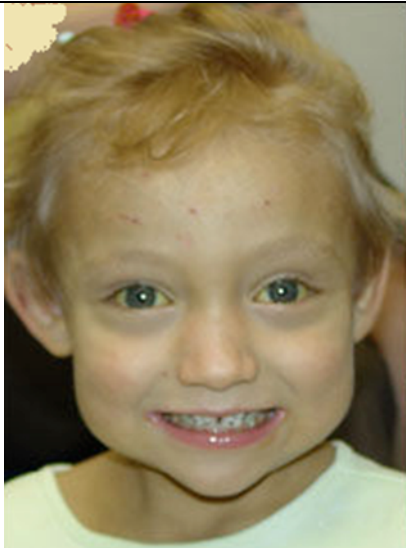


Alagille-szindróma

<h2>Alagille-szindróma</h2> <p>1:70.000 újszülött</p> <p>Kép forrása: https://www.nature.com/articles/nrneph.2013.102</p>	<p>Az esetek kb. 90%-ában a JAG1 gén mutációja okozza a betegséget. Megközelítőleg 7%-ban a 20-as kromoszóma rövid karjának deléciója okozza, mely a JAG1 gént is érinti. A fennmaradóknak NOTCH2 gén érintettség miatt alakul ki a betegsége. Autoszomális domináns öröklésmentet mutat.</p>
 <p>A diagnózis felállításához legalább három jellemző szükséges az alábbiak közül:</p> <ul style="list-style-type: none">• cholestasis,• cardialis defektus,• csontrendszeri rendellenességek,• szemészeti eltérések és• karakterisztikus arcvonások.	<p>Az Alagille-szindróma intrahepatikus epeút dysplasiával jár (túl szűk, malformált vagy túl kevés az epevezetékek száma) Ennek következménye a májkárosodás, az epe ugyanis nem tud kiürülni a májból, felhalmozódik, fibrosist okozva, így a máj nem tudja a méregtelenítő funkcióját ellátni. Az Alagille-szindróma tünetei tehát a májkárosodás miatt az icterus, viszkető bőr és a koleszterin depozitok lerakódása a bőrben, az ún. xanthomák. Gyakran fordul elő a betegségben cardialis érintettség, az enyhe szív rendellenességektől akár Fallott-tetralógiáig is. Jellegzetes arcdysmóriával járó kórkép, de inkább általános jegyeket mutatnak az érintettek:</p> <ul style="list-style-type: none">• széles, előredomborodó homlok,• mélyen ülő szemek,• pici, hegyes áll. <p>Pillangó alakú csigolyadeformitás, embryotoxon posterior gyakori kísérőjelensége a betegségnek.</p> 