

:: Hirschsprungin tauti

Orpha number: ORPHA388

YHTEENVETO

Hirschsprungin tauti (HSCR) on synnynnäinen suoliston toiminnan häiriö, jonka aiheuttaa suoliston loppupään lihaskerrosten hermotuksesta vastaavien hermogangliosolujen puuttuminen vaihtelevan pituiselta osalta. Lyhyen segmentin puutos on tavallisempi miehillä.

HSCR huomataan yleensä pian syntymän jälkeen, kun ilmaantuu suolitukoksen oireita.

Lapsenpihka ei poistu ensimmäisen kahden vuorokauden kuluessa, on vatsakipua, ummetusta, enenevää vatsan turvotusta, oksentelua ja joskus myös ripulia. Harvemmin se ilmenee myöhemmin lapsuudessa vaikeana ummetuksena ja kasvun ja kehityksen hitautena.

Hirschsprungin tautiin voi myös liittyä muita poikkeavuuksia kuten kuulovamma (neurologinen Waardenburg-Shah-oireyhtymä), raajojen rakenteen poikkeavuuksia (Bardet-Biedl-oireyhtymä), kehitysvamma (Mowat-Wilson-oireyhtymä), keskushermostoperäinen hengitysvajaus (Haddad-oireyhtymä) tai medullaarinen kilpirauhaskarsinoma (MEN-oireyhtymä tyyppi 2B). HSCR voi liittyä myös kromosomipoikkeavuuksiin, pääasiassa Downin oireyhtymään.

Hermogangliosolut (Cajal-solut) puuttuvat suoliston loppupäästä ja kyseinen suolen osa on supistuneena johtaen toiminnalliseen tukokseen. Gangliosolujen puutoksen pituudesta riippuen tauti jaetaan 4 muotoon.

1. Klassinen muoto eli lyhyen segmentin puutos (80 % tapauksista): ganglioiden puutos rajoittuu peräsuoleen ja sigmaan.
2. Pitkän segmentin puutos (15 %): ganglioiden puutos jatkuu lähelle paksua suolta.
3. Täydellinen paksusuolen aganglionoosi (5 %): ganglioiden puutos koskee koko paksua suolta.
4. Koko suoliston aganglionoosi: kaikkein vaikein muoto ja erittäin harvinainen.

Hirschsprungin taudin syntyyn vaikuttavat sekä useat geenit, joita on jo tunnistettukin, että ympäristötekijät.

Diagnoosi perustuu suolen limakalvon ja sen alaisen kudoksen koepalaan, jossa näkyy aganglionoosi, paksuuntuneita hermosäikeitä ja asetylkolinesteraasin tuotannon lisääntyminen. Suoliston varjoainekuvausta ja ultraäänitutkimusta voidaan käyttää erotusdiagnostiikassa.



Sikiödiagnostiikka ei ole mahdollista. Lapsilla nähdään harvoin vatsan pullistumista ennen syntymää, joten ultraäänitutkimuksella ei ole ennusarvoa. Perinnöllisyysneuvonnassa monigeenisyys ja vaihtelevat oireet aiheuttavat vaikeuksia.

Kirurgisessa hoidossa suolen toimimaton osa poistetaan. Koko suoliston aganglioneosissa voidaan tarvita suoliston siirännäistä. Lopullinen ennuste on useimmissa tapauksissa hyvä huolimatta korjausleikkausten jälkeisistäkin ummetus- tai pidätyskyvyttömyysvaikeuksista. Hirschsprungin tautiin joskus liittyvä suolitulehdus voi olla henkeä uhkaava. Esiintyvyydeksi on arvioitu 1/5 000 vastasyntynyttä.

Asiantuntijat:

- Dr. Simon KENNY

Suomenkielinen lyhennetty käännös

- Lääkäritoimittaja Sari Atula, Kustannus Oy Duodecim, Lääkäriin tietokannat
- tarkastanut Dos Riitta Salonen, Orphanet Suomen maakoordinaattori

Last update: September 2012

Translation updated: September 2014

This summary has been translated thanks to the financial support of Duodecim Medical Publications Ltd



Yhteenveto on tarkoitettu vain tiedon jakamiseen eikä se korvaa terveydenhuollon ammattilaisen hoitoa. Tekstiä ei pidä käyttää diagnoosin tai hoidon perusteena.

