

Inhaltsverzeichnis

1	Definition, Epidemiologie und klinischer Verlauf	1	5.4	Zusatzdiagnostik	27
	Patrick Weydt und Sarah Bernsen		5.4.1	Elektrophysiologie	27
1.1	Clinico-anatomische Grundlagen	1	5.4.2	Sonografie	31
1.2	Epidemiologie	1	5.4.3	Biopsie	33
1.3	Klinischer Verlauf und Klassifikation	3	5.4.4	Magnetresonanztomografie (MRT)	34
			5.4.5	Laboruntersuchungen	36
			5.4.6	Diagnostik nach Diagnosestellung	38
2	Pathogenese und Pathophysiologie	5	5.4.7	Diagnosemitteilung	39
	Patrick Weydt und Sarah Bernsen				
2.1	Einleitung	5	6	Differenzialdiagnose	41
2.2	Genetik	5		Patrick Weydt und Sarah Bernsen	
2.3	Pathophysiologie	6	6.1	Einleitung	41
2.4	Molekularpathologie	7	6.2	ALS-Varianten und ALS-Mimics	41
			6.2.1	ALS-Varianten	41
3	Konsensuskriterien, Skalen und Stadieneinteilungen	11	6.2.2	ALS-Mimics	50
	Patrick Weydt und Sarah Bernsen				
3.1	Konsensuskriterien	11	7	Medikamentöse Therapie	65
3.1.1	El-Escorial-Kriterien	11		Patrick Weydt und Sarah Bernsen	
3.1.2	Awaji-Kriterien	11	7.1	Einleitung	65
3.1.3	Gold-Coast-Kriterien	12	7.2	Therapieoptionen bei sporadischer ALS	65
3.2	Klinische Bewertungsskalen	13	7.2.1	Riluzol	65
3.2.1	ALSFRS-R	14	7.2.2	Edaravone	66
3.2.2	Modifizierte Norris-Skala	15	7.2.3	AMX0035 (TUDCA/Natriumphenylbutyrat)	66
3.2.3	Appel-Skala	15	7.2.4	Rasagilin	66
3.2.4	Amyotrophic Lateral Sclerosis Severity Scale	15	7.3	Therapieoptionen bei genetischer ALS	66
3.2.5	King's-College-Stadien und MiTos-Stagingsystem ..	16	7.3.1	SOD1-Mutation	67
3.3	Weitere Bewertungsskalen	16	7.4	Studienlage und zukünftige Therapieoptionen ...	67
			7.4.1	Genetische Therapieansätze	68
4	Präsymptomatische Phase und nicht motorische Symptome	19	7.4.2	Small Molecules	69
	Patrick Weydt und Sarah Bernsen		7.4.3	Monoklonale Antikörper	69
4.1	Einleitung	19	7.4.4	Stammzelltherapie	69
4.2	Präsymptomatische ALS	19	8	Physiotherapie und Ergotherapie	71
4.2.1	Prämanifeste Phase	19		Patrick Weydt und Sarah Bernsen	
4.2.2	Prodromalphase	20	8.1	Einleitung	71
4.3	Nicht motorische Symptome	20	8.2	Physiotherapie	71
4.3.1	Kognitive und behaviorale Störungen	20	8.2.1	Hilfsmittel zur Unterstützung der Beweglichkeit und Mobilität	72
4.3.2	Körpergewicht	21	8.3	Ergotherapie	72
			8.3.1	Hilfsmittel zur Unterstützung der Hand- und Armfunktion	73
5	Diagnostik	23	9	Ernährung und Kommunikation	75
	Patrick Weydt und Sarah Bernsen			Patrick Weydt und Sarah Bernsen	
5.1	Einleitung	23	9.1	Einleitung	75
5.2	Diagnosestellung	24	9.2	Körpergewicht und Ernährung	75
5.3	Klinische Untersuchung	25	9.3	Schluckstörungen und PEG	75
5.3.1	Neurologische Untersuchung	25	9.4	Dysarthrie und Kommunikationshilfen	77
5.3.2	Reflexuntersuchung	26			
5.3.3	Allgemeine körperliche Untersuchung	27			

10	Atemtherapie	79	13.4	Persönliches Budget	98
	Patrick Weydt und Sarah Bernsen		13.5	Außerklinische Intensivpflege	98
10.1	Einleitung	79	13.6	Erwerbsminderungsrente	98
10.2	Hintergrund	79			
10.3	Symptome	80	14	Spinale Muskelatrophie (SMA)	101
10.4	Diagnostik	80		Johannes Friese	
10.4.1	Vitalkapazität (VC)	80	14.1	Einleitung	101
10.4.2	Maximaler in- und expiratorischer Mundverschlussdruck (MIP/MEP)	81	14.2	Epidemiologie	101
10.4.3	Hustenspitzenstoß (Peak Cough Flow, PCF)	81	14.3	Pathophysiologie	101
10.4.4	Sonografie	81	14.4	Klinik	103
10.4.5	Polysomnografie (PSG)	82	14.5	Therapie	105
10.5	Therapie	82	14.5.1	Nusinersen	105
10.5.1	Nichtinvasive Beatmung (NIV)	83	14.5.2	Risdiplam	105
10.5.2	Invasive Beatmung/Tracheotomie	84	14.5.3	Onasemnogen-Abeparvovec	106
10.5.3	Sekretmanagement	84	14.5.4	Vor- und Nachteile der verschiedenen Therapieoptionen der SMA	107
10.5.4	Sekretolyse	84	14.6	Neugeborenen-Screening	108
10.5.5	Sekretexpektoration	85	14.7	Zukünftige Herausforderungen	108
			14.8	Interdisziplinäre Versorgung	109
11	Symptommanagement	87	15	Die Frontotemporale Demenz	111
	Patrick Weydt und Sarah Bernsen			Péter Körtevélyessy	
11.1	Einleitung	87	15.1	Kognitive Störungen bei ALS – Gemeinsamkeiten mit der FTD	111
11.2	Schmerzen, Muskelkrämpfe und Spastik	87	15.2	Überblick über frontotemporale Demenzen	112
11.2.1	Muskelkrämpfe	87	15.3	Pathomechanismus der FTD	113
11.2.2	Spastik	87	15.3.1	Proteinbasierter Pathomechanismus – Tau	113
11.3	Sekretmanagement	88	15.3.2	RNA-basierter Pathomechanismus – TDP-43 und FUS-FET	113
11.3.1	Dysarthrie	89	15.4	Diagnostik	113
11.3.2	Laryngospasmen	89	15.4.1	Klinik	113
11.4	Depression und Verhaltensstörungen	89	15.4.2	Neuropsychologie	115
			15.4.3	Bildgebung – MRT und PET	116
12	Terminalphase der ALS	91	15.4.4	Fluid Biomarker	116
	Patrick Weydt und Sarah Bernsen		15.5	Genetik	116
12.1	Einleitung	91	15.6	Therapie	117
12.2	Depressive Symptome und adaptive Prozesse	91	15.6.1	Kausale Therapie – in Studien und Einzelfällen	117
12.3	Advanced Care Planning	92	15.6.2	Symptomatische Therapie – wenige Studien, viele Fallserien	117
12.3.1	Patientenverfügung und Vorsorgevollmacht	92			
12.4	Sterbehilfe	92	16	Zusammenfassung	119
12.4.1	Ärztlich assistierter Suizid	93		Patrick Weydt	
12.4.2	Terminales Weaning	93			
12.4.3	FVET	93	17	Nützliche Adressen und Links	121
12.4.4	Palliative Sedierung	93		Patrick Weydt	
13	Sozialmedizinische Aspekte bei ALS	95			
	Patrick Weydt und Sarah Bernsen				
13.1	Einleitung	95			
13.2	Grad der Behinderung	95			
13.3	Pflegegrad	98		Register	125