



Rinnekoti-Säätiö

LASTEN KUNTOUTUSKOTI

KORNETINTIE 8, 00380 HELSINKI

PUH.09-8551 454, FAX 09-8551451

lasten.kuntoutuskoti@rinnekoti.fi

www.rinnekoti.fi

Holoprosencephaly

Yksikammioinen aivo, Aivojen rakennepoikkeavuus

lastenneurologi Teija Salokorpi, 26.8.2009

Luokitukset

ICD-10 Q04.2

Yleisyys

Tarkkaa yleisyyttä on vaikea arvioida. Eri julkaisuissa yleisyys asettuu 1/10 00 alueelle. Tämä merkitsee Suomessa noin viittä uutta tapausta vuosittain.

Oireet ja löydökset

Prosenkefalon on muutaman viikon ikäisen alkion primitiivinen keskushermoston etuosien esiaste, josta normaalisti kehittyvät aivojen etuosan kaksi aivopuolisko (hemisfäärit), parilliset sivukammiot (lateraaliventrikelit), keskiviivarakenteet (kolmas aivokammio, aivolisäke ja aivokurkiainen), näköhermot ja aivokuoren poimutus.

Holoprosenkefalia merkitsee synnynnäistä alkiokehityksen häiriötä, jossa edellä kuvattu kehitys jää kokonaan tapahtumatta tai kesken. Vaikeimmissa muodoissa parilliset aivorakenteet, aivopuoliskot jäävät kokonaan kehittymättä, jolloin myös haju- ja näköhermot saattavat puuttua kokonaan ja kahden sivukammion tilalla onkin yksi suuri nesteen täyttämä ontelo. Näissä tapauksissa myös keskikasvoalueen kehitys on usein häiriytynyt, pahimmissa tapauksissa esimerkiksi silmien ja nenän kehitys on jäänyt puutteelliseksi, jolloin normaalit kasvopiirteet ovat poikkeavat. Tällaiset vaikeimmat holoprosenkefalia-lapset menehtyvät tavallisesti pian syntymän jälkeen tai syntyvät kuolleina.

Lievimmissä tapauksissa nähdään poikkeavia kasvopiirteitä, esim. leveä nenänselkä ja silmät lähellä toisiaan (hypotelorismi), karsastusta ja ehkä colobomat (silmarakenteiden halkiot). Tällöin myös aivojen rakenne saattaa olla lievemmin poikkeava. Lievätkin holoprosenkefaliapoikkeavuudet aivoissa voivat kuitenkin aiheuttaa vaikean neurologisen oireiston.

Holoprosenkefalia voidaan luokitella vaikeusasteen mukaan:

1. alobaarinen, jakautumaton, lohkoutumaton aivorakenne (yksikammioinen aivo)
2. semilobaarinen, jossa jakautuminen kahteen aivopuoliskoon on osittainen
3. lobaarinen, jossa jakautuminen on tapahtunut, mutta keskiviivarakenteissa on eriasteisia rakennevirheitä.

Etiologia

Aivorakenteiden sikiöaikaisen kehityshäiriön syy jää yleensä epäselväksi. Osa holoprosenkefaliasta kytkeytyy perimään, ja tietyissä muodoissa geenivirhekin on löydetty. Muutamat muodot liittyvät eräisiin kromosomipoikkeavuuksiin. Trisomia 13 on niistä yleisin, joskin perin harvinainen pienryhmä sekin. Muista mainittakoon esimerkin vuoksi kromosomin 7 pitkän varren terminaaliosan häviämä (del 7q36), jossa holoprosenkefalia esiintyy lähes säännönmukaisesti. Tunnetaan myös familiaalisia muotoja, jossa samassa perheessä / suvussa on esiintynyt useita tapauksia, joiden kliininen vaikeusaste on kuitenkin ollut varsin vaihteleva.

Hoito ja kuntoutus

Hoito ja kuntoutus perustuvat oirekuvaan ja kehitysvaiheeseen. Moniammatillinen ja kokenut työryhmä on välttämätön ja kuntoutussuunnitelma tulee säännöllisesti päivittää.

Ennuste

Holoprosencephaliaan voi liittyä myös muita kuin kasvojen, pään ja aivojen rakennepoikkeavuuksia. Sydämen tai virtsateiden rakennepoikkeavuudet ovat niistä yleisimpiä, mutta myös raaja-anomalioita voidaan tavata. Lapsen oireet ja ennuste riippuvat ratkaisevasti aivojen ja muiden elimien rakennepoikkeavuuksien ja toimintahäiriöiden asteesta ja laadusta. Mikäli oirekokonaisuus on kohtalainen tai lievä, saattaa lapsi kasvaa aikuiseksi ja elää sitten vanhaksikin. Vaikeampiin ja laajempiin rakennepoikkeavuuksiin liittyy aina vaikea kehitysvamma, aistivammoja ja usein elinikäkin on lyhentynyt.