

AMYOTROPHE
LATERAL-
SKLEROSE
(ALS)



Die Amyotrophe Lateralsklerose

Die Amyotrophe Lateralsklerose ist eine sehr ernste Erkrankung des zentralen und peripheren Nervensystems. Sie ist seit mehr als 100 Jahren bekannt und kommt weltweit vor. Ihre Ursache ist mit Ausnahme der seltenen erblichen Form bisher unbekannt. Die Abkürzung für Amyotrophe Lateralsklerose ist ALS. ALS hat nichts mit MS (Multiple Sklerose) zu tun, es handelt sich um zwei völlig unterschiedliche Erkrankungen.

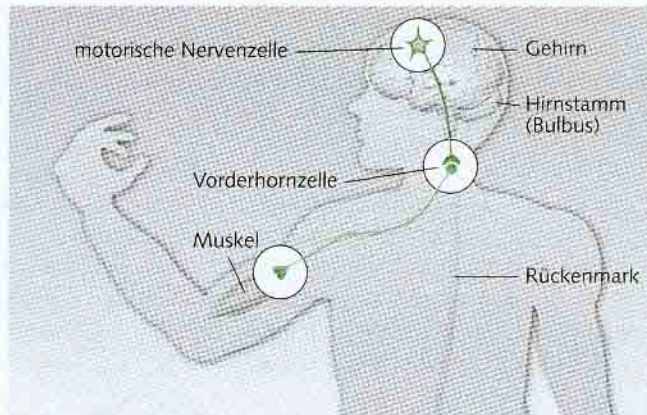
Pro Jahr erkranken etwa ein bis zwei von 100.000 Personen an ALS. Die Krankheit beginnt meistens zwischen dem 50. und 70. Lebensjahr, nur selten sind jüngere Erwachsene betroffen. Männer erkranken etwas öfter als Frauen (1,6:1). Die Häufigkeit der ALS scheint weltweit etwas zuzunehmen. Das Krankheitsstempo ist bei den einzelnen Patienten sehr unterschiedlich, die Lebenserwartung ist verkürzt.

Die ALS betrifft ausschließlich das motorische Nervensystem. Die Empfindung für Berührung, Schmerz und Temperatur, das Sehen, Hören, Riechen und Schmecken, die Funktionen von Blase und Darm und insbesondere die geistige Leistungsfähigkeit bleiben in den meisten Fällen normal.

Das motorische System, das unsere Muskeln kontrolliert und die Bewegungen steuert, erkrankt sowohl in seinen zentralen (Gehirn, Hirnstamm und Rückenmark) wie in seinen peripheren Anteilen (Vorderhornzellen bzw. Motoneurone) (s. Abb.).

Die Erkrankung der Vorderhornzellen, die im Rückenmark liegen und deren Fortsätze zur Muskulatur verlaufen, führt zu Muskelschwund (Atrophie), zur Muskelschwäche (Paresen) und zu unwillkürlichen Muskelzuckungen (Faszikulationen). Wenn die im Hirnstamm liegenden motorischen Nervenzellen betroffen werden, ist die Sprach-, Kau- und Schluckmuskulatur geschwächt. Diese Form der ALS nennt man auch Progressive Bulbärparalyse. Sind die im Rückenmark liegenden Vorderhornzellen erkrankt, entwickeln sich Muskelschwund und Schwäche an Armen und Beinen und auch in der Atemmuskulatur. Die Erkrankung des zentralen motorischen Systems, d.h. der Nervenzellen in der Hirnrinde und ihrer Verbindungen

zum Rückenmark, führt sowohl zu einer Schwäche wie zu einer Erhöhung des Muskeltonus (spastische Lähmung). Hierbei besteht eine Steigerung der Reflexe, die der Arzt mit dem Reflexhammer nachweisen kann.



Symptome der ALS

Die ersten Symptome können bei den einzelnen Kranken an unterschiedlichen Stellen auftreten. Muskelschwund und Schwäche können sich z.B. zunächst nur in der Hand- und Unterarmmuskulatur einer Körpereite zeigen, bevor sie sich auf die Gegenseite und auf die Beine ausdehnen. Seltener ist ein Beginn in der Unterschenkel- und Fußmuskulatur oder in der Oberarm- Schultermuskulatur. Bei einem Teil der Kranken treten erste Symptome im Bereich der Sprech-, Kau- und Schluckmuskulatur auf (Bulbärparalyse). Sehr selten äußern sich die ersten Symptome in Form von spastischen Lähmungen.

Schon in den Frühstadien der ALS wird häufig über unwillkürliche Muskelzuckungen (Faszikulationen) und schmerzhafte Muskelkrämpfe geklagt. In der Regel schreitet die Krankheit über Jahre gleichmäßig langsam fort, dehnt sich auf weitere Körperregionen aus und verkürzt die Lebenserwartung. Sehr langsame Verläufe über 10 Jahre und mehr sind jedoch bekannt.

Familiäre Form der ALS

Die ALS ist in der Regel keine erbliche Erkrankung sondern tritt sporadisch auf (häufige sporadische Form). In der überwiegenden Mehrzahl der Fälle ist damit die Befürchtung, daß Kinder eines Patienten später ebenfalls betroffen sein werden, nicht berechtigt. Dies gilt vor allem dann, wenn bisher keine Krankheitsfälle in der Familie vorgekommen sind. Die ALS ist auch nicht ansteckend.

Bei etwa 5-10% der ALS-Patienten kommen weitere Krankheitsfälle in der Familie vor (seltene familiäre Form). Bei einem Teil der Familien mit der erblichen Form der ALS konnte ein genetischer Defekt auf dem Chromosom 21 nachgewiesen und genauer charakterisiert werden. Es handelt sich hierbei um eine Mutation im Gen der Superoxiddismutase 1 (SOD 1), einem Enzym, das für die Entgiftung bestimmter Stoffwechselprodukte verantwortlich ist. Auf welchem Weg dieser Enzymdefekt zum Krankheitsausbruch führt, ist bisher nicht abschließend geklärt; möglicherweise führt die Mutation zu einer Funktionsänderung des Enzymes, die auf Motoneurone toxisch wirkt. Diese Mutation liegt weltweit nur bei etwa 10% der familiären ALS-Patienten vor, in Deutschland sind nur einzelne Familien beschrieben. Möglicherweise stellt aber diese seltene Mutation einen wichtigen Zugang zum Verständnis der weit häufigeren sporadischen ALS dar. In jüngster Zeit konnten bei einzelnen Familien zwei weitere Gendefekte gefunden werden. Für die übrigen 90% der familiären ALS-Fälle ist die Mutation noch nicht bekannt. Sollten mehrere Familienmitglieder an einer ALS erkrankt sein, so empfiehlt sich eine genetische Beratung. Wegen der erheblichen Konsequenzen, die sich aus dem Resultat für den Patienten und seine Angehörigen ergeben, sollte erst nach eingehender Information und reiflicher Überlegung eine genetische Testung vorgenommen werden.

Wie wird die ALS diagnostiziert?

Zuständig für die Diagnosestellung ist der Neurologe (Nervenfacharzt). Der Patient wird zunächst klinisch untersucht,

insbesondere muß die Muskulatur im Hinblick auf Muskelschwund und Kraft sowie Faszikulationen beurteilt werden. Ebenso ist eine Beurteilung von Sprache, Schluckakt und Atemfunktion wichtig. Die Reflexe müssen geprüft werden. Darüber hinaus müssen andere Funktionen des Nervensystems, die von der ALS üblicherweise nicht betroffen sind, untersucht werden, um ähnliche, aber ursächlich unterschiedliche Erkrankungen zu erkennen und um Fehldiagnosen zu vermeiden.

Eine wichtige Zusatzuntersuchung ist die Elektromyographie (EMG), die den Befall des peripheren Nervensystems beweisen kann. Ausführliche Untersuchungen der Nervenleitgeschwindigkeit geben weitere Aufschlüsse. Außerdem sind Untersuchungen des Blutes, des Urins und bei der Erstdiagnostik meistens auch des Nervenwassers (Liquor) erforderlich. Verschiedene bildgebende Untersuchungen (Kernspintomographie oder Röntgenaufnahmen) gehören ebenfalls zur Diagnostik. Im wesentlichen müssen durch die Zusatzdiagnostik andersartige, z.B. entzündliche bzw. immunologische Krankheitsprozesse ausgeschlossen werden, die der ALS sehr ähnlich sein können, aber unter Umständen besser behandelbar sind.

Wie wird die ALS behandelt?

Da die Ursache der ALS noch nicht bekannt ist, gibt es bislang auch keine ursächliche Behandlung, die die Krankheit zum Stillstand bringen oder heilen kann.

Immer wieder wurde die Wirksamkeit neuer Medikamente, die den Verlauf der Erkrankung verzögern sollen, in aufwendigen Studien geprüft. Ein erstes Medikament, Riluzole, bewirkt eine moderate Verlängerung der Lebenserwartung. Dieses Medikament vermindert eine zellschädigende Wirkung des Nervenbotenstoffes Glutamat. Andere Medikamente befinden sich in unterschiedlichen Phasen der klinischen Prüfung und werden möglicherweise in den nächsten Jahren zugelassen. Die erste Verordnung dieser Medikamente sollte nach

Möglichkeit durch einen in der Behandlung der ALS erfahrenen Neurologen erfolgen.

Daneben steht eine Reihe von Behandlungsmaßnahmen zur Verfügung, die die Symptome mildern und die Lebensqualität der Kranken bessern können. Ein wesentlicher Teil der Behandlung ist die Krankengymnastik. Die Übungen trainieren und aktivieren die vorhandenen Muskelfunktionen, versuchen Gelenk- und Muskelversteifungen (Spastik) und Krämpfe zu verhindern. Immer ist darauf zu achten, dass die Übungen der individuellen Leistungsgrenze angepasst werden. Der Patient darf nach der Krankengymnastik allenfalls angenehm ermüdet, jedoch nicht erschöpft sein. Sinnvoll sind zwei- bis dreimalige Anwendungen pro Woche unter fachlicher Anleitung, die durch tägliche Übungen zu Hause ergänzt werden. Schwimmen und Gymnastik im Wasser sind empfehlenswert. Ein intensives Krafttraining, das zu starker Ermüdung oder gar zu Muskelschmerzen führt, soll jedoch vermieden werden. Bei fortgeschrittener Erkrankung soll nicht zu spät entschieden werden, ob spezielle Hilfsmittel (z.B. Stock, Hand- und Beinschienen, Rollstuhl, Toilettenhilfe u.a.) in Anspruch genommen werden sollen.

Medikamente können helfen, den spastischen Muskeltonus zu vermindern und Muskelkrämpfe zu lindern, die Speichelsekretion zu verringern und Phänomene wie Zwangslachen und Zwangsweinen zu verbessern.

Bei Kau- und Schluckstörungen ist eine individuell angepaßte Speisezubereitung notwendig. Passierte und breiige Kost kann günstiger sein als reine Flüssigkeit. Ist Schlucken nicht mehr möglich bzw. kommt es zum häufigen Verschlucken, so stehen gut entwickelte Sondensysteme zur Verfügung, die entweder über die Nase in den Magen oder auch durch die Bauchwand in den Magen geführt werden können. Letztere (transkutane Magensonde, sog. PEG) können heutzutage sehr schonend und ohne Gefährdung gelegt werden und stellen für viele Patienten eine große Erleichterung dar.

Bei beginnender Sprachstörung sind logopädische Übungen sinnvoll. Ist die Sprache unverständlich, so stehen verschiedene, insbesondere auch moderne elektronische Kommunikationshilfen zur Verfügung.

Bei Schwächung der Atemmuskulatur ist Atemgymnastik hilfreich. Geräte zum Absaugen von Schleim und Speiseresten aus Mund und Rachen können notwendig werden. Sauerstoffgaben über eine Nasensonde werden von den Patienten häufig als angenehm empfunden. Die Frage von technischen Atemhilfen, insbesondere von intermittierender Beatmung über eine Maske, gewinnt heute zunehmend an Bedeutung. In einem vertrauensvollen Gespräch zwischen Patient, seinen Angehörigen und dem behandelnden Arzt muß entschieden werden, ob auf solche technische Atemhilfen zurückgegriffen werden soll.

Für den Erkrankten ist es sehr hilfreich, wenn er mit seinen Angehörigen, dem Pflegepersonal, Sozialarbeitern und Ärzten offen über seine Probleme und Ängste sprechen kann. Auch den Angehörigen muß Gelegenheit zur Aussprache gegeben werden.

Zukunftsperspektiven

Weltweit wird sehr intensiv an der Erforschung der Ursachen der ALS gearbeitet. Auch in Deutschland ist eine Gruppe von Ärzten, die dem Beirat unserer Gesellschaft angehören, in diesem Bereich wissenschaftlich aktiv und hat Kontakt zu den internationalen Forschergruppen. Über aussichtsreiche Ansätze wird im Muskelreport unserer Gesellschaft berichtet. Neueste therapeutische Überlegungen beschäftigen sich neben der o.g. Beeinflussung des Glutamatstoffwechsels u.a. mit weiteren Medikamenten zum Schutz der Nervenzellen (sog. Neuroprotektion) und auch mit dem Einsatz von sog. Nervenwachstumsfaktoren, die für das Überleben von Nervenzellen notwendig sind. Die Hoffnung, dass in absehbarer Zeit weitere und wirksamere Behandlungsmethoden zur Verfügung stehen, die entweder direkt an der Ursache der Erkrankung oder in die Entwicklung der Symptomatik eingreifen, ist durchaus berechtigt. Hierfür sind jedoch groß angelegte Therapiestudien not-

wendig, für die die Kooperation der Betroffenen unbedingt erforderlich ist. Die Erkrankten selbst können auf diese Weise Forschern und Ärzten helfen, den Ursachen der ALS auf die Spur zu kommen und wirkungsvolle Behandlungsmöglichkeiten zu entwickeln.

Weshalb sollen Patienten mit einer ALS Mitglieder der Deutschen Gesellschaft für Muskelkranke (DGM) werden?

Die DGM ist der älteste und größte Selbsthilfeverband der Muskelkranken in Deutschland. Sie bietet ihren inzwischen weit über 7.000 Mitgliedern Informationen über die verschiedenen Krankheitsbilder und deren Behandlungsmöglichkeiten, Beratung in sozialen und rechtlichen Fragen, Ratschläge für Freizeitaktivitäten und nicht zuletzt – Kontakte mit Ärzten und Betroffenen. Ihre Ziele sind: Betreuung der Betroffenen und ihrer Angehörigen, Forschungsförderung und Öffentlichkeitsarbeit.

Im Rahmen der Gesellschaft haben die ALS-Patienten zum besseren wechselseitigen Erfahrungsaustausch eine eigene Gruppe gebildet: den ALS-Kreis in der DGM. Darüber hinaus gibt es regelmäßig einen ALS-Rundbrief. Zusätzlich sind zu verschiedenen Themenbereichen Broschüren mit weitergehenden Informationen erhältlich.



Deutsche Gesellschaft für Muskelkranke e.V.

DGM · Bundesgeschäftsstelle · Im Moos 4 · 79112 Freiburg

Telefon 07665/9447-0 e-mail: info@dgm.org

Telefax 07665/9447-20 Internet: www.dgm.org

Spendenkonto Bank für Sozialwirtschaft

Kto 777 2200 · BLZ 660 205 00

Unsere Arbeit ist von den obersten Finanzbehörden als besonders förderungswürdig und gemeinnützig anerkannt. Ihre Spende und Ihr Förderbeitrag sind deshalb steuerlich abzugsfähig.

Mit freundlicher Unterstützung von Aventis Pharma Deutschland GmbH