

## Syndrome d'Alström



Plaquette de présentation du syndrome destinée au corps médical.

## Syndrome d'Alström ?

- ◆ c'est un grave **désordre génétique**, très rare et héréditaire,
- ◆ son mode de transmission est de type **autosomique récessif**,
- ◆ **700 cas** sont identifiés dans le monde,
- ◆ sa fréquence d'occurrence est de l'ordre de **1 cas pour 1 000 000** de naissances,
- ◆ le gène **ALMS1** responsable du syndrome situé sur le chromosome 2 en **2p13** est identifié mais sa fonction n'est pas connue,
- ◆ les **principales conséquences** sont multiples et variables selon les malades :
  - ✓ **problèmes visuels** (photophobie, nystagmus, cécité),
  - ✓ **problèmes cardiaques** (mycardiopathie),
  - ✓ **obésité et diabète de type 2**,
  - ✓ **troubles de l'audition**,
  - ✓ **retard psychomoteur**,
  - ✓ **atteinte néphrologique**.

## Les principaux symptômes associés qui peuvent orienter vers le diagnostic du syndrome d'Alström :

- ◆ **nystagmus** et/ou **rétinite pigmentaire** avant l'âge de 6 mois,
- ◆ **mycardiopathie** déclarée avant l'âge de 6 mois,
- ◆ **prise de poids anormale** et/ou **obésité**,
- ◆ **retard psychomoteur** variable selon les cas,
- ◆ **diabète de type 2** non insulino-dépendant,
- ◆ **surdité de perception**.

### Les sites internet à consulter

- ◆ **Association France Alström** :  
<http://france.alstrom.free.fr/>
- ◆ **Alström Syndrom International** :  
<http://www.jax.org/alstrom/>
- ◆ **Alliance Maladies Rares** :  
<http://www.alliance-maladies-rares.org/>

**Association France Alström**  
(J.O. N°42 du 18 octobre 2003)

70 bis rue du Général de Gaulle  
95370 MONTIGNY LES CORMEILLES

☎ 01.39.97.61.79

✉ [france.alstrom@free.fr](mailto:france.alstrom@free.fr)

🌐 <http://france.alstrom.free.fr/>

