

## Clinical Pathway – Amyotrophe Lateralsklerose (Motoneuronerkrankungen) – Diagnostik

<p><b>Klinischer Befund</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>○ Zeichen des unteren Motoneurons <sup>1</sup></li> <li>○ Zeichen des oberen Motoneurons <sup>2</sup></li> <li>○ befallene Regionen</li> <li>○ progredienter Verlauf</li> </ul> <p><b>Basisdiagnostik</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>▶ EMG</li> <li>▶ Elektroneurographie</li> <li>▶ Lungenfunktion (Vitalkapazität, SNIP)</li> <li>▶ Gewicht, BMI</li> <li>▶ regelmäßige Erhebung des ALSFRS-R</li> </ul>	<p><b>Fakultative Diagnostik</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>▶ MRT (spinal, kranial)</li> <li>▶ Labor: <ul style="list-style-type: none"> <li>○ BSG, CRP, Blutbild, GOT, GPT, TSH</li> <li>○ Vitamin B12 (Methylmalonsäure)</li> <li>○ Elektrophorese, Immunelektrophorese</li> <li>○ CK, Kreatinin</li> </ul> </li> <li>▶ erweiterte Labordiagnostik: ACE, Hexosaminidase A und B, ANA, Anti-DNA, Anti-MAG, Anti-Ach-R., Anti-MUSK (in Einzelfällen)</li> <li>▶ Serologie: Antikörper gegen K+-Kanäle (CASPR2, LGI1)</li> <li>▶ VLCFA, Arylsulfatase A (in Einzelfällen)</li> <li>▶ Liquordiagnostik (Zellen, Eiweiß, Proteinelektrophorese, oligoklonale Banden, Glucose, Lactat)</li> <li>▶ Neurofilamente in Liquor und Serum</li> <li>▶ Muskelbiopsie</li> <li>▶ Neuropsychologie</li> <li>▶ Lungenfunktion</li> <li>▶ Schluckdiagnostik (ggf. Videoendoskopie)</li> <li>▶ HNO-Konsil</li> </ul>	<p><b>Voraussetzung für genetische Diagnostik:</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>○ positive Familienanamnese (oder junges Erkrankungsalter / unklare Familienanamnese)</li> <li>und</li> <li>○ erfolgte genetische Beratung</li> <li>und</li> <li>○ Einverständnis des Patienten/ der Patientin</li> </ul>	<p><b>Genetische Diagnostik:</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>▶ SOD1-Gen</li> <li>▶ C9ORF72-Gen</li> <li>▶ FUS- und TDP-43-Gen</li> <li>▶ Androgenrezeptorgen, SMN1-Gen, v.a. bei PMA-Phänotyp</li> <li>▶ ggf. Panel-Diagnostik</li> </ul>	<p>▶ Aufklärung über Diagnose</p>
---	--	---	--	-----------------------------------

<sup>1</sup>Schwäche, Atrophie, Faszikulationen

<sup>2</sup>Reflexsteigerung (klonischer Reflex, überspringender Reflex außerhalb des stimulierten Muskels, erhaltener Reflex in einer schwachen atrophien Extremität, auslösbarer Pectoralisreflex), Tonuserhöhung, Babinski-Zeichen (selten), fehlende Bauchhautreflexe, andere zentrale Zeichen: Zwangsgähnen, Schnauzreflex, emotionale Labilität

## Clinical Pathway – Amyotrophe Lateralsklerose (Motoneuronerkrankungen) – Therapie

<p><b>Basistherapie:</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>▶ medikamentöse Therapie mit Riluzol 2 x 50 mg/d</li> </ul>	<p><b>Symptomatische/palliative Therapie:</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>▶ psychosoziale Betreuung</li> <li>▶ Ergotherapie</li> <li>▶ Pneumonieprophylaxe</li> <li>▶ physikalische Therapie</li> <li>▶ Flüssigkeitszufuhr</li> <li>▶ Therapie der Sialorrhoe (Amitriptylin, Atropin, Scopolamin, Botulinum-Toxin, Radiatio)</li> <li>▶ Thromboseprophylaxe</li> <li>▶ Krankengymnastik</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>○ Hinweise auf chronische Hypoventilation:                             <ul style="list-style-type: none"> <li>○ Schlafstörungen</li> <li>○ Unruhe</li> <li>○ morgendlicher Kopfschmerz</li> <li>○ Dyspnoe</li> </ul> </li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>▶ Vc-Messung</li> <li>▶ Blutgasanalyse</li> <li>▶ nächtliche Kapnometrie, ggf. in Kombination mit Oxymetrie</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>▶ Aufklärung:                             <ul style="list-style-type: none"> <li>• nächtliche Heimbeatmung</li> <li>• invasive Beatmungstechniken</li> <li>• Zustimmung / Ablehnung Notfallintubation</li> </ul> </li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>▶ Nicht invasive Heimbeatmung</li> <li>▶ Invasive Beatmung</li> </ul>
		○ zähe Verschleimung	<ul style="list-style-type: none"> <li>▶ Mucolytika</li> <li>▶ Flüssigkeitszufuhr</li> <li>▶ Beta-Sympathomimetika/ Euphyllin bei obstruktiver Komponente</li> </ul>		
		○ terminale Dyspnoe	<ul style="list-style-type: none"> <li>▶ Morphin Startdosis alle 4 Stunden 2,5–5 mg p.o. oder 1–2 mg subkutan</li> <li>▶ ggf. Anxiolyse mit Lorazepam/Midazolam</li> </ul>		
		○ Laryngospasmen	<ul style="list-style-type: none"> <li>▶ Pantozol 1 x 20–40 mg</li> <li>▶ Metoclopramid</li> </ul>		
		○ Gewichtsverlust mit Leidensdruck	<ul style="list-style-type: none"> <li>▶ Aufklärung</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>▶ PEG-Anlage</li> </ul>	
		○ Dysarthrie mit Verständigungsproblemen	<ul style="list-style-type: none"> <li>▶ Logopädie</li> <li>▶ Kommunikationstafel, elektronische Kommunikationshilfen</li> </ul>		
		○ Depression	<ul style="list-style-type: none"> <li>▶ Antidepressiva</li> <li>▶ Psychotherapie</li> </ul>		
		○ Affektlabilität	<ul style="list-style-type: none"> <li>▶ Amitriptylin</li> <li>▶ SSRI</li> <li>▶ Chinidin + Dextromethorphan</li> </ul>		
		○ Schmerzen	<ul style="list-style-type: none"> <li>▶ nicht-narkotische Analgetika</li> <li>▶ Opioide</li> </ul>		
		○ Krämpfe ○ Faszikulationen	<ul style="list-style-type: none"> <li>▶ Magnesium</li> <li>▶ Chininsulfat (off-label), Mexiletin</li> <li>▶ Carbamazepin</li> </ul>		
		○ Spastik	<ul style="list-style-type: none"> <li>▶ Antispastika</li> <li>▶ Krankengymnastik</li> </ul>		
		○ Angst	<ul style="list-style-type: none"> <li>▶ Lorazepam</li> <li>▶ Diazepam</li> <li>▶ (cava Atemdepression)</li> </ul>		

<b>Versionsnummer:</b>	<b>9.0</b>
<b>Erstveröffentlichung:</b>	<b>01/1997</b>
<b>Überarbeitung von:</b>	<b>08/2021</b>
<b>Nächste Überprüfung geplant:</b>	<b>08/2026</b>

**Die AWMF erfasst und publiziert die Leitlinien der Fachgesellschaften mit größtmöglicher Sorgfalt - dennoch kann die AWMF für die Richtigkeit des Inhalts keine Verantwortung übernehmen. Insbesondere bei Dosierungsangaben sind stets die Angaben der Hersteller zu beachten!**

**Autorisiert für elektronische Publikation: AWMF online**