



Keuhkot reikiä täynnä

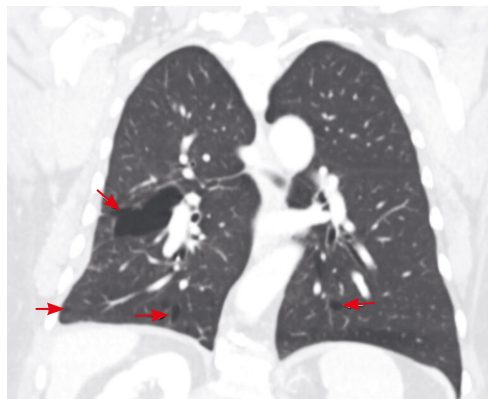
Kuusikymmentävuotias nainen oli keuhkosairauksien poliklinikassa tutkittavana mahdollisen uniapnean vuoksi. Taustalla hänellä oli kohtausittainen eteisvärinä, ylipainoa, verenpainetauti, dyslipidemia sekä äskettäin löytynyt munuaissyöpä, jonka vuoksi luvassa oli munuaisen poistoleikkaus. Hän ei ollut koskaan tupakoinut.

Yöpolygrafiassa potilaalla todettiin vaikea-asteinen obstruktiivinen uniapnea. Ennen CPAP-hoidon aloitusta keuhkolääkäri kiinnitti huomiota äskettäin otettuun vartalon tietokonetomografiaan, jossa näkyi molemmissa keuhkoissa runsaasti ilmarakkuloita, jotka painottuivat alakenttiin. Lisäksi oikeassa keuhkossa oli yksi kookas 7 x 3 cm:n kokoinen ilmaontelo (**KUVA 1**).

Potilas pyydettiin vastaanotolle, jota ennen hänelle tehtiin spirometria ja diffuusiokapasiteettimittaus. Spirometriassa todettiin kohtalainen ventilaatiohäiriö (**KUVAT 2 ja 3**) ja bronkodilataatiokokeessa astmalle diagnostinen paraneminen sekuntikapasiteetissa. Diffuusiokapasiteetti oli normaali, 6,22 mmol/(min x kPa)/84,5 %/z -1,07. Myös happikyllästeisyys oli huoneilmalla normaali,

SpO₂ 99 %. Potilas oli runsaista keuhkolöydöksistä huolimatta melko vähäoireinen. Anamneesissa ilmeni, että hänellä oli noin 15 vuotta aikaisemmin ollut sairaalahoitoa vaatinut spontaani ilmarinta (**KUVA 4**). Myös hänen sisarusellaan ja lapsellaan oli esiintynyt spontaaneja ilmarintoja nuorena iässä.

Ennen vastaanottoa potilaan lapsi oli etsinyt tietoa äitinsä sairauksista internetistä ja ehdotti yhtä tutkimusta oireiden syyn selvittämiseksi. Mikä tutkimus oli kyseessä? Vastaus on sivulla 1455.

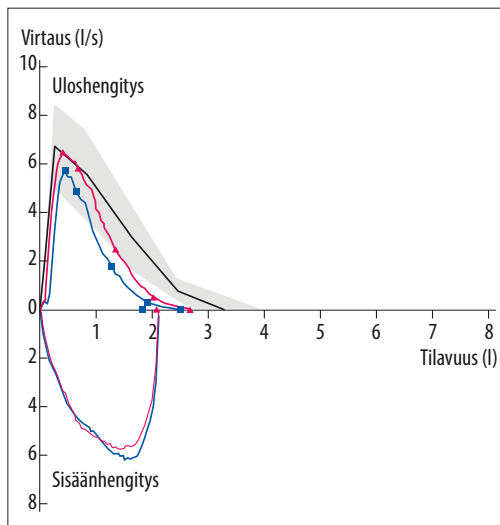


KUVA 1. Pienemmät ilmarakkulat sekä kookkaampi ilmaontelo (nuolet).

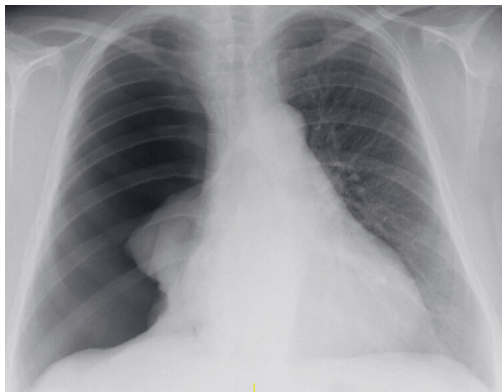
FVC	L	3.28	2.50	76.3	-1.78	2.68	81.6	-1.39	6.9
FEV1	L	2.54	1.83	72.2	-2.16	2.07	81.6	-1.43	13.0
FEV1/FVC	%	77.00	73.25	95.1	-0.75	77.44	100.6	0.09	5.7

KUVA 2. Spirometrian tulokset.

FEV1 = uloshengityksen sekuntikapasiteetti; FVC = nopea vitaalikapasiteetti



KUVA 3. Spirometrialöydös, kohtalainen ventilaatiohäiriö ja astmalle diagnostinen paraneminen bronkodilataation jälkeen.



KUVA 4. Ilmarinta.



Keuhkot reikiä täynnä

Potilaan geenitutkimuksessa paljastui kromosomissa 17 (17p11.2) sijaitsevan *FLCN*-geenin mutaatio, joka sopi Birt–Hogg–Dubén oireyhtymään. Tyypillistä oireyhtymälle ovat ihon fibrofollikuloomat, suurentunut riski sairastua munuaissyöpään (jopa 35 %) sekä keuhkojen kystat ja näihin liittyvät spontaanit ilmarinnat. Oireyhtymä on autosomissa vallitsevasti periytyvä, ja sen esiintyvyys on kirjallisuuden mukaan noin 1:200 000.

Ihon pieniä 1–4 mm:n kokoisia vaaleita fibrofollikuloomia ilmaantuu etenkin kasvojen, kaulan ja ylävartalon iholle useimmiten 20 ikävuoden jälkeen. Niitä olikin potilaamme kasvoilla runsaasti.

Keuhkokystia ilmaantuu noin 70–80 %:lle oireyhtymää sairastavista, ja keuhkojen toimintakokeiden tulokset ovat yleensä normaalit. Kystien puhkeamisen ja ilmarinnan välttämiseksi suositellaan välttämään tupakointia ja laitesukellusta. Mikäli potilas tarvitsee koneellista ventilaatiota, esimerkiksi leikkauksen yhteydessä, suositellaan välttämään korkeita painesäätöjä.

Oireyhtymän kohtalokkain ilmenemismuoto on munuaissyöpä. *FLCN*-geenin mutaatioon on liitetty useita eri munuaissyövän histologisia tyyppisiä. Tavallisimmat näistä ovat kromofobinen karsinooma sekä sen ja onkosytooman välimuoto. Myös muun muassa kirkassoluisia karsinoomia ja papillaarisia karsinoomia on todettu. Kasvaimet kehittyvät tyypillisesti hitaasti ja löytyvät yleensä noin 50 vuoden iässä, mutta niitä on todettu myös huomattavasti nuoremmilla.

Potilaallamme esiintyi siis kaikkia oireyhtymän tyypillisiä ilmenemismuotoja, ja onneksi munuaissyöpä oli leikattavissa. Potilaalle ja hänen perheelleen järjestettiin perinnöllisyysneuvontaa. CPAP-hoitoa ei aloitettu suuren ilmarintariskin vuoksi. ■

SILJA PUTKINEN, LL, keuhkosairauksiin ja allergologiaan erikoistuva lääkäri

Kymenlaakson keskussairaala, keuhkosairauksien poliklinikka

VILLE KOISTINEN, LT, FM, HuK, keuhkosairauksien ja allergologian erikoislääkäri

Kymenlaakson keskussairaala, keuhkosairauksien poliklinikka