

ALSTRÖM SENDROMU

Daha fazla bilgi için web sitemizi ziyaret ediniz.

Uluslararası Alström Sendromu Derneği

Tarihçe

Alström Sendromu derneği Ağustos 1995 de, Alström Sendromu birinci uluslararası Kongresi sırasında Yarmouth, Nova Scotia- Kanada da kuruldu. İkinci toplantı San Luis Obispo, California ve üçüncü Ağustos 2001 de Morrisburg, Ontario-Kanada da gerçekleşti.

Kapsamı: Uluslararası Alström Sendromu Derneği, kazanç gütmeyen bir organizasyon olup çeşitli ülkelerden bu sendromla yakınlığı olan aile, arkadaş ve profesyonelleri kapsamaktadır.

Amacı: Dünya çapında aileler ve profesyonellere yönelik destek, bilgi ve koordinasyon sağlayarak Alström sendromun tanı ve tedavisine yardımcı olmak.

Çalışma alanları

1- Araştırma 2-Aile Desteği 3- Eğitim

Alström sendromu bugüne kadar 29 değişik ülkeden 230 üzeri hastada teşhis edilmiştir.

Devam eden Araştırma konuları

- Hangi dokularda bu gen çalışmaktadır.
-retina, beyin, kalp, karaciğer, böbrek, vs.
- Genin çalışması nasıl olmaktadır?
- Alström sendromlu bir laboratuvar faresi oluşturmak

Gelecekte beklenenler:

- Genetik Danışma
- Erken Tanı için genetik test
- Taşıyıcı tanısı
- Tedavi yaklaşımları
- Gen tedavisi

GENETİK: Alström sendromu

İnsan genomu (genetik materyeli) 23 çift kromosomdan oluşmuştur. Bütün kromozom çiftlerinin biri anneden diğeri babadan gelir. Kromozomlar üzerine yerleşmiş genler hep birlikte her birey DNA sını oluşturur. Nadiren DNA da oluşan bir mutasyon bir gende değişikliğe yol açar.

Döllenmiş yumurtada anne ve babadan ayrı ayrı gelen genler çiftler oluştururlar. Çocukta bunların yarısı anneden diğeri babadan gelmektedir. Hangi geni hangi ebeveynimizden alacağımız tamamen rastlantısal olarak düzenlenir. Alström sendromu gibi resesif kalıtsal bir hastalıkta, hasta çocuk hem annesinden hem babasından aynı şekilde değişmiş bu genleri almıştır. Bozulmuş bu genden sadece 1 kopya taşıyanlar hastalık işaretlerini göstermemelerine rağmen, taşıyıcılar olarak bu tek mutasyonlu gen koptasını çocuklarına aktarabilirler.

Alström sendromuna neden olan mutasyonlu gen 2 nolu kromozomun üst kısmında küçük bir bölgeye yerleşmiştir. Sendrom ile ilgili DNA molekülü bilim adamlarının çalışmaları sonucunda bulunmuş ve bu gene ALMS1, Alström geni adı verilmiştir. Alström geni tamamen yeni ve bilinmeyen bir gendir. Bu genin hangi fonksiyonları ile vucutta Alström hastalığının değişik işaretlerini oluşturduğunu araştıran çalışmalar devam etmektedir. Bu güne kadar değişik hastalarda birçok farklı mutasyonlar tanımlanmıştır. Alström sendromu dünya çapında farklı ülkelerde ve etnik gruplarda görülmektedir. Bu nedenle farklı ailelerdeki hastalığın seyrini ve kalıtımını öğrenerek ilgili gendeki değişik mutasyonların vucuttaki normal fonksiyonları nasıl bozduğunu araştırmaktayız.

ALMS1: Alström Sendromu ile ilgili olan geninin tanımlanması:

Kromozom 2 nin bu üst bölgesinde birçok aday gen yerleşiktir. Bunlardan bu hastalık için uygun olabilecekler Alström sendromlu hasta ve ailelerin bağpışladıkları DNA larda test edildi. Bu nedenle aile bireylerine ait her bir DNA örneği gen çalışmaları için önemlidir.

Ailelerin yardımı ile Alström Sendromuna ait genin yerini ve mutasyonlarını tanımlamak mümkün olmuştur. Henüz ALMS1 genin fonksiyonları çözülmediğinden araştırmalar devam etmektedir.

Klinik Özellikler: Alström Sendromu

Alström sendromu nadir görülen otosomal resesif kalımlı bir hastalıktır. İlk tanımlandığı 1959 yılından (Alström ve ark.,1959) bu yana tüm dünyadan 89 olgu tıbbi literatürde bildirilmiştir. Bugün için geni de bulunmuş olup, bu yeni gelişme sendromla ilgi patolojiye neden olan mekanizmaların aydınlatılmasına ve daha iyi hasta takibi ve tedavilere yol gösterecektir.

Alström sendromlu hastalarda farklı klinik bulguların ağırlık dereceleri de farklı olmaktadır.

Alström sendromlu hastaların çoğunda görülen bulgular:

- Nistagmus ve fotofobi/ ışığa hassasiyet erken çocukluk döneminde
- İleriyici retinitis pigmentosa körlüğe götürür
- Çocukluk obesitesi genellikle erken erişkinlikte hafifler
- Hafif-orta düzeyde sinirsel tip işitme kaybı
- Normal zeka, bazen motor gelişim basamaklarında gelişme geriliği bildirilmektedir.
- Normal el ayak/ polidaktili, sindaktili yoktur.
- Kısa boy
- Hiperinsülinemi/ insülin resistansı
- Tip 2 (insülin resistansı) diabetes mellitus, genellikle erken erişkinlikte görülür.
- İlerleyici kronik böbrek yemeziği
- Dilate kardiyomyopatiye sekonder konjestif kalp yetmezliği, çocukluktan erişkinliğe kadar herhangi bir dönemde görülebilir.

Alström sendromlu olguların bazısında görülen ek bulgular

- Karaciğer fonksiyon bozukluğu, enzimlerinde artma
- İdrarda artmış protein atılımı
- Yüksek kolesterol ve trigliserid düzeyi
- Hipotiroidi
- Aterosklerosis
- Akantosis nigricans (koyulaşmış cilt, muhtemelen insülin resistnasına bağlı)
- Erkeklerde hipgonadizm
- Sık kulak enfeksiyonu
- Sık üriner enfeksiyon ve diğer urolojik problemler
- Astma veya kronik obstruktif akciğer hastalığı (KOAİ)
- Öğrenme güçlüğü
- Skolyoz veya Kifoş