

# God livskvalitet målet med vård och omhändertagande vid ALS

## ENDA SJUKDOMSMODIFIERANDE LÄKEMEDLET HAR BEGRÄNSAD EFFEKT

**Caroline Ingre,** med dr, bitr överläkare, Karolinska universitetssjukhuset, Stockholm  
 ● caroline.ingre@sll.se

**Ingela Nygren,** docent, överläkare, Akademiska sjukhuset, Uppsala

**Anne Zachau,** överläkare, Karolinska universitetssjukhuset, Stockholm

**Gert Staaf,** med dr, överläkare, Skånes universitetssjukhus, Lund

**Amyotrofisk lateral skleros (ALS)** är en förödande sjukdom som inte bara drabbar de viljestyrda musklerna, utan även kan påverka personlighet och kognitiva funktioner. Det är önskvärt att patienter med symtom på ALS blir utredda snarast av en erfaren neurolog, då strävan är att delge diagnosen tidigt och snabbt koppla in ett multidisciplinärt team (ALS-team) som ökar tryggheten och det regelbundna stödet för patienterna med familj. Patienter med ALS uppvisar en flora av symtom under sin sjukdomstid, och även om sjukdomen fortfarande inte är botbar finns flera läkemedel och hjälpmedel som underlättar för patienten.

I denna artikel beskrivs symtom, utredningsgång och behandlingar för att fler ska kunna erbjuda patienter med ALS en god vård och effektivt omhändertagande.

### Kliniska presentationer

ALS/motorneuronsjukdom kännetecknas av samtidig degeneration av övre och nedre motorneuron. Sjukdomen börjar vanligtvis fokalt, men sprids så småningom till andra kroppsregioner. Spridningen av sjukdo-

och dessa patienter söker ofta på akuten för dyspné eller utreds initialt hos kardiolog, många med en samtidig oförklarlig viktminskning [3].

I Sverige finns i dag drygt 800 patienter med ALS-diagnos, och omkring 250 insjuknar årligen.

Vid klassisk ALS, som är den vanligaste formen i Sverige, drabbas patienterna av en samtidig påverkan på både övre och nedre motorneuron, och svagheten drabbar extremiteter, bulbär region och andning. Andra former av ALS är progressiv spinal muskelfatrofi (PSMA), med engagemang enbart av nedre motorneuron, och primär lateral skleros (PLS), med engagemang endast från övre motorneuron. Progressionen vid PSMA och PLS är vanligen betydligt långsammare än vid klassisk ALS, och både den bulbära regionen och andningsmusklerna påverkas sent eller inte alls. Sjukdomshastigheten och symtombilden kan över tid förändras till en klassisk ALS-fenotyp om sjukdomen också sprider sig till övre motorneuron vid PSMA respektive till nedre motorneuron vid PLS [4].

### Utredning och diagnos

Det finns inget prov eller undersökning som entydigt ger ALS-diagnosen. Diagnosen baseras på kliniska och elektrofysiologiska tecken, då andra sjukdomar har uteslutits, se Fakta 1. Inom forskning används El Escorial-kriterier [5] för att underlätta diagnostiken. De regioner som påverkas är

»I Sverige finns i dag drygt 800 patienter med ALS-diagnos, och omkring 250 insjuknar årligen.«

men sker både lokalt (inom samma region; t ex från hand till överarm) och mellan neuroanatomiskt länkade regioner (kontralaterala eller rostrokaudala) [1]. Neuronen i de okulomotoriska kärnorna är mer resistent, och ögonmusklerna drabbas därför inte. Vid en dysfunktion av de övre motorneuronen dominerar bilden av svaghet med spasticitet och stegrade reflexer. Vid en dysfunktion av de nedre motorneuronen ses i stället svaghet med kramper, fascikulationer och muskelförtvining (atrofier). Hos ca 70 procent debuterar sjukdomen med symtom från ryggmärgen (spinalt), vilket ger en tilltagande svaghet i armar och ben, medan den hos ca 30 procent debuterar kring mun och svalg (bulbärt), vilket kännetecknas av tilltagande sluddrigt tal (dysartri) och sedan en svalgpåverkan (dysfagi). Dessa patienter har också ofta en tillhörande känslomässig labilitet som yttrar sig som tvångsmässigt och okontrollerbart skratt eller gråt [2]. Hos upp till 5 procent börjar ALS med andningssvikt,

### HUVUDBUDSKAP

- ALS kännetecknas av en samtidig degeneration av övre och nedre motorneuron.
- Sjukdomen debuterar hos 70 procent av patienterna spinalt, medan den hos ca 30 procent debuterar bulbärt.
- Kognitiv påverkan och beteendeförändringar hör till sjukdomsbilden hos upp till 50 procent av patienterna med ALS, och ca 15 procent av patienterna utvecklar en frontotemporal demens.
- Det finns inget enskilt prov som ger ALS-diagnosen. Diagnosen baseras på kliniska och elektrofysiologiska fynd och uteslutande av andra sjukdomar.
- Riluzol är det enda sjukdomsmodifierande läkemedel som är godkänt för behandling av ALS i Sverige, tyvärr endast med begränsad effekt. Behandlingen är i övrigt symtomatisk, och målet är att hjälpa patienterna att uppnå en så god livskvalitet som möjligt genom samverkan i multidisciplinära ALS-team.

- bulbär region (påverkar tal och svalg)
- cervikal region (påverkar övre extremiteter)
- torakal region (påverkar bröstkoragsväggen och magmusklerna)
- lumbal region (påverkar nedre extremiteterna).

ALS-sjukdomen klassificeras ofta efter debutplats eller spridningsmönster eller beroende på uttrycket av dysfunktionen av de övre eller nedre motorneuronen [6]. I utredningen av personer med misstänkt ALS ska ingå

- bilddiagnostik (MRI) av hjärna och ryggmärg
- lumbalpunktion
- blodprov
- neurofysiologisk undersökning.

Med lumbalpunktion kan man detektera nervskada genom att mäta neurofilamentprotein. Höga nivåer har identifierats i blod och likvor i både ALS-djurmodeller och hos patienter med ALS, men även hos patienter med andra neurodegenerativa sjukdomar. Neurofilament används nu i flera centrum runt om i världen bl a som en diagnostisk biomarkör för ALS [7]. I den neurofysiologiska undersökningen ska ingå neurografi, som mäter den elektriska impulsens hastighet, och EMG (elektromyografi) för bedömning av de nedre motorneuronen. Fakta 2 sammanfattar de blod- och likvorprov som bör tas vid utredningen, och Fakta 3 anger de vanligaste differentialdiagnoserna.

Kognitiv påverkan och beteendeförändringar till följd av frontotemporal degeneration hör till sjukdomsbilden hos uppemot 50 procent av patienterna med ALS, och ca 15 procent av patienterna har en frontotemporal demens av beteendevariant [8]. Apati med nedsatt exekutiv förmåga, mental rigiditet, förlust av empati och social beteendestörning samt olika typer av språkliga störningar är de kognitiva symtom som oftast förekommer. Minnesproblem är inte typiskt, men förekommer. Patienter utan kognitiv påverkan vid diagnos förblir oftast opåverkade under större delen av ALS-sjukdomen. Den frontotemporala kognitiva nedsättningen kan även ibland föregå de motoriska symtomen. ALS med samtidig frontotemporal demens och särskilt med påverkan på exekutiv dysfunktion är associerad med kort överlevnad [9].

## Vård och omvårdnad

Målet med vården är att hjälpa patienterna till en så god livskvalitet som möjligt och samtidigt stötta familjerna under sjukdomsförloppet. Detta uppnås bäst genom ett tvärvetenskapligt tillvägagångssätt, genom ett multidisciplinärt ALS-team, som består av neurolog, lungläkare, sjuksköterska, kurator, fysioterapeut, arbetsterapeut, dietist och logoped [10]. Även andra specialister som psykolog, kirurg, tandhygienist och palliativ läkare bör lätt kunna konsulteras av teamet.

Multidisciplinär vård förlänger överlevnaden, minskar antalet sjukhusinläggningar, förkortar sjukhusvistelser och ökar livskvaliteten hos patienter med ALS [11]. Detta är troligtvis relaterat till den stora erfarenheten hos teamet, som resulterar i optimering av farmakologisk och icke-farmakologisk behandling, förbättrad efterlevnad av behandlingsriktlinjer och möjlighet till preventiva åtgärder. Kontakten med ALS-teamen bör ske var 2:a-4:e månad med möjlighet

## FAKTA 1. Kriterier för ALS-diagnos

### NÄRVARO AV

- bevis på nedre motorneurondegeneration genom klinisk, elektrofysiologisk eller neuropatologisk undersökning

- bevis på övre motorneurondegeneration genom klinisk undersökning

- progress av de motoriska symtomen inom en region eller till andra regioner, definierat av historiska uppgifter eller undersökning

### FRÅNVARO AV

- elektrofysiologiska och patologiska bevis på andra sjukdomar som kan förklara påverkan på de nedre eller övre motorneuronen

- bilddiagnostiskt bevis på andra sjukdomar som kan förklara de kliniska och elektrofysiologiska fynden.

## FAKTA 3. Differentialdiagnoser vid ALS

### PRIMÄRA MOTORNEURONSJUKDOMAR OCH NEUROPATIER

- Hereditär spastisk parapares
- Kennedys sjukdom
- Benign fokal amyotrofi

### IMMUNOLOGISKA OCH METABOLA SJUKDOMAR

- Multifokal motorisk neuropati (MMN)
- Myasthenia gravis
- Myopati (polymyosit och inklusionskroppsmysos)

### PARANEOPLASTISKA TILLSTÅND

- Hodgkins och non-Hodgkins lymfom

### INFEKTIÖSA ORSAKER

- aids
- Neuroborrelios
- Neurosyfilis
- Spinal TBE (fästingburen encefalit)

### MEKANISK PÅVERKAN AV RYGGMÄRGEN

- Tumör
- Cervikal spinos
- Bråck

## FAKTA 2. Laboratorieutredning vid ALS

### LIKVOR

- Celler
- Elfores
- Borreliaantikroppar
- Neurofilament

### BLOD

- Blodstatus, diff
- Glukos
- Albumin
- Kreatinin
- Natrium
- Kalium
- Kalcium
- ASAT
- ALAT
- LD
- ALP
- CK
- T4 (fritt)
- TSH
- B<sub>12</sub>
- Homocystein
- Folat
- SR
- CRP
- Proteinelektrofores
- HIV-serologi
- Borrelia serologi
- Standardbikarbonat

till kontakt däremellan om behov uppstår. I Sverige finns ett nationellt kvalitetsregister för ALS som strävar efter god och jämlik vård för alla patienter med ALS (inklusive PSMA och PLS) oavsett bostadsort [12]. Målet är att alla Sveriges patienter ska vara registrerade och följas i registret vid varje besök.

Endast 30 procent av patienterna med ALS insjuknar med dysartri som initialt symtom, men under sjukdomsförloppet utvecklar >80 procent av patienterna symtom från den bulbära regionen, och många utvecklar också en fullständig anartri [13]. Det är viktigt att hjälpa patienterna att kommunicera så länge som möjligt för att behålla autonomin. Logopeden ser till att de får rätt hjälpmedel vid rätt tidpunkt eller

erbjuder talterapi som kan försena utvecklingen av dysartri. Många patienter kommunicerar via skrift, antingen genom att skriva med papper och penna eller genom användning av en Ipad, pektavla eller en »lightwriter«. När händerna blir förlamade finns det ögonstyrda datorer som möjliggör för patienterna att fortsätta kommunicera och vara delaktiga i sociala sammanhang. Det är bevisat att anpassade kommunikationsmedel ökar livskvaliteten men kan vara svåra att använda när patienternas sjukdom blir mer avancerad [14].

Hos ca 70 procent av patienterna med spinal ALS och hos alla med bulbär variant uppstår påverkan på svalgfunktionen, dysfagi, inom 2 år av sjukdomsförloppet [13]. De får allt mer problem med att maten fastnar runt tänderna efter en måltid. Det blir svårare att föra tuggan bakåt mot svalget samt att svälja, vilket medför ökad aspirationsrisk men även sämre munhygien. I detta stadium av sjukdomen är det viktigt att upprätthålla god munhygien, särskilt om patienten själv är svag i armar och händer och inte kommer åt att hålla rent. Måltiderna tar allt längre tid och patienterna går successivt ner i vikt. Vid sväljningssvårigheter bör patienterna få kontakt med dietist, som kan se över näringsintaget, rekommendera konsistensanpassad kost, förskriva näringsdrycker och andra kost-

### »Icke-invasiv ventilation är den föredragna behandlingen och kan förlänga överlevnaden betydligt ...«

tillägg för att bibehålla vikten. Patienter med ALS bör även vägas regelbundet. Ett mått på näringsstatus är P-albumin [15]. Patienterna själva anpassar sig till de minskade portionerna och märker ofta inte själva att de får i sig för lite. Logopeden och öron-, näs- och halsläkaren kan bedöma svalgfunktionen och även aspirationsrisken genom att utföra en fiberendoskopisk undersökning av sväljförmågan. Logopeden bistår även med orala och faryngala övningar och tränar huvudställning och svalgteknik för att underlätta sväljningen och för att förebygga att patienterna sväljer fel, vilket kan leda till pneumonier.

Röntgenledd eller perkutan endoskopisk gastrostomi blir aktuell vid viktnedgång >5 procent och/eller när aspirationsrisken blir för stor. Det är viktigt att detta inte sker för sent i sjukdomsförloppet, då ingreppet blir svårare att genomföra vid samtidig andningspåverkan [16]. Risken för postoperativa infektioner och otillfredsställande sårhäkning ökar om patienten har varit malnutrierad under en längre tid. Nasogastrisk sond eller parenteral näring som administreras genom en central venkateter är alternativ till näringstillförsel via gastrostomi hos patienter med ALS som har svår andningsinsufficiens (vital kapacitet <50 procent) och där gastrostomi inte längre går att genomföra.

Hos de flesta patienter med ALS påverkar den nedsetta motorneuronfunktionen andningen successivt

under sjukdomen. Både inspiratoriska och expiratoriska andningsmuskler drabbas. Inspiratoriska musklerna inklusive diafragman försvagas, men även de interkostala andningsmusklerna [17]. Vissa patienter känner då en tilltagande andnöd, och patienten tar till s k auxiliär andning för att orka andas. Hos de flesta visar sig symtomen först nattetid, och de typiska tecknen är morgonhuvudvärk, dagtrötthet, dyspné och ortopné. Det är den långsamt tilltagande ansamlingen av koldioxid som ger huvudvärken och tröttheten, och när nivåerna blir tillräckligt höga glider patienterna in i ett koldioxidkoma och avlider stilla när andningen avtar. Patienterna bör om möjligt följas med spirometri och bikarbonat, som båda ger ett mått på aktuell andningspåverkan. Icke-invasiv ventilation är den föredragna behandlingen och kan förlänga överlevnaden betydligt (i genomsnitt 316 dagar mot 229 dagar) och förbättrar även livskvaliteten [18]. Icke-invasiv ventilation ska påbörjas när patienten uppger symtom enligt ovan och vitalkapaciteten är <80 procent eller vid påvisad koldioxidansamling [10]. De flesta patienterna är nöjda med icke-invasiv ventilation, men några procent av patienterna med ALS i Sverige önskar invasiv ventilation med trakeostomi.

Hos många patienter med ALS uppträder nedsatt hostkraft och sekretstagnation i luftvägarna redan innan de märker av en andningspåverkan. Försvagning av framför allt diafragma gör det svårt att hosta och få upp slem som sitter fast i luftvägarna. Många beskriver att slemmet både tilltar och tjocknar, och det är av största vikt att patienter med ALS tidigt får lära sig hur slemmet ska mobiliseras för att minska risken för sekundär bakteriell pålagring. Speciella hostapparater används för sekretmobilisering och -elimination, men det ska påpekas att SBU redan 2015 granskat det vetenskapliga underlaget för att fastställa just effekten vid och säkerheten av användning av hostapparater vid ALS och annan neuromuskulär sjukdom, utan att finna tillräcklig evidens för användandet. Munsugar kan användas om det slem som hostas upp är svårt att spotta ut på grund av svaghet i tunga och ansiktsmuskler.

Viktigt att komma ihåg är att tillförsel av syrgas till patienter med ALS och samtidig andningssvikt kan leda till svårigheter att ventilerat ut den ökande mängden koldioxid som då bildas i patientens blod. Använder patienten ventilator kan syrgasen kopplas till denna [19]. Ofta är andningssvikten relaterad till slemproppar, så varva gärna hostmaskin och ventilator vid behandlingen.

Förutom ovan beskrivna besvär med tal, sväljning och andning uppvisar patienterna med ALS en tilltagande generell muskelsvaghet. Det resulterar i ett ökat behov av hjälpmedel och en tät kontakt med sjukgymnast och arbetsterapeut som bedömer vilket hjälpmedel som är lämpligt. Hos patienter med snabbt progredierande ALS kan hjälpmedelsutprovning vara svår, och patienterna har redan ett större behov när hjälpmedlet anländer.

Patienterna har kvar sin känsel under hela sjukdomstiden men kan ändå utveckla trycksår, då de sitter eller ligger i samma ställning under lång tid utan möjlighet att byta ställning. Det är viktigt att patienterna erbjuds rörelseträning och/eller stretchning, då både aktiv och passiv träning ger minskad svullnad,

och minskad stelhet och kan öka rörelseomfånget och minska smärtor.

## Läkemedelsbehandling

I Sverige är det bara riluzol som är godkänt för sjukdomsmodifierande behandling av ALS. Det antas minska glutamatarg neurotransmission och är ett relativt säkert läkemedel. De vanligaste biverkningarna är ökning av leverenzymerna, illamående, buksmärta, diarré, yrsel och asteni; några fall av dödlig leversvikt och pankreatit har dock rapporterats [20]. Riluzol ökar den återstående livslängden med ca 38 procent vid

## »Då effekten är begränsad måste behandlingen omprövas hos de patienter som uppvisar flera av biverkningarna.«

18 månaders sjukdom [20]. Då effekten är begränsad måste behandlingen omprövas hos de patienter som uppvisar flera av biverkningarna. Livskvaliteten hos patienter med ALS bör prioriteras, och särskilt i senare stadium får man väga effekt av läkemedlet mot biverkningar och eventuellt sätta ut det.

Övrig medikamentell behandling inriktas på symptomlindrande terapi.

Spasticitet förekommer hos de flesta patienter med ALS, men endast en liten andel kräver behandling. De mest använda läkemedlen är baklofen och tizanidin (som båda är muskelavslappande). När patienter har svår, inaktiverande spasticitet kan baklofen administreras via en intratekal pump.

Sialorré (hypersalivation), som orsakar dregling, är

ett av de mest socialt störande symtomen hos patienter med ALS. Sialorré kan behandlas med antikolinerga läkemedel, såsom atropin sublingualt, skopolamin, amitriptylin och glykopyrrolat. Biverkningar förknippade med användning av antikolinerga läkemedel inkluderar dimsyn, muntorrhet och förstoppning. Hos de patienter där farmakologiska behandlingar visat sig ineffektiva kan upprepade injektioner av botulinumtoxin i spottkörtlarna användas [21].

Smärta vid ALS är oftare nociceptiv än neuropatisk. Farmakologiska behandlingar inkluderar NSAID och opioider (för nociceptiv smärta) och gabapentin, pregabalin och tricykliska antidepressiva (för neuropatisk smärta). Muskelkramper är den främsta orsaken till smärta hos ungefär en fjärdedel av patienterna. Behandlingarna inkluderar levetiracetam och mexiletin. Mexiletin minskar allvarlighetsgraden av muskelkramper men har biverkningar som kan påverka hjärtrytmen och orsaka bradykardi [22].

Depression har rapporterats hos upp till hälften av alla patienter. I allmänhet behandlas depression med selektiva serotoninåterupptagshämmare (SSRI) eller serotonin- och noradrenalinåterupptagshämmare (SNRI). SSRI eller SNRI är även förstahandsval vid behandling av emotionell instabilitet.

Inget läkemedel är effektivt för behandling av frontotemporal demens, inte heller acetylkolinesterashämmare, som används vid Alzheimers sjukdom. Vis-a frontotemporala symtom kan emellertid behandlas: SSRI kontrollerar förlusten av hämning, överätande och tvångsmässigt beteende, och antipsykotika kan minska rastlösheten.

Vid avancerad-terminal sjukdom bör patienten erbjudas insatser via palliativ medicin för att optimera omhändertagandet och livskvaliteten i livets slutskede. ○

● Potentiella bindningar eller jävsförhållanden: Inga uppgivna.

Citera som: *Läkartidningen. 2020;117:FX4H*

## REFERENSER

- Ravits JM, La Spada AR. ALS motor phenotype heterogeneity, focality, and spread: deconstructing motor neuron degeneration. *Neurology*. 2009;73(10):805-11.
- Gallagher JP. Pathologic laughter and crying in ALS: a search for their origin. *Acta Neurol Scand*. 1989;80(2):114-7.
- Kiernan MC, Vucic S, Cheah BC, et al. Amyotrophic lateral sclerosis. *Lancet*. 2011;377(9769):942-55.
- Van den Berg-Vos RM, Visser J, Kalmijn S, et al. A long-term prospective study of the natural course of sporadic adult-onset lower motor neuron syndromes. *Arch Neurol*. 2009;66(6):751-7.
- Brooks BR, Miller RG, Swash M, et al; World Federation of Neurology Research Group on Motor Neuron Diseases. El Escorial revisited: revised criteria for the diagnosis of amyotrophic lateral sclerosis. *Amyotroph Lateral Scler Other Motor Neuron Disord*. 2000;1(5):293-9.
- Hardiman O, Al-Chalabi A, Chio A, et al. Amyotrophic lateral sclerosis. *Nat Rev Dis Primers*. 2017;3:17071.
- Gaiani A, Martignelli I, Bello L, et al. Diagnostic and prognostic biomarkers in amyotrophic lateral sclerosis: neurofilament light chain levels in definite subtypes of disease. *JAMA Neurol*. 2017;74(5):525-32.
- Phukan J, Elamin M, Bede P, et al. The syndrome of cognitive impairment in amyotrophic lateral sclerosis: a population-based study. *J Neurol Neurosurg Psychiatry*. 2012;83(1):102-8.
- Burke T, Pinto-Grau M, Lonergan K, et al. A cross-sectional population-based investigation into behavioral change in amyotrophic lateral sclerosis: subphenotypes, staging, cognitive predictors, and survival. *Ann Clin Transl Neurol*. 2017;4(5):305-17.
- Andersen P, Borasio G, Dengler R, et al; EFNS Task Force on Diagnosis and Management of Amyotrophic Lateral Sclerosis. 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):921-38.
- Van den Berg JP, Kalmijn S, Lindeman E, et al. Multidisciplinary ALS care improves quality of life in patients with ALS. *Neurology*. 2005;65(8):1264-7.
- Longinetti E, Regodon Wallin A, Samuelsson K, et al. The Swedish motor neuron disease quality registry. *Amyotroph Lateral Scler Frontotemporal Degener*. 2018;19(7-8):528-37.
- Fujimura-Kiyono C, Kimura F, Ishida S, et al. Onset and spreading patterns of lower motor neuron involvements predict survival in sporadic amyotrophic lateral sclerosis. *J Neurol Neurosurg Psychiatry*. 2011;82(11):1244-9.
- Londral A, Pinto A, Pinto S, et al. Quality of life in amyotrophic lateral sclerosis patients and caregivers: impact of assistive communication from early stages. *Muscle Nerve*. 2015;52(6):933-41.
- Chio A, Calvo A, Bovio G, et al; Piemonte and Valle d'Aosta Register for Amyotrophic Lateral Sclerosis. Amyotrophic lateral sclerosis outcome measures and the role of albumin and creatinine: a population-based study. *JAMA Neurol*. 2014;71(9):1134-42.
- Carbó Pequeguer J, Madejón Seiz A, Romero Portales M, et al. Percutaneous endoscopic gastrostomy in patients with amyotrophic lateral sclerosis: mortality and complications. *Neurologia*. 2018;34(9):582-8.
- Chiò A, Logroscino G, Hardiman O, et al; Eurals Consortium. Prognostic factors in ALS: a critical review. *Amyotroph Lateral Scler*. 2009;10(5-6):310-23.
- Bourke SC, Tomlinson M, Williams TL, et al. Effects of non-invasive ventilation on survival and quality of life in patients with amyotrophic lateral sclerosis: a randomised controlled trial. *Lancet Neurol*. 2006;5(2):140-7.
- Dorst J, Ludolph AC. Non-invasive ventilation in amyotrophic lateral sclerosis. *Ther Adv Neurol Disord*. 19;12:1756286419857040.
- Lacomblez L, Bensimon G, Leigh PN, et al. Dose-ranging study of riluzole in amyotrophic lateral sclerosis. *Amyotroph Lateral Sclerosis/Riluzole Study Group II*. *Lancet*. 1996;347(9013):1425-31.
- Jackson CE, Gronseth G, Rosenfeld J, et al; Muscle Study Group. Randomized double-blind study of botulinum toxin type B for sialorrhea in ALS patients. *Muscle Nerve*. 2009;39(2):137-43.
- Weiss MD, Macklin EA, Simmons Z, et al; Mexiletine ALS Study Group. A randomized trial of mexiletine in ALS: safety and effects on muscle cramps and progression. *Neurology*. 2016;86(16):1474-81.

## SUMMARY

### Quality of life the goal of care for patients with ALS

ALS is characterized by the degeneration of upper and lower motor neurons.

In about 70% of patients with ALS the disease has an spinal onset, while about 30% of the patients have a bulbar onset.

Cognitive dysfunction and behavioral changes are seen in about 50% of the patients, and 15% develop frontotemporal dementia.

There is no single test that provides the ALS diagnosis. The diagnosis is based on clinical and electrophysiological signs, and the exclusion of other diseases.

The only disease modulating treatment approved for ALS in Sweden is Riluzole, sadly only with limited effect. Other treatments are symptomatic and the goal is to help patients achieve the best possible quality of life through multidisciplinary ALS teams.