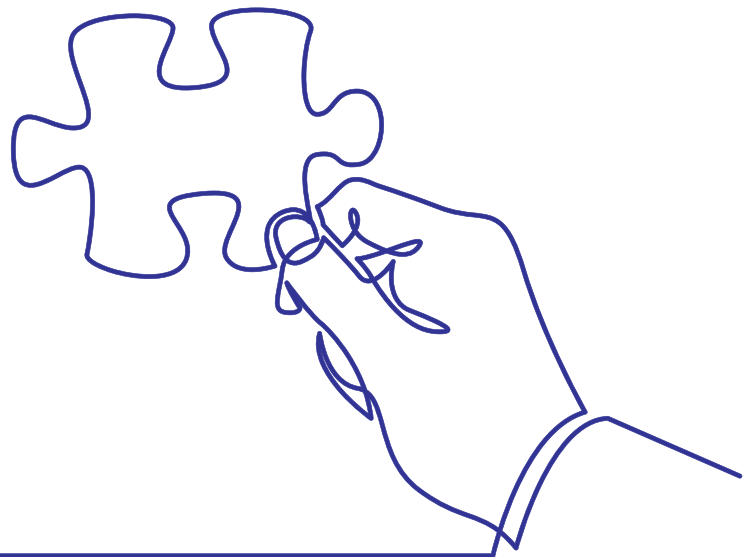


OPAS  
HYVÄÄN  
ARKEEN

# Harvinaisten harvinaiset



NEUROLIITON JULKAISUJA

## HARVINAISTEN HARVINAISET

---

Neuroliiton julkaisusarja n:o 53  
2019

ISBN-978-952-7296-18-9  
ISBN- 978-952-7296-19-6 (pdf)

Asiantuntijalääkäri alkutekstissä:  
Pasi Nevalainen (Harvinaissairauksien yksikkö, TAYS)

Haastattelut: Mari Vehmanen

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

Kuvitus: Shutterstock  
Paino: Newprint, Raisio

Erittäin harvinaista neurologista sairautta sairastava voi halutessaan  
liittyä Neuroliiton Harvinaisten harvinaiset -verkostoon.

LISÄTIETOA:

Terveyskylän Harvinaissairauksien talo [terveyskyla.fi/harvinaissairaudet](https://terveyskyla.fi/harvinaissairaudet)

Harvinaisten sairauksien kansallinen ohjelma 2019–2023  
[julkaisut.valtioneuvosto.fi/handle/10024/161718](https://julkaisut.valtioneuvosto.fi/handle/10024/161718)

Yliopistosairaaloiden harvinaissairauksien yksiköt  
[neuroliitto.fi/harvinaissairauksien\\_yksikot](https://neuroliitto.fi/harvinaissairauksien_yksikot)



Neuroliitto ry  
Vaihemäentie 10  
21250 Masku  
p. 02 439 2111  
[info@neuroliitto.fi](mailto:info@neuroliitto.fi)  
[neuroliitto.fi](https://neuroliitto.fi)



## SISÄLLYS

---

HYVÄÄ ELÄMÄÄ ULTRAHARVINAISEN NEUROLOGISEN  
SAIRAUDEN KANSSA ..... 4

**Kokemuksia arjesta harvinaistakin harvinaisemman  
sairauden kanssa..... 10**

”DIAGNOOSIA TÄYTYY VAIN ODOTTAÄ KÄRSIVÄLLISESTI” ..... 11

”LÖYDÄ OMAT VOIMANLÄHTEESI” ..... 14

”PITKÄ ETSINTÄ LOPPUI” ..... 17

”LAPSEN SAIRASTUMINEN JÄTTÄÄ JÄLJEN” .....20

## HYVÄÄ ELÄMÄÄ ULTRAHARVINAISEN NEUROLOGISEN SAIRAUDEN KANSSA

Harvinaisten sairauksien joukossa oman ryhmänsä muodostavat erittäin harvinaiset eli niin kutsutut ultraharvinaiset sairaudet. Niitä on jokaisessa tautiluokassa – myös neurologisissa sairauksissa.

Sairaus katsotaan ultraharvinaiseksi, kun sitä esiintyy keskimäärin harvemmallalla kuin yhdellä ihmisellä 50 000–100 000:sta. Joitakin sairauksia esiintyy vielä huomattavasti tätä vähemmän: Suomen kokoisessa maassa sama ultraharvinainen diagnoosi saattaa olla muutamalla tai jopa vain yhdellä henkilöllä.

Äärimmäinen harvinaisuus tuo omat erityispiirteensä niin sairauden tunnistamiseen, kuntoutukseen kuin myös arkeen erilaisten oireiden kanssa.

### Valtava kirjo

Yhteensä harvinaisia ja ultraharvinaisia sairauksia on olemassa tuhansia erilaisia. Vaikka siis sama sairaus onkin vain harvoilla, yhteensä nämä sairaudet koskettavat lukuisien ihmisten ja heidän läheistensä elämää ympäri maailmaa.

Ultraharvinaisten neurologisten sairauksien syyt ja syntymekanismit vaihtelevat suuresti. Useat ovat geneettistä alkuperää. Sairastunut saattaa silti olla ensimmäinen suvussaan, sillä edelliset sukupolvet ovat ehkä vain siirtäneet eteenpäin alttiutta sairastua.

Osa ultraharvinaisista sairauksista ilmenee heti syntymän jälkeen, jotkut taas puhkeavat oireilemaan vasta aikuisiässä. Sairauden eteneminen voi olla nopeaa tai hidasta, tasaista tai aaltoilevaa. Joskus sairaus vaikuttaa merkittävästi arkeen ja toimintakykyyn, toisinaan vähemmän.

### Diagnoosi viipyy monesti

Ultraharvinaisen neurologisen sairauden diagnoosia joudutaan usein hakemaan erittäin kauan. Tutkimuksiin saattaa kulua vuosia tai jopa vuosikymmeniä. Eikä kaikkien diagnoosi saa välttämättä varmistusta koko elinaikana.

Diagnoosin saamisen hitauteen on useita syitä. Erittäin harvinaisen neurologisen sairauden tunnistamiseen ei yleensä ole olemassa yksittäistä koetta tai tutkimusta. Mahdollisia vaihtoehtoja joudutaan punnitsemaan ja sulkemaan pois yksi kerrallaan.

Tehtävä ei ole helppo edes kaikkien kokeneimmille terveydenhuollon ammattilaisille. Sama ultraharvinainen sairaus tuskin osuu kohdalle toista kertaa uran aikana. Tutkittua tietoa on saatavilla niukasti, sillä pienet potilasmäärät eivät useinkaan mahdollista laajojen kliinisten tutkimusten toteuttamista.

Lisäksi ultraharvinaiset sairaudet ilmenevät ja oireilevat hyvin yksilöllisin tavoin. Kahden samaa ultraharvinaista sairautta sairastavan henkilön taudinkulku saattaa olla täysin erilainen. Tämä kaikki tekee oikean diagnoosin löytämisestä todellista salapoliisityötä, jossa on edettävä pienten vihjeiden varassa.

### Diagnoosi tuo rauhaa

Oikean diagnoosin saaminen vuosien selvittelyn jälkeen on monelle sairastuneelle valtava helpotus. Toisinaan päästään aloittamaan lääkitys tai muu hoito, joka vihdoinkin tehoaa tai ainakin helpottaa oireita.

Läheskään kaikkiin ultraharvinaisiin sairauksiin ei ole toistaiseksi löydetty hoitokeinoja. Tästä huolimatta diagnoosilla voi olla iso henkinen merkitys: vuosia jatkuneet oireet saavat vihdoinkin nimen ja selityksen. Mieltä kalvanut epätietoisuus lievittyy.

Diagnoosi saattaa myös helpottaa asiointia ja palveluiden hakemista. Tukijärjestelmämme on rakennettu siten, että joidenkin etuuksien saaminen edellyttää tarkkaa diagnoosia.

### Realistisesti mutta optimistisesti

Diagnoosin epätietoinen odottelu on luonnollisesti hyvin turhauttavaa sairastuneelle itselleen. Tilanteeseen olisi hyvä yrittää suhtautua realistisesti mutta optimistisesti.

Kannattaa muistaa, että ammattilaiset tekevät parhaansa sairauden tunnistamiseksi. Myös he haluavat löytää vastauksia avoimiin kysymyk-

siin. Välillä voi tuntua, ettei työ etene. Todellisuudessa tällöinkin omat laboratorio- tai muut näytteet saattavat olla analysoitavina jossakin päin maailmaa. Ultraharvinaisten sairauksien parissa työskentelevät ammattilaiset tekevät aktiivisesti kansainvälistä yhteistyötä.

Lääkäreiden ja tutkijoiden urakkaa voi edistää kertomalla omasta voinnista ja oireista mahdollisimman konkreettisesti, selkeästi ja jäsenytyneesti. Miten sairaus vaikuttaa ja tuntuu omassa arjessa? Mikä onnistuu ja mikä ei?

## Tieto on sirpaleina

Edes ultraharvinaisen diagnoosin varmistuminen ei yleensä tuo vastausta kaikkiin sairastuneen mieltä vaivaaviin kysymyksiin. Vaikka esimerkiksi tietyn sairauden vaikutuksista lapsuudessa ja nuoruudessa tiedettäisiin jonkin verran, sen etenemistä ikääntyvillä ei ole välttämättä vielä tutkittu lainkaan.

Omat hoitavat ammattilaiset antavat sairastuneen käyttöön kaiken saatavilla olevan tutkitun tiedon. Ultraharvinaisista sairauksista luotettavaa informaatiota vain saattaa olla olemassa hyvin vähän. Vaikkapa Käypä hoito -suositusten kaltaista yleistä linjausta ei yleensä ole edes mahdollista laatia ultraharvinaisesta sairaudesta.

Nykypäivänä useimpien ensimmäinen reaktio on lähteä haravoimaan tietoa internetistä. Tällöin kannattaa kuitenkin muistaa lähdekritiikki ja maalaisjärki. Perusperiaate on, että luotettavimpia ovat vertaisarvioidut lääketieteelliset julkaisut sekä yliopistojen ja tutkimuslaitosten jakama tieto. Myös potilas- ja terveysjärjestöjen sivustot tarjoavat puolueetonta materiaalia. Muunlaisiin verkkosisältöihin törmätessä on aina hyvä pohdita, onko kyseessä esimerkiksi jonkinlainen kaupallinen voitontavoittelu.

## Kokemukset yhdistävät yli diagnoosirajojen

Vertaistuki antaa voimaa ja keinoja jaksaa arjessa sairauden kanssa. Ultraharvinaisissa sairauksissa täysin saman diagnoosin saaneiden vertaistukiryhmiä ei yleensä ole tarjolla – saattaahan heitä olla vain kourallinen Suomessa tai jopa koko maailmassa.

Moni on kuitenkin löytänyt oman yhteisönsä yleisimmistä, tarkkojen diagnoosirajojen ylittävistä ryhmistä. Vaikka oireiden ja hoitojen yksityiskohdat ovat jokaisella omanlaiset, moni seikka myös yhdistää. Eikä vertaistuki suinkaan ole pelkkää vakavaa kokemusten jakamista. Ryhmissä tärkeintä on usein rento yhdessäolo tai osallistujan kokemus siitä, että tulee ymmärretyksi ja hyväksytyksi omana itsenään. Oikeastaan vain kokeilemalla voi tietää, olisiko vertaistoiminta oma juttu, ja mitä kaikkea se voisi tarjota.

Sosiaalisen median kautta kokemusten jakaminen ultraharvinaisesta sairaudesta onnistuu myös välimatkasta ja kansallisuudesta riippumatta. Vertainen voi siis toisinaan löytyä vaikka maailman toiselta puolelta.

## Osaaminen on keskittynyt

Suomen jokaisessa viidessä yliopistosairaalassa toimii oma harvinaissairauksien yksikkönsä. Niiden verkostoihin kuuluu kaikkien lääketieteen erikoisalojen asiantuntijoita, hoitoyksiköitä ja tutkimusryhmiä. Potilaan lähete käsitellään harvinaissairauksien yksikössä, mutta varsinainen vastaanotto toiminta tapahtuu sopivan erikoisalan poliklinikalla.



Harvinaisten sairauksien hoidossa erittäin toimiviksi ovat osoittautuneet niin kutsutut monialaiset kokoukset. Niihin kootaan tiimi potilaan kulloisenkin tarpeen mukaan. Mukana voi olla esimerkiksi useiden alojen erikoislääkäreitä. Näin päästään muodostamaan kokonaisvaltaisen kuva tilanteesta ja suunnittelemaan hoitopolkua.

Suomalaiset harvinaissairauksien yksiköt tekevät tiivistä keskinäistä ja kansainvälistä yhteistyötä. Kumppaneita on runsaasti esimerkiksi eri puolilla Eurooppaa sekä Pohjois-Amerikassa.

Vuonna 2017 perustettiin 24 eurooppalaista harvinaissairauksien osaamisverkostoa (European Reference Networks, ERN). Osaamisverkostot muodostettiin tautiryhmittäin siten, että kukin verkosto kokoaa yhteen tietyn tautiryhmän osajia eri puolilta Eurooppaa. Tavoitteena on tukea harvinaissairaiden hoitoa mm. kansainvälisten hoitosuosituksen ja virtuaalisten konsultaatioiden avulla. (Taulukko 1)

## Geenitestit tulevat

Ultraharvinaisten sairauksien tutkimusta ja hoitoa tulevaisuudessa muokkaa erityisesti geeniteknologian nopea kehittyminen. Ihmisen geeniperimän selvittäminen on vasta alussa, mutta jatkossa yhä useampi ultraharvinaisenkin sairaus on mahdollista tunnistaa luotettavasti geenitestien avulla.

Yhtä kiivaassa tahdissa muuttuvat erilaiset hoitoteknologiat. Ainakin alkuvaiheessa uusien hoitomuotojen kustannukset ovat yleensä erittäin suuret. On siis käytävä laajaa yhteiskunnallista keskustelua hyvän hoidon rahoittamisesta.

**Taulukko 1.**  
**ERN-verkostojen (European Reference Networks for Rare and Low Prevalence Complex Diseases) jäsenkeskukset Suomessa ja muualla Euroopassa.**

ERN-verkosto ja sen aihepiiri	Suomalainen osaamiskeskus	Keskuksia yhteensä / maita yhteensä
ERN Bond: harvinaiset luustosairaudet	-	39/9
ERN Cranio: kraniofasiaaliset rakennepoikkeamat; harvinaiset korva-, nenä- ja kurkkusairaudet	HUS	29/11
Endo-ERN: harvinaiset endokriiniset sairaudet	-	71/19
ERN Epi-CARE: harvinaiset epilepsiat	KYS	27/13
ERKNet: harvinaiset munuaissairaudet	HUS	37/12
ERN-RND: harvinaiset neurologiset sairaudet	-	32/13
ERNICA: harvinaiset rakennepoikkeamat	HUS	20/10
ERN LUNG: harvinaiset keuhkosairaudet	-	60/12
ERN Skin: harvinaiset ihosairaudet	HUS	56/18
ERN EURACAN: harvinaiset aikuisten kasvaimet	TYKS	65/15
ERN EuroBloodNet: harvinaiset veritaudit	-	66/15
ERN eUROGEN: harvinaiset urogenitaalisairaudet	-	29/11
ERN EURO-NMD: harvinaiset neuromuskulaarisairaudet	TaYS	45/14
ERN EYE: harvinaiset silmätaudit	-	29/13
ERN GENTURIS: harvinaiset perinnölliset syöpä-oireyhtymät	TYKS	23/12
ERN GUARD-HEART: harvinaiset sydänsairaudet	HUS	24/12
ERN ITHACA: synnynnäiset rakennepoikkeama-oireyhtymät ja kehitysvammaisuus	HUS	36/13
MetabERN: perinnölliset metaboliset taudit	-	68/17
ERN PaedCan: lasten syöpätaudit	KYS, TaYS, TYKS,	57/18
ERN RARE-LIVER: harvinaiset maksasairaudet	-	28/11
ERN ReCONNET: harvinaiset sidekudossairaudet	-	25/8
ERN RITA: harvinaiset immunopuutokset ja autoimmuuni-/inflammaatiosairaudet	-	24/10
ERN TRANSPLANT-CHILD: lasten elinsiirrot	-	17/10
VASCERN: harvinaiset verisuonisairaudet	HUS	32/11

Lähde: Helena Kääriäinen. Lääkärilehti 24–31/2018 vsk.73, s. 1579–1583

Suomen tavoitteena on osallistua kaikkiin 24 ERN-verkoston joko varsinaisena keskuksena tai liitännäiskumppanina.

## Kokemuksia arjesta harvinaistakin harvinaisemman sairauden kanssa



### ”DIAGNOOSIA TÄYTYY VAIN ODOTTAA KÄRSIVÄLLISESTI”

*Jukka sai vasta vuosien tutkimusten jälkeen kuulla helpottavan PLS-diagnoosin. Hän ymmärtää silti hyvin, kuinka vaikeaa harvinaisten sairauksien tunnistaminen on ammattilaisillekin.*

Jukka, 62, sanoo elämänsä olevan tällä hetkellä seesteisempää kuin milloinkaan. Tunteet olivat hyvin toisenlaiset vuosituhannen vaihteissa, kun neurologisen sairauden ensimmäiset oireet ilmaantuivat.

”Rakensimme silloin tätä taloa. Olin laudoittamassa yläpohjaa, ja ihan yhtäkkiä putosin tikapuilta. Huomasin kaatuvani, mutta jalat eivät vaan reagoineet”, Jukka muistelee.

Seuraavien kuukausien kuluessa hän alkoi huomata yhä useammin, että jalat menivät voimattomiksi tai kankeiksi. Jukan käydessä työterveyslääkärin vastaanotolla aivan muusta syytä, huomasi tämä jalkojen oireet ja lähetti Jukan tutkimuksiin.

Alkuvaiheessa vahvin epäily oli lihassairaus ALS.

”Olihan se aika pysäyttävä ajatus – nuorin lapsikin oli silloin vasta päiväkotikäsi. Lääkärit kyllä koettivat rohkaista, että sinulla voi hyvinkin olla vielä monta vuotta jäljellä.”



Jukka ehti jo alkaa totuttautua ajatukseen toimintakyvyn varsin nopeasta katoamisesta ja jopa sairauten menehtymisestä. Hän jäi pois työstään teknisellä alalla ja päätti keskittyä viettämään aikaa perheen kanssa.

”Pari vuotta siinä elettiin aikamoisessa epätietoisuudessa. Olin siinä käsityksessä, että loppua kohti ollaan menossa. Samaan aikaan tiiviit tutkimukset kuitenkin jatkuivat.”

Lopulta neurologit tulivat siihen tulokseen, että Jukan sairaus onkin erittäin harvinainen neurologinen sairaus PLS eli primaari lateraaliskleroosi. Sairaus etenee hitaasti, eikä se nykytiedon mukaan vaikuta elinikään.

”Diagnoosi oli valtava helpotus. Tuntui kuin olisin voittanut lotossa. Elämäni alkoi tavallaan uudelleen.”

## Apuvälineitä ajoissa

Vaikka Jukan ennustetta ehdittiin virheellisesti pitää erittäin huonona, hän ei ole jäänyt harmittelemaan oikean diagnoosin viipymistä.

”Ymmärrän täysin, että tutkimukset ottavat oman aikansa. Mahdollisia sairauksia täytyy sulkea pois yksi kerrallaan. Kaikkiin tauteihin ei ole olemassa yhtä yksinkertaista testiä.”

Jukka kertoo huomanneensa, että moni hänen laillaan diagnoosia pitkään odottanut katkeroituu ja alkaa syytellä terveydenhuollon ammattilaisia.

”Eivät nämä erittäin harvinaiset sairaudet ole helppoja edes huippu-neurologeille. Itse olen aina asiainut lääkäreiden kanssa hyvässä ja ystävällisessä hengessä. Positiivisesta ilmapiiristä ei ainakaan ole mitään haittaa.”

Lisäksi Jukka sanoo pyrkinensä välttämään hedelmättömiä pohdiskeluja siitä, mikä sairastumisen olisi voinut aiheuttaa. Hänestä menneiden vatvominen vie vain energiaa ja estää näkemästä, mikä kaikki elämässä on hyvää.

Sairauden hidas eteneminen antaa Jukan mielestä mahdollisuuden varautua tulevaan ja suunnitella esimerkiksi apuvälineiden hankkimista jo hyvissä ajoin. Moni viivyttelee vaikkapa pyörätuoliin siirtymistä mahdollisimman pitkään, mutta Jukan strategia on täysin päinvastainen.

”Alan opetella seuraavan välineen käyttöä jo ennen kuin on pakko.

Niinpä osasin ohjailta esimerkiksi sähköpyörätuolia tottuneesti siinä vaiheessa, kun todella aloin sitä tarvita.”

Muutoinkin Jukka hyödyntää tekniikkaa ja apuvälineitä mahdollisimman monipuolisesti. Kotona porrashissi vie yläkertaan. Pihatyöt puolestaan onnistuvat ympäri vuoden pienkuormaajan ja päältä ajettavan ruohonleikkurin kanssa.

”Hyödyksihän kaikki nämä laitteet on kehitetty. Kyllä loppuisivat vuorokaudesta tunnint, elleivät apuvälineet helpottaisi askareita”, Jukka toteaa.

## Päivittäistä harjoittelua

PLS on erittäin harvinainen: siihen sairastuneita arvioidaan Suomessa olevan noin sata henkeä. Tietoa sairaudesta on siis ollut aina saatavilla niukasti.

Diagnoosin varmistumisen jälkeen Jukka kahlasi pari vuotta aktiivisesti internetissä etsien ympäri maailmaa uutta informaatiota aiheesta. Sitten hän kyllästyi hyödyttömään keskustelupalstojen kiertämiseen.

Antoisammaksi on osoittautunut toimiminen paikallisen neuroyhdistyksen harnes- eli harvinaiset neurologiset sairaudet -ryhmässä, vaikka alkuvuosina mukaan ei osunutkaan ketään tarkalleen saman diagnoosin saanutta.

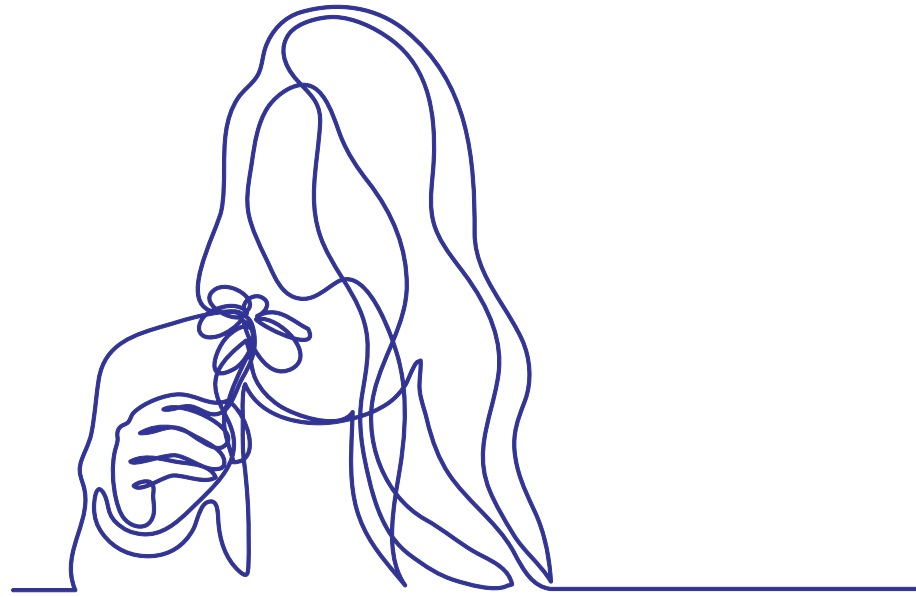
”Tiedon ja kokemusten jakaminen esimerkiksi sosiaalietuuksista on tosi hyödyllistä. Ja onhan muiden ihmisten tapaaminen yksinkertaisesti mukavaa ja virkistävää.”

Jukka pitää toimintakykyään yllä säännöllisen fysioterapian ja päivittäisten venyttelyharjoitusten avulla. Elektroninen äänenvahvistin auttaa puheentuottamisen ongelmiin ja helpottaa keskustelemista.

”Emotionaalisista oireista näkyvin on, että saatan puhjeta helposti nauramaan tai itkemään. Oikein hauskoihin tai surullisiin teatteriesityksiin en siis viitsi mennä häiritsemään muuta yleisöä.”

Jukka korostaa, että arki voi olla rikasta myös elinikäisen ja etenevän sairauden kanssa.

”Ainakin minulle viimeiset 15 vuotta ovat olleet hyvää aikaa. Työelämän kiire on hävinnyt, mutta mistään oikeasti tärkeästä ei ole tarvinnut luopua. On onnekasta, ettei tähän sairauteen liity kipuja. Perhe on tietysti se kaikkein suurin ilonlähde.”



## ”LÖYDÄ OMAT VOIMANLÄHTEESI”

*Anna on sairastuttuaan joutunut pohtimaan omaa identiteettiään. Katkeroitumisen sijaan hän on päättänyt keskittyä asioihin, jotka tuovat sisältöä ja mielihyvää elämään.*

Annan, 42, harvinainen neurologinen sairaus AMN alkoi oirehtia toden teolla kymmenisen vuotta sitten hänen odottaessaan toista lastaan. Jo aiemmin häntä olivat vaivanneet esimerkiksi kummalliset yölliset suonenvedot. Mutta nyt jalat alkoivat yllättäen pettää.

”Käveleminen ei yhtäkkiä tuntunutkaan hyvältä. Rytmihajosi, ja askelleet lyhenivät. Ajattelin kaiken johtuvan raskausajasta, ja reagoisin pulmiin kävelemällä sisukkaasti vain entistä enemmän.”

Lapsen syntymän jälkeen oireet eivät kadonneetkaan vaan päinvastoin pahenivat. Muutkin alkoivat huomata Annan ontuvan askeltamisen. Hän hakeutui lääkäriin, mistä alkoivat noin kahden vuoden tiiviit tutkimukset.

Epäilyt esimerkiksi MS-taudista suljettiin pois. Lopulta diagnoosiksi varmistui erittäin harvinainen perinnöllinen adrenomyeloneuropatia AMN. Sairastuneita on Suomessa vain muutamia kymmeniä. Lähes kaikki ovat miehiä, sillä naiset ovat yleensä sairautta aiheuttavat geenimutaation kantajia.

Annan diagnoosin jälkeen selityksen saivat esimerkiksi erään miespuolisen serkun lievät liikkumisvaikeudet, joita oli luultu selkäydinvam-

masta johtuviksi. Annan sisikon kahdelta pojalta löydettiin sairautta aiheuttava geenivirhe, ja heistä toinen on käynyt kantasoluhoidoissa.

Anna itse jäi AMN:n vuoksi sairauseläkkeelle työstään opettajana. Pyörätuolia hän on käyttänyt reilut pari vuotta.

”Rakastin ennen esimerkiksi polkupyöräilyä, mutta nyt tilalle on vain täytynyt löytää muita harrastuksia”, Anna sanoo.

## Mihin käytän tämän päivän?

Anna on ottanut periaatteekseen, että kaikki mahdollinen ammattiapu kannattaa ottaa vastaan. Asiantuntijoiden vinkkien joukosta voi sitten poimia itselle sopivimmat tavat tehdä arjesta hyvää.

”Itse olen hyödyntänyt esimerkiksi psykoterapiaa. Siellä keskustellessa on syntynyt monta tärkeää oivallusta, jotka ovat helpottaneet sopeutumista elinikäiseen sairauteen. Olen esimerkiksi tajunnut antaneeni aiemmin työn määrittää turhan paljon merkitystäni ihmisenä.”

Terapian avulla Anna kertoo käsitelleensä muun muassa luopumista mieleisestä opettajan ammatista. Omat arvot ovat matkan varrella kirkastuneet.

”Voimavarani ovat nykyään rajalliset. Mutta minä itse päätän, käytänkö juuri tänään energiani murehtimiseen ja stressaamiseen vai vaikkapa lasten kanssa puuhailemiseen.”

Anna korostaa, ettei vakavaan sairauteen sopeutuminen ole mikään kerralla haltuun otettava pikkujuttu. Asioiden pitkäjänteinen työstäminen kuitenkin kannattaa, sillä parhaimmillaan palkintona voi olla uudenlaisen mielekkyyden löytäminen elämään.

Vahingollisinta Annan mukaan olisi katkeroituminen, sillä se sairastuttaa kehon lisäksi lopulta myös mielen. Hänen mielestään parasta on hyväksyä tosiasiat ja tehdä valintoja niiden rajoissa.

”Tiedän vaikkapa, että kivasta illanvietosta ystävien kanssa niin sanottuna huviverona on oireiden paheneminen seuraavana päivänä. Joku muu potee juhlimisen jälkeen pääkipua, minä lihasjumeja. Mutta aina ei vaan malta mennä lepäämään kesken mukavan yhdessäolon.”

Anna sanoo olevansa onnekas, sillä puoliso ja ystävät ovat pysyneet



rinnalla sairastumisen jälkeenkin.

”Enää en edes koe tarvetta puhua kovin paljon koko sairaudesta. Enemmän mieltä täyttävät nykyään esimerkiksi lasten asiat.”

## Ratsastaminen hoitaa

Myös fyysisistä kuntoutuskeinoista Anna kehottaa etsimään kokeilemalla itselle sopivimmat. Hän on saanut paljon hyödyllisiä vinkkejä muun muassa kursseilta Maskun kuntoutuskeskuksesta.

”Neurologit ja fysioterapeutit osaavat esitellä hyviä vaihtoehtoja. Samat konstit voivat auttaa erilaistenkin harvinaisten neurologisten sairauksien oireisiin. Minulla lihasten jäykkyyttä lievittävät esimerkiksi saunominen ja savilämpöpakkausten käyttäminen.”

Erityisen toimivaksi on osoittautunut ratsastusterapia. Sitä Anna kokeili ensimmäisen kerran paikallisen neuroyhdistyksen terapiatallille tekemällä retkellä.

Säännöllinen ratsastaminen parantaa Annan asentotuntoa, minkä ansiosta pyörätuolissa on helpompi istua ryhdikkäästi. Myös lantion ja selän lihasjäykkyydet helpottuvat selkeästi ratsastamisen ansiosta.

”Ja kaiken lisäksi hevosten kanssa oleminen on vaan niin älyttömän ihanaa. Ratsastaminen hoitaa kehoa ja mieltä.”

Itsenäistä selviytymistä arjessa helpottaa henkilökohtainen apu. Anna hyödyntää avustajien tukea niin kotiaskareisiin, asiointikäynteihin kuin harrastuksiinkin.

”Tiedän, että ajatus ulkopuolisesta ihmisestä kotona voi oudoksuttaa. Mutta avustajien läsnäoloon kyllä tottuu nopeasti. Itsekin tein sen hyvin yleisen virheen, että käytin liian pitkään puolisoa avustajanani ja kuorimitin siten häntä.”

Sairautensa etenemiseen Anna suhtautuu tällä hetkellä realistisesti mutta toiveikkaasti.

”Lääketiedehän kehittyy koko ajan huimaa vauhtia, ja uusia lääkkeitä kokeillaan.”

Ihmisten ympärillään hän toivoo suhtautuvan itseensä ja sairauteensa mahdollisimman neutraalisti ja avoimesti.

”Sääli on viimeinen asia, jota kaipaen. Sen sijaan toivon, että minun huomattaisiin pysyneen pohjimmiltani ihan samana tyyppinä kuin ennenkin. Vaikka käytän pyörätuolia, olen edelleen Anna.”

## ”PITKÄ ETSINTÄ LOPPUI”

*Jaana toivoo, että ihmisten omia tuntemuksia kuunneltaisiin terveydenhuollossa nykyistä herkemmin. Hänellä diagnoosin saaminen päätti kauan kestäneen epävarmuuden.*

Toisinaan harvinaisen neurologisen sairauden tunnistaminen kestää jopa vuosikymmeniä. Juuri näin tapahtui Jaanalle, 45.

Vasta muutama vuosi sitten selvisi, mikä aiheuttaa hänen jo lapsuudessa alkaneet vakavat oireensa. Hän sai kuulla sairastavansa harvinaisen jäykkyysoireyhtymän äärimmäisen harvinaista PERM-alatyyppeä. Jaanalla on Suomen ainoa PERM-diagnoosi, mutta jäykkyysoireyhtymä on muutamalla henkilöllä.

”Oli silti ihan mahtavaa kuulla, että meitä on tässä maailmassa muitakin. Olin pienestä asti tuntenut olevani erilainen kuin kukaan toinen, eläväni ihan eri tahdissa ympäröivän todellisuuden kanssa”, Jaana sanoo.

Hän oli myös monesti saanut kuulla hoitoalan ammattilaisten esittävän, että moninaiset oireet olisivatkin psyykkisistä alkuperää.

”Itse tiesin aina, että tuntemukseni ovat todellisia. Mutta jossain vaiheessa päätin vain olla välittämättä niistä.”

Ensimmäisen kerran Jaanan sairaus puhkesi rajuna hänen ollessaan 12-vuotias. Hänen jalkansa pettivät alta, ja hän kaatui kenttään kesken koulun liikuntatunnin. Jo aiemmin hoikan tytön paino oli pudonnut äkisti useita kiloja.

Alkoi noin puolen vuoden sairaalajakso, jonka aikana lääkärit epäilivät Jaanalla muun muassa anoreksiaa ja syöpää. Tutkimuksissa ei kuitenkaan löytynyt mitään.

Eräs ikävimmistä oireista olivat rajut säpsähdykset ja lihaskrampit. Ne saattoivat saada alkunsa vaikkapa äkillisestä äänestä tai kosketuksesta.

”Minulle alettiin antaa ihan kokeeksi kortisonia, ja vähitellen oloni koheni. Pääsin palaamaan kouluun, vaikkakin ihan luurangoksi laihtuneena”, Jaana kertoo.

## Muistot palasivat

Hiljalleen arki palasi normaaliksi. Jaanan oireet lievenivät mutta eivät kadonneet kokonaan. Esimerkiksi säpsähtelyt jäivät.

”Kaatuilin aina ajoittain, ja välillä esimerkiksi suojatien ylittäminen tai portaiden kiipeäminen alkoi yhtäkkiä tuntua pelottavalta. Päätin kuitenkin vain olla niin kuin mikään ei olisi vialla. Ainakaan en halunnut enää palata hyödyttömiin tutkimuksiin sairaalaan.”

Jaana tuli täysi-ikäiseksi, opiskeli ammattiin ja perusti perheen. Kaksi poikaa ja perheen oma yritys pitivät hänet kiireisenä, vaikka omituiset tuntemukset vaivasivat edelleen.

Lopulta vuosituhannen alussa oireet palasivat pelottavampina kuin koskaan. Eräänä aamuna Jaana huomasi herättyään, etteivät silmät enää totelleet tai liikkuneet kunnolla.

”Kaikki kaameat muistot lapsuudesta vyöryivät päälle. Tunsin, että nyt se kaikki alkaa taas uudelleen”, Jaana sanoo

Hän ehti olla lähes näkökyvytön reilun vuoden ajan. Lääkärit olivat täysin ymmällään, ja erilaisten sairauksien mahdollisuuksia suljettiin pois yksi kerrallaan. Lopulta heräsi ajatus harvinaisesta jäykkyysoireyhtymästä, ja viimein Jaana sai diagnoosin. Aloitettiin kortisonihoito.

”Muistan ikäni, miten huomasin näön palanneen. Olin ratikassa ja yhtäkkiä tajusin katsovani jotakuta tuntematonta kanssamatkustajaa silmiin. Se oli elämäni paras tunne.”

Tällä hetkellä Jaanan oireet pysyvät melko hyvin kurissa lääkityksen ansiosta, vaikka esimerkiksi säpsähtelyt vaivaavat häntä edelleen.

”Energiatasoni ja stressinsietokykyni ovat melko alhaiset. Silti olen tosi onnellinen. Sairaudellani on vihdoin vuosikymmenien etsimisen jälkeen nimi, ja saan siihen hoitoa. Yksi pieni sana voi olla uskomattoman merkittävä.”

## Omien joukossa

Jaana on miettinyt paljon, miksei hänen kokemuksiaan otettu terveydenhuollossa vakavammin.

”Ymmärrän, että erittäin harvinaisen sairauden tunnistaminen voi kestää todella kauan. Silti suhtautuminen ei aina mielestäni ollut asi-

allista. Tunsin monesti, että minut yritettiin saada epäilemään itseäni.”

Kokemuksiaan Jaana on päässyt käymään läpi paikallisen neuroyhdistyksen harnes-toiminnassa. Hän hakeutui sinne hieman empien tuttavien suosituksesta. Vaikka kenelläkään joukossa ei ole tarkalleen samaa sairautta kuin Jaanalla itsellään, kokemukset ovat usein samansuuntaisia.

”Ryhmässä käy heitäkin, joilla ei edelleenkään ole diagnoosia – eikä ehkä koskaan tule olemaankaan. Juuri siksi oman tarinan kertominen on monelle tärkeää”, Jaana sanoo.

Hän korostaa, ettei vertaistoiminta silti ole mitään itsesäällissä pyöriskelyä. Enimmäkseen tapaamisissa raikaa nauru, ja välillä kukkii varsin mustakin huumori.

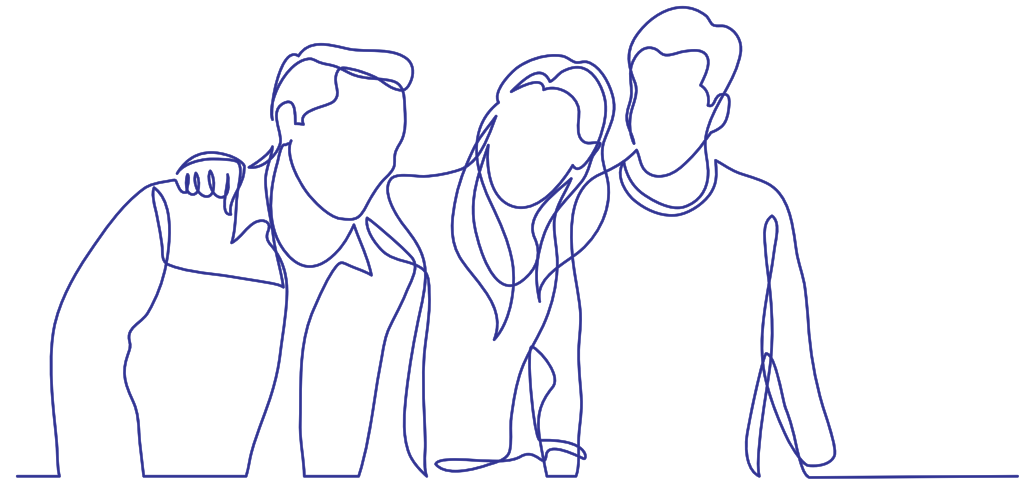
”Olemme omiemme joukossa. Vaikka oireet ja kunto ovat jokaisella erilaiset, olemme silti samalla viivalla”, Jaana luonnehtii.

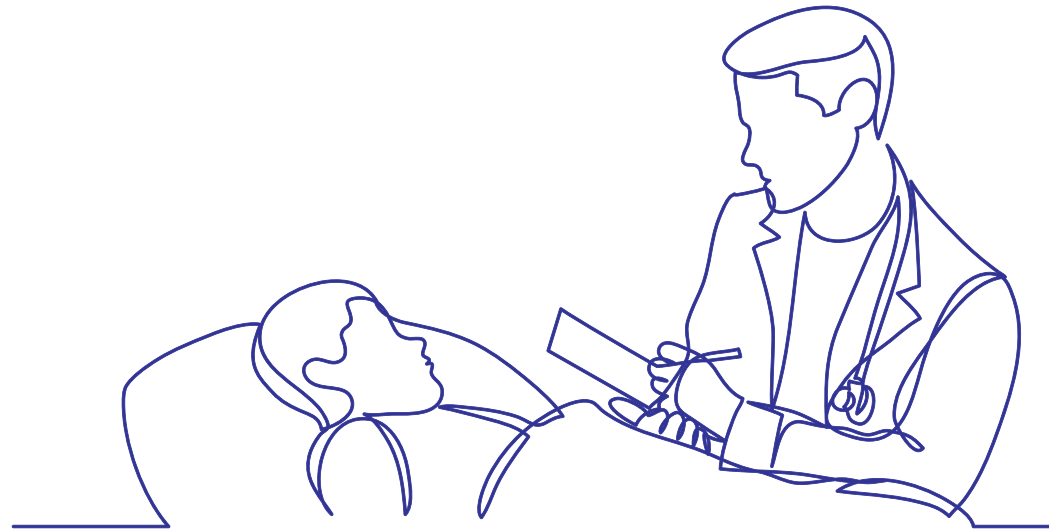
Yhdistysrientojen lisäksi voimaa ja virkeyttä tarjoaa hänen mukaansa monikin asia arjessa. Perheen pojat ovat jo varttuneet aikuisiksi.

”Välillä tuntuu uskomattomalta, että minä kauan sairastanut ihminen olen saattanut maailmaan kaksi pitkäa, komeaa miestä.”

Sairaudestaan huolimatta Jaana on pystynyt jatkamaan työskentelyä puolison kanssa perheyrityksessä. Ajokortinkin hän sai takaisin näön palauduttua.

”Välillä työpäivän jälkeen kieltämättä väsyttää. Mutta sitten onkin ihana rentoutua kotona sohvalla. Ja aina kun voimat riittävät, on mukava tavata ystäviä. Vaikka kaikkea tapahtunutta ei saa muutettua, nyt elämä on oikein hyvää.”





## ”LAPSEN SAIRASTUMINEN JÄTTÄÄ JÄLJEN”

*Miian turvallisuudentunne sai ison kolauksen Viljami-pojan äkillisestä sairastumisesta. Hän suosittelee keskusteluapua muillekin vanhemmille, jotka ovat kokeneet saman.*

Syyslomaviikon mökkireissu ystäväperheen kanssa sai odottamattoman käänteen. Miian perheen tuolloin 6-vuotias Viljami-poika meni nukkumaan hieman flunssaisena ja heräsi aamulla valittamaan oksettavaa oloa. Muut lapset huusivat pelästyneinä, ettei Viljami pysy edes pystyssä.

”Kaikki oli ihan kaaosta. Viljamin jalat nykivät kuin sähköiskuista, ja hän valitti niskan ja pään kipua. Iho oli tulikuuma”, Miia-äiti kertoo.

Tilanne nosti pintaan pelottavat muistot Viljamin isosiskon Veeran vauva-ajalta. Vasta kaksiviikkoisena tyttö oli sairastunut bakteerin aiheuttamaan aivokalvontulehdukseen ja verenmyrkytykseen ja joutunut tehohoitoon.

”Tunsin, että se kaikki kamala tapahtuu taas uudelleen”, Miia sanoo.

Seuraavat päivät menivät kuin sumussa. Viljami kiidätettiin ensin lähimpään terveyskeskukseen ja sieltä yliopistosairaalaan lasten teho-osastolle. Pojan vointi ei ottanut kohentuakseen. Jalat eivät kantaneet, ja lapsi lähinnä nukkui.

Lopulta eräs infektiolääkäreistä alkoi epäillä, että kyseessä voisi olla ADEM eli erittäin harvinainen akuutti disseminoitunut enkefalomyeliitti. Kortisonihoito jättiannoksina alkoi purra välittömästi: parin päivän päästä Viljami pystyi jo kävelemään, ja viikon kuluttua hän pääsi kotiin. Hoidot tosin jatkuivat useita kuukausia.

”Oli ihan suunnaton helpotus kuulla, että oireiden syy oli selvinnyt ja että sairauteen on olemassa tehoava lääkitys”, Miia sanoo.

Hänen mukaansa perheen lasten yllättävät joutumiset sairaalahoittoon ovat olleet ehdottomasti koko hänen elämänsä pahimmat kokemukset. Pelko lapsen menettämisestä oli molemmilla kerroilla musertava.

## Elämä palasi uomiinsa

Puolitoista vuotta ADEM:in puhkeamisen jälkeen Viljamin arki on jälleen hyvin samanlaista kuin muillakin vilkkailla ekaluokkalaisilla. Hän pystyi muutaman viikon sairausloman jälkeen palaamaan esikouluun ja joidenkin kuukausien päästä myös salibandyharrastukseensa. Sekä eskariryhmässä että joukkueessa kaverit olivat odottaneet kovasti häntä takaisin.

”Ihan ensimmäisistä pahimmista sairaalapäivistä Viljami itse ei onneksi taida muistaa juuri mitään. Mutta välillä hän havahtuu vieläkin iloitsemaan siitä, kuinka mukavaa on yksinkertaisesti pystyä juoksemaan ja pomppimaan. Käveleminenkin piti nimittäin opetella uudestaan toimimisen päästyä alkuun”, Miia sanoo.

Kaksi vuotta vanhempi isosisko Veera oli hyvin reipas läpi koko kaotetisimman sairausajan. Vasta jälkeensä Veera on kertonut, kuinka ahdistavalta veljen sairastuminen tuntui.

Miia-äiti sanoo itse vältäneensä esimerkiksi nettilähteiden ja -keskusteluiden selaamista. Hän pitäytyi neurologeilta saamaansa tietoon.

”Pyysin erästä kaveriani googlaamaan, mitä ADEM:ista verkossa kirjoitetaan. Hän sanoi, ettei kannata mennä lueskelemaan. Vasta kuukausia myöhemmin luin juttuja tapauksista, joissa oli käynyt paljon huonommin.”

Miian mukaan perhe sai tarvitsemaansa tukea sukulaisilta ja ystäviltä. Nämä esimerkiksi hoitivat perheen koiria ja pyysivät isosisko Veeraa yökyllään, niin että vanhemmat pääsivät olemaan Viljamin vierellä sairaalassa.

”Moni kysyi, miten me jaksamme ja tarjoutui juttelemaan asiasta. Onneksi läheiset myös ymmärsivät, ettei aina ollut voimia vastata viesteihin tai kertoa kuulumisista”, Miia sanoo.

Hänen neuvonsa kaikille lähipiiriin kuuluviin on, ettei sairastuneen lapsen perhettä tarvitse turhan hienotunteisuuden nimissä jättää yksin ja rauhaan. Mieluummin kannattaa kysyä suoraan, voisiko auttaa jotenkin.

## Pelko kasvoi

Vaikka aikaa kului ja elämä jatkui, Miia huomasi jääneensä kiinni tapahtuneeseen.

”Olen aina ollut aika huolehtiva äiti, mutta nämä kaksi lapsille sattunutta vakavaa sairastumista saivat tämän piirteen minussa entistä vahvemmin esiin.”

Miia kertoo menettäneensä perusluottamuksensa siihen, että lapsilla on kaikki hyvin. Hän huolestuu välittömästi, ellei tiedä näiden liikkeistä ja tekemisistä.

”Aloin esimerkiksi seurata puhelimen paikantimen kautta heidän kulkemisiaan. Vaikka ymmärsin kyllä itsekin samalla, että 8- ja 10-vuotiaat tarvitsevat jo itsenäisyyttä.”

Pelko lasten terveydestä kasvoi lopulta niin suureksi, että Miia puhui asiasta työterveydenhuollossa ja sai lähetteen keskustelemaan asiasta psykologin kanssa. Työskentely on vasta alussa, mutta hän kokee sen selkiyttäneen jo nyt ajatuksiaan.

”Muistan neurologin ehdottaneen minulle keskusteluapua heti Viljamin sairastuttua. Olisi varmaankin ollut järkevää tarttua heti ajatukseen. Ainakin olisi kannattanut hakeutua juttelemaan paljon aikaisemmin.”

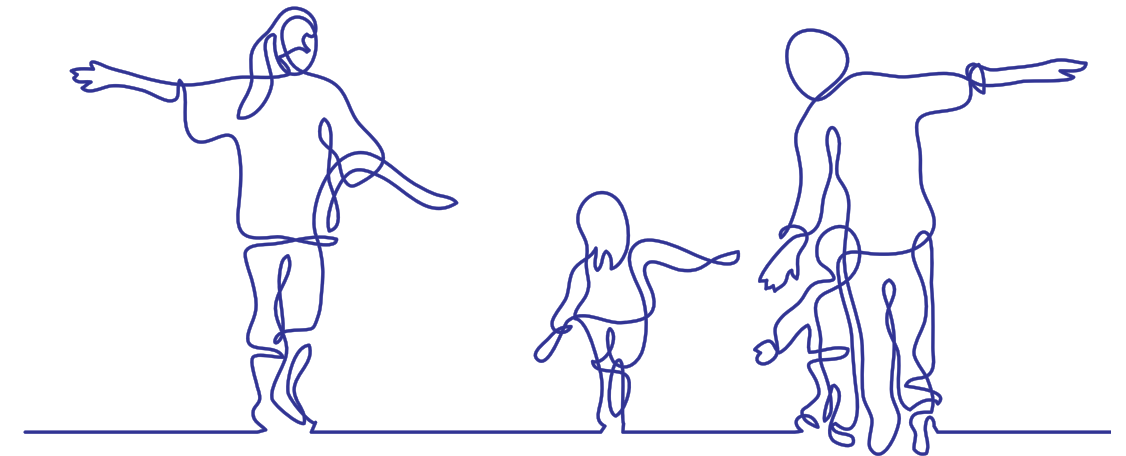
Miia suosittelee ammattiapua jokaiselle muullekin vanhemmalle,

jonka perhe on käynyt läpi lapsen vakavan sairastumisen.

”Olen saanut työkaluja erottaa järjen ja tunteet toisistaan. Olen kyllä itsekin ymmärtänyt pelkojeni lasten turvallisuudesta olevan perusteettomia, mutten ole osannut korjata tilannetta omin keinoin.”

Huolen rinnalla on silti koko ajan kulkenut kiitollisuus Viljamin tervehtymisestä. asiat ovat myös saaneet uudenlaisia mittasuhteita.

”En jaksaa hermostua entiseen tapaan vaikkapa, jos lapset vahingossa rikkovat jotakin. Pääasia on, että koko perhe on kunnossa ja yhdessä.”





*neuroliitto.fi*