

Role farmakoterapie v léčbě amyotrofické laterální sklerózy

Adam Betík^{1,2}, Eva Vlčková^{1,2}

¹Neurologická klinika LF MU a FN Brno

²Lékařská fakulta Masarykovy univerzity v Brně

Amyotrofická laterální skleróza (ALS) je nevyléčitelné neurodegenerativní onemocnění s nejasnou patofyziologií a závažnou prognózou. Farmakoterapie v léčbě ALS cílí na zpomalení progresu a zmírnění symptomů onemocnění. První a aktuálně jediný lék zpomalující průběh onemocnění, který je určen pro celou populaci ALS pacientů, je riluzol. Pro geneticky predisponované pacienty s mutací v genu pro superoxiddismutázu (SOD1) je americkou a zcela recentně i evropskou lékovou agenturou schválen tofersen. Symptomatická farmakoterapie umožňuje zmírnit spasticitu, sialoreu, krampí, depresi, emoční nestabilitu a v terminálním stadiu onemocnění také dušnost.

Klíčová slova: amyotrofická laterální skleróza, farmakoterapie, riluzol, tofersen, symptomatická léčba, paliativní péče.

Role of pharmacotherapy in the treatment of amyotrophic lateral sclerosis

amyotrophic lateral sclerosis (ALS) is an incurable neurodegenerative disease with unclear pathophysiology and poor prognosis. Pharmacotherapy in the treatment of ALS is aimed at slowing disease progression and alleviating symptoms. The first and currently only drug that slows disease progression and is available to an unselected population is riluzole. For genetically predisposed patients with a mutation in the gene for superoxide dismutase (SOD1), tofersen is approved by the US Food and Drug Administration and more recently by the European Medicines Agency. European approval is expected soon. Symptomatic pharmacotherapy improves spasticity, sialorrhea, spasms, depression, emotional instability and, in palliative care at the end of life, dyspnea.

Key words: amyotrophic lateral sclerosis, pharmacotherapy, riluzole, tofersen, symptomatic treatment, palliative care.

Úvod

Amyotrofická laterální skleróza (ALS) je onemocnění postihující periferní i centrální motoneuron. Přívlástek „amyotrofická“ odkazuje na progredující svalovou atrofii a pojem „laterální skleróza“ vystihuje histologický nález v laterální části míchy (1). Jedná se o větší sporadické onemocnění (5–10 % případů je familiárních) s incidencí v Evropě kolem 1,8/100 000 obyvatel (rok 2017) a prevalencí kolem 6/100 000 (2). Etiopatogeneze onemocnění je multifaktoriální (interakce genetického

pozadí s faktory vnějšího prostředí) a vede k rychlé apoptóze neuronů. Na tomto procesu se podílí množství patogenetických mechanismů, jako je oxidativní stres nebo působení excitačních aminokyselin. Genetická predispozice je významná zejména u genů uplatňujících se v procesu apoptózy, procesu reakce na oxidativní stres, případně významných pro axonální transport. První známý gen asociovaný s ALS je gen pro superoxiddismutázu 1 (SOD1), jehož produktem je za fyziologických podmínek enzym odbourávající volné kyslí-

DECLARATIONS:

Declaration of originality:

The manuscript is original and has not been published or submitted elsewhere.

Ethical principles compliance:

The authors attest that their study was approved by the local Ethical Committee and is in compliance with human studies and animal welfare regulations of the authors' institutions as well as with the World Medical Association Declaration of Helsinki on Ethical Principles for Medical Research Involving Human Subjects adopted by the 18th WMA General Assembly in Helsinki, Finland, in June 1964, with subsequent amendments, as well as with the ICMJE Recommendations for the Conduct, Reporting, Editing, and Publication of Scholarly Work in Medical Journals, updated in December 2018, including patient consent where appropriate.

Conflict of interest and financial disclosures:

None.

Funding/Support:

Práce byla podpořena z prostředků MZ ČR – RVO (FNBr, 65269705) a projektem specifického výzkumu č. MUNI/A/1525/2023 z programu podpory studentských projektů na Masarykově univerzitě. Pracoviště autorů je součástí European Reference Network for Neuromuscular Diseases – Project ID N° 870177.

Cit. zkr: *Klin Farmakol Farm.* 2024;38(2):67-71

<https://doi.org/10.36290/far.2024.011>

Článek přijat redakcí: 29. 4. 2024

Článek přijat k tisku: 19. 6. 2024

doc. MUDr. Eva Vlčková, Ph.D.

vlckova.eva@fnbrno.cz