

**Analyse der Behandlungs- und Förderungsansätze von Kindern mit Myotubulärer  
Myopathie**

**Qualitative Untersuchung der physiotherapeutischen Versorgung**

Dissertation  
zur Erlangung des akademischen Grades

Doktor der Zahnmedizin (Dr. med. dent.)

vorgelegt  
der Medizinischen Fakultät  
der Martin-Luther-Universität Halle-Wittenberg

von Laura Isabell Kossack

Betreuerin: Prof. Dr. med. Katrin Hoffmann

Gutachter\*innen: Prof. Reinhold Sackmann, Halle (Saale)  
Prof. Susanne Saal, Jena

Datum der Verteidigung: 21.10.2025

## Referat

Die X-chromosomal gebundene Myotubuläre Myopathie (MTM) ist eine seltene genetische Erkrankung, die vorwiegend männliche Neugeborene betrifft. Sie wird durch Mutationen im *Myotubularin*-Gen verursacht und ist durch generalisierte Muskelhypotonie charakterisiert, die oft eine dauerhafte Beatmung sowie Hilfsmittelversorgung erfordert. Viele Patienten versterben im frühen Kleinkindalter, während einige dank verbesserter therapeutischer Ansätze das Schul- oder Jugendalter erreichen. Häufig finden sich in den Familienanamnesen Todesfälle männlicher Neugeborener oder Fehlgeburten. Studien zur Versorgung und Therapiemöglichkeiten sind rar.

**Zielsetzung:** Diese Arbeit untersucht die therapeutischen Ansätze von Physiotherapeuten, die Patienten mit MTM aktuell oder in der Vergangenheit behandelt haben, mit Fokus auf die Förderung der physischen, motorischen und sozial-emotionalen Entwicklung der Patienten. Die Arbeit beleuchtet physiotherapeutische Behandlungskonzepte, den Einsatz von Hilfsmitteln, Strategien zur Kommunikationsförderung sowie die Bedeutung der interdisziplinären Zusammenarbeit. **Material und Methoden:** Angesichts der Seltenheit der MTM und der begrenzten Forschungsliteratur wurde ein qualitatives Studiendesign gewählt. Semistrukturierte Experteninterviews wurden auf Grundlage eines Leitfadens durchgeführt und mittels

zusammenfassender Inhaltsanalyse mit induktiver Kategorienbildung ausgewertet. Neun Physiotherapeuten, die fünf Patienten mit MTM betreuten, wurden über die Studie „Analyse der Entwicklung und Versorgung von Kindern mit Myotubulärer Myopathie“ von Dr. A. Weinhold und über den Selbsthilfeverein „ZNM-Zusammen stark! e.V.“ rekrutiert. **Ergebnisse:** Die betroffenen Patienten zeigen meist einen schweren Krankheitsverlauf und sind auf intensivmedizinische Betreuung sowie umfassende Unterstützung angewiesen. Die Interviews verdeutlichen die komplexe Rolle der Physiotherapeuten. So fungieren sie unter anderem als emotionale Unterstützer für die Patienten und deren Familien. Langjährige Therapiebeziehungen können dabei zu familienähnlichen Strukturen führen. Fünf Hauptkategorien wurden identifiziert: *Die Physiotherapie, Der Patient, Familienleben, Grenzen in der Entwicklung* sowie der *Querschnittsbereich: Herausforderungen bewältigen*. **Schlussfolgerungen:** Durch physiotherapeutische Maßnahmen können motorische Fähigkeiten verbessert und sekundäre Folgezustände reduziert werden. Aufgrund der als unzureichend empfundenen Datenlage besteht Bedarf an interdisziplinärem Austausch, Weiterbildung und verbesserter Vernetzung. Der Hilfsmiteileinsatz von z. B. Rollstühlen und Kommunikationsgeräten dient der Unterstützung und sozialen Integration der Patienten. Die Auswahl und Anpassung von Therapiemethoden und Hilfsmitteln sollten den physischen und psychosozialen Bedürfnissen der Patienten entsprechen.

Kossack, Laura Isabell: Analyse der Behandlungs- und Förderungsansätze von Kindern mit Myotubulärer Myopathie – Qualitative Untersuchung der physiotherapeutischen Versorgung, Halle (Saale), Universität, Medizinische Fakultät, Dissertation, 80 Seiten, 2024.

# Inhaltsverzeichnis

## REFERAT

## INHALTSVERZEICHNIS

## ABBILDUNGSVERZEICHNIS

## ABKÜRZUNGSVERZEICHNIS

<b>1. EINLEITUNG</b>	<b>1</b>
1.1 Begriffsdefinition	1
1.2 Molekularbiologische Aspekte	2
1.3 Diagnostik der Myotubulären Myopathie	3
1.4 Klinisches Krankheitsbild der Myotubulären Myopathie	3
1.5 Prognose	6
1.6 Aktuelle Therapie der Myotubulären Myopathie	7
1.6.1 Stand der Forschung	7
1.6.2 Gegenwärtige Behandlungsansätze	7
<b>2. ZIELSTELLUNG</b>	<b>9</b>
<b>3. MATERIAL UND METHODIK</b>	<b>10</b>
3.1 Hintergrund des qualitativen Forschungsansatzes	10
3.2 Studiendesign	12
3.2.1 Interviewmethode „Experteninterview“	13
3.2.2 Interviewleitfaden	14
3.2.3 Auswahl der Expertinnen und Experten	15
3.3 Transkription und Pseudonymisierung der Daten	16
3.4 Auswertungsmethode	17
3.4.1 Allgemeine Beschreibung der Zusammenfassenden Inhaltsanalyse	18
3.4.2 Analyse des Interviewmaterials	18
3.5 Analyse sozialer Kompetenz	20
<b>4. ERGEBNISSE</b>	<b>21</b>
4.1 Ergebnisse der Interviews mit den Physiotherapeutinnen und -therapeuten	21
4.1.1 Beschreibung des Expertenkollektivs	21
4.1.2 Das Kategoriensystem	21
4.1.3 Interviews	22
4.2 Auswertung der Interviews	22
4.2.1 Die Physiotherapie	22
4.2.2 Patient und Familie	49

4.2.3 Querschnittsbereich: Herausforderungen bewältigen	53
<b>5. DISKUSSION</b>	59
5.1 Methodendiskussion	59
5.1.1 Wahl der Interviewteilnehmer	60
5.1.2 Experteninterview und qualitative Inhaltsanalyse	61
5.2 Diskussion der inhaltlichen Kategorien	62
5.2.1 Förderung der physischen, motorischen und sozial-emotionalen Entwicklung	62
5.2.2 Interdisziplinäre Zusammenarbeit	66
5.2.3 Patient und Familie	68
5.2.4 Querschnittsbereich: Herausforderungen bewältigen	70
5.3 Schlussfolgerung	72
<b>6. LITERATURVERZEICHNIS</b>	74
Bildquelle	79
<b>7. THESEN</b>	80
<b>ANHANG</b>	

## Abbildungsverzeichnis

<b>Abb. 1:</b> Anzahl der in PubMed aufgeführten Veröffentlichungen mit dem Stichwort „myotubular myopathy“ oder „centronuclear myopathy“	1
<b>Abb. 2:</b> Muskelbiopsie aus dem Quadrizeps eines 3 Monate alten Kindes mit Myotubulärer Myopathie H- & E-Färbung, Querschnitt (Jungbluth et al., 2008)	3
<b>Abb. 3:</b> Schema der Kontaktaufnahme im Rahmen der vorliegenden Arbeit	16
<b>Abb. 4:</b> Exemplarische Darstellung eines Strangs des Kategoriensystems	22
<b>Abb. 5:</b> Darstellung der Unterkategorien der Kategorie „Die Physiotherapie“	23
<b>Abb. 6:</b> Schematische Darstellung der von den Physiotherapeuten gewünschten Therapiesitzungen pro Woche	37

## Abkürzungsverzeichnis

Abb.	Abbildung
Aktiv-Rolli	Aktivrollstuhl
bzw.	beziehungsweise
Covid-19	Coronavirus disease 2019
Dr.	Doktor
Ergo	Ergotherapie
E-Rollstuhl	Elektrollstuhl
F1-F9	Patient von Physiotherapeut 1-9
P1-P9	Experteninterview mit Physiotherapeut 1-9
ggf.	gegebenenfalls
h	Stunde
ICD-10-CM	International Classification of Diseases, Tenth Revision, Clinical Modification
Logo	Logopädie
MTM	Myotubuläre Myopathie
n	Anzahl
PEG	Perkutane endoskopische Gastrostomie
Physio	Physiotherapie
Rolli	Rollstuhl
Tab.	Tabelle
u. a.	unter anderem
unv.	unverständlich
usw.	und so weiter
z. B.	zum Beispiel
ZNM	Zentronukleäre Myopathie

*Zur besseren Lesbarkeit wird in der vorliegenden Arbeit die männliche Sprachform genutzt. Alle Personenbezeichnungen gelten gleichermaßen für alle Geschlechter. Die gewählte Sprachform impliziert die gleichwertige Berücksichtigung und Wertschätzung aller Geschlechtsidentitäten.*





## 1. Einleitung

Die vorliegende Arbeit widmet sich den Behandlungs- und Förderungsansätzen von Patienten mit Myotubulärer Myopathie (OMIM 310400), einer seltenen kongenitalen neuromuskulären Störung, die prävalent männliche Neugeborene betrifft (Jungbluth et al., 2008). Diese Kinder benötigen von klein auf eine umfassende, langfristige und interdisziplinäre Betreuung zur Förderung körpereigener Funktionen und zur Bewältigung medizinischer Herausforderungen. Die Pathogenese der MTM ist bisher nur begrenzt erforscht (Sacks et al., 2021).

Das Forschungsinteresse an der MTM ist in den letzten 20 Jahren signifikant gestiegen, was die wachsende Anzahl an veröffentlichten wissenschaftlichen Publikationen zeigt (siehe Abbildung 1). Derzeit sind 106 internationale Forschungsprojekte und 4 klinische Studien zu diesem Thema in Bearbeitung (Stand: 6. August 2024, <https://www.orpha.net/de/disease/detail/596>).

Trotz der Fortschritte in der Grundlagenforschung und der zunehmenden Anzahl von Therapiestudien bleibt die medizinische Behandlung und Versorgung von Patienten mit MTM bislang unzureichend erforscht. Das Ziel der vorliegenden Arbeit ist es, einen Beitrag zu leisten, um diese Lücken zu schließen.

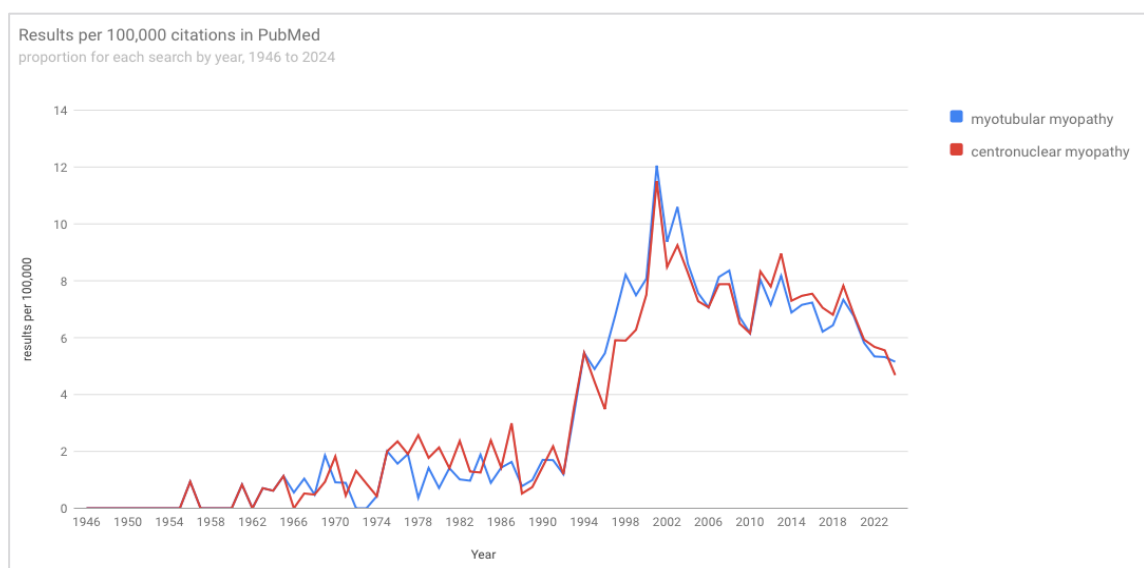


Abb. 1: Anzahl der in PubMed aufgeführten Veröffentlichungen mit dem Stichwort „myotubular myopathy“ und „centronuclear myopathy“ (Datum des Abrufs: 06.08.2024)

### 1.1 Begriffsdefinition

Im Jahr 1966 beschrieb die Forschergruppe um den Neurologen Spiro erstmals die Erkrankung anhand eines 12-jährigen Patienten mit Muskelhypotonie, Ptosis und Ophthalmoplegie. Sher prägte 1967 den Begriff „Zentronukleäre Myopathie“, da er histopathologisch eine Verbindung aus unreifen Muskelfasern und zentralständigen Zellkernen erkannte. Diese Bezeichnung wurde für alle Varianten der Erkrankung verwendet, bis Heckmatt 1985 eine Differenzierung

verschiedener Krankheitsformen ermöglichte (Gangfuss et al., 2021; Lawlor und Dowling, 2021; Pierson et al., 2005; Spiro et al., 1966).

Heute werden drei Hauptformen unterschieden: die X-chromosomal-rezessive (OMIM 310400), die autosomal-dominante (OMIM 160150) und die autosomal-rezessive Form (OMIM 255200). Der Begriff "Myotubuläre Myopathie" bezieht sich meist auf die X-chromosomal-rezessive Form, während die anderen Formen unter "Zentronukleäre Myopathie" zusammengefasst werden (Jungbluth et al., 2008; Sejersen, 2013). Die Bezeichnung „Myotubulär“ leitet sich von der histologischen Ähnlichkeit mit embryonalen Muskelzellen ab (Sejersen, 2013). Die vorliegende Arbeit fokussiert sich auf die X-chromosomal-rezessive Form, codiert seit dem 01.10.2020 als G71.220 in der International Classification of Diseases, ICD-10-CM (Sacks et al., 2021).

## 1.2 Molekularbiologische Aspekte

Die MTM ist durch zahlreiche zentral organisierte Zellkerne, die in Muskelbiopsien sichtbar sind, sowie typische Merkmale einer angeborenen Myopathie gekennzeichnet (Pierson et al., 2005). Zusätzlich sind weitere Merkmale, wie z. B. eine zentrale Zone ohne oxidative Enzymaktivität oder eine Anhäufung oxidativer Enzyme, möglich. Bei Mutationen im Dynamin-2-Gen können sarkoplasmatische Stränge um das Zentrum herum beobachtet werden (Jungbluth et al., 2008; Pierson et al., 2005).

Die X-chromosomal vererbte MTM ist gekennzeichnet durch Mutationen im Myotubularin-Gen, *MTM1* (OMIM 310400), welche zu einem Mangel bzw. einem Funktionsverlust von Myotubularin in den Muskelzellen führen. Hierdurch kommt es zur vermehrten Entfernung von Phosphatgruppen an Phosphatidylinositol-3-phosphat und Phosphatidylinositol-3,5-bisphosphat im Bereich der Muskelzellmembran. Diese Moleküle sind entscheidend für Transportprozesse innerhalb der Myozyten sowie die Kernpositionierung und T-Tubuli-Organisation (Gayi et al., 2018; Graham and Ward, 2019; Sejersen, 2013). Die Fehlorganisation innerhalb der Skelettmuskelfasern und Entwicklungsstörungen der Muskulatur werden bei ca. 90 % der Patienten auf Variationen im Myotubularin-Gen zurückgeführt, das sich am Locus auf Chromosom Xq28 befindet (Gayi et al., 2018; Graham and Ward, 2019; Jungbluth et al., 2008; Sejersen, 2013).

Ein Mangel oder Funktionsverlust von Myotubularin führt zur unvollständigen Muskelfaserreifung, vergleichbar mit infantilen Muskelzellen eines Embryos (Sejersen, 2013). Experimente an Mäusen deuten darauf hin, berichten Jungbluth et al., dass Myotubularin womöglich eine Rolle beim Erhalt, nicht jedoch beim Aufbau der Muskulatur spielt. Die genaue Funktion ist jedoch noch nicht abschließend geklärt (Jungbluth et al., 2008; Wang et al., 2024). Biancalana et al. (2003) untersuchten Mutationen im *MTM1*-Gen und zeigten, dass 32,5 %

Missense-, 23,5 % Nonsensemutationen, 19,5 % kleine Insertionen/ Deletionen, 18 % Splicemutationen und 6,5 % große Deletionen sind. Die am häufigsten vorkommende ist die Splicemutation c.1261-10A>G (Biancalana et al., 2003; Vasli et al., 2012; Jungbluth et al., 2008). *MTM1*-Mutationen verteilen sich über die gesamte kodierende Sequenz, mit Schwerpunkten in den Exons 12, 4, 11, 8 und 9 (absteigende Häufigkeit) (Jungbluth et al., 2008).

Etwa 85 % der Mütter sind Konduktorinnen der *MTM1*-Mutation, was im Vergleich zu anderen X-chromosomalen Erkrankungen eine hohe Rate darstellt (Biancalana et al., 2003; Jungbluth et al., 2008). Die Identifizierung der pathogenen Variante im *MTM1*-Gen bei männlichen Familienmitgliedern ermöglicht Trägerscreenings oder pränatale Untersuchungen für weibliche Verwandte mit Risiko für eine betroffene Schwangerschaft (Dowling et al., 2002).

### 1.3 Diagnostik der Myotubulären Myopathie

Zur Diagnosestellung werden Muskelbiopsien zur histopathologischen Beurteilung herangezogen. Ergänzt werden diese ggf. durch Magnetresonanztomographien der Muskulatur sowie Gentests (Jungbluth et al., 2008; Koe et al., 2024). Die molekulargenetische Analyse zielt darauf ab, eine hemizygote pathogene Variante im *MTM1*-Gen nachzuweisen (Dowling et al., 2002). Charakteristisch sind zentral gelegene vergrößerte Zellkerne in allen Skelettmuskeln (Lawlor und Dowling, 2021). Abbildung 2 zeigt die Muskelbiopsie eines 3 Monate alten Kindes mit MTM. Auffällig sind die breite Variation der Fasergrößen und die Vielzahl zentral gelegener Zellkerne.

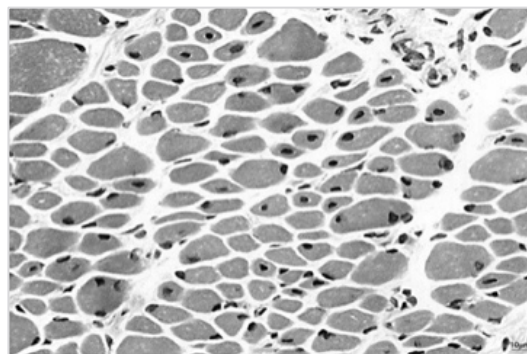


Abb. 2: Muskelbiopsie aus dem Quadrizeps eines 3 Monate alten Kindes mit Myotubulärer Myopathie, H- & E-Färbung, Querschnitt (Jungbluth et al., 2008)

Differentialdiagnostisch müssen kongenitale myotone Dystrophien und andere Erkrankungen, die eine postnatale Hypotonie verursachen können, abgegrenzt werden. Dies geschieht durch eine gründliche Familienanamnese, Untersuchungen der Mutter (pränatal z. B. Chorionzottenbiopsien, Amniozentese), genetische Tests sowie Muskelbiopsien (Jungbluth et al., 2008; Koe et al., 2024).

### 1.4 Klinisches Krankheitsbild der Myotubulären Myopathie

Bei der Suche nach epidemiologischen Informationen wird deutlich, dass die Literatur vor allem über die breite Gruppe der Myopathien berichtet, jedoch weniger über spezifische Subtypen.

Jungbluth et al. (2008) schätzen die Prävalenz angeborener Myopathien auf etwa 0,06 Betroffene pro 1000 Lebendgeburten. In französischen Studien wird die geschätzte Inzidenz der MTM mit 2 Betroffenen pro 100 000 männlichen Neugeborenen angegeben (Jungbluth et al., 2008). Sejersen (2013) berichtet von etwa einem MTM-Patienten pro 50 000 männlichen Personen und gibt zudem an, dass in Schweden jährlich durchschnittlich ein Kind mit einer der drei Krankheitsformen geboren wird.

Die Mutationen in der X-chromosomal rezessiven Form der MTM befinden sich im Myotubularin (*MTM1*)-Gen und sind für die Ausprägung des Phänotyps verantwortlich (Jungbluth et al., 2008; Lawlor und Dowling, 2021). Eine Differenzierung der Phänotypen kann auch z. B. nach der Dauer der Beatmungsunterstützung erfolgen und umfasst leichtere (kein Support), mittlere (Support an weniger als 12 Stunden pro Tag) und schwere Phänotypen (Support an mehr als 12 Stunden pro Tag). Zusätzliche Klassifikationskriterien umfassen die „motorische Entwicklung, Muskelschwäche und Gehfähigkeit“ (Gangfuss et al., 2021, S. 80).

Die X-chromosomale Variante lässt sich von den anderen Formen abgrenzen, da sie a) vorwiegend bei männlichen Neugeborenen auftritt und b) sich bereits kurz nach der Geburt mit schweren Symptomen manifestiert. Weibliche Trägerinnen zeigen eine heterogenere Ausprägung der Krankheit (Gayi et al., 2018; Sejersen, 2013).

Die MTM ist durch eine breite Symptomvarianz gekennzeichnet. Neben „neonatale[r] Muskelschwäche, auffällige[n] Gesichtszüge[n], Ernährungsproblemen und einer respiratorische[n] Insuffizienz“ (Saffari et al., 2019, S. 814), sind auch „Hypotonie [und] externe Ophthalmoplegie“ sowie „ein einzigartige[s] klinische[s] Erscheinungsbild mit langer Stirn“ (Jungbluth et al., 2008, S. 1) bei den Patienten beobachtbar. Angehörige berichten zudem auffallend oft von postnatalen Sterbefällen oder Spontanaborten männlicher Säuglinge in der Familienanamnese (Gangfuss et al., 2021, S. 80).

Da sich die MTM bereits pränatal manifestiert, können Anzeichen der Erkrankung schon vor der Geburt erkennbar sein. So zeigt sich die Muskelschwäche vereinzelt bereits in der zweiten Hälfte der Fetalzeit durch vermehrte Amnionflüssigkeit und reduzierte fetale Bewegungen. Die erhöhte Fruchtwassermenge resultiert daraus, dass ein muskelschwacher Fötus im Gegensatz zu gesunden Kindern weniger Fruchtwasser schluckt (Sejersen, 2013).

Weitere Merkmale in der Fetalperiode umfassen dünnere Rippen, ein erhöhtes Risiko für Aborte und subdurale Blutungen, eine gesteigerte Frühgeburtenrate sowie ein im Verhältnis zur Körpergröße geringes Gewicht (Jungbluth et al., 2008; Sejersen, 2013; Tan und Chan, 2021).

Aufgrund der Muskelschwäche droht unter der Geburt eine erhöhte Erstickengefahr, da die Neugeborenen unter starken Atembeschwerden leiden. Häufig benötigen sie daher Beatmungsgeräte zur Unterstützung der Atemtätigkeit. Auffällig sind auch das Fehlen von Spontanbewegungen, ein schwacher erster Kindsschrei, kongenitale Kontrakturen sowie die Unfähigkeit, den Kopf eigenständig auszubalancieren. Diese Symptome sind typisch für die Fetal Akinesia Deformation Sequence, bei der die unzureichende Muskelaktivität während der Fetalperiode zu steifen Gelenken, insbesondere der unteren Extremität, führen kann (Amburgey et al., 2017; Biancalana et al., 2003; Koe et al., 2024; 2002; Sejersen, 2013).

Erkrankte Säuglinge zeigen oft Merkmale wie Makrosomie, geschwächte Augenmuskeln, einen erhöhten Kopfumfang und Körperlängen oberhalb der 90. Perzentile. Manche entwickeln einen Hydrozephalus und auch eine Hodenretention kann auftreten (Jungbluth et al., 2008; Koe et al., 2024; Sejersen, 2013). Im Verlauf der Entwicklung können weitere Symptome wie Leberbeschwerden und -blutungen, hämorrhagische Diathesen, intrakranielle Blutungen, Cholelithiasis, Nephrolithiasis, Nephrokalzinose und eine Pubertas praecox hinzukommen (Koe et al., 2024; Sejersen, 2013).

Die erste Lebensphase von an MTM erkrankten Kindern ist durch Krankenhausaufenthalte zur Diagnosestellung und Durchführung chirurgischer Eingriffe geprägt. Die dynamische Progredienz und hohe Sterblichkeitsrate betonen die Bedeutung einer frühzeitigen Diagnosestellung, um geeignete krankheitsmodifizierende Therapiekonzepte zu entwickeln (Graham et al., 2020; Koe et al., 2024).

Das Erreichen motorischer Meilensteine in der frühkindlichen Entwicklung ist, insbesondere bei schweren Formen der MTM, häufig verzögert. Diese Verzögerungen variieren je nach Schweregrad der Erkrankung, wobei etwa 80 % der Betroffenen an der schweren Form, und etwa 20 % an der milderen oder mittelschweren Form leiden. Symptome wie Muskelschwäche der Gesichts- und extraokulären Muskulatur, Ophthalmoplegie, Ptosis oder Miosis zeigen sich bereits in den ersten Lebensmonaten (Dowling et al., 2002; Koe et al., 2024; Lawlor und Dowling, 2021). Aufgrund des häufig fehlenden angrenzenden *Mastermind-Like-Domain-Containing-Protein 1-(Cxor6)*-Gens können auch Fehlbildungen der Genitalien auftreten (Jungbluth et al., 2008).

Viele Patienten leiden außerdem unter Lernschwächen, vermutlich durch die eingeschränkte Sprachmechanik und peripartale Hypoxie (Amburgey et al., 2017).

Etwa 25-50 % der Patienten mit MTM versterben im ersten Lebensjahr (Lawlor und Dowling, 2021). Die Ursachen liegen insbesondere in der ausgeprägten Muskelschwäche, die regelhaft mit Atem- und Herzinsuffizienz einhergehen. Laut Koe et al. (2024) stellt die respiratorische Insuffizienz die Haupttodesursache nach der Neugeborenenperiode dar. Patienten, die diese kritische Zeit überleben, sind in der Regel dauerhaft auf intensivmedizinische Interventionen wie Tracheostomien und Beatmungsgeräte angewiesen (Graham et al., 2020; Koe et al., 2024;

Sejersen, 2013). Für Kinder, die das Säuglingsalter ohne Beatlungsmaßnahmen überstehen, ist eine sorgfältige Überwachung der Atemtätigkeit entscheidend. Eine nicht-invasive nächtliche Beatmung hat sich als vorteilhaft erwiesen (Koe et al., 2024; Lawlor und Dowling, 2021; Sejersen, 2013).

Lawlor und Dowling (2021) beziffern die Zahl der Patienten, die langfristig einen Rollstuhl benötigen, beatmet oder über eine Magensonde ernährt werden müssen mit 80 %.

Studien zeigen, dass der Krankheitsverlauf von MTM-Patienten oft von Progredienz gezeichnet ist, wobei motorische Fähigkeiten im Laufe der Zeit wieder verloren gehen können. Solche Rückschritte können mit Hilfe motorischer Skalen gemessen werden (Lloyd et al., 2021).

## 1.5 Prognose

Die klinischen Symptome der MTM können stark variieren, jedoch bietet die Identifizierung der spezifischen Mutation Einblicke in die Prognose (Sejersen, 2013).

Die MTM gilt als die schwerste Form der Zentronukleären Myopathien und verläuft in der Regel tödlich (Lloyd et al., 2021). Die Mortalität ist im Neugeborenenalter hoch, wobei eine jährliche Letalitätsrate von etwa 10 % im ersten Lebensjahrzehnt beobachtet werden konnte (Amburgey et al., 2017; Lawlor und Dowling, 2021). In einer europäischen Kohorte erreichten ca. 25 % der Patienten das 10. Lebensjahr. Ateminsuffizienz und Herz-Kreislauf-Stillstand waren die Haupttodesursachen (Gangfuss et al., 2021). Die Überlebenden erreichen nur selten das Erwachsenenalter (Dowling et al., 2002). Die, die das Säuglingsalter überstehen, benötigen meist eine intensive Unterstützung im Alltag, einschließlich einer dauerhaften mechanischen Beatmung (oft mehr als 16 Stunden pro Tag), Operationen, Gastrostomiesonden und Rollstuhlnutzung. Das mittlere Überlebensalter wird auf 1,8 bis 22,8 Jahre geschätzt, abhängig davon, ob eine Tracheostomie durchgeführt wurde (Lloyd et al., 2021; Sacks et al., 2021).

Studien zeigen, dass Patienten mit mildereren Verläufen mit zunehmendem Alter an Muskelkraft gewinnen und eine kräftigere Atmung entwickeln können. Einige von ihnen erlernen sogar das Laufen und können ihre Muskelfunktion bis in das Erwachsenenalter verbessern. Mildere Formen dieser Erkrankung sind, vorausgesetzt es erfolgt eine adäquate therapeutische Behandlung, regelhaft mit einer höheren Lebenserwartung assoziiert (Jungbluth et al., 2008; Lawlor und Dowling, 2021; Sejersen 2013). Amburgey et al. (2017) berichten über verbesserte mittlere Überlebensraten im Vergleich zu früheren Erhebungen, was auf Fortschritte in der neuromuskulären Atemwegsversorgung zurückgeführt wird.

## 1.6 Aktuelle Therapie der Myotubulären Myopathie

### 1.6.1 Stand der Forschung

Zum gegenwärtigen Zeitpunkt existieren keine kausalen Behandlungs- oder Heilungskonzepte für Patienten mit MTM. Bestehende therapeutische Maßnahmen besitzen vordergründig einen

supportiven Charakter. Präklinische Untersuchungen zeigen vielversprechende Ansätze im Hinblick auf Gentherapien, Enzyersatztherapien, Dynamin-2-Modulation und PIK3C2B-Hemmung (Amburgey et al., 2017; Gayi et al., 2018; Koe et al., 2024; Sacks et al., 2021).

Bei der Gentherapie AT132 (Resamirigene bilparvovec) von Astellas Gene Therapies (ehemals Audentes Therapeutics, Inc.) wird den Patienten einmalig eine funktionsfähige Kopie des *MTM1*-Gens verabreicht. Im Rahmen der ASPIRO-Studie, in der 17 Probanden so behandelt wurden, zeigten sich verbesserte respiratorische und motorische Parameter, wobei einige Patienten sogar von der künstlichen Beatmung entwöhnt werden konnten. Die Studie ist jedoch aktuell aufgrund schwerwiegender Komplikationen vorübergehend unterbrochen, um das tatsächliche Risiko-Nutzen-Verhältnis neu zu evaluieren. Drei Patienten erlitten hepatobiliäre Intoxikationen, die zu tödlichen Komplikationen führten, wobei die genauen Ursachen der Intoxikationen noch untersucht werden (D'Amico et al., 2021; Kirschner, 2021; Lawlor et al., 2024; Lloyd, 2021; Saffari et al., 2019; Tan und Chan, 2021).

Die Behandlung mit Pyridostigminbromid zeigte in Einzelfällen leichte Verbesserungen in den Bereichen Respiration und Motorik (Gangfuss et al., 2021; Koe et al., 2024).

Tamoxifen, ein Medikament welches beispielsweise zur Behandlung des östrogenrezeptor-positiven Mammakarzinoms eingesetzt wird, lieferte in ersten Versuchen mit Mäusen vielversprechende Ergebnisse. Es verlangsamte das Fortschreiten der Krankheit, steigerte die Körperkraft und erhöhte signifikant die Überlebenswahrscheinlichkeit. Diese Ergebnisse machen Tamoxifen zu einem vielversprechenden Kandidaten für weitere klinische Untersuchungen (Gayi et al., 2018; Koe et al., 2024).

### 1.6.2 Gegenwärtige Behandlungsansätze

Die Grundlage der Behandlung der MTM bilden supportive Therapien, die multidisziplinäre Ansätze verfolgen und sich vorrangig auf die motorische, respiratorische und bulbäre Förderung konzentrieren. Dazu gehören sowohl konservative als auch operative Maßnahmen (Dowling et al., 2002; Gangfuss et al., 2021; Koe et al., 2024).

MTM-Patienten werden interdisziplinär insbesondere von Fachärzten und Therapeuten aus den Bereichen Pädiatrie, Pneumologie, Neurologie, Rehabilitationsmedizin, Genetik, Physiotherapie, Ophthalmologie, Kieferorthopädie und Logopädie betreut. Der Untersuchungskatalog umfasst regelmäßige Lungen-, Wirbelsäulen- und Dysgnathiekontrollen sowie augenärztliche Untersuchungen mit Fokus auf Ophthalmoplegie, Ptosis und Miosis. (Dowling et al., 2002).

Postnatal benötigen die Kinder in der Regel eine sofortige Unterstützung durch Beatmungsgeräte sowie eine Nährstoffversorgung über die Blutbahn oder eine Ernährungssonde (Sejersen, 2013).

Es besteht die Möglichkeit einer Verbesserung der Muskelkraft bei den Patienten mit MTM. Eine regelmäßige physiotherapeutische Behandlung ist entscheidend, um die Muskelkraft und -funktion zu wahren und Kontrakturen vorzubeugen. Besonders wichtig ist dabei die Stärkung der axialen Muskulatur zur Verbesserung der Stabilität des Körperstammes (Amburgey et al., 2017; Tan und Chan, 2021).

Aufgrund häufig auftretender Ernährungsschwierigkeiten und Dysarthrien infolge der geschwächten Muskulatur ist auch oft ein frühzeitiger logopädischer Therapiebeginn nötig. Viele Patienten zeigen ein unsicheres Schluckmuster und leiden unter einer gastroösophagealen Refluxkrankheit. Frühe Untersuchungen und regelmäßige Nachsorgetermine sind daher wichtig, um Maßnahmen wie eine Gastrostomie oder eine Fundoplikatio zu erwägen. (Tan und Chan, 2021). Derzeit basiert die Therapie vor allem auf allgemeinen Richtlinien für kongenitale Myopathien, wobei das effektive Freihalten der Atemwege ein zentrales Element darstellt (Amburgey et al., 2017; Koe et al., 2024; Tan und Chan, 2021).

Ein weiterer Punkt der Behandlung ist die Prophylaxe von Atemwegsinfekten. Dazu gehören z. B. Impfungen gegen Influenza oder Pneumokokken sowie Atemgymnastik zur Sekretmobilisierung im Atemtrakt. Auch die aktive Entfernung von Atemsekreten durch Absaugen kann das Risiko von Atemwegsinfekten reduzieren. Kleinkinder mit MTM sind sehr anfällig für respiratorische Komplikationen, die zu Blockaden und Atelektasen führen können. Die orofaziale und bulbäre Schwäche kann insbesondere das Mundsekretmanagement erschweren (Koe et al., 2024).

Die wachsende Verfügbarkeit moderner Homecare-Technologien hat vielen Familien neue Perspektiven eröffnet. Bei der Planung eines optimalen Betreuungsmanagements müssen jedoch Aspekte wie Lebensqualität, Pflegeausgestaltung und der progressive Charakter der Erkrankung berücksichtigt werden (Graham et al., 2020).



## 2. Zielstellung

Vor dem Hintergrund der eingangs skizzierten unzureichenden Studienlage verfolgt diese Arbeit das Ziel, die angewandten medizinischen, physiotherapeutischen und logopädischen Therapieansätze zu untersuchen, die einen positiven Einfluss auf den Verlauf der MTM haben könnten. Zugleich sollen Einschränkungen, Misserfolge und Grenzen der therapeutischen Möglichkeiten erfasst werden. Die Arbeit soll außerdem die Effekte der interdisziplinären Zusammenarbeit betrachten und die Möglichkeiten der Integration und Stärkung der sozial-emotionalen Entwicklung der Betroffenen beleuchten.

Die Analyse der Experteninterviews soll der Entwicklung von Handlungsempfehlungen dienen, um Ärzte, Therapeuten und Familien bei der optimalen Versorgung von Patienten mit MTM zu unterstützen.

Die vorliegende Arbeit soll daher nachfolgende Fragen beantworten:

- Was wurde bei bisherigen MTM-Patienten von den behandelnden Ärzten, Physiotherapeuten und Logopäden unternommen, um die physische sowie motorische und sozial-emotionale Entwicklung der Kinder zu fördern?
- Welche Therapiemöglichkeiten haben sich bewährt, welche hatten keinen Erfolg? Sehen die Therapeuten weitere Entwicklungschancen?
- Inwieweit wird zur Optimierung des therapeutischen Vorgehens auf interprofessionelle Zusammenarbeit zurückgegriffen und welche Perspektiven ergeben sich daraus?

### 3. Material und Methodik

#### 3.1. Hintergrund des qualitativen Forschungsansatzes

Alle Untersuchungen erfolgten nach Zustimmung durch die zuständige Ethikkommission des Fachbereichs Medizin der Martin-Luther-Universität Halle-Wittenberg (Studie 2014-91).

Die fachliche Durchführung der Arbeit wurde durch die Kooperation mit den Instituten für Soziologie sowie Gesundheits- und Pflegewissenschaften der Martin-Luther-Universität Halle-Wittenberg unterstützt.

Um die Forschungsfragen zu beantworten, wurde eine Methode gesucht, die sowohl die Analyse der Kommunikationsinhalte ermöglicht als auch in der medizinischen Forschung anerkannt ist. Angesichts der niedrigen Fallzahlen dieser seltenen Erkrankung und der begrenzten Forschung zur Behandlung betroffener Kinder wurde die qualitative Methodik gewählt. Diese eignet sich, um individuelle Erfahrungen von Therapeuten und behandelnden Ärzten zu erfassen und deren Behandlungsalltag zu untersuchen.

Die qualitative Forschung identifiziert verschiedene Perspektiven und Zusammenhänge, um Unbekanntes aufzuspüren und darauf neue Theorien zu entwickeln. Sie erfasst Unterschiede in Sicht- und Handlungsweisen, die sich aus subjektiven Wahrnehmungen und Hintergründen ergeben (Flick, 2006). Durch die Beschreibung der Lebenswelt aus einer inneren Perspektive sollen die soziale Realität verstanden und individuelle Perspektiven nachvollzogen werden. Die Erhebungsmethoden sind deskriptiv und offen gestaltet, um soziale Interaktionen und Strukturen wiederzugeben. Qualitative Forschung verbindet die Perspektiven der Beteiligten mit den Bedingungen ihrer Lebenswelt, um eine detaillierte und anschauliche Vorstellung des Lebens mit einer chronischen Krankheit zu erhalten (Flick, 2009).

Quantitative Methoden basieren dagegen auf normativen Verfahren, die ein präzises Verständnis des zu untersuchenden Sachverhalts voraussetzen. Eine unabhängige Forschungsperson und konsequente Standardisierung der Arbeitsprozesse sind nötig, um eine fundierte Grundlage für eine abschließende statistische Analyse zu schaffen (Flick, 2009).

Die in der vorliegenden Arbeit angewandte qualitative Forschung ist dadurch gekennzeichnet, dass sie für „das Unbekannte im scheinbar Bekannten offen sein kann“ (Flick et al., 2007, S. 17). Dadurch können die gewonnenen Informationen facettenreichere Ergebnisse liefern als quantitative Daten, da sie näher am Forschungsobjekt sind (Flick, 2009; Hoffmeyer-Zlotnik, 1992). Dies gelingt durch Methoden, die individuell auf die Situation und das Vorwissen der

Befragten abgestimmt sind. Die Forschenden orientieren sich dabei am alltäglichen Geschehen und Wissen der untersuchten Personen (Flick, 2009).

### **Qualitative Interviews**

Im Zentrum der qualitativen Sozialforschung steht die Kommunikation, insbesondere die Interaktion zwischen dem Befragten und dem Interviewenden. Diese Interaktion ist ein „konstitutive[r] Bestandteil des Forschungsprozesses“ (Lamnek und Krell, 2016, S. 331) und bildet die Grundlage für alle weiteren Erhebungen. Kommunikation wird gezielt zum Erkenntnisgewinn genutzt, im Gegensatz zur quantitativen Forschung, wo sie oft als Störfaktor gilt (Flick, 2006). Qualitative Methoden zeichnen sich durch direkte Interaktion aus, die eine intensive Auseinandersetzung ermöglicht. Ergänzend werden Protokollwerkzeuge wie Aufnahmegeräte eingesetzt. Die qualitativen Daten stammen aus den Antworten der Interviewten (Lamnek und Krell, 2016).

Die interviewende Person orientiert sich an einem Interviewleitfaden, der durch variable Formulierungen, Rückfragetaktiken und offene Fragen viel Freiheit bei der Gestaltung des Gesprächs lässt (Hopf, 2009). Dieser Leitfaden dient als Orientierungsrahmen und ermöglicht eine thematische Vergleichbarkeit zwischen den Interviews (Kruse, 2011). Offene Fragen tragen dazu bei, dass die Gespräche flexibel sind und sich problemlos dem Verlauf anpassen (Flick, 2009). Themen, die von den Befragten selbst angesprochen werden, können durch Nachfragen vertieft werden, etwa durch konkrete Erzählaufforderung, bei denen der Interviewte gebeten wird, seine Sichtweisen und Interpretationen darzustellen (Przyborski und Wohlrab-Sahr, 2014).

Qualitative Interviews ermöglichen es zu verstehen, wie Gesprächspartner Zusammenhänge interpretieren, wie Urteile zustande kommen und welche Gesichtspunkte für sie relevant sind. Durch das Gespräch wird ersichtlich, warum sie Ausführungen auf bestimmte Weise machen und welche „Kommunikationsstrukturen, Bedeutungskonstruktionen und Sinnzusammenhänge“ (Dresing und Pehl, 2015, S. 7) dem zugrunde liegen. Dies führt zur Entdeckung unbedachter oder als unwesentlich betrachteter Aspekte und ermöglicht Konklusionen und Interpretationen, die als Grundlage für weitere theoretische Ansätze dienen können (Dresing und Pehl, 2015).

Qualitative Interviews beruhen gemäß Kruse (2011) auf vier wesentlichen Grundprinzipien:

- a) die Gegenstandsangemessenheit, die besagt, dass allein der „Forschungsgegenstand die Wahl der Forschungsmethode bestimmt“ (Kruse, 2011, S. 63),
- b) die Offenheit der Fragen, um den Befragten die Möglichkeit zu geben, Gedanken und Erfahrungen ausführlich darzulegen,

- c) die Kommunikationsorientierung, die zwischen monologischen und dialogischen Verfahrensweisen differenziert und die Wahl zwischen stark oder wenig gesteuerten Interviews zulässt,
- d) die Selbstreflexivität und -zurücknahme vonseiten des Fragenden.

Durch die Anwendung dieser Prinzipien wird eine tiefgehende und vielseitige Datenerhebung ermöglicht, die einen Einblick in die subjektiven Erfahrungen und Deutungsmuster bietet.

### 3.2 Studiendesign

Die vorliegende Arbeit basiert auf semistrukturierten Experteninterviews, welche mit Physiotherapeuten aus Deutschland geführt wurden, die MTM-Patienten betreuen oder betreut haben. Die Interviews wurden anhand eines Interviewleitfadens durchgeführt. Dieser unterstützt nicht nur die Vergleichbarkeit der erhobenen Informationen, sondern stellt sicher, dass alle wesentlichen Punkte der Forschungsfragen abgedeckt werden (Mayer, 2013; Witzel, 2000). Im Zentrum der Arbeit stehen die Analyse angewandter Therapiekonzepte sowie der Hilfsmiteinsatz. Zusätzlich wird die interdisziplinäre Zusammenarbeit zwischen verschiedenen Therapeuten hinsichtlich ihrer Bedeutung für den Behandlungserfolg untersucht (Flick, 2009).

Vor der Durchführung des ersten Interviews wurden zwei Probeinterviews durchgeführt, um die Verständlichkeit der Fragen und die Validität des Interviewleitfadens zu überprüfen (Mayer, 2013). Zunächst wurde ein Probeinterview mit einer Logopädin durchgeführt, darauffolgend mit einem Arzt. Beide Personen sind keine Teilnehmer der Arbeit. Sie sollten erklären, wie sie die gestellten Fragen verstehen und welche Antworten sie darauf geben würden. Anschließend wurden sie gefragt, ob sie zusätzliche Themenkomplexe sehen, die noch nicht ausreichend beleuchtet wurden. Basierend auf diesen Pretests ist von einer guten Verständlichkeit und Validität des erstellten Interviewleitfadens auszugehen.

Für die vorliegende Arbeit wurden Interviews mit Physiotherapeuten, einer Logopädin sowie einem Arzt durchgeführt, die mindestens sechs Monate lang ein an MTM erkranktes Kind betreuen oder in der Vergangenheit betreut haben. Die Auswahl der Physiotherapeuten basierte auf diesen Kriterien:

- Bedingt durch die klinische Symptomatik, der molekulargenetischen Diagnostik und/oder einer Muskelbiopsie musste es die Diagnose MTM erhalten haben.
- Das betroffene Kind erhielt oder erhält regelmäßig (mindestens einmal wöchentlich) physiotherapeutische, logopädische und/oder medizinisch-indizierte Maßnahmen.

### 3.2.1 Interviewmethode „Experteninterview“

Methodisch wurden Experteninterviews, eine spezielle Form des teilstandardisierten Interviews gewählt, um die Physiotherapie von MTM-Patienten zu untersuchen. Die Interviews dienen dazu, Wissen, Erfahrungen und Herangehensweisen von Fachleuten zu analysieren.

Die Befragung erfolgte als teilstandardisiertes Interview anhand eines Leitfadens, der offen formulierte Fragen enthält. Dies ermöglicht ein Gespräch, das sich durch seine Offenheit im Gesprächsverlauf auszeichnet (Keuneke, 2005). Offene Fragen bieten die Möglichkeit, ohne Vorgabe konkreter Antworten zu reagieren und frei zu antworten (Klammer, 2005). Durch die Verwendung individueller Fragen erhält man detaillierte Informationen und kann herausfinden, welche Aspekte durch die Befragten als relevant bewertet werden, da der „narrative Charakter der Befragung, [...] viel Freiraum zur eigenen Betonung wichtiger Themenbereiche lässt“ (Lamnek und Krell, 2016, S. 322; Schnell et al., 2013).

Während eines Interviews können wissenschaftliche Vorüberlegungen durch „Äußerungen des Befragten eventuell modifiziert“ (Lamnek, 2005, S. 364) werden. Dies erlaubt die flexible Anpassung der Fragenreihenfolge und der Art der Fragestellung. Offene Fragen fördern, trotz gezielter Steuerung, einen natürlichen Gesprächsstil, ähnlich wie in alltäglichen Unterhaltungen. Ziel ist es, die Perspektiven der Befragten zu verstehen. Sie sollen „ausführlich zu Wort kommen und sich intensiv mit dem Sachverhalt auseinandersetzen“ (Klammer, 2005, S. 229). Das Fehlen strikter Begrenzungen der Antworten ermöglicht tiefere Einblicke und mehr Raum für Details als eine strukturierte Befragung (Lamnek und Krell, 2016).

Das Experteninterview als Sonderform des Leitfadeninterviews zeichnet sich dadurch aus, dass die Befragten als Experten über spezifisches Wissen und Erfahrungen verfügen, die nicht allgemein zugänglich sind, wodurch sie eine relative Autonomie erlangen (Hitzler et al., 1994; Mayer, 2013; Meuser und Nagel, 2009). Der Fragende ist an den „Maximen, Regeln und Logiken“ (Meuser und Nagel, 2009, S. 472) im jeweiligen Handlungsfeld interessiert.

Der Experte wird primär aufgrund einer organisatorischen oder institutionellen Zugehörigkeit ausgewählt und weniger als Einzelperson im individuellen Lebenskontext betrachtet. Die Expertise wird auf die Fachkenntnis begrenzt. Die Ernennung erfolgt im Kontext der Forschungsfrage und basiert darauf, dass diese Person bevorzugten Zugang zu den erforderlichen Informationen hat (Mayer, 2013; Meuser und Nagel, 1991). Mayer differenziert sie klar von Laien, indem er Experten wie folgt charakterisiert: „Seine Ansichten gründen sich auf sichere Behauptungen und seine Urteile sind keine bloße Raterei oder unverbindliche Annahmen“ (Mayer, 2013, S. 41). Experten verfügen folglich über fundiertes Wissen und die Fähigkeit, ihre Aussagen auf verlässliche Informationen zu stützen.

Experteninterviews dienen dazu, strukturelle Verhältnisse darzustellen und neue Einblicke zu gewinnen, um weiterführende Forschungsansätze aufzuzeigen und praxistaugliche Maßnahmen zu entwickeln. Ziel dieser Arbeit ist es, aktuelle Wissensbestände und Routinen in der Physiotherapie von MTM-Patienten zu identifizieren und miteinander zu verknüpfen. Auf dieser Grundlage sollen einheitliche Konzepte für die Patientenbetreuung entwickelt werden.

Zwischen Mai und Oktober 2021 wurden insgesamt 11 Interviews durchgeführt: eines mit einer Logopädin, neun mit Physiotherapeuten sowie eines mit einem Arzt. Die Gesprächsdauer variierte dabei zwischen 25 und 39 Minuten.

Zwei Interviews wurden von Frau Dr. Weinhold und sieben Interviews von der Autorin geführt. Aufgrund der zum Erhebungszeitpunkt vorherrschenden Covid-19-Pandemie wurden persönliche Treffen durch digitale Lösungen ersetzt, was von einigen Interviewten aufgrund des Ansteckungsrisikos, insbesondere mit Blick auf ihre Patienten, begrüßt wurde.

Im ersten Schritt wurden die benannten Experten postalisch zur Studienteilnahme eingeladen. Nach Einholung des Einverständnisses erfolgte die Kontaktaufnahme, um das Forschungsvorhaben vorzustellen und einen Interviewtermin zu vereinbaren.

Sieben Interviews wurden über das Webkonferenzsystem „mlu-conf“ der Martin-Luther-Universität Halle-Wittenberg geführt, zwei über das Videokonferenzsystem „Zoom“ und zwei weitere per Telefon. Gründe für Ausnahmen waren u. a. die Bitte eines Interviewten, das Interview telefonisch abzuhalten, sowie technische Schwierigkeiten bei mlu-conf. Ein Interview wurde direkt im Anschluss über „Zoom“ fortgesetzt, ein anderes fand an einem anderen Tag telefonisch statt.

Zu Beginn der Interviews erfolgten Begrüßung und Vorstellung der Interviewerin, eine Erläuterung des Hintergrunds der Erhebung sowie des zeitlichen Umfangs und das Einholen des Einverständnisses zur Tonaufzeichnung. Die Befragten wurden vor dem Gespräch erneut über die Pseudonymisierung ihrer Daten informiert. Die Aufzeichnungen wurden in wortgetreue Transkripte überführt, die als Grundlage für die Auswertung der gewonnenen Daten dienten. Im Anschluss an die Interviews wurde ein Postskriptum verfasst, um Besonderheiten, Fragen und etwaige Störungen festzuhalten (Klammer, 2005; Mayer, 2013). Der Interviewleitfaden war so abgestimmt, dass nahtlos von einer Frage zur nächsten übergegangen werden konnte.

### 3.2.2 Interviewleitfaden

Obwohl die Themenreihenfolge zuvor festgelegt war, ist ein Anpassen je nach Interviewverlauf möglich, um den natürlichen Gesprächsfluss zu fördern (Klammer, 2005).

Der Leitfaden dient primär als Orientierungshilfe und gewährleistet die Vergleichbarkeit der Interviews (Witzel, 2000). Er verhindert, dass das Gespräch zu irrelevanten Themen abweicht, erlaubt jedoch gleichzeitig den Experten, ihre Sichtweisen ausführlich darzustellen. Durch die

offene Struktur fördert das Leitfadeninterview die Kommunikation und Interaktion zwischen den Interviewpartnern und steigert so die Äußerungsbereitschaft (Meuser und Nagel, 1991).

Die Interviewleitfäden umfassen je 18 Fragen für Logopäden und Physiotherapeuten sowie 12 Fragen für Ärzte. Der reduzierte Leitfaden für Ärzte berücksichtigt, dass deren Rolle primär die Therapieverordnung umfasst, während praktische Fragen zur Durchführung von Therapiestunden und Zusammenarbeit mit anderen Therapeuten entfallen, da dies auf sie nicht zutrifft.

Die Leitfäden konzentrieren sich auf folgende Schwerpunkte: a) angewandte Therapiemethoden und deren Auswirkungen auf die physische, motorische und sozial-emotionale Entwicklung der Patienten, b) Einsatz und Verordnung von Hilfsmitteln und c) interdisziplinäre Zusammenarbeit. Obwohl die Reihenfolge der Themen vorab festgelegt wird, kann sie je nach Situation und Verlauf angepasst werden, um den Gesprächsfluss zu unterstützen (Klammer, 2005). Die Themenkomplexe enthalten Schlüsselfragen, die allen Interviewten gestellt werden, um die Vergleichbarkeit sicherzustellen (Friedrichs, 1990; Keuneke, 2005). Zudem besteht die Möglichkeit, je nach Situation weitere Fragen zu stellen, um zusätzliche Aspekte zu erörtern. Eine Übersicht über den Interviewleitfaden und die Themenkomplexe der Physiotherapeuteninterviews befindet sich im Anhang.

### 3.2.3 Auswahl der Expertinnen und Experten

Die Experteninterviews sollen Auskunft darüber geben, welche Therapieansätze die Entwicklung von Patienten mit MTM fördern, welchen Beitrag der Einsatz von Hilfsmitteln hierzu leistet und welchen Einfluss die interdisziplinäre Zusammenarbeit nimmt.

Die Auswahl der Experten basiert auf spezifischen Einschlusskriterien, die sich von den Forschungsfragen und Zielen der Studie ableiten (Mayer, 2013). Diese Kriterien sind:

- Das Kind muss mindestens sechs Monate kontinuierlich von demselben Physiotherapeuten, demselben Logopäden oder demselben Arzt betreut worden sein/ betreut werden.
- Das Kind erhielt oder erhält regelmäßig, mindestens einmal wöchentlich, physiotherapeutische, logopädische oder medizinisch indizierte Behandlungen.

Zunächst wurden die Eltern in einem Schreiben gebeten, Physiotherapeuten, Logopäden und Ärzte zu benennen, die für die Studie als Ansprechpartner kontaktiert werden dürfen. Diese Auswahl umfasste nicht zwingend die aktuellen Behandler, sondern konnte auch Personen einschließen, zu denen eine besondere Bindung besteht oder die das Vertrauen der Patienten und ihrer Familien genießen.

Die Einladung zur Teilnahme an der Studie ging an die Familien, die bereits an der Studie „Analyse der Entwicklung und Versorgung von Kindern mit Myotubulärer Myopathie“ von Frau

Dr. A. Weinhold (2020) teilgenommen hatten. Sie konnte feststellen, dass es nur wenige objektive Daten zu physiotherapeutischen Maßnahmen und Hilfsmitteln für MTM-Patienten gibt. Das Ziel der vorliegenden Arbeit ist es daher, dort anzusetzen und die Erfahrungen der Therapeuten und Ärzte zu erfassen. Nach der Zustimmung der Eltern wurden die benannten Personen kontaktiert, um ihre Teilnahme an den Interviews zu koordinieren.

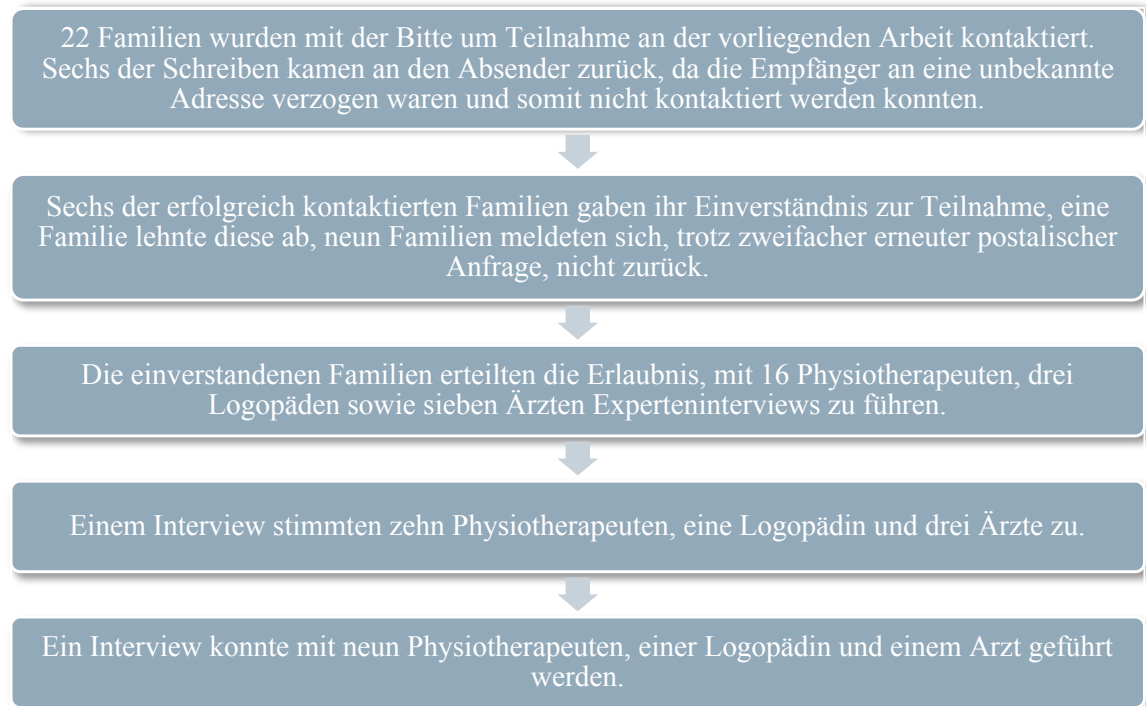


Abb. 3: Schema der Kontaktaufnahme im Rahmen der vorliegenden Arbeit

Es wurden neun Interviews mit fünf Physiotherapeutinnen und vier Physiotherapeuten geführt, welche mindestens einmal wöchentlich einen Patienten mit MTM betreuen oder betreuten.

### 3.3 Transkription und Pseudonymisierung der Daten

#### Transkription

Zu Beginn der Auswertung wurden die Interviews wortwörtlich transkribiert, wobei sämtliche Äußerungen der Interviewten niedergeschrieben wurden (Kowal und O'Connel, 2009). Dieses „Wortprotokoll ermöglicht es [...], einzelne Aussagen in ihrem Kontext zu sehen“ (Mayring, 2016, S. 89) und dient als Grundlage weiterer Analysen. Wichtige Aspekte des Verfahrens umfassen klare Transkriptionseregeln, den Abgleich des Ergebnisses mit der Tonaufnahme und die Pseudonymisierung persönlicher Informationen (Flick 2006). Zudem müssen nonverbale Elemente wie Pausen, Störungen oder Ausdrucksweisen erfasst werden, um sie interpretativ nutzen zu können (Lamnek und Krell 2016). Die Transkription erfolgte nach den einfachen Transkriptionsregeln von Dresing und Pehl (2015), welche im Anhang nachgelesen werden können.



Die Transkription der neun Interviews wurde von der Autorin selbst durchgeführt. Hierzu wurde die Amberscript Software verwendet, wobei 123 Seiten Transkript erstellt wurden. Die anschließende Datenanalyse erfolgte mit MAXQDA2022, was die Verarbeitung der umfangreichen Datenmenge erleichterte.

### Pseudonymisierung

Um die Anonymität der Befragten sicherzustellen, werden persönliche Angaben, die Rückschlüsse auf die Identität ermöglichen könnten, mit Pseudonymen ersetzt. Während der Transkription werden die Interviewerin mit „I“ und die befragte Person mit „B“ gekennzeichnet. Die Patienten erhalten die Bezeichnung F1, F2 usw., wobei die Zuordnung zufällig erfolgt, um die Anonymität zu garantieren. Zeitangaben werden auf Monat und Jahr reduziert (z. B. „Juni 2020“ statt 12. Juni 2020). Adressen, Krankenhäuser, medizinisches Personal und Einrichtungen werden ebenso verschlüsselt: z. B. „Krankenhaus 1“ für das Universitätsklinikum in Halle (Saale) und „Schwester 1“ für Krankenschwester Anna. Dies gilt auch für andere Institutionen und Personen, um die Vertraulichkeit zu wahren.

### 3.4 Auswertungsmethode

Die Interviewauswertung zielt darauf ab, das „Überindividuell-Gemeinsame“ (Meuser und Nagel, 1991, S. 452) der Gespräche herauszuarbeiten und inhaltliche Charakteristika zu bestimmen. Für die Auswertung der Experteninterviews wurde in dieser Arbeit das Auswertungsverfahren der qualitativen Inhaltsanalyse nach Mayring gewählt. Dabei wird das Gespräch im Kontext seines „Kommunikationszusammenhang[s] verstanden“ (Mayring, 2015, S. 50) und Schlussfolgerungen im Rahmen der Gesprächsanalyse generiert. Die Analyse erfolgt durch die schrittweise Entwicklung und Anwendung theoriegeleiteter Kategoriensysteme, die aus dem Interviewmaterial abgeleitet werden (Mayring, 2016). Die qualitative Inhaltsanalyse nach Mayring zeichnet sich durch zwei Hauptmerkmale aus: die Nutzung eines Kategoriensystems als Analyseinstrument und die strikte Regelgeleitetheit. Das Interviewmaterial wird basierend auf einer vorab festgelegten theoriegeleiteten Forschungsfrage untersucht, wobei präzise Auswertungsregeln eine systematische „intersubjektiv“ (Schreier, 2014, S. 3) überprüfbare Analyse ermöglichen. Dieses Kategoriensystem verknüpft wesentliche Teile des Materials mit relevanten Bedeutungsaspekten und unterstützt die Bewertung von Gütekriterien wie „Objektivität, Reliabilität und Validität“ (Mayring, 2022, S. 52; Schreier, 2014).

Für die vorliegende Arbeit wurde das Kategoriensystem interpretativ entwickelt, um den „latenten Äußerungsgehalt“ (Schreier, 2014, S. 3) zu berücksichtigen. Insgesamt wurden 11 Experteninterviews durchgeführt, wobei die 9 Physiotherapeuteninterviews den Inhalt der zusammenfassenden Analyse bilden.

### 3.4.1 Allgemeine Beschreibung der Zusammenfassenden Inhaltsanalyse

Die Analysetechnik der Zusammenfassung nach Mayring wurde gewählt, um das Datenmaterial zu abstrahieren und zu reduzieren. Sie gehört zu den Grundformen der qualitativen Inhaltsanalyse und umfasst deduktive Zusammenfassungstechniken sowie die induktive Kategorienbildung (Schreier, 2014). Ein zentraler Aspekt ist die Paraphrasierung des Ausgangsmaterials, bei der unwesentliche und sinnverwandte Passagen gelöscht (1. Reduktion) und ähnliche Inhalte zusammengeführt werden (2. Reduktion) (Flick, 2006). Der Auftrag ist, das „Material [so zu reduzieren], dass die wesentlichen Inhalte erhalten bleiben und einen überschaubaren Corpus schaffen, der immer noch Abbild des Grundmaterials ist“ (Mayring, 2015, S. 67).

Diese Analysetechnik ist der Forschungsfrage und Studienkonzeptionierung angemessen, da sie strukturelle Verhältnisse und Zusammenhänge im Bereich der Therapiegestaltung herausarbeiten kann (Mayring, 2015).

### 3.4.2 Analyse des Interviewmaterials

Die zentralen Forschungsfragen dieser Studie sind unter 2., „Zielstellung“, aufgeführt. Aus diesen werden die Untersuchungsaspekte abgeleitet, die mit Hilfe des Kategoriensystems analysiert werden (Mayring, 2015).

Ein Kodierleitfaden wird aus vorab festgelegten Definitionen und Kodierregeln erstellt und dient als Auswahlrichtlinie. Dieser Leitfaden wird „zunächst theoriegeleitet entwickelt“ (Mayring und Fenzl, 2014, S. 548) und kontinuierlich ergänzt: „bei besonders uneindeutigen Einschätzungen werden zusätzliche Kodierregeln zur Abgrenzung der Ausprägungen formuliert“ (Mayring, 2015, S.108). Die Auswahl der Inhalte aus dem Transkript, „wird durch theoriegeleitete Kategorien und [...] Unterkategorien“ (Mayring, 2015, S. 103) bestimmt. Im ersten Durchlauf werden Textpassagen, die in eine bestimmte Kategorie fallen, als Ankerbeispiele definiert, die im weiteren Verlauf als Prototypen dienen (Mayring, 2016).

### Zusammenfassende Inhaltsanalyse / Induktive Kategorienbildung

Für die vorliegende Arbeit wurde die induktive Kategorienbildung zur qualitativen Zusammenfassung genutzt. Das Ablaufmodell der zusammenfassenden Inhaltsanalyse beginnt mit der Definition von Analyseeinheiten, wobei Kodiereinheiten als eindeutig „bedeutungstragende Elemente im Text“ (Mayring, 2015, S. 88) festgelegt werden. Die Gesamtheit aus Experteninterview und Postskriptprotokoll bildet eine Kontexteinheit. Anschließend werden die Kodiereinheiten paraphrasiert, unwesentliche Elemente eliminiert und die „Paraphrasen [...] auf einer einheitlichen Sprachebene formuliert“ (Mayring, 2015, S. 71). Dann werden die Paraphrasen mit dem Abstraktionslevel verglichen, selektiert und weiter zusammengefasst. Dabei wird beurteilt, ob das entwickelte Kategoriensystem die Kernaussagen des Analysematerials eindeutig wiedergibt (Mayring, 2016).

Nach erneuter Materialsichtung werden Kategorien und Zuordnungen überarbeitet, um „ein neues, allgemeineres und knapperes Kategoriensystem“ zu schaffen, „bis das Ergebnis der angestrebten Reduzierung [...] entspricht“ (Mayring, 2015, S. 71). Die zusammenfassende qualitative Inhaltsanalyse kann durch eine Auswertung mittels induktiver Kategorienbildung ergänzt werden, die direkt aus den Interviews, ohne vorherige Theorieannahmen, abgeleitet wird (Mayring, 2016).

Die Reduktion des Datenmaterials aus der zusammenfassenden Inhaltsanalyse wird in dieser Auswertungstechnik fortgesetzt. Zu Beginn wird anhand der Forschungsfrage „das Thema der Kategorienbildung theoriegeleitet bestimmt“, um ein Auswahlkriterium festzulegen, das definiert, „welches Material Ausgangspunkt der Kategoriendefinition sein soll“ (Mayring, 2015, S. 86). Zudem wird der Abstraktionsgrad der zu entwickelnden Kategorien festgelegt (Mayring, 2016). Der Text wird „Zeile für Zeile durchgearbeitet“ (Mayring, 2015, S. 87). Sobald das Auswahlkriterium erfüllt ist, wird „die erste Kategorie als Begriff oder Kurzsatz formuliert“ (Mayring, 2015, S. 87). Weitere passende Textpassagen werden geprüft, ob sie in eine bereits bestehende Kategorie passen oder neue Kategorien benötigen. Nach der Sichtung des Dokuments erfolgt eine „Revision des Kategoriensystems“ (Mayring, 2015, S. 87), um sicherzustellen, dass die Kategorien dem Analyseziel entsprechen und „ob das Selektionskriterium und das Abstraktionsniveau vernünftig gewählt worden sind“ (Mayring, 2015, S. 87). Abschließend werden die Kategorien mit ihren Unterkategorien und Paraphrasen zusammengestellt und im Kontext der Forschungsfrage interpretiert (Mayring, 2016).

Das Kategoriensystem wurde nach dem ersten Durchlauf auf Verständlichkeit im Zusammenhang mit den Ankerbeispielen geprüft, indem es einer Testperson vorgelegt wurde. Diese sollte die Kategorien beschreiben und die Ankerbeispiele den entsprechenden Kategorien zuordnen.

Nach positiver Rückmeldung wurde die Reliabilität des Kategoriensystems durch einen Retest geprüft. Eine weitere Person markierte in zwei Transkripten die Textstellen, die dem vorgegebenen Kategoriensystem entsprachen und ordnete sie den entsprechenden Hauptkategorien zu. Die Ergebnisse wurden mit der ursprünglichen Kodierung verglichen, wobei eine weitgehende Übereinstimmung festgestellt wurde (Mayring, 2015).

### 3.5 Analyse sozialer Kompetenz

*„Deshalb hängt ihre psychische Gesundheit, ihre Selbstverwirklichung und Lebensqualität in vieler Hinsicht davon ab, inwieweit sie fähig sind, solche sozialen Interaktionen in Gang zu setzen und bedürfnisgerecht und zielführend [mit] zu gestalten“ (Pfungsten, 2009, S. 158).*

Um zu verstehen, wie die Arbeit der Physiotherapeuten einen Einfluss auf die sozial-emotionale Entwicklung der Patienten mit MTM nimmt, muss der Begriff der sozialen Kompetenz definiert, sowie Bereiche identifiziert werden, auf die die soziale Entwicklung einen Einfluss nimmt.

Die vorliegende Arbeit beruft sich auf die Definitionen sozialer Kompetenzen von Kanning und Pfingsten und ordnet die Erfahrungen der Physiotherapeuten diesbezüglich ein.

Pfingsten definiert soziale Kompetenz als das Vorhandensein und den effektiven Gebrauch von kognitiven, emotionalen und handlungsbezogenen Verhaltensweisen, „die es dem Handelnden ermöglichen, bestimmte Arten von sozialen Situationen letztlich zielführend und bedürfnisgerecht zu bewältigen“ (Pfingsten, 2009, S. 159). Er differenziert zwischen sozialen Verhaltensfertigkeiten und sozialen Kompetenzen.

Soziale Kompetenz stellt dabei ein vielschichtiges Konstrukt dar, welches verschiedene Fähigkeiten, Fertigkeiten und Erfahrungswerte umfasst, die sich im Kontext unterschiedlicher Entwicklungsstufen verorten. Kanning (2002) ordnete hierzu etwa 100 synonyme Kompetenzen aus den am häufigsten zitierten Kompetenzkatalogen und reduzierte sie auf 15 Kompetenzen:

- „perzeptiv-kognitiver Bereich: Selbstaufmerksamkeit, Personenwahrnehmung, Perspektivenübernahme, Kontrollüberzeugung, Entscheidungsfreudigkeit, Wissen
- motivational-emotionaler Bereich: emotionale Stabilität, Prosozialität, Wertepluralismus
- behavioraler Bereich: Extraversion, Durchsetzungsfähigkeit, Handlungsflexibilität, Kommunikationsfertigkeiten, Konfliktverhalten, Selbststeuerung“ (Kanning, 2002, S. 158).

Die Ausprägung dieser Kompetenzen variiert. Kanning (2002) identifiziert in einem weiteren Schritt daher fünf Faktoren zweiter Ordnung:

- „soziale Wahrnehmung (sich mit dem Verhalten anderer Menschen, dem eigenen Verhalten und den Reaktionen anderer auf das eigene Verhalten auseinandersetzen; Perspektivenübernahme)
- Verhaltenskontrolle (emotional stabil sein, eine hohe interne und geringe externe Kontrollüberzeugung aufweisen)
- Durchsetzungsfähigkeit (eigene Ziele erfolgreich verwirklichen können, extravertiert sein, Konflikten nicht aus dem Weg gehen)
- soziale Orientierung (sich für die Interessen anderer einsetzen, Werte anderer Menschen tolerieren)
- Kommunikationsfähigkeit (anderen zuhören und gleichzeitig verbal Einfluss nehmen können)“ (Kanning, 2002, S. 157f.).

Diese Definitionen bilden die Grundlage, um den Einfluss physiotherapeutischer Maßnahmen auf die Entwicklung sozialer Kompetenzen bei Patienten mit MTM zu untersuchen.

## 4. Ergebnisse

Als Ergebnis der Kodierung und Analyse der Interviews wurde ein Kategoriensystem erstellt, das im Folgenden zusammenfassend dargestellt wird. Ziel war es, ein umfassendes Verständnis für bewährte Therapieansätze und Hilfsmittel zu gewinnen, die in der physiotherapeutischen Behandlung zum Einsatz kommen oder kamen. Weiterhin sollen Bedingungen und Hintergründe der Physiotherapie dargestellt und analysiert werden.

### 4.1 Ergebnisse der Interviews mit den Physiotherapeutinnen und -therapeuten

#### 4.1.1 Beschreibung des Expertenkollektivs

Für die Datenerhebung konnten 9 Physiotherapeuten, die von betroffenen Familien als Ansprechpersonen benannt wurden, für Interviews gewonnen werden.

Die teilnehmenden Physiotherapeuten zeigten sich interessiert und führten die Gespräche offen und vielseitig. Einige behandelten in der Vergangenheit MTM-Patienten, andere taten dies zum Interviewzeitpunkt noch. Insgesamt behandelten sie 5 Patienten. Allen Teilnehmenden war gemein, dass sie sich selbst nicht als Berufsanfänger sahen, sondern bereits Erfahrung, vordergründig in der Therapie von Patienten mit Muskeldystrophie, besaßen: *„Also ich bin jetzt schon [...] fast 30 Jahre als Physiotherapeutin in der Kinderklinik [...]. In der Therapie, [...], habe ich, [...] eine ganze Menge Erfahrung.“* (P5, Pos. 2).

Alle gaben an, dass es sich um den ersten Berührungspunkt mit der Erkrankung MTM handelte. Die erste Begegnung wurde meist als intensiv und aufregend wahrgenommen, manche berichteten von der Angst, man mache *„was falsch oder [...] tut ihm weh“* (P7, Pos. 49).

#### 4.1.2 Das Kategoriensystem

Den Mittelpunkt der qualitativen Inhaltsanalyse bildet das Kategoriensystem, welches die zu den Interviewfragen benannten Themen abbildet. Das System gliedert sich in Haupt-, Unter- und Subkategorien, die vom Allgemeinen zum Konkreten führen. Auf der letzten Ebene können sich Zitate als Ankerbeispiele befinden. Auf Grundlage des Kodierleitfadens wurden 5 Hauptkategorien erstellt, die durch 23 Unter- und 72 Subkategorien konkretisiert wurden. Die Hauptkategorien sind: *Die Physiotherapie, Der Patient, Familienleben, Grenzen in der Entwicklung* sowie der *Querschnittsbereich: Herausforderungen bewältigen*. Diese Kategorien überschneiden sich teilweise sehr, wodurch eine getrennte Betrachtung der einzelnen Kategorien oft nicht möglich ist. Die folgende Abbildung zeigt den Aufbau des Kategoriensystems anhand eines konkreten Beispiels aus der Datenanalyse. Ein Überblick über die Haupt-, Unter- und Subkategorien befindet sich im Anhang.

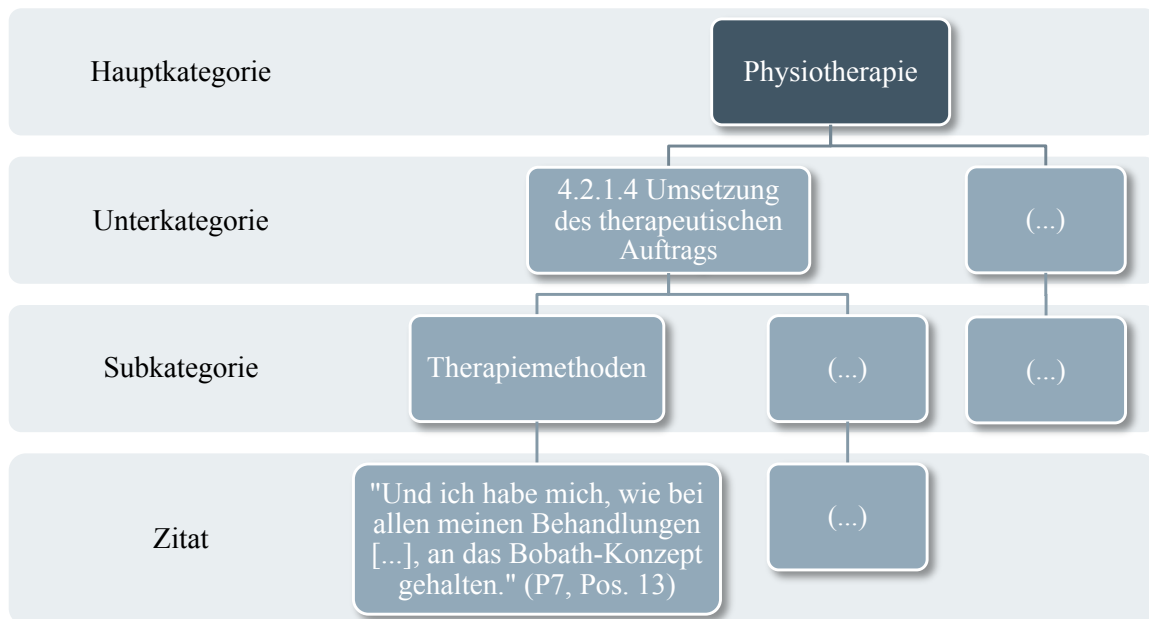


Abb. 4: Exemplarische Darstellung eines Strangs des Kategoriensystems

#### 4.1.3 Interviews

Insgesamt erteilten zehn Physiotherapeuten ihr Einverständnis zur Durchführung von Interviews, von denen neun erfolgreich durchgeführt wurden. Eine Therapeutin, die zunächst zugesagt hatte, meldete sich nicht mehr zurück, wodurch ihr Interview ausfiel. Die durchschnittliche Gesprächsdauer eines Interviews betrug 32 Minuten.

### 4.2 Auswertung der Interviews

#### 4.2.1 Die Physiotherapie

Diese Kategorie untersucht, wie die Physiotherapeuten Patienten mit MTM physisch, motorisch und sozial-emotional fördern. Sie betrachtet die Therapigestaltung, Einflussfaktoren, Herausforderungen und die Rolle der Physiotherapeuten in diesem Kontext. Zudem werden bewährte Therapieansätze und deren Potenzial für zukünftige Behandlungen betrachtet. Von 962 Codierungen fallen 713 allein in diese Kategorie, weshalb sie von herausragender Bedeutung ist. Die Kategorie basiert auf den von den Interviewten angesprochenen Themen und reflektiert die Bedingungen und Einflüsse der Physiotherapie. Sie umfasst sechs Unterkategorien und 30 Subkategorien. Eine Übersicht befindet sich im Anhang.



Abb. 5: Darstellung der Unterkategorien der Kategorie „Die Physiotherapie“

#### 4.2.1.1 Rollen der Physiotherapeuten

##### Die Rolle als Physiotherapeutin/ Physiotherapeut

Ein Aspekt, der in jedem Interview zur Sprache kam ist die Bedeutung der Berufserfahrung in der Physiotherapie (siehe 4.1.1). Alle Interviewten betrachteten sich selbst bereits zu Therapiebeginn eines an MTM erkrankten Kindes als erfahrenen Physiotherapeuten.

Gemäß den Gesprächen gilt langjährige Berufserfahrung als entscheidende Voraussetzung für zukünftige Physiotherapeuten, die Kinder mit dieser Diagnose behandeln möchten. Insbesondere mangelnde Erfahrung im emotionalen Umgang mit der Erkrankung, mit lebenswichtigen Gerätschaften und allgemein in der Arbeit mit Kindern wurden im Interview mit P3 als Gründe genannt, weshalb unerfahrene Kollegen als ungeeignet erscheinen. Die Erkrankung selbst wurde als „*harter Tobak*“ empfunden (P3, Pos. 108), ungeeignet für Berufsanfänger. P3 betont, dass er sich in seiner Anfangszeit nicht gewünscht hätte, solche Patienten zu übernehmen.

Die Tatsache, dass es sich um die Behandlung von Kindern handele, wurde von einigen Interviewten als zusätzlicher Druck empfunden. P6 beschrieb das erste Kennenlernen so: „*Am Anfang war es so, dass ich [...] überhaupt keine Erfahrungen hatte [...], da kommt dann ein Kind. Hat eine Erkrankung und du sollst dann behandeln und gestehst dann erst mal ‚Hups. Das hatte ich ja noch nie gehabt.‘ Das ist halt immer sehr schwierig, auch für den Therapeuten. Ich denk mal, egal wie alt er ist oder wie erfahren, ist es immer so ein Problem, das du dann hast, einfach zu sagen ‚Okay, ich nehme das jetzt‘ [...] am Anfang [war ich] auch sehr nervös. Will ja auch nichts falsch machen. Ich mein, wir reden hier von Kindern.*“ (P6, Pos. 4).

##### Die Rolle des Informationsbeschaffers

Die Seltenheit der Erkrankung und die geringe Informationsdichte wurden von sechs der neun Interviewten thematisiert. Die Informationsbeschaffung basierte hauptsächlich auf dem Austausch mit anderen Physiotherapeuten, Ärzten und Eltern (P4, P5, P8). Zudem werden

Behandlungsübergaben, Internetrecherchen, Fachliteratur und die gezielte Beobachtung der Patienten in ihrem Alltag als Informationsquellen genutzt. P5 und P6 besuchten zudem Fortbildungen der Deutschen Gesellschaft für Muskelkranke e.V. zur Physiotherapie bei Neuromuskulären Erkrankungen. Sie orientieren sich an Behandlungsprinzipien aus der Therapie von Patienten mit Muskeldystrophie: *„Es gibt halt bei der DGM, [...] einzelne [...] Broschüren, [...] da kann man sich nochmal [...] schlau machen. Natürlich nicht bei F5's Grunderkrankung, aber die [...] Prinzipien sind ja die gleichen. Ich will bei einem Duchennejungen genauso die Gelenke frei halten wie jetzt bei einem mit einer Myotubulären Myopathie. [...] Es wird halt nur einfach umgelegt, auch auf die andere Erkrankung.“* (P5, Pos. 60).

Die Interviewten berichten, dass viele Eltern Kontakt zu Selbsthilfegruppen aufnehmen, wobei der Fokus dieser Gruppen häufig auf Therapieansätzen aus dem Bereich der Muskeldystrophie liege. P2 äußert Bedenken, da manche Eltern nach solchen Treffen teilweise mit überhöhten Erwartungen an die Therapeuten herantreten würden. Die Unterscheidung der verschiedenen Krankheitsverläufe und das individuelle Behandlungspotenzial der Kinder würden mitunter vernachlässigt, obwohl dies wesentlich sei, da es sich um grundlegend verschiedene Krankheitsformen handle: *„Es gibt auch Selbsthilfegruppen für die Eltern. Gerade bei Muskelerkrankten. Da habe ich gemischte Erfahrungen gemacht [...], weil ja die Subtypen [...] unterschiedliche Ausprägungen haben. Und dann natürlich die Myotubuläre-Myopathie-Eltern, dann Eltern sehen, die ein Kind haben mit Typ Duchenne [haben] und sich natürlich auch schon irgendwo Hoffnungen machen, wenn sie [...] jemand[en] mit Typ Duchenne noch im Aktiv-Rolli sitzen sehen und da rumfahren sehen [...]. Und sich dann fragen ‚ja, soweit soll ja mein Kind auch kommen‘ und das ist halt bei Myotubulärer Myopathie eben nicht gesagt, [...] und da bedarf [es] einfach guter Aufklärung.“* (P2, Pos. 56).

### Die Rolle des Teamplayers

Ein Aspekt der Behandlung, den die Interviewteilnehmer hervorheben, ist die Teamarbeit, welche das gemeinsame Vorgehen bei der Erstellung eines Behandlungskonzepts sowie den regelmäßigen Austausch der Teammitglieder über den aktuellen Stand der Therapie umfasse. Die Zusammensetzung der Teams sei heterogen: manche würden nur aus Physiotherapeuten bestehen, andere umfassten auch Ergotherapeuten und Ärzte. Acht der neun Interviewten bewerten die gemeinschaftliche Arbeit als positiv: *„Als ich ihn das erste Mal gesehen habe, habe [ich] meinen krankengymnastischen Status erhoben. [...] Und dann [stand ich] eigentlich gleich im kompletten Austausch mit dem Team, [das] den Patienten ja auch zum erstmal gesehen hat. Ja, okay, da sind Problematiken, da müssen wir mal gucken. Da sind vielleicht Gefahren, dass er mit der Atmung nicht gut zurechtkommt. Was müssen wir eventuell an Hilfsmitteln gleich haben. Also da ist gleich der Austausch [...] da und es sind super erfahrene Leute hier.“* (P5, Pos. 6).



### Die Rolle des emotionalen Unterstützers

Auch der Umgang mit emotional belastenden Situationen, zu denen auch die Therapie mit Schwerstkranken wie den Kindern mit MTM zählt, ist ein Teil der physiotherapeutischen Arbeit. Die Ursachen dieser Situationen sind vielfältig. Einige Patienten haben Kommunikationsprobleme, da sie nur eingeschränkt sprechen können, beispielsweise wegen eines Tracheostomas. Sie können somit ihre Emotionen, Bedürfnisse, Gedanken und Wünsche nicht oder nur erschwert ausdrücken. Dies erfordert von den Physiotherapeuten, dass sie sich individuell auf die Patienten einstellen und Kommunikationswege entwickeln: „*[Das] Schlimmste für mich [war] immer, wenn er mal wegschnitt, müde war oder [...] wenn er bei der Behandlung war, geweint hat oder so, wenn er Schmerzen gehabt hat anscheinend, denn er konnte sich ja nicht so wirklich ausdrücken, das war für mich so ein bisschen die negative Seite, aber das war nicht oft*“ (P6, Pos. 30).

Körperliche Veränderungen, z. B. durch Operationen oder fortschreitende Entwicklungen, können zu emotional belastenden Situationen führen, die die Patienten je nach Alter unterschiedlich verarbeiten würden. Manche medizinischen Eingriffe werden schlecht toleriert und können mit Schmerzen oder Einschränkungen einhergehen, was sich auf die physiotherapeutische Arbeit auswirkt und daher von den Physiotherapeuten sensibel aufgegriffen werden muss. Ein Beispiel für diese Belastung ist der Bericht über F5, als er eine PEG-Sonde erhielt: „*[Da] stand er völlig neben sich [...] und [hat] rumgeschrien*“ (P5, Pos. 68). Die emotionale Reaktion schloss auch sein Verhalten gegenüber der Mutter ein, die daraufhin verzweifelt reagierte. Die Kommunikation der Physiotherapeuten mit den Eltern erwies sich als entscheidend, um das Verständnis der Beteiligten für die Reaktionen des Kindes zu fördern und angemessen darauf zu reagieren.

Die körperlichen Einschränkungen der Patienten können Ängste hervorrufen, besonders bei Aktivitäten wie der Umlagerung, etwa vom Rollstuhl auf eine Bank, wie von P2 und P7 beschrieben. Da die Kinder in solchen Situationen nicht selbst einen möglichen Sturz abfangen können, ist die Unterstützung durch die Physiotherapeuten unerlässlich. Das Vertrauen zu ihnen muss sich im Laufe der Zeit sowohl bei den Kindern als auch bei ihren Eltern erst entwickeln.

Die Betreuung von Patienten mit besonderen Bedürfnissen erfordert neben fachlicher Kompetenz auch einfühlsame Kommunikation und den sensiblen Aufbau von Vertrauen. Eine solide Vertrauensbasis zwischen den Physiotherapeuten, den Kindern und den Eltern wird als Grundlage für eine erfolgreiche Physiotherapie bewertet. Besonders bei lebenserhaltenden Maßnahmen wie im Beispiel von F3, der ein Beatmungsgerät benötigt, spielt das Vertrauen neben Fachkenntnis eine entscheidende Rolle.

### Die Rolle des Advisors

Viele der Interviewten haben Hinweise und Tipps formuliert, die sie künftigen Physiotherapeuten mit auf den Weg geben möchten. Einer davon ist die Empfehlung, dass Neulinge in der Physiotherapie von Kindern mit MTM durch berufserfahrene Personen begleitet werden sollten, insbesondere solche, die bereits mit Muskelerkrankten gearbeitet haben. Dies soll helfen, Erfahrungen weiterzugeben und die Therapeuten besser auf die Herausforderungen der Therapie vorzubereiten.

Ein weiterer Aspekt ist die Optimierung des Umgangs mit der von den Physiotherapeuten als unzureichend empfundenen Datenlage zum Umgang mit der MTM. Es werden eine verstärkte Vernetzung und der Austausch von Erfahrungswerten unter den Physiotherapeuten gefordert, um voneinander zu lernen. P6 betont die Notwendigkeit, trotz begrenzter Datenlage kontinuierlich weiter nach Informationen zu suchen und diese gegenseitig auszutauschen.

Zudem soll der Umgang mit dem Kind und seiner Diagnose nicht von der Angst vor Fehlern in der Therapie überschattet werden. Stattdessen soll eine Strategie verfolgt werden, die sich durch ständiges Lernen und Ausprobieren auszeichnet, im Sinne eines „Trial-and-Error“-Ansatzes. *„Man darf keine Angst haben. Das ist ein riesen Berg, der vor einem steht. Du [...] denkst, [...] um Gottes willen, wenn du da was falsch machst [...]. Das muss man abschalten, man muss [...] sich versuchen. So gut wie man kann an das Thema ranzuarbeiten. Man muss versuchen, sich Informationen zu besorgen. Das Problem ist halt wirklich, dass es über solche Geschichten sehr wenig Informationen gibt. Ja. Aber da leben wir einfach von unseren Erfahrungen.“* (P6, Pos. 68).

Die Rolle der Eltern als Sorgeberechtigte und Bezugspersonen der Patienten wird ebenfalls thematisiert. P5 fordert einen verständnisvollen und ermutigenden Umgang mit ihnen, auch im physiotherapeutischen Setting. Dies sei wichtig, da sie nicht nur Unterstützer im Therapieprozess sind, sondern auch dazu beitragen, dass Therapieziele erreicht werden. *„Also die Erfahrung, die ich gemacht habe mit [...] Kindern, welcher Behinderung auch immer, also dass die Eltern, die einen ganz schweren Weg gehen mit ihrem Kind, sich [...] nicht entmutigen lassen dürfen und sollen. Das halte ich für ganz, ganz wichtig bei allen Rückschlägen, die kommen.“* (P5, Pos. 84).

Auch im Umgang mit den Patienten sei es wichtig, ein positives Verhältnis zu pflegen, Ängste zu nehmen, einen Rückzugsort zu bieten und Wohlgefühl zu vermitteln. Im Interview mit P8 wurde deutlich, dass eine individualisierte Behandlung nötig sei, die sich an den Möglichkeiten und Fähigkeiten des Patienten orientiere und gegebenenfalls von etablierten Therapieprinzipien abweiche. Wichtig sei die klare Abgrenzung zur Behandlung erwachsener Patienten: *„Man kann in einer Behandlung mit dem Kind [...] nicht so nach dem gehen, was man gelernt hat oder wie man jetzt vielleicht auch andere oder erwachsene Menschen behandeln würde. Sondern man muss sich immer VOLL auf das Kind einlassen.“* (P8, Pos. 69).

Die individuelle Therapie zeichne sich durch einen offenen Umgang mit der Erkrankung sowie der Definition realistischer Ziele aus. Wichtig sei die Auswahl angenehmer Übungen, die dazu beitragen sollen, das Engagement des Patienten zu fördern und die Therapie positiv zu gestalten. Es sei nötig, *„dass man sich auf das Kind einlässt“* und *„seine Ziele nicht zu weit steckt“* (P8, Pos. 69). Das Wohl des Kindes habe oberste Priorität, wie der Vorsatz zeigt, *„wir wollen dem F7 nichts Unangenehmes tun, [...] wir wollen ihn nicht irgendwie drängen, [...] Dinge zu tun, die er [...] nicht mag“* (P8, Pos. 69). Der Leitgedanke sei, dass er sich dabei wohlfühlt und Spaß hat.

Auch Motivation sei entscheidend für den Therapieerfolg und werde durch die Auswahl von Übungen und Hilfsmitteln gestärkt, die der Patient bevorzugt. Die Patienten sind oft bereits langjährig in therapeutischer Behandlung. Zusätzlich füllt sich ihr Alltag mit dem Schul- oder Kindergartenbesuch, Arztterminen oder Hobbys. Ein Mangel an Motivation wird oft auf diese vollen Zeitpläne zurückgeführt. Die Physiotherapeuten bemühen sich, diesem Problem durch neue Ansätze und Übungen entgegenzuwirken, da ein Rückgang der Motivation zu weniger Therapiesitzungen und schlechter ausgeführten Übungen führen könnte. P8 betont die Bedeutung der Förderung bereits vorhandener individueller Stärken als Therapiestrategie, um die Motivation zu steigern, anstatt Schwächen hervorzuheben: *„Was mag das Kind? [...] [Womit] könnte ich das Kind SO motivieren, dass es bestimmte Dinge tut? Also Motivation ist [...] ein ganz wichtiger Bestandteil [...]. Immer wieder motivieren. Immer wieder die Dinge versuchen auch anders anzupacken.“* (P8, Pos. 69).

P7 vertritt einen ähnlichen Ansatz: *„Also, mein Tipp ist, mit den Kindern oder Jugendlichen vor allen Dingen das zu machen, was sie können. Weil, ich glaube, es bringt wenig, immer an den Schwächen rumzudoktern, sondern mehr sich drauf zu fokussieren, was die können, und da weiterzuarbeiten. [...] Also klar, man muss auch zwischendurch sicherlich Übungen machen, die nicht so viel Spaß machen, oder die auch mal wehtun [...], aber das sollte meiner Meinung nach die Ausnahme sein [...].“* (P7, Pos. 49).

### Wünsche

Die Physiotherapeuten pflegen oft über viele Jahre hinweg enge und vertrauensvolle Beziehungen zu ihren Patienten und deren Familien. Aus dieser Verbundenheit heraus äußerten viele Befragte Wünsche, die über das rein therapeutische Verhältnis hinausgehen.

P2 wünscht sich beispielsweise, dass Selbsthilfegruppen künftig begleitet werden, um Eltern zu unterstützen, die MTM im Vergleich mit anderen Muskelerkrankungen einordnen zu können.

P4 äußert den Wunsch nach Unterstützung bei der Begleitung der Kinder, Eltern und anderen Bezugspersonen in mental belastenden Situationen: *„Ja, ich denke, das war etwas, was auch zwingend mit hineingehört. Ja, [...] die Krisen, die die Eltern damit durchmachen, die die Kinder*

*durchmachen, die alle Beteiligten mit durchmachen. Das ist vielleicht auch nochmal so ein Aspekt. Braucht vielleicht auch hier und da [...] Unterstützung.*“ (P4, Pos. 84).

Es besteht der Wunsch, dass Personen, die mit diesen Krankheitsbildern arbeiten, Hilfe durch z. B. Supervisionen oder Coachings erhalten. P4 betont die Bedeutung dieser Maßnahmen, da die Arbeit *„schon für alle Beteiligten an die Substanz“* (P4, Pos. 86-88) gehen könne.

Die Gesprächspartner gehen reflektiert mit der Krankheitslast und deren Auswirkungen um. Neben der Bewegungs- und Funktionsförderung der Kinder übernehmen sie oft auch die Rolle eines psychischen und mentalen Beistands. Diese resultiert aus dem intensiven Kontakt, den sie langjährig und mitunter mehrmals pro Woche mit den Patienten haben. Trotz der Anwesenheit des Krankenpflegepersonals entstehe eine intime und persönliche Situation, in der die übliche Distanz auch überwunden wird. Die Beziehung zwischen den Therapeuten und den Patienten wird als besonders empfunden, was sich in den positiven und angenehmen Assoziationen widerspiegelt, die während der Behandlungssitzungen erlebt werden. Die Interviewten beschreiben ihre Erfahrungen teilweise in einer familiären Erzählweise, was die Tiefe der Verbindung unterstreicht.

P9 gibt beispielsweise an, dass er *„sehr, sehr gerne in die Behandlung geh[t]“* (P9, Pos. 30). Grund dafür sind sichtbare Fortschritte und die Motivation von F9. Zudem empfindet er die Behandlung als *„sehr bereichernd“* (P9, Pos. 30), was die persönliche Dimension seiner Arbeit verdeutlicht. P8 beschreibt die Zeit der Behandlung als *„drei sehr intensive Jahre, [...] [die] man einfach erlebt haben [muss]“* (P8, Pos. 39).

#### 4.2.1.2 Zielsetzung

##### Körperliche Verfassung des Patienten.

Mit dem Ziel, Patienten durch eine auf Wohlbefinden ausgerichtete Therapie zu begleiten und vor dem Hintergrund der unzureichenden Informationslage zum Umgang mit der Erkrankung, hat sich bei vielen Behandelnden ein Prinzip des „Trial-and-Error“ etabliert. Dieses Prinzip zeichnet sich durch das Austesten verschiedener Behandlungsansätze aus, die aus unterschiedlichen Strömungen der Physiotherapie von Muskelerkrankungen kommen. Es beinhaltet den Einsatz eines breiten Spektrums an Hilfsmitteln mit dem Ziel, die körperlichen Symptome zu lindern, die physische Konstitution zu fördern und motorische Fertigkeiten zu entwickeln. Charakteristisch ist der Rückgriff auf Erfahrungen aus anderen Bereichen der Physiotherapie, das Testen zuvor unbekannter Methoden und das regelmäßige Eingeständnis, dass nicht jede Therapie für die Behandlung von Kindern mit dieser speziellen Erkrankung geeignet ist. Daraus entsteht ein individuelles Konzept, das Physiotherapieprinzipien verbindet und kontinuierlich erweitert wird, um den sich ändernden körperlichen Bedürfnissen der Patienten gerecht zu werden. P8 beschreibt das eigene Vorgehen folgendermaßen: *„[Ich versuche] dann einfach, mit diesem Hintergrund,*

*mit dem Wissen, was ich hatte, mit den Erfahrungen/ [...] mit dem F8 da voranzukommen und ihn zu fördern, bestmöglich.“ (P8, Pos. 13).*

Die individuellen Zielsetzungen variieren stark, was auf die unterschiedlichen körperlichen Verfassungen der Patienten zurückzuführen ist. Ein Teil der Befragten verfolgt klar definierte Ziele und arbeitet konsequent darauf hin, während der andere Teil die Ziele als flexibel betrachtet und sie kontinuierlich neu anpasst.

Die Physiotherapeuten berichten, wie sich die Ziele im Laufe der Zeit verändern, bedingt durch körperliche Veränderungen, Operationen und Bedürfnisse der Patienten. Dies wird am Beispiel von P8 deutlich: Anfangs wurden zahlreiche konkrete Ziele für die Physiotherapie von F8 definiert, wie z. B. das Erlernen von Fähigkeiten wie Stehen oder Laufen. Dies änderte sich jedoch während der Behandlungszeit. Die Ziele sind nicht mehr starr formuliert, sondern dienen temporär als Leitfaden. Sie werden kontinuierlich erweitert und angepasst, um den neuen körperlichen Entwicklungsstufen des Kindes gerecht zu werden. P8 berichtet, dass es eher um eine Stärkung der körperlichen Wahrnehmung gehen würde, *„dass er zum Beispiel seine Hände sieht, dass er seine Hände benutzt, dass er fühlt, was er in den Händen hat[, d]ass er seine Beine wahrnimmt“* (P8, Pos. 53). Er betont, die *„Ziele [...] nicht zu weit [zu] stecken“* und *„mit dem Ziel immer sehr dicht am Kind [zu] sein, an der entsprechenden Entwicklungsstufe“* (P8, Pos. 53).

Im Gegensatz dazu definieren P6 und P9 konkrete Ziele für die physiotherapeutische Arbeit.

P6 legt den Fokus auf die Dehnung der Muskulatur und die Förderung der Eigenbewegung der Extremitäten. P9 beschreibt einen umfassenden Katalog an Zielen für die körperliche Konstitution seines Patienten. Neben der *„Verbesserung der Tonussituation“* (P9, Pos. 38) und der dafür nötigen *„Rumpf- und Kopfkontrolle“*, soll die Beweglichkeit gefördert werden, insbesondere *„[d]ie Wirbelsäulenbeweglichkeit, [...] die Halswirbelsäule und die Kopfgelenke“* (P9, Pos. 40). Des Weiteren legt P9 Wert auf Stützübungen in verschiedenen Positionen, die Belastung der Füße im Sitzen und Stehen, die Verbesserung der Körperwahrnehmung durch taktile und vestibuläre Stimulation sowie orofaziale Behandlungen zur Förderung der Mundmotorik und Gesichtswahrnehmung. Ein weiteres Ziel besteht darin, Bewegungsabläufe wie den Übergang vom Sitzen auf dem Boden in die Bauchlage oder Drehungen zur Unterstützung der Fortbewegung am Boden zu trainieren. Das Hauptziel von P9 sei die Stärkung der Tonussituation und die Vermeidung einer Verschlechterung des Gesundheitszustands seines Patienten (P9, Pos. 40; P9, Pos. 78).

#### Selbständigkeit fördern

Aufgrund der körperlichen Einschränkungen, die mit der Erkrankung einhergehen, ist es für die Patienten entscheidend, Selbständigkeit zu erlangen, um Abhängigkeiten zu minimieren. Dies erfordert die Entwicklung neuer Strategien sowie eine umfassende Versorgung mit Hilfsmitteln

und eine Physiotherapie, die die individuellen Bedürfnisse der Patienten unterstützt. Dadurch wird auch ihre psychosoziale und emotionale Entwicklung gefördert.

Die Bedeutung dieses Aspekts wurde in den Gesprächen wiederholt betont: Jedes Interview thematisierte den Wunsch, die Patienten zu mehr Selbständigkeit und Autonomie zu befähigen. Der Rollstuhl als Mobilitätshilfe stellt ein Element zur Förderung dieser Ziele dar. Einige Patienten (F4, F6, F7, F9) nutzen E-Rollstühle; bei F8 und F9 sind Aktivrollstühle im Einsatz.

Im Gespräch mit P4 wird deutlich, wie der Einsatz eines E-Rollstuhls das Leben von F4 grundlegend verändert habe. Vorher sei er stark *„auf andere angewiesen“* (P4, Pos. 64) gewesen. Die Nutzung eines Rollstuhls ermögliche ihm nun eine bessere Teilhabe am gesellschaftlichen Leben. Er könne nun selbständig entscheiden, wohin er möchte und dorthin fahren. In der Schule beispielsweise habe er nun die Freiheit, zu den Kindern zu gelangen, mit denen er interagieren möchte, und sich wieder zu entfernen, wenn er das wünscht (P4, Pos. 64). P4 beobachtete, dass er durch nun *„sehr viel wacher“* (P4, Pos. 68) sei und aufrechter sitzen würde. Er könne sein *„Gegenüber anschauen“* (P4, Pos. 68) und Kontakt herstellen, was zuvor schwer gefallen wäre.

P7 bewertet die 24-stündige Betreuung seines Patienten kritisch, da dies die Selbständigkeit von F7 im Vergleich zu anderen Kindern einschränken würde (P7, Pos. 27). Der Einsatz eines Rollstuhls hingegen ermögliche es F7 den *„Lebensraum [zu] erweitern“* und *„aktiver [zu] sein“* (P7, Pos. 43), was sowohl die körperliche als auch emotionale Entwicklung positiv beeinflusse.

F9, der bereits in einem jungen Alter körperlich stark eingeschränkt ist, sei sehr auf die Hilfe anderer angewiesen. P9 möchte ihm daher mehr Selbständigkeit ermöglichen. Das umfasse sowohl alltägliche Tätigkeiten wie den *„Toilettengang selbständig erledigen zu können“*, aber auch eine selbstbestimmte Fortbewegung, vor allem für den bevorstehenden Kindergartenbesuch, wo er *„von A nach B kommen“* (P9, Pos. 76) und mit den anderen Kindern spielen können soll. Eine zusätzliche Herausforderung ist, dass F9 nicht sprechen könne. Zu Beginn sei die Kommunikation zwischen ihm und dem Physiotherapeuten daher eingeschränkt gewesen. P9 habe mit der Zeit gelernt, auf nonverbale Signale zu achten. F9 zeige durch Mimik, Gestik und bestimmte Gebärden, *„wenn ihm was nicht gefällt [oder] [w]enn ihm was sehr gut gefällt“* (P9, Pos. 44). Diese Kommunikationsform befinde sich aber *„noch am Anfang“* (P9, Pos. 46).

Bei P7 spiele die eingeschränkte Kommunikationsfähigkeit ebenfalls eine Rolle, besonders in Konfliktsituationen, in denen F7 *„seine besondere Situation [nutze], um sich entweder aus Situationen rauszumanövrieren oder [...] den Rollstuhl mal einzusetzen“* (P7, Pos. 22). P7 beobachtet, dass er seinen *„eigenen Willen immer mehr entwickelt“* (P7, Pos. 22) und sieht Potenzial, *„dass er sich irgendwann so auch von dem Elternhaus und von dieser ganzen Betreuung, die er hat, [...] so ein bisschen loskapseln kann“* (P7, Pos. 22). Ein Grund für diese

Entwicklung sei, dass F7 vor einiger Zeit bereits eigenständig an einem Urlaub für körperlich beeinträchtigte Personen teilnahm und auch regelmäßig Elektrorollstuhlhockey spielte.

P3 fördere die Selbständigkeit seines Patienten durch kleine Gesten, wie das eigenständige Naseputzen mit einem angereicherten Tuch oder das selbständige Herausnehmen der Hörgeräte. Darüber hinaus nutze er Spiele. So habe er einen Tischkicker modifiziert, der auf einem höhenverstellbaren Tisch platziert sei, damit F3 ihn eigenständig benutzen kann.

#### Aktivitäten des täglichen Lebens

Die Zielstellung für Aktivitäten des täglichen Lebens umfasst vordergründig die Förderung der Fortbewegungsfähigkeit der Patienten. Bereits in einem jungen Alter spielt dieser Aspekt eine zentrale Rolle bei der Therapieplanung und bestimmt maßgeblich ihr zukünftiges Leben. So berichtet auch P1, dass er sich bereits im Babyalter des Patienten sorgte: „*Hoffentlich kriegen wir den irgendwie auf die Beine*“ (P1, Pos. 52). Weitere Gesprächspartner berichten ebenfalls, dass sie intensiv daran arbeiten, die Patienten zur eigenständigen Fortbewegung zu befähigen.

Ein Beispiel hierfür ist das gezielte Muskeltraining für die Betätigung eines Rollstuhls oder ähnlicher Fortbewegungsmittel. P9 erwähnt z. B. ein Dreirad, das genutzt werden könnte, „*wenn die Beine besser werden, wenn er da Fortschritte macht*“ (P9, Pos. 62).

Der Einsatz von Elektro- oder Aktivrollstühlen wird ebenfalls erwogen, um die Selbständigkeit zu fördern, insbesondere wenn die Patienten zu Betreuungseinrichtungen oder zur Schule wechseln. Die Fähigkeit zur Fortbewegung wird als Schlüssel angesehen, um die Interaktion mit Gleichaltrigen und Bezugspersonen zu verbessern.

Neben der Nutzung von Fortbewegungsmitteln zielen die physiotherapeutischen Maßnahmen darauf ab, die körperliche Konstitution zu verbessern. Dies erleichtert Betreuungspersonen und Pflegekräften die Arbeit bei der Körperpflege sowie bei Aktivitäten des täglichen Lebens und ermöglicht den Patienten, diese teilweise eigenständig zu bewältigen.

Aufgrund der unterschiedlichen Ausprägungen der MTM haben einige Patienten Kommunikationsschwierigkeiten. Daher sei es besonders wichtig, die Kommunikationsfähigkeit zu verbessern, um „*Wünsche [zu] äußern [...] [und] sich einfach verständlich [zu] machen*“ (P9, Pos. 78), was wiederum die Interaktion stärke.

#### Rückzugsort schaffen

Sowohl für die Physiotherapeuten als auch für die Patienten sind die Behandlungseinheiten ein von Kontinuität geprägter Bestandteil des Alltags. Diese Regelmäßigkeit führt zu einer persönlichen Beziehung, die oft über die klassische Patient-Behandler-Beziehung hinausgeht. Die

Therapeuten zeigen sich als empathische Personen, die die Gefühle und Gedanken ihrer Patienten oft gut kennen oder zumindest erraten. Es ist daher nicht überraschend, dass im Rahmen der Gespräche das Ziel formuliert wurde, mit der Physiotherapie *„einen Raum [zu] haben, wo sie einfach sein können, wie sie sind, und dann nicht [...], übertrieben gesagt, ‚gequält‘ werden oder [...] das nochmal eine richtig anstrengende Stunde für die is[t]“* (P7, Pos. 16).

Sie bieten den Patienten einen Zufluchtsort, an dem sie nicht ausschließlich durch ihre Krankheit definiert werden, sondern als Heranwachsende, die gerne spielen, mal schlechte Tage haben und sich in Fantasiewelten verlieren können. P7 berichtet, dass er viel mit F7 spiele, um Entlastung und Spaß zu bieten. Sein Therapieansatz zielle darauf ab, *„den Stand zu erhalten“*, aber F7 auch eine Pause vom Schulalltag zu bieten und *„den Kopf freizuhaben“* (P7, Pos. 29), ohne ständig mit seiner Beeinträchtigung konfrontiert zu werden.

### Therapie mit Spaß und Freude gestalten

Da die Befragten ausschließlich Patienten mit MTM im Kindes- und Jugendalter behandeln, ist der Einsatz spielerischer Methoden und Hilfsmittel ein wichtiger Aspekt, geben vier der neun Befragten (P3, P7, P8, P9) an.

Die langjährigen regelmäßigen Behandlungstermine erfordern ein bedeutendes Maß an Motivation von Seiten der jungen Patienten. Um die Therapie angenehm zu gestalten und die Kinder langfristig zu gewinnen, setzen die Physiotherapeuten auf Einfühlungsvermögen sowie vielfältige Anreize und Abwechslung. Ein unglückliches Kind, das die Therapie als belastend empfindet, könnte sie ablehnen, was wiederum den Therapieerfolg langfristig beeinträchtigen würde.

Besonders bei sehr jungen Patienten ist die Bedeutung der Physiotherapie oft nicht vollständig erfassbar. Die Folgen eines Therapieabbruchs werden mitunter kaum überblickt, was sie zu einer besonders zu motivierenden Patientengruppe macht. P9 betont, dass *„Spiel und Spaß im Vordergrund steh[en]“* und die besten Erfolge erzielt werden, wenn der Patient *„motiviert ist in der Therapie und Spaß in der Behandlung hat“* (P9, Pos. 84). Er akzeptiert, dass dies gelegentlich zulasten der eigenen therapeutischen Ziele geht, ist jedoch entschlossen sicherzustellen, dass die Patienten *„lange dabeibleiben“* und *„Therapiemüdigkeit, [...] möglichst nicht auftritt“* (P9, Pos. 84).

P8 gibt an, dass die Eltern von F8 Wert auf eine besonders positive Gestaltung der Behandlung legen. In Absprache mit ihnen würden nur Übungen durchgeführt und Hilfsmittel genutzt, die für den Patienten möglichst schmerzfrei sind und von ihm gewünscht werden. P8 folgt dabei ebenfalls einem „Trial-and-Error“-Ansatz, um eine individuelle Therapie zu entwickeln, die nah



am Kind ist und dessen Wünsche und Gefühle respektiert. Ein konkretes Beispiel dafür ist der Versuch, Lagerungsschienen zu nutzen, um die Beine des Patienten F8 zu fixieren. Da ihm dies nicht gefiel, wurde es nicht weiterverfolgt: „*[W]ir wollen ihn nicht ärgern und wir wollen ihm nicht zusätzlich irgendwie wehtun, sondern wir wollen die Dinge tun, die ihm gefallen. Ja. Und deshalb haben wir [...] dann beschlossen, dass das weggelassen wird*“ (P8, Pos. 25).

#### Perspektiven für die Zukunft schaffen

Ein weiteres Ziel der Physiotherapeuten sei es, den Kindern Wege für ihre Zukunft zu ebnen und Perspektiven zu schaffen. Vorrangig gehe es darum, Selbständigkeit zu fördern und zu erhalten (P3, P5, P7, P8, P9).

P7, der einen jugendlichen Patienten betreut, formuliert das Ziel, dass dieser sich in Zukunft von der intensiven Betreuung „*loskapseln*“ (P7, Pos. 22) und ein selbständiges Leben führen kann. Ein entscheidender Schritt in diese Richtung und zum Erreichen der Selbständigkeit im Erwachsenenalter sei die Befähigung für einen Beruf. P1 bewertet z. B. die Möglichkeit einer Tätigkeit am Computer als realistisch für F1: „*Der kann ja mit seinen Händen noch arbeiten, ich könnt mir schon vorstellen, die Kids heutzutage sind ja PC-mäßig so. Dass er da beruflich was in der Richtung machen kann.*“ (P1, Pos. 56).

#### Den Ist-Zustand halten

Die letzte Subkategorie betont ein weiteres relevantes Ziel: das Halten des aktuellen körperlichen Zustands und das Vermeiden einer progressiven Verschlechterung. Sechs der neun Interviewten geben an, dass ihre physiotherapeutische Behandlung darauf abziele, negative körperliche Veränderungen zu antizipieren und einem krankheitsbedingten Kräfteabbau entgegenzuwirken.

Das primäre Ziel sei das Erreichen und Aufrechterhalten eines konstanten Zustands ohne Verschlechterung (P4, P6, P9). Ist dieses Ziel erreicht, wird auch an einer Zunahme der Körperkraft und einer allgemeinen Verbesserung der Tonussituation gearbeitet. P6 beschreibt dies wie folgt: „*Wir haben versucht [...] muskulär, ihn auf einem Stand zu halten, dass er sich ja nicht verschlechtert. [...] An Verbesserung war [...] schwer [...] zu denken, [...] und daneben versucht halt, [ihn] auf dem Stand zu halten.*“ (P6, Pos. 10).

P1, der zum Zeitpunkt des Gesprächs einen 14-jährigen Patienten behandelt, wünscht sich dessen Begleitung bis zur Volljährigkeit. Er hofft, dass er weiterhin in der Lage sein wird, zeitweise aufrecht zu stehen und vielleicht sogar einige Schritte im Haus zu gehen (P1, Pos. 54). P1 stellt jedoch eine abbauende Tendenz fest, welche auch z. B. dadurch verstärkt werde, dass F1 nicht mehr regelmäßig im Stehständer trainiere. P1 versucht ihn über die Auswirkungen einer nachlassenden Trainingsbereitschaft aufzuklären: „*Man kann ihm das [...] so erklären, dass er es*

*so versteht: das mach[e] ich hier für meine [...] Wirbelsäule, meine [...] Knochengesundheit, damit die einfach nicht brüchig werden. Und ob ich jetzt irgendwie am PC spiele, im Stehen oder vor dem Fernseher stehe [...] oder ob ich das im Sitzen mache. Das ist mir egal“ (P1, Pos. 54).*

Die Förderung des Verständnisses für die Hintergründe und Zusammenhänge der Krankheitsmechanismen soll das Bewusstsein für die Risiken einer nachlassenden Therapie stärken und die Patienten motivieren, aktiv an ihrer Behandlung mitzuwirken.

#### 4.2.1.3 Anwendung von Hilfsmitteln

Die physiotherapeutische Betreuung von Patienten mit MTM erfordert den gezielten Einsatz von Hilfsmitteln, die sowohl die körperliche Gesundheit unterstützen als auch die Selbstständigkeit fördern sollen. Diese Hilfsmittel werden individuell eingesetzt und folgen ebenfalls dem „Trial-and-Error-Prinzip“, um die bestmögliche Unterstützung für jeden Patienten zu gewährleisten. Die Beschaffung und Finanzierung dieser Hilfsmittel stellen komplexe Herausforderungen dar, wie die Versorgungssituation in der physiotherapeutischen Praxis zeigt. Im Anhang findet sich ein Überblick über die in den Interviews genannten Hilfsmittel.

#### Bedeutung und Umsetzung der Hilfsmittelversorgung in der Physiotherapie für MTM-Patienten

Die bedarfsgerechte Bereitstellung und Anpassung von Hilfsmitteln spielt eine wesentliche Rolle in der physiotherapeutischen Versorgung von Kindern und Jugendlichen mit MTM. Die Hilfsmittel dienen nicht nur der Unterstützung während der Therapie, sondern auch der Förderung der Selbstständigkeit im Alltag. In den Interviews wird deutlich, dass eine frühzeitige und koordinierte Zusammenarbeit mit qualifizierten Hilfsmittelversorgern essenziell ist. P6 hebt besonders die Relevanz einer umfassenden und zeitigen Versorgung hervor: *„[W]as sehr wichtig ist [...] ist die Versorgung mit Hilfsmitteln. So früh wie möglich versuchen. Mit einem guten Hilfsmittelversorger, dass das zusammenpasst“ (P6, Pos. 68).*

Die Initiierung und Planung neuer Hilfsmittel erfolge gemäß P1, P6 und P9 in enger Abstimmung mit Orthopädietechnikern sowie gelegentlich auch auf Anregung der Hilfsmittelversorger selbst. Nach der Auswahl eines geeigneten Hilfsmittels und dessen Prüfung auf Umsetzbarkeit würde dieses dem behandelnden Arzt vorgestellt werden, um die Verordnung auszustellen (P9). P9 zeigt sich zufrieden mit dieser kooperativen Vorgehensweise: *„F15 ist sehr gut aufgestellt, was Hilfsmittelversorgung anbelangt. [...] Und [...] ich glaube, er hat wirklich alles, was wir im Moment so brauchen“ (P9, Pos. 62).* Diese positive Rückmeldung verdeutlicht den Wert einer effektiven Zusammenarbeit zwischen allen beteiligten Akteuren.

P1 kooperiert nicht nur mit einem Orthopädietechniker, sondern auch mit einem Sanitätshaus, welches die Möglichkeit bietet, bestimmte Hilfsmittel vor der Anschaffung zu testen. Durch eine umfassende und kompetente Hilfsmittelversorgung - von der Beratung und Anpassung bis hin zur Nutzung in der Therapie - werden die Lebensqualität und Mobilität der Patienten verbessert.

Durch die „*technischen Raffinessen*“ (P4, Pos. 68) und die Komplexität der Hilfsmittel sei eine enge Zusammenarbeit mit den Hilfsmittelversorgern unerlässlich. Ist diese gegeben, würden sich schnell positive Veränderungen bei den Patienten einstellen.

P4 berichtet von F4, der einen Elektrorollstuhl erhielt, welcher ihm zu mehr Unabhängigkeit verhalf und seine Interaktion und Aufmerksamkeit förderte: „*Sobald er dann selber fahren kann, ist er sehr viel wacher gewesen und [hat] sich mehr aufgerichtet. Hat sein Gegenüber anschauen können, ist mal hingefahren, hat Kontakt aufgenommen*“ (P4, Pos. 68). Die regelmäßige Anpassung des Rollstuhls diene der Verbesserung des Sitzkomforts und der Körperhaltung.

#### Gewünschte und geplante Hilfsmittel

Die Interviewten äußern den Wunsch, neue Hilfsmittel in der Physiotherapie der Patienten auszuprobieren. Einige dieser Hilfsmittel würden sie bereits aus der Behandlung anderer Krankheitsbilder kennen, während andere neu entdeckt und als potenziell vorteilhaft für die Behandlung von Patienten mit MTM bewertet werden.

Ein bekanntes und auch für die Therapie der MTM gewünschtes Hilfsmittel ist der Lifter, wie P2 und P3 erwähnen. P2 wünscht sich insbesondere einen Tuchlifter zur frühzeitigen Entlastung der Eltern: „*[S]o ein Elternrücken [kann] vielleicht auch mal schnell wehtun*“ (P2, Pos. 50). Trotz dessen scheitere die Beschaffung häufig an der Genehmigung durch die Krankenkassen.

Die individuelle Entwicklung jedes Kindes erfordert eine flexible Herangehensweise an die Hilfsmittelverordnung. P1 gibt an, dass es keine festen Zeitpunkte geben würde, wann bestimmte Fähigkeiten erlernt sein müssten und es manchmal sinnvoll sei, den Einsatz von Hilfsmitteln zu verzögern, um abzuwarten, ob das Kind diese Fähigkeiten selbst entwickele.

P1 therapiert eines der jüngsten Kinder und orientiert sich bei der Auswahl geeigneter Hilfsmittel an den motorischen Meilensteinen. Falls diese nicht wie erwartet erreicht werden, plant er den Einsatz spezieller Hilfsmittel. Beispielsweise wird die Anschaffung eines Therapiestuhls erwogen, falls F1 das Hinsetzen nicht entwicklungsgerecht bis zum 13. Lebensmonat erlerne. Auch der Einsatz eines Stehtrainers wird in Betracht gezogen, um das „*Vertikalisieren*“ des Patienten im Alter von etwa 20 bis 24 Lebensmonaten zu erreichen, das „*für die Knochenstabilität [und] für die Hüftreifung*“ (P1, Pos. 20) Sorge. Es sei schwierig, so P1, den richtigen Zeitpunkt für die Hilfsmittelverordnung gemäß den motorischen Meilensteinen einzuschätzen, da sich jedes Kind unterschiedlich entwickle. Gegebenenfalls würde diese auch hinausgezögert werden, um z. B. „*die paar Monate ab[zuwarten], ob das Kind selber in die Senkrechte kommt*“ (P1, Pos. 20).

In Absprache mit den Eltern von F3 wird der Einsatz von Handschienen ebenfalls hinausgezögert, obwohl sie möglicherweise in Zukunft erforderlich sein könnten. Dies liege daran, dass F3 zum

einen motorisch noch sehr agil sei und zum anderen das Tragen der Schienen zu einer starren Handhaltung führe, welche den Schreiblernprozess in der Schule negativ beeinflussen könnte.

Weitere gewünschte Hilfsmittel, die in den Gesprächen genannt wurden, umfassen ein Schrägliegebrett (P4), ein Dreirad, ein Fahrrad, Lagerungsteile für die Kopflagerung in Seitlage (P9), einen SkyChair (P8), eine verstellbare Sitzschale, eine Halskrause sowie Rollstühle, die eine stärkere Aufrichtung ermöglichen (P6). P6 weist darauf hin, dass die Beschaffung solcher Hilfsmittel oft mit Hürden wie Verordnung und Finanzierung verbunden sei.

#### Erfolglose Hilfsmittel

Nicht alle Hilfsmittel erzielten den gewünschten Erfolg oder wurden von den Patienten akzeptiert. P2 berichtet, dass beispielsweise ein Rückspiegel am Elektrorollstuhl von F2 wieder entfernt werden musste, da der Spiegel oft verbog und F2 ihn ablehnte: *„Er hat [...] gesagt, das ist ein Scheiß, will er nicht wissen“* (P2, Pos. 44).

P8 berichtet, dass Lagerungsschienen, die nachts angelegt wurden um Kontrakturen zu vermeiden, von F8 abgelehnt wurden, weil sie seine Beine in einer starren Position fixierten. P8 betont, dass die natürlichen Bewegungsbedürfnisse der Kinder berücksichtigt werden müssen: *„[K]leine Kinder wollen sich bewegen. Auch der F8 wollte sich bewegen“* (P8, Pos. 25).

P9 wollte gern das Hilfsmittel „KidWalk“ einsetzen. Erste Versuche scheiterten, da P9 *„keine Schrittabfolge hat. Er hängt da drin, und die Beine bewegen sich nicht“* (P9, Pos. 60). P9 hofft, mit verbesserter Beinaktivität einen neuen Versuch unternehmen zu können.

#### Probleme bei der Hilfsmittelversorgung

Die Hilfsmittelversorgung sei häufig durch strenge Genehmigungsprozesse und Verwaltungsprobleme erschwert, was von fünf der neun Interviewten thematisiert wurde.

P1 weist auf die hohen Kosten mancher Hilfsmittel hin und gibt beispielhaft bestimmte Stehgeräte an, die bis zu 25.000 € kosten würden und nur selten von den Krankenkassen übernommen werden. P1 nutze solche Hilfsmittel nur nach einer vorherigen Testphase, um deren Alltagstauglichkeit, Handhabung und Akzeptanz zu bewerten. Er setze sich jedoch entschieden für deren Verordnung und Genehmigung ein, wenn er von ihrem Nutzen überzeugt sei: *„[W]ir versuchen, [...] die Sachen durchzukämpfen, wo wir auch wirklich dahinterstehen“* und *„das ist dann manchmal ein Krampf“* (P1, Pos. 24).

Ein Beispiel ist der Fall der Familie von F3. Diese wünschte sich einen speziellen Lifter, der fest im Haus installiert wird. Die Krankenkasse hat dessen Anschaffung nicht genehmigt, weshalb sich die Familie nun in einem jahrelangen Rechtsstreit befinden würde.

#### 4.2.1.4 Umsetzung des therapeutischen Auftrags Ablauf der Physiotherapieeinheiten

Die Anzahl der gewünschten Physiotherapieeinheiten pro Woche variierte unter den Interviewten. Die Ergebnisse zeigen, dass am häufigsten (vier von neun Befragten) eine zweimalige wöchentliche Therapie genannt wurde.

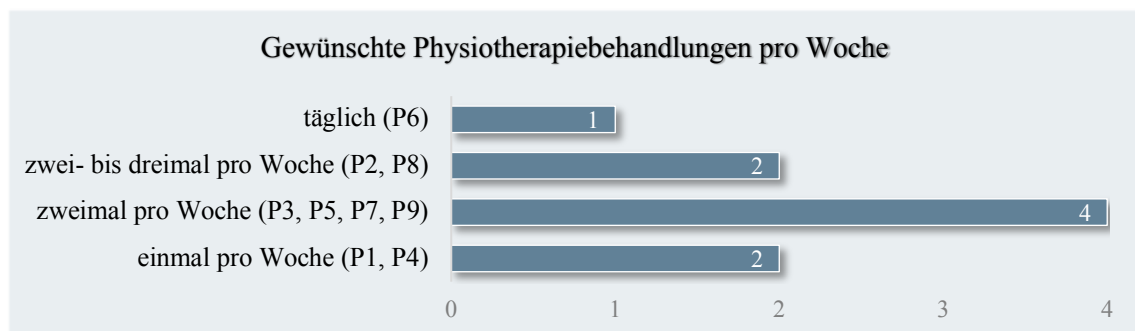


Abb. 6: Schematische Darstellung der von den Physiotherapeuten gewünschten Therapiesitzungen pro Woche

Die wöchentlich verfügbare Behandlungszeit variiere zwischen 30 und 90 Minuten pro Sitzung, wobei 45 Minuten am häufigsten genannt wurden (P2, P3, P4, P7, P9).

Zu Beginn einer neuen Physiotherapiebehandlung erfolge regelmäßig die Erfassung des krankengymnastischen Status. P1 berichtet von diesen ersten Treffen, bei denen diese Bestandsaufnahme der Fähigkeiten und Unterstützungsbedarfe der Patienten durchgeführt wurde: „[W]as kann er, möglichst nicht nur defizitär zu gucken, aber auch zu sehen: Was geht nicht? Wo braucht er Unterstützung?“ (P1, Pos. 6). Anschließend folge ein Austausch in einem interdisziplinären Team, um das Vorgehen, Risiken und den Hilfsmiteileinsatz zu besprechen.

Die Ergebnisse zeigen, dass die Interviewpartner oft mit ähnlichen Bausteinen der Physiotherapiegestaltung arbeiten, die individuell in den Therapieablauf integriert werden. Dazu gehören Dehnungs- und Kräftigungseinheiten, Gespräche und Spielelemente. Routinen sind für sie von Bedeutung, werden jedoch flexibel angepasst, z. B. wenn der Patient bereits einen anspruchsvollen Schultag hinter sich hat.

Jede Therapiestunde würde mit einer Grundidee für Inhalte und Ziele beginnen, so P2. Diese werde jedoch an die aktuelle Befindlichkeit des Patienten angepasst: „Wie geht’s demjenigen? Komme ich vielleicht jetzt in dieser Stunde gar nicht hin an dieses Ziel, was ich so im Hinterkopf hab[e?]“ (P2, Pos. 32). Die Erschöpfung durch den Alltag wird als Grund für die verminderte Belastbarkeit der Patienten gesehen, weshalb die Therapieziele flexibel angepasst werden.

P4 ergänzt, dass manche Patienten durch andere Gruppentherapien, Prüfungsstress in der Schule oder den krankheitsbedingten „*hohen Pflegeaufwand*“ (P4, Pos. 30) stark beansprucht seien. Häufige Behandlungen wären aus seiner Sicht zwar wünschenswert, jedoch bestehe das Risiko der Therapiemüdigkeit aufgrund der Bürde durch die ständige Therapiepflicht.

Das Alter der Kinder beeinflusst die Therapigestaltung sehr, wie die folgenden Fälle zeigen.

P9 therapiert seit etwa zwei Jahren einen Patienten im Kleinkindalter, der durch deutliche Fortschritte und hohe Motivation auffällt: „*Beim F9 ist es tatsächlich so, dass er [...] große Fortschritte macht [...]. Also er ist unheimlich motiviert in der Therapie und hat Spaß, und das zeigt er auch. Also ich finde die Behandlung sehr bereichernd*“ (P9, Pos. 30).

Im Vergleich dazu behandelt P1 einen jugendlichen Patienten, der schon jahrelang in physiotherapeutischer Behandlung sei. P1 beobachtet Phasen nachlassender Motivation, die er teilweise auf die Pubertät zurückzuführen: „*[E]s wird zunehmend schwerer, [...] dass man [ihn] in die Gänge kriegt, er hat auch keinen Bock mehr, wie andere mit 15 auch*“ (P1, Pos. 26).

Das zunehmende Gewicht und die Größe der Patienten erschweren Bewegungen und führen zu Frustration bei den Patienten, insbesondere wenn sie nicht mit Gleichaltrigen mithalten können. Ereignisse wie das Legen einer PEG-Sonde oder eines Tracheostomas würden zusätzlich zur Therapieerschöpfung beitragen, da sie Schmerzen verursachen und erhebliche psychische Belastungen mit sich bringen (P1). Die Situation von F1 beschreibt P1 so: „*Er muss den Cough Assist machen. Er hat die Beatmung. Er muss die Nahrungspumpe haben. Da drückt es auf den Bauch, wenn die Nahrungspumpe läuft. Da kann er nicht auf dem Bauch liegen. Wie kann man sich die Orthesen anziehen? Ja, er hat so ganz viel und ich finde, man muss da auch ein Stück weit Sorge tragen, dass er mal keinen Bock hat*“ (P1, Pos. 30).

Ein „*roter Faden*“ (P2, Pos. 32) sei für die langfristige Physiotherapie sinnvoll, wobei sich dieser an den täglichen Bedürfnissen der Kinder ausrichten muss, so P2. Routinen bieten einen vertrauten Rahmen und geben ein Sicherheitsgefühl, etwa durch einen standardisierten Beginn der Sitzungen, die Nutzung desselben Therapieraums oder vertraute Musik.

P4 betont die Notwendigkeit von Flexibilität in der Physiotherapie. Anpassungen erfolgen basierend auf Rückmeldungen der Eltern und der aktuellen physischen Verfassung des Kindes, z. B. bei „*Schwierigkeiten mit der Atmung*“ (P4, Pos. 34). Auch die Wünsche des Kindes werden berücksichtigt. Bei Diskrepanzen werden Kompromisse ausgehandelt. So kann F4 entscheiden, welche Aktivitäten er in den letzten Minuten der Sitzung bevorzugt, nachdem notwendige Übungen erledigt wurden (P4, Pos. 34). Die Therapie orientiere sich an den Präferenzen von F4, einschließlich der Wahl des Behandlungsortes und der Gestaltung des Umfelds.

Die Kommunikationsfähigkeit der Patienten mit MTM sei nicht immer uneingeschränkt gegeben. P6 berichtet von einem bewegenden Moment in der Therapie von F6: Anfangs konnte F6 nicht sprechen und kommunizierte über Zeichensprache oder einen Talker. Das gelang nicht immer problemlos und es gab Verständnisprobleme zwischen ihm und P6. Dies änderte sich, als F6 beatmet wurde und einige Sätze sprechen konnte: „*[D]as fand ich total schön*“ (P6, Pos. 30).

Die Anwesenheit von Pflegepersonal wird ebenfalls thematisiert. P2 schätzt das Pflegepersonal, besonders weil F2 beatmet wird und die zusätzliche Person für Notfallsituationen bereitstehe. Generell bleibe das Pflegepersonal *"dezent im Hintergrund"* (P2, Pos. 18) und störe den Behandlungsablauf nicht.

Beispielhaft wird der Ablauf einer typischen Behandlungseinheit von P7 und P9 geschildert. P7 führt wöchentlich zwei Physiotherapieeinheiten mit je 45 Minuten Behandlungsdauer durch. Die Sitzungen beginnen routinemäßig mit einer lockeren Unterhaltung, gefolgt von Dehnungsübungen im Rollstuhl und weiteren Kräftigungsübungen. Die Einheit endet mit einer spielerischen Phase, z. B. mit Tischtennis, um die Konzentration und Beweglichkeit des Patienten zu fördern, ohne dass es als Anstrengung empfunden wird (P7, Pos. 18).

P9 gestaltet ebenfalls zwei Therapieeinheiten pro Woche mit je 45 Minuten. Die erste Einheit startet spielerisch mit Übungen wie einem Ballspiel, um die Bewegungsfähigkeit der Arme zu verbessern: „*Zum Beispiel, dass ich den Ball ÜBER ihn halte, und er muss mit den Armen zu dem Ball hin. Er muss beide Hände einsetzen, um den Ball zu greifen, und den Ball darf er dann wegschmeißen*“ (P9, Pos. 48). Danach folge eine „*aktive Pause*“ (P9, Pos. 48) zur Vertiefung der Atmung und Mobilisierung von Sekreten. Anschließend werden die Beweglichkeit und Kraft durch weitere Übungen mit Spielelementen gefördert. Die Sitzung endet mit einer ruhigen Phase zur Verbesserung der Wirbelsäulen- und Kopfbeweglichkeit (P9, Pos. 48).

Manche Physiotherapeuten, wie P2, P3, P4 oder P5, geben an, dass sie den Patienten keine zusätzlichen häuslichen Übungen aufgeben, da die Patienten ihrer Meinung nach tagsüber ausreichend aktiv sind (P2, Pos. 28; P3, Pos. 50; P4, Pos. 72; P5, Pos. 64). P6 berichtet, dass es keine häuslichen Übungen gäbe, aber die Betreuungspersonen dazu angehalten werden, F6 in Pausen „*durch[zur]bewegen*“ oder „*wenigstens so ein bisschen [zu] dehnen*“ (P6, Pos. 58).

### Therapiemethoden

Auf Grundlage der motorischen Meilensteine gestalten P1, P2, P8 und P9 die Therapie für die ihre Patienten und passen sie dabei kontinuierlich an die entsprechende Entwicklungsphase an.

Dabei werden die „*physiologische motorische [...] [und] sensomotorische Entwicklung*“ (P8, Pos. 39) berücksichtigt. Ziel sei es, die Entwicklungsstufen zu fördern und „*immer sehr dicht am Kind [zu] sein*“ (P8, Pos. 53), um dessen Bedürfnisse zu berücksichtigen.

P8 beginnt die Behandlung, indem er dem Patienten die Eigenwahrnehmung und sensorische Wahrnehmung näherbringt. Dies geschieht durch das Erkunden der eigenen Hände und das Einführen altersgerechten Spielzeugs, um die Umwelt zu entdecken (P8, Pos. 29). Später wird dies dann auf die unteren Extremitäten ausgeweitet, indem der Patient durch gezielte Berührungen seine Beine und Füße (durch „*Hand-Knie-Kontakt, dann den Hand-Fuß-Kontakt*“) entdeckt, stets „*in Anlehnung an die normale physiologische Entwicklung eines Kleinkindes*“ (P8, Pos. 29).

P2 arbeitet grundsätzlich mit dem Bobath-Konzept und passt seine Therapiemethoden dem Alter des Patienten an. Im Alter von etwa 6 bis 8 Jahren setzte er Rollenspiele wie „*Mammut und Jäger*“ ein, bei denen sich F2 bäuchlings auf einem Rollbrett liegend mit den Armen fortbewegte oder Höhlen aus Lagerungspolstern baute (P2, Pos. 22). Später, als F2 älter wurde, interessierte sich dieser mehr für Gesellschaftsspiele. P2 kombinierte dies mit Bewegungsübungen auf dem Boden, um motorische Fertigkeiten zu fördern. Spiele wie „*Looping Louie*“, „*Uno*“ und zeitweise auch „*Schach*“ (P2, Pos. 24) waren besonders beliebt. Ein besonders erfolgreicher Ansatz war die spielerische Gewöhnung an Hilfsmittel. Beispielsweise wurde F2 als feuerspeiender Drache mit dem Tuchlifter im Raum herumgefahren und warf Sandsäcke auf den Boden (P2, Pos. 50). Diese fantasievolle Herangehensweise half F2, den Tuchlifter frühzeitig zu akzeptieren, der, so P2, die körperliche Belastung der Pflegenden und Eltern bei zunehmendem Körpergewicht des Kindes verringern solle.

Die meisten Physiotherapeuten berichten allerdings von Schwierigkeiten bei der Gewöhnung an den Lifter, da die Patienten Angst hätten, fallen gelassen zu werden: „*Er hängt ja da in dieser Hängematte, freischwebend überm Boden*“ (P4, Pos. 58). P4 gibt an, dass es „*[ein] bisschen gedauert hat, bis er das akzeptiert hat und [...] es so einigermaßen rund lief*“ (P4, Pos. 56).

Das Bobath-Konzept, angewendet von P2, P3, P4, P7, P8 und P9, ist die am häufigsten genannte Therapiemethode. Sie zielt auf eine ganzheitliche Behandlung ab, die motorische Kompetenzen, sensomotorische Entwicklung und Wahrnehmung umfasse (P8, Pos. 15). Diese Methode wird besonders für die Therapie von Kindern bevorzugt, da sie spielerische Elemente nutze, um mit „*Spaß am Spiel, [...] physiotherapeutische Ziele zu erreichen*“ (P9, Pos. 34). Ein Aspekt des Konzepts sei das motorische Lernen in Alltagssituationen. Das häufige Tragen von Säuglingen bietet z. B. vielfältige Möglichkeiten zur Beeinflussung der Haltung, des Muskeltonus und der Wahrnehmung (P8, Pos. 23). Das Konzept vermittele die Anpassung an verschiedene Tragepositionen und den Hilfsmiteileinsatz (P8, Pos. 23).



P7 integriert ebenfalls spielerische Elemente in die Therapie. Er nutzt modifizierte Spiele wie ein Rückschlagspiel, ähnlich dem Air Hockey (P7, Pos. 16). Diese Spiele fördern neben den motorischen Fähigkeiten auch die Konzentration und Körperkontrolle. So beschreibt P7, dass sein Patient dabei *„viel lernt“* und *„sehr gefordert ist“* (P7, Pos.18), ohne es zu merken. *„Er muss [...] gerade sitzen, [...] muss die Arme bewegen, muss sich konzentrieren“* (P7, Pos. 18).

Für P8 stehe die Förderung der Wahrnehmung im Vordergrund. Er nutzt Berührungs- und Streichelspiele, um die sensorische Wahrnehmung zu stärken und variere die Therapieumgebung, z. B. durch Therapiesitzungen im Garten oder Ausflüge ins Wasser: *„Wir sind mit dem F8 gemeinsam ins Wasser gegangen. Der Papa hat den F8 gehalten und ich habe ein bisschen die Beine bewegt“* (P8, Pos. 61). Für P8 sei es wichtig, *„dass die Kinder sich wohl fühlen dabei. Dass sie vielleicht auch besser atmen können. Ja, dass sie ihren Körper spüren“* (P8, Pos. 71).

Neben dem Bobath-Konzept wird von P4 und P9 auch das ganzheitliche Castillo Morales-Konzept angewendet. Es konzentriert sich auf die Behandlung von Mund und Gesicht und zielt darauf ab, *„sowohl die Motorik als auch die Sensibilität [und] die Wahrnehmung“* zu verbessern, um somit die Funktionalität im orofazialen Bereich zu stärken (P9, Pos. 34). Ziel sei es, Kommunikation, Nahrungsaufnahme, Speichelflusskontrolle und Sprechen möglichst selbständig zu ermöglichen (Brodisch und Dehmel, 2021).

P4 und P6 integrieren zudem Elemente des Vojta-Konzepts in ihre Behandlung. Dieses verwende gezielte Reflexstimulation zur Förderung der motorischen Entwicklung und wird häufig bei Kindern mit neurologischen Entwicklungsstörungen eingesetzt (Vojta und Peters, 2007).

Des Weiteren nutze P4 Atemtherapiemethoden, um Sekrete zu mobilisieren sowie das Abhusten zu erleichtern. Lagerungswechsel dienen der Prophylaxe von Dekubitus und Kontrakturen sowie der Durchblutungsförderung (P4, Pos. 26).

P6 behandle F6 seit er sieben oder acht Jahre alt sei. Da er da bereits stark kontrakt war, arbeitet er seitdem vor allem mit Vojta, Dehnungseinheiten und Ansätzen aus der Muskeldystrophie-Therapie (P6, Pos. 6).

P1 setzt dagegen auf klassische manuelle Therapie zur Erhaltung und Förderung der Gelenkbeweglichkeit, insbesondere bei Patienten wie F1, die aufgrund ihrer Symptome vermehrt im Rollstuhl sitzen. Neben der Atemtherapie kommt auch der CoughAssist zum Einsatz, um Bronchialsekrete abzu husten. P1 verzichtet bislang auf spezifische Therapiekonzepte und

konzentriert sich auf die Aktivierung der Patienten. Bei neuen Gesundheitsproblemen wie Schluckstörungen könnten diese jedoch in Betracht gezogen werden.

### Hippotherapie

Die Hippotherapie, eine Therapiemethode auf dem Pferd, wurde gemeinsam mit einem weiteren Hippotherapeuten, von P5 durchgeführt. Die Sitzungen wurden so geplant, dass F5 zwischen anderen Patienten behandelt wurde, um das Vor- und Nachbereiten des Pferdes zu vermeiden, da es ihm schwerfiel „*am Pferd zu stehen, nochmal zu putzen, nochmal irgendwas zu halten*“ (P5, Pos. 20). Eine Aufstiegsrampe erleichterte den Zugang zum Pferd. Auf dem Pferd verbrachte er etwa 20 bis 25 Minuten mit geführten Reiteinheiten und leichten Voltigierübungen. Anstelle eines Sattels diente ein Voltigiergurt mit zwei Griffen dem Spüren des Pferdefells und der Körperwärme (P5, Pos. 46). Die Hippotherapie stärkte nicht nur die körperlichen Fähigkeiten, sondern hatte auch positive emotionale Auswirkungen. Der Kontakt mit dem Pferd sowie das wachsende Vertrauen zum Tier förderten das Selbstbewusstsein des Kindes. F5 wünschte sich gelegentlich, dass seine Eltern früher kommen, um neu Erlerntes zu präsentieren, was den positiven Effekt auf sein Selbstbewusstsein verdeutlicht (P5, Pos. 56).

Die körperliche Komponente wurde oft nicht bewusst wahrgenommen. P5 gibt hierzu an, dass F5 „*durch die gleichmäßige Bewegung des Pferdes in der Dreidimensionalität*“ (P5, Pos. 22), den körperlichen Effekt der Hippotherapie nicht so wahrgenommen habe, „*wie wir Therapeuten (...) oder seine Eltern*“ (P5, Pos. 22). Im Verlauf der Hippotherapie verbesserten sich nicht nur die motorischen Fähigkeiten von F5, sondern es kam auch zu einer „*Verbesserung seines Umgangs auf dem Pferd*“ (P5, Pos. 34). Wollte er anfänglich nur auf einem stehenden Pferd üben, gewann er zunehmend an Vertrauen und konnte die Geschwindigkeit bis hin zum Trab erhöhen, was „*für ein Kind mit dieser Erkrankung schon eine große Herausforderung [darstellt]*“ (P5, Pos. 34).

Wie bei der klassischen Physiotherapie wurden auch bei der Hippotherapie Routinen eingeführt, um einen stabilen Rahmen und Regelmäßigkeit zu schaffen. F5 übernahm aktive Rollen als „*Taktgeber*“ (P5, Pos. 40) wie z. B. durch das Anfordern des Anhaltens des Pferdes. Kindgerechte Anreize und Fantasiegeschichten, wie ein Ritt durch den Dschungel, halfen bei Motivationsdefiziten. Die Hippotherapie zeichne sich durch eine hohe Anpassungsfähigkeit auch bei progressivem Krankheitsverlauf aus (P5, Pos 40).

Da diese Therapieform eine Privatleistung sei, sind die Häufigkeit sowie der Zugang limitiert, so P5. Während Privatpatienten teilweise Kostenübernahmen durch die Krankenkassen erhalten können, sei dies bei gesetzlich Versicherten nicht möglich (P5, Pos. 16).

### Die Rolle der Familie

Die körperliche Entwicklungsförderung bei Patienten mit MTM erfordert eine umfassende Betrachtung der familiären Dynamik, da Eltern und Geschwister aufgrund des hohen Pflegeaufwands regelmäßig verantwortungsvolle Aufgaben übernehmen und bedeutende Entscheidungen treffen. Diese enge familiäre Bindung erstreckt sich auch auf die Physiotherapeuten, die oft Teil des Kreises dieser Bezugspersonen werden. Sie stehen in intensiverem Austausch mit den Familien als bei „klassischen“ Physiotherapiepatienten. P1 betont, dass er *„einen guten Draht zu den Eltern“* (P1, Pos. 66) habe. Auch P4 würde, nach Absprache mit der Mutter, die Physiotherapie an berichtete Probleme anpassen (P4, Pos. 34). Die enge Zusammenarbeit ermöglicht Einblicke in die Familiengewohnheiten und die Position der Kinder im familiären Umfeld.

P5 beschreibt, dass sein Patient in einer sehr aktiven Familie lebe, die *„[ihm] relativ viel [...] geboten, [aber] auch von ihm verlangt [hat]“* (P5, Pos. 34). Dieser Anspruch führe dazu, dass P5 gelegentlich an seine Grenzen stoße, was sich in Veränderungen seiner Emotionalität und Mitarbeit während der Physiotherapie bemerkbar mache.

P2 betreute als einziger Gesprächspartner zwei Familien mit MTM-erkrankten Kindern und verglich sie im Gespräch: Familie 1 wird von ihm als gut informiert und neugierig beschrieben, mit realistischen Zielen für ihren Sohn. Familie 2 hingegen sei weniger aufgeklärt, *„psychologisch nicht sehr gut betreut“* und verfolge *„utopische Ziele“* (P2, Pos. 8). Diese Diskrepanz bezeichnet P2 als *„Mismatch“* (P2, Pos. 8), was sich negativ auf die Motivation des Kindes und den Therapieerfolg auswirke. P2 bedauert, nicht *„mehr Einfluss auf dieses häusliche Setting“* genommen zu haben, da der Ehrgeiz der Eltern ihrem Sohn letztlich nicht gut tun würde: *„[Da] wär mir eigentlich [...] die Therapie schon fast nebensächlich gewesen, weil ich einfach gemerkt habe, dass die Eltern so einen Ehrgeiz an den Tag gelegt haben und im Grunde genommen dem Patienten überhaupt nichts Gutes getan haben. Da wären andere Schwerpunkte eigentlich vonnöten gewesen“* (P2, Pos. 30).

#### Wünsche der Physiotherapeuten

Die letzte Subkategorie zeigt die unterschiedlichen Therapieschwerpunkte. Ein allgemeiner Wunsch von P1, P3 und P5 besteht darin, zwei Therapieeinheiten pro Woche umzusetzen: *„Also natürlich wäre [...] das schön. Das Ganze auf zweimal in der Woche auszuweiten.“* (P5, Pos. 16).

Neben physischen Erfolgen ist für viele Therapeuten die Schaffung eines Rückzugsortes wichtig. P7 priorisiert dies sogar über seine therapeutischen Ziele: *„[D]as Wichtigste [ist] eigentlich für mich [...], dass die Kinder sich wohlfühlen [...], wenn sie bei mir [...] einen Raum haben, wo sie einfach sein können, wie sie sind, und dann nicht [...] gequält werden oder [...] [es] nochmal eine*

*richtig anstrengende Stunde für die ist*“ (P7, Pos. 16). Die Therapie soll helfen, das ständig präsente Thema „erkrankt zu sein“ für eine Weile zu vergessen.

P8 und P15 betonen ebenso, dass das Wohlbefinden des Kindes im Mittelpunkt der Physiotherapie stehe: *„Er muss sich wohl fühlen dabei, er muss Spaß haben dabei“* (P8, Pos. 69). P9 ergänzt, dass Spiel und Spaß das *„Allerwichtigste“* wären, um die Motivation und den Therapieerfolg zu fördern (P9, Pos. 84).

Ein weiterer Wunsch der Therapeuten sei es, den aktuellen Zustand der Patienten zu stabilisieren. P3 möchte die *„Eigenständigkeit“* (P3, Pos. 78) erhalten, während P4 den Fokus auf die Förderung des bestehenden Zustands legt (P4, Pos. 48).

P1 wünscht die Unterstützung durch einen männlichen Betreuer, um die Therapiewilligkeit von F1 zu verbessern. Er berichtet, dass männliche Bezugspersonen während des Internatsbesuchs eine Verbesserung der pubertären Trotzreaktion bewirkten (P1, Pos. 28; P1, Pos. 30).

P2 betont die Bedeutung von Aktivität außerhalb der Physiotherapiestunde: *„Bitte so aktiv wie möglich, wenn es reinpasst und wenn es einfach auch mal schnell gehen muss“* (P2, Pos. 14). Er empfiehlt die frühzeitige Tuchliftergewöhnung, um körperliche Beschwerden der Betreuungspersonen zu vermeiden, wenn F2 älter und schwerer wird.

P6 wünscht sich eine frühe Versorgung mit Hilfsmitteln und eine enge Zusammenarbeit zwischen Therapeuten, Hilfsmittelversorgern und Ärzten, um gemeinsam *„[s]o früh wie möglich“* Ideen und Lösungsansätze zu entwickeln (P6, Pos. 68).

P7 wünscht sich, dass sein Patient nach einem operationsbedingten Ausfall wieder Elektrorollstuhlhockey spielen kann, da er darin talentiert sei und es ihm viel bringe, sich mit anderen zu messen (P7, Pos. 45). Er setzt sich für inklusiven Sportunterricht ein, damit alle Kinder, unabhängig von ihren körperlichen Fähigkeiten, teilnehmen können. Weiterhin fordert er mehr Verständnis und Sensibilität im schulischen Kontext. Angebote wie Wandertage und Klassenfahrten sollten so geplant werden, dass jedes Kind teilnehmen könne. Es sei wichtig, die Bedeutung körperlicher Beeinträchtigung *„besser in [den] Fokus“* zu rücken und Vorurteile abzubauen (P7, Pos. 55). Er plädiert für eine Abkehr vom Leistungsgedanken und den Kindern beizubringen, *„dass halt jeder Leistung bringen kann, aber auf seine Art“* (P7, Pos. 55).

#### 4.2.1.5 Der verborgene Auftrag – Förderung der sozial-emotionalen Entwicklung

In der Physiotherapie von Patienten mit MTM spielt die sozial-emotionale Komponente neben der körperlichen eine wesentliche Rolle. Diese wird durch langjährig bestehende Beziehungen zwischen den Physiotherapeuten und ihren Patienten sowie deren Familien geprägt.

Die Gespräche bezeugen, dass die Physiotherapeuten einen großen Einfluss auf die Entwicklung der Sozialkompetenzen ihrer Patienten nehmen, wobei alle drei Kompetenzbereiche nach Kanning (motivational-emotional, perzeptiv-kognitiv und behavioral) berücksichtigt werden, insbesondere jedoch die letzten beiden (siehe 3.5).

##### Perzeptiv-kognitiver Kompetenzbereich

Die Förderung des perzeptiv-kognitiven Kompetenzbereichs wird durch die Schilderungen von P5 verdeutlicht, der das Hippotherapiekonzept anwendet. Zu Beginn der Therapie wurde F5, damals im Grundschulalter, als zurückhaltend beschrieben (P5, Pos. 4). Im Laufe der zweijährigen Zusammenarbeit entwickelte F5 eine emotionale Verbundenheit zum Pferd und übernahm zunehmend die Rolle als „*Taktgeber*“ (P5, Pos. 40). Wenn F5 z. B. merkte, dass seine Kraft aufgebraucht war, signalisierte er dies dem Pferd und P5, um eine Pause einzulegen.

Durch Fantasiegeschichten wurden Richtungs- und Geschwindigkeitswechsel eingebaut, die F5 aktiv mitgestaltete, wodurch er direkt Einfluss auf das körperliche Training nehmen konnte. Anstelle eines Sattels wurde ein Gurt verwendet, was die Körperwahrnehmung förderte:

- **Körperwahrnehmung:** F5 lernte, wie sich sein Körper unter der Bewegung des Pferdes bewegt, welche Muskeln aktiviert werden, um einen sicheren Halt und Balance zu garantieren und wie sich dies anfühlt.
- **Tierwahrnehmung:** F5 nahm wahr, wie sich das Pferd an verschiedenen Therapietagen verhält, wie es auf ihn als Reiter reagiert und welche Bedürfnisse das Tier hat. Diese Wahrnehmung beinhaltet auch eine sensorische Komponente: „*[das] Spüren, [das] Wahrnehmen des Fells und der Körperwärme*“ (P5, Pos. 46)

Die Therapie ermöglichte die Weiterentwicklung perzeptiv-kognitiver Fähigkeiten, indem F5 aktiv an der Therapiegestaltung beteiligt war und eine tiefe sensorische und emotionale Verbindung zum Pferd aufbaute.

##### Behavioraler Kompetenzbereich

Die Förderung des behavioralen Kompetenzbereichs wurde durch die Berichte von P1, P3 und P4 deutlich, die über ihre Interventionen in Konfliktsituationen sprachen. Diese führen sie auf eine unzureichende Impulskontrolle und Konfliktbewältigung der Patienten zurück, bedingt durch deren Hilfsbedürftigkeit und die seit Geburt bestehende Abhängigkeit.

Ein Beispiel ist F3s Einforderung von Unterstützung im autoritären „*Kommando-Pimperle-Stil*“ (P3, Pos. 25). P3 zeigte keine Toleranz für diesen Umgangston und erklärte ihm, dass eine

kooperative Zusammenarbeit einen respektvollen Umgang erfordere (P3, Pos. 25). Auch P4 musste klare Grenzen setzen, um dem autoritären Tonfall von Patient F4 entgegenzuwirken. Er gibt an, grundsätzlich kompromissbereit zu sein, jedoch nur bei einem respektvollen Kommunikationsstil.

P3 und P4 betrachten die Definition von Grenzen als bedeutenden Aspekt ihrer Tätigkeit. P3 erklärt: *„[W]enn Sie den Kindern Grenzen setzen, sind die Kinder nicht undankbar deswegen“* (P3, Pos. 94). Durch Gespräche auf Augenhöhe und das Beleuchten von Hintergründen von Konfliktsituationen entstehe ein wechselseitiges Verständnis. Dies ermögliche den Kindern, ihre eigenen Gefühle besser zu reflektieren und in einen Kontext einzuordnen, während die Therapeuten die inneren Beweggründe der Patienten besser verstehen und respektieren können.

#### 4.2.1.6 Fächerübergreifende Zusammenarbeit

Die interdisziplinäre Zusammenarbeit bringt Experten aus Medizin, Bildung, Sozialarbeit sowie Eltern und Betreuungspersonen zusammen, um eine umfassende Herangehensweise an die komplexen Herausforderungen der Therapie von MTM-Patienten zu ermöglichen. Durch intensive Kommunikation und Interaktion werden unterschiedliche Perspektiven und Erfahrungen integriert. Dieser Ansatz verfolgt das Ziel eines effektiven Austauschs von Strategien zur Adressierung der individuellen Bedürfnisse der Patienten.

#### Zusammenarbeit mit den Eltern

Die Therapeuten betonen die Rolle der Eltern als Ansprechpartner. Sie sind nicht nur Vormund der Patienten, sondern auch wertvolle Informationsquelle (P1, P2, P3, P4, P5, P6, P8), wobei regelmäßige Kommunikation grundlegend ist.

Einige Therapeuten erwähnen, dass die Zusammenarbeit mit anderen Disziplinen zwar gegeben sei, sie jedoch den regelmäßigen Austausch mit den Eltern als ausreichend empfinden würden. Diese effektive Kommunikation ermögliche eine zeitnahe Reaktion auf aktuelle Entwicklungen: *„Das wäre [...] für mich die nächste Möglichkeit gewesen und [...] das hätte auch keiner verweigert“* (P5, Pos. 72). Der Austausch, die Teilnahme an Therapiesitzungen und Elternabenden sowie die Bildung von Teams aus Fachleuten und Eltern zeigen eine vielfältige und integrative Zusammenarbeit.

Die Nutzung von Nachrichten oder Telefonaten zur Information bei Veränderungen und aktuellen Problemen betont die partnerschaftliche Herangehensweise zwischen Therapeuten und Eltern. Diese Kommunikationsform kann das Risiko einer einseitigen Sichtweise reduzieren und den Blick für neue Entwicklungen schärfen. Die gemeinsame Entscheidung für *„so aktiv wie möglich, wenn es reinpasst“* (P2, Pos. 14) und die Anpassung an das *„System Familie“* (P2, Pos. 16) zeigen eine respektvolle und anpassungsfähige Herangehensweise. Dies ermöglicht eine Integration der

Therapie in den Familienalltag, ohne übermäßigen Druck auszuüben, was das Wohlbefinden und die Zufriedenheit der Familie fördere.

Während der Covid-19-Pandemie machten einige Therapeuten zudem positive Erfahrungen mit der Zusammenarbeit mit den Eltern, die zu Hause nahezu alle therapeutischen Maßnahmen selbst durchführten. P4 beispielsweise empfand dies als äußerst hilfreich und unterstützend.

#### Zusammenarbeit mit Krankenpflegepersonal

Die Anwesenheit des Krankenpflegepersonals während der Physiotherapiebehandlung, wie von P2, P3, P4, P7 und P8 beschrieben, ist auch eine Form der fächerübergreifenden Zusammenarbeit. Obwohl sie meist „*dezent im Hintergrund*“ (P2, Pos. 18) bleiben würden, unterstützen sie auch bei Bedarf aktiv die Physiotherapie oder geben wertvolle Rückmeldungen zu Therapiemethoden und deren Effektivität, was eine sinnvolle Rückkopplung im Team ermöglicht.

P3 führt als Beispiel die Zusammenarbeit bei atemerleichternden und schleimlösenden Übungen an, wodurch Pflege und Physiotherapie erfolgreich integriert werden würden. Auch außerhalb der Physiotherapiesitzung spielt das Krankenpflegepersonal eine aktive Rolle, indem sie spezifische Übungsanweisungen geben, in Pausen Bewegungs- und Dehnungsübungen durchführen oder als Kommunikationsvermittler zwischen Physiotherapeuten und Eltern fungieren (P6, Pos. 58).

#### Zusammenarbeit mit Vertretern verschiedener medizinischer Disziplinen

Die Gespräche mit den Physiotherapeuten betonen die Relevanz der engen Zusammenarbeit mit Ärzten, anderen Physiotherapeuten und weiteren medizinischen Fachkräften. Diese Kooperation ist grundlegend für die Entwicklung ganzheitlicher Therapieansätze, die über verschiedene Disziplinen hinweg koordiniert werden.

P2 betont, wie sehr er die Integration von Ärzten in ihrer Einrichtung schätzt, da sie durch eine koordinierte Kommunikation einen schnellen Austausch ermögliche, Vertrauen bei den Familien aufbaue und Unsicherheiten minimiere. Ein frühzeitiger Dialog mit den Eltern Sorge dafür, dass alle Beteiligten auf gemeinsame Ziele hinarbeiten, was die Effektivität der Therapie unterstütze. P2 stellt klar, dass die Vernetzung in verschiedenen Fachdisziplinen „*unabdingbar*“ sei, um „*an einem Strang*“ für das Kind zu ziehen (P2, Pos. 12).

P3 berichtet von halbjährlichen Austauschtreffen in seiner Einrichtung, die verschiedene Fachbereiche integrieren, um eine umfassende Patientenbetreuung zu fördern.

P4, P5 und P6 betonen ebenfalls die Bedeutung des Austauschs mit Kollegen und Ärzten, um bestehendes Wissen zu nutzen und Therapien optimal anzupassen.

P4 hebt hervor, wie wichtig der regelmäßige Austausch mit dem betreuenden Arzt und den Fachkliniken sei, um schnell auf Fragen einzugehen und Anreize für die Physiotherapie zu erhalten. Er arbeite zudem in einem großen interdisziplinären Team, was einen „*relativ gute[n] Austausch*“ (P4, Pos. 16) ermögliche. P4 kann z. B. an Logopädie-Stunden teilnehmen oder Logopäden können ihn explizit um die Durchführung physiotherapeutischer Übungen zur Atemerleichterung bitten. Durch gemeinsame Zeitfenster zur Beratung und Absprache nutze das gesamte Team den gemeinsamen „*großen Erfahrungsschatz*“ (P4, Pos. 18) effektiv.

P1 hebt die Vorteile der Arbeit in einem spezialisierten Muskelzentrum hervor, wo ebenfalls ein interdisziplinäres Team zusammenarbeite und regelmäßige Workshops zur Weiterbildung angeboten werden würden. P9 lobt die Zusammenarbeit mit einem Orthopädiemechaniker, der innovative Ideen in die Physiotherapie einbringe, während P6 gleichzeitig aber einen stärkeren Austausch zwischen Therapeuten, Hilfsmittelversorgern und Ärzten fordert.

#### Zusammenarbeit mit Lehrern und Sozialarbeitern

Die Zusammenarbeit mit Lehrern und Sozialarbeitern ist bei der Betreuung schulpflichtiger Patienten wichtig, vor allem in Ganztageseinrichtungen.

P1 gibt an, dass die Sozialarbeiter bei der Hilfsmittelbeantragung und -gewährung eine große Rolle spielen und ihr Engagement als sehr positiv und unterstützend empfunden wird.

P3 beschreibt halbjährlich stattfindende Austauschrunden, an denen auch Lehrkräfte teilnehmen, was einen umfassenden Austausch über die Bedürfnisse der Patienten ermögliche.

P7 hebt die erfolgreiche Zusammenarbeit mit Lehrkräften insbesondere im Sportunterricht bei der Anschaffung von Sportrollstühlen hervor, wodurch inklusive Möglichkeiten im schulischen Umfeld geschaffen werden konnten.

P6 berichtet hingegen von einem Mangel an regelmäßigem Austausch mit Lehrpersonal und betont den Bedarf an strukturierter und kontinuierlicher Kommunikation zwischen den Fachdisziplinen, insbesondere im schulischen Kontext.

### 4.2.2 Patient und Familie

#### 4.2.2.1 Der Physiotherapeut als Familienmitglied

Die langjährige und enge Beziehung zwischen Physiotherapeuten und Patienten kann zu Beziehungsmustern führen, die die emotionale Entwicklung, ähnlich wie im familiären System,



prägen. Dies zeigt sich in den Gesprächen durch Merkmale wie emotionale Verbundenheit, Unterstützung, Normenvermittlung und den Umgang mit Konflikten.

P7 betont die Bedeutung, seine Patienten „*als normalen Jungen*“ (P7, Pos. 49) zu betrachten und durch Kommunikation eine vertrauensvolle Basis für die Physiotherapie zu schaffen. Der Physiotherapeut versucht Sensibilität und Verständnis in Konfliktsituationen zu zeigen, setze aber auch auf klare Regeln und fortlaufende Gespräche, um eine respektvolle Beziehung zu fördern.

P3 berichtet von Erfahrungen mit F3, der anfangs herausfordernd war, „*sehr frech*“ und „*unverschämt*“ (P3, Pos. 25), sowie dazu neigte, zu kommandieren. Durch konsequentes Grenzen-setzen und Gespräche auf Augenhöhe würde sich, trotz auftretender Konflikte, eine positive Dynamik in der Therapie einstellen.

P1 gibt an, zwischen F1s Familie und behandelnden Ärzten zu vermitteln, indem er medizinische Diagnosen hinsichtlich der Auswirkungen auf F1 und seine Therapie einordne, wobei die Familie ihm viel Vertrauen entgegenbringen. In Krisensituationen, z. B. dem Legen einer PEG-Sonde, unterstützte er sie ebenfalls. P1 versuche F1 wie ein eigenes Kind zu behandeln, zeige sich mal fürsorglich und unterstützend, mal setze er Grenzen, je nach Situation: „*[D]a muss ich ihn auch mal ein bisschen betüdeln und beim anderen Mal: bis dahin und nicht weiter*“ (P1, Pos. 68).

P8 beschreibt eine enge Bindung zu F8 und dessen Familie. Er führe nur Aktivitäten mit ihm durch, „*die dem F8 angenehm sind*“ (P8, Pos. 25). Das Ziel sei es, „*ihn nicht [zu] ärgern*“ oder ihm Schmerzen zu bereiten, „*sondern wir wollen die Dinge tun, die ihm gefallen*“ (P8, Pos. 25). Dies führe dazu, dass Physiotherapie und familiäre Aktivitäten verschmelzen, bei gemeinsamen Trainingseinheiten im Garten oder Schwimmausflüge (P8, Pos. 59).

#### 4.2.2.2 Kind-sein

Die Interviews mit P1, P3, P5, P7 und P9 verdeutlichen die Herausforderungen, ein Gleichgewicht zwischen Therapiestunden und kindlichen Aktivitäten, besonders bei Kindern mit langfristigem Therapiebedarf wie bei der MTM, zu finden. Die Tage seien geprägt von straffen Zeitplänen mit zahlreichen „*Therapien, [...] Verabredungen [und] [...] Nachmittagsaktivitäten*“ nach langen Schultagen, oft begleitet von einer 24-Stunden-Betreuung (P5, Pos. 16).

P5 beschreibt, wie F5 gelegentlich Verabredungen absagen musste, um an Physiotherapieterminen teilzunehmen. Diese Verpflichtungen im Zusammenhang mit der Erkrankung dominieren den Alltag der Kinder und stehen im Kontrast zu üblichen kindlichen Aktivitäten.

P9 betont die Bedeutung, dass sein Patient, trotz regelmäßiger Therapiesitzungen, Freude an der Behandlung behält, um „*Therapiemüdigkeit*“ (P9, Pos. 84) vorzubeugen. Die Therapie soll als unterstützend und wohltuend empfunden werden und nicht als zusätzliche Belastung für F9.

P7 unterstreicht die Notwendigkeit, den Patienten einen Raum zu geben, in dem „*sie einfach sein können, wie sie sind*“ ohne über „*ihre Beeinträchtigung definiert zu werden*“ (P7, Pos. 31). Dies mache die Therapiestunden zu einem Ort der Normalität und des Rückzugs.

P1, P3 und P5 heben die Bedeutung sozialer Interaktion und kindlicher Aktivitäten für die psychische Gesundheit hervor. P1 verweist darauf, dass die Patienten trotz ihrer Beeinträchtigungen an Aktivitäten mit Gleichaltrigen teilnehmen sollen, um ein gesundes Selbstwertgefühl und die psychische Entwicklung zu fördern: „*Er soll mit seinen Kumpels durch die Gegend brettern und wenn der immer 3 Meter hinterherläuft und die anderen auch noch auf ihn warten müssen, dann ist das für seine Psyche auch nicht gerade klasse*“ (P1, Pos. 52).

Ein Beispiel für die Förderung des "Kind-Seins" trotz Krankheitslast ist das Engagement von F5s Vater, der ihn in einer Fußballmannschaft für Kinder mit körperlichen Beeinträchtigungen angemeldet habe. Dies ermögliche F5, an gemeinsamen Aktivitäten mit Gleichaltrigen teilzunehmen, auch wenn er möglicherweise nie klassischen Fußball spielen wird (P5, Pos. 66).

Im Gegensatz dazu berichtet P3 von einem Patienten, der Schwierigkeiten habe, den Anschluss zu Gleichaltrigen zu finden. P3 betont die Herausforderungen in Bezug auf die soziale Integration des Kindes und die Bedeutung einer altersgerechten Unterstützung durch das Umfeld.

#### 4.2.2.3 Den Alltag meistern

Die Interviews mit P2, P4, P1 und P7 beleuchten die familiären Herangehensweisen im Umgang mit der Diagnose MTM. Sie zeigen ebenso Herausforderungen, die damit einhergehen.

P2 hebt hervor, wie wichtig für ihn die Aufklärung der Familie sei. Er beschreibt seine Erfahrungen mit zwei Familien. Eine sei „*sehr offen gegenüber Beratungen*“, „*sehr neugierig*“, informiere sich regelmäßig selbst und könne „*diese Informationen gut abwägen*“ (P2, Pos. 8). Besonders die Mutter, eine Krankenschwester, verfüge über Verständnis für medizinische Aspekte und kümmere sich sehr um die Freizeitgestaltung des Kindes. Trotz des organisatorischen Aufwandes für Aktivitäten wie Schwimmausflüge oder Zoobesuche zeigen die Mutter und auch die Schwester viel Kreativität. Das geschwisterliche Verhältnis sei liebevoll.

Im Gegensatz dazu beschreibt P2 eine andere Familie als „*sehr schlecht aufgeklärt*“ (P2, Pos. 8). Die Eltern würden unrealistisch hohe Ziele setzen, was die Motivation des Kindes beeinträchtige.

P2 vermutet, dass mangelnde psychologische Betreuung der Familie eine Rolle spielen könnte. Er äußert auch Bedenken gegenüber Selbsthilfegruppen für Muskelerkrankte. Die Erkrankungen seien nicht 1:1 vergleichbar und die Erwartungen der Eltern entsprächen nicht immer der Realität. Es bestehe der Bedarf an fundierter Aufklärung, so P2, um realistische Erwartungen zu fördern.

Aufgrund der Belastungen durch die MTM stehen manche Familien vor Krisensituationen, für die individuelle Lösungen gefunden werden müssen. P1 beschreibt so die Entscheidung der Familie von F1, ihren Sohn in einem Internat unterzubringen, um die Situation zu bewältigen.

F7s Familie hat sich für eine 24-Stunden-Betreuung entschieden, was P7 kritisiert. Diese lasse in der Pubertät wenig Raum für persönliche Freiheit, sondern bedeute permanente Überwachung.

#### 4.2.2.4 Kommunikationsfähigkeit stärken

Die Interviews verweisen auf Herausforderungen und individuelle Lösungsstrategien im Bereich der Kommunikationsfähigkeit von Patienten mit MTM. Die Therapeuten müssen sich flexibel an die Bedürfnisse der Patienten anpassen, um eine effektive Kommunikation sicherzustellen, die oft durch muskuläre Schwäche oder Intubation beeinträchtigt sei.

P3 beschreibt, dass F3 aufgrund seiner muskulären Schwäche schwer verständlich spreche. Zur Verbesserung der Verständigung nutze er im Unterricht ein Mikrofon, das am Elektrorollstuhl befestigt sei. Trotz regelmäßiger logopädischer Behandlung und technischer Hilfsmittel erfordere es Zeit und Gewöhnung, um F3 besser verstehen zu können.

P6 berichtet von den Fortschritten bei F6, der durch Beatmung unterstützt werde und einen Talker nutze, um einige Sätze zu sprechen. Zudem verwenden er und die Familie auch Zeichensprache. Trotz der verbesserten Kommunikation durch die langjährige physiotherapeutische Begleitung gäbe es immer wieder Situationen, in denen Schmerzen oder emotionale Zustände die Kommunikation zwischen P6 und dem Patienten erschweren.

P8 betont, dass Alter und Entwicklungsstufe die Kommunikationsfähigkeit seines Patienten F8 stark beeinflussten. Anfangs benötigte die Kontaktaufnahme zwischen F8 und dem Physiotherapeuten viel Zeit. Mit dem Schulbeginn kam die Nutzung eines Sprachcomputers hinzu. P8 beobachtete, dass die Bedeutung solcher Hilfsmittel mit höherem Alter zunehme. Auch die Befähigung zur Rollstuhlnutzung sei für die Kommunikationsfähigkeit von Bedeutung.

P9 beschreibt, dass F9 nicht sprechen kann und vor allem über Mimik und Gestik kommuniziere. Er zeige auf Dinge, die er möchte und drückt aus, ob ihm etwas gefällt. Bestimmte Gebärden

hätten sich etabliert, die eine Kommunikation erleichtern. P9 sieht weiterhin Verbesserungsbedarf und wünscht sich, dass F9 in Zukunft besser kommunizieren könne (P9, Pos. 78).

#### 4.2.2.5 Einblicke in Krankheitsverläufe und Entwicklungshindernisse

Die umfassende, oft mehrjährige Betreuung der Patienten ermöglicht den Physiotherapeuten einen tiefen Einblick in den Verlauf der Krankheitsbiografien. Gespräche mit P1, P3, P5, P7 und P8 zeigen übereinstimmend, dass die körperliche Entwicklung der Patienten allgemein als stagnierend bis fortschreitend in Bezug auf die körperlichen Einschränkungen bewertet wird.

Besonders erwähnenswert ist bei P3 der Wechsel in der Therapeutenverantwortung. Nach einer anfänglichen Betreuungsphase übernahm ein Kollege die Physiotherapie mit F3, bevor P3 diese später fortsetzte. Dies erlaubt ihm, seine Eindrücke vor dem Hintergrund einer längeren Beobachtungsphase zu schildern. Ein großer Rückschlag war die zunehmende Unfähigkeit des Patienten aufrecht zu sitzen, was zur Teilnahme am Unterricht in liegender Position und zur Anschaffung eines fest verankerten Pflegebettes im Klassenraum führte. P3 beschreibt pulmonale Beschwerden als Hauptproblem, welche die körperliche Konstitution stark beeinträchtigte. Er betont den Rückgang in Eigenständigkeit und Motivation, verstärkt durch die Umstände der Covid-19-Pandemie.

P1 berichtet von einer Abnahme der körperlichen Belastbarkeit seines Patienten. Früher bestand die Sorge, ob F1 das Laufen erlernen würde, was ihm schließlich gelang. Jetzt begrenzen pulmonale Defizite seine Ausdauer beim Laufen, welche zur häufigeren Nutzung eines Rollstuhls führe. P1 befürchtet, dass F1 irgendwann ganz aufhören könne zu laufen, da sich die anatomischen Hebelverhältnisse mit zunehmendem Wachstum ändern würden. Er betont die Notwendigkeit, die Zeit bis zum ausgewachsenen Zustand zu überbrücken.

P8 äußert ähnliche Bedenken und berichtet, dass viele der erarbeiteten Fähigkeiten im Laufe der Jahre verloren gegangen wären. Als Kleinkind konnte F8 beide Arme heben und auf eigenen Füßen stehen, was jetzt nicht mehr möglich sei. Er führt diese Verschlechterungen ebenfalls auf ungünstige Hebelverhältnisse durch das Körperwachstum zurück. Zudem betont P8, dass mit zunehmendem Alter und steigenden kognitiven Fähigkeiten sowie dem Übergang in Kindergarten und Schule andere Aspekte, wie z. B. die Kontaktaufnahme zu anderen Personen, wichtiger werden, wodurch das körperliche Training in den Hintergrund rücke.

Im Gegensatz gibt P7 an, dass er keine Abnahme der körperlichen Fähigkeiten beobachtet habe. Allerdings stelle er bei F7 einen starken Verlust des Vertrauens in die eigenen Fähigkeiten fest.

#### 4.2.3 Querschnittsbereich: Herausforderungen bewältigen

Das Kapitel beleuchtet die vielfältigen technischen und psychosozialen Herausforderungen, die im Rahmen der physiotherapeutischen Versorgung von Kindern mit MTM auftreten. Besondere Aufmerksamkeit gilt dabei den Strategien, die entwickelt werden, um diese Herausforderungen zu bewältigen.

##### Therapie

Die Interviews verdeutlichen verschiedene Herausforderungen in der Patientenarbeit.

P7 erwähnt die Schwierigkeit, langfristig motivierende Übungen zu finden, die auf Dauer „*nicht zu langweilig*“ (P7, Pos. 14) sind, was im Vergleich zu anderen Erkrankungen schwerer falle.

Trotz positiver Bewertungen der transdisziplinären Zusammenarbeit fehle es oft an Zeit für einen regelmäßigen Austausch, wie P1 und P4 anmerken. P6 berichtet zudem von Schwierigkeiten, verlässliche Informationen zur Erkrankung zu erhalten und stellt fest, dass der Kontakt zu anderen Therapeuten wenig hilfreich sei: „*[D]a ist halt wenig. Ja. Also sehr wenig*“ (P6, Pos. 22).

Die Eltern stehen vor der Herausforderung, die Finanzierung von Hilfsmitteln und Therapien sicherzustellen. Die Hippotherapie z. B. bietet zwar einen neuen Therapieansatz, muss jedoch selbst finanziert werden. Gelegentlich leisten private Versicherungen finanzielle Unterstützung. Diese Belastung begrenze den Zugang zur Hippotherapie und mehrfache Therapieeinheiten pro Woche sind somit in der Regel nicht realisierbar (P5, Pos. 16).

Die zeitliche Beanspruchung durch häufige Therapiebesuche stellt für die Patienten eine erhebliche Belastung dar. P5 bewertet eine mehrmalige Physiotherapie pro Woche daher als unrealistisch, da sie langfristig zu Motivationsverlust und Therapiemüdigkeit führen könne. Zudem müssten die Patienten gelegentlich z. B. Verabredungen mit Gleichaltrigen absagen, um an den Physiotherapiestunden teilzunehmen, was sich negativ auf ihre Motivation und ihr emotionales Wohlbefinden auswirke (P5, Pos. 16). Als Ansatz zur Bewältigung von Motivationsdefiziten bei jüngeren Kindern schlägt P5 vor, altersgerechte Fantasiegeschichten in die Therapie einzubauen, um diese spielerisch zu gestalten (P5, Pos. 40).

Die Organisation und Durchführung der Physiotherapieeinheiten sind oft herausfordernd. Bei der Hippotherapie ist beispielsweise eine barrierefreie Therapiestätte nötig, damit auch rollstuhlpflichtige Patienten Zugang zum Pferd haben (P5, Pos. 30). Zudem kann auch das unvorhersehbare Verhalten der Pferde den Behandlungsablauf beeinflussen (P5, Pos. 38).

Die Vorbereitung klassischer Therapiesitzungen erfordere bei manchen Patienten viel Aufwand. Dazu gehören das Sortieren und die Bereitstellung von z. B. Beatmungsgeräten sowie die

zeitaufwändige Lagerung der Patienten (P7). Aufgrund von Schmerzen und Angst vor Stürzen werden Lagerungswechsel oft vermieden.

P3 berichtet, dass F3 aufgrund der Beatmungspflicht stets eine Krankenschwester an seiner Seite habe, die im Notfall eingreifen könne. Die umfassende Verkabelung des Patienten, das Absaugen und die Beatmungspflicht erfordern, dass erfahrene Fachkräfte die Betreuung übernehmen.

### Hilfsmittel

Eine weitere Herausforderung, die von den Interviewteilnehmern unabhängig voneinander berichtet wurde, betrifft die Hilfsmittelversorgung und -gewährung. P1 berichtet, dass er gemeinsam mit Sozialarbeitern die Beantragung solcher Hilfsmittel übernehme, diese jedoch oft aus verschiedenen Gründen abgelehnt werden („weil das und das nicht geht“ (P1, Pos. 24)). Die ablehnenden Instanzen sind häufig der medizinische Dienst und die Krankenkassen.

P1 empfindet den Prozess der Beantragung und Gewährung von Hilfsmitteln als belastend und beschreibt ihn als „*Krampf*“ (P1, Pos. 24). Er berichtet, dass einige besonders teure Hilfsmittel, wie z. B. spezielle Stehgeräte, vor der Gewährung nicht ausreichend getestet werden können, was mitunter zu ungenutzten Anschaffungen führe. Er sei bereit, sich für Hilfsmittel einzusetzen, wenn diese einen angemessenen Nutzen bringen und vorher hinreichend probiert werden können.

P6 gibt zu bedenken, dass die Finanzierung und Gewährung von Hilfsmitteln durch Ärzte keine Selbstverständlichkeit sind. Die Hilfsmittelversorgung erweist sich als komplex, geprägt von bürokratischen Hürden und finanziellen Einschränkungen.

### Körperliche Defizite

Die körperlichen Defizite zwingen Physiotherapeuten, Familien, Pflegepersonen und die Patienten selbst dazu, Lösungen für Probleme zu finden, die Gleichaltrige in der Regel nicht haben. Besonders muskuläre Defizite beeinträchtigen die Fähigkeit, eigenständig zu stehen und sich fortzubewegen. Beispielhaft besteht ein Lösungsansatz darin, F1 aufgrund mangelnder Armkraft mit einem selbstverstärkenden Rollstuhl mit E-Motion-Antrieb auszustatten.

Für ältere Patienten mit MTM stellt sich zudem die Frage, ob sie ein weitgehend selbstständiges Leben führen können. P1 äußert Bedenken, dass sich F1 aufgrund der fortschreitenden Verschlechterung der Muskelkraft und ungünstiger Hebelverhältnisse möglicherweise bei einem künftigen Sturz nicht selbst helfen könne. Er geht davon aus, dass sich F1 in einigen Jahren auch nicht mehr eigenständig aufrichten könne.

P3 und P7 berichten von Muskelschwund bei ihren Patienten. P6, P7 und P9 verzeichnen zudem vermehrt Kontrakturen, die den Therapiefortschritt reduzieren und die Auswahl der physiotherapeutischen Maßnahmen einschränken. P9 gibt an, dass die Lungenfunktion von F9 beeinträchtigt sei und er ständig abgesaugt werden müsse, was ihn in Alltagsaktivitäten und in der Physiotherapie stark einschränke. Jede Situation müsse zum Absaugen unterbrochen werden.

Die physischen Einschränkungen zeigen sich auch bei der Hippotherapie. Das Putzen des Pferdes vor oder nach der Therapiestunde gilt als wesentlicher Bestandteil der Behandlungsform. F5, ein Patient mit Stehproblemen und körperlichen Limitationen, habe Schwierigkeiten, diese Aufgabe zu erfüllen. Dieser Therapieteil, der vor allem die Beziehung zwischen Tier und Patient fördere, könne von ihm daher nicht umgesetzt werden.

P8 habe die Neigung, dass sein Kopf nach vorne falle und er ihn nicht mehr eigenständig aufrichten kann. Um diese Einschränkung in der Schule zu mildern, wurde an seinem Rollstuhl eine Kopfstütze angebracht, die es ihm ermögliche, den Kopf besser zu halten.

MTM führt aufgrund der vielfältigen Symptome häufig zu Krankenhausaufenthalten. Diese sind herausfordernd, da die Patienten anschließend sowohl in ihren Alltagsaktivitäten als auch in der Physiotherapie körperlich eingeschränkt sind und zusätzlich psychische Belastungen erfahren.

Ein weiterer herausfordernder Aspekt, den mehrere Interviewte (P1, P2, P3, P4, P7 und P8) nennen, ist das Körperwachstum, das Einschränkungen bei bestimmten Physiotherapieübungen verursacht und eine frühzeitige Auseinandersetzung mit drohenden Problemen erfordert.

Einige der Interviewten konnten bereits eine Verschlechterung der körperlichen Fähigkeiten bei den Patienten, die sie betreuen, beobachten. P3 berichtet z. B., dass sein Patient nicht mehr aufrecht sitzen könne. Durch die Integration eines festen Pflegebettes im Klassenzimmer könne F3 nun in einer gekantelten Position sitzen und am Unterricht teilnehmen.

P1 berichtet, dass sein Patient durch reduzierte Laufaktivitäten und vermehrtes Sitzen Schwierigkeiten habe, *"dass die Gelenke gut frei bleiben"* (P1, Pos. 26), was die Bewegungsausführung beeinträchtige. Das zunehmende Körperwachstum werde Bewegungen künftig mühsamer machen, so P1, sodass die Gefahr besteht, dass F1 *„in zwei Jahren nicht mehr laufen [kann]“* (P1, Pos. 52). Er begründet dies mit ungünstigen Hebelverhältnissen und betont daher die Bedeutung einer kontinuierlichen physiotherapeutischen Begleitung während der gesamten Wachstumsphase.

P2 und P4 betonen unabhängig voneinander die Bedeutung der Liftergewöhnung, um Pflegepersonen und Familienangehörigen das Tragen und Umlagern der Kinder zu erleichtern,

besonders bei künftig höherem Körpergewicht. P2 ist rückblickend froh, dies frühzeitig eingeführt zu haben, und plane dies auch zukünftig, da die Umsetzung bei F2 spielerisch erfolgte. Zudem müssten Hilfsmittel regelmäßig an die zunehmende Körpergröße der Patienten angepasst werden. P3 berichtet so von kürzlichen Anpassungen an der Sitzschale von F3, des Aktivrollstuhlrückenteils und der Neuanfertigung eines Korsetts.

P1 habe bereits beim ersten Treffen einen umfassenden physiotherapeutischen Status aufgenommen, Fähigkeiten von F1 dokumentiert und Unterstützungsbereiche identifiziert. Gemeinsam mit einem interdisziplinären Team wurden Probleme und potenzielle Risiken erörtert, was P1 positiv bewertet.

### Erwartungen der Eltern

P1 und P2 beschreiben als weitere Herausforderung zu hohe Erwartungen der Eltern an ihre Kinder. Utopische Ziele können die Motivation der Kinder negativ beeinflussen. Vergleiche mit anderen Krankheitsbildern wie Muskeldystrophie Typ Duchenne schürten oft unrealistische Hoffnungen, die durch Selbsthilfegruppen oder Internetrecherchen entstehen. Dies führe zu Wünschen nach umfangreicher Therapie, wie *„fünfmal die Woche Krankengymnastik und zweimal Frühförderung und dann nochmal Logo, dann nochmal Ergo“* (P1, Pos. 32). Die Physiotherapeuten sehen sich daher in der Verantwortung, ein realistischeres Bild zu zeichnen.

P2 betont die Wichtigkeit eines angemessenen Maßes an Therapie im häuslichen Umfeld, um körperliche Defizite zu verhindern. P2 setze auf eine enge Zusammenarbeit mit den Eltern, um Training und häusliche Übungen zu koordinieren, die auf die individuellen Bedürfnisse des Kindes abgestimmt wären und Übertherapie vermeiden.

### Unterstützung und Herausforderungen: psychosoziale Aspekte bei Jugendlichen mit MTM

P1 erklärt, dass die Hilfsmittelwahl darauf abziele, F1 zu ermöglichen, mit Gleichaltrigen mitzuhalten. Zunächst nutzte F1 einen herkömmlichen Rollstuhl, der später durch einen Rollstuhl mit E-Motion-Antrieb ersetzt wurde, um den Nachteil nachlassender Armkraft auszugleichen. Dieser funktioniere ähnlich wie ein Pedelec und bietet Selbstverstärkungsmechanismen. Die physiotherapeutische Betreuung würde zunehmend herausfordernder werden, da F1 aufgrund gesundheitlicher Veränderungen und der Pubertät wenig Interesse an der Therapie zeige. Besondere Belastungen traten auf, als eine PEG-Sonde gelegt und ein Korsett wegen Skoliose verschrieben wurde, was zu psychischer Labilität und emotionalen Ausbrüchen führte. Nach einer stationären psychosomatischen Behandlung, berichtet P1, stand F1 *„völlig neben sich“* (P1, Pos. 68). Er zeigte ein unangemessenes Verhalten, indem er seine Mutter verbal und körperlich angriff. Nach Intervention und gemeinsamen Gesprächen zeigte P1 Verständnis für die Situation von F1: Er habe eine andere *„Lebensperspektive“* (P1, Pos. 68) als Altersgenossen. P1 betont jedoch, dass ein solches Verhalten trotzdem nicht toleriert werden könne.



P7 hebt die Bedeutung eines Elektrorollstuhls für seinen jugendlichen Patienten hervor, um seinen Lebensradius zu erweitern und mehr Unabhängigkeit zu erlangen. Der Elektrorollstuhl ermögliche es F7, z. B. selbstständig in die Stadt zu fahren, ohne fremde Hilfe zu benötigen.

P3 beschreibt, dass die Pubertät bei F3 zu geringer Motivation zur Teilnahme am Schulunterricht führte. Ein Einzelgespräch war erforderlich, nachdem er durch respektloses Verhalten wiederholt Grenzen überschritten habe. P3 bewertet es positiv, dass F3 sein Fehlverhalten einsah und sie konstruktiv kommunizieren konnten. Er setzt auf das Setzen von Grenzen: *„Wenn sie den Kindern Grenzen setzen, sind die Kinder nicht undankbar deswegen“* (P3, Pos. 94).

### Krankheitsbürde

Das Leben mit MTM ist geprägt von eng getakteten Therapieterminen, Arztbesuchen sowie Schul- und Freizeitaktivitäten. Das Ziel ist die Balance zwischen Überforderung und unzureichender Therapie zu wahren. Die Physiotherapeuten geben an, dass dies oft im Widerspruch zu den körperlichen Bedürfnissen stehe, sodass sich die Suche nach dem therapeutischen Optimum schwierig gestalte: *„Nachdem es einfach sehr viele Baustellen sind, die bei einem solchen Kind zu bearbeiten sind und es ist schwierig, das einfach so einmal in der Woche zu machen“* (P4, Pos. 28).

Auch F7 wird rund um die Uhr mit nächtlicher Monitorüberwachung und kontinuierlicher Betreuung tagsüber betreut. P7 bewertet dies angesichts der Pubertät als einschränkend und hoffe, dass die Eltern ihre Sorgen vor Zwischenfällen abbauen können, damit F7 mehr Freiheit erlange.

Neben der körperlichen Therapie ist der Umgang mit der psychosozialen Komponente entscheidend für die Bewältigung der Krankheitslast. Der heterogene Krankheitsverlauf ist geprägt von Rückschlägen, die sich auch auf die psychische Gesundheit auswirken können. P1, P2 und P4 betonen die Notwendigkeit psychologischer Unterstützung für die Familien.

P1 berichtet, dass F1 stationär auf einer psychosomatischen Station behandelt wurde, nachdem er eine PEG-Sonde erhalten habe und ein Korsett tragen musste. Er unterstreicht, dass F1 traurige Gefühle zulassen darf, jedoch keinen Freifahrtsschein für Vermeidungsverhalten erhalte.

P7 ist bemüht, durch die Therapie einen Raum zu schaffen, in dem sein Patient er selbst sein kann und seine Bedürfnisse berücksichtigt werden. Aufgrund seiner Einschränkungen habe F7 in der Schule mehr Schwierigkeiten als Gleichaltrige. Für P7 liegt der Schlüssel zur erfolgreichen Physiotherapie darin, sich auf die Stärken zu konzentrieren und Freude an der Physiotherapie zu fördern. Er betont, dass auch schwerst beeinträchtigte Patienten wie gesunde Kinder behandelt werden sollten. So sollen sie auch die gleichen Möglichkeiten wie Altersgenossen, insbesondere

im schulischen Kontext, haben. Er betont Verständnis und Respekt für ihre spezielle Situation („ihre Sonderstellung“ (P7, Pos. 55)) und wirbt für eine gleichberechtigte Teilhabe. Zudem fordert er mehr Aufklärung über Behinderungen und den Abbau von Vorurteilen.

Die Betreuung von MTM-Patienten sei eine Aufgabe, die allen Beteiligten „an die Substanz“ (P4, Pos. 88) gehe, weshalb Unterstützungsangebote für Betreuungspersonen, z. B. durch Coaching oder Supervisionen durch die Physiotherapeuten gefordert werden.

### Krankheit als Ausflucht

P1 und P7 beobachteten übereinstimmend, dass ihre Patienten gelegentlich ihre Krankheit nutzen, um bestimmten Situationen wie z. B. dem Unterricht zu entgehen. P7 vermutet zudem, dass die ständige Anwesenheit einer Krankenschwester bei F7 das Gefühl verstärke, auf Hilfe angewiesen zu sein, was seine Selbstständigkeit reduziere. P1 betont, dass die Patienten trotz Krankheit keinen Freifahrtschein haben sollten, jedoch in entsprechenden Situationen besonders berücksichtigt werden müssen.

### Angst

Die körperlichen Einschränkungen stellen bei Lagewechseln und dem Einsatz von Liftern eine Herausforderung dar. Da sich die Patienten bei einem möglichen Sturz nicht schützen könnten, sind sie in solchen Momenten vollkommen auf die Therapeuten und Geräte angewiesen. P2, P4 und P7 berichten, dass die Kinder mit Angst, teilweise sogar mit „Panik“ (P2, Pos. 50) reagierten. P4 habe mit einem Patienten- und Tuchlifter gearbeitet, wobei F4 in einer Art „Hängematte, freischwebend über dem Boden“ (P4, Pos. 58) transportiert wurde, was bei ihm Angst auslöste. P4 ist allerdings zuversichtlich, dass diese nach einer Eingewöhnungsphase überwunden werden könnte. Die Liftergewöhnung sei wichtig, um Pflegende und Angehörige körperlich zu entlasten.

F7 lehnt es entschieden ab, aus dem Rollstuhl auf eine Matte oder Bank gebracht zu werden, da er ebenfalls Angst habe, fallen gelassen zu werden. P7 beobachtet, dass F7 auch außerhalb der Physiotherapie ständig fürchte, dass ihm etwas zustoßen könnte. Er nimmt daher z. B. nie den Aufzug ohne sein Beatmungsgerät. Auch seine Eltern sind oft besorgt und haben eine 24-Stunden-Betreuung mit nächtlicher Monitorüberwachung eingerichtet, was P7 kritisch bewertet, da er die Privatsphäre von F7 nicht gewahrt sieht.

Zum Zeitpunkt der Experteninterviews herrschte die Covid-19-Pandemie, die im Rahmen der Gespräche ebenfalls thematisiert wurde. P3 berichtet z. B., dass F3 während dieser Zeit aus Angst vor der Pandemie lieber zu Hause bleiben wollte, anstatt zur Schule zu gehen. Er bewertet diese Zeit als zusätzlichen belastenden Faktor für die Gesamtsituation von F3.

## 5. Diskussion

### 5.1 Methodendiskussion

Die Analyse vorhandener Literatur zur Entwicklung von MTM-Patienten, Einflussfaktoren auf deren Krankheitsverläufe oder Therapieansätze zeigt eine begrenzte Anzahl an Veröffentlichungen. Diese umfassen vor allem Einzelfallberichte (z. B. Koe et al., 2024) und Studien zu molekulargenetischen Aspekten oder potenziellen medikamentösen Therapien (z. B. Lawlor und Dowling, 2021).

Aufgrund der niedrigen Inzidenz von etwa 1:50 000 männlichen Neugeborenen, der hohen Letalität der Betroffenen und der begrenzten Kenntnisse über den Krankheitsverlauf sowie die physiotherapeutische Behandlung wurde ein qualitatives Studiendesign gewählt (McEntagart, 2002). Qualitative Forschungsmethoden, insbesondere Experteninterviews, bieten detaillierte Einblicke in die Praxis der Physiotherapie von Patienten mit MTM, indem sie spezifische Erfahrungen und Meinungen sowie die Vielschichtigkeit der Behandlungserfahrungen erfassen, die in quantitativen Studien möglicherweise nicht hinreichend abgebildet werden. Semistrukturierte Interviews ermöglichen die Identifikation neuer Themen und Forschungsfragen, die in der Literatur bisher wenig Beachtung gefunden haben. Zudem betrachten die Experteninterviews subjektive Erfahrungen und emotionale Reaktionen, die für das Verständnis der therapeutischen Praxis und Patientenversorgung von Bedeutung sein können. Die Wahl eines qualitativen Forschungsdesigns birgt dennoch auch das Risiko von Verzerrungen durch subjektive Perspektiven der Interviewteilnehmer, insbesondere wenn die Ergebnisdarstellung unausgewogen erfolgt. Bestimmte Erfahrungen können aufgrund der kleinen Teilnehmerzahl unverhältnismäßig stark gewichtet werden, obwohl sie nicht repräsentativ für die Gesamtheit der Physiotherapeuten sind. Zudem kann die Analyse qualitativer Daten durch Interpretationsspielräume seitens der auswertenden Person beeinträchtigt werden, was die Ergebnisobjektivität mindern könnte. Daher wurde die Transkription aller Interviews durch die Autorin selbst durchgeführt, um Verzerrungen durch persönliche Präferenzen bestmöglich zu minimieren. Die Generalisierbarkeit der Ergebnisse auf die Gesamtheit der Physiotherapeuten im Bereich der Therapie von MTM-Patienten ist dennoch limitiert.

Die Arbeit gibt einen Überblick über die physiotherapeutische Versorgung von Patienten mit MTM in Deutschland. Es konnte gezeigt werden, dass sich die angewandten Therapieansätze oft an Methoden orientieren, die aus der Therapie von z. B. Muskeldystrophie stammen, wie Bobath oder Vojta. Künftige Untersuchungen sollten konkrete Therapie- oder Interventionsansätze für Patienten mit MTM analysieren. Hierbei wäre es wünschenswert, objektiv messbare und vergleichbare Ergebnisse zu erhalten. Es sollte daher die Kombination mit quantitativen Daten erwogen werden, um z. B. mit Fragebögen die Effekte der Therapiemethoden zu quantifizieren.

### 5.1.1 Wahl der Interviewteilnehmer

Die Studienteilnehmer wurden über die Erziehungsberechtigten von Kindern mit MTM rekrutiert. Familien, die bereits an der Studie von Frau Dr. Weinhold teilgenommen hatten, wurden erneut zu einer Teilnahme eingeladen. Zusätzlich erfolgte durch die Autorin eine digitale Vorstellung des Projektes beim Selbsthilfeverein „ZNM-Zusammen Stark! e.V.“. Dieser ist deutschlandweit die einzig bekannte Organisation für Zentronukleäre Myopathien.

Es kann nicht davon ausgegangen werden, dass alle in Betracht kommenden Studienteilnehmer über die Arbeit informiert und zur Teilnahme gebeten werden konnten. Ein zentrales Register der Betroffenen ist nicht bekannt. Dies stellt ebenfalls eine Limitation für die Generalisierbarkeit der Ergebnisse dar.

Zu den Gesprächen konnten nur eine Logopädin und ein Arzt zum Gespräch gewonnen werden. Obwohl diese Interviews erste Einblicke in ihre Perspektiven und Erfahrungen gaben, sorgt die geringe Anzahl für eine eingeschränkte Übertragbarkeit der Ergebnisse, sodass sie nicht in die Auswertung einfließen. Es wurden nur die Interviews mit den Physiotherapeuten eingeschlossen. Die zum Zeitpunkt der Datenerhebung herrschende Covid-19-Pandemie könnte die geringe Rekrutierung von Teilnehmern aus den Bereichen Medizin und Logopädie erklären. Eine erneute Einladung zur Teilnahme könnte weitere Einblicke in die Fachgebiete Logopädie und Medizin ermöglichen.

Die Heterogenität der Studienteilnehmer erwies sich als vorteilhaft, da sie vielfältige Meinungen und Erfahrungen abbildet, die der Realität der alltäglichen Krankenversorgung nahekommt. Dennoch können stark unterschiedliche Merkmale und Erfahrungen die Vergleichbarkeit der Ergebnisse reduzieren und deren Verallgemeinbarkeit ebenso beeinträchtigen. Die Teilnehmervielfalt kann zudem die Ableitung spezifischer Empfehlungen erschweren, da aus vielfältigen Ergebnissen allgemein anwendbare Richtlinien abgeleitet werden müssen. Zudem besteht das Risiko einer Selektion bei der Rekrutierung der interviewten Personen aufgrund der Freiwilligkeit und individuellen Motivation, zur Schließung der Informationslücke zur Therapie von MTM beizutragen. Diese Motivation könnte die Wahl und Anwendung von Hilfsmitteln und Therapiemethoden, im Vergleich zu weniger forschungsinteressierten Therapeuten, ebenso beeinflussen. Auch die Entscheidung der Erziehungsberechtigten, wer kontaktiert werden darf, kann durch persönliche Hintergründe oder bestehende Zusammenarbeit beeinflusst worden sein. Die Behandlerfluktuation ist ein wesentlicher Faktor, der die kontinuierliche Behandlung durch dieselben Fachkräfte nicht immer gewährleistet, sodass die benannten Physiotherapeuten mitunter bereits in der Vergangenheit ein Kind mit MTM behandelt haben und nicht die aktuell zuständigen Therapeuten sind.

Die Anzahl der Interviewpartner ist aufgrund der Seltenheit der MTM begrenzt, was auch die Zahl der Physiotherapeuten einschränkt. Zudem wirkten sich die Einschlusskriterien limitierend

aus. Zusätzliche Erkenntnisse könnten durch den Einschluss weiterer Physiotherapeuten gewonnen werden oder auch durch Interviews speziell zur physiotherapeutischen Behandlung z. B. mit den Patienten oder ihren Familien. Aufgrund der niedrigen Fallzahl lässt sich die tatsächliche Effektivität der angewandten Therapiemethoden und Hilfsmittel nicht ausreichend beurteilen. Eine statistisch begründete Fallzahlschätzung konnte aufgrund der niedrigen Inzidenz und hohen Sterblichkeitsrate nicht vorgenommen werden, ist für eine qualitative Untersuchung aber auch nicht erforderlich. Die Untersuchung kann als Ausgangspunkt für weitere Forschung und als Orientierungshilfe für Therapeuten dienen, die zukünftig MTM-Patienten behandeln.

### 5.1.2 Experteninterview und qualitative Analyse

Aufgrund der zum Zeitpunkt der Interviews vorherrschenden Covid-19-Pandemie wurden diese nicht in Präsenz, sondern digital durchgeführt. Herausforderungen ergaben sich bei der Nutzung des Webkonferenzsystems mlu-conf, weshalb in einigen Fällen auf Zoom und Telefonate ausgewichen wurde. Die Tonspuraufzeichnung könnte Befangenheit gefördert haben, insbesondere bei Physiotherapeuten, die zum Gesprächszeitpunkt ein Kind mit MTM betreuten. Dies kann zu einer eingeschränkten Behandlung bestimmter Themen geführt haben. Die Beeinflussung der Interviews durch einen „Interviewereffekt“ (Baur und Blasius, 2002) ist ebenso denkbar. Dieser tritt insbesondere bei mündlichen Befragungen auf und kann zur Verzerrung der Ergebnisse führen. Er entsteht durch die „wahrgenommenen Eigenschaften oder das Verhalten des Interviewers“ (Baur und Blasius, 2002, S. 985) und führt zu Unterschieden zwischen den Interviewten. Eine anonyme Befragung mittels Fragebögen wäre alternativ möglich gewesen, hätte jedoch nicht so detaillierte Antworten geliefert. Die semistrukturierten Interviews ermöglichten es den Befragten ausführlich zu antworten, Themen zu lenken, und relevante Anliegen hervorzuheben. Zudem erlauben nonverbale Äußerungen eine tiefere Analyse, werden aber durch Fragebögen nicht erfasst.

## 5.2 Diskussion der inhaltlichen Kategorien

### 5.2.1 Förderung der physischen, motorischen und sozial-emotionalen Entwicklung

Die Seltenheit der Erkrankung und der Mangel an spezifischen Informationen stellen eine enorme Herausforderung dar. Daher bedienen sich die Physiotherapeuten häufig an bekannten Behandlungsprinzipien, insbesondere aus der Therapie von Muskeldystrophien. Dies steht im Einklang mit den Angaben aus der Literatur, welche die Anwendung von therapeutischen Ansätzen aus dem Bereich der Myopathien betonen (Amburgey et al., 2017; Koe et al., 2024; Tan und Chan, 2021).

Muskeldystrophien und MTM zeichnen sich durch Muskelschwäche aus, die die Mobilität und Lebensqualität der Patienten beeinflusst. Stärkung von Muskulatur, Kontrakturprophylaxe und Erhalt der Beweglichkeit sind gemeinsame Ziele, die für beide Patientengruppen definiert werden

können (Apkon et al., 2018; Case et al. 2018). Dennoch gibt es Unterschiede zwischen den Erkrankungen, etwa im Krankheitsverlauf und in den muskulären Belastungsmustern, sodass die Therapigestaltung nicht 1:1 übertragen werden kann. Die Orientierung an gewissen Therapiemethoden stellt einen sinnvollen Ausgangspunkt dar. Unklar sind allerdings die Sicherheit und Wirksamkeit der Therapieansätze speziell bei Patienten mit MTM. Dies unterstreicht den Bedarf an spezifischer Forschung und der Entwicklung evidenzbasierter Leitlinien für die Behandlung von MTM-Patienten.

Ein Aspekt, auf den die physiotherapeutische MTM-Behandlung abzielt, ist die Förderung der Selbständigkeit, insbesondere angesichts der durch die Krankheit bedingten körperlichen Einschränkungen. Der Einsatz von Rollstühlen ermöglicht den Patienten ein höheres Maß an Unabhängigkeit und ist auch aus der Behandlung von Patienten mit Muskeldystrophie Typ Duchenne bekannt (Case et al., 2018). Mobilität verhilft den Betroffenen zu Freiheit und erleichtert die Teilhabe am gesellschaftlichen Leben, was für die psychosoziale und emotionale Entwicklung, insbesondere bei jungen Patienten, wichtig ist (Case et al., 2018).

Es sollten zukünftig Handlungsempfehlungen entwickelt werden, z. B. nach dem Vorbild des Leitfadens „Diagnose und Behandlung der Muskeldystrophie Duchenne – Ratgeber für Familien“ (Muskeldystrophie-Netzwerk e. V., 2012). Dieser unterscheidet fünf Phasen der Gehfähigkeit und bietet beispielsweise Empfehlungen zur Rollstuhlversorgung, neuromuskulären Behandlung, Physiotherapie sowie Hilfsmittelversorgung für Patienten mit Muskeldystrophie Typ Duchenne. Derzeit erarbeiten sich die Therapeuten meist einen Behandlungsplan für die MTM-Patienten nach dem „Trial-and-Error“-Prinzip, was sehr zeitaufwändig ist. Ein Leitfaden könnte daher auch eine Zeitersparnis bieten, indem bewährte Therapieansätze und Hilfsmittel empfohlen werden.

Das zunehmende Körperwachstum der Patienten führt zu sich verändernden anatomischen Hebelverhältnissen, was in den Experteninterviews als herausfordernd beschrieben wurde. Einige Physiotherapeuten beobachteten, dass aufgrund dieser Veränderungen erworbene Fähigkeiten wieder verloren gehen. Dies bestätigen auch Ergebnisse von Koe et al. (2024). F8 beschreibt, dass das Körperwachstum die biomechanischen Anforderungen an Muskeln und Gelenke zu verändern scheint. Da MTM-Patienten unter einer eingeschränkten Muskelkraft leiden, resultieren die veränderten Hebelverhältnisse im Verlust funktioneller Beweglichkeit. Die Auswahl und Anpassung therapeutischer Übungen muss daher sorgfältig erfolgen, um die Muskeln zu stärken, ohne sie zu überlasten. Übungen müssen modifiziert oder durch alternative Übungen ersetzt werden – eine individualisierte Therapie ist nötig. Solch ein Vorgehen ist auch für die Therapie von Patienten mit Muskeldystrophie Duchenne beschrieben (Case et al., 2018).

Während Dowling et al. (2002) postulierten, dass die Krankheit keinen progressiven Verlauf zeigt und sich die Muskelkraft im Laufe der Zeit verbessert, ergab die vorliegende Untersuchung gegenteilige Beobachtungen. Mehrere Physiotherapeuten (P1, P3, P5, P7 und P8) gaben an, dass

die körperlichen Beschwerden der Patienten entweder stagnierten oder sich sogar im Laufe der Zeit verschlechterten. Dies deckt sich auch mit der Untersuchung von Anoussamy et al. (2019). Eine mögliche Erklärung hierfür könnte in der mittlerweile gestiegenen Lebenserwartung der Patienten mit MTM liegen. Während die Betroffenen vor etwa 20 Jahren häufig frühzeitig verstarben, ermöglicht die heutige längere Lebensdauer, dass das Fortschreiten der Symptome oder der Verlust erworbener Fähigkeiten beobachtet werden können.

Das in der Arbeit von Frau Dr. Weinhold (2020) ermittelte Durchschnittsalter der Patienten zum Zeitpunkt der Diagnosestellung der MTM betrug 21,32 Monate. Sie beschrieb, dass ältere Patienten (über 10 Jahre) im Durchschnitt mit 3,3 Jahren diagnostiziert wurden. Im Vergleich dazu lag das Diagnosealter bei Patienten unter 2 Jahren bei 4,37 Monaten. Dies kann ein Hinweis dafür sein, dass MTM mittlerweile schneller erkannt wird. Eine frühe Diagnosestellung hat auch Auswirkungen auf die Physiotherapie. Ein früher Therapiebeginn, insbesondere bei Betroffenen unter einem Jahr, kann sich als vorteilhaft erweisen. Angesichts der oft bereits bei Geburt bestehenden Symptome und der Krankheitsprogression kann ein zeitiger Therapiebeginn durch eine frühe Stärkung der Körperkraft den Besuch von Kindergarten und Schule erleichtern. Zudem könnte die frühe Etablierung regelmäßiger Therapieeinheiten das Risiko der „Therapiemüdigkeit“ senken, welches in den Interviews oft thematisiert wurde. Eine frühe Integration der physiotherapeutischen Einheiten in den Alltag könnte dazu beitragen, diese als selbstverständlich wahrzunehmen und so die Akzeptanz zu verbessern. Zusätzlich bietet es den Therapeuten die Chance, ihren „verborgenen Auftrag“ – den emotionalen Beistand und die Förderung der sozial-emotionalen Entwicklung- früher zu erfüllen.

Ein zentrales Ziel der Physiotherapie ist in diesem Kontext die Prävention sekundärer Folgezustände, wie Skoliosen oder Kontrakturen, die durch ungleichmäßige Muskelkraft verursacht werden können. Koe et al. (2024) haben beobachtet, dass insbesondere Skoliosen die Ateminsuffizienz verschlechterten und in Fällen, in denen konservative Behandlungsmethoden versagten, oft ein chirurgischer Eingriff erforderlich war, um die sekundären Auswirkungen der Skoliose adäquat behandeln zu können. Diese chirurgischen Eingriffe bedingen häufig Ausfallzeiten der Patienten und gehen mit emotionalen Belastungen einher, wie die vorliegende Arbeit zeigen konnte.

Angesichts der Komplexität der physiotherapeutischen Betreuung erweist sich die interdisziplinäre Zusammenarbeit als wichtig, um die physische Entwicklung der MTM-Patienten bestmöglich zu unterstützen. Sie dient dem kontinuierlichen Informationsaustausch und der gemeinsamen Planung eines ganzheitlichen Ansatzes. Die Physiotherapeuten fordern eine Verbesserung der Vernetzung insbesondere auch außerhalb des eigenen Standortes und wünschen sich mehr verfügbare Zeit zur Stärkung des interdisziplinären Austausches.

Auch sollten Eltern frühzeitig über die Auswirkungen des Körperwachstums, verbunden mit dem drohenden Verlust erworbener Fähigkeiten der Kinder und die Notwendigkeit regelmäßiger Physiotherapie aufgeklärt werden. Dies soll sie dazu befähigen, die Therapie aktiv zu unterstützen und ihre Kinder auch zu Hause angemessen zu fördern. Weiterhin kann es möglicherweise die Sensibilität für Veränderungen im Gesundheitszustand erhöhen, sodass diese früher erkannt und an die Physiotherapeuten und Ärzte weitergeleitet werden können.

In den Interviews wurde auch das Thema der Liftergewöhnung angesprochen, welches das Problem der zunehmenden Körpergröße aufgreift. Diese dient der zukünftigen Entlastung von Betreuungspersonen, da Heben und Umlagern mit zunehmendem Körpergewicht der Patienten schwerer werden. Häufig stehen die Patienten dieser Liftergewöhnung jedoch ablehnend gegenüber, da sie sich vor einem möglichen Sturz fürchten, vor dem sie sich nicht selbst schützen könnten. Das Liftertraining sollte dennoch ein wesentlicher Bestandteil der Physiotherapie von MTM-Patienten sein und frühzeitig begonnen werden, da die Vorteile in Versorgung und Pflege überwiegen.

Die Lifternutzung ist auch aus der Betreuung von Patienten anderer Diagnosen bekannt. So wird sie z. B. bei Patienten im Wachkoma oder mit Muskeldystrophie Typ Duchenne beschrieben. Bei diesen Patienten kommen Lifter insbesondere für Lagerungswechsel zum Einsatz. Es konnte ein positiver Effekt der Lifternutzung beobachtet werden. So profitieren Wachkoma-Patienten von einer guten Positionierung, da sie ihre Körperhaltung nicht mehr eigenständig kontrollieren müssen und sich ihre Muskelanspannung reduziert (Steinbach und Donis, 2019). Hebelifter werden beispielsweise bei Transfers eingesetzt oder als fest installierter Bestandteil in Sanitäreinrichtungen zur Gewährleistung einer optimalen Körperpflege genutzt. Die Situation von Wachkomapatienten weist Parallelen zu der von MTM-Patienten auf. Beide Gruppen benötigen fremde Hilfe, haben mitunter Probleme in der Kommunikation und Aspekte wie Lagerung, Positionierung und Vertikalisierung spielen bei der Versorgung eine Rolle. Der Liftereinsatz erleichtert z. B. den Transfer in einen Rollstuhl, insbesondere bei erhöhtem Körpergewicht (Case et al., 2018; Steinbach und Donis, 2019). Lifter und Rollstühle dienen der Optimierung von Körperfunktion und Teilhabe, was bei wechselnden Kräfteverhältnissen sowie für die soziale Integration relevant ist (Case et al., 2018).

Van Wijnen (2006) konnte zeigen, dass Supervisionen in der Physiotherapie im deutschsprachigen Raum, im Gegensatz z. B. zur Psychotherapie, kaum verbreitet sind, obwohl sie gewisse Vorteile bieten können. Sie würden es z. B. ermöglichen, die angewandten physiotherapeutischen Ansätze regelmäßig zu evaluieren und anzupassen. Darüber hinaus könnten sie den Austausch über emotional belastende Situationen fördern und so auch das Wohlbefinden der Physiotherapeuten unterstützen. Auch eine Verbesserung der interdisziplinären Zusammenarbeit wäre denkbar, indem komplexe Fragestellungen gemeinsam besprochen und



neue Perspektiven entwickelt werden. Dies könnte die Therapiequalität steigern und eine kontinuierliche Fortbildung aller Beteiligten ermöglichen.

Dabei sind allerdings potenzielle Herausforderungen zu berücksichtigen. Der zeitliche Aufwand für Supervisionen muss neben den regulären Arbeitszeiten eingeplant werden, was im klinischen Alltag mit engen Terminplänen und hohem Arbeitsaufkommen als zusätzliche Belastung empfunden werden könnte. Zudem würden bei der Inanspruchnahme externer Supervisoren Kosten entstehen, welche aufgrund knapper finanzieller Ressourcen vieler Einrichtungen deren regelmäßige Durchführung limitieren könnten. Schließlich dürfte es aufgrund der Seltenheit der MTM schwierig sein, Supervisoren mit spezifischem Fachwissen zu finden.

Die Interviews belegen, dass die Rolle der Physiotherapeuten über die eigentliche Rolle der physischen Behandlung hinausgeht. Sie übernehmen zusätzlich auch die Rolle eines emotionalen Beistands für die Kinder und deren Familien. Aufgrund des hohen physiotherapeutischen Behandlungsbedarfs der MTM verbringen sie viel Zeit mit den Patienten und bauen enge Beziehungen auf, in denen die Patienten auch Gefühle und Sorgen mit ihnen teilen. Die Physiotherapeuten werden nicht nur als medizinische Fachkraft, sondern auch als Bezugsperson wahrgenommen. Dies bietet ihnen die Chance, frühzeitig Veränderungen z. B. in der Emotionalität der Patienten wahrzunehmen. Dies ist wichtig, da nicht jeder Patient mit MTM in der Lage ist, sich verbal verständlich auszudrücken. Vor diesem Hintergrund ist gleichzeitig jedoch zu berücksichtigen, dass die Physiotherapeuten primär keine Ausbildung im Bereich der psychologischen Beratung und Therapie haben. Es ist daher auch für sie selbst wichtig, eigene Grenzen zu erkennen, sich der emotionalen Belastung bewusst zu sein und sich im Bedarfsfall an Fachpersonal wie z. B. Psychologen wenden zu können. Zum Bedarf von psychologischer Unterstützung von Physiotherapeuten im Rahmen ihrer Arbeit lässt sich allerdings keine Literatur finden.

Ähnlich wie motorische Fähigkeiten entwickeln sich auch soziale Kompetenzen erst allmählich mit dem Alter, wobei die frühkindliche Bindung zu Bezugspersonen diese stark beeinflusst (Jerusalem und Klein-Heßling, 2022; Selman, 1980, zit. n. Jerusalem und Klein-Heßling, 2002). Die Gespräche bezeugen, dass die Physiotherapeuten diese Rolle, insbesondere bei langjähriger Betreuung der Patienten, einnehmen.

Kinder und Jugendliche erwerben, abhängig vom Lebensumfeld, individuellen Charakter und Entwicklungsschritten, zunehmend mehr soziale Kompetenzen. Sie lernen sich sozialen Zuständen anzupassen und ein Gleichgewicht zwischen eigenen Interessen und denen der Interaktionspartner herzustellen (Tillmann-Rogowski, 2015).

Die soziale Kompetenz bei Heranwachsenden ist eng mit der Beziehung zu Gleichaltrigen und deren Bedeutung für die psychische Gesundheit verflochten. Studien zeigen, dass Probleme in

der sozialen Interaktion oft zu Anpassungsschwierigkeiten führen. Sozial-unsichere Personen neigen zu Angstzuständen, Einsamkeit, Depression und Minderwertigkeitsgefühlen (Lübben, 2003; Lübben und Pfingsten, 2005, zit. n. Pfingsten 2009). Die Förderung der sozial-emotionalen Entwicklung der Patienten ist daher eine wichtige Aufgabe der physiotherapeutischen Arbeit. Sie erfolgt z. B. durch die Interaktion mit den Physiotherapeuten selbst oder durch die Förderung der Interaktion mit anderen. Die soziale Entwicklung der Patienten wird vermutlich stets durch die Krankheit beeinflusst sein. Sie haben oft häufigeren Kontakt zu Erwachsenen, werden teilweise rund um die Uhr betreut und der Kontakt zu anderen Kindern ist durch körperliche Einschränkungen limitiert. Die Physiotherapie kann einen wesentlichen Beitrag dazu leisten, diese Situation zu verbessern.

Spezielle Ansätze wie die Hippotherapie zeigen, wie Physiotherapeuten innovative Methoden nutzen, um sowohl die körperliche als auch die sozial-emotionale Entwicklung der Kinder zu fördern. Diese Therapieform scheint physiologische Vorteile in der Behandlung von MTM-Patienten zu bringen und trägt durch das außergewöhnliche Erlebnis mit dem Pferd zu emotionalem Wohlbefinden bei. Studien, wie von Lisi und Cohn (2011), konnten positive Effekte der Hippotherapie auf die Ausdauer und Leistungsfähigkeit von Patienten mit Zerebralparese zeigen. Neben der Reduktion der Spastiken kam es auch zur Verbesserung der Körperhaltung und des Gleichgewichts. Die Wärme des Pferdes und dessen rhythmische Bewegungsmuster förderten die Muskelentspannung (Lisi und Cohn, 2011). Angoules et al. (2015) berichten, dass bei drei Kindern mit Zerebralparese und Spina bifida nach ein- bis dreijähriger Hippotherapie röntgenologisch eine Verbesserung der Skoliose nachgewiesen werden konnte. Auch Patienten mit Rückenmarksverletzungen verzeichneten durch eine geringere Quote an Spastiken klinische Fortschritte (Angoules et al., 2015). Marchis et al. (2017) konnten zudem einen positiven Einfluss auf die psychosoziale Entwicklung zeigen: Kinder, die regelmäßig Hippotherapie erhielten, zeigten eine Verbesserung in ihrer Bewegungsfähigkeit, ihrem Sprachvermögen und ihrer Fürsorglichkeit. Gleichzeitig muss aber betont werden, dass die Hippotherapie insbesondere bei Hypotonie-Patienten nicht ausreichend erforscht ist (Angoules et al., 2015; Lisi and Cohn, 2011). Weitere Untersuchungen sind nötig, um potentielle positive Effekte der Hippotherapie auf die physische und sozial-emotionale Gesundheit speziell bei MTM-Patienten nachzuweisen.

### 5.2.2 Interdisziplinäre Zusammenarbeit

Eine Grundsäule zur effektiven Behandlung von MTM-Patienten ist die Arbeit im interdisziplinären Team. Diese fördert eine umfassende und koordinierte Behandlung durch regelmäßigen Austausch und die gemeinsame Entwicklung individueller Behandlungskonzepte. Der Erfahrungs- und Erkenntnisaustausch dient der Etablierung geeigneter Hilfsmittel und Therapiemethoden. Interdisziplinäre Teams arbeiten bislang insbesondere in spezialisierten

Zentren für Muskelerkrankte. Derzeit existieren 27 Neuromuskuläre Zentren der Deutschen Gesellschaft für Muskelerkrankte e.V., wobei sich insbesondere deren Arbeitsgruppe „MMOD-Gruppe (Muskelkranke mit sehr seltener/ ohne Diagnose)“ mit MTM auseinandersetzt. Die Vernetzung zwischen den medizinischen Fachpersonen, Patienten und deren Familien gelingt vordergründig, wie die Arbeit „Analyse der Entwicklung und Versorgung von Kindern mit Myotubulärer Myopathie“ (Weinhold, 2020) zeigt, durch soziale Medien und Selbsthilfevereine. Es konnte gezeigt werden, dass vor allem Selbsthilfevereine von großer Bedeutung sind. Sie dienen nicht nur der Informationsbeschaffung und Expertensuche, sondern bieten auch soziale und emotionale Unterstützung für die Familien.

Die vorliegende Arbeit ergänzt diese Feststellung um die Erkenntnis, dass Physiotherapeuten gemischte Erfahrungen mit Selbsthilfevereinen gemacht haben. Die Selbsthilfegruppen würden sich oft auf Muskeldystrophien konzentrieren, was dazu führe, dass Eltern von Patienten mit MTM mit überhöhten Erwartungen an die Therapeuten herantreten. Um den Patientenbedürfnissen gerecht zu werden, fordern die Physiotherapeuten eine bessere Begleitung der Selbsthilfevereine durch Fachpersonen, die die Diagnosen und Behandlungspotenziale bewerten und einordnen. Das Uniklinikum Würzburg beispielsweise hat ein Zentrum für seltene neuromuskuläre Erkrankungen etabliert, das als Anlaufstelle speziell für MTM-Patienten und deren Familien dient. Hier können spezifische Fachinformationen zur MTM erhalten werden. Der Aufbau zusätzlicher Anlaufstellen in ganz Deutschland würde die Vernetzung weiter stärken und auch die Vermittlung spezifischer Informationen zur MTM sowie die Entwicklung von Handlungsempfehlungen fördern, da sich an diesen Anlaufstellen Orte des Austauschs bilden könnten. Die Etablierung solcher Zentren ist jedoch mit organisatorischen und finanziellen Anstrengungen verbunden, die die Kliniken aufgrund ihrer bereits hohen Auslastung möglicherweise nicht tragen könnten.

Auch die Vernetzung der Physiotherapeuten untereinander spielte in den Gesprächen eine Rolle, insbesondere im Hinblick auf die Unterstützung weniger erfahrener Kollegen, die vor der Aufgabe stehen, ein Kind mit MTM zu behandeln. Erfahrene Physiotherapeuten fungieren als Berater, indem sie ihr spezialisiertes Wissen und die Erfahrungen im Umgang mit den physischen und psychischen Aspekten der Erkrankung weitergeben. Dieser Erfahrungsaustausch fördert die Verbesserung der Behandlungseffizienz und hilft, potenzielle Behandlungsfehler zu vermeiden. Es wäre denkbar, dass erfahrene Physiotherapeuten Schulungen und Fortbildungen speziell zur MTM-Therapie anbieten könnten. Derzeit gibt es keine spezialisierten Schulungsprogramme für die Behandlung der MTM, was eine Lücke darstellt, die durch solche Angebote geschlossen werden könnte. Zusätzlich könnten regelmäßige Fallbesprechungen, auch im interdisziplinären Rahmen, den Erfahrungsaustausch fördern. Die Organisation wäre an Muskelzentren oder im Rahmen von Treffen der Selbsthilfevereine denkbar, um Betroffene sowie deren Bezugspersonen

zu erreichen und die Vernetzung innerhalb der Fachgemeinschaft zu fördern. Es ist allerdings nötig, einige Herausforderungen zu beachten. Physiotherapeuten, die MTM-Patienten behandeln, sind nicht ausschließlich auf die Behandlung dieser Erkrankung spezialisiert und betreuen vor allem Patienten mit anderen Diagnosen. Es ist daher entscheidend, die vermittelten Therapiekonzepte zunächst wissenschaftlich zu prüfen, um eine evidenzbasierte Versorgungsqualität zu gewährleisten. Weiterhin erfordern die Beratung und die Weiterbildung von Kollegen Zeit und Engagement. Dies könnte von den Physiotherapeuten als belastend empfunden werden, insbesondere in einem ohnehin stark ausgelasteten Arbeitsumfeld. Es besteht auch die Gefahr, dass unerfahrene Kollegen sich zu sehr auf die Ratschläge der erfahrenen Kollegen verlassen und dabei ihre eigenen Erfahrungen und Ideen vernachlässigen, was die Entwicklung neuer, möglicherweise innovativer Ansätze hemmen könnte.

Die Zusammenarbeit umfasst neben medizinischen Akteuren auch Lehrer und Sozialarbeiter, insbesondere da im Vergleich zur Studie von Frau Weinhold (2020) nun die Mehrheit der Patienten eine Schule besucht. Die Kooperation mit Lehrern und Sozialarbeitern ist für schulpflichtige Patienten von zentraler Bedeutung, da sie darauf abzielt, die schulische Integration zu unterstützen und die spezifischen Bedürfnisse der Kinder im schulischen Umfeld zu berücksichtigen. Dies umfasst die Teilnahme an interdisziplinären Austauschrunden sowie die gemeinsame Planung von Maßnahmen, die die schulische Teilhabe fördern. Amburgey et al. (2017) untersuchten die schulische Integration von MTM-Patienten im englischsprachigen Raum. Sie konnten feststellen, dass 43% der von ihnen untersuchten Patienten eine Lernbehinderung aufwiesen und auffällig oft Schultage verpassten. Von 21 schulpflichtigen Patienten besuchten 14 eine Regelschule und 7 erhielten Unterricht zu Hause. Im Durchschnitt verpassten sie 22,7 Schultage jährlich, wobei 4 Patienten sogar mehr als 50 Tage verpassten. Bisher gibt es keine gleichwertige Untersuchung zur schulischen Situation der MTM-Patienten in Deutschland. Es bleiben die Fragen offen, ob und wie eine Integration in Regelschulen gelingt, welche Strategien die häufigen Ausfalltage kompensieren können oder ob überhaupt so viele Ausfalltage in einer deutschen oder europäischen Kohorte beobachtet werden.

Die Physiotherapeuten kritisieren zudem die unzureichenden inklusiven Möglichkeiten bei schulischen und sportlichen Aktivitäten, welche entscheidend für die gesellschaftliche und schulische Teilhabe der MTM-Patienten sind. Um dies zu gewährleisten, wären bauliche Anpassungen, die Bereitstellung spezieller Hilfsmittel und eine Sensibilisierung für die Bedürfnisse körperlich beeinträchtigter Schüler nötig. Untersuchungen zu Patienten mit Muskeldystrophie Typ Duchenne und Typ Becker, wie die von Heller et al. (2008) liefern wertvolle Ansätze und Konzepte für die Gestaltung des Schulbesuchs. Entsprechende Untersuchungen für Patienten mit MTM fehlen und sind vor dem Hintergrund der steigenden Lebenserwartung dringend erforderlich.

### 5.2.3 Patient und Familie

Die Beantwortung der Forschungsfrage nach den Möglichkeiten der Kinder zur Teilnahme am Familienalltag konnte zeigen, dass die Physiotherapeuten einstimmig beobachteten, dass sich wenige Einschränkungen zeigten. Die Familien passen ihre Aktivitäten an die Möglichkeiten der Kinder an und müssen gegebenenfalls vorab einen höheren organisatorischen Aufwand betreiben, um beispielsweise die barrierefreien Zugangsmöglichkeiten zu klären. Dennoch gehen sie Ausflügen oder Urlauben wie auch andere Familien nach. In manche der Unternehmungen werden auch die Therapeuten einbezogen, z. B. Schwimmausflüge mit P8 und seiner Familie. Im Kontext der Behandlung von MTM-Patienten entstehen dynamische Beziehungen zwischen Physiotherapeuten, den Patienten und deren Familien. Durch die intensive und langjährige Betreuung entwickeln Physiotherapeuten oft enge Beziehungen zu ihren Patienten, wobei sie eine quasi-familiäre Rolle einnehmen. Diese Nähe schafft Vertrauen und ermöglicht eine individuellere Betreuung. Sie birgt jedoch die Gefahr, dass die professionelle Distanz verloren geht, was emotional belastend sein kann, z. B. wenn sich die physische oder psychische Situation der Patienten verschlechtert. Offene Kommunikation und das Setzen von Grenzen können helfen, respektvolle Beziehungen aufzubauen und die therapeutische Dynamik positiv zu beeinflussen.

Ein zentraler Punkt im Alltag der Patienten und ihrer Familien ist die Balance zwischen Therapieeinheiten und kindlichen Aktivitäten. Soziale Interaktionen und altersgerechte Beschäftigungen sind bedeutsam für die psychische Gesundheit und Entwicklung der Kinder. Besonders bei Älteren besteht das Risiko, dass Übertherapie zu „Therapiemüdigkeit“ führt. Ziel ist es daher, den Bedürfnissen der Kinder gerecht zu werden, ohne sie zu überfordern.

Die Gespräche zeugen von unterschiedlichen Herangehensweisen der Familien im Umgang mit der MTM. Die Physiotherapeuten berichten, dass informierte und engagierte Familien einen positiven Einfluss auf die Lebensqualität der Kinder hätten. Im Gegensatz dazu scheinen unrealistische Erwartungen der Bezugspersonen Konflikte und Motivationsprobleme zu fördern. Aufklärung und Unterstützung der Familien scheinen grundlegend für den Therapieerfolg und das Wohl des Kindes. Die Gespräche zeigen die Notwendigkeit individueller Betreuung sowie der Unterstützung durch Fachkräfte, um den Umgang mit der MTM bestmöglich zu gestalten.

Bereits 2002 konnte in einer Untersuchung zur Sprachentwicklung von MTM-Patienten gezeigt werden, dass ein erheblicher Teil der Patienten Entwicklungsverzögerungen (22/36 Patienten) und nur einige eine regelrechte Sprachentwicklung zeigten (14/36) (McEntagart et al., 2002). Auch die Physiotherapeuten berichten von Patienten, die aufgrund der Erkrankung Kommunikationsschwierigkeiten haben. Zur Erleichterung der Verständigung werden technische Hilfsmittel und Kommunikationsmethoden wie Sprachcomputer und Zeichensprache eingesetzt. Die Verständigung mit der primären Bezugsgruppe stellt dabei in der Regel kein Problem dar, da

sich im Laufe der Zeit ein geübter Umgang entwickelt. Die Physiotherapeuten geben an, dass es für sie zu Therapiebeginn nicht immer klar zu erkennen war, welche Bedürfnisse die Kinder haben und woraus etwa Schmerzen resultieren.

Schwierigkeiten können zudem beim Übergang in den Kindergarten oder die Schule auftreten, da die Kommunikationsfähigkeit wichtig für die soziale Integration und die Interaktion im Unterricht ist. Gleichzeitig kann der Zugang zu unterstützenden Hilfsmitteln aufgrund hoher Kosten limitiert sein. Die Kommunikationsstrategien müssen insbesondere vor dem Hintergrund der fortschreitenden Erkrankung regelmäßig evaluiert und an die Bedürfnisse angepasst werden.

Die Familien der Kinder spielen eine zentrale Rolle, indem sie hohen Pflegeaufwand leisten und aktiv in den therapeutischen Prozess eingebunden sind. Die Zusammenarbeit zwischen ihnen und den Therapeuten ermöglicht Einblicke in die Lebenssituation des Kindes und entsprechende Therapieanpassungen. Eine stetige Kommunikation zwischen Eltern und Physiotherapeuten ist wichtig und sollte regelmäßige Gespräche zur gemeinsamen Entscheidungsfindung zu Therapiezielen und Hilfsmitteln beinhalten. Auch Betreuungspersonen sollten involviert werden, da sie aktiv an der Umsetzung therapeutischer Maßnahmen beteiligt sind.

#### 5.2.4 Querschnittsbereich: Herausforderungen bewältigen

Die Betrachtung der sozial-emotionalen Entwicklung sowie die fächerübergreifende Zusammenarbeit und Einbindung von Eltern und Betreuungspersonen unterstreichen die Bedeutung eines ganzheitlichen Therapieansatzes. Dies ist insbesondere bei einer komplexen Erkrankung wie der MTM wichtig, da diese nicht nur körperliche, sondern auch soziale und emotionale Herausforderungen mit sich bringt. Ein Vergleich mit anderen Krankheitsbildern kann unrealistische Hoffnungen wecken. Überhöhte Erwartungen der Eltern können sich negativ auf die Motivation der betroffenen Kinder auswirken. Es gibt daher einen großen Aufklärungsbedarf, der die regelmäßige Kommunikation zwischen den Eltern und Therapeuten ebenso nötig macht.

Die Gespräche zeigen, dass das psychosoziale Wohlbefinden auch bei der Physiotherapie eine Rolle spielt – die Physiotherapeuten treten in der Rolle als emotionale Unterstützer auf. Die Patienten zeigen teilweise Verhaltensauffälligkeiten, insbesondere in sozialen Situationen, aber auch im Umgang mit der eigenen Erkrankung. Als mögliche Folgen davon sind Isolation und sozialer Rückzug denkbar, welche von den Physiotherapeuten und Familien antizipiert werden sollten. Laut Physiotherapeuten äußern die Betroffenen Emotionen wie Wut, Verzweiflung oder Angst, die aus Situationen resultieren, die mit einer hohen psychischen Belastung einhergehen: Verlust erlernter Fähigkeiten, Schmerzen, endgültige Abhängigkeit vom Rollstuhl, Ausgrenzungssituationen oder Veränderungen während der Pubertät.

Auch die Physiotherapeuten selbst geben eine hohe emotionale Belastung durch die Arbeit mit den MTM-Patienten an. Die ständige Bedrohung durch potenziell lebensbedrohliche Situationen, die Krankheitsprogredienz oder der Verlust von Patienten können Gefühle von Hilflosigkeit und

emotionaler Erschöpfung hervorrufen. Sie selbst äußern den Wunsch nach Unterstützung, etwa durch Supervisionen. Ein Angebot für eine psychologische Unterstützung von Physiotherapeuten könnte dazu beitragen, ihre psychische Gesundheit zu schützen und Bewältigungsstrategien für emotionale Belastungssituationen zu entwickeln.

Die Förderung von Vertrauen und Kommunikation ist wichtig und sollte auch künftig im Mittelpunkt der Beziehungen zwischen Patienten, Familien, Physiotherapeuten und interdisziplinären Teams stehen, um psychische Probleme zu erkennen und nach Lösungen zu suchen. Bisher gibt es kaum Untersuchungen zur psychischen Gesundheit von MTM-Patienten und deren Familien, im Gegensatz z. B. zur Muskeldystrophie Typ Duchenne, für die bereits Studien und Ratgeber existieren. Das Buch „Psychische Belastung durch die Erkrankung Duchenne Muskeldystrophie“ (Bürscher, 2019; Bushby et al., 2010) erläutert beispielhaft die Hintergründe der Erkrankung und zeigt Unterstützungsmöglichkeiten auf. Zukünftige Forschung sollte daher auch die psychische Gesundheit von Patienten mit MTM thematisieren und nach dem Vorbild der Muskeldystrophie Typ Duchenne Handlungsempfehlungen entwickeln, die Patienten und ihren Familien Beratung und Unterstützung bieten. Es ist wichtig Anlaufstellen zu schaffen, die in Situationen psychischer Belastung schnell und niedrigschwellig Hilfe leisten.

Die regelmäßige psychologische Betreuung ist dadurch limitiert, dass der Unterstützungsbedarf von den Patienten und ihrem Umfeld weitestgehend selbst eingeschätzt und angefordert werden muss. Zudem ist abzusehen, dass die Verfügbarkeit und Finanzierung Probleme darstellen können, da psychologische Termine rar sind und die Kostenübernahme durch die Krankenkassen am ehesten für die Patienten, aber weniger für deren Physiotherapeuten genehmigt wird.

Finanzierungsprobleme zeigen sich auch bei der Umsetzung neuer und innovativer Therapiekonzepte. Die beispielhaft vorgestellte Hippotherapie muss meist von den Familien selbst bezahlt werden, was mit finanziellen Herausforderungen einhergeht. Daraus resultieren keine oder wenige Hippotherapiestunden, abhängig von der finanziellen Situation der Familie. Generell sind die Beantragung und Gewährung von Hilfsmitteln sowie die Übernahme von Therapiekosten durch Krankenkassen langwierig und oft nicht erfolgreich, was zu weiteren Belastungen und Sorgen führt. Im Vergleich zur Studie von Frau Weinhold (2020) konnten keine wesentliche Verbesserung der Gewährungssituation festgestellt werden. Allerdings wurden Sozialarbeiter als wichtige Akteure bei der Beantragung und Beschaffung von Hilfsmitteln identifiziert. Eine mögliche Erklärung könnte sein, dass in der vorliegenden Arbeit mehr Patienten an ein Therapiezentrum angebunden sind, in dem auch Sozialarbeiter beschäftigt werden, anstatt in lokalen Physiotherapiepraxen, wo ausschließlich physiotherapeutisch gearbeitet wird. Daraus ergibt sich die Frage nach der Bedeutung interdisziplinärer Therapiezentren im Vergleich zur lokalen Physiotherapiebehandlung in der Betreuung von MTM-Patienten.

Aufgrund des lebenslangen Physiotherapiebedarfs gilt die Patientengruppe als besonders motivationsbedürftig. Mehrere wöchentliche Therapiesitzungen sind oft aus logistischen oder zeitlichen Gründen schwer umsetzbar, was zu Motivationsverlust oder Therapieresistenz führen kann. Daher ist eine Balance zwischen Über- und Untertherapie erforderlich. Es fehlen Untersuchungen, die die Folgen des Abbruchs der Physiotherapie bei Patienten mit MTM oder Muskeldystrophie analysieren, sodass Annahmen dazu nur Vermutungen darstellen.

Die Hauptziele der Physiotherapie sind die Förderung und Verbesserung motorischer Fähigkeiten. Ein Therapieabbruch könnte den Verlust bereits erworbener motorischer Fertigkeiten bedeuten, was die Selbständigkeit verringern und die Abhängigkeit von anderen Personen erhöhen würde. Weiterhin besteht die Gefahr eines zunehmenden Kraftabbaus, was die körperlichen Funktionen beeinträchtigen und das Verletzungsrisiko erhöhen kann. Auch das Risiko von Kontrakturen, Gelenksteifigkeit und Fehlstellungen kann zunehmen, was wiederum zusätzliche medizinische Eingriffe nötig machen würde. Das Risiko für Schmerzen würde steigen und sekundäre Folgezustände wie Skoliosen und Atemwegsprobleme würden gefördert werden. Mobilitäts- und Funktionsverlust könnten die Lebensqualität verschlechtern sowie das Risiko von Depressionen und sozialer Isolation erhöhen.

Eine regelmäßige Physiotherapie gibt den Patienten ein Gefühl von Kontrolle über ihre Krankheit. Ein Therapieabbruch könnte hingegen Gefühle wie Hilflosigkeit fördern und sich negativ auf die psychische Gesundheit auswirken. Zusätzlich kann die Belastung für Betreuungspersonen steigen, was auch deren physische und psychische Gesundheit beeinträchtigen könnte.

### 5.3 Schlussfolgerung

Die vorliegende Arbeit unterstreicht die Komplexität und die vielfältigen Herausforderungen in der physiotherapeutischen Behandlung von Kindern mit MTM. Aufgrund der schwerwiegenden Muskelschwäche und der häufigen Notwendigkeit der Atemunterstützung sind die Patienten oft auf intensive medizinische Betreuung angewiesen. Die Physiotherapie nimmt in der Versorgung der Betroffenen eine zentrale Rolle ein. Durch gezielte therapeutische Maßnahmen können motorische Fähigkeiten verbessert und sekundäre Folgezustände wie Skoliosen und Kontrakturen wirksam reduziert werden.

Die Frage nach der optimalen Gestaltung der physiotherapeutischen Behandlung von MTM-Patienten konnte nur teilweise beantwortet werden. Die Arbeit zeigt, dass die bestehende Datenlage, insbesondere in Bezug auf die physische und psychische Unterstützung der Patienten sowie die langfristige Krankheitsprogredienz, unzureichend ist. Hier besteht Bedarf an weiterführender Forschung. Die Physiotherapeuten orientieren sich an ihnen bekannten Therapiemethoden z. B. aus dem Bereich der Muskeldystrophie, wie Bobath- oder Vojta. Sie gehen dabei nach einem „Trial-and-Error“-Prinzip vor und entwickeln ein individuell angepasstes Physiotherapiekonzept, oft über viele Jahre hinweg.



Die enge Vernetzung zwischen Familien, Physiotherapeuten und anderen medizinischen Disziplinen im Sinne einer interdisziplinären Zusammenarbeit ist entscheidend für den effektiven Informationsaustausch und die gemeinsame Definition von Behandlungszielen und -methoden. Weiterhin ermöglicht sie auch die niedrighschwellige Kommunikation zwischen den Fachdisziplinen und eine schnelle Reaktion auf Veränderungen.

Die Rolle der Physiotherapeuten geht über die rein körperliche Behandlung hinaus. Sie fungieren auch als emotionale Unterstützer für die Patienten und ihre Familien. Dies erfordert mehr Aufmerksamkeit und Unterstützungsangebote, um die Therapeuten auf emotionale Belastungen, die mit der Behandlung von MTM-Patienten einhergehen, besser vorzubereiten.

Der Einsatz von Hilfsmitteln wie speziellen Rollstühlen und Kommunikationsgeräten ist entscheidend für die Unterstützung und soziale Integration der Kinder sowie deren Kommunikationsfähigkeit und damit der gesellschaftlichen Teilhabe. Auch der Besuch von Schulen und Kindergärten wird durch eine verbesserte Kommunikation erleichtert. Die physiotherapeutische Behandlung fördert somit auch die sozial-emotionale Entwicklung der Patienten, wobei insbesondere der perzeptiv-kognitive und der behaviorale Sozialkompetenzbereich angesprochen wird.

Die regelmäßige Hilfsmittelanpassung an die sich wandelnden physischen und psychischen Bedürfnisse ist unerlässlich. Dennoch wird der Prozess der Beantragung und Beschaffung durch bürokratische Hürden erschwert. Sozialarbeiter nehmen dabei oft eine wichtige Rolle ein, um den Familien bei der Überwindung dieser Herausforderungen unterstützend zur Seite zu stehen.

Die Ergebnisse der Studie unterstreichen die Bedeutung der fortlaufenden klinischen Forschung. Zukünftige Studien sollten das Verständnis für den Krankheitsverlauf der MTM sowie die optimale medizinische und therapeutische Betreuung fördern. Mit steigender Lebenserwartung der Patienten rücken neue Fragestellungen, etwa zur Förderung der sozialen Integration, zu Bildungsangeboten und zur psychischen Gesundheit der Patienten, in den Fokus.

Auch der Hippotherapieansatz und dessen Bedeutung für die zukünftige Therapiegestaltung sollte weiter untersucht und idealerweise mit messbaren Ergebnissen im Hinblick auf die therapeutische Effektivität quantifiziert werden.

Zur abschließenden Beantwortung der Frage, wie eine optimale Physiotherapie für Kinder mit MTM gestaltet werden kann, wären eine Verlängerung der Nachbeobachtungszeit auf weitere Jahre, Interviews mit den Betroffenen und ihren Familien sowie die Gewinnung höherer Fallzahlen, etwa durch Hinzuziehen weiterer Institutionen, wünschenswert. Solche Untersuchungen sind zwar mit hohem organisatorischem Aufwand verbunden und ohne entsprechende personelle sowie finanzielle Unterstützung nicht zu leisten., sollten aber für das Wohl der Patienten und ihrer Familien erfolgen.

## 6. Literaturverzeichnis

- Al-Qusairi, L., Weiss, N., Toussaint, A., Berbey, C., Messaddeq, N., Kretz, C., Sanoudou, D., Beggs, A. H., Allard, B., Mandel, J., Laporte, J., Jacquemond, V. & Buj-Bello, A. (2009d). T-tubule disorganization and defective excitation-contraction coupling in muscle fibers lacking myotubularin lipid phosphatase. *Proceedings Of The National Academy Of Sciences*, 106(44), 18763–18768. <https://doi.org/10.1073/pnas.0900705106> (Abruf: 22.01.2022).
- Amburgey, K., Tsuchiya, E., De Chastonay, S., Glueck, M., Alvarez, R., Nguyen, C., Rutkowski, A., Hornyak, J., Beggs, A. H. & Dowling, J. J. (2017b). A natural history study of X-linked myotubular myopathy. *Neurology*, 89(13), 1355–1364. <https://doi.org/10.1212/wnl.0000000000004415>, (Abruf: 14.03.2021).
- Angoules, A. G., Koukoulas, D., Balakatounis, K., Kapari, I., & Matsouki, E. (2015). A review of efficacy of hippotherapy for the treatment of musculoskeletal disorders.
- Annoussamy, M., Lilien, C., Gidaro, T., Gargaun, E., Chê, V., Schara, U., Gangfuß, A., D'Amico, A., Dowling, J. J., Darras, B. T., Daron, A., Hernandez, A., de Lattre, C., Arnal, J. M., Mayer, M., Cuisset, J. M., Vuillerot, C., Fontaine, S., Bellance, R., Biancalana, V., ... Servais, L. (2019). X-linked myotubular myopathy: A prospective international natural history study. *Neurology*, 92(16), e1852–e1867. <https://doi.org/10.1212/WNL.0000000000007319>
- Apkon, S. D., Alman, B., Birnkrant, D. J., Fitch, R., Lark, R., Mackenzie, W., Weidner, N. & Sussman, M. (2018b). Orthopedic and Surgical Management of the Patient With Duchenne Muscular Dystrophy. *PEDIATRICS*, 142(Supplement\_2), 82–89. <https://doi.org/10.1542/peds.2018-0333j>.
- Biancalana, V., Caron, O., Gallati, S., Baas, F., Kress, W., Novelli, G., D'Apice, M., Lagier-Tourenne, C., Buj-Bello, A., Romero, N. B. & Mandel, J. (2003b). Characterisation of mutations in 77 patients with X-linked myotubular myopathy, including a family with a very mild phenotype. *Human Genetics*, 112(2), 135–142. <https://doi.org/10.1007/s00439-002-0869-1>, (Abruf: 04.09.2024).
- Bijarnia, S., Puri, R. D., Jain, M., Kler, N., Roy, S., Urtizberea, J. A., Biancalana, V. & Verma, I. C. (2010b). Mutation studies in X-linked myotubular myopathy in three Indian families. *The Indian Journal Of Pediatrics*, 77(4), 431–433. <https://doi.org/10.1007/s12098-010-0057-6>.
- Bogner, A., & Menz, W. (2002). Das theoriegenerierende Experteninterview: Erkenntnisinteresse, Wissensformen, Interaktion. *Das Experteninterview: Theorie, Methode, Anwendung*, 33–70.
- Brodisch, T., Dehmel, C. (2021). Das Castillo Morales-Konzept. *Sprache Stimme Gehör*, 45. Jg., 108–109.
- Bürscher, S. (2019). Psychische Belastung durch die Erkrankung Duchenne Muskeldystrophie, Unterstützungsmöglichkeiten für die Betroffenen und deren Familie. AV Akademikerverlag.
- Bushby, K., Finkel, R., Birnkrant, D.J., Case, L.E., Clemens, P., Cripe, L., Constantin, C. (2010). Diagnosis and management of Duchenne muscular dystrophy, part 1: diagnosis, and pharmacological and psychosocial management. *The Lancet Neurology*, 9. Jg., Nr. 1, 77–93.
- Case, L. E., Apkon, S. D., Eagle, M., Gulyas, A., Juel, L., Matthews, D., Newton, R. A. & Posselt, H. F. (2018). Rehabilitation Management of the Patient With Duchenne Muscular Dystrophy. *PEDIATRICS*, 142(Supplement\_2), 17–33. <https://doi.org/10.1542/peds.2018-0333d>.
- D'Amico, A., Longo, A., Fattori, F., Tosi, M., Bosco, L., Testa, M. B. C., Paglietti, M. G., Cherchi, C., Carlesi, A., Mizzoni, I. & Bertini, E. (2021). Hepatobiliary disease in XLMTM: a common

- comorbidity with potential impact on treatment strategies. *Orphanet Journal Of Rare Diseases*, 16(1). <https://doi.org/10.1186/s13023-021-02055-1>, (Abruf: 18.11.2021).
- Dowling, J. J., Lawlor, M. W., & Das, S. (2002). X-Linked Myotubular Myopathy. In Adam, M.P., Ardinger, H.H., Pagon, R.A., Wallace, S.E., Bean, L.J.H., Stephens, K., Amemiya, A. (Eds.), *GeneReviews®*. University of Washington, Seattle, (Abruf: 23.03.2021).
- Dresing, T. & Pehl, T. (2015). *Praxisbuch Interview, Transkription & Analyse: Anleitungen und Regelsysteme für qualitativ Forschende*. 6. Aufl., dr dresing & pehl GmbH, Marburg, S. 7, S. 21f., Online verfügbar unter: [www.audiotranskription.de/praxisbuch](http://www.audiotranskription.de/praxisbuch), (Abruf: 11.10.2020).
- Flick, U. (2006). *Qualitative Sozialforschung: Eine Einführung*. 4. Aufl. Rowohlt Taschenbuch Verlag GmbH, Reinbeck bei Hamburg, 16-20, 253.
- Flick, U. (2009). Qualitative Interviews – ein Überblick. In: Flick, U., Kardorff, E., Steinke, I.: *Qualitative Forschung: Ein Handbuch*. 7. Aufl. Rowohlt Taschenbuch Verlag, Hamburg, 14-25, 254-255.
- Flick, U., Kardorff, E. & Steinke, I. (2007) Was ist qualitative Forschung? Einleitung und Überblick, In: dies. (Hg.): *Qualitative Forschung. Ein Handbuch*, Rowohlt Taschenbuch Verlag, Hamburg, 2007.
- Friedrichs, J. (1990). Methoden empirischer Sozialforschung. 14. Aufl. Springer Fachmedien GmbH, Wiesbaden, 227.
- Gangfuss, A., Schmitt, D., Roos, A., Braun, F., Annoussamy, M., Servais, L. & Schara-Schmidt, U. (2021). Diagnosing X-linked myotubular myopathy – a German 20-year follow up experience. *Journal Of Neuromuscular Diseases*, 8(1), 79–90. <https://doi.org/10.3233/jnd-200539>, (Abruf: 06.08.2021).
- Gayi, E., Neff, L. A., Muñoz, X. M., Ismail, H. M., Sierra, M., Mercier, T., Décosterd, L. A., Laporte, J., Cowling, B. S., Dorchies, O. M. & Scapozza, L. (2018). Tamoxifen prolongs survival and alleviates symptoms in mice with fatal X-linked myotubular myopathy. *Nature Communications*, 9(1). <https://doi.org/10.1038/s41467-018-07058-4>, (Abruf: 15.08.2021).
- Graham, R. J., Muntoni, F., Hughes, I., Yum, S. W., Kuntz, N. L., Yang, M. L., Byrne, B. J., Prasad, S., Alvarez, R., Genetti, C. A., Haselkorn, T., James, E. S., LaRusso, L. B., Noursalehi, M., Rico, S. & Beggs, A. H. (2020). Mortality and respiratory support in X-linked myotubular myopathy: a RECENSUS retrospective analysis. *Archives Of Disease in Childhood*, 105(4), 332–338. <https://doi.org/10.1136/archdischild-2019-317910>, (Abruf: 11.09.2021).
- Graham, R. J. & Ward, E. (2019). X-linked myotubular myopathy and pulmonary blebs: Not just a muscle disorder. *Muscle & Nerve*, 60(6). 36-38, <https://doi.org/10.1002/mus.26697>, (Abruf: 14.03.2021).
- Heller, K. W., Mezei, P. J. & Avant, M. J. T. (2008). Meeting the Assistive Technology Needs of Students with Duchenne Muscular Dystrophy. *Journal Of Special Education Technology*, 23(4), 15–30. <https://doi.org/10.1177/016264340802300402>, (Abruf: 05.09.2024).
- Herman, G. E., Kopacz, K., Zhao, W., Mills, P. L., Metzenberg, A. & Das, S. (2002). Characterization of mutations in fifty North American patients with X-linked myotubular myopathy. *Human Mutation*, 19(2), 114–121. <https://doi.org/10.1002/humu.10033>, (Abruf: 22.01.2022).
- Hitzler, R., Honer, A. & Maeder, C. (1994). Expertenwissen: Die institutionalisierte Kompetenz zur Konstruktion von Wirklichkeit. Westdeutscher Verlag GmbH, Opladen, 26.

- Hoffmeyer-Zlotnik, J.H.P. (1992). Einleitung: Handhabung verbaler Daten in der Sozialforschung. In: Hoffmeyer-Zlotnik JHP (Hrsg): Analyse verbaler Daten: über den Umgang mit qualitativen Daten. Westdeutscher Verlag, Opladen, 1-2, Online verfügbar unter: <https://nbn-resolving.org/urn:nbn:de:0168-ssoar-5651>, (Abruf: 15.10.2020).
- Hopf, C. (2009). Qualitative Interviews – ein Überblick. In: Flick U, Kardoff E, Steinke I: Qualitative Forschung: Ein Handbuch. 7. Aufl. Rowohlt Taschenbuch Verlag, Hamburg, 351.
- Jerusalem, M. & Klein-Heßling, J. (2002). Soziale Kompetenz – Entwicklungstrends und Förderung in der Schule. Zeitschrift für Psychologie, 210(4), Hogrefe-Verlag, Göttingen, 164-174.
- Jungbluth, H., Wallgren-Pettersson, C. & Laporte, J. (2008). Centronuclear (myotubular) myopathy. *Orphanet journal of rare diseases*, 3:26, 2-8, (Abruf: 15.10.2020).
- Kanning, U. (2002). Soziale Kompetenz - Definition, Strukturen und Prozesse. *Zeitschrift Für Psychologie-journal of Psychology - Z PSYCHOL*. 210. 154-163. DOI: 10.1026//0044-3409.210.4.154.
- Keuneke, S. (2005). Qualitatives Interview. In: Mikos L, Wegener C (Hrsg): *Qualitative Medienforschung: Ein Handbuch*. UVK, Konstanz, 254-263.
- Kirschner, J. (2021). Postnatal gene therapy for neuromuscular diseases – opportunities and limitations. *Journal Of Perinatal Medicine*, 49(8), 1011–1015. <https://doi.org/10.1515/jpm-2021-0435>, (Abruf: 11.09.2021).
- Klammer, B. (2005). Empirische Sozialforschung. Eine Einführung für Kommunikationswissenschaftler und Journalisten. UVK, Konstanz, 224-232, 252.
- Koe, A. S., Tan, Y. Y. & Vora, S. (2024). X-linked myotubular myopathy in a family of two infant siblings: A case report and review. *Pediatrics & Neonatology*. <https://doi.org/10.1016/j.pedneo.2024.02.009>, (Abruf: 04.09.2024).
- Kowal, S. & O'Connel, D.C. (2009). Zur Transkription von Gesprächen. In: Flick U, Kardoff E, Steinke I: *Qualitative Forschung: Ein Handbuch*. 7. Aufl. Rowohlt Taschenbuch Verlag, Hamburg, 440-441.
- Kruse, J. (2011). Reader: Einführung in die qualitative Interviewforschung. Überarbeitete, korrigierte und umfassend ergänzte Version. Freiburg, 63, 285, Online verfügbar unter: [www.qualitative-workshops.de](http://www.qualitative-workshops.de), (Abruf: 02.10.2020).
- Lamnek, S. (2005). Qualitative Sozialforschung. 4., vollständig überarbeitete Aufl. Beltz Verlag, Weinheim und Basel, 364.
- Lamnek, S. & Krell, C. (2010). Qualitative Sozialforschung. 5., überarbeitete Aufl. Beltz Verlag, Weinheim und Basel, 21, 80-81.
- Lamnek, S. & Krell, C. (2016). Qualitative Sozialforschung. 6. überarbeitete Aufl. Beltz Verlag, Weinheim und Basel, 322-323, 380.
- Lawlor, M. W., Schoser, B., Margeta, M., Sewry, C. A., Jones, K. A., Shieh, P. B., Kuntz, N. L., Smith, B. K., Dowling, J. J., Müller-Felber, W., Bönnemann, C. G., Seferian, A. M., Blaschek, A., Neuhaus, S., Foley, A. R., Saade, D. N., Tsuchiya, E., Qasim, U. R., Beatka, M., . . . Rico, S. (2024). Effects of gene replacement therapy with resamirigene bilparvovec (AT132) on skeletal muscle pathology in X-linked myotubular myopathy: results from a substudy of the ASPIRO open-label clinical trial. *EBioMedicine*, 99, 104894. <https://doi.org/10.1016/j.ebiom.2023.104894>.

- Lawlor, M. W. & Dowling, J. J. (2021b). X-linked myotubular myopathy. *Neuromuscular Disorders*, 31(10), 1004–1012. <https://doi.org/10.1016/j.nmd.2021.08.003>, (Abruf: 05.09.2024).
- Lisi, E. C. & Cohn, R. D. (2011). Genetic evaluation of the pediatric patient with hypotonia: perspective from a hypotonia specialty clinic and review of the literature. *Developmental Medicine & Child Neurology*, 53(7), 586–599, (Abruf: 05.09.2024).
- Lloyd, A., Aggio, D., Slocomb, T. L., Lee, J., Beggs, A. H. & Bilder, D. A. (2021). Estimation of the Quality-of-Life Impact of X-Linked Myotubular Myopathy. *Journal Of Neuromuscular Diseases*, 8(6), 1047–1061. <https://doi.org/10.3233/jnd-210686> (Abruf: 06.08.2021).
- Lübben, K. (2003). Gruppentraining sozialer Kompetenzen mit sozial unsicheren Kindern. In: Soziale Kompetenzen, Ängste und Kompetenzprobleme, Bielefeld, Nr. 1, 2–11.
- Lübben, K. & Pfingsten, U. (2005). Soziale Kompetenztrainings als Intervention für sozial unsichere Kinder. In: Vriendt N, Margraf J (eds): Soziale Kompetenz, soziale Unsicherheit, soziale Phobie. Baltmannsweiler, Hohengehren/Schneider, 221–236.
- Marchis, Z., Raducu, C., Ladosi, D., Jurco, E., Coroian, A., Coroian, C. O., Prata, L. & Jurco, S. (2017b). Research on Hippotherapy Effects in Children with Disabilities. *Bulletin Of University Of Agricultural Sciences And Veterinary Medicine Cluj-Napoca Animal Science And Biotechnologies*, 74(1), 59. <https://doi.org/10.15835/buasvmcn-asb:12213>, (Abruf: 05.09.2024).
- Mayer, H. O. (2013). *Interview und schriftliche Befragung*. Entwicklung, Durchführung und Auswertung. 6. Überarbeitete Aufl. De Gruyter, München und Wien, 37–48. <https://doi.org/10.1524/9783486717624>, (Abruf: 06.10.2020).
- Mayring, P. & Fenzl, T. (2014). Qualitative Inhaltsanalyse. In *Springer eBooks*, 543–556. [https://doi.org/10.1007/978-3-531-18939-0\\_38](https://doi.org/10.1007/978-3-531-18939-0_38), (Abruf: 04.10.2020).
- Mayring, P. (2016). Einführung in die qualitative Sozialforschung: Eine Anleitung zu qualitativem Denken. 6., überarb. Aufl. Beltz Verlag, Weinheim und Basel, 85–118.
- Mayring, P. (2015). Qualitative Inhaltsanalyse: Grundlagen und Techniken. 12., überarb. Aufl. Beltz Verlag, Weinheim und Basel, 50–123.
- Mayring, P. (2022). Qualitative Inhaltsanalyse: Grundlagen und Techniken. 13., überarb. Aufl. Beltz Verlagsgruppe, Weinheim und Basel.
- McEntagart, M., Parsons, G., Buj-Bello, A., Biancalana, V., Fenton, I., Little, M., Krawczak, M., Thomas, N., Herman, G., Clarke, A. & Wallgren-Pettersson, C. (2002). Genotype–phenotype correlations in X-linked myotubular myopathy. *Neuromuscular Disorders*, 12(10), 939–946. [https://doi.org/10.1016/s0960-8966\(02\)00153-0](https://doi.org/10.1016/s0960-8966(02)00153-0).
- Meuser, M. & Nagel, U. (2009). Das Experteninterview – konzeptionelle Grundlagen und methodische Anlage. In: Pickel S, Pickel G, Lauth HJ, Jahn D (Hrsg): *Methoden der vergleichenden Politik- und Sozialwissenschaft: Neue Entwicklungen und Anwendungen*. 1. Aufl. VS Verlag für Sozialwissenschaften, Wiesbaden, 465–477.
- Meuser, M. & Nagel, U. (1991). ExpertInneninterviews — vielfach erprobt, wenig bedacht. In *VS Verlag für Sozialwissenschaften eBooks* (S. 441–471), Wiesbaden, 442–453, [https://doi.org/10.1007/978-3-322-97024-4\\_14](https://doi.org/10.1007/978-3-322-97024-4_14)

- Mieg, H. & Brunner, B. (2004). Experteninterviews: Reflexionen zur Methodologie und Erhebungstechnik. *Schweizerische Zeitschrift für Soziologie* 30, 199-222.
- Muskeldystrophie - Netzwerk e.V. (MD-NET), c/o Friedrich-Baur-Institut, Klinikum der Universität München. (2012). Diagnose und Behandlung der Muskeldystrophie Duchenne. Ratgeber für Familien. 2. Auflage.
- Pfingsten, U. (2009). Soziale Kompetenzen. In: Lohaus, A., Domsch, H. (eds.) Psychologische Förder- und Interventionsprogramme für das Kindes- und Jugendalter. *Springer eBooks*, Berlin, Heidelberg, 2009, 158-159. [https://doi.org/10.1007/978-3-540-88384-5\\_12](https://doi.org/10.1007/978-3-540-88384-5_12).
- Pierson, C. R., Tomczak, K., Agrawal, P., Moghadaszadeh, B. & Beggs, A. H. (2005). X-Linked Myotubular and Centronuclear Myopathies. *Journal Of Neuropathology & Experimental Neurology*, 64(7), 555–564. <https://doi.org/10.1097/01.jnen.0000171653.17213.2e>.
- Przyborski, A. & Wohlrab-Sahr, M. (2014). Qualitative Sozialforschung: Ein Arbeitsbuch. 4., erweiterte Auflage. München. S. 122f.
- Sacks, N. C., Healey, B. E., Cyr, P. L., Slocomb, T., James, E., Beggs, A. H. & Graham, R. J. (2021). Costs and health resource use in patients with X-linked myotubular myopathy: insights from U.S. commercial claims. *Journal Of Managed Care & Specialty Pharmacy*, 1–8. <https://doi.org/10.18553/jmcp.2021.20501>, (Abruf: 06.08.2021).
- Saffari, A., Weiler, M., Hoffmann, G. F. & Ziegler, A. (2019). Gentherapien für neuromuskuläre Erkrankungen. *Der Nervenarzt*, 90(8), 809–816. <https://doi.org/10.1007/s00115-019-0761-z>.
- Schnell, R., Hill, P. & Esser, E. (2013). Methoden der empirischen Sozialforschung. 10. überarbeitete Aufl., Oldenbourg Wissenschaftsverlag GmbH, München, 322-324.
- Schreier, M. (2014). Varianten qualitativer Inhaltsanalyse: ein Wegweiser im Dickicht der Begrifflichkeiten. In *Forum Qualitative Sozialforschung/Forum: Qualitative Social Research* (Vol. 15, No. 1), (Abruf: 12.10.2020).
- Schütz, A. (1972). Der gut informierte Bürger. In: Schütz A (Hrsg.): Gesammelte Aufsätze. II: Studien zur soziologischen Theorie. Martinus Nijhoff, Den Haag, 85-101.
- Sejersen, T. (2013). Centronukleär myopati, Online verfügbar unter: <https://www.socialstyrelsen.se/stod-i-arbetet/sallsynta-halsotillstand/centronuklear-myopati/>, (Abruf: 31.10.2020).
- Selman, R. L. (1980). *The growth of interpersonal understanding: Developmental and clinical analyses*. Academy Press. New York [u. a.].
- Shieh, P. B., Kuntz, N. L., Dowling, J. J., Müller-Felber, W., Bönnemann, C. G., Seferian, A. M., Servais, L., Smith, B. K., Muntoni, F., Blaschek, A., Foley, A. R., Saade, D. N., Neuhaus, S., Alfano, L. N., Beggs, A. H., Buj-Bello, A., Childers, M. K., Duong, T., Graham, R. J., . . . Rico, S. (2023). Safety and efficacy of gene replacement therapy for X-linked myotubular myopathy (ASPIRO): a multinational, open-label, dose-escalation trial. *The Lancet Neurology*, 22(12), 1125–1139. [https://doi.org/10.1016/s1474-4422\(23\)00313-7](https://doi.org/10.1016/s1474-4422(23)00313-7), (Abruf: 21.01.2024).
- Spiro, A. J., Shy, G. M. & Gonatas, N. K. (1966). Myotubular myopathy. *Archives Of Neurology*, 14(1), 1. <https://doi.org/10.1001/archneur.1966.00470070005001>, (Abruf: 29.08.2024).

- Sprondel, W. M. (1979). ‚Experte‘ und ‚Laie‘: Zur Entwicklung von Typenbegriffen in der Wissenssoziologie. In: Sprondel, W. M.; Grathoff, R. (Hrsg.): Alfred Schütz und die Idee des Alltags in den Sozialwissenschaften. Ferdinand Enke Verlag, Stuttgart, 140-154.
- Steinbach, A. & Donis, J. (2019). Langzeitbetreuung Wachkoma. Eine Herausforderung für Betreuende und Angehörige. 3. Auflage, Springer, Vienna, 2019, 76-305.
- Tan, H. & Chan, E. (2021). Respiratory care in myotubular myopathy. *ERJ Open Research*, 7(1), 00641–02020. <https://doi.org/10.1183/23120541.00641-2020>, (Abruf: 06.08.2021).
- Tanner, S. M., Laporte, J., Guiraud-Chaumeil, C. & Liechti-Gallati, S. (1998). Confirmation of prenatal diagnosis results of X-linked recessive myotubular myopathy by mutational screening, and description of three new mutations in the MTM1 gene. *Human mutation*, 11(1), 62-68.
- Tillmann-Rogowski, C. (2015). Entwicklung sozialer Kompetenz durch Tiergestützte Therapie: Mit beispielhaftem Konzept einer Kinder- und Jugendfarm. Diplomica Verlag GmbH, Hamburg.
- Van Wijnen, H. (2006). Berufliche Identität und Supervision bei Physiotherapeuten. In: SUPERVISION: Theorie – Praxis – Forschung. Eine interdisziplinäre Internet-Zeitschrift. Ausgabe 3/2006.
- Vasli, N., Laugel, V., Böhm, J., Lannes, B., Biancalana, V. & Laporte, J. (2012). Myotubular myopathy caused by multiple abnormal splicing variants in the MTM1 RNA in a patient with a mild phenotype. *European Journal Of Human Genetics*, 20(6), 701–704. <https://doi.org/10.1038/ejhg.2011.256>, (Abruf: 25.03.2021).
- Vojta, V. & Peters, A. (2007). Das Vojta-Prinzip: Muskelspiele in Reflexfortbewegung und motorischer Ontogenese. Springer-Verlag, Heidelberg, 2-5.
- Wang, J., Guo, W., Wang, Q., Yang, Y. & Sun, X. (2024). Recent advances of myotubularin-related (MTMR) protein family in cardiovascular diseases. *Frontiers in Cardiovascular Medicine*, 11. <https://doi.org/10.3389/fcvm.2024.1364604>
- Weinhold, A. I. (2020). Analyse der Entwicklung und Versorgung von Kindern mit Myotubulärer Myopathie (Dissertation, Halle (Saale), Martin-Luther-Universität Halle-Wittenberg, 2020).
- Witzel, A. (2000). Das problemzentrierte Interview. In: Forum Qualitative Sozialforschung / Forum: Qualitative Social Research 1 (1), Art. 22, Online verfügbar unter: <http://nbnresolving.de/urn:nbn:de:0114-fqs0001228>, (Abruf: 07.09.2020).
- Ziegler, A., Walter, M. C. & Schoser, B. E. (2023). Molekulare Therapien: Gegenwart und Zukunft bei neuromuskulären Erkrankungen. *Der Nervenarzt*, 94(6), 473–487. <https://doi.org/10.1007/s00115-023-01495-3>.

## Bildquelle

- Jungbluth, H., Wallgren-Pettersson, C. & Laporte, J. (2008). Centronuclear (myotubular) myopathy. *Orphanet Journal Of Rare Diseases*, 3(1). <https://doi.org/10.1186/1750-1172-3-26>, Published: 25 September 2008, (Abruf: 31.10.2020).

Beschreibung: Muscle biopsy from the quadriceps taken at 3 months of age from a girl with X-linked centronuclear ("myotubular") myopathy due to a mutation in the myotubularin (MTM1) gene and extremely skewed X-inactivation, H&E stain, transverse section. Note marked variability in fibre size, moderate increase in connective tissue and numerous central nuclei.

Das Bild ist unter der Creative-Commons-Lizenz „Namensnennung 2.0 generisch“ (US-amerikanisch) lizenziert.

## 7. Thesen

1. Der Mangel an spezifischen Informationen zur Myotubulären Myopathie selbst und zu deren Therapie wird von den Physiotherapeuten als Herausforderung empfunden.
2. Die interdisziplinäre Zusammenarbeit zwischen Physiotherapeuten, Ärzten, Logopäden und anderen Fachkräften dient dem Informationsaustausch und der Entwicklung gemeinsamer Behandlungsstrategien für Patienten mit MTM.
3. Unterstützungsangebote wie Coachings oder Supervisionen für Betreuungspersonen, einschließlich Physiotherapeuten, sind oft unzureichend verfügbar, obwohl sie für den Umgang mit z. B. belastenden Situationen erforderlich sind.
4. Die Betreuung von Patienten mit Myotubulärer Myopathie erfordert einfühlsame Kommunikation und den sensiblen Aufbau von Vertrauen, da die Physiotherapeuten auch die Rolle eines emotionalen Unterstützers einnehmen.
5. Das zunehmende Körperwachstum der Patienten führt zu ungünstigen Hebelverhältnissen, die die körperliche Belastbarkeit reduzieren und bereits erworbene Fähigkeiten beeinträchtigen.
6. Aufgrund der krankheitsbedingten körperlichen Einschränkungen ist es entscheidend, dass die Patienten mit Hilfe der Physiotherapie Autonomie durch eigenständige Fortbewegung erlangen.
7. Die kontinuierliche Physiotherapie verringert das Risiko der Entwicklung sekundärer Folgezustände wie Skoliosen und Kontrakturen, die durch eine ungleichmäßige Muskelkraft von MTM-Patienten auftreten können.
8. Der gezielte Einsatz und die regelmäßige Anpassung von Hilfsmitteln unterstützen die körperliche Entwicklung der MTM-Patienten und fördern deren soziale Integration.
9. Die Physiotherapie trägt entscheidend zur Befähigung der Patienten bei, Kontakt aufzunehmen und mit anderen Menschen zu interagieren, insbesondere wenn ihre Kommunikationsfähigkeit z. B. durch ein Tracheostoma eingeschränkt ist.





## Anhang

### Einfaches Transkriptionssystem nach Dresing und Pehl (Dresing & Pehl, 2015, S. 21f.)

- „Es wird wörtlich transkribiert, also nicht lautsprachlich oder zusammenfassend. Vorhandene Dialekte werden möglichst wortgenau ins Hochdeutsche übersetzt. Wenn keine eindeutige Übersetzung möglich ist, wird der Dialekt beibehalten.
- Wortverschleifungen werden nicht transkribiert, sondern an das Schriftdeutsch angenähert. Die Satzform wird beibehalten, auch wenn sie syntaktische Fehler beinhaltet.
- Wort- und Satzabbrüche sowie Stottern werden geglättet bzw. ausgelassen, Wortdoppelungen nur erfasst, wenn sie als Stilmittel zur Betonung genutzt werden.
- Wort- und Satzabbrüche werden mit Schrägstrich / dargestellt.
- Interpunktion wird zu Gunsten der Lesbarkeit geglättet, d. h. bei kurzem Senken der Stimme oder uneindeutiger Betonung wird eher ein Punkt als ein Komma gesetzt.
- Pausen werden durch drei Auslassungspunkte in Klammern (...) markiert.
- Zustimmung oder bestätigende Verständnissignale des gerade nicht Sprechenden werden nicht transkribiert. AUSNAHME: Eine Antwort besteht NUR aus „mhm“ ohne jegliche weitere Ausführung. Dies wird als „mhm (bejahend)“, oder „mhm (verneinend)“ erfasst, je nach Interpretation.
- Besonders betonte Wörter oder Äußerungen werden durch GROSSSCHREIBUNG gekennzeichnet.
- Jeder Sprecherbeitrag erhält einen eigenen Absatz. Zwischen den Sprechern gibt es eine freie, leere Zeile. Auch kurze Einwürfe werden in einem separaten Absatz transkribiert. Mindestens am Ende eines Absatzes werden Zeitmarken eingefügt.
- Emotionale nonverbale Äußerungen der befragten Person und des Interviewers, die die Aussage unterstützen oder verdeutlichen (etwa wie lachen oder seufzen), werden beim Einsatz in Klammern notiert.
- Unverständliche Wörter werden mit (unv.) gekennzeichnet. Längere unverständliche Passagen werden mit der Ursache versehen (z. B. unv., Handygeräusch). Wird ein Wortlaut lediglich vermutet, wird das Wort bzw. der Satzteil in Klammern gesetzt und mit einem Fragezeichen versehen. Generell werden alle unverständlichen Stellen mit einer Zeitmarke versehen, wenn innerhalb von einer Minute keine Zeitmarke gesetzt ist.
- Die interviewende Person wird durch ein „I:“, die befragte Person durch ein „B:“ gekennzeichnet. Bei mehreren Interviewpartnern wird dem Kürzel „B“ eine entsprechende Kennnummer zugeordnet.“

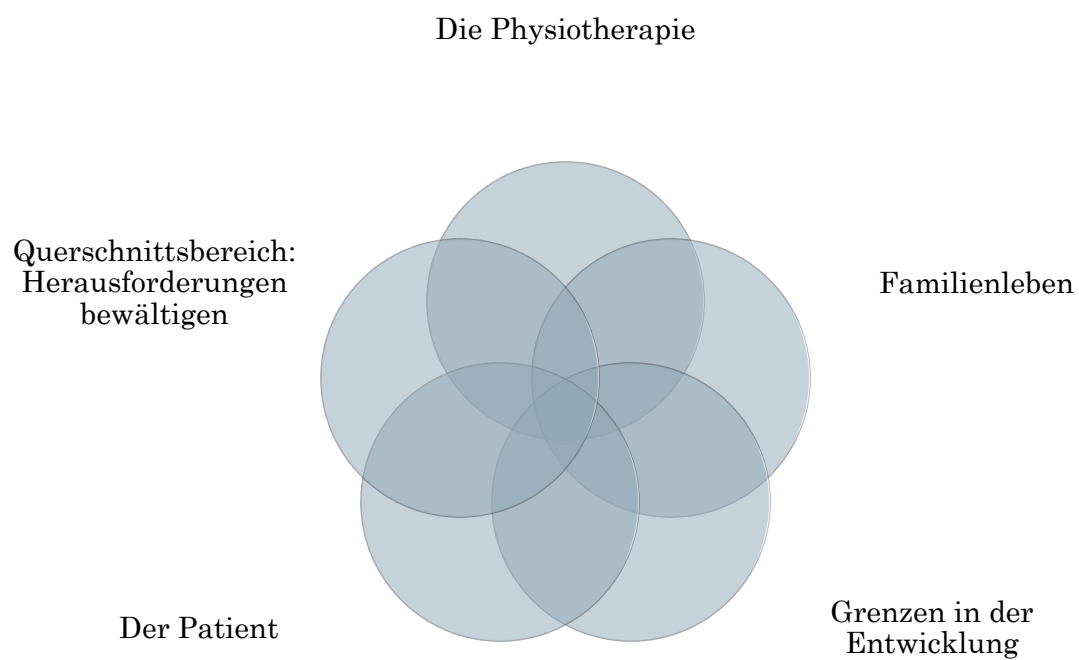
## Übersicht über die benannten Hilfsmittel

Rollstuhl (allgemein)	P5, P6, P8
Voltigiergurt	P5
Stehbrett	P2, P9
Rollbrett	P2,
Lagerungspolster	P2,
Elektrollstuhl	P2, P3, P4, P7
Pflegebett	P2, P5
Fußorthesen	P2, P9
Orthesen	P5
Sitzschale	P2
Brille	P2
Headport	P2
Beatmungsgerät	P2, P5, P7, P8
Tuchlifter, Lifter allgemein	P2, P4
Höhenverstellbarer Tisch	P3
Aktivrollstuhl	P3
Korsett	P3, P5, P9
Stehständer, Stehgeräte, Stehtrainer	P3, P5, P7, P8, P9
Badeliege	P3
Höhenverstellbare Behandlungsbank	P3, P4, P5, P6, P7
Mikrofon	P3
Headport	P4
Rehabuggy	P4
Lagerungsmaterial	P4, P6, P8, P9
Stehtisch	P4
Sitzkorsett	P4
Rollstuhl mit E-Motion-Antrieb	P5
Cough-Assist	P5
Duschstuhl	P5, P8
Duschliege	P8
Toilettenstuhl	P5
Therapiestuhl	P5, P8, P9
Talker	P6
Matte	P7
Terraband	P7
Stab	P7
Barren	P7
Kopfhalterung	P8
Pezzibälle	P8, P9
Bälle	P8, P9
Schaukelbrett	P8
Rolle	P9
Motomed	P9
Aufstiegsrampe	P1
KidWalk	P9

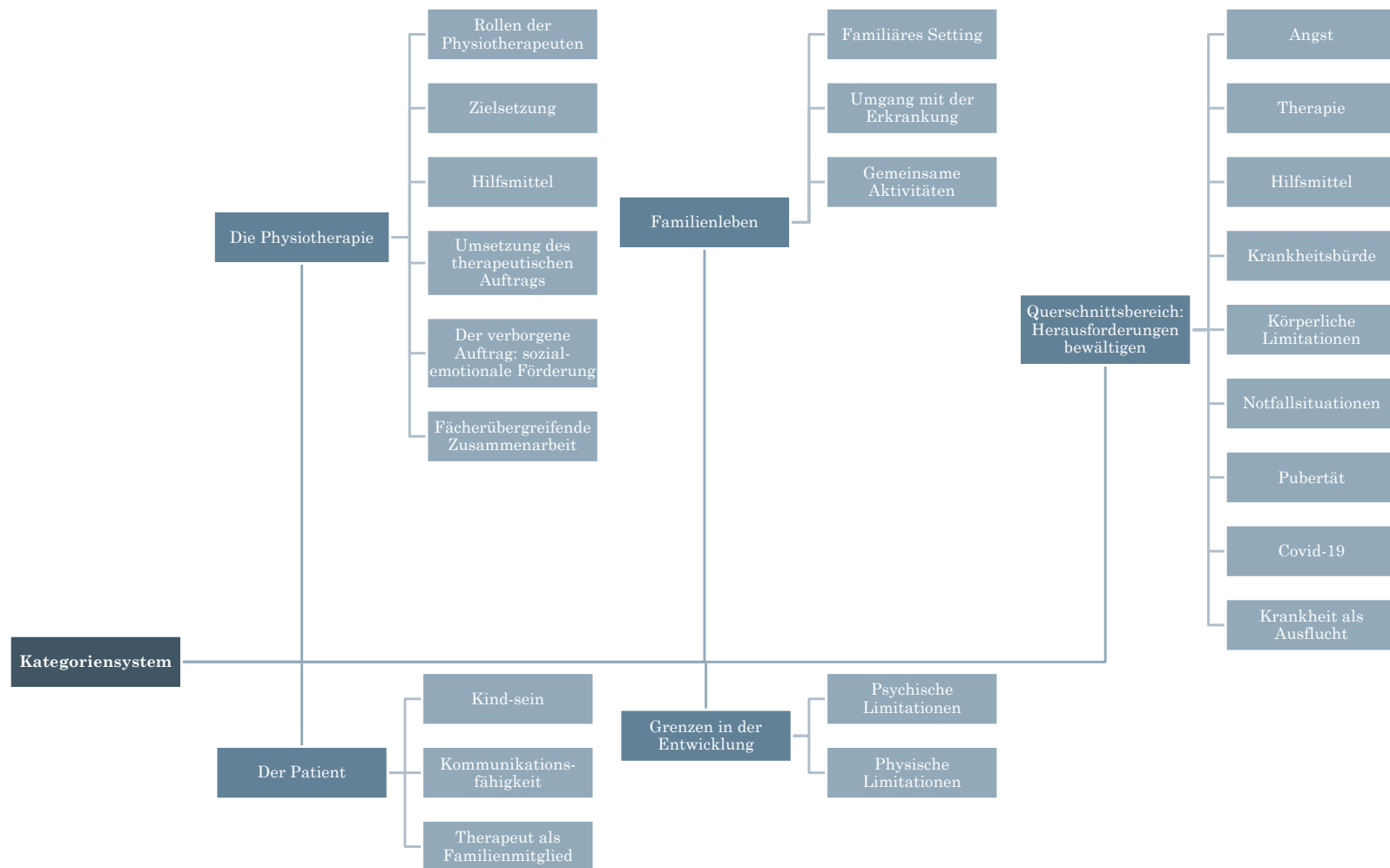
## Fragen aus den Physiotherapeuteninterviews

Kategorie	Frage im Interview
Individuelle Therapieerfahrung	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Welche Erfahrungen haben Sie in der Therapie von Kindern mit einer so schweren Muskelerkrankung?</li> <li>• <i>Wie haben Sie die Therapien mit jungen Muskelerkrankten erlebt?</i></li> </ul>
Gestaltung der Therapiesitzungen, Schwerpunktsetzung, Zielstellung	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Welche Therapiemethoden nutzen Sie bei der Therapie von ...?</li> <li>• <i>Worauf liegt Ihr Augenmerk?</i></li> <li>• Welche ist die für Sie optimale Therapiefrequenz für die Behandlung?</li> <li>• Wie läuft eine Therapieeinheit typischerweise ab?</li> <li>• Was ist Ihr Ziel für ... als seine Therapeutin bzw. als sein Therapeut?</li> </ul>
Erfolge und Misserfolge in der Therapie, Ausblick	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Inwieweit gab es Momente, die sich besonders unerwartet entwickelt haben? Sowohl in die positive, als auch in die negative Richtung, im Sinne von Erfolgen oder Misserfolgen?</li> <li>• Wie schätzen Sie als Physiotherapeutin bzw. Physiotherapeut die Entwicklungsmöglichkeiten von ... ein?</li> </ul>
Einsatz und Erfahrung mit Hilfsmitteln	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Welche Hilfsmittel nutzen Sie für die Therapie?</li> <li>• Welchen Erfolg oder auch Misserfolg haben Sie mit getesteten Hilfsmitteln erlebt?</li> <li>• Gibt es darüber hinaus Hilfsmittel, die Sie gern noch testen möchten?</li> </ul>
Zusammenarbeit mit Eltern und Bezugspersonen	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Welche Möglichkeiten gibt es aus Ihrer Sicht für ..., aktiv am Familienalltag teilzunehmen und mit der Bezugsgruppe zu kommunizieren?</li> <li>• Wie beziehen Sie die Eltern bzw. andere betreuende Personen in Ihre Arbeit ein?</li> <li>• Sind Sie während der Therapien anwesend?</li> <li>• Erhalten die Eltern von Ihnen Hinweise und Anleitungen zur Unterstützung der physiotherapeutischen Arbeit durch häusliche Übungen?</li> </ul>
Interdisziplinäre Zusammenarbeit	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Wie verläuft die Zusammenarbeit mit anderen Therapeuten und den behandelnden Ärzten zur Optimierung des therapeutischen Vorgehens?</li> </ul>
	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Welchen Tipp haben Sie für andere Therapeuten, die ein Kind mit dieser Erkrankung betreuen?</li> <li>• Was ist Ihnen noch wichtig zu erzählen, was ist noch nicht zur Sprache gekommen?</li> <li>• Möchten Sie mich noch etwas fragen?</li> </ul>

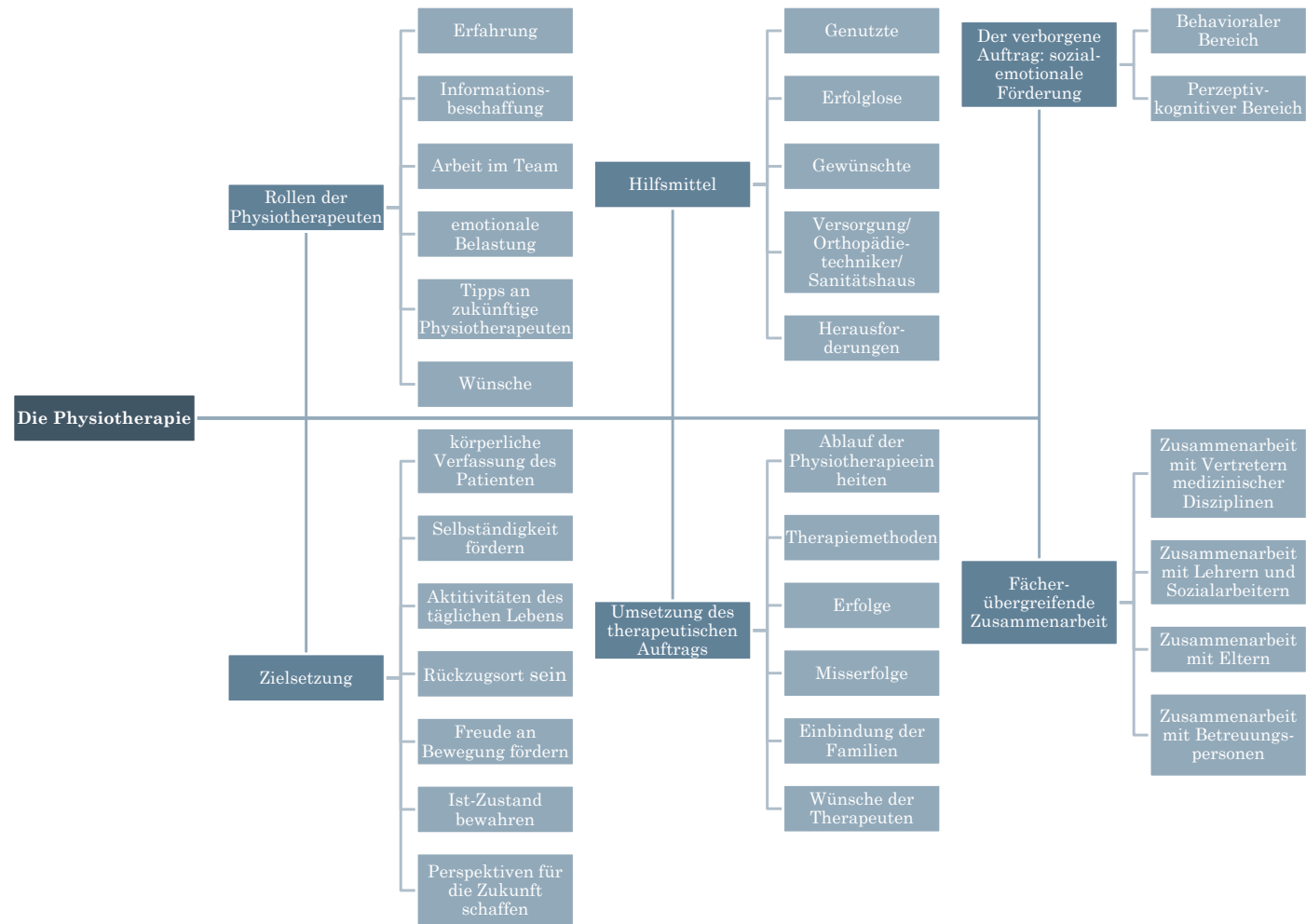
## Das Kategoriensystem



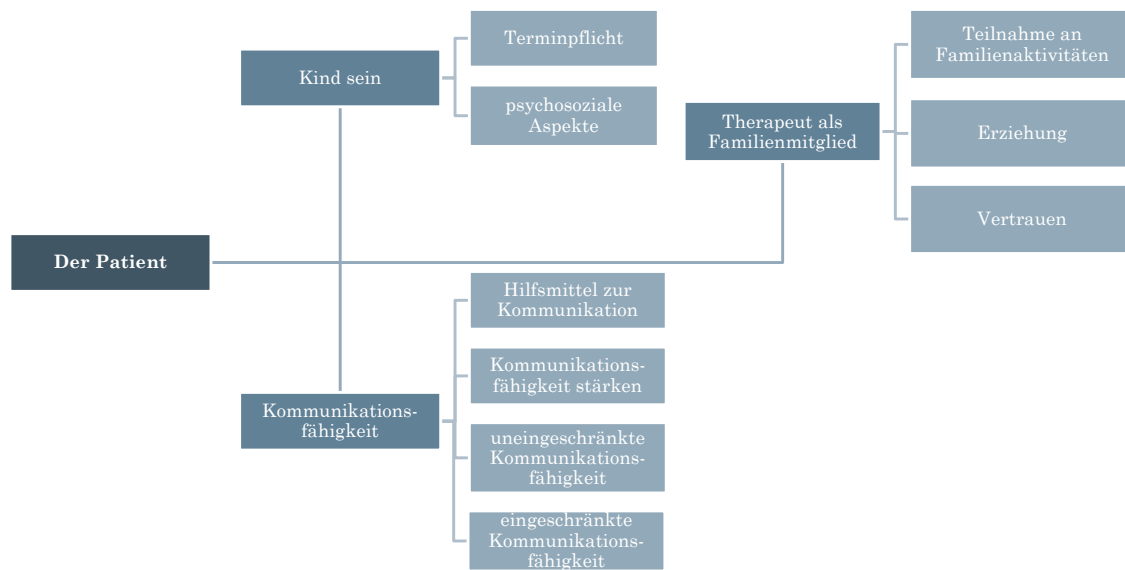
### *Darstellung der Hauptkategorien*



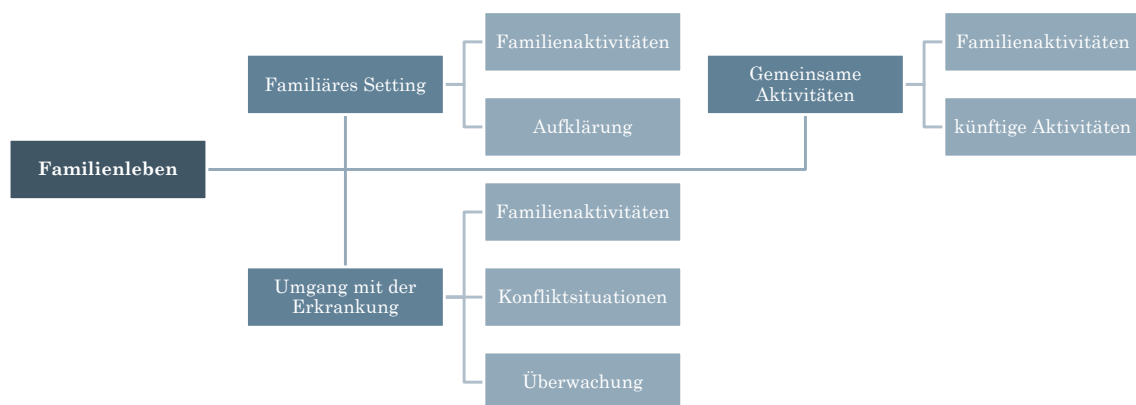
*Darstellung der Haupt- und Unterkategorien des Kategoriensystems*



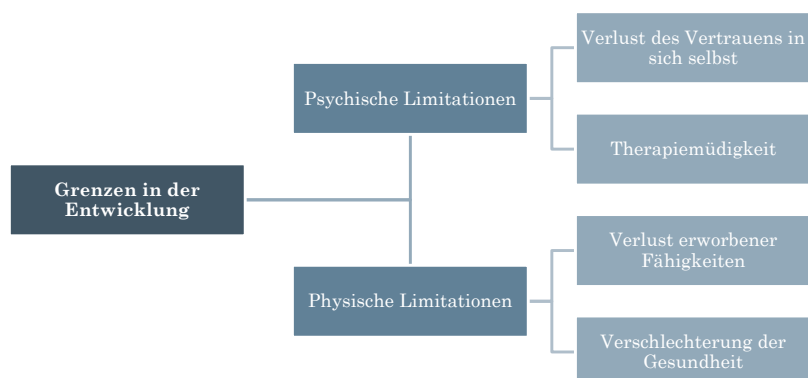
Darstellung der Haupt-, Unter- und Subkategorien der Kategorie „Die Physiotherapie“



Darstellung der Haupt-, Unter- und Subkategorien der Kategorie „Der Patient“

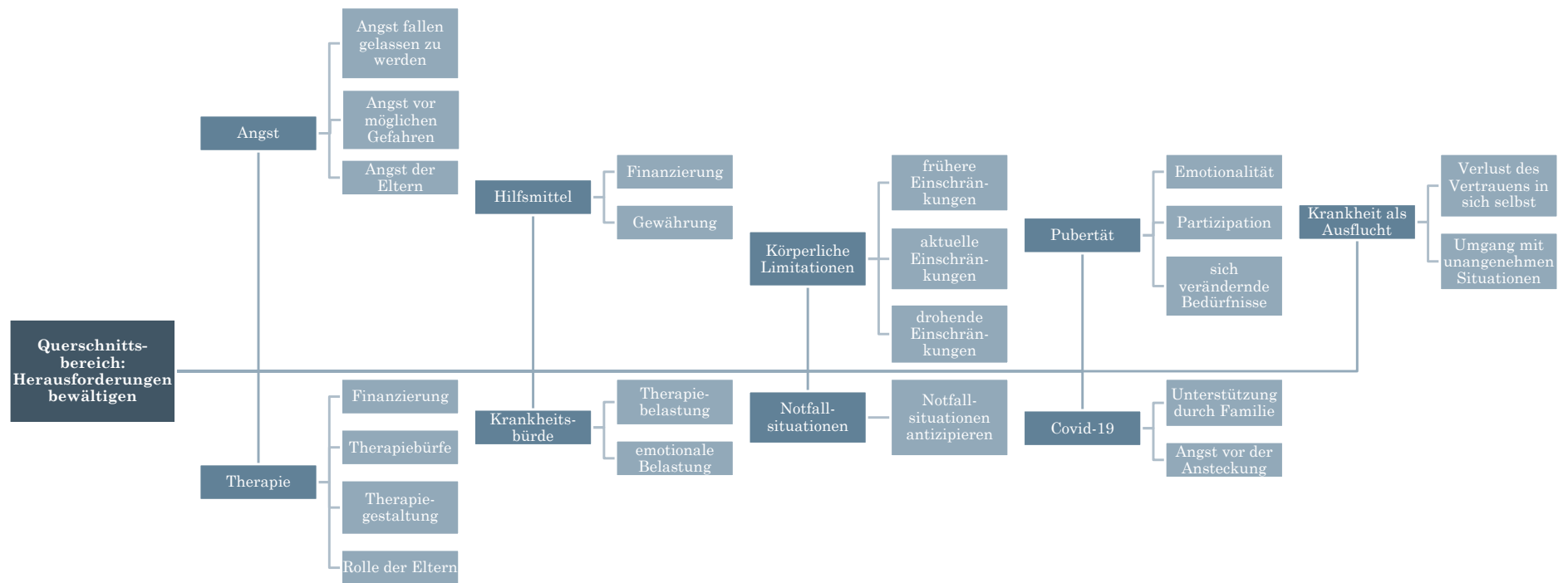


Darstellung der Haupt-, Unter- und Subkategorien der Kategorie „Familienleben“



Darstellung der Haupt-, Unter- und Subkategorien der Kategorie „Grenzen in der Entwicklung“





Darstellung der Haupt-, Unter- und Subkategorien der Kategorie „Querschnittsbereich: Herausforderungen bewältigen“

## Kodierleitfaden

*Was wurde bei bisherigen MTM-Patienten von den behandelnden Physiotherapeuten unternommen, um die physische sowie motorische und sozial-emotionale Entwicklung der Kinder zu fördern?*

### Physische und Motorische Entwicklungsförderung

- *Angewandte Therapien*
  - Therapien, die durch die Physiotherapeuten selbst durchgeführt wurden
  - Anleitung von Eltern oder Betreuungspersonen durch die Physiotherapeuten zu Übungen für die Zeit außerhalb der Physiotherapiestunden
- *Hilfsmittel in der Physiotherapie*
  - Hilfsmittel, die für die Ausführung der Physiotherapieübungen nötig sind
  - Hilfsmittel, die der Motivation des Kindes dienen
  - Hilfsmittel, die die Zugänglichkeit zur Therapiestätte ermöglichen bzw. der korrekten Lagerung dienen
- *Hilfsmittel, die im Alltag angewendet werden*
  - dienen dem Ziel eine Einschränkung auszugleichen oder vorzubeugen sowie den Erfolg einer Krankenbehandlung zu sichern
- *Interdisziplinäre Kooperation mit Fachleuten weiterer medizinischer Disziplinen*
  - Therapieabsprachen, Behandlungsübergaben, Fort- und Weiterbildung, Erfahrungsaustausch
- *Kooperation mit Fachleuten der gleichen medizinischen Disziplin (Physiotherapie)*
  - Therapieabsprachen, Behandlungsübergaben, Fort- und Weiterbildung, Erfahrungsaustausch

### Soziale emotionale Entwicklungsförderung

- Kommunikation mit dem Kind (auch durch Zuhilfenahme von Kommunikationsassistenzsystemen)
- Vermittlung kognitiver, emotionaler und aktionaler Verhaltensweisen zur Bewältigung sozialer Situationen
- *Förderung des perzeptiv-kognitiven Bereichs*
  - Selbstaufmerksamkeit, Personenwahrnehmung, Perspektivenübernahme, Kontrollüberzeugung, Entscheidungsfreudigkeit, Wissen
- *Förderung des behavioralen Bereichs*
  - Austausch mit anderen, Durchsetzungsfähigkeit, Handlungsflexibilität, Kommunikationsfertigkeiten, Konfliktverhalten, Selbststeuerung
- Schul- und Kindergartenbesuch, Teilnahme an Freizeitaktivitäten, soziale Integration

### Familienalltag

- beinhaltet die Befähigung zur Teilnahme an Familienaktivitäten wie Urlauben, Ausflügen aber auch alltäglichen Aktivitäten

### Kommunikation

- problemlose Kommunikation
- erschwerte Kommunikation

- Entwicklung von Gebärden
- Logopädische Therapie
- Hilfsmittel

*Welche Therapiemöglichkeiten haben sich bewährt, welche hatten keinen Erfolg? Sehen die Therapeuten weitere Entwicklungschancen?*

#### Therapiemöglichkeiten

- Entwicklung von Therapieansätzen nach dem Trial-and-Error-Prinzip
- Anwendung etablierter Behandlungsmethoden aus Therapien anderer Erkrankungen
- beeinflusst durch örtliche, personelle und finanzielle Gegebenheiten
- Umgang mit physischen und psychischen Veränderungen der Patienten

#### Entwicklungschancen

- körperliche
- psychische

*Inwieweit wird zur Optimierung des therapeutischen Vorgehens auf interprofessionelle Zusammenarbeit zurückgegriffen und welche Perspektiven ergeben sich daraus?*

#### Zusammenarbeit mit anderen Physiotherapeuten

- beinhaltet Behandlungsübergaben, Austauschrunden, Weiterbildungsangebote
- gemeinsames Erkennen von potenziellen Risiken und Veränderungen
- gemeinsames Definieren von Zielen für die Therapien

#### Zusammenarbeit mit Vertretern anderer medizinischer Bereiche

- beinhaltet die tägliche Zusammenarbeit an einem Stützpunkt, an dem viele verschiedene Bereiche ansässig sind
- beinhaltet die gelegentliche Zusammenarbeit von Vertretern unterschiedlicher Standorte
  - in Form von Austauschrunden
  - in Form von gegenseitigen Besuchen bei Therapiestunden
  - in Form von Weiterbildungen
  - in Form von einmaligen Kontakten
- Möglichkeit einer raschen Rückkopplung
- gemeinsames Erkennen von potenziellen Risiken und Veränderungen

## Erklärung über frühere Promotionsversuche

- (1) Ich erkläre, dass ich mich an keiner anderen Hochschule einem Promotionsverfahren unterzogen beziehungsweise eine Promotion begonnen habe.
- (2) Ich erkläre, die Angaben wahrheitsgemäß gemacht und die wissenschaftliche Arbeit an keiner anderen wissenschaftlichen Einrichtung zur Erlangung eines akademischen Grades eingereicht zu haben.
- (3) Ich erkläre an Eides statt, dass ich die Arbeit selbstständig und ohne fremde Hilfe verfasst habe. Alle Regeln der guten wissenschaftlichen Praxis wurden eingehalten; es wurden keine anderen als die von mir angegebenen Quellen und Hilfsmittel benutzt und die den benutzten Werken wörtlich oder inhaltlich entnommenen Stellen als solche kenntlich gemacht.

Halle (Saale), den

---

## Danksagung

Ein großer Dank gilt zunächst den Physiotherapeutinnen und Physiotherapeuten, deren Bereitschaft, Experteninterviews mit mir zu führen, einen wesentlichen Beitrag zum Gelingen der vorliegenden Arbeit geleistet hat. Ihre Aufgeschlossenheit, Zeit und wertvollen Einblicke waren von großer Bedeutung für das Verständnis der Versorgung von Patienten mit MTM.

In diesem Zusammenhang möchte ich auch dem Selbsthilfeverein „ZNM-Zusammen stark! e.V.“ für die wertvolle Unterstützung bei der Rekrutierung der Teilnehmer danken.

Ein besonderer Dank gilt Frau Prof. Dr. med. Katrin Hoffmann und Frau Dr. med. Arlene Weinhold für die Überlassung des Forschungsthemas und die freundliche Unterstützung während der gesamten Arbeit. Weiterhin gilt mein Dank Frau Dr. rer. medic. Christiane Luderer und Herrn Prof. Dr. rer. pol. Reinhold Sackmann für die Einführung in die qualitative Forschung sowie für ihre Unterstützung und fachkundige Beratung. Ihre Anregungen, konstruktive Kritik und stete Begleitung während der Niederschrift der Arbeit haben entscheidend dazu beigetragen, dass diese Dissertation in ihrer vorliegenden Form realisiert werden konnte.

Ebenso möchte ich den Mitarbeiterinnen des Instituts für Humangenetik für ihre Unterstützung, insbesondere bei organisatorischen Belangen, danken.

Besonders dankbar bin ich allen Personen, die die vorliegende Arbeit gelesen und korrigiert haben, sowie durch Diskussionen oder inhaltliche Ergänzungen einen Beitrag geleistet haben.

Meinen Eltern gilt mein tief empfundener Dank für ihren unermüdlichen Zuspruch und ihre bedingungslose Liebe, die mir stets ein Vorbild für mein Leben sein werden.

Schließlich danke ich meinem Lebensgefährten, Dr. med. Felix Werneburg, für seine stetige fachliche Unterstützung und das uneingeschränkte Vertrauen in die Fertigstellung dieser Arbeit. Seine Liebe und sein Rückhalt haben mir in den vergangenen Jahren stets Kraft und Motivation gegeben.