

Lonkkadysplasia oli EDS-diagnoosin alkusoittoa

Kirjoitimme ”lonkkadysplasiakollegani” **Pauliina Raution** kanssa Niveltietoon 4/2014 omista kokemuksistamme nuorena aikuisena (olen syntynyt 1978) todetusta lonkkadysplasiasta, sen kanssa elämisestä sekä meille molemmille tehdyistä yksilöllisistä lonkkaleikkauksista. Itselleni tehtiin maaliskuussa 2014 oikeaan lonkkaan tekonivelleikkaus lonkkadysplasiasta johtuvan pitkälle edenneen sekundääriartroosin vuoksi.

Toipumistaipaleeni tekonivelleikkauksesta ei ollut helppo. Aluksi toipuminen sujui kohdalaisen tavanomaisesti, mutta lonkkaani jäi kuitenkin vielä monta kuukautta leikkauksen jälkeenkin voimakkaita kipuja sekä selkeää lonkankoukistajan sekä lähennys- ja loitonnuusvoimien heikkoutta, vaikka kuntoutin lonkkaani huolellisesti sekä itsenäisesti että OMT-fysioterapeutti **Jari Rautiaisen** asiantuntevassa ohjauksessa. En pystynyt kävelemään ilman kyynärsauvoja. Vielä em. Niveltiedon jutun julkaisun aikaan ei tiedetty syytä hitaaseen toipumiseeni.

Toipumiseni vaikeutta ihmettelimme yhdessä minut Keski-Suomen keskussairaалassa leikanneen ortopedi **Konsta Pamilon** kanssa syksyn 2014 aikana. Hän teki lähetteet kattaviin kuvantamisiin ja tutkimuksiin infektion, hermovaurion ym. ongelmien poissulkemiseksi. Tekonivelsairaala Coxaakin konsultoititiin, mutta mitään selkeää selittävää tekijää ei ongelmiin löytynyt.

Huomiota yliliikkuvuuteen ja lähisuvun oireisiin

Koska tilanteeni oli hankala, sain sairaanhoitopiiriltä maksusitoumuksen Peurunkaan kuntoutusjaksoon, mistä olin todella kiitollinen. Kuntoutusjakson jaoin kahteen osaan, joista ensimmäinen oli tammikuussa 2015.

Kuntoutusjaksolla kiinnitettiin lonkkaongelman ohella huomiota myös siihen, että sekä isot niveleni että koko tukirankani ovat todella yliliikkuvat. Polveni loksuivat, muljahtelivat, paukahtelivat, rutisivat ja kipuilivat ja tuntuivat olevan välillä pois paikoiltaan, vasen polvi erityisesti.

Aloin mielenkiinnostani lääketieteeseen ja omaan tilanteeseeni selvittää ja kirjata ylös, millaisia nivelongelmia ja sairauksia lähisuvustani löytyy. Pian edessäni oli paperi, josta näki heti, että lähisuvusta löytyy paljon erikoisiakin ongelmia niin luustosta, nivelistä, aivoista, sydäimestä kuin verisuonistakin.

Olimme sopineet ortopedin kanssa, että helmikuussa 2015 sekä lonkat että polvet kuvataisiin ja menisin tämän jälkeen vastaanotolle, joka samalla olisi tekonivellonkkani 1-vuotiskontrolli. Tuolloin todettiin, että tekonivellonkan tilanne ei ollut muuttunut paremmaksi. Itse tekonivel oli hienosti paikallaan eikä irtoamisen merkkejä ollut, mutta ympäröivät kudokset ja lihakset toimivat jostakin syystä hyvin heikosti. Todettiin myös, että vasenkin lonkka on dysplastinen, mutta sille ei toistaiseksi tehdä mitään. Polvissa todettiin rakenteellista poikkeavuutta sekä yliliikkuvuuden aiheuttamaa virheasentoa ja nivelrikkoa.

Ortopedi tutki vielä muidenkin nivelteni liikelaajuutta todeten niissä yliliikkuvuutta ja oli pahoillaan, ettei voinut nyt tässä vaiheessa auttaa minua enempää. Fysiatrian poliklinikalle tehtiin konsultaatiopyyntö yliliikkuvuusongelmien tutkimiseksi ja selvittämiseksi.

Ensimmäistä kertaa olin erikoistuvan fysiatrin vastaanotolla maaliskuussa 2015. Häinkin tote- si laajat yliliikkuvuudet nivelissä-

ni ja kiinnitti huomiota suvussa ilmenneisiin harvinaisiin terveysongelmiin. Tilannettani jäätettiin kuitenkin vielä seuraamaan ja samalla jatkoin omaehtoista kuntoutumista ja allasharjoittelua sekä fysioterapiata.

Kunto huononi treenistä huolimatta

Toinen kuntoutusjakso Peurunkassa oli huhtikuussa 2015. Tuolloin kävelyni oli entisestään vaikeutunut ja olin itsekin huomannut, että lisää niveloireita ja kipuja oli tullut muihinkin isoihin niveliin, mm. olkapäihin. Lihasvoima- ja kävelytestien tulokset olivat huonommat kuin tammikuussa, vaikka olin koko kevään harjoitellut mahdollisuuksien mukaan. Otin myös puheeksi ensimmäistä kertaa koskaan muitakin oireita, mm. sydämen nopealyöntisyyskohtaukset, joita minulla on ollut vuosien mittaan, mutta joista en ollut lääkärille maininnut... Todettiin, ettei tällainen oireilu sukulaisten oireiden ohella ole normaalia.

Ylipaino ei selitä kaikkea

Kevään, kesän ja syksyn 2015 aikana minulle tehtiin keskussairaassa laajoja tutkimuksia niin fysiatrian, neurologian ja kliinisen neurofysiologian poliklinikalla kuin kuntoutustutkimuspoliklinikallakin. Tutkimusten alkuvaiheessa eräs tapaamistani monista erikoislääkäreistä ehti myös ajatella melko stereotyyppisesti, että ylipainoni aiheuttaisi suurimmat oireeni. Itse kuitenkin aavistin alusta saakka, että kyse on jostakin muusta sairaudesta tai isommasta ongelmasta, sillä olen ollut perusterve ja vielä muutama vuosi sitten kuntoni ja lihakseni olivat hyvät ylipainosta huolimatta. Treenasin tuolloin

ahkerasti ryhmäliikuntatunneilla ja kävin uimassa. Ei ole muutenkaan normaalia, että lihasvoimat häviävät sekä alaraajoista että myös olkavarsista melko nopeaan tahtiin, muutamassa kuukaudessa, harjoittelusta huolimatta.

Verenpaineeni ja veriarvoni ovat myös normaalit enkä ole todellakaan muutenkaan mikään luontaisesti laiska tai masentunut persoona, vaan luonteeltani hyvin aktiivinen ja positiivinen ihminen, joten koin, että vointiani vähäteltiin. Se tuntui loukkaavalta ja käsittämättömältä. Alitajuntani kertoi, että kaikki ei ole kunnossa.

Perinnöllisen sairauden mahdollisuutta alettiin tarkemmin miettiä ja selvittää kuntoutuspoliklinikalla ilman, että itse otin asiaa edes puheeksi. Minulle sanottiin, että tässä on takana joku muukin isompi ongelma kuin vain pelkkä ylipaino, se on selvää. Mutta mikä?

Ehlers-Danlosin oireyhtymä

Useampi henkilö hoitajasta pariin erikoislääkäriin sekä kuntoutusylilääkäriin oli erittäin huolellisesti perehtynyt papereihini ja tietoihini. He ottivat kokonaisvaltaisen lähestymistavan vointiini, mikä oli hienoa huomata. Olin jossakin vaiheessa myös sähköposititse ottanut itse yhteyttä HUS:n perinnöllisyyspoliklinikalle, josta vastattiin oirekuvani mahdollisesti sopivan hypermobileetti-oireyhtymään eli *Ehlers-Danlosin* oireyhtymään, mutta samalla todettiin, että fysiatri voisi tämän parhaiten diagnosoida.

Lopulta monien käänteiden ja tutkimusten jälkeen päädyin takaisin fysiatrian poliklinikalle lonkkaongelmani alun perin muutama vuosi sitten todenneen fysiatri **Jukka Vanhatalon** vastaanotolle marraskuussa 2015. Hän totesi kattavien tutkimusten ja muiden sairauksien poissulkemisten jälkeen sukutaustan, nivelten yliliikkuvuuksien, hankalien lihasheikkouksien sekä koko monimuotoisen oirekuvani todellakin sopivan Ehlers-Dan-

losin oireyhtymään eli EDS:ään (tyyppi III).

EDS on harvinainen, perinnöllinen side- ja tukikudoksien haurautta aiheuttava oireyhtymä, johon kuuluu useita eri alamuotoja. Se oireilee mm. nivelten löysyytenä eli yliliikkuvuutena, luksaatioina tai subluksaatioina, voimakkainakin nivel- ja lihaskipuina sekä jo nuorena ilmenevinä nivelrikkoina. Iho saattaa olla poikkeavan löysää, venyvää ja pehmeää, tosin aina iho ei EDS-potilaalla veny.

EDS:n laajat vaikutukset

Hyvänlaatuinen, väestössä yleisenä ominaisuutena esiintyvä yliliikkuvuus, jota vaikkapa voimistelijat ja sirkustaiteilijat hyödyntävät suorituksissaan, on eri asia kuin EDS. EDS on koko kehoon vaikuttava oireyhtymä, johon liittyy lähes aina myös sydämen ja keuhkojen verenkierron, suoliston, virtsateiden, lihaksiston sekä autonomisen hermoston toiminnan ja rasituksesta palautumisen poikkeavuutta. Nämä kaikki yhdessä nivelongelmien kanssa aiheuttavat toimintakyvyn päivittäistä vaihtelua: tekemiset täytyy miettiä tarkkaan ja suunnitella, mitä milloinkin jaksaa ja pystyy tekemään. Riittävästä levosta ja palautumisesta fyysisen ja henkisen rasituksen jälkeen on myös huolehdittava.

Diagnoosin saaminen oli sekä helpotus että myös mietityttävä asia itselleni. Löytyi ymmärrys ja syy omille oireilleni, joista monet ovat jo lapsesta saakka olleet enemmän tai vähemmän osa minua.

Myös suvussa ilmenneet erikoiset sidekudosten vammat ja oireet saivat selityksen diagnoosin kautta. Samalla mietin, ovatko omat lapseni perineet oireyhtymän, mutta toisaalta jokaisen sairastuneen kohdalla oireiden vaikeusaste ja ilmenemismuodot ovat joka tapauksessa yksilölliset – kuten geenitkin ovat – eikä kaikilla toimintakyky huonone. Oireyhtymän olemassaolo on kuitenkin perheessämme ja suvus-

samme hyvä tiedostaa. Usein EDS saattaa alkaa kunnolla oireilla ja haitata toimintakykyä enemmän vasta aikuisiällä, jopa parhaassa työiässä, kuten minulle kävi.

Lonkkadysplasiadiagnoosi oli tietyllä tavalla vain alkua tälle koko vyyhdille, vaikka se saattaa EDS:ään liittyäkin – löytyypä EDS:stä jopa alamuoto, joihin liittyy mm. lonkkien ja tukirangan synnynnäisiä vikoja.

Vertaistukea ja kokemus-asiiantuntijutta tarjolla

Tällä hetkellä en itse ole työelämässä terveystilanteeni vuoksi, mutta tulevaisuudesta ei kukaan tiedä. Kaikki on mahdollista. Olen miettinyt, että jos Keski-Suomen sairaanhoitopiiri tai jokin muu taho kaipaa minun tyyppiisiin potilastapauksiin ja edustamiini sairausryhmiin liittyviä kokemusasiiantuntijoita tai vertaistukihenkilöitä erilaisiin tehtäviin tai vapaaehtoistyöhön, lähdän ilman muuta toimintaan ja koulutuksiin mukaan. Haluan kertoa kokemuksistani niin toisille potilaille, terveydenhoidon ammattilaisille ja opiskelijoille kuin muillekin asioista kiinnostuneille. On hieno juttu, jos esimerkkini ja kokemusteni kautta pystyn lisäämään ymmärrystä erikoisemmista sairauksista tai auttamaan, opastamaan ja inspiroimaan ihmisiä ja antamaan heille voimaa vaikeisiin hetkiin.



Hannastiina Hammaren-Lankila

Hannastiinan blogi:
kiinteyttavavaikutus.blogspot.fi

Facebook: lonkaltasivut