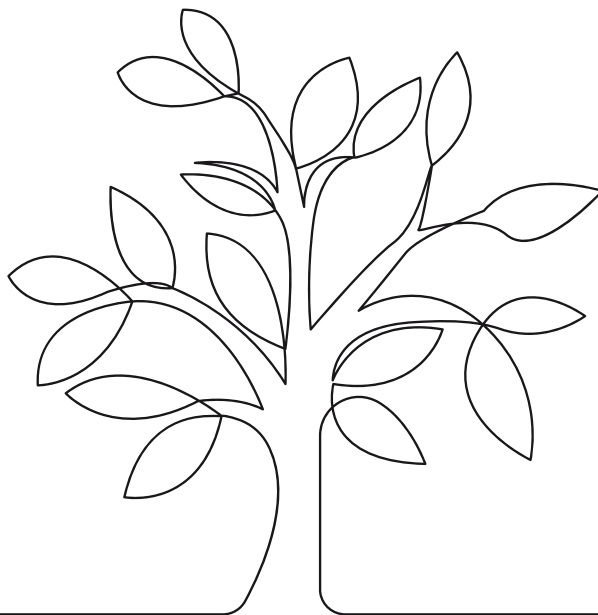


OPAS
HYVÄÄN
ARKEEN

Perinnölliset ataksiasairaudet

Tietoa ja kokemuksia



NEUROLIITON JULKAISUJA

PERINNÖLLISET ATAKSIASAIRAUDET – TIETOA JA KOKEMUKSIA

Neuroliiton julkaisusarja n:o 54
2020

ISBN-978-952-7296-27-1
ISBN-978-952-7296-28-8 (pdf)

Asiantuntijalääkäri: Mari Auranen

Haastattelut: Mari Vehmanen

Kiitämme sairastavia ja läheisiä, jotka jakoivat kokemuksiaan sairaudesta.
Tarinat ovat aitoja kokemuksia sairastavan arjesta.

Kuvitus: Shutterstock
Paino: Newprint, Raisio

Lisätietoa eri ataksiasairauksista ja periytymisestä löytyy Neuroliiton nettisivuilta
neuroliitto.fi/harnes

Ataksiasairautta sairastava voi halutessaan liittyä Neuroliiton Ataksiaverkoston ja
Facebookin keskusteluryhmään nimeltä ”Ataksia!”.

Copyright © Neuroliitto ry 2020



Neuroliitto ry
Vaihemäentie 10
21250 Masku
p. 02 439 2111
info@neuroliitto.fi
neuroliitto.fi



SISÄLLYS

Lääkärin kertomaa ataksiasairauksista	4
ESIINTYVYYS	4
TUTKIMINEN	4
PERINNÖLLISTEN ATAKSIATAUTIEN GEENITUTKIMUKSET	5
TAUDINKUVA JA OIREIDEN ETENEMINEN	6
OIREIDEN HALLITSEMINEN JA HOITO	7
RUOKAVALIO	9
ESIMERKKEJÄ ATAKSIASAIRAUKSISTA	9
EPISODISET ATAKSIAT	9
SCA (SPINOCEREBELLAARI-ATAKSIAT)	10
SCA8	10
LOPUKSI	11
Kokemuksia arjesta ataksiasairauden kanssa	12
”HAASTEET PITÄÄ KOHDATA YKSI KERRALLAAN”	13
”ELÄMÄ KANTAA, KUN EI PELKÄÄ”	17
”PIENET EDISTYSASKELEET PALKITSEVAT”	21
”ITSESTÄ TÄYTYY PITÄÄ HYVÄÄ HUOLTA ”	24

LÄÄKÄRIN KERTOMAA ATAKSIASAIRAUKSISTA

Ataksia tarkoittaa tahdonalaisten liikkeiden koordinaation häiriötä. Se ilmenee esimerkiksi tasapainovaikeuksina ja haparointina.

Esiintyvyys

Etenevät ataksiasairaudet kuuluvat neurologisiin harvinaistauteihin, ja iso osa näistä sairauksista on perinnöllisiä. Suomalainen väestö poikkeaa ataksiasairauksien kirjon osalta jonkin verran eurooppalaisesta. Euroopassa yksi yleisimmistä vallitsevasti periytyvistä ataksiasairauksista on spinocerebellaari-ataksia tyyppi 3 (SCA3), kun taas Suomessa tavataan enemmän SCA:n muotoa 8 (SCA8).

Suomessa yleisin peittyvästi periytyvä ataksia on mitokondriosairaus MIRAS (mitochondrial recessive ataxia syndrome), jonka esiintyvyys on noin 1.3:100 000. Ataksiaoireet voivat kytkeytyä myös muihin neurologisiin sairauksiin, esimerkiksi parkinsonismin kirjoon kuuluvaan monisysteemiatrofiaan (MSA-C).

Alle 25 vuoden iässä alkavien ataksiasairauksien esiintyvyys on n. 14.6:100 000. Verrattuna myöhemmin aikuisiällä alkaviin sairauksiin oireet vaihtelevat yleensä hyvinkin paljon. Alle 16 vuoden ikäinen henkilö ohjataan lastenneurologisiin tutkimuksiin.

Tutkiminen

Ataksiaoireiden taustalla olevien syiden selvittäminen edellyttää perusteellisia neurologisia tutkimuksia. Neurologisessa tutkimuksessa kiinnitetään huomiota liikkeiden sujuvuuden ja koordinaation lisäksi kasvojen alueelle, esimerkiksi silmien liikkeisiin sekä puheeseen. Varhaislapsuudessa ataksia voi oireilla lihasvelttoutena ja vauvan syömisvaikeuksina (imemisen ja nielemisen pulmat) sekä viivästyneenä motorisena kehityksenä. Lapsuudessa alkavien ataksiasairauksien oirekuva on monesti monimuotoinen, jolloin itse ataksiaan kytkeytyy myös muita oireita. Ataksian vaikeusasteen luokitteluun voidaan käyttää siihen kehitettyjä protokollia (esim. SARA, the Scale

for Assessment and Rating of Ataxia).^(1,2)

Perheenjäsenten tiedot, mukaan lukien syntyperä, ja sukulaisten mahdollisten samankaltaisten oireiden kartoitus sairastunutta haastatteleamalla on tärkeää, sillä monet ataksiasairaudet (erityisesti SCA-taudit) periytyvät vallitsevasti. Lisäksi tietyissä kansallisuuksissa esiintyy enemmän tiettyjä ataksiasairauksien alatyyppejä kuin toisissa.

Sairastuneen tutkimukseen kuuluu aivojen magneettikuvaus (MRI), jonka tulkinnaassa kiinnitetään huomiota pikkuaivojen rakenteeseen.

Sairastuneelle tehdään verikokeita, ja valikoiduille henkilöille myös selkäydinnesteenäytteen tutkimuksia, joiden avulla pystytään diagnosimaan hankittuja eli toissijaisesti kehittyneitä ataksiatauteja. Verinäytteen perintötekijätutkimuksella voidaan tutkia harvinaisia perinnöllisiä sairauksia. Wernicken enkefalopatia on yksi hankituista ataksiasairauksista, joka johtuu esim. aliravituilla alkoholisteilla satunnaisesti esiintyvistä tiamiinin (B1-vitamiini) puutteesta. Erityisesti metabolisissa, aineenvaihduntaan liittyvissä perinnöllisissä ataksioissa veri- ja virtsanäytteen tutkimukset voivat olla diagnoosin selvittämisen kannalta tärkeitä ja ohjata geenitutkimuksia.

Liikkumisen vaikeus voi johtua myös somatosensorisen järjestelmän vauriosta, jolloin vaurio on tuntoaistia välittävän hermoradan osassa. Tässä tilanteessa puhutaan sensorisesta ataksiasta, joka aiheuttaa kävelyn muuttumisen leveäraiteiseksi ja koordinaation vaikeutta. Jossain sairauksissa, esimerkiksi Friedreichin ataksiassa, sensorisen järjestelmän vaurio ja ataksia kytkeytyvät aivoperäisen ataksian taudinkuvaan.

Perinnöllisten ataksiatautien geenitutkimukset

Perinnölliset ataksiataudit diagnosoidaan geenitutkimuksella. Mikäli sairastuneen oirekuvaan kytkeytyy myös kehitysvammaisuutta tai dysmorfisia piirteitä, voi taustalla olla kromosomipoikkeavuus. Kromosomipoikkeavuudet voidaan paljastaa rakenteellisella kromosomitutkimuksella.

Uuden sukupolven sekvensointitutkimukset (NGS, next generation sequencing) ovat nopeita ja luotettavia havaitsemaan perimän muutoksia (mutaatioita). Menetelmällä on mahdollista tutkia muun muassa kaikki sairauden kannalta oleelliset geenit. Akkreditoituissa eli viran-

omaisten laatukriteerit täyttävissä laboratoriossa on tarjolla ataksia-geenipaneeleita, jotka käsittävät mm. tunnettuja ataksiaa aiheuttavia geenejä.

Osa perinnöllisistä ataksiasairauksista johtuu toistojaksomutaatioista. Toistojakso-sairauksien tutkiminen ei ole paneelitutkimuksella mahdollista, vaan sen epäilyssä tutkitaan mahdolliset aiheuttajageenit erikseen ja yksittäin. Paneeleissa ei välttämättä tule havaituksi geenin säätelyalueella (intronit) olevat muutokset. Lisäksi tunnetaan myös sellaisia ataksiatauteja, jotka johtuvat mitokondrio-DNA:n muutoksesta. Nämä sairaudet vaativat erityistutkimuksia, ja joissain tilanteissa kudoksenäytteestä (esim. lihasbiopsianäyte) tehtäviä analyysejä.

Taudinkuva ja oireiden eteneminen

Ataksia aiheuttaa sairastuneille merkittävää toimintakyvyn heikentymistä, jonka arviointi vaatii moniammatillista tutkimuslähestymistapaa kokonaisvaltaisen kuntoutusarvion ja hoitosuunnitelman laatimiseksi. Sairastuneet voivat tarvita silmälääkärin, sydänlääkärin, kirurgin, urologin ja/tai endokrinologin erityisosaamista.

Ataksiaoireiden pohjalta ilmenee kävelyn ja koordinaation vaikeutta, mikä heikentää tasapainoa ja lisää kaatumisriskiä. Liikkumista haittaavien oireiden lisäksi pulmia esiintyy monesti myös puheentuotossa sekä näön hallinnassa. Myös rakon ja suolen toimintahäiriöt, vapina, lihasjäykkyys ja tuntohäiriöt ovat tavallisia.

Perinnölliset ataksiat alkavat yleensä hitaasti etenevinä oireina. Tosin paroksyismaaliset ataksiat aiheuttavat akuutisti alkavia ja toistuvia kohtauksellisia oireita.

Ataksiaoireiden lisäksi sairastuneella voi olla muita neurologisia oireita, jotka liittyvät tiettyyn ataksiatautiin tai ataksiaoireyhtymään. Esimerkiksi alaraajojen lisääntynyt lihasjännitys ja vilkkaat heijasteet kytkeytyvät erityisesti spinocerebellaarisairauksiin (SCA).



Oireiden hallitseminen ja hoito

Etenevää ataksiaa sairastavat tarvitsevat yksilöllisen moniammatillisen kuntoutussuunnitelman ja -arvion, johon kuuluu neurologisen tutkimuksen lisäksi tarvittavat muut terapia-arviot (esim. fysioterapeutti, toimintaterapeutti, puheterapeutti, neuropsykologi, kuntoutusohjaaja, sosiaalityöntekijä). Sairauteen liittyviin oireisiin on olemassa niitä vähentäviä lääkehoitoja. Lääkehoitojen lisäksi esimerkiksi säännöllisellä fysioterapialla on mahdollista pitää joitain oireita hallinnassa. Kuntoutuksellinen hoito lääkehoidon rinnalla on erityisen tärkeää etenkin spastisiteetti-, dystonia- ja kipuoireiden hallinnassa.

Spastisiteetti

Suun kautta otettavia lääkehoitoja on useampia vaihtoehtoja. Lisäksi paikallisen spastisiteetin hoidossa voidaan käyttää lihaksensisäisiä botuliinitoksiini-injektioita, ja yleistyneen oireen hoidossa selkäydintilaan (intratekaali) pumpulla annosteltavaa baklofeeniä.

Vapina

Lääkehoitovaihtoehtoja on joko monoterapiana tai yhdistelmähoitona.

Dystonia

Paikalliseen dystoniaan käytetään lihaksensisäistä botuliinitoksiinihoitoa. Yleistyneeseen dystoniaan käytetään suun kautta otettavaa lääkehoitoa. Mikäli se osoittautuu tehottomaksi, voidaan harkita intratekaali-lääkehoitoa tai kirurgista hoitoa.

Kipu

Neuropaattiseen kipuun on eri lääkevaihtoehtoja.

Virtsaamisvaikeudet

Virtsatietulehduksen poissulku sekä jäännösvirtsan mittaus on ensisijaista. Lievät oireet voivat pysyä hallinnassa vähentämällä kahvin ja alkoholin käyttöä, kiinnittämällä huomiota juomisen määrään sekä ajankohtaan, sekä säännöllisellä lantiopohjan lihasten harjoittelulla. Virtsaamisongelmiin on olemassa lääkityksiä, jotka hillitsevät yliaktiivista virtsarakkoa. Urologisten tutkimusten perusteella myös toistokatetrointi / pysyvä katetri voi olla vaihtoehto.

Nielemisvaikeudet

Puheterapeutin arvion perusteella voidaan nielemisen arvioimiseksi järjestää lisätutkimuksia, kuten nielemisen funktiotutkimus (videofluorografia). Ravitsemuksen suunnittelussa voidaan myös käyttää puheterapeutin arviota. Mikäli nielemiseen liittyy riskinä aspiraatiota eli ruoan menoa hengitysteihin, voidaan vatsalaukkuun asentaa gastrostomialetku (PEG-letku). Tämä ei estä normaalia syömistä, ja suun kautta voi tavallisesti syödä sen minkä pystyy ja mikä todetaan turvalliseksi.

Liiallinen liman erityys

Runsas liman erityys suusta liittyy tavallisesti nielemisvaikeuksiin. Juoksevan eritteen vähentämiseksi on olemassa lääkityksiä, joilla on suuta kuivattava vaikutus. Sylkirauhasen botuliinitoksiini-injektiota voidaan myös käyttää.

Vatsa-suolikanavan vaikeudet

Lieviin oireisiin suositellaan ravitsemusterapeutin konsultaatiota ja ruokavalion muutoksia oireiden perusteella. Lievän ummetuksen hoidossa käytetään nesteiden lisäämistä ruokavaliassa, liikuntaa ja laksatiiveja.

Erektiovaikeudet

Erektiovaikeuksiin on olemassa tehokkaita suun kautta otettavia lääkityksiä, joiden sopivuutta arvioidaan yksilöllisesti.

Silmäoireet

Silmälääkäri (oftalmologi/neuro-oftalmologi) vastaa ataksiaa sairastavan silmäoireiden arviosta. Silmävärveen (nystagmuksen) oireiden vähentämiseen voidaan kokeilla lääkehoitoja, ja kaksoiskuvia voidaan helpottaa lasikorjauksella tai prismalaseilla.

Ruokavalio

Ravitsemusterapeutin arvio tehdään tarvittaessa ajatellen riittävää ravintoaineiden sekä energian ja proteiinien saamista. Oikeanlaisella ruokavaliolla voidaan myös yrittää vaikuttaa vatsa-suolikanavan oireisiin (nielemisvaikeudet, ummetus).

Esimerkkejä ataksiasairauksista

Episodiset ataksiat

Osalla ajoittain eli episodittain oireilevista sairastuneista on jokin perinnöllinen episodisen ataksian muoto (EA, episodic ataxia). Episodinen ataksia tyyppi 1 ja 2 ovat parhaiten tunnettuja. EA:t luokitellaan taustalla olevan geenivirheen perusteella.

Yleisin sairausmuoto on EA2, jossa potilaat saavat kohtauksellisia pikkuaivoperäisiä aivotoiminnan häiriöitä kestoltaan tunneista muutamaani päiviin. Näihin voi liittyä myös muita neurologisia oireita, kuten hemipleeginen migreeni, auraton tai aurallinen migreeni ja epilepsia, jotka kaikki vaativat hoidollista arviota oireiden vähentämiseksi. Vanhemmalla iällä on mahdollista, että sairaus muuttuu hitaasti eteneväksi. Tällöin oirekuvaan jää pysyvää toimintavajetta.

Episodinen ataksia tyyppi 1 (EA1) aiheuttaa jatkuvia myokymia- ja neuromyotonia-oireita johtaen raajalihasten voimakkaaseen supistumiseen sekä lihaskoordinaation ja tasapainon vaikeuksiin. Kohtausoireet ovat lyhyitä, kestäen tavallisesti vain muutamia sekunteja. Asetatsolamidi on ensilinjan lääkitys kohtauksellisten oireiden hoitoon episodisissa ataksioissa. Se on hiilihapponhydraasin estäjä, ja lisää molemmissa sairauksissa virtsan eritystä. Asetatsolamidin on osoitettu vähentävän kohtauksellisten oireiden tiheyttä EA1-sairaudessa. Lääkitys altistaa mm. raajojen puutumisoireille sekä munuais kiville, minkä

vuoksi riittävään nesteiden saamiseen on syytä kiinnittää huomiota. EA1-taudissa osa sairastuneista on hyötynyt myös epilepsialääkityksistä.

Sekä EA1- ja EA2-taudin hoidossa on tärkeää välttää kohtauksia laukaisevia tekijöitä, kuten stressiä, kahvin ja alkoholin käyttöä. Rungas ponnistelu voi myös johtaa kohtausoireeseen. Sairauden hallinnassa säännöllinen ja tasatempoinen kuntoutus on suotavaa.

SCA (*Spinocerebellaari-ataksiat*)

Spinocerebellaari-ataksiat eli SCA-sairaudet ovat autosomissa vallitsevasti periytyvä sairausryhmä, jossa ataksiaoireisto johtuu pikkuaivo-peräisestä syystä. Oirekuva poikkeaa toisistaan eri alatyypeissä ja riippuen siitä, minkä geenin virheestä sairaus johtuu. Monet sairaudet johtuvat toistojaksomuutoksesta (CAG-nukleotiditoistojakso) polyglutamiini-tyyppisissä geeneissä, jolloin geenivirhe johtaa vialliseen proteiinin laskostumiseen ja sen kertymiseen kudokseen aiheuttaen näin muutoksia hermosolujen toimintaan. SCA-alaryhmät esiintyvät eri kansallisuuksissa hieman erilaisella esiintyvyydellä. SCA-sairauksia voidaan luokitella geenivirheen tai sairauden ilmenemismuodon ja oireiden perusteella.

SCA8

SCA8 on hitaasti etenevä ataksiasairaus, joka alkaa tyypillisesti aikuisiällä (vaihteluväli 1–73 vuotta). Ensimmäisenä oireena on yleensä puheen epäselvyys (dysartria) ja hitaus, sekä kävelyn muuttuminen epävarmaksi. Osalla sairastuneista nähdään silmävärvettä (nystagmus). Aivojen magneettitutkimuksessa (MRI) havaitaan pikkuaivojen kutistumista, etenkin pikkuaivokuoren ja vermiksen (pikkuaivopuoliskoja yhdistävän rakenteen) alueella. Sairaus ei vaikuta elinikään. SCA8 johtuu toistojaksosta, joka käsittää kaksi eri päällekkäistä geeniä (ATXN8OS ja ATXN8). Toistojaksojen määrä on lisääntynyt tyypillisesti normaalista 15–50 toistojaksosta aina 80–250 toistojaksoon. Diagnoosi vaatii erillisen SCA8-geenin tutkimuksen toistojakson arvioimiseksi. Sairaus periytyy vallitsevasti, joka tarkoittaa sitä, että sairastuneen henkilön lapsen todennäköisyys saada muuttunut geeni on 50 %. Tiedetään, että SCA8:aan liittyy myös alentunut penetranssi, joka tarkoittaa, että henkilö, jolla on alle 100 toistojaksoa, voi olla oireeton.

Lopuksi

Englantilaisen potilasjärjestön, Ataxia UK:n, myötävaikutuksella on julkaistu hoitosuositus^(1,3) sekä hyvän hoidon kulmakivet ataksiaa sairastavien tutkimisen ja seurannan osalta. Hoitosuositus laadittiin yli 30 neurologian, fysioterapian, kuntoutuksen ja ortopedian asiantuntijan yhteenvedon pohjalta, ja kaiken kaikkiaan ohjeistus käsitti yhteensä 120 eri suositusta. Suositusten yhteenvedossa todetaan, että lisää tietoa vaaditaan erityisesti fysioterapian ja sairauskohtaisten lääkitysten osalta aiempaa isommissa ja tasokkaammissa tutkimusasetelmissä. Tautimekanismiin vaikuttavien hoitojen lisäksi tarvittaisiin tehokkaampia lääkityksiä moniin ataksiasairauksien oireisiin, esimerkiksi tasapainoon ja fatiikkiin, joiden hallinta lääkityksellä ja kuntouksella voi olla haastavaa.

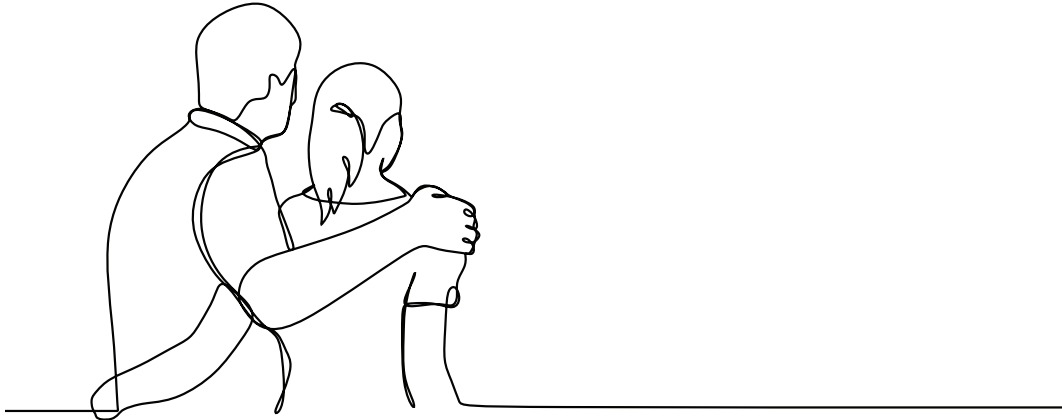
Hyvän hoidon kulmakiviä tullaan päivittämään aktiivisesti uuden tutkimuksellisen tiedon myötä. Esimerkiksi eurooppalaiset osaamisverkostot (ERN, European reference network) pyrkivät toiminnallaan edistämään harvinaissairauksien hoitoa sekä diagnosointia. Osaamisverkostoja on kaikkiaan yli 20, ja ataksiasairaudet kuuluvat harvinaisten neurologisten sairauksien osaamisverkostoon (ERN-RND, ERN Rare Neurological Diseases)⁽⁴⁾.

Viitteet:

- ¹⁾ Rajith de Silva, Julie Greenfield, Arron Cook, Harriet Bonney, Julie Vallortigara, Barry Hunt and Paola Giunti. Guidelines on the diagnosis and management of the progressive ataxias. Orphanet Journal of Rare Diseases 2019. <https://doi.org/10.1186/s13023-019-1013-9>. Published: 20 February 2019.
- ²⁾ Brandsma R, Verschuuren-Bemelans CC, Amrom D et al. A clinical diagnostic algorithm for early onset cerebellar ataxia. Eur J Paediatric Neuro 2019;23:692-706.
- ³⁾ <https://www.ataxia.org.uk/Pages/Category/medical-guidelines>
- ⁴⁾ <http://www.ern-rnd.eu/>



Kokemuksia elämästä ataksiasairauden kanssa



”HAASTEET PITÄÄ KOHDATA YKSI KERRALLAAN”

*Annan lapsiperhearkea sairaus on korkeintaan hieman hidastanut.
Läheisten lisäksi tärkeä voimanlähde on työ.*

Annan, 39, viitisen vuotta sitten saama SCA1-diagnoosi ei tullut valtavana yllätyksenä, sillä sairautta esiintyy hänen isänpuoleisessa suvussaan.

– Oma diagnoosi oli kaksipiippuinen juttu. Toisaalta oli helpottavaa saada varmuus oireideni syystä. Mutta tuntuihan tieto musertavaltakin, kun oli seurannut läheltä isän sairastumista ja viimein kunnon nopeaa heikkenemistä, Anna sanoo.

Hänen isänsä oli joutunut luopumaan sairauden vuoksi ammatistaan muusikkona. Vähitellen isän puhe ja liikkuminen vaikeutuivat. Hän siirtyi käyttämään pyörätuolia ja menehtyi viimein kuusissakymmenissä.

Annan sairaus alkoi oireilla tasapainon ja hienomotoriikan pulmina. Hän työskenteli tuohon aikaan sairaanhoitajana kiireisessä akuuttipäivystyksessä, joten töissä oli välillä tarpeen ottaa juoksuaskeliakin.

Varsinkin kuormittavien yövuorojen jälkeen hän huomasi, ettei kroppa totellut normaalisti. Epäilykset sairauden puhkeamisesta heräsivät, ja verikoe varmisti huolet oikeiksi.

Anna ilmoitti asiasta heti ystäville ja sukulaisille.

– Itse asiassa pyysin välittömästi kaverit koolle viettämään iltaa. Diagnoosista vaikeneminen ei edes käynyt mielessä. Suosittelen muillekin täyttä avoimuutta, sillä itse ainakin koen saaneeni valtavasti tukea kaikilta läheisiltä.

Jumpat ja sienimetsä jäivät

Muutaman vuoden aikana liikkumisen ja tasapainon pulmat ovat vähitellen lisääntyneet. Joistakin rakkaista harrastuksista on ollut pakko luopua.

– Tykkäsin tosi paljon käydä erilaisissa jumpissa, mutta niihin en pysty enää osallistumaan. Ja viime syksynä en päässyt ensimmäistä kertaa lainkaan sienimetsään. Tällaisista arkisista mutta mieluisista jutuista luopuminen on ollut sairastumisessa kaikkein vaikeinta, Anna pohtii.

Hän pystyy toistaiseksi kävelemään, vaikka juoksemiseen tai hyppäämiseen jalkojen voimat eivät riitä. Puheeseen on tullut pientä ajoittaista epäselvyyttä, mutta kommunikointi onnistuu silti hyvin. Niin ikään kirjoittaminen ja muu hienomotoriikka ovat heikentyneet jonkin verran.

Anna on siirtynyt puolipäiväisiin töihin poliklinikalle, missä tehtäviin kuuluu potilaiden ohjaamista ja neuvontaa. Mitään fyysisesti raskasta tai sorminäppäryyttä vaativaa hänen ei tarvitse nykyisessä työssään tehdä.

Työelämässä pysyminen on ollut Annalle henkisesti erittäin tärkeää.

– Mieli pysyy vireänä, ja saan kokea olevani hyödyksi. Toivottavasti voin jatkaa töissä vielä pitkään.

Anna myös tuntee kasvaneensa ammatillisesti oman sairautensa myötä. Halu auttaa muita on kasvanut entisestään.

– Silmät ovat lisäksi avautuneet sille, kuinka vaikeaa palveluiden hakeminen ja saaminen voi olla ilman tietoa ja verkostoja. Omia potilaitani olenkin kehottanut soittamaan aina, kun mikä tahansa mietityttää.

Harrastusrumbaa ja kotitöitä

Arki kolmen kouluikäisen lapsen äitinä pitää Annan kiireisenä.

– Lapset totta kai huomaavat, ettei äiti pysty osallistumaan leikkeihin ja peleihin kuten ennen. Mutta kaiken kaikkiaan elämämme on tosi tavallista. Ihan samalla tavalla iltoja täyttää lasten harrastuksiin kuskaminen kuin muillakin.

Puolisoaan Anna kiittää saamastaan tuesta. Mies on ottanut entistä enemmän vastuuta sellaisista kotitöistä, joihin Annan voimat eivät riitä.

– Välillä iskee hyödytön olo ja murehdin, onko minusta enää mihinkään. Silloin annan itselleni ehkä viikon aikaa synkistellä, ja sen jälkeen taas jatketaan eteenpäin kuten ennenkin.

Anna suosittelee lämpimästi Facebookin ataksiaryhmään liittymistä. Hän itse on saanut sieltä paljon vertaistukea ja käytännön vinkkejä.

Palveluiden ja etuuksien hakeminen on osoittautunut pulmalliseksi jopa terveydenhuollon ammattilaiselle. Fysioterapian, puheterapian ja muun kuntoutuksen perään on täytynyt itse kysellä aktiivisesti.

– Haluan pitää toimintakykyäni yllä mahdollisimman pitkään ja myös varautua ajoissa sen heikkenemiseen, Anna toteaa.

Tällä hetkellä häntä innostaa neurologin väläyttämä mahdollisuus kokeilla uudenlaista lääkitystä. Sairastumisensa alkuvaiheessa Anna sai apua ALS:n hoitoon käytetystä lääkkeestä, mutta sen teho hiipui jonkin ajan kuluttua.



Keppi selventää tilannetta

SCA1:n eteneminen on hyvin yksilöllistä. Useimmat sairastuneet tarvitsevat jossakin vaiheessa esimerkiksi erilaisia liikkumisen apuvälineitä.

Kepin Anna kertoo ottaneensa käyttöön enemmän rekvisiitaksi ja muita ihmisiä varten kuin välttämättömään tarpeeseen. Hän kyllästyi esimerkiksi ulkopuolisten ihmettelyihin, kun nämä kuvittelivat epävarman kävelemisen vuoksi Annan olevan humalassa. Jos joku on varoitellut autonrattiin lähtemisestä, hän on näyttänyt diagnoosikorttiaan.

Anna sanoo ajattelevansa sairauttaan niin harvoin kuin mahdollista.

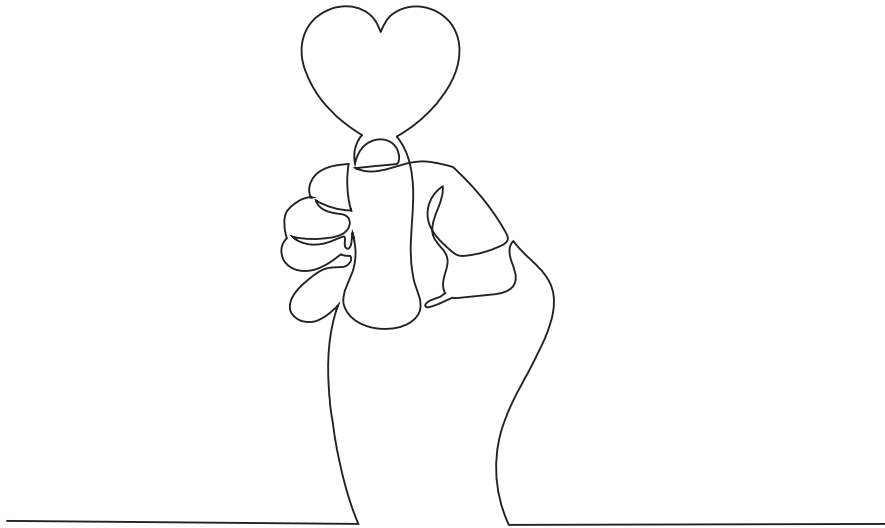
– Etukäteen murehtiminen ei edistä pärjäämistä yhtään. On parempi ottaa haasteet vastaan yksi kerrallaan ja ratkoa niitä sitä mukaa. Isoja ja pieniä pulmia tulee sitä paitsi eteen jokaiselle – olipa sairautta tai ei.

Haaveet ovat hyvin konkreettisia: selvitä perusarjesta mahdollisimman pitkään omatoimisesti. Voimaa antavat ennen kaikkea perhe ja muut läheiset.

Annan mukaan sairaus on myös opettanut ottamaan vastaan apua muilta. Ystävät esimerkiksi osaavat nykyään pyytämättäkin kiikuttaa astiat ja ruuat keittiöstä pöytään illallisvierailulle tullessaan. Kaupungillakin apua löytyy aina.

– Olen hyväksynyt, ettei elämä palaa koskaan täysin entiselleen. Mutta nyt nautin kaikesta, mikä edelleen onnistuu. Suurimmat nuoruuden menohalut ovat rauhoittuneet, mihin kyllä vaikuttaa varmasti kypsyminenkin, Anna sanoo.





”ELÄMÄ KANTAA, KUN EI PELKÄÄ”

Emilia on huomannut, että oma polku työelämässä löytyy kyllä sairaudesta huolimatta. Myös unelma äitiydestä toteutuu pian.

Emilia, 29, sai kuulla sairastavansa *Friedreichin ataksiaa* jo ennen kuin oireet olivat ehtineet alkaa.

Ensin sairaus puhkesi perheessä hänen tuolloin kymmenvuotiaalla pikkusiskollaan. Koko sisaruskatras tutkittiin, ja myös Emilialla huomattiin olevan ataksiaa aiheuttavaa geenivirhettä.

– Olin 16-vuotias. Elämä tuntui olevan ohi. Pällimmäinen ajatukseni oli, etten koskaan enää olisi terve ja normaali ihminen, Emilia muistelee.

Lääkärit ennustivat, että hän saattaisi jo parikymppisenä käyttää pyörätuolia. Diagnoosin saadessaan Emilia opiskeli lukiossa, ja jatko-opintojen miettiminen oli juuri silloin ajankohtaista.

Sairastumisessa kaikkein ahdistavinta oli nimenomaan huoli tulevasta ammatista.

– Pelkäsin, etten työllistyisi koskaan. Pohdin tosi paljon, voiko vaikkapa lääkäri tai opettaja käyttää pyörätuolia. Jouduin jättämään baletti- ja urheiluharrastukseni, mutta mitään liikunta-alan ammattia en ollut

onneksi muutenkaan ajatellut, hän kertoo.

Alkavista oireistaan hän yritti parhaansa mukaan olla välittämättä.

– Minulla oli kaikenlaisia hassuja ajatuksia esimerkiksi siitä, ettei kukaan enää haluaisi sairauden vuoksi olla ystäväni. Vaikka tietenkään kukaan ei todellisuudessa suhtautunut siten.

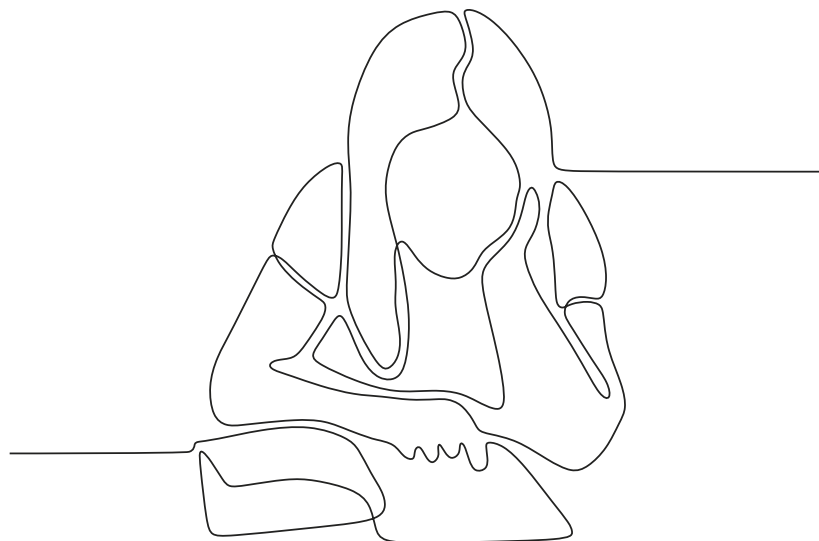
Omalle alalle opiskelemaan

Välivuoden jälkeen Emilia haki ja pääsi opiskelemaan yliopistoon kasvatustiedettä. Samoihin aikoihin ataksia alkoi oireilla ensimmäisen kerran näkyvästi kävelemisen ja tasapainon ongelmina.

– Oman sairauden käsitteleminen ja hyväksyminen olivat minulla vielä siinä vaiheessa pahasti kesken. Yritin kaikin keinoin opiskeluympyröissä häivyttää koko asian, vaikka en esimerkiksi pystynyt enää kunnolla kantamaan tarjotintani ruokalassa.

Lopulta oireiden peittäily ei enää onnistunut, sillä Emilian oli pakko ottaa käyttöön aluksi keppi ja viimein 24-vuotiaana pyörätuoli.

– Se oli lopulta helpotus, sillä kulussien ylläpitäminen oli ollut henkisesti tosi raskasta. Näin jälkikäteen voin vilpittömästi sanoa, etten missään nimessä suosittelen samanlaista salailulinjaa kenellekään.



Pyörätuoliin siirtyminen myös toimi sysäyksenä vaihtaa opiskelu-ala enemmän omalta kutsumukselta tuntuvaan psykologiaan.

– Tuntui, että minulla on viimeinen mahdollisuus toteuttaa toiveitani.

Emilia sai huomata, että opiskelu olikin paljon rennompaa alusta lähtien avoimesti omana itsenä. Opiskelutoverit ja yliopiston henkilökunta suhtautuivat täysin mutkattomasti hänen sairauteensa ja pyörätuoliinsa.

– Asiasta ei tehty numeroa, mutta sain kaiken tarvitsemani avun. Jossain vaiheessa muutamat opiskelukaverit taisivat ohimennen kysyä, minkä vuoksi tarvitsen pyörätuolia. Mutta muutoin olin ihan vain yksi porukasta.

Vamma ei vaikuta ammattitaitoon

Valmistumisen jälkeen Emilia sai kuitenkin huomata, ettei kaikkien työnantajien asenne ollut aivan yhtä ennakkoluuloton kuin yliopistoyhteisön. Hän uskoo, että esimerkiksi jotkin harjoittelupaikat jäivät saamatta pyörätuolin vuoksi.

Tämän takia hän ei maininnut sairaudestaan nykyistä työpaikkaansa kirjallisesti hakiessaan.

– Sitten tulikin puhelu, jossa minut toivotettiin tervetulleeksi töihin ihan ilman kummempia haastatteluita. Vanhat pelot nostivat taas päätään, enkä saanut heti kerrotuksi käyttäväni pyörätuolia.

Aikansa rohkeutta kerättyään Emilia uskalsi soittaa asiasta. Tuleva esimies vain kiitti tiedosta ja kertoi työtilojen esteettömyydestä.

– Olin siis jälleen kerran arastellut turhaan. Työnantajan asenteeseen varmaan vaikutti myös se, että samassa työyhteisössä on työskennellyt aiemminkin pyörätuolia käyttävä henkilö, Emilia arvelee.

Potilaille psykologin pyörätuoli ei hänen mukaansa ole minkäänlainen ihmetyksenaihe.

– Vastaanotollahan fokuksessa ovat heidän asiansa – eivät minun. Tietysti oma sairaus on vaikuttanut minun persoonana ja sitä kautta myös ammattilaisena. Minulle kaikkien ihmisten tasavertaisuus sairautteen tai elämäntilanteeseen katsomatta on aivan keskeinen arvo.

Luottavaisesti tulevaisuuteen

Työ pitää Emilian nykyään kiireisenä. Vapaa-ajalla hän ehtii kuitenkin tavata ystäviä, lukea ja käydä esimerkiksi pyörätuolitanssissa.

Tulevaisuudenhaaveisiin on pitkään kuuluu muun muassa perhe. Toiveesta on tulossa totta, sillä Emilia odottaa esikoistaan.

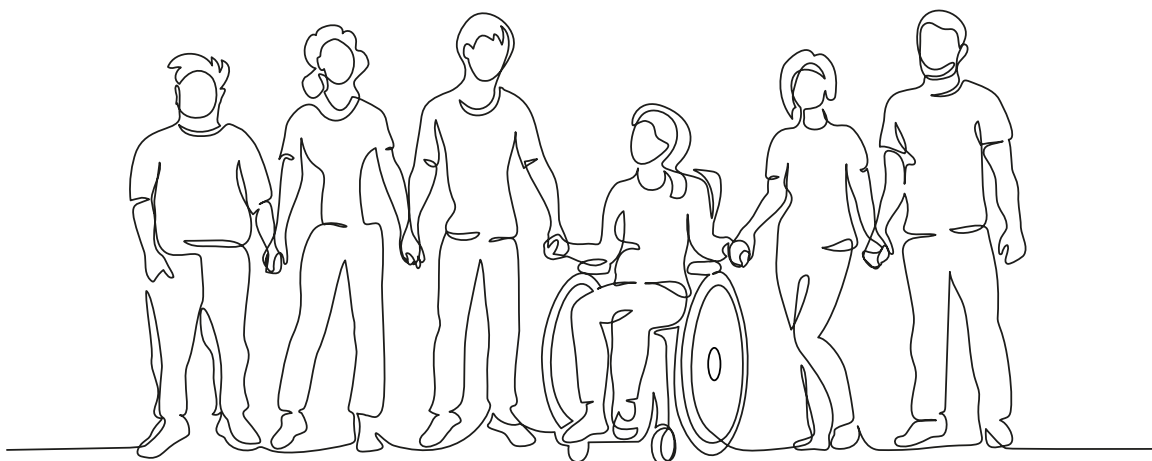
– Vanhemmuus pyörätuolin käyttäjänä ei pelota yhtään. Oman paikan löytäminen työelämässä on antanut rohkeutta muuhunkin. Minua inspiroivat Stephen Hawkingin kaltaiset henkilöt, joita vamma ei ole estänyt saavuttamasta haluamia asioita, Emilia toteaa.

Hän kertoo uhraavansa mahdollisimman vähän energiaa sairauden pohtimiseen. Friedreichin ataksiassa taudinkuva vaihtelee suuresti, ja oireiden eteneminen on yksilöllistä.

– Tulevaisuudesta ei kukaan tiedä. Mielestäni kannattaa keskittyä hyviin asioihin eikä pelkoihin. Samaa haluaisin sanoa myös kaikille vanhemmille, joiden lapselta on löytynyt jokin ataksiasairaus: elämä ei lopu tähän.

Työelämässä vammaiset ihmiset saattavat Emilian mukaan edelleen joillakin aloilla joutua tienraivaajiksi.

– Jonkun on aina oltava ensimmäinen, mutta seuraavilla on jo helpompaa.





”PIENET EDISTYSASKELEET PALKITSEVAT”

Ataksiaa sairastava Otto-poika on vauhdikas hurmuri ja koko suvun ilopilleri. Tiina-äiti on oppinut, ettei lapsia pidä vertailla keskenään.

Yhdeksänvuotiaan Oton *spinocerebellärisen ataksian* ensimmäiset merkit näkyivät jo vauva-aikana.

– Hän oli infektioherkkä ja itkuinen. Pää retkahteli hallitsemattomasti, ja istumaan opettelu oli vaikeaa. Oton ollessa puolivuotias olin jo täysin varma, ettei kaikki ollut kunnossa, äiti Tiina kertoo.

Otto nousi seisomaan tukea vasten normaalitahdissa kahdeksan-kuukautisena, mutta jalat vapisivat ja olivat kovin voimattomat. Ensimmäiset askeleensa poika otti selvästi tavallista myöhemmin yli puoli-toistavuotiaana.

Äiti kertoi neuvolassa epäilyistään. Perheen isompien sisarusten pikkulapsiaikaan verrattuna moni asia tuntui olevan toisin.

– Neuvolassa vain rauhoiteltiin, että lapset kehittyvät niin erilaisessa tahdissa. Mieleni ei kuitenkaan tyyntynyt. Kävely oli sellaista erikoista pyrähtelyä, ja korvatulehduksiakin tuli peräjälkeen.

Viimein Otto sai lähetteen tutkimuksiin. Lääkäreiden mielestä oireet ja laboratoriolöydökset saattoivat viitata mitokondriotautiin. Epäily oli perheelle äärimmäisen raskas, sillä sairaus olisi merkinnyt melko varmasti menehtymistä ennen murrosikää.

– Epätietoisuus söi hirveästi voimavaroja. Piti pohtia niin monia vaikeita kysymyksiä. Voinko itse mennä töihin tai laittaa lasta hoitoon, jos meillä on vain vähän yhteistä aikaa? Lopulta väsyin täysin.

Olikin valtava helpotus, kun Oton sairaus viimein tunnistettiin erittäin harvinaiseksi SCA29-ataksiaksi. Enää ei tarvinnut pelätä lapsen hengen puolesta.

Haaveina lätkä ja pyöräily

Tiinan mukaan Otto itse on aina tiedostanut olevansa jollakin tavoin erilainen kuin muut lapset. Hän käytti pienenä jalkatukia ja kävi jo ennen diagnoosin varmistumista säännöllisesti esimerkiksi puhe- ja fysioterapioissa.

Aina sairauteen sopeutuminen ei ole ollut pienelle pojalle aivan helppoa. Otto tykkää kovasti liikkua ja haluaisi muun muassa pelata jääkiekkoa joukkueessa muiden samanikäisten kanssa. Valitettavasti luistelu ei kuitenkaan onnistu.

– Toinen iso pettymys on ollut, ettei pyöräily suju. Välillä Otto yrittää kaikesta huolimatta mennä ja tehdä kuten muut, ja sitten sattuu tapaturmia – esimerkiksi nilkka on kerran murtunut.

Puhe saattaa muuttua epäselväksi, kun Otto kertoo jotakin innoisaan ja nopeasti. Lisäksi sairaus vaikuttaa jonkin verran kognitiivisiin ja sosiaalisiin taitoihin. Otto käykin koulua pienryhmässä.

Useimpien aineiden opiskelu on äidin mukaan sujunut hienosti. Otto oppi lukemaan nopeasti koulun alettua, ja esimerkiksi englannin kielessä hän on oikein taitava.

– Oppimisesta ei siis ole suurta huolta. Oton sairaudessa on kuitenkin ADHD:n piirteitä, ja lääkityksen käyttö niiden hillitsemiseksi on välttämätöntä. Silti koulussa tulee joskus kahnauksia toisten lasten kanssa, sillä Otto saattaa helposti jumittua johonkin asiaan.

Kavereita joka tapauksessa riittää, sillä Otto on myös erittäin rehellinen eikä hyväksy minkäänlaista vääryyttä. Hän osaa tarvittaessa myöntää aloittaneensa kinan ja pyytää vilpittömästi anteeksi.

Äidin mukaan iloinen ja vauhdikas poika onkin koko perheen ja suvun silmäterä. Isommat, nyt jo aikuistuneet sisarukset esimerkiksi soittelevat ahkerasti videopuheluita pikkuveljelle.

Heti tehokasta kuntoutusta

Tiina kertoo ulkopuolisten ihmisten ymmärtämättömien kommenttien toisinaan satuttaneen. On saatettu esimerkiksi ihmetellä suureen ääneen, miten tuo poika juoksee noin huonosti.

– Itse olen oppinut, ettei lapsia pidä vertailla. Otto omaksuu asioita omassa tahdissaan, ja hänelle pitää antaa siihen aikaa. Jokainen pieni-kin edistysaskel tuntuu sitten sitäkin palkitsevammalta.

Tiinan mukaan raskaitakin vaiheita on ollut. Otto nukkui monta vuotta huonosti, sillä kivut jaloissa pitivät häntä hereillä. Oma työ on ollut äidille yksi henkireikä.

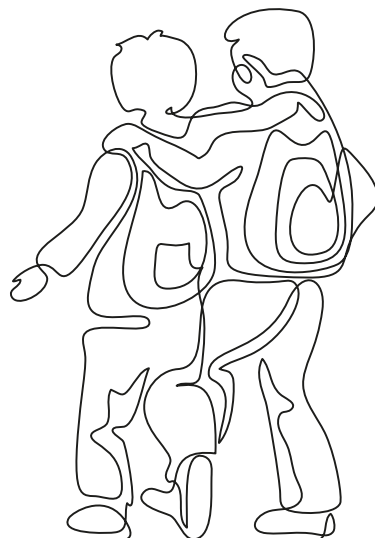
– Työyhteisö on minulle tosi tärkeä. Antaa voimaa tavata työkavereita ja jutella kaikesta maan ja taivaan välillä.

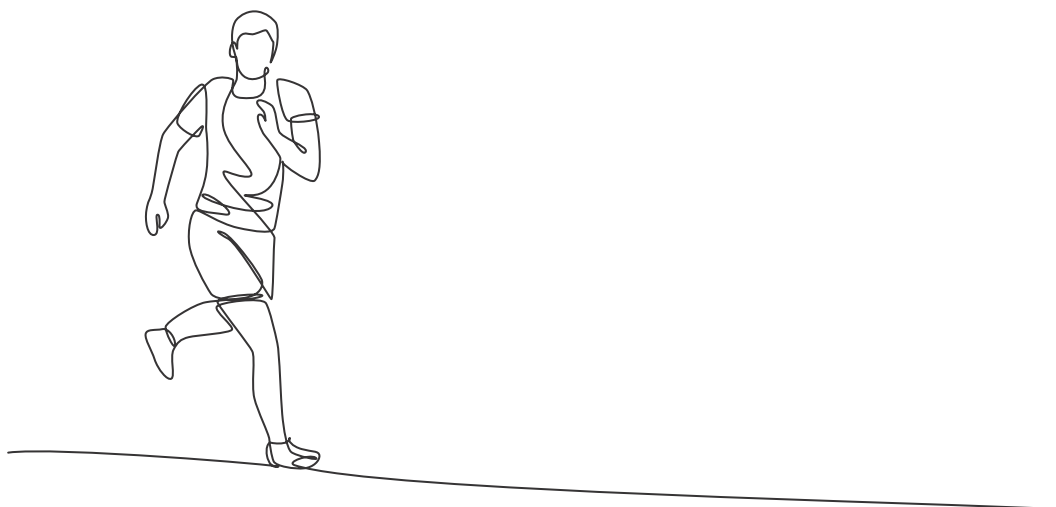
Muille ataksiasairautta sairastavien lasten vanhemmille Tiina suosittelee tiivistä kuntoutusta heti alkuvaiheessa. Hänen mielestään tarkkaa diagnoosia ei pidä jäädä odottelemaan.

– Otto kävi erilaisissa terapioissa lähes päivittäin jo ennen kuin tiedettiin varmasti, mikä hänelle on. Uskon, että se on auttanut paljon. Nyt ei enää tarvitse hypätä niin tiiviisti puhe-, fysio- ja toimintaterapeuteilla.

Tulevaisuudelta äiti toivoo ennen kaikkea, että poika säilyttäisi hyvän itsetuntonsa ja valoisan asenteensa.

– Pettymyksiä varmasti tulee, mutta niitähän Otto on jo tähän mennessä joutunut käsittelemään. Tärkeintä olisi oppia elämään itsenäisesti ja omillaan.





”ITSESTÄ TÄYTYY PITÄÄ HYVÄÄ HUOLTA”

Vaikka Toni joutui unohtamaan haaveet ammattiurheilijan urasta, ataksiasairaus ei ole vienyt hänen positiivista elämänasennettaan.

Tonin, 38, *episodisen ataksian* oireet ilmaantuivat ensimmäisen kerran varhaisessa teini-iässä.

– Olimme urheilukentällä harjoittelemassa seiväshyppyä, kun minua rupesi yhtäkkiä oudosti pyörryttämään ja oksettamaan. Pian samanlaisia kohtauksia alkoi tulla noin kuukauden välein ja vähitellen yhä useammin, Toni kertoo.

Varsinkin rasittava liikunta tuntui laukaisevan kummalliset oireet herkästi. Syytä haettiin turhaan esimerkiksi epilepsiasta ja paniikkihäiriöstä.

– Tuli kyllä nuoruudessa kierrettyä sairaaloita ja käytyä läpi kaikki mahdolliset tutkimukset, Toni kertoo.

Urheilusta hän ei ollut halukas luopumaan edes kohtauksien vuoksi.

– Olin niin kovapäinen, että pakko oli vaan päästä pelaamaan futista ja lätkää. Armeijankin kävin, vaikka siitä tuli jatkuvien oireiden takia lopulta aika hirveä kokemus. Sen homman olisi näin jälkikäteen ajatellen voinut jättää väliin.

Viimein Tonin juuri tultua täysi-ikäiseksi sairauden jäljille päästiin.

Lisäksi kävi ilmi, että ataksia kulkee suvussa. Samankaltaisia oireita ollut ainakin Tonin äidillä ja äidinisällä.

Diagnoosi herätti Tonissa toivon, että lääkityksen avulla sairaus olisi mahdollista saada kokonaan kuriin. Näin ei kuitenkaan käynyt, eivätkä haaveet urheilusta ammattina toteutuneet. Oma ala löytyi muualta.

– Olin siitä asiasta jossain vaiheessa hieman katkera. Muutamat kaverit nimittäin pääsivät urheilu-urallaan aika pitkällekin.

Terveelliset tottumukset auttavat

Tonin episodinen ataksia pysyi lääkityksen avulla kauan varsin hyvässä hoitotasapainossa. Hän pystyi esimerkiksi harjoittelemaan palloilulajeja kilpatasolla ja käymään kolmivuorotyössä.

Viime vuosina tahtia on täytynyt hieman hellittää, sillä liika kuormitus ja arjen epäsäännöllisyys saavat olon herkästi huonoksi. Toni on myös siirtynyt päivätöihin.

– Olen huomannut, että kaikki vaikuttaa: nukkuminen, ravinto ja se millaisessa kondiksessa olen. Alkoholit ei sovi minulle sairauteni vuoksi oikeastaan ollenkaan.

Toni kertoo tuntevansa, kun ataksiakohtaus lähestyy. Voimakkaimpina oireina hänellä ovat huimaus ja pahoinvointi.

– Silloin täytyy vaan olla hissukseen ja odotella, että olo kohenee. Mutta en jaksa liikaa murehtia. Tiedän, että monella ataksia oireilee paljon voimakkaammin, Toni toteaa.

Hän on kertonut sairaudestaan varsin avoimesti esimerkiksi joukkue- ja työkavereille. Heidän on hyvä tietää, ettei yhtäkkisestä huonovointisuudesta tarvitse huolestua.

– Nuorempana tuntui illanvietoissa joskus vähän kiusalliselta, kun joku ihmetteli suureen ääneen juomattomuuttani. Mutta muuten sairaus ei ole kummemmin vaikuttanut sosiaalisissa tilanteissa.

Puolisossa sairaus herätti Tonin mukaan ymmärrettävästi huolta varsinkin tutustumisen alkuvaiheessa. Hiljattain avioitunut pari on myös menossa perinnöllisyysneuvontaan.

– Totta kai sellaiset asiat mietityttävät. Olen ymmärtänyt, että periytymisen mahdollisuus on aika lailla fifty-fifty.

Jokainen etsii omat rajansa

Vannoutuneen urheilijan mielessä kangastelevat edelleen pelikentät. Toni käy tällä hetkellä höntsäilemässä työpaikan säbävuorolla, mutta kilpailuhenkisenä luonteena hän kaipailee hieman totisempaa vääntämistä.

– Olen juuri aloittamassa uuden lääkityksen. Olisi ihan mahtavaa, jos sen ansiosta pääsisi pelaamaan salibandya vaikkapa edes vitosdivaritasolla. Nautin nimenomaan siitä, että otellaan voitosta armoa antamatta ja pyytämättä.

Muutoinkin Toni suhtautuu tulevaisuuteen positiivisesti. Sairauden mahdollista pahenemista hän ei mieti.

– Mitäpä se auttaisi. Ja nykyäänhän tilanteeni on hyvä verrattuna kouluaikeihin, jolloin selittämättömiä kohtauksia tuli viikoittain. Sitä paitsi lääketiede kehittyy koko ajan huimaa vauhtia. Uskon, että minun elinaikanani uusia hoitoja saattaa hyvinkin tulla.

Toni sanoo ymmärtävänsä, että tieto omasta tai lapsen elinikäisestä neurologisesta sairaudesta tulee varmasti monelle järkytyksenä.

– Kaikille vanhemmille sanoisin, että antakaa lapsen sairaudesta huolimatta tehdä haluamiaan asioita ja etsiä itse omia rajojaan. Totta kai huolehtia pitää, mutta ei tukahduttaa lasta liikaa.

Tonin oma kokemus on, ettei maailma kaadu ataksiasairauteen. Tahti tosin saattaa hieman hidastua. Myös oma asenne ja valinnat vaikuttavat paljon.

– Kannattaa pitää itsestä huolta: liikkua voinnin mukaan, syödä järkevästi ja levätä riittävästi. Ja kaikkein tärkeintä on tietysti positiivinen mieli.





neuroliitto.fi