

49

GASTROSHIZA

Gastroshiza je rijedak defekt koji je vidljiv kod rođenja, a kod kojeg crijeva strše kroz desnu stranu pupčanog prstena s netaknutom pupkovinom na lijevoj strani. Gastroshiza se može otkriti rutinskim prenatalnim ultrazvukom tijekom trudnoće majke, obično oko 18. do 20. tjedna trudnoće. Iako je točan uzrok nepoznat, najvjerojatnije objašnjenje je da gastroshiza slijedi multifaktorno nasljeđivanje, tako da višestruki geni i čimbenici okoliša koji djeluju zajedno uzrokuju abnormalnost. Liječenje je operacija koja polako vraća crijeva u abdomen.

Uvod

Naziv gastroshiza potječe od dvije riječi. Gastro značenje vezano za želudac. Schisis je grčki izraz koji znači odvajanje. Prijevod naziva gastroshiza sugerira odvajanje želuca, ali u stvarnosti nije želudac taj koji se odvaja, već vjerojatno amnio-ektodermalna veza na desnom rubu pupčanog prstena.

Znakovi i simptomi

Gastroshiza je vidljiva pri rođenju, a može se otkriti i prenatalno ultrazvukom. Dojenčad s ovim poremećajem ima otvor od 2-5 cm unutar pupčanoga prstena u kojem se na vanjskoj površini trbuha

pojavljuju trbušni organi. Trbušna šupljina je manja od normalne, a ekstrudirana crijeva i drugi organi nemaju membransku vrećicu koja ih prekriva. Ovaj otvor se obično nalazi s desne strane, uz pupkovinu (pupak) pričvršćenu na lijevoj strani. Želudac, tanko i debelo crijevo najčešći su organi koji se nalaze izvan abdomena.

Crijeva mogu izgledati natečena, upaljena, zadebljana, kratka i prekrivena gustom vlaknastom korom zbog izlaganja tekućini koja okružuje fetus tijekom trudnoće (amnionska tekućina). Prisutno je uvijanje (malrotacija) crijeva i izloženo crijevo je u opasnosti od opstrukcije koja dovodi do propadanja i prekida opskrbe krvlju zbog male veličine defekta.

Funkcija crijeva je odgođena u većine dojenčadi zbog malapsorpcije i nedostatka pokreta (hipomotilitet). Odsutnost ili zatvaranje (atrezija) crijeva i druge abnormalnosti gastrointestinalnog trakta javljaju se kod čak 10 % dojenčadi s gastroshizom.

Drugi medicinski problemi povezani s ovim poremećajem mogu biti infekcije, dehidracija i opasno niska tjelesna

temperatura (hipotermija).

Neka djeca s gastroshizom mogu imati druge zdravstvene probleme kao što su kraća crijeva, spor rast prije rođenja, preuranjeni porod ili srčane abnormalnosti.

Uzroci

Točan mehanizam nastanka gastroshize nije poznat, no predloženo je nekoliko teorija. Nedavno je predloženo da je gastroshiza defekt srednje linije primordijalnog pupčanoga prstena na temelju nalaza kod ljudskih fetusa i novorođenčadi. Već 35 dana nakon začeća, nakon spajanja dviju tjelesnih stabljika, amnio-ektodermalni spoj ili nije netaknut na desnoj strani ili se kasnije odvaja dopuštajući crijevu i drugim organima da se istiskuju. Ova se hipoteza temelji na detaljnoj kliničkoj procjeni ljudskih fetusa kao dodatak našem trenutnom razumijevanju evolucije amniota i razvojne biologije. Zabilježeno je nekoliko obitelji u kojima se gastroshiza pojavila u braće i sestara ili oboljele djece u daljnjem srodstvu unutar više generacija. Različite studije sugeriraju da gastroshiza može slijediti autosomno recesivni ili dominantni obrazac nasljeđivanja u nekim obiteljima.

Recesivni genetski poremećaji nastaju kada pojedinac naslijedi abnormalni gen od svakog roditelja. Ako osoba primi jedan normalan gen i jedan abnormalni gen za bolest, osoba će biti nositelj bolesti, ali obično neće pokazivati simptome. Rizik da dva roditelja koji su nositelji bolesti prenesu abnormalni gen i stoga imaju dijete koje boluje od ove bolesti iznosi 25 % za svaku trudnoću. Rizik da se dobije dijete koje je nositelj poput roditelja iznosi 50 % za svaku trudnoću. Šansa da dijete primi normalne gene od oba roditelja iznosi 25 %. Rizik je jednak za muškarce i žene.

Dominantni genetski poremećaji javljaju se kada je za izazivanje određene bolesti potrebna samo jedna kopija neradnog gena. Gen koji ne radi može se naslijediti od bilo kojeg roditelja ili može biti rezultat mutiranog (promijenjenog) gena kod oboljele osobe. Rizik od prijenosa gena koji ne radi od roditelja koji boluje od bolesti na potomstvo iznosi 50 % za svaku trudnoću. Rizik je jednak za muškarce i žene.

Kromosomske ili genetske abnormalnosti nisu dosljedno prijavljivane kao uzrok gastroshize. Najvjerojatnije objašnjenje je da izolirana gastroshiza slijedi multifaktorno nasljeđivanje, tako da više gena ili genetska osjetljivost u kombinaciji s okolišnim čimbenikom djeluju zajedno kako bi izazvali abnormalnost. Dva najdosljednija čimbenika rizika za gastroshizu su dob majke (najveći rizik u najmlađoj populaciji žena, mlađoj od 20 godina) i izloženost majke dimu cigareta. Osim toga, pet studija je pokazalo da infekcije genitourinarnog trakta majke povećavaju rizik od gastroshize.

Promjene (mutacije) u nekoliko gena (ICAM1, NOS3 i NPPA) povezane su s povećanim rizikom za gastroshizu. Ovi se rezultati smatraju preliminarnim i potrebno je više istraživanja kako bi se utvrdilo mogu li te mutacije uzrokovati gastroshizu.

Dijagnoza
Gastroshiza se može dijagnosticirati prenatalnim ultrazvukom ili po

rođenju. Razlikuje se od omfalokele po prisutnosti slobodno plutajućih trbušnih organa u amnijskoj šupljini bez membranskog omotača. Organi koji se pojavljuju na vanjskoj površini trbuha, nakon poroda, potvrđuju dijagnozu.

Standardne terapije
Liječenje

Žene s trudnoćama u kojima je prenatalno dijagnosticirana gastroshiza trebale bi biti dovedene u centar za tercijarnu skrb gdje je dostupna neonatalna i pedijatrijska kirurška skrb.

Potreban je kirurški zahvat za zatvaranje abdominalnog defekta i polagano vraćanje crijeva u trbuh. Nakon što se svi organi vrate u trbuh, rupa se zatvara. Prije i nakon operacije, dojenčad se hrani intravenozno i polako se uvodi u normalno hranjenje (potpuna parenteralna prehrana). To omogućuje dojenčetu da dobije adekvatnu prehranu jer je potrebno vrijeme da se njihova crijevna funkcija normalizira.