

## Dokumentation

der Erstellung  
der Kurzinformation für Patienten  
"Adrenoleukodystrophie"

2. Auflage, September 2018



Foto: © Dan Race / Fotolia

---

# Inhaltsverzeichnis

<b>1. Erstellung</b> .....	<b>3</b>
1.1 Bisherige Updates der Kurzinformation .....	3
1.2 Beteiligte Experten und Patientenvertreter .....	3
<b>2. Rechercheauftrag</b> .....	<b>4</b>
2.1 Suche nach Aggregierter Evidenz (z. B. Systematische Übersichtsarbeiten, Metaanalysen).....	4
2.2 Suche nach Leitlinien .....	5
2.3 Suche nach Patienteninformationen.....	6
2.4 Handsuche.....	7
<b>3. Recherchestrategie</b> .....	<b>7</b>
3.1 Aggregierte Evidenz.....	7
3.1.1 Medline (www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed) (29. Januar 2014).....	7
3.1.2 Datenbanken der Cochrane Library.....	8
3.2 Leitlinien.....	9
3.2.1 Literaturdatenbank Medline über www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed .....	9
3.2.2 Leitlinien-Datenbanken .....	10
3.2.3 Leitlinien-Seiten einzelner fachübergreifender Anbieterorganisationen .....	11
3.3 Patienteninformationen .....	12
3.4 Handsuche.....	14
<b>4. Übersicht der verwendeten Treffer</b> .....	<b>15</b>
4.1 Aggregierte Evidenz.....	15
4.2 Patienteninformationen .....	15
4.3 Handsuche.....	16
<b>5. Methodik</b> .....	<b>16</b>
<b>6. Impressum</b> .....	<b>17</b>

# 1. Erstellung

Das Ärztliche Zentrum für Qualität in der Medizin (ÄZQ) entwickelt im Auftrag von Kassenärztlicher Bundesvereinigung (KBV) und Bundesärztekammer (BÄK) Kurzinformationen für Patienten. Seltene Erkrankungen bilden einen Schwerpunkt in der Reihe der Kurzinformationen. In einem Kooperationsprojekt erstellt das ÄZQ gemeinsam mit der Allianz Chronischer Seltener Erkrankungen (ACHSE) e. V. Kurzinformationen für Patienten zu ausgewählten seltenen Erkrankungen.

**Von Seiten der ACHSE e. V. erfolgte hierzu die Zusammenarbeit mit:**

- Dr. rer. medic. Frank Brunsmann
- Dr. med. Christine Mundlos

## 1.1 Bisherige Updates der Kurzinformation

- Auflage 1, Juni 2014
- Auflage 2, August 2018
  - Redaktionelle Anpassungen
  - Inhaltliche Prüfung durch Wolfgang Köhler: Es besteht kein Änderungsbedarf. Sie ist auf dem aktuellen wissenschaftlichen Stand.

## 1.2 Beteiligte Experten und Patientenvertreter

**Folgende Autoren waren an der Erstellung der 1. Auflage der Kurzinformation „Adrenoleukodystrophie“ beteiligt und wurden von ACHSE e. V. benannt:**

- Achim Kaisinger (ELA Deutschland e.V.)
- Wolfgang Köhler (Universitätsklinikum Leipzig)
- Prof. Dr. Dr. Robert Steinfeld (Universitätsmedizin Göttingen)

Die beteiligten Autoren wurden gebeten, ein Formular zur Erhebung etwaiger Interessenkonflikte auszufüllen. Diese werden am ÄZQ archiviert.

**Die 2. Auflage der Kurzinformation „Adrenoleukodystrophie“ hat unterstützt:**

- Wolfgang Köhler (Universitätsklinikum Leipzig)

## 2. Rechercheauftrag

### 2.1 Suche nach Aggregierter Evidenz (z. B. Systematische Übersichtsarbeiten, Metaanalysen)

Die Recherche nach aggregierter Evidenz wurde vom Bereich Patienteninformation des ÄZQ initiiert und am 29. Januar 2014 durchgeführt.

Die Suche umfasst den Zeitraum vom 01. Januar 2008 bis zum 29. Januar 2014 und Dokumente in deutscher, englischer und französischer Sprache.

**Als Recherchevokabular wurden folgende Begriffe verwendet:**

**Patient:**

- Adrenoleukodystrophy; Schilder-Addison Complex; X-Linked Adrenoleukodystrophy; X-ALD, ALD; Fanconi-Prader-Syndrome; Siemerling-Creutzfeldt disease; ALD AMN; Melanodermic leukodystrophy; Adrenomyeloneuropathy (AMN); Adrenoleukomyeloneuropathy (ALMN); Sudanophilic leukodystrophy

**Medline Methodik-Filter aggregierte Evidenz:**

- Systematic[sb]
- ((metaanlys\* OR meta-analys\* OR meta analys\*) OR (Systematic\* AND (review\* OR overview\*)) OR ((Selection criteria[TIAB] OR data extraction[TIAB]) AND review[TI]) OR (Cochrane[TIAB] OR embase[TIAB] OR psychlit[TIAB] OR psyclit[TIAB] OR Psychinfo[TIAB] OR psycinfo[TIAB] OR cinahl[TIAB] OR cinhal[TIAB] OR science citation index[TIAB] OR bids[TIAB] OR cancerlit[TIAB]) OR (Reference list\*[TIAB] OR bibliography\*[TIAB] OR hand search\*[TIAB] OR hand-search\*[TIAB] OR manual search\*[TIAB] OR relevant journals[TIAB]))

**Medline Methodik-Filter RCTs:**

- (randomized controlled trial [pt] OR controlled clinical trial [pt] randomized [tiab] OR placebo [tiab] OR drug therapy [sh] OR randomly [tiab] OR trial [tiab] OR groups [tiab]) AND humans [mh]

Bezüglich der relevanten Patientengruppen erfolgte eine Einschränkung auf Kinder und Jugendliche.

**Die Suche wurde in folgenden Recherchequellen durchgeführt:**

- Literaturdatenbank Medline über [www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed)
- Datenbanken der Cochrane Library ([www.thecochranelibrary.com](http://www.thecochranelibrary.com))
  - o Cochrane Database of Systematic Reviews
  - o Database of Abstracts of Reviews of Effects
  - o Cochrane Central Register of Controlled Trials
  - o Cochrane Methodology Register
  - o Health Technology Assessment Database
  - o NHS Economic Evaluation Database

Recherchestrategie und -vokabular richten sich nach den Möglichkeiten der jeweiligen Recherchequelle, wurden entsprechend modifiziert und unter 2. Recherchestrategien dargelegt.

**Für die Sichtung der Ergebnisse wurden folgende Ausschlusskriterien festgelegt:**

- A1: Dubletten aufgrund der Suche in mehreren Datenbanken
- A2: andere Erkrankung/anderes Thema
- A3: Erwachsene
- A4: Tiere

## 2.2 Suche nach Leitlinien

Die Leitlinien-Recherche wurde vom Ärztlichen Zentrum für Qualität in der Medizin (ÄZQ) am 28. Januar 2014 durchgeführt.

Die Suche umfasst den Zeitraum vom 01. Januar 2008 bis zum 28. Januar 2014 und Dokumente in deutscher, englischer und französischer Sprache.

Bezüglich der relevanten Patientengruppen erfolgte eine Einschränkung auf Kinder und Jugendliche.

Die Suche wurde in folgenden Recherchequellen durchgeführt:

- Literaturdatenbank Medline über [www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed)
- Leitlinien-Datenbanken:
  - o Arbeitsgemeinschaft der Wissenschaftlichen Medizinischen Fachgesellschaften (AWMF) (D) ([www.awmf.org](http://www.awmf.org)),
  - o Canadian Medical Association Guidelines Infobase (CA) ([www.cma.ca/clinicalresources/practiceguidelines](http://www.cma.ca/clinicalresources/practiceguidelines)),
  - o Guidelines International Network (GIN) (International) ([www.g-i-n.net](http://www.g-i-n.net)),
  - o National Guideline Clearinghouse (NGC) (USA) ([www.guidelines.gov](http://www.guidelines.gov)),
  - o NHS Evidence (GB) ([www.evidence.nhs.uk](http://www.evidence.nhs.uk))
- Leitlinien-Seiten einzelner fachübergreifender und fachspezifischer Anbieterorganisationen:
  - o Arzneimittelkommission der deutschen Ärzteschaft (AkdÄ) (D) ([www.akdae.de](http://www.akdae.de)),
  - o Institute for Clinical Systems Improvement (ICSI) (USA) ([www.icsi.org](http://www.icsi.org)),
  - o National Health and Medical Research Council (NHMRC) (AUS) ([www.nhmrc.gov.au](http://www.nhmrc.gov.au)),
  - o National Institute for Health and Clinical Excellence (NICE) (GB) ([www.nice.org.uk](http://www.nice.org.uk)),
  - o Scottish Intercollegiate Guidelines Network (SIGN) (GB) ([www.sign.ac.uk](http://www.sign.ac.uk))

Recherchestrategie und -vokabular richten sich nach den Möglichkeiten der jeweiligen Recherchequelle, wurden entsprechend modifiziert und in Kapitel 3.1 dargelegt.

**Für die Sichtung der Ergebnisse wurden folgende Ausschlusskriterien festgelegt:**

- A1: Dublette aufgrund der Suche in mehreren Datenbanken bzw. mehreren Suchdurchläufen in einer Datenbank, Teil einer als Gesamtdokument aufgenommenen Leitlinie
- A2: vor 2008 erschienen oder Gültigkeit abgelaufen oder Publikationssprache nicht deutsch, englisch oder französisch
- A3: andere Erkrankung
- A4: keine Leitlinie bzw. kein Hinweis auf vorhandene Leitlinie, für AWMF: S1-Leitlinie

## 2.3 Suche nach Patienteninformationen

Die Recherche wurde vom Ärztlichen Zentrum für Qualität in der Medizin (ÄZQ) am 05. und 06. Februar 2014 durchgeführt.

Die Suche umfasst den Zeitraum vom 01. Januar 2008 bis zum 05./06. Februar 2014 und Dokumente in deutscher und englischer Sprache.

Die wurde in folgenden Recherchequellen durchgeführt:

- Patientenportal von BÄK und KBV: [www.patienten-information.de](http://www.patienten-information.de)
- Patienteninformationen des IQWiG: [www.gesundheitsinformation.de](http://www.gesundheitsinformation.de)
- Patientenleitlinien der Fachgesellschaften der AWMF: [www.awmf.org](http://www.awmf.org)
- Medizinischer Internetkatalog: [www.medinfo.de](http://www.medinfo.de)
- Robert Koch Institut
- TK:
  - [www.tk.de/tk/online-filiale/broschueren-und-mehr/48648](http://www.tk.de/tk/online-filiale/broschueren-und-mehr/48648)
  - [www.tk.de/tk/krankheiten/krankheiten-a-z/krankheiten-a/26296](http://www.tk.de/tk/krankheiten/krankheiten-a-z/krankheiten-a/26296)
- Barmer:
  - [www.barmer-gek.de/barmer/web/Portale/Versicherte/Rundum-gutversichert/Gesundheit/Krankheitslexikon/Marketingseite-Krankheitslexikon.html?w-cm=MainNavSecondLevel\\_t302962](http://www.barmer-gek.de/barmer/web/Portale/Versicherte/Rundum-gutversichert/Gesundheit/Krankheitslexikon/Marketingseite-Krankheitslexikon.html?w-cm=MainNavSecondLevel_t302962)
  - [www.barmer-gek.de/barmer/web/Portale/Versicherte/Rundum-gutversichert/Gesundheit/Ratgeber/Marketingseite\\_20Ratgeber.html?w-cm=MainNavSecondLevel\\_t109106](http://www.barmer-gek.de/barmer/web/Portale/Versicherte/Rundum-gutversichert/Gesundheit/Ratgeber/Marketingseite_20Ratgeber.html?w-cm=MainNavSecondLevel_t109106)
  - [www.barmer.de/formClient/barmer-de/leistungen-beratung/mediencenter/8180/broschuerencenter\\_step=materialCollection.html](http://www.barmer.de/formClient/barmer-de/leistungen-beratung/mediencenter/8180/broschuerencenter_step=materialCollection.html)
- AOK:
  - [www.aok.de](http://www.aok.de)
- Selbsthilfe Erkrankung
  - [www.myelin.org](http://www.myelin.org)
  - [www.leukonet.de/index.php](http://www.leukonet.de/index.php)
  - [www.adrenoleukodystrophy.info](http://www.adrenoleukodystrophy.info)
  - [www.ulf.org](http://www.ulf.org)
- **Englischsprachige Quellen:**
  - [www.medlineplus.gov](http://www.medlineplus.gov) (Service der U.S. National Library of Medicine, National Institutes of Health)
  - [www.patient.co.uk](http://www.patient.co.uk) (Patienteninformation GB)
  - [www.sign.ac.uk/patient-publications.html](http://www.sign.ac.uk/patient-publications.html)
  - [www.decisionaid.ohri.ca/AZlist.html](http://www.decisionaid.ohri.ca/AZlist.html)
  - [www.ahrq.gov/consumer](http://www.ahrq.gov/consumer)
  - [www.nice.org.uk](http://www.nice.org.uk)
  - [www.nhs.uk](http://www.nhs.uk)
- Internetsuchmaschine: [www.google.de](http://www.google.de)

**Im Rahmen der Recherche erfolgt ein Titelscreening nach folgenden Ausschlusskriterien:**

- A1: Dubletten aufgrund der Suche in mehreren Datenbanken/auf mehreren Seiten
- A2: andere Erkrankung
- A3: Erwachsene
- A4: Informationen nicht für Patienten

## 2.4 Handsuche

Es erfolgte zudem eine Handsuche nach Informationen über die Adrenoleukodystrophie durch den Bereich Patienteninformation des ÄZQ.

# 3. Recherchestrategie

## 3.1 Aggregierte Evidenz

### 3.1.1 Medline ([www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed)) (29. Januar 2014)

Nr.	Suchfrage	Anzahl
#16	#14 NOT #15 – SONSTIGE PRIMÄRPUBLIKATIONEN	788
#15	#9 OR #13	258
#14	#4 Limits: English, German, French Publication Date from 2008/01/01	1046
#13	#12 NOT #9 – RANDOMISIERTE KONTROLLIERTE STUDIEN	226
#12	#4 AND #10 Limits: English, German, French, Publication Date from 2008/01/01	232
#11	#4 AND #10	1286
#10	(randomized controlled trial [pt] OR controlled clinical trial [pt] randomized [tiab] OR placebo [tiab] OR drug therapy [sh] OR randomly [tiab] OR trial [tiab] OR groups [tiab]) AND humans [mh]	2431766
#9	#4 AND #7, Limits: English, German, French, Publication Date from 2008/01/01 – AGGREGIERTE EVIDENZ	32
#8	#4 AND #7	70
#7	#5 OR #6	280875
#6	Systematic[sb]	221309
#5	((metaanalys* OR meta-analys* OR meta analys*) OR (Systematic* AND (review* OR overview*)) OR ((Selection criteria[TIAB] OR data extraction[TIAB]) AND review[TI]) OR (Cochrane[TIAB] OR embase[TIAB] OR psychlit[TIAB] OR psycliit[TIAB] OR Psychinfo[TIAB] OR psycinfo[TIAB] OR cinahl[TIAB] OR cinhal[TIAB] OR science citation index[TIAB] OR bids[TIAB] OR cancerlit[TIAB]) OR (Reference list*[TIAB] OR bibliography*[TIAB] OR hand search*[TIAB] OR hand-search*[TIAB] OR manual search*[TIAB] OR relevant journals[TIAB]))	169214

Nr.	Suchfrage	Anzahl
#4	#1 OR #2 OR #3	8132
#3	(addison OR addisons OR addison's OR schilder OR schilders OR schilder's OR "Fanconi Prader" OR "Fanconi-Prader" OR "Siemerling-Creutzfeldt" OR "Siemerling Creutzfeldt") AND (disease OR syndrome)	6386
#2	"ALD AMN" OR "ALD-AMN" OR ALMN OR "Adreno-leukodystrophy" OR "melanodermic leukodystrophy" OR "sudanophilic leukodystrophy" OR Adrenomyeloneuropathy OR Adrenoleukomyeloneuropathy	2056
#1	Adrenoleukodystrophy [MeSH Terms] [in detail: "Schilder-Addison Complex" OR "Schilder Addison Complex" OR "X-Linked Adrenoleukodystrophy" OR "Adrenoleukodystrophy, X-Linked" OR "X Linked Adrenoleukodystrophy" OR "X-ALD" OR "X ALD" OR "ALD" OR "Adrenomyeloneuropathy"]	1452

Anzahl der Treffer: 1054

Davon relevant: 566

### 3.1.2 Datenbanken der Cochrane Library

Nr.	Suchfrage	Anzahl
#5	(#1 OR #2 OR #3), from 2008 to 2014, in Cochrane Reviews (Reviews only), Other Reviews, Trials, Methods Studies, Technology Assessments and Economic Evaluations	8
#4	#1 OR #2 OR #3	64
#3	(addison OR addisons OR addison's OR schilder OR schilders OR schilder's OR "Fanconi Prader" OR "Fanconi-Prader" OR "Siemerling-Creutzfeldt" OR "Siemerling Creutzfeldt") AND (disease OR syndrome):ti,ab,kw	53
#2	"ALD AMN" OR "ALD-AMN" OR ALMN OR "Adreno-leukodystrophy" OR "melanodermic leukodystrophy" OR "sudanophilic leukodystrophy" OR Adrenomyeloneuropathy OR Adrenoleukomyeloneuropathy:ti,ab,kw	4
#1	Adrenoleukodystrophy:ti,ab,kw	11

- Cochrane Database of Systematic Reviews (0)
- Database of Abstracts of Reviews of Effects (0)
- Cochrane Central Register of Controlled Trials (8)
- Cochrane Methodology Register (0)
- Health Technology Assessment Database (0)
- NHS Economic Evaluation Database (0)



Anzahl der Treffer: 8

Davon neu: 0

Davon relevant: 0

**Treffer insgesamt: 574**

## 3.2 Leitlinien

### 3.2.1 Literaturdatenbank Medline über [www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed)

**17. Juni 2013**

Nr.	Suchfrage	Anzahl
#7	(#4) AND (#5) Limits: English, German, French publication date 01.01.2008 – 28.01.2014	4
#6	#4 AND #5	15
#5	("Practice Guidelines as Topic"[Mesh] OR "Practice Guideline"[Publication Type]) OR ("Consensus Development Conferences as Topic"[Mesh] OR "Consensus Development Conferences, NIH as Topic"[Mesh] OR "Consensus Development Conference, NIH "[Publication Type] OR "Consensus Development Conference "[Publication Type])	102297
#4	#1 OR #2 OR #3	8119
#3	(addison OR addisons OR addison's OR schilder OR schilders OR schilder's OR "Fanconi Prader" OR "Fanconi-Prader" OR "Siemerling-Creutzfeldt" OR "Siemerling Creutzfeldt") AND (disease OR syndrome)	6373
#2	"ALD AMN" OR "ALD-AMN" OR ALMN OR "Adreno-leukodystrophy" OR "melanodermic leukodystrophy" OR "sudanophilic leukodystrophy" OR Adrenomyeloneuropathy OR Adrenoleukomyeloneuropathy	2055
#1	Adrenoleukodystrophy [MeSH Terms] [in detail: "Schilder-Addison Complex" OR "Schilder Addison Complex" OR "X-Linked Adrenoleukodystrophy" OR "Adrenoleukodystrophy, X-Linked" OR "X Linked Adrenoleukodystrophy" OR "X-ALD" OR "X ALD" OR "ALD" OR "Adrenomyeloneuropathy"]	1451

Treffer: 4

Davon relevant: 2

### 3.2.2 Leitlinien-Datenbanken

#### ***Arbeitsgemeinschaft der Wissenschaftlichen Medizinischen Fachgesellschaften (AWMF)***

**28. Januar 2014**

Leitlinien-Suche nach „Adrenoleukodystrophie“

Treffer: 3

**Davon relevant: 0**

Leitlinien-Suche nach „Addison“

Treffer: 22

**Davon relevant: 1**

Leitlinien-Suche nach X-ALD

Treffer: 0

**Davon relevant: 0**

Leitlinien-Suche nach Adrenomyeloneuropathie

Treffer: 2

**Davon relevant: 0**

Leitlinien-Suche nach Adrenoleukomyeloneuropathie

Treffer: 0

**Davon relevant: 0**

Leitlinien-Suche nach Zellweger

Treffer: 3

**Davon relevant: 0**

Leitlinien-Suche nach Siemerling

Treffer: 0

**Davon relevant: 0**

Leitlinien-Suche nach Fanconi

Treffer: 13

**Davon relevant: 0**

#### ***Canadian Medical Association Guidelines Infobase (CA)***

**28. Januar 2014**

Browse by conditions: Central Nervous System Diseases

Treffer: 2

**1 relevanter Treffer**

**Guidelines International Network (G-I-N)****28. Januar 2014**

Search all fields: Metabolic Diseases (C18.452) (MeSH)

Languages: German, English, French

Publication Status: published

Publication Type: Guideline

Treffer: 32

**Kein relevanter Treffer****National Guideline Clearinghouse (NGC)****28. Januar 2014**

&gt; Congenital, Hereditary, and Neonatal Diseases and Abnormalities &gt; Genetic Diseases, Inborn

Treffer: 122

**Kein relevanter Treffer**

&gt; Nervous System Diseases &gt; Central Nervous System Diseases &gt; Brain Diseases &gt; Brain Diseases, Metabolic

Treffer: 12

**Kein relevanter Treffer****NHS Evidence****28. Januar 2014**

Evidence Search Health and Social Care: Adrenoleukodystrophy; Types of information: Guidelines

Treffer: 3

**2 relevante Treffer****3.2.3 Leitlinien-Seiten einzelner fachübergreifender Anbieterorganisationen****Arzneimittelkommission der deutschen Ärzteschaft (AkdÄ)****28. Januar 2014**

Durchsicht der Liste der Therapieempfehlungen

Treffer: 1

**Kein relevanter Treffer****Institute for Clinical Systems Improvement (ICSI)****28. Januar 2014**

Guidelines by Type/Condition: Neurological

Treffer: 4

**Kein relevanter Treffer**

***National Health and Medical Research Council (NHMRC)***

**28. Januar 2014**

Guidelines and Publications A-Z list

**Keine neuen relevanten Treffer**

***National Institute for Health and Clinical Excellence (NICE)***

**28. Januar 2014**

Conditions and diseases > Endocrine, nutritional and metabolic

Treffer: 91

**Kein relevanter Treffer**

Conditions and diseases > Central nervous system

Treffer: 97

**Kein relevanter Treffer**

***Scottish Intercollegiate Guidelines Network (SIGN)***

**28. Januar 2014**

Durchsicht der Liste der Leitlinien

**Kein relevanter Treffer**

**Treffer insgesamt: 4**

### 3.3 Patienteninformationen

- [www.patienten-information.de](http://www.patienten-information.de)

Suche nach „Morbus Addison“:

**2 relevante Treffer**

- [www.gesundheitsinformation.de](http://www.gesundheitsinformation.de)

Durchsicht der Liste

**keine relevanten Treffer**

- [www.awmf.org](http://www.awmf.org)

Durchsicht der Liste unter <http://www.awmf.org/leitlinien/patienteninformation.html>:

**keine relevanten Treffer**

- [www.medinfo.de](http://www.medinfo.de)  
Suche nach „Morbus Addison“  
**6 relevante Treffer**
- [www.rki.de](http://www.rki.de)  
Durchsicht der Webseite:  
**keine relevanten Treffer**
- [Techniker Krankenkasse](http://www.technikerkassenkasse.de)  
Durchsicht der Webseite:  
**kein neuer relevanter Treffer**
- [AOK](http://www.aok.de)  
Durchsicht der Webseite:  
**kein neuer relevanter Treffer**
- [Barmer](http://www.barmer.de)  
Durchsicht der Webseite:  
**kein relevanter Treffer**
- **Selbsthilfe Erkrankung**
  - Durchsicht der Webseite: [www.myelin.org](http://www.myelin.org)  
**1 relevanter Treffer**
  - Durchsicht der Webseite: <http://www.leukonet.de/index.php>  
**1 relevanter Treffer**
  - Durchsicht der Webseite: [www.adrenoleukodystrophy.info](http://www.adrenoleukodystrophy.info)  
**1 relevanter Treffer**
- [www.google.de](http://www.google.de)  
*deutsch:*  
(„Adrenoleukodystrophie“ OR „X-ALD“ OR „Adrenomyeloneuropathie“ OR „ALD AMN“ OR „Adrenoleukomyeloneuropathie“ OR „ALMN“ OR „Addison-Schilder-Krankheit“ OR „Addison-Schilder-Syndrom“ OR „Morbus Addison“ OR „Bronzekrankheit“ OR „Zellweger-Spektrum“ OR „Fanconi-Prader-Syndrom“ OR „Fanconi-Prader-Krankheit“ OR „Siemerling-Creuzfeldt-Syndrom“ OR „Siemerling-Creuzfeldt-Krankheit“) AND (Patienteninformation OR Patienten-Information OR Patientenbroschüre OR Patienten-Broschüre OR Broschüre OR Patientenleitlinie OR Patienten-Leitlinie OR Flyer OR Faltblatt)  
  
ca. 1180 Treffer, gesichtet die ersten 50: **2 relevante Treffer**  
*englisch:*  
(„Adrenoleukodystrophy“ OR „Schilder-Addison Complex“ OR „X-Linked Adrenoleukodystrophy“ OR „X-ALD“ OR „Adrenomyeloneuropathy“ OR „Addison-Schilder disease“ OR „Addison-Schilder syndrome“ OR „Fanconi-Prader syndrome“ OR „Fanconi-Prader disease“ OR „Siemerling-Creuzfeldt syndrome“ OR „Siemerling-Creuzfeldt disease“ OR „ALD-AMN“ OR „Adrenomyeloneuropathy“ OR „Adrenoleukomyeloneuropathy“) AND („patient booklet“ OR „patient brochure“ OR „patient flyer“ OR „patient leaflet“ OR „patient pamphlet“ OR „comprehensive brochure“)  
  
ca. 63.800.000 Treffer, gesichtet die ersten 50: **19 relevante Treffer**

- [www.medlineplus.gov](http://www.medlineplus.gov)  
Durchsicht der Ergebnisse zu „Leukodystrophy“  
**4 relevante Treffer**  
Durchsicht der Ergebnisse zu „Addison disease“  
**17 relevante Treffer**
- [patient.co.uk](http://patient.co.uk)  
Durchsicht der Ergebnisse zu „Adrenoleukodystrophy“  
**2 relevante Treffer**
- [www.sign.ac.uk](http://www.sign.ac.uk)  
Durchsicht der Liste unter [www.sign.ac.uk/patient-publications.html](http://www.sign.ac.uk/patient-publications.html)  
**keine relevanten Treffer**
- [www.nice.org.uk/](http://www.nice.org.uk/)  
[www.nhs.uk/](http://www.nhs.uk/)  
Durchsicht der Webseiten  
**1 relevanter Treffer**
- [www.ahrq.gov](http://www.ahrq.gov)  
Durchsicht der Seiten unter [www.ahrq.gov/consumer](http://www.ahrq.gov/consumer)  
**keine relevanten Treffer**
- [Ottawa Hospital Research Institute](http://Ottawa Hospital Research Institute)  
Durchsicht der A-Z-Liste  
**keine relevanten Treffer**
- [Ministry of Health Library](http://Ministry of Health Library)  
Durchsicht der Liste unter [www.health.govt.nz/yourhealth-topics/diseases-and-illnesses](http://www.health.govt.nz/yourhealth-topics/diseases-and-illnesses)  
**keine relevanten Treffer**

**relevante Treffer insgesamt: 59**

### 3.4 Handsuche

Handsuche durch den Bereich Patienteninformationen des ÄZQ: 5 relevante Treffer

## 4. Übersicht der verwendeten Treffer

### 4.1 Aggregierte Evidenz

- Berger J, Pujol A, Aubourg P, Forss-Petter S. Current and future pharmacological treatment strategies in X-linked adrenoleukodystrophy. *Brain Pathol* 2010; 20(4):845-56. DOI: 10.1111/j.1750-3639.2010.00393.x. [www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/20626746](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/20626746)
- Cartier N, Aubourg P. Hematopoietic stem cell transplantation and hematopoietic stem cell gene therapy in X-linked adrenoleukodystrophy. *Brain Pathol* 2010; 20(4):857-62. DOI: 10.1111/j.1750-3639.2010.00394.x. [www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/20626747](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/20626747)
- Engelen M, Kemp S, de VM, van Geel BM, Wanders RJ, Aubourg P, Poll-The BT. X-linked adrenoleukodystrophy (X-ALD): clinical presentation and guidelines for diagnosis, follow-up and management. *Orphanet J Rare Dis* 2012;7:51. DOI: 10.1186/1750-1172-7-51. [www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/22889154](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/22889154)
- Ferrer I, Aubourg P, Pujol A. General aspects and neuropathology of X-linked adrenoleukodystrophy. *Brain Pathol* 2010;20(4):817-30. DOI: 10.1111/j.1750-3639.2010.00390.x. [www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/20626743](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/20626743)
- Lee TY, Li CC, Liaw JJ. The lived experience of Taiwanese mothers of a child diagnosed with adrenoleukodystrophy. *J Health Psychol* 2014;19(2):195-206. DOI: 10.1177/1359105312467388. [www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/23300045](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/23300045)
- Maccotta L, Sherr EH. Hematopoietic stem cell transplantation for the treatment of childhood cerebral X-linked adrenoleukodystrophy. *Nat Clin Pract Neurol* 2008; 4(3):130-1. DOI: 10.1038/ncpneuro0729. [www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/18212787](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/18212787)
- Miller WP, Rothman SM, Nascene D, Kivisto T, Defor TE, Ziegler RS, Eisengart J, Leiser K, Raymond G, Lund TC, Tolar J, Orchard PJ. Outcomes after allogeneic hematopoietic cell transplantation for childhood cerebral adrenoleukodystrophy: the largest single-institution cohort report. *Blood* 2011;118(7):1971-8. DOI: 10.1182/blood-2011-01-329235. [www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/21586746](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/21586746)
- Moser HW, Raymond GV, Lu SE, Muenz LR, Moser AB, Xu J, Jones RO, Loes DJ, Melhem ER, Dubey P, Bezman L, Brereton NH, Odone A. Follow-up of 89 asymptomatic patients with adrenoleukodystrophy treated with Lorenzo's oil. *Arch Neurol* 2005;62(7):1073-80. DOI: 10.1001/archneur.62.7.1073. [www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/16009761](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/16009761)
- Moser HW, Moser AB, Hollandsworth K, Brereton NH, Raymond GV. "Lorenzo's oil" therapy for X-linked adrenoleukodystrophy: rationale and current assessment of efficacy. *J Mol Neurosci* 2007; 33(1):105-13. [www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/17901554](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/17901554)
- Okamura K, Watanabe T, Onishi T, Watanabe H, Fujii E, Mori K, Matsuda J. Successful allogeneic unrelated bone marrow transplantation using reduced-intensity conditioning for the treatment of X-linked adrenoleukodystrophy in a one-year-old boy. *Pediatr Transplant* 2009; 13(1):130-3. DOI: 10.1111/j.1399-3046.2008.00962.x. [www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/18822105](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/18822105)
- Polgreen LE, Chahla S, Miller W, Rothman S, Tolar J, Kivisto T, Nascene D, Orchard PJ, Petryk A. Early diagnosis of cerebral X-linked adrenoleukodystrophy in boys with Addison's disease improves survival and neurological outcomes. *Eur J Pediatr* 2011;170(8):1049-54. DOI: 10.1007/s00431-011-1401-1. [www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/21279382](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/21279382)

### 4.2 Patienteninformationen

- ALD Life. Patient Information. 2014 [cited 2018-08-10]. [www.aldlife.org/patient-information](http://www.aldlife.org/patient-information)
- Förstner G. Familie Förstner. 2014 [cited 2018-08-10]. [www.famfoerstner.de/index.html](http://www.famfoerstner.de/index.html)
- Great Ormond Street Hospital for Children. Adrenoleukodystrophy. 2013 [cited 2018-08-10]. [www.gosh.nhs.uk/medical-conditions/search-for-medical-conditions/adrenoleukodystrophy/adrenoleukodystrophy-information/](http://www.gosh.nhs.uk/medical-conditions/search-for-medical-conditions/adrenoleukodystrophy/adrenoleukodystrophy-information/)
- Healthline. Adrenoleukodystrophy. 2012 [cited 2018-08-10]. [www.healthline.com/health/adrenoleukodystrophy#Description](http://www.healthline.com/health/adrenoleukodystrophy#Description)

- MayoClinic. Addison's disease. 2012 [cited 2018-08-10]. [www.mayoclinic.org/diseases-conditions/addisons-disease/basics/definition/CON-20021340?p=1](http://www.mayoclinic.org/diseases-conditions/addisons-disease/basics/definition/CON-20021340?p=1)
- Myelin Projekt. Adrenoleukodystrophie (ALD). 2014 [cited 2018-08-10]. [www.myelin.de/index.php/leukodystrophien/adrenoleukodystrophie](http://www.myelin.de/index.php/leukodystrophien/adrenoleukodystrophie)
- National Institute of Neurological Disorders and Stroke. NINDS Adrenoleukodystrophy Information Page. 2012 [cited 2018-08-10]. [www.ninds.nih.gov/Disorders/All-Disorders/Adrenoleukodystrophy-Information-Page](http://www.ninds.nih.gov/Disorders/All-Disorders/Adrenoleukodystrophy-Information-Page)
- U. S. National Library of Medicine. X-linked adrenoleukodystrophy. 2013 [cited 2018-08-10]. [www.ghr.nlm.nih.gov/condition/x-linked-adrenoleukodystrophy](http://www.ghr.nlm.nih.gov/condition/x-linked-adrenoleukodystrophy)
- united leukodystrophy foundation. Types of Leukodystrophy. 2014 [cited 2018-08-10]. [www.ulf.org/disease-description](http://www.ulf.org/disease-description)

### 4.3 Handsuche

- Jürgens K, Kraft J, Jahreis G. Ernährung von Patienten mit Adrenoleukodystrophie (ALD) und Adrenomyeloneuropathie (AMN). Ernährungs Umschau 2007;4:188-93. [www.ernaehrungs-umschau.de/media/pdf/pdf\\_2007/04\\_07/EU04\\_188\\_193.pdf](http://www.ernaehrungs-umschau.de/media/pdf/pdf_2007/04_07/EU04_188_193.pdf)
- Kindernetzwerk e. V. Krankheitsübersicht: Adrenoleukodystrophie. 2011 [cited 2018-08-10]. [www.kindernetzwerk.de/images/Krankheitsuebersichten/Krankheitsuebersichten-adrenoleukodystrophie.pdf](http://www.kindernetzwerk.de/images/Krankheitsuebersichten/Krankheitsuebersichten-adrenoleukodystrophie.pdf)
- Mahmood A, Raymond GV, Dubey P, Peters C, Moser HW. Survival analysis of haematopoietic cell transplantation for childhood cerebral X-linked adrenoleukodystrophy: a comparison study. Lancet Neurol 2007;Aug;6(8):687-92. DOI: 10.1016/S1474-4422(07)70177-1. [www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/17618834](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/17618834)
- Van Geel BM, Assies J, Haverkort EB, Koelman JHTM, Verbeeten Jr B, Wanders RJA, Barth PG. Progression of abnormalities in adrenomyeloneuropathy and neurologically asymptomatic X-linked adrenoleukodystrophy despite treatment with "Lorenzo's oil". J Neurol Neurosurg Psychiatry 1999;67:290-299. [www.jnnp.bmj.com/content/67/3/299.full.pdf](http://www.jnnp.bmj.com/content/67/3/299.full.pdf)

## 5. Methodik

Das Vorgehen bei der Erstellung von Kurzinformatoren für Patienten wird in einem generischen Methodenreport ausführlicher beschrieben.

- Ärztliches Zentrum für Qualität in der Medizin (ÄZQ), Kassenärztliche Bundesvereinigung (KBV), Bundesärztekammer (BÄK). Methodenreport zur Entwicklung von Kurzinformatoren für Patienten (KiP). 2. Auflage, Version 1. 2016 [cited: 2018-08-09]. DOI: 10.6101/AZQ/000309. [www.patienten-information.de/mdb/downloads/kip/methodik/aezq-kip-patienten-methodik.pdf](http://www.patienten-information.de/mdb/downloads/kip/methodik/aezq-kip-patienten-methodik.pdf)



## 6. Impressum

**Verantwortlich für den Inhalt:**

Ärztliches Zentrum für Qualität in der Medizin (ÄZQ)  
Im Auftrag von Kassenärztlicher Bundesvereinigung (KBV)  
und Bundesärztekammer (BÄK)  
E-Mail [patienteninformation@azq.de](mailto:patienteninformation@azq.de)  
Internet [www.patinfo.org](http://www.patinfo.org) | [www.azq.de](http://www.azq.de)



**Kurzinformation "Adrenoleukodystrophie" Bitte wie folgt zitieren:**

Ärztliches Zentrum für Qualität in der Medizin (ÄZQ), Kassenärztliche  
Bundesvereinigung (KBV), Bundesärztekammer (BÄK)  
Adrenoleukodystrophie – Was ist das? 2. Auflage. 2018 (Kurzinformation für  
Patienten) [cited: YYYY-MM-DD]. DOI: 10.6101/AZQ/000414.  
[www.patienten-information.de/kurzinformationen/seltene-erkrankungen/adrenoleukodystrophie](http://www.patienten-information.de/kurzinformationen/seltene-erkrankungen/adrenoleukodystrophie)