



## Peroxisomale Krankheiten

### > Definition und Ursache

Unter peroxisomale Krankheiten werden genetisch bedingte Defekte ganz unterschiedlicher Art zusammengefasst, die die Bildung der Peroxisome (kleine Funktionseinheiten in der Zelle) oder die Funktion peroxisomaler Enzyme selbst betrifft. Möglich ist auch eine Funktionsstörung des Enzymtransports durch die Membran, die die Peroxisomen umgibt. In den Peroxisomen finden sehr viele sauerstoffabhängige systemisch wirksame Reaktionen statt, die massive Folgen haben können, wenn diese nicht regelgerecht funktionieren.

Insgesamt sind 15 verschiedene Krankheiten und Syndrome bekannt, die dem Oberbegriff peroxisomale Krankheit zugeordnet werden können. Für die meisten Erscheinungsformen der peroxisomalen Krankheit sind Genmutationen nicht geschlechtsspezifischer Gene, also Autosome, verantwortlich. Lediglich die Adrenoleukodystrophie ist die einzige Form der peroxisomalen Krankheit, die x-chromosomal-rezessiv vererbt wird.

### > Krankheitsbild und Krankheitssymptome

Die beschriebene Störung der Stoffwechselforgänge hat in der Regel gravierende Auswirkungen auf Nerven, Skelett, Netzhaut und Leber zur Folge und können zudem schwerwiegende morphologische Fehlentwicklungen von Gesicht und Kopf nach sich ziehen.

Das genaue Ausmaß der Symptome der peroxisomalen Krankheit richtet sich danach, welche Gene verändert sind und mit welchen Krankheitssyndromen sie jeweils assoziiert sind.

Die typischen klinischen Merkmale sind zwar sehr variabel, umfassen aber zumeist:

- > neurologische Störungen (Enzephalopathie, Hypotonie, Epilepsie)
- > Augenanomalien (insbesondere der Netzhaut bis hin zur Blindheit)
- > Skelettanomalien (kurze Extremitäten, epiphysäre Verkalkungen)
- > kraniofaziale Dymorphien (schwerwiegende morphologische Entwicklungsstörungen des Kopfes und des Gesichts)
- > Leberfunktionsstörungen (oft direkt nach der Geburt etwa in Form einer neonatalen Hepatitis)

Die häufigsten Erkrankungen, bei denen Peroxisomen eine Rolle spielen, sind auf Peroxisomendefekte zurückzuführen. Zu diesen zählen unter anderem das Zellweger-Syndrom, die neonatale Adrenoleukodystrophie sowie das Infantile Refsum-Syndrom. Sind für die Krankheitssymptome eher peroxisomale Enzymdefekte verantwortlich, treten Erkrankungen wie das Pseudo-Zellweger-Syndrom oder die X-chromosomale Adrenoleukodystrophie auf.

### > **Wie kann man das Syndrom erkennen?**

Diagnostiziert werden können die Erkrankungen durch eine Laboruntersuchung mit Nachweis bestimmter peroxisomaler Substanzen im Blut. Es handelt sich im Einzelnen um überlangkettige Fettsäuren wie die Phytansäure. Das ist eine langkettige Fettsäure mit mehreren Verzweigungen, die normalerweise in den Peroxisomen verstoffwechselt wird.

### > **Behandlung & Therapie**

Bislang ist bei keiner der 15 bekannten Erscheinungsformen der peroxisomalen Krankheit eine Therapie möglich, die gezielt an den Ursachen der Erkrankung ansetzt. Alle peroxisomalen Erkrankungen haben daher eine sehr schlechte Prognose.

Eine Ausnahme bietet die x-chromosomal rezessiv vererbte Adrenoleukodystrophie. Die hier mögliche Transplantation des Knochenmarks kann bei positivem Verlauf deutlich lebensverlängernd wirken.

### > **Förderung / Beratung der Familien**

Die Lebensqualität der Betroffenen ist in der Regel nicht sehr hoch und aufgrund der meist kurzen Lebensdauer auch nur begrenzt. Mitunter kann aber mit Hilfe palliativer Maßnahmen die Lebenslänge und auch die Lebensqualität verbessert werden.

In manchen Fällen ist es möglich, beide Parameter durch eine intensive Palliativbetreuung zu verbessern. Die schwerste peroxisomale Erkrankung ist das Zellweger-Syndrom. Dieses führt aufgrund gravierender Missbildungen binnen kurzer Zeit nach der Geburt zum Tod.

Bei allen anderen bekannten peroxisomalen Krankheiten sollten Eltern und Angehörige bei der Betreuung betroffener Kinder stets darauf achten, den Fokus auf Freizeitaktivitäten - insbesondere in der frischen Luft - zu richten. Diese Aktivitäten müssen allerdings jeweils stets dem gesundheitlichen Zustand der Kinder und Patienten angepasst werden. Da die meisten Kinder an einer stark eingeschränkten Lungenfunktion leiden, wird empfohlen, sich täglich mindestens eine Stunde an der frischen Luft aufzuhalten. Dies dient der Stabilisierung des Immunsystems und unterstützt die Lunge bei ihrer Funktionstätigkeit und dient damit auch der besseren Bewältigung der Erkrankung. Falls zusätzlich Beschwerden bei der Atmung eintreten, kann es häufig zu Angstzuständen kommen. Den Umgang damit sollten die betroffenen Kinder und deren nahen Angehörigen möglichst früh erlernen.

Im Falle eines weiteren Kinderwunsches wird bereits einmal betroffenen Eltern zu einer genauen genetischen Untersuchung geraten, um gegebenenfalls ein Wiederholungsrisiko auszuschließen.

> [Mehr Infos zu peroxisomalen Krankheiten unter folgendem Link:](#)

<https://www.msmanuals.com/de-de/heim/gesundheitsprobleme-von-kindern/erbliche-stoffwechselst%C3%B6rungen/peroxisomale-krankheit>

