

# Inhalt

Verzeichnis der Autorinnen und Autoren.....	8
<b>1 Vorwort.....</b>	<b>11</b>
<i>Andreas Hermann</i>	
<b>I Patho(physio)logie der Erkrankung</b>	
<b>2 Genetik .....</b>	<b>15</b>
<i>David Brenner und Jochen H. Weishaupt</i>	
2.1 Einleitung .....	15
2.2 Gesicherte ALS-Gene .....	16
2.3 ALS-Gene mit nicht vollständig gesicherter Relevanz .....	18
2.4 Genetische Risikofaktoren und Modifier .....	19
Literatur .....	22
<b>3 Pathologie .....</b>	<b>24</b>
<i>Andreas Hermann</i>	
3.1 Einleitung .....	24
3.2 Makroskopie .....	24
3.3 Mikroskopie.....	25
3.4 Molekulare Pathologie.....	25
3.5 Molekulare Pathologie der fALS.....	27
3.6 Krankheitsausbreitung .....	27
Literatur .....	27
<b>4 Pathophysiologie .....</b>	<b>29</b>
<i>Andreas Hermann</i>	
4.1 Einleitung .....	29
4.2 Aktuelle Konzepte der Pathophysiologie.....	29
Literatur .....	33

## II Syndromatologie

<b>5</b>	<b>Motorische Einteilung und Differenzialdiagnosen.....</b>	<b>37</b>
	<i>Susanne Petri</i>	
5.1	Motorische Einteilung.....	37
5.2	Diagnosekriterien.....	37
5.3	Phänotypen der ALS.....	39
5.4	Differenzialdiagnosen.....	42
	Literatur.....	49
<b>6</b>	<b>Kognition, Verhalten.....</b>	<b>52</b>
	<i>Johannes Prudlo und Elisabeth Kasper</i>	
6.1	Einleitung.....	52
6.2	Phänomenologie.....	52
6.3	Diagnostik.....	56
6.4	Motor Cognition.....	57
6.5	Non-motor Progression.....	58
6.6	Prognose.....	58
	Literatur.....	58
<b>7</b>	<b>Syndromatologie und Therapie der Spinalen Muskelatrophie (SMA).....</b>	<b>62</b>
	<i>Christoph Kamm</i>	
7.1	Einführung.....	62
7.2	Syndromatologie, Klinik und Genetik der spinalen Muskelatrophie (SMA).....	62
7.3	Therapie der spinalen Muskelatrophie (SMA).....	64
	Literatur.....	69
<b>8</b>	<b>Diagnostik und Verlauf der ALS.....</b>	<b>72</b>
	<i>Julian Großkreutz und Andreas Hermann</i>	
8.1	Einleitung.....	72
8.2	Klinische Diagnose.....	72
8.3	Zusatzdiagnostik.....	73
8.4	Verlauf.....	79
	Literatur.....	88
<b>III</b>	<b>Therapie</b>	
<b>9</b>	<b>Therapie der ALS.....</b>	<b>93</b>
	<i>René Günther und Jan Christoph Koch</i>	
9.1	Einleitung.....	93
9.2	Symptomatische Therapien.....	93
9.3	Krankheitsmodifizierende Therapien.....	98
	Literatur.....	103

<b>10</b>	<b>Diagnostik und Therapie von Atmungsstörungen.....</b>	<b>106</b>
	<i>Matthias Boentert</i>	
10.1	Einleitung.....	106
10.2	Pathophysiologie von Atemmuskelschwäche und ventilatorischer Insuffizienz.....	106
10.3	Symptome der Atemmuskelschwäche.....	107
10.4	Klinische Bedeutung der respiratorischen Insuffizienz.....	108
10.5	Diagnostik.....	109
10.6	Therapie.....	112
10.7	Heimbeatmung und Palliativmedizin.....	114
	Literatur.....	114
<b>IV</b>	<b>Versorgung</b>	
<b>11</b>	<b>Versorgungskonzepte und Hilfsmittelversorgung.....</b>	<b>121</b>
	<i>Thomas Meyer</i>	
11.1	Domänen motorischer Funktionsdefizite bei der ALS.....	121
11.2	Ziele der Versorgung mit Hilfsmitteln und Assistenztechnologie.....	121
11.3	Wichtige Hilfsmittel mit geringerer Komplexität.....	123
11.4	Neue Entwicklungen und Perspektiven in der Hilfsmittelversorgung...	125
11.5	Versorgungsnetzwerke und Plattformen.....	131
11.6	Zusammenfassung.....	132
	Literatur.....	133
<b>12</b>	<b>Psychologische Aspekte der ALS.....</b>	<b>134</b>
	<i>Elisa Aust und Katharina Linse</i>	
12.1	Lebensqualität und psychisches Befinden von Patienten und Angehörigen.....	134
12.2	Schlüsselfaktor Kommunikation.....	137
	Literatur.....	140
<b>13</b>	<b>Palliativmedizin.....</b>	<b>142</b>
	<i>Torsten Grebl</i>	
13.1	Einleitung.....	142
13.2	Aufklärung – Early Integration.....	142
13.3	Patientenverfügung.....	143
13.4	Spezifische palliativmedizinische Themen.....	148
	Literatur.....	152
	<b>Stichwortverzeichnis.....</b>	<b>155</b>