



# Meitä ei ole monta



SAIRAUS

## Arnold-Chiari

OIREET

Päänsärky, huimaus,  
korvien tinnitus, kuulon alenema,  
käsien hienomotoriikassa ongelmia,  
kädet/jalat voimattomat.  
Päätä särkee usein öisin niin, että siihen  
herää viimeistään aamuyöllä.

- Kaje Lumpiola oli jo lapsena aina väsynyt ja sairas. Nuorena alkoivat selittämättömät kivut, joiden syy löytyi vasta nelikymppisenä.
- Myös Ulla Ylijoen oudoille oireille löytyi selitys vasta 20 vuotta oireiden alkamisen jälkeen.
- Pirkanmaalaiset harvinaissairaat odottavat Taysiin osaamisyksikköä, jossa he voivat luottaa hoitohenkilökunnan osaamiseen.



**Tiia Paavilainen**  
**Ossi Ahola, kuva ja**  
**Asmo Raimoaho, kuvitus**

● Ulla Ylijoella, 47, ja Kaje Lumpiolalla, 44, on hymy herkässä. Mistään ei voi päätellä, että kummallakin on diagnosoitu vakava harvinainen sairaus.

– Sain ensikosketukseni harvinaisiin sairauksiin vuosia sitten, kun eräs leskirouva kertoi miehensä kuolleen harvinaiseen munuais-sairauteen. Mies oli saanut diagnosoitin vasta pari viikkoa ennen kuolemaansa, Lumpiola kertoo.

Harvinaisiksi luokitellaan Suomessa ne taudit, joita sairastaa alle 2700 henkeä.

Laaja sairauksien kirjo on jaettu ryhmiin taudin tyyppin mukaan. Harvinaisten ihosairauksien, harvinaisten tuki- ja liikuntaelinsairauksien sekä neurologisten sairauksien lisäksi esiintyy esimerkiksi

harvinaisia hengityssairauksia sekä näkö-, kuulo- ja kehitysvammoja.

– Olin äitini mukaan outo lapsi: nukuin paljon ja olin aina sairaana. 17 vuoden iässä minulla oli suoni-kohjuja kuin vanhuksilla. Niihin aikoihin aloin saada hirvittäviä kipukohtauksia, Lumpiola kuvailee.

Hän ei saanut lääkäriltä apua. Tämä kehotti vain elämään kivun kanssa. Selittämättömiä kipukohtauksia hoidettiin parasetamolilla. Kun ne eivät auttaneet, käskettiin ottaa lisää.

– Kohtauksia on vaikea selittää. Tajua saattaa lähteä tai koko kehon toinen puoli tuntua niin kipeältä, ettei siihen voi koskea. Se saattaa myös tuntua valtavalla toiseen puoleen verrattuna.

Ylijoki sai nuorena aikuisena pahoja päänsärkykohtauksia. Lisäksi oli muita oireita, joita hän ei kuitenkaan osannut yhdistää päänsärkyyn.

– Alkuun särkyäni hoidettiin migreeninä, myöhemmin verenpainetautina, kilpirauhasen toimintahäiriönä ja jopa masennuksena. Psykiatrilta selitettiin, että kasvotkin puutuva. Hän laittoi sen niskajännityksen piikkiin. Monesti harvinaisia sairastavat diagnosoidaan mielenterveyshäiriöiksi, koska oireet ovat niin kummallisia, Ylijoki toteaa.

**HARVINAISISSA SAIRAUKSISSA** diagnosoitin saaminen voi kestää vuosia. Lumpiola oli nelikymppinen, kun kivut herättivät hänet tunnin välein. Hän etsi tietoa ja hakeutui jälleen lääkäriin.

– Sain diagnosoitin, mutten apua. Lääkäri antoi minulle englanniksi kirjoitetun artikkelin Ehlers-Danlosin syndroomasta eli EDS:stä, joka on sidekudossairaus. Hän antoi ymmärtää, että kipua on mahdollista hoitaa. Luin artikkelin linja-

**”Sairauden kanssa oppii elämään. Mieheni otti tajuttomuuskohtaukseni videolle, jotta voin näyttää sen neurologille kun pääsen taas hänen vastaanotolleen.”**

**ULLA YLIJOKI**  
 Harnes-vertaistukiryhmän  
 yhteyshenkilö

autossa ja itkin, että pitääkö minun elää kipujen kanssa toiset 40 vuotta, Lumpiola muistelee.

Hän haki sinnikkäästi apua. Vertaistukiryhmässä Lumpiola kuuli lääkkeitä ja lääkäreistä, jotka voisivat auttaa. Hän pystyi vakuutusensa turvin käymään useilla fysioterapeuteilla ja lääkäreillä. Lopulta diagnosi ja lääkkeet saatiin

**”Vertaistukiryhmässä saa tietoa, jota ei Kelalta tai lääkäriltä saa. Usein löytyy joku, joka on ottanut asioista jo aiemmin selvää.”**

**KAJE LUMPIOLA**  
 Apeced ja Addinson ry:n työntekijä

kohdalleen.

– Esimerkiksi verenkierto ei toimi kunnolla, jolloin aivot ja raajat eivät saa tarpeeksi happea. Kun autonominen hermosto ei toimi, syömäni lounas voi möllöttää mahassa sulamatta iltaan asti, jolloin keho pyrkii poistamaan sen oksennuksena. Rasitukseen keho reagoi kuin hätätilaan. Kun esimerkiksi



SAIRAUS

**Ehlers-Danlosin syndrooma (EDS)**

OIREET

Yliliikkuvat nivelet, nivelten sijoiltaan menot ja nyrjähdykset, nivel-, lihas- ja luukivut, ihon venyvyys ja pehmeys, tavallista leveämmät arvet, ientulehdukset, leukojen ongelmat, esimerkiksi sijoiltaanmeno ja suun avaaminen, lihasten väsyvyysherkkyys rasituksessa, mustelmataipumus, nivelrikko, verenvuototaipumus, sydänoireet, krooninen kipu, väsymys, ruoansulatusongelmat, verenkiertohäiriöt.

HARVINAISET

## Vertaistukea on tarjolla

- Harvinaisia sairauksia sairastaa noin 300 000 suomalaista.
- Harvinaiset-verkosto on vertaistukiryhmä, joka on toiminut 20 vuotta.
- Verkostoon kuuluu 17 sosiaali- ja terveysalalla toimivaa liittoa ja säätiötä, joten sairastavien opastus ja tuki on pirstaloitunut lukuisiin yhdistyksiin ympäri Suomen.
- Esimerkiksi Neuroliiton jäsenistä noin 580 sairastaa harvinaista neurologista sairautta, ja heillä on yli 50 erilaista diagnoosia.
- Kattojärjestö on Harso ry, johon eri harvinaissairausyhdistykset kuuluvat.
- Lauantaina 28.2. vietetään kansainvälistä harvinaisten sairauksien päivää, johon liittyviä tapahtumia on eri puolella Suomea.
- Lisätietoa [www.harvinaiset.fi](http://www.harvinaiset.fi), <http://www.neuroliitto.fi/harnes>



**- TÖISSÄ** yritän näyttää normaaliilta, vaikka muuten käytän pyörätuolia ja avustajaa, kertoo Kaje Lumpiola (oik.). On raskasta selittää erilaisuutta. Ulla Ylijoen sairaus ei näy päälle.

tunnen hermostuvani, alkavat sormet ja varpaat sinertää, kun kroppa pakkaa kaiken veren sisäelinten ympärille. Olen saanut kehittää aikamoisen sisäisen Buddhan, jotta kehoni toimisi.

**MYÖS YLIJOEN DIAGNOOSI** oli omasta aktiivisuudesta kiinni. Hän pääsi yksityisen lääkärikeskuksen kautta pään magneettikuvaan, kun päänsärky herätteli.

Lisäksi ilmeni puutumista, korvasärkyä, näköhäiriöitä ja viikkoja kestänyt elohiiri.

-Minulta leikattiin välilevyn pullistuma selästä muutama vuosi sitten. Fysioterapeutilla havahduin, kun hän sanoi lihasteni toimivan väärässä järjestyksessä. Aloin epäillä, onkohan minussa muutakin vikaa kuin selkäongelmat.

Ylijoki maksoi itse tuhannen euron kuvauksen. Kuvissa näkyi

Arnold-Chiarin tyyppi 1 eli pikkuaivojen tilanahtaus, joka vaatii leikkauksen.

-Sain puhelimesta diagnoosin ja kehotuksen hakea netistä tietoa. Myöhemmin lääkäri totesi, että 20 vuotta aiemmin otetuissa kuvissa chiari ei näkynyt, sillä kuva oli loppunut kesken. Se ei ulottunut niskaan asti.

**YLIJOEN LEIKKAUS** ei sujunut ongelmitta. Hänelle syntyi komplikaationa hydrokefalia: aivoneste ei kiertänyt kunnolla. Leikkausten yhteydessä tullut aivoverenvuoto ei hyytynyt normaaliin tapaan. Ylijoelle laitettiin suntti, joka tuntuu tukan alla muhurana. Sitä pitkin aivonesteet kulkevat letkulla vatsanteloon ja takaisin elimistön kierto.

-Suntissa on se huono puoli, että se menee helposti tukkoon. Silloin se on vaihdettava tai kor-

jattava. Nykyään potilastiedoissani lukee, että hyytymisen varmistamiseksi minulle pitää antaa trombosyytteja hyytymistekijöiden lisäämiseksi, Ylijoki selittää kiitollisena luovuttajille.

**YHDEN HARVINAISEN SAIRAUDEN** löytyminen ei Ylijoen mukaan poista mahdollisuutta, että niitä olisi muitakin. Koska Ylijoelta ei löytynyt hyytymistä haittaavaa verenvuototautia, hän itse epäilee, voisiko hänellä olla jokin EDS:n tyypeistä.

-Olen kuullut monilta, että he sairastavat useampaa harvinaista sairautta. Omille aikuisille lapsilteni olen kertonut sekä Chiarin että EDS:n oireista, että he osaisivat hakeutua tarvittaessa tutkimuksiin. Kuten suurin osa harvinaisista sairauksista, myös nämä ovat osittain periytyviä. Jos yksi perheenjäsen saa diagnoosin, eh-

kä muidenkin on helpompi saada, Ylijoki pohtii.

Diagnoosien saantia helpottanee sosiaali- ja terveysministeriön ohjausryhmä, jonka uudessa ohjelmassa esitetään harvinaissairaiden hoitopolun selkeyttämistä, harvinaissairauksien yksiköiden perustamista yliopistosairaaloihin sekä lääkkeiden saatavuuden ja korvattavuuden edistämistä.

-Pirkanmaan harvinaiset odottavat innolla Taysiin perustettavaa harvinaisten osaamisyksikköä, jonka toiminnassa potilaat voisivat olla jollain tavalla osallisena. Valitettavasti olemme kuulleet huhuja, että keskusten sijaan tarjottaisiin virtuaalineuvontaa, Lumpiolla sanoo.

**JOITAKIN HARVINAISISTA** sairauksista sairastaa Suomessa vain 1-2 henkilöä, eikä terveyskeskuksissa ole kokemusta niiden hoidosta.

-Potilaita on kuollut esimerkiksi Addinonin kriisiin, vaikka se olisi vältetty nestevajeen korjaamisella ja kortisonihoidolla, Lumpiolla huomauttaa.

Lain mukaan harvinaisia sairastavien potilaiden pitäisi olla erikoissairaanhoidon piirissä. Jos tilanne ei ole akuutisti hengenvaarallinen, potilaat ohjataan kuitenkin terveyskeskuksiin.

Ne nostavat kädet pystyyn, koska ei ole osaamista. Jos omat oireet mietityttävät, kannattaa Lumpiolla mukaan pyytää potilasarkistosta omat tiedot sekä listata oireet ja tulokset aikajärjestykseen lääkärikäyntiä varten.

-Harvinaisen rinnalla voi olla tavallisempia sairauksia. Minulla todettiin hiljattain migreeni, joka oli hautautunut EDS:n alle. Kun migreenin kivut ovat paremmin hallinnassa, pystyy havainnoimaan muita oireita.