

## Het syndroom van Alport

Het syndroom van Alport is een erfelijke nieraandoening die in 90% van de gevallen wordt veroorzaakt door een mutatie in het COL4A5-gen, dat op het X-chromosoom ligt. De ziekte leidt bij mannen vanaf een jaar of 20 tot nierfalen. Bij vrouwen gebeurt dit pas op latere leeftijd en vaak in veel mindere mate. De oorzaak van de ziekteverschijnselen is een afwijking in de aanmaak van een bepaald type bindweefsel dat steun geeft aan de organen. Hierdoor wordt vooral de functie van de nieren aangetast. In het ergste geval is bij het syndroom van Alport een niertransplantatie onvermijdelijk. Om de kans op afstoting van de vreemde nier zo klein mogelijk te maken, wordt vaak gezocht naar donoren in de familie.

Het ziektebeeld bij vrouwen uit zich bijna uitsluitend als een intermediair fenotype.

- 1p 26 Waardoor komt deze intermediaire vorm bij mannen niet voor?

Als een arts vermoedt dat een patiënt het syndroom van Alport heeft, dan wordt de urine onderzocht op aanwezigheid van eiwit. Wordt eiwit aangetroffen, dan wijst dit op verstoring van de werking van een deel van de niereenheden.

- 2p 27 Van welk deel is de werking verstoord en waar in de nier bevindt zich dit deel?

	deel met verstoorde werking	plaats in de nier
A	nierbuisje	nierbekken
B	nierbuisje	niermerg
C	nierbuisje	nierschors
D	kapsel van Bowman	nierbekken
E	kapsel van Bowman	niermerg
F	kapsel van Bowman	nierschors

Tijdens het verloop van de ziekte functioneren de nieren steeds slechter, waardoor lichamelijke klachten toenemen.

Hieronder staan mogelijke gevolgen van de verminderde nierwerking en een aantal symptomen in een vergevorderd stadium van het syndroom van Alport.

<b>Mogelijke gevolgen van verminderde nierwerking</b>
<ul style="list-style-type: none"><li>– verminderd eiwitgehalte in het bloedplasma</li><li>– verminderde hormoonproductie door de nieren</li><li>– verstoorde uitscheiding van ureum</li></ul>
<b>Symptomen van het syndroom van Alport</b>
<ul style="list-style-type: none"><li>– hoge bloeddruk</li><li>– oedeem (vochtophoping in de weefsels)</li><li>– bloedarmoede</li></ul>





- 3p **28** – Welk van deze drie gevolgen van verminderde nierwerking veroorzaakt bloedarmoede?  
– Leg uit hoe dit gevolg bloedarmoede veroorzaakt.

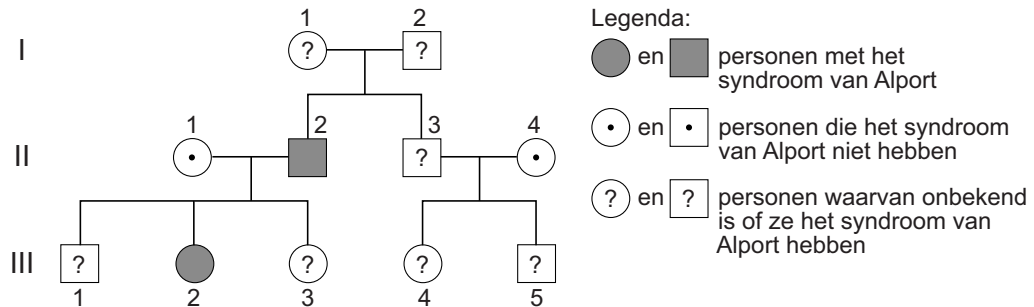
Een symptoom van het syndroom van Alport is oedeem.

- 2p **29** Leg uit dat een verminderd eiwitgehalte in het bloedplasma oedeem tot gevolg kan hebben.

Vanwege de hoge bloeddruk krijgen patiënten met het syndroom van Alport een aangepast dieet.

- 2p **30** Welk dieet krijgen deze patiënten dan?  
**A** een dieet met meer suiker  
**B** een dieet met meer zout  
**C** een dieet met minder suiker  
**D** een dieet met minder zout

In de afbeelding is de stamboom van een familie weergegeven waarin het syndroom van Alport voorkomt. De familie bestaat uit drie generaties (I, II en III) en de leden van de familie zijn per generatie met cijfers aangeduid.



Men is op zoek naar een nierdonor voor de vader (II,2) maar men wil de kans uitsluiten dat de nierdonor ook het syndroom van Alport heeft.

Vier familieleden zijn:

- zijn zoon
- zijn dochter (III,3)
- zijn nicht (III,4)
- zijn neef (III,5)

2p 31 Welke twee van de vier genoemde familieleden hebben het syndroom van Alport niet en komen dus in aanmerking als nierdonor voor deze vader?