

Melko suuri osa lasten maksasairauksista on synnynnäisiä ja ilmenevät jo imeväisiässä.

Sappitieatresiaa sairastavia lapsia syntyy maassamme muutama vuodessa (1/14000 lasta). Sairaudessa ulkoisten sappiteiden kehitys on tuntemattomasta syystä häiriintynyt, eikä sappea erity maksasta suoleen. Tämä vaatii leikkauksen (Kasai-leikkaus), jossa luodaan yhteys maksan ja suolen välille. Usein Kasai-leikkaus parantaa sapsen erittymistä. Useimmiten sappitieatresia johtaa vähitellen maksan toiminnan heikkenemiseen, jolloin hoidoksi tarvitaan maksansiirtoa.

Alagillen oireyhtymä johtuu geenivirheestä, joka aiheuttaa sappiteiden kehittymättömyyden. Sappi varastoituu maksaan, jonka solut tuhoutuvat. Sapsen virtausta voidaan lääkkeiden avulla parantaa, mutta pieni osa potilaista tarvitsee aikanaan maksansiirron.

Alfa-1-antitrypsiinin puute on harvinainen perinnöllinen aineenvaihduntasairaus, joka valtaosalla aiheuttaa lievän maksasairauden. Tila ei usein vaadi hoitoa tai alkuvaiheen ongelmat väistyvät itsestään. Pieni osa potilaista kuitenkin kehittää vuosien kuluessa maksakirroosin, joka vaatii hoidoksi maksansiirron.

Aineenvaihduntasairauksia

Alfa-1-antitrypsiinipuutoksen lisäksi tunnetaan suuri joukko aineenvaihduntasairauksia, jotka aiheuttavat vaihtelevan asteisia maksaongelmia. Niiden varhainen toteaminen on tärkeää, sillä usein tilannetta voidaan hoitaa lääkityksellä ja erityisruokavaliolla. Jotkut sairauksista ilmenevät perheittäin. Perheenjäsenten kannattaa hakeutua perinnöllisyysneuvontaan.

Glykogenoosi ja galaktoosin puute ovat harvinaisia perinnöllisiä maksasairauksia, jotka aiheutuvat hiilihydraattien virheellisestä aineenvaihdunnasta. Hoitona on ennen muuta ruokavalio.

Tyypin 1 tyrosinemia on vaikea, perinnöllinen aineenvaihduntasairaus. Se aiheutuu tyrosiini-nimisen aminohapon hajoamishäiriöstä. Elimistö ei pysty huolehtimaan proteiinista (valkuaisesta) oikealla tavalla, vaan tuottaa maksaa vahingoittavia aineita. Tällaisia lapsia syntyy noin yksi vuodessa. Aiemmin tyrosinemia johti varhain maksansiirtoon, mutta noin kymmenen vuotta sitten alettiin käyttää NTBC -nimistä lääkettä, joka on olennaisesti parantanut tilannetta. NTBC:tä saavien lasten maksantoiminta säilyy pitkään, ja tällä hetkellä on epäselvää, tarvitaanko maksansiirtoa myöhemmin lainkaan.