

## Alström-Syndrom

### > Definition und Ursache

Beim Alström-Syndrom - auch ALMS genannt - handelt es sich um eine autosomal-rezessiv vererbte genetisch bedingte Krankheit, die sich früh während der Kindheit manifestiert. "Rezessiv" bedeutet, dass die Krankheit nur vererbt wird, wenn beide Elternteile Überträger des Erbmerkmals sind.

Das vom schwedischen Psychiater Carl Henry Alström 1959 erstmals beschriebene Syndrom gehört zur Gruppe der Ziliopathien, die durch eine Fehlfunktion der Zilien oder der sie tragenden Zellen verursacht wird.. Beide Eltern tragen dann auf dem Chromosom 2p31 eine [Mutation](#) des Gens ALMS1. Das Gen ALMS1 codiert für ein großes Protein, welches im Zentrosom fast aller Körperzellen nachgewiesen werden kann

Die genaue Funktion des ALMS1-Proteins ist noch weitgehend unbekannt. Die Erkrankung bringt eine Vielzahl von Symptomen mit sich , die verschiedenste Organsysteme betreffen und mit zunehmendem Alter schwerer und komplexer werden.

### > Krankheitsbild und Krankheitssymptome

Die ersten Anzeichen der Krankheit beginnen häufig bereits kurz nach der Geburt oder im Verlaufe des Kleinkindesalter: Nystagmus (Augenzittern) und Lichtscheu. Die Augensymptomatik ist fortschreitend und führt zu Retinopathie (nichtenzündliche Netzhauterkrankung) und im weiteren Verlauf zur vollständigen Erblindung zumeist noch vor der Pubertät. Alle Alström Patienten entwickeln diese Augensymptomatik.

#### Folgende Symptome können darüber hinaus auftreten:

- > Herzfehler, die häufig sehr früh auftreten ( Kardiomyopathie, meistens kurz nach der Geburt, Herzinsuffizienz, chronische Kardiomyopathie im Jugendalter)
- > Adipositas bei fast allen jungen Patienten. Viele Betroffene leiden unter Insulinresistenz oder Typ-2-Diabetes und weisen erhöhte Blutfettwerte auf.
- > Minderwuchs
- > Schilddrüsenüber- oder -unterfunktion
- > Verkrümmung der Wirbelsäule (Skoliose)

- > Leberprobleme zum Beispiel durch erhöhte Leberenzymwerte. Dies können dann eine Fettleber auslösen und bis hin zu zur Leberzirrhose oder einem Leberversagen führen
- > Harnorgan-Störungen: symptomatisch hier sind Harnwegsinfekte, eine Blasendysfunktion und langsam progressives Nierenversagen beginnend ab dem 20. Lebensjahr
- > Probleme des Geschlechtsorgans etwa durch Infertilität
- > Probleme der Lunge, Asthma bronchiale, chronische Bronchitis

All diese gravierenden und breit gefächerten Symptome führen zudem zu spürbaren Entwicklungsverzögerungen. Diese machen sich besonders im verspäteten Erwerb kognitiver Leistungen, in der verzögerten Entwicklung der Feinmotorik und im deutlich zu späten Spracherwerb bemerkbar. Mit zunehmendem Alter tritt zudem ein Hörverlust auf, der die Entwicklungspotentiale weiter einschränkt.

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

Die Diagnose eines Alström-Syndroms wird zumeist aufgrund der spezifischen und auffälligen Symptomkonstellation gestellt. Oftmals können aber erst im Jugend- oder Erwachsenenalter die komplexen Beschwerden anhand ihrer Konstellation als Alström-Syndrom gedeutet werden.

Die Veränderungen am Auge sind dabei das maßgebliche Diagnosekriterium. Im Krankheitsverlauf entwickeln alle Patienten sehr früh einen Nystagmus und eine Photophobie, die zu einer nichtentzündlichen Netzhauterkrankung bis hin zur Erblindung noch vor Erreichen des Jugendalters führen. Noch vor der Augensymptomatik kann aber auch oft eine Herzschwäche aufgrund einer Herzmuskelerkrankung – als ein weiterer entscheidender Hinweis für das Alström-Syndrom – auftreten.

Wenn sich der Verdacht auf diese Krankheit manifestiert, kann die Diagnose molekulargenetisch mit Nachweis der Mutation im AMS1-Gen – allerdings mit eher geringer Sensitivität - abgesichert werden.

#### **Behandlung & Therapie**

Eine ursächliche Therapie des Alström-Syndroms ist auch heute nicht verfügbar. Die Behandlung erfolgt symptomatisch und der Patient wird regelmäßig untersucht. Dabei stehen eine Echokardiographie, Maßnahmen zur Gewichtsreduktion und Blutentnahmen häufig an erster Stelle. Bislang gibt es keine Hoffnung auf Heilung. Die Lebenserwartung der Betroffenen ist kurz - die meisten sterben als junge Erwachsene. Nur wenige Betroffene werden älter als 50 Jahre.

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

Was können Eltern und Familien tun, um betroffenen Kinder und junge Menschen möglichst optimal zu betreuen und zu begleiten? Zunächst: durch ein angemessenes therapeutische Angebot und eine

vorbeugende Lebensweise, können viele Symptome abgeschwächt oder zum Teil auch vermieden werden. Leichter Sport wie Schwimmen, Fahrradfahren oder Laufen ist zum Beispiel zu empfehlen.

Erziehungsberechtigte sollten strikt darauf achten, regelmäßig das Herz untersuchen zu lassen, um die Funktionalität des Herzmuskels zu überprüfen. Durch Blutuntersuchungen, Blutdruckmessungen und Gewichtsreduktion kann früh einem Typ-2-Diabetes entgegengewirkt werden. Zudem müssen sich Familien auch darauf einstellen, sehr viele Medikamente – etwa zur Behandlung der Herz-, Schilddrüsen-, Leber- und Nierenstörungen - verabreichen zu müssen.

Eine frühzeitige Erblindung kann durch das Tragen von speziellen Filterbrillen und Mobilitätsübungen verzögert werden, die aber von Elternseite möglichst zeitig eingeleitet werden sollten. In diesem Kontext erhöht auch das frühe Erlernen der Braille-Schrift oder der Einsatz eines Blindenhunds die Lebensqualität der Patienten.

Sollten sich im Rahmen des Alström-Syndroms auch psychische Beschwerden (Depressionen, Ängste) einstellen, müssen auch psychotherapeutische Maßnahmen in Erwägung gezogen werden.

Aber auch die Eltern und die Angehörigen des Patienten selbst sind beim Alström-Syndrom häufig auf eine psychologische Behandlung angewiesen. Dabei kann sich auch der Kontakt zu anderen Betroffenen des Syndroms als positiv und sinnvoll erweisen, da es dabei zu einem wertvollen Austausch an Informationen und Erfahrungswissen kommen kann.

Die Gesellschaft „Alström Syndrom International“ unterstützt betroffene Familien. Länderübergreifend werden Kontakte zwischen betroffenen Familien hergestellt. In Deutschland selbst gibt es bislang keine eigenständige und fest etablierte Selbsthilfeinitiative.

[Mehr Infos zum Alström-Syndrom unter folgendem Link](#)

<https://www.alstrom.org/about/german/>

Deutschsprachiger Kontakt möglich unter:

[robin.marshall@alstrom.org](mailto:robin.marshall@alstrom.org)