



Alströms syndrom

Alströms syndrom är en ärftlig multiorgansjukdom som kännetecknas av tidig svår synnedsättning och hjärtsjukdom, fortskridande hörselnedsättning, obesitas, insulinresistens och diabetes typ 2. Det är vanligt med påverkan på andningsvägar, lever, njurar och urinvägar samt hormonella avvikelser.

I Sverige finns uppskattningsvis 30 personer med syndromet.

Symtom

Alströms syndrom räknas till en grupp ärftliga sjukdomar som kallas ciliopatier eller ciliesjukdomar/ciliesyndrom. Det tillhör också gruppen dövblindsyndrom.

Symtomen, deras svårighetsgrad och hur snabbt de fortskrider varierar i hög grad mellan olika personer.

Fler än 60 procent med syndromet utvecklar kronisk hjärtsvikt på grund av hjärtsjukdom som kan uppträda hos både små barn, ungdomar och vuxna.

Alla barn med Alströms syndrom får tidigt nedsatt syn till följd av en fortskridande skada på näthinnan. De flesta blir blinda i övre tonåren. Under uppväxten får 7 av 10 barn en fortskridande hörselnedsättning, som leder till att majoriteten vuxna med syndromet har dövblindhet.

Tidiga metabola symtom vid tillståndet innefattar obesitas från de första levnadsåren, insulinresistens följt av diabetes typ 2 under uppväxten samt fettlever i unga år.

Personer med syndromet har ofta symtom från lungorna. De har en ökad risk för akut syrebrist vid luftvägsinfektioner och narkos.

Även njurarna och urinvägarna kan vara påverkade. Påverkan förekommer också på skelett och tänder.

Barn med tillståndet kan ha försenad motorisk och kognitiv utveckling samt inlärningssvårigheter. Intellectuell funktionsnedsättning är sällsynt.

Orsak

Alströms syndrom orsakas av förändringar i en gen med en viktig roll för cilierna, små flimmerhår som finns på kroppens celler. Vid syndromet är ciliernas funktion nedsatt. En annan trolig sjukdomsmekanism är omvandling av organvävnad till bindväv (fibros) i många organ.

För att fastställa diagnosen krävs ett nära samarbete mellan barnläkare, barnkardiolog, ögonläkare, hörselläkare och genetiker. Diagnosen bekräftas med DNA-analys.

Behandling

Behandlingen vid Alströms syndrom inriktas på att lindra symtomen, förebygga medicinska komplikationer och kompensera för funktionsnedsättningarna.

Eftersom de flesta barn och vuxna med tiden får symtom från flera organ behövs nära kontakt med flera olika specialister. Beroende på symtomens omfattning görs utredning och behandling av ögonläkare, hjärtläkare, hörselläkare, lungläkare, njurspecialist, leverspecialist, mag-tarmspecialist, urolog, ortoped, dietist och fysioterapeut.

Regelbundna uppföljningar är viktiga för att följa sjukdomsförloppet och justera behandlingen.

Habilitering och psykologiskt stöd är mycket viktigt vid fortskridande syn- och hörselnedsättning.

Resurser

Genetiska utredningar vid Alströms syndrom görs på avdelningar för klinisk genetik vid universitetssjukhusen.

Barn med syndromet bör utredas och behandlas av multiprofessionella specialistteam, vanligtvis vid större länsjukhus eller universitetssjukhus.

Vid universitetssjukhusen finns även Centrum för sällsynta diagnoser (CSD). De kan ge vägledning och information om sällsynta hälsotillstånd.

Samhällets stödinsatser

Barn, ungdomar och vuxna med funktionsnedsättningar kan få olika typer av stöd och insatser. Mer information finns på Socialstyrelsens webbplats under *Samhällets stöd*.

Intresseorganisationer

- Föreningen Sveriges Dövblinda (FSDB)
- Hörselskadades Riksförbund (HRF)
- Riksförbundet DHB
- Riksförbundet Sällsynta diagnoser
- Synskadades Riksförbund (SRF)

Läs mer

Det här är en kort sammanfattning av texten i Socialstyrelsens kunskapsdatabas om sällsynta hälsotillstånd. Se vidare socialstyrelsen.se/kunskapsdatabasen.

Texterna i kunskapsdatabasen produceras av Informationscentrum för sällsynta hälsotillstånd vid Ågrenska på uppdrag av Socialstyrelsen.

E-post: sallsyntahalsotillstand@agrenska.se, agrenska.se/informationscentrum

Reviderad juli 2025.