

SÄLLSYNTA
HÄLSOTILLSTÅND

Pseudohypoaldosteronism typ I

Pseudohypoaldosteronism typ I (PHA1) är en sjukdom som medför brist på natrium. Det påverkar kroppens salt- och vätskebalans och leder bland annat till kronisk uttorkning. Sjukdomen finns i två former, systemisk PHA1 och renal PHA1. Vid systemisk PHA1 är symtomen svårare och flera organ kan påverkas. Renal PHA1 påverkar enbart njurarna och symtomen brukar minska efter treårsåldern.

PHA1 är en ärftlig sjukdom. I Sverige föds ett till två barn per år med renal PHA1. Förekomsten av systemisk PHA1 är inte känd.

SYM TOM

Vid systemisk PHA1 kan flera organ påverkas, till exempel njurar, lungor, tjocktarm, spottkörtlar och svettkörtlar.

Sjukdomen brukar visa sig i nyföddhetsperioden. Barnen är kroniskt uttorkade med symtom som matthet, kräkningar, nedsatt aptit, muskelsvaghet och hämmad tillväxt.

Senare tillkommer andra symtom. En del får rubbningar i hjärtrytmen på grund av att kroppens nivåer av salter och vätska är i obalans. Både barn och vuxna med systemisk PHA1 kan också bli akut sjuka med livshotande salt-rubbningar och uttorkning som kräver intensivvård.

Många får långvariga besvär i de nedre luftvägarna och symtom som hosta, snabb eller väsende andning och feber. Det är också vanligt med återkommande luftvägsinfektioner.

Sjukdomen ökar risken för gallsten. Ibland påverkas huden och det kan leda till hudutslag och hudinfektioner.

Vid renal PHA1 påverkas enbart njurarna och symtomen är lindrigare. De första symtomen visar sig oftast under det första halvåret genom att barnen inte ökar i vikt som förväntat på grund av kronisk uttorkning. En del barn kan vara matta, ha kräkningar och nedsatt aptit. Efter treårsåldern brukar symtomen minska.

ORSAK

PHA1 orsakas av förändringar i olika gener. Det leder till att kroppens återupptag av natrium inte fungerar. Återupptaget sker främst i njurarna och är nödvändigt för att viktiga ämnen som kroppen behöver återanvänds i stället för att försvinna ut med urinen.

BEHANDLING

PHA1 behandlas i första hand genom att ersätta bristen på natrium. Det kan göras genom att öka kostens innehåll av koksalt (natriumklorid), eller med tillskott av natriumklorid i tablettform. Det finns även andra läkemedel som har effekt. Behandlingen balanserar salt- och vätskenivåerna i kroppen och har oftast en god verkan på symtomen. Vid systemisk PHA1 är behandlingen livslång, medan barn med renal PHA1 vanligtvis inte behöver någon behandling efter treårsåldern.

RESURSER PÅ RIKS- OCH REGIONNIVÅ

Diagnostik och behandling görs i samråd med en klinik för endokrinologi och/eller njurmedicin vid något av universitetssjukhusen.

Vid universitetssjukhusen finns också 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. Mer information om samhällets stöd finns att läsa i Socialstyrelsens kunskapsdatabas om sällsynta hälsotillstånd under ”Samhällets stödinsatser”.

INTRESSEORGANISATIONER

Njurförbundet

Riksförbundet Sällsynta diagnoser

LÄS MER

Det här är en kort sammanfattning av texten om Pseudohypoaldosteronism typ 1 som finns i Socialstyrelsens kunskapsdatabas om sällsynta hälsotillstånd.

Informationscentrum för sällsynta hälsotillstånd

Informationscentrum för sällsynta hälsotillstånd vid Ågrenska har i uppdrag av Socialstyrelsen att producera texterna som publiceras i kunskapsdatabasen för sällsynta hälsotillstånd.

E-post: sallsyntahalsotillstand@agrenska.se

Texten om det sällsynta hälsotillståndet är reviderad juli 2019.