

[Nach wie vor eine Herausforderung](#)

Amyotrophe Lateralsklerose

Kathi Schweikert

Universitätsspital Basel und REHAB Basel

Von eiskaltem Wasser übergossen – so fühlen sich Menschen, wenn die Diagnose Amyotrophe Lateralsklerose (ALS) sie trifft. Die *Ice bucket Challenge*, im Sommer 2014 weltweit präsent, um ALS bekannt zu machen und Spenden für die Forschung zu gewinnen, stellte den (Diagnose-)Schock ins Zentrum der Kampagne. Obschon seit über 150 Jahren bekannt, gilt die ALS noch immer als eine der verheerendsten neurologischen Erkrankungen, für die es keine Heilung gibt. Demgegenüber wurden in der letzten Dekade relevante Verbesserungen bei den symptomatischen Therapien und Hilfsmitteln erzielt.

Hintergrund

Der Begriff Amyotrophe Lateralsklerose (ALS) stammt vom französischen Neurologen Jean-Martin Charcot (1825–1893) und verweist auf die klinischen und histologischen Charakteristika Muskelschwund (*Amyotrophie*) sowie Degeneration des Tractus corticospinalis *lateralis* (Pyramidenbahn) mit bindegewebigem Umbau (*Sklerose*). Synonyme sind Amyotrophische/Myatrophe Lateralsklerose, Lou-Gehrig-Disease, *Maladie de Charcot*. Die ALS ist die häufigste Form der Motoneuronenerkrankungen, die, wie Morbus Parkinson und Alzheimer-Demenz, zu den neurodegenerativen Erkrankungen zählen. Diese sind gekennzeichnet durch Manifestation im Erwachsenenalter. Pathologische Veränderungen spezifischer Hirnregionen sind jedoch bereits Jahrzehnte zuvor nachweisbar.

Epidemiologie und Verlauf

Die Prävalenz von ALS beträgt 3–8/100 000 Einwohner, die Inzidenz 1,5–2,5/100 000, das Lebenszeit-Erkrankungsrisiko 1:800. ALS ist daher eine «orphan disease», eine Krankheit, die so selten auftritt, dass sie in der Praxis eines Grundversorgers in der Regel höchstens einmal pro Jahr vorkommt. Weltweit ist die ALS in vergleichbarer Häufigkeit verbreitet. In Europa leben etwa 28 000, in der Schweiz 600 Menschen mit ALS. Das Hauptmanifestationsalter liegt zwischen dem 50. und 70. Lebensjahr. Die jüngsten Patienten erkranken im Alter von 20 bis 30 Jahren, weniger als 10% aller ALS-Patienten vor dem 40. Lebensjahr. Männer sind etwas



häufiger betroffen als Frauen (1,5:1,0). Der Krankheitsverlauf ist typischerweise linear. Über die Hälfte der Betroffenen sterben 3–5 Jahre nach Symptombeginn, meist infolge respiratorischer Insuffizienz oder Aspirationspneumonie. Doch etwa 10% der Patienten überleben eine Dekade oder länger – wie der britische Astrophysiker und Nobelpreisträger Stephen Hawking. Die ALS kommt überwiegend sporadisch vor (sALS). Lediglich 10–15% der ALS-Betroffenen haben eine familiäre Form (fALS), das heisst mindestens zwei erkrankte Verwandte ersten oder zweiten Grades.



Kathi Schweikert

Klassische und unterschätzte Symptome

Motoneuronerkrankungen werden, abhängig von der Beteiligung der motorischen Neurone in der Hirnrinde (oberes oder 1. Motoneuron, Pyramidenbahn), im Hirnstamm und Rückenmark (unteres oder 2. Motoneuron), in verschiedene klinische Formen differenziert. Bei der ALS kommt es zur Degeneration des 1. und 2. Motoneurons (MN): Klinisch imponiert eine Kombination von Schädigungszeichen – wie Paraspastik und Fallfuss – in einer oder mehreren Körperregionen.

Die Erstsymptome wie zum Beispiel Heiserkeit, Muskelzuckungen oder -steifigkeit sind oft subtil. Generalisierte Faszikulationen und Muskelkrämpfe sind häufig und typisch, aber weder spezifisch noch obligat für die Diagnose. Andererseits sollte, wenn keine Faszikulationen zu beobachten sind, besonders sorgfältig nach anderen Differentialdiagnosen wie Myopathien gefahndet werden. Defizite des 1. Motoneurons wie Spastik oder gesteigerte Muskeleigenreflexe sind oft maskiert, weshalb eingehend nach ihnen gesucht werden muss.

Bei der ALS kommt es zur Degeneration des 1. und 2. Motoneurons

In etwa zwei Drittel der Fälle beginnt die Erkrankung an den Extremitäten (spinale Form; *limb onset*) mit asymmetrischen, fokalen atrophischen Paresen, vor allem der kleinen Handmuskeln und Fussheber, in ca. 25% der Fälle mit Sprech- und Schluckstörungen (bulbäre Form; *bulbar onset*), selten an den Atemmuskeln. Im Verlauf treten, je nach Lokalisation, unterschiedlich progrediente Einschränkungen und Folgesymptome in angrenzenden Körperregionen auf.

Entgegen der früheren Lehrmeinung leidet eine beträchtliche Zahl ALS-Kranker an Schmerzen. Laut aktuellen Studien rapportieren 50–80% der Betroffenen Schmerzen. Diese können im Krankheitsverlauf zunehmend häufiger auftreten und die Lebensqualität relevant beeinträchtigen.

Beachtenswert ist, dass ca. 70% der Patienten an Fatigue, bis zu 60% an einer Depression leiden. Letztere wirkt sich – unabhängig von Ausprägung oder zusätzlichen Schmerzen – negativ auf die Lebensqualität aus. Affektibilität tritt bei 45–60% der ALS-Kranken auf.

Auch autonome Symptome wie Hyperhidrosis, Miktions-, Defäkationsprobleme sind keine Seltenheit: Obstipation wird von fast der Hälfte aller Betroffenen, Drang-Inkontinenz von jeder zweiten über 60-jährigen Patientin beklagt.

Störungen der Sensorik (Visus, Hör-, Geschmacks-, Geruchssinn) und Sensibilität gehören primär nicht zu einer ALS, schliessen sie allerdings nicht aus. Zudem

können extrapyramidale Symptome wie Tremor, Rigor, gestörte Haltungsreflexe oder Kleinhirnzeichen wie Gangataxie vorkommen.

Neuropsychologische Symptome

Störungen von Kognition und Verhalten finden seit rund 15 Jahren vermehrt Beachtung. Vor allem frontale/ekzekutive Defizite sind bei einer relevanten Zahl Kranker nachweisbar (25–80%). Verhaltensänderungen rapportieren ca. 30% der Angehörigen. Diese Symptome sind meist weniger progredient als die Paresen, aber etwa 5% aller ALS-Betroffenen entwickeln eine klinisch deutliche fronto-temporale Demenz (FTD). Mit dem auf Deutsch und Schweizerdeutsch validierten *Edinburgh Cognitive and Behavioural ALS Screen* (ECAS) können kognitive und Verhaltensstörungen in ca. 30 Minuten erfasst werden. Die FTD ist, nach der Alzheimer-Demenz, die zweithäufigste Ursache präseniler Demenzen mit einer Prävalenz von 10–30:100 000 bei den 45–65-jährigen. Etwa 40% der FTD-Patienten zeigen motorische Störungen, 15% erfüllen die Diagnosekriterien einer ALS. Die Verwandtschaft von ALS und FTD äussert sich in klinischen, pathologischen und genetischen Überlappungen.

Zur Diagnostik und Therapie von ALS wurden Leitlinien neurologischer Fachgesellschaften in den USA [1] sowie, vor kurzem aktualisiert, in Europa [2] und Deutschland [3] erarbeitet. Bislang existiert kein beweisender diagnostischer Test für ALS. Klinische Kriterien sind ausschlaggebend, differentialdiagnostische Erwägungen, vor allem im Frühstadium, notwendig.

Untersuchungen

Folgende Untersuchungen werden, insbesondere zum Ausschluss ALS-ähnlicher Syndrome wie bei Spinalkanalstenosen, Raumforderungen der Schädelbasis, Immunneuropathien, Paraproteinämien, degenerativen/entzündlichen Myopathien oder metabolischen Störungen, empfohlen:

- Klinisch-neurologischer Status;
- Elektromyographie und -neurographie (mit Leitungsblockdiagnostik bei ausschliesslicher Beteiligung des 2. Motoneurons);
- Kraniales und spinales MRI;
- Labor: BSG, CRP, kleines und Differentialblutbild, GOT, GPT, TSH, T3, T4, Vitamin B₁₂, Serumeiweiss- und Immunelektrophorese, Kreatinkinase, Kreatinin, Elektrolyte (Na⁺, K⁺, Ca²⁺, Cl⁻, PO⁴), Glukosespiegel.

Die Entscheidung über weitere klinische (z.B. HNO-, pneumologische, neuropsychologische) oder paraklinische Abklärungen wie Liquoranalyse, motorisch evozierbare Potentiale, neuromuskuläre Sonographie

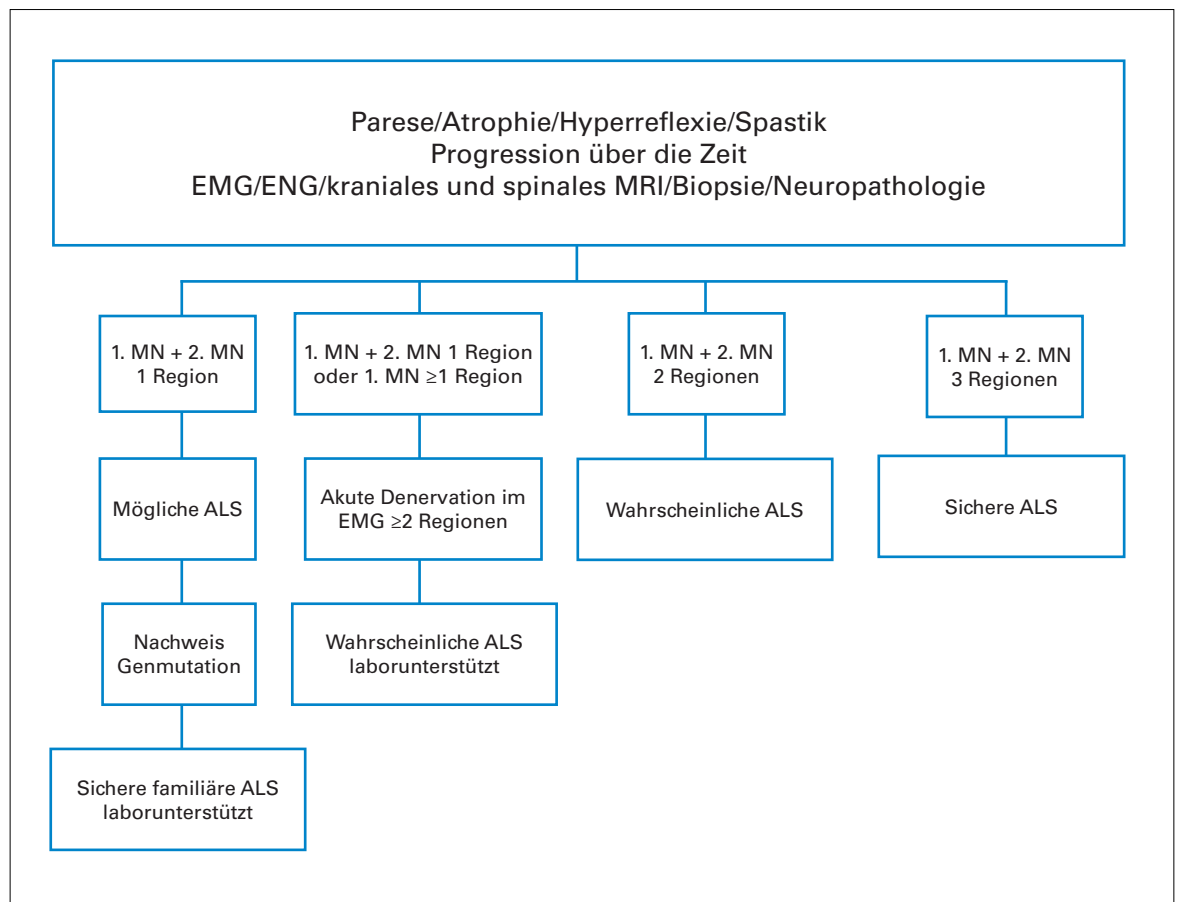


Abbildung 1: Revidierte El-Escorial-(Airlie-House)-Kriterien 2000, nach: Brooks BR, Miller RG, Swash M, Munsat TL; World Federation of Neurology Research Group on Motor Neuron Diseases. *Amyotroph Lateral Scler Other Motor Neuron Disord.* 2000 Dec;1(5):293–9.

oder Muskelbiopsie sollte eine Fachärztin bzw. ein Facharzt für Neurologie treffen. Die Schwere der Erkrankung rechtfertigt das Einholen einer zweiten Meinung.

Für internationale Studien wurden Klassifikationen entwickelt, um die Wahrscheinlichkeit der Diagnose einer ALS abschätzen und Patienten einheitlich einordnen zu können. Sie beziehen elektrophysiologische und molekulargenetische Laborresultate ein, bilden aber frühe Erkrankungsstadien nur ungenügend ab und sind für die tägliche klinische Praxis ungeeignet. Dennoch stellen sie den bestmöglichen Konsens zur Diagnose der ALS dar (Abb. 1).

Hervorzuheben ist, dass bis zur Diagnosestellung noch immer 10–12 Monate, bei unter 45-Jährigen mehr als ein Jahr vergehen, viele Ärzte (durchschnittlich mindestens drei) involviert sind und die Rate initialer anderer Diagnosen mit über 50% hoch ist. Bei rund 8% der ALS-Patienten werden aufgrund einer anfänglichen Fehldiagnose unnötige chirurgische Eingriffe durchgeführt. Zwei aktuelle Studien zeigen, dass in dieser Patientengruppe die OP-Indikation häufiger von Ärzten anderer

Fachdisziplinen als der Neurologie gestellt wurde und postoperativ eine signifikante Symptomprogredienz im ersten Vierteljahr nachweisbar war.

Ätiologie

Die Ätiologie der ALS ist unklar. Die bisher einzigen anerkannten Risikofaktoren sind höheres Alter, männliches Geschlecht und eine positive Familienanamnese.

Doch Erkenntnisse der letzten Dekade aus Neurogenetik, -biologie und -pathologie brachten Licht in die pathophysiologischen Mechanismen. Während bis 2008 bei fALS lediglich 20% der zugrundeliegenden Mutationen entschlüsselt werden konnten, ist dies heute bei rund 80% und bei über 10% der sALS-Fälle möglich. Meilensteine waren die Entdeckung des *TAR DNA-binding Proteins*, TDP-43, das durch Mutation des *TARDBP-Gens* auf Chromosom 1 entsteht, und der Mutationen im C9orf72-Gen, die beide sowohl bei ALS als auch FTD eine zentrale Rolle spielen. In der westlichen Hemisphäre ist eine Hexanucleotid-repeat-Expansion im C9orf72-Gen die häufigste Mutation und für ca. 25% der

Name:	Datum:
ALSFRS-R	
Punkte: von 48	
1. Sprache	
4	Normal
3	Hörbare Sprechstörungen
2	Verständlich machen mit Wiederholungen
1	Sprache wird mit nichtverbaler Kommunikation kombiniert
0	Verlust der verständlichen Sprache
2. Speichelfluss bezieht sich auf wässrigen Speichel, nicht auf zähe Sekrete (Schleim), welche sich im Rachenraum ansam-	
4	Normal
3	Leicht, aber eindeutig vermehrter Speichel im Mund, evt. nächtlicher Speichelverlust aus dem Mund
2	Mässig vermehrter Speichel im Mund; evt. geringer Speichelverlust aus dem Mund
1	Deutlich vermehrter Speichel im Mund, teilweise mit Speichelverlust aus dem Mund
0	Deutlicher Speichelfluss aus dem Mund, Taschentuch ständig erforderlich
3. Schlucken	
4	Normal
3	Beginnende Essprobleme – gelegentliches Verschlucken
2	Änderung der Nahrungskonsistenz
1	Ergänzende Sondenernährung erforderlich
0	Nahrungsaufnahme ausschliesslich über Sondenernährung oder direkt in die Blutbahn (parenteral)
4. Handschrift: bezieht sich auf die Hand, mit der vor Erkrankung geschrieben wurde (links- oder rechtshändig)	
4	Normal
3	Langsam oder wackelig; alle Wörter sind lesbar
2	Nicht alle Wörter sind lesbar
1	Kann den Stift selbstständig halten, aber nicht schreiben
0	Kann den Stift nicht halten
5a. Essen schneiden und Besteck handhaben (Patienten ohne Ernährungssonde)	
4	Normal
3	Etwas langsam und unbeholfen, aber keine Hilfe erforderlich
2	Kann die meisten Speisen schneiden, aber langsam und unbeholfen; braucht teilweise Hilfe
1	Speisen müssen von jemandem geschnitten werden, aber kann langsam selbst essen
0	Muss gefüttert werden
5b. Ernährungssonde und Utensilien handhaben (Patienten mit Ernährungssonde)	
4	Normal
3	Etwas langsam und unbeholfen, kann aber alle Handgriffe selbstständig ausführen
2	Beim Umgang mit Verschlüssen und Deckeln teilweise Hilfe erforderlich
1	Kann minimale Unterstützung bei Sonderversorgung geben
0	Kann an keiner Stelle bei Sonderversorgung mithelfen
6. Ankleiden und Körperpflege	
4	Normal
3	Keine Veränderung erforderlich, jedoch mit deutlicher Mühe verbunden
2	Zeitweilige Hilfe oder Hilfsstrategien erforderlich
1	Hilfe erforderlich
0	Vollständig abhängig
7. Umdrehen im Bett und Bettdecke richten	
4	Normal
3	Selbstständig, jedoch langsamer und unbeholfener
2	Selbstständig möglich, jedoch mit grosser Mühe verbunden
1	Kann zum Umdrehen oder Richtern der Bettdecke ansetzen, aber die Bewegung nicht selbstständig vollenden
0	Selbstständiges Umdrehen oder Richten der Bettdecke nicht möglich

8. Gehen	
4	Normal
3	Beginnende Gangstörung
2	Gehen mit Unterstützung oder Hilfsmitteln
1	Kann Beine bewegen, aber Gehen nicht möglich
0	Keine zielgerichtete Beinbewegung möglich
9. Treppensteigen	
4	Normal
3	Langsamer
2	Leichte Unsicherheit oder Ermüdung
1	Unterstützung erforderlich
0	Treppensteigen nicht möglich
10. Luftnot	
4	Keine Luftnot
3	Luftnot bei mässiger Belastung z.B. Gehen
2	Luftnot bei minimaler Belastung z.B. Essen, Baden u. Abtrocknen, Ankleiden, Sprechen
1	Bei Ruhestellung, Atemschwierigkeiten im Sitzen oder Liegen
0	Deutliche Luftnot in Ruhe, Erwägung mechanische Atemhilfe wegen Luftnot
11. Luftnot im Liegen	
4	Keine Luftnot im Liegen
3	Nachts teilweise Schwierigkeiten zu schlafen wegen Kurzatmigkeit, keine regelmässige Verwendung von mehr als 2 Kissen
2	Zusätzliche Kissen zum Schlafen erforderlich (mehr als 2 Kissen)
1	Schlafen nur im Sitzen möglich
0	Schlafen aufgrund der Luftnot kaum möglich
12. Atemfunktionsstörung	
4	Kein Atemhilfsmittel
3	Zeitweilige Nutzung einer Atemmaske
2	Ständige Nutzung einer Atemmaske in der Nacht
1	Ständige Nutzung einer Atemmaske Tag und Nacht
0	Luftzufuhr über einen Luftröhrenschnitt (Tracheostomie)

Abbildung 2: ALS-Functional Rating Scale revised.

Betreuungs- und Notfallplan



Personalien	
Frau W.R. geb. 1940	
Notfallnummern:	
1) Hausarzt/ärztin: XXX Tel./Handy	Falls nicht erreichbar oder nicht abkömmlich:
2) Palliativarzt/ärztin: XXX Tel./Handy	
3) NeurologIn: XXX Tel./Handy	
4) Pflege/Spitex:	von 07:00 – 21:30: Tel./Handy

Probleme	Diagnosen
<ul style="list-style-type: none"> Atemnot bei Anstrengung ca 8 h BIPAP Beatmung nachts, 4 x 1.5 h tags Schluckprobleme: Verschlucken und Husten beim Trinken, kleine Portionen Essen geht, aktuell 45 kg Zäher Schleim im Hals Allgemeiner Kräfteverlust, Gangunsicherheit Sprechproblem: noch gut verständlich. 	Amyotrophe Lateralsklerose (ICD: G12.2)
Ernährung geht trotz vielen Eingriffen recht gut. Einlage einer PEG Sonde wäre schwierig und wird von Patientin abgelehnt	Totaler Gastrektomie bei Magen-Ca 2002

Bedürfnisse und Ziele:
Was beschäftigt Sie zum jetzigen Zeitpunkt am meisten?: Schleim im Hals. Gehen in Wohnung schwierig
Wie sehen Sie den Verlauf Ihrer Krankheit, was hat der Arzt Ihnen gesagt, was denken Sie selbst? Die Krankheit wird fortschreiten und irgendwann zum Tod führen. Wann weiss man nicht.
Wurde mit Ihnen über ein Behandlungsziel gesprochen? Gute Symptomkontrolle, d.h. Leiden schnell und wirksam verhindern, selbst wenn dadurch das Leben verkürzt werden sollte
Gibt es Dinge, die Sie in nächster Zeit noch erledigen oder erleben möchten? Nicht explizit besprochen
Worauf legen Sie ganz besonders Wert? Was ist Ihnen wichtig in nächster Zeit? Zu Hause bleiben, so lange es geht und da so gut wie möglich leben.
Wie empfinden Sie die jetzige Lebensqualität? 4/10, d.h. recht gut.
Sollte nun eine Komplikation auftreten, die ohne Behandlung zum Tod führen kann, sollte man dann – soweit möglich – lebensverlängernde Massnahmen treffen? Aus meiner Sicht nicht. Ich habe intensiv gelebt und möchte bei Komplikationen keine lebensverlängernden Massnahmen, weil die Grundkrankheit eh fortschreitet.
<ul style="list-style-type: none"> Bei Lungenentzündung Antibiotika oder nur Bekämpfung von Atemnot, Schmerz, ev. Fieber? Zum jetzigen Zeitpunkt, d.h. mit der aktuell vorhandenen Lebensqualität möchte ich Antibiotika. Bei Atemnot trotz BIPAP Beatmung allenfalls Abklärung und Behandlung im xxx Bei Unmöglichkeit, Flüssigkeit und Nahrung über den Mund aufzunehmen Hydrierung via Subkutaninfusion oder bei Bedarf Sedation, d.h. Verabreichung von Medikamenten, die das Bewusstsein soweit herabsetzen, dass dieser Zustand nicht als Leiden wahrgenommen wird. Eine PEG Sonde wird abgelehnt. Bei Bewusstlosigkeit und Herz-Kreislaufkollaps: keine Reanimation
Symptombehandlung: Nehmen Sie zugunsten einer wirksamen Bekämpfung Ihrer Atemnot bei Bedarf auch in Kauf, dass sie mehr dösen, mehr schlafen, etwas sediert sind? Ja
Sterben: Gibt es etwas, was Ihnen zurzeit Angst macht? Nein, wenn es Zeit ist, dann gehe ich.
Möchten Sie zu Hause sterben? Nein – ich will meinem Mann nicht zur Last fallen. Die letzte Phase wäre für ihn zu aufwendig. Dann möchte ich ins xxx. Ehemann möchte ihr hingegen ein Sterben zu Hause ermöglichen. → muss je nach Verlauf und zu erwartendem Pflegeaufwand diskutiert werden.
Fragen zu Glauben und Spiritualität: zur Kirche habe ich keinen Bezug, glaube nicht an Leben nach dem Tod
Falls aus pflegerischen oder medizinischen Gründen doch ein Spital / Heim notwendig ist, wo möchten sie hingehen? Spital xxx, dann reevaluieren – ein Heim wenn immer möglich vermeiden.
Sind Sie Mitglied bei Exit, Dignitas? Nein. Suizid kommt für mich nicht in Frage.
Patientenverfügung: ALS Verfügung
Wer ist/sind Vertrauenspersonen bei Urteilsunfähigkeit, Bewusstlosigkeit in Bezug auf pflegerische und medizinische Entscheidungen: (nicht fragen, falls PV vorhanden): Ehemann
Haben Sie eine Bestattungsvorsorge (Wünsche wie Sie dereinst bestattet werden möchten oder was mit Ihnen geschehen soll) gemacht? Nicht besprochen
Fragen an die Angehörigen: Trauen Sie sich zu, Ihre Frau zu Hause zu begleiten? Allenfalls bis zum Tod? Welche Ressourcen haben Sie? Welche Befürchtungen haben Sie? Je nach Verlauf: ja.

www.pallnetz.ch - unverändert zur freien Verwendung. Änderungsanregungen an info@pallnetz.ch.

20.10.2015

Betreuungs- und Notfallplan



Betreuungsteam	Aufgaben
Angehörige: Ehemann	<ul style="list-style-type: none"> • Stellt 24 h Erreichbarkeit sicher • Ruft bei Problemen obige Notfallnummern an
Hausarzt: XXX	<ul style="list-style-type: none"> • Erste Anlaufstelle bei Problemen und Fragen der Patientin, der Angehörigen und der Spitex • Hausärztliche Betreuung • Erreichbar: tags in der Praxis oder auf dem Handy
Öffentliche Spitex: Spitex Tel Nr	<ul style="list-style-type: none"> • Täglich Grundpflege • Unterstützt Ehemann bei der Organisation von Entlastung → jede Woche einmal thematisieren
Palliative care Spezialist: xxx	<ul style="list-style-type: none"> • Hintergrunddienst, falls Hausarzt nicht erreichbar • Unterstützung bei schwieriger Symptomkontrolle
Physiotherapeutin XXX	<ul style="list-style-type: none"> • Atemtherapie • Erhöhung der Gehsicherheit und Sturzprophylaxe
ALLE	<ul style="list-style-type: none"> • Informieren Betreuungsteam via e-mail innert 6 h über Vorfälle, Änderung Zustand/Therapie gemäss E-mail Verteilerliste: @ @ @

Notfallplanung für Situationen, in denen die Patientin/der Patient sich nicht mehr klar äussern kann oder die zu treffenden Massnahmen im voraus geplant u. vorbereitet werden müssen, um rechtzeitig zur Verfügung zu stehen. **Die Patientin/der Patient kann sich jedoch jederzeit wieder für andere Massnahmen entscheiden.**

Problem	Überlegungen, Gedanken → Massnahmen, Therapie
Atemnot	<ol style="list-style-type: none"> 1. Ohne BiPAP-Gerät: Aufrechte Lage, Fenster öffnen, O2-Sättigung messen: >90%: ohne O2-Gabe BiPAP anschliessen, wenn <90% BiPAP mit O2 2. Kontrolle BiPAP Gerät 3. 5 Morph. Trpf. 2 %, wenn nach 1 Std. keine Besserung: Info HA und/oder Onkospitex 4. Bei anhaltender Atemnot: Morph. 2% 5mg s.c durch Onkospitex und Arzt anrufen 5. Bei weiter bestehender Atemnot und Unruhe: Temesta exp 1 mg s.l. 6. Tel. Kontakt mit Hospiz xx durch Onkospitex/HA ggf. Einweisung
Husten	Kann u.a. durch Infekt, Verschlucken verursacht werden: gleiches Vorgehen wie bei Atemnot
Schmerz	<ol style="list-style-type: none"> 1. Dafalgan 500 mg, bis 8 Tbl. täglich 2. Morph. 2 % Tropfen: 3 – 5 Tropfen, bei Bedarf alle 60 Minuten wiederholen
Fieber	Antibiotika z.B. bei Lungenentzündung, Harnwegsinfekt: zu gegebener Zeit nochmals diskutieren. Bei vorangehend schlechtem Allgemeinzustand eher rein symptomatische Behandlung, Fiebersenkung: Dafalgan 1 g 3– 4 mal /d, Therapie von Atemnot, Schmerzen.
Flüssigkeitszufuhr	Bei Bewusstseinstörung und Bettlägerigkeit keine Infusion, sondern gute Befeuchtung der Lippen, regelmässige Mundpflege.
Unruhe, Verwirrung	Behandelbare Ursachen wie Hypotonie, Infekte (Urin, Temperatur!), Hypoxie, Hypon-atriämie, Dehydratation, Medi Nebenwirkungen (Benzo), Schmerz, Harnretention, volles Rektum, angehen. Falls damit keine rasche Besserung: Temesta expidet 1 mg s.l., bei Bedarf 4 stündlich wiederholen. Max. Dosis 6 mg/d
Angst	Ursache suchen, Gespräch. Temesta expidet 1 mg s.l.
Sturz	Patient bei starken Schmerzen am Ort des Sturzes bequem lagern (Kissen unter den Kopf, zudecken), Schmerztherapie s.o. starten, HA informieren, falls nicht erreichbar 144 anrufen. Patientenverfügung zeigen!! und mitgeben!!!
Reserve-medikamente für obige Massnahmen (bei Patientin)	<ul style="list-style-type: none"> • Morph. Tropfen 2 % • Morph. Ampullen 10 mg / ml 5 Amp • Dafalgan 500 mg Supp, 5 (max. Dosis 4 g/d) • Temesta expidet 1 mg 20 Tbl (max. Disis 6 mg/d)

Meine Wünsche und Bedürfnisse bezüglich Massnahmen, die bei Fortschreiten meiner Krankheit zu treffen sind, werden in diesem Dokument korrekt zusammengefasst. Ich behalte mir allerdings vor, jederzeit Änderungen anbringen zu können. Ich bin einverstanden, dass sich die an meiner Betreuung Beteiligten gegenseitig per e-mail informieren können, auch wenn über dieses Medium der Datenschutz nicht 100 % sichergestellt werden kann.

Ort, Datum

. W.R/Vertretungsperson:

www.pallnetz.ch - unverändert zur freien Verwendung. Änderungsanregungen an info@pallnetz.ch.

20.10.2015

familiären und bis zu 10% der sporadischen ALS-Fälle verantwortlich. Diese und andere Genmutationen legen Veränderungen der RNA-Synthese und protein-degradierender Prozesse als pathogenetische Schlüsselfaktoren nahe.

In Deutschland sind Mutationen im Gen der Cu/Zn-Superoxiddismutase SOD1 für 10–15%, FUS-(fused in sarcoma-) und TDP-43-Mutationen für ca. 5% der familiären Erkrankungen verantwortlich. Die beiden Letzteren werden meist autosomal dominant vererbt. Bei fALS empfiehlt sich eine genetische Beratung, insbesondere bei Kinderwunsch, zumal bei allen Mutationen, auch im C9orf72-Gen, keine vollständige Penetranz und nicht immer ein autosomal-dominanter Erbgang vorliegt und bisher keine wirksamen Präventivmassnahmen für Genträger bekannt sind.

Die Häufung von Krankheitsfällen in geographischen Regionen und Bevölkerungsgruppen legt nahe, dass neben genetischen auch Umweltfaktoren und Lebensstil pathogenetisch bedeutsam sein könnten. Die Ursache sogenannter Cluster wie zum Beispiel bei amerikanischen und italienischen Fussballspielern ist aber nicht geklärt. Zudem wird ALS mit der Exposition gegenüber Schwermetallen (Blei, Quecksilber usw.), Pestiziden, Formaldehyd, niederfrequenten elektromagnetischen Feldern und Zigarettenrauch in Verbindung gebracht; die Relevanz dieser Faktoren für die Erkrankung ist bis dato unklar. Auch kann die neurotoxische Aminosäure β -Methyl-Amino-L-Alanin (BMAA) bei ALS eine Rolle spielen, die bisher jedoch nicht vollständig entschlüsselt wurde. BMAA ist in den Blättern von Palmfarnen und weltweit in Algen, in denen sie von Cyanobakterien produziert wird, enthalten. Bei Golfkriegsveteranen wurde die Erkrankung an ALS durch Inhalation von mit Cyanobakterien kontaminiertem Wüstensand, auf der Insel Guam durch Genuss von aus Palmfarnen gewonnener Stärke und/oder Flughunden, die sich aus deren Samen ernähren, erklärt. Ausserdem wird ein Zusammenhang von viralen Infekten, zum Beispiel HIV, mit einem erhöhten ALS-Erkrankungsrisiko vermutet, was allerdings nicht gesichert ist.

Spezialisierte Behandlung und Therapien erforderlich

Trotz intensiver Studien ist Riluzol bisher das einzige evidenzbasiert wirksame Medikament zur Verzögerung des Krankheitsprozesses, vor allem in frühen Stadien der ALS, und sollte jedem ALS-Betroffenen angeboten werden. Demgegenüber sollte von potentiell schädlichen Therapien, für die kein Nutzen nachgewiesen

wurde, wie zum Beispiel Stammzelltransplantation, abgeraten werden.

Hauptziele der symptomatischen Therapie sind der Erhalt von Lebensqualität und Autonomie der Patienten.

Die Anbindung an ein auf ALS spezialisiertes, multi-professionelles Zentrum ermöglicht eine vorausschauende, koordinierte und differenzierte Behandlung, die wegen der Dynamik und Komplexität der Krankheit erforderlich ist. ALS-Sprechstunden bieten frühzeitige Aufklärung, kontinuierliche Begleitung durch konstante Fachpersonen, regelmässige Kon-

Die Häufung von Krankheitsfällen in geographischen Regionen und Bevölkerungsgruppen legt nahe, dass neben genetischen auch Umweltfaktoren und Lebensstil pathogenetisch bedeutsam sein könnten

sultationen (ca. alle drei Monate) und Hilfe bei der Erstellung einer auf ALS ausgerichteten Patientenverfügung. Bei Betreuung in einem ALS-Zentrum gegenüber einer nicht-spezialisierten Behandlung konnten eine höhere Lebensqualität und längere Lebensdauer nachgewiesen werden.

Nach Diagnosestellung und ca. vierteljährlich im Verlauf sollten folgende Evaluationen erfolgen, um Therapien und Interventionen, vor allem bzgl. Ernährung und Beatmung, rechtzeitig einleiten und die Prognose abschätzen zu können:

- Körpergewicht / Body Mass Index;
- Atemfunktion (Vitalkapazität, evt. Blutgasanalyse);
- ALSFRS-R: revidierte ALS Functional Rating Scale.

Die ALSFRS-R (im Anhang an die Onlineversion des Artikels unter www.medicalforum.ch einsehbar), ein leicht anwendbarer Score, erlaubt eine systematische Erfassung der Behinderung und Rückschlüsse auf die individuelle Krankheitsdynamik.

Physiotherapie

Physiotherapie dient der Erhaltung von Motorik, Mobilität, Atem- und Hustenfunktion, Reduktion von Schmerzen und Spastik und ist bereits bei Krankheitsbeginn sinnvoll und dauerhaft notwendig.

Ergotherapie

Ergotherapie ist essentiell für die Auswahl und Versorgung geeigneter Hilfsmittel, insbesondere Rollstuhl/ Elektrorollstuhl, und im Verlauf erforderlicher Anpassungen. Eine vorausschauende Planung beinhaltet die zeitnahe ergotherapeutische Abklärung von Wohnsituation und geeignetem Fahrzeug sowie Beratung über

nötige und mögliche Adaptationen. Experten zum Beispiel der Invalidenversicherung (IV/SAHB), für hindernisfreies Bauen, elektronische Hilfsmittel/Umweltkontrolle und PKW-Umbau sollten einbezogen werden. Die Finanzierung von Hilfsmitteln, Anpassungen von Wohnung und Automobil obliegt bei Menschen im erwerbsfähigen Alter der IV, wobei zahlreiche Einschränkungen zu beachten sind. Im Pensionsalter müssen Betroffene für die Kosten nahezu aller Hilfsmittel und Adaptationen selbst aufkommen. Daher ist eine rasche IV-Anmeldung ratsam sowie eine Sozialberatung zur Klärung der oft komplexen rechtlichen Fragen und zur Information über personelle und finanzielle Hilfsangebote. Supportive Psychotherapie und spirituelle Begleitung kann Betroffenen und Angehörigen den Umgang mit der Erkrankung erleichtern.

Logopädie

Bei Sprech- und Schluckstörungen ist Logopädie indiziert, die auf Erhaltung von Kommunikationsfähigkeit, sicherem Schlucken, Atmung und Schutzmechanismen wie Husten fokussiert. Insbesondere sollen Möglichkeiten elektronischer Kommunikation in Kooperation mit den Fachstellen evaluiert werden.

Eine symptomatische Therapie von Symptomen, welche die Lebensqualität reduzieren, wie Sialorrhoe, Verschleimung, Krämpfe, Schmerzen, Spastik, Depression, Affektlabilität oder Obstipation, wird empfohlen.

Ernährungsberatung

Der Ernährungsberatung kommt eine besondere Rolle zu, da ALS mit einem erhöhten Grundumsatz (Katabolismus), und Gewichtsverlust, Malnutrition, Inappetenz

Empfehlungen zu adäquater Kost und Ergänzungsnahrung sollen gegeben, von Spezialdiäten abgeraten werden

mit einem schnelleren Krankheitsverlauf assoziiert sind. Empfehlungen zu adäquater (insbesondere eiweiss- und kalorienreicher) Kost und Ergänzungsnahrung sollen gegeben, von Spezialdiäten abgeraten werden.

Die rechtzeitige Einlage einer perkutanen endoskopischen Gastrostomie (PEG) gewährt eine ausreichende Flüssigkeits- und Nahrungszufuhr, Stabilisierung des Körpergewichts und wahrscheinlich – insbesondere bei Beachtung von spezifischen Ernährungsstrategien – eine bessere Lebensqualität und längeres Überleben.

Beatmung

Nach frühzeitiger Aufklärung ist für die Mehrzahl der Patienten eine nichtinvasive Heimbeatmung symptomatisch und lebensverlängernd wirksam.

Bei Atemwegsinfekten sollte eine Pneumonieprophylaxe mit physikalischer Therapie und gegebenenfalls frühzeitiger Antibiotikagabe erfolgen.

Eine invasive Beatmung via Tracheostoma impliziert tiefgreifende Veränderungen. Sie erfordert eine 24-Stunden-Pflege, einhergehend mit erheblichem Personal- und Kostenaufwand, denn in der Schweiz wird diese – anders als zum Beispiel in Frankreich und Deutschland – von der Krankenkasse nicht finanziert. ALS-Betroffene müssen informiert werden, dass die Erkrankung unter der lebenserhaltenden Beatmung fortschreitet – bis zum kompletten Locked-in-Syndrom, wobei Bewegung und Kommunikation nicht mehr möglich sind. Nach ausführlicher ärztlicher Aufklärung, mit Einbezug der Angehörigen, sollen an ALS Erkrankte frühzeitig in ihrer Patientenverfügung festhalten, ob überhaupt, und wenn ja, welche Form der Beatmung sie wünschen und, bei allfälliger invasiver Ventilation, wann diese beendet werden soll. Vorrangiges Ziel ist, eine Notfall-Tracheotomie zu verhindern.

Palliative Care und Notfallplan

Im Krankheitsverlauf gewinnen Pflege und hausärztliche Betreuung im Sinne von Palliative Care zunehmende Bedeutung. Besonders in der letzten Lebensphase ist ein Notfallplan für ALS-Kranke und Angehörige eine wichtige Hilfe (ein Beispiel eines Notfallplans finden Sie im Anhang an den Onlineartikel unter www.medicalforum.ch). Palliative Angebote sollten erwogen und genutzt werden, zum Beispiel fachärztliches Konsilium, Beratung/Begleitung durch geschultes Pflegepersonal, Behandlung durch eine spezialisierte Physiotherapeutin, vorsorgliche Anmeldung und gegebenenfalls «Entlastungsaufenthalt» in einem Hospiz oder auf einer Palliativstation. Für ALS-Betroffene und Angehörige sind Informationen über die terminale Phase der Krankheit bereits bei Diagnosestellung ausgesprochen wichtig, denn die Angst «zu ersticken» ist eine weitverbreitete falsche Annahme. Zu betonen ist, dass die überwiegende Mehrheit der ALS-Kranken infolge CO₂-Narkose bei Ateminsuffizienz ruhig stirbt und eine eventuelle Atemnot mit Morphinen wirksam behandelt bzw. verhindert werden kann. Die enge Kooperation und Kommunikation von Grundversorgern, Pflegenden/Spitex, Therapien, Palliative-Care-Fachpersonen und ALS-Zentren ist, besonders auch am Lebensende, zentral, um ALS-Patienten und ihre Familien angemessen begleiten zu können.

Ausblick

Ungelöst bleibt, weshalb die Erkrankung jahrzehntelang klinisch stumm ist, bevor erste Symptome auftreten

Korrespondenz:
Dr. med. Kathi Schweikert
Universitätsspital Basel
und REHAB Basel
Petersgraben 4
CH-4031 Basel
kathi.schweikert[at]usb.ch

und welche Rolle Faktoren wie exzessive körperliche Aktivität, Toxine usw. im Krankheitsprozess spielen. Aktuelle multizentrische Studien [4], vor allem zur systematischen Analyse der genetischen Grundlagen, von

Biomarkern, Umweltfaktoren und Lebensstil, bringen hoffentlich bald neue Erkenntnisse zur Ätiologie und Behandlung.

Danksagung

Die Autorin dankt Prof. Dr. med A. Czaplinski, Zürich, Prof. Dr. med. et phil. M. Sinnreich, Leitung Neuromuskuläres Zentrum Universitätsspital Basel, und besonders Prof. Dr. med. M. Weber, Leiter Muskelzentrum/ALS Clinic St. Gallen für die sorgfältige Durchsicht des Manuskripts, Dr. med. A. Weber, Wetzikon, für das Beispiel des Notfallplans.

Disclosure statement

Die Autorin ist Mitglied in der Fachgruppe ALS der Schweizerischen Muskelgesellschaft und war im Vorstand des Vereins ALS Schweiz. Sie erhält/erhielt hierfür keine finanzielle Unterstützung.

Titelbild

Prof. Stephen Hawking at NASA's 50th Anniversary at George Washington University in Washington, 2008. © NASA | Paul E. Alers, Flickr

Literatur

- 1 Miller RG, Jackson CE, Kasarskis EJ, England JD, Forsnew D, Johnston W, et al. Quality Standards Subcommittee of the American Academy of Neurology. Practice parameter update: the care of the patient with amyotrophic lateral sclerosis: multidisciplinary care, symptom management, and cognitive/behavioral impairment (an evidence-based review): report of the Quality Standards Subcommittee of the American Academy of Neurology. *Neurology* 2009; 73(15):1227–33.
- 2 EFNS Task Force on Diagnosis and Management of Amyotrophic Lateral Sclerosis. Andersen PM, Abrahams S, Borasio GD, de Carvalho M, Chio A, Van Damme P, et al. EFNS guidelines on the clinical management of amyotrophic lateral sclerosis (MALS) – revised report of an EFNS task force. *Eur J Neurol*. 2012; 19:360–75.
- 3 <http://www.dgn.org/leitlinien/3012-11-18-11-amyotrophe-lateral-sklerose-motoneuronerkrankungen>.
- 4 <http://www.encals.eu/page/european-collaborative-projects>.

Das Wichtigste für die Praxis

- Die ALS, wegen ihrer Leitsymptome den Motoneuronkrankheiten zugeordnet, ist aufgrund klinischer, genetischer und pathophysiologischer Überlappungen mit anderen neurodegenerativen Krankheiten, insbesondere der fronto-temporalen Demenz, heute als Multisystemerkrankung zu verstehen.
- Bei auf ALS verdächtigen Symptomen sollte raschmöglichst eine neurologische Abklärung und Zuweisung an eines der sieben Neuromuskulären/Muskelzentren der Schweiz zur Abklärung, weiteren Beratung und Betreuung erfolgen.
- Kognitive und Verhaltensstörungen kommen bei ALS häufig vor, zum Teil bereits vor den motorischen Ausfällen. «Schmerzlose Schwäche und Atrophie» ist ein Warnhinweis auf ALS, aber bis zu 80% der ALS-Betroffenen beklagen Schmerzen, die während des gesamten Krankheitsverlaufs auftreten können.
- Wenn motorische Ausfälle nach einer Operation, insbesondere an der Halswirbelsäule, fortschreiten, ist an eine ALS zu denken.
- Hauptziele der Therapie sind die Lebensqualität und Autonomie der ALS-Betroffenen, doch Angehörige müssen begleitet und bei Entscheidungen, vor allem bzgl. Ernährung und Beatmung, einbezogen werden.
- Der frühe Einsatz von Riluzol und symptomatischer Therapien wird empfohlen.
- Physio- und Ergotherapie, gegebenenfalls Logopädie und Psychotherapie sind dauerhaft sinnvoll und indiziert.
- Ernährungs- und Sozialberatung geben wichtige Informationen ab.
- Eine ALS-spezifische Patientenverfügung sollte frühzeitig erstellt und kontinuierlich überprüft werden, vor allem wegen Sprech- und häufiger neuropsychologischer Störungen.
- Patientenorganisationen (Verein ALS Schweiz, Schweizerische Muskelgesellschaft, ASRIM) bieten wertvolle Hilfe für Betroffene und Angehörige.
- Die enge Kooperation von Grundversorgern, Pflegenden, ALS-Fachpersonen und Palliative-Care-Diensten ist essentiell, insbesondere für ALS-Kranke in der letzten Lebensphase und deren Familien.