

Petr Bartůněk

Eponyma v medicíně aneb po kom to slovo je





Petr Bartůněk

Eponyma v medicíně aneb po kom to slovo je

Upozornění pro čtenáře a uživatele této knihy

Všechna práva vyhrazena. Žádná část této tištěné či elektronické knihy nesmí být reprodukována a šířena v papírové, elektronické či jiné podobě bez předchozího písemného souhlasu nakladatele. Neoprávněné užití této knihy bude trestně stíháno.

doc. MUDr. Petr Bartůněk, CSc.

Eponyma v medicíně aneb po kom to slovo je

Editor a autor:

doc. MUDr. Petr Bartůněk, CSc.

IV. interní klinika 1. lékařské fakulty Univerzity Karlovy a Všeobecné fakultní nemocnice v Praze

Recenzenti:

doc. PhDr. Ludmila Hlaváčková, CSc.

Ústav dějin lékařství a cizích jazyků 1. lékařské fakulty Univerzity Karlovy, Praha

prof. MUDr. Jan Petrášek, DrSc.

III. interní klinika – klinika endokrinologie a metabolismu 1. lékařské fakulty Univerzity Karlovy a Všeobecné fakultní nemocnice v Praze

Vydání odborné knihy schválila Vědecká redakce nakladatelství Grada Publishing, a.s.

Obrázky v publikaci pocházejí z wikimedia.org, archivu Zdravotnického muzea Národní lékařské knihovny v Praze, soukromého archivu prof. MUDr. Karla Pacáka, DrSc., a soukromého archivu autora.

Cover Photo © creativecommons.org, 2023

Cover Design © Grada Publishing, a.s., 2023

© Grada Publishing, a.s., 2023

Vydala Grada Publishing, a.s.

U Průhonu 22, Praha 7

jako svou 8716. publikaci

Šéfredaktorka lékařské literatury MUDr. Michaela Lízlerová

Odpovědná redaktorka BcA. Radka Jančová, DiS.

Sazba a zlom MgA. Pavla Brus Ortová

Počet stran 224

1. vydání, Praha 2023

Vytiskly Tiskárny Havlíčkův Brod a.s.

Názvy produktů, firem apod. použité v knize mohou být ochrannými známkami nebo registrovanými ochrannými známkami příslušných vlastníků, což není zvláštním způsobem vyznačeno.

Postupy a příklady v této knize, rovněž tak informace o lécích, jejich formách, dávkování a aplikaci jsou sestaveny s nejlepším vědomím autorů. Z jejich praktického uplatnění však pro autory ani pro nakladatelství nevyplývají žádné právní důsledky.

ISBN 978-80-271-7096-8 (ePub)

ISBN 978-80-271-7095-1 (pdf)

ISBN 978-80-271-3971-2 (print)

Několik slov autora úvodem

Když jsem se v šedesátých letech jako medik prvního ročníku lékařské fakulty začal pomalu orientovat v akademickém prostředí a zároveň na území vymezeném Všeobecnou fakultní nemocnicí v Praze na Karlově náměstí, nemohla mě nezaujmout jedna okolnost. Kdykoli se hovořilo o anatomii, bylo to „U Borovanského“, o chemii „U Káclů“, o biologii „U Sekly“ o mikrobiologii „U Patočků“, ale podobně i u dalších teoretických oborů.

Stejně tomu bylo u klinik. Když se hovořilo o psychiatrické klinice, bylo to „U Vondráčků“, o interních klinikách buď „U Hoenigů“, „U Herlesů“, „U Charvátů“ nebo „U Prusíků.“ Ústavy a kliniky získaly tato označení díky svým přednostům, v naprosté převaze vynikajícím odborníkům a často charismatickým osobnostem. Byl to výraz úcty pro jejich přínos oboru, pedagogickému géniovi či jiné ocenění hodné vlastnosti.

Během studia klinických oborů jsme se také stále častěji dozvídali o příznacích, nemocech či syndromech, které nesly jedno, dvě, výjimečně tři jména těch, kteří se zasloužili o jejich popis, diagnostiku, eventuálně léčbu. Také v těchto případech šlo o určité vyjádření zásluh.

Teprve nyní, v určitém odstupu po ukončení klinické kariéry trvající bezmála 50 let, jsem se začal zajímat o curricula těchto bezesporu vynikajících mužů i žen. Byla to činnost na úrovni investigativního novináře a zároveň úžasná exkurze do historie světové medicíny. Současně jsem si uvědomil složitou cestu těch, kteří ukazovali cestu, jejich zaujetí, píli, a vytrvalost. Jsou to vesměs fascinující životopisy osobností, které – bohužel – často upadly v zapomnění. Jde o tzv. eponyma.

Při hledání podkladů mě zaujal čas, respektive rok, kdy byly nemoci či syndromy popsány. Uvážím-li, jak skromné vyšetřovací prostředky, ať už laboratorní nebo přístrojové, měli naši předchůdci v 18. či 19. a na počátku 20. století, je obdivuhodné, jakými – především pozorovacími – schopnostmi vládli.

Pro uvedené tvrzení máme jako doklad takřka neuvěřitelnou historii syndromu dnes označovaného jako Adamsův–Stokesův. Je s podivem, že první popis této nemoci publikoval slovinský lékař Marcus Gerbezius na kazuistikách dvou nemocných už v roce 1717. O něco později v průběhu 18. století prezentovali tři autoři čtyři nemocné, než se ujal aktuální název, který byl téměř současně publikován dvěma autory ve století devatenáctém. Je nezbytné zdůraznit, že všichni ti lékaři měli tehdy – na rozdíl od nás dnes – k dispozici jen svoje smysly! Fascinující jsou v tomto kontextu také životopisy tří mužů, kteří se zasloužili o poznání podstaty poruch štítné žlázy, totiž Oslera, Webera a Rendua na pomezí 19. a 20. století.

Že se nejedná o náhody, přesvědčivě ilustrují počty objevů/popisů chorobných stavů v devatenáctém, respektive dvacátém století.

Nemohu nezmínit, že navzdory tomu, jak často je fenomén internetu předmětem kritiky, právě především jemu vděčím za to, že jsem mohl shromáždit dostatečné množství potřebných dat k přípravě této monografie. Neméně významně mi pomohly také údaje uváděné v publikacích orientovaných na dějiny lékařství a další zdroje.

Uvážíme-li, že soubor eponym této kategorie čítá více než několik tisíc hesel, nezbylo než soustředit pozornost na ty, které jsou blízké mojí odbornosti, totiž vnitřnímu lékařství, nebo ty, které jsou notoricky etablovány či jinak hodny zřetele. Nicméně uvádím i některá, byť vzácná onemocnění, neboť byla popsána někdy až za dramatických okolností a byla provázena často vzrušujícími příběhy a někdy mnohaletým tápáním jejich protagonistů.

Jako obvykle, i v případě eponym nalezneme sympatizanty i odpůrce. Proto považuji za nutné zmínit se o rezervovaném přístupu některých kolegů k eponymům užívaným v medicíně. Kritizují např. jejich bezobsažnost. Tato kniha ovšem je, jak už jsem ostatně naznačil, orientována především na profesní curricula těch, kteří přispěli k pokroku, a tedy v žádném případě nemá nahradit jakési repetitorium nozologických jednotek.

Kniha je strukturována do tří částí. Nejobsáhlejší shrnuje nemoci, které defilují zpravidla jako syndromy, včetně nádorů, v oblasti vnitřního lékařství. Část druhá je zaměřena na obdobné stavy v dalších lékařských oborech. A konečně poslední část je zaměřena na eponyma osobností, které zanechaly stopu v podobě popisu určitých jevů, sdružených symptomů a charakteristik klinických stavů, a to včetně těch,



kteří se zapsali do historie medicíny jako iniciátoři nejrůznějších forem vyšetřovacích postupů, technik, lékařských pomůcek či nástrojů.

Last but not least, prosím čtenáře, aby toleroval asymetrii rozsahu informací mimořádným osobnostem, jako byli Purkyně, Koch, Virchow, Kocher či Prusík. Také značný počet kardiologů odpovídá jejich mimořádnému přínosu oboru. Jejich zásluhou se změnila kvalita života i jeho délka milionům kardiaků.

Navzdory tomu, že toto svědectví bude zajímavé především pro lékaře a odborníky příbuzných oborů či pro mediky, nevylučuji, že může zaujmout i zvědavého laika.

Eponyma – fenomén sui generis

Akademický slovník cizích slov uvádí, že „eponym“ nebo také „eponymos“ je osoba, podle níž jsou pojmenovány různé jevy, věci, místa apod. Tento výraz pochází z řeckého přídavného jména „epōnymos“ (ἐπώνυμος), což v současném překladu znamená „značkový“. Význam má slovo eponymos také historický. Pochází z dob, kdy byl v Aténách funkční tzv. systém devíti archontů, jinak také vládců. Nejvyšší z nich, Archón Eponymos, byl ve své podstatě hlavou aténské státní správy a staral se o civilní správu města. Po člověku, který zastával funkci Archonta Eponyma, se pak pojmenovával daný rok. Odtud tedy pramení samotný význam – jménem významné osobnosti se pojmenovává daný jev, osoba či věc.

V medicíně jsou pak eponyma neméně důležitou součástí pojmenovávání různých nemocí, syndromů, anatomických struktur, postupů terapeutických, ale i operačních, příznaků nebo i míst, přístrojů apod. Řada eponym vznikla zpravidla na počest významných vědců a lékařů, kteří se zasadili o významné objevy, vynálezy či výzkum.

Není bez zajímavosti, že jedním z velmi zastoupených jmen na poli českých eponymů je Jan Evangelista Purkyně. Vědec, který je díky svým přínosům medicíně – a nejen té – hvězdou první velikosti na českém vědeckém nebi. Po dlouhých letech badatelské práce se jeho jméno promítlo do termínů, jako jsou například „Purkyňova vlákna“, „Purkyňův jev“, „Purkyňovy buňky“ a další. Kdyby se v jeho době udělovala Nobelova cena, není pochyb o tom, že by ji jistě obdržel opakovaně.



ČÁST I.

**Nemoci, syndromy a nádory
ve vnitřním lékařství**

Jmenný rejstřík I. část

Abercrombie, John	3	Heřmanský, František	60
Ackerman, Lauren Vedder	5	Hirschsprung, Harald	62
Adams, Robert	6	Hodgkin, Thomas	63
Addison, Thomas	8	Chiari, Hans	33
Alagille, Daniel	9	Chilaiditi, Demetrius	64
Aldrich, Robert Anderson	97	Christian, Henry Asbury	56
Alport, Arthur Cecil	11	Churg, Jacob	65
Alström, Carl-Henry	12	Jeghers, Harold Joseph	87
Anderson, William	13	Johnson, Frank Bacchus	47
Armanni, Luciano	14	Kahler, Otto	67
Ayerza, Abel	15	Kaposi, Moritz	68
Banti, Guido	17	Kawasaki, Tomisaku	69
Barlow, John Brereton	19	Kimmelstiel, Paul	70
Barrett, Norman Rupert	18	Klatskin, Gerald	71
Bartter, Frederic Crosby	20	Klinefelter, Harry Fitch	72
Basedow, Carl Adolph von	22	Kornzweig, Abraham Leon	24
Bassen, Frank Albert	23	Levine, Samuel Albert	76
Baumgarten, Paul Clemens von	44	Lignac, George Otto Emil	52
Beckwith, John Bruce	25	Löffler, Wilhelm	73
Berger, Jean	26	Löfgren, Sven Halvar	74
Besnier, Ernest Henri	27	Lown, Bernard	75
Boeck, Caesar Peter Møller	28	Lynch, Henry Thompson	77
Boerhaave, Herman	29	Mallory, George Kenneth	78
Brill, Nathan Edwin	30	Medrano, Carlos Monge	79
Brugada, Pedro	31	Mondor, Henri	79
Budd, George	33	Najjar, Victor Assad	41
Buerger, Leo	34	Ogilvie, William Heneage, sir	80
Caroli, Jacques	36	Osler, William, Sir	81
Caplan, Anthony	35	Pacák, Karel	84
Castleman, Benjamin	37	Parkinson, John, sir	98
Conn, Jerome W.	38	Peutz, Johannes Laurentius Augustinus	86
Cooley, Thomas Benton	39	Pudlák, Pavel	61
Crigler, John Fielding	40	Raynaud, Auguste Gabriel Maurice	88
Crohn, Burrill Bernard	42	Rendu, Henri Jules Louis Marie	83
Cruveilhier, Jean	43	Romberg, Ernst von	15
Curling, Thomas Blizard	44	Rotor, Arturo Belleza	89
Cushing, Harvey Williams	45	Sheehan, Harold Leeming	90
Di Guglielmo, Giovanni	46	Schaumann, Jörgen Nielsen	28
Diamond, Elizer	91	Schönlein, Johann Lukas	59
Dubin, Isadore N.	47	Schüller, Arthur	56
Ebstein, Wilhelm	48	Stensen, Niels	50
Eisenmenger, Victor	49	Stokes, William	6
Ellison, Edwin Homer	101	Straussová, Lotte	65
Fabry, Johannes	13	Waterhouse, Rupert	93
Fallot, Étienne-Louis Arthur	50	Weber, Frederick Parkes	82
Fanconi, Guido	51	Weiss, Soma	78
Felty, Augustus Roi	52	White, Paul Dudley	98
Friderichsen, Carl	93	Wiedemann, Hans-Rudolf	25
Ganong, William Francis, Jr.	75	Willebrand, Erik Adolf, von	94
Gerbezius, Marcus	7	Wilms, Carl Max Wilhelm	95
Gierke, Edgar Otto Conrad, von	92	Wilson, Clifford	70
Gilbert, Augustin Nicolas	53	Wilson, Samuel Alexander Kinnier	96
Goodpasture, Ernest William	54	Wiskott, Alfred	97
Graves, Robert James	22	Wolff, Louis	98
Grawitz, Paul Albert	55	Zenker, Friedrich Albert, von	99
Hakaru, Hashimoto	57	Zhuang, Zhengping	85
Hand, Alfred Jr.	56	Zollinger, Robert	100
Henoch, Eduard Heinrich	58		

Abercrombieho syndrom

Abercrombie, John (1780–1844)



Abercrombie byl skotský lékař, spisovatel, filozof a filantrop. Narodil se v Aberdeenu, kde navštěvoval základní školu a kde též vystudoval v 15 letech s titulem MA na Marischal College University of Aberdeen. Dále pokračoval ve studiu medicíny na University of Edinburgh, kde v roce 1803 promoval.

Postgraduální studium absolvoval v St. George's Hospital v Londýně a po návratu do Edinburghu zahájil privátní praxi. Jeho všeobecná praxe se rychle stala populární a jednou z nejúspěšnějších ve Skotsku. The Chambers Biographical Dictionary uvádí, že po smrti Jamese Gregoryho byl „uznán jako první konzultující lékař ve Skotsku“. Jako chirurg v Royal Public Dispensary poskytoval bezplatnou lékařskou péči pro chudá města a vyučoval studenty medicíny.

S ohledem na jeho rozsáhlé publikační aktivity i přednáškovou činnost je z dnešního hlediska nepochopitelné, že nikdy nezískal zkušenost nemocničního lékaře. Jeho četná a poučná pozorování nemocí tak pocházejí výhradně z jeho soukromé praxe. Byl velkým zastáncem medicíny založené na zkušenostech. Nicméně navzdory absenci klinické a experimentální zkušenosti se stal autorem řady oceňovaných monografií, které byly přeloženy minimálně do francouzštiny. Oceňována byla zvláště první učebnice neuropatologie.

Značným příspěvkem pro obor vnitřního lékařství byla další jeho díla, jednak „Pathological and practical researches on disease of the stomach, the intestinal canal, the liver, and other viscera of the abdomen“, jednak i „Diseases of the abdominal viscera“.

Pojmenování amyloidózy jeho jménem bylo výrazem dobové úcty muži s mimořádnými odbornými i lidskými vlastnostmi. Abercrombie získal čestný titul MD na Oxfordské univerzitě, byl zvolen rektorem Marischal College and University v Aberdeenu a byl také jmenován osobním lékařem krále ve Skotsku. Od roku 1829 byl čtyři roky prezidentem Edinburské lékařsko-chirurgické společnosti. V roce 1831 byl zvolen členem Královské společnosti v Edinburghu – mezi lety 1835 a 1844 zde působil jako viceprezident. Oxfordská univerzita mu udělila čestný titul MD, což byla vzácná pocta, neboť jediným dalším oceněným v předchozích 50 letech byl Edward Jenner. Stal se členem francouzské Académie Nationale de Médecine. Zemřel náhle v roce 1844. Následná pitva ukázala, že příčinou smrti byla prasklá koronární tepna.

Abercrombieho syndrom

Charakteristickým znakem pro toto onemocnění, které je spíše známé pod pojmem amyloidóza, je hromadění a ukládání amyloidu (nerozpustného degradačního produktu některých abnormálních proteinů, tzv. amyloidních fibril) do mezibuněčného prostoru a okolí cév různých orgánů a tkání, jako jsou srdce, ledviny, rektum aj., přičemž se na postižených orgánech projevuje tento proces v různé míře. Ložiska depozitního amyloidu pak mohou poškodit funkci orgánů natolik, že následně dochází k jejich selhání – např. renální selhání. Samotný vznik amyloidových fibril je příliš málo prostudovanou oblastí, neboť podrobná analýza struktury amyloidu je poměrně komplikovaný proces.

Syndrom nese jméno po uznávaném skotském lékaři Johnu Abercrombiem, který svou publikací „Patologické a praktické výzkumy onemocnění mozku a míchy“ položil základy neurochirurgii, a který toto onemocnění v rámci své dlouholeté praxe jako první komplexněji popsal.

Zajímavý je rovněž pohled do historie onemocnění, neboť Abercrombie nebyl zdaleka jediným lékařem nebo vědcem, který k výzkumu toho onemocnění přispěl. Již v roce 1639 Nicolaus Fontanus pitval mladého muže, který měl ascites, žloutenku, jaterní absces a splenomegalii. Právě jeho zpráva byla prvním popisem amyloidózy. Poprvé termín amyloid použil botanik Matthias Schleiden pro popis zcela běžné složky rostlinného pletiva. Zaveden byl ovšem až v roce 1854 Rudolphem Virchowem

(který se domníval, že jde o skutečná depozita škrobu, neboť při svém pozorování zjistil, že se podobně jako škrob tato látka barví jodem) jako označení pro makroskopickou abnormalitu v některých tkáních. Carl Friedreich a August Kekulé ovšem záhy prokázali, že amyloid má složení odpovídající proteinům. Popis struktury amyloidu a objev, že amyloid může vznikat z několika různých proteinů (normálních i patologicky změněných), spadají již do druhé poloviny 20. století, kdy Cohen a Calkins pomocí elektronového mikroskopického vyšetření popsali amyloid jako nevětvící se vláknitou strukturu.

Mezi nejvýraznější symptomy tohoto progresivního metabolického onemocnění patří únava, periferní edém, úbytek hmotnosti, dušnost, bušení srdce či pocit na omdlení při vstávání. Existuje asi 36 různých typů amyloidózy a lze ji rozdělit dle míry postihu na formu lokalizovanou, při níž se ložiska amyloidu vyskytují pouze v jednom orgánu a nešíří se dále mimo něj (např. při Alzheimerově chorobě či při dlouhodobém diabetes mellitus, kdy jsou zasaženy Langerhansovy ostrůvky), a systémovou, kdy onemocnění postihuje několik systémů zároveň.

Nejčastější formou systémové amyloidózy je **AL** amyloidóza, kterou způsobuje monoklonální proliferace plazmatických buněk s nadprodukcí lehkých řetězců. Depozita amyloidu se mohou nacházet kdekoli v těle a nejčastěji jsou postiženy ledviny, periferní nervy, srdce a cévy. Jako reakce na chronické zánětlivé onemocnění nebo nádorového onemocnění pak vzniká **AA** amyloidóza, již způsobuje především dlouhodobé zvyšování hladiny proteinů akutní fáze, zejména sérového amyloidu **A**.

Další formou tohoto onemocnění je závažná komplikace při chronické hemodialýze, tzv. β_2 M amyloidóza, která je charakterizována akumulací amyloidních fibril, které se skládají především z mikroglobulinů β_2 . Během dialýzy zřejmě dochází k uvolňování cytokinů, které stimulují syntézu a β_2 M makrofágy a zvyšují tak expresi lidských leukocytárních antigenů. Rozvoj této formy amyloidózy je pozvolný a první projevy jako syndrom karpálního tunelu či subchondriální kostní cysty, aj. se mohou projevit až po několika letech.

Diagnóza amyloidózy se potvrzuje tkáňovou biopsií, ale vzhledem k variabilitě projevů, které závisí na místě hromadění amyloidu, často trvá, než se k samotné diagnóze vůbec dojde. Pro diagnostiku bylo zavedeno Hermannem Bannholdtem barvení amyloidu kongo červení, které zůstává zlatým standardem pro diagnostiku dodnes.

Léčba se následně zaměřuje na snížení nebo odbourávání množství proteinu, záleží však na typu amyloidózy. Léčba vysokými dávkami chemoterapeutika melfalanu a transplantací kmenových buněk se ukázala v raných studiích jako slibná a je doporučována pro stadium I a II AL amyloidózy. Transplantace kmenových buněk je ovšem vhodná pouze u 20–25 % pacientů. Pro pacienty s AL amyloidózou, kteří nejsou způsobilí k transplantaci, je doporučena léčba chemoterapií zahrnující cyklofosfamid-bortezomib-dexametazon.

Amyloidóza má kombinovanou odhadovanou prevalenci 30 na 100 000 osob. Střední věk v době diagnózy je 64 let. Nejvyšší výskyt má toto onemocnění v EU a v USA, a to v počtu přibližně 12 případů na milion osob za rok. Odhadovaná prevalence je 30 000 až 45 000 případů ročně.

Ackermanův nádor

Ackerman, Lauren Vedder (1905–1993)



Americký lékař a patolog, který v polovině 20. století prosazoval podobor chirurgické patologie. Studoval na University of Rochester School of Medicine. Po získání titulu MD v roce 1932 působil jako stážista a rezident interního lékařství na University of California, San Francisco (UCSF) pod vedením Williama Kerra.

Po dokončení lékařského pobytu pokračoval ve speciálním výcviku v patologii. Vrátil se na University of Rochester. Po roce se přestěhoval do Bostonu a pracoval hlavně v Pondville State Cancer Hospital. Studia tam dokončil v roce 1938.

V roce 1940 bylo Ackermanovi nabídnuto místo na patologickém oddělení v Ellis Fischel Cancer Hospital (EFCH) v Kolumbii, státním středisku pro chudé pacienty s malignitami. Po několika letech zkušeností napsal svou první monografii¹.

V roce 1948 bylo Ackermanovi nabídnuto místo hlavního chirurgického patologa a docenta chirurgie v nemocnici Barnes (tehdy bylo běžnou praxí pro chirurgické pathology být součástí chirurgických fakult).

Ackerman získával zkušenosti v chirurgické patologii během několika následujících let. Na počátku 50. let se rozhodl tyto poznatky aplikovat při formulaci učebnice, která byla vydána v roce 1953 pod názvem „Chirurgická patologie se zaměřením na diferenciální diagnostiku a klinický význam morfologických nálezů“. Ackerman psal recenzované publikace o chirurgických patologických předmětech na počátku a v polovině 50. let.

Po 25letém funkčním období odešel Ackerman v roce 1973 do důchodu jako profesor lékařské fakulty Washingtonské univerzity. Po odchodu do důchodu přijal místo mimořádného profesora na State University of New York. I nadále pokračoval v aktivním přednášení na mezinárodní úrovni, ale byl i editorem vlastní učebnice patologické chirurgie „Rosai & Ackerman's Surgical Pathology“ s kolegou J. Rosaiem, který byl po mnoho dalších vydání jejím editorem. Význam prof. Ackermanna pro obor byl oceněn řadou uznání (obdržel Janewayovou medaili od American Radium Society; Cenu Freda W. Stewarta od Memorial Sloan-Kettering Cancer Center v New Yorku; cenu Gold Headed Cane od Americké asociace patologů; ocenění Distinguished Service Award od Washingtonské univerzity; cenu Prix de Paris od Institutu Gustava Roussyho ve Villejuif, a City of Paris Award).

Ackermanův nádor

Pojmenování nádoru bylo výrazem ocenění prof. Laurena Veddera Ackermanna za vše, čím přispěl k mimořádnému rozvoji nádorové patologie. Ackermanův, nebo jinak také verukózní karcinom, je nepříliš obvyklá varianta skvamózního spinocelulárního karcinomu. Postihuje oblast hlavy a obličeje, a to zejména v dutině ústní – gingiva, bukalní sliznice, alveolární sliznice, tvrdé patro, hrtan, jícen. Tato forma nádorového onemocnění se velmi často vyskytuje u osob, které žvýkaly nebo šňupaly tabák, nebo u těch, které žvýkaly betelové ořechy – některé složky obsažené v betelových ořeších jsou pro člověka kancerogenní a vlivem jejich požívání dochází ke změnám v ústní sliznici. Mezi rizikové faktory se řadí také užívání cigaret anebo alkoholu. Mimo obličejovou a krční oblast se může verukózní karcinom vyskytnout také v oblasti genitálií – v pochvě a na skrotu – nebo chodidel.

Tento typ nádoru se projevuje jako pomalu rostoucí, difuzní, exofytická léze, která je často pokryta leukoplakickými skvrnami. Léze invazivně prorůstají do okolních tkání, v dutině ústní se může uchytit pod periostem a postupně pak destruuje čelistní kosti. Dalším z příznaků

¹ Ackerman LV, Regato JA. „Cancer: diagnosis, treatment, and prognosis“, (1947).

nádorového onemocnění je zduření lokálních regionálních uzlin, které jsou na pohled zvětšené a při pohmatu bolestivé.

Histopatologická diagnostika se provádí biopsií.

Obvykle postihuje spíše muže než ženy, a to zejména ve věku 60 let a více. Léčba probíhá zejména chirurgicky. Prognóza u tohoto typu onkologického onemocnění je ve většině případů dobrá, neboť metastázy v dalších částech těla jsou spíše ojedinělé a lokální recidiva rovněž není obvyklá.

Adamsův–Stokesův syndrom

Adams, Robert (1791–1875)

Narodil se v Dublinu, kde v letech 1810 až 1814 studoval na Trinity College; tam také získal bakalářský titul. Své lékařské vzdělání získal postupně u známých dublinských chirurgů Williama Hartigana a George Stewarta. V roce 1818 byl zvolen členem Royal College of Surgeons of Ireland (RCSI) a poté odešel do zahraničí, aby dokončil svůj lékařský a chirurgický výcvik. V roce 1861 získal nově zavedenou kvalifikaci magistra chirurgie.

Větší část Adamsových anatomických studií byla provedena v RCSI ve spolupráci s Abrahamem Collesem. V roce 1816 získal osvědčení a 2. listopadu 1818 byl povýšen na člena kolegia. Byl zvolen hlavním chirurgem Jervis Street Hospital a Richmond Hospital. Podílel se na založení Richmond Hospital Medical School, později Carmichael School of Medicine, kde působil jako profesor chirurgie řadu let. Adams se později stal třikrát prezidentem Royal College of Surgeons of Ireland (1840, 1860 a 1867) a v roce 1861 se stal osobním chirurgem královny Viktorie a ve stejné době byl ustanoven profesorem chirurgie na Dublinské univerzitě. Jeho práce se soustředila na kardiovaskulární, plicní a kloubní onemocnění a kladla důraz na pitevní závěry.

Jeho proslulost spočívá především v jeho díle „Treatise on Rheumatic Gout, or Chronic Rheumatic Arthritis of all the Joints“. Tato práce, ač popisuje nemoc víceméně známou po staletí, obsahuje tolik nových a důležitých výzkumů, že se stala klasikou pilotní prací na toto téma. Publikoval však i řadu cenných pozorování vztahujících se k srdci.

Adams zemřel 13. ledna 1875 a byl pohřben na hřbitově Mount Jerome v Dublinu.



Stokes, William (1804–1878)

Stokes byl irský lékař a profesor fyziky na univerzitě v Dublinu. Vystudoval lékařskou fakultu University of Edinburgh s titulem MD v roce 1825 a později se vrátil k praxi do Dublinu v Meath Hospital. Začal s psaním dvou důležitých děl o srdečních a plicních chorobách „A Treatise on the Diagnosis and Treatment of Diseases of the Chest“ a „The Diseases of the Heart and Aorta“ a také jednoho z prvních pojednání o použití stetoskopu. Zdůraznil význam klinického vyšetření při výuce studentů na lékařské fakultě.

Je po něm pojmenována řada chorobných stavů. Vedle Adamsova–Stokesova syndromu jsou to Cheyneho–Stokesovo dýchání či Stokesův zákon.

V roce 1858 byl zvolen zahraničním členem Královské švédské akademie věd a v roce 1861 členem Královské společnosti jako autor prací „The Diseases of the Lungs“ a „Diseases of the Heart and Aorta“.

V roce 1875 byl na podnět anglického velvyslance vyznamenán císařem Vilémem I. pruským řádem Pour le Mérite za zásluhy v oboru lékařství.

Zemřel ve věku 74 let.



Gerbezius, Marcus (1658–1718)

Lékař a průkopník slovinské vědecké medicíny. Byl také mimořádně nadaným pozorovatelem a badatelem, který publikoval 78 svých „Observationes“ v Academiae Caesareo-Leopoldinae. Po studiu filozofie v Lublani navštěvoval lékařskou fakultu ve Vídni a později na univerzitě v Padově, kde je umístěn jeho portrét jako jeden ze 40 podobizen významných lékařů, anatomů a patologů té doby v „Sala dei Quaranta“. Ve studiu lékařství pokračoval v Bologni, kde mj. navštěvoval přednášky proslulého anatoma Marcella Malpighiho. V letech 1685–1718 působil jako zemský lékař v Lublani. V roce 1688 byl přijat na Academia Naturae Curiosorum v Halle s akademickým jménem Agesilaus.



Mezi jeho významné práce patří kazuistiky dvou případů bezvědomí. Oba pacienti trpěli pomalými, ale pravidelnými pulzy, závratěmi, synkopami a občasnými epileptickými záchvaty. Takto tedy jako vůbec první popsal už v roce 1717 syndrom dnes nazývaný Adamsův–Stokesův.

Zemřel 9. března 1718 v Lublani.

Adamsův–Stokesův syndrom

Adamsův–Stokesův (jindy také Stokesův–Adamsův syndrom či kardiální synkopa) je onemocnění charakterizované jako náhlá ztráta vědomí, která vzniká v důsledku abnormálního srdečního rytmu, přičemž u nemocného dochází k výraznému poklesu srdečního výdeje a mohou jej, ale nemusí, doprovázet křeče zapříčiněné dočasným pozastavením přívodu krve do mozku. Tento syndrom je spojen s paroxyzmálním či chronickým atrioventrikulárním blokem nebo se sinoatriálním blokem, paroxyzmální tachykardií či fibrilací.

Prvním lékařem, který o tomto onemocnění poprvé publikoval a popsal jeho typické příznaky, byl Marcus Gerbezius již v roce 1717. V roce 1761 – tedy zhruba po 44 letech – jej citoval Giovanni Battista Morgagni při prezentaci případu s podobnými příznaky u svého pacienta. Dalšími, kteří v rámci své práce přispěli k výzkumu syndromu a publikovali o něm, byli například T. Spens (v roce 1792) nebo W. Burnett (v roce 1824). Teprve pak v roce 1827, resp. 1845, o syndromu nezávisle na sobě publikovali s již o něco více vědecktějším a systematictější popisem Robert Adams (v roce 1827) a Wiliam Stokes (v roce 1854), jejichž jména toto onemocnění nakonec nese.

S přihlédnutím k dnešním možnostem diagnostiky v oboru kardiologie je obdivuhodné, jaké museli uvedení lékaři vynaložit soustředěné úsilí, aby byli schopni prokázat souvztažnost ztráty vědomí s poruchami srdečního rytmu. Z četných pramenů, které jsou v řadě případů uvedeny kazuistikami, je možné rovněž odvodit míru pečlivosti, s jakou diagnostikovali a léčili své pacienty. Jde vesměs o výjimečné osobnosti, které ve své době patřily k lékařské elitě. Proto také zmiňujeme i lékaře, jehož pozornosti neunikl tento syndrom ani o sto let dříve, než jej do širšího vědeckého povědomí zanesli ti, po nichž se samotné onemocnění jmenuje.

Addisonova nemoc

Addison, Thomas (1793–1860)



Tento anglický lékař a vědec byl tradičně považován za jednoho z tří „velkých mužů“ Guy's Hospital v Londýně. Studoval na Royal Free Grammar School v Newcastlu nad Tynem. Latinsky se naučil tak dobře, že si v latině nejen dělal poznámky, ale latinsky i plynule hovořil.

V roce 1812 vstoupil na lékařskou fakultu University of Edinburgh. Stal se členem Royal College of Physicians, která existuje dodnes. V roce 1815 získal hodnost doktora medicíny. Jeho závěrečná práce „Dissertatio medica inauguralis quaedam de syphilide et hydragryro complectens“ byla zaměřena na příjici a její léčbu rtutí. Později přešel z Edinburghu do Londýna, kde působil jako chirurg v Lock Hospital a později v nemocnici na Carey Street.

Addison díky vlivu svých učitelů věnoval značnou pozornost kožním chorobám. Jeho zájem v tomto kontextu byl celoživotní, trval po zbytek jeho života, a přivedl ho k tomu, že jako první popsal změny v pigmentaci kůže typické pro to, co se dnes nazývá insuficiencí nadledvin. Okruh jeho profesních zájmů byl obdivuhodný a jeho stopa v dějinách medicíny je mimořádná. S jeho jménem jsou spojeny mimo insuficience nadledvin a nadledvinové krize i addisonismus, Addisonova–Biermerova choroba (nyní synonymum pro perniciózní anemii), a konečně Addisonův–Schilderův syndrom (metabolická porucha kombinující vlastnosti Addisonovy choroby a mozkové sklerózy, také známé jako adrenoleukodystrofie). Významně také přispěl k poznání a pochopení mnoha dalších nemocí, včetně Allgrova syndromu i Rayerovy choroby (porucha charakterizovaná depigmentovanými skvrnami na kůži, žloutenkou a zvětšením jater a sleziny). Podal jednu z prvních adekvátních zpráv o apendicitidě. V roce 1829 publikoval cennou studii o působení jedů.

Bohužel jeho život byl poznamenán epizodami deprese, které nakonec vedly k sebevraždě. Bylo mu 72 let. Nemocnice mu později nechala vyrobit bustu a pojmenovala po něm sál nové části nemocnice.

Addisonova nemoc

Výzkum Addisonovy nemoci se od samého počátku úzce vázal k nadledvinám. Původně však, z důvodu nepříliš rozšířeného povědomí o samotné funkci nadledvin, bylo toto onemocnění považováno za jistou formu anemie. Tento stav úplně poprvé ve svém článku „Ke konstitučnímu a lokálnímu působení onemocnění nadledvin“ popsal pod pojmenováním „melasma suprarenale“ lékař Thomas Addison. Monografie popisovala vyšetřování zvláštní formy anemie. Problematiku onemocnění, které Addison ve svém článku zkoumal, zpočátku rozporoval lékař John Hughes Bennet. Později však tyto výzkumné teze potvrdil francouzský lékař Armand Trousseau a jako ocenění za Addisonovo významné přispění k výzkumu tohoto onemocnění stvořil termín „Addisonova nemoc“.

Addisonova monografie tak byla důležitým lékařským příspěvkem a klasickým příkladem pečlivého lékařského pozorování.

Dnes je tato nemoc definována jako vzácná endokrinní porucha, pro níž je charakteristická nedostatečná produkce adrenokortikálních hormonů kortizolu, aldosteronu a androgenů, v rámci které dochází k bilaterální destrukci kůry nadledvin. Tento stav může být v důsledku primární poruchy funkce kůry nadledvin zapříčiněn zánětlivým, metastatickým, degenerativním i iatrogenním procesem nebo i vrozenou příčinou. Dříve bývala hlavní příčinou Addisonovy choroby a akutního selhání nadledvin tuberkulóza, která v některých rozvojových zemích stále zůstává jedním z primárních spouštěčů tohoto onemocnění.

Mezi příznaky, které se obvykle začínou projevovat poněkud nenápadně a pomalu, patří bolesti břicha či jakékoli gastrointestinální abnormality, slabost a hubnutí. Na některých místech kůže, typicky v oblasti kloubů, zjizvené tkáně nebo v kožních záhybech, může dojít ke ztmavnutí pokožky. V některých případech mohou nastat změny nálad.

Závažnou komplikací je tzv. adrenální (nebo také Addisonská) krize, která může velice rychle pacienta ohrozit na životě. Rychlý nástup symptomů naznačuje akutní selhání nadledvin, což je vážný a naléhavý stav. Vyvolávajícími faktory nadledvinové krize mohou být stres, infekce nebo úraz, ale také může vzniknout v důsledku operace.

Addisonova choroba postihuje přibližně 0,9 až 1,4 na 10 000 lidí. Nejčastěji se vyskytuje u žen středního věku. Sekundární adrenální insuficience je častější. Dlouhodobé výsledky léčby jsou obvykle příznivé.

Léčba spočívá v náhradě chybějících hormonů – syntetického kortikosteroidu ve formě hydrokortizonu. Ta je vyžadována celoživotně a kontinuálně, s následnou pravidelnou léčbou a sledováním dalších zdravotních problémů. Bez léčby může adrenální krize skončit smrtí.

Alagilleův syndrom

Alagille, Daniel (1925–2005)

Lékařskou fakultu absolvoval v Paříži, kde poté pracoval na Université Paris-Sud a v roce 1971 se stal řádným profesorem.

Alagille řídil dětskou hepatologickou jednotku v nemocnici Bicêtre v Paříži po mnoho let, než v roce 1990 odešel do důchodu.

Alagilleův syndrom je po něm pojmenován, neboť tento stav jako první v roce 1969 popsal. Poznal, že jeho pacienti s problémy se žlučovými cestami měli postižené i jiné části těla, včetně srdce a obličeje. Stanovil jako první kritéria pro diagnostiku syndromu.

Působil jako šéfredaktor *Revue internationale d'hépatologie* a *Archives francaises de pédiatrie*.

V roce 1967 byl přijat do Ordre national du Mérite a v roce 1988 se stal za zásluhy členem Ordre National de la Légion d'Honneur.

Se svým bývalým kolegou Michelem Odièvreem napsali učebnici dětské hepatologie „*Maladies du Foie et des Voies Biliaires chez l'Enfant*“, která byla přeložena do šesti jazyků a byla první učebnicí věnující se onemocnění jater u dětí.

Profesor Alagille inicioval velmi osobní pohled na dětskou hepatologii. Ve skutečnosti to byl z velké části souhrn výzkumu provedeného na jeho jednotce INSERM, který shrnoval jeho mimořádné klinické zkušenosti získané studiem a péčí o dětské pacienty na pětaticetilůžkovém oddělení a ve velkém ambulantním zařízení specializovaném na onemocnění jater u dětí.

Alagille měl komplexní přístup k nemocným dětem, které miloval. Jedno z jeho oblíbených přísloví znělo: „Lékař, který se stará o dospělé, nemusí své pacienty milovat, zatímco dětský lékař se o své pacienty nemůže starat, aniž by je miloval.“ Vědom si dopadu chronických nemocí na životy dětí, vytvořil Maison de l'Enfance – celé patro nemocnice přeměnil na obytný prostor určený pro výuku i pro hraní, kde děti mohly na chvíli zapomenout, že žijí v nemocnici.

Alagille byl přesvědčen, že psychická a fyzická pohoda rodin hraje ústřední roli v procesu léčení. Čtyři roky poté, co v roce 1986 zahájil svůj program transplantace jater, který má na svém kontě více než 500 transplantací, vytvořil i Maison des Parents. Zemřel v roce 2005 na komplikace po operaci srdce.



Alagilleův syndrom

V roce 1969 popsal francouzský lékař Daniel Alagille onemocnění, jenž jevílo známky syndromu. Původně jej označil jako syndromickou nedostatečnost žlučových cest. Popsal pětadvacet případů dětí se stejnými specifickými renálními, srdečními, obličejovými a kostními abnormalitami včetně hepatologické dysfunkce a domníval se, že všechny tyto případy se stejnou charakteristickou kombinací příznaků mají i stejnou příčinu vzniku. Podobně na tom byli i britští lékaři Geoffrey H. Watson a V. Miller, když o sedm let později v roce 1973 se stejnými příznaky popsali devět dalších případů kojenců. Výzkum této nemoci je přisuzován spíše Alagilleovi a Watsonovi s Millerem, určité zásluhy na popisu syndromu má ale i americký pediatr David W. Smith se svým popisem dvou sourozenců se stejnými symptomy.

Pozorování všech výše zmíněných podnítilo další výzkum způsobu dědičnosti Alagilleova syndromu, a proto je dnes známo, že jde o autozomálně dominantní vzor dědičnosti, kvůli čemuž může mít onemocnění variabilní projevy, a to i ve stejné rodové linii.

Tato genetická porucha postihuje především játra a srdce. Příznaky onemocnění se obvykle projevují již v kojeneckém věku nebo raném dětství. Závažnost se může v rámci stejné rodiny lišit, přičemž příznaky se pohybují od tak mírných, že zůstávají bez povšimnutí, až po závažná srdeční a/nebo jaterní onemocnění, která vyžadují transplantaci. Mezi příznaky poškození funkce jater patří subikterus, ikterus, pruritus, acholie, hepatomegalie, splenomegalie a xantomy kůže. Cirhóza a případné selhání jater jsou u pacientů s ALGS poměrně časté a 15 % pacientů s těžkými jaterními projevy vyžaduje transplantaci jater.

Neméně běžné je strukturální postižení srdce, časté jsou vrozené srdeční vady jako Fallotova tetralogie, plicní stenóza, defekt komorového septa či koarktace aorty, event. hypertrofie pravé komory. Odhadovaná prevalence je 1 : 30 000 až 40 000 živě narozených dětí.

Diagnóza je velmi obtížná a do jisté míry závislá na závažnosti postižení. Značný význam má genetické testování.

Kvůli velkému počtu variací v genech *JAG1* a *NOTCH2*, které Alagilleův syndrom způsobují, byl vývoj účinného způsobu léčby poněkud pomalý. Dnes se léčba zahajuje, jakmile je nemoc diagnostikována, a jejím cílem je zmírnit příznaky onemocnění. Soustředí se zejména na snížení bolesti a zlepšení nutričních deficitů. Rovněž je v závažnějších případech běžná chirurgie. Transplantace jater může být buď úplná od zemřelého dárce, nebo částečná od žijícího dárce orgánu. Operace je však zatížena rizikem, neboť jsou běžná srdeční selhání společně se selháním jater, což samozřejmě představuje značnou zátěž pro kardiaky z hlediska jak stresové zátěže, tak i délky celkové anestezie. Snížení pruritu, ikteru a xantomů v důsledku obtížného odtoku žluči může ovlivnit částečná biliární diverze. Další potenciální léčba se pak zaměřuje na genovou terapii.

Alportův syndrom

Alport, Arthur Cecil (1880–1959)



Alport se po absolvování medicíny na lékařské fakultě University of Edinburgh s titulem MB ChB v roce 1905 vrátil do Jižní Afriky, aby vykonával lékařskou praxi v Johannesburgu.

Během první světové války sloužil u Royal Army Medical Corps v jihozápadní Africe, Makedonii a Soluni. Po válce v roce 1919 získal doktorát na lékařské fakultě University of Edinburgh. Pracoval jako specialista na tropickou medicínu na ministerstvu v Londýně. Od roku 1922 působil čtrnáct let pod vedením profesora Fredericka Samuela Langmeada (1879–1969) jako asistent ředitele nově zřízené lékařské jednotky v nemocnici St. Mary's Hospital v Paddingtonu.

Alport v roce 1927 popsal tři generace rodiny s kombinací progresivní dědičné nefritidy a hluchoty. Zjistil také, že hematurie je nejčastějším příznakem tohoto syndromu a že muži byli postiženi závažněji než ženy. Následně bylo popsáno mnoho dalších rodin s tímto onemocněním, které bylo nakonec pojmenováno jako Alportův syndrom v roce 1961.

Na radu sira Alexandra Fleminga nastoupil Alport v roce 1937 na pozici profesora klinické medicíny v nemocnici krále Fahada I. na univerzitě v Káhiře. Tam bojoval proti tehdejšímu poměru, které se vyznačovaly korupcí a špatným zacházením s chudšími pacienty. Tyto stížnosti byly důvodem jeho brzkého vypuzení z tohoto postu a základem jeho knihy „One Hour of Justice: The Black Book of the Egyptian Hospitals“. Tu zpočátku vydal vlastním nákladem, ale nakonec vedla k požadovanému úspěchu – reformě egyptského systému zdravotní péče. V roce 1947 rezignoval na post v Royal College of Physicians v reakci na to, že měl od svých kolegů malou podporu ve spravedlivém tažení za zlepšení poměrů v káhirských nemocnicích.

Alportův syndrom (AS)

Dědičné onemocnění postihující především ledviny, kde je limitována funkce glomerulů následkem ztenčení bazálních membrán, k čemuž dochází vlivem špatné syntézy α -řetězců kolagenu IV. Klasický AS postihuje typicky funkci ledvin, plně rozvinutý AS může také oboustranně negativně ovlivňovat i vnitřní ucho (konkrétně kochleu) a oko. Jde o vzácné onemocnění, u něhož se odhaduje, že postihuje přibližně 1 : 5 000 až 10 000 lidí v obecné populaci.

Zmíněný kolagen IV hraje v tomto onemocnění podstatnou roli. Je hlavní součástí bazálních membrán – tenkých extracelulárních vrstev, které oddělují buňky epitelové tkáně od pojivové a které jsou přítomny ve všech tkáních, včetně ledvin, vnitřního ucha a oka. Genetické mutace, které způsobují AS, ovlivňují právě skupiny proteinů kolagenu tohoto typu (tedy typu IV) – nejčastěji v genu pro $\alpha 5$ řetězec kolagenu IV, méně často pak mutace genu pro $\alpha 3$ nebo $\alpha 4$ řetězec kolagenu IV. Mutace dále vytváří defektní řetězce, vlivem čehož dochází k větší náchylnosti bazální membrány (kde nedochází k vytváření komplexu $\alpha 3, 4, 5$) k proteolýze.

Primárním příznakem AS je krev v moči, která je obvykle mikroskopická – což znamená, že ji lze detekovat pouze při laboratorním vyšetření pod mikroskopem. Děti s AS mohou mít několik dní hnědou, růžovou nebo červenou moč (hrubou hematurii), spojenou s nachlazením nebo chřipkou. Tato hrubá hematurie se nakonec zastaví, když se dítě zotaví, ale může být velmi děsivá. S postupujícím onemocněním se začínají projevovat další známky onemocnění ledvin, jako je proteinurie a vysoký krevní tlak.

Dalším příznakem Alportova syndromu je ztráta sluchu. Ta však není nikdy přítomna při narození, ale je zřejmá až v pozdním dětství nebo v raném dospívání, obvykle před nástupem selhání ledvin. U pacientů s autozomálně dominantním AS dochází k poškození sluchu spíše později v životě.

Přibližně 50 % mužů vyžaduje dialyzační léčbu nebo transplantaci ledviny ve věku 25 let, a přibližně u 90 % se rozvine terminální renální selhání před 40. rokem věku. U pacientek s X-vázaným AS je progresse do renálního selhání považována za vzácnou.

Pro Alportův syndrom neexistuje jen jediná léčba, neboť každý ze symptomů a následných komplikací jsou léčeny individuálně. Ke kontrole a zpomalení progresse onemocnění ledvin se využívají inhibitory angiotenzin konvertujícího enzymu (ACE) nebo blokátory angiotenzinového receptoru ke snížení krevního tlaku a potenciálně i ke snížení bílkoviny v moči, omezuje se dávka soli, navození zvýšené diurézy zajišťují diuretika. Neméně důležitá je nízkoproteinová dieta. Pokud se postižení ledvin dostane do stadia insuficience, je na místě dialýza a event. transplantace.

Alströmův syndrom

Alström, Carl-Henry (1907–1993)

Alström vystudoval medicínu ve Stockholmu a svou vědeckou kariéru zahájil v roce 1938. V roce 1942 získal doktorát za práci „Úmrtnost v psychiatrických léčebnách se zvláštním zřetelem na tuberkulózu“ o spojení tuberkulózy a schizofrenie. V letech 1940–42 byl zástupcem ředitele Institutu pro lidskou genetiku v Uppsale, kde prováděl genetický výzkum. V roce 1945 působil na neurologické klinice v nemocnici Serafimerlasarettet. V roce 1948 se Alström stal mimořádným profesorem experimentální psychiatrie a ředitelem klinické laboratoře experimentální psychiatrie na Karolinska Institutet. Během následujícího desetiletí provedl rozsáhlé studium znásilnění, incestu a alkoholismu, stejně jako klinických, sociálních a genetických aspektů epilepsie. Carl Henry Alström se následně stal přednostou Psychiatrického oddělení Karolinska Institutet v nemocnici St. Görans ve Stockholmu, kde pracoval od roku 1961 až do svého odchodu do důchodu v roce 1973.



Alströmův syndrom

Tento syndrom je vzácná autozomálně recesivní genetická porucha, která postihuje mnoho tělesných systémů. Je pro něj proto charakteristická dysfunkce více orgánů. Jeho příčinou jsou mutace genu *ALMS1*, které pravděpodobně vedou k produkci abnormální verze proteinu ALMS1, jenž se běžně vyskytuje ve většině tkání v těle v nízkých hladinách. Symptomy zahrnují časný nástup diabetu 2. typu, který vede ke slepotě, senzorineurální ztrátě sluchu a dilatační kardiomyopatii, obezitě a steatóze. Ne všichni postižení jedinci prokazují charakteristické znaky, které tento syndrom doprovázejí. Mezi dalšími symptomy se vyskytují i endokrinní poruchy, jako hypergonadotropní hypogonadismus, hypotyreóza, stejně jako kožní onemocnění *acanthosis nigricans* vyplývající z hyperinzulinemie. U téměř poloviny lidí s Alströmovým syndromem je pozorována mentální retardace.

Alströmův syndrom nelze vyléčit. Symptomatická léčba se zaměřuje na jednotlivé příznaky a může zahrnovat dietu, nošení sluchadel, léčbu poruch glycidového metabolismu či srdečních nemocí, dialýzu či transplantaci v případě selhání ledvin nebo jater. Prognóza se liší v závislosti na konkrétní kombinaci symptomů, ale jedinci s Alströmovým syndromem se zřídka dožívají více než 50 let. Prevalence v obecné populaci je méně než 1 : 1 000 000 jedinců.