunde Kinder. Kinder mit zwei SMN2-Kopien lagen in allen Altersgruppen signifikant schlechter, besonders ausgeprägt zwischen zwölf und vierzehn Monaten.

Auch in der motorischen Entwicklung erreichen die Kinder im CHOP-INTEND insgesamt bessere Werte, wenn die Behandlung bereits vor Symptombeginn gestartet wurde. Auch hier spielte die SMN2-Kopienzahl eine Rolle: Kinder mit drei SMN2-Kopien hatten höhere CHOP-INTEND-Werte als Kinder mit zwei Kopien. Allerdings wurde in der Studie nicht statistisch untersucht, ob sich der CHOP-INTEND-Verlauf über die Zeit zwischen den Gruppen unterschiedlich stark verbesserte.

Was sich aber beobachten lässt: Während die Schluckentwicklung der SMA-Kinder im Schnitt stagnierte oder sogar abnahm, zeigten sich bei der Motorik zumindest gruppenweise bessere CHOP-INTEND-Werte, vor allem, wenn die Kinder früh behandelt wurden. Ob sich Motorik und Bulbärfunktion dadurch tatsächlich unterschiedlich schnell entwickeln, lässt sich aus diesen Daten allein aber nicht ableiten. Trotzdem wirft das natürlich die Frage auf:

Warum verbessern sich die Motorik und die Bulbärfunktion nicht im gleichen Maß?

Das bleibt nach dieser Studie offen. Die Autorinnen und Autoren formulieren zwei mögliche Erklärungsansätze, die sie aber ausdrücklich als Hypothesen bezeichnen: Erstens könnte es sein, dass bulbäre Beeinträchtigungen bereits vor Therapiebeginn einsetzen, früher als die motorischen Symptome, die klinisch sichtbar werden. Zweitens könnten die aktuellen Therapien die Motoneuronen im Rückenmark besser erreichen als die Hirnstammkerne, die für Schlucken und Kauen zuständig sind. Beide Überlegungen sind bisher nicht belegt und müssen durch weitere Forschung geprüft werden.

Was bedeutet das für die Praxis? Die Botschaft ist klar: Motorische Fortschritte bedeuten nicht automatisch, dass Schlucken, Kauen und Sekretmanagement sich in gleichem Maß verbessern. Der DySMA bietet ein standardisiertes Testinstrument, um die Bulbärfunktion parallel zur



Motorik zu verfolgen. Regelmäßiges Monitoring sollte von Geburt an erfolgen, nicht erst, wenn Probleme sichtbar werden. Besonders kritisch ist das Zeitfenster nach etwa 17 Monaten bei präsymptomatisch behandelten Kindern. Bei Kindern mit zwei SMN2-Kopien sollten die Schluckfunktionen von Anfang an kontrolliert und erfragt werden.

Einschränkend ist, dass alle Kinder aus einem einzigen Zentrum stammten, was die Übertragbarkeit begrenzt. Außerdem endete die Beobachtung gesunder Kinder mit zwei Jahren, während Kinder mit SMA länger begleitet wurden. Was nach dem zweiten Lebensjahr passiert, bleibt offen.

Eine konkrete Folgefrage: Ab welchem Zeitpunkt lässt sich eine Abweichung in der Schluckfunktion mit dem DySMA zuverlässig vorhersagen, und welche logopädische Unterstützung kann den Verlauf in dieser Phase stabilisieren? Das könnte man untersuchen, indem man Messungen mit dem DySMA engmaschig über ein längeres Zeitfenster erhebt und gleichzeitig standardisierte Interventionsbausteine testet, aufgeteilt nach SMN2-Kopienzahl und Zeitpunkt des Therapiebeginns.

Fazit: Frühe Therapie verbessert Überleben und Motorik bei SMA. Für die Bulbärfunktion, also Schlucken, Kauen und Sekretmanagement, gilt das nicht automatisch im gleichen Tempo. Auch präsymptomatisch behandelte Kinder zeigen nach etwa 17 Monaten eine deutliche Abweichung von der Norm. Ein regelmäßiges Monitoring mit dem DySMA sollte deshalb von Geburt an fester Bestandteil der klinischen Begleitung sein.

Auf den Punkt gebracht von Charlotte Dumitrascu, Logopädin am Universitätsklinikum Hamburg-Eppendorf

SMA gilt in vielen Kliniken noch als primär neuropädiatrisches oder physiotherapeutisches Thema. Motorik steht im Vordergrund, weil sich dort Therapieerfolge am deutlichsten zeigen. Die Bulbärfunktion wird oft erst zum Thema, wenn Probleme offensichtlich werden. Diese Studie zeigt: Das ist zu spät. Bulbäre Beeinträchtigungen bei Kindern mit SMA entwickeln sich schleichend, im Verlauf, und sie folgen einer anderen Kurve als die motorischen Probleme. Dass selbst präsymptomatisch behandelte Kinder nach dem 17. Lebensmonat eine deutliche Abweichung zeigen, macht deutlich, welche Rolle Logopädinnen und Logopäden in SMA-Teams spielen können: nicht als Reaktion auf Probleme, sondern als fester Bestandteil der Begleitung von Anfang an.

LingoScience ist eine Gemeinschaftsproduktion von Lingo Lab und dem Bundesverband für akademische Sprachtherapie und Logopädie, dbs. Dieser Text ist auch als Podcast zum Anhören verfügbar auf allen bekannten Podcastkanälen (Spotify, Castbox, Apple, etc.) und auf www.lingo-lab.de/podcast sowie in der Infothek auf www.dbs-ev.de.