

Gallegangsatresi

Gallegangsatresi er en medfødt misdannelse av gallegangene mellom lever og tarm.

SENTER FOR SJELDNE DIAGNOSER
www.sjeldnediagnoser.no

GALLEGANGSATRESI

Gallegangsatresi er en medfødt misdannelse av gallegangene mellom lever og tarm. Betennelse av ukjent årsak fører til at gangene skrumper inn, og blir helt eller delvis tette. De synlige tegnene kan være at barnet har gulsott mer enn to uker etter fødselen, lys avføring og mørk urin. For å opprette flyt av galle til tarmen, må barnet opereres.

Forekomst

I Norge fødes det 3 - 5 barn med gallegangsatresi hvert år.

Årsak

Årsaken er ukjent og det er mulig at flere faktorer må virke sammen for at et barn skal få gallegangsatresi. Det er ikke holdepunkt for at tilstanden er arvelig.

Tegn og symptomer

Det vanligste tegnet er gulsott som ikke forsvinner etter nyfødtperioden, og vises ofte først på *sclera* (det hvite på øyet blir gult). De fleste virker friske de første leveukene, men legger etter hvert dårlig på seg selv om de spiser mye. Symptomene oppstår vanligvis mellom 2-8 uker etter fødsel.

Gallestase hemmer oppsugingen av fett fra maten. Barnet viser dårlig vektøkning, og får mangel på de fettløselige vitaminene A, D, E og K. For lite vitamin K gir økt blødningstendens, og dette kan være et tegn på gallestase.

Om denne brosjyren

Beskrivelsen gjelder ikke alle med denne diagnosen. Det kan være store forskjeller innen én og samme diagnose. Vi forsøker her å beskrive det som er mest typisk; det som er utfordrende eller annerledes. Det som fungerer greit, blir ikke beskrevet like omfattende.

Fordi gallegangene er tette blir ikke avfallstoffet bilirubin skilt ut til tarmen i vanlig mengde, men sirkulerer i blodet Derfor blir avføringen lys samtidig som urinen blir mørk, og farger bleien gul. Spedbarn har vanligvis helt vannklar urin. Gallesyrer hopper opp i huden og kan etter hvert gi kraftig kløe.

Omtrent 70-85 % av barna som fødes med gallegangsatresi har ingen andre sykdommer eller misdannelser, men hos et mindretall ses andre misdannelser i tillegg, mest vanlig i milten, hjertet og i tarmen.

Oppfølging og behandling

Hos barn som har synlig gulsott ved 3-ukers alder, må en spesiell bilirubinprøve (konjugert bilirubin) tas. Hvis prøven er forhøyet, skal barnet utredes for gallegangsatresi.

For at gallen skal få tømt seg til tarmen, må barnet opereres så raskt som mulig. De syke, fibrøse, gallegangene, og galleblæren fjernes. Det lages en tynntarmslynge som sys til leveren slik at galle fra leveren kan tømmes ut i tarmen. I forbindelse med operasjonen blir det ofte tatt en vevsprøve fra leveren. Denne sendes til mikroskopisk undersøkelse for å undersøke hvor skadet leveren er.

Operasjonen som blir gjort heter **Kasai-operasjon**. Er operasjonen vellykket, blir avføringen farget, urinen lysere og vekt og trivsel øker. Gulsotten kan forsvinne i løpet av få måneder.

Hvis barnet ikke viser tegn til trivsel og blodprøvene ikke blir bedre innen tre måneder etter operasjonen, må levertransplantasjon vurderes.

Omtrent 2 av 3 barn med gallegangsatresi blir transplantert før de blir voksne. Selv om Kasai-operasjonen var vellykket, reduseres leverfunksjonene over tid. Da blir en transplantasjon nødvendig. Noen få blir levertransplantert uten at det foretas en Kasai-operasjon.

Medisinsk oppfølging på sykehus, og etter hvert hos fastlege er nødvendig både for barn, ungdom og voksne som har hatt gallegangsatresi. Barn skal alltid følges tett av en barnelege. De fleste voksne, som ikke er

levertransplantert, har tegn på leversykdom. Alle pasientene trenger derfor jevnlig legekontroll for å vurdere leverfunksjon, og behov for behandling. Etter en levertransplantasjon trenger alle tett oppfølging, og man må ta medisiner som hindrer avstøtning av den nye leveren resten av livet.

Det er vanlig å bruke medikamenter som øker galleflyten.

Det er mange måter å behandle plagsom kløe. Legen din vil gi deg individuelle råd om den beste medisinske behandlingen.

Ernæring

Ernæring er av svært stor betydning ved nedsatt leverfunksjon, og bør følges opp av klinisk ernæringsfysiolog som hjelper til med å tilrettelegge kosten. Generelt råd er et kosthold med tilpasset fettmengde, og med nok energi for tilfredsstillende vekst og vektutvikling, samt aktivitet. Noen må bruke en spesiell fettype, MCT-fett, som ikke trenger galle for å fordøyes. Tilskudd av fettløselige vitaminer gis etter behov. Ved store ernæringsproblemer vil sondeernæring bli vurdert. Alkohol skal unngås ved leversykdom.

Et tilpasset kosthold sammen med de ovennevnte medisinske tiltak vil sikre en best mulig vekst og utvikling, samt en bedret allmenntilstand.

Leversykdom, medikamenter og et fettfattig kosthold med mye sukker kan føre til tannskader og gi økt fare for hull i tennene. Oppfølging hos tannlege er nødvendig. Voksne har rett til stønad for tannbehandling. Ved spesielle problemer kan både barn og voksne henvises til TAKO-senteret.

Tannhelsen kan påvirkes av alvorlig leversykdom, medikamenter eller et fettfattig kosthold som i tillegg kan inneholde mye sukkerholdig mat. Diagnosen gallegangsatresi gir rett til å få dekket utgifter til undersøkelse og behandling hos tannlege. Egenandelen må i midlertid dekkes av personen selv.

TAKO-senteret (Nasjonalt kompetansesenter for oral helse) er et tann- og helsekompetansesenter som er spesialister på sjeldne diagnoser og tannhelse. Egen tannlege og fastlege kan for eksempel henvise dit.

Å leve med gallegangsatresi

Å få et barn med gallegangsatresi kan for de fleste foreldre oppleves som krevende og utfordrende, og det er helt normalt at det for noen oppleves som et sjokk. Spesielt hvis familien ikke kjenner tilstanden fra før. I den første fasen er det viktig at begge foreldre får kontakt med helsepersonell som har erfaring og kunnskap om diagnosen, og dens behandling. Informasjon om hvordan diagnosen kan påvirke barnets utvikling, og familiens hverdag er sentralt for at foreldre skal oppleve å mestre sin rolle som barnets støttepersoner.

Erfaring viser at saklig informasjon kan fremme positive holdninger, forståelse og aksept. Det anbefales å være åpen om diagnosen slik at det skapes muligheter for å dele tanker, spørsmål eller reaksjoner med familie og nære venner. I tillegg kan foreldre snakke med helsesøster og barnets fastlege. Jo mer foreldre har fått bearbeidet sine egne opplevelser om det å få et barn med gallegangsatresi, jo bedre er de rustet til å hjelpe barnet sitt. Foreldre er velkomne til å ta kontakt med Senter for sjeldne diagnoser som har erfaring i å snakke med foreldre som har fått et barn med en sjelden diagnose. Ta gjerne kontakt med helsesøster eller fastlege som kan henvise videre til psykologisk helsepersonell i hjemkommunen. De kan hjelpe med å bearbeide vanskelige følelser.

Når barn blir eldre og deler sine følelser og opplevelser om diagnosen, vil foreldre lettere kunne ta imot barnets reaksjoner dersom de selv har bearbeidet sine egne opplevelser.

Etter hvert vil barnet trenge alderstilpasset informasjon om egen diagnose som kan gis av foreldre eller av helsepersonell. Kunnskap om dette og gode svar når noen spør vil være nyttige bidrag på barnets vei til mestring og et selvstendig liv. Barn er gode på å tilpasse seg egen livssituasjon. Det er ofte foreldre som bekymrer seg mer enn barnet om hvordan for eksempel framtida vil bli. Tenårene er en spesielt sårbar alder i menneskers liv og for mange kan det oppleves tungt og vanskelig å ha en sjelden diagnose i denne perioden. Mange ungdommer er bekymret for å skille seg ut. Det å ha kontakt med andre med samme diagnose eller som er i samme situasjon kan være en viktig støtte. Etter hvert som ungdommen blir eldre, er kunnskap om diagnosen viktig for

å kunne ta ansvar for egen behandling som voksen og for å finne gode mestringsstrategier som bidrar til god livskvalitet på tross av utfordringer.

Hele kroppen påvirkes hvis leveren fungerer dårlig. Det vil variere mye fra person til person hvor mye symptomer de har og hvordan de føler seg. Noen kan ha mindre utholdenhet, dårligere konsentrasjon, og bli trette og slitne. Tilrettelagt fysisk aktivitet eller fysioterapi er nyttig for mange.

Kløe kan gå utover søvn og konsentrasjon, og vil kreve omfattende behandling og hudpleie.

Barn som har gjennomgått en Kasai-operasjon eller levertransplantasjon, kan trenge tilrettelegging og oppfølging i barnehage og på skole. Noen kan ha nytte av henvisning til PPT. Behovet for tiltak og hjelp må ses i forhold til den enkeltes behov. Noen trenger tett oppfølging både fra helsevesenet og hjelpeapparatet. Andre klarer seg med lite tilrettelegging i hverdagen.

Husk sårbare perioder som overgang fra barnehage til skole, overganger i skoleløpet fra skole til studier og arbeidsliv kan by på utfordringer for barn og ungdom. Det er derfor er det viktig å starte planleggingen av slike overganger tidlig. Senter for sjeldne diagnoser, og lokalt hjelpeapparat kan være gode støttespillere.

Det å mestre eget liv og takle hverdagen er vesentlig for alle mennesker. Senter for sjeldne diagnoser bidrar gjerne med å overføre kompetanse om diagnosen, og om det å leve med en sjelden tilstand til lokalt hjelpeapparat, barnehage og skole. På den måten kan det skapes en større forståelse for de utfordringene brukeren og familien møter i hverdagen. I mange tilfeller kan det være klokt, hvis brukeren har behov for koordinerende tjenester fra flere i kommunen, å etablere en ansvarsgruppe og eventuelt å utarbeide individuell plan som ivaretar oppfølgingen. Gode planer og hensiktsmessig samarbeid bidrar til oversikt og forutsigbarhet både for familien og hjelpeapparatet. Målet er at den som har diagnosen skal lære seg å møte utfordringer, og etter hvert ha følelsen av kontroll og mestring av eget liv.

Brukerforeninger

Gjennom Leverforeningen (www.leverforeningen.no) kan man få kontakt med brukere, foreldre og familier som er i en lignende situasjon.

Nyttige lenker

- leverforeningen er en brukerforening for personer med leversykdom, levertransplanterte og deres pårørende. www.leverforeningen.no
- Children's Liver Disease Foundation (UK) www.childliverdisease.org
- American Liver Foundation (USA) www.liverfoundation.org
- The Childhood Liver Disease Research and Education network. (Biliary Atresia Research Consortium (BARC) (USA). www.childrennetwork.org
- Rarelink er en nordisk lenkesamling og kontaktmuligheter for sjeldne og lite kjente diagnoser. Søk på "gallegangsatresi". www.rarelink.no
- Landsforeningen for Nyrepasienter og Transplanterte (LNT) har en egen gruppe av medlemmer som er levertransplanterte. www.lnt.no
- Kompendiet Online Mendelian Inheritance in Man® www.OMIM.org
For ekstrahepatisk gallegangsatresi: entry 210500
- www.oslo-universitetssykehus

Mars 2017

SENTER FOR SJELDNE DIAGNOSER

Vi er et tverrfaglig, landsdekkende kompetansesenter, som tilbyr rådgivning, informasjon og kurs til helsepersonell, pasienter, pårørende og andre bidragsyttere rundt pasienten.

Informasjon

Senteret innhenter og samordner fagkunnskap om og erfaringer med de sjeldne diagnosene, og formidler informasjonen gjennom rådgivning, kurs, trykksaker, videoer og på nett.

Rådgivning

Vi gir råd og veiledning til brukere, pårørende og fagpersoner: ved henvendelser per telefon og e-post, i møter på senteret eller ved behandlende sykehus i brukerens lokalmiljø.

Kurs

Vi arrangerer kurs for brukere, pårørende og fagpersoner. Kursene varer i 1 til 5 dager og holdes på ulike steder i landet. De inneholder medisinsk informasjon om diagnoser eller mer generelle temaer som hverdag i barnehage/skole/arbeidsliv, kosthold, fysisk aktivitet, trygder og rettigheter. Erfaringsdeling er en viktig del av kursene.

Kunnskapsbase og brobygger

Kompetanseoverføring og informasjonsmøter er en sentral del av vårt tilbud. Det er viktig at overganger mellom livsfaser planlegges i god tid, slik at aktuelle tiltak og tjenester kan iversettes.

Brukermedvirkning

Vi samarbeider med enkeltbrukere, pårørende og brukerorganisasjoner.

Forskning og utvikling (FoU)

FoU-virksomheten ved senteret drives i samarbeid med brukerorganisasjoner og fagmiljøer i inn- og utland.

Nye internasjonale forskningsresultater og resultater av senterets egne prosjekter formidles til brukere og aktuelle fagmiljøer.

Senteret arbeider på oppdrag fra Helse- og omsorgsdepartementet og er en del av Oslo universitetssykehus og av Nasjonal kompetansetjeneste for sjeldne diagnoser.

Besøksadresse:

Forskningsveien 3B, Oslo

Telefon: 23 07 53 40

E-post: sjeldnediagnoser@ous-hf.no

Internett: www.sjeldnediagnoser.no

Facebook: Sjeldendiagnose

Alle kan ta direkte kontakt uten henvisning eller spesielle avtaler.

Informasjon om sjeldne diagnoser får du også på servicetelefonen til Nasjonal kompetansetjeneste for sjeldne diagnoser: 800 41 710 (gratis).