

ALS

ALS, amyotrofisk lateral skleros, är namnet för en grupp neurodegenerativa sjukdomar där nervceller i hjärnan, hjärnstammen och ryggmärgen dör. Detta leder till muskelförtvinning och förlamning. Sjukdomen kan börja smygande eller mer sällsynt plötsligt med svaghet i tungan, en hand eller ett ben. Både utbredningen och förloppet av muskelbortfall och funktionshinder varierar.

Forskarna arbetar utifrån olika teorier om hur ALS uppstår. Mycket talar för att nervcellernas död kan utlösas av strukturförändrade proteiner.

SYMPTOM

Eftersom det finns flera olika typer av ALS, med varierande orsak och symtom skiljer sig också de ALS-relaterade besvären från patient till patient. Förlamningen kan börja i olika delar av kroppen och påverka talet och möjligheten att svälja. Vid andra sjukdomsformer börjar svagheten i en arm eller ett ben. Hos vissa patienter finns tendenser till kognitiv påverkan med en viss personlighetspåverkan och emotionell instabilitet. Utmärkande för ALS är att kraftnedsättningen följs av att musklerna tillbakabildas, så kallad muskelatrofi.

Man kan också få muskelkramper och muskelryckningar.

Oavsett vilken form av sjukdomen patienten lider av sprider sig svagheten vidare i kroppen. Försämringen sker gradvis och ofta i en jämn takt. Patienterna avlider när andningsmuskulaturen drabbas och inte förmår tömma lungorna på koldioxid, så kallad koldioxidnarkos. Patienten blir allt tröttare och somnar in, eller vaknar inte på morgonen.

BEHANDLING

För att fastställa ALS behöver man genomgå en undersökning av en neurolog. Vid misstanke om ALS kan diagnosen bekräftas med hjälp av undersökning av musklernas elektriska aktivitet, EMG (elektromyografi). Det finns ingen botande behandling av ALS.

Behandlingens mål är att bromsa sjukdomsförloppet och lindra de negativa effekterna av sjukdomen. Man försöker också kompensera för funktionsnedsättningarna. Sedan 1990-talet finns en bromsmedicin. Den verkar genom att hämma frisättningen av signalämnet glutamat, vars skadliga effekter på nervcellerna då minskar. Med modern behandling, med bland annat bromsmedicin, hjälp med födointag (PEG), extern ventilator och ALS-team är överlevnadstiden klart förlängd. Tidigt insatt bromsmedicin förlänger överlevnadstiden med 25-30 procent. Symtombehandling kan innefatta lindring av muskelkramper, minska muskelspasmer, minska salivproduktionen samt att förhindra tvångsmässig gråt/skratt genom antidepressiv medicin.

FORSKNING

Det har hänt mycket inom ALS-forskningen de senaste tio åren.

Idag vet vi att den genetiska faktorn är viktig och det pågår ett stort europeiskt projekt kring detta, där cirka 15 000 ALS-patienter ska delta. 500 svenska patienter kommer att medverka i studien via en forskningsgrupp vid Umeå universitet.

Gemensamt för alla typer av ALS är förekomst av ansamlingar av ett felveckat protein, SOD1, inne i nervceller. Forskare söker efter orsaken till felveckningen och hur sjukdomen sprids genom nervsystemet. Flera forskargrupper arbetar med utveckling av metoder som kan hämma nybildning av proteinet SOD1 och spridningsprocessen. Vissa typer av ALS och vissa typer av pannlobsdemens, FTD, är samma sjukdomsprocess i olika delar av nervsystemet. Forskarna hittar samma sjukdomsgener hos ALS och FTD-patienter. Varför några utvecklar ALS och andra FTD är ännu oklart. Enstaka personer utvecklar både ALS och FTD.

VISSTE DU ATT

- Forskarna uppskattar att drygt 220 personer årligen insjuknar i ALS i Sverige.
- Medelåldern vid symptomdebut är ca 58-60 år, men variationen är stor.
- Det finns många typer av ALS, med olika orsak och symtom. Gemensamt för alla typer som kunnat undersökas genom obduktion är en felveckning av proteinet SOD1 inne i nervcellerna.
- Med modern behandling är överlevnadstiden klart förlängd.