

ADRENOLEUKODYSTROPHIE – WAS IST DAS?



Foto: © Dan Race - Fotolia.com

LIEBE LESERIN, LIEBER LESER,

besteht bei Ihnen oder einem Familienangehörigen der Verdacht auf eine Adrenoleukodystrophie? Dieses Informationsblatt soll Betroffenen und Angehörigen helfen, sich einen ersten Überblick über dieses sehr seltene Krankheitsbild zu verschaffen.

▶ DIE ERKRANKUNG

Die Adrenoleukodystrophie (kurz: ALD) ist eine erbliche Stoffwechselkrankheit. Ungefähr 1 von 17 000 Neugeborenen ist betroffen. Durch einen genetischen Fehler können bestimmte Fettsäuren nicht abgebaut werden. Sie schädigen das Gehirn und das Rückenmark sowie die Nebennieren.

Wie sich eine ALD äußert, hängt vom Geschlecht ab. Denn das veränderte Gen liegt auf einer der Erbanlagen, die das Geschlecht bestimmen: auf dem X-Chromosom. Männer haben nur ein X-Chromosom. Sie erkranken fast immer. Frauen hingegen besitzen zwei davon und tragen das fehlerhafte Gen nur auf einem. Sie wissen häufig nicht, dass sie diese Erbkrankheit haben. Ihre männlichen Nachkommen haben ein Erkrankungsrisiko von 50 Prozent.

▶ ANZEICHEN UND BESCHWERDEN

Männliche Betroffene haben fast immer Beschwerden. Wann sie erstmals auftreten und wie schwerwiegend sie sein werden, lässt sich nicht vorhersagen.

Bei Frauen mit dem ALD-Gen kommt es – wenn überhaupt – erst in späteren Jahren zu Beeinträchtigungen. Bei den meisten männlichen Erkrankten bilden die Nebennieren nicht mehr genügend Hormone. Dies führt unter anderem zu Schwächegefühl, niedrigem Blutdruck, Erbrechen, Gewichtsverlust sowie bräunlicher Hautverfärbung. Diese Beschwerden können erste Hinweise auf eine ALD sein, aber auch andere Ursachen haben. Einige Betroffene haben neben dieser Nebennierenschwäche jahrelang keine weiteren Anzeichen.

Es gibt zwei wesentliche Verlaufsformen der ALD:

- **Adrenomyeloneuropathie** (kurz: AMN): ist die mildere Form der ALD. Fast alle erwachsenen Männer mit der ALD-Erbanlage erkranken daran. Die ersten Anzeichen treten meist im jungen Erwachsenenalter auf, etwa Gangstörungen durch Muskelschwäche, Schmerzen in den Beinen und Koordinationsprobleme. Später können Lähmungen, unkontrollierter Verlust von Urin und Stuhl sowie Erektionsstörungen auftreten. Die Behinderung schreitet über Jahre fort, viele sind irgendwann auf einen Rollstuhl angewiesen. Die Lebenserwartung ist normal, sofern es nicht zusätzlich zur Hirnbeteiligung kommt. Etwa die Hälfte aller betroffenen Frauen entwickelt im mittleren Lebensalter AMN-ähnliche Beschwerden.
- **ALD mit Hirnbeteiligung**: bricht bei etwa jedem dritten betroffenen Jungen zwischen dem 3. und 12. Lebensjahr aus. Seltener tritt diese Form später auf. Aus ungeklärten Gründen kommt es zu einer schweren, fortschreitenden Entzündung im Gehirn. In den ersten Lebensjahren entwickeln sich die Kinder altersgerecht. Plötzlich verändert sich ihr Verhalten und Wesen: zum Beispiel können sie sich nicht mehr konzentrieren, sie werden unruhig und die Schulleistungen lassen nach. Die Beschwerden verschlechtern sich rasant – es kommt zu Blind- und Taubheit, Lähmungen und Schluckstörungen. Unbehandelt sind die Kinder nach etwa 2 bis 4 Jahren schwer behindert und pflegebedürftig. Viele sterben. In Einzelfällen wurde berichtet, dass die ALD ohne erkennbare Ursache zum Stillstand gekommen ist.

Da viele Beschwerden nicht eindeutig sind und auf andere Krankheiten hinweisen können, vergehen oft Jahre bis zur richtigen Diagnose. Um sie zu sichern, wird Blut auf die veränderte Erbanlage untersucht.

▶ BEHANDLUNG

Die Erkrankung ist bislang nicht heilbar. Das Versagen der Nebennieren lässt sich durch Zufuhr der fehlenden, lebensnotwendigen Hormone gut behandeln.

Die weitere Behandlung sollte den Bedürfnissen des Erkrankten entsprechen. Unterstützend erhalten Betroffene frühzeitig krankengymnastische und ergotherapeutische Förderung, um die Muskeln zu lockern. Bei Krämpfen oder Schmerzen kann der Arzt Medikamente verordnen. Bei Schluckstörungen können Betroffene künstlich über einen Schlauch ernährt werden. Manchmal ist auch eine psychologische oder psychiatrische Betreuung sinnvoll.

Experten empfehlen, alle 6 bis 12 Monate oder beim Auftreten neuer Beschwerden eine Magnetresonanztomografie (MRT) des Gehirns vorzunehmen. Dadurch soll eine Hirnbeteiligung so früh wie möglich entdeckt werden: Fallserien zeigen, dass bei beginnender Hirnbeteiligung eine Transplantation menschlicher Stammzellen das Fortschreiten der Krankheit verzögern oder aufhalten kann. Allerdings tritt die Wirkung erst nach mehreren Monaten ein; bestehende Schädigungen sind nicht rückgängig zu machen.

Der Eingriff kann riskant sein. Etwa jeder zehnte Junge verstirbt an den Folgen. Dennoch ist dies derzeit die einzige Möglichkeit, eine ALD mit Hirnbeteiligung zu behandeln.

Viele Untersuchungen weisen auf eine nervenschädigende Wirkung der nicht abbaubaren Fettsäuren hin. Mit einer fettarmen Diät und zusätzlicher Einnahme einer speziellen Ölmischung – bekannt als „Lorenzos Öl“ – können die schädigenden Fettsäuren im Blut gesenkt werden. Nach einigen Wochen normalisieren

sich die Fettsäurewerte. Allerdings kann diese Behandlung die fortschreitende Nervenzerstörung nicht vollständig verhindern. Es ist unklar, ob der Krankheitsausbruch so verzögert werden kann. Nebenwirkungen treten oft auf, etwa erhöhte Leberwerte.

▶ WAS SIE SELBST TUN KÖNNEN

- Eines vorab: Sie sind nicht allein, es gibt viele Unterstützungs- und Beratungsangebote, die Ihrer Familie den Alltag erleichtern können. Informieren Sie sich über Selbsthilfeorganisationen und tauschen Sie Ihre Erfahrungen mit anderen Betroffenen aus.
- Wenn Sie Fragen zur Vererbung der Krankheit haben oder Ihr Blut auf veränderte Erbanlagen testen lassen möchten, gehen Sie zu einer humangenetischen Beratung. Dort können Sie sich ausführlich informieren.
- Wird in einer Familie ALD festgestellt, sollten alle männlichen Blutsverwandten untersucht werden, um bei Bedarf rechtzeitig behandelt werden zu können.
- Wenn Sie als Frau Überträgerin sind, lassen Sie sich zu Fragen zur Familienplanung beraten.
- Viele Eltern fühlen sich schuldig an der Krankheit ihres Kindes. Keiner kann etwas für seine Gene, von Schuld kann daher keine Rede sein.
- Betroffene sollten sich fettarm ernähren und ihren Körper so gut es geht trainieren, um möglichst das Fortschreiten der Krankheit zu verzögern.

▶ MEHR INFORMATIONEN

Quellen, Methodik und weiterführende Links

Diese Information wurde vom ÄZQ im Rahmen eines kooperativen Projektes mit der Allianz Chronischer Seltener Erkrankungen (ACHSE) e. V. erstellt. Der Inhalt beruht auf aktuellen wissenschaftlichen Forschungsergebnissen und Empfehlungen für Patienten von Patienten. Alle benutzten Quellen, das Methodendokument und weiterführende Links finden Sie hier: www.patienten-information.de/kurzinformation-fuer-patienten/ald/quellen

Kontakt zu Selbsthilfeorganisationen

In der ACHSE e. V. haben sich Patientenorganisationen zusammengeschlossen und sich auf gemeinsame Standards für eine unabhängige Selbsthilfearbeit geeinigt. Direkte Ansprechpartner für Ihre Erkrankung finden Sie hier:

www.achse-online.de/pi, Tel.: 030 3300708-0

Verantwortlich für den Inhalt:

Ärztliches Zentrum für Qualität in der Medizin (ÄZQ)
Im Auftrag von: Kassenärztlicher Bundesvereinigung (KBV)
und Bundesärztekammer (BÄK)
Telefon: 030 4005-2500 • Telefax: 030 4005-2555
E-Mail/Ansprechpartner: mail@patinfo.org
www.patinfo.org
www.aezq.de



Mit freundlicher Empfehlung