



## 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)

---

## Robin sekvenssi

lastenneurologi Teija Salokorpi 13.10.2008

### Robin sekvenssi, (aik.) Pierre-Robin oireyhtymä

#### Oireet ja löydökset

Robin sekvenssiin kuuluu pieni alaleuka, leveä U-muotoinen suulakihalkio ja vastasyntyneen hengitysvaikeus, joka johtuu ylähengitysteiden ahtaudesta. Aiemmin puhuttiin Pierre-Robin oireyhtymästä, jolloin ajateltiin, että em. löydökset olivat itsenäisiä toisistaan riippumattomia oireita tai löydöksiä. Sekvenssi taas tarkoittaa sitä, että on vain yksi poikkeava löydös, tässä tapauksessa alaleuan kehityshäiriö, pienileukaisuus (mikrognathia), joka sitten johtaa muihin oireisiin ja löydöksiin.

Pieni alaleuka ja suulakihalkio havaitaan yleensä jo sikiön ultraäänitutkimuksessa. Vastasyntyneellä on tavallista pienempi alaleuka ja sen vuoksi suurelta näyttävä kieli, joka usein työntyy osittain ulos. Suulakihalkio on tyypillisesti U:n muotoinen ja leveä. Vastasyntyneellä on hengitysvaikeutta johtuen ylähengitystien ahtautumisesta kielen painuessa suulaen kattoon ja nieluun. Vastasyntynyt pystyykin hengittämään vain nenän kautta, ja tästä aiheutuu imemisvaikeuksia. Myös suulakihalkio itsessään vaikeuttaa syömistä, koska osa ravinnosta pyrkii tulemaan halkion kautta ulos nenästä.

Lapsen kasvaessa hengitystiet laajenevat ja hengitysvaikeus yleensä helpottuu. Samalla syömisongelmat väistyvät. Lapsilla on kuitenkin vauva- ja usein vielä leikki-iässäkin herkästi toistuvia välikorvatulehduksia tai liimakorvasairaus. Hampaiden puhkeaminen on usein poikkeavaa ja leveään suulakihalkioon liittyen pysyviä hampaita voi puuttuakin.

Mikäli Robin sekvenssin yhteydessä todetaan muitakin synnynnäisiä elinpoikkeavuuksia, voi kyseessä olla muu ns. halkio-oireyhtymä, jotka tulisi poissulkea ennen Robin sekvenssi -diagnoosiin päättymistä. 'Puhtaassa' Robin sekvenssissä lapsen henkinen ja muikin kehitys on useimmiten tavanomainen.

#### Aiheuttaja

Robin sekvenssi on varhaisen sikiökauden satunnainen kehityshäiriö. Kasvojen luusto kehittyy jo varhaisilla (8. – 11.) sikiöviikoilla, jolloin luisen suulaen pitäisi myös kasvaa sivuilta yhteen. Robin sekvenssissä alaleuan kehitys on tuntemattomasta syystä poikkeava ja alaleuka jää pieneksi, ja sen seurauksena sikiön kieli ei mahdu laskeutumaan suulaen pohjalle vaan pysyy kallon pohjassa ja estää näin suulaen sulkeutumisen.

Puhtaassa Robin sekvenssissä ei ole toistaiseksi löydetty yksittäistä geneettistä tai perinnöllistä aiheuttajaa.

## Diagnoosi

Puhtaassa muodossa Robin sekvenssi diagnosoidaan kliinisten löydösten perusteella.

Robin sekvenssi voi liittyä myös laajempaan oireistoon, esim. Velocardiofaciaaliseen oireyhtymään (VCF eli Catch-22 oireyhtymä), johon liittyy usein myös synnynnäinen sydänvika, virtsatiepoikkeavuuksia, yleinen lihashypotonia, infektioherkkyys ja myöhemmin eri asteisia oppimisvaikeuksia. VCF oireyhtymä todetaan yleensä kromosomiston ns. FISH-tutkimuksella.

Toinen, dominantisti periytyvä, oireyhtymä Robin sekvenssin taustalla voi olla Stickler oireyhtymä, johon kuuluu lisäksi silmäongelmia (likinäköisyys, verkkokalvon irtaumat), nivelten yliikkuvuus ja poikkeavuutta kasvoluustossa. Stickler oireyhtymän varmistava geenitutkimus lienee tulossa yleiseen kliniseen käyttöön.

Myös lukuisia muita geneettisiä tai tuntemattomasta syystä johtuvia oireyhtymiä on kirjallisuudessa kuvattu aiemmin Pierre Robin oireyhtymä-diagnoosin saaneilla henkilöillä. Erotusdiagnostisista syistä tulisi Robin sekvenssin yhteydessä aina tutkia esim. kuvantamalla sydän, luusto ja virtsatiet, sekä huolehtia lapsen kuulo- ja näkö tutkimuksista ja kehitysseurannasta.

## Hoito ja kuntoutus

Imeväisiässä hengitys- ja syömisongelmat ovat usein hoitoa vaativia. Hengitysvaikeutta voidaan helpottaa asentohoidolla ja joskus asettamalla hengityspotki nenästä henkitorveen. Harvoin ylähengitystiet ovat niin ahtaat, että joudutaan trakeostomiaan. Imeväisiässä hengityksen riittävyttä voidaan seurata oksimetrimittauksella, myös unen aikainen seuranta ns. apneamonitorilla on usein avuksi.

Syömisvaikeus voi edellyttää joskus nenämahakatetria siihen saakka kunnes suulakihalkio on suljettu. Hyvin harvoin voidaan syömisvaikeuden vuoksi päätyä gastrostoman asettamiseen.

Suulakiohalkion ja liimakorvasairauden hoitotoimenpiteet noudattavat yleisiä hoitokäytäntöjä. Välikorvatulehdukset suositellaan hoidettavaksi herkästi riittävän laajakirjoisilla antibiooteilla, koska tulehdukset useimmiten halkioiden yhteydessä pyrkivät pitkittymään. Tärykalvojen putkitus on suositeltava aikaisessa vaiheessa. Kuulotutkimuksia suositellaan tehtäväksi vuosittain, kunnes korvatulehdukset hellittävät.

Hampaiston poikkeavuus on tavallista ja hampaiden oikomishoito yleensä tarpeen aloittaa jo maitohammasvaiheessa. Myöhemmin nuoruusiässä voidaan tehdä myös alaleuan venytys- eli ns. distraktiohoitoa tai muita leukakirurgisia toimenpiteitä.

## Robin sekvenssi Suomessa

Robin sekvenssi on tietävästi yhtä yleinen Suomessa kuin muissakin maissa. Puhtaan Robin sekvenssin yleisyys on n. 1 / 2000 vastasyntyntä, josta laskien Suomessa syntyy vuosittain hieman alle 30 lasta, joilla todetaan Robin sekvenssi.

Suomessa näiden lasten hoito- ja kuntoutusseuranta on keskitetty Helsinkiin Huulisuulakihalkiokeskukseen (HUSUKE) sekä Oulun yliopistoklinikkaan.

Potilasyhdistys SUHUPO järjestää vertaistapaamisia ja ylläpitää kaikkien halkio-oireyhtymien osalta tukiperherekisteriä.

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

### **Kirjallisuutta ja linkkejä**

Kirja "Avoin hymy" (Edita 1998, toim. Jyri Hukki, Mirjam Kalland), Mirja Somer, Jyri Hukki, Pia Saarinen.