

# Alport syndrom

Et sjeldent, arvelig syndrom som karakteriseres av nyresykdom og hørselstap. Noen ganger påvirkes også synet.

# ALPORT SYNDROM

**Alport syndrom er et sjeldent og arvelig syndrom som karakteriseres av nyresykdom og hørselstap som utvikler seg over tid. Noen ganger påvirkes også synet. Nyresykdommen gir i enkelte tilfeller alvorlig nyresvikt som må behandles med dialyse og/eller nyretransplantasjon.**

## Forekomst

Det anslås å være 1 per 50 000 i Europa med Alport syndrom. I 2016 er det i Norge registrert 41 personer med Alport syndrom som er under behandling for nyresykdom. Vi kjenner ikke til eksakt forekomst av Alport syndrom i Norge.

## Tegn og symptomer på Alport syndrom

Blod i urinen (hematuri) er gjerne det første tegnet som oppdages. Det kan hos noen forekomme allerede fra fødselen av. Ved X-bundet Alport syndrom får alle gutter og cirka 80-90 prosent av jentene blod i urinen. Blodet er vanligvis ikke synlig med det blotte øye, men kan sees under mikroskop.

## Nyresvikt

Unormalt mye protein i urinen kan være et tidlig symptom på nyresvikt. Blod i urinen og for mye protein i urinen kan være de eneste symptomene på Alport syndrom i mange år. Som følge av utviklet nyresvikt får de fleste også høyt blodtrykk (hypertensjon).

### Om denne brosjyren

Beskrivelsen gjelder ikke alle med denne diagnosen. Det kan være store forskjeller innen én og samme diagnose. Vi forsøker her å beskrive det som er mest typisk; det som er utfordrende eller annerledes. Det som fungerer greit, blir ikke beskrevet like omfattende.

Noen får symptomer på nyresvikt allerede i barne- eller ungdomsårene, men i de fleste tilfeller utvikler nyresvikten seg først i voksen alder. Ved X-bundet Alport syndrom vil nesten alle menn ha utviklet tegn på nyresvikt ved 25 års alder, men kun noen få prosent av kvinnene. I løpet av livet er risikoen for å utvikle nyresvikt tilnærmet 100 prosent hos menn og 30 prosent hos kvinner med X-bundet Alport syndrom.

## Urinforgiftning

Etter hvert som nyrene svikter, reduseres evnen til å filtrere avfallsstoffer fra blodet. Dette fører til opphopning av avfallsstoffer i kroppen, og kan gi symptomer på urinforgiftning (uremi):

- kløe
- kvalme
- generell nedsatt matlyst og allmenntilstand
- blodmangel (anemi) og væskeoppbygning i kroppen

## Hørselstap

Omkring halvparten av alle med Alport syndrom rammes av hørselstap på begge ører. Nedsatt hørsel merkes vanligvis i skolealder eller sent i tenårene. Kvinner med X-bundet Alport syndrom får vanligvis hørselstapet senere enn hos menn, og i mildere form. Hørselstapet starter i den høyfrekvente sonen og påvirker senere også frekvensene for tale.

## Øyeforandringer

Hos noen med Alport syndrom er det oppdaget avvikende form (lenticonus) på øyelinsen. Hvite flekker på netthinnen kan også forekomme. Øyeforandringene fører sjelden til synshemming.

## Godartede svulster

Godartede svulster i glatt muskulatur (leiomyomatose) oppstår i cirka 2-5 prosent av tilfellene. Særlig er spiserøret, luftveier og genitalområdet hos kvinner utsatt. Svulstene kan fjernes kirurgisk.

## Årsaker til Alport syndrom

Alport syndrom er forårsaket av flere typer forandringer (genfeil) i ulike gener. Felles for disse genene er at de er ansvarlige for dannelsen av proteinet kollagen IV, som inngår i bindevevsfibre og bygger opp basalmembraner i kroppen. Basalmembran er en tynn hinne som begrenser det ytre celledaget som skiller hud og slimhinner fra vevsvæske. Ved Alport syndrom er det basalmembranen i nyrenøstene (glomeruli), samt rørsystemet (nyretubuli) og cellene i ørets sneglehus som blir skadet. Feilen i proteinet kan også påvirke øyets linse og netthinne.

## Arvegang ved Alport syndrom

Alport syndrom er i om lag 80 prosent av tilfellene forårsaket av genfeil i COL4A5-genet og følger kjønnsbundet (X-bundet) arvegang. Det betyr at menn med genfeilen blir syke. Kvinner kan være bærere av genfeilen uten å få symptomer, eller få symptomer, men i mildere grad enn menn. 10-15 prosent av tilfellene med X-bundet Alport syndrom er forårsaket av en nyoppstått (de novo) genfeil.

Alport syndrom kan også følge autosomal recessiv arvegang, forårsaket av genfeil i COL4A3- eller COL4A4-genene. Ved recessive tilstander arver man genfeil fra både mor og far. Begge foreldre er friske arvebærere, og det er ved hvert svangerskap 25 prosent sannsynlighet for at barnet skal få sykdommen. Jenter og gutter rammes like hyppig.

## Genetisk veiledning

Alle som får diagnosen Alport syndrom, og nære slektninger, bør få tilbud om henvisning til genetisk veiledning ved en av landets genetiske avdelinger. Fastlegen eller legen som stiller diagnosen kan henvise.

## Hvordan stilles diagnosen Alport syndrom?

Alport syndrom kan oppdages like etter fødselen om det er blod i urinen til det nyfødte barnet (hematuri). Diagnostiseringen kan gå fort dersom andre i familien har Alport syndrom, og legen er oppmerksom på tilstanden. Det er som regel leger som er spesialister på nyremedisin (nyreleger) som diagnostiserer Alport syndrom.

Ved nyoppståtte tilfeller av Alport syndrom kan det ofte være en lang og komplisert vei fram til diagnosen stilles. Grunner til dette er at Alport syndrom er en sjelden tilstand, og at det er mange andre årsaker som kan gi blod i urinen.

Hos noen få vil hørselsproblemer være det første merkbare tegnet på sykdommen. Diagnosen stilles oftest ved at det påvises karakteristiske forandringer på en vevsprøve tatt fra nyren (nyrebiopsi). En gentest (blodprøve) kan i mange tilfeller bekrefte diagnosen. Hvordan tilstanden utvikler seg og hvor alvorlig den blir kan variere fra person til person, men innenfor samme familie kan forløpet være ganske likt.

## Behandling og oppfølging av Alport syndrom

Det finnes ingen kjent behandling som kan stoppe utviklingen av nyresvikt ved Alport syndrom, men blodtryksregulerende medisiner kan i noen tilfeller bremse utviklingen. Både barn og voksne med Alport syndrom trenger god og tett oppfølging, spesielt med tanke på nyrefunksjonen og hørselen. Oppfølging gjøres i et samarbeid mellom fastlege og spesialisthelsetjenesten (barneavdeling / nyremedisinsk avdeling / øre-nese-hals-avdeling).

## Regulering av blodtrykket

Høyt blodtrykk kan i seg selv forverre nyrelidelsen, og over lengre tid er det også skadelig for mange av kroppens andre organer, spesielt hjerte-karsystemet. Et godt regulert blodtrykk ved hjelp av medisiner vil derfor kunne forsinke utviklingen av nyresvikt.

## Kost

Behandling av nyresykdom kan føre til at det blir nødvendig å tilpasse kostholdet, både når det gjelder mat og drikke. Lege og klinisk ernæringsfysiolog vil tilpasse kostendringene ut fra din situasjon og den behandlingen du til enhver tid trenger.

## Dialysebehandling eller nyretransplantasjon

Når nyrene ikke lenger klarer å opprettholde sine livsviktige funksjoner, er dialysebehandling eller nyretransplantasjon eneste behandlingsalternativ. I 2016 er det 37 personer i Norge med Alport syndrom som er i behandling med fungerende transplantert nyre.

Ved gjennomgått nyretransplantasjon har man en viss risiko for å utvikle sykdom i den transplanterte nyren, såkalt antiglomerulær basalmembran sykdom. Det er derfor viktig med nøye oppfølging også etter en nyretransplantasjon. Det er viktig å utelukke at eventuell nyredonor ikke er en slektning med uoppdaget Alport syndrom. Vi anbefaler ikke kvinnelige bærere av Alport syndrom å være nyredonor på grunn av egen risiko for å utvikle nyresykdom.

## Oppfølging av hørsel og syn

Regelmessige kontroller hos øre-nese-hals-lege og hørselssentral er viktig for å følge utviklingen av hørselen og eventuelt tilpasse høreapparat. Man bør unngå medikamenter som kan være skadelige for hørselen (ototoksiske medikamenter) og hørselsskadelig støy. Personer med Alport syndrom skal undersøkes av øyelege ved diagnositidspunkt, og øyelegen bestemmer så videre oppfølging etter behov.

## Å leve med Alport syndrom

I de første barneårene gir Alport syndrom få eller ingen symptomer, og det er derfor få hensyn man trenger å ta i dagliglivet. Når symptomene begynner å vise seg, som regel i løpet av skolealderen hos gutter, kan det bli nødvendig med høreapparat. Ved hørselsnedsettelse anbefaler vi

henvisning til PPT. Dette kan foreldrene gjøre sammen med skolen eller fastlegen.

Tidlig i forløpet av nyresykdommen merker man lite. Kanskje tar man medisiner fast og er til jevnlig undersøkelse på sykehus eller hos lege. Senere, når nyresvikten er langt utviklet, kan ulike symptomer på urinforgiftning som kløe, kvalme, generell nedsatt allmenntilstand, trøtthet og væskeopphopning i kroppen oppstå i større eller mindre grad. I påvente av transplantasjon og/eller dialyse må aktivitetsnivået og skole- og arbeidshverdagen tilpasses symptomene og behandlingen. Tenårene er en spesielt sårbar alder i menneskers liv. For mange kan det oppleves tungt og vanskelig å utvikle en kronisk sykdom i denne perioden. De fleste vil oppleve det positivt å være åpne om sykdommen, både ved at familie og viktige personer i barnets eller ungdommens krets kan snakke om det, og å ha kontakt med andre med samme diagnose, eller som er i samme situasjon.

### Om navnet Alports syndrom

Den engelske legen Cecil Alport beskrev tilstanden i 1927. Navnet *hereditær* (arvelig) *nefritt* benyttes også.

### Informasjonsmaterieell på [sjeldnediagnoser.no](http://sjeldnediagnoser.no)

Denne diagnosebrosjyren (PDF, 8 sider)

### Aktuelle lenker om Alport syndrom

**[www.int.no](http://www.int.no)** - Landsforeningen for nyresyke og transplanterte

**[www.nlsh.no](http://www.nlsh.no)** - Nordlandssykehuset. Søk på hørsel for gode lenker

**[www.rarelink.no](http://www.rarelink.no)** - Nordisk lenkesamling om sjeldne diagnoser

Mai 2017

# SENTER FOR SJELDNE DIAGNOSER

**Vi er et tverrfaglig, landsdekkende kompetansesenter, som tilbyr rådgivning, informasjon og kurs til helsepersonell, pasienter, pårørende og andre bidragsyttere rundt pasienten (barnehage, skole, PPT, arbeidsplass, NAV, med mer). Vi kan kontaktes på telefon 23 07 53 40.**

## Informasjon

Senteret innhenter og samordner fagkunnskap om og erfaringer med de sjeldne diagnosene, og formidler informasjonen i rådgivningssamtaler, kurs, trykksaker, videoer og på nett.

## Rådgivning

Vi gir råd og veiledning til brukere, pårørende og fagpersoner: ved henvendelser pr telefon og e-post, i møter på senteret eller ved behandlende sykehus i brukerens lokalmiljø.

## Kurs

Vi arrangerer kurs for brukere, pårørende og fagpersoner. Kursene varer i 1 til 5 dager og holdes på ulike steder i landet. De inneholder medisinsk informasjon om diagnoser eller mer generelle temaer som hverdag i barnehage/skole/ arbeidsliv, kosthold, fysisk aktivitet, trygder og rettigheter. Erfaringsdeling er en viktig del av kursene.

## Kunnskapsbase og brobygger

Det lokale hjelpeapparatet har ofte lite kjennskap til sjeldne diagnoser. Kompetanseoverføring og informasjonsmøter i

brukerens lokalmiljø er derfor en sentral del av vårt tilbud. Det er viktig at overganger mellom livsfaser planlegges i god tid, slik at aktuelle tiltak og tjenester kan iverksettes.

## Brukermedvirkning

Vi samarbeider med enkeltbrukere, pårørende og brukerorganisasjoner.

## Forskning og utvikling (FoU)

FoU-virksomheten ved senteret drives i samarbeid med brukerorganisasjoner og fagmiljøer i inn- og utland.

Nye internasjonale forskningsresultater og resultater av senterets egne prosjekter formidles til brukere og aktuelle fagmiljøer.

Senteret arbeider på oppdrag fra Helse- og omsorgsdepartementet og er en del av Oslo universitetssykehus og av Nasjonal kompetansetjeneste for sjeldne diagnoser.

**Alle kan ta direkte kontakt med oss uten henvisning eller spesielle avtaler.**

**Besøksadresse:** Forskningsveien 3B, OSLO

**Telefon:** 23 07 53 40

**E-post:** sjeldnediagnoser@ous-hf.no

**Internett:** www.sjeldnediagnoser.no

**Facebook:** Sjeldendiagnose

Informasjon om sjeldne diagnoser får du også på servicetelefonen til Nasjonal kompetansetjeneste for sjeldne diagnoser: 800 41 710 (gratis).