

OPIKSI & HYÖDYKSI

| Sitruuliinivasta-aineet reuman hoidossa. **S14-17** | Ehlers-Danlos-oireyhtymät **S18-22** | Erikoissairaanhoidon harvinaisten sairauksien osaamiskeskukset haasteena Suomessa. **S23** | 20 vuotta Reumaliiton harvinaistoimintaa **S24** | Näin haet kuntoutuskursseille. **S26** | Utta potkua psoriasisin tutkimiseen. **S28** | Tiedon lähteillä. **S29** |

Marja Haapio



MUSIIKIN TAHTIIN.

”Ehlers-Danlos-oireyhtymää sairastava **Ronja Venesperä** voi tanssia pyörätuolilla valssia, tangoa, rumbaa, ihan mitä tahansa haluaa. Lue Ronjan haastattelu sivuilla 18-21 osana Harvinaiset-temasivustoa.

Tanssiseura. Ronja Venesperä harrastaa pyörätuolitanssia Uudenmaan pyörätuolitanssijat ry:n valmennuksessa Helsingin Katajanojan liikuntahallissa. Seuralla on menossa viides toimintavuosi. Lisätiedot: www.up-ry.fi

Haasteellinen tehtävä

Ehlers-Danlos-oireyhtymät Ronja Venesperä sai diagnoosin vuosia sairastumisensa jälkeen. Harvinaista perinnöllistä sairautta ei voi parantaa. Sen kanssa voi vain selviytyä.

Teksti **Ulla Palonen-Tikkanen** | Kuvat **Marja Haapio**

Ronja Venesperä oli ymmällään lääkärin kysymyksistä. *Mistä olet kotoisin? Satakunnasta. Ovatko kuukautisesi kovin runsaat? Ovatko nivelet poikkeuksellisen taipuisia? Venyykö iho?* Osaan kysymyksiä Ronja vastaili. Jotkut selvitettiin tutkimalla.

Ronja epäili. Onko tässä tutkimuksessa kaikki oikein kohdallaan? Ehlers-Danlos-oireyhtymä! Siihen diagnoosiin viittaavan tuntuman lääkäri oli saanut, siksi kummalliselta tuntuneet kysymykset.

Ehlers-Danlos-oireyhtymät ovat perinnöllisiä sairauksia, joiden taustalla oleva kollageenin geenimutaatio on voinut syntyä jo useita sukupolvia sitten. Vanhat sukukuvat voivat paljastaa, kenellä suvussa sairaus on aikaisemmin ollut. Oireyhtymää aiheuttavia mutaatioita syntyy kuitenkin myös lisää, joten aina suvun historiasta ei löydy taudin kantajia.

Suomen geenikartta kertoo, että vanhat Ehlers-Danlos-suvut, siis vanhat geenimutaatiot, ovat usein peräisin Satakunnasta, Etelä- ja Keski-Pohjanmaalta ja Viipurin läänistä, ja siellä tarkemmin Laatokan Karjalasta. Kun väestö on muuttanut pois perinteisiltä sukujen asuinsijoilta, täytyy sukutaustaa hakea useidenkin polvien takaa.

Jos johonkin perinnölliseen tautiin tarvitaan molempien vanhempien puolelta saatu geenimutaatio, usein sukua tutkimalla ilmenee, että muutama sukupolvi sitten isän ja äidin suvut ovat asuneet likeisillä paikka-

kunnilla tai jopa samassa pitäjässä.

Ronja pohtii, että hänen kohdallaan tauti on johtanut ajattelemaan edellisiä sukupolvia, muistelemaan kertomuksia, tämentämään omia, jo unohtuiksi painuneita muistoja ja tutkimaan valokuvia.

Useinkaan ei ole saatavilla edellisten polvien sairauskertomuksia, joista saisi tarkkoja tietoja.

Lapsena huomiota herättävän notkea, mutta samalla kömpelö

Ronja muistelee, että lapsena hän oli huomiota herättävän notkea, mutta kuitenkin kävellessä kömpelö. Hypotoninen eli velto hän kertoo olleensa koko ikänsä.

”Minulla ei ole normaalia lihasjänteyttä. Ehlers-Danlosia sairastavat ovat joskus kuin kypsiä makarooneja seisomaan laitettaessa. Sellaisia kuin minäkin olen.”

Pyörätuolia Ronja käyttää juuri lihasheikkeyden vuoksi. Sen taustalla on MS-tauti. Hän asuu Helsingissä kerrostaloasunnossa, jossa on huomioitu paljon esteettömyyden ehtoja, hissiin mahtuu pyörätuolilla, ei ole noustavia portaita. Ronja odotelee vielä, että keittiön kalusteita voitaisiin

Tietoa yhdistyksestä

Virallinen nimi: Suomen Ehlers-Danlos Yhdistys - Ehlers-Danlos Förening i Finland ry

Perustettu: 2011

Puheenjohtaja: Kaje Lumpiola

Varapuheenjohtaja: Ronja Venesperä

Kotisivut: www.ehlers-danlos.fi

laskea matalammalle. Kodin muutostyöt on tehty vammaispalvelulain perusteella.

Ronja kertoo, että lääkärit eivät halua diagnosoida lapsia kovin nuorina vaan sen sijaan odotetaan, olisiko kyse esimerkiksi poikkeuksellisesta notkeudesta, joka kuitenkin ei olisi tautia.

”Pääsääntönä pitäisin kuitenkin mahdollisimman varhaista diagnoosiin päättämistä, jotta mahdollisimman pian osattaisiin hoitaa kipuja, suunnitella kuntoutusta tukevaa liikuntaa ja ohjata soveltuvaan ammattiin.”

Ronja itse valmistui teologian maisteriksi ja toimi uskonnonopettajana vuoteen 2007, jolloin työkykyä ei enää ollut riittävästi jaksamiseen.

”Työkykyni viejäksi ei sitten paljastunutkaan sairastamani Ehlers-Danlos vaan MS-tauti.”

”Olen esimerkki myöhäisestä Ehlers-Danlos-diagnoosin saamisesta, potilaasta, jonka oireet eivät parane Buranalla ja jumpalla. Ehlers-Danlos-diagnoosin sain vasta vuonna 2008, vaikka nyt tuntiessani sairauttani enemmän, tiedän, että minulla oli mm. selkkipuja ja nivelten sijoittautumenoja, joiden perusteella olisi paljon aikaisemmin voitu päätyä oikeaan ajateluun. Aikaisempi diagnoosini, virheelliseksi osoittautunut, oli hypermobiliiteetti-oireyhtymä, mikä oli tosin oikeansuuntainen, vaikka väärä diagnoosi.”

”Olen esimerkki myös myöhäisestä MS-taudin diagnoosista, sillä ensimmäiset oireet ilmenivät vuonna 2005 ja sain diagnoosin vasta 2009.”



Opettaja. Näin käsi on hyvin kelauksessa. Opettaja Hannela Tuomipuu tarkistaa, että Ronjan liike on hyvä.

Ronjan kävelykyky petti vuonna 2010, vain vähän aikaa sekä Ehlers-Danlos- että MS-taudin diagnoosien saamisen jälkeen.

Ehlers-Danlosia sairastavilla on kohonnut riski sairastua autoimmuunitauteihin, jollaisia ovat mm. nivelreuma ja MS-tau-

ti. Tämänkin todistuksena Ronja on elävä esimerkki.

Hyvään hoitoon usein sattumalta

Diagnoosin ja oikeanlaisen hoidon saamiseen tarvitaan usein onnea. Kun onni on matkassa, Ehlers-Danlosia tietämättään sairastava, kivuista kärsivä ihminen päätyy osaavalle fysioterapeutille, joka osaa epäillä jotain vakavaa tautia. Kun tämä ammattilainen ohjaa asiantuntevan fysiatriin vastaanotolle, alkavat solmut aueta.

Sairastavat kertovat, että monissa osissa maata on hankalaa saada hoitoa, mutta on myös myönteisiä kokemuksia. Uudet suvut, joihin mutaatio ilmestyy, ovat usein pitkään ihmeissään oireista, kun ketään vastaavasti oireilevaa ei tunneta. Samoin vanhoissa suvuissa on sairastavia, joilla ei ole tietoa suvun sairauksista, koska he ovat muuttoliikkeen myötä joutuneet erilleen taustataan.

Ennakkoluuloja joutuu kohtaamaan

Ehlers-Danlos-oireyhtymää sairastavat joutuvat kohtaamaan lapsesta alkaen ennakkoluuloja. Lapsi on päiväkodissa tai koulussa väsynyt eikä jaksa kannetella itseään kunnolla. Kipuinen vuoksi sairastava lapsi voi näyttää levottomalta, kun hän yrittää lievittää oloaan heiluttelemalla jäseniään.

Oireyhtymää sairastava voi saada laiskan ja vetelän ihmisen leiman. Varsinkin, jos diagnoosia ei ole, leimautuminen on kovin mahdollista. Lääkäri voi neuvoa jumppaan parantamaan kuntoa, mutta tulosta ei vain synny tai kova harjoittelu voi pahentaa oireita.

Jos oireyhtymään liittyy mustelmaherkkyys, voi syntyä epäily pahoinpitelystä perheessä. Kipuileva, veltonoloinen, stressaantunut sairastava voi helposti kerätä ylipainoa, joten hänet ohjataan laihduttamaan eikä oireita hoideta eikä niiden syitä tutkita.

”Olen esimerkki myöhäisestä Ehlers-Danlos-diagnoosin saamisesta. Oireet eivät parane Buranalla ja jumpalla.”

Puutteita Ehlers-Danlos-oireyhtymän hoidon järjestämisessä:

1. Hoitoketjut: ei ole.

2. Käypä hoito-suositukset: ei ole.

3. Erikoislääkärit: Mikään lääketieteen erikoisala ei ole laajasti perehtynyt oireyhtymään. Fysioterit tuntevat sitä parhaiten.

4. Hoitovastuu: Usein hoitovastuu osoitetaan perusterveydenhoidolle, mutta oireyhtymä vaikeudessaan vaatisi erikoissairaanhoidon osaamista, sillä Ehlers-Danlos-oireyhtymä on usein hankala sairaus, ja ennen kaikkea se on harvinainen sairaus.

Neuvoja saatavilla

Suomen Ehlers-Danlos-yhdistys tekee työtä sairastavien tukena. Erityisesti se välittää ja etsii uusinta tietoa sairaudesta. Koska yhdistys toimii maanlaajuisesti, osa jäsenistä on mukana kokouksissa Skype-yhteyden kautta.

Yhdistyksen kiireellisyyslistan ensimmäisenä on tehdä yhteistyössä Suomen Reumaliiton harvinaistoiminnan kanssa uusi, verkossa julkaistava Ehlers-Danlos-diagnosokuvaus. Lisäksi uusitaan potilaskortti.

Reumaliitto on kouluttanut vapaaehtoisia Ehlers-Danlosia sairastavia vertaistoimijoita. Heidän ja muiden *harvinaisia sairauksia sairastavien vertaistoimijoiden yhteystiedot löytyvät sivulta 55*.

Ronja Venesperä kertoo, että oma tarinansa on myös Kelan suunnalta tuleva erakkoluuloisuus. Hän itse sai hylän hakiesaan kuntoutukseen ja ammatilliseen kuntoutukseen.

Kelan lääkärin lausunnossa todettiin, että hakijalla ei ole sairautta, joka aiheuttaa toimintakyvyn laskua, vaikka hän oli jo iemmin saanut perusvammaistuen toisaiseksi. Valitusteiden jälkeen päätös toki uuttui, mutta edellytti sairaalta ihmiseltä säponnituksia ja hylky mielipahaa.

Kokemukset ovat kasvattaneet Ronjan sydämeen tehtävän toimia myös muiden sairastavien hyväksi. Tietoa sairaudesta on vietävä niin sairastaville kuin asiantuntijillekin, sekä suurelle yleisölle. Vain tiedon saaminen ja sen omaksuminen johtaa suvaitsevaisuuteen erilaisten ihmisten välillä.

Vain pieni mutaatio kollageenia määrittävässä geenissä voi aiheuttaa niin erilaisen ja haasteellisen elämänkaaren! ♦

Ehlers-Danlos-oireyhtymien taustalla geenimutaatioita

Ehlers-Danlos-oireyhtymiksi kutsutaan joukkoa sidekudossairauksia, jotka aiheutuvat perinnöllisesti määräytyneistä puutteista kollageenin rakennusprosessissa.

EHLERS-DANLOS-OIREYHTYMÄT SISÄLTÄVÄT joukon vallitsevasti (eli dominantisti) periytyviä harvinaisia tuki- ja liikuntaelinsairauksia. Oireyhtymälle ovat tyypillisiä nivel-, iho- ja verisuonimuutokset.

Ehlers-Danlos-oireyhtymät aiheutuvat geenimutaatioista ihmislajin viittä erilaista kollageenirakennetta määrittävässä geeniketjussa. Yksikin mutaatio, joka kohdistuu yhteen näistä viidestä kollageenirakenteesta, aiheuttaa oireyhtymän. Joskus mutaatioita on kaksi ja ne sijaistevät eri kollageeneja määrittävissä geneeissä.

Kollageenit kuuluvat kehon perusrakennusaineisiin. Ne ovat proteiineja (=valkuaisaine), joita on miltei kaikesta kehon proteiineista. Niitä esiintyy runsaasti ihossa, jänteissä, luissa ja rustossa. Kollageenit muodostuvat monessa eri sikiökehityksen vaiheessa ja muuttuvat ikääntymisen myötä.

OIREYHTYMÄN DIAGNOSTIIKKA perustuu käytännössä lähes kokonaan kliiniseen luokiteluun. Geenitestejä käytetään tutkimustarkoitukseen, mutta on hyvin todennäköistä, että tulevaisuudessa testien hintojen laskettua niitä voidaan käyttää myös diagnostisessa mielessä.

Kansainvälisissä asiantuntijatapaamisissa on viime aikoina keskusteltu oireyhtymän luokittelusta sekä pohdittu, mikä erottaa Ehlers-Danlosiin liittyvän yli liikkuvuuden ja normaalien rajoissa olevan yli liikkuvuuden.

Ehlers-Danlos-oireyhtymät jaotellaan nykyisin kuuteen alatyyppiin, joita ei ryhmitellä vaikeusasteen vaan tautityypin mukaan. Edellinen ryhmittely vuodelta 2000, joka perustui suureen amerikkalaiseen toimintakykyä tutkineeseen potilasaineistoon, jakoi oireyhtymän yhdeksään ryhmään.

EROT NIVELTEN ja ihon joustavuudessa ovat suuret niin normaaliväestön kuin jotain kollageenipoikkeavuutta sairastavien yksilöidenkin välillä, koska kollageenin muodostumis- ja kehitysprosessit ovat mutkikkaat ja monivaiheiset. Lisäksi erilaisuus sukupolvien ketjussa on suuri.

Ehlers-Danlos-oireyhtymää kantavien sukujen tutkiminen on tuonut esiin, että

Uudet kuusi Ehlers-Danlos-oireyhtymän alaryhmää ovat:

1. Klassinen. Ihon venyyvyys ja yliliikkuvat nivelet.

2. Hypermobiliteetti.

3. Vaskulaarinen: Ilmenee verisuonistossa.

4. Kyfoskotiottinen: Sairastavalla on seuraavia oireita: hauraat silmät, synnynnäinen skolioosi yleensä rintarangassa, synnytyksen jälkeen hypotoninen (eli veltto).

5. Artrokalaattinen. Vaikea nivelten yliliikkuvuus.

6. Dermatopraksinen: Ihotyyppinen tautimuoto.

Tschernogonow kuvasi ensimmäisenä

Ehlers-Danlos-oireyhtymän kaltaisen hypermobiliiteettioireyhtymän kuvasi ensimmäisenä venäläinen **Tschernogonow** (1892). Venäjän kielessä hänen nimensä on oireyhtymänkin nimenä.

Lännessä oireyhtymänimen antoivat kuitenkin sen muutamaa vuotta myöhemmin kuvanneet tanskalainen ihotautilääkäri **Edward Ehlers** (1901) ja ranskalainen ihotautilääkäri **Henri-Alexander Danlos** (1908).



Henri-Alexander Danlos



Edward Ehlers

sama geenimutaatio voi eri sukupolvissa saman suvun piirissä aiheuttaa taudin, jonka vaikeusaste vaihtelee. Jos vaikuttaa siltä, että tauti olisi hypännyt sukupolven ylitse, ei havainto pidä paikkaansa, vaan tauti on ilmennyt jossakin vaiheessa hyvin lievänä, joten siihen ei ole kiinnitetty huomiota. ♦

Teksti **Ulla Palonen-Tikkanen**

Valmistautuminen.
Ronja "stilisoi" käsiä
valmistautuessaan
aloittamaan tanssia.

