

## ADRENOLEUKODYSTROPHIE – WAS IST DAS?



Foto: © Dan Race / Fotolia

### LIEBE LESERIN, LIEBER LESER,

besteht bei Ihnen oder einem Familienmitglied der Verdacht auf eine *Adrenoleukodystrophie* (kurz: ALD)? Dieses Informationsblatt soll Betroffenen und Angehörigen helfen, sich einen ersten Überblick über dieses sehr seltene Krankheitsbild zu verschaffen.

#### Auf einen Blick: Adrenoleukodystrophie (ALD)

- Die ALD ist eine erbliche Stoffwechselerkrankung. Sie schädigt Nebennieren, Gehirn und Rückenmark.
- Etwa 1 von 17 000 Neugeborenen ist betroffen – Jungen oder Männer erkranken fast immer.
- Anzeichen können sein: Schwächegefühl, niedriger Blutdruck, Erbrechen, Gangstörungen, Lähmungen, Konzentrationsstörungen, Blindheit, Taubheit.
- Um die Diagnose zu stellen, untersucht die Ärztin oder der Arzt das Blut auf veränderte Erbanlagen.
- Die ALD ist nicht heilbar. Behandlungsmöglichkeiten sind: Medikamente, Nebennierenhormone, Krankengymnastik, Ergotherapie, psychologische und psychiatrische Betreuung, Übertragen (Transplantation) von Stammzellen.

#### ▶ DIE ERKRANKUNG

Bei der ALD werden durch einen genetischen Fehler bestimmte Fettsäuren nicht abgebaut. Diese schädigen das Gehirn, Rückenmark und die Nebennieren.

Wie sich die 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 eines. Sie erkranken fast immer. Wann die Beschwerden erstmals auftreten und wie schwer sie sein werden, lässt sich nicht vorhersagen. Frauen besitzen zwei X-Chromosomen. Sie tragen das fehlerhafte Gen meist nur auf einem und wissen oft nicht, dass sie diese Erbkrankheit haben. Sie können sie aber auf ihre Kinder übertragen. Bei Frauen kommt es – wenn überhaupt – erst in späteren Jahren zu Beschwerden.

#### ▶ ANZEICHEN UND BESCHWERDEN

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): Die AMN ist die mildere Form. Fast alle betroffenen Männer erkranken daran. Erste 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 benötigen irgendwann einen Rollstuhl. Die Lebenserwartung ist normal, sofern nicht zusätzlich das Gehirn betroffen ist. Etwa jede zweite betroffene Frau entwickelt im mittleren Lebensalter ähnliche Beschwerden.
- **ALD mit Hirnbeteiligung:** Diese Form bricht bei etwa jedem dritten betroffenen Jungen aus – meist zwischen dem 3. und 12. Lebensjahr. Aus ungeklärtem Grund kommt es zu einer schweren fortschreitenden Entzündung im Gehirn. Zuerst entwickeln sich die Kinder altersgerecht. Plötzlich verändert sich ihr Verhalten und Wesen. Sie können sich zum Beispiel nicht mehr konzentrieren, 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.

## ▶ Adrenoleukodystrophie

### ▶ UNTERSUCHUNGEN

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.

### ▶ BEHANDLUNGEN

Die Erkrankung ist bislang nicht heilbar. Die Hormone der Nebenniere sind lebensnotwendig. Ihr Fehlen lässt sich gut behandeln, indem man dem Körper Nebennierenhormone zuführt.

Die weitere Behandlung sollte den Bedürfnissen des Erkrankten entsprechen. Frühzeitige Krankengymnastik und Ergotherapie lockern die Muskeln. Bei Krämpfen oder Schmerzen können Medikamente helfen. Bei Schluckstörungen können Betroffene künstlich über einen Schlauch Nahrung erhalten. Manchmal ist auch eine psychologische oder psychiatrische Betreuung hilfreich.

Fachleute empfehlen, alle 6 bis 12 Monate oder bei neuen Beschwerden eine Magnetresonanztomografie (MRT) des Gehirns vorzunehmen. Dadurch soll eine Hirnbeteiligung so früh wie möglich entdeckt werden: Fallserien zeigen, dass bei beginnender Hirnbeteiligung eine Übertragung (Transplantation) menschlicher Stammzellen das Fortschreiten der Krankheit verzögern oder aufhalten kann. Allerdings tritt die Wirkung erst nach mehreren Monaten ein. Bestehende Schäden sind nicht rückgängig zu machen. Der Eingriff ist riskant. Etwa jeder Zehnte verstirbt an den Folgen. Dennoch ist dies derzeit die einzige Möglichkeit, eine ALD mit Hirnbeteiligung zu behandeln.

### ▶ 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 Betroffene von Betroffenen. Alle benutzten Quellen, das Methodendokument und weiterführende Links finden Sie hier:

[www.patienten-information.de/kurzinformationen/quellen-und-methodik/adrenoleukodystrophie](http://www.patienten-information.de/kurzinformationen/quellen-und-methodik/adrenoleukodystrophie)

Weitere Kurzinformationen für Patienten: [www.patinfo.org](http://www.patinfo.org)

#### 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](http://www.achse-online.de/pi), Telefon: 030 3300708-0, E-Mail: [info@achse-online.de](mailto:info@achse-online.de)

2. Auflage, 2018

Verantwortlich für den Inhalt:

Ärztliches Zentrum für Qualität in der Medizin (ÄZQ)

Im Auftrag von: Kassenärztliche Bundesvereinigung (KBV)

und Bundesärztekammer (BÄK)

Telefax: 030 4005-2555

E-Mail: [patienteninformation@azq.de](mailto:patienteninformation@azq.de)

[www.patinfo.org](http://www.patinfo.org)

[www.azq.de](http://www.azq.de)



Viele Untersuchungen weisen auf eine nervenschädigende Wirkung der nicht abbaubaren Fettsäuren hin. Eine fettarme Diät und die Einnahme einer speziellen Ölmischung – bekannt als „Lorenzos Öl“ – können die schädigenden Fettsäuren im Blut senken. Nach einigen Wochen normalisieren sich die Fettsäurewerte. Die fortschreitende Nervenzerstörung kann die Behandlung nicht vollständig verhindern. Es ist unklar, ob der Krankheitsausbruch verzögert werden kann. Nebenwirkungen treten oft auf, etwa erhöhte Leberwerte.

### ▶ WAS SIE SELBST TUN KÖNNEN

- Es gibt Unterstützungs- und Beratungsangebote, die Ihrer Familie den Alltag erleichtern können. Informieren Sie sich über Selbsthilfeorganisationen und tauschen Sie sich mit anderen Betroffenen aus.
- Haben Sie Fragen zur Vererbung der Krankheit oder möchten Sie Ihr Blut auf veränderte Erbanlagen testen lassen, dann können Sie sich in einer humangenetischen Beratungsstelle 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.

Mit freundlicher Empfehlung