

Amyotrofická laterálna skleróza

MUDr. Miriam Jarčušková, PhD.

Amyotrofická laterálna skleróza

- Progresívne, smrteľné, neurodegeneratívne ochorenie centrálnej nervovej sústavy, ktorého výsledkom je degenerácia a strata mozgových a miechových motoneurónov, ktoré ovládajú vôľou ovplyvniteľné svalové pohyby. Kvôli tomu dochádza k postupnej svalovej slabosti až atrofii. Mozog nakoniec nie je schopný ovládať väčšinu svalov a pacient zostáva paralyzovaný, pri zachovaní psychických a mentálnych schopností.

Epidemiológia

- Incidencia ochorenia je 1:50 000,
- Prevalencia je 1:17 000
- Najčastejšie sa vyskytuje medzi 50.-70. rokom (vzácnny výskyt pred 40. rokom)
- Priemerný čas prežitia 2-4.3 rokov
- Výskyt ALS je častejší u mužů než u žen v poměru 1,3:1.
- Objavuje sa najčastejšie sporadicky, 5-10% dedičná foma

Klinický obraz

- Ranná forma: zvýšená svalová slabosť
- **kombinovaná paréza** centrálného a periferného typu.
- svalová atrofia, fascikulácia, šľachovookosticová hyperreflexia a spastica
- Postihnutie začína asymetricky a akrálne
- Rýchly progres bez remisií
- Neskôr dochádza k postihnutiu motoneurónu v mozgovom kmeni
- Bulbárny syndróm (postihnutia IX.-XII. hlavového nervu)- dysartria, dysfágia, pokles podnebia, zníženie/ vyhasnutie dávivého reflexu, atrofia+ fascikulácia jazyka,
- Príčinou smrti býva zlyhanie respiračného svalstva alebo bulbárny syndróm (aspirácia a udusenie)

Diagnostika

- 1994- kritéria pre štandardizáciu diagnostiky ALS (**El Escorial criteria**)
- **Suspektná ALS**
 - Poškodenie DM aspoň v 2 oblastiach
- **Možná ALS**
 - Poškodenie DM i HM v 1 oblasti;
 - Postihnutie HM aspoň v 2 oblastiach;
 - Postihnutie DM rostrálne od známk postihnutia HM.
- **Pravdepodobná ALS**
 - Postihnutie HM aspoň v 2 oblastiach, pričom sú známky postihnutia DM
- **Definitívna ALS**
 - Poškodenie HM a DM v bulbárnej oblasti a súčasné postihnutie 2 spinálnych oblastí;
 - Poškodenie HM a DM v troch spinálnych oblastiach

HM-Horný motoneurón, DM- Dolný motoneurón

Paliatívna starostlivosť

- Odporúčaná Európskou Federáciou Neurologických spoločností (EFNS), Americkou Akadémiou Neurológie (AAN)- symptomatický manažment pacienta, plánovanie starostlivosti a podpora rodinných príslušníkov
- Komunikácia o hodnotách a plánoch pacienta, ktoré ho pripravujú na rozhodnutia o život predlžujúcich intervenciách (nutričná podpora, mechanická ventilácia)
- Zvyšuje kvalitu života u pacientov a ich opatrovateľov
- Znižuje prolongovanú smútkovú reakciu u opatrovateľov pacientov

Andersen, et al.. EFNS task force on management of amyotrophic lateral sclerosis: guidelines for diagnosing and clinical care of patients and relatives. *Eur J Neurol*. 2005;12(12):921-938.

Miller, et al.. 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):1227-1233.

Zapojenie tímu poskytovateľov PC

- Lekár- ovplyvňuje somatické a psychické symptómy farmakologickými a nefarmakologickými intervenciami, oboznamuje pacienta a rodinu s prognózou a pomáha s plánovaním liečby
- Sestra- koordinuje starostlivosť, pomáha s manažmentom niektorých symptómov
- Psychológovia- pomáhajú pacientovi a jeho najbližším s rozvojom copingových stratégií a s prístupom k ďalším poskytovateľom psychiatrickej starostlivosti
- Poskytovatelia duchovnej starostlivosti (kňaz)- podpora pacientov a rodiny, pomáha hľadať zmysel a interné zdroje sily

- 65 ročná pacientka s diagnózami:
- ALS- Bulbárny syndróm
- Chronická respiračná insuficiencia (hypoxemická-hyperkapnická)
- Obojstranná pľúcna embolizácia PESI skóre 105 (stredné riziko)
- Pneumónia l. sin.
- Obštrukčné spánkové apnoe stredne ťažkého stupňa (AHI-15.2)
- Frontotemporálna demencia (MMSE-16b)
- Imobilita -> Dekubity (päty, haluxy, sacrum, gluteálna oblasť, PHK, ĽHK, PDK)
- Chronický VAS (algický syndróm)

Liečba

- Systematická terapia
- Udržiavane nutritcie- nutričná podpora (PEG)
- Podpora ventilácie- DUPV v režime BIPAP
- Hypersalivácia- Amitriptylín
- Spasticita- Baklofen a tizanidin
- Frontotemporálna demencia- Kvetiapín
- Dekubity- polohovanie pacienta
- Algický syndróm- morfín
- V terminálnych štádiách- oxazepam p.p.

Bipap

- zariadenie pre bipolárny kontinuálny pozitívny tlak v dýchacích cestách
- 2 druhy tlaku: IPAP počas inspirácie a EPAP počas expirácie
- Pomáha pri inspirácii aj expirácii
- Znižuje retenciu CO₂
- Zlepšuje dychovú eficienciu
- Prologuje prežitie u pacientov s ALS



Singh, Sardana. Affordable, Compact and Infection-Free BiPAP Machine. Trans Indian Natl Acad Eng. 2020;5(2):385-391.

Psychiatrická medikácia

Psychiatrická porucha	Používané skupiny liečiv	Príklady liekov s dávkovaním
Behaviorálne príznaky FTD	trazodón, SSRI, pri pretrvávajúcom tiaprid, kvetiapín	escitalopram 20 mg, 1-0-0 sertralin 50 mg, 1-0-0 trazodon 75 mg na noc tiaprid 50 mg, napr. 1-0-1, s navyšovaním p.p. kvetiapin 25 mg, 0-0-0-1, s navyšovaním p.p.
Depresívna porucha	SSRI, SNRI	citalopram 20 mg, 1-0-0 sertralin 50 mg, 1-0-0 venlafaxin 75 mg, 1-0-0
Úzkostné poruchy	SSRI, BZD	escitalopram 10 mg, 1-0-0 citalopram 20 mg, 1-0-0 alprazolam 0,5 mg p.p.

FTD pri ALS

- Často sa môžu vyskytnúť behaviorálne poruchy
- Môžu narušovať rodinné vzťahy, viesť k frustrácii opatrovníkov, či zanedbávaniu starostlivosti
- Podávajú sa antipsychotiká- tiapridal, kvetiapín, risperidón, olanzapín

Morfín

- efektívny v manažmente bolesti, dyspnoe a nočného dyskomfortu
- je možné podávanie pred terminálnou fázou ochorenia
- Potrebná pomalá up-titrácia dávky
- Nedochádza k signifikantnému zvýšeniu CO₂, či poklesu O₂ pri terapeutických dávkach

Take home message

- Potrebný multidisciplinárny prístup k pacientom s ALS
- Odporúča sa skoré zapojenie paliatívnej starostlivosti
- Symptomatická liečba dyspnoe, kachektizácie a ďalších problémov u pacienta
- Liečbu titrovať pomaly za sledovania vitálnych funkcií pacienta