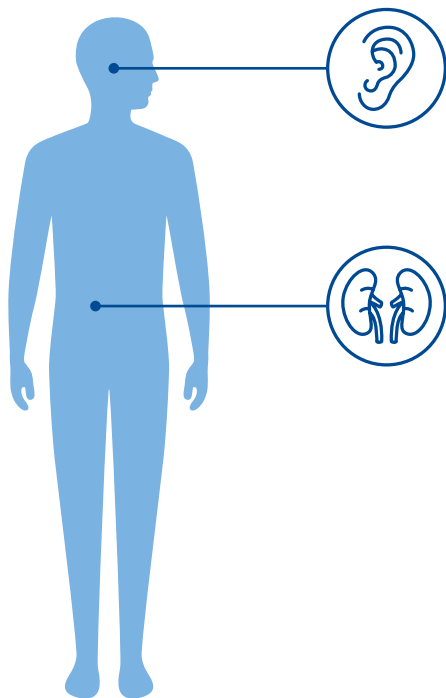


# Alport syndrom



Alport syndrom er en sjelden, arvelig nyresykdom, som i tillegg gir hørselstap.

# ALPORT SYNDROM

Alport syndrom er et arvelig, sjeldent syndrom. Syndromet karakteriseres av nyresykdom og hørselstap som utvikler seg over tid. Noen ganger påvirkes også synet. I mange tilfeller utvikler nyresykdommen seg til 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 var det i Norge registrert 41 personer med Alport syndrom under behandling for nyresykdom, vi kjenner ikke til eksakt forekomst.

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

## Tegn og symptomer

### Blod i urinen

Blod i urinen (hematuri) er gjerne det første tegnet som oppdages. Hos noen kan blod i urinen forekomme allerede fra fødselen av. Ved X-bundet Alport syndrom (se avsnitt om arv) får alle gutter, og over 90 prosent av jentene, blod

i urinen. Blodet er vanligvis ikke synlig med det blotte øye, men kan sees under mikroskop. Ved den recessivt arvelige varianten har alle gutter og jenter blod i urinen.

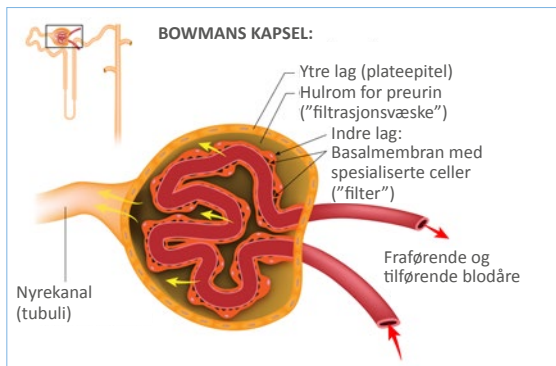
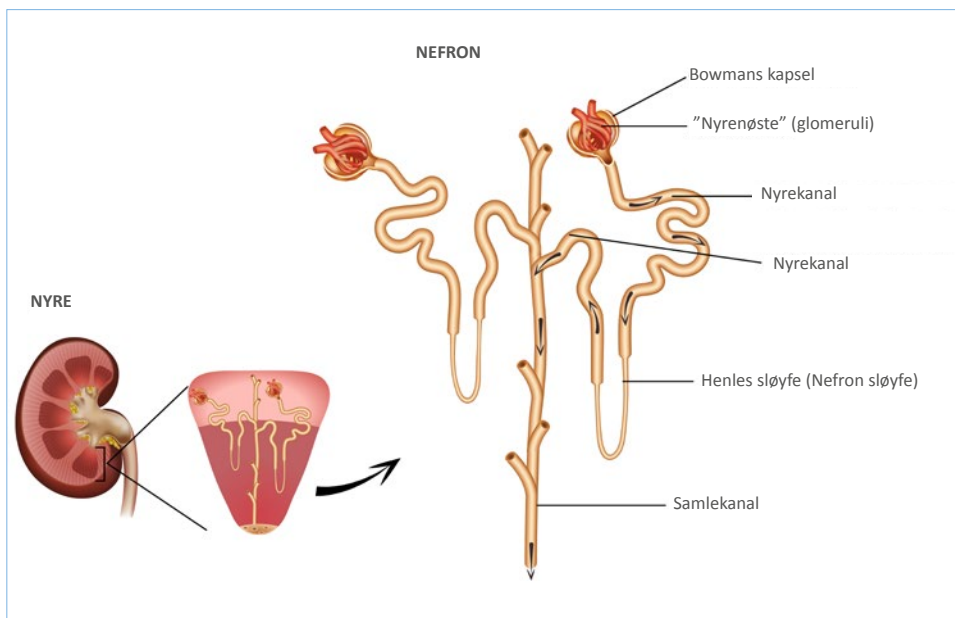
Et noe senere tegn på nyreskade er at man påviser protein i urinen. Dette er et tegn på at filteret i nyrenøstene er skadet slik at proteinet ikke holdes tilbake i blodbanen, men lekker ut i urinen.

### Nyresvikt

Blod og protein i urinen kan være de eneste tegnene på Alport syndrom i flere år. Proteiner i urinen er uheldig for nyrefunksjonen. For å bremse utviklingen av nyreskade gir man derfor medikamenter for å redusere utskillelsen av protein. Fordi nyrene er sentrale i regulering

## Om denne brosjyren

Beskrivelsen i denne brosjyren gjelder ikke alle med 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.



Illustrasjonene viser tverrsnitt av nyre og nyrestrukturer.

Et tegn på nyreskade er at man får påvist protein i urinen. Filteret i nyrenøstene (glomeruli) er da skadet slik at proteinet ikke holdes tilbake i blodbanen, men lekker ut i urinen.

Illustrasjoner: Shutterstock

### Om nyrene:

Hver nyre inneholder cirka 1 million små «nyrenøster» (glomeruli).

Nyrenøstene består av små blodkar som filtrerer blodet gjennom en membran (basalmembranen). Membranen inneholder kollagen IV.

Ved filtrasjonen dannes urin, som er avfallsstoffer blandet med vann.

Nyrene regulerer livsnødvendige funksjoner i kroppen, som salt, vann- og syre/basebalanse.

Nyrene styrer også blodtrykket og produksjonen av røde blodceller.

av blodtrykket, vil mange også trenge behandling for høyt blodtrykk (hypertensjon).

På tross av god behandling vil nyrefunksjonen reduseres over tid. Da vil man også trenge behandling for de andre kroppsfunksjonene som nyrene styrer (se «Om nyrene» over). Når nyrefunksjonen blir sterkt nedsatt, er evnen til å filtrere avfallsstoffer vesentlig redusert. Avfallsstoffer hoper seg opp i blodet, og vi snakker om uremi (urinforgiftning). Ved uremi vil man trenge nyreerstattende behandling med dialyse eller nyretransplantasjon.

Symptomer på uremi er:

- Trøtthet og slitenhet
- Kvalme og generell nedsatt matlyst
- Nedsatt allmenntilstand
- Kløe i huden
- Kuldefølelse i kroppen

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 de fleste menn ha utviklet tegn på nyresvikt omkring 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. Hos kvinner er det betydelig mindre. Ved den dominant arvelige varianten er symptomene oftest mildere og kommer senere hos begge kjønn.

### **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 forekomme, og i noen tilfeller forandringer i hornhinnen. 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 ofte fjernes kirurgisk.

### Årsaker

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 avgrenser celledaget som skiller hud og slimhinner fra vevsvæske. Ved Alport syndrom er det basalmembranen i nyrenøstene (glomeruli), samt nyrekanalene (nyretubuli) og cellene i ørets sneglehus, som blir skadet. Skaden i basalmembranen øker på med tiden, og fører også til ødeleggelse av tilgrensende celler og vev. En biopsi fra nyren vil vise karakteristiske forandringer for sykdommen. Feilen i kollagenproteinet kan også påvirke øyets linse og netthinne.

### Arvegang

Alport syndrom er i over 80 % 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.

Hos noen individer med nyreforandringer finner man kun én genfeil i enten COL4A3- eller COL4A4-genene, en såkalt heterozygot genfeil. Det er omdiskutert om man skal kalle dette autosomal dominant Alport eller ikke. Individer med en heterozygot genfeil har vanligvis et mildere sykdomsforløp enn de med autosomal recessiv Alport syndrom (genfeil i begge kopiene av COL4A3- eller COL4A4), eller X-bundet Alport syndrom.

### 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 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 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**

Det finnes ingen kjent behandling som kan stoppe utviklingen av Alport syndrom. Noen av symptomene kan likevel bremses, lindres eller lettes. Derfor er det viktig å bli fulgt opp med hensyn til alle de symptomene sykdommen kan gi. Spesielt gjelder det nyrefunksjonen og hørselen. Oppfølgingen bør være et samarbeid mellom fastlege og de aktuelle spesialisthelsetjenestene for barne- og nyremedisin, øyenlege, øre-nese-halsavdeling og hørselssentral.

Se også: *Anbefaling for oppfølging og utredning av Alport syndrom.* Denne kan lastes ned fra senterets nettside under diagnosesiden for Alport syndrom her: <https://sjeldnediagnoser.no/home/sjeldnediagnoser/Alport/7480>

### **Regulering av blodtrykket**

Høyt blodtrykk kan i seg selv forverre nyreledelsen. Over lengre tid er dette også skadelig for mange av kroppens andre organer, spesielt hjerte-karsystemet. Det er derfor særlig viktig å regulere blodtrykket ved hjelp av medisiner. Det vil både kunne forsinke utviklingen av nyresvikt og forebygge annen helseskade.

## Kosthold

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. Se også [www.lnt.no](http://www.lnt.no) (Landsforeningen for nyrepasienter og transplanterte)

## Dialysebehandling eller nyretransplantasjon

Når nyrene ikke lenger klarer å opprettholde sine livsviktige funksjoner, er dialysebehandling eller nyretransplantasjon eneste behandlingsalternativ.

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.

Ved gjennomgått nyretransplantasjon har man en viss risiko for å utvikle sykdom i den transplanterte nyren. Det er derfor viktig med nøye oppfølging også etter en nyretransplantasjon. Forløpet etter transplantasjon er som regel godt. Etter 20 år er mer enn 70 prosent av pasientene i live.

## 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. Du finner informasjon om tilbudet på sykehusenes nettsider om behandlinger. Man bør unngå medikamenter som kan være skadelige for hørselen (ototoksiske medikamenter) og hørselsskadelig støy.

Personer med Alport syndrom skal undersøkes av øyelege ved diagnosetidspunkt, og øyelegen bestemmer så videre oppfølging etter behov.



## Å leve med Alport syndrom

I de tidlige barneårene gir Alport syndrom svært sjelden andre symptomer enn blod i urinen, og det er derfor få hensyn man trenger å ta i dagliglivet. Når symptomene begynner å vise seg, hos gutter som regel i løpet av skolealderen, kan det bli nødvendig med høreapparat. Ved hørselsnedsettelse anbefaler vi henvisning til PPT (Pedagogisk-psykologisk tjeneste) for å vurdere nødvendige tilretteleggingstiltak. Dette vil som regel skolen gjøre i samarbeid med foreldrene. For

barn og unge er det særdeles viktig å få tilpasset hørselshjelpemidler. Å høre godt har stor betydning for både faglig og sosial utvikling. Å ha nedsatt hørsel er svært slitsomt, og kan derfor gi slitenhet og vansker med konsentrasjon.

Tidlig i forløpet merkes nyresykdommen lite. Kanskje tar man medisiner fast og er til jevnlig undersøkelse på sykehus eller hos lege. Etter hvert som nyresvikten utvikler seg, vil ulike symptomer gradvis komme (se under avsnittet om nyresvikt). I påvente av transplantasjon og/eller dialyse må aktivitetsnivået og skole- og arbeidshverdagen tilpasses symptomene og behandlingen. De fleste vil helt eller delvis ha behov for sykmelding eller arbeidsavklaringspenger.

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 overfor familie og andre viktige personer i ungdommens krets.

Å ha kontakt med andre med samme diagnose, eller som er i samme situasjon, kan ha stor betydning. Her

kan brukerforeningene; Landsforeningen for nyresyke og transplanterte og Hørselshemmedes landsforbund, være til god støtte og hjelp.

### Nyttige lenker

- Landsforeningen for nyresyke og transplanterte: [www.lnt.no](http://www.lnt.no)
- Hørselshemmedes landsforbund: [www.hlf.no](http://www.hlf.no)
- Informasjon fra den svenske sosialstyrelsen (tilsvarer Helsedirektoratet): <https://www.socialstyrelsen.se/stod-i-arbetet/sallsynta-halsotillstand/alports-syndrom/>
- Amerikansk brukerorganisasjon og informasjonsside: [www.alportsyndrome.org](http://www.alportsyndrome.org)

Mai 2020









## SENTER FOR SJELDNE DIAGNOSER

- et tverrfaglig, landsdekkende kompetansesenter, som tilbyr rådgivning, informasjon og kurs til pasienter, pårørende, helsepersonell og andre tjenesteytere.

Alle kan ta kontakt uten henvisning eller spesiell avtale

Senteret innhenter og samordner fagkunnskap om og erfaringer med sjeldne diagnosene, og formidler informasjonen gjennom rådgivning, kurs, hefter, videoer og nettsider.

### Rådgivning

Vi gir råd og veiledning ved henvendelser på telefon og e-post, i møter på senteret, i pasientens lokalmiljø og på videokonferanse.

### Kurs

Vi arrangerer kurs om medisinsk informasjon og generelle temaer som mestrings, kosthold, fysisk aktivitet, trygder og rettigheter og tilrettelegging i barnehage, skole og arbeidsliv.

### Forskning og utvikling (FoU)

Gjennom våre forsknings- og utviklingsprosjekter samler vi kunnskap om levekår for våre diagnosegrupper. Vi formidler nye internasjonale forskningsresultater og resultater av egne prosjekter.

### Brukermedvirkning

Vi samarbeider med enkeltbrukere, pårørende og brukerorganisasjoner.

### Nasjonal kompetansetjeneste

Vi er et av ni sentre i Nasjonal kompetansetjeneste for sjeldne diagnoser. Informasjon om sjeldne diagnoser får du også gratis på tjenestens telefon: 800 41 710.

---

## Senter for sjeldne diagnoser

- en del av Nasjonal kompetansetjeneste for sjeldne diagnoser

Illustrasjoner:  
Melkeveien designkontor



23 07 53 40

**www.sjeldnediagnoser.no**

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

**Facebook:** Sjeldendiagnose

**Post:** Senter for sjeldne diagnoser,  
Postboks 4950 Nydalen, 0424 Oslo

**Besøk:** Børrestuveien 3, Oslo