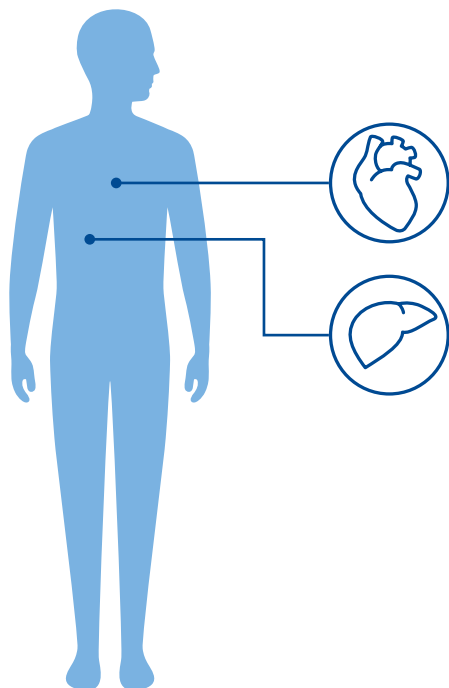


Alagille syndrom



Alagille syndrom er en medfødt tilstand som blant annet påvirker lever og hjerte, men symptomene varierer i stor grad. Oppdages ofte fordi barnet får gulsott.

ALAGILLE SYNDROM

Alagille syndrom (arteriohepatisk dysplasi) er en medfødt sykdom som i hovedsak involverer lever, hjerte, øyne, ansikt og skjelett. Nyre og nervesystemet kan også være påvirket. Alvorlighetsgraden varierer fra person til person, også innen samme familie.

Forekomst

Nøyaktig forekomst er ikke kjent. Basert på et internasjonalt anslag, kan man forvente at det finnes omkring 70 personer i Norge med Alagille syndrom. I Norge fødes årlig 1-2 personer med diagnosen. Både gutter og jenter kan få syndromet.

Årsaker

Alagille syndrom skyldes i de fleste tilfeller en genfeil (mutasjon) i ett av to gener: *JAG1* og *NOTCH2*. Man finner mutasjon i *JAG1* hos ca 90 % av personer med klinisk diagnose, dvs. diagnose som er stilt på sykdomsbildet.

Ca. 1-2 % har mutasjon i *NOTCH2*-genet, og ca 7 % har en mikrodelesjon (mangler en liten bit) på kromosom 20p12.

Fordi gener forbundet med Alagille syndrom er med på å bestemme utvikling og spesialisering av celler i ulike organer, kan genfeil ved Alagille påvirke flere organer i kroppen.

Syndromet er arvelig, og arvegangen er *autosomal dominant*. Ved autosomal dominant arvegang vil genfeilen dominere over det normale arveanlegget. Det betyr at når en person som har en dominant genfeil får barn, er det 50 % risiko i hvert svangerskap, uavhengig av kjønn, for at barnet arver genfeilen og får tilstanden. Mange autosomalt dominante tilstander skyldes en nyoppstått genfeil hos personen som har tilstanden, og da har ingen av foreldrene genfeilen.

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.

Ved Alagille syndrom skyldes 50-70 % av tilfellene en nyoppstått mutasjon. 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 genetisk veiledning. Fastlege eller annen behandlende lege kan henwise til genetisk veiledning.

Tegn og symptomer

Det er stor variasjon i symptomene. Noen kan bli livstruende syke, mens andre ikke blir diagnostisert. Syndromet oppdages ofte i spedbarnsalder fordi barnet har gulsott i tillegg til en bilyd over hjertet.

Leversykdom: De fleste med tilstanden har få og små galleganger i leveren. Flyten av galle fra lever til tarm blir redusert, og galle hopper opp i leveren. Dette kalles gallestase. Gallestase kan føre til nedsatt leverfunksjon.

I leveren produseres blant annet koagulasjonsfaktorer og immunstoffer. Hvis det oppstår en lever-skade på grunn av gallestase, oppstår symptomer som økt blødningstendens, økt infeksjonsfare, og en svært ubehagelig kløe som kan være vanskelig å behandle.

I tillegg hemmer gallestasen oppsugingen av fett fra maten. Da kan barnet få dårlig vektøkning, og mangel på de fettløselige vitaminene A, D, E og K. For lite vitamin K gir økt blødningstendens, som kan være et tegn på gallestase. 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. Fordi gallesyrer hopper opp i huden kan det etterhvert gi kraftig kløe.

Galle er nødvendig for å fordøye fett. Mangel på galle i tynntarmen fører til lys, fettete avføring, og dårlig nærings- og vitaminopptak fra tarmen. I tillegg kan bukspyttkjertelens funksjon bli påvirket og bidra til dårlig næringsopptak. Resultatet blir et barn med dårlig trivsel, og en forsinket vekst.

Økt kolesterol er vanlig og kan etter hvert føre til fettavleiring i huden (xantomer). Årsaken til dette vet man ikke. Dette ses som små fettklumper i huden og er ufarlig.

Medfødte hjertefeil: De fleste med Alagille har en hjertefeil. Den vanligste hjertefeilen er en innsnevring av den store blodåren (en perifer pulmonalstenose) som leder blodet til lungene.

For mange har hjertefeilen ingen betydning for helse eller funksjon. For noen kan den være livstruende.

Det er hos noen påvist endringer i nyrer og i hjernens blodårer.

Andre tegn: Mange med Alagille har karakteristiske ansiktstrekk som fremstående panne, dyptsittende øyne, en rett eller salformet nese, og en spiss hake. I tillegg er en uvanlig fasong på knoklene i rygg-raden og små forandringer i øyets hornhinne viktige kliniske tegn når diagnosen stilles. De fleste har et normalt syn. Det er en liten økt risiko for at personer med Alagille syndrom kan utvikle leverkreft.

En mild kognitiv svikt kan forekomme hos noen få.

Hvordan stilles diagnosen

Diagnosen stilles hovedsakelig ut fra sykdomsbildet. Hos spedbarn kan langvarig gulsott og en bilyd på hjertet i kombinasjon med karakteristiske ansiktstrekk gi mistanke om diagnosen. Diagnosen kan i de fleste tilfeller bekreftes med en gentest.

Oppfølging og behandling

Den medisinske behandlingen har som mål å øke galleutskillelsen fra leveren, behandle eventuell vitaminmangel, senke kolesterolnivået i blodet og redusere kløen. Kløe i huden kan være så plagsomt at den fører til konsentrasjonsvansker og trøtthet, som kan påvirke skoleprestasjoner, og senere arbeidsevne.

Noen få som ikke oppnår å redusere kløen ved medikamentell behandling kan få tilbud om en *gallestomi*. Da ledes noe av gallen fra gallegangen ut i en stomipose som festes på magen. Resten går til tarmen via galleveiene. Dersom det ved langvarig alvorlig gallestase utvikles leversvikt, eller hvis kløen blir så intens at den påvirker hele livsførselen, vurderes levertransplantasjon.

Ernæring

Ernæring er av svært stor betydning ved nedsatt leverfunksjon, og bør følges opp av en klinisk ernæringsfysiolog som hjelper til med å tilrettelegge kosten. Generelt bør det gis 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 tannskade, 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 (nasjonalt kompetansesenter for oral helse ved sjeldne diagnoser, Oslo). De har spesialkompetanse om sjeldne diagnoser og tannbehandling. Fastlege eller tannlege kan henvise.

Tverrfaglig oppfølging er nødvendig, fra fastlege, barnelege, spesialister innen mage/tarm, øye, hjerte, nyre og nevrologi. I tillegg bør det henvises til klinisk ernæringsfysiolog, fysioterapeut og tannlege.

Å leve med Alagille syndrom



Alagille syndrom kan være en alvorlig sykdom.

Prognosen vil være avhengig av i hvilken grad forskjellige organer er påvirket. Det er viktig å huske at behandlingsmulighetene blir stadig bedre. Små barn med Alagille syndrom kan være mye syke, men mange av symptomene blir gradvis bedre etter de første fem årene. Mange voksne lever godt med Alagille.

Å få et barn med Alagille 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 behandlingen av den. 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 Alagille syndrom, jo bedre rustet er de til å hjelpe barnet sitt.

Foreldre er velkomne til å ta kontakt med Senter for sjeldne diagnoser - vi 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.

Foreldrene bekymrer seg ofte mer enn barnet for hvordan fremtiden 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 kan være en viktig støtte å ha kontakt med andre med samme diagnose eller som er i samme situasjon. 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 barnet og familien møter i hverdagen.

Barn med Alagille syndrom kan ha rett til **prioritert barnehageplass**. Med mye sykdom i småbarnsalderen kan det være behov for ulike tiltak som tilrettelegging og oppfølging i barnehagen, på skolen og på aktivitetsskolen/SFO. Det kan være lurt å sørge for at barnet får ekstra hvile, tilpasset fysisk aktivitet og tilrettelegging av det pedagogiske tilbudet. Henvisning til pedagogisk-psykologisk tjeneste (PPT) bør vurderes.

Mange vil ha nytte av en **ansvarsgruppe** og en **individuell plan** (IP). Målet er at den som har diagnosen skal lære seg å møte utfordringer og etter hvert ha følelsen av kontroll over eget liv.

Stønader fra folketrygden kan være aktuelt, blant annet hjelpestønad, grunnstønad, utvidet antall sykedager og pleiepenger.

Brukerforeninger

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

Nyttige lenker

- Brukerforening for personer med leversykdom, levertransplanterte og pårørende.
www.leverforeningen.no
- The Alagille Syndrome Alliance. Amerikansk nettside for brukere, fagfolk og andre interesserte.
www.alagille.org
- Children's Liver Disease Foundation (UK).
www.childliverdisease.org/
- TAKO-senteret
Nasjonalt kompetansesenter for oral helse ved sjeldne diagnoser
tako.no
- The American Liver Foundation
www.liverfoundation.org

Mars 2017

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