



Alla scoperta della sindrome di Alagille

UNA RISORSA EDUCATIVA PER LA GESTIONE DELLA SINDROME DI ALAGILLE

IT-DS-2500002



Cos'è la sindrome di Alagille?

La sindrome di Alagille è una malattia genetica rara che colpisce diversi organi, tra cui il fegato.

MALATTIA RARA?
La sindrome di Alagille colpisce all'incirca:
1 persona ogni 30.000-50.000 NATI

MALATTIA GENETICA?

La sindrome di Alagille è causata da un'anomalia nei geni *JAG1* o *NOTCH2*. Questi geni sono coinvolti nello sviluppo dell'embrione durante la gravidanza, il che significa che la sindrome di Alagille può colpire più organi e parti del corpo, più frequentemente il fegato.

L'anomalia nel gene può avere due origini:

- Può essere trasmessa da un genitore
- Può verificarsi spontaneamente, il che significa che compare durante lo sviluppo dell'embrione

SINTOMI VARIABILI E FOLLOW-UP ALTAMENTE PERSONALIZZATO

I sintomi variano da persona a persona, così come la gravità della condizione.

Ogni paziente necessita di un programma di controlli (follow-up) altamente personalizzato, che tenga conto dei suoi specifici segni e sintomi clinici della malattia.

Cos'è la colestasi?

Nella sindrome di Alagille, i dotti biliari – una rete di canali nel fegato che trasportano la bile – sono più stretti del solito o malformati. Questo provoca la colestasi, cioè una situazione dove la bile non riesce a fuoriuscire dal fegato.

L'ACCUMULO DI BILE NEL FEGATO (COLESTASI) HA LE SEGUENTI CONSEGUENZE:

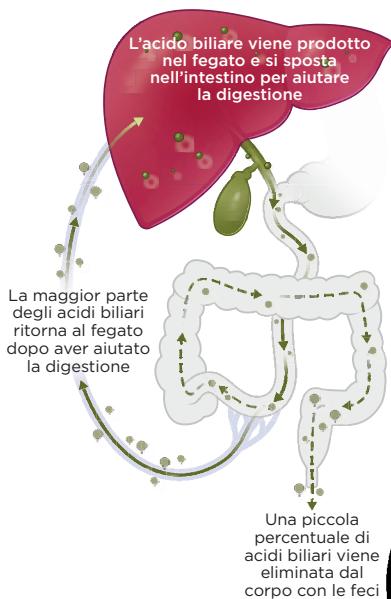
- Gli acidi biliari si riversano nel sangue, provocando prurito, che può diventare intollerabile
- Lesioni nelle cellule epatiche, che possono evolvere in fibrosi (cicatrizzazione). Quest'ultima, se è estesa, può portare a cirrosi. La cirrosi implica che il fegato non può più funzionare normalmente, si deforma e indurisce, e questo può provocare molte complicanze come insufficienza epatica, ipertensione portale (pressione alta nella vena porta, la vena che trasporta il sangue dall'intestino al fegato), scarsa funzionalità epatica, sanguinamento gastrointestinale e/o cancro del fegato



Ciclo degli acidi biliari nella sindrome di Alagille

NORMALE CICLO DEGLI ACIDI BILIARI

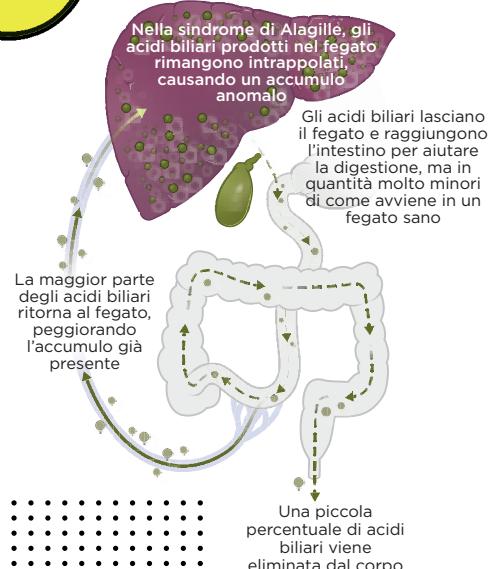
Quando il ciclo degli acidi biliari è normale, un fegato sano contribuisce alla produzione e alla circolazione equilibrata degli acidi biliari.



FEGATO SANO

CICLO DEGLI ACIDI BILIARI NELLA SINDROME DI ALAGILLE

Nella sindrome di Alagille il ciclo degli acidi biliari è caratterizzato da un accumulo di tali acidi nel fegato (colestasi).



COLESTASI

In che modo la sindrome di Alagille influisce sul fegato?

QUALI SONO LE FUNZIONI DEL FEGATO?



Il fegato produce proteine, in particolare l'albumina (la proteina più abbondante nel sangue), ma anche proteine che favoriscono la coagulazione del sangue, proteine che causano l'infiammazione e proteine del sistema immunitario.

Controllo dei nutrienti immagazzinati nel corpo (carboidrati, grassi, proteine)

Produzione e secrezione nell'intestino della bile, coinvolta nella digestione

Disintossicazione del sangue, eliminazione dei prodotti di scarto

Cos'è la bile?

La bile è un liquido denso di colore giallo o verdastro prodotto nel fegato. È immagazzinata nella cistifellea e svolge un ruolo chiave nella digestione.

QUALI SONO LE FUNZIONI DELLA BILE?

- La bile è composta da diverse sostanze, tra cui acidi biliari, colesterolo, fosfolipidi, ioni e acqua
- La bile aiuta a digerire i grassi e alcune vitamine (A, D, E e K). Inoltre, elimina alcuni tipi di prodotti di scarto dal corpo

Quali sono gli effetti della colestasi nella sindrome di Alagille?

PRURITO

I pazienti con sindrome di Alagille possono manifestare prurito durante il giorno o la notte. Poiché il prurito può essere intenso e difficile da controllare, informa la tua équipe di cura se hai difficoltà a gestire il prurito o se sta peggiorando. L'impatto del prurito sulle attività quotidiane può essere significativo, con effetti sul sonno, sull'umore, sulla concentrazione e persino sulla salute mentale. Il forte grattamento dovuto al prurito può provocare lesioni cutanee che possono sanguinare.

ITTERO

Si parla di ittero quando la pelle e la parte bianca degli occhi diventano di colore giallo. L'ittero è causato dall'eccesso di bilirubina nel sangue. La bilirubina è una sostanza gialla prodotta quando i globuli rossi (che trasportano l'ossigeno in tutto il corpo) si rompono. Di solito la bilirubina viene rimossa dal sangue grazie alla bile, ma questo processo non funziona bene nelle persone con sindrome di Alagille perché la bile rimane intrappolata nel fegato. Parte della bilirubina viene eliminata con le urine, che possono diventare più scure. L'ittero può anche portare a scolorimento dei denti.

DEPOSITI DI GRASSO SOTTO LA PELLE O XANTOMI

Gli xantomi sono depositi di grasso che si formano sotto la pelle e che hanno l'aspetto di bozzi o protuberanze. Sono causati da livelli elevati di grassi (come il colesterolo) nel sangue. Possono essere fonte di disagio per le persone con sindrome di Alagille e, a seconda della loro posizione, potrebbero limitare l'attività fisica.

AFFATICAMENTO CRONICO

Vari sintomi della sindrome di Alagille possono avere effetti sui livelli di energia, portando a stanchezza di intensità variabile e a una peggiore qualità della vita.

CARENZA DI VITAMINA A, D, E, K

La colestanesi può provocare difficoltà di assorbimento di alcune vitamine (A, D, E e K):

- La carenza di vitamina A può causare problemi alla vista e indebolire il sistema immunitario
- La carenza di vitamina D può portare a problemi ossei come fratture o a ritardo della crescita

Il medico potrebbe quindi prescriverti integratori di vitamina A, D, E e K oltre a una dieta varia ed equilibrata.

- La vitamina E è fondamentale per il normale funzionamento del sistema nervoso. Un'assunzione inadeguata può provocare notevole affaticamento, formicolio e potenziale debolezza muscolare (difficoltà a camminare, spasmi, problemi alla vista)
- La carenza di vitamina K può provocare disturbi della coagulazione del sangue responsabili di sanguinamento a volte grave



SE LA TUA QUALITÀ DELLA VITA CAMBIA
DRASTICAMENTE O IN CASO DI GRAVI PROBLEMI AL FEGATO, È POSSIBILE CHE SI PREnda IN CONSIDERAZIONE UN TRAPIANTO DI FEGATO.

Cosa può scatenare il prurito?

Il prurito può essere scatenato da:

STRESS E ANSIA

Il prurito può essere più intenso in situazioni stressanti, se si ha una malattia infettiva o se si è ansiosi.

LO SFREGAMENTO DI CAPI DI ABBIGLIAMENTO O LENZUOLA CHE IRRITANO LA PELLE

L'uso di fibre sintetiche o tessuti caldi come la lana può peggiorare il problema.

CALORE

Il prurito è aggravato dal calore.

MESTRUAZIONI

Il ciclo ormonale femminile può peggiorare il prurito.



IDENTIFICARE I SEGANI

Riconoscere
i segni del prurito
a ogni età:

NEONATI

Il prurito associato alla sindrome di Alagille si osserva **spesso per la prima volta nei neonati o nei bambini piccoli**. I primi segni di prurito possono spesso assomigliare a segnali di fame o stanchezza. I neonati possono esprimere il prurito con:



Disturbi
del sonno



Irritabilità



Dimenamento



Sfregamento
degli occhi



Dita nelle
orecchie

BAMBINI

Nel corso del tempo, i bambini possono iniziare a mostrare il loro disagio in modi diversi. Possono manifestare vari sintomi a causa del prurito, tra cui:



Disturbi
del sonno



Irritabilità



Danni cutanei



Sfregamento
dei piedi



Grattamento
attivo



Agitazione



Incapacità di
concentrazione

ADOLESCENTI E GIOVANI ADULTI

Adolescenti e giovani adulti si trovano a dover gestire cambiamenti ed emozioni. Chi di loro soffre di prurito può avere a che fare con:



Disturbi
del sonno



Irritabilità



Danni cutanei



Sfregamento
dei piedi



Normalizzazio-
ne del prurito



Malessere
fisico



Incapacità di
concentrazione



Quali organi e parti del corpo colpisce la sindrome di Alagille?



CUORE E ARTERIE

Problemi al cuore e ai vasi sanguigni, specialmente nel cervello



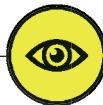
FEGATO

Accumulo di acidi biliari (detto colestasi), prurito, formazione di cicatrici (detta fibrosi)



SCHELETRO

Malformazione delle ossa della colonna vertebrale, nota come vertebre a farfalla, e osteoporosi (ossa deboli o fragili)



OCCHI

Problemi che riguardano l'iride, la retina e la cornea, incluso l'embriotoxon posteriore, una condizione che causa la formazione di una linea o un anello di colore bianco nella cornea (il tessuto trasparente che riveste l'occhio)



ORECCHIO, NASO E GOLA (ORL)

Problemi di udito



RENI

Perdita di proteine ed elettroliti con le urine, compromissione renale, cisti o altre malformazioni



Associazioni di pazienti

Le associazioni di pazienti svolgono un ruolo cruciale nel sostenere i pazienti che soffrono della stessa malattia o degli stessi sintomi.



**DA SOLI SIAMO RARI,
INSIEME SIAMO STRAORDINARI!**

ALAGILLE ITALIA ODV è la prima associazione italiana dedicata ai pazienti affetti da Sindrome di Alagille e alle loro famiglie.



info@alagilleitalia.org
www.alagilleitalia.org



**Centri di riferimento
per la sindrome di Alagille**

www.fimp.pro



Note

L'équipe medica pediatrica ti supporterà in ogni fase del percorso, dalla diagnosi in poi, e sarà di aiuto nel passaggio di consegne all'équipe di cura per adulti con un solo obiettivo in mente: aiutarti a vivere la tua vita nel modo più normale possibile.

Infatti, la gestione quotidiana della sindrome di Alagille non deve impedirti di realizzarti pienamente nel passaggio all'età adulta.

Note

