



Atypiskt hemolytiskt uremiskt syndrom

Atypiskt hemolytiskt uremiskt syndrom är en sjukdom som kan orsaka allvarliga skador i njurarna. Ibland påverkas även andra organ, som lungorna och centrala nervsystemet. Syndromet brukar förlöpa i skov. Utan rätt behandling finns risk för kronisk njursvikt och i vissa fall kan syndromet vara livshotande.

Atypiskt hemolytiskt uremiskt syndrom kan vara ärftligt. Årligen insjuknar färre än två personer per miljon invånare i syndromet.

SYMPTOM

Vilka symtom som uppkommer och vilken svårighetsgrad de har varierar. Syndromet kan uppkomma i alla åldrar och brukar komma i skov. Ibland sker en återhämtning mellan skoven, men de kan också orsaka bestående skador och symtom. Risken för bestående njurskador redan vid första insjuknandet eller vid ett återfall är hög.

De flesta med syndromet får njursvikt. Det kan ge symtom som minskad urinmängd, mörkfärgad urin, trötthet, illamående eller svullnad.

Andra organ kan också påverkas. En del får andningssvårigheter på grund av att det samlas vätska i lungorna. Centrala nervsystemet kan påverkas med olika symtom. Ibland uppstår komplikationer från hjärta och kärl, och en del får förhöjt blodtryck. I svåra fall kan huden drabbas av kallbrand.

Om kvinnor får skov under en graviditet finns det risk för fosterskador eller att fostret dör.

Kännetecknande för syndromet är också att det orsakar blodbrist och att mängden blodplättar i blodbanan blir låg.

ORSAK

Orsaken är mutationer i gener, eller antikroppar mot kroppsegna ämnen (autoantikroppar). Det leder till att en del av immunförsvaret som kallas komplementsystemet blir överaktivt. Överaktiveringen orsakar skador i kärlväggarna och gör att det bildas blodproppar i små blodkärl och kapillärer.

BEHANDLING

Eftersom de flesta med atypiskt hemolytiskt uremiskt syndrom insjuknar i njursvikt behövs ofta dialys och ibland intensivvård i första skedet. Sedan följer behandling för att förhindra överaktiveringen av komplementsystemet och därigenom minska symtomen och förhindra återfall. Det finns läkemedel som blockerar komplementsystemet, och ibland används tillförsel eller byte av blodplasma i kombination med immunhämmande läkemedel. En del av dem som får kronisk njursvikt som en följd av syndromet behöver en njurtransplantation.

RESURSER PÅ RIKS- OCH REGIONNIVÅ

Kunskap om atypiskt hemolytiskt uremiskt syndrom finns vid universitetssjukhusen. Det finns även ett nationellt råd för syndromet som tagit fram riktlinjer för behandling.

Vid universitetssjukhusen finns Centrum för sällsynta diagnoser (CSD) som kan ge vägledning och information om ovanliga sjukdomar och syndrom.

SAMHÄLLETS STÖDINSATSER

Barn, ungdomar och vuxna med funktionsnedsättningar kan få olika typer av stöd och insatser. För information se www.socialstyrelsen.se/ovanligadiagnoser/samhalletsstod.

INTRESSEORGANISATIONER

Njurförbundet, www.njurforbundet.se

Riksförbundet Sällsynta diagnoser, www.sallsyntadiagnoser.se

LÄS MER

Det här är en kort sammanfattning av texten om atypiskt hemolytiskt uremiskt syndrom som finns i Socialstyrelsens kunskapsdatabas om ovanliga diagnoser:

www.socialstyrelsen.se/ovanligadiagnoser

Texterna produceras av

Informationscentrum för ovanliga diagnoser

Sahlgrenska akademien vid Göteborgs universitet

e-post ovanligadiagnoser@gu.se

www.ovanligadiagnoser.gu.se

Reviderad juli 2019.



GÖTEBORGS UNIVERSITET

 Socialstyrelsen