

:: Synnynnäinen palleatyrä

Orpha number: ORPHA2140

YHTEENVETO

Sikiöaikainen kehityshäiriö, jossa pallealihhas puuttuu taka-sivuosaltaan joko osittain tai kokonaan. Tämän seurauksena vatsaontelon elimet pääsevät rintaontelon puolelle, mikä puolestaan johtaa hengitysvajaukseen ja keuhkoverenpainetautiin (pulmonaalihypertensio) ja korkeaan kuolleisuuteen.

Vastasyntyneillä on hengitysvaikeuksia ja hapenpuutetta, vatsa on kuopalla ja rintakehä työntyy esiin. Vaikeissa tapauksissa Apgar-pisteet ovat matalat. Kuuntelulöydös voi paljastaa sydämen sijainnin väärällä puolella, hengityssäniä ei kuulu tai ne ovat vähentyneet palleatyrän puolella. Pienikokoisiin keuhkoihin liittyy riittämätön kaasujen vaihto ja keuhkoverenpainetauti, joka voi ilmaantua syntymän jälkeiseen verenkiertoon mukautumiseen kuluvan lyhyen ajan jälkeen. Pallean puutos ja siihen liittyvä suolistoa ja/tai maksaa sisältävä tyrä rintaontelon alueella esiintyvät useammin vasemmalla puolella. Kolmannekseen tapauksista liittyy sydämen tai suurten suonien epämuodostumia, muiden elinten kehityshäiriöitä esiintyy vähemmän. Synnynnäinen palleatyrä voi olla yksittäinen epämuodostuma tai osa muita oireyhtymiä.

Rintakehän ja vatsan rtg-kuvauksissa nähdään sisäelinten sijainti. Sydämen ultraäänitutkimus on tarpeen rakennepoikkeavuuksien poissulkemiseksi, oikea-vasen -oikovirtauksen mittaamiseksi ja keuhkoverenpainetaudin vaikeusasteen arvioimiseksi.

Sikiöaikaisessa ultraäänitutkimuksessa nähdään palleatyrä ja mahdollisesti lisääntynyt lapsiveden määrä. Pienet keuhkot suhteessa pään kokoon viittaavat keuhkojen alikehittyneisyyteen, mikä voi olla ennusteellista. Useimmat tapaukset ovat yksittäisiä ja ilmeisesti monitekijäisiä, kaksi kolmannesta on miehiä. Uusiutumisriski sisaruksilla on 2 %. Raskauden keskeytys voi tulla kysymyksen, kun palleatyrään liittyy kromosomipoikkeavuus tai muu oireyhtymä. Sikiön keuhkoputken sulkeminen pallolaajennuksella endoskooppisesti silloin, kun sikiö on muuten elinkyvyytön, on johtanut lähes 50 %:ssa tapauksia sikiön säilymiseen hengissä. Raskauden tulisi jatkua lähelle laskettua aikaa mikäli mahdollista, myös äidin kortikosteroidilääkitystä on ehdotettu.



Vastasyntyneiden keuhkofunktiota voidaan arvioida ihon happisaturaatiomittauksin. Nykyisin käytetään hoitona joko spontaaniventilaatiota tai korkeataajuuksista, matalapaineista hengitystä ilman relaksaatioita. Kehonulkoisia hapeutustekniikoita on myös käytetty. Tyrän korjausleikkaus tehdään vasta, kun sydän- ja hengitysfunktiot ovat vakaat. Siinä sisäelimet palautetaan vatsaonteloon ja pallean aukko suljetaan, tarvittaessa paikan avulla. Kuolleisuus palleatyrään on 50-60 %, mikäli leikkausta ei tehdä. Korjausleikkauksen jälkeen eloon jää jopa 90 % lapsista erityisesti silloin, kun palleatyrään ei liity muita epämuodostumia. Oikeanpuoleisilla tyrillä on huonompi ennuste. Korjausleikkauksen jälkeen nesteen kertyminen keuhkopussiin ja hengitysteiden infektiot ovat tavallisia, samoin refluksitauti. Ajoittainen aivojen hapenpuute aiheuttaa riskin kehitykselle ja joillakin potilaista on raportoitu huonokuuloisuutta. Esiintyvyydeksi on arvioitu 1-5/10 000 syntynyttä lasta.

Asiantuntija:

Pr Juan Antonio TOVAR LARRUCEA

Suomenkielinen lyhennetty käännös

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

Last update: March 2013

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.

