

Potilaan lääkirilehti 25.06.2014

Elämää Ehlers-Danlosin syndrooman kanssa

Gunilla Lindqvist, 40, sairastaa harvinaista sidekudossairautta, Ehlers Danlosin syndroomaa (EDS). Siinä kollageenin muodostuminen on häiriintynyt kromosomivaurioiden takia. Kyseessä on perinnöllinen sairaus.

Kollageeni kuuluu kehon perusrakennusaineisiin. Lähes kolmasosa kaikista kehon proteiineista on kollageenia. Sitä esiintyy runsaasti ihosta, jänteissä, luissa ja rustossa. EDS:n aiheuttama häiriö kollageenin muodostumisessa voi aiheuttaa yliikkuvia ja luksoituvia niveliä, löysää ihoa, nivelrikkoja ja kroonista kipua.

LL, fysiatrian erikoislääkäri **Harri Hämäläisen** mukaan EDS kuuluu tautiperheeseen, jossa yhtenä kriteerinä on sidekudoksen poikkeava elastisuus. Hän huomauttaa, että EDS on kuitenkin ajateltava todellisuudessa multisystem tautina, jossa on mukana autonomisen hermoston, suoliston, virtsarakon, puolustusmekanismin ja neuromotorisen järjestelmän toimintahäiriöitä.

– Oireita ovat muun muassa kehon asentotunnon heikkeneminen, lihaksiston poikkeava väsyminen, huono palautuminen rasituksesta, verenpaineen heittäminen, suoliston ja virtsarakon toimintahäiriöt, unenlaadun heikkous, ahdistuneisuuden lisääntyminen ja jatkuva tulehdustautien kierre, hän sanoo.

Notkea tyttö

Lindqvist kertoo olleensa aina notkea nivelistään. Notkeutta pidettiin kuitenkin vain perinnöllisenä piirteenä. Hänen äitinsä ja isoäitinsä olivat samanlaisia.

– Olin hyvin liikunnallinen lapsuudessani ja nuoruudessani. Harrastin muun muassa taitoluistelua, balettia, yleisurheilua ja koripalloa. Kaikissa lajeissa tarvittiin räjähtävää voimaa. Pitkäaikaisiin suorituksiin en kyennyt. Sain paljon urheiluvammoja, mutta luulin sen kuuluvan liikunnalliseen elämään, hän muistelee.

Lindqvist on ollut pienestä pitäen herkkä vedolle. 4–14-vuotiaana hän kärsi öisin kovista kivuista.

– Äitini uskoi, että minulla oli kasvukipuja. Hän oli kärsinyt aikoinaan samanlaisista kivuista. Samoin mummoni. Niitä pidettiin perheessäni osana kasvamista.

Bursiitti, yliliikkuvat nivelet vai EDS?

EDS:ssä kaikki kehon sidekudokset voivat olla eri tavoin vaurioituneita. Siksi ne eivät myöskään kestä rasitusta samalla tavoin kuin normaali sidekudos. Luultavasti tämän takia Lindqvist sai nuorena useita urheiluvammoja.

Lindqvist eli pitkään sovussa venyvien nivelensä kanssa. Vuonna 2008 tila kuitenkin paheni. Nainen oli töissä ja huomasi yhtäkkiä, ettei pystynyt pitämään kynää kädessään.

Aluksi hänen epäiltiin sairastuneen bursiittiin (limapussin tulehdukseen). Tilan etenemistä tarkasteltiin puoli vuotta, jonka jälkeen Lindqvistiä hoitaneista ortopedeistä kolmas totesi yliliikkuvat nivelet ja suositteli oikean olkapään leikkausta.

Lindqvistin oikean olkapäänsä nivelet kiristettiin. Käsi oli kuusi viikkoa paketissa. Sinä aikana oireet siirtyivät vasempaan käteen ja myöhemmin molempiin jalkoihin.

Vuonna 2011 Lindqvist pääsi hoitoon fysiatrille, joka totesi naisen sairastavan Ehlers-Danlosin syndroomaa. Tällöin Lindqvist oli jo pyörätuolin käyttäjä.

– Diagnoosin kannalta leikkaukset olivat turhia, koska nivelet löystyivät uudestaan, Lindqvist toteaa.

Ilmailualalta hallitukseen

Miksi Lindqvist alkoi oireilla vasta aikuisiällä? Hämäläisen mukaan tämä johtuu siitä, että lapsena ja nuorena potilaat ovat oppineet kuuntelemaan kehoaan, osaavat levätä ja säädellä rasituksen määrää oikein.

– Työelämän ja perheen vaatimukset murtavat tämän kyvyn ja potilaat ajautuvat ylikuormittumisen ja huonon palautumisen kierteeseen. Toimintakyky hiipuu nopeasti pyörätuolitasoon ja kipukierre vauhdittuu, hän sanoo.

Lindqvist kuvailee itseään rationaaliseksi ihmiseksi. Hän oli helpottunut saadessaan sairaudelleen nimen ja alkoi heti kerätä tietoa sairaudesta.

– Halusin tietää, miten muut pärjäävät sairauden kanssa ja hoitavat itseään. Tajusin pian, että minulla oli ollut hyvä tuuri, kun olin päässyt EDS:n tuntevan fysiatrian vastaanotolle. Sairaus oli harvinainen ja vaikeasti todettava, hän sanoo.

Ilmailualalla työskennellyt Lindqvist jäi työkyvyttömyyseläkkeelle. Nykyään hän pitää itseään aktiivisena toimimalla EDS-liiton hallituksessa.

– Tapasin toisen EDS:ää sairastavan henkilön ja hän kertoi minulle liitosta. Päätin mennä liiton tilaisuuteen ja nykyään olen hallituksessa vastaamassa Pohjoismaisista yhteistyökuvioista. Homma pitää minut mukavan kiireisenä, hän sanoo.

Ensimmäinen oirekuva jo 1892

EDS:ssä tavallisimpia vaurioita ovat sidekudoksen hauraus ja normaalia suurempi venyvyys. Sidekudosta on muun muassa ihossa nivelissä, jänteissä ja silmissä.

Vaikka kyseessä on harvinainen ja monille tuntematon sairaus, on se löydetty jo yli sata vuotta sitten. Ehlers-Danlos-oireyhtymän kaltaisen hypermobiliiteettioireyhtymän kuvasi ensimmäisenä venäläinen **Tschernogonow** vuonna 1892.

Lännessä oireyhtymän löysivät 1900-luvun alussa tanskalainen ihotautilääkäri **Edward Ehlers** (1863–1937) ja ranskalainen ihotautilääkäri **Henri-Alexander Danlos** (1844–1912). Tauti on nimetty heidän mukaansa.

Ehlers–Danlosin syndrooman oirekuva vaihtelee yksilöllisesti. Oireisiin vaikuttaa sairauden alatyypin ja kollageenin vaurioitumisen laajuus. Oirekuvan voimakkuudessa on myös eroja.

Kipu on suhteellista

EDS on vallitsevasti periytyvä tauti, jolloin virhegeenit vain toiselta vanhemmalta riittävät taudin ilmenemiseen. Tauti periytyy puolelle jälkeläisistä.

– Genetiikan poliklinikan lääkäri arvelee, että EDS on periytynyt äitini suvun puolelta, Lindqvist kertoo.

Ehlers–Danlosin syndrooma voidaan luokitella eri alatyyppeihin sen mukaan, millainen kromosomivaurio on kyseessä. Tavallisimmat alatyypit ovat klassinen ja hypermobiliili.

Klassisessa tyypissä iho on pehmeää ja venyvää. Nivelet ovat instabiileja. Hypermobiilissa nivelten yliliikkuvuus korostuu eniten.

Lindqvistin tila on hypermobiliili. Hänellä käy kotona henkilökohtainen avustaja ja sen lisäksi hänellä on omaishoitaja.

Lindqvist kertoo kävelevänsä kotona niin paljon kuin pystyy. Kotona hän käyttää manuaalista pyörätuolia ja ulkona yleensä sähköistä. Olkapäiden luksaatioiden takia kelaaminen tuottaa hankaluuksia ja lihasvoima ehtyy nopeasti.

Lindqvistillä on paljon kipuja ja kivun määrä riippuu päivästä. Hän saa erittäin kovia kipuja suunnilleen kerran kuussa. Etenkin liian kiireisinä hetkinä ja huonosti nukuttujen öiden jälkeen kivut ovat kovat.

– Kipu on niin suhteellista. Näkisin, että kivunsietokykyni on melko hyvä. Tällä hetkellä kipuasteeni on 8/10 ja pystyn silti juttelemaan, hän sanoo puhelimeen.

– Olen jo hyväksynyt kivut osana elämäni ja osaan aavistaa, mihin suuntaan tilanne on menossa. Välillä maksan aktiivisuudestani, mutta se on tietoinen valinta ja suunnittelen aikatauluni siten, että lepoon ja kivun helpottamiseen löytyy aikaa. Koen, että jotkut aktiviteetit ovat kovemman kivun arvoisia ja kärsin seuraukset sitten jälkeinpäin. Joskus kivut vaativat kotona oloa, mutta ei pidä luovuttaa ja jäädä sisätiloihin jumiin. Se ei ole terveellistä henkisesti tai fyysisesti, hän sanoo.

EDS potilaan oikeudet

EDS:ää ei voi parantaa, koska kyseessä on kromosomivirhe. Sairauden aiheuttamia ongelmia sen sijaan voidaan hoitaa sopivilla apuvälineillä ja kipulääkkeillä. Myös akupunktio, toiminta-, allas-, lymfa- ja fysioterapia auttavat arkielämässä selviytymisessä.

– Olen kokeillut kaikenlaisia kipulääkkeitä. Nyt kipuihini kokeillaan LDN (Low Dose Naltrexon) lääkettä, joka vaikuttaa aivojeni reseptoreihin. Olen ollut tuloksiin hyvin tyytyväinen, hän sanoo.

Hämäläisen mukaan hyvien lääkkeiden löytäminen on haastavaa, sillä useat EDS-potilaat ovat hyvin herkkiä lääkaineiden sivuvaikutuksille jo pienilläkin hoitoannoksilla, mikä vaikeuttaa kokonaisuhoitoa.

– Hoidossa ja kuntoutuksessa on hyvin tärkeää, että potilas, hoito- ja kuntoutushenkilöstö ymmärtävät, mistä pohjimmiltaan on kysymys, hän sanoo.

Lindqvist kuvailee kipukynnyksen olevan LDN:llä sama kuin epilepsialääkkeitä ja opiaatteja käyttäessään. Erona on kuitenkin se, että hän ei tunne oloaan enää sekavaksi.

Kala-oliiviöljytuotteet ovat myös tärkeässä roolissa.

– Niiden aloittamisen jälkeen olen saanut nukuttua kuin terve ihminen. Se on valtavan tärkeää, sillä silloin koen oikeasti saavani pienen tauon kivusta. Vitamiinit ovat muutenkin tärkeässä roolissa, sillä monet tarvitsevat enemmän D-vitamiinia ja magnesiumia pitääkseen kehonsa mahdollisimman hyvässä kunnossa.

Nyt Lindqvistillä pitää kiirettä, sillä hän on menossa viikonloppuna Pohjoismaiden yhteistyökokoukseen, jossa pyritään yhdenmukaistamaan EDS-potilaiden kohtelua.

Lindqvistillä on kokemusta siitä, miten vaikeaa harvinaista EDS:ää sairastavan on saada palveluita ja apuvälineitä. Siksi hän haluaa olla mukana oikeuksia edistävässä toiminnassa.

– Pelkästään pyörätuolin saaminen oli minulle hankalaa – henkisestikin. Oikean pyörätuolin valitseminen voi olla vaikeaa ensikertalaiselle, koska hän ei välttämättä osaa esittää oikeita kysymyksiä. Valinta pitäisi tehdä osaavan terapeutin kanssa, joka tuntee potilaan. Kuntien välinen ero rahoituksessa on myös ikävä este oikean pyörätuolin valinnassa. Kävelevälle ihmiselle operaation voisi rinnastaa sopivien kenkien ostoon. Koko ja leveys pitää olla kohdillaan. Myös käyttötarkoitus, huolto ja säilytys ovat tärkeitä osa-alueita. Olisin kovasti kaivannut diagnoosin saamisen aikoihin yhteyshenkilöä, jonka kanssa olisin voinut keskustella mahdollisuuksistani ja oikeuksistani, hän sanoo.

EDS:ään kuuluvia oireita:

- yliliikkuvat nivelet
- nivelten sijoiltaan menot ja nyrjähdykset
- nivel-, lihas- ja luukivut
- ihon venyvyys ja pehmeys
- tavallista leveämmät arvet
- arprien hidas paraneminen, verenvuoto haavoista
- ientulehdukset
- leukojen ongelmat, esim luksaatio ja suun avaaminen

- lihasten väsyvyysherkkyys rasituksessa
- mustelmataipumus
- nivelrikko
- verenvuototaipumus
- sydänoireet
- krooninen kipu
- väsymys

Kirjoittanut:
Johanna Nykopp
toimittaja

Tarkastanut:
Harri Hämäläinen
HYKS:n fysiatrian poliklinikan ylilääkäri