



Tietolehtiset on tarkoitettu yleiskatsauksiksi johonkin tiettyyn oireyhtymään tai sairauteen, ne eivät korvaa perinnöllisyysneuvontaa tai erikoislääkärin konsultaatiota.

Alportin oireyhtymä

Erikoislääkäri Helena Kääriäinen
Väestöliiton perinnöllisyysklinikka 2001

Synonyymejä Alportin tauti, Alportin syndrooma, Alport's syndrome

Alportin oireyhtymä on perinnöllinen munuaissairaus, johon liittyy kouluiässä alkava kuulovamma ja usein poikkeavuuksia silmissä. Tauti periytyy tavallisimmin X-kromosomisesti dominantisti, josta syystä sen oireet ovat naisilla yleensä selvästi lievempiä kuin miehillä.

Munuaisoireet

Pojilla Alportin oireyhtymä havaitaan yleensä pikkulapsena. Taudin ensimmäinen oire on verivirtsaisuus, joka voi olla niin vähäistä, että se on havaittavissa vain virtsan mikroskooppisessa tutkimuksessa. Aika ajoin, usein hengitystietulehdusten yhteydessä, veren määrä virtsassa lisääntyy, niin että sen voi silminkin havaita. Usein virtsassa on myös valkuaista. Jos pojan suvussa tiedetään esiintyvän Alportin oireyhtymää, voi diagnoosia pitää melko varmana jo pelkkään verivirtsaisuuden perustuen. Joskus diagnoosi halutaan varmistaa tutkimalla tautimuutoksia munuaiskoepalasta, jolloin Alportin oireyhtymälle tyypillinen muutos näkyy koepalan elektronimikroskooppisessa tutkimuksessa.

Pojilla munuaisoireet etenevät siten, että useimmiten nuorena aikuisena munuaistoiminta on niin selvästi huonontunut, että verinäytteestä mitattavan S-kreatiniinikokeen lukema kohoaa normaalialueen yläpuolelle. Munuaisvaurion edetessä dialyysihoito ja munuaissiirto tulevat harkittaviksi.

Tytöillä ja naisillakin esiintyy verivirtsaisuutta pikkulapsesta alkaen, mutta heillä tauti harvoin etenee, ja munuaisen vajaatoiminnan kehittyminen on epätodennäköistä.

Kuulo- ja silmäoireet

Alportin oireyhtymään liittyvä molemminpuolinen sisäkorvaperäinen kuulon aleneminen alkaa yleensä kouluiässä ja etenee aikuisikään mennessä siten, että kuulolaite tulee useimmiten välttämättömäksi. Kuulovamma kehittyy pojille lähes poikkeuksetta, mutta tytöillä se on harvinainen.

Silmälääkärin tutkimuksissa havaitaan linssin, sarveiskalvon tai verkkokalvon muutoksia noin kolmasosalla potilaista. Nämäkin ovat pojilla ja miehillä paljon tavallisempia ja lisääntyvät iän myötä. Silmämuutokset haittaavat näkökykyä vain vähän.

Ennuste

Suomalaisen tutkimuksen mukaan Alportin oireyhtymää sairastavat lapset kasvavat ja kehittyvät normaalisti ja käyvät koulua tavalliseen tapaan. Naisilla tauti ei yleensä vaikuta eliniän ennusteeseen ja miehilläkin ennuste on parantunut, kun kokemus dialyysihoidosta ja munuaissiirroista on lisääntynyt.

Mistä Alportin oireyhtymä johtuu?

Alportin oireyhtymä aiheutuu erään elimistön rakenneproteiinin, erään kollageenin, rakenteen poikkeavuudesta. Tätä kollageenia esiintyy mm. munuaisissa, sisäkorvassa ja silmän rakenteissa, mistä syystä virhe kollageenissa aiheuttaa oireita näissä eri elimissä. Tavallisimmin oireyhtymän syynä on X-kromosomissa sijaitsevan COL4A5-geenin mutaatiot, jotka ovat eri perheissä erilaisia.



Joskus oireyhtymää aiheuttava mutaatio on mahdollista tunnistaa, mikä varmistaa taudin diagnoosin, mutta usein diagnoosi on luotettavasti asetettavissa perustuen oireisiin, munuaiskoepalan tutkimukseen ja periytymistapaan suvussa.

Perinnöllisyys

Perintötekijät eli geenit sijaitsevat solujen tumissa kromosomeissa, joita ihmisellä on 46 kappaletta eli 23 paria. Kromosomiparit ovat muuten samanlaisia miehillä ja naisilla, mutta sukukromosomipari on erilainen. Naisilla on kaksi X-kromosomia, miehillä yksi ja sen parina Y-kromosomi. Kun tauti periytyy X-kromosomisesti, tautigeeni sijaitsee X-kromosomeissa.

Jos naisella on tautigeeni, on hänellä toisessa X-kromosomissaan vastaava terve geeni. Siksi oireet X-kromosomisesti dominantisti periytyvässä taudissa ilmenevät naisella yleensä lievinä ja vain harvoin yhtä vaikeina kuin miehellä. Kun miehellä on tautigeeni ainoassa X-kromosomissaan eikä Y-kromosomissa ole vastaavaa geeniä, ilmenevät taudin oireet hänellä aina vaikeusasteeltaan sellaisina, että ne ovat jokapäiväisen elämän kannalta merkittäviä.

X-kromosominen periytyminen ilmenee suvussa siten, että Alportin oireyhtymää sairastavan (ja siis yleensä lieväoireisen) naisen lapsilla on 50 %:n todennäköisyys periä kyseinen sairaus, joka tosin tytöillä on lieväoireinen. Alportin oireyhtymää sairastavan miehen tyttäret perivät taudin, mutta hänen pojilleen se ei voi periytyä.

Käytännössä sukupuussa tilanne usein näyttää sellaiselta, että suvussa on tautia sairastavia poikia, enoja ja isoisia, ja välissä olevat naiset ovat lieväoireisia Alport-potilaita, jotka usein pitävät itseään terveinä. Sikiödiagnostiikka on mahdollista niissä perheissä, joissa tautia aiheuttava mutaatio onnistutaan löytämään. Mikäli perhe haluaisi harkita sikiödiagnostiikan mahdollisuutta, kannattaisi heidän hakeutua perinnöllisyysneuvontaan hyvissä ajoin ennen suunniteltua raskautta, jotta mutaatiidiagnostiikan valmisteluun olisi riittävästi aikaa.

Harvinaisissa tapauksissa Alportin oireyhtymä periytyy muiden kollageenin rakenteita ohjaavien geenien välityksellä, ja tällöin periytymistapa ei ole X-kromosominen vaan autosominen resessiivinen tai autosominen dominantti. Näissä perheissä oireet ilmenevät samanasteisina miehillä ja naisilla.

Internet-sivuja ja kirjallisuutta

Alport syndrome homepage
<http://www.cc.utah.edu/~cla6202/ASHP.htm>

Orphanet www.orpha.net

Socialstyrelsen, Sverige
<http://www.socialstyrelsen.se/ovanligadiagnoser/alportssyndrom>

Heli Pajari: Alport syndrome in Finland.
Väitöskirja, Helsinki 2000

Pajari H, Kääriäinen H, Muhonen T, Koskimies O: Alport's syndrome in 78 patients: epidemiological and clinical study. Acta Paediatrica 1996;85:1300-1306

Väestöliiton perinnöllisyysklinikka
(09) 6162 2246
Fredrikinkatu 47 A, 3. krs
PL 849, 00101 Helsinki
med.genet@vaestoliitto.fi
www.vaestoliitto.fi/perinnollisyys