

Dysarthrophonie

Anamnese

Die 57-jährige Patientin stellte sich im Mai 2020 ambulant wegen Dysarthrophonie vor. Dysphagie, Doppelbilder, Ptosis, Atemprobleme, Muskelatrophie oder Spastik lagen nicht vor. Klinische Untersuchung sowie MRT HWS und Kopf ergaben einen unauffälligen Befund. Eine ausführliche HNO-ärztliche Untersuchung (inklusive Zungenbiopsie und Schluckfunktion) erbrachten ebenfalls keine weiterführenden Ergebnisse. Auch die Umstellung Methotrexat (MTX) und das Biologika Abatacept bei Rheumatoider Arthritis (ED 12/2019), unter Annahme möglicher Medikamentennebenwirkung, habe keine Veränderung bewirkt. In der Umstellungsphase habe sie eine Kortikosteroidtherapie erhalten, die subjektiv eine vorübergehende Verbesserung der Dysarthrie erbrachte.

Befunde

Bei progredienter Dysarthrie erfolgte im Juli 2020 eine erneute ausführliche Abklärung inklusive Liquorpunktion, Elektrophysiologie (unter anderem repetitive Reizung) und Antikörperdiagnostik in Hinblick auf eine Myasthenie gravis, welche keine pathophysiologische Erklärung lieferte. Obwohl die El-Escorial-Kriterien für eine Amyotrophe Lateralsklerose (ALS) nicht erfüllt waren, bestand der klinische Verdacht auf eine Motoneuronenerkrankung mit dominanter Bulbäresymptomatik.

Untersuchungen

Mit weiterhin Verdacht auf eine Motoneuronenerkrankung erfolgte eine erneute stationäre Vorstellung. Klinisch bestand neben einer bulbären Dysarthrie nun auch eine leichte Parese der Zungenmotorik und Kopfbeuger. Elektromyographisch lässt sich eine diskrete Schädigung des 2. Motoneurons an den oberen Extremitäten nachweisen (M. biceps brachii und M. deltoideus). Sonografisch fanden sich vereinzelt Faszikulationen in der Mundbodenmuskulatur. Dazu waren Neurofilamente leicht erhöht. Die weitere Diagnostik (kardiorespiratorische Polygrafie, Lungenfunktionsprüfung, somatosensorisch evozierte Potentiale (SEP), motorisch evoziertes Potential (MEP), Neurografie, repetitive Stimulation, HMPAO-SPECT, Myositis- und Myasthenie-Antikörper) blieben ohne pathologischen Befund. Es ergab sich ebenfalls kein Hinweis auf



Fortgeschrittene Muskelatrophie bei Schädigung des 2. Motoneurons

eine Autoimmunerkrankung. Bezogen auf ALS El-Escorial-Kriterien wurde von einer „möglichen ALS“ mit progredienter Bulbärparalyse ausgegangen. Eine flexible endoskopische Evaluation des Schluckakts (FEES)-Untersuchung erbrachte eine normale Schluckfunktion. Um eine familiäre ALS (10 bis 15 Prozent der ALS-Fälle) auszuschließen, wurde eine genetische Diagnostik (einzelne Mutationen in den Genen C9orf72, SOD1, FUS und TARDBP) angeboten, was von der Patientin nicht gewünscht war.

Therapie

Die verlaufsmodifizierende Therapie mit Riluzol wurde bereits im August 2020 begonnen, mit dem Ziel die Progredienz der Krankheit zu verzögern. Die Therapie wurde bei guter Verträglichkeit fortgeführt. Die Patientin wurde in das Motoneuronenerkrankungen (MND)-Netzwerk (www.mnd-als.de/html/home) aufgenommen. Sie erhält regelmäßig eine interdisziplinäre Unterstützung mit logopädischer, physiotherapeutischer, ergotherapeutischer und psychotherapeutischer Betreuung. Wegen der reaktiven depressiven Störung erhielt die Patientin unterstützend Citalopram und Mirtazapin wie auch psychotherapeutische Behandlung. Es erfolgte intensive logopädische Behandlung. Jedoch ist die verbale Kommunikation bei progredienter Dysarthrie und zuletzt Anarthrie nur noch mit computergestützter Kommunikationshilfe möglich. Durch eine zunehmende Schluckstörung und unzureichender oraler Zufuhr erhält die

Patientin mittlerweile kalorische Nahrung über die PEG-Sonde. Mit Zunahme der Atembeschwerden wurde Atemtherapie und nächtliche nichtinvasive continuous positive airway pressure (CPAP)-Versorgung eingeleitet. Aufgrund zunehmender Spastik und Muskelschwäche mit Gangstörung erfolgte die Versorgung mit dem Rollator und Rollstuhl. Eine ambulante palliativmedizinische Versorgung wie auch eine frühzeitige Absprache über mögliche und gewünschte Behandlungsoptionen bei weiterer Symptomverschlechterung wurde eingeleitet.

Fazit

Die am Anfang isolierte und unspezifische Beschwerdesymptomatik im Sinne einer progredienten Dysarthrophonie bei insgesamt unauffälliger ausführlicher Diagnostik verzögerte die definitive Diagnose einer Motoneuronenerkrankung und erforderte Erweiterung und Wiederholung der diagnostischen Verfahren. Das heterogene ALS-Spektrum umfasst neben der „klassischen ALS“ mit spinalem Beginn zahlreiche phänotypische Varianten und Verlaufsformen wie ALS mit bulbärem Beginn – progressive Bulbärparalyse (PBP), die axiale Form mit Hypoventilation und Rumpfinstabilität, ALS mit frontotemporaler Demenz (ALS-FTD), primäre Lateralsklerose (PLS), progressive spinale Muskelatrophie (PMA), Flail-Arm-Syndrom und Flail-Leg-Syndrom. Die Verdachtsdiagnose einer Verlaufsform der ALS mit bulbärem Beginn (PBP) hat sich bei unserer Patientin in wenigen Monaten durch Progredienz der Symptomatik bestätigt. Es zeigte sich innerhalb von zwei Jahren ein rasch progredienter Krankheitsprozess mit dem Fortschreiten der predominant bulbären/pseudobulbären Symptomatik inklusive Dysphagie, Anarthrie, Hypersalivation und chronische respiratorische Insuffizienz mit nächtlicher Heimbeatmung sowie fortschreitende spastische und atrophe Tetraparese. Bei fehlender kausaler Therapie steht immer noch im Vordergrund eine vielseitige supportive Therapie, um die Beschwerden der Patientin zu lindern und größtmögliche Autonomie und damit ihre Lebensqualität zu erhalten.

Autorinnen

Dr. Kathrin Krome
Dr. (Univ. Belgrad) Jelena Pusica

Hainstraße 1, 96047 Bamberg