

Perinnölliset aineenvaihduntasairaudet lapsilla

Lääkärikirja Duodecim

3.3.2021

Lastentautien erikoislääkäri Hannu Jalanko



- Syyt
- Oireet ja löydökset
- Hoito
- Ehkäisy
- Kirjallisuutta

Aineenvaihduntasairaudet ovat suuri joukko tauteja, jotka aiheuttavat häiriöitä eri elinten toiminnassa. Aineenvaihduntasairauksia tunnetaan useita satoja. Ne ovat kuitenkin niin harvinaisia, että vuosittain yhtä tautia saatetaan todeta vain muutamalla suomalaislapsella, jos sitäkään. Ne kuuluvatkin ns. harvinaissairauksiin. Tavallisimmin häiriö kohdistuu maksan, aivojen, sydämen, munuaisten tai suoliston toimintaan. Häiriö voi aiheuttaa virheen solujen energiataloudessa tai solujen kyvyssä käsitellä rasvoja, sokereita tai proteiinia. Kyse voi olla myös haitallisten yhdisteiden kertymisestä soluihin ja kudoksiin, erityisesti keskushermostoon tai maksaan.

Syyt

Aineenvaihduntasairaudessa vika aiheutuu yleensä virheestä geenissä, joka ohjaa solun kannalta tärkeän entsyymien tai muun komponentin tuotantoa. Suuri osa aineenvaihduntasairauksista on peittyvästi periytyviä eli lapsi perii virheellisen geenin kummaltakin vanhemmalta. Vanhemmat itse ovat terveitä, koska heillä toinen vastingeeneistä on normaali (geenivirheen kantaja), mikä riittää estämään taudin syntyä. Lapsen sairaus on tällöin yllätys.

Osa aineenvaihduntasairauksista periytyy vallitsevasti, eli geenivirhe siirtyy vain toiselta vanhemmalta (joka usein on itsekin sairas). Joskus kyseessä on sukupuolikromosomissa X ilmenevä geenivika, jolloin erityisesti pojat ja harvemmin tytöt sairastuvat kyseiseen tautiin.

Oireet ja löydökset

Aineenvaihduntasairaudet voivat ilmetä heti syntymän jälkeen tai vasta vuosien kuluttua, joskus vasta aikuisena. Oireiden vaikeusaste vaihtelee niin ikään hyvin huomattavasti. Lievimmillään kyse on lapsen poikkeavasta laboratorioarvosta tai muusta löydöksestä, joka ei vaadi hoitoa eikä aiheuta terveysuhkaa. Pahimmillaan aineenvaihduntasairaus johtaa lapsen menehtymiseen ensimmäisten kuukausien aikana.

Yleisiä aineenvaihduntasairauksiin liittyviä oireita ovat huono kasvu, lihasvelttaus, tajunnanhäiriökohtaukset, kouristukset, epäselvä kuumeilu, yllättävät pahoinvointikohtaukset, huono syöminen, oksentelu, runsas virtsaaminen, ripuli, henkisen ja neurologisen kehityksen paheneva jälkeenjääneisyys, voinnin romahtaminen infektioiden yhteydessä, lukuisat infektiot ja lapsen kellastuminen.

Hoito

Aineenvaihduntasairaus saattaa olla piilevä, kunnes esimerkiksi tavallisen infektion yhteydessä kiinnitetään huomiota lapsen poikkeaviin löydöksiin. Koska mahdollisuuksia on lukuisa joukko, lapsi otetaan tavallisesti lastensairaalaan selvityksiin. Yleensä

sairauden nimi löytyy veri- ja röntgentutkimusten sekä geenitestien avulla. Geenitestien osalta kehitystä on tapahtunut viime vuosina huomattavasti, ja geenivirheet kyetään nykyisin paljastamaan hyvinkin luotettavasti ja nopeasti (usein parissa viikossa).

Diagnoosin selvittyä arvioidaan hoitomahdollisuudet. Eräät aineenvaihduntasairaudet ovat hyvin hoidettavissa lääkkeiden tai oikean ruokavalion avulla. Joillekin elinsiirto (maksa, munuainen, sydän) on ainoa mahdollisuus. Osaan sairauksista ei ole toistaiseksi parantavaa hoitoa.

Ehkäisy

Aineenvaihduntasairaus on seurausta geenivirheestä ja tulee useimmiten yllätyksenä, eikä näin ole mitenkään ehkäistävissä. Jos perheessä on sairas lapsi, tilanne on toinen. Tällöin uuden raskauden aikana voidaan suorittaa varhaiset [geenitestit](#) ja tarvittaessa keskeyttää raskaus. Päätöksen raskauden jatkamisesta tekevät aina vanhemmat perinnöllisyysneuvonnan perusteella. Peittyvästi periytyvissä sairauksissa mahdollisuus saada terve lapsi on 75 %, vaikka vanhemmat olisivatkin geenivirheen kantajia.

Suomessa on useissa synnytyssairaaloissa toiminnassa vastasyntyneiden seulonta, jossa pienestä verinäytteestä kyetään tutkimaan usean aineenvaihduntasairauden geenivirheitä. Seulottavia sairauksia on yhteensä 20. Näin mahdolliset sairaudet voidaan todeta jo varhain ja aloittaa asianmukainen hoito.

Artikkelin tunnus: dlk00963 (023.002)

© 2022 Kustannus Oy Duodecim