

S blížícím se terminálním stadiem onemocnění by měla být pečovateli nabídnuta další podpora (psychologická, sociální i ošetrovatelská). Pacienti a jejich ošetrovatelé by v této fázi měli mít dostupnou paliativní péči a měli by mít k dispozici farmakologické prostředky (opioidy, benzodiazepiny, antimuskarinika) a všechny pomůcky potřebné pro tento typ péče.

Aktuální organizace péče o ALS pacienty v České republice

V souladu s výše uvedenými doporučeními je v českých podmínkách multidisciplinární péče o ALS pacienty poskytována sítí neuromuskulárních center. Tato síť zahrnuje aktuálně 11 center, z nichž 2 největší (Pražský Motol a Brno) jsou součástí Evropské referenční sítě (ERN) (Neuromuskulární sekce 2024). Neuromuskulární centra mají klíčovou roli v expertní diagnostice onemocnění a umožňují řešení specifických komplikací onemoc-

nění v rámci multidisciplinární péče. Vzhledem k počtu ALS pacientů a náročnosti péče o tuto specifickou skupinu pacientů je však pro management nezbytná spolupráce s praktickými lékaři a ambulantními neurology a psychology mimo centra, a to zejména v časných fázích onemocnění (kdy s ohledem na klinický stav pacientů není obvykle nutná většina modalit multidisciplinární péče). Velmi přínosné je také zapojení neziskových organizací, např. patientské organizace ALSA, z.s., nebo organizace Dech života, z.s., která poskytuje podporu pacientům na domácí umělé plicní ventilaci a jejich rodinám. V pokročilé fázi onemocnění pak hraje zcela klíčovou roli paliativní péče, pro kterou je v ČR k dispozici postupně se rozrůstající síť paliativních ambulancí a/nebo lůžkových i domácích hospiců (Goodbye, 2004).

Souhrn

Recentně publikované guidelines poskytují podrobné doporučení pro diagnostiku

a léčbu pacientů s ALS při zohlednění aktuální klinické evidence. Využití diagnostických doporučení umožňuje časnější stanovení diagnózy, což má význam zejména pro možnost zapojení pacientů v co nejčasnějších stádiích onemocnění do probíhajících klinických studií. Narůstá také význam genetické diagnostiky, a to zejména v souvislosti s nastupující možností cílené genetické terapie. Z hlediska léčby poskytují guidelines jednoznačné vyjádření ke všem nejvýznamnějším aktuálně dostupným terapeutickým možnostem a nabízejí podrobné doporučení k managementu jednotlivých projevů a komplikací onemocnění. Základem přístupu je vždy identifikace možných příčin daného symptomu/komplikace a zvážení možností ovlivnění těchto příčinných faktorů, následované zapojením specifických způsobů řešení příslušné komplikace. Jednoznačná shoda panuje na vhodnosti multidisciplinární péče o pacienty s ALS.

LITERATURA

1. Abrahams S. Neuropsychological impairment in amyotrophic lateral sclerosis-frontotemporal spectrum disorder. *Nat Rev Neurol*. 2023;19(11):655-667. doi: 10.1038/s41582-023-00878-z.
2. Abrahams S, Newton J, Niven E, et al. Screening for cognition and behaviour changes in ALS. *Amyotroph Lateral Scler Frontotemporal Degener*. 2014;15(1-2):9-14. doi: 10.3109/21678421.2013.805784.
3. Amylyx Pharmaceuticals Announces FDA Approval of RELYVIO™ for the Treatment of ALS. Amylyx 2024 [Internet 7. 8. 2024]. Available from: <https://www.amylyx.com/news/amylyx-pharmaceuticals-announces-fda-approval-of-relyvium-for-the-treatment-of-als>.
4. Brooks BR. El Escorial World Federation of Neurology criteria for the diagnosis of amyotrophic lateral sclerosis. Subcommittee on Motor Neuron Diseases/Amyotrophic Lateral Sclerosis of the World Federation of Neurology Research Group on Neuromuscular Diseases and the El Escorial 'Clinical limits of amyotrophic lateral sclerosis' workshop contributors. *J Neurol Sci*. 1994;124(Suppl):96-107.
5. Brooks BR, Miller RG, Swash M, et al. El Escorial revisited: revised criteria for the diagnosis of amyotrophic lateral sclerosis. *Amyotroph Lateral Scler Other Motor Neuron Disord*. 2000;1:293-299. doi: 10.1080/146608200300079536.
6. de Carvalho M, Dengler R, Eisen A, et al. Electrodiagnostic criteria for diagnosis of ALS. *Clin Neurophysiol*. 2008;119(3):497-503. doi: 10.1016/j.clinph.2007.09.143.
7. Evropská léková agentura (EMA): Souhrn údajů o přípravku Rilutek. EMA 2024 [Internet 10. 8. 2024]. Available from: https://www.ema.europa.eu/cs/documents/product-information/rilutek-epar-product-information_cs.pdf.
8. Ferrer reports top-line results from Phase III ADORE study in ALS. Ferrer 2024 [Internet 7. 8. 2024]. Available from: <https://www.ferrer.com/en/results-study-ADORE-ALS>.
9. Goodbye: Seznam hospiců v ČR [Internet 29. 10. 2024]. Available from: <https://goodbye.cz/seznam-hospicu/>.
10. Goutman SA, Hardiman O, Al-Chalabi A, et al. Emerging insights into the complex genetics and pathophysiology of amyotrophic lateral sclerosis. *Lancet Neurol*. 2022;21(5):465-479. doi: 10.1016/S1474-4422(21)00414-2.
11. Goutman SA, Hardiman O, Al-Chalabi A, et al. Recent advances in the diagnosis and prognosis of amyotrophic lateral sclerosis. *Lancet Neurol*. 2022a;21(5):480-493. doi: 10.1016/S1474-4422(21)00465-8.
12. Guyatt GH, Oxman AD, Vist GE, et al. GRADE: an emerging consensus on rating quality of evidence and strength of recommendations. *BMJ*. 2008 Apr 26;336(7650):924-6. doi: 10.1136/bmj.39489.470347.AD.
13. Hannaford A, Pavey N, van den Bos M, et al. Diagnostic Utility of Gold Coast Criteria in Amyotrophic Lateral Sclerosis. *Ann Neurol*. 2021;89(5):979-986. doi: 10.1002/ana.26045.
14. Moher D, Shamseer L, Clarke M, et al. Preferred reporting items for systematic review and meta-analysis protocols (PRISMA-P) 2015 statement. *Syst Rev*. 2015;4(1):1. doi: 10.1186/2046-4053-4-1.
15. Neuromuskulární sekce: Seznam center. [Internet 29. 10. 2024]. Available from: <https://www.neuromuskularni-sekke.cz/index.php?pg=rady-nemocnym--seznam-center>
16. NICE Guideline: Motor neurone disease: assessment and management. National Institute for Health and Care Excellence 2019 [Internet 7. 8. 2024]. Available from: <https://www.nice.org.uk/guidance/NG42>.
17. Pender N, Pinto-Grau M, Hardiman O. Cognitive and behavioural impairment in amyotrophic lateral sclerosis. *Curr Opin Neurol*. 2020;33(5):649-654. doi: 10.1097/WCO.0000000000000862.
18. Richards D, Morren JA, Pioro EP. Time to diagnosis and factors affecting diagnostic delay in amyotrophic lateral sclerosis. *J Neurol Sci*. 2020;417:117054. doi: 10.1016/j.jns.2020.117054.
19. Roche JC, Rojas-Garcia R, Scott KM, et al. A proposed staging system for amyotrophic lateral sclerosis. *Brain*. 2012;135(Pt 3):847-52. doi: 10.1093/brain/awr351.
20. Roggenbuck J, Eubank BHF, Wright J, et al. Evidence-based consensus guidelines for ALS genetic testing and counseling. *Ann Clin Transl Neurol*. 2023;10(11):2074-2091. doi: 10.1002/acn3.51895.
21. Shefner JM, Al-Chalabi A, Baker MR, et al. A proposal for new diagnostic criteria for ALS. *Clin Neurophysiol*. 2020;131(8):1975-1978. doi: 10.1016/j.clinph.2020.04.005. Závěrečná formulace.
22. Státní ústav pro kontrolu léčiv: Přehled léčiv: Detail varianty léčivého přípravku RILUTEK (0027286 – 50MG TBL FLM 56): Cena a úhrady. SUKL 2024 [Internet 10. 8. 2024]. Available from: https://prehledy.sukl.cz/prehled_leciv.html#/leciva/0027286.
23. Strong MJ, Abrahams S, Goldstein LH, et al. Amyotrophic lateral sclerosis – frontotemporal spectrum disorder (ALS-FTSD): Revised diagnostic criteria. *Amyotroph Lateral Scler Frontotemporal Degener*. 2017;18(3-4):153-174. doi: 10.1080/21678421.2016.1267768.
24. Teutsch SM, Bradley LA, Palomaki GE, et al. The Evaluation of Genomic Applications in Practice and Prevention (EGAPP) Initiative: methods of the EGAPP Working Group. *Genet Med*. 2009;11(1):3-14. doi: 10.1097/GIM.0b013e318184137c.
25. Timmins HC, Thompson AE, Kiernan MC. Diagnostic criteria for amyotrophic lateral sclerosis. *Curr Opin Neurol*. 2024. doi: 10.1097/WCO.0000000000001302. Epub ahead of print.
26. Van Damme P, Al-Chalabi A, Andersen PM, et al. European Academy of Neurology (EAN) guideline on the management of amyotrophic lateral sclerosis in collaboration with European Reference Network for Neuromuscular Diseases (ERN EURO-NMD). *Eur J Neurol*. 2024;31(6):e16264. doi: 10.1111/ene.16264.
27. Vucic S, Ferguson TA, Cummings C, et al. Gold Coast diagnostic criteria: Implications for ALS diagnosis and clinical trial enrollment. *Muscle Nerve*. 2021;64(5):532-537. doi: 10.1002/mus.27392.
28. Westeneng HJ, Debray TPA, Visser AE, et al. Prognosis for patients with amyotrophic lateral sclerosis: development and validation of a personalised prediction model. *Lancet Neurol*. 2018;17(5):423-433. doi: 10.1016/S1474-4422(18)30089-9. Konec formuláře
29. Xu L, Liu T, Liu L, et al. Global variation in prevalence and incidence of amyotrophic lateral sclerosis: a systematic review and meta-analysis. *J Neurol*. 2020;267(4):944-953. doi: 10.1007/s00415-019-09652-y.