

Adrenoleukodystrophie

A. Körner

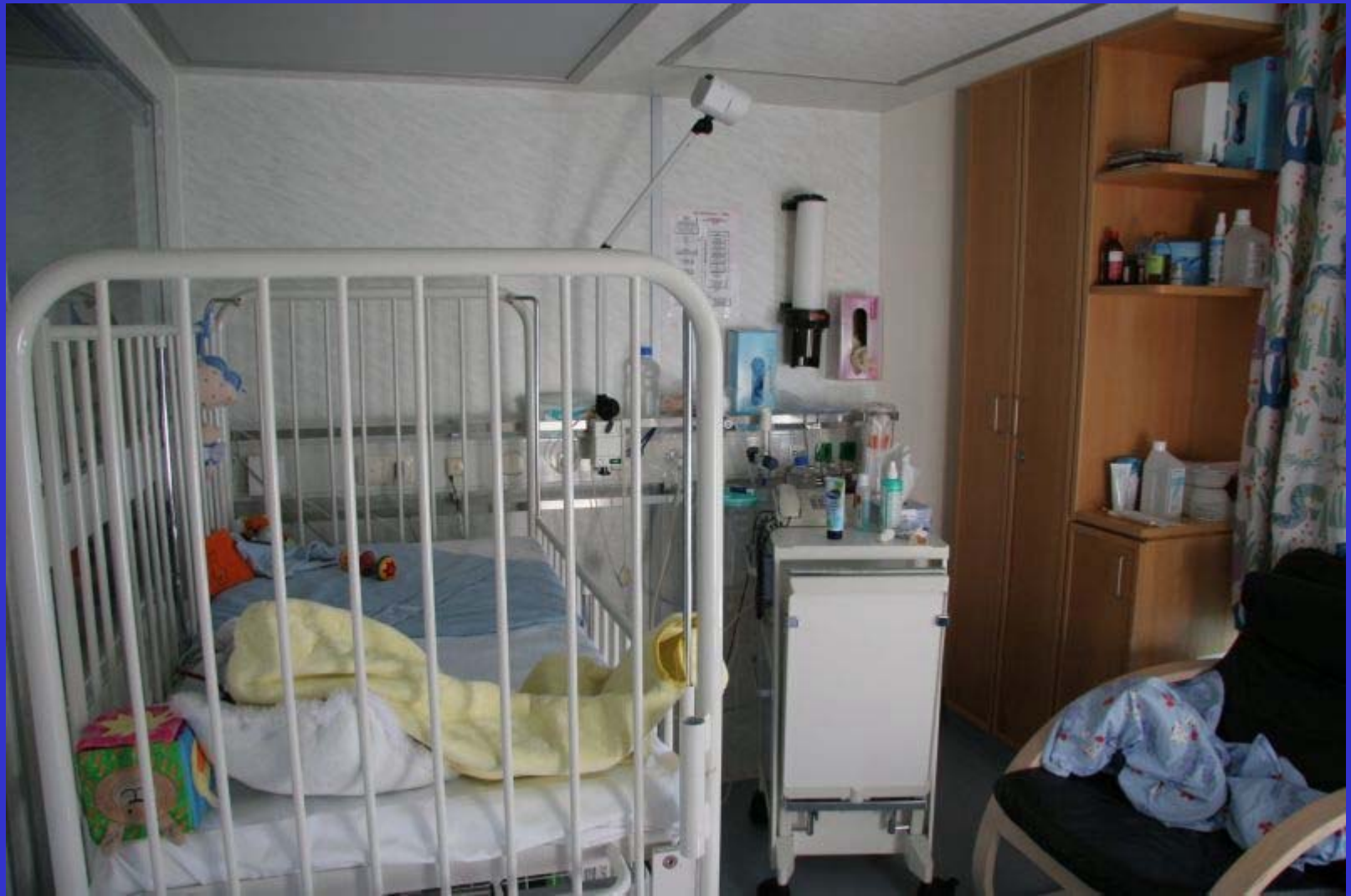
















Gliederung

Was ist eine ALD? - Erkrankungsformen	Genetik	Wie kommt es zur Erkrankung?
Wie äussert sich das Krankheitsbild?	Wie wird die Diagnose gestellt?	Welche Therapiemöglich- keiten gibt es?

adreno = Funktionseinschränkung der
Nebenniere

leuko = Veränderung der weißen Substanz des
Gehirns u. Rückenmarkes

Dystrophie = schlechte Ernährung/Untergang
der weißen Substanz

Was ist eine Adrenoleukodystrophie?

- Genetisch bedingte peroxisomale Stoffwechselkrankheit
- fortschreitende Zerstörung der Nervenummhüllung (Myelin) im Gehirn, Rückenmark und den Nerven
- schwere neurologische u./o.physische Störungen

Erkrankungsformen der X-chromosomalen Adrenoleukodystrophie

- kindlich zerebrale Form
- adoleszente u. adulte zerebrale Form
(häufig psychiatrischen Krankheitsbildern zugeordnet)
- Adrenomyeloneuropathie
- Morbus Addison
- asymptotische Form
- symptomatische Überträgerinnen

Genetik

- Gendefekt ist mit dem Geschlecht gekoppelt
- X-Chromosom ist geschädigt
- deshalb auch X- chromosomale Adrenoleukodystrophie

Wie kommt es zur Zerstörung der Myelinschicht?

- Abbau von sehr langkettigen gesättigten Fettsäuren (very long chain fatty acids = VLCFA) ist gestört
- Anhäufung von überlangkettigen gesättigten Fettsäuren, v.a. in der weißen Substanz des Gehirns u. Rückenmarks, in der Nebennierenrinde u. den Hoden
- (Myelinzellen) weiße Substanz im Nervensystem geht zugrunde

Wie äussert sich das Krankheitsbild?

- neurolog. Symptomatik:
Unkonzentriertheit, emotionale Labilität, Hyperaktivität u. schul. Leistungsabfall
- Gangauffälligkeiten, Hör- und Sehstörungen, Dysarthrie und Demenz
- rascher Progress der Erkrankung, führt meist zum Tod
- Morbus Addison bei fast allen Patienten

Diagnostik

- Analyse des Spiegels überlangkettiger Fettsäuren im Blut
- Mutationsanalyse des ALD-Gens
- Neuropsycholog. Untersuchungen
- MRT (typische Veränderungen der weißen Substanz erkennbar)
- Laborchemische Erfassung der Nebenniereninsuffizienz

Therapie

- **KMT, periphere Stammzellen o. Nabelschnurbluttransplantation**
Kriterien dafür sind: **-HLA-kompatible verwandt/unverwandter Spender**
-neuropsycholog. Verschlechterung oder
-Verschlechterung im MRT-Befund
-IQ sollte nicht unter 70 % liegen
-Erkrankung geht mit einer deutlich verkürzten Lebenserwartung einher
-sollte gute Chancen auf eine längere Lebenserwartung haben
-deutlich bessere Lebensqualität sollte gegeben sein
!!! Ziel sollte es nicht sein den Erkrankungsprozeß auf der letzten Stufe vor dem Tod aufzuhalten
- **sehr fettarme Diät**
- **Einnahme von GTO- (Oleinsäure) u. GTE-Öl (Erukasäure) o. Lorenzos-Öl**
- **Hormonersatzbehandlung bei Morbus Addison**
- **symptomatische Behandlung (Bewegungstherapie, Gymnastik, krampflösende Medikamente, Schmerztherapie)**

Literatur

- Klunsmann, A./ Dehmel, T./ Gärtner, J.(2003): X-chromosomale Adrenoleukodystrophie. Monatsschrift Kinderheilkunde. Springer Verlag
- Peters, C./Gärtner, J.(2003): X- chromosomale Adrenoleukodystrophie.
http://www.neuropaediatric.com/aerzte/Empfehlungen/X_ALD.htm
- http://www.odata.de/BVL/Diagnosen/ALD_AMN/body_ald_amn.html

Vielen Dank für Ihre / Eure
Aufmerksamkeit!!!