

Hirschsprung

lastenneurologi Teija Salokorpi 26.2.2010

ICD-10: Q43.1
OMIM; 142623

Hirschsprungin tauti, Hirschsprung oireyhtymä, HSCR, Aganglioninen megacolon

Yleisyys

Hirschsprungin taudin yleisyys on noin 1: 5000 vastasyntyneillä. Tautia esiintyy pojilla enemmän kuin tytöillä, suhteessa 4:1.

Oireet ja löydökset

Vastasyntyneellä todetaan, tavallisesti jo ensimmäisen elinvuorokauden aikana, ulostamiskyvyttömyys (viivästynyt mekonium), syömishaluttomuus, oksentelu, vatsan pömpötys ja itkuisuutta. Peräaukko voi olla silmännähdän ahdas.

Mikäli tilaa ei todeta vastasyntyneellä, ilmenee myöhemmin oireina kasvun hidastumista, vatsan turpoamista, ummetusta, mutta myös toistuvaa tai jatkuvaa ripulia. Mikäli uloste on kertynyt pitkään yhä pahemmin laajenevaan paksusuoleen voi seurauksena olla jopa henkeä uhkaava suolitulehdus eli enterokoliitti.

Hirschsprungin tauti voi liittyä muihin oireyhtymiin kuten Down oireyhtymään tai Rustohius-hypoplasiaan. Toisaalta Hirschsprungin taudin yhteydessä voi ilmetä myös muita synnynnäisiä rakenne- tai toimintapoikkeavuuksia, kuten synnynnäistä sydänvikaa, suoliston tai virtsateiden poikkeavuuksia, palleatyrä tai synnynnäinen kuulovika.

Sairauden syy ja synty

Hirschsprungin tauti johtuu hermosoluganglioiden synnynnäisestä puutoksesta suolen seinämässä. Tämä alueellinen puutos johtuu sikiökautisesta hermosolujen kehityshäiriöstä raskauden ensimmäisen kolmanneksen aikana. Kyseiset hermosolut välittävät autonomisia hermoimpulsseja suolen seinämässä ja säätelevät suolen peristalttista toimintaa eli suolen liikkeitä. Alueella, josta hermotus puuttuu, suoli ei toimi normaalisti. Hirschsprungin taudissa suolen sairas osa jää pysyvästi supistustilaan eikä kykene

”avautumaan” ja aiheuttaa siten toiminnallisen tukoksen. Myös terveeltä vaikuttavalla alueella suolen motiliteetti voi olla joskus puutteellinen.

Tila on geneettisesti hajanainen. Sen voi aiheuttaa vallitseva geenivirhe eli mutaatio RET-onkogeenissa (Hirschsprung-suvut) tai peittyvä mutaatio EDNRB-geenissä, mutta myös muita geenejä tunnetaan, joiden rakennevirhe saattaa johtaa Hirschsprungin taudin kaltaiseen tilaan.

Diagnostiikka

Suurin osa diagnooseista tehdään heti syntymän jälkeen, osa muutaman ensimmäisen elinkuukauden aikana ja pieni osa vasta myöhemmin kasvuiässä. Diagnostisia tutkimuksia ovat suoliston röntgenkuvaukset, peräsuolen painemittaus sekä varmimmin peräsuolen koepalan histologian tutkiminen (todettavissa hermoganglioiden puuttuminen).

Hoito

Hoito on kirurginen. Aikaisemmin oli käytössä kolmivaiheinen kirurginen hoito: ensin tehtiin suoliavanne, sitten poistettiin toimimaton suolen osa, ja sen jälkeen avanne suljettiin. Nykyään yleisin hoitolinja on yksivaiheinen peräaukon kautta tehtävä leikkaus, jossa poistetaan toimimaton suolen alaosa ja sen lisäksi paksusuolen laajentunut osa, pahimmillaan vaikeissa tapauksissa koko paksusuoli.

Myöhemmin voidaan tarvittaessa tehdä ns. ACE-avanne, joka mahdollistaa säännöllisen suolihuuhtelun ja ehkäisee jatkuvaa tuhrimista.

Ennuste

Leikkaushoidon jälkeen lapsilla on usein ummetusta tai suolen puutteellista tyhjenemistä. Pienellä osalla lapsista myös tuhriminen jatkuu. Toistuvia suolitulehduksia, enterokoliitteja, ilmenee seurantatutkimusten mukaan keskimäärin 15 prosentilla leikatuista lapsista. Joka kymmenes potilas joudutaan leikkaamaan myöhemmin suolitukoksen takia, jotka johtuvat yleensä aikaisempien leikkauksien jälkeen kehittyneistä kiinnikkeistä. Keskimäärin joka kymmenes kärsii vielä aikuisena virtsaamisen tai sukupuolielämän häiriöistä.

Lisätietoja saa esimerkiksi internetosoitteista:

www.niddk.nih.gov/health/digest/pubs/hirsch/ (engl.)

www.familyvillage.wisc.edu/lib_hirs.htm (engl.)