

## HANDIKAPPORGANISATION/ PATIENTFÖRENING

FSDB, Föreningen Sveriges Dövblinda  
Sandsborgsvägen 52, 122 88 Enskede  
tel 08-39 90 00, fax 08-659 50 42  
e-post [fsdb@fsdb.org](mailto:fsdb@fsdb.org)  
[www.fsdb.org](http://www.fsdb.org)

HRF, Hörselskadades Riksförbund  
Box 6605, 113 84 Stockholm  
tel 08-457 55 00, texttel 08-475 55 01  
e-post [hrf@hrf.se](mailto:hrf@hrf.se)  
[www.hrf.se](http://www.hrf.se)

SRF, Synskadades Riksförbund  
Sandsborgsvägen 52, 122 88 Enskede  
tel 08-39 90 00  
e-post [info@srf.nu](mailto:info@srf.nu)  
[www.srf.nu](http://www.srf.nu)

Denna folder kan kostnadsfritt beställas från:  
Socialstyrelsens beställningsservice  
120 88 Stockholm  
fax 08-779 96 67  
e-post [socialstyrelsen@strd.se](mailto:socialstyrelsen@strd.se)  
webbutik [www.socialstyrelsen.se/publicerat](http://www.socialstyrelsen.se/publicerat)

Ange artikelnummer 2005-126-1190.  
Vid större beställningar tillkommer portokostnad.

## SOCIALSTYRELSENS KUNSKAPSDATABAS

Det här är en kort sammanfattning av texten om Alströms syndrom i Socialstyrelsens kunskapsdatabas om ovanliga diagnoser. Databasen ger aktuell information om sjukdomar och skador som leder till omfattande funktionsnedsättningar och finns hos högst hundra personer per miljon invånare.

För produktion och uppdatering av texterna i databasen ansvarar Informationscentrum för ovanliga diagnoser vid Göteborgs universitet. Vi svarar även på frågor och hjälper till med informationssökning. Kontakta oss gärna.

Informationscentrum för ovanliga diagnoser  
Sahlgrenska akademien vid Göteborgs universitet  
Box 400, 405 30 Göteborg  
tel 031-786 55 90  
e-post [ovanligadiagnoser@gu.se](mailto:ovanligadiagnoser@gu.se)  
[www.ovanligadiagnoser.gu.se](http://www.ovanligadiagnoser.gu.se)

Databasen finns på  
[www.socialstyrelsen.se/ovanligadiagnoser](http://www.socialstyrelsen.se/ovanligadiagnoser)



GÖTEBORGS UNIVERSITET

OVANLIGA DIAGNOSER

# Alströms syndrom

## ALSTRÖMS SYNDROM

Alströms syndrom är en sällsynt, ärftlig sjukdom som tillhör gruppen dövblindsyndrom. Förutom dövblindheten medför den bl a hjärtsjukdom, övervikt och diabetes typ 2.

- Drygt 400 barn och vuxna med Alströms syndrom är kända i världen. I Sverige känner man till 10 familjer med sjukdomen.
- Orsaken till Alströms syndrom är en förändring i ett arvsanlag. Båda föräldrarna måste bära på det förändrade anlaget. Risken för barnet att få sjukdomen är då 25 procent.
- Alla med Alströms syndrom får syn- och hörselnedsättning, övervikt och infektioner. Symtomen i övrigt varierar mycket, liksom svårighetsgraden. Sjukdomen är fortskridande, och personer med Alströms syndrom har en förkortad livslängd.

Det första tecknet på sjukdomen kan vara en ljuskänslighet hos det lilla barnet, orsakad av ögonsjukdomen retinitis pigmentosa. Hjärtsjukdom och täta infektioner kan också ge stora problem under de första åren. Vikten ligger tidigt över normalkurvan.

Under barndomsåren tillkommer hörselnedsättning, och synskadan förvärras. Diabetes typ 2, förhöjda blodfetter, försämrad lever- och njurfunktion, underfunktion av sköldkörteln, muskelsvaghet samt sned rygg är andra symtom som kan förekomma.

- Alströms syndrom kan misstänkas vid tidig näthinnesjukdom i kombination med de olika symtomen redan i spädbarnsåren. Diagnosen

kräver samarbete mellan barnläkare, ögon- och hörselläkare samt genetiker. Många med Alströms syndrom kan i dag få en tidig diagnos, vilket ökar möjligheterna till bra rehabilitering och kommunikationsträning.

- Det finns ännu ingen botande behandling, men åtskilligt kan göras för att lindra symtomen och kompensera för funktionsnedsättningarna. Sjukdomen är så sällsynt och har så skiftande uttryck att behandlingen bör ske i nära samarbete mellan olika specialister. Familjen behöver en koordinator som samordnar de olika vårdinsatserna. Dövblindteamen kan, i de landsting de finns, svara för samordningen.

## RESURSER PÅ RIKS- OCH REGIONNIVÅ

Speciell kunskap finns vid audiologiska kliniken/ Institutet för handikappvetenskap, Universitetssjukhuset Örebro.

Hörselskadan diagnostiseras på större länssjukhus med audiologisk kompetens. Inoperation av cochleaimplantat görs på universitetssjukhusen. Synskadan diagnostiseras på en del universitetssjukhus. Ämnesomsättningssjukdomar och övriga skador vid Alströms syndrom diagnostiseras och behandlas av barnmedicinsk specialist eller på invärtesmedicinsk klinik på länssjukhusen.

## SAMHÄLLETS STÖDINSATSER

**SAMHÄLLET** ger stöd åt barn och vuxna med funktionshinder på flera sätt. Olika lagar reglerar de möjligheter till stöd som finns. Ett funktionshinder eller en diagnos ger inte automatiskt rätt till en viss stödinsats, utan behovet och graden av funktionsnedsättning avgör. Kommunen har yttersta ansvaret för att den enskilde får den hjälp han eller hon behöver.

**KOMMUNEN** ansvarar för stöd som kan underlätta vardagen, t ex personlig assistans, avlösning, hjälp i hemmet, bostad med särskild service, bostadsanpassningsbidrag och färdtjänst. Den som har omfattande funktionshinder kan få stöd och service enligt en särskild lag, LSS (Lagen om stöd och service till vissa funktionshindrade). Kontakta kommunens biståndsbedömare, handikappkonsulent, LSS-handläggare eller motsvarande för ytterligare information.

**LANDSTINGET OCH KOMMUNEN** har delat ansvar för hälso- och sjukvård, inkl rehabilitering, rehabilitering och hjälpmedel. Rehabilitering/rehabilitering kan innebära stöd av t ex arbetsterapeut, kurator, logoped, psykolog och sjukgymnast. Landstinget ansvarar för tandvård samt tolktjänst för bl a döva. Mer information kan ges av läkare, kurator, handikappkonsulent, LSS-handläggare eller motsvarande inom landstinget.

**FÖRSÄKRINGSKASSAN** handlägger och beviljar ekonomiskt stöd, t ex föräldraförsäkring, vårdbidrag, bilstöd, assistansersättning och handikappersättning. Kontakta försäkringskassan för mer information.