

Clinical Pathway – Amyotrophe Lateralsklerose (Motoneuronerkrankungen) – Diagnostik

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

¹Schwäche, Atrophie, Faszikulationen

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

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

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