



SOCIALSTYRELSEN

Alströms syndrom

- [Beskrivelse](#)
- [Mere faglig viden](#)
- [Betydningen af en god udredning](#)
- [Andre med samme diagnose?](#)
- [Links](#)

[A](#) [B](#) [C](#) [D](#) [E](#) [F](#) [G](#) [H](#) [I](#) [J](#) [K](#) [L](#) [M](#) [N](#) [O](#) [P](#) [Q](#) [R](#) [S](#) [T](#) [U](#) [V](#) [W](#) [X](#) [Y](#) [Z](#) [Ø](#) [0-9](#)

Alströms syndrom

Andre betegnelser: Almström-Hallgren syndrom

Beskrivelse **Introduktion**

Alström syndrom blev beskrevet første gang i 1959 af de svenske læger Hallgren og Alström. De havde undersøgt tre patienter, som var mistænkt for en atypisk form for [Bardet-Biedl syndrom](#) (Laurence-Moon-Bardet-Biedl syndrom). Lægerne bemærkede bl.a., at patienterne havde normal intelligens, normale genitalier og normale fingre/tæer. Endvidere havde de sukkersyge. Lægerne foreslog herefter, at deres patienter repræsenterede en selvstændig sygdoms enhed. Flere lignende patienter blev sidenhen beskrevet. Dette førte til opfattelsen af Alström syndrom som et selvstændigt syndrom. Dette blev yderligere bekræftet i 2002, da genet *ALMS1* blev identificeret. Mutationer (genfejl) i dette gen er påvist at forårsage syndromet, som nedarves recessivt (med vigende arvegang).



SOCIALSTYRELSEN

Symptom

Alström syndrom er et svært invaliderende syndrom, der er karakteriseret ved nedsat syn/blindhed, nedsat hørelse, sukkersyge, fedme og medfødt hjertesygdom. Intelligensen er overvejende normal, men det er velkendt, at der ses en forsinket motorisk udvikling. Der er stor variation mellem de forskellige personer med diagnosen, både med hensyn til det kliniske spektrum, debut af symptomer samt sværhedsgraden af symptomerne.

Øjsymptomerne begynder allerede indenfor de første leveår i form af urolige øjenbevægelser (nystagmus) og lysskyhed og sidenhen synstab førende til blindhed i teenageårene hos langt de fleste. Årsagen er, at der sker et fremadskridende tab af sansecellerne i øjets nethinde (retinal dystrofi). De fleste oplever også et langsomt fremadskridende høretab i mild til middelsvår grad. Kun hos omkring 10% medfører det egentlig døvhed. Da høretabet udvikles gradvist og først efter, at barnet har opnået et sprog, vil kun de færreste med syndromet have talevanskeligheder.

Hos de fleste med Alström syndrom ses hormonforstyrrelser, som kommer til udtryk ved fedme, insulinresistens, hyperinsulinæmi, sukkersyge (type 2 diabetes) med debut i barndommen og væksthormonmangel. De fleste børn med syndromet fødes normalvægtige, og vægtøgningen ses typisk først i 6-12-månedersalderen. Vækstmæssigt vil de i barndommen vokse hurtigere og være højere end deres jævnaldrene, men ende med at have en lav sluthøjde. Mænd har nedsat frugtbarhed.

For stort hjerte (hjertemuskelsygdommen dilateret cardiomyopati) ses hos to tredjedele med diagnosen. Dette kan føre til pludseligt hjertesvigt indenfor de første levemåneder og kan være et af de første tegn på Alström syndrom. Hjertefunktionen kan bedres ved tre-årsalderen og holde sig på et stabilt, lavt funktionsniveau. Alle med Alström syndrom er dog i risiko for uafhængig af alderen at få et pludseligt indsættende hjertesvigt, hvilket nødvendiggør løbende kontrol af hjertefunktionen.

Ud over ovennævnte symptomer kan der være varierende grader af leverpåvirkning, hvilket i værste fald kan føre til leversvigt. Nedsat nyrefunktion kan også ses. Det varierer fra mindre nedsat nyrefunktion til fremadskridende nyresygdom resulterende i nyresvigt. Der ses gentagne urinvejsinfektioner, ligesom der ses gentagne episoder med infektioner fra de øvre og nedre luftveje. Herudover er der typisk for mange fedtstoffer



SOCIALSTYRELSEN

i blodet, hvilket kan føre til pludselig død (hypertriglyceridæmi).

Diagnose

Alström syndrom er medfødt. Alle symptomer er dog ikke til stede ved fødslen. Mistanke om diagnosen kommer derfor først senere i barndommen/ungdommen i takt med, at flere symptomer præsenterer sig - specielt ved samtidig forekomst af synsproblemer, hjertesygdom og overvægt.

Behandling

Alström syndrom kan ikke helbredes, men symptomerne kan behandles. Da mange organsystemer kan være involveret, er det nødvendigt med intensiv multidisciplinær overvågning for at forebygge og opdage symptomer i tide. Forebyggelse af de alvorlige komplikationer kan bedre levetidsudsigterne, men levetiden er forkortet.

Årsag, arvegang

Syndromet skyldes en genfejl i genet *ALMS1* på kromosom 2 (2p13). Syndromet er arveligt og nedarves med vigende/recessiv arvegang. Det vil sige, at begge forældre til et barn med diagnosen, er raske bærere af sygdommen. Risikoen for at få endnu et barn med diagnosen er 25%. En DNA analyse (gentest) er mulig for både personer med diagnosen samt for raske anlægshædere. Fosterdiagnostik er også mulig.

Nye tilfælde:

?

Anslået antal i Danmark:

På verdensplan er der beskrevet omkring 450 personer med diagnosen.

Kilde:

Alström, C.H., Hallgren, B., Nilsson, L.B., Åsander, H.: Retinal degeneration combined with obesity, diabetes mellitus and neurogenous deafness. Acta Psyk et Neurolog Scand. : Supp 129 (34), 1959.

Collin, G. B., Marshall, J. D., Ikeda, A., So, W. V., Russell-Eggitt, I., Maffei, P., Beck, S., Boerkoel, C. F., Siculo, N., Martin, M., Nishina, P. M., Naggert, J. K.: Mutations in *ALMS1* cause obesity, type 2 diabetes and neurosensory degeneration in Alstrom syndrome. Nature Genet. 31: 74-78, 2002.



SOCIALSTYRELSEN

Hearn T, Renforth GL, Spalluto C, Hanley NA, Piper K, Brickwood S, White C, Connolly V, Taylor JFN, Russell-Eggitt I, Bonneau D, Walker M, Wilson DI. Mutation of ALMS1, a large gene with a tandem repeat encoding 47 amino acids, causes Alström syndrome. *Nature Genet.* 31: 78-83, 2002.

Marshall JD, Hinman EG, Collin GB, Beck S, Cerqueira R, Maffei P, Milan G, Zhang W, Wilson DI, Hearn T, Tavares P, Vettor R, Veronese C, Martin M, Venus So W, Nishina PM, Naggert JK. Spectrum of ALMS1 Variants and Evaluation of Genotype-Phenotype Correlations in Alström Syndrome. *Hum Mut.* 11: 1114-1123, 2007.

Marshall JD, Beck S, Maffei P, Naggert JK. Alström Syndrome. *Eur J Hum Genet.* 15: 1193-1202, 2007.

Joy T, Cao H, Black G, Malik R, Charlton-Menys V, Hegele RA, Durrington PN. Alstrom syndrome (OMIM 203800): a case report and literature review. *Orphanet J Rare Dis.* 2:49-, 2007.

Forfatter	Læge, Tina Duelund, Genetisk Rådgivningsklinik, KennedyCentret
Udarbejdet:	April 2009
Andre med samme diagnose?	Sjældne-netværket er et tilbud til mennesker med sjældne sygdomme og handicap samt til deres pårørende, der ikke har en forening i Danmark at henvende sig til og måske melde sig ind i. Sjældne-netværket administreres af Sjældne Diagnoser, der er paraplyorganisation for hovedparten af foreningerne på sjældneområdet. Sjældne-netværkets formål er at skabe kontakt mellem personer og familier, der lever med den samme sjældne sygdom
Betydningen af en god udredning	Der findes ingen netværksmedlemmer (kontaktpersoner) med denne diagnose. Hvis du ønsker at komme med i netværket eller høre nærmere om det, kan du via dette link henvende dig til Sjældne-netværket eller ringe til dem på tlf. 3314 0010 Det er meget vigtigt, at der foretages en grundig udredning, som tydeliggør de forskellige symptomer, den sjældne diagnose indebærer for den enkelte. Der kan være tale om såvel lægefaglige, motoriske som psykosociale udredninger. Syndromer kan ofte have sammensatte symptombilleder, der nødvendiggør en udredning af flere problemstillinger så forskelligartede som indlæringsvanskeligheder,



SOCIALSTYRELSEN

smerter og organfejl. Det kan være naturligt at fokusere på det mest udtalte symptom, men manglende opmærksomhed på andre symptomer skaber risiko for fejludvikling. En række sjældne diagnoser kompliceres yderligere af, at handicappet er usynligt. Fx træthed, dårligt immunforsvar og kognitive problemer.

For at kunne yde mennesker med en sjælden diagnose den nødvendige medicinske behandling og sociale støtte er det derfor vigtigt at være opmærksom på både de enkelte symptomer og det samlede billede for den enkelte.

Mere faglig viden: [Videnscentret for Døvblindblevne](#)
Generatorvej 2 A
2730 Herlev
Tlf.: 4439 1175
Mail: dbcent@dbcent.dk

Danske og nordiske links: [Videnscentret for Døvblindblevne](#)
Videnscentret for Døvblindblevne har til formål at indsamle, bearbejde og udvikle viden om døvblindblevne og - som det væsentligste - at formidle denne viden, for at kunne bidrage til at sikre kvaliteten i den kommunale, regionale og nationale indsats for mennesker, der har fået en alvorlig kombineret høre- og synsnedsettelse.

[rarelink.dk](#)

Nordisk linksamling. Information om sjældne handicap og kontaktmuligheder. Informationen er produceret af offentlige videnshavere på sjældne-handicap-området i Danmark, Norge, Sverige og Finland.

Internationale links: [Genetics Home Reference](#)
Artikler fra U.S. National Library of Medicine med information om genetiske tilstande og de gener eller kromosomer, der forårsager disse tilstande. Informationen er på engelsk og målretter sig både fagpersoner og patienter og deres pårørende.

[Family Village](#)

Amerikansk netsted for handicappede børn og voksne, deres familier, venner og hjælpere. Her er links til information om diagnoser, foreninger og diskussionsfora. Informationen er på engelsk.

[Orphanet](#)

En database med information om sjældne sygdomme. Databasen indeholder en



SOCIALSTYRELSEN

encyklopædi med beskrivelser, hvorfra der linkes videre til forskellige services, blandt andet foreninger og netværk. Artiklerne kan læses på både engelsk og fransk.

Contact a Family

Britisk netsted for familier med handicappede børn, og for professionelle, der arbejder med handicappede eller er interesserede i at kende mere til deres behov. Informationen er på engelsk

Madisons Foundation

Madisons Foundations hjemmeside giver informationer til forældre om sjældne og alvorlige sygdomme hos børn. Informationen er på engelsk. Deres beskrivelser er skrevet af læger fra University of California in Los Angeles (UCLA).

NORD

The National Organisation for Rare Disorders. Database med beskrivelser af sjældne sygdomme. NORD er et non-profit, frivillig sundhedsorganisation. Informationen er på engelsk.

OMIM

Online Mendelian Inheritance in Man Database med information om menneskelige gener og genetiske sygdomme og afvigelser. Informationen er på engelsk og målrettet læger og andre med medicinsk indsigt.

National Institutes of Health (NIH) Office of rare diseases (ORD)

ORD er den amerikanske sundhedsstyrelses (NIH) afdeling for sjældne diagnoser. Deres hjemmeside er en portal til information og research om sjældne diagnoser. Informationen er på engelsk og målrettet både fagpersoner og private.

MedlinePlus

MedlinePlus Medical Encyclopedia samler information fra det amerikanske National Library of Medicine, The National Institutes of Health (NIH), og andre statslige og sundhedsrelaterede organisationer. Informationen er på engelsk og målrettet både fagpersoner og private.

GeneReviews

Beskrivelser af sygdomme, hvor gen-tests anvendes i diagnostisering og genetisk



SOCIALSTYRELSEN

rådgivning af patienter og familier med specifikke nedarvede tilstande. Informationen er på engelsk og primært målrettet læger.

PubMed

En service fra U.S. National Library of Medicine som giver adgang til den bibliografiske database Medline samt anden biomedicinsk information. Informationen er på engelsk og målrettet læger og andre med medicinsk indsigt.

Orphanet Journal of Rare Diseases

Orphanet Journal of Rare Diseases er et engelsksproget online tidsskrift med artikler om sjældne sygdomme. Det er Orphanets (den europæiske portal for sjældne sygdomme og sjældne lægemidler) officielle tidsskrift.

Orphanet Journal of Rare Diseases

Orphanet Journal of Rare Diseases er et engelsksproget online tidsskrift med artikler om sjældne sygdomme. Det er Orphanets (den europæiske portal for sjældne sygdomme og sjældne lægemidler) officielle tidsskrift.

På Torbay Hospital i England arbejder en gruppe med Alström syndrom.

Det europæisk projekt EURO WABB har som mål at oprette et EU-register for bl.a. de beslægtede , sjældne genetiske sygdomme Wolframs syndrom , Alströms syndrom og Bardet-Biedls syndrom.

På projektets hjemmeside findes også en beskrivelse af Alströms syndrom.

Erfaringer fra andre
med samme
diagnose:

Der findes en del supportgrupper i verden. Læs mere på alstrom.org.