

Häufigkeit:

Vom Alport-Syndrom sind vor allem männliche Jugendliche und junge Erwachsene betroffen. Die Häufigkeit der Erkrankung liegt bei etwa einer Erkrankung pro 5.000 – 10.000 Einwohner. Ungefähr jeder 150. Mensch trägt die Anlage für das Alport-Syndrom in sich.

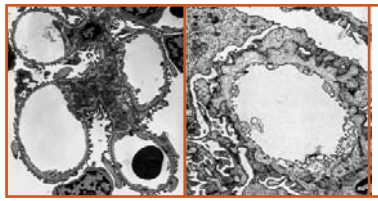
Ursache:

Für den Ausbruch der Erkrankung sind erbliche oder spontan auftretende Mutationen des Typ IV-Kollagen Gene verantwortlich. Diese bewirken die charakteristischen Veränderungen in der Basalmembran der betroffenen Organe wie Augen, Innenohr, Nieren und Speiseröhre.

In ca. 80 % der Fälle werden diese über das weibliche Geschlechtschromosom (also x-chromosomal) vererbt.

In ca. 10 % der Fälle wird die Erkrankung nicht geschlechtsgebunden vererbt.

In ca. 10 % der Fälle treten Neuerkrankungen auf, ohne dass ein Elternteil Überträger ist.



links: eine gesunde Niere mit gesunden Glomerulus-Schlingen
rechts: eine Alport-Glomerulus-Schlinge im Detail mit einer deutlich verbreiterter, lamellierter Basalmembran.

Therapie

Der Verlauf des Alport-Syndroms wurde bis vor kurzem als schicksalhaft angesehen, obwohl die Molekulargenetik eine frühe Diagnose noch vor Ausbruch der Erkrankung im Kleinkindalter ermöglicht.

Die Daten aus dem Tiermodell deuten darauf hin, dass auch beim Menschen eine vorbeugende Therapie mit ACE-Hemmern den Verlauf der Nierenerkrankung um mehrere Jahre oder gar Jahrzehnte hinauszögern kann.

Trotz dieser viel versprechenden Therapieansätze steht zur Zeit leider keine kausale Therapie zur Heilung des Alport-Syndroms zur Verfügung.

Wie wir Ihnen weiterhelfen können

Mit unserem Wissen und unseren Kontakten wollen wir Rat suchende Patienten und interessierte Ärzte über das Alport-Syndrom informieren.

Neben der allgemeinen Behandlung und Betreuung durch Fachärzte und Kliniken bieten wir Ihnen als Selbsthilfegruppe die Möglichkeit zum gegenseitigen Erfahrungsaustausch mit anderen Mitgliedern und Betroffenen, sowohl untereinander, als auch durch regelmäßige Mitgliedertreffen.

Außerdem bieten wir eine Kindersprechstunde der Kölner Uniklinik an

Kindersprechstunde „Alport-Syndrom“

Kindernephrologie der Uniklinik Köln
Kerpener Straße 62, 50937 Köln
Kinderklinik Hauptgebäude 26

Internet:
www.medizin.uni-koeln.de/kliniken/kinder/pages/portal.html

PD Dr. Oliver Gross
Internet: www.alport.de

Wie Sie uns helfen können

Für die Durchführung unserer Projekte benötigen wir vor allem finanzielle Mittel. Wir freuen uns über jede Zuwendung und Unterstützung, die uns unsere Ziele erreichen lässt.

Werden Sie Mitglied und helfen Sie uns.

€ Spendenkonto:
Frankfurter Volksbank
BLZ 501 900 00
Konto 600 119 423 0

Sie erreichen uns

Alport-Selbsthilfegruppe e.V.
Lindenstraße 41
61184 Karben
Telefon: +49(0)6039/43254

e-mail: Kontakt@Alport-Selbsthilfe.de
Internet: www.Alport-Selbsthilfe.de



Das Alport Syndrom

Was Sie über die häufigste erbliche Nierenerkrankung bei Jugendlichen und jungen Erwachsenen wissen sollten.





Was verbirgt sich hinter dem Alport-Syndrom?

Das Alport-Syndrom ist eine nach dem Arzt Arthur C. Alport benannte erbliche Nierenerkrankung, die durch verschiedene Symptome wie Innenohrschwerhörigkeit, Augenerkrankungen und Speiseröhrenfehlbildung gekennzeichnet ist.

Die Symptome des Alport-Syndroms sind sehr unterschiedlich, was die Diagnose dieser relativ unbekannten Erkrankung erschwert, zumal einzelne Symptome auch ohne einen unmittelbaren Bezug zum Alport-Syndrom auftreten können. Erste Symptome können bereits im Kindes- und Jugendalter auftreten.

Symptome:

Das erste meist sichtbar auftretende Symptom ist Blut im Urin (Hämaturie), bzw. Eiweiß im Urin (Proteinurie).

Im Jugendalter kommt es in 50 % der Fälle zu einer beidseitigen Innenohrschwerhörigkeit.

Bei ca. 30 % der Betroffenen kommt es zu Augenveränderungen, meist durch eine kegelförmige Vorwölbung der Augenlinse (Lenticonus), Katarakt oder Augenhintergrundveränderungen.

Im weiteren Verlauf entwickelt sich eine chronisch fortschreitende Schädigung der Niere (Niereninsuffizienz), die bereits mit dem 15. bis 25. Lebensjahr zum Nierenversagen führen kann.

In seltenen Fällen liegen Veränderungen der Speiseröhre und des Darms vor (Leiomyomathose).

	Blut und/oder Eiweiß im Urin
+	Sehprobleme
+	Schwerhörigkeit
=	Alport-Syndrom



Kenntnis der Symptome einer Erkrankung ermöglichen die frühzeitige Diagnose und Behandlung.

Alport Selbsthilfegruppe e.V.

Wer sind wir?

Wir sind eine Selbsthilfegruppe, von Familien betroffener Kinder, Ärzten und anderen Personen, die von der Krankheit betroffen sind oder sich mit ihr beschäftigen.

Durch gegenseitigen Erfahrungsaustausch und Weitergabe von Informationen wollen auf das Alport-Syndrom, dessen Symptome und mögliche Therapieformen im Kindesalter aufmerksam machen.

Wir wollen erreichen, dass die Erkrankung stärker in das Bewusstsein der Öffentlichkeit rückt und Betroffene eine frühzeitige und sichere Diagnose erhalten.

Denn gerade bei Kindern haben häufige Untersuchungen und Krankenhausaufenthalte oft bleibende negative Auswirkungen auf die weitere Entwicklung und das soziale Verhalten zur Folge.

Nur die Kenntnis der Symptome einer Erkrankung ermöglicht eine frühzeitige Diagnose und erspart den Betroffenen unnötige Untersuchungen.

Mit unserer Arbeit wollen wir zu einem optimalen partnerschaftlichen Verhältnis zwischen Betroffenen, Ärzten, Behandlungszentren und Praxen beitragen.

Durch den Zusammenschluss zu einer starken Gemeinschaft schaffen wir die Basis zur Umsetzung unserer Ziele und können die Interessen unserer Mitglieder nachhaltig vertreten.

Was ist unser Ziel?

- Unsere Mitmenschen über das Alport-Syndrom aufzuklären, damit schon im Kindesalter einzelne Symptome der Erkrankung erkannt und entsprechende Maßnahmen ergriffen werden können
- Den Erfahrungsaustausch zwischen betroffenen Familien untereinander und den behandelnden Ärzten zu fördern, damit den Betroffenen der Umgang mit der Krankheit erleichtert wird
- Ärzte und andere Therapeuten über Symptome, Diagnose, Verlauf und Therapie des Alport-Syndroms umfassend unterrichten zu können
- Die wissenschaftlichen Erkenntnisse und klinischen Erfahrungen in der Behandlung des Alport-Syndroms zu bündeln und betroffene Familien sowie Ärzte über die möglichen Krankheitsbilder zu informieren
- Durch gezielte Öffentlichkeitsarbeit und Publikationen über Therapiemöglichkeiten zu informieren
- Die Erforschung des Alport-Syndroms und die Entwicklung möglicher Therapieformen zu unterstützen

Weitere Forschung und eine zentralisierte Auswertung der Daten ermöglichen die Verbesserung bestehender Präventionsmöglichkeiten und die Entwicklung neuer Therapieformen.

