



ТИ СИ РЕДОК ХЕРОЈ!



Посетете ја веб страната на здружението **ЖИВОТ СО ПРЕДИЗВИЦИ** за да добиете повеќе информации и да се поврзете со други семејста:

challenges.mk 

ФАКТИ ЗА АЛПОРТ СИНДРОМ

1.

Алпорт Синдром е ретка болест на бубрезите. Предизвикува намалување на функцијата на бубрезите, губење на слухот и проблеми со видот.

2.

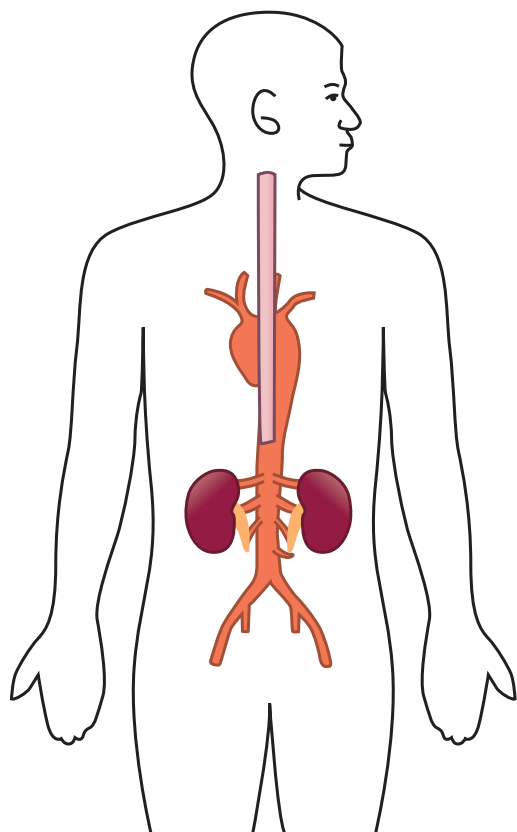
Алпорт е наследна болест која предизвикува прекин на функцијата на бубрезите кај деца, тинејџери и млади.

3.

Оваа болест е предизвикана од генетска мутација која влијае на тип 4 колагенот во протеините на конективното ткиво на базалната мембрана на бубрезите, ушите и очите.

4.

Алпорт Синдромот предизвикува прекин на функцијата на бубрезите кај: 50% од момчињата до 25-годишна возраст кои имаат преодоминантна, X-поврзана форма на Алпорт Синдром; и 90% до 40-годишна возраст. Овие пациенти имаат потреба од дијализа или трансплантација на бубрег.



5. Кај дел од женската популација со Алпорт Синдром се јавува сличен развој на болеста како кај момчињата, но кај повеќето истата напредува подоцна. Девојките и жените имаат поблаги симптоми, па неретко се сметаат само за носители, но 12% од женските пациенти развиваат прекин на функцијата на бубрезите до 40-годишна возраст. Овој процент се зголемува на 30% до 60 годишна возраст и 40% до 80-годишна возраст.

6. Во последните години има повеќе информации за Алпорт Синдром, но сè уште се случува да биде погрешно дијагностициран или да не се добие дијагноза. Во просек, пациентите чекаат и до 2 години за дијагноза.

7. Рана и точна дијагноза е многу важна за луѓето со Алпорт Синдром (како и за која било друга бубрежна болест која е хронична), затоа што со тек на времето ја губат функцијата на бубрезите, уште пред да имаат други симптоми.

8. Засега нема третман кој се покажал ефективен во спречување на загуба на функцијата на бубрезите кај луѓето со Алпорт Синдром, но постојат лекови кои може да го одложат или забават напредокот на болеста, ако се почне со терапија навремено.

9. Дијагнозата Алпорт Синдром во голема мера погодува и цели семејства, бидејќи е наследна и кон истата се склони и по неколку члена на едно семејство.

10. Бидејќи болеста е класифицирана како ретка (болест-сирак), Алпорт Синдром добива релативно малку внимание и финансирање за развој на лекови. Со подигнување на јавната свест, се работи да се промени оваа ситуација и да се поттикне истражување за изнаоѓање нови третмани и медикаменти кои би го спречиле развојот на најизразените симптоми.