

# Die Amyotrophe Lateralsklerose (ALS)

Die *Amyotrophe Lateralsklerose* (Syn.: *myatrophe L.*) ist eine schwere Erkrankung des zentralen und peripheren Nervensystems. „*Amyotroph*“ bedeutet, dass die Erkrankung durch Muskelschwund gekennzeichnet ist; „*Lateralsklerose*“ bezieht sich auf das Auftreten einer „Gewebsverhärtung“ in den seitlich gelegenen, die Bewegung steuernden Nervenbahnen des Rückenmarkes.

Ursache: 1. Seltene hereditäre Form; 2. in der Mehrzahl unbekannt

Inzidenz 1-2 von 100 000 Personen pro Jahr.

Prävalenz 5 / 100 000

Ausschließlich motorische Neurone sind betroffen

- Sensorik normal
- Betroffen:
  - o zentrale MN –
    - Motorischer Kortex
    - Hirnstamm - verlängertes Rückenmark (**Medulla oblongata = Bulbus medullae**).
  - o Peripher: Vorderhornzellen – Motoneurone
- Rasch progredient

## **Bulbärparalyse**

**Ausfall motorischer Hirnnervenkerne im Bereich der Medulla oblongata** (= Bulbus medullae), i.e.S. bei der bulbären Form der ALS, ferner als chronische progressive **B.** (Duchenne-Lähmung). Als lokalisationsabhängige Symptome treten auf z.B. die Bulbärsprache (verlangsamte, verwaschene, kloßig-nasale Sprache; „besoffen“ evtl. auch Anarthrie), Schluck-, Kau-, evtl. auch Atemstörungen, Kehlkopflähmung. – Als **B.** i.w.S. auch beobachtet bei Hirnstammtumoren, Poliomyelitis u. entzündl. Prozessen sowie apoplektiform-vaskulär als Pseudobulbärparalyse.

## **Pseudobulbärparalyse**

„spastische Bulbärparalyse“ durch Läsion beider Tractus corticobulbares (oder supranukleär), mit Gesichts-, Zungen- u. Schlundparesen u. Dysarthrie („gepresste Sprache“), jedoch mit **gesteigerten Eigenreflexen** der Gesichtsmuskulatur, weiteren Pyramidenbahnzeichen, Affektinkontinenz (Zwangslachen u. -weinen), ohne Muskelatrophien, faszikuläre Zuckungen u. Entartungsreaktion; v.a. bei Hirnarteriosklerose mit ausgedehnten Herden im Marklager beider Hemisphären bzw. vaskulären Veränderungen in supranukleären Strukturen.

## **Anatomie - Gehirn, Encephalon:**

**Telencephalon, Endhirn, Großhirn**

**Diencephalon, Zwischenhirn**

**Truncus encephali, Hirnstamm, mit**

- o **Mesencephalon**, Mittelhirn
- o Metencephalon, Nachhirn, mit **Pons**, Brücke, und
- o **Cerebellum**, Kleinhirn
- o Myelencephalon, **Medulla oblongata**, verlängertes Mark, **Bulbus medullae**

## **Symptomatik:**

Beeinträchtigung der **Vorderhornzellen** führt zu:

- Muskelschwäche (Paresen)
- Muskelschwund (Atrophie)

- Arme, Beine, Atemmuskulatur
- Übererregbarkeit der Musk. Muskelzuckungen (Fascikulation, Fibrillation der Zunge)

Beeinträchtigung der **Hirnstammbereiche** führt zu:

- Beeinträchtigung der Sprach-, Kau- und Schluckmuskulatur
  - Progressive Bulbärparalyse

Erkrankung der Kortexbereiche (motor. Kortex) führt zu:

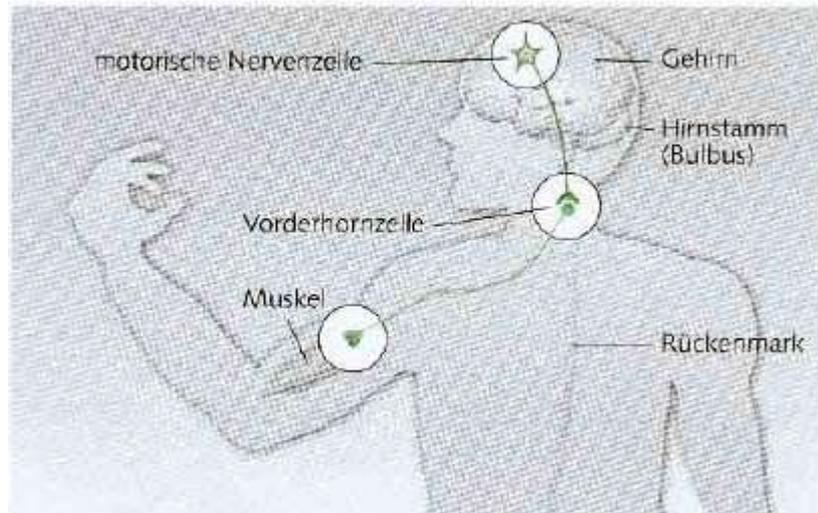
- Muskelschwäche mit erhöhtem Tonus (spastische Lähmung)
- Steigerung der Reflexe
  - Pseudobulbärparalyse

## **Klinik**

Erste Symptome: Individuell unterschiedlich z.B. Hand- und Unterarmmuskulatur zeigen Schwäche, oft einseitig, seltener Beginn in Unterschenkel- und Fußmuskulatur

Bei Bulbärparalyse Störungen im Bereich Sprech- Kau- und Schluckmuskulatur.

Faszikulation und schmerzhafte Spasmen häufig.  
Krankheit schreitet kontinuierlich fort.



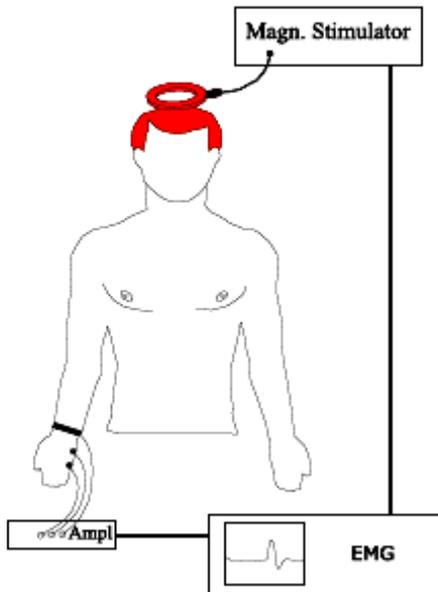
## **Familiäre Form**

5-10% der Fälle.

Bei 10% der Familien Mutation im Gen der Superoxiddismutase 1 (SOD1) auf Chr. 21. (Mangelnde Protektion gegenüber Radikalen?)

## **Diagnostik**

- Nachweis der peripheren und zentralen Komponenten
- EMG Nachweis der peripheren Degeneration
- NLG (Nervenleitgeschwindigkeit): Ausschluss anderer Nervenerkrankungen
- MEP (magnetisch evozierte Potentiale): Nachweis der zentralen Leitungsverzögerung. Durch das Anlegen eines Spannungsimpulses an die Spule mit einer Pulsbreite im Bereich von einigen hundert Mikrosekunden wird in der unmittelbaren Umgebung der Spule ein magnetischer Puls mit Spitzenwerten der magnetischen Flussdichte von bis zu 3 T erzeugt. Der Erfolg der Stimulation wird über die Aufnahme der elektrischen Aktivität der peripheren Nerven mittels des Elektroneurogramms (ENG) bzw. der elektrischen Aktivität des zugehörigen Muskels mittels des Elektromyogramms (EMG) überprüft.

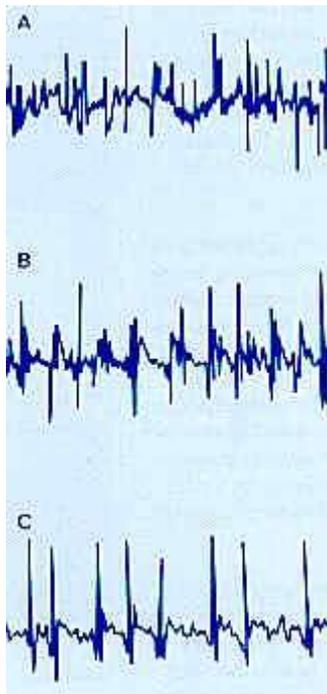


- MRT: Ausschluss von cervikaler Spinalkanal-stenose (cervikale Myelopathie), Rückenmarksschaden durch Halswirbelabnutzung
- Liquor: Ausschluss entzündlicher, bzw. immunologischer Krankheitsprozesse

## **Elektrodiagnostische Tests**

Elektromyographie (EMG) und Messung der Nervenleitgeschwindigkeit (NLG)

Weil eine einzelne elektrodiagnostische Untersuchung keine ausreichende Information liefert, ist eine Kombination von EMG, NLG und Messungen der Reizübertragung vom Nerven auf den Muskel erforderlich. Durch diese Untersuchungen kann festgestellt werden, inwieweit Vorderhornzellen, Nerven und Muskeln vom Krankheitsprozess betroffen sind. Durch Elektrodiagnostik lassen sich abnormale Nerven- und Muskelaktionen schon in einem frühen Krankheitsstadium erkennen, wenn der sonstige körperliche Befund noch keine oder nur geringe Veränderungen aufweist. Der Zweck dieser Untersuchungen bei ALS ist:



1. eine Funktionsstörung der Vorderhornzellen sicher zu diagnostizieren,
2. das Ausmaß der krankhaften Veränderung festzustellen und
3. andere Erkrankungen auszuschließen, die wie die ALS mit Muskelschwäche und Muskelschwund einhergehen.

Die Messung der NLG ermittelt die Zeit, die ein Nerv benötigt, um einen elektrischen Reiz über eine bestimmte Strecke fortzuleiten. Bei der ALS ist die Geschwindigkeit der Reizübertragung gewöhnlich normal, gelegentlich kann sie geringfügig verlangsamt sein. Eine deutliche Verlangsamung

*Willkürlich aktivierbare Potentiale in verschiedenen Stadien der Erkrankung.*

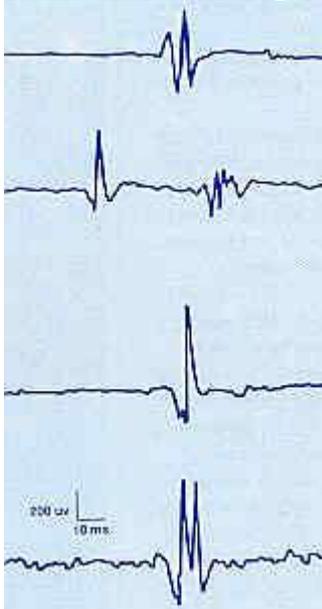
*A: milde, unspezifische Verminderung;*

*B: mäßige Verminderung;*

*C: schwere Verminderung der aktivierbaren Potentiale.*

weist auf eine Schädigung der peripheren Nerven hin und schließt eine ALS weitgehend aus.

Bei einem EMG werden die elektrischen Aktionsströme (Potentiale), die bei der Zusammenziehung (Kontraktion) der Muskelfasern entstehen, von einer kleinen Nadel-Elektrode aufgenommen und auf einen Bildschirm überspielt. Die elektrischen Ausschläge können auch durch einen Lautsprecher hörbar gemacht werden. Das Einstecken der Nadelelektrode in den Muskel verursacht einen kurzen Schmerz, der aber schnell abklingt.



*Abnormale Konfigurationen von Faszikulationen*

Gesund gebliebene Nervenfasern können durch Sprossung denervierte Muskeln wieder reinnervieren, d.h. wieder teilweise funktionsfähig machen. Man erkennt einen solchen Reinnervations-Prozeß im EMG an vergrößerten Willkürpotentialen. Dieser Prozeß erzeugt auch eine Umgruppierung der Muskelfasern, die bei einer Muskelbiopsie erkennbar ist.

Ein in der Elektromyographie erfahrener Arzt ist gewöhnlich in der Lage, zwischen einer ALS und anderen neuromuskulären Erkrankungen zu unterscheiden. In Einzelfällen, insbesondere zu Beginn der Erkrankung, können allerdings diagnostische Schwierigkeiten auftreten.

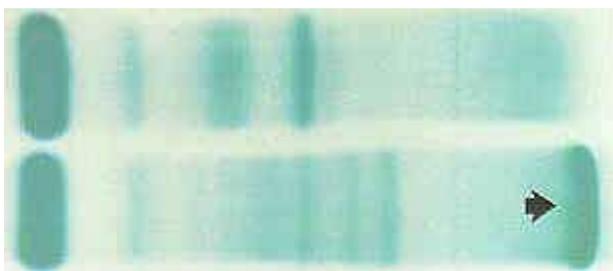
### **Blutuntersuchungen**

Ergänzend zu den routinemäßig durchgeführten Blut- und Urinuntersuchungen sollten noch weitere Tests durchgeführt werden.

### **Serumeiweiß-Immunelektrophorese**

Dieser Bluttest dient dazu, eine ALS-ähnliche Erkrankung auszuschließen, die mit einer sog. monoklonalen Gammopathie einhergeht (dies sind abnormale und möglicherweise schädliche Immunglobuline, die von Plasmazellen produziert werden).

Das Vorliegen einer monoklonalen Gammopathie kann zufallsbedingt sein, aber auch auf eine krebsartige Erkrankung der Plasmazellen hinweisen, die behandelbar ist. Wenn man eine solche Erkrankung vermutet, ist eine Knochenmarkspunktion erforderlich.



*Proteinanalyse zweier Blutproben. Die obere ist normal, bei der unteren zeigt sich ein krankhaftes Muster.*

## Messung des Schilddrüsenhormon-Spiegels

Ein normaler Befund schließt bestimmte Formen der Schilddrüsen-Überfunktion aus, die mit Muskelschwäche, Muskelschwund, Muskelzuckungen und gesteigerten Reflexen einhergehen und zu diagnostischer Verwechslung mit ALS führen können. Eine Schilddrüsen-Überfunktion ist ein behandelbarer Zustand.

## Weitere Untersuchungen

Eine Reihe von neuromuskulären Krankheitsbildern können eine ALS vortäuschen. Blutuntersuchungen und EMG können dazu beitragen, Unsicherheiten in der Diagnose auszuräumen. Myasthenia gravis, myasthenische Syndrome und verschiedene motorische Neuropathien fallen unter diese Kategorie. Die Vermutung, dass einige Fälle von ALS auf die Lyme-Borreliose, eine durch Zeckenbiß-Infektion hervorgerufene Erkrankung, zurückzuführen seien, hat sich als nicht haltbar erwiesen.

## Liquorpunktion

Dieser diagnostische Eingriff ist besonders wichtig bei Patienten, bei denen vor allem der zentrale Teil des motorischen Nervensystems betroffen ist. Man stellt bei ALS meist einen normalen oder nur geringfügig erhöhten Eiweißgehalt des Liquors fest. Eine stärkere Erhöhung oder eine erhöhte Anzahl von weißen Blutkörperchen im Liquor läßt an einen entzündlichen Prozeß denken. Eine detaillierte Untersuchung der Liquor- Eiweißkörper kann zur weiteren Diagnostik beitragen.

## Bildgebende Verfahren



Eine degenerative Erkrankung der Halswirbelsäule (Spondylosis) kann durch veränderte Wirbelknochen Druck auf Rückenmark und Nervenbahnen ausüben. Dieser Krankheitsprozess verursacht Schwund oder Schwäche der Muskulatur. Muskelzuckungen in den Armen und Steifigkeit in den Beinen können auftreten. Bei allen Patienten mit solchen Symptomen sollte eine routinemäßige Röntgen-Untersuchung sowie möglichst ein Kernspintomogramm (Magnet-Resonanz-Tomographie = MRT) des obern

*Eine Spondylosis kann Druck auf Rückenmark und Nervenwurzeln ausüben und dabei ALS-ähnliche Symptome hervorrufen.*

ren Rückenmarks vorgenommen werden. Wenn diese Untersuchungen eindeutig sichtbar machen, dass die neurologischen Symptome durch eine mechanische Kompression der Nervenwurzeln und des Rückenmarks hervorgerufen werden, kann ein chirurgischer Eingriff das Fortschreiten des Prozesses verhindern.

Mit Hilfe des MRT können auch andere pathologische Prozesse am Rückenmark, wie Tumore (z.B. Meningiom) oder andere Erkrankungen (z.B. Syringomyelie), aufgedeckt werden, die in Einzelfällen aufgrund ihrer Symptomatik mit einer ALS verwechselt werden können.

## Muskelbiopsie

Die Muskelbiopsie ist vor allem dann nützlich, wenn außergewöhnliche oder atypische Merkmale beim Patienten vorkommen oder wenn Symptome sich vorwiegend auf die proximalen (körperstammnahen) Muskeln beschränken, sie Muskelbiopsie ist ein wichtiges Hilfsmittel in der differentialdiagnostischen Auswertung bei Verdacht auf

ALS. Eine Muskelbiopsie ist jedoch nicht in allen Fällen notwendig. Die Diagnostik der Veränderungen im Muskelgewebe, speziell bei Erkrankungen des 2. Motoneurons, basiert vorrangig auf der Auswertung von frisch gefrorenen Muskelschnitten, die mit Routinemethoden gefärbt und mit speziellen Reagenzien auf das Vorhandensein bestimmter Enzyme untersucht werden. Bei der ALS ist ein nur leicht geschwächter Muskel am besten für eine Biopsie geeignet. In der Regel wird für eine Biopsie des Musculus quadriceps (vierköpfiger Oberschenkel-Muskel), des M. tibialis anterior (vorderer Unterschenkelmuskel) oder des Musculus biceps (Oberarmbeugemuskel) verwendet. Ungeeignet sind Muskeln, die durch unspezifische Einwirkungen (Einklemmung eines Nerven oder Läsion einer Nervenwurzel oder direktes Trauma) geschädigt sind. Ein Muskel, der unlängst Ort häufiger Injektionen gewesen ist, der verletzt ist oder an dem innerhalb der letzten drei Wochen ein EMG durchgeführt wurde, sollte nicht für eine Biopsie ausgewählt werden.

Eine Muskelbiopsie wird unter Lokalanästhesie durchgeführt. Nach einem kleinen Schnitt werden drei oder vier kleine Muskelproben entnommen. Dieser kleine chirurgische Eingriff verursacht nur geringe Beschwerden. Die Muskelproben werden unmittelbar nach der Entnahme zur Präparation und Färbung ins Labor gebracht und untersucht.

Die Muskelveränderungen, die bei Erkrankungen des 2. Motoneurons, der Nervenwurzeln oder des peripheren Nerven auftreten, gehen mit charakteristischen Biopsie-Befunden einher. Durch eine Muskelbiopsie kann aber nicht zwischen einer Läsion des 2. Motoneurons und einer Schädigung des peripheren Nerven unterschieden werden. Daraus folgt, dass durch eine Muskelbiopsie allein die Diagnose ALS nicht



gestellt werden kann.  
*Oben: Normale Muskelbiopsie - normales Schachbrettmuster und Fasergröße.*

*Unten: Krankhafte Veränderungen in der Muskelbiopsie, wie sie bei Schädigung des 2. Motoneurons oder des peripheren Nerven auftreten - das normale Schachbrettmuster ist verschwunden, getrennte Gruppen von Typ 1- (helle) und Typ 2- (dunkle) Fasern sind zu sehen. Kleine, atrophische, eckige Fasern (Denervationszeichen)*



## **Therapie**

Keine ursächliche Therapie. - **Vitamin E**

**Riluzol:** Moderate Verlängerung der Lebenserwartung. **Glutamat-Antagonist**

In Erprobung: **Wachstumsfaktoren**

## **Symptomatische Behandlung**

Krankengymnastik

Problematik Kau-, Schluckstörungen

Brei-Kost – Sondenernährung - Transkutane Magensonde (PEG)

Logopädische Behandlung der Sprechstörungen

Medikamente zur Lösung der Muskelspastik

Medikamente zur Reduktion von Speichelproduktion

Unterdrückung der bulbären Phänomene wie Zwangslachen und -weinen

## Schwäche

Das Hauptsymptom der ALS, das das Leben der Patienten am meisten beeinträchtigt, ist die Muskelschwäche, die Kraftlosigkeit einzelner Muskelgruppen, die rasche Ermüdbarkeit, sowie die Muskelsteife.

Durch spezielle Hilfsmittel kann dem Patienten geholfen werden, trotz Muskelschwäche manche Tätigkeiten wieder selbständig auszuüben. Bei einer Schwäche der Muskulatur des Fußes, der sog. Fußheberschwäche, kann beispielsweise eine leichte Sprunggelenksschiene (sog. Peronäusschiene) oder eine spezielle Bandage Gangunsicherheit und Stürze verhindern.

Bei einer Schwäche der Hand- und Armmuskulatur kann eine angepasste Schiene das Greifen von Gegenständen verbessern. Weiterhin gibt es Hilfsmittel zum Handhaben von Knöpfen und Reißverschlüssen sowie zum Festhalten von Gegenständen.

Abbildung 3  
Griffhilfe für Glas oder Trinkbecher



Abbildung 4  
Bestecke



Abbildung 5a  
Schreibhilfe

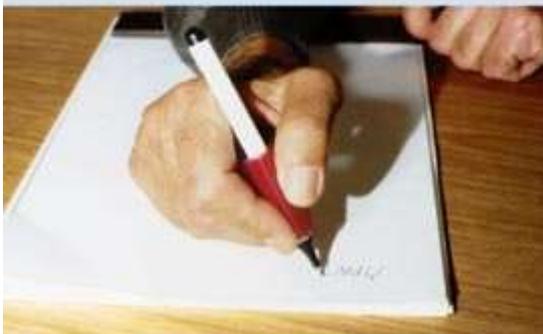


Abbildung 5b  
Schreibhilfe



Die Gefahr zu stürzen stellt ein ernstes Problem dar. Darum sollten innerhalb der Wohnung, besonders im Bad, alle Gefahrenpunkte beseitigt werden. In späteren Stadien der Erkrankung sind Gehstützen und evtl. auch die Anschaffung eines Rollstuhles sinnvoll, um mehr Sicherheit und Selbständigkeit zu erlangen.

## Übungen

Regelmäßige Krankengymnastik ist sowohl im Hinblick auf die körperliche Situation, aber auch aus psychologischen Gründen von besonderer Bedeutung. Sie sollte nur von einem erfahrenen Therapeuten durchgeführt werden. Dabei sollte Überanstrengung unbedingt vermieden werden, weil sich dadurch die Lähmung der Muskeln verschlechtern kann. Patienten sollten ermutigt werden, regelmäßig an einer Übungsbe-

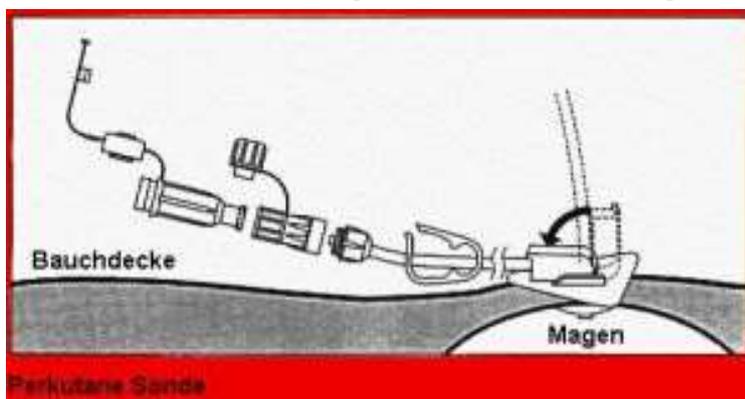
handlung teilzunehmen, dabei aber niemals bis an den Punkt körperlicher Erschöpfung zu gehen. Radfahren, Wandern und Schwimmen können am Anfang der Erkrankung meist noch ausgeübt werden. Auch dabei gilt das Gebot, Überanstrengung zu meiden. Der Therapeut sollte bei seinem Patienten auf eine evtl. vorhandene Neigung zur **Spastik** achten. In diesem Fall können Lockerungsübungen wohltuend wirken. Bei starker Spastik sollte aber zusätzlich eine medikamentöse Behandlung eingeleitet werden.

## Schmerzen

Schmerz ist kein Symptom der ALS. Er kann aber auftreten, wenn die Schwäche der Muskulatur sich auf die Gelenke auswirkt. In diesem Fall können starke Schmerzen auftreten, die eine entzündungshemmende Behandlung des Gelenks erforderlich machen. Auch feucht-warme Kompressen haben eine schmerzlindernde Wirkung. Durch Druck verursachte Schmerzen, z.B. nach langem Sitzen oder Liegen in unveränderter Haltung, werden durch Lagerung, evtl. auf einer Noppenmatratze, gelindert. Bei häufig auftretenden Krämpfen in den Extremitäten, die sehr schmerzhaft sein können, helfen Streck- und Lockerungsübungen, häufig ist eine medikamentöse Behandlung erforderlich.

## Ernährung

Eine ausgewogene, vollwertige Ernährung ist wichtig. Es ist nicht leicht, jeweils die richtige Menge eines bestimmten Nahrungsmittels zu essen. Das ist auch nicht erforderlich. Es genügt, wenn der Patient eine abwechslungsreiche Kost erhält, die schmackhaft ist und den notwendigen Kalorienbedarf deckt. Gewichtskontrollen sind notwendig, um sicherzugehen, dass der Kranke ausreichend ernährt wird. Bei Schluckstörungen sollte die Konsistenz der Speise, nicht aber der Kaloriengehalt geändert werden. Bei schwereren Schluckstörungen ist das Erlernen bestimmter Schlucktechniken hilfreich, um Verschlucken zu vermeiden. Diese Techniken können bei speziell ausgebildeten Sprachtherapeuten (**Logopäden**) eingeübt werden. Klagt der Patient über Müdigkeit und Schwierigkeiten beim Essen, so sollte man ihm mehrere kleine Mahlzeiten in kürzeren Abständen anbieten. Wenn Gewichtskontrollen anzeigen, dass die Nahrungszufuhr nicht ausreicht, müssen andere Maßnahmen, einschließlich **Sondenernährung**, mit dem Arzt besprochen werden. In den letzten Jahren hat sich bei mangelnder oraler Nahrungszufuhr die perkutane endoskopische



Gastrostomie (**PEG**) sehr bewährt und andere Verfahren, wie Langzeiternährung über nasogastrale Sonden oder operative Verfahren, weitgehend verdrängt.

*Über die PEG-Sonde werden Flüssigkeit und Nahrung direkt in den Magen geleitet*

*Ein speziell für ALS-Patienten entwickeltes Kochbuch mit Rezepten verschiedener Festigkeitsstufen und einer Anleitung zum richtigen Vorgehen bei Schluckstörungen kann bei der Deutschen Gesellschaft für Muskelkranke bezogen werden.*

## Atmung

Die Behandlung von Atemschwierigkeiten bei der ALS ist vorrangig auf unterstützende Maßnahmen gerichtet. Alle Infektionen sollten sofort mit Antibiotika behandelt werden. Wenn ein zu niedriger Blut-Sauerstoff-Gehalt festgestellt wird, kann eine Sauerstoff-Gabe durchgeführt werden. Diese sollte allerdings nur tagsüber erfolgen, da in der Nacht die Gefahr der Lähmung des Atemzentrums durch zu hohe Sauerstoffzufuhr besteht (sog. CO<sub>2</sub>-Narkose).

Bei Patienten mit Schluckproblemen besteht immer die **Gefahr der Aspiration**. Dem kann mit einer speziellen Diät (s. oben) vorgebeugt werden. Starke Schleim- und Speichelsekretion sollten medikamentös behandelt werden, aber auch ein Absauggerät oder Inhalationsgerät kann den Kranken von quälender Atemnot befreien. Starke Ermüdbarkeit und Schwäche der Schlund- und Zwerchfell-Muskulatur erfordert eine besondere Ernährung. **Atemgymnastik** ist zur optimalen Ausnutzung der verbleibenden Lungenmuskelfunktion sehr wichtig.

Bei schwereren Atemstörungen kann eine nächtliche Heimbeatmung über Maske die Beschwerden lindern und die Lebensqualität erhöhen. Die Frage nach dem Einsatz maschineller Beatmungshilfen sollte immer frühzeitig mit dem behandelnden Arzt besprochen werden.

## „Vermehrter Speichelfluss“ Sialorrhöe

Die Sialorrhöe bei bulbärer Beteiligung stellt in vielen Fällen eine ganz erhebliche Beeinträchtigung der Patienten dar, die neben den rein kosmetischen Aspekten infolge der Aspirationsgefahr eine wesentliche Gefährdung des Patienten mit sich bringt. Ursache ist ähnlich wie bei M. Parkinson nicht eine Überproduktion des Speichels, sondern eine Störung des Schluckaktes und Schwäche der perioralen Muskulatur. Therapeutisch sind vor allem **anticholinerge Substanzen** erfolgversprechend. Zum Einsatz kommen *Scopolamin* (auch als transdermale Applikationsform), *Trihexiphenidyl* [Artane®], *Amitriptylin* [Saroten®] und *Atropin*. Besonders **Amitriptylin** hat sich aufgrund der günstigen Beeinflussung gleich mehrerer Symptome (Sialorrhöe, pathologisches Lachen und reaktive Depression) bewährt.

Das Abwischen des Speichels vom Mund und aus der Mundhöhle ist in den meisten Fällen die einfachste Lösung. In schweren Fällen muss ein Absauggerät eingesetzt werden, um dem Patienten Erleichterung zu verschaffen.

## Zwangslachen und Zwangsweinen

Ein den Patienten und seine Umgebung sehr irritierendes Problem stellt das mitunter bei ALS-Patienten auftretende unkontrollierte Lachen und/oder Weinen dar. Man bezeichnet es als Pseudobulbär-Affekt. Es ist wichtig zu wissen, dass solche unkontrollierte emotionale Labilität kein Symptom einer Depression oder geistigen Verwirrung darstellt. Verschiedene Medikamente können in dieser ansonsten für den Patienten frustrierenden Situation helfen, insbesondere das **Amitriptylin**.

## Sprache

Manche ALS-Patienten leiden im fortgeschrittenen Stadium unter dem schweren Problem, durch den Verlust der Fähigkeit zu sprechen auch unfähig zur Kommunikation mit ihrer Umgebung zu sein. In diesen Fällen können Hilfsmittel die Möglichkeit zur Kommunikation wiederherstellen. So genügt manchmal schon eine Alphabet-Tafel dem Patienten, um sich verständlich zu machen. Außerdem gibt es zahlreiche **elektronische Kommunikationshilfen**, die dem Patienten wieder verbale Kontakte mit seiner Umgebung ermöglichen. Die Entscheidung für ein solches Gerät sollte mit



dem fachkundigen Rat eines Sprachtherapeuten und eines Arztes getroffen werden. Ganz besonders wichtig ist, dass der Patient selbst und seine Familie bei der Entscheidung für ein solches Gerät gehört werden, um für jeden Einzelfall gemeinsam die beste Lösung zu erarbeiten.



*Elektronische  
Kommunikations-  
hilfen*

## **Spinobulbäre Muskelatrophie Typ Kennedy**

Die spinobulbäre Muskelatrophie (**SBMA**) Typ Kennedy ist eine erbliche neurogene Muskelerkrankung. Sie ist mit Muskelschwund im Erwachsenenalter verbunden und soll ausschließlich Männer betreffen. 1968 wurde diese Erkrankung das erste Mal beschrieben.

**Das allmähliche Absterben der spinalen Vorderhornzellen** führt zu einem Abbau von Muskelfasern, die nicht mehr durch die abgestorbenen motorischen Nerven versorgt werden. Dabei sind zunächst die körpernahen Bereiche, also Oberarme und Oberschenkel, von der Muskelschwäche betroffen. Da neben den **Vorderhornzellen** auch die **Hirnnerven (Bulbus!)** beteiligt sind, schließt der Muskelabbau Kehlkopf, Kaumuskelatur, die Zunge und die Gesichtsmuskeln mit ein. Atem- und Herzmuskulatur sind nicht betroffen, so dass eine Einschränkung der Lebenserwartung durch die Krankheit selbst nicht zu erwarten ist.

Die Krankheit schreitet jedoch schleichend fort und ist bisher, wie die meisten Muskelkrankheiten, noch nicht ursächlich therapierbar. Über die Prognose für einzelne Patienten lassen sich nur ungenaue Aussagen machen. Die Einschränkungen reichen von Problemen beim Treppensteigen im höheren Alter bis zu einer eingeschränkten Lebensweise mit Hilfebedarf.

Die Häufigkeit der SBMA liegt bei etwa 10 Erkrankungen pro Jahr in Deutschland (Prävalenz ca.  $20 \times 10^{-6}$ ). Mit einer großen Dunkelziffer ist zu rechnen, da die Symptome gerade zu Beginn der ersten Muskelbeschwerden oft nicht dem Kennedy-Syndrom zugeordnet werden.

### **Symptome**

Die Muskelschwäche wird meist nach dem 30. Lebensjahr oder später beobachtet. Abweichungen nach oben oder unten sind jedoch möglich (2. bis 6. Lebensjahrzehnt).

Betroffene bemerken zunächst meist eine Schwäche in den Beinen, wobei die Probleme beim Gehen von Ärzten oft anderen Ursachen, wie z.B. einer Arthrose, Unsportlichkeit, aber auch "Simulantentum" zugeordnet werden.

Sehr häufig treten unwillkürliche Zuckungen einzelner Muskeln (**Faszikulationen**), **Krämpfe** (Krampi) in verschiedenen Muskeln (z.B. Waden, Arme, Hände oder auch Bauchmuskulatur), Lähmungserscheinungen (**Paresen**) verschiedener Stärke sowie Zittern (**Tremor**) auf. Diese Symptome können auch schon Jahre vor der eigentlichen Muskelschwäche bemerkt werden. Auch hier sind meist die körpernahen (proximalen) Gliedmassen sowie der Hals-Kopf-Bereich betroffen.

Als Folge der geschwächten Muskulatur der Zunge, des Kehlkopfes und des Kauapparates können **Schluckstörungen**, auch verbunden mit Verschlucken von Nahrung und Getränken in die Lunge, auftreten.

Eine nasale, mehr oder weniger **verwaschene Aussprache** ist möglich.

Bei vielen Patienten tritt auch ein **Stimmritzenkrampf (Laryngospasmus)** auf. Im Wachzustand oder auch im Schlaf kommt es zu einem Verschluss des Kehlkopfes, durch den das Einatmen vorübergehend unmöglich ist. Dieser Zustand ist für den Betroffenen natürlich extrem beängstigend. Wichtig ist es in dieser Zeit nicht in Panik zu verfallen. Der Stimmritzenkrampf löst sich von selbst nach einer gewissen Zeit. Darüber hinaus sind eine Abnahme der Empfindlichkeit bis hin zu einem Taubheitsgefühl (Störungen in der Sensibilität) oder "Kribbeln" und "Ameisenlaufen" (**Parästhesien**) in einzelnen Bereichen oder auch am ganzen Körper möglich.

Schmerzen in den betroffenen Muskeln können auftreten.

**Reflexe** können **abgeschwächt** sein oder ganz fehlen.

Ein sehr häufiges Symptom, das meist vor dem Auftreten der eigentlichen Muskelschwäche erscheint, ist eine Brustdrüsenanschwellung oder sogar das Wachsen einer weiblichen Brust (Gynäkomastie).

Auch die Zeugungsfähigkeit kann bis zur Unfruchtbarkeit herabgesetzt sein (Infertilität). Impotenz ist möglich.

Im Blut lassen sich erhöhte Laborwerte der Leber (GPT, GOT), erhöhte Werte bei den Blutfetten aber auch bei der Kreatinkinase (CK-Wert) feststellen (meist deutlich unter 1000, aber auch Werte bis 4000 sind bekannt).

Im Verlauf der SBMA kann auch eine Zuckerkrankheit (Diabetes mellitus) hinzukommen.

Ein Teil dieser Symptome sollen in Einzelfällen

und in abgeschwächter Form auch bei Frauen, die Träger dieser Krankheit sind, auftreten können. Dies ist jedoch in der Literatur noch umstritten.

## Ursache

Als genetische Ursache wurde eine Erhöhung der CAG-Basentriplett-Anzahl von normalerweise 11 bis 33 auf 39 bis 72 im Exon 1 des Androgenrezeptor-Gens auf dem **X-Chromosom** des geschlechtsbestimmenden XY-Chromosomenpaars festgestellt. Während sich die Symptome wie Gynäkomastie und Probleme mit der Zeugungsfähigkeit und der Potenz durch einen veränderten und darum auf Testosteron nicht mehr so gut ansprechenden Androgenrezeptor erklären lassen und auch bei anderen genetischen Veränderungen des Androgenrezeptors ähnliche Symptome auftreten, ist es noch nicht vollständig geklärt, warum diese Genveränderung zum



**Niedergang der Vorderhorn- und anderer Nervenzellen** führt. Es wurde bereits festgestellt, dass der Androgenrezeptor für das Auswachsen von Teilen der Nervenzellen und für das Überleben der Nervenzellen im zentralen Nervensystem wichtig ist.

### ***Diagnose***

Bei entsprechendem Verdacht und der Kombination einzelner, oben aufgezeigter Symptome, ist die Diagnose durch eine einfache genetische Untersuchung relativ leicht zu stellen. Neben der klinischen Untersuchung werden der CK-Wert bestimmt und mittels eines EMG's (Elektromyogramm) die Aktionspotentiale der Muskelfasern gemessen.

Bei der SBMA kann auf die Untersuchung des Genmaterials von Verwandten zu Vergleichszwecken verzichtet werden. Ebenso ist eine Muskelbiopsie nicht erforderlich. Durch die einfache genetische Untersuchung lässt sich die SBMA leicht von anderen Muskelkrankheiten (z.B. einer ALS) unterscheiden. Dies ist für den Betroffenen von großer Bedeutung, da die Prognose bei SBMA deutlich günstiger als bei ALS ist.

### ***Therapie***

Eine ursächliche Therapie gibt es noch nicht. Eine Therapie mit männlichen Hormonen (Androgenen) ergab keine Verbesserung der Muskelkraft.

Eine Ausschöpfung des möglichen Bewegungsspektrums im Alltag und regelmäßige krankengymnastische Behandlungen können den Krankheitsverlauf unter Umständen verlangsamen. Dabei sollte Überanstrengung generell vermieden werden, da meist keine normale Muskelregeneration möglich ist.