



# Autosomal recessiv polycystisk njursjukdom

Autosomal recessiv polycystisk njursjukdom (ARPKD) är en ärftlig sjukdom som kännetecknas av att det bildas små blåsor (cystor) i njurarna och gallgångarna samt en ökad mängd bindväv i levern.

I Sverige beräknas ca 5 barn per 100 000 nyfödda ha sjukdomen.

## Symtom

Autosomal recessiv polycystisk njursjukdom tillhör sjukdomsgruppen primära ciliopatier.

Förstorade njurar kan ofta ses redan i fosterlivet vid ultraljudsundersökning. Cystorna medför nedsatt njurfunktion. Nyfödda kan ha andningsproblem, högt blodtryck och rubbad salt- och vattenbalans. Ättsvårigheter är vanligt.

När njurarnas funktion blir påtagligt påverkad leder det till njursvikt som kan vara mer eller mindre allvarlig. Hos de flesta med sjukdomen upphör njurarna så småningom att fungera, och ungefär hälften av de barn som överlever den första tiden har utvecklat njursvikt inom de första 10 levnadsåren

Cystor i njurarna förekommer alltid tillsammans med leversjukdom med ökad mängd bindväv och cystor i gallgångarna.

## Orsak

Autosomal recessiv polycystisk njursjukdom orsakas av en genförändring som påverkar funktionen hos ett protein som har betydelse för många av kroppens celler.

## Behandling

Det finns för närvarande ingen behandling som botar sjukdomen och bromsar tillväxten av cystor.

Nyfödda barn är ofta svårt sjuka och kan behöva respiratorvård och ibland dialys redan vid födseln. Det krävs noggrann kontroll och behandling av vätske- och saltbalansen. Blodtrycket kontrolleras och kan behöva behandlas med läkemedel.

Barn som inte kan få i sig tillräckligt med näring genom munnen kan få mat genom en sond eller knapp (gastrostomiport).

Njurarnas och leverns funktion måste fortlöpande kontrolleras. I många fall krävs njurtransplantation och ibland även levertransplantation. Njurtransplantation är den optimala behandlingen för personer med njursvikt. Dialys kan bli nödvändigt tills en transplantation kan genomföras.

## Resurser

Kunskap om sjukdomen finns vid universitetssjukhusen och även vid övriga njurmedicinska avdelningar.

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 i Socialstyrelsens kunskapsdatabas om sällsynta hälsotillstånd, under *Samhällets stödinsatser*.

## Intresseorganisationer

- Njurförbundet
- Riksförbundet Sällsynta diagnoser

## Läs mer

Det här är en kort sammanfattning av texten i Socialstyrelsens kunskapsdatabas om sällsynta hälsotillstånd. Se vidare [socialstyrelsen.se/sallsynta-halsotillstand](https://socialstyrelsen.se/sallsynta-halsotillstand)

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

E-post: [sallsyntahalsotillstand@agrenska.se](mailto:sallsyntahalsotillstand@agrenska.se), [agrenska.se/informationscentrum](https://agrenska.se/informationscentrum)

Reviderad april 2022.