

OPAS  
HYVÄÄN  
ARKEEN

# Opas HSP-sairauksista

Tietoa ja kokemuksia



NEUROLIITON JULKAISUJA

# HSP-SAIRAUDET – TIETOA JA KOKEMUKSIA

---

Neuroliiton julkaisusarja n:o 48  
2018

ISBN-13 978-952-7296-02-8  
ISBN-13 978-952-7296-03-5 (pdf)

Asiantuntijakirjoittaja:  
neurologian erikoislääkäri, neurologian dosentti Mari Auranen

Haastattelut: Mari Vehmanen

Kiitämme sairastavia, jotka jakoivat kokemuksiaan sairaudesta. Tarinat ovat aitoja kokemuksia sairastavan arjesta, mutta joidenkin henkilöiden nimet on muutettu.

HSP-sairautta sairastava voi halutessaan liittyä Neuroliiton Perinnölliset spastiset parapareesit -verkostoon ja Facebookin keskusteluryhmään nimeltä Spastinen parapareesi.

Kuvitus: Shutterstock  
Paino: Newprint, Raisio



HSP-sairaudet – tietoa ja kokemuksia  
Neuroliitto ry  
Vaihemäentie 10  
21250 Masku  
puh. (02) 439 2111  
info@neuroliitto.fi  
www.facebook.com/neuroliitto  
www.neuroliitto.fi

# SISÄLLYS

---

<b>Lääkärin kertomaa HSP-sairauksista .....</b>	<b>4</b>
HSP-SAIRAUKSIEN ESIINTYMINEN .....	4
YKSIOIREINEN HSP-SAIRAUS – TAUDINKUVA JA OIREIDEN ETENEMINEN .....	5
MONIOIREINEN HSP-SAIRAUS .....	6
HSP-SAIRAUKSIEN DIAGNOOSI.....	7
HSP-SAIRAUKSIEN GEENITUTKIMUKSESTA.....	8
HSP-SAIRAUKSIEN HOITO, KUNTOUTUS JA SEURANTA.....	8
<b>Kokemuksia arjesta HSP-sairauden kanssa.....</b>	<b>10</b>
”EN ANNA MUIDEN MÄÄRITTÄÄ, MIHIN PYSTYN” .....	11
SAIRAUDEN KANSSA OPPII KYLLÄ ELÄMÄÄN .....	14
OTA APU VASTAAN .....	17
”VIHDON VOIMME PUHUA SAIRAUDESTA” .....	19

## LÄÄKÄRIN KERTOMAA HSP-SAIRAUKSISTA

---

Perinnöllisen spastisen paraparesin, eli etenevän alaraajahalvauksen, nimilyhenne HSP tulee sairauden englanninkielisestä nimestä (hereditary spastic paraplegia).

Kliinisten oireiden perusteella HSP-sairautta pidetään joko yksioireisena tai monioireisena sairautena. Yksioireisessa HSP-sairaudessa oireet pitkänkin sairastamisen jälkeen rajoittuvat pääsääntöisesti kävelyvaikeuteen. Monioireisessa HSP-sairaudessa esiintyy vaihtelevasti myös muita neurologisia oireita. Sairauden luokittelu joko yksioireiseksi tai monioireiseksi vaatii perusteellista potilaan oireiden kartoittamista ja neurologista arviota. Tutkimuksiin kuuluvat niin ikään muiden kävelyvaikeuksia aiheuttavien sairauksien poissulkeminen. Sekä yksioireisessä että monioireisessä HSP-sairaudessa etenevä kävelyvaikeus on sairauden keskeinen oire.

HSP-sairauden alkamisikä vaihtelee lapsuudesta aina myöhäiseen keski-ikään. Sairauden alkamisikä ei välttämättä ole yhteydessä oireiden etenemisnopeuden kanssa. Esimerkiksi lapsena alkava yksioireinen HSP-sairaus voi edetä hitaasti, kun taas sama geenivirhe voi myöhemmällä iällä alkavassa sairaudessa johtaa suhteellisen nopeaan liikunnallisen haitan kehittymiseen. HSP-sairauksissa potilaiden oireet ja niiden alkaminen voivat vaihdella suuresti saman perheen sisälläkin. Sairaudet luokitellaan niiden periytymismallin ja taustalla olevan geenivirheen perusteella.

HSP-sairaudet voivat puhjeta monella eri mekanismilla. Sairauden kehittymisen taustalla keskeisenä tekijänä on muuttunut liikehermojen toiminta. HSP on geneettisesti heterogeeninen, joka tarkoittaa, että useiden eri geenien muutokset voivat aiheuttaa sairauden.

### HSP-sairauksien esiintyminen

HSP-sairaudet ovat harvinaisia sairauksia kaikkialla maailmassa. HSP-sairauksien esiintyvyydeksi on arvioitu 2–10 / 100 000. Sairauksien esiintymisessä on todettu huomattavaa alueellista vaihtelua.

## Yksioireinen HSP-sairaus – taudinkuva ja oireiden eteneminen

Yksioireinen HSP-sairaus aiheuttaa kävelyn ja liikkumisen ongelmia. Potilaiden yläraajojen toiminta pysyy yleensä hyvänä, ja oireet puheen tuotossa tai nielemisessä ovat harvinaisia. Elinikä ei ole lyhentynyt.

Yksioireisen HSP-sairauden oireita ovat:

- jalkojen jäykkyys (spastisiteetti)
- heijastevilkkaus (hyperrefleksia) alaraajoissa (95 %:lla) ja usein myös yläraajoissa
- vähäinen lihasheikkous
- etenevä kävelyvaikeus

Yksioireisessa HSP-sairaudessa voidaan lisäksi todeta:

- jalkojen värinäntunnon (vibraatiotunto) ja asentotunnon heikkene- mistä
- tuntohäiriöitä, esim. puutumista
- rakon toimintahäiriöitä (yliaktiivinen eli neurogeeninen rakko)
- jalkaterän rakennemuutos eli kumpurajalka (pes cavus)

Yksioireisen HSP:n oireet johtuvat rappeutumamuutoksista keskushermoston liikehermoissa. Keskushermoston liikekäskyjä toteuttavat liikehermot lähtevät aivojen liikekeskuksista. Sairaus vaurioittaa ensisijaisesti keskushermoston pisimpiä liikehermoja. Tästä syystä sairauden aiheuttamat muutokset todetaan selkäytimessä ja selvimmin sen alaosissa. Alaraajojen lihasten tonusta ja liikettä määräävät hermot kulkevat kyseisillä alueilla. Keskushermoston liikehermojen vaurioituminen johtaa raajojen jänneheijasteiden vilkastumiseen (hyperrefleksia) sekä lihastonuksen nousuun (spastisiteetti). Rappeutumamuutoksia nähdään vähäisessä määrin myös kaulaytimen takajuosteissa alueilla, joissa kulkee nousevia tuntohermoratoja. Rappeutumamuutokset ovat molemminpuolisia ja tästä johtuen oireet ovat symmetrisiä ja usein painottuvat alaraajoihin.

Lapsena alkava HSP-sairaus hidastaa tavallisesti varhaislapsuuden liikunnallista kehitystä, mutta vain harvoin lapsi ei opi lainkaan kävelemään. Alaraajojen jäykkyys johtaa tavallisesti varpailla kävelyyn ja jalka-

terien sisäänpäin kääntymiseen. Lapsen urheilusuoritukset voivat heikentyä ja kävelytyyli muuttua. Varhaislapsuudessa alkavien sairauksien oireet pysyvät tavallisesti varsin vakaina.

Myöhemmällä iällä puhkeavissa oireissa varhainen liikunnallinen kehitys voi olla ikätasoista tai vain hieman viivästynyttä. Tyypillisiä ensioireita aikuisiässä alkavasta sairaudesta ovat esim. portaiden nousun hankaluus ja kiirehtiessä ilmaantuva kompurointi. Levossa saattaa esiintyä häiritseviä lihaskrampeja, rasituksessa oireena ovat jalkojen jäykkyys ja reisien sekä nilkkojen lihasvoimien heikentyminen. Kävelytyyli muuttuu siten, että askelpituus lyhenee, polvet jäävät helposti hieman koukkuun ja jalkaterät ”liimautuvat lattiaan”. Sairauden vähittäistä etenemistä luonnehtii se, että kävelyn apuvälineitä tarvitaan usein vasta keski- tai vanhuusiällä.

Yksioireisen HSP-sairauden oireet todetaan poikkeuksetta ensin alaraajoissa ja vasta sairauden edetessä käsien hienomotoriikka voi hidastua ja tarkassa työskentelyssä saattaa esiintyä käsien vapinaa. Yksioireisessa HSP-sairaudessa tunteohäiriöitä todetaan vasta sairauden edetessä, eikä silloinkaan kaikilla. Neurologisessa tutkimuksessa esiin voi tulla alaraajoissa nivelten asentotunnon poikkeavuutta sekä värinä- eli vibraatio-tunnon heikentymistä.

Rakon toimintahäiriöt liittyvät yleensä vasta pitkään jatkuneeseen sairauteen, mutta osalla potilaista ne ovat sairauden ensimmäisiä oireita. Tavallinen oire on virtsaamistarpeen tihentyminen eli yliaktiivinen rakko. Tahaton virtsankarkailu (inkontinenssi) on harvinaista, mutta se saattaa liittyä pitkään jatkuneeseen sairauteen. Tihentynyt rakontoiminta johtuu rakkolihaksen spastisiteetistä, supistumisherkkyydestä ja rakon vähittäisestä kutistumisesta.

Yksioireisessa HSP:ssä käsien ja vartalon voimat pysyvät hyvinä. Samoin kasvojen ilmeet ja liikkeet säilyvät, eikä puheen tai nielemisen ongelmia todeta. Sairaus ei liioin uhkaa muistia, ajattelukykyä tai persoonallisuutta. Kaikki sairastuneet eivät tarvitse kävelyn apuvälineitä.

## Monioireinen HSP-sairaus

HSP-sairaus on monioireinen silloin, kun kävelyvaikeuden ohella todetaan muitakin neurologisia oireita. Edellä kuvattujen yksioireisen HSP-taudin oireiden lisäksi monioireisissa HSP-sairauksissa tode-

taan myös muita neurologisia löydöksiä, joita ovat esimerkiksi ääreishermostojen rappeutuminen, etenevä henkisen kehityksen viivästyminen / dementia, puheen epäselvyys (dysartria), nielemisvaikeudet, näköhermon muutokset ja epilepsia.

Ääreishermostojen toimintahäiriö johtaa raajojen kärkiosien tuntohäiriöihin ja lihasvoimien heikkenemiseen. Lihasten surkastumista (atrofiaa) voidaan havaita niin jalkaterissä, sääressä, reisissä kuin käsissä. Sairauteen saattaa liittyä yläraajojen liikkeiden holtittomuus (ataksia).

Lapsena alkava sairaus voi johtaa henkisen kehityksen viivästyymiseen tai taantumiseen (mentaalinen retardaatio). Aikuisiällä alkavassa sairaudessa puolestaan muisti ja havaintokyky sekä oppiminen voivat heikentyä, ja joskus todetaan etenevää dementiaa. Epilepsia tai mielialanmuutokset voivat kuulua oirekuvaan.

## HSP-sairauksien diagnoosi

HSP voi periä joko tuman tai mitokondrioiden perimäaineksen koodittamien geenien virheiden pohjalta. Mitokondrio-DNA:n muutoksesta johtuvat sairaudet periytyvät ainoastaan äidiltä. Tuman geenivirheet voivat periä kummalta tahansa vanhemmista, ja tällöin periytymismalli voi olla autosomissa (eli ei sukukromosomissa) vallitseva, peittyvä tai X-kromosomaalinen (sukukromosomiin kytkeytyvä). Sairauden penetranssi on korkea, joka tarkoittaa että geenimuutoksen kantajat lähes poikkeuksetta tulevat jossain vaiheessa sairastumaan. Oireiden alkamisikä saattaa samankin perheen sisällä jonkin verran vaihdella. Autosomissa vallitsevassa periytymismallissa sairauden periytymisen riski jälkipolvelle on 50 %. Peittyvästi periytyvässä sairaudessa sairastavan henkilön lapset tulevat geenimuutoksen oireettomiksi kantajiksi.

Tällä hetkellä tunnetaan yli 70 eri HSP-alaryhmää. Luokittelu perustuu tunnettuun geenivirheeseen tai kromosomialueeseen ja potilaan oireisiin. HSP-sairauden tarkka molekyyligeneettinen selvittäminen on osa nykyaikaista kokonaisvaltaista hoitoa. Potilaan ja hänen sukunsa tutkiminen tapahtuu tavallisesti yhteistyössä perinnöllisyyslääkärin kanssa. Tällä hetkellä käytetään ns. geenipaneelitutkimuksia, jolloin pystytään samanaikaisesti tutkimaan useita kymmeniä (tai jopa satoja) alttiuseenejä.

## HSP-sairauksien geenitutkimuksesta

HSP-sairaudet johtuvat liikehermoille tärkeiden proteiinien viallisesta toiminnasta. Sairautta aiheuttavien geenien tunnistamisen myötä on ollut mahdollista yrittää ymmärtää niitä mekanismeja, jotka johtavat hermojen etenevään rappeutumiseen. Vaikka nykyaikana pystymme tutkimaan useita kymmeniä eri geenejä, ei tällä hetkellä kaikkien potilaiden tai sukujen kohdalla päästä vielä tarkkaan geenitason diagnoosiin. Osa sairauteen johtavista geenivioista on toistaiseksi vielä löytämättä.

Viallisen ja muuttuneen geenin tunnistaminen kertoo syyn, josta potilaan oireet ja sairaus johtuvat. Tällä hetkellä tunnetut HSP-sairauteen liitetyt proteiinit (valkuaisaineet) ovat tärkeitä esim. keskushermoston valkeassa aivoaineessa (myeliinissä), solujen energia-aineenvaihdunnassa, tai ne osallistuvat muiden valkuaisaineiden siirtoon tai ohjaukseen hermosolun sisällä. Sairauden geenidiagnoosi mahdollistaa sairauden todennäköisen kulun ennustamisen. Tässä käytetään apuna aiemmin julkaistua tutkimustietoa. Geenidiagnoosi luo suuntaviivoja mm. oikeanlaiselle kuntoutukselle, apuvälineiden tarpeen arviolle, ohjaukselle nuoren ammatinvalinnassa, ja suvun perinnöllisyysneuvonnalle.

## HSP-sairauksien hoito, kuntoutus ja seuranta

HSP-sairauksiin ei tällä hetkellä ole sairautta parantavaa lääkehoitoa. Sairauteen liittyviä oireita voidaan kuitenkin hoitaa oireenmukaisella lääkityksellä. Lihastonusta lievittäviä reseptilääkkeitä on useita. Tavallisimmin käytettyjä ovat baklofeeni (Baclon<sup>®</sup>, Baclopar<sup>®</sup>, Lioresal<sup>®</sup>) ja titsanidiini (Sirdalud<sup>®</sup>). Spastisuutta vähentävät lääkkeet aiheuttavat samalla lihasten voimattomuutta. Kävelykyvyn paraneminen ja arjen toimintojen helpottuminen ovat ensisijaisia mittareita sopivaa lääkeannosta haettaessa tai ylipäätänsä lääkityksen tarpeellisuutta arvioitaessa. Baklofeeni voidaan annostella myös pumpulla suoraan selkäydintilaan. Hoito tulee harkittavaksi silloin, kun tablettihoidolla ei saavuteta riittävää hoitovastetta ja vaikea spastisuus johtaa pahentuvaan nivelten jäykistymiseen. Rakkolihaksen liiallista supistumista voidaan hillitä läkehoidolla, kuten oxybutyniinilla, joka vähentää virtsaamisen tarvetta ja estää virtsankarkailua, tai paikallisilla botuliinitoksiini-injektioilla. Kävelyä haittaava akillesjänteen kireys voidaan hoitaa leikkauksella.

HSP-sairauden kuntoutus on ensisijaisesti liikunnan tukemista fysio-



terapian ja omatoimisten harjoitusten avulla. Ratsastus rentouttaa hyvin alaraajoja. Kuntoutukseen sisältyvät myös kaikki muut toimet, joiden tavoitteena on lievittää sairauden aiheuttamia arkipäivän haittoja. Toimien laajuus riippuu oleellisesti sairastavan tarpeista. Yksilöllisen kuntoutussuunnitelman laatiminen luo pohjaa selviytymiselle. Apuvälineiden tarpeellisuus tulee harkittavaksi kävelyongelmien lisääntyessä. Asunnonmuutostyöt samoin kuin työpaikan järjestelyt voivat tulla ajankohtaisiksi liikuntahaittojen kanssa pärjäämisessä. Sairaus voi vaikuttaa ammatinvalintaan ja aiheuttaa muutoksia työelämässä.



**Kokemuksia arjesta  
HSP-sairauden kanssa**



## ”EN ANNA MUIDEN MÄÄRITTÄÄ, MIHIN PYSTYN”

---

*Jasmin on päättänyt, ettei anna sairauden lannistaa. Hänen haaveissaan on oman yrityksen perustaminen.*

Jasminin äiti osasi pian tyttärensä synnyttyä epäillä, että suvussa kulkeva HSP-sairaus on periytynyt Jasminille.

”Äidillä itsellään sairaus ilmenee lihasten jäykkyytenä. Hän siis huomasi heti vauva-aikanani, että liikkeeni ovat jähmeitä. Lisäksi konttasin vain taaksepäin”, Jasmin kertoo.

Oireita alettiin tutkia tarkemmin, kun Jasminin jalat olivat erikoisessa asennossa hänen lähdettyään kävelemään. Lopulta diagnoosi varmistui kolmen vuoden iässä. Lapsuusaikana Jasminin sairaudessa oli muutaman vuoden mittainen lievempi kausi. Myös säännöllinen ratsastusterapia tuntui auttavan oireisiin.

”Sitten jossain vaiheessa vointi huononi, ja liikkumisen hankaluus alkoi näkyä enemmän ulospäin”, Jasmin sanoo.

Ehkä vakavin sairauden seuraus oli koko kouluajan kestänyt kiusaaminen. Lihasten jäykkyyden vuoksi Jasmin ei pystynyt harrastamaan liikuntaa: hänelle kertyi ylipainoa, mikä sai muut lapset huomauttelemaan. Lopulta Jasmin sairastui myös masennukseen.

”Äiti yritti lohduttaa, mutta ei hän mahtanut kiusaamiselle mitään. Kukaan opettajista ei puuttunut asiaan, kunnes yläasteella musiikinopettaja välitti ja tsemppasi. Minulla oli muiden murheiden päälle oppimisvaikeuksia, joten peruskoulu meni ihan penkin alle.”

## Eläkepäätös vastoin tahtoa

Jasminin hankaluudet jatkuivat peruskoulun päätyttyä. Hän ehti opiskella hetken ammattikoulussa autopuolella, mutta ala osoittautui nopeasti täysin vääräksi. Työvoimapalveluissa Jasmin koki tullessa vain pompotelluksi työpajalta toiselle.

”Puhuin halustani opiskella lähihoitajaksi tai nuoriso-ohjaajaksi, mutta minun ei uskottu pärjäävän sosiaalialalla”, Jasmin muistelee.

Hän kertoo, että viimein käteen lyötiin päätös työkyvyttömyyseläkkeestä vastoin omaa tahtoa. Ikää Jasminilla oli tuolloin 21 vuotta.

”Siinä minä istuin kotona ihmettelemässä, että tässäkö tämä nyt oli. Enkö ikinä päässyt työelämään?”

Pian Jasmin kuitenkin sisuuntui ja päätti, ettei alistu viettämään eläkepäiviä. Hän huomasi ilmoituksen oppisopimuspaikasta kahvilassa, haki paikkaa ja tuli valituksi. Ala on tuntunut omalta. Nyt 23-vuotias Jasmin odottaa jo valmistumista ja haaveilee oman yrityksen perustamisesta.

”Unelmani on pystyä tarjoamaan työtä ihmisille, joihin muut työnantajat eivät usko: pitkäaikaissairaille ja mielenterveyskuntoutujille.”

## Vaihtelevia oireita

HSP-sairaus oireilee Jasminilla ennen kaikkea jalkojen jäykkyytenä ja yleisenä väsymyksenä. Lisäksi käsiin on ilmaantunut viime aikoina tärinää. Eniten sairaus tuntuu kehossa aamuisin.

”Hetki herättyä olen sen verran jäykkä, että pukeminen on hankalaa. Joskus on pakko pyytää puolisoa auttamaan esimerkiksi sukkiensa kanssa.”

Liikkumisen apuvälineitä Jasmin ei ole toistaiseksi tarvinnut, vaan tueksi riittävät erikoisvalmisteiset pohjalliset. Työssään kahvilassa Jas-

min kertoo välttävänsä esimerkiksi raskaiden taakkojen nostelua sekä keittiötikkaille tai -jakkaralle kipuamista. Onneksi työkaverit auttavat tarvittaessa.

”Vaikka kuinka yritän olla varovainen, saatan silti toisinaan kaatua keskellä tasaista lattiaa tai kolhia muuten itseäni. Sellaisina hetkinä voi pitkästä aikaa tulla sadateltua, että miksi juuri minulla pitää olla tällainen sairaus.”

Muutoin Jasmin kertoo kasvaneensa hyväksymään elinikäisen sairauden osaksi itseään ja arkeaan.

”Täysin terveenä olisin eri ihminen. Nyt olen ainakin oppinut ymmärtämään ja arvostamaan erilaisuutta. Samalla on herännyt halu auttaa muita.”

## Voimaa vertaisryhmästä

Vertaistuesta on tullut Jasminille tärkeä keino käsitellä omaa sairautta. Hän toimii spastiseen parapareesiin sairastuneiden Facebook-ryhmän ylläpitäjänä.

”Toisilta saa nopeasti vinkkejä ja tietoa. Kirjoitin esimerkiksi ryhmään huolestuneena viestin, kun käteni alkoivat yhtäkkiä täristä. Mieli huojentui, kun muut kertoivat sen olevan ihan tyypillinen oire”, Jasmin sanoo.

Hänen mukaansa ryhmässä pidetään yllä positiivista ja ystävällistä henkeä. Sairaus yhdistää monenikäisiä ihmisiä eri puolilta Suomea.

Voimia ja iloa antavat lisäksi mieluisat harrastukset. Jasmin on aloittanut uudelleen lapsuudesta tutut ratsastustunnit, jotka hän tällä kertaa kustantaa itse.

”Ratsastaminen on kyllä ehdottomasti sopivin kuntoutusmuoto ainakin minulle. Suosittelen lajia kaikille lihasten spastisuudesta kärsiville.”

Jasminin toinen pitkäaikainen harrastus on itämainen tanssi. Hän kertoo nauttivansa sen sensuaalisuudesta ja kauneudesta.

”Vaikka tanssikaverit ovat niin sanotusti normaaleja, minun ei tarvitse häpeillä sairauttani. Teen liikkeit omalla tavallani.”

Jasmin kertoo murehtivansa mahdollisimman vähän sitä, miten sairaus tulevaisuudessa etenee. Haaveissa siintävät tällä hetkellä ammattiin valmistuminen, antoisa työ, häät ja ulkomaanmatkat.

”Käsittelen vaikeudet sitä mukaa, kun niitä tulee vastaan. Onneksi olen oppinut, että tämän sairauden kanssa voi elää omannäköistä elämää. Pitää vain olla sinnikäs.”

## SAIRAUDEN KANSSA OPPII KYLLÄ ELÄMÄÄN

---

*Ollin totuttelua omaan sairauteen on helpottanut oireiden hidas eteneminen. Palkkatyön jatkaminen on onnistunut myös pyörätuoliin siirtymisen jälkeen.*

Ollin HSP-sairaus oireili ensimmäisen kerran noin kolmenkymmenen vuoden iässä.

”Pelasinme krokettia kavereiden kanssa. Yksi heistä alkoi yhtäkkiä ihmetellä, miksi kenkäni ovat kuluneet niin oudosti. Seuraava erikoinen juttu sattui sienimetsässä, kun kaaduin ilman syytä”, Olli muistelee.

Ensimmäisestä lääkärikäynnistä saivat alkunsa pitkät ja vaiheikkaat tutkimukset. Olli kiersi asiantuntijalta toiselle, ja diagnoosikin ehti vaihtua useaan otteeseen.

Vaikeimmalta Ollin mukaan tuntui nimenomaan epätietoisuus. Ja vaikka sairaus lopulta osattiin nimetä, kaipaamaansa konkreettista tietoa sen vaikutuksista hän sai edelleen hyvin niukasti.

”Eikä siihen aikaan, eli 1980-luvulla, voinut vielä mennä edes nettiin etsimään tietoa. Oikeastaan vasta Maskun kuntoutuskeskuksessa harvinaisten neurologisten sairauksien kurssilla sain kunnollista informaatiota sairaudestani”, Olli sanoo.

Lääkäreiltä hän olisi toivonut, että nämä olisivat epämääräisten arvioiden sijaan pystyneet myöntämään oman asiantuntemuksensa vajavaisuuden.

”Ymmärrän täysin, ettei kukaan ammattilainen voi osata jokaista yksityiskohtaa maailman kaikista harvinaisista sairauksista. Lääkäri voisi kuitenkin sanoa aivan suoraan, ettei tunne tarkasti juuri tätä sairautta, mutta että tekee parhaansa asioiden selvittämiseksi. Sellainen ei vähentäisi lainkaan lääkärin arvostusta potilaan silmissä”, Olli pohtii.

Vasta oman sairauden puhjettua Ollille selvisi, että hänen isällään oli ollut samantyyppisiä oireita. Olli ei tiennyt asiasta, sillä vanhemmat erosivat Ollin ja veljen ollessa pieniä.

”En oppinut koskaan tuntemaan fajjaa kunnolla”, Olli toteaa.

## Vähittäistä sopeutumista

Olli kertoo sopeutuneensa vähitellen ajatukseen elinikäisestä sairaudesta.

”Ainakin minulle taudin tasainen ja hidaskäynninen eteneminen on tehnyt muutoksesta siedettävämmän. Pää on ehtinyt tottua siihen tosiasiaan, ettei liikkuminen enää onnistu yhtä hyvin kuin ennen.”

Henkisesti vaikeimpia hetkiä ovat Ollin mielestä olleet ne, kun käyttöön on pitänyt ottaa uusi apuväline.

”En meinannut millään taipua myöntämään, että tarvitsen keppejä kävelemiseen. Ja yhtä kova paikka oli ottaa käyttöön pyörätuoli.”

Olli pystyy edelleen kulkemaan kyynärsauvojen kanssa muutaman sadan metrin matkan ja nousemaan portaita. Pyörätuolia hän käyttää kaupungilla liikkuessaan tarpeen mukaan.

”Pyörätuolin käyttö on kyllä lisääntynyt sen jälkeen, kun muutin esteettömään asuntoon. Kaupungilla kulkemista rajoittaa sekin, että lähitöllä pitää aina olla katsottuna invavessa. Sairaus on minulla vaikuttanut virtsarakon toimintaan.”

Olli kertoo saaneensa huomata, ettei julkisten tilojen esteettömyys ole edelleenkaan mikään itsestäänselvyys – ei edes Helsingin suosituimmissa kulttuurikohteissa.

”Vastikään opin, että on aikamoinen urakka päästä Oopperatalon ahtioon”, hän mainitsee.

Sairaus ei ole saanut innokasta taiteen ystävää luopumaan kulttuuriharrastuksistaan. Kuvataide, kirjallisuus ja teatteri ovat Ollille tärkeitä.



## Riittävästi apua

Myös työelämässä pysyminen on onnistunut sairaudesta huolimatta: Olli työskentelee edelleen, yli 60-vuotiaana postin lajittelussa ilta-vuoroissa. Hänelle on myönnetty kaupungin vammaispalveluna taksi-matkat kodin ja työpaikan välille.

Työnantaja on Ollin mukaan suhtautunut hänen sairauteensa asiallisesti. Jos tehtäviin on tarvittu jotakin pientä sopeuttamista, muutokset ovat onnistuneet.

”Kyllä palkkatyö on minulle tärkeää sekä toimeentulon kannalta että henkisesti. Lisäksi töissä käyminen on pitänyt yllä toimintakykyäni, sillä loppumatkan perille työkohteeseeni kuljen portaita keppien kanssa.”

Ollilla on käytössään vapaa-ajan henkilökohtaista apua kymmenen tuntia viikossa. Avustajaa hän hyödyntää lähinnä asiointeihin ja koti-askareisiin. Kerran viikossa Olli käy fysioterapiassa.

”Vaikka sairauden alkuvaihe turhine tutkimuksineen oli melkoista tyhjäkäyntiä, olen lopulta saanut hyvin tukea ja yhteiskunnan palveluita”, hän arvioi.

Perinnöllistä spastista parapareesia sairastaville nuorille Olli haluaa sanoa, että sairauden kanssa oppii kyllä elämään.

”Lohdullista on sekin, ettei tähän sairauteen liity kipuja. Ei siis ole syytä vaipua epätoivoon tai apatiaan. Minun ei perheettömänä ole tarvinnut pohtia sairauden periytymistä, mutta ymmärrän kyllä tuon seikan mietityttävän monia.”

Olli itse valmistautuu lähivuosina jäämään vanhuuseläkkeelle ja keskittymään entistä enemmän kulttuuriharrastuksiin.





## OTA APU VASTAAN

---

*Sepolle kovin paikka sairaudessa on ollut palkkatyöstä luopuminen. Liikunta, läheiset ja yhdistystoiminta tuovat vireyttä arkeen.*

Sepon HSP-sairaus puhkesi hänen ollessaan alle kolmikymppinen.

”Kaverit huomasivat, että kävelyni on muuttunut jotenkin oudoksi. Syytä alettiin ensin etsiä ortopedin vastaanotolla, mutta sain pian passituksen neurologille ja asiat alkoivat vähitellen selvitä”, Seppo sanoo.

Hän kertoo jälkikäteen tajunneensa, että omalla äidillä oli vanhemmiten samanlaisia oireita. Äidin liikkumisvaikeudet kuitenkin tulkittiin dementiaasta ja ylipainosta johtuviksi. Useilla muillakin Sepon lähisukulaisilla on eriasteista lihasjäykkyyttä.

Seppo itse pystyi jatkamaan ammatissaan voimajohtoasentajana vielä vuosia sairastumisen jälkeen, vaikka työ olikin fyysisesti raskasta. Tehäviin kuului metsämaastossa liikkumista ja reissaamista ympäri Suomea.

”Työterveyslääkäri ehdotti jossakin vaiheessa puoleen työaikaan siirtymistä, jotta ehdin levätä ja elpyä paremmin. Lopulta oli pakko myöntää, etteivät työt enää onnistu”, Seppo kertoo.

Hänen mukaansa työkyvyttömyyseläkkeelle jääminen vähän vaille viisikymppisenä oli sairauden toistaiseksi aiheuttamista muutoksista ehdottomasti rankin.

”Oli siinä vähän masennustakin alkuun. Auttoi, kun lopulta taivuin puhumaan psykologille työn loppumisen aiheuttamista tuntemuksista. Kyllä meidän miestenkin kannattaisi ottaa apu vastaan ja keskustella ammattilaisten kanssa, kun siihen tarjoutuu mahdollisuus.”

### Päivittäistä liikuntaa

Työelämästä vetäytyttyä Sepolla on ollut entistä paremmin aikaa ja voimia huolehtia omasta terveydestä. Päivittäinen liikunta on hänen mukaansa ehdottomasti tärkein tapa pitää yllä toimintakykyä.

Lenkkeilyn ja pihatöiden lisäksi Sepon viikko-ohjelmaan kuuluu jumppaa ja saliharjoittelua fysioterapeutin ohjauksessa. Viimeisimpänä hän on innostunut ratsastamisesta.

”Kokeilin Maskun kuntoutuskeskuksessa hevossimulaattoria, ja fysioterapeutti kehotti kokeilemaan ratsastusterapiaa. Yllätyin, kuinka mukavaa

ja tehokasta se on. Käveleminen on kohentunut selvästi ratsastuksen ansiosta.”

Kotona sisätiloissa Seppo pystyy liikkumaan ilman apuvälineitä. Asioille tai harrastuksiin lähtiessään hän käyttää rollaattoria tai sähkömopoa. Auton ajaminen onnistuu käsikäyttöisten hallintalaitteiden ansiosta.

”Kaiken kaikkiaan olen oikein tyytyväinen saamiini palveluihin ja apuvälineisiin”, Seppo mainitsee.

Vireyttä pitää yllä myös pienimuotoinen yritystoiminta: Seppo myy polttopuita ja tekee tilauksesta pieniä metsätöitä vointinsa mukaan ja omassa tahdissaan.

”Sekin on helpottanut palkkatyöstä luopumisen haikeutta”, Seppo toteaa.

## Ryhmässä voi nauraa sairaudelle

Kuntoutuskurssilla Maskussa Seppo sai niin ikään kipinän lähteä mukaan yhdistystoimintaan. Nykyään hän onkin eräs oman alueensa Harnesvertaistukiryhmän aktiiveista. Ryhmä on suunnattu harvinaisia, eteneviä neurologisia sairauksia sairastaville henkilöille ja heidän läheisilleen.

”Itse olen saanut ryhmästä paljon tukea. On mukavaa voida jakaa sairauden herättämiä ajatuksia ja välillä nauraa yhdessä koko aiheelle. Lisäksi kutsumme kokoontumisiin puhujavieraiksi asiantuntijoita ja paikallisia ammattilaisia.”

Seppo huomauttaa, että porukassa kuntapäittäjiin on mahdollista vaikuttaa tehokkaammin kuin yksin. Tapaamisissa voidaan lisäksi jakaa hiljaista tietoa lähiseudun palveluista.

”Arjen pulmat ovat samanlaisia, vaikka tarkka diagnoosi olisikin eri. Itse olen miettinyt, että yksi yhteinen ryhmä voisi koota laajasti ihan kaikki neurologiset sairaudet. Silloin meillä olisi vielä enemmän joukkovoimaa.”

Seppo rohkaisee perinnöllistä spastista parapareesia sairastavia käymään ainakin kokeilemassa ryhmätoimintaa.

”Vain testaamalla selviää, mitä vertaisryhmä itselle voisi tarjota. Elleivät tapaamiset tunnu omalta jutulta, niitä ei ole mikään pakko jatkaa. Itse koen saavani vertaistuesta enemmän kasvokkain kuin netissä.”

Seppo kertoo, ettei juuri mieltä oireidensa etenemistä. Myöskään sairauden mahdollista periytymistä omalle teini-ikäiselle pojalle ei voi ruveta jatkuvasti murehtimaan.

”Onneksi tähän sairauteen ei liity särkyjä. Muistihäiriöt ovat ehkä se, mitä eniten pelkään. Mutta pitää vaan säilyttää positiivinen mieli ja ottaa päivä kerrallaan.”

## ”VIHDON VOIMME PUHUA SAIRAUDESTA”

---

*Sanna-tytär ja Raili-äiti pystyvät viimein puhumaan äidin sairaudesta. Ensin vaadittiin kuitenkin äkkipysähdys.*

HSP-sairaus on kulkenut Sannan ja hänen äitinsä Railin suvussa useassa polvessa.

”Lapsena ihmettelin, miksi esimerkiksi äidin täti ja yksi sisaruksista kävelivät niin hankalasti. Kyselin asiasta, mutta vastaukseksi sain aina jotakin epämääräistä. Aikuisten olisi kyllä luullut ymmärtävän, että niin samantyyppisten oireiden on pakko olla jollain tapaa periytyviä. Mutta ennen sairauksiin on taidettu suhtautua kohtalona, johon on vain tyydyttävä”, Sanna pohtii.

Railin oireet alkoivat 80–90-lukujen taitteessa, kun Sanna ja sisarukset olivat vielä lapsia. Liikkuminen kävi asteittain yhä vaikeammaksi.

Viimein Railin oli pakko lopettaa työnsä hoiva-alalla ja jäädä työkyvyttömyyseläkkeelle. Hän ei lähtenyt enää mielellään asioimaan kodin ulkopuolelle. Käynnit fysioterapeutillakin jäivät yhteen jaksoon, kun jatkoa ei vain tullut haetuksi.



”Lopulta äiti jäi neljän seinän sisälle, vaikka oli aiemmin ollut sosiaalinen ja aktiivinen ihminen. Verkotot kuihtuivat, ja kyläilyt ystävien ja sukulaisten kanssa hiipuivat”, Sanna muistelee.

Perheen isä otti luontevasti hoitaakseen teini-ikäisen tyttären vaateostokset ja kuskailut harrastuksiin.

”Roolit menivät siis uusiksi. Varmasti isäkin olisi tuolloin kaivannut enemmän tietoa ja tukea”, Sanna sanoo.

## Vaietut kysymykset

Sanna ja sisarukset seurasivat hämmentyneinä äidin sairauden etenemistä ja yhä kapeammaksi käyvää elinpiiriä. Vanhemmat eivät osanneet kertoa aiheesta paljonkaan, vaikka lapsia asia selvästi mietitytti.

”Uskon vaikenemisen johtuneen ennen kaikkea siitä, että vanhemmilla itselläänkin oli niin vähän tietoa. Enkä halunnut kuormittaa äitiä enää enempää kysymyksilläni”, Sanna kertoo.

Myöhemmin perhe on pohtinut, että ehkä nopeammin ilmaantuneesta sairaudesta olisi ollut helpompi puhua. Oireiden vaivihkainen eteneminen antoi kaikille mahdollisuuden olla kuin mikään ei olisi oikeastaan muuttunut.



Myös Raili itse ajattelee nyt jälkeenpäin, ettei tilanteen vähittäiseen huononemiseen olisi tarvinnut tyytyä.

”Olisin voinut etsiä aktiivisemmin tietoa ja ottaa enemmän apua vastaan. Tuki olisi ollut tärkeää”, Raili arvelee.

Asiasta keskusteleminen alkoi vasta, kun perheen lapset olivat jo aikuisia ja muuttaneet omilleen. Sanna odotti esikoistaan ja kysyi viimein suoraan äidin diagnoosin nimeä.

”Vasta siitä alkoi tutustumisemme spastiseen parapareesiin”, Sanna kertoo.

Hän yritti selvittää äidin puolesta kuntoutusmahdollisuuksia. Raili taipui käyttämään rollaattoria, mutta pyörätuoli tuntui aluksi liian isolta muutokselta.

Lopulta tuli äkkipysähdys. Raili kaatui, löi päänsä ja joutui viikoksi sairaalaan. Tämä kokemus pakotti koko perheen kohtaamaan tilanteen rehellisesti.

”Se oli onni onnettomuudessa ja aloitti vihdoinkin avoimemman keskustelun tästä sairaudesta”, Sanna ja Raili toteavat.

## Ei kenenkään syy

Nykyään Raili pääsee jälleen liikkumaan enemmän kodin ulkopuolella pyörätuolin ansiosta. Arki on avartunut.

”Äidin sairaus etenee, mutta ainakaan aiheesta ei enää tarvitse vaieta. Sopeutuminen ja sairauden hyväksyminen ovat meillä kaikilla varmasti edelleen kesken”, Sanna sanoo.

Hän toivoo syyllisyyden tunteiden ja häpeilyn jääneen menneisiin vuosikymmeniin.

”Sairaus tai sen siirtyminen jälkeläisille ei ole kenenkään vika”, hän muistuttaa.

Sairauden mahdollista periytymistä itselleen Sanna yrittää miettiä mahdollisimman vähän. Enemmän ajatuksissa on seuraavan sukupolven eli lasten terveys.

”Ennen kaikkea toivon, etteivät lapseni kanna tätä sairautta – siitäkin huolimatta, että spastisen parapareesin kanssa oppii olemaan. Oma sairastumisriskiäni en ole halunnut lähteä selvittämään esimerkiksi geenitesteillä. Ei voi jäädä pelkäämään. Pitää muistaa elää.”

**MUISTIINPANOJA**

---

---

---

---

---

---

---

---

---

---

---

---

---

---

---

---

---

---

---

---

---

---

---

---

---

## MUISTIINPANOJA

---



---



---



---



---



---



---



---



---



---



---



---



---



---



---



---



---



---



---



---



---



---



---



---



---



---



*neuroliitto.fi*