Urheberrechtlich geschütztes Material. Copyright. Schulz-Kirchner Verlag, Idstein. Vervielfältigungen jeglicher Art nur nach vorheriger schriftlicher Genehmigung des Verlags gegen Entgelt möglich. info@schulz-kirchner.de

Heike D. Grün | Katrin Laue | Maren Stallbohm

ALS:
Amyotrophe Lateralsklerose

Ein Ratgeber für Betroffene, Angehörige und (Sprach-)Therapeuten

WISSEN

Schulz-Kirchner Verlag

Urheberrechtlich geschütztes Material. Copyright. Schulz-Kirchner Verlag, Idstein. Vervielfältigungen jeglicher Art nur nach vorheriger schriftlicher Genehmigung des Verlags gegen Entgelt möglich. info@schulz-kirchner.de

Bibliografische Information der Deutschen Nationalbibliothek
Die Deutsche Nationalbibliothek verzeichnet diese Publikation in der Deutschen Nationalbibliografie; detaillierte bibliografische Daten sind im Internet über http://dnb.d-nb.de abrufbar.

Besuchen Sie uns im Internet: www.skvshop.de

3., unveränderte Auflage 2026
2., überarbeitete Auflage 2018
1. Auflage 2011
ISBN 978-3-8248-0874-8
e-ISBN 978-3-8248-0901-1
Alle Rechte vorbehalten
© Schulz-Kirchner Verlag GmbH, 2026
Mollweg 2, D-65510 Idstein
Vertretungsberechtigte Geschäftsführer:
Dr. Ullrich Schulz-Kirchner, Martina Schulz-Kirchner
Umschlagfoto: © uniturehd – Adobe Stock (KI-generiert)
Lektorat: Doris Zimmermann
Fachlektorat: Dr. Claudia Iven
Umschlagentwurf und Layout: Petra Jeck, Susanne Koch
Druck und Bindung:
TZ-Verlag & Print GmbH, Bruchwiesenweg 19, 64380 Roßdorf
Printed in EU

Die Informationen in diesem Buch sind von den Autorinnen und dem Verlag sorgfältig erwogen und geprüft, dennoch kann eine Garantie nicht übernommen werden. Eine Haftung der Autorinnen bzw. des Verlages und seiner Beauftragten für Personen-, Sach- und Vermögensschäden ist ausgeschlossen.

Dieses Werk, einschließlich aller seiner Teile, ist urheberrechtlich geschützt. Jede Verwertung außerhalb der engen Grenzen des Urheberrechtsgesetzes (§ 53 UrhG) ist ohne Zustimmung des Verlages unzulässig und strafbar (§ 106 ff UrhG). Das gilt insbesondere für die Verbreitung, Vervielfältigungen, Übersetzungen, Verwendung von Abbildungen und Tabellen, Mikroverfilmungen und die Einspeicherung oder Verarbeitung in elektronischen Systemen. Die Schulz-Kirchner Verlag GmbH behält sich eine Nutzung ihrer Inhalte für Text- und Data-Mining i. S. v. § 44b UrhG ausdrücklich vor.
Eine Nutzung über den privaten Gebrauch hinaus ist grundsätzlich kostenpflichtig. Anfrage über: info@schulz-kirchner.de

Inhaltsverzeichnis

Vorwort zur Reihe **7**
Vorwort der Autorinnen **8**

ALS – Was ist das? **9**
Geschichte der ALS 10

Formen der Erkrankung **12**
Woher kommt die Erkrankung? 13

Medizinische Diagnostik **15**
Symptome 16

Was kann man tun? **18**
Medikamente 18
Therapien 19
Weitere Verfahren 21

Grundprinzipien im Umgang mit ALS (in Therapie und Alltag) **23**

Schluckstörung **27**
Anzeichen, die auf eine Dysphagie hinweisen können 27
Symptomatik 28
Behandlungsmöglichkeiten 28
Allgemeine Regeln/Hilfen für die Nahrungsaufnahme 30
PEG-Sonde 30
Sialorrhoe/Hypersalivation (vermehrter Speichelfluss) 32

Sprechstörung **33**
Symptomatik 33
Behandlungsmöglichkeiten 34

Kommunikationsstörung **35**
Symptomatik 35
Behandlungsmöglichkeiten 35
Hilfestellungen für gelungene Kommunikation 36

Urheberrechtlich geschütztes Material. Copyright. Schulz-Kirchner Verlag, Idstein. Vervielfältigungen jeglicher Art nur nach vorheriger schriftlicher Genehmigung des Verlags gegen Entgelt möglich. info@schulz-kirchner.de

Atemstörungen **37**
Symptomatik 37
Allgemeine Symptome 38
Spezielle Symptome 38
Behandlungsmöglichkeiten 40

Stimmstörungen **47**
Stimmlippenlähmungen 47
Hypernasalität 47
Behandlungsmöglichkeiten 48

Bewegungsstörungen **49**
Symptome 50
Behandlungsmöglichkeiten 50

Hilfsmittel **55**
Hilfsmittel – Mobilität 55
Hilfsmittel – Alltag 56
Hilfsmittel – Atmung 57
Hilfsmittel – Kommunikation 57

Umgang mit dem fortschreitenden Krankheitsverlauf **61**
Depressive Reaktion 61
Pathologisches Lachen oder Weinen, Zwangsgähnen 62
Partnerschaft/Sexualität 62
Pflegedienst/Therapeuten 63
Vorsorgevollmacht/Patientenverfügung 64
Wunsch nach Sterbehilfe 65
Unterstützung der Angehörigen 66

Interessante Links **69**
Selbsthilfe **69**
Literatur **69**
Glossar **72**

Urheberrechtlich geschütztes Material. Copyright. Schulz-Kirchner Verlag, Idstein. Vervielfältigungen jeglicher Art nur nach vorheriger schriftlicher Genehmigung des Verlags gegen Entgelt möglich. info@schulz-kirchner.de

Vorwort zur Reihe

Die „Ratgeber für Angehörige, Betroffene und Fachleute" vermitteln kurz und prägnant grundlegende Kenntnisse (auf wissenschaftlicher Basis) und Hilfestellungen zu ausgewählten Themen aus den Bereichen Sprachtherapie, Ergotherapie und Medizin. Die Autor(inn)en der Reihe sind ausgewiesene Fachleute, die seit vielen Jahren in der Therapie, in der Beratung und in der Aus- und Weiterbildung tätig sind.

An einer unheilbaren, fortschreitenden und die Lebenserwartung deutlich verkürzenden Krankheit wie der ALS zu leiden, stellt die Betroffenen und ihr Umfeld vor große Herausforderungen. Nicht nur die Diagnose und ihre Auswirkungen sind zu verkraften, sondern der Alltag muss völlig neu organisiert werden, um dem Betroffenen eine aktive, teilhabende und positiv erlebte verbleibende Lebenszeit zu ermöglichen. Dieser Ratgeber möchte dazu beitragen, den Betroffenen und ihrem Unterstützungssystem konkrete und alltagspraktische Informationen zur Verfügung zu stellen.
In angenehm sachlicher Form stellen die Autorinnen vor, was ALS überhaupt ist, was hinter den medizinischen Fachbegriffen steckt, die im Arztgespräch oft verwendet werden, und wie ALS-Patienten geholfen werden kann. Im Mittelpunkt stehen die neben den Bewegungseinschränkungen oft besonders belastenden Schluck-, Sprech-, Atem- und Kommunikationsstörungen und wie die Sprachtherapie bei diesen Störungen zur Linderung beitragen kann. Der Ratgeber wird abgerundet mit wertvollen Hinweisen zu den mit ALS einhergehenden Bewegungsstörungen, zu den verfügbaren Hilfsmitteln zur Bewegungs- und Kommunikationserleichterung, zum psychosozialen Umgang mit der fortschreitenden Erkrankung und zu weiterführenden Informations- und Unterstützungsangeboten im Internet und in der Selbsthilfe. Es ist zu hoffen, dass dieser Ratgeber den Betroffenen und Angehörigen in ihrer schwierigen Lebenssituation eine hilfreiche Informationsquelle zur Verfügung stellt.

Dr. Claudia Iven
Herausgeberin

Urheberrechtlich geschütztes Material. Copyright. Schulz-Kirchner Verlag, Idstein. Vervielfältigungen jeglicher Art nur nach vorheriger schriftlicher Genehmigung des Verlags gegen Entgelt möglich. info@schulz-kirchner.de

Urheberrechtlich geschütztes Material. Copyright. Schulz-Kirchner Verlag, Idstein. Vervielfältigungen jeglicher Art nur nach vorheriger schriftlicher Genehmigung des Verlags gegen Entgelt möglich. info@schulz-kirchner.de

Vorwort der Autorinnen

ALS, Amyotrophe Lateralsklerose – die meisten Menschen hören das erste Mal von dieser Krankheit, wenn jemand in ihrem Umfeld, ihrer Familie oder aber sie selbst daran erkrankt sind. Eine Diagnose, die in einem Krankenhaus ausgesprochen wird, nach einem kurzen Aufenthalt mit einigen Untersuchungen; von einem Arzt, den man vorher noch gar nicht kannte. Und der erklären muss, dass die Medizin noch nicht weiß, woher diese Erkrankung kommt und womit man sie bekämpfen kann. Patienten und Angehörige sehen sich also mit der Diagnose einer unheilbaren Krankheit konfrontiert, die in der Öffentlichkeit noch nicht sehr bekannt ist und über die es daher kaum allgemeines Wissen gibt. Zwar lassen sich über das Internet heutzutage zahlreiche (und auch wirklich gute und seriöse) Informationen finden, aber auch viel Verwirrendes, Widersprüchliches oder Ängstigendes.

Wir haben in unserer Arbeit mit Patienten (und auch Angehörigen) festgestellt, dass es sehr unterschiedliche Herangehensweisen an den Umgang mit dieser Krankheit gibt, die alle von der Individualität der Personen geprägt und daher auch nicht als richtig oder falsch zu werten sind. Gerade bei einer so schwerwiegenden Erkrankung wie der ALS, die über eine ständige Verschlechterung unabänderlich zum Tod führt, kann es keinen einzigen Weg des Umgangs geben, keine Leitlinie, die für alle sinnvoll und richtig ist.

Dieser Ratgeber soll Bereiche darstellen, mit denen Patienten und Angehörige im Verlauf der Erkrankung konfrontiert werden, und dazu umfassendere Informationen, hilfreiche Hinweise oder auch thematische Einschätzungen geben. Er soll Tipps und Hilfen für den Alltag vermitteln, Denkanstöße geben und zur weiteren gezielten Beschäftigung mit einzelnen Bereichen ermutigen. Er muss nicht wie ein klassisches Buch „von vorne nach hinten" gelesen werden, sondern ist themenbezogen konzipiert. Denn nicht mit allen Aspekten der Krankheit möchte man sich von Anfang an beschäftigen, einige Themen sind vielleicht nicht relevant – oder man möchte sie auch lieber aussparen, um sich nicht selbst „verrückt zu machen", wie es einmal ein Patient im Rahmen der Therapie ausgedrückt hat.

Vor einigen Jahren erschien ein Buch über die Pflege unheilbar kranker Patienten mit dem sprechenden Titel: „Wenn nichts mehr zu machen ist, ist noch viel zu tun." (Heller et al., 2007). Dies gilt auch im Umgang mit ALS: Denn obwohl diese Krankheit fortschreitend und unheilbar ist, lässt sich doch einiges tun, um das Leben sowohl für die Patienten als auch für ihre Angehörigen oder das pflegende Umfeld lebenswerter und einfacher zu gestalten. Dieser Ratgeber soll dabei helfen.

Da ALS-Betroffene immer wieder mit medizinischen Fachbegriffen konfrontiert werden, wurden sie auch hier im Text verwendet und bei erstmaligem Auftreten mit einer Erklärung versehen; sie sind zudem im Glossar zu finden.

Urheberrechtlich geschütztes Material. Copyright. Schulz-Kirchner Verlag, Idstein. Vervielfältigungen jeglicher Art nur nach vorheriger schriftlicher Genehmigung des Verlags gegen Entgelt möglich. info@schulz-kirchner.de

ALS – Was ist das?

Amyotrophe Lateralsklerose
Die Amyotrophe Lateralsklerose (ALS) ist eine Erkrankung des motorischen Nervensystems. Sie verläuft chronisch progredient (fortschreitend).

Die Nervenzellen, die für die willkürliche Bewegungssteuerung der Skelettmuskulatur zuständig sind, nennt man Motoneurone. Vom 1. (oberen) Motoneuron, das in der motorischen Hirnrinde liegt, ziehen Axone (Nervenfortsätze) bis in das 2. (untere) Motoneuron im Hirnstamm und in die Vorderhornzellen des Rückenmarks. Diese Ausläufer des 1. Motoneurons werden als Pyramidenbahn bezeichnet. Die Fortsätze des 2. Motoneurons wiederum ziehen bis zu den Muskeln (s. Abb. 1).

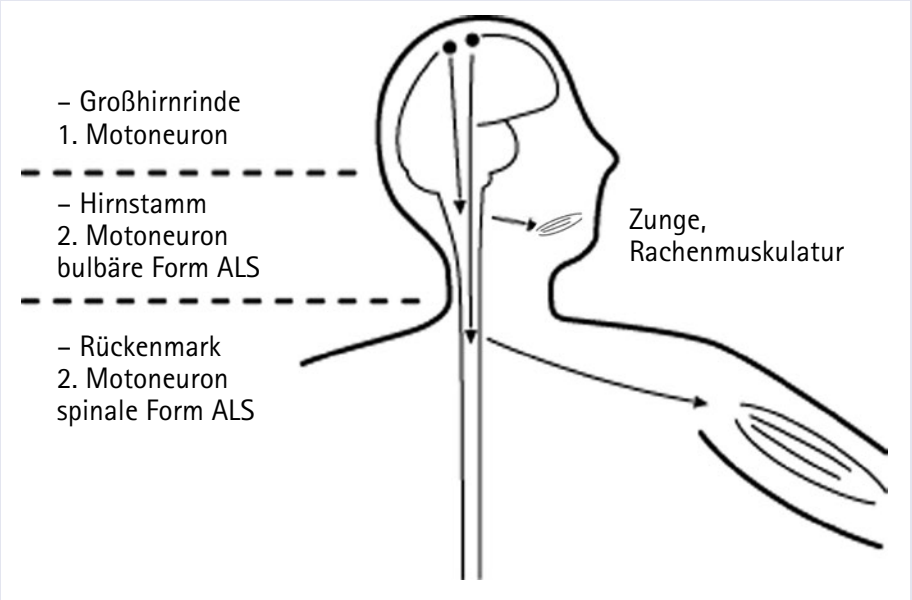

Abb. 1: Darstellung der Nervenzellen, die für die willkürliche Bewegunggsteuerung zuständig sind

(aus: Grün, Laue, Stallbohm: Logopädische Therapie bei Amyotropher Lateralsklerose. Schulz-Kirchner, 2017)

Bei der ALS kommt es zu einer Degeneration (Untergang) des 1. und 2. Motoneurons, sodass das Nervensystem in seinem peripheren wie auch zentralen Anteil gestört ist. Aufgrund der Schädigung dieser Nervenzellen können Informationen vom Gehirn nicht mehr zu den Muskeln weitergeleitet werden. Infolgedessen geht die Beweglichkeit der Extremitäten (Arme und Beine), der Rumpf- und der Schlundmuskulatur verloren.
Das Sehen, Hören, Riechen und Schmecken und das Entleeren von Blase und Darm bleiben im Krankheitsverlauf unbeeinträchtigt, sensorische Fähigkeiten wie das Spüren von Berührungen, Schmerz und Temperatur überwiegend intakt.

Urheberrechtlich geschütztes Material. Copyright. Schulz-Kirchner Verlag, Idstein. Vervielfältigungen jeglicher Art nur nach vorheriger schriftlicher Genehmigung des Verlags gegen Entgelt möglich. info@schulz-kirchner.de

Lange Zeit galt die ALS als reine Erkrankung des motorischen Systems, neuere Forschung zeigt jedoch, dass es sich eher um eine Multisystemdegeneration (Abbau verschiedener Bereiche) mit Störungsschwerpunkt im motorischen System handelt. Das bedeutet, dass auch Symptome wie kognitive Einschränkungen, psychiatrische Symptome, Augenbewegungsstörungen oder parkinsonähnliche Symptome vorkommen können.
Weltweit erkranken jährlich 1-3 Menschen von 100 000 neu an ALS (= *Inzidenz*). Etwa 5 von 100 000 Menschen sind an ALS erkrankt (= *Prävalenz*). Meistens tritt die Krankheit zwischen dem 50. und 70. Lebensjahr auf, selten sind jüngere Erwachsene zwischen 20 und 30 Jahren betroffen. Männer haben im Gegensatz zu Frauen ein etwas erhöhtes Erkrankungsrisiko (1,6:1). In der Regel ist der Verlauf der ALS sehr schnell, sodass die Lebenserwartung deutlich verkürzt ist. Bei jüngerem Erkrankungsalter kann die ALS langsamer voranschreiten.
Häufig führt eine respiratorische Insuffizienz (Einschränkung der Atemtätigkeit), die durch die Lähmung der Atemmuskulatur entsteht, oder eine Aspirationspneumonie (Lungenentzündung infolge einer Schluckstörung) im Verlauf der Erkrankung zum Tod der Betroffenen.

Geschichte der ALS

Jean-Martin Charcot (1825-1893), ein französischer Neurologe, beschrieb in der Mitte des 19. Jahrhunderts als Erster die Amyotrophe Lateralsklerose. Schon damals zeigte er Symptome auf, die für die ALS typisch sind, z. B. Spastik (erhöhte Eigenspannung der Muskulatur), Kau-, Schluck- und Sprechstörungen sowie eine geringe Überlebensdauer. Er wies auf den Befall des oberen und unteren Motoneurons und auf den meist fokalen (örtlich umschriebenen) Beginn der Erkrankung hin. Weiterhin beschrieb er, dass ALS-Patienten trotz Immobilität (fehlender Bewegung) nicht zu Dekubitalulzera (Druckgeschwüren) neigen.
Charcots Beschreibungen der ALS waren von entscheidender Bedeutung. In der französischsprachigen Welt und großen Teilen Europas wird die ALS daher auch heute noch „Charcot-Erkrankung" genannt. Der im englischen Sprachraum neben der Bezeichnung ALS benutzte Begriff „motor neuron disease"/„MND" (= Motoneuronenerkrankung) geht auf William Richard Gowers zurück und umfasst alle Krankheiten, bei denen das obere, das untere oder beide Motoneuron-Gruppen betroffen sind.

Wegen der Erkrankung des in den USA sehr bekannten Baseball-Spielers Lou Gehrig wird ALS dort auch häufig „Lou Gehrig Disease" genannt. In Deutschland bekannte Persönlichkeiten, die an ALS litten, sind der Maler Jörg Immendorf und der Fußballer Krzysztow Nowak. Beide haben Stiftungen zum Thema ALS initiiert, die auch nach ihrem Tod noch weiter bestehen. Die bekannteste lebende Persönlichkeit mit ALS (mit einem sehr langsamen Verlauf) ist der englische Astrophysiker Stephen Hawking.
Zudem hat die Erkrankung im Jahre 2014 durch die „Ice-bucket-challenge" (eine Internet-Spendenkampagne mit Prominenten) vermehrt Aufmerksamkeit bekommen.

Urheberrechtlich geschütztes Material. Copyright. Schulz-Kirchner Verlag, Idstein. Vervielfältigungen jeglicher Art nur nach vorheriger schriftlicher Genehmigung des Verlags gegen Entgelt möglich. info@schulz-kirchner.de

Formen der Erkrankung

Eine Ursache für die Erkrankung lässt sich bisher nicht nachweisen. Dennoch kann die ALS nach ihrer Entstehung in 3 unterschiedliche Formen eingeteilt werden:

- **Sporadische Form (sALS)**:
  Es ist die häufigste Form der ALS. Die Krankheit tritt willkürlich auf.
- **Familiäre Form (fALS)**:
  Es findet sich eine Häufung innerhalb einer Familie, die Krankheit wird dort autosomal-dominant vererbt. Diese Form tritt sehr selten (weniger als 5 % aller ALS-Erkrankten) auf.
- **Endemische Form (Guam-ALS)**:
  In sogenannten Endemiegebieten im westlichen Pazifik liegt eine deutlich höhere Inzidenz vor, d. h., die Krankheit tritt an einem bestimmten Ort gehäuft auf.

Klinisch wird unterschieden in:

- **Klassische ALS**:
  Sowohl die Motoneuronen in der Großhirnrinde (1. Motoneuron) als auch die Motoneuronen im Hirnstamm und im Rückenmark (2. Motoneuron) sind betroffen. Die Symptome beginnen in den Extremitäten oder in der Zungen-, Gesichts- und Schlundmuskulatur, entsprechend wird je nach anfänglichen Symptomen zwischen einem *spinalen* und einem *bulbären* Krankheitsbeginn unterschieden (siehe *Symptome*).
- **Progressive muskuläre Atrophie (PMA)**:
  Es sind nur die Motoneuronen des Rückenmarks betroffen, sodass es seltener, evtl. später zur bulbären Symptomatik (Sprech- und Schluckstörungen) kommt, was den Krankheitsverlauf begünstigt.
- **Progressive Bulbärparalyse**:
  Es kommt zu einem symmetrischen Abbau motorischer Hirnnervenkerne, die Symptome beschränken sich somit auf die Zungen-, Gesichts- und Schlundmuskulatur.

Urheberrechtlich geschütztes Material. Copyright. Schulz-Kirchner Verlag, Idstein. Vervielfältigungen jeglicher Art nur nach vorheriger schriftlicher Genehmigung des Verlags gegen Entgelt möglich. info@schulz-kirchner.de

- **Primäre Lateralsklerose**:
  Nur das 1. Motoneuron geht zugrunde, es kommt ausschließlich zu spastischen Lähmungen. Wenn nur die bulbäre Muskulatur betroffen ist, spricht man von einer Pseudobulbärparalyse.
- **Flail-arm-Syndrom (Vulpian-Bernhard-Syndrom)/Flail-leg-Syndrom:**
  Es findet überwiegend eine Degeneration der unteren Motoneuronen statt, Symptome treten proximal (der Körpermitte nah) in den oberen Extremitäten (= flail arm) oder distal (der Körpermitte fern) in den unteren Extremitäten (= flail leg) auf.
- **ALS-FTD:**
  Es zeigen sich sowohl die klassischen Merkmale einer ALS als auch die Merkmale einer frontotemporalen Demenz (FTD) mit kognitiven Einschränkungen und Verhaltensauffälligkeiten. In zahlreichen neueren Untersuchungen hat man Zusammenhänge zwischen ALS und der frontotemporalen Demenz gefunden (Ähnlichkeiten der genetischen Defekte/Proteinverklumpungen, die im nächsten Abschnitt erklärt werden). Einige Forscher diskutieren daher inzwischen, ob es sich wohl um ein einheitliches Krankheitsbild mit unterschiedlicher Ausprägung handelt oder um verschiedene, eigenständige Krankheitsbilder.

Woher kommt die Erkrankung?

Bisher ist weiterhin unklar, woher die Erkrankung kommt und welcher Mechanismus ihr zugrunde liegt. Es gibt aber verschiedene Hypothesen zur Entstehung, die in weltweit durchgeführten Studien überprüft werden; dabei konnte bereits eine Vielzahl von Pathomechanismen identifiziert werden. Zu den Annahmen über die Ursachen einer sporadischen ALS gehören:

a) Hypothese zur „Exzitotoxizität" (auch: „Glutamat-Hypothese")

Es wird eine Störung im Rahmen der Signalübertragung zwischen Nervenzellen vermutet: Eine erhöhte Konzentration des Botenstoffes Glutamat im synaptischen Spalt (Zwischenraum zwischen zwei Nervenzellen) schädigt die beteiligten Zellen. Ob dabei eine Erhöhung der Glutamat-Ausschüttung oder eine Störung des Rücktransports von Glutamat ursächlich ist, ist noch ungeklärt.

Der Einsatz des Wirkstoffs Riluzol (im Medikament Rilutek®) beruht auf dieser Hypothese: Er ist ein Glutamat-Gegenspieler.
(s. dazu *Was kann man tun?)*

Urheberrechtlich geschütztes Material. Copyright. Schulz-Kirchner Verlag, Idstein. Vervielfältigungen jeglicher Art nur nach vorheriger schriftlicher Genehmigung des Verlags gegen Entgelt möglich. info@schulz-kirchner.de

Urheberrechtlich geschütztes Material. Copyright. Schulz-Kirchner Verlag, Idstein. Vervielfältigungen jeglicher Art nur nach vorheriger schriftlicher Genehmigung des Verlags gegen Entgelt möglich. info@schulz-kirchner.de

b) „Proteinopathie"-Hypothese

Neuere Untersuchungen gehen davon aus, dass die ALS eng mit Eiweißablagerungen (Proteinaggregaten) in den motorischen Nervenzellen und den umgebenden Stützzellen zusammenhängt. Im Mittelpunkt der Untersuchungen steht dabei das Eiweiß TDP-43, aber auch andere Eiweiße, wie FUS und SOD1, die ihre Struktur ändern und dadurch zusammengeballt werden. Diese Proteinaggregate überladen die motorischen Zellen und schädigen sie dadurch, was als *Proteinopathie* bezeichnet wird. Ein Forscherteam um Brettschneider und Braak hat erkannt, dass dieses Eiweiß in typischen Mustern von Nervenzelle zu Nervenzelle weitergegeben wird, und hat den Verlauf dieser neuropathologischen Veränderungen entsprechend in vier Stadien eingeteilt.

c) „Exogen toxische Hypothese"

Die endemische Form der ALS mit einer Häufung von Erkrankungen an einem ALS-Parkinson-Demenz-Komplex auf der Insel Guam führte zu der Annahme, dass eine Intoxikation (Vergiftung) mit der Aminosäure „ß-Methylamino-L-Alanin (BMAA)" die Erkrankung verursachen könnte – oder sie zumindest begünstigt.

d) Weitere mögliche Ursachen

In verschiedenen Studien wurden außerdem autoimmune Mechanismen, Viren sowie Defekte von Wachstumsfaktoren als mögliche Ursachen untersucht, für die aber keine überzeugenden Befunde nachgewiesen werden konnten.

e) Ursachen familiäre ALS (weniger als 5 % aller ALS-Patienten)

Die familiäre, vererbte Form der ALS wird von Wissenschaftlern auf eine Mutation des SOD1-Gens auf dem Chromosom 21 zurückgeführt. Es kommt dabei zu einem Defekt am Gen des sogenannten „Kupfer/Zink Superoxid-Dismutase-Enzyms", das für den Zellstoffwechsel notwendig ist. Das SOD1-Gen ist bei ca. 10-20 % der fALS-Patienten verändert (ebenso bei ~ 3 % der sporadisch erkrankten Patienten). Zu seinen Aufgaben gehört eigentlich die Entgiftung der Zellen von Sauerstoffradikalen; durch die Mutation wird die Superoxid-Dismutase jedoch selbst zum Giftstoff.

Inzwischen sind mit C9orf72, FUS, TDP-43 und TBK1 weitere ALS-Gene identifiziert worden, die zusammen für weit mehr als die Hälfte aller europäischen fALS-Fälle verantwortlich sind.

Urheberrechtlich geschütztes Material. Copyright. Schulz-Kirchner Verlag, Idstein. Vervielfältigungen jeglicher Art nur nach vorheriger schriftlicher Genehmigung des Verlags gegen Entgelt möglich. info@schulz-kirchner.de

Medizinische Diagnostik

Die medizinische Diagnostik der Amyotrophen Lateralsklerose beruht im Wesentlichen auf

a) dem Nachweis bestimmter Symptome, die auf eine Schädigung des ersten sowie des zweiten Motoneurons hinweisen, sowie

b) dem Ausschluss möglicher anderer Erkrankungen.

Es gibt also keinen biologischen „Marker", der die Feststellung der Erkrankung eindeutig ermöglicht.

Grundlagen der medizinischen Diagnostik wurden erstmalig 1990 in den sogenannten „El Escorial Kriterien" der World Federation of Neurology festgelegt. Diese sollten eine gemeinsame Basis für die Durchführung internationaler Studien ermöglichen, haben sich jedoch im Lauf der Zeit für den klinischen Alltag als zu wenig *sensitiv* erwiesen, d. h., sie bilden frühe Erkrankungsstadien nicht genügend ab. Daher wurden die El-Escorial-Kriterien in einer revidierten Form genutzt, die aber weiterhin zu rigide ist, sodass die endgültige Diagnose nicht früh genug gestellt werden kann und Patienten lange im Stadium einer „möglichen ALS" verbleiben. Im Jahr 2006 trafen sich Experten, um die Rolle klinisch-neurophysiologischer Untersuchungen wie Elektromyographie und -neurographie in der Diagnostik zu stärken, sie entwickelten als Fortführung der erweiterten El-Escorial-Kriterien die Awaji-Kriterien, die die genannten Untersuchungsergebnisse auf eine Stufe mit klinischen Veränderungen stellen. Für Deutschland finden sich Diagnosekriterien in den Leitlinien der Deutschen Gesellschaft für Neurologie (DGN), die diese Schwierigkeiten der El-Escorial-Kriterien berücksichtigen und in der aktuellen Fassung auf „in Kürze" veröffentlichte neue Kriterien verweisen. Zur Diagnose einer ALS gehören demnach obligatorisch (verpflichtend):

- eine umfassende klinisch-neurologische und klinisch-neuropsychologische Untersuchung durch einen Arzt
- die Elektromyographie und -neurographie (Untersuchungen der Erregungsleitung bzw. Impulsausbreitung in den Nerven)
- die Messung der Vitalkapazität (= Atemtätigkeit)
- die Messung des Körpergewichts, Erstellen des Body-Mass-Index
- eine Laboruntersuchung der Blutwerte
- evtl. bildgebende Verfahren (Magnet-Resonanz-Tomographie = MRT), falls differenzialdiagnostisch sinnvoll

Ergänzend können u. a. folgende Untersuchungen hinzukommen:

- eine Untersuchung des Liquors (Nervenwassers)
- eine Muskelbiopsie (Entnahme und Analyse von Muskelgewebe)
- eine neuropsychologische Testung, z. B. mit dem Edinburgh Cognitive and Behavioural ALS Screen (ECAS)
- eine erweiterte Labordiagnostik der Blutwerte
- umfangreichere MRT-Aufnahmen
- HNO-ärztliche Untersuchung und Schluckdiagnostik

Diese Diagnostik wird meist auf Basis eines Anfangsverdachts (z. B. nach Einweisung durch einen niedergelassenen Neurologen) während eines mehrtägigen stationären Aufenthaltes in einer Klinik durchgeführt. Dabei erfolgt neben der medizinischen Diagnostik in den meisten Fällen auch eine erste therapeutische Befundaufnahme (z. B. durch Ergotherapie, Logopädie, Neuropsychologie und Physiotherapie).

Bei Verdacht auf die familiäre Form der ALS kann zusätzlich eine genetische Testung in Bezug auf die genannten Gene durchgeführt werden.

Zur Einschätzung des Krankheitsverlaufs wird (vor allem im englischsprachigen Raum, zunehmend aber auch in Deutschland) meist die „ALS-Functional Rating Scale" *ALS-FRS* eingesetzt, die Funktionen wie Sprechen und Schlucken, aber auch Alltagsaktivitäten wie Anziehen oder Treppensteigen mit Punktwerten von 0-4 bewertet. Die überarbeitete Form des Bogens („ALS-FRS-R" für „revised" = überarbeitet) macht zusätzlich Angaben zur Atemfunktion. Damit sollen eine quantitative Einschätzung des Schweregrades und ein Vergleich zwischen Patienten möglich werden, was besonders für die Durchführung von Studien wichtig ist.

Symptome

Die ALS ist charakterisiert durch eine fortschreitende muskuläre Schwäche der Skelettmuskulatur. Es kommt zur Atrophie (Verkümmerung) der Muskeln, zu Faszikulationen (unwillkürliche Muskelzuckungen) und eventuell auch zu Crampi (Muskelkrämpfen) und Spastik (erhöhte Eigenspannung der Muskulatur). Weiterhin können hinzukommen:

Urheberrechtlich geschütztes Material. Copyright. Schulz-Kirchner Verlag, Idstein. Vervielfältigungen jeglicher Art nur nach vorheriger schriftlicher Genehmigung des Verlags gegen Entgelt möglich. info@schulz-kirchner.de

- Dysarthrie (Störungen des Sprechens)/Dysarthrophonie (Kombination aus Störungen der Atmung, Stimmgebung, Artikulation)
- Dysphagie (Störung des Schluckens)
- Dyspnoe (erschwerte Atmung)
- Velumparese (Lähmung des Gaumensegels)
- Enthemmungsphänomene (z. B. pathologisches Lachen, Weinen, Gähnen)

Erst wenn 30-50 % der Nervenzellen geschädigt sind, fallen Muskelschwäche und Muskelschwund auf.

Abhängig von den ersten Symptomen wird zwischen einem *spinalen* oder *bulbären* Krankheitsbeginn unterschieden:

Spinal: Oft tritt zunächst eine einseitige Muskelschwäche der oberen oder unteren Extremitäten auf, die mit Ungeschicklichkeit durch eine Atrophie der Handmuskulatur verbunden ist. Ebenso kann es zu Gangunsicherheit und häufigen Wadenkrämpfen kommen. Im Verlauf der Erkrankung kann die Symptomatik auf alle Extremitäten übertreten.

Bulbär: Eine undeutliche Artikulation entwickelt sich zu einer Dysarthrie. Es kann zu vermehrtem Speichelfluss, einer Zungenrandatrophie (seitlichem Zungenmuskelschwund) und Faszikulieren der Zunge kommen. Außerdem tritt früh im Verlauf der Erkrankung eine Dysphagie auf.

25 % aller ALS-Fälle beginnen mit Sprech- bzw. Schluckstörungen. Die *bulbär* beginnende ALS verläuft häufig dramatischer und schneller, da mit der Einschränkung von Schlucken und Atmen lebenswichtige Funktionen betroffen sind. Bei einem *spinalen* Krankheitsbeginn treten diese Symptome später auf. Insgesamt entwickeln etwa ¾ aller Patienten im Verlauf der Erkrankung eine bulbäre Symptomatik mit Dysarthrie, Dysphagie und Velumparese.

Beteiligtes System	Mögliche Symptome
1. Motoneuron	■ gesteigerte Eigenreflexe ■ Spastik ■ Babinski-Zeichen (pathologischer Reflex der Fußsohle) ■ erhöhter Muskeltonus
2. Motoneuron	■ Muskelschwäche ■ Muskelatrophie ■ Crampi (Muskelkrämpfe) ■ Faszikulationen

Urheberrechtlich geschütztes Material. Copyright. Schulz-Kirchner Verlag, Idstein. Vervielfältigungen jeglicher Art nur nach vorheriger schriftlicher Genehmigung des Verlags gegen Entgelt möglich. info@schulz-kirchner.de

Urheberrechtlich geschütztes Material. Copyright. Schulz-Kirchner Verlag, Idstein. Vervielfältigungen jeglicher Art nur nach vorheriger schriftlicher Genehmigung des Verlags gegen Entgelt möglich. info@schulz-kirchner.de

Was kann man tun?

Da die Ursache der ALS bisher nicht geklärt werden konnte, gibt es keine Möglichkeit, die Krankheit zu heilen.
Es wird versucht, den Krankheitsverlauf durch Medikamente zu verlangsamen. Primär geht es jedoch um eine symptomatische Therapie, bei der die Beschwerden, die durch die ALS entstehen, behandelt werden, um dem Patienten so eine verbesserte Lebensqualität zu bieten.

Medikamente

Riluzol

Möglichst frühzeitig nach der Diagnosestellung kann mit einer sogenannten „neuroprotektiven Therapie" begonnen werden: Hierbei wird durch den Wirkstoff Riluzol die Wirkung des Neurotransmitters (Nervenbotenstoff) Glutamat gehemmt, um so den Untergang der motorischen Nervenzellen zu verzögern.
Diese Therapieform setzt demnach an einer möglichen Krankheitsursache an, kann jedoch trotzdem nicht zu einer Heilung führen oder den Krankheitsverlauf stoppen.
In Deutschland ist Rilutek® zurzeit das einzige Medikament mit dem Wirkstoff Riluzol, das auf dem Markt ist. Im Durchschnitt bewirkt die Einnahme von täglich 2 x 50 mg Riluzol eine Lebensverlängerung von etwa drei Monaten. Abzuwägen ist dieser Nutzen gegenüber den möglichen Nebenwirkungen. Da Beschwerden wie zum Beispiel Übelkeit, Kraftlosigkeit und erhöhte Leberwerte sehr häufig (betrifft mehr als 1 von 10 Patienten), andere wie Benommenheit, Schmerzen, Erbrechen häufig (zwischen 1 von 10 und 1 von 100 Patienten) vorkommen, kann die Einnahme des Medikamentes zu einer deutlichen Beeinträchtigung des Befindens führen.

„Riluzol" ist der Name des Wirkstoffes, „Rilutek®" der Handelsname eines Medikamentes mit diesem Wirkstoff. Häufig gibt es verschiedene Medikamente mit ein- und demselben Wirkstoff, z. T. in anderer Zusammensetzung, z. T. aber auch nur von anderen Herstellern.

Radicava

Dieses neue Medikament mit Handelsnamen „Edaravone®" ist im Mai 2017 in den USA zugelassen worden und soll nach ersten Zulassungsuntersuchungen die Symptomzunahme signifikant verringern können. Eine Zulassung in Europa steht noch aus. Es wird als Infusion verabreicht.