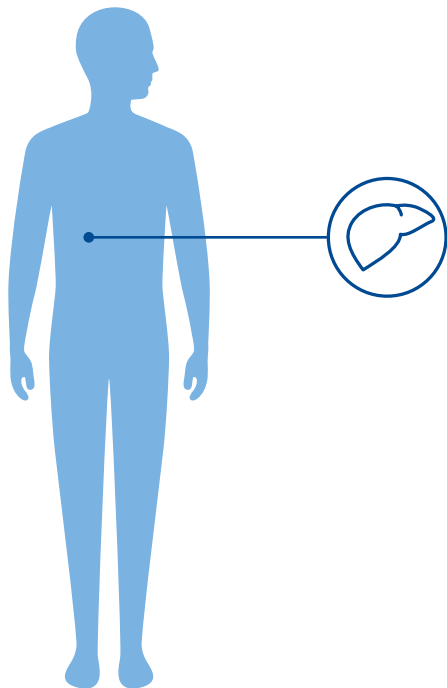


# Aagenæs syndrom



Aagenæs syndrom er en arvelig leversykdom hvor gallens flyt fra lever til tarm er hemmet. Tilstanden påvirker også lymfesystem.

## AAGENÆS SYNDROM

Aagenæs syndrom er en arvelig leversykdom hvor gallens flyt fra lever til tarm er hemmet ( gallestase). Alle nyfødte med Aagenæs syndrom har gallestase, og det vil være perioder med dette senere i livet. I barnealder får de fleste hevelser (lymfødem), spesielt i beina.

Graden av symptomer kan være svært forskjellig, og behandling må tilpasses individuelt. På engelsk kalles diagnosen *Lymphedema Cholestasis Syndrome 1* (LCS1).

### Forekomst

Nøyaktig forekomst av Aagenæs syndrom er ikke kjent. I vårt land fødes årlig anslagsvis én person med diagnosen. En studie publisert i 2014 identifiserte ca 100 personer på verdensbasis med Aagenæs syndrom, hvorav 48 personer er norske.

### Årsaker/arv

Årsaken til Aagenæs syndrom er ikke kjent, men trolig skyldes syndromet en genfeil (mutasjon) i et gen lokalisert på kromosom 15. De fleste i Norge som har syndromet

kan føre sin slekt tilbake til den vestre delen av Vest-Agder, hvor genfeilen sannsynligvis oppsto. De andre nordmennene med syndromet som ikke er fra Vest-Agder, ser ut til å ha samme genforandring. Alle med Aagenæs syndrom har lymfødem som skyldes mangelfullt utviklete lymfeårer. Årsaken til gallestasen er foreløpig ukjent, men en teori er at leverens lymfesystem fungerer dårlig og påvirker galleflyten.

Arvegangen ved Aagenæs syndrom er autosomal recessiv. Ved autosomal recessiv arvegang har barnet arvet ett sykdomsfremkallende gen (dvs. et gen med en genfeil) fra hver av foreldrene. Når det sykdomsfremkallende genet er til stede hos bare ett av de to genene i et gitt genpar, viker

### Om denne brosjyren

Beskrivelsen i denne brosjyren gjelder ikke alle med 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.

det for (er recessivt i forhold til) det normale genet. Foreldrene er som oftest selv friske, men de er bærere av det sykdomsfremkallende genet. Hvert barn de får sammen, har 25 % risiko for å få det sykdomsfremkallende genet i dobbelt dose og dermed bli syk, 25 % sjans for å være helt frisk med to normale gener og 50 % risiko for å være frisk bærer av ett sykdomsfremkallende og ett normalt gen.

Ved genetiske tilstander kan personen selv, foreldre, eller andre slektninger få tilbud om genetisk veiledning. Spesialister i medisinsk genetikk og genetiske veiledere ved regionsykehusene kan gi slik veiledning. Fastlege eller annen behandlende lege kan henvise.

### Tegn og symptomer

Gallestase, lymfødem og rosen er symptomer på syndromet.

**Gallestase:** Alle nyfødte barn med Aagenæs syndrom har gallestase, og gulsott utvikles vanligvis i løpet av de første 2-4 ukene. Ved gallestase hindres eller hemmes galleflyt fra lever til tarm, og dette gir en opphopning av galle, med gallekomponenter både i lever og i blod. Dette fører til gulsott. Derav gulfargen i huden, og på det hvite (sklera) i øyet.

Dersom galle ikke kommer til tarmen vil oppsuging av fettet hemmes. Dette kan føre til underernæring, og mangel på de fettløselige vitaminene A, D, E og K. For lite vitamin K kan gi økt blødningstendens. På grunn av gallestase blir avføringen lys, og urinen grumsete og mørk. Gallestase kan føre til en intens kløe.

Gallestase er vanlig hos både gutter og jenter i puberteten. Flere kvinner opplever det i svangerskapet. Gallestase påvirker derfor sannsynligvis også av hormonelle endringer i kroppen. Menn har sjelden gallestase i voksen alder. Meget langvarig og betydelig gallestase i de første 2-3 leveår har i noen tilfeller medført leversvikt.

De fleste spiser normalt og har god appetitt, men går ikke opp i vekt.

Det kan være mange årsaker til gallestase hos nyfødte. Det blir av den grunn viktig å stille riktig diagnose. Hvis barnet ikke har slektninger med Aagenæs syndrom, kan det være vanskelig å få en sikker diagnose før lymfødem utvikles. Gallestase bedres vanligvis i løpet av de første barneår.

Etter første episode med gallestase, som gjerne kommer i spedbarnsalder, oppstår det nye episoder

med ulike mellomrom. Hver gallestaseperiode kan vare fra en til seks måneder, og kommer oftest uten en klar årsak. I noen tilfeller oppstår det etter en kraftig infeksjon, større skader eller operasjoner.

**Lymfødem** skyldes at vevsvæske ikke blir drenert nok til blodåresystemet. Væsken hoper seg opp, og fører til hevelse. De fleste barn viser tegn på lymfødem fra skolealder, men det kan også ses fra nyfødt- og i småbarnsalder. Det er mest vanlig å få lymfødem i beina. Hender, armer samt overkropp, ansikt og lungehule rammes sjeldent.

**Rosen** kan oppstå etter infeksjoner i huden. Mindre slag, rifter og stikk i huden kan føre til infeksjoner. Rød og øm hud sammen med plutselig høy feber tyder på rosen, og skal behandles med antibiotika.

### Oppfølging og behandling

**Gallestase:** regelmessig oppfølging er nødvendig for å kontrollere leverfunksjon, og vurdere behov for medikamenter, fettreduert kosthold og tilskudd av fettløselige vitaminer. Dette er spesielt viktig i de første leveårene.

**Lymfødem:** behandling av lymfødem bør starte så fort

diagnosen blir stilt for å redusere og kontrollere hevelsene. Behandlingen består av regelmessig fysioterapi med massasje (lymfedrenasje), bandasjering og bruk av elastiske kompresjonsstrømper. Trykkpumpe til hjemmebruk (pulsator) kan brukes som supplement til manuell behandling hos fysioterapeut. Fysisk aktivitet er gunstig for lymfødem, og henvisning til fysioterapeut anbefales. Barn under 16 år må ikke betale egenandel ved fysioterapibehandling.

Uten behandling vil lymfødemet stadig forverres og kan gi varige vevsskader.

**Rosen:** Øm og rød hud sammen med feber kan tyde på rosen. Det skal behandles. Alle med syndromet bør ha penicillin tilgjengelig. I perioden med utbrudd av rosen skal lymfødemet ikke behandles. Huden må pleies og holdes myk.

**Tannhelse** kan påvirkes av alvorlig leversykdom, medikamenter eller et fettfattig kosthold som i tillegg kan inneholde mye sukkerholdig mat. Forebygging og god munnhygiene er nødvendig. TAKO-senteret jobber med tannhelse og sjeldne diagnoser. Se TAKO-senterets nettsider ([www.tako.no](http://www.tako.no))

for mer informasjon. Diagnosen Aagenæs syndrom gir rett til å få dekket utgifter til undersøkelse og behandling hos tannlege. Egenandelen må i midlertid dekkes av personen selv.

**Ernæring** er av svært stor betydning ved nedsatt leverfunksjon. Alle bør følges opp av klinisk ernæringsfysiolog som vil hjelpe til med å tilrettelegge kosten, særlig i barnealder og i perioder med gallestase. Et generelt råd er å tilby 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. 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.

**Tilrettelegging:** noen barn vil trenge ekstra hjelp i barnehagen og på skolen når de har en periode med gallestase. Da kan kløen oppleves som så intens at det vil gå ut over konsentrasjonen. Lymfødemet krever daglig oppfølging. Fysisk aktivitet må tilrettelegges. Mange vil ha nytte av yrkesveiledning.



## Mestring av hverdagen

Å få et barn med Aagenæs syndrom 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 Aagenæs syndrom, 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 foreldrene som bekymrer seg mer enn barnet om hvordan for eksempel framtida vil bli.

**Tenårene** er en spesielt sårbar fase i livet, 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.

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 at **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. Hvis brukeren har behov for koordinerende tjenester fra flere i kommunen, kan det il mange tilfeller være klokt, 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](http://www.leverforeningen.no)) kan man få kontakt med brukere, foreldre og familier som er i en lignende situasjon.

### **Nyttige lenker**

Tilgjengelige fra senterets nettsider

- Interessegruppa for Aagenæs syndrom formidler kontakt, og har gitt ut boken "Aagenæs Syndrom, en sjelden tilstand", som kan bestilles fra Postboks 195, 4491 Kvinesdal.
- Norsk Lymfødem Forening har som målsetting å utøve rådgivende, opplysende og

hjelpende virksomhet overfor alle med lymfødem og deres familier. [www.lymfoedem.no](http://www.lymfoedem.no)

- Children's Liver Disease Foundation (UK) generelle og diagnosespesifikk informasjon om forskjellige leversykdommer (Aagenæs syndrome er ikke beskrevet spesielt). [www.childliverdisease.org](http://www.childliverdisease.org)
- American Liver Foundation (USA). Generell og diagnosespesifikk informasjon om forskjellige leversykdommer (Aagenæs syndrome er ikke beskrevet spesielt). <https://www.liverfoundation.org/>
- TAKO-senteret er et landsdekkende kompetansesenter for oral helse ved sjeldne medisinske tilstander (SMT). [www.tako.no](http://www.tako.no)
- Lill Monica Drivdals doktorgrad: "Aagenæs syndrome (LCS1), diet and disease progression" (2014) kan lastes ned fra: [https://www.duo.uio.no/bitstream/handle/10852/41874/1988\\_Drivdal-DUO.pdf?...4](https://www.duo.uio.no/bitstream/handle/10852/41874/1988_Drivdal-DUO.pdf?...4)

Oktober 2019

## SENTER FOR SJELDNE DIAGNOSER

- et tverrfaglig, landsdekkende kompetansesenter, som tilbyr rådgivning, informasjon og kurs til pasienter, pårørende, helsepersonell og andre tjenesteytere.

Alle kan ta kontakt uten henvisning eller spesiell avtale

Senteret innhenter og samordner fagkunnskap om og erfaringer med sjeldne diagnosene, og formidler informasjonen gjennom rådgivning, kurs, hefter, videoer og nettsider.

### Rådgivning

Vi gir råd og veiledning ved henvendelser på telefon og e-post, i møter på senteret, i pasientens lokalmiljø og på videokonferanse.

### Kurs

Vi arrangerer kurs om medisinsk informasjon og generelle temaer som mestrings, kosthold, fysisk aktivitet, trygder og rettigheter og tilrettelegging i barnehage, skole og arbeidsliv.

### Forskning og utvikling (FoU)

Gjennom våre forsknings- og utviklingsprosjekter samler vi kunnskap om levekår for våre diagnosegrupper. Vi formidler nye internasjonale forskningsresultater og resultater av egne prosjekter.

### Brukermedvirkning

Vi samarbeider med enkeltbrukere, pårørende og brukerorganisasjoner.

### Nasjonal kompetansetjeneste

Vi er et av ni sentre i Nasjonal kompetansetjeneste for sjeldne diagnoser. Informasjon om sjeldne diagnoser får du også gratis på tjenestens telefon: 800 41 710.

---

## Senter for sjeldne diagnoser

- en del av Nasjonal kompetansetjeneste for sjeldne diagnoser

Illustrasjoner:  
Melkeveien designkontor



23 07 53 40

**www.sjeldnediagnoser.no**

**E-post:** sjeldnediagnoser@ous-hf.no

**Facebook:** Sjeldendiagnose

**Post:** Senter for sjeldne diagnoser,  
Postboks 4950 Nydalen, 0424 Oslo

**Besøk:** Børrestuveien 3, Oslo