

HIRSCHSPRUNGIN TAUTI

Synnyynnäinen suoliston toiminnan häiriö

Kun perheeseen syntyy lapsi, jolla on harvinainen diagnoosi, se koskettaa syvästi perhettä ja läheisiä. Syntyy surua, epätoivoa sekä pelkoa. Me, jotka sen jo olemme kokeneet, haluamme antaa sekä tukea että tietoa perheelle ja läheisille. Tämä esite on tehty, ettei kukaan jäisi ilman tietoa ja vertaistukea.

Hirschsprungin tauti on harvinainen sairaus

Harvinaiset sairaudet ovat sairauksia, joiden esiintyvyys on alhainen. Suomessa sairaus katsotaan harvinaiseksi, jos sairastavia on vähemmän kuin 5 henkilöä 10 000 asukasta kohti.

Arviolta yli 300 000 suomalaisista sairastaa jotakin harvinaissairautta. Vaikka yksittäinen sairaus tai vamma on harvinainen, on harvinaissairaita paljon.

Hirschsprungin tauti

Hirschsprungin tauti on synnyynnäinen suoliston toiminnan häiriö, jonka aiheuttaa hermotuksesta vastaavien hermogangliosolujen puuttuminen vaihtelevan pituiselta osalta suolistoa. Hermogangliosolut puuttuvat suoliston loppupäästä ja kyseinen suolen osa on supistuneena johtaen toiminnalliseen tukokseen. Solujen puutoksen pituudesta riippuen tauti jaetaan neljään muotoon.

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

Lähde: Duodecim Terveyskirjasto

Sairauden esiintyminen ja diagnosointi

Suomessa syntyy vuosittain noin kymmenen Hirschsprungin tautia sairastavaa lasta. Sairaus on yleisempää pojilla kuin työillä.

Suurin osa diagnooseista tehdään heti syntymän jälkeen, osa vasta myöhemmin kasvuiässä. Sairauden syy on tuntematon, mutta joissakin tapauksissa se johtuu geenivirheestä. Diagnostisia tutkimuksia ovat suoliston röntgenkuvaukset, peräsuolen painemittaus sekä koepalan otto peräsuolesta, jolla voidaan varmimmin todentaa hermosolujen puuttuminen. Sairauden hoito on keskitetty yliopistollisiin sairaaloihin.

Ennuste

Useimmissa tapauksissa sairauden ennuste on hyvä huolimatta korjausleikkausten jälkeisistä ummetus- tai pidätyskyvyn vaikeuksista. Hirschsprungin tautiin joskus liittyvä suolitulehdus eli enterokoliitti voi olla hengenvaarallinen. Muutoin Hirschsprungin tauti ei vaikuta eliniän odotteeseen.

Hoitomuodot ja ruokavalio

Hirschsprungin taudin tavallisin hoitomuoto on leikkaus. Yleisin hoitolinja on yksivaiheinen, peräaukon kautta tehtävä leikkaus, jossa poistetaan toimimaton suolen alaosa ja paksusuolen laajentunut osa. Vaikeissa tapauksissa poistetaan toimimaton paksusuoli kokonaan. Joskus sairauden hoitoon tarvitaan avanne, joka on tilanteesta riippuen joko väliaikainen tai pysyvä.

Sairauden hoitoon saatetaan käyttää myös botox-pistoja suolistoon, joiden tarkoituksena on helpottaa suoliston tilannetta. Botoxin vaikutus on väliaikainen, ja hoito voidaan uusia tarvittaessa. Botox aiheuttaa tilapäistä pidätyskyvyttömyyttä, mutta tilanne tasoittuu ajan kanssa.

Hirschsprungin tautia sairastavilla voi olla ruokavaliossa rajoituksia. Oireita voivat aiheuttaa muun muassa lehmänmaito, makeutusaineet ja sokeri. Ravinnon vaikutukset ovat yksilöllisiä ja selviävät kokeilemalla eri vaihtoehtoja. Ravitsemusterapiasta voi olla hyötyä sopivan ruokavalion löytymiseksi.

Hirschsprungin tauti eri ikäisillä

Hirschsprungin tauti on vauvaiässä vanhemmalle hoidollisempaa aikaa verrattuna samanikäiseen, terveeseen lapseen. Mahdolliset leikkaukset ja niistä toipuminen vievät oman aikansa, mutta useimmiten tilanne helpottaa vauvan kasvaessa isommaksi.

Sairaus ilmenee ja käyttäytyy jokaisen lapsen kohdalla eri tavalla. Mitä isommaksi lapsi kasvaa, sitä paremmaksi ennuste Hirschsprungin taudin kanssa elämisestä muuttuu. Hirschsprungin kanssa on mahdollista elää täysipainoista ja hyvää arkea eri ikävaiheissa nuoruudesta aikuisuuteen.

Mahdollisia tukimuotoja

Vanhemmat ja koko perhe ovat oikeutettuja tukeen ja apuun silloin, kun niitä tarvitsevat. Lapsen sairaus herättää monenlaisia tunteita ja tiedon tarvetta. Ajatusten käsittely ammattilaisten ja vertaisten kanssa helpottaa sopeutumisessa sairauteen ja auttaa löytämään perheelle sopivat palvelut.

Erikoissairaanhoidon terveysosiaalityöntekijät ja kuntoutusohjaajat työskentelevät perheiden tukena auttaen sosiaaliturvan- ja palveluiden hakemisessa. Heihin saa yhteyden sairaalan henkilökunnan avulla ja voit myös itse ottaa yhteyttä terveysosiaalityöntekijään.

Omasta kunnasta voi saada tilapäisesti apua muun muassa lapsiperheiden kotipalvelusta. Omaishoidon tukea voi hakea, mikäli lapsen hoito vaatii jatkuvaa seurantaa ja hoitotoimenpiteitä, jotka poikkeavat merkittävästi vastaavan ikäisen terveen lapsen tarvitsemasta hoidosta ja huolenpidosta. Joissakin kunnissa Hirschsprungin tautia sairastaville lapsille on myönnetty hoitavan lääkärin suosituksesta hoitotarvikejakelun kautta vaippoja.

Alle 15-vuotiaan lapsen sairaalajaksojen ajalta vanhempi on oikeutettu Kelalta haettavaan erityishoitorahaan tai kuntoutusrahaan. Hirschsprungin tautia sairastavilla on oikeus hakea Kelalta alle 16-vuotiaan vammaistukea. Tarvitset hakemuksia varten lääkärinlausunnon. Hakemuksen ja ohjeet löydät Kelan sivuilta.

Sairaaloissa on myös ns. perhekavereita. He ovat vapaaehtoisia, jotka päivystävät sairaaloissa ja ovat perheiden käytettävissä. Älä jää yksin kysymyksiäsi kanssa, vaan kysy apua ammattilaisilta ja vertaisilta.

Vertaistuki

AH-potilaat on yhdistys henkilöille, joilla on jokin harvinainen synnynnäinen ruoansulatuskanavan rakennepoikkeama.

AH-potilaat ry on vapaaehtoisista koostuva yhdistys, jonka tavoitteena on helpottaa jäsenten arkea ja antaa vertaistukea sitä tarvitseville. Yhdistys on Invalidiliitto ry:n jäsenyhdistys.

AH-Potilaat ry järjestää vuosittain jäsen tapaamisia, joissa vaihdetaan kokemuksia ja tutustutaan toisiimme luoden uusia ystävyysyhteistyösuhteita. Tapaamisten painopiste on vertaistuksessa, sillä vain saman kokenut pystyy ymmärtämään, tukemaan ja antamaan uusia näkökulmia kohdata arjen ilot ja surut. Tervetuloa mukaan toimintaan!

Yhdistyksen kotisivut löytyvät osoitteesta: www.ah-potilaat.org

Invalidiliiton Harvinaistoiminta tarjoaa harvinaissairaille ja läheisille vertaistukea sekä parantaa harvinaissairaiden asemaa yhteiskunnassa tietoa jakamalla.

Invalidiliiton Harvinaistoimintaan kuuluu muun muassa:

- vertaistapaamisia harvinaissairaille ja läheisille
- perhetapaamisia
- koulutuksia ja seminaareja
- verkkotoimintaa
- vertaistukihenkilöiden ja -perheiden välittämistä
- neuvontaa ja ohjausta harvinaissairauksiin liittyen

Lisätietoa www.invalidiliitto.fi/tukea/harvinaiset

