

www.challenges.mk

Здружение на граѓани
за ретки болести

подготвено во соработка со:



финансирано од:



СОВЕТИ ЗА ПОЛЕСНО СПРАВУВАЊЕ СО АЛАЖИЛ СИНДРОМ

Многу е важно пациентите да се контролираат редовно и да се прават испитувања во случај да настанат компликации. Треба да се води грижа за справување со кардиоваскуларните заболувања кои може да се појават и хроничните заболувања на црниот дроб. Доколку има компликации добро е пациентите да се консултираат со субспецијалист и специјалист.

Додатоци во исхраната како липосолубилни витамиини, имунизатори и правилна диета може да превенираат создавање на понатамошни компликации.

Здружение на граѓани за ретки болести
Живот со Предизвици – Битола
Контакт: 070 705 446
Жиро сметка 210 – 0649841801-71
e-mail: zivotspredizvici@gmail.com
www.facebook.com/groups/312483895490987/
www.facebook.com/LifeWithChallenges



АЛАЖИЛ СИНДРОМ

Алажил синдром е мулти-системска наследна болест. Децата со Алажил синдромот обично страдаат од прогресивна загуба на жолчните канали во рамките на црниот дроб во текот на првата година од животот и стеснување на жолчните канали надвор од црниот дроб. Тоа доведува до обременување на жолчката во црниот дроб, предизвикувајќи оштетување на клетките на црниот дроб и може да доведе до цироза во околу 30-50% на погодени деца.



СИМПТОМИ

Симптоми на Алажил Синдром се жолтица, бледи, течни столици и мал раст во првите три месеци од животот. Подоцна, постојана жолтица, чешање, масни депозити во кожата, и забавен раст и развој во текот на раното детство. Болеста често се стабилизира на возраст помеѓу четвртата и десетата година со подобрување на симптомите.

Обликот на коските на 'рбетниот столб може да изгледа како крила од пеперутка на рентген, но оваа форма речиси никогаш не предизвикува никакви проблеми со функцијата на нервите во 'рбетниот мозок.

Повеќе од 90% од децата со Алажил Синдром имаат невообичаени абнормалности на очите. Екстра, кружни линии на површината на окото може да се откријат за време на специјалистичко испитување на очите. Освен тоа, некои деца може да имаат некои промени во функцијата на бубрезите, може да имаат мали бубрези или цисти во бубрезите кои можат да предизвикаат нивна намалена функција или нивно откажување.

Многи доктори веруваат дека постои посебен изглед на лицето по кој поголемиот дел од децата со Alagille синдром ги прави лесно препознатливи. Карактеристиките вклучуваат: широко челото, длабоко поставени очи, прав нос и мала истакната брадата.

ПРИЧИНИ ЗА ПОЈАВА НА АЛАЖИЛ СИНДРОМ

Алажил синдром е автосомно заболување, што значи дека може да биде наследено од еден родител кој има ваков тип на нарушување на гените. Дете кое има еден од родителите со Алажил Синдром има 50 процентни шанси за развој на ова заболување. Повеќето луѓе со Алажил Синдром имаат мутација, или дефект, во Jagged1 (JAG1) генот. Алажил Синдром е генетска состојба што предизвива стеснување и деформирање на жолчните канали во црниот дроб. Жолчката не може да протекува низ овие канали и предизвива лузни на црниот дроб, ожиленото ткиво на црниот дроб ја губи својата примарна функција, а тоа е неможност да се справи со непотребните материјали (отпадот) од крвотокот.

Колку често се појавува Алажил синдромот?

Алажил Синдромот се појавува на 1 од 100 000 луѓе без разлика дали се од женски или машки род. Повеќето деца се дијагностицираат на возраст помала од 6 месеци поради појава на симптомите карактеристични за Алажил синдромот.

ДИЈАГНОЗА

Бидејќи симптомите на Алажил Синдром се разликуваат и бидејќи многу ретко се сретнува овој синдром, заболувањето може да биде тешко да се дијагностицира. Лекарот треба да изврши темелен физички преглед за да се утврди моменталната клиничка состојба на пациентот. Ако постои сомнеж за Алажил Синдром, треба да се направат следните тестови и специјалистички прегледи:

- Испитувања на крвта за да се провери функцијата на црниот дроб (АСТ, АЛТ, ГГТ) и нутритивниот статус
- Генетски истражувања за да се провери дали има мутација на JAG1 генот
- Ултразвучен преглед на stomакот за да се провери дали има зголемување на црниот дроб
- Биопсија на црниот дроб за да се провери бројот на намалените хепатални канали
- Кардиолошки преглед за да се проверат деформации на срцето.
- Офтамолошки преглед за да се провери задниот ембриотоксон.
- Рентген за да се провери за абнормалности на рбетниот столб.
- Испитувања на крвните садови
- Ултразвучен преглед на бубрезите да се провери за абнормалности.

За да се постави дијагноза на Алажил Синдром, потребно е да се има позитивна биопсија на црниот дроб и присуството на три од следниве симптоми:

- Симптоми на нарушувања на функцијата на црниот дроб
- Срцеви абнормалности и шумови
- Скелетни абнормалности
- Типични карактеристики на лицето за Алажил Синдром

ТРЕТМАН

Справувањето со ова заболување е сведено првенствено на спречување на компликациите и лекување на симптомите.

Малапорција

Бидејќи Слажил-пациентите имаат намален проток на жолчката, тие се изложени на ризик да развијат дефицит на масно растворливи витамини. Затоа дополнување на масно растворливи витамини (А, Д, Е, К) и следење на нивните серумски нивоа на овие витамини е оправдано кај овие деца. Тие, исто така може да имаат тешкотии со абсорбирањето на масти од исхраната. На доенињата со Алажил Синдром им се дава посебна млечна формула богата со средно ланчани триглицериди (MCT) за да се зголеми апсорцијата на масти. Целта е да се поттикне растот и развојот на овие деца.

Ако оранните дози на овие витамини не се доволни, потребно е да се даваат витамински инјекции на одредени временски интервали. За да се подобри нутритивниот статус на детето може да биде потребно да се аплицира назогастрчна сонда или гастростома преку која се додадат дополнителни потребни калории во текот на денот. Растот на детето може значително да се забрза ако се подобри нутритивниот статус.

Употребата на лекови, како што се фенобарбитон, холестирамин и урсодезоксихолна киселина -ursodeoxycholic acid (Actigall, Ursobil, Ursosalfak) може да бидат корисни во индивидуалниот третман на пациентите. Други лекови како што се Atarax и Benadryl може да дадат прввремено олеснување на симптомите.

Антибиотска терапија може да биде потребна за борба со уринарните инфекции предизвикани од големиот број цисти во бубрезите.

Хируршки третман кај децата со Алажил синдром:

Трансплантија на црн дроб после настаната цироза. Хируршки третман на пиелоутерична стеноза (каналите кои излегуваат од бубрезите поради деформација и стеснување на истите).

Децата со ова заболување имаат висок ризик од постоперативни компликации при оперативниот третман поради синтетизирањето на анестетиците низ црниот дроб.

Диета

Пациентите со Алажил синдром имаат посебни ограничувања при исхрана:

- Подобро е да се јаде храна со повисоко ниво на карбохидрати и триглицериди
- Пациентите кои тешко ја зголемуваат тежината е препорачливо да им се даде инфузија и повеќе калорична храна
- Додаток на липосолубилни витамини е потребен за пациенти со Алажил синдром

Физичка активност

Физичката активност не треба да биде ограничена освен ако пациентот нема значјни срцеви заболувања. Оние пациенти кои имаат знаци на хиперспленизам треба да избегнуваат спорт со близок контакт.