

ALS/motorneuronsjukdomar

Se Faktadokument Bakgrund.

Vårdnivå och remiss

Primärvården

Misstanke om ALS kan väckas i primärvården.

Neurologmottagning

Vid misstanke om motorneuronsjukdom skickas remiss till neurolog som fastställer diagnos. Överväg remiss för MR hjärna samt EMG, för att påskynda diagnostiken. Snabb diagnos förlänger överlevnaden. Någon botande behandling finns ännu inte. Behandling inriktas på att ge bästa möjliga livskvalitet med hjälp av läkemedel, hjälpmedel och stödsatser. Patienter med ALS bör i första hand skötas av neurolog.

Diagnostik och utredning

Symtom och statusfynd

ALS, Amyotrofisk lateralskleros: Symtomen kan komma plötsligt men ofta smygande med svaghet och/eller muskelatrofi i tungan eller en hand, arm eller ett ben med senare spridning till angränsande skelettmuskulatur och till bålen. Patienter med ALS kan ibland ha stickande eller ilande smärta tidigt i sjukdomsförloppet men inga sensoriska symtom i övrigt. Vid klassisk ALS är både övre och nedre motorneuronet påverkat. Statusfynd från övre motorneuronet är spasticitet, stegrade reflexer och muskelkramper. Patienten kan ha fumlighet och nedsatt finmotorik. Patologiska Babinski, Chaddock, Hoffmanns tecken kan ses. Klonusfenomen är mer sällsynt. Vid påverkan på nedre motorneuronet ses muskelatrofi, fascikulationer och nedsatta eller bortfallna reflexer. Bulbära och respiratoriska symtom. Ögonbesvär, autonoma symtom, sfinkter-dysfunktion och känselstörning hör inte till bilden!

PBP, Progressiv bulbär pares: Bulbära symtom med tilltagande dysartri, dysfoni och/eller dysfagi. Svaghet i extremiteter, framför allt armarna och ibland i nacken i senare skeden av sjukdomen. Tidiga statusfynd utgörs av tungfascikulationer och tungatrofi. Nedsatt rörlighet i tunga och läppar. Svag käkmuskulatur. Övre andningshinder.

PSMA, Progressiv spinal muskelatrofi: Tilltagande asymmetriska slappa pareser och muskelförtvining i armar och ben utan bulbära symtom. Fascikulationer. Oftast svaghet eller bortfall av sensträckreflexer. Inga statusfynd från mun och svalg (per definition). Sjukdomsbilden vid denna form begränsar sig

ofta under lång tid till en förlamning med nedre motorneuronpåverkan men kan med tiden växla över till en klassisk ALS.

Frontallobsdemens FTD och ALS: Minst 30 % av ALS-patienter utvecklar även kognitiva symtom, oftast med affektlabilitet och språkstörning (afasi). En mindre grupp utvecklar frontallobsdemens med personlighetsförändring och påverkad social förmåga. Då ses symtom som apati, disinhibition, hypersexualitet, irritabilitet, bristande insikt, språkstörning eller mutism. Minnet brukar fungera väl. Hos några patienter utvecklas de kognitiva symtomen innan de motoriska.

Utredning

- EMG med undersökning av proximal och distal muskulatur i alla fyra extremiteter samt kranialnervsinnerverad muskulatur.
- Nervledningshastighet. (Främst för att utesluta differentialdiagnoser.)
- Eventuellt MEP (Motor-evoked potentials) för att studera eventuell subklinisk lesion på övre motorneuron.
- MRT hjärna/halsrygg och ev. ryggmärg/nervrötter.
- Blodprovs- och eventuellt likvoranalys avseende systemsjukdom (malignitet), MS och neuroborrelios i förekommande fall.

Cirka 10 procent av personer med amyotrofisk lateralskleros har en släkting med sjukdomen, då betecknas sjukdomen familjär amyotrofisk lateralskleros, FALS. Varje år upptäcks flera gener som har koppling till familjär ALS. Utredning och provtagning kan ske efter genetisk vägledning via klinisk genetisk mottagning, Universitetssjukhuset Linköping. Nedärvningsmönstret skiftar mellan olika varianter av sjukdomen.

Diagnos grundas på anamnes, kliniskt status och EMG-fynd.

Diagnosbesked

- Besked ges av neurolog. Medverkande är patienten gärna med anhörig, ansvarig läkare och ALS-sköterska. Vården kring patienten är teambaserad.
- Vid samtalet ges information om sjukdomen, muntligt och skriftligt.

Behandling

Medicinsk behandling - Bromsande läkemedel

Se Riluzol FASS vårdpersonal under relaterad information.

En natriumkanalhämmare och glutamatfrisättningshämmare, i dosen 50 mg 1 x 2 per os har visat sig förlänga överlevnadstiden hos många patienter med 12-21 månader. Effekten ökar om behandlingen sätts in tidigt i sjukdomsförloppet. Preparatet har lindriga biverkningar, men leverstatus och blodstatus inklusive diff-räkning ska kontrolleras regelbundet. Tabletterna kan krossas och kan ges via PEG, men bör inte exponeras för solljus.

OBS! Godkänd indikation bara för ALS och PBP, inte för PSMA, men preparatet kan eventuellt prövas på patienter med PSMA, åtminstone under en period. Riluzol bör inte ges till patienter med andra motorneuronsjukdomar (hereditär spastisk pares, SBMA spinobulbär muskelatrofi; Kennedys sjukdom, benign fokal amyotrofi, post-polio syndrom).

Behandlingsmöjligheter symtomlindring: Salivöverskott

Mycket besvärande symtom orsakat av oförmåga att svälja saliven.

Skopolamin (Scopoderm depotplåster), 1 plåster/32-48 timmar (SIC!). Ibland räcker det med ett halvt Scopoderm-plåster medan andra patienter behöver två plåster samtidigt. Glykopyrron (Robinul inj 0,2 mg/ml) 1 ml i.m. Tricykliska antidepressiva (t.ex. Amitriptylin 10 mg, 1 x 3).

Vid svårare besvär ställningstagande till strålbehandling av spottkörtlar eller injektion med Botulinum toxin.

Bronkial sekretstagnation

Undvik dehydrering som orsak till segt slem. Sekretmobilisering med fysioterapi, slemlösende preparat Acetylcystein (brustabletter 200 mg 1 x 1-3) och slemsugning vid behov. Obs! Försiktig doshöjning av Acetylcystein till maximal dos 200 mg x 3. Det kan vara bra att undvika livsmedel med mjölkprotein då det kan leda till ökad slembildning.

Nebulisator med koksalt och en betareceptor-antagonist och/eller en antikolinerg bronkdilaterare (t.ex. Ipratropium) kan prövas. Ett bra alternativ är en mekanisk hostmaskin (CoughAssist, Insufflator-Exsufflator) som kan användas i hemmet.

Ventilatorstöd vid andningssvikt

Vid symtom på andningssvikt, alternativt avvikande nattliga blodgaser, kontaktas lungmedicin i god tid för utprovning av ventilatorstöd. Lungfunktionsbedömning via fysioterapeut ligger till grund för beslutet. Non invasiv ventilation är indicerat vid symtom på hyperkapni, VC 40-50%, nattlig desaturering, $pCO_2 > 6,5$. I selekterade fall kan invasiv ventilation, trakeostomi med hemrespirator vara ett alternativ. Handläggning sker i samråd med lungmedicinsk läkare samt palliativ specialistvård.

Affektlabilitet

Får inte misstolkas som depression. Behandlas med information till patienten och anhöriga. Patienter med mycket besvär kan erbjudas behandling med amitriptylin (t.ex. tablett 10 mg 1 x 3) eller SSRI.

Ängest, nedstämdhet

Benzodiazepiner, samtalsbehandling, SSRI-preparat på vida indikationer.

Spasticitet

Fysioterapi. Baclofen, bensodiazepiner, Gabapentin 900-2 400 mg. Injektioner med Botulinumtoxin kan ges i drabbade muskler.

Sömnstörning och fatigue.

Uteslut bakomliggande orsak såsom andningsbesvär, depression och smärta. För läkemedelsbehandling, se Faktadokument Sömn. Vid fatigue kan eventuellt Modiodal testas.

Muskelkramper

Levetiracetam kan testas, lågdos (250 mg x 2). Kinin.

Patienter med ALS har ökande risk för DVT med ökande immobilisering och påverkad andningsfunktion.

Sjukskrivning

Sjukskrivning sköts som regel av neurologspecialist och får individualiseras.

Uppföljning

Uppföljning sker på neurologmottagning. Första läkarbesök bokas inom tre månader eller tidigare efter behov, därefter regelbundet var tredje månad. Vid vissa långsamt progredierande former av motorneuronsjukdom bokas återbesök mer sällan.

Kvalitetsindikatorer

Se Motorneuronsjukdomar, Svenska neuroregister under relaterad information.

Omvårdnad

ALS-ansvarig sjuksköterska (kontaktsjuksköterska) på neurologmottagningen är den som patienten och övriga yrkeskategorier i första hand kontaktar och som vid behov initierar vårdplanering i hemmet.

Palliativ vård

- Anmälan till allmän palliativ vård sker oftast i samband med diagnossamtalet.
- Anmälan till specialiserad palliativ vård sker när patienten får tydligt sviktande symtom och är i behov av ökade insatser.

Tandvård

Det är viktigt att optimera tandstatus så tidigt som möjligt. Se Faktadokument Tandvårdsstöd, Se Personkretsen, F-tandvård under relaterad information.

Rehabilitering

Patienten erbjuds kontakt med fysioterapeut, arbetsterapeut, dietist och munvårdsteam initialt. Övriga åtgärder och hjälpmedel kan vara aktuella utifrån patientens individuella problem. Kontakt med övriga tas då behov uppstår.

Fysioterapeut

Fysioterapeut i ALS-teamet inom specialiserad vård följer upp patienterna regelbundet, särskilt med tanke på andningsfunktionen. Vid behov av bedömning av förflyttningar i hemmet, gånghjälpmedel, individuell träning eller stöttning i fysisk aktivitet tas kontakt med fysioterapeut i kommunen eller på vårdcentralen.

Arbetsterapeut

Patienter som har svårigheter att klara vardagens aktiviteter erbjuds kontakt med arbetsterapeut för utredning och åtgärder inom personlig vård, boende, arbete/studier och fritid.

Utredning och åtgärder är inriktade på att bibehålla förmåga, anpassa omgivningen eller lära in nya sätt att utföra dagliga sysslor på. Det kan också innebära att prova ut hjälpmedel. Vid behov av hjälpmedel/fortsatt rehabilitering i hemmet hänvisar arbetsterapeut eller kontaktsköterskan till kommunarbetsterapeuten.

Dietist

Vid varje besök följs energi- och näringsintaget och bevakas när det är dags att koppla in stöd i form av speciallivsmedel som näringsdrycker, berikningsprodukter, förtjockningsmedel och sondnäring. Dietisten arbetar också tillsammans med patienten med andra nutritionsåtgärder, som exempelvis att anpassa konsistensen på mat och dryck, göra maten mer energi- och näringstät, lägga till extra mellanmål och att minska nattfastan. En del av viktnedgången vid ALS beror på muskelförtvinning och kan inte hindras av ett gott nutritionsstatus. Däremot är det viktigt att förhindra ytterligare viktnedgång, för att i möjligaste mån bibehålla god livskvalitet, ork och allmäntillstånd.

När patienten inte klarar att hålla vikten kan det vara aktuellt med sondmat. Inläggning av PEG övervägs vid cirka 10 % viktnedgång, samt vid tilltagande dysfagi. Obs! PEG-inläggningen måste ske innan lungfunktionen är för låg.

Se Dietetik under relaterad information.

Logoped

Många patienter med ALS får problem med att tugga och svälja och på sikt kan förmågan att nutriera sig per os gå förlorad. Vid sväljningssvårigheter rekommenderas snar kontakt med logoped för sväljningsbedömning. Logopeden kan ge råd kring konsistensanpassad kost och sväljtekniker. Även i stadier då enteral nutrition krävs är smakstimulans via munnen ofta väsentlig för att främja livskvalitet och god munhälsa.

Vid problem med rösten och talet kan en logoped ge råd om röst- och talteknik och prova ut lämpliga kommunikationshjälpmedel, från tidigt i sjukdomsförloppet och vidare allt eftersom behoven förändras. Man kan behöva både tekniska hjälpmedel, t.ex. dator med talsyntes eller surfplatta och icke-tekniska, t.ex. olika former av kommunikationskortor. Styrningen till hjälpmedlen behöver oftast förändras under sjukdomsförloppet. Det sker i samarbete med arbetsterapeut och hjälpmedelscentral.

Se Logopedi, Folkhälsa och sjukvård under relaterad information.

Kurator

Patient och närstående erbjuds kuratorskontakt. Patient och närstående får möjlighet till att samtala om sin livssituation. Patienten kan också få information om samhällets stöd och resurser samt patienträttigheter.

Se Kurator metodbok under relaterad information.

Psykolog

Depression och ångest är vanligt hos ALS-patienter. Ångest förekommer särskilt under utredningen och i den terminala fasen. Erbjud remiss till psykolog vid behov.

Mer information

Se Amyotrofisk lateralskleros under relaterad information.