

Syndroom van Alport

Soort ziekte

Erfelijke chronische ziekte waarbij vooral de nierfilters zijn aangedaan.

Wat is het syndroom van Alport

Het syndroom van Alport is een erfelijke ziekte waarbij de nierfilters niet goed werken en rode bloedcellen en eiwitten doorlaten. Deze gaan daardoor met de urine verloren. De oorzaak van het syndroom van Alport is een afwijking van een bepaald soort eiwit dat onderdeel uitmaakt van de nierfilters. Dit eiwit wordt collageen type IV genoemd en komt ook voor in andere delen van het lichaam. Daardoor kunnen bij het syndroom Alport ook andere organen zoals de ogen en de oren aangedaan zijn. Er zijn verschillende soorten afwijkingen van het collageen IV die tot het syndroom van Alport kunnen leiden.

Bij de meeste families wordt het syndroom van Alport overgedragen via het vrouwelijke X-chromosoom. Mannen met een X-chromosoom dat de ziekte van Alport draagt zijn ernstiger aangedaan dan vrouwen met het afwijkende X-chromosoom, omdat vrouwen naast het afwijkende X-chromosoom ook nog een gezond X-chromosoom hebben. Mannen hebben maar één X- en één Y-chromosoom. Bij een minderheid van de patiënten met het syndroom van Alport wordt de afwijking via een niet-geslachtsgebonden chromosoom doorgegeven. In dat geval zijn mannen en vrouwen in dezelfde mate aangedaan.

Het syndroom van Alport is moeilijk vast te stellen tenzij de ziekte binnen een familie reeds bekend is. In sommige gevallen is een biopsie van de nier nodig om de diagnose te stellen. Daarbij wordt onder plaatselijke verdoving met een naald door de huid een klein stukje nierweefsel opgezogen dat in het laboratorium wordt onderzocht.

Wat zijn symptomen en vooruitzichten

Het eerste teken van het syndroom van Alport is meestal rode bloedcellen in de urine. Soms is dit met het blote oog te zien, maar meestal is onderzoek met een microscoop of urineteststrip nodig. Ook kan er eiwit in de urine zitten, maar dit is niet bij alle patiënten het geval. Als er veel eiwit met de urine verloren gaat, kan hierdoor vochtophoping in het lichaam ontstaan met bijvoorbeeld dikke enkels. Na de puberteit kan hoge bloeddruk optreden. Ook komen dan de nierfunctiestoornissen aan het licht, maar bijna nooit bij vrouwen. Een aantal patiënten met het syndroom van Alport is doof of heeft een slecht gezichtsvermogen. Ook komen gevoelloosheid van de zenuwen voor (neuropathie) en heel zeldzaam zijn goedaardige tumoren in de maag, de darmen, de luchtwegen of de baarmoeder.

Niet alle symptomen hoeven zich voor te doen. Sommige patiënten vertonen slechts een lichte nieraandoening (bloed in de urine en soms eiwit in de urine en hoge bloeddruk) zonder achteruitgang van de nierfunctie.

Behandeling

Er bestaat geen specifieke behandeling voor het syndroom van Alport. Net als bij andere nierziekten worden hoge bloeddruk en eiwitverlies in de urine behandeld met bepaalde bloeddrukverlagende middelen; de zogenaamde ACE-remmers (spreek uit: ees-remmers). Wanneer de nierfunctie te ver achteruit is gegaan, moet worden overgegaan tot dialyse of niertransplantatie. In een donornier kan de ziekte niet opnieuw ontstaan.

Meer weten?

Op de site van de Amerikaanse patiëntenvereniging vindt u uitgebreide informatie: www.alportsyndrome.org

Met vragen over uw persoonlijke situatie of behandeling kunt u terecht bij uw behandelend arts.