

## :: Idiopaattinen akalasia

Orpha number: ORPHA930

### YHTEENVETO

Ruokatorven primaarinen motorinen häiriö, johon liittyvät puuttuva peristaltiikka ja riittämätön alemman ruokatorven sulkijalihaksen rentoutuminen nielemisen jälkeen. Tauti alkaa yleensä 30 - 60-vuotiaana ja sen ilmenemisessä ei ole havaittu sukupuolieroa. Joitakin etnisten ryhmien välisiä eroja saattaa esiintyä.

Tauti oireilee pääasiassa sekä kiinteän ruoan että nesteen nielemisvaikeutena, rintakipuna ja ruoan paluuvirtauksena, johon usein ei saada vastetta edes protonipumpun estäjähoidolla. Painon lasku (5-10 kg) on yleistä. Närästystä ilmenee 27 - 42 %:lla potilaista. Potilaat ovat valtaväestöä suuremmassa riskissä sairastua autoimmuunitauteihin, kuten diabetekseen, hypotyreoosiin, Sjögrenin syndroomaan tai lupus erythematosukseen.

Tarkka etiologia on tuntematon, mutta taudin ajatellaan olevan joko autoimmuuniperäinen, virusperäinen tai neurodegeneratiivinen. Tautia tavataan harvemmin useammalla samassa perheessä ja siksi sen perinnöllisyyttä ei pidetä kovin todennäköisenä. Sen on todettu liittyvän virusinfektioihin ja myenteeriseen pleksukseen kohdistuviin vasta-aineisiin, mutta syy-seurausmekanismi on yhä epäselvä.

Refluksitaudin, joka ei reagoi protonipumpun estäjähoidolle, tulisi herättää epäily motorisesta häiriöstä, kuten idiopaattisesta akalasiasta erityisesti, jos tähän liittyy nielemisvaikeus. Diagnoosi perustuu tautihistoriaan, röntgenkuvaukseen ja ruokatorven liikkuvuuden testaamiseen (ruokatorven painemittaus). Ruokatorven alasulkijalihaksen ja mahansuun tähytys tulisi tehdä maligniteettien poissulkemiseksi. Uudemmat tutkimusmenetelmät, kuten ruokatorven painemittaus, auttavat ennustamaan hoitovastetta. Näillä menetelmillä saadaan erotettua akalasian fenotyypit I-III. Tyypit I ja II reagoivat hoitoihin paremmin kuin tyyppi III.

Vaikka tautia ei voida pysyvästi parantaa, erinomaisia tuloksia on saatu 90 %:lla potilaista. Tämän hetkiset lääkinnälliset ja kirurgiset hoitovaihtoehdot tähtäävät ruokatorven alemman sulkijalihaksen paineen vähentämiseen ja helpottamaan ruokatorven tyhjentyä painovoiman sekä ruokatorvessa olevien nesteiden ja ruoan hydrostaattisen paineen avulla. Riippuen potilaan iästä, sukupuolesta sekä ensisijaisista käytännöistä ja paikallisen klinikan asiantuntemuksesta



ensihoidoksi suositellaan joko asteittaista pneumaattista laajennusta tai laparoskooppista myotomiaa yhdistettynä fundoplikaatioon. Botuliinihoito on muita vaihtoehtoja vähemmän tehokas ja käytetään vain potilaille, joille pysyvästi parantavat hoitovaihtoehdot eivät sovi. Potilaiden ennuste on erinomainen. Asianmukaisesti hoidetuilla potilailla on normaali elinajanodote, mutta tauti voi uusiutua ja ajoittaista hoitoa voidaan tarvita. Esiintyvyydeksi on arvioitu 1/10 000.

#### Asiantuntijat:

- Dr. Dhyanesh PATEL
- Prof. Michael VAEZI

#### Suomenkielinen lyhennetty käännös:

- Lääkäritoimittaja Sari Atula, Kustannus Oy Duodecim, Lääkärin tietokannat
- tarkastanut Dos. Riitta Salonen, Orphanet Suomi

Last update: July 2014

Translated: May 2015

*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.

---

