



Alports syndrom

Alports syndrom är ett ärftligt syndrom som kännetecknas av njursjukdom och en ofta svår hörselnedsättning. Även synnedsättning förekommer i varierande grad.

Cirka 1 000–1 500 personer i Sverige har Alports syndrom.

Symtom

Den vanligaste formen ärvs X-kromosombundet. Män får då sjukdomen i tidigare ålder och med svårare symtom än kvinnor.

Hos män är hörselnedsättning ofta det första symtomet. Den förekommer ibland redan vid födseln, men uppkommer oftast senare under barndomen och tilltar under tonåren. Hörselnedsättningen är vanligen svår. Omkring en tredjedel av kvinnorna får nedsatt hörsel.

De flesta har mikroskopisk förekomst av blod i urinen. Att njurfunktionen är påverkad märks oftast hos männen under puberteten genom att blodtrycket är förhöjt. Njurarnas funktion försämras sedan successivt, vilket ofta leder till njursvikt före 30 års ålder. De flesta kvinnor har god njurfunktion upp i hög ålder, och få utvecklar njursvikt. En tredjedel får förhöjt blodtryck.

Mer än hälften av männen har synnedsättning i olika grad. Det leder till brytningsfel och nedsatt synskärpa. Kvinnor får sällan svår synnedsättning.

Det finns även andra mer ovanliga former av syndromet där symtomen för män och kvinnor är likartade.

Orsak

Alports syndrom orsakas av en förändring i en gen på X-kromosomen. Genförändringen påverkar ett protein som finns i njurar, öron och ögon. Andra former av syndromet orsakas av förändringar i andra gener, och har då ett annat ärftlighetsmönster.

Behandling

Det finns ännu ingen behandling som botar Alports syndrom, utan den inriktas på att lindra symtomen och motverka komplikationer.

Personer med syndromet behöver följas upp så att en nedsatt njurfunktion kan upptäckas så tidigt som möjligt. Med behandling kan en del symtom bromsas. Blodtrycks-sänkande läkemedel ges mot högt blodtryck. Om sjukdomen leder till njursvikt behövs dialys eller njurtransplantation.

Vid svår hörsel- eller synnedsättning behövs rehabiliteringsinsatser och olika hjälpmedel. Eventuellt kan ett kokleaimplantat övervägas.

Psykologiskt stöd är betydelsefullt.

Resurser

Vid universitetssjukhusen finns kunskap om sjukdomen och där utförs njurtransplantationer.

Vid universitetssjukhusen finns även Centrum för sällsynta diagnoser (CSD). De kan ge vägledning och information om sällsynta hälsotillstånd.

Samhällets stödinsatser

Barn, ungdomar och vuxna med funktionsnedsättningar kan få olika typer av stöd och insatser. Mer information finns i Socialstyrelsens kunskapsdatabas om sällsynta hälsotillstånd, under *Samhällets stödinsatser*.

Intresseorganisationer

- Njurförbundet
- Hörselskadades Riksförbund (HRF)
- SRF, Synskadades Riksförbund
- Riksförbundet Sällsynta diagnoser

Läs mer

Det här är en kort sammanfattning av texten i Socialstyrelsens kunskapsdatabas om sällsynta hälsotillstånd. Se vidare socialstyrelsen.se/sallsynta-halsotillstand

Texterna i kunskapsdatabasen produceras av Informationscentrum för sällsynta hälsotillstånd vid Ågrenska på uppdrag av Socialstyrelsen. E-post: sallsyntahalsotillstand@agrenska.se, agrenska.se/informationscentrum

Reviderad mars 2022.