



## ZDRAVLJENJE

- Specifičnega zdravila NI.
- Zdravljenje je tako tarčno glede na težave.
- Redne kontrole pri nefrologu za ugotavljanje in zdravljenje ledvične prizadetosti.
- Redno spremljanje sluha in vida – eventualno vidni in slušni pripomočki.

Kaj pomeni sindrom za moje življenje oziroma življenje mojega otroka?

Napoved bolezni je odvisna od stopnje prizadetosti organov ter napredovanja bolezni.

Bolniki, pogosteje ženske, so lahko brez težav celo življenje.

Lahko pa pride do hitre izgube ledvične funkcije, ki zahteva transplantacijo ledvice.

Predvsem zaradi ledvične bolezni je lahko skrajšana življenjska doba, dodatno lahko okvara sluha in vida omejita najstnika pri izbiri poklica.



*Klinika za pediatrijo, Enota za pediatrično nefrologijo in arterijsko hipertenzijo*

## ALPORTOV SINDROM

*Informacije za starše in bolnike*



# KAJ JE ALPORTOV SINDROM?

---

Alportov sindrom je genetska bolezen, pri kateri pride do okvare kolagena IV, ki je osnovni gradnik membrane v ledvicah, ušesu in očesu.

## Kako moj otrok dobi Alportov sindrom?

Ker gre za genetsko bolezen, jo otrok podeduje od staršev; z njo se torej rodi, vendar se ob rojstvu še ne pokaže.

Alportov sindrom je posledica številnih različnih sprememb genetskega materiala na več genih. Verjetnost, da bo vaš otrok dobil Alportov sindrom, če imate okvarjen gen, je torej odvisna od prizadetega gena.

Če imate v družini znan Alportov sindrom, svetujemo genetsko testiranje in svetovanje za vse člane družine.

Najpogosteje gre za obliko dedovanja preko spolnih kromosomov. V tem primeru so pogosteje in huje prizadeti dečki.



## SIMPTOMI IN ZNAKI

---

- Najpogosteje so prizadeti
  - ledvici,
  - sluh,
  - vid.
- Stopnja prizadetosti je odvisna od okvarjenega gena.
- Ledvična prizadetost se pogosto odkrije ob rutinskem odvzemu urina, ko opazimo mikroskopsko prisotnost krvi oziroma beljakovine. Večina otrok ob tem nima težav, lahko pa se bolezen prikaže že z znaki ledvične odpovedi.
- Prizadetost vida in sluha sta prav tako različni, pogosteje jo zaznamo s tarčnimi pregledi sluha in vida ob postavitvi diagnoze.



*Zanimivost:* že sam g. Alport, ki je bolezen odkril in po katerem je bolezen poimenovana, je dejal: „da je za moške značilna naglušnost in ledvična bolezen, ki skrajša življenjsko dobo, medtem ko so ženske blažje prizadete in živijo normalno dolgo.“ Danes vemo, da so tudi ženske lahko huje prizadete, čeprav je to redkeje kot pri moških.

## DIAGNOZA

---

Na bolezen pomislimo pri vsakem članu družine, kjer smo ugotovili Alportov sindrom.

Bolezen najpogosteje potrdimo z genetskim testiranjem, za to je potreben odvzem krvi.

Včasih je ob tem potrebna tudi biopsija ledvic.