

Was versteht man unter MMC?

MMC ist die Abkürzung für *Meningomyelocele*. Man versteht darunter eine Fehlbildung des Neuralrohrs. Das Neuralrohr ist eine embryonale Struktur aus der unter anderem das Rückenmark entsteht. Synonym werden häufig die Bezeichnungen Spina bifida oder „offener Rücken“ gebraucht. Durch eine Hemmung des Neuralrohrschlusses auf unterschiedlicher Höhe entstehen neurologische und in weiterer Folge orthopädische, urologische und andere Beeinträchtigungen von sehr unterschiedlichem Ausmaß.

Die Inzidenz der Neuralrohrdefekte beträgt 0,2 %, das heißt 2 von 1000 Kindern sind betroffen. Ursächlich scheint unter anderem ein *Folsäuremangel* während der Schwangerschaft zu sein. Die Wahrscheinlichkeit eines wiederholten Auftretens der Erkrankung innerhalb einer Familie beträgt ca. 5 %.



Neugeborenes mit MMC.

Was sind die Folgen und Gefahren dieser Erkrankung?

Die Folgen können je nach Läsionshöhe sehr unterschiedlich sein. Von kinderurologischer Seite muss insbesondere auf eine mögliche Blasenentleerungsstörung geachtet werden.

Die normale Blasenfunktion besteht aus einer Füllungs- und einer Entleerungsphase. Bei einer normalen Blasenfunktion eines Erwachsenen, füllt sich die Blase allmählich und die Blase wird auf Wunsch entleert. Bis zum Befehl des Harnlassens bleibt der Druck in der Harnblase niedrig, d.h. der Blasenmuskel ist entspannt und die Blasenwand ist dehnbar, um den Harn speichern zu können. Der Schließmuskel am Blasenauslass bleibt während der Füllungsphase geschlossen, so dass es nicht zu einem unwillkürlichen Harnverlust (Harninkontinenz) kommt. Erst mit dem Befehl des Harnlassens zieht sich der Blasenmuskel zusammen und synchron öffnet sich der Schließmuskel. Ein intaktes Nervensystem koordiniert diese Funktion und sorgt dafür, dass sich die Blase entspannt füllen und vollkommen entleeren kann (siehe Animation), dass der Harndrang wahrgenommen wird und das Harnlassen willentlich eingeleitet oder auch unterdrückt werden kann.

Bei Kindern mit MMC kann auf Grund einer *inadäquaten Nervenversorgung* der Harnblase und des Blasenschließmuskels die Blasenfunktion beeinträchtigt sein. Die Störung kann sowohl die Füllungs- als auch die Entleerungsphase betreffen. Die Kinder haben z. B. kein Gefühl für

die Blasenfüllung, können das Harnlassen nicht willentlich einleiten, verlieren unwillkürlich Harn u. a. durch einen zu schwachen Schließmuskel, etc.

Nicht selten kommt es allerdings auch durch eine unwillkürliche Betätigung des Blasenmuskels während der Blasenfüllung zu einem unwillkürlichen Harnverlust (*autonome Detrusoraktivität*). Fehlt darüber hinaus die synchronisierte Öffnung des Schließmuskels (*Detrusor-Sphinkter-Dyssynergie*) kommt es zu einer erheblichen Druckerhöhung in der Blase. Auf längere Sicht resultiert eine Verdickung und Veränderung der Blasenwand, die Blasenwand ist weniger elastisch und dehnbar, die Blasenfasskraft wird geringer und das Risiko für urologische Folgeerkrankungen wie *VesicoRenalerReflux= VRR, Harnabflussstörungen*, fieberhafte Harnwegsinfekte und *Nierenparenchymschädigung* steigt (siehe entspr. Kapitel). Auch wenn für die Eltern zunächst der unwillkürliche Harnverlust und die Notwendigkeit für Windeln oder Einlagen im Vordergrund stehen, sind die möglichen Folgen für den oberen Harntrakt mit eingeschränkter Nierenfunktion für die langfristige Prognose der Kinder mit MMC entscheidend.

Die *Darmentleerung* ist häufig gleichermaßen beeinträchtigt. Die Patienten haben oft keine kontrollierte Darmentleerung und neigen zur chronischen Verstopfung und zum Stuhlschmierern.

Wie stellt man eine neurogene Blase fest?

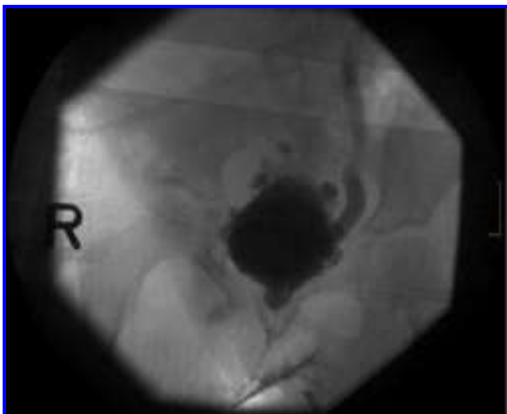
Beobachtungen der Eltern sind sehr hilfreich. Entleert das Kind die Blase in einem Zug? Wird die Blase in kleinsten Harnportionen entleert? Rinnt der Harn ständig? Sind Harnwegsinfekte aufgetreten? An Hand dieser Informationen und der Basisuntersuchungen, die bald (in den ersten vier bis acht Lebenswochen) nach der primären Versorgung durch den Neurochirurgen folgen sollten, kann eine erste Aussage über die Blasen(dys)funktion getroffen und erste therapeutische Schritte können eingeleitet werden.

Zur Basisuntersuchung nach der neurochirurgischen Versorgung zählen ausführliche Anamnese, körperliche Untersuchung, Harnuntersuchung, Ultraschall des Harntrakts sowie spezifischere Untersuchungen wie *Videourodynamik* und Isotopenuntersuchung (*DMSA*) (siehe VRR, HWI). Alle Untersuchungen erfolgen im Beisein der Eltern.

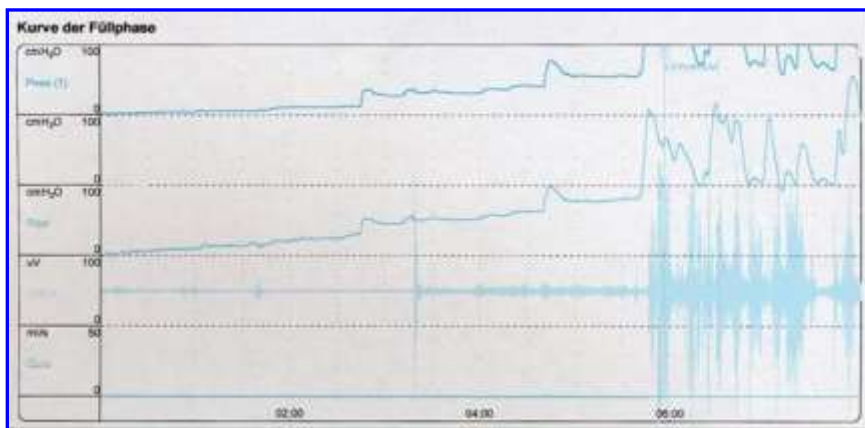


Eine urodynamische Untersuchung in entspannter Atmosphäre und in kindergerechtem Umfeld im Beisein der Eltern.

Die *Videourodynamik* ermöglicht eine Beurteilung ob und wenn ja in welchem Ausmaß eine Blasenentleerungsstörung/neurogenen Blase vorliegt. Sie spiegelt die Blasenfunktion während der Füllungs- und Entleerungsphase genau wider. Die Blase wird dabei mit einem dünnen Blasenkatheter langsam mit Kontrastmittel und Kochsalzlösung gefüllt und zeitgleich wird der Blasendruck sowie die Aktivität des Schließmuskels registriert. Die Füllung mit Kontrastmittel und eine Durchleuchtung durch Röntgen während der Untersuchung ermöglichen eine bildliche Darstellung der Blase und falls vorhanden, die Feststellung eines vesikorenenal Refluxes (VRR).



Kontrastmitteldarstellung einer neurogenen Blase mit multiplen Ausbuchtungen und VRR links.



Urodynamische Kurve mit autonomen Detrusorkontraktionen

Die Isotopenuntersuchung (DMSA) ermöglicht die Beurteilung der Nierenfunktion und dient der Feststellung eventueller Nierenparenchymschäden z. B. nach abgelaufenen Harnwegsinfekten oder bei einer Refluxerkrankung.

Die oben genannten Untersuchungen müssen entsprechend eines Behandlungs- und Kontrollschemas in bestimmten Abständen wiederholt werden, u. a. da sich das Ausmaß und

die Form der Blasenentleerungsstörung im Rahmen des Wachstums ändern kann. Auch als Erfolgskontrolle unter Therapie sind die Untersuchungen unverzichtbar.

Wie kann man behandeln?

Die Ziele der Therapie sind:

- Schutz des Harntrakts und Erhalt der Nierenfunktion
- Optimierung der Blasenentleerung
- „Trockenheit“/Harnkontinenz

Die Therapie muss individuell auf jeden einzelnen Patienten zugeschnitten werden, je nach vorliegendem Typ der Blasenentleerungsstörung, dem Alter des Kindes etc.

Häufig werden konservative und operative Therapiemöglichkeiten im Sinne einer Stufentherapie kombiniert. Im Säuglingsalter stehen meist konservative Therapiemöglichkeiten im Vordergrund. Das vorrangige Ziel im Säuglingsalter ist, das Risiko für die Nierenfunktion zu senken und die Dehnbarkeit und Fasskraft der Blase zu erhalten. Die operative Therapie hat vor allem bei Versagen der konservativen Therapie oder zur Erlangung der „Trockenheit“ einen wesentlichen Stellenwert.

- **Konservative Therapie:**

Medikamentös kann die Blasenmuskulatur gehemmt und hohe Drücke in der Blase verhindert werden. Die Medikamente können oral und im Falle einer eher seltenen Unverträglichkeit auch durch Einbringen in die Blase verwendet werden. 10 % der Kinder sprechen auf diese Behandlung nicht an, in diesen Fällen kann durch Einspritzung eines natürlichen Nervengifts (*Botulinum Toxin A*) in den Blasenmuskel eine erwünschte Lähmung desselben für die Dauer von 9-12 Monaten erzielt werden. Diese Behandlung erfolgt im Rahmen einer endoskopischen Operation unter einer kurzen Vollnarkose und ist wiederholbar. Begleitend zur medikamentösen Behandlung wird die Blase durch Einführen eines Einmalkatheters in regelmäßigen Abständen entleert (*IFK= intermittierender Fremdkatheterismus* oder *ISK = intermittierender Selbstkatheterismus*).

- **Operative Therapie:**

Auf längere Sicht wird bei manchen Patienten (meistens in der Pubertät) eine offene Operation zur Vergrößerung der Blasenkapazität und zum Erreichen der Harnkontinenz notwendig. Ziele der Operationen sind einerseits die Vergrößerung des Fassungsvermögens der Blase und Herabsetzen der hohen Blasendrucke durch entweder teilweises Entfernen des Blasenmuskels (*Autoaugmentation* oder *Detrusorotomie*) oder durch Augmentation eines ausgeschalteten Dünndarmsegments (*Ileumaugmentation*) und andererseits, wenn notwendig, Erzielen der „Trockenheit“ durch das Einengen des Blasenauslasses mit operativen Maßnahmen wie *Fascienzügelplastik*, *Blasenhalsplastik*, künstlichen Bändern (*Advance® male sling* oder *Monarc®*), artifiziellen Sphinkter und als ultima Ratio auch mittels Blasenhalsverschluss. PatientInnen, die im Rollstuhl sitzen, kann man mit einem wasser(harn)dichten Stoma zum komfortableren Katheterismus über Nabel oder Unterbauch verhelfen (*Mitrofanoffstoma*). Operative Maßnahmen, die eine komplette Ausschaltung der Blase und Ersatz derer durch ein Dün- oder Dickdarmsegments werden lassen, sind sehr selten.

Das Ziel jeder Behandlung sollte in erster Linie Schutz der Nierenfunktion und auf längere Sicht „Trockenheit“ und dadurch das Verhindern einer sozioökonomischen Ausgrenzung sein. Mit zunehmendem Alter der Patienten tritt auch der legitime Wunsch auf Eigenständigkeit und Unabhängigkeit von den Eltern und Pflegepersonen in den Vordergrund. Wir versuchen unsere Patienten langsam und behutsam auf diesem Weg in die erwünschte Eigenständigkeit zu begleiten.



Unsere Abteilung bietet eine Behandlung durch ein multidisziplinäres Team bestehend aus:

Kinderurologie, Urotherapie, Kindernephrologie, Nuklearmedizin, Kinderorthopädie(im Haus und im KUK-Medcampus 4) , Stoma- und Kontinenzberatung, klinische Psychologie und Wundmanagement im Hause sowie in Zusammenarbeit mit der Neurochirurgie KUK-Medcampus 4. Wir bemühen uns, anfallende Untersuchungen und Kontrollen möglichst zu koordinieren und dadurch unseren Patienten und ihren Eltern das Leben mit dieser Erkrankung zu erleichtern.

In diesem Sinne stehen wir in engem Kontakt mit Selbsthilfegruppen (siehe links) und versuchen, Wünsche und Anregungen von Betroffenen umzusetzen.

<http://www.sbho.at/>

<http://members.aon.at/spinabifida-sbg/>

<http://www.mmc-ooe.at/>

<http://members.aon.at/spinabifida-tirol/info.html>

Unsere Abteilung in Zahlen:

Patientenkollektiv von ca. 220 Patienten

Ca. 5 Neugeborene mit MMC pro Jahr

2-3 urodynamische Untersuchungen pro Woche (132 Untersuchungen 2019)

10-15 Blasenaugmentationen pro Jahr (Ileumaugmentationen und Autoaugmentationen)

20-25 Botox®-Einspritzungen pro Jahr