



## Rinnekoti-Säätiö

LASTEN KUNTOUTUSKOTI

KORNETINTIE 8, 00380 HELSINKI

PUH.09-8551 454, FAX 09-8551451

[lasten.kuntoutuskoti@rinnekoti.fi](mailto:lasten.kuntoutuskoti@rinnekoti.fi)

[www.rinnekoti.fi](http://www.rinnekoti.fi)

---

## Esofagusatresia

Lastenlääkäri Pia Höglund 10.12.2009

### Oesophageal atresia, Ruokatorven atresia

#### Oireet ja löydökset

Esofagusatresialla tarkoitetaan synnynnäistä rakennepoikkeavuutta, jossa normaali yhteys ruokatorven ja mahalaukun väliltä puuttuu. Usein (yli 85%) yhtenäisen ruokatorven puutokseen liittyy ylimääräinen poikkeava yhteys, fisteli, ruokatorvesta hengitysteihin, joko ruokatorven yläosan umpipussista (<1%), ruokatorven alaosaan (87%) tai molemmista (<1%). Joskus fisteli voi esiintyä yksinään ilman varsinaista ruokatorven yhteyden katkeamista (4%).

Noin puolessa tapauksista esofagusatresian yhteydessä lapsella todetaan myös muita rakennepoikkeavuuksia tai esofagusatresia on osa jotain nimettyä oireyhtymää. Tavallisimmat liitännäislöydökset ovat peräsuolen ja peräaukon puuttuminen (anaaliatresia), erilaiset virtsateiden rakennepoikkeavuudet, sydänviat, nikama- ja raaja-anomaliat. Kun useita näistä löydöksistä tavataan samalla henkilöllä, puhutaan ns. VACTERL oireyhtymästä.

Esofagusatresia löytyy usein jo raskauden aikana, jolloin todetaan lapsiveden runsaus. Tästä johtuen synnytys tapahtuu ennenaikaisesti n. 30%:ssa tapauksista. Esofagusatresian oireet voivat olla rakennepoikkeavuuden sijainnista johtuen vaikeusasteeltaan hyvinkin vaihtelevia ja jaksottaisia, mutta poikkeuksetta oireet alkavat aivan varhaisista vaiheista lähtien.

Vastasyntyneen oireet johtuvat ensisijaisesti siitä, että hän ei pysty nielemään sylkeä, jolloin kuplivaa sylkeä kertyy nenään ja suuhun. Hengitysvaikeudet, sinistely ja yskänkohtaukset ilmaantuvat erityisesti syöttöjen yhteydessä, jolloin maito pääsee ruokatorven yläosassa sijaitsevasta fistelistä suoraan keuhkoihin. Mikäli fisteli sijaitsee ruokatorven alaosaan, vatsaan kertyy usein ilmaa ja se alkaa pömpöttää, fistelin puuttuessa vatsa on puolestaan pieni ja ilmaton. Maitoaspiraatiota vakavampi keuhkotulehdus seuraa happamen mahansisällön päästessä keuhkokudokseen ruokatorven alaosaan sijaitsevan fistelin kautta.

Leikkauksen jälkeen hengitysteiden ja suoliston ongelmat ovat tavallisia erityisesti imeväisiässä.

Mikäli esofagusatresiaan liittyy fisteli hengitysteihin, henkitorvi on usein poikkeavan pehmeä lisäten alttiutta hengitystieinfektioihin. Poikkeava ruokatorven peristaltiikka ja mahdollinen ahtaumamuodostus ovat tavallisia pulmia johtaen nielemisvaikeuksiin ja ruoan takaisinvirtaustaipumukseen mahalaukusta ruokatorveen. Osalla nielemisvaikeudet helpottavat kouluikään mennessä, mutta aikuisillakin jonkin asteisten nielemisvaikeuksien esiintyvyys on huomattavan korkea, jopa 80% ilman, että liitoskohdassa olisi todettavissa arpimuodostusta. Varhainen arpimuodostus leikkauskohdassa on melko tavallista, joskin sitä voidaan osittain ennaltaehkäistä nykyaikaisella leikkaustekniikalla ja huolellisella refluksitautin hoidolla. Arpikuroumia voidaan hoitaa ruokatorven dilataatiohoidoilla, joka on nukutuksessa tehtävä toimenpide. Imeväisillä ja pienillä lapsilla toistuvien keuhkoinfektioiden taustalla voi olla myös uusiutunut fisteli, isommilla fistelimuodostus on harvinaista. Vielä aikuisiälläkin esofagusatresialeikkauksen läpikäyneillä refluksitauti samoin kuin keuhkoinfektiot ja astma ja astman kaltaiset oireet ovat tavallisempia kuin väestötasolla keskimäärin. Toisaalta, lähes puolella potilaista keuhkojen toiminta on täysin normaalia, ja oireisistakin valtaosalla rasituksen sieto on lähellä normaalia. Mahdollisista oireista huolimatta aikuiset potilaat ovat pääsääntöisesti tyytyväisiä elämänlaatuunsa.

## **Etiologia**

Esofagusatresiaan johtava häiriö tapahtuu raskauden alkuvaiheessa, kun ruoansulatuskanavan ja hengitysteiden normaali eriytyminen häiriintyy. Tavallisimmin taustalla oleva syy jää tuntemattomaksi. Arveltuja myötävaikuttavia tekijöitä ovat esim. varhaisen kehityksen aikainen paikallinen häiriö verisuonituksen kehityksessä. Pienessä osassa taustalla saattaa olla periytyvä alttius, joka yksin tai yhdessä ympäristötekijöiden kanssa johtaa rakennepoikkeaman syntyyn. Uusiutumisen riski perheessä jää yleensä aina alhaiseksi, 1-2%:n luokkaan, jonka takia lähes kaikki potilaat ovat perheensä ja sukunsa ainoita.

## **Yleisyys**

Esofagusatresia yksin tai yhdistyneenä trakeoesofageaaliseen fisteliin on tavallinen synnynnäinen rakennepoikkeavuus ja sen esiintyvyyksluvut vaihtelevat välillä 1:3000 – 4500. Tämän arvion pohjalta Suomessa syntyy joka vuosi noin 10-15 esofagusatresiaa sairastavaa lasta.

Down oireyhtymässä esofagusatresian ilmaantuvuus on 26-kertainen muuhun väestötason ilmaantuvuuteen verrattuna.

## **Diagnostiikka**

Raskauden aikana todettavissa oleva lapsiveden tavallista suurempi määrä voi johtaa esofagusatresiaepäilyyn, vaikka lapsiveden runsaus voi johtua monesta muustakin syystä. Sikiön rakenteita selvittävässä ultraäänitutkimuksessa voi herätä epäily esofagusatresiasta, mikäli mahalaukku ei saada kunnolla näkyville. Vastasyntyneen diagnoosiin johtavat oireet ovat epäspesifisiä (hengitysvaikeudet, sinistely ja yskänkohtaukset), ja syntynyttä epäilyä vahvistaa esim. nenämahaletkun etenemättömyys

mahalaukkuun. Tarkempi käsitys rakennepoikkeavuuden sijainnista, laajuudesta ja hengitystie-elimistön osallisuudesta saadaan ruokatorven varjoainekuvauksen avulla.

## **Hoito ja kuntoutus**

Esofagusatresian hoito vaatii aina leikkauksen, joka pyritään tekemään mahdollisimman pian, mieluiten ensimmäisen elinpäivän aikana. Vastasyntynyt on usein välittömien hoitotoimien tarpeessa; hän tarvitsee hengitysteiden toistuvaa imemistä puhtaaksi limasta ja syljestä, suonensisäisen nesteytyksen, lisähapetta, ja pikaisen kuljetuksen lastenkirurgiseen yksikköön.

Useimmiten leikkauksessa saavutetaan kerralla normaali yhteys ruokatorven ylä- ja alaosien välille, ja samalla hengitysteihin mahdollisesti yhteydessä oleva fisteli suljetaan. Joskus leikkaus joudutaan tekemään useammassa osassa, tällöin alkuvaiheessa tarvitaan usein tilapäisenä ratkaisuna mahalaukkuavanne (gastrostooma) ravinnonsaannin onnistumiseksi.

Leikkauksen jälkeen ruokinta tapahtuu aluksi suonensisäisellä ravitsemuksella ja reilun viikon iässä voidaan siirtyä hiljalleen tavanomaiseen ruokintaan ja imetykseen. Leikkauksen jälkeen osalla lapsista esiintyy gastresofageaalista reflukstitautia (GER), jota hoidetaan kohoasennolla, lääkityksellä ja vain vaikeimmissa tapauksissa leikkaushoidolla.

Tilanteessa, jossa mahansisältöä on päässyt keuhkoihin ja se on aiheuttanut tulehduksen, voidaan keuhkojen toimintaa parantaa inhaloitavalla keuhkoja avaavalla ja hoitavalla lääkityksellä sekä fysioterapialla.

Kiinteään ravintoon siirtyminen voi vaatia tavallista pidemmän ajan nielemiseen liittyvien vaikeuksien takia. Riittävästä juomisesta huolehtiminen ruokailun yhteydessä helpottaa ruoan siirtymistä ruokatorvesta mahalaukkuun. Joskus kuiva, kiinteä ruokapala voi juuttua ruokatorveen, jolloin voidaan joutua ruokatorven tähytystutkimukseen, jonka yhteydessä ruokapala voidaan poistaa. Ravitsemusterapeutti voi tarjota apua, mikäli lapsella esiintyy syömisvaikeuksia tai ravitsemushäiriöitä.

## **Ennuste**

Leikkaustulokset ovat tavallisesti hyviä, erityisesti jos lapsi ei ole kovin ennenaikaisesti syntynyt eikä hänellä ole muita vakavia epämuodostumia tai perussairauksia.

## **Esofagusatresia Suomessa**

Esofagusatresialapsen seuranta toteutuu leikkaushoidon toteuttaneessa sairaalassa, mutta usein tarvitaan yhteistyötä lapsen yksilöllisistä tarpeista lähtien korvalääkäriin, keuhkolääkäriin, ravitsemusterapeuttiin, perinnöllisyyslääkäriin, lastenkardiologin, fysioterapeuttiin, psykologin ja suuhygienistiin kanssa. Myöhempi terveysseuranta on tarpeen reflukstitaudin, siihen liittyvien komplikaatioiden ja mahdollisten keuhko-oireiden varalta. Kokonaissuunnitelmassa tulee huomioida mahdollisten muiden rakennepoikkeavuuksien edellyttämä seurantarive.