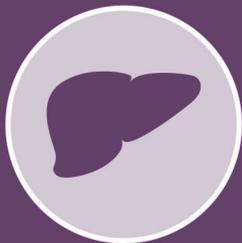


IL PRURITO DI QUESTI PAZIENTI COSA SEGNA LA IN REALTÀ?

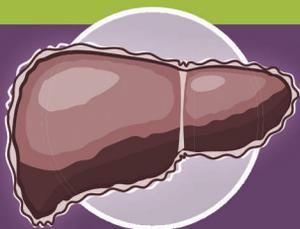


La sindrome di Alagille è una malattia genetica rara multisistemica con interessamento epatico, nella quale il restringimento, la malformazione o la paucità dei dotti biliari provoca uno stato persistente di colestasi (inibizione del deflusso della bile dal fegato)^{1,2}



La colestasi fa sì che gli acidi biliari si riversino nel torrente ematico, provocando il prurito colestatico^{1,3}

L'accumulo di acidi biliari nel fegato può dar luogo anche ad altre manifestazioni cliniche, tra cui ittero, disturbi del sonno, xantomi, deficit di crescita e, infine, epatopatia progressiva^{4,5,6}



INFIAMMAZIONE



**DANNO EPATICO
PROGRESSIVO**



FIBROSI

RICONOSCERE I SEGNALI E DIAGNOSTICARE L'ALG PRECOCEMENTE E ACCURATAMENTE

Per la diagnosi di ALGS, devono essere presenti caratteristiche cliniche riferite a 3 dei seguenti 7 principali distretti e organi interessati:^{*†7}



Fegato

- Colestasi
- Ittero
- Epatomegalia



Cuore

- Stenosi polmonare
- Tetralogia di Fallot



Facies

- Fronte prominente
- Mento a punta
- Naso con punta bulbosa



Occhi

- Embriotoxon posteriore
- Drusen del disco ottico



Scheletro

- Vertebre a farfalla
- Fratture patologiche



Reni

- Displasia renale
- Acidosi tubulare renale



Apparato vascolare

- Emorragia intracranica
- Malformazioni vascolari intracraniche

Malattie con caratteristiche cliniche che potrebbero essere simili all'ALGS:⁸

- Atresia delle vie biliari
- Epatite neonatale
- Colestasi intraepatica familiare progressiva (PFIC)
- Sindrome velo-cardio-facciale/di DiGeorge (VCFS)

Esistono oltre 100 cause di colestasi nei neonati/in età infantile.⁸

Familiarità per l'ALGS

La diagnosi di ALGS dovrebbe essere sospettata anche nelle persone che non soddisfano pienamente i criteri clinici ma che hanno un familiare affetto⁹



Il test genetico può essere di ulteriore supporto nel confermare la diagnosi di ALGS¹⁰

*In assenza di diagnosi molecolare o storia familiare. † Non esaustivo di tutte le possibili caratteristiche cliniche. ALGS, sindrome di Alagille.

Bibliografia:

1. Kamath BM, et al. *Liver Int.* 2020;40(8):1812–1822; 2. MedlinePlus. Alagille syndrome. Disponibile all'indirizzo <https://medlineplus.gov/genetics/condition/alagille-syndrome> [ultimo accesso aprile 2024]; 3. Jesina D. *Neonatal Netw.* 2017;36(6):343–347; 4. Singh SP, Pati GK. *Euroasian J Hepatogastroenterol.* 2018;8(2):140–147; 5. Cai S, et al. In: Arias IM, et al., editors. *The liver: biology and pathobiology.* 6th edition. Wiley; 2020:728–736; 6. Li T, Chiang J. In: *Cellular injury in liver diseases.* Springer; 2017:143–172; 7. Ayoub MD, Kamath BM. *Clin Liver Dis.* 2022;26(3):355–370; 8. National Organization for Rare Disorders. Alagille syndrome. Disponibile all'indirizzo <https://rarediseases.org/rare-diseases/alagille-syndrome/> [ultimo accesso aprile 2024]; 9. Spinner NB, et al. Alagille syndrome. In: Adam MP, et al, eds. *GeneReviews.* Seattle (WA): University of Washington, Seattle. Pubblicato online il 19 maggio 2000. Ultimo aggiornamento aprile 2024. Disponibile all'indirizzo https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1273/pdf/Bookshelf_NBK1273.pdf [ultimo accesso aprile 2024]; 10. Leonard LD, et al. *Eur J Hum Genet.* 2014;22(3):1–4.