



Alagilles syndrom

Alagilles syndrom är ett medfött, ärftligt tillstånd som kännetecknas av symtom från flera organ. Det är vanligt med kronisk leversjukdom som kan leda till svår klåda och gulsot. En del har symtom från hjärta och kärl och/eller tillväxtpåverkan.

I Sverige föds uppskattningsvis 2–4 barn per år med Alagilles syndrom. Det kan finnas personer med syndromet som inte har fått diagnosen fastställd eftersom symtomen kan vara lindriga och övergående.

Symtom

Symtomen varierar i hög grad mellan personer med syndromet, även bland medlemmar i samma familj. Vissa har inga symtom alls, medan enstaka barn inte överlever det första levnadsåret på grund av hjärtfel.

Gulsot till följd av gallstas (kolestas) är det vanligaste symtomet och uppkommer vanligen redan i nyföddhetsperioden. Gallstas innebär att galla inte kan transporteras från levern till tarmen. Obehandlad kan bristen på galla i tarmen leda till blödningar, bristande näringsupptag, benskörhet, nedsatt mörkerseende och neurologiska symtom.

För de flesta leder gallstasen vid Alagilles syndrom också till en intensiv klåda. Klådan kan vara så svår att den påverkar både vardagssysslor och arbetsförmåga.

Många har avvikelser i hjärt-kärlanatomien och de flesta har en lindrigt nedsatt njurfunktion.

Många barn med Alagilles syndrom har tillväxtrubbningar på grund av lever-, njur- och tarmpåverkan.

Andra kännetecken är gemensamma utseendemässiga drag, ögonförändringar och lindriga skelettavvikelser.

Ett fåtal har en påverkad kognitiv utveckling.

Orsak

Alagilles syndrom orsakas av en förändring i en av två gener som har betydelse för bland annat blodkärlens och gallvägarnas anläggning under fosterstadiet.

Behandling

Det finns ingen behandling som botar Alagilles syndrom. Behandlingen har hittills inriktats på att lindra symtomen, förebygga medicinska komplikationer och kompensera för de funktionsnedsättningar som syndromet leder till.

Barn med Alagilles syndrom bör genomgå en utredning som omfattar undersökningar av levern, hjärtat, njurarna, ögonen, skelettet och det centrala nervsystemet. Påverkade organ kontrolleras regelbundet. Ibland behövs operationer, läkemedelsbehandling och hjälpmedel. Samordnade insatser av olika organspecialister kan behövas.

Ett fåtal barn med Alagilles syndrom är svårt sjuka redan i nyföddhetsperioden och behöver sjukhusvård.

Många barn behöver intensiv näringsbehandling med olika tillskott för att förbättra näringsupptaget.

Klådan kan lindras med klådstillande läkemedel och fuktbevarande krämer. Läkemedel som kan minska klådan och bromsa leverskadan har nyligen lanserats.

Personer med svår sjukdom kan behöva en levertransplantation. Efter en transplantation krävs livslång behandling med immunmodulerande läkemedel.

Psykologiskt och socialt stöd är betydelsefullt, både för den som själv är sjuk och för resten av familjen.

Resurser

Särskild kunskap om Alagilles syndrom finns vid Sektionen för barn gastroenterologi, hepatologi och nutrition, Astrid Lindgrens barnsjukhus, Karolinska universitetssjukhuset, Stockholm.

Vid universitetssjukhusen finns Centrum för sällsynta diagnoser (CSD). De kan ge vägledning och information om sällsynta hälsotillstånd.

Samhällets stödinsatser

Barn, ungdomar och vuxna med funktionsnedsättningar kan få olika typer av stöd och insatser. Mer information finns på Socialstyrelsens webbplats under *Samhällets stöd*.

Intresseorganisationer

- Riksföreningen Hepatit C och andra leversjukdomar, RHC
- Riksförbundet Sällsynta diagnoser

Läs mer

Det här är en kort sammanfattning av texten i Socialstyrelsens kunskapsdatabas om sällsynta hälsotillstånd. Se vidare socialstyrelsen.se/kunskapsdatabasen.

Texterna i kunskapsdatabasen produceras av Informationscentrum för sällsynta hälsotillstånd vid Ågrenska på uppdrag av Socialstyrelsen.

E-post: sallsyntahalsotillstand@agrenska.se, agrenska.se/informationscentrum

Reviderad januari 2025.