

## Autoimmuunit monirauhassairaudet APS I ja APS II

Invalidiiton julkaisu 0,42  
ISSN 1457 1457-1471  
ISBN 978-952-5548-29-7  
Painopaikka: N-PAINO 2010

**HARVINAISET  
-OPASSARJA**

**AUTOIMMUUNIT MONIRAUHASSAIRAUDET**  
**APS I ja APS II**

# SISÄLLYS

AUTOIMMUUNIT MONIRAUHASSAIRAUDET APS I ja APS II .....	5
PERIITYMINEN .....	8
TAUTIKOMPONENTIT .....	11
APS-II:n JA APECEDin YHTEISET KOMPONENTIT .....	12
APECEDin MUUT KOMPONENTIT .....	21
APS II:n JA APECEDin YHTEISET KOMPONENTIT .....	12
APECEDin MUUT KOMPONENTIT .....	21
YLEISTÄ HOIDOSTA .....	26
SAIRASTUMINEN JA KRIISIT .....	27
TUTKIMUS JA AIRE-GEENI .....	39
YHTEISKUNNAN TUKIMUODOT .....	40
HARVINAISUUS .....	46
JÄRJESTÖTOIMINTA .....	47
SANASTO .....	49
LÄHTEET .....	52
VIIPYMÄTTÄ LÄÄKÄRIIN .....	54

## Esipuhe

Kuten muissakin harvinaisissa sairaus- ja vammaryhmissä, myös APS I ja II oireyhtymien kohdalla suomenkielistä tietoa diagnoosista ja siihen liittyvistä haasteista on olemassa vähän tai ei ollenkaan. Tämän oppaan avulla haluttiin vastata myös yksilötason tarpeeseen: antaa vinkkejä, joiden avulla voi tunnistaa ja jopa ennaltaehkäistä uusia sairauksia ja sairauden etenemistä vakavaan vaiheeseen.

Oppaan myötä toivomme luovamme tiedon ja tietoisuuden lisäksi myös yhteishenkeä ja tahtoa puhaltaa yhteen hiileen auttaaksemme yhdessä ihmisiä, joita autoimmuunit monirauhassairaudet koskettavat. Teksti on näitä sairauksia käsittelevää tietoa, joka on suodatettu ja muokattu kirjoittajien omien ja muiden sairaiden kokemusten läpi. Oppaan tekstin ovat ansiokkaasti tuottaneet ja toimittaneet **Apeced ja Addison ry:n puheenjohtaja Arja Nurmela ja sihteeri Virpi Tanskanen**. Asiasisältöä ovat tarkastaneet lastentautiopin professori, emeritus **Jaakko Perheentupa**, suun mikrobiologian ja infektiosairauksien dosentti, erikoishammaslääkäri **Riina Richardson**, silmätautien erikoislääkäri **Eeva-Marja Sankila**, dosentti **Petteri Arstila** sekä Invalidiliiton sosiaalineuvoja **Pirkko Justander**. Lämmin kiitos kaikille urakkaan osallistuneille.

Lahdessa joulukuussa 2009

Saara Paajanen

Invalidiliitto ry, Harvinaiset-yksikkö

## Alkusanat

Ajatus tämän oppaan kirjoittamisesta syntyi reilu vuosi sitten. Huomasimme, että APECEDistä on kyllä melko paljon lääketieteellistä tekstiä sekä hyviä potilasohjeita, muttei mitään, joka kokoaisi samoihin kansiin fyysisen, henkisen ja sosiaalisen tiedon sairastumisesta ja sairaana elämisestä. Ajatus APECED-oppaan tekemisestä syntyi Invalidiliiton Harvinaiset-yksikössä ja ajattelimme, että miksipä ei - kyllä kaksi naista aina yhden oppaan kasaa!

Vaan emmepä arvanneet, mihin urakkaan olimme ryhtymässä. APECEDin laaja-alainen ongelmakenttä vaati ensinnäkin perehtymistä moniin eri sairauskomponentteihin ja niiden hoito-ohjeisiin. Maallikoille tämä käsiteviidakko oli melkoinen haaste. Lisäksi huomasimme, että APS II oireyhtymästä ei ole kirjoitettu mitään yhteen koottua materiaalia. APECEDin vajaan 100 hengen tietopaketausta syntyikin yhtäkkiä monen tuhannen ihmisen elämään vaikuttava opas. Mitä tämä sitten tarkoittaa käytännössä? Jos oppaamme voi nopeuttaa APS II -diagnoosin toteamisessa, saattaa se helpottaa diagnoosin saaneen systemaattisempaa tutkimista ja näin mahdollisten lisäkomponenttien löytymistä ja täsmällisempää hoitoa, jopa ennaltaehkäisyä. Silti tämä opas on ensisijaisesti APECED-potilaille, heidän omaisilleen, lääkäreille, tutkijoille, hoitohenkilökunnalle, opiskelijoille ja kaikille, joita asia kiinnostaa. Diagnoositään kohderyhmänä ovat APECEDin ohella diabeetikot, kilpirauhassairauksia

sairastavat, Addison-sairaat ja muutamat muut autoimmuuneja sairauksia sairastavat. Opas pyrkii olemaan sairaan lähellä, ei sairauden ulkopuolella.

Tämä julkaisu ei ole varsinainen potilaan hoito-ohje, vaikka tässä käsitelläänkin APS-tauteja ja niiden eri komponentteja. Lääkärit ovat tarkistaneet tekstiä oman erityisalansa osalta. APECED on tällä hetkellä eräs maailman tutkituimmista oireyhtymistä. Olemme ehkä avain autoimmuunisairauksien synnyn selvittämisessä ja uusien hoitokäytäntöjen etsimisessä. Siksi tämän oppaan tiedot eivät kaikilta osin ole 'kiveen hakattuja'. Tutkimustyön myötä löydetään toivottavasti uusia mahdollisuuksia ja voidaan parantaa APS-potilaiden hyvinvointia. Ei myöskään pidä unohtaa, että sairastuminen on usein kriisi. Tämän kriisin kohtaaminen ja siitä selviytyminen merkitsee yksittäisen ihmisen kohdalla paluuta elämään. Siksi kriisistä on tässä oppaassa runsaasti tekstiä. Myös sosiaaliturvasta on oma osansa.

Tämän oppaan kirjoittaminen on ollut itselleni myös eräänlainen kriisi. Se on vienyt runsaasti aikaa ja voimavaroja. Se on koetellut ihmissuhteita, vienyt yöunia ja heitellyt tunteita vuoristoratamaisesti. Se on myös opettanut paljon uutta. Oppaan kirjoittaminen ei ole tehnyt minusta terveempää, mutta se on auttanut ymmärtämään sairauttani.

Lämmin kiitos teille kaikille, jotka olette edesauttaneet tämän oppaan syntymisessä. Erityisesti haluan kiittää ystävääni Virpi Tanskasta, jonka kanssa olemme tätä opasta tehneet. Olemme olleet yhdessä sydän vereslihalla, tukkanuottasilla, samaa mieltä, eri mieltä ja jälleen samaa mieltä. Olemme kasvaneet tämän prosessin myötä myös ihmisinä. Erityiskiitokset lastentautien professori Jaakko Perheentuvalle, joka on esimerkillisellä työllään auttanut meitä autoimmuuniasioden opettamisessa, tekstien kirjoittamisessa ja muokkaamisessa. Emeritusprofessori on tyylilleen uskollisena paneutunut nyt myös aikuisten ongelmiin. Hänen perehtyneisyytensä, tutkimustyönsä ja vuosien lääkärimme toimiminen ovat sekä auttaneet meitä sairauden kanssa taistelemisessa että jopa pitäneet meidät hengissä.

Tämä opas on tehty ihmiseltä ihmiselle. Toiveeni on, että se kuluisi käytössä. Lukekaa, käyttäkää, sisäistäkää: tämä opas on kirjoitettu juuri sinulle!

Kausalassa joulukuussa 2009

Arja Nurmela

# AUTOIMMUUNIT MONIRAUHASSAIRAUDET

## APS I ja APS II

Tässä oppaassa esitellään kaksi sairautta, APS I eli APECED ja APS II. Molemmista elimistön bakteereja, viruksia, sieniä ja syöpäsoluja torjumaan tarkoitettu puolustus- eli immuunijärjestelmä on viallinen siten, että sillä on taipumus tuhota omia (=auto) kudoksia, erityisesti hormonirauhasia. Tästä tulee nimi autoimmuuni monirauhassairaus eli AutoimmuuniPolyendokrinopatiaSyndrooma, APS. Endokrinopatia tarkoittaa hormonisairautta, poly(=moni) endokrinopatiassa voi kehittyä monen hormonin vajaus tai joskus hormonien ylimäärä.

Perintötekijöillä on erilaisia osuuksia APS I ja APS II –sairauksien synnyssä. Molemmista voi ilmetä useita osatauteja eli komponentteja. Monet sairastavat niitä yksittäisinä sairauksina, mutta APS-oireyhtymissä potilaalla on useita autoimmuunisairauksia. Varhaisin komponentti ilmaantuu APS I:ssä useimmiten 10 vuoden ikään mennessä, APS II:ssa vasta aikuisiällä. Osalle potilaista kehittyy vuosien ja vuosikymmenten mittaan useita komponentteja, osan sairastuessa ehkä vain kahteen komponenttiin. Vaihtelun perusta on tuntematon eikä potilaan taudin kulkua voida ennustaa.

Tiettyjen komponenttien ilmaantumisesta voidaan kuitenkin ennakoita. Kun immuunihyökkäys johonkin rauhaseseen tai kudokseen on käynnissä, vereen ilmaantuu vasta-aineita. Ne ovat valkuaisaineita, jotka voidaan tunnistaa verinäytteestä ja kohdistaa tietyn rauhasen käynnissä olevaan tuhoon. Hoito voidaan tällöin aloittaa jo ennen vajaatoiminnan oireiden ilmenemistä (mm. Addisonin tauti), ja osataudin kehitys (mm. maksatulehdus) voidaan joskus jopa pysäyttää varhain aloitetulla lääkehoidolla. Vasta-ainetutkimukset verinäytteistä ovatkin tärkeä osa potilaan seurantaan, johon kuuluvat myös mm. hormonimääritykset verinesteestä sekä hormonirauhasten toimivuutta tutkivat toimintakokeet.

Useimmat tautikomponentit ovat elinikäisiä ja vaativat jatkuvaa lääkehoitoa. Osa komponenteista on hoitamattomina hengenvaarallisia, mutta asiantuntevassa hoidossa haitta-aste voi olla vähäinen ja elinaika normaali. Varsinaisesti parantavaa hoitoa ei ole, mutta hyvällä hoidolla voidaan vähentää tautikomponenttien aiheuttamaa haittaa ja turvata potilaan hyvinvointi.

## APS I eli APECED

Nimi APECED on lyhenne nimestä Autoimmuuni-PolyEndokrinopatia-Candidoosi-Ektodermi-Dystrofia, joka ilmaisee sairauden kolmea komponenttiryhmää. Candidoosi tarkoittaa hiivasienen aiheuttamaa

tulehdusta. Autoimmuunihyökkäystaipumuksen lisäksi APECEDiin kuuluu heikkous limakalvojen ja ihon hiivataudin torjunnassa. Se ilmenee kaikilla ajoittain, etenkin suussa. Ektodermidystrofia tarkoittaa pintakudosten eli ektodermin rakennemuutosta eli dystrofiaa. Muutoksia voi olla mm. hampaissa, ihossa, silmän sarveiskalvoilla ja korvien tärykalvoilla.

APECED on hyvin harvinainen. Se kuuluu ”suomalaiseen tautiperintöön” ollen siten suomalaisilla selvästi yleisempi kuin useimmilla muilla väestöillä. Se on yhden muuttuneen geeniparin määräämä, peittyvästi periytyvä ja yhtä yleinen molemmilla sukupuolilla. APECED tunnistettiin Suomessa vasta 1950-luvulla, ja tautitapauksia on todettu siitä lähtien lähes 100. Aiemmin ilmeni vuosittain keskimäärin kaksi uutta potilasta; tällä hetkellä potilaita on elossa noin 70. Viime vuosina sairauden ilmeneminen näyttää tuntemattomasta syystä vähentyneen.

Ainakin muutama tautikomponentti ilmaantuu kaikille potilaille, mutta taudin kulku ja kuva vaihtelevat suuresti. Tautikomponenttien luku vaihtelee kahdesta viiteentoista. Monille potilaille ensimmäinen komponentti ilmaantuu jo kahden ja useimmille 10 vuoden ikään mennessä, joillekin vasta aikuisiässä. Usein ensimmäinen komponentti on suun kandidoosi ja varhaisin endokrinopatia on lisäkilpirauhasen vajaatoiminta. Koska uusia osatauteja voi kehittyä läpi elämän, potilaiden asiantunteva lääkariseuranta on välttämätön.

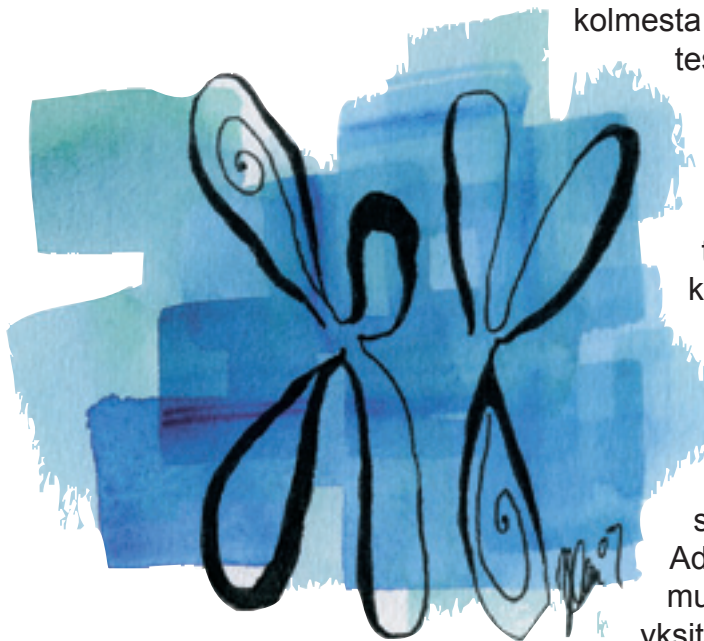
APECEDin diagnoosi varmistuu, jos potilaalla todetaan yksi siihen kuuluva osatauti ja vielä geenitutkimuksessa löydetään AIRE-geenin mutaatio (kts. periytyminen). Diagnoosi on varma myös silloin, kun potilaalla on kaksi APECEDin kolmesta yleisimmästä komponentista: hiivatauti, lisäkilpirauhasen vajaatoiminta tai lisämunuaiskuoren vajaatoiminta.

## APS II

APS II on moninkertaisesti APECEDia yleisempi ja kaikkialla esiintyvä. Suomalaisia potilaita on tuhansia, ja heistä miehiä vain noin neljäsosa. Alttius sairauteen periytyy useiden geenien yhteisvaikutuksena. Joillakin ympäristötekijöillä lienee ”laukaiseva” osuus sairauden ja sen osatautien ilmaantumiseen.

Tavallisimmat endokrinopatiat ovat I-tyyppin diabetes eli insuliinipuutosdiabetes (miehillä yleisempi kuin naisilla), ominaisuuksiltaan vaihteleva kilpirauhasen autoimmuunitauti (naisilla tavallisempi, lukuun ottamatta kilpirauhasen liikatoimintaa, joka on yhtä yleinen molemmilla sukupuolilla), ja lisämunuaiskuoren vajaatoiminta eli Addisonin tauti (naispotilailla puolta yleisempi kuin miespotilailla). Lisäksi APS II:een kuuluu usein muitakin autoimmuunikomponentteja kuten valkopälvisyys, karvankato, mahalaukun limakalvon tulehdus, johon liittyy B12-vitamiinin imeytymishäiriö, maksatulehdus sekä munasarjatuho. APS II:n diagnoosi edellyttää, että potilaalla on ainakin kaksi





kolmesta autoimmuunitaudista (diabetes, Addisonin tauti, kilpirauhasen vajaatoiminta). Silti APS II saattaa olla kyseessä siinäkin tapauksessa, että potilaalla on vain yksi edellämainituista tautikomponenteista. Muiden komponenttien mahdollista ilmaantumista tulisi tällöin seurata potilaan veren vasta-ainemääritysten avulla. Seuranta koskee erityisesti Addisonin tautia sairastavia ja diabetespotilaita. Addisonin tauti on harvinainen, mutta kilpirauhasen häiriöt ovat yksittäisinä tauteina verraten yleisiä, erityisesti naisilla. Addison-

potilailta on seurattava diabetes- ja kilpirauhasvasta-aineita. Diabetespotilailta on seurattava kilpirauhas- ja etenkin lisämunuaiskuorivasta-aineita, sillä Addisonin tauti voi ilmaantua rajunakin. Diabetes on useimmiten ensimmäinen endokrinopatia ja saattaa ilmaantua jo ennen 10 vuoden ikää.

## APECED vai APS II ?

Sairauksien erottelu voi joskus olla vaikeaa, vaikka taudeilla on varsin selvä ero verrattaessa toisiinsa APS:ien tautikomponentteja ja niiden ilmaantumista (Taulukko I). Hankaluutta aiheuttaa se, että APS:eilla on samoja osatauteja ja ilmaantumisiän jakautuma on osittain päällekkäinen. Yleisimmin lapsuudessa puhkeava APECED voi ilmaantua vasta aikuisiässä ja aikuisiässä usein ilmaantuva APS II voi puhjeta jo lapsuudessa. Kun APS II alkaa lapsuusiässä, on yleensä kyse sokeritaudista, joka APECEDin lapsipotilailla on hyvin harvinainen. Hiivatauti ja lisäkilpirauhasen vajaatoiminta, jotka yleensä ilmaantuvat varhain APECEDissa, sulkevat pois APS II:n. Samoin tekee sarveiskalvontulehdus, joka voi olla APECEDin ensimmäisiä ilmentymiä. APS II ei ole varmistettavissa millään laboratorionkokeilla, kun sitä vastoin AIRE-geenin mutaatio varmistaa APECED-diagnoosin. Se, ettei AIRE-mutaatiota löydy, ei kuitenkaan sulje pois APECEDin mahdollisuutta. Ektodermidystrofia-komponenteista pysyvän hampaiston kiillelajaus ja sormenkynsien piste-kuoppaisuus viittaavat myös APECEDiin.

# PERIYTYMINEN

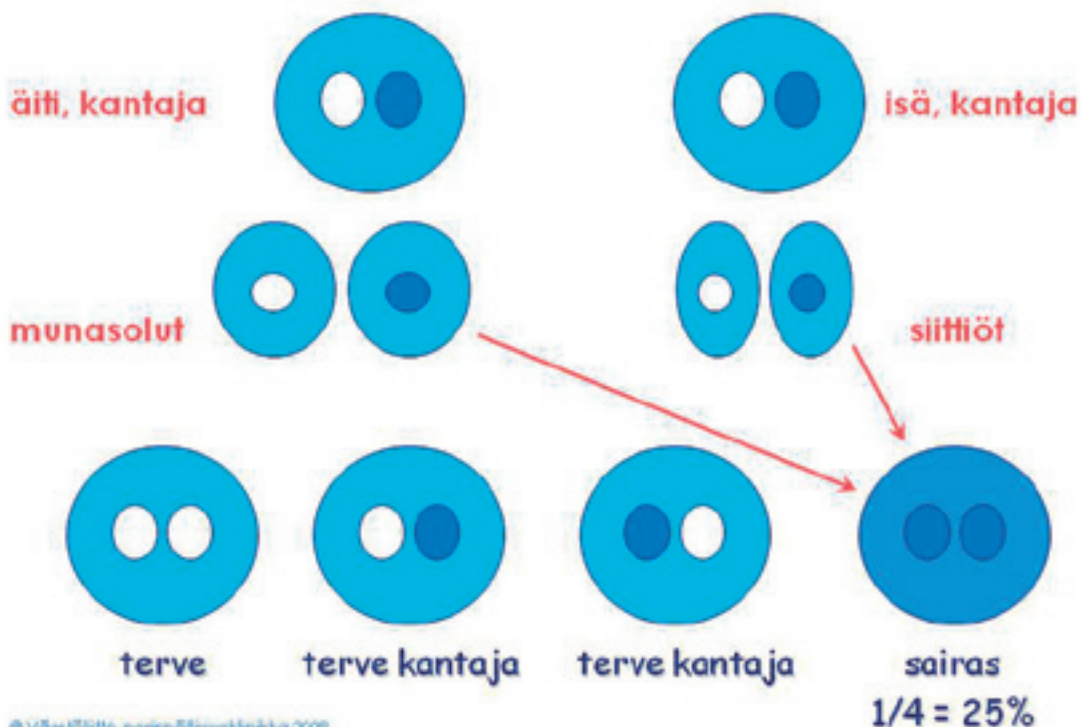
## Geenit ja kromosomit

Ihmiskeho muodostuu miljardeista soluista. Useimmat solut sisältävät ihmisen koko geenistön. Geenejä on tuhansia, ja ne ohjaavat kaikkia elimistön toimintoja. Geenit ovat elimistön toimintaohje kemiallisessa muodossa ja ne määräävät mm. rakenteemme ja piirteemme.

Geenit sijaitsevat solun tumän geenirihmoissa eli kromosomeissa. Ihmisen kaikissa tumallisissa soluissa on 46 kromosomia eli 23 paria; kussakin toinen äidiltä, toinen isältä peritty. Pareja nro 1-22 kutsutaan autosomeiksi, ja ne ovat samanlaiset miehillä ja naisilla, joten niissä sijaitsevat geenitkin ovat parillisia. Pari nro 23, sukupuolikromosomit, ovat naisilla XX ja miehillä XY, eli miehillä sukupuolikromosomien geenit ovat parittomia.

Joskus geeniin tulee sellainen muutos (mutaatio), että geeni lakkaa toimimasta oikealla tavalla. Näitä ns. mutanteja geenejä on meillä kaikilla. Useimmat tauteja aiheuttavat mutaatiot ovat syntyneet kauan sitten, jonkun

### Peittyvä eli resessiivinen periytyminen



etäisen isovanhemman sukusoluissa. Geeni, jonka mutaatiot voivat aiheuttaa APECEDin, on nimetty AIRE:ksi (Autoimmune Regulator) ja se sijaitsee kromosomissa 21. Autosomeissa oleva mutaatio jää usein huomaamattakin, koska geenin normaali pari hoitaa asianomaisen tehtävän.

## Tavallisimmat periytymistavat

Geeneillä on osuus monien tuhansien sairauksien synnyssä. Geenimuutosta ei voi korjata – se on pysyvä. Useimmiten sairauden periytyminen on monigeenistä, useasta geenistä riippuvaa. Geenien ohella ympäristötekijöillä ja elämäntavalla on sairauksien synnyssä myös osuutensa – esimerkkinä useimmat autoimmuunitaudit kuten diabetes, reuma ja APS II.

Geenit, jotka aiheuttavat autoimmuunisairaudet kuten APS II:n, sijaitsevat kromosomi 6:ssa, jossa on lukuisia immuunijärjestelmää ohjaavia geenejä. Osa kromosomi 6:ssa olevista geeneistä suojaa immuunitaudeilta, kun taas osaan liittyy alttius näihin tauteihin. Geenien ja alttiuden lisäksi autoimmuunitaudin kehittyminen edellyttää jonkin laukaisevan ympäristökijän, jollaisia voivat olla tietyt infektiotaudit, ravintotekijät, tai erityinen psyykkinen tai ruumiillinen rasisitustilanne.

Harvinaisempia sairauksia ovat vain yhdestä geenistä tai geeniparista riippuvat monigeeniset eli yksinkertaisesti periytyvät sairaudet. Näitä periytymistapoja on kolme: peittyvä eli resessiivinen, vallitseva eli dominantti ja sukupuoleen sidottu eli X-kromosominen periytyminen. Tuhannet harvinaiset sairaudet, mm. APECED, periytyvät peittyvästi. Peittyvästi periytyvä sairaus ilmenee vain, jos geeniparin molemmat geenit ovat viallisia eli sama geeni on tullut mutanttina molemmilta vanhemmilta. Jos vain toinen geeni on muuttunut ja toinen toimii normaalisti, henkilö on useimmiten terve kantaja, koska normaali geeni riittää hoitamaan sen tehtävän, ”peittämään” parinsa virheen. Jos molemmat vanhemmat kantavat samaa muuttunutta geeniä, lapsi saa heiltä joko normaalin tai muuttuneen geenin. Siksi samaa muuttunutta geeniä kantavien vanhempien lapsilla on 25 % (1:4) riski periä geenimuutos molemmilta vanhemmiltaan ja sairastua tautiin.

Keskimäärin puolet lapsista on vanhempiansa tavoin terveitä ko. geenin kantajia, ja 25 % ei peri tautigeeniä lainkaan. Sattuma määrää, mihin näistä ryhmistä lapsi kuuluu; huonolla onnella perheen kaikki lapset voivat olla sairaita ja hyvällä onnella kaikki terveitä. Prosenttiluvut ilmenevät vain tarkasteltaessa suurta joukkoa kantajaparien lapsia. Sairastumisen todennäköisyys on sama sukupuolesta riippumatta. Peittyvälle periytymiselle on ominaista, että sairaan henkilön vanhemmilla ei ole kyseistä sairautta, eikä sitä ole myöskään vanhempien suvussa. Silti sairaus saattaa ilmaantua potilaan sisaruksille.

Jos suvussa esiintyy peittyvästi periytyvää sairautta, tarjolla on erilaisia vaihtoehtoja. Kantajatutkimuksella voidaan ehkä selvittää, ovatko molemmat vanhemmat geenimuutoksen kantajia. Joidenkin sairauksien osalta on mahdollista tutkia raskauden aikana, onko syntynyt lapsi perinyt taudin. Potilaan sisarukset kannattaa tutkia tai ainakin seurata sairauden varalta. APECEDia aiheuttava AIRE-geeni voidaan tutkia verisoluista.

## Suomalainen tautiperintö

APECED on yksi lähes neljästäkymmenestä harvinaisesta monogeenisestä sairaudesta, joita yhdessä nimitetään suomalaisiksi tautiperinnöksi, koska niitä esiintyy suomalaisissa selvästi useammin kuin muissa väestöissä. (APECEDia on diagnosoitu Suomessa lähes 100 tapausta, muualla maailmassa n. 300). Toisaalta eräät muualla suhteellisen yleiset monogeeniset sairaudet ovat meillä selvästi harvinaisempia. Tautiperintöömme kuuluvat eri sairaudet aiheuttavat mm. kehitysvammaisuutta, kasvuhäiriöitä, näkövammaisuutta, kuurosokeutta, aineenvaihdunnan häiriöitä ja rakennepoikkeamia. Suomalaisen tautiperinnön tautien ilmaantuvuus on luokkaa 1:10 000–1:100 000. Käytännössä se tarkoittaa sitä, että jotain tiettyä yksittäistä tautia sairastavia syntyy Suomessa enintään kuusi vuodessa.

Valtaosa Suomessa esiintyvistä perinnöllisistä taudeista ei kuulu suomalaiseen tautiperintöön, koska niiden esiintyvyys on meillä samaa luokkaa kuin muuallakin. Suomalaisella tautiperinnöllä ei myöskään tarkoiteta ns. kansantautejamme, vaikka perintötekijöillä on niihin oma osuutensa.

APECED-potilaiden isovanhempien syntymäpaikkojen pistekartta. Huomaa, että koska vain kaksi kunkin potilaan neljästä isovanhemmasta on APECEDin kantajia, puolet kartan pisteistä on ”harhalaukauksia”.  
Reijo Norio: Suomi-neidon geenit, Otava 2000



## Mistä tautiperintömme johtuu?

Suomalaisten erityinen harvinaisten tautien valikoima johtuu siitä, että polveudumme suhteellisen pienestä kantaväestöstä, jolla sattui olemaan harvinaisia tautigeenejä samalla kun siltä puuttui joitakin muualla tavattavia. Nykyinen suomalaisväestö on lähes yksinomaan näiden alkuperäisten asuttajien jälkeläisiä. Väestön lisääntyessä jotkut geenit ovat vielä alueellisesti rikastuneet ja jotkut hävinneet. Lisäksi Suomessa on alueita, joiden väestö on muotoutunut muutaman viime vuosisadan aikana. Lähtökohtana on ollut noin 1500-luvulla alkanut maan sisäosien asuttaminen, jonka seurauksena muutamien pitäjien nykyväestä lähes kaikki polveutuvat muutamasta alueelle aikanaan asettuneesta perheestä.

APECEDin suhteellinen yleisyys johtuu AIRE-geenin yhden mutaation yleisyydestä: se on 85%:lla suomalaisista potilaista. Siksi sitä kutsutaan AIRE:n suomalaiseksi valtamutaatioksi. Todennäköisesti se on syntynyt vuosisatoja sitten yhdellä suomalaisella, jonka jälkeläisiä nyt on valtaosa suomalaisista potilaista ja taudinkantajista. APECEDin yleisyys rajoittuu alueelle, joka ulottuu Karjalasta ja Keski-Uusimaalta vyömäisesti Etelä- ja Keski-Pohjanmaalle. APECED on samalla tavalla yleinen myös kahdella muulla väestöllä, Iranin juutalaisilla ja sardinialaisilla.

## TAUTIKOMPONENTIT

Kaikki APS II:n komponentit ovat yhteisiä APECEDin kanssa, kun taas APECEDissa on komponentteja, joita ei lainkaan tavata APS II:ssa. APECEDin tavalliset osataudit (lisäkilpirauhasen vajaatoiminta, hiivatauti, sarveiskalvon tulehdus ja pysyvien hampaiden kiillevajaus) eivät ole APS II:n komponentteja. Toisaalta APS II:n tavallisimmat komponentit (diabetes ja kilpirauhastaudit) ovat APECEDissa harvinaisempia ja jopa erittäin harvinaisia (kilpirauhasen liikaeritys).

Suurin osa APECED-potilaista sairastuu ennen 10 vuoden ikää. Jos alle 30-vuotiaalle ilmaantuu jokin yhteinen komponentti, on ensin varmistettava, onko potilaalla havaitsematta jäänyt hiivatauti, sarveiskalvontulehdus tai pysyvien hampaiden kiillevajaus osoittamassa, että kyseessä on APECED. Jos piileviä komponentteja ei löydy, ja jos potilas on yli 30-vuotias, kyse on todennäköisesti APS II:sta. Ero tautien ilmaantumisiässä ei kuitenkaan ole ehdoton. APECED voi ilmaantua yli 30-vuotiaalle. APS II:ssa tavallisempi diabetes ilmaantuu usein jo ennen 10 vuoden ikää, mutta on harvinainen APECED-lapsipotilailla.



Komponenttiotsakkeiden perässä olevat prosenttiluvut ovat arvio komponentin yleisyydestä APECED / APS II -potilaiden joukossa n. 40 vuoden iässä. Nuoremmalla iällä useimmat prosentiosuudet ovat selvästi pienempiä, sillä osatautien lukumäärä yleensä lisääntyy iän myötä.



## APS II:n JA APECEDin YHTEISET KOMPONENTIT

### Diabetes mellitus (sokeritauti) (APECED 23% / APS II 60%)

Haima sijaitsee vatsaontelon yläosassa ja on sekä ruoansulatusrauhanen että insuliinia saarekesoluistaan erittävä umpieritysrauhanen. Insuliinieritys säätyy veren glukoosipitoisuuden mukaan. Kun suolesta imeytyy glukoosia, haima erittää insuliinia, joka ohjaa glukoosiylimäärän verestä energiavarastoihin. Kun veren glukoosi on paastotasolla, insuliinia ei erity. Jos haiman

betasolut tuhoutuvat esim. autoimmuunihyökkäyksessä, insuliinia ei erity ja seurauksena on jatkuva hyperglykemia eli veren liiallinen glukoosipitoisuus. Glukoosin käyttö elimistön tarpeisiin ei onnistu ja energiatasapaino järkkyy. Munuaiset eivät pysty pidättämään kaikkea suodattamaansa glukoosia, vaan sitä hukkuu virtsaan suurentaen virtsan määrää. Tällöin menetetään runsaasti vettä ja suolaa. Tila on tyypin I eli insuliininpuute -diabetes, jonka oireita ovat lisääntynyt nälkä ja virtsaneritys, jano, laihtuminen, väsymys ja yleiskunnon vähittäinen heikkeneminen ja lopulta tajunnan hämärtyminen. Voimakas hyperglykemia voi muuttaa silmän mykiöitä niin, että näkö hämärtyy. Vereen kertyy happamia aineenvaihduntatuotteita, hengitys muuttuu nopeaksi ja syväksi sekä tuoksu asetonilta. Vatsakipu ja oksentelu on tavallista. Potilas on viipymättä vietävä sairaalaan, jotta tauti varmistetaan ja hoito aloitetaan. Päivittäinen insuliinikorvaus annetaan ruiskeina. Syömisen on oltava säännöllistä ja ruokavalion oikea, liikunnan runsasta ja säännöllistä.

Monilla APECED-potilailla kehittyä suuria saarekesolujen vasta-ainemääriä jo vuosia ennen diabeteksen ilmaantumista. Tilanne edellyttää ainakin seurantaä veritutkimuksilla, jotta insuliinihoito voidaan aloittaa hyvissä ajoin. APECE-Dissa diabetes ennen kouluikää on hyvin harvinaista; ja sen puhkeaminen yleistyy vasta kouluiän jälkeen. APS II -potilailla diabetes on ensimmäinen komponentti noin puolessa tapauksista eikä ole harvinaista, että se ilmaantuu jo ennen 10 vuoden ikää. Ilmaantumishuippu on kolmannella ja neljännellä ikävuosikymmenellä. Joillakin potilailla tauti puhkeaa vasta eläkeiässä.

## **Kilpirauhasen autoimmuunitauti (21% / 70%)**

Kilpirauhanen sijaitsee kaulan alaosassa henkitorven molemmin puolin. Rauhasen kokoa voi arvioida tunnustelemalla. Kilpirauhasen hormonit trijodityroniini ja tyroksiini ovat välttämättömiä normaalille kasvulle ja kehitykselle ja koko kehon toiminnalle. Hormonitoimintojen keskusjohto – aivojen pohjaosassa sijaitseva hypothalamus – ohjaa kilpirauhasen toimintaa säätämällä aivolisäkkeen tyreotropiini-hormonin eritystä, joka vuorostaan kiihdyttää kilpirauhasen hormonituotantoa.

Kilpirauhasen autoimmuunitauti poikkeaa muista endokrinopatioista, sillä se voi vajaatoiminnan lisäksi aiheuttaa myös ylitöimintää, joka johtaa rauhasen suurenemiseen ja liikaeritykseen (hypertyreoosi). Joskus potilaalla on ensin hypertyreoosi, jonka jälkeen vähitellen kehittyä vajaatoiminta (hypotyreoosi). Muita taudinkuvia ovat tulehdus (tyreoidiitti), johon voi liittyä rauhasen suureneminen (struuma). Toimintataso voi kuitenkin säilyä normaalina (eutyreoosi). Autoimmuunitulehdus voi johtaa vähitellen myös toiminnan sammumiseen ja hypotyreoosiin ilman rauhasen suurenemistä.

Hypotyreoosi kehittyä APECEDissa aikuisiässä noin viidesosalle potilaista, harvoin lapsuudessa. Hypotyreoosissa iho muuttuu kuivaksi ja karkeaksi,

hiukset ja kynnet voivat käydä hauraiksi. Palelu, väsymys ja heikkouden tunne sekä puheen hitaus ovat tavallisia ja sydämen sykenopeus hidastuu. Myös aloitekyky heikkenee ja kuukautiset häiriytyvät. Kasvuiässä selkeimpiä oireita on pituuskasvun hidastuminen ja painon nousu.

Hypertyreoosi on APECEDissa hyvin harvinainen, strumaa ei esiinny lainkaan. APS II:ssa hypertyreoosi ja struumainen tulehdus ovat suunnilleen yhtä yleisiä, ilmaantuen noin kolmannekselle potilaita. Ilmaantumisiän huippu on kolmannella ikävuosikymmenellä, mutta joitakin tapauksia kehittyy jo aiemmin tai jopa eläkeiässä. Hypertyreosin oireita ovat hermostuneisuus, hikoilu, nopea syke, väsymys, painon lasku, heikkous, lisääntynyt ruokahalu ja nopeutunut suolen toiminta. Silmät voivat punoittaa ja siirtyä ulospäin. Molempien tautien diagnoosit voidaan varmistaa veritutkimuksella. Hypotyreosissa verinesteen kilpirauhashormonipitoisuudet ovat normaalia pienemmät ja tyreotropiini on koholla. Hypertyreosissa löydös on päinvastainen. Hypotyreoosi korjautuu yleensä tyroksiinitablettilääkityksellä, jotkut potilaat tarvitsevat myös trijodityroniinilisän. On tärkeää tiedostaa, että hypotyreosin korjaus saattaa paljastaa toteamatta jääneen Addisonin taudin. Hypertyreosin hoitovaihtoehtoja ovat lääkehoito, radiojodihoito ja leikkaus.

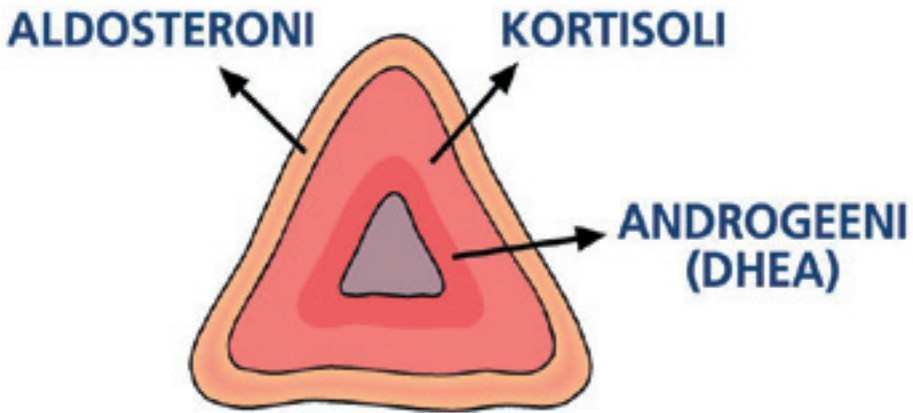
## Lisämunuaiskuoren primaari vajaatoiminta eli Addisonin tauti (81 % / 20%)

Lisämunuaiset ovat kaksi n. 5 gramman painoista rauhasta munuaisten yläpuolella vatsaontelon takana. Niiden kuoriossa muodostuu kolmesta kerroksesta, jotka kukin erittävät eri hormonia: ”stressihormoni” kortisolia, suolahormoni aldosteronia ja miehen sukupuolihormonin sukuista DHEAa. Kortisoli ja aldosteroni ovat elintärkeitä.

Lisämunuaiskuoren vajaatoiminta voi johtua eri syistä. Primaari vajaatoiminta tarkoittaa, että perusvika on itse lisämunuaisessa, sekundaarisen vajaatoiminnan perussyy on muualla. Addisonin taudin (eli primaarin vajaatoiminnan) syy on autoimmuunituho (APECED, APS II tai erillinen tauti), syöpätauti tai infektio, kirurginen poisto tai synnynnäinen vika. Sekundaarisen vajaatoiminnan syy voi olla hormonitoimintojen keskusjohdon eli hypotalamuksen tai aivolisäkkeen vika. Ne ohjaavat aivolisäkkeen ACTH-hormonin eritystä, joka vuorostaan ohjaa kortisolin eritystä. Aivoista lähtee rasisustilanteessa lisämunuaiskuorelle määräys lisätä kortisolin määrää, mikä auttaa elimistöä kestävänsä rasituksen. Voimakas hoito glukokortikoidilla sammuttaa ACTH:n erityksen. Pitkään jatkuessaan voimakas lääkehoito kiihdyttää lisämunuaisen kuoren, johtaen ”glukokortikoidilamaan”, joka on pitkäaikainen tai jopa pysyvä ja vaatii siten korvaushoidon.

Kortisoli on välttämätön yleishormoni osana energia-aineenvaihduntaa. Se vaikuttaa kaikkiin soluihin ja sitä tarvitaan aina, mutta erityisesti





Lisämunuaisen kuoriosan muodostaa kolme rauhasta, joista kukin erittää omaa hormoniaan: kortisolia, aldosteronia ja DHEA:ta.

stressitilanteissa. Terveillä ihmisillä sen erityys lisääntyy ruumiillisissa ja henkissä raskuustilanteissa. Kortisolia erittyy eniten aamulla ja vähiten iltayöllä. Korvaushoitona käytetään glukokortikoiditabletteja (synteettistä kortisolia sanotaan hydrokortisoniksi ja usein sitäkin sanotaan 'kortisoniksi'). Korvaushoidon tavoite on antaa elimistölle se määrä hormonia, joka lisämunuaisen kuuluisi erittää, eli jäljitellä normaalia tilannetta. Lääkemäärä yksilöidään pienimmäksi hyvinvointiin riittäväksi, sillä lääkkeen ylimäärä haittaa hidastaen kasvua, heikentäen luustoa ja lihaksistoa sekä lihottaen vartaloa ja kasvoja. Annos ja sen ajoitus määritellään yksilöllisesti. Annosta on lisättävä 2- joskus 3-kertaiseksi kovissa raskuustilanteissa kuten erilaiset fyysiset ja henkiset raskuustilanteet, suuret leikkaukset ja tapaturmat, kova kuume, jne. Oikein annosteltu korvaus ei aiheuta mitään haittoja tai vaaroja – vaan on päinvastoin elintärkeä – eikä sitä saa keskeyttää. Hätätilanteita varten on potilaalla aina oltava SOS-passi erehdysten välttämiseksi.

Suolahormoni säätelee suolan eritystä virtsaan ylläpitäen kehon oikeaa suolamäärää. Se vaikuttaa veren tilavuuteen, minkä tulee säilyä oikeana toisaalta liian korkean verenpaineen, toisaalta verenkiertovajauksen välttämiseksi. Kun terve ihminen syö runsaasti suolaa, suolahormonin erityys lakkaa ja suolan ylimäärä poistuu. Jos taas suola puuttuu ravinnosta, lisääntyy suolahormonin erityys niin, että suolan erityys virtsaan loppuu lähes täysin. Suolahormonin puuttuessa sairastunut menettää liikaa suolaa ja vaarana on verenkierron pettäminen eli sokkitila. Lievä suolahormonin vaje aiheuttaa painon laskua ja yleensä 'suolannälän'. Suolahormonin vaje korvataan fludrokortisonitableteilla. Oikean korvausannoksen kriteereinä ovat fyysinen ja henkinen hyvinvointi, normaali verenpaine sekä verinesteen natrium-, kalium- ja reniinitason pysyminen normaalina. Munuaista erittyvä reniinihormoni säätelee suolahormonin eritystä. Normaalista vähäisempi reniini veressä osoittaa Addison-potilailla suolahormonin liika-annosta, joka nostaa verenpainetta ja johtaa kaliumvajaukseen ja siten sydänhäiriöön. Normaalista suurempi reniiniarvo taas osoittaa suolan puutetta ja veren tilavuuden vähentyneisyyttä. Addison-

potilaan poikkeuksellinen hikoilu sekä ripuli, oksentelu ja paasto johtavat suolanpuutteeseen, jos tilannetta ei torjuta ylimääräistä suolaa ottamalla. Ripulin tai oksentelun jatkuessa on viipymättä päästävä sairaalahoitoon.

Dehydroepiandrosteroni (DHEA) on lisämunuaiskuoren miehen sukupuolihormonin sukuinen hormoni, joka jossain määrin osallistuu normaalin kasvun ja luuston lujouden säätelyyn. Puberteetin jälkeen se ei enää ole miehillä tärkeä, koska kivekset erittävät voimakkaammin vaikuttavaa testosteronihormonia. Naisilla lisämunuaiskuoren tuottama DHEA-hormoni on tarpeen, jotta ruumiillinen ja henkinen vireys, sukupuolisuus sekä häpy- ja kainalokarvoitus säilyisivät. Naisille korvaushoitoon on saatavilla DHEA:ta.

Niin primaariin kuin sekundaariin lisämunuaiskuoren vajaatoimintaan liittyy aina kortisolivajaus, mutta Addisonin tautiin liittyy lisäksi aldosteronin ja DHEA:n vajaus. APECEDissa Addisonin tauti ilmaantuu useimmiten 5–15-vuotiaana. APS II:ssa Addisonin taudin ilmaantumishuippu on 20–50-vuotiaana, mutta se voi ilmetä nuorillakin tai vasta vanhuusiässä. Addisonia sairastavista vain murto-osa on APECED-potilaita. Muita uusia tapauksia, joukossa APS II -potilaat, ilmaantuu Suomessa vuosittain noin 50. Kaikkiaan lisämunuaiskuoren vajaatoimintaa sairastavia on n. 1200.

Yleisimmin Addisonin tauti alkaa vähitellen. Lievässä vajaatoiminnassa toimintakyky on muutoin normaali, mutta vähentynyt kyky lisätä kortisolituotantoa aiheuttaa oireita räsitusolanteissa. Vajaatoiminnan edetessä myös normaali toimintakyky häiriintyy. Oireina ovat voimattomuus, väsymys, laihtuminen, ruokahaluttomuus, pahoinvointi, vatsakipu ja ripuli, masentuneisuus sekä heikentynyt henkinen ja ruumiillinen suorituskyky. Taudin yhä edetessä potilas laihtuu, verenpaine laskee ja iho tummuu. Taudinkuva riippuu siitä, kehittyvätkö kortisoli- ja aldosteronivajaukset samanaikaisesti. Niiden ilmaantumisessa voi olla jopa vuosien ero. Tauti voi ilmetä myös varsin rajuoireisena, jos potilas, jolla on pitkälle edennyt hoitamaton vajaatoiminta, joutuu kovaan rasitukseen (esim. kuumetauti tai onnettomuus). Tilanne voi kärjistyä ja johtaa Addisonin kriisiin. Potilas on sokissa ja sekava, tajunta on häiriytynyt, syke on nopea ja heikko, verenpaine on romahtanut, ja lisäksi voi ilmetä vatsakipua ja oksentelua. Kyseessä on hätätilanne, jolloin on päästävä viipymättä sairaalahoitoon, jossa aloitetaan nesteytys- ja lääkekorvaushoito. Kriisitilanne voi syntyä myös lääkityksen laiminlyönnin seurauksena.

Yleensä potilas saadaan oireettomaksi hormonikorvaushoidon avulla. Korvaushoitona käytetään yksilöityjä tablettiannoksia, jotka on otettava säännöllisesti ja päivittäin. Kortisolikorvaustarve on elinikäinen ja edellyttää säännöllistä lääkärin seurantaa ja laboratoriokokeita. Suolahormonin tarve voi joillakin potilailla joskus loppua, mutta sen tarve on heilläkin huomioitava erityistilanteissa (paasto, esim. leikkauksen yhteydessä, sekä erityiset suolanmenetystilanteet, esim. ripuli, oksentelu, kova hikoilu). Hormonitasapaino säilyy parhaiten, kun potilas välttää poikkeuksellista ruumiillista ja psyykkistä

rasitusta. Tasapainon säilyttämisessä auttavat oikea lääkitys, säännölliset elämäntavat, monipuolinen ravinto ja päivittäinen liikunta. Rasitus- ja poikkeustilanteissa elimistöä tuetaan lääkannoksia lisäämällä.

### **Valkopälvet (vitiligo) (31 % / 20%)**

Vitiligon aiheuttaa ihon pigmenttisolujen autoimmuunituho. Sen seurauksena iholle muodostuu vaaleita, tarkkarajaisia päiviä, joissa ei ole ihon pigmenttiä eli melaniinia. Useimmiten läikät vähitellen suurenevat. Niiden tyypilliset alueet ovat kasvot, kaula, kämmenselät, hiuspohja, kainalot ja nivuset sekä navanseutu. Pigmentti voi myös kadota kokonaan. Tehokasta torjuntaa tai hoitoa ei ole, mutta vaaleita alueita voi yrittää peittää meikkivoiteella.

### **Karvakato (alopecia) (39% / 6%)**

Hiustenlähdön syynä on karvatuppien autoimmuunivaurio. Kaljuuntuminen voi alkaa pälvikaljuna. Se saattaa alkaa myös rajusti, jolloin hiukset ja muutkin karvat lähtevät jopa muutamassa viikossa. Hiusten lähtö alkaa yleensä yllättäen ja sen ennuste on arvaamaton. Joillekin karvat kasvavat takaisin, mutta uusiutumisen taipumus on olemassa. Tehokasta hoitoa ei ole olemassa. Sairausvakuutus korvaa kohtuullisen määrän peruukkeja.

### **Mahalaukun limakalvon tulehdus (autoimmuuni gastriitti) ja B12-vitamiinin imeytymishäiriö (28% / 13%)**

APS I:ssa autoimmuunihyökkäys voi kohdistua mahan limakalvon kate- eli parietaalisoluihin, jotka tuottavat ruoansulatusta varten suolahappoa sekä ”sisäistekijää”, joka on välttämätön B12-vitamiinin imeytymiselle. B12-vitamiini on tärkeä nopeasti uusiutuvien solujen, kuten veren valko- ja punasolujen muodostuksessa sekä hermosolujen toiminnassa. Puutos aiheuttaa isopunasoluisen anemian ja hoitamattomana vähitellen vakavia peruuttamattomia hermojärjestelmä- ym. häiriöitä. Vaikeaan asteeseen edennyttä tautia kutsutaan pahanlaatuiseksi eli pernizioosiksi anemiaksi. APS II:ssa esiintyvä gastriitti on mahalaukun limakalvon tulehdus, joka saattaa johtaa B12-vitamiinin imeytymishäiriöön. Vasta-aineiden ilmaantumisen vereen ilmaisee imeytymishäiriövaaran. Imeytymishäiriö todetaan seuraamalla verinesteen B12-pitoisuutta. Tilanne normalisoidaan antamalla B12-vitamiinia ruiskeena lihakseen ja sitä uusitaan ylläpito-hoidossa 2-3 kk:n välein.

### **Munasarjatuho eli ovarioatrofia (69% / 10%)**

Noin 10 g:n painoiset munasarjat eli ovariot tuottavat murrosiästä lähtien estradiolia ja



progesteronia, jotka muuttavat tytön ruumiillisesti naiseksi. Kahdella kolmesta APECED-naispotilaasta munasarjat surkastuvat ennenaikaisesti; heistä noin puolella eli kolmasosalla niin varhain, että jo murrosiän kehitys edellyttää korvaushoitoa. Verinesteen vasta-ainetutkimuksella todetaan tuhon käynnistyminen sekä hormonikorvaushoidon tarpeellisuus. Muilla tauti ilmenee vaihdevuosisoireina, aaltomaisina kuumien tunteina, kuukautisten niukentumisena ja loppumisena sekä rintojen pienenemisenä. Ilman korvaushoitoa myös luusto heikkenee. Munasarjahormonit korvataan estradioli- ja progesteroni-valmisteilla. Potilaan on syytä olla naistentautien erikoislääkärin hoidossa. Oikein hoidettu munasarjojen vajaatoiminta ei vaikuta sukupuolielämään. Koska munasoluja ei synny, raskaus onnistuu vain alkion siirrolla.

### **Kivesten vajaatoiminta (28% / 5%)**

Kivesten vajaatoiminta ilmaantuu miehillä yleensä vasta vuosia normaalin puberteettikehityksen jälkeen. Oireina ovat tarmon ja lihasvoiman väheneminen, heikko parrankasvu, sukupuolielinten kutistuminen sekä sukupuolisen kyvyn heikkeneminen. Kiveshormonin eli testosteronin erityös korvataan tavallisimmin 2-3 viikon välein lihakseen annettavilla testosteroniruiskeilla, joilla oireet pääosin korjaantuvat. Puuttuvat siittiöt voidaan korvata lahjoitetuilla.

### **Maksatulehdus, autoimmuuni hepatiitti (18% / harvinainen)**

Maksa, sisäelimistä suurin, sijaitsee oikealla pallean alla osittain kylkikaaren suojassa. Se on aineenvaihdunnan keskeinen elin ja samalla ruoansulatusrauhanen. Se tuottaa veren valkuaisaineita, varastoi glukoosia, poistaa myrkyllisiä aineita verestä ja osallistuu rasvojen ruoansulatukseen. Maksa on myös altis autoimmuunihyökkäykselle. Maksatulehdus voi olla hyvin akuutti, voimakas ja hengenvaarallinen. APECED-potilailla se on useimmiten kuitenkin vuosia kestävä ja krooninen. Toisaalta tulehdusmerkit voivat olla lieviä ja loppua itsestään. Harvinaiseen vaikeaan hepatiittiin liittyy väsymys ja huonokuntoisuus, ihon keltaisuus, kutina sekä ripuli, ja se vaatii nopeaa sairaalahoitoa. Hepatiitti ei näytä ilmaantuvan APECED-potilaille 20 ikävuoden jälkeen. Siihen saakka on seurattava maksaperäisen ALAT-entsyymien määrää veressä säännöllisesti. Selvä immuunitulehdus edellyttää vuosia kestävästä lääkehoidon, joka lamaannuttaa immuunijärjestelmän hyökkäystä. Näiden haittavaikutuksena lisääntyy alttius infektioille.

### **Suolen toimintahäiriöt (40% / harvinainen)**

Suolen toimintahäiriön syyt ovat APECEDissa moninaiset. Hypoparatyreoosipotilaan ripulin syynä voi olla helposti korjattava hypokalsemia. Kroonisen ripulin syy voi olla ohutsuolen limakalvon autoimmuunivaurio, jossa ruoansulatusentsyymejä tuottavat solut tuhoutuvat. Autoimmuunivaurio voi myös tuhota haiman ruoansulatusentsyymituotannon. Molempia häiriöitä hoide-

taan entsyymivalmisteilla. APS:ien harvinainen komponentti voi olla myös keliakia, joka on ohutsuolen sulanutta ravintoa vereen siirtävän nukkamaisen limakalvon autoimmuunituho. Tauti edellyttää kotimaisista viljatuotteista luopumista. Pitkittynyt ripuli edellyttää aina suolistoon erikoistuneen lääkärin tutkimuksen. Myös suoliston kandidoosi on harvinainen kroonisen ripulin syy. APECED-potilaille yleistä on myös krooninen ummetus (26 %), ja sekin voi johtua suolen limakalvon autoimmuunitaudista. Joillakin potilailla ripuli ja ummetus vuorottelevat. Hypoparatyreoosipotilaan ummetuksen syynä voi olla hyperkalsemia. Muutoin ummetuksen hoitoon kuuluu runsaasti imeytymätöntä kuitua sisältävä ravinto.

## Harvinaisia komponentteja

Sekä APECEDissa että APS II:ssa ilmenee harvinaisena yksittäisten aivolisäkkeen hormonien vajauksia, useimmiten kasvuhormonin vaje. Muutkin autoimmuunitautikomponentit kuten nivelreuma ja Sjögrenin syndrooma ovat mahdollisia. Potilaan on uuden vaivan ilmaantuessa aina viipymättä käännyttävä endokrinologinsa puoleen.





## Taulukko 1 APECED ja APS II

	APECED	APS II
Uusia tapauksia Suomessa	0-4 / vuosi	150-200 / vuosi
Ilmaantumisikä	0-15-v., harvoin myöhemmin, huippu 5-10-v.	aikuisikä, huippu 30-v.
Sukupuoli	yhtä yleinen molemmilla	potilaista 3/4 naisia
Periytyvyys	peittyvästi geenimutaatioissa; esiintyy sisaruksissa	monitekijäinen; esiintyy lähisukulaisilla
Pinnallinen hiivatauti	100%, usein ensimmäinen osatauti, kaikilla ei aina esillä	ei esiinny
Lisäkipirauhasten vajaatoiminta	87%, tavallisin ja usein ensimmäinen hormonihäiriö	ei esiinny
Lisämunuaiskuoren vajaatoiminta	81%, joskus ensimmäinen hormonihäiriö	20%, <sup>1)</sup> naisilla yleisempi
Sokeritauti	23%, yleistyy myöhään	60%, miehillä yleisempi, joskus lapsuudesta
Kilpirauhasen autoimmuunitauti	21%, vain vajaatoiminta	70%, naisilla yleisempi, paitsi hypertyreoosi <sup>2)</sup>
Munasarjatuho	69%	10%
Kivesten vajaatoiminta	28%, yleistyy myöhään	5%
Kasvuhormonin vajeus	5%	harvinainen
Katesolutuho, B12-vit. imeytymishäiriö	28%	13%
Sarveiskalvon tulehdus	22%	ei esiinny
Karvakato	39%	6%
Valkopäivi	31%	20%
Kuumeilua ja ihottuma	15%	harvinainen
Krooninen ripuli	22%	keliakiaa esiintyy
Pernan puutos / vajaatoiminta	19%	ei esiinny
Maksatulehdus	18%	harvinainen
Vaikea ummetus	26%	ei tietoa
Munuaistauti	10%	ei esiinny
Kiillevajeus pysyvässä hampaistossa	77%	ei esiinny
Sormenkynsien pisteukuoppaisuus	52%	ei esiinny
Tärykalvokalkeutumia	33%	ei esiinny

<sup>1)</sup> APS II:n määritelmä vaihtelee, joidenkin tutkijoiden mukaan APS II -diagnoosi edellyttää, että potilaalla on Addisonin tauti tai ainakin lisämunaaiskuori-vasta-aineita. Tässä kirjoituksessa ei tuota kriteeriä hyväksyttyä, jolloin Addisonin taudin esiintyvyys on 20%. Muut yleisyysluvut eivät suuresti muutu tuosta kriteeristä riippuen. APECEDin osalta prosenttiluvut antavat arvion yleisyydestä 40-vuotiaana.

<sup>2)</sup> Puolet liikatoimintaa (hypertyreoosi), puolet vajaatoimintaa tai kaulakupua (ilman toimintahäiriötä).

Taulukko: Perheentupa, Jaakko 2009

## APECEDin MUUT KOMPONENTIT

### Kandidoosi eli hiivatauti (100%)

Kaikilla ihmisillä on hiivaa limakalvoilla ja iholla, mutta terve immuunijärjestelmä estää sitä lisääntymästä runsaasti ja aiheuttamasta tulehdusta. APECEDiin liittyvistä ihon ja limakalvojen ongelmista yleisin ja hyvin kiusallinen on krooninen hiivatauti eli hiivasienen aiheuttama tulehdus. Suun hiivatauti on kaikista tautikomponenteista yleisin ja useimmiten ensimmäinen. Se voi olla jatkuvaa tai ajoittaista ja vaikeusasteeltaan vaihtelevaa. Se on myös ainoa, joka näyttää ilmaantuvan kaikille, ainakin ohimenevästi, esim. yleiskunnon heikennyttyä. Lievimmillään se aiheuttaa suupielten rikkonaisuutta, punoitusta ja arkuutta – mutta myös koko suun limakalvo voi olla punoittava ja niin arka, että syödessä tuntuu kirvelyä. Kielellä ja poskien limakalvoilla voi olla vaaleita hiivapeitteitä. Vähitellen limakalvo voi kuihtua ja ohentua, ja siihen voi ilmaantua vaaleita levymäisiä läiskiä. Tulehdus voi levitä ruokatorveen ja tuntua nielemisvaikeutena tai niellesä kipuna keskellä rintaa, joskus palan jäämisenä ruokatorveen. Se voi ulottua suolistoon ja tuottaa vatsakipua, ilmavaivoja ja ripulia. Käsien iholle voi ilmaantua punoittavaa ja vetistävää ihottumaa, jota voi ehkäistä välttämällä käsien tiheää kastelua. Kynnet voivat paksuuntua, tummua tai syöpyä. Joskus tartunta leviää kasvojen iholle. Naispotilailla on taipumus saada kutiava ja erittävä hiivatulehdus ulkosynnyttimien limakalvolle. Hiivatauti pahenee tai ilmaantuu usein antibioottikuurien ja yleistilaa heikentävien sairauksien aikana. Limakalvovauriot ja haavaumat paranevat hitaasti ja voivat edistää hiivainfektion puhkeamista tai pahenemista. Siksi on tärkeää, että hammaslääkäri hioo pois mahdolliset hampaiden terävät särmät ja korjaa rikkiäiset hampaat. Hampaiden säännöllinen harjaus ja hammasvälien puhdistus on erityisen tärkeää, koska niiden pinnalle muodostuva kerros, hammasplakki, on suotuisa hiivan kasvualusta. Hammasproteesit ja oikomiskojeet on puhdistettava ja desinfioitava huolellisesti päivittäin. Suun hiivaa torjuva paikallinen lääkehoito on tarpeellinen monilla potilaista, joskus käytetään myös yleislääkitystä.

## Suun tai ruokatorven limakalvon syöpä

Hiivan kurissapito on tärkeää, koska se pitkään jatkuessaan saattaa aiheuttaa suun tai ruokatorven limakalvon syövän. Se on ilmaantunut seitsemälle (12,5%) yli 25-vuotiaista suomalaispotilaista. Potilaiden tulee olla asian-tuntevan suulääkärin säännöllisessä valvonnassa ja päästä heti tutkimukseen, jos suuhun ilmaantuu haavauma, joka ei itsestään parane viikossa.

## Lisäkilpirauhasten vajaatoiminta eli hypoparatyreoosi (87%)

Lisäkilpirauhaset (paratyreoideat) ovat neljä pientä parathormonia erittävää rauhasta kilpirauhasen takana kaulalla. Parathormoni säätelee kalsiumin ja fosfaatin määrää veriplasmassa ja vaikuttaa myös magnesium-talouteen. Kalsium määrää lihasten ja hermojen ärsytysherkkyyttä ja osallistuu moniin tärkeisiin tapahtumiin soluissa. Kun terveellä ihmisellä kalsiumpitoisuus hiukankin vähenee (esim. paastossa), lisääntyy hormonieritys vapauttaen kalsiumia ja fosfaattia vereen luuston suurista varastoista. Samalla hormoni vähentää kalsiumin eritystä virtsaan ja lisää fosfaatin eritystä niin, että tasapaino saavutetaan. Kalsiumpitoisuuden lisääntyessä hormonieritys puolestaan vähenee, ja kalsiumia siirtyy luustoon ja virtsaan.

Lisäkilpirauhasen vajaatoiminnassa tämä normaali säätely puuttuu. Plasman kalsiumpitoisuus (kalsemia) vähenee normaalia pienemmäksi (hypokalsemia), ja fosfaattipitoisuus lisääntyy normaalia suuremmaksi (hyperfosfatemia). Hypokalsemian oireita ovat mm. raajojen puutuminen, vapinan tunne ja kihelmöinti sekä vatsan nipistely. Vointi voi olla kauttaaltaan huono ja väsyttävä. Henkinen ja ruumiillinen toimintakyky heikentyvät ja liikkeet voivat muuttua kömpelöiksi. Vaikeassa hypokalsemiassa esiintyy raajojen jäykistymistä ja kouristelua sekä pahimmillaan tajuttomuus/kouristuskohtauksia. Hypokalsemian voi useimmiten varmistaa "Chvostekin" kokeella(kts.sanasto). Joskus tila jatkuu jopa vuosia lieväoireisena, kunnes esim. kuumetaudin yhteydessä ilmaantuu kouristus/tajuttomuuskohtaus. Hypoparatyreoosi on APECEDin tavallisin ja useimmiten ensimmäinen hormonihäiriö.

Vajaatoimintaa hoidettaessa voi kehittyä liiallinen verinesteen kalsiumpitoisuus (hyperkalsemia), jonka oireet on syytä tuntea (epämääräinen, tokkurainen, pahoinvoiva olo, heikko keskittymiskyky, päänsärky, ummetus ja yövirtsaus). Hyperkalsemian oireet ovat vaikeammin havaittavia kuin hypokalsemian. Pitkään jatkuvaa hyperkalsemiaa tulee ehdottomasti välttää, koska se voi aiheuttaa munuaisia vioittavaa kalkkeutumista. Munuaistoimintaa onkin seurattava säännöllisesti.

Hypoparatyreoosiin voi liittyä magnesiumvajaus aiheuttaen väsymystä, lihaskouristuksia ja -kipuja. Vaikeassa puutostilassa lihakset kouristelevat



ja muuttuvat koviksi, ja nivelet voivat lukkiutua outoihin asentoihin. Magnesiumvajetta korjataan päivittäin otettavilla magnesiumtableteilla.

Hypoparatyreoosia hoidetaan korvauslääkkeellä sekä kalsium- ja magnesiumtableteilla. Korvauslääkkeenä käytetään D-vitamiinivalmisteita. Ne lisäävät kalsemiaa lisäkilpirauhashormonin tavoin, mutta eivät kuitenkaan vähennä fosfaattipitoisuutta eikä kalsiumin virtsaan erittymistä. Ripuli voi haitata D-vitamiinilääkkeen ja kalsiumin imeytymistä ja siten pahentaa itseään. Näissä tilanteissa saatetaan joutua antamaan D-vitamiinilääkitys tilapäisesti ruiskeena. Kuumetauteihin liittyy hypokalsemia-hyperfosfatemia-riski, koska kuume lisää veren fosfaattitasoa. Liikunnan äkillinen väheneminen (esim. pitkäkestoinen vuodelepo), merkitsee hyperkalsemian vaaraa. Ääritapauksissa vaaditaan jopa välitöntä sairaalahoitoa.

Kalsiumtasapainon säilyttämisessä auttavat parhaiten yksilöllisesti säädetty lääkeannos, säännöllinen ravinto ja runsas nestemäärä sekä kalsium-, fosfaatti- ja magnesiumpitoisuuden säännöllinen seuranta. Osalla potilaita kalsiumpitoisuuden vaihtelut ovat jatkuvia ja tasapainon ylläpito on vaikeaa, jolloin lääkeannostelua on muutettava säännöllisen laboratorioseurannan mukaan. Häiriö- ja riskitilanteissa seurannan on oltava normaalia tiheämpää. Potilaan on tärkeää tunnistaa oireet. Omia tuntemuksiaan kannattaa opetella kuuntelemaan, jotta tilanne voidaan tarkistaa ja tarvittaessa hoito aloittaa mahdollisimman pian.

## Silmäongelmat

Kuivasilmäisyys on yleisin APECEDIin liittyvä silmävaiva. Sitä esiintyy jonkin verran myös APS II:ssa kuten perusterveilläkin. Kuivasilmäisyys yleistyy iän mukana, ja se saattaa ilmaantua vasta aikuisiällä. Hoitona on jatkuva keinokyyntelien käyttö. Kuivasilmäisyys aiheuttaa silmissä punoitusta, hiekantunnetta, kutinaa, kirvelyä, valonarkuutta ja jopa sumenemista. Silmät vetistävät helposti erilaisista ärsykkeistä. Kun oireet ilmenevät ensi kertaa tai kun tilanne pahenee, on syytä kääntyä silmälääkärin puoleen. Kuivasilmäisyys ja vakava sarveiskalvontulehdus voivat alkaa samanlaisin oirein, joten vaivan luonne on selvitettävä viipymättä.

Sarveiskalvontulehdus eli keratiitti (22%) on vakava APECEDIin liittyvä krooninen silmäongelma. Sen aiheuttaa todennäköisesti autoimmuunitulehdus ja sitä hoidetaan paikallisesti glukokortikoiditipoilla. Oireet ovat alkuun samoja kuin kuivasilmäisyydessä, mutta pitkittynyt tulehdus voi johtaa näköä alentavaan sarveiskalvon samentumiseen. Huolellinen hoito silmälääkärin valvonnassa voi torjua näön heikkenemisen. Suomalaispotilailla tauti on aina ilmaantunut lapsuudessa. Muutama potilaista on sokeutunut, mutta osalle heistä on tehty sarveiskalvon siirto, jolla näköä on saatu palautumaan osittain. Paikallinen pitkäaikainen glukokortikoidihoito voi aiheuttaa

harmaakaihin, joka on kuitenkin suhteellisen helppo leikata. Harvinaisia APECEDIin liittyviä silmäongelmia ovat retinitis pigmentosa eli verkkokalvon rappeuma ja näköhermon surkastuminen. Ne etenevät hitaasti, eikä niiden syntymekanismia tai hoitomahdollisuuksia vielä tunneta.

## **Kasvun hidastuminen (alle 10%)**

Muutamalle prosentille APECED-potilaista kehittyy aivolisäkkeen kasvuhormonin vajaus, jonka hoitoon käytetään kasvuhormonia ruiskeena kasvuiässä. Kilpirauhashormonin vajaus kasvuiässä hidastaa aina kasvua. Pituuskasvun poikkeava hitaus, ja erityisesti kasvun hidastuminen, vaatii selvityksen.

## **Korkea verenpaine eli hypertonia (20%)**

Korkea verenpaine voi olla APECEDin erillinen komponentti tai johtua sen muista osataudeista, kuten munuaistaudista. Melko tavallinen syy on lakritsin tai salmiakin runsas käyttö, koska niissä on suolahormonin tapaan vaikuttavaa ainetta. Addison-potilailla korkean verenpaineen syy voi olla liiallinen suolahormonikorvaus. Korkea verenpaine on yleensä oireeton, mutta vaikeana se aiheuttaa päänsärkyä ja huimausta. Pitkään jatkuessaan se rasittaa valtimoita ja sydäntä. Verenpaineen mittaus kuuluu rutiinitarkastukseen. Verenpaineen kohonneisuuden syy on selvitettävä ja paine on saatava normaalitasolle, suolansaantia vähentämällä ja elintapoja muuttamalla tai lääkityksellä.

## **Pernan puutos (asplenia) tai vajaatoiminta (19%)**

Perna sijaitsee vatsaontelon yläosassa vasemmalla puolella alimpien kylkiluiden suojassa. Se poistaa verenkierrosta vanhentuneita punasoluja ja toimii verihitaleiden varastona. Se osallistuu bakteereiden, virusten ja muiden pieneliöiden torjuntaan. Pernan puutoksen syy on todennäköisesti autoimmuunituho, joka voi tapahtua kasvuiässä tai myöhemmin. Ihminen selviää ilman pernaakin, mutta sen vajaatoiminta altistaa tiettyjen bakteerien aiheuttamille vaikeille infektioille. Pernan vajaatoiminta havaitaan verikokeilla ja sen koko voidaan tutkia ultraäänitutkimuksella. Hoitona annetaan rokotukset kolmea bakteeriryhmää vastaan (pneumokokki, hemofilus ja meningokokki) sekä vuotuinen influenssarokotus.

## **Pitkittynyt kuumeilu ja ihottuma (15%)**

Eräs komponentti on pitkittynyt, vaihteleva kuumeilu, johon liittyy lehahteleva ihottuma ja joskus niveltulehdus. Sen ilmaantuvuus on suurin alle 2-vuotiailla ja kesto vaihtelee muutamasta kuukaudesta muutama vuoteen. Vaikeissa tapauksissa tarvitaan glukokortikoidilääkitys sairaalassa.

## Munuaistauti (10%)

Munuaiset sijaitsevat selkärangan molemmin puolin vatsaontelon taka-seinässä pallean alla. Suodattamalla verta ne poistavat virtsana ylimääräisen veden ja suolan sekä kuona-aineita. Munuaisten vajaatoiminta on usein oireeton tai vähäoireinen, etenkin jos tila kehittyy hitaasti. Joskus munuaisten vajaatoiminta aiheuttaa mm. väsymystä, ihon kutinaa ja kuivumista, turvotusta, korkeaa verenpainetta, päänsärkyä ja pahoinvointia. APECED-potilaiden munuaistaudin syynä on autoimmuunivaurio. Taudin etenemistä voidaan hidastaa mm. ruokavaliolla ja mahdollisella lääkityksellä. Muutamalle potilaalle on tehty munuaissiirto.

## Ektodermidystrofia

Pintakudoskomponentteja ovat yllä mainittujen sarveiskalvontulehduksen, alopesian ja vitiligon lisäksi pysyvien hampaiden kiillevajaus (77%), kynsien pistekuoppaisuus (52 %) sekä tärykalvojen poikkeava ohuus ja kalkkeutumet (33%).

## Taulukko 2: 91:n HYKS Lasten ja nuorten sairaalassa tutkitun APECED-potilaan tautikomponenttien esiintyvyys 10 ja 40 vuoden iässä

Tautikomponentti	10-vuotiaana (%)	40-vuotiaana (%)
Vähintään yksi hormonirauhastauti	74	100
Lisäkilpirauhasten vajaatoiminta	65	87
Lisämunuaiskuoren vajaatoiminta	40	81
Sokeritauti	3	23
Kilpirauhasen vajaatoiminta	1	21
Munasarjatuho		69
Kivesten vajaatoiminta		28
B12-vitamiinin imeytymisvaje	3	28
Hepatiitti, aktiivi tai inaktiivi	12	18
Krooninen ripuli	13	22
Vaikea ummetus	10	26
Aikaisempi kuume ja läiskäihottuma	12	15
Hiivatulehdus suussa ja/tai iholla	83	100
Sarveiskalvotulehdus	18	22
Karvakato	16	39
Valkopälvi	9	31

# YLEISTÄ HOIDOSTA

Tarkemmat hoito-ohjeet saa lääkäriltä. Prof. Jaakko Perheentuvan laatima potilasohje on saatavilla yhdistyksen sivustolla [www.apeced.org](http://www.apeced.org). Kts. oppaan lopussa myös liite: Viipymättä lääkäriin!

Elimistön normaali toiminta on monella tavalla hormonien säätelyä. Jos jokin hormonirauhanen ei toimi (kuten autoimmuuniendokriinipotilailla), tarvitaan puuttuvan hormonin korvaushoito. Tavoitteena on pitää hormonien pitoisuudet mahdollisimman lähellä normaalitasoa. Hormonilääkkeiden avulla pyritään jäljittelemään elimistön normaalia toimintaa, mutta täydellisesti se ei onnistu – ehkä kilpirauhasen vajaatoimintaa lukuun ottamatta. Erilaiset elimistön stressitilanteet kuten infektiosairaudet, tapaturmat, suuri fyysinen rasitus ja huomattavan suuret psyykkiset jännitteet vaativat hormonin lisäerityksen terveillä ja siksi myös korvaushoidon muutoksia sairastuneilla.

Säätelyhäiriöt johtavat erilaisiin oireisiin, joten sairauden hoito vaatii

jatkuvaa tarkkailua tasapainon saavuttamiseksi ja säilyttämiseksi. Oikeat lääkeannokset vaihtelevat yksilöllisesti. Joillakin potilailla lääkkeiden tarve pysyy lähes vakaana, toisilla annosta on vaihdeltava tiheästikin laboratorio-seurannan mukaan. Monikomponenttisessa taudissa kukin tautikomponentti vaatii oman hoitonsa, joskin ne vaikuttavat myös toisiinsa. Yhden komponentin epätasapaino saattaa häiritä muidenkin hallintaa.

Tavallisten tartunta- yms. sairauksien hoitoon hormonivajausten korvauslääkitys ei vaikuta, mutta sairaudet seuraamuksineen (esim. kuume, vuodelepo) vaativat usein perustaudin tihennettyä seurantaa ja korvauslääkityksen muutoksia. Potilaan tulee päästä sairaalahoitoon paljon herkemmin kuin perusterveiden. Tämä koskee erityisesti oksennus- tai ripulitautitapauksia ja varsinkin lapsipotilaita. Normaalit



rokotukset tulee saada, poikkeuksena kuitenkin eläviä viruksia sisältävät rokotteet. Addisonin tautia ja diabetesta sairastavien on saatava influenssarokotus vuosittain. Hätätilanteita varten potilaalla tulisi olla SOS-passi.

Potilaan kannattaa perehtyä omaan tautiinsa hyvin, koska oma vastuunotto hoidosta on harvinaista tautia sairastavalle välttämätön. On tärkeää, että potilas on itse selvillä siitä, mitkä oireet edellyttävät viipymätöntä asiantuntijan tutkimusta. Omien oireiden tunnistaminen auttaa tasapainon saavuttamisessa ja hoitoon hakeutumisessa. Molemmissa APS-tyypeissä on tärkeää muistaa, että uusia osatauteja saattaa kehittyä missä iässä tahansa. Mikäli ensimmäinen ilmaantuva komponentti on Addisonin tauti, todennäköisyys muiden komponenttien ilmaantumiseen on suuri. Todennäköisimpiä ovat kyseisen APS:n muut tavallisimmat endokriiniset komponentit. Myöskin APS II:n ilmaantumisen mahdollisuus on syytä pitää mielessä, jos sairastaa esim. diabetesta tai kilpirauhastautia, jotka ovat erillisinä tauteina melko tavallisia. Addison-tauti voi ilmaantua rajusti, jopa Addisonin kriisinä. Mahdollisten uusien tautien kehittymistä tulisi seurata vuosittaisilla vasta-ainemäärityksillä ja muillakin veri- ja toimintakokeilla.

Joitakin poikkeuksia lukuun ottamatta (esim. potilas, jolla on pelkkä kilpirauhasen vajaatoiminta), lääkärinvastuu seurannasta tulisi kuulua sairaalassa toimivalle potilaan tautiin perehtyneelle lääkärille, joka useimmiten on yliopistosairaalan lasten tai aikuisten endokrinologian erikoislääkäri. Kaukana sairaalasta asuvalla potilaalla pitäisi lisäksi olla hänet hyvin tunteva lähilääkäri. Työnjako lääkärin välillä riippuu mm. taudin komponenteista ja niiden hankaluudesta. Perusteellinen endokrinologin suorittama tilanneselvitys on moniendokrinopatiapotilaille tarpeen ainakin kerran vuodessa. Myös APECED-potilaille seurantasuhde keskussairaalan suu- ja hammassairauksien yksikköön on välttämätön. Monet potilaat joutuvat lisäksi käymään muidenkin alojen erikoislääkäreiden vastaanotolla. Koska tauti kestää läpi elämän, tulisi hoitoon liittää myös psyykkistä tukea, joka voisi olla yksilöllistä tai ryhmämuotoista ja kohdistua jopa potilaiden perheisiin.

## SAIRASTUMINEN JA KRIISIT

Kaikki ihmiset kohtaavat elämässään erilaisia kielteisiä ja myönteisiä muutoksia. Muutokset ovat harkittuja kuten työpaikan vaihdos, tai omasta tahdosta riippumattomia kuten sairastuminen. Kielteinen muutos voi aiheuttaa kriisin. Kriisi tarkoittaa luontaista suhtautumista yllättävään ja järkyttävään tietoon. Siihen liittyy voimakkaita tunteita ja reaktioita, pelkoja, hämmennystä ja torjuntaa. Sairastuminen krooniseen sairauteen on kriisi, johon jokainen reagoi yksilöllisesti. Sairastumisella on fyysisiä seurauksia, mutta se vaikuttaa myös tunteisiin, ajatuksiin, toimintaan ja ihmissuhteisiin.

Kriisissä vanhat tutut selviytymiskeinot eivät riitä, ja siksi se ahdistaa. Kriisin läpikäyminen voi olla raskas, mutta samalla tärkeä ja kehittävä prosessi, jonka kautta sairastunut pääsee eteenpäin. Kriisi pakottaa meidät muutokseen, siksi se on aina mahdollisuus sekä kasvulle että uusien merkitysten löytämiselle. Kriisi etenee vaiheittain, ja sen käsittelyssä on jokaisella oma tapansa ja aikataulunsa. Muutoksen, esimerkiksi sairauden, hyväksymisen esteenä voi olla pysähtyminen kriisin johonkin vaiheeseen. Päämääränä on kuitenkin muutokseen sopeutuminen ja tapahtuneen muutoksen hyväksyminen osana omaa elämää.

Kriisin ensimmäinen vaihe eli sokkivaihe on suojarahotus. Vaihe kestää muutamasta tunnista muutamaan päivään. Ihminen reagoi monin tavoin ja tunteet ja tunnevaihtelut voivat olla rajujakin. Tyypillisiä tunteita ovat tyrmistys, epäusko, hätä ja suru. Usein esiintyy myös fyysisiä oireita kuten sydämen tykytys, nopea hengitys, hikoilu, palelu, vatsaoireet ja päänsärky. Sokkivaihe alkaa usein diagnoosin saamisesta. Kun sairaudelle ja oireille löytyy syy ja nimi, on tilanne uusi ja usein hämmentävä. Jotkut kokevat paniikkia, toiset pelkoa tai surua. Utinen voi lamauttaa ja asiaa on vaikea uskoa todeksi. Jotkut alkavat toimia kuin koneet, ja tunteet tulevat vasta viiveellä. Reaktiona voi olla myös turtumus. Toiset tuntevat huojennusta saadessaan oireilleen selityksen. Kyse ei olekaan luulosairaudesta vaan oireiden syynä on oikea tauti. Sokkivaiheessa sairastanut saa tietoa diagnoosista ja sairauden hoidosta runsaasti, ja useimmiten tiedon omaksuminen onnistuu vain osittain. Ihminen torjuu myös todellisuuden kaikin voimin. Usein sairastunut on pinnallisesti hyvin järjestynyt, mutta pinnan alla kaikki





voi olla kaaosta. Myöhemmin voi olla vaikeaa muistaa, mitä puhuttiin tai mitä tapahtui. Monissa tapauksissa potilas tarvitsee asiallista informaatiota monta kertaa.

Reaktiovaiheessa ihminen ymmärtää vähitellen tapahtuneen ja reagoi siihen. Sairastunut yrittää löytää jotakin merkitystä uudessa, ”kaoottisessa tilanteessa”. Potilas tiedostaa sairastumisen ja vaikutukset itselle ja tulevaisuudelle. Kysymys ”miksi” toistuu, samoin kuin ”miksi juuri minulle piti käydä näin”. Vaihe kestää muutamasta päivästä useisiin kuukausiin. Reaktiovaihe on usein tunteiden myllerrystä: surua, syyllisyyttä ja epätoivoa. Voimakkaat fyysiset oireet kuten pahoinvointi, rytmihäiriöt ja väsymys, ovat mahdollisia. Jotkut keskittyvät syyllisten etsimiseen. Viha ja aggressio voivat kohdistua läheisiin, jopa hoitohenkilökuntaan. Reaktiovaiheessa koetaan pelkoa ja häpeää. Sairastuminen voi tuntua myös epäoikeudenmukaiselta ja kohtuuttomalta. Usein seurauksena on masennus.

Työstämis- ja käsittelyvaiheessa ihminen käsittelee asiaa tietoisesti ja tiedostamatta. Vaihe jatkuu jopa vuoden. Tyypillisiä oireita ovat muisti- ja keskittymisvaikeudet sekä tavanomaisen joustokyvyn häviäminen. Sairastunut saattaa sulkeutua ja vetäytyä ihmissuhteista ja muista velvollisuuksistaan. Käyttäytymisessä voi tapahtua taantumista ja ajatukset voivat suuntautua menneisyyteen, jolloin kaikki oli hyvin. Todellisuus ja järkevä suhtautuminen voivat vaihtua kohtuuttomaan suruun ja suuttumukseen. Joku kokee synkkyyttä ja turhautuneisuutta, ja monet ihmettelevät elämisen mielekkyyttä. Tulevaisuus, arvot ja tärkeysjärjestykset mietityttävät. Vähitellen sairastunut tiedostaa tilanteensa ja kykenee tarkastelemaan sitä uudelleen.

Uudelleenorientoitumisen vaihe kestää koko elämän. Tavoitteena on ”oppia elämään sairauden kanssa”. Ihminen hyväksyy tapahtuneen ja sopeutuu nykytilanteeseen. Hän hyväksyy tiedon, joka koskee sairauden kulkua ja antaa mahdollisuuden sairauden hoitamiseen. Tällöin ihminen tekee ratkaisuja, muuttaa käyttäytymistä ja huomaa, että sairaus ei olekaan niin suuri haitta normaalille elämälle kuin aluksi luuli. Sairastuminen on yksi kokemus muiden joukossa. Siitä on tullut ’hyväksyty’ osa omaa itseä ja elämää. Se ei enää ole jatkuvasti mielessä, eikä täytä ajatuksia tai ohjaa elämää.

Ihmisellä on luontainen pyrkimys säilyttää tasapaino ja toimintakyky vaikeis-sakin oloissa. Aina ei järkeilyn avulla onnistuta saavuttamaan psyykkistä tasapainoa vaan siihen tarvitaan psyykkisiä puolustuskeinoja eli defensessejä. Puolustuskeinoiksi nimitetään niitä tiedostamattomia psyykkisiä reaktiotapoja, joiden tarkoituksena on vähentää minään kohdistuvan uhkan ja vaaran kokemista ja tiedostamista. Eräs tällainen on regressio eli taantuminen, jolloin ihminen omaksuu sellaisia käyttäytymis- tai ajattelutapoja, jotka ovat olleet luonteenomaisia hänen aiemmille kehitysvaiheilleen (esim. lapsellinen riippuvuus, maaginen ajattelu tai hallitsemattomat tunnepurkaukset). Tyypillinen

puolustusmekanismi on kieltäminen. Ihminen kieltää sairastumisen eikä myönnä sen todellista sisältöä. Tunteiden eristäminen on eräs kaikkein tavallisimpia puolustuskeinoja tuskallisia kokemuksia vastaan. Tällä tavalla toimiva ihminen vaikuttaa rauhalliselta ja sairauteensa asiallisesti suhtautuneelta. Kielletyt ja eristetyt tunteet saattavat myöhemmin ilmetä ahdistusreaktioina.

## Kriisit ja masennus

Stressi ja masennus ovat elimistön normaaleja reaktioita, kun tapahtuu jotakin uutta ja hallitsematonta (esim. sairastuminen). Molempia ilmenee kriisin eri vaiheissa. Stressi alkaa usein psyykkisenä ja johtaa myös fyysisiin oireisiin. Tavallisesti ihminen kestää elämäänsä kuuluvat stressitekijät. Lievä masennus haihtuu usein lyhyehkön ajan kuluessa.

Joskus henkinen stressi muodostuu liian suureksi; esim. moni tekijä aiheuttaa stressiä samanaikaisesti tai tapahtuu suuria ja pitkäkestoisia muutoksia. Normaalit selviytymiskeinot voivat loppua, ja sen seurauksena voi syntyä depressio. Tyypillisiä stressin ja masennuksen oireita ovat väsymys, unettomuus, aloitekyvyn ja elinvoiman puute, alakuloinen elämänasenne ja itsetunnon menetys. Muutokset voivat näkyä myös ajattelussa, tunne-elämässä ja käyttäytymisessä. Hetkellinen masennuksen kokemus voi muuttua vallitsevaksi tunteeksi. Vaikea masennus vaikuttaa kokonaisvaltaisesti elämänlaatuun. Masennus vaihtelee voimakkuudeltaan ja kestoltaan, mutta pitkään jatkuessaan se on sairaus. Masennuksen tunnistaminen ja nopea hoitoon hakeutuminen on ensiarvoisen tärkeää.

## Sairastumisen vaikutus elämään

Sairauteen suhtautuminen riippuu siitä, missä iässä ja millaisessa elämäntilanteessa sairastuu. Henkinen taakka vaihtelee tietenkin myös APS-taudinkuvan mukaan. Sairaus voi olla hyvin monitahoinen, jatkuvaa hoitoa vaativa ja ajoittain hankalakin. Pitkään kestävä tai krooninen sairaus kuluttaa fyysisiä ja emotionaalisia voimavaroja. Tieto siitä, että jotkut tautikomponentit ovat henkeä uhkaavia, ja milloin tahansa voi kehittyä taudin uusia komponentteja, on henkinen rasite. Jo yhdenkin tautikomponentin hyväksyminen voi olla vaikeaa. Toimintakykyä uhkaava tai ulkonäköä muuttava sairaus merkitsee haasteita sopeutumiselle ja kuntoutumiselle. Sairastuminen vaikuttaa minäkuvaan ja se on siksi uhka identiteetille ja kehonkuvalle. Sairaus ei aina näy päälle, mutta silti se vaikuttaa jokapäiväiseen elämään. On myös joukko potilaita, jotka voivat sairaudestaan huolimatta mainiosti eikä sairaus rajoita liiemmästi heidän elämäänsä. Tämä voi johtua sekä fyysisen sairauden ”helppoudesta” että fyysisen sairauden ja/tai henkisen tilan tasapainosta.



Tieto omasta tai perheenjäsenen ja erityisesti lapsen sairastumisesta vakaavaan ja harvinaiseen sairauteen yllättää ja pysäyttää tavanomaisen elämän. Se herättää monia kysymyksiä ja tunteita. Sairastunut (lapsi) joutuu vieraseen maailmaan, uusien asioiden ja ihmisten keskelle, hoidon kohteeksi. Erityisesti vanhemmilla on tilanteessa suuri hätä. Sairauteen liittyvät hoidot ohjeineen ja kieltoineen hämmentävät ja muuttavat totuttua elämänrytmiä. Hoitojen ja lääkityksen tärkeyttä on vaikea ymmärtää varsinkin, jos sairaus on tasapainossa ja jopa oireeton. Etenkin lapsi saattaa kokea epävarmuutta, turvattomuutta ja huonommuutta sairautensa takia. Toisaalta pieni potilas voi olla elämäänsä tyytyväinen, sillä lapsen sopeutumiskyky on yllättävän hyvä.

Nuoruudessa yksilön minäkuva kokee voimakkaita muutoksia ja persoonallisuuden rakenteet muokkaantuvat. Krooninen sairaus monine oireineen ja rajoitteineen lisää henkistä kuormitusta. Monet, etenkin nuoret, kokevat sairauden poikkeavuutena. Ajatus siitä, että elämä ei ole aina reilua, voi viedä sairastuneen elämän raiteiltaan pitkäksi ajaksi. Hallitsematon tunnetila voi johtaa joko masennukseen tai sen torjumiseen muilla psyykkisillä oireilla tai käytöshäiriöillä. Havaittavat kehonvajavuudet voivat aiheuttaa kapinointia, vaikeuttaa itsensä hyväksymistä ja rajoittaa sosiaalista kanssakäymistä. Kun sairastunut (nuori) ei ole sisäistänyt sairauttaan, hän kokee sen ulkopuolisena, itsestään irrallisena. Epäonnistunut tai puutteellinen kehitys vääristää tai kapeuttaa persoonallisuuden rakentumista. Onnistunut sopeutuminen johtaa nuoren ja aikuisenkin selkeään kuvaan itsestään, ja kehittyvä persoonallisuus sisältää poikkeuksellista kypsyyttä.

## APS-komponenttien vaikutukset

Kaikilla hormonihäiriöillä voi olla suuri merkitys elämänlaatuun aiheuttaen fyysisten oireiden lisäksi monia psyykkisiä tuntemuksia. Yhden komponentin epätasapaino voi vaikuttaa sekä muiden komponenttien toimintaan että yleiseen terveydentilaan huomattavasti. Oikein hoidettuna oireet ovat onneksi vähäisiä. Matala veren kalsiumpitoisuus heikentää fyysistä ja henkistä toimintakykyä ja lisää ärtyvyyttä. Kortisolin ja suolahormonin puute aiheuttaa mm. voimattomuutta ja



väsymystä. Kilpirauhasen vajaatoiminnan oireita ovat esim. väsymys, hitaus ja aloitekyvyttömyys. Miehillä testosteroni ja naisilla sekä estrogeeni että testosteroni ylläpitävät mm. henkistä ja seksuaalista vireyttä. Diabeteksen tasapainon vaihtelut aiheuttavat väsymystä ja yleiskunnon heikkenemistä. Myös B12-puutos, anemia ja maksatulehdus aiheuttavat väsymystä ja yleistä haluttomuutta. Munuaisten vajaatoiminta aiheuttaa joillekin väsymystä. Joskus se voi johtaa myös dialyysihoitoon ja munuaisensiirtoon, jotka voivat osaltaan herättää erilaisia pelkotiloja. Moninaiset APS:iin liittyvät krooniset tai ajoittain ilmenevät vatsaongelmat voivat vaikuttaa päivittäiseen elämään ja sosiaaliseen kanssakäymiseen.

Kaikilla APECED-potilailla esiintyy hiivasientä ainakin ajoittain. Oireet tekevät olon hankalaksi ja rajoittavat jonkin verran päivittäistä elämää. Sienitulehdusten vuoksi on vältettävä jatkuvaa käsienpesua ja kosteutta. Lisäksi kynsien ja ihon hiivasieni aiheuttaa omat ongelmansa näkyvyytensä takia. Pitkään jatkuessaan hiivatulehdus voi aiheuttaa suun tai ruokatorven limakalvon syövän. Kyseisen syövän pelko on olemassa, sillä se on APECEDissa huomattavasti yleisempää kuin normaaliväestöllä. Vaikka hoidot ja paranemisennusteet ovat nykyisin hyviä, syöpä mielletään yhä yleisesti pelottavaksi sairaudeksi.

APECEDin silmäongelmat voivat heikentää näköä tai jopa sokeuttaa. Näkövamma aiheuttaa monenlaisia haasteita ja käytännön ongelmia arkielämässä; liikkumisessa, asioimisessa ja ympäristön hahmottamisessa. Se vaikuttaa valintoihin ja ohjaa tulevaisuuden suunnittelussa. Heikentynyt näkökyky vaatii paljon keskittymistä ja väsyttää sekä fyysisesti että henkisesti. Tiedon saanti ja uuden oppiminen on hankalaa. Lisäksi näkövamma vaikeuttaa sosiaalista kanssakäymistä ja aiheuttaa jopa sulkeutumista ja syrjäänvetäytymistä.

Kosmeettiset ongelmat (alopesia, vitiligo, myös suun, hampaiston tai kynsien poikkeavuus, silmien tulehdus, lyhytkasvuisuus sekä leikkausarvet) koetaan yllättävän usein jopa vakavan sairauden rankimpana osana. Sairaudesta johtuvaan poikkeavaan ulkonäköön sopeutuminen on – niin naiselle kuin miehellekin – vaikea prosessi. Varsinkin lapsuus- ja nuoruusiässä kosmeettiset ongelmat voivat altistaa kiusaamiselle ja saada huomattavankin suuren merkityksen. Etenkin hiustenlähtö vaikuttaa paljon elämänlaatuun, vaikka se lääketieteellisesti on vaaraton ja apuvälineellä peitettävissä. Hiukset ovat oleellinen osa yksilön persoonallisuutta. Hiuksettomuus kuten muutkin kehon vajavuudet saattavat vaikuttaa kehonkuvaan niin, että ihminen tuntee itsensä poikkeavaksi. Näkyvä vamma voi aiheuttaa sairastavalle myös sosiaalista haittaa, psyykkistä tuskaa, itsetunto-ongelmia ja eristäytymistä muista. Oireet voivat aiheuttaa jopa harrastuksista luopumista ja niiden valikointia.

APS I ja II aiheuttavat usein myös tahatonta lapsettomuutta. APECED-potilaille se käy ilmi yleensä jo nuoruusiässä, mutta molemmissa APS-sairauksissa se voi ilmetä vasta aikuisikäen ehtineillekin. Lapsettomuus

vaikuttaa vahvasti henkiseen ja sosiaaliseen elämään. Lapsettomilla voi olla huonommuuden ja syyllisyyden tunteita sekä itsetunto-ongelmia. Miehistä tuntuu lisäksi usein, että heidän kyvykkyytensä ja miehuutensa on joutunut kyseenalaiseksi. Asian läpikäyntiin vaikuttaa merkittävästi se, missä iässä ja elämäntilanteessa vaurio ilmaantuu. Jo varhain tiedetty lapsettomuus voi aiheuttaa parisuhdeongelmia tai olla jopa esteenä parisuhteen luomiselle.

## APS:in rajoitteet ja yleiset vaikutukset

Eri elämänvaiheissa sairaus ohjaa tai jopa pakottaa tekemään tiettyjä valintoja tai rajoittaa valinnanvapauksia. Sairauden edetessä voi joutua luopumaan joistakin ulkonaisista asioista. APECED ja Addison asettavat omia rajoitteita ja haasteita myös ammatinvalinnassa ja työelämässä. Yleisesti näihin sairausryhmiin kuuluvien on vältettävä epäsäännöllistä, fyysisesti rasittavaa sekä tartuntatauti- ja tapaturma-altista työtä. Sairaus aiheuttaa joskus tavallista enemmän poissaoloja koulusta ja työstä. Rajoitteet ja varoimenpiteet pätevät myös vapaa-ajan harrastuksissa ja matkailussa.

Sairauden uusi komponentti saattaa käynnistää uuden sisäisen luopumisprosessin. Elämän aikana luopumista joutuu ehkä tekemään samankin asian osalta toistuvasti. Luopuessaan voi menettää tasapainonsa, mikä voi johtaa uuteen kriisiin. Toisaalta hitaasti etenevässä sairaudessa tunnereaktiot tulevat usein viiveellä. Vähitellen ilmenevät haitat pyritään kiertämään ja kompensoimaan. Henkisen rasittavuuden kokemukset saattavat kuitenkin palata (näennäisen) sopeutumisen – vuosienkin sairastamisen – jälkeen ja vaihdella paljon elämäntilanteesta ja mielialasta riippuen.

APS-potilaan näkyvä (tai näkymätön) kehon vaillinaisuus voi vaikuttaa päivittäiseen elämään puutteiden salailuna. Vaikka sairaus ei aina näy ulospäin, henkinen rasite voi olla suurikin. Se saattaa vaikuttaa ystäväpiiriin ja uusiin ihmisiin tutustumiseen. Sairaudesta ja siihen liittyvistä asioista kertominen voi olla hankalaa. Harvinaista ja monimuotoista sairautta on vaikea selittää ulkopuoliselle. APS-potilaiden on vaikea mieltää itseään sairaiksi tai jopa vammaisiksi. On vaikea määritellä omaa sairauttaan ja identiteettiään sellaisin termein, jotka voisi itse hyväksyä ja jotka muutkin ymmärtäisivät samalla tavalla. Sairastuneet pitävät mahdollisesti yllä rooleja ja kulisseeja. Seurauksena on helposti ongelmia ihmissuhteissa sekä yksinäisyyttä ja syrjäytymistä tavanomaisesta elämästä. Etenkin tulevaisuus ja vanheneminen saattavat tuntua pelottavilta. Sairaus voi aiheuttaa lamaantumista, uhmaa ja itsetuhoisuuttakin. Alkoholin väärinkäyttö, oman hoidon laiminlyönti ja äkkikuolemat ovat etenkin APECED-potilaille suhteellisen yleisiä. Toisena ääripäänä voi ilmetä mm. pätemistä, ylikiltteyttä ja -huolehtimista.

Sairastuneen arki muuttuu joskus rajustikin, sillä niin maamme byrokraattinen kulttuuri kuin erilaiset organisaatiot ja viranomaistahot tulevat pakosti osaksi elämää. Elämänhallinta voi olla uhattuna, koska sairastuneen mahdollisuus vaikuttaa omiin asioihin on rajallinen ja itse arki vaatii paljon voimavaroja. Pitkäaikainen vakava ja toimintakykyä heikentävä sairaus romuttaa sairastuneen aikaisemmin tekemiä tulevaisuudensuunnitelmia. Pitkät sairaalajaksot ja mahdolliset pitkäaikaiset toipumisvaiheet sekä täydellinen taloudellinen riippuvuus yhteiskunnan tuesta voivat tuottaa syrjäytymisen tunteen. Elämänhallinnan tunne, itseluottamus sekä sisukkuus auttavat ylläpitämään terveyttä ja suojaamaan stressitilanteiden haitallisilta terveysvaikutuksilta. Jos henkilö joutuu toistuvasti tällaiseen hallitsemattomaan ja omien vaikutusmahdollisuuksiensa ulkopuolella olevaan tilanteeseen, alkavat kuitenkin olosuhteet uhata tätä elämänhallinnan tunnetta.

Sairastuminen ei koske pelkästään potilasta vaan sillä on huomattava merkitys kumppanille, perheenjäsenille ja muille läheisille. Läheisten käyttäytyminen ja tunteet heijastuvat toisaalta myös sairastuneeseen. Tavalla tai toisella koko perhe reagoi jäsenensä sairastumiseen, mutta läheiset jättävät helposti omat tunteensa taka-alalle. Etenkin sairaan lapsen vanhemmat voivat kokea surua, katkeruutta ja syyllisyyttä. Perheen terveet lapset ovat usein huolissaan sisaruksestaan, mutta voivat samalla kokea myös jääneensä vähemmälle huomiolle. He voivat olla myös peloissaan omasta terveydestään ja mahdollisesta samaan tautiin sairastumisestaan. Kumppani saattaa kokea voimattomuutta ja syyllisyyttä siitä, että ei voi auttaa läheistään. Perheen on opittava, että sen yhden jäsenen sairaus ei saa jäädä määrääväksi tekijäksi koko perheen elämässä. Lähipiiriin lisäksi tärkeitä ovat työtoverit, ystävät ja tuttavat, jotka reagoivat kukin omalla tavallaan.

## Hoito-ongelmat ja ongelmahoito

Vaikka suomalainen hoitojärjestelmä toimii usein moitteettomasti ja hoidon taso on hyvä, esiintyy hoitotilanteissa myös ongelmia. Hankaluuksia voivat aiheuttaa itse järjestelmä, byrokratia, tiedon puute, kiire tai kommunikaatio-ongelmat sekä itse potilaat vaatimuksineen. Ongelmat voivat lisääntyä ja kärjistyä, kun on kyse pienestä vammaisryhmästä. Tällainen ryhmä (esim. APS I) saattaa olla kummajainen ja outo ilmiö sosiaali- ja terveydenhuollon verkostoissa. Palvelujärjestelmän pirstaleisuus ja sektoroitunut toimintatapa tuottavat hankaluuksia, sillä 'harvinaisten potilaiden' palvelujen tarpeesta ei tiedetä. APS I:tä sairastava kohtaa työntekijöitä, joiden on joskus vaikea myöntää tietämättömyyttään sairaudesta. Asiakassuhteen tulisi olla yhteistyö- ja luottamussuhde aina, mutta erityisesti niissä tilanteissa, joissa auttajalla on käytettävissään vain vähän tai ei lainkaan tietoa autettavan sairaudesta ja sen kulusta. Sairastava jätetään helposti yksin, kun perinteiset stereotyyppiset

mallit kohdata potilas eivät toimikaan. Paradoksaalisesti näin käy erityisesti silloin, kun henkilöllä on harvinainen, vaikeasti ennustettava vakava sairaus ja hän tarvitsisi sen vuoksi keskimääräistä enemmän tukea. Sairastava aiheuttaa ammattiauttajille paljon työtä ja asioiden selvittämistä sekä uudenlaisten toimintatapojen etsimistä. Tietämys APS:eista ja yhteistyö on onneksi lisääntynyt vuosien kuluessa.

Perusterveydenhuollossa ei ehkä ole selkeää kokonaiskuvaa sairauden moninaisuudesta, eikä kokonaisvastuu potilaan hoidosta ole itsestäänselvyys. Sairauden harvinaisuudesta johtuen lääkäreillä ei myöskään aina ole tietoa potilaan erityistarpeista. Hoitava taho asettaa silti joskus oman tietonsa potilaan tiedon yläpuolelle, vaikka juuri potilaalla on usein paljon tietoa omasta sairaudestaan. Harvinaista sairautta sairastavalle kertyy ainutlaatuista kokemusta sairauden kulusta, oireista ja hoidosta. Tästä kokemuksesta olisi hyötyä myös auttajille. APS-potilas on usein itse moninaisten oireidensa paras asiantuntija, mutta potilaan voi olla vaikea kuvailla tuntemuksiaan. Sairaus on toisaalta maallikolle vaikeaselkoinen, ja siksi potilaiden on ehkä hankala käsittää lääketieteellisiä selityksiä siitä mitä heissä kulloinkin tapahtuu. Lääkärin ja potilaan kohtaamiselle on tärkeää, että he löytäisivät yhteisen kielen.





Vaikean sairauden hoitoon osallistuu useita eri alojen asiantuntijoita. Heistä jokainen edellyttää potilaalta yhteistyökykyä sekä mahdollisuutta osallistua hoitotoimenpiteisiin, tutkimuksiin ja kontrollikäynteihin hoitotahon työjärjestykseen sopivalla ajalla. Hoitavien tahojen toimintatavat voivat jopa pahimmassa tapauksessa rytmittää potilaan elämää. Kun sairauden oireet vaikeutuvat ja niihin joudutaan etsimään uusia hoitokeinoja, myös sairaalakäyntien määrä lisääntyy. Tiuhaan tapahtuvat sairaalakäynnit alkavat väsyttää ja hallita potilaan ajankäyttöä. Toistuvat sairaalajaksot muovaavat myös ihmisen identiteettiä ja persoonallisuutta. Jos sairaus hallitsee jokapäiväistä arkea, sairastava kokee ehkä joutuvansa altavastaajan ja anojan asemaan. Oletusarvoisesti potilas odottaa kohtaavansa ammattiauttajat vastavuoroisessa ja avoimessa vuorovaikutussuhteessa. Sairastava voi kuitenkin muuttua auttajien silmissä hankalaksi asiakkaaksi ja auttajat vastaavasti sairastavan silmissä ammattitaidottomiksi. Avunsaaminen edellyttää sairastavan omaa sitkeyttä, määrätietoisuutta ja asiantietoon perustuvaa toimintaa. Toisaalta potilaan liian suuret vaatimukset tai huono käytös voivat joskus vaikeuttaa avunsaantia.

Terveystieteiden, sosiaalitoimella ja Kelalla on merkittävä osuus sairastavan jokapäiväisessä elämässä. Harvinaista ja vaikeaa sairautta sairastavalle hoito- ja kuntoutusvaihtoehtojen vähäisyys tai jopa niiden puute, sosiaaliturvaa määrittelevien lakien tulkinnan joustamattomuus, palveluohjauksen puute ja vammaisryhmän vähäinen tunnettuus aiheuttavat monia väliinpuutoamistilanteita. Hoidon keskittämällä voidaan varmistaa, että asiakkaalla on asianmukainen palvelusuunnitelma ja hän saa tarvitsemansa palveluohjauksen. Usein pitkäaikaissairaiden ongelmat ovat yhä monimutkaisia ja vaativat monen asiantuntijan yhteistyötä tullakseen ratkaistuksi. Vaikka monet potilaista voisivat asiantuntevan hoidon ja kuntoutuksen avulla elää varsin normaalia elämää, saattaa heidän elämänsä laatu heikentyä ilman toimivia hoitosuhteita.

Asenteet ovat onneksi jo muuttuneet ja yhä muuttumassa, sillä potilas huomioidaan jo paremmin kokonaisuutena. Kroonisen sairauden hoito vaatii yhteistä panostusta lääkäriltä, potilaalta ja muilta hoitavilta tahoilta. Jos potilas, terveys- ja sosiaalihuollon ammattilaiset, sekä potilaan lähiympäristö vetävät 'yhtä köyhtä', on potilaan helpompi kohdata tautinsa ja sen hoidon vaatimukset. Hyvä ja onnistunut hoito luo edellytykset myös hyvälle fyysiselle kunnolle ja henkiselle jaksamiselle.

## Sairastumisen kriisistä selviytyminen

Muutokset ovat osa elämän aikana tapahtuvaa oppimisprosessia. Ne kehittävät henkisesti ja luovat myös mahdollisuuksia, muokaten joskus koko

arvomaailman. Isot elämänmuutokset, kuten sairastuminen, vaikuttavat kokonaisvaltaisesti aiheuttaen sekä huonoja että hyviä seuraamuksia. Ne pakottavat etsimään itseään ja omaa identiteettiä, roolia ja minää. Elämäntilanne ja -historia, elinympäristö sekä henkinen rakenne vaikuttavat siihen, millaisia seuraukset ovat ja millaisia selviytymiskeinoja kukin löytää.

Ihminen sopeutuu sairastumiseen voimavarojensa mukaan, eikä se aina tapahdu vaikeuksitta. Pitkäaikainen sairaus on haaste psyykkiselle sopeutumiselle, ja kriisi on usein väistämätön. Kaikesta ei kuitenkaan kannata eikä tarvitse tehdä liian suurta ongelmaa. Kaikki kriisit eivät luonnollisestikaan johdu sairaudesta vaan ovat normaaliin elämään kuuluvia. Sairautta ei saa toisaalta myöskään vähätellä eikä jättää hoitamatta vaan sille tulee antaa sen vaatima merkitys. Jokaiseen sairastumiseen liittyy myös suru ja kielteisiä tunteita. Erilaisia tunteita ei pidä tukahduttaa vaan ne kannattaa läpikäydä ja hyväksyä näihin tilanteisiin kuuluvina. Tunteiden käsitteleminen on tärkeä osa kriisin läpikäymistä ja sairauden hyväksymistä. Sairauden herättämistä tunteista on hyvä puhua avoimesti, koska tunteiden ja asioiden pitäminen sisällään aiheuttaa turhaa ahdistusta ja stressiä.

Terveys on hyvän elämän keskeinen tekijä. Terveysten menetystä pelätään. Moni elää tulevan toivossa odottaen aina jotain parempaa, vaikkapa paranemista. Silloin nykyhetki jää ehkä elämättä. Toisaalta niin terveys kuin sairauskin ovat henkilökohtaisia kokemuksia. Henkilöt, joilla on vakavia sairauksia, voivat kuitenkin kokea itsensä terveiksi. Terveysteen vaikuttavat lukuisat tekijät. Jotkut niistä ovat vaikutusmahdollisuuksien ulottumattomissa (geenit, lapsuuden kasvuympäristö) ja joihinkin on mahdollista vaikuttaa. Terveyttä kannattaa vaalia noudattamalla terveitä elintapoja, menemättä kuitenkaan kohtuuttomuuksiin. Terveyttä on aina jäljellä, ja siksi vakavasti sairaskin voi elää hyvää elämää. Onnellisuuden rimaa ei kannata nostaa liian korkealle. Oleellista on jäljellä oleva toimintakyky, mahdollisuus toteuttaa itselle tärkeitä asioita ja riittävä itsenäisyys. Mielekkään elämän kannalta on tärkeää asettaa omat tavoitteensa ja pyrkiä saavuttamaan ne pienin askelin, vähän kerrallaan lähtökohtana itsensä arvostaminen.

Sairauden ja sen mukanaan tuoman epävarmuuden kanssa oppii elämään. Krooninen sairaus muuttaa monia asioita, mutta se ei estä nauttimasta elämästä. Sairaus ohjaa tekemään tiettyjä valintoja, mutta elämähän sisältää aina valintoja ja rajojen asettamista. Sairaus ei estä opiskelua, työssäkäyntiä eikä sosiaalista kanssakäymistä. Kun sairaus on tasapainossa ja lääkitys kohdallaan, on mahdollista sairaudesta huolimatta elää täysipainoista elämää. Jokainen voi löytää itselleen sopivat keinot tulla toimeen sairauden kanssa. Koska tulevasta ei kukaan tiedä, sitä ei kannata murehtia liikaa. Pitää muistaa, että elämässä ei kukaan välty vaikeuksilta, menetyksiltä, surulta ja ahdistukselta. Ongelmien kanssa painiskellessaan ihminen usein luulee olevansa ainoa, jota elämä kohtelee kaltoin, sillä ihmiset puhuvat mielellään

iloistaan ja vaikenevat suruistaan. Jos ongelmat ovat piilossa, on helppo luulla toisten olevan onnellisempia.

Elämän myötä ja sairauteen sopeutumisen edetessä selviytymiskeinot muuttuvat yleensä kypsemmiksi. Kun sairastunut hyväksyy, että sairaus on pysyvä osa häntä itseään, on tilanteeseen sopeutuminen jo pitkällä. Taito sopeutua auttaa selviytymään paremmin myös eteen tulevista odottamattomistakin asioista, esim. uusista tautikomponenteista. Vakavan sairauden aiheuttaman kriisin läpikäynyt ihminen omaa taitoa selviytyä myös muista elämän kriiseistä. Se saattaa jopa lisätä paineensietokykyä, sitkeyttä ja peräänantamattomuutta. Selviytymistä auttaa, jos ihminen arvostaa elämäänsä ja itseään sekä käsittelee rehellisesti tunteitaan. Toisten antama tuki (mm. vertaistuki, ystävät, läheiset, hoitohenkilökunta) auttavat kriisistä selviytymisessä. Tilanteen ennakointi, oman elämän suunnittelu, elämän tosiasioiden huomiointi, kyky nähdä asioita myös toisen ihmisen näkökulmasta sekä huumori ovat hyväksi havaittuja keinoja. Tyytyväisyys rakentuu usein pienistä ja hyvin arkisista perusasioista. Sen edellytykset ovat pitkälti ihmisessä itsessään ja jokaisen ainutkertaisuudessa. Ulottuvilla on aina monia hyvän mielen lähteitä. Nauru, leikki, liikunta, luonto, taide, musiikki ja kirjallisuus antavat elämyksiä ja sisältöä elämään. Vaikka vakavan sairauden kanssa eläminen on haasteellista, myönteinen suhtautuminen kantaa eteenpäin. Vahva luottamus elämän kantavaan voimaan vapauttaa voimavarat elää tässä hetkessä.

Kriisistä selviytyminen vie joka tapauksessa aikaa – tavallisesti kuukausia, jopa vuosia. Useimmat meistä voittavat kriisit ja vahvistuvat. Mikäli sairaus kuitenkin aiheuttaa liian suurta tai pitkäkestoista psyykkistä kuormitusta, on syytä hakeutua mielenterveyspalvelujen piiriin. Kriisiterapian tavoitteena on tukea ihmisen omia paranemismahdollisuuksia sillä tavalla, että 'kriisi' saa kulkea luonnollista kulkuaan kriisivaiheesta toiseen. Terapeutin tehtävänä on tukea asiakasta todellisuuden kohtaamisessa ja vaikuttaa, ettei asiakas väärentäisi todellisuutta. Terapiassa henkilö voi ilmaista tunteitaan: surua, tuskaa ja aggressioita. APECED-sairaus seuraamuksineen voi oikeuttaa yhteiskunnan kustantamien terapioiden käyttöön. Myös perheenjäsenet – etenkin vanhemmat – tarvitsevat tietoa ja tukea. Terapiaan voidaan ottaa mukaan myös läheiset.





## TUTKIMUS JA AIRE-GEENI

Monien suomalaisen tautiperinnön tautien kulkua ja hoitoa on selvitetty erityisesti Suomessa ja myös niiden geenitutkimusta tehdään maassamme vilkkaasti. Lähes kaikkien tautien tautigeenin paikka kromosomistossa tiedetään ja useimmissa tunnetaan itse geeni ja sen virheet yksityiskohtaisesti. APECEDia aiheuttava AIRE-geeni löydettiin vuonna 1997.

Useimmista autoimmuunitaudeista poiketen APECED on monogeeninen eli se johtuu vain yhden geeniparin virheistä. APECED-potilaat saavat kuitenkin monenlaisia oireita ja tautiin liittyvät tilat ja poikkeavuudet sekä niiden ilmaantumisikä vaihtelevat suuresti. Ei tiedetä, mitkä tekijät määräävät taudin kulun, eikä edes sitä, mitkä tekijät geenivian lisänä aiheuttavat immuunijärjestelmän hyökkäyksen juuri jotakin tiettyä omaa elintä tai kudosta vastaan. Ei tiedetä sitäkään, miksi joillakin potilailla hyökkäys pysähtyy, ennen kuin tuho on tapahtunut.

AIRE-geenin rakenne jo tunnetaan ja se on tärkeä immuunijärjestelmän kehitykselle ja toiminnalle. Tiedetään, että AIRE säätelee monien muiden geenien ilmentymistä. AIRE:n hallitsemien geenien määrittämät proteiinit puolestaan vaikuttavat immuunijärjestelmän kehitykseen sekä siihen, miten immuunipuolustuksen eri solut keskustelevat keskenään. Se, miten AIRE:n puuttuminen häiritsee immuunijärjestelmän kehitystä ja keskustelua, on kuitenkin monelta osin yhä epäselvää.

Tällä hetkellä ajatellaan, että AIRE:n puuttuessa pääsee kehittymään normaalia suurempi määrä sellaisia immuunijärjestelmän soluja, jotka voivat reagoida

omia kudoksia vastaan. Tämä yksinään ei kuitenkaan vielä riitä taudin kehittymiseen, sillä normaalisti tällaiset solut kyetään pitämään kurissa. Tarvitaan siis vielä häiriö immuunivasteiden säätelyssä ennen kuin autoimmuunireaktio pääsee toden teolla käyntiin. Eräs viimeaikainen havainto on osoittanut APECEDissa kehittyvän vasta-aineita interferoneita kohtaan. Interferonit ovat tärkeitä immuunijärjestelmän säätelijöitä, ja niitä voivat tuottaa monenlaiset solut. Vasta-aineet kenties estävät interferonien normaalia toimintaa ja siten horjuttavat immuunivasteiden säätelyä. Tällä hetkellä pyritään ymmärtämään, mikä merkitys näillä vasta-aineilla on taudinkululle.

Tutkimustulokset ovat merkittäviä edistysaskelia, kun pyritään ymmärtämään, miten kaikki autoimmuunitaudit syntyvät ja miksi joskus keho luulee omia soluja vieraiksi. Vaikka autoimmuunisairaudet ovat hyvin monimuotoisia, ne kaikki syntyvät samalla tavalla: ihmiskeho ei tunnista omia kudoksia ja soluja omiksi, vaan yrittää tuhota niitä. Immunologian tärkein ratkaisematon kysymys on se, miten elimistö erottaa taudinaiheuttajat omista kudoksista. APECED-tauti on mahdollisesti avain immunologisen toleranssin syntyyn.

Vaikka APECED on todella harvinainen tauti ja siitä yleisesti tiedetään vähän, on tulevaisuudessa valoa. Yleensä tutkimisen kohteena ovat yleiset, kiinnostavat ja ajankohtaiset taudit, mutta APECED on kuitenkin poikkeus. Tauti kiinnostaa immunologian ja molekyylibiologian perustutkijoita, koska sitä tutkimalla toivotaan opittavan entistä paremmin ymmärtämään myös immuunijärjestelmän normaalia toimintaa. Toivotaan myös, että potilaiden seurantaan ja hoitoonkin käytettävissä olevat keinot tulevat kehittymään.

Äskettäin on päättynyt mm. laaja kansainvälinen immunologi- ym. huippu-tutkijoiden APECED-yhteistyöhanke EURAPS, EU:n rahoittamana. Tutkimus on suuri palapeli, johon vähitellen löytyy puuttuvia paloja. Koska APECED-potilaita on Suomessa enemmän kuin muualla, suomalaisten lisäksi ulkomaisetkin tutkijat toivovat meiltä apua, useimmiten verinäytteiden muodossa. APECED-potilaat ovat osallistuneet siten omalta osaltaan urauurtavaan tutkimustyöhön mm. geenitutkimuksen ja autoimmunologian saralla. Tutkimustuloksia on runsaasti kansainvälisissä tieteellisissä julkaisuissa.

## YHTEISKUNNAN TUKIMUODOT

Yhteiskunta monine toimijoineen tarjoaa erilaisia tukimuotoja ja palveluita pitkäaikaissairaille ja heidän perheilleen. Tähän on poimittu yleisimpiä potilasryhmäämme koskevia tukitoimia lyhyine selostuksineen. Tiedot pohjautuvat vuonna 2009 voimassa oleviin säädöksiin.

## Vammaispalvelulaki- ja asetus

Tarkoituksena on edistää vammaisen edellytyksiä elää ja toimia yhdenvertaisena yhteisön jäsenenä sekä ehkäistä ja poistaa vammaisuuden aiheuttamia haittoja ja esteitä. Laissa vammaisella tarkoitetaan henkilöä, jolla vamman tai sairauden johdosta on pitkäaikaisesti erityisiä vaikeuksia suoriutua tavanomaisista elämän toiminnoista. Lisäksi on eroteltava vaikeavammaiset vammaisista, sillä vaikeavammaisuus jakaa vammaispalvelujen määrän ja laadun. Vaikeavammaisuus määritellään aina erikseen suhteessa siihen palveluun, jota haetaan. Vammaisuutta tulee arvioida sekä lääketieteellisin että sosiaalisin perustein. Lisäksi on huomioitava, että Kelalla ja sosiaalitoimella on erilaiset vaikeavammaisuus-kriteerit.

Tarvittavia palveluja ja tukitoimia järjestävät eri tahot: sosiaalitoimisto, terveyskeskus, Kela, keskussairaala, työvoimatoimisto ja vakuutusyhtiöt. Kela huolehtii Suomessa asuvien perusturvasta eri elämäntilanteissa ja se on vakuuttanut jokaisen kansalaisen. Sairausvakuutuksesta maksettavat Kelan korvaukset ja päivärahat perustuvat sairausvakuutuslakiin ja -asetukseen. Kunnan on huolehdittava siitä, että palvelut ja tukitoimet järjestetään sisällöltään ja laajuudeltaan sellaisina kuin kunnassa on tarve. Kunnalla on tietyissä vammaispalveluissa erityinen järjestämisvelvollisuus eli kunta ei voi evätä palvelua määrärahaan vedoten, jos hakija täyttää laissa olevat edellytykset. Yleisen järjestämisvelvollisuuden alaisten eli määrärahasidonnaisten palvelujen ja tukitoimien myöntäminen perustuu tarveharkintaan ja niihin varattuihin määrärahoihin. Näihin palveluihin ja tukitoimiin on oikeus kaikilla kunnassa asuvilla vammaisilla. Kunnan on lisäksi nimettävä asiamiehet sekä sosiaalihuoltoon (sosiaaliasiamies) että terveydenhuoltoon (potilasasiamies). Asiamiesten tehtävänä on neuvoa, avustaa ja tiedottaa sekä toimia oikeuksien edistämiseksi.

## Vammaisetuudet

Kelan maksamia vammais- ja hoitotukia kutsutaan yhteisellä nimellä vammaisetuudet. Vammaistuen tarkoituksena on tukea vammaisten ja pitkäaikaisesti sairaiden henkilöiden itsenäistä selviytymistä ja elämänlaatua. Tuet on porrastettu kolmeen luokkaan: perustuki, korotettu tuki ja ylin tuki, ja niitä haetaan Kelasta. Alle 16-vuotiaan vammaistukea maksetaan sairaan tai vammaisen lapsen hoidosta, huolenpidosta ja kuntoutuksesta aiheutuvan tavanomaista suuremman rasituksen ja sidonnaisuuden korvaamiseksi. Tuki voidaan myöntää joko määräajaksi tai toistaiseksi. 16 vuotta täyttäneen vammaistuen tarkoituksena on tukea työikäisten vammaisten selviytymistä jokapäiväisessä elämässä sekä työelämässä ja opiskelussa. Tuen edellytyksenä on sairaus tai vamma, joka aiheuttaa hakijalle toimintakyvyn alentumista ainakin vuoden ajan. Eläkkeelle jäätyään vammaisella saattaa

olla oikeus Kelan hoitotukeen, joka on vammaistuen kaltainen, mutta poikkeaa siitä määrältään ja jakoperusteiltaan. Korotetun tai ylimmän hoito- tai vammaistuen saaminen edellyttää vaikeavammaisuutta.

## Sairauden kulukorvaukset

Lääkäripalkkiot, tutkimus- ja hoitokulut ovat Kelan korvattavia, kun hoito on tarpeellista ja johtuu esim. sairaudesta. Potilaalla on mahdollisuus valita, käyttääkö hän julkisia vai yksityisiä terveystalouksia. Sairasvakuutus korvaa osan yksityislääkärin ja muun yksityisen sairaanhoitopalvelun kustannuksista. Korvausta ei makseta julkisen terveydenhuollon maksuista. Terveystalouksien asiakasmaksuilla on maksukatto, jonka seurantajakso on kalenterivuosi. Maksukattoa kerryttävät mm. terveyskeskus- ja poliklinikkamaksut, sairaalavuorokaudet ja monet terapiat. Alaikäisten lasten asiakasmaksut kerryttävät huoltajan maksukattoa. Maksukaton täytyttyä suurin osa hoidoista on maksuttomia. Summaa eivät kuitenkaan kerrytä esim. hammashoito ja yksityiset terveystaloukset. Jokaisen on itse seurattava maksukaton täyttymistä.

Sairausten hoitoon määrättyjen lääkkeiden korvattavuus jaetaan kolmeen luokkaan: peruskorvaus (42 % lääkkeen hinnasta), alempi erityiskorvaus (72%) ja ylempi erityiskorvausluokka (100 %). Ylemmän erityiskorvausluokan lääkkeistä peritään omavastuuosuus. Oikeus lääkkeen erityiskorvattavuudesta on aina erikseen haettava Kelasta ja siitä tulee merkintä Kela-korttiin. Suurissa lääkekustannuksissa on määrätty lääkkeiden vuotuinen maksukatto. (Kattoa eivät kerrytä mm. käsikauppatavara-lääkkeet). Lääkekaton seuranta kuuluu Kelalle, joka ilmoittaa katon ylityksestä.

Sairaanhoitoon liittyvät matkat ovat Kelan korvattavia. Niihin kuuluvat matkakustannukset, jotka aiheutuvat sairauden tutkimuksista, hoidoista sekä kuntoutuksesta. Potilaan maksettavaksi jää omavastuuosuus. Matkakorvauksille on määrätty vuotuinen matkakatto ja sitä kerryttävät myös omavastuuosuuden alittavat matkat. Kela lähettää matkakaton täyttymisestä ilmoituksen, jonka jälkeen matkakustannukset korvataan kokonaan.

## Kuntoutustuet

Kuntoutus jaetaan neljään pääryhmään: lääkinnälliseen, ammatilliseen, sosiaaliseen ja kasvatukseen. Näitä ovat oikeutettuja käyttämään vammaiset ja pitkäaikaissairaat henkilöt. Kelalla on ensisijainen vastuu vaikeavammaisten kuntoutuksesta, muiden kuntoutuksesta vastaa terveydenhuolto.

Lääkinnällisenä kuntoutuksena voidaan myöntää mm. fysioterapiaa, psykoterapiaa, apuvälineitä ja sopeutumismääräyksiä. Kelan kustantama kuntoutus perustuu julkisessa terveydenhuollossa tehtyyn kirjalliseen

kuntoutussuunnitelmaan. Kuntoutussuunnitelma laaditaan kuntoutujan, tarvittaessa omaisen, lääkärin ja usein moniammatillisen työryhmän yhteistyönä. Kuntoutussuunnitelmasta tulee selvittää, mitä ja minkälaisia vaikeuksia ja raskautuksia sairaus tai vamma aiheuttaa selviytymisessä arjessa ja lisäksi siinä kartoitetaan kuntoutujan tarvitsemat kuntoutuspalvelut. Kela järjestää myös nk. harkinnanvaraista lääkinnällistä kuntoutusta lievemmin vammaisille.

Lääkinnällisen kuntoutuksen apuvälineet saadaan perusterveydenhuollosta omaksi tai lainaksi. Apuvälineisiin kuuluvat sellaiset välineet ja laitteet, joita vammaisen tarvitsee selviytyäkseen päivittäisistä toiminnoistaan (esim. keppi, peruukki, näkemisen apuvälineet). Perusapuvälineet saadaan terveyskeskuksesta ja vaativat välineet keskussairaalaista. Lisäksi sosiaalitoimisto voi korvata vammaiselle liikkumisessa, viestinnässä ja henkilökohtaisessa suoriutumisen tarvittavien välineiden (esim. harrastusvälineet, kodinkoneet) kustannuksista puolet hakemuksen perusteella.

Ammatillisen kuntoutuksen tavoitteena on parantaa ja ylläpitää kuntoutujan työkykyä ja ansiomahdollisuuksia sekä auttaa kuntoutujaa saamaan sairautensa tai vamman kannalta sopiva työ. Ammatillista kuntoutusta järjestävät Kela, työvoimatoimistot sekä vakuutus- ja työeläkelaitokset. Tällaisia kuntoutuksia ovat mm. perus-, jatko- ja uudelleenopetus, kuntoutustutkimukset sekä työ- ja koulutuskokeilut. Kela kustantaa vaikeavammaisille opiskeluun, työkyvyn ja ansiomahdollisuuksien parantamiseen tai säilyttämiseen liittyvät kalliit ja tarpeelliset apuvälineet. Yrittäjillä on mahdollisuus elinkeinotukeen.

Ammatilliset erityisoppilaitokset ovat erikoistuneet vammaisten ja pitkäaikaissairaiden ammatilliseen kuntoutukseen. Oppilaitoksia on eri puolella Suomea, ja niissä voi opiskella monia eri ammatteja sekä täydentää jo olemassa olevaa ammattitaitoa. Ammatinvalinnanohjauksessa selvitetään henkilön kiinnostus ja soveltuvuus eri ammatteihin. Ohjauksesta hyötyvät erityisesti vammaiset nuoret, jotka suunnittelevat opintojen aloittamista, sekä työelämässä jo olevat, jotka eivät enää kykene jatkamaan omassa ammatissaan. Ohjauksen aikana selvitetään työ- ja koulutusedellytyksiä sekä arvioidaan ammatillisia mahdollisuuksia. Ammatinvalinnanohjausta järjestää työvoimatoimisto.

Sosiaalista kuntoutusta ovat sopeutumisvalmennuskurssit ja kasvatuksellista kuntoutusta erityisopetuksen tukitoimenpiteet. Sopeutumisvalmennuksen tavoitteena on tukea vammaisia henkilöitä ja heidän perheitään vamman aiheuttamissa muutoksissa. Sopeutumisvalmennusta järjestävät sekä rahoittavat Kela, sosiaalitoimisto, vakuutusyhtiöt, terveyskeskukset ja eri vammaisjärjestöt erilaisina kursseina tai yksilöllisinä jaksoina. Kelan maksamaan sopeutumisvalmennukseen tarvitaan kuntoutussuunnitelma tai lääkärin B-lausunto, jossa suositellaan ko. kurssia. Vammaisjärjestöt ja monet diagnoosipohjaiset yhdistykset järjestävät sopeutumisvalmennusta Raha-automaattiyhdistyksen (RAY) tukemana.

APECED- ja Addison potilailla on mahdollisuus hakea Kelalta heille suunnattuja kuntoutusjaksoja. Lisäksi APS-potilas, joka sairastaa tiettyjä tautikomponentteja (mm. diabetes, alopecia, vitiligo) voi hakea kyseisen sairauden perusteella lääkinnälliseen tai sosiaaliseen kuntoutukseen sekä sopeutumisvalmennukseen.

Sairaalassa toimivien kuntoutusohjaajien (esim. näkövammaisten kuntoutusohjaajat) tehtävänä on tukea asiakasta ja hänen läheisiään sairauden tai vamman aiheuttamassa elämänmuutoksessa sekä ohjata ja neuvoa kuntoutusprosessin käynnistämisessä sekä palvelujen hakemisessa.

## Toimeentulotuet

Kuntoutusraha turvaa kuntoutujan toimeentulon kuntoutuksen ajalta. Kuntoutusrahaa maksetaan 16-67-vuotiaille silloin kun kuntoutuksen tavoitteena on työelämässä pysyminen, työelämään palaaminen tai sinne tulo. Kuntoutusavustus on harkinnanvarainen etuus, jota voidaan maksaa kuntoutusrahakauden päättymisen jälkeen työllistymisen tukemiseksi. Kuntoutustuki myönnetään määräaikaisesti työkyvyttömälle henkilölle, jonka työkyvyn voidaan arvioida palautuvan asianmukaisella hoidolla tai kuntoutuksella. Se edellyttää, että henkilölle on laadittu hoito- tai kuntoutussuunnitelma. Tuet maksetaan Kelasta tai työeläkelaitoksesta.

Vaikeasti sairaan alle 16-vuotiaan lapsen vanhemmalle maksetaan ansionmenetyksestä erityishoitorahaa mm. silloin, kun hän osallistuu lapsensa sairaalan tai kuntoutuslaitoksen järjestämään hoitoon tai kuntoutukseen. Myös kotona olevat vanhemmat, opiskelijat ja yrittäjät voivat saada erityishoitorahaa.

Vajaakuntoinen voidaan työllistää valtion, kunnan tai yksityisen työnantajan palvelukseen enintään kahden vuoden ajaksi työnantajalle maksettavan työvoimatoimiston maksaman palkkatuen avulla.

Sairauspäiväraha korvaa alle vuoden kestävän työkyvyttömyyden aiheuttamaa ansionmenetystä. Sitä maksetaan Kelasta 16–67 -vuotiaalle, joka on sairauden vuoksi työkyvytön ja on ollut työssä 3 kk ennen työkyvyttömyyttä. Sairauspäivärahaa maksetaan enintään 300 arkipäivää, ja kauden puolessa välissä lähetetään sairaalle tietoa kuntoutusmahdollisuuksista ja työeläkkeen hakemisesta. Työkyvyttömyyden edelleen jatkuessa, on mahdollista työskennellä osa-aikaisesti ja saada lisäksi osasairauspäivärahaa.

Sairauspäiväraha-ajan jälkeen voi olla oikeus työkyvyttömyyseläkkeeseen, mikä edellyttää terveydentilasta johtuvaa kyvyttömyyttä hankkia toimeentuloa. Henkilöillä voi olla oikeus kahteen eri lakisääteiseen eläkkeeseen: työeläkkeeseen ja kansaneläkkeeseen, jotka yhdessä muodostavat kokonaisu-eläkkeen. Eläkettä voidaan täydentää vapaaehtoisilla eläkevakuutuksilla.

Verotuksessa voi saada invalidivähennyksen. Siihen on oikeus, jos sairaudesta tai vammasta aiheutunut pysyvä haitta-aste on vähintään 30 %. Täyden vähennyksen saa, jos haitta-aste on 100 %. Jos veronmaksukyky on sairauden ja huomattavan suurien sairauskulujen johdosta alentunut, voidaan anoa veronmaksukyvyyn alentumisvähennystä. Vähennyksen määrä arvioidaan henkilön ja hänen perheensä kokonaistilanteen mukaisesti.

Lisäksi paikallisesta sosiaalitoimistosta kuntalaiset voivat saada tukea esimerkiksi suuriin sairaala- ja lääkekustannuksiin.

## Muut tukimuodot

Vaikeavammaiselle henkilölle voidaan korvata välttämättömät ja kohtuuhintaiset asunnon muutostyöt suunnitteluineen ja kiinteine laitteineen. Asunnon korjaustoimiin voi saada korjausavustusta. Kotona asumisen sekä kotona että kodin ulkopuolella selviytymisen tukemiseksi voi saada erilaisia tukia: omaishoidon tuki, kotipalvelu/kotihoito ja henkilökohtainen apu. Tukia haetaan sosiaalitoimistosta.

Erityisopetusta on mahdollista saada esim. vaikean sairauden vuoksi. Lisäksi vaikeasti vammaisen lapsi saa tarvittaessa koulunkäyntiavustajan, joka voi toimia koulutyön ohjaamisen ohella myös saattajana. Koululaisilla ja opiskelijoilla on mahdollisuus saada mm. terveydentilan perusteella tukea koulumatkoihin, koulukynteihin tai saattamiseensa.

Sosiaalitoimiston on järjestettävä vaikeavammaiselle henkilölle kuljetuspalvelut, mikäli julkisten joukkoliikennevälineiden käyttö on hankalaa. Tuki koskee opiskelu- ja työmatkoja sekä vapaa-ajan matkoja ja mahdollistaa myös saattajan käytön. Vammaiset henkilöt voivat saada myös vapautuksen ajoneuvoverosta. Vammaisen henkilö voi saada palautusta autoverosta tulliilta uuden auton hankinnassa ja lisäksi sosiaalitoimistosta harkinnanvaraista tukea auton hankintakuluihin. Poliisi voi myöntää pysäköintiluvan vaikeavammaiselle henkilölle tai hänen kuljettamistaan varten. VR, Matkahuolto ja Finnair myöntävät erilaisia alennuksia eläkeläisille. VR ja Finnair tarjoavat vaikeavammaisen saattajalle edullisia matkoja ja ne myös tarjoavat tilauksesta asemilla nk. saattopalvelua.

Eläkeläiset saavat alennusta myös erilaisista pääsylipuista. Monet lomajärjestöt järjestävät tuettuja sosiaalisia lomiamm. pitkäaikaissairaille. Lomia voivat hakea yksilöt tai vammaisyhdistykset.

## Palvelujen hakeminen ja lisätietoja:

Hakemukset tehdään kirjallisesti. Hakemuksesta tulee selvästi käydä ilmi, mitä ja miksi haetaan. Lääkärintilaus ja muut mahdolliset asiantuntija-



lausunnot tulee liittää mukaan. Tarkempia tietoja erilaisista yhteiskunnan tukimuodoista, niiden hakemisesta ja yksityiskohdista sekä erilaista ajantasaisista tietoa saa etuuksia, palveluja ja tukitoimia myöntäviltä tahoilta.

Muita tietolähteitä ovat Invalidiliiton neuvontapalvelut ja ajantasaiset palvelupaat mm. sivustoilla [www.invalidiliitto.fi](http://www.invalidiliitto.fi), [www.nkl.fi](http://www.nkl.fi) ja [www.reumaliitto.fi](http://www.reumaliitto.fi).

## HARVINAISUUS

Suomessa sairaus- ja vammaryhmät määritellään harvinaisiksi, jos niiden esiintymistiheys on koko väestössä enintään yksi sairastava 10 000 asukasta kohden (1:10 000) eli Suomen väkilukuun suhteutettuna runsas 500 henkilöä per diagnoosi. Euroopan Unionissa suhdeluku on viisinkertainen eli yksi potilas 2000 asukasta kohden. Vaikka yksittäisestä sairaudesta saattaa kärsiä vain muutama potilas, erilaisia harvinaisia diagnooseja tunnetaan maailmalla 6 000–8 000. APECED kuuluu näihin harvinaisiin sairausryhmiin. Harvinaiset sairaudet ovat yleensä kroonisia ja perinnöllisiä, jopa henkeä uhkaavia. Addisonin tauti on harvinaisen, vaikka se onkin APECEDia huomattavasti yleisempi. Ne APS II -potilaat, jotka sairastavat Addisonia, luokitellaan harvinaisiin sairausryhmiin kuuluviksi.

Vaikka jokaisella harvinaisella sairaudella on omat ominaispiirteensä, niillä on myös paljon yhteisiä piirteitä. Sairaudet aiheuttavat haittaa jokapäiväisessä elämässä ja tuovat mukanaan monia haasteita. Oikean tiedon löytäminen ja saanti voi olla hankalaa, ainakin omalla äidinkielellä. Harvinaisten ryhmien sairaudet eivät ole tuttuja oireiltaan ja ongelmiltaan hoitohenkilökunnallekaan. Sairausten perus- ja erityispiirteet voivat olla muutenkin epäselviä ja potilaat ovat mahdollisesti moniongelmaisia. Diagnoosi saattaa viivästyä, ja siitä voi seurata myös turhia tutkimuksia ja hoitoja. Tietämys oikeasta hoidosta voi olla puutteellista ja hoitokeinotkaan eivät välttämättä ole vakiintuneita. Sairausten ennuste ei ole tarkkaan tiedossa. Tieteellisiä tutkimuksia, tutkimusprojekteja sekä asiantuntijoita on niukasti, koska tutkittavia ei ole tarpeeksi. Myöskään lääkekehittelyyn ei panosteta, koska tulevan lääkkeen käyttäjiä on liian vähän. Hoidon ja kuntoutuksen saanti on vaikeampaa kuin tavallisissa taudeissa.

Mitä harvinaisemmasta sairaudesta tai pienemmästä sairaus- tai vammaryhmästä on kyse, sitä vaikeampaa on asiantuntijoiden ja kokemuseräisen tiedon löytäminen. Hoitavat lääkärit ovat työllistettyjä jo tavallisempienkin potilaiden kanssa eikä heillä siten ole mahdollisuutta riittävästi paneutua harvinaisten potilaiden ongelmiin ja tarpeisiin. Toisin kuin suurilla potilasryhmillä, harvinaisilla ei ole tukenaan myöskään järjestövoimaa. Suomessa ongelmat vielä korostuvat, sillä maamme on suuri ja harvaan asuttu, eikä vertaistukea löydy helposti. Vertaistuen merkitys korostuu harvinaisissa sairauksissa, ja voimavarojen yhdistäminen on tarpeen.

Orphanet on EU:n rahoittama kaikille avoin verkkopalvelu, jonka tarkoituksena on jakaa luotettavaa, ajantasaista tietoa harvinaisista taudeista. Tiedonjakamisen ohella tavoitteena on parantaa harvinaisten sairauksien tutkimusta, diagnostiikkaa ja hoitoa. Orphanetin ydin on tietokanta, jossa on tietoa yli 6000 harvinaisesta sairaudesta. Kuhunkin sairauteen on linkitetty sitä koskevat tutkimushankkeet, laboratoriot ja potilasyhdistykset eri EU-maissa.

## JÄRJESTÖTOIMINTA

### Apeced ja Addison ry

#### Historia

Potilailla ja heidän omaisillaan on oma yhdistys Apeced ja Addison ry, jonka tavoitteena on toimia heidän yhdysiteenään, tukijanaan sekä edunvalvojanaan. Yhdistys on valtakunnallinen ja sen toiminta perustuu vapaaehtoisuuteen. Toimintansa yhdistys rahoittaa jäsenmaksuilla ja Raha-automaattiyhdistyksen tuella.

Yhdistys on perustettu vuonna 1995 APECED-potilaita varten. Myöhemmin yhdistykseen on otettu myös APS II:ta sairastavia. Vuonna 1998 APECED-yhdistys liittyi Suomen Potilasliittoon. Vuodesta 2005 lähtien yhdistys on tehnyt yhteistyötä Invalidiliiton Harvinaiset-yksikön kanssa. Vuonna 2009 APECED ry hyväksyttiin yhdistyksenä Invalidiliiton jäseneksi. Samana vuonna yhdistyksen nimi muutettiin Apeced ja Addison ry:ksi. Tällä hetkellä jäseniä on n. 150 (v. 2009).

#### Toiminta

Apeced ja Addison ry on aktiivinen ja eteenpäin suuntautunut. Vertaistuki on yksi potilasyhdistyksen tärkeimmistä tehtävistä. Yhdistyksen kautta luodaan mahdollisuus kontakteihin, jotta kanssamatkustajat perheineen voivat jakaa kokemuksiaan. Näiden kokemusten avulla pystyy hallitsemaan sairauden aiheuttamaa epävarmuutta ja jäsentämään sairaudesta saatua tietoa.

Yhdistys järjestää jäsenille vuosittain kaksi varsinaista kokousta, keväisin ja syksyisin. Jäsentapaamisiin on pyritty järjestämään aina sekä tiedon jakamisen että rentoutumisen ohjelmaosuudet. Monissa jäsentapaamisissa on ollut luennoimassa alan asiantuntijoita, jotka ovat kertoneet sairaudesta ja sen hoidosta. Yhdistys tiedottaa ajankohtaisista asioista jäsenilleen jäsenkirjeissä. Lisäksi yhdistys pyrkii tiedottamaan harvinaisista sairauksista ja yhdistyksestä sekä hoitohenkilökunnalle että muulle yleisölle erilaisten kanavien kautta. Yhdistyksen tärkeä tiedotuskanava on nettisivut, [www.apeced.org](http://www.apeced.org). Sivusto tarjoaa paljon tietoa ja lääketieteellistäkin ohjeistusta, mm. potilasohje suomi/

englanti ja ensiapuohje. Professori Jaakko Perheentupa on ollut yhdistyksen arvokas tukija ja sairauden asiantuntija.

Yhdistyksen aloitteesta Invalidiliiton Lahden Yksikkö järjestää Kelan rahoittamaa kuntoutusta APECED- ja Addison-potilaille. Invalidiliiton ja Harvinaiset-yksikön kautta jäsenistö saa erilaisia palveluita sekä mahdollisuuden osallistua kursseille ja tapaamisiin.

www.apeced.org, pj: [pj@apeced.org](mailto:pj@apeced.org), sihteeri: [sihteeri@apeced.org](mailto:sihteeri@apeced.org)  
Vertaispuhelin: 040 8776 932

## Invalidiliitto ry

Invalidiliitto ry on vuonna 1938 perustettu tuki- ja liikuntaelinvammaisten valtakunnallinen vaikuttamisen, edunvalvonnan ja palvelutoiminnan monialajärjestö. Invalidiliitto vaikuttaa vammaisia ihmisiä koskevaan päätöksentekoon paikallisesti, alueellisesti ja valtakunnallisesti. Liitto tekee työtä sen eteen, että kuntien peruspalvelut turvataan, ympäristöstä tulee esteetön ja ihmisiä arvostetaan, kunnioitetaan ja avustetaan vammasta ja iästä riippumatta.

Invalidiliiton Harvinaiset -yksikkö on resurssikeskus, joka toimii Invalidiliiton Lahden kuntoutuskeskuksessa. Harvinaiset -yksikön toiminta on suunnattu harvinaisiin tuki- ja liikuntaelinvammaryhmiin kuuluville, heidän perheilleen, läheisilleen sekä henkilöille, jotka työssään kohtaavat harvinaisia. Harvinaisiin vamma- ja sairausryhmiin kuuluville ryhmille on kursseja ja teematapaamisia. APECED- ja Addison- potilaille tarkoitettuja kursseja on järjestetty vuodesta 2005 lähtien. Yksikkö mm. julkaisee Harvinaiset -opassarjaa, johon myös tämä APS I ja APS II -opas kuuluu.

Yhteystiedot:

Harvinaiset-yksikkö  
Invalidiliiton Lahden kuntoutuskeskus  
Launeenkatu 10, 15100 Lahti  
p. (03) 812 8317, fax (03) 783 0250  
[www.invalidiliitto.fi/harvinaiset](http://www.invalidiliitto.fi/harvinaiset)



## Harvinaiset-verkosto

Harvinaiset sairaus- ja vammaryhmät on huomioitu monissa järjestöissä omina yksikköinä ja toimintoina. Palvelut vaihtelevat järjestöjen omien tavoitteiden mukaan ja täydentävät jokaisen järjestön yleisiä palveluita. Verkoston jäsenjärjestöissä on edustettuina useita harvinaisia sairaus- ja vammaryhmiä.

Verkoston yleisinä tavoitteina on lisätä tietoa ja tietoisuutta harvinaisista sairauksista ja vammoista sekä parantaa harvinaisryhmiin kuuluvien ja heidän läheistensä asemaa. Harvinaiset-verkosto tekee yhteistyötä eri alojen

viranomaisten kanssa. Tämän lisäksi verkostolla on laajaa yhteistyötä muiden harvinaisryhmiä edustavien järjestöjen ja yhdistysten kanssa. Keskeinen tavoite onkin saada mahdollisimman moni toimija mukaan yhteistyöhön.

Verkosto ylläpitää Internet-sivustoa, jossa löytyy suomenkielistä tietoa harvinaisista sairaus- ja vammaryhmistä. Verkosto on myös mukana yhteispohjoismaisen Rarelink-linkkisivuston ylläpidossa. Verkosto seuraa eurooppalaista harvinaistyön kehittymistä, ja sillä on yhteyksiä muihin eurooppalaisiin alan toimijoihin.

harvinaiset@harvinaiset.fi  
www.harvinaiset.fi  
www.rarelink.fi

## SANASTO

### **ACTH**

Aivolisäkkeen erittämä hormoni, joka lisää lisämunuaisen kuorikerroksen erittämän kortisolin eritystä.

### **Addisonin tauti**

Lisämunuaiskuoren primaari vajaatoiminta.

### **AIRE-geeni**

Autoimmune Regulator. Geeni, jonka mutaatiot voivat aiheuttaa APECEDin.

### **Aldosteroni**

Suolahormoni, yksi lisämunuaiskuoren erittämästä hormonista.

### **Alopecia**

Pälvikalju, karvakato.

### **APECED**

Lyhenne nimestä Autoimmuuni-PolyEndokrinopatia-Candidoosi-Ektodermi-Dystrofia.

### **APS**

AutoimmuuniPolyendokrinopatiaSyndrooma. Autoimmuuni monirauhassairaus.

Esiintyy muotoja APS I ja APS II.

Endokrinopatia tarkoittaa hormonisairautta, poly(=moni) endokrinopatiassa voi kehittyä monen hormonin vaje tai joskus hormonien ylimäärä.

### **APS I (=APECED)**

#### **Autoimmuuni**

Tarkoittaa elimistön suojele- ja puolustusjärjestelmän muuttumista siten, että se tuhoaa omia kudoksia.

### **Asplenia**

Pernan puuttuminen.

### **Candida**

Kandidoosi, candidiaasi, hiivatauti, hiivasienen aiheuttama infektio limakalvoilla ja iholla.

**Chvostekin koe**

Kun koukistetun keskisormen kärkeä vasarana käyttäen koputetaan korvan edessä tuntuvan luuharjanteen alapuolella, osoittaa ylähuulen joka koputuksella ilmaantuva selvä nykäisy hypokalsemiaa ja koko kasvonpuoliskon nykäisy sen vaikeaa astetta.

**Defenssimekanismi**

Puolustusmekanismit . Tärkeä ja olennainen osa ihmisen psyykkistä itsesääteilyä.

**DHEA**

Dehydroepiandrosteroni on lisämunuaiskuoren erittämä miehen sukupuolihormonin kaltainen hormoni.

**Dialyysihoito**

Keinomunuaishoito, jossa puhdistetaan verta kuona-aineista ja siihen kertyneestä nesteestä.

**Ektodermadystrofia**

Ihon ja muiden pintakudosten rakennemuutos.

**Endokrinopatia**

Hormonisairaus, umpieritysjärjestelmän toiminnan häiriö.

**Estradioli**

Toinen munasarjojen tuottamasta hormonista.

**Eutyreoosi**

Kilpirauhastoiminnan normaalius.

**Fosfatemia**

Veren plasman normaalia suurempi fosfaattipitoisuus.

**Gastriitti**

Mahalaukun limakalvon tulehdus.

**Glukokortikoidi**

Käytetään kortisolin korvaushoitona. (synteettistä kortisolia sanotaan hydrokortisoniksi ja usein sitä sanotaan 'kortisoniksi').

**Glukoosi**

Rypälesokeri, yksi yleisimmistä sokereista.

**Glykemia**

'Verensokeri', sokerin pitoisuus veressä.

**Hepatiitti**

Maksatulehdus.

**Hypertonia**

Verenpainetauti, korkea verenpaine.

**Hyper**

-'Liika' (esim. hyperkalsemia, hypertyreoosi, hyperglykemia, hyperfosfatemia).

**Hypo**

-'Liian vähän' (esim.hypokalsemia, hypotyreoosi, hypoparatyreoosi).

**Hypotalamus**

Aivojen osa, hormonitoimintojen keskusjohto.

**Hypoparatyreoosi**

Lisäkilpirauhasten vajaatoiminta.

**Kalsemia**

'Verenkalkki', kalkan pitoisuus veressä.

**Keratiitti**

Silmän sarveiskalvon tulehdus.

**Kortisoli**

'Stressihormoni', yksi lisämunaaiskuoren erittämästä hormonista.

**Kromosomi**

Solun osa, joka sisältää ihmisen perintötekijät, eli geenit.

**Ovarioatrofia**

Munasarjatuho.

**Para-**

'Lisä' (esim. paratyreoosi).

**Pernisioosi anemia**

B12-vitamiinin puutoksesta johtuva, pahanlaatuiseksi edennyt anemia.

**Primaari**

Ensimmäinen, ensisijainen, alkuperäinen.

**Progesteroni**

Toinen munasarjojen tuottamasta hormonista.

**Resessiivinen**

Peittyvä, esim. resessiivinen periytyminen.

**Retinitis pigmentosa**

Silmän verkkokalvon rappeuma.

**Sekundaari**

Myöhempi, toissijainen, toisarvoinen, toisesta taudista tai syystä aiheutunut tauti tai oire.

**Struuma**

Suurentunut kilpirauhanen.

**Trijodityroniini**

Kilpirauhasen erittämä hormoni.

**Tyreoidiitti**

Kilpirauhastulehdus.

**Tyreoosi**

Kilpirauhasen sairaus (esim. hypotyreoosi, hypertyreoosi).

**Tyreotropiini**

Aivolisäkkeen erittämä hormoni, joka säätelee kilpirauhasen toimintaa.

**Tyroksiini**

Kilpirauhasen erittämä hormoni.

**Vitiligo**

Valkopälvi. Iholla näkyviä alueita, joista puuttuu pigmentti.



# LÄHTEET

Hyvönen, M. Psykososiaaliset näkökohdat. Teoksessa Käsikirja HIV-positiivisille.

Laine, A., Ruishalme, O., Sivén, T. ja Välimäki, P. 2001. Opi ja ohjaa sosiaali- ja terveysalalla. WSOY.

Norio, R. 2000. Suomi-neidon geenit. Tautiperinnön takana juurillemme johtamassa. Otava.

Perheentupa, J. 2006. Tietoa potilaille – potilasohje.

Reinikainen, T. 2003. Entä kun harvinainen on jokapäiväistä?. Teoksessa Metteri, A. (toim.). Syntykö luottamusta? Sairastaminen, kansalainen ja palvelujärjestelmä. Sosiaali- ja terveysjärjestöjen yhteistyöyhdistys YTY ry. EDITA.

Suomen Mielenterveysseura. Arjen Aapinen.

Supponen, J. Mielenterveys. Teoksessa Käsikirja HIV-positiivisille.

Invalidiliiton palveluopas

## Linkit

[www.apeced.net](http://www.apeced.net)

[www.ktl.fi](http://www.ktl.fi)

[www.orpha.net](http://www.orpha.net)

[www.poliklinikka.fi](http://www.poliklinikka.fi)

[www.positiiviset.fi](http://www.positiiviset.fi)

[www.simpukka-yhdistys.fi](http://www.simpukka-yhdistys.fi)

[www.terveyskirjasto.fi](http://www.terveyskirjasto.fi)

[www.tohtori.fi](http://www.tohtori.fi)

[www.invalidiliitto.fi](http://www.invalidiliitto.fi)

## Kiitokset

**Kirjoittajat:** Arja Nurmela ja Virpi Tanskanen  
Apeced ry:n hallitus, erityisesti Annukka Jokela.

**Kuvitus:** Ilona Laitinen ja Kaisa Salonen

**Oikoluku:** Tytti Wessman

**Asiantuntijakommentit:** professori, emeritus Jaakko Perheentupa, suun mikrobiologian ja infektiosairauksien dosentti, erikoishammaslääkäri Riina Richardson, silmätautien erikoislääkäri Eeva-Marja Sankila, dosentti Petteri Arstila sekä Invalidiliiton sosiaalineuvoja Pirkko Justander. SHO, KM Marjatta Pihlajamaa. Jaakko Perheentupa on kommentoinut lääketieteellisen osion, muutoin kukin lääkäri on kommentoinut oman erityisalansa osuuden.

**Julkaisija:** Invalidiliiton Harvinaiset-yksikkö



## Milloin tulee kääntyä viipymättä oman lääkärin puoleen?

Käänny oman lääkärin puoleen silloin, kun ilmenee jokin tai joitakin seuraavista oireista – erityisesti uutena ilmiönä.

Pitkittyneet ja rajut ripuli-, oksennus- ja kuumetaudit; etenkin jos sairauden korvaushoito ei onnistu.

Suun kipeys, haavaisuus (erityisesti haavauma, joka ei parane viikossa) tai peitteisyys, kipu sydänalassa, nielemisvaikeus, vatsavaivat.

Epäily: Hiivatulehdus

Raajojen puutuminen ja kihelmöinti, kouristelu, vatsan löystyminen ja nipistely.

Epäily: Hypokalsemia , joskus magnesiumvajaus

Hypoparatyreoosipotilaan päänsärky, ummetus, janoisuus, yövirtsaus, ruokahaluttomuus, pahoinvointi, uneliaisuus, painonlasku.

Epäily: Hyperkalsemia

Väsymys, heikkoudentunne, laihtuminen, suolannälkä, pahoinvointi, vatsakipu.

Epäily: Addisonin tauti tai sen hoidon säätötarve

Huonokuntoisuus, väsymys, silmänvalkuaisten ja ihon keltaisuus, kutina, ripuli.

Epäily: Maksatulehdus

Silmissä kirvely, hiekantunne, valonarkuus.

Epäily: Silmätulehdus

Ota yhteyttä lääkäriin myös, jos ilmenee seuraavia oireita:

Janotus, lisääntynyt virtsaneritys, laihtuminen, väsymys.

Epäily: Diabetes

Palelu, väsymys, ummetus, painonnousu, kuiva ja hauras iho sekä hiukset

Epäily: Kilpirauhasen vajaatoiminta

## VIISAUDEN HELMIÄ

1. Anna sopeutumiselle aikaa.
  2. Ole armollinen itsellesi.
  3. Tunne ja anna tunteiden tulla, jos siltä tuntuu.
  4. Sairaus ei ole Minä, mutta se on osa minua.
  5. Sairaus on vain yksi ominaisuus muiden ominaisuuksien joukossa.
  6. Sairaus ei ole koko elämä, eikä se saa hallita elämää.
  7. Elämä voi olla hyvää, vaikka on asioita, jotka ovat huonosti.
  8. Kuluvassa hetkessä elämistä voi opetella.
  9. Sairaus tuo elämään muutoksia, myös hyviä.
  10. Puhu ja uskalla puhua, etsi kaltaisiasi.
  11. Kanna vastuusi sairauden hoidosta
  12. Älä 'pullota' itseäsi. Ota hallittuja riskejä!
  13. Muista, että kukaan ei ole täydellinen luomus.
  14. Elä ja ole sosiaalinen, älä eristäydy.
  15. Pidä huolta perustarpeista ja arjen pienistä rutiineista.
  16. Puhu, kirjoita tai vaikkapa laula kaikki (tuska) ulos.
  17. Toivon pilkahduksia on, ota ne vastaan!
  18. Älä murehdi tulevia!
  19. Sinä, juuri Sinä olet arvokas!
  20. "Oma mottosi" \_\_\_\_\_
-









Invalidiliiton Harvinaiset -yksikkö on harvinaisten tuki -ja liikuntaelinvammojen osaamis- ja tietokeskus, joka julkaisee "Harvinaiset-opassarjaa, johon myös tämä Monirauhassairaudet-opas kuuluu. Tarkoituksena on yhteistyössä diagnoosiyhdistysten kanssa tehdä oppaita, jotka ovat avuksi arjen elämässä. Oppaiden tavoitteena levittää muutoin niin hankalasti saatavissa olevaa vammakohtaista tietoa suomen kielellä ja ne ovat tarkoitettu harvinaisiin vamma- ja sairausryhmiin kuuluville henkilöille ja heidän läheisilleen sekä terveydenhuollon, sosiaalitoimen ja koulutoimen ammattilaisille.

Harvinaiset oppaat

- Erbin pareesi 2003
- Rustohiushypoplasia 2003
- Osteogenesis Imperfecta 2004
- Marfan-oireyhtymä 2004
- Dysmelia 2007
- APS I ja APS II 2010



Invalidiliiton Harvinaiset-yksikkö

Launeenkatu 10, 15100 Lahti, puh. (03) 812 811, fax (03) 7830 250

lahden.kuntoutuskeskus@invalidiliitto.fi, [www.invalidiliitto.fi/harvinaiset](http://www.invalidiliitto.fi/harvinaiset)