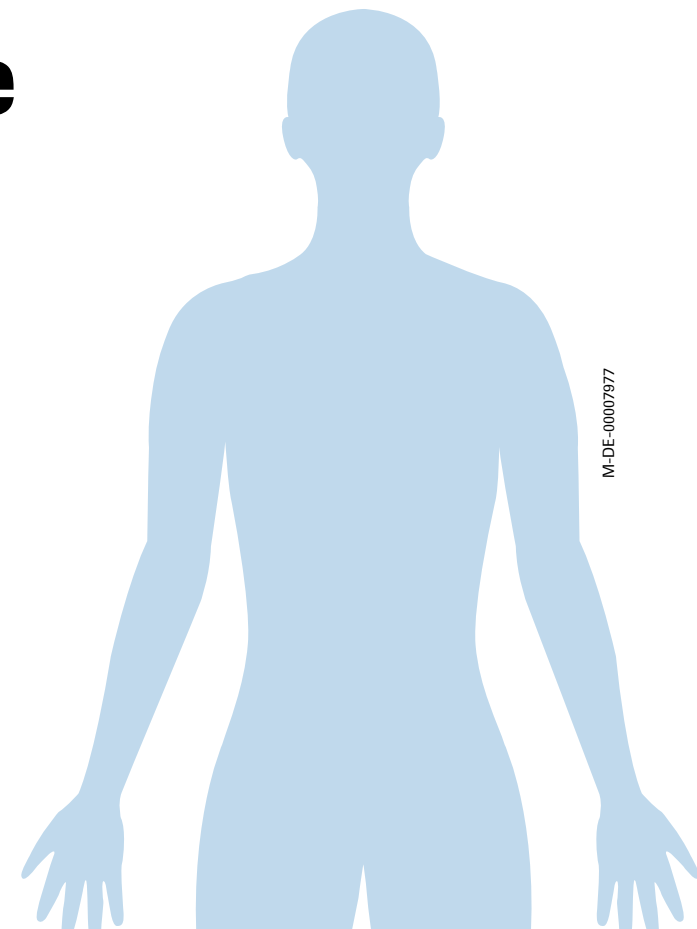






Motorische Meilensteine erfassen:

Physiotherapeutische Messmethoden für die spinale Muskelatrophie



Messinstrumente zur Evaluation des SMA-Schweregrades

Die SMA erfordert eine differenzielle Beurteilung der Krankheitsausprägung

	Nicht-Sitzfähige	Sitzfähige	Sitzfähige/Gehfähige	Gehfähige
				
	Altersgruppe, für die jede Skala aussagefähig ist			
BSID-III¹	1–42 Monate			
CHOP-INTEND²	1.4–37.9 Monate			
HINE-2³	2–24 Monate			
MFM-20/MFM-32³⁻⁵	2–7 Jahre / 6–62 Jahre			
HFMSE^{6,7}			≥ 2 Jahre	
RULM⁸			≥ 30 Monate	
6MWT⁹				≥ 4 Jahre

6MWT: 6-Minuten-Gehtest; BSID-III: Bayley Scales of Infant and Toddler Development, Third Edition; CHOP-INTEND: Children's Hospital of Philadelphia Infant Test of Neuromuscular Disorders; HFMSE: Hammersmith Functional Motor Scale Expanded; HINE-2: Hammersmith Infant Neurological Examination, Section 2; MFM: Motor Function Measure; RULM: Revised Upper Limb Module; SMA: spinale Muskelatrophie.

MFM und HFMS(E) im Vergleich

MFM

Validiert zur Messung der Motorik bei Patient:innen mit neuromuskulären Erkrankungen, einschließlich SMA (MFM-20: 2–7 Jahre, MFM-32: 6–62 Jahre)^{3,5,10}



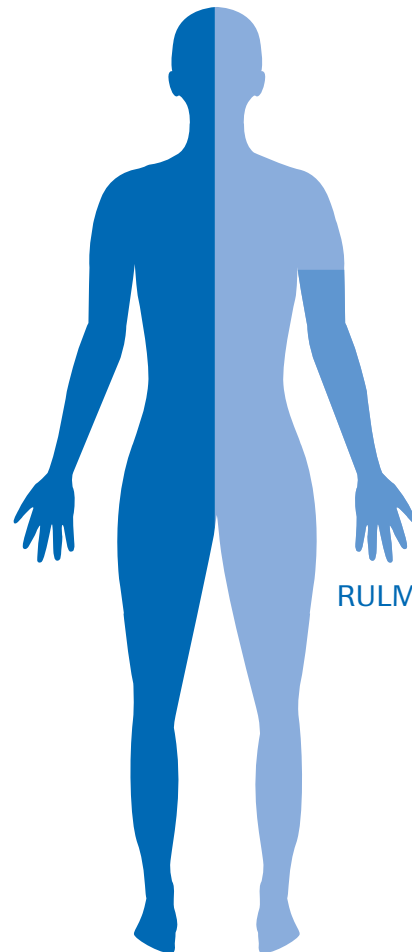
Domäne 1:
Stehen, Positionswechsel und Gehen



Domäne 2:
Axiale und proximale motorische Funktionen



Domäne 3:
Distale motorische Funktionen



Vollständige Beurteilung der Motorik – von global bis feinmotorisch: Umfasst untere Extremität, Rumpf, obere Extremität UND distale motorische Funktionen¹⁰

- Breites Spektrum an Patient:innen
- Gehfähige und nicht gehfähige Patient:innen aller Schweregrade^{3,5,12}

HFMS(E)

Entwickelt für Typ-2-SMA-Patient:innen (HFMS-20), ergänzt um 13 Items zur besseren Beurteilung von Typ-3-SMA-Patient:innen (HFSME-33)^{4,11–13}



Items 1–4:
Sitzen



Items 21–27:
Positionswechsel/
Knien



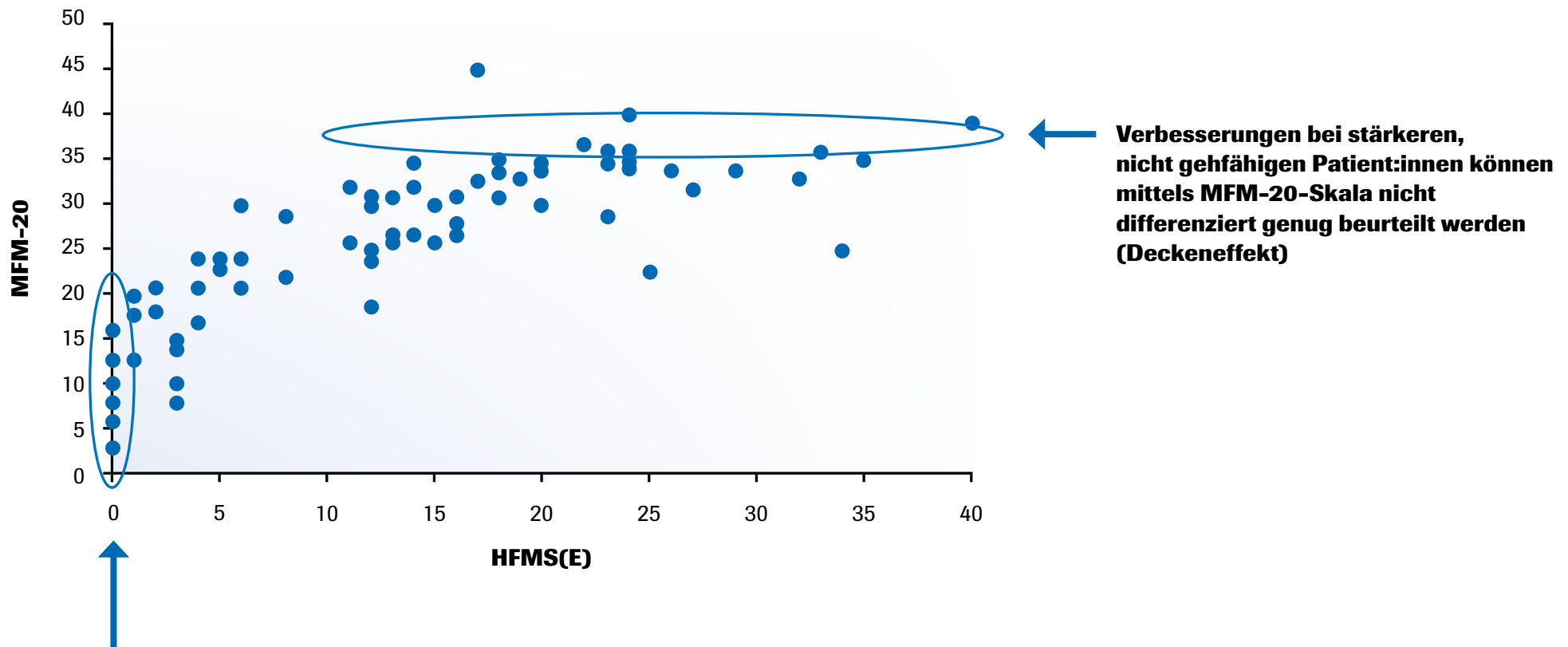
Items 30–33:
Treppensteigen

Nicht zur Erfassung der Funktion der oberen Extremitäten bestimmt (Ergänzung um RULM notwendig)^{4,7,14}

- Besser geeignet für stärkere Typ-2/3-Patient:innen^{4,14}
- Weniger sensitiv für kleinere Fortschritte¹⁵
- Keine Beurteilung distaler motorischer Funktionen möglich¹⁵

Der MFM ist zur Erfassung von feinen motorischen Veränderungen besser geeignet¹⁶

Der MFM und der HFMS(E) haben unterschiedliche Messempfindlichkeiten¹⁷

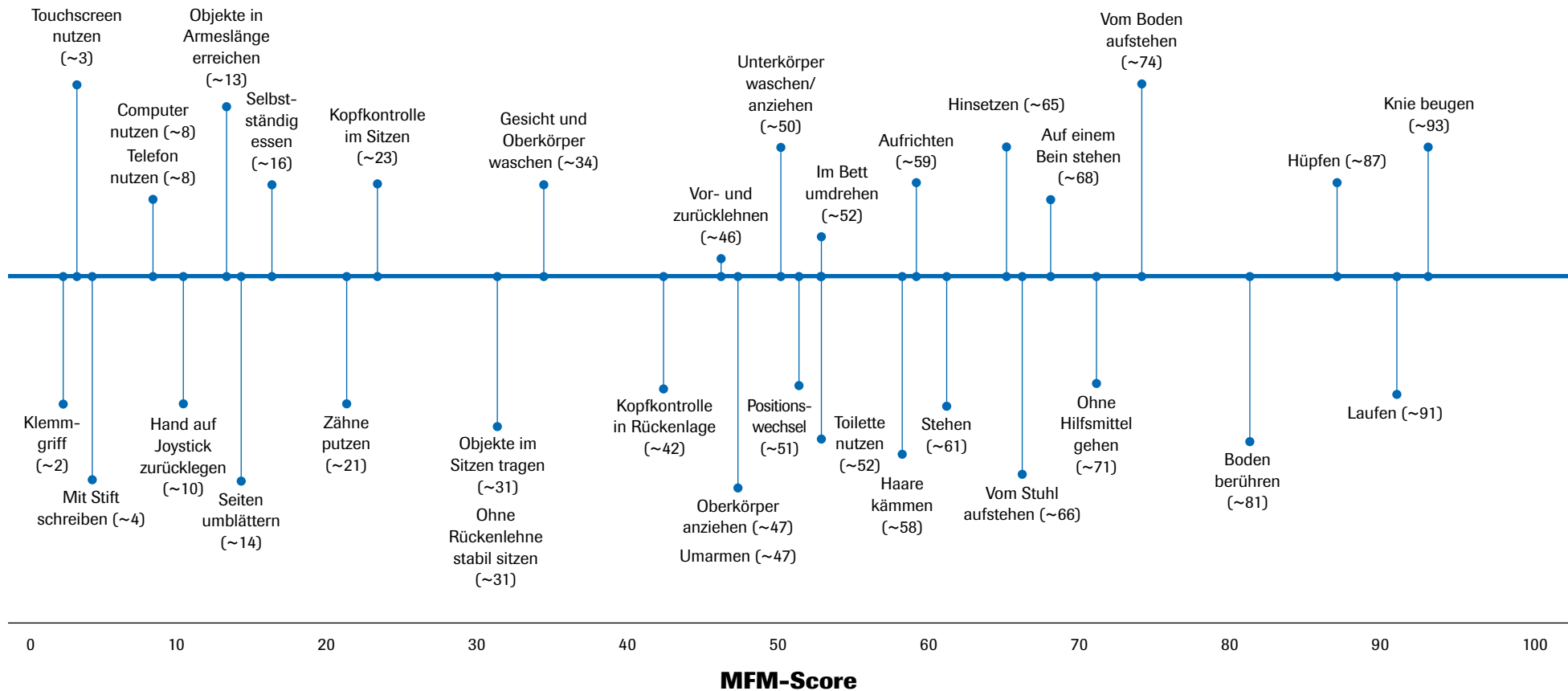


Diskrete Verbesserungen der Motorfunktionen bei SMA-Patient:innen mit schweren Beeinträchtigungen können vom HFMS(E) wegen dessen mangelnder Empfindlichkeit nicht gemessen werden (Bodeneffekt)

Verbesserungen bei stärkeren, nicht gefährlichen Patient:innen können mittels MFM-20-Skala nicht differenziert genug beurteilt werden (Deckeneffekt)

Welche Relevanz hat ein bestimmter MFM-Score?

Geschätzte MFM-Score-Schwellenwerte, die mit dem Gewinn oder Verlust von Alltagsfunktionen verbunden sind¹⁸



Eine Veränderung von 3 Punkten ist signifikant und klinisch relevant

Unterschiedliche funktionale Messmethoden sind notwendig, um die Veränderung der motorischen Funktion bei Kindern und Erwachsenen mit SMA zu erfassen^{1-8,17,19-25} 1/2

Test	Altersgruppe	Untersuchte Funktionen	Gesamtanzahl der Items	Punktzahl pro Item	Bereich der Scores	Bewertung der Scores	Kontext der Scores
MFM-32 ³⁻⁵	6-62 Jahre*	Drei Domänen: Stehen und Positionswechsel, axiale und proximale motorische Funktionen, distale motorische Funktionen Folgende Funktionen werden bewertet: Sitzen, Stehen, Gehen, Laufen und Springen, Hüft- und Kniebeugung, Funktion der oberen Extremitäten, Finger- und Handgelenkbewegungen, Kopfstütze	32	0-3	0-96	0: Kann die Aufgabe nicht ausführen oder die Ausgangsposition nicht halten 1: Führt die Aufgabe nur ansatzweise durch 2: Führt die Bewegung unvollständig aus oder kompensiert diese 3: Absolvieren die Aufgabe vollständig und „normal“	Für Personen mit SMA betrug der mittlere MFM-32-Score 40 bei Typ 2 (n = 44) und 70,1 bei Typ 3 (n = 59). ⁵
HFMSE ^{6,7}	≥ 24 Monate*	Grobmotorische Funktionen, einschließlich: Liegen/sich Drehen, Krabbeln/Knien, Stehen und Gehen/Springen	33	0-2	0-66	0: Keine Reaktion 1: Erfüllung der Aufgabe nur teilweise 2: Erfüllung der Aufgabe	Für Personen mit SMA Typ 2 und Typ 3 betrug der mittlere HFMSE-Score 27,7 (n = 38, gepoolt). Für Personen mit SMA Typ 3 betrug der mittlere HFMSE-Score 50,1 (n = 17). ⁴
RULM ⁸	≥ 30 Monate*	Funktion der oberen Extremitäten	19	0-2 Eine der Fragen wird nur mit 0 oder 1 bewertet	0-37	0: Unfähig 1: Fähig, modifizierbar 2: Fähig, keine Schwierigkeit	Für Personen mit SMA betrug der mittlere RULM-Score 14,8 bei Typ 2 (n = 60), 27,4 bei nicht ambulanten Typ-3-Patient:innen (n = 22) und 34,2 bei ambulanten Typ-3-Patient:innen (n = 32). ¹⁷
BSID-III GROSS MOTOR SCALE ¹	1-42 Monate**	Verschiedene motorische Funktionen, einschließlich: sich Drehen, aufrechtes Sitzen, Krabbeln, Schrittbewegungen, Stehen, Gehen, Treppensteigen, Laufen, Gleichgewicht Halten sowie andere Aktivitäten, die eine vollständige Körperkontrolle oder Koordination erfordern	138 (72 grobmotorische Fähigkeiten, 66 feinmotorische Fähigkeiten)	0-1	0-138	0: Kann die Aufgabe nicht erfüllen 1: Kann die Aufgabe erfüllen	Im natürlichen Krankheitsverlauf wird nicht erwartet, dass SMA-Säuglinge mit Typ 1 eigenständiges Sitzen oder einen der nachfolgenden untersuchten Meilensteine erreichen. ¹⁹

BSID-III: Bayley Scales of Infant and Toddler Development, 3rd edition; HFMSE: Hammersmith Functional Motor Scale Extended; MFM: Motor Function Measure; RULM: Revised Upper Limb Module; SMA: spinale Muskelatrophie.

* Validiert bei Patient:innen mit neuromuskulären Erkrankungen

** Entwickelt mit Hilfe gesunder Kinder und Kleinkinder

Unterschiedliche funktionale Messmethoden sind notwendig, um die Veränderung der motorischen Funktion bei Kindern und Erwachsenen mit SMA zu erfassen^{1-8,17,19-25} 2/2

Test	Altersgruppe	Untersuchte Funktionen	Gesamtanzahl der Items	Punktzahl pro Item	Bereich der Scores	Bewertung der Scores	Kontext der Scores
CHOP INTEND ²	Nicht-Sitzende im Alter von 1 bis 38 Monaten*	Verschiedene motorische Fähigkeiten, einschließlich: spontane Bewegung, Handgriff, Kopfbewegung, Hüftbewegung, Umdrehen, Schulter-, Ellenbogen-, Hüft- und Nackenbeugung	16	0-4	0-64	0: Keine Reaktion 1: Minimale Reaktion 2: Reaktion teilweise 3: Nahezu vollständige Reaktion 4: Vollständige Reaktion	Bei symptomatischen Personen mit SMA Typ 1 ist der CHOP-INTEND-Score von > 40 selten. Der durchschnittliche CHOP-INTEND-Score betrug 21,4 für SMA-Patient:innen mit Typ 1 (n = 23) und 50,1 in der gesunden Kontrollgruppe (n = 14). ²⁰
HINE-2 ³	2-24 Monate*	Verschiedene motorische Fähigkeiten, einschließlich: sich Drehen, Sitzen, Krabbeln, Stehen und Gehen, Trittfähigkeit, freiwilliges Greifen, Kopfkontrolle	8	0-4 Einige Scores haben eine max. Punktzahl von 2 oder 3	0-26	Variabel, abhängig von der auszuwertenden Funktion	Im natürlichen Krankheitsverlauf wird nicht erwartet, dass SMA-Säuglinge mit Typ 1 eigenständiges Sitzen erreichen. ¹⁹ Alle SMA-Säuglinge mit Typ 1 (n = 33) hatten einen Score von 0 für Sitzen, sich Drehen, Krabbeln, Stehen und Gehen. ²¹
6MWT ⁹	Ab lauffähigem Alter*	Körperliche Leistungsfähigkeit, bewertet anhand der zurückgelegten Distanz	1	Gehstrecke	N/A	Entfernung, die eine Person entlang einer 25 Meter langen Strecke in 6 Minuten zu Fuß zurücklegen kann	Bei ambulanten Typ-3-SMA-Patient:innen betrug die durchschnittliche Entfernung, die in 6 Minuten zurückgelegt wurde, 289 Meter. ²² In einer separaten Studie mit gesunden Freiwilligen im Alter von 42-76 Jahren (n = 444) betrug die durchschnittliche Gehstrecke 571 Meter. ²³
SMAIS ²⁴	Patient:innen im Alter von ≥ 12 Jahren oder Betreuungspersonen von Patient:innen im Alter von ≥ 2 Jahren	Misst den Grad der benötigten Hilfe bei täglichen Aktivitäten wie z. B. Essen, Schreiben, Körperpflege, Ankleiden, Hausarbeit etc.	22 (29)	0-2	0-44	0 (kann überhaupt nicht ohne Hilfe erledigt werden) 1 (benötigt Hilfe oder viel Hilfe) 2 (benötigt wenig oder keine Hilfe)	Bewertung der Funktionen durch Patient:innen und/oder Betreuungspersonen. Der SMAIS-Gesamtscore wird anhand von 22 bewertbaren Items berechnet, von denen einige kombinierte Items aus den ursprünglichen 29 Items sind. Die Items werden auf einer Skala bewertet und dann in eine einfachere Skala umgerechnet, um den Gesamtscore zu berechnen: Patient:innen- und Betreuer-Scores von 1 oder 2 werden als ein Score von 1 gezählt und Scores von 3 oder 4 werden als ein Score von 2 gezählt. ^{24,25}

6MWT: 6-Minute Walk Test; CHOP INTEND: Children's Hospital of Philadelphia Infant Test of Neuromuscular Disorders; HINE: Hammersmith Infant Neurological Examination; SMA: spinale Muskelatrophie; SMAIS: SMA Independence Scale.

* Validiert bei Patient:innen mit neuromuskulären Erkrankungen



1. Glanzman AM et al. Neuromuscul Disord 2010;20:155–161. 2. Trundell D et al. Neurol Ther 2020; Aug 27; doi: 10.1007/s40120-020-00206-3. 3. de Lattre C et al. Arch Phys Med Rehabil 2013;94:2218–2226. 4. O'Hagen JM et al. Neuromuscul Disord 2007;17:693–697. 5. Vuillerot C et al. Am J Phys Med Rehabil 2013;94:1555–1561. 6. Haupt M et al. Eur J Paediatr Neurol 2003;7:155–159. 7. Mazzone E et al. Muscle Nerve 2017;55:869–874. 8. Finkel RS et al. Neuromuscul Disord 2018;28:197–207. 9. Montes J et al. J Child Neurol 2009;24:968–978. 10. Bérard C et al. Neuromuscul Disord 2005;15:463–470. 11. Main M et al. J Paed Neurology 2003;7:155–159. 12. Treat-NMD. <http://researchchrom.com/masterlist/view/7#form1>. (Letzter Zugriff: Juli 2021). 13. Smartnet & PNCR. 2011. Erhältlich unter: <http://columbiasma.org/docs/cme-2010/Hammersmith Functional Motor Scale Expanded for SMA Type II and III - Manual of Procedures.pdf> (Letzter Zugriff: Juni 2021). 14. Cano SJ et al. Muscle Nerve 2014;49:422–430. 15. McGraw S et al. BMC Neurology 2017;17(1):68. 16. Mazzone E et al. Neuromuscul Dis 2014;24:347–352. 17. Pera MC et al. Muscle Nerve 2019;59(4):426–430. 18. Trundell D et al. Cure SMA Researcher Meeting 2019; Presentation. 19. Finkel R et al. Neuromuscul Disord 2015;25:593–602. 20. Kolb SJ et al. Ann Clin Transl Neurol 2016;3(2):132–145. 21. De Sanctis R et al. Neuromuscul Disord 2016;26(11):754–759. 22. Montes J et al. Neurology 2010;74(10):833–838. 23. Casanova C et al. Eur Respir J 2011;37(1):150–156. 24. Messina S et al. Neuromusc Disord 2019;29:940–50. 25. Trundell D et al. SMA Conference 2018; Präsentation.