

# MARFANIN OIREYHTYMÄ



Invalidiliiton Harvinaiset-yksikkö





# MARFANIN OIREYHTYMÄ

Tietoa ja opastusta  
potilaille, omaisille, sosiaali-  
ja terveydenhuollon ammattilaisille  
sekä opetustoimen edustajille



Invalidiliiton julkaisu O. 63., 2016  
ISBN 978-952-5548-63-1  
ISSN 1457-1471

Kansikuva: Leila Raninen

Taitto: Hanna Apunen  
Paino: Kirjapaino Öhrling 2016

## ESIPUHE


Marfanin oireyhtymä on kaikkialla maailmassa ilmenevä, harvinainen, perinnöllinen, moniin elimiin vaikuttava sidekudossairaus. Oireyhtymän esiintyvyys Suomessa on noin 50–100:1 000 000, ja sitä sairastavia on tällä hetkellä noin 250–500 henkilöä. Sairaus tai vamma määritellään EU:ssa harvinaiseksi, kun sen esiintyvyys väestössä on korkeintaan viisi 10 000:sta.

Invalidiliitto ry:n Harvinaiset-yksikkö on harvinaisten tuki- ja liikuntaelinvammaryhmien osaamis- ja neuvontakeskus. Yksikkö julkaisee Harvinaiset-opassarjaa. Oppaita tehdään yhteistyössä harvinaisiin sairauksiin perehtyneiden asiantuntijoiden, potilasyhdistysten sekä sosiaali- ja terveydenhuollon oppilaitosten kanssa. Oppaiden tavoitteena on helpottaa harvinaisiin sairaus- ja vamma-ryhmiin kuuluvien ja heidän läheistensä arjen elämää. Niistä hyötyvät myös sosiaali- ja terveydenhuollon sekä koulutoimen ammattilaiset. Oppaiden avulla Harvinaiset-yksikkö levittää muutoin vaikeasti saatavaa tietoa harvinaisista sairauksista.

National Marfan Foundationin julkaisua ”The Marfan Syndrome” käytettiin lähteenä Harvinaiset-yksikön vuonna 2004 julkaisemassa potilasoppaassa, jonka pohjalta opas on päivitetty nykyhetkeen. Opas rajoittuu varsinaiseen Marfanin oireyhtymään, vaikka siinä esitetäänkin eräiden samankaltaisten oireyhtymien tärkeimmät piirteet. Opas on tarkoitettu eri-ikäisille Marfanin oireyhtymää sairastaville, heidän läheisilleen sekä terveydenhuollon ja sosiaalialan ammattilaisille. Opas edustaa kirjoittajiensa omista kokemuksista ja lääketieteellisistä tutkimuksista saamia käsityksiä Marfanin oireyhtymästä. Oppaaseen ei ole mahdollista tehdä vuosittain muutoksia, joita tieteellisen tutkimuksen edistyminen edellyttäisi. Suosittelemme, että lukija hakee uusinta tietoa joko Suomen Marfan-yhdistyksen tai ulkomaisien yhdistysten, esimerkiksi Yhdysvaltojen Marfan-yhdistyksen, nettisivuilta.

Opas jakautuu kolmeen osaan: lääketieteelliseen katsaukseen Marfanin oireyhtymästä, sen aiheuttamiin psykososiaalisiin seurauksiin ja niiden hoitoon sekä laajaan tietopakettiin yhteiskunnan nykyisistä tukikeinoista.





Oppaan sisällön ovat tuottaneet Marfanin oireyhtymään perehtyneen asiantuntijaryhmän jäsenet: kokoonkutsujana perinnöllisyyslääkäri Silva Saarinen / HUS, Kliinisen genetiikan yksikkö; lastenortopedi Matti Ahonen / HYKS, Lastenkliniikka; psykiatri Merja Arndt / Jyväskylä; naistentautien ja synnytysten erikoislääkäri Ulla Ekblad / TYKS, Naistenkliniikka; fysiatrian erikoislääkäri Harri Hämäläinen / HYKS, Kuntoutusyksikkö; lastenkardiologi Eero Jokinen / HYKS, Lastenkliniikka; sydän- ja verisuonikirurgi Mikko Jormalainen / HYKS, Rintakirurgian klinikka; keuhkolääkäri Marjukka Myllärniemi / HYKS, Keuhkosairauksien klinikka; kardiologi Jussi Niiranen / HYKS, Sydän- ja keuhkokeskus; kättilö, seksuaaliterapeutti Mari Päiväniemi; Leila Raninen / Suomen Marfan-yhdistys ry; silmälääkäri Petri Tommila / HYKS, Silmäklinikka; hammaslääkäri Janna Waltimo-Sirén / Helsingin yliopisto, Hammaslääketieteen osasto; perinnöllisyyslääketieteen opettaja Teppo Varilo / Helsingin yliopisto, Lääketieteellisen genetiikan osasto; fysioterapeutti Lilian Nieminen / Validia Kuntoutus Lahti; lastenlääkäri ja perinnöllisyyslääkäri Ilkka Kaitila / Helsingin yliopisto,

Lääketieteellisen genetiikan osasto, sekä Invalidiliiton Harvinaiset-yksikön suunnittelija Mirja Heikkilä. Marfan-yhdistyksen asiantuntijoina ovat olleet Tiina Nurminen ja Kirsi Onnela.

Sydänkuvat sivuilla 16–20 on piirtänyt sydän- ja rintaelinkirurgian erikoislääkäri Jussi Ropponen / HYKS, Sydän- ja keuhkokeskus. Mustavalkoiset piirroskuvat ovat National Marfan Foundationin julkaisusta "The Marfan Syndrome".

Invalidiliiton Harvinaiset-yksikkö kiittää lämpimästi kaikkia oppaan tekemiseen osallistuneita asiantuntijoita ja Suomen Marfan-yhdistystä. Lisätietoa Invalidiliiton Harvinaiset-yksiköstä saa verkkosivuilta: [www.invalidiliitto.fi/harvinaiset](http://www.invalidiliitto.fi/harvinaiset)

*Lahdessa helmikuussa 2016*

*Invalidiliitto ry  
Harvinaiset-yksikkö*

## SISÄLLYS

Esipuhe.....	3
LÄÄKETIETEELLINEN KATSAUS MARFANIN OIREYHTYMÄÄN.....	7
1 Marfanin oireyhtymän määritelmä.....	8
2 Marfanin oireyhtymän sairauspiirteet ja niiden hoito.....	9
2.1 Tuki- ja liikuntaelimestö.....	9
2.2 Silmät.....	11
2.3 Sydän- ja verisuonet sekä niiden lääke- ja kirurginen hoito.....	14
2.4 Iho.....	22
2.5 Keuhkot ja hengitystiet.....	23
2.6 Kasvot, suu, hampaat.....	24
2.7 Tyrät.....	26
2.8 Kipu, väsymys ja muut yleisoireet.....	26
3 Marfanin oireyhtymän perussy.....	28
4 Marfanin oireyhtymän periytyminen.....	30
5 Marfanin oireyhtymän kaltaiset sairaudet.....	32
6 Marfanin oireyhtymän diagnosointi.....	35
6.1 Geenitutkimukset.....	35
6.2 Diagnostiset kriteerit.....	35
7 Raskauden suunnittelu, seuranta ja synnytys.....	37
7.1 Perhesuunnittelu.....	37
7.2 Marfaanikon raskaus.....	38
8 Marfanin oireyhtymä eri ikäkausina.....	40
8.1 Lapsuus ja nuoruus.....	40
8.2 Aikuisikä.....	41
8.3 Seksuaalisuudesta.....	42
9 Lääkinnällinen kuntoutus, kuntoilu ja liikunta.....	44
9.1 Lääkinnällinen kuntoutus ja kuntoutussuunnitelma.....	44
9.2 Sopeutumisvalmennus.....	44
9.3 Kuntoilu ja liikunta.....	45



PSYKOSOSIAALISET SEURAUKSET JA NIIDEN HOITO .....	49
10 Eläminen marfaanikkona .....	50
10.1 Kun diagnoosi varmistuu .....	51
10.2 Mitä ja miten kerron lapselle? .....	52
10.3 Miten murrosikäinen suhtautuu diagnoosiin? .....	53
10.4 Vanhempien reaktiot .....	53
10.5 Mitä ja kenelle kerron lapseni sairaudesta? .....	54
10.6 Mitä ja kenelle kerron omasta sairaudestani? .....	56
10.7 Vaikutukset parisuhteeseen .....	57
10.8 Kaikesta ei tarvitse selvittää yksin .....	58
YHTEISKUNNAN TUET .....	61
11 Erilaisia tukimuotoja eri elämänvaiheisiin .....	62
11.1 Kelan kuntoutuksen myöntämisperusteet ja eri kuntoutusmuodot .....	64
11.2 Nuoren kuntoutusraha .....	65
11.3 Eläke vai vammaistuki nuorelle? .....	67
11.4 Osasairauspäiväraha ja osa-aikainen työ .....	67
11.5 Joustavaa tai osittaista hoitorahaa lapsiperheelle .....	67
11.6 Vammaisetuuskien määräytymisperusteet .....	68
11.7 Lääkekorvaukset .....	69
11.8 Palvelusuunnitelma .....	70
11.9 Neuvola- ja kouluterveydenhuollon palvelut .....	70
12 Vertaistuki ja Invalidiliiton vertaistukitoiminta .....	72
13 Yhdistys- ja järjestötoiminta .....	73
LIITTEET	
1 Tiivistelmä marfaanikon hoitopolusta .....	75
2 Päivystyksellistä lääkärin arviota edellyttävät oireet .....	76
3 Sanasto .....	77
LÄHTEET .....	80



LÄÄKETIETEELLINEN  
KATSAUS MARFANIN  
OIREYHTYMÄÄN



# 1 MARFANIN OIREYHTYMÄN MÄÄRITELMÄ

Marfanin oireyhtymä sairautena juontuu jo 1800-luvun lopulla julkaistusta yksittäisen sairaan lapsen kuvauksesta. Yli 30 vuotta myöhemmin nimitys vakiintui diagnostisena käsitteenä epätavallisen pitkäjäsenisille, hoikkarakenteisille, heikkonäköisille lapsille ja aikuisille, jotka saattoivat äkillisesti menehtyä sydänsairauteen. Samoihin aikoihin Marfanin oireyhtymä huomattiin perinnölliseksi sairaudeksi. 1960-luvulla Yhdysvalloissa vakiintuivat käsitykset Marfanin oireyhtymän sairauspiirteistä, erityisesti riskistä aortan repeämiseen, ja periytymistavasta. Tuolloin alkoi myös kehitys sairausongelmien hoitoperiaatteiksi.

Marfanin oireyhtymä ilmenee usein jo lapsuudessa epätavallisen nopeana, epäsuhteisena kasvuna (pitkäraajaisuus), rintakehän ja selkärangan epämuotoisuutena, nivelten yli-  
liikkuvuutena, vaihtelevana likinäköisyytenä, aortan laajentumana ja riskinä sen äkilliseen repeämiseen eli äkkikuolemaan. Piirteiden vaikeusasteet kuitenkin vaihtelevat ja siksi oireiden tunnistaminen eli diagnosointi voi viivästyä aikuisikään. Joskus diagnoosi selviää vasta äkkikuoleman syytä selvitettyään. Marfanin oireyhtymä johtuu perintötekijämuutoksesta eli geenimutaatiosta, joka periytyy Mendelin säännön mukaisesti vallitsevasti: oireyhtymää sairastavia löytyy

perättäisistä sukupolvista. Usein mutaatio on kuitenkin uusi, jolloin sairas on ainoa suvussaan.

Viimeisten kahden vuosikymmenen aikana tapahtunut geneettisten eli perinnöllisten sairauksien selvitysmahdollisuuksien mullistus on muuttanut käsitykset Marfanin oireyhtymästä: yhden sairauden taustalta on noussut n. 10 toisiaan muistuttavaa harvinaista sairautta, joiden perussyynä on eri geenin eli perintötekijän mutaatio. Sairauksia kutsutaan Marfanin oireyhtymän kaltaisiksi sairauksiksi. Näitä ovat mm. Loyes–Dietzin oireyhtymä, suvuttainen rinta-aortan pullistuma ja kontrakturaali araknodaktilya. Kansainvälisen sopimuksen perusteella Marfanin oireyhtymä on erotettu omaksi, diagnostisilta kriteereiltään ja sairauspiirteiltään selkeästi erilliseksi sairaudeksi, jolla on ennustettavissa oleva sairaudenkulkunsa ja komplikaatoriskinsä. Marfanin oireyhtymän voivat aiheuttaa vain fibrilliini-1-perintötekijässä (FBN1) olevat mutaatiot. Tutkimuksen kautta on opittu jotain niistä monimutkaisista biologisista mekanismeista, joiden häiriöt aiheuttavat Marfanin oireyhtymän terveydelliset harmit. Tämä vielä aluillaan oleva kehitys tarjoaa mahdollisuudet löytää tehokkaat keinot ongelmien hoitamiseksi ja komplikaatioiden ehkäisemiseksi.

## 2 MARFANIN OIREYHTYMÄN SAIRAUSPIIRTEET JA NIIDEN HOITO

### 2.1 Tuki- ja liikuntaelimistö

#### Kädet ja jalat

Yleensä marfaanikolla on pitkät raajat, sormet ja varpaat suhteessa muuhun vartaan. Marfaanikko kasvaa usein kasvunustettaan pidemmäksi istumakorkeuden eli selän pituuden ollessa kuitenkin normaali. Nivelet ovat usein yliliikkuvia, minkä vuoksi nivelkiput ovat yleisiä. Jalkaterät saattavat olla poikkeavan pitkät ja kapeat. Sidekudoksen joustamisesta johtuva lattajalkaisuus on tavallista, ja tukipohjalliset sekä erityisvalmisteiset jalkineet ovat monelle tarpeen. Myös muun tyyppisiä jalkaterän virheasentoja voi esiintyä. Pitkäraajaiset ja ikäisiään pidemmät marfaanikko-nuoret liikkuvat ja juoksevat usein ikäisiään kömpelömmiin.

#### Rintakehä

Rintakehän epämuotoisuudet ovat marfaanikoilla yleisiä ja johtuvat kylkiluiden liikkasvusta. Rintakehän etuosaan voi kehittyä epäsymmetrinen kuopparinta tai kananrinta. Kuopparinta ja kananrinta ovat yleensä kosmeettisia haittoja. Vain harvoin kuopparinta aiheuttaa merkittävää ongelmaa keuhkojen tai sydämen toiminnalle. Rintakehän epämuotoisuutta voidaan hoitaa leikkauksella, kun lapsen kasvu on päättynyt. Ennen kasvun päättymistä tehtävän leikkauksen lopputulos ei aina ole pysyvä.

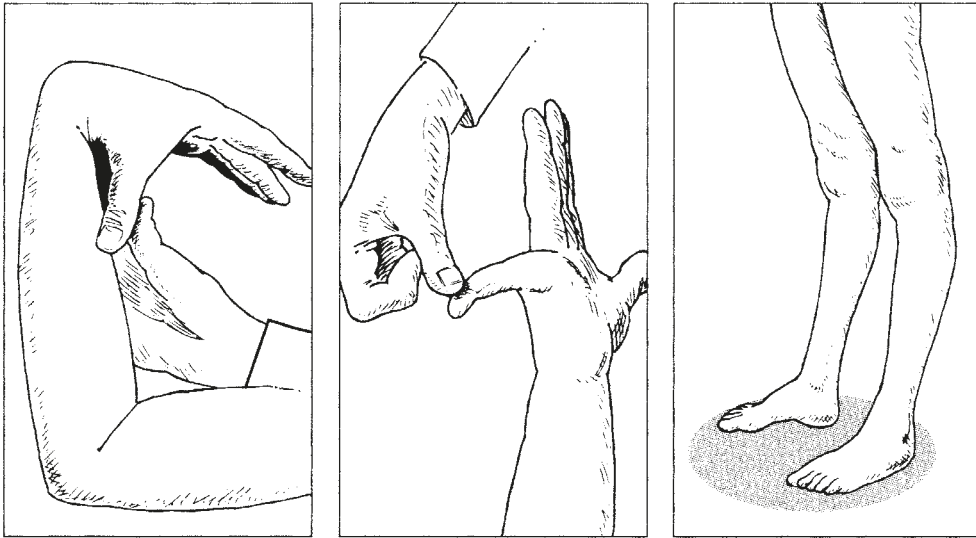
#### Selkä, lanneranka ja lantio

Skolioosi eli kieroselkäisyys ja kyfoosi eli köyryselkäisyys ovat marfaanikoilla tavallisia.

Syynä pidetään nopean kasvun lisäksi sidekudosten tukirakenteiden löysyyttä. Suurimmat muutokset tapahtuvat nuorilla nopean kasvun vaiheessa, jolloin selkärangan tilaa on seurattava säännöllisesti. Valtaosa selän käyryyksistä on lieviä, eivätkä ne edellytä erityistä hoitoa. Skolioosin korsettihoitoa käytetään, jos skolioosi etenee yli 20 asteen ja merkittävää selän kasvua on edelleen odotettavissa. Korsettihoito estää osalla potilaista skolioosin lisääntymisen. Yli 45 asteen skolioosi yleensä lisääntyy myös kasvun päättymisen jälkeen ja edellyttää siten leikkaushoitoa. Selän ryhtivirheitä ja kyfoosia voidaan hoitaa fysioterapialla.

Keskushermostoa, selkäydintä ja osin hermojuuria ympäröi kovakalvo eli duura, joka koostuu pääasiassa sidekudoksesta. Marfaanikoilla on hyvin usein lannerangassa selkäydinkanavan ja kovakalvon alaosan laajentuma (duuran ektasia). Laajentuma on yleensä oireeton, mutta joskus se aiheuttaa alaselän ja alaraajojen kipuja. Kovakalvo voi työntyä nikamien välistä jopa lantion sisäpuolelle.

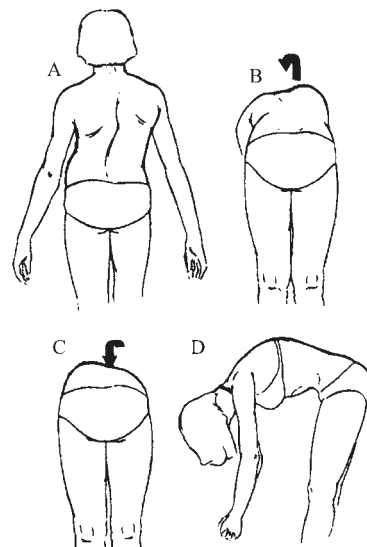
Osalla marfaanikoista lonkkanivelkuoppa painuu normaalia syvemmälle lantion sisään (acetabulum protrusio). Painuma aiheuttaa ainoastaan osalle marfaanikoista oireita, joita ovat lonkkakipu ja liikerajoitukset. Jos kasvun päätyttyä lonkkaniveleen kehittyy hankala kipuoire tai liikerajoitus, voidaan tehdä lonkan keinonivelleikkaus.



Kuva 2.1 Peukalon, pikkusormen ja polvien yliikkuvuus voidaan todeta kuvissa näkyvillä tavoilla.

Aiemmin käytettyjä pituuskasvun hormonaalisia jarrutushoitoja ei enää anneta tytöille hoitojen aiheuttamista haittavaikutuksista johtuen. Pojilla pituuskasvun jarrutushoidoille ei ole yleensä ollutkaan tarvetta. Tarvittaessa pituuskasvua voidaan kuitenkin jarruttaa kirurgisella toimenpiteellä, jossa pysäytetään raajan kasvulevyjen toiminta. Vastaavaa toimenpidettä voidaan käyttää, jos jalkaterän tai varpaiden liiallisesta kasvusta aiheutuu hankaluuksia kipujen tai sopivien jalkineiden löytämisen vuoksi.

Marfaanikoilla on usein alentunut luuntiheys eli osteopenia tai -poroosi, mutta lisääntynyttä murtuma-alttiutta ei ole kuvattu. Osteoporoosin ennalta ehkäisemiseksi on tärkeää huolehtia niin lasten kuin aikuisenkin riittävästä kalsiumin ja D-vitamiinin saannista sekä luustoa ja lihaksistoa vahvistavasta liikunnasta.

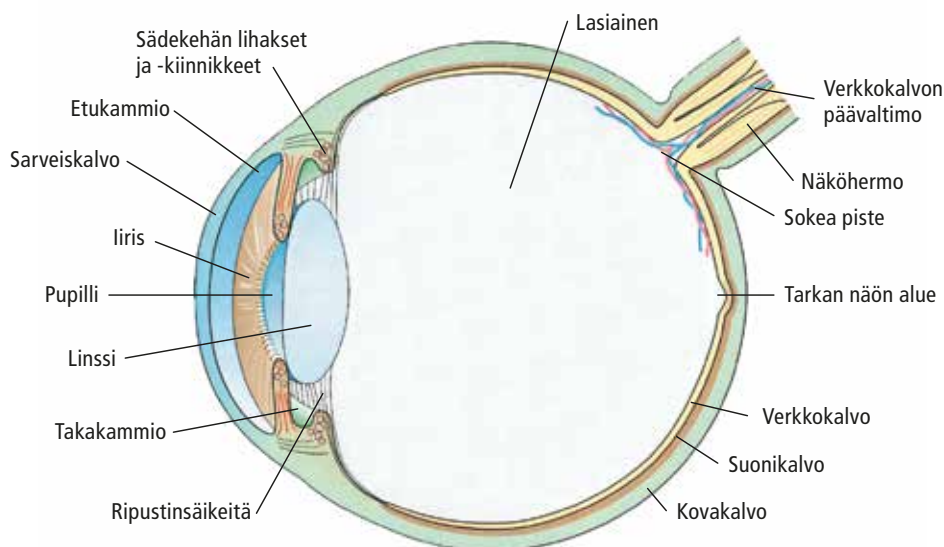


Kuva 2.2 A: Takaa katsottaessa voidaan havaita sekä oikean hartian että vasemman lantioharjanteen kohoasento, B ja C: Taivutus eteen saattaa paljastaa skolioosin, D: Sivusta katsottaessa tulee esiin korostunut kyfoosi (köyryselkä).

Kuva 2.3 Vasemmanpuoleisessa kuvassa pitkäsormisuus suhteessa ranteen paksuuteen tulee esille siten, että pikkusormen kärki ulottuu peukalonkärjen yli. Oikeanpuoleisissa kuvassa peukalonkärki ulottuu kämmensyrjän yli. Nämä löydökset kuvastavat sormiluiden pituutta.



## 2.2 Silmät




Kuva 2.4 Silmän rakenne.

### Taittovirheet

Likitaitteisuus (likinäköisyys) on yleinen marfaanikkojen silmän taittovirhe. Likitaitteisuutta esiintyy yleisesti väestössä, mutta Marfanin oireyhtymässä se esiintyy usein voimakkaampana, on etenevä ja usein todettavissa jo nuorena. Likitaitteisuus liittyy silmän pituuden kasvuun sekä silmässä olevan mykiön (linssin) tavallista

voimakkaampaan taittokykyyn. Sarveiskalvon alentunut taittovoimakkuus kompensoi usein likitaitteisuuden astetta.

Vaikka likitaitteisuus on tyypillistä Marfanin oireyhtymässä, osa marfaanikoista on voimakkaasti pitkätaiteisia (kaukonäköisyys). Tämä johtuu mykiön sivusiirtymästä (linssiluxaatio), jolloin mykiö ei terävöitä



kuvaa. Alkuun normaali- tai likitaitteinen silmä muuttuu voimakkaasti ja vaihtelevasti kaukonäköiseksi. Tällainen silmä ei näe tarkasti millenkään etäisyydelle ilman lasikorjausta ja pikkulapsella esiintyessään saattaa johtaa silmän heikkonäköisyyteen. Tarvittava optinen korjaus tehdään silmälaseilla tai piilolaseilla. Toispuolisena esiintyessään luksoituneen mykiön poisto voi tulla aiheelliseksi.

Hajataitteisuus on taittovirhe, joka yleensä liittyy mykiön sivusiirtymään. Mikäli hajataitteisyyden aste on suuri, silmään ei muodostu terävää kuvaa ja se puolestaan voi lapsella johtaa silmän heikkonäköisyyteen. Taittovirhe korjataan silmä- tai piilolaseilla. Suuriasteinen hajataitteisuus saattaa edellyttää paikaltaan siirtyneen mykiön poiston.

### **Karsastus ja mukauttamisvaje**

Arviolta 10–20 %:lla marfaanikoista esiintyy jonkin asteista ja tyyppistä karsastusta (silman virheasento). Se on hieman enemmän kuin väestössä keskimäärin. Heistä alle kahdeksanvuotiaista puolella on riski silmän toiminnalliseen heikkonäköisyyteen eli amblyopiaan. Tavallisinta on uloskarsastus (silman kääntyminen korvaan päin), mutta myös sisäänpäin karsastusta tai pystykarsastusta esiintyy. Marfanin oireyhtymässä esiintyvät taittovirheet, etenkin eritaitoisuus, mykiömuutokset, kallon ja kasvojen muotoon liittyvät poikkeamat sekä sidokudoksen epänormaaliin löysyyteen liittyvät mekaaniset tekijät selittävät karsastuksen lisääntyneen esiintyvyyden. Pitkän silmän hyvinkin ohut kovakalvo asettaa haasteen karsastuksen kirurgiselle hoidolle.

Nykytekniikoin se on useimmiten mahdollista suorittaa, mikäli tarve vaatii.

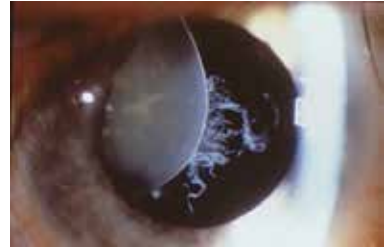
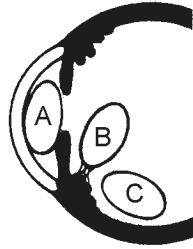
Osalla marfaanikoista tavataan mukauttamis- eli akkomodaatiovajetta. Se lisää yhdessä korjaamattomien taittovirheiden kanssa lapsilla toiminnallisen heikkonäköisyyden riskiä myös ilman näkyvää karsastusta. Heikkonäköisyyden hoito Marfanin oireyhtymää sairastavilla lapsilla poikkeaa muilla esiintyvistä toiminnallisen heikkonäköisyyden hoidosta siinä, että lääkkeellistä (silmätipat) hoitoa ei voida käyttää. Taittovirheiden tarkka korjaus yhdessä peittohoidon kanssa tai erityissilmälasien (ns. penalisaatiolasit) käyttö tuottavat yleensä hyvän lopputuloksen, jos hoidon tarve havaitaan varhain ja hoito ja seuranta toteutetaan määrätietoisesti.

### **Linssiluksaatio**

Mykiön sivusiirtymä eli linssiluksaatio on yleinen silmämuutos Marfanin oireyhtymässä (diagnostinen pääkriteeri). Sitä esiintyy 50–80 %:lla marfaanikoista ja se todetaan usein jo varhaislapsuudessa. Koska linssiluksaatiota tavataan muuten hyvin harvoin, se herättää aina epäilyn Marfanin oireyhtymästä. Luksaatio johtuu mykiön ripustussäikeiden hauraudesta. Kun osa ripustussäikeistä venyy tai katkeaa, mykiö siirtyy vastakkaiseen suuntaan (yleensä ylös – korvaan päin).

Linssiluksaatio muuttaa silmän taittovoimakkuutta. Kehittynyt taittovirhe pyritään korjaamaan silmälaseilla tai piilolaseilla. Mikäli taittovirhe ei ole optisesti korjattavissa tai se vaihtelee mykiön liikkeen takia, mykiön kirurginen poisto näön parantamiseksi ja/tai heikkonäköisyyden estämiseksi on

*Kuva 2.5 Linssiluksaatio. Linssi voi luksoitua silmän etukammioon (A), alaspäin (B) tai lasiaiseen (C). Silmälääkärin tutkimuksessa nähdään ripustussäikeiden katkeaminen ja linssin siirtyminen sivulle.*



aiheellinen. Linssiluksaatio voi altistaa mykiön samentuman eli kaihin vähittäiselle kehittämiselle.

Luksoitunut mykiö poistetaan leikkauksessa ja korvataan silmän sisälle asettavalla tekomykiöllä. Tekomykiö voidaan asettaa joko värikalvon etupuolelle (etukammiotekomykiö) tai takapuolelle (takakammiotekomykiö). Leikkausmenetelmä valitaan aina tapauskohtaisesti.

### **Verkkokalvon irtauma**

Verkkokalvon irtaumaa esiintyy 5–10 %:lla marfaanikoista. Irtauman riskiä lisäävät linssiluksaatio (osittainen siirtymä ja/tai mykiön putoaminen lasiaiseen), silmän suuri pituus (likitaitteisuus) sekä verkkokalvon irtauman esiintyminen lähisuvussa. Verkkokalvon irtauma tapahtuu usein äkillisesti. Silmän näkökenttään ilmaantuu etenevä varjostuma, joka muutamissa päivissä laajenee peittämään koko näkökentän. Varjon syntyä saattaa edeltää silmän salamointi ja näkökenttään ilmaantunut "nokisade". Muuten silmä on oireeton.

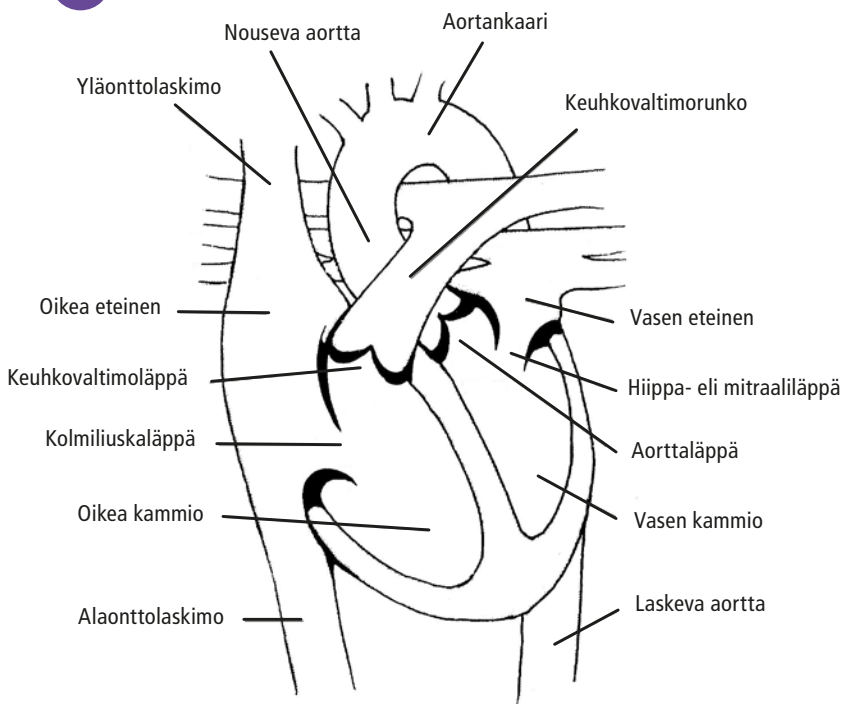
Verkkokalvon irtaumaa epäiltäessä on hoitoon hakeuduttava välittömästi. Verkkokalvokirurgian valtaisa kehitys on tehnyt

leikkauksen Marfanin oireyhtymässä turvaliseksi ja parantanut paljon näön ennustetta leikkauksen jälkeen.

### **Silmänpainetauti**

Marfanin oireyhtymässä silmänpainetautia (glaukooma eli viherkaihi) esiintyy useammin kuin väestössä keskimäärin. Glaukooma voi esiintyä äkillisenä "paineohtauksena" tai vähitellen tapahtuvana silmänpaineen nousuna. Äkillinen paineen nousu on tavallisempaa ja se johtuu mykiön luksaatiosta etukammioon. Paineen äkillinen nousu aiheuttaa särkyohtauksen silmän ympärille ja usein myös voimakasta pahoinvointia. Näkö yleensä sumenee ja lampun ympärille kehittyy näkyvä "sateenkaari". Mykiöperäisen paineohtauksen hoito edellyttää mykiön kirurgista poistoa. Vähitellen kehittyvää silmänpainetautia hoidetaan yleensä painetta alentavilla silmätipoilta.

Suurella osalla marfaanikoista silmämuutokset ovat lieviä ja näkö säilyy hyvänä. Koska mahdollisuus näköä heikentäviin muutoksiin on olemassa, suositellaan säännöllisiä silmälääkärin seurantatutkimuksia. Ensimmäinen silmätutkimus on jo aiheellinen, kun Marfanin oireyhtymää epäillään.



Kuva 2.6 Sydämen rakenne

### 2.3 Sydän ja verisuonet sekä niiden lääke- ja kirurginen hoito

Lähes 90 %:lla Marfanin oireyhtymää sairastavista esiintyy verenkiertoelimistön sairauspiirteitä. Koska merkittävimmät elinikään vaikuttavat tekijät Marfanin oireyhtymässä liittyvät sydämeen ja verenkiertoelimistöön, on tehostetulla lääkehoidolla ja 1960-luvulla alkaneella avosydänkirurgialla ollut huomattava vaikutus ennusteeseen: aikaisemmin marfaanikon keskimääräinen odotettavissa oleva elinikä oli noin 30 vuotta, 1970-luvulla noin 45 vuotta, 1990-luvun alussa noin 60 vuotta ja nykyisin yli 70 vuotta. Lisääntynyt tietoisuus oireyhtymästä, varhainen diagnostiikka, huolellinen hoito sekä lääkehoitoon ja kirurgisten menetelmien jatkuva paraneminen ovat suuresti parantaneet ennustetta ja pidentäneet elinikää.

Verisuoniin kuuluvat valtimot, laskimot ja pienet hiussuonet niiden välissä. Veri virtaa valtimoissa sydäimestä pois päin ja palaa sydämeen laskimoissa.

Sydämen läpät ovat hienorakenteisia pieniä kudosliuskoja, läppäpurjeita, jotka ohjaavat veren virtausta oikeaan suuntaan. Useimmiten Marfanin oireyhtymässä läppäpurjeiden ja niiden tukirakenteiden koostumus on poikkeava.

#### Hiippa- eli mitraaliläppä

Hiippaläpässä läppäpurjeet voivat pullistua vasempaan eteiseen sydämen vasemman kammion supistuessa. Tätä epänormaalia liikettä sanotaan hiippaläpän prolapsiksi ja se esiintyy noin 75 %:lla marfaanikoista. Noin kolmanneksella prolapoitunut hiippaläppä vuotaa. Sydän pystyy kompensoimaan

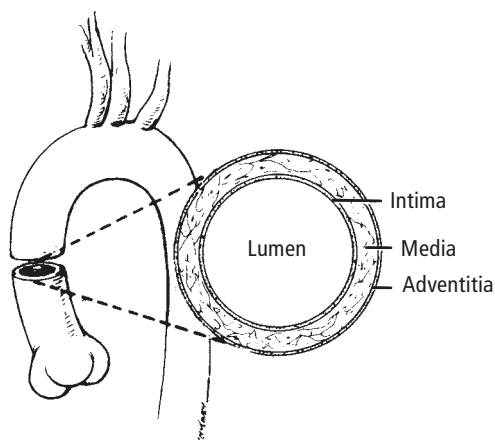


vähäisen läppävuodon varsin hyvin eikä oireita ole. Läppävuodon lisääntyessä sydämen kompensaatiomekanismit eivät riitä ja oireita alkaa esiintyä epäsäännöllisenä sydämen sykkeenä, hengästymisenä ja fyysisen suorituskyvyn alentumisena. Useimmiten hiippaläpän vuoto saadaan hoidetuksi läpän omia rakenteita korjaamalla. Vaihtoehtoisesti oma läppä voidaan joutua korvaamaan tekoläpällä.

### Aorttaläppä ja aortta

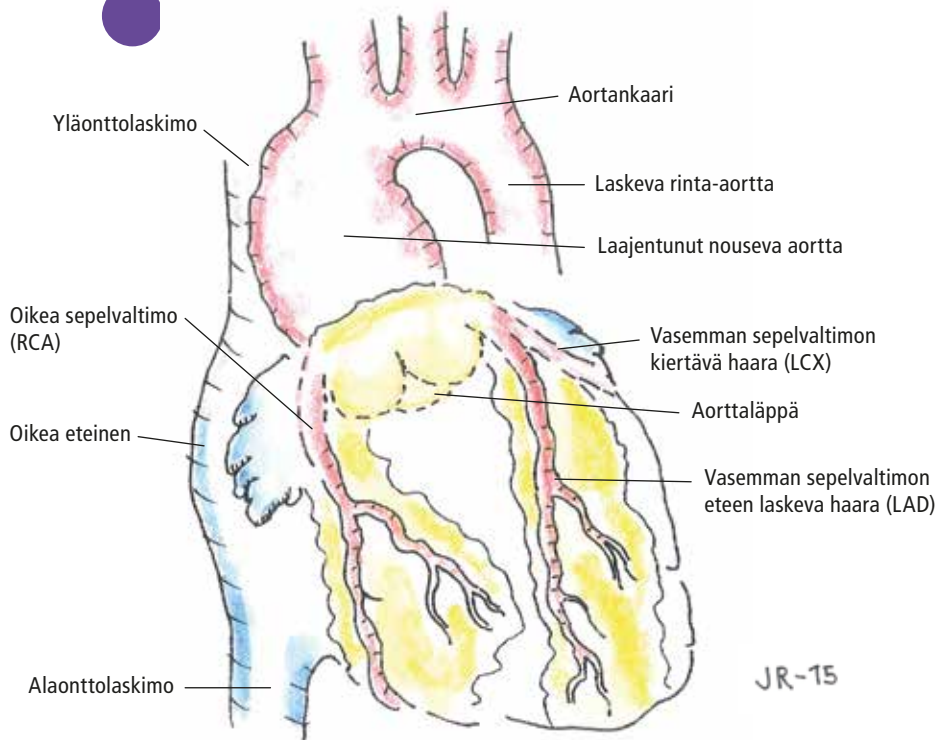
Marfanin oireyhtymä vaikuttaa pääasiassa suurimpaan valtimoon, aorttaan. Aortta lähtee sydämen vasemmasta kammiosta. Sydäimestä pois päin edetessään aortta jakautuu suuriin valtimoihin, jotka kuljettavat happirikasta verta koko kehoon. Aorttaläppä sijaitsee vasemman kammion ja aortan välissä estäen jo sydäimestä ulos pumpatun veren palaamisen takaisin sydämeen.

*Kuva 2.7 Läpileikkauskuvaa aortasta. Kuvassa näkyvät aortan seinämän kolme kerrosta.*



Aortan seinämä koostuu kolmesta osasta: ohuesta yhden solun paksuisesta sisäkerroksesta (intima), paksusta joustavasta keskikerroksesta (media), ja vahvasta ulko-kerroksesta (adventitia). Marfanin oireyhtymässä keskikerros on tavallista heikompi. Aortan seinämään kohdistuu sydämen supistuessa jatkuvasti vaihteleva painerasitus, joka voi aiheuttaa aortan laajentumisen (dilataatio) erityisesti aortan tyven ja nousevan aortan alueella. Aortan tyven laajentumisen seurauksena on myös mahdollista, että läppäpurjeet eivät enää täysin sulje aortan läppäaukkoa. Tästä seuraa, että veri virtaa takaisin sydämeen ja tällöin puhutaan aorttaläppävuodosta. Sydämen vasen kammi joutuu tekemään enemmän työtä pumpataksaan riittävästi verta elimistön tarpeisiin. Sydämen kompensaatiomekanismien käydessä riittämättömiksi oireina alkaa esiintyä hengenahdistusta ja raskuuden sietämisen alenemista sekä myöhemässä vaiheessa jopa pyörtymistä, rytmihäiriöitä ja rintakipuja.

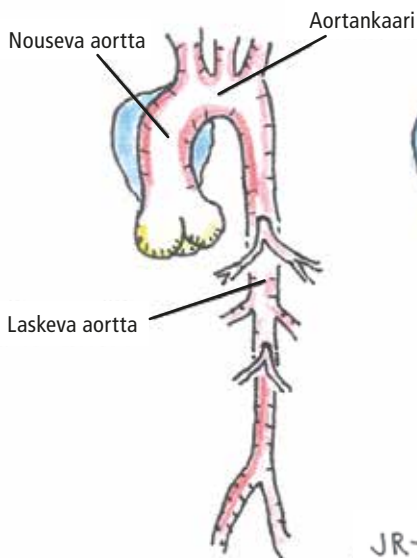
Aortan laajentumisen eteneminen altistaa aortan repeämälle (ruptuura) tai seinämän sisäkerroksen repeytymiselle (dissekoituma), joka voi nopeasti edetä heikentyneeseen keskikerrokseen. Repeämän synnyttyä pumpatun veren paine voi avata keskikerrokseen toisen kanavan (false lumen), jonka läpi veri pääsee virtaamaan. Siihen liittyy yleensä kova kipu rinnan etuosassa, kaulalla tai selässä. Lopuksi epänormaalin kanavan toisessa päässä syntyy toinen tai useampi repeämä joko sisäänpäin, jolloin veri virtaa takaisin aorttaan, tai ulospäin aiheuttaen kehon sisäisen verenvuodon.



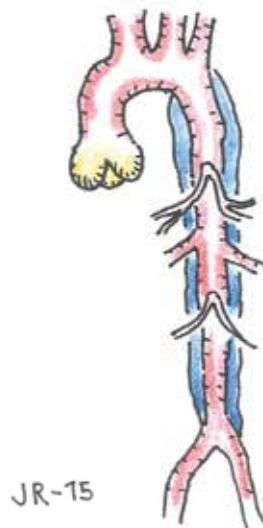
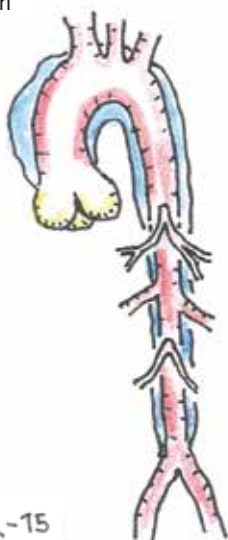
Kuva 2.8 Laajentunut nouseva aortta.

Dissekoitumassa repeämän alkukohta voi sijaita joko nousevan aortan, aortan kaaren (A-tyyppi, kuva 2.9) tai laskevan aortan alueella (B-tyyppi, kuva 2.10). Repeämä voi laajentua lähtökohdastaan aina koko aortan käsittäväksi. Mikäli repeämä aortan tyvi-alueella ulottuu sydämeen meneviin sepelvaltimoihin tai aorttaläppäpurjeisiin saakka, voi syntyä häiriöitä sydänlihaksen veren saannissa tai äkillinen aorttaläppän vuoto. Repeämä voi myös johtaa sydänpussin täyttymiseen verellä, mikä estää sydämen pumppausta. Mikäli repeämä taas haittaa aortankaaresta lähtevien aivoverisuonten verenvirtausta, seurauksena voi olla aivo-verenkiertohäiriöiden syntyminen.

Ruptuura tai A-tyyppin dissekoituma on hengenvaarallinen tila, joka ilman välitöntä leikkaushoitoa johtaa yleensä kuolemaan. A-tyyppin dissekoitumassa leikkaushoidon päätavoitteita ovat poistaa ja korvata repeämäkohta putkiproteesilla, palauttaa aorttaläppän toiminta joko korjaamalla tai tekoläppällä ja tarvittaessa palauttaa sydänlihaksen verenkierto. B-tyyppin dissekoitumassa yleensä hoidoksi riittää elintoimintojen seuranta ja verenpaineen tehokas hoito. Leikkaushoitokin on usein tarpeen myöhemmin, jos havaitaan aortan laajentumista. Jatko-seuranta ja aortan kuvantaminen määrävällein on tarpeellista kaikille leikatuille ja B-tyyppin dissekoituman saaneille potilaille. Yleensä seurantakäynnit toteutetaan 3, 6 ja 12 kuukauden kuluttua kotiutumisen ja tämän jälkeen kerran vuodessa.



Kuva 2.9 Tyypin A dissekoituma Stanfordin luokittelun mukaan. Repeämä on nousevan aortan alueella, mutta voi jatkua aortankaaren ja laskevan aortan puolelle. Sininen väri kuvaa dissekoituma-alueita.



Kuva 2.10 Tyypin B dissekoituma Stanfordin luokittelun mukaan. Repeämä on laskevan aortan alueella, mutta voi jatkua takaperoisesti aortankaaren alueelle. Sininen väri kuvaa dissekoituma-alueita.


### Verenpaineen hoito

Marfaanikolle suositellaan usein verenpaineen alentamista, jolloin aortan seinämään kohdistuvaa painevoimaa saadaan alennettua. Tällä tavalla voidaan estää tai hidastaa aortan laajenemista ja vähentää aortan dissekoituman todennäköisyyttä. Verenpaineen tulisi olla alle 130/80 mmHg tai jopa matalampi, ellei tästä aiheudu oireita kuten huimausta.

Ensisijaisina verenpainelääkkeinä on pidetty beetasalpaajia joista käytetyimpiä ovat propranololi, atenololi, bisoprololi ja metoprololi. Tutkimusnäyttö beetasalpaajien tehosta Marfanin oireyhtymään liittyvän aortan laajentumisen ehkäisemisessä on kuitenkin vähäinen. Yleensä beetasalpaajat

ovat hyvin siedettyjä. Tyypillisiä sivuvaikutuksia ovat mm. matala syketaajuus (bradykardia), käsien ja jalkojen paleleminen ja väsymys.

Verenpaineen hoidossa käytetään usein myös ACE-estäjiä tai angiotensiinireseptorisalpaajia. Viime aikoina eläinkokeista on saatu lupaavia tuloksia angiotensiinireseptorisalpaajien, erityisesti losartaanin, hyödyistä Marfan-hiirillä. Äskettäin julkaistut lääkehoitotutkimukset Marfanin oireyhtymää sairastavien hoidosta eivät kuitenkaan ainakaan vielä ole lunastaneet lupauksia. Marfanin oireyhtymässä ja muissa perinnöllisissä aorttasairauksissa elimistön erään kasvutekijän, TGF- $\beta$ :n (transforming growth factor beta), on osoitettu olevan



liian aktiivinen. Losartaanin on osoitettu hilitsevän tätä. FBN1-geenimutaatiota kantavilla Marfan-hiirillä tehdyissä kokeissa losartaani esti aortan laajenemisen tehokkaasti. Ihmisillä tulokset eivät ole olleet yhtä hyviä, mutta useita tutkimuksia aiheesta on edelleen käynnissä. Losartaani on todettu turvalliseksi ja hyvin siedetyksi lääkkeeksi, mutta raskauden ja imetyksen aikana sitä ei kuitenkaan tule käyttää.

Verenpaineen lääkkeetöntä hoitoa ei tule unohtaa. Terveellinen ja vähäsuolainen ruokavalio, sopiva kuntoliikunta ja tupakoimattomuus ovat tärkeitä myös marfaanikoille.

### Säännölliset tarkastukset

Verenkiertojärjestelmän pettäminen on tärkein ennusteeseen ja elinikään vaikuttava seikka Marfanin oireyhtymässä. Mikäli vakavia verenkiertojärjestelmän ongelmia ei ole, lääkärintarkastus kerran vuodessa riittää. Tuolloin sydämen kaikututkimuksen (ultraääni) avulla voidaan tutkia sydämen ja sydänläppien toimintaa sekä aortan kokoa. Sydänfilmi eli elektrokardiogrammi (EKG) kuuluu niin ikään normaaleihin tutkimuksiin. Mikäli säännöllisissä tarkastuksissa havaitaan muutoksia, ovat tiheämmät seuranta-tutkimukset tarpeen. Mikäli ultraäänitutkimuksessa on todettu aortan merkittävää laajentumista, suoritetaan aortan kuvantaminen tietokonetomografialla, TT-kuvaus (CT-computer tomography) tai magneettitutkimuksella, MRI-kuvaus (magnetic resonance imaging).

### Kirurginen hoito

Todettua aortan laajentumista ja myös aortan laajentuman vuoksi leikattuja potilaita seurataan säännöllisesti tietokonetomografia- tai magneettitutkimuksella. Normaalisti aikuisen aortta on alkuosasta halkaisijaltaan 25–30 mm. Aortan tyven laajentuminen todetaan lähes 90 %:lla Marfanin oireyhtymää sairastavista, ja dissekoituma esiintyy 1/3–2/3:lla heistä. Aortan tyven läpimitan kasvu yli 50 % normaalista tilastaan (yli 40 mm) voi johtaa aorttaläpän merkittävään vuotoon, ja aortan dissekoitumariski alkaa lisääntyä.

Nykyisten kansainvälisten suositusten mukaisesti kirurgista hoitoa suositellaan aortan repeämisen tai dissekoitumisen ehkäisemiseksi aikuisille jos:

1. aortan tyven ja/tai nousevan aortan halkaisija on  $\geq 50$  mm,
2. halkaisija on  $\geq 45$  mm, kun sukuhistoriassa tiedetään olevan aortan dissekoitumataipumus, aorttaläpässä on merkittävä vuoto tai suunnitelmassa on raskaus,
3. aortan laajenemisnopeus on suuri ( $> 2-3$  mm vuodessa).

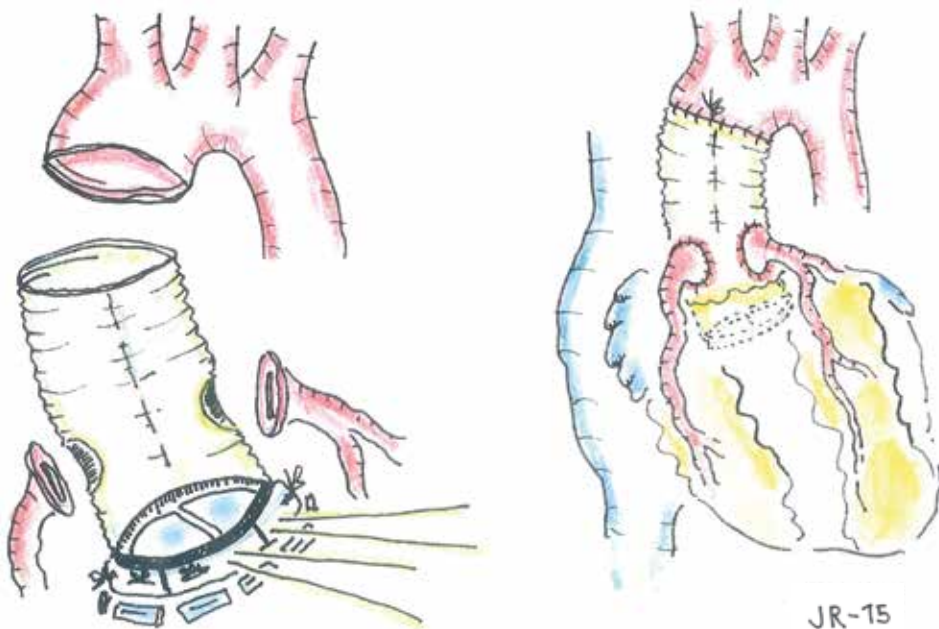
Perinteisesti aortan tyvi on korjattu yhdistelmäistutteella eli composite graftilla (kuva 2.11). Kuvassa tekoläppä ja nousevan aortan putkiproteesi on yhdistetty jo tehtaalla yhdeksi kappaleeksi. Sepelvaltimot ommellaan kiinni putkiproteesin kylkeen (kuva 2.12). Tekoläppä edellyttää koko eliniän jatkuvaa

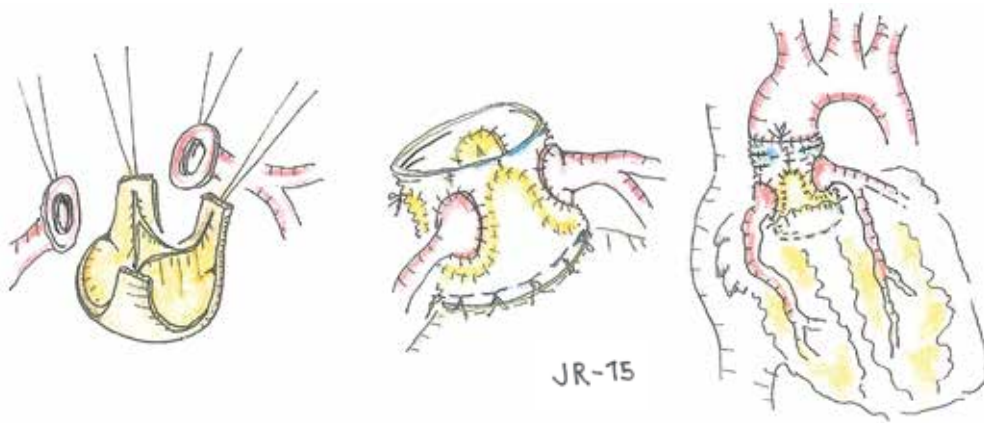


Kuva 2.11 Composite graft -yhdistelmäistute.  
(Kuva: St. Jude Medical)

verenohennuslääkitystä esim. Marevanilla. Nykyään myös Marfanin oireyhtymässä osalle potilaista voidaan harkita aortan tyven korjaamista aorttaläpän säästävällä leikkaustekniikalla. Kyseeseen tulee lähinnä ns. aorttaläpän reimplantaatioleikkaus eli Davidin leikkaus, jossa potilaan oma aorttaläppä sijoitetaan dacron-proteesin sisälle (kuva 2.13). Tämän leikkauksen etuna on se, että vältetään tekoläppään liittyvä aivoinfarkti- ja muu veritulppariski ja Marevan-hoitoon liittyvät vuotoriskit. Leikkauksen edellytyksenä on, että oma läppä on rakenteellisesti normaali eikä vuoda merkittävästi.

Kuva 2.12 Composite graft -leikkauksessa laajentunut nouseva aortta ja aorttaläppä on leikattu pois ja korvattu yhdistelmäistutteella. Putkiproteesin kylkeen on leikattu kaksi reikää, joihin ommellaan kiinni sepelvaltimot.





*Kuva 2.13 Aorttaläpän säästävä reimplantaatioleikkaus eli Davidin leikkaus. Laajentunut nouseva aortta on leikattu pois aorttaläpän kudokset kuitenkin säästäen. Oma aorttaläppä ommellaan verisuoniproteesin sisään. Sepelvaltimot ommellaan kiinni verisuoniproteesin kylkeen.*

Aortankaaren kirurginen korjaus osittain tai kokonaan liittyy usein nousevan aortan korvaamiseen verisuoniproteesilla, joskin pelkän kaaren korjaaminenkin voi tulla kyseeseen. Aortankaaren ja laskevan rinta-aortan laajentuman kirurgiseen korvaukseen verisuoniproteesilla ei kansainvälisissä suosituksissa oteta yhtä selvästi kantaa, mutta sitä tulee harkita, jos aortan halkaisija on yli 55 mm tai todetaan nopea kasvu. Erityisesti aortan kaaren sairauksien kirurginen hoito on vaativaa. Aivojen ja selkäytimen suojaamiseksi potilas jäädytetään sydänkeuhkokonetta käyttäen ja verenkierto pysäytetään lyhyeksi ajaksi. Laskevan rinta-aortan ja vatsa-aortan korvaamista verisuoniproteesilla tulee harkita, mikäli läpimitta on yli 55 mm tai laajeneminen on nopeaa. Toimenpiteen yhteydessä joudutaan kiinnittämään erityistä huomiota selkäytimen suojaamiseen, jotta välttyttäisiin mahdolliselta, joskin harvinaiselta, alaraajojen halvaantumiselta. Laskevan rinta-aortan laajentumien

suonensisäistä hoitoa päällystetyllä verkko-putkella (stenttigrafiti) ei ainakaan toistaiseksi suositella marfaanikoille aortan seinämäheikkouden vuoksi.

Leikkaustulos on parempi, jos leikkaussuunnitelma ja -ajankohta sekä leikkauksen toteutus voidaan suorittaa ennakolta tehdyn suunnitelman mukaisesti eikä päivystysleikkauksena. Ennalta suunniteltu nousevan aortan leikkaus onnistuu yli 95 %:ssa tapauksista. Aortan tyven ja nousevan aortan suunnitellussa leikkauksessa kuoleman tai aivohalvauksen riski on 1–2 %, kun päivystysleikkauksessa kuolemanriski on 10–15 %. A-tyyppin dissekoituman leikkauksessa tulee korvata vähintään sekä aortan tyvi että nouseva aortta putkiproteesilla, sillä pelkän nousevan aortan korvauksessa aortan tyven uudelleen laajentumisen ja uusintaleikkauksen riski on huomattava. Yhdistelmäproteesileikkauksen hyvät pitkäaikaistulokset ovat tiedossa, mutta

aorttaläpän säästävän leikkauksen pitkäaikastuloksia ei ole vielä käytettävissä. Uusintaleikkaukseen, jossa oman aorttaläpän vuodon vuoksi asetetaan tekoläppä, joutuu 10 vuoden seurannassa arviolta 5–10 %.

Marfaanikon on tärkeä tiedostaa, että nuorella iällä korjatuilta osin aortta on usein kestävä, mutta erityisesti dissekoitumisissa korjaamaton aortta on normaalia heikompi ja johtaa usein uusintaleikkauksiin. A-typin dissekoitumassa todennäköisyys joutua aortan kaaren tai laskevan rinta-aortan korjausleikkaukseen 10–20 vuoden kuluessa on 20–40 %. Tulehduksia ennalta ehkäisevä antibioottiprofylaksia tulee muistaa esimerkiksi ennen kirurgisia toimenpiteitä, jos marfaanikolle on asennettu tekoläppä. Säännölliset tarkastukset ja liikuntarajoitukset tulee muistaa leikkaushoidon jälkeen, sillä niillä on edelleen oleellinen merkitys ennusteseen ja odotettavissa olevaan elinikään.

### **Kardiomyopatia**

Viimeaikaisissa tutkimuksissa on voitu todeta, että noin 25 %:lla marfaanikoista esiintyy myös itsenäistä sydänlihaksen sairautta, mikä muistuttaa sydämen vajaatoimintaan johtavaa laajentavaa sydänlihassairautta, dilatoivaa kardiomyopatiaa. Tämä tulee esille sydämen alentuneena pumppaustehona ja vasemman kammion tilavuuden ja halkaisijan suurenemisena. Hoitona käytetään beetasalpaajia, ACE-estäjiä tai angiotensiinireseptorinsalpaajia ja tarvittaessa nesteenoistolääkkeitä.

### **Sydämen rytmihäiriöt**

Marfanin oireyhtymään liittyviä rytmihäiriöitä on tutkittu varsin vähän. Tiedetään kuitenkin, että marfaanikoilla esiintyy normaaliväestöön verrattuna enemmän sekä eteisperäisiä että kammioperäisiä rytmihäiriöitä. Yleisesti tiedetään myöskin, että sydäntä kuormittavat, merkittävät läppäviat sekä sydämen vajaatoiminta lisäävät rytmihäiriöiden esiintymistä.


Sydänleikkauksen jälkeen esiintyy usein rytmihäiriöitä varsinkin toipumisvaiheen alussa ja tällöin on tarpeen käyttää esimerkiksi beetasalpaajalääkitystä. Marfaanikon rytmihäiriöiden hoito ei poikkea muusta väestöstä.

### **Verenhennuslääkitys**

Mikäli potilaalle asennetaan sydämeen mekaaninen tekoläppä, on leikkauksen jälkeen elinikäinen verenhennuslääkitys (antikoagulanttihoito) tarpeen. Marevan (varfariini) on yleisimmin käytetty antikoagulantti. Eri-tyistilanteissa, kuten raskauden ensimmäisellä kolmanneksella ja synnytyksen lähestyessä, on suositeltavaa käyttää ihon alle pistettävää pienimolekyylistä hepariinihoidusta. Viime vuosina markkinoille on tullut uusia tablettimuotoisia ns. suoraa antikoagulantteja (dabigtraani, rivaroksabaani, apiksabaani), mutta nämä eivät sovellu verenhennukseen tekoläppäpotilailla.

### **Marfanin oireyhtymään liittyvät sydän- ja verisuonimuutokset lapsilla**

Lapsilla epäily Marfanin oireyhtymästä herää pituuden, hoikan ja pitkäraajaisen ruumiinrakenteen, rintakehän epämuotoisuuden, likinäköisyyden ja linssiluksaation



perusteella. Jos lapsen suvussa on todettu Marfanin oireyhtymä ja suvun geenivirhe on tiedossa, voidaan lapsen tilanne selvittää geenitutkimuksella riippumatta siitä, onko lapsella todettu Marfanin oireyhtymään soivia piirteitä tai oireita.

Mitä nuorempana lapselta löytyy sydän- tai aorttamutoksia, sitä äkäisempi Marfanin oireyhtymä taudinkulultaan on. Lapsuudessa diagnosoiduista potilaista yli 80 %:lla on havaittu nousevan aortan laajentuma, hiippaläpän vuoto tai molemmat. Joillakin lapsilla nähdään myös sydänlihaksen sairaus: vasen kammio on laajentunut ja supistelee tavanomaista vaimeammin.

Jos oireettomalla lapsella todetaan Marfanin oireyhtymän geenivirhe, sydänmuutosten kehittyminen nähdään mahdollisesti vasta seurannan aikana. Oireettomillekin lapsille aloitetaan beetasalpaaja- tai losartaanilääkitys heti, kun diagnoosi on tehty, jotta mahdollisia elinmuutoksia pystyttäisiin hidastamaan. Beetasalpaajia käytetään myös lapsipotilailla, koska niiden uskotaan vähentävän aortan hemodynaamista kuormitusta. Näyttö niiden tehosta on ollut vaihteleva. Angiotensiinireseptorisalpaaja, esimerkiksi losartaani, on lupaava lääkeryhmä aortan dilataation hidastajina, koska TGF- $\beta$ -kasvutekijän yliaktiiviteetilla on todennäköisesti keskeinen osuus aortan seinämärakenteen muutosten synnyssä. Näyttö losartaanin tehosta lasten pitkäaikaishoidossa kuitenkin vielä puuttuu.

Lapsia, joilla on Marfanin oireyhtymä, seurataan yksilöllisesti löydösten perusteella yleensä 1–2 kertaa vuodessa. Aortta ja sydämen muut rakenteet näkyvät lapsilla hyvin ultraäänitutkimuksella. Aortan mittaamiseen käytetään isommilla lapsilla myös magneettitutkimusta (MRI), jolla saadaan koko aortta kerralla hyvin kuvattua. Joskus aortta laajenee jo lapsuusiällä niin paljon, että tarvitaan aortan kirurgista korjausta edellä mainittuun tapaan. Koska aortan koko muuttuu kasvun myötä, lapsilla ei voida käyttää samanlaisia nousevan aortan läpimittalukuja kuin aikuisilla. Nousevan aortan läpimittaa verrataankin lapsen kokoon. Mitä nopeammin nouseva aortta Marfanin oireyhtymää sairastavalla lapsella tai nuorella laajenee, sitä todennäköisempää on, että tullaan tarvitsemaan korjausleikkausta. Riski on huomattavan suuri niillä lapsilla, joilla nousevan aortan läpimitta kasvaa vuodessa 5 % tai enemmän kuin normaali kasvu edellyttäisi ja/tai aortan läpimitta on yli 1,3-kertainen odotusarvoon nähden.

## 2.4 Iho

Marfaanikon ihoon voi jo lapsuudessa ilmestyä aluksi punertavia, samansuuntaisesti kulkevia ihonalaisia juovia, jotka muuttuvat muutamassa viikossa väriltään vaaleiksi arviksi, ns. strioiksi. Juovia on yleensä useita ja ne sijaitsevat ihon venytykselle tyypillisillä alueilla kuten lanneselässä poikittain, hartioissa pystysuunnassa tai reisissä pitkitäisinä kimppuina. Juovat ovat aivan samanlaisia kuin lihavien ihmisten ihojuovat vatsan alueella ja naisille synnytysten ja imetyksen



seurauksena syntyvät vatsan alueen ja rintojen juovat.

Juovat ovat kivuttomia ja vaarattomia, eikä niitä tarvitse eikä voikaan hoitaa. Juovien ilmenemistä jo lapsuudessa ja epätavallisiin paikkoihin voidaan käyttää Marfanin oireyhtymän tunnistamisessa. Muutoin marfaanikon iho on normaalia eikä esim. mustelmia tai ihonalaisia verenvuotoja ilmene, ellei käytössä ole verenohennuslääkitystä.

## 2.5 Keuhkot ja hengitystiet

Marfanin oireyhtymään liittyy lieviä hengitykseen vaikuttavia muutoksia. Ne johtuvat keuhkokudoksen ja luisen rintakehän rakenteellisista poikkeavuuksista. Keuhko-oireet ovat harvoin elämää rajoittavia. Mikäli marfaanikolla esiintyy keuhko-oireita kuten hengenahdistusta tai yskää, keuhkojen toimintaa on nykyisin helppo mitata spirometriatutkimuksella ja keuhkokuvalla. Nämä perustutkimukset ovat saatavilla kaikilla terveysasemilla Suomessa.

Tärkeimmät ohjeet marfaanikon keuhko-oireiden ja -sairauksien ehkäisyssä ovat täsmälleen samat kuin kaikilla muillakin: pitää pidättäytyä tupakoinnista, harrastaa liikuntaa ja huolehtia siitä, ettei ylipainoa kerry.

### Ilmarinta

Marfanin oireyhtymään voi liittyä myös keuhkokudoksen mikroskooppisesta repeämästä syntyvä ilmarinta, jossa toinen keuhko painuu kasaan (pneumothorax). Tuolloin oireena on äkillisesti alkava hengenahdistus


ja useimmiten rintapisto tai -kipu. Ilmarinta on aina hoidettava kiireellisesti sairaalapäivystyksessä. Tila vaatii nopeaa lääkärin arviota, sillä se on hoidettavissa kirurgisesti. Se on helposti diagnosoitavissa (ja poissuljettavissa) keuhkokuvauksella.

### Keuhkokudoksen laajentuma (emfyseema)

Useimmilla marfaanikoilla esiintyy lievää keuhkorakkuloiden laajentumaa (emfyseema), sillä fibrilliinigeeni ohjaa keuhkorakkuloiden kehitystä alkionkehitysvaiheessa. Usein emfyseema on lievää eikä sen esiintyminen näy tavallisessa keuhkokuvassa. Emfyseema lisää alttiutta sairastua keuhko-ahtaumatautiin, jonka yleisin ympäristön aiheuttama riskitekijä on tupakointi. Tästä syystä on erittäin tärkeää, että marfaaniko ei tupakoi. Keuhkot ovat erityisen herkkiä keuhkorakkuloiden kehitysvaiheessa, mikä jatkuu jopa 20 ikävuoteen asti. Emfyseeman esiintymistä voidaan tutkia keuhkojen TT-tutkimuksella (tietokonetomografialla). Marfaanikon on tärkeää tietää, että lievä emfyseema altistaa ilmarinnalle.

### Rintakehän epämuotoisuudet ja niiden vaikutus hengitykseen

Luisen rintakehän muutokset (lunnunrinta, kuopparinta) tai muutokset rintakehän hengityslihasten toiminnassa eivät yleensä aiheuta Marfanin oireyhtymää sairastaville terveydellisiä haittoja. Ne voivat kuitenkin haitata rintakehän liikkuvuutta ja sillä tavalla aiheuttaa nk. restriktiivisen eli tilavuusvajeesta johtuvan keuhkosairauden. Mikäli



marfaanikolla on skolioosi, se voi samalla mekanismilla heikentää rintakehän liikkuvuutta ja aiheuttaa tilavuusvajetta. Kaikille marfaanikoille, joilla on voimakkaat luisen rintakehän muutokset, tulisi ainakin kerran elämässä tehdä keuhkojen toimintakokeet (spirometria) sen arvioimiseksi, onko keuhkojen toiminta rintakehän alentuneesta liikkuvuudesta johtuen merkittävästi alentunut.

### **Keuhkoputkien sairaudet**

Astma on yleinen keuhkosairaus, jonka esiintyvyys lisääntyy väestössä. Marfaanikoilla ei ole lisääntynyttä riskiä sairastua astmaan, mutta astman tunnistaminen marfaanikoilla olisi tärkeää, sillä osa mahdollisesti käytettävistä verenpainelääkkeistä saattaa pahentaa astmaoireita. Joillakin marfaanikoilla voi esiintyä lievää keuhkoputkien laajentumaa eli bronkiektasioita. Muutokset ovat lieviä, eivätkä yleensä aiheuta oireita tai vaikuta merkittävästi keuhkojen toimintaan. Mikäli keuhkoputkien laajentuma todetaan, liman tyhjennys keuhkoista ja tulehdusten hyvä hoito on tärkeää.

### **Uniapnea**

Marfanin oireyhtymässä voi esiintyä normaalia enemmän uniapneaa. Uniapnea on yleinen sairaus, joka liittyy ylipainoon tai hengitysteiden rakenteelliseen löysyyteen. Uniapneapotilaalla on päiväsymystä johtuen siitä, että yön aikaiset hengityskatkokset aiheuttavat havahtumista useita kertoja yössä. Uniapnea voidaan sulkea pois yön aikaisella unirekisteröintitutkimuksella, joka voidaan nykyään tehdä potilaan kotona

etäseurantalaitteilla. Mikäli marfaanikolla on selittämätöntä päiväsymystä tai perheenjäsenet havaitsevat voimakasta kuorsausta tai yön aikaisia hengityskatkoja, unirekisteröinti on aiheellinen. Unettomuudesta kärsivällä henkilöllä uniapnea on erittäin epätodennäköinen, eikä silloin yleensä tarvitse tehdä lisätutkimuksia uniapnean poisulkemiseksi.

Uniapnean ensisijainen hoitomuoto on ns. CPAP-laite. Jos uniapnea johtuu nielun ilmatilan ahtautumisesta unen aikana, hammaslääkäri voi valmistaa hoidoksi suukojeen sellaisille potilaille, joiden uniapnea on lievää tai joille CPAP-hoito ei syystä tai toisesta sovellu. Suukojeen toimintaperiaatteena on, että kojeen ollessa suussa alaleuka ja sen mukana kieli ohjautuvat normaalia edemmäs, jolloin nielun ilmatila väljenee. Kojee auttaa sekä kuorsaukseen että edellä kuvattuun obstruktiiviseen uniapneaan. Kojee valmistetaan yleensä yksilöllisesti. Tällöin hammaslääkäri ottaa hampaista jäljennökset ja suunnittelee leuan eteen tuonnin määrän. Hammaslääkäri myös seuraa leukanivelten sopeutumista kojeeseen sekä purentaa, jossa saattaa näkyä ajan mittaan muutoksia kojetta ahkerasti pidettäessä.

## **2.6 Kasvot, suu, hampaat**

Marfanin oireyhtymässä kasvot ovat usein muodoltaan pitkänomaiset ja alaleuka näyttää sijaitsevan takana muihin kasvorakenteisiin nähden. Suulaki on tyypillisesti korkea ja kapea, ja hampaisto on voimakkaasti ahtautunut.

## Oikomishoito

Hampaiston ongelmia hoidetaan oikomishoidolla. Koska oikomishoito kannattaa ajoittaa vaiheeseen, jolloin pysyvät hampaat ovat vasta puhkeamassa suuhun ja kasvua vielä runsaasti jäljellä, tulisi oikomishoidon erikoishammaslääkärin luo hakeutua seurantaan ja mahdolliseen hoitoon mieluiten jo ensimmäisten pysyvien poskihampaiden (”kuutoset”) puhjettua suuhun noin kuuden vuoden iässä. Tässä iässä voidaan aloittaa hoito esimerkiksi suulakea levittävällä kojeella.

## Leukanivel

Nivelten yliliikkuvuus koskee myös leukanivelä, ja niissä tavataankin toimintahäiriöitä – kipua, naksumista ja jopa nivelen sijoiltaan menoa. Apua saattaa olla purentakiskosta, joka on läpinäkyvästä akryylistä yksilöllisesti valmistettava ”hammassuoja”. Se tehdään yleensä vasta aikuisiässä, ja useimmiten sitä käytetään ainoastaan öisin. Leukanivelvaihaisen kannattaa välttää purukumien syöntiä ja käyttää esimerkiksi ksylitolipastilleja purukumin sijaan.

## Hampaat ja suuhygieniä

Hampaat näyttävät tavallisilta. Marfanin oireyhtymässä on kuitenkin kuvattu kalkkeutumia hampaan sisäosissa sekä hampaiden pitkäjuuruisuutta, jotka saattavat vaikeuttaa hammaslääkärin työtä, jos hampaisiin joudutaan tekemään juurihoitoja tai hampaiden poistoja. Marfanin oireyhtymään voi liittyä lisääntyneitä hammaskiven muodostusta, taipumusta ientulehdukseen ja hampaiden kiinnityskudossairauksiin (parodontiitti) sekä myös alttiutta hampaiden reikiintymiseen, mutta syytä tähän

ei tiedetä. Hyvä suuhygieniä ja makeiden välipalojen välttäminen ovat tärkeitä, jotta hampaat ja ikenet säilyisivät terveinä. Hampaat harjataan kahdesti päivässä mielellään sähköhammasharjalla käyttäen fluorihammastahnaa. Hammasvälit puhdistetaan päivittäin langalla, tikulla tai hammasväliharjalla.

Ksylitolituotteet antavat lisäsuojaa reikiintymistä vastaan, ja suuvesien käytöllä voidaan vähentää plakin kertymistä ja ientulehdusta. Hampaiden hoito on erityisen tärkeää niille, joilla on sydämen läppävika tai tekoläppä ja sen vuoksi suurentunut riski saada sydämen sisäkalvon tulehdus (endokardiitti), sillä bakteereja voi kulkeutua verenkiertoon suun tulehduspesäkkeistä.

Jotta suun tulehdukset saadaan pidettyä aisoissa, on suositeltavaa, että hyvän omahoidon lisäksi marfaanikot kävisivät säännöllisesti hammaslääkärin tarkastuksessa ja esimerkiksi puolivuositain suuhygienistin tekemässä ammattimaisessa puhdistuksessa. Hammashoidossa on huomioitava mahdollinen verenohennuslääkitys sekä mahdollinen antibioottisuojaan tarve kaikissa toimenpiteissä, joihin liittyy verenvuodon mahdollisuus, olipa hoidon suorittaja sitten hammaslääkäri tai suuhygienisti. Tämä koskee mm. hammaskiven poistoa, hampaiden poistoa ja muita suukirurgisia toimenpiteitä ja toisinaan myös paikkaushoitoa. Koska sydämen syke ei saisi liiaksi nousta, hammaslääkäri voi valita sellaisen puudutusaineen, joka ei sisällä adrenaliinia. Joskus laajat hammashoidot on turvallisinta tehdä sairaalaolosuhteissa.



## 2.7 Tyrät

Marfaanikolla on tavallista hieman suurempi alttius saada nivustyrä (hernia inguinalis). Tyrä ilmenee usein äkillisesti ponnistettaessa kipuna ja pullistumana nivustaipessa. Tämä voi tapahtua lapsuudessa tai myöhemmin aikuisiässä. Tyrä johtuu vatsan sisäkalvon peittämisestä, jonka seurauksena sisäkalvon pullistumaan saattaa työntyä suolen mutka tai rasvaliuska. Tyrän ilmestyttyä se on yleensä kivuton, mutta jos se aiheuttaa suolen kuristumisen ja ruoan kulkuesteen, alkaa vatsan kipu ja oksentelu. Tästä syystä nivustyrän ilmaannuttua on syytä hakeutua lääkäriin tutkimukseen. Tyrän hoito tapahtuu korjausleikkauksella. Marfaanikot, joille on tehty vatsanalueen leikkaus, saavat tavallista useammin arpityrän leikkauskohtaan.

## 2.8 Kipu, väsymys ja muut yleisoireet

Marfaanikoilla on vaihtelevia kiputuntemuksia nivelistössä ja lihaksistossa. Nivelten sijoiltaanmenot ovat harvinaisia, mutta silloin hyvinkin kivuliaita ja toimintakykyä rajoittavia. Ne edellyttävät usein leikkaushoitoa ja aina pitkällistä ohjattua kuntoutusta. Lihaksiston epätasainen kuormitus voi johtaa heikentyneeseen asentotuntoon ja aiheuttaa kipuja lantiorenkaassa, rintakehässä sekä niska-hartia seudussa. Selkäkipu on marfaanikoilla yleistä ja siihen liittyy usein alaraajakipua sekä lihaskrampeja. Lantion pohjan ja vatsan alueen kipuja sekä päänsärkyä voi myös esiintyä. Kipu vaihtelee luonteeltaan

terävästä kivusta tylppään tai pistävään, ja se voi olla hyvin voimakasta. Kipu voi olla päivittäistä tai ajoittaista. Selkäkipujen taustalla voivat olla selkäydinkanavan duuran ektasiat eli selkäydinkanavan ja selkäydintä ympäröivän kalvon laajentumat, jotka sijaitsevat yleisimmin lannerangassa.

Marfaanikon lihaksisto väsy nopeasti, voimantuotto alenee ja lihaksisto palautuu rasituksesta huonosti. Pienestä ponnistuksesta palautumiseen voi kulua jopa vuorokausi. Notkeudesta huolimatta marfaanikko voi tuntea itsensä jäykäksi ja hänellä voi olla erilaisia heijastetuntemuksia, puutumisia sekä parestesioita, jotka eivät noudata hermojen toiminta-alueita.

Marfaanikoilla voi esiintyä yleisväsymystä (fatigue), joka vaikeuttaa jokapäiväistä elämää. Yleisväsymykseen voi liittyä kroonista kipua sekä aistien ylikuormitusta. Tilanne voi ilmetä energisyyden ja puhdin loppumisena, joskus hyvin äkillisesti. "Akku hyytyy täysin". Palautuminen päivän rasituksesta voi olla hyvinkin pitkäkestoista. Unen laatu voi kärsiä eikä uni ole palauttavaa, vaikka se olisi tuntimäärältään riittävää. Tilanteeseen voi liittyä hyvinkin voimakkaita autonomisen hermoston oireita kuten epävakautta ja epätarkoituksenmukaista reagointia normaaleille ärsykkeille. Verenpaine- ja pulssitaso voivat heitellä yhtäkkisesti ja pyörtymisiäkin voi esiintyä. Osa marfaanikoista täyttää tunnuspiirteet krooniseen väsymysoireyhtymään, joka on itsessään melko huonosti tunnettu sairaus.

Erilaisilla tuilla voidaan kohentaa löysän nivelen hallintaa ja liikemallia. Yleisimpiä ovat ranne- ja sormituet arjen askareissa. Haastavampaa on isojen nivelten tai usean liikesuunnan nivelten, kuten polven ja olkanivelen, tuenta, koska tarkoituksenmukainen tuki voi myös haitata toimintakykyä ja lihaksiston liikemalleja. Lisäksi osalla tuet eivät pysy paikallaan. Apuväline auttaa välttämään huonoja istuma- ja seisonta-asentoja, jotka kuormittavat turhaan tiettyjä lihaksia ja tukirakenteita. Apuvälineet auttavat palaamaan päivän rasituksesta ja toimivat kuormituksen jakajina. Tovi pyörätuolissa mahdollistaa liikkumisen ja antaa palautumisaikaa tietyille lihasryhmille. Apuvälineistä on kuntoutumisen myötä osattava myös luopua.

Kipua voidaan helpottaa kipulääkkeillä. On kuitenkin muistettava, että lääke voi peittää kehon tuntemukset, jolloin lihaksisto ja nivelistö herkästi ylikuormittuvat. Tämä ilmenee toimintakyvyn laskuna ja rasituksesta palautumisen pitkittymisenä. Kivut ja säröt sekä nivelten muljahtelut unessa häiritsevät unen laatua ja voivat johtaa väsymyskierteeseen ja uupumukseen. Lääkeaineiden sivuvaikutukset voivat olla yllättäviä.

Kipulääkitystä onkin pyrittävä ajoittamaan hankalimpaan vuorokauden aikaan ja pitämään lyhytkestoisena. Kipulääkkeiden vastheet voivat olla vaatimattomat varsinkin pitkäaikaisessa kivussa.

Neuropaattisten ja kipukynnystä kohottavien lääkkeiden vasteen ajatellaan johtuvan enemminkin unen laadun kohenemisestä ja ahdistuneisuuden vähenemisestä kuin itse kipuvasteesta. Keskushermostoon voimakkaasti vaikuttavien vahvojen kipulääkkeiden, kuten opiaattien, käyttö voi pitkällä aikavälillä aiheuttaa huomattavia vatsan, rakon, ihon, autonomisen hermoston toiminnan ja hormonitason ongelmia. Tällöin lääkityksen haitat voivat olla suurempia kuin kipuvasteesta saatu hyöty. Autonomisen hermoston epävakaudesta johtuvia oireita voidaan helpottaa käyttämällä pieniannoksista beetasalpaajalääkitystä, mutta tilanteeseen voidaan pyrkiä vaikuttamaan myös lääkkeettömästi esimerkiksi neste- ja suolatasapainon hallinnalla. Herkkyys lääkeaineiden sivu- ja yhteisvaikutuksille on yleistä.



### 3 MARFANIN OIREYHTYMÄN PERUSSYY

Vuonna 1990 suomalaisten Marfan-perheiden yhteistyön avulla tutkijat paikansivat ensin Marfan-perintötekijän kromosomiin 15 ja heti sen jälkeen tunnistivat sen FBN1-geeniksi. Kansainväliseen mutaatio-tietokantaan on tähän mennessä koottu yli 2 000 erilaista FBN1-geenin virhettä eli mutaatiota, joista seuraa sairaus. Kussakin perheessä on yleensä "oma" mutaationsa. FBN1-geenissä on tieto fibrilliini-nimisen säikeisen valkuaisaineen tarkasta rakenteesta, joka muuttuu, kun geenissä on mutaatio. Aikaisemmin uskottiin, että fibrilliinisäikeet punoutuvat elastiini-nimiseen valkuaiseen, ja koska elastiinia on runsaasti mm. aortan seinämässä, virhe fibrilliinin rakenteessa johtaa seinämän heikentymiseen, aortan laajentumiseen ja dissekoitumaan. Nykytiedon mukaan fibrilliini säätelee solunsäisten tietosignaalien kulkua TGF- $\beta$ -kasvutekijäverkostossa. Mutaatio FBN1-geenissä lisää liiallisesti signalointiaktiivisuutta. Kun koe-eläintutkimuksissa eräillä lääkkeillä, mm. losartaanilla, TGF- $\beta$ -kasvutekijäverkon aktiivisuutta on vähennetty, Marfanin oireyhtymää sairastavan hiiren aortan laajeneminen hidastui, dissekoitumisen riski pieni ja hiiren elinikä piteni normaaliksi.

Syksyllä 2004 tutkijat löysivät uuden geenin, TGFBR2, ja siinä mutaatioita, jotka ovat ihmisen Marfanin kaltaisen oireyhtymän perussyynä. TGFBR2-geeni samoin kuin usea muukin sittemmin tunnistettu Marfanin kaltaisen oireyhtymän taustalla oleva geeni kuuluu TGF- $\beta$ -signaaliverkkoon. On siis hyvin todennäköistä, että TGF- $\beta$ -signaaliverkon häiriintynyt toiminta aiheuttaa Marfanin ja sen kaltaisten oireyhtymien terveydelliset ongelmat. Tällä hetkellä ei kuitenkaan vielä tiedetä, miten ja miksi signaaliverkon valkuaisien rakennehäiriöt johtavat oireyhtymien samankaltaisiin, sidekudoksissa ilmeneviin piirteisiin.

Koe-eläintutkimuksissa eri lääkaineilla on voitu vaikuttaa oireiden ja ongelmien ilmenemiseen. Valitettavasti äskettäin julkaistut lääkehoitotutkimukset ihmisillä, mm. losartaanilla, eivät ole parantaneet Marfanin ja sen kaltaisia oireyhtymiä sairastavia, eivätkä vähentäneet heidän terveysongelmiaan. Jo muutamat lähivuodet saattavat kuitenkin paljastaa ongelmien syntymekanismeja ja vaikuttaa oireyhtymää sairastavien hoitoon.

Mutaation löytyminen FBN1-geenistä tai muuhun Marfanin kaltaiseen oireyhtymään liittyvästä geenistä varmistaa tarkan diagnoosin. Nykyään seurantaa ja ennalta ehkäisevää leikkaushoitoa koskevat suositukset eroavat jonkin verran toisistaan diagnoosista riippuen, minkä vuoksi geenitutkimukset tulisi tehdä aina Marfanin tai sen kaltaista oireyhtymää epäiltäessä. Taudin aiheuttavan mutaation selvittäminen on myös perinnöllisyysneuvonnan kannalta erittäin tärkeää. Geenidiagnostiikka on muuttunut viime vuosina entistä yksinkertaisemmaksi ja halvemmaksi, kun tutkimuksessa käytetään ns. geenipaneeleita. Yhdestä DNA-näytteestä, olipa se otettu verestä, syljestä tai kudoksesta, voidaan etsiä mutaatioita kaikista niistä geeneistä, joiden tiedetään liittyvän Marfanin tai sen kaltaisiin oireyhtymiin. Paneelitutkimusmenetelmä on käytössä myös Suomessa useassa tutkimuslaboratoriossa.

Suvun yhdellä sairaalla todetun geenivirheen tutkimusta voidaan käyttää suvun muillekin jäsenille, jos diagnostisten piirteiden perusteella oireyhtymää on aihetta epäillä. Tunnetun FBN1-mutaation tutkimusta voidaan myös haluttaessa tarjota sikiötutkimuksena. Huolellinen perinnöllisyysneuvonta ja mahdollisuus keskusteluun ovat kuitenkin tarpeen ennen kuin mutaatitutkimuksiin päätetään ryhtyä. On suositeltavaa, että nämä käydään yliopistollisten keskussairaaloiden perinnöllisyyslääketieteellisessä yksikössä tai muussa neuvontaan erikoistuneessa yksikössä, kuten ruotsinkielisessä Folkhälsanin Perinnöllisyyslääketieteen yksikössä.

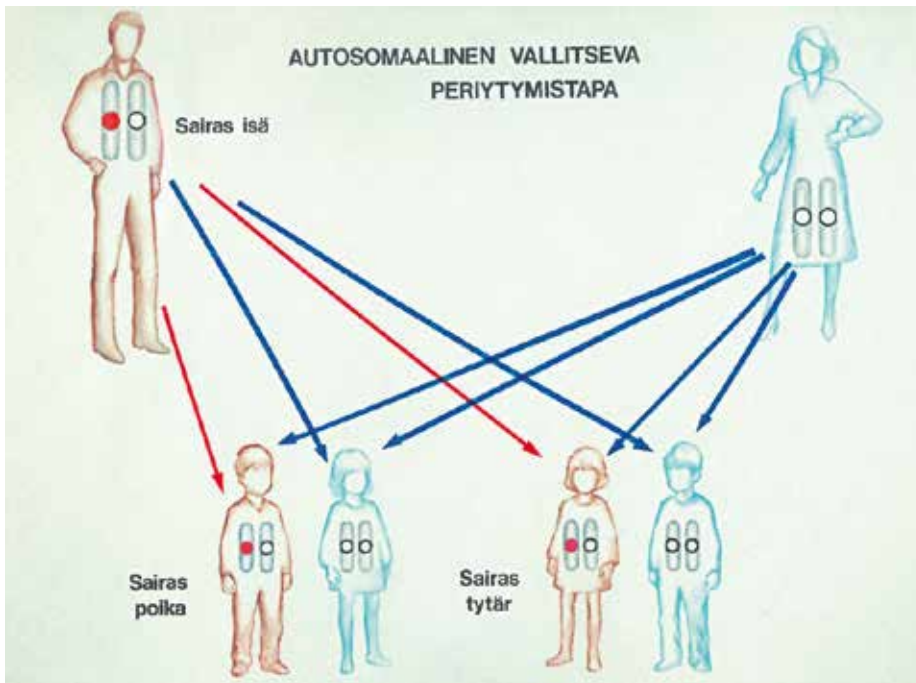


## 4 MARFANIN OIREYHTYMÄN PERIITYMINEN

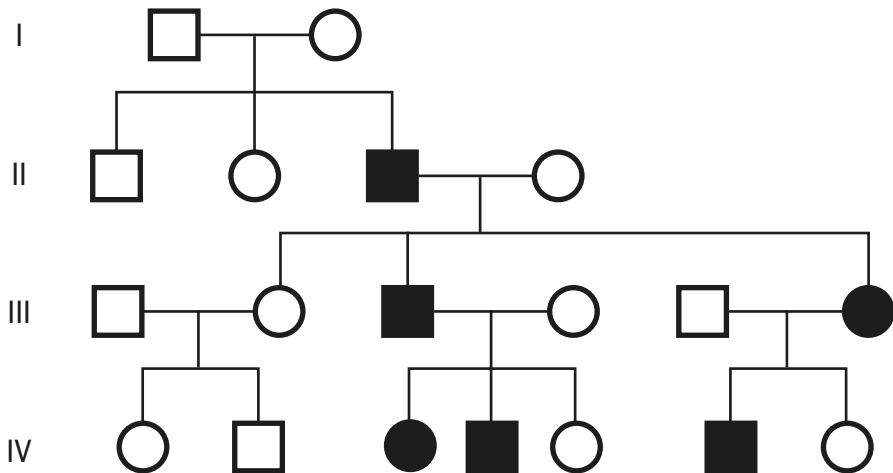
Jokaisella ihmisellä on FBN1-geenistä kaksi kopiota eli vastingeeniä, joista toinen on peritty isältä ja toinen äidiltä. Marfanin oireyhtymä periytyy vallitsevasti, mikä tarkoittaa sitä, että sairauden aiheuttava geenimutaatio on toisessa FBN1-geeniparin vastingeneistä. Toinen FBN1-geenikopio taas on normaali. Marfanin oireyhtymää

sairastavan henkilön lapsi voi yhtä suurella todennäköisyydellä periä vanhemmaltaan joko FBN1-geenimutaation tai "terveen" FBN1-geenikopion. Jokaisella lapsella on siis 50 %:n riski periä Marfanin oireyhtymän aiheuttava geenimutaatio. Marfanin oireyhtymä periytyy sukupuolesta riippumatta ja esiintyy siksi yhtä usein miehillä ja naisilla.

Kuva 4.1 Kuva osoittaa miten geenimutaatio voi periä sairaalta vanhemmalta lapselle.







Kuva 4.2 Marfan-sukupuu. Neliöt kuvaavat miehiä ja ympyrät naisia. Musta symboli kertoo, että henkilöllä on Marfanin oireyhtymä. Vanhimmassa sukupolvessa sairautta ei ole, joten toisessa sukupolvessa sairastunut mies on todennäköisesti saanut Marfanin oireyhtymän joko äidin munasolussa tai isän siittiössä tapahtuneen uuden mutaation kautta. Keskimäärin jokaisella marfaanikon jälkeläisellä on 50 %:in mahdollisuus periä tämä sairaus. Jälkeläinen, joka ei ole perinyt vanhempansa Marfan-geenivirhettä, ei pysty myöskään siirtämään sitä tuleville sukupolville.

Suurin osa marfaanikoista, n. 70–75 %, on perinyt Marfanin oireyhtymän aiheuttavan geenimutaation toiselta vanhemmalta. Noin 20–25 %:n kohdalla Marfanin oireyhtymän aiheuttaa uusi geenimutaatio, jolloin vanhemmat (ja kaukaisemmat sukulaiset) ovat oireyhtymän suhteen terveitä. Koska jokaisessa Marfan-perheessä lähisukulaisten sairastumisriskin arviointi edellyttää suvun jäsenten sairaustietojen selvityksiä, geenitutkimuksia ja huolellista

perinnöllisyysneuvontaa, on suositeltavaa, että Marfanin oireyhtymää sairastava henkilö joko lähetetään tai hän hakeutuu itse yliopistollisen keskussairaalan perinnöllisyyslääketieteelliseen yksikköön. Samalla paikakunnalla asuvat sukulaiset eivät yleensä tarvitse erillistä lähetettä perinnöllisyyslääketieteen yksikköön, vaan he voivat ottaa suoraan yhteyttä sen jälkeen, kun suvun ensimmäisen marfaanikko on käynyt perinnöllisyyslääkärillä.

## 5 MARFANIN OIREYHTYMÄN KALTAISET SAIRAUDET

Samankaltaisia epätavallisia sidekudossairauden piirteitä sairastaneita tutkien ja sairauksien perinnöllistä perussyötä selvitellessä havaittiin kymmenisen vuotta sitten, ettei silloinen Marfanin oireyhtymä ole yksi sairaus. Kansainvälisissä tutkijoiden kokouksissa kehitettiin sairausluokitteluja ensin sairauspiirteiden ja periytymistavan ja lopulta perintötekijävirheiden eli geenimutaatioiden perusteella. Viimeisin luokittelu on Ghent'in 2010 diagnostinen kriteeristö. Sen jälkeen on sovittu, että Marfanin oireyhtymää sairastavalla täytyy olla tietyt sairauspiirteet, kuten edellä on esitetty, ja että sen voi aiheuttaa vain fibrilliini-geenissä (FBN1) oleva mutaatio.

Kaikissa Marfanin oireyhtymän kaltaisissa sairauksissa on samanlaisia sairauspiirteitä. Niiden aiheuttajana on kuitenkin muun kuin FBN1-geenin mutaatio. Niitä sairastavien hoitoperiaatteet ovat samankaltaisia kuin marfaanikkojen, mutta on odotettavissa, että hoitoperiaatteissa tapahtuu entistä enemmän muutoksia tulevaisuudessa. Kaikki Marfanin oireyhtymän kaltaiset oireyhtymät ovat myös harvinaisia.

Aivan äskettäin Marfanin oireyhtymän tutkijat ovat ryhtyneet käyttämään H-TAD (Heritable Thoracic Aortic Disorders) -ryhmänimitystä sairauksista, joissa kaikissa tärkein sairauspiirre on aortan laajentuma/dissekoituma rintakehän alueella. Lähes kaikki

seuraavassa esiteltävät Marfanin kaltaiset sairaudet kuuluvat H-TAD-ryhmään.

**Loeys–Dietzin oireyhtymä** todetaan useimmiten jo varhaislapsuudessa. Sen sairauspiirteet ovat vaihtelevat ja niihin kuuluvat tärkeimpinä aortan ja myös muiden valtimoiden laajentumat, dissekoitumat ja kiemurtelua. Rintakehä on usein epämuotoinen, selkärangassa on skolioosi ja nivelt ovat ylitaipuvat. Lisäksi kasvojen piirteet ovat joskus persoonalliset ja suulaessa voi olla halkio. Tulehdusten vastustuskyky on heikentynyt ja suoliston imeytymishäiriö tavallinen. Silmän linssin luksoituminen ei sen sijaan liity Loeys–Dietzin oireyhtymään. Sairaus on monin tavoin vaikeampi kuin Marfanin oireyhtymä ja edellyttää huolellista seuranta- ja usein leikkaus- ym. toimenpiteitä. Loeys–Dietzin oireyhtymän voi aiheuttaa mutaatio neljässä eri geenissä, jotka ovat TGFBR1, TGFBR2, SMAD3 ja TGFB2. Loeys–Dietz-oireyhtymä periytyy vallitsevasti kuten Marfanin oireyhtymäkin. Se on kuitenkin useammin uuden geenimutaation seurausta.

**Synnynnäisen kontrakturaali araknodaktylian** eli Bealsin oireyhtymän (suomeksi synnyinäinen koukistava araknodaktylia) sairauspiirteitä ovat hoikka, pitkäjäseninen ruumiinrakenne, skolioosi, korvalehden tyypillinen, epätavallinen muoto sekä kaikkien nivelten eriaisteiset ojennusvajaukset.

Lihaksisto on usein heikosti kehittynyt. Sairailla on harvoin silmän linssiluksaatiota tai aortan laajentumaa/dissekaatiota. Oireyhtymä periytyy vallitsevasti ja johtuu fibrilliini-2- eli FBN2-geenin mutaatioista. Geeni on samankaltainen kuin Marfanin oireyhtymän aiheuttava FBN1-geeni, mutta sijaitsee aivan muualla ihmisen perimässä.

### **Suvuittainen rinta-aortan pullistuma**

eli familiaali torakaaliaortan aneurysma/dissekoituma (FTAAD) on selkeästi oma ryhmänsä Marfanin oireyhtymän kaltaisia sairauksia. Sen tärkein sairauspiirre on rinta-kehän alueella olevan aortan laajentuma ja dissekoitumisen riski. Joskus laajentuma voi ilmetä myös vatsa-aortassa tai muussa valtimossa. Harvemmin siihen kuuluvat skolioosi, tyrätaipumus ja ihon verkkomainen sini-punerva muutos. Silmän linssiluksaatiota ei yleensä ole. Suvuittaiselle rinta-aortan dissekoitumalle on ominaista aikuisiässä useassa sukupolvessa ilmenevät aortan laajentuma- ja dissekaatiotapaukset. Suvuittaisen rinta-aortan dissekoituman voivat aiheuttaa mutaatiot ainakin ACTA2-, MYH11-, MYLK- ja PRKG1-geeneissä, mutta myös TGFB1-, TGFB2-, ja TGFB2-geenimutaatioita on pidetty kyseisen sairauden aiheuttajina.

### **Shprintzen–Goldbergin oireyhtymän**

piirteisiin kuuluvat aortan tyven laajentuman lisäksi pään alueen epämuotoisuudet, varsinaiset epämuodostumat, kuten vatsanpeitteiden avanne sekä kehitysvammaisuus. Sen aiheuttaa SKI-geenissä oleva mutaatio. Oireyhtymä on erittäin harvinainen.


### **Silmän mykiönsiirtymä -oireyhtymän**

eli linssiluksaatio eli Ectopia lentis -oireyhtymän ainoa sairausongelma on silmissä. Usein sen aiheuttaa mutaatio FBN1-geenissä, ja koska siihen joskus liittyy myös pitkäraajaisuutta varsinkin lapsuusiässä, kyse voi olla myös Marfanin oireyhtymästä. Jos mutaatiotietokannoissa tutkittavalta löydetyn mutaation tiedetään aiheuttavan Marfanin oireyhtymän, potilaan diagnoosi on luonnollisesti Marfanin oireyhtymä. Linssiluksaatio-oireyhtymä periytyy yleensä useassa sukupolvessa vallitsevasti. FBN1-geenivirheiden lisäksi silmän linssiluksaatio-oireyhtymän voivat aiheuttaa eräät peittyvästi periytyvät geenivirheet.

### **Kaksipurjeinen aorttaläppä -oireyhtymä**

eli bikuspidaalinen aorttaläppä -oireyhtymä eli bikuspidaalinen aorttaläppä -oireyhtymä on melko tavallinen ja usein täysin ongelmaton sairaus. Tavallisesti aorttaläppässä on kolme läppäpurjetta, ja niinpä kyse on itse asiassa synnynnäisestä epämuodostumasta. Kaksipurjeisessa aorttaläppä-oireyhtymässä ei ole mitään ulkonaisia sairauspiirteitä ja siksi se tunnistetaan sydämen vajaatoiminnan ja sydäimestä kuuluvan sivuäänien selvityksessä. Kolmannekselle näistä ihmisistä voi kuitenkin kehittyä nousevan aortan laajentuma ja dissekoituma. Kyseisen sairauden periytymistapa ei ole selvä, mutta se ilmenee kuitenkin usein suvuittain. Tutkimuksista huolimatta sairauden aiheuttavaa geenimutaatiota ei ole löytynyt.

**Homokystinuria** on peittyvästi periytyvä Marfanin oireyhtymän kaltainen sairaus.



Sen sairauspiirteitä ovat hoikka, pitkäjäseninen ruumiinrakenne, skolioosi ja lapsuusiällä kehittyvä linssi-luksaatio. Sairaat ovat usein huomattavan pitkiä. Lisäksi homokystinuria aiheuttaa keskivaikean kehitysvamman, johon usein liittyy kouristusalttiutta ja muita neurologisia ongelmia. Sairaat ovat erityisen alttiita verisuonitukoksille. Homokystinuria tunnustetaan yleensä verinäytteen korkeasta metioniinipitoisuudesta. Lisäksi voidaan etsiä mutaatiota CBS-geenistä; mutaation tulee löytyä myös sairaan henkilön molempien vanhempien geenistä.

**Perinnöllinen etenevä nivel- ja silmä-sairaus** eli Sticklerin oireyhtymä on ryhmä perinnöllisiä sidekudosoireyhtymiä, joiden erottelu sairauspiirteiden ja geenitutkimustenkin perusteella on hankalaa. Oireyhtymää voi epäillä, jos sairaalla on kuulon heikkoutta, likinäköisyyttä, verkkokalvon irtauma, suulaen piilo- tai avoin halkio, pieni leuka, keskikasvojen litteyttä ja luustossaan selkärangan skolioosia ja ennenaikaista nivelrikkoa. Sairaus periytyy vallitsevasti, ja sen aiheuttajaksi on löytynyt kuudessa eri kollageenin geenissä olevia mutaatioita. Sticklerin oireyhtymään ei kuulu aortan aneurysmaa ja dissekoitumisen riskiä.

**Ehlers–Danlosin oireyhtymä** eli EDS on ryhmä sidekudossairauksia, joista kahdessa on Marfanin oireyhtymän tapaisia sairausongelmia. Vaskulaari EDS:n eli EDS IV:n piirteitä ovat ihon yleinen ohuus, venyvyys ja mustelma-alttius, nivelten ylitaipuisuus sekä valtimoiden laajentumat ja dissekoituminen. Aorttaan laajentumaa ei kuitenkaan kehity. Sidekudoksen heikkous ilmenee myös suolistokanavan ja muiden sisäelinten, mm. pernan, repeytymisen riskinä. Silmien sairauspiirteitä vaskulaari EDS:an ei kuulu. Tauti johtuu kollageenin geenin COL3A1 mutaatioista ja on varsin harvinainen. Kyfoskolioottiseen EDS:an eli EDS VI:en kuuluu moninaisten sidekudosheikkouden piirteiden lisäksi hoikka, pitkäjäseninen ruumiinrakenne, selkärangan epämuotoisuus, likinäköisyys ja verkkokalvon repeämä sekä valtimoiden repeämät, mutta ei aortan laajentumaa ja dissekoitumisen riskiä. EDS VI on hyvin harvinainen. Se periytyy peittyvästi ja johtuu kollageenin muodostumisessa tarvittavan entsyymin puutteesta. Geenivirheistä on löytynyt PLOD1-geenistä.

Edellä kuvattujen harvinaisten oireyhtymien lisäksi on vielä muitakin perinnöllisiksi tiedettyjä sairauksia, joiden sairauspiirteisiin kuuluu Marfanin oireyhtymän kaltaisia piirteitä.

## 6 MARFANIN OIREYHTYMÄN DIAGNOSOINTI

Marfanin oireyhtymässä diagnostiikan kulmakivet ovat henkilön oireet, sairaushistoria ja lääkärin tekemä kliininen tutkimus, sukuhistoria sekä geenitutkimukset. Marfanin oireyhtymän diagnostiikassa on jo pitkään käytetty kansainvälisiä ns. Ghentin kriteerejä, jotka alun perin sovittiin vuonna 1996, ja joita päivitettiin vuonna 2010. Kirjallisuuden mukaan FBN1-geenivirhe on voitu todeta jopa 97 %:lla potilaista, jotka täyttävät kliinisiin piirteisiin perustuvat Ghentin kriteerit. Diagnostikka ei kuitenkaan ole täysin suoraviivaista, sillä kaikilla marfaanikoilla ei nyky menetelmin todeta FBN1-geenivirhetä, ja toisaalta kaikki marfaanikot eivät välttämättä täytä kliinisiä kriteereitä. Diagnostikkaa vaikeuttavat edellä kuvatut Marfanin kaltaiset sairaudet.

### 6.1 Geenitutkimukset

Tutkimusmenetelmien nopea kehittyminen viime vuosina on lisännyt geenitutkimusten painoarvoa diagnostiikassa. FBN1-geenitutkimuksella voidaan varmistaa tai (joissain tapauksissa) sulkea pois Marfanin oireyhtymä, ja uusilla laajemmilla Marfan-paneelitutkimusmenetelmillä on mahdollista entistä paremmin erottaa Marfanin oireyhtymä muista samankaltaisista perinnöllisistä

sidekudossairauksista. Tarkka diagnoosi vaikuttaa henkilön hoitoon ja seurantaan, joten Marfanin- tai sen kaltaista oireyhtymää epäiltäessä on aina syytä pyrkiä tarkkaan geenitason diagnoosiin. Geenivirheen tunnistamisella on suuri merkitys myös henkilön sukulaisia ajatellen.


### 6.2 Diagnostiset kriteerit

Marfanin oireyhtymän diagnoosi voidaan tehdä vuonna 2010 päivitettyjen Ghentin kriteereiden mukaan seuraavasti:

Jos lähisuvussa ei ole marfaanikkoa, tutkitavalla on todettava jokin seuraavista:

1. Aortan tyven laajentuminen tai aortan dissekaatio + silmän linssiluksaatio
2. Aortan tyven laajentuminen tai aortan dissekaatio + FBN1-geenimutaatio
3. Aortan tyven laajentuminen tai aortan dissekaatio + vähintään 7 systeemistä pistettä
4. Silmän linssiluksaatio + FBN1-geenimutaatio, jonka tiedetään liittyvän aortan tyven laajentumiseen.

Niin kutsuttuja systeemisiä pisteitä arvioidaan lääkärin tekemän kliinisen tutkimuksen perusteella. Systeemipisteitä tulee mm.



seuraavista piirteistä: ranne- ja peukalopiire, linnunrinta tai kuopparinta, jalkaterän takaosan epämuotoisuus tai lattajalat, ilmarinta, selkäydinkanavan laajentuma eli duuran ektasia lannerangan alueella, duuran pullistuma selkärangassa, lonkkaprotuusio, pitkät raajat, skolioosi, kyynärnivelen ojennusvajaus, tyypilliset kasvonpiirteet, ihon venytysjäljet, likinäköisyys yli  $-3$  dp ja mitraaliläpän prolapsi. Ghentin kriteereitä voidaan hyödyntää myös, kun arvioidaan, onko tutkittavalle tehtävä tarkempia geenitutkimuksia. Monet niin kotimaiset kuin ulkomaiset geenitutkimuslaboratoriot tarjoavat ns. tutkimuspaneeleja, joilla samasta näytteestä voidaan tutkia monia Marfanin

tai sen kaltaisen oireyhtymän geenejä. Kansainväliset mutaatiotietokannat ovat jo koonneet n. 2000 pelkästään FBN1-geenisä olevaa mutaatiota.

Jos tutkittavan suvussa on todettu Marfanin oireyhtymä, voidaan diagnoosi tehdä, kun tutkittavalla todetaan silmän linssiluksaation lisäksi vähintään seitsemän systeemipistettä tai aortan tyven laajentuminen. Mikäli suvussa Marfanin oireyhtymän aiheuttava FBN1-geenimutaatio on tiedossa, voidaan suvun muiden jäsenten kohdalla diagnoosi tehdä tai sulkea pois myös suvun geenimutaation kohdennetulla tutkimuksella.



## 7 RASKAUDEN SUUNNITTELU, RASKAUDENAIKAINEN SEURANTA JA SYNNYTYS


Marfanin oireyhtymä ei vaikuta hedelmällisyyteen, eikä raskaaksi tuleminen ole vaikeutunut Marfanin oireyhtymän vuoksi. Kun pariskunnan toisella osapuolella on Marfanin oireyhtymä, on pariskunnan jokaisessa raskaudessa 50 %:n todennäköisyys, että lapsi perii Marfanin oireyhtymää aiheuttavan geenimutaation. Kun oman perheen perustaminen tulee ajankohtaiseksi, on marfaanikon ja hänen puolisonsa hyvä olla tietoisia perhesuunnitteluun liittyvistä vaihtoehtoista. Lisäksi on aiheellista kartoittaa mahdolliseen raskauteen liittyvät riskit ennen raskauden alkua ja varmistaa, että raskaudenaikainen seuranta järjestyy asianmukaisesti.

### 7.1 Perhesuunnittelu

Marfaanikko ja hänen puolisonsa voivat halutessaan hakeutua perhesuunnittelun neuvontaan oman alueensa perinnöllisyyslääketieteen yksikköön. Lapsen hankintaa pohdittaessa vaihtoehtoja ovat tällä hetkellä lapsettomaksi jääminen, tavallinen raskaus ilman geneettisiä tutkimuksia, sikiödiagnostiikka, alkiodiagnostiikka, luovutetut sugsolut ja adoptio. Perinnöllisyyslääkärin kanssa käytävä keskustelu ennen raskautta on hyödyllinen myös silloin, jos marfaanikko ja/tai hänen puolisonsa eivät ole aiemmin käyneet perinnöllisyysneuvonnassa, tai jos marfaanikon omaa diagnoosia ei ole varmistettu geenitutkimuksella.

Tavallinen raskaus ilman geneettisiä tutkimuksia saa alkunsa luonnollisella tavalla, eikä alkio- tai sikiödiagnostiikkaa tehdä. Tavalliseen raskauteen liittyy 50 %:n riski siihen, että lapsi perii Marfanin oireyhtymää aiheuttavan geenivirheen. Lapsen tilanne voidaan tutkia heti syntymän jälkeen verinäytteestä tehtävällä geenitutkimuksella, ja tarvittaessa aloitetaan hoito ja seuranta.

Sikiödiagnostiikalla tarkoitetaan sikiön tilanteen selvittämistä raskauden aikana. Kun vanhemmalla on perinnöllistä sairautta aiheuttava geenimutaatio, voidaan kaikissa raskauksissa, riippumatta siitä miten raskaus on alkanut, sikiön tilanne selvittää istukka- tai lapsivesinäytteestä tehtävällä geenitutkimuksella. Istukkanäyte voidaan ottaa 11. raskausviikolta lähtien ja lapsivesinäyte 15. raskausviikolta lähtien. Kumpankin näytteenottoon liittyy n. 0,5 %:n keskenmenon vaara. Sikiödiagnostiikka on yleensä perusteltua silloin, kun geenitutkimuksen tulos vaikuttaa vanhempien päätökseen raskauden jatkamisesta. Suomen lain mukaan "raskauden voi keskeyttää 20. raskausviikon loppuun saakka, kun sikiöllä on riski vaikeaan sairauteen tai ruumiinvikaan ja 24. raskausviikkoon saakka, kun luotettavalla tutkimuksella on todettu sikiön vaikea sairaus tai ruumiinvika". Jos sikiön sairaus on vanhempien mielestä syy raskauden keskeyttämiseen, keskeytys on suositeltavaa suorittaa mahdollisimman pian sikiön sairauden varmistamisen tapahduttua.



Alkiodiagnostiikka on menetelmä, jolla perinnöllisen sairauden geenimutaatio voidaan tutkia varhaisalkion 1–2 solusta ennen alkion siirtämistä kohtuun. Alkiodiagnostiikan avulla kohtuun siirrettäväksi voidaan valita alkio, jolla ei ole sairauden geenimutaatioita. Alkiodiagnostiikka voidaan tehdä vain koeputkihedelmöityshoidolla aikaan saadusta alkioista, mikä edellyttää kaikkia koeputkihedelmöityshoitoon liittyviä toimenpiteitä. Alkiodiagnostiikka ja koeputkihedelmöitys eivät takaa raskautta, sillä koeputkihedelmöitys johtaa lapsen syntymiseen n. 20–30 %:ssa hoitokierroista. Alkiodiagnostiikkaa tehdään tällä hetkellä ainoastaan Helsingin Yliopistollisessa Keskussairaalassa Kliinisen genetiikan yksikössä.

## 7.2 Marfaanikon raskaus

Raskaus rasittaa aina naisen sydän- ja verenkiertoelimiä johtuen raskauden kannalta välttämättömistä fysiologisista muutoksista. Marfaanikon raskaudessa aortan dissekoitumisen riski kohoaa merkittävästi ja pysyy koholla puoli vuotta synnytyksen jälkeen. Aortan repeämisen riski riippuu siitä, mikä on aortan läpimitta ennen raskautta. Vaikka aortan läpimitta olisi ennen raskautta normaali, aortan dissekoitumisen riski on silti 1 % luokkaa. Mikäli aortta on ennen raskautta laajentunut, voidaan harkita ennalta ehkäisevää aortankorjausleikkausta. Ennen raskautta olisikin hyvä selvittää perusteellisesti tulevan äidin terveys, verisuonimuutosten aste ja mahdolliset sydämen läppäviat. Suomessa muutamille raskaana oleville äideille on tehty aortan korjausleikkaus hyvin tuloksin.

Toivottavaa olisi, että marfaanikko hakeutuisi jo raskauden suunnitteluvaiheessa yliopistosairaalan äitiyspoliklinikalle jatkotutkimuksia ja raskausneuvontaa varten sekä kardiologin arvioon. Kaikkia tutkimusmenetelmiä ei voida käyttää raskauden aikana haitallisten sikiövaikutusten vuoksi, joten marfaanikon terveyttä selvittävät tutkimukset olisi parempi tehdä jo ennen raskautta. Tällöin voidaan myös paremmin suunnitella raskaudenaikaisten tutkimusten tarpeellisuus ja tutkimusten aikaväli sekä raskauden aikainen lääkitys.

Yleisesti ottaen marfaanikon raskaudessa suositellaan säännöllistä verenpaineen seurantaa, beetasalpaajalääkitystä ja säännöllisiä aortan kuvantamistutkimuksia raskauden aikana sekä synnytyksen jälkeen. Losartaanilääkitystä ei tule käyttää raskauden ja imetyksen aikana. Tällä hetkellä suositellaan, että synnytys tapahtuisi yliopistosairaalassa. Synnytystapa valitaan yksilöllisesti; toisinaan myös alatiesynnytys on mahdollinen. Marfaanikon synnytyksen aikana suositellaan epiduraalipuudusta, ja keisarinleikkauksen aikana puudutus- ja yleisanestesiaa parempi vaihtoehto. Synnytyksen tai keisarinleikkauksen aikana suositellaan ennalta ehkäisevää antibioottilääkitystä.



Taulukko 7.1 Marfaanikon raskauden suunnittelu, seuranta ja synnytys

<b>Ennen raskautta</b>
<ul style="list-style-type: none"><li>• Perheen perustamiseen liittyvä neuvonta/perinnöllisyysneuvonta perinnöllisyyslääketieteen yksikössä</li><li>• Raskauden suunnittelu yliopistosairaalan äitiyspoliklinikalla</li><li>• Sydämen ja verisuoniston tilanteen arvio kardiologian poliklinikalla</li></ul>
<b>Raskauden aikana</b>
<ul style="list-style-type: none"><li>• Tiheä verenpaineen seuranta ja verenpaineen tehokas hoito</li><li>• Beetasalpaajalääkitys</li></ul>
<b><u>Naiset, joilla ei ole todettu aortan dilataatiota</u></b>
<ul style="list-style-type: none"><li>• Aortan kuvantaminen raskausviikolla 20</li><li>• Aortan kuvantaminen raskausviikolla 30</li></ul>
<b><u>Naiset, joilla on todettu aortan tyven tai nousevan aortan dilataatio</u></b>
<ul style="list-style-type: none"><li>• Sydämen UÄ-tutkimus 1–2 kk välein</li></ul>
<b>Synnytys</b>
<ul style="list-style-type: none"><li>• Mieluiten yliopistosairaalassa</li><li>• Pienen riskin potilailla (aortta &lt; 40 mm) voidaan harkita synnytystä alakautta, ellei ole muuta erityistä syytä keisarinleikkaukselle</li><li>• Keisarinleikkaus voi olla aiheellinen kun synnyttäjällä on todettu aortan laajentuminen (aortta &gt; 40 mm), aortan dissekaatio tai aorttaläpän vuoto</li><li>• Alatiesynnytyksen aikana suositellaan epiduraalipuudutusta ja keisarinleikkauksen aikana puudutusanestesia on yleisanestesiaa parempi</li><li>• Synnytyksen/keisarinleikkauksen aikana suositellaan ennaltaehkäisevää antibioottihoitoa</li><li>• Ennenaikaisen synnytyksen riski saattaa olla koholla</li></ul>
<b>Synnytyksen jälkeen</b>
<ul style="list-style-type: none"><li>• Seuranta sairaalassa vähintään 3 vuorokautta synnytyksen jälkeen</li><li>• Aortan tyven kuvantamistutkimus 2 vuorokautta sekä 6 viikkoa synnytyksen jälkeen</li><li>• Beetasalpaajalääkitystä on hyvä jatkaa vähintään 3 kuukautta synnytyksen jälkeen tai pysyvästi, jos ei vasta-aiheita</li></ul>

## 8 MARFANIN OIREYHTYMÄ ERI IKÄKAUSINA

### 8.1 Lapsuus ja nuoruus

Lapsuudessa Marfanin oireyhtymän piirteet vaihtelevat merkittävästi. Vaikeimmillaan Marfanin oireyhtymä voidaan todeta jo heti vastasyntyneenä. Synnyntäiseen muotoon liittyy poikkeavat kasvonpiirteet, linssiluksaatio, nivelten jäykistymät, hengitysvajaus ja nopeasti etenevä aortan laajentuminen. Synnyntäinen Marfanin oireyhtymä on harvinainen ja johtuu yleensä uudesta geenivirheestä. Siihen liittyy merkittävä kuolleisuus ensimmäisen elinvuoden aikana. Marfanin oireyhtymän tavallisimmissa muodoissa ensimmäiset piirteet, kuten kiihtynyt pituuskasvu, skolioosi, aortan tyven laajentuminen tai linssiluksaatio tulevat usein esiin vasta kouluiässä tai nuorena aikuisena. Koska monet Marfanin oireyhtymään liittyvistä keskeisistä piirteistä kehittyvät iän myötä, eivät lapset ja nuoret aikuiset yleensä täytä diagnostisia kriteerejä. Heidän kohdallaan diagnostiikassa korostuukin sukuhistorian ja geenitutkimusten merkitys. Diagnoosin asettaminen saattaa myös harmillisesti viivästyä.

Lapsuudessa Marfanin oireyhtymän tyypillinen piirre on kiihtynyt pituuskasvu. Luuston kasvu on kiihtynyt, ja raajat kasvavat vartaloa nopeammin. Kylkiluiden liikakasvu johtaa rintakehän poikkeavuuksiin jopa 2/3:lla Marfan-henkilöistä, ja myös skolioosi, lonkkanivelen protrusio ja siihen liittyvät kivut, nivelten yliikkuvuus ja lattajalat

ovat yleisiä pulmia lapsuudessa. Silmäoireista yleisintä on likinäköisyys, kun taas linssiluksaatio todetaan vain noin 60 %:lla. Linssiluksaatio todetaan yleisimmin ennen 10. ikävuotta. Marfanin oireyhtymässä aortan tyven laajentuminen etenee iän myötä, ja se on yleensä todettavissa vasta aikuisiällä. Aortan dissekoitumisen riski on lapsuudessa erittäin pieni, vaikkakin joitain tapauksia on kuvattu. Sen sijaan lapsuudessa ongelmia voi aiheuttaa sydämen mitraaliläpän prolapsi, joka voi johtaa jopa sydämen vajaatoimintaan. Marfanin oireyhtymä ei vaikuta älylliseen suoriutumiseen, mutta oppimis- ja keskittymisvaikeuksia on kuvattu jopa puolella Marfanin oireyhtymää sairastavista lapsista ja nuorista.

Lasten ja nuorten, kuten aikuistenkin, kohdalla Marfanin oireyhtymä aiheuttaa rajoituksia harrastuksia ja ammatinvalintaa ajatellen. Marfanin oireyhtymään liittyy kohonnut sydän- ja verisuonikomplikaatioiden sekä loukkaantumisten riski. Tämän vuoksi kontaktilajeja, kilpaurheilua ja raskasta urheilua, kuten painonnostoa, ei suositella. Myös harrastuksia, joihin liittyy silmävamman riski, on hyvä välttää. Fyysisestä kunnosta on kuitenkin syytä huolehtia, ja liikuntamuodot, joihin liittyy kohtalainen aerobinen rasitus ja pieni loukkaantumisen vaara, ovat suositeltavia. Marfanin oireyhtymä on syytä huomioida myös ammatinvalintaa pohdittaessa, ja nuoren marfaanikon

kannattaa keskustella tulevaisuuden suunnitelmistaan ainakin kardiologin ja silmälääkärin kanssa.

Lapsuudessa ja nuoruudessa säännöllinen kardiologin, silmälääkärin ja ortopedin seuranta on tärkeää. Perinnöllisyysneuvonta on aiheellista diagnoosihetkellä sekä uudelleen nuorena aikuisena, kun oman perheen perustamisen suunnittelu tulee ajankohtaiseksi. Viime aikoina kansainvälisesti on myös kiinnitetty huomiota siihen, että aikuistuminen ja itsenäistyminen ovat usein kriittinen vaihe nuoren marfaanikon elämässä. Tuolloin tapahtuu siirtyminen lastenlääkäreiden seurannasta aikuisten puolelle. Toisaalta nuoren pitäisi ottaa vastuu omasta hoidostaan sekä pystyä huomioimaan sairauteen liittyvät rajoitukset. Tutkimuksissa on havaittu, että erityisesti nuorten miesten kohdalla tähän elämänvaiheeseen liittyy riski seurannan katkeamiselle ja huonolle itsestä huolehtimiselle.

Marfanin oireyhtymää sairastavalla lapsella on oikeus tarpeensa mukaiseen seurantaan ja lääkäripalveluihin perusterveydenhuollossa ja tarvittaessa erikoissairaanhoidossa. Neuvolasta ja kouluterveydenhuollosta voi tiedustella tarpeen mukaisia hammaslääkäri- tai muita seurantakäyntejä tavanomaisen määräaikaistarkastusten lisäksi.

## 8.2 Aikuisikä

Osa Marfanin oireyhtymän keskeisistä piirteistä, kuten aortan tyven laajentuminen, tulee esiin tai diagnosoidaan yleensä vasta aikuisiällä. Aortan tyven laajeneminen on

aikuisen marfaanikon kohdalla merkittävin yksittäinen lääketieteellinen ongelma, sillä aortan tyven läpimittaan  $> 5$  cm liittyy merkittävä aortan dissekoitumisen ja ennenaikaisen kuoleman riski. Aortan tyven laajentumiseen voidaan kuitenkin vaikuttaa lääkityksellä, ja aortan tyven ennaltaehkäisevällä korjausleikkauksella voidaan parantaa marfaanikon ennustetta merkittävästi. Varhainen diagnostiikka, säännöllinen seuranta ja korjausleikkaukset ovat 1970-luvun jälkeen lisänneet marfaanikkojen elinikää arviolta 30 vuotta, ja nykyisin elinajan odote on lähes normaali.

Aikuisiällä marfaanikon tulisi olla kardiologin ja silmälääkärin säännöllisessä seurannassa. Muiden erikoisalojen lääkäreiden arvio voi tapahtua tarpeen mukaan. Tuki- ja liikuntaelämistöön liittyvissä asioissa ortopedin ja/tai fysiatriin arvio on usein tarpeen, ja leikkausten lisäksi marfaanikot voivat hyötyä kuntoutuksesta ja fysioterapiasta. Perinnöllisyysneuvontaan on suositeltavaa hakeutua aikuisena myös siinä vaiheessa, kun oman perheen perustaminen tulee ajankohtaiseksi. Perinnöllisyysneuvonnassa on mahdollista keskustella perheen perustamiseen liittyvistä vaihtoehdoista. Samalla päivittyvät sekä omat että puolison tiedot Marfanin oireyhtymästä.

Marfaanikon raskaudenaikainen seuranta ja lääkitys tulisi suunnitella moniammatillisesti, mielellään jo ennen raskauden alkamista. Marfaanikon lapset on suositeltavaa tutkia perinnöllisyyspoliklinikalla mahdollisimman varhaisessa vaiheessa, mieluiten 1. elinvuoden aikana.



### 8.3 Seksuaalisuudesta

Seksuaalisuus on olennainen osa ihmisyyttä läpi elämän. Siihen kuuluvat seksuaalinen kehitys, biologinen sukupuoli, seksuaalinen suuntautuminen, sosiaalinen sukupuoli-identiteetti ja sen mukainen rooli sekä suvun jatkaminen.

Parhaimmillaan seksi on voimaa antava ja virkistävä kokemus, jonka positiivinen vaikutus jatkuu pitkään. Parisuhteessa läheisyys, intiimiys ja seksuaalielämä ovat molempien vastuulla. Vastuuseen sisältyy seksuaalisuhteiden ylläpito, toimivuus ja sen tärkeyden ilmaiseminen toiselle. Myös parisuhteessa olevalla henkilöllä on oikeus nauttia itsetyytytyksestä. Aina seksi kumppanin kanssa ei kuitenkaan toimi, eikä toisen into seksiin tartu. Erilaiset elämäntilanteet vaikuttavat seksuaaliseen haluun. Avoimuus on teko-syitä toimivampi ratkaisu.

Sinkun seksielämä voi olla hyvin monimuotoista. Joku nauttii yksinolostaan ja tyydyttää itsensä omien tarpeidensa ja mieltymystensä mukaan. Joku ei halua seksiä missään muodossa sinkkuutensa aikana. Joku taas kaipaa toista ihmistä vain ja ainoastaan seksin takia ja seksiä voi silloin olla tilapäisen kumppanin kanssa. Joku kaipaa läheisyyttä ja suostuu seksiin ehkä vain sen vuoksi.

Tilapäisiin seksisuhteisiin liittyy toki riskinsä, kuten seksitaudit tai raskaus, jos ei ole käytetty kondomia ja/tai muita ehkäisyvälineitä.

Joskus tilapäisiin suhteisiin voi liittyä myös riski tulla hyväksikäytetyksi, saada mielipahaa omasta toiminnastaan tai toisen toiminnasta. Itsekseen harrastetusta seksistä tuskin tulee mielipahaa.

Seksuaalisuus muuntuu elämänvaiheiden mukana ollen tärkeä osa elämää myös ikääntyessä. Halu tulla hyväksytyksi ja rakastetuksi ei häviä. Jokainen kaipaa kosketusta sekä nähdäksi ja kuulluksi tulemista. Osalla ikääntymisen myötä aktiivinen seksuaalielämä jatkuu, toisilla muuntuu enemmän kumppanuuden ja aistillisuuden suuntaan. Muutokset seksuaalisuudessa johtuvat paitsi fyysisistä, myös psyykkisistä tekijöistä ja ovat riippuvaisia esimerkiksi siitä, elääkö parisuhteessa.

Kiinnostus seksiin säilyy yleensä, vaikka ikää tuleeekin lisää. Rakastelu ei ole enää häpeällistä ja seksuaalinen nautinto voi jopa lisääntyä. Aikaa on enemmän käytettävissä. Asianmukainen keskustelu ja arvojen pohdiminen ikääntyvien seksuaalisuudesta antaa monelle luvan nauttia seksuaalisuudesta iästä riippumatta.

Ikä tuo monenlaisia fyysisiä muutoksia myös seksuaalisuuden kannalta. Esimerkiksi kiihottuminen saattaa hidastua ja orgasmin voimakkuus laskea. Toisaalta orgasmin saavuttaminen saattaa olla helpompaa, eikä pelätä epäonnistumista. Asiat, jotka tuottavat nautintoa, uskalletaan paremmin

ilmaista. Iän myötä myös huoli raskaaksi tulemisesta väistyy. Seksitaudeilta suojautumista tulee kuitenkin edelleen jatkaa. Naisilla hormonitoiminnan muutokset voivat aiheuttaa limakalvojen kuivuutta, joten yhdynnöissä saatetaan tarvita liukasteita. Miehillä taas iän myötä yleistyvät erektio-ongelmat. Terveillä elämäntavoilla voi fyysisiin oireisiin saada apua ja tarvittaessa myös lääkkeitä, joten asioista kannattaa rohkeasti puhua lääkärille.

Parisuhde ja seksuaalisuus voivat kokea muutoksia esimerkiksi oman tai puolison sairastumisen myötä. Oma sairastuminen sekä jotkut lääkkeet voivat vaikuttaa seksuaalisuuteen, seksuaaliseen itsetuntoon ja minäkuvaan. Sairaus tai kipu vievät ajatukset usein pois seksuaalisuudesta ja seksistä ja siten vähentää seksuaalista halukkuutta. Seksuaalisen halun puutteella tarkoitetaan yksilön itsensä määrittämää tilannetta, jossa hän kokee seksuaalisen halun puutteen ongelmaksi omassa elämässään.

Marfaanikkojen tyytyväisyyttä parisuhteeseen ja seksuaalielämään on tutkittu kohtalaisen vähän. Vuonna 2010 julkaistussa hollantilaisessa tutkimuksessa selvitettiin seksuaalisuuteen liittyviä kysymyksiä 133 synnynäistä sydänsairautta sairastavan henkilön joukossa, josta noin neljäsosa oli marfaanikkoja. Tutkimuksessa mukana olleista potilaista 71 % oli parisuhteessa, kun taas verrokeista parisuhteessa oli 79 %. Synnynäistä

sydänsairautta sairastavat olivat kuitenkin tyytyväisempiä parisuhteisiinsa kuin verrokkit. Yhdyntöjen määrässä ja tyytyväisyydessä seksuaalielämään ei ollut eroa potilas- ja verrokkiryhmien välillä, eikä synnynäistä sydänsairautta sairastavilla miehillä esiintynyt verrokkeja enemmän erektio-ongelmia. Sen sijaan synnynäistä sydänsairautta sairastavilla oli verrokkeja huonompi kehonkuva ja seksuaalinen itsetunto. Seksuaalinen itsetunto tarkoittaa vapautta olla oma itsensä, omine toiveineen, vahvuuksineen ja heikkouksineen. On kovin tavallista, että sairaus voi heikentää seksuaalista itsetuntoa. Jos seksuaalisuus on häpeää tai ahdistavaa eikä iloa, silloin kannattaa hakeutua ammattilaisen luo juttelemaan, esimerkiksi seksuaalineuvontaan. Jokaisella on mahdollisuus vaikuttaa omaan seksuaaliseen hyvinvointiinsa.

Se, kuinka paljon elämäntilanne tai sairaus vaikuttaa yksilön seksuaalisuuteen, identiteettiin, sosiaaliseen sukupuoliin tai seksuaaliterveyteen, riippuu täysin tilanteen laadusta ja kestosta. Onneksi apua on kuitenkin saatavilla, eikä yksin tarvitse jäädä. [www.vaestoliitto.fi-sivuilta](http://www.vaestoliitto.fi-sivuilta) löytyy kattavasti tietoa seksuaalisuudesta eri ikä ikäisille ihmisille sekä mm. nettipalveluita nuorille. Palveluiden tarjonta vaihtelee paikkakunnittain. Suomen seksologisen seuran sivuilta voi etsiä oman paikkakunnan asiantuntijoita. Hyviä nettisivuja on myös Setalla ja Sexpolla.

## 9 LÄÄKINNÄLLINEN KUNTOUTUS, KUNTOILU JA LIIKUNTA

### 9.1 Lääkinnällinen kuntoutus ja kuntoutussuunnitelma

Ensisijainen vastuu kuntoutuksesta on kotikunnan terveydenhuollolla. Lääkinnälliseen kuntoutukseen kuuluvat mm. kuntoutustutkimukset ja -neuvonta, erilaiset terapiat, apuvälineet ja sopeutumisvalmennus. Marfaanikon lääkinällisen kuntoutuksen apuvälineitä voivat olla esim. yksilölliset kengät, kenkien korotukset ja nilkkatuet, pohjalliset, ranne- ja polvituet, selkätuet tai korseetit sekä tukikaluri.

Kela voi myöntää vaativaa lääkinällistä kuntoutusta henkilölle, jolla sairaus tai vamma aiheuttaa huomattavia vaikeuksia arjen toiminnoista suoriutumisessa ja osallistumisessa. Kelan myöntämästä kuntoutuksesta ei koidu kustannuksia kuntoutettavalle.

Kuntoutuksen saamisen edellytyksenä on julkisessa terveydenhuollossa tehty asianmukainen kuntoutussuunnitelma. Kuntoutussuunnitelma tulee tehdä suunniteltaessa pitkäaikaissairaana tai vammaisen henkilön hoitoa ja kuntoutusta julkisessa terveydenhuollossa tai sairaalassa. Tiettyjen palveluiden tai Kelan etuuksien hakemiseen edellytetään voimassa olevaa kuntoutussuunnitelmaa, joka laaditaan asiakkaan, omaisten ja kuntoutukseen osallistuvien ammattilaisten yhteistyönä.

Kuntoutussuunnitelman lähtökohtana on kuntoutujan nykyisen tilanteen arviointi, jonka perusteella asetetaan tavoite ja mietitään tarpeelliset keinot siihen pääsemiseksi. Hoitava lääkäri ja kuntoutuja miettivät yhteistyössä kuntoutukset laadulliset ja määrälliset tarpeet ja tavoitteet. Toteutus, seuranta ja kuntoutujan sitoutuminen tavoitteisiin kirjataan kuntoutussuunnitelmaan. Muiden ammattiryhmien osaamista hyödynnetään tarpeiden mukaan kuntoutuksen suunnittelussa. Seurannasta ja arvioinnista sovitaan määrääjat ja suunnitelmaa voidaan tarvittaessa muuttaa. Kuntoutussuunnitelmaa tehtäessä kuntoutujalle tulee muodostua selkeä käsitys suunnitelman etenemisestä ja siitä, kenellä on vastuu eri asioiden toteutumisesta.

### 9.2 Sopeutumisvalmennus

Kuntoutusmuodoista sopeutumisvalmennusta käytetään tyypillisesti joko vammautumisen tai pitkäaikaissairauden ilmenemisen yhteydessä. Sopeutumisvalmennuksella voidaan tukea vammautunutta tai sairastunutta sekä hänen läheisiään selviytymään epävarmuutta ja huolta aiheuttavasta elämäntilanteesta. Toisinaan ikä, sairauden eteneminen tai vammaan liittyvät haitat muuttavat elämäntilannetta tai rajoittavat toimintamahdollisuuksia. Muutostilanteissa voi olla tarvetta uudelle sopeutumisvalmennusjaksolle.

Sopeutumisvalmennuksen tavoitteena on tukea sairastunutta ja hänen läheisiään mahdollisimman itsenäiseen ja täysipainoiseen elämään yhteiskunnassa sairauden tuomista muutoksista huolimatta. Sopeutumisvalmennuksessa etsitään uusia keinoja arjessa selviytymiseen. Sopeutumista tuetaan antamalla riittävästi tietoa kyseessä olevan sairauden oireista, hoidosta, kuntoutusmenetelmistä ja muista tukimuodoista. Tavoitteena on parantaa henkilön valmiuksia hyväksyä sairaus ja eläminen siihen liittyvien vaivojen ja oireiden kanssa. Ohjausta, neuvontaa ja valmennusta annetaan tarpeen mukaan sekä henkilölle itselleen että hänen läheisilleen.

Sopeutumisvalmennuksessa ammattilaiset etsivät yhdessä sairastuneen ja hänen perheensä kanssa keinoja, joilla voi vaikuttaa itse voimavarojensa vahvistumiseen ja oman elämäntilanteen hallintaan. Yksi sopeutumisvalmennuksen ydinasioista on kokemusten ja tunteiden jakaminen vertaisten kanssa. Ammattilaiset toimivat ryhmän tukena antamalla ajantasaista tietoa ja tuemalla kuntoutujia sairastumiseen liittyvien tunteiden käsittelyssä.

Diagnoosikohtaisia Marfan-sopeutumisvalmennuskursseja ei oppaan julkaisuaikaan järjestetä. Niiden sijaan Kelan kurssipoolissa Luuston ja nivelten kehityshäiriöihin lukeutuu sekä Marfanin oireyhtymä että sen kaltaiset sairaudet. Oppaan ilmestyessä Kelan perhekursseja ja osittaisia nuorten perhekursseja Luuston ja nivelten kehityshäiriöt -poolissa järjestävät Invalidiliiton Validia Kuntoutus Lahti, Kuntoutumiskeskus Apila,

Taukokangas sekä Rinnekoti-Säätiön Norio-keskus.

Lisätietoa osoitteessa [www.kela.fi/kuntoutus/kuntoutuskurssihaku](http://www.kela.fi/kuntoutus/kuntoutuskurssihaku)

Invalidiliiton sopeutumisvalmennus järjestää teemakursseja RAY-rahoitteisina. Kursseille voivat hakea myös harvinaiset.

Lisätietoa löytyy osoitteesta [www.invalidiliitto.fi/sopeutumisvalmennus](http://www.invalidiliitto.fi/sopeutumisvalmennus)

Aikuiset marfaanikot voivat tarpeen mukaan hakea oman työterveyshuoltonsa tai hoitavan lääkärin lausunnolla ammatilliseen kuntoutusselvitykseen ja yksilölliseen kuntoutukseen.

### 9.3 Kuntoilu ja liikunta

Fyysinen ja psyykinen hyvinvointi on tärkeää jokaiselle ihmiselle. Liikuntaa voi harrastaa monella eri tavalla; jokaisen on löydettävä oma harrastuksensa kykyjensä ja terveytensä mukaan. Marfaanikolle suositellaan liikuntalajeja, joissa rasitus on tasainen, pieni tai kohtalainen. Kontaktiurheilulajeja ja äkillistä ponnistamista edellyttäviä lajeja tulisi välttää.

National Marfan Foundation on laatinut listan suositeltavista liikuntalajeista ja liikunnan annostelusta marfaanikoille.

Taulukko 9.1 Liikuntasuositus potilaille, joilla on aortan laajentuma (Saeed ym. 2007, 105).

Suosittelavaa liikuntaa	Esimerkit	Vältä
<b>Ei-kilpailullista dynaamista liikuntaa</b>  <b>Toistettavuus 3–4 kertaa viikossa</b>  <b>Aerobinen aktiiviteetti noin 50 % max.</b>  <b>Matalat sykkeet</b> <ul style="list-style-type: none"> <li>• Syke alle 110</li> <li>• Syke alle 100, beetasalpaaja käytössä</li> </ul>	Reipas kävely	Nopeat pysähdykset
	Vapaa-ajan pyöräily	Nopeat suunnanvaihdokset
	Hidas hölkkä	
	Hidastempoinen tennis	Törmäily pelaajaan/esineeseen
	Kevyet irtopainot	Pinnistely/painonnosto
		Suuria vaihteluja ilmanpaineessa
	Sukellus	

Hyvinvoinnin tukemisessa fyysisen kunnan harjoittamisella on suuri merkitys. Keskeistä on liikunnan sisällyttäminen osaksi arkielämää. Fyysisten ominaisuuksien harjoittamisessa korostuvat sekä psyykkiset että sosiaaliset hyödyt. Jokaisesta liikuntakerrasta on hyötyä, vaikka fyysinen rasitus olisi hyvinkin pientä. Liikunta tulisi nähdä ilontuojana eikä suorittamisena. Jokaisen marfaanikon on syytä keskustella hoitavan lääkärin kanssa liikuntaa koskevista rajoituksista. Tarvittaessa voidaan tehdä valvotuissa olosuhteissa kuntotesti omien rajojen löytämiseksi. Sopiva liikunnan määrä selviää, kun opettelee tunnistamaan oman kehon antamaa palautetta ja tuntemuksia harjoittelun aikana ja sen jälkeen. Siten löytyy itselle sopiva rasiustaso. On myös opittava huomioimaan, että oma fyysinen jaksaminen voi olla vaihtelevaa voinnista riippuen.

Suorituksen aikana ilmenevä epämukava olo on yleensä merkki liian rasittavasta liikunnasta. Silloin on syytä miettiä uudelleen liikunnan rasiustaso.


Lääkitykset ym. vaikuttavat syketasoon. Siksi yleiskunnan kohottamisessa ja ylläpitämisessä rasiuksen määrittäminen syketasoa seuraamalla on marfaanikolle harvoin mahdollista. Henkilön kokemaa rasiusta fyysisen suorituksen aikana kuvaava Borgin asteikko (numeroilla 6–20) on hyvä mittari. Marfaanikoille sopiva rasiustaso on välillä 10–13. Tälle välille asettuvalla rasiustasolla ”pitää pystyä puhumaan puuskuttamatta” (PPPP).

Sopiva fyysinen aktiiviteetti on noin 50 % maksimaalisesta suorituksesta, jolloin syke pysyy alle 100 lyönnissä/ minuutti





*Luonnossa liikkumista voi harrastaa itselleen sopivalla rasiustasolla. Kuva: Marfan-yhdistyksen arkisto.*



(edellyttää beetasalpaajalääkitystä). Tällä syketasolla pysytään, kun harjoitetaan dynaamista, matalatehoista fyysistä aktiiviteettiä ja vältetään korkeatehoisia staattisia harjoitteita, kontaktilajeja sekä kilpaurheilua. Staattisissa lajeissa verenpaine voi yhtäkkiä nousta ja kuormittaa sydän- ja verenkiertoelimistöä liikaa. Yhteentörmäyksen mahdollisuuden sisältävät lajit eivät ole suositeltavia rasittavuuden ja vammautumisriskin takia. Myös voimakkaita paineenvaihteluja aiheuttavia lajeja on syytä välttää. Sydän- ja verenkiertoelimistön kuormittamisen kannalta suositeltavia lajeja ovat kävely, uinti, vesijuoksu ja pyöräily.

Harjoittelussa tulee huomioida myös sidekudosten heikkous, nivelten yliliikkuvuus sekä tuki- ja liikuntaelimistön mahdolliset

muutokset. Harjoittelussa on tarpeen välttää työntämistä, punnertamista ja voimakkaita vetoliikkeitä. Lihaskuntoharjoittelussa aerobinen kuormitus saadaan aikaan tekemällä harjoittelua pienellä vastuksella ja toistamalla liikettä esimerkiksi 8–15 kertaa. Lepovaiheen tulee olla riittävän pitkä, noin 60 sekuntia. Mitään kalliita liikuntavälineitä ei tarvitse hankkia vaan esim. pallo, kuminauha tai vedellä täytetty juomapullo antaa riittävän vastuksen ja kotona harjoittelu onnistuu hyvin.

Rentoutumista, kehontietoisuutta ja hengitystä huomioimalla sekä mielikuvien kautta voidaan vaikuttaa kipuun ja sitä kautta lisätä hyvinvointia. Lisäksi riittävä lepo hyvän yönien kautta edistää kudosten palautumista.

PSYKOSOSIAALISET  
SEURAUKSET JA NIIDEN  
HOITO



## 10 ELÄMINEN MARFAANIKKONA

Marfanin oireyhtymä on pitkäaikainen, vakava, monella tapaa sairastuneen ja hänen läheistensä elämään vaikuttava sairaus. Siihen ei liity älyllistä jälkeenjääneisyyttä, mutta se voi aiheuttaa eriasteisia ruumiillisia ja henkisiä oireita (kuten kipuja, poikkeuksellista väsymystä ja ahdistuneisuutta) Se voi edellyttää toistuvia lääkäreillä käyntejä, tutkimuksia, mahdollisesti leikkaushoitoja, vaatii usein pysyvän lääkityksen, rajoittaa liikuntamahdollisuuksia ja ammatinvalintaa ja vaikuttaa perhesuunnitteluun. Mahdollisesti vakavien sydän- ja verisuoniongelmiensä vuoksi oireyhtymän hoito on nykyään painottunut paljolti ruumiillisen tilan seurantaan. Sitä, miten marfaanikot pärjäävät sairautensa kanssa arjessa ja työssä, on alettu tutkia vasta viime vuosina, ja selvityksiä on toistaiseksi tehty varsin vähän.

Norjalaiset tutkijaryhmät ovat todenneet vuonna 2010 marfaanikkojen terveydellisen elämänlaadun olevan verrattain heikko: samaa luokkaa kuin muilla pitkäaikaissairailla ja vammautuneilla. Vuonna 2014 julkaistussa kirjallisuustutkimuksessa todetaan, että monet marfaanikot kokevat opiskelu-, työ- ja perhe-elämän haasteellisina ja kärsivät muita useammin ahdistuneisuudesta ja yleisesti heikentyneestä elämänlaadusta. Kokeemukset ovat samankaltaisia riippumatta siitä, miten lieviä tai vakavia ruumiillisia oireita oireyhtymä aiheuttaa.

Marfaanikot tuntevat mm. ulkonäkönsä vuoksi usein jo lapsena olevansa erilaisia kuin muut ikäisensä. Monet kärsivät itse-tunto-ongelmista, arkuudesta ja saattavat tulla koulukiusatuiksi. Marfaanikoilla esiintyy usein poikkeuksellisen voimakasta yleisväsymystä (fatigue-oire), lisääntyntä ahdistuneisuusherkkyyttä, sosiaalisten tilanteiden jännittämistä ja jopa niiden pelkoa. Vuonna 2005 USA:ssa tehdyssä tutkimuksessa yli puolet haastatelluista marfaanikoista oli kokenut syrjintää ja leimaamista sairaudesta johtuen, ja monet välttivät tietoisesti tilanteita, joissa voisivat altistua eriarvoistamiselle. Tämä voi johtaa elämänpiirin kapeutumiseen ja vaikeimmillaan hoitoa edellyttävän masennustilan kehittymiseen.

Koska Marfanin oireyhtymä näyttää heikentävän huomattavastikin siihen sairastuneen elämänlaatua ja voi vaikeuttaa elämän haasteista selviytymistä, kaivataan nykyistä selkeämpiä selviytymissuunnitelmia ja hoitosuosituksia. Niiden kehittämiseksi tarvitaan lisää laadukasta tutkimusta mm. marfaanikkojen psyykkisestä sairastavuudesta. Aiheeseen liittyen Suomen Sosiaali- ja terveystieteiden ministeriön ”Harvinaisten sairauksien kansallinen ohjelma vuosille 2014–2017” huomioi yhtenä osa-alueena psykososiaalisen tuen ja sen kehittämistarpeen.

Marfanin oireyhtymä on sitä sairastavalle ja hänen läheisilleen suuri haaste ja vaatii paljon kärsivällisyyttä ja sopeutumista. Kaikki edellä mainittu huomioiden on kuitenkin tärkeää tiedostaa, että reilusti yli puolet Marfanin oireyhtymää sairastavista elää parisuhteessa, heillä on lapsia ja he ovat haasteista huolimatta pitkälle kouluttautuneita, työssä ainakin osa-aikaisesti käyviä ja pärjääviä henkilöitä. Elämänlaatuun liittyvien riskien tiedostaminen auttaa parhaimmillaan ennalta ehkäisemään ja hoitamaan mahdollisia ongelmia myös muiden kohdalla.

### 10.1 Kun diagnoosi varmistuu

Marfanin oireyhtymä -diagnoosin varmistuminen on usein järkytys, vaikka se monesti tuo selityksen erilaisille, ehkä jo pitkäänkin vaivanneille oireille. Pitkäaikaisen, vakavan sairauden toteaminen laukaisee sekä potilaassa että erityisesti lapsen kyseessä ollessa tämän vanhemmissa surureaktion.


Surutyön ensimmäisessä, sokkivaiheessa tapahtunutta on vaikea uskoa, se saatetaan kieltää vihaisenakin. Toimintakyky voi väliaikaisesti heikentyä, ja sukulaisten tai ystävien tuki voi olla tarpeen arjen pyörittämiseksi. Sokkivaiheessa asiallisen tiedon saaminen lääkäriltä on tärkeää, mutta sen omaksuminen voi olla vaikeutunutta, ja kysymyksiin on hyvä palata tarvittaessa myöhemminkin. Tärkeintä on, että diagnoosin saanut (ja hänen vanhempansa) ymmärtävät alusta asti lääketieteellisen hoidon ja seurantojen suuren merkityksen ja hyödyn.

Surutyön toisessa, reaktiovaiheessa terveyden menettämisen mukanaan tuomat elämänmuutokset tunkeutuvat tajuntaan, ja ahdistus- ja masennusoireet ovat yleisiä. Etsitään syyllisiä, kyseenalaistetaan, ja mielessä pyörii monia kysymyksiä: "Miksi juuri minä/minun lapseni?, Voidaanko tämä parantaa?, Olenko minä epänormaali?, Minkä ammatin voin valita?, Voinko käydä armeijan, hankkia ajokortin? Miten ystäväni, kumppanini, työkaverini suhtautuvat? Voinko hankkia lapsia, periytykö sairaus? Onko joku muu minun tai toisen vanhemman puolelta myös marfaanikko?" jne.

Kun suru terveyden menettämisestä ja muuttuneesta tilanteesta ei enää hallitse elämää, arki palaa vähitellen omiin uomiinsa ja sairaudesta lääkityksineen ja seurantoineen tulee osa elämää. On päästy surutyön kolmanteen, käsittelyvaiheeseen. Elämä jatkuu iloineen ja suruineen, erilaisena, mutta aiheuttamatta enää jatkuvaa huolta ja kärsimystä.

Parhaimmillaan surutyössä päästään sen neljänteen, uudelleensuuntautumisvaiheeseen, jossa sairauden toteaminen ja sen aikaansaama henkinen prosessi antavat valmiuksia selviytyä tulevaisuudessa helpommin uusista, myös Marfanin oireyhtymän mukanaan tuomista terveydellisistä, haasteista.

Surutyö on ihmismielen tapa sopeutua suuriin menetyksiin, ja sen eri vaiheiden kesto on yksilöllistä. Tilanteen mukaan saatetaan



myös siirtyä vaiheesta toiseen, taaksepäinkin, mutta on hyvä muistaa, että vaikeim-  
mastakin surusta on mahdollista päästä  
ajan kanssa parempaan vointiin. Marfanin  
oireyhtymää ei voida parantaa, mutta sitä  
pystytään nykyään hoitamaan hyvin, ja lisä-  
tutkimusta tehdään jatkuvasti.

## 10.2 Mitä ja miten kerron lapselle

Ei ole olemassa yhtä oikeaa tapaa kertoa  
lapselle, että hänellä on Marfanin oireyh-  
tymä. Sairaudesta kertovan lääkärin osuus  
on luonnollisesti hyvin merkittävä. On tär-  
keää ymmärtää, että Marfanin oireyhtymän  
vaikeat terveydelliset ongelmat ilmenevät  
useimmiten vasta nuorella aikuisiällä, vaika  
joskus esim. aortan dilataatio huomataan  
ja se edellyttää lääkitystä jo varhaisessa kou-  
luiässä. Lapsen tulee saada toimia ja harras-  
taa mahdollisimman pitkään terveiden ikä-  
toverien tapaan.

Lapselle kannattaa puhua oireyhtymästä  
avoimesti hänen ikätasonsa mukaan. Van-  
hemmilta saatu tieto vähentää pelkoja ja oi-  
kea suhtautuminen auttaa myös lasta so-  
peutumaan paremmin tilanteeseen. Tieto  
auttaa jäsentämään ja ymmärtämään tilan-  
teen ja hyväksymään sairauden vaikutukset  
omaan elämään. Joissakin tapauksissa lap-  
selle tehdään jo varhaisessa vaiheessa lää-  
ketieteellisiä tutkimuksia, jopa leikkauksia.  
Lapselle on silloin hyvä kertoa, että näihin  
toimenpiteisiin on yhteinen syy, jolloin lapsi  
ei näe itseään pelkän huonon onnen uhri-  
na. Toisaalta, mikäli lapsella ei ole ongelmia  
ja hän käy vain vuosittaisissa tarkastuksissa,

vanhemmat voivat olla kertomatta lääketie-  
teellisiä seikkoja ikään kuin niissä ei olisi mi-  
tään tavanomaisesta poikkeavaa.

Tilanne voi muuttua hankalaksi, jos jollakin  
sukulaisella on ollut Marfanin oireyhtymästä  
johtuvia ongelmia. Tällöin on syytä rauhoi-  
tella lasta, jotta tämä ei pelkää joutuvansa  
samanlaiseen tilanteeseen. Mikäli vanhempi  
tai joku muu sukulainen, jolla on Marfanin  
oireyhtymä, on selvinnyt sairauden aiheut-  
tamista ongelmista hyvin, voi myös tämä  
helpottaa lapsen huolta.

Lapsen uteliaisuus Marfanin oireyhtymää  
kohtaan herää todennäköisesti tilanteissa,  
joissa joudutaan jossain määrin rajoitta-  
maan fyysistä toimintaa esimerkiksi koulun  
liikuntatunneilla tai kun muut lapset hu-  
mattavat lapsen ulkonäöstä, kuten pituu-  
desta, silmälaseista tai vaikkapa tukipohjal-  
lisista.

Vanhemmat haluavat usein tietää miten  
rohkaista lapsen positiivisen itsetunnon ke-  
hitystä, varsinkin jos lapsen silmien tai luus-  
ton muutokset näkyvät selvästi. On hyvä jo  
varhain opettaa lapselle, että hän on lahja-  
kas ja kaunis juuri sellaisena kun hän on ja  
että kauneus koskee koko ihmistä, ei vain  
ulkonäköä. Tätä voidaan vahvistaa lukemalla  
lapselle tarinoita ja kertomalla esimerkkejä.  
Ole rehellinen lapsellesi ja kerro hänelle, että  
vaikka hänen rintansa taipuisi sisäänpäin tai  
hän on koulukavereitaan pidempi tai hänen  
on pidettävä silmälaseja, on tämä kaikki  
vain pieni osa hänen persoonallisuuttaan.

Vältä pyrkimystä taistella lapsesi taistoja ja olemasta ylisuojeleva. Järjestämällä hänelle poikkeuksia joka tilanteessa saat hänet vain tuntemaan itsensä entistä enemmän poikkeavaksi.

### 10.3 Miten murrosikäinen suhtautuu diagnoosiin?


Todellisuudesta riippumatta monet teiniikäiset uskovat, että he ovat erinäköisiä kuin muut saman ikäiset. Marfaanikko saattaa olla erityisen tietoinen ulkonäöstään. Kun nuorelle ensi kertaa kerrotaan diagnoosista, hän saattaa tuntea helpotusta siitä, että on jokin syy siihen, miksi hän on tovereitaan pidempi, pitää silmälasia, hänen selkärunkansa kaareutuu tai rintakehä on epämuodostunut. Usein nuorta häiritsee tai pelottaa se, että hänen on käytävä säännöllisissä tutkimuksissa. Hän saattaa huolestua, jos hänelle määrätään lääkitys – yksi tunkeutuminen lisää arkirutiineihin. Nuorta voi rauhoittaa sillä, että Marfanin oireyhtymän ennalta ehkäisevä hoito on nopeasti edistynyt ja edistyy edelleen. Usein nuori reagoi diagnoosin saamiseen voimakkaasti, varsinkin jos hänen on luovuttava jostakin urheilulajista, joka on ollut merkittävä osa hänen elämäänsä. Hän saattaa suunnata vihansa lääkäriin, itseensä tai vanhempiin, joihin onkin turvallista purkaa vihansa. Harrastusten kanavoiminen vähemmän rasittaviin urheilulajeihin ja harrastuksiin tai piilossa olleiden kykyjen tai taitojen kehittäminen voivat olla hyvä vaihtoehto.

Vertaistuki saattaa auttaa Marfanin oireyhtymää sairastavia teini-ikäisiä ja nuoria aikuisia hyväksymään paremmin tilanteensa. Nuoren on monesti helpompi keskustella toisen samanlaisessa tilanteessa olevan nuoren kanssa. Mikäli suunnitteilla on esimerkiksi leikkaus, on hyvä puhua jonkun kanssa, joka on käynyt läpi samanlaisen leikkaustoimenpiteen. Samalla täytyy kuitenkin muistaa, että Marfanin oireyhtymä vaihtelee melkoisesti henkilöstä toiseen, jopa samassa perheessä.

### 10.4 Vanhempien reaktiot

Marfanin oireyhtymän diagnoosin saaminen vaikuttaa koko perheeseen. Vanhempien välillä saattaa tässä uudessa tilanteessa ilmetä kireyttä. Tilannetta helpottaa avoin puhuminen tilanteesta. Tasapainoinen parisuhde on perheen hyvinvoinnin edellytys ja antaa turvallisuuden tunteen myös lapselle. On hyvä, jos molemmat vanhemmat ovat alusta alkaen mukana lapsen hoidossa ja lisäksi mahdollisuuksien mukaan esimerkiksi lääkärissä käynneillä. Tilanne, jossa jompikumpi puoliso sulkee toisen pois lapsen sairauden hoidosta, tai jossa tietoisesti halutaan pysyä ulkopuolisena, ei ole kenenkään kannalta mielekäs. Jo pelkästään sairauden kanssa elämään oppiminen ja asioiden uudelleen arvottaminen vaativat koko perheen yhteisiä voimavaroja.

Vanhemmat, joilla ei itsellään ole Marfanin oireyhtymää, saattavat tuntea silti olevansa vastuussa lapsensa oireyhtymästä.



Vanhempi, jolla itsellään on Marfanin oireyhtymä, saattaa tuntea jopa syyllisyyttä lapsensa tilanteesta, varsinkin jos hän on saanut perinnöllisyysneuvontaa ja tiennyt, että lapsi saattaa periä oireyhtymän.

Vanhempien ensireaktiot diagnoosin varmistuessa vaihtelevat paljon. Osa vanhemmista kokee diagnoosin helpottavana tietona, kun lapsen oireille ja ongelmille löytyy syy. Joku etsii tietoa, toinen taas kieltää asian kokonaan, hakee syyllistä, lamaantuu tai vihastuu. Kaikki vanhemmat eivät tarvitse terapeuttista tukea, mutta kaikkien vanhempien on tunnistettava ensireaktion ja hyväksyttävä se, että heidän lapsellaan on Marfanin oireyhtymä. Keskustelu henkilön kanssa, jolla on perinnöllisten sairauksien tuntemus, esim. perinnöllisyyslääkäri, voi auttaa vanhempia selviytymään diagnoosin aiheuttamista ensireaktioista. Toisten samanlaisessa tilanteessa olevien ja samanlaisten kokemusten läpikäyneiden perheiden tapaaminen voi olla suureksi avuksi varsinkin uuden tilanteen alkuvaiheessa.

Toisinaan vanhemmat ylisuojelevat lasta ikäviltä kokemuksilta. Tämä estää lasta myöhemmin vuosina tulemasta itsenäiseksi ja riippumattomaksi. Marfaanikon tulisi mahdollisuuksien mukaan ja lääkärin ohjeita noudattaen osallistua jokapäiväiseen toimintaan, eikä eristäytyä muista.

## 10.5 Mitä ja kenelle kerron lapseni sairaudesta

Myös sisarukset tarvitsevat tukea uudessa tilanteessa. He saattavat tuntea syyllisyyttä siitä, että heillä ei ole Marfanin oireyhtymää tai pelätä, että he vielä voivat saada sen. Oireyhtymästä kannattaakin puhua avoimesti, koska lapsen oma mielikuvitus paikkaa tiedon, jota ei muualta saa. Oireyhtymästä saattaa tulla pelottava ja uhkaava asia ilman asiallista tietoa. Erilaisista tunteuksista ja ajatuksista on hyvä jutella avoimesti. Lapsellekin kaikki tunteet sisaruksen sairautta kohtaan ovat sallittuja, myös kauteus ja kiukku. Sisarukset tarvitsevat vanhempiensa kanssa yhteistä aikaa voidakseen keskustella näistä tunteistaan, esittää kysymyksiä, tai vakuuttuakseen siitä, että vanhemmat ovat yhtä kiinnostuneita heistä kuin heidän sisaruksestaan.

Isovanhempien ajatukset kulkevat suurin piirtein samoja reittejä, kuin vanhempienkin: mikä, miksi, miten on mahdollista? Joskus käy niin, että he eivät ymmärrä diagnoosia tai kieltävät kokonaan sen olemassaolon. Moni alkaa etsiä itsestään ja suvuista syyllistä, koska kysymyksessä kuitenkin on perinnöllinen oireyhtymä. Jos Marfan-diagnoosi on perheessä ja suvussa uusi, on hyvä tutkia myös muut perheenjäsenet ja ehkäpä lähisukukin. Näin vapautetaan heidät turhasta pelosta ja syyllisyyden tunteesta. Mikäli isovanhemmat saadaan alusta alkaen mukaan keskusteluihin Marfanin oireyhtymästä, he sopeutuvat helpommin diagnoosiin ja pystyvät tukemaan perhettä





Marfan-yhdistyksen jäsenistöä vuosittaisessa kesätapaamisessa. Kuva: Marfan-yhdistyksen arkisto.



*Vertaistuesta hyötyvät kaiken ikäiset. Kuva: Marfan-yhdistyksen arkisto.*

Vanhempien on hyvä keskustella päiväkodin henkilökunnan ja opettajien kanssa oireyhtymästä, sen rajoituksista ja erityispiirteistä, sekä pitää heidät ajan tasalla myös siitä, mitä lapsi jo ymmärtää. Myös lapsen kavereiden voi olla hyvä tietää, miksi esim. rajut pallopelit eivät sovi hänelle. Asiassa on hyvä kuulla myös lapsen oma mielipide.

### **10.6 Mitä ja kenelle kerron omasta sairaudestani**

Marfanin oireyhtymä, kuten muutkin sairaudet, on hyvin henkilökohtainen asia, ja onkin jokaisen itsensä päätettävissä, kenelle, milloin ja miten paljon siitä kertoo. Usein on kuitenkin helpottavaa kertoa sairaudesta ystäville. Se on luottamuksen osoitus ja voi

parhaimmillaan syventää ystävyysuhdetta. On myös hyvä, että ainakin jotkut ystävästä tietävät asiasta, koska joissain tilanteissa ystävien apu voi olla tarpeen. Ystävien kanssa keskustelu voi antaa myös uusia näkökulmia ja rohkaista eteenpäin. Joskus kertominen voi säikäyttää ja karkottaakin jonkun, mutta siinä tilanteessa on hyvä muistaa, että Marfanin oireyhtymä ei tee kenestäkään huonompaa tai epäonnistunutta ihmistä ja ystävää. Kaikki eivät vain osaa käsitellä muutunutta tilannetta. Hyvät ystävät pysyvät ja hyväksyvät ihmisen, olipa hänellä Marfanin oireyhtymä tai ei.

Työpaikalla Marfanin oireyhtymästä kertominen voi joissain tilanteissa lisätä ymmärrystä ja olla oikea ratkaisu, mutta on hyvä

etukäteen pohtia, kuinka paljon ja kenelle siitä on valmis kertomaan. Jos oireyhtymä ei vaikuta millään tavoin työtehtävistä suoriutumiseen, ei siitä ole välttämätöntä kertoa esimerkiksi esimiehelle. Jos työkavereissa tai esimiehissä on sellaisia, joihin luottaa, voi ne heidän kohdallaan toimia samoin kuin ystävien kanssa: kertoo sen verran kuin tuntuu hyvältä ja luontevalta.

Työterveyshuollossa Marfanin oireyhtymästä on tärkeä kertoa – työterveyslääkäri voi olla jatkossa tärkeä tuki hoidollisissa kysymyksissä. On myös hyvä muistaa, että työhöntulotarkastuksessa lääkäri ottaa kantaa ainoastaan siihen, onko henkilö kykeneväinen siihen työhön, johon hänet on palkattu. Marfanin oireyhtymä ei ole läheskään kaikissa ammateissa työkyvyttömyyttä aiheuttava sairaus.

## 10.7 Vaikutukset parisuhteeseen

Kun aikuinen saa diagnoosin, myös parisuhde joutuu koetukselle. Uusi tilanne saattaa muuttaa tutun ja turvallisen elämän aivan toisenlaiseksi kuin se siihen asti on ollut. Toimiva parisuhde saattaa parantua entisestään, tai muuttua kertahetimitä aivan toisenlaiseksi. Toisaalta huono parisuhde saattaa saada uutta potkua uudesta tilanteesta. Huomataankin puolison tärkeys ja elämän ainutkertaisuus.

Uudessakin tilanteessa kaikki tunteet, hyvät ja huonot, ovat sallittuja. Asiasta puhuminen lujittaa keskinäistä luottamusta ja uskoa tulevaisuuteen. Puhumattomuudella ja toisen diagnoosin liialla kunnioittamisella

saadaan vain aikaan muureja, joita on sitä vaikeampi murtaa mitä kauemmin aikaa kuluu. Mielikuvitus saattaa kasvattaa asiat ylisuuriin mittoihin, jolloin niitä on entistä vaikeampi käsitellä.

Perheen sisäiset roolit saattavat muuttua diagnoosin myötä. Aikaisemmin asioista enemmän huolta pitänyt puoliso voikin yhtäkkiä olla passiivisempi, ja terve puoliso joutuu ottamaan enemmän vastuuta yhteisestä elämästä. Roolien vaihtuminen voi olla tervetullutta, mutta kumpikaan puolisoista ei saa uhrautua. Kummallakin on edelleen oikeus omaan elämäänsä ja omiin ajatuksiinsa. Sairautta tai terveyttä ei voi elää toisen puolesta.

Toisinaan käy niin, että diagnoosin saanut joutuu olemaan parisuhteessa vahvempi osapuoli; terve puoliso tarvitseekin enemmän tukea uudessa tilanteessa. Diagnoosin saanut joutuu piilottamaan omat tunteensa ja esittämään vahvempaa kuin itse asiassa onkaan. Tällaisessa tilanteessa oma surutyö viivästyy tai jää tekemättä, mikä taas hidastaa merkittävästi henkistä toipumista.

Parisuhteessa saattaa myös ilmetä mustasukkaisuutta uudessa tilanteessa; diagnoosin saanut on mustasukkainen puolisonsa terveydestä ja saattaa yrittää sitoa hänet enemmän itseensä. Terve puoliso taas saattaa tuntea mustasukkaisuutta, kun kumpuniin kiinnitetään niin paljon huomiota. Myös pelko hylätyksi tulemisesta, toivottomuus ja itsearvostuksen puute saattavat olla tuttuja tunteita. Toisinaan terve puoliso reagoi tilanteeseen alkamalla ylihuolehtia



*Yhdistystoiminnan parista moni löytää uusia ystäviä. Kuva: Marfan-yhdistyksen arkisto.*

kumppanistaan. Enää ei saakaan tehdä asioita, jotka ennen olivat jokapäiväisiä. Näin estetään sairastunutta hetkeksikään unohtamasta oireyhtymää ja elämästä mahdollisimman normaalia elämää.

### **10.8 Kaikesta ei tarvitse selvittää yksin**

Marfan-yhdistykseen kannattaa olla yhteydessä jo sairauden toteamisvaiheessa. Sen tarjoamat vertaistuki ja tieto auttavat

suhteuttamaan alun kaoottisia tunnelmia ja suuntaamaan tulevaan. Myös Internetin kautta löytyvien muiden maiden Marfan-yhdistysten sivuilta voi löytyä vastauksia mieltä painaviin kysymyksiin.

Vertaistuki on samankaltaisessa elämäntilanteessa olevien ihmisten toisilleen antamaa tukea, joka perustuu omakohtaiseen kokemukseen. Vertaistukea voi saada esimerkiksi tukihenkilöltä, internetin vertaisverkostossa tai ryhmässä, jossa ollaan




yhdessä, keskustellaan ja kokoonnutaan yhteisiin harrastuksiin. Vertaistukihenkilöitä ja -ryhmiltä saa emotionaalista tukea, uusia näkökulmia sekä käytännön vinkkejä jokapäiväiseen elämään. Uudet syntyneet ihmissuhteet lisäävät arjen voimavaroja. Ajatusten vaihto samankaltaisuutta kokevien ihmisten kanssa tuo ymmärretyksi ja kuulukuksi tulemisen tunnetta. Toisten samankaltaisten kokemusten kuuleminen helpottaa erilaisten tunteiden ja kokemusten hyväksymistä ja auttaa jaksamaan ja selviytymään

arjessa. Usein vertaisiltaan saa myös hyviä vinkkejä arkeen ja byrokratiaviidakossa selviytymiseen. Vertaistuki mahdollistaa myös kokemusten ja elämäntilanteiden vertailun, jolloin asioihin voi saada uudenlaisia näkökulmia.

Perinnöllisyys-, sydän- ja muut hoitavat lääkärit vastaavat seurantakäynneillä ajankohdaksiin kysymyksiin ja auttavat eteenpäin. Myös oma terveyskeskuslääkäri voi olla suurena tukena ja tarpeen läheteiden laatijana ja erilaisissa etuuskysymyksissä.

Kelan hyväksymille ja tukemille kurseille ja sopeutumisvalmennukseen hakeutuminen auttaa sekä sairastunutta että hänen perhettään. Oikea-aikaisesti saatu tieto, luottamukselliset keskustelut samassa tilanteessa olevien ihmisten ja ammattilaisten (lääkärit, psykologit, fysioterapeutit jne.) kanssa luovat uskoa tulevaan ja auttavat jaksamaan. Kurseja järjestetään sekä sairastuneille että heidän perheilleen, ja niistä kerrotaan tarkemmin luvussa 11.

Jos diagnoosin saaminen johtaa poikkeuksellisen vaikeaan ahdistukseen ja masennukseen, kannattaa hakea apua ammatti-  
auttajalta. Sama koskee tilannetta, jos myöhemmin elämässä esiintyy voimakasta ahdistuneisuutta, jännittyneisyyttä tai alavireisyyttä, mielenkiinnon menettämistä, univaikeuksia tai hankaluuksia selviytyä koulussa tai työssä. Koulun, oppilaitoksen tai työterveyshuollon lääkäri osaa arvioida, tarvitaanko hoitoa ja tarkempia tutkimuksia. Hän myös tarvittaessa ohjaa joko oman yksikön psykologille, mielenterveystoimistoon



tai psykiatrian erikoislääkärin vastaanotolle. Vaikeuksiin löytyy yleensä apua, kun sitä lähtee hakemaan.

Äkillisissä kriisitilanteissa apua saa Suomen Mielenterveysseuran valtakunnallisesta kriisipuhelimesta (puh. 010 195 202). [www.punainenristi.fi](http://www.punainenristi.fi)- sivuilla on koottuna muiden palvelevien puhelinten numeroita ja vertais-tukea tarjoavien toimijoiden nettiosoitteita.

Marfanin oireyhtymä on vakava sairaus, mutta se on myös kasvun paikka sekä sairastuneelle että hänen läheisilleen. Ystävien ja muiden läheisten merkitystä ei voi liikaa korostaa. Erilaiset (yhteiset) harrastukset – laulaminen, soittaminen, maalaaminen, luonnossa liikkuminen, kirjoittaminen, valokuvaaminen, matkustelu jne. tuovat elämään väriä ja iloa tehden elämästä elämisen arvoista – myös Marfanin oireyhtymän ehdoilla.



# YHTEISKUNNAN TUET

## 11 ERILAISIA TUKIMUOTOJA ERI ELÄMÄNVAIHEISIIN

Marfanin oireyhtymä ja Marfanin kaltaiset sairaudet aiheuttavat vaikeusasteeltaan vaihtelevia oireita ja toimintakyvyn muutoksia, joihin voidaan vaikuttaa terveydenhuollon tai Kansaneläkelaitokselta (Kela) haettavan kuntoutuksen keinoin. Käytettävissä on myös erilaisia perhe-etuuksia silloin kun lapsen hoito edellyttää erilaisia työaikajärjestelyjä.

Ammattiin opiskeleva tai sitä sairauden vuoksi aikuisiässä vaihtava henkilö voi hakea soveltuvan alan opintoja ammatillisena kuntoutuksena, mikäli sairaus tai vamma rajoittaa mahdollisuuksia valita ammatti tai estää tekemästä entistä työtä. Toimintakykyhaitan ja avuntarpeen kasvaessa tulee ajankohtaiseksi Kelan sosiaaliturvaetuuksien ja kunnan järjestämistä vastuuseen kuuluvien tukipalveluiden hakeminen.

Erilaisten etuuksien myöntämisessä Kela käyttää säädösten lisäksi yksilöllistä tilanearviota, jonka tekemisessä marfaanikon hoidossa mukana olevat ammattihenkilöt ovat apuna. Kelan etuuksia haetaan B-, C- tai D-lääkärinlausunnoilla, joissa on tarpeen kuvata tukea tarvitsevan henkilön toimintakykyä arjessa ja/tai työelämässä. Osassa sosiaalietuuksista kysytään myös sairaudesta koituvia ylimääräisiä kustannuksia, joihin Kela on määritellyt etuuskohtaiset kriteerit.

Kunnallisina palveluina voidaan myöntää mm. sosiaalitoimen kotipalvelua, vammaisen henkilön kuljetus- ja avustajapalveluita, omaishoidon tukea, kotisairaanhoidon palveluita, kuntoutusohjausta, ravitsemusneuvontaa, terveydenhuollon maksusitoumuksella haettavia apuvälineitä, hoitotarvikkeita ja puhe-, fysio- tai toimintaterapiakäyntejä.

Lapsiperheellä on oikeus saada huolenpito-tehtävän turvaamiseksi välttämätön kotipalvelu, jos lapsen hyvinvoinnin turvaaminen ei ole mahdollista sairauden, synnytyksen, vamman tai muun vastaavanlaisen toimintakykyä alentavan syyn tai erityisen perhe- tai elämäntilanteen vuoksi. Kunnallisen kotipalvelun saamisessa on käytännössä paikkakuntakohtaisia eroja.

Kunnallisista palveluista osa on subjektiivisia. Jos palvelu on sosiaalihuoltolaissa tai asiakkaan asemaa ja oikeuksia koskevissa laeissa ja asetuksissa määritelty subjektiiviseksi, se on myönnettävä ilman harkinnan varaa niille, joilla palvelun saamisen ehdot täyttyvät. Kunnallisen harkinnanvaraisen palvelun hakemisessa määrärahojen tai resurssien puuttuminen voi johtaa kielteiseen päätökseen. Kunnallinen palvelu voidaan kirjata perustellusti osaksi palvelusuunnitelmaa, jolloin suunnitelma ohjaa myöntämään tarpeen mukaisen palvelun asiakkaan sitä erikseen hakiessa.



Kunnalliset kuljetuspalvelut jakautuvat vammaispalvelulain perusteella myönnettävään vaikeavammaisen avustaja- ja saattajapalveluun sekä sosiaalihuoltolain perusteella haettavaan harkinnanvaraiseen kuljetuspalveluun.

Kunnan on järjestettävä kohtuulliset kuljetuspalvelut niihin liittyvine saattajapalveluihin sellaiselle vaikeavammaiselle henkilölle, jolla on pitkäaikaisesti erityisiä vaikeuksia liikkumisessa, ja joka ei vammansa tai sairautensa vuoksi voi käyttää julkisia joukko-liikennevälineitä ilman kohtuuttoman suuria vaikeuksia. Vaikeavammaisen henkilö voi saada vammaispalvelulain perusteella apua myös liikkumiseen.

Sosiaalihuoltolain mukainen kuljetuspalvelu on kunnan määrärahojen puitteissa myönnettävä kotihoidon tukipalvelu. Palvelulla on tarkoitus tukea itsenäistä asumista ja oma-toimista selviytymistä päivittäisissä toiminnoissa. Palvelutarpeen lisäksi tuen myöntämiseen vaikuttavat hakijan ja mahdollisen puolison tulot. Kunnilla on päätäntävalta matkoihin oikeuttavista kriteereistä, myönnettävien matkojen määrästä ja perittävistä asiakasmaksuista. Lisätietoja kuljetuspalveluista saa kotikunnan sosiaalitoimesta.

Sairaanhoidon ja kuntoutukseen liittyvistä yksityiseen tai julkiseen terveydenhuoltoon tehdyistä matkoista voi saada korvausta Kelasta omavastuun ylittävältä osalta. Kuntoutusmatkoja korvataan, jos ne perustuvat Kelan tai julkisen terveydenhuollon kuntoutuspäätökseen. Kelan korvaamissa matkoissa on vuosittainen matkakatto, jonka ylityttyä matkat korvataan kokonaisuudessaan.

**Lisätietoa Kelan matkakorvauksista**  
[www.sosiaaliturvaopas.fi](http://www.sosiaaliturvaopas.fi)  
[www.kela.fi](http://www.kela.fi)

Lääkinnällisen kuntoutuksen vastuu vaikeavammaisuuden kriteerien ulkopuolelle jäävien kohdalla on yleensä kunnallisella terveydenhuollolla sekä välittömästi sairaanhoitoon liittyvän että muun kuntoutuksen osalta. Lääkinnälliseen kuntoutukseen (esim. toiminta- tai fysioterapia, kolmannen sektorin tuottaman sopeutusvalmennuksen kuntaosuudet) tarvitaan hoitavan lääkärin lausunto ja maksusitoumuspyyntö, joka osoitetaan oman alueen terveydenhuollosta vastaavalle ylilääkärille. Jokapäiväisen liikkumisen ja toimimisen tueksi tarvittavien apuvälineiden tulee olla asiakasmaksulain nojalla käyttäjälle maksuttomia.

## 11.1 Kelan kuntoutuksen myöntämisperusteet ja erilaiset kuntoutusmuodot

Vuoden 2016 alusta lähtien oikeus Kelan vaatimaan lääkinälliseen kuntoutukseen voidaan ratkaista ilman vaikeavammaisen käsitettä. Kuntoutuksen myöntäminen perustuu jatkossa sairauteen tai vammaan, niihin liittyviin rajoitteisiin ja huomattaviin vaikeuksiin arjesta suoriutumisessa sekä vähintään vuoden kestävään kuntoutustarpeeseen.

Ammatillisen kuntoutuksen järjestämisvastuu on työeläkelaitoksilla ja Kelalla. Kelan ammatillinen kuntoutus on tarkoitettu työssä käyvälle tai työelämään siirtyvälle henkilölle, jonka työkyky on heikentynyt tai uhkaa heikentyä lähivuosina. Kela järjestää ammatillisena kuntoutuksena muun muassa kuntoutustarveselvityksiä ja -tutkimuksia, työ- ja koulutuskokeiluja, ammatillista koulutusta, työhönvalmennusta, ammatillisia kuntoutuskursseja tai muuta opiskelun tai työn kannalta välttämätöntä kuntoutusta.

**Lisätietoa koulutuksen ja työllistymisen tukimuodoista löytyy Invalidiliitto ry:n julkaisemasta Hanki taitoa -oppaasta [www.invalidiliitto.fi/tyollisyyspalvelut](http://www.invalidiliitto.fi/tyollisyyspalvelut)**

Kela järjestää myös harkinnanvaraista kuntoutusta eduskunnan vuosittain vahvistaman määrärahan puitteissa. Kela järjestämä harkinnanvarainen kuntoutus perustuu lakiin Kansaneläkelaitoksen kuntoutusetuuksista

ja kuntoutusrahaetuksista (KKRL 12 §). Kelan harkinnanvaraisen kuntoutuksen tärkeimpänä tavoitteena on tukea kuntoutujien työ-, opiskelu- ja toimintakykyä. Kela järjestää harkinnanvaraisena kuntoutuksena mm. kuntoutus- ja sopeutumisvalmennuskursseja, ammatillisia kuntoutusselvityksiä, neuropsykologista kuntoutusta ja yksilöllisiä kuntoutusjaksoja.

Sairausryhmäkohtaisia kuntoutus- ja sopeutumisvalmennuskursseja järjestetään sekä vaikeavammaisten kuntoutuksena että harkinnanvaraisena kuntoutuksena eri sairausryhmille alueellisesti ja valtakunnallisesti. Osa kursseista on tarkoitettu aikuisille työelämässä oleville, sinne palaaville tai kuntoutustuella oleville. Osa kursseista on työelämästä poissa oleville sekä lapsille ja nuorille.

Kela järjestämiin kursseihin kuuluvat myös erilaiset harvinaiset sairaudet. Marfan ja sen kaltaiset sairaudet kuuluvat isompaan sairausryhmäpooliin, jossa on myös muita luustoon ja niveliin vaikuttavia harvinaisia sairauksia.

Kuntoutuskurssien ohjelma tukee fyysistä ja psykososiaalista hyvinvointia sekä työssä ja arjessa selviytymistä. Ohjelmassa on myös terveysneuvontaa ja tietoa sairaudesta sekä itsehoitovalmiuksia parantavaa ohjausta.

Sopeutumisvalmennuskurssien tavoitteena on parantaa sairauden tai vamman heikentämiä psyykkisiä, fyysisiä ja sosiaalisia toimintavalmiuksia.

Perhekursseilla myös omaiset/läheiset saavat lisävalmiuksia kuntoutujan kuntoutusprosessin tukemiseen. Nuori marfaanikko voi hakea osittaiselle perhekurssille, jossa vanhemmat ovat mukana muutaman päivän ajan.

Yksilöllisiä kuntoutusjaksoja Kela järjestää harkinnanvaraisena kuntoutuksena kuntoutuslaitoksessa toimintakyvyn turvaamiseksi tai parantamiseksi. Yksilöllinen kuntoutusjakso jakautuu seuraaviin sairausryhmäkohtaisiin linjoihin: aistivammojen linja, neurologinen linja, tules- ja reumalinja sekä yleislinja. Kuntoutusjakson henkilöstö ja ohjelmatarjonta ovat linjojen sairausryhmien tarpeiden mukaiset. Kuntoutusjakson sisältö suunnitellaan yhdessä moniammatillisen henkilöstön kanssa vastaamaan kunkin kuntoutujan omia kuntoutustarpeita.

Yksilöllisen kuntoutusjakson edellytyksenä on, että kuntoutus on tarpeellista työ- tai toimintakyvyn kannalta. Yksilöllisen kuntoutusjakson tulee perustua sen hetkiseen kuntoutustarpeeseen. Jaksot ovat tehostettuja ja yksilöllisesti suunniteltuja. Yksilölliset kuntoutusjaksot kestävät enintään 18 vuorokautta. Kuntoutukseen kuuluu 4–5 vuorokauden aloitusjakso. Aloitusjakson jälkeinen osa toteutetaan yksilöllisten tarpeiden mukaisesti jaksotettuna.

Kuntoutumis- ja sopeutumisvalmennuskursseja yli 65-vuotiaille ja muille työelämästä poissa oleville henkilöille järjestetään Kelan kuntoutuksena pienimuotoisesti.

Kuntoutuksen tavoitteena on auttaa selviytymään arjesta paremmin sairaudesta tai vammasta huolimatta.

## 11.2 Nuoren kuntoutusraha

### Nuoren kuntoutusraha alle 20-vuotiaalle

Nuoren kuntoutusraha myönnetään 16–19-vuotiaalle nuorelle, kun

- nuoren työkyky tai mahdollisuudet valita ammatti ja työ ovat heikentyneet sairauden tai vamman vuoksi,
- nuori tarvitsee erityisiä tukitoimia opiskelussa tai muussa kuntoutuksessa,
- nuoren kuntoutus perustuu kotikunnassa laadittuun henkilökohtaiseen opiskelu- ja kuntoutumissuunnitelmaan (KHO-PS).

### Opiskelu- ja kuntoutumissuunnitelma

Saadakseen kuntoutusrahaa nuorella tulee olla kotikunnassasi laadittu henkilökohtainen opiskelu- ja kuntoutumissuunnitelma. Suunnitelma laaditaan yhdessä huoltajan, ja tarvittaessa muiden asiantuntijoiden kanssa.

Suunnitelmasta tulee ilmetä tiedot nuoren ammatillisen kuntoutumisen mahdollisuuksista ja tavoitteista sekä suunnitelma opiskelun järjestämisestä ja toteuttamisesta. Suunnitelmaa tarkistetaan ja täsmennetään kuntoutusrahakauden aikana. Opiskelu- ja kuntoutumissuunnitelma tulee toimittaa kuntoutusrahahakemuksen yhteydessä Kelaan, jossa suunnitelman toteutumista seurataan.



*Kuva: Nina Kuusela*

### **Nuoren kuntoutusrahan maksaminen**

Nuoren kuntoutusrahaa maksetaan arkipäiviltä Kelan vuosittain ilmoittama vähimmäismäärä sekä esim. harjoittelujaksoilta mahdollinen ateriakorvaus. Kuntoutuspäätöksen ja kuntoutuksen väliseltä ajalta sekä kuntoutusjaksojen välissä kuntoutusraha maksetaan yleensä 20 % alennettuna.

Kuntoutusrahaa maksetaan nuorelle omavastuuajan jälkeen enintään sen kuukauden loppuun, jolloin hän täyttää 20 vuotta. Jos silloin on meneillään kuntoutusjakso, esim. koulutus, saa kuntoutusrahaa kuntoutusjakson tai koulutuksen päättymiseen asti.

### **11.3 Eläke tai vammaistuki nuorelle?**

Kela tukee vammaisten ja pitkäaikaisesti sairaiden itsenäistä selviytymistä ja elämänlaatua. Kela voi myöntää alle 16-vuotiaan vammaistukea ja 16 vuotta täyttäneen vammaistukea. Alle 20-vuotiaalle työkyvyttömyyseläke voidaan myöntää vasta, kun on selvitetty, ettei ammatillisen kuntoutuksen mahdollisuuksia ole tai jos ammatillinen kuntoutus on sairauden vuoksi keskeytynyt tai päättynyt tuloksettomana.

### **11.4 Osasairauspäiväraha ja osa-aikainen työ**

Osasairauspäivärahan tarkoitus on tukea työkyvyttömän henkilön työelämässä pysymistä ja paluuta kokoaikaiseen työhönsä. Jos kokoaikaisessa työsuhteessa oleva työntekijä haluaa palata sairauspoissaolon

jälkeen työhönsä osa-aikaisesti, hänen on tehtävä määräaikainen työsopimus työnantajansa kanssa. Osasairauspäivärahaa maksetaan enintään 120 arkipäivän ajalta. Työterveyslääkäri tai muu työntekijän työolosuhteet tunteva lääkäri laatii osasairauspäivärahaa varten lääkärinlausunnon B, jossa lääkäri arvioi työntekijän työkyvyn sekä edellytykset palata osa-aikaiseen työhön. Osa-aikatyö ei saa vaarantaa työntekijän terveyttä tai toipumista.


Työntekoaan kuntoutuksen vuoksi lyhentäneelle henkilölle voidaan 1.10.2015 alkaen maksaa osakuntoutusrahaa myös käyntikerrojen tai muun osapäiväisen kuntoutuksen ajalta.

### **11.5 Joustavaa tai osittaista hoitorahaa Kelalta lapsen sairastaessa**

Perhe-elämän joustoja mahdollistavat etuudet voivat tukea myös Marfanin oireyhtymää sairastavien vanhempien arkea. Jos lapsen sairaus edellyttää sairaalassa tapahtuvaa hoitoa ja työstä poissaoloa, vanhemmalla on lapsen hoitoon osallistuessaan myös mahdollisuus hakea Kelasta erityishoitorahaa.

Lisätietoja erityishoitorahasta:  
[www.kela.fi/lapsiperheet](http://www.kela.fi/lapsiperheet)

Alle 3-vuotiaiden lasten vanhemmilla on mahdollisuus hakea joustavaa hoitorahaa,



mikäli he lyhentävät työaikaansa lapsen hoidon vuoksi. Joustava hoitoraha helpottaa esimerkiksi osa-aikaisena töihin palamista vanhempainrahakauden päätyttyä. Sitä voidaan maksaa kummallekin vanhemmalle, mikäli he lyhentävät työaikaansa eri aikoihin lapsen hoidon vuoksi. Etuutta voi hakea myös vanhempi, joka ei asu lapsen kanssa samassa taloudessa.

Joustavan hoitorahan edellytyksenä on, ettei vanhemman työaika ylitä 30 tuntia viikossa tai se on enintään 80 % normaalista kokopäivätyön ajasta. Vanhemman on oltava töissä työ- tai virkasuhteessa tai hänellä on oltava YEL- tai MYEL- vakuutuksen piiriin kuuluva yrittäjä tai maatalousyrittäjä. Myös MYEL-vakuutettu apurahansaaja voi hakea joustavaa hoitorahaa. Mikäli vanhempi saa osittaista hoitorahaa toisesta perheen lapsesta, joustavaa hoitorahaa ei myönnetä.

Joustava hoitoraha on porrastettu kahteen ryhmään vanhemman työajan mukaan. Hoitoraha määräytyy työajan lyhennyksen perusteella, perheen tuloilla ei ole sen määrään vaikutusta.

Joustavaa hoitorahaa voi saada, kunnes lapsi täyttää kolme vuotta. Osittaista hoitorahaa voi hakea työajan lyhentämisen perusteella, kun lapsi lähtee kouluun ensimmäiselle luokalle. Osittaista hoitorahaa maksetaan toisen perusopetusvuoden loppuun. Mikäli lapsella on pidennetty oppivelvollisuus, osittaista hoitorahaa voi saada kolmannen perusopetusvuoden loppuun. Osittaista hoitorahaa voidaan maksaa kummallekin vanhemmalle, jos työajan

lyhennykset suunnitellaan eri aikaan. Myöskään osittaisen hoitorahan saaminen ei edellytä vanhemman asumista samassa taloudessa lapsen kanssa. Tukea voi hakea 6 kuukautta takautuvasti.

#### Lisätietoja:

[www.kela.fi/lapsiperheet](http://www.kela.fi/lapsiperheet)

[www.kela.fi/asiointi](http://www.kela.fi/asiointi)

## 11.6 Vammaisetuksien määräytymisperusteet

### Eläkettä saavan hoitotuki

Eläkettä saavan hoitotuen myöntäminen edellyttää aina, että asiakkaan toimintakyky on sairauden tai vamman vuoksi heikentynyt yhtäjaksoisesti vähintään vuoden ajan. Perushoitotuki voidaan myöntää, jos asiakkaalla on toimintakykyä heikentävän sairauden vuoksi säännöllisesti vähintään viikoittain avun, ohjauksen tai valvonnan tarvetta henkilökohtaisissa toiminnoissa (peseytyminen, pukeutuminen, syöminen ym.), kotitaloustöissä ja asioinnissa kodin ulkopuolella. Aivan vähäinen tavanomainen avuntarve ei riitä hoitotuen myöntämiseen. Sokealla ja liikuntakyvyttömällä on aina oikeus vähintään perushoitotukeen.

Korotettu hoitotuki voidaan myöntää, jos asiakas tarvitsee monissa henkilökohtaisissa toiminnoissa jokapäiväistä, aikaa vievää toisen henkilön apua tai huomattavissa määrin ohjausta tai valvontaa taikka hänellä on oikeus perushoitotukeen ja hänelle aiheutuu sairaudesta tai vammasta

erityiskustannuksia vähintään korotetun tuen verran arvioituna kuukautta kohden.

Ylin hoitotuki voidaan myöntää, jos asiakkaan hoidon ja valvonnan tarve on yhtämittaista.

### **16 vuotta täyttäneen vammaistuki**

16 vuotta täyttäneen vammaistuen myöntäminen edellyttää aina, että asiakkaan toimintakyky on sairauden tai vamman vuoksi heikentynyt yhtäjaksoisesti vähintään vuoden ajan.

Perusvammaistuki voidaan myöntää, jos sairaudesta tai vammasta aiheutuu olennaista haittaa.

Korotettu vammaistuki voidaan myöntää, jos sairaudesta tai vammasta aiheutuu huomattavaa haittaa tai asiakas tarvitsee henkilökohtaisissa toiminnoissaan, kotitaloustöissään ja asioinnissa kodin ulkopuolella säännöllisesti vähintään viikoittain toistuvaa toisen henkilön apua, ohjausta tai valvontaa. Korotettu vammaistuki voidaan myöntää myös, jos asiakkaalla on oikeus perusvammaistukseen ja hänelle aiheutuu sairauden vuoksi erityiskustannuksia vähintään korotetun tuen verran arvioituna kuukautta kohden.

Ylin vammaistuki voidaan myöntää, jos asiakas on vaikeasti vammaainen tai hän tarvitsee monissa henkilökohtaisissa toiminnoissaan jokapäiväistä, aikaa vievää toisen henkilön apua tai huomattavassa määrin ohjausta ja valvontaa. Sokealla, liikuntakyvyttömällä tai varhaiskuurolla on oikeus saada ylin vammaistuki.

Vammaisetuudet voidaan myöntää pääsääntöisesti enintään 6 kuukautta takautuvasti. Takautuvuus harkitaan edelleen tapauskohtaisesti.

Lisätietoa: [www.kela.fi](http://www.kela.fi)

## **11.7 Lääkekorvaukset**

Vuoden 2016 alusta alkaen lääkärin määräämistä, Kelan korvaamista lääkkeistä saa sairausvakuutuslain mukaisen korvauksen vasta, kun lääkekustannukset ylittävät alkuomavastuun. Lääkkeen hinnasta riippuen alkuomavastuu voi täytyä jo vuoden ensimmäisessä lääkeostossa tai saman kalenterivuoden aikana useammassa lääkeostossa. Alkuomavastuu kerryttää lääkkeiden vuotuista omavastuuosuutta, ns. lääkekattoa. Alkuomavastuu kertyy reseptillä ostetuista korvattavista lääkkeistä, kliinisistä ravintovalmisteista ja perusvoiteista. Alkuomavastuu ei koske lapsia ja nuoria. Sitä aletaan soveltaa vasta sen vuoden alusta, jolloin henkilö täyttää 19 vuotta.

Lääkkeiden peruskorvaus on nykyään 40 %. Tiettyjen vaikeiden, pitkäaikaisten sairauksien hoidossa käytettävistä lääkkeistä voi saada peruskorvausta suuremman erityiskorvauksen. Oikeutta erityiskorvaukseen haetaan toimittamalla Kelaan lääkärin kirjoittama B-lausunto. Asiakas voi seurata lääkekaton täyttymistä Kelan asiointipalvelusta.

## 11.8 Palvelusuunnitelma

Palvelusuunnitelman tavoitteena on tukea asiakkaan omatoimista suoriutumista. Vammaispalvelulain piiriin kuuluvalle asiakkaalle palvelusuunnitelma tulee laatia aina, ellei kyseessä ole tilapäinen neuvonta tai suunnitelma voidaan katsoa muusta syystä tarpeettomaksi.

Palvelusuunnitelman laatiminen sopii välineeksi palvelutarpeiden kartoittamiseen. Palveluja ja tukitoimia järjestettäessä tulee huomioida asiakkaan etu, toiveet, yksilölliset tarpeet ja mielipiteet. Sosiaalihuollon edustajan tehtävä on selittää asiakkaalle ymmärrettävästi hänen oikeutensa ja velvollisuutensa ja erilaiset vaihtoehdot palvelujen järjestämiseksi. Asiakkaalle on selvitettävä myös palveluista muodostuvien maksujen suuruus.

Palvelusuunnitelma laaditaan aina yhteistyössä asiakkaan kanssa. Asiakas voi tarvittaessa ottaa mukaan suunnitelman laatimiseen omaisia tai muun tukihenkilön. Asiakas hankkii tarpeelliset lääkärintulokset sekä muut tarvittavat asiakirjat ennakkoon. Palvelusuunnitelman tekoon voi osallistua esim. kuntoutuksen, terveydenhuollon, työhallinnon tai opetustoimen edustajia asiakkaan tarpeiden mukaan. Palvelusuunnitelman voi sovittaa yhteen kuntoutussuunnitelman kanssa.

Palvelusuunnitelmaan kirjattavia asioita ovat:

- suunnitelman laatijat ja vastuuhenkilö
- kuvaus asiakkaan nykyisistä tarpeista, käytössä olevista palveluista ja tukitoimista
- yksityiskohtainen selvitys tarpeen mukaisten palveluiden ja tukitoimien järjestämistavoista ja lukumääristä
- suunnitelman arviointi ja tarkistaminen määräajoin tai asiakkaan tarpeiden muuttuessa.

Palvelusuunnitelma ei ole päätös jonkin palvelun tai tukitoimen saamisesta vaan suunnitelmaa laadittaessa asiakasta neuvotaan tarpeen mukaisten palveluiden ja tukitoimien hakemisessa. Palvelusuunnitelmaan kirjatut palvelut tulee lähtökohtaisesti myöntää asiakkaalle. Suunnitelmaan perustuvan hakemuksen hylkäämiselle täytyy olla erityisen perustellut syyt.

## 11.9 Neuvola - ja koulu-terveydenhuollon palvelut

Sosiaali- ja terveysministeriön (STM) asetuksessa neuvolatoiminnasta, koulu- ja opiskeluterveydenhuollosta sekä ehkäisevästä suun terveydenhuollosta määritellään lapsen kehityksen seurannan käyntitiheydet ja neuvola- ja kouluterveydenhuollon vastuut. Laajoille terveystarkastuskäynneille osallistuu koko perhe ja tarvittaessa perheelle on tarjottava myös yksilöllistä tukea.



Asetuksella pyritään varmistamaan, että esimerkiksi kasvuun vaikuttavaa sairaus todetaisiin jo aikaisessa vaiheessa. Kasvuhäiriöiden psykososiaaliset seuraukset pitää ennakoida ja hoitaa myös silloin, kun kasvuhäiriön syyhyn ei ole parantavaa hoitoa. Varhainen diagnosointi on tärkeä myös perinnöllisyysneuvonnan kannalta. Lasten pituuskasvun häiriöiden osalta STM:ssä on laadittu valtakunnalliset perusteet kiireettömälle hoidolle.

Terveydenhoitaja tapaa alle kouluikäisen lapsen ja hänen perheensä terveystarkastuksissa yhteensä vähintään 15 kertaa, joista viisi kertaa lääkärin terveystarkastuksen yhteydessä. Terveystarkastuksissa tulee havaita lapset ja nuoret, joita on tarpeen seurata tiiviimmin.

Potilaslain 4a §:ssa veloitetaan laatimaan tarvittaessa terveyden- ja sairaanhoitoa koskeva suunnitelma. Tässä yhteydessä käytetään termiä hyvinvointi- ja terveyssuunnitelma. Kun erityisen tuen tarve todetaan, kirjataan hyvinvointi- ja terveyssuunnitelmaan aina jatkotutkimusten, tuen ja hoidon tarve. Mikäli lapsella, nuorella tai perheellä

todetaan lisätuen tarvetta, suunnitellaan tarvittava tuki aina yhdessä asianomaisten kanssa.

Marfanin oireyhtymää tai muuta pitkäaikais-sairautta sairastavalla lapsella perheineen on oikeus asetuksessa säädettyjen tarkastusten lisäksi yksilöllisiin käynteihin lapsen ja perheen tarpeiden mukaan. Asetuksella säädetään myös suun ja silmien terveydenhuollon käyntien säännöllistä toteutumista neuvola- ja kouluiässä. Luustoon ja silmiin vaikuttavassa sairaudessa nekin käynnit tulee suunnitella osaksi hyvinvointi- ja terveys-suunnitelmaa.

**Järjestämisvastuut sosiaali- ja terveyspalveluiden tuottamisessa tulevat muuttumaan Suomessa käynnissä olevan SOTE-uudistuksen myötä. Ajantasainen lainsäädäntö eri etuuksista sekä palveluiden järjestämisvastuut on hyvä tarkistaa oppaassa mainituilta nettisivuilta SOTE-uudistuksen edetessä.**





## 12 VERTAISTUKI JA INVALIDILIITON VERTAISTUKITOIMINTA

Vertaistuki on sosiaalista tukea, jonka antajalla on kokemusperäistä tietoa sairaudesta tai vammasta ja samanlaisia ominaisuuksia tuen saajan kanssa. Vertaistuella on oma erityinen merkityksensä, jota toisenlainen sosiaalinen tuki ei voi korvata. Vertaistukea voi saada esimerkiksi tukihenkilöltä, internetin vertaisverkostossa tai ryhmässä, jossa ollaan yhdessä, keskustellaan ja kokoontutaan yhteisiin harrastuksiin. Vertaistukihenkilöltä ja -ryhmiltä saa emotionaalista tukea, uusia näkökulmia sekä käytännön vinkkejä jokapäiväiseen elämään.

Ajatusten vaihto samankaltaisuutta kokevien ihmisten kanssa tuo ymmärretyksi ja kuulluksi tulemisen tunnetta. Yleensä saman asian kokeneelta on helpompi ottaa vastaan neuvoja tai ohjeita kuin läheisiltä. Toisten samankaltaisten kokemusten kuuleminen helpottaa erilaisten tunteiden tunnistamista ja hyväksymistä. Parhaimmillaan vertaistuki auttaa jaksamaan ja selviytymään paremmin arjessa. Vertaisilta voi saada myös käytännön vinkkejä arkisten asioiden hoitoon ja byrokratiaviidakossa

selviytymiseen. Vertaistuki mahdollistaa kokemusten ja elämäntilanteiden vertailun, jolloin asioihin voi saada uudenlaisia näkökulmia.

Invalidiliiton vertaisperhetoimintaan voivat tulla mukaan perheet, joissa jollakin perheenjäsenellä on vamma tai sairaus. Toiminta ylittää diagnoosirajat. Tavoitteena on mahdollistaa vertaistuen saaminen lähellä omaa asuinympäristöä ja sitä kautta tukea perheiden jaksamista arjessa.

Alueellisten vertaisperhepäivien suunnitteluun osallistetaan alueella vapaaehtoisina toimivia perheitä, jotta toiminnan sisältö vastaisi mahdollisimman hyvin koettuihin tarpeisiin.

Vertaistukiperhekoulutuksia suunnitellaan yhdessä muutaman muun vammaisjärjestön kanssa. Tarkoituksena on saada aktivoitua vammaisten tai sairaiden lasten perheitä mukaan vertaisperhetoimintaan, jossa perheet pystyvät tarjoamaan myös toisilleen emotionaalista tukea.

## 13 YHDISTYS- JA JÄRJESTÖTOIMINTA



### **Suomen Marfan-yhdistys ry**

on perustettu vuonna 1992. Yhdistyksen tarkoituksena on jakaa tietoa Marfanin oireyhtymästä ja sen kaltaisista sairauksista yhdistyksen jäsenille, viranomaisille ja julkisille laitoksille, valvoa Marfanin oireyhtymää ja sen kaltaisista sairautta sairastavien ja heidän perheidensä etuja sekä kehittää hoitoa, kuntoutusta ja sopeutumisvalmennusta yhteistyössä sosiaali- ja terveydenhuollon kanssa.

Näiden tavoitteiden saavuttamiseksi yhdistys mm. hankkii oireyhtymää koskevaa uusinta tietoa seuraamalla lääketieteellistä tutkimusta ja julkaisuja, julkaisee jäsenlehtä ja jäsentiedotteita sekä pitää yllä kotisivuja osoitteessa marfan.fi.

Yhdistyksen tärkeimpiä tehtäviä on tarjota Marfanin oireyhtymää ja sen kaltaisia sairauksia sairastaville ja heidän perheilleen mahdollisuuksia tavata toisiaan eli saada ja antaa vertaistukea. Yhdistys pyrkii järjestämään vuosikokouksen lisäksi vuosittain vertaistapaamisen. Lisäksi yhdistyksen jäsenet tapaavat toisiaan erilaisilla sopeutumisvalmennus- ja kuntoutuskursseilla. Facebookissa on avoimen sivun lisäksi myös ns. salainen keskusteluryhmä, joka ei näy lainkaan edes omille ystäville. Mukaan pääsee esittämällä pyynnön osoitteeseen info@marfan.fi.

**Invalidiliitto ry** on vuonna 1938 perustettu fyysisesti vammaisten ja toimintakyvyltään erilaisten ihmisten valtakunnallinen vaikuttamisen ja monialaisen palvelutoiminnan vammaisjärjestö. Liittoon kuului vuoden 2016 alussa 150 jäsenyhdistystä, joissa henkilöjäseniä lähes 32 000.

Invalidiliiton tavoitteena on taata fyysisesti vammaisille ja toimintakyvyltään erilaisille ihmisille yhdenvertaiset mahdollisuudet osallistua, liikkua ja elää yhteiskunnassamme. Liiton arvot ovat ihmisarvo, luotettavuus, rohkeus, avoimuus ja uudistuminen. Lisätietoja Invalidiliiton tarjoamista palveluista, julkaisuista ja järjestökoulutuksista löytyy osoitteesta [www.invalidiliitto.fi](http://www.invalidiliitto.fi). Sivuilta löytyy mm. PDF-muodossa tulostettavat Hanki taitoa -opas ja Sosiaaliturvaopas sekä paljon muuta tärkeää tietoa.

**Invalidiliiton Harvinaiset-yksikkö** jakaa faktaa ja järjestää vertaistukea. Yksikkö pyrkii toiminnallaan parantamaan harvinaissairaiden asemaa jakamalla ajantasaista tietoa ja järjestämällä mahdollisuuksia vertaistukeen. Mitä harvinaisempi sairaus, sitä vähemmän tietoa, neuvontaa ja vertaistukea on saatavilla. Harvinaiset-yksikön tavoitteena on edistää harvinaisten sairauksien tiedostamista ja tunnistamista yhteiskunnassa.

Harvinaiset-yksikkö tuottaa tietoa ja julkaisee diagnoosi- ja kuntoutusoppaita ja harvinaisten sairauksien tiedotuslehteä Haravaa. Tietoa välitetään myös asiantuntija-artikkelien, yksikön verkkosivujen ja uutiskirjeen kautta. Harvinaiset-yksikön verkkosivuilta löytyy ajantasaista tietoa, julkaisuja ja linkkejä mm. lasten, perheiden ja nuorten sosiaalipalveluihin.

Harvinaiset-yksikkö järjestää diagnoosi-, teema- ja aluetapaamisia, vertaistapahtumia sekä tietoiskuja harvinaisista sairauksista. Diagnoositapaamiset ovat kohdenneusti yhdelle sairausryhmälle suunnattuja tapaamisia, joissa on tarjolla vertaistukea, asiantuntijoiden vetämiä keskusteluryhmiä ja toiminnallista ohjelmaa. Kaikille harvinaisille avoimiin tapahtumiin voivat tulla harvinaista sairautta sairastavat diagnoosista riippumatta.

Neuvonta- ja ohjauspalveluita tarjotaan harvinaissairaille ja heidän läheisilleen sekä ammattilaisille, jotka kohtaavat työssään harvinaissairaita ihmisiä. Toimintaa rahoittaa Raha-automaattiyhdistys.

**Tässä yhteystietomme, ole hyvä!**

**Harvinaiset-yksikkö**  
**Invalidiliitto ry**  
**Launeenkatu 10**  
**15100 LAHTI**

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



## LIITE 1 TIIVISTELMÄ MARFAANIKON HOITOPOLUSTA

Perusterveydenhuolto	Erikoissairaanhoito	Tarvittaessa
<p><b>NEUVOLA</b> tavallinen tai tihennetty neuvolaseuranta</p>	<p><b>KARDIOLOGI</b> sydämen UÄ 1v. välein* lääkehoito leikkaushoidon tarpeen arvio yhdessä kirurgin kanssa</p>	<p><b>GYNEKOLOGI</b> raskauden suunnittelu ja seuranta lähete yleislääkäriltä</p>
<p><b>KOULUTERVEYDEN- HUOLTO</b> ikäkausitarkastukset</p>	<p><b>SILMÄLÄÄKÄRI</b> seuranta 1 v. välein hoidon tarpeen arvio</p>	<p><b>FYSIATRI JA ORTOPEDI</b> kipuoireet, tuki- ja liikuntaelimestön oireet lähete yleislääkäriltä</p>
<p><b>TERVEYSKESKUS/ TYÖTERVEYSHUOLTO</b> tavallisten sairauksien hoito työhön liittyvä kuntoutus lääkärin lausunnot lähetteet</p>	<p><b>LASTENORTOPEDI JA/TAI LASTENLÄÄKÄRI</b> kasvun seuranta skolioosin ym. seuranta ja hoito</p>	<p><b>KEUHKOLÄÄKÄRI</b> hengenahdistusoireet rintakehän muoto- poikkeavuudet, uniapnea lähete yleislääkäriltä</p>
<p><b>HAMMASHOITO</b> säännölliset tarkastukset lähetteet erikoishammas- lääkärille</p>	<p><b>PERINNÖLLISYYS- LÄÄKÄRI</b> diagnostiikka perinnöllisyysneuvonta suvun tilanteen selvitys</p>	<p><b>PÄIVYSTYS</b> kaikki akuutit, äkilliset uudet oireet</p>

\* kardiologin arvion perusteella sydämen tilannetta voidaan seurata tiheämmin.

## LIITE 2 PÄIVYSTYKSELLISTÄ LÄÄKÄRIN ARVIOITA EDELLYTTÄVÄT OIREET

Oire	Mihin hakeutua	Mahdolliset syyt
<b>Näkökenttään ilmaantuva varjostuma, nokisade ja salamointi</b>	Silmäsairaalan päivystys (tarv. tk-päivystyksen kautta)	Verkkokalvon irtauma
<b>Voimakas silmäsrky, pahoinvointi, näön sumentuminen</b>	Silmäsairaalan päivystys (tarv. tk-päivystyksen kautta)	Äkillinen silmänpainekohtaus
<b>Äkillinen hengenhadistus*</b>	Keskussairaalan päivystys	Ilmarinta, sydänperäiset syyt
<b>Rintakipu, yläselkäkipu, vatsakipu*</b>	Keskussairaalan päivystys	Aortan dissekaatio
<b>Tajunnanmenetys*</b>	Keskussairaalan päivystys	Aortan dissekaatio
<b>Kova äkillinen päänsärky, Marevan-lääke käytössä*</b>	Keskussairaalan päivystys (tarv. tk-päivystyksen kautta)	Aivoverenvuoto
<b>Päähän kohdistunut vamma, Marevan-lääke käytössä</b>	Keskussairaalan päivystys (tarv. tk-päivystyksen kautta)	Aivoverenvuoto
<b>Niveliin kohdistunut vamma, sijoiltaanmeno</b>	Terveyskeskuspäivystys	Venähdys, sijoiltaanmenot
<b>Muu äkillisesti alkava uusi oire</b>	Terveyskeskuspäivystys	

\* Voimakkaiden oireiden yhteydessä kannattaa harkita hätänumeroon soittamista ja ambulanssin tilaamista.

## LIITE 3 SANASTO

### SUOMI

#### A

ACE-estäjä

Angiotensiinireseptori-  
salpaaja

Antikoagulantti

Aortan aneurysma

Nouseva aortta

Laskeva aortta

Aortan dilataatio

Aortan dissekaatio/  
dissekoituma

Aortankaari

Aorttaläppä

Aorttaläpän insuffiensi

Aortan rupuura

Auskultaatio

#### B

Beetasalpaaja

Bradykardia

#### D

Deformaatio

Dominantti periytyminen

Duuran ektasia

#### E

Elektiivinen leikkaus

Elektrokardiogrammi, EKG

Emfyseema

Endokardiitti

Endokrinologia

### ENGLANTI

ACE inhibitor

Angiotensin receptor  
blocker

Anticoagulant

Aortic aneurysm

Ascending aorta

Descending aorta

Aortic dilatation

Aortic dissection

Aortic arch

Aortic valve

Aortic insufficiency

Aortic rupture

Auscultation

Beta blocker

Bradycardia

Deformation

Dominant inheritance

Dural ectasia

Elective surgery

Electrocardiogram

Emphysema

Endocarditis

Endocrinology

### SELITYS

Sydän- ja verenpainelääke

Sydän- ja verenpainelääke

Veren hyytymistä ehkäisevä lääkeaine

Aortan pullistuma

Nouseva aortta, sydämen ja aortankaaren  
välinen aortan osa

Laskeva aortta, jonka osia ovat rinta-aortta  
ja vatsa-aortta

Aortan laajentuminen, laajentuma

Aortan sisäkerroksen repeytyminen

Nousevan ja laskevan aortan välinen kaareva aortan  
osa, josta lähtevät päähän ja yläraajoihin verta vievät  
suuret valtimot

Sydämen vasemman kammion ja aortan välinen läppä

Aorttaläpän vuoto

Aortan repeytyminen

Kuuntelututkimus, esim. sydämen  
tai keuhkojen kuuntelu stetoskoopilla

Lääke, joka laskee sydämen lyöntitiheyttä  
ja verenpainetta

Sydämen harvalyöntisyys

Epämuotoisuus, epämuodostuma

Vallitseva periytyminen eli periytymiseen riittää  
toiselta vanhemmalta saatava perintötekijä

Kovakalvon laajentuminen

Ennalta suunniteltu leikkaus

Sydänsähkökäyrä, sydänfilmi

Keuhkolaajentuma

Sydämen sisäkalvon ja sydänläppien tulehdus

Umpirauhasia ja niiden erittämiä hormoneja  
tutkiva tieteenala

**F**

Fibrilliini  
Fysiatria

**G**

Geeni

**H**

Hiippaläppä  
Hyperopia

Hypertonia, hypertensio  
Hypotonia, hypotensio

**I**

Iiris  
Ilmarinta

**K**

Kaikukuvaus  
Kalsiumestäjä,  
kalsiumsalpaaja  
Kardiologia  
Karsastus

Keuhkoemfyseema  
Kornea  
Kromosomi  
Kuopparinta  
Kyfoosi

**L**

Linnunrinta  
Linssilukaatio  
Lordoosi  
Losartaani

**M**

Magneettikuvaus  
  
Marevan®

Fibrillin  
Physiatrics

Gene

Mitral valve  
Hyperopia

Hypertensio  
Hypotensio

Iris  
Pneumothorax

Echography  
Calcium channel blocker  
  
Cardiology  
Strabismus, cross-eyeness

Pulmonary emphysema  
Cornea  
Chromosome  
Pectus excavatum  
Kyphosis

Pectus carinatum  
Luxation of lens  
Lordosis  
Losartan

Magnetic Resonance  
imaging / MRI

Sidekudoksen säikeinen valkuisaine  
Fysikaalinen lääketiede, fysikaalisen hoidon  
menetelmiä käyttävä lääketieteen ala

Perintötekijä

Kts. mitraaliläppä  
Kaukonäköisyys (pitkätaitteisuus), taittovirhe,  
jossa silmä näkee tarkasti vain kauas  
Korkea verenpaine  
Matala verenpaine

Silmän värikalvo  
Ilman tai kaasun esiintyminen keuhkopussiontelossa

Kts. ultraäänitutkimus  
Sydän- ja verenpainelääke

Sydäntautioppi  
Silmät eivät pysty katsomaan samaan kohteeseen  
yhtä aikaa  
Keuhkolaajentuma  
Silmän sarveiskalvo  
Perintötekijät (geenit) sisältävä solutuman osa  
Sisälle painautunut rintakehä  
Köyryselkäisyys

Ulospäin kohoava rintakehä, harjurinta  
Silmän linssin siirtyminen  
Notkoselkäisyys  
Angiotensiinireseptorisalpaajien ryhmään kuuluva  
verenpainelääke

Kuvaus, joka perustuu magneettikentässä olevan  
elimistön lähettämiin signaaleihin  
Varfariinia sisältävä verenhennuslääke



Mitraaliläppä	Mitral valve	Vasen eteis-kammioläppä, hiippaläppä
Mitraaliläpän insuffisienssi	Mitral insufficiency	Mitraaliläpän (hiippaläpän) vuoto
Mitraaliläpän prolapsi	Mitral valve prolapse	Mitraaliläpän (hiippaläpän) pullistuminen tavallista pidemmälle vasempaan eteiseen
Mutaatio	Mutation	Geenissä tapahtuva rakenteellinen muutos
Mykiö	Lens	Silmän linssi
Myopia	Myopia	Likinäköisyys (likitaitteisuus), taittovirhe, jossa silmä näkee tarkasti vain lähelle
<b>O</b>		
Odontologia	Odontology	Hammaslääketiede
Oftalmologia	Ophthalmology	Silmää ja sen sairauksia käsittelevä lääketieteen ala
Ortopedia	Othopaedics	Tuki- ja liikuntaelinten sairauksien tutkimiseen ja hoitoon erikoistunut lääketieteen ala
<b>P</b>		
Pediatría	Pediatrics	Lastentautioppi
Profylaksia	Prophylaxis	Ennaltaehkäisy, estolääkitys
Pupilli	Pupil	Silmän värikalvon keskellä oleva aukko
<b>S</b>		
Skolioosi	Scoliosis	Selkärangan vinous, kieroselkäisyys
Spondylolisteesi	Spondylolisthesis	Nikamasiirtymä, nikaman siirtyminen eteenpäin alapuolella olevaan nikamaan verrattuna
Stria	Striae	Ihojuova, arpijuova
Subluksaatio	Subluxation	Osittainen sijoiltaan meno
Sydänetäinen	Atrium of the heart	Sydämen kaksi lokeroa, joihin veri tulee suurista laskimoista ja joista veri lähtee kammioihin
Sydänkammio	Ventricle of the heart	Sydämen kaksi lokeroa, joihin veri tulee eteisistä ja joista veri lähtee suuriin valtimoihin
<b>T</b>		
Taittovirhe	Refractive error	Silmän verkkokalvolle syntyvän kuvan epätarkkuus
Takykardia	Tachycardia	Sydämen tiheälyöntisyys
Thorax	Thorax	Rintakehä, kaulan ja vatsaontelon välissä oleva vartalon yläosa
Tietokonetomografia (TT)	Computed tomography / CT	Röntgensäteitä hyväksi käyttävä kerroskuvausmenetelmä
Trikuspidaaliläppä	Tricuspid valve	Oikea eteis-kammioläppä, kolmiliuskainen purjeläppä
<b>U</b>		
Ultraäänitutkimus	Ultrasonography	Ultraääntä hyväksi käyttävä kuvantamismenetelmä
<b>V</b>		
Verkkokalvo	Retina	Silmämunan sisin kerros



## LÄHTEITÄ:

Dean J: Marfan syndrome: clinical diagnosis and management. *European Journal of Human Genetics*. 2007; 15: 724–733.

De Backer J, Renard M: Marfan syndrome and related heritable thoracic aortic aneurysms and dissections. Kirjassa: *Arterial Disorders* (toim. A. Berbari & G. Mancía). Springer Verlag, 2015.

Dietz HC: Marfan syndrome. *GeneReviews*, 2014.

Cheng A, Owens D: Marfan syndrome, inherited aortopathies and exercise: what is the right answer? *Heart*, 2015, 101 (1): 752–7.

Faivre L, Collod-Beroud G, Ades L ym.: The new Ghent criteria for Marfan syndrome: what do they change? *Clinical Genetics*, 2012, 81 (5): 433–42.

Kaitila I, Jokinen E, Kokkonen J: Marfanin oireyhtymä. *Duodecim*, 2012, 128: 503–513.

Kaitila I: Marfanin oireyhtymän kaltaiset sairaudet. *Suomen Marfan-yhdistyksen jäsenlehti* 1/2015, s. 4–7.

Kankare Pia, Kela, terveysosasto. Lakimuutos yhtenäistää vammaisuuksien myöntämisperusteita. Artikkelijhteistyökumppaneille 1.6.2015.

Kokkonen J, Kaitila I, Markkanen H, Jokinen E: Aortan ja valtimoiden sairaudet. Kirjassa: *Nuorten sydänsairaudet*. 204, ss. 244–256.

Lacro RV, Dietz HC, Sleeper LA ym.: Atenolol versus losartan in children and young adults with Marfan syndrome. *New England Journal of Medicine*, 2014, 371 (22): 2061–71.

Loeys BL, Dietz HC, Braverman AC ym.: The revised Ghent nosology for the Marfan syndrome. *Journal of Medical Genetics*, 2010, 47: 476–85.

Streng Hely (toim.). 2014 SOPEUTUMISVALMENNUS, Suomalaisen kuntoutuksen oivallus Raha-automaattiyhdistyksen ja Kansaneläkelaitoksen tuella tuotettu julkaisu.

Suomela-Markkanen Tiina, Kela, terveysosasto. Vaativa kuntoutus alkaa – mikä muuttuu? *Tiedote* 10/2015.

Velvin G, Bathen T, Rand-Hendriksen S, Geirdal A: Systematic review of the psychosocial aspects of living with Marfan syndrome. *Clinical Genetics*, 2015, 87 (2): 109–16.

## **INTERNETSIVUSTOJA:**

[invalidiliitto.fi/](http://invalidiliitto.fi/) harvinaiset,

[Invalidiliitto.fi/tyollisyys](http://invalidiliitto.fi/tyollisyys)

[marfan.fi](http://marfan.fi), [marfan.org](http://marfan.org)

[harvinaiset.fi](http://harvinaiset.fi)

[kela.fi](http://kela.fi)

[terveysportti.fi](http://terveysportti.fi)

[kuntoutusportti.fi](http://kuntoutusportti.fi)

## **KUNTOUTUSTA JA YHTEISKUNNAN TUKIPALVELUITA OHJAAVIA LAKEJA JA ASETUKSIA:**

Erikoissairaanhoidtolaki (1989/1062)

Kelan kuntoutuslaki (995/2008)

Kelan avo- ja laitosten kuntoutuksen standardit

Laki Kansaneläkelaitoksen kuntoutusetuksista ja kuntoutusrahaetuksista (566/2005)

Asetus lääkinnällisestä kuntoutuksesta (1991/1015)

Asetus lääkinnällisen kuntoutuksen apuvälineiden luovutuksesta (1363/2011)

Laki sosiaali- ja terveydenhuollon suunnittelusta ja valtionosuudesta (1309/2003)

Laki potilaan asemasta ja oikeuksista (785/1992)

Laki sosiaalihuollon asiakkaan asemasta ja oikeuksista (812/2000)

Sosiaalihoitolaki (1301/2014)

Kansanterveyslaki (866/1972)

Laki vammaisuuksista (570/2007)

Asetus neuvolatoiminnasta, kouluopiskelijaterveydenhuollosta sekä lasten ja nuorten ehkäisevästä suun terveydenhuollosta. STM:n suositus (380/2009)

Sosiaalihoitolaki (1301/2014)

Terveydenhoitolaki (1326/2010)

## **OPPAITA JA SUOSITUKSIA:**

[sosiaaliurvaopas.fi](http://sosiaaliurvaopas.fi)

Hanki taitoa -opas  
[invalidiliitto.fi/tyollisyyspalvelut](http://invalidiliitto.fi/tyollisyyspalvelut)

Vammaispalvelujen käsikirja

Kouluterveydenhuollon laatusuositus, STM:n oppaita 2004:8

## **LUETTAVAA:**

Onnela, Kirsi 2008. Harvinaista sairautta sairastavan elämää Suomessa – Marfan-oireyhtymää sairastavan näkökulma. Pro gradu -tutkielma, Helsingin yliopisto.

[http://www.invalidiliitto.fi/files/attachments/laku/harvinaiset-yksikko/gradu\\_i\\_valmis.pdf](http://www.invalidiliitto.fi/files/attachments/laku/harvinaiset-yksikko/gradu_i_valmis.pdf)

Marfan -kuntoutusopas, opinnäytetyö 2009, fysioterapeutit Lilian Nieminen, Anita Antinniemi

[http://www.invalidiliitto.fi/files/attachments/harvinaiset-yksikko/marfan\\_kuntoutus\\_opas.pdf](http://www.invalidiliitto.fi/files/attachments/harvinaiset-yksikko/marfan_kuntoutus_opas.pdf)

Invalidiliitto ry:n Harvinaiset-yksikkö on harvinaisten tuki- ja liikuntaelin-  
vammaryhmien osaamis- ja neuvontakeskus. Yksikkö julkaisee  
Harvinaiset-opassarjaa. Oppaat on tarkoitettu harvinaisiin vamma-  
ja sairausryhmiin kuuluville henkilöille, heidän läheisilleen sekä sosiaali-  
ja terveydenhuollon ammattilaisille.

Marfan-oppaassa on laaja lääketieteellinen katsaus oireyhtymän oireisiin  
ja hoitoon, elämänkaaren eri vaiheet kattava psykososiaalinen osuus  
elämästä marfaanikkona sekä tietopaketti yhteiskunnallisista etuuksista.  
Opas sopii käsikirjaksi sekä marfaanikoille että heidän verkostoissaan  
työskenteleville ammattihenkilöille.

Invalidiliiton Harvinaiset-yksikön oppaat ja tilaukset:  
[www.invalidiliitto.fi/harvinaiset](http://www.invalidiliitto.fi/harvinaiset)



Invalidiliitto ry  
Harvinaiset-yksikkö  
[www.invalidiliitto.fi/harvinaiset](http://www.invalidiliitto.fi/harvinaiset)

