


[Die ALS](#)
[Die ALS](#) | [Krankheitsbild](#) | [Familiäre ALS](#)
[ALS-Ambulanz](#)
[Therapiestudien](#)
[Therapieforschung](#)
[Nachrichten](#)
[Spenden](#)
[Presseinformationen](#)
[Links](#)
[Impressum](#)

Familiäre amyotrophe Lateralsklerose (ALS)

Weniger als 5% der ALS-Patienten haben Hinweise auf eine erbliche (familiäre) Form der ALS (FALS). Gleichzeitig besteht in mehr als 95% der Fälle für die Familienangehörigen kein erhöhtes Risiko einer ALS im Vergleich zur Normalbevölkerung. Das wesentliche Kennzeichen, ob eine FALS vorliegt, ist die Krankengeschichte (Anamnese) anderer Familienmitglieder. Dabei ist von entscheidender Bedeutung, ob der Vater oder die Mutter des Patienten sowie die Geschwister der Eltern und des Betroffenen an ALS erkrankt waren oder sind. Bei einer Familiengeschichte ohne Hinweis auf eine ALS ist von einer nichterblichen Form der ALS auszugehen. Eine genetische Testung eines erblichen Risikos steht für die große Mehrheit der Patienten nicht zur Verfügung. Nur im Fall einer FALS ist prinzipiell eine genetische Untersuchung eines sogenannten ALS-Gens mit großen Einschränkungen möglich.

Etwa 10% der Patienten mit FALS, d.h. weniger als 0,5% aller ALS-Patienten, tragen genetische Veränderungen (Mutationen) im Gen der Superoxiddismutase (SOD1). Bei diesen Patienten sind Mutationen im SOD1 als Ursache der ALS zu betrachten und für eine genetische Testung zugänglich. Liegt in einer Familie eine FALS vor, so besteht die Möglichkeit, eine molekulargenetische Untersuchung der SOD1 durchzuführen. Diese Untersuchung hat jedoch zwei wesentliche Begrenzungen:

1. Die SOD1-Mutationen sind nur für einen kleinen Teil der FALS verantwortlich (10%). Die Ursache der überwiegenden 90% der FALS-Fälle ist noch unbekannt. Ein negativer Test der SOD1 bei sonstigen Hinweisen auf eine FALS bringt daher keinen wesentlichen Informationsgewinn und demzufolge keine diagnostische Sicherheit.

2. Auf Grund geringer therapeutischer Optionen ist der Wert der genetischen Diagnostik eingeschränkt. So liegen keine Langzeiterfahrungen z.B. für die jahrzehntelange Therapie mit Riluzol vor. Demzufolge kann eine Behandlung von beschwerdefreien Genträgern mit SOD1-Mutationen nicht empfohlen werden.


[Die ALS](#) | [Krankheitsbild](#) | [Familiäre ALS](#)

 Copyright 2014 Charité Campus Virchow-Klinikum | [anmelden](#)