

ALAGILLE POLIKLINIEK

In het Wilhelmina Kinderziekenhuis (WKZ) in Utrecht is in 2015 de Alagille polikliniek opgericht. Op dit speciale spreekuur komen alle facetten van het Alagille syndroom aan bod.

Naar schatting komt het Alagille syndroom voor bij 1 op de 70.000 pasgeborenen. Bij Alagille syndroom kunnen verschijnselen optreden in verschillende organen. De ernst van deze verschijnselen kan variëren van zeer mild tot ernstig.

Als je kind deze ziekte heeft, heb je vast veel vragen; over wat de ziekte inhoudt, wat je kan verwachten en hoe de klachten die kunnen optreden het beste behandeld kunnen worden. Doel van deze polikliniek is om de zorg voor deze kinderen met Alagille syndroom te optimaliseren.

Het idee voor deze polikliniek komt van Victorien Wolters die een jaar in het kinderziekenhuis Sick Kids in Toronto werkte waar een vergelijkbare polikliniek al draaide. De opzet werd als zeer patiëntvriendelijk ervaren; vaste dokters zagen de kinderen en er was aandacht voor alle uitingen van de aandoening. Ook werd wetenschappelijk onderzoek verricht. De resultaten hiervan kwamen de zorg voor de kinderen ten goede. Samen met collega kinderarts-MDL Roderick Houwen, kindernefroloog Marc Lilien, kindercardioloog Hans Breur en klinisch geneticus Albertien van Eerde werd de Utrechtse poli opgezet. Omdat een aantal kinderen met Alagille syndroom uiteindelijk een levertransplantatie nodig heeft, is het levertransplantatie centrum in het UMCG (Groningen) ook betrokken bij de Alagille polikliniek.

Op een aantal donderdagochtenden in het jaar hebben de kinderen in het WKZ een afspraak met de kinderarts-MDL, de kindernefroloog en de diëtiste. Afhankelijk van de verschijnselen van het kind, zijn ook andere specialisten beschikbaar. Denk hierbij aan een kindercardioloog, een oogarts, een klinisch geneticus, een kinderneuroloog, een orthopeed of een tandarts.

De verschillende afspraken worden zo efficiënt mogelijk achter elkaar gepland. Bloed-, urine- en ontlasting-onderzoek worden ingezet en zo nodig een echo-onderzoek van de buik. Het is belangrijk om urine en ontlasting mee te nemen naar de poli. De verzekeraar krijgt van de verschillende geconsulteerde afdelingen een rekening.

Alagille syndroom

In 1975 werd dit ziektebeeld voor het eerst beschreven door een Franse leverspecialist die ontdekte dat een groep kinderen met leverziekte ook een aantal andere problemen had zoals hartproblemen en vergelijkbare gezichtskenmerken. De aandoening is ook wel bekend onder de namen Alagille-Watson syndroom, syndromale galweghypoplasie of arteriohepatische dysplasie. Kenmerken van Alagille kunnen zijn:

Leverafwijkingen

Het merendeel van de patiënten met verschijnselen heeft last van leverfunctiestoornissen die kunnen variëren van zeer mild tot zeer ernstig. De meeste patiënten hebben last van geelzucht op de babyleeftijd. Bij een klein deel van de patiënten is sprake van een ernstige stoornis van de afvoer van gal naar de grote galwegen, doordat de kleine galwegen te klein zijn aangelegd. Hierdoor treedt stuwning van gal op. Bij een deel van de patiënten ontstaat hierdoor leverbeschadiging waarvoor uiteindelijk levertransplantatie nodig is.

Hartafwijkingen

Ongeveer 90% van de patiënten met Alagille syndroom heeft een aangeboren hartafwijking. Een bekende hartafwijking bij het Alagille syndroom is een afwijking van de klep van de longslagader (pulmonalis atresie of stenose). Bij het merendeel van de patiënten betreft het een milde hartafwijking.

Oogheelkundige afwijkingen

Bij Alagille syndroom zijn specifieke oogheelkundige afwijkingen beschreven van een bepaald onderdeel van het oog, namelijk de voorste oogkamer. Het meest kenmerkende verschijnsel is een embryotoxon posterior. Dit is echter een verschijnsel dat ook bij 8 tot 15% van de mensen uit de "gewone" bevolking voorkomt. Andere oogheelkundige afwijkingen kunnen pigmentafwijkingen van het netvlies zijn, afwijkingen van het hoornvlies of een veranderde positie van de pupil.

Wervelafwijking

De meest voorkomende skeletafwijking bij Alagille syndroom zijn de vlinderwervels. Bij ongeveer 65% van de mensen met Alagille syndroom worden deze wervelafwijkingen gezien. De wervelafwijkingen bij Alagille syndroom leiden slechts zelden tot klachten.

Allerlei nierafwijkingen

Nierafwijkingen worden ook beschreven bij patiënten met Alagille syndroom in 40-70%. Het kan gaan om vormafwijkingen van de nieren, maar ook om een verandering in de nierfunctie, die leidt tot een verstoring van het neutrale milieu in het lichaam en veranderingen in de vaten van de nier. Vaatveranderingen in de nier kunnen uiteindelijk tot een te hoge bloeddruk leiden. Ongeveer 10% van de patiënten met het syndroom van Alagille ontwikkelt op termijn een ernstige chronische nierziekte.

Groeiachterstand

Bij kinderen met Alagille syndroom wordt vaker een groeiachterstand gezien. Deze is deels het gevolg van de aanleg voor Alagille syndroom en staat deels in verband met de leverproblemen.

Hersenvatafwijkingen

Mensen met het syndroom van Alagille hebben een verhoogde kans om een afwijkende aanleg van de hersenvaten te hebben. Hierdoor bestaat er een verhoogd risico om in zo'n afwijkend aangelegd vat een bloeding of een verstopping te krijgen.

Andere afwijkingen:

Bij sommige patiënten worden specifieke gelaatskenmerken beschreven, waaronder een breed voorhoofd, diepliggende ogen, spitse kin en vaak tekening op de oorschelp en afstaande oren.

Ontwikkeling

Patiënten met het Alagille syndroom ontwikkelen zich in het algemeen normaal. Bij een klein aantal patiënten wordt een achterstand in ontwikkeling beschreven. De ernst van al deze verschijnselen kan variëren van zeer mild tot ernstig. Een klein deel van de patiënten heeft helemaal geen verschijnselen van de aanleg voor Alagille syndroom.

Alagille syndroom is een erfelijke ziekte

Bij de meeste patiënten met Alagille syndroom wordt dit veroorzaakt door een verandering in het *JAG1* gen. Deze is of nieuw ontstaan, of van een van de ouders afkomstig. De overervingswijze van Alagille syndroom is autosomaal-dominant. Autosomaal wil zeggen dat de aandoening zowel bij jongens (mannen) als bij meisjes (vrouwen) voorkomt. Dominant wil zeggen dat voor een kind van een ouder met Alagille syndroom een kans van 50% (1 op 2) geldt om de erfelijke aanleg voor aandoening te krijgen. Hoe in dat geval de aanleg tot uiting zal komen is niet te voorspellen.

Behandeling

Het is niet mogelijk om te genezen van Alagille syndroom, maar de klachten kunnen zo goed mogelijk behandeld worden. Goed vervolgen van de lever- hart- en nierfunctie, groei, ontwikkeling, voedingsstatus en alvleesklierfunctie is belangrijk. Een multidisciplinaire aanpak is daarbij van belang. Als er een hartafwijking is, dan is soms medicatie of een hartoperatie nodig. Een dieet met makkelijk verteerbare eiwitten en extra vitamines is ook vaak nodig. Jeuk kan een groot probleem zijn. Dit kan behandeld worden met verschillende medicijnen die afvoer van gal bevorderen (zoals ursodeoxycholzuur, cholestyramine en rifampine). Soms kan een operatie nodig zijn. Er wordt dan een soort buis vanaf de galblaas gemaakt. Via die buis loopt de gal in een stoma (partiele externe biliaire diversie, PEBD). In 10-20% van patiënten met Alagille is er uiteindelijk een levertransplantatie nodig.

Prognose

Veel volwassenen met Alagille syndroom leiden een normaal leven. Voor het voorspellen van de toekomst zijn de hart- en leverproblemen als ook problemen aan de hersenvaten het meest belangrijk: de mate van 'ziek zijn' wordt hierdoor vaak bepaald.

Behandelteam



Behandelteam Alagillepoli (van links naar rechts):

Marc Lilien (kindernefroloog), Victorien Wolters (kinderarts MDL), Hans Breur (kindercardioloog), Mirella Molenschot (kindercardioloog), Roderick Houwen (kinderarts MDL), Elsbeth Voskuil (oogarts), en Albertien van Eerde, klinisch geneticus

Niet op de foto: Carmen Willemsen-Vermeer (kinderdietiste), Gregor Krings (kindercardioloog), Mandy Keijzer (kindernefroloog), Inge Cuppen (kinderneuroloog), Floor Jansen (kinderneuroloog), Kees Braun (kinderneuroloog), Moyo Kruyt (orthopeed), Dirk Bittermann (tandarts) en Michele Ebbeling (oogarts).