

:: Alströmin syndrooma

Orpha number: ORPHA64

YHTEENVETO

Oireyhtymä, johon kuuluvat silmän verkkokalvon tappi-sauvasoludystrofia, huonokuuloisuus, lihavuus, insuliiniresistenssi ja hyperinsulinemia, 2-tyyppin diabetes, dilatoiva kardiomyopatia ja etenevä maksan ja munuaisten toiminnan häiriö.

Taudin oireet, alkamisikä ja vaikeusaste vaihtelevat suuresti perheiden välillä ja samankin perheen sisällä. Verkkokalvon tappi-sauvasoludystrofia kehittyy tavallisesti muutamia viikkoja syntymän jälkeen, jolloin ensimmäisinä oireina ovat silmävärve (nystagmus) ja äärimmäinen valonarkuus (fotodysforia). Verkkokalvon dystrofia on etenevä ja johtaa sokeuteen 10 ikävuoteen mennessä. Useimmille potilaille kehittyy lievä-keskivaikea, hitaasti etenevä molemminpuolinen kuulon heikentyminen. Dilatoiva kardiomyopatia ilmaantuu 2/3:lle potilaista joko imeväisiässä tai nuorena. Potilailla on riski äkilliseen kongestiiviseen sydänvikaan missä tahansa iässä. Lihavuus, insuliiniresistenssi ja hyperinsulinemia ovat varhaisia ja pysyviä oireita.

Maksan toimintahäiriö alkaa tavallisesti lapsuudessa rasvamaksana. Joissakin tapauksissa voi esiintyä kirroosia, porttilaskimopaineen nousua ja maksan toiminnan vajausta. Krooninen keuhkosairaus, keuhkovaltimopaineen nousu ja hypertriglyseridemia ovat tavallisia. Hitaasti etenevä munuaistauti voi johtaa munuaisten vajaatoimintaan. Potilailla on tunnusomaiset kasvopiirteet (syvällä sijaitsevat silmät, pyöreät kasvot, paksut korvalehdet, otsan ennenaikainen kaljuuntuminen ja ohuet hiukset). Useimmilla lapsilla on tyypilliset leveät, paksut lattajalat ja lyhyet, paksut sormet ja varpaat, mutta ei niiden ylimäärää tai yhteen kasvamisia. Miesten hypogonadismia ja naisten hyperandrogenismia on kuvattu. Useimpien älykkyys on normaali, vaikka joissakin raporteissa on ilmoitettu viivästynyttä psykomotorista ja älyllistä kehitystä. Joidenkin taudinkuvien kehittyessä hitaasti ajan kuluessa epätyypillisiäkin tapauksia on raportoitu.

Tauti periytyy autosomissa peittyvästi ja se aiheuttavat mutaatiot *ALMS1*-geenissä. Geenin toiminta on toistaiseksi tuntematon, vaikka osuutta värekarvojen toiminnassa, solusyklin ohjauksessa ja solunsisäisessä kuljetuksessa on ehdotettu.



Diagnoosi tehdään kliinisten oireiden perusteella (pää- ja sivukriteerit) tavallisesti ilman geneettistä varmistusta. Saman taudin esiintymistä perheessä pidetään pääkriteerinä. *ALMS1*-geenin yhden tai kahden alleelin mutaatio yhdessä tyypillisten oireiden kanssa vahvistaa diagnoosin. Jos vanhempien *ALMS1*-geenin mutaatiot tiedetään, voidaan tarjota sikiödiagnostiikkaa.

Hoitoon kuuluu tarkka seuranta ja ilmaantuvien oireiden hoito. Punaoranssin sävyiset silmälasit voivat vähentää valonarkuutta. Koska kaikille kehittyy sokeus, koulutussuunnitelma, johon sisältyvät sokeainkirjoitus (Braille), tietojenkäsittelytaidot ja sopeutumistaidot, on perusehto. Molemmipuoliset digitaaliset kuulokojeet voivat parantaa kuuloa. Sydämen toiminnanvajausta hoidetaan pääasiassa ACE-estäjillä, diureeteilla ja digoksiinilla. Diabeteksen hoitona on dieetti, liikunta, metformiini, glitasonit ja inkretiinianalogit. Betasalpaajat sekä ruokatorven laskimolaajentumien skleroterapia ja sitominen hoitavat tavallisesti porttilaskimopaineen nousun. Munuaistautiin voidaan harkita ACE-estäjiä. Useissa tapauksissa munuaisen siirto on ollut menestyksekkäs.

Vaikka potilaiden elinikä voi olla lyhentynyt, aikainen diagnoosi ja hoitotoimenpiteet voivat hillitä taudin etenemistä, pidentää elinikää ja parantaa elämänlaatua. Esiintyvyydeksi on arvioitu 1-9 / 1 000 000. Koko maailmasta on raportoitu 950 tapausta.

Asiantuntijat:

- Dr Sebastian BECK
- Dr Pietro MAFFEI
- Dr Jan MARSHALL
- Pr Jürgen NAGGERT

Suomenkielinen lyhennetty käännös:

- Lääkäritoimittaja Sari Atula, Kustannus Oy Duodecim, Lääkärin tietokannat
- tarkastanut Dos. Riitta Salonen, Orphanet Suomi

Last update: June 2014

Translation updated: April 2015

This summary has been translated thanks to the financial support of Duodecim Medical Publications Ltd





Yhteenveto on tarkoitettu vain tiedon jakamiseen eikä se korvaa terveydenhuollon ammattilaisen hoitoa. Tekstiä ei pidä käyttää diagnoosin tai hoidon perusteena.

