

Liddle-Syndrom

> Definition und Ursache

Das Liddle-Syndrom ist eine seltene erbliche Störung, die eine gesteigerte Aktivität des epithelialen Natriumkanals (ENaC) auslöst. Diese führt dazu, dass die Nieren Kalium ausscheiden, aber zu viel Natrium und Wasser zurückhalten, was insbesondere Bluthochdruck (Hypertonie) auslöst.

Das Gen, das das Liddle-Syndrom auslöst, ist autosomal dominant. Das bedeutet, dass die Kinder einer Person mit dieser Krankheit ein 50-prozentiges Risiko haben, diese auch zu bekommen.

> Krankheitsbild und Krankheitssymptome

Das Liddle-Syndrom verursacht nicht immer auffällige oder spezifische Symptome. Wenn doch, treten diese zumeist in der Kindheit oder im frühen Erwachsenenalter auf. Dann sind die Kaliumspiegel im Blut niedrig, die Bikarbonatwerte dagegen hoch.

Das klinische Bild besteht aus den folgenden drei Symptomen:

- Hypertonie
- Hypokaliämie (Serumkaliumspiegel unter 3,6 mmol/l)
- Metabolische Alkalose (pH-Wert im Blut > 7,45 durch Erhöhung von Bikarbonat oder Verlust von Wasserstoffionen)

Als Folge zeigen sich neben der Hypertonie zumeist die folgenden Symptome:

- Häufig auftretende Palpitationen (Wahrnehmungen der Herzaktivität), die aber häufig als Herzflattern, Herzrasen oder als Hüpfen als sehr unangenehm und gefährlich empfunden werden
- Mattigkeit
- Schwäche
- Obstipation (Verstopfung)
- Myalgie (Muskelschmerz)

Die Erkrankung wird auch als **Pseudo**-Hyperaldosteronismus bezeichnet, da sie Krankheitszuständen ähnelt, die mit einer erhöhten Ausschüttung von Aldosteron (ein in der Nebennierenrinde gebildetes Steroidhormon) einhergehen.

> Wie kann man das Syndrom erkennen?

Durch Blutdruckmessungen sowie Urin- und Bluttests. Die Verdachtsdiagnose kann bereits durch den Nachweis von Bluthochdruck bei jungen Patienten gestellt werden, insbesondere wenn eine positive

Familienanamnese vorliegt. Niedrige Natriumwerte im Urin (< 20 mmol) sowie ein niedriger Plasma-renin- und Aldosteronspiegel werden in der Regel als ausreichend angesehen, um die Diagnose zu bestätigen.

Endgültige Klarheit bei der Diagnose kann im Bedarfsfall ein molekulargenetischer Mutationsnachweis bringen.

> **Behandlung & Therapie**

Die Erkrankung lässt sich wirksam mit Medikamenten behandeln, welche die Natriumausscheidung fördern und die Kaliumausscheidung vermindern. Medikamentös werden kaliumsparende Diuretika (Wirkstoff Amilorid) eingesetzt. Diese Medikamente senken erfolgreich den Blutdruck.

Die Therapie des Liddle-Syndroms erfolgt zudem diätetisch durch natriumarme Kost und durch eine Kaliumsubstitution.

Unter Behandlung ist die Prognose der Erkrankung günstig.

> **Förderung / Beratung der Familien**

Eine kaliumarme Diät wird bei der Beratung der Familien empfohlen, ist aber auf Dauer nicht immer leicht und konsequent durchzuhalten. Auch das Herzflattern und Herzrasen, das viele Patienten als sehr beängstigend empfinden, kann die Lebensqualität beträchtlich einschränken. Um der Erkrankung ihren Schrecken zu nehmen, ist gerade dann der Austausch mit anderen Betroffenen nützlich, der u.a. über die Eltern-Datenbank des knw möglich ist.

Von Betroffenen, die langjährige Erfahrungen mit der Erkrankung haben, kann man auch viel praktisches Wissen einholen, um der verbreiteten Mattigkeit und Schwäche entgegenwirken zu können. Das ist besonders wichtig, damit gerade die jungen Patienten nicht schon frühzeitig in eine krankheitsbedingte Lethargie verfallen.

.> [Mehr Infos zum Liddle-Syndrom unter folgendem Link:](https://www.medizin-wissen-online.de/index.php/innere-medizin/299-liddle-syndrom)

<https://www.medizin-wissen-online.de/index.php/innere-medizin/299-liddle-syndrom>