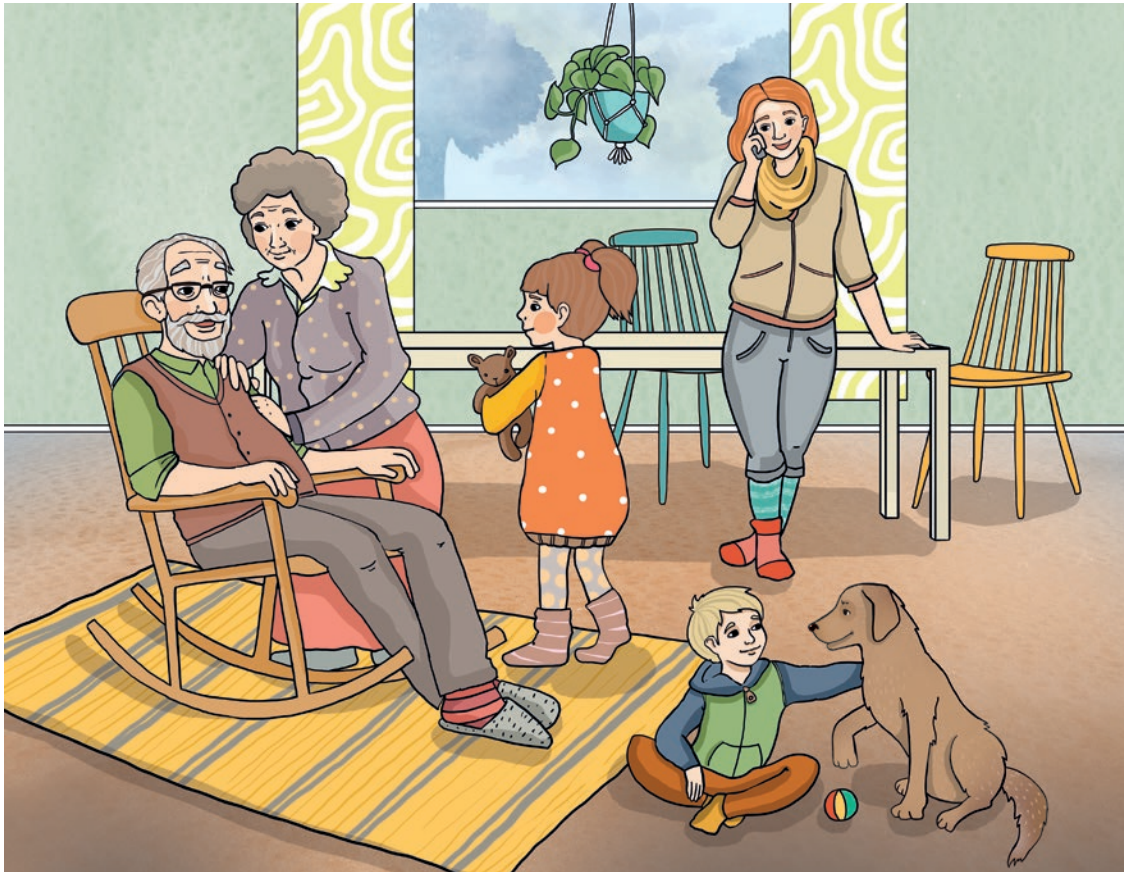


OPAS
HYVÄÄN
ARKEEN

CADASIL-tauti

Tietoa ja kokemuksia



NEUROLIITON JULKAISUJA

CADASIL-TAUTI – TIETOA JA KOKEMUKSIA

Neuroliiton julkaisusarja n:o 41

1. painos 2015

2. tarkistettu painos 2020

ISBN-978-952-7296-31-8

ISBN-978-952-7296-32-5 (pdf)

Asiantuntijakirjoittajat:

Dosentti, perinnöllisyyslääketieteen erikoislääkäri Minna Pöyhönen,

HYKS/HUSLAB Kliinisen genetiikan yksikkö

LT, neurologian erikoislääkäri Susanna Roine, TYKS Neurotoimialue,

AVH-vastuualue

Kiitämme CADASIL-tautia sairastavia ja heidän läheisiään, jotka jakoivat kokemuksiaan sairaudesta. Kertomuksissa esiintyvien henkilöiden nimet on muutettu.

Kuvat: Anna Polkutie

Paino: Newprint Oy, Raisio



Neuroliitto ry
Vaihemäentie 10
21250 Masku
puh. (02) 439 2111
info@neuroliitto.fi
neuroliitto.fi



SISÄLLYS

LYHYESTI CADASIL-TAUDISTA	4
MISTÄ TAUTI JOHTUU?	4
OIREET JA TAUDINKULKU	5
MITEN TAUTI TODETAAN?	7
PERINNÖLLISYYSNEUVONTA.....	7
HOITOMAHDOLLISUUDET JA SEURANTA.....	8

Kokemuksia arjesta CADASIL-taudin kanssa

POSITIIVISTA ASENNETTA JA MUSTAA HUUMORIA	10
VARMUUS VOITTAÄ EPÄTIETOISUUDEN.....	14
TÄYSILLÄ TYÖELÄMÄSSÄ	16
ONNELLISTA ARKEA JA KAUKOKAIPUUTA	18
HITAAMMIN, MUTTA HYVILLÄ MIELIN	21

LYHYESTI CADASIL-TAUDISTA

CADASIL-tauti on harvinainen, aikuisiässä alkava ja vallitsevasti periytyvä pienten ja keskisuurten valtimoiden tauti. Taudin pääoireita ovat aikuisiässä alkava esioireinen migreeni, toistuvat aivoinfarktit, mielialamuutokset ja myöhemmässä vaiheessa dementoituminen.

Taudista käytettävä lyhenne CADASIL on koottu tautia kuvaavien löydösten alkukirjaimista. Cerebral Autosomal Dominant Arteriopathy with Subcortical Infarcts and Leukoencephalopathy eli CADASIL tarkoittaa autosomaalisesti vallitsevasti periytyvää pienten ja keskisuurten valtimoiden tautia, johon liittyy aivoinfarkteja ja valkean aivoaineen muutoksia.

Esiintyvyys

Taudin esiintyvyydeksi on arvioitu 4/100 000 eli neljä tapausta 100 000 asukasta kohti. CADASIL-tautia esiintyy kaikkialla maailmassa, ja sitä on yhtä paljon miehillä ja naisilla. Suomessa tautia on todettu noin 50 suvussa. Näissä suvuissa on yhteensä noin 250 henkilöä, joilla on todettu CADASIL-tauti tai tautia aiheuttava geenivirhe.

MISTÄ TAUTI JOHTUU?

CADASIL-tauti johtuu kromosomissa numero 19 sijaitsevan NOTCH3-geenin geenivirheistä, joita on kuvattu kirjallisuudessa yli 230 erilaista. Notch3-proteiini on solukalvolla sijaitseva reseptorimolekyyli, joka vaikuttaa sikiöaikana solujen erilaistumiseen. Suomalaisilla potilailla yleisin geenivirhe eli mutaatio on yhden emäksen muuttuminen toiseksi, tarkemmin c.397C>T, joka muuttaa aminohapon arginiini kysteiiniksi, tarkemmin p.Arg133Cys. Tämä pistemutaatio on todettu noin 220 suomalaiselta CADASIL-suvun jäseneltä. Lisäksi suomalaisilla CADASIL-potilailla on todettu 14 muuta NOTCH3-geenin geenivirhettä, jotka ovat

huomattavasti harvinaisempia ja joita esiintyy vain muutamissa suvuissa. CADASIL-tauti on koko elimistön pienten valtimoiden tauti, vaikka oireet tulevat yksinomaan aivojen taholta. Aivojen pienten valtimoiden sileälihassolut tuhoutuvat ja korvautuvat sidekudoksella. Tämä johtaa suonten kaventumiseen ja pieniin infarkteihin aivojen syvässä valkeassa ja harmaassa aineessa.

Periytyminen

Tauti periytyy autosomisesti vallitsevasti eli dominantisti. Vallitseva periytyminen tarkoittaa sitä, että jo toiseen perintötekijäparin perintötekijään tullut muutos riittää aiheuttamaan sairauden, vaikka sen perintötekijäpari, ns. vastingeeni, on normaali. Sellaisella henkilöllä, jolla itsellään on CADASIL-tauti, on joka kerta lapsia hankkiessaan 50 prosentin riski, että lapsi saa tautia aiheuttavan perintötekijän ja siten perii CADASIL-taudin. Toisaalta on aina myös 50 prosentin mahdollisuus, että lapsi saa terveen perintötekijän, eikä näin ollen peri CADASIL-tautia.

OIREET JA TAUDINKULKU

Taudin oireiden alkamisikä ja etenemisnopeus vaihtelevat huomattavasti samassakin suvussa ja jopa saman perheen sisällä. Geenivirheen sijaintikohta ei näyttäisi vaikuttavan taudin vaikeusasteeseen. Tupakointi on ainoa osoitettu tekijä, joka näyttäisi varhentavan taudin oireiden alkamista.

Taudin ensioireena on usein migreeni. Ensimmäisen aivoinfarktin potilaat saavat keskimäärin 50 vuoden iässä. Infarktien jälkeen voi alkaa esiintyä myös masennusta ja apatiaa sekä henkisten toimintojen heikkenemistä. Toistuvat infarktit johtavat usein puhe- ja kävelyvaikeuksin. Osalla potilaista oireet ovat niin lieviä tai epätyypillisiä, että tauti todetaan vasta eläkeiässä tai se jää kokonaan toteamatta. Tauti lyhentää hieman odotettavissa olevaa elinikää. Toistaiseksi vanhin suomalainen CADASIL-potilas eli kuitenkin 92-vuotiaaksi.

Migreeni

Arviolta 30 prosentilla sairastavista on ensimmäisenä oireena noin 30 vuoden iässä alkava aurallinen eli esioireinen migreeni. CADASIL-tautiin liittyvä migreenioireisto on yleensä tavanomaista migreeniä vaikeampi ja se voi aiheuttaa ohimenevän halvausoireen tai sekavuustilan. Naisilla taudin ensimmäinen ilmentymä saattaa olla juuri ennen ja tai jälkeen synnytyksen ilmaantuva migreenin kaltainen oireisto, johon liittyvät nopeasti ohimenevät tai enimmillään muutamia päiviä kestävät neurologiset oireet (esimerkiksi puhehäiriö, toispuoleiset halvaus- tai puutumisoireet) sekä migreenityyppinen päänsärky.

Aivoverenkiertohäiriöt

Lähes kaikilla CADASIL-tautia sairastavilla esiintyy toistuvia aivoverenkierron häiriöitä keskimäärin 45–60 ikävuodesta lähtien. Useimmat aivoinfarkteista ovat pieniä ja paikantuvat aivorungon alueelle tai syvälle aivokudokseen, ja niihin liittyvät oireet ovat vaihtelevia. Tyyppisiä infarkteihin liittyviä oireita ovat esimerkiksi lievä toispuoleinen heikkous tai puutuminen.

Mielialaoireet ja apatia

Mielialamuutoksia, lähinnä masennusta, esiintyy noin 20 prosentilla. Apatiaa esiintyy masennuksesta erillisenä oireena noin 40 prosentilla. Se ilmenee muun muassa aloitekyvyttömyytenä ja yleisenä hidastumisena.

Henkisen tason heikkeneminen ja dementia

Toiseksi tavallisin CADASIL-taudin oireista on henkisten toimintojen heikkeneminen, joka edeltää vaskulaarista dementiaa. Potilaat itse alkavat huomata tämän heikkenemisen keskimäärin 50 vuoden iässä. Noin 80 prosentilla yli 65-vuotiaista sairastuneista todetaan dementia. Tyyppisiä piirteitä varhaisessa vaiheessa ovat henkisten toimintojen hidastuminen sekä toimeenpanevan ja järjestelevän ajattelun ja keskittymiskyvyn heikentyminen.

MITEN TAUTI TODETAAAN?

CADASIL-taudin diagnoosi varmistetaan verikokeesta tehtävällä geenitutkimuksella ja joskus harvoin ihokoepalan elektronimikroskooppitutkimuksella. Pään magneettikuvauksessa (MRI) nähdään tautiin liittyvät laajat valkean aineen vauriot: leukoaraiioosi ja infarktut. Neuropsykologisissa tutkimuksissa voidaan todeta toiminnan ohjauksen häiriöt, jotka sopivat subkortikaaliseen dementiaan. Muistitoiminnot säilyvät taudin alkuvaiheessa kuitenkin yleensä varsin hyvin.

PERINNÖLLISYYSNEUVONTA

CADASIL-tauti on harvinainen perinnöllinen pitkäaikaissairaus, joka vaikuttaa monin tavoin sairastuneen ja hänen perheensä elämään. Kun CADASIL-tauti on diagnosoitu, hoitava neurologilääkäri käy potilaan ja hänen lähiomaistensa kanssa läpi taudin löydökset, seurannan ja hoitomahdollisuudet. Vastaavasti perinnöllisyyslääkäri käy potilaan, hänen puolisonsa ja aikuisten lastensa kanssa läpi CADASIL-tautiin yleisesti liittyviä asioita, sen periytymistavan sekä geenin ja todetun geenivirheen. Hän myös pohtii suvun terveiden riskissä olevien henkilöiden kanssa tilannetta yleensä ja erityisesti silloin, jos he miettivät ennakoivaan geenitutkimukseen hakeutumista. Perinnöllisyysneuvonnassa käydään lisäksi läpi suvun tilannetta laajemmin ja mietitään myös sitä, miten suvun riskissä oleville henkilöille olisi hyvä kertoa lähisuvussa todetusta CADASIL-taudista. Kaiken kaikkiaan tiedon saamisen ajatellaan auttavan sairauteen sopeutumisessa ja mahdollisten syyllisyyden tunteiden poistamisessa.

HOITOMAHDOLLISUUDET JA SEURANTA

Tällä hetkellä CADASIL-tautiin ei ole parantavaa hoitoa, vaan hoito on oireenmukaista. Migreenin kohtauslääkkeenä kannattaa suosia tavanomaisia särkylääkkeitä. Triptaaneita kohtauslääkkeinä tulisi välttää. Migreenissä tarvitaan harvoin estohoitoa, mutta tavanomaisia estolääkkeitä kuten amitriptyliiniä, beetasalpaajia ja epilepsialääkkeitä voidaan käyttää. Osa potilaista voi hyötyä myös asetatsolamidista.

Tunnetut aivoverenkiertohäiriöiden riskitekijät, kuten verenpaine-tauti, tupakointi, diabetes ja hyperkolesterolemia, on syytä selvittää ja tarvittaessa hoitaa, koska ainakin tupakoinnilla on osoitettu olevan taudin oireiden alkamista aikaistava vaikutus. Verenpainelääkitystä käytetään verenpainetaudin hoidossa, ja hyperkolesterolemia kannattaa hoitaa statiineilla.

Aivoverenkiertohäiriöiden jälkeisessä estohoidossa voidaan käyttää verenkiertolääkitystä (esimerkiksi aspiriinia) kuten muillakin aivoinfarktipotilailla. Jonkin verran lisääntyneen aivoverenvuotoriskin vuoksi verenhennushoitoa (Marevan ja uudet verenhennuslääkkeet) kannattaa välttää, ellei sille ole lääketieteellisesti välttämätöntä aihetta. Samoin liuotushoitoa kannattaa välttää, ellei kyseessä ole suuren aivoverisuonen tukos ja uhkaava laaja infarkti. Tämä on kuitenkin hyvin harvinaista CADASIL-taudissa.

CADASIL-tautia sairastavien tulisi huolehtia riittävästä nesteiden saannista erityisesti helteillä tai urheillessa. Näin voidaan välttää elimistön kuivumistilaa, mikä lisää infarktirisikiä. Ehkäisytablettien ja vaihdevuosien hormonihoidon käytössä on noudatettava varovaisuutta. CADASIL-tautia sairastavien tai riskissä olevien naisten raskauksia tulisi seurata normaalia tarkemmin äitiyspoliklinikalla komplikaatioiden ehkäisemiseksi. CADASIL-potilailla on todettu suomalaisissa suvuissa lisääntynyt riski raskauteen liittyviin migreenityypisiin kohtauksiin sekä pre-eklampsiaan eli raskausmyrkytykseen.

Taudin seuranta tapahtuu sairauden vaiheesta ja oirekuvasta riippuen joko neurologin tai terveyskeskuslääkärin vastaanotolla. Kuntoutus, fysioterapia sekä psykologinen ja sairaanhoidollinen tuki ovat tärkeitä tässä etenevässä pitkäaikaissairaudessa.



Kokemuksia arjesta CADASIL-taudin kanssa

POSITIIVISTA ASENNETTA JA MUSTAA HUUMORIA

”Muistini on heikentynyt. Tyttäreni nauraa muistiongelmilleni ja olen varma, että hän myös käyttää niitä hyväkseen”, Tuire sanoo pilke silmäkulmassaan. Sekä Tuire että hänen tyttärensä aseistautuvat sairastamaansa CADASIL-tautia vastaan huumorilla.

Lapsena Tuirella ei ollut päänsärkyä, hän oli ennemminkin vatsalla reagoija. Ensimmäiset oireet tulivat 21-vuotiaana. Tuire oli aloittanut sairaanhoitokoulutuksen Helsingissä. Bussia odottaessaan hän huomasi, ettei nähnyt bussin numeroiden jälkeistä kirjainta.

Jonkin ajan kuluttua Tuire sai oireita toistamiseen, silloinkin oireet alkoivat näköhäiriöllä. Hän ei nähnyt kunnolla television tekstityksiä, mutta ajatteli vaivan paranevan nukkumalla. Tuire heräsi yöllä niin pahaan päänsärkyyn, että hän uskoi jonkin olevan pahasti vialla. Tuire otti vahvoja särkylääkkeitä, nukahti ja oli seuraavana päivänä uupunut, ”täysin poissa pelistä”.



Seuraavalla vuosikymmenellä Tuire sai taas kaksi kohtausta, joiden jälkeen alkoivat myös muistiongelmät. Tuiresta tuntui kummalta, että asioiden muistaminen ja oppiminen sekä keskittyminen tuntuivat niin vaikeilta. Nuorempana hän oli kuitenkin pärjännyt hyvin koulussa.

Nelikymppisenä migreenikohtauksia alkoi tulla useammin ja lääkäri ehdotti CADASIL-testiä. Tuire luki taudista, ja kaikki oireet täsmäsivät. Myös Tuiren isällä oli ollut migreenejä. Tuire huomasi 10-vuotiaana, että isä ei ollut oikein läsnä ja vastasi kysymyksiin viiveellä. Isällä oli myös multi-infarkteja ja iäkkäämpänä hänen muistinsa huononi radikaalisti. Silloin taudille ei kuitenkaan ollut vielä nimeä. Tuiren lääkärin mielestä taudin diagnosointi oli tärkeää erityisesti siksi, että migreenilääkkeet pahentavat CADASILia. Diagnoosi auttoi lääkityksen valinnassa.

Diagnoosin saaminen oli helpotus

Vuosi, jona Tuire sai diagnoosin, oli rankka. Käsiteltävänä oli tyttären isän kuolema ja oma avioero. ”Ei tehnyt mieli lähteä mihinkään, olin vain kotona. Kai minä kävin aika matalalla. Huomasin vasta tilanteen kohentuessa kärsineeni jonkinlaisista masennusoireista”, Tuire miettii. Diagnoosin saaminen oli Tuirelle helpotus. ”En ollutkaan tulossa hulluksi, kaikki oireet johtuvat taudista. Töissä oli alkanut sattua virheitä. Välillä olin ihan varma, että olin hoitanut jonkun asian, enkä sitten ollutkaan. Se oli todella stressaavaa.”

Myös uudet laitteet aiheuttivat töissä vaikeuksia. Tuire ajatteli, ettei hän opi koskaan niiden käyttöä. Stressi pahentaa tautia, mikä näkyy fyysisenä väsymisenä. Välillä Tuiresta tuntui, että oppimiskyky oli loppunut kuin seinään. ”Rutiinit kuitenkin auttavat. Tutut asiat muistaa, ja jos saa rauhassa toistaa uusia, niin nekin voi oppia”, Tuire toteaa.

”Diagnoosin jälkeen olin aina myöntämässä virheet omikseni, sen piikkiin taisi mennä kyllä muidenkin mokia. Oli stressaavaa huomata, että virheet, muistamattomuus ja keskittymiskyvyttömyys lisäsivät muiden työtaakkaa.” Tuire haki ja pääsi osatyökyvyttömyyseläkkeelle. Sitten hän jäi rakenneuudistusten takia työttömäksi ja hakee nyt täyttä työkyvyttömyyseläkettä. Töitä hänellä ei ole ikävä, mutta ihmisiä on. ”Joillekin työelämän jättäminen on vaikeaa, mutta minulle stressistä luopuminen oli helpotus. Voin nyt paljon paremmin.”

Lähipiirille kertominen

Aluksi Tuire ei halunnut kertoa diagnoosistaan muille sukulaisille kuin äidilleen. Tuiren isällä oli vaikea luonne, jonka moni liitti isän sairauteen. Tuiren positiivinen perusluonne ei ole kuitenkaan muuttunut sairauden myötä, mikä on ollut suuri helpotus.

Omaa sairautta suurempi huoli Tuirelle oli se, saisiko hänen tyttärensä CADASILin. Tuiresta tyttärellä oli tarpeeksi kannettavaa synnynnäisessä sydänviassaan. Aluksi Tuire vältti puhumasta sairaudesta tyttarelleen. Hän vastasi rehellisesti kysymyksiin, mutta pyrki välttämään taudin nimeä, ettei lapsi joutuisi kantamaan huolta perinnöllisestä sairaudesta. Aikanaan tytär kuitenkin sai oireita ja Tuire kertoi hänelle CADASILista. Tytär halusi heti tehdä geenitestin ja otti diagnoosin todella reippaasti. ”Jos hän olisi masentunut, se olisi ollut rankkaa myös minulle”, Tuire sanoo.

Hitaampaa elämää täysillä

”Välillä ärsyttää, kun ihmiset sanovat, että kaikillahan noita muistiongelmia tulee iän myötä. Tämä ei ole sama asia. Keskittymiskyvyn puutteen ja muistiongelmien takia asiat jäävät jatkuvasti kesken. Saatan esimerkiksi aloittaa siivousta yhdessä huoneessa, unohtaa mitä olin tekemässä ja aloittaa kohta toisessa huoneessa.”

”En kuitenkaan viitsi ruikuttaa sairaudesta, vaan pidän murheet itselläni. Nautin elämästä aina kun pystyn, ja niillä tavoilla millä voin. En mene elämää piiloon.”

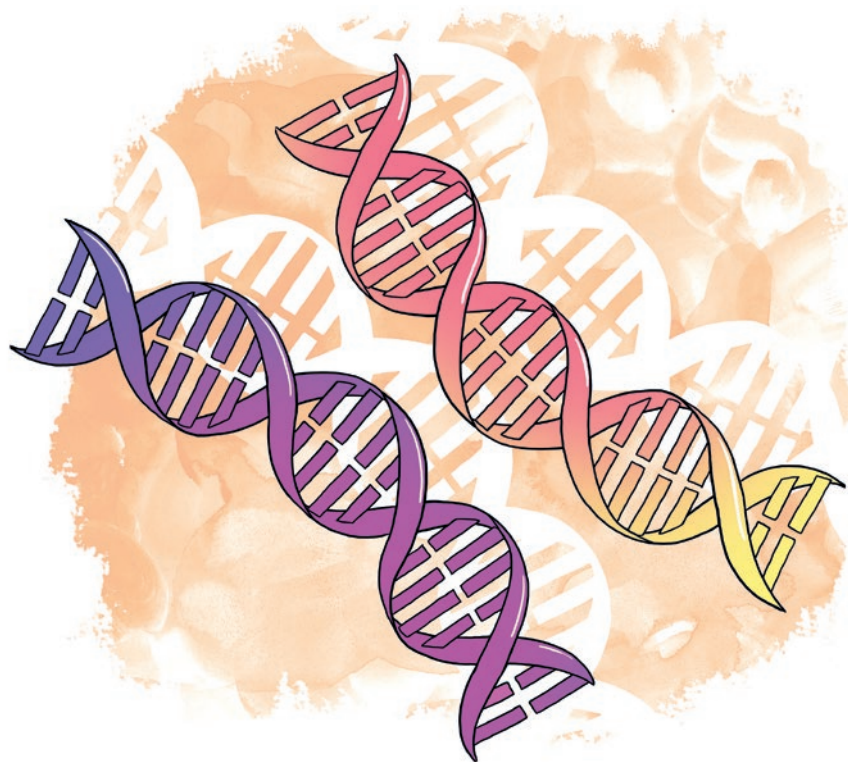
Nyt kun on aikaa, Tuire on innostunut valokuvauksesta. Kuvien käsittely on pikkutarkkaa työtä, mutta sitä voi opetella omassa tahdissa. ”Kamera on minulle pelastus. Se on kuin koira, lähden ulkoiluttamaan kameraa”, Tuire nauraa. Kuvaaminen yhdistyy toiseen harrastukseen, matkustamiseen. Nykyään Tuire ei pysty varaamaan matkaa etukäteen, vaan ottaa äkkilähdön, kun on kunnossa. Työttömänä hän pystyy ottamaan kaiken irti hyvistä päivistä joustavamman aikataulun ansiosta. Aina ei matkustamiseen ole rahaa, koska tulot ovat laskeneet. Toisaalta menotkin ovat pienentyneet, kun aikuistunut tytär muutti pois kotoa.

Ihmiset kysyvät Tuirelta, eikö häntä pelota lähteä yksin reissuun. ”Mitä järkeä siinä olisi?”, hän hämmästelee, ”Jättää nyt elämä elämättä. Jos siellä sattuu jotain, saattaisi se sattua kotonakin. Elämästä pitää nauttia aina, kun on hyviä hetkiä.”

Oireet ja lääkkeet

Harmillisten kognitiivisten oireiden, kuten muistin heikkenemisen ja oppimisvaikeuksien lisäksi sairauteen kuuluu myös fyysisiä oireita, kuten päänsärkyä ja tasapaino-ongelmia. Tuirella on ollut kaksi pientä aivoinfarktia, joten hän syö verenhennuslääkkeitä sekä kolesteroli-lääkettä hyvistä kolesteroliarvoistaan huolimatta. Vielä on epäselvää auttaako kolesterolilääke, mutta lääkärin mukaan siitä ei ole haittaakaan.

Lisäksi Tuirella on migreeninestolääkitys, jonka takia hänen painon-
sa on noussut 10 kiloa parin vuoden aikana. Lääke myös nukuttaa hyvin. Jos migreeni jatkuu pitkään, Tuire menee sairaalaan ”katkolle”. Suoneen tiputettava mieto kipulääke saa migreenikierteen katkeamaan silloin, kun omat lääkkeet eivät auta. ”Tämä sairaus on erilainen kaikilla, olen paljon paremmassa kunnossa kuin isäni tämän ikäisenä. Toivon tietysti, että tyttäreni on aikanaan vielä paremmassa kunnossa. Muiden sairauden perusteella vaan ei voi omaa polkuaan tietää”, Tuire painottaa.



VARMUUS VOITTAÄ EPÄTIETOISUUDEN

CADASIL on aina ollut Lauran perheen arjessa läsnä, vaikka hän ei sen nimeä lapsena tiennytkään. Isoisän ja äidin sairaus on nyt myös Lauralla, mutta se ei estä häntä suunnittelemasta myös oman perheen perustamista. ”On kuitenkin 50 prosentin mahdollisuus, että lapsesta tulee täysin terve. Ja vaikkei tulisikaan, niin sairaushan vaikuttaa vasta vanhemmalla iällä. Muistin heikkeneminen kuuluu vanhuuteen muutenkin, että ei se ole niin kamala ajatus. Äiti haluaa myös lapsenlapsia ja yrittää kiirehtiä meitä. Hän on vedonnut siihen, että haluaa muistaa asian”, Laura nauraa.

Laura sai ensimmäiset CADASIL-oireensa 21-vuotiaana. Hänen kehonsa vasen puoli puutui, mutta aluksi hän luuli oireen liittyvän synnynnäiseen sydänvikaansa. Toisella kerralla oireisin liittyi näköharhoja ja huonoa oloa. Laura pelkäsi oireiden olevan TIA-kohtauksia (ohimenevä aivoverenkiertohäiriö), mutta ne olivatkin migreenin ensioireita. Hän ei ollut kärsinyt päänsäryistä koskaan aiemmin. Laura oli aina tiennyt, että hänen äidillään on aivoverenkiertohäiriö, mutta taudin nimi ei ollut tullut esiin. Oli myös ollut puhetta, että sairaus voi olla perinnöllinen.

Kun oireita ilmaantui kolmannen kerran, Laura päätti mennä lääkäriin. Vasta alkaessaan tosissaan epäillä perineensä sairauden, Laura sai kuulla äidiltään, että kyse oli CADASILista. Luettuaan taudista Laura halusi käydä testauttamassa itsensä heti.

Diagnoosi ei yllättänyt

Laura oli ensin järkyttynyt diagnnoosista, vaikka se ei varsinaisesti tullutkaan yllätyksenä. Hän soitti silloiselle poikaystävälleen ja äidilleen heti. ”Mielestäni oli kuitenkin parempi saada tietää”, Laura sanoo, ”diagnoosi antoi hyvän syyn parantaa elämäntapoja, esimerkiksi lopettaa tupakanpolton. Äiti piti tietoa taakkana ja vastusti ensi alkuun testaamista, mutta omasta mielestäni varmuus on parempaa kuin epätietoisuus. Tieto sairaudesta auttaa myös tietämään, miten toimia esimerkiksi aivoinfarktin kohdalla. Ja kun tieto on myös läheisillä, hekin osaavat toimia heti.”

”Olen tottunut ravaamaan sairaalassa sydänvian takia, eikä tämä siksi ollut niin iso asia. Oudointa tässä on ehkä ilmoitusvelvollisuus työn-

antajalle. Toistaiseksi en ole pitänyt asian selittämistä tarpeellisena. Se ei ole vielä ajankohtaista”, Laura pohtii. *(Huom! Lisätietoa liittyen ilmoitusvelvollisuuteen oppaan viimeisellä sivulla.)*

Laura ei levitä tietoa sairaudesta, koska ihmiset saattavat saada väärää käsityksiä tai alkaa tarkkailla mahdollisia oireita. Läheisilleen hän kuitenkin kertoo asiasta avoimesti. Nykyiselle puolisolleen hän kertoi sairaudesta jo heti alkuaikoina menemättä kuitenkaan yksityiskohtiin. ”Myöhemmin kun puhuimme asiasta tarkemmin, poikaystäväni alkoi hössöttää, että nyt kyllä lopetat sen tupakanpolton, koska asia oli isompi kuin hän oli ajatellutkaan”, Laura sanoo.

Haaveissa oma perhe

Haastattelun aikaan 24-vuotias Laura on vasta muuttanut yhteen poikaystävänsä kanssa. Muutaman vuoden sisällä he aikovat hankkia myös lapsia. Perheen perustamiseen tieto perinnöllisestä sairaudesta ei vaikuta, Laura on aina halunnut lapsia. ”On kuitenkin 50 prosentin mahdollisuus, että lapsesta tulee täysin terve. Ja vaikkei tulisikaan, niin sairaushan vaikuttaa vasta vanhemmalla iällä. Muistin heikkeneminen kuuluu vanhuuteen muutenkin, että ei se ole niin kamala ajatus. Äiti haluaa myös lapsenlapsia ja yrittää kiirehtiä meitä. Hän on vedonnut siihen, että haluaa muistaa asian”, Laura nauraa.

Lauran pelot tulevaisuudesta liittyvät enemmän äidin kuntoon kuin omaan sairauteen. Hänen molemmat mumminsa sairastavat dementiaa ja häntä huolestuttaa milloin CADASIL alkaa mahdollisesti näkyä äidillä samantyyppisinä oireina. CADASILia sairastavalla ukilla dementia ilmaantui jo viisikymmppisenä. ”Mutta toisaalta koska tauti on niin yksilöllinen, ei sitä voi koskaan tietää. Ei voi edes verrata äidin ja ukin kuntoa saman ikäisenä. Vaikken muista sitä kunnolla, niin tiedän, että ukki oli paljon huonommassa kunnossa silloin kuin äiti nyt. Hän ei edes muistanut minua tai äitiä”, Laura huomauttaa.

Seuranta ja suhteellisuudentajua

Diagnoosinsa jälkeen Laura on ehtinyt käydä läpi hoidoissa vuoden ajan ja arvelee, että kontrollikäynti tulee vuosittain. Jos uusia oireita ilmaantuu, otetaan magneettikuva, muuten lähinnä jutellaan. Lääkitykseen

kuuluu pieni annostus kolesterolilääkettä sekä mieto tulehduskipulääke, jossa on verenohentajaa. ”Puhun sairaudesta loppujen lopuksi aika vähän, edes äidin kanssa. Jos tulee jotain oireita, konsultoin sairaanhoitoalalla olevaan äitiäni. Aina kun ei tiedä, johtuvatko oireet CADASILista vai ihan jostain muusta. Näköongelmat voivat johtua esimerkiksi silmälasien käytön puutteesta. Jos jotain, niin lähinnä mustaa huumoria viljelemme sairauden osalta”, Laura sanoo.

TÄYSILLÄ TYÖELÄMÄSSÄ

Jussin sairaus on diagnoosin saamisen jälkeen oireillut hyvin vähän. Tällä hetkellä hän on täysillä mukana työelämässä. Tulevaisuus mietityttää aina välillä, myös nyt jo aikuisten poikien sairastumisriskin takia. Jussi on ammentanut voimaa vertaistuesta. ”Ihmisillä on kaikenlaisia sairauksia. On positiivista huomata, että heilläkin elämä voittaa. He ovat sairaudestaan huolimatta aktiivisia ja elävät eteenpäin.”

Jussin CADASIL diagnosoitiin vasta viisikymppisenä. Diagnosointi lähti liikkeelle mahdollisesti täysin CADASILiin liittymättömästä asiasta, eli rytmihäiriöön määrätyn lääkkeen rankoista sivuvaikutuksista. Oireet olivat kuitenkin kyseiselle lääkkeelle epätyypillisiä, joten Jussi ohjattiin magneettikuvaukseen, jonka perusteella CADASIL todettiin. Myöhemmin diagnoosi vielä vahvistettiin verikokeella.

Sairaus on sivuroolissa

Diagnoosin saaminen ei ollut Jussille yllätys. Riski oli tiedossa, sillä sairaus oli todettu useilla hänen sukulaisillaan. Diagnoosi oli silti iso järkytys, jonka käsitteleminen kesti useita kuukausia. Jussi ja hänen vaimonsa ehdivät jo pohtia omakotitalon myymistä tilanteen helpottamiseksi, mutta oireet menivät ohi sivuvaikutuksia aiheuttaneen lääkkeen lopettamisen myötä. Elämä jatkui, ja sairaus siirtyi sivummalle.

Nykyään 56-vuotias Jussi ei juuri huomaa CADASILin oireita. Hän on töissä myyntipuolella suuressa vientifirmassa ja matkustelee työn puolesta paljon. Joskus hän kärsii pienistä päänsäryistä, mutta asiantuntija-

lääkäri on huomauttanut, etteivät oireet välttämättä johdu CADASILista. Kuten useimmilla suomalaisilla ne voivat johtua esimerkiksi näyttöpäätetyön aiheuttamasta niska- ja hartialihasten kireydestä. ”Diagnoosin jälkeen melkein kaikki oireet tulee laitettua CADASILin syyksi, vaikei voi tietääkään, onko kyse siitä vai jostain ihan muusta”, Jussi pohtii.

Ennakkoon murehtiminen ei kannata

Jussilla on kaksi aikuista poikaa. ”Minulle on tärkeää tietää, mitä sairauteen liittyen voi tapahtua, että voin kertoa perheelleni. Me kerroimme pojille sairaudesta avoimesti, sillä heilläkin on riski sairastua.” Jussin pojat eivät ole tehneet geenitestiä. ”Mietimme asiaa ja juttelimme siitä lääkärin kanssa. Päätimme yhdessä, ettei kannata. Nuoren ihmisen ei tarvitse murehtia ennakkoon, kun lääkkeitäkään ei ole. Ohjeet sairastavalle ovat kuitenkin samat kuin kaikille muillekin: terveet elämäntavat, tupakanpolton lopettaminen ja kohtuus alkoholin suhteen. Jos migreeni tai muita CADASIL-oireita alkaa jossain vaiheessa ilmetä, niin sitten on ajankohtaista käydä testeissä. Ehkä sairauteen on löytynyt apu jo siihen mennessä.”

”Mietin sairautta silloin tällöin. Oman äitini ja tätini kohdalla oli vaikeaa, kun syytä oireisiin ei tiedetty. Äidin luonne muuttui radikaalisti ja se oli iso järkytys perheelle. Ainakin omat poikani tietävät sairaudesta. On hyvä tietää syy, jos luonteeni alkaa muuttua, muisti pätkiä tai asiat eivät toimi kuin pitäisi”, Jussi toteaa. Heillä on kotona kansio, johon hän on koonnut kaikki sairaudesta saamansa tiedot.

Jussi on käynyt muutamissa harvinaisten sairauksien vertais-tukiryhmän tapaamisissa. Niiden kautta hänelle selvisi, että hän ei ole yksin sairautensa kanssa. ”Ihmisillä on kaikenlaisia sairauksia. On positiivista huomata, että heilläkin elämä voittaa. He ovat sairaudestaan huolimatta aktiivisia ja elävät eteenpäin. Täytyy muistaa, että vaikka itsellä onkin sairaus, aina löytyy niitä, joilla on vielä vaikeampaa. Tämä ei ole mikään kuolemantauti. Verrattuna siihen, että saa syövän ja on vaikkapa kolme kuukautta elinaikaa, tämä on loppujen lopuksi kevyt kannettava”, Jussi toteaa.

ONNELLISTA ARKEA JA KAUKOKAIPUUTA

Kun kävi ilmi, että suvussa oli CADASILia, Marja-Liisa päätti teettää geenitestin. Hän teki sen uteliaisuuttaan, ajattelematta seurauksia sen enempää. Myöhemmin päätös harmitti.

”Tänä päivänä en haluaisi tietää. Nyt kun olemme mieheni kanssa eläkkeellä, hyvässä kunnossa ja voisimme matkustella, emme uskalla lähteä vakuutusehtojen vuoksi. Niissä sanotaan, että jos ongelma liittyy sairauteen, joka on tiedossa jo lähtiessä, saa ensiapua, mutta esimerkiksi ambulanssikuljetus kotiin pitäisi maksaa itse. Siihen voisi mennä koko omaisuus”, 69-vuotias Marja-Liisa pohtii.

Marja-Liisa on elänyt pääosin terveenä. Jotakin CADASIL-oireita hänellä kuitenkin on. ”Luulen ensimmäisen CADASIL-oireen olleen epilepsia-tyyppinen kohtaaminen. Sain sen ollessamme lomalla laskettelukeskuksessa noin 50-vuotiaana. Kohtauksen aikana sain kylmänväristyksiä ja pakkoliikkeitä. Muisti pätki. Menimme sairaalaan, mutta siellä ei tehty mitään. Kohtausta luultiin paniikkihäiriöksi.” Vastaavia kohtauksia ei tullut enempää, mutta muita oireita ilmaantui. Marja-Liisa oli tuolloin toimistotyössä myyntisihteerinä. ”Minulla oli verenkiertohäiriöitä. Töissä oli joskus pakko lähteä kävelemään, kun kädet ja jalat puutuivat niin pahasti. Myös suun ympäristö puutui, mikä vaikeutti puhumista.”

Eroon oravanpyörästä

Työelämän loppupuolella työ alkoi muuttua stressaavaksi. Työpaikalla alkoi olla yhdet, jopa kahdet yt-neuvottelut vuodessa. Ensin Marja-Liisa pelkäsi menettävänsä työpaikkansa, mutta lopulta jo toivoi, että oma vuoro tulisi. Hän alkoi masentua. ”Työt lisääntyivät. Masennuin ja uuvuin, enkä meinannut enää muistaa mitään. Aloin olla itkuherkkä. Sain osatyökyvyttömyyseläkkeen, mutta työnantaja sanoi, että meiltähän ei sellaiselle jäädä. Sanoin itseni irti.”

Irtisanoutumista seuranneena aikana Marja-Liisa alkoi selvitä masennuksestaan. Hän söi lääkettä, ja osatyökyvyttömyyseläkkeellä olevana hänet myös lähetettiin mielenterveysneuvolaan. Siellä hänen oli käytävä läpi kuntouttava prosessi. ”Siihen kuuluva tapaaminen kerran kuukaudessa



tuntui turhalta, mutta kivaa se oli. Sain käydä puhumassa tunnin eikä kukaan juuri keskeyttänyt, kuunteli vain”, Marja-Liisa nauraa. Vuoden sisällä Marja-Liisa pääsi kokonaan eläkkeelle, 59-vuotiaana. ”Sinä vuonna 59 oli keski-ikä jäädä eläkkeelle, joten ajattelin, että selvisin aika pitkälle.”

Testiin vai ei?

Marja-Liisan oltua eläkkeellä jo monta vuotta, hänen vanhempi veljensä halvaantui. Veljellä diagnosoitiin CADASIL, johon sisarukset ymmärsivät myös äitinsä kuolleen. Sen jälkeen Marja-Liisa myös testautti itsensä. Diagnoosi on kuitenkin haitannut matkustelua. ”Olemme matkustaneet jonkin verran, mutta vain sellaisissa paikoissa, josta on helppo päästä kotiin esimerkiksi autolla. Ensi kesänä menemme ehkä Norjaan, nuoruuden muistoja katselemaan.”

Marja-Liisalla ja hänen miehellään on kaksi poikaa, 40- ja 33-vuotiaat. Poikien suhteen hän ei ole murehtinut sairautta, koska pojat ovat vielä nuoria. Marja-Liisa ja hänen miehensä ovat sanoneet lapsilleen, että heidän ei kannata mennä testauttamaan itseään, koska he tykkäävät matkustaa. ”He elävät niin terveellistä elämää, ettei diagnoosi heihin vaikuttaisi muutenkaan. Molemmat syövät terveellisesti, kuntoilevat, eivät tupakoi tai käytä liikaa alkoholiakaan”, Marja-Liisa selventää.

Iän vai sairauden tuomaa?

Kaiken kaikkiaan Marja-Liisa voi hyvin ja on tyytyväinen elämäänsä. Oireita ei ole paljonkaan ja verenkiertohäiriötkin ovat vähentyneet. Joskus hän tuntee olevansa pahasti puuduksissa pitkän automatkan jälkeen, mutta myös Marja-Liisan mies kokee puutuvansa samalla tavoin, mikä pistää miettimään, onko kyseessä sittenkään CADASIL-oire. Ainoastaan halvauksia Marja-Liisa pelkää. Neurologi kuitenkin antoi niistä toivoa antavaa tietoa: vaikka CADASILia sairastavan pitäisi saada höppänyys-oireita jo seitsemänkymmipisenä, lääkäri oli tuntenut jonkun CADASIL-potilaan, joka pystyi elämään itsenäisesti vielä 90-vuotiaana.

”Ikävintä on, kun sanat ovat hukassa. Mieheni sanoo, että niinhän ne ovat kenellä tahansa tässä iässä, mutta minulla enemmän, koska puhun paljon”, Marja-Liisa nauraa, ”täytyy vain olla onnellinen, että olen saanut olla ihmeellisen terve.”



HITAAMMIN, MUTTA HYVILLÄ MIELIN

”Tykkään lukea tiedejuttuja, joten olen lueskellut paljon CADASILiin liittyvääkin”, CADASILia sairastavan Marja-Liisan mies, Pentti, sanoo. ”Kysyin vaimoni neurologilta, että jos geenivirhe on ihmisellä aina, niin miksei se ala oirehtia jo lapsena. Ja miksi esimerkiksi tässä suvussa on selkeästi koko ajan sukupolvelta toiselle myöhästynyt oireiden ilmeneminen. Lääkärillä ei ollut sille mitään selitystä. Sen kun selvittäisi, siitä kuulemma saisi Nobelin palkinnon.”

Pentti suhtautuu vaimoonsa kuin terveeseen ihmiseen, jolla on alkanut olla jonkin verran iän mukanaan tuomia oireita, samoin kuin hänellä itsellään. Pariskunta on ollut eläkkeellä jo kymmenen vuotta.

”Marja-Liisan pitkäjänteisyys on heikentynyt, sen huomaa. Lääkäri kysyikin häneltä, että onko niin, että aloitat paljon asioita, mutta et saa niitä loppuun. Ja onhan se. Nykyään vaimoni on pakottanut itsensä tekemään loppuun asioita, jotka on aloittanut aiemmin ja on siitä tosi ylpeä. Hän on myös hävittänyt sellaisia harrastevälineitä, joihin ei edes aio koskea. Enää hän ei yritä huijata itseään, että tekee niillä vielä joskus jotain. Mutta minulla on itselläni ihan sama ongelma. Vaikka olen ollut poissa työelämästä jo monta vuotta, minulla on vieläkin tekemättä muutamia juttuja, jotka aioin tehdä heti kun jään eläkkeelle. Tekeminen on meillä molemmilla hidastunut iän myötä. Hommat vain kestävät kauemmin kuin ennen.”

Taitoihin takkuja

Pentti ja Marja-Liisa ovat puhuneet myös taitojen katoamisesta. ”Vaimoni on huomannut, ettei osaa enää tehdä neuletöitä. Viisi vuotta sitten hän päätti kutoa eräälle Amerikassa asuvalle serkulle hienosta villalangasta hartiahuivin 90-vuotislahjaksi. Marja-Liisa oli tehnyt aikoinaan samanlaisen huivin omalle äidilleen ja minun äidilleni. Hän aikoi käyttää samaa mallia ja kaavakin oli tallessa. Työ ei onnistunut, vaikka miten yritti. Marja-Liisalta selvästi katoaa taitoja. Olemme toisaalta huomanneet, että niin käy sellaisillekin sukulaisille, jotka eivät sairasta CADASILia. On voinut vaikka unohtua, miten kutoa sukan kantapäätä, että se voi olla ikään eikä sairauteen liittyvä oire.”

Piristystä uusista paikoista

Aktiivinen pariskunta ei anna sairauden hidastaa menoa, vaan nauttii elämästä vierailemalla joka viikko jossain uudessa paikassa ja viettämällä pitkiä aikoja mökillään maaseudun rauhassa.

Neurologin tapaamisen lisäksi Pentti ja Marja-Liisa ovat osallistuneet yhteen sairauteen liittyvään infotapahtumaan. ”Kuntoutus tai vertaistukijuttuihin voisimme kuvitella menevämme yhdessä mukaan, jos ajankohta sattuu sopimaan. Vielä sellaista ei kuitenkaan ole sattunut kohdalle”, Pentti sanoo.

CADASIL-VERKOSTO

Neuroliitto ylläpitää CADASIL-verkostoa, jotta CADASIL-tautia sairastavat löytäisivät toisensa eri puolilta Suomea ja voisivat pitää yhteyttä keskenään. Verkoston toiminta on jäsenten keskinäiseen luottamukseen perustuvaa ja vapaamuotoista vertaistukea. Verkoston jäsenyys on maksutonta.

Lisätietoa ja liittymislomake löytyvät osoitteesta
neuroliitto.fi/toimintaa/harnes-verkostot

TYÖELÄMÄN TAITEKOHDISSA -OPAS

Mihin sairaus velvoittaa työelämässä?
Pitääkö minun kertoa sairaudestani?

Sairaudesta on hyvä ilmoittaa omaan työterveyshuoltoon, jossa arvioidaan sairauden vaikutusta työkykyyn ja sen hetkisiin työtehtäviin. Jos sairaus vaikuttaa työkykyyn työturvallisuutta heikentävästi, on tilanteesta keskusteltava oman työnantajan kanssa.

Toimintakyvyn muutoksista kertominen työpaikalla on yleensä tärkeää viimeistään siinä vaiheessa, kun ne vaikuttavat työkykyyn. Kun muutoksista kertoo aikaisessa vaiheessa, työolosuhteiden mahdolliset muutostarpeet osataan ottaa huomioon.

Neuroliiton oppaat ovat maksutta ladattavissa verkkokaupastamme: neuroliitto.fi/verkkokauppa





neuroliitto.fi