

**ALD**   
**Adrenoleukodystrophie**





- Wer bin ich
  - Definition / Biochemie
  - Symptome / Einschränkungen im Alltag
  - Genetik / Familiengeschichte
  - Klinischer Verlauf / Labortests
  - Forschung / Behandlung
  - Eine Klinik in Deutschland
  - Gerne beantworte ich Ihre Fragen
- 
- Unterstützung von ALD-Charity

# Wer bin ich?

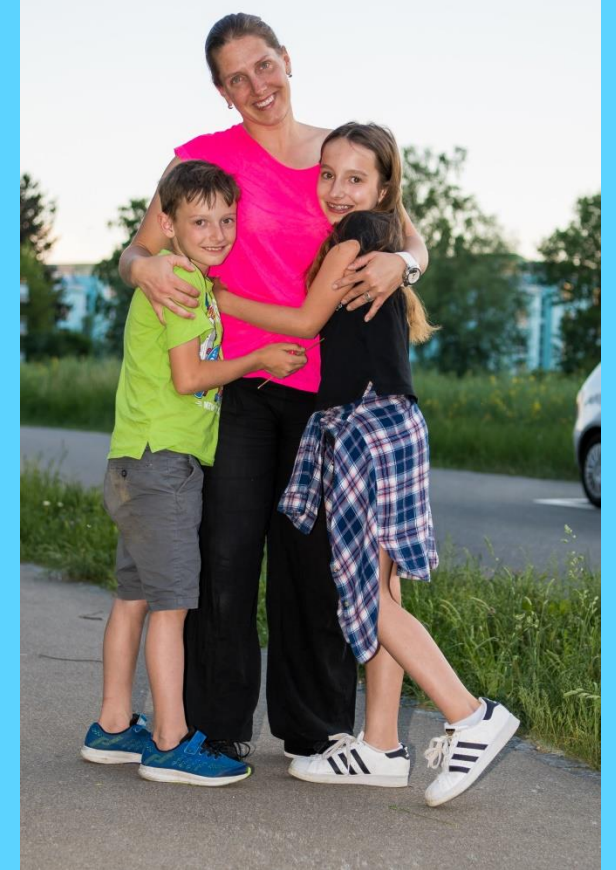
**Manuela Meier**

40 Jahre

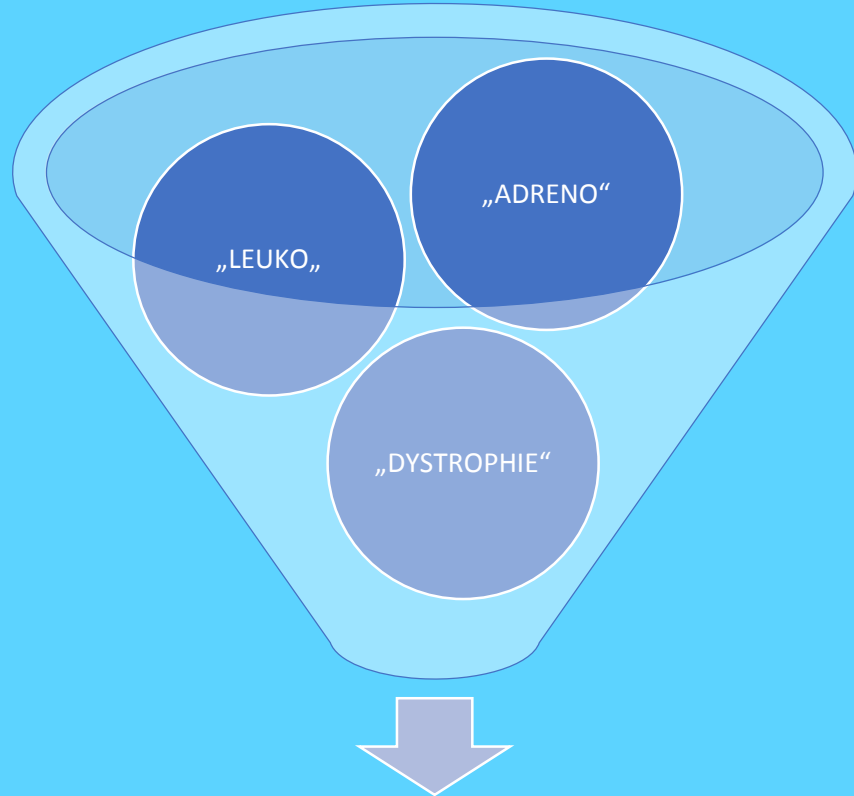
Verheiratet

2 Kinder

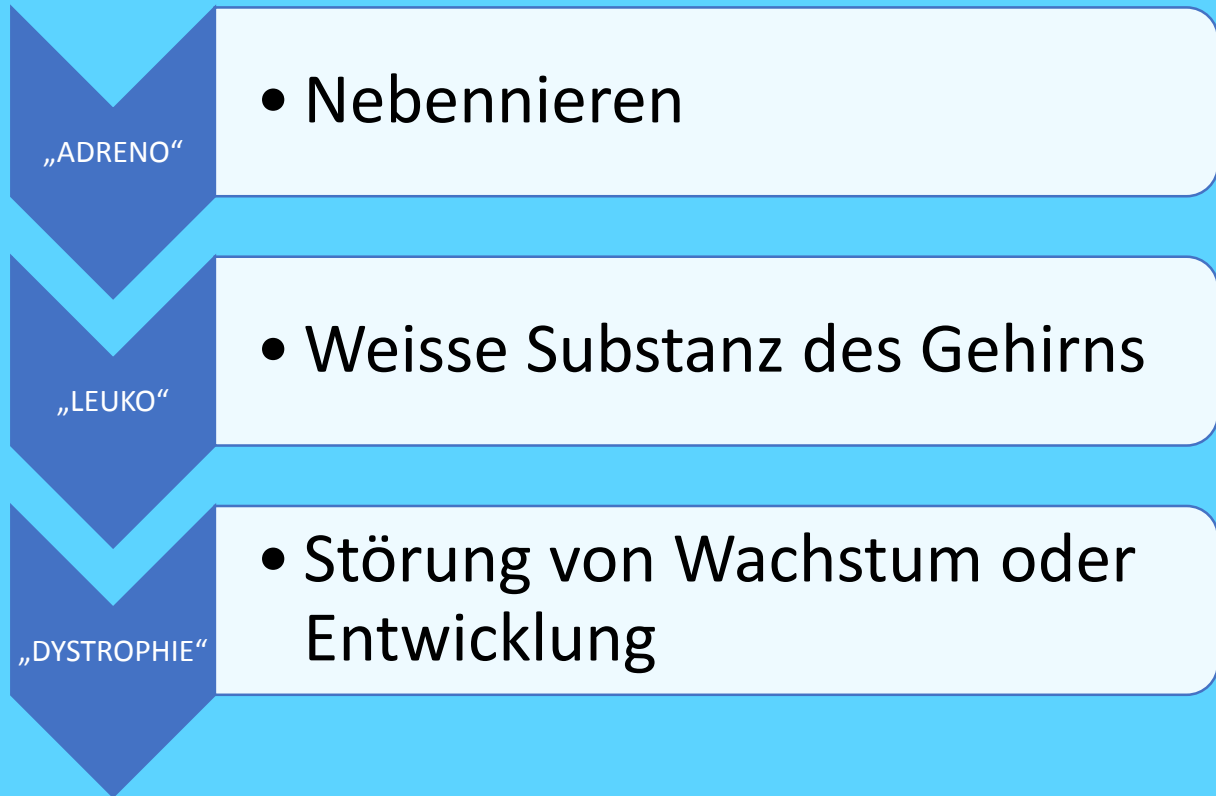
Wohnhaft in Bülach



# DEFINITION



**ADRENOLEUKODYSTROPHIE**



# Biochemie

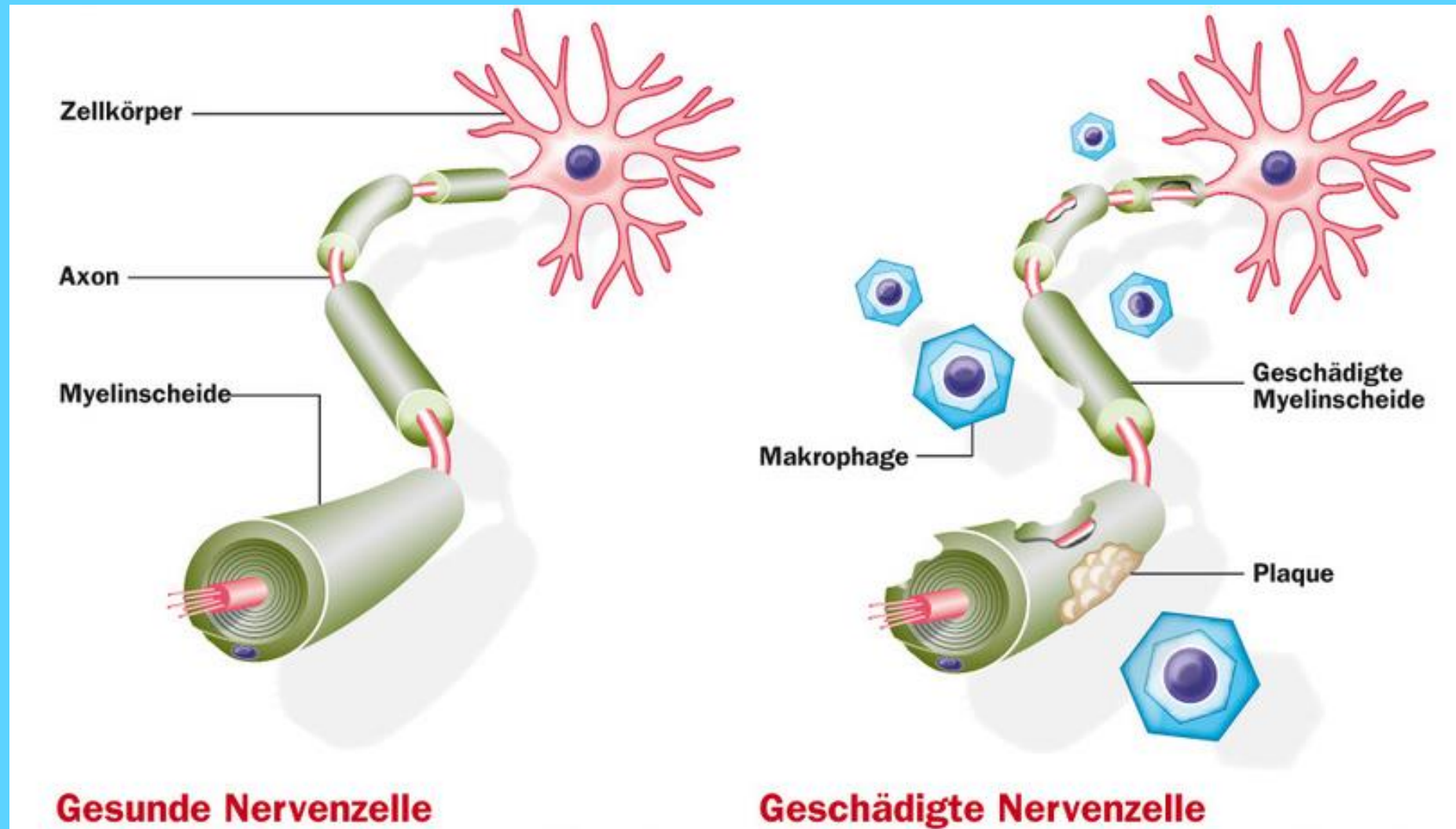
**Die ALD ist eine erbliche Stoffwechselkrankheit,  
Der Körper kann die sehr langkettigen Fettsäuren nicht abbauen.**

**Diese besonderen Fettsäuren (VLCFA) schädigen Zellen und  
Gewebe.**

**Aus noch ungeklärten Gründen sind vor allem das Gehirn, das  
Rückenmark, die Hoden und die Nebennieren betroffen.**

**(VLCFA = Very Long Chain Fatty Acids)**

Im Zentralnervensystem führt die Anhäufung der VLCFA schliesslich zur Zerstörung des Myelins, und somit zu entsprechenden neurologischen Störung.



# Symptome

- Unkonzentriertheit
- Leistungsabfall
- **Gangauffälligkeit**
- **Lähmungserscheinungen**
- Seh-/Hör-/Sprachstörungen
- Blasen-/Darminkontinez
- Demenz
- Nebenniereninsuffizienz
- Organausfälle

# Einschränkungen im Alltag

- Mobilität → Gehstrecken, langes Stehen
- Ernährung → Fettarme Diät, grosser Verzicht
- Beruf → Jobwechsel, sitzende Tätigkeit

*Bewegung und Erholung ist wichtig und muss im Alltag eingebaut werden.*



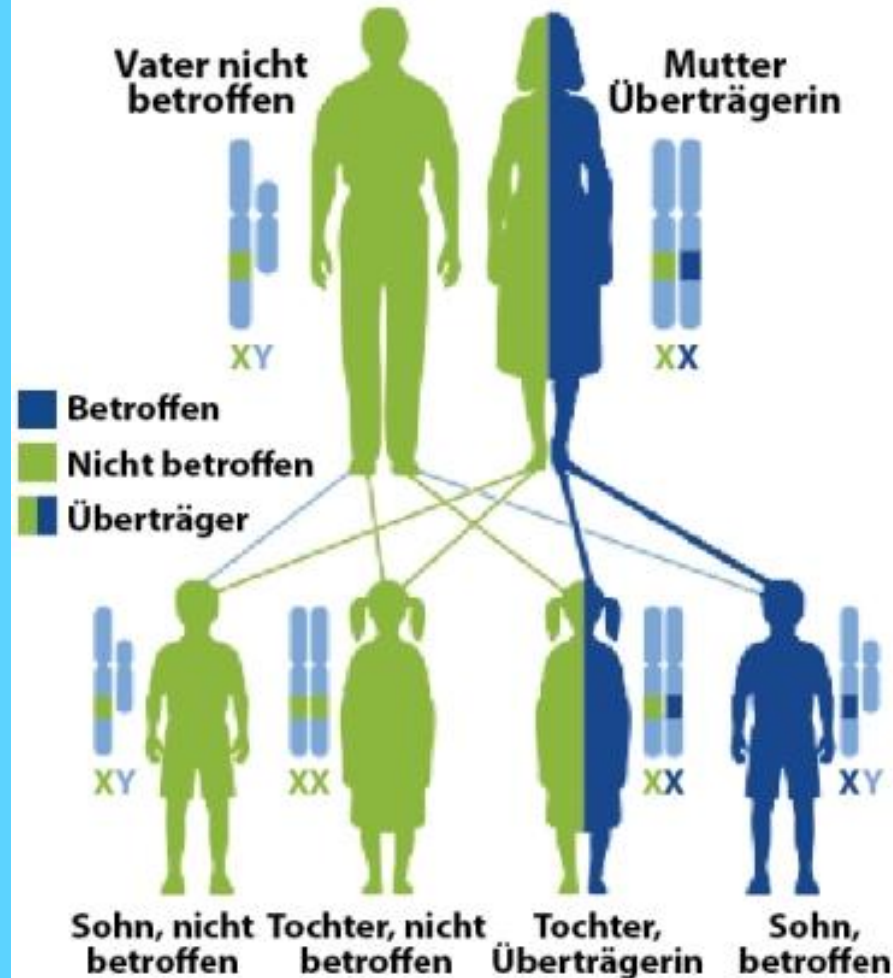
# EMPIDEMIOLOGIE

Die ALD kommt überall auf der Welt vor und ist nicht auf bestimmte ethnische Gruppen und Regionen beschränkt.

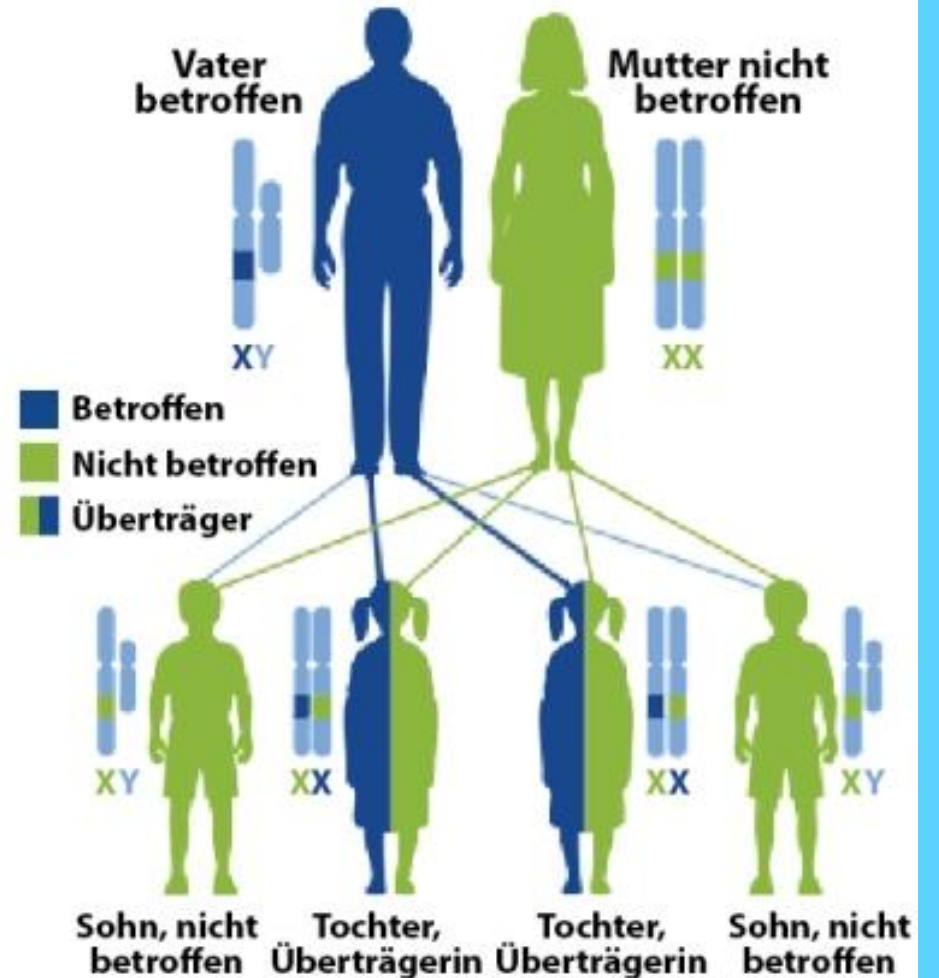
ALD trifft etwa **1** auf **15'000** Neugeborene

# GENETIK

X-chromosomal, Mutter trägt das Gen



X-chromosomal, Vater trägt das Gen



U.S. National Library of Medicine

Quelle: Adrenoleukodystrophie.info

# Familiengeschichte



Reto

Jeannette

Vater Reto gesund (24.8.1950)

**Mutter Jeannette Trägerin** (22.1.1950 – 19.3.2011)



Sandra



Manuela



Marco

**Sohn Marco Krank** (3.10.1977 – 24.12.1986)

**Tochter Manuela Krank** (17.8.1979)

Tochter Sandra gesund (5.1.1986)

Enkelin Jana gesund (10.1.2006)

Enkel Nick gesund (18.7.2008)

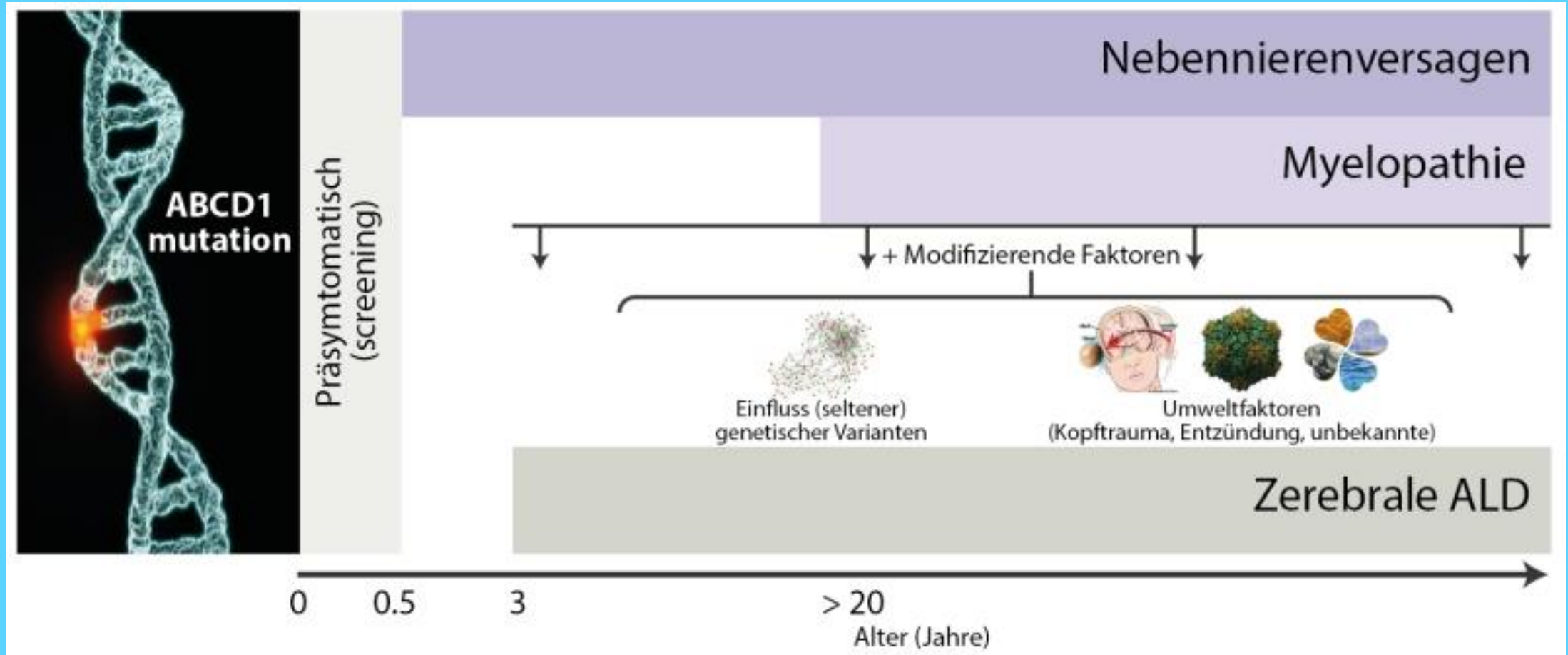


Nick



Jana

# KLINISCHER VERLAUF



# KLINISCHER VERLAUF

## Männliche ALD-Patienten

- Bei Geburt keine Symptome
- Bei Knaben 3 - 12 Jahren meist erste Symptome Nebenniereninsuffizienz weiter bis zur zerebralen Form von ALD
  - Als Erwachsener tritt eine Myelopathie typischerweise zwischen dem 20.-40. Lebensjahr auf
  - **Männer** können im Verlauf der Myelopathie eine zerebrale Form von ALD entwickeln (**2-5 %**)

## Weibliche ALD-Patientinnen

- Bei Geburt keine Symptome
- Im Kindesalter keine Fälle bekannt
- Erwachsene Frauen bekommen mehr als **80%** im Alter von **60 Jahren** Symptome
  - Neurologische Symptome treten im allgemeinen später auf als bei Männern  
Typischerweise zwischen dem 40.-50. Lebensjahr.
- Das Voranschreiten der Krankheit ist in der Regel langsamer als bei den Männern.

# Labortests

## Männliche Patienten

**Einfacher Bluttest**, bei dem die sehr langkettigen Fettsäuren (VLCFA) gemessen werden.

## Weibliche Patienten

Der einfache Bluttest zeigt bei 20% der Patientinnen den Blutspiegel der VLCFA normal an und kann somit zu einem falschen negativen Ergebnis führen.

Ein DNA-Test bringt klare Ergebnisse.

*In der Schweiz werden die Bluttests am KISPI Zürich und am UK beider Basel ausgeführt!*

# Forschung

Über ALD wird auf der ganzen Welt geforscht.

Im Jahr **1993** wurde das **ALD Gen** von zwei französischen Ärzten und dem amerikanischen Arzt Hugo Moser **identifiziert**.

Dies hat Türen geöffnet zu weiteren Studien.

# Behandlung

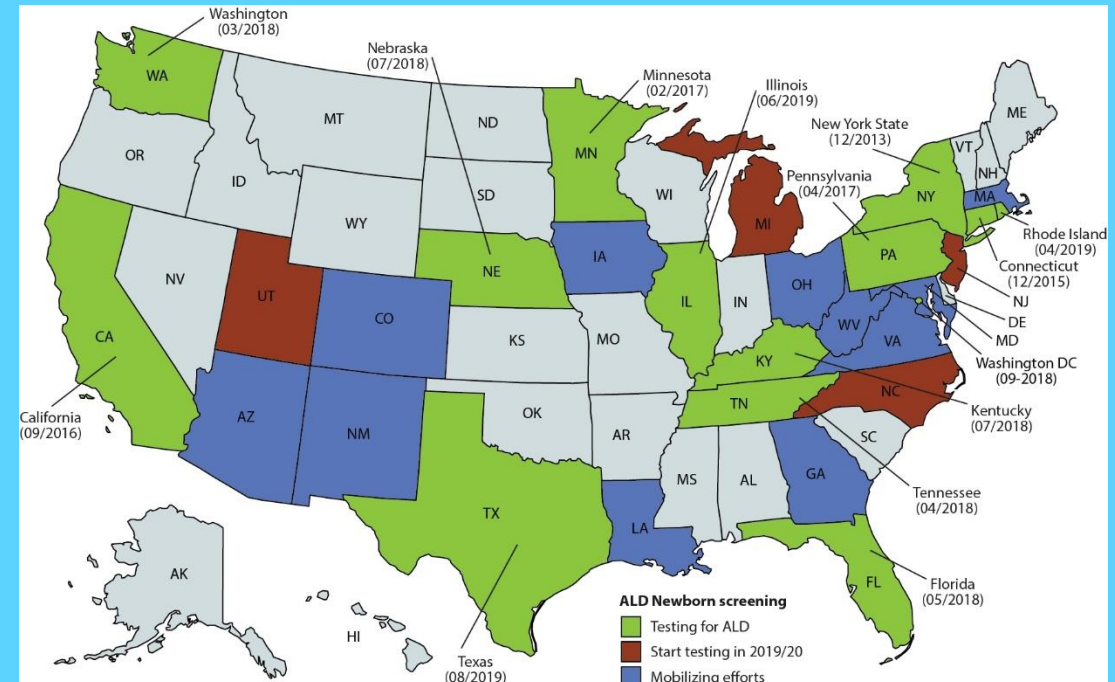
Derzeit gibt es keine heilende Behandlung für ALD

- Hormonersatztherapie mit Nebennierensteroiden
- Diätbehandlung
- Lorenzos Öl
- Knochenmarktransplantation
- Gentherapie



# Neugeborenen Screening

- Eine frühe Diagnose der ALD kann lebensrettend sein.
- Ein Test für Neugeborenen Screening ist entwickelt worden.
- Start New York Dez. 2013
- Seit 2016 in der USA empfohlen



Quelle: Adrenoleukodystrophie.info

- grün: Hat begonnen
- rot: Beginn 2019/2020
- blau: Wird vorbereitet

# UNIVERSITÄT LEIPZIG

- Universität Leipzig
- Erstes Behandlungszentrum für Menschen mit MS und Leukodystrophie (seit Ende 2017)



Dr. Wolfgang Köhler



**Vielen Dank für die Unterstützung  
von ALD-Charity**

