



## 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)

---

### Perisylvian oireyhtymä

lastenneurologi Teija Salokorpi, 22.9.2009

ICD-10: Q04.3 (Polymikrogyria)

OMIM 300388

### Perisylvian syndrome, Bilateraalinen polymikrogyria Sylviuksen uurteen seudussa, Congenital Bilateral Perisylvian Syndrome (CBPS)

#### Yleisyys

Perisylvian oireyhtymän yleisyyttä ei tunneta. Oireyhtymää on tavattu useimmissa maissa. Suomessa on tiedossa alle 50 henkilöä, jolla tämä diagnoosi on, näistä suurin osa aikuisia.

#### Oireet ja löydökset

Oireet ilmaantuvat tyypillisimmillään silloin kun lapsen pitäisi ruokaillessaan alkaa liikuttaa kiinteää ruokaa kielellä suussa tai tuottaa kielen ja huulion avulla erilaisia puheääniteitä. Joskus nielupareesi aiheuttaa imemis- ja syömisvaikeuden jo vastasyntyneenä. Kielen ja kasvojen alaosan tahdonalaisten liikkeiden häiriö aiheuttaa usein lisääntyntä kuolaamista, poikkeavuutta ääntelyyn, puheen kehitys viivästyy ja yleensä puhe jää pysyvästi epäselväksi. Kielen liike sivulta toiselle on merkittävästi rajoittunut. Merkittävää on, että vaikka kasvojen ja suunalueen tahdonalainen liikuttelu on lähes mahdotonta, kasvojen motoriikka toimii normaalisti itkiessä, hymyillessä, ja useimmiten imiessä.

Suurin osa lapsista jää kokonaiskehityksessä ikätovereistaan, kehitysvamma on useimmilla kuitenkin lievä. Epilepsia puhkeaa valtaosalle lapsista vauva- tai leikki-iässä ja se voi olla vaikeahoitoinen. Epilepsia voi ilmetä monenlaisina kohtauksina, mm. tajuttomuus-kouristuskohtauksina, poissaolokohtauksina, tai ns. tonuksenmenetyks- (nyökähtely-) kohtauksina. Varsinaisten kohtauksellisten oireiden lisäksi näillä lapsilla on leikki-iässä usein (EEG-tutkimuksessa nähtävää) erittäin aktiivista epileptistä häiriötoimintaa, joka voi entisestään vaikeuttaa puheartikulaatiota ja oppimista. Jos lapsella todetaan runsas molemminpuolinen sähköpurkaus EEG:ssä, oikeinvalittu epilepsialääkitys voi lievittää oireita.

Keskeinen oire on dysartria eli puhehäiriö, joka voi ilmetä usein tavoin, honotuksena, äänneiden epäselvyytenä, tai konsonanttien puutoksena. Kommunikaatio-ongelmat voivat olla vaikea-asteisia. Puheen epäselvyyden lisäksi syömisvaikeuksia ja runsasta kuolaamista tavataan lähes kaikilla. Oireyhtymään liittyy yleensä lieväasteinen nelirajahalvaus, joka aiheuttaa motorista kömpelyyttä tai selvempiä halvausoireita (toispuolihalvaus eli hemiplegia

tai alaraajahalvaus eli paraplegia). Pienellä osalla oireistoon liittyy synnynnäisiä niveljäykistymiä (artrogrypoosi).

Magneettikuvissa (MRI) nähdään tyypillisimmin otsa-, ohimo- ja pääläenlohkojen rajaseutualueilla molemmin puolin normaalista poikkeavaa aivopoimutusta, polymikrogyriaa. Tavallisimmin muutos rajoittuu ns. Sylviuksen uurteisiin, jotka sijaitsevat molemmin puolin ohimo- ja otsalohkojen välissä. Usein aivokudos samalla alueella voi olla kauttaaltaan huonosti kehittynyt ja poikkeava. Harvemmin aivokudoksen poikkeavuus rajoittuu vain toiselle puolelle, jolloin oireetkin ovat lievät, ja esimerkiksi puhe voi olla selkeää.

## Syy ja syntymekanismi

Tärkein syy aivokuoren poimutushäiriöön lienee keskiraskauden (13-28 raskausviikon) aikainen sikiön aivoverenkierron tai hapensaannin ongelma. Sikiön aivoverenvuoto tai virustulehdus saattavat johtaa oireistoon. Osa tapauksista on perinnöllisiä. Eri perheissä on kuvattu keskenään erilaisia periytymisen muotoja, osa näyttää periytyvän vallitsevasti, osa peittyvästi. Periytymisen kannalta ryhmä näyttää olevan heterogeeninen, eikä mitään yksittäistä geenimuutosta ole oireyhtymän takaa löydetty. Kysymyksessä voi olla aivojen tietyn alueen (perinnöllinen?) tavanomaista suurempi herkkyys sikiöaikaiselle iskemialle eli aivoverenkierron häiriintymiselle. Mekanismi on pohjimmaltaan vielä tuntematon.

## Diagnostiikka

Diagnoosi perustuu kliinisiin oireisiin (suun ja nielun halvausoireet, puheen epäselvyys ja epilepsia) sekä tyypilliseen magneettikuvalöydökseen (poikkeava aivojen poimutus Sylviuksen uurteiden seudussa). Koska sikiön aivokuori poimuttuu normaalistikin vasta viimeisten raskauskuukausien aikana, muutosta ei voida nähdä vielä keskiraskaudella. Lieviä muutoksia voi olla vaikea huomata aikuisellakin. Sikiödiagnostiikkaa ei toistaiseksi ole käytössä, ei myöskään geenitutkimusta.

## Hoito ja kuntoutus

Parantavaa hoitoa ei ole. Oireenmukaisesti hoidetaan epilepsiaa lääkityksellä, joskus myös epilepsiakirurgisin menetelmin. Syömisongelmia voidaan auttaa puheterapeuttisin menetelmin ja usein myös ns. oraalistimulaatio-laitteilla. Harvoin syömisongelma on niin vaikea, että joudutaan tekemään gastrostoma ravitsemuksen turvaamiseksi. Puheenkehityksen tueksi lapset hyötyvät vuosia kestävästä puhe- ja kommunikaatioterapiasta. Myös fysio-, toiminta- ja ratsastusterapeuttisin keinoin voidaan tukea lapsen motorista kehitystä, mikäli oireyhtymään liittyy merkittävää kömpelyyttä tai halvausoireita. Erilaiset koulun tukitoimet auttavat lisäksi lapsia parempaan koulusuoriutumiseen.

## Ennuste

Epilepsian vaikeusaste vaikuttaa merkittävästi ennusteeseen. Vauvaiässä alkanut vaikea epilepsia, infantilispasmit, on vaikeahoitoisimpia epilepsian muotoja, ja voi sekundaarisesti häiritä lapsen kognitiivista kehitystä johtaen kehitysvammaan. Lievimmilläänkin epilepsiaan liittyy lisääntynyt oppimisvaikeuksien riski. Epileptisillä purkauksilla on taipumus lieventyä

murrosiän jälkeen, joskin tästä säännöstä on poikkeuksia. Liikeoireisto pysyy yleensä samankaltaisena aikuis- ja vanhuusikään, eikä siihen liity ajan myötä lisääntyvää invaliditeettia.