

Живот со Предизвици / Jeta me Sfida / Life With Challenges

АЛАЖИЛ СИНДРОМ

Alagille - МКБ Q 44.7



Алажил синдром е мулти-системска наследна болест. Децата со Алажил синдром 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 цирроза во околу 30-50% на погодените 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.



Живот со Предизвици / Jeta me Sfida / Life With Challenges

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

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 тешко 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 стомакот 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.
- Офталмолошки преглед за да се провери задниот ембриотоксон.
- Рентгенолошки преглед за да се провери за абнормалности на `рбетниот столб.
- Испитувања на крвните садови
- Ултразвучен преглед на бубрежите 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 нарушена функција 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. На доенчињата со Алажил синдром им се дава посебна млечна формула богата со средно ланчани триглицериди (МСТ) за да се зголеми апсорпцијата на масти. Целта е да се поттикне растот и развојот на овие деца. Ако оралните дози на овие



Живот со Предизвици / Jeta me Sfida / Life With Challenges

витаминарне се доволни, потребно е да се даваат витамински ињекции на одредени временски интервали. За да се подобри нутритивниот статус на детето може да биде потребно да се аплицира назогастрична сонда или гастростома преку која ќе 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, холестирамини урсодезоксихолна киселина -ursodeoxycholic acid (Actigall, Ursobil, Ursofalk) може да бидат корисни во индивидуалниот третман на пациентите. Други лекови како што се Atarax и Benadryl може да дадат привремено 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: Трансплантација на црн дроб после настаната цироза. Хируршки третман на пиелотерична 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.

Прогноза

Истражувањата покажуваат дека 75% од децата дијагностицирани со Алажил синдром просечно живеат до 20 годишна возраст, поради соодветни хепатопротективни и кардиопротективни терапии, оваа стапка на преживување се зголемува. Многу возрасни со Алажил синдром кој имаат правилен третман водат нормален и продуктивен живот. Смртните случаи кај луѓе со Алажил синдром најчесто се предизвикани од откажување на црниот дроб, срцеви проблеми и абнормалности на крвните садови.

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 и со хроничните заболувања на црниот дроб. Доколку има компликации добро е пациентите да се консултираат со субспецијалист и специјалист.

SANOFI GENZYME 



B:OMARIN

RECORDATI
RARE DISEASES
GROUP



ALKALOID
SKOPJE
Health above all



M E D I S

