



## 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)

---

## Omphalocele

lastenlääkäri Pia Höglund 10.12.2009

OMIM 164750

### Omphalocele, exomphalos, Synnynnäinen napatyrä

#### Oireet ja löydökset

Omphalocele tarkoittaa synnynnäistä epämuodostumaa, jossa vatsanpeitteet ovat sikiökehityksen aikana jääneet keskilinjassa navan ympärillä eriasteisesti muodostumatta ja sulkeutumatta. Tämän seurauksena sikiöllä ja vastasyntyneellä voidaan todeta omphalocelen vaikeusasteesta riippuen napatyrän kaltainen pullistuma napanuoran kiinnittymiskohdassa, josta suolistoa ja joskus myös maksa ovat työntyneet ulos vatsaontelosta kalvon ympäröimään pussiin. Kahdella kolmasosalla potilaista todetaan myös muita synnynnäisiä rakennepoikkeavuuksia, joista osa voi olla hoidon ja ennusteen kannalta merkittävämpiä.

#### Etiologia

Noin kolmasosassa tapauksista omphalocelen aiheuttaja on kromosomipoikkeavuus, tavallisimmin kromosomien 13 tai 18 trisomia. Tällaisissa tilanteissa sikiöllä on useimmiten jo raskauden aikana todettavissa myös muita rakennepoikkeavuuksia. Harvinainen omphalocelen aiheuttaja on Beckwith- Wiedemann oireyhtymä, joka kuuluu suurikasvuisuusoireyhtymiin. Lisäksi tiedetään, että pienellä osalla sikiöistä, joilla on normaali kromosomilukumäärä mutta omphalocele, on todettavissa edellä mainittuja muiden elinten rakennepoikkeavuuksia.

Yksittäisenä löydöksenä todetun omphalocelen aiheuttaja on yleensä tuntematon ja satunnainen tapahtuma, jolloin perheessä ja suvussa ei kenelläkään muulla kyseistä rakennepoikkeavuutta ole todettu ja uusiutumiskiriski sisaruksilla on pieni, noin 1%.

#### Yleisyys

Omphalocelen esiintyvyys on maailmanlaajuisesti noin 1-3 tapausta / 10 000 vastasyntyntä ja on hieman tavallisempi pojilla kuin tytöillä. Yksittäisenä löydöksenä omphalocele löytyy tavallisemmin keskimääräistä hieman vanhempien naisten raskauksissa, samoin hiukan lisääntynyt riski liittyy ensi- ja monisikiöraskauksiin.

## **Diagnostiikka**

Omphalocele voidaan todeta raskauden toisen kolmanneksen ultraäänitutkimuksessa, jolloin sikiön rakenteiden tarkastelu myös mahdollisten muiden rakennepoikkeavuuksien varalta on mahdollista. Löydös on syy tarkempiin tutkimuksiin, mm. lapsivesitutkimukseen.

## **Hoito ja kuntoutus**

Mikäli omphaloceleen ei liity muiden elinten rakennepoikkeavuuksia, se voidaan usein täysin korjata jo vastasyntyneisyyskaudella tehtävässä leikkauksessa. Hyvin kookkaan omphalocelen kyseessä ollen vatsaontelon tilavuus suhteessa elinten vaatimaan tilaan voi olla liian pieni, jonka takia vatsanpeitteiden sulkua ei voida tehdä yhdessä leikkauksessa. Tällöin omphalocelealue peitetään steriilillä sidoksella, kunnes siihen kasvaa iho, ja vatsanpeitteet sulkeva leikkaus tehdään myöhemmin.

Mikäli omphalocelen syynä on harvinainen Beckwith- Wiedemann oireyhtymä, vastasyntyneen verensokeria tulee seurata huolellisesti oireyhtymään liittyvän hypoglykemiariskin takia.

## **Ennuste**

Suurella osalla sikiöistä, joilla todetaan omphalocele, on tarkentavissa tutkimuksissa todennettavissa muita rakennepoikkeavuuksia, joiden vaikutus ennusteeseen voi olla merkittävämpi kuin itse vatsanpeitepuutoksella. Näistä yleisimpiä ovat keskushermoston rakennepoikkeavuudet, kuten neuraaliputken sulkeutumishäiriö, holoprosenkefalia (yksikammioinen aivosto), sydänviat ja suoliston rakenteiden moninaiset poikkeavuudet. Toisaalta kolmasosalla omphalocele on ainoa todettavissa oleva poikkeavuus, jolloin sen ennuste on hyvä.

Silloin, kun omphaloceleen ei liity muiden elinten vaikeita rakennepoikkeavuuksia, ennuste on hyvä, jopa 95 % on elossa 1-vuotissyntymäpäivänään. Omphalocelen koolla ei näyttäisi olevan vaikutusta ennusteeseen. Leikkauksen jälkeen keuhkojen vajaatoiminta ja hengitysvaikeudet ovat tavallisia ja edellyttävät hengityskonehoitoa ja tehohoitoa. Myös suolenvetovaikeudet ja infektiot voivat aiheuttaa ongelmia leikkauksen jälkeen.

Alkuvaiheen jälkeen lapsuudessa ja nuoruudessa omphalocelepotilaiden elämänlaatu on hyvä. Kosmeettiseen lopputulokseen (arpi, mahdollisesti navan puutos) liittyvät ongelmat ovat tavallisempia suurissa omphaloceleissa, joita ei ole voitu hoitaa alkuvaiheen leikkauksella. Ruokatorven takaisinvirtaustaipumus ja toiminnalliset vatsavaivat saattavat olla jonkin verran tavallisempia. Muissa elämänlaatua, yleistä terveyttä ja sosiaalista elämää mittaavissa tekijöissä eroja valtaväestöön ei ole havaittu.

## **Omphalocele Suomessa**

Synnytykseen ja vastasyntyneen hoitoon liittyvät ratkaisut perustuvat asiaan paneutuneen hoitotiimin (perinnöllisyyslääkäri, synnytyslääkäri, neonatologi, lastenkirurgi ja tarvittaessa esim. lastenkardiologi) yksilöllisesti laadittuun hoitosuunnitelmaan. Synnytys ja vastasyntyneen hoito pyritään järjestämään suunnitellusti yliopistoklinikassa. Myöhemmin

lapsuudessa tai aikuisiällä täysin korjattu omphalocele ei edellytä erityistä terveysseurantaa.