

Alagillen oireyhtymän kuormittavuus

Miten Alagillen oireyhtymä vaikuttaa arkeen?

Alagillen oireyhtymä voi vaikuttaa syvästi sekä lapseen että koko perheeseen. Tavalliset arjen tilanteet, kuten koulunkäynti, kaverien kanssa leikkiminen tai sosiaalisiin tapahtumiin osallistuminen, voivat tuntua huomattavan haastavalta. Monet vanhemmat kertovat lapsensa kamppailevan fyysisen terveydentilan, kivunhallinnan tai yleisen hyvinvoinnin kanssa. Nämä vaikeudet voivat heijastua lapsen minäkuvaan, tunne-elämään, sosiaaliseen elämään ja lapsen käyttäytymiseen.¹

Sairaus vaikuttaa merkittävästi jokapäiväiseen elämään: fyysiseen toimintakykyyn, koulun käyntiin, kavereiden ja läheisten kanssa vietettyyn aikaan, perheen jokapäiväiseen elämään, itsetuntoon ja mielenterveyteen. Joidenkin lasten on terveydellisistä syistä vältettävä tiettyjä aktiviteetteja, kuten urheilua, jolloin vahva perheen ja yhteisön tuki on erityisen tärkeää¹.

Mitä kutina on ja miksi se on niin vaikea oire?

Kutinaa esiintyy jopa 88 %:lla Alagillen oireyhtymää sairastavista, ja sitä pidetään kuormittavimpana oireena. Kutina todennäköisesti johtuu sappihappojen kertymisestä maksaan ja verenkiertoon. Vanhemmat kuvaavat sitä usein merkittävimpänä lapsen elämänlaatua heikentävänä tekijänä^{1,2}.

Jatkuva raapiminen voi aiheuttaa ihovaurioita, verenvuotoa ja arpia^{1,2}. Kutina häiritsee usein unta ja johtaa pitkittyneisiin univaikeuksiin. Oireiden voimakkuus voi vaihdella vuorokaudenajan, yksilön ja iän mukaan².

Tunnistaisitko kutinan merkit? Mahdollisia oireita eri ikäryhmissä:

Vauvat:

- Unihäiriöt
- Ärtynisyys
- Levottomuus ja kiemurtelu
- Silmien hierominen
- Korvien kaivelu

Lapset:

- Univaikeudet
- Ärtynisyys
- Ihovauriot
- Jalkojen hankaaminen
- Aktiivinen raapiminen
- Levottomuus
- Keskittymisvaikeudet

Nuoret:

- Unihäiriöt
- Ihovauriot
- Fyysinen epämukavuus
- Keskittymisvaikeudet

Miksi kutinan hoito on tärkeää ja mitä voidaan tehdä?

Kutinaa on tärkeää hoitaa tehokkaasti, sillä jatkuva pruritus voi merkittävästi häiritä unta ja päivittäistä toimintaa sekä heikentää lapsen ja koko perheen elämänlaatua^{3,4}.

Hyödyllisiä keinoja ovat^{3,5,6}:

- Ihon säännöllinen kosteuttaminen perusvoiteilla
- Kynsien pitäminen lyhyinä ihovaurioiden ehkäisemiseksi
- Lyhyemmät ja viileämmät suihkut ja kylvyt (kuuman veden välttäminen)
- Rauhoittavien voiteiden käyttö ja arjen rutiinien mukauttaminen

Lääkehoidon lisäksi nämä keinot voivat auttaa lievittämään kutinaa^{3,5}.

Miten perheet voivat saada tukea ja hallita haasteita?

Vahva yhteistyö moniammatillisen hoitotiimin kanssa on keskeistä. Tiimiin voi kuulua useita erikoislääkäreitä ja ammattilaisia. Kaikista lapsen fyysisistä, emotionaalisista ja sosiaalisista haasteista on tärkeää kertoa avoimesti – varhainen apu voi vaikuttaa merkittävästi sairauden kanssa selviytymiseen⁷.

Vertaistukiryhmät ja potilasjärjestöt tarjoavat arvokkaita tietoresursseja, emotionaalista tukea ja yhteisöllisyyttä. Yhdenkään perheen ei tarvitse kohdata tätä tilannetta yksin. Ammatillinen tuki ja vertaistuki voivat parantaa merkittävästi sekä lapsen että koko perheen elämänlaatua.

1. Elisofon SA, Emerick KM, Sinacore JM, Alonso EM. Health status of patients with Alagille syndrome. *J Pediatr Gastroenterol Nutr.* 2010;51(6):759-765.
2. Kamath BM, Baker A, Houwen R, Todorova L, Kerkar N. Systematic Review: The Epidemiology, Natural History, and Burden of Alagille Syndrome. *J Pediatr Gastroenterol Nutr.* 2018;67(2):148-156.
3. Jesina D. Alagille Syndrome: An Overview. *Neonatal Netw.* 2017;36(6):343-347.
4. Singh SP, Pati GK. *Euroasian J Hepatogastroenterol.* 2018;8(2):140–147
5. 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.
6. Alagille Syndrome - Symptoms, Causes, Treatment | NORD (<https://rarediseases.org/rare-diseases/alagille-syndrome/>); last accessed January 2025
7. Goldberg A, Mack CL. Inherited Cholestatic Diseases in the Era of Personalized Medicine. *Clin Liver Dis (Hoboken).* 2020;15(3):105-109.

