

Amyotrofická laterální skleróza: aktuální doporučení k diagnostice a terapii

doc. MUDr. Eva Vlčková, Ph.D., MUDr. Adam Betík

Neurologická klinika Lékařské fakulty Masarykovy univerzity a Fakultní nemocnice Brno, Neuromuskulární centrum ERN, Brno

Amyotrofická laterální skleróza (ALS) je fatální rychle progredující neurodegenerativní onemocnění postihující primárně motoneurony mozku a/nebo míchy. V posledních letech byla publikována řada nových doporučení týkajících se diagnostiky ALS včetně přístupu ke genetickému testování těchto pacientů, a také terapie, resp. obecně komplexního managementu tohoto onemocnění a jeho komplikací a komorbidit. Cílem tohoto sdělení je sumarizace zmíněných doporučení a nejdůležitějších aktuálních poznatků o tomto mimořádně závažném onemocnění.

Klíčová slova: amyotrofická laterální skleróza, onemocnění motoneuronu, genetické testování, frontotemporální demence, elektromyografie, gastrostomie, neinvazivní ventilace, dříve vyslovené přání.

Amyotrophic lateral sclerosis: new guidelines on diagnostics and management

Amyotrophic lateral sclerosis (ALS) is a fatal, rapidly progressive neurodegenerative disease that primarily affects motor neurons in the brain and/or spinal cord. In recent years, a number of new recommendations have been published regarding the diagnosis of ALS, including the approach to genetic testing of these patients, as well as the therapy or general comprehensive management of this disease and its complications and comorbidities. The aim of this article is to summarize these recommendations and the most important current knowledge about this very serious disease.

Key words: amyotrophic lateral sclerosis, motor neuron disease, genetic testing, frontotemporal dementia, electromyography, gastrostomy, noninvasive ventilation, living will.

Úvod

Amyotrofická laterální skleróza (ALS) je fatální neurodegenerativní onemocnění, které se manifestuje rychle progredující slabostí kosterních svalů v důsledku degenerace motorických neuronů mozku a/nebo míchy (Goutmann et al., 2022). Jde tedy o jedno z tzv. onemocnění motoneuronu (motor neuron diseases). Klinicky se ALS nejčastěji projevuje čistě motorickou smíšenou parézou (kombinující projevy degenerace centrálního a periferního motoneuronu), případně parézou periferní nebo centrální. Onemocnění začíná v jedné oblasti těla (obvykle na některé

z končetin, asi v 20–25 % případů v bulbární oblasti či vzácně ve svalectech trupu) a postupně progreduje, šíří se do dalších oblastí těla a pozvolna generalizuje (Goutman et al., 2022a). Onemocnění bylo původně považováno za čistě motorické, v posledních letech narůstá evidence o překryvu onemocnění s dalšími neurodegenerativními chorobami, především pak s frontotemporální demencí (FTD), která je plně vyjádřena asi u 10–15 % ALS pacientů. Dalších asi 35 % pacientů s ALS podle recentních prací vykazuje mírnější kognitivní poruchy (Strong et al., 2018; Pender et al., 2020; Abrahams, 2023), které zahrnují např. deficit

DECLARATIONS:

Declaration of originality:

The manuscript is original and has not been published or submitted elsewhere.

Ethical principles compliance:

The authors attest that their study was approved by the local Ethical Committee and is in compliance with human studies and animal welfare regulations of the authors' institutions as well as with the World Medical Association Declaration of Helsinki on Ethical Principles for Medical Research Involving Human Subjects adopted by the 18th WMA General Assembly in Helsinki, Finland, in June 1964, with subsequent amendments, as well as with the ICMJE Recommendations for the Conduct, Reporting, Editing, and Publication of Scholarly Work in Medical Journals, updated in December 2018, including patient consent where appropriate.

Conflict of interest:

Not applicable.

Consent for publication:

Not applicable.

Práce byla podpořena z prostředků MZ ČR – RVO (FNBr, 65269705) a projektem specifického výzkumu č. MUNI/A/1525/2023 z programu podpory studentských projektů na Masarykově univerzitě. Pracoviště autorů je součástí European Reference Network for Neuromuscular Diseases - Project ID N° 870177.

Cit. zkr.: *Neurol. praxi.* 2025;26(3):217-224

<https://doi.org/10.36290/neu.2024.069>

Článek přijat redakcí: 2. 9. 2024

Článek přijat k publikaci: 29. 10. 2024

doc. MUDr. Eva Vlčková, Ph.D.

vlckova.eva@fnbrno.cz