



## 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)

---

## Kloridiripuli

lastenneurologi Teija Salokorpi 30.9.2009

ICD-10: E87.8

OMIM:

Synnyynnäinen kloridiripuli, Congenital chloride diarrhea, CCD, Congenital alkalosis with diarrhea

### Yleisyys

Sairaus lasketaan suomalaisen tautiperimän sairauksiin, koska sitä on todettu Suomessa selkeästi enemmän kuin muissa maissa. Suomessa sairauden ilmaantuvuus on arviolta n. 1:40 000, eli uusia sairautapauksia syntyy keskimäärin yksi vuosittain. Puolassa, Kuwaitissa ja Saudi-Arabiassa on sairautta myös keskimääräistä enemmän, muualla maailmassa on julkaistu vain yksittäisiä tapauksia.

### Oireet ja löydökset

Ensimmäinen oire on yleensä raskauden aikana todettava runsas lapsivesi (hydramnion). Se johtuu (sairaana) sikiön lisääntyneestä vesiripulista. Synnytys yleensä käynnistyy ennenaikaisesti, vastasyntynyt voi olla pienipainoinen ja menettää lisäksi nopeasti painoaan heti syntymän jälkeen. Vastasyntyneellä ei ole ns. lapsen pihkaa suolessaan, koska se on jo sikiöaikana huuhtoutunut pois. Ilman hoitoa vastasyntynyt kuivuu ja muuttuu keltaiseksi. Vatsa pullottaa ja lapsi kastelee jatkuvasti. Kyseessä ei ole lisääntynyt virtsaneritys, vaan jatkuva vetinen ripulointi. Ilman hoitoa lapsi yleensä menehtyy nestetasapainon häiriöön muutaman viikon sisällä syntymästään.

### Etiologia ja periytyminen

Kloridiripuli-sairaus kuuluu peittyvästi periytyviin sairauksiin. Se tarkoittaa, että syntyvä lapsi saa oireisen sairauden, mikäli hän on perinyt sairauden aiheuttavan geenimuutoksen (mutaation) molemmilta vanhemmiltaan. Perheessä, jossa on yksi sairas lapsi, jokaisella syntyvällä sisarella on 25% riski syntyä sairaana ja 50% riski syntyä ns. oireettomana geenivirheen kantajana. Näin ollen mahdollisuus syntyä aivan terveenä tämän sairauden suhteen on 75%.

Taudin aiheuttava geenivirhe sijaitsee kromosomin 7 pitkässä haarassa, kohdassa q31. Geeni nimettiin aluksi CLD:ksi (Cl-diarrhea), mutta sittemmin siirryttiin geenin nimitykseen

DRA (Down regulated adenoma), joka perustuu alkuperäiseen havaintoon geenin muutoksen ilmentymisestä suoliston kasvaimissa.

DRA-geeni säätelee suolen seinämän anioni-kuljetusta (kloridi-ionin takaisinottoa ja bikarbonaatin eritystä suoleen), ja sen puuttuminen tai muutos aiheuttaa suolakuljetuksen häiriön ja nesteen vuotamisen suoleen. Tutkituilla suomalaisilla potilailla on lähes kaikilla sama mutaatio kyseisessä geenikohdassa, kolmen emäsparin häviämä eli deleetio.

## Diagnostiikka

Diagnostisia löydöksiä ovat lisääntynyt ulosteen kloridipitoisuus (yli 90mmol/l) ja alentunut veren kloridi- ja natriumpitoisuus. Vastasyntyneen verinäytteestä on todettavissa asidoosi (lisääntynyt happamuus). Alkaloosi (emäsyylimäärä) ja veren alentunut kaliumpitoisuus todetaan verinäytteestä vasta myöhemmin. Virtsassa ei ole hoitamattomalla potilaalla lainkaan kloridia. Epäselvissä tilanteissa diagnoosi on suomalaisilla potilailla mahdollista varmentaa geenitutkimuksella verinäytteestä.

Sikiön diagnostiikka on mahdollinen tekemällä geenitutkimus lapsiveden tai istukkakoepalan soluista.

## Hoito

Parantava hoito on nestetasapainon korjaaminen aluksi suonensisäisesti ja sen jälkeen suun kautta annettavalla suolaliuoksella. Korvaushoito on elinikäinen ja voidaan vanhemmilla lapsilla ja aikuisilla toteuttaa yksilöllisillä natriumkloridi- ja kaliumkloridiannosjauheilla huolehtien samalla riittävästä nesteen saannista suun kautta. Elinikäinen nestetasapainon ja suola-arvojen seuranta edellyttää säännöllisiä poliklinikkakäyntejä vuosittain, pikkulapsilla useamminkin. Infektioiden aikana tavallista tiheämpi nestetasapainon seuranta ja korvausannoksen lisääminen on usein tarpeen.

## Ennuste

Mikäli diagnoosi löytyy heti vastasyntyneenä, ja oikea korvaushoito aloitetaan samantien, on odotettavissa oleva elinikä tavanomainen. Sairaalaseurantakäynnit erityisesti varhaislapsuudessa ja tavallista tiheämpi wc-tarve löysien ulosteiden takia sekä tahrimisongelmat voivat heikentää vaihtelevassa määrin potilaiden elämänlaatua. Aikuisilla miespotilailla voi esiintyä siemennesteen laatuun liittyen hedelmättömyyttä, jota voidaan hoitaa tavanomaisin keinoin. Suolakorvaushoidon keskeyttäminen tai liian pieni suolakorvausannos altistaa potilaat munuaisten toiminnanvajauksen kehittymiselle, jonka vuoksi aikuisilta potilailta tulisi aika ajoin tutkia munuaisten toimintakokeet.

## Lisätietoja

Ks. kirja Reijo Norio: Suomi-neidon geenit. Otava, 2000.

Tukiperherekisteriä pitää mm. Rinnekoti-Säätiön Lasten kuntoutuskoti, os. Ruusulankatu 10, 00260 Helsinki, e-mail: [lasten.kuntoutuskoti@rinnekoti.fi](mailto:lasten.kuntoutuskoti@rinnekoti.fi)