

VERSTOPFUNG BEI MENSCHEN MIT SMITH-MAGENIS- SYNDROM

Erkennung und Behandlungsempfehlungen

Hinweis zum deutschen Text:

Bei diesem Text handelt es sich um eine Übersetzung aus dem Englischen, die mit freundlicher Genehmigung von PRISMS angefertigt und veröffentlicht wurde. Einige Inhalte, insbesondere Medikamente betreffend, beschreiben die Situation in den USA. In deutschsprachigen Ländern können Medikamente andere Handelsnamen tragen oder gar nicht verfügbar sein.

Das Layout und die grafische Aufmachung entsprechen dem [englischen Originaldokument](#) nur annäherungsweise. Feedback zur Übersetzung sowie Korrekturvorschläge sind willkommen und können direkt an den Übersetzer (Armin Mutscheller, info@mutscheller.de) gesandt werden.

Gail Reiner,^{1,2} DNP, FNP-C, Myra Woolery,³ PhD, RN, APRN-CNS, CPON und Ann C.M. Smith,^{1,4,5} MA, DSc (Hon.), CGC

Zugehörigkeit der Autoren:

- 1 PRISMS Clinic and Research Consortium (PCRC)
- 2 Nurse Practitioner III, UCSD Neurosciences, Pediatric Neurology, Rady Children's Hospital
- 3 Pediatric Clinical Nurse Specialist, Neurology, Behavioral Health and Pediatrics Nursing Service, Nursing Department, Clinical Center, National Institutes of Health, Bethesda, MD
- 4 PRISMS – Fachlicher Beirat (Ehrenvorstand)
- 5 Sr. Genetic Counselor & Special Volunteer; Office of the Clinical director, National Human Genome Research Institute, NHGRI/NIH, Bethesda, MD.

Die Behandlungs- und Interventionsempfehlungen für SMS wurden von Fachleuten unter Mitwirkung der Eltern unter der Annahme verfasst, dass diese von PRISMS online veröffentlicht, von Betreuern, Eltern und anderen Familienmitgliedern gelesen und von diesen Eltern und Betreuern an die medizinischen Fachkräfte ihres Kindes weitergegeben werden. Setzen Sie keine Medikamente ein und nehmen Sie keine Änderungen an der Ernährung vor, ohne vorher einen Arzt konsultiert zu haben.

Bei den Dokumenten handelt es sich lediglich um Empfehlungen und nicht um offizielle medizinische Leitlinien oder wissenschaftliche Abhandlungen. Sie beruhen auf übereinstimmenden Erkenntnissen von medizinischen Fachkräften, die beruflich mit SMS zu tun haben. Die Dokumente sind nicht in der gleichen Weise formuliert, wie dies bei Artikeln in medizinischen Fachzeitschriften der Fall ist. Dies wurde absichtlich so gehandhabt, um sie für Nichtmediziner verständlicher zu machen.

Das 2020 gegründete PRISMS Clinic & Research Consortium verfolgt das Ziel, die Verfügbarkeit klinischer Leistungen für vom Smith-Magenis-Syndrom betroffene Familien zu verbessern und eine Forschungsinfrastruktur aufzubauen, um die Entwicklung und Umsetzung neuer und verbesserter Behandlungen voranzubringen. Bitte wenden Sie sich für weitere Informationen an PRISMS (www.prisms.org).

prisms

*Parents and Researchers Interested
in Smith-Magenis Syndrome*

EDUCATION | AWARENESS | RESEARCH

prisms.org

HINTERGRUND

Verstopfung ist ein Problem, über das Betreuer von Menschen mit besonderen medizinischen Bedürfnissen häufig berichten – hierzu gehört auch das Smith-Magenis-Syndrom (SMS). Smith und Kollegen identifizierten Verstopfung als ein häufiges medizinisches Symptom, das in einer Studie bei 53 % aller Teilnehmer beobachtet wurde.¹ Weitere Untersuchungen im Rahmen der an den National Institutes of Health durchgeführten biologischen Studie zu SMS (NIH-Protokoll 01-HG-0109) deuten darauf hin, dass Verstopfungssymptome häufiger vorkommen als bisher angenommen.² Die modifizierte Pediatric Constipation Assessment Scale (PCAS), ein ursprünglich für eine pädiatrische Population in der Onkologie entwickeltes und validiertes Instrument^{3,4,5}, wurde verwendet, um die Häufigkeit von Verstopfung bei 43 Menschen mit SMS (20 aus den USA und 23 aus Australien) zu beurteilen.² In dieser SMS-Studie wurde bei 79 % der Teilnehmer in der medizinischen Vorgeschichte Verstopfung dokumentiert. Die meisten Betroffenen hatten keinen normalen Stuhlgang und berichteten über erhebliche, bei Verstopfung häufig vorkommende Symptome im Zusammenhang mit der Darmentleerung, z. B. harte Stühle, erschwertes Abführen und Blähungen. Die beschriebenen Symptome entsprachen den Stuhlformen, die von den Betreuern anhand einer bildlichen Skala zur klinischen Beurteilung angegeben wurden (siehe Abbildung 1).²⁴⁻⁸

Das Bristol-Stool-Formular (BSFS)









Slow Transit  Fast Transit	Constipated Stool Consistency	Type 1		Separate hard lumps, like nuts
		Type 2		Sausage-like, but lumpy
	Borderline	Type 3		Like a sausage, but with cracks in the surface
	Normal Stool Consistency	Type 4		Like a sausage or snake, smooth and soft
		Type 5		Soft blobs with clear-cut edges
	Diarrhea Stool Consistency	Type 6		Fluffy pieces with ragged edges, a mushy stool
		Type 7		Watery, no solid pieces

Abbildung 1. Skala des Bristol-Stool-Formulars. Diese mit Bildern versehene Skala veranschaulicht die Bandbreite der Stuhlbildung, von Verstopfung über normalen Stuhl bis hin zu Durchfall. Quelle: Auszug aus Lewis und Heaton, 1997, siehe [Bristol stool chart](#). (Deutsche Fassung: siehe <https://de.wikipedia.org/wiki/Bristol-Stuhlformen-Skala>.)

Die Verstopfungsquote bei SMS (53-79 %) ^{1,2} ist höher als die mittleren Quoten bei neurotypischen Kindern (bis zu 30 % weltweit), ^{1,9,10} Erwachsenen (bis zu 16 %) und Erwachsenen über 60 Jahren (33 %). ⁹ Die Häufigkeit von Verstopfung bei Menschen mit geistiger Behinderung (GB) variiert je nachdem, wie die Studien durchgeführt wurden, wobei die meisten in einer Spanne zwischen 33 % bis 50 % liegen. ¹¹ Noch höhere Verstopfungsquoten sind bei nicht gehfähigen Menschen mit hochgradiger GB ¹¹ und insbesondere bei in Einrichtungen lebenden Menschen dokumentiert. ¹²

SMS-relevante Faktoren bei Verstopfung

Mehrere Faktoren können beim SMS zur Entstehung einer Verstopfung beitragen. Diese Faktoren liegen nicht bei allen Betroffenen vor, doch jeder einzelnen Faktor kann zu Verstopfung beitragen:

- Hypotonie (verminderter Muskeltonus) kann zu Problemen bei der Koordination der willkürlichen und unwillkürlichen Muskelfunktion führen. Je nach Schweregrad kann die Hypotonie zusammen mit anderen Faktoren zu Reflux und/oder Verstopfung führen. Weitere Informationen finden Sie unter [AACPDM guidelines](#).
- Ein Tethered Cord (Anhaftung des Rückenmarks am umliegenden Gewebe), wie es beim SMS auftreten kann, kann sowohl den normalen Stuhlgang als auch das Toilettentraining erschweren. ¹³
- Starkes Sabbern (Sialorrhö oder Hypersalivation) kann zu Flüssigkeitsverlust und Dehydrierung führen, was wiederum zu Verstopfung beitragen kann.
- Medikamente, die anticholinerge Nebenwirkungen haben und eine Austrocknung bewirken, können den Stuhl verhärten, so dass er schwer durch den Darm zu bewegen ist.
- Weiche Nahrungsmittel, die Menschen mit SMS aufgrund von Schwierigkeiten beim Kauen häufig bevorzugen, enthalten oft weniger Ballaststoffe und verlangsamen die Bewegung der angedauten Nahrung durch den Darm bis zur Ausscheidung. Beispiele für Lebensmittel, die Verstopfung verursachen, sind Käse und Bananen.
- Eine unzureichende Flüssigkeitszufuhr kann zu Verstopfung führen. Die Unfähigkeit des Betroffenen, Durst zu äußern, und/oder sensorische Defizite, die zu einem mangelnden Durstgefühl führen, können hierzu beitragen.
- Probleme bei der Spracherzeugung können die Fähigkeit einschränken, verbal mitzuteilen, ob der Stuhlgang schmerzt oder schwierig ist.
- Andere medizinische Probleme wie Schilddrüsenunterfunktion, Diabetes und Fettleibigkeit können die Verstopfungsquote erhöhen.
- Eine Störung des normalen Zirkadianrhythmus (Tag-Nacht-Rhythmus) kann den Darm erheblich stören und

In den von PRISMS veröffentlichten Leitlinien für die medizinische Versorgung bei SMS ([SMS Medical Management Guidelines](#)) (2018) wird bestätigt, dass die gastroösophageale Refluxkrankheit (GERD) und chronische Verstopfung zwei gastrointestinale (Magen-Darm-) Probleme sind, die bei SMS häufig auftreten. Aus einer schweren Verstopfung und Enkopresis (unwillkürliches Einkoten) kann eine Überlauf-Inkontinenz entstehen.

Je länger sich der Stuhl im Dickdarm befindet, desto trockener wird er. Manchmal löst eine Verstopfung eine Entzündung aus, oder der Stuhl kann festsitzen, was zu Durchfall oder lockerem Stuhl führt.¹⁵ Die Menge des Stuhls (locker oder fest) ist oft gering, während trockener Stuhl oder festsitzender Stuhl weiter oben im Darm bleibt (wie ein Pfropfen in einem Rohr).

Menschen mit regelmäßigem Stuhlgang sind in der Regel besser in der Lage, das Essen zu genießen und mit weniger Unbehagen, bedingt durch einen übervollen Darm, durch den Tag zu gehen. Stimmungsprobleme wie Ängste oder Depressionen können zu Magen-Darm-Problemen wie etwa Verstopfung beitragen, und umgekehrt können Magen-Darm-Probleme auch zu Stimmungsschwankungen beitragen. Ein wichtiger Grund für die Behandlung und Prävention von Verstopfung ist auch, dass entsprechende Maßnahmen die Stimmungs- und Verhaltensregulierung unterstützen, also z. B. Angstzuständen, Launenhaftigkeit und vermehrten Tobsuchtsanfällen entgegenwirken.¹⁶ Wenn der Stuhlgang mit Unbehagen oder Schmerzen verbunden ist, versuchen Menschen mit solchen Ängsten den Stuhlgang manchmal zu vermeiden. Bei Menschen, die ein Problem nicht durch Worte oder Zeichensprache ausdrücken können, kann es hilfreich sein, ihre Verhaltensänderungen/Eskalationen zu beobachten, da diese zur Mitteilung von Notsituationen, Unbehagen oder Angst vor dem Stuhlgang dienen können.

Das Ziel

Betreuern wird empfohlen, Bedenken hinsichtlich Verstopfung mit dem Haus- oder Kinderarzt zu besprechen und die Frage zu klären, ob eine Untersuchung durch einen Facharzt für Magen-Darm-Erkrankungen hilfreich sein könnte. Setzen Sie keine Medikamente ein und nehmen Sie keine Änderungen an der Ernährung vor, ohne vorher einen Arzt konsultiert zu haben.

Diagnostik und Überweisung

Die Überweisung an einen Facharzt für Magen-Darm-Erkrankungen hängt in der Regel davon ab, ob es sich um ein anhaltendes Problem handelt, das mit weiteren Symptomen wie Übelkeit, Blähungen und/oder Erbrechen einhergeht oder ob es schwerwiegend ist und auf die üblichen Behandlungsstrategien nicht anspricht. Ein Facharzt für Magen-Darm-Erkrankungen kann spezielle Untersuchungen anfordern, wenn die Behandlung mit den üblichen Medikamenten und Strategien nicht wirksam ist oder wenn das Problem besonders schwerwiegend ist ([Mayo-Leitlinien](#)).

Wenn bildgebende Verfahren wie eine MRT- oder CT-Untersuchung aus einem anderen Grund durchgeführt werden, wird der Radiologe manchmal feststellen, dass der Darm voll ist und sich eine Stauung gebildet hat.

Manchmal kann auch eine Röntgenaufnahme des Abdomens mit Flachdetektor dieses Problem aufzeigen. Da diese Untersuchung schnell, einfach und kostengünstig ist, wird sie bei Verdacht auf eine Kotstauung manchmal als erstes angeordnet.

Allgemeine Behandlungsstrategien

Zu den Strategien, die sich bei über 40 Menschen mit SMS als hilfreich erwiesen haben, gehört eine erhöhte Zufuhr von Flüssigkeit, Obst und Ballaststoffen. Die kombinierte Zufuhr von Flüssigkeit, Obst und Ballaststoffen wird mit weicherem und häufigerem Stuhlgang in Verbindung gebracht.² Diese Erkenntnisse legen nahe, dass Änderungen bei der Flüssigkeitszufuhr und Ernährung für die Behandlung von Verstopfung bei SMS hilfreich sein können. Im Folgenden werden einfache Methoden zur Behandlung von Verstopfung vorgeschlagen. Sprechen Sie mit dem Haus- oder Kinderarzt, bevor Sie die Ernährung umstellen oder Medikamente oder Nahrungsergänzungsmittel einsetzen.

Änderung der Lebensweise

Ausreichend Flüssigkeit, Ballaststoffe (Kleie und Flohsamenschalen sind zwei gute Beispiele für leicht zuführbare Ballaststoffe), Pflaumensaft und Yakimapflaumen-Paste (Rezept siehe Anhang 1) sind natürliche Stimulanzen auf Nahrungsbasis, die nach Berichten einiger Familien wirksam sein können, wenn die Verstopfung nicht chronisch oder schwerwiegend ist. Sorbitolhaltige Süßigkeiten wie z. B. Gummibärchen können als sehr mildes Stimulans wirken und gleichzeitig eine positive Assoziation im Rahmen des Toilettentrainings bewirken.

Übungen und Massagen des unteren Rückens oder des Bauchs können bei leichter Verstopfung manchmal hilfreich sein. Ein warmes, entspannendes Bad kann hilfreich sein, um Spannungen zu lösen und dadurch den Stuhlgang anzuregen, der auch durch Angst gehemmt sein kann.

Eine regelmäßige (gleichbleibende) Tageszeit für einen ruhigen und entspannten Stuhlgang, idealerweise nach einer Mahlzeit und dem Trinken von Wasser, ist von großer Wichtigkeit. Eine geeignete Körperhaltung auf der Toilette, z. B. ein besonderer Hocker („Toilettenhocker“), bei dem die Beine auf Hüfthöhe angewinkelt sind, kann hilfreich sein.¹¹ Beim Sitzen auf der Toilette kann eine einfache Beschäftigung wie z. B. das Lesen oder Betrachten eines Bilderbuchs zur Entspannung beitragen.

Probiotika können die Notwendigkeit von Einläufen verringern, haben sich aber bei der Behandlung von Verstopfung nicht als für sich alleine wirksam erwiesen.¹⁷ Probiotika sind in vielen Joghurts und Getränken erhältlich, die der Ernährung zugesetzt werden können.

Freiverkäufliche und verschreibungspflichtige Medikamente

Wenn Medikamente empfohlen werden, sollte die Dosierung von dem für die Betreuung des Kindes mit SMS zuständigen Arzt festgelegt werden und sollte sich nach der von ihm vermuteten Verstopfungsursache richten. Zur Erinnerung: Nehmen Sie keine Änderungen vor, ohne vorher einen Arzt konsultiert zu haben.

Probiotika, wie z. B. das Milchsäurebakterium *Lactobacillus rhamnosus*, werden manchmal verschrieben und von der Krankenversicherung bezahlt, unabhängig davon, ob das Präparat rezeptfrei oder verschreibungspflichtig ist.

Ein natürliches Magnesiumzitatpräparat, in den USA CALM genannt, ist rezeptfrei erhältlich. Es kommt als Pulver, das sehr einfach dosiert werden kann, beginnend mit 1/4 Teelöffel/Tag in Wasser, und bis zum Wirkungseintritt erhöht werden kann.

Osmotische Abführmittel sind Medikamente, die Wasser in den Darm ziehen. Beispiele hierfür sind Lactulose, Polyethylenglykol (Miralax) und Sorbitol.

Volumenbildende Abführmittel sind Medikamente, die den Stuhl aufblähen, indem sie die Wassermenge im Stuhl erhöhen – diese dürfen bei einer Kotstauung nicht angewendet werden! Beispiele hierfür sind Methylcellulosepulver, Fibercon oder Metamucil.

Stuhlweichmacher (am besten zur Vorbeugung und nicht zur Aufweichung eines bereits harten Stuhls). Ein Beispiel hierfür ist Docusat-Natrium (Handelsname in den USA: Colace).

Stimulierende Abführmittel helfen dem Darm, den Stuhl herauszudrücken. Beispiele hierfür sind Bisacodyl (Dulcolax) und Senna.

Zu den verschreibungspflichtigen Medikamenten, die nur auf Empfehlung eines Arztes erhältlich sind, gehören Linaclo tid (Linzess) und Lubiproston (Amitiza).

Lebertran und Mineralöl sind wegen des Risikos einer Lipidpneumonie zu vermeiden.¹¹

Maßnahmen zur Unterstützung der Stuhlentleerung

Zu den Maßnahmen, die bei der Darmentleerung helfen können, gehören Zäpfchen, Einläufe und die Entfernung des Stuhls mit dem Finger, die so genannte „manuelle Disimpaktion“, bei der die Pflegekraft den Stuhl mit dem Finger aus dem Enddarm entfernt. Diese Maßnahmen sind invasiver und sollten nur in Betracht gezogen werden, wenn andere Methoden erfolglos bleiben, und nur auf Empfehlung eines Arztes oder einer examinierter medizinischer Fachkraft. Bei SMS sollten invasive Methoden vermieden werden, um rektale Verletzungen zu vermeiden. Menschen mit SMS neigen manchmal dazu, Gegenstände in ihr Rektum einzuführen. Wenn sich der Stuhl jedoch staut und/oder sehr fest ist und auch durch Anspannen nicht ausgeschieden werden kann, kann eine dieser Methoden notwendig sein, um einen Darmverschluss zu verhindern, der zu einem chirurgischen Notfall werden kann. Solche Methoden dürfen nur auf Empfehlung und unter Anleitung eines Arztes angewendet werden und erfordern häufig eine Überwachung oder Unterstützung durch eine examinierte Pflegekraft.

1 ANHANG 1

Rezept für Yakimapflaumen-Paste

250 ml Wasser

120 g Senna-Teeblätter

450 g Rosinen

450 g Feigen

450 g Pflaumen

250 ml brauner Zucker

250 ml Zitronensaft

Wasser aufkochen, Senna-Tee hinzufügen und 5 Minuten ziehen lassen, dann die Teeblätter abseihen. 500 ml Teewasser in einen Topf geben, alle Früchte hinzufügen und 5 Minuten kochen lassen. Vom Herd nehmen. Braunen Zucker und Zitronensaft dazugeben. Alle Zutaten mit einem Stabmixer oder einer Küchenmaschine pürieren. Im Gefrierschrank aufbewahren – die Paste gefriert nicht, sollte aber kalt gelagert werden.

1 Esslöffel auf eine Scheibe Toastbrot streichen oder einen Tee daraus machen oder die Paste direkt vom Löffel essen.

Auszug aus: [Family Cookbook Project](#).

Weitere (englischsprachige) Rezepte siehe: [Seattle Children's](#).

LITERATURVERWEISE

1. Smith, A.C., Dykens, E. & Greenberg, F. Sleep disturbance in Smith-Magenis syndrome (del 17 p11.2). *Am J Med Genet* 81, 186-191 (1998).
2. Woolery, M., Duncan, F., Introne, W. & Smith, A. Constipation in Smith-Magenis Syndrome: What Goes In Must Come Out. in *American College of Medical Genetics* (Charlotte, NC, 2012).
3. Woolery, M., et al. A constipation assessment scale for use in pediatric oncology. *J Pediatr Oncol Nurs* 23, 65-74 (2006).
4. Woolery, M. & McGuire, D. Content validity and pre-testing of the pediatric constipation assessment scale. *Journal of Supportive Care in Cancer* 20, S-41 (2012).
5. Woolery, M. & McGuire, D. Content validity of the pediatric constipation assessment scale. *Oncology Nursing Forum* 39, 174-175 (2012).
6. Lewis, S.J. & Heaton, K.W. Stool form scale as a useful guide to intestinal transit time. *Scand J Gastroenterol* 32, 920-924 (1997).
7. Lane, M.M., Czyzewski, D.I., Chumpitazi, B.P. & Shulman, R.J. Reliability and validity of a modified Bristol Stool Form Scale for children. *J Pediatr* 159, 437-441 e431 (2011).
8. Chumpitazi, B.P., et al. Creation and initial evaluation of a Stool Form Scale for children. *J Pediatr* 157, 594-597 (2010).
9. Mugie, S.M., Di Lorenzo, C. & Benninga, M.A. Constipation in childhood. *Nat Rev Gastroenterol Hepatol* 8, 502-511 (2011).
10. Mugie, S.M., Benninga, M.A. & Di Lorenzo, C. Epidemiology of constipation in children and adults: a systematic review. *Best Pract Res Clin Gastroenterol* 25, 3-18 (2011).
11. Robertson, J., Baines, S., Emerson, E. & Hatton, C. Constipation management in people with intellectual disability: A systematic review. *J Appl Res Intellect Disabil* 31, 709-724 (2018).
12. Bohmer, C.J., Taminiau, J.A., Klinkenberg-Knol, E.C. & Meuwissen, S.G. The prevalence of constipation in institutionalized people with intellectual disability. *J Intellect Disabil Res* 45, 212-218 (2001).
13. Ambartsumyan, L. & Rodriguez, L. Bowel management in children with spina bifida. *J Pediatr Rehabil Med* 11, 293-301 (2018).
14. Duboc, H., Coffin, B. & Siproudhis, L. Disruption of Circadian Rhythms and Gut Motility: An Overview of Underlying Mechanisms and Associated Pathologies. *J Clin Gastroenterol* 54, 405-414 (2020).
15. Nurko, S. & Zimmerman, L.A. Evaluation and treatment of constipation in children and adolescents. *Am Fam Physician* 90, 82-90 (2014).
16. Hosseinzadeh, S.T., Poorsaadati, S., Radkani, B. & Forootan, M. Psychological disorders in patients with chronic constipation. *Gastroenterol Hepatol Bed Bench* 4, 159-163 (2011).
17. Jin, L., et al. Systematic review and meta-analysis of the effect of probiotic supplementation on functional constipation in children. *Medicine (Baltimore)* 97, e12174 (2018).

FÜR IHRE NOTIZEN

prisms

EDUCATION | AWARENESS | RESEARCH

prisms.org