

Alagillen oireyhtymän hoito

Miten Alagillen oireyhtymää hoidetaan?

Alagillen oireyhtymä vaikuttaa useisiin elinjärjestelmiin, ja hoito edellyttää laaja-alaista moniammatillista tiimiä, joka tekee yhteistyötä lapsen hyvinvoinnin turvaamiseksi.¹⁻³ Koska sairaus ilmenee yksilöllisesti, hoito suunnitellaan lapsen oireiden ja tarpeiden mukaisesti³.

Hoidon tavoitteena on oireiden hallinta ja elämänlaadun kohentaminen lääkityksen, ravintolisien sekä tarvittaessa kirurgisten toimenpiteiden avulla³⁻⁵. Hoidossa huomioidaan myös muut sairauden vaikutuksen kohteena olevat elimet, esimerkiksi sydän ja munuaiset².

Millaisia seurantatutkimuksia ja testejä voidaan tarvita?

Lapsen terveydentilaa seurataan säännöllisesti, ja tutkimusten sisältö määräytyy yksilöllisen tilanteen mukaan. Näitä voivat olla^{2, 3, 6-12}:

Perusseuranta:

- Verikokeet maksan toiminnan, sappihappopitoisuuksien ja vitamiinien arvioimiseksi
- Maksan ja sydämen ultraäänitutkimukset
- Kasvun seuranta
- Ravitsemustilan arviointi

Tarvittaessa lisätutkimukset:

- Munuaisten toimintakokeet
- Silmätutkimukset
- Selkärangan röntgentutkimukset
- Kuulotutkimukset
- Perinnöllisyysneuvonta perhesuunnittelun tueksi

Miten lääkkeet ja kirurgia auttavat?

Alagillen oireyhtymän hoito koostuu lääkehoidosta, muusta oheishoidosta ja joissakin tapauksissa kirurgisista toimenpiteistä⁴.

Lääkitys on keskeinen osa hoitoa. Sen tavoitteena on tukea maksan toimintaa lisäämällä sappivirtausta ja vähentämällä sappihappojen kertymistä. Oireiden, kuten keltaisuuden ja kutinan, lievittymisen lisäksi tutkimukset osoittavat, että sappihappopitoisuuksien alentaminen voi parantaa pitkän aikavälin ennustetta¹³.

Kirurgisia vaihtoehtoja harkitaan, kun oireet ovat edenneet niin pitkälle, ettei niitä voida hallita pelkällä lääkehoidolla. Yksi vaihtoehto on leikkaus, jossa osa sapesta ohjataan pois maksasta. Maksansiirtoa harkitaan tapauksissa, joissa maksa on vaurioitunut niin vakavasti, ettei se enää toimi riittävästi⁴.

Mitkä tekijät vaikuttavat pitkän aikavälin ennusteeseen?

Pitkän aikavälin ennusteeseen vaikuttavat muun muassa maksasairauden vaikeusaste, mahdollinen maksansiirron tarve sekä muiden terveystaustatekijöiden laajuus. Oireiden tehokas hallinta, riittävä ravitsemus ja asianmukainen ravintolisien käyttö ovat keskeisiä hyvän terveydentilan tukemisessa.¹⁴

Mitkä ovat uusimmat edistysaskeleet Alagillen oireyhtymän hoidossa?

IBAT-estäjät (ileaalisen sappihappokuljettajan estäjät) ovat uudempi hoitomuoto Alagillen oireyhtymän hoidossa. Ne estävät sappihappojen takaisinimeytymistä suolistosta maksaan ruoansulatuksen jälkeen, mikä vähentää sappihappojen kertymistä ja lievittää kutinaa sekä muita oireita¹³.

1. Kamath BM, et al. Systematic Review: The Epidemiology, Natural History, and Burden of Alagille Syndrome. *J Pediatr Gastroenterol Nutr.* 2018;67(2):148-156.
2. Menon J, et. al. Multidisciplinary Management of Alagille Syndrome. *J Multidiscip Healthc.* 2022;15:353-364.
3. Alagille Syndrome - Symptoms, Causes, Treatment | NORD (<https://rarediseases.org/rare-diseases/alagille-syndrome/>) – last accessed January 2025
4. Ayoub MD, Kamath BM. Alagille Syndrome: Diagnostic Challenges and Advances in Management. *Diagnostics (Basel).* 2020;10(11):907.
5. Turnpenny PD, Ellard S. Alagille syndrome: pathogenesis, diagnosis and management. *Eur J Hum Genet.* 2012;20(3):251-257.
6. Alagille Syndrome | Children's Hospital of Philadelphia; <https://www.chop.edu/conditions-diseases/alagille-syndrome> - last accessed January 2025
7. Elisofon SA, Emerick KM, Sinacore JM, Alonso EM. Health status of patients with Alagille syndrome. *J Pediatr Gastroenterol Nutr.* 2010;51(6):759-765.
8. Johns Hopkins Medicine - Alagille Syndrome; <https://www.hopkinsmedicine.org/health/conditions-and-diseases/alagille-syndrome> - last accessed January 2025
9. Kohut TJ, Gilbert MA, Loomes KM. Alagille Syndrome: A Focused Review on Clinical Features, Genetics, and Treatment. *Semin Liver Dis.* 2021;41(4):525-537.
10. Lykavieris P, et al, Outcome of liver disease in children with Alagille syndrome: a study of 163 patients, *Gut* 2001;49:431–435
11. Macedo de-Paula, E, et al, Language assessment of children with severe liver disease in a public service in Brazil, *CLINICS* 2017;72(6):351-357
12. Diagnosis for Alagille Syndrome – NIDDK, <https://www.niddk.nih.gov/health-information/liver-disease/alagille-syndrome/diagnosis>
13. EASL Clinical Practice Guidelines on genetic cholestatic liver diseases, *J Hepatol.* 2024;81(2):303-325.
14. Jesina D. Alagille Syndrome: An Overview. *Neonatal Netw.* 2017;36(6):343-347.